



COLEGIO "SAN BERNARDO"

Programa de Contenidos Conceptuales

Espacio Curricular:

"Genética y Evolución"

Curso: 6 Año

Orientación: Ciencias Naturales

Profesor:

Noguera, Carla

Ciclo Lectivo 2023.



EJE I: “El flujo de la información genética”

Modelo de Watson y Crick: antecedentes históricos, estructura y función de la molécula de ADN. Conceptos de gen, cromosoma y genoma. Niveles de organización de la cromatina. Autosomas y cromosomas sexuales: concepto, partes del cromosoma, clasificación por tamaños y posición del centrómero. Cariotipo: concepto.

Replicación del ADN: mecanismo general.

Transcripción: proceso general. ARN: tipos (ARNm, ARNr y ARNt) y funciones. Dogma central de la genética molecular. Código genético: características y función.

Traducción: Proceso general de traducción.

EJE II: “Herencia y Procesos evolutivos”

Concepto de mutación. Mutaciones génicas: definición, ejemplo: anemia falciforme.

Mutaciones cromosómicas estructurales: definición, ejemplo: síndrome de cri du chat

Mutaciones cromosómicas numéricas: definición, ejemplo: síndromes de Down, Turner, Klinefelter.

Mutaciones espontáneas e inducidas: concepto.

Teoría de la Evolución: antecedentes: Fijismo y Transformismo (Linné vs. Buffon, Cuvier vs. Lamarck).

Evolución por selección natural (Darwin). Herencia mendeliana: experimentos y postulados de Mendel.

Dominancia y recesividad. Ejemplos de cada tipo. Ejercicios de aplicación.

Herencia no mendeliana: Alelos múltiples, codominancia (sistema ABO), dominancia incompleta. Herencia ligada al sexo.

Agentes de cambio en la frecuencia de alelos de una población: selección natural, mutaciones, flujo génico, deriva génica. Teoría Sintética de la Evolución.

Bibliografía:

- ALJANATI, D. y OTROS (1996) “Los Caminos de la Evolución. Biología II”, Ed. Colihue, Bs. As., Argentina.
- CURTIS, H. y OTROS (2006) “Invitación a la Biología” 6° Edición. Ed. Médica Panamericana.
- DE ROBERTIS, E., HIB, J., PONZIO, R. (2001) “Biología Celular y Molecular”, Ed. El Ateneo. Bs. As. Argentina.
- KLUG, W. Y OTROS (2006) “Conceptos de Genética”. 8° edición. Ed. Pearson. Madrid.
- MASSARINI, A. y SCHNEK, A. (1998) “Historia de la vida en la Tierra”, CONICET, Argentina.
- SABBATINO, V. “Biología Celular y Humana”
http://genomasur.com/BCH/BCH_libro/index_BH.htm
Consultado marzo de 2018.
- SÁNCHEZ GUILLÉN, J. L. “Biología de 2° de Bachillerato” Bloque III “Información Celular” Oviedo. España.
<http://www.lourdes-luengo.org/unidadesbio/genetica/genemendel/mutaciones.pdf>

ACUERDO ESCOLAR DE CONVIVENCIA

Para que podamos enseñar y aprender en un ambiente que favorezca nuestro crecimiento es fundamental que, quienes participamos del acto educativo, asumamos algunos compromisos:

PROFESOR SE COMPROMETE A:

- GENERAR SITUACIONES DE APRENDIZAJE QUE PERMITA A LOS ALUMNOS EXPRESAR SUS IDEAS.
- PROPORCIONAR HERRAMIENTAS QUE PERMITAN LA FORMACION DEL CONOCIMIENTO CIENTIFICO EN LOS ALUMNOS.
- LAS EXPLICACIONES DEBEN SER LAS NECESARIAS ACORDE AL TEMA PROPUESTO PARA QUE LOS ALUMNOS PUEDAN ADQUIRIR EL CONOCIMIENTO A SU TIEMPO Y RITMO.

COMPROMISO DEL ALUMNO:

- Concurrir a clase con el material necesario y suficiente para cada espacio curricular, ya que es indispensable para poder avanzar en el conocimiento y aprovechar el tiempo de clase.
- El ingreso al aula después de los recreos debe ser inmediato, caso contrario se le dará conocimiento al preceptor/a y se tomarán las medidas correspondientes.
- No se tolerará el uso de vocabulario, ni tratos inadecuados.
- Los celulares serán usados únicamente cuando la profesora así lo indique durante la clase. No podrán utilizarse auriculares.

No comer ni beber en clase!!!!

- Se debe evitar el pedido para salir del aula, a los efectos de garantizar la seguridad de todos los alumnos a cargo del docente.
- Cumplir adecuadamente con los tiempos establecidos en entrega de los trabajos sin descuidar la presentación de los mismos.
- La ausencia a clase no significa exención del cumplimiento de las tareas asignadas y/o el estudio.
- No es necesaria la aclaración del profesor para estudiar lo visto en la clase anterior, hay que estudiar para todas las clases.
- A los trabajos grupales se les asignará, una nota individual a cada integrante que responda a su desempeño, responsabilidad y aportes, y otra nota referida al producto obtenido por el grupo, que será la misma para todos los integrantes.
- Al momento de rendir una prueba escrita deberá tener todos los trabajos prácticos entregados, caso contrario no podrá realizar la evaluación.
- Si la ausencia a una evaluación o práctico se encuentra justificada, el alumno podrá rendir sólo en la siguiente clase.

CRITERIOS DE EVALUACIÓN:

- La evaluación es un proceso continuo, que involucra todas las actividades que el docente propone a sus alumnos y no está asociada únicamente a la calificación obtenida en pruebas escritas.
- Para la calificación de cada trimestre se promediarán las notas obtenidas en una evaluación escrita obligatoria y de los trabajos prácticos, participación en clase, uso y aporte del material solicitado presentado en tiempo y forma; exposición oral con uso apropiado del lenguaje específico de la materia así como el desempeño global.
- El docente realizará una evaluación continua mediante una planilla en la que se anotara el desempeño de cada alumno día por día. El no cumplimiento de alguno de los compromisos del alumno equivaldrá a un negativo, los cuales se irán restando en la nota Actitudinales.
- LAS CONSIGNAS QUE NO SEAN INTERPRETADAS CORRECTAMENTE EN LAS EVALUACIONES ESCRITAS SERAN CONSIDERADAS CERO (0) PUNTOS.
- CORRECTA ORTOGRAFÍA, CALIGRAFÍA, PROLIJIDAD Y PUNTUALIDAD EN LA PRESENTACION DE LAS EVALUACIONES ESCRITAS, TRABAJOS PRÁCTICOS E INFORMES.
- EN EVALUACIONES ORALES SE TENDRA EN SUENTA EL USO DE VOCABULARIO ESPECÍFICO, EL MANEJO DE CONTENIDO ESPECÍFICO DE LA MATERIA, MANTENER UNA POSTURA ADECUADA Y PRESTAR ATENCIÓN A LA EXPOSICIÓN DEL COMPAÑERO.
- PROCEDER CON ABSOLUTA HONESTIDAD EN LA PRESENCIA DE TRABAJOS Y EN LA REALIZACIÓN DE EVALUACIONES ESCRITAS. EN AQUELOS CASOS EN LOS QUE SE HUBIERE COMETIDO FRAUDE SE APLICARA LA SANCIÓN CORRESPONDIENTE.
- LOS TRABAJOS PRÁCTICOS ESCRITOS TANTO COMO LAS EVALUACIONES ESCRITAS NO SE RECIBIRAN SI ESTA ESCRITOS CON LAPIZ, AL SER UN DOCUMENTO PEDAGOGICO, SOLO SE RECIBIERAN ESCRITOS CON LAPICERA.

