

GENETICA

- PROYECTO MSP
- PROFESORA EVASOMARY RIVERA



Introducción a la Genética

En esta mañana estaremos repasando los siguientes conceptos básicos de genética:

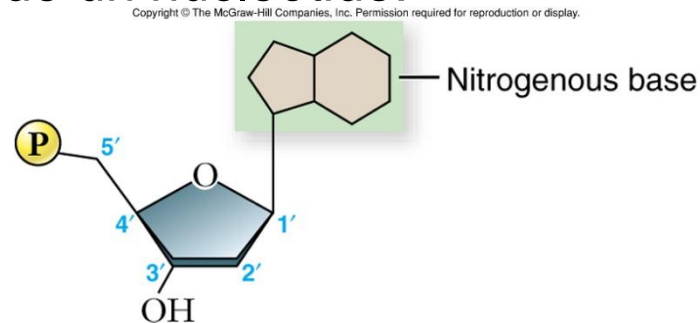
- a) ¿Qué es genética?
- b) ¿Qué es el DNA?
 - 1) ¿Cuál es el arreglo del DNA en la célula?
 - 2) ¿Cómo se replica el DNA?
 - 3) ¿Cómo se pasa el DNA a nuestra progenie?
 - 4) Primeros estudios de genética
 - 5) Leyes de Mendel
 - 6) ¿Qué es el fenotipo y el genotipo?
 - 7) ¿Qué son cruces monohíbridos y dihíbridos?
 - 8) ¿Qué es un cuadrado de Punnett?
 - 9) ¿Práctica de cruces monohíbridos y dihíbridos?
 - 11) Resumen de Conceptos
 - 10) Alteraciones a la secuencia del DNA: mutaciones y agentes mutagénicos

¿Qué es genética?

- Rama de las ciencias biológicas que se dedica a el estudio de la naturaleza, organización, función, expresión, transmisión y evolución de la información genética codificada de los organismos
- Cuyo objetivo principal es el modo en que los rasgos y las características se transmiten de padres a hijos.
- Las tres áreas generales de la genética
 - Genética clásica
 - Genética molecular
 - Genética de poblaciones y evolución

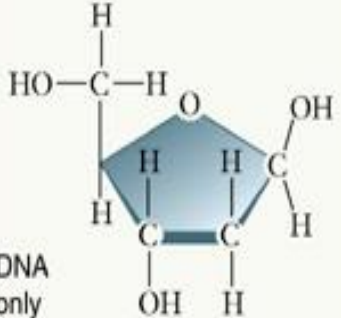

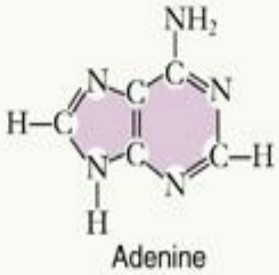
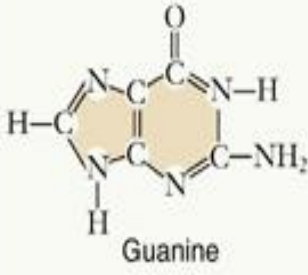
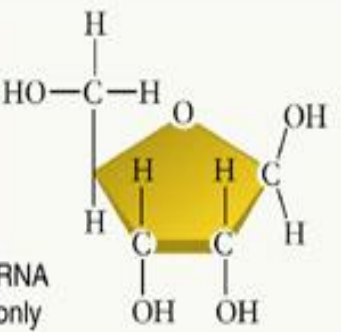
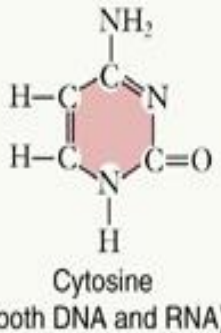
¿Qué es el DNA?

- El DNA es la molécula que almacena la información genética de un organismo.
- Es un ácido nucleico compuesto de nucleótidos.
- Los nucleótidos están a su vez compuestos de:
 - Una azúcar de 5 carbonos llamada deoxiribosa (da ahí el nombre de ácido deoxiribonucleico (DNA))
 - Un grupo fosfato (PO_4), que le da una carga neta negativa.
 - Una base nitrogenada (adenina, guanina, citocina, timina)
 - Diagrama de un nucleótido:



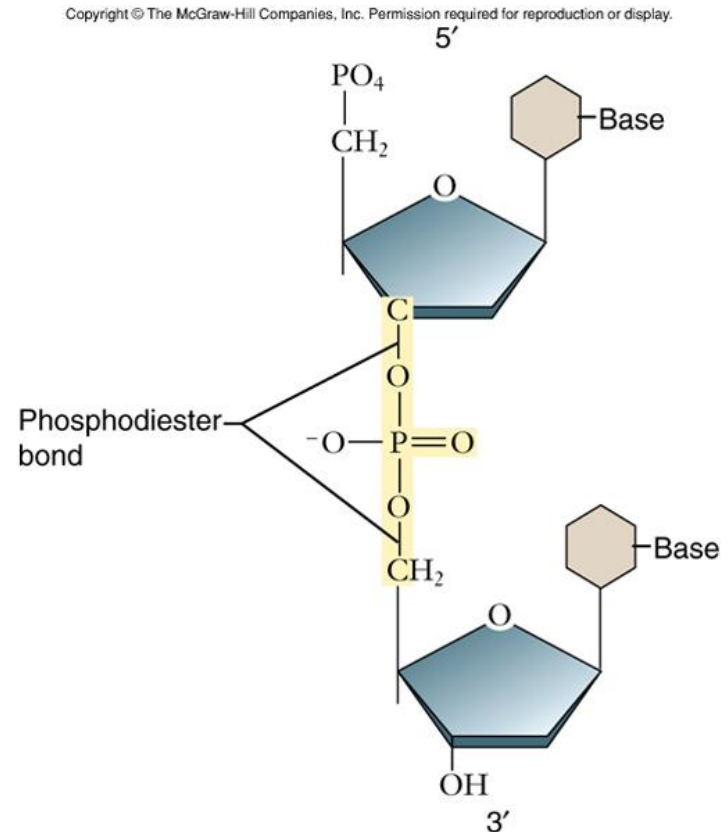
Estructura de los componentes del DNA

Copyright © The McGraw-Hill Companies, Inc. Permission required for reproduction or display.

| Five-carbon Sugar | | Phosphate Group | Nitrogenous Base | | | |
|-------------------------|---|---|------------------|---|--|---|
| Deoxyribose DNA only |  |  | Purines |  Adenine |  Guanine | |
| | Ribose RNA only | | |  | Pyrimidines |  Cytosine (both DNA and RNA) |

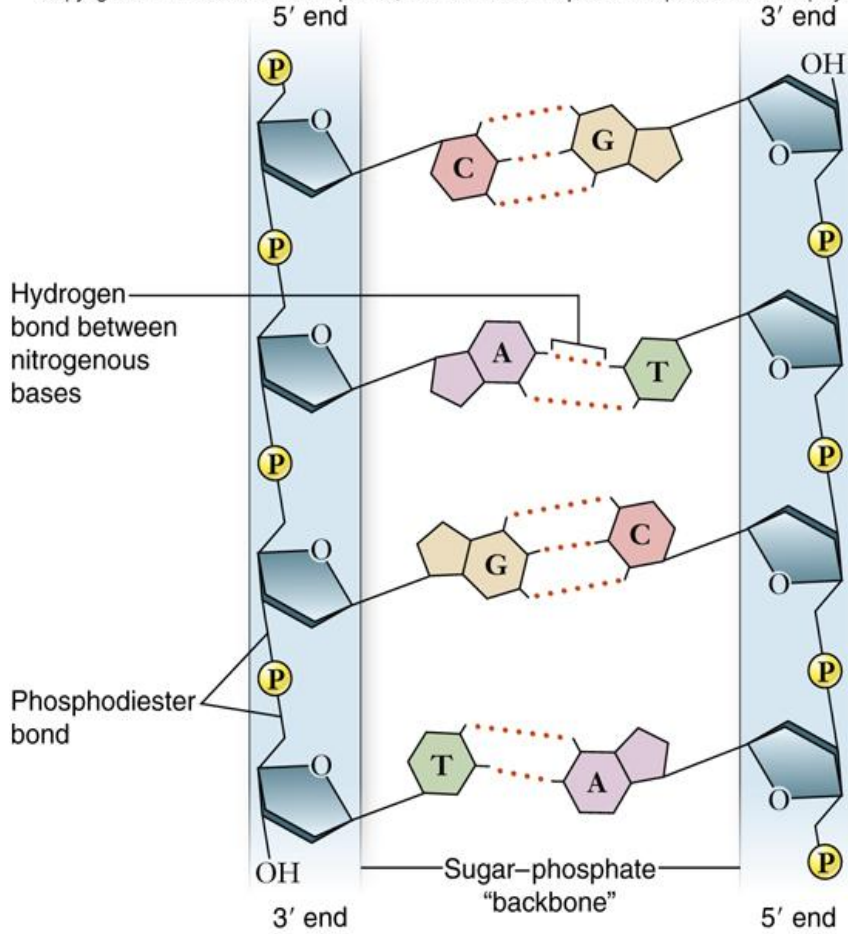
¿Cuál es el arreglo del DNA en la célula?

- La estructura del DNA es una doble cadena arreglada en una hélice doble.
- En la cadena de DNA los nucleótidos están conectados unos con otros por medio de un enlace fosfodiésterico.
- El enlace fosfodiéster se forma cuando el grupo fosfato de un nucleótido se une al 3'-OH de la molécula de azúcar del otro nucleótido.
- La orientación resultante de las cadenas de DNA es de 5'-3'.



¿Cuál es el arreglo del DNA en la célula? Cont.

Copyright © The McGraw-Hill Companies, Inc. Permission required for reproduction or display.



