

MATERIAL GENÉTICO

Reconocer estructura y organización de la molécula de ADN, potenciando la autonomía.

NUCLEÓTIDOS

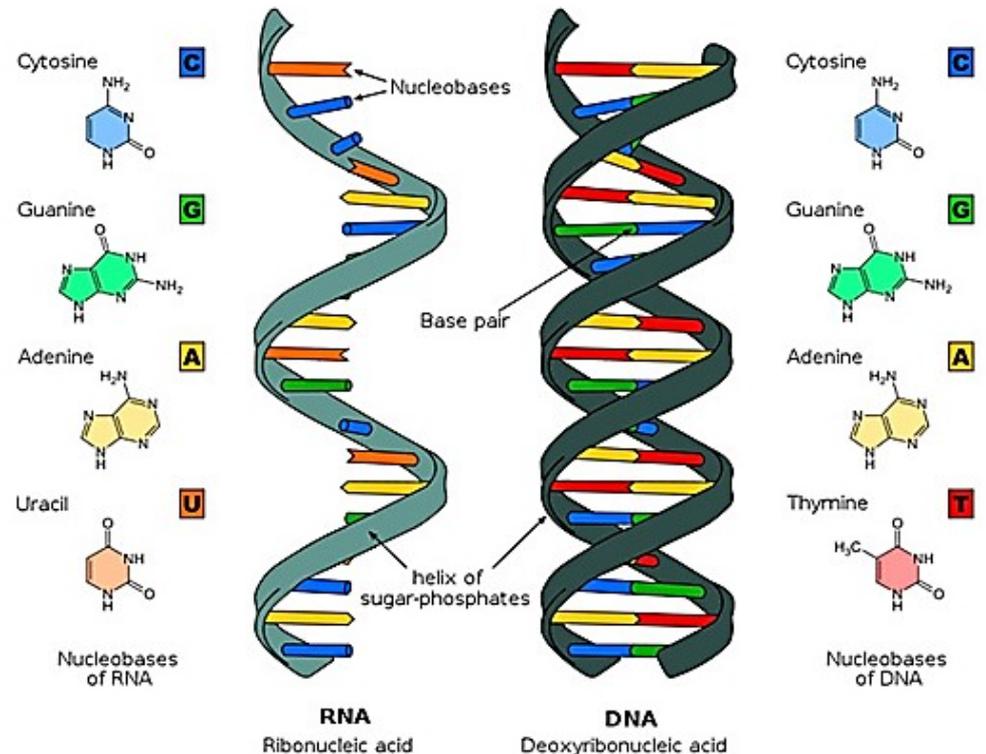
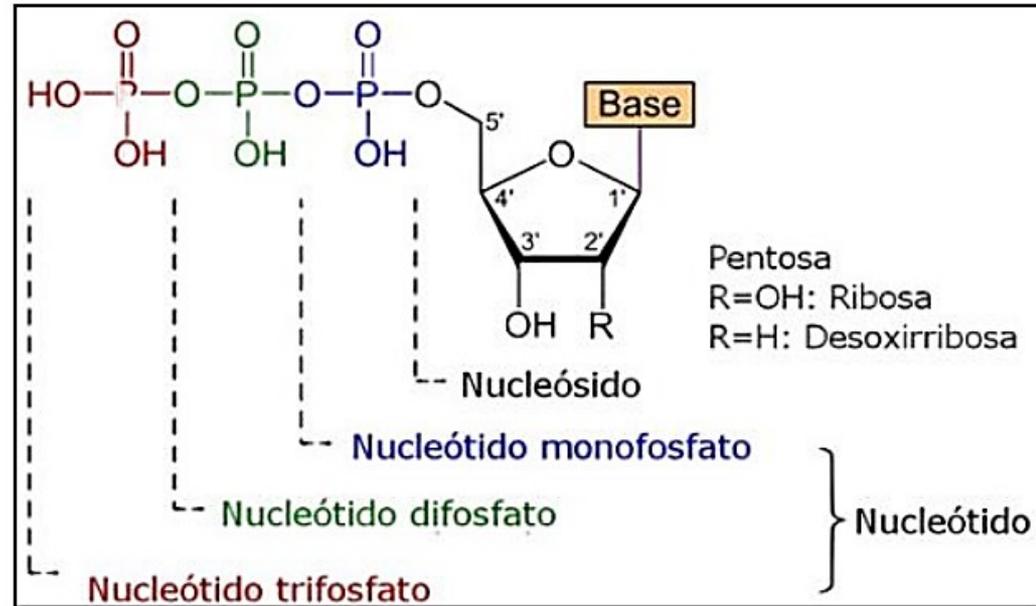
- Unidad monómera de los ácidos nucleicos (ADN y ARN).

- Formados por 3 subunidades:

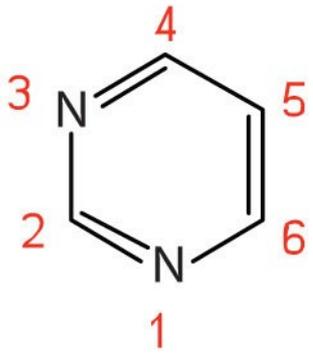
* Una Base nitrogenada: (A,T,C,G,U)

* Una pentosa -azúcar : (D) (R)

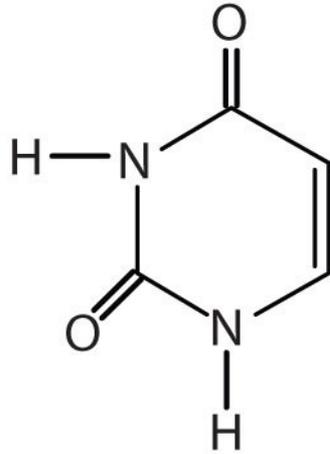
* grupo fosfato: (F)



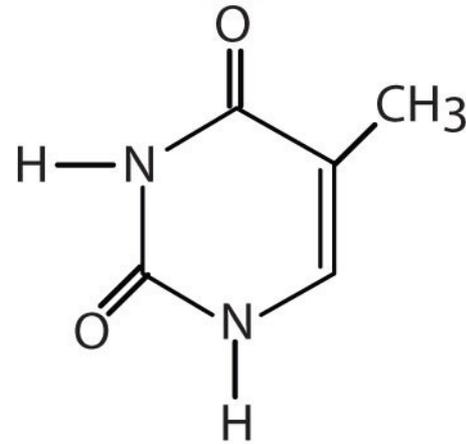
3. Bases nitrogenadas



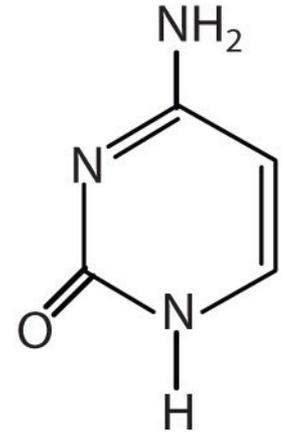
Pyrimidine



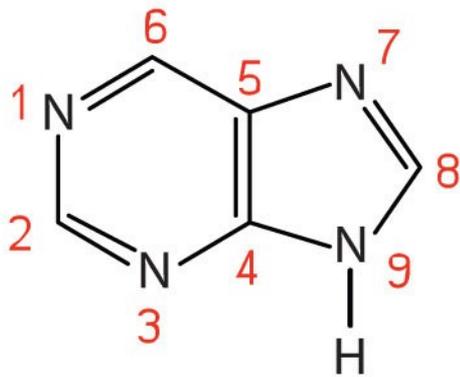
Uracil (U)
RNA only



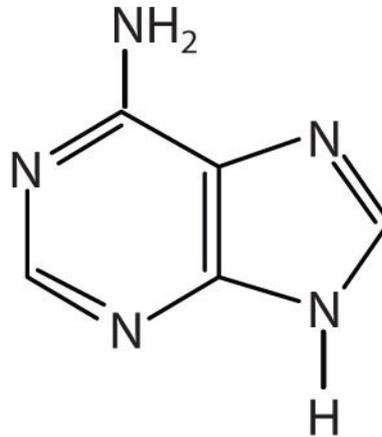
Thymine (T)
DNA only



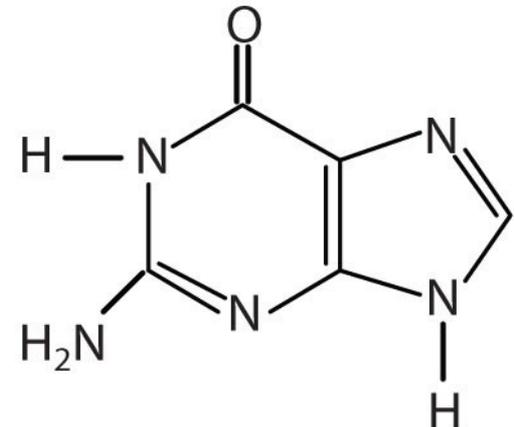
Cytosine (C)
both DNA and RNA



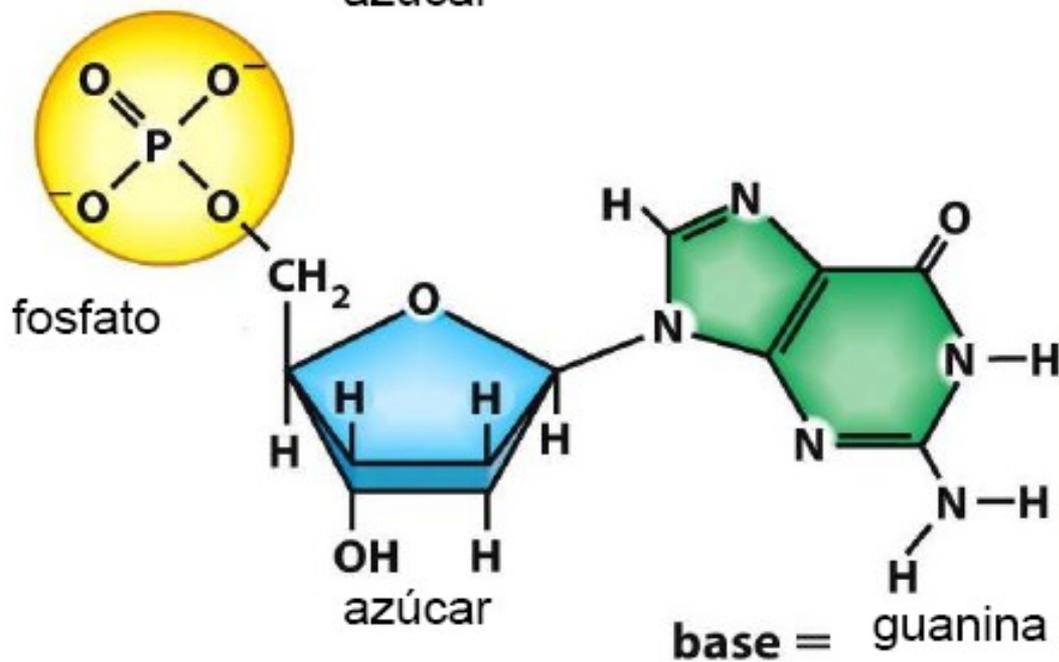
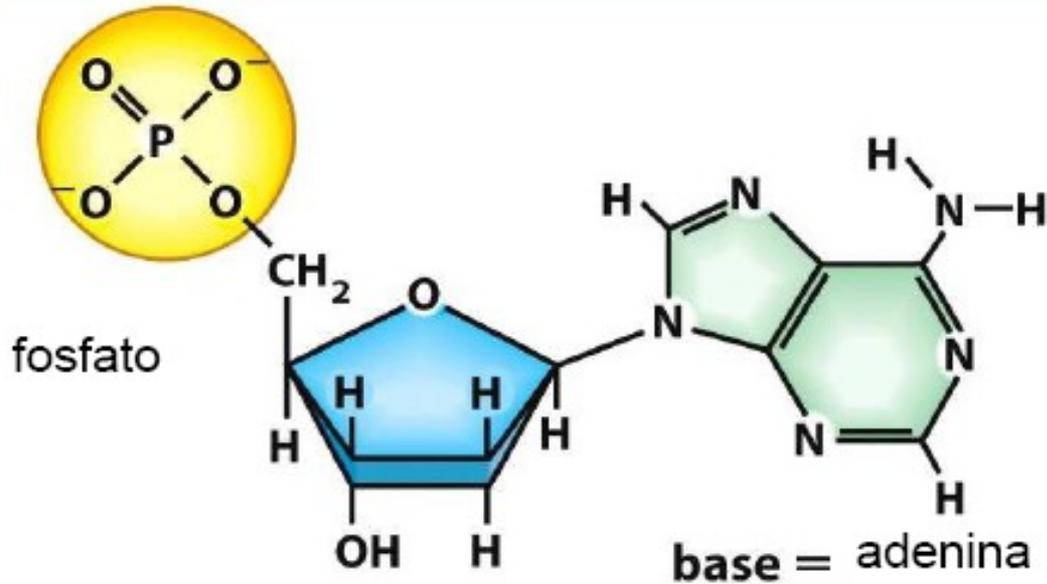
Purine



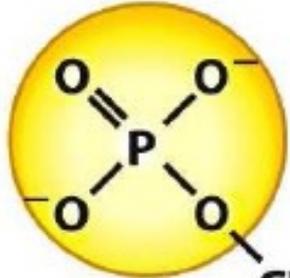
Adenine (A)



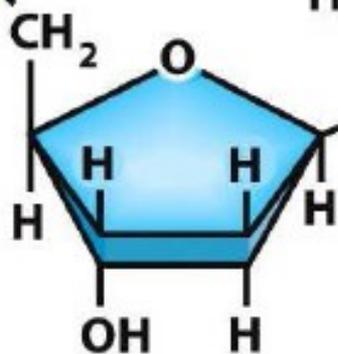
Guanine (G)



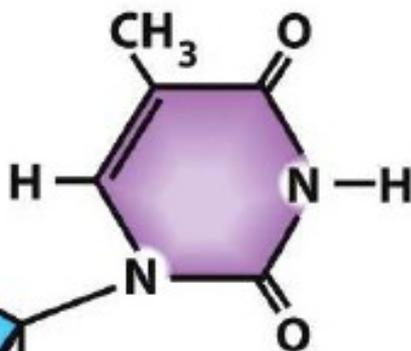
Purinas
Compuestas por dos anillos
(Un hexágono y un pentágono)



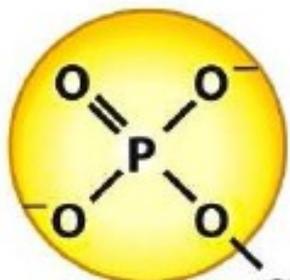
fosfato



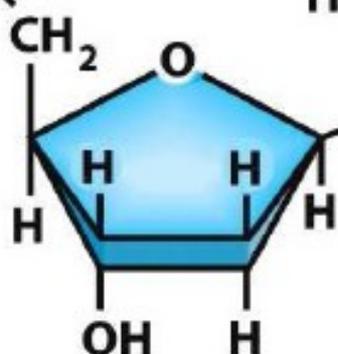
azúcar



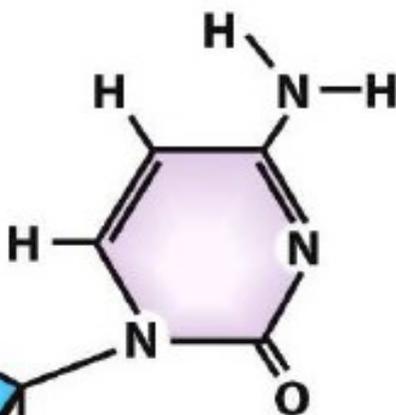
base = timina



fosfato



azúcar



base = citosina

Pyrimidinas

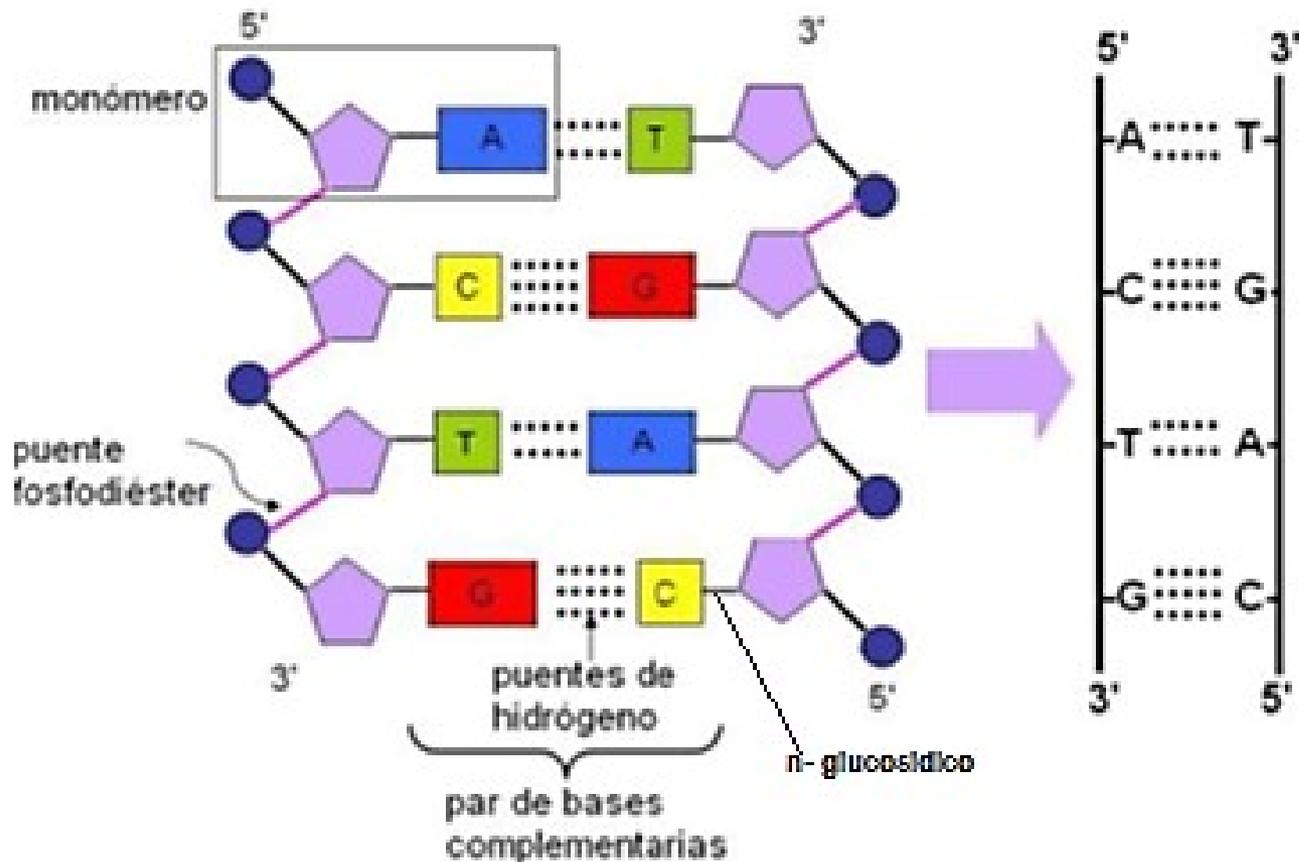
Compuestas por un anillo

Un hexágono

ENLACES INTERCADENAS E INTRACADENAS

- Las hebras del ADN se unen de a pares por medio de las BASES NITROGENADAS enfrentadas:

