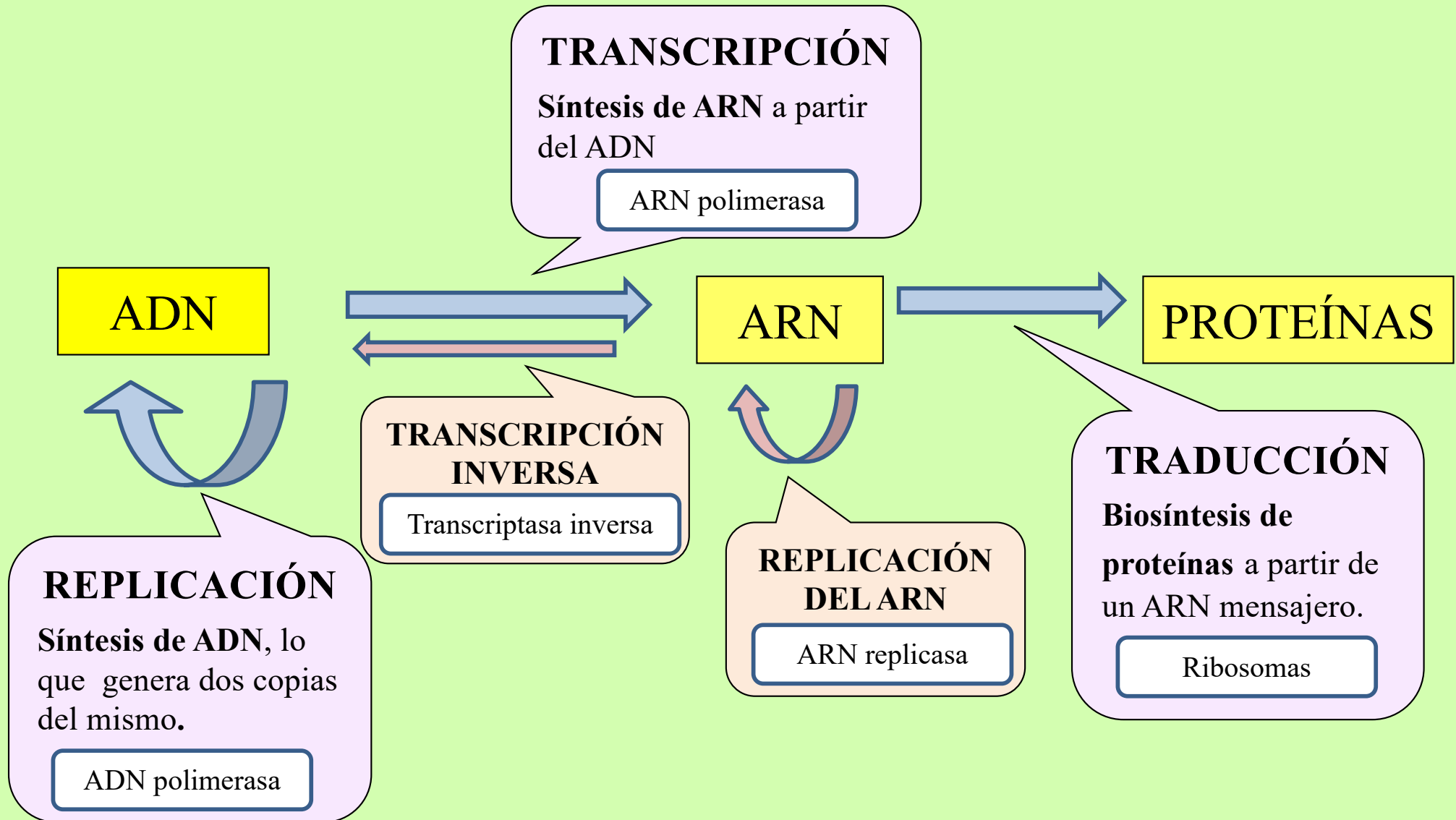
