

FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD

ASIGNATURA: GENÉTICA

Karina Paredes Páliz PhD.

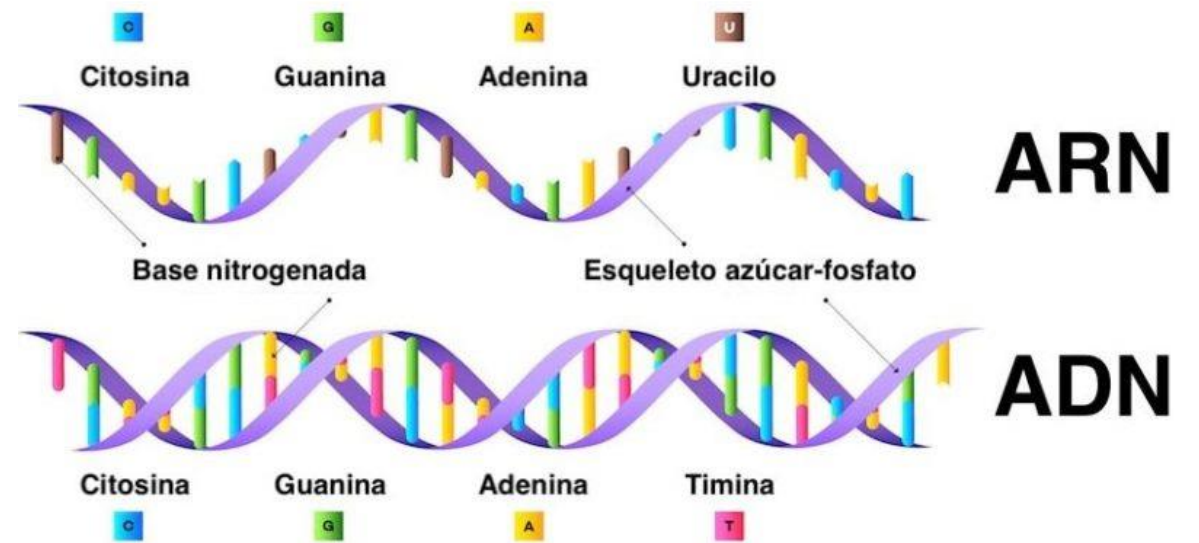


Unach

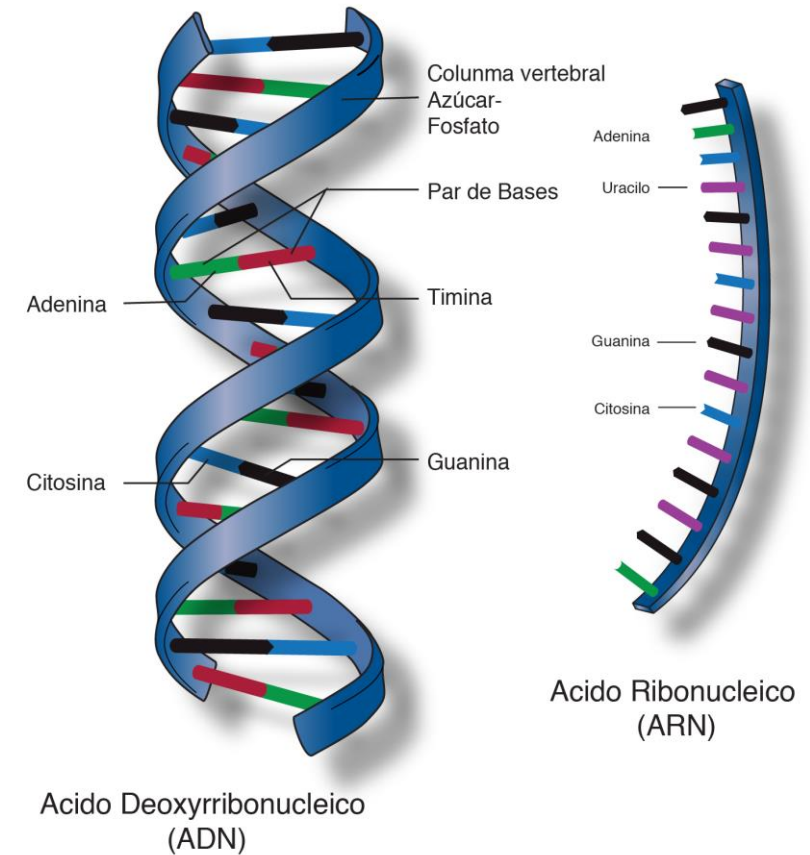
UNIVERSIDAD NACIONAL DE CHIMBORAZO

Libres por la Ciencia y el Saber

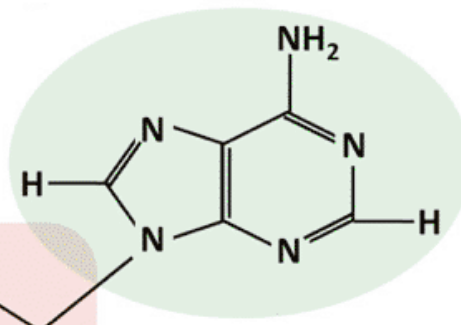
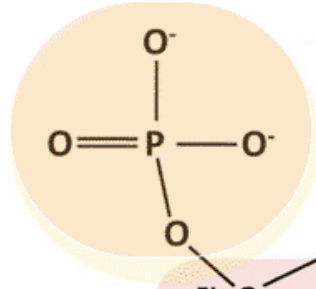
COMPOSICIÓN Y ESTRUCTURA DE LOS ÁCIDOS NUCLEICOS



- Son moléculas muy complejas de las que hay dos tipos, el **ácido desoxirribonucleico** o **ADN** y el **ácido ribonucleico** o **ARN**. Estos dos ácidos nucleicos están formados por cadenas largas de cientos de miles de subunidades llamadas **nucleótidos**.

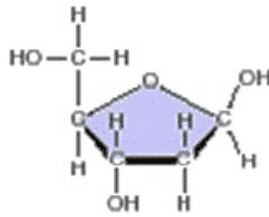


GRUPO FOSFATO



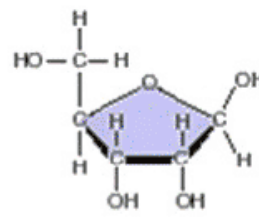
BASE NITROGENADA

AZUCAR



Desoxirribosa

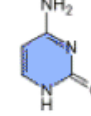
Azucar del ADN



Ribosa

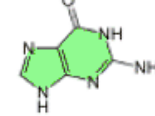
Azucar del ARN

Citosina



C

Guanina



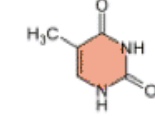
G

Adenina



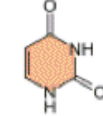
A

Timina



T

Uracilo



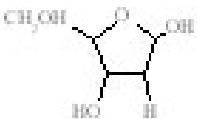
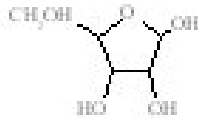
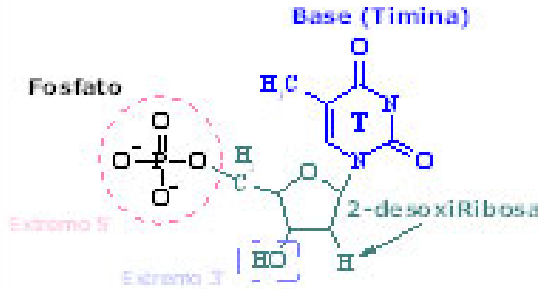
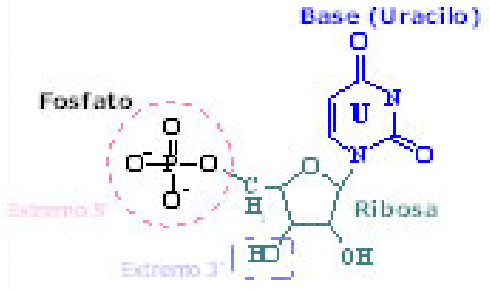
U

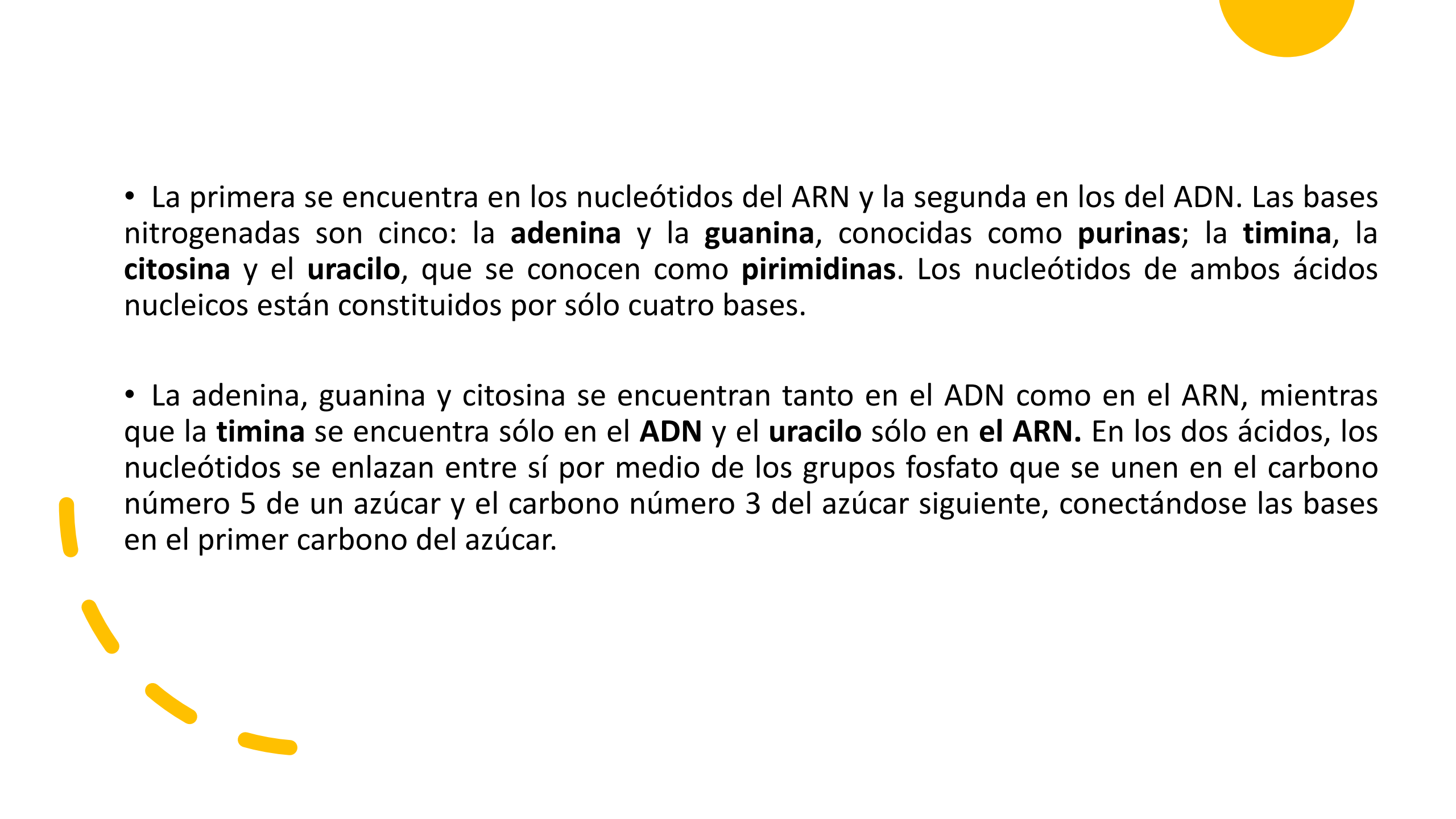
Base del ADN

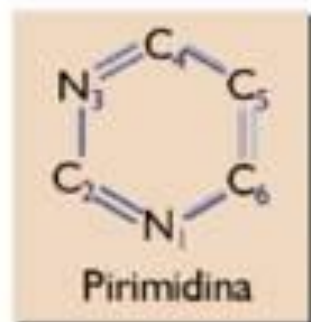
Base del ARN

Todas las bases nitrogenadas son comunes excepto la Timina que cambia por Uracilo

- A su vez, cada nucleótido está formado por un grupo fosfato, un azúcar y una base nitrogenada. El azúcar puede ser **ribosa** o **desoxirribosa**.

	ADN (ácido desoxirribonucleico)	ARN (ácido ribonucleico)
Azúcar	Desoxirribosa 	Ribosa 
Bases	Timina, Adenina, Guanina, Citosina	Uracilo, Adenina, Guanina, Citosina
Unidad		

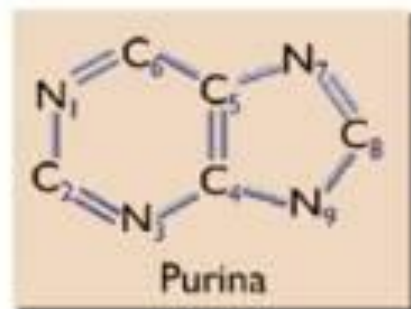
- 
- La primera se encuentra en los nucleótidos del ARN y la segunda en los del ADN. Las bases nitrogenadas son cinco: la **adenina** y la **guanina**, conocidas como **purinas**; la **timina**, la **citosa** y el **uracilo**, que se conocen como **pirimidinas**. Los nucleótidos de ambos ácidos nucleicos están constituidos por sólo cuatro bases.
 - La adenina, guanina y citosina se encuentran tanto en el ADN como en el ARN, mientras que la **timina** se encuentra sólo en el **ADN** y el **uracilo** sólo en el **ARN**. En los dos ácidos, los nucleótidos se enlazan entre sí por medio de los grupos fosfato que se unen en el carbono número 5 de un azúcar y el carbono número 3 del azúcar siguiente, conectándose las bases en el primer carbono del azúcar.



PIRIMIDÍNICAS



PÚRICAS



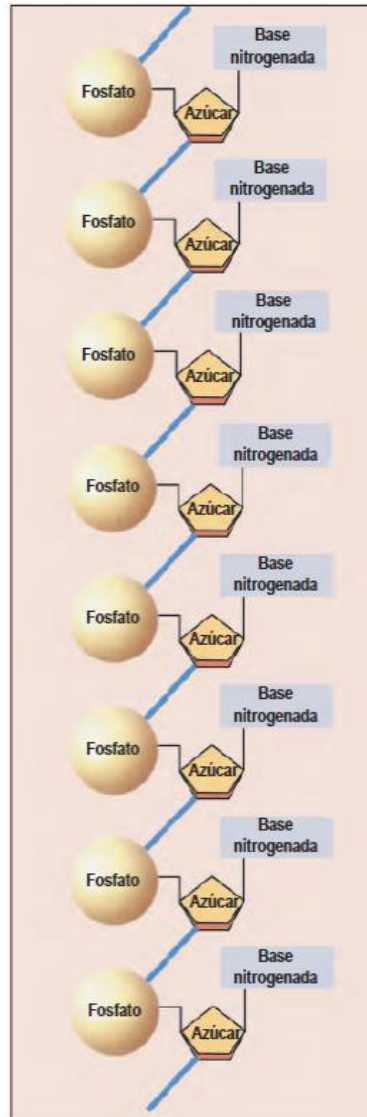


Figura 2.19 Cadena de nucleótidos.