Adenina ↔ **Timina**
Citosina ↔ **Guanina**



En 1950 Chargaff publica una serie de relaciones matemáticas sobre las proporciones de los diferentes nucleótidos constituyentes del DNA

Primera Regla : Todos los tejidos tienen el mismo % de los 4 nucleótidos

Segunda Regla : El % de Purinas es igual al % de Pirimidinas :

$$A + G = T + C$$

Tercera Regla : El % de Adenina es igual al de Timina, y el % de Guanina es igual al de Citosina :

$$A = T \quad G = C$$

La cantidad de A, T, G, y C en el DNA:

- Idéntica en gemelos Idénticos
- Varía de especie a especie

Todo esto sugiere que el DNA usa bases complementarias que se panean para almacenar información genética

Los cromosomas humanos contienen, en promedio, 120 – 140 mill. de pb

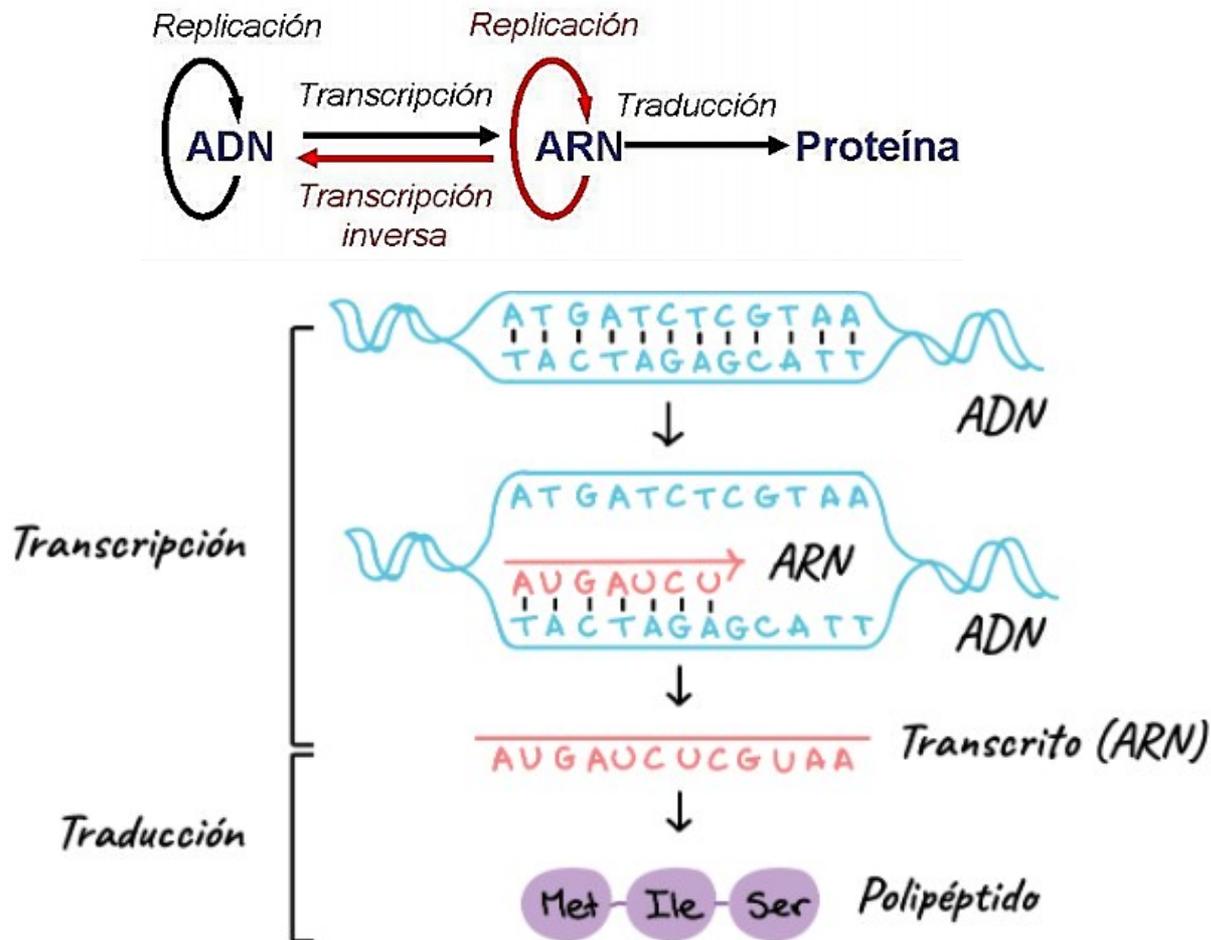
Chargaff's DNA Data Base Composition in Various Species (%)

Species	A	T	G	C
<i>Homo sapiens</i>	31.0	31.5	19.1	18.4
<i>Drosophila melanogaster</i>	27.3	27.6	22.5	22.5
<i>Zea mays</i>	25.6	25.3	24.5	24.6
<i>Neurospora crassa</i>	23.0	23.3	27.1	26.6
<i>Escherichia coli</i>	24.6	24.3	25.5	25.6
<i>Bacillus subtilis</i>	28.4	29.0	21.0	21.6

Un investigador analizó una muestra de ADN bacteriano y estableció que el 24% de los nucleótidos correspondía a timina. ¿Cuál es el porcentaje de citosina presente en la muestra de ADN analizada?

- A)24%
- B)48%
- C)76%
- D)52%
- E)26%

- La **secuencia de los nucleótidos** en cada hebra, **determina el orden de los aminoácidos** en una proteína.
- **Secuencias que portan información para la síntesis de proteínas se llaman genes.**
- **El genoma humano tiene alrededor de 30.000 genes.**



Segundo dígito

		U		C		A		G			
Primer dígito	U	UUU	Fenilalanina	UCU	Serina	UAU	Tirosina	UGU	Cisteína	U	
		UUC		UCC		UAC		UGC			
	UUA	Leucina	UCA	Prolina	UAA	Finalización	UGA	Finalización	U		
	UUG		UCG		UAG		UGG			Triptófano	
	C	CUU	Leucina	CCU	Prolina	CAU	Histidina	CGU	Arginina	C	
CUC		CCC		CAC		CGC					
CUA	CCA	CAA		Glutamina		CGA					
CUG	CCG	AAG				CGG					
A	AUU	Isoleucina	ACU	Treonina	AAU	Asparagina	AGU	Serina	A		
	AUC		ACC		AAC		AGC				
	AUA		ACA		AAA	Lisina	AGA				
	AUG	ACG	AAG		AGG		Arginina				
G	GUU	Valina	GCU	Alanina	GAU	Ácido aspártico	GGU	Glicina	G		
	GUC		GCC		GAC		GGC				
	GUA		GCA		GAA	Ácido glutámico	GGA				
	GUG		GCG		GAG		GGG				

-El código genético-

Determinar la secuencia peptídica a partir de la siguiente secuencia de ADN, potenciando la autonomía

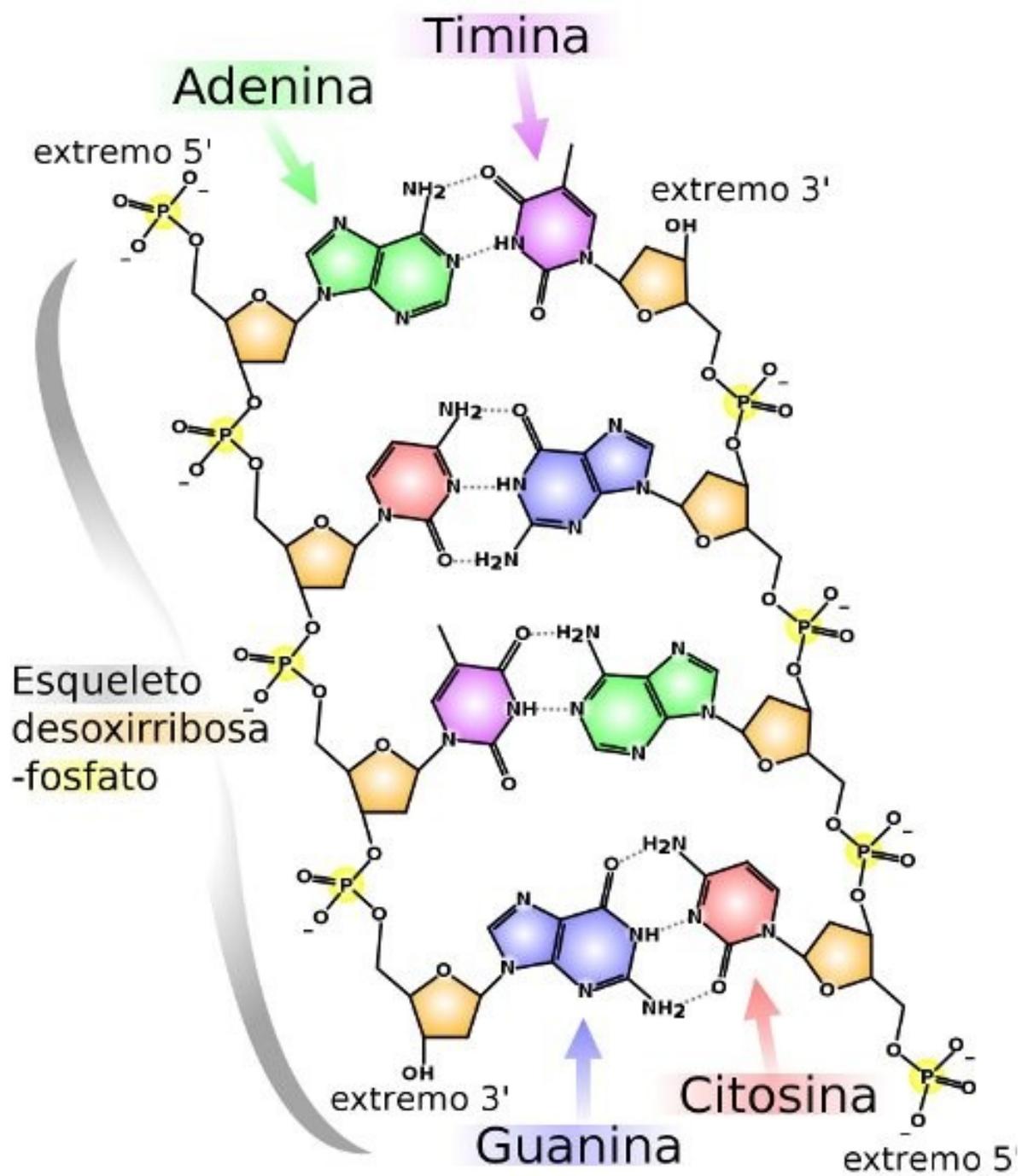
ADN: TAC-AGC-CCC-GAT-AAG-TTT-GTG-CTG-CCT-AAA-ATT

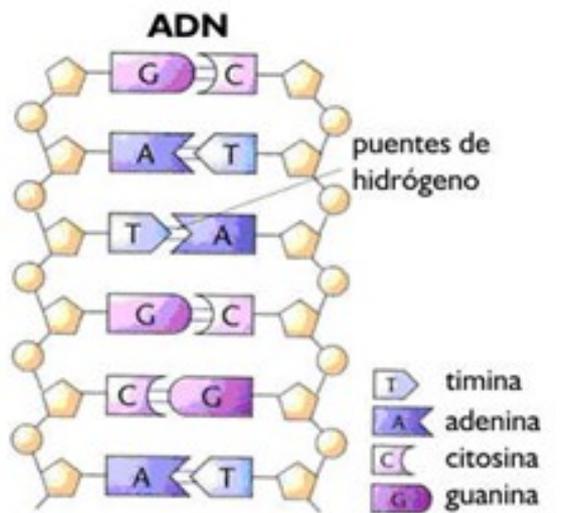
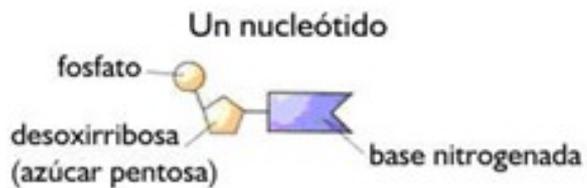
ARN:

AÁ:

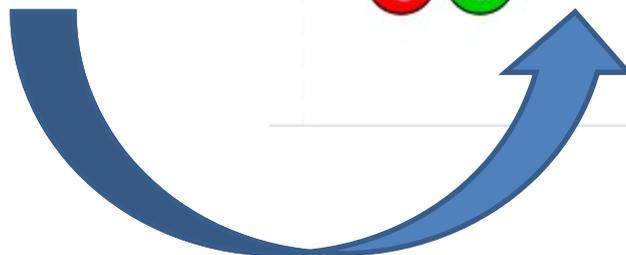
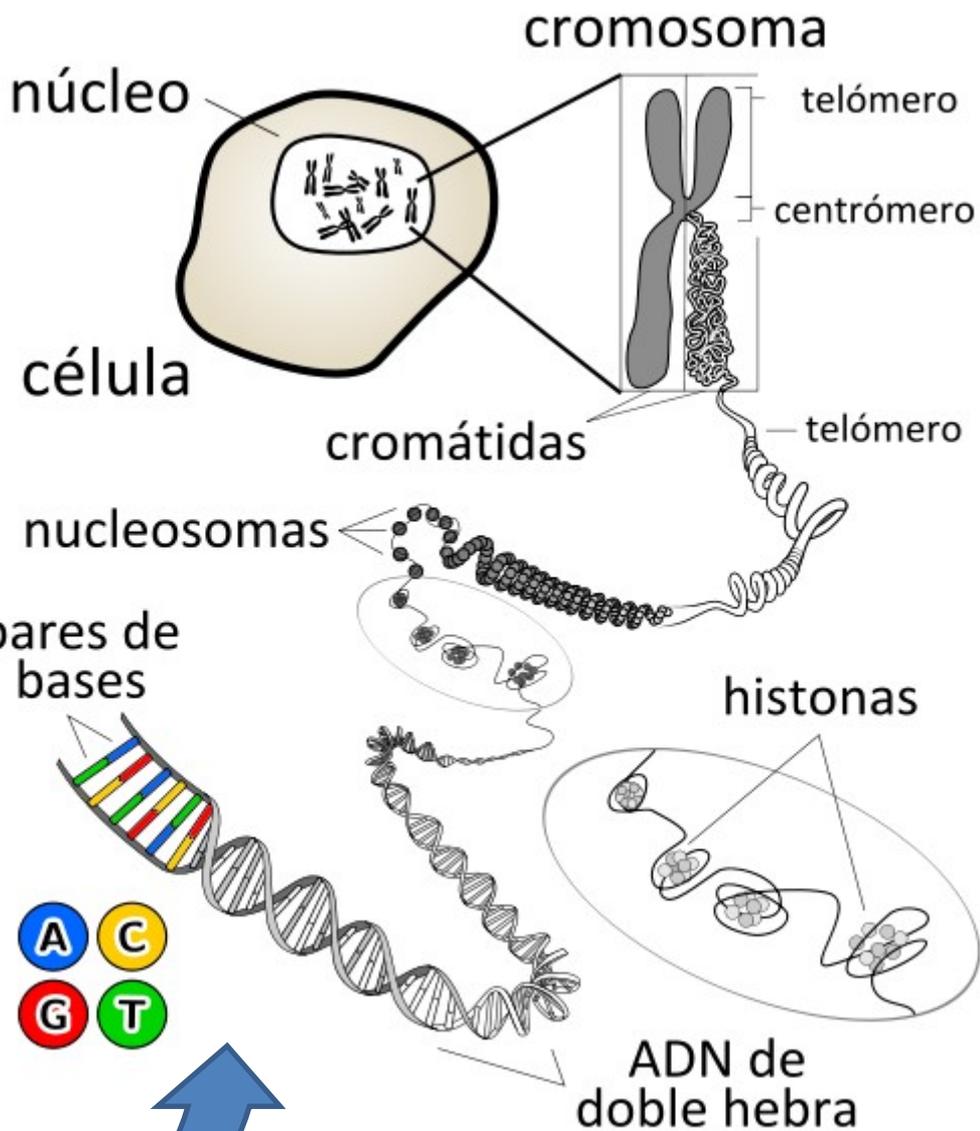
Para poder desempeñar su función biológica, el ADN debe cumplir al menos 4 requisitos:

- Llevar la información de la célula madre a la célula hija (reproducción celular)**
- Contener información para producir una copia de sí mismo (replicación)**
- Ser químicamente estable (bicatenaria)**
- Ser capaz de mutar (evolución y selección natural)**





Detalle de la estructura de la doble hélice



Niveles de empaquetamiento del ADN. (Ciclo celular)

Cada célula (e.Gl rojos) → secuencia de ADN $3,2 \times 10^9$ pb
→ 2 m de longitud

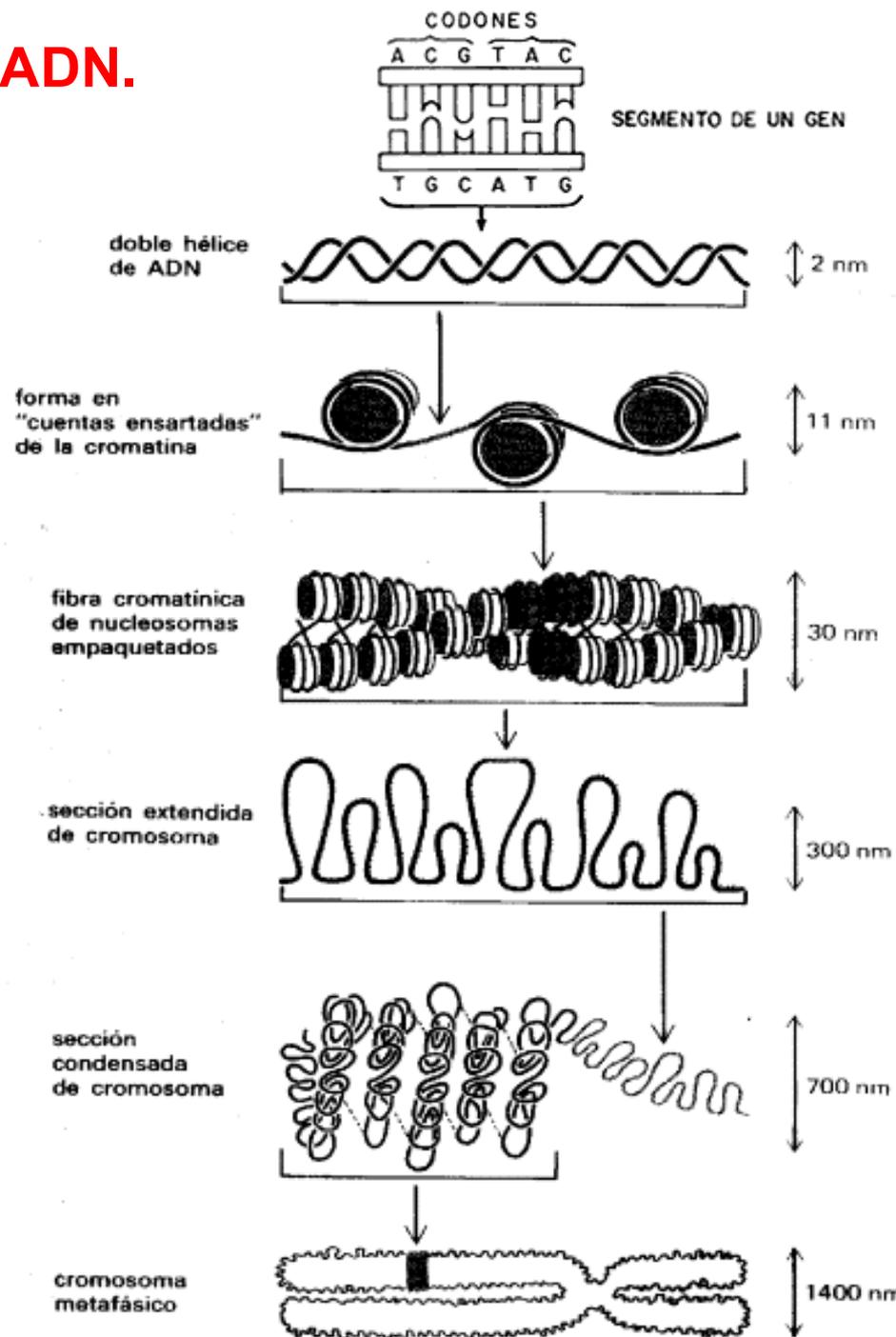
Cromosoma metafásico → 1mm
v/s 5 cm

1mm de ADN → 3 millones de letras

Gen → $2,4 \times 10^6$ pb

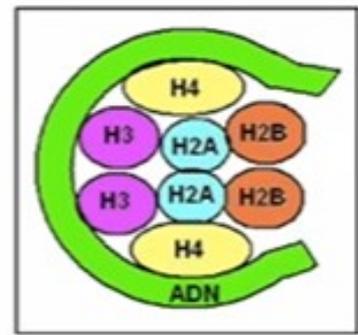
Agentes mutágenos → 10 mil veces al día.

