



BIOLOGÍA

Acceso a la universidad para mayores de 25 años
TEMA 3: Herencia. Genética mendeliana.

TEMA 3: HERENCIA. GENÉTICA MEDELIANA

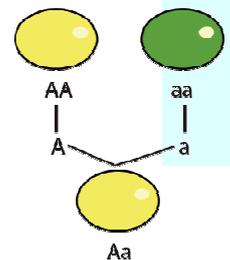
Gregor Mendel fue un investigador que realizó experimentos de gran importancia en el estudio de la herencia de características (caracteres) físicas entre una generación y la siguiente. Mendel utilizó la planta del guisante para comprobar si existían unas leyes biológicas que regularan la herencia de los caracteres y con los resultados que obtuvo se elaboraron las llamadas **leyes de Mendel**.

LEYES DE MENDEL

PRIMERA LEY: DE LA UNIFORMIDAD DE LA PRIMERA GENERACIÓN FILIAL. (F1)

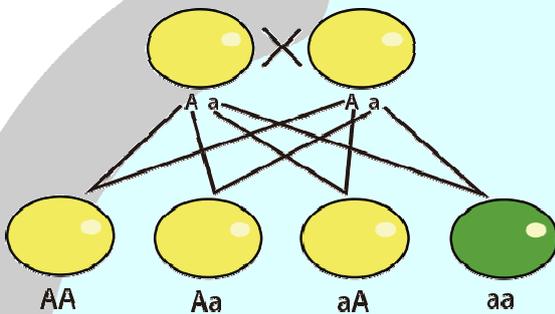
"Si se cruzan dos individuos distintos para un carácter y ambos son razas puras (homocigotos), es decir, tienen el mismo alelo en sus dos cromosomas homólogos, todos los descendientes (F1) serán iguales para ese carácter".

Un ejemplo es el color de la semilla del guisante. El alelo A produce semillas de color amarillo y el alelo a produce semillas de color verde. El parental AA (tiene dos veces el alelo A) sólo formará gametos A, mientras que el parental aa (tiene dos veces el alelo a), sólo formará gametos a. Por tanto toda la F1 será Aa.



El alelo A es dominante sobre a, por lo que todos los individuos de la F1 tendrán semillas amarillas. En este ejemplo AA y aa son **genotipos**, puesto que son los alelos que tienen las plantas, mientras que el color amarillo y verde son **fenotipos**, resultado de la interacción de los alelos con el ambiente.

SEGUNDA LEY: DE LA SEGREGACIÓN DE LOS ALELOS



"Los dos alelos que son responsables de un carácter no se mezclan, si no que se separan y reparten al formarse los gametos"

Si se cruzan entre sí los heterocigotos de la F1 obtenidos en el primer cruzamiento, cada uno de los individuos puede formar dos gametos distintos, por lo que habrá 4 genotipos posibles en F2.

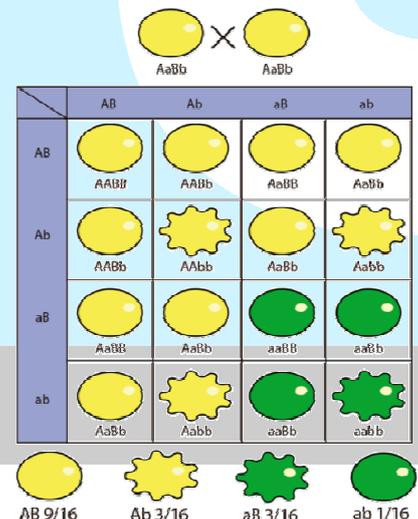
La proporción de genotipos es 1: AA: 2Aa: 1aa.

La proporción de fenotipos es de 3:1 (3 plantas con semillas amarillas por cada planta con semilla verde). Vuelve a verse que el alelo A es dominante sobre a, por lo que sólo la planta aa tiene semillas verdes.

TERCERA LEY: DE LA INDEPENDENCIA DE LOS GENES.

"Si consideramos dos razas puras (homocigotas) para dos genes (A, color de la semilla y B, forma de la semilla), se obtendrá, como ocurría en el caso de la primera ley, una F1 con todos sus individuos iguales y un genotipo dihíbrido (AaBb). Como A domina sobre a y B domina sobre b, se presentan los caracteres dominantes (color amarillo y semilla lisa).

Los individuos de la generación F1, al ser heterocigotos para los dos genes, formarán 4 tipos de gametos. El cruce de la F1 dará lugar a una F2 que resulta de la combinación de esos 4 gametos distintos que aporta cada individuo.



Los distintos genotipos de la F2 se ven en la tabla, mientras que la proporción de fenotipos es 9 semilla amarilla lisa 3: amarilla rugosa: 3 verde lisa :1 verde rugosa.

Esta tercera ley tiene excepciones que veremos más tarde.

EJEMPLO DE CARÁCTER CONTROLADO POR UN GEN CON VARIOS ALELOS: EL GRUPO SANGUÍNEO

En el caso de los guisantes sólo había dos alelos para cada gen y cada carácter. Puede pasar que haya más de dos alelos para cada gen. Un ejemplo es el gen que controla el grupo sanguíneo, que tiene 3 alelos: A, B y 0.

Los alelos A y B son codominantes entre sí, es decir, si un individuo los tiene a la vez, ambos tienen efecto y su fenotipo -(grupo sanguíneo) será AB. Además, los alelos A y B son dominantes sobre 0. Los individuos A0 serán del grupo A, y los del B0 serán del grupo B. Por tanto sólo serán del grupo 0 los individuos con genotipo 00.

El grupo sanguíneo se suele completar con la presencia o ausencia del factor Rh. Está controlado por un gen con dos alelos :D y d, siendo D dominante sobre d. Cuando un individuo tenga algún alelo D, será Rh+. Si no lo tiene, será Rh-.

TEORÍA CROMOSÓMICA DE LA HERENCIA

Existen casos en que los genes no se heredan de manera independiente (3ª ley de Mendel). Esto ocurre cuando los genes están situados en un mismo cromosoma. El investigador Thomas Morgan relacionó la herencia de los genes con la de los cromosomas en la teoría cromosómica de la herencia, que tiene los siguientes puntos:

Los genes, responsable de los caracteres hereditarios, están en los cromosomas.

Los distintos genes se sitúan linealmente en los cromosomas, ocupando cada uno una posición a la que se llama **locus**.

Cada cromosoma homólogo tiene una versión (alelo) del mismo gen, por lo que cada individuo tiene dos alelos para cada gen.

El fundamento del reparto de alelos a la descendencia está en la meiosis (ver División Celular, Tema 2). En ella se separan los cromosomas homólogos, y con ello también se están separando los genes de cada cromosoma. La 3ª ley de Mendel se cumple siempre que los genes **no** se encuentren en el mismo cromosoma, y sean por tanto **independientes**.

Los genes que **sí** están en el mismo cromosoma se dice que están **ligados** porque se transmiten juntos a la descendencia. Sin embargo, cuando se da **sobrecruzamiento** puede pasar que algunos alelos (versión de un gen) de un cromosoma se intercambien al cromosoma homólogo, por lo que se separan de los demás alelos con los que están ligados.

GENES LIGADOS AL SEXO

En el caso del ser humano, el sexo viene determinado por la presencia de determinados cromosomas, que se llaman sexuales. Así, los individuos con dos cromosomas X (XX) son mujeres y los que tienen un X y un Y (XY) son hombres. Estos cromosomas sexuales contienen determinados genes, que se dice que están **ligados al sexo**. El cromosoma Y es más pequeño que el X, y ambos son homólogos solo en un pequeño segmento, el **segmento homólogo**. El resto es el **segmento diferencial**, que contiene diferentes genes en cada cromosoma

Existen enfermedades, como el **daltonismo** (problemas para reconocer colores) o la **hemofilia** (problemas en la coagulación de la sangre), que dependen de genes que están en el segmento diferencial del cromosoma X y no están en el cromosoma Y. Son enfermedades recesivas, lo que significa que si hay un alelo que origina la enfermedad pero en el cromosoma homólogo hay un alelo normal (sano), no se dará la enfermedad. Para el daltonismo, como las mujeres tienen dos cromosomas X, se necesitan dos alelos causantes de la enfermedad (se

representan con X^d) para que aparezca la enfermedad. Si el alelo normal se representa como X, las mujeres serán enfermas si son $X^d X^d$, **portadoras sanas** si son $X^d X$, y **sanas** si son XX.

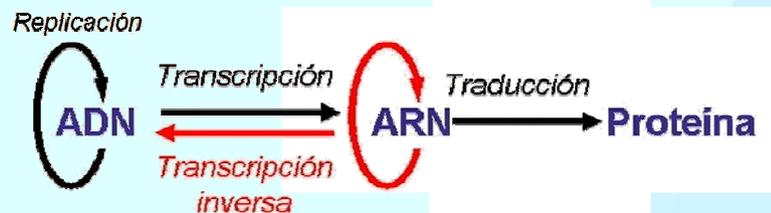
Los hombres, al tener un único cromosoma X, sólo pueden ser **enfermos** ($X^d Y$) o **sanos** (XY). El caso de la hemofilia funciona exactamente igual pero el alelo que produce la enfermedad se presenta X^h .

GENÉTICA MOLECULAR

El ADN es el portador de la información genética, es decir, la información que contienen los genes. Un **gen** es un fragmento de un cromosoma, compuesto por ADN, que mediante una secuencia de nucleótidos tiene información de la secuencia de aminoácidos de una proteína concreta. El conjunto de genes que tiene un organismo tiene la información para fabricar todas sus proteínas, y con ellas se controlan todas las funciones de sus células.

Ya se ha visto en temas anteriores la estructura del ADN y su localización en la célula, ya sea en reposo o durante la división. En este tema se estudiarán:

- La **replicación** del ADN, con la que se duplica el material genético antes de la división celular.
- La **transcripción** del ADN, en la que la información para la síntesis de proteínas que contiene el ADN pasa a ARNm.
- La **traducción** del ARN, en la que este mensaje de nucleótidos del ARNm pasa a la secuencia de aminoácidos que componen una proteína.



Estos procesos son similares en organismos procariotas y eucariotas, con algunas diferencias. La más importante es que en procariotas los tres procesos ocurren en el mismo espacio (citoplasma), mientras que en eucariotas están separados (replicación y transcripción en el núcleo y traducción en el citoplasma).

REPLICACIÓN DEL ADN

El proceso de replicación del ADN es necesario para poder transmitir toda la información genética a las células hijas. Se da durante la fase S del ciclo celular y se divide en tres fases: **inicio, formación de las nuevas cadenas y terminación**. De manera resumida el proceso consiste en que la doble hélice se abre y cada una de las cadenas une nucleótidos por complementariedad (A-T y C-G), obteniéndose dos dobles hélices idénticas, con la misma información genética.

INICIO DE LA REPLICACIÓN

En un punto de la doble hélice, **origen de replicación**, actúan unas proteínas que desenrollan un segmento de ADN y separan las dos cadenas. Se forma así una **burbuja de replicación**. La burbuja tiene **una horquilla de replicación** en cada extremo, que se irán separando para ir abriendo la burbuja.

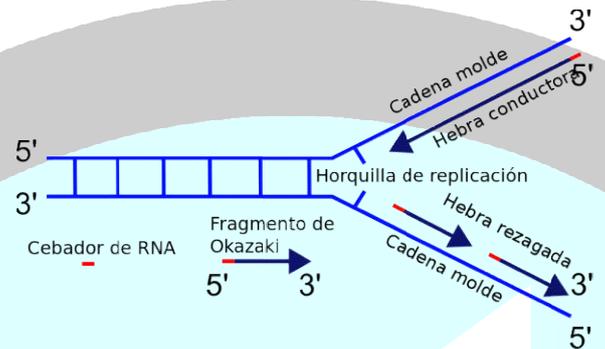
FORMACIÓN DE LAS NUEVAS CADENAS

Una enzima llamada ADN-polimerasa comienza la síntesis de las nuevas cadenas complementarias sobre las originales, con las siguientes claves:

Se necesitan unas cadenas molde, las originales, que se vayan leyendo en sentido **3'-5'** desde el origen de replicación.

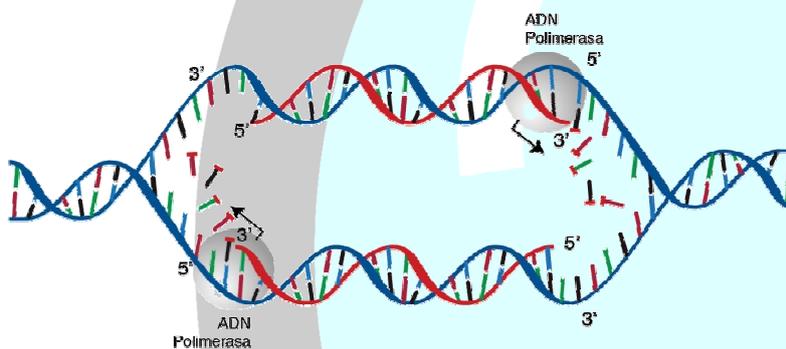
Los nucleótidos se van añadiendo a las nuevas cadenas en sentido **5'-3'**, por complementariedad, según se van leyendo las cadenas molde.

La ADN-pol no puede comenzar una cadena, sólo puede añadir nucleótidos a cadenas ya existentes en el extremo 3'. Por ello otra enzima, la ARN-primasa, fabrica un pequeño fragmento de ARN de unos pocos nucleótidos, complementario a la cadena molde, a partir del cual ya puede actuar la ADN-pol. Este fragmento es el **cebador o primer**.



Las horquillas de replicación se van separando y la burbuja se va abriendo. Desde el origen de replicación, las ADN-pol avanzan leyendo las cadenas molde en sentido 3'-5' añadiendo nucleótidos a un cebador en su extremo 3' y sintetizando la que se denomina **cadena conductora**. Pero la cadena complementaria y antiparalela debería leerse en sentido 5'-3', lo cual es imposible. Esto se resuelve sintetizándose la nueva cadena, llamada **cadena retardada**,

en varios fragmentos, los **fragmentos de Okazaki** (cada uno de ellos con su correspondiente cebador).



Posteriormente otra ADN-pol elimina los cebadores y rellena los huecos con ADN. Por último una ADN-ligasa une los fragmentos de Okazaki.

TERMINACIÓN DE LA REPLICACIÓN

Por último, cada nueva cadena que se ha sintetizado junto con la que ha servido de molde se enrollan en forma de dobles hélices, con lo que el proceso ha terminado. Como resultado hay dos dobles hélices de ADN idénticas.

DIFERENCIAS EN LA REPLICACIÓN ENTRE PROCARIOTAS Y EUKARIOTAS

Existen algunas diferencias entre la replicación del ADN de procariotas y eucariotas. Las más importantes son dos:

- El ADN de eucariotas está asociado a las histonas. Conforme se replica el ADN, también tienen que fabricarse estas proteínas.
- La cantidad de ADN de procariotas es mucho menor que en eucariotas, por lo que sólo hay un origen de replicación. En eucariotas hay varios orígenes de replicación para que el proceso sea más rápido.