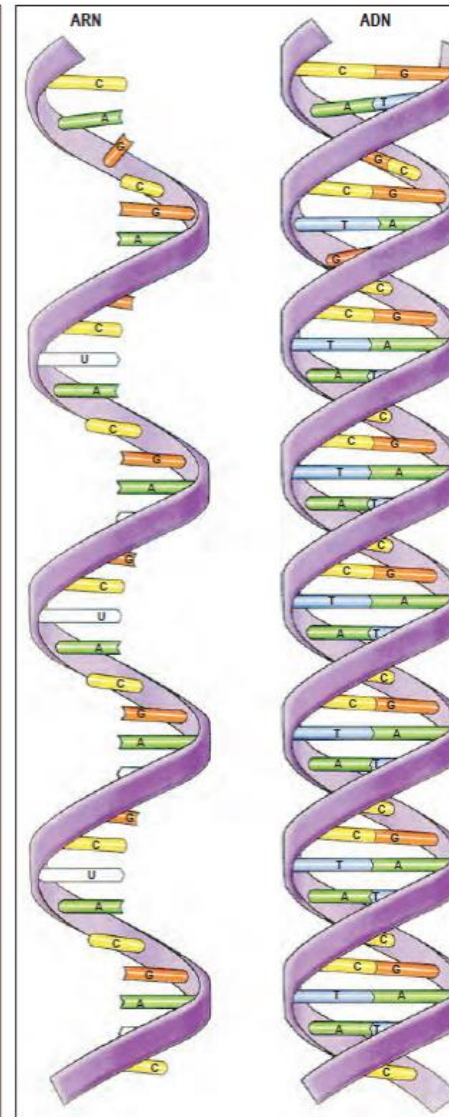
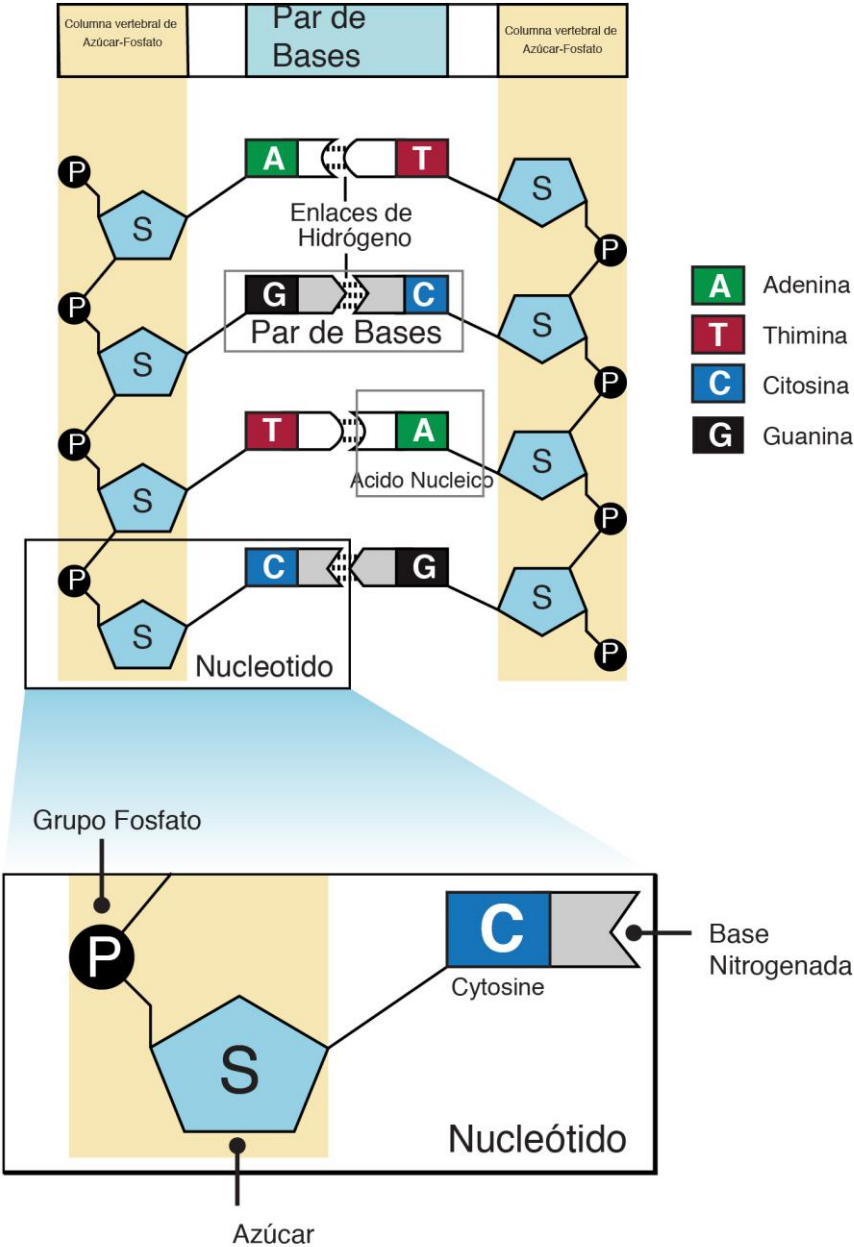


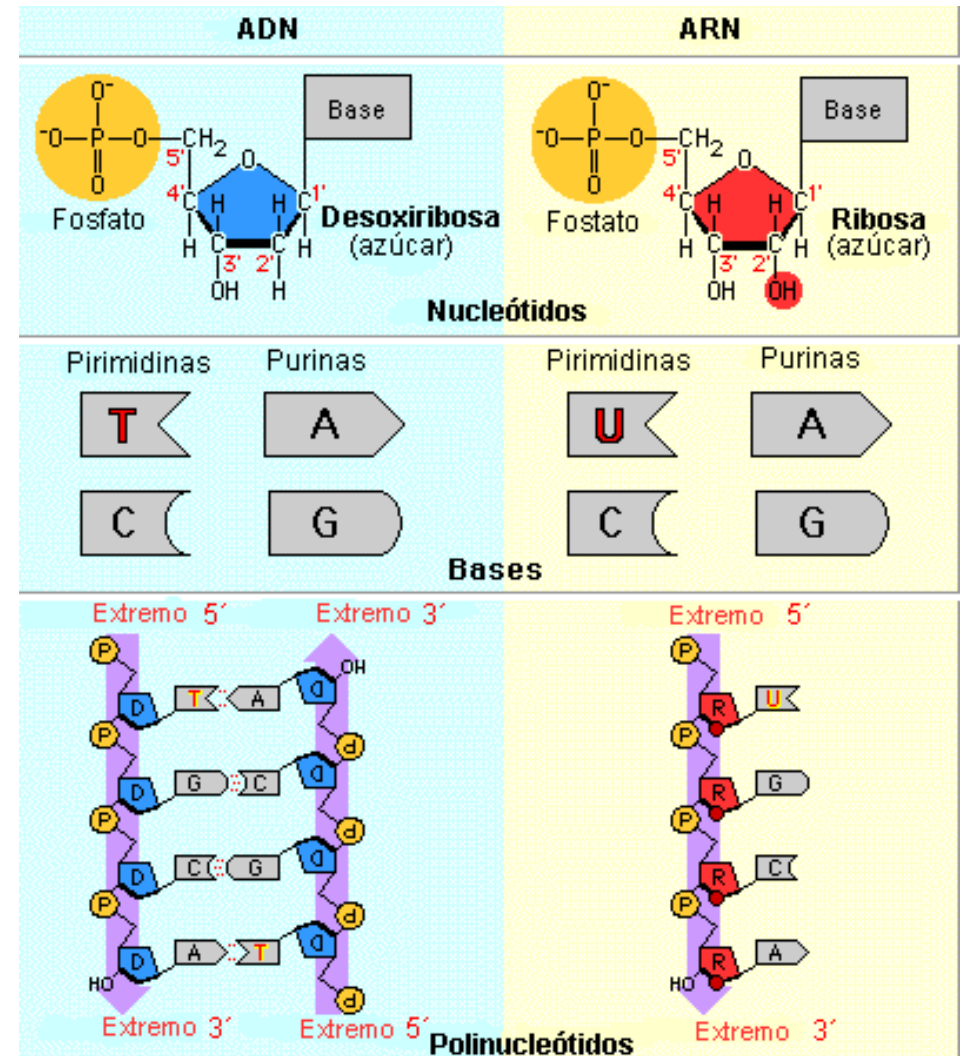
Figura 2.20 Modelo del ARN y del ADN.

- El **ADN** es el principal componente de los cromosomas de las células y es el **portador de la información genética**. Está formado por dos largas cadenas de nucleótidos colocadas en espiral, estructuralmente independientes, que forman una doble hélice parecida a una escalera de caracol. Las dos bandas de polinucleótidos están conectadas por la unión de las **bases púricas y pirimídicas**, las cuales se combinan mediante puentes de hidrógeno de la siguiente forma: la adenina con la timina (A-T o bien T-A), y la guanina con la citosina (G-C o también C-G). La cantidad y secuencia de las combinaciones de estas cuatro bases varían en cada gen de acuerdo al modelo de Watson y Crick.
- Esta secuencia y cantidad de combinaciones de las bases púricas y pirimídicas del ADN, contiene el “mensaje en clave” de las características hereditarias de cada individuo y es lo que se conoce como **código genético**.

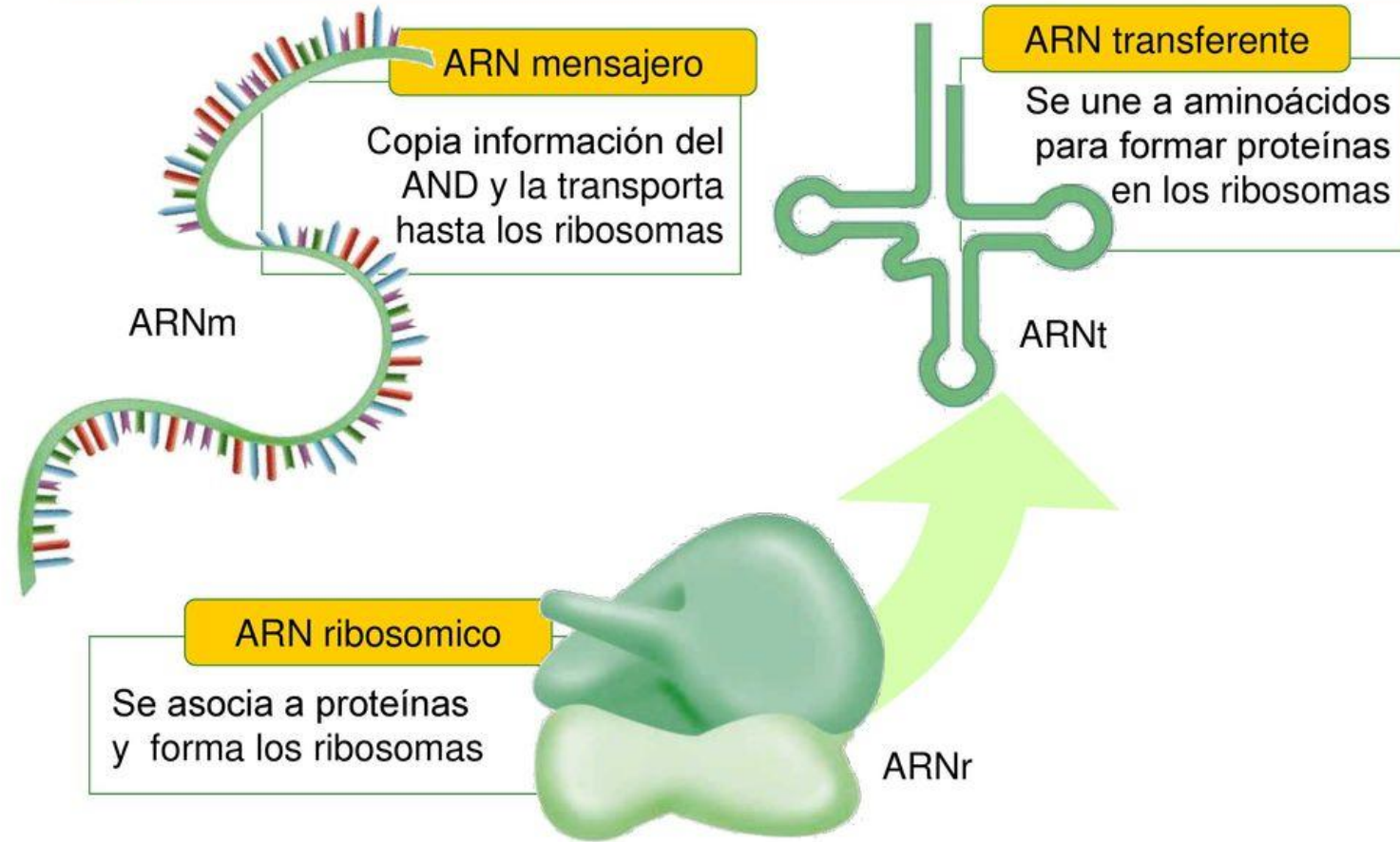
Acido Desoxirribonucleico (ADN)



- El **ARN**, que también se encuentra en las células de cualquier organismo tiene como función llevar la información genética del ADN hacia el citoplasma y dirigir la **síntesis de proteínas**.
- Este ácido nucleico que se sintetiza en el núcleo está formado por **una sola cadena de nucleótidos**, los cuales están constituidos – como ya se mencionó- por un grupo fosfato, el azúcar ribosa y por una base que puede ser adenina, guanina, citosina o uracilo.



Tipos de ARN





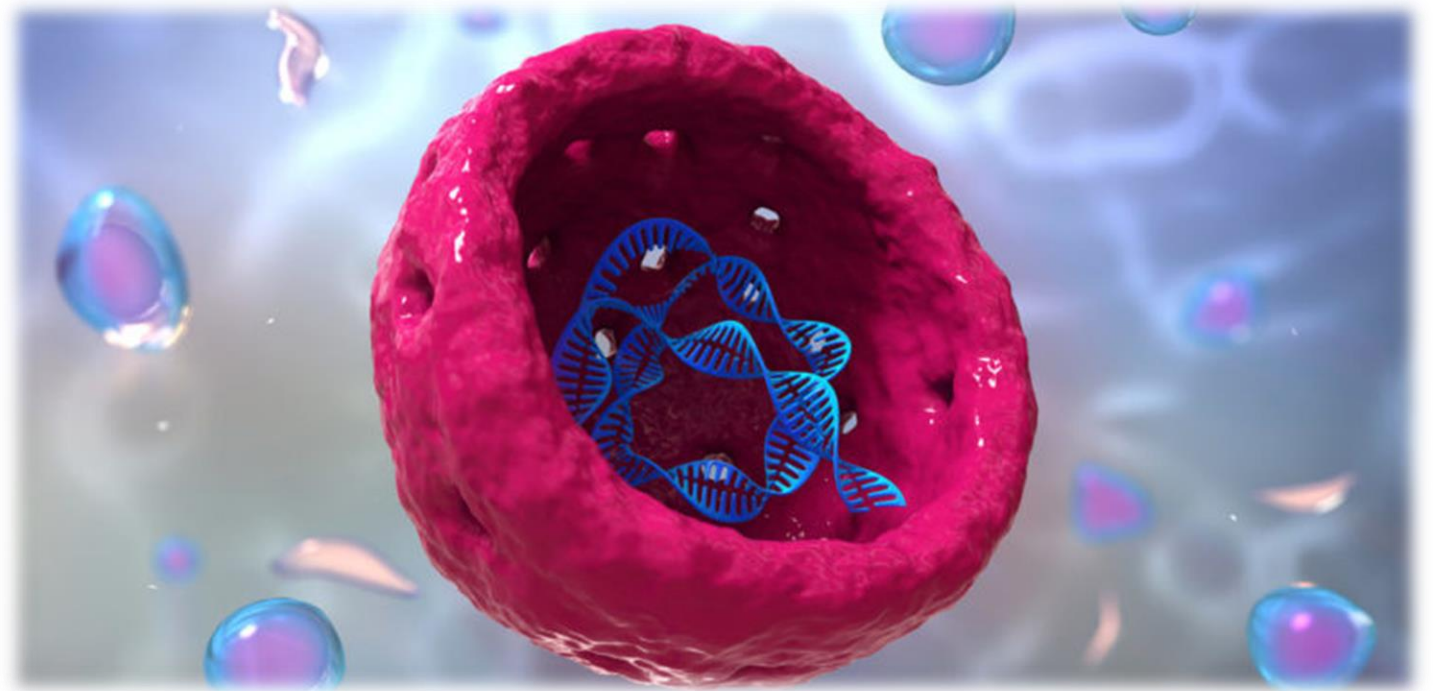
Dogma central de la biología molecular

Replicación



El núcleo interfásico: cromatina y estructura cromosómica

Karina Paredes Páliz PhD.