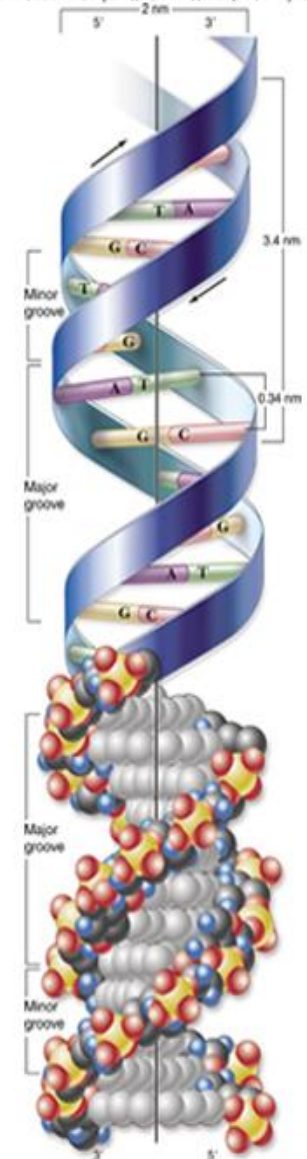
Las dos cadenas de nucleótidos se arreglan de manera antiparalela, una está 5'-3' y la otra 3'-5'.



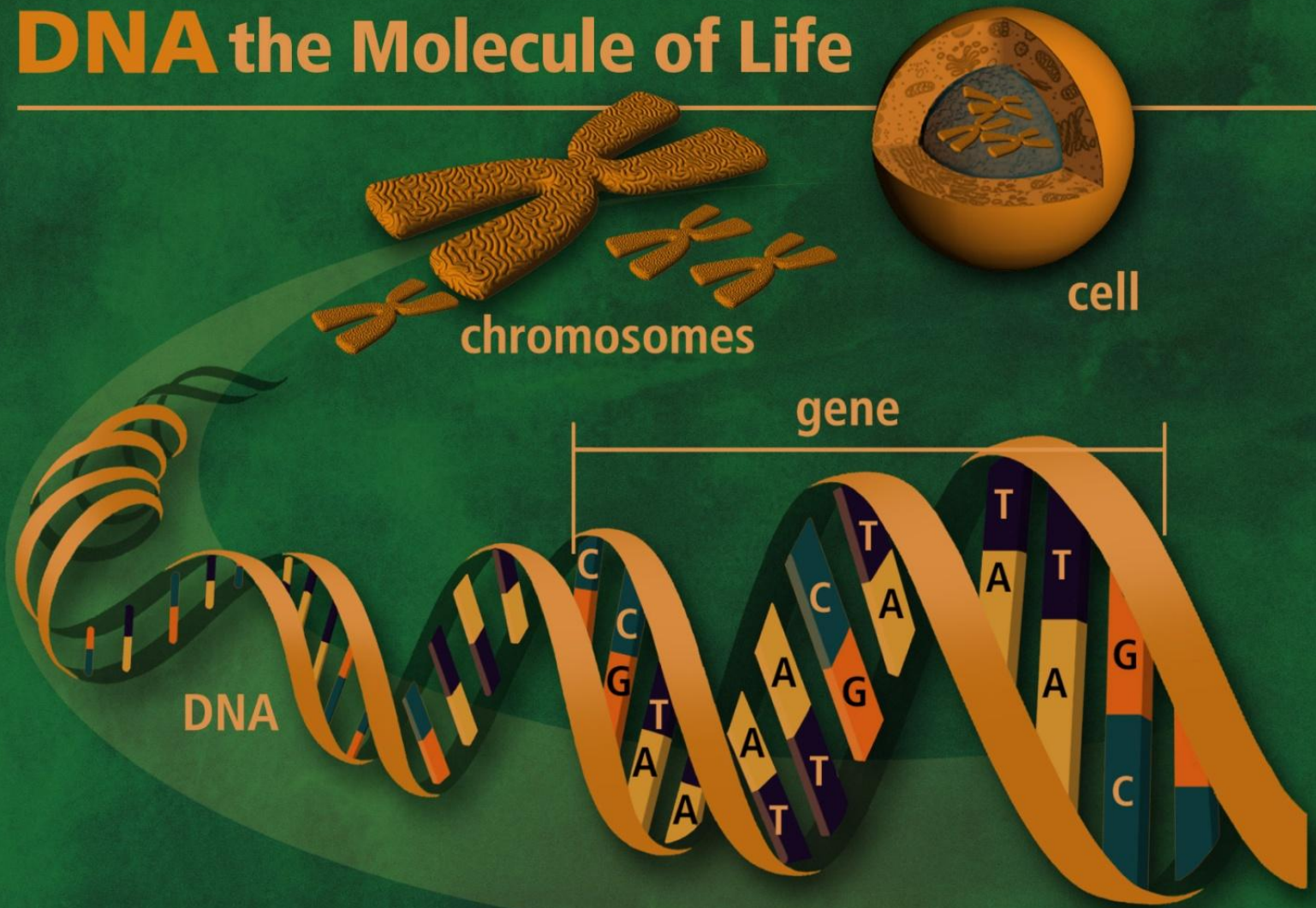
Las dos cadenas se enroscan una sobre la otra creando una molécula de forma helicoidal.



Copyright © The McGraw-Hill Companies, Inc. Permission required for reproduction or display.

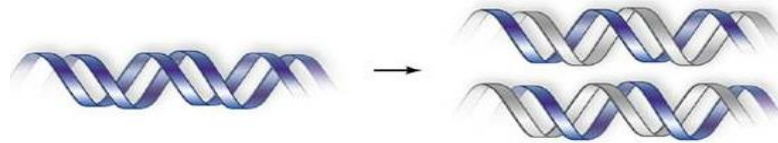


DNA the Molecule of Life



¿Cómo se replica el DNA?

