



Tema 3. Genética y evolución

3.3 Meiosis

Germán Tenorio

Biología NS-Diploma BI

Curso 2014-2016



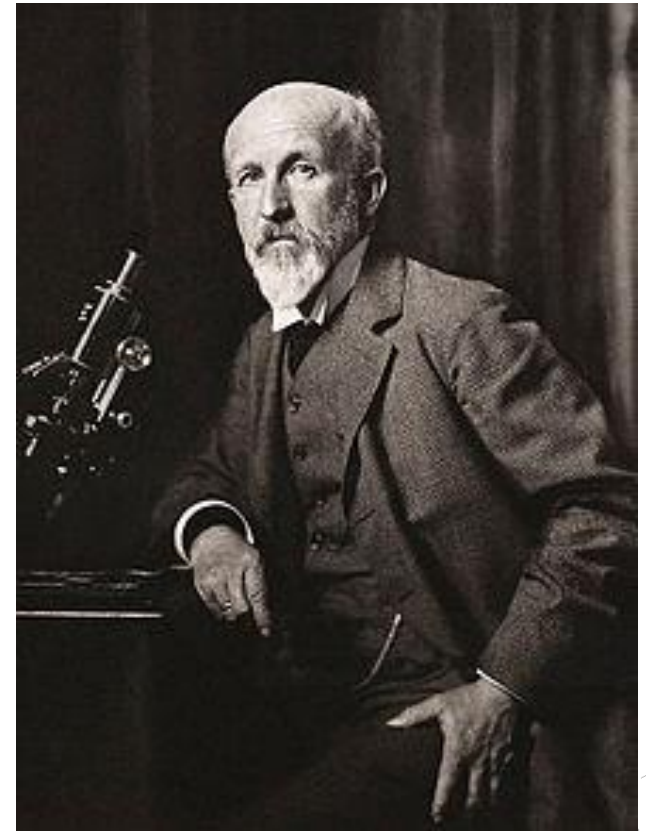
Idea Fundamental: Los alelos se segregan durante la meiosis, y permiten así que se formen nuevas combinaciones mediante la fusión de gametos.





NATURALEZA CIENCIAS: Realización atenta de observaciones

- **La meiosis se descubrió mediante el examen de células de líneas germinales en división por medio del uso de microscopios.**
- Fue a finales del siglo XIX, cuando la mejora realizada en los microscopios junto con el descubrimiento de colorantes que tiñen específicamente el núcleo celular, permitió a un grupo de científicos alemanes la observación detallada de núcleos en división.
- La meiosis fue descubierta y descrita por primera vez en 1876 por el biólogo alemán **Oscar Hertwig**, estudiando los huevos del erizo de mar, y descrita de nuevo en 1883, al nivel de cromosomas, por el zoólogo belga Edouard **Van Beneden** en los huevos de los gusanos parásitos áscaris.





NATURALEZA CIENCIAS: Realización atenta de observaciones

- El gusano áscaris (*Parascaris equorum*) presenta 2 cromosomas por núcleo haploide en los gametos, mientras que el óvulo fertilizado presenta 4 cromosomas. Esta observación permitió establecer la hipótesis de que debe haber algún tipo de división nuclear especial en cada generación que permita reducir a la mitad el número de cromosomas.
- Van Beneden en 1887 observó que en la 1ª división celular que llevaba a la formación de un óvulo en áscaris, los cromosomas no se dividían en dos longitudinalmente como en la división celular asexual, sino que cada par de cromosomas se separaba para formar dos células, cada una con la mitad del número usual de cromosomas. Posteriormente, ambas células se dividían de nuevo según el proceso asexual ordinario. Van Beneden denominó a este proceso "meiosis".

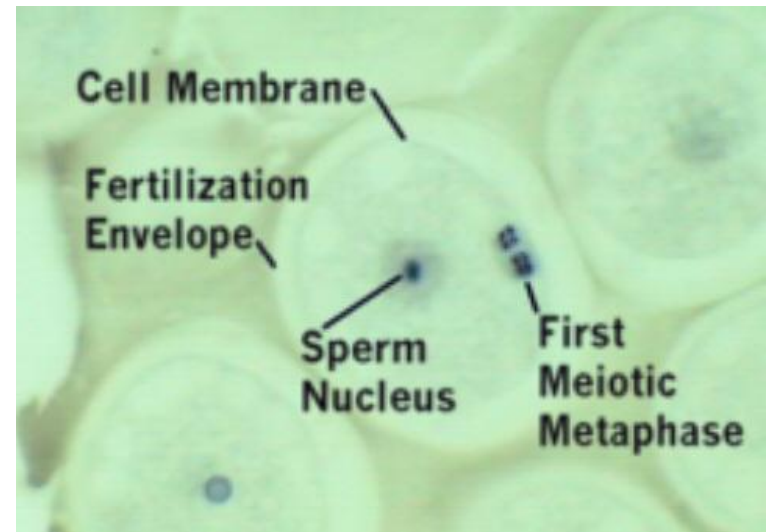
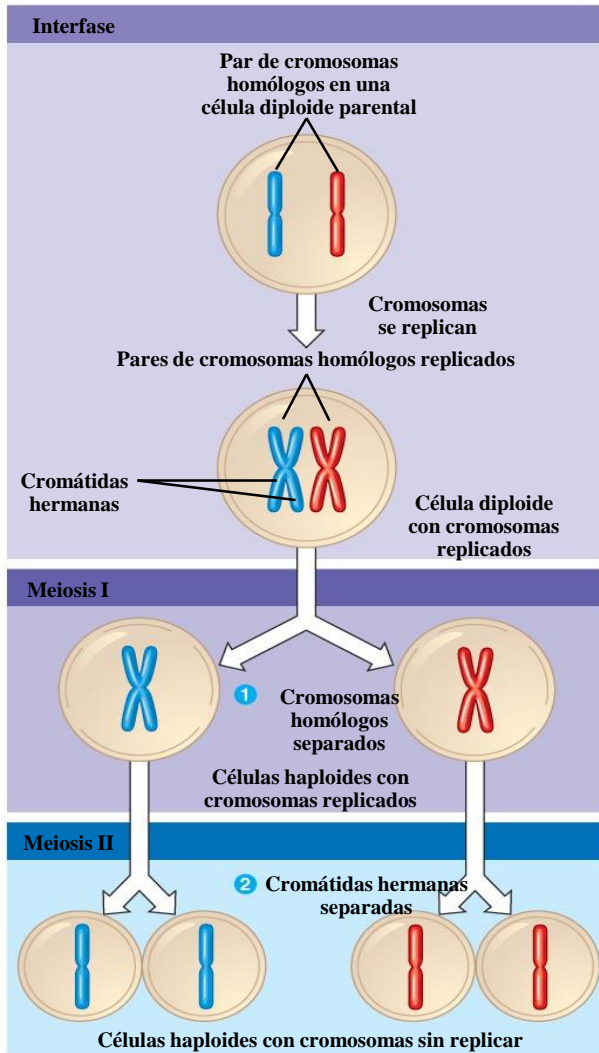


IMAGEN: <http://it.stlawu.edu>

Handwritten notes:
meiosis
XXXXXX



La meiosis

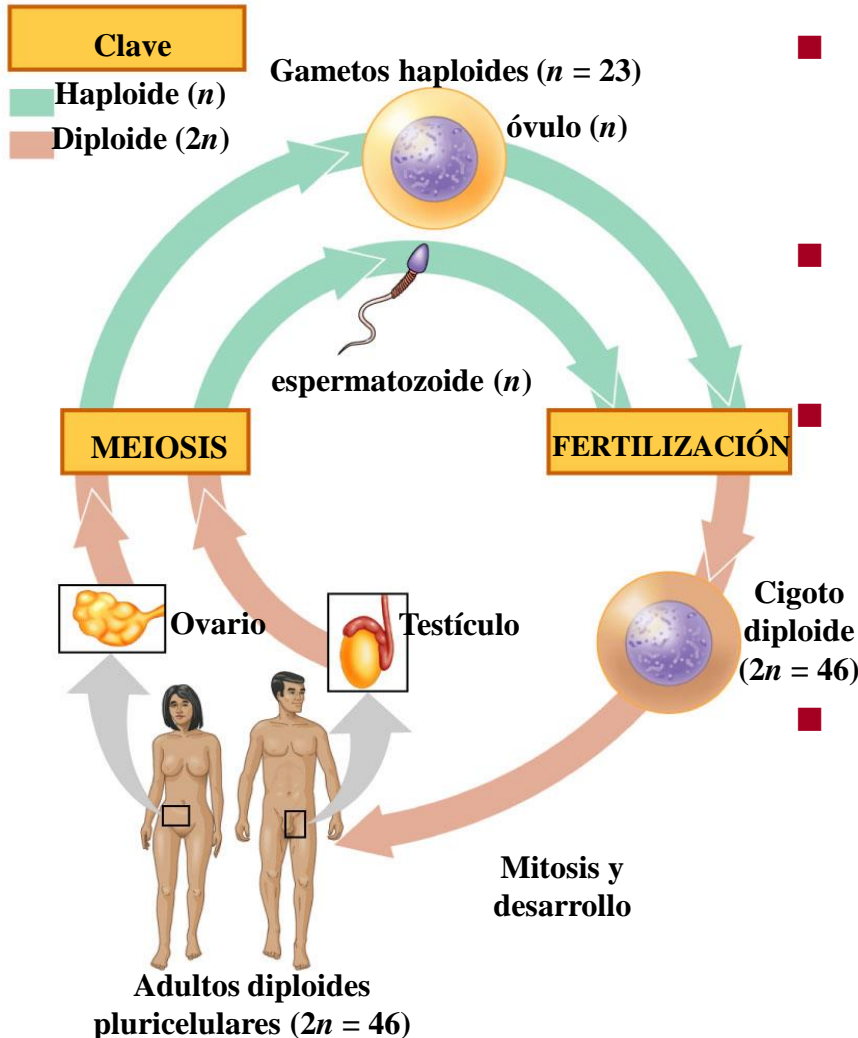


- **Concepto:** La meiosis es un tipo especial de división celular (en realidad nuclear) donde el nº de cromosomas se reduce a la mitad y tras **dos divisiones celulares sucesivas**, se obtienen finalmente **cuatro células haploides distintas genéticamente** entre sí y distintas a la célula progenitora.
- Es decir, **división de un núcleo diploide para producir cuatro núcleos haploides.**
- **Ventaja:** Mecanismo mediante el cual, los organismos con reproducción sexual consiguen **variabilidad genética**, ya que la **mutación**, el otro mecanismo para conseguir variabilidad, está presente tanto en organismos con reproducción sexual como asexual.

Handwritten notes:
n L m m
x x x x x x x x



Necesidad de la meiosis

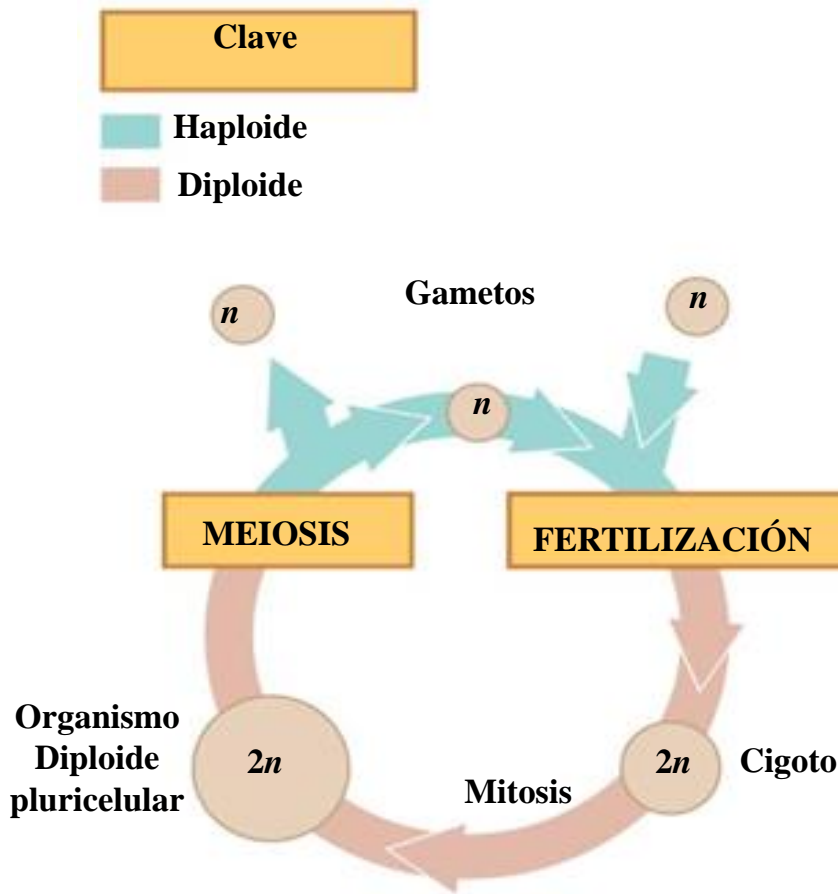


- En los organismos con ciclo de vida sexual, en algún momento de su vida tendrá lugar la fusión (fertilización) de los gametos para formar el cigoto.
- Los núcleos de los gametos se fusionan por lo que el cigoto presenta el doble de cromosomas que cada gameto.
- Si no existiese la meiosis, cada cigoto originaría individuos diploides que al llegar a la madurez produciría gametos con igual n° de cromosomas, y que al fecundarse multiplicaría nuevamente la dotación cromosómica.
- Por tanto, se hace necesario un mecanismo como **la meiosis, que reduce a la mitad el n° de cromosomas, permitiendo un ciclo de vida sexual con una fusión de gametos para mantener la dotación cromosómica de la especie.**



Aspectos evolutivos: Ventajas de la reproducción sexual

- La reproducción sexual, a diferencia de la asexual, requiere dos gametos que se unen en la fecundación y sus núcleos se fusionan en un sólo núcleo que contiene la suma de los cromosomas transportados por ambas células.



- Por tanto, hay una mezcla de genomas procedentes de dos células diferentes, que producen descendientes genéticamente distintos entre sí y de sus progenitores.

- Por ello, la reproducción sexual genera **diversidad genética** en las poblaciones, lo que presenta grandes ventajas respecto a la asexual. **El origen de esta diversidad se encuentra en la meiosis**, que produce una **variedad genética efectiva infinita de gametos** como resultado del sobrecruzamiento que tiene lugar en la profase I y en la orientación aleatoria en la metafase I.

Handwritten notes:
mitosis
XXXXXX

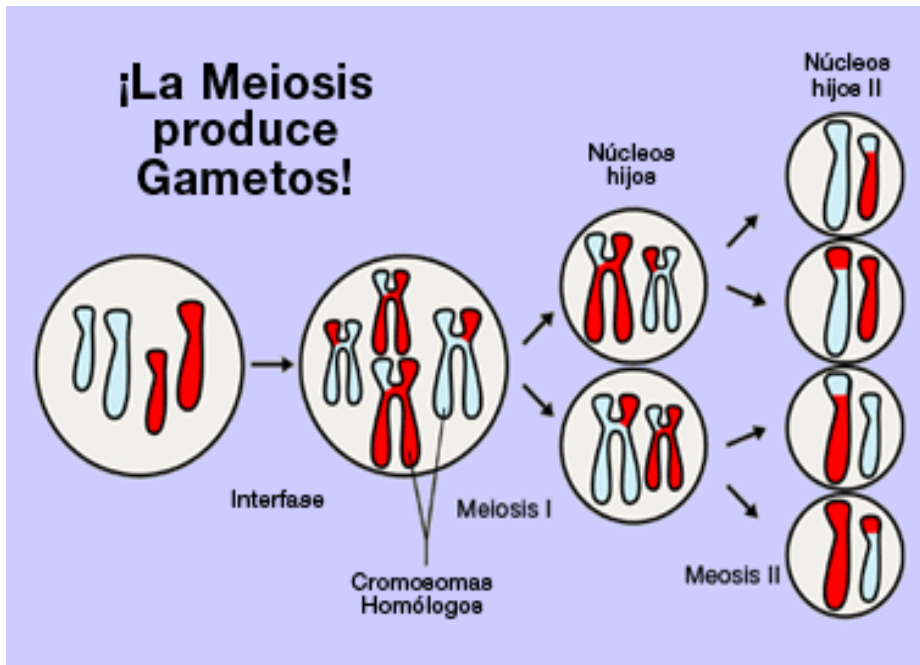


Aspectos evolutivos: Ventajas de la reproducción sexual

- Las **mutaciones** también originan variabilidad genética, pero no es suficiente, sino que es necesaria la variabilidad genética creada en la meiosis como verdadero motor que posibilita la **evolución de las poblaciones por selección natural**. Este es el verdadero **significado biológico** de la reproducción sexual.

