

TEMA 4.XENES E MANIPULACIÓN XENÉTICA.

1-OS ÁCIDOS NUCLEICOS.

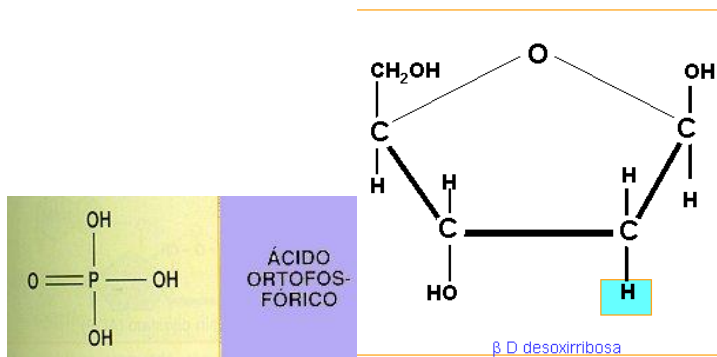
Desde a antigüidade, o home observaba que os seres vivos se parecían ós seus proxenitores, pero non se sabía cal era a causa. Cando se identificaron as moléculas que formaban os seres vivos, inicialmente pensouse que as moléculas portadoras dos caracteres hereditarios eran as proteínas, debido á súa complexidade. Sin embargo, posteriormente se demostrou que a molécula que transmitía a información xenética era o ADN.

-O ADN.(ÁCIDO DESOXIRRIBONUCLEICO)

COMPONENTES DO ADN

O ADN ESTÁ FORMADO POR:

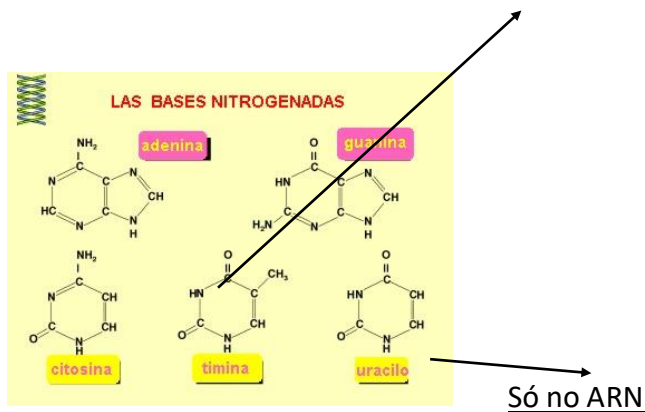
- 1- ÁCIDO ORTOFOSFÓRICO 2- AZÚCAR- DESOXIRRIBOSA



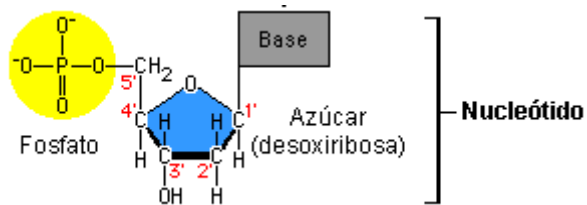
3-BASES NITROXENADAS

TIPOS DE BASES		
PÚRICAS	ADENINA (A)	GUANINA (G)
PIRIMIDÍNICAS	TIMINA (T)	CITOSINA (C)