El DNA se replica de una manera semiconservativa, en la cual cada cadena parental es el templado de la nueva cadena.

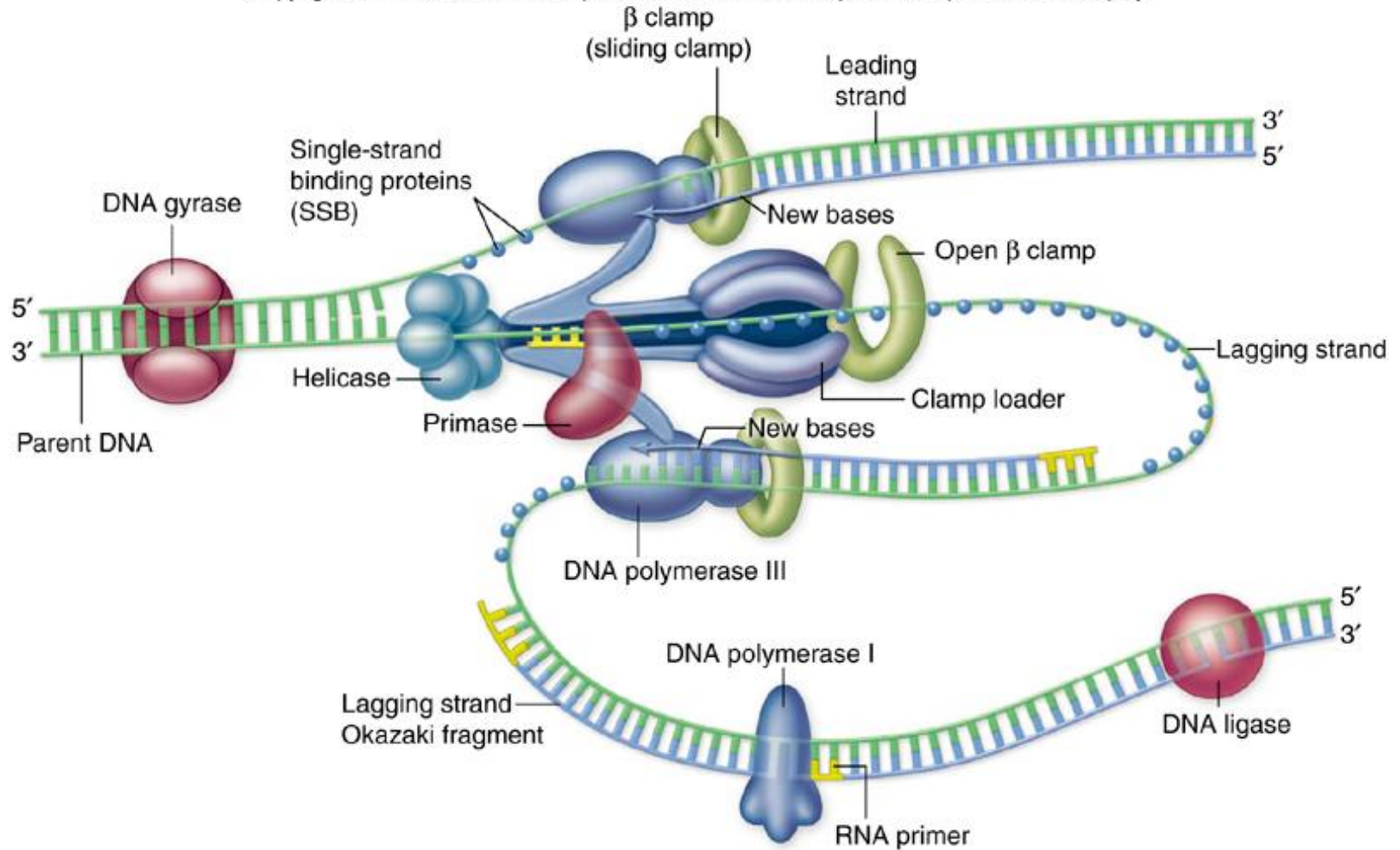


A manera general la replicación ocurre en tres pasos:

- **iniciación** – la replicación comienza en el origen de replicación.
- **elongación** – Las nuevas cadenas de DNA son sintetizadas por la Polimerasa de DNA.
- **Terminación**-