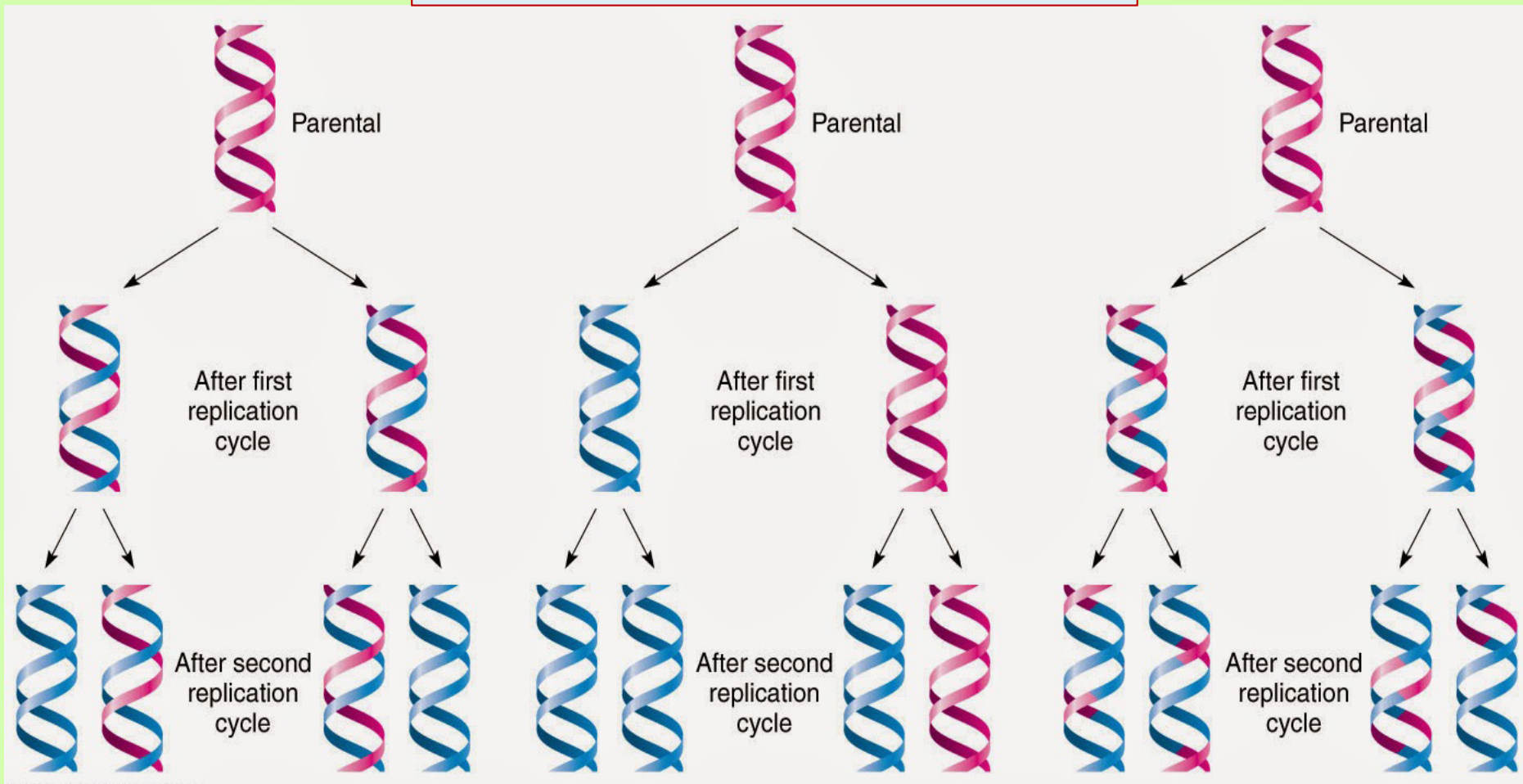