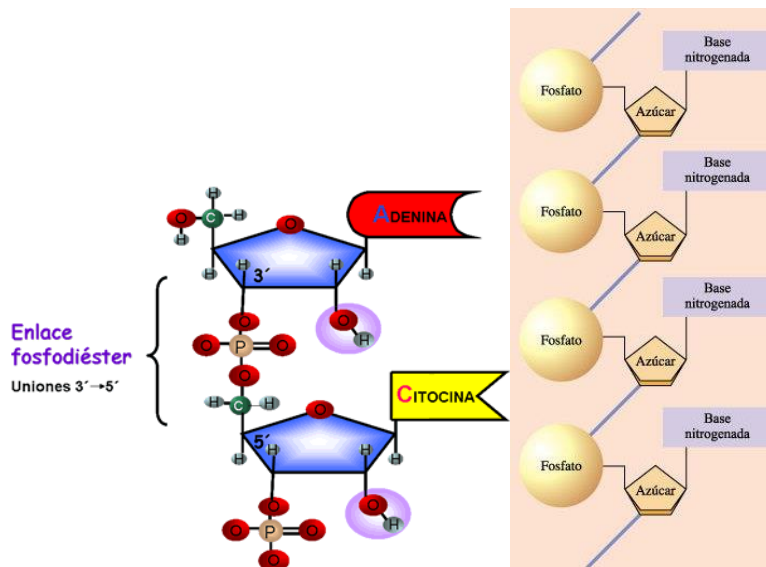
Só no ADN



Ácido fosfórico+desoxirribosa+base nitrogenada=DESOXIRRIBONUCLEÓTIDO

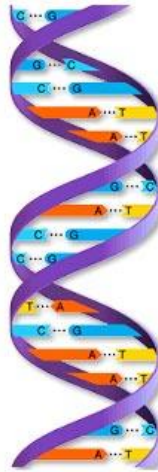
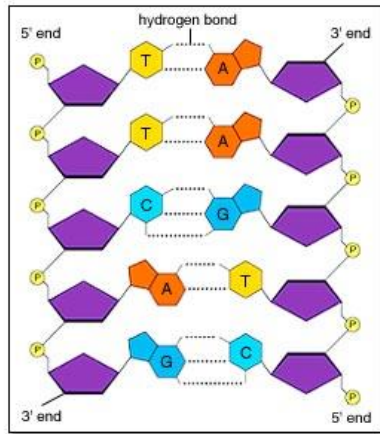


-Os nucleótidos únense entre sí a través do ácido ortofosfórico e forman largas cadeas.



- Os desoxirribonucleótidos únense entre sí para formar dúas cadeas antiparalelas e complementarias, xa que están unidas por complementariedade de bases, e decir sempre se unen da seguinte maneira: **A-T e C-G.**

-O fosfato e a desoxirribosa forman a parte externa das cadeas, mentras que as bases quedan hacia o interior da molécula.



DÚAS CADEAS ANTIPARALELAS

ESTRUTURA EN DOBLE HÉLICE

- Estas dúas cadeas complementarias enrolanse formando unha **doble hélice**, estrutura que foi **descuberta por Wattson e Crick en 1953**(polo cal obtiveron o premio Nobel) , grazas ós traballos previos de Rosalin Franklin.

-Escribe a cadea complemetaria da seguinte secuencia de nucleótidos:

ATGGCATTAGACCAAGTTAT

FUNCIÓNS DO ADN

-E o portador da información xenética que se transmite de xeración en xeración. Esta información está contida na secuencia de bases nitroxenadas da molécula de ADN.

-Dirixe a actividade celular ,mediante a fabricación de proteínas que executan as súas ordes.

REPLICACIÓN DO ADN

O ADN TEN A CAPACIDADE DE PRODUCIR COPIAS DE SÍ MESMO.

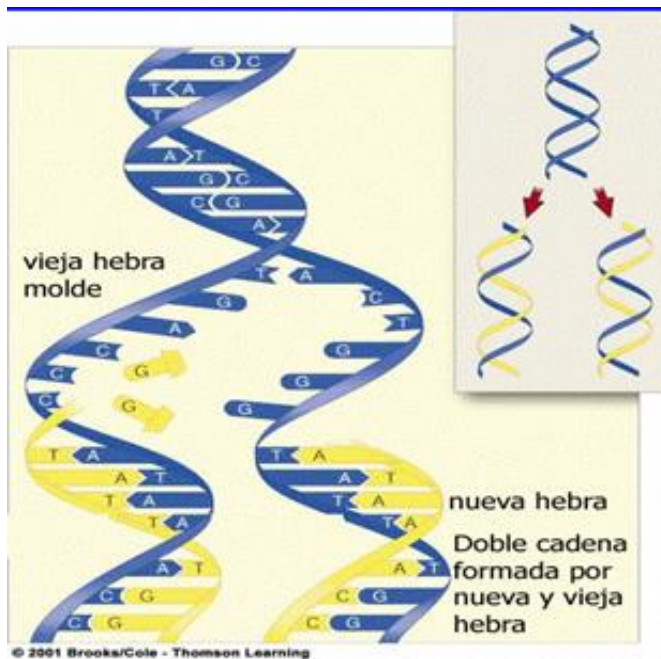
PARA ISO A DOBLE HÉLICE DESENRROLASE E VAISE FABRICANDO UNHA NOVA HEBRA COMPLEMENTARIA A UNHA DAS DA MOLÉCULA ORIXINAL,GRACIAS A UNIÓN DE NUCLEÓTIDOS QUE HAI NO NÚCLEO POR COMPLEMENTARIEDADE DE BASES.DESTE XEITO ,OBTÉÑENSE DÚAS COPIAS IDÉNTICAS Á MOLÉCULA ORIXINAL.

