

T.P. 4

Genética

Cromosomas

La información genética de los organismos se encuentra en el ADN de cada una de las células, rodeado de una membrana que delimita el núcleo en las células eucariotas. A través del ADN se transmite la información genética de un organismo a su progenie y a esto se lo llama herencia.

Objetivos:

1. *Comprender la estructura del ADN y ARN.*
2. *Entender la organización del ADN en cromosomas y su relación con la división celular*
3. *Entender como esta codificada la información de un organismo en el ADN.*
4. *Aplicar las leyes de Mendel para resolver ejercicios de herencia.*
5. *Familiarizarse con el mecanismo de síntesis de proteínas.*

El ADN se encuentra unido a proteínas formando complejos ADN-proteína y a esto se lo denomina cromatina. La cromatina tiene una estructura laxa, poco condensada en la interfase. La condensación y superenrollamiento de la cromatina durante la división celular permite visualizar claramente a los cromosomas, que están formados por una o dos cromátidas, según el momento de la división celular que estemos observando. Cuando el ADN se duplica cada cromosoma presenta dos cromátidas y estas se unen por una región condensada llamada centrómero en donde se unirán proteínas (microtúbulos) que permitirá la separación de las cromátidas en la división celular. Cada cromosoma tiene distintos genes en su ADN.

El número de cromosomas de una misma especie es constante y característico. Por ejemplo, si una célula u organismo tiene todos sus cromosomas distintos, cada uno con distintos genes, se la denomina haploide (n). Si tiene dos versiones de cada una de estos cromosomas (= tiene dos juegos de cromosomas) se lo llama diploide ($2n$). Al observar esta dotación de cromosomas podemos ver que cada cromosoma tiene uno igual en longitud y ubicación de centrómero; a estos cromosomas se los denomina homólogos y codifican para las mismas características (tienen los mismos genes). Cada uno proviene de un progenitor. Una excepción a esto son los cromosomas sexuales (X e Y en humanos) ya que difieren en forma y genes. También existen células u organismos con más de un juego de cromosomas y se los denomina poliploides. La representación de todos los cromosomas, durante la mitosis, que caracterizan a una especie se llama cariotipo (figura 1).

Las alteraciones del cariotipo resultan en patologías graves. Por ejemplo, la trisomía del cromosoma 21 en humanos es la causante del Síndrome de Down.

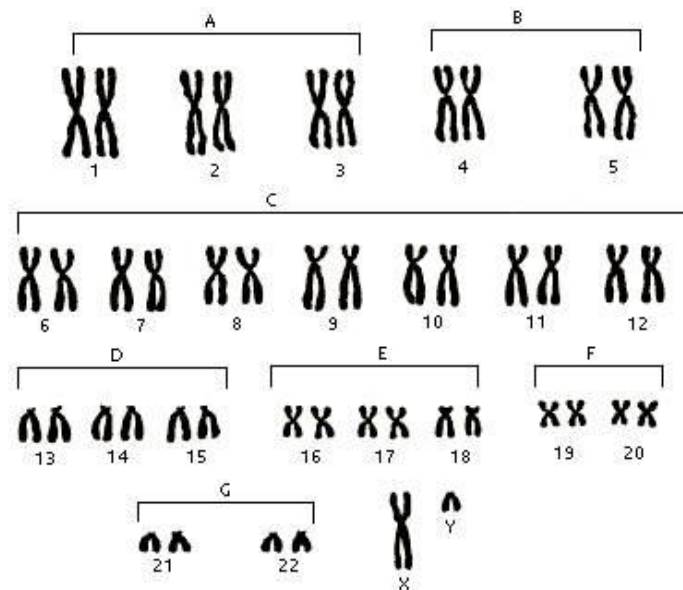


Figura 1. Cariotipo humano normal.

Actividades: 5.1- Cromosomas

1. Observar los modelos de cromosomas brindados por los docentes. Discutir los conceptos de cromátidas (hermanas y no hermanas), cromosomas homólogos, centromero y bandeo.
2. En qué momento del ciclo celular se ven de este modo los cromosomas?
3. Ordenar el cariotipo y decir si se trata de un organismo haplo, di- o poliploide. Dar su número cromosómico.
4. Armar el cariotipo de un organismo $2n=8$. Disponerlos como si estuvieran en metafase I de la meiosis.

Genética mendeliana:

Un gen es una secuencia de nucleótidos del ADN que contiene la información necesaria para la síntesis de una macromolécula con una función determinada. En general esa macromolécula es una proteína o ARN. La información del ADN se transcribe a ARN mensajero (ARNm), que a su vez traduce en una proteína. Hay casos donde la información puede pasar de ARN a ADN (virus).

Las leyes de Mendel son reglas básicas para la transmisión de las características de los progenitores a la descendencia por herencia propuestas y constituyen la base fundamental de la genética.

Primera Ley de Mendel (Ley de la Segregación): cada individuo lleva un par de alelos para cada característica (gen) y los miembros del par segregan (= se separan) al formarse las gametas.