REQUISITOS PARA RENDIR PRT, DICIEMBRE Y FEBRERO:
-CUADERNO COMPLETO (CON TODAS LAS ACTIVIDADES REALIZADAS).
-LAPICERA AZUL O NEGRA.
ESTUDIAR TODOS LOS TEMAS.

METODOLOGÍA DE TRABAJO:

- TRABAJOS PRACTICOS. -EXPOSICIONES GRUPALES.
- CUADERNO DE ACTIVIDADES. - EVALUACIONES ESCRITAS Y ORALES.
- ✓ EN LAS EVALUACIONES ESCRITAS Y LOS TRABAJOS PARÁCTICOS SE TENDRA EN CUENTA LA PUNTUALIDAD EN LA PRESENTACION, PROLIJIDAD, CAPACIDAD PARA TRABAJAR EN GRUPO COOPEATIVAMENTE.
- ✓ INTERES POR EL ESPACIO CURRICULAR, RESPETO Y ACTITUD ACTIVA EN LA PARTICIPACION INDIVIDUAL.

FIRMAS ALUMNO Y TUTOR

✓ -----



-ESPACIO CURRICULAR:

-APELLIDO Y NOMBRE:

-CURSO:

PRIMER CUATRIMESTRE

FECHA	TRABAJO PRÁCTICO	EVALUACION ORAL	EVALUACION ESCRITA	FIRMA DOCENTE	FIRMA TUTOR
ACTITUDINAL					
PROMEDIO					

SEGUNDO CUATRIMESTRE

FECHA	TRABAJO PRÁCTICO	EVALUACION ORAL	EVALUACION ESCRITA	FIRMA DOCENTE	FIRMA TUTOR
ACTITUDINAL					
PROMEDIO					

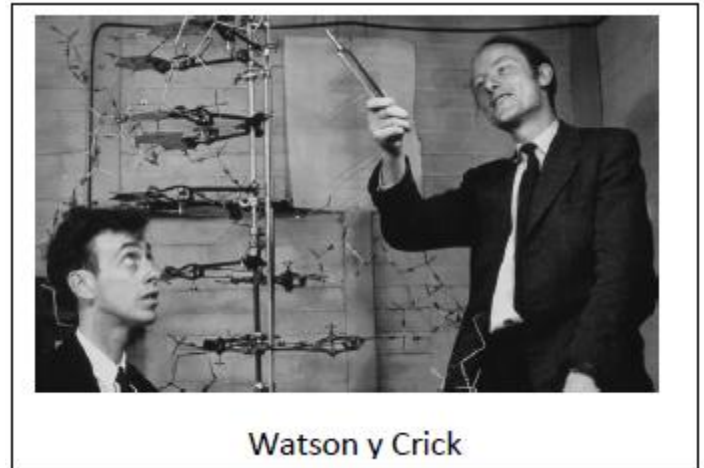
6° “B” Ciencias Naturales*La genética*

es una rama de la biología que estudia como los caracteres hereditarios se transmiten de generación en generación. Tiene como objeto de estudio los procesos que posibilitan la herencia y la expresión de la información heredada.

Tema: ADN y ARN concepto, diferencias y funciones

Los ácidos nucleicos fueron descubiertos en 1867 por Friedrich Miescher, que los llamó nucleína ya que los aisló del núcleo celular. Más tarde, se comprobó que las células procariotas, que carecen de núcleo, también contenían ácidos nucleicos. El papel del ARN en la síntesis de proteínas fue sospechado en 1939. Severo Ochoa ganó el Premio Nobel de Medicina en 1959 tras descubrir cómo se sintetizaba el ARN.

El 25 de abril de 1953 se publicó en la Revista Nature un trabajo que conmocionó al mundo científico: el descubrimiento de la estructura de la molécula del ADN. El trabajo en cuestión apareció firmado por el físico inglés Francis Crick y por el zoólogo estadounidense James Watson, aunque hay que destacar que ambos científicos basaron sus observaciones e investigaciones en algunos trabajos previos de Rosalind Franklin y Maurice Wilkins, lo que les valió el premio Nobel de Medicina en 1962.

**Rosalind Franklin y la estructura del ADN**

Nació en Inglaterra el 25 de Julio de 1920, y se graduó en la Universidad de Cambridge en 1941. En Paris, estudió las técnicas de la difracción de la radiografía. En 1951 se asoció como investigadora al laboratorio de John Randall, en esa fue su oportunidad cruzó su trabajo con el de Maurice Wilkins, ya que los dos se referían al ADN. Wilkins llevaba largo tiempo trabajando en el ADN y había tomado la primera fotografía relativamente clara de su difracción cristalográfica. Había sido el primero en reconocer en esta los ácidos nucleídos y no estaba dispuesto a la competencia interna. Rosalind Franklin obtuvo una fotografía de difracción de rayos X que reveló, de manera inconfundible, la estructura helicoidal de la molécula de ADN.

Esa imagen fue un respaldo experimental crucial para que James Watson y Francis Crick establecieran, en 1953, la célebre hipótesis de la “doble hélice” que es característica de la estructura molecular del ADN. En 1951, Watson había asistido a una clase de Franklin sobre el avance de sus investigaciones. Rápidamente, con Francis Crick se pusieron a la tarea de imaginar la estructura del ADN y para ello trabajaron con modelos atómicos a escala.

El intento fracasó. A principios de 1953 Wilkins mostró a Watson una de las fotografías cristalográficas de Rosalind de la molécula de ADN. Cuando Watson vio la foto, la solución llegó a ser evidente para él y los resultados fueron publicados en un artículo en Nature. En 1962, Watson, Crick y Wilkins recibieron el Premio Nobel por el descubrimiento de la estructura del ADN.

Estructura del ADN y ARN

El ADN es el ácido desoxirribonucleico y el ARN es el ácido ribonucleico. Ambos son ácidos nucleicos, macromoléculas esenciales para la vida de los organismos.

