



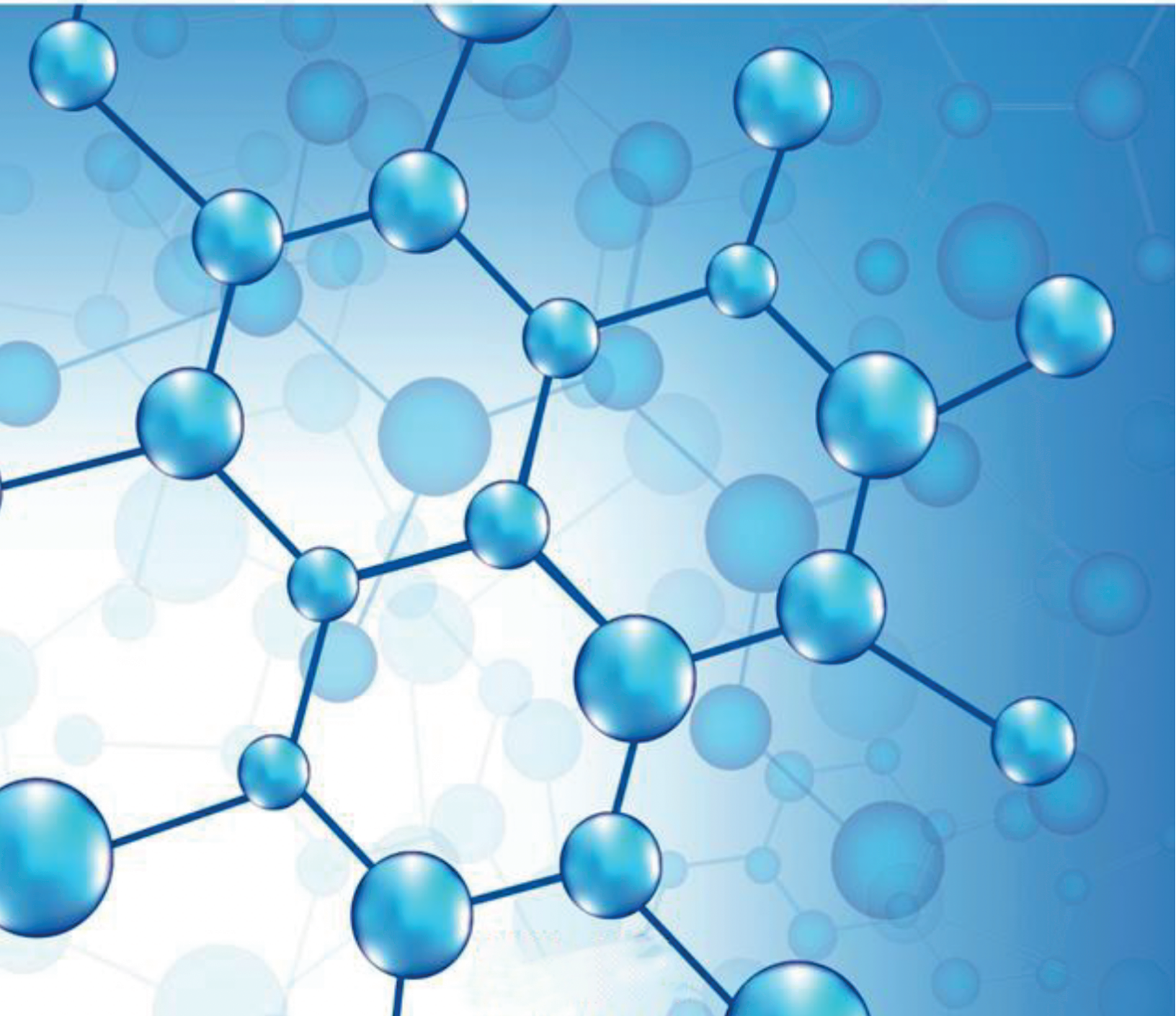
REPÚBLICA DE PANAMÁ
— GOBIERNO NACIONAL —

MINISTERIO DE
EDUCACIÓN

GUÍA
DE
AUTOAPRENDIZAJE



BIOLOGÍA
12°



Autoridades

S. E. Maruja Gorday de Villalobos

Ministra de Educación

S. E. Zonia Gallardo de Smith

Viceministra Académica

S. E. José Pío Castillero

Viceministro Administrativo

S. E. Ricardo Sánchez

Viceministro de Infraestructura

Equipo Directivo

Dirección General

Guillermo Alegría

Director General de Educación

Victoria Tello

Subdirectora General de Educación
Académica

Anayka De La Espada

Subdirectora General Técnico
Administrativa

Directores Nacionales Académicos

Isis Núñez

Directora Nacional de Educación Media
Académica

Carlos González

Director Nacional de Educación Media
Profesional y Técnica

Agnes de Cotes

Directora Nacional de Jóvenes y Adultos

Carmen Reyes

Directora Nacional de Currículo y
Tecnología Educativa

Dirección Nacional de Educación Media Académica
Dirección Nacional de Educación Media Profesional y Técnica
Dirección Nacional de Jóvenes y Adultos

Estudiante: _____

Centro Educativo: _____

Medidas de prevención por el COVID - 19



LAVA LOS ALIMENTOS
ANTES DE CONSUMIRLOS



DESINFECTA LAS
SUPERFICIES



NO TE TOQUES LA CARA



CUBRE TU NARIZ Y
BOCA



MANTEN LA DISTANCIA Y
EVITA LOS SALUDOS



LAVA TUS MANOS CON
JABÓN FRECUENTEMENTE



QUÉDATE
EN CASA

Equipo Coordinador

Isis Núñez

Directora Nacional de Educación Media Académica

Docentes Especialistas:

Andrés Naranjo
Isabella Steiner
José Valbuena

Diseño y Diagramación

Aracelly Agudo

Diseño de Portada:

Shamyida Patel (U.P.)

Diagramación:

Shamyida Patel (U.P.)

Ilustraciones:

<https://www.elindependiente.com/wp-content/uploads/2020/03/Darwin-1440x808.jpg>

https://www.jic.ac.uk/app/uploads/2019/01/Fig-1_mendel-e1547030537843.jpg

[https://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/](https://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/b/bc/Friedrich_Miescher.jpg)

[b/bc/Friedrich_Miescher.jpg](https://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/b/bc/Friedrich_Miescher.jpg)

Isis Mendoza (IFARHU)

Mensaje para los estudiantes

Apreciado estudiante:

Pensando en ti, para que puedas lograr tus sueños, queremos que sigas aprendiendo. Ahora que estás en casa, aprovecha y comparte con tu familia, escribe historias con tus personajes favoritos, lee todo lo que puedas, imagina un mundo mejor, cuida a los animales, siembra un árbol; en fin, aprovecha el tiempo y trata de ser muy feliz.

¡Te extrañamos! pronto nos veremos, recuerda que es importante que sigas aprendiendo. Para lograrlo, debes desarrollar cada una de las asignaciones y actividades, que han sido elaboradas, especialmente para ti. Trata de hacerlo de forma independiente, si tienes quien te ayude, ¡fabuloso! Pero recuerda, tienes una oportunidad valiosa para que, a través de los libros, puedas conocer el mundo, aprender la magia de los números, viajar con la lectura, analizar la importancia del agua, los beneficios de los árboles, el funcionamiento de nuestro cuerpo y los cuidados que debemos darle.

Eres de gran valor para tu familia y nuestro país, por eso debes cuidar tu salud y seguir las recomendaciones para la prevención de enfermedades.

Pronto volveremos a la escuela y queremos que nos digas cuanto aprendiste, el tema más interesante que desarrollaste, la lectura que más te gustó, lo divertido que fue para ti, aprender en casa. ¡Nos veremos pronto, todo va a salir bien!

Maruja Gorday de Villalobos

Ministra de Educación

ÍNDICE

| | |
|---|----|
| Bases Químicas de la Herencia..... | 11 |
| Evolución Histórica..... | 12 |
| Bases Moleculares de la Herencia..... | 22 |
| Tipos de ácidos nucleicos..... | 26 |
| Dogma Central de la Biología molecular..... | 34 |
| Replicación del ADN..... | 35 |
| Síntesis de proteínas..... | 39 |
| Tipos de ARN..... | 48 |
| Mutaciones..... | 59 |
| Mutaciones cromosómicas..... | 60 |
| Resumen | 66 |

Objetivos

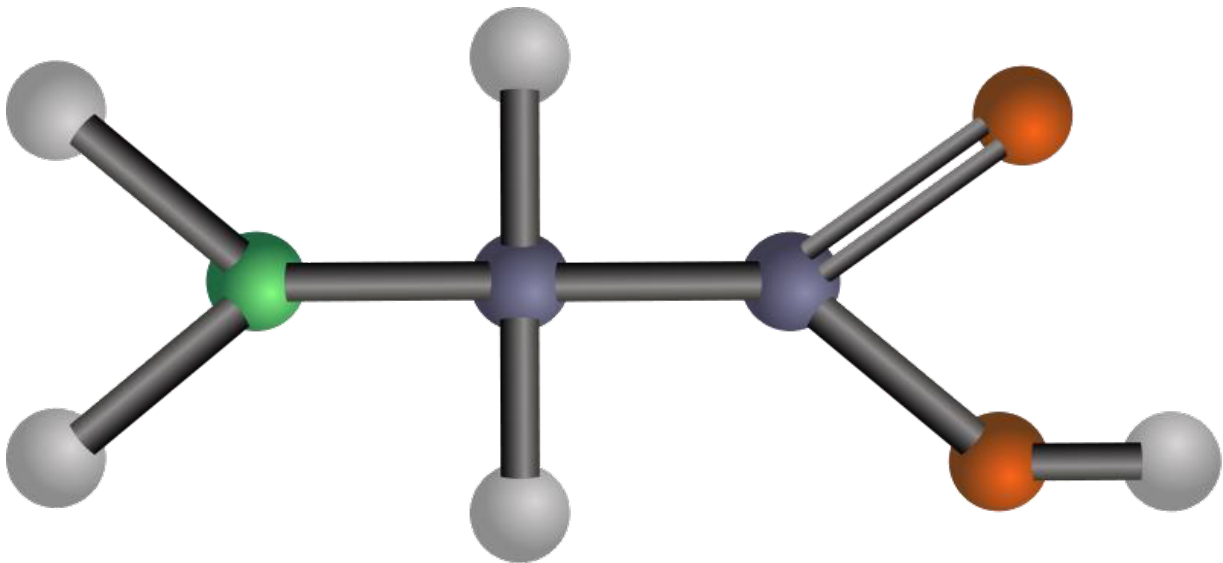
- Explica la estructura y el papel funcional de los ácidos nucleicos, como moléculas claves para la comprensión de las bases moleculares de la herencia biológica.
- Aplica conocimientos de genómica, y otras ciencias en la comprensión de estados fisiológicos y/o de salud.
- Comprende cómo se produce la alteración de la información genética y las repercusiones producto de ella.
- Argumenta como la Biotecnología contribuye con el avance de la ciencia y la sociedad



Tema 1. Bases Químicas de la Herencia

Tema 1.1 Descubrimiento y antecedentes de los ácidos nucleicos.

Tema 1.2 Estructura y función de los ácidos nucleicos.

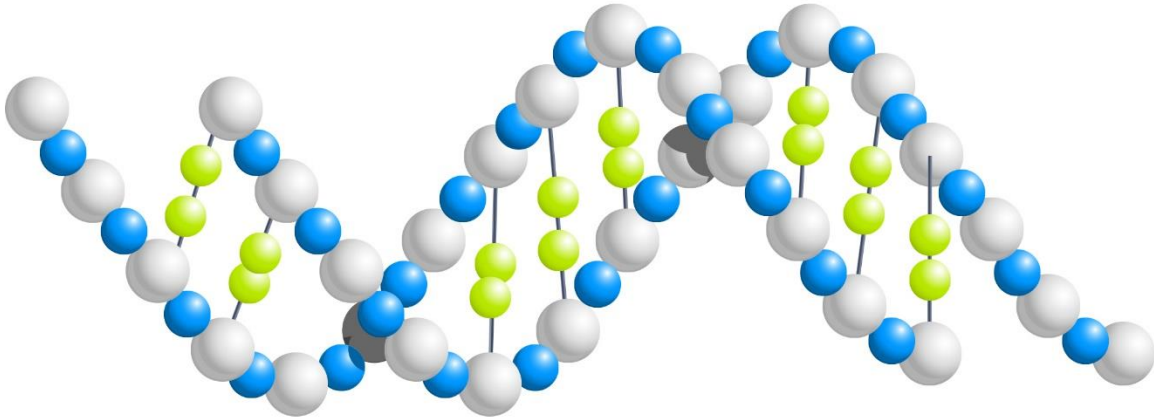




Tema 1. Bases Químicas de la herencia

Objetivo Específico:

Reconoce la contribución de los científicos en el descubrimiento de modelos moleculares de los ácidos nucleicos.



LA BIOLOGÍA MOLECULAR:

Para definir la biología molecular hay que partir de la consideración, de que una célula contiene entre 10.000 y 100.000 clases de moléculas diferentes. Aproximadamente la mitad de estas moléculas son pequeñas – son iones inorgánicos y componentes orgánicos cuyos pesos moleculares generalmente no son muy pesados-. Las otras moléculas son muy grandes y se les llama macromoléculas. Existen cuatro tipos de macromoléculas básicas: **proteínas, ácidos nucleicos, polisacáridos y lípidos**, que están constituidos por polímeros de aminoácidos, nucleótidos, azúcares y ácidos grasos, respectivamente. Las macromoléculas son esenciales para que acontezcan los distintos procesos que posibilitan la vida de las células.

Está la disciplina científica, la biología molecular, que tiene como objetivo el estudio de los procesos que se desarrollan en los seres vivos desde un punto de vista molecular. La biología molecular concierne principalmente al entendimiento de las interacciones de



los diferentes sistemas de la célula, lo que incluye muchísimas relaciones, entre ellas las del ADN con el ARN, la síntesis de proteínas, el metabolismo, y el saber, como todas esas interacciones, son reguladas para conseguir un correcto funcionamiento de la célula. Esta área de la ciencia pretende fijarse con preferencia, en el comportamiento biológico de las macromoléculas (ADN, ARN, enzimas, hormonas, y otras.) dentro de la célula y explicar las funciones biológicas del ser vivo por estas propiedades a nivel molecular.