EL NÚCLEO

- El núcleo es el organelo más voluminoso en las células eucarióticas, está delimitado por una **envoltura nuclear** formada por dos membranas concéntricas.
- Generalmente el núcleo ocupa una **posición central**, en las células. Su forma es variable, puede ser redondo, ovalado o elíptico, como en las neuronas. Presenta un diámetro aproximado de 5 μm . La mayoría de las células poseen un solo núcleo (uninucleadas), pero algunas tienen más de un núcleo, por ejemplo, el género de protozoarios *Opalina* tiene cientos de núcleos.
- En todas las células humanas existe un núcleo con excepción de los glóbulos rojos, pero también hay células binucleadas y plurinucleadas.

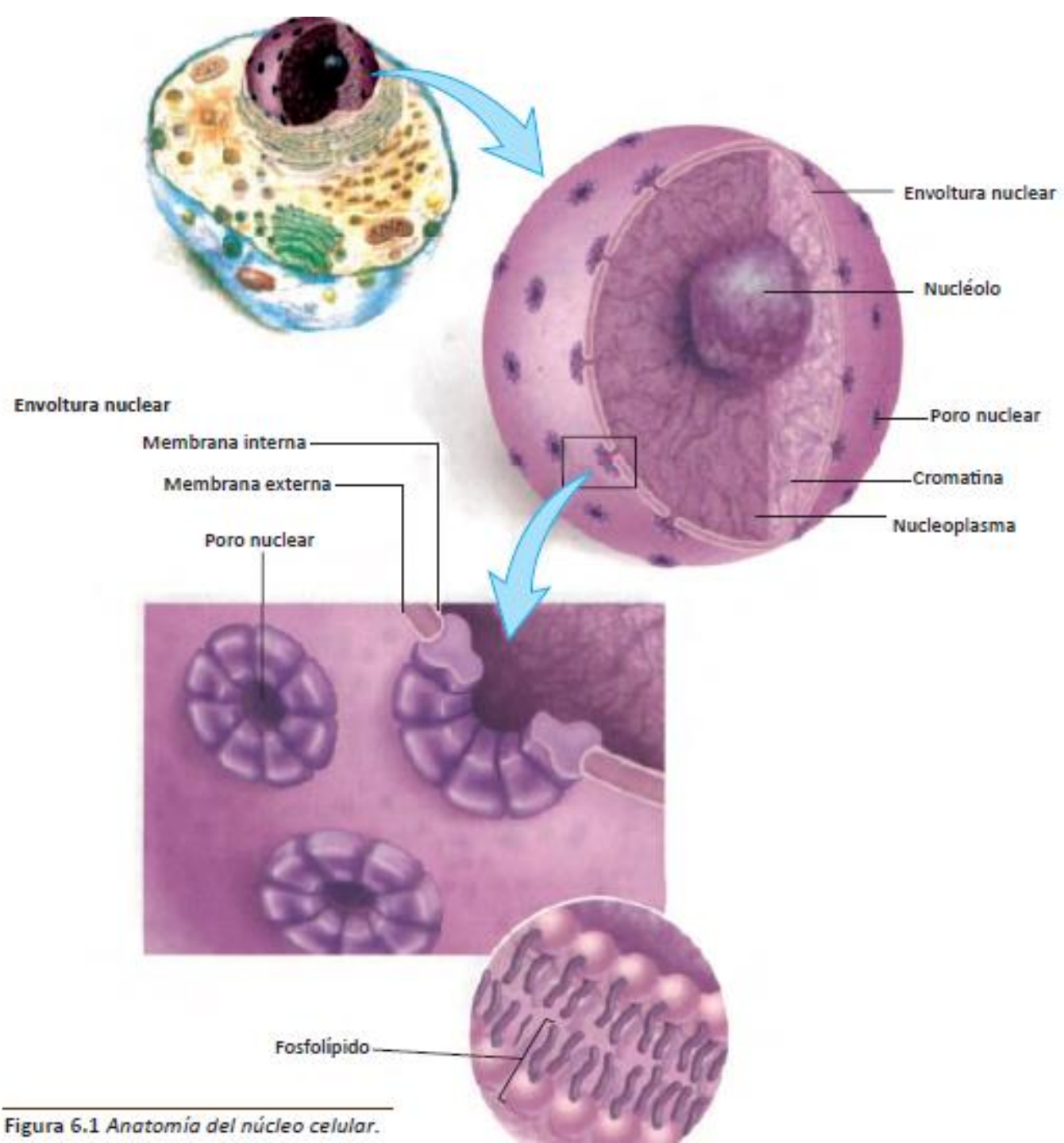
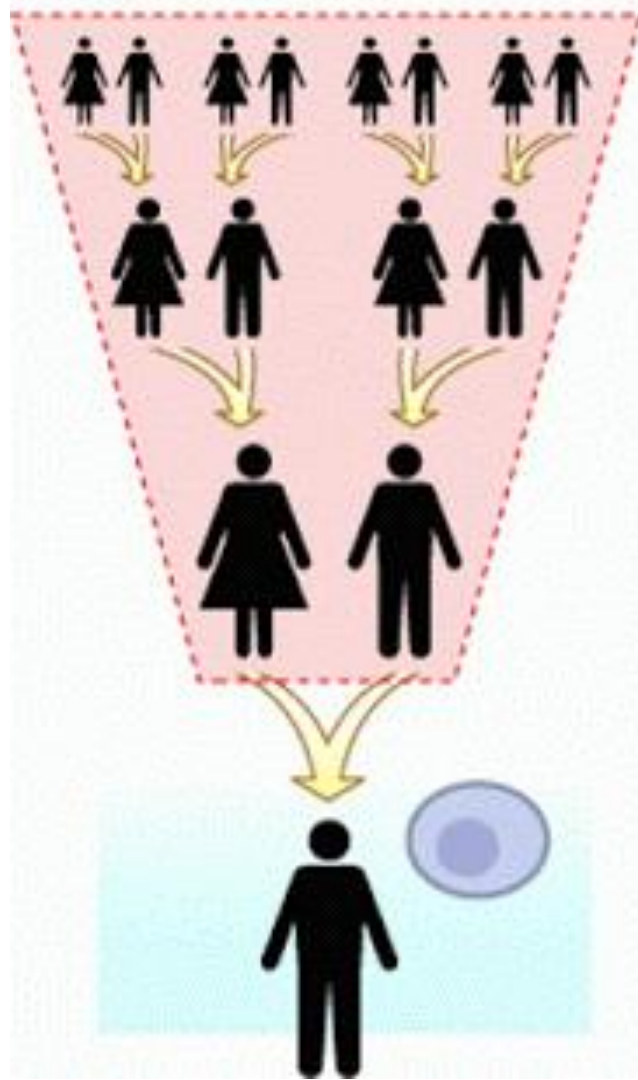


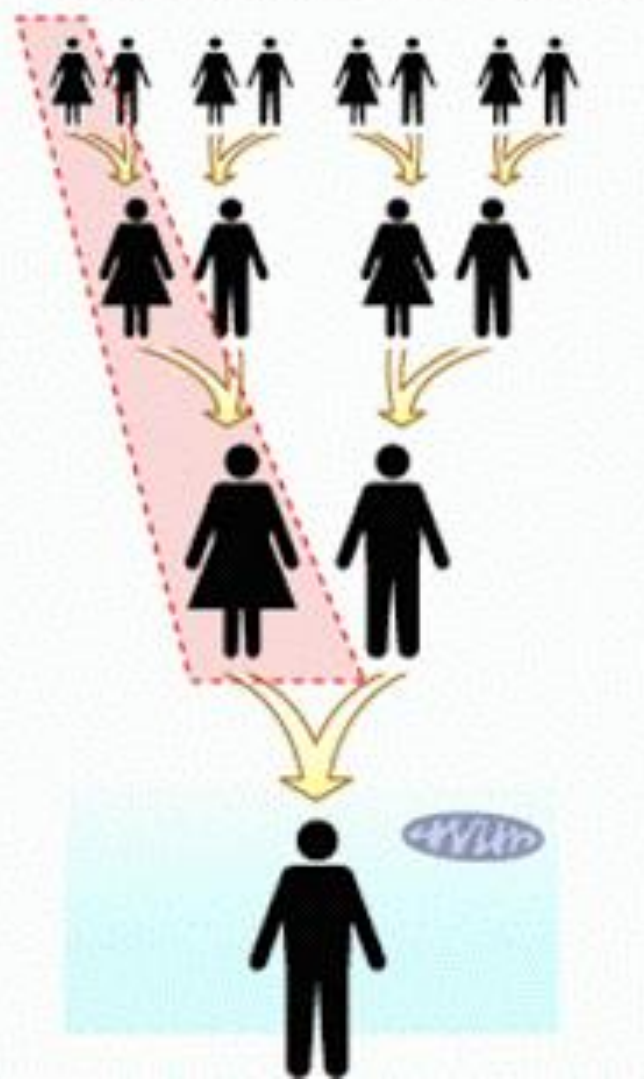
Figura 6.1 Anatomía del núcleo celular.

- 
- En el núcleo se encuentra el **ADN genómico** o **genoma** de la célula. Este es el conjunto de información genética que un organismo lleva en su ADN. El genoma humano está incluido dentro de dos organelos diferentes: el núcleo y la mitocondria. El genoma contiene unos 25,000 genes, codificados en el ADN, se encuentra repartido en una serie de cromosomas lineales dentro del núcleo de la célula, y comprende el material genético tanto de origen paterno como materno.
 - Mientras que el **ADN mitocondrial contiene 37 genes** que son esenciales para el funcionamiento normal de la mitocondria y su origen es exclusivamente materno.
- 
- 
- 
- 

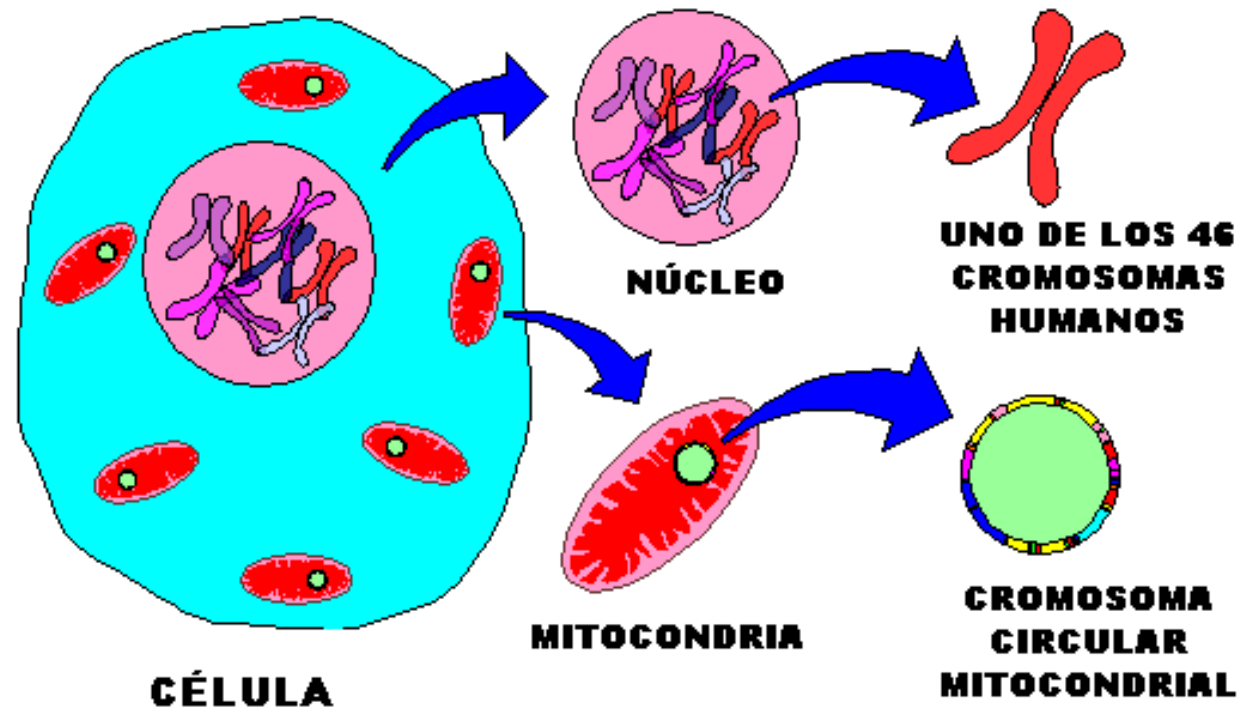
A. Nuclear DNA is inherited from all ancestors.



B. Mitochondrial DNA is inherited from a single lineage.



- El ADN en cada célula contiene todas las **instrucciones necesarias** para dirigir el crecimiento y el desarrollo de las células, para moldear un organismo y para mantener las células en funcionamiento mientras viva el individuo.
- Las partes que integran al núcleo celular son: envoltura nuclear, nucleoplasma, nucléolos y material genético (cromatina o cromosomas).



Envoltura nuclear

La **envoltura nuclear** está integrada por dos membranas concéntricas que separan el contenido nuclear del citoplasma circundante. Al igual que la membrana plasmática, las membranas de la envoltura nuclear están constituidas de una **doble capa de fosfolípidos**. Estas membranas tienen una separación entre ellas de 20-40 nm.

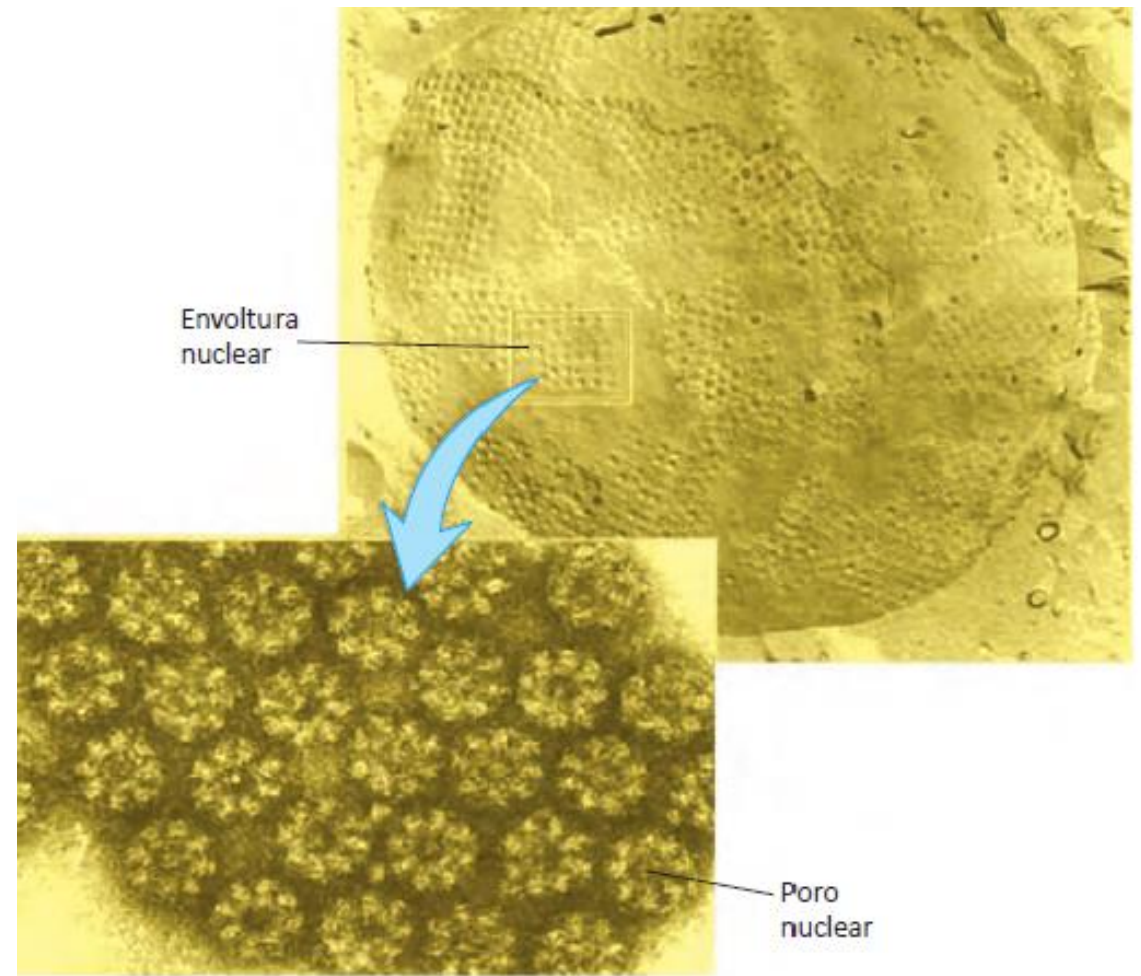
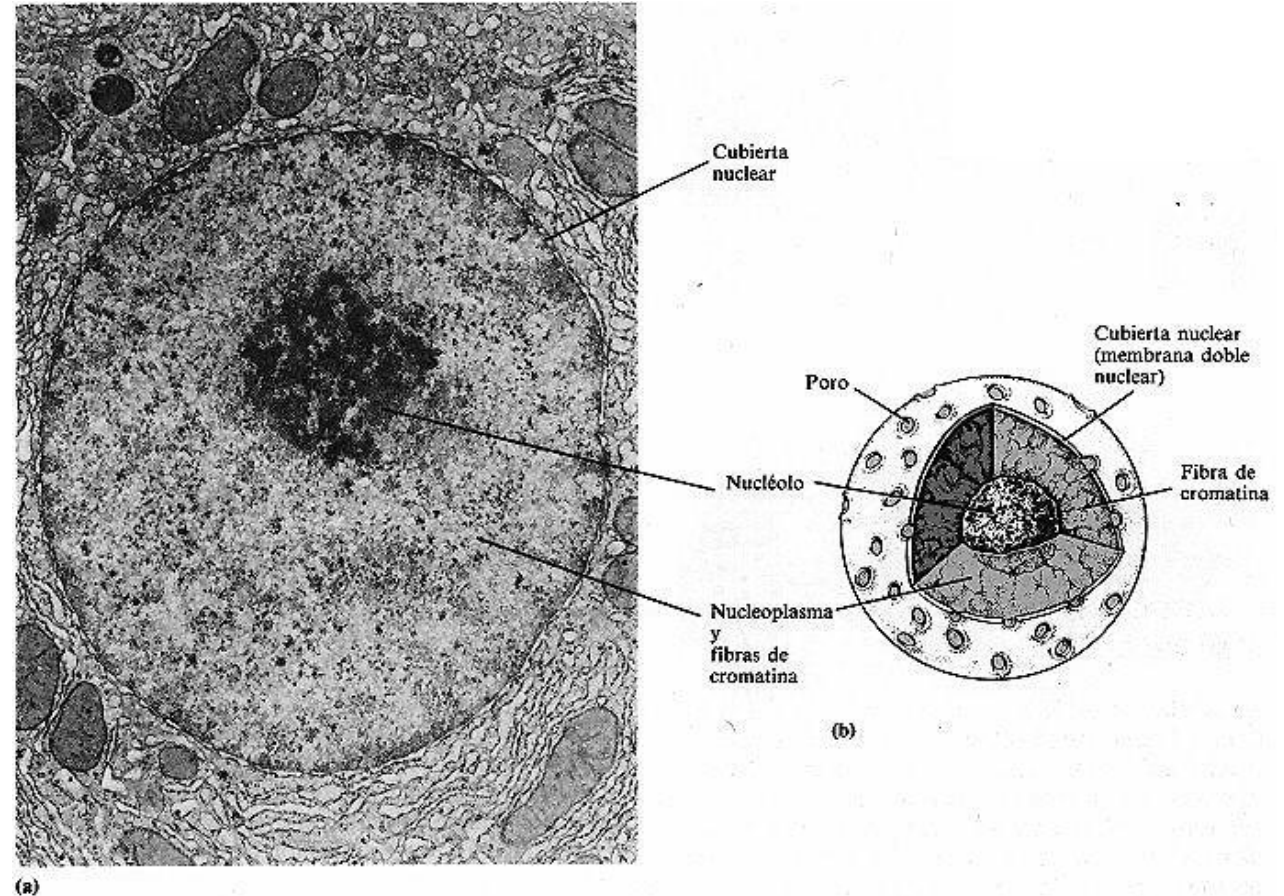


Figura 6.2 Micrografía electrónica de la membrana nuclear y de los poros nucleares que esta posee. Cada poro está formado por 8 proteínas, los poros nucleares sirven para que las sustancias pasen del interior al exterior del núcleo y viceversa.

Nucleoplasma

El **nucleoplasma** es la matriz semifluida del núcleo. En el nucleoplasma se encuentran el **material genético y los nucléolos**. Está organizado por la lámina nuclear, el armazón de proteínas del nucleoplasma está compuesto principalmente de filamentos intermedios.



Nucléolo

- La mayoría de los núcleos poseen una o más (por lo general dos) estructuras compactas denominadas nucléolos.
- Los nucléolos pueden llegar a representar un 25% del volumen total nuclear. Un **nucléolo** es una región oscura de la cromatina, **donde el ARN ribosomal es sintetizado** y la subunidades de los ribosomas son ensambladas. El nucléolo no está rodeado de membranas y normalmente se tiñe diferente a la cromatina que lo rodea.



Figura 6.3 Núcleo de una célula epidérmica de cebolla que muestra tres nucléolos.

- Cada nucléolo contiene un **organizador nucleolar** formado por regiones cromosómicas que contienen instrucciones para **sintetizar el ARN ribosómico**. Recuerda que un ribosoma está constituido de ARN ribosómico y proteínas.
- Estas proteínas son sintetizadas en los ribosomas que se encuentran en el citoplasma ya sea libres o adheridos al retículo endoplásmico. Una vez que son sintetizadas estas proteínas, pasan del citoplasma al núcleo para que en los nucléolos se unan al ARNr y se ensamblen las dos subunidades de los ribosomas (50S y 30S). Después de que están formados los ribosomas, salen del núcleo hacia el citoplasma, a través de los poros nucleares.

Cromatina y cromosomas

El núcleo tiene cromatina en una matriz semifluida llamada nucleoplasma. El ADN se asocia a proteínas formando un complejo conocido como **cromatina**, que se observa como una red de gránulos y hebras en el núcleo de las células que no están en división (**interfase**).

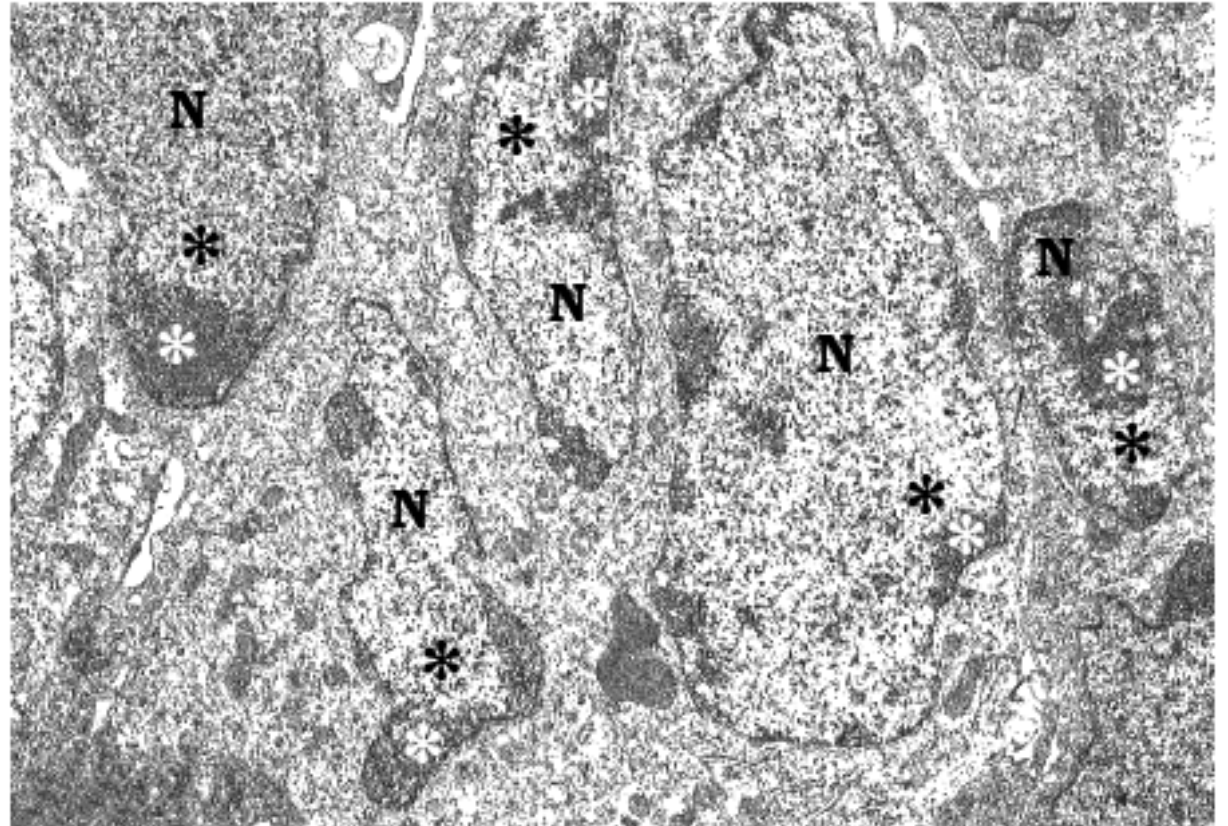


Imagen tomada con un microscopio electrónico de transmisión. Se observan núcleos (indicados con una N) de células endoteliales de la médula espinal de un pez. Los asteriscos negros indican eucromatina, menos compactada y por tanto más clara. Los asteriscos blancos señalan heterocromatina, más densa y por tanto más compactada.

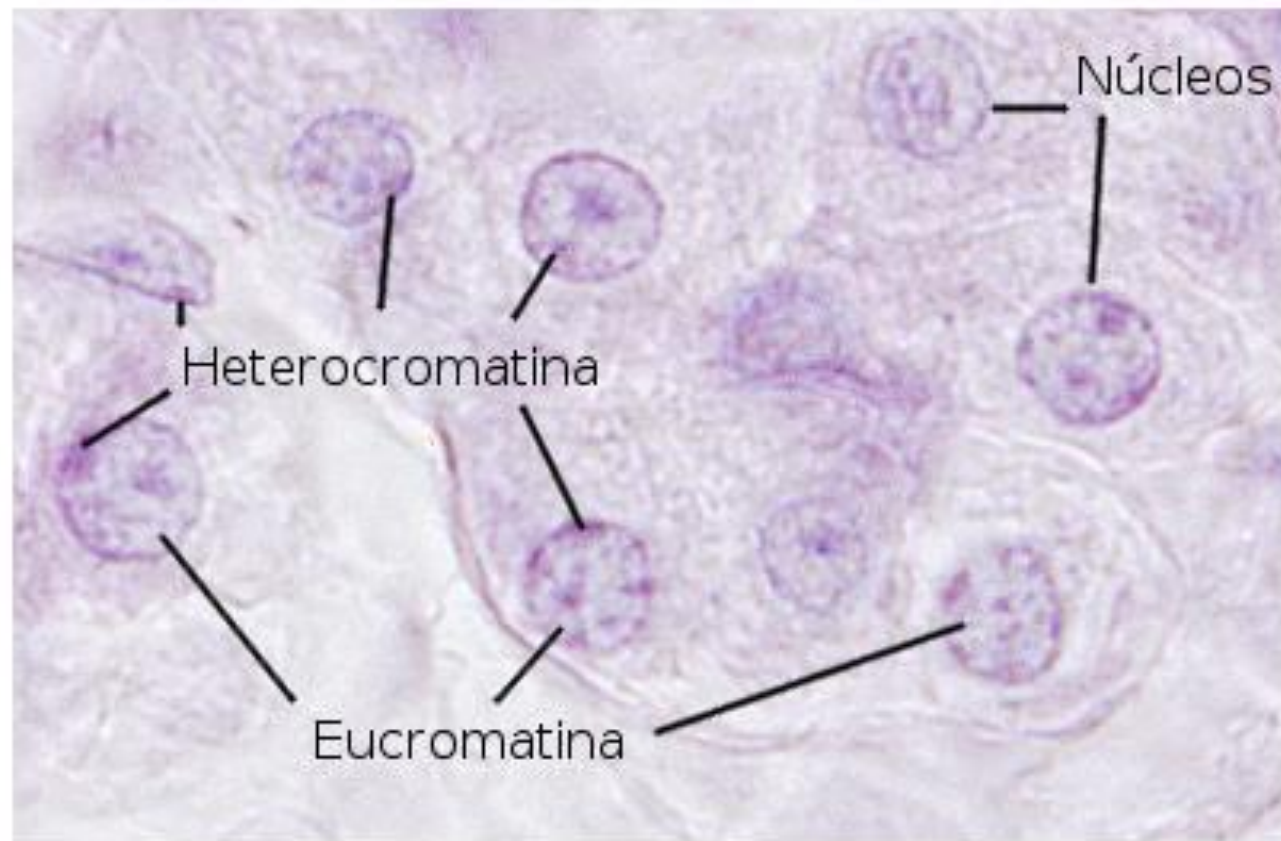
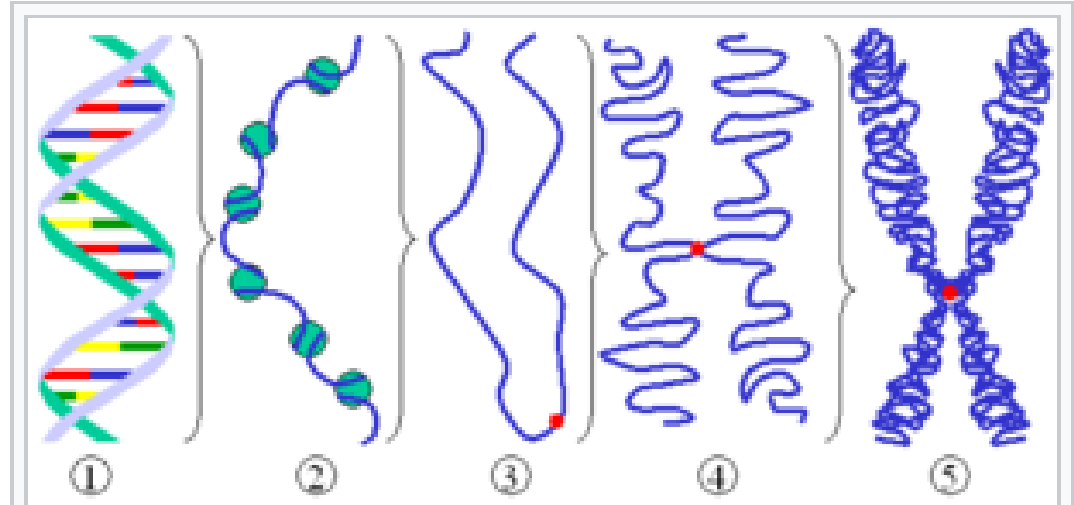


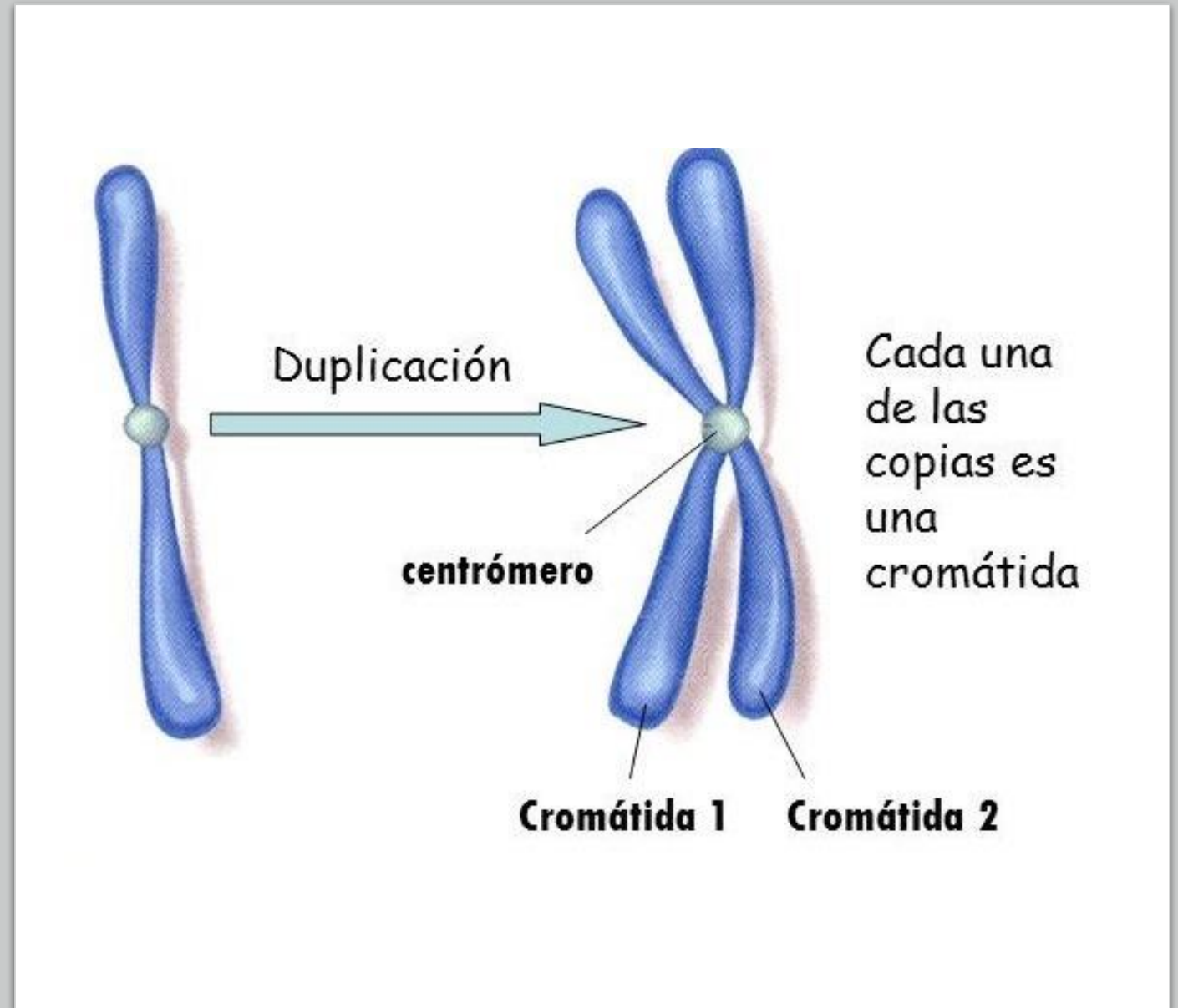
Imagen tomada con un microscopio óptico de las vellosidades intestinales de un mamífero teñidas con hematoxilina. Los núcleos redondeados presentan zonas púrpuras más densas y zonas más claras. Las zonas densas corresponden a la heterocromatina, donde más colorante se ha unido, mientras que las zonas claras corresponden con cromatina menos empaquetada, se une menos colorante.

- Aunque la cromatina parece desorganizada, no es así, ya que las moléculas de ADN son extremadamente delgadas y largas. Justo antes de que la célula se divida, las hebras de cromatina se empaquetan dentro del núcleo de una manera muy regular como parte de unas estructuras llamadas **cromosomas**.
- Los cromosomas se hacen visibles como estructuras filamentosas diferenciadas, es decir, la cromatina se observa laxa, pero cuando inicia la división celular, la cromatina se condensa (compacta) y recibe el nombre de cromosomas.

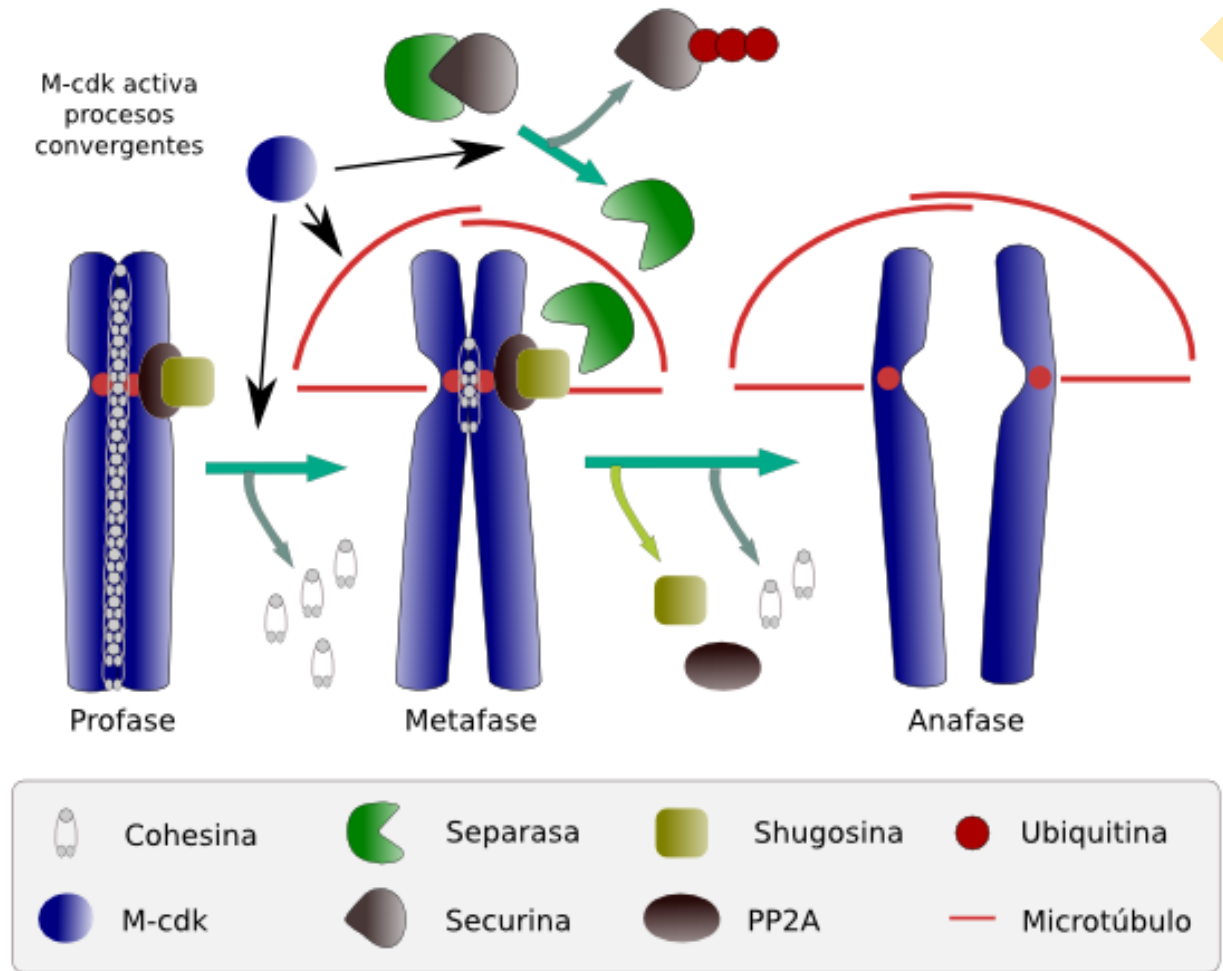


Diferentes niveles de condensación de ADN. (1) Hebra simple de ADN. (2) Hebra de cromatina (ADN con nucleosomas, conformados por histonas, "cuenta de collar"). (3) Cromatina durante la interfase con centrómero. (4) Cromatina condensada durante la profase (dos copias de ADN están presentes). (5) Cromosoma durante la metafase.

- Cada cromosoma está formado por un par de **cromátidas hermanas** que contienen secuencias de ADN de cadena doble idénticas. Cada cromátida contiene una región constreñida (angosta) llamada **centrómero**.
- Las cromátidas hermanas están estrechamente asociadas entre sí en la vecindad de sus centrómeros. La base química de esta asociación estrecha entre centrómeros son unas **secuencias específicas** (nucleótidos de ADN) y unas **proteínas** que se unen a dichas secuencias.



- Por ejemplo, las cromátidas hermanas están físicamente unidas por un complejo de proteínas con forma de anillo llamadas **cohesinas**.
- Estas cohesinas se extienden a lo largo de los brazos de la cromátida hermana y se concentran especialmente en el centrómero. Unido a cada centrómero, se localiza el **cinetocoro**, un complejo multiproteínico al cual se pueden unir los **microtúbulos**.
- Estos microtúbulos participan en la distribución de los cromosomas durante la mitosis, en la que una parte de cada cromosoma se reparte a cada célula hija.



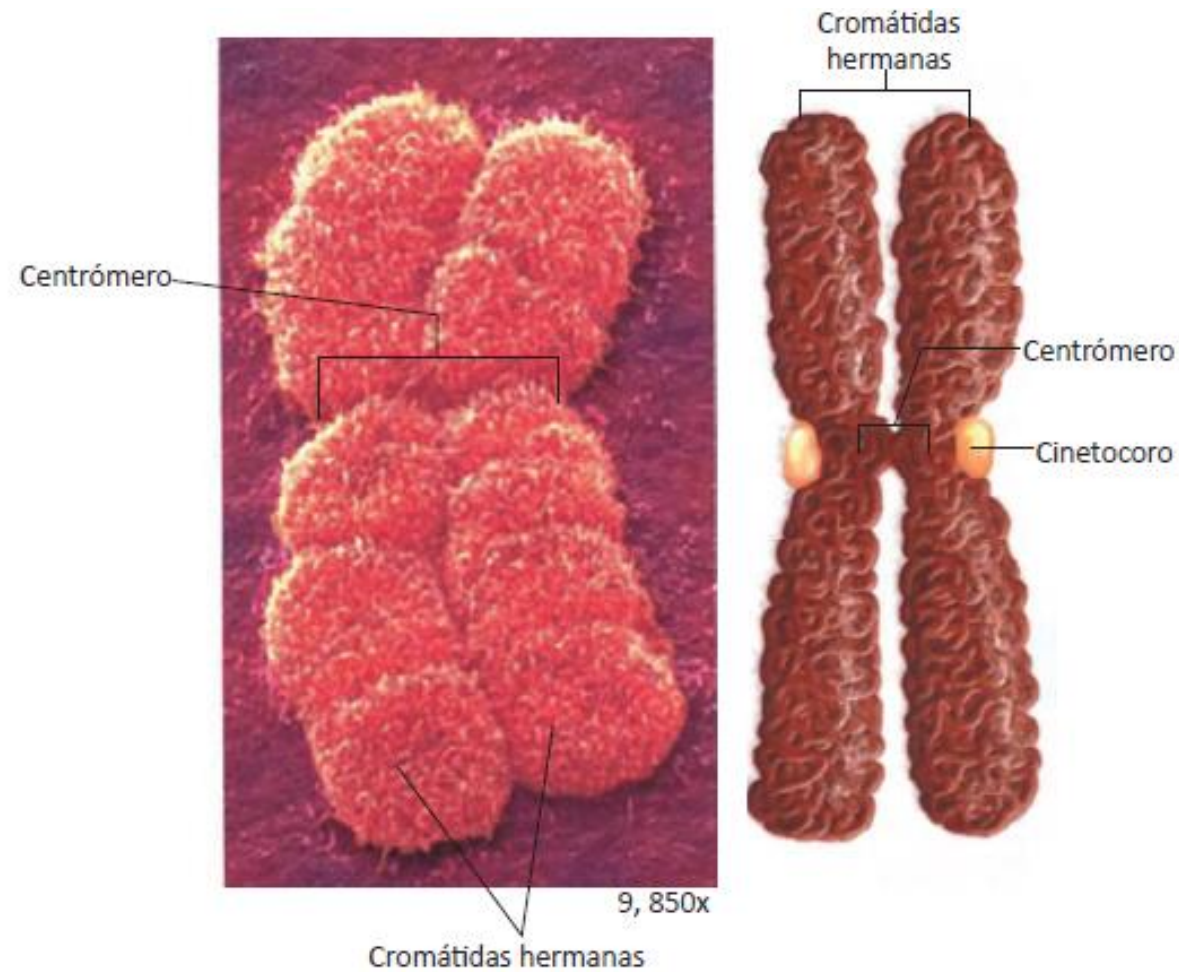
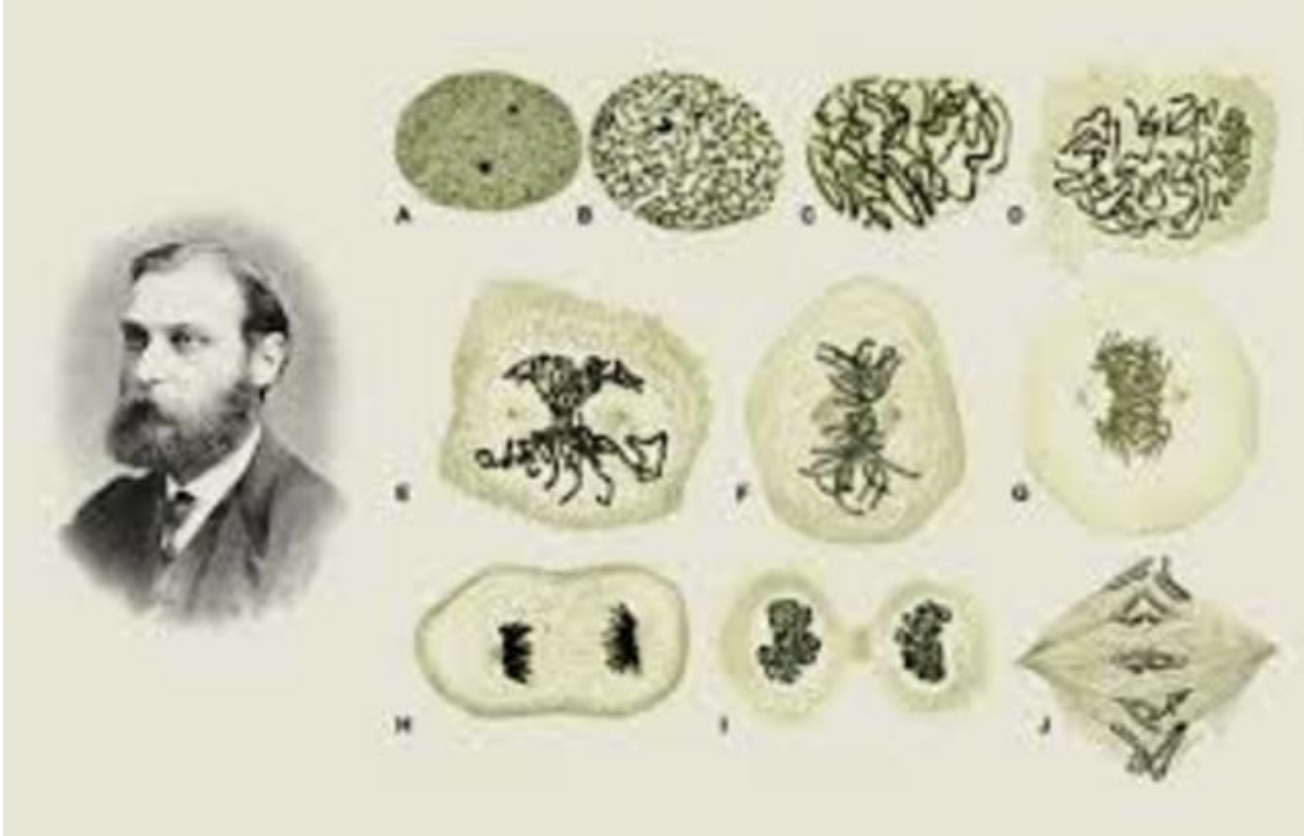


Figura 6.4 Micrografía electrónica de un cromosoma doble y su dibujo respectivo. Cada una de las cromátidas hermanas está formada por fibras de cromatina altamente enrollada. Las cromátidas hermanas se asocian estrechamente en sus regiones centroméricas.

