

6. LA INFORMACIÓN GENÉTICA



1. LOS ÁCIDOS NUCLEICOS: ADN Y ARN.
2. REPLICACIÓN DEL ADN. GEN Y GENOMA.
3. EXPRESIÓN DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA.
4. CÓDIGO GENÉTICO.
5. MUTACIONES.
6. BIOTECNOLOGÍA E INGENIERÍA GENÉTICA:
 - a/ Biotecnología: usos.
 - b/ Ingeniería genética: técnicas.
 - c/ Ingeniería genética: aplicaciones.
 - d/ La clonación.
 - e/ Implicaciones de la biotecnología.
 - f/ Proyecto genoma humano

1. LOS ÁCIDOS NUCLEICOS: Son moléculas largas que se componen de unidades llamadas nucleótidos. Cada nucleótido tiene 3 componentes: un glúcido, un grupo fosfato y una base nitrogenada.



COMPONENTES del NUCLEÓTIDO



Base nitrogenada

- A - Adenina
- C - Citosina
- G - Guanina
- T - Timina
- U - Uracilo

Glúcido

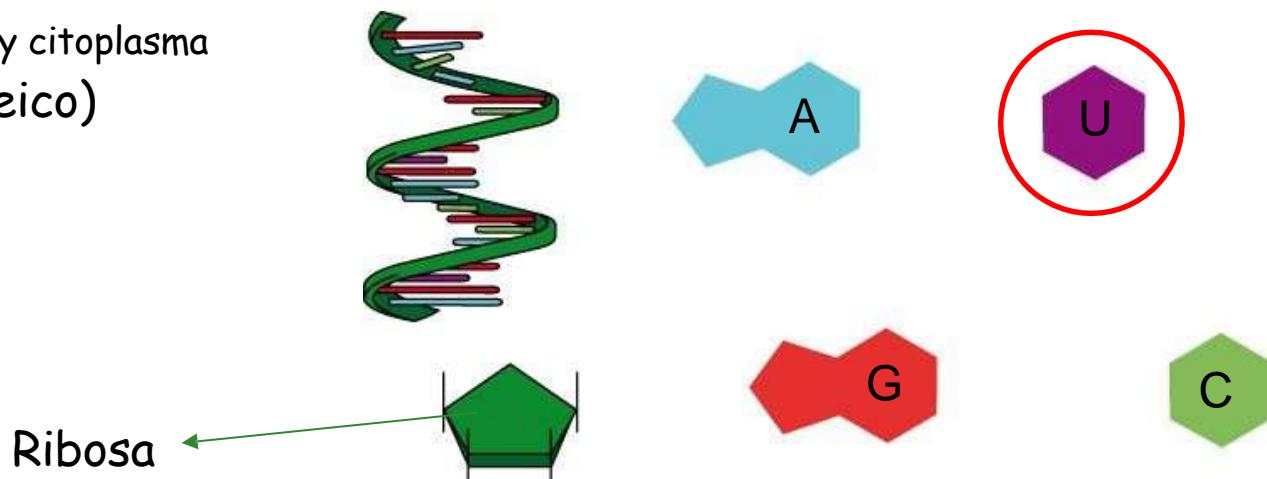
- Ribosa
- Desoxirribosa

TIPOS DE ÁCIDOS NUCLEICOS

ADN y ARN, con diferente composición química.

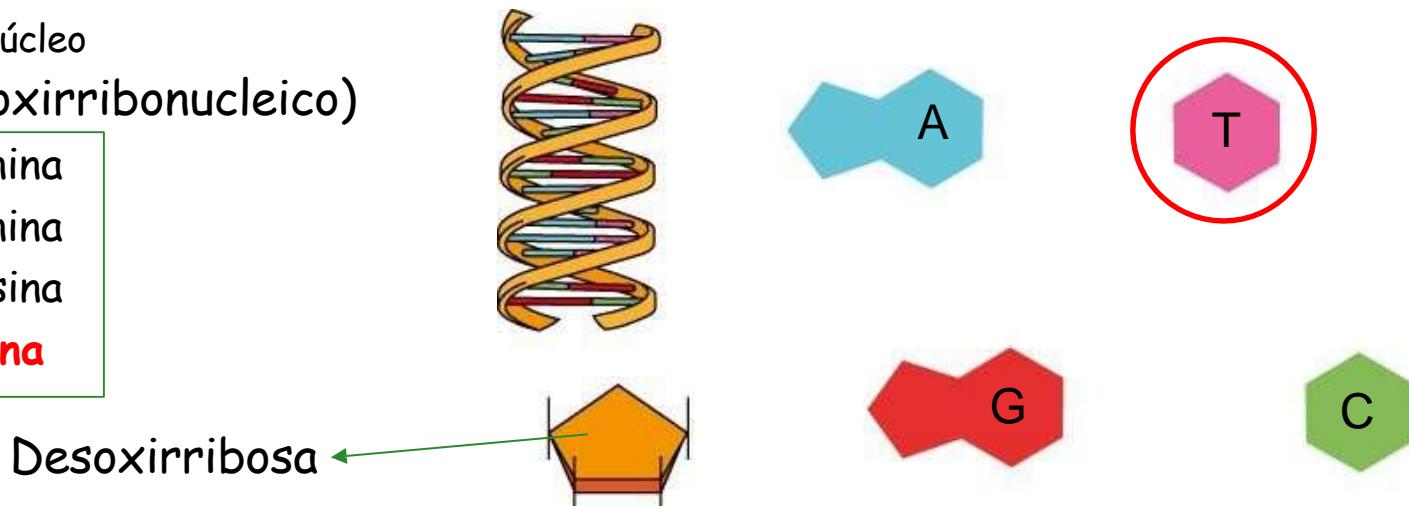
ARN, en el núcleo y citoplasma
(Ácido ribonucleico)

- A - Adenina
- G - Guanina
- C - Citosina
- U - Uracilo**



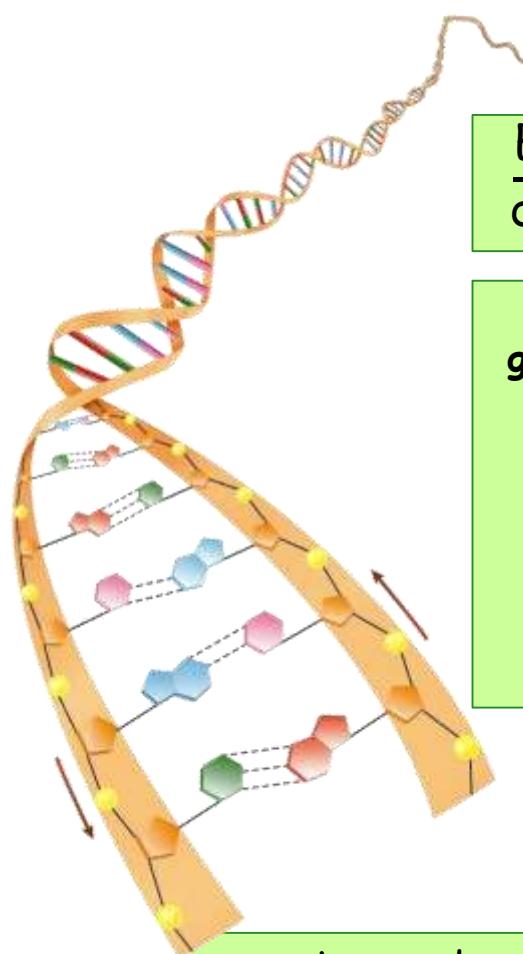
ADN, en el núcleo
(Ácido desoxirribonucleico)

- A - Adenina
- G - Guanina
- C - Citosina
- T - Timina**



CARACTERÍSTICAS DEL ADN: Modelo de Watson y Crick (1953)

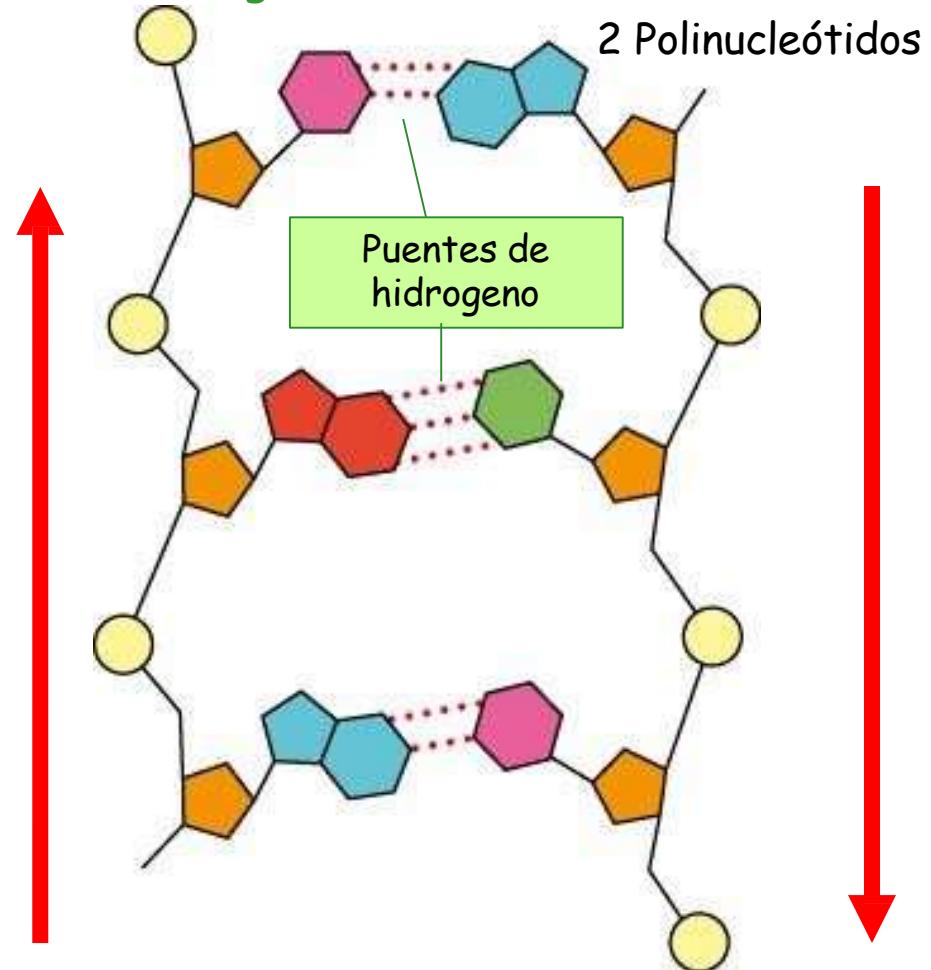
Constituido por dos largas cadenas de nucleótidos que son **antiparalelas** y **complementarias**. Contiene la información genética.



Estructura:
doble hélice

Pentosas y
grupos fosfato:
forman el
esqueleto
externo de la
hélice.
Bases
nitrogenadas:
en el interior.

Las cadenas son
antiparalelas porque
sus direcciones son
opuestas



2 Polinucleótidos
Puentes de hidrógeno
Las 2 cadenas se unen mediante enlaces
entre **bases complementarias**:
• A siempre unida a T
• C siempre unida a G

TIPOS DE ARN: distintas funciones, los 3 intervienen en la síntesis de proteínas.

ARN mensajero

- Estructura: cadena lineal que consta de tripletes de nucleótidos llamados **codones**. Se obtiene a partir del ADN (cuando se copia un fragmento de una cadena de ADN).

- Su función es transportar esta información hasta los ribosomas, para que allí sea traducida.

ARNm

ARN transferente

- Estructura: hoja de trébol.
- Función: transporta los aminoácidos para formar las proteínas en los ribosomas.

ARNt

ARN ribosómico

- Estructura: se asocia a proteínas y forma los ribosomas.

- Función: traduce el mensaje del ARNm para sintetizar la proteína.



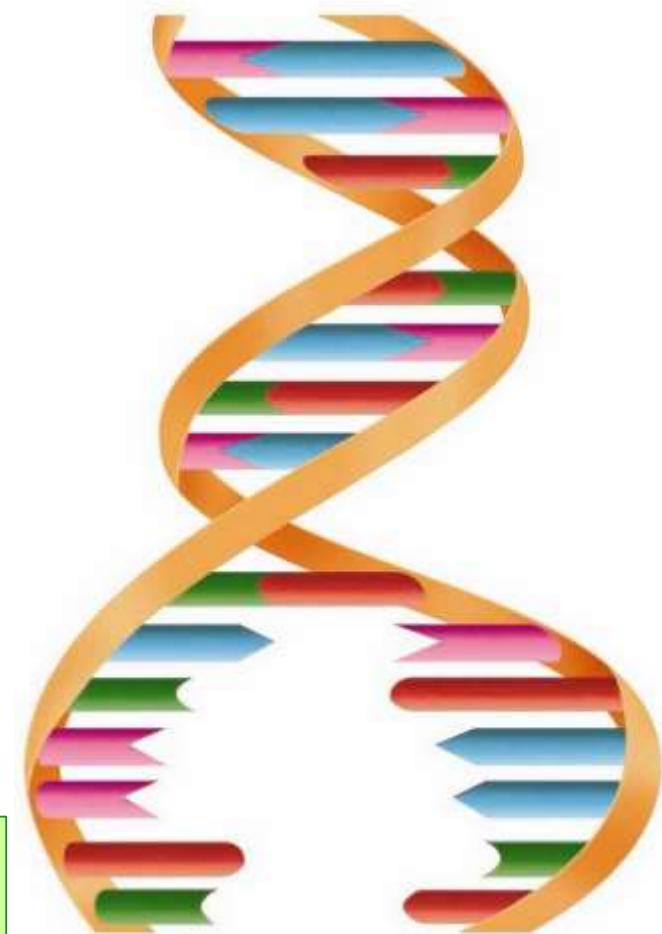
ARN:
Una sola cadena de nucleótidos

2. LA REPLICACIÓN DEL ADN.

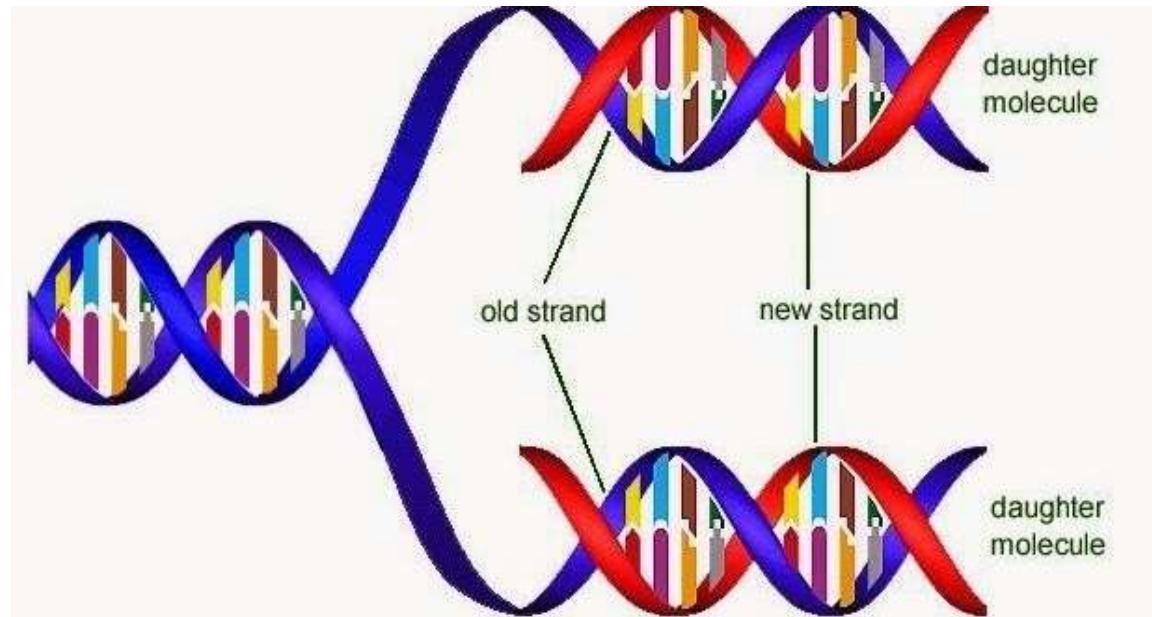
Procedimiento por el cual, a partir de una molécula de ADN se obtienen 2 idénticas a la original. Tiene lugar en la interfase del ciclo celular, cuando la célula se va a dividir, con el fin de que las células hijas tengan una copia completa de ADN.