Segunda Ley de Mendel (Ley de la distribución independiente): cuando se forman los gametas, los alelos del gen para una característica dada segregan independientemente de los alelos del gen para otra característica.

Actividad: 5.2- Ejercicios de genética mendeliana

- 1) Un ratón de pelo blanco A se cruza con uno de pelo negro y toda la descendencia obtenida es de pelo blanco. Otro ratón B también de pelo blanco se cruza también con uno de pelo negro y se obtiene una descendencia formada por 5 ratones de pelo blanco y 5 de pelo negro. ¿Cuál de los ratones A o B será homocigótico y cuál heterocigótico?
- 2) Si una nutria homocigótica de pelo oscuro (AA) se cruza con una heterocigótica también oscura (Aa), sabiendo que el pelo oscuro es dominante sobre el pelo claro:
 - a) Cómo serán los genotipos y fenotipos de la F1?
 - b) Podrán tener nietos de color claro?
- 3) Al cruzar dos moscas negras se obtiene una descendencia formada por 216 moscas negras y 72 blancas. Representando por NN el color negro y por nn el color blanco, cuál será el genotipo de las moscas que se cruzan y de la descendencia obtenida?
- 4) El pelo rizado en los perros domina sobre el pelo liso. Una pareja de pelo rizado tuvo un cachorro de pelo también rizado y del que se quiere saber si es heterocigótico, con qué tipo de hembras tendrá que cruzarse?
- 5). Una mariposa de alas grises homocigótica se cruza con una de alas negras y se obtiene una descendencia formada por 116 mariposas de alas negras y 115 mariposas de alas grises. Si la mariposa de alas grises se cruza con una de alas blancas se obtienen 93 mariposas de alas blancas se obtienen 93 mariposas de alas blancas y 94 mariposas de alas grises.
 - a) Cual es el genotipo de la primera y de la segunda generación?
 - b) Cual son las relaciones de dominancia entre los alelos negro, gris blanco?
- 6)- Realice una cruzamiento entre un ratón gris de cola larga con otro blanco de cola corta. Ambos homocigotas para los dos caracteres. Aclaración: el pelaje gris (G) es dominante sobre el blanco (g) y la cola larga (L) sobre la corta (l).

Que gametas producirán organismos con estos genotipos?:

 - GgLl
 - Ggll
 - ggLL
 - GgLL
 - GGll

ADN y ARN:

Tanto el ADN como el ARN son ácidos nucleicos (figura 2). El ADN está formado por una doble cadena enrollada en espiral, o hélice, de nucleótidos. Los nucleótidos están formados por 1) un grupo fosfato 2) un azúcar de cinco carbonos (desoxirribosa) y 3) una base nitrogenada: adenina (A) y guanina (G) (purinas); citosina (C) y timina (T) (pirimidicas). Los nucleótidos se unen entre sí por un tipo de enlace llamado fosfodiéster formando las dos cadenas la doble hélice, que se unen entre si por puentes de hidrógeno entre A-T (dos puentes de hidrógeno) y G-C (tres puentes de hidrógeno). Por esto se dice que las cadenas son complementarias, ya que, una base púrica se une a una pirimídica.

El ARN está formado por una sola cadena de nucleótidos. Estos nucleótidos están formados por 1) un grupo fosfato, 2) un azúcar de 5 carbonos (ribosa) y 3) una base nitrogenada (adenina (A) y guanina (G): purinas; citosina (C) y uracilo (U). Los nucleótidos también se unen por enlaces fosfodiéster.

