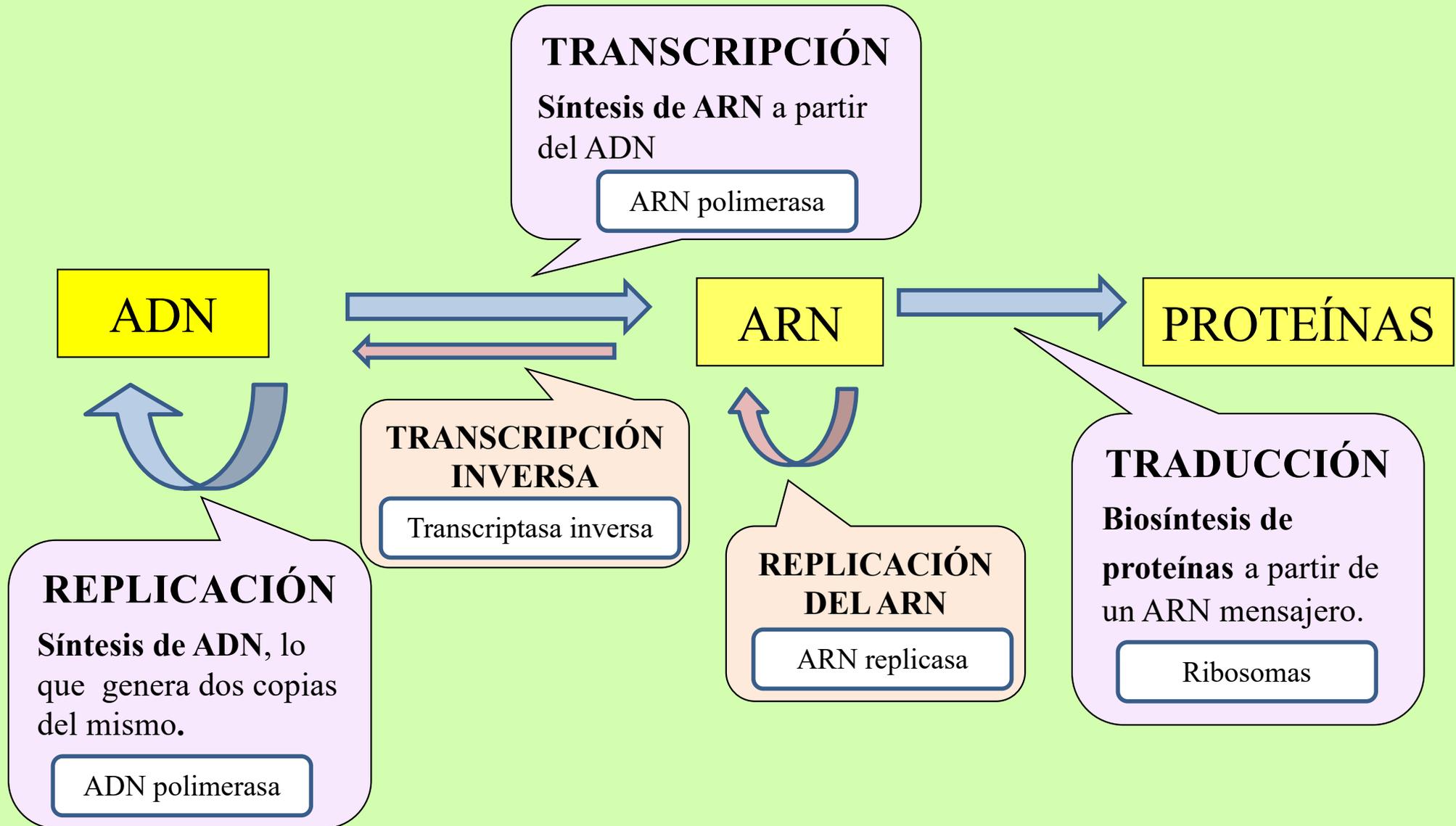
