

EMBRIOLOGÍA Y GENÉTICA DEL DESARROLLO

Natalia García Restrepo, MD
Especialista en Genética Médica, PUJ

DEFINICIONES

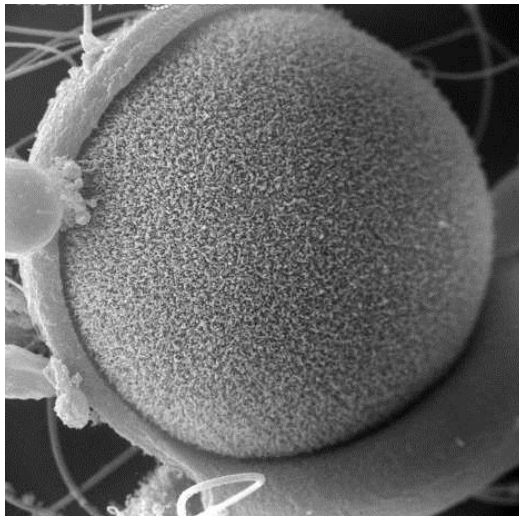
- *Embriología:* Estudio del desarrollo prenatal.
- *Anatomía del Desarrollo:* campo de la embriología relacionado con los cambios que sufren las células, los tejidos, los órganos y el cuerpo como un todo desde la célula germinal hasta el adulto

DEFINICIONES

- ***Genética del Desarrollo:*** Estudia la función de los genes en el desarrollo embrionario, cómo desde un sola célula inicial (cigoto) se origina un organismo complejo con millones de células y diferentes funciones.

PROTAGONISTAS

- **OOCITO:** Célula germinativa femenina

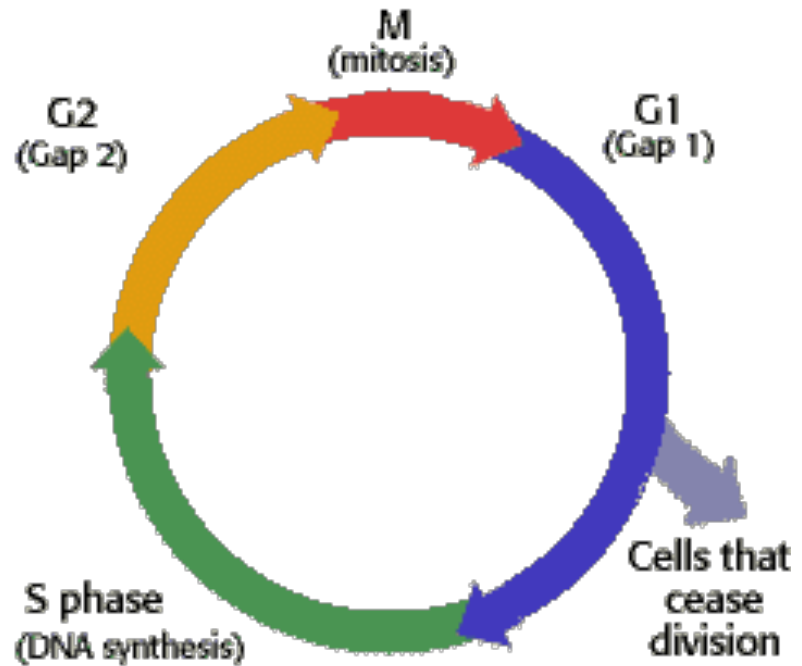


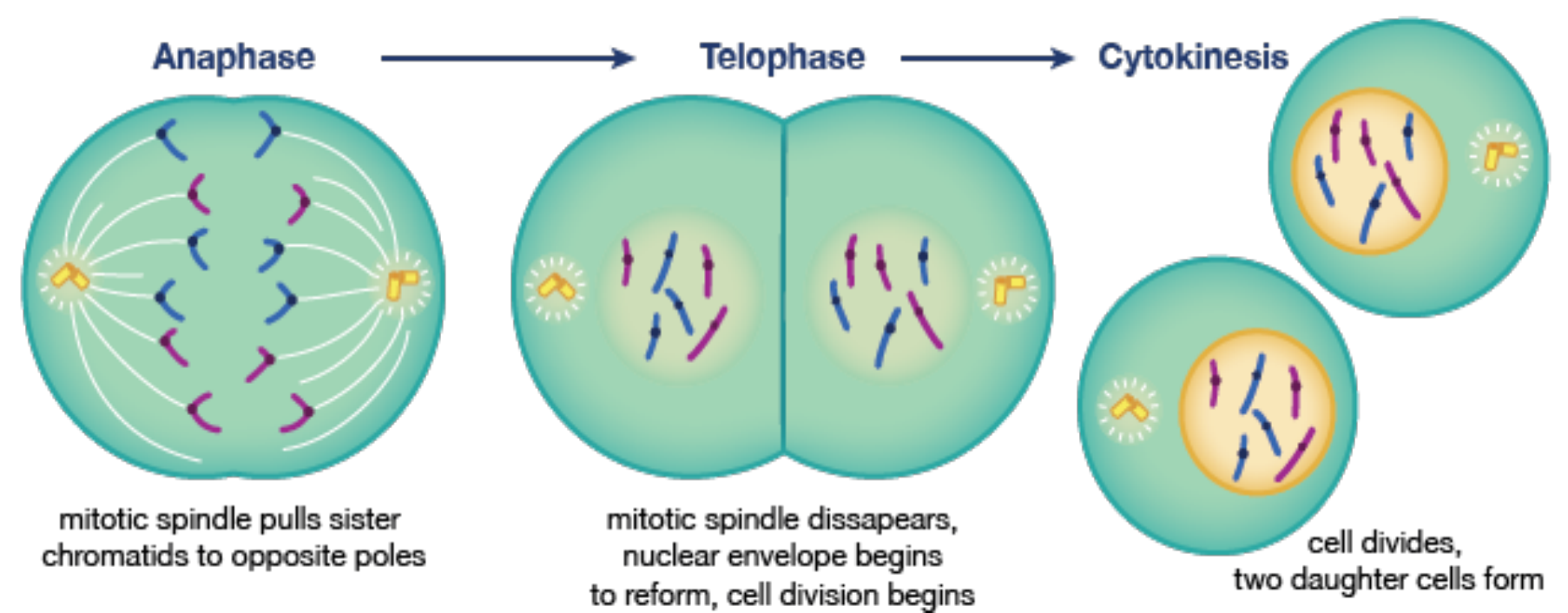
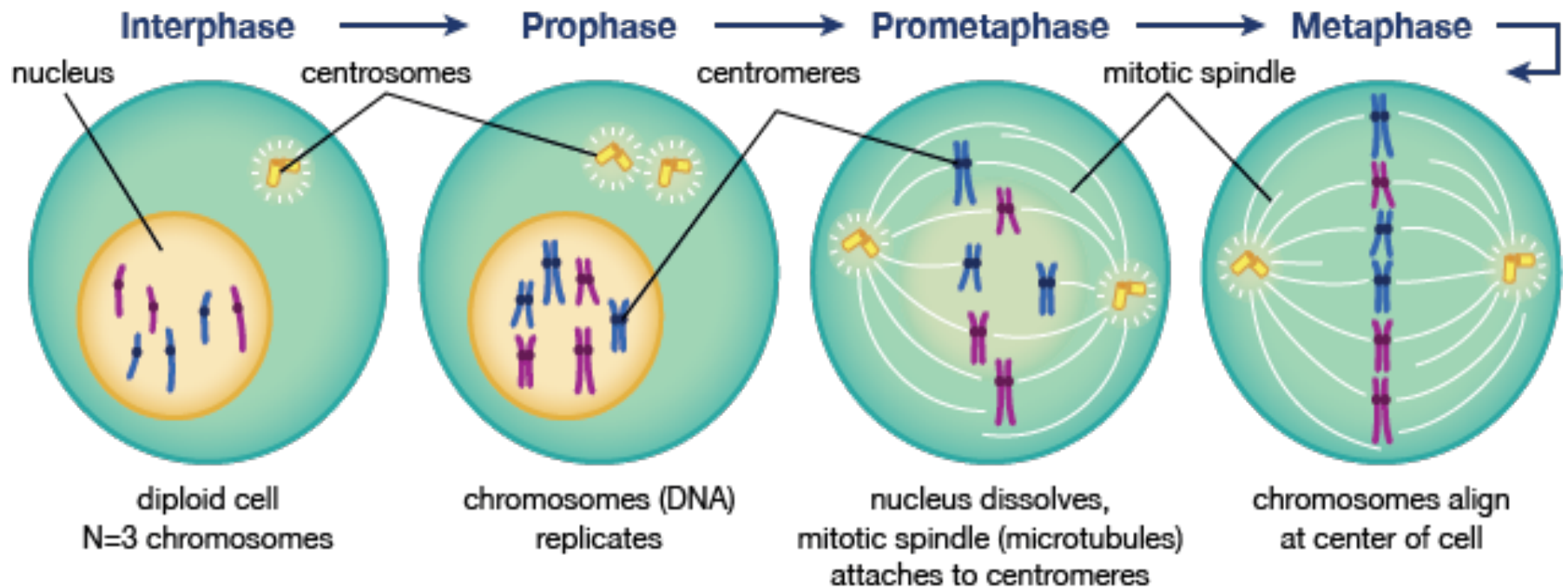
- **ESPERMATOZOIDE:** Célula germinal masculina