Cuerpo → 2×10^{12} células → 7000 viajes de la Tierra a la Luna (300.000 km)

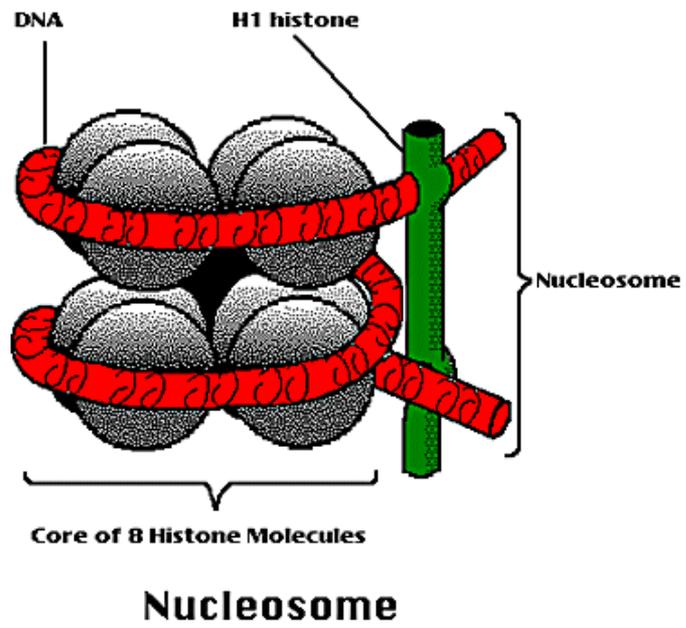


1er nivel de empaquetamiento: Nucleosomas (11 nm.)

- ❖ ADN (ácido) + Proteínas (alcalinas) de dos tipos:
 - ✓ Histonas (H1, H2A, H2B, H3 y H4)
 - ✓ Proteínas no histónicas (actina, tubulinas y miosina)

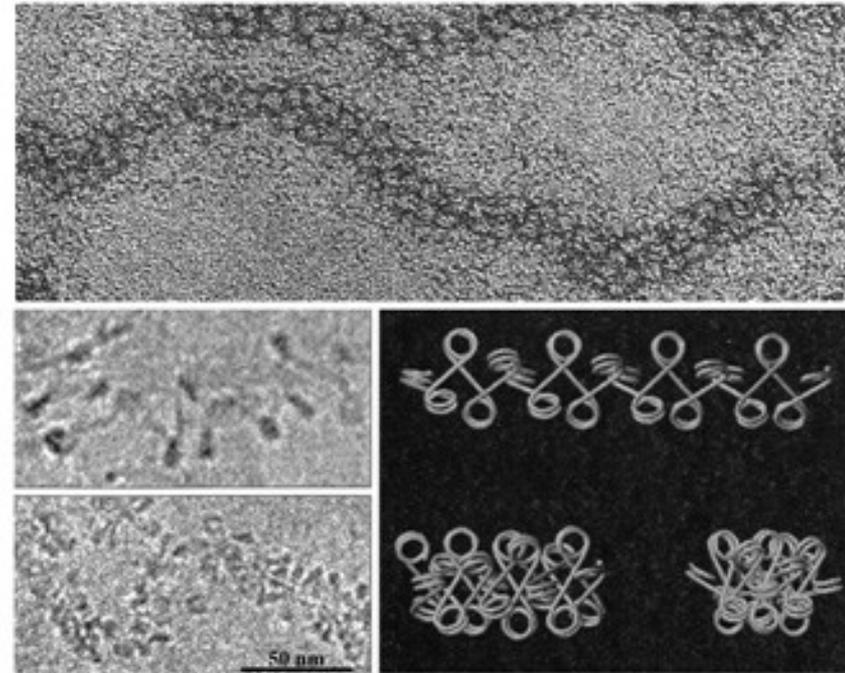
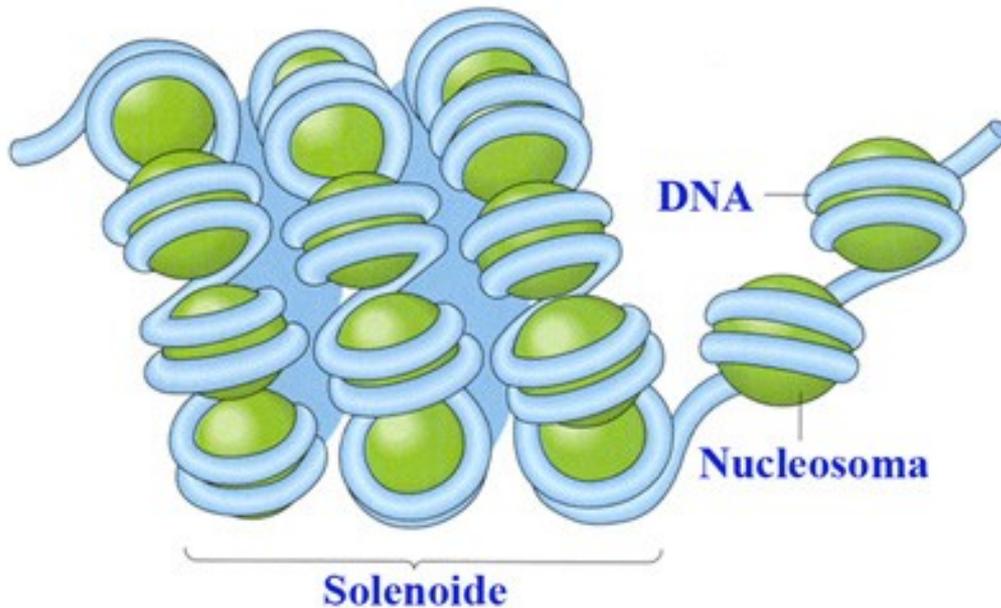


- ❖ Octámero → ocho moléculas de histona asociadas, que se encuentran en el centro, y 146 pares de bases de ADN que las rodean (1.8 vueltas al ADN)
→ Disminuye en 6 veces la longitud del ADN



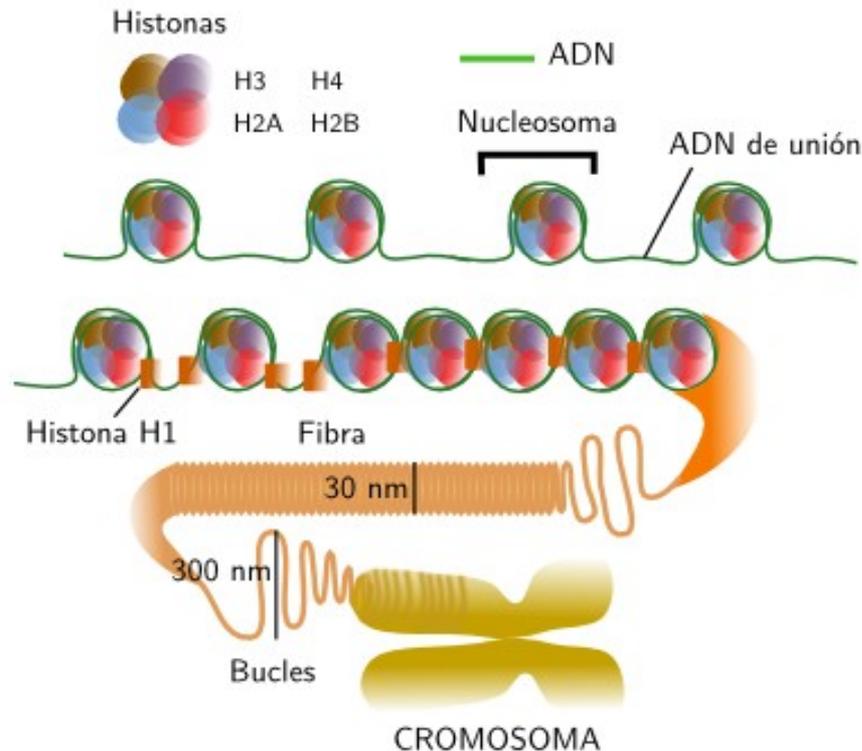
2^{do} nivel de empaquetamiento:

Los nucleosomas se empaquetan en espiral y forma una estructura de un diámetro de 30 nm → **Solenoides**



3^{er} y 4^{to} nivel de empaquetamiento: La cromatina (bucle y cromatina)

- ❖ Está constituida por ADN y proteínas
- ❖ Contiene toda la información genética de las células eucarióticas.
- ❖ Es un complejo de **nucleoproteínas**.

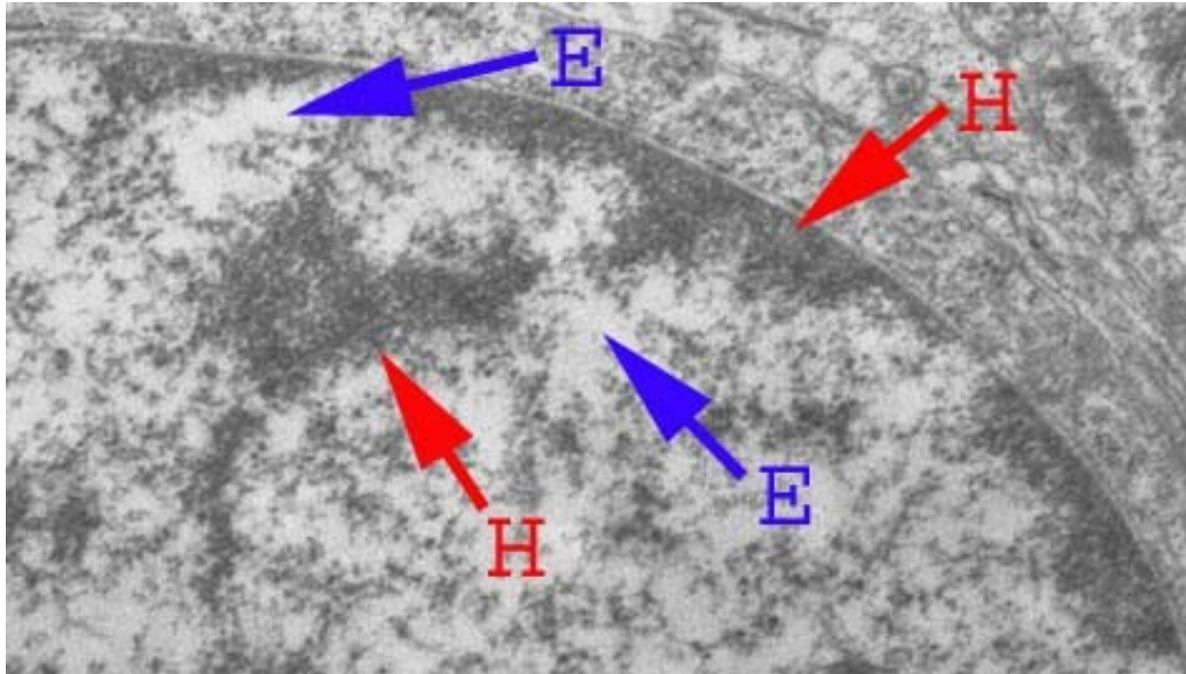


En el núcleo interfásico se distinguen dos tipos de cromatina:

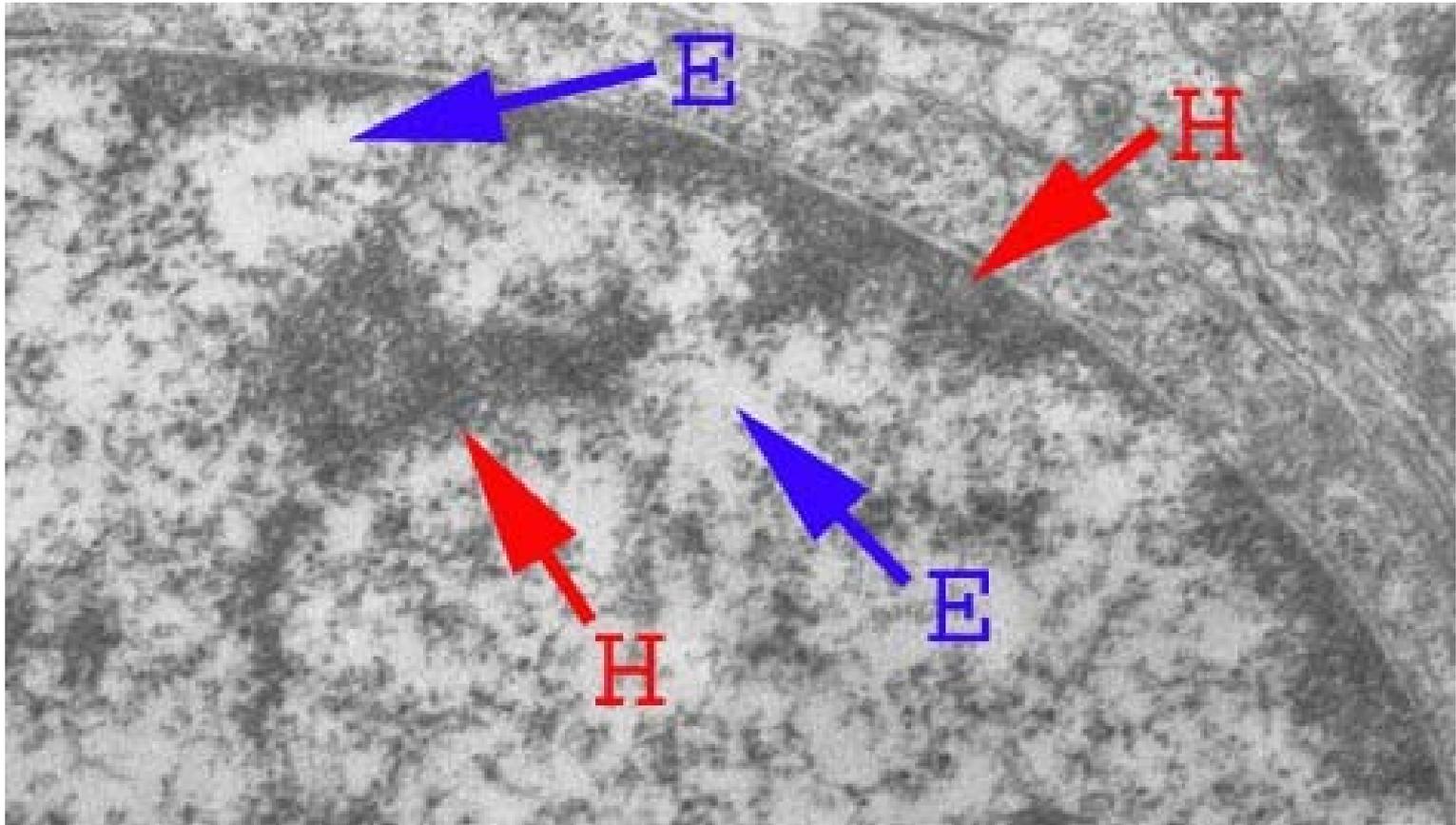
❖ La Eucromatina (acetilada)

Forma más abundante en la interfase.

Estado laxo en la cual se produce la replicación del ADN y la transcripción de los genes (se forman ARN mensajeros).

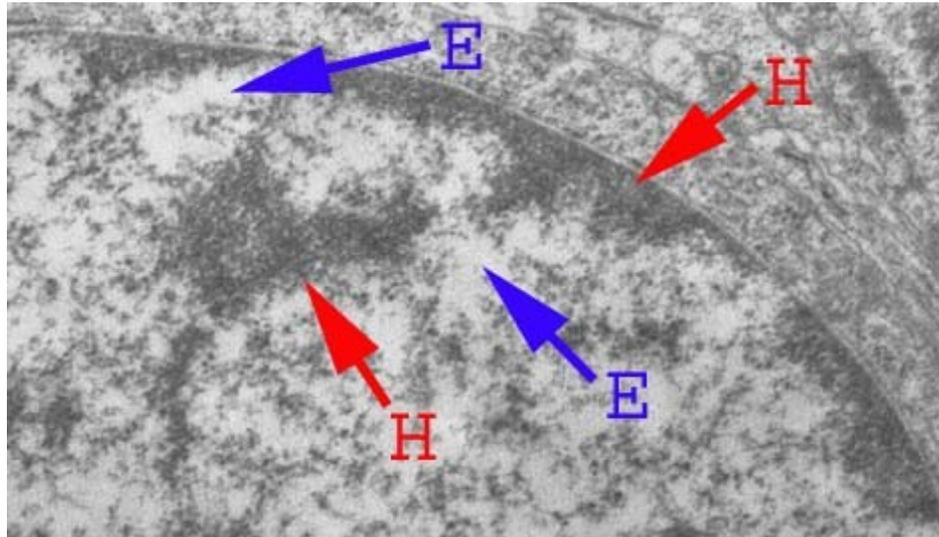


❖ La Heterocromatina (metiladas) presenta el mayor grado de empaquetamiento, con el fin de que su ADN no se transcriba; es inactiva.