EVOLUCIÓN HISTÓRICA

El origen formal de la biología molecular data de principios de los años cuarenta. En aquel tiempo, los bioquímicos habían descubierto muchas reacciones químicas intracelulares fundamentales y habían comprendido la importancia de las reacciones específicas y de ciertas moléculas para definir numerosas propiedades de las células. Sin embargo, el desarrollo de la biología molecular tuvo que esperar los adelantos que se llevaron a cabo estudiando células «sencillas» tales como

biológicos básicos de una forma más rápida que las células animales (organismos eucariotas).

La creencia en la uniformidad básica de los procesos de la vida, fue un factor importante en este rápido desarrollo. Es decir, se pensó que los principios biológicos fundamentales que gobiernan la actividad de los organismos procariontes; podrían aplicarse también a los organismos eucariotas, solamente variarían en ciertos detalles. Esta creencia ha sido posteriormente ratificada por los resultados experimentales. Las bacterias y los virus permitieron a los científicos identificar a un ácido nucleico, el ácido desoxirribonucleico (ADN), como la molécula que contiene la mayoría de la información genética de una célula y a través de otro ácido nucleico -el ácido ribonucleico o ARN-, controla gran parte de las funciones celulares, regulando la síntesis de otras moléculas, las proteínas. Después de este descubrimiento, el nuevo campo de la genética molecular avanzó rápidamente durante las siguientes décadas, proporcionando nuevos conceptos a una velocidad que solo puede compararse con la

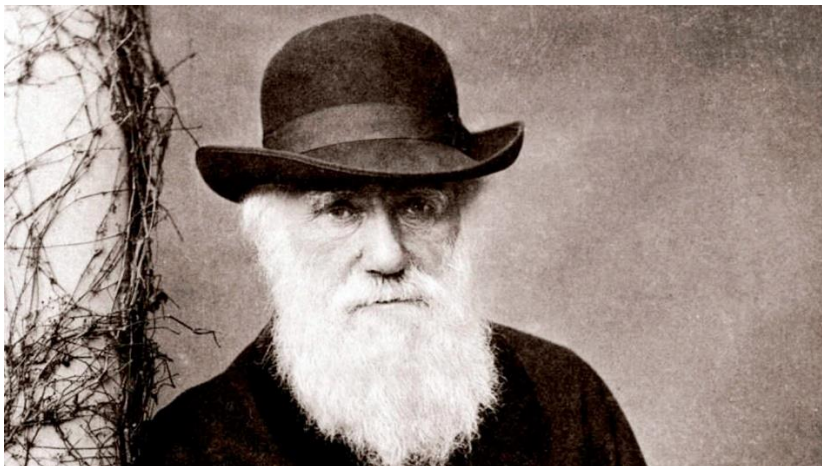


del desarrollo de la mecánica cuántica en los años veinte. Los últimos años están conociendo la aplicación creciente de la biología molecular – con la denominada tecnología del ADN recombinante a la investigación de aspectos muy diversos tanto de la biología general como de la medicina y de otras ciencias.

HITOS HISTÓRICOS EN EL DESARROLLO DE LA BIOLOGÍA MOLECULAR

Han sido muchos los hechos históricos, que han dado pauta a la rama de la ciencia que hoy conocemos como biología molecular. Esta serie de acontecimientos generaron información fundamental que ayudó a entender la fisiología y autonomía de los seres vivos.

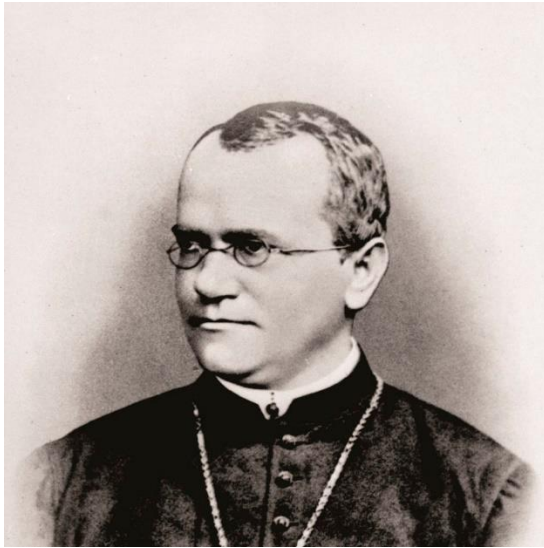
Aunque la idea de que las especies cambian con el tiempo es antigua, fue hasta el siglo XIX que Darwin proporcionó una explicación descriptiva de la diversidad biológica y la evolución de las especies; de cómo éstas preservaban las características más favorables que le permitieran sobrevivir en su entorno. Estas ideas fueron plasmadas en su libro: **“El origen de las especies”** (1859), con numerosos ejemplos extraídos de la observación de la naturaleza. Postuló, que todas las especies de seres vivos han evolucionado con el tiempo a partir de un antepasado común mediante un proceso denominado selección natural.



Charles Darwin



Darwin no propuso un modelo mecánico sobre cómo se preservaban las características biológicas de los seres vivos. El primer reporte de la existencia de información genética heredable se debe a Gregor Mendel en 1865. Otros genetistas como Hugo de Vries, Carl Correns, Erich von Tschermak y William Bateson, quien acuñó los términos "genética" (término que utilizó para solicitar el primer instituto para el estudio de esta ciencia) y "alelo" (extendiendo las leyes de Mendel a la Zoología), redescubrieron por separado las leyes de Mendel en 1900.



Gregor Mendel

El análisis de la naturaleza química de los cromosomas generó el descubrimiento del ácido desoxirribonucleico o ADN. En 1926, Phoebe Levene, propuso por primera vez un modelo para su conformación: **el tetranucleótido plano**.

Una de las ventajas de que los físicos comenzaran a poner su atención en los problemas biológicos, se encuentra en el desarrollo de la cristalografía mediante difracción de rayos X sobre material biológico. A comienzos de los años treinta se demostró que era posible cristalizar macromoléculas, lo que permitió el estudio más preciso de las proteínas y del ADN.

La cristalografía permitió el conocimiento de la estructura de muchas moléculas, generando una gran aportación a la vertiente estructuralista de la biología molecular



en aquellos tiempos. Esta vertiente llega a una de sus cumbres cuando la técnica se perfecciona y se descubre la estructura de la hélice α (alfa) de las proteínas. En 1953 se obtuvo la primera secuencia de aminoácidos completa de una proteína: la insulina.

Sin que haya un registro histórico evidente, entre 1950 y 1953 la mayor parte de la comunidad científica empieza a admitir que el material genético es el ADN, por lo que comienza una nueva ola de experimentos dedicados a conocer su estructura real.

En este mismo ámbito, en 1950, se dio a conocer las leyes de Chargaff, que mencionan la complementariedad de las bases nitrogenadas, así como aspectos de composición y proporción que aplican al ADN. Cuando se dieron a conocer las leyes de Chargaff, el modelo del **tetranucleótido plano** se puso en entredicho. Cada vez más se empezaban a acumular demasiados resultados acerca de la naturaleza química del ADN que el modelo del tetranucleótido no explicaba.

Varios científicos se unieron para estudiar y explicar la estructura del material genético, entre ellos, Rosalind Elsie Franklin y Linus Pauling. Sin embargo, la clave de la doble hélice del ADN la pusieron Watson y Crick, desde la Universidad de Cambridge, en el Reino Unido. Esto consistió en la recopilación de resultados dispersos que existían acerca de ácidos nucleicos, y lograron elaborar el modelo de la doble hélice y su posible replicación.

Es decir que, con base en los estudios con rayos X efectuados por Watson y Crick en 1953, proponen que la estructura del ADN se asemeja a la de una doble espiral a partir de una muestra de la exposición a rayos X, que según dice la historia, fue suministrada por otros dos científicos Maurice Wilkins y Rosalind Franklin (quien enseñó el hallazgo), sin embargo, Rosalind Franklin, quizás y tristemente por la hipocresía de entonces, tan solo tuvo un pequeño reconocimiento.



Otros reconocidos científicos son:

Friedrich Miescher a partir del núcleo de los glóbulos blancos en 1869 aísla por vez primera el ADN y le llama nucleína. Oswald Avery es mejor conocido por su descubrimiento en 1944, junto con su colaborador Maclyn McCarthy, de que el ADN (ácido desoxirribonucleico) es el material del que los genes y los cromosomas están formados y de cómo estos definen la sexualidad del ser humano, demuestra que durante la transformación bacteriana es el ADN, y no las proteínas, el que contiene la información genética. En 1959 Arthur Kronoberg extrae una enzima de la escherichia coli y descubre que esta puede duplicar la porción faltante del ADN de la cadena de nucleótidos y le llamó ADN polimerasa (enzima que sintetiza el ADN), principio de la replicación del ADN. En 1959 Marmur y Doty mediante experimento, demostraron las macromoléculas.



Friedrich Miescher



En 1978 Werner Arber descubre las nucleasas(enzimas) de restricción (enzimas que separan en fragmentos al ADN), posibilita la manipulación del ADN. En 1978 Daniel Nathans y Hamilton Smith usan esas enzimas para caracterizar la secuencia del ADN (desarrollan experimento de Werner para la creación de los niños de probeta y erradicación de enfermedades congénitas, 1956 a 1959 Marshal Nirenberg, Severo Ochoa y Arthur Khorana descubren el **código genético**. En 1967 Geller descubre el ADN ligasa (que une fragmentos de ADN). En 1972 Stanley Cohen, Paul Berg y Herbert Boyer, se centraron en el desarrollo de métodos para combinar y trasplantar genes. Este descubrimiento marcó el nacimiento de la ingeniería genética.1973 a 1977, Sanger, Barrell, Maxam y Gilbert desarrollan métodos para determinar la secuenciación rápida del ADN. En 1985 Palmiter y Brinster desarrollan ratones transgénicos. Wilmut y Keith Campbell 1997 primera oveja clonada (Dolly), por manipulación de óvulos y núcleos celulares. Otros científicos: Erwin Chargaff 1950, demostró que, independientemente del origen del ADN, la proporción de purinas era igual a la de pirimidinas. Es decir, adenina (A) aparecía con tanta frecuencia como la timina (T) y la guanina (G), con tanta frecuencia como la citosina (C). Había dos juegos de equivalencias, A y T por un lado G y C por otro.

Para leer y documentarse visita la siguiente dirección:






<https://www.tododiagnostico.com/diagnostico/historia-de-la-biologia-molecular/#:~:text=9%20Fuentes-,Or%C3%ADgenes%20de%20la%20biolog%C3%ADa%20molecular%3A%20nacimiento%20de%20la%20gen%C3%A9tica,hoy%20conocemos%20como%20biolog%C3%ADa%20molecular.&text=El%20primer%20reporte%20de%20la%20se%20debe%20a%20Gregor%20Mendel>

Actividad 1

Según el contenido dado por el facilitador haz lo siguiente:

1. Desarrolla en orden cronológico, desde sus inicios hasta nuestros días, algunos avances en el estudio de la biología molecular.
2. Haz un cuadro de dos científicos, con sus datos biográficos y con los principales logros que conquistaron en el campo de la biología molecular. Observa el siguiente ejemplo, y hazlo de esa forma:

(40 pts. formativo)

| NOMBRE DEL CIENTÍFICO año |  | LOGRO QUE APORTÓ EN EL NACIMIENTO Y AVANCE DE LA BIOLOGÍA MOLECULAR |
|--|---|--|
| 1. Juan Gregorio Mendel 1865 |  | El primer reporte de la existencia de información genética heredable, padre de la genética.  |
| 2. _____ Año: _____ |  | |
| 3. _____ Año: _____ |  | |

II. Conteste las siguientes preguntas. (20 Puntos)

1. ¿Qué es la Biología Molecular? (1 pto)

2. ¿Qué le concierne a la Biología Molecular? (2pts)

3. Mencione el nombre de 4 macromoléculas (4pts).

4. El Origen de La Biología Molecular como ciencia, data (1pts):

5. ¿Qué permitió el estudio de las bacterias Y virus? (2pts)

6. La Función del ADN es: (1pts): _____

7. La Función del ARN es: (1pts): _____

8. En los últimos años ¿Qué aplicación de la Biología Molecular ha crecido enormemente? (1pts).

9. ¿Cuál es el nombre de las bases nitrogenadas? (4pts)

III. **Escoja una de las dos preguntas.** (20 pts.)

Preguntas para Foro por Zoom. Fecha: _____

1. Explique su opinión acerca de la importancia del apoyo entre científicos, para hacer descubrimientos que ayuden a la humanidad, puedes usar ejemplos.

| ASPECTOS POSITIVOS | APECTOS NEGATIVOS |
|--------------------|-------------------|
| | |
| | |
| | |

2. Explique su opinión acerca de la importancia del apoyo de técnicas de otras ciencias, para hacer descubrimientos que ayuden a la humanidad, puedes usar ejemplos.

| ASPECTOS POSITIVOS | APECTOS NEGATIVOS |
|--------------------|-------------------|
| | |
| | |
| | |



BIBLIOGRAFÍA

Carmen guerra, Gladys Serrano. 2014. Biología los Procesos de la vida. Ed. Susaeta. Página 12-15 p.p INFOGRAFÍA

<https://es.wikipedia.org>

<https://www.tamps.cinvestav.mx/~ertello/bioinfo/sesion03.pdf>

<file:///C:/Users/lingb/Downloads/librobiologia1santillana-190310214712.pdf>

<https://www.tododiagnostico.com/diagnostico/historia-de-la-biologia-molecular/#:~:text=9%20Fuentes->

[,Or%C3%ADgenes%20de%20la%20biolog%C3%ADa%20molecular%3A%20nacimiento%20de%20la%20ge](https://www.tododiagnostico.com/diagnostico/historia-de-la-biologia-molecular/#:~:text=9%20Fuentes-)

[C3%A9tica,hoy%20conocemos%20como%20biolog%C3%ADa%20molecular.&text=El%20pri](https://www.tododiagnostico.com/diagnostico/historia-de-la-biologia-molecular/#:~:text=9%20Fuentes-)

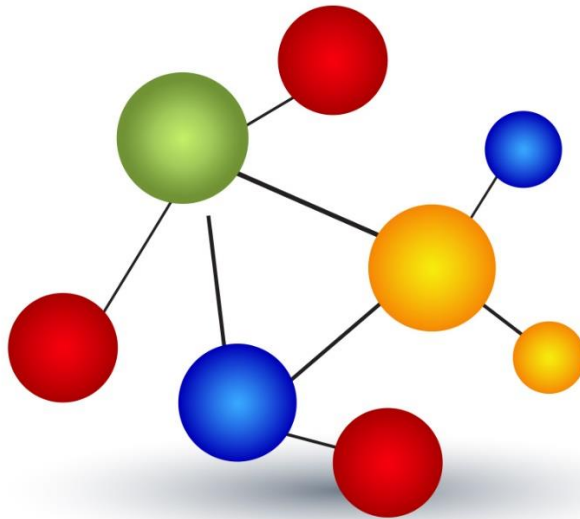
[mer%20reporte%20de%20la,se%20debe%20a%20Gregor%20Mendel](https://www.tododiagnostico.com/diagnostico/historia-de-la-biologia-molecular/#:~:text=9%20Fuentes-)



Bases Moleculares de la Herencia

Objetivo de aprendizaje:

Explica la estructura y función de los ácidos nucleicos como moléculas claves para la comprensión de las bases moleculares de la herencia.