TRANSCRIPCIÓN DEL ADN

Ya hemos comentado anteriormente que el ADN contiene información genética, y que un gen tiene la información para la síntesis de una proteína. Esta información debe llegar a los ribosomas, donde se fabrican las proteínas. El procedimiento que usa la célula es copiar la información de un gen desde ADN a otra molécula que funcionará como mensajero entre el ADN y los ribosomas: **el ARN mensajero** (ARNm). Este proceso de copia se llama transcripción. Además, para la traducción del mensaje, se requieren otros dos tipos de ARN, el **ARN de transferencia** (ARNt), y el **ARN ribosómico** (ARNr), que también se obtienen a partir del ADN.

INICIO DE LA TRANSCRIPCIÓN

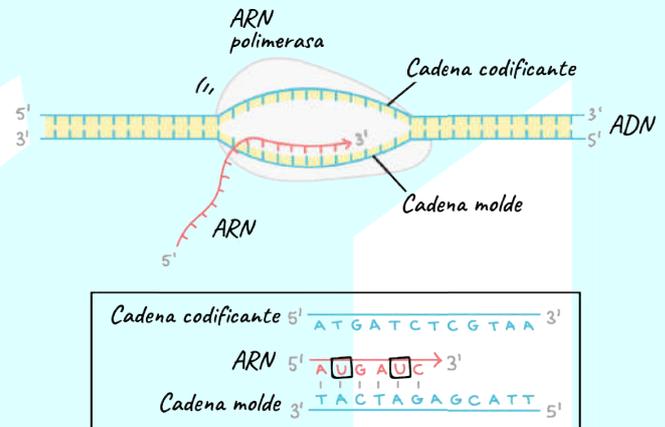
La enzima encargada de la transcripción es la ARN-pol, de la cual hay varios tipos. La ARN-pol reconoce una secuencia de ADN de una de las cadenas, llamada **promotor**, que es una señal de inicio de la transcripción (indica donde comienza el gen). Por tanto sólo una de las cadenas de ADN será transcrita.

ELONGACIÓN DEL ARN

Se desenrolla una porción del ADN y la ARN-pol avanza a lo largo de una de las cadenas de ADN en sentido 3'-5' añadiendo nucleótidos por complementariedad siempre en el extremo 3'. Esta cadena es la **cadena molde** (A-U, C-G, T-A). Se crea así una cadena de ARN que crece en sentido 5'-3' y que es igual, cambiando las T por U, a la cadena de ADN que no está siendo transcrita, la **cadena codificante**.

TERMINACIÓN DE LA TRANSCRIPCIÓN

En el ADN existen señales de terminación al final de los genes. Cuando una ARN-pol lee una de estas señales se separa del ADN y acaba la transcripción.



DIFERENCIAS EN LA TRANSCRIPCIÓN ENTRE PROCARIOTAS Y EUKARIOTAS

Existen varias diferencias, de las cuales las más importantes son dos:

- En procariotas sólo hay una ARN-pol y en eucariotas tres.
- En procariotas, como la transcripción ocurre en el citoplasma, los ARNm pueden empezar a traducirse en los ribosomas antes de que terminen de fabricarse por completo. Esto es imposible en eucariotas por la separación de la transcripción (núcleo) y traducción (citoplasma).

MADURACIÓN DE ARN

Todos los ARN fabricados en eucariotas y algunos de procariotas (ARNt y ARNr) sufren una serie de cambios después de ser sintetizados. Estos cambios son la **maduración del ARN**. Después de la maduración, los ARN pueden realizar su función.

TRADUCCIÓN DEL ARNm

Ya se ha dicho que la traducción consiste en el paso de un mensaje que se basa en una secuencia de nucleótidos (ARNm) a una secuencia de aminoácidos que dará lugar a una proteína concreta. Este proceso se da en los ribosomas, que necesitan un código para realizar la traducción.

El **código genético** es la clave que relaciona la secuencia de nucleótidos con la secuencia de aminoácidos que constituyen una proteína.

