Introducción

Imagina que todo lo que compone tu cuerpo se resuma en una larga cadena de tan solo cuatro compuestos químicos: adenina (A), citocina (C), guanina (G) y timina (T). A estas sustancias se les denomina bases nitrogenadas; entonces, se puede decir que bastan cuatro letras para crear a un ser humano. De esta manera, tu estatura, color de ojos, complexión e incluso comportamiento, se encuentran codificados en dichos compuestos, ya que estos representan las bases del ADN.



A lo largo de esta experiencia educativa, aprenderás todos los componentes generales del material genético humano, así como su influencia en la salud y el bienestar; asimismo, explorarás la estructura del ADN, sus principales funciones y las formas en que se transmite de una generación a otra. De igual manera, profundizarás en los conceptos de mutación, recombinación y variación genética; por último, descubrirás el papel de la genética en la enfermedad.

Explicación

Componentes de los elementos generales del material genético humano

Los elementos generales del material genético son una parte importante de la biología humana, ya que son los responsables de todas las características que definen a una persona; esto se debe a que poseen una gran variedad de componentes que contribuyen a la formación de los caracteres definitorios. Los principales



constituyentes del material genético humano son el ADN y los cromosomas. El ADN es el material genético presente en cada célula del cuerpo humano; a grandes rasgos, se trata de una

molécula de ácido desoxirribonucleico (ADN) con toda la información genética necesaria para la supervivencia y el desarrollo de un organismo. Esto es esencial para regular el desarrollo y mantenimiento de los seres humanos. El ADN es una molécula bastante compleja, compuesta por cuatro unidades básicas: adenina, guanina, citosina y timina (Pierce, 2022). Estas unidades se agrupan en pares de nucleótidos para formar una doble hélice; a su vez, cada uno de estos pares recibe el nombre de base nitrogenada y resguardan información genética. El ADN humano también contiene múltiples proteínas, lípidos y otras moléculas que ayudan a mantener la unión entre sus componentes.



de bases nitrogenadas. Estas se organizan en una secuencia única, lo que le da a cada individuo un conjunto de características distintivas; por tanto, dos personas nunca tendrán el mismo ADN, aunque sean hermanos gemelos. El material genético contiene información sobre la forma en que los genes se expresan, denominada epigenética y relacionada con la forma en que se activan o desactivan en respuesta a estímulos externos. Dicha información puede ser transmitida de una generación a otra, es decir, puede afectar a los individuos que la heredan.

El ADN humano es una molécula extremadamente larga, ya que cada genoma contiene cerca de 3 billones

El ADN es el principal componente de los elementos genéticos humanos, ya que se transmite de padres a hijos y determina aspectos que van desde la apariencia hasta la salud y el comportamiento; por otro lado, los cromosomas portan la información genética de los genes, es decir, las características de un individuo. Cada persona cuenta con 46 cromosomas en sus células, pues hereda 23 de cada padre (Pierce, 2022). Estos contienen los genes que controlan la formación de los caracteres definitorios, por ejemplo:

- Cromosoma X: contiene los genes que controlan la formación de características sexuales, como el color de la piel, la forma de los ojos, el cabello y la estatura.
- Cromosoma Y: contiene los genes que controlan la formación de características sexuales, como el sexo, los rasgos sexuales secundarios y el tipo de esperma producido.
- Cromosoma 13: contiene los genes relacionados con la formación de características de la cara, como el tamaño y forma de la nariz, los labios y las orejas.
- Cromosoma 5: contiene los genes que controlan la formación de características cognitivas, como el lenguaje, la memoria y el pensamiento abstracto.

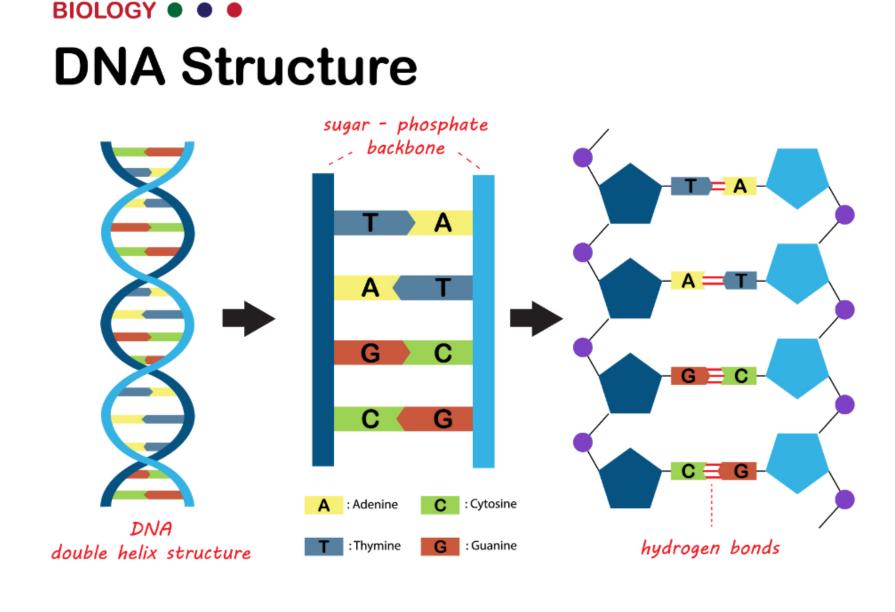


Imagen 1. Estructura del ADN.