Pasos na replicación do ADN:

1-Desenrrólase a doble hélice, e as dúas cadeas quedan separadas.

2-Unhas enzimas sintetizan unha nova copia de ADN complementaria usando como molde as cadeas da molécula orixinal , engadindo os nucleótidos que hai no núcleo.

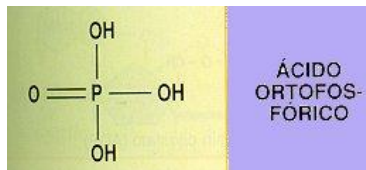
3-Cada nova cadea enrolase cunha das orixinais obténdose 2 novas moléculas de ADN que levan unha cadea nova e outra antiga ; por iso dicimos que a duplicación do ADN é semiconservativa.



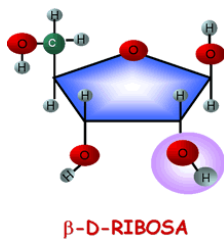
COMPONENTES DO ARN

O ARN ESTÁ FORMADO POR:

- ÁCIDO ORTOFOSFÓRICO



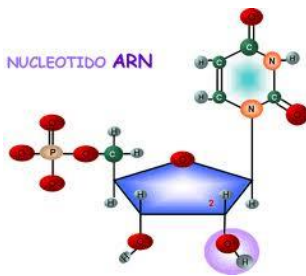
-AZÚCAR- RIBOSA



-BASES NITROXENADAS



-NUCLEÓTIDO DE ARN (RIBONUCLEÓTIDO).



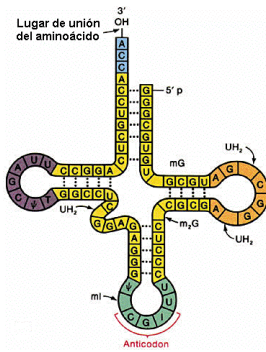
As moléculas de ARN están formados pola unión de ribonucleótidos. Son moléculas moito máis pequenas que o ADN e de unha sola cadea.

-Resume as diferencias entre o ADN e o ARN.

TIPOS DE ARN

ARN_m:ARN mensaxeiro : Transporta a información xenética contida no ADN dende o núcleo ó citoplasma, onde se atopan os ribosomas que a len. Este proceso é necesario xa que o ADN é unha molécula moi grande para saír do núcleo a través dos poros da membrana nuclear.

ARN_t:ARN transferente: coloca os aminoácidos no lugar que indica a secuencia do ARN_m para fabricar a proteína correspondiente.



ARN_r: ARN ribosómico: forma parte dos ribosomas xunto coas proteínas.

O CÓDIGO XENÉTICO

Os seres humanos, ó igual que o resto dos seres vivos, somos diferentes uns doutros, xa que a nosa información xenética tamén é diferente, sin embargo, todos levamos o mesmo número de cromosomas nas nosas células e as moléculas de ADN están formadas pola repetición dos 4 nucleótidos: A, T, C, G. Por quen, entón, levan distinta información?

A única diferenza entre distintas moléculas de ADN, é a orde na que están colocados os nucleótidos, polo tanto é esta secuencia de nucleótidos a que determina a información xenética. Cada molécula de ADN pode ter centos de nucleótidos, polo que existen infinidade de diferentes combinacións destes 4 nucleótidos (A, T, C, G).

XEN, PROTEÍNA, CARÁCTER

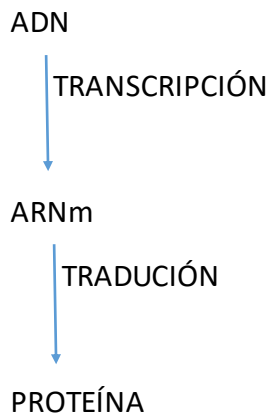
Cada xen é un fragmento de ADN que contén a información para fabricar una proteína determinada, e esta, a súa vez, é responsable dun carácter do ser vivo. Por exemplo, o xen que determina a cor de ollos verde, fai que se fabrique una proteína que é a responsable da pigmentación verde dos ollos.



