

TEMA 4: GENÉTICA MOLECULAR.

1. NATURALEZA DEL MATERIAL HEREDITARIO.

El material genético de las células se encuentra en forma de ADN. Dentro de las moléculas de ADN se encuentra la información necesaria para sintetizar las proteínas que utiliza el organismo; pero el proceso no es lineal, es bastante complejo. El ADN no se traduce directamente en proteínas.

En las células eucariotas el ADN se encuentra encerrado en el núcleo. La síntesis de ADN se hace en el núcleo, así como también la síntesis de ARN, pero la síntesis de proteínas ocurre en el citoplasma. El mecanismo por el cual la información se trasvasa desde el núcleo celular al citoplasma es mediante la transcripción del ARN a partir del ADN y de la traducción de proteínas a partir de ARN.

Propiedades del material hereditario:

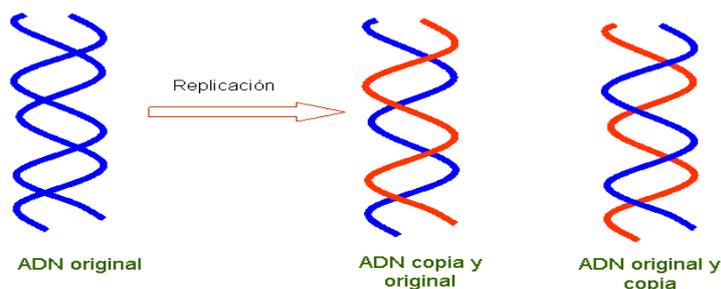
- 1) Debe ser capaz de **replicarse** para ser heredado por cada una de las células hijas.
- 2) Tiene que controlar los caracteres hereditarios de los seres vivos. Puesto que estos caracteres están determinados por las enzimas o se deben a la expresión de determinadas proteínas, el material hereditario debe tener capacidad para **codificar secuencias de proteínas**.
- 3) Ha de tener capacidad para cambiar, de manera que los seres vivos puedan adaptarse a los cambios ambientales, es decir, debe ser capaz de **evolucionar**.

2. CONSERVACIÓN DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA: REPLICACIÓN.

El proceso de **replicación de ADN** es el mecanismo que permite al ADN duplicarse (es decir, sintetizar una copia idéntica).

La replicación del ADN es **semiconservativa**, es decir, cada doble hélice de ADN resultante sólo lleva una de las dos hebras del ADN original, mientras que la complementaria es de nueva formación. El proceso de replicación es similar tanto en los organismos procariontes como en los eucariotes.

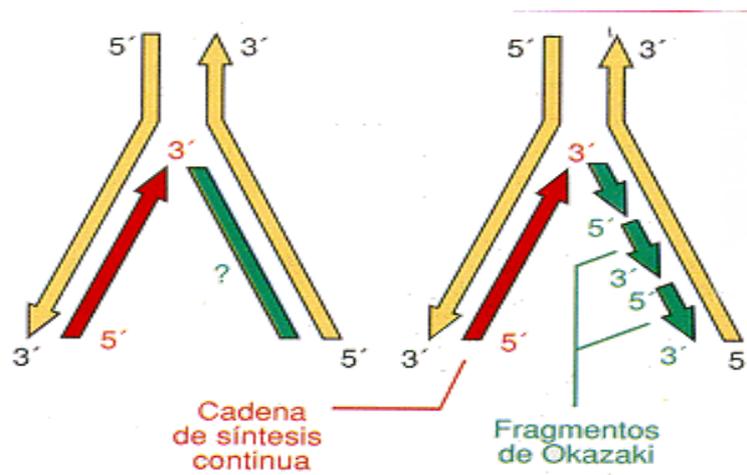
Replicación semiconservativa del ADN.



El proceso de duplicación comienza con la separación parcial de las dos hebras, mediante la rotura de los puentes de hidrógeno. El proceso es **bidireccional** pues avanza hacia los dos extremos, los cuales reciben el nombre de **horquillas de replicación**.