Como sólo hay 4 bases nitrogenadas posibles en ARN, no bastan para codificar los 20 aminoácidos que forman parte de proteínas. Si cada señal estuviera formada por dos bases, se podrían codificar 16 aminoácidos, todavía insuficiente. Por tanto la señal para cada aminoácido debe estar formada por tripletes de bases, dando lugar a 64 tripletes diferentes, suficientes para codificar los 20 aminoácidos. Los tripletes de bases del ARNm son los **codones**. Existen 61 codones que codifican para aminoácidos, uno de los cuales, además, es **señal de iniciación de la traducción** (AUG, todas las proteínas empiezan por el aminoácido metionina) y tres codones que no codifican para ningún aminoácido si no que son señal de **terminación de la traducción** (UAA, UAG, UGA).

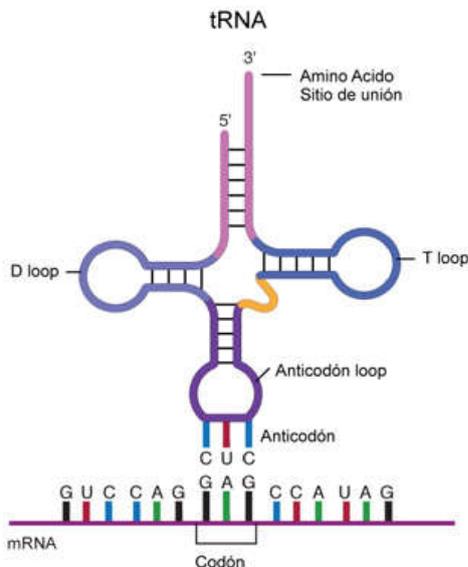
El código genético tiene dos características fundamentales:

- Es **universal**, puesto que el mismo para todos los seres vivos y los virus, salvo alguna excepción.
- Está **degenerado**, puesto que no hay un codón para cada aminoácido, sino que todos los aminoácidos salvo dos están codificados por varios codones.

La traducción, al igual que la replicación y la transcripción, tiene varias fases, y tiene lugar en el citoplasma, concretamente en los ribosomas. En la traducción intervienen el ARNm, el ARNt y ARNr.

Segunda base del codón

	U	C	A	G		
Primera base del codón	U	Phe Phe Leu Leu	Ser Ser Ser Ser	Tyr Tyr STOP STOP	Cys Cys STOP Trp	Tercera base del codón
	C	Leu Leu Leu Leu	Pro Pro Pro Pro	His His Gln Gln	Arg Arg Arg Arg	
	A	Ile Ile Ile Met	Thr Thr Thr Thr	Asn Asn Lys Lys	Ser Ser Arg Arg	
	G	Val Val Val Val	Ala Ala Ala Ala	Asp Asp Glu Glu	Gly Gly Gly Gly	
					U C A G	


ACTIVACIÓN DE LOS AMINOÁCIDOS

Los aminoácidos que van a ser unidos, necesitan activarse. Esta fase previa ocurre en el citoplasma y en la misma cada aminoácido se une a una molécula de ARNt específica, para lo que se gasta un ATP. El ARNt tiene en su secuencia un triplete de nucleótidos que se llama **anticodón**, que es complementario con los codones que codifican para el aminoácido que transporta. Por ejemplo, si un ARNt lleva el aminoácido metionina, codificado por el codón AUG, el anticodón de ese ARNt será el complementario: UAC.

El ARNt unido al aminoácido podrá viajar al ribosoma y añadir su aminoácido a la proteína en formación, de ahí que se llama ARN de transferencia.