EL DOGMA CENTRAL DE LA BIOLOGÍA MOLECULAR



REPLICACIÓN DEL ADN

- Lugar: citoplasma (procariotas) o núcleo (eucariotas)
- Durante la fase S previa a la división celular
- De carácter semiconservativo.

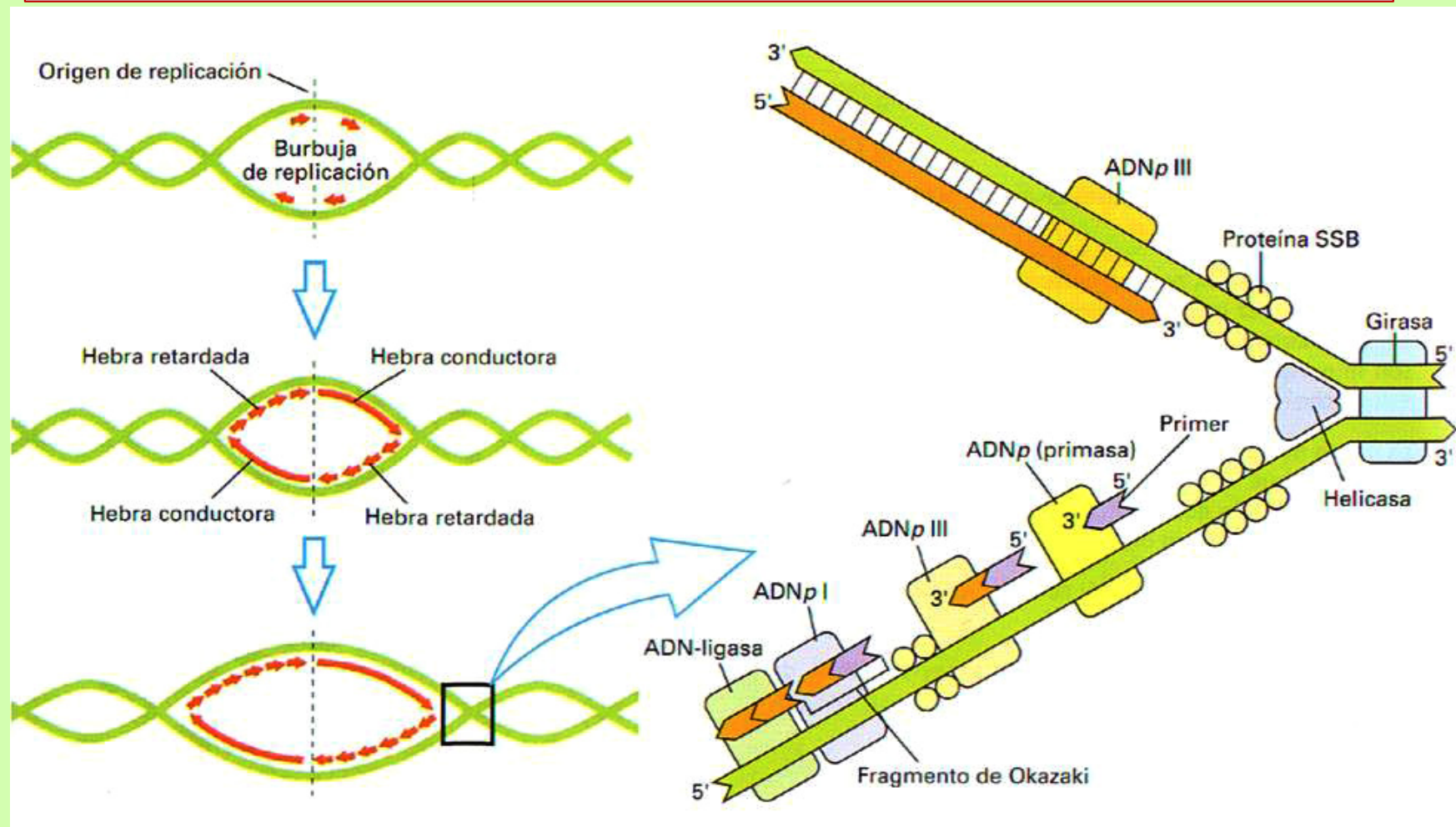


REPLICACIÓN EN PROCARIOTAS

1. **Iniciación** mediante dos horquillas que forman una **burbuja de replicación**.
Helicasa, proteínas SSB, topoisomerasas (girasa).