La replicación es **semidiscontinua**, siempre se produce en sentido $5' \rightarrow 3'$, siendo el extremo $3'$ -OH libre el punto a partir del cual se produce la elongación del ADN. Esto plantea un problema, y es que las cadenas tienen que crecer simultáneamente a pesar de que son antiparalelas, es decir, que cada cadena tiene el extremo $5'$ enfrente con el extremo $3'$ de la otra cadena. Por ello, una de las cadenas debería ser sintetizada en dirección $3' \rightarrow 5'$. La solución a este problema, es que una de las nuevas cadenas de ADN se sintetiza en forma de trozos cortos, que se denominan *fragmentos de Okazaki*.

La cadena que se sintetiza en el mismo sentido que avanza la horquilla de replicación se denomina hebra adelantada, y se sintetiza de forma continua por la ADN polimerasa, mientras que la que se sintetiza en sentido contrario al avance se denomina hebra rezagada o retrasada, cuya síntesis se realiza de forma discontinua.



3. EXPRESIÓN DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA.

3.1 Mecanismo de transcripción.

La transcripción es el proceso mediante el que se copia la información contenida en una molécula de ADN a moléculas de ARN, y por último se sintetizaran proteínas. En este proceso se copian segmentos de la molécula de ADN, por lo que las moléculas de ARN son siempre mucho más cortas que las de ADN.

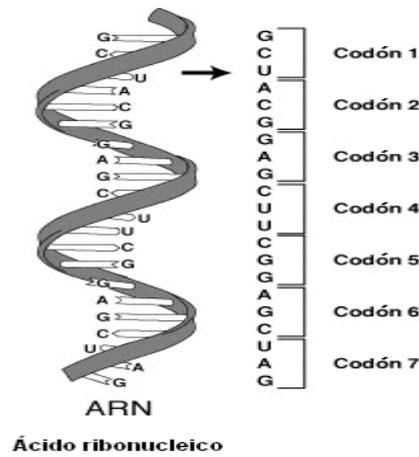
Durante la transcripción genética, las secuencias de ADN son copiadas a ARN mediante una enzima llamada *ARN polimerasa* que sintetiza un ARN mensajero que mantiene la información de la secuencia del ADN.

3.2. El código genético y la traducción.

El **código genético** es la regla de correspondencia entre la serie de nucleótidos en que se basan los ácidos nucleicos y las series de aminoácidos (polipéptidos) en que se basan las proteínas.

Es como el diccionario que permite traducir la información genética a estructura de proteína. A, T, G, y C son las "letras" del código genético y representan las bases nitrogenadas *adenina*, *timina*, *guanina* y *citosa*, respectivamente.

Cada tres nucleótidos de la cadena (cada triplete) forman una unidad funcional llamada **tripleto o codón**.



		Segunda letra					
		U	C	A	G		
Primera letra (extremo 5')	U	UUU } phe UUC } UUA } leu UUG }	UCU } ser UCC } UCA } UCG }	UAU } tyr UAC } UAA detención UAG detención	UGU } cys UGC } UGA detención UGG detención	U C A G	Tercera letra (extremo 3')
	C	CUU } leu CUC } CUA } CUG }	CCU } pro CCC } CCA } CCG }	CAU } his CAC } CAA } CAG } gln	CGU } arg CGC } CGA } CGG }	U C A G	
	A	AUU } ile AUC } AUA } AUG met	ACU } thr ACC } ACA } ACG }	AAU } asn AAC } AAA lys AAG }	AGU } ser AGC } AGA } arg AGG }	U C A G	
	G	GUU } val GUC } GUA } GUG }	GCU } ala GCC } GCA } GCG }	GAU } asp GAC } GAA } glu GAG }	GGU } gly GGC } GGA } GGG }	U C A G	

Características del Código Genético:

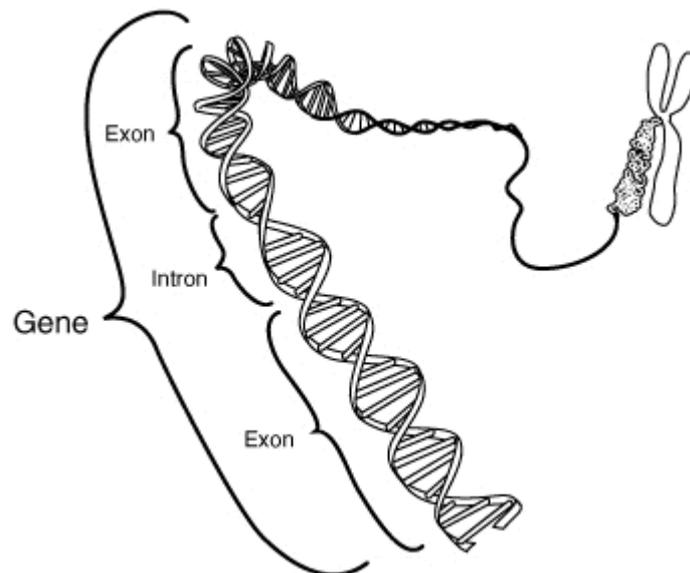
1. **El código es universal:** Todos los seres vivos compartimos el mismo código genético. Esto constituye una de las pruebas más concluyentes del origen común que compartimos todos los seres vivos.
2. **El código es degenerado:** La mayoría de los aminoácidos están codificados por más de un triplete de aminoácidos.
3. **No existe solapamiento:** Los tripletes son contiguos, pero no se solapan entre si en la lectura de una proteína.

3.3. Traducción.

La **traducción** es el segundo proceso de la síntesis proteica (parte del proceso general de la expresión génica). La traducción ocurre en el citoplasma, donde se encuentran los ribosomas.

Es el proceso que convierte una secuencia de ARNm en una cadena de aminoácidos para formar una proteína. Es necesario que la traducción venga precedida de un proceso de transcripción. El proceso de traducción tiene cuatro fases: activación, iniciación, elongación y terminación (entre todos describen el crecimiento de la cadena de aminoácidos, o polipéptido, que es el producto de la traducción).

Un **gen** es la unidad genética, un segmento de ADN que codifica una proteína. Se llama **genoma** al conjunto de genes que tiene un organismo.



4. ALTERACIONES DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA.

A cualquier cambio que se introduce en el material hereditario se le llama **mutación**, ocurren al azar. Las mutaciones son, pues, la esencia de la variabilidad que encontramos hoy en la materia viva. Todos los seres vivos descienden unos de otros, y se han diversificado por el procedimiento de la **selección natural**, que ha mantenido las combinaciones genéticas mejor adaptadas a las circunstancias ambientales, eliminando aquellas que se adaptaban peor.

Las mutaciones pueden ocurrir de forma espontánea propia de la naturaleza del ADN, pero también se ve favorecida por la acción de numerosos agentes químicos y físicos distribuidos en el medio, a estos agentes se les denomina **mutágenos**.

Una mutación es, pues, un cambio en las instrucciones del material hereditario.

- Las mutaciones en organismos unicelulares se transmiten necesariamente a la descendencia.

- Cuando el organismo es pluricelular, la mutación sólo se transmite a la descendencia si ocurre en las células germinales, es decir, aquellas que darán lugar a los gametos. Si la mutación ocurre en alguna célula somática, afectará a todas las células que derivan de ella por mitosis, pero es posible que no se transmita a los descendientes del organismo en cuestión.