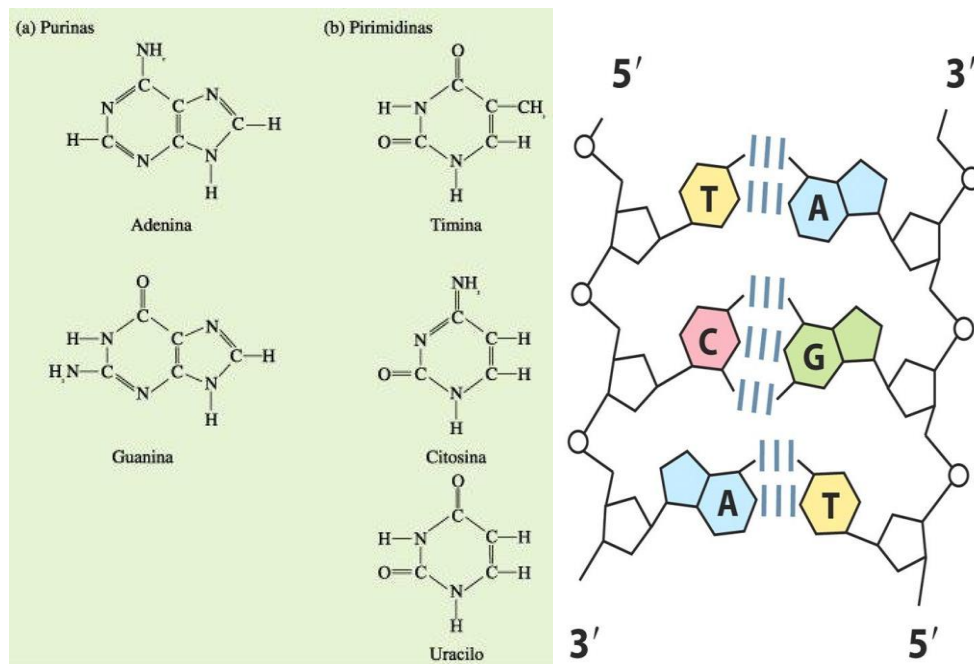


Figura 2. Bases nitrogenadas de los ácidos nucleicos y estructura del ADN.

Actividad: 5.3- Estructura del ADN

1. Se proveerán chinchas simbolizando los componentes del ADN:

- A: adenina
- T: Timina
- C: Citosina
- G: Guanina
- P: Fosfato
- R: Ribosa
- D: Desoxirribosa

2. Disponerlas sobre el telgopor de modo tal de armar la siguiente cadena: AGCTCATG
3. Con las chinchas restantes, armar la cadena complementaria.
4. Marcar con marcador negro los enlaces fosfodiéster y con azul, los puentes de hidrógeno dobles y triples.
5. Armar un ARN complementario (transcripción).

Traducción y síntesis proteica:

Para poder expresarse, la información del ADN debe transcribirse al ARN, que a su vez se traducirá en proteínas. La traducción es el proceso por el cual una molécula de ARN mensajero (ARNm) se transforma en una secuencia de aminoácidos (proteínas/enzimas). En la traducción los nucleótidos se leen de tres en tres. Estos tripletes o codones codifican distintos aminoácidos, según indica el código genético (figura 3). La traducción es llevada a cabo por los ribosomas, complejos de proteínas y ARNr, y es un proceso muy complejo que requiere de muchas proteínas y ARN (ARN de transferencia (ARNt), factores de iniciación IF1, IF2, IF3, RNAm, GTP, Mg, peptidil-transferasa, factores de elongación EF-TU, EF-TS, EF-G, factores de terminación RF1, RF2 y RF3, etc.). El ARNt contiene el anticodón que es la secuencia complementaria del codón del ARNm y que es la que reconoce el aminoácido a colocar. La traducción procede en 3 etapas:

Iniciación: La subunidad pequeña ribosómica se fija al extremo 5' del ARNm, cuyo primer triplete es AUG y luego se acopla la subunidad mayor. Hay un único codón que codifica para metionina. Pero hay dos ARNt: RNAt-fMet y RNAt-Met en los que el primero es el que se usa cuando AUG representa el codón de inicio y el segundo para AUG en posiciones interiores. Los ribosomas tienen dos sitios: A y P. En P se posiciona AUG que es el único sitio en el que se puede posicionar el f-Met-tRNA^{fMet}.

Elongación: El ciclo de elongación se produce en tres pasos: entrada, enlace peptídico y translocación. El segundo aa-RNAt entra al sitio A del ribosoma y los dos aminoácidos se unen. Luego el ribosoma avanza en dirección 3' sobre el ARNm y el ARNt que estaba en el sitio A pasa al sitio P, desplazando al primer ARNt, que se va dejando su aminoácido unido al del segundo ARNt. Este ciclo de elongación continúa al unirse el ARNt que corresponda al sitio A.

Terminación: Cuando el ribosoma llega a un triplete de terminación del ARNm, el sitio A es ocupado por una proteína de liberación. Al avanzar el ribosoma por última vez sobre el ARNm, último ARNt se desprende y libera a la proteína, mientras que la proteína de liberación separa las subunidades del ribosoma.

El Código Genético (figura 3):

Es una tabla que contiene los tripletes de nucleótidos que codifican cada uno de los 20 aminoácidos. Es universal (con ciertas excepciones!). Es un código no solapado, en el cual cada aminoácido es secuenciado por más de un codón. Los ARNt reconocen codones mediante apareamiento de bases del codón del ARNm y una secuencia de tres bases del ARNt denominada anticodón.

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

Figura 2. Código genético.

Actividad: 5.4 - Traducción y síntesis proteica

1. Dividirse en 2 grupos (ribosoma y ARNt). Usando clips de colores a modo de nucleótidos, el grupo ribosoma hará la traducción de la siguiente porción de cadena de ADN (gen): TAC CTT TTC CCC ACA AAG GTG CAG
2. Una vez construida la cadena de ARNm, irán anunciando DE A TRES la secuencia de nucleótidos al grupo ARNt.
3. El grupo ARNt deberá buscar el complejo ARNt-aminoácido correspondiente, usando la tabla del código genético, y llevárselo al grupo ribosoma.
4. Entre ambos irán colocando ordenadamente los nucleótidos sobre la mesada para armar el péptido.