



COLEGIO "SAN BERNARDO"

Programa de Contenidos Conceptuales

Espacio Curricular:

"Genética y Evolución"

Curso: 6 Año

Orientación: Ciencias Naturales

Profesor:

Noguera, Carla

Ciclo Lectivo 2024.

COLEGIO SAN BERNARDO.
PROGRAMA ANUAL.
ESPACIO CURRICULAR: GENÉTICA Y EVOLUCIÓN.
CURSO: 6° AÑO
ORIENTACIÓN: CIENCIAS NATURALES
PROFESOR: Noguera, Carla
CICLO LECTIVO: 2024

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

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:

- Respetar el horario de cada materia.
- EL ALUMNO DEBERA TENER CUADERNILLO Y CUADERNO PROPIO PARA COMPLEMENTAR EL ESTUDIO DE LA MATERIA.
- 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.
- Si la ausencia a una evaluación o práctico se encuentra justificada, el alumno podrá rendir sólo en la siguiente clase.

CRITERIOS PARA EVALUAR:

- Para la calificación de cada cuatrimestre 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.



- EN CUALQUIER INTANCIA EVALUATIVA; INTANCIA DE RECUPERACION, COMO ASI TAMBIEN EN MESA DE EXAMEN FEBRERO/MARZO Y DICIMBRE, EL ALUMNO/A DEBERA CONCURRIR CON CUADERNO Y CUADERNILLO PROPIO Y COMPLETO, HABIENDO ESTUDIADO DE LOS DOS.
- EL DOCENTE REALIZARÁ LA EVALUACIÓN DE LOS EXÁMENES DE FORMA ESCRITA, ORAL O AMBAS.
-
- 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 EXAMEN, DICIEMBRE Y FEBRERO:
-CUADERNO COMPLETO (CON TODAS LAS ACTIVIDADES REALIZADAS).
-LAPICERA AZUL O NEGRA.
ESTUDIAR TODOS LOS TEMAS.

METODOLOGÍA DE TRABAJO:

-TRABAJOS PRACTICOS.

-CUADERNILLO DE ACTIVIDADES.

CUADERNO PROPIO Y COMPLETO.

✓ **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

✓

COLEGIO SAN BERNARDO

-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					

COLEGIO SAN BERNARDO

6° “B” Ciencias Naturales

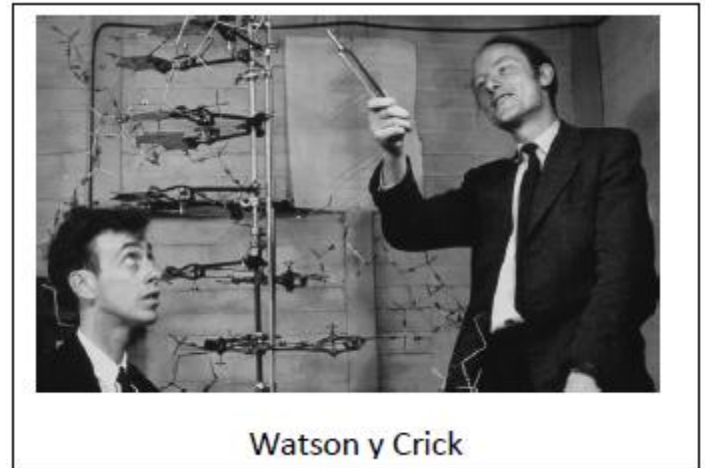
La genética

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 París, 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.

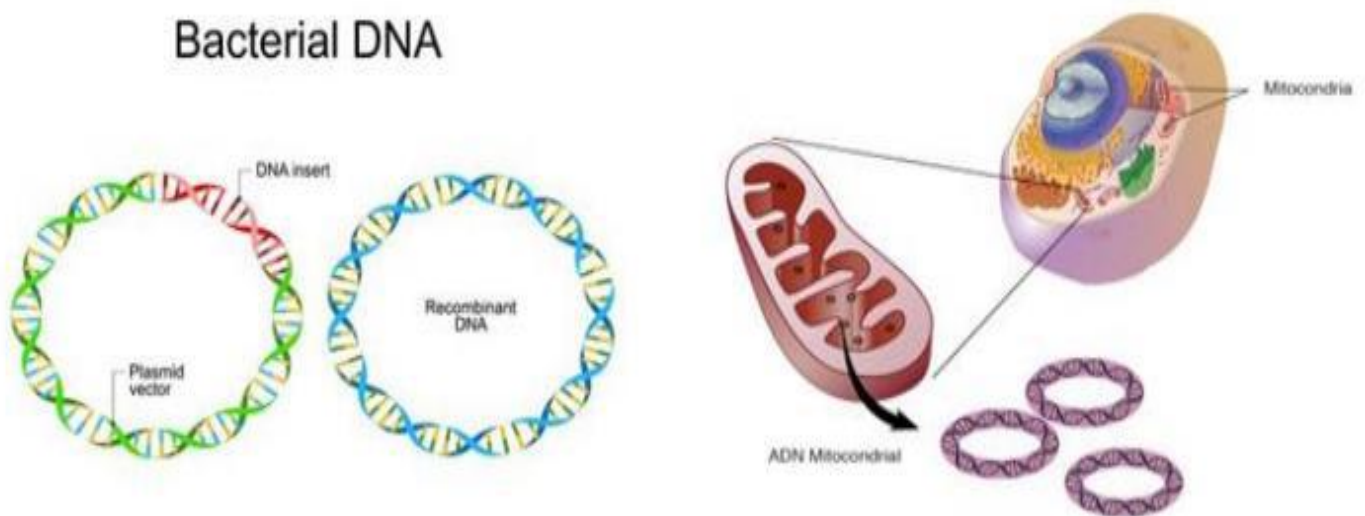
La estructura fundamental de los ácidos nucleicos son los nucleótidos, que consisten de:

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

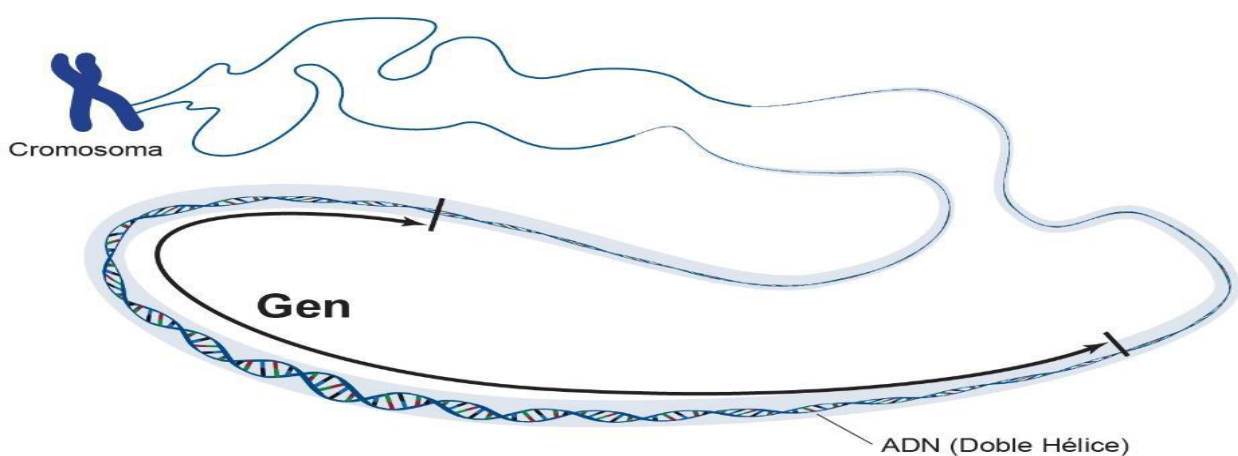
Los nucleótidos se conectan entre sí para formar cadenas de polinucleótidos.

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.



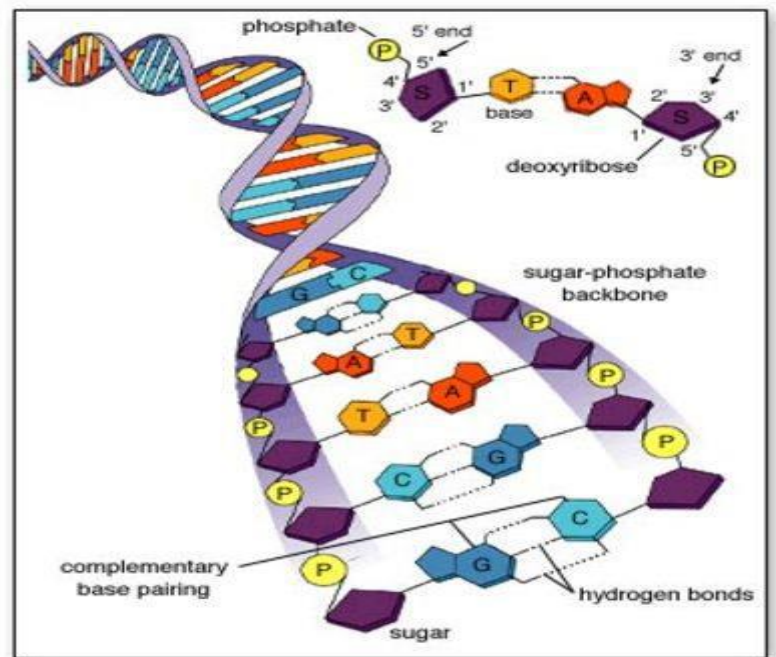
b) En eucariontes el empaquetamiento ha de ser más complejo y compacto y para esto necesita la presencia de proteínas, como son las histonas y otras de naturaleza no histona (en los espermatozoides las proteínas son las protaminas). A esta unión de ADN y proteínas se conoce como cromatina, en la cual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

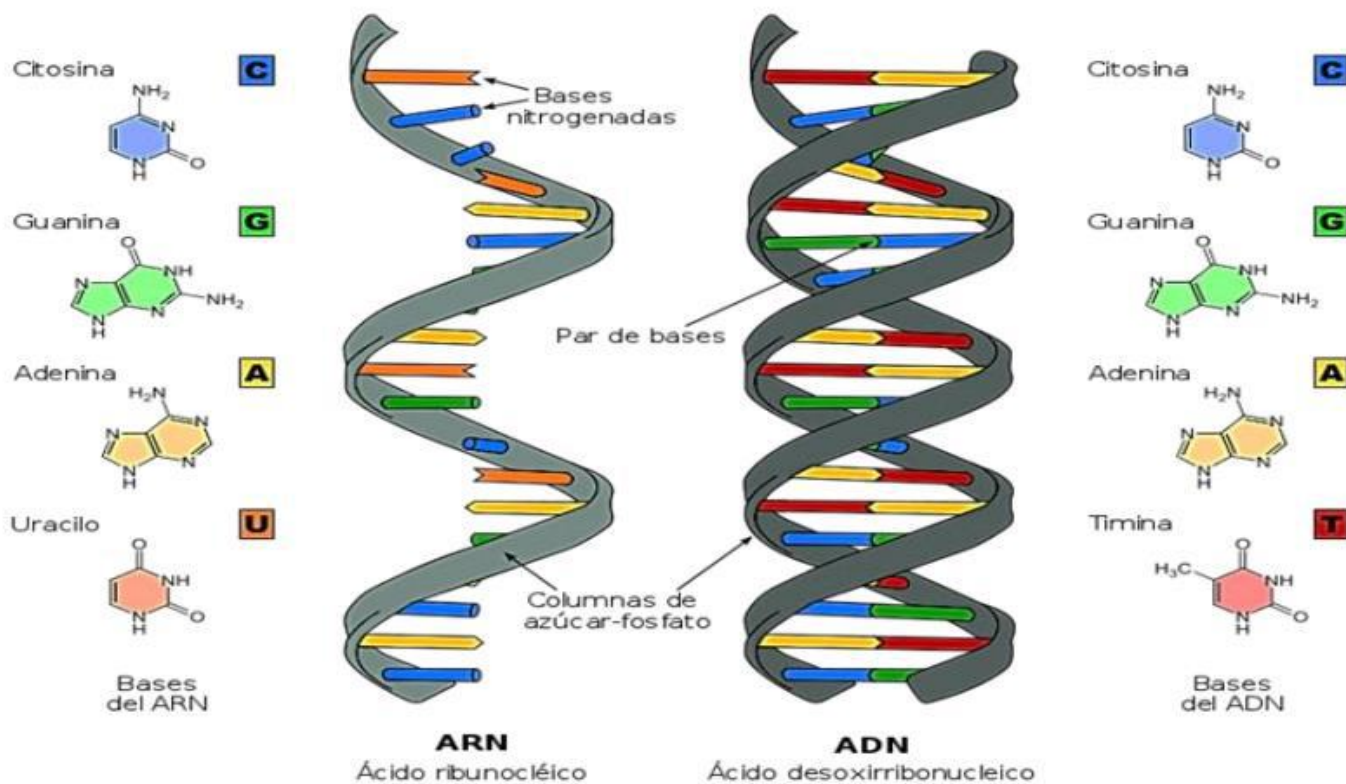
El ARN presenta una sola cadena polinucleotídica, y es de menor tamaño que el ADN. Aunque es una cadena lineal, existen ARNs que se pueden doblar sobre si mismos.