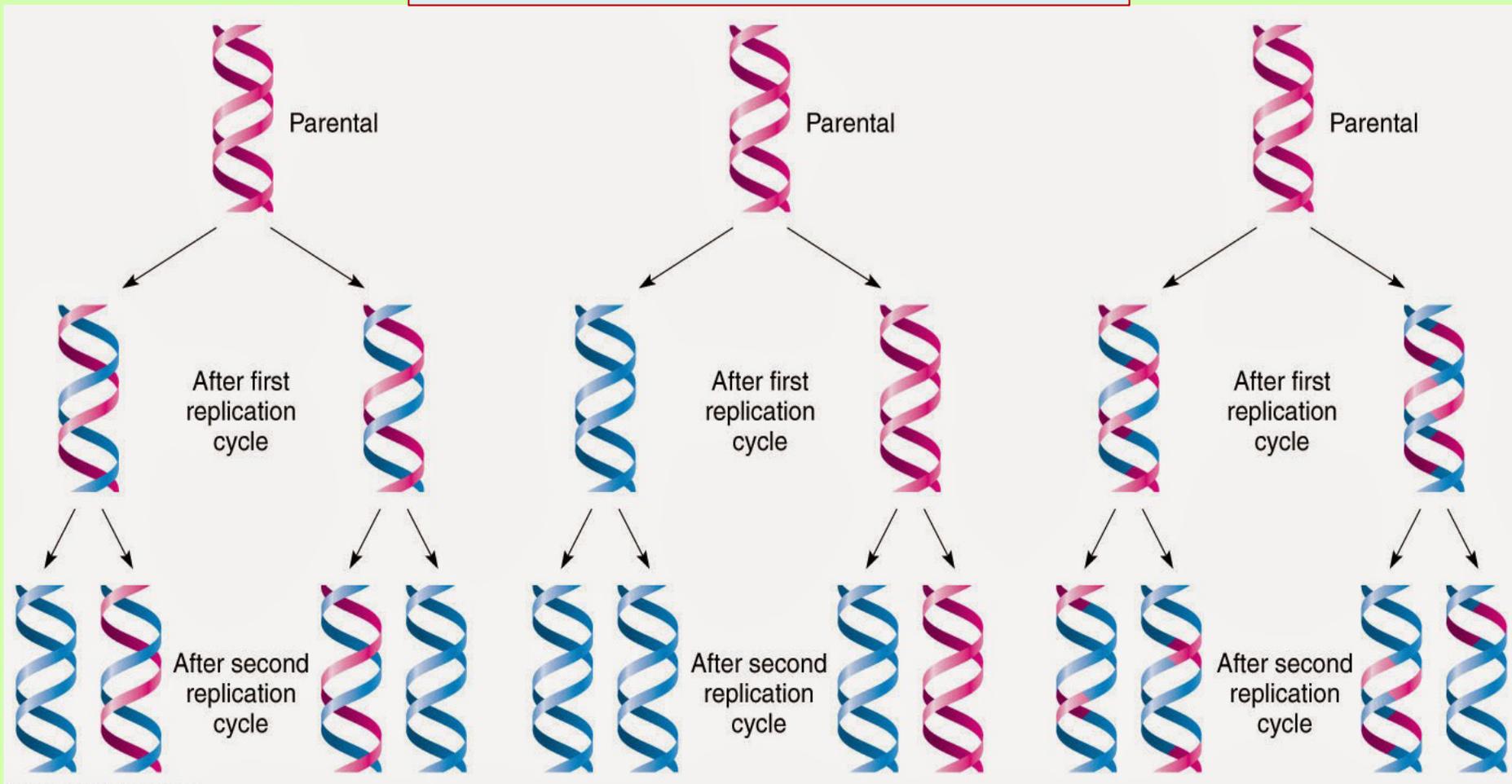