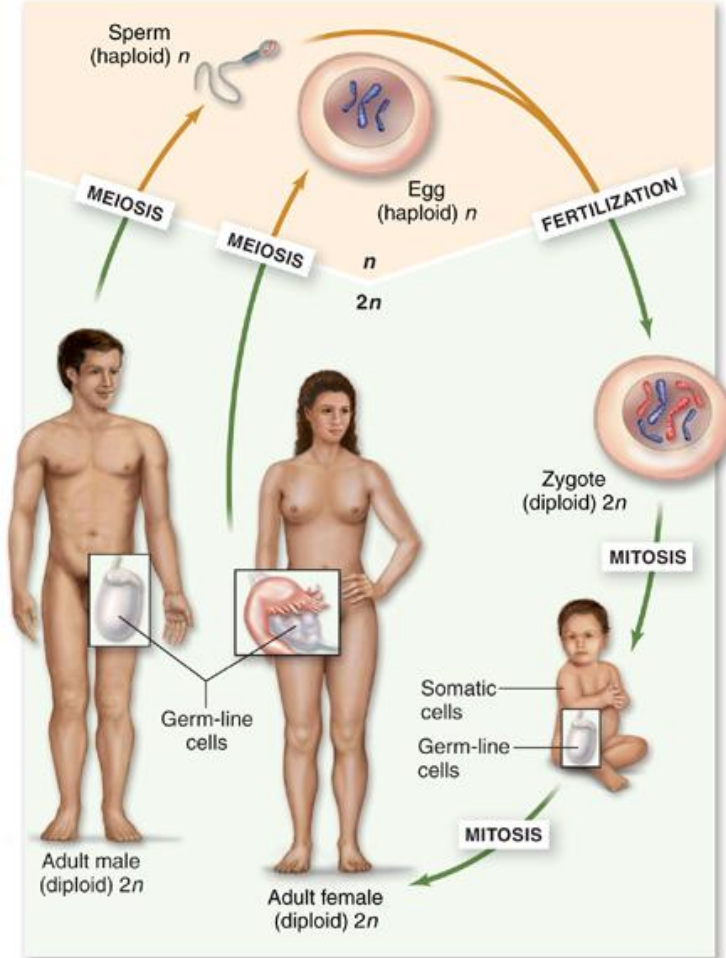
¿Cómo se replica el DNA?

Copyright © The McGraw-Hill Companies, Inc. Permission required for reproduction or display.



¿Cómo se pasa el DNA a nuestra progenie?

Copyright © The McGraw-Hill Companies, Inc. Permission required for reproduction or display.



- El DNA se pasa a nuestra progenie mediante los gametos.

Primeros estudios de Genética.

Desde antes del siglo 20 ya se sabían dos conceptos que eran la base de la ideas de herencia:

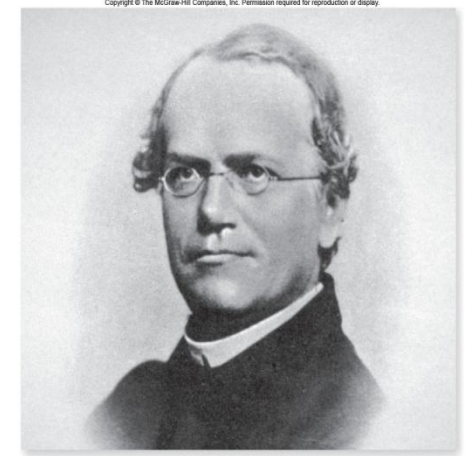
- que la herencia ocurría entre especies.
- que las características se pasaban directamente de padres a progenie. De aquí la creencia que la herencia era la mezcla de las características de los padres.

Botánicos del los siglos 19 y 20 comenzaron a realizar cruces de plantas que contradecían la creencia de que la herencia era la mezcla de las características de los padres.

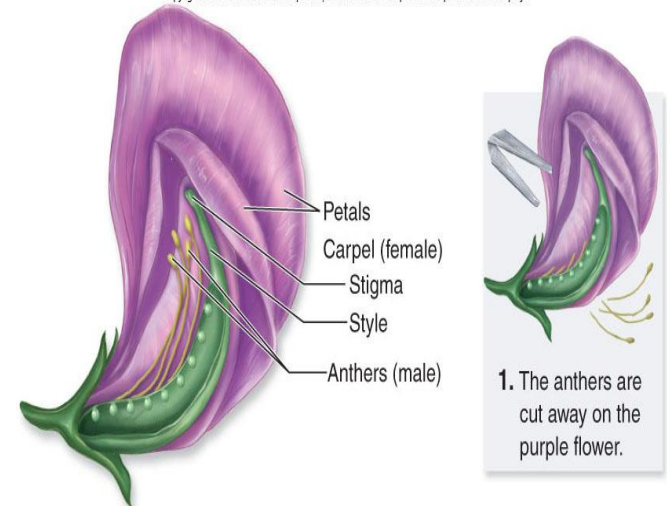
Entre estos científicos se encontraba Gregor Mendel, al cual se le conoce como el padre de la genética.

Primeros estudios de Genética.

- Gregor Mendel
 - Monje austriaco que se dedicó al estudio de la genética realizando hibridación de plantas en el jardín del monasterio.
 - El sistema modelo que uso fue la planta de guisantes *Pisum sativum*.
 - Mendel seleccionó este sistema ya que ofrecía varias ventajas incluyendo:
 - Investigadores anteriores ya habían producido híbridos.
 - Habían un gran número de variantes puras disponibles.
 - Son pequeñas, fáciles de crecer y el tiempo de generación es corto.
 - Los órganos sexuales masculinos y femeninos están guardados dentro de la flor.
 - Los gametos producidos en una misma flor pueden ser fusionados y producir una progenie viable (proceso de auto-fertilización)
 - Se puede cortar los órganos reproductores masculinos antes de fertilización e introducir polen de una sepa distinta y fertilizar exitosamente los óvulos (fertilización cruzada).



Copyright © The McGraw-Hill Companies, Inc. Permission required for reproduction or display.

