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.

ADN: GEN, CROMOSOMAS Y GENOMA

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.

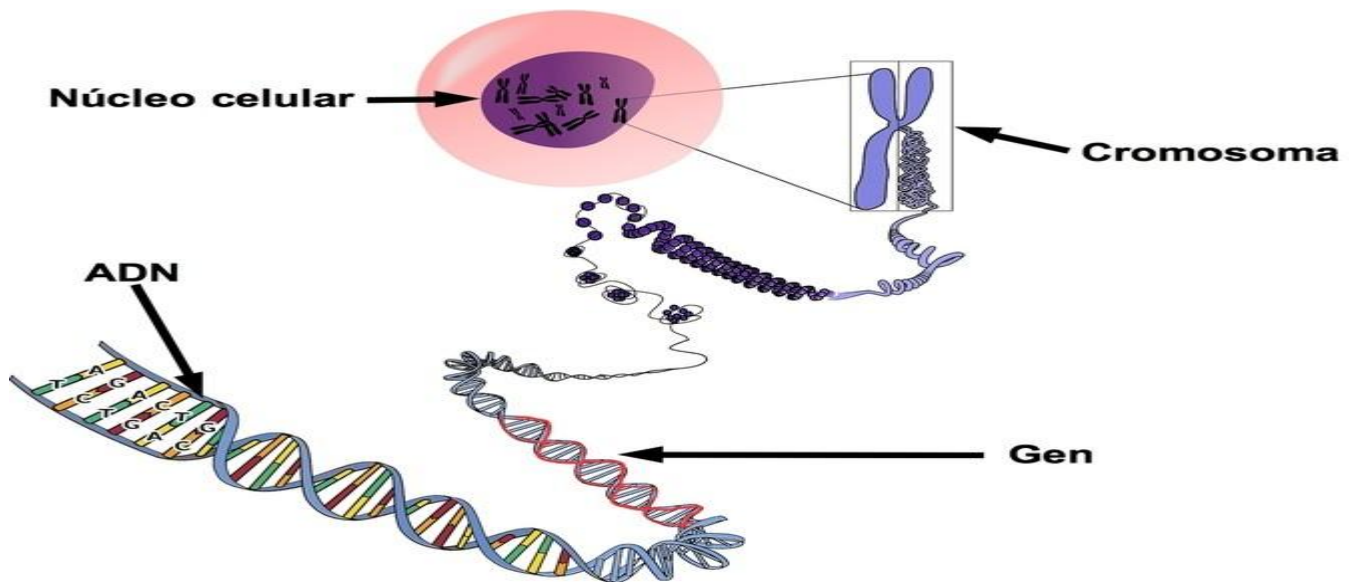
Cabe decir que el ADN de cada individuo es único y diferente, producto de la combinatoria de los códigos genéticos de sus padres en un proceso que se da al azar. Esto, claro, en los organismos de reproducción sexual, en los que cada progenitor aporta la mitad de su genoma para fabricar un individuo nuevo. 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



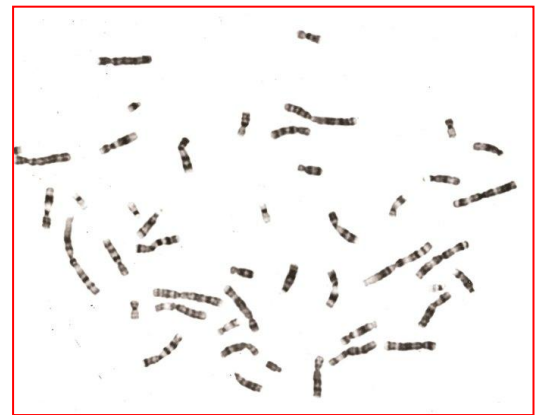
Los genes son las unidades funcionales de la herencia. Un gen se define como un **segmento de la secuencia de ADN** correspondiente a una proteína, a un conjunto de variantes de proteínas o a moléculas de ARN estructural que no producen proteínas.

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.

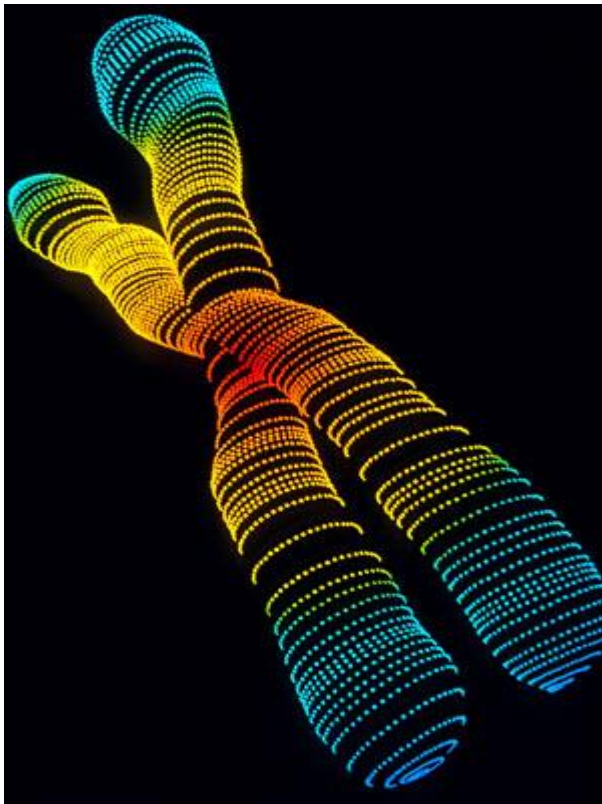
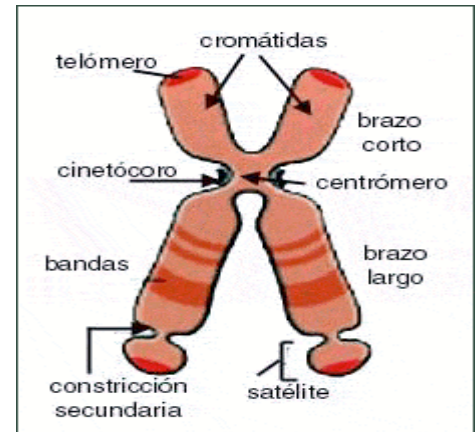
En los organismos donde existe la reproducción sexual, las células sexuales o gametos poseen la mitad de los cromosomas de la especie, es decir, son haploides. Por ejemplo, en los seres humanos, los óvulos poseen 23 cromosomas y los espermatozoides también poseen 23 cromosomas.

