

FILIAL DE CIENCIAS MEDICAS
"DR. JOSE RAFAEL GARCIA MOREAUX"
GUANTANAMO

**ALTERNATIVA METODOLOGICA PARA EL
DESARROLLO DE CONOCIMIENTOS
GENETICOS EN EL PERFIL DE MEDICINA
TRANSFUSIONAL**

Lic. Gisela Murgadas Vázquez¹, Lic. Elsida Rodríguez Martínez¹, Lic. Annabell Wilson Bott², Lic. Mireya Vidal Cisneros³, Lic. Albérides Noe Jorín³, Lic. Martha Heredia Maletá.⁴

RESUMEN

Históricamente en nuestro país la formación de técnicos de la salud de nivel medio y de licenciados de nivel profesional se efectúa y desarrolla en niveles educativos diferentes. Debido al desarrollo alcanzado internacionalmente por la medicina transfusional, anteriormente conocida como banco de sangre se hace necesaria la formación de personal capacitado y entrenado en ese perfil. La genética responde al interés de contribuir a la formación de un estudiante capaz de reconocer esta asignatura como una disciplina indispensable en la formación de un tecnólogo de medicina transfusional, teniendo en cuenta que los sistemas antigénicos, leucocitarios y plaquetarios, así como los del sistema mayor de histocompatibilidad están determinados genéticamente.

Palabras clave: GENETICA/educación; BANCOS DE SANGRE; TRANSFUSION SANGUINEA/métodos.

INTRODUCCION

La genética como ciencia surge en 1900 como objeto de estudio tiene las leyes que rigen la transmisión de características que presentan los individuos y

¹ *Licenciada en Biología. Instructor.*

² *Licenciada en Ciencias Biológicas. Instructor.*

³ *Licenciada en Historia. Instructor.*

⁴ *Licenciada en Economía. Instructor.*

la determinación de causas a que obedecen las diferencias que se observan en seres vivos que pertenecen a esa descendencia.

En su evolución esta ciencia ha atravesado por diferentes etapas:

- 1- Época de la genética clásica (1900 - 1930)
- 2- Época del neoclacisismo (1930 - 1953)
- 3- Época moderna (1953 hasta nuestros días), a raíz del descubrimiento de la molécula del ADN por lo que se considera como la época de la genética molecular.

La ciencia de la genética originada a partir de que los experimentos de Gregor Mendel que fueron publicados, demuestra que las características hereditarias están determinadas por unidades elementales denominadas genes. Aunque es considerada ciencia moderna se ha desarrollado mucho en los últimos tiempos y prueba de ello es el desciframiento de genes que conforman el genoma humano, lo que abre grandes perspectivas para el mejoramiento de salud y por tanto calidad de vida en próximos años.

La genética comprende las bases teóricas y metodológicas de investigaciones genéticas a nivel molecular, celular del individuo y la población que permite el estudio, características, procesos, principios y leyes propios de estas unidades biológicas centradas en estructura y función del gen, relaciones gen- gen y gen- ambiente.

DESARROLLO

El proceso docente educativo se investiga como proceso único en el que aparecen actividad educativa del profesor y actividad docente de los alumnos como resultado de lo cual se garantizan la asimilación de las bases de asignaturas por parte de los educandos y transformación de los conocimientos en sólidas convicciones. El aprendizaje debe tener un carácter desarrollador ya que en la medida que los estudiantes van adquiriendo conocimientos desarrollan habilidades, capacidades, convicciones y modifican sus valores.

GREGOR MENDEL

Conocido como padre de la genética moderna, desarrolló los principios de la herencia estudiando 7 pares de caracteres heredados en el guisante (chícharo). Los trabajos realizados por Mendel, en 1866, estaban olvidados, al no poder sus contemporáneos aquilatar el valor de sus investigaciones. Pasaron

34 años hasta que en 1900 otros científicos llegaron de manera independiente a los mismos resultados, y solo después se conoce de esos brillantes trabajos, que en honor a su verdadero descubridor le dieron su nombre. Mendel no tiene la suerte de ver coronado su trabajo con el éxito, ya que este descubrimiento se realiza 16 años después de su muerte.