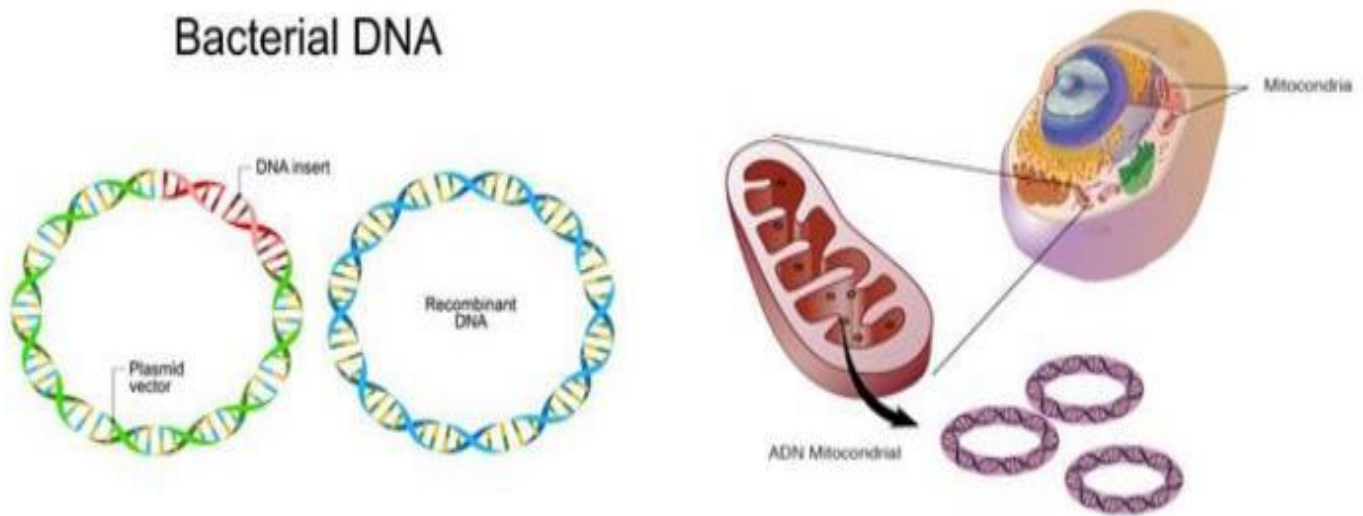
La estructura fundamental de los ácidos nucleicos son los nucleótidos, que consisten de:

- un azúcar de cinco carbonos o pentosa,
- un grupo fosfato y
- una base nitrogenada

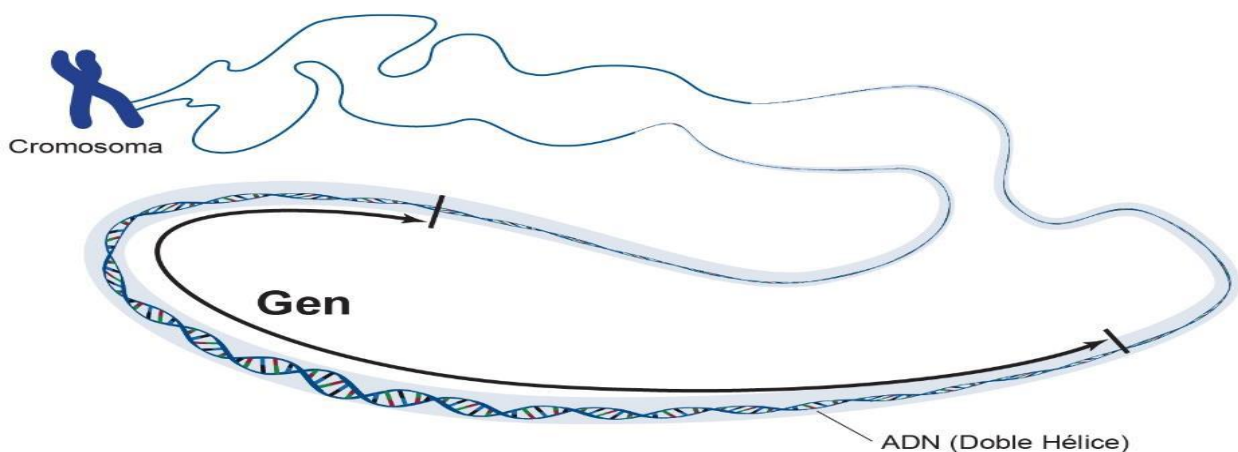
Los nucleótidos se conectan entre sí para formar cadenas de polinucleótidos.

El ADN se almacena en un volumen reducido. Varía según se trate de organismos procariontes o eucariontes:

a) En procariontes se pliega como una super-hélice en forma, generalmente, circular y asociada a una pequeña cantidad de proteínas. Lo mismo ocurre en las mitocondrias y en los plastos.



b) En eucariontes el empaquetamiento ha de ser más complejo y compacto y para esto necesita la presencia de proteínas, como son las histonas y otras de naturaleza no histona (en los espermatozoides las proteínas son las protaminas). A esta unión de ADN y proteínas se conoce como cromatina, en la cual se distinguen diferentes niveles de organización:

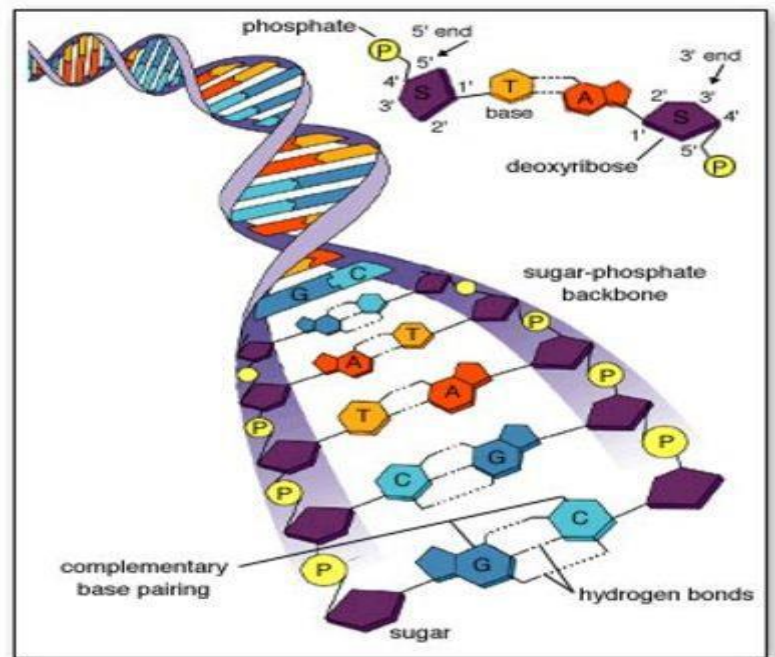


Estructura del ADN- Modelo de Watson y Crick

El ADN se encuentra en la célula como una cadena doble que forma una hélice. La base de los ácidos nucleicos es el nucleótido. En el ADN, el nucleótido está compuesto por:

- un azúcar de cinco carbonos (pentosa) que es la desoxirribosa;
- el grupo fosfato, que se une al grupo hidroxilo del carbono 5 de una desoxirribosa y al hidroxilo del carbono 3 de otra desoxirribosa;
- las bases nitrogenadas, que poseen nitrógeno y pueden captar un hidrógeno, adquiriendo un carácter básico. En el ADN se consiguen cuatro bases nitrogenadas: adenina, guanina, citosina y timina.