- Por tanto, la **variabilidad genética** se obtiene mediante:

- Las **mutaciones**, que generan nuevos alelos.
- La **recombinación** en profase I, que produce nuevas combinaciones de alelos.
- La **segregación cromosómica** en metafase I, que combinan al azar los cromosomas de origen materno y paterno.



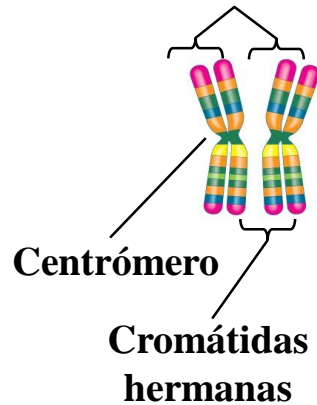
Handwritten signature and scribbles.



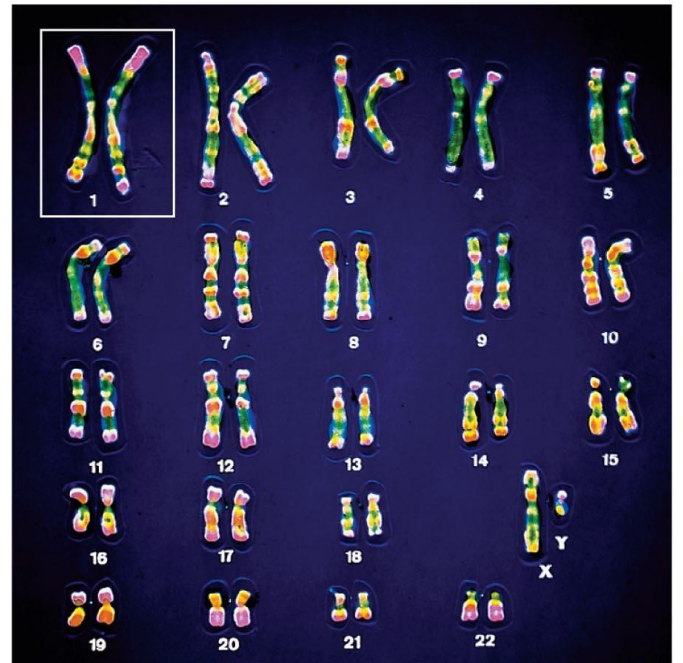
Cromosomas homólogos

- Las células **diploides** contienen **dos juegos completos de cromosomas**, uno que proviene del gameto materno y otro del paterno.
- Ambas copias de cada cromosoma se concocen como par de **cromosomas homólogos**, ya que poseen el mismo tamaño y estructura, y contienen los mismos genes (aunque pueden ser alelos diferentes) localizados en las mismas posiciones (*loci*).

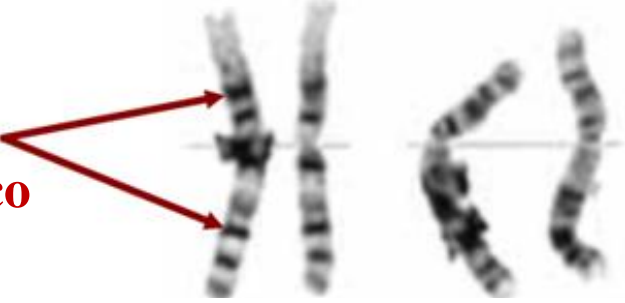
Par de cromosomas homólogos replicados



5 µm



Loci génico



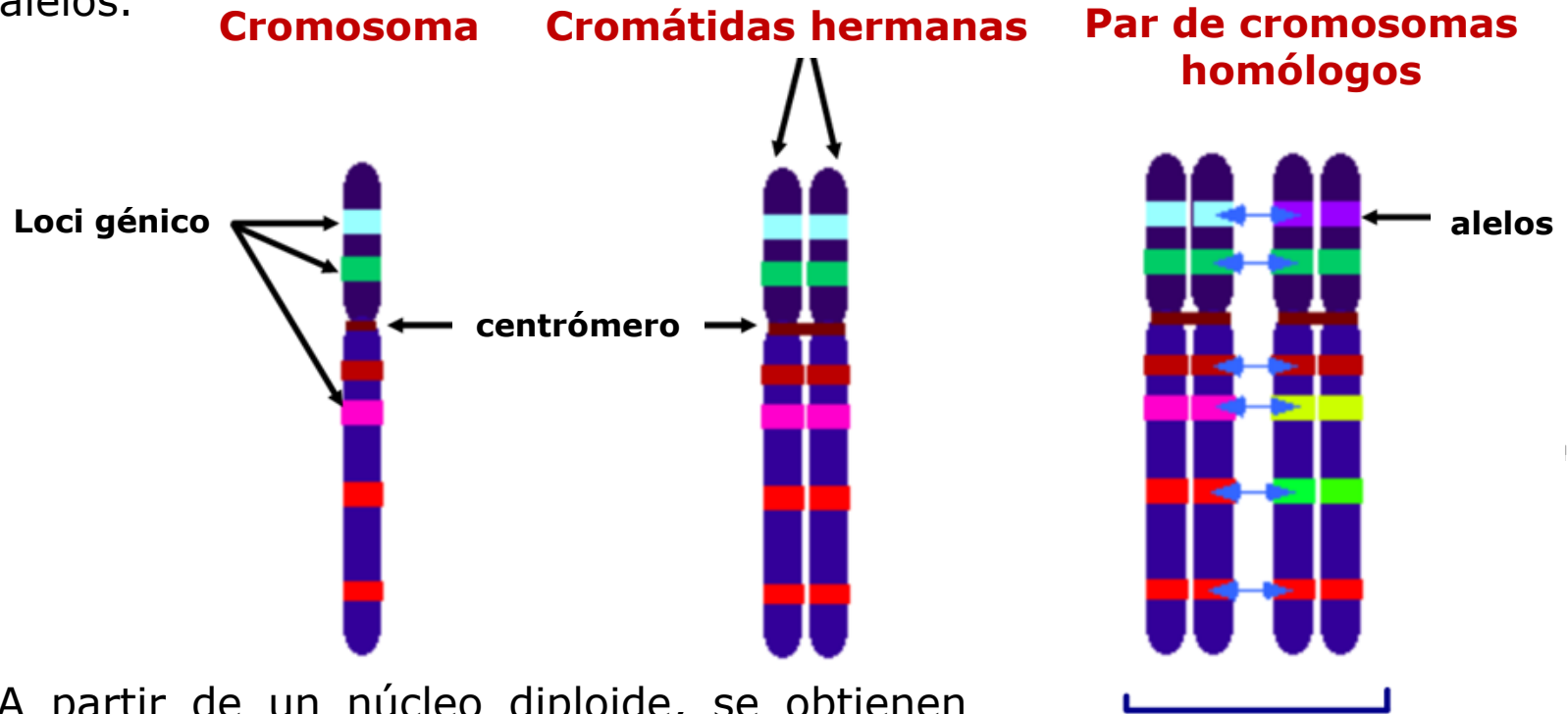
2 pares de cromosomas homólogos

Handwritten signature or scribble



Cromosomas homólogos

- El ADN se replica antes de la meiosis, de forma que todos los cromosomas constan de dos cromátidas hermanas, las cuáles son copias idénticas la una de la otra, llevando información para los mismos alelos.



- A partir de un núcleo diploide, se obtienen por meiosis 4 núcleos haploides, en los que cada cromosoma posee una única cromátida.

Cromosomas replicados durante la interfase

XXXXXXXXXX



Cromosomas homólogos

- Como **los cromosomas se replican en la interfase, antes de que tenga lugar la meiosis**, al comienzo de la misma, los cromosomas homólogos se aparean en el proceso de **sinapsis** durante la meiosis I, cosa que no ocurre en la mitosis.



IMAGEN: <https://s10.lite.msu.edu>

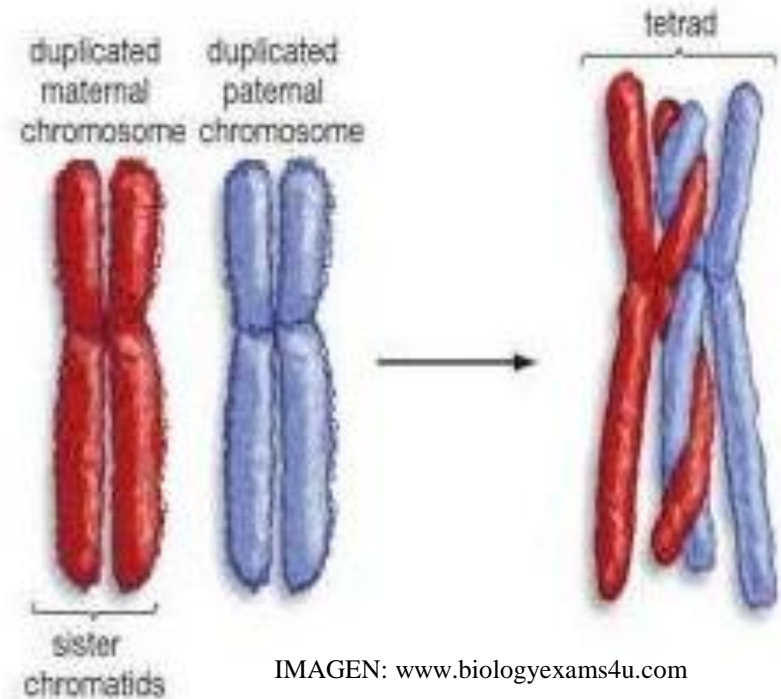


IMAGEN: www.biologyexams4u.com

- Esta combinación de dos cromosomas homólogos alienados se denomina **tetrada**, al estar compuesta por cuatro cromátidas, o **bivalente**, dado que son dos cromosomas homólogos.

Handwritten notes:
tetrada
bivalente

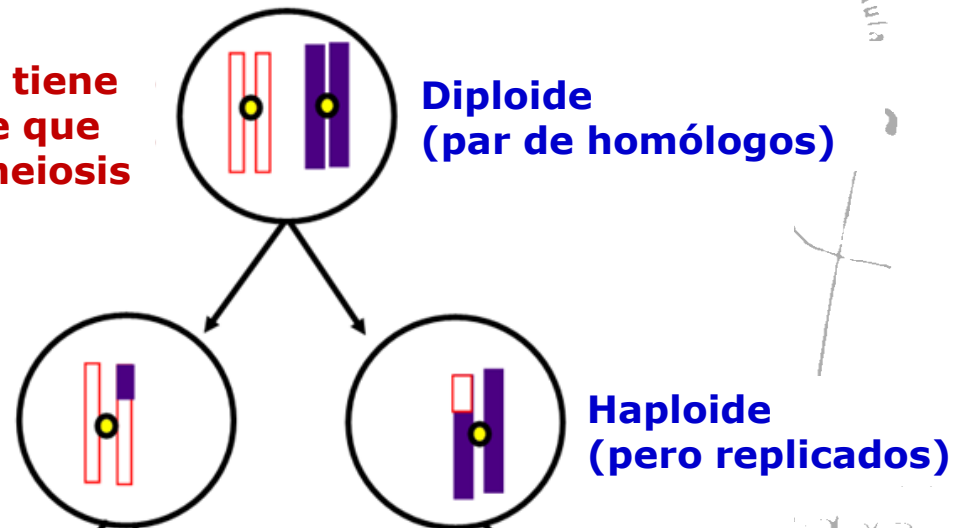


1ª División meiótica (Meiosis I)

- La meiosis consta de dos fases consecutivas (meiosis I y II) cada una de las cuales con cuatro etapas (profase, metafase, anafase y telofase).
- En esta 1ª división, los cromosomas homólogos se emparejan e intercambian fragmentos de ADN, proceso denominado **recombinación génica** y que constituye la **primera fuente de variabilidad**.
- Posteriormente, cada uno de los cromosomas del par de homólogos se orientan y separan aleatoriamente, proceso denominado **segregación cromosómica** y que constituye la **segunda fuente de variabilidad**, para dar lugar a dos células, cada una con un sólo cromosoma pero formado por dos cromátidas hermanas

Meiosis I

La replicación tiene lugar antes de que comience la meiosis



- Los estadios tempranos de la meiosis implican el apareamiento de los cromosomas homólogos y el sobrecruzamiento, con la posterior condensación.

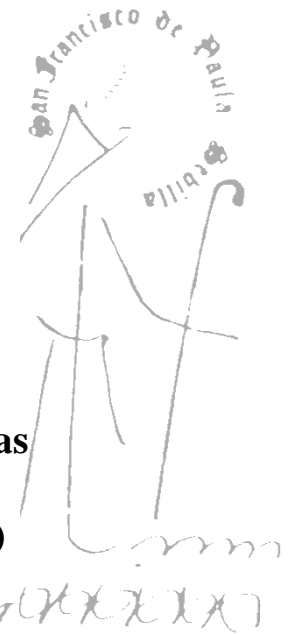
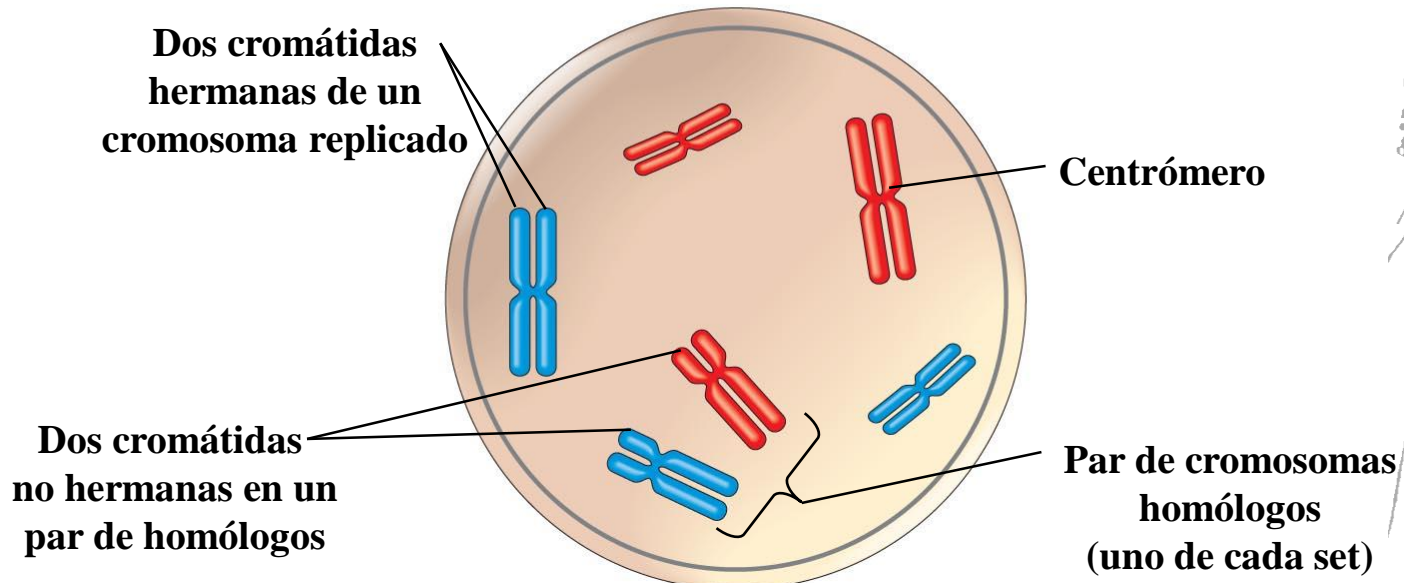


1ª División meiótica (Meiosis I)