Presenta dos modalidades:

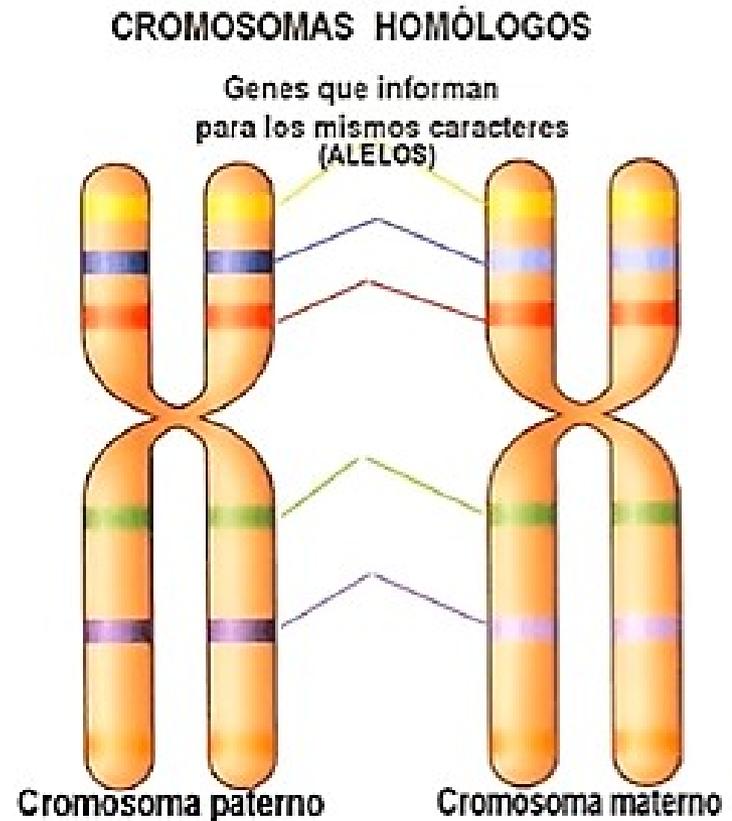
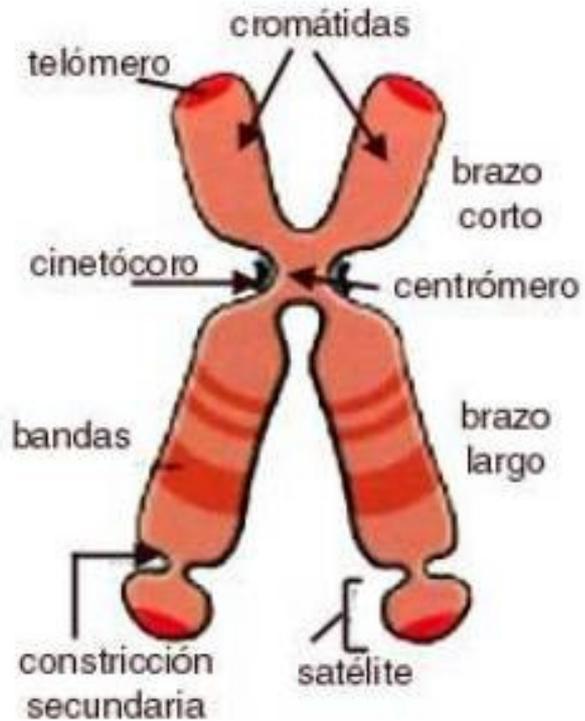
- **Heterocromatina constitutiva**, condensada en todas las células del organismo, no se transcribe nunca (telómeros y centrómeros).
- **Heterocromatina facultativa**, conjunto de genes que se inactivan específicamente durante la diferenciación celular (altamente metiladas)



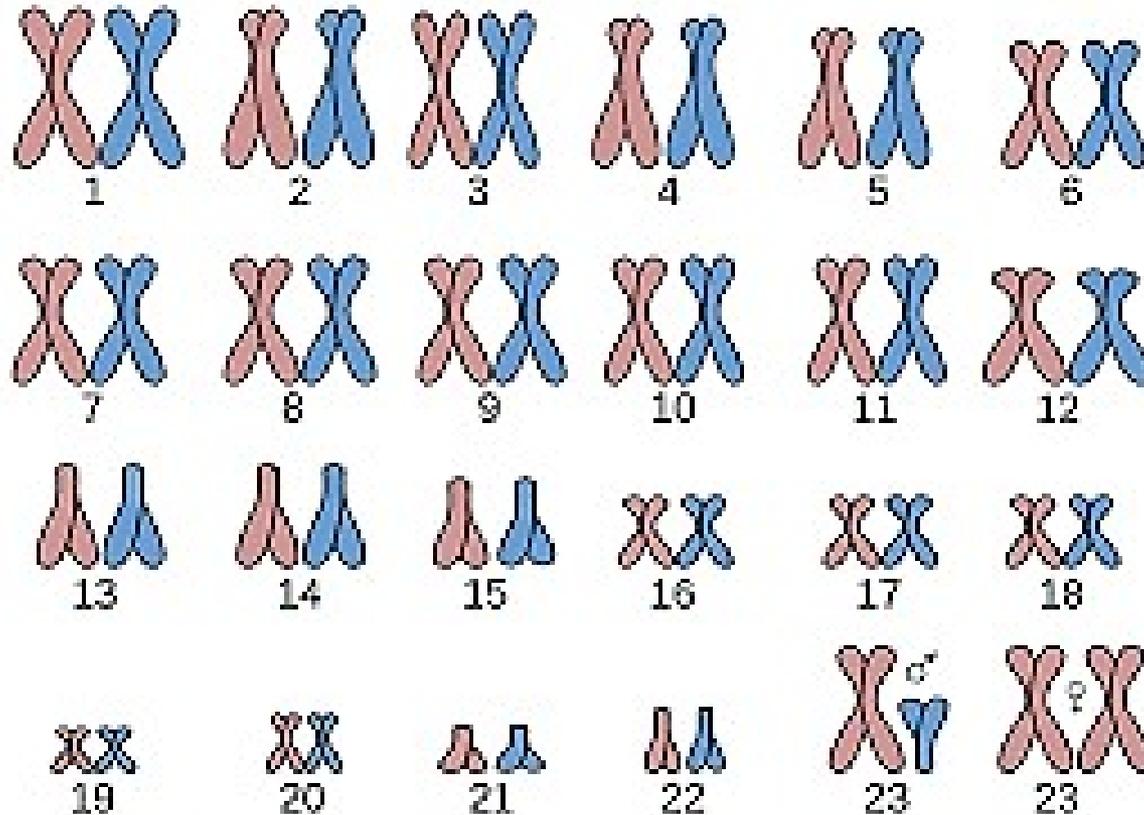
5^{to} nivel de empaquetamiento: Cromosoma

Durante la interfase del ciclo celular → cromatina descondensada lista para duplicarse.

Cuando comienza la división celular se sobreenrollan → cromosomas (metafásicos)

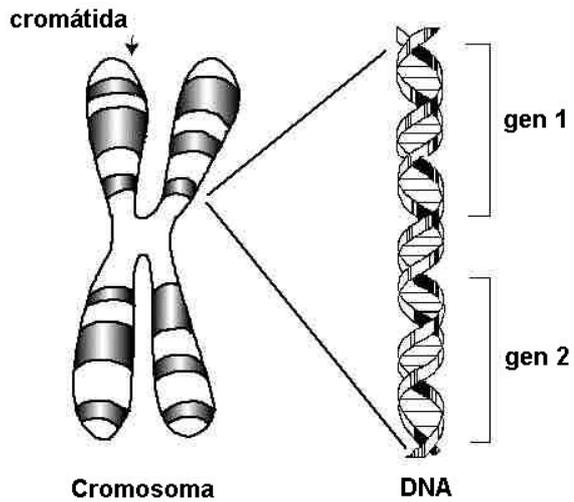


- **CARIOTIPO HUMANO (Diploide)**



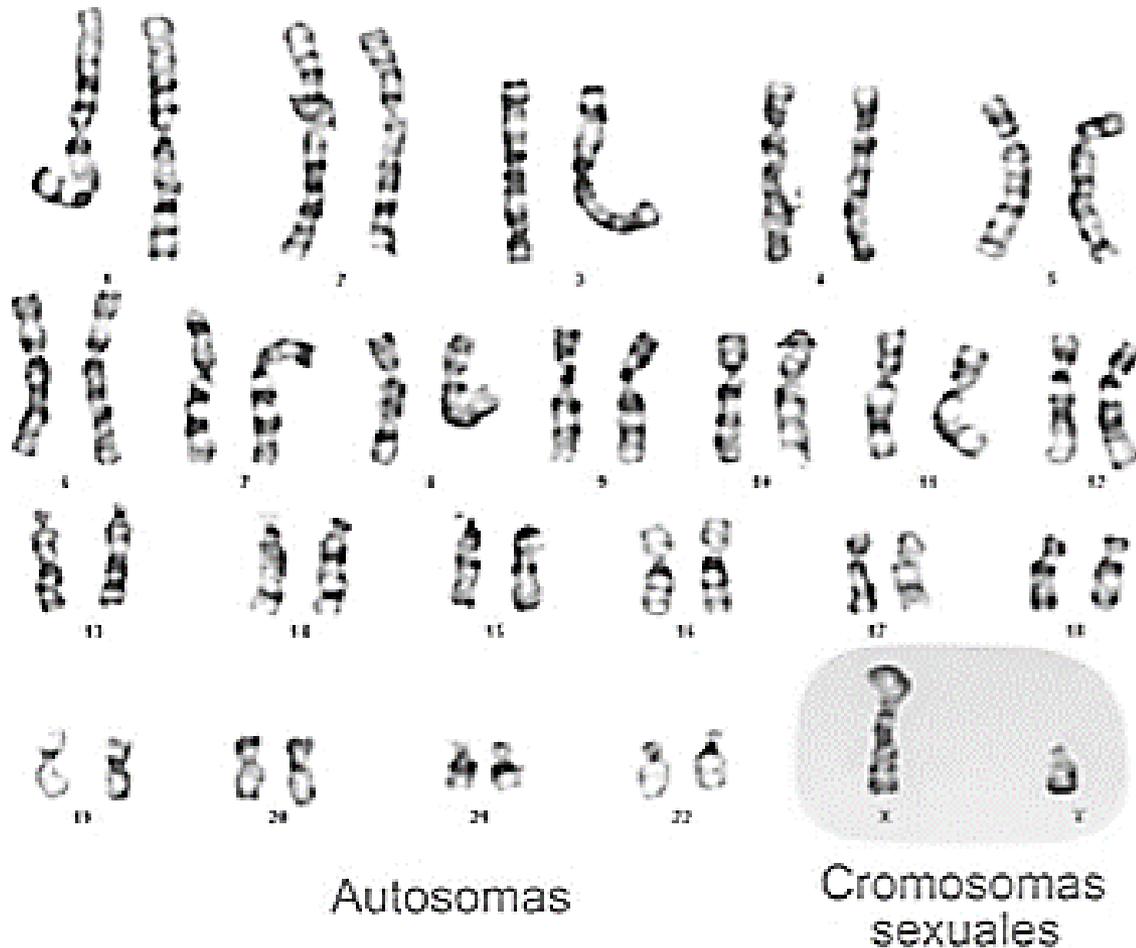
22 pares autosómicos o somáticos (44 cromosomas)

1 par sexual (2 cromosomas)



Cada cromosoma tienen entre 500 y 3500 genes.

En cada banda hay entre 20 a 50 genes

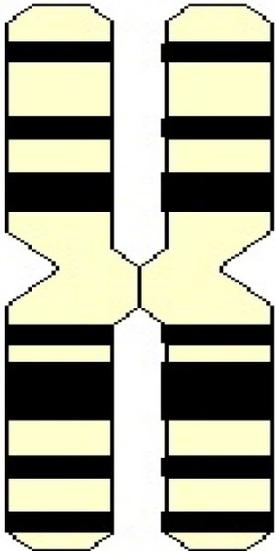


Clasificación del Cromosoma

Según La Posición Del Centrómero

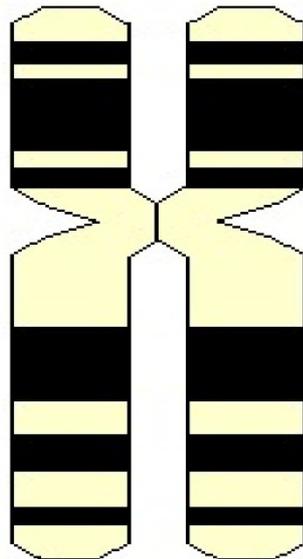
METACÉNTRICOS

El centrómero se localiza a mitad del cromosoma y los dos brazos o CROMÁTIDAS presentan igual longitud.



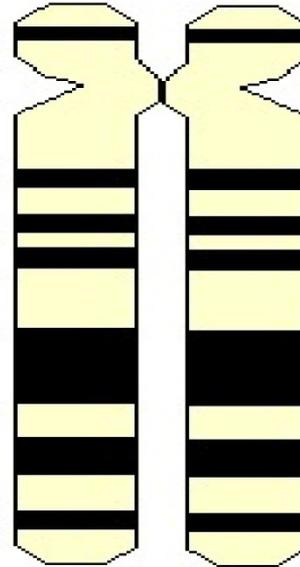
SUBMETACÉNTRICOS

La longitud de un brazo del cromosoma es algo mayor que la del otro



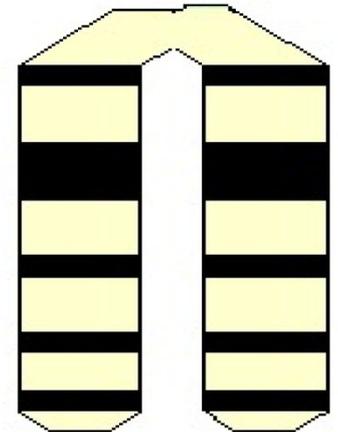
ACROCÉNTRICOS

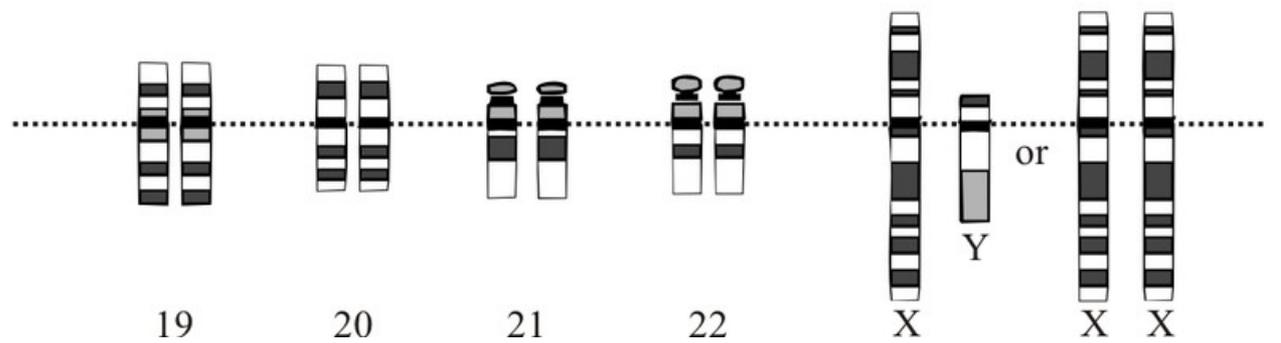
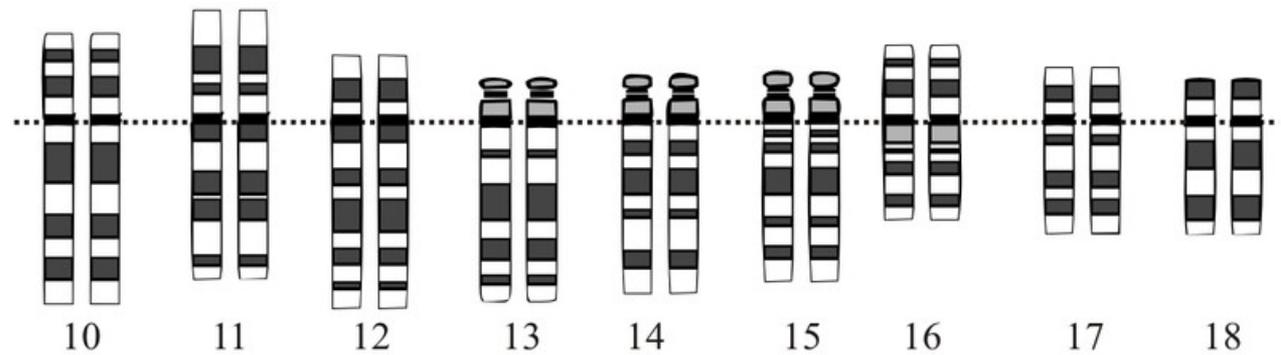
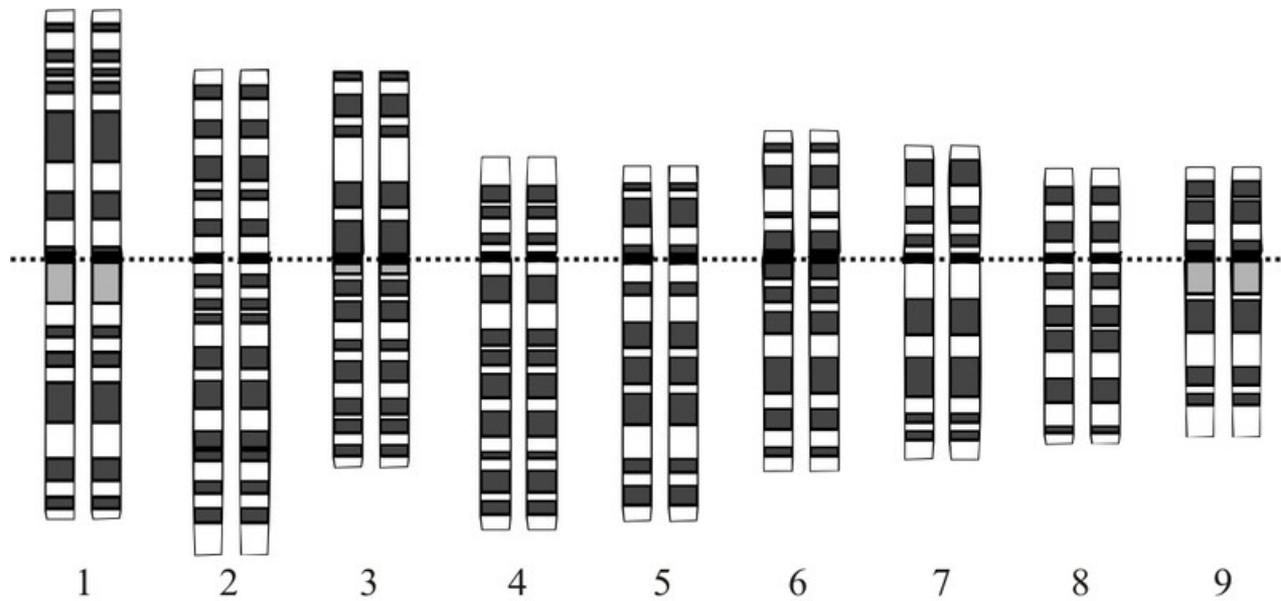
Un brazo es muy corto (p) y el otro largo (q).



TELOCÉNTRICOS

Sólo se aprecia un brazo del cromosoma al estar el centrómero en el extremo.