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

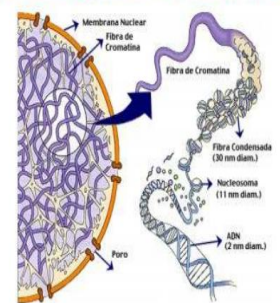
Tipos de Cromosomas: según el lugar donde se encuentre el Centrómero se distinguirá su tipo:

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 más 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

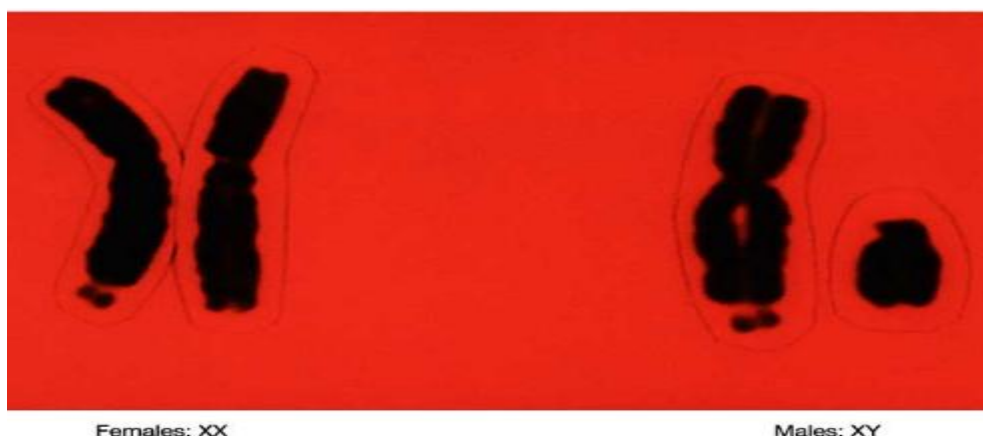
En las últimas décadas las investigaciones sobre biología molecular y genética han ampliado el concepto que tradicionalmente se tiene sobre la determinación del sexo.

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).

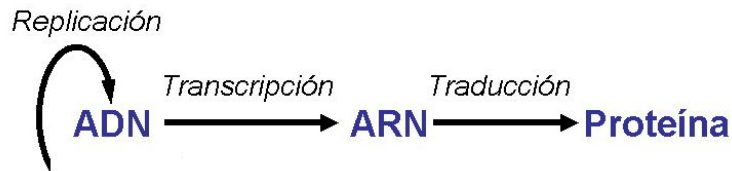
Durante la gametogénesis (formación de las gametas, que poseen un solo conjunto de cromosomas, o sea, son haploides) las hembras producen óvulos que llevan un cromosoma X; en cambio, en los machos, la mitad de los espermatozoides tienen un cromosoma X y la otra mitad, un cromosoma Y.

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.



Dogma central de la biología: La replicación del ADN



Estos tres procesos secuenciales, que observamos en la imagen arriba, constituyen el llamado **dogma central de la Biología**, que establece que la información fluye desde el ADN al ARN y de este la información es llevada al citoplasma para la formación de proteínas.

Recordemos que las proteínas son las encargadas de realizar "*el trabajo duro*", es decir forman estructuras, catalizan reacciones enzimáticas, activan genes además de controlar el proceso de replicación y la transcripción del ADN. La información genética está contenida en el ADN específicamente en los segmentos de ella llamado genes. Nuestro genoma (conjunto de genes) tiene aproximadamente 30.000 genes.

Sólo una pequeña parte del genoma es codificante; la mayor parte corresponde a secuencias cortas móviles no codificantes o a secuencias regulatorias.

Para que la información pase de una molécula a otra, primero debe copiarse, en un proceso que se llama **REPLICACIÓN** y que ocurre en el núcleo. Pero como el ADN se encuentra en el núcleo y las proteínas son sintetizadas en el citoplasma, debe existir una molécula que funcione como intermediaria. Este papel lo cumple el ácido ribonucleico mensajero (ARNm). El ADN se copia en ARNm en el núcleo, en un proceso denominado **TRANSCRIPCIÓN**. Luego la información contenida en el ARNm es empleada para construir proteínas en el proceso de **TRADUCCIÓN**, que tiene lugar en el citoplasma.

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](#) procariotas.