Los nucleótidos se unen y forman una cadena polinucleotídica. El ADN está formado por dos cadenas de polinucleótidos que se enrollan formando una hélice. Lo podemos ver como una escalera en espiral, donde los pasamanos están formados por los grupos fosfatos y las desoxirribosas, y los escalones están formados por pares de bases nitrogenadas. El apareamiento de las bases nitrogenadas también es característico del ADN, la adenina se complementa con la timina y la guanina se complementa con la citosina. La analogía es como una pieza de LEGO que encaja con otra pieza.



Tipos de ADN

El ADN tiene dos tipos:

- **ADN nuclear:** es el ADN donde se consigue toda la información genética de la célula, y determina la función de la misma.
- **ADN mitocondrial:** las mitocondrias poseen su propio ADN, que codifica para las proteínas necesarias para llevar a cabo la función de estos organelos. Es un ADN circular.

Estructura del ARN

En el ARN, el nucleótido está compuesto por:

- un **azúcar** de cinco carbonos (pentosa) que es la ribosa;
- el **grupo fosfato**, que se une al grupo hidroxilo del carbono 5 de una ribosa y al hidroxilo del carbono 3 de otra ribosa;
- las **bases nitrogenadas**, que poseen nitrógeno y pueden captar un hidrógeno, adquiriendo un carácter básico. En el ARN se consiguen cuatro bases nitrogenadas: adenina, guanina, citosina y uracilo.

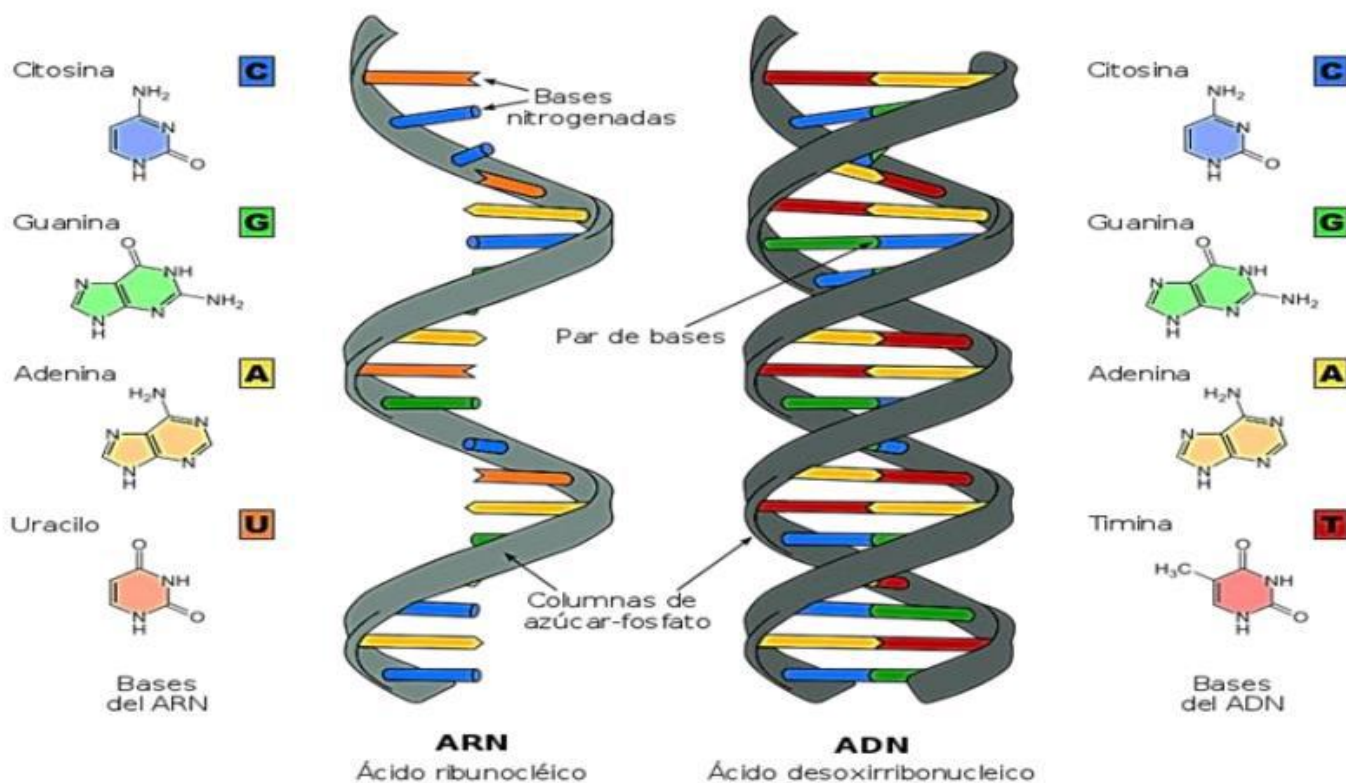
El ARN presenta una sola cadena polinucleotídica, y es de menor tamaño que el ADN. Aunque es una cadena lineal, existen ARNs que se pueden doblar sobre si mismos.

Tipos de ARN

Hay varios tipos diferentes de ARN:

- **ARN mensajero:** es la copia del mensaje del ADN en forma de ARN, para la síntesis de proteínas.
- **ARN de transferencia:** es el ARN que transporta los aminoácidos al ribosoma, para la producción de las proteínas.

- **ARN ribosómico:** los ribosomas están armados estructuralmente por ARN.
- **MicroARN:** son ARN pequeños que participan en la regulación genética.



ACTIVIDADES

1. ¿Qué aportes de otros científicos como Rosalind Franklin, fueron necesarios para que Watson y Crick pudieran determinar dicha estructura?
2. ¿A qué atribuye el hecho de que R. Franklin no haya sido reconocida como investigadora clave en el descubrimiento de la estructura molecular del ADN? ¿Cómo se relaciona con el hecho de que un hombre sea considerado el padre de la Genética?
3. Observa los siguientes videos en el orden que se te proponen y luego responde el cuestionario. http://www.dailymotion.com/video/x6y8ny_genetica-nociones-basicas_school
 - a. ¿Por qué decimos en biología que todos los seres humanos podemos identificar en forma directa el parentesco materno?
 - b. ¿El ADN portado en nuestras células de donde proviene y en qué proporción?
 - c. ¿Investiga que sucedió en Argentina el miércoles 24 de marzo de 1976 y que relación guardo este hecho con la importancia del descubrimiento del ADN?