MITOSIS

- INTERFASE
- PROFASE
- PROMETAFASE
- METAFASE
- ANAFASE
- TELOFASE
- CITOQUINESIS





MEIOSIS

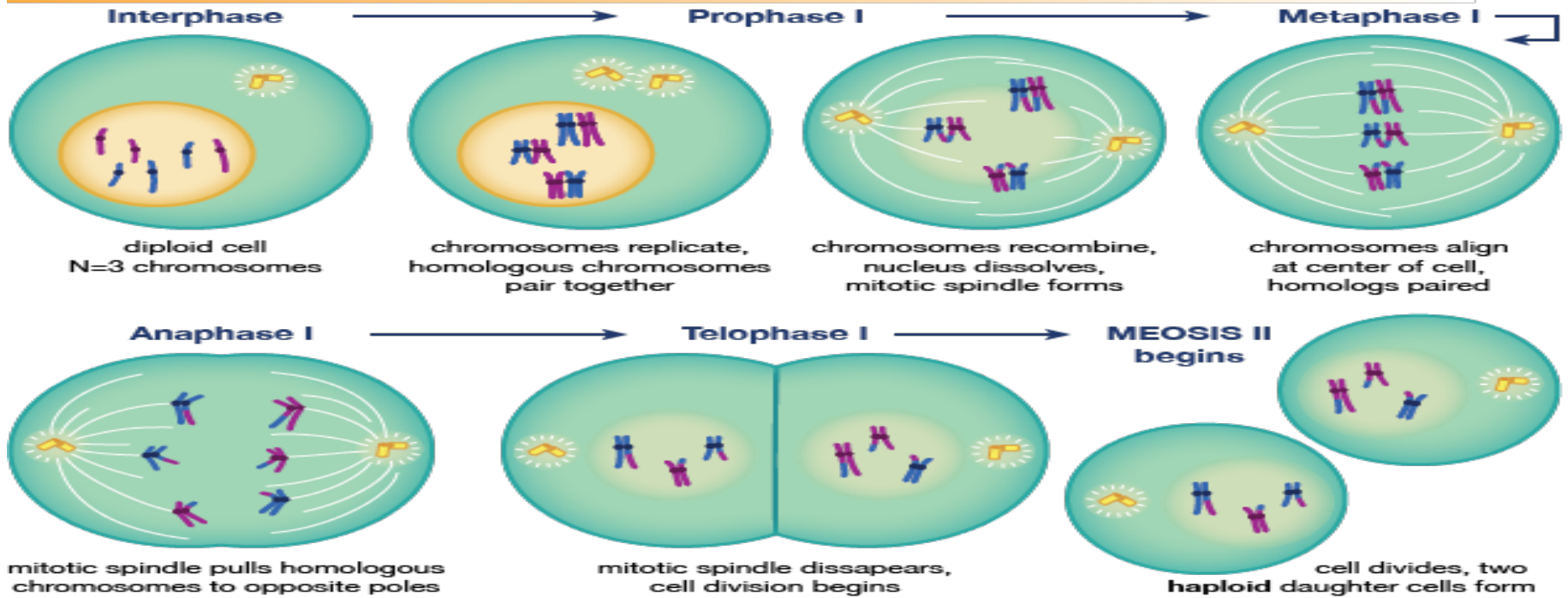
- MEIOSIS I
- INTERFASE I
- PROFASE I
- PROMETAFASE I
- METAFASE I
- ANAFASE I
- TELOFASE I
- CITOQUINESIS

***CROSSING OVER
INTERCAMBIO
CROMOSOMICO***

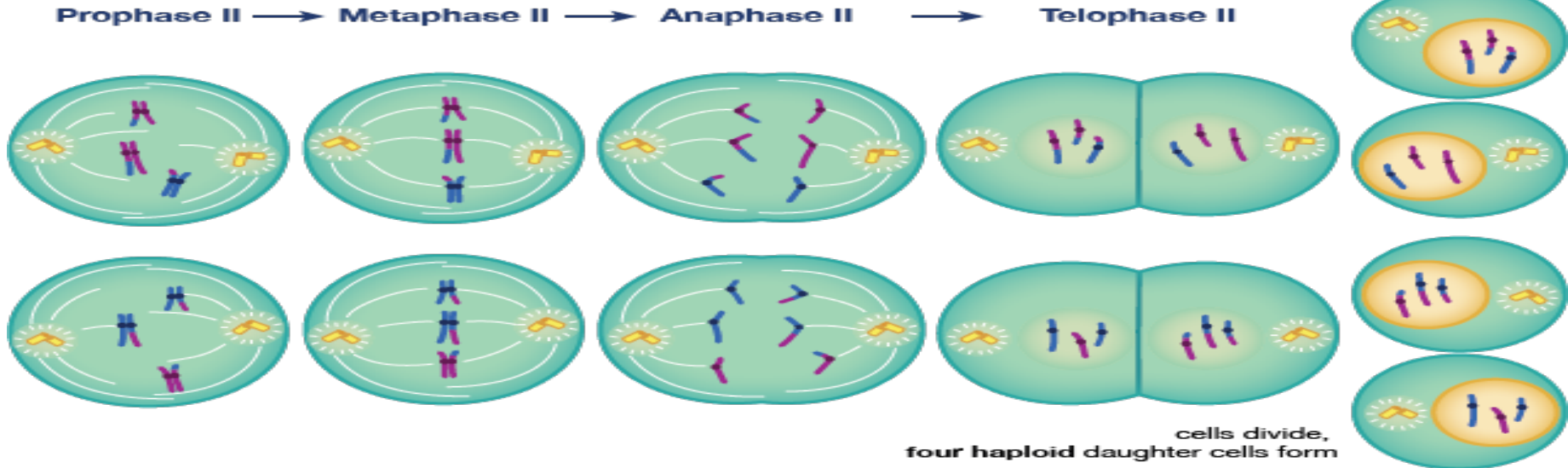
- MEIOSIS II
- INTERFASE II
- PROFASE II
- PROMETAFASE II
- METAFASE II
- ANAFASE II
- TELOFASE II
- CITOQUINESIS

IGUAL A LA MITOSIS

MEIOSIS I



MEIOSIS II



PROCESOS CELULARES

- OOGENESIS
- ESPERMATOGÉNESIS

OOGONIA (2n)

- Actividad mitótica intensa desde el 2 al 5 mes (7 millones).
- Posteriormente se degeneran y el número se reduce hasta la pubertad, se mantiene en la vida fértil (aproximadamente 500) y desaparecen totalmente en la menopausia.

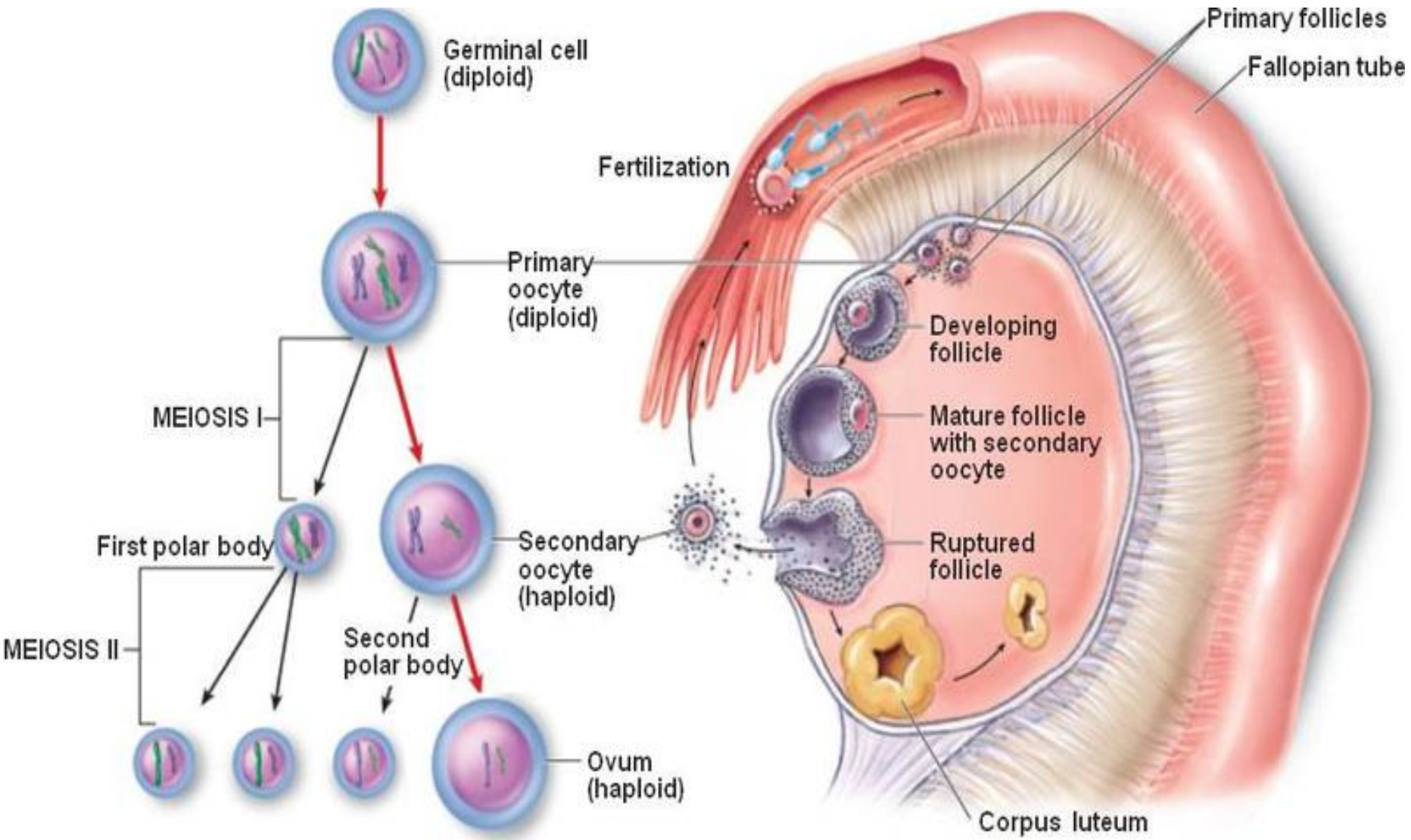
Maduración estructural y funcional de las células germinales. (OOGENESIS)

- Al nacimiento los ovarios tienen 2 millones de oocitos primarios, de los cuales solo 40.000 (suspendidos en Meiosis I) sobrevive hasta la PUBERTAD.
- Aproximadamente 400 (1 por cada ciclo) realmente son liberados, el resto se degenera.

