

UNIVERSIDAD NACIONAL DE CHIMBORAZO

Facultad de Ciencias de la Salud

Carrera de Laboratorio Clínico

1. Mecanismos de Transmisión y Expresión de la Herencia Genética:

La información contenida en el ADN es replicada, transcrita y traducida para formar estructuras funcionales, principalmente proteínas. Estos procesos son esenciales para la continuidad de la información genética y el funcionamiento celular.

1.1 Replicación: Es un proceso semiconservativo mediante el cual se genera una copia idéntica del ADN antes de la división celular. Puntos relevantes:

- Ocurre durante la fase **S** del ciclo celular.
- Cada nueva molécula de ADN contiene una hebra original y una hebra nueva.

Figura 1 -1. Representación gráfica de la replicación de ADN.

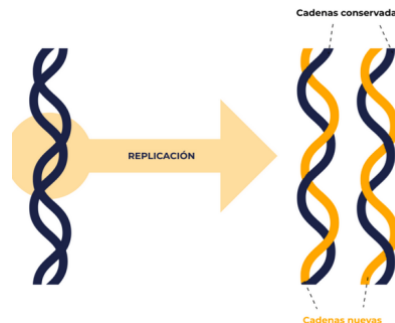


Tabla 1 - 1. Enzimas involucradas en la replicación.

Enzima	Función
ADN Polimerasa	Sintetiza la nueva cadena de ADN
ADN Helicasa	Desenrolla la doble hélice del ADN
ARN Primasa	Sintetiza cebadores de ARN para iniciar la síntesis de ADN
ADN Ligasa	Une los fragmentos de Okazaki en la cadena retardada
Topoisomerasa	Alivia la tensión causada por el desenrollado de la doble hélice
Proteínas SSB	Estabilizan el ADN de una sola cadena
RNAse H	Elimina los cebadores de ARN

Esquema 1 - 1. Resumen del proceso de replicación.

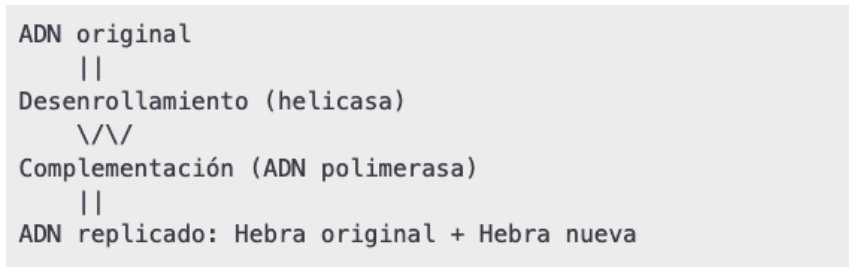
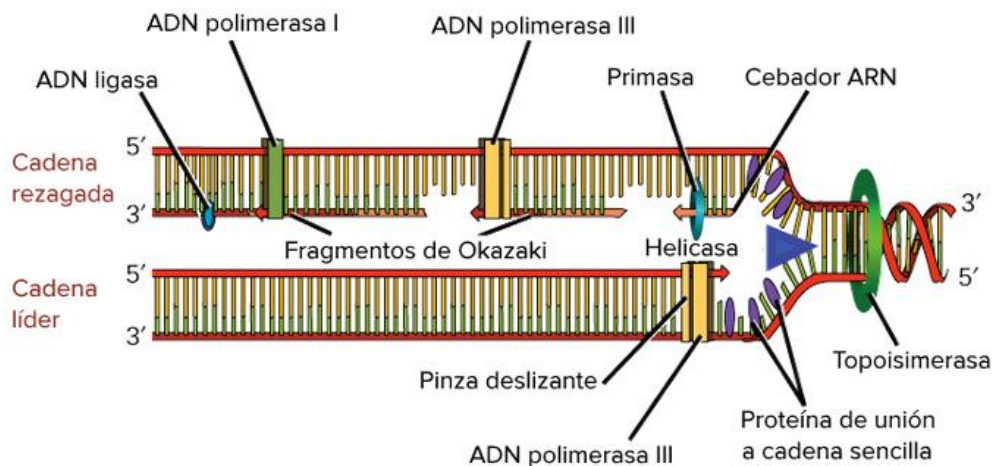


Figura 1 - 2. Resumen de la replicación del ADN en *E. coli*



1.2 Transcripción: Es el proceso mediante el cual se copia la información genética del ADN a una molécula de ARN mensajero (ARNm). Sus fases son:

1. Inicio: ARN polimerasa se une a una secuencia denominada promotor cerca del inicio de un gen (directamente o a través de las proteínas auxiliares).
2. Elongación: La ARN polimerasa utiliza una de las cadenas de ADN (**cadena molde**) como plantilla para sintetizar una nueva hebra de ARNm (molécula de ARN complementaria).
3. Terminación: se libera el ARNm completo, depende de secuencias en el ARN que señalan el fin de la transcripción

Ubicación: Núcleo de las células eucariotas.