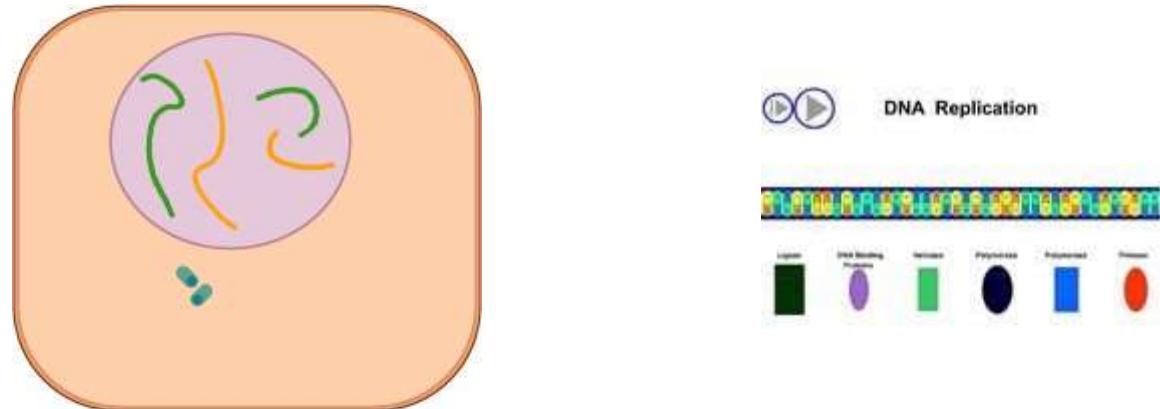
Para ello, la doble hélice se abre y la enzima **ADN polimerasa** utiliza cada cadena como molde para sintetizar una complementaria.



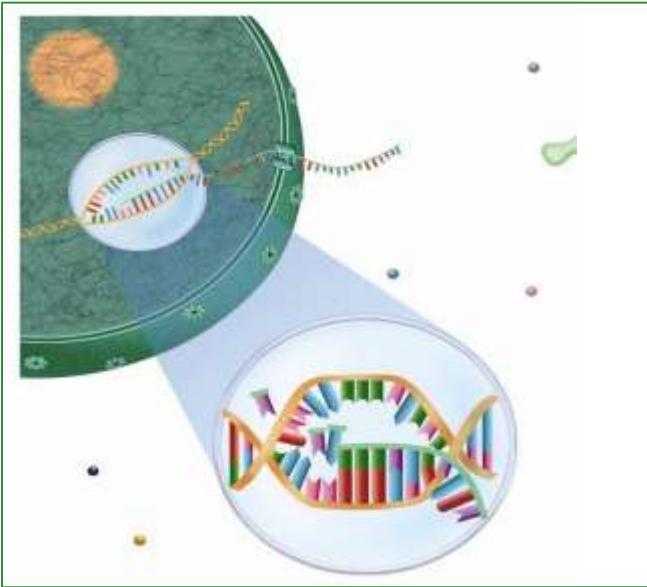
LA REPLICACIÓN es semiconservativa: las moléculas hijas tendrán una cadena original (antigua) y otra nueva.



ANIMACIÓN DE LA REPLICACIÓN



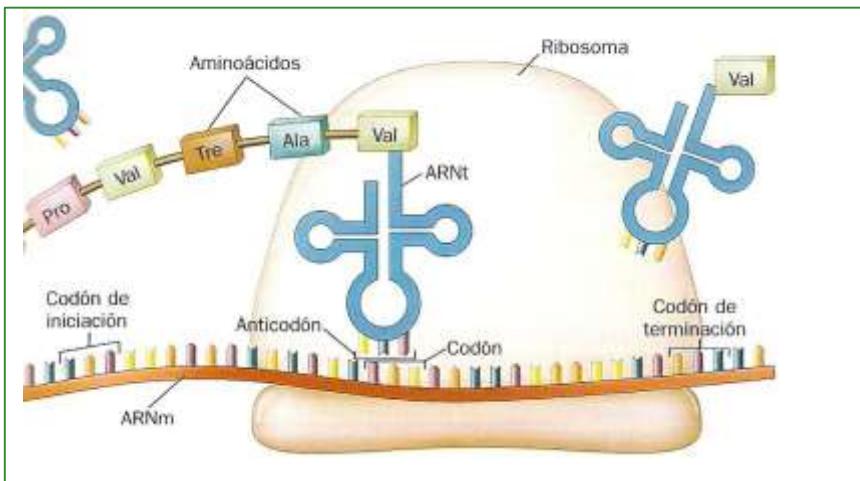
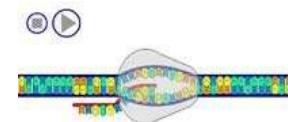
3. LA EXPRESIÓN DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA: 2 fases.



ADN → ARN m → PROTEÍNA

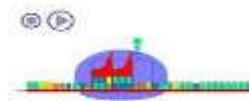
1^a TRANSCRIPCIÓN

A partir de un fragmento de ADN (gen), se sintetiza una molécula de ARNm. Será complementario a él (T→ A, A→U). Realizada por la ARN polimerasa en el núcleo.

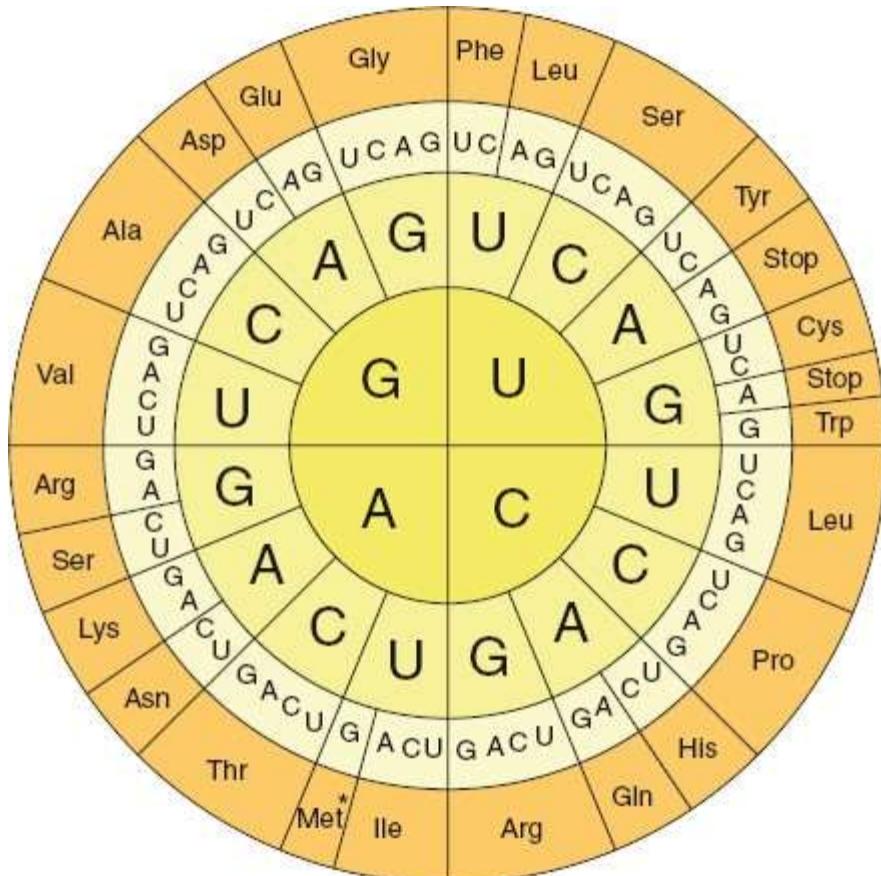


2^a TRADUCCIÓN

El ARNm en el citoplasma es traducido en un ribosoma. El ARNr lee la información codificada y el ARNt aporta los aminoácidos necesarios para sintetizar la proteína.