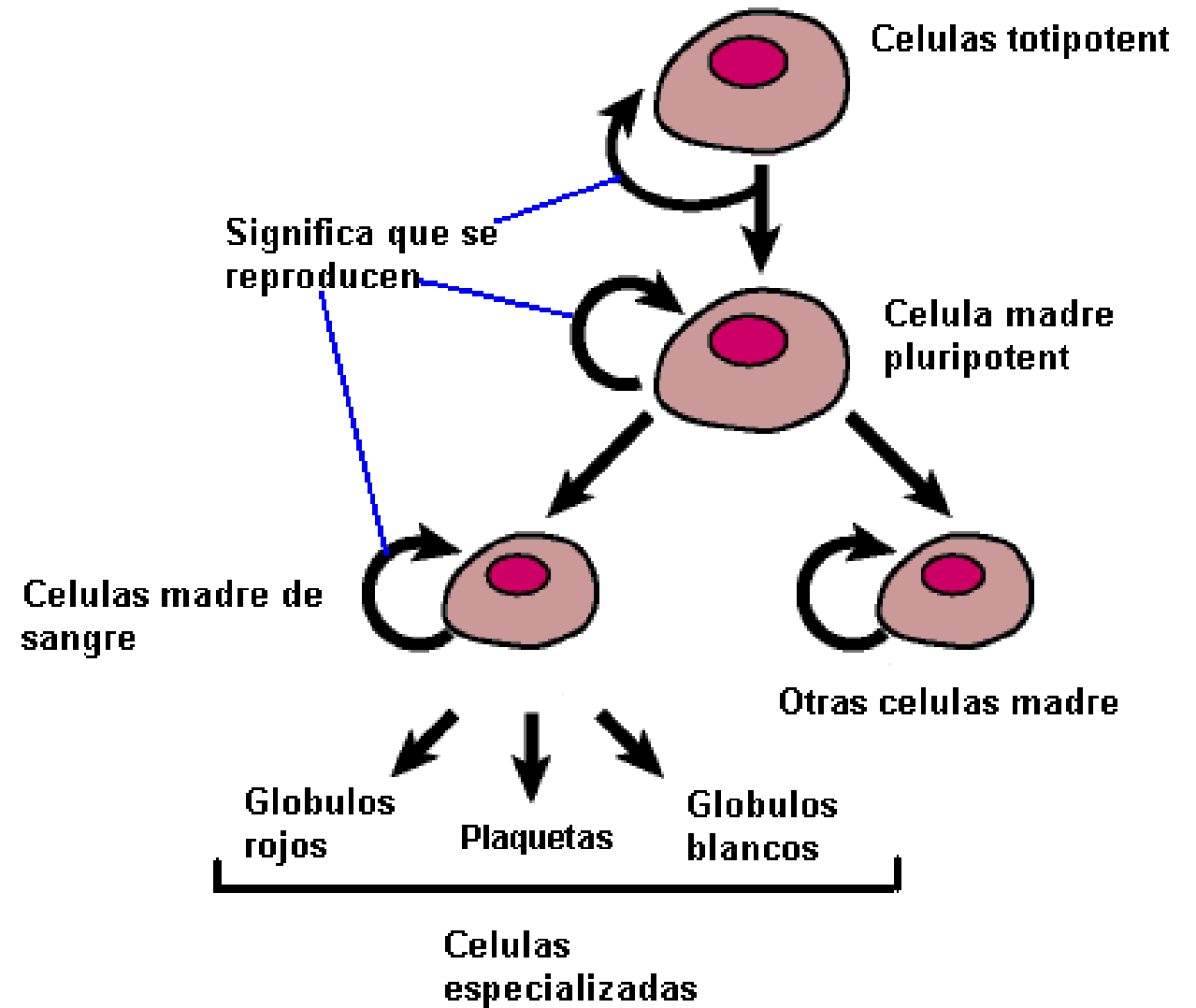


- Los **cromosomas** que se encuentran en el núcleo celular son los principales transportadores de la información genética en los eucariontes. El término cromosoma significa “**cuerpo coloreado**”, aunque son aparentemente incoloros. Este término hace referencia a su capacidad de teñirse con diferentes colorantes.

- En la década de 1880, los microscopios ópticos habían mejorado tanto que científicos, como por ejemplo, el biólogo alemán Walter Fleming empezaron a observar los **cromosomas durante la división celular**.

• En 1909, el biólogo americano **Walter Sutton** y el biólogo alemán **Theodor Boveri** observaron independientemente que los cromosomas eran los portadores físicos de los genes, los factores genéticos que Gregor Mendel descubrió en el siglo XIX.

• Las células preexistentes se **dividen** para formar nuevas células. Este importante proceso permite que un organismo pluricelular crezca y un organismo unicelular se reproduzca.



- 
- La célula más sencilla contiene codificada de forma muy precisa una gran cantidad de información genética en la molécula de ADN, comúnmente conocida como **genoma** del organismo. El genoma de un individuo se organiza en unidades de información denominadas **genes**, que controlan las actividades celulares y se transmiten a sus descendientes.
 - El genoma de un organismo puede contener centenares o incluso miles de genes. Por ejemplo, el **Proyecto Genoma Humano** estima que los humanos, poseemos alrededor de 25,000 genes que codifican proteínas.
 - Un gen contiene la información necesaria para realizar una o más funciones específicas. Por ejemplo, los genes controlan lo largo de los dedos, el color de los ojos, la forma de la nariz, etc.

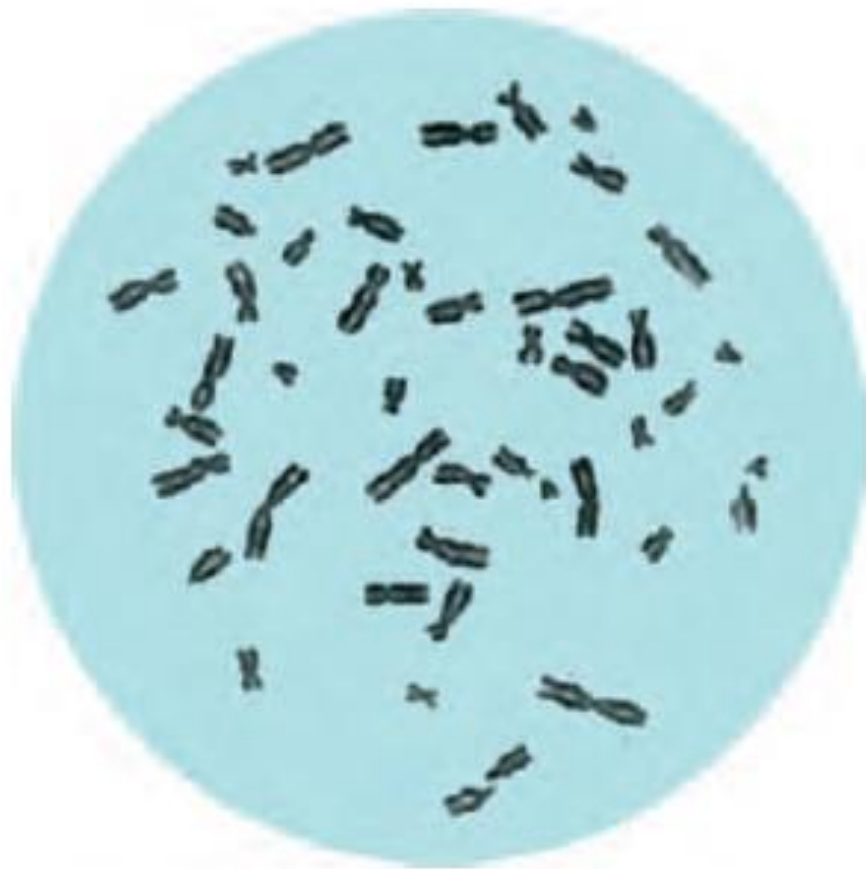
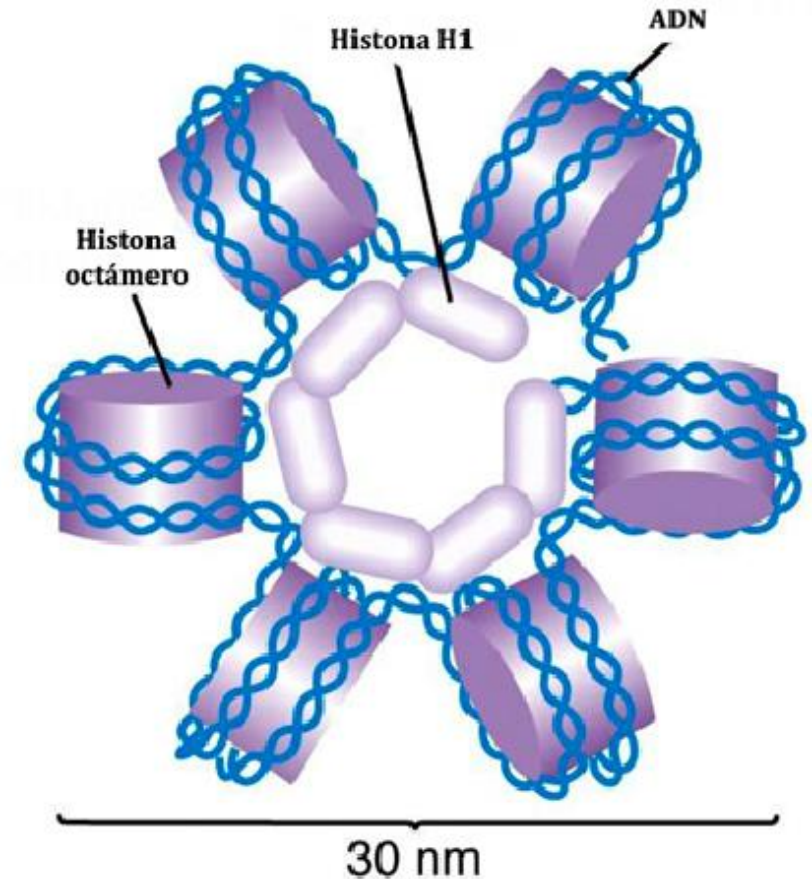


Figura 6.5 *Micrografía óptica de los 46 cromosomas humanos, aumentados 1,000 veces su tamaño.*

- El ADN se empaqueta de una manera muy organizada en los cromosomas de las células eucariontes, en forma de cromosomas. Ciertas proteínas conocidas como **histonas** facilitan el empaquetamiento del cromosoma.
- Las histonas tienen carga positiva porque están formadas de una alta proporción de aminoácidos con cadenas laterales básicas (lisina y arginina). Las histonas cargadas positivamente se asocian al ADN que tiene carga negativa a causa de sus grupos fosfato, para formar unas estructuras denominadas **nucleosomas**.



- 
- 
- La unidad fundamental de los **nucleosomas** consiste en una estructura parecida a una **perla**. El ADN con los nucleosomas parece un collar de perlas, donde cada perla sería un nucleosoma.
 - Cada nucleosoma está formado por **8 moléculas de histona** (dos de cada uno de los cuatro tipos de histonas diferentes: H3, H4, H2A y H2B, formando un centro proteínico alrededor del cual se enrolla la doble cadena de ADN. El ADN que envuelve a las histonas tiene un tamaño de 146 pares de nucleótidos; los nucleosomas están unidos entre sí por otro segmento de ADN de alrededor de 60 pares de nucleótidos (ADN de unión).