Esquema 1 - 2

```
ADN:   ATG-CGA-TAC
ARNm:  UAC-GCU-AUG
```

1.3 Traducción: Es el proceso por el cual la información contenida en el ARNm se convierte en una secuencia de aminoácidos (proteína). Los elementos clave implicados en el proceso son:

Ribosomas: sitio de síntesis proteica.

ARNt: transporta los aminoácidos.

Codones: tripletes de bases que codifican aminoácidos.

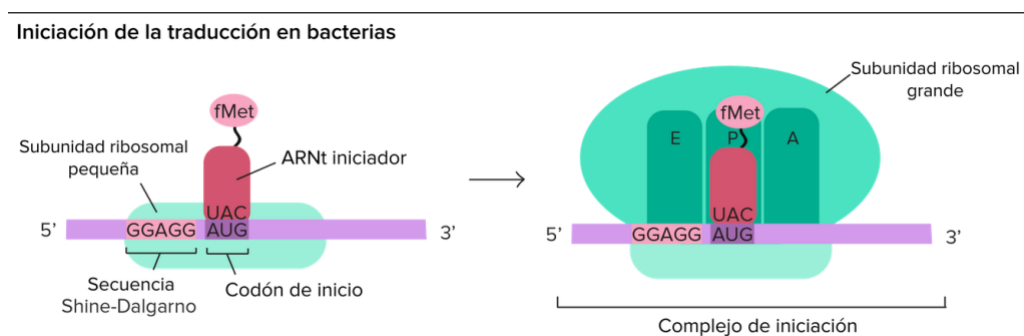
Las secuencias de este proceso son:

a. Iniciación: Para dar inicio a la traducción se requiere de:

- Un ribosoma (subunidades grande y pequeña)
- Un ARNm con las instrucciones para la síntesis proteica.
- Un ARNt "de inicio" que lleva el primer aminoácido de la proteína, que casi siempre es metionina (Met).

El **complejo de iniciación**, hace referencia al ensamblaje molecular para comenzar la síntesis de una nueva proteína. En las células eucariontes, la iniciación de la traducción sucede así: en primera instancia, el ARNt que lleva metionina se une a la subunidad ribosomal pequeña. Juntos, se unen al extremo 5' del ARNm al reconocer el casquete de GTP 5' (agregado durante el procesamiento en el núcleo). Luego, "caminan" sobre el ARNm en la dirección 3', y se detienen cuando llegan al codon de inicio (AUG).

Figura 1-3 Representación gráfica de la iniciación de la traducción en procariotas.



- b. Elongación:** Una vez formado el complejo de iniciación, pero antes de que se incorporen aminoácidos, el primer ARNt, portador de metionina (MET), comienza en el centro del ribosoma (sitio P). Junto a él, está

expuesto un nuevo codón (sitio A) del ribosoma que constituye el "lugar de aterrizaje" para el siguiente ARN t, cuyo codón es complementario al codón expuesto. El término elongación se refiere al aumento de longitud de la cadena polipeptídica.

Figura 1 – 4. Representación gráfica resumida de los procesos de transcripción y traducción.

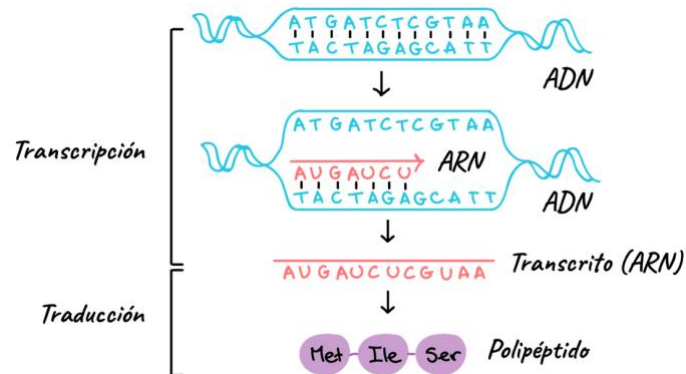
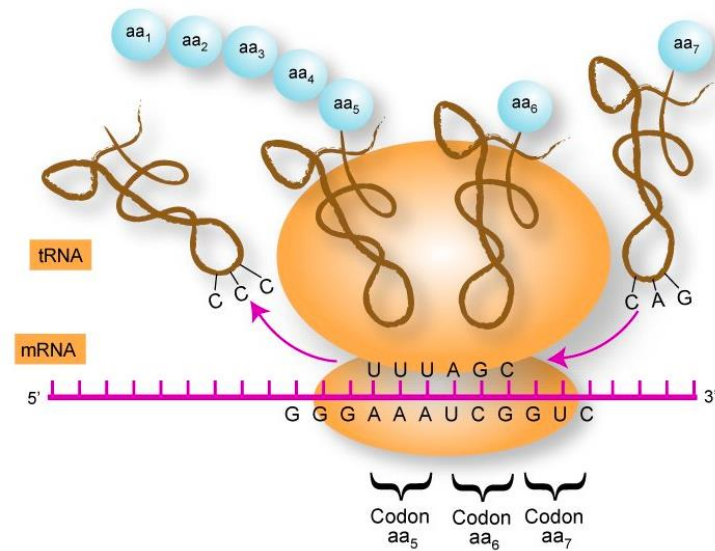


Figura 1 – 5 Representación gráfica de la incorporación de aminoácidos en la síntesis proteica.