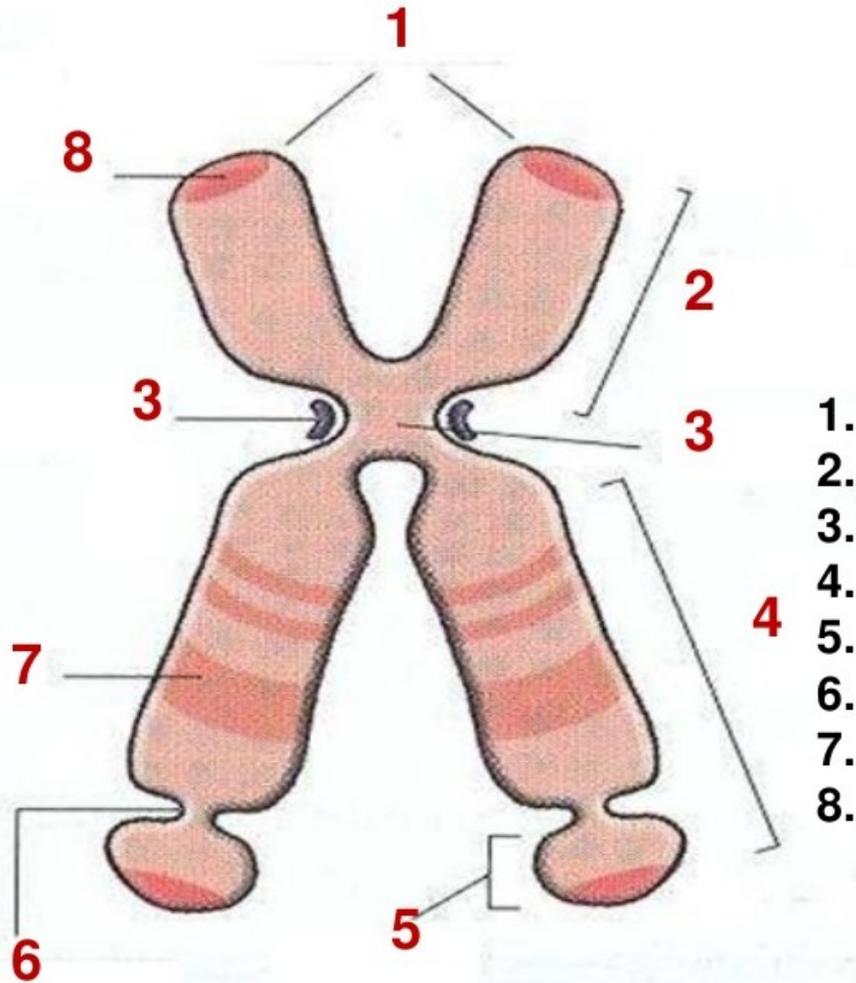


Metacéntricos: cromosoma 1, el 3, el 19, el 20 y el x

Acrocéntricos: cromosoma 13, el 14, el 15, el 21, el 22 y el Y

La mayor parte de los cromosomas humanos son submetacéntricos

Morfología del Cromosoma



El núcleo celular

Organelo grande y fácilmente distinguible.

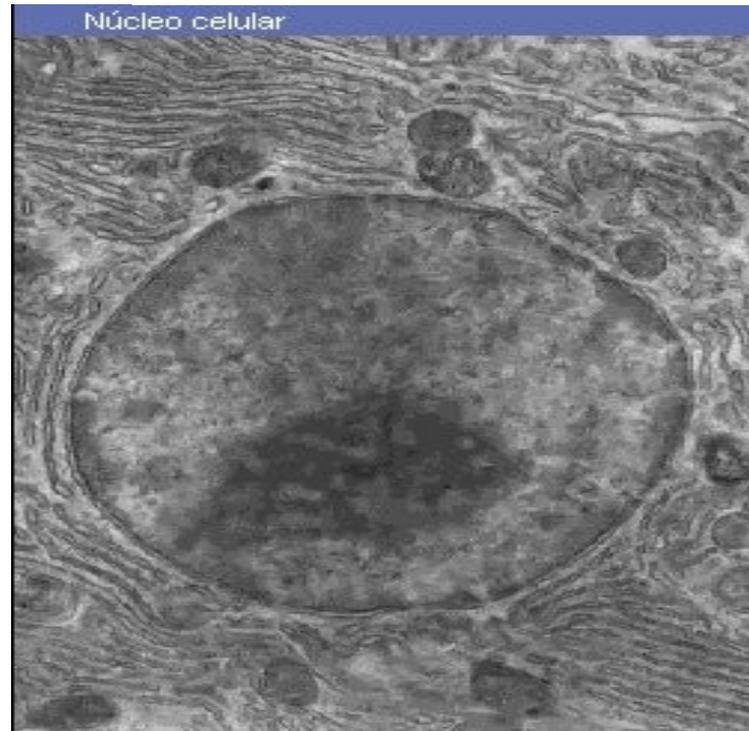
Es esférico.

Presenta doble membrana

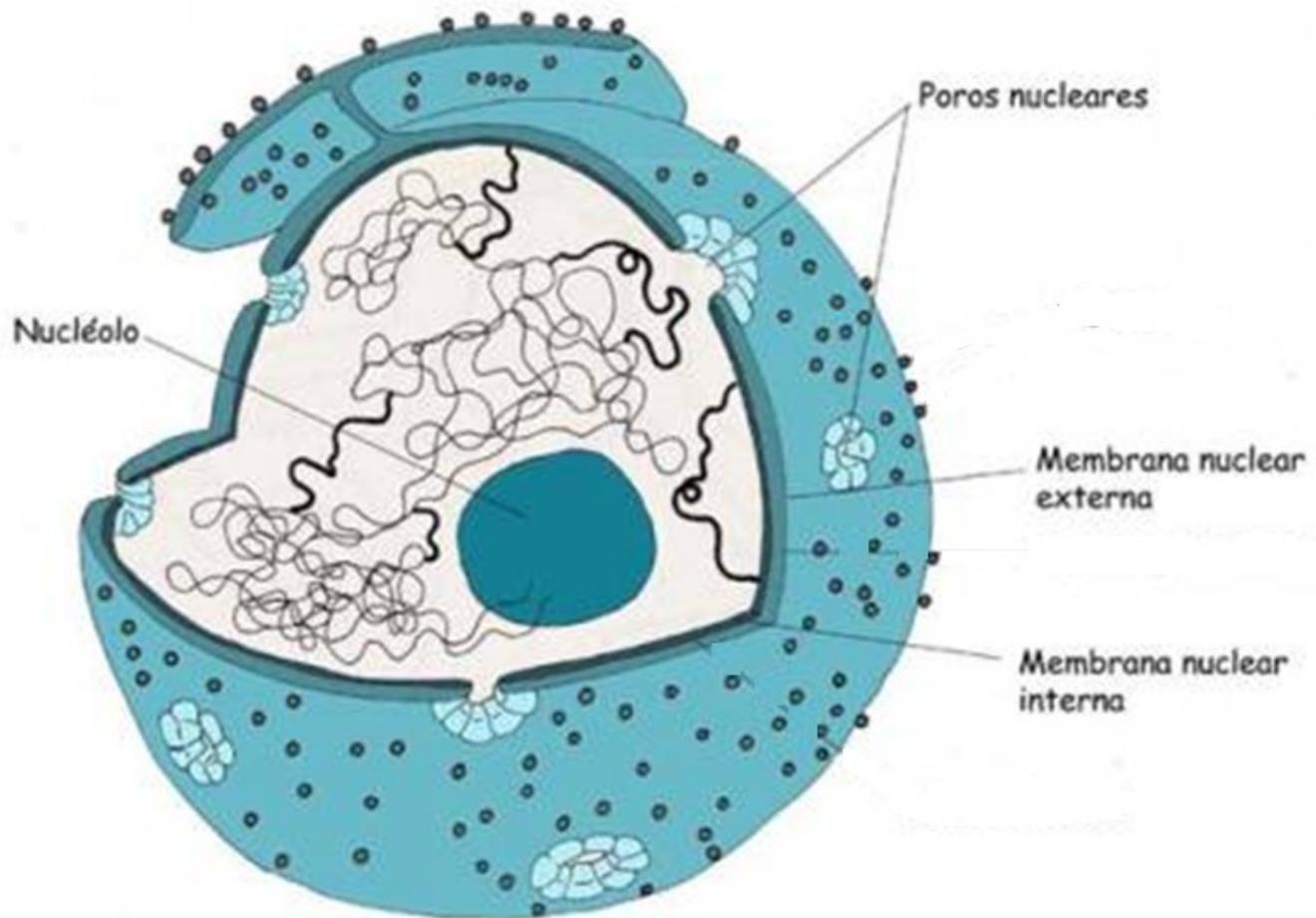
NÚCLEO

Formado por:

- envoltura nuclear.
- poros nucleares.
- nucleoplasma
 - cromatina
 - nucléolo



El núcleo celular



Cuando no se divide → cromatina= descondensada

Cuando se divide → cromosomas=condensada.

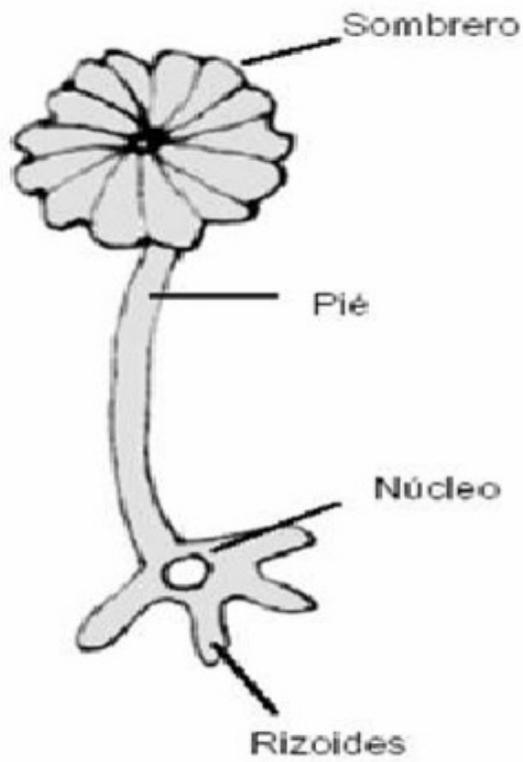
Descubrimiento de las funciones del núcleo celular

Experimentos clásicos.

- Acetabularias de Hämmerling y Brachet (1930 - 1940)
- Organismo unicelular
- Pie, tallo y umbrela
- Pie contiene el núcleo



Experimento A



Acetabularia
mediterránea

Acetabularia
crenulata



Experimento B



Experimento B



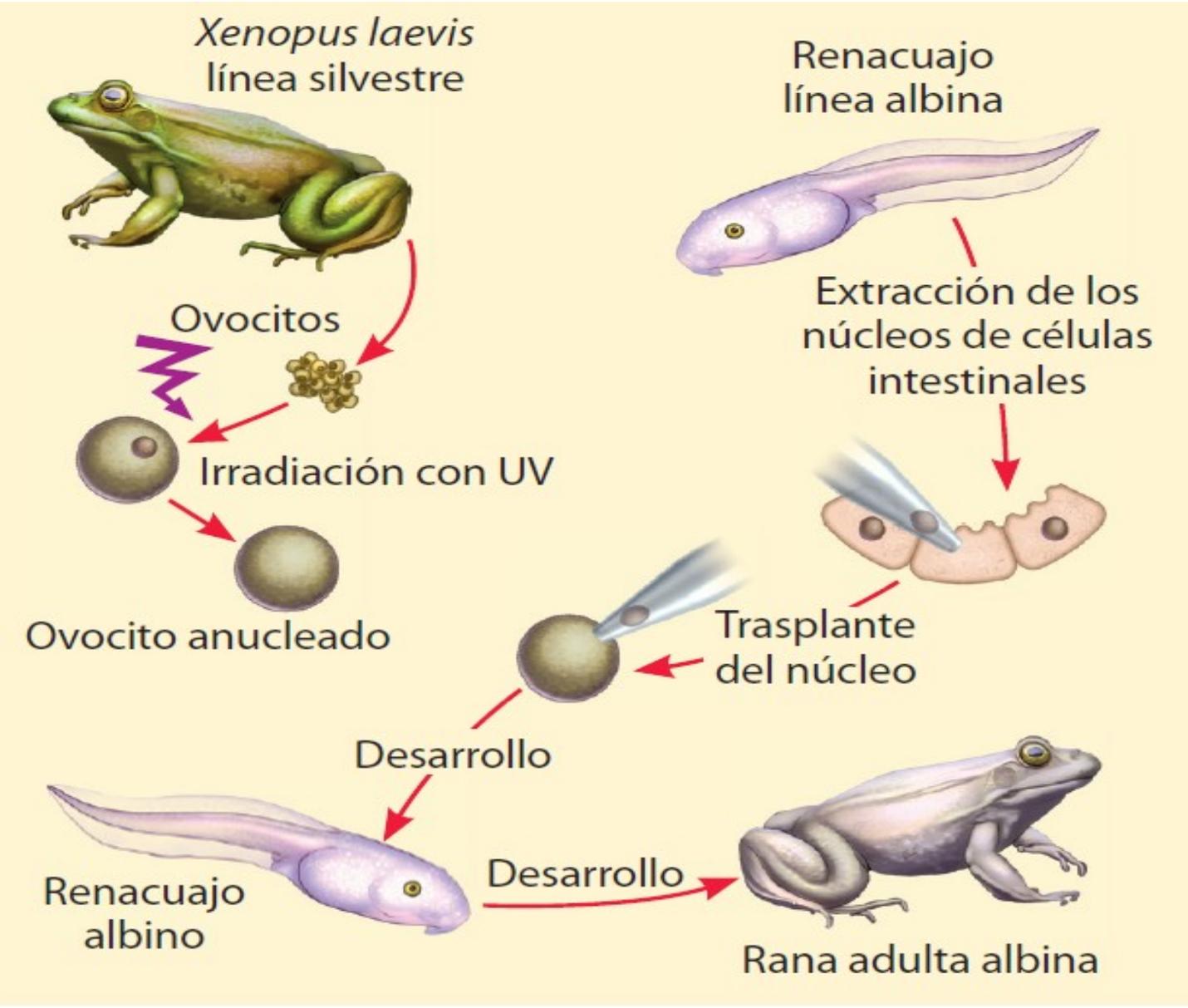
Acetabularia
crenulata

Sombrero con la forma de:



Acetabularia
mediterranea

- Ranas de Gurdon (1960)



Permiten establecer que el núcleo desempeña funciones fundamentales:

- ❖ Almacena información genética necesaria para dirigir el desarrollo celular
- ❖ Ejerce una influencia continua sobre las actividades de la célula.

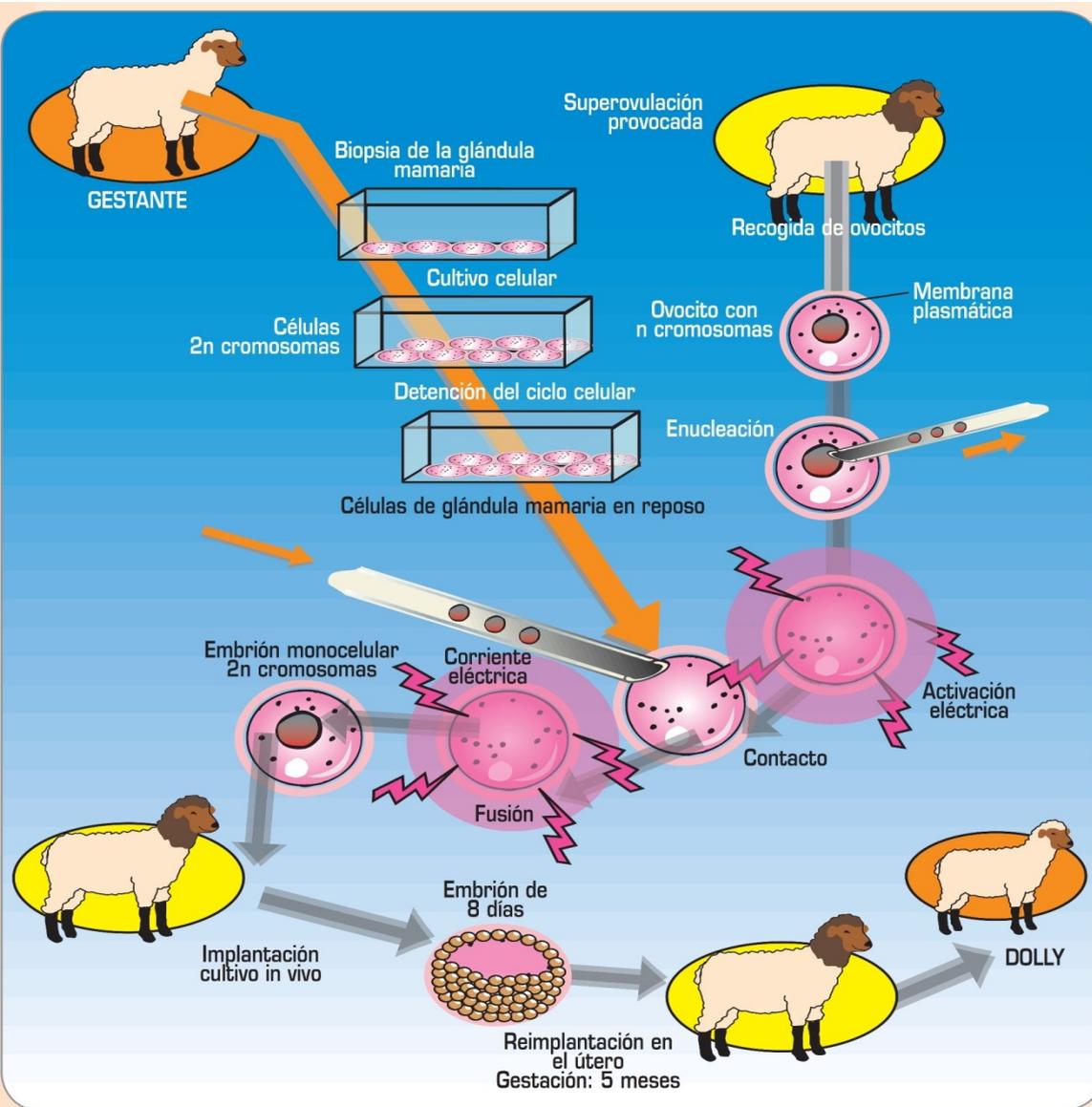
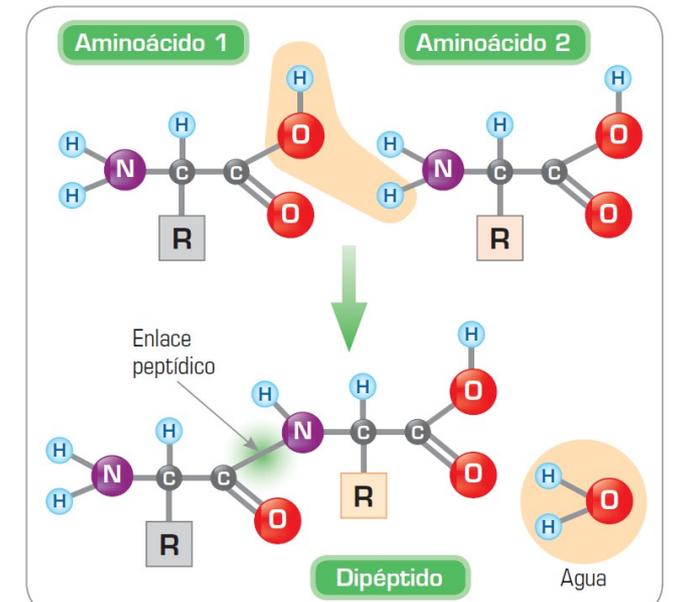
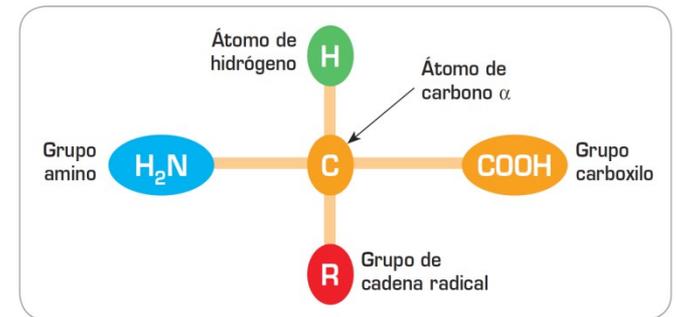
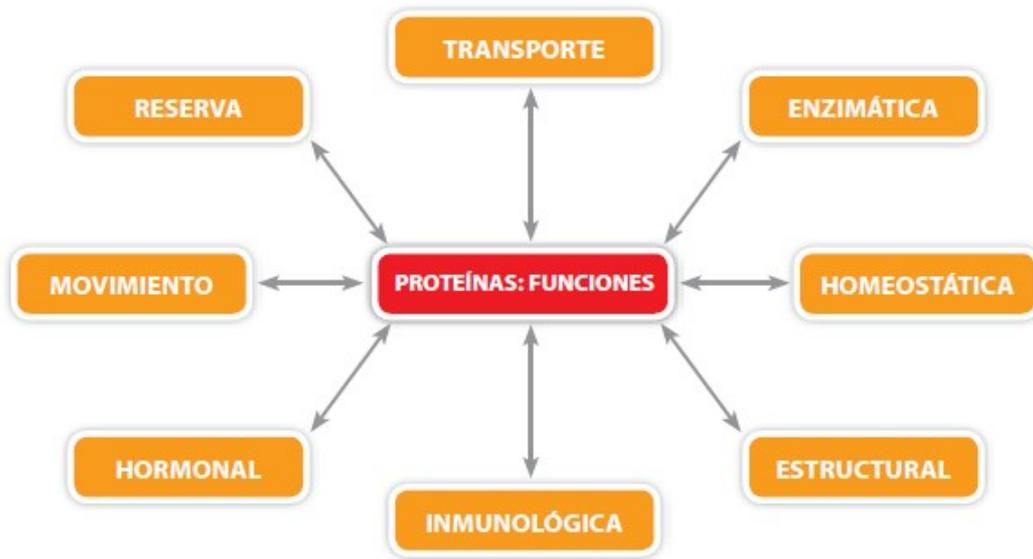


Figura 1.1. Proceso de clonación.