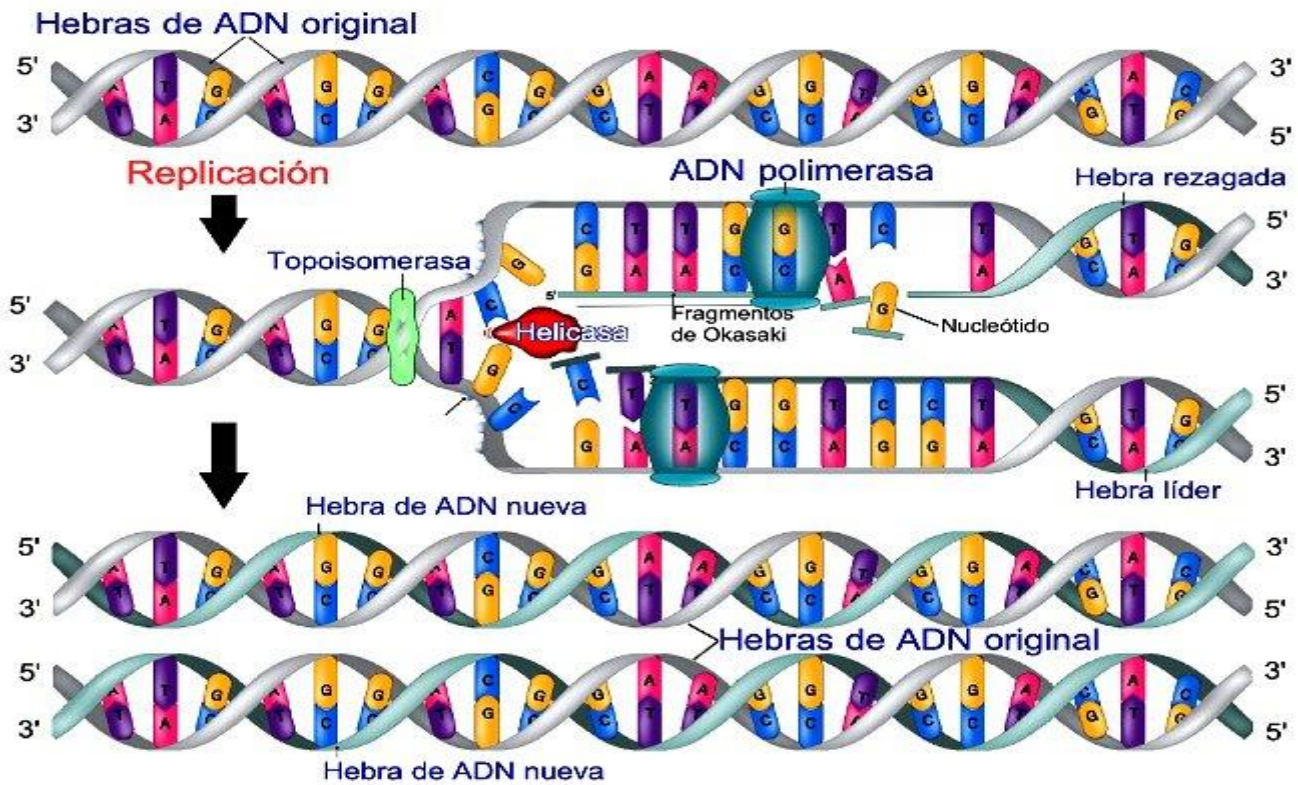
La replicación del ADN es el proceso de síntesis o duplicación del ácido desoxirribonucleico (ADN) en la célula. Esto le permite a las células regenerar nuevo material genético que será heredado por sus células hijas.

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 procariotas es parecida. Sin embargo, el ADN procariota 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**.

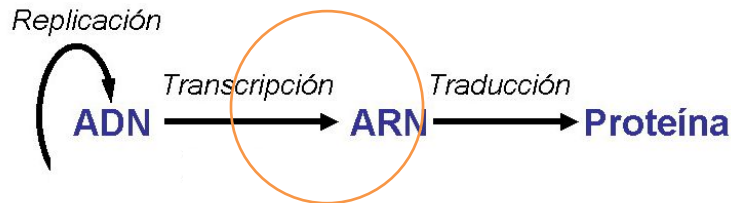
La ADN polimerasa detecta, remueve y corrige cualquier error que se puede producir durante la replicación.

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.

Dogma central de la biología: Transcripción del ARN.



La transcripción es un proceso en el que se reescribe información. La transcripción es algo que hacemos en nuestra vida cotidiana y también es algo que nuestras células deben hacer, de una manera más especializada y más estrechamente definida. En biología, la *transcripción es el proceso en el que se copia la secuencia de ADN de un gen en el similar alfabeto de ARN*. La transcripción es un proceso, la secuencia de ADN de un gen se **transcribe (copia)** para hacer una molécula de ARNm y este pueda luego, en el citoplasma, formar una proteína.

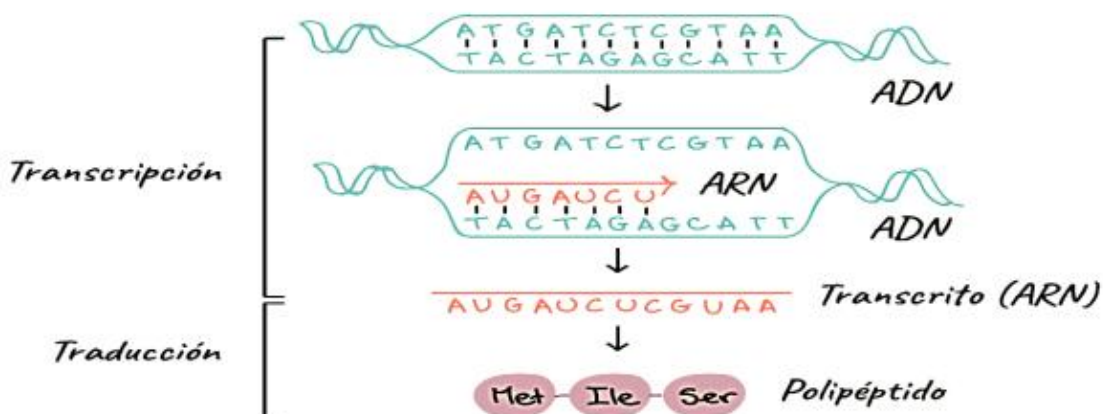
La transcripción es el **primer paso** de la expresión génica. Esta etapa consiste en **copiar la secuencia de ADN** de un gen para producir una molécula de ARN. Enzimas llamadas ARN polimerasas realizan la transcripción, estas unen ribonucleótidos para formar una cadena de ARN (usando como molde una cadena de ADN).

La transcripción tiene tres etapas: **iniciación, elongación y terminación.**

En eucariontes, las moléculas de ARN, una vez formada formada, deben ser procesadas después de la transcripción, es decir necesita un proceso de maduración, antes de convertirse en un verdadero ARN mensajero y pueda ser leído para formar una proteína: y para que eso ocurra se lleva a cabo un proceso llamado Splicing, que significa corte y empalme (se corta lo que NO se puede leer, zonas llamadas intrones, y se junta o empalma lo que SÍ se puede leer zonas llamadas exones) y se les añade una especie de capuchón en el extremo 5' llamado cap 5' y una cola de poli-A (A = adenina) en su extremos 3', ambas estructuras sirven de protección cuando el ARNm debe abandonar el núcleo para dirigirse al citoplasma.