Método experimental de Mendel

Mendel:

1. Produjo cepas puras para cada característica que estaba estudiando mediante el proceso de autofertilización.
2. Después realizó fertilización cruzada entre las cepas puras para generar formas alternadas de cada característica. También realizó cruces recíprocos.
3. Finalmente le permitió a los híbridos autofertilizarse y contó el número de la progenie para ver cuántos se producían de cada característica

Copyright © The McGraw-Hill Companies, Inc. Permission required for reproduction or display.

| Dominant | Recessive | F ₂ Generation |
|--|-----------|---|
| 1. Flower Color | | |
|  Purple | X |  White |
| | | 705 Purple: 224 White 3.15:1 |
| 2. Seed Color | | |
|  Yellow | X |  Green |
| | | 6022 Yellow: 2001 Green 3.01:1 |
| 3. Seed Texture | | |
|  Round | X |  Wrinkled |
| | | 5474 Round: 1850 Wrinkled 2.96:1 |
| 4. Pod Color | | |
|  Green | X |  Yellow |
| | | 428 Green: 152 Yellow 2.82:1 |

| Dominant | Recessive | F ₂ Generation |
|--|-----------|---|
| 5. Pod Shape | | |
|  Inflated | X |  Constricted |
| | | 882 Inflated: 299 Constricted 2.95:1 |
| 6. Flower Position | | |
|  Axial | X |  Terminal |
| | | 651 Axial: 207 Terminal 3.14:1 |
| 7. Plant Height | | |
|  Tall | X |  Short |
| | | 787 Tall: 277 Short 2.84:1 |

Leyes de Mendel

Los trabajos de Mendel le permitieron generar dos leyes que aún hoy en día están vigentes y que dividen la genética en Genética Mendeliana y Post-Mendeliana.

-Estas leyes son:

a) Principio de segregación: Los dos alelos (variantes) de un gen se segregan durante la formación de los gametos y son re-unidos al azar (uno de cada padre) durante la fertilización.

b) Principio de Sorteo Independiente: En un cruce dihíbrido (dos genes distintos) los alelos de cada gen se sortean independientemente uno del otro.

¿Qué es el fenotipo y el genotipo?

- El fenotipo es la apariencia externa de un individuo. En el caso de los cruces que realizó Mendel los fenotipos eran: color de la flor, el color de la semilla y de la vaina, la textura de la vaina y de la semilla, la altura de la planta y la posición de la flor.
- El genotipo es el conjunto completo de los alelos (variantes) de un individuo. Los alelos pueden ser dominantes o recesivos. Se representan usualmente con letras.
 - PP = homocigoto dominante (ambos alelos dominantes)
 - Pp = heterocigoto (un alelo dominante y otro recesivo)
 - pp = homocigoto recesivo

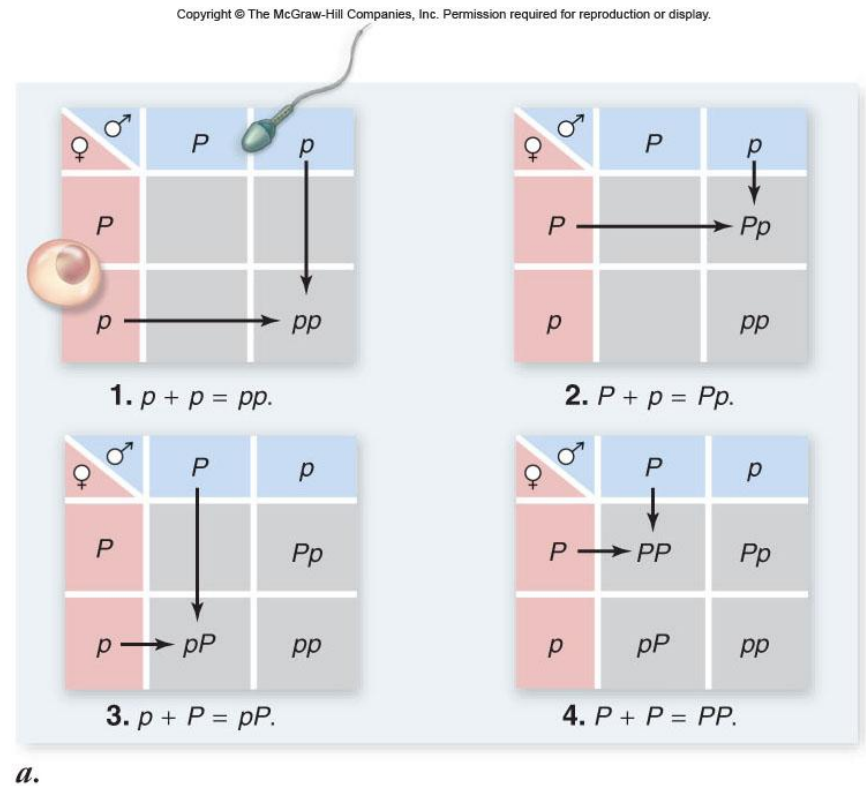
Cruces Monohíbridos

En un cruce monohíbrido se cruzan sólo 2 alelos (variantes) de un gen.

Un gen es la unidad genética que tiene la información de una característica. Es pasado de los padres a la progenie.

