

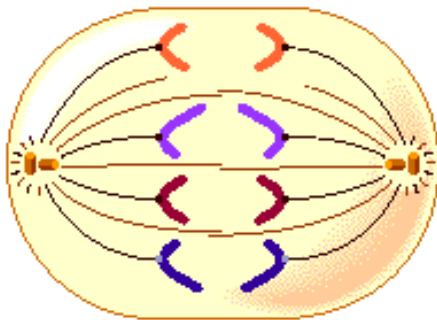
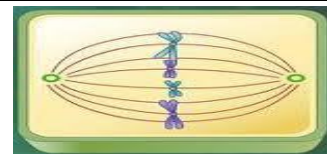


GUIA #2
BIOLOGIA 4° MEDIO

INSTRUCCIONES GENERALES:	CONTENIDOS:
<ul style="list-style-type: none"> Realizar en el cuaderno de asignatura revista manuscrita de los temas que trataremos en las próximas disertaciones, correspondientes a la primera unidad... Saludos. Es importante que las palabras que desconozcan deben investigarlas y colocarlas en la parte final de la revista como glosario. 	<ul style="list-style-type: none"> División celular. Cromosomas.

TEMA 3

División Celular



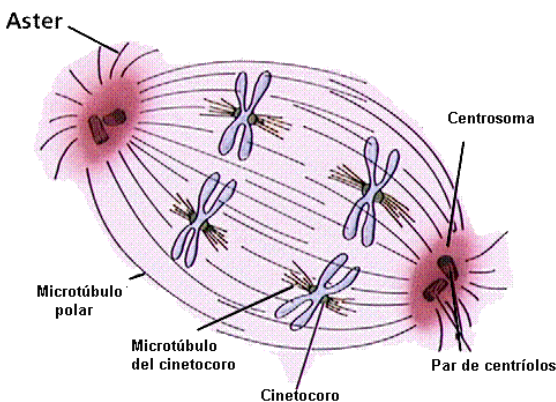
Es una parte muy importante del ciclo celular en la que una célula inicial se divide para formar células hijas. Gracias a la división celular se produce el crecimiento de los seres vivos. En los organismos pluricelulares este crecimiento se produce gracias al desarrollo de los tejidos y en los seres unicelulares mediante la reproducción vegetativa.

División de la mitosis

El proceso de la mitosis una vez comenzado se efectúa en forma ininterrumpida; sin embargo en atención a los diferentes aspectos importantes que presenta, se a dividido para su estudio en cuatro fases, que son:

Profase: Durante la profase la red de cromatina presente en el núcleo se condensan, se acorta y se hace más gruesa para formar los cromosomas, los cuales en esta etapa están formados por dos cordones o filamentos idénticos.

Cada filamento constituye una cromatida, que contiene el cromonema correspondiente, donde se acumula el ácido desoxirribonucleico o ADN. A lo largo del cromonema se disponen los genes. Durante la profase, la membrana nuclear, así como el núcleo, comienza a desintegrarse.



Algunos autores reconocen una etapa intermedia entre la profase y la metafase que denomina prometafase que se caracteriza por que el citoplasma, el centrosoma forma el áster, los centriolos se sitúan en los polos opuestos de la célula, el huso acromático se forma completamente y los cromosomas empiezan a orientarse y trasladarse hasta el interior de la célula.

Metafase: Ya definitivamente formado el huso acromático y constituido el áster en cada polo de la célula, los cromosomas se orientan por medio del centrómero y se colocan perpendicularmente al eje del huso acromático con los vértices dirigidos hacia el centro; es lo que constituye la placa ecuatorial o metafísica. Este periodo es muy corto.