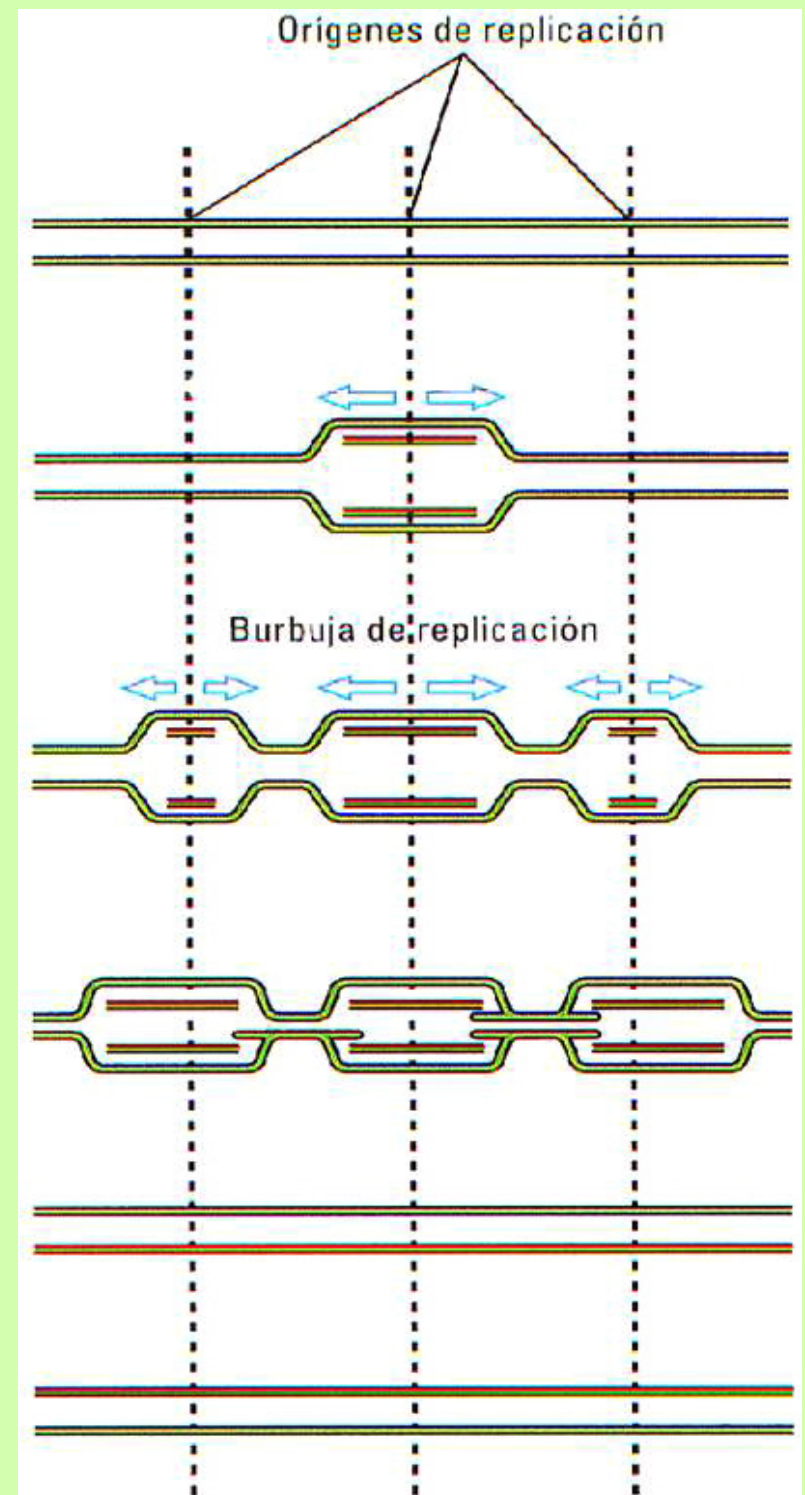
2. **Elongación** de las hebras conductora y retardada (**fragmentos de Okazaki**) por acción de la *ADN polimerasa III*. *Primasa (ARN cebador), ADN polimerasa I y ligasa.*

3. **Finalización** al recorrer la burbuja de replicación todo el ADN circular



REPLICACIÓN EN EUCARIOTAS

- En el núcleo y en la fase S.
- 5 tipos de ADN polimerasa.
- Diez veces más lentos debido a la unión con las histonas (se han de duplicar también).
- Acción simultánea de numerosas burbujas de replicación o **replicones**.
- Fragmentos de Okazaki de menor tamaño.
- Acorte de los telómeros en cada ciclo de división celular.
- La telomerasa evita este acortamiento.