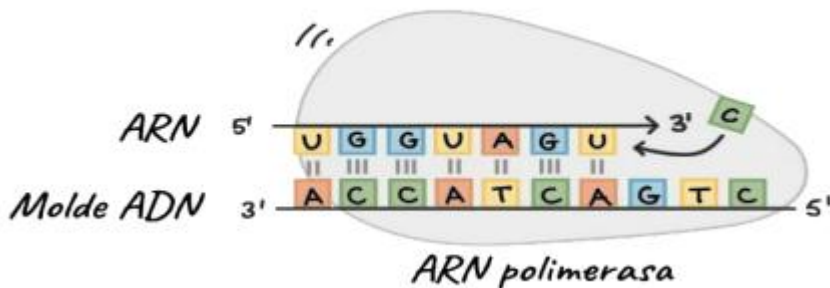
La transcripción de cada gen en tu genoma se controla por separado.

La transcripción es el primer paso de la expresión génica, el proceso por el cual la información de un gen se utiliza para generar un producto funcional, como una proteína. El objetivo de la transcripción es producir una copia de ARN de la secuencia de ADN de un gen. En el caso de los genes codificantes, la copia de ARN, o transcrito, contiene la información necesaria para generar un polipéptido (es decir una proteína o la subunidad de una proteína). Los transcritos eucariontes necesitan someterse a algunos pasos de procesamiento antes de traducirse en proteínas.



La ARN polimerasa

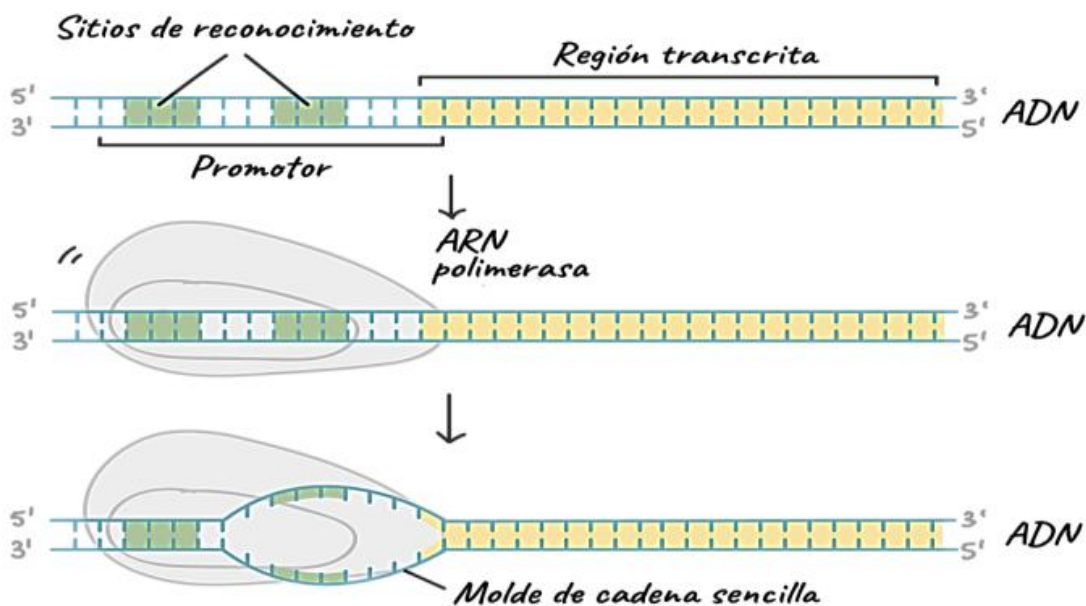
La principal enzima que participa en la transcripción es la ARN polimerasa, la cual utiliza un molde de ADN de cadena sencilla para sintetizar una cadenas complementaria de ARN. Específicamente, la ARN polimerasa produce una cadena de ARN en dirección de 5' a 3', al agregar cada nuevo nucleótido al extremo 3' de la cadena.



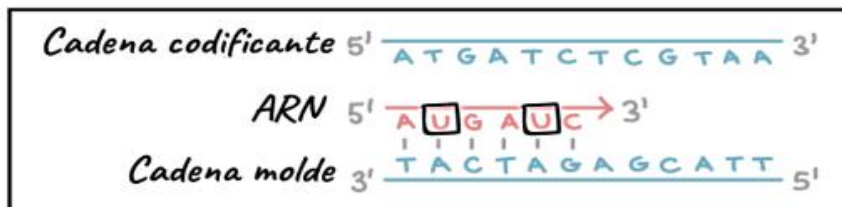
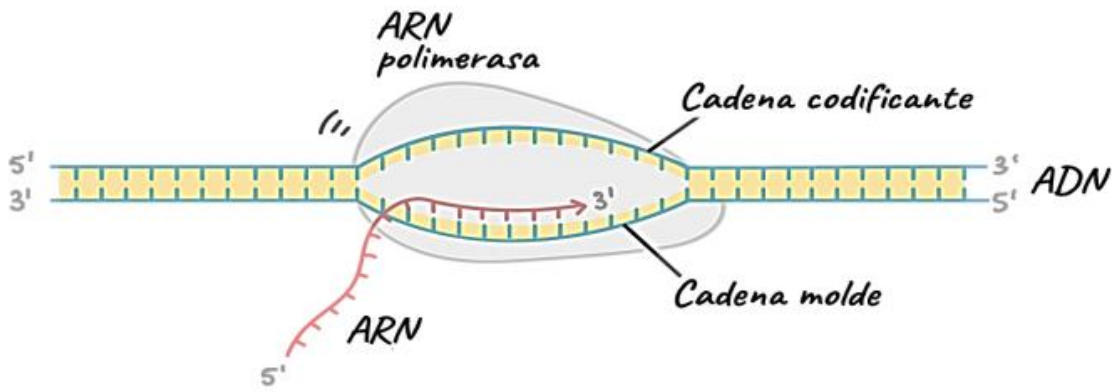
Las etapas de la transcripción

La transcripción de un gen ocurre en tres etapas: iniciación, elongación y terminación. Aquí veremos brevemente cómo ocurren estas etapas en **bacterias**. Puedes aprender más sobre los detalles de cada etapa (y sobre las diferencias que hay respecto a la transcripción en eucariotas) en los próximos textos sobre etapas de la transcripción.