Anafase: Durante esta fase se completa la división o escisión longitudinal de los cromosomas, separándose las dos cromatidas que formaran dos cromosomas hijos. Luego emigran a los polos de las células y rodean al centriolo respectivo, para lo cual los centrómeros se orientan por la fibra del huso cromático. Se ha surgido que este movimiento se debe a fuerzas electrostáticas. Las proteínas que constituyen el huso

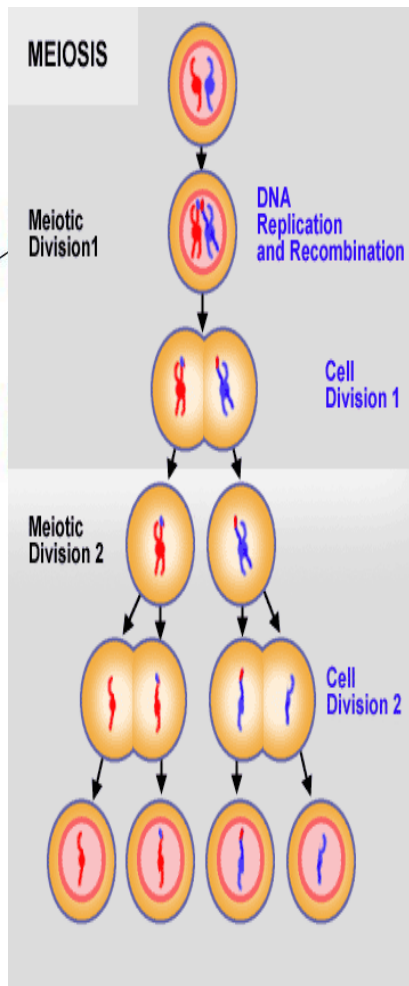


acromático tienen propiedades contráctiles, de modo que la contracción de la fibra del huso facilita el traslado de las cromátidas hacia los polos de las células.

Telofase: Los cromosomas se aglomeran alrededor del centriolo en los polos de las células y se unen formando la red de cromatina. Reaparece la membrana nuclear, el nucléolo y la cariolinfa. El citoplasma se estrecha cada vez más por estrangulación. En las células vegetales se precipitan en el ecuador gran cantidad de material, formando una doble membrana o tabique denominado fragmoplasto, a partir del cual se formara la lamina media.

El núcleo termina de dividirse (cariocinesis) e inmediatamente el citoplasma se divide (citocinesis), lo cual culmina con la formación de dos células hijas. La mitosis en las células animales, difiere ligeramente en las células vegetales, pues en estas no se forman el áster. Las complejas y profundas transformaciones que acabamos de ver, concluyen con la formación de dos células hijas, dotadas de los elementos protoplásmicos y de la misma carga genética de la célula madre de la cual proceden.

Función: El resultado esencial de la mitosis es la continuidad de la información hereditaria de la célula madre en cada una de las dos células hijas. El genoma se compone de una determinada cantidad de genes organizados en cromosomas, hebras de ADN muy enrolladas que contienen la información genética vital para la célula y el organismo. Dado que cada célula debe contener completa la información genética propia de su especie, la célula madre debe hacer una copia de cada cromosoma antes de la mitosis, de forma que las dos células hijas reciban completa la información.



Miosis

Es una de las formas de la reproducción celular. Este proceso se realiza en las glándulas sexuales para la producción de gametos. Es un proceso de división celular en el cual una célula diploide experimenta dos divisiones sucesivas, con la capacidad de generar cuatro células haploides. En los organismos con reproducción sexual tiene importancia ya que es el mecanismo por el que se producen los óvulos y espermatozoides (gametos). Este proceso se lleva a cabo en dos divisiones nucleares y citoplasmáticas, llamada primera y segunda división meiótica o simplemente meiosis I y meiosis II. Ambas comprenden profase, metafase, anafase y telofase.

Primera división Miotica

Comprende 4 etapas:

Profase I: Se parece a la profase de la mitosis y comprende a su vez la siguiente subfases:

Leptoteno, los cromosomas aparecen muy delgados y filiformes y constan de dos cromátidas.

Zigoteno, los cromosomas comienzan a unirse por pares, proceso que recibe nombre de sinapsis. Los cromosomas homólogos se emparejan e intercambian material hereditario.

Paquiteno, se completa el apareamiento de los cromosomas homólogos y se forma una especie de matriz a su alrededor. A veces se



enrosca y se entrecruzan y hasta pueden intercambiarse fragmentos de cromatidas, lo cual constituye un hecho importante en la herencia.