Contenido:

- Introducción
- Polímeros Naturales: Los ácidos nucleicos
- Tipos de Ácidos Nucleicos ADN
- ARN

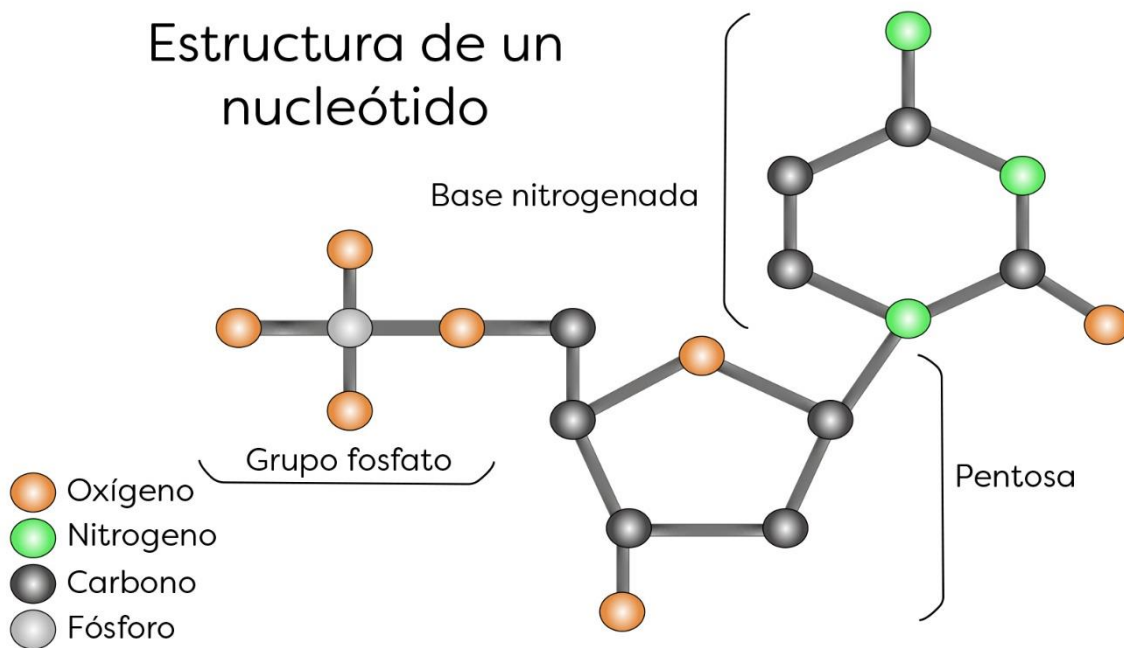
Introducción:

La Genética es la ciencia que se encarga del estudio de la herencia, es decir la transmisión de la información hereditaria, y de la variación que ocurre en esta información debido a cambios internos (mutaciones), o externos (debidos al ambiente). La unidad estructural y funcional de la herencia se denomina gen. En eucariotas el gen está formado por ADN y proteínas auxiliares. Al total de la información contenida en los genes se le denomina genoma, y sirve para dirigir y regular el desarrollo y funcionamiento de los seres vivos.



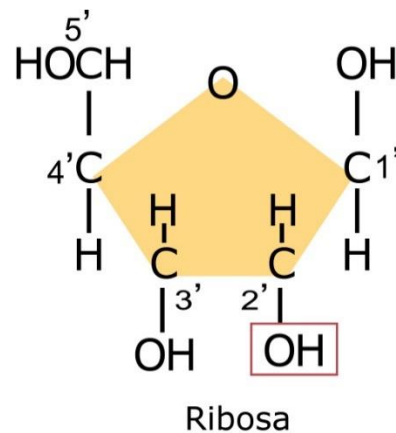
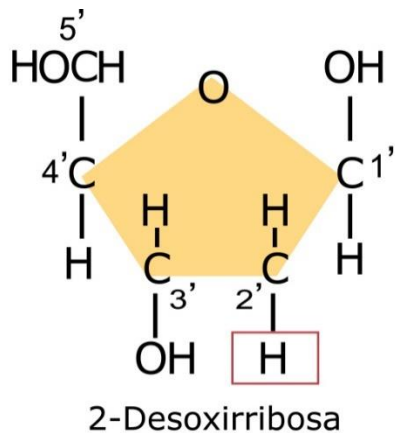
Composición de los Ácidos nucleicos:

Estructura de un nucleótido



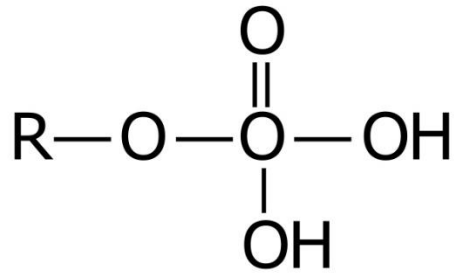
Un nucleótido está formado por tres componentes:

1. **Un monosacárido de cinco carbonos**, denominada **pentosa**. Este azúcar es de dos clases: Desoxirribosa representada por la fórmula **C₅H₁₀O₄** y Ribosa representada por la fórmula **C₅H₁₀O₅**. Ambas se diferencian en el número de átomos de oxígeno en el Carbono 2, es decir la desoxirribosa carece de un átomo de Oxígeno.

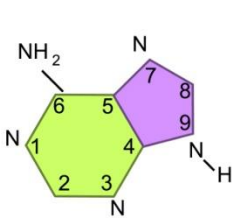




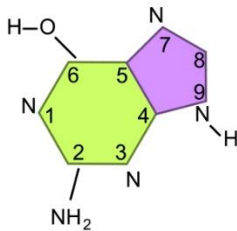
2. Un grupo fosfato



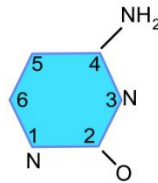
3. Una **base nitrogenada**. Las bases nitrogenadas son de dos tipos; Purinas formadas con dos anillos condensados (Adenina, Guanina) y las Pirimidinas con un solo anillo (Timina, Citosina, Uracilo)



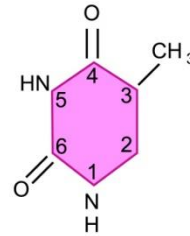
Adenina



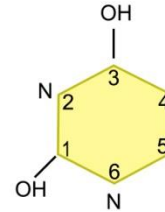
Guanina



Citosina



Timina



Uracilo

Fuente: Adriana María Montes, Ana Sandoval Rodríguez, Juan Socorro Armendaris Borunda: Biología Molecular, Fundamentos y aplicaciones en las ciencias de La salud, www.accosmedicina.com
Derechos © McGraw Hill Education. Derechos Reservados.



Tipos de Ácidos nucleicos:

Los ácidos nucleicos pueden ser de dos tipos: El ADN (Ácido Desoxirribonucleico Y EL ARN (Ácido Ribonucleico).

❖ El **ADN** es un nucleótido constituido por:

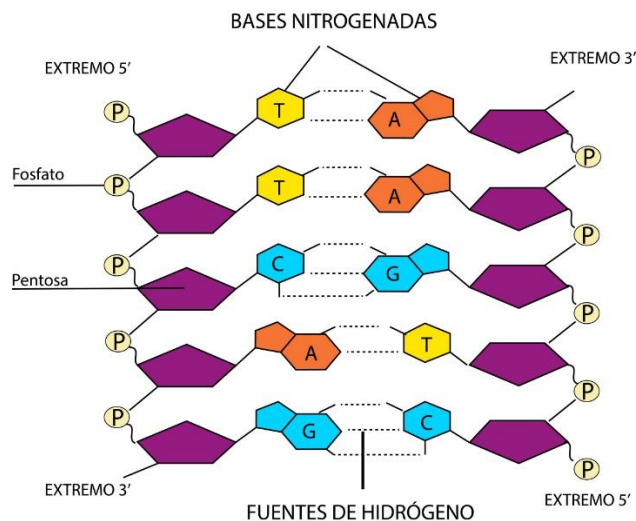
- Bases nitrogenadas son de dos tipos: purinas (adenina y guanina) y pirimidinas (timina y citosina).
- El azúcar que es la desoxirribosa.
- Además, cada nucleótido contiene un fosfato con el que se une a otro nucleótido mediante un enlace fosfodiéster.

Estructura:

En el ADN los nucleótidos están conectados entre sí en las posiciones de los carbonos 5' y 3' de la desoxirribosa, por ello cada hebra muestra una dirección o sentido. La estructura secundaria del ADN es una cadena doble de nucleótidos que forman una hélice, en la que cada hebra tiene un arreglo antiparalelo y complementario, ambas cadenas se unen entre sí por puentes de hidrógeno.

En el ADN se complementan las de la siguiente manera:
Guanina con la Citosina y la Timina con la Adenina. (A=T Y C=G)

En células eucariotas el ácido desoxirribonucleico (ADN) se localiza en el núcleo, cloroplastos y mitocondrias y es el que contiene la información genética.





❖ El **ARN** es un tipo de ácido nucleico, el cual está formado por:

- Bases nitrogenadas que las purinas (adenina y guanina) y las pirimidinas (uracilo y citosina).
- El azúcar del ARN es la ribosa.
- Un grupo fosfato

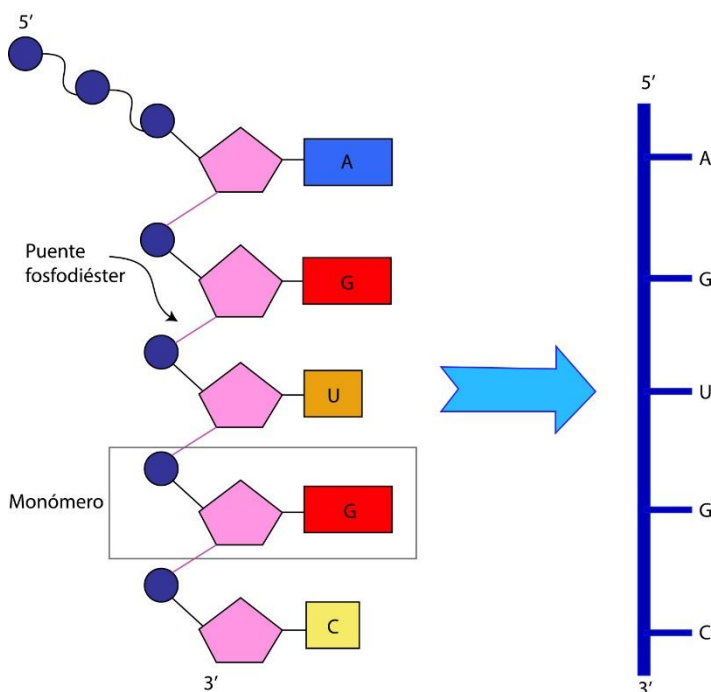
Estructura:

Estos nucleótidos se establecen formando cadenas sencillas, a diferencia del ADN que forma una doble hélice. Esto se debe a la presencia del grupo $-OH$ en la ribosa, que representa un impedimento para formar el plegamiento de la cadena, haciéndolas más flexibles e inestables que las cadenas de ADN.

Sus bases se complementan de la siguiente manera: Adenina con Uracilo y Citosina con Guanina (A:U Y C:G)

El ARN se puede encontrar en los ribosomas y citoplasma de la célula. Tiene la función de copiar la información y transmitirla a través de algunos procesos.

A diferencia del ADN, En los organismos es posible encontrar tres tipos de ARN, el **ARN mensajero** (ARNm), el **ARN ribosomal** (ARNr) y el **ARN de transferencia** (ARNt). Cada uno de ellos tienen una estructura específica y también una función determinada.