Crterios a evaluar:

- Interpretación completa y correcta de la consigna.
- Puntualidad en la presentación del trabajo.
- Uso de vocabulario disciplinar.
- Coherencia y ortografía en la redacción.
- Selección y organización adecuada de la información.

El ADN está contenido en las células, ya sea disperso en su citoplasma (en el caso de los organismos casodeloorganismos procariotas: bacterias y arqueas) y o dentro del núcleo celular (en el caso de las eucariotas: plantas, animales, hongos). Para su decodificación y empleo como molde, hace falta la intervención del ARN o ácido ribonucleico, que lee la estructura y la emplea como molde, en un proceso denominado transcripción/traducción.

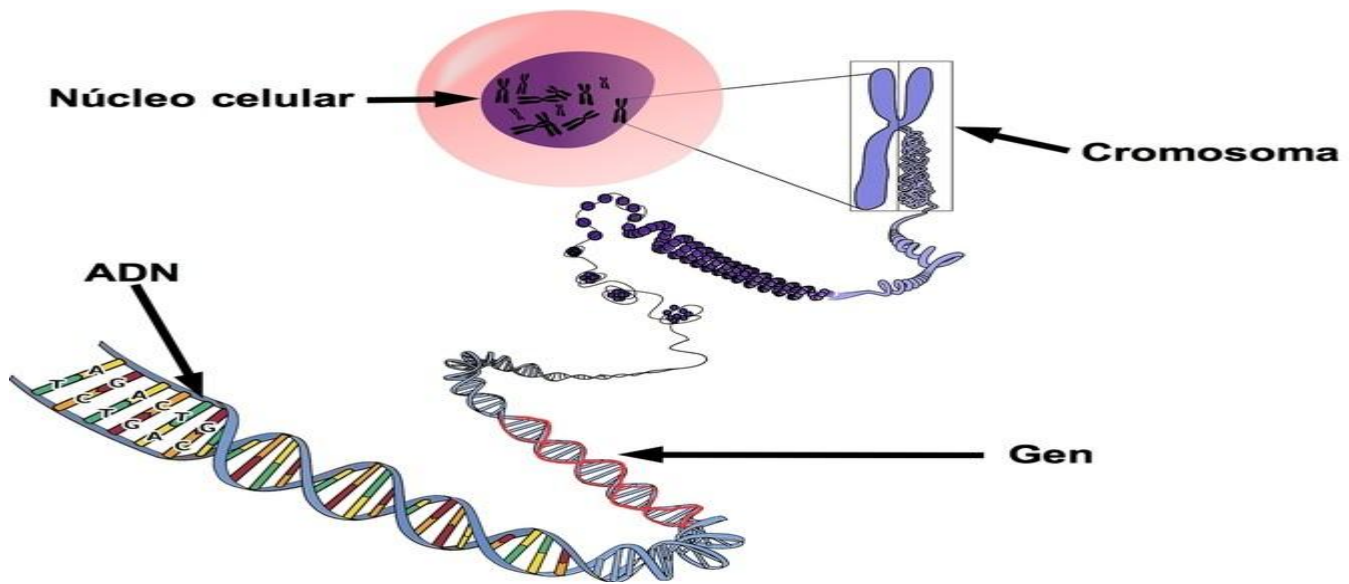
Cabe decir que el ADN de cada individuo es único y diferente, producto de la combinatoria de los códigos genéticos de sus padres en un proceso que se da al azar. Esto, claro, en los organismos de reproducción sexual, en los que cada progenitor aporta la mitad de su genoma para fabricar un individuo nuevo. En el caso de organismos unicelulares de reproducción asexual, la molécula de ADN se reproduce a sí misma en un proceso llamado *replicación*.

El contenido genético del ADN es sumamente valioso para la vida, y a pesar de ello **es posible que sufra daños debido al contacto con mutágenos**: radiación ionizante, ciertos elementos químicos o incluso algunos fármacos (como en el caso de la quimioterapia), lo cual acarrearía errores de transcripción a la hora de la síntesis celular. Esto puede conducir a la enfermedad y muerte del individuo, o también a la transmisión hereditaria de las estructuras defectuosas, dando origen a descendientes con defectos congénitos.

Genes y cromosomas

Un **gen** es una porción de ácido desoxirribonucleico (ADN) que codifica para una proteína o ARN. Un **cromosoma** es una estructura nuclear que corresponde al empaquetamiento del ADN donde se encuentra una cantidad de genes. Es decir, el cromosoma es una gran porción de ADN, la molécula encargada de la información genética de los seres vivos, la cual se expresa a través de los genes.

	Gen	Cromosoma
Definición	Unidad funcional de la herencia	Estructura lineal de empaquetamiento del ADN
Localización	En los cromosomas	En el núcleo celular
Composición	ADN	Cromatina: ADN y proteínas
Tipos	Genes estructurales Genes reguladores Genes especializados Genes constitutivos Pseudogenes	Según función en la célula: <ul style="list-style-type: none"> • Cromosomas somáticos o autosomas • Cromosomas sexuales X y Y Según localización del centrómero: <ul style="list-style-type: none"> • Cromosomas metacéntricos • Cromosomas submetacéntricos • Cromosomas acrocéntricos • Cromosomas telocéntricos



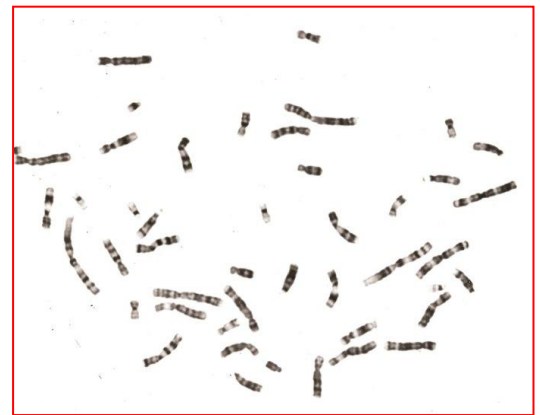
Los genes son las unidades funcionales de la herencia. Un gen se define como un **segmento de la secuencia de ADN** correspondiente a una proteína, a un conjunto de variantes de proteínas o a moléculas de ARN estructural que no producen proteínas.