EL CONCEPTO DE GEN

1. *Un gen es aquel factor que determina una característica biológica (los factores hereditarios de Mendel).*

2. *Un gen es un fragmento de ADN que codifica un carácter (teoría cromosómica de la herencia).*

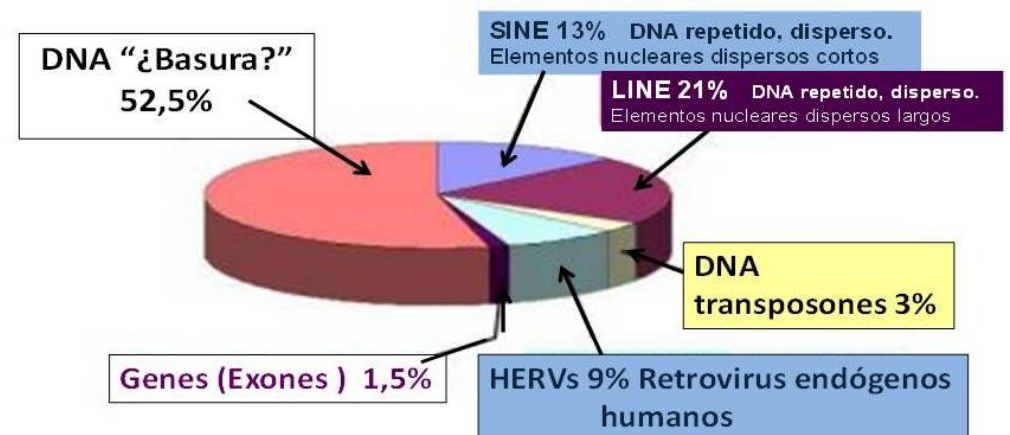
3. Definición molecular: *Un gen es un fragmento de ADN que codifica una enzima. Un gen es un fragmento de ADN que codifica una proteína necesaria para que se exprese un determinado carácter.*

4. Definición actual: *el segmento de ADN (ARN en algunos virus) con información para codificar una cadena polipeptídica o un ARN.*

No todo el ADN se compone de genes

- Exones realmente codificantes (2%)
- Intrones
- Secuencias reguladoras
- ADN espaciador (“basura”)

Composición del genoma humano



LA MUTACIÓN

Alteración de la información genética contenida en el ADN

Origen mediante
dos vías

Espontánea: al azar por causas naturales. Frecuencia muy baja.

Inducida: por **agentes mutágenos** que incrementan la frecuencia.

Físicos: rayos UV o X y radiaciones

Sustancias químicas

SENTIDO BIOLÓGICO DE LA MUTACIÓN

1. Las mutaciones pueden ser heredables si afectan a la **línea germinal**.

2. Son nuevos alelos para un determinado gen, por lo que es fuente de **variabilidad genética** en una población.

3. Pueden resultar ser

- **Neutras**: mantienen la frecuencia hasta que cambia el medio.

- **Beneficiosas**: son seleccionadas, por lo que aumenta su frecuencia en la población.

- **Perjudiciales** (la mayoría): bajan su frecuencia hasta que desaparecen.

MUTACIONES GÉNICAS

Cambios en la secuencia de bases de un gen, en la secuencia de aminoácidos de la proteína codificada y en su función.

Sustitución

Adición

Delección

ADN (una cadena)