Los genes son responsables en gran medida de nuestras vidas. A partir de aumentar el conocimiento de nuestros genes, de las relaciones con los de otros organismos, y conociendo más de nuestros antepasados y nuestra evolución como especie, estaremos en capacidad de participar en esta revolución científico técnica con incidencia en la vida de la sociedad.

Para sus experimentos utilizó el guisante (chícharo) por ser plantas que se autofecundan y presentan caracteres alternativos. Los tipos paternos eran líneas puras que presentaban tipo de herencia más sencillo al originar solo individuos iguales a ellos mismos.

Numerosos resultan los experimentos realizados que le permitieron enunciar las siguientes leyes:

- 1- Ley de la unidad
- 2- Ley de la segregación
- 3- Ley de la transmisión independiente.

Los miembros de un par de alelos se separan uno del otro en gametos. Ley de la Segregación.

Los miembros de diferentes pares de alelos se transmiten independientemente y al azar uno del otro cuando se forman los gametos. Ley de la transmisión independiente.

Cuando se analiza el grupo sanguíneo de distintos individuos algunos presentan en sus glóbulos rojos los antígenos A y B y se constituye el grupo sanguíneo AB. Estos antígenos están determinados por dos genes diferentes.

A esta característica donde más de dos alelos regulan el mismo carácter se denomina alelos múltiples.

SISTEMA DE ALELOS MÚLTIPLES

Existen solo dos tipos posibles de alelos para un par de genes, en algunos casos existen cientos de posibilidades ejemplo A1 A2 A3. El conjunto de todos

los alelos distintos que pueden estar presentes en un par de genes se define como sistema de alelos múltiples.

RH INCOMPATIBILIDAD ABO

Su ausencia o presencia esta determinada por dos genes alelos con dominancia completa D sobre d. Cuando la sangre no es compatible se produce reacción hemolítica entre madre y feto que ocasiona la enfermedad eritroblastosis fetal, en el momento del parto se pueden presentar roturas en la barrera placentaria de manera que una pequeña cantidad de hematíes fetales pasan a circulación materna. Si la madre es negativa y el feto positivo los antígenos del feto estimulan la producción de anticuerpos anti RH en la madre y en un próximo embarazo estos anticuerpos que si pueden pasar barrera placentaria se transfieren a la circulación fetal donde producen reacción antígeno anticuerpo

GRAFICO

La frecuencia de esta enfermedad puede disminuir por incompatibilidad entre tipo sanguíneo ABO. En cualquier glóbulo rojo embrionario A o B que se filtre a través de la membrana placentaria de una madre tipo O puede ser rápidamente destruido por los anticuerpos ya existentes antes que puedan formarse anticuerpos anti RH, de este modo aunque pueda existir incompatibilidad RH entre madre e hijo la incompatibilidad ABO puede prevenir formación de suero anti RH.

Otro tipo de incompatibilidad es cuando se hace trasplante de piel u órgano. Una reacción inmune que implica la producción de anticuerpo es la responsable de ese rechazo y un segundo trasplante del mismo dador será rechazado más rápido. Cierta número de genes parecen encontrarse implicados en el rechazo de trasplantes y se denominan genes de histocompatibilidad.

La base cromosómica de la herencia la encontramos en procesos de división celular, ya sea mitosis o meiosis, donde una célula transmite la información genética contenida en genes a sus células hijas o un organismo a sus descendientes.

Los genes se encuentran en posición lineal a lo largo del cromosoma y al sitio ocupado por un gen en el cromosoma se le denomina locus.

Los cromosomas solo se observan en metafase y se originan a partir de cromatina que se observa en el período de interfase del ciclo celular, esta se clasifica en: Eucromatina: Estado de condensación que permite la expresión genética. Heterocromatina: Estado mucho más condensado y se clasifica en: Constitutiva: Siempre inactiva y se encuentra en sitios específicos del cromosoma. Facultativa: Puede existir en forma activa (descondensada), o en forma inactiva y condensada, propio del cromosoma X.