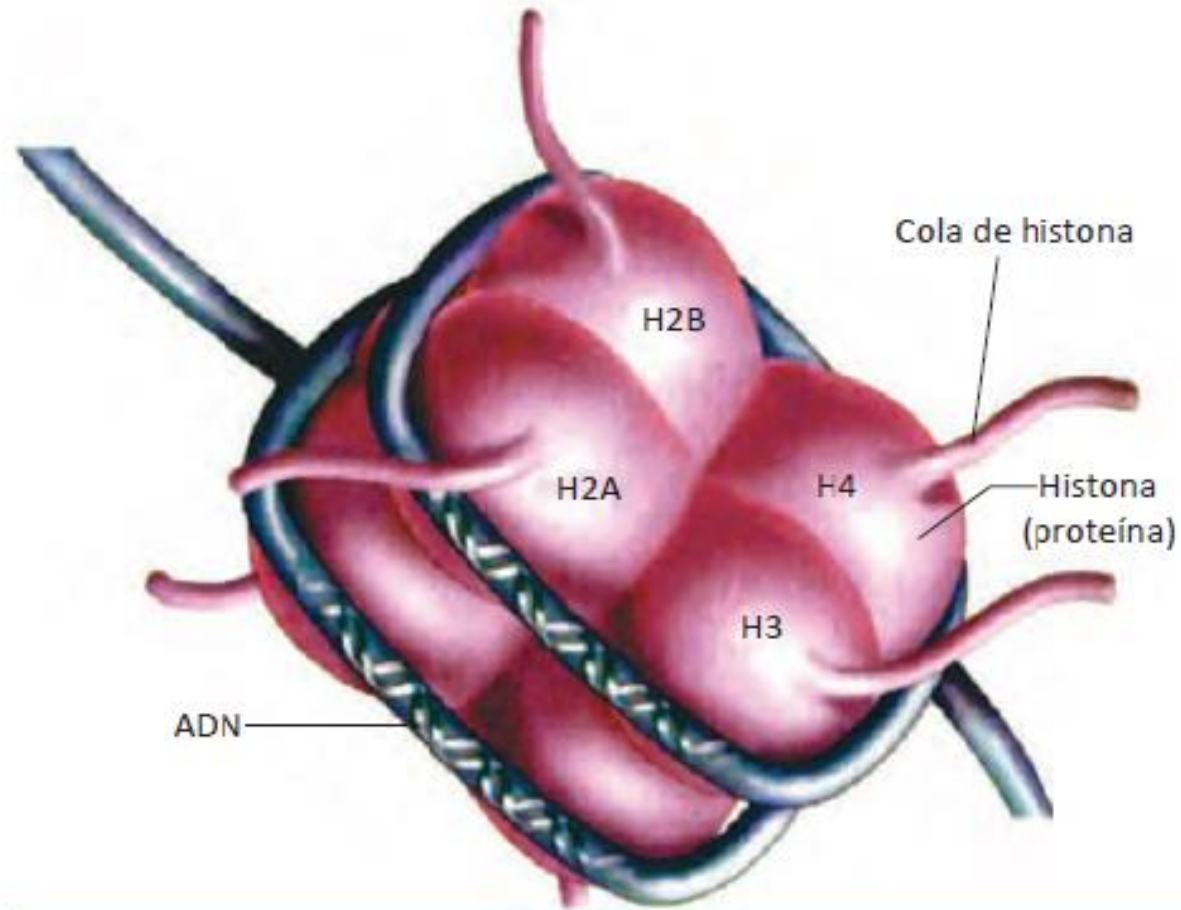
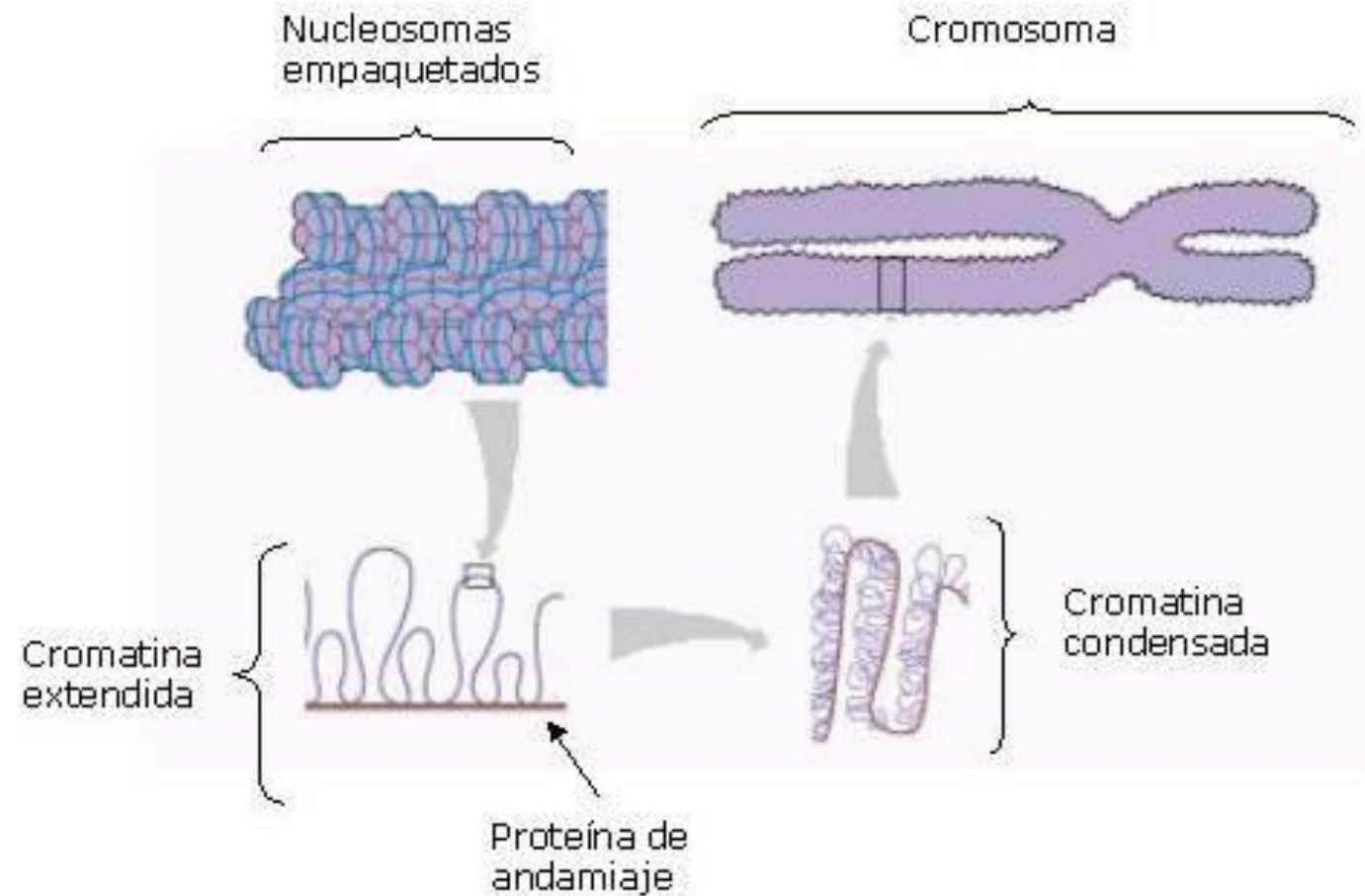


Figura 6.7 Cada nucleosoma está constituido por 8 histonas (2 de H2B, 2 de H2A, 2 de H4 y 2 de H3). Los nucleosomas son responsables del empaquetamiento de la cromatina dentro del núcleo.

- Los nucleosomas funcionan como pequeñas bobinas que evitan que la cadena de ADN se enrede. Existen otras proteínas (que no son histonas) que permiten mantener la estructura del cromosoma, las **proteínas de andamiaje**. Las histonas forman parte importante del proceso de la regulación de la expresión génica, es decir, de si los genes se expresan o no.
- El empaquetamiento del ADN en forma de nucleosomas representa el primer nivel de estructura del cromosoma.



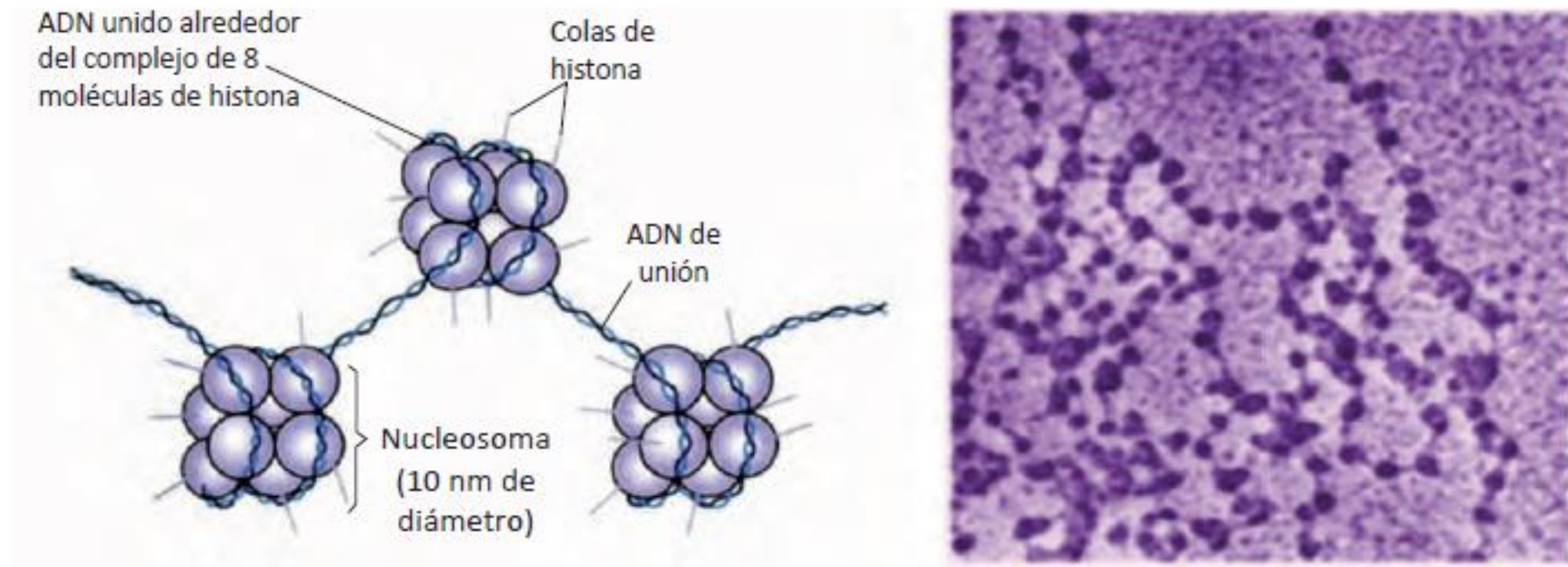
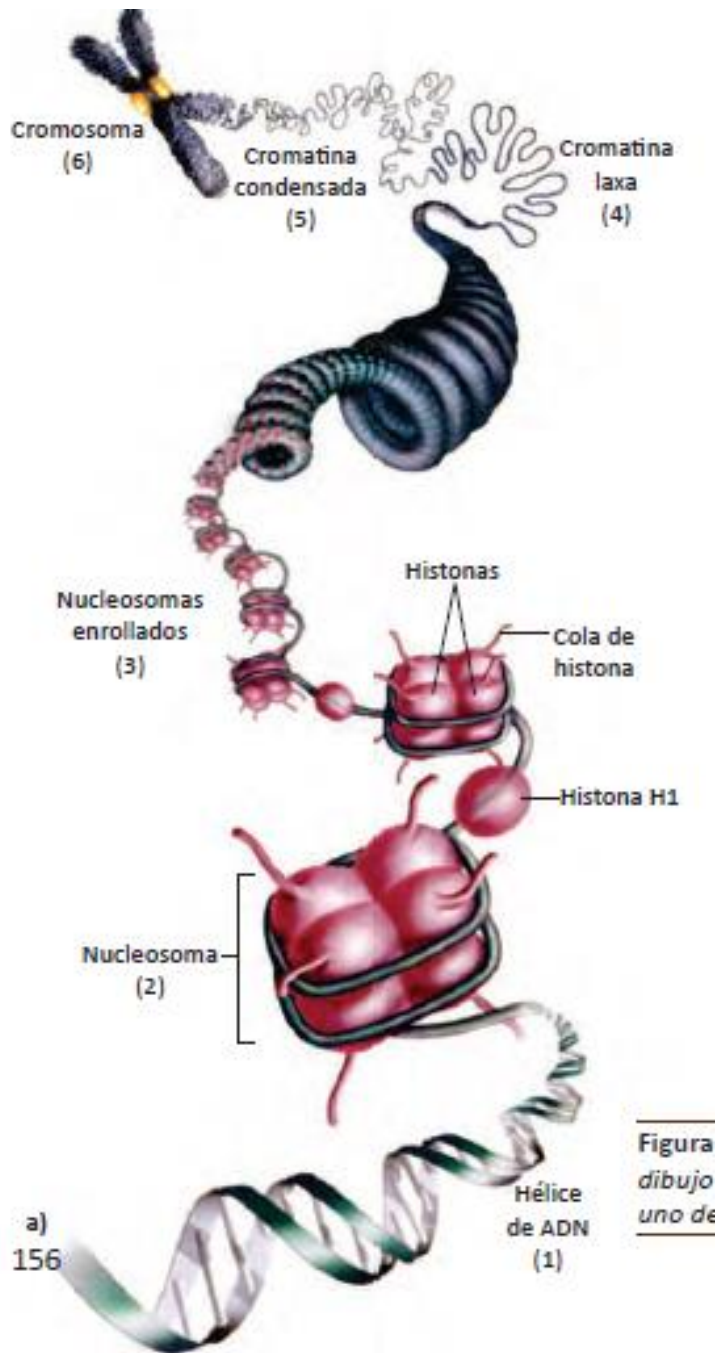


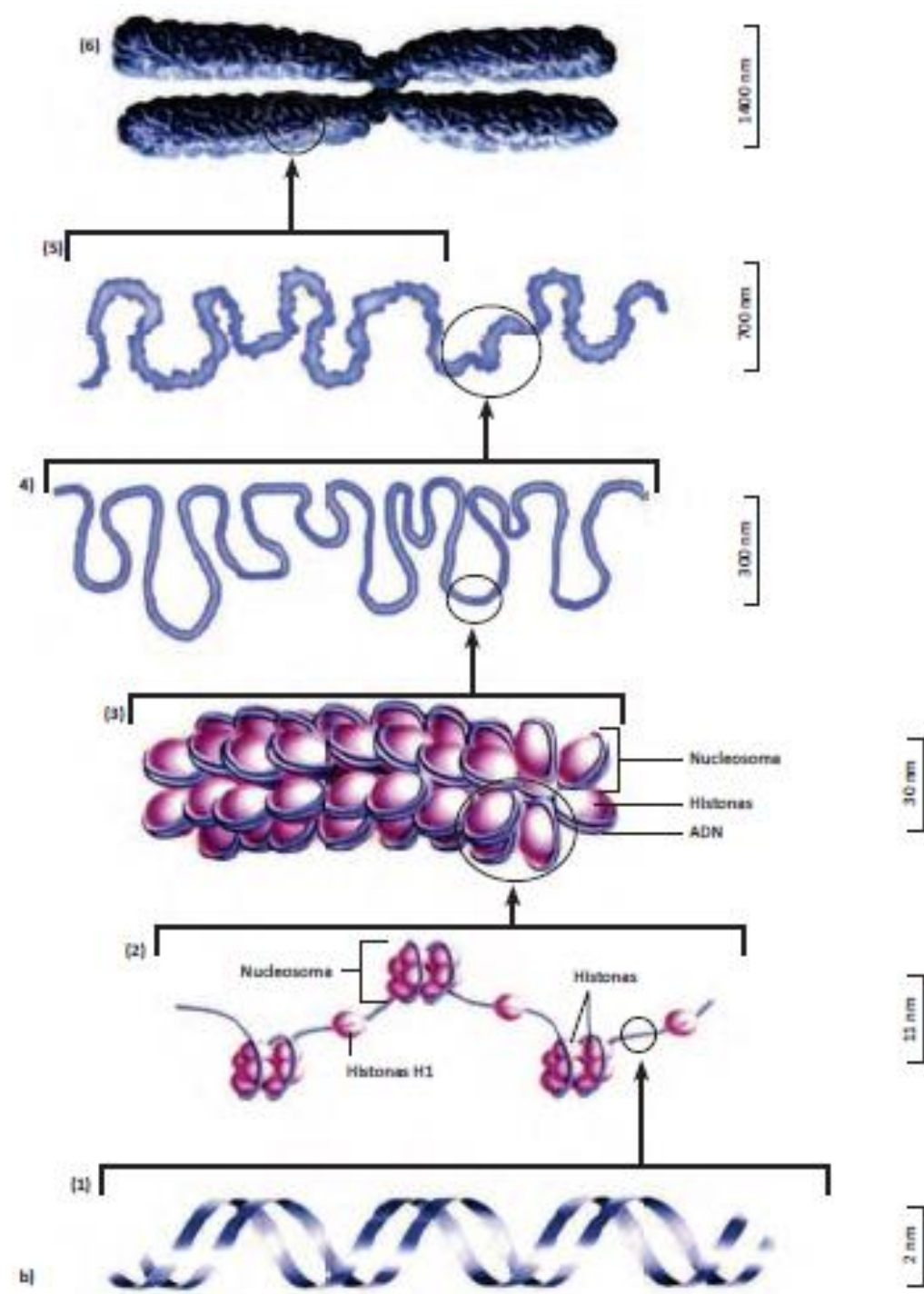
Figura 6.8 A la izquierda, un modelo de tres nucleosomas. El ADN que envuelve al complejo de 8 histonas contiene 146 pares de nucleótidos; los nucleosomas están unidos entre sí por otro segmento de ADN de 60 pares de nucleótidos. A la derecha, una micrografía electrónica de los nucleosomas.