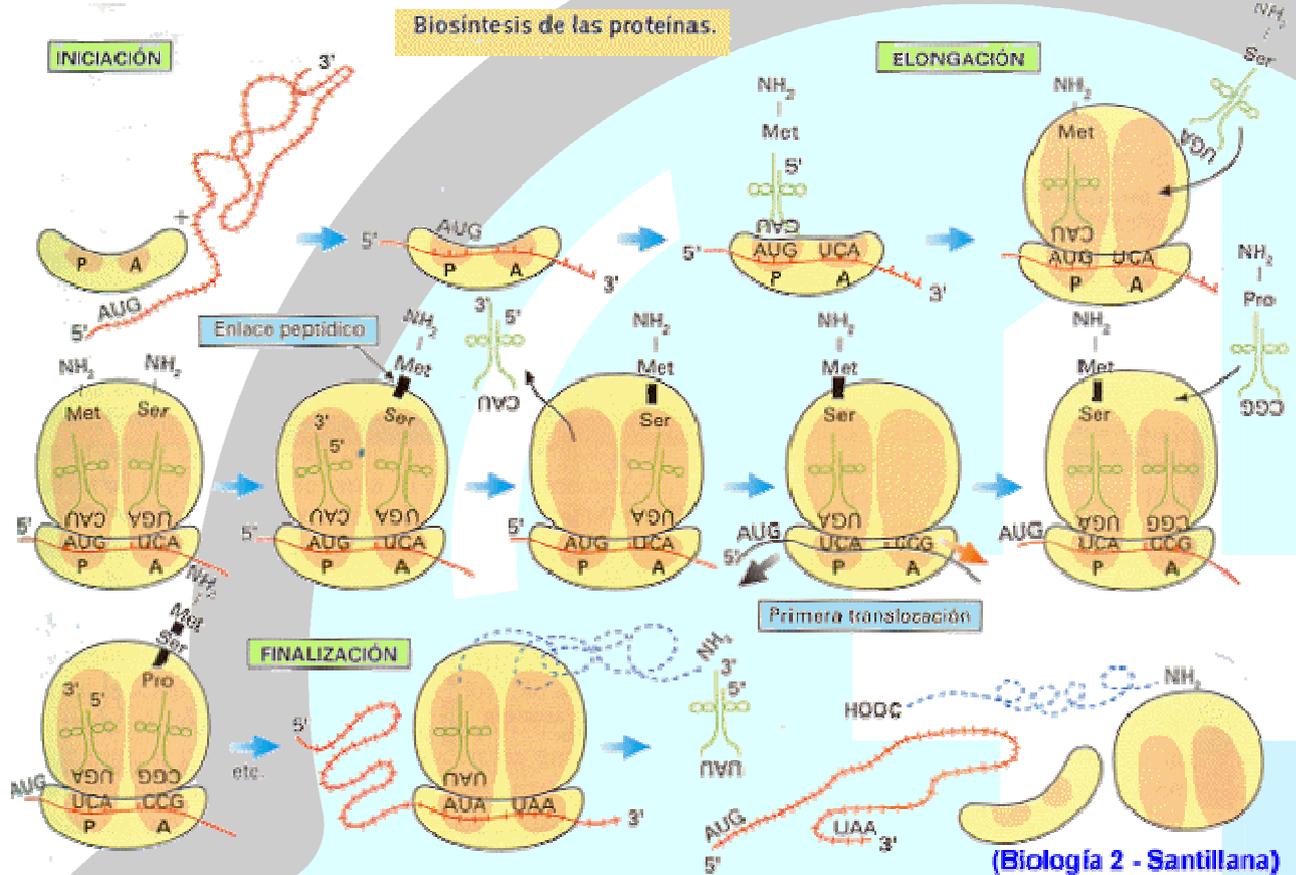
Inicio de la traducción

Los ribosomas tienen dos subunidades formadas por ARNr y proteínas. La subunidad pequeña lee el ARNm en sentido 5'-3' y la subunidad grande tiene dos sitios, P y A, donde se unen los ARNt. El ARN m llega al ribosoma y entra por el extremo 5' en la subunidad pequeña, que empieza a leerlo. Cuando se lee el codón AUG se introduce el ARNt que lleva la metionina en el sitio P de la subunidad grande. Se lee el siguiente codón y se introduce el ARNt correspondiente en el sitio A de la subunidad grande.