4. EL CÓDIGO GENÉTICO



* Codón de iniciación

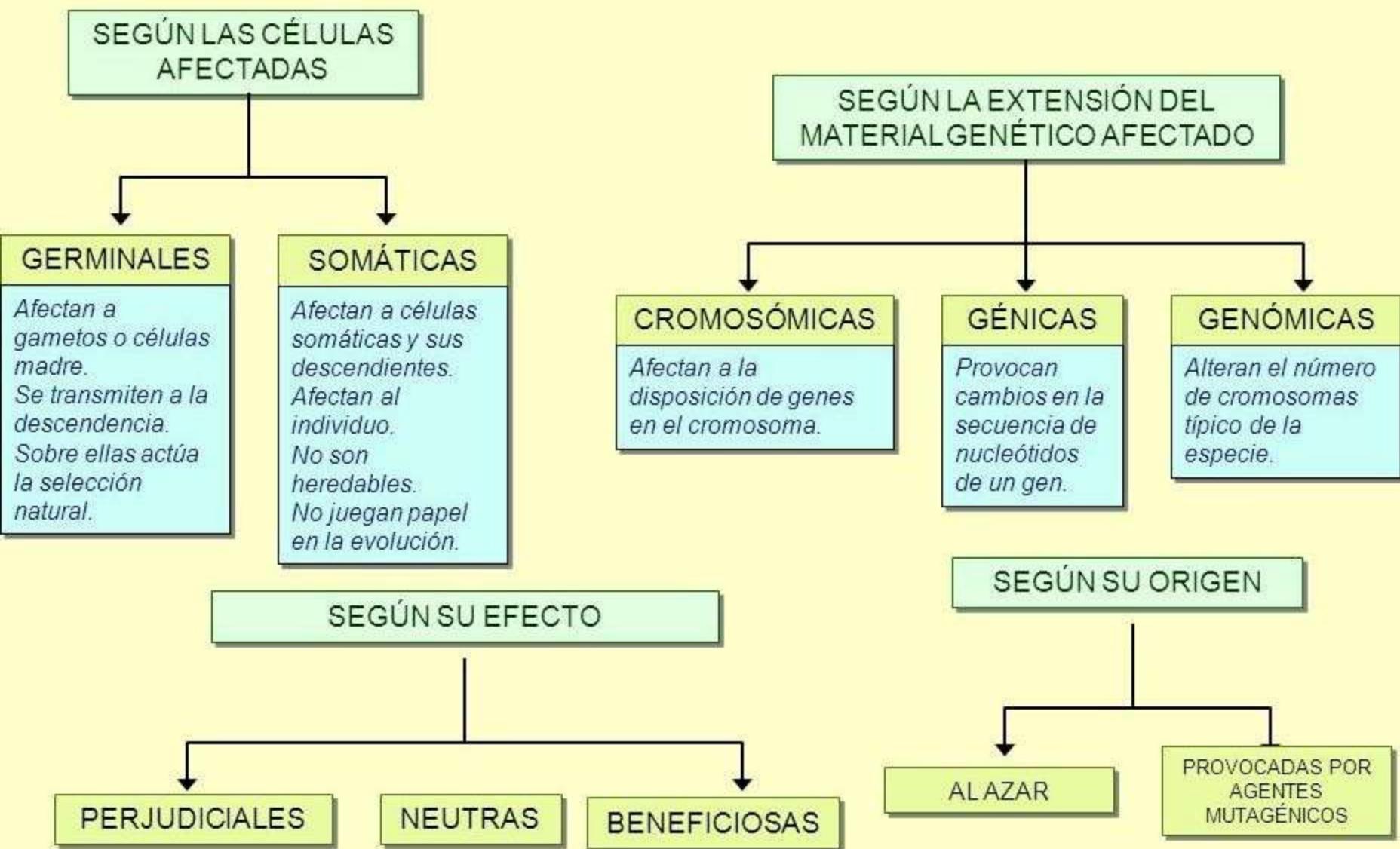
Es la correspondencia entre codones (tripletes del ARNm) y los aminoácidos que forman las proteínas. Es, por tanto, "la clave" necesaria para traducir.

CARACTERÍSTICAS:

- Es **universal** (idéntico en todos los seres vivos).
- Es **degenerado** (a casi todos los aminoácidos les corresponde más de un codón).
- El 1^{er} codón de toda cadena es **AUG (señal de inicio)**.
- Hay **3 codones de terminación**: UAG, UAA, UGA.

5. LAS MUTACIONES: Alteraciones del ADN de un organismo.

Pueden clasificarse atendiendo a distintos criterios.



LOS TIPOS DE MUTACIONES

a/ SEGÚN EL EFECTO SOBRE EL INDIVIDUO

- **Perjudiciales**

Confieren una desventaja para la supervivencia.

- **Beneficiosas**

Aumentan la probabilidad de supervivencia.

- **Neutras**

No afectan a la supervivencia ni positiva ni negativamente.



Drosophila melanogaster (mosca del vinagre)



Pérdida
de las
alas

Mutación perjudicial

LOS TIPOS DE MUTACIONES

b/SEGÚN EL TIPO DE CÉLULAS AFECTADAS

- **Somáticas**

Pueden originar lesiones o enfermedades graves.
No son heredables.

- **Germinales**

Afectan a los gametos.
Son heredables.



LOS TIPOS DE MUTACIONES

c/ SEGÚN LA EXTENSIÓN DEL MATERIAL GENÉTICO AFECTADO

- **Génicas**

Provocan cambios en la secuencia de nucleótidos de un gen determinado.

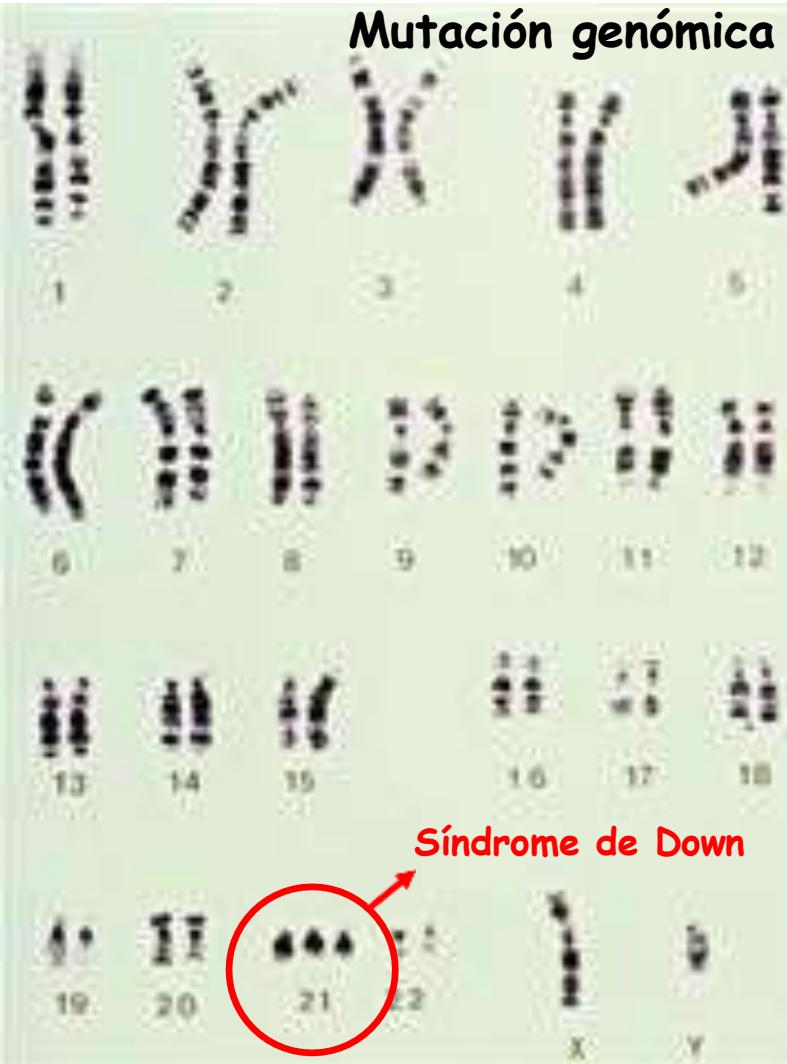
- **Cromosómicas**

Ocasionalmente provocan cambios que afectan a la estructura de los cromosomas.