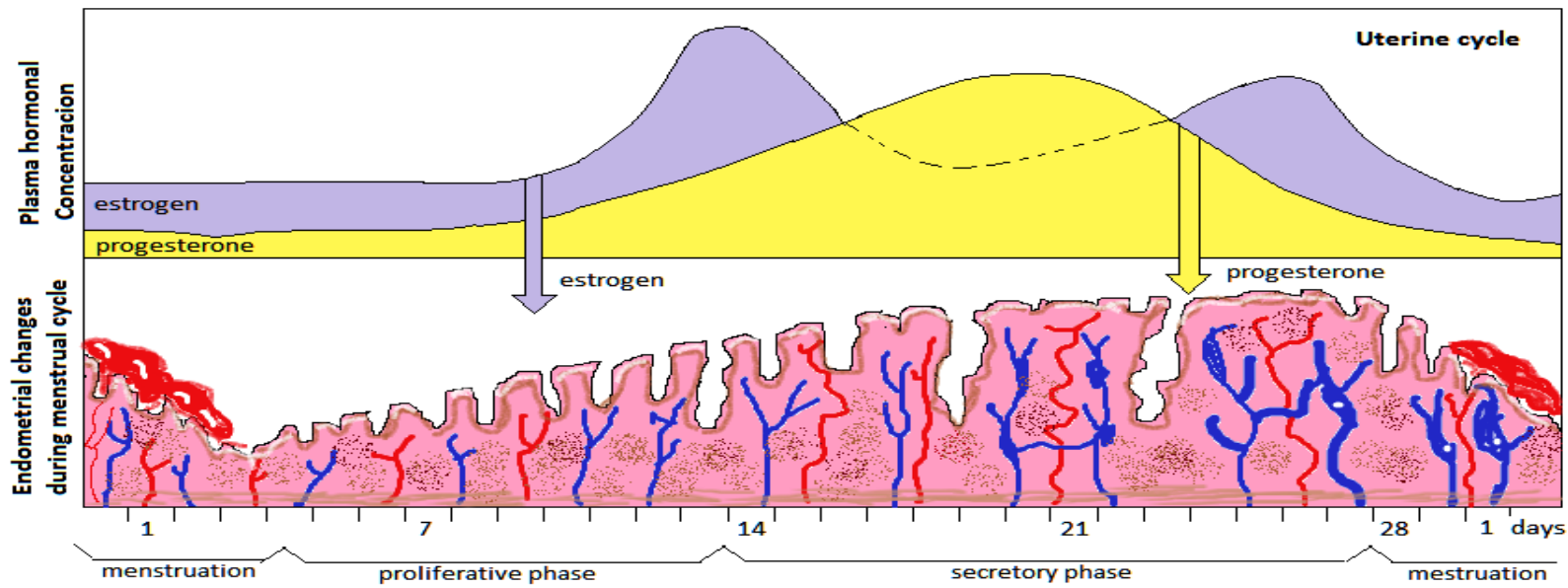
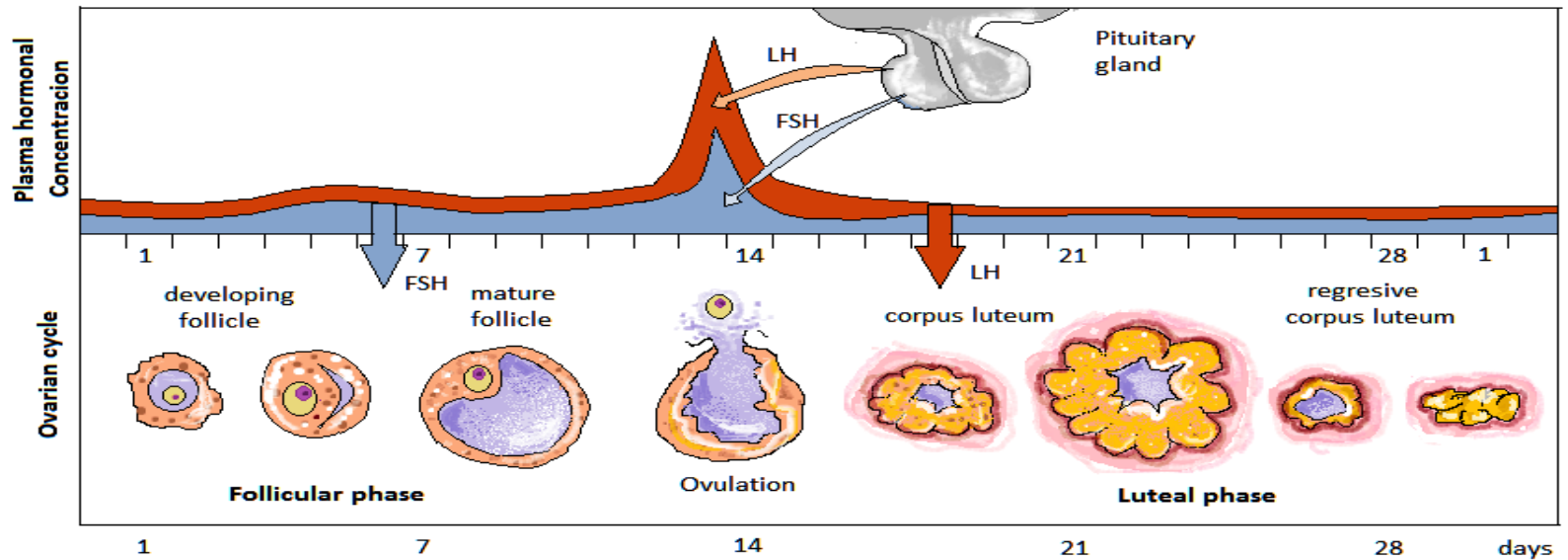
OOGÉNESIS

PERÍODO	FOLÍCULO	DIVISION	COMPLEMENTO CROMOSÓMICO
Fetal	No folículo	Oogonia (Mitosis)	2n, 2c
Nacimiento	Folículo primordial	Oocito Primario (Meiosis I)	2n, 4c
Posnatal	Folículo primario	Oocito Primario (suspendido en diplotene Meiosis I)	2n, 4c
Pubertad	Folículo secundario	Oocito Primario (Inicio de Meiosis II)	2n, 4c
	Folículo terciario	Oocito Secundario + Primer Cuerpo Polar	n, 2c
		<i>OVULACIÓN</i>	
		Oocito Secundario + Primer Cuerpo Polar (suspendido en METAFASE MEIOSIS II)	n, 2c
		<i>FERTILIZACIÓN</i>	
		Ovulo Fecundado + Segundo Cuerpo Polar (FINALIZACIÓN DE LA MEIOSIS II)	n, n + pronúcleo masculino

OOGÉNESIS



CICLO OVÁRICO



ESPERMATOGONIA ($2n$)

- Actividad mitótica intensa.
- Continúa durante la vida posnatal
- Se mantienen en los túbulos seminíferos y comienzan un proceso activo de división meiótica en la pubertad.

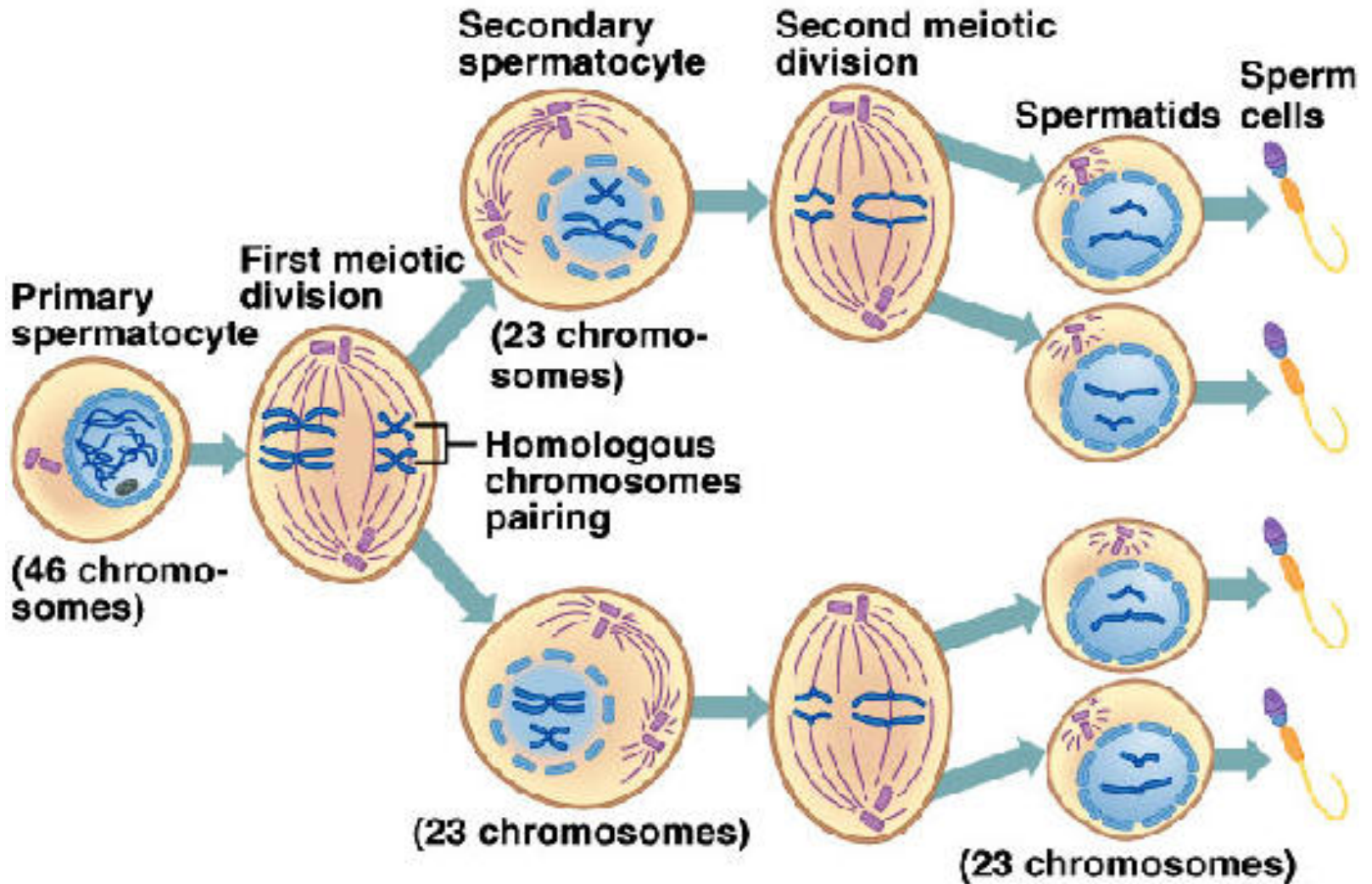
Maduración estructural y funcional de las células germinales. (ESPERMATOGÉNESIS)

- Desde la pubertad y a lo largo de toda la vida del hombre, las espermatogonias en los túbulos seminíferos siguen dividiéndose por MITOSIS en ciclos de aproximadamente 16 días.
- En cada ciclo, algunos se diferencian y se forman los espermatozoides.
- Un hombre sano puede formar 200 millones de espermatozoides diarios.
- En cada eyaculación (2cc) se encuentran aproximadamente 60 millones de espermatozoides.

ESPERMATOGÉNESIS

TIPO DE CÉLULA	MEIOSIS	COMPLEMENTO CROMOSÓMICO
Espermatogonia	Replicacion DNA	2n, 4c
Espermatocito Primario	Meiosis I	2n, 4c
	<i>FINALIZACION MEIOSIS I</i>	
2 Espermatocitos Secundarios	Meiosis II	n, 2c
	<i>FINALIZACION MEIOSIS I</i>	
4 Espermátides	Gametos haploides INMADUROS	n, n
	<i>ESPERMIOGÉNESIS</i>	
4 espermatozoides	Carecen de RE y Aparato de GOLGI	n, n

ESPERMATOGÉNESIS



FECUNDACIÓN

- Localización: Región ampollar de la trompa de Falopio.
- Los espermatozoides pueden mantenerse viables en tracto reproductor durante varios días.
- Solo el 1% de los espermatozoides depositados en la vagina entran en el cuello.
- El viaje desde el cuello hasta la trompa puede tomar de 30 minutos a 6 días.

FECUNDACIÓN

- Los espermatozoides tienen que pasar por dos procesos previos para poder fecundar el óvulo:
 - CAPACITACIÓN (7 horas-atraviesan la corona radiada)
 - REACCIÓN ACROSÓMICA (después de la unión a la zona pelúcida)

FASES DE LA FECUNDACIÓN

- Fase 1: Penetración de la Corona Radiada
- Fase 2: Penetración de la Zona Pelúcida
- Fase 3: Fusión de las membranas celulares del espermatozodide y el oocito

FECUNDACIÓN

- La molécula mas importante para el reconocimiento específico de especie entre la zona pelúcida y el espermatozoide es la ZP3.
- Las enzimas acrosómicas (proteínasa ácida, hialuronidasa, neuroaminidasa, acrosina, colegenasa, β -glucoronidas, fosfolipasa C) destruyen los componentes moleculares de la Zona Pellucida.

FUSIÓN DE LAS MEMBRANAS CELULARES DEL OOCITO Y DEL ESPERMATOZOIDE

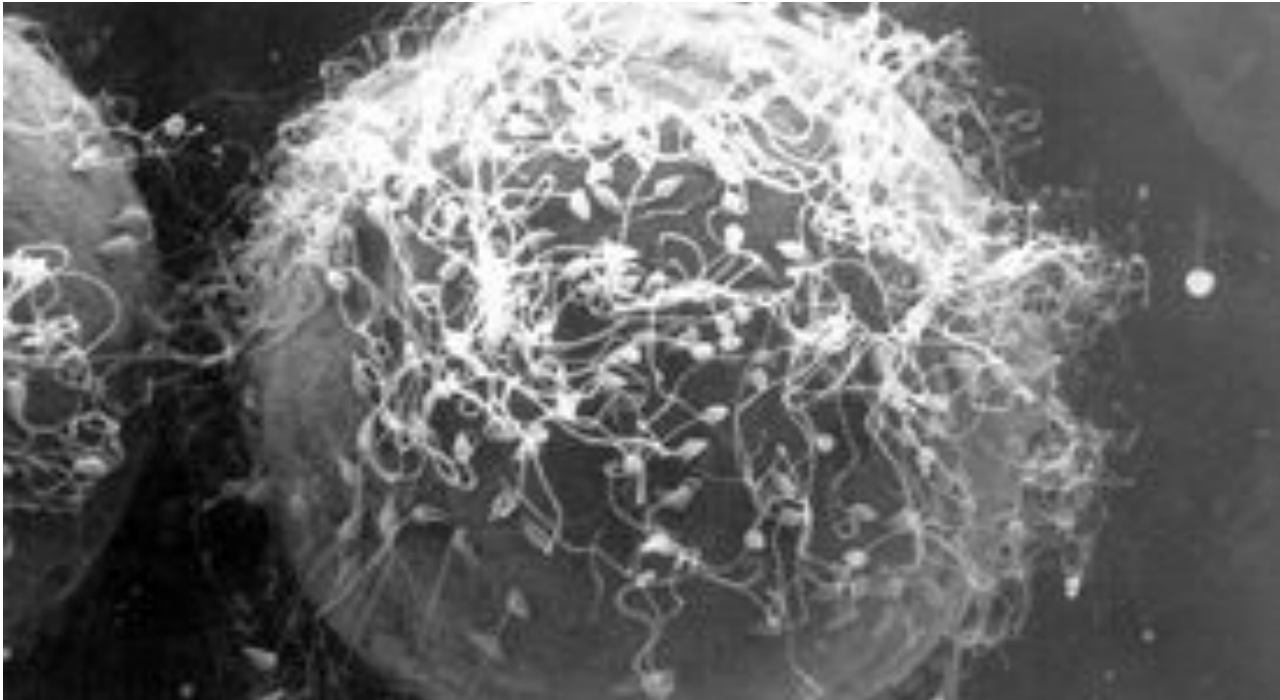
- REACCIÓN DE ZONA Y REACCIÓN CORTICAL:
Liberación de gránulos lisosomales por parte del oocito
 - Membrana impenetrable para otros espermatozoides.
 - Cambio de la estructura de la Zona Pelucida

FUSIÓN DE LAS MEMBRANAS CELULARES DEL OOCITO Y DEL ESPERMATOZOIDE

- REANUDACIÓN DE LA SEGUNDA DIVISIÓN MEIÓTICA :
 - Formación del segundo cuerpo polar
 - Pronucleo femenino (haploide- X)
- ACTIVACIÓN METABÓLICA DEL ÓVULO
- PERDIDA DE LA COLA DEL ESPERMATOZOIDE
- REPLICACIÓN DE MATERIAL GENÉTICO

FECUNDACIÓN

- Fusión del pronúcleo MASCULINO con el pronúcleo FEMENINO.



1 The sperm squeezes through cells left over from the follicle

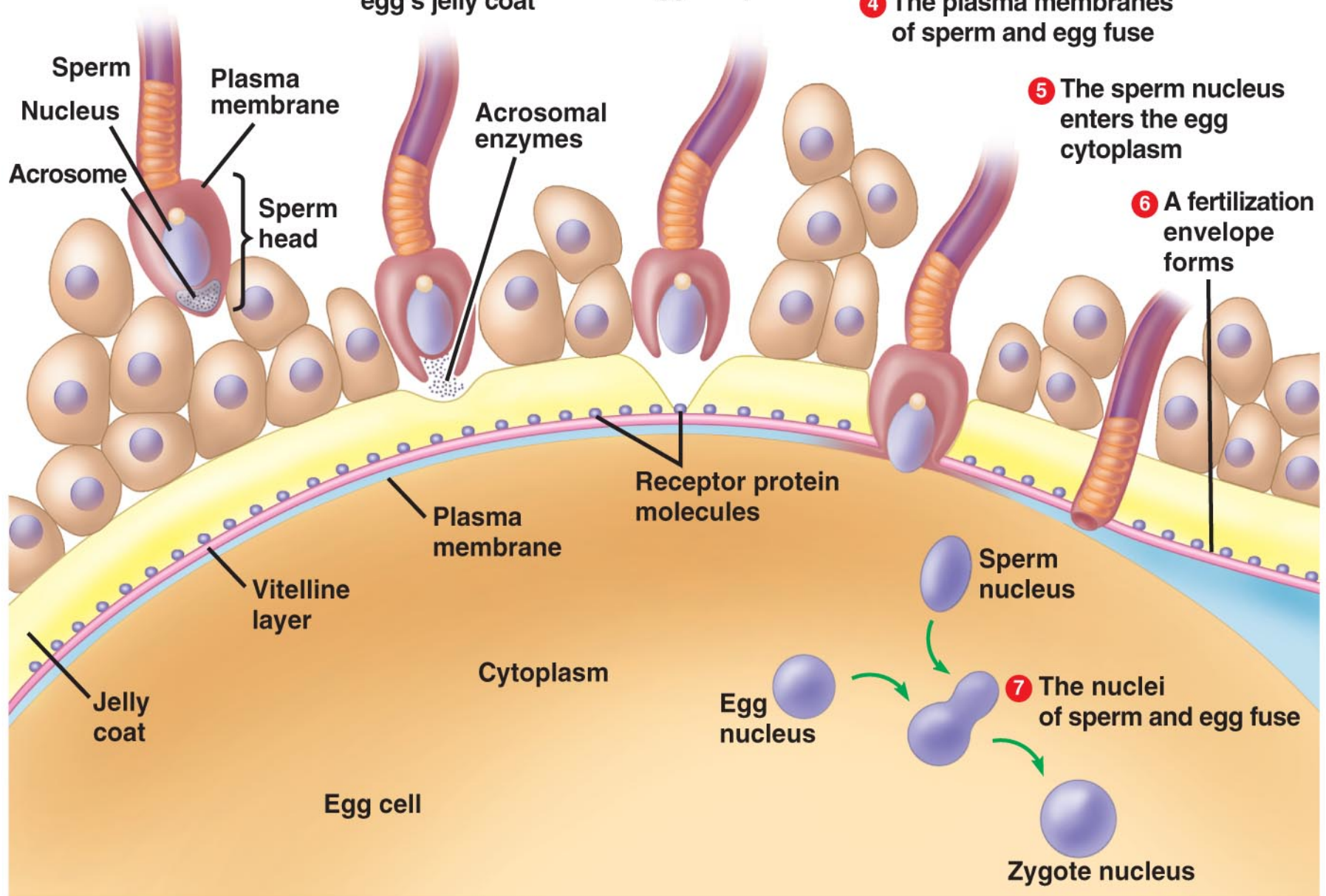
2 The sperm's acrosomal enzymes digest the egg's jelly coat

3 Proteins on the sperm head bind to egg receptors

4 The plasma membranes of sperm and egg fuse

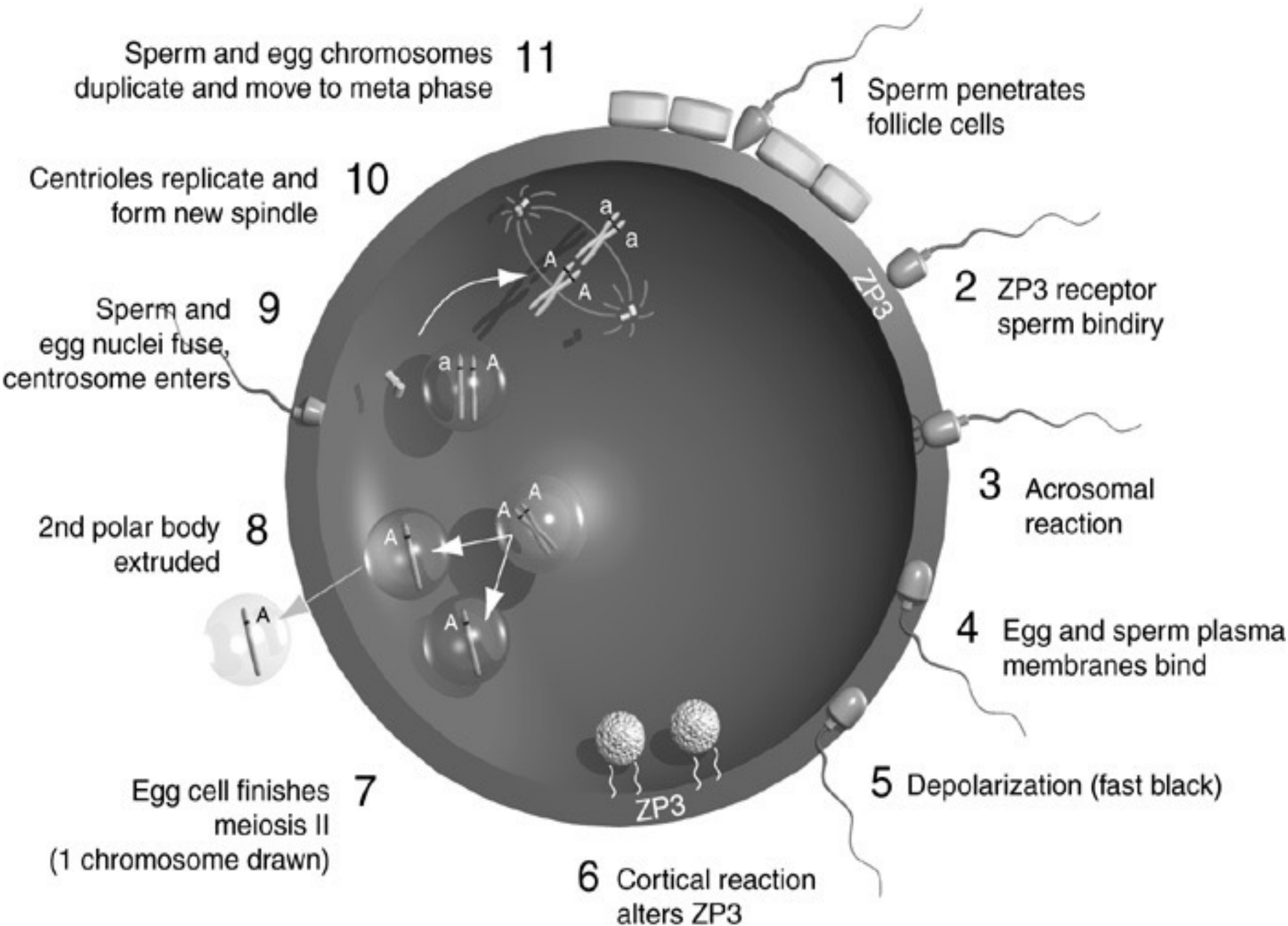
5 The sperm nucleus enters the egg cytoplasm