Elongación de la proteína

A continuación el aminoácido que está en el sitio P (metionina) se une mediante enlace peptídico al que está en el sitio A, y se produce un cambio de posición de los ARNt. Se da una translocación, en la que el ARNt del sitio P, dejando el sitio A libre. El ribosoma avanza en la lectura del ARNm, se lee un nuevo codón, y se introduce el ARNt correspondiente con un nuevo aminoácido.

Este proceso se repite (entra un ARNt con un aminoácido, se forma enlace peptídico entre la cadena de la proteína en formación y ese aminoácido, se libera ARNt que ha quedado descargado y se cambian las posiciones de los ARNt)



Terminación de la traducción

Cuando se lee un codón de terminación (UAA, UAG, UGA) no se añade ningún aminoácido y el proceso termina, liberándose la cadena de aminoácidos recién formada.

DIFERENCIAS EN LA TRADUCCIÓN ENTRE PROCARIOTAS Y EUCARIOTAS

Existen varias diferencias en la traducción de procariotas y eucariotas. Las dos más importantes son :

- En procariotas, la transcripción y la traducción se dan en el citoplasma, incluso a veces de forma simultánea.
- En eucariotas se traduce un ARNm que lleva información para una proteína. En procariotas el ARNm suele llevar información para más de una proteína (**policistrónico**):

MUTACIONES

Las mutaciones son alteraciones del ADN de una célula. Estas alteraciones pueden ser:

- **Puntuales.** Son cambios en la secuencia de bases del ADN, de manera que se pueden producir proteínas con distinta secuencia de aminoácidos.
- **Cromosómicas.** Son cambios en la estructura de los cromosomas, lo que puede hacer que se pierdan genes o se repitan.
- **Genómicas.** Son cambios en el número de cromosomas. Afectan al número de genes totales de la célula y tienen grandes consecuencias en su funcionamiento.

Las mutaciones pasarán a la siguiente generación sólo cuando se den en células germinales, es decir, las que van a dar lugar a los gametos.

Agentes mutagénicos

Se trata de agentes con capacidad para inducir mutaciones en el ADN, y pueden ser de diferente naturaleza:

- **Físicos:** radiaciones ionizantes y UV
- **Químicos.** Diferentes compuestos capaces de interactuar con el ADN.
- **Biológicos.** La acción de ciertos virus puede alterar la estructura de los cromosomas.

Mutaciones y cáncer

El cáncer está provocado por un descontrol en la multiplicación de las células. Este descontrol se debe a mutaciones que inactivan a los genes que controlan la división celular.

Mutación y evolución

Las mutaciones son un mecanismo que aumenta la variabilidad de los genes de una especie. Normalmente son perjudiciales para los individuos que las sufren, pero en ocasiones pueden otorgar ventajas y la selección natural mantendrá estos genes mutados.

El efecto de estas mutaciones sumado al de la recombinación genética que se da en la reproducción sexual y al de la selección natural, producirá la evolución de las especies y la aparición de nuevas especies.

GENÓMICA Y PROTEÓMICA. INGENIERÍA GENÉTICA

La **genómica** es el estudio del genoma, es decir de todos los genes que tiene una especie. La **proteómica** es el estudio del proteoma, es decir, de todas las proteínas que tiene una especie. La ingeniería genética es la tecnología de la manipulación de ADN y la transferencia de ADN de un organismo a otro, lo que posibilita la creación de nuevas variedades de especies útiles para el ser humano, la corrección de defectos genéticos y la fabricación de numerosos compuestos.

Aplicaciones en medicina

- Obtención de proteínas de mamíferos, como ciertas hormonas.
- Diagnóstico de enfermedades de origen genético
- Obtención de vacunas

Aplicaciones en agricultura y ganadería

Obtención de plantas y animales **transgénicos** que son portadores de genes de otras especies que les aportan características útiles.