

Localización del material genético



Objetivos:

- Investigar y argumentar, basándose en evidencias, que el material genético se transmite de generación en generación en organismos como plantas y animales.
- Reconocer los niveles de organización del material genético.
- Comprender la ubicación de la información genética y la composición, estructura y clasificación de los cromosomas.

Introducción



"La información genética o información hereditaria, es aquella que determina las características propias de cada organismo y se trasmite de generación en generación". La información genética es propia de cada especie, pero existen pequeñas diferencias entre los individuos de una misma especie.

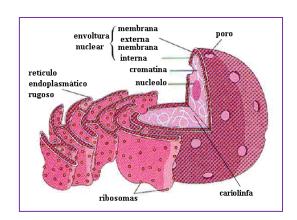
Hoy está ampliamente demostrado que la información hereditaria se encuentra contenida en la molécula de ADN y que físicamente se haya organizada en trozos o fragmentos discretos de ADN llamados genes, que contienen información específica respecto de una determinada característica.



ATENCIÓN!!! un gen no es más que una secuencia específica de nucleótidos que tiene una determinada información.

La importancia del núcleo celular.

Hacia el año 1930, todavía no se tenía ninguna certeza ni evidencias científicas sobre cuál era el material de la herencia, a pesar de que las leyes de la herencia ya habían sido formuladas varios años atrás. Del núcleo celular, se sabía que era un organelo en cuyo interior había un "ácido nucleico", pero tampoco se conocía experimentalmente cuál era su función, así como tampoco se conocía cuál era la función específica del ácido nucleico en su interior. Lo que sí se sabía, a partir de los trabajos de Sutton (1902) era que durante la división celular y la formación de gametos, se formaban unas estructuras densas llamadas "cromosomas" y que éstos se comportaban de la misma manera como se comportaban los "factores de la herencia" en las leyes de la herencia propuestas por Mendel (1865).





Acetabularia crenulata

En la primera mitad de los años 1930, el científico danés Joachim Hämmerling intrigado por dilucidar cuál era la función del núcleo celular llevó a cabo una serie de experimentos con el alga unicelular del género *Acetabularia*, los que permitieron obtener importantes antecedentes de cuál era su importancia real. Como resultado de su trabajo se pudo esclarecer que el núcleo celular dirigía de alguna forma la actividad de la célula y que era, donde al parecer, estaba almacenada la información hereditaria.



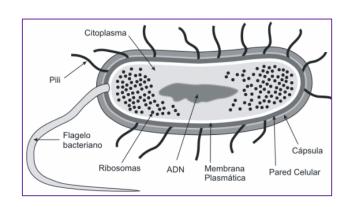
El experimento de Hämmerling permitió determinar que el núcleo era el responsable de dirigir la actividad celular, pero lo más importante, demostró que el núcleo era quien contenía la información hereditaria.

Muchos años después, en la década de 1960, Gurdon, trabajando en experimentos de transferencia nuclear con la especie de sapo africano (*Xenopus leavis*) llegó a las mismas conclusiones, determinando sin lugar a dudas la importancia del núcleo celular como responsable de dirigir la actividad de la célula y de contener la información hereditaria.

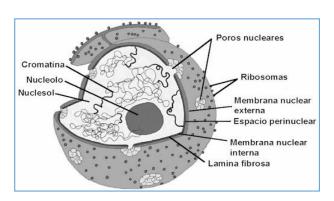
Ubicación de la información genética

La información genética se encuentra almacenada en la molécula de ADN.

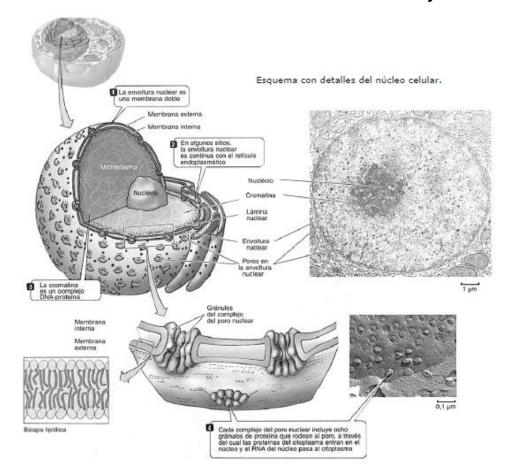
En los organismos *procariontes* el ADN se encuentra en una región nuclear denominada *nucleoide*, pero no está encerrado en una estructura membranosa.



En los organismos *eucariontes*, el ADN se encuentra ubicado en el *núcleo celular*, una estructura formada por una doble membrana (carioteca) que además posee poros que comunican con el citoplasma.



Núcleo celular: control de la herencia y metabolismo.



Es considerado el organelo o compartimiento más importante para las células eucariontes debido a que es el lugar físico donde se encuentra el material genético o ADN, macromolécula responsable tanto del control metabólico de la célula así como de la continuidad de la vida del organismo.

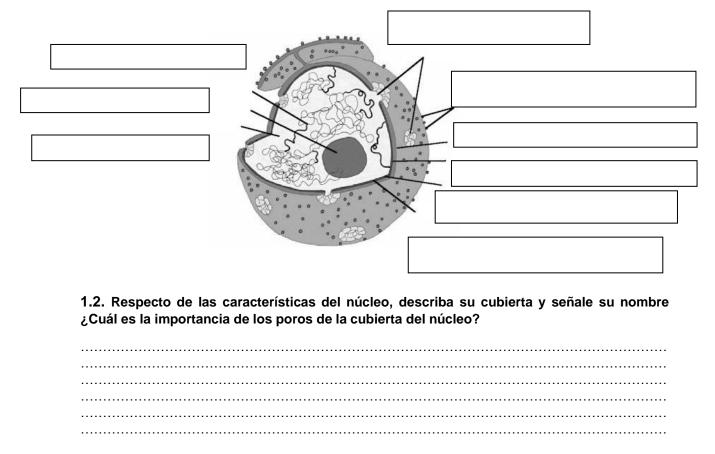
tamaño, ubicación número es variable dependiendo de la actividad metabólica celular. Por ejemplo, células hepáticas de gran tamaño pueden tener dos o tres núcleos, lo mismo con las células ocurre musculares estriadas que también son multinucleadas. Esto se debe a la necesidad del control metabólico por parte de la célula.

En un núcleo interfásico se distinguen y se describen los siguientes componentes:

ETI UTI TIUCIEO ITILE	rfásico se distinguen y se describen los siguientes componentes:
Componente	Descripción
Membrana nuclear(carioteca)	Es doble, en su cara que mira hacia el citoplasma se observan ribosomas adheridos y se postula como parte del sistema de endomembranas (conectado al RER). En su cara nuclear se encuentra una capa proteica llamada lámina (laminilla interna), que sujeta a la heterocromatina. La atraviesan los complejos de poro formados por proteínas globulares que permiten el transporte bidireccional a través de la membrana, por ejemplo ARNs, subunidades ribosomales, enzimas u hormonas.
Cariolinfa (carioplasma)	Es la matriz nuclear, cariolinfa o nucleoplasma. Es la parte líquida del núcleo que puede tener en estado soluble minerales, nucleótidos u otro componente necesario para la conformación de la cromatina.
Cromatina	Presenta dos estados que es posible observar al microscopio: heterocromatina y eucromatina. Heterocromatina: es la forma condensada en que se organiza la cromatina. Se ve como manchas densas de cromatina, frecuentemente está adherida a la membrana nuclear donde presenta espacios más claros sobre los poros de dicha membrana. La heterocromatina es considerada inactiva desde el punto de vista de la transcripción. Eucromatina: tiene el aspecto de granulación fina y homogénea, es decir, descondensada y laxa. Es más abundante en células que están en activa replicación o transcripción de DNA, lo que requiere que la cromatina esté "desenrollada", de tal forma que exista el máximo contacto entre los componentes del nucleoplasma, como los sistemas enzimáticos para la lectura del código genético, o bien, entre las sustancias que se van a incorporar a las cadenas de ADN, como los nucleótidos.
Nucléolo(s)	Subestructura(s) que no posee(n) membrana. Es la porción del ADN, de los cromosomas que contienen genes para que se realice la transcripción de ARN ribosomal (ARNr). Dichas zonas especiales del ADN se llaman zonas organizadoras nucleolares (más conocidas como regiones o zonas NOR) lugar donde se arman las sub-unidades ribosomales. Su número depende de la cantidad de proteínas que tenga que sintetizar la célula.

Actividad N°1.

1.1. Reconoce las estructuras que presenta el núcleo celular.

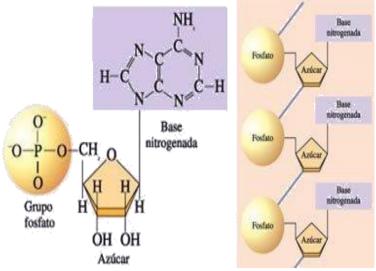


Los ácidos nucleicos

Luego del descubrimiento de la célula y de llegar a la confirmación que ésta era la unidad estructural de todos los seres vivos, el avance de las técnicas microscópicas y bioquímicas permitieron conocer la estructura celular interna y la naturaleza de sus

componentes.

Están formados por C, H, O, N y P. Son moléculas ácidas y actúan como depositarios y transmisores de la información genética de cada célula, tejido y organismo. Gran parte del desarrollo físico de un organismo a lo largo de su vida está programado en estas moléculas. Las proteínas que elaborarán sus células y las funciones que realizarán, están registradas en estas "disco duros" moleculares.



Existen dos tipos de ácidos nucleicos, *el ácido desoxirribonucleico (ADN)* y el *ácido ribonucleico (ARN).* Cada uno de ellos está formado por la unión de monómeros *(nucleótidos)* similares, formando así una cadena polimérica.

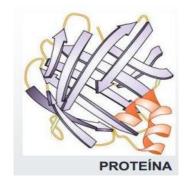
Todos los seres vivos contienen ambos tipos de ácidos nucleicos. Los nucleótidos son biomoléculas que juegan un papel importante en la transferencia de energía e información. Los nucleótidos individuales incluyen los compuestos de transferencia de energía ATP (adenosina trifosfato) y ADP (adenosina difosfato), así como AMP cíclico, una molécula importante en la transferencia de señales entre células

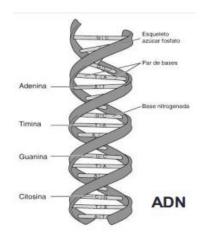
En el año 1869, el bioquímico suizo Friedrich Miescher descubrió que el núcleo celular contenía una sustancia ácida a la que llamó nucleína o ácido nucleico, cuya composición química y proporciones eran diferentes a las demás moléculas orgánicas, por contener una gran cantidad de fósforo.

Siguiendo con los estudios de Miescher, el científico alemán Albrecht Kossel, identifica los dos tipos de ácido nucleico (ADN y ARN), describe su naturaleza bioquímica e identifica la mayoría de sus componentes, las nucleoproteínas y las bases nitrogenadas que los componen. Fue el primero en intuir el papel de los ácidos nucleicos en la herencia y sentó las bases de los estudios modernos sobre el ADN.

♣ El descubrimiento del material genético

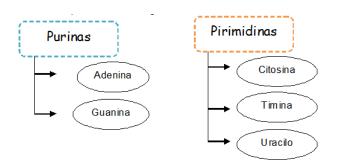
A pesar de los descubrimientos realizados sobre los ácidos nucleicos, no existía acuerdo en los científicos sobre cuál era el material hereditario, existiendo dos moléculas como candidatas: las proteínas y los ácidos nucleicos, especialmente el ADN. Las proteínas tenían a favor el hecho de que estaban presentes en todas las células y que habían proteínas distintivas en diferentes tejidos y entre distintas especies. El ADN en cambio, era el mismo para todos los tejidos y en todas especies.



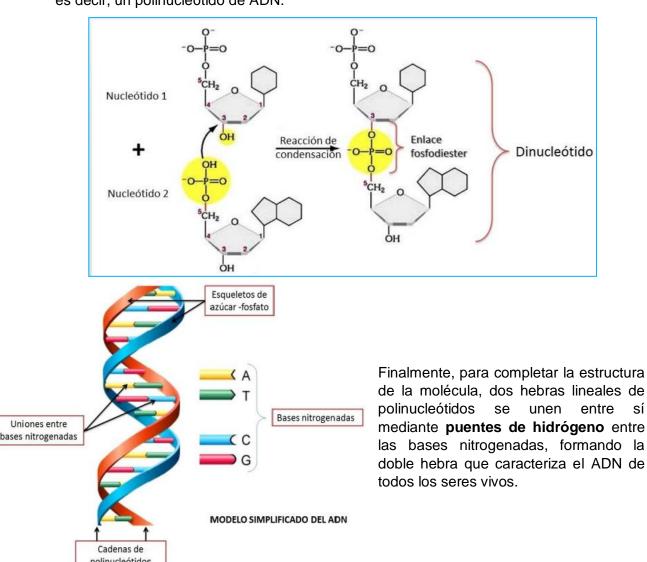


Composición y estructura del ADN

Químicamente, el ADN se compone de átomos de C, H, O, N y P. La unidad elemental de los ácidos nucleicos es el **nucleótido**, una molécula compuesta que consta de un azúcar de cinco carbonos llamada desoxirribosa, una base nitrogenada y un grupo fosfato. Las bases nitrogenadas pueden ser cuatro: adenina (A), timina (T), citosina (C) y guanina (G). Como la base nitrogenada es el elemento distintivo de los nucleótidos, éstas son las que denominan a toda la estructura.



Para formar la molécula de ADN, las moléculas de nucleótidos se unen entre sí, mediante un tipo de enlace llamado *fosfodiester*, que involucra la **pentosa de un nucleótido** y el **grupo fosfato del nucleótido siguiente** para formar un **dinucleótido**. Esta unión se repite en forma sucesiva, hasta conformar largas hebras de nucleótidos en forma lineal, es decir, un polinucleótido de ADN.



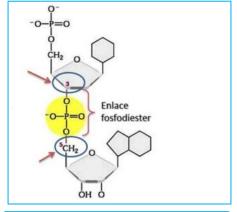
El modelo de ADN de Watson y Crick

En el año 1953, dos investigadores que también participaban en la carrera por descifrar la estructura del ADN, el zoólogo estadounidense James Watson y el físico inglés Francis Crick.

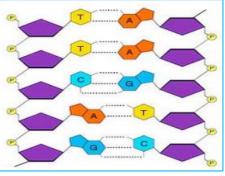
En el modelo propuesto por Watson y Crick, el ADN tendría las siguientes características:

1. El ADN es una doble hélice formada por dos cadenas de polinucleótidos entrelazadas, que se enrollan en sentido dextrógiro (a la derecha).

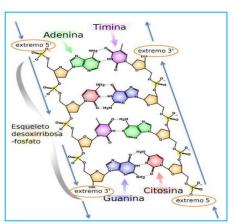
2. Cada una de las hélices está formada por nucleótidos unidos por enlaces fosfodiester, en que un grupo fosfato forma un puente entre dos grupos OH de las pentosas de dos nucleótidos sucesivos. El enlace se establece entre las posiciones 3' de una azúcar, y la posición 5' del azúcar siguiente (3' y 5' indican los carbonos involucrados)



3. Las dos hélices se mantienen unidas mediante puentes de hidrógeno, siguiendo las reglas de Chargaff. Siempre una base púrica se une a una pirimídica, y viceversa. La adenina con la timina se unen mediante dos puentes de hidrógeno, mientras que citosina y guanina se unen por tres.



4. Debido a restricciones estructurales en la complementariedad de las bases, cada hebra es antiparalela o invertida respecto a su complementaria. Una va en sentido 5'P \rightarrow 3'OH, mientras que su complementaria va en sentido inverso, de 3'OH \rightarrow 5'P.

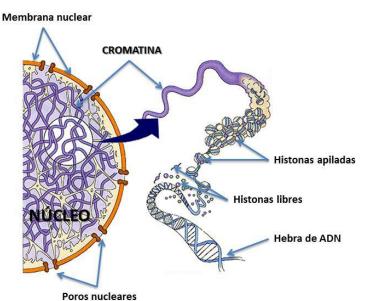


ARN. Ácido ribonucleico.

La estructura del ARN no es muy similar a la del ADN, se encuentra tanto en el núcleo como en el citoplasma celular, presenta solo una cadena simple de nucleótidos, por tanto su peso molecular es menor, presenta como azúcar la ribosa y la timina del ADN es remplazada en él por el uracilo, esto significa que, se asemejan solo en su conformación y a veces, en su función genética. Existen o se reconocen tres tipos de ARN, todos de gran importancia en el control metabólico celular y el mecanismo de síntesis de proteínas, éstos son: ARNm, ARNr,ARNt.

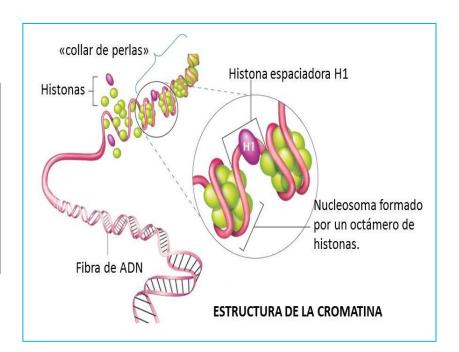
La organización de la información hereditaria

En el núcleo celular el ADN se encuentra en forma de *cromatina*. La cromatina corresponde a una hebra de ADN unido a un tipo de proteínas básicas llamadas *histonas*.



El ADN se encuentra en la forma de cromatina durante la mayor parte de la vida de una célula (ciclo celular), pero al momento de la división celular, ésta se condensa enrollándose varias veces sobre sí misma, hasta formar estructuras compactas y visibles llamadas *cromosomas*. Cada cromosoma corresponde a una molécula súper enrollada de ADN lineal.