Clave

$2n = 6$

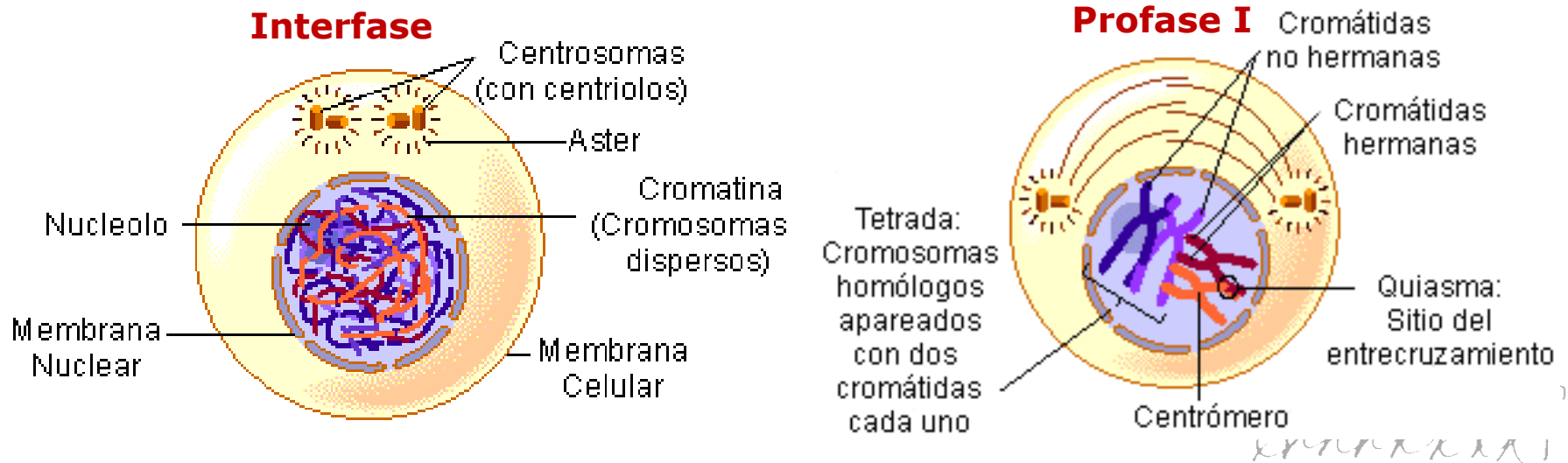
- Set de cromosomas maternos ($n = 3$)
- Set de cromosomas paternos ($n = 3$)





1ª División meiótica: Profase I

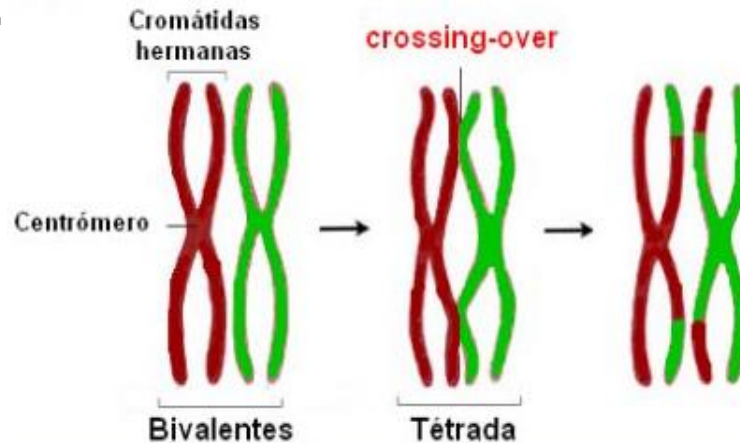
- La Profase I ocupa más del 90% del tiempo requerido para la meiosis.
- Los cromosomas comienzan a condensarse, al igual que la formación de los microtúbulos del huso. Al final de esta fase la membrana nuclear y el nucleolo han desaparecido.
- Uno de los eventos más importantes de la meiosis tiene lugar al comienzo de la meiosis I mientras los cromosomas están todavía muy elongados y no son visibles al microscopio. Los cromosomas homólogos se aparean hasta alinearse gen por gen. Este proceso denominado **sinapsis**, permite la yuxtaposición de cada gen con su homólogo, resultando en la formación de **tetradas** (grupo de cuatro cromátidas) o **cromosomas bivalentes**.



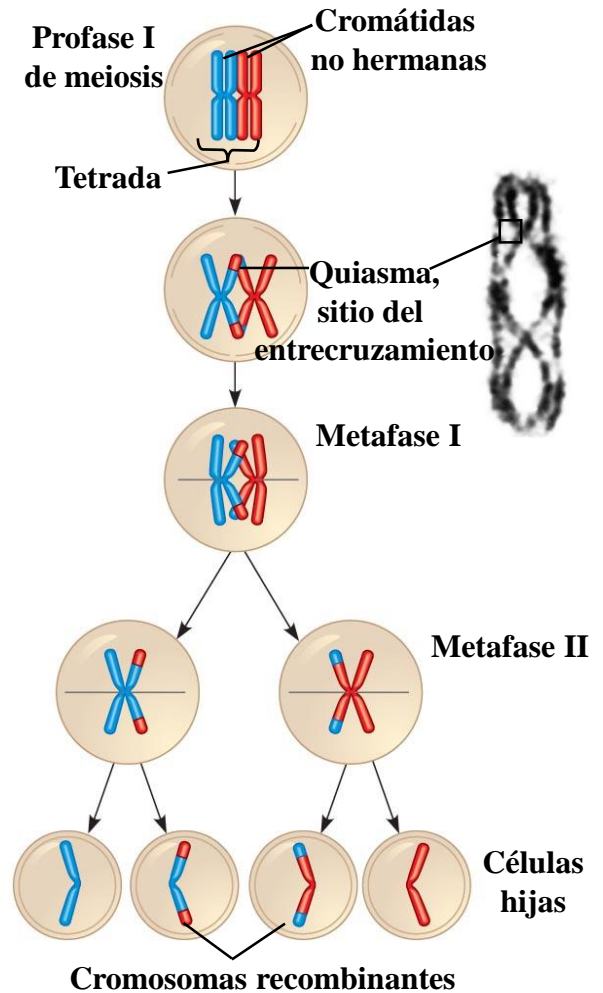


La recominación génica tiene lugar en Profase I

- Una vez terminada la sinapsis, en determinados puntos al azar de las tetradas tiene lugar el intercambio de fragmentos de ADN entre cromosomas homólogos, es decir, el **sobrecruzamiento es el intercambio de ADN entre las cromátidas homólogas no hermanas**.



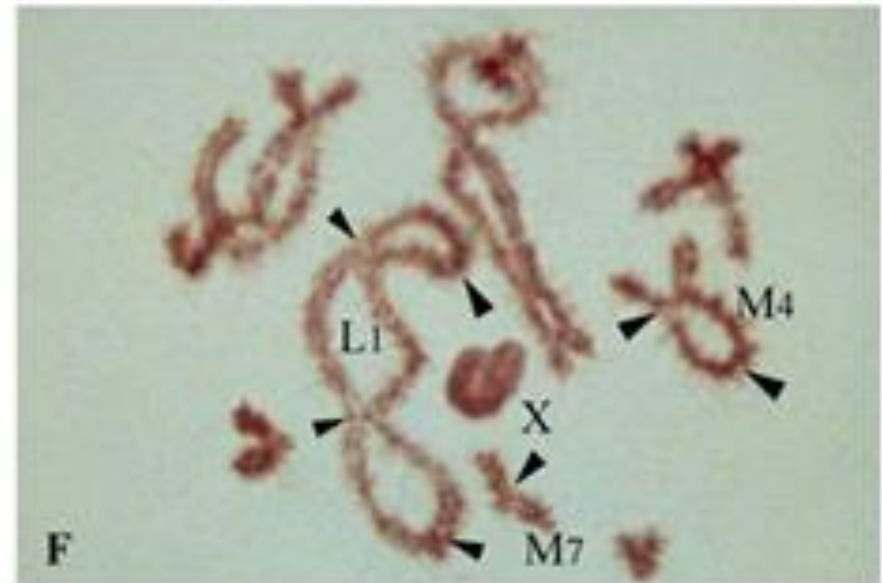
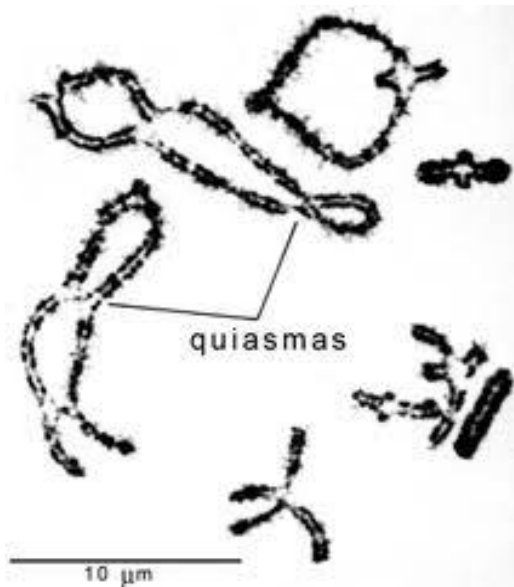
- Una vez que el sobrecruzamiento ha tenido lugar, las cromátidas no hermanas continúan adheridas por el sitio donde el sobrecruzamiento ha tenido lugar. Estos puntos de conexión entre homólogos en un bivalente se denominan **quiasmas**.





La recombinación génica tiene lugar en Profase I

- Los puntos de cada tetrada en los que ocurre el sobrecruzamiento presentan forma de X y se denominan **quiasmas**.
- Se forman en aquellos puntos donde tiene lugar el sobrecruzamiento, llegando a ser visibles cuando los cromosomas homólogos empiezan a separarse. Los quiasmas mantienen a los cromosomas homólogos unidos hasta la anafase I.



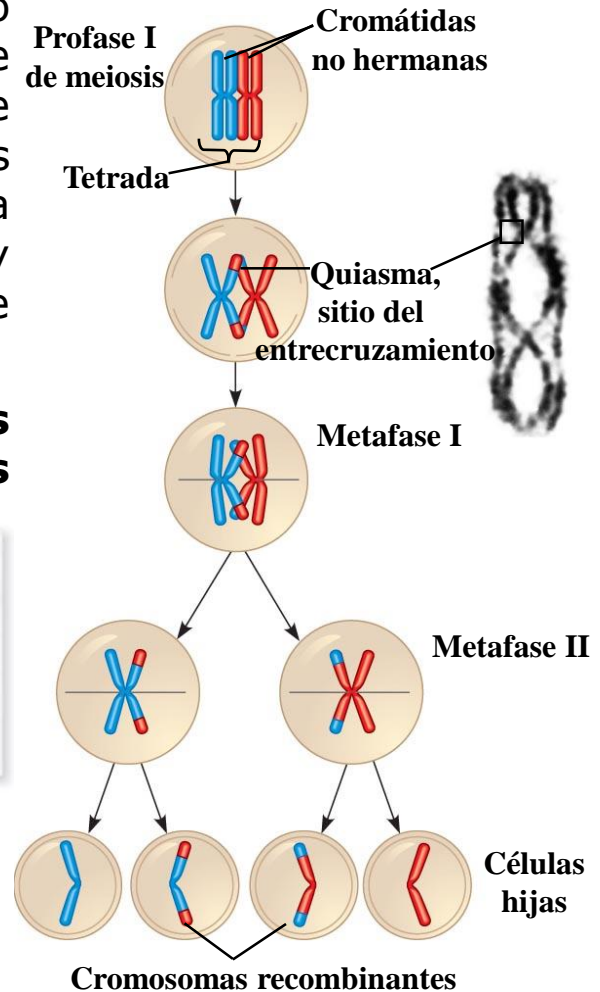
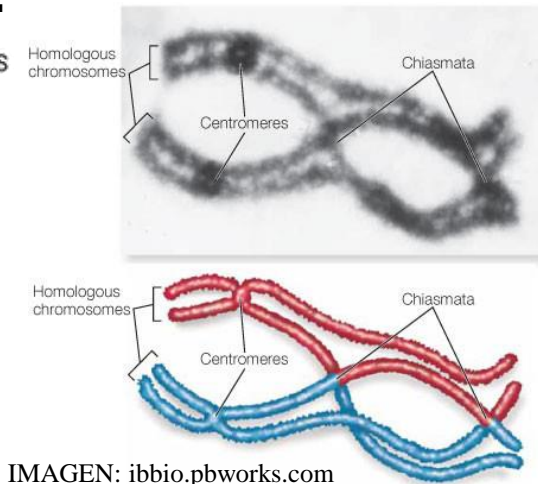
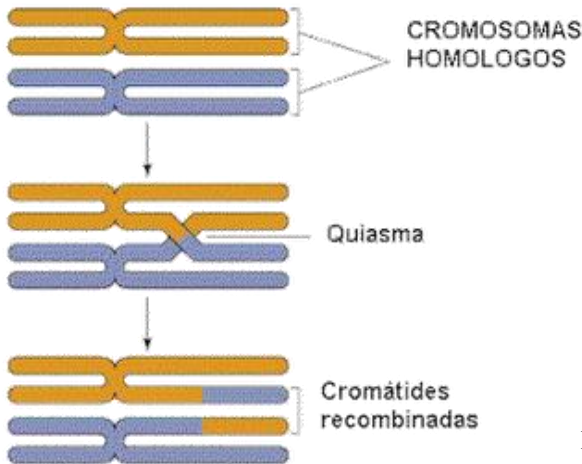
- La formación de quiasmas entre cromátidas no hermanas puede causar un intercambio de alelos.

Handwritten notes:
no hermanas
XXXXXX



La recombinación génica tiene lugar en Profase I

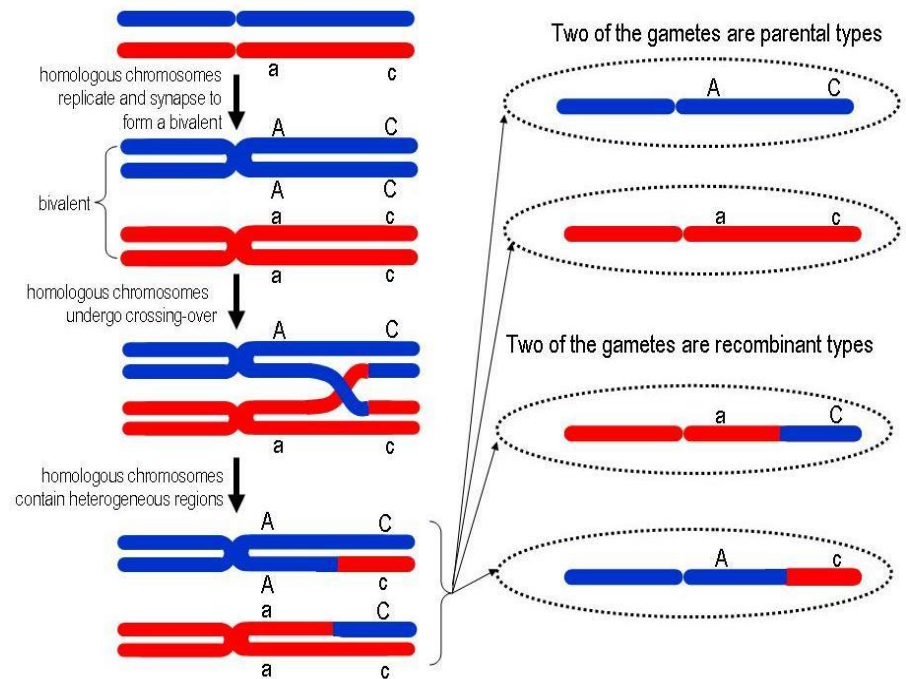
- Como consecuencia del sobrecruzamiento mediante la formación de quiasmas, se produce la **recombinación génica** o intercambio de alelos, pasando una de las dos cromátidas hermanas a ser **mixta**, es decir, estará formada por una laternancia de segmentos paternos y maternos, portando nuevas combinaciones de alelos.
- **El sobrecruzamiento produce nuevas combinaciones de alelos en los cromosomas de células haploides.**





La recombinación génica tiene lugar en Profase I

- A la descendencia con características nuevas y diferentes a la de sus progenitores se denominan **recombinantes**.
- En genética, se denomina recombinación al reordenamiento de los alelos o caracteres en combinaciones diferentes a la de los parentales.
- Los **recombinantes** se forman a partir de genes localizados en el mismo cromosoma (genes ligados) mediante la formación de quiasmas y el sobrecruzamiento durante meiosis.
- En el ejemplo para los genes A/C, solo pueden producirse gametos AC y ac, al estar localizados en el mismo cromosoma. Sin embargo, por recombinación, pueden obtenerse los gametos recombinantes Ac y aC.
- El **sobrecruzamiento produce nuevas combinaciones de alelos en los cromosomas de células haploides.**