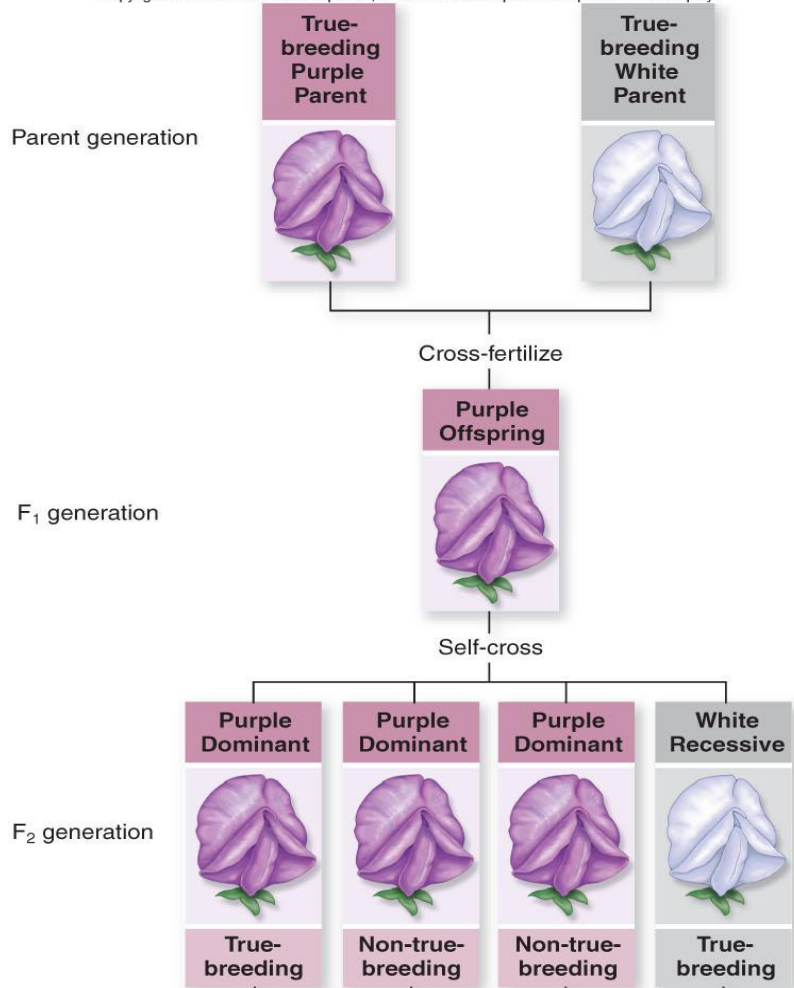
Para realizar un cruces genéticos podemos utilizar un Cuadrado de Punnett.

El **cuadro de Punnett** es un diagrama diseñado por Reginald Punnett y es usado para determinar la probabilidad de que un producto tenga un genotipo particular. El cuadro de Punnett permite observar cada combinación posible de un alelo materno con otro alelo paterno por cada gen estudiado.

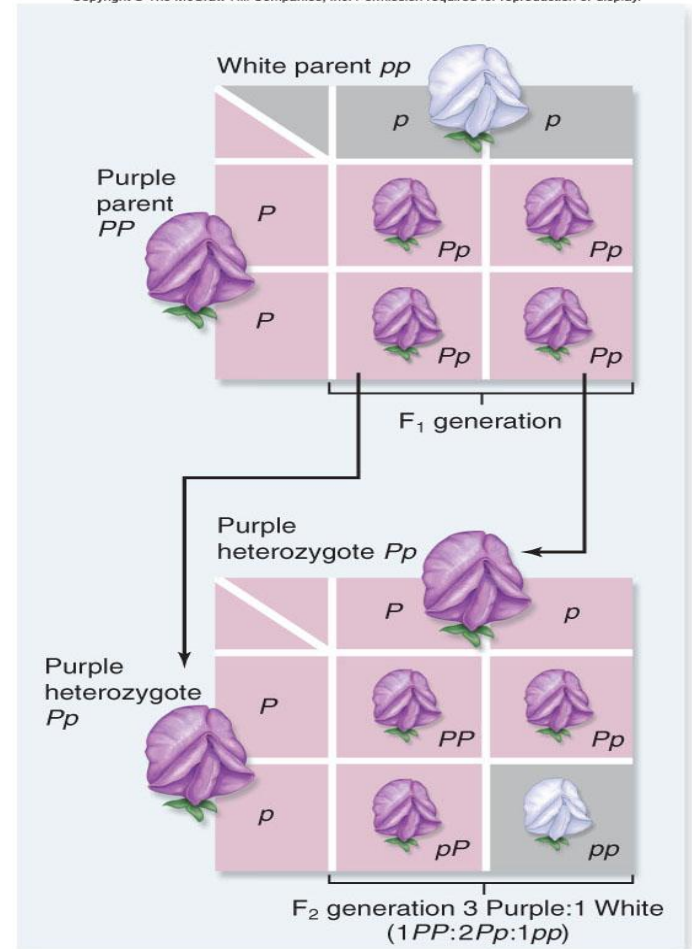


Cruces Monohíbridos

Copyright © The McGraw-Hill Companies, Inc. Permission required for reproduction or display.