En la (figura 4) se representa relación ADN-Cromosoma. El número 1 corresponde a molécula de ADN. En el número 2, vemos el ADN unido a proteínas globulares, formando una estructura denominada "collar de perlas", formado por repetición de unidades que son los "nucleosomas", que corresponderían a cada perla del collar.

En el número 3 se pasa a una estructura de orden superior y se forma un "solenioide". En el número 4, se aumenta el empaquetamiento, formando la fibra de cromatina, nuevos "bucles". En el 5, llegamos al grado de mayor espiralización y compactación, y se forma un denso paquete de cromatina, que es en realidad, un cromosoma. El total de la información genética contenida en cromosomas de un organismo constituye su genoma.

El ADN esta formado por dos cromátidas unidas por centrómero, que interviene en el movimiento de cromosomas durante división celular. El centrómero divide al cromosoma en brazos cortos p y largos q. El extremo de cada brazo se denomina telómero.

Según posición del centrómero los cromosomas se clasifican en: metacéntrico: centrómero en posición central. Acrocéntrico: centrómero cerca de los extremos originando brazos muy cortos y brazos largos. Submetacéntrico: centrómero lejos del centro.

El conjunto ordenado de cromosomas según su clasificación, constituye el Cariotipo. (Figura 7)

GAMETOGENESIS

EL gameto génesis es el proceso biológico por el que se obtienen células sexuales haploides o gametos. En el ser humano se determina tempranamente en el desarrollo embrionario una estirpe celular germinal que migrará hacia gónadas recién formadas.

ESPERMATOGENESIS

En el varón comienza en la pubertad cuando los testículos segregan grandes cantidades de Testosterona y así las células sereroli de los testículos desarrollan túmulos seminíferos en cuya formación participan las células germinales primordiales que a través de sucesivas mitosis originan espermatogonias que ocupan un sitio bajo membrana basal de túmulos seminíferos y que darán lugar al espermatofito primario, célula a partir de la cual comienza la meiosis en el hombre y continúa sin interrupción hasta la formación de espermatozoides.

Las células obtenidas al concluir la meiosis I, reciben el nombre de espermatofito secundario y al concluir la meiosis II dan lugar a 4 células denominadas espermáticas, que sufren cambios dramáticos en su forma y organización interna para finalmente formar el espermatozoide, que está constituido por: cabeza, porción intermedia y cola.

La cabeza queda desposeída de citoplasma y está ocupada por el núcleo haploide extremadamente condensado y por una vesícula denominada acrosómica, situada por delante de la envoltura nuclear y que está llena de enzimas hidrolíticas. La porción intermedia contiene grandes mitocondrias que son fuente de energía requerida para velocidad de traslación de espermatozoides. Por su parte la cola contiene microtúbulos cuya disposición permitirá su rápido desplazamiento desde la red de tubos del testículo hasta las trompas uterinas, sitio en el que debe alcanzar y fecundar el óvulo.

Ovogénesis En la hembra las células de estirpe germinal u ovogonias proliferan mitóticamente, pero muy tempranamente, alrededor del quinto mes de gestación, entran en meiosis, deteniéndose división en el diploteno, que se denomina aquí dictioteno. En este momento los cromosomas, que están apareados con sus homólogos, detienen terminalización de los quiasmas y se descondensan parcialmente, reconstituyéndose la membrana nuclear. Se activa transcripción y síntesis proteica de sustancias de reserva (vitelo) y de productos directores de primeras etapas del futuro desarrollo embrionario, que darán explicación al fenómeno genético conocido como efecto materno A esas células se les denomina ovocitos primarios (detenidos en meiosis I) y ya está todo su conjunto formado en el momento del nacimiento.