Diploteno, los cromosomas de cada par se dividen longitudinalmente haciéndose visible sus cuatro cromatidas, aunque no se separen completamente, pues quedan en contacto en algunos puntos denominados quiasmas.

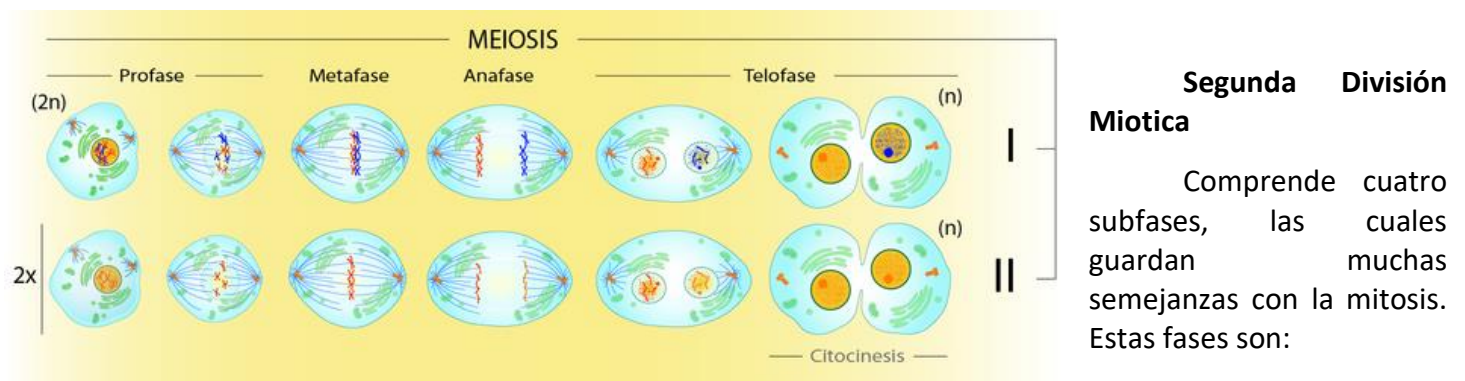
Diacinesis, los cromosomas se contraen o acortan y se orientan hacia la placa ecuatorial terminando así la profase I.

Metafase I: Las cuatro paredes de cromosomas homólogos se disponen a lo largo del plano ecuatorial de la célula. El huso acromático ya se ha formado y su fibra se unen a cada cromosoma homólogo por el centrómero. En esta fase se desintegra la membrana nuclear.

Anafase I: Los cromosomas homólogos, cada uno con dos cromatidas, se separan y emigran hacia los polos de la célula. El centrómero no se divide.

Telofase I: Los cromosomas en número haploide se disponen a cada polo de la célula. Cada cromosoma posee dos cromatidas unidas al centrómero. Se forma la membrana nuclear alrededor de cada juego de cromosomas. Esta etapa es corta y algunas células no la presentan.

Cada núcleo resultante contiene solamente la mitad del número de los cromosomas de la célula madre, estos cromosomas son probablemente diferentes a cualquiera de lo de la célula original debido a los intercambios que tuvieron lugar durante el entrecruzamiento. La interfase que sigue a la primera división meiótica se diferencia de la que precede a la mitosis y a la primera división meiótica en un aspecto básico: no tiene lugar duplicación del material cromosómico



Profase II: La membrana nuclear, si es que la hay, se disuelve y aparece el huso en cada una de las células hijas de la primera división meiótica, los cromosomas se acortan y se orientan hacia la región media.

Metafase II: Los cromosomas se sitúan en el plano ecuatorial de la célula, se distinguen perfectamente las cromatidas, y los centrómeros se orientan según las fibras del huso acromático.

Anafase II: Los centrómeros se dividen y los cromosomas se separan y se dirigen al respectivo polo de la célula.



Telofase II: Se forma la membrana nuclear alrededor de cada grupo de cromosomas y se divide el citoplasma de cada célula. El resultado de todo este proceso es la formación de cuatro células hijas, cada una de las cuales tiene la mitad del número de cromosomas (haploides) de la célula madre.