2. La Célula: Constituye la unidad estructural y funcional básica de todo ser vivo. En el contexto genético, las células contienen el material hereditario (ADN).

Tipos de células:

Procariotas: sin núcleo definido.

Eucariotas: con núcleo y orgánulos.

Tabla 2-1

Orgánulos relevantes para la genética:

Orgánulo	Función
Núcleo	Almacena el ADN
Ribosomas	Sintetizan proteínas
Mitocondrias	Contienen ADN mitocondrial

2.1 Ciclo Celular: Constituye el conjunto de fases por las que pasa una célula para dividirse y formar dos células hijas.

Tabla 2 - 2

Fases del ciclo:

Fase	Descripción
G1	Crecimiento celular
S	Replicación del ADN
G2	Preparación para la mitosis
M	Mitosis y división celular

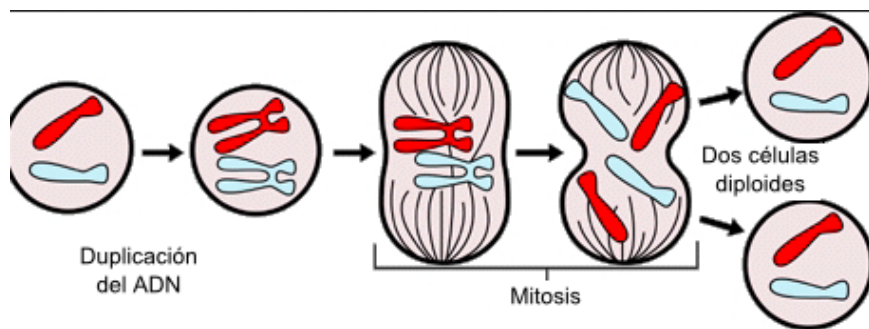
- 2.1.1 Mitosis: División celular que genera dos células hijas genéticamente idénticas a la original.

Tabla 2 – 3 Fases de la mitosis

Fase	Características clave
Profase	Condensación de cromosomas
Metafase	Cromosomas alineados en el ecuador
Anafase	Separación de cromátidas hermanas
Telofase	Reaparición del núcleo y citocinesis

Resultado: Dos células diploides ($2n$).

Figura 2 – 1 Representación gráfica de la mitosis



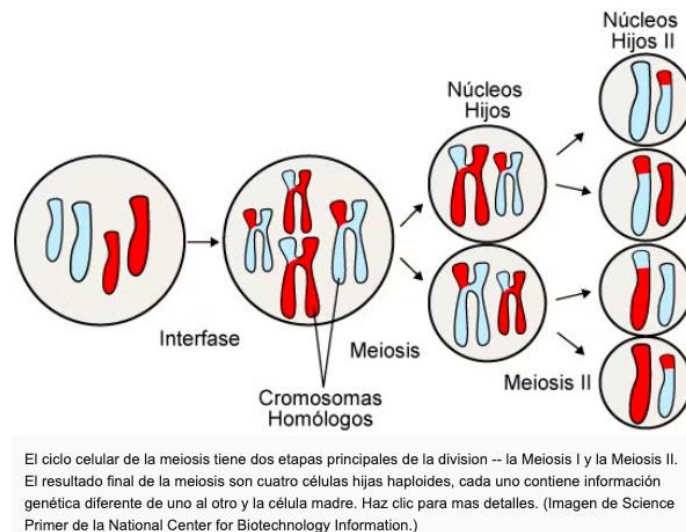
2.1.2 Meiosis: División celular que reduce el número de cromosomas a la mitad, generando cuatro células haploides (n), que son los gametos esenciales para la reproducción sexual.

Fases:

Meiosis I (reduccional): separación de cromosomas homólogos.

Meiosis II (ecuacional): separación de cromátidas hermanas.

Figura 2 -2 Representacion gráfica de la meiosis



Importancia:

- Genera diversidad genética mediante "entrecruzamiento".
- Es fundamental para la formación de gametos.

Esquema:

```

Célula diploide (2n)
  \ /
Meiosis I → 2 células haploides (n)
  \ /
Meiosis II → 4 células haploides (n)
    
```

El "**crossing over**" o **entrecruzamiento** cromosómico es un proceso crucial durante la meiosis. Implica el intercambio de material genético entre cromosomas homólogos (aquellos que contienen los mismos genes), generando nuevas combinaciones genéticas y contribuyendo a la diversidad genética.