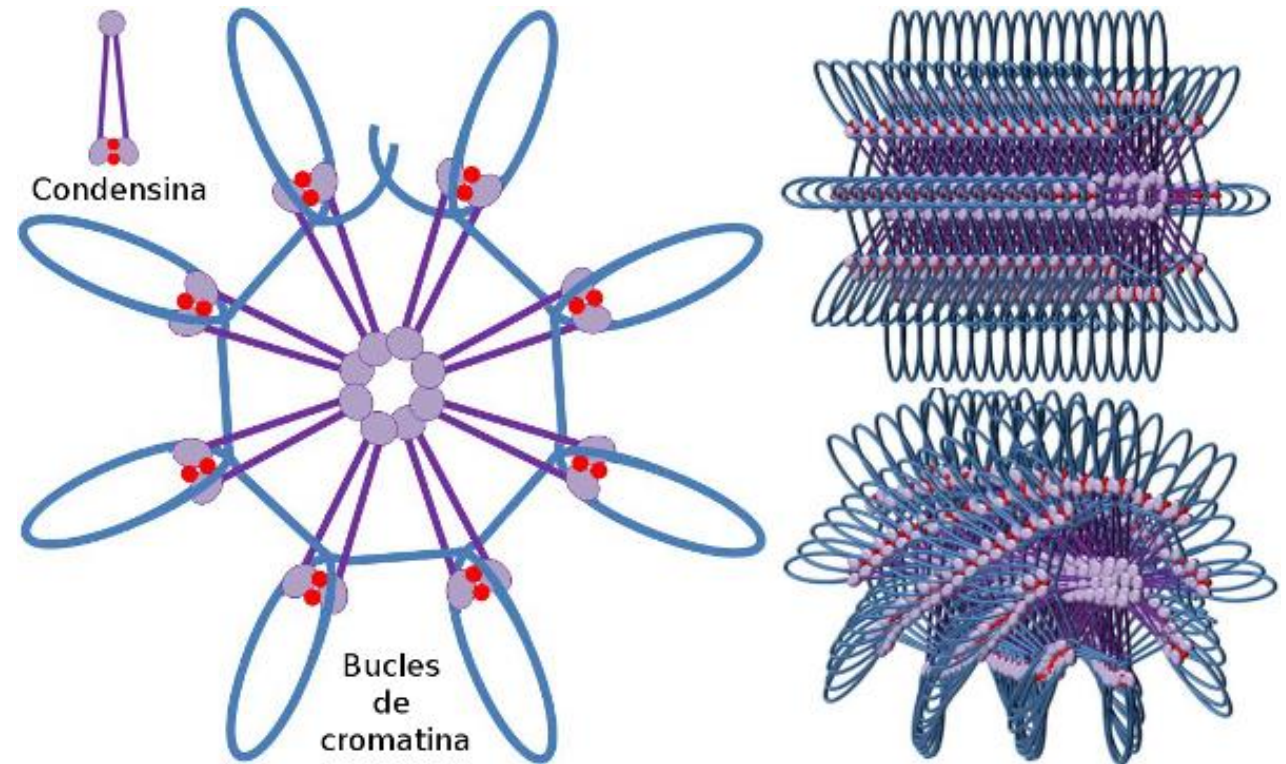
La figura muestra un nivel superior de estructura de la cromatina que lleva a la formación de un cromosoma condensado. Los nucleosomas tienen un diámetro de 11 nm.

El estado de nucleosoma empaquetado tiene lugar cuando el quinto tipo de histona, conocida como **histona H1**, se asocia con el ADN de unión, permitiendo que los nucleosomas adyacentes se unan y formen una fibra de cromatina compacta de 30 nm.

En la **cromatina extendida (laxa)**, estas fibras forman unos bucles grandes unidos entre ellos por las proteínas de andamiaje. Estos bucles interactúan para formar la cromatina condensada que se encuentra en los cromosomas.



- Los biólogos celulares han identificado un grupo de proteínas llamadas **condensinas** que son indispensables para **compactar el ADN**. La condensina se une al ADN y lo envuelve en unos bucles que se compactan para formar un cromosoma mitótico o meiótico.
- Todas las células de un individuo contienen el mismo número de cromosomas, excepto los **óvulos y los espermatozoides**, los cuales tienen la mitad del número de cromosomas. La cromatina y los cromosomas contienen ADN, proteínas y algo de ARN (ácido ribonucleico). Sin embargo, lo que determina que cada especie sea única no es el número de cromosomas, sino la información que está codificada en los genes.



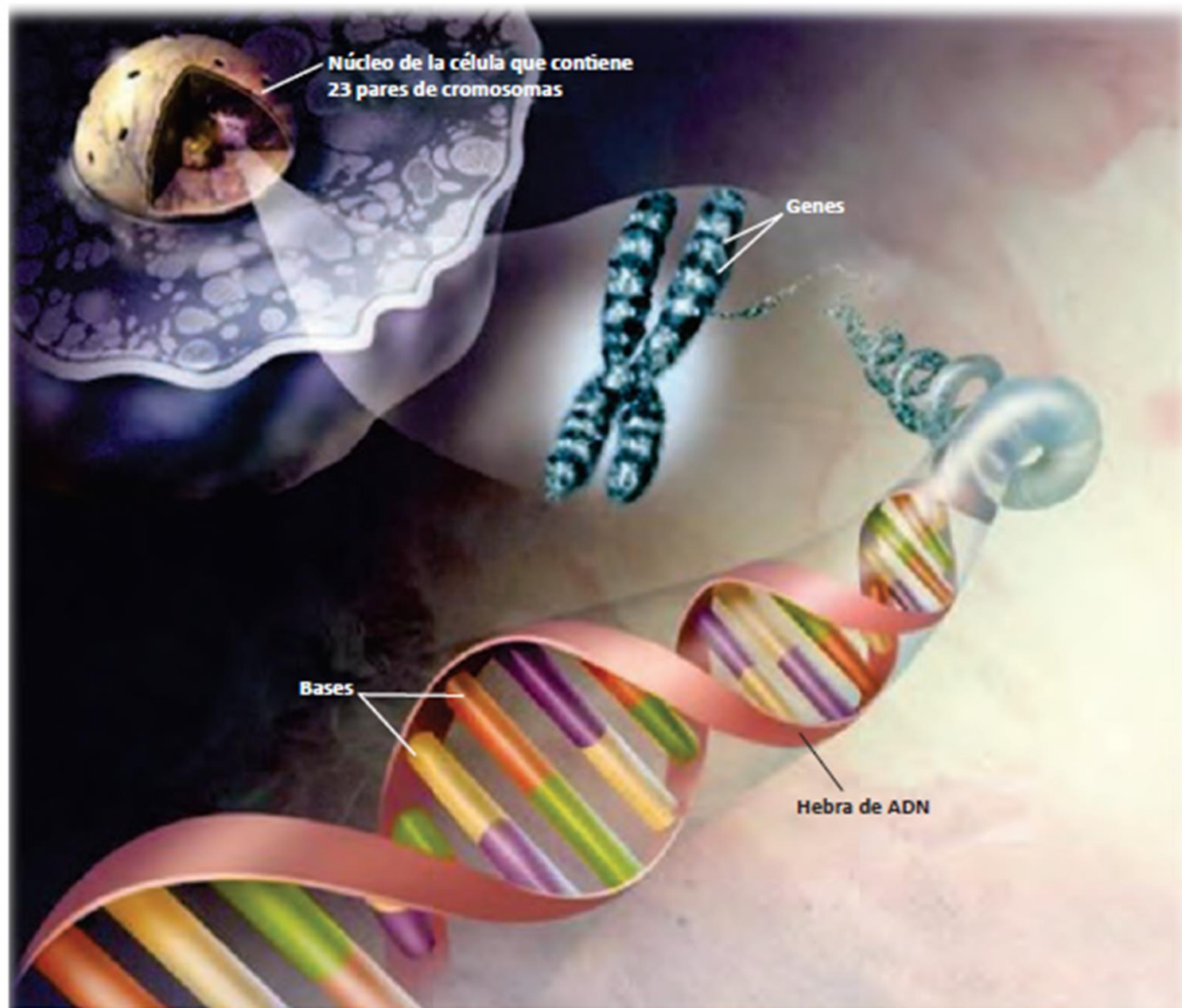


Figura 6.10 Al desenrollar el ADN de los 46 cromosomas humanos este mediría aproximadamente 2 metros.

Las **células somáticas** (corporales) del ser humano tienen exactamente 46 cromosomas. El árbol de olivo también tiene 46 cromosomas. Algunas personas tienen una composición anormal de cromosomas (más de 46 o menos de 46 cromosomas). Algunos helechos tienen más de 1,000 cromosomas mientras que una especie de nematodo solo tiene 2 cromosomas. La mayor parte de las especies de vegetales y animales poseen entre 8 y 50 cromosomas por célula somática.

Célula germinal



23 Cromosomas

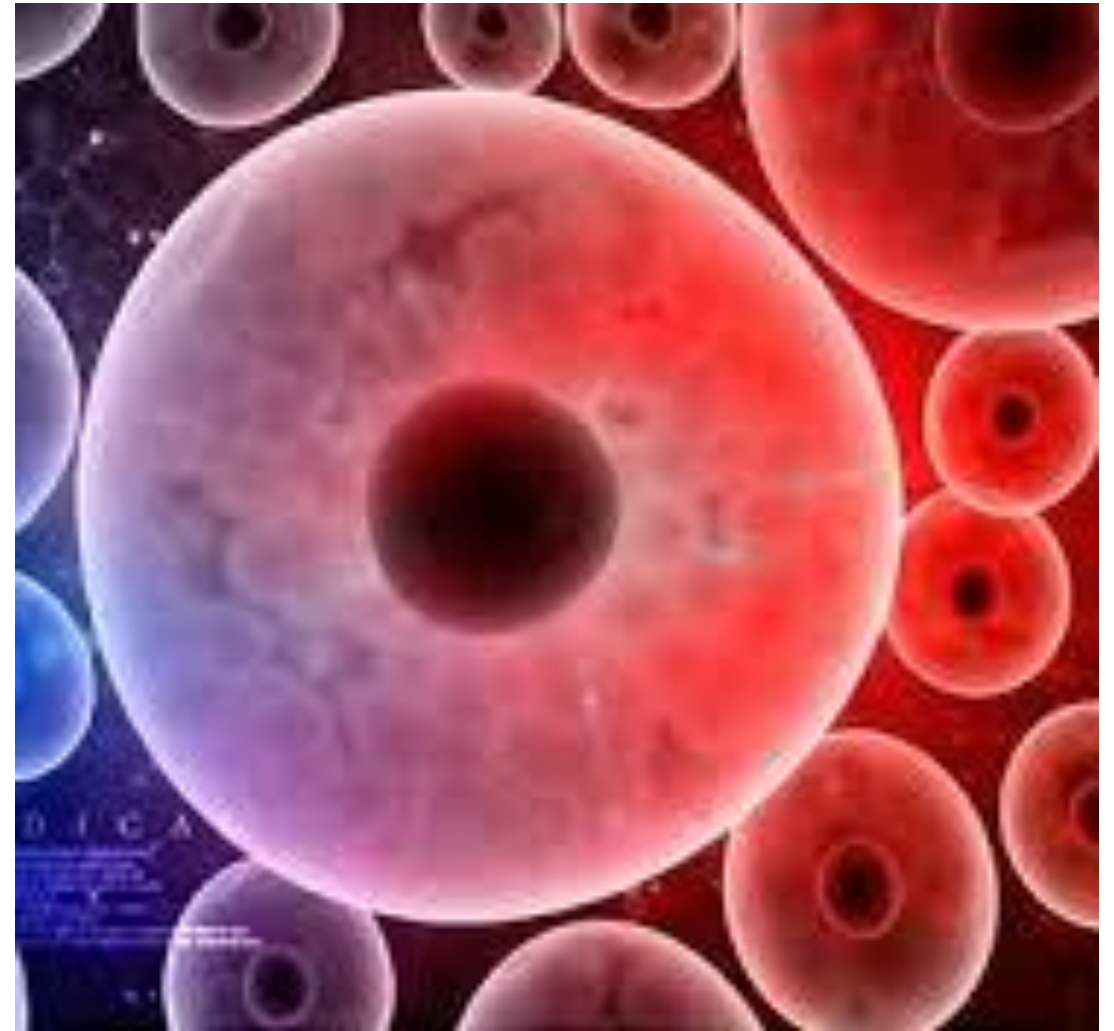
Célula somática



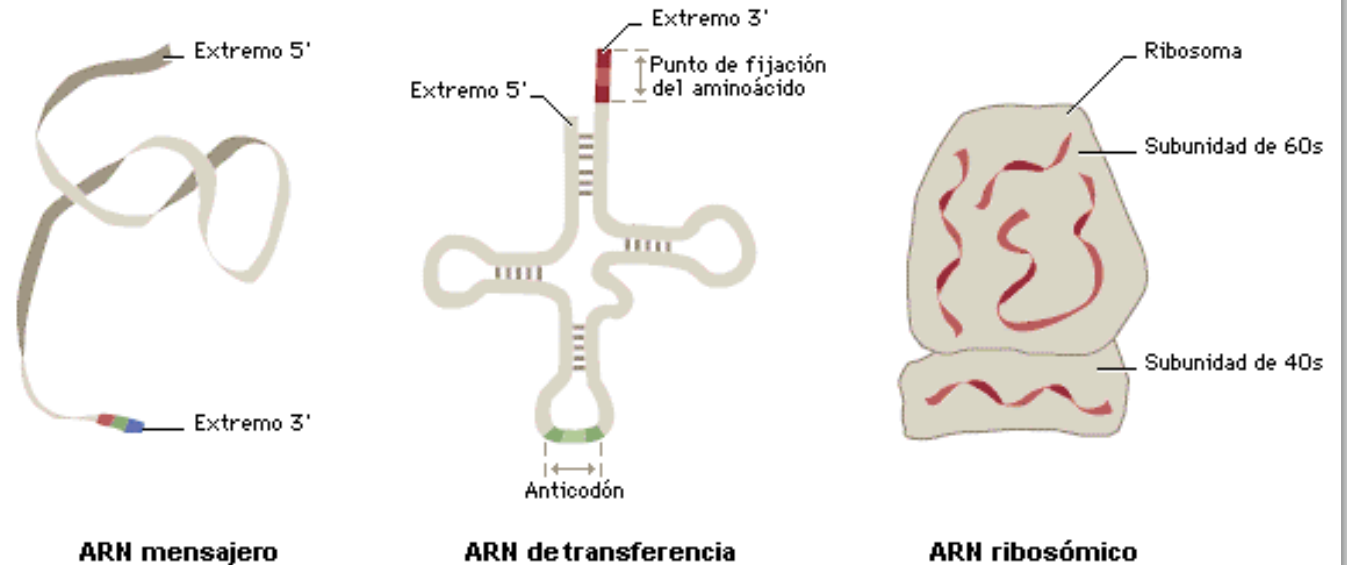
46 Cromosomas

Funciones del núcleo

- Debido al tamaño del núcleo (el más grande de los organelos) y que en la mayoría de las células se encuentra ubicado en una posición relativamente fija próxima al centro de la célula, algunos de los primeros investigadores supusieron, mucho antes de que se dispusiera de evidencias experimentales, que el núcleo funcionaba como **centro de control**.
- Las células almacenan información en una molécula de ácido desoxirribonucleico (ADN) y la **mayor parte del ADN** de las células se encuentra dentro del **núcleo**. Cuando una célula se divide, la información almacenada en el ADN se replica para pasar intacta a las dos células hijas.



- Las moléculas de ADN están formadas por **genes (secuencias de nucleótidos)** que contienen las instrucciones químicamente codificadas para elaborar las proteínas que necesita la célula, es decir, los genes son las unidades de herencia de los cromosomas.
- El ADN del núcleo controla la síntesis de proteínas** transcribiendo su información en forma de ARN mensajero (ARNm), este sale del núcleo a través de los poros de la envoltura nuclear para trasladarse al citoplasma, específicamente a los ribosomas en donde se sintetizan las proteínas. Los tres tipos de ARN (ribosómico, mensajero y de transferencia) son sintetizados en el núcleo.



© Microsoft Corporation. Reservados todos los derechos.

Funciones del ARN