Otro componente importante de los elementos generales del material genético humano son los factores epigenéticos, responsables de controlar la expresión de los genes. Estos pueden afectar a cualquier cromosoma, ya sea de forma positiva o negativa, pues tienen un gran impacto en la apariencia, la salud y el comportamiento de un individuo.

Los factores epigenéticos son una parte importante de la biología humana, pues inciden en la expresión de los genes a nivel celular e influyen en el desarrollo de una persona; además, se encuentran condicionados por factores ambientales, como la alimentación, el estrés y la exposición a productos químicos. Los avances científicos han demostrado que los factores epigenéticos juegan un papel importante en ciertas enfermedades, como el cáncer y afecciones cardiovasculares; asimismo, predisponen a la ansiedad y la depresión.

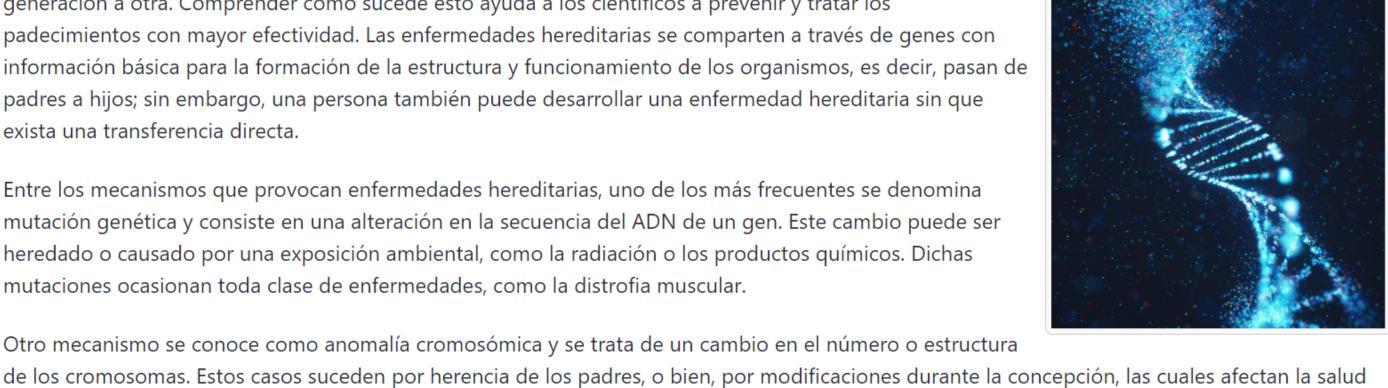
Estudios recientes sugieren que los factores epigenéticos contribuyen al envejecimiento del cuerpo humano, pero también han demostrado que son modificables; esto supone una buena noticia, sobre todo al respecto de algunas enfermedades o cuando las variantes ambientales no resultan favorables. Esto significa que los cambios en el estilo de vida, como una dieta saludable y una reducción del estrés, impactan positivamente en los factores epigenéticos; de hecho, se han llevado a cabo diversas investigaciones sobre este asunto para desarrollar tratamientos contra el cáncer y contra algunos padecimientos cardiovasculares.

Mecanismos que provocan enfermedades hereditarias Las enfermedades hereditarias son una parte importante de la salud humana y la medicina moderna.

Estas afecciones son provocadas por una variedad de mecanismos genéticos que se transmiten de una generación a otra. Comprender cómo sucede esto ayuda a los científicos a prevenir y tratar los padecimientos con mayor efectividad. Las enfermedades hereditarias se comparten a través de genes con información básica para la formación de la estructura y funcionamiento de los organismos, es decir, pasan de padres a hijos; sin embargo, una persona también puede desarrollar una enfermedad hereditaria sin que exista una transferencia directa. Entre los mecanismos que provocan enfermedades hereditarias, uno de los más frecuentes se denomina

heredado o causado por una exposición ambiental, como la radiación o los productos químicos. Dichas mutaciones ocasionan toda clase de enfermedades, como la distrofia muscular. Otro mecanismo se conoce como anomalía cromosómica y se trata de un cambio en el número o estructura

mutación genética y consiste en una alteración en la secuencia del ADN de un gen. Este cambio puede ser

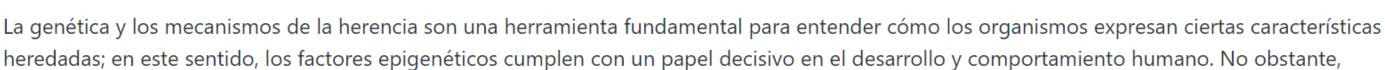


del feto y provocan condiciones como el síndrome de Down. Hay enfermedades hereditarias causadas por la interacción entre genes y ambiente; por ejemplo, la dieta o el estrés desencadenan enfermedades codificadas en una persona. Ahora bien, las enfermedades genéticas causadas por factores ambientales son aquellas que se desarrollan debido a

exposiciones a determinados agentes nocivos, como productos químicos, radiación, infecciones, entre otros. Estas afecciones también poseen un componente genético, ya que la exposición al agente ambiental modifica el funcionamiento normal del ADN y, por tanto, afecta el desarrollo normal del organismo. Los efectos de las enfermedades genéticas causadas por factores ambientales van desde padecimientos leves, como la dermatitis atópica, hasta otros muy graves, como el cáncer. Algunos factores ambientales que causan alteraciones genéticas son la exposición a ciertos productos químicos (como el plomo), la radiación, el humo del tabaco, algunos alimentos y determinadas infecciones. Es importante comprender que los factores ambientales inciden en el funcionamiento de los genes y causan enfermedades genéticas; por ejemplo, la exposición a productos químicos como el plomo genera cambios en el ADN, los cuales desembocan en el síndrome de hiperactividad con déficit

de atención (ADHD). Los científicos han realizado varias investigaciones para comprender cómo los factores ambientales influyen en la salud de los humanos. Gracias a estos estudios, se han identificado los mecanismos biológicos subyacentes a muchas enfermedades genéticas causadas por dichos motivos. Esta

información permite reconocer a las personas con mayor probabilidad de desarrollar afecciones genéticas. Aunque los factores ambientales desempeñan un papel importante en estos casos, no debe olvidarse que un estilo de vida saludable, mantener un peso adecuado, realizar actividad física regular, ingerir alimentos nutritivos y controlar el estrés reducen el riesgo de generar estos padecimientos.



Cierre

estos pueden modificarse a partir de un mejor estilo de vida y, de esta manera, tener un impacto positivo en la salud humana. Las investigaciones sobre este tema abren nuevas vías para el tratamiento de enfermedades crónicas. También hay varios mecanismos que llegan a provocar enfermedades hereditarias; entre ellos, se encuentran las mutaciones genéticas, anomalías cromosómicas, así como la interacción entre genes y ambiente. Entender de qué manera inciden estas alteraciones en ciertos padecimientos resulta

esencial para prevenirlos y tratarlos de forma adecuada; además, estos conocimientos permiten explicar cómo la humanidad ha evolucionado a lo largo de las generaciones, así como la transmisión de las enfermedades y sus posibles tratamientos. Estudiar la genética y la herencia nos ayuda a comprender la biología del ser humano y la de otros organismos. Checkpoint



• Identificar la estructura de las bases nitrogenadas para comprender cómo se compone el ADN. • Listar los factores que causan enfermedades hereditarias para identificar su origen.

- **Bibliografía**

• Pierce, B. (2022). Fundamentos de Genética (5ª ed.). México: Médica Panamericana.

Derecho de Autor; la alteración o deformación de una obra, así como su reproducción, exhibición o ejecución pública sin el consentimiento de su autor y titular de los derechos correspondientes es constitutivo de un delito tipificado en la Ley Federal de Derechos de Autor, así como en las Leyes Internacionales de Derecho de Autor. El uso de imágenes, fragmentos de videos, fragmentos de eventos culturales, programas y demás material que sea objeto de protección de los

La obra presentada es propiedad de ENSEÑANZA E INVESTIGACIÓN SUPERIOR A.C. (UNIVERSIDAD TECMILENIO), protegida por la Ley Federal de

derechos de autor, es exclusivamente para fines educativos e informativos, y cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por UNIVERSIDAD TECMILENIO. Queda prohibido copiar, reproducir, distribuir, publicar, transmitir, difundir, o en cualquier modo explotar cualquier parte de esta obra sin la

autorización previa por escrito de UNIVERSIDAD TECMILENIO. Sin embargo, usted podrá bajar material a su computadora personal para uso exclusivamente personal o educacional y no comercial limitado a una copia por página. No se podrá remover o alterar de la copia ninguna leyenda de Derechos de Autor o la que manifieste la autoría del material.