Pero, como se pode pasar dunha secuencia de nucleótidos do ADN a una secuencia de aminoácidos que son os compoñentes das proteínas?

O ADN contén unha mensaxe codificada na súa secuencia de bases nitroxenadas, que solo pode ser descifrada polos ribosomas, e traducida a aminoácidos da proteína correspondente. Só hai 4 nucleótidos diferentes, sin embargo existen 20 aminoácidos diferentes que forman parte das proteínas; polo tanto a correspondencia non pode ser 1 nucleótido-1 aminoácido. O código xenético está escrito en forma de **tripletes** ou **codóns**, grupos de tres nucleótidos sucesivos; cada un determina un aminoácido concreto

A este proceso denomínaselle **EXPRESIÓN XÉNICA** e consta de dúas etapas.
TRANSCRIPCIÓN e TRADUCCIÓN.

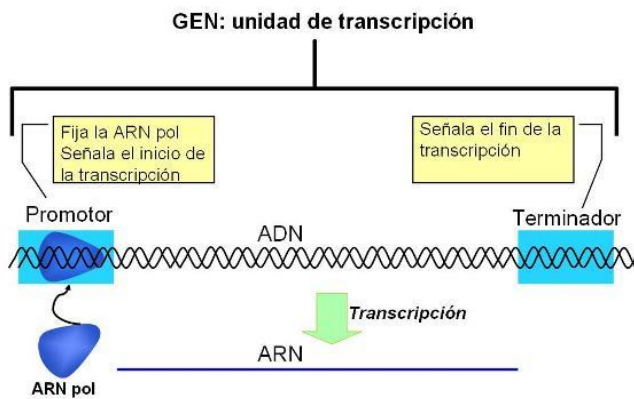


A TRANSCRIPCIÓN

O ADN contén a información xenética e os ribosomas que a len están no citoplasma. O ADN é unha molécula demasiado grande para saír do núcleo a través dos poros da

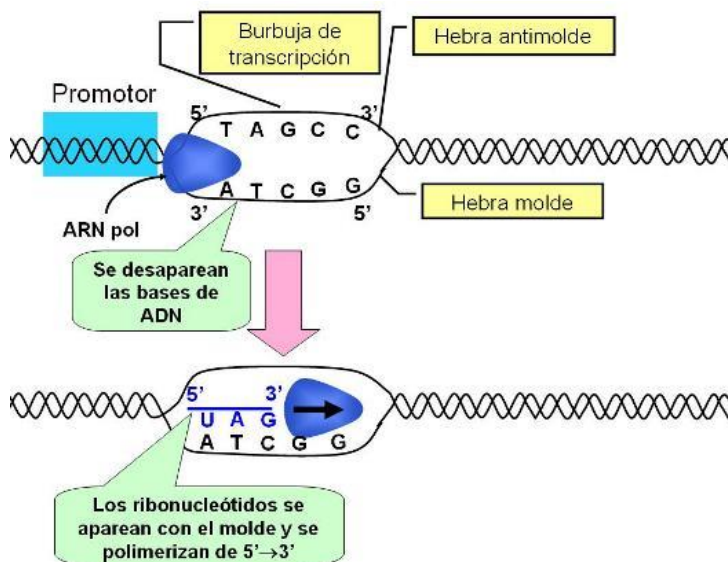
membrana nuclear, polo que se copia a unha molécula moito máis pequena que é o ARNm, que transporta así a mensaxe do ADN ó citoplasma.