6 A fertilization envelope forms



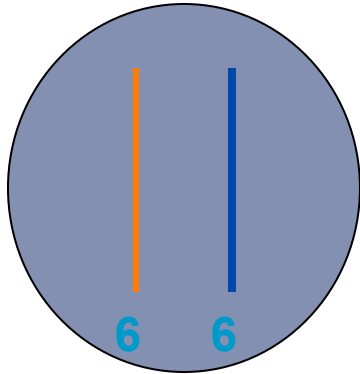
7 The nuclei of sperm and egg fuse

Zygote nucleus



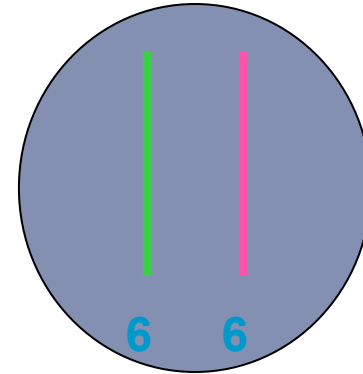
EDAD GESTACIONAL POR FECUNDACIÓN

- LA EDAD GESTACIONAL POR FECUNDACIÓN se calcula restando dos semanas de la EDAD GESTACIONAL POR ULTIMA MENSTRUACIÓN porque el oocito no se fecunda hasta unas dos semanas después de la menstruación precedente.



PADRE

2n (SOMATICAS)



MADRE



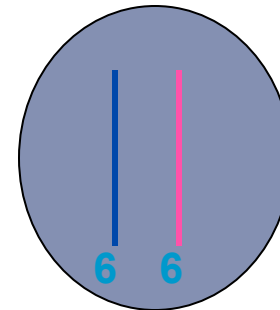
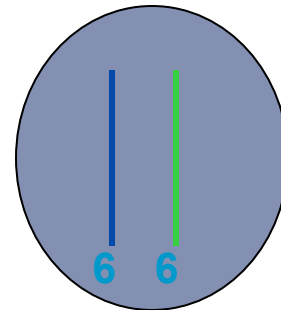
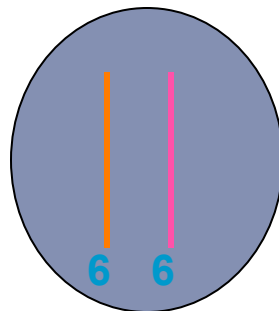
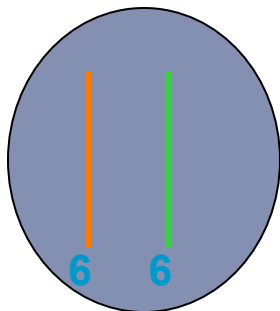
23 cromosomas (n)

n (GAMETOS)
½ INFORMACION



23 cromosomas (n)

FECUNDACION
46 cromosomas



PROCESOS GENÉTICOS POST FECUNDACIÓN

- **DETERMINACIÓN:** Proceso de encendido y apagado de genes que dirigen a la célula hacia un tejido determinado. SIN cambio en su fenotipo (Inicia en 16 células)
- **DIFERENCIACIÓN:** Cambio en el fenotipo verificable por los sentidos.