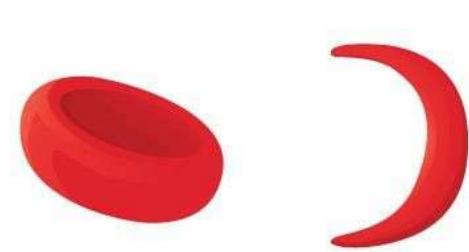
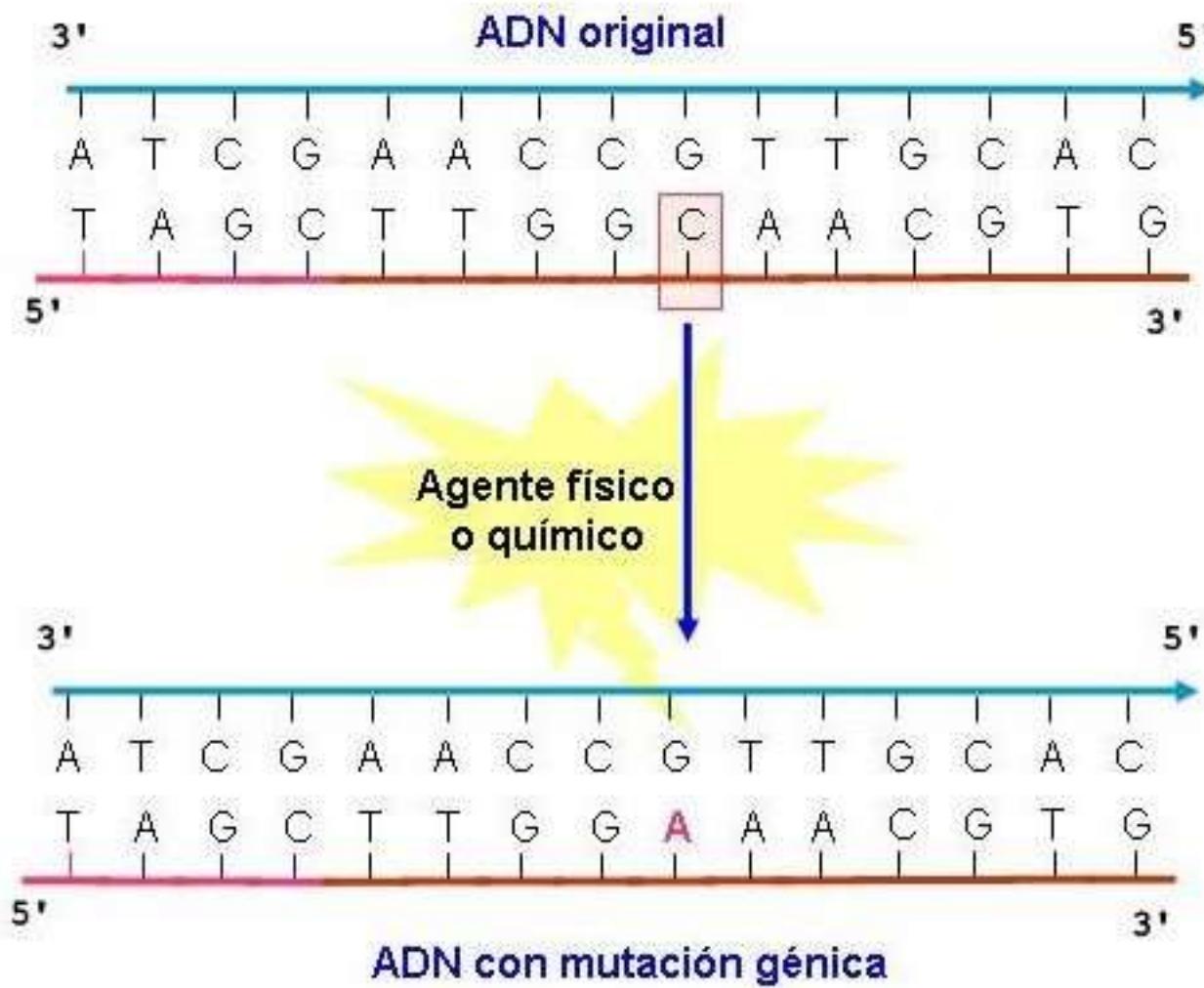
- **Genómicas**

Producen variación en el número de cromosomas de una especie.

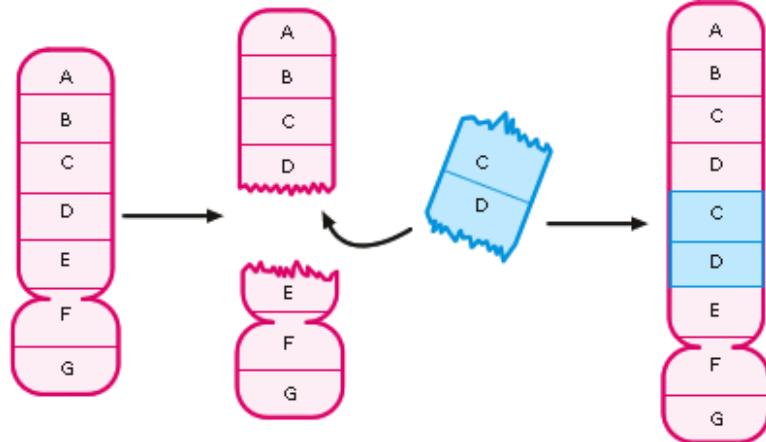
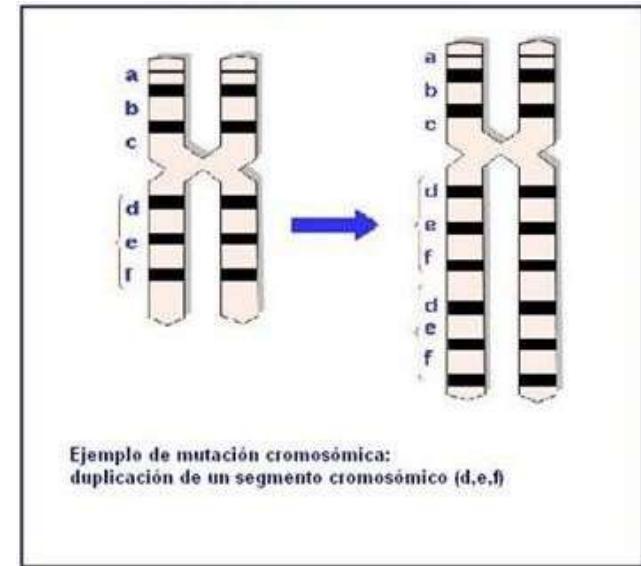
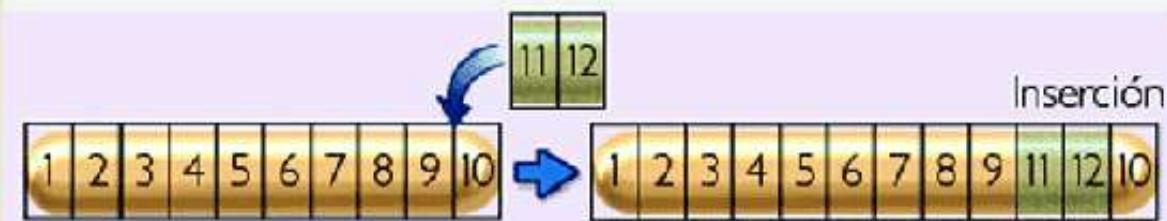
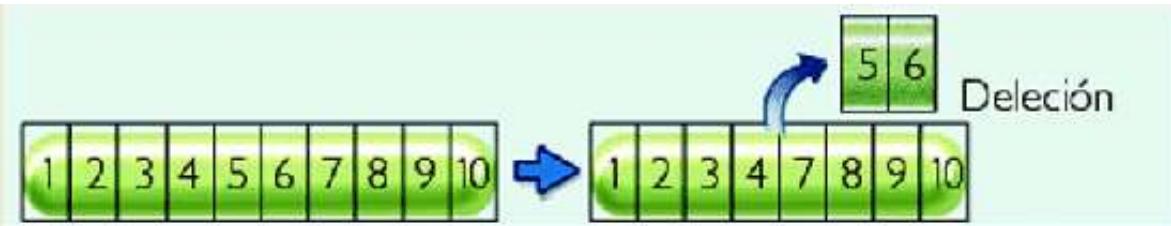
Mutación genómica