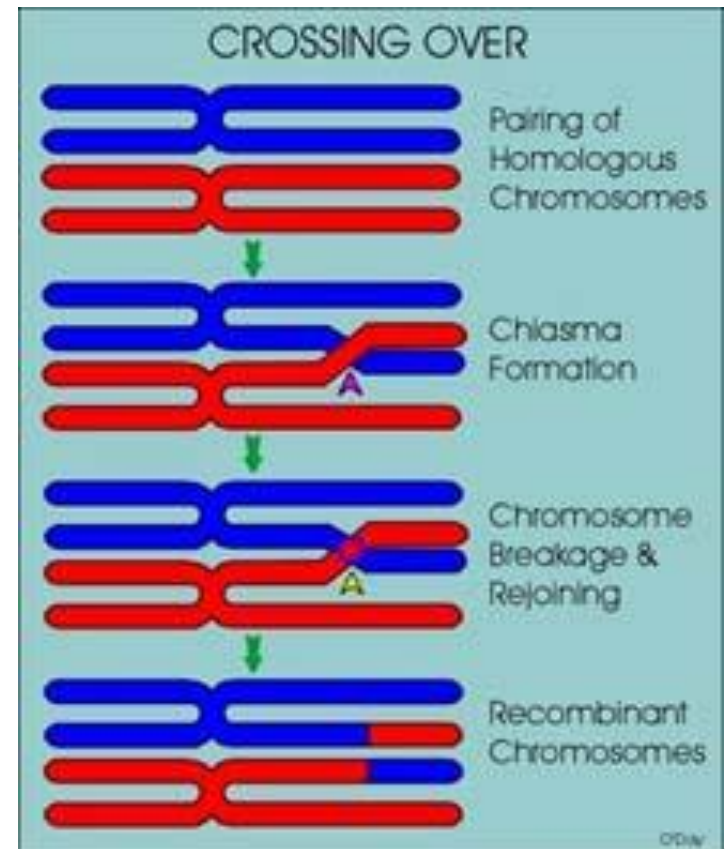


Animación 1
XXXXXXXXXX



HABILIDAD: Dibujo de diagramas mostrando la formación de los quiasmas formados por sobrecruzamiento

- Para dibujar un bivalente con uno o más quiasmas, es necesario poder distinguir los cromosomas homólogos (paterno y materno).
- El diagrama debe comenzar con los cromosomas muy elongados y no en su estado máximo de condensación, dado que una vez que el sobrecruzamiento haya ocurrido, es cuando las cromátidas se condensan.
- Los homólogos permanecen unidos a través de los quiasmas entre las cromátidas no hermanas hasta que se separan los bivalentes.
- Una vez separados los homólogos, ambos presenta una de las cromátidas idéntica a las parentales (paterno y materno), y la otra diferente a las parentales, al haber sufrido la recombinación, denominándose recombinantes.



XXXXXXXXXX

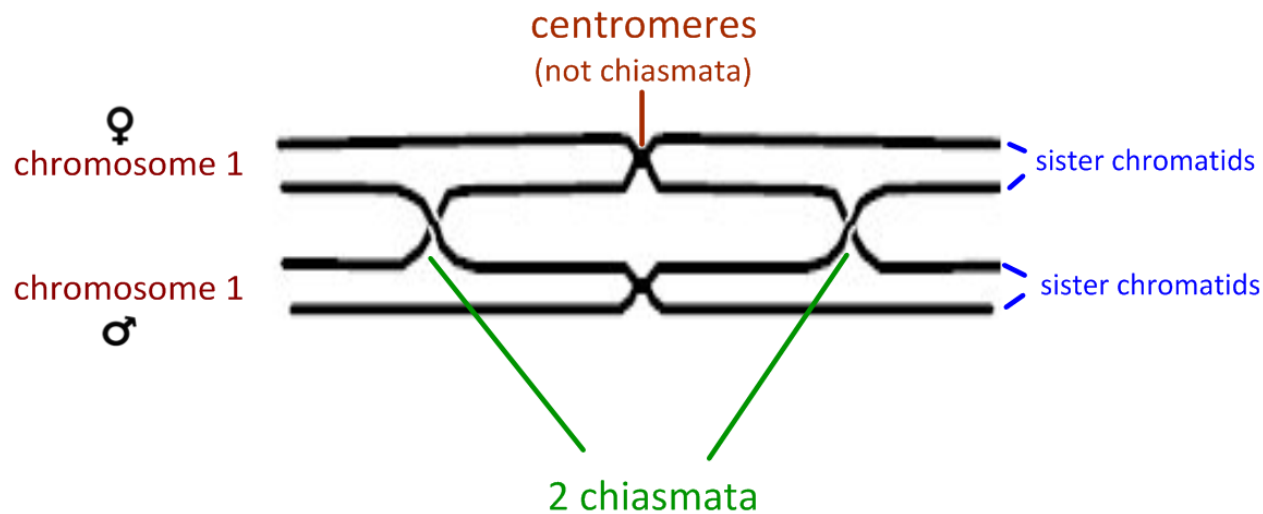


HABILIDAD: Dibujo de diagramas mostrando la formación de los quiasmas formados por sobrecruzamiento

- ¿Cuántos cromosomas y quiasmas hay en el siguiente esquema?



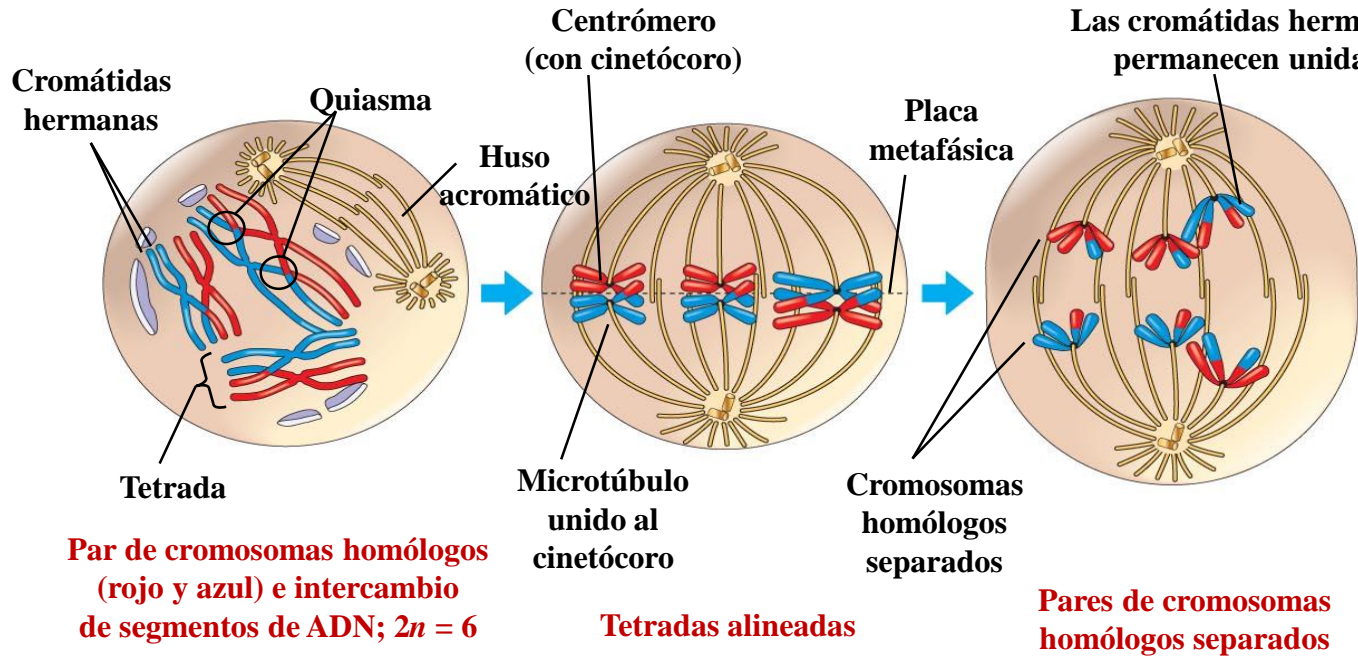
- Hay un par de cromosomas homólogos replicados con 2 quiasmas entre cromátidas no hermanas.





HABILIDAD: Dibujo de diagramas que representen las etapas de la meiosis: Profase I

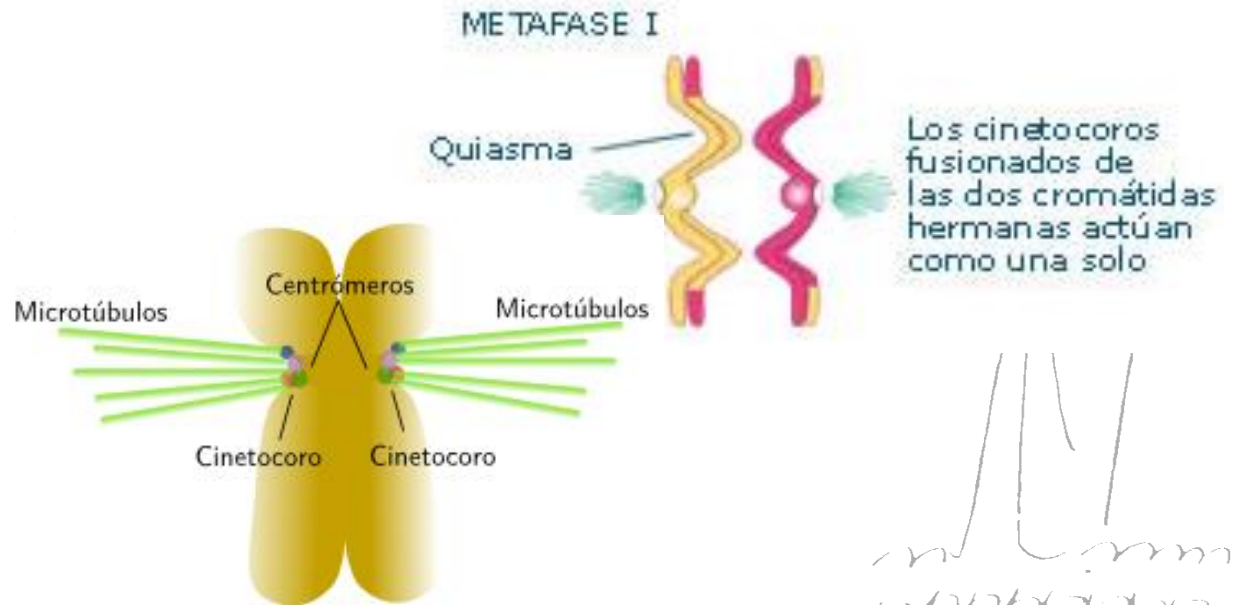
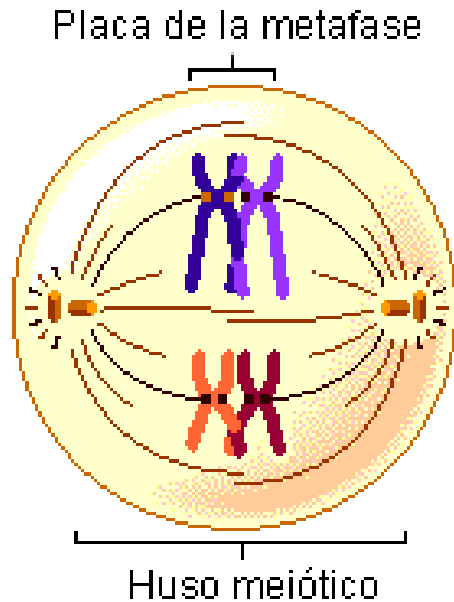
PROFASE I METAFASE I ANAFASE I





1ª División meiótica: Metafase I

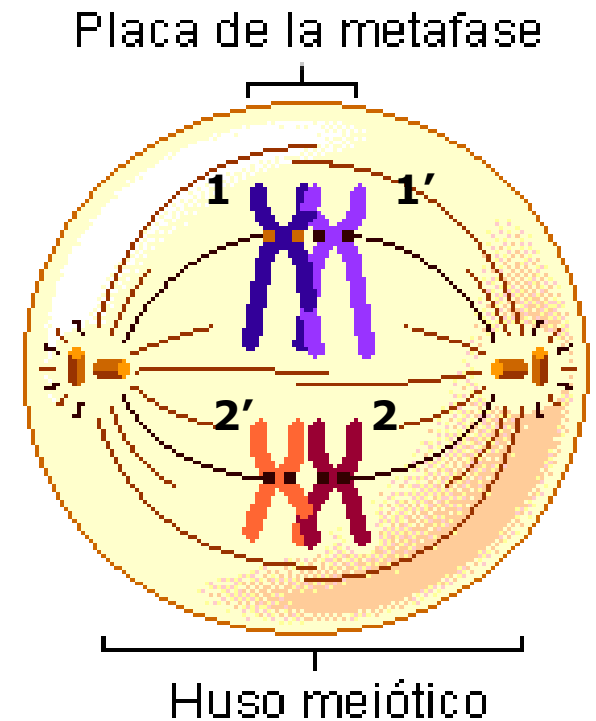
- Las tetradas se alinean en la placa ecuatorial, con cada cromosoma del par de homólogos encarando uno de los polos, **siendo aleatoria esta orientación de los pares de cromosomas homólogos previa a la separación.**
- Los dos cinetócoros que componen cada cromosoma (uno por cromátida) están fusionados y los microtúbulos de un polo interaccionan con el de uno de los homólogos, mientras que los microtúbulos del otro polo se unen al cinetócoro de su homólogo de la tetrada.





La orientación aleatoria de los homólogos tiene lugar en Metafase I

- Los pares de cromosomas homólogos (bivalentes) se orientan al azar en la placa ecuatorial, teniendo cada cromosoma igual probabilidad de orientarse a cada polo. Es decir, en la pareja 1 y 1' puede haber caído el 1 hacia la derecha y el 1' hacia la izquierda, pero en el par 2 y 2' puede haber sido al contrario, y así para los 23 pares de cromosomas.
- Así se consigue la segunda fuente de variabilidad genética, la **segregación cromosómica independiente**, donde cada par de cromosomas se separa independientemente de las otras parejas de homólogos, dado que la orientación de un bivalente no afecta a la de los otros.
- El número de combinaciones posibles cuando los cromosomas se separan independientemente para formar los gametos es 2^n , donde n es el número haploide.
- Para los humanos ($n=23$), hay más de 8 millones (2^{23}) de combinaciones posibles de cromosomas, y la probabilidad de que uno de los gametos formados lleve todos los paternos o maternos es de $(\frac{1}{2})^{23}$.



XXXXXXXXXXXX



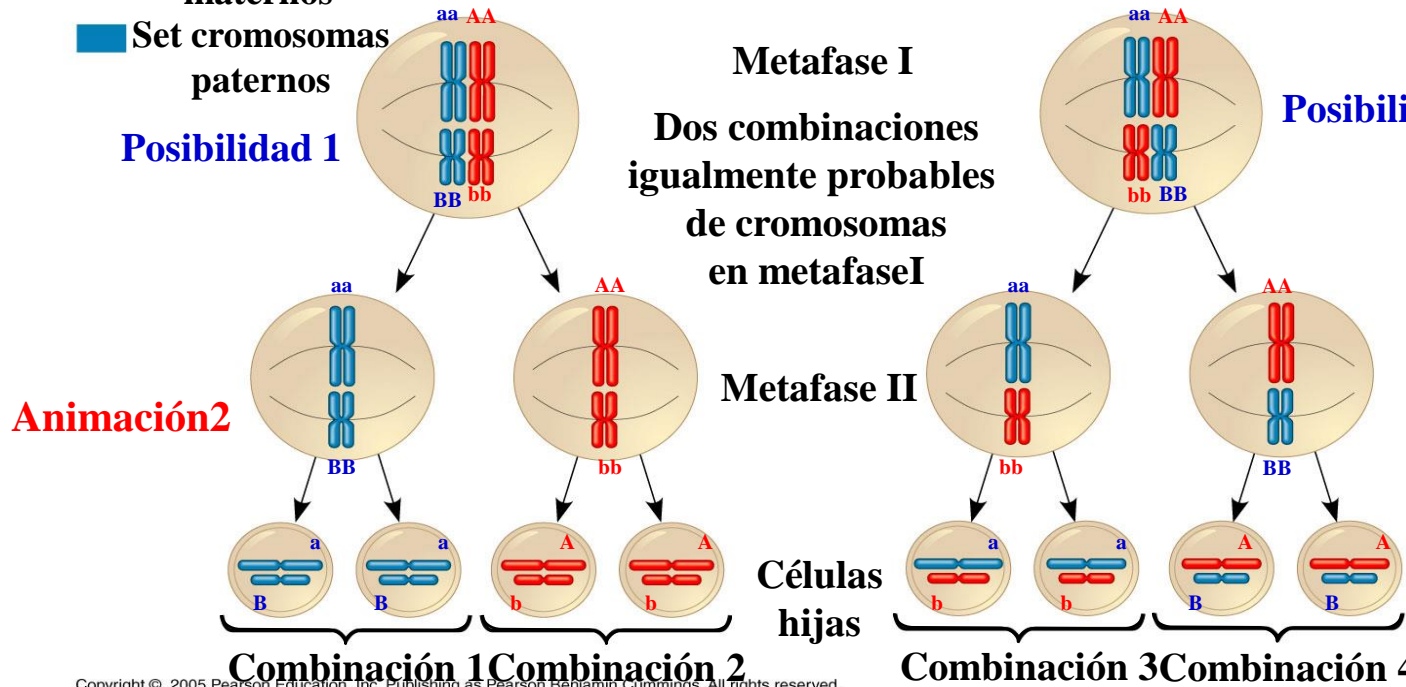
La orientación aleatoria de los homólogos tiene lugar en Metafase I

- Si un organismo es heterocigótico para un gen, la orientación del par de homólogos en meiosis determinará qué alelo se mueve para cada polo, que al ser aleatoria, hace que cada alelo tenga un 50% de probabilidad de moverse hacia un determinado alelo.