DIFERENCIACIÓN



DNA de óvulo recién fecundado

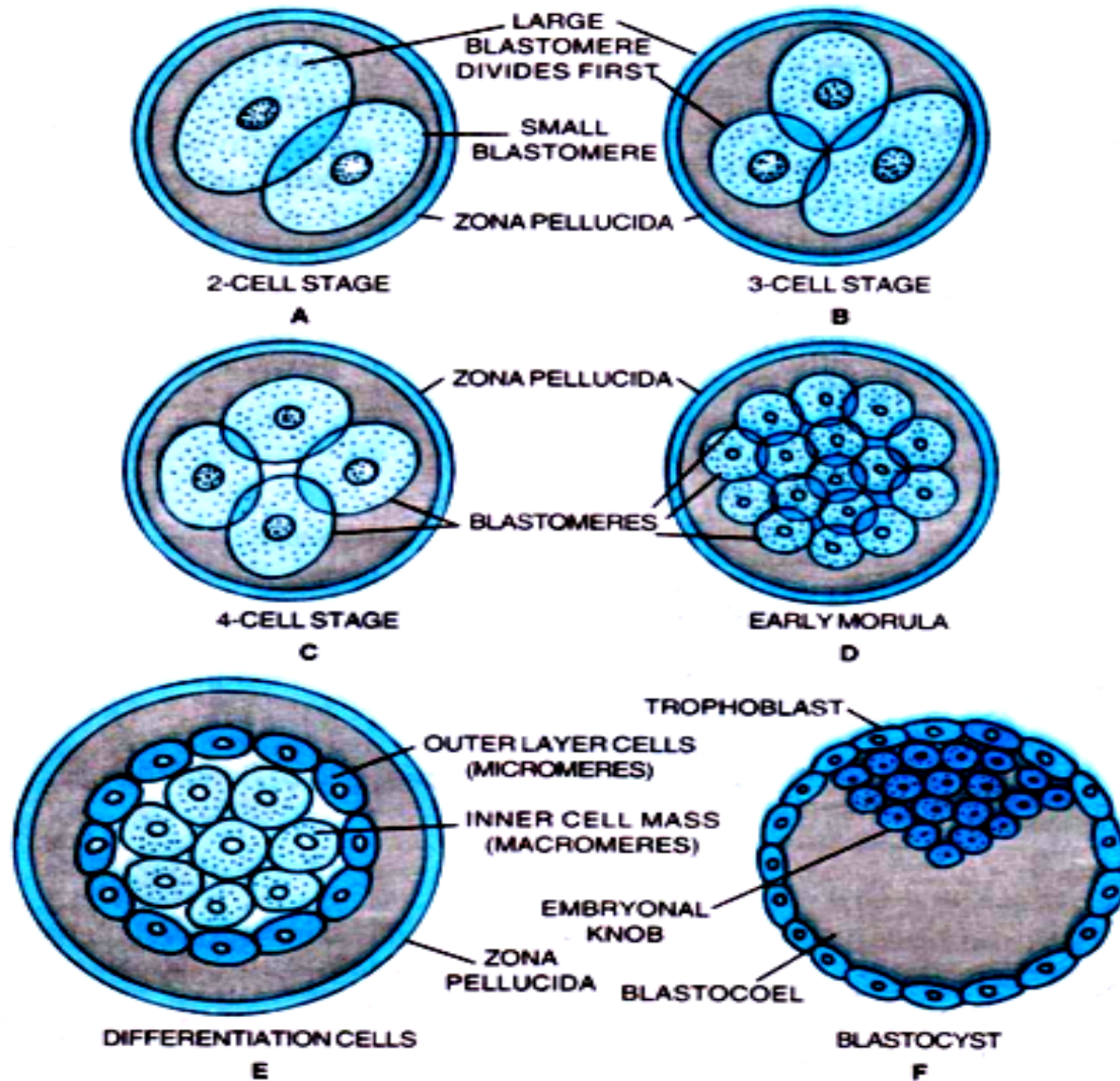


Célula hepática

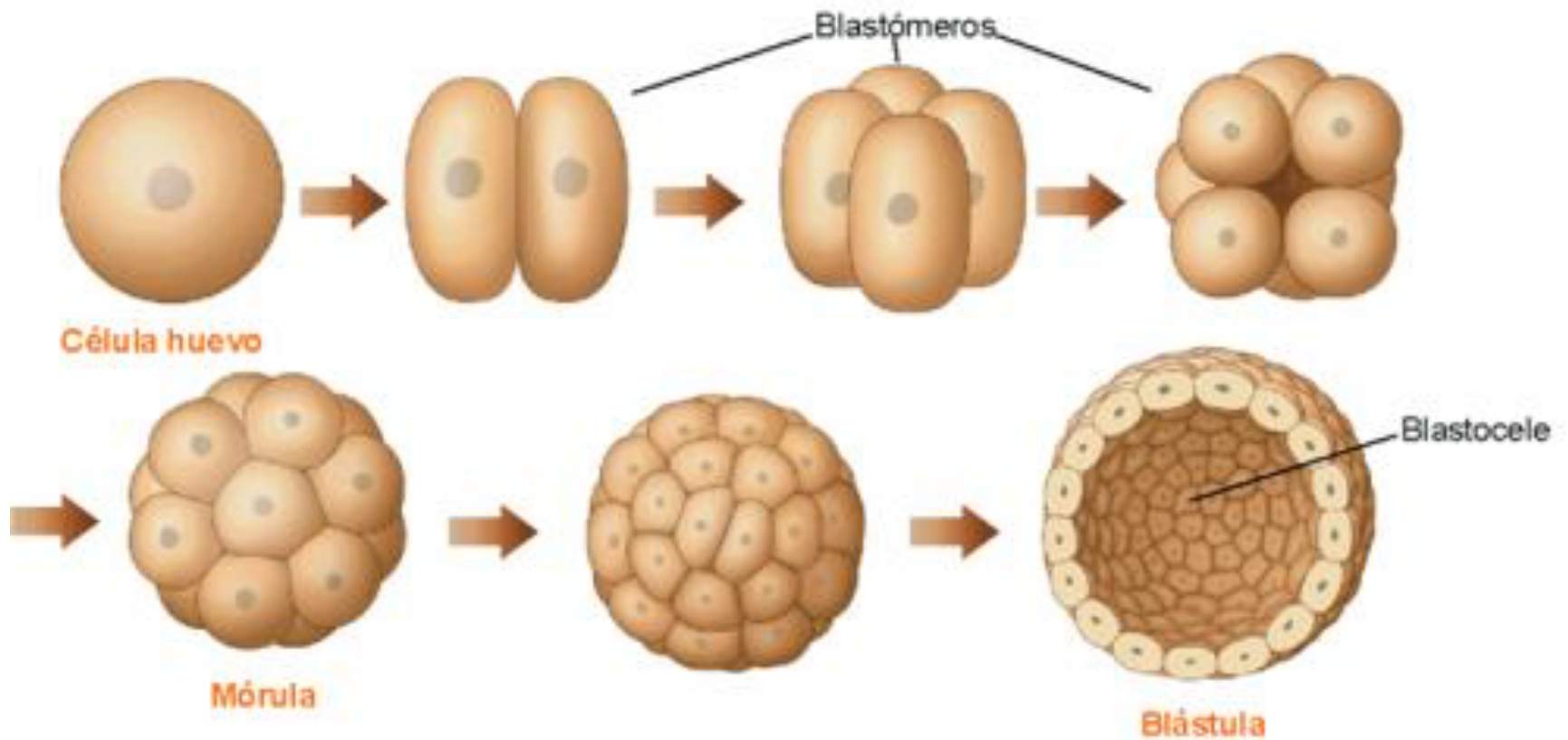


Célula muscular

SEGMENTACIÓN

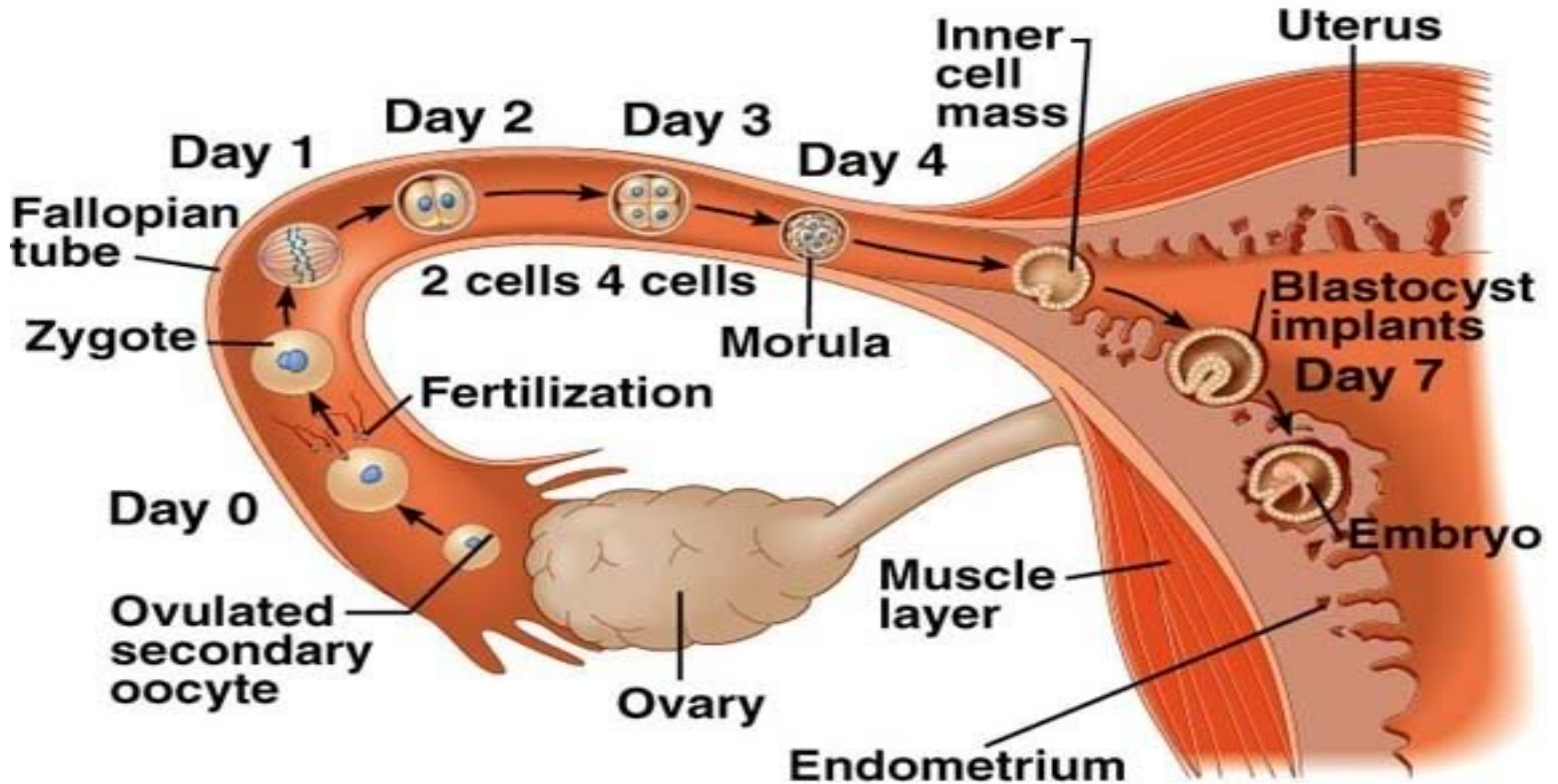


SEGMENTACIÓN



IMPLANTACIÓN

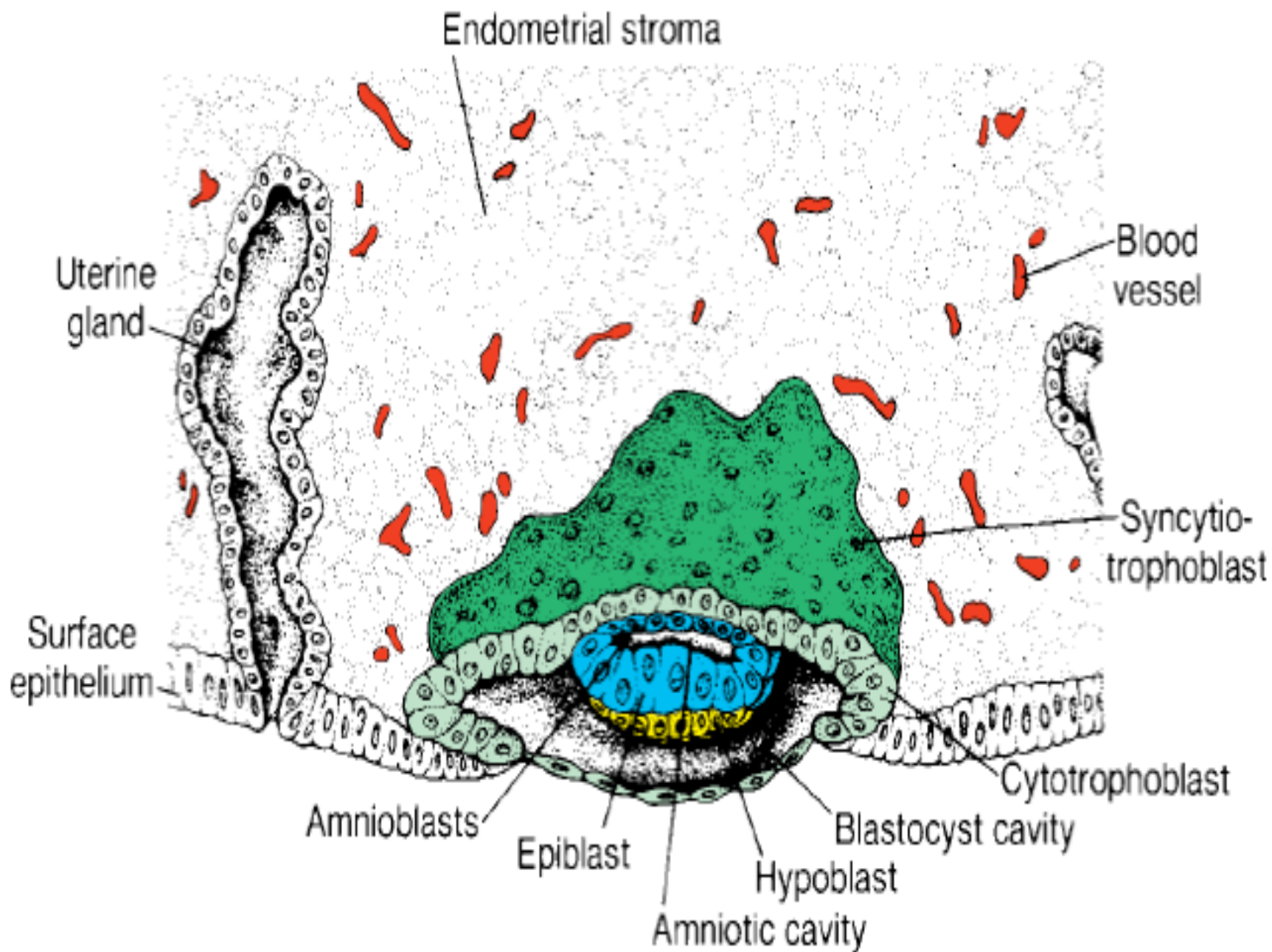
Inicio de la segunda semana



SEGUNDA SEMANA

DISCO BILAMINAR

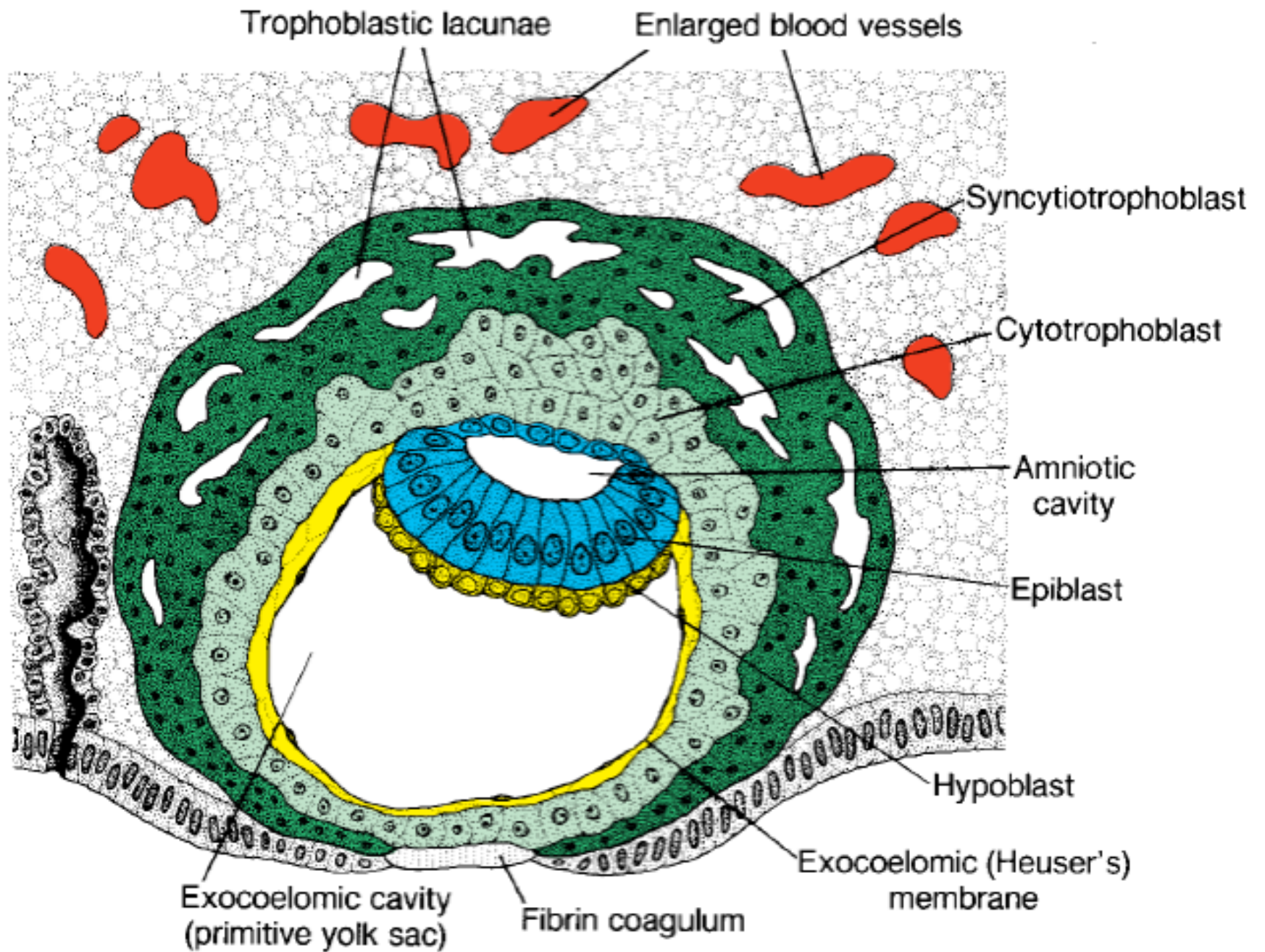
- Día 8
 - Blastocisto se introduce en el estroma endometrial.
 - Embrioblasto se diferencia en dos capas
 - Epiblasto
 - Hipoblasto
 - Trofoblasto se diferencia en dos capas
 - Citotrofoblasto
 - Sincitiotrofoblasto



SEGUNDA SEMANA