# EL DOGMA CENTRAL DE LA BIOLOGÍA MOLECULAR



# REPLICACIÓN DEL ADN

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

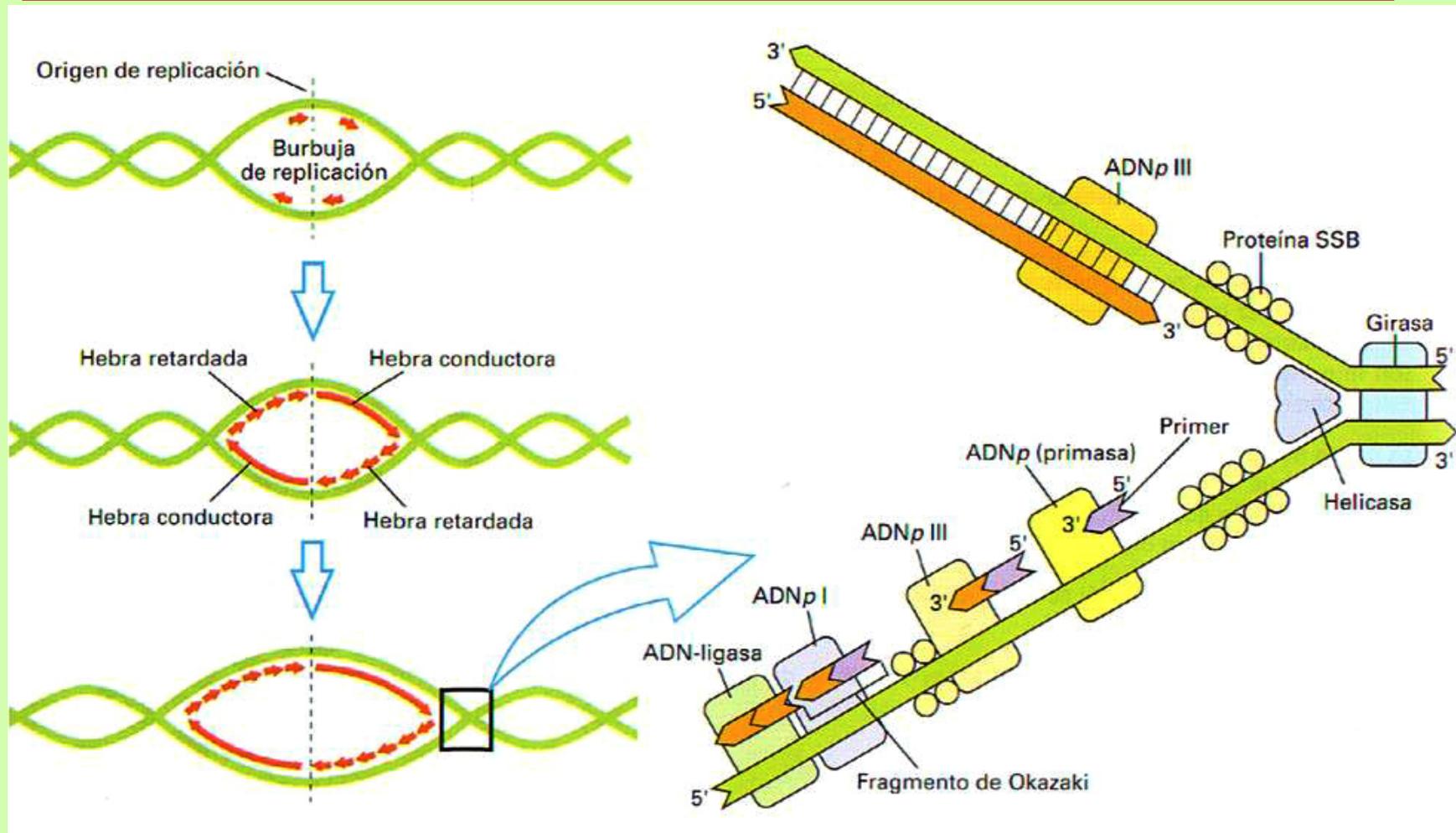


# REPLICACIÓN EN PROCARIOTAS

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

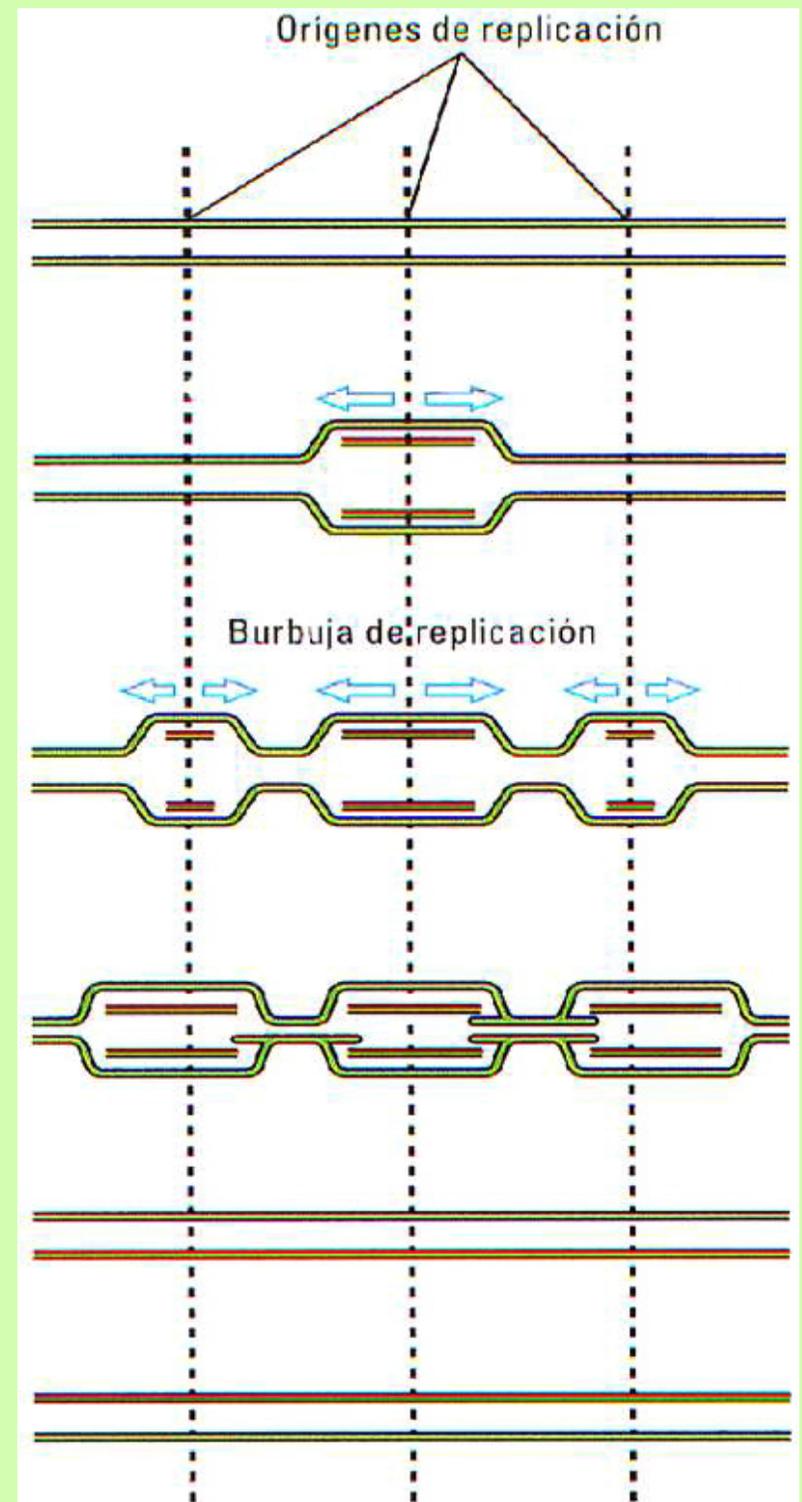
2. **Elongación** de las hebras conductora y retardada (**fragmentos de Okazaki**) por