El Proyecto Genoma Humano determinó que el **ser humano posee en su genoma de 20 mil a 25 mil genes** en los 3 mil millones de pares de bases del ADN. La mosca de la fruta *Drosophila melanogaster* posee aproximadamente 14 mil genes en 137 millones de pares de bases y la planta *Arabidopsis thaliana* posee aprox. 26 mil genes en 142 millones de pares de bases de ADN

Tipos de genes

Los genes pueden ser de los siguientes tipos:

- **Genes estructurales:** como el gen ACTB que codifica la proteína actina, importante en el citoesqueleto de la célula.
- **Genes reguladores:** codifican para proteínas que regulan la transcripción de otros genes.
- **Genes especializados:** genes que solamente se expresan en determinadas células; por ejemplo, el gen de la globina en las células precursoras de los glóbulos rojos.
- **Genes de mantenimiento o constitutivos** (del inglés *housekeeping genes*): son genes cuya transcripción es constante en la célula y que cumplen las funciones básicas de la misma.
- **Pseudogenes:** son genes no funcionales, resultado de la acumulación de mutaciones.



Función de los genes

Los genes son los elementos que contienen la información que determina las características de las especies. También controlan el desarrollo y las funciones de las células. Por ejemplo, el gen BRCA1 en el cromosoma 17 de los seres humanos codifica para una proteína que mantiene la estabilidad del genoma y actúa como supresor de tumores.

¿Qué son los cromosomas?

Los cromosomas son estructuras con forma de hilos que se encuentran en el interior del núcleo, compuesto de ADN y proteínas. Las células eucariotas de cada especie de un ser vivo poseen un número fijo y constante de cromosomas característicos. Por ejemplo, el ser humano *Homo sapiens* posee 23 pares de cromosomas o 46 cromosomas.

Los cromosomas son visibles al microscopio cuando las células empiezan a dividirse. En una especie dada, los cromosomas pueden identificarse por su número, tamaño, posición del centrómero y patrón de bandas. El **cariotipo** es el número y apariencia de los cromosomas humanos.

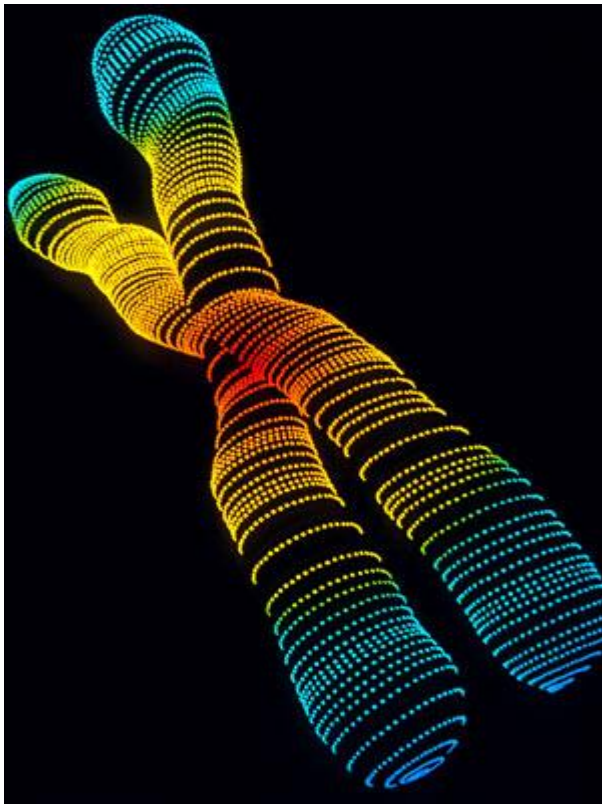
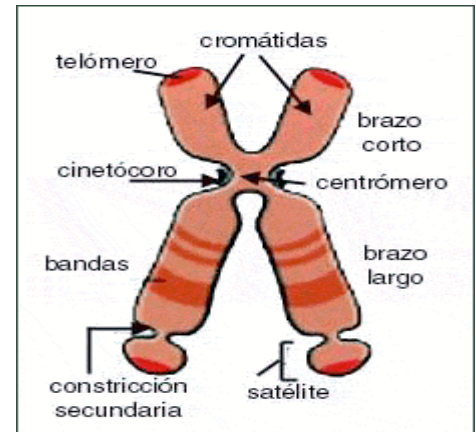
En los organismos donde existe la reproducción sexual, las células sexuales o gametos poseen la mitad de los cromosomas de la especie, es decir, son haploides. Por ejemplo, en los seres humanos, los óvulos poseen 23 cromosomas y los espermatozoides también poseen 23 cromosomas.

El número de cromosomas no está relacionado con la complejidad del organismo. Tal es el caso de las células somáticas de los humanos, donde hay 46 cromosomas, mientras en los ratones hay 42, y en los bovinos 60.

Estructura del cromosoma

Cada cromosoma presenta:

- un estrechamiento que se llama **centrómero**;
- extremos finales que se conocen como **telómeros**;
- dos brazos, uno pequeño o **brazo p** (por el francés *petit*) y uno largo o **brazo q**.



Función de los cromosomas

La principal función de los cromosomas es el **empaquetamiento del ADN dentro del núcleo**.

El ADN del ser humano comprende más de 3 mil millones de pares de bases, que si se pudiera extender mediría 2 metros, ipero el núcleo apenas mide 0,000006 metros!

En los seres vivos donde se diferencian dos sexos, los cromosomas se clasifican en:

Cromosomas somáticos: son aquellos cromosomas idénticos entre los individuos de una especie, independientemente de su sexo. En los humanos existen 22 pares de cromosomas somáticos, también llamados **cromosomas homólogos**.

Cromosomas sexuales: son un par de cromosomas que determinan el sexo del individuo. En los seres humanos, un par de cromosomas X (XX) determina que el individuo es del sexo

femenino, mientras que un cromosoma X y un cromosoma Y (XY) determina que el individuo es del sexo masculino

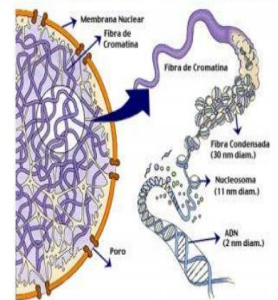
Tipos de Cromosomas: según el lugar donde se encuentre el Centrómero se distinguirá su tipo:

METACÉNTRICO	SUBMETACÉNTRICO	ACROCÉNTRICO	TELOCÉNTRICO
El centrómero está en la mitad del cromosoma y los dos brazos tienen la misma longitud.	La longitud de un brazo es mayor que la del otro. En la división toman aspecto de L al ser arrastrados.	El centrómero está muy cerca del extremo por lo que la longitud de un brazo es mucho menor que la del otro.	El centrómero se sitúa en el extremo del cromosoma, presentando éste un solo brazo.
			