1)



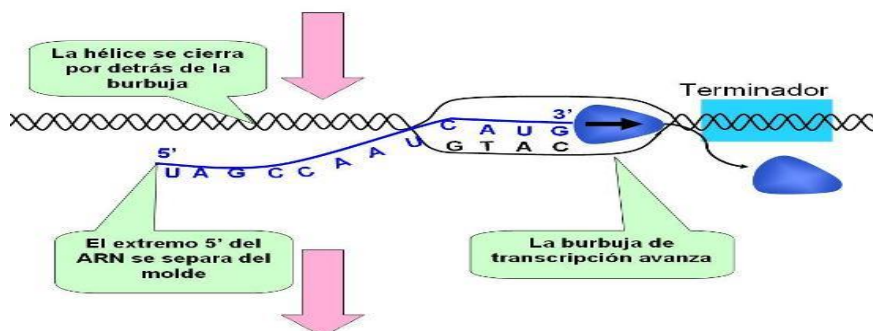
Só se transcribe un xen

2)

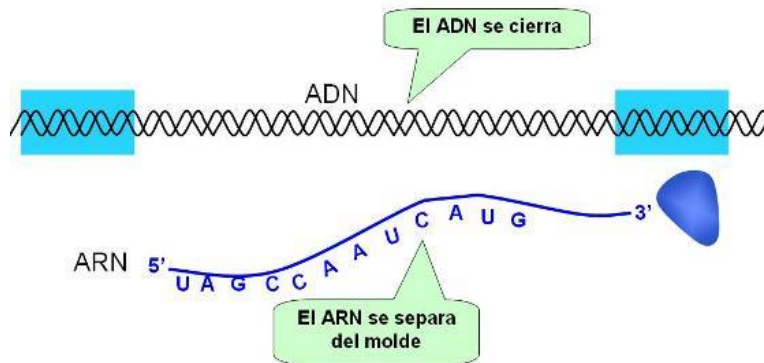


Abrese a dobre hélice e cópiase unha das cadeas (a cadea molde)

3)



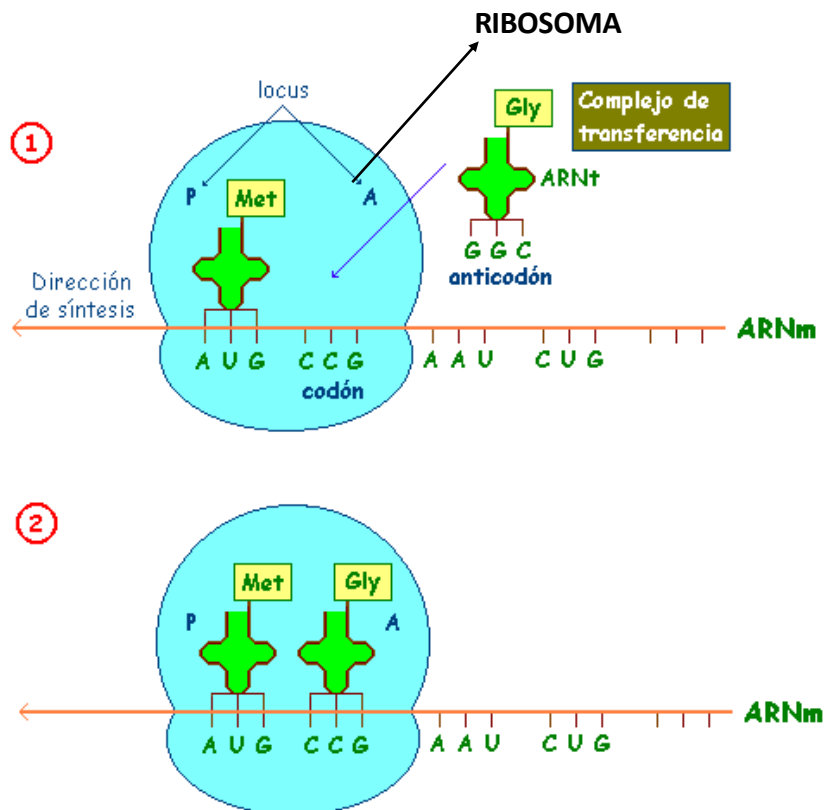
4)

