



UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE SINALOA
Unidad Académica de Ciencias de la
Nutrición y Gastronomía.

Genética:

Bases moleculares de la herencia. Estructura molecular y organización de los cromosomas humanos.

Dr. Javier Magaña¹. Anna Islas². Diego Moreira². Eduardo Vargas².

1. Responsable de la materia. 2. Estudiantes de la licenciatura de nutrición.

MUNDO
GENÉTICA

Estructura molecular y organización de los cromosomas humanos

Los cromosomas son las unidades dentro de las cuales están organizados los genes. En las células eucariontes, cada cromosoma consiste de una fibra continua de ADN doble hélice y proteínas asociadas¹. En la especie humana el número normal de cromosomas en el núcleo de las células somáticas es de 46 (44 autosomas y 2 cromosomas sexuales), y el de los gametos (células sexuales) de 23. La fórmula cromosómica normal es de 46,XX en la mujer y 46,XY en el hombre².

El cromosoma en metafase es el utilizado habitualmente para su estudio, ya que se encuentra en forma condensada tal y como lo conocemos. Antes de la metafase, es decir, durante la interfase el ADN se encuentra combinado con proteínas y algo de ARN formando un complejo fibroso denominado **cromatina**³ (Figura 1). Existen dos tipos de cromatina; la **euromatina** en la cual los genes están más accesibles a ser transcritos, y la **heterocromatina** en la cual no lo están⁴ (Figura 2).

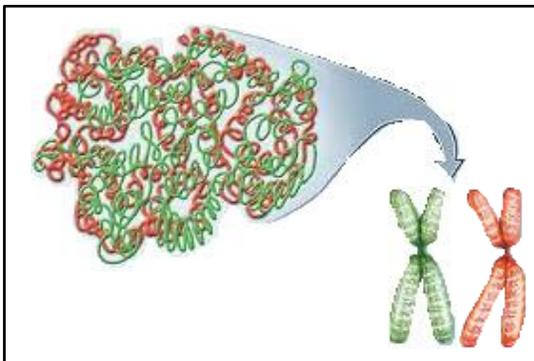


Figura 1. Paso de cromatina a Cromosoma.

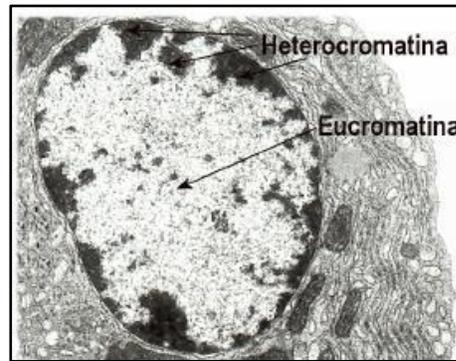


Figura 2. Heterocromatina y euromatina

La cromatina tiene una estructura en cuentas de collar. Cada cuenta está representada por un **nucleosoma** y consiste en una cadena doble de ADN que se enrolla dos veces alrededor de un núcleo de ocho proteínas denominadas **histonas**, que contribuyen a organizar el enrollamiento y plegamiento del ADN. El hilo entre las cuentas es el conector ADN que mantiene juntos a los nucleosomas adyacentes. En las células que no están en división, otra histona promueve el

Culiacán Rosales, Sinaloa a Junio, 2015.

enrollamiento de los nucleosomas en **fibras de cromatina**, de mayor diámetro, que luego se pliegan en grandes **asas**. Sin embargo, justo antes de que se produzca la división, el ADN se replica, las asas se condensan aún más y se forma un par de cromátides⁵ (Figura 3).