MUTACIONES GÉNICAS



MUTACIONES CROMOSÓMICAS



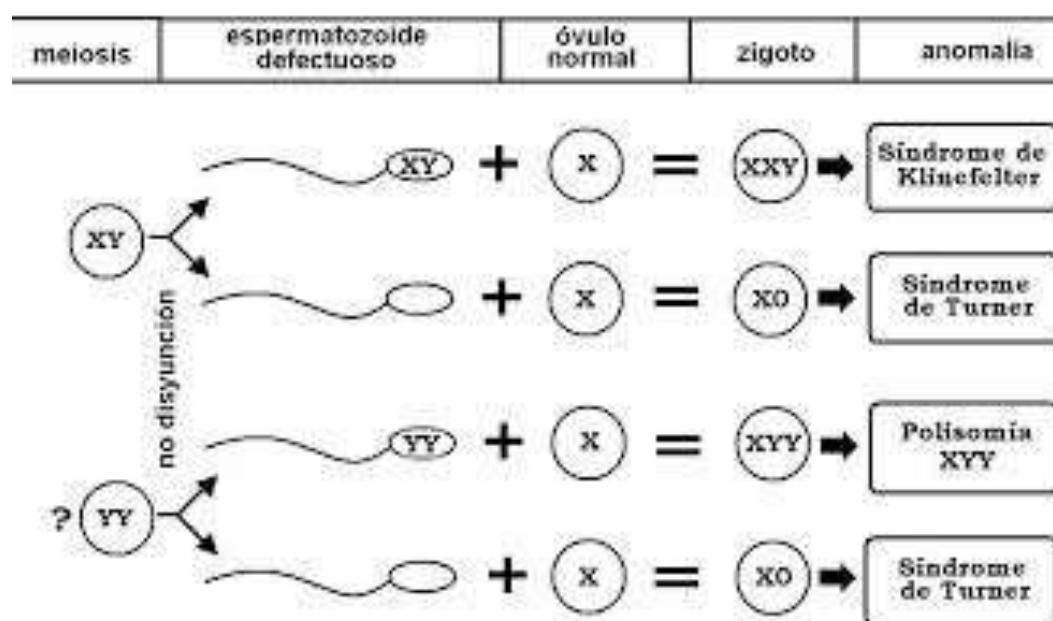
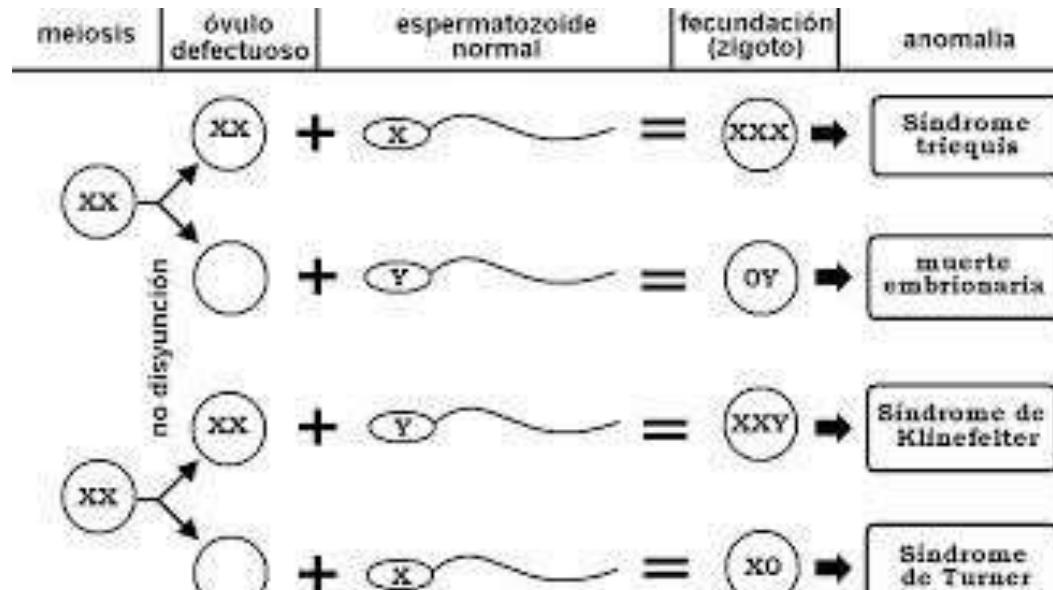
- **EJEMPLOS:**
- Síndrome X frágil (duplicación segmento en X): deficiencia mental.
- Síndrome de Prader Willi (delección en el 15): afecta al desarrollo psicomotor y provoca discapacidad intelectual.

MUTACIONES GENÓMICAS:

- **POLIPLOIDÍAS:** afectan al nº de juegos cromosómicos (organismos $3n$, $4n$, ...).
- **ANEUPLOIDÍAS:** 1 cromosoma de más o de menos:
 - Monosomías:** $2n - 1$
 - Trisomías:** $2n + 1$

Mutaciones GENÓMICAS				
Síndrome de	Tipo de mutación	Dotación cromosómica	Características	
Autosomas	Down	Trisomía del cromosoma 21	45 + XX o XY	Retraso mental, ojos oblicuos, crecimiento retardado, piel rugosa,
	Edwards	Trisomía del cromosoma 18	45 + XX o XY	Anomalías en la forma de la cabeza, boca pequeña, lesiones cardíacas
	Patau	Trisomía del cromosoma 13 o 15	45 + XX o XY	Labio leporino, lesiones cardíacas, polidactilia
Cromosomas sexuales	Turner	Monosomía X	44 + X0	♀ baja estatura, atrofia de ovarios, am enorme, esterilidad
	Klinefelter	Trisomía XYY	44 + XYY	♂ talla alta, escaso desarrollo de las gónadas, esterilidad, retraso mental ,
Duplicados	Duplo Y	Trisomía XYY	44 + XYY	♂ elevada estatura, bajo coeficiente intelectual, tendencia a la agresividad y al comportamiento antisocial.
	Triple X	Trisomía XXX	44 + XXX	♀ infantilismo, escaso desarrollo de mamas y genitales externos.

ORIGEN DE LAS ANEUPLOIDÍAS



6. a/ LA BIOTECNOLOGÍA Y SUS USOS: Utilización de seres vivos para obtener productos de interés humano.

Producción de sustancias terapéuticas



Insulina

Eliminación de metales pesados



Biorremediación



Producción de energía



Producción de alimentos

b/ **LA INGENIERÍA GENÉTICA Y SUS TÉCNICAS:** Manipulación del ADN de un organismo para conseguir un objetivo práctico. (OGM)

1. **TECNOLOGÍA DEL ADN RECOMBINANTE:** Aislar un gen de un organismo e insertarlo en otro distinto (receptor o huésped).