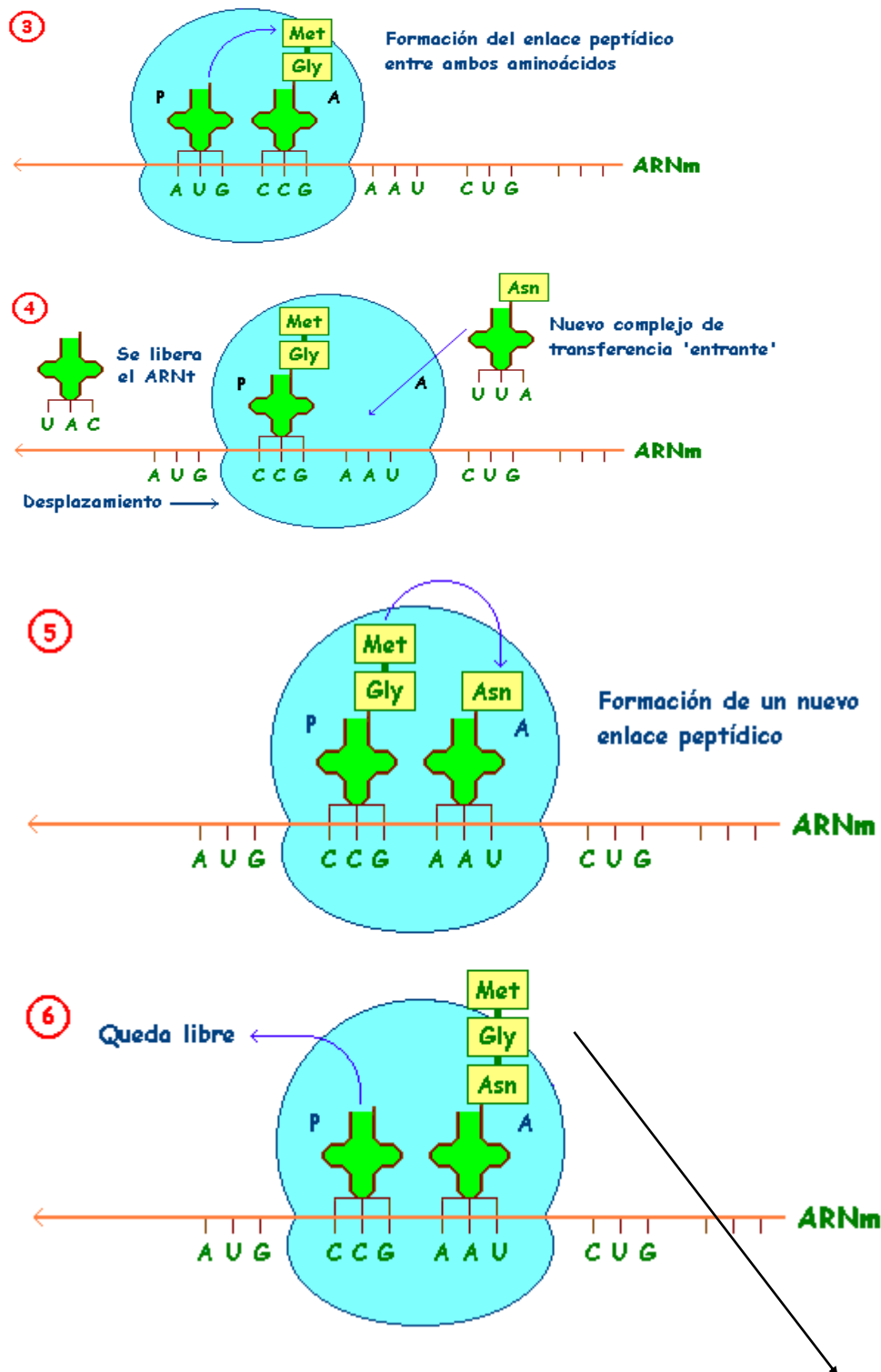


Finalmente, sepárase o ARNm da cadea molde. Posteriormente sairá ó citoplasma.

A TRADUCCIÓN

Neste proceso, os ribosomas colócanse enriba do ARNm e vanse desplazando e lendo os tripletes dun en un ,mentres o ARNt coloca o aminoácido correspondente a cada triplete. Así, fábrícase unha proteína coa información que contiña o ADN.





PROTEÍNA

-Agora que coñeces o proceso de expresión dos xenes, relaiza o seguinte exercicio:

A partir da seguinte secuencia de ADN , obtén o ARNm complementario e a proteína correspondente.Utiliza a táboa de máis abaixo:

ATCAAAAGAGTACTGCCA Secuencia ADN

Secuencia ARNm

PROTEÍNA (Secuencia de aminoácidos)

TÁBOA CÓDIGO XENÉTICO

Nesta táboa podemos observar con que aminoácido corresponde cada triplete ou codón.