DISCO BILAMINAR

- Día 9
 - La implantación del blastocisto es más profunda.
 - Existe mas desarrollo del trofoblasto hasta el estado LACUNAR.
 - Del hipoblasto surge la membrana EXOCELOMICA (Heuser).
 - Cavidad EXOCELOMICA o SACO DE YOLK PRIMITIVO



SEGUNDA SEMANA

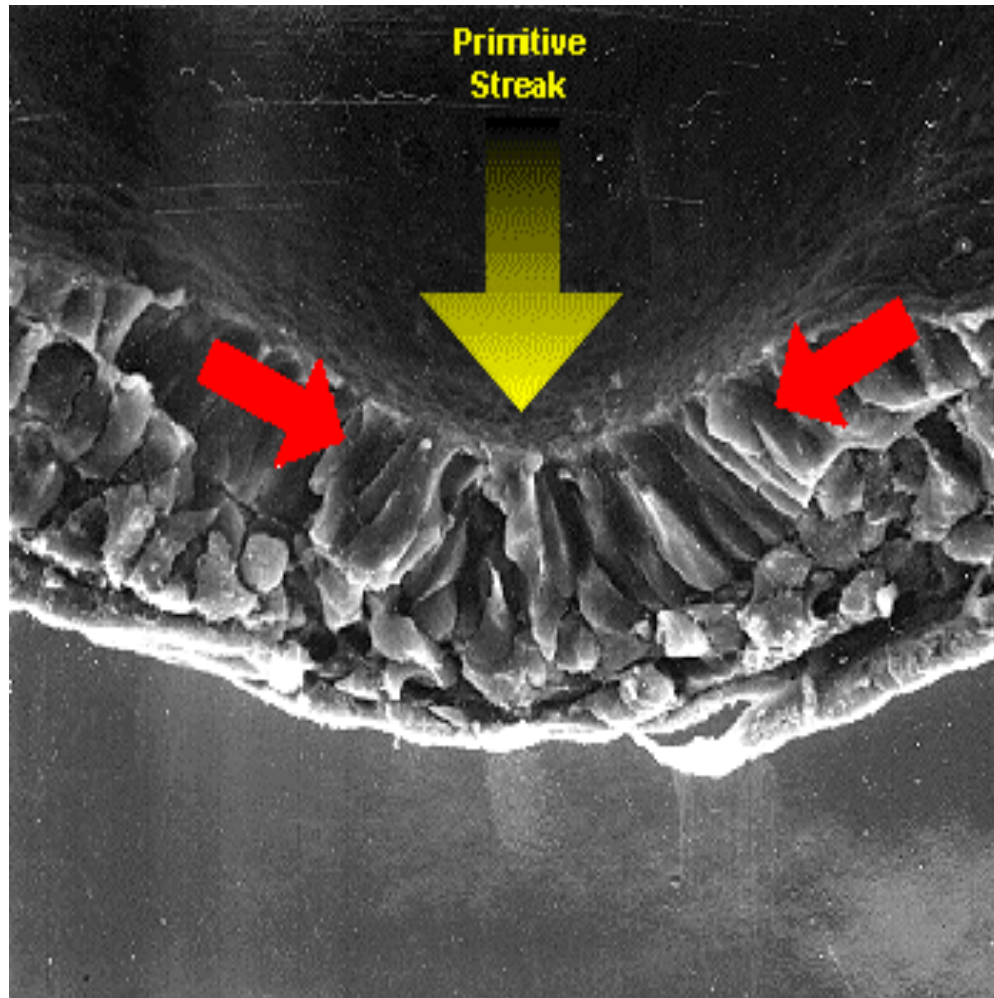
DISCO BILAMINAR

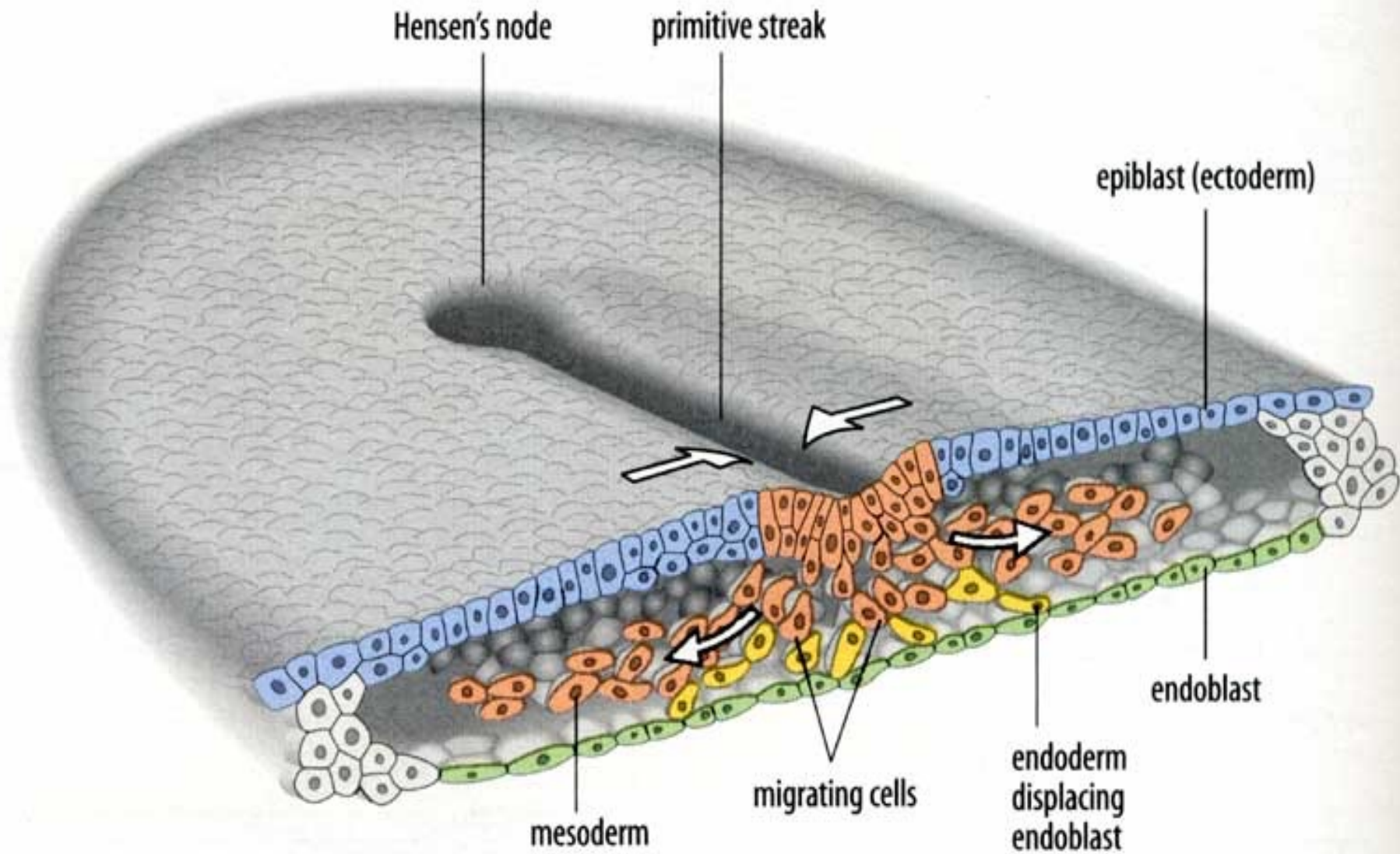
- Día 11 y 12
 - El blastocisto esta completamente embebido en el estroma endometrial.
 - La penetración del sincitiotrofoblasto origina los capilares SINUSOIDES que comunican la sangre materna con el espacio lacunar y originan la CIRCULACION UTEROPLACENTARIA.