acción de la *ADN polimerasa III*. *Primasa (ARN cebador), ADN polimerasa I y ligasa.*

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).*

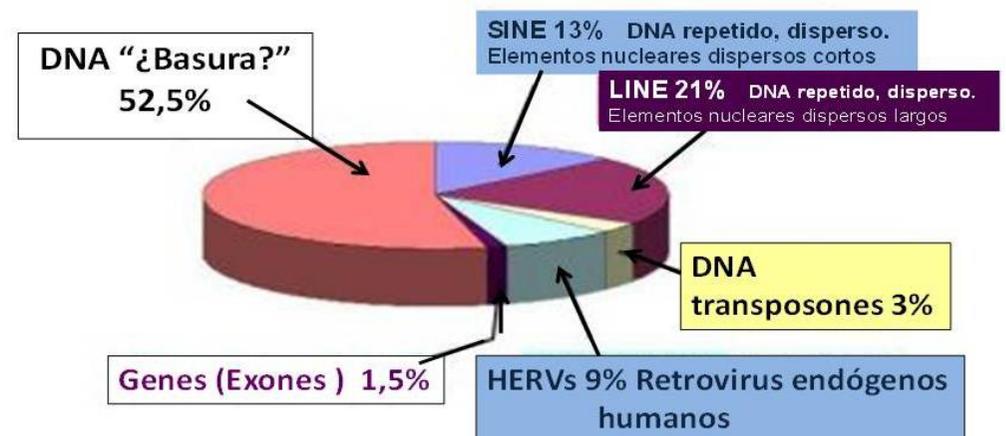
3. Definición molecular: *Un gen es un fragmento de ADN que codifica una enzima. Un gen es un fragmento de ADN que codifica una proteína necesaria para que se exprese un determinado carácter.*