		Segunda letra				
		U	C	A	G	
Primera letra (extremo 5')	U	UUU] phe UUC] UUA] leu UUG]	UCU] UCC] ser UCA] UCG]	UAU] tyr UAC] UAA stop UAG stop	UGU] cys UGC] UGA stop UGG trp	U C A G
	C	CUU] CUC] leu CUA] CUG]	CCU] CCC] pro CCA] CCG]	CAU] his CAC] CAA] gln CAG]	CGU] CGC] arg CGA] CGG]	U C A G
	A	AUU] AUC] ile AUA] AUG met	ACU] ACC] thr ACA] ACG]	AAU] asn AAC] AAA] lys AAG]	AGU] ser AGC] AGA] arg AGG]	U C A G
	G	GUU] GUC] val GUA] GUG]	GCU] GCC] ala GCA] GCG]	GAU] asp GAC] GAA] glu GAG]	GGU] GGC] gly GGA] GGG]	U C A G

AS MUTACIÓNS

A aparición súbita e ao azar de cambios na información xenética do ADN recibe o nome de mutación.

TIPOS DE MUTACIÓNS

-SEGÚN A SÚA ORIXE:

-**NATURAIS:** Prodúcense espontaneamente.

-**INDUCIDAS:** Son estimuladas por determinados axentes, por exemplo:

RADIACIÓNS: Os raios X, a radiación ultravioleta do sol ou a radiación atómica.

SUSTANCIAS QUÍMICAS: As dioxinas ,que se producen nas incineradoras de lixo,na fabricación de pesticidas;o gas mostaza,unha potente arma química; o fume do tabaco,algún colorantes...

-SEGÚN A EXTENSIÓN DO MATERIAL Ó QUE AFECTAN

-**XÉNICAS**: prodúcense por erros na colocación dunha ou varias bases nitroxenadas cando se replica o ADN ou se transcribe a ARNm.Estas variacións xeneran cambios nun ou varios aminoácidos que poden facer que a proteína correspondente non funcione correctamente ,orixinando unha alteración ou enfermidade(aínda que non sempre ocorre así,as mutacións poden ser neutras ou incluso beneficiosas)

-CROMOSÓMICAS:

-**ESTRUTURAIS**. Afectan ó tamaño, forma ou estrutura dos cromosomas.Pode faltar un fragmento de cromosoma, estar duplicado ,pasar dun cromosoma a outro...

-**NUMÉRICAS**: afectan o número de cromosomas ,que é fixo e característico nas células dos seres vivos de cada especie;por exemplo ,nas células humanas o número de cromosomas é 46 (23 parellas).Estas mutacións adoitan producir alteracións graves.

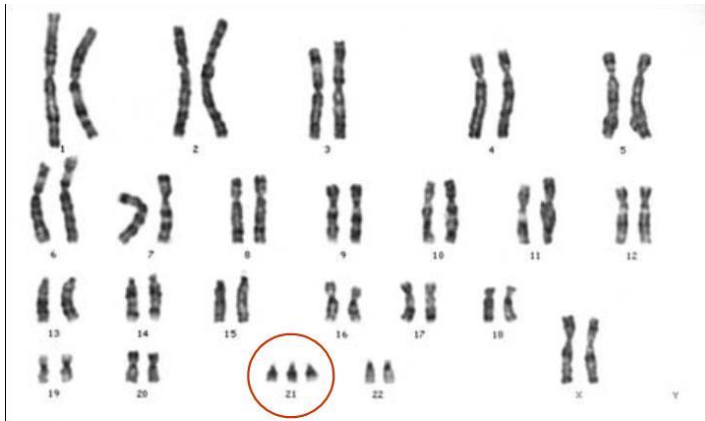
Pode haber trisomías(hai 3 cromosomas en lugar de dous),monosomías(1 solo cromosom en lugar de dous)...Na seguinte táboa observanse algunhas mutacións numéricas relativamente frecuentes e o síndrome que levan asociado .

