Liceo Polivalente Juvenal Hernández Jaque
Departamento de Ciencias Naturales
Biología NMIV
Prof. Julia Jara Baeza

# GUÍA DE ADN Y CROMOSOMAS

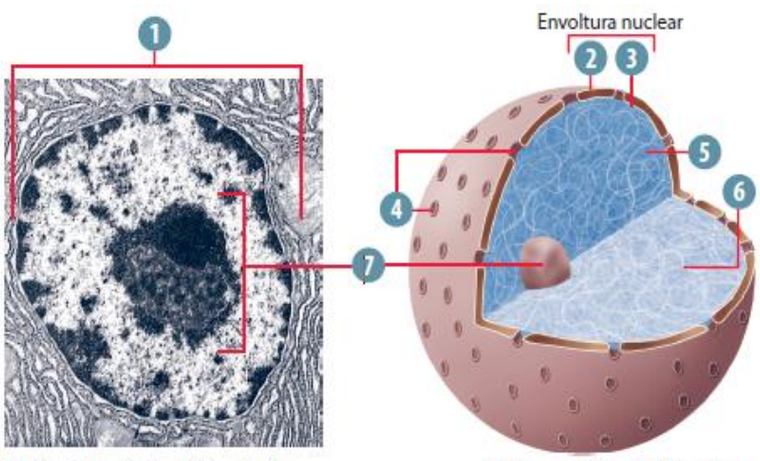
Nombre:_____Curso_____

**Objetivo: Comprender la organización del ADN y su importancia para los seres vivos.**

1. Ubicación del material genético

El núcleo celular fue uno de los primeros organelos en ser descubiertos. Gracias a ello se logró tempranamente su descripción (Robert Brown en 1831). Sin embargo, las investigaciones demoraron en desentrañar la función de su contenido: el material genético. Casi cien años después, la investigación pionera fue la realizada por el alemán Joachim Hämmerling con el alga acetabularia.
Gran parte del mundo científico creía que la diferenciación de las células en tejidos se debía a la pérdida gradual de segmentos de material genético (genes), explicando así, por ejemplo, que en una célula muscular solo quedaban los genes propios de las células musculares y que otros se perdían. Esta idea fue desechada en los sesenta gracias a los experimentos realizados por John Gurdon (figura 1), los que permitieron establecer que las características hereditarias se encontraban alojadas en el núcleo de las células eucariontes y que la información genética no se perdía durante los procesos de diferenciación celular.

¿Cómo es el núcleo?




▲ Microfotografía electrónica del núcleo de una célula epitelial animal (x12.600) obtenida con un microscopio electrónico de transmisión (MET).

▲ Representación del núcleo de una célula animal.

Figura 2 : Núcleo.

El núcleo 1 (figura 2) corresponde a una estructura propia de las células eucariontes, que almacena en su interior al material genético. Lo vamos a encontrar tanto en las células vegetales como en las animales. En el caso de las células animales, se ubica más al centro, y en las células vegetales hacia la periferia, ya que es desplazado por la vacuola central.
Con el avance de la microscopía electrónica se descubrió a cabalidad la estructura del núcleo. Es así como

se aprecia la envoltura nuclear o carioteca, compuesta por una doble membrana: la externa 2 y la interna 3 . Esta doble membrana está interrumpida en los lugares en que ambas se funden y forman los poros nucleares 4 , que pueden ocupar hasta el 20% del área superficial.

¿Qué importancia tiene la presencia de poros en la envoltura nuclear?

Permite el transporte de materiales entre el núcleo y el citoplasma. En el interior del núcleo se encuentra una matriz de características coloidales denominada cariolinfa 5 , compuesta principalmente por agua, nutrientes y material genético. Sin duda que los componentes esenciales del núcleo corresponden a las moléculas que contienen la información genética: la cromatina 6 , asociación entre proteínas y ADN, y el nucléolo 7 , estructura nuclear dinámica que participa en la síntesis de los ribosomas.

1. ADN: unidad del material genético

Esta molécula constituye el principal material genético de los seres vivos. Contiene la información necesaria para la conformación y funcionamiento de los organismos gracias a su capacidad de expresión.