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

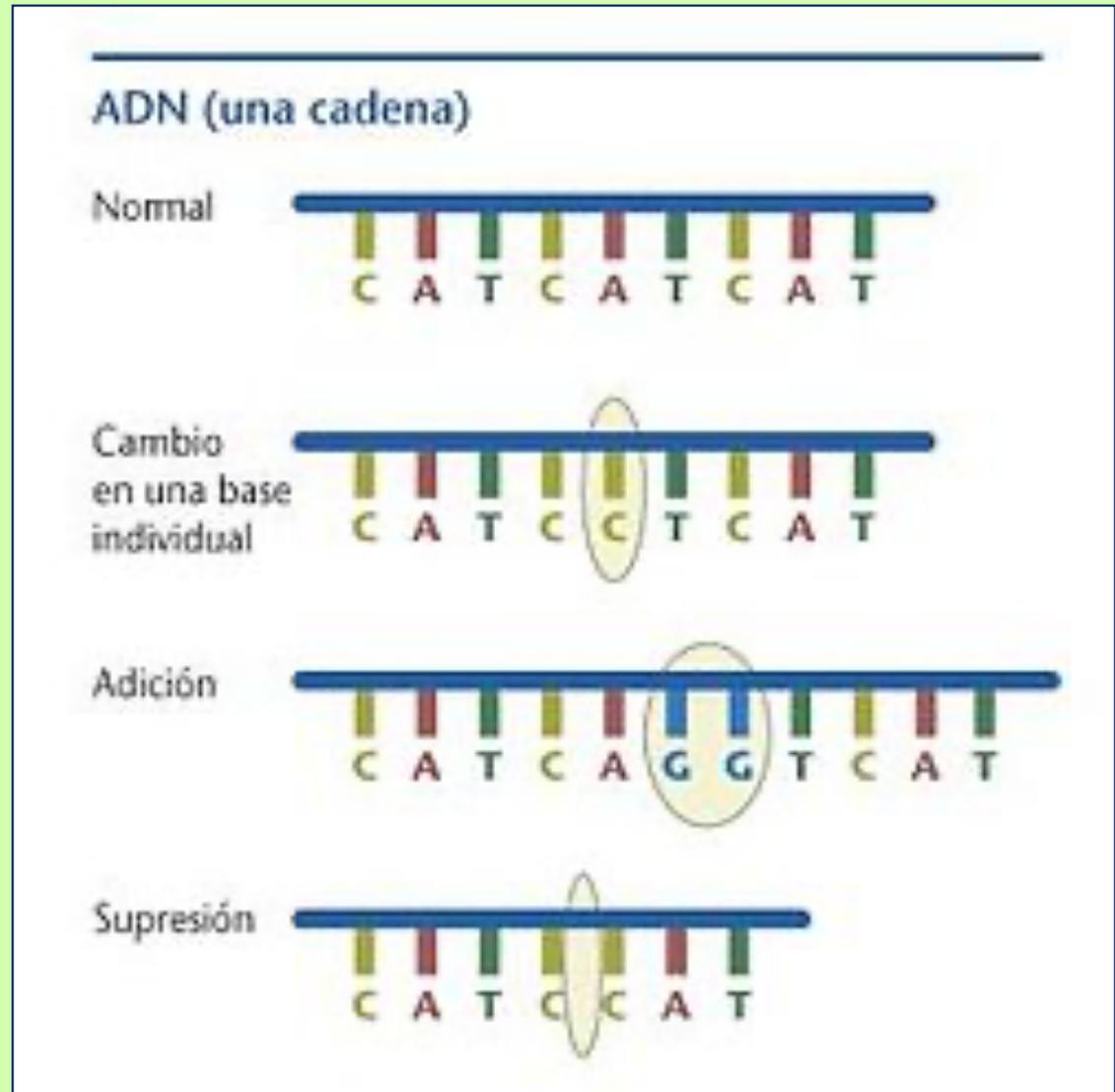
C A T C C T C A T

Adición