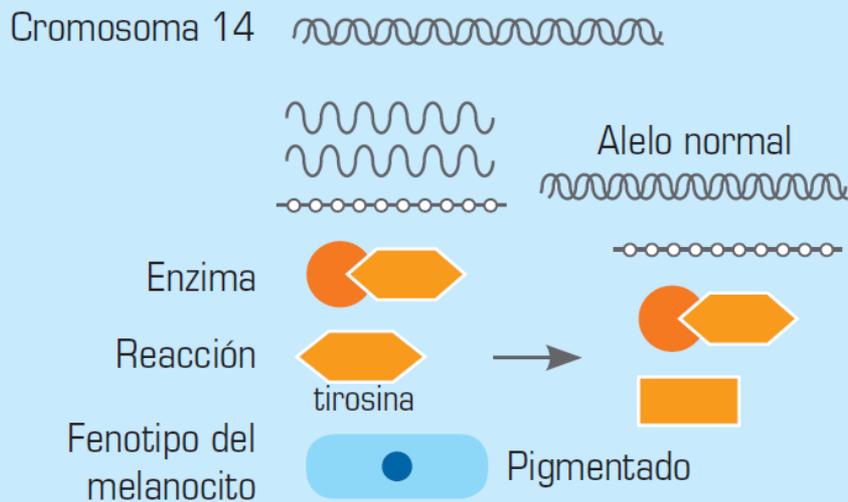
	V	F	
1			La célula que se convirtió en Dolly fue un ovocito fecundado.
2			Las células de la glándula mamaria son células somáticas.
3			Al sacarle el núcleo al ovocito se le extrae también la información genética que tenía.
4			La célula que se extrae de la oveja que se quiere clonar es haploide.
5			Tras la fusión, el ovocito posee la información genética de la oveja que se quiere clonar.
6			Luego del desarrollo embrionario nacerá una oveja idéntica a la que ha donado el núcleo.
7			Dolly es un organismo que solo posee células haploides.

Proteínas y material genético

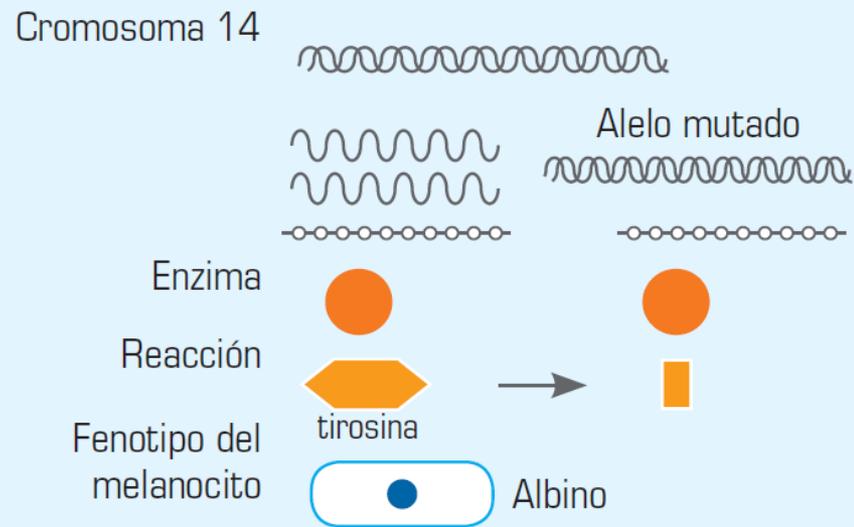
Las proteínas como expresión de la información genética



ALELO NORMAL



ALELO MUTADO



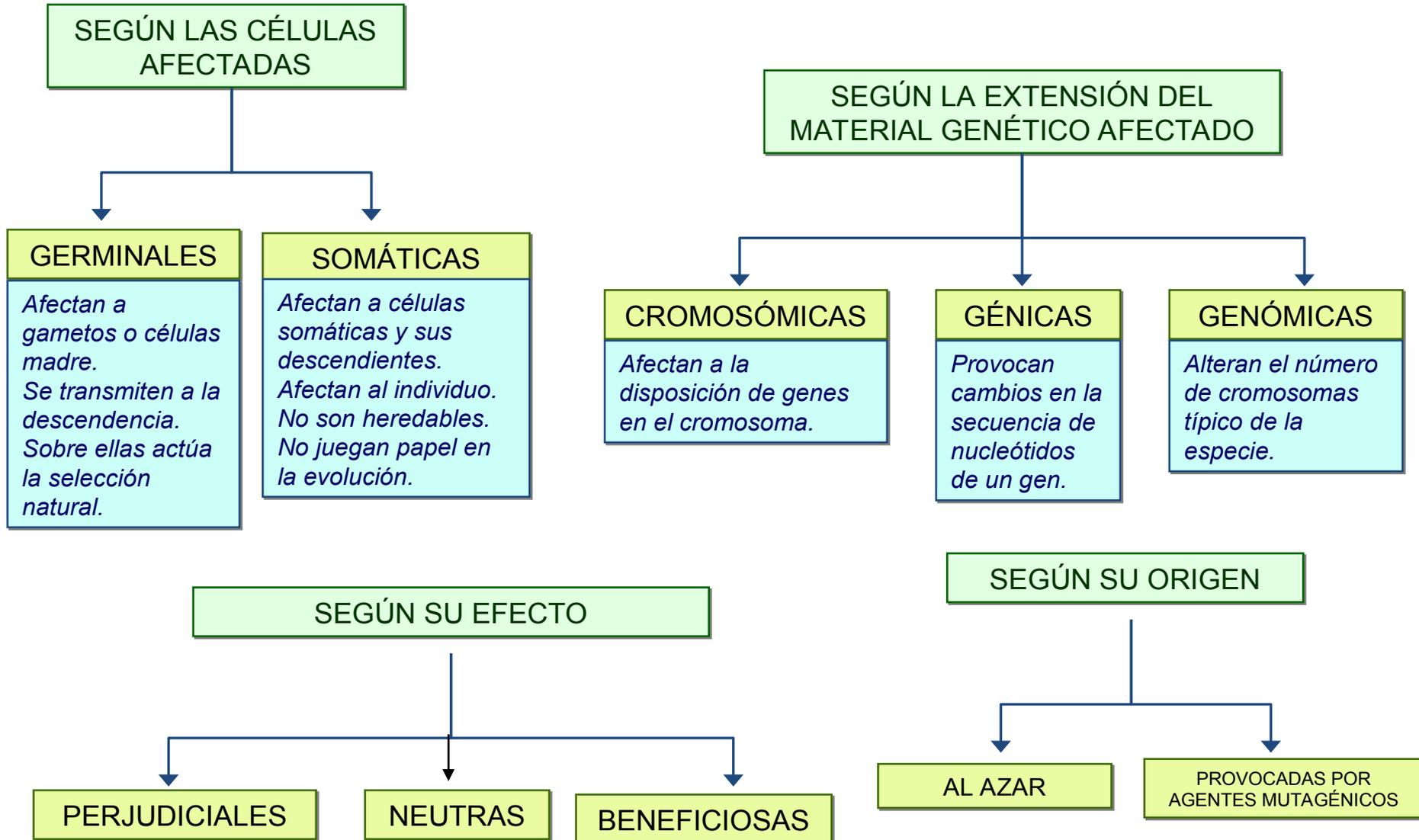
Analizar la información que entrega la figura, respondiendo las preguntas, potenciando la participación:

- Si un gen experimenta una mutación, ¿qué ocurre en la proteína?
- ¿Qué sucederá con el fenotipo de la célula y del organismo?
- ¿Hacia dónde debe dirigirse la información del gen para la síntesis de proteínas?
- ¿Hay flujo de información desde el gen a las proteínas? ¿Por qué?
- ¿Qué función tiene la enzima en este caso?
- ¿Qué provoca la mutación y qué consecuencias tiene?
- ¿Qué función cumple la melanina?

MUTACIONES

- **Cambios al azar o provocados por agentes mutagénicos en el material genético celular, no dirigidos y de efectos imprevistos.**
- **Sólo pueden ser heredadas cuando afectan a las células reproductivas.**
- **Pueden parecer perjudiciales, pero sin mutación no hay cambio y sin cambio, no hay evolución.**

TIPOS DE MUTACIONES



MUTACION SILENCIOSA O NEUTRA

ADN: TAC-GGG-GTT / MUTACION: TAC- GGT- GTC

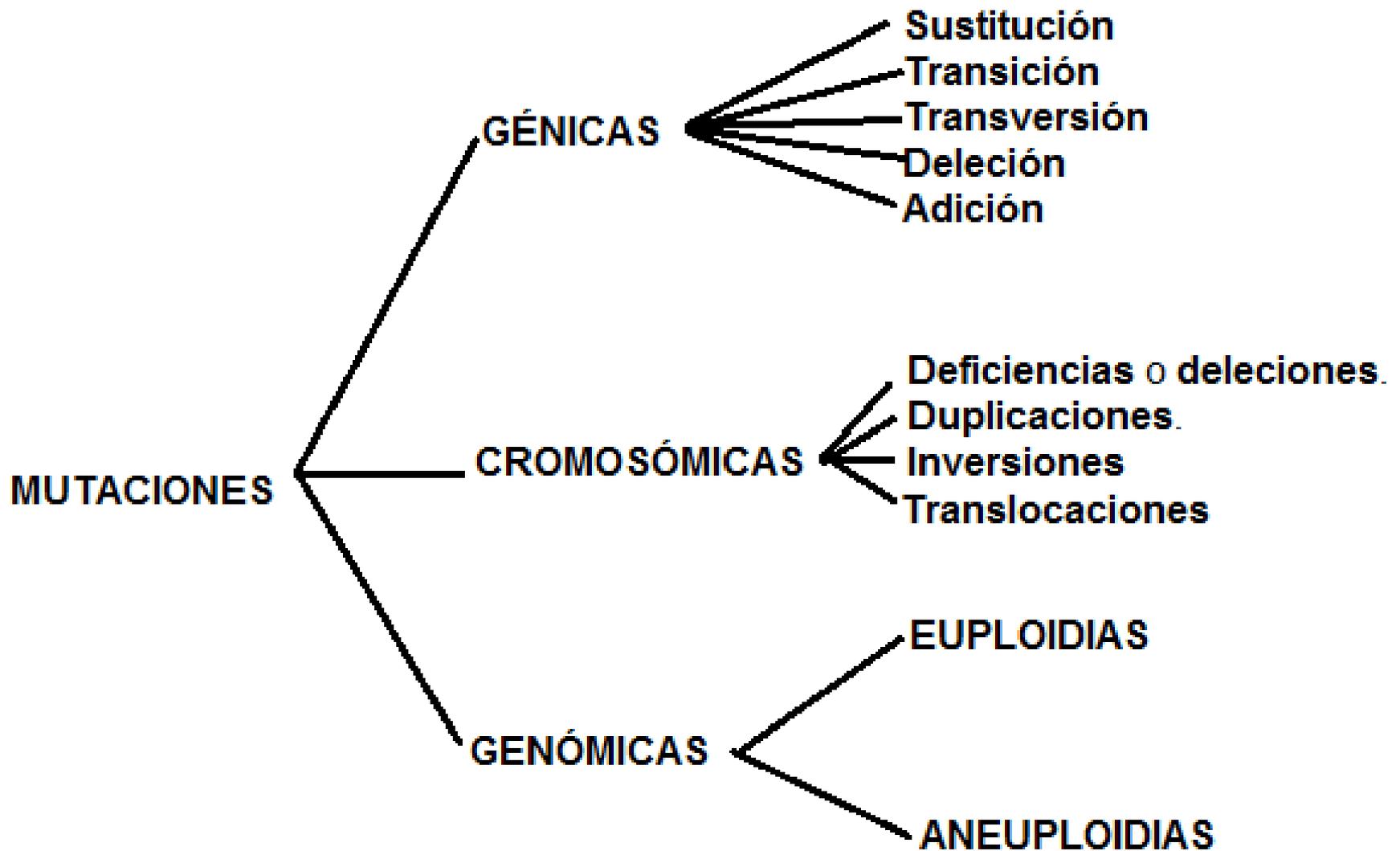
ARN:

Proteína:

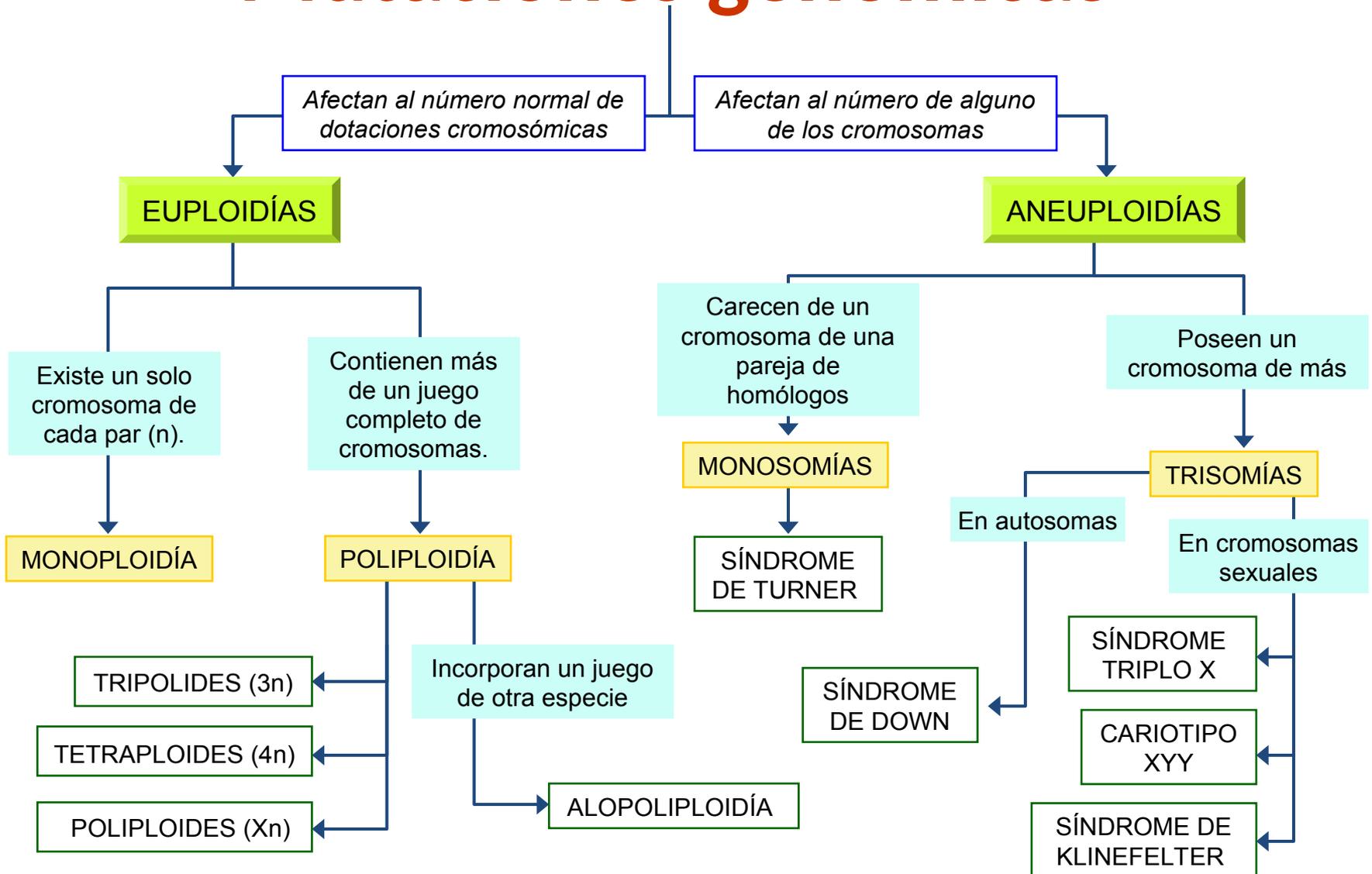
Segunda Letra

		Segunda Letra				
		U	C	A	G	
Primera letra	U	UUU UUC UUA UUG Fenilalanina Leucina	UCU UCC UCA UCG Serina	UAU UAC UAA UAG Tirosina Código de parada (stop codon)	UGU UGC UGA UGG Cisteína Código de parada (***) Triptófano	U C A G
	C	CUU CUC CUA CUG Leucina	CCU CCC CCA CCG Prolina	CAU CAC CAA CAG Histidina Glutamina	CGU CGC CGA CGG Arginina	U C A G
	A	AUU AUC AUA AUG Isoleucina Metionina (Iniciación)	ACU ACC ACA ACG Treonina	AAU AAC AAA AAG Asparagina Lisina	AGU AGC AGA AGG Serina Arginina	U C A G
	G	GUU GUC GUA GUG Valina	GCU GCC GCA GCG Alanina	GAU GAC GAA GAG Acido Aspartico Acido Glutámico	GGU GGC GGA GGG Glicina	U C A G

POR SU EXTENSIÓN



Mutaciones genómicas



Euploidía.