A partir de la pubertad, en cada "ovulación" un ovocito primario termina meiosis I y se forma el primer corpúsculo polar y un ovocito secundario que entra en meiosis II, deteniéndose en metafase alrededor del día 14 del ciclo

ovulatorio. Se libera entonces el óvulo del ovario (ovocito secundario detenido en meiosis II) a trompa de falopio, donde se fecundará.

La fecundación es la unión del óvulo con el espermatozoide, constituyéndose el cigoto diploide. Tras la entrada de un espermatozoide dentro del ovocito secundario, éste termina la meiosis II, dando origen al óvulo propiamente dicho y al segundo glóbulo polar.

Los cromosomas se descondensan y se reconstituyen membranas de dos "pro-núcleos", siendo el masculino sensiblemente mayor que el femenino. Inmediatamente se fusionan ambos núcleos (cariogamia), constituyéndose el núcleo del cigoto. Al existir 23 pares de cromosomas homólogos, la distribución al azar en anafase I de los mismos $2^{23} = 8.388.608$ posibles combinaciones para cada gameto, es decir, $2^{46} = 70$ billones posibles cigotos distintos, únicamente en base a poseer diferentes combinaciones cromosómicas. Tal cifra quedará mucho más agrandada al considerar entrecruzamientos entre homólogos, que originan innumerables recombinaciones alélicas.

El citado proceso produce variantes en base a recombinaciones sobre una variabilidad genética preexistente. La creación *de novo* de variabilidad se debe al fenómeno de mutación genética, que origina nuevos alelos mutados a partir de los más difundidos en esa población. La enorme variabilidad de genomas humanos distintos explica la gran diversidad fenotípica humana y es la base para la evolución de la especie por medio de la selección natural.

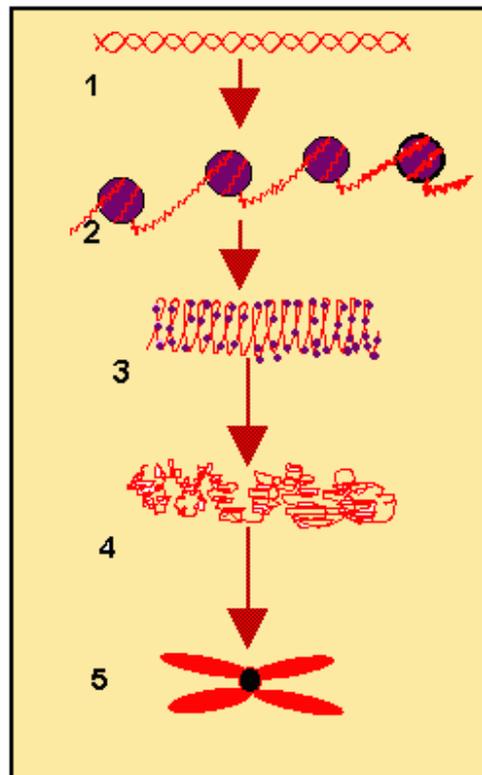
El óvulo es el gameto femenino, mientras que el espermatozoide es el masculino. Como estos gametos llevan sólo la mitad del código genético reciben el nombre de células haploides. El óvulo fecundado contiene también la aportación genética del macho y, por ello, se llama diploide.

BIBLIOGRAFIA

1. Conocimientos. Biblioteca de Consulta Microsoft. Encarta. 2007.
2. Benítez J. ¿Por qué nos parecemos a nuestros padres?: los genes y las leyes de la herencia. Madrid: Ediciones Temas de Hoy; 1997.
3. Colectivo de autores. Texto básico de Genética Médica. La Habana: Ministerio de salud Pública; 1986.