Clave

- Set cromosomas maternos
- Set cromosomas paternos

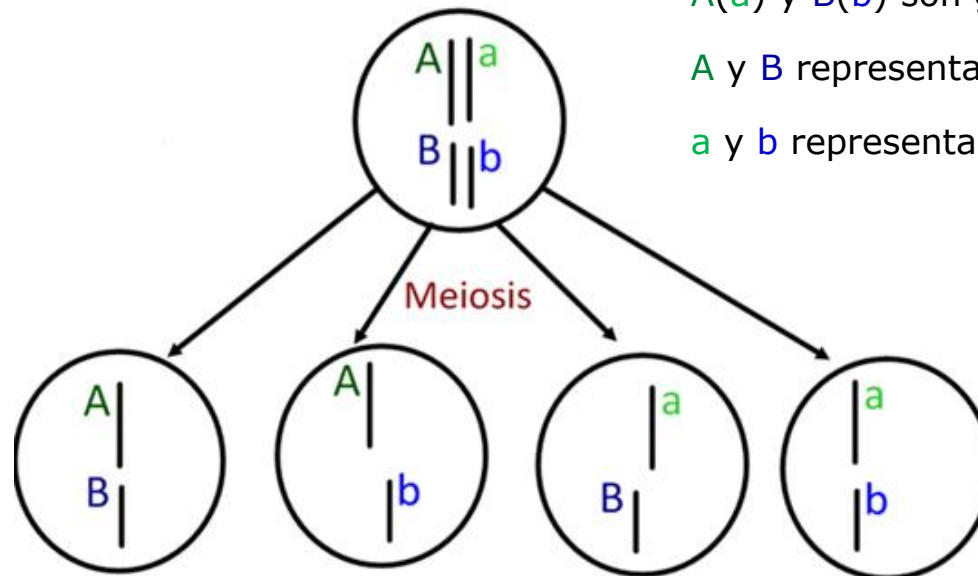
- Por tanto, si consideramos 2 genes en cromosomas distintos, existe un 25% de probabilidad de que dos alelos vayan al mismo polo.





Transmisión independiente de los caracteres

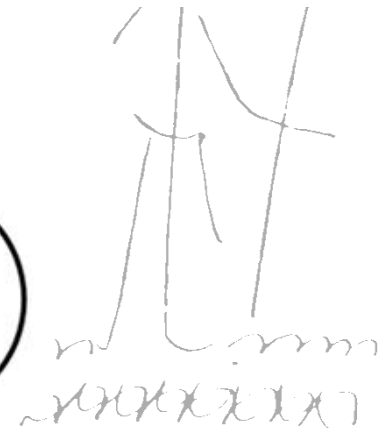
- Mendel postuló que **los caracteres (genes/alelos) se heredan independientemente** unos de otros, no existiendo relación entre ellos, por lo que el patrón de herencia de un carácter no afectará al patrón de herencia de otro.
- En dicha tercera ley de Mendel o **ley de la transmisión independiente de los caracteres**, se asumía que los genes no están ligados, sino que se encuentran en cromosomas diferentes, y por tanto, la presencia de un alelo no influye en la presencia de otro alelo en los gametos, siendo posibles todas las combinaciones de alelos.



A(a) y B(b) son genes diferentes.

A y B representan alelos dominantes.

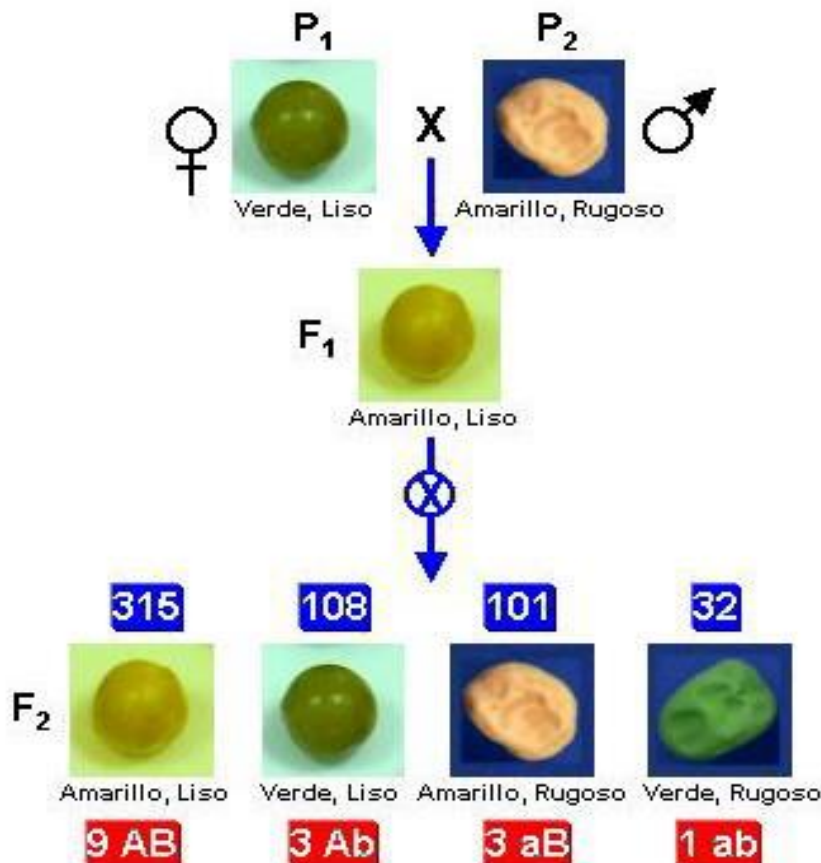
a y b representan alelos recesivos.





Ley de Mendel de la transmisión independiente de los caracteres

- Las cruces dihíbridos proporcionan evidencias de que en los gametos se pueden obtener cualquier combinación de alelos.



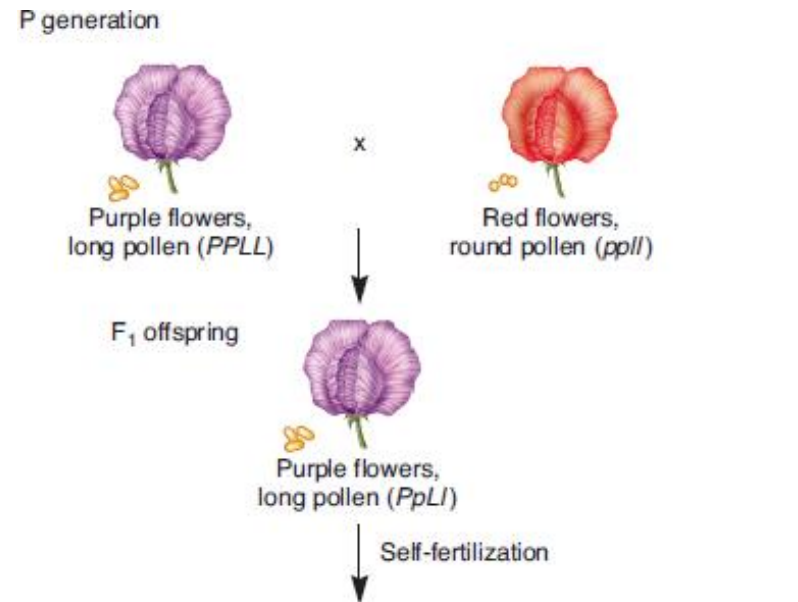
- La proporción 9:3:3:1 de fenotipos en un cruce entre dos dihíbridos muestra que todos los gametos son igualmente probables.
- Esto se debe a la **segregación aleatoria de los cromosomas homólogos en la metafase I**, donde la orientación de un bivalente no afecta a la orientación de los otros.
- En conclusión, **la transmisión independiente de genes se debe a la orientación aleatoria de los pares de cromosomas homólogos en la meiosis I.**

Handwritten scribbles and marks at the bottom right of the page.



NATURALEZA CIENCIAS: Realización atenta de observaciones

- En 1908 William **Bateson** y Reginald **Punnet** cruzaron plantas de guisante dulce homocigóticas dominante y recesiva para dos caracteres, siendo el fenotipo de toda la F₁, como era de esperar, uniforme.
- Sin embargo, al cruzar dos plantas heterocigóticas de la F₁, las proporciones fenotípicas obtenidas en la F₂ no coincidían con las esperadas (9:3:3:1), apareciendo muchos más individuos con los fenotipos parentales observados en la generación P, que de los fenotipos no parentales, denominados fenotipos recombinantes.
- Bateson y Punnet no pudieron explicar la causa detrás de esta discrepancia con Mendel.



F ₂ offspring	Observed number	Ratio	Expected number	Ratio
Purple flowers, long pollen	296	15.6	240	9
Purple flowers, round pollen	19	1.0	80	3
Red flowers, long pollen	27	1.4	80	3
Red flowers, round pollen	85	4.5	27	1



NATURALEZA CIENCIAS: Realización atenta de observaciones

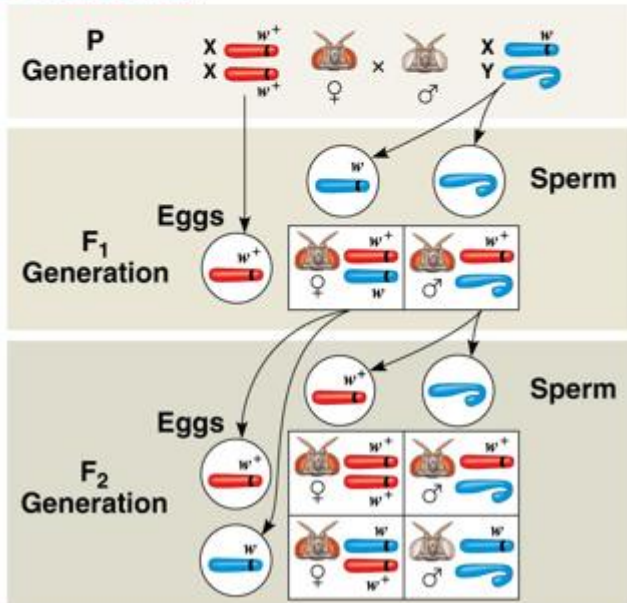
EXPERIMENT



RESULTS



CONCLUSION



- Posteriormente, en **1908 Thomas Morgan** observó discrepancias similares en la mosca de la fruta, cuando estudiaba la herencia del color del ojo.
- Observó que el gen responsable del color del ojo se localiza en el cromosoma sexual X, y que el color blanco es recesivo, por lo que solo se expresa en homocigosis.
- **La ley de Mendel de la transmisión independiente no podía explicar los datos anómalos obtenidos a partir de observaciones y un registro cuidadosos, y fue Thomas Hunt Morgan desarrolló la noción de genes ligados para explicar las anomalías.**

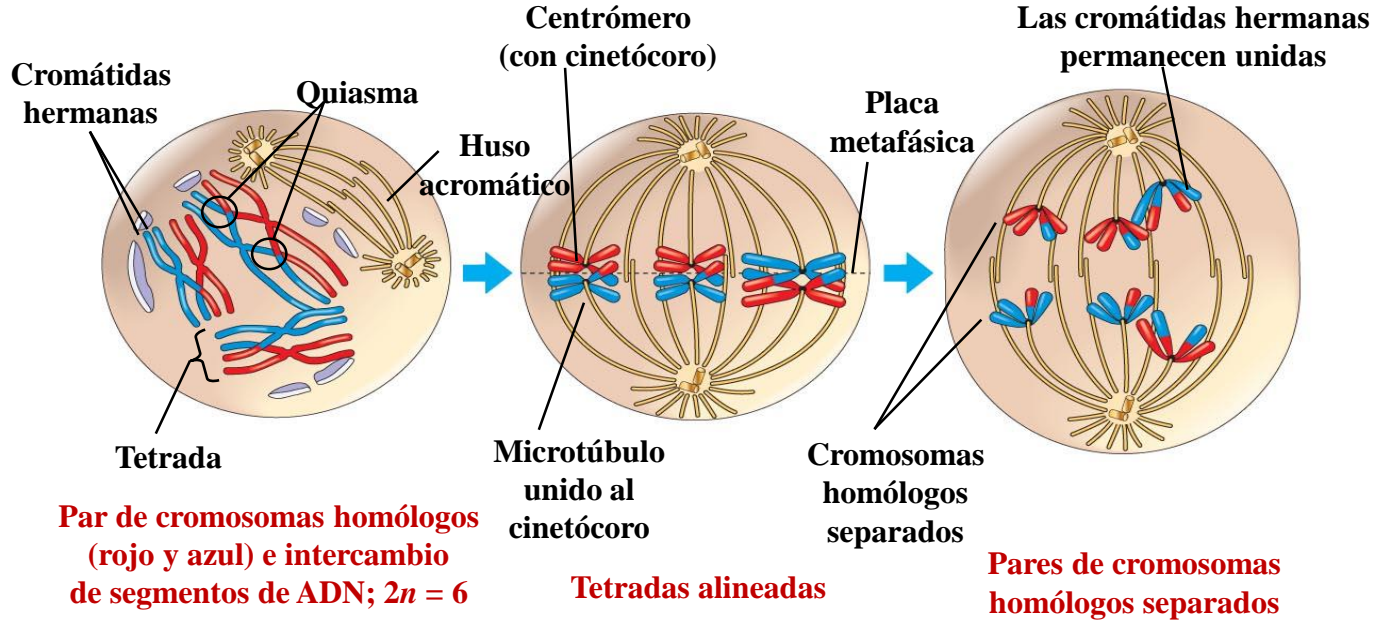
IMAGEN: studyblue.com

Handwritten signature



HABILIDAD: Dibujo de diagramas que representen las etapas de la meiosis: Metafase I

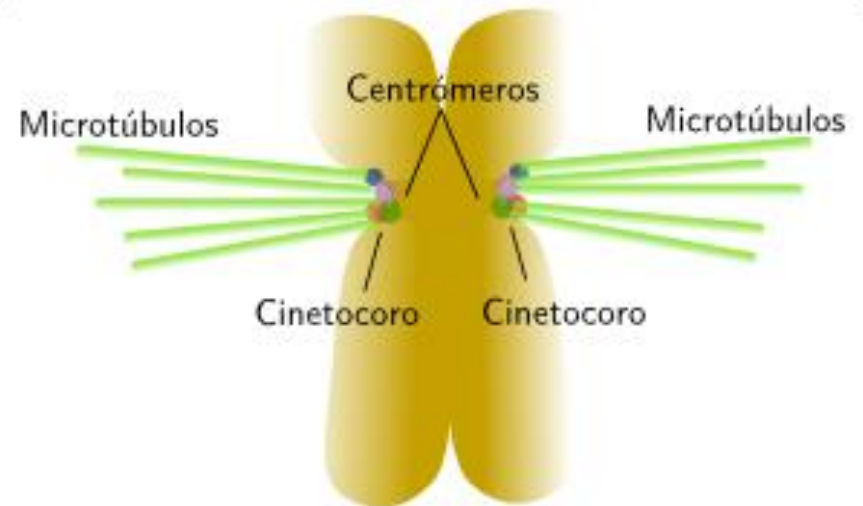
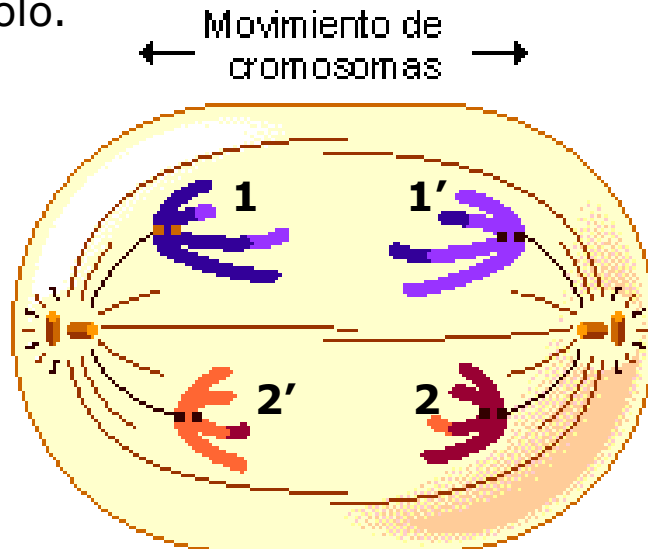
MEIOSIS I: Separación de los cromosomas homólogos		
PROFASE I	METAFASE I	ANAFASE I





1ª División meiótica: Anafase I

- Los pares de cromosomas homólogos que forman los bivalentes se separan al romperse los quiasmas. Esta separación de los cromosomas homólogos se denomina **disyunción**.
- Cada homólogo, formado por dos cromátidas hermanas unidas por el centrómero, se desplaza a un polo opuesto de la célula.
- Esto ocurre porque los dos cinetócoros que componen cada cromosoma (uno por cromátida) están fusionados y orientados hacia el mismo polo. Así, los dos cinetócoros de un homólogo están orientados hacia un mismo polo, mientras que los dos cinetócoros de su homólogo lo están hacia el otro polo.