- ❖ Alteraciones en el número de dotaciones cromosómicas completa (n).
- ❖ Especie diploide normal son dos cromosomas ($2n$)

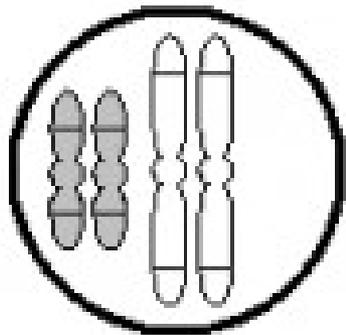
- Pierde parte de su dotación se llama monoploidía (n)

Poliploidía

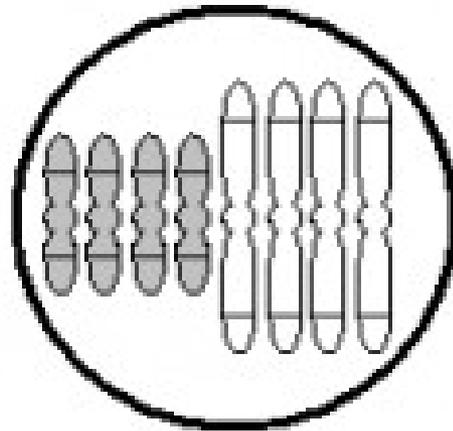
- Gana un juego completo de cromosomas ($4n$)

tetraploidía

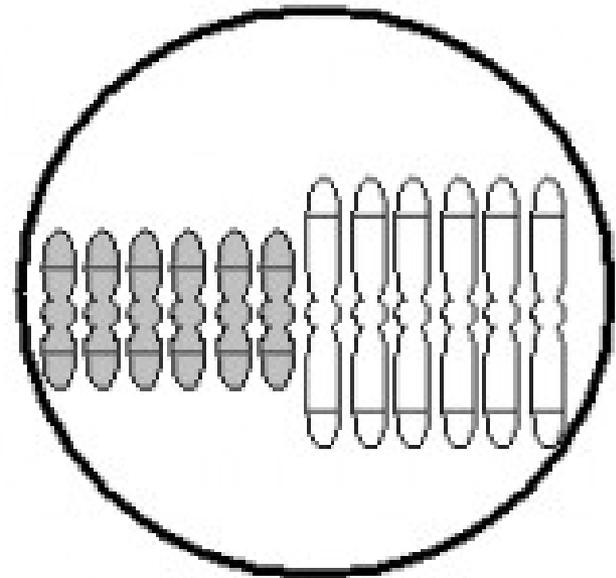
- Hexaploidía con $6n$ cromosomas.



DIPLOIDE ($2n$)



TETRAPLOIDE ($4n$)



HEXAPLOIDE ($6n$)

ANEUPLOIDÍA

- ❖ Cambios en el número de cromosomas que pueden dar lugar a enfermedades genéticas.**
- ❖ Pueden ser en cromosomas sexuales o somáticos**

- ✓ **Nulisomía, en la que faltan un par de cromosomas homólogos ($2n-2$ cromosomas). son letales**
- ✓ **Monosomía ($2n-1$ cromosomas)**
- ✓ **Trisomía ($2n+1$ cromosomas).**
- ✓ **Tetrasomía ($2n+2$ cromosomas).**
- ✓ **Pentasomía ($2n+3$ cromosomas).**

En cromosomas somáticos

Síndrome de Patau Trisomía 13 ó 15

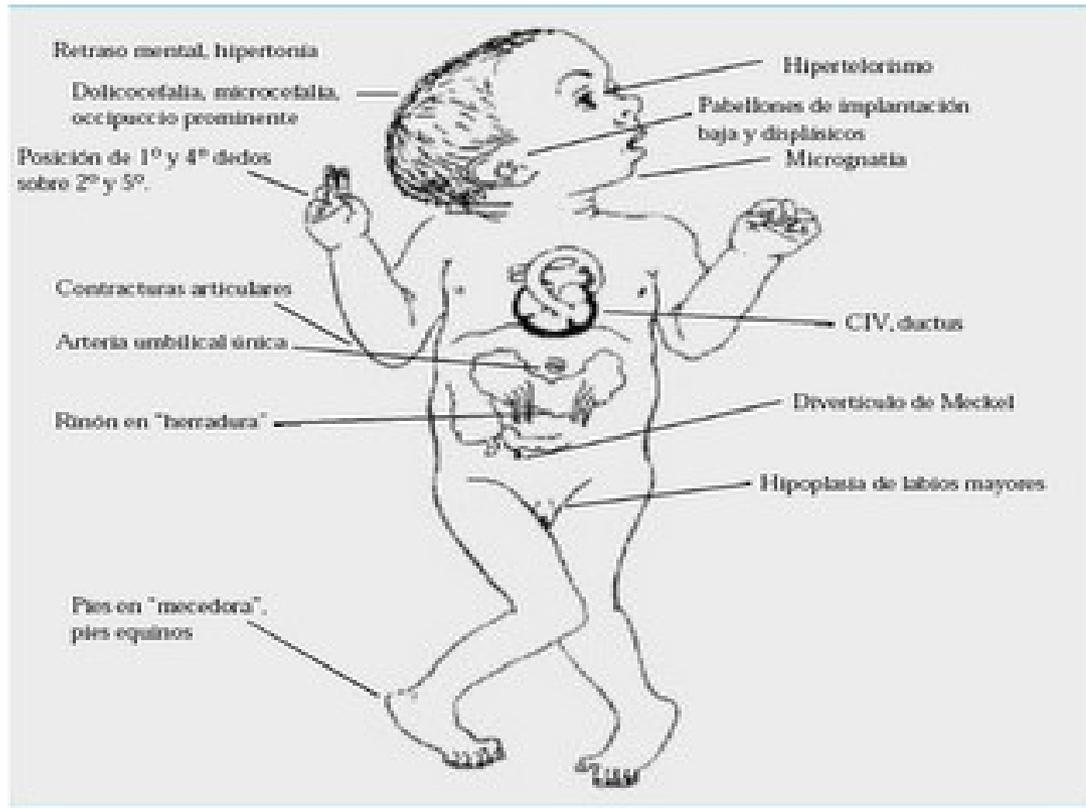
- ❖ Retraso mental
- ❖ Anomalías faciales
- ❖ Disminución de distancia interorbital.
- ❖ Labio leporino
- ❖ Ausencia de paladar
- ❖ Trastornos en la lengua, aparición de más de dos Narices.
- ❖ Anomalías renales
- ❖ Anomalías cardíacas
- ❖ Polidactilia
- ❖ Anomalías en abdomen
- ❖ Hipotonía muscular "





Foto 1. Izquierda, ecografía obstétrica que evidencia proboscis. Lado derecho, fotografía del recién nacido con presencia de proboscis en la línea media, anomalías de la oreja y ciclopia.

• Síndrome de Edwards Trisomía 18



Síndrome de Edwards

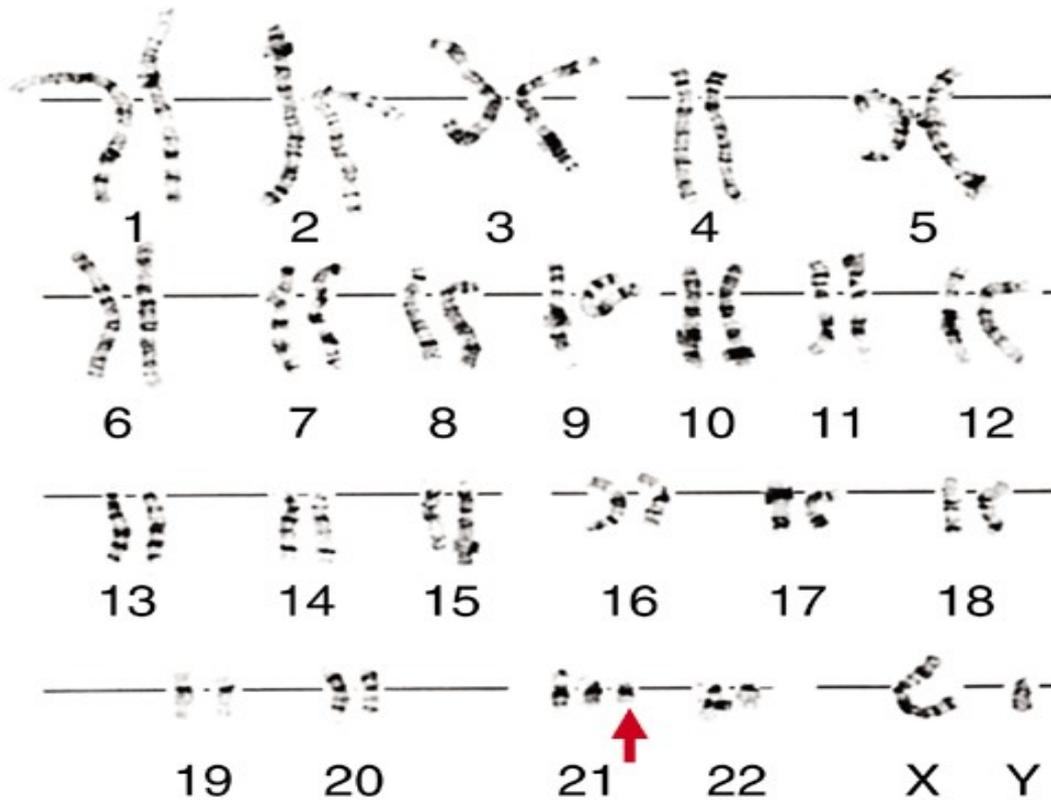
Trisomía del par 18

Boca y nariz pequeñas, deficiencia mental, lesiones cardíacas, membrana interdigital. Poca viabilidad.

ALTERACIONES EN LOS AUTOSOMAS

Síndrome de Down Trisomía 21

Copyright © The McGraw-Hill Companies, Inc. Permission required for reproduction or display.



(a)

(b)

Trisomía 21

Retardo mental en diferente grado

Corazón defectuoso

Baja estatura

Párpados rasgados

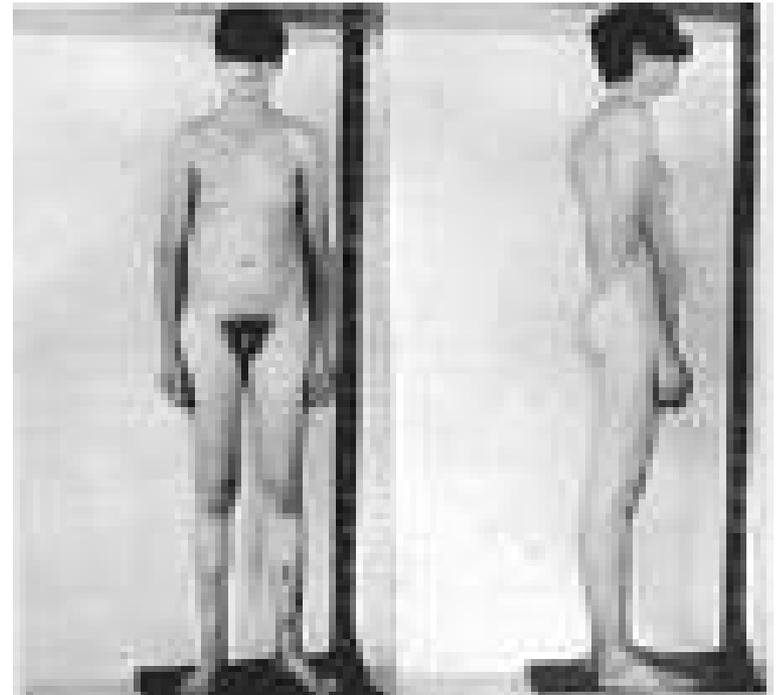
Boca pequeña, lengua salida

Cráneo ancho y marcha lenta

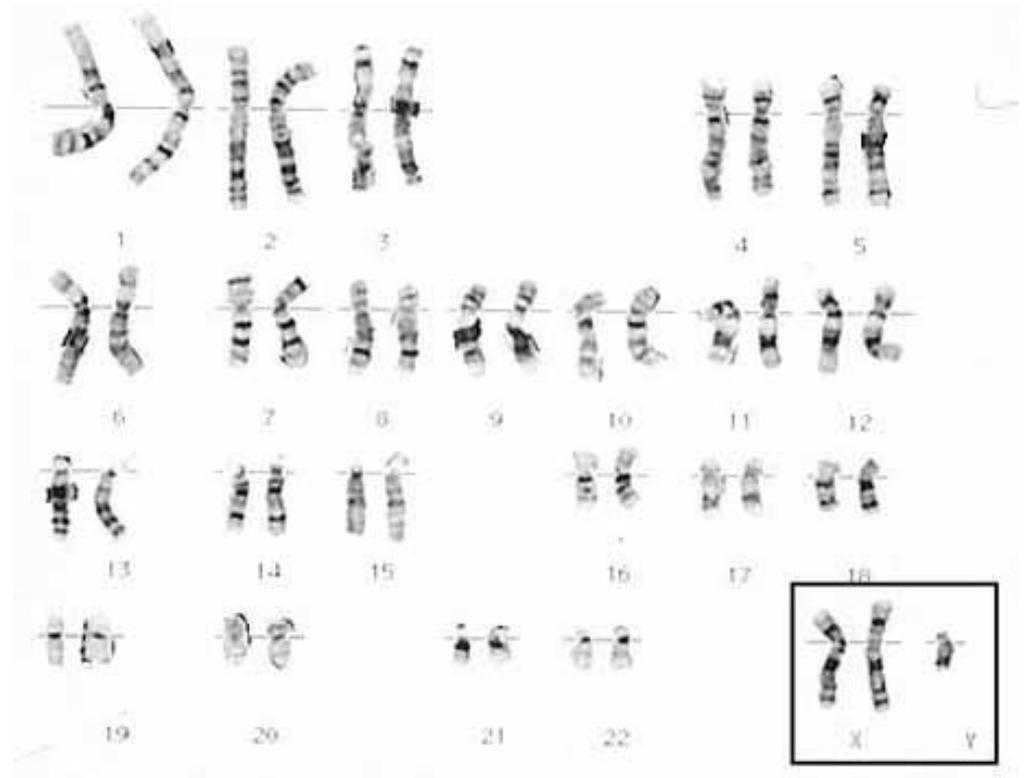
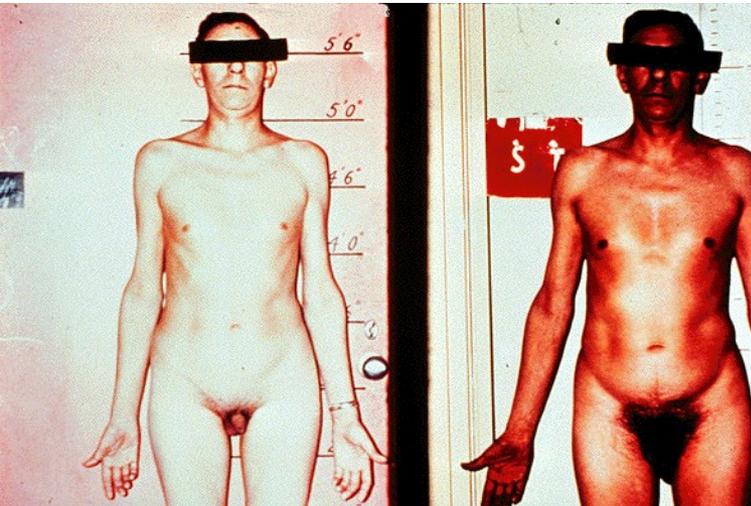
MUTACIONES GENÓMICAS EN CROMOSOMAS SEXUALES

síndrome de Klinefelter XXY

- Varones estériles con rasgos femeninos.
- Retraso mental.
- Altos
- De conducta controversial.



SINDROME KLINEFELTER XXY

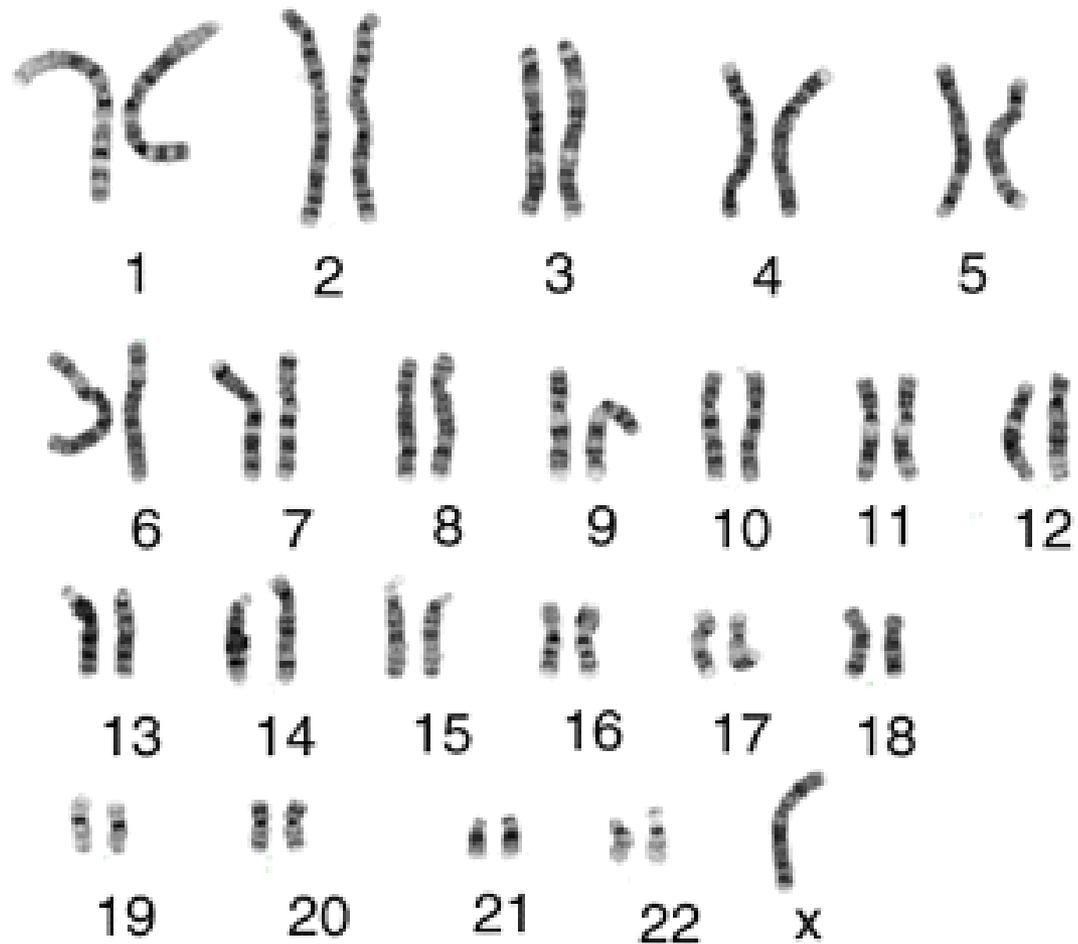
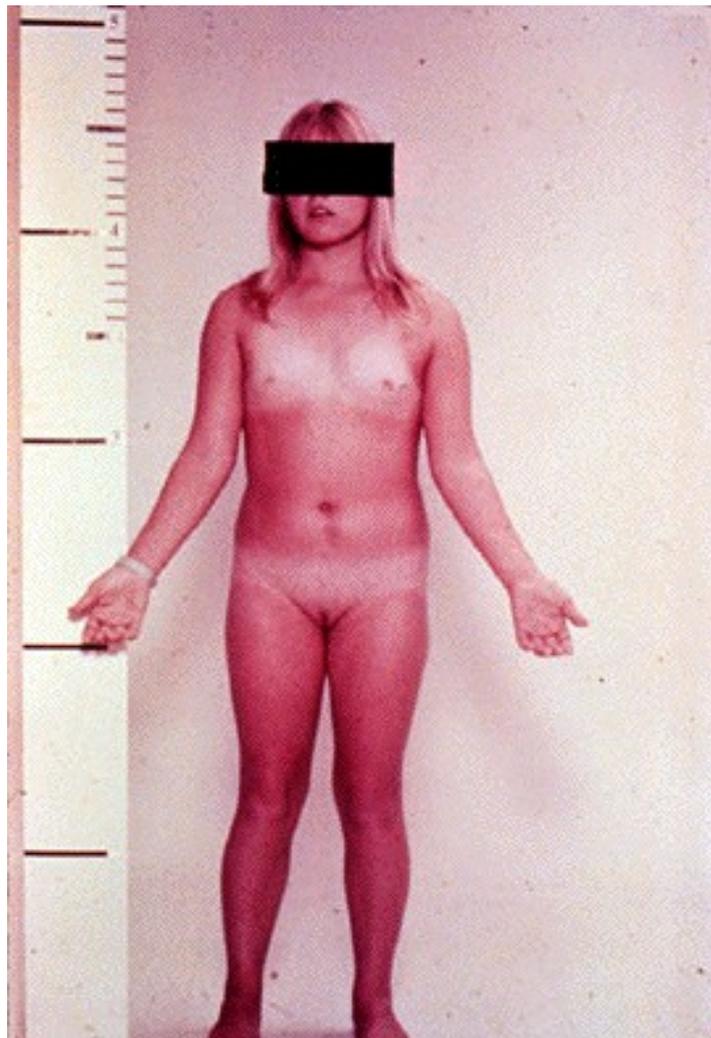


síndrome de Turner (45, X)