Cromatina

Estructura condensada muy organizada compuesta por ADN, ARN y proteínas que da origen a los cromosomas en el núcleo de la célula. La cromatina se forma cuando cadenas largas de moléculas de ADN se enrollan alrededor de complejos (con forma de carrete) de proteínas llamadas histonas para dar lugar a los nucleosomas, unas estructuras que parecen perlas en un collar. Luego, los nucleosomas se pliegan entre sí de manera apretada para formar una fibra de cromatina que se condensa y da lugar a los cromosomas. La cromatina permite que el ADN quepa en el núcleo de la célula y hace posible muchos procesos celulares importantes, como la replicación del ADN, la transcripción, la reparación del ADN, la recombinación genética y la división celular.

Niveles de organización de la Cromatina



¿Dónde se forma la cromatina?

La cromatina se encuentra dentro del núcleo de las células. La función principal de este tejido compuesto de ADN y proteínas es comprimir el ADN en una unidad compacta que es más pequeña y puede caber dentro del núcleo. La cromatina está formada por complejos de pequeñas proteínas llamadas histonas y ADN.

Niveles de organización de la cromatina

Los niveles de organización que presenta la cromatina, destacar que primero se conforma en una cromatina de tipo fibrosa, luego se condensa y se organiza mediante estructura denominada nucleosoma y dentro de estos se organiza la fibra de DNA que normalmente alcanza 2 nanómetros de diámetro.



Tipos de cromatina

La **euromatina** se tiñe débilmente con distintas coloraciones y permanece dispersa (no condensada) durante la interfase, momento donde ocurre la transcripción del ARN. Los genes activos están situados en la euromatina.

La **heterocromatina** es la cromatina que se tiñe mas fuerte, es más condensada y que se encuentra inactiva.

Puede ser de dos tipos: la de tipo **constitutivo** idéntica para todas las células del organismo y que carece de información genética, incluye a los telómeros y centrómeros del cromosoma que no expresan su ADN. La heterocromatina **facultativa** diferente en los distintos tipos celulares, contiene información sobre todos aquellos genes que no se expresan o que pueden expresarse en algún momento. Incluye al ADN satélite y al corpúsculo de Barr.

Cariotipo

Se llama **cariotipo** al número, forma y tamaño de los cromosomas de una determinada especie. Esto es, al conjunto de los cromosomas de una célula. Los cromosomas de una célula pueden ser observados al microscopio óptico, fotografiados y sobre estas fotografías pueden contarse y medirse con toda facilidad. Los cromosomas pueden recortarse de la fotografía y ordenarse por su tamaño, de mayor a menor, y por la posición del centrómero. Esta distribución ordenada de los cromosomas recibe el nombre de **idiograma**.



El número de cromosomas es fijo para cada especie.

especie	2n
Ratón	40
Conejo	44
Cobayo	16
Rata	42
Hamster	44
Perro	78
Humano	46

La figura siguiente muestra el cariotipo del ratón (*Mus musculus*)

El número de cromosomas de las **células somáticas** siempre es par, ya que cada célula somática dispone de dos juegos de cromosomas y cada cromosoma de una serie tiene su **homólogo** en la otra. Los cromosomas homólogos provienen cada uno de un progenitor. Es por esto que contienen información para los mismos caracteres pero no necesariamente la misma información, pues uno de los progenitores ha podido aportar un alelo para un gen y el otro progenitor otro.

Determinación del Sexo

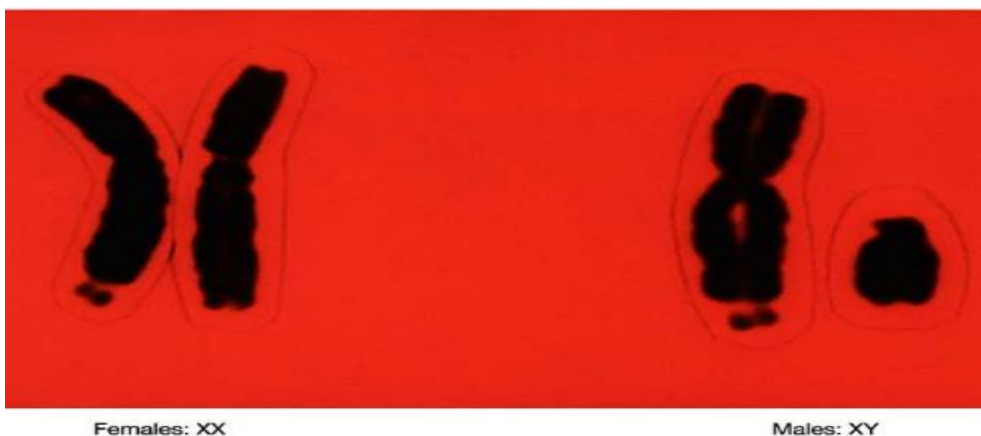
En las últimas décadas las investigaciones sobre biología molecular y genética han ampliado el concepto que tradicionalmente se tiene sobre la determinación del sexo.

En los mamíferos la determinación sexual primaria es estrictamente cromosómica. La combinación XX o XY es la responsable del sexo genético, en la que el sexo homogamético es el femenino (XX) y el sexo heterogamético es el masculino (XY).

Durante la gametogénesis (formación de las gametas, que poseen un solo conjunto de cromosomas, o sea, son haploides) las hembras producen óvulos que llevan un cromosoma X; en cambio, en los machos, la mitad de los espermatozoides tienen un cromosoma X y la otra mitad, un cromosoma Y.

Para que un embrión se diferencie como de sexo masculino es no obstante necesaria, pero no suficiente, la presencia del gen SRY. El desarrollo testicular dependerá de una serie de sucesos en los que interactúan el gen SRY con genes autosómicos y otros ligados al cromosoma X. En forma inversa, la ausencia del gen SRY permitirá el desarrollo de los ovarios mediante una secuencia en la que participarían los mismos genes autosómicos y del cromosoma X que actuarían en el macho.

En el cromosoma X (diferenciador femenino) también existe una región específica que incluye algunos otros genes cruciales para la diferenciación sexual femenina.



Replicación del ADN

La replicación del ADN se produce durante la fase S del ciclo celular, ilustrada a continuación. Esto ocurre dentro del núcleo en las [células eucariotas](#) o en el citoplasma de las [células](#) procariontas.