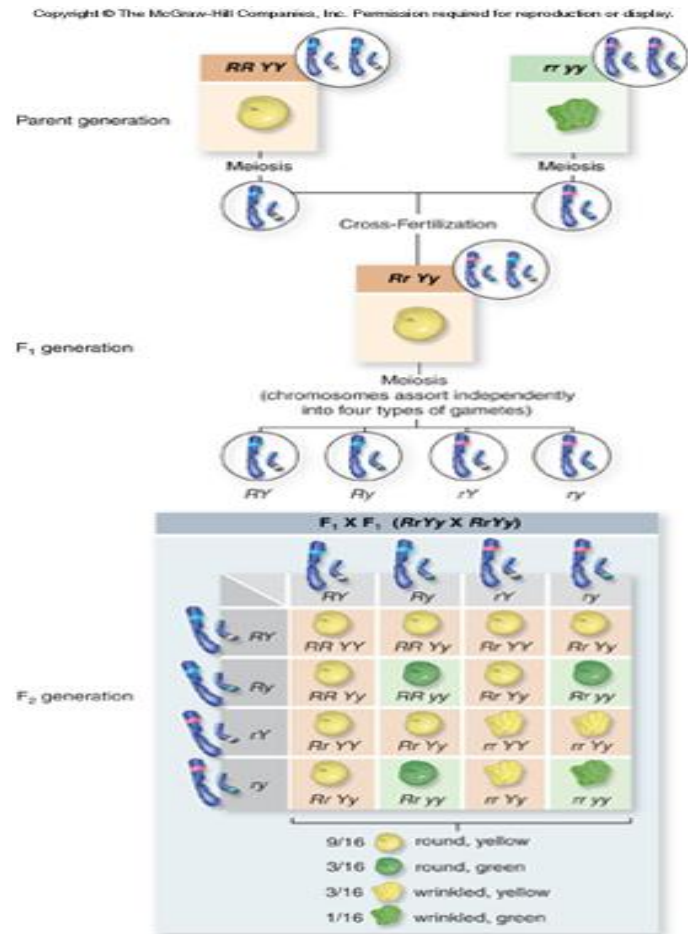
Copyright © The McGraw-Hill Companies, Inc. Permission required for reproduction or display.



b.

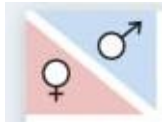
Cruces Dihíbridos

- En los cruces dihíbridos se examinan 2 características separadas en un mismo cruce.
 - Ejemplo: $RRYY \times rryy$
 - El resultado de la primera generación filial (F1) en este ejemplo es una progenie con un fenotipo dominante para cada característica estudiada.

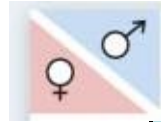


Práctica

- Cuadrados



| | |
|--|--|
| | |
| | |



| | | | |
|--|--|--|--|
| | | | |
| | | | |
| | | | |
| | | | |

Alteraciones a la secuencia del DNA: mutaciones y agentes mutagénicos

- Una mutación es: un cambio permanente en la secuencia del DNA de un organismo. Incluye cambios en la secuencia de las bases, alteración de la posición de los genes, e inserción de fragmentos de DNA foráneo.
- Puede producir un cambio de características, que se puede o no transmitir a la progenie.
- Ocurren de manera súbita y espontánea.
- Pueden ser:
 - **Somáticas:** afecta a las células somáticas del individuo. Como consecuencia aparecen individuos mosaico que poseen dos líneas celulares diferentes con distinto genotipo. Un individuo mosaico originado por una mutación somática posee un grupo de células con un genotipo diferente al resto, cuanto antes se haya dado la mutación en el desarrollo del individuo mayor será la proporción de células con distinto genotipo. Las mutaciones que afectan solamente a las células de la línea somática no se transmiten a la siguiente generación.¹
 - **Línea germinal:** son las que afectan a las células productoras de gametos apareciendo, de este modo, gametos con mutaciones. Estas mutaciones se transmiten a la siguiente generación y tienen una mayor importancia desde el punto de vista evolutivo

Alteraciones a la secuencia del DNA: mutaciones y agentes mutagénicos

- Las mutaciones pueden ser causadas por agentes mutagénicos
- Los agentes mutagénicos son todos los agentes que introducen cambios en el DNA, incluyen agentes físicos que dañan el DNA y químicos que alteran las bases del DNA.

Agentes mutagénicos

- Ejemplos de estos son:
 - Óxidos de Nitrógeno y azufre: Agente deaminizante adenina y citocina. Puede producir lluvia ácida cuando la humedad en el aire se combina con los óxidos de nitrógeno y el dióxido de azufre emitidos por fábricas, centrales eléctricas y vehículos que queman carbón o productos derivados del petróleo. En interacción con el vapor de agua, estos gases forman ácido sulfúrico y ácidos nítricos.
 - Radiación Ultravioleta: Promueve la formación de dímeros de pirimidinas (usualmente dímeros de timina) acortando el largo del enlace deformando así la cadena de DNA. Fuente Natural el Sol.
 - Radiación Gamma y Alfa -radiaciones ionizantes. Producen descomposición química en las moléculas presentes principalmente en citoplasma, membranas y tejidos.
 - Plomo: En condiciones terminales de contaminación con este metal puede causar mutaciones. Fuentes: pinturas, tuberías de agua potable, forros para cables, elementos de construcción, soldadura suave, algunos insecticidas, etc. Puede ser ingerido o respirado.