Normal

C A T C A T C A T

Cambio en una base individual

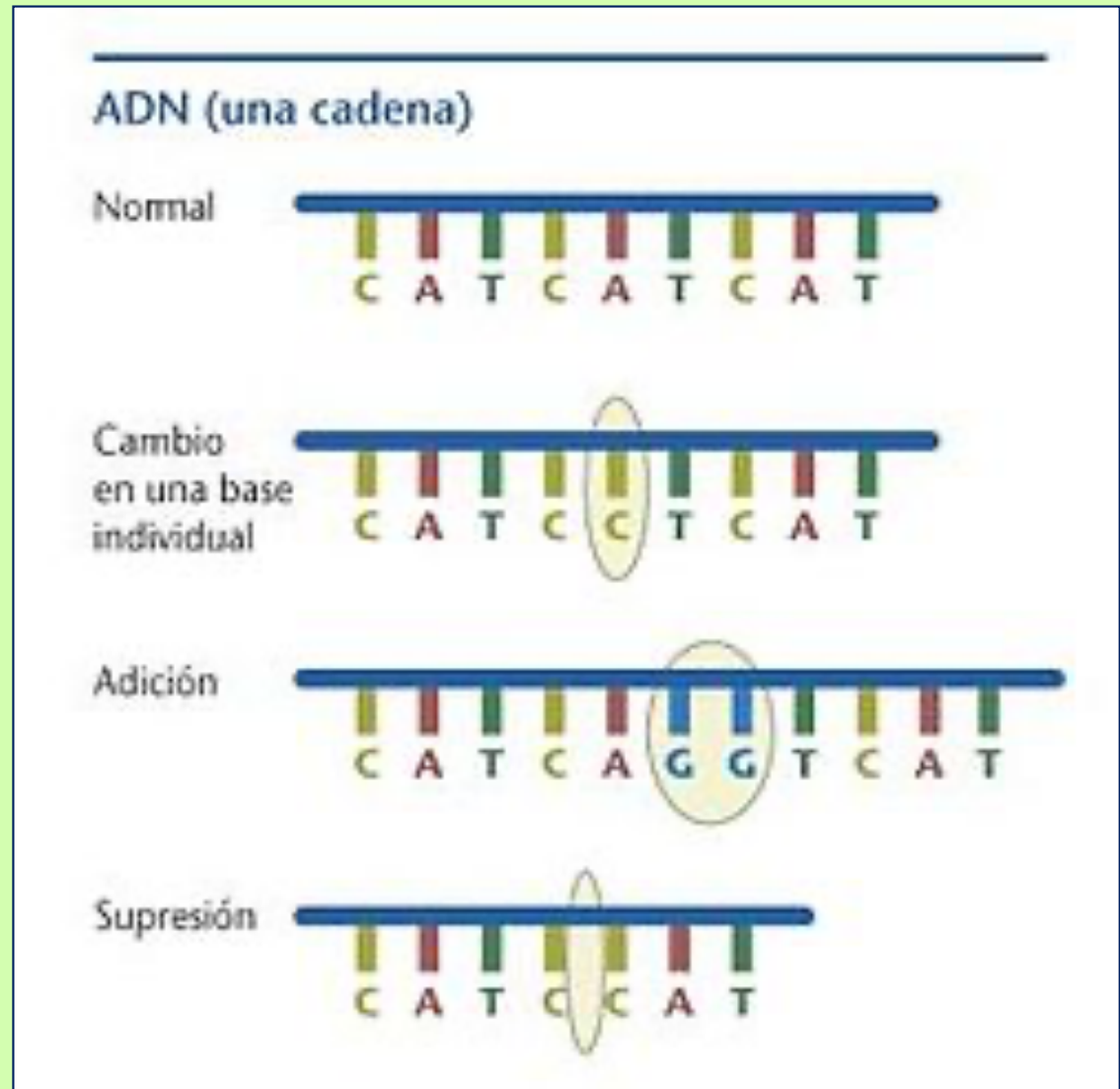
C A T C C T C A T

Adición

C A T C A G G T C A T

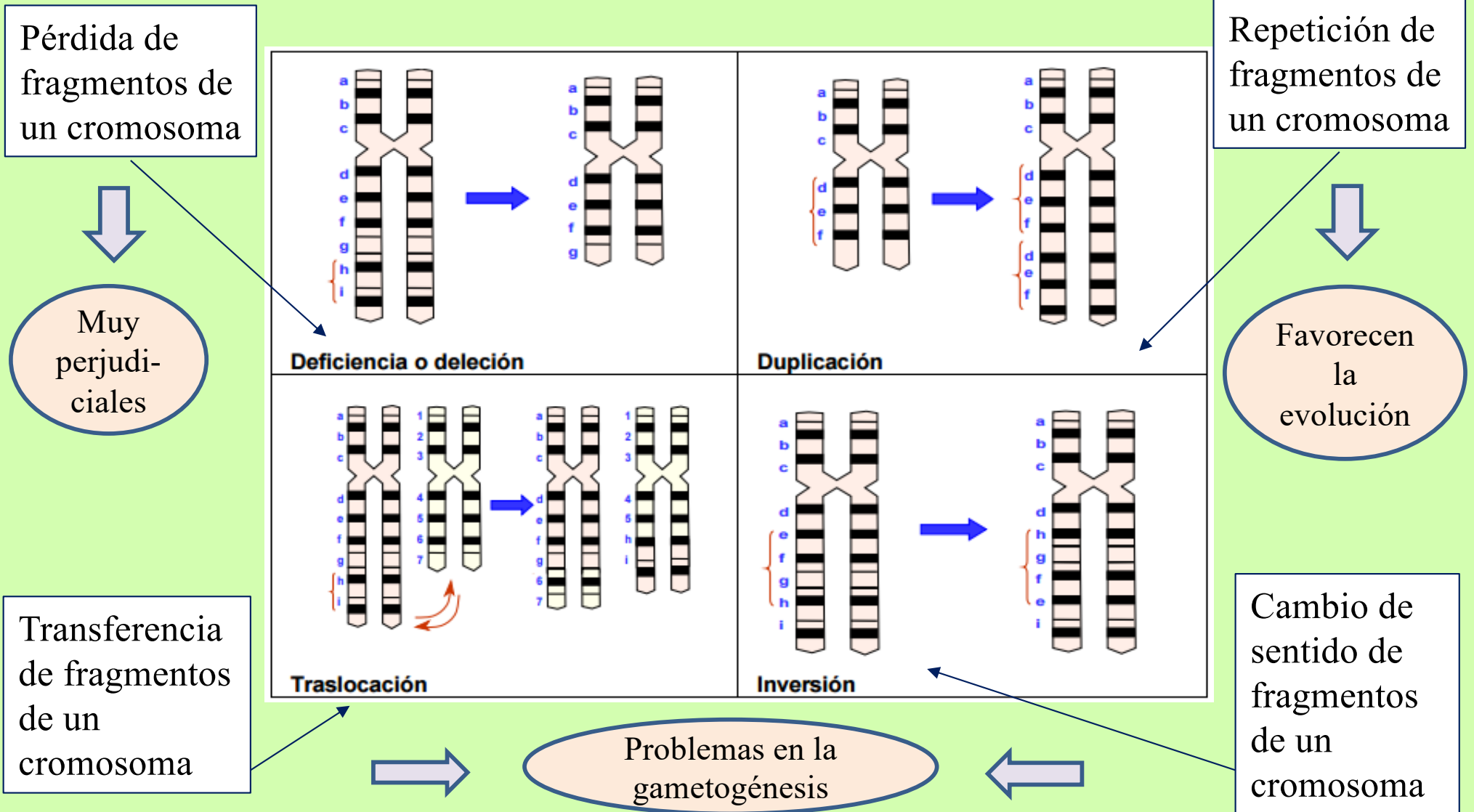
Supresión

C A T C C A T



MUTACIONES CROMOSÓMICAS

Cambios en la estructura del cromosoma, alterando así el orden lineal de los genes en este cromosoma.



MUTACIONES GENÓMICAS

- Altera el número de cromosomas (y el número de alelos de un gen)

- Debidos a errores en la segregación cromosómica en la meiosis

Dos tipos

Euploidías: monoploidías y poliploidías

Aneuploidías: nulisomías, monosomías y trisomías

	Enfermedad	Mutación	Cuadro clínico
Autosomas	Síndrome de Down	Trisomía del par 21	Grado variable de retraso mental, rasgos característicos, cardiopatías y esterilidad en algunos casos.
	Síndrome de Edwards	Trisomía del par 18	Retraso mental y del desarrollo, hipertensión y malformaciones renales y cardíacas.
Heterocromosomas	Síndrome de Turner	Monosomía del X (X0)	Mujeres con retraso en el crecimiento, aspecto infantil y esterilidad por poco desarrollo de los genitales.
	Síndrome triple X	Trisomía del X (XXX)	Mujeres sanas, aunque con poco desarrollo de los genitales externos y las mamas.
	Síndrome de Klinefelter	XXY	Varones estériles de talla elevada, con retraso mental y poco desarrollo de los genitales
	Síndrome duplo Y	XYY	Varones de mayor estatura que el resto y tendencia a la conducta violenta.

GENÉTICA DE POBLACIONES

Dos parámetros

Frecuencia genotípica

Frecuencia génica

Equilibrio de Hardy Weinberg: una población ideal (grande, apareamiento al azar, sin migraciones) en la que se las frecuencias génicas se mantienen constantes en el tiempo (no evoluciona).

Alterado por

MUTACIÓN

Nuevos alelos que desaparecen o aumentan su frecuencia génica

MIGRACIONES

Aportan o sustraen alelos (flujo genético)

SELECCIÓN NATURAL

Altera las frecuencias génicas a favor de los alelos más adaptativos

DERIVA GENÉTICA

Altera las frecuencias génicas al azar