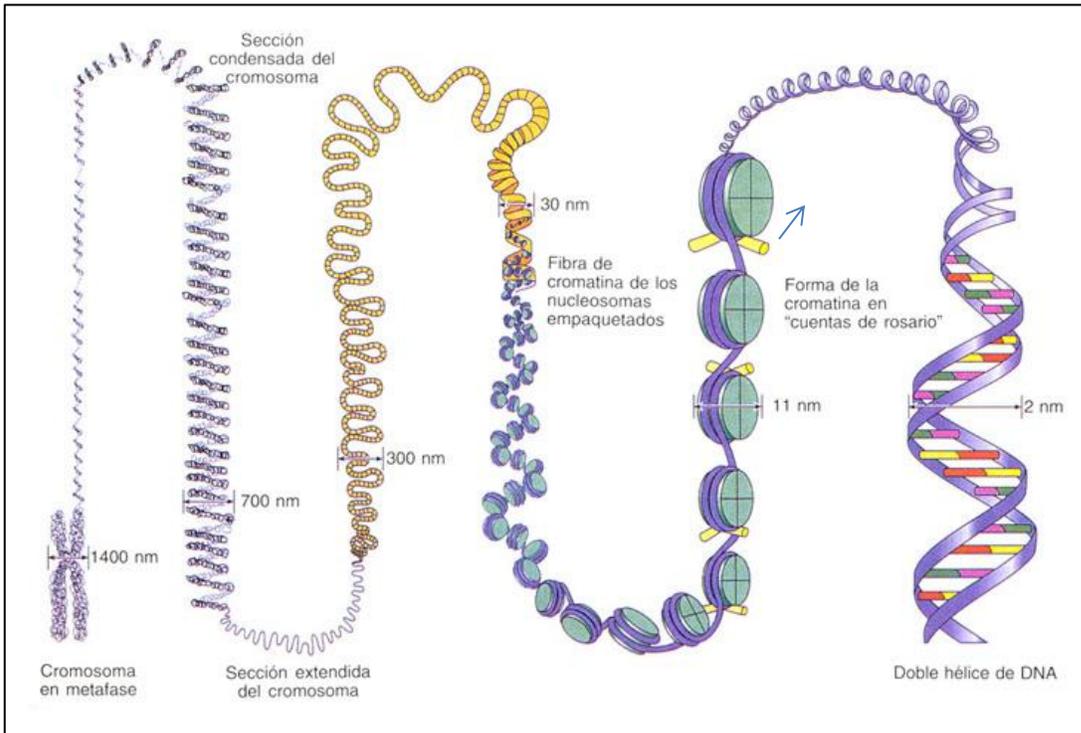


Figura 3. Empaquetado y medidas de la cromatina hasta llegar a cromosoma.

Un cromosoma se compone de: una o dos **cromátides**, un **centrómero** y un par de **telómeros**. Las **cromátides** son los brazos del cromosoma, antes de la división celular se compone de una sola cromátide, sin embargo, cuando se prepara para la división se produce una copia de la misma, denominadas **cromátides hermanas**, las cuales quedan unidas por el centrómero. El **centrómero** es el punto de anclaje de los microtúbulos del huso,

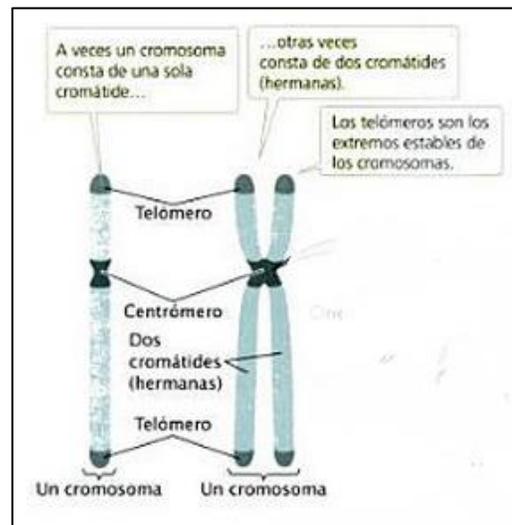
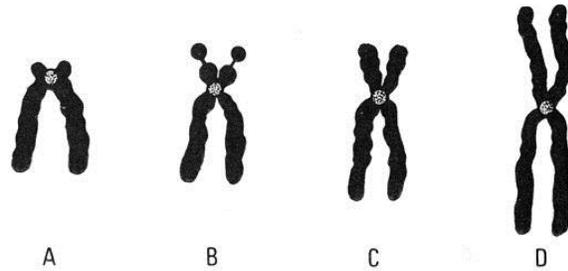


Figura 4. Componentes de un cromosoma durante la división celular.