- Mujeres de baja estatura
- Retardo mental moderado
- No menstrúan
- No desarrollan caracteres sexuales secundarios



CARIOTIPO TURNER XO

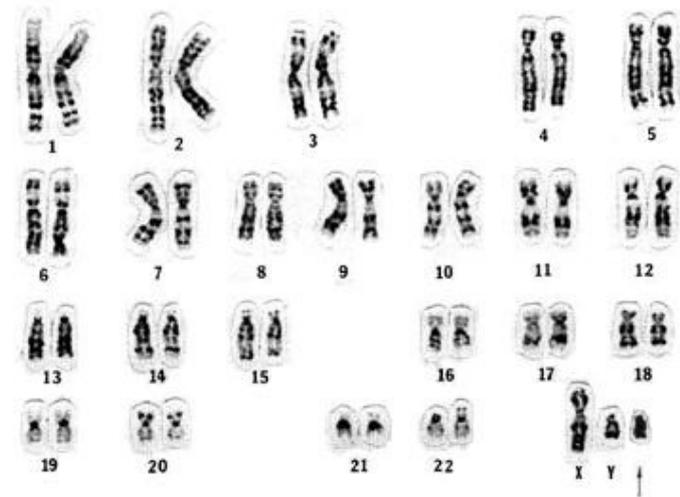


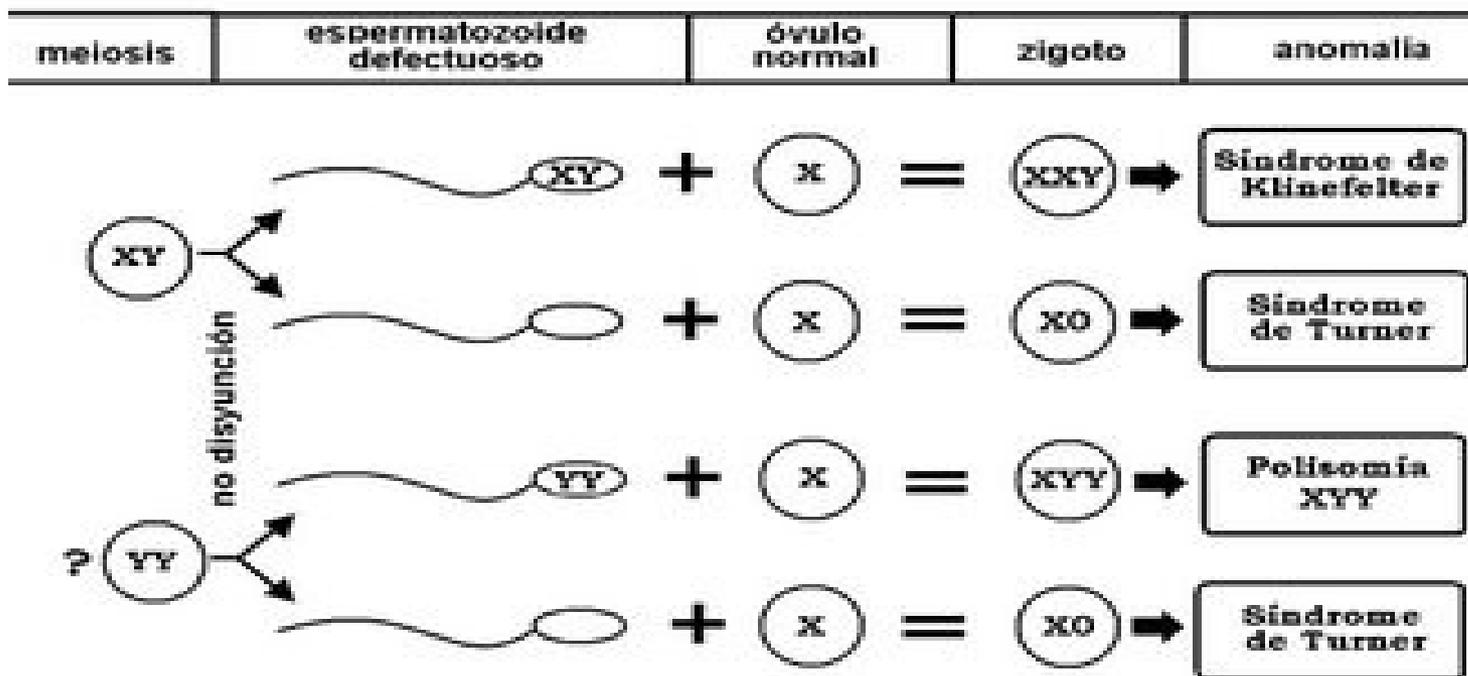
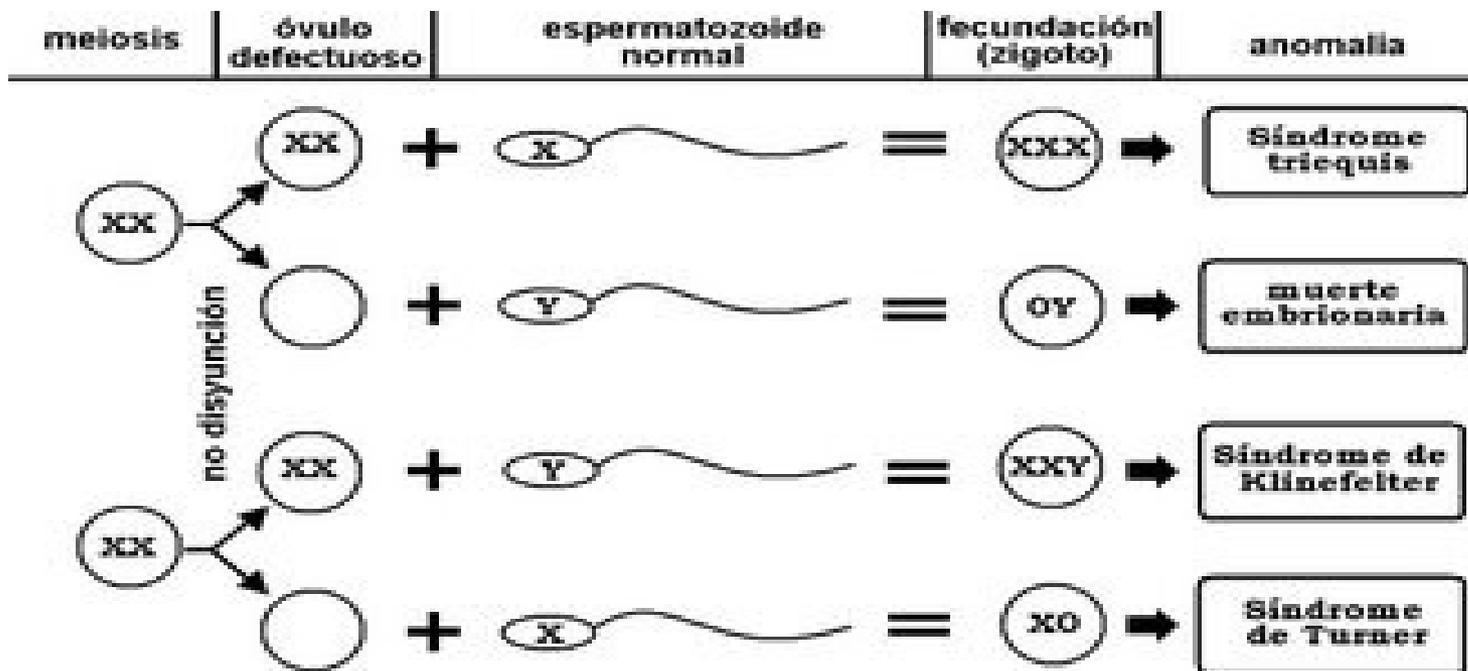
Síndrome triequis o metahembras XXX

- Son mujeres fértiles
- Apariencia normal
- Con tendencia al retardo mental.

Polisomía XYY

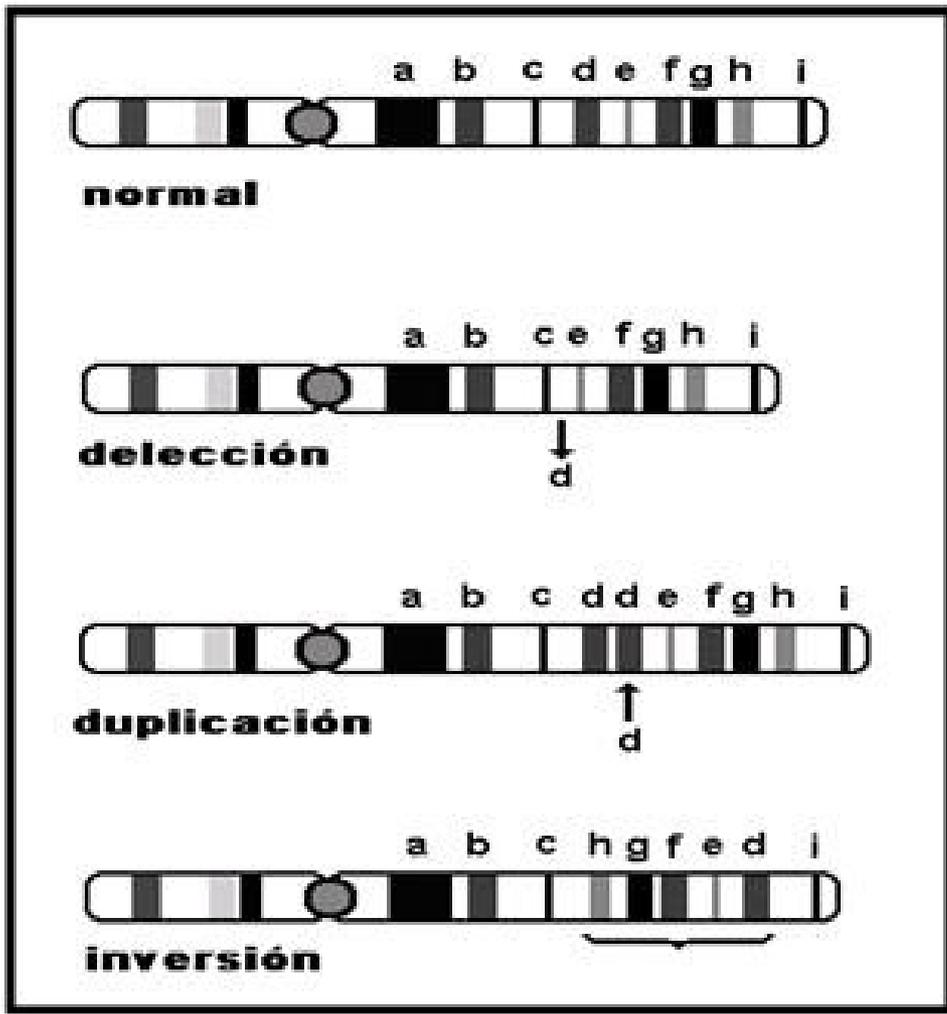
- Estatura elevada
- Acné
- Tamaño mayor de dientes
- Conducta agresiva.



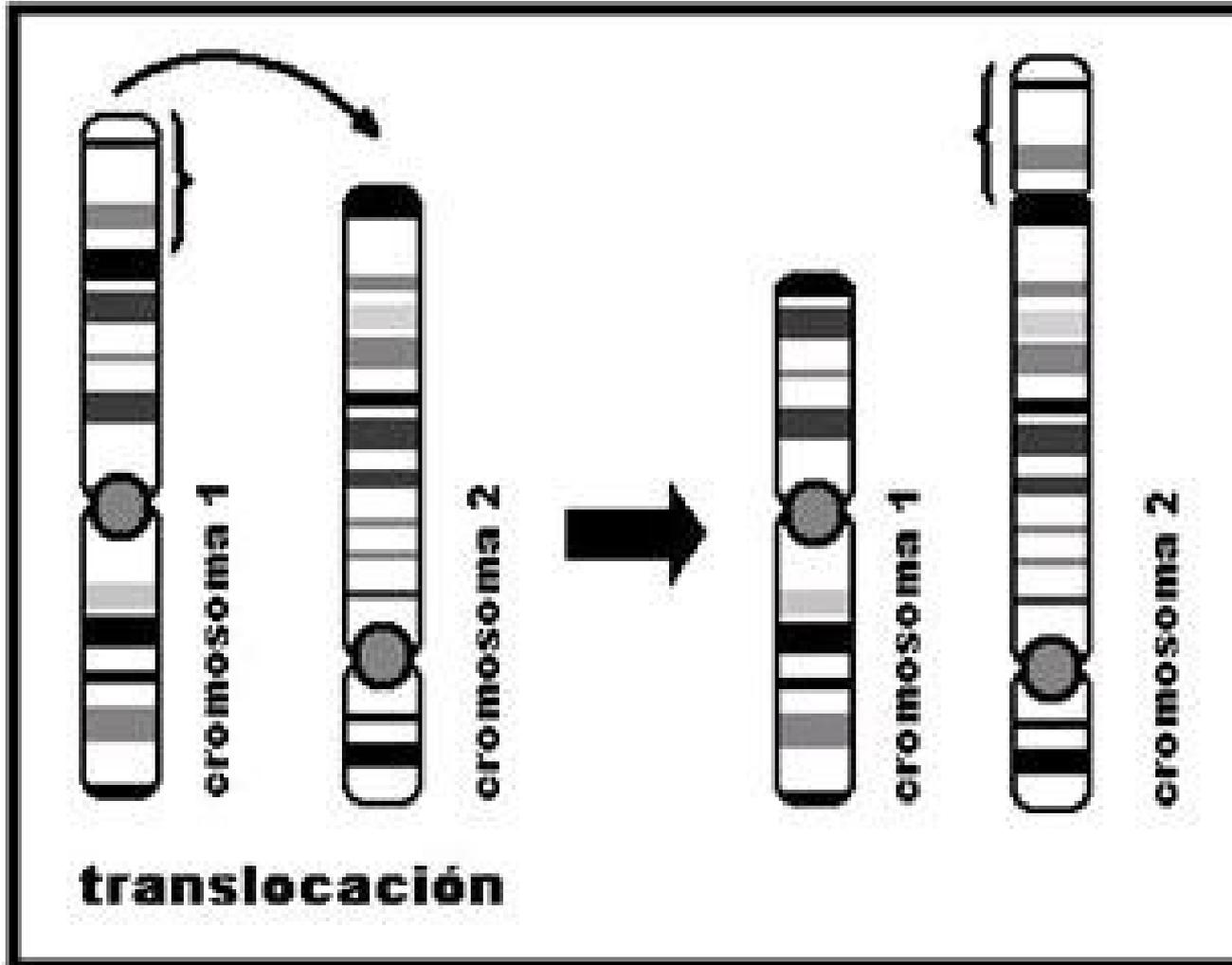


MUTACIONES CROMOSÓMICAS

Cambios en la estructura de los cromosomas



Translocación. Intercambio de segmentos entre cromosomas homólogos o no.



MUTACIONES GÉNICAS

Afectan a un gen → síntesis proteína con un cambio en sus aminoácidos

Adiciones y deleciones de nucleótidos:

Ganancias de uno o más nucleótidos (inserciones o adiciones) y de pérdidas de uno o más nucleótidos (deleciones).

Duplicaciones: Repetición de un segmento de ADN del interior de un gen.

Inversiones: un segmento de ADN del interior de un gen se invierte.

Transposiciones: un segmento de un gen cambia de posición para estar en otro lugar distinto del mismo gen o en otro lugar del genoma.

Sustituciones de bases: cambio o sustitución de una base por otra en el ADN.

En la proteína	En la proteína
Mutación silenciosa	Tripletes que codifican para el mismo aminoácido: AAG(arg)→CGG(arg)
Mutación neutra	Tripletes que codifican para aminoácidos equivalentes distintos. AAA(lys)→AGA(arg). Ambos son aminoácidos básicos
Mutación cambio de sentido	Aparece un nuevo triplete que codifica para un aminoácido de distinto tipo. La proteína pierde su función.
Mutación sin sentido	Aparece un triplete de terminación o FIN: CAG(gln)→UAG(FIN)

Mensaje original

ADN 3' TAC TCA **AAC** ACG ATA
ARN 5' AUG AGU UUG UGC UAU
Proteína met ser leu cys tyr

Sustitución silenciosa

ADN 3' TAC TCA **GAC** ACG ATA
ARN 5' AUG AGU **CUG** UGC UAU
Proteína met ser **leu** cys tyr

Sustitución neutra

ADN 3' TAC TCA **CAC** ACG ATA
ARN 5' AUG AGU **GUG** UGC UAU
Proteína met ser **val** cys tyr

Con sentido erróneo

ADN 3' TAC TCA **AGC** ACG ATA
ARN 5' AUG AGU **UCG** UGC UAU
Proteína met ser **ser** cys tyr

Sin sentido

ADN 3' TAC TCA **ATC** ACG ATA
ARN 5' AUG AGU **UAG** UGC UAU
Proteína met ser **Stop**