C A T C A G G T C A T

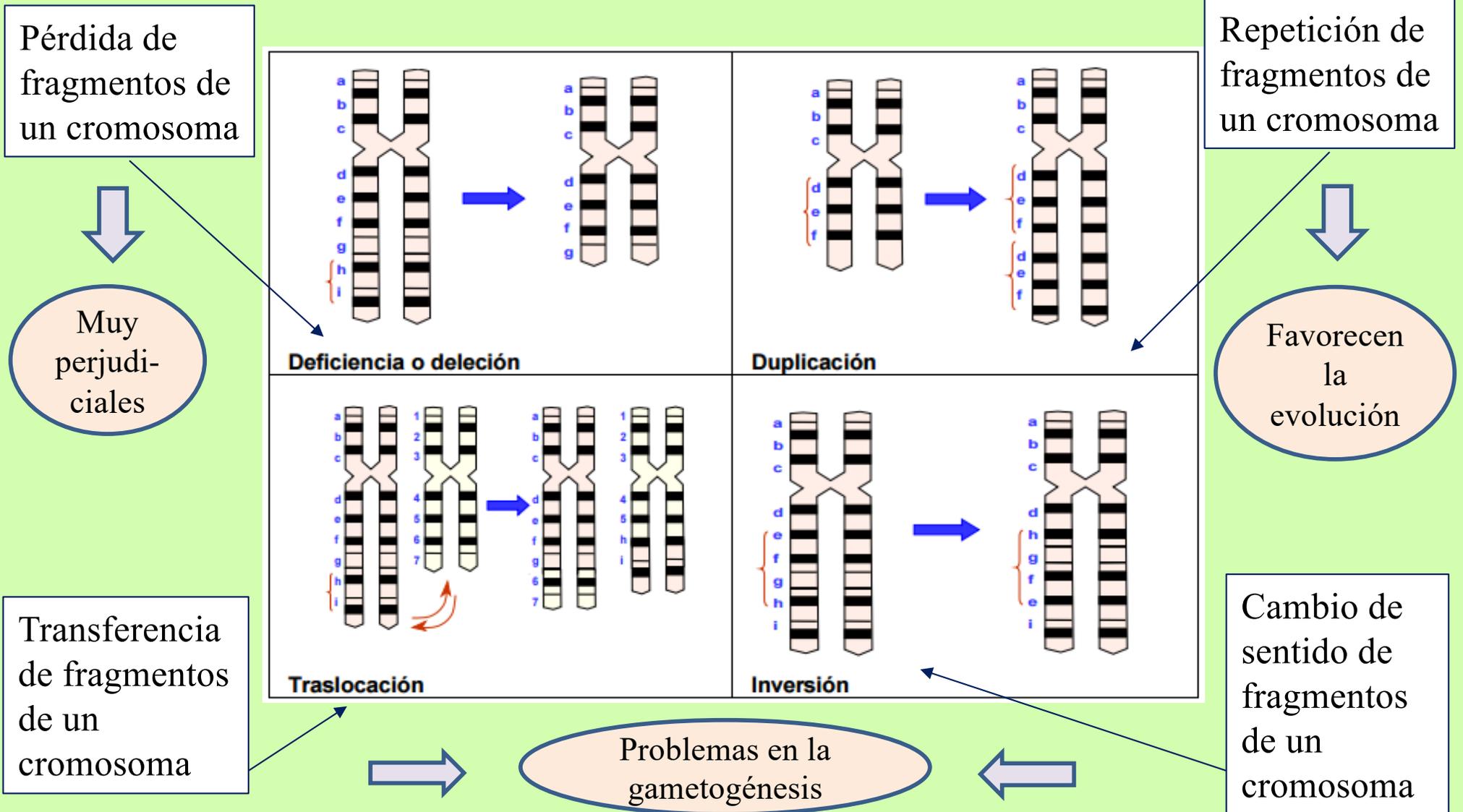
Supresión

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