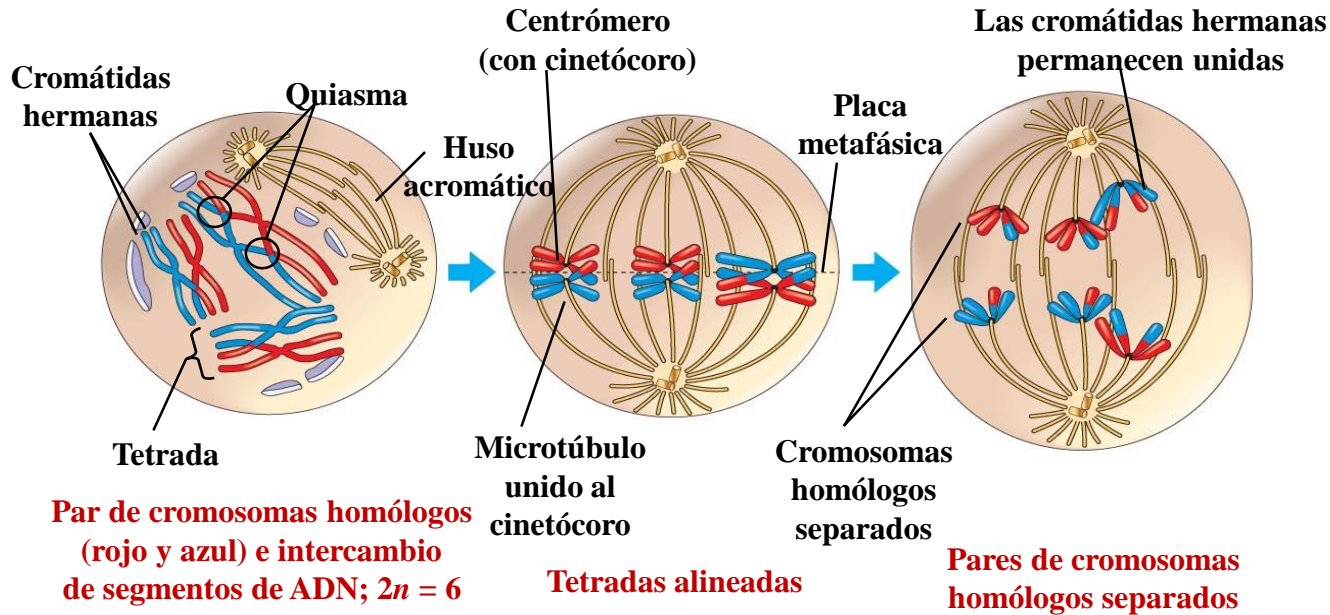




HABILIDAD: Dibujo de diagramas que representen las etapas de la meiosis: Anafase I

MEIOSIS I: Separación de los cromosomas homólogos

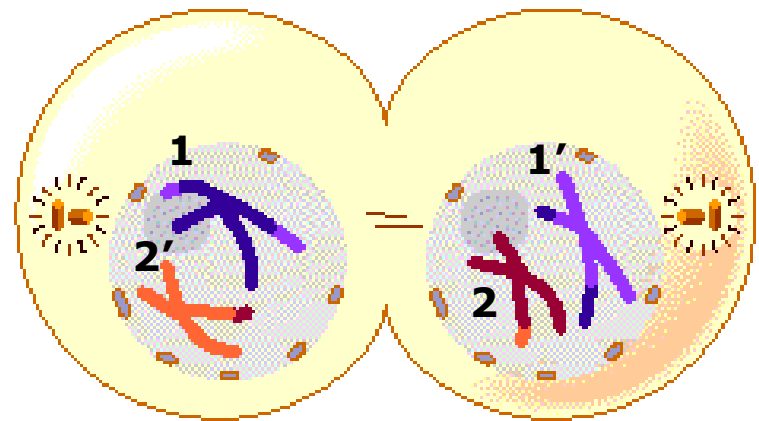
PROFASE I **METAFASE I** **ANAFASE I**





1ª División meiótica: Telofase I y citocinesis

- **La separación de pares de cromosomas homólogos en la primera división de la meiosis divide por dos el número de cromosomas**, por lo que al comienzo de la telofase I, cada mitad de la célula contiene un set haploide de cromosomas, cada uno de los cuales con dos cromátidas hermanas.
- Al final de la telofase I el nucleolo y la membrana nuclear se han regenerado, desaparecen las fibras del huso y los cromosomas comienzan a decondensarse.
- La **citocinesis** ocurre simultáneamente, formando dos células hijas haploides. En células animales se forma un **surco de segmentación**, mientras que en las vegetales se forma el **fragmoplasto**.
- Tras la separación de las dos células hijas, se entra en una **breve interfase** caracterizada porque no hay fase S (replicación del ADN).



Handwritten signature and scribbles.



HABILIDAD: Diagrama etapa Telofase I y citocinesis

MEIOSIS II: Separación de las cromátidas hermanas

TELOFASE I Y CITOCINESIS

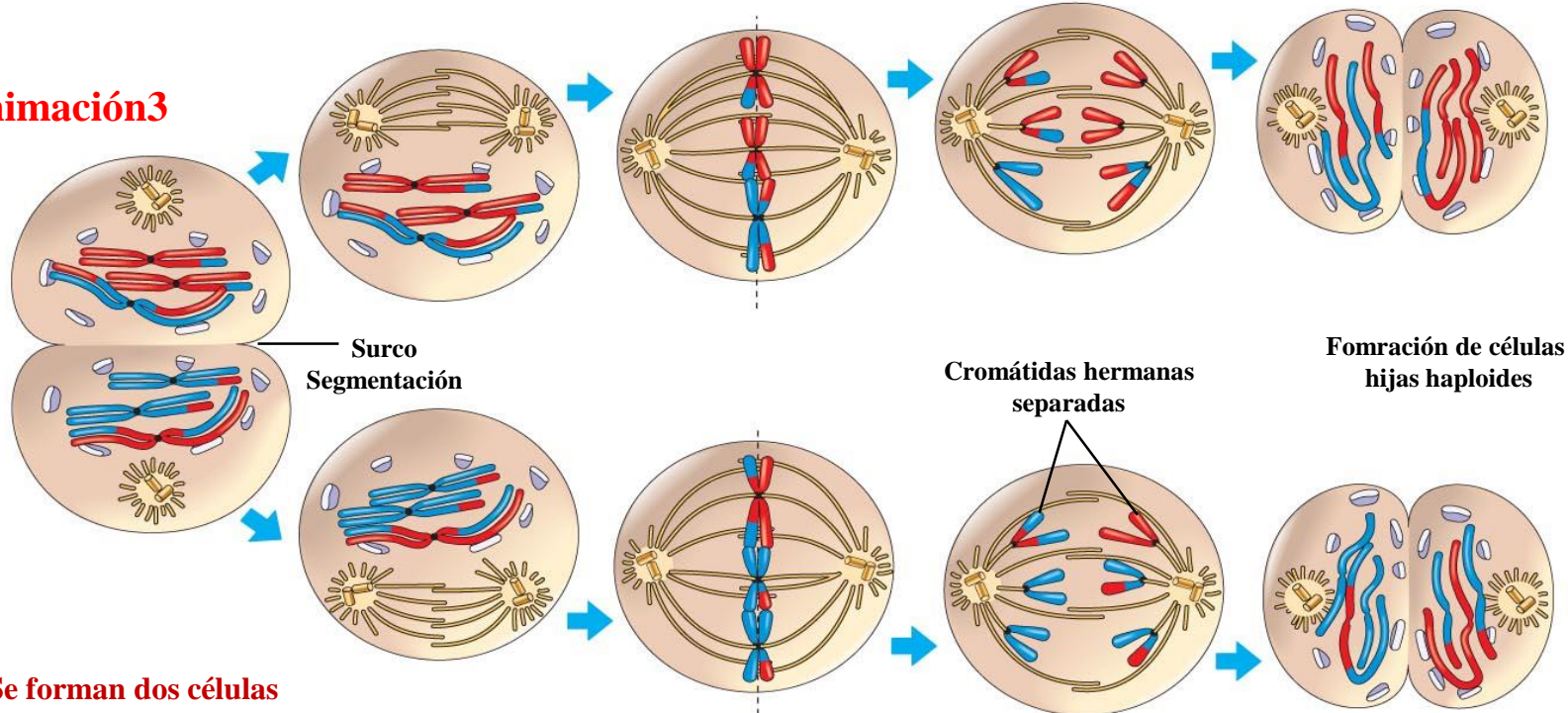
PROFASE II

METAFASE II

ANAFASE II

TELOFASE II Y CITOCINESIS

Animación 3



Se forman dos células haploides; los cromosomas están todavía replicados

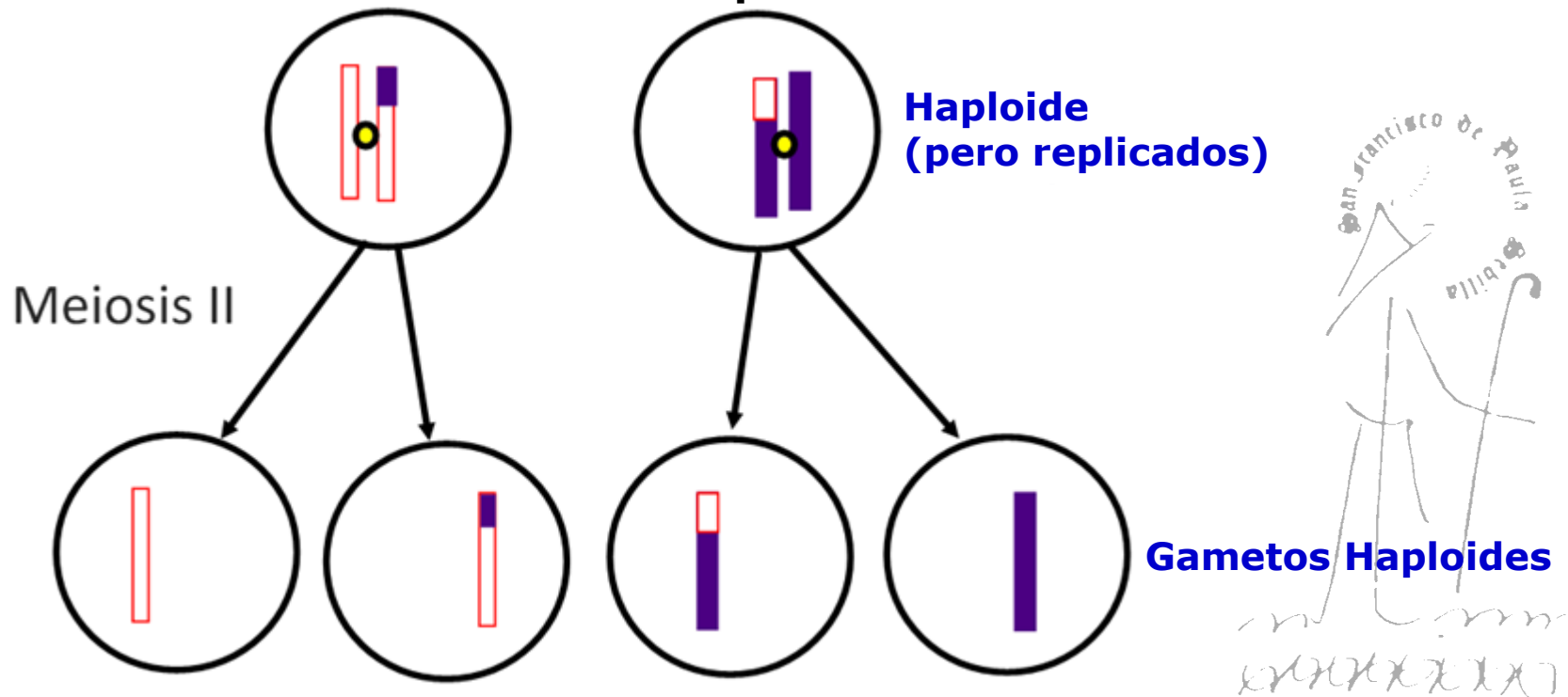
Durante otra ronda de división celular, las cromátidas hermanas finalmente se separan; resultan cuatro células hijas haploides, conteniendo cromosomas simples sin replicar

Handwritten notes and scribbles at the bottom right.



2ª División meiótica (Meiosis II)

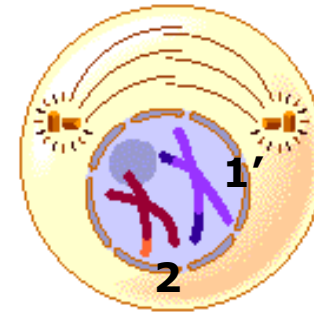
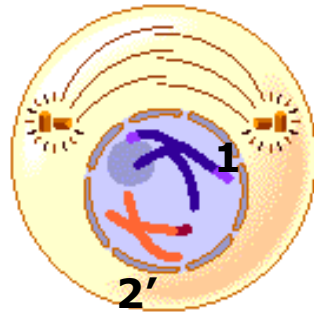
- Se puede considerar un proceso similar a una mitosis, y consta también de cuatro fases (profase II, metafase II, anafase II y telofase II).
- En ella tiene lugar la separación de las cromátidas hermanas y un nuevo proceso de división celular, por lo que se obtienen 4 células haploides.
- Por tanto, **los cromosomas homologos se separan en la meiosis I y las cromátidas hermanas se separan en la meiosis II.**



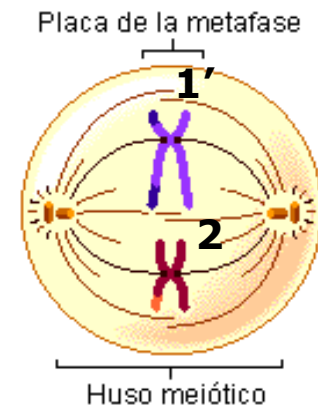
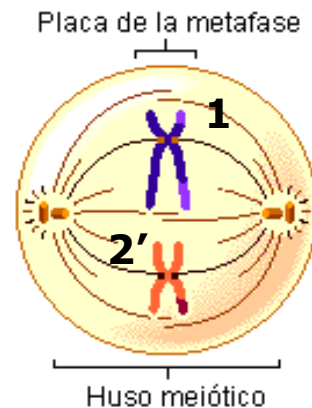


2ª División meiótica: Profase II y Metafase II

- En la **Profase II** desaparecen las membranas nucleares y se forman dos nuevos husos, uno para cada célula hija resultante de la primera división.