4. Dubinin N P. *Genética General*. Moscú: Editorial MIR; 1984.
5. Lantigua Cruz A. *Texto básico de Genética Médica*. La Habana: Ministerio de Salud Pública; 2005.
6. Rubio Cardiel J. *Los genes: qué son y qué hacen en el organismo*. Madrid: Editorial Síntesis; 1989.
7. Striekberger WM. *Genética*. La Habana: Editorial Pueblo y Educación; 1996.
8. *Tabloide de Genética*.
9. Thompson JS. *Genética Médica*. 3ªed. La Habana. Editorial Científico Técnica; 1985.
10. Colectivo de autores. *Texto básico de Genética Médica*, Ministerio de salud Pública. 1986.
11. Dubinin N. P "Genética General". Editorial MIR Moscú .1984.
12. Farreras Rozman. *Medicina interna*. [CD- ROM]. 14ªed. Ediciones Harcourt; 2000.
13. Striekberger WM. *Genética*. La Habana: Editorial Pueblo y Educación; 1996.
14. Jenkis John B. *Genética*. España: Editorial Moderna; 1982.
- 15.- Colectivo de autores. *Genética Medica*. Barcelona: Editorial ESPAXS; 1988.
16. Estrada de Cueto M. *Bioquímica y Genética Molecular de enzimas y membranas de células sanguíneas*. *Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter*. 1996; 12(2): 86-90.
17. Rojas I. *Aspectos éticos en Genética Médica en Cuba*. *Rev Cubana Pediatr*. 1993; 65(1): 57-63.
18. *Nueva cátedra de derechos y genoma humano*. *Bol. Of. Sanit. Panam*. 118(1): 57-58, ene, 1995.
19. Quintana Aguilar, J y Nodarse Rodríguez, A. *Genética Medica. Atención genética prenatal a embarazadas de avanzada edad*. *Avances médicos*, 2001; 8(27): 32-35.
20. Houry, M.J y otros. *Aplicaciones del método de casos y controles en epidemiología genética*. *Bol. Of. Sanit. Panam*. 121(5):421- 440; 1996.
21. Penchazadeh, V. B. *Genética y Salud Pública*. *Bol Of Sanit Panam*. 1993; 115(1): 1-11.
22. Heredero L. *Un programa de Genética en un país en desarrollo: Cuba*. *Bol Of Saint Panam*. 1993; 115(1):32-38, 1993.

23. Wyszynski DF. La epidemiología genética: disciplina científica en expansión. Rev Panam Sal Publ. 1998; 3(11): 26-34.



*Figura 5. Relación ADN- cromosoma
Estructura del Cromosoma: Cromosoma =
ADN + Proteínas*

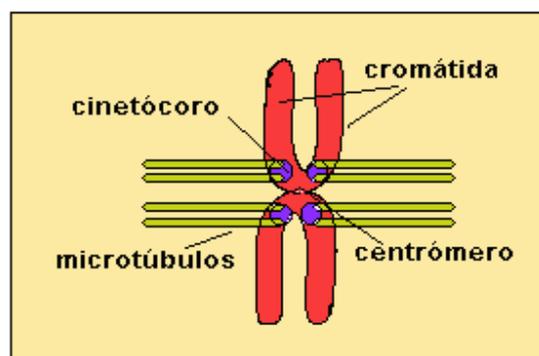
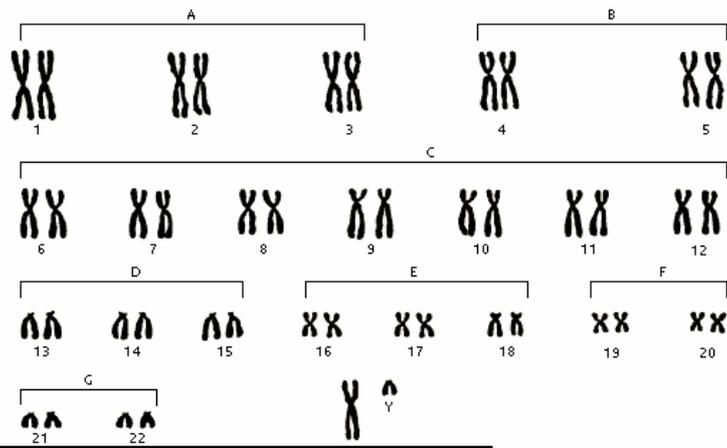


Figura 6. Estructura de un cromosoma



Enciclopedia Encarta, © Microsoft Corporation. Reservados todos los derechos.