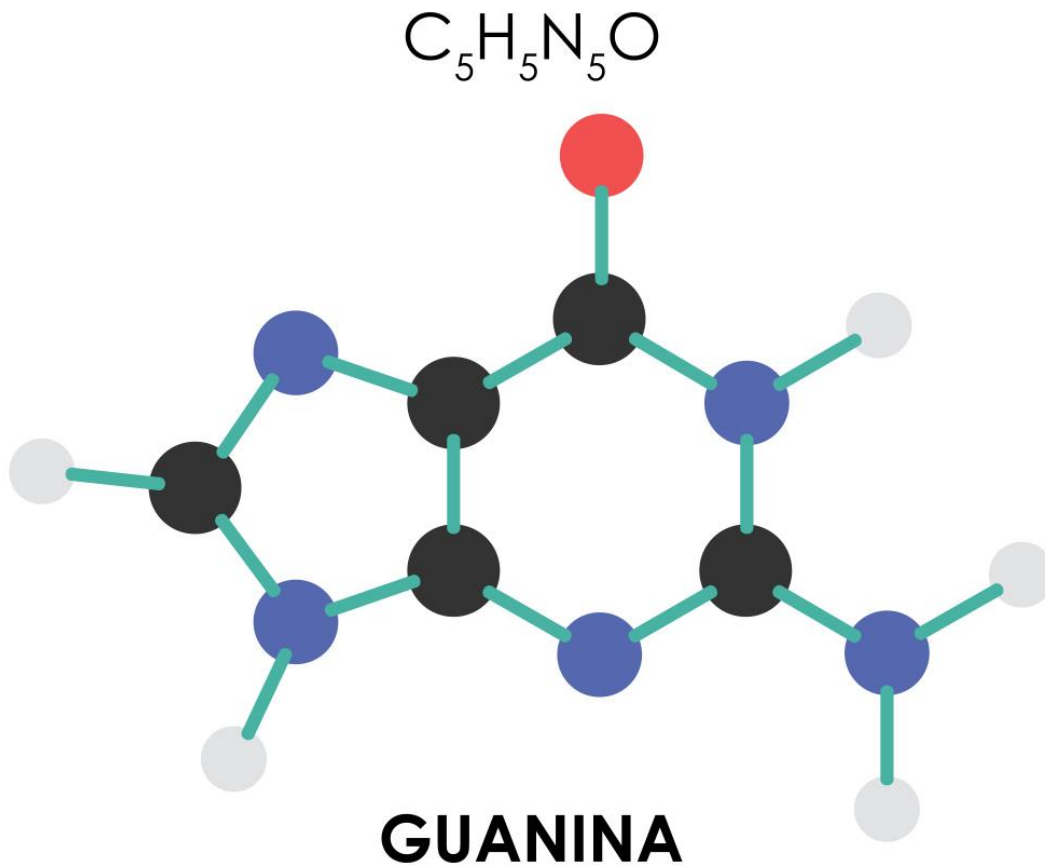
Observación:

1. Monómero:

Molécula simple, generalmente de peso molecular bajo, que forma cadenas lineales o ramificadas de dos, tres o más unidades, en este caso polímeros.

El monómero encerrado está formado por: Grupo fosfato, Ribosa (azúcar) y guanina (base nitrogenada).

Este monómero se le llama monómero de guanina.





Criterios de Evaluación:

Rúbrica: Valor de 40 puntos.

| CRITERIOS DE EVALUACIÓN | 5 | 4 | 3 | 2 | 1 | TOTAL | Observaciones |
|---|----|----|----|----|---|-------|---------------|
| ➤ PUNTUALIDAD (Responde al llamado) | | | | | | | |
| ➤ PRESENTACIÓN (Limpieza y pulcritud) | | | | | | | |
| ➤ SIGUE INDICACIONES (Aspecto 3 de las indicaciones) | | | | | | | |
| ➤ CONTENIDO (Aspecto 2 de las indicaciones) | 25 | 20 | 15 | 10 | 5 | | |
| ➤ TOTAL | | | | | | | |

El criterio 4 referente al contenido, va a variar de 5 puntos a 25 puntos; los cuales se asignarán por cada científico 4 puntos, con una sola excepción que será de 5 puntos. Esta distribución de puntos está a consideración del profesor.



Prueba 1 de Biología
Bases Químicas de la Herencia

Nombre: _____ **Grupo:** ____ **fecha:** _____ **Valor: 35 pts. Pts.**
Obt. _____

I Selección múltiple. De los enunciados dados encierra en un círculo la respuesta correcta.

Valor: 10puntos

1. ¿Cuáles son las bases nitrogenadas que forman parte de la molécula de ADN?

- a. Citosina, Guanina, Timina y Uracilo
- b. Adenina, Guanina, Timina y Uracilo
- c. Adenina, Guanina, Citosina y Timina
- d. Adenina, Citosina, Timina y Uracilo

2. Un nucleótido es:

- a. El monómero que forma los ácidos nucleicos
- b. El monómero que forma las proteínas
- c. Cada una de las bases nitrogenadas de los ácidos nucleicos
- d. La unión del monosacárido y la base nitrogenada

3. Indica la respuesta correcta.

- a. Las bases nitrogenadas son: Adenina, Guanina, Citosina y Timina
- b. Los ácidos nucleicos están formados por una cadena de moléculas más sencillas llamados nucleótidos.
- c. Los nucleótidos tienen una estructura similar, están formados por la unión de tres moléculas que son: una molécula de ácido fosfórico, una pentosa (azúcar) y una base nitrogenada
- d. Todas las respuestas son correctas

4. La base complementaria de la Citosina (C) es...

- a. Uracilo (U)
- b. Guanina (G)
- c. Adenina (A)
- d. Timina (T)



5. Los componentes de los nucleótidos son: (Indicar la respuesta que da el orden correcto)

- a. Ácido fosfórico, azúcar, base nitrogenada
- b. Azúcar, base nitrogenada
- c. Azúcar, base nitrogenada, ácido fosfórico
- d. Azúcar, ácido fosfórico, base nitrogenada

6. De las siguientes secuencias de bases, la que no corresponde a un ADN es:

- a. AACGT
- b. CGUA
- c. TTTAT
- d. TATATGC

7. La secuencia de bases del ADN que se producirá al transcribirse el siguiente fragmento de DNA: AGGCCTTTACGC

- a. AGGCCUUUACGC
- b. UCCGGAAAUGCG
- c. TCCGGAAATGCG
- d. CAAUUAAACTGC

8. La secuencia de bases del DNA que se producirá al transcribirse el siguiente fragmento de DNA: AGGCCTTTACGC

- a. AGGCCUUUACGC
- b. UCCGGAAAUGCG
- c. TCCGGAAATGCG
- d. CAAUUAAACTGC

Purinas y pirimidinas del ARN:

- a. Adenina, Guanina y Citosina, Timina
- b. Adenina, Citosina y Guanina, Timina
- c. Adenina, Guanina y Citosina, Uracilo
- d. Adenina, Uracilo y Citosina, Guanina

Complemente esta secuencia de ARN: AGGCCUUUACGC

- a. AGGCCUUUACGC
- b. UCCGGAAAUGCG
- c. TCCGGAAATGCG
- d. CAAUUAAACTGC



II. Completa la información que se te solicita. Valor 11 puntos

i. Al darte el siguiente código, señala qué base enlaza a cada una: 5pts

T: _____ A: _____ C: _____ U: _____
G: _____

A continuación, hay una secuencia de bases de una cadena de ADN y otra de ARN, complementa sus bases y señala qué ácido nucleico es: 6 puntos

A U G U U C A G U C G C U A C

.....:

C T G A T C A G T C G C T A C

.....:

b. Completa el siguiente cuadro. Diferencia entre el ADN Y ARN. Valor 14 puntos

| Características | ADN | ARN |
|--------------------------------------|----------------|----------------|
| Localización (lugar de la célula) | | |
| Función | | |
| Composición | 1. 2. 3. | 1. 2. 3. |
| Tipo de cadena | | |



| | | |
|-----------------------|----------------------------|----------------------------|
| Bases nitrogenadas | Purinas: Pirimidinas: | Purinas: Pirimidinas: |
| Bases complementarias | A: G: | A: G: |
| Azúcar | | |

Conclusión

La célula como una fábrica

Imaginémonos por un momento que la célula es una fábrica, en la que hay diferentes oficinas y todas funcionan coordinadamente.

La oficina más importante se llama material genético. Desde allí se dirige toda la fábrica y se envían órdenes al resto de oficinas.

En la oficina material genético se encuentra el ADN, el cual almacena y transmite la información necesaria para fabricar proteínas, pero su función no es sintetizar proteínas. Por lo tanto, es necesario que a esta oficina se vincule el ARN o ácido ribonucleico, el cual tendrá esta importante función.

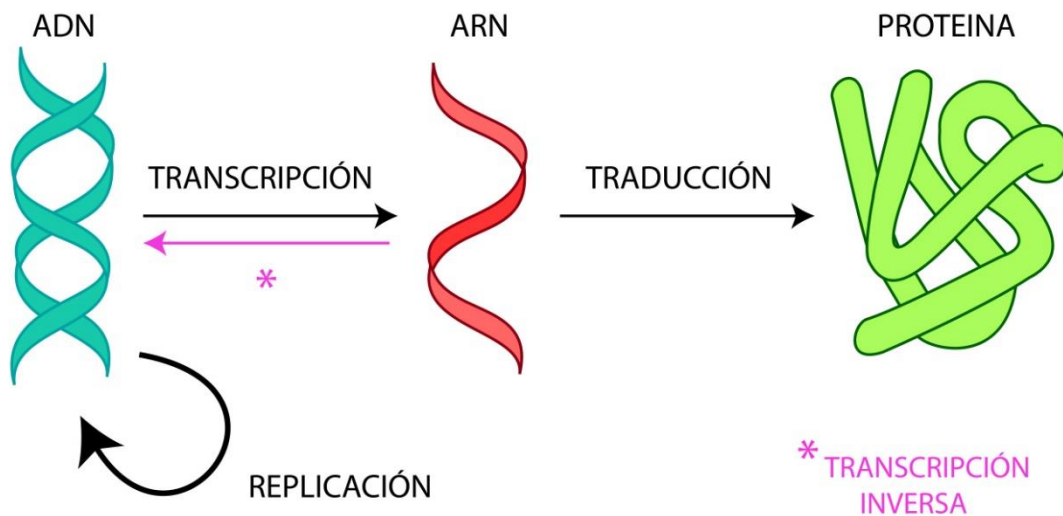
Área de material genético





Tema 2

DOGMA CENTRAL DE LA BIOLOGÍA MOLECULAR



1. Replicación del ADN

2.2. Expresión génica (Síntesis de proteínas)

- ✓ Transcripción y traducción de la información genética

Objetivo de aprendizaje:

Describe los procesos de replicación (duplicación), transcripción y traducción de los ácidos nucleicos.



Contenido:

Procesos de los ácidos nucleicos:

1. Replicación (duplicación)
2. Síntesis de proteínas
 - 2.1 Relación de los genes y el ADN con las proteínas
 - 2.2 Código genético
 - 2.3 Procesos
Transcripción y traducción

Introducción:

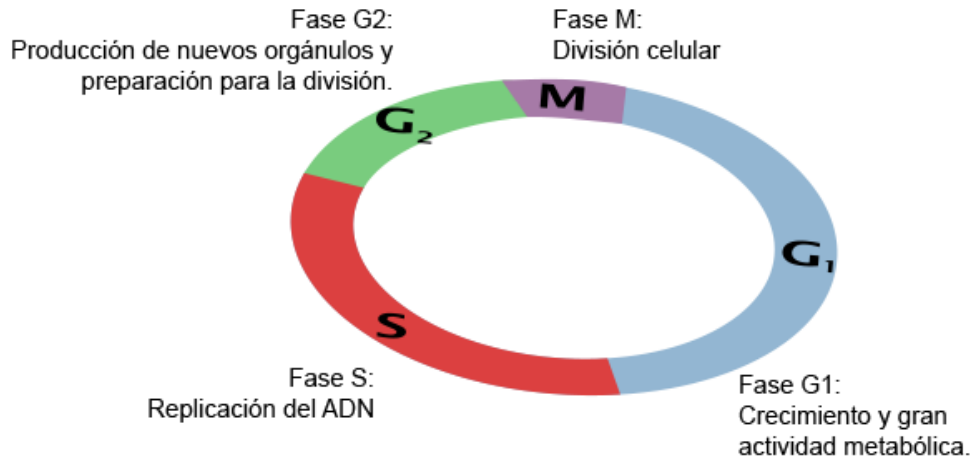
El dogma central de la biología molecular, es un concepto que ilustra los mecanismos de transmisión y expresión de la herencia genética, tras el descubrimiento de la codificación de esta, en la doble hélice del ADN. Esto nos propone que existe una unidireccionalidad en la expresión de la información contenida en los genes de una célula, es decir; que el ADN se transcribe como ARN mensajero y que este se traduce como proteína, elemento que finalmente realiza la acción celular. El dogma también postula que solo el ADN puede duplicarse y por lo tanto, reproducirse y transmitir la información genética a la descendencia. Francis Crick expresó el dogma central por primera vez en 1958 y se replanteó en un artículo de **Nature** publicado en 1970.

Contenido:

1. Replicación o duplicación del ADN

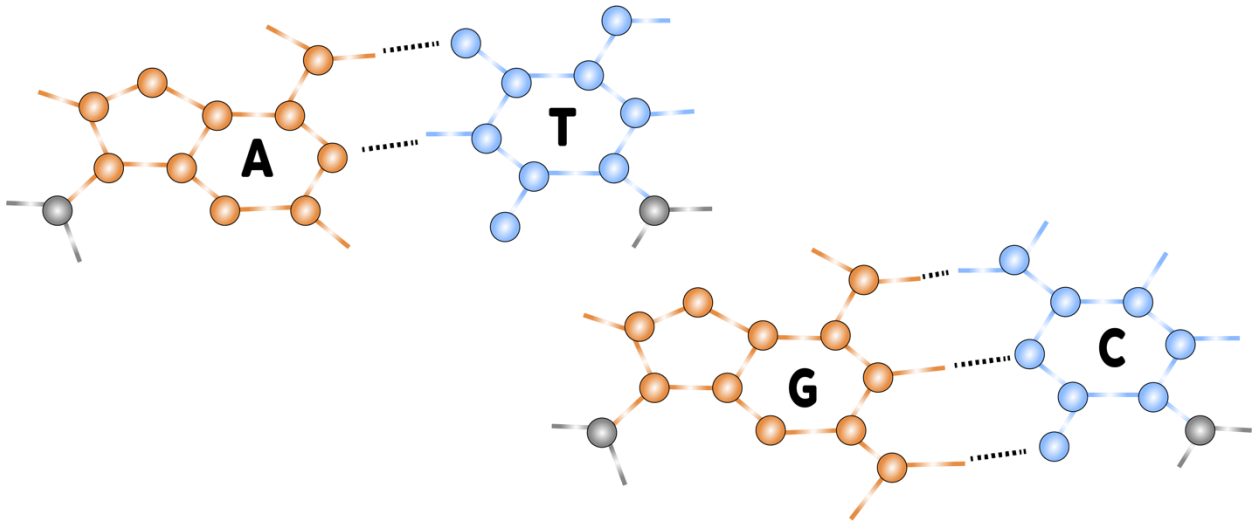
El proceso de replicación de ADN es el mecanismo que permite al ADN duplicarse, es decir; se producen copias idénticas a la cadena molde. Este proceso es imprescindible para la transferencia de la información genética de una generación celular a la siguiente.

Recuerda que cuando la célula se divide ya sea por mitosis o meiosis, debe hacer una copia de cromosomas, de manera que cada célula obtenga un juego completo de cromosomas. Esto ocurre en la segunda fase del ciclo celular. (Fase S O de síntesis)



Fase S del ciclo celular

Por eso es importante que cada vez que la célula se reproduzca, el ADN se copie a través del proceso denominado replicación. Y es necesario que las bases se complementen correctamente para que el proceso sea garantizado, de lo contrario, puede ocurrir una mutación.



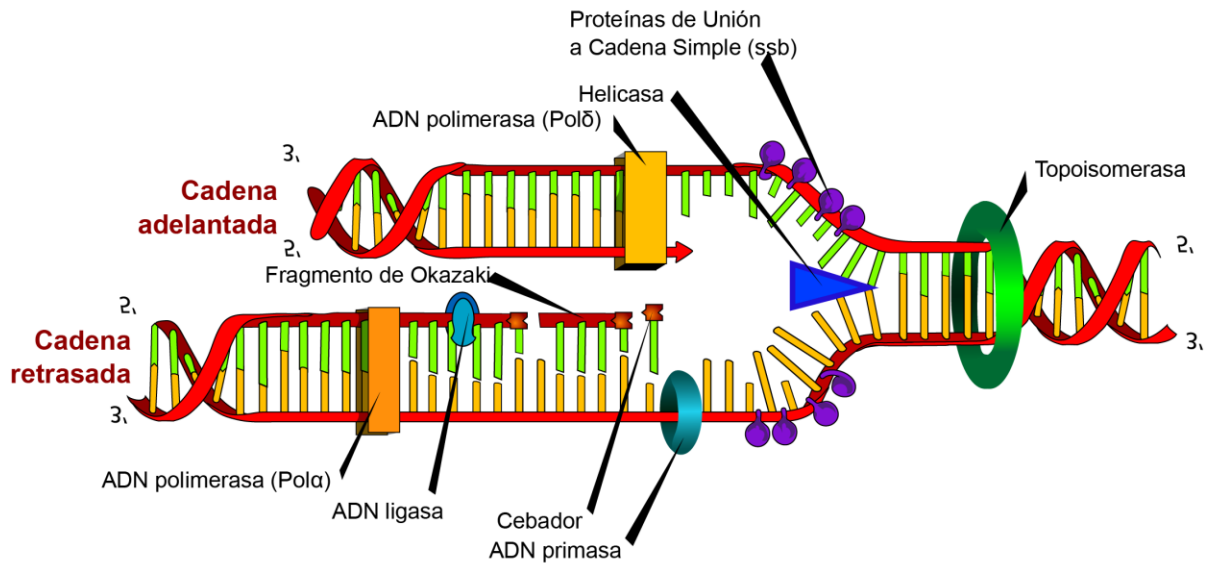
Etapas y elementos que participan en la Duplicación 1ª etapa: Desenrollamiento y apertura de la doble hélice (Se separa la molécula)

Intervienen un grupo de enzimas y proteínas,

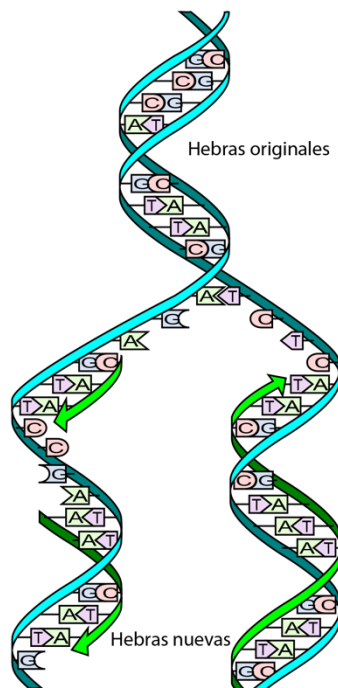
- Primero: Intervienen las helicasas que facilitan el desenrollamiento, encargada de romper los puentes de hidrógeno.
- Segundo: Actúan la topoisomerasas que eliminan la tensión generada por la torsión en el desenrollamiento, es decir; impide que el ADN se enrede.
- Tercero: Actúan las proteínas SSBP (single-stranded DNA binding o proteínas de unión al ADN de una sola hebra) que se unen a las hebras molde para que no vuelva a enrollarse.

2ª etapa. Síntesis de dos nuevas hebras de ADN. (forman dos moléculas)

- Actúan las ADN polimerasas para sintetizar las nuevas hebras, (adiciona a cada una de las hebras el nucleótido que hace falta).
- La ADN primasa sintetiza el cebador de ARN necesario para la síntesis de la cadena complementaria.
- La ADN ligasa une los fragmentos de Okazaki. (cadenas cortas de ADN Sintetizadas).
- El cebador: son pequeñas unidades de ARN que se unen a los fragmentos para que la ADN polimerasa reconozca donde debe unirse.



Al terminar la duplicación se obtienen dos moléculas idénticas de ADN de forma helicoidal, cada una con una hilera original y otra hilera neo-formada. El núcleo tiene ahora el doble del ADN y de proteínas que, al principio, de esta manera, la información genética de la célula madre será transmitida a las células hijas.





2. Síntesis de proteínas

Proceso por el cual se componen nuevas proteínas a partir de los veinte aminoácidos principales (proteínogénicos).

Las proteínas: Son los compuestos orgánicos más importantes de los seres vivos, puesto que tienen acciones fundamentales en el organismo, como: hormonal, regulador, y otros. Son macromoléculas formadas por cadenas lineales de aminoácidos.

Los aminoácidos: Son compuestos químicos formados por un grupo amino (NH_3) y un grupo carboxilo (COO^-). Los aminoácidos necesarios para la formación de proteínas están en el citoplasma de las células (allí están los ribosomas donde se realiza la síntesis de proteínas) y se codifican en el núcleo celular (se encuentra el ADN).

2.1 Relación de los Genes y el ADN con las proteínas.

Del gen a las proteínas:

- ✓ Los genes están formados de: ADN y proteínas.
- ✓ La información para que la célula fabrique las proteínas está almacenada en los genes de los cromosomas

DEL ADN a las proteínas:

- ✓ Se puede considerar al ADN como un lenguaje que le indica a la célula cómo fabricar todas las proteínas necesarias para cumplir con las funciones vitales.
- ✓ Ese lenguaje constituye el código genético, que tiene cuatro letras (A-C-G-T) representantes de las cuatro bases nitrogenadas del ADN

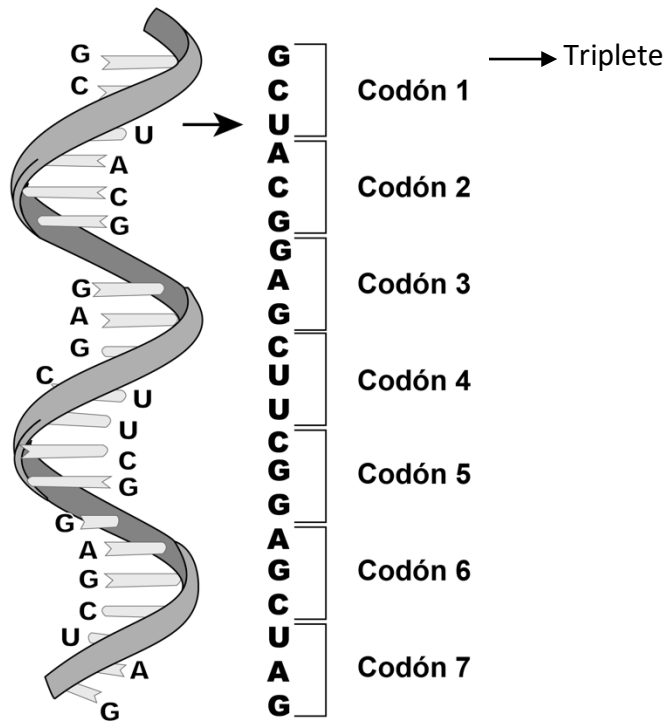
2.2. El Código genético

Es el conjunto de reglas de correspondencia entre las bases nitrogenadas de un ácido nucleico (ADN o ARN) y los aminoácidos (20) para la fabricación o síntesis de proteínas.

Mediante el código genético, la célula lee esas cuatro letras básicas (bases nitrogenadas), las convierte en palabras de tres letras (**triplete**) y las interpreta para elaborar las proteínas específicas. Estas palabras del código genético se denominan



codones, cada uno de los cuales está formado por un **tripleto**. Cada codón indica que el aminoácido es necesario para fabricar una proteína.



ARN
Ácido ribonucleico

El código genético está formado por 64 combinaciones de codones (tripleto) y sus correspondientes aminoácidos, donde cada uno de ellos tiene sus propias palabras.



| | | 2da Base | | | | |
|----------|---|------------------|--------------|----------------|----------------|---|
| | | Uracilo (U) | Gitosina (C) | Adenina (A) | Guanina (G) | |
| 1ra Base | U | UUU Fenilalanina | UCU Serina | UAU Tirosina | UGU Cisteína | U |
| | | UUC Fenilalanina | UCC Serina | UAC Tirosina | UGC Cisteína | C |
| | | UUA Leucina | UCA Serina | UAA Ocre | UGA Ópalo | A |
| | | UUG Leucina | UCG Serina | UAG Ámbar | UGG Triptófano | G |
| | C | CUU Leucina | CCU Prolina | CAU Hisξdina | CGU Arginina | U |
| | | CUC Leucina | CCC Prolina | CAC Hisξdina | CGC Arginina | C |
| | | CUA Leucina | CCA Prolina | CAA Glutamina | CGA Arginina | A |
| | | CUG Leucina | CCG Prolina | CAG Glutamina | CGG Arginina | G |
| | A | AUU Isoleucina | ACU Treonina | AAU Asparagina | AGU Serina | U |
| | | AUC Isoleucina | ACC Treonina | AAC Asparagina | AGC Serina | C |
| | | AUA Isoleucina | ACA Treonina | AAA Lisina | AGA Arginina | A |
| | | AUG Metionina | ACG Treonina | AAG Lisina | AGG Arginina | G |
| | G | GUU Valina | GCU Alanina | GAU Aspartato | GGU Glicina | U |
| | | GUC Valina | GCC Alanina | GAC Aspartato | GGC Glicina | C |
| | | GUA (Val/V) | GCA Alanina | GAA Glutamato | GGA Glicina | A |
| | | GUG Valina | GCG Alanina | GAG Glutamato | GGG Glicina | G |

Existe un codón para un aminoácido y que varios codones pueden tener la misma información para fabricar determinado aminoácido.

El código genético tiene 23 aminoácidos, pero sólo 20 son la orden para fabricar proteínas entre los cuales está la Metionina (AUG) que siempre inicia todas las síntesis de proteínas: Y los otros tres indican que la síntesis de proteína finaliza: Ocre (UAA), Ópalo (UGA), Ámbar (UAG)



Vocabulario No 2

| | |
|----------------------------|---|
| 1. Dogma | Proposición que se asienta por firme y cierta, como principio innegable. |
| 2. Síntesis | Indica una composición o arreglo. |
| 3. Interfase | La interfase es la fase del ciclo celular, en la que una célula típica pasa la mayor parte de su vida. Durante la interfase, la célula copia su ADN en preparación para la mitosis. |
| 4. Mitosis | Proceso que ocurre en el núcleo de las células eucariotas y que procede inmediatamente a la división celular. Consiste en el reparto equitativo del material hereditario característico. |
| 5. Meiosis | Proceso de división celular en la que una célula diploide experimenta dos divisiones sucesivas, con la capacidad de generar cuatro células haploides. |
| 6. Ciclo celular | Conjunto ordenado de sucesos que conducen al crecimiento de la célula y la división en dos células hijas. |
| 7. División celular | Parte muy importante del ciclo celular en la que una célula inicial se divide para formar células hijas. Debido a la división celular se produce el crecimiento de los seres vivos. |
| 8. Enzimas | Moléculas orgánicas que actúan como catalizadores de reacciones químicas, es decir; aceleran la velocidad de reacción. |
| 9. Polipéptido | Nombre utilizado para designar un péptido de tamaño suficientemente grande; como orientación, se puede hablar de más de 10 aminoácidos. Cuando el polipéptido es suficientemente grande y, en particular, cuando tiene una estructura tridimensional única y estable, se habla de una proteína. |
| 10. Proteinómicas | Estudio a gran escala de las proteínas, en particular de su estructura y función. Las proteínas son partes vitales de los organismos vivos, ya que son los componentes principales de las rutas metabólicas de las células. |



Investigación 2

Dogma de la Biología Molecular

Objetivo general:

Reconoce los procesos que realizan los ácidos nucleicos para la transmisión de las características hereditarias.

Indicaciones:

1. Describe los procesos que forman parte del Dogma de la Biología Molecular. Completa el cuadro con la información que se solicita. Realiza un esquema o una ilustración que explique dichos procesos.

2. Criterios de evaluación: Rúbrica 40 puntos

- Creatividad y Presentación5 puntos
- Puntualidad.....4 puntos
- Sigue indicaciones 5 puntos
- Contenido16 puntos
- Total30 puntos**



INVESTIGACIÓN 2
DOGMA DE LA BIOLOGÍA MOLECULAR

| Responda en este cuadrante | | | | |
|---|------------|----------------------|-----------------------------------|------------|
| ¿EN QUÉ CONSISTE EL DOGMA DE LA BIOLOGÍA MOLECULAR? | | | | |
| PROCESOS | QUÉ OCURRE | CÓMO OCURRE (ETAPAS) | DÓNDE OCURRE (LUGAR DE LA CÉLULA) | RESULTADOS |
| DUPLICACIÓN | | | | |
| SÍNTESIS DE PROTEÍNAS | | | | |



Taller 2a
Dogma De la Biología Molecular- Código Genético

Nombre: _____ Fecha: _____ Grupo: _____

Profesora: _____ Valor: 40 puntos.

Puntos Obtenidos: _____

Indicaciones: Utilizando el código genético, realice las siguientes partes. Evite tachar o borrar.

A. Indique qué aminoácidos se forman a partir de los siguientes codones. Valor: 40 puntos

AAG: Lisina

CUC: _____

ACU: _____

CCU: _____

CAC: _____

UUC: _____

GUG: _____

CGC: _____

AUU: _____

UGC: _____



B. Escriba los correspondientes codones que forman estos aminoácidos (escriba todos los que tenga). Valor: 10 puntos. Fenilalanina: UUU, UUC

Metionina: _____

Asparagina: _____

Prolina: _____

Isoleucina: _____

Treonina: _____

Valina: _____

Histidina: _____

Cisteína: _____

Triptofano: _____

C. Determina la secuencia de aminoácidos, a partir de la siguiente cadena del ARN mensajero. Separe la secuencia y colócalo en el cuadro. Valor: 8 puntos

UCAUGCAUACUCCUAGAUUCCGAAUG

| | | | | | | | | |
|--------|--|--|--|--|--|--|--|--|
| UCA | | | | | | | | |
| Serina | | | | | | | | |



D. Haz una lista con los aminoácidos del Código Genético y coloca al lado la cantidad de codones que existe para cada uno. Luego escribe el total de esos codones. Valor 12 puntos

| AMINOÁCIDOS | CANTIDAD DE CODONES O TRIPLETES |
|-------------------------|---------------------------------|
| 1. FENILALANINA | 2 |
| 2. | |
| 3. | |
| 4. | |
| 5. | |
| 6. | |
| 7. | |
| 8. | |
| 9. | |
| 10. | |
| 11. | |
| 12. | |
| 13. | |
| 14. | |
| 15. | |
| 16. | |
| 17. | |
| 18. | |
| 19. | |
| 20. | |
| 21. | |
| 22. | |
| 23. | |
| TOTAL DE CODONES | |



Tema 2.2

Objetivo de logro:

Reconocer que el ADN es un material genético y que la combinación de bases de nucleótidos (A, T, C y G) en sus cadenas, generan un tipo de código.

Contenido;

Recordar....

A


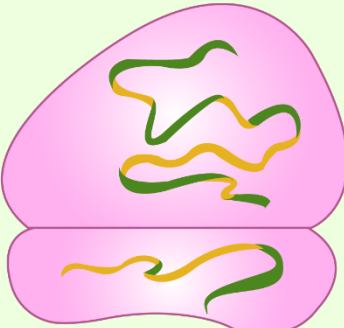

C → Triplete → Codón → Código → Proteínas Aminoácidos

G

2.3 Mecanismo para la síntesis de proteínas

2.3.1 Para realizar la síntesis de proteínas se utilizan tres tipos de ARN:

- ✓ ARN mensajero
- ✓ ARN Ribosomal
- ✓ ARN Transferencia

| TIPOS DE ARN | | |
|---|---|---|
| ARN mensajero (ARNm) | ARN ribosómico (ARNr) | ARN transeferente (ARNt) |
|  |  |  |
| Copia la información del ADN nuclear y las transporta hasta los ribosomas. | Se asocia a proteínas y forma los ribosomas, donde se sintetizan las proteínas. | Se une a aminoácidos y los transporta hasta el ribosoma para formar las proteínas. |



2.3.2 Etapas para la síntesis de proteínas. (formación de proteínas)

La síntesis de proteínas se lleva a cabo en dos etapas: Transcripción y Traducción.

- Transcripción de ADN a ARN: (copia la información) Características:
- Transferencia de información contenida en el ADN al ARN.
- Se realiza en el núcleo (allí se encuentra el ADN).
- Se produce partiendo de la copia de un tramo de ADN (un lado de la cadena).
- Participa el ARN mensajero (copia la información).

Procedimiento:

La Transcripción ocurre de la siguiente manera:

- La enzima ARN Polimerasa abre la molécula de ADN
- Los nucleótidos libres de ARNm se aparean con los nucleótidos de una de las dos cadenas de ADN
- De las tripletas del ADN se forman tripletas complementarias de ARN (así el ARN copia la información, complementando las bases)

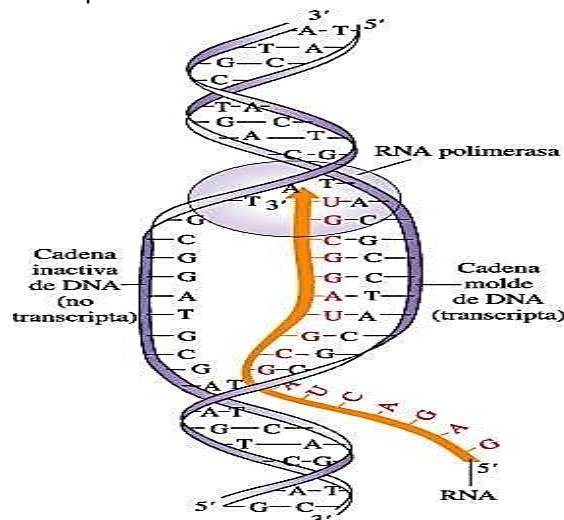
Ejemplo:

Secuencia de ADN: **3'... TACGCT...5'**

Secuencia de ARN **5'...AUGCGA...**

Cuando se ha copiado toda la hebra, al final del proceso, la cadena de ARN queda libre y el ADN se cierra de nuevo, por apareamiento de sus cadenas complementarias.

El ARN deja el núcleo y se dirige hacia el citoplasma en busca del ribosoma. Ahora el ARN se le llama ARN mensajero, ya que es el que contiene ahora la información.





b. Traducción (cambia el lenguaje) Características:

- Es el cambio de lenguaje de los ácidos nucleicos (**sucesión de bases**) al lenguaje de las proteínas

(aminoácidos)

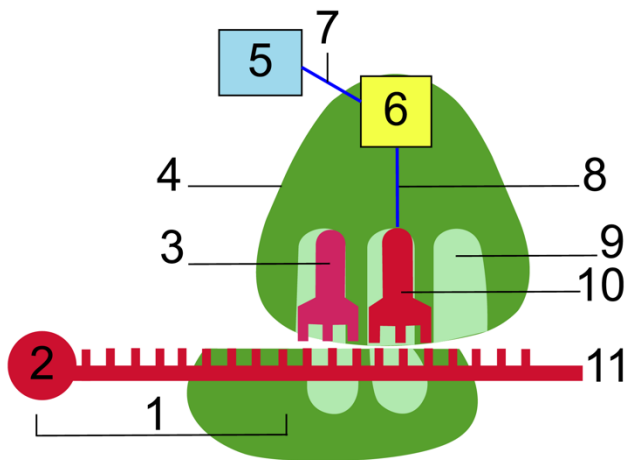
- Ocurre en el citoplasma

Participa:

- ARN mensajero que es el que tiene el código (copiado en la transcripción).
- ARN transferencia encargado de cambiar el lenguaje.
- ARN Ribosomal, el cual proporciona el ribosoma donde se introduce el ARNm y se decodifica la información. y se inserta en el RNAt que lleva el aminoácido que corresponde a cada codón.

Estructura de un Ribosoma

- Región donde se traduce el mensaje
- ARN mensajero
- ARN transferencia saliente
- Ribosoma
- Primer aminoácido
- Segundo aminoácido
- Enlace peptídico
- Enlace éster
- Sitio A
- Segundo ARN transferencia
- Extremo final del ARNm



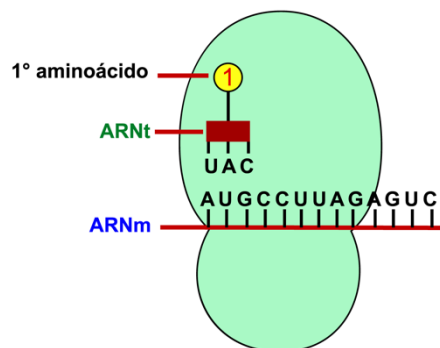
Etapas de la traducción:

1 - El primer codón del ARNm se adhiere a un ribosoma AUG- METIONINA

2 - Las moléculas de ARNm transferencia, recogen los aminoácidos del citoplasma y los lleva a los ribosomas y se une al codón del ARNm.

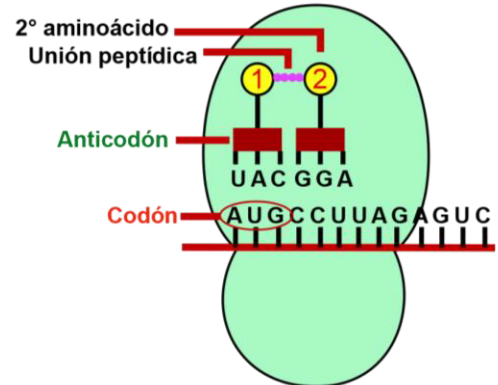
3 - El ARN de transferencia coloca su anticodón. (de esta manera es que se une al codón del ARNm).

Un anticodón es una secuencia de tres nucleótidos ubicada en el ARNt, complementaria al codón ubicado en el ARNm.

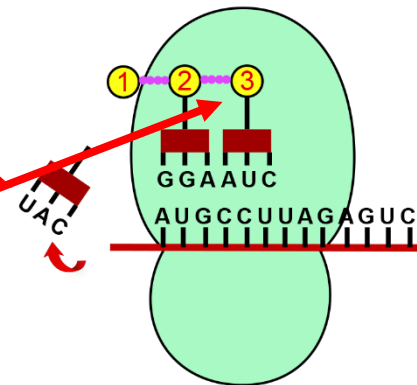




4- Llega un segundo ARNt llevando su respectivo aminoácido y se acopla al siguiente codón del ARNm



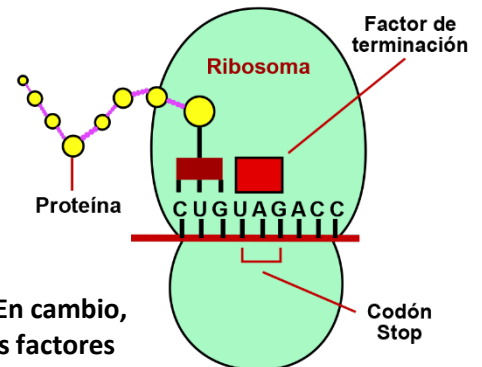
5. El primer ARNt que llegó al ribosoma se retira del complemento ribosómico en busca de otros aminoácidos



6. El tercer ARNt llega con otro aminoácido y se une al codón del ARNm

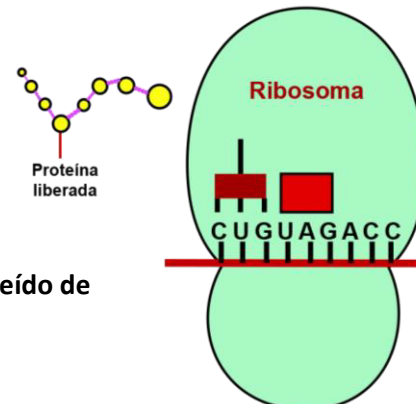
La secuencia se repite tantas veces como aminoácidos tenga la futura proteína.

7. La etapa final de la síntesis de proteínas continúa hasta que aparecen los llamados codones stop o de terminación, representados por UAA, UAG y UGA.



No existen anticodones complementarios para los codones stop. En cambio, quienes sí reconocen a estos codones son unas proteínas llamadas factores de terminación, que detienen la síntesis de proteínas.

8. La proteína formada se desprende del ribosoma y queda libre en el citoplasma, lista para ser utilizada por la célula para cumplir una determinada función.