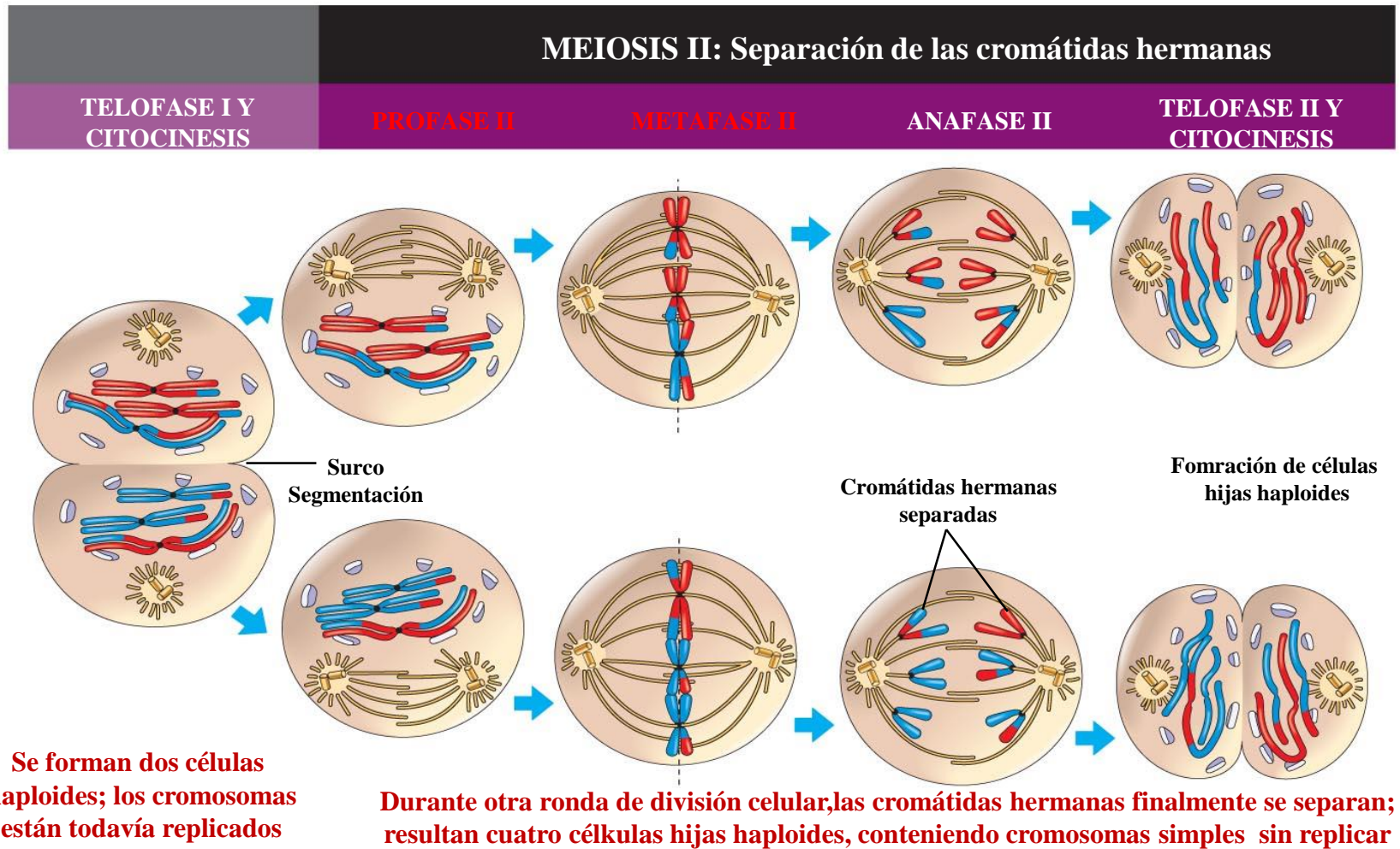


- En la **Metafase II** los cromosomas se alinean en el ecuador de la célula, uniéndose el cinetócoro de cada cromátida hermana a los microtubulos de polos opuestos. Esta orientación también es aleatoria, pudiendo quedar mabas cromátidas recombinadas hacia un mismo polo o no.





HABILIDAD: Diagrama etapas Profase II y Anafase II



XPTTXXAA

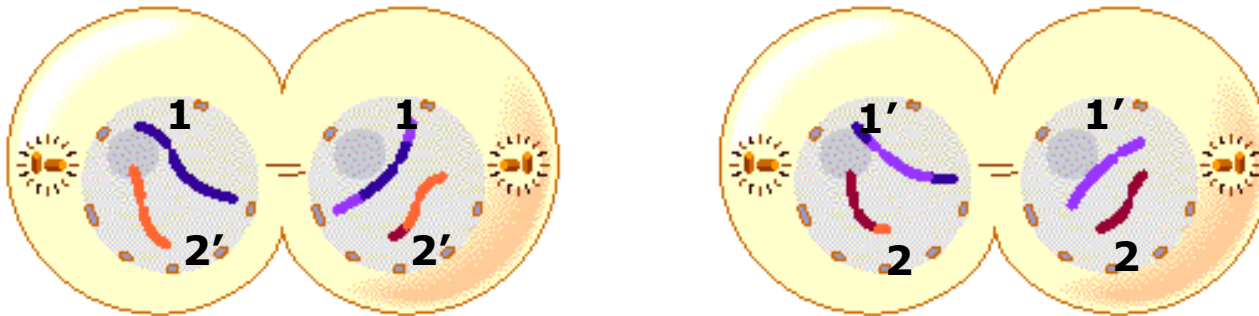


2ª División meiótica: Anafase II y Telofase II

- En la **Anafase II** se rompen los centrómeros y las cromátidas hermanas se separan atraídas por los microtúbulos cinetocóricos.



- En la **Telofase II** los cromosomas llegan a los polos opuestos, se forma el núcleo y los cromosomas comienzan a descondensarse. La **citocinesis** es simultánea, originando cuatro células hijas genéticamente distintas, cada una con un juego o set de cromosomas sin replicar.



Cuatro células hijas haploídes

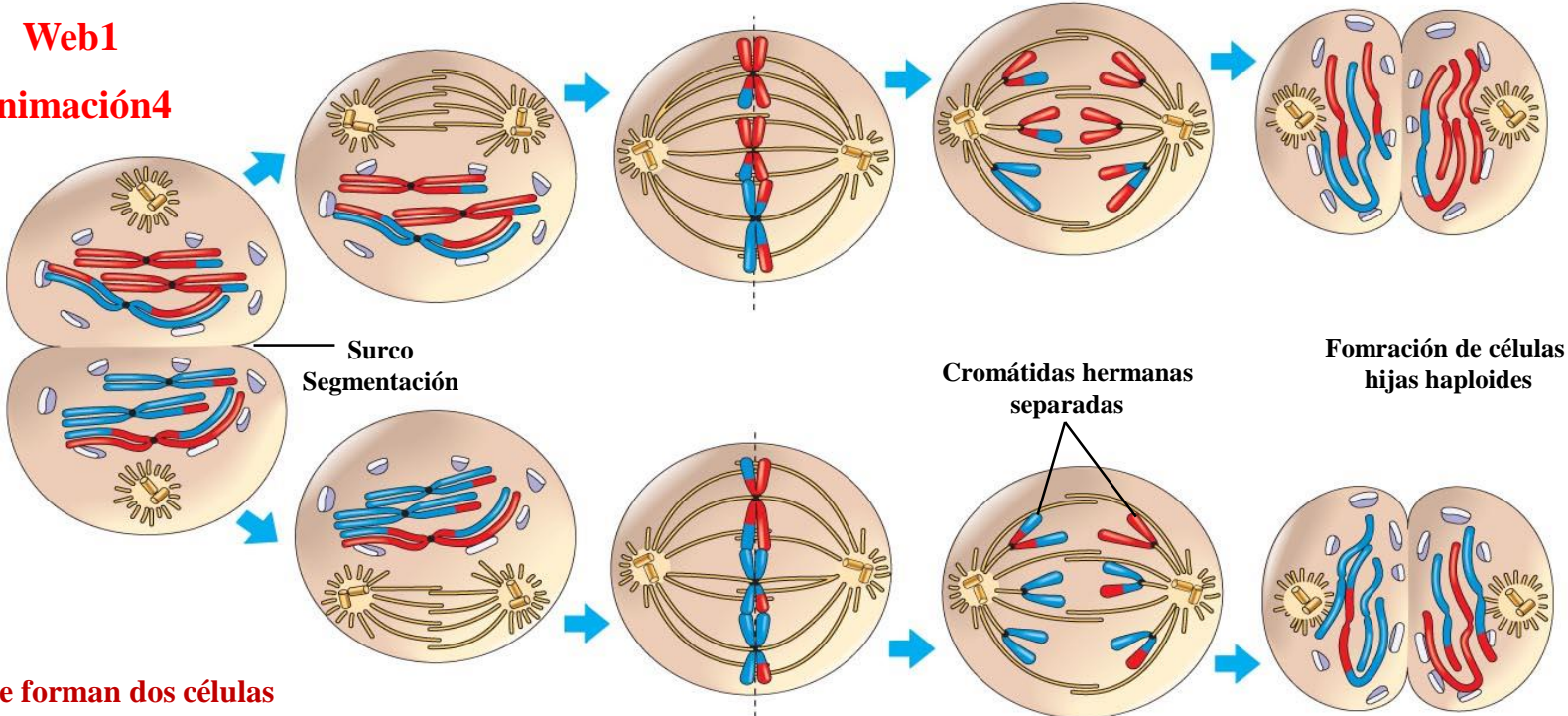




HABILIDAD: Diagrama etapas Anafase II y Telofase II

MEIOSIS II: Separación de las cromátidas hermanas				
TELOFASE I Y CITOCINESIS	PROFASE II	METAFASE II	ANAFASE II	TELOFASE II Y CITOCINESIS

Web1
Animación4



Se forman dos células haploides; los cromosomas están todavía replicados

Durante otra ronda de división celular, las cromátidas hermanas finalmente se separan; resultan cuatro células hijas haploides, conteniendo cromosomas simples sin replicar

Handwritten notes and scribbles in the bottom right corner.



Variación del contenido de ADN en meiosis

(A) Interfase: 1 célula diploide ($2n$)

(B) Fase S

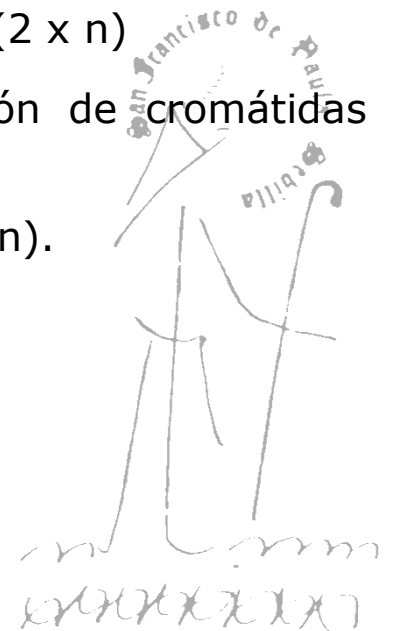
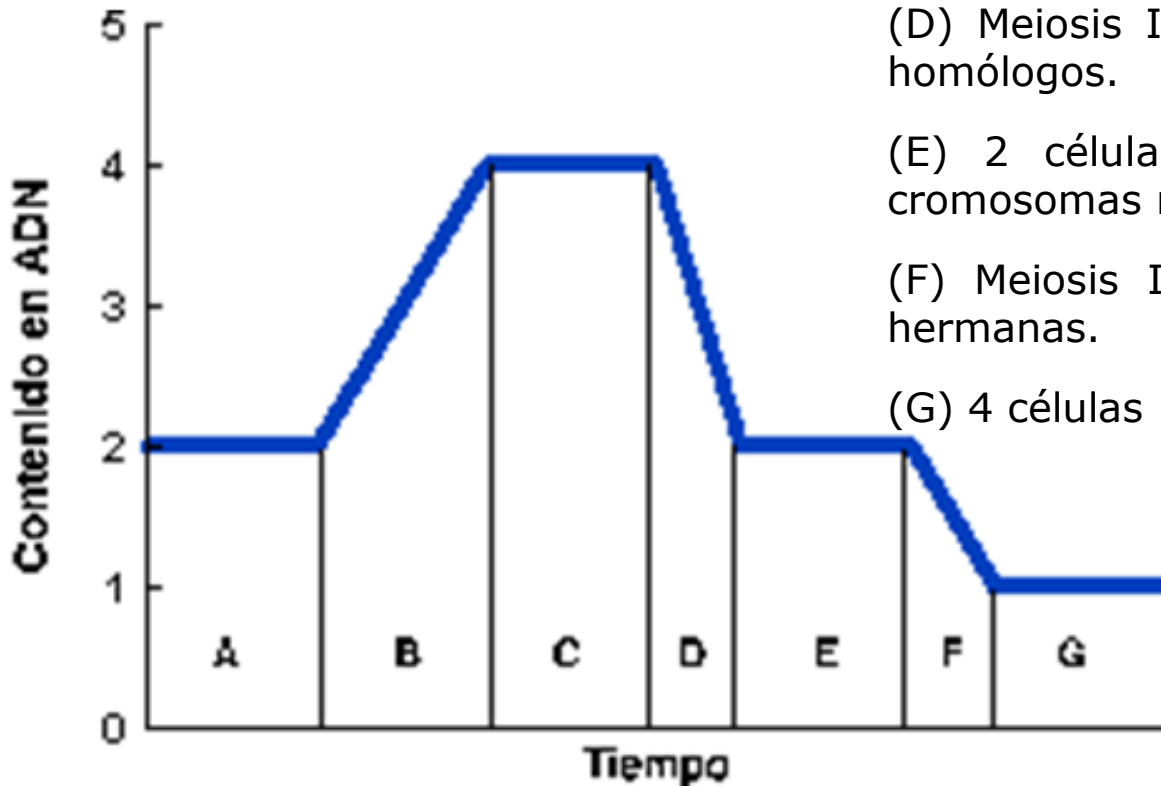
(C) 1 célula diploide con cromosomas replicados ($2 \times 2n$) = tetraploide ($4n$)

(D) Meiosis I separación de cromosomas homólogos.

(E) 2 células haploides cada una con cromosomas replicados ($2 \times n$)

(F) Meiosis II separación de cromátidas hermanas.

(G) 4 células haploides (n).



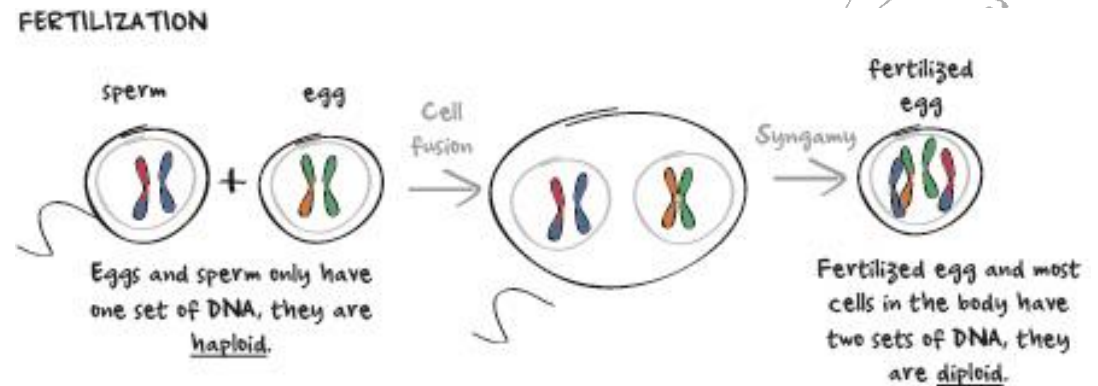


Variación genética

- Tal como se ha comentado, **el sobrecruzamiento de los cromosomas homólogos en profase I y la orientación aleatoria de los bivalentes en metafase I promueven la variación genética.**
- Pero además, **la fusión de gametos de diferentes progenitores también promueve la variación genética.** La fusión de los gametos para producir un cigoto es un evento importante por varias razones:

- 1) Es el comienzo de la vida de un nuevo individuo.
- 2) Permite que los alelos de dos individuos diferentes se combinen en un nuevo individuo.
- 3) La combinación de alelos generada es improbable que haya existido anteriormente.