1- ALTERACIÓN NOS AUTOSOMAS

SÍNDROME	TIPO MUTACIÓN	
SÍNDROME DE DOWN	TRISOMIA 21	Retraso mental,ollos oblicuos, piel rugosa, crecemento retardado.
SÍNDROME DE EDWARDS	TRISOMIA 18	Boca pequena , mentón huido, anomalías cardíacas

2-ALTERACIONES NOS CROMOSOMAS SEXUAIS

SÍNDROME DE KLINEFELTER	44 autosomas + XXY	Escaso desenvolvemento das gónadas,estatura elevada,agrandamiento das mamas, infertilidade
SÍNDROME DE TURNER	44 autosomas + X	Estatura máis baixa que o promedio, funcionamento anormal dos ovarios e esterilidade.,aspecto infantil



Ideograma de un cariotipo de una mujer con trisomía 21.

46

QUE MUTACIONES SON HERDABLES?

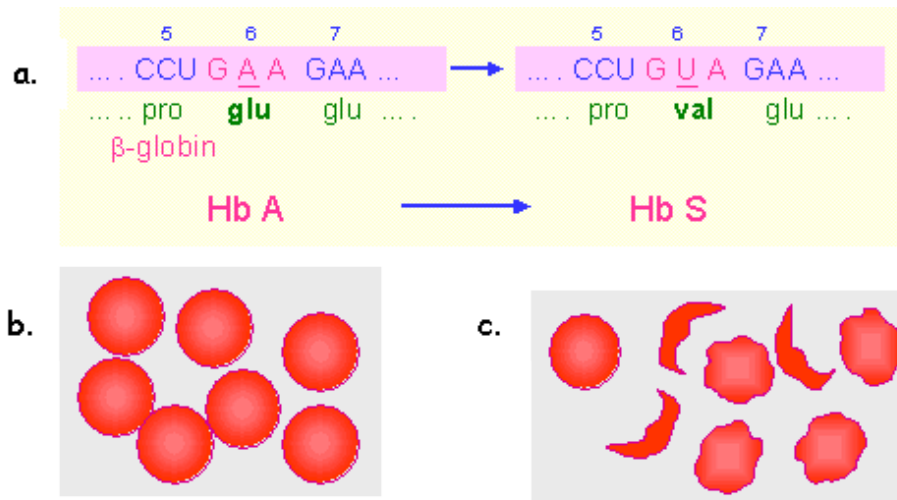
Si unha persoa sofre un melanoma (cancro de pel) debido a unha mutación nas células da pel , os seus fillos herdarán ese tumor? Por que?

Por tanto, a que células ten que afectar unha mutación para que sexa herdable?

AS MUTACIONES SON A ORIGEN DA VARIABILIDADE XENÉTICA

As distintas variantes que existen para un carácter hereditario prodúcense por mutacións; por exemplo, para o xen cor de ollos hai varias variantes (azul, verde, marrón) que poden diferenciarse so nuns poucos nucleótidos. Si non se producen mutacións, todos teríamos a mesma cor de ollos e o mesmo ocorre con moitas outras características; polo tanto as mutacións son a primeira causa da diversidade xenética nos seres vivos.

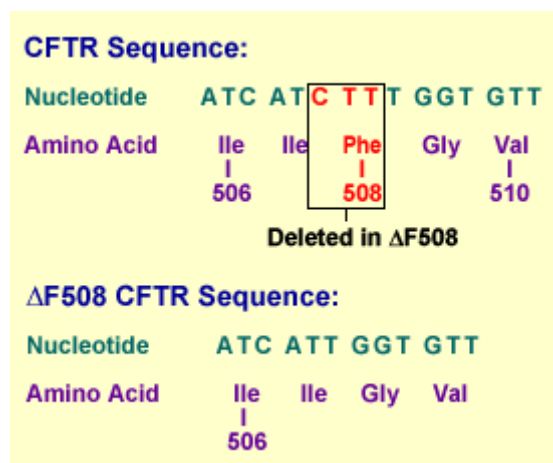
En ocasións, as mutacións producen alteracións importantes que dan lugar á aparición dunha enfermidade hereditaria.



Unha única mutación altera a lectura dos tripletes do ARNm dando un lugar a un aminoácido diferente, o cal dá como resultado **unha molécula** de hemoglobina alterada que provoca a anemia falciforme.

Outro exemplo. Xen da fibrose quística

-Que diferenza observas entre o xen “normal” e o que produce a enfermidade?



-Que tipo de mutacións son as dos exemplos anteriores?