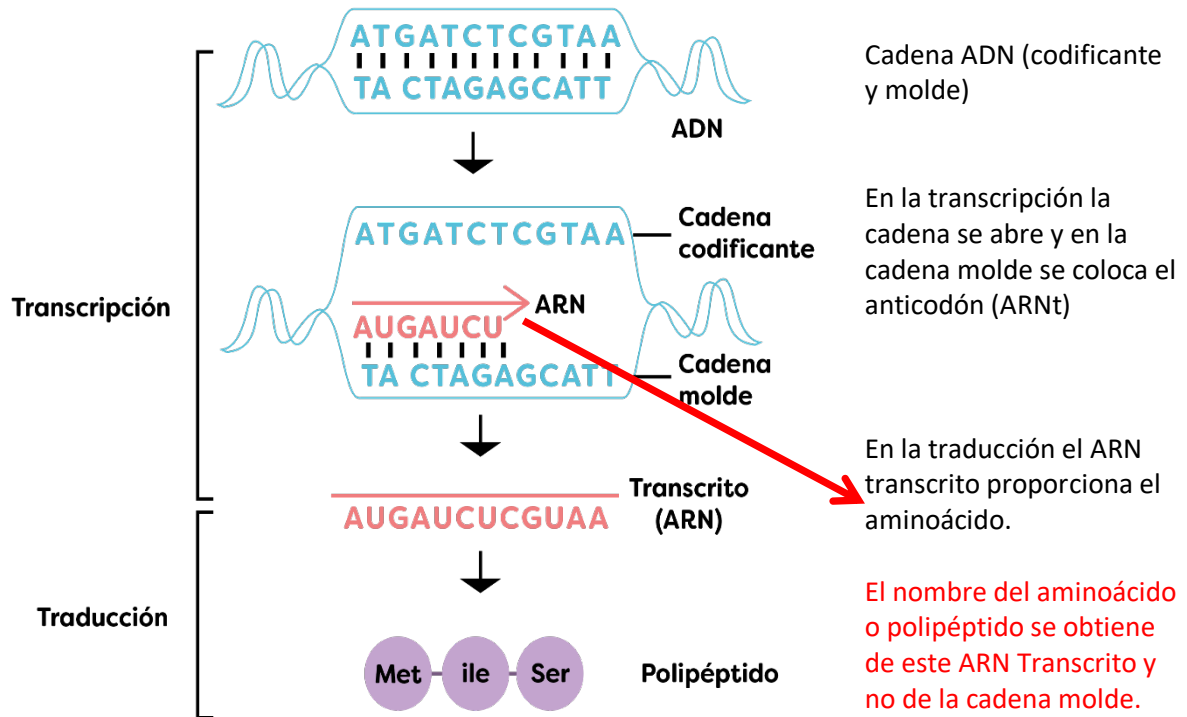


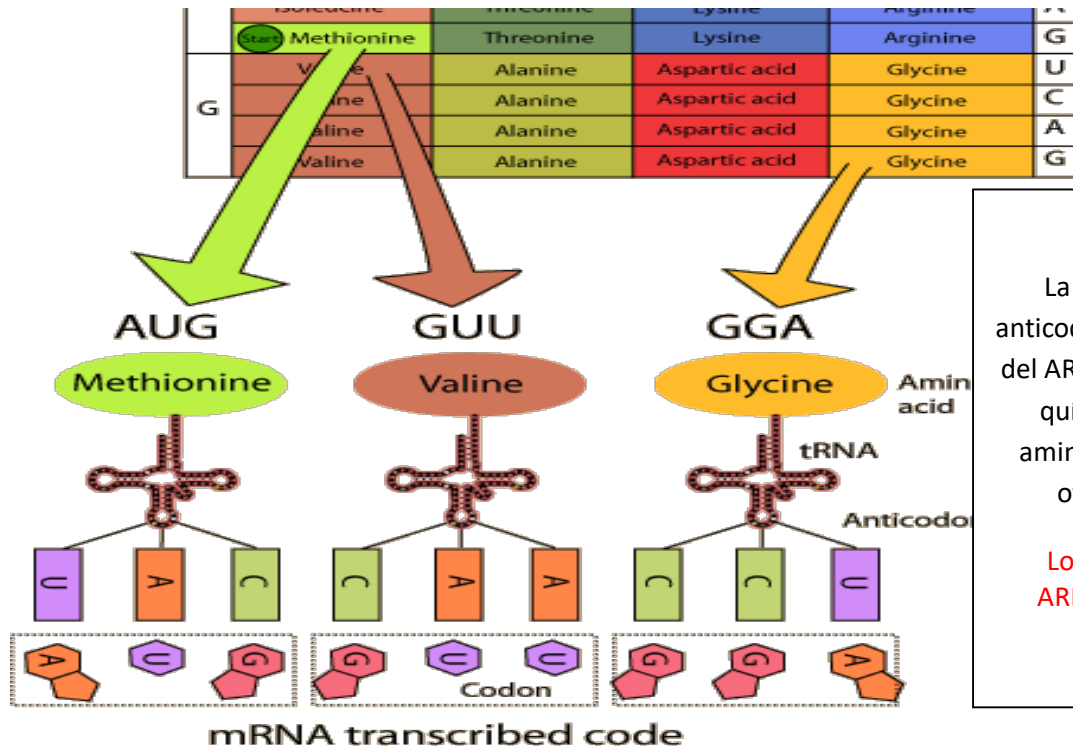
Al terminar: El ARNm se desprende del ribosoma y puede ser leído de nuevo por otros ribosomas, incluso en forma simultánea. También se liberan el ARNt y el factor de terminación



¿QUIÉN CODIFICA LOS AMINOÁCIDOS? O DICHO DE OTRA FORMA
¿QUIÉN LE DA EL NOMBRE DEL AMINOÁCIDO SINTETIZADO?

El ARN mensajero, pues es el que copió el mensaje del ADN con la información original. El ARN de transferencia solo es encargado de ensamblar los aminoácidos y cambiar el lenguaje.





La presencia del anticodón en el extremo del ARNT no determina químicamente el aminoácido unido al otro extremo.

Lo determina el ARN MENSAJERO



Investigación 2b

Objetivos: Conocer los tipos de aminoácidos que forman el código genético.

Indicaciones: Llena el cuadro con la información solicitada.

El código genético consta de 23 aminoácidos, de los cuales 20 dan la orden para formar una proteína y 3 la finalizan. Estos aminoácidos proteinogénicos se clasifican en tres grupos principales según su procedencia y características. Estos grupos son: aminoácidos esenciales, aminoácidos no esenciales y semi esenciales. Define cuál es la función y qué aminoácidos pertenecen a cada grupo.

| Aminoácidos | Definición | Lista de Aminoácidos | Abreviatura |
|-----------------|------------|----------------------|-------------|
| ESENCIALES | | | |
| NO ESENCIALES | | | |
| SEMI ESENCIALES | | | |



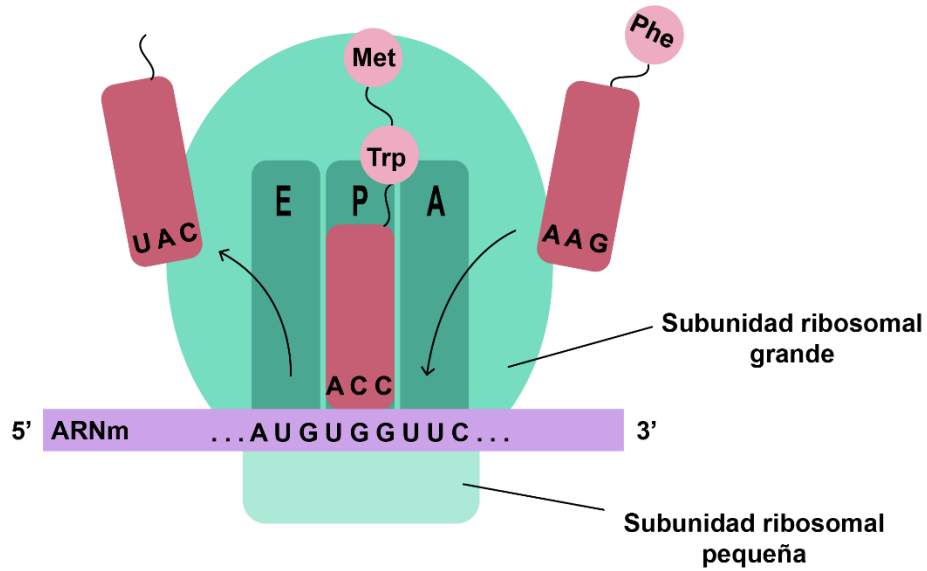
I. Completa el siguiente cuadro. Valor 10 puntos.

| CARACTERÍSTICA | TRANSCRIPCIÓN | TRADUCCIÓN |
|---------------------------------------|---------------|------------|
| Dónde se realiza (parte de la célula) | | |
| Estructura celular (Organelos) | | |
| Finalidad del proceso | | |
| Moléculas que participan | | |
| Resultado del proceso | | |

II. Completa la información... Escribe el nombre de la estructura o región que se señala.
Valor 5 puntos

Estructura de un cromosoma

| Célula sin ampliación | Ampliación del centro de la célula | Ampliación de Cromosomas | Ampliación de un Genoma |
|-----------------------|------------------------------------|--------------------------|-------------------------|
| | | | |
| 1. _____ | 2. _____ | 3. _____ | 4. _____ |



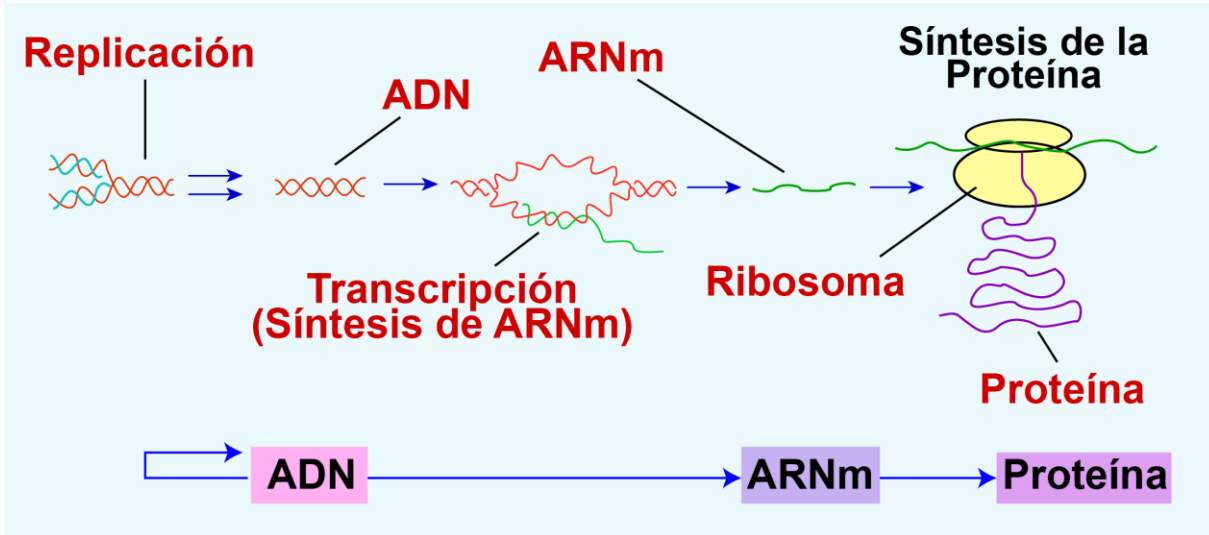
III. Ordena la secuencia durante la síntesis de proteínas. Coloca el número de orden ascendente. Valor 5 puntos

| Orden | Procesos |
|-------|---|
| | Desplazamiento del ARN m al ribosoma |
| | Enlace de aminoácidos |
| | Formación del ARN mensajero |
| | Fijación del ARN transferencia al ARN m |
| | Proteína es liberada |



Conclusión

El proceso de síntesis de las proteínas



El dogma de la Biología molecular consta de una serie de procesos importantes llevado a cabo por los ácidos nucleicos:

- Duplicación o replicación: ocurre solo en el ADN, donde este duplica la información.
- Para la síntesis de proteínas ocurren dos procesos:

Transcripción: donde se copia la información del ADN al ARN m.

Traducción: es el cambio de lenguaje realizado por el ARNt a partir del ARNm.



Tema 3 Mutación



Concepto de Mutación

En genética se llama mutación a una variación espontánea e impredecible en la secuencia de genes que componen el ADN de un ser vivo, que introduce cambios puntuales de tipo físico, fisiológico o de otra índole en el individuo, los cuales pueden o no ser heredados a sus descendientes.

Las mutaciones pueden traducirse en cambios positivos o negativos en el desempeño vital de los organismos, y en ese sentido pueden impulsar la adaptación y evolución (incluso creando a la larga nuevas especies), o bien pueden convertirse en enfermedades genéticas o defectos hereditarios. A pesar de este último riesgo, las mutaciones son clave para sostener una alta variabilidad genética y que la vida continúe su marcha.

Este tipo de cambios se producen por dos razones esenciales: de manera espontánea y natural, producto de errores en la replicación del genoma durante las fases de la replicación celular; o de manera externa, debido a la acción de mutágenos de diversos



tipos sobre el organismo, como la radiación ionizante, ciertas sustancias químicas y la acción de algunos organismos virales, entre otros.

La mayoría de las mutaciones que experimentan los seres vivos son de tipo recesivo, es decir; no se hacen manifiestas en el individuo en que se originan, sino que permanecen inactivas e inadvertidas, aunque pudiendo transmitirse a la descendencia en caso de que (al menos para seres vivos pluricelulares) la alteración se produzca en el contenido de las células sexuales (gametos).

Las mutaciones pueden darse en tres niveles:

Molecular (génicas o puntuales): Ocurren en las bases químicas del ADN, es decir; en sus propias bases nitrogenadas, por algún cambio en los elementos fundamentales que las componen.

Cromosómico: Se altera un segmento de cromosoma, es decir, mucho más que un gen, y en ese sentido pueden perderse, duplicarse o cambiar de lugar grandes cantidades de información.

MUTACIONES CROMOSOMICAS

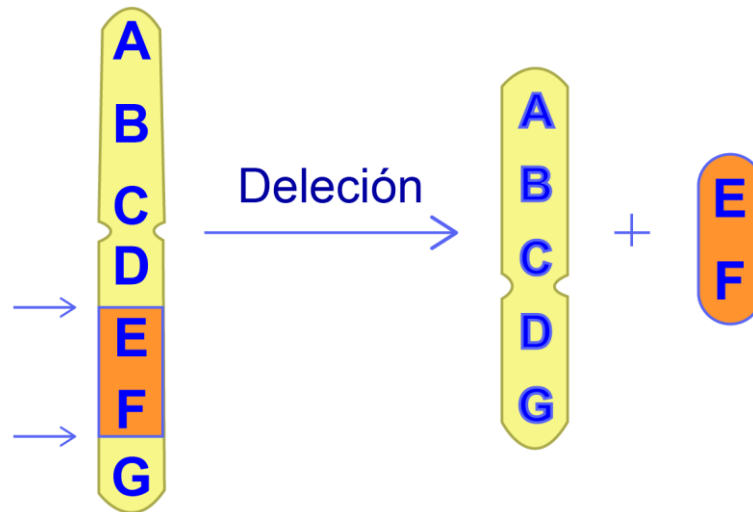


Genómico: Afecta a un conjunto de cromosomas determinado, ocasionando excesos o



faltas de ellos, y variando sustancialmente el genoma entero del organismo.

Deleciones. Un individuo es portador de una deleción cuando le falta un segmento cromosómico, si este segmento es un extremo del cromosoma, la alteración se denomina deficiencia. Si la deleción es muy grande, es visible al microscopio óptico ya que el cromosoma presenta menor tamaño del normal. La deleción en homocigosis suele ser letal para el individuo portador, si se presenta en heterocigosis, el efecto será más o menos deletéreo dependiendo de la importancia de los genes presentes en el segmento perdido. En individuos con determinación sexual XX-XY o XX-X0, las deleciones del cromosoma X son letales en los machos; en las hembras, dependiendo del sistema de compensación de dosis génica, puede producir algunos efectos fenotípicos en el individuo heterocigótico. En la especie humana, en nacidos vivos, la deleción más frecuente y estudiada, es la conocida como síndrome de "Grito de gato", consiste en una deficiencia del brazo corto del cromosoma 5, que produce un retraso mental y finalmente la muerte del individuo.