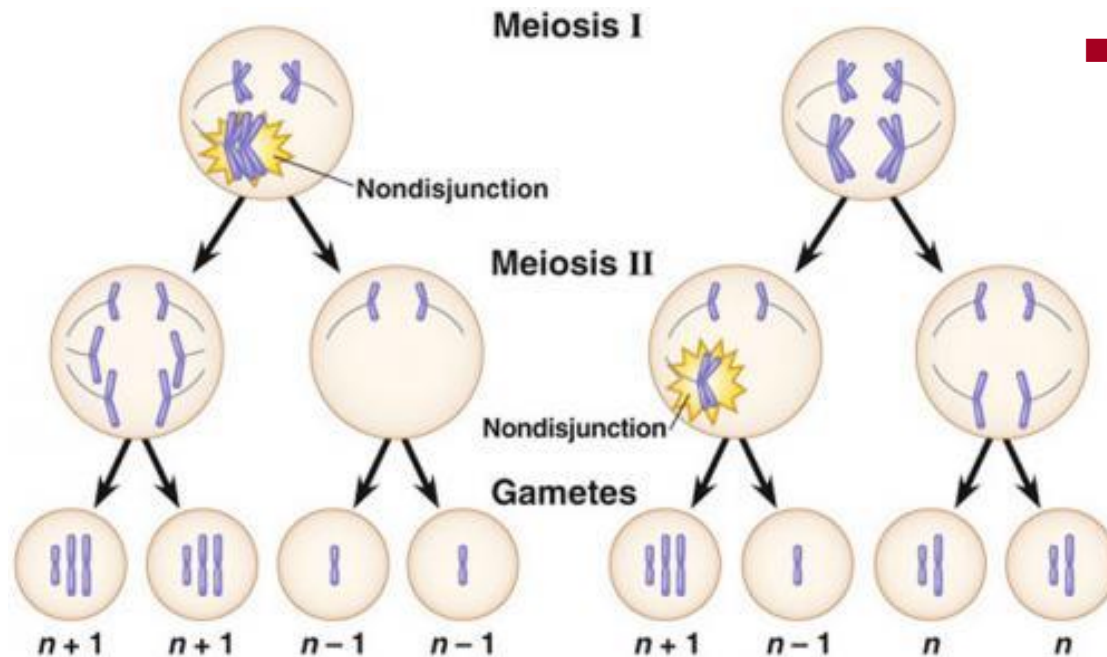
4) La fusión de gametos promueve por tanto la variación genética de una especie, esencial para que evolucione.





APLICACIÓN: La no disyunción puede causar síndrome de Down y otras anomalías cromosómicas

- Durante la meiosis puede ocurrir un proceso de **no disyunción** de los cromosomas homólogos en Anafase I (afectando a todos los gametos) o de las cromátidas hermanas en Anafase II (afectando a la mitad de los gametos). Es el origen de la **aneuploidía** (variación del nº de alguno de los cromosomas).



Gametos con copia extra de un cromosoma (trisomía) Gameto con un cromosoma menos (monosomía)

(trisomía) (monosomía)

(a) Nondisjunction of homologous chromosomes in meiosis I

(b) Nondisjunction of sister chromatids in meiosis II

- La no disyunción de los **cromosomas homólogos en Anafase I** se debe a la incorrecta unión de los microtúbulos, mientras que la de las **cromátidas hermanas en Anafase II** se debe a la no división de los centrómeros.

Web2

Handwritten signature and scribbles



APLICACIÓN: La no disyunción puede causar síndrome de Down y otras anomalías cromosómicas

■ La no disyunción puede causar síndrome de Down y otras anomalías cromosómicas.

■ La mayoría de las monosomías y trisomías en los humanos son tan graves que la descendencia no sobrevive, sin embargo, llegan a nacer en algunos casos, como la trisomía del par 13, 18 y 21.

■ La no disyunción también puede resultar en el nacimiento de niños con un número anormal del número de cromosomas sexuales, como el síndrome de Turner y de Klinefelter.

ANEUPLOIDÍAS HUMANAS MÁS FRECUENTES		
ALTERACIÓN	SÍNDROME	CUADRO CLÍNICO
Trisomía del 21 (1,5/10000 nacidos)	Down	Retraso mental Rasgos faciales mongoloides Alteraciones oculares, cardíacas, braquicefalia
Trisomía del 18 (1/6667 nacidos)	Edwards	Deficiencia mental profunda Malformaciones renales y cardíacas
Trisomía del 13 (1/4600 nacidos)	Patau	Deficiencia mental profunda Malformaciones cardíacas, genitales, cerebrales y renales.
XO (0,3/1000 nacidos)	Turner	Genitales infantiles Esterilidad Estatura baja
XXX (1/1000 nacidos)	Triple X	Retraso mental. Alteraciones neuropsíquicas
XXY (1,4/10000 nacidos)	Klinefelter	Genitales pequeños Retraso mental moderado
XYY (1/2000 nacidos)	Duplo Y	Trastornos de conducta (agresividad) Estatura elevada

Handwritten notes:
m...
XXXXXX



Síndrome de Down como ejemplo de No disyunción

- El síndrome de Down es un desorden genético debido a la **no disyunción de las cromátidas hermanas** en la meiosis II durante la formación de los gametos, de manera que uno de los gametos recibe dos cromosomas del mismo tipo.
- El cigoto formado contiene tres cromosomas del mismo tipo (**trisomía** del par 21), y por tanto presenta un total de 47 cromosomas.
- Es menos común en la espermatogénesis que en la ovogénesis, y es función de la edad.



Female with Down Syndrome (47,XX,+21) Karyotype

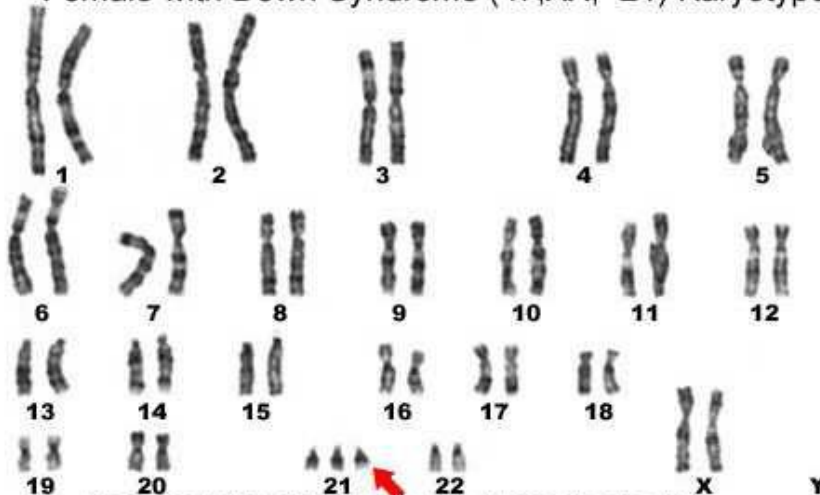


Image credit: Tokyo Medical University, Hironao Numabe, MD.
<http://www.tokyo-med.ac.jp/genet/index-e.htm>

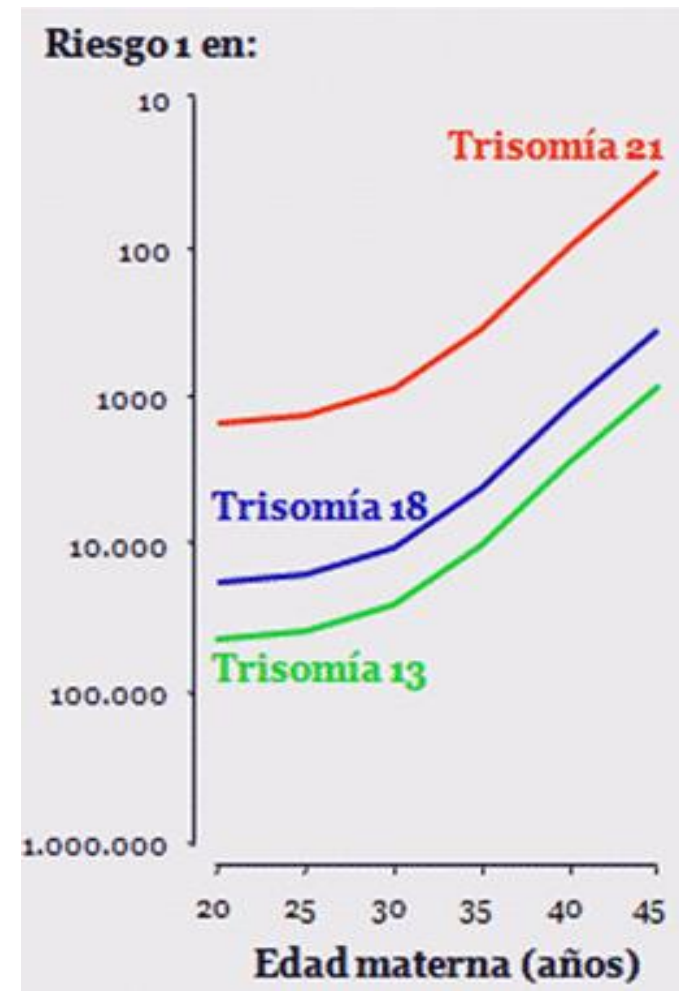
- Las características generales asociadas al este síndrome consisten en hipotonía muscular, retraso mental, hipolaxia maxilar, dedos cortos e infertilidad en los varones

Handwritten notes:
P11:
m m m m
x x x x x x x x x x



APLICACIÓN: La edad de los progenitors influye en la probabilidad de no disyunción

- Diversos estudios han demostrado que la edad materna y/o paterna están correlacionadas con las alteraciones cromosómicas y genéticas, las cuales se presentan durante la gametogénesis.
- Al aumentar la edad de los padres aumentan también las probabilidades de que en éstos tenga lugar un proceso de no disyunción durante la gametogénesis.
- Estas anomalías cromosómicas debidas a procesos de no disyunción, como el síndrome de Down, ee puede detectar mediante el diagnóstico prenatal de anomalías cromosómicas en un **cariotipo**.

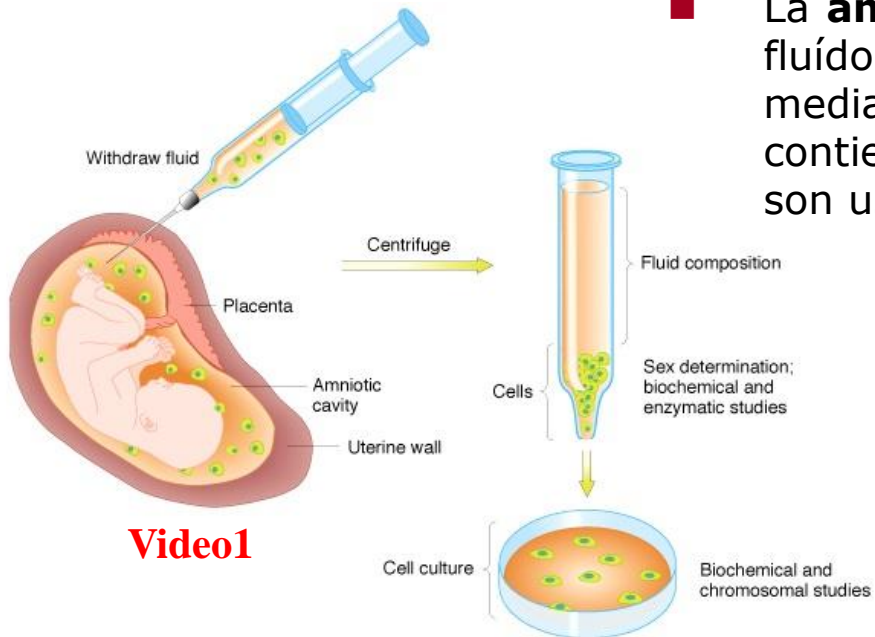




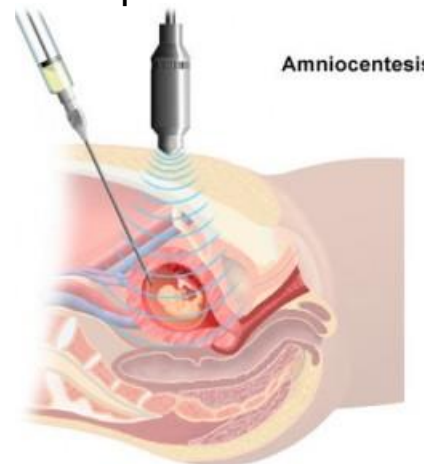
APLICACIÓN: Métodos usados para la obtención de células para el análisis de cariotipos

- Los cariotipos se realizan empleando células obtenidas de muestras de vellosidad coriónica o mediante amniocentesis.
- Las células obtenidas son estimuladas a dividirse y detenidas en **metafase** empleando **colchicina**, que interfiere en la polimerización de los microtúbulos del huso mitótico. Las células son entonces rotas en un medio hipotónico.

- La **amniocentesis** consiste en la extracción de fluido amniótico mediante una jeringa guiada mediante ultrasonidos. El fluido amniótico contiene células del feto, que tras ser cultivadas son usadas para realizar el cariotipo.



Video1

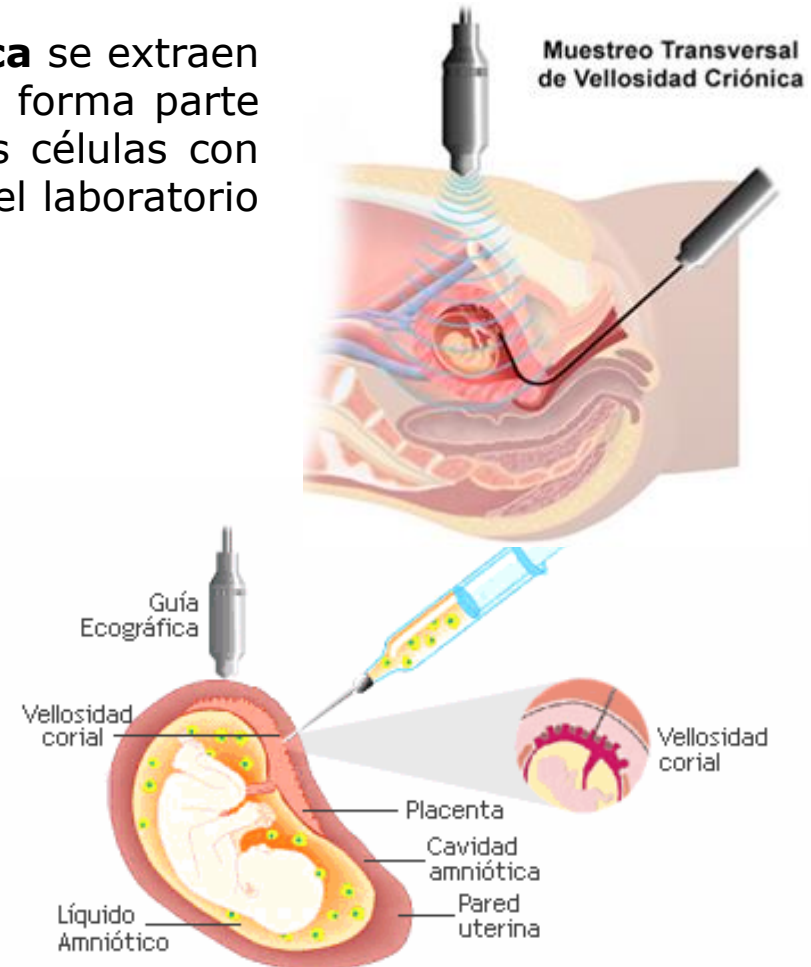


XXXXXXXXXX



APLICACIÓN: Métodos usados para la obtención de células para el análisis de cariotipos

- Las **muestras de vellosidad coriónica** se extraen del corión, que es una membrana que forma parte de la placenta y que contiene muchas células con vellosidades que pueden cultivarse en el laboratorio y usarse para realizar el cariotipo.
- Al igual que en la amniocentesis, puede realizarse a través del abdomen, extrayendo la muestra con una jeringa guiada mediante ultrasonidos. Pero también puede realizarse a través del cuello uterino, mediante la inserción de un tubo de plástico delgado a través de la vagina y el cuello uterino para llegar a la placenta, utilizando imágenes de ultrasonido para guiar el tubo y extraer una pequeña muestra de tejido de las vellosidades coriónicas.





APLICACIÓN: Métodos usados para la obtención de células para el análisis de cariotipos

- El análisis del cariotipo humano permite **determinar el sexo** (hombre XY, mujer XX) del individuo así como realizar un **diagnóstico prenatal** de anomalías cromosómicas, al identificar si mutaciones cromosómicas o **procesos de no disyunción** han tenido lugar, como las trisomías o aneuploidías.