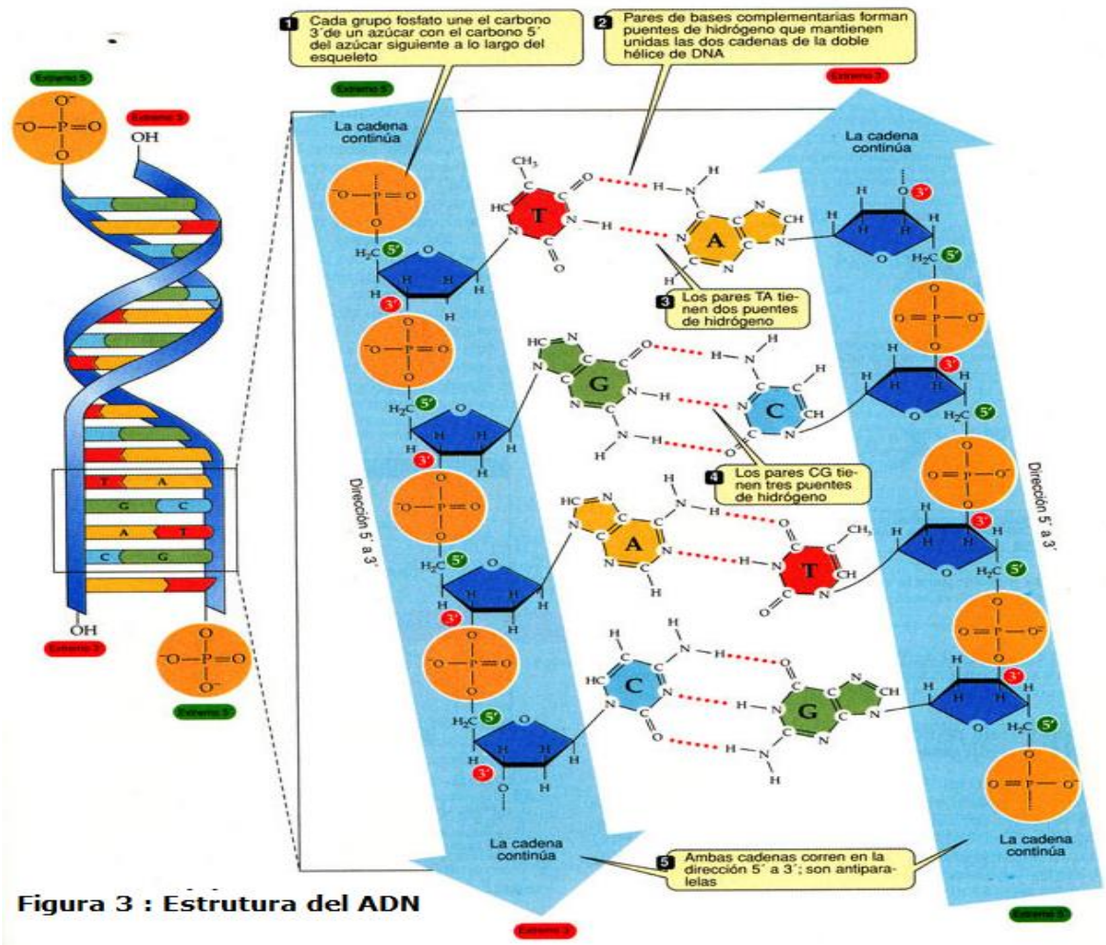


Figura 3 : Estrutura del ADN

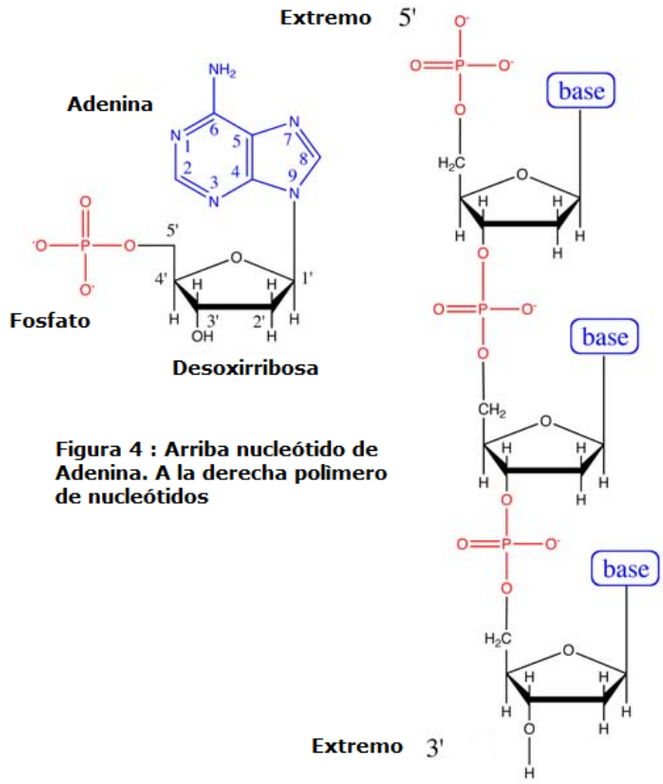



**Figura 4 : Arriba nucleótido de Adenina. A la derecha polímero de nucleótidos**

Dentro de la estructura del ADN (figura 3), las bases nitrogenadas son las que codifican la información genética, ya que es su secuencia la "descifrada" por los ribosomas y "convertida" en moléculas químicas.

El ADN se define químicamente como un polímero de monómeros. Cada monómero se denomina nucleótido, el que a su vez está compuesto por un grupo fosfato (P), un azúcar desoxirribosa (D) y una base nitrogenada, que puede ser una de estas cuatro posibilidades: adenina (A), timina (T), citosina (C) y guanina (G).

Tanto el grupo fosfato como la base nitrogenada (Figura 4) están unidos a la desoxirribosa, que corresponde a una pentosa, azúcar de 5 carbonos. El grupo fosfato de un nucleótido se une a la pentosa de otro nucleótido, formando una cadena. El ADN es una molécula que está compuesta por dos cadenas de nucleótidos que se unen entre ellas a través de bases nitrogenadas complementarias: A con T y C con G. Esta doble hebra se pliega y adquiere su forma helicoidal característica.

2. Organización del material genético

El ADN no se encuentra aislado en el interior del núcleo, sino que está estrechamente ligado a proteínas, llamadas histonas, que le permiten condensarse y empaquetarse en estructuras conocidas como cromosomas (Figura 5). Gracias a este nivel de compactación, durante la división celular el material genético se podrá repartir de manera equitativa en las células resultantes. Ahora bien, su nivel de empaquetamiento no es una condición estática, ya que el material genético cambia su organización según el estado celular en que se encuentre, es decir, depende de si la célula se va a dividir o no.

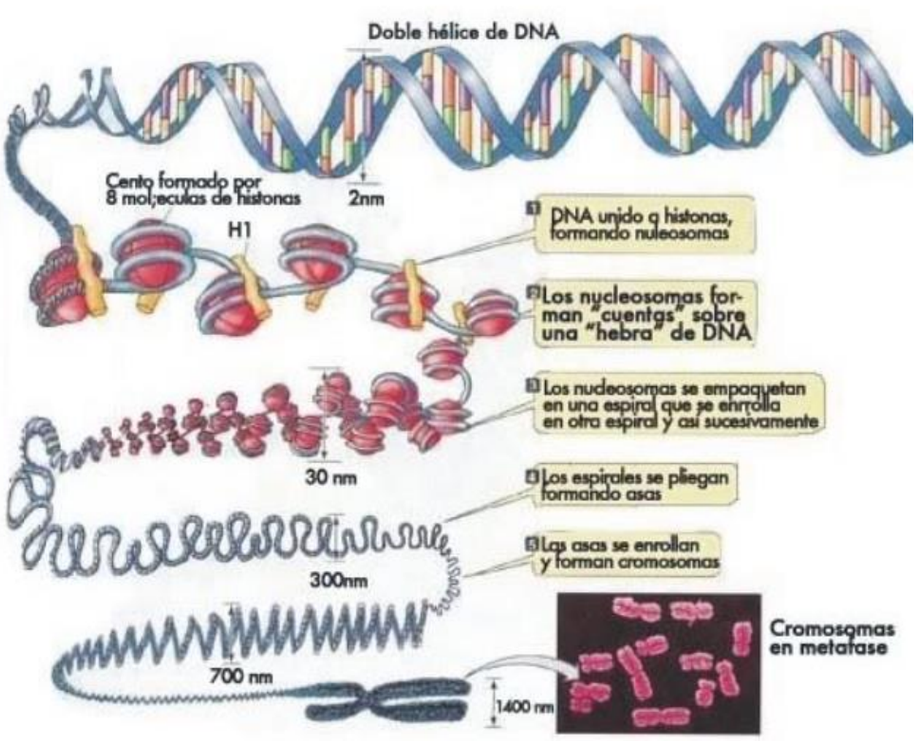


Figura 6: Células de raiz de cebolla donde se aprecian cromosomas (ver flechas).

## 3. Cromosomas

Mientras que el origen etimológico de la palabra *cromatina* corresponde a "sustancia que se tiñe", el término *cromosoma* corresponde a "cuerpo que se tiñe".

Esto se debe a los distintos aspectos morfológicos que el material genético presenta en la vida de una célula. Cuando una célula entra en división celular, la cromatina inicia un proceso de condensación que concluye con la formación de entidades discretas e independientes: los cromosomas (Figura 6). En caso que la célula no esté en división, es decir, en estado de interfase, el material genético se encuentra descondensado como cromatina.

> **Recuerda**
>
> La fibra de cromatina presenta una estructura plegada con distintos grados de "compactación", lo que permite la condensación del ADN cuando la célula se va a dividir.
>
> El nanómetro equivale a una milmillonésima parte de un metro: 1 nm = 10-9 m.

### 3.1 Estructura de un cromosoma

Un cromosoma se estructura de la siguiente manera:

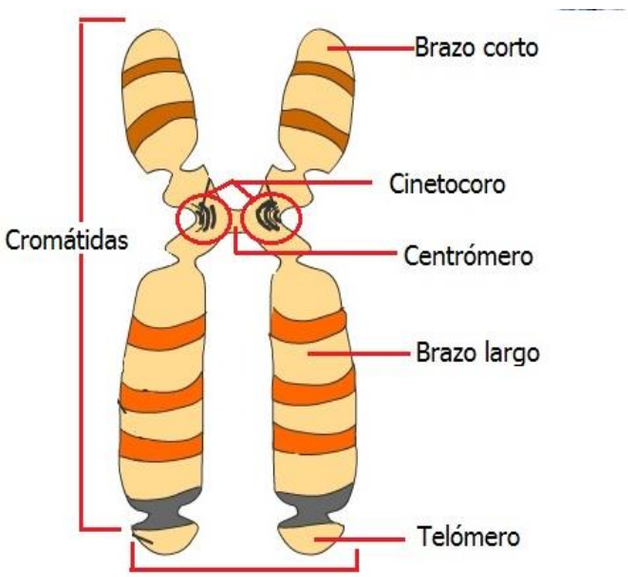



Figura 7: Estructura de Cromosoma metafásico.

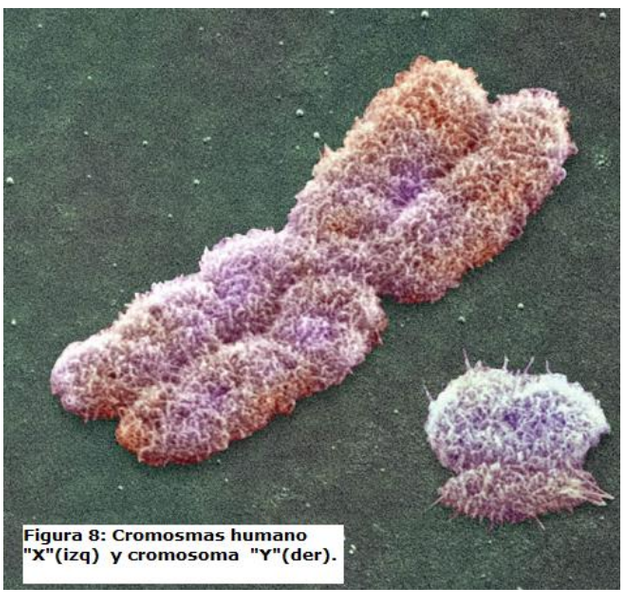


Figura 8: Cromosmas humano "X"(izq) y cromosoma "Y"(der).

**Cromátidas**: Corresponden a moléculas de ADN que conforman una especie de brazo. Previo a la división celular, el material genético se duplica y los cromosomas quedan constituidos por dos cromátidas hermanas, idénticas entre sí, respecto de la información genética que contienen.

**Telómeros** : corresponden a la porción terminal de los cromosomas, que si bien morfológicamente no se distinguen, cumplirían con la función específica de impedir que los extremos cromosómicos se fusionen, manteniendo así la estabilidad de la estructura cromosómica necesaria para la replicación completa de cada cromosoma, y la segregación (separación) correcta de las cromátidas hermanas.

**Centrómero** : corresponde a una constricción en la estructura de cada cromosoma, también denominada constricción primaria que presenta una posición constante en el mismo. A él se asocian proteínas **Cinetocoro** que se unen a las fibras del huso durante la división celular, para permitir la migración. Generalmente está asociado a secuencias de ADN altamente repetidas.

4.2 Forma de los cromosomas

Las cromátidas permanecen unidas por el centrómero y según la posición del mismo los

**Figura 9: Tipos de cromosomas**

cromosomas se clasifican en:
Metacéntricos : el centrómero separa brazos aproximadamente del mismo tamaño.

Submetacéntricos: el centrómero se localiza desviado levemente hacia un extremo, por lo que la longitud de un brazo del cromosoma es algo mayor que la del otro.

Acrocéntricos : la posición del centrómero es variable, determinando brazos de diferente longitud.

Telocéntricos : el centrómero presenta una posición terminal.

**4.3 Número cromosómico**

Las células somáticas de la mayoría de las especies eucarióticas tienen dos juegos de cromosomas, se trata de especies diploides, con un juego de cromosomas materno y otro paterno. El número de cromosomas se denomina **número diploide** y se representa como **2n**. El número de cromosomas de un juego cromosómico y que se corresponde con el número de cromosomas de un gameto de la especie se le denomina **número haploide** y se representa como **n** (ver más adelante en cariotipo).

NÚMERO DE CROMOSOMAS DE DISTINTAS ESPECIES

| Organismo | Número diploide de cromosomas | Pares de cromosomas homólogos |
|---|---|---|
| Humano | 46 | 23 |
| Gato | 38 | 19 |
| Conejo | 44 | 22 |
| Caballo | 64 | 32 |
| Maíz | 20 | 10 |
| Chícharo | 14 | 7 |
| Jitomate | 24 | 12 |
| Manzana | 34 | 17 |

**Tabla 1: En la célula se encuentran dos series de cromosomas emparejados, por lo que se les denomina cromosomas homòlogos, por ejemplo, en el conejo hay 22 parejas y en el ser humano se encuentran 23.**

Todos los cromosomas de las células somáticas aparecen por parejas de **cromosomas homólogos** (uno procedente del padre y otro de la madre). Los dos cromosomas homólogos tienen información para los mismos tipos de genes, aunque no poseen idéntica secuencia de bases nitrogenadas, ya que en un posición determinada o locus puede encontrase la información que determina el color azul de ojos mientras que en el homólogo puede existir información para el color marrón. Sin embargo, las dos cromátidas hermanas de un mismo cromosoma poseen exactamente la misma información genética (la misma secuencia de bases nitrogenadas).

No existe ninguna relación entre el número de cromosomas 2n y la complejidad evolutiva, ni entre el número de cromosomas y la cantidad de ADN. Un ejemplo claro de esta situación es el de los ciervos del género Muntiacus en el que hay especies muy similares (denominadas especies gemelas) una con 2n=6 (M. muntjak) y otra con 2n=46 (M. reevesi).

Muntiacus muntjak

Muntiacus reevesi

4. Cariotipo humano

Los cromosomas de cada especie poseen una serie de características, como la forma, el tamaño, la posición del centrómero y las bandas que presentan al teñirse. Este conjunto de particularidades, que permite identificar los cromosomas de las distintas especies, recibe el nombre de cariotipo, y su