Culiacán Rosales, Sinaloa a Junio, 2015.

división celular. Los *telómeros* son los extremos o puntas de los cromosomas lineales; sirven para estabilizar los extremos de los cromosomas, y evitar que los cromosomas se peguen entre sí en ciertas condiciones, como una ruptura⁶ (Figura 4).

Los cromosomas se clasifican en cuatro tipos de acuerdo con la localización del centrómero: *metacéntricos* (D), *submetacéntricos* (C), *acrocéntricos* (B) y *telocéntricos* (A). En el metacéntrico el centrómero se encuentra en el centro



del cromosoma. El submetacéntrico tiene el centrómero recargado hacia uno de los extremos y la longitud de un brazo es un poco mayor al otro. Mientras que en el acrocéntrico el centrómero se encuentra casi en un extremo, destacando un brazo más largo y en el corto se aprecia más el satélite. Uno de los dos brazos del cromosoma (el brazo corto de un cromosoma submetacéntrico o de un cromosoma acrocéntrico) se designa con la letra p y el brazo más largo con la letra q. El cromosoma telocéntrico es el único que no se presenta en humanos, y el centrómero se encuentra en un extremo, por lo que solo se visualiza un solo brazo⁷.

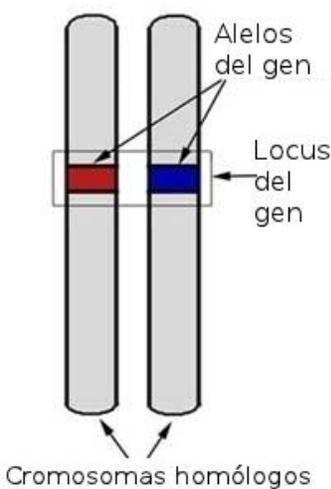


Figura 5. Par de cromosomas homólogos

En los humanos los cromosomas se encuentran organizados en pares, de tal forma que uno de los cromosomas se hereda de la madre y el otro del padre, es importante mencionar que el término “par” se utiliza para referirse a uno de los cromosomas del conjunto. En las células somáticas cada cromosoma de un conjunto tiene su correspondiente en el otro juego y juntos constituyen un **par homólogo** (Figura 5). En general, los dos cromosomas de un par homólogo se parecen en su estructura y tamaño, y cada uno contiene información genética para el mismo conjunto de características

hereditarias. Por ejemplo, si un gen (alelo) de un cromosoma particular codifica para el color de cabello, otra copia del gen en la misma posición en su cromosoma homólogo también codificará el color de cabello. Sin embargo, no es necesario que estos dos alelos sean idénticos: uno puede codificar para el cabello pelirrojo y el otro para el rubio⁶.

La **ploidía** se refiere al número de dotaciones de cromosomas completas de una célula. Las células somáticas humanas son **diploides**, es decir, contienen dos copias de información genética. Mientras que las sexuales son **haploides**, poseen una sola copia de cada gen⁸.

La **somía** se refiere al número de cromosomas homólogos que existen. Por ejemplo, en el Síndrome de Down se presente una trisomía del cromosoma 21, es decir, hay tres cromosomas 21. De manera normal, el ser humano en sus células somáticas es un organismo disómico⁹.

El cariotipo es la disposición ordenada de los cromosomas del núcleo de una célula atendiendo al tamaño y forma según la posición del centrómero. Suele representar como un diagrama de los cromosomas metafásicos alineados en orden descendente según su tamaño² (Figura 6).