Función: La meiosis cumple la función de producir gametos o células haploides (espermatozoides u óvulos) que no pueden vivir independientemente. Un espermatozoide se fusiona con un óvulo para producir una célula diploide, el óvulo fertilizado o cigoto, que mediante divisiones celulares mitóticas da origen a un nuevo organismo multicelular.

TEMA 4

CROMOSOMAS

En biología y citogenética, se denomina cromosoma cada una de las estructuras altamente organizadas, formadas por ADN y proteínas, que contiene la mayor parte de la información genética de un individuo.

En las divisiones celulares (mitosis y meiosis) presenta su forma más conocida, cuerpos bien delineados en forma de X, debido al grado de compactación y duplicación.

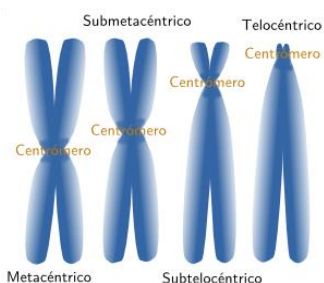
En la interfase no pueden ser visualizados mediante el microscopio óptico de manera nítida ya que ocupan territorios cromosómicos discretos. En las células eucariotas y en las arqueas (a diferencia que en las bacterias), el ADN siempre se encontrará en forma de cromatina, es decir asociado fuertemente a unas proteínas denominadas histonas y no-histonas. La cromatina, organizada en cromosomas, se encuentra en el núcleo de las células eucariotas y se visualiza como una maraña de hebras delgadas. Cuando comienza el proceso de duplicación y división del material genético llamado (cariocinesis), esa maraña de hebras inicia un fenómeno de condensación progresivo que permite visualizar cada uno de los cromosomas

Cuando se examinan con detalle durante la mitosis, se observa que cada uno de los cromosomas presenta una forma y un tamaño característicos.

Cada cromosoma tiene una región condensada, o constreñida, llamada centrómero, que confiere la apariencia particular a cada cromosoma y que permite clasificarlos según la posición del centrómero a lo largo del cromosoma.

Otra observación que se puede realizar es que el número de cromosomas de los individuos de la misma especie es constante. Esta cantidad de cromosomas se denomina número o Ploidía y se simboliza como $2n$ o $4n$ o $1n$ dependiendo del tipo de célula.

¿Cuántos Cromosomas Poseemos?



El gran logro científico del siglo XX ha sido, sin lugar a dudas, la secuenciación del genoma humano, el libro que contiene la información necesaria para construir y mantener con vida a un ser humano.

El genoma está constituido por un número determinado de cromosomas que se encuentran encerrados en el núcleo de las células. Todos sabemos que el número de cromosomas que tienen todas las células de nuestro cuerpo -excepto nuestros espermatozoides, si somos hombres, u óvulos, si somos mujeres- es de 23 pares. O sea, 46 cromosomas.



Lo que ya no resulta tan conocido es que su simple conteo se hizo mal en un principio. La técnica, bastante simple, consiste en sacar una fotografía en el preciso instante de la división celular, justo el único momento en que los cromosomas se observan completamente separados. Y, después, contarlos. Una operación bien sencilla. Sin embargo, hasta mediados del siglo XX la mejor estimación de la ciencia era de 48 (que coincide con el número de cromosomas de nuestros primos los chimpancés).

TEORÍA CROMOSÓMICA DE LA HERENCIA

En 1903, Walter Sutton y Boveri, llegaron a establecer la relación entre los cromosomas y los “factores” hereditarios que supuso Mendel, donde los cromosomas eran los portadores de las bases físicas de la herencia: La teoría cromosómica de la herencia, la cual confirmó la hipótesis planteada por Mendel; esta teoría creó la base material para el desarrollo de la Genética.

Se realizaron innumerables experimentos que proporcionaron evidencias que confirmaban la relación existente entre las leyes de Mendel, y la teoría cromosómica, aunque no todos los científicos de esa época estaban de acuerdo con lo propuesto por Mendel, admitían que los genes o “factores” estaban en los cromosomas.

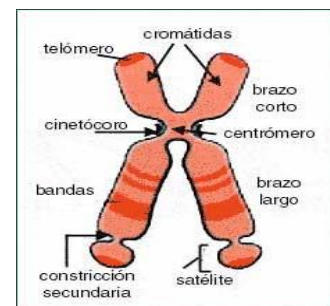
Por lo tanto podemos concluir que Sutton postuló la Teoría Cromosómica

“que los genes son unidades físicas que se encuentran localizadas en los cromosomas”

¿Cuándo afectan las enfermedades de los cromosomas en los niños?

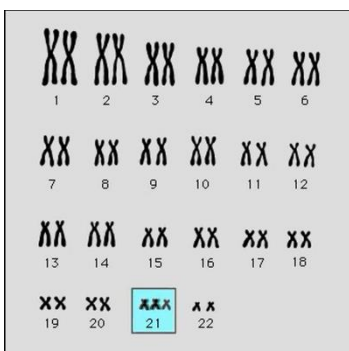
Los genes son los ladrillos de la herencia. Se pasan de padres a hijos. Los contienen el ADN, las instrucciones para fabricar proteínas. Estas son las realizan la mayor parte de las funciones dentro de las células. Las proteínas mueven moléculas de un lugar a otro, construyen estructuras, descomponen toxinas y realizan otros tipos de tareas de mantenimiento.

A veces, se produce una mutación, un cambio en un gen o en varios genes. Esta mutación cambia las instrucciones para fabricar las proteínas y esto hace que las proteínas no funcionen correctamente o falten. Esto puede causar una enfermedad genética.



como:

genes que



Síndrome de Down

El síndrome de Down (DS) es un trastorno genético causado por la presencia de una copia extra del cromosoma 21 (o una parte del mismo), en vez de los dos habituales, por ello se denomina también trisomía del par 21. Se caracteriza por la presencia de un grado variable de discapacidad cognitiva y unos rasgos físicos peculiares que le dan un aspecto reconocible. Es la causa más frecuente de discapacidad cognitiva psíquica congénita y debe su nombre a John Langdon Down que fue el primero en describir esta alteración genética en 1866, aunque nunca llegó a descubrir las causas que la producían. En julio de 1958 un joven

investigador llamado Jérôme Lejeune descubrió que el síndrome es una alteración en el mencionado par de cromosomas.



Los síntomas del síndrome de Down varían de una persona a otra y pueden ir de leves a graves. Sin embargo, los niños con síndrome de Down tienen una apariencia característica ampliamente reconocida.

La cabeza puede ser más pequeña de lo normal y anormalmente formada. Por ejemplo, la cabeza puede ser redonda con un área plana en la parte de atrás. La esquina interna de los ojos puede ser redondeada en lugar de puntiaguda.

Los signos físicos comunes abarcan:

- Disminución del tono muscular al nacer
- Exceso de piel en la nuca
- Nariz achatada
- Uniones separadas entre los huesos del cráneo (suturas)
- Pliegue único en la palma de la mano
- Orejas pequeñas
- Boca pequeña
- Ojos inclinados hacia arriba
- Manos cortas y anchas con dedos cortos
- Manchas blancas en la parte coloreada del ojo (manchas de Brushfield)

En el síndrome de Down, el desarrollo físico es a menudo más lento de lo normal y la mayoría de los niños que lo padecen nunca alcanzan su estatura adulta promedio.

Los niños también pueden tener retraso en el desarrollo mental y social. Los problemas comunes pueden abarcar:

- Comportamiento impulsivo
- Deficiencia en la capacidad de discernimiento
- Período de atención corto
- Aprendizaje lento

Síndrome de Turner

En el año 1938 Henry Turner describió por primera vez en la revista *Endocrinología*, un grupo de siete mujeres con edades comprendidas entre los 15 y los 23 años, que presentaban una serie de alteraciones físicas que llamaron su atención y que hizo que las agrupara en un nuevo síndrome: EL SÍNDROME DE TURNER.