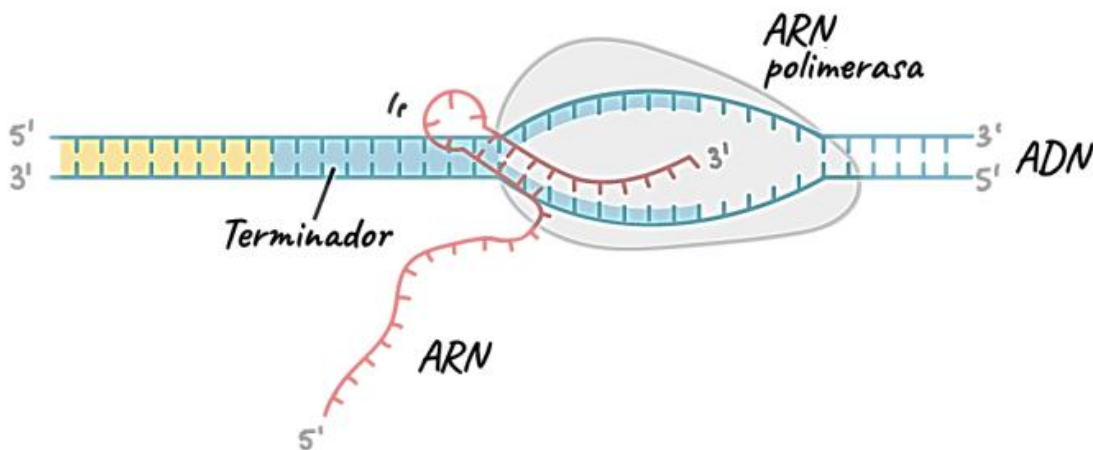
1. **Iniciación.** La ARN polimerasa se une a una secuencia de ADN llamada promotor, que se encuentra al inicio de un gen. Cada gen (o grupo de genes co-transcritos en bacterias) tiene su propio promotor. Una vez unida, la ARN polimerasa separa las cadenas de ADN para proporcionar el molde de cadena sencilla necesario para la transcripción.



2. **Elongación.** Una cadena de ADN, la cadena molde, actúa como plantilla para la ARN polimerasa. Al "leer" este molde, va agregando de una base a la vez, la polimerasa produce una molécula de ARN a partir de nucleótidos complementarios y forma una cadena que crece de 5' a 3'. El transcrito de ARN tiene la misma información que la cadena de ADN contraria al molde (codificante) en el gen, pero contiene la base uracilo (U) en lugar de timina (T).



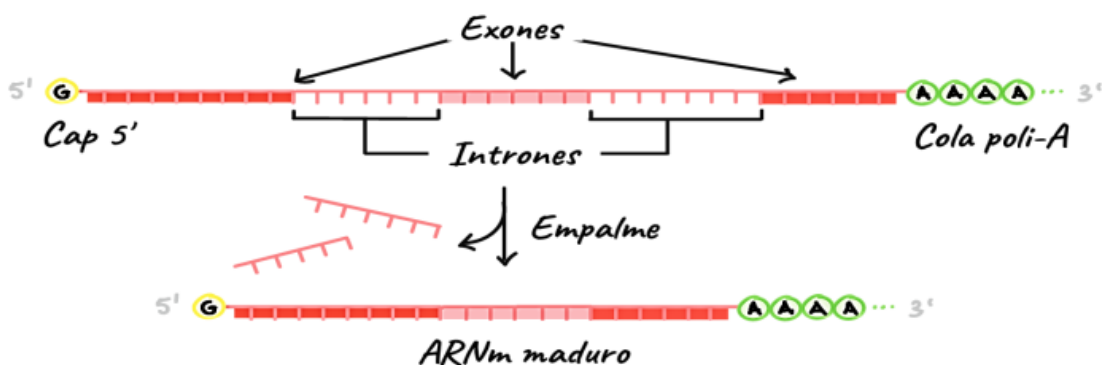
3. **Terminación.** Las secuencias llamadas terminadores indican que se ha completado el transcrito de ARN. Una vez transcritas, estas secuencias provocan que el transcrito sea liberado de la ARN polimerasa. A continuación, se ejemplifica un mecanismo de terminación en el que ocurre la formación de un tallo-asa en el ARN.



Modificaciones en el ARN de células eucariotas

En bacterias, los transcritos de ARN pueden actuar como ARN mensajeros (ARNm) inmediatamente. En eucariontes, el transcrito de un gen codificante se llama pre-ARNm y debe experimentar un procesamiento adicional antes de que pueda dirigir la traducción.

Los pre-ARNm eucariontes deben tener sus extremos modificados por la adición de un cap 5' (al inicio) y una cola de poli-A 3' (al final). Muchos pre-ARNm eucariontes sufren cortes y empalme. En este proceso, partes del pre-ARNm (llamadas intrones) se cortan y se eliminan, y las piezas restantes (llamadas exones) se vuelven a unir (ocurre un corte y empalme) como se observa en el dibujo a continuación

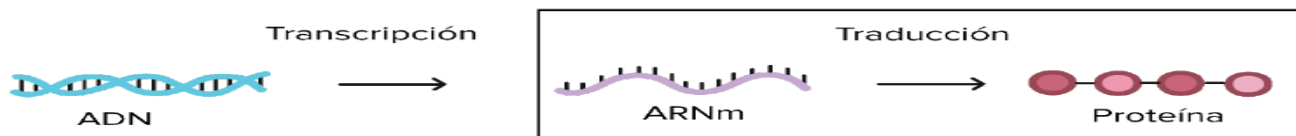


Las modificaciones en los extremos aumentan la estabilidad del ARNm, mientras que el empalme otorga al ARNm su secuencia correcta (si no se eliminan los intrones, se traducirán junto con los exones y producirán un polipéptido = proteína, "sin sentido").

LA TRADUCCIÓN DEL ADN

Cómo se traduce la secuencia de nucleótidos de un ARNm en la secuencia de aminoácidos de un polipéptido (proteína).