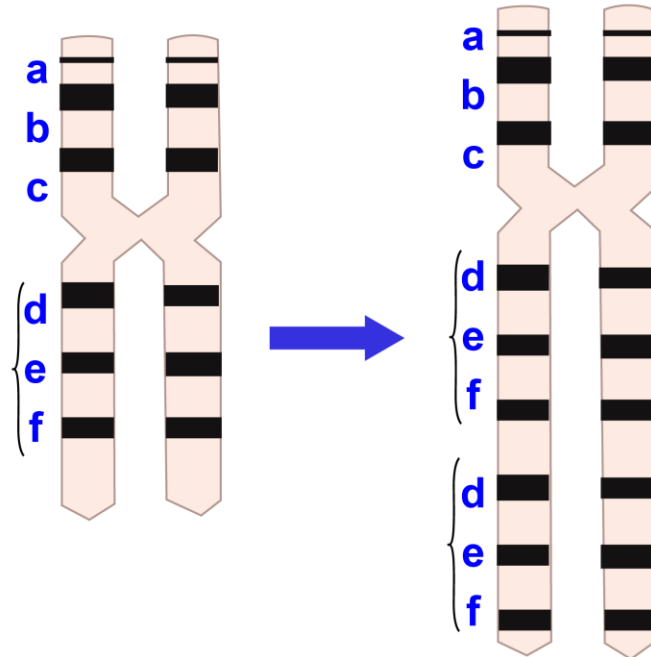


Duplicaciones:

Las duplicaciones surgen cuando un segmento cromosómico se replica más de una vez por error en la duplicación del ADN, como producto de una reorganización cromosómica de tipo estructural (ver más adelante inversiones y translocaciones), o relacionado con un proceso de sobrecruzamiento defectuoso. Las duplicaciones no suelen ser deletéreas, más bien diríamos que es una fuente de nuevo material genético y base para nuevos cambios evolutivos. Muchas de las familias génicas con un origen evolutivo común, o las familias multigénicas pueden tener su origen en las duplicaciones. Si el segmento afectado es de gran tamaño, se puede detectar en meiosis con los mismos criterios que en las deleciones (bivalente heteromorfo o zona intersticial desapareada en el cromosoma con la duplicación).



Ejemplo de mutación cromosómica:
duplicación de un segmento cromosómico (d, e, f).



Inversiones

Una inversión es cuando un segmento cromosómico cambia de orientación dentro del cromosoma. Para que se produzca este suceso es necesario una doble rotura y un doble giro de 180° del segmento formado por las roturas. Hay dos tipos de inversiones según su relación con el centrómero: Pericéntricas: Incluyen al centrómero. Se detectan fácilmente al microscopio óptico pues implican un cambio en la forma del cromosoma. Paracéntricas: No incluyen al centrómero y por tanto tampoco afectan a la forma del cromosoma.

INVERSIONES SIMPLES

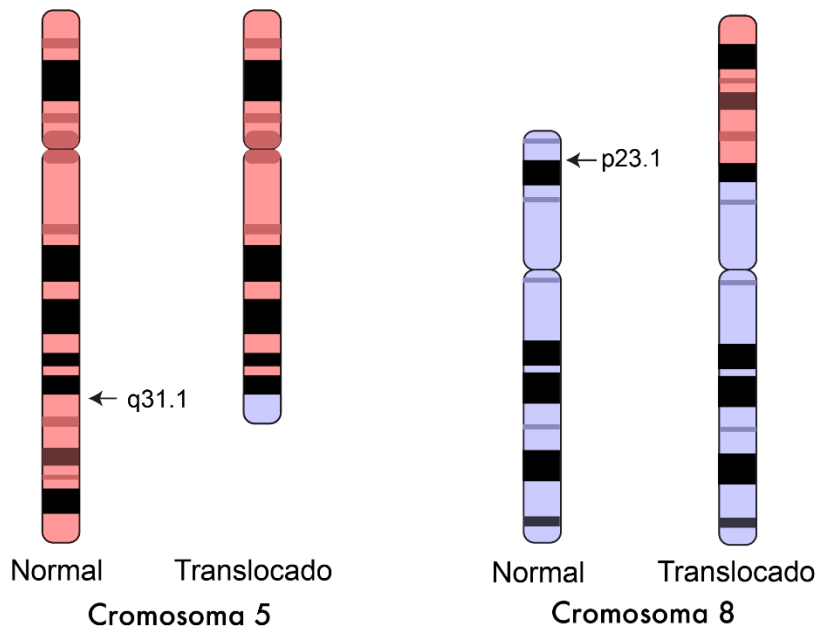
Ordenación Normal: ABCD.EFGHIJK

Inversión Paracéntricas: ABCD.EIHGFJK

Inversión Pericéntricas: ABFE.DCGHIJK



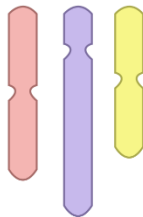
Las translocaciones se producen cuando dos cromosomas no homólogos intercambian segmentos cromosómicos.



Haploidía

El término haploide se aplica a toda célula, tejido u organismo que posee una constitución cromosómica igual a la de los gametos de la especie. Un individuo haploide tiene la mitad de los cromosomas que los normales de su especie, solo tiene un complemento cromosómico completo y su contenido en ADN es igual al valor-C de la especie a la que pertenece. En la meiosis todos los cromosomas estarán en forma de univalentes y la inmensa mayoría de sus gametos serían inviables.

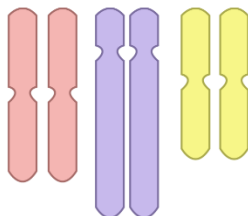
HAPLOIDE (N)



Diploide: Son aquellos que tienen dos “juegos” de alelos, uno por cada progenitos. Diploide se abrevia como **2n**.

Haploide: Tienen un solo grupo de cromosomas o la mitad de la carga génica. Se abrevia como **n**.

DIPLOIDE (2N)



Homólogo: Son los cromosomas que llevan el mismo tipo de genes.



Aneuploide

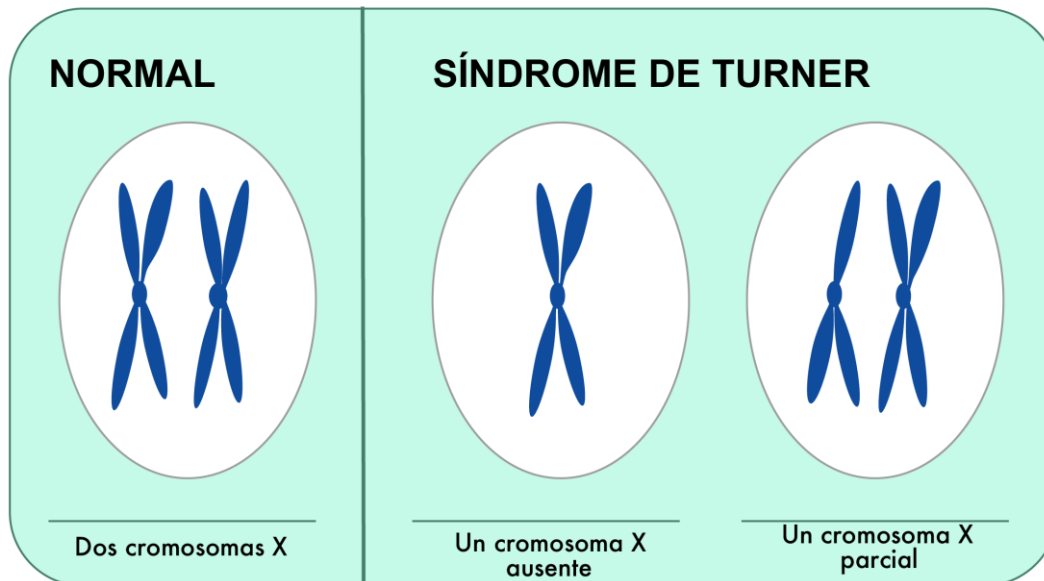
Se dice que un individuo es aneuploide cuando su constitución cromosómica no comprende un número exacto de genomas completos. Un individuo aneuploide lo puede ser por defecto o por exceso, es decir puede tener cromosomas de más o de menos, esto supone un desequilibrio que generalmente los animales soportan peor que las plantas.

En la especie humana son bastante frecuentes las aneuploidías en nacidos vivos, y las más compatibles con la vida suelen originar trastornos fisiológicos, (ej. Síndrome de Down), las que afectan a los cromosomas sexuales (Turner, duplo Y, y otros), son las que aparentemente menos alteraciones producen.

Los individuos normales son disómicos, y los aneuploides se clasifican siguiendo la siguiente terminología:

Monosómico

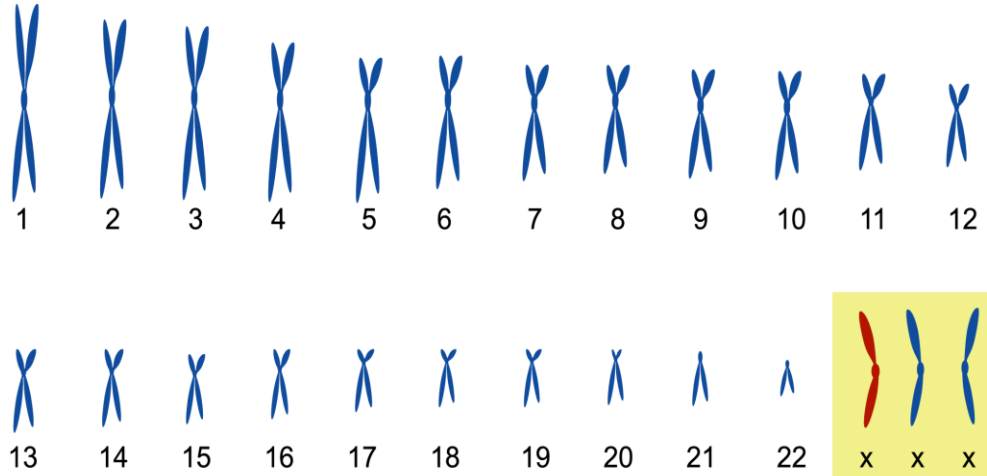
Individuo al que le falta un cromosoma completo. Su dotación cromosómica es $(2n-1)$, y en meiosis forma $(n-1)$ bivalentes y un univalente. Puede haber tipos especiales de monosómicos, así el monoisosómico es un individuo en el que el cromosoma presente es un isocromosoma, y el monotelosómico o monotelocéntrico es un individuo en el que el cromosoma que está presente en simple dosis es un cromosoma telocéntrico.





Trisómico: Es un individuo que tiene un cromosoma extra. Su dotación cromosómica es $(2n+1)$.

SÍNDROME DEL TRIPLE X





Resumen

| A | B |
|----------------------------------|--|
| Mutación | Cambios en la información hereditaria. |
| Mutación génica | Se producen alteraciones en la secuencia de nucleótidos de un gen. |
| Mutación cromosómica estructural | Cambios en la estructura interna de los cromosomas. |
| Mutación cromosómica numérica | Alteraciones en el número de los cromosomas propios de la especie. |
| Mutación génica por transición | Cambio en un nucleótido de una base púrica por otra púrica o de una pirimidínica por otra pirimidínica. |
| Mutación génica por transversión | Cambio de una base púrica por una pirimidínica o viceversa. |
| Adiciones génicas | Inserción de nucleótidos en la secuencia del gen. |
| Deleciones génicas | Pérdida de nucleótidos. |
| Deleción cromosómica | Pérdida de un segmento de un cromosoma. |
| Duplicación cromosómica | Repetición de un segmento del cromosoma. |
| Inversión cromosómica | Segmento cromosómico de un cromosoma situado en posición invertida. |
| Translocación cromosómica | Segmento cromosómico de un cromosoma situado en otro cromosoma. |
| Euploidías | Alteración que afecta al número de juegos completos de cromosomas con relación al número normal de cromosomas de la especie. |
| Trisomías | Tres cromosomas en lugar de los dos normales. |
| Monosomías | Si falta uno de los cromosomas de la pareja de homólogos. |
| Tetrasomías | Cuatro cromosomas en lugar de los dos normales. |
| Aneuploidías | Ocurre cuando está afectada sólo una parte del juego cromosómico y el cigoto presenta cromosomas de más o de menos. |
| Trisomía del par 21 | Síndrome de Down. |
| Trisomía del par 18 | Síndrome de Edwards. |
| Trisomía del par 13 | Síndrome de Patau. |



1. El síndrome conocido como “crit de chat” o “maullido de gato” está producido por:

- A** Una duplicación en la pareja de cromosomas sexuales
- B** Una alteración en la estructura del cromosoma
- C** Una variación en el número de cromosomas
- D** Una alteración en la estructura del gen

2. Algunas mutaciones son beneficiosas porque:

- A** Pueden producir un cambio favorable sobre el que puede actuar la selección natural
- B** Porque puede producir personas más altas
- C** Porque producen caracteres más bonitos
- D** Nunca una mutación puede ser beneficiosa

3 Las mutaciones génicas son:

- A** Las que afectan a una célula entera
- B** Las que afectan a la estructura de un gen
- C** Las que afectan a un cromosoma
- D** Las que afectan a un número de cromosomas

4 Respecto a las mutaciones

- A** Son siempre beneficiosas para el organismo
- B** No afectan al ADN
- C** Pueden producirse en cualquier célula del organismo
- D** Solo se producen en las células sexuales

5 Una mutación puede resultar beneficiosa?

- A** Siempre, ya que un cambio es un beneficio
- B** Nunca, siempre produce un perjuicio
- C** Casi siempre son beneficiosas
- D** Alguna vez, ya que puede dar origen a un carácter ventajoso

6 Una mutación es un cambio:

- A** En las biomoléculas de la célula
- B** En la forma de heredar los caracteres
- C** En la información genética
- D** En los orgánulos celulares

7 Una trisomía es una mutación cromosómica que origina que el individuo afectado:

- A** Tenga un cromosoma de menos
- B** Tenga un cromosoma de más
- C** Tenga tres cromosomas extras
- D** Tenga triplicado el cromosoma sexual Y



8 Si un individuo tiene una trisomía 21 decidimos que tiene:

- A** El síndrome de Klinefelter
- B** El síndrome de "maullido de gato"
- C** El síndrome de Edwards
- D** El síndrome de Down

9 Existen tres tipos de mutaciones denominadas:

- A** Génicas, cariotípicas y genómicas
- B** Génicas, genotípicas y cromosómicas
- C** Génicas, corpusculares y genómicas
- D** Génicas, cromosómicas y genómicas

Los individuos afectados por el síndrome de Klinefelter pertenecen al siguiente genotipo:

44 autosomas + XY 44 autosomas + PYY 44 autosomas + X0 44 autosomas + XXY

- A**
- B**
- C**
- D**



MINISTERIO DE
EDUCACIÓN