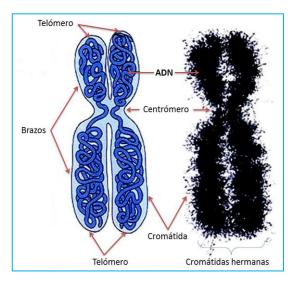
Ocho histonas rodeadas por la hebra de ADN conforman una unidad llamada nucleosoma. La cromatina es una larga hilera de nucleosomas unidos por la hebra de ADN e histonas espaciadoras, lo que constituye una estructura característica conocida como «collar de perlas».

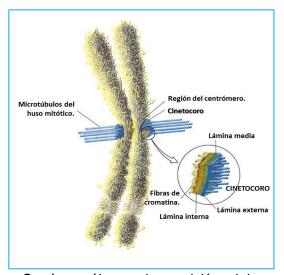


Estructura de los cromosomas

A pesar que al momento de la formación de los cromosomas el núcleo celular se desintegra, se admite que el núcleo contiene a los cromosomas y que los genes se encuentran distribuidos al interior de los cromosomas. Hoy sabemos que cada cromosoma puede contener cientos y hasta miles de genes en su ADN.

Los cromosomas metafásicos están formados por dos **cromátidas** (mitades) cada una de las cuales está formada por dos brazos, separados por una constricción llamada **centrómero**. Los extremos de los brazos se llaman **telómeros**.





En el centrómero de cada cromosoma se encuentran unas estructuras llamadas cinetocoros, que son como un disco, provisto de proteínas de anclaje a las fibras del huso mitótico.

Cuando se organiza el huso mitótico, los microtúbulos que lo forman se anclan al cinetocoro y desde ahí comienzan a traccionar las cromátidas a sus respectivos polos.

Según cuál sea la posición del centrómero se diferencian unos u otros tipos de cromosomas. Los más característicos son:

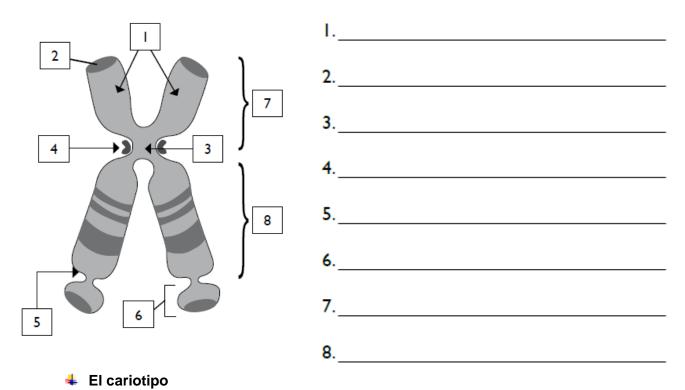
- 1) <u>Metacéntricos</u>: el centrómero está en el centro del cromosoma y lo divide en dos brazos iguales.
- **2)** <u>Submetacéntricos</u>: el centrómero está un tanto desplazado del centro y los brazos son desiguales.
- 3) <u>Acrocéntricos</u>: el centrómero está en posición casi extrema y los brazos son muy desiguales.
- **4)** <u>Telocéntricos</u>: el centrómero se localiza en el extremo y el cromosoma aparece como con un solo brazo.

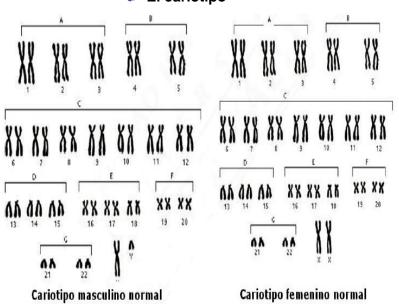
Los locus

En cada cromosoma los genes se encuentran ocupando posiciones específicas, denominadas **locus**, cuyo plural es **loci**. Hay tantos locus como genes haya en un cromosoma y es posible ubicarlos mediante técnicas que permiten «teñirlos» dando un patrón de bandeo característico.

Actividad N°2

Identifica las partes de un cromosoma.





Para estudiar la constitución cromosómica de un individuo, y, por extensión, la de la especie a la cual pertenece, los cromosomas son fotografiados a partir de células detenidas en metafase, la fase más adecuada para la observación de los cromosomas. Para ello se rompe la célula, por ejemplo: mediante choque osmótico, los cromosomas se tiñen, se aplastan para que se extiendan y a continuación se fotografían, se ordenan de mayor a menor tamaño en parejas de homólogos. Luego se usa un segundo criterio que corresponde a la ubicación del centrómero y finalmente los pares homólogos se enumeran, en este ejemplo, del 1 al 22 los pares de cromosomas autosómicos y sin numerar el par sexual. Este ordenamiento se denomina cariotipo.