PERO ¿CÓMO SE HACEN ESTAS PROTEÍNAS EN UNA CÉLULA? Para empezar, las instrucciones para hacer las proteínas están "escritas" en el ADN de la célula en forma de genes y siguiendo el Dogma Central" (ADN a ARN a proteína) se elaboran las proteínas o polipéptidos en base a la información que provee el ADN. Básicamente, un gen se usa para construir una proteína en un proceso de dos pasos: □ Paso 1: Transcripción: Aquí la secuencia de ADN de un gen se "vuelve a escribir" en forma de ARN. □ Paso 2: Traducción. En esta etapa el ARNm se "decodifica" para construir una proteína (o un pedazo/subunidad de una proteína) que contiene una serie de aminoácidos en específico.

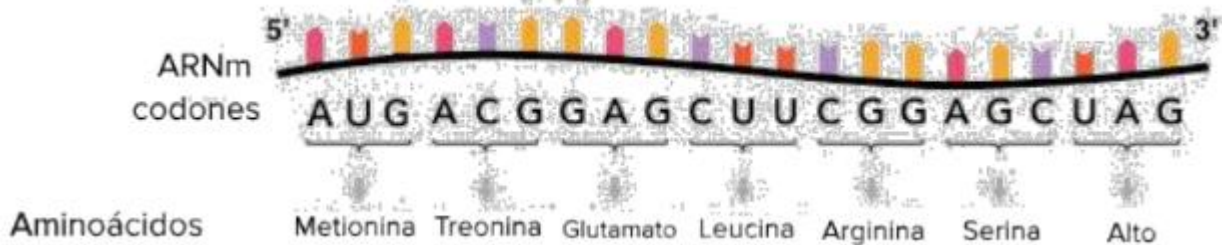


En esta cápsula de conocimiento nos concentraremos en la traducción, y obtendremos una visión general del proceso y de las moléculas que la llevan a cabo. En un ARNm, las instrucciones para construir un polipéptido son los nucleótidos de ARN (A, U, C, y G), que se leen en grupos de tres. Estos grupos de tres se conocen como codones.

1st base	2nd (middle) base				3rd base
	U	C	A	G	
U	UUU Phe UUC Phe UUA Leu UUG Leu	UCU Ser UCC Ser UCA Ser UCG Ser	UAU Tyr UAC Tyr UAA stop UAG stop	UGU Cys UGC Cys UGA stop UGG Trp	U C A G
C	CUU Leu CUC Leu CUA Leu CUG Leu	CCU Pro CCC Pro CCA Pro CCG Pro	CAU His CAC His CAA Gln CAG Gln	CGU Arg CGC Arg CGA Arg CGG Arg	U C A G
A	AUU Ile AUC Ile AUA Ile AUG Met	ACU Thr ACC Thr ACA Thr ACG Thr	AAU Asn AAC Asn AAA Lys AAG Lys	AGU Ser AGC Ser AGA Arg AGG Arg	U C A G
G	GUU Val GUC Val GUA Val GUG Val	GCU Ala GCC Ala GCA Ala GCG Ala	GAU Asp GAC Asp GAA Glu GAG Glu	GGU Gly GGC Gly GGA Gly GGG Gly	U C A G

Hay 616161 codones para los aminoácidos, y cada uno se "lee" para especificar un cierto aminoácido de los 202020 que se encuentran comúnmente en las proteínas. Un codón, AUG, especifica el aminoácido metionina y también actúa como un codón de inicio para señalar el comienzo de la construcción de la proteína.

Hay tres codones más que no especifican aminoácidos. Estos codones de terminación, UAA, UAG y UGA, le informan a la célula cuando está completo un polipéptido. En conjunto, esta colección de relaciones codón-aminoácidos se llama el código genético, porque permite que las células "decodifiquen" un ARNm en una cadena de aminoácidos.



Hay tres codones más que no especifican aminoácidos. Estos codones de terminación, UAA, UAG y UGA, le informan a la célula cuando está completo un polipéptido. En conjunto, esta colección de relaciones codón-aminoácidos se llama el código genético, porque permite que las células "decodifiquen" un ARNm en una cadena de aminoácidos.

Cada ARNm contiene una serie de codones (tripletes de nucleótidos), cada uno de los cuales especifica un aminoácido. La correspondencia entre codones de ARNm y aminoácidos es llamada el código genético.

5' AUG - Metionina ACG - Treonina GAG - Glutamato CUU - Leucina CGG - Arginina AGC - Serina UAG - Alto 3'

<u>Cuadro Comparativo</u>		
<i>Replicación</i>	<i>Transcripción</i>	<i>Traducción</i>
<p>Definición: La replicación del ADN produce una copia de sí mismo por medio de la polimerasa y otras enzimas que además poseen un sistema de regulación. Es un proceso semiconservativo porque cada uno de los dos ADN hijos tiene una cadena del ADN anterior. La replicación tiene tres etapas: iniciación, elongación y terminación.</p>	<p>Definición: La transcripción es el inicio de la expresión génica. Esta etapa consiste en copiar la secuencia de ADN de un gen con el fin de producir una molécula de ARN para una proteína funcional, por medio de ARN polimerasas uniendo nucleótidos para formar una cadena de ARN (usando una cadena de molde). La transcripción tiene tres etapas: iniciación, elongación y terminación.</p>	<p>Definición: En esta etapa el ARNm se decodifica para construir una proteína o una subunidad de una proteína que contiene una serie de aminoácidos en específico. La traducción tiene tres etapas: iniciación, elongación y terminación.</p>
<p>Localización: Núcleo</p>	<p>Localización: Núcleo</p>	<p>Localización: Ribosomas</p>
<p>Generando ADN: ADN se usan dNTPs</p>	<p>Generando ARN: ARN se usa NTPs</p>	<p>Generando proteínas: Aminoácido para el ARNt</p>

ACTIVIDADES:

1) Describe el aporte de los siguientes investigadores al conocimiento científico:

- Frederick Griffith
- Oswald Avery
- Rosalind Franklin y Maurice Wilkins
- Erwin Chargaff
- James Watson y Francis Crick

2) Acerca del proceso de replicación, responde:

- a) ¿Qué significa que este proceso sea semiconservativo y bidireccional?
- b) ¿En qué etapa del ciclo celular ocurre, y cuál es su importancia?

3)- Realiza un dibujo comparativo de ADN Y ARN . Rotula las moléculas que lo componen .

4)-Realiza un dibujo o esquema en el cual se indique los estados de condensación y compactación del ADN.

5)- Indica los tipos de ARN que existen en una célula eucarionte: indica su función (sea breve) y el lugar en la célula donde lo puedes encontrar.