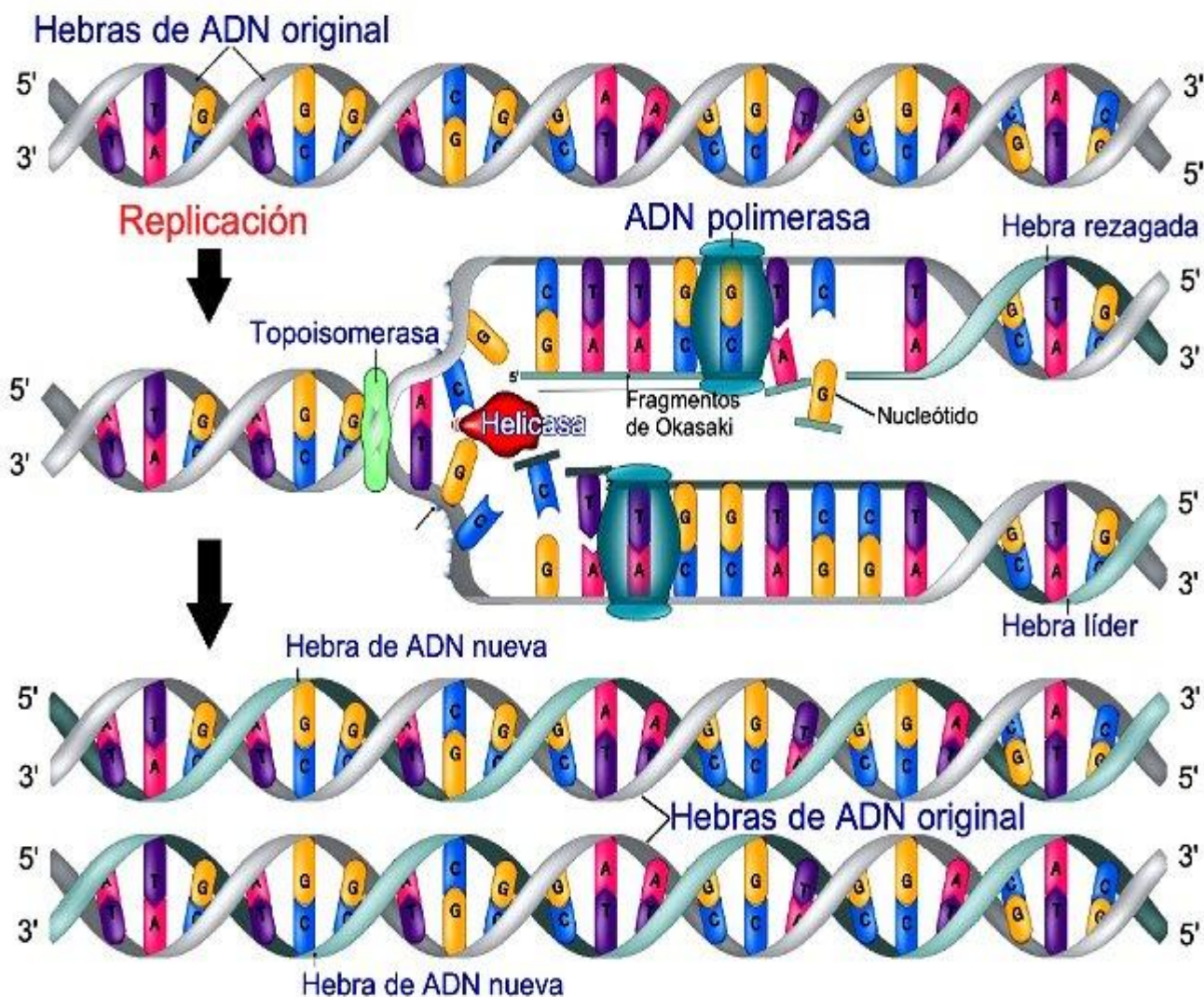
La replicación del ADN es el proceso de síntesis o duplicación del ácido desoxirribonucleico (ADN) en la célula. Esto le permite a las células regenerar nuevo material genético que será heredado por sus células hijas.

En el proceso de replicación del ADN se usa como plantilla o molde el ADN original. Además, participan enzimas como ADN polimerasas, primasa, ligasas, helicasas y topoisomerasas.

La replicación en las células eucariotas y procariontas es parecida. Sin embargo, el ADN procarionta es circular y solo tiene un punto de origen donde la replicación empieza y se mueve en las dos direcciones.

En cambio, al ser el ADN eucariota de mayor tamaño, existen varios puntos de origen de la replicación. Esta se lleva a cabo dentro del núcleo en la fase S del ciclo celular en las células eucariotas, previo al momento de división celular.

En el proceso de replicación del ADN se pueden presentar problemas. Para evitar esto, existen mecanismos de revisión y reparación que aseguran que la duplicación sea exacta. De no ser así, se pueden producir mutaciones que pueden causar enfermedades, tales como el cáncer.



Características de la replicación del ADN

- **La replicación es semiconservativa:** esto significa que el ADN nuevo posee una hebra del ADN original.
- **Usa como molde las hebras del ADN original:** cada cadena o hebra de ADN está formada por una secuencia de unidades llamadas nucleótidos, que sirven de guía para la secuencia de nucleótidos que deben ir en la nueva hebra que se sintetiza.
- **Se sintetizan las dos nuevas hebras al mismo tiempo:** al iniciarse la replicación se activa la maquinaria de síntesis para ambas cadenas.
- **Tiene una dirección:** Cada cadena del ADN tiene una dirección contraria, esto es, mientras una cadena tiene una dirección 5 prima a 3 prima, la cadena complementaria tiene la dirección 3 prima a 5 prima. La síntesis de la nueva cadena de ADN va en la dirección 5 prima a 3 prima.
- **Necesita de un cebador o primer:** es una pequeña secuencia de ácido ribonucleico ARN que le permite a la enzima ADN polimerasa empezar a construir la secuencia de ADN.
- **Las cadenas crecen de forma asimétrica:** mientras una cadena de ADN nueva crece de forma continua, la otra crece por pedazos que luego se unen. Estos pedazos se conocen como fragmentos de Okazaki.

Etapas del proceso de replicación del ADN

El ADN tiene una estructura enrollada de doble hélice, donde dos hebras están unidas a través de pares de bases complementarias. El proceso de replicación del ADN ocurre en tres etapas o fases: inicio, elongación y terminación.

Inicio

Para que el proceso de replicación empiece, la hélice de ADN debe primero desenrollar las hebras. Esto lo lleva a cabo la enzima **topoisomerasa**. Luego, hace falta abrir las dos cadenas que lo hace la **helicasa** de ADN. Al desenrollarse se forma una horquilla de replicación, donde una de las hebras es la hebra líder o conductora y la otra es la hebra rezagada o retardada.

Elongación

La **ADN polimerasa** es una enzima que toma nucleótidos y empieza a sintetizar la nueva hebra en la dirección 5 prima a 3 prima. Para esto necesita una secuencia corta de ARN que se llama primer o cebador que se sintetiza por la **primasa de ARN**.

La ADN polimerasa detecta, remueve y corrige cualquier error que se puede producir durante la replicación.

En la hebra líder, la ADN polimerasa continua de forma constante; la hebra rezagada se copia en pedazos cortos en el sentido contrario a la hebra líder. Estos fragmentos se conocen como "fragmentos de Okasaki".

Terminación

Cuando los fragmentos de Okasaki están completos, se eliminan los cebadores de ARN con endonucleasas y se reemplazan con ADN. La **ADN ligasa** conecta los fragmentos de Okasaki con lo que se termina la replicación con dos nuevas cadenas de ADN.