PERIODO EMBRIONARIO

- Tercera a la octava semana
- Cada una de las TRES capas germinales (*ECTODERMO-MESODERMO-ENDODERMO*) dan origen a los diferentes tejidos

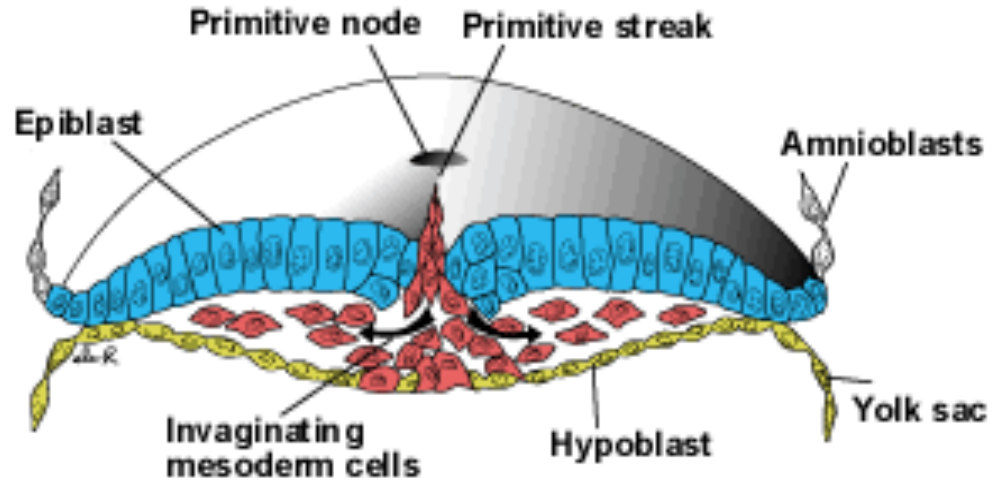
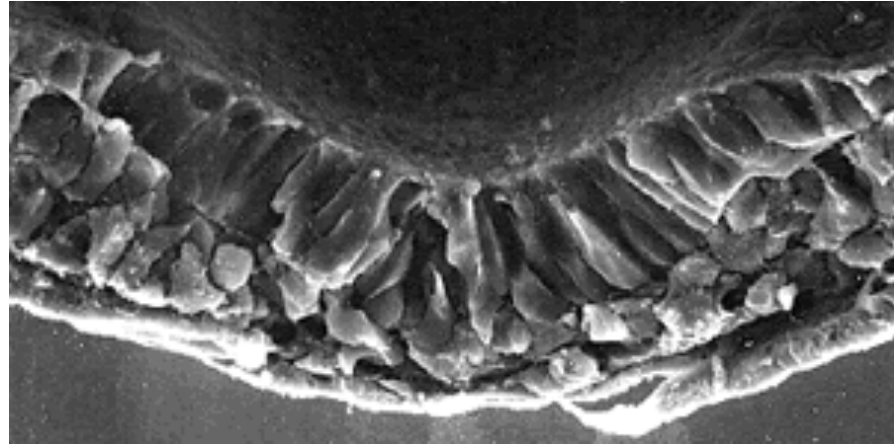
GASTRULACIÓN



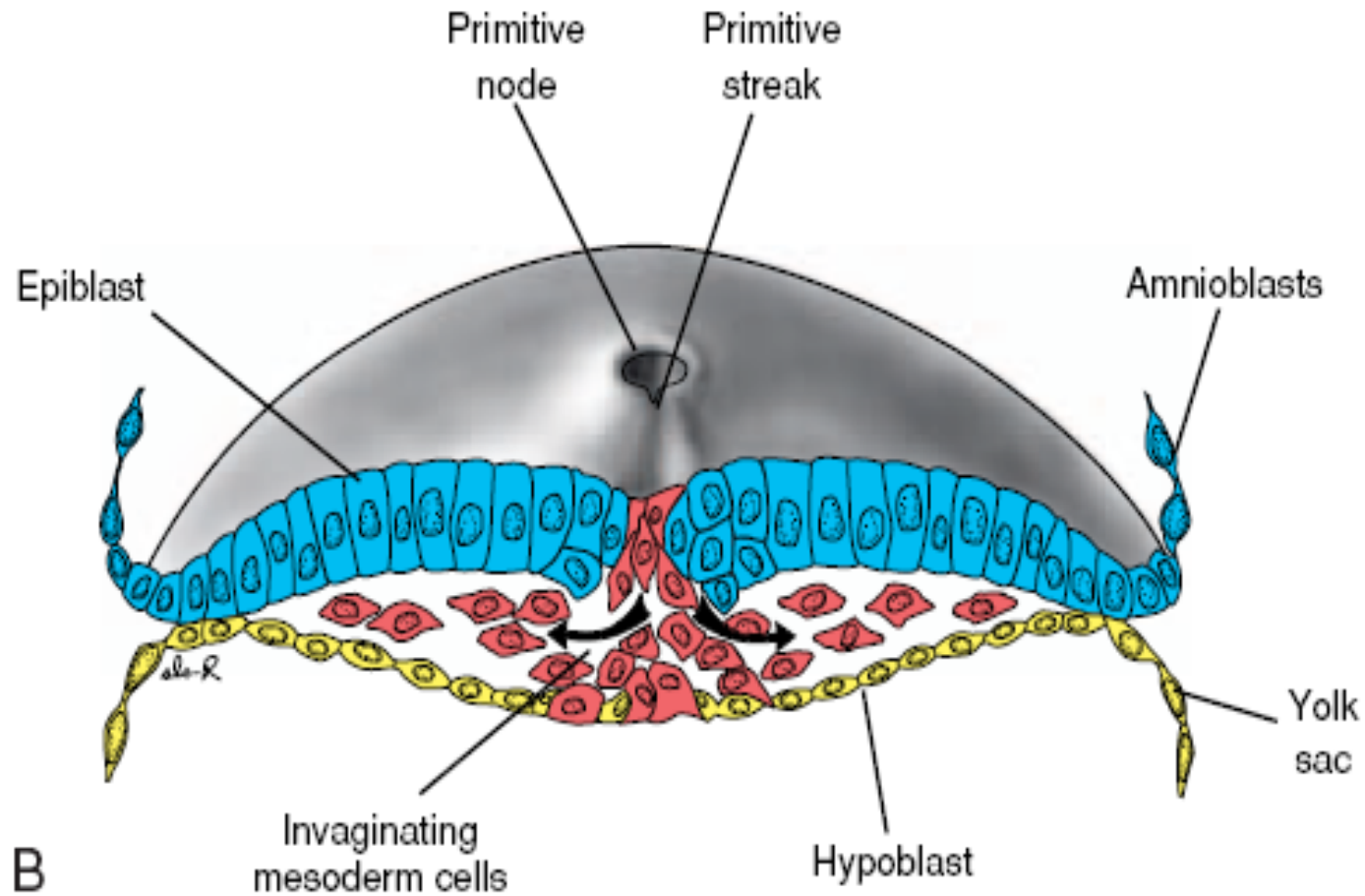


ectoderm
 mesoderm
 prospective endoderm
 endoblast

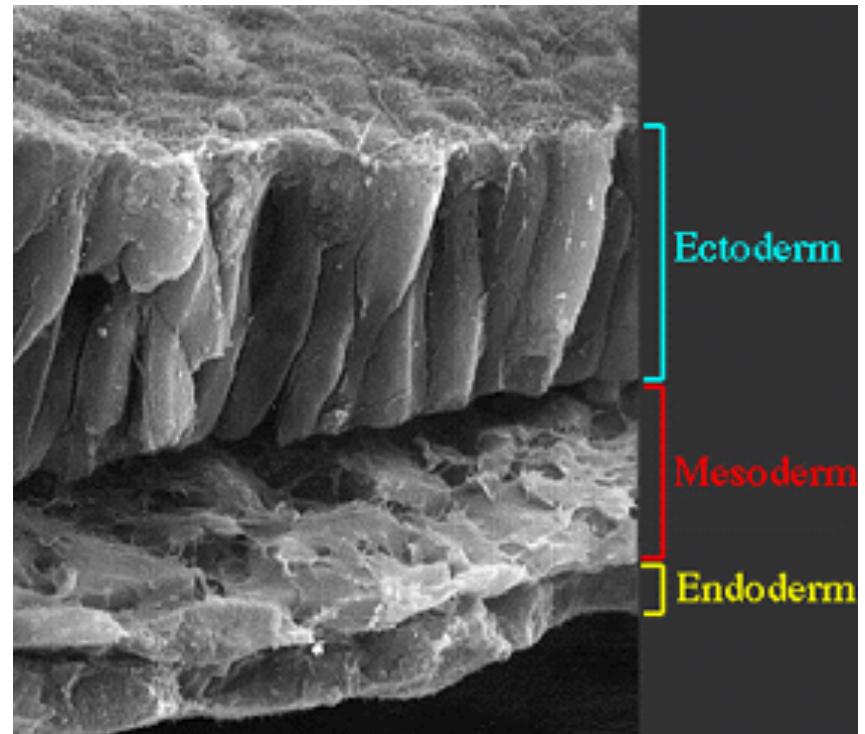
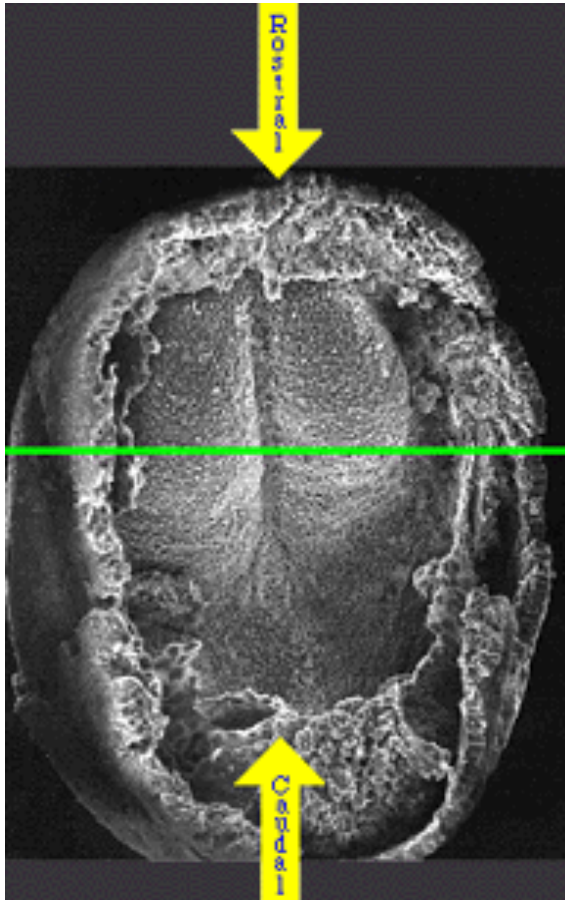
TRES CAPAS GERMINATIVAS



TERCERA SEMANA: GASTRULACIÓN DISCO TRILAMINAR



TRES CAPAS GERMINATIVAS



MECANISMOS CELULARES DESARROLLO

- PROLIFERACIÓN
- DIFERENCIACIÓN
- MIGRACIÓN
- APOTOSIS

MECANISMOS TISULARES DESARROLLO

- INDUCCIÓN
- MORFOGÉNESIS
- INVOLUCIÓN O REGRESIÓN

Semana Embriológica (SE) *		1^a	2^a	3^a	4^a	5^a	6^a - 8^a	9^a - 38^a
Periodo	Pre Emrionario					Embrionario		Fetal
						Somítico		
Procesos Biológicos	Fecundación	Segmentación	Cavitacion	Gastrulación		Plegamiento	Morfogénesis Organogénesis Histogénesis	Crecimiento Corporal
		Traslado	Implantación					
Nombre	Cigoto	Blasctocisto	Disco Bilaminar	Disco Trilaminar		Embrión		Feto

* **Semana Embriológica (SE):** se inicia el día de la fecundación.

Semana Obstétrica (SO): se inicia el día de la última menstruación.