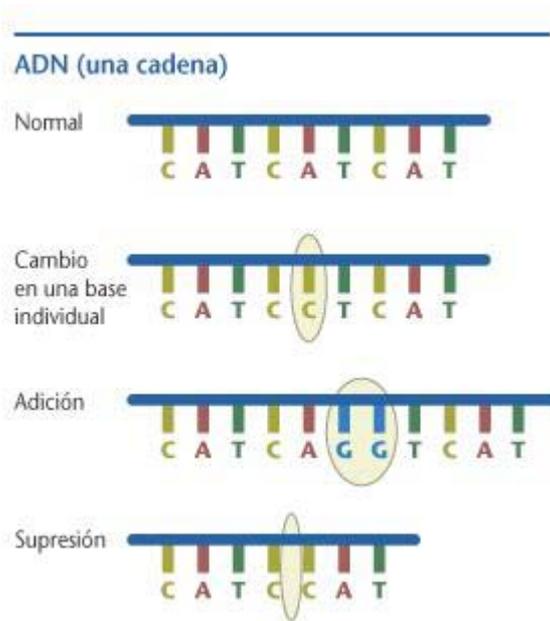
Las mutaciones se clasifican según al tamaño del ADN afectado en:

1. **Mutaciones Geonómicas:** La alteración afecta a cromosomas completos.
2. **Mutaciones Cromosómicas:** Se producen en partes del cromosoma que contiene más de un gen.
3. **Mutaciones Génicas:** Son los cambios que afectan a un gen.

4.1. Mutaciones génicas.

En Genética se denomina **mutación génica**, cuando queda afectada la secuencia de pares de bases de un gen. Estas mutaciones pueden ser debidas a:

- a) **Sustituciones:** Se cambia una base nitrogenada por otra (son las bases nitrogenadas las que distinguen los nucleótidos de una cadena).
- b) **Adiciones o deleciones de bases:** Introducen cambios en la fase de lectura de la proteína, por tanto, aparecen proteínas muy diferentes a las originales.



4.2. La mutación como fuente primaria de la variabilidad genética. Alelos.

Las mutaciones son la primera fuente de variabilidad. Se producen cuando se introduce **un error en los mecanismos de replicación del ADN**. Aunque la replicación de las moléculas de ADN es uno de los mecanismos más fieles que existen, se cometen errores cuando se copian nucleótidos. Existen mecanismos de reparación capaces de corregir posibles alteraciones en las moléculas ya copiadas.

Un **alelo** es cada una de las formas alternativas que puede tener un gen, es decir, hay dos copias del mismo gen para el mismo carácter. Al ser la mayoría de los mamíferos diploides estos poseen dos alelos de cada gen, uno de ellos procedente del padre y el otro de la madre. Cada par de alelos se ubica en igual locus o lugar del cromosoma.

En función de su expresión en el fenotipo se pueden dividir en:

- Si el individuo tiene dos copias de mismo gen iguales es **homocigoto** para el carácter.
- Si el individuo presenta dos alelos distintos, es **heterocigoto** para el carácter. En este caso puede suceder:
 - a) Que el individuo muestre uno de los dos caracteres. A este carácter se le denomina **carácter dominante**, y al que no se muestra se le llama **carácter recesivo**.
 - b) Que el individuo muestre un nuevo fenotipo, mezcla de los dos caracteres. Se denominan **alelos codominantes**.

Se llama **genotipo** de un individuo al contenido genético que posee, es decir, a la combinación de genes que ha heredado de sus progenitores. Se denomina **fenotipo**, al carácter morfológico que expresa. En algunos casos, puede aparecer un heterocigoto con un fenotipo diferente de ambos parentales.

Ejemplos:

1. Un hombre de ojos marrones (M) tiene un hijo con una mujer de ojos azules (m). Este hijo tiene los ojos marrones como su padre: su fenotipo será ojos marrones (M), en cambio, su genotipo será Mm, ya que habrá heredado el carácter M de su padre y el m de su madre.
2. En el cruce entre una planta de flores rojas y otra de flores blancas, puede surgir una descendencia de flores rosas. Tendremos entonces tres genotipos distintos que se corresponderán con los tres fenotipos:

RR= rojo Rr= rosa rr= blanca

4. EXPRESIÓN DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA.

5. ALTERACIONES DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA.