

LA ORGANIZACIÓN DEL MATERIAL GENÉTICO EN EL NÚCLEO CELULAR

A microscopic image showing several cells with prominent nuclei. The nuclei are stained in shades of red and purple, while the cytoplasm and cell membranes are in shades of blue and green. A decorative white circle with a double-line border is centered on a horizontal white line that spans the width of the image.

LOS GENES



Bibliografía:

- **De Robertis, E. y Hib, José. Fundamentos de Biología Celular y Molecular de De Robertis. 4ta edición (y todas las posteriores). Ed. El Ateneo. Buenos Aires, 2004. Capítulo 13.**

ESTRUCTURACIÓN DEL GENOMA EUCARIÓTICO

Categorías de DNA en función de su repetitividad y de su carácter codificante.

ADN DE COPIA
ÚNICA

CODIFICANTE
(GENES)

ESTRUCTURAL: exones. Codifica para una proteína funcional o ARN

REGULADOR: Controla la expresión del gen

NO CODIFICANTE
(función desconocida)

Intrones o ADN intragénico

ADN intergénico

ADN
REPETITIVO

CODIFICANTE
(GENES)

Agrupado

Genes repetidos en tándem.
Familias multigénicas agrupadas

Disperso: familias multigénicas dispersas

NO CODIFICANTE

Agrupados (en regiones heterocromatínicas), altamente repetitivo en tándem: ADN satélite

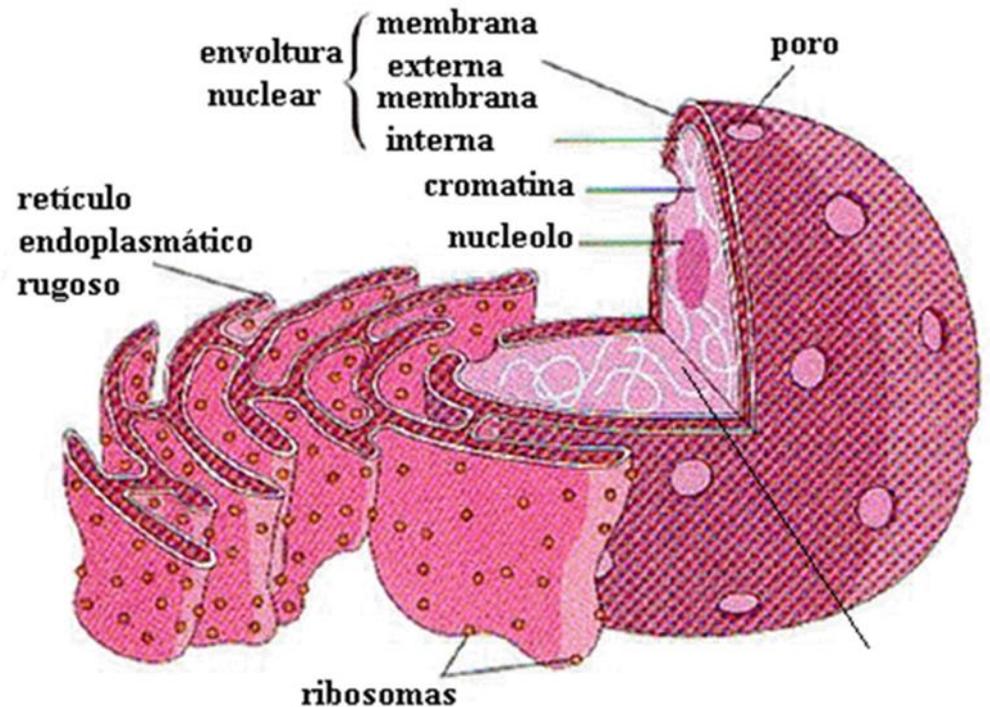
Disperso (por todo el genoma) y moderadamente repetitivo

Repeticiones dispersas

Bloques dispersos de repeticiones en tándem: Minisatélites, microsátélites

¿Cómo hace el ADN para «codificar» la información genética?

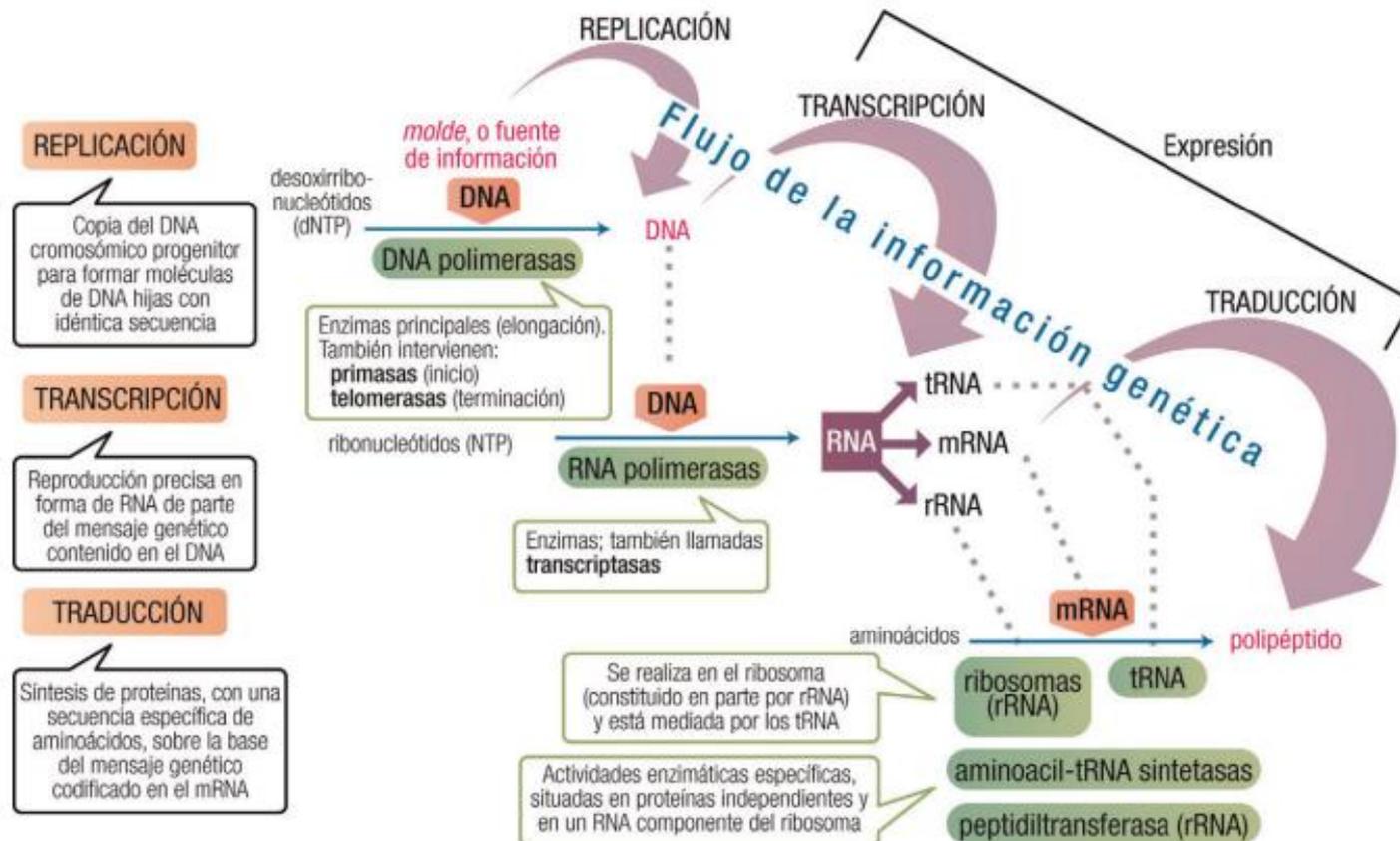
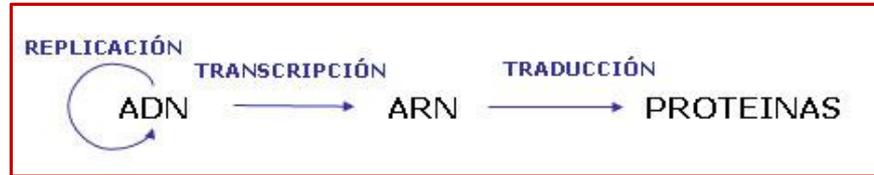
El ADN **no** sale del núcleo. Su información se copia a otras moléculas llamadas **ARN** (proceso denominado **transcripción**) que salen del núcleo y luego éstas se «transcriben» a moléculas de proteínas (proceso denominado **traducción**) que controlarán el funcionamiento y determinarán ciertas características de las células de todos los seres vivos.



El ADN se transcribe a ARN. Éste sale por los poros de la membrana nuclear hacia el citoplasma de la célula. En el citoplasma el ARN se traduce a proteínas. Los ribosomas son las estructuras encargadas de «fabricar» las proteínas con la información que trae el ARN. Las proteínas se van ensamblando sobre el retículo endoplasmático rugoso.

FLUJO DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA

Dogma central de la Biología celular

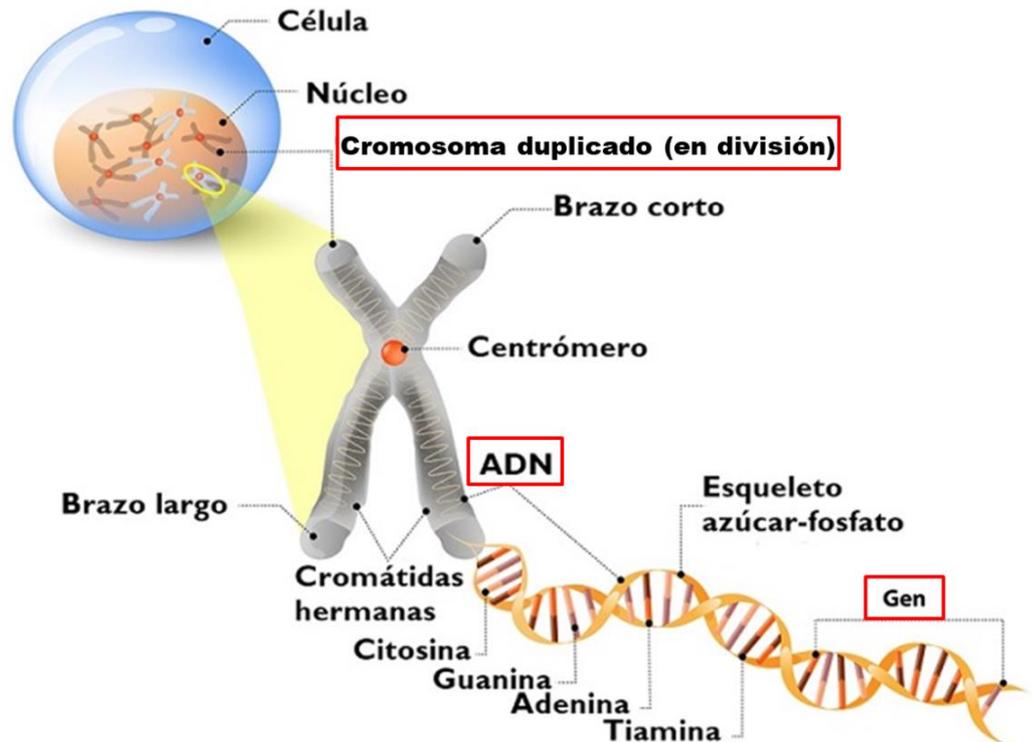


LOS GENES

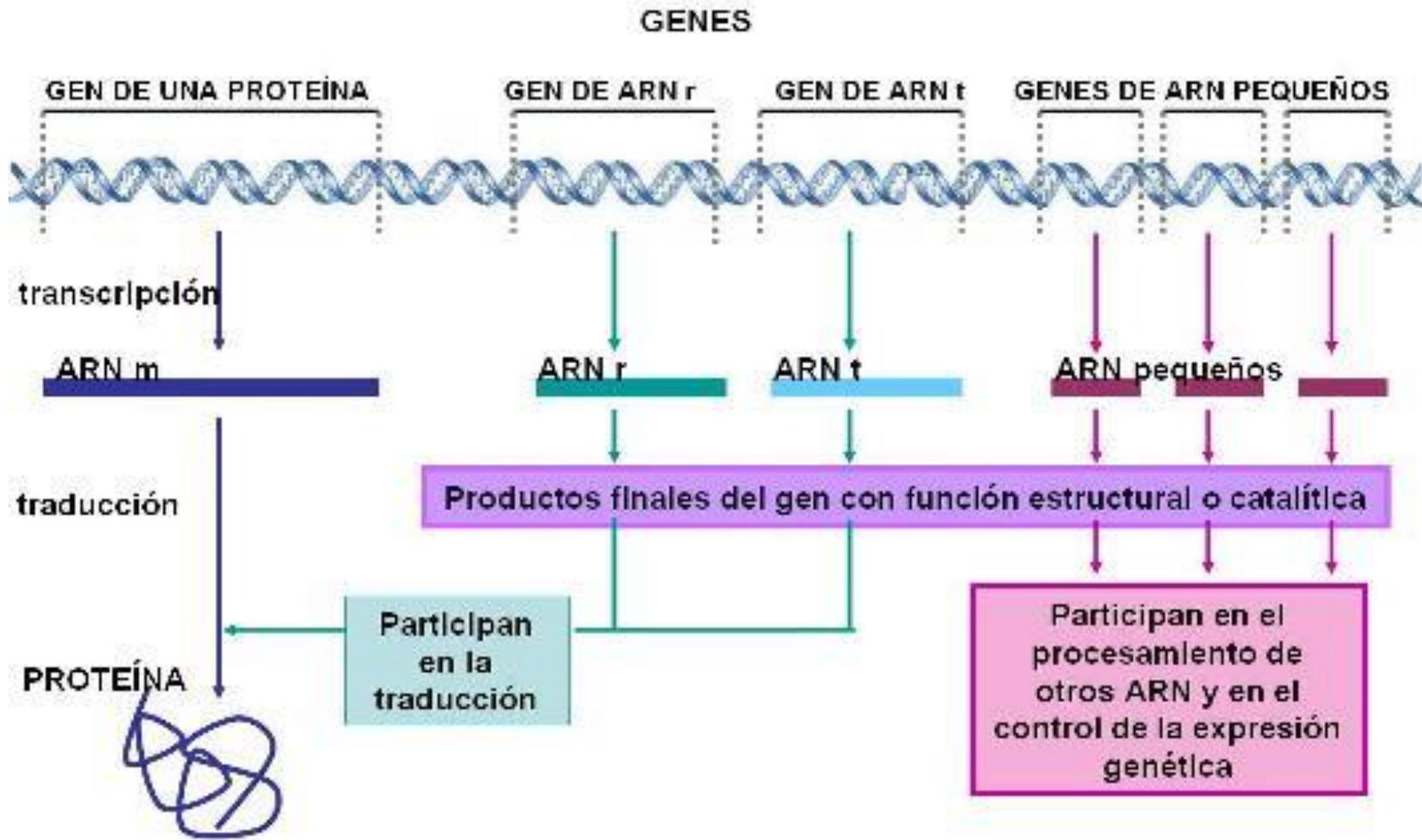
Un gen es una secuencia de la molécula de ADN (una porción de material genético) necesaria para que pueda sintetizarse una macromolécula funcional, un **producto génico**; éste puede ser bien una proteína o un polipéptido, bien un RNA que porta la información para que se produzcan determinados procesos de los seres vivos o se originen ciertas estructuras.

Por ejemplo, el gen que «codifica para el color de ojos de un individuo» es una porción de material genético (una secuencia) donde está la información del color de ojos de un determinado individuo.

En un cromosoma pueden haber cientos a miles de genes que contienen la información para determinados procesos celulares, rasgos y características físicas de los organismos.



Por lo tanto, un gen puede definirse como un fragmento dentro de la secuencia de ADN, que codifica una proteína o una molécula de ARN estructural o una molécula de ARN catalítico.



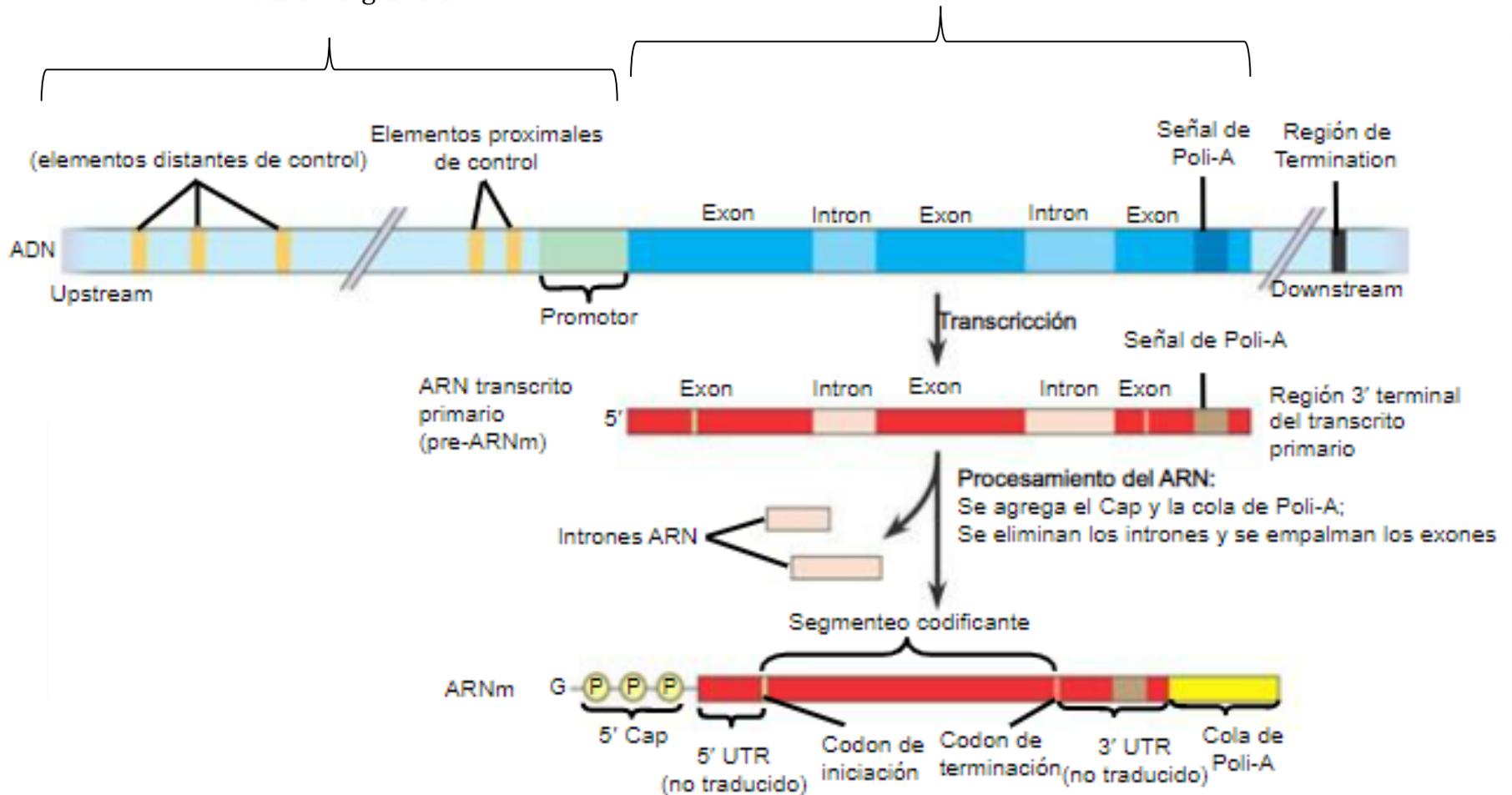
ESTRUCTURA GENERAL DE UN GEN EUCARIOTA

REGIÓN REGULADORA

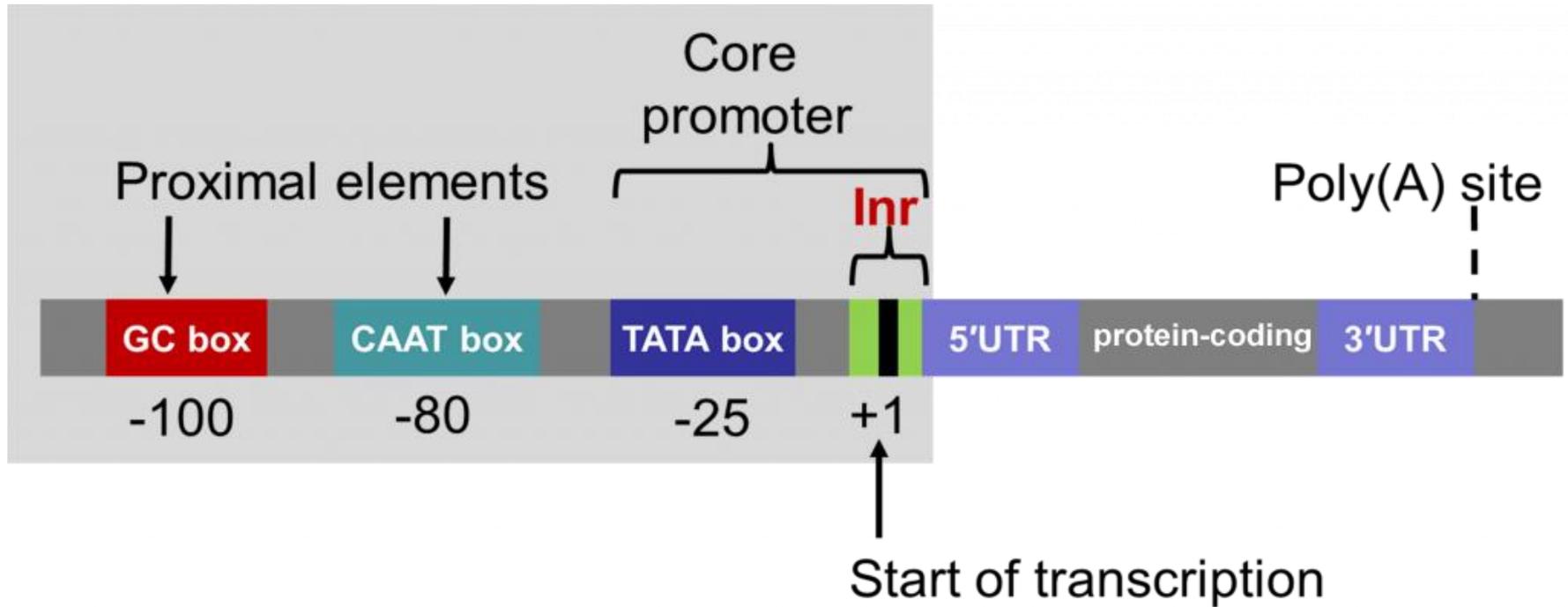
Secuencias reguladoras

REGIÓN ESTRUCTURAL

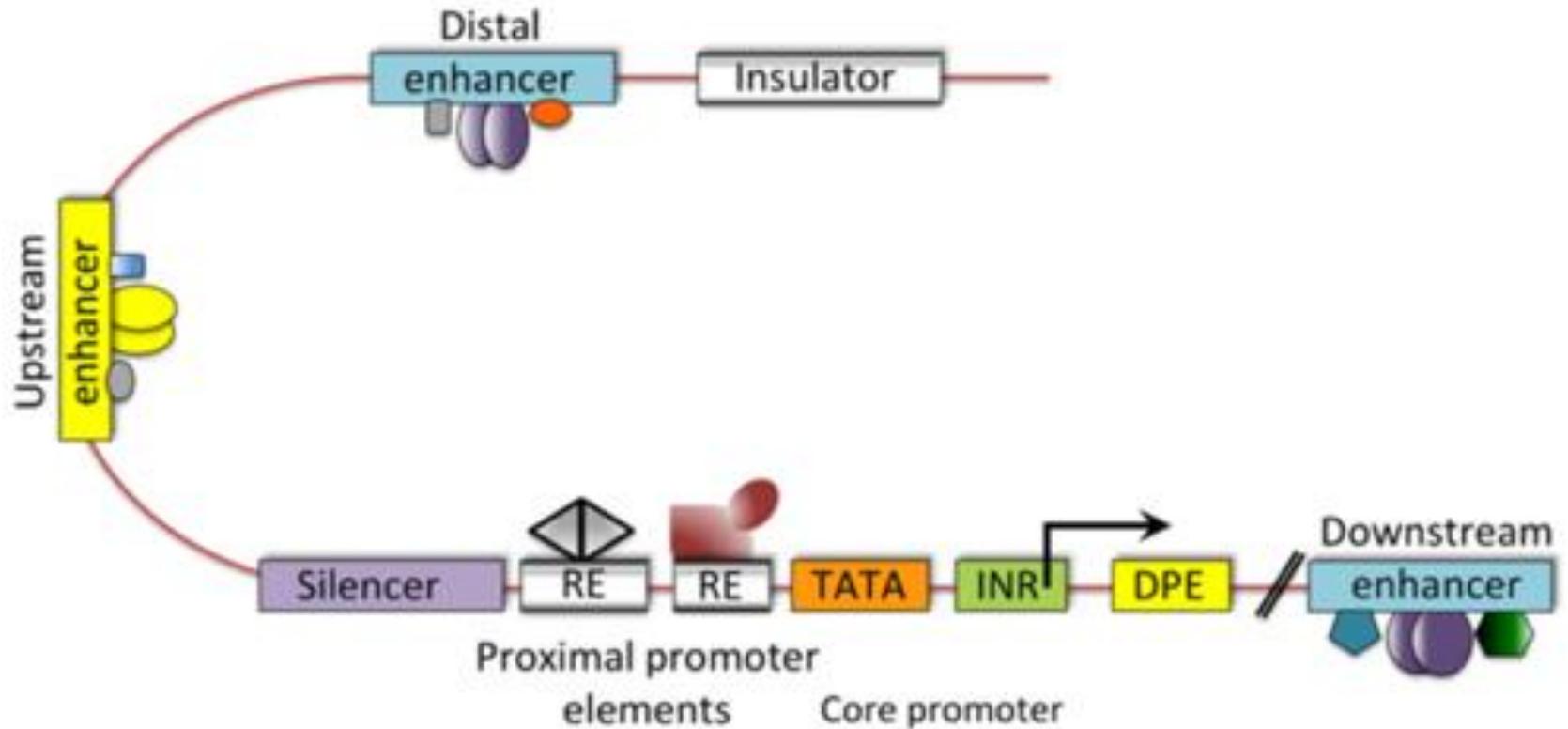
Segmento codificador



PROMOTOR BASAL Y ELEMENTOS PROXIMALES



SECUENCIAS REGULADORAS DE UN GEN



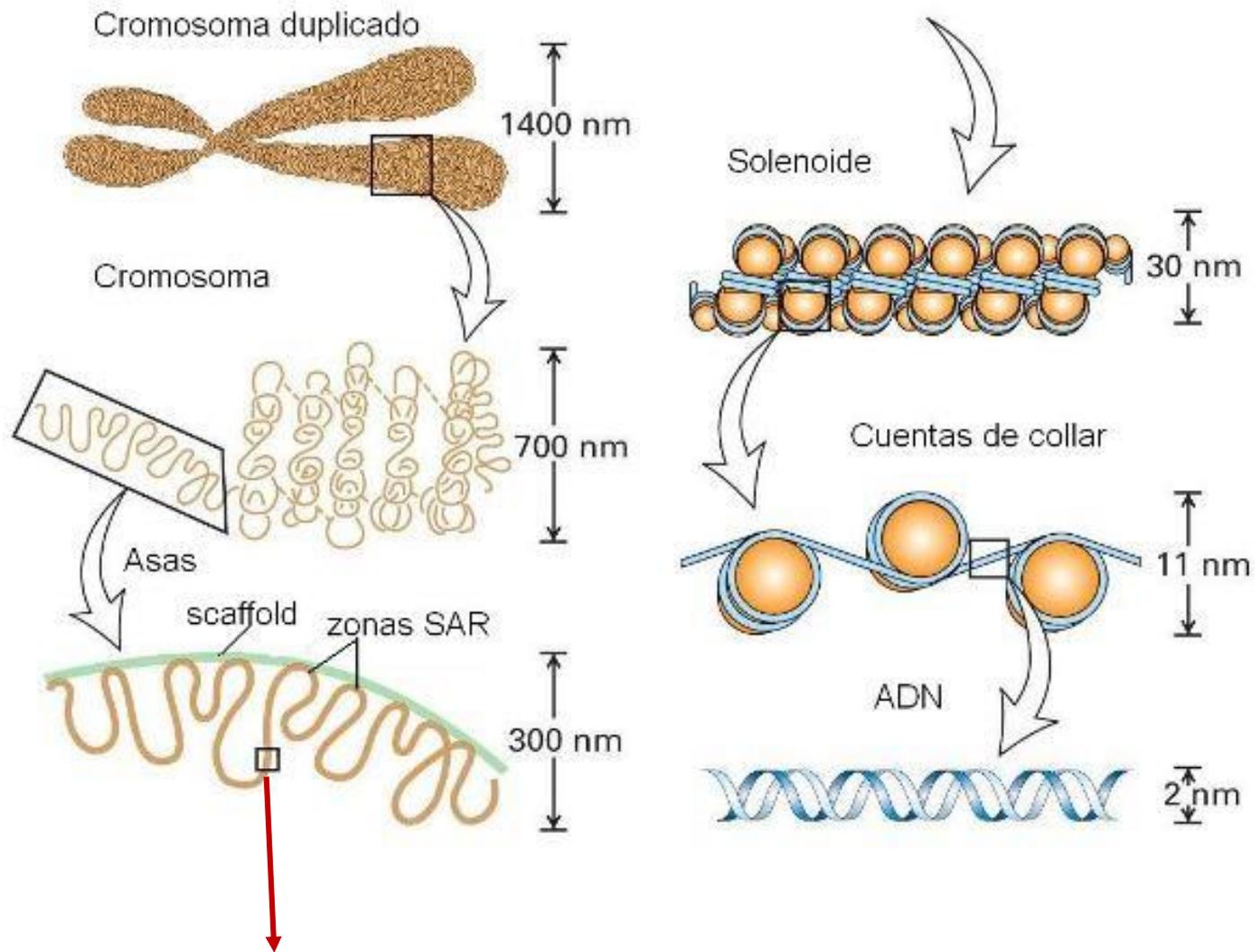
Situaciones particulares

- Dos genes pueden ser *solapantes*, es decir, compartir una misma región de DNA (pág. 266), bien porque cada uno está codificado en una hebra distinta (y, por tanto, sus secuencias son completamente diferentes, pág. 42) o bien incluso en la misma hebra (lo cual no implica que las proteínas codificadas compartan secuencia de aminoácidos, debido a la existencia de tres *marcos de lectura*, pág. 314).
- Algunos genes dan lugar a varios productos (pág. 298). Un ejemplo es el gen de los rRNA, que se transcribe en un RNA precursor que por maduración se fragmenta dando varios rRNA funcionales (págs. 307-308). Otro caso está en el DNA mitocondrial, cuyos 3 transcritos primarios maduran para dar cada uno varios RNA (pág. 309). Finalmente, muchos genes procarióticos se transcriben a un mRNA único que, sin embargo, da lugar por traducción a varias proteínas (mRNA policistrónicos, págs. 324-325)
- En otros casos, una misma secuencia de DNA puede dar lugar de manera alternativa a dos productos génicos, a través de variantes de su expresión génica; por ejemplo, por un diferente procesamiento post-transcripcional o postraduccional (Capítulos 19 y 22). Éste es un fenómeno cuya relevancia se percibe hoy como extraordinaria: se ha estimado que el 90% de los genes de proteínas humanas experimentan ajuste alternativo (pág. 311)
- De igual manera, en numerosos casos la proteína está formada por varias subunidades; en este caso, no existe un gen para la proteína, sino para cada uno de esos polipéptidos (por ejemplo, no se habla del gen de hemoglobina, sino de los genes de la globina α y la globina β).
- En casos excepcionales, como las inmunoglobulinas, un gen único sufre reorganizaciones internas en su secuencia antes de transcribirse, de forma que da lugar directamente a una variedad de polipéptidos (los distintos anticuerpos con especificidad para antígenos diversos).

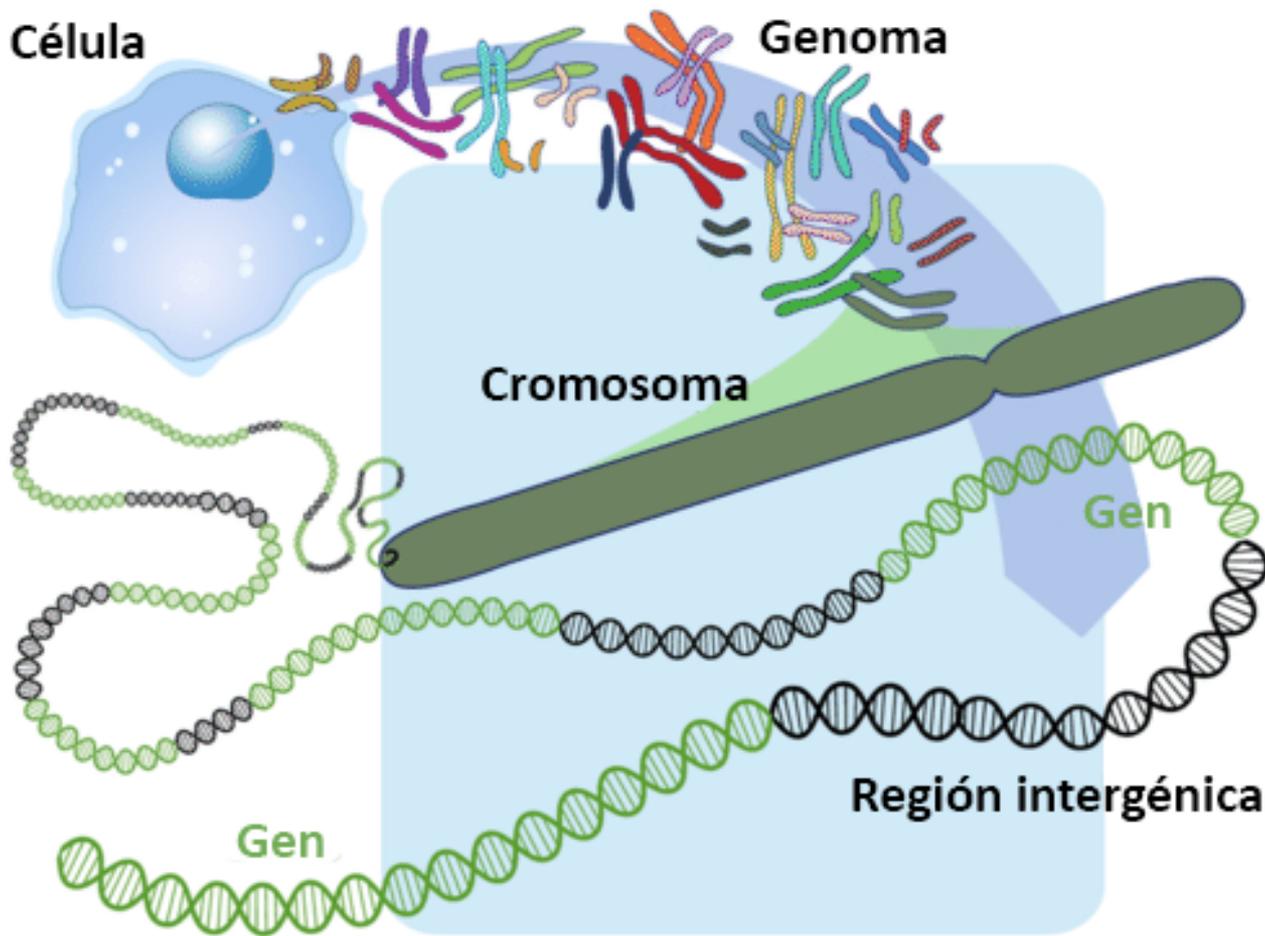
LA BIBLIOTECA DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA



La función de los cromosomas es transportar los genes.



Cada “lazo” de fibra de 30 nm es un **gen**



Algunas partes en la secuencia de un genoma son **genes**; otras partes son **regiones intergénicas**.

Contenido en genes y tamaño del genoma de varios organismos⁹

Especie	Tamaño del genoma (Mb)	Número de genes
<i>Candidatus Carsonella ruddii</i>	0.15	182
<i>Streptococcus pneumoniae</i>	2.2	2300
<i>Escherichia coli</i>	4.6	4400
<i>Saccharomyces cerevisiae</i>	12	5800
<i>Caenorhabditis elegans</i>	97	19000
<i>Arabidopsis thaliana</i>	125	25500
<i>Drosophila melanogaster</i> (mosca)	180	13700
<i>Oryza sativa</i> (arroz)	466	45 000-55 000
<i>Mus musculus</i> (ratón)	2500	29 000
<i>Homo sapiens</i> (ser humano)	2900	27 000

EL GENOMA HUMANO

El **genoma humano** es el genoma del *Homo sapiens*, es decir, la secuencia de ADN completa contenida en 23 pares de cromosomas en el núcleo de cada célula humana diploide.

En el genoma humano cada cromosoma contiene cientos de miles de genes, los cuales tienen las instrucciones para hacer proteínas. Cada uno de los 30.000 genes estimados en el genoma humano produce un promedio de tres proteínas.

Fuente: National Human Genome Research Institute

<https://www.genome.gov/11510905/preguntas-maacute-s-frecuentes>