Herramientas necesarias para la manipulación de genes

- Enzimas de restricción (tijeras genéticas)
- Vector de transferencia (vehículo de transporte del ADN)

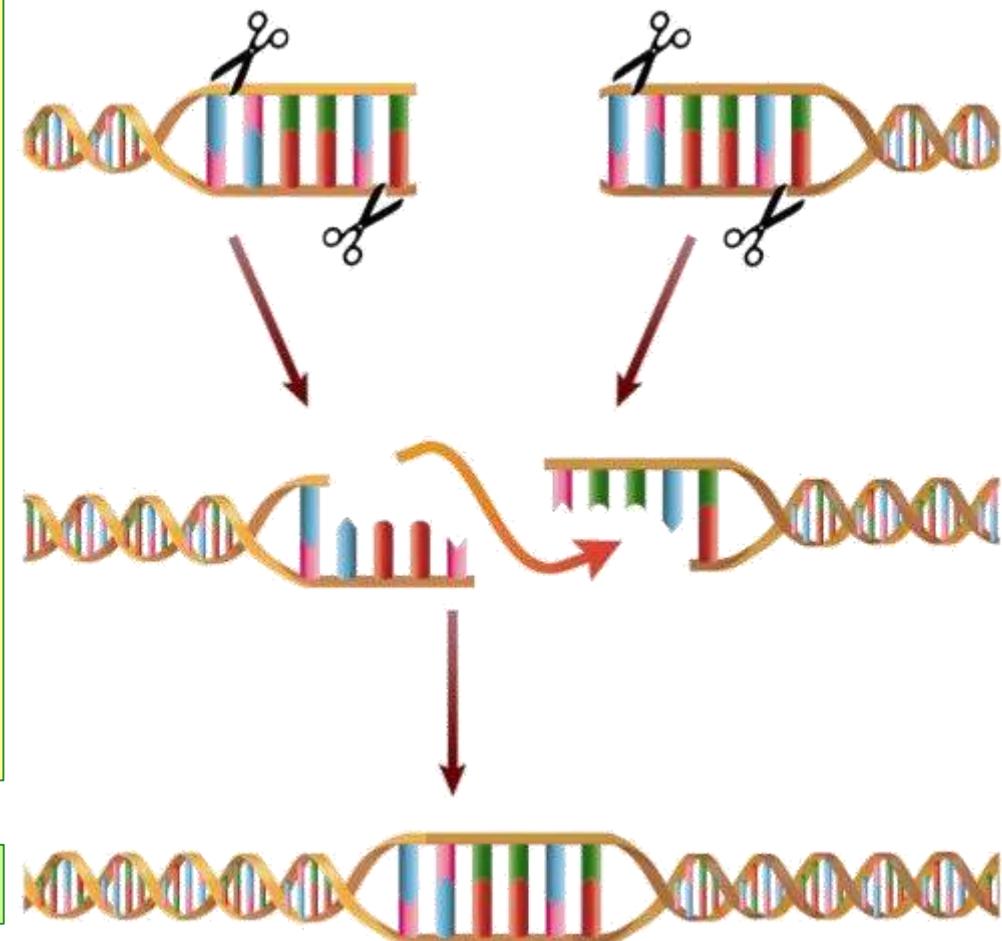
Plásmidos de *Escherichia coli*



- ADN ligasas (enzimas que unen segmentos de ADN)

ADN recombinante

Síntesis de ADN de forma artificial



TÉCNICAS I.G. : TECNOLOGÍA DEL ADN RECOMBINANTE

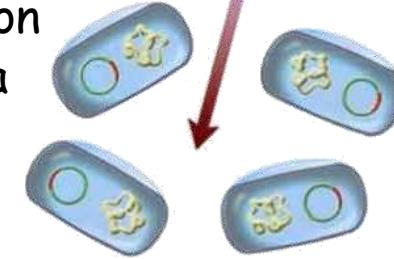
1. Localización y aislamiento del gen que se desea transferir.



3. Unión del ADN elegido al ADN del vector.



4. Inserción del vector con el gen transferido en la célula hospedadora.

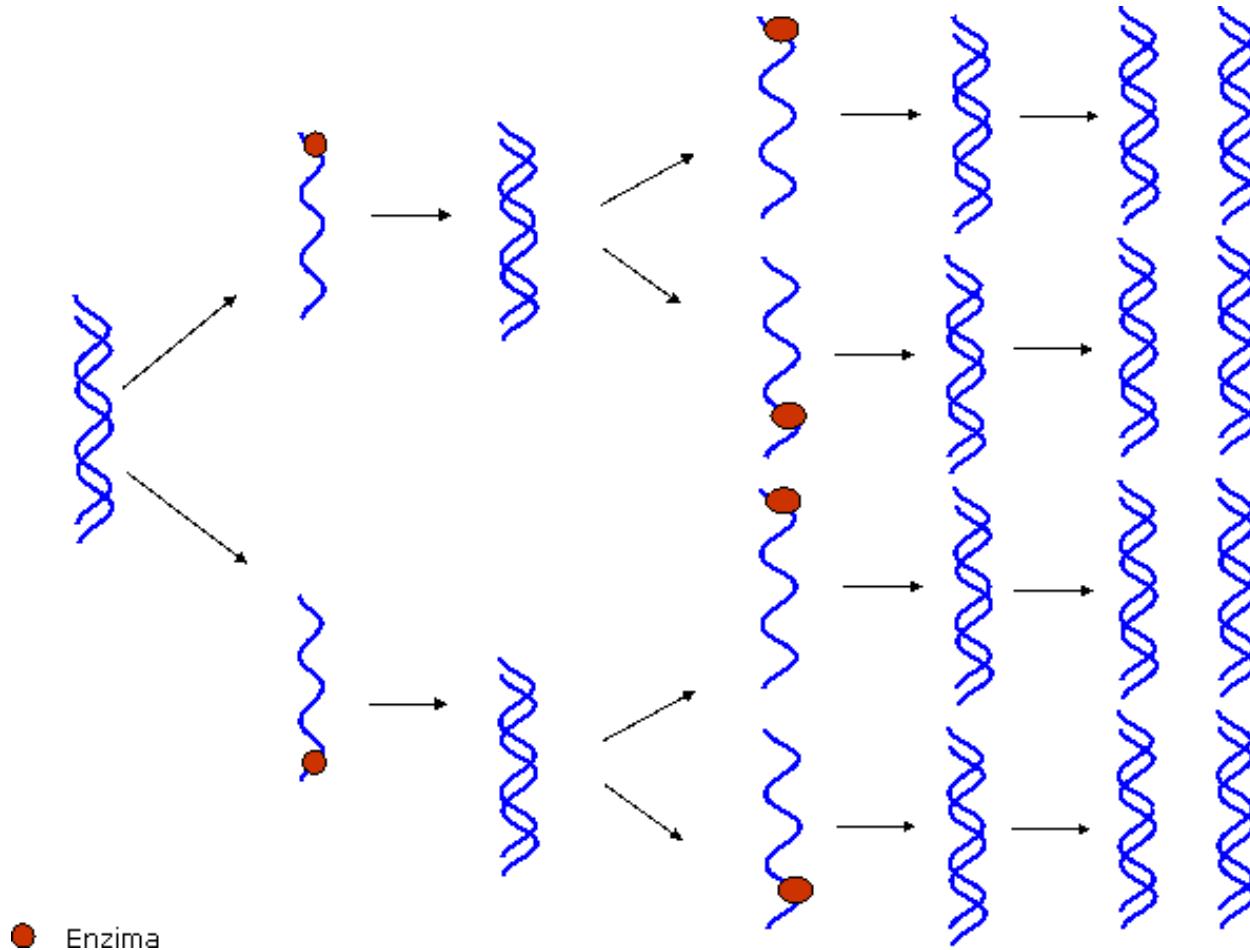


2. Selección del vector.

5. Multiplicación del organismo transgénico.

2. TÉCNICAS I. G. : PCR (Reacción en cadena de la polimerasa)

Se consigue amplificar una pequeña cantidad de ADN.



c/ APLICACIONES DE LA INGENIERÍA GENÉTICA

Obtención de fármacos

Mejora en la producción agrícola y animal.