El síndrome de Turner es una genética rara que consiste en la pérdida total o parcial de un cromosoma X durante el desarrollo del embrión. Esto quiere decir que en lugar de dos cromosomas sexuales, estas niñas tienen, al menos en parte de sus células, un solo cromosoma X. Solo un pequeño porcentaje de estos embriones llega a término, y las niñas que nacen con este defecto pueden parecer normales en principio, al no producir alteraciones llamativas, ni físicas ni mentales. En general una niña Turner es una niña normal, de estatura baja y con problemas de desarrollo.



Es un síndrome que sólo afecta a las mujeres y que recibe estos nombres también:

- Disgenesia gonadal (45, X)
- Síndrome de Bonnevie Ulrich
- Cromosoma X, Monosomía X
- Monosomía X
- Síndrome de Morgagni Turner Albright
- Enanismo Ovárico Tipo Turner
- Aplasia Ovárica Tipo Turner
- Disgenesia gonadal (XO)
- Síndrome 45, X



Los seres humanos tienen 46 cromosomas que contienen todos los genes y el ADN. Dos de estos cromosomas, los cromosomas sexuales, determinan el género de una persona.

En las mujeres, ambos cromosomas sexuales se denominan cromosomas X (lo cual se escribe como XX), los hombres tienen el X y el Y (se escribe XY). Los dos cromosomas sexuales ayudan a la persona a desarrollar la fertilidad y las características sexuales de su género.

En el síndrome de Turner, la niña no posee el par usual de los dos cromosomas X completos. El escenario más común es que la niña tiene sólo un cromosoma X en sus células. Algunas de las niñas afectadas por este síndrome sí poseen dos cromosomas X, pero uno de ellos está incompleto. En otros casos, algunas células en el cuerpo de la niña tienen dos cromosomas X, pero otras tienen sólo uno.

Actualmente sabemos que este síndrome es relativamente frecuente, aparece en una de cada 2.000 niñas recién nacidas y al menos en el 10% de los abortos espontáneos.

También sabemos que tiene una base cromosómica bien definida: en el año 1959 Ford y sus colaboradores realizaron el primer análisis cromosómico a mujeres Turner y encontraron que todas ellas tenían solo un cromosoma X, en lugar de dos. Ford demostró así que el síndrome de Turner ES EL RESULTADO DE LA AUSENCIA TOTAL O PARCIAL DEL SEGUNDO CROMOSOMA SEXUAL EN HUMANOS.

Existen dos teorías que intentan explicar esta anomalía cromosómica (pérdida de uno de los cromosomas sexuales)

- La teoría meiótica dice que durante la formación del óvulo o los espermatozoides (gametogénesis), alguno de ellos pudo haber sufrido un error y llevar, por esta razón, un cromosoma sexual menos. Si el óvulo, o bien el espermatozoide, ha sufrido esta pérdida cromosómica, el individuo que se forme a partir de la fertilización portará este error cromosómico.
- La teoría mitótica afirma que la pérdida de uno de los cromosomas no se produce en los gametos (óvulo o espermatozoide) sino que se origina más tarde, durante el primer periodo del desarrollo embrionario (en las primeras semanas de gestación). Esto explicaría el mosaísmo presente en muchas de estas pacientes; es decir, la existencia en un mismo individuo de células con un contenido genético y cromosómico diferente,



teniendo poblaciones celulares con un solo cromosoma X y poblaciones con dos de ellos. Las investigaciones más recientes apoyan esta última teoría y no la primera.

Entre los posibles síntomas somáticos se incluye una combinación de:

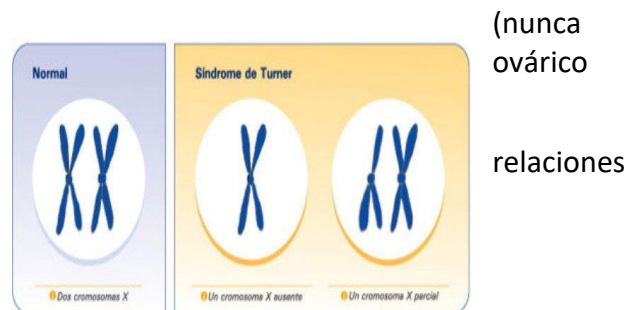
- Baja estatura
- Cuello unido por membranas (pterigium colli)
- Párpados caídos (ptosis)
- Epicanto
- Baja implantación del cabello y de las orejas
- Cubito valgo (deformidad del codo)
- Tórax plano, amplio "en forma de escudo"
- Desarrollo retrasado o incompleto de la pubertad, que incluye mamas pequeñas y vello púbico disperso
- Infertilidad
- Ojos resecos
- Ausencia de la menstruación: puede ser primaria (nunca llega a producirse) o bien secundaria (se produce un fallo prematuro, tras un periodo con menstruaciones normales).
- Carencia de la humedad normal en la vagina; sexuales dolorosas.

Síndrome Klinefelter

El síndrome de Klinefelter es un grupo de trastornos que afectan la salud de los varones que nacen con por lo menos un cromosoma X adicional. Los cromosomas se encuentran en todas las células del cuerpo y contienen genes. Los genes dan instrucciones específicas para las características y funciones del cuerpo. Por ejemplo, algunos genes determinan la estatura y el color del cabello. Otros genes influyen en las aptitudes lingüísticas y funciones reproductivas. Generalmente, cada persona tiene 23 pares de cromosomas. Uno de estos pares (los cromosomas sexuales) determina el género de la persona. Los bebés con dos cromosomas X (XX) son de sexo femenino. Los bebés con un cromosoma X y un cromosoma Y (XY) son de sexo masculino.

La mayoría de los varones con el síndrome de Klinefelter, también llamados varones XXY, tienen dos cromosomas X en vez de uno. El cromosoma X adicional usualmente está presente en todas las células del cuerpo. A veces, sólo está presente en algunas células, lo que resulta en casos menos severos del síndrome (denominado síndrome de Klinefelter mosaico). En ocasiones, se presentan casos más severos y poco comunes en los que hay dos o más cromosomas X adicionales.

La presencia de cromosomas adicionales parece ocurrir por casualidad. El síndrome no se hereda de los padres. El cromosoma adicional parece surgir en el espermatozoide, el óvulo o después de la concepción.





Los indicios y síntomas pueden variar. Algunos varones no tienen síntomas, pero un médico puede notar indicios físicos sutiles del síndrome. Muchos varones no reciben un diagnóstico hasta que alcanzan la pubertad o edad adulta. Hasta dos tercios de los hombres con el síndrome nunca recibirán un diagnóstico al respecto. Muchos hombres con síndrome de Klinefelter mosaico tienen pocos indicios obvios, excepto testículos muy pequeños.

El diagnóstico se basa en un examen físico y un análisis de cromosomas. El síndrome también se puede diagnosticar antes del nacimiento, pero en la actualidad no se hace la prueba de manera rutinaria

¿Cuál es el tratamiento del síndrome de Klinefelter?

El tratamiento puede ayudar a los varones a superar muchos de los problemas físicos, sociales y de aprendizaje que son parte del síndrome. Los hombres con el síndrome de Klinefelter deben recibir tratamiento de un equipo de proveedores de servicios de salud. El equipo puede incluir a endocrinólogos, médicos generales, pediatras, urólogos, terapeutas de dicción, asesores genéticos y psicólogos. Es posible que sea necesaria una operación para reducir el tamaño de los pechos. Con tratamiento, los hombres pueden llevar una vida muy normal.

Los expertos recomiendan terapia de testosterona sustitutiva a partir de la pubertad para el debido desarrollo de los músculos, huesos, características masculinas como vellos faciales y función sexual. El tratamiento continuo durante toda la vida ayuda a evitar problemas de salud a largo plazo. Sin embargo, la testosterona sustitutiva no cura la infertilidad. El tratamiento para la infertilidad requiere técnicas especializadas y costosas, pero algunos hombres con el síndrome de Klinefelter han podido tener hijos.

Klinefelter Syndrome