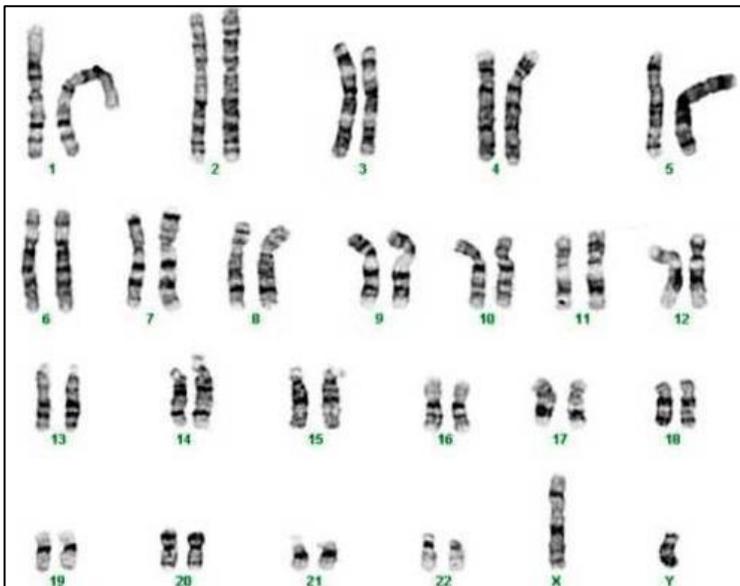


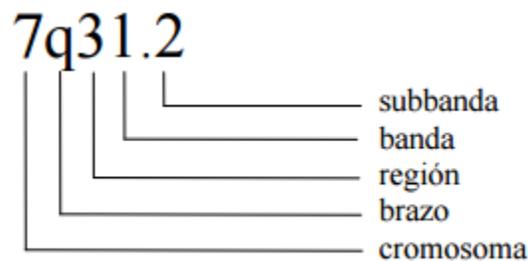
Figura 6. Cariotipo. Obtenido por técnicas de bandeo.

Cada cromosoma de las células somáticas humanas está formado por una serie de bandas continuas. Las bandas se ubican en regiones a lo largo de los brazos cromosómicos y las regiones tienen límites definidos. Los cromosomas son sometidos a técnicas de bandeo para

producir los patrones de las

bandas que los conforman. Estas técnicas permitieron la completa individualización de los cromosomas humanos. Las regiones y las bandas se enumeran a partir del centrómero y hacia los telómeros. El centrómero no constituye una banda².

Para designar una banda el *International System for Human Cytogenetic Nomenclature* (ISCN) acordó poner primero el número del cromosoma seguido del símbolo del brazo, el número de la región, el número de la banda, subbanda, etc., todo seguido y sin dejar espacio². Ejemplo:



Las bandas permiten también el mapeo de genes en el cromosoma, es decir la designación del locus, por ejemplo 7q31.2 es el locus del gen de la fibrosis quística².

Referencias Bibliográficas

1. Passarge, Eberhard. *Genética Texto y Atlas*. Editorial Médica Panamericana. 3ª Edición. España. 2010. Página 176.
2. Oliva, Rafael. Et al. *Genética Médica*. Universidad de Barcelona. 3ª Edición. España. 2004. Páginas 119-120.
3. Purves, David. Et al. *Vida La ciencia de la Biología*. Editorial Médica Panamericana. 8ª Edición. Argentina. 2009. Página 79.
4. Passarge, Eberhard. *Genética Texto y Atlas*. Editorial Médica Panamericana. 3ª Edición. España. 2010. Página 230.

5. Tortora, Gerdad., Derrickson, Bryan. *Principios de Anatomía y Fisiología*. Editorial Médica Panamericana. 11ª Edición. México. 2006. Páginas 86-87.
6. Pierce, Benjamín. *Genética: Un enfoque Conceptual*. Editorial Médica Panamericana. 3ª Edición. España. 2009. Páginas 20-21.
7. Pierce, Benjamín. *Genética: Un enfoque Conceptual*. Editorial Médica Panamericana. 3ª Edición. España. 2009. Página 238.
8. Jones, Emma., Manson, Ania. *Lo Esencial en Célula y Genética*. Cursos Crash. 2ª Edición. España. 2003. Página XIII
9. Rothhammer, Francisco., Cruz-Coke, Ricardo. *Curso Básico de Genética Humana*. Editorial Universitaria. 1977. Página 71.



Mundo Genética®