Carpas y salmones portadores del gen de la hormona del crecimiento



Maíz resistente al frío

- Insulina
- Proteínas de coagulación del suero sanguíneo.
- Vacunas



Tratamiento de enfermedades humanas:

Terapia génica

- Diabetes
- Hemofilia
- Parkinson



Medicina forense

La huella genética: identificar restos humanos, pruebas de paternidad, parentesco, ...

LOS ALIMENTOS TRANSGÉNICOS: obtenidos a partir de OGM

Soja resistente a herbicidas



Resistencia a herbicidas e insectos

Maíz resistente a insectos



Café más aromático y con menos cafeína



Mejora de la calidad



Tomate Flavr Svr



Retraso en la maduración

Arroz que produce provitamina A



Patatas que inmunizan contra enfermedades

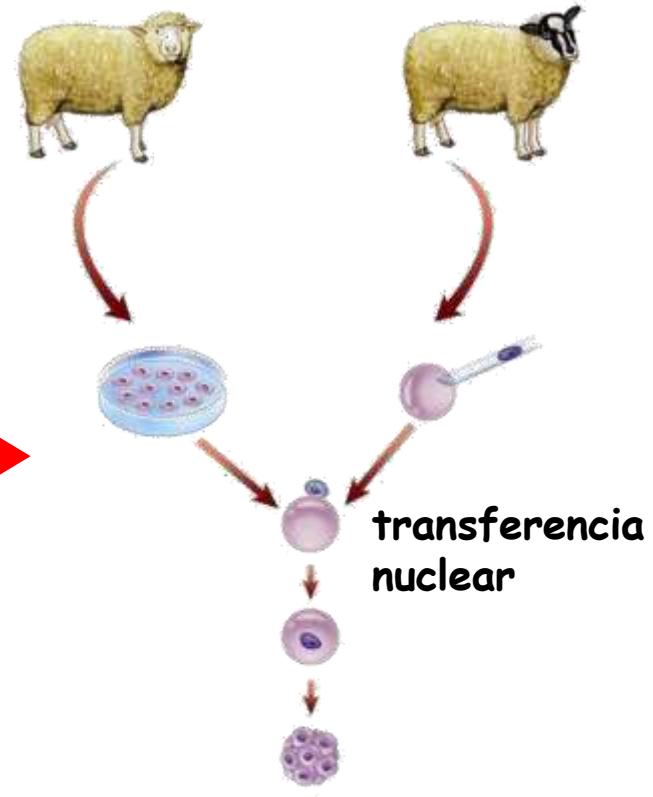


Producción de sustancias

d/ **LA CLONACIÓN:** Obtener copias idénticas de un organismo, célula o molécula.

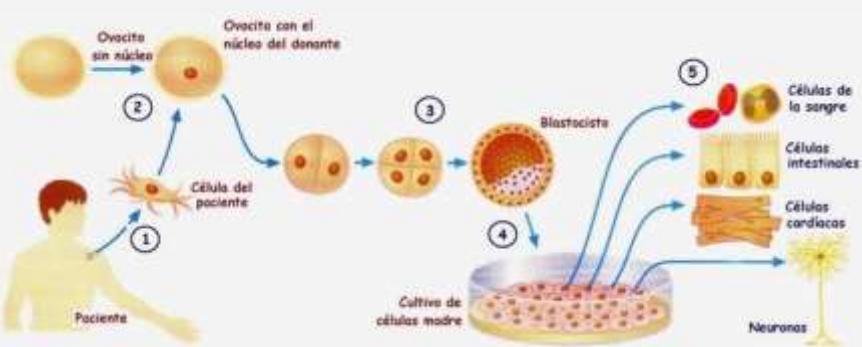
Clonación reproductiva

Tiene como objetivo conseguir individuos nuevos idénticos entre sí y al original.



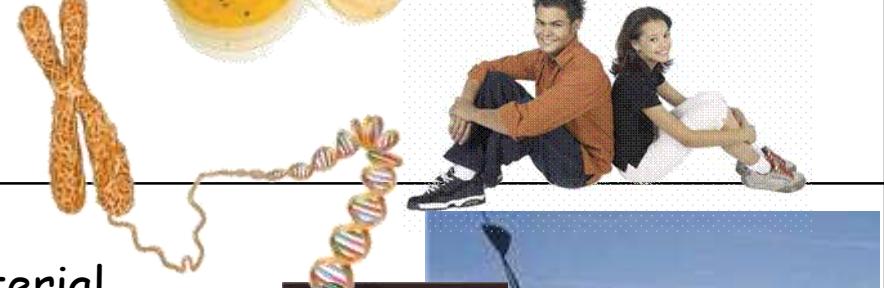
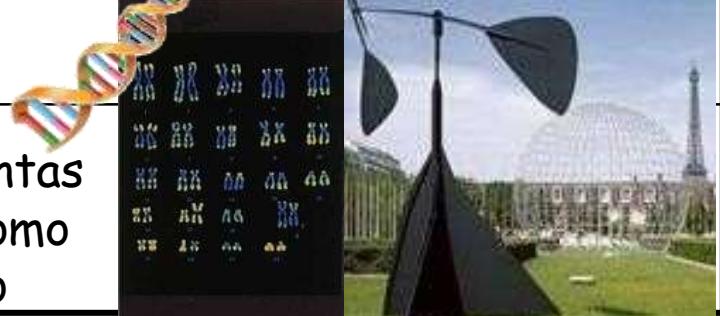
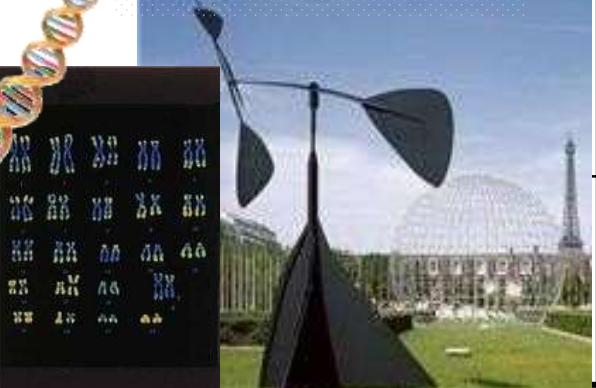
Clonación terapeútica

Tiene como objetivo tratar enfermedades y regenerar tejidos. Se precisan células madre.



e/ IMPLICACIONES DE LOS AVANCES EN BIOTECNOLOGÍA

(riesgos derivados de su aplicación)

Implicaciones ecológicas	Extinción de especies naturales	
Implicaciones sanitarias	Aparición de nuevos virus o bacterias que provoquen enfermedades desconocidas	
Implicaciones sociales	Vulneración del derecho a la intimidad	
Implicaciones éticas	La manipulación de material genético de nuestra especie	
Implicaciones legales	La posibilidad de patentar plantas y animales transgénicos, así como secuencias del genoma humano	

+ COMITÉ INTERNACIONAL DE BIOÉTICA DE LA UNESCO 1993

f/ EL PROYECTO GENOMA HUMANO

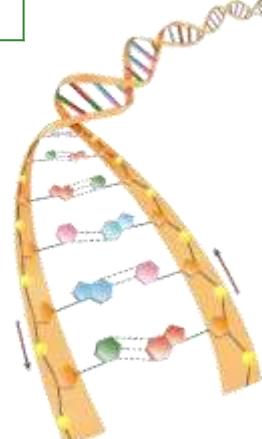


Haemophilus influenzae

En 1995 se publicó por primera vez la secuencia completa de su genoma.

Algunos resultados obtenidos:

- Nuestro genoma tiene unos 25 000 genes.
- Su tamaño es de 2 900 millones de pares de bases.
- El 99,99 % de los datos genéticos son comunes a todas las personas.



El genoma del chimpancé es igual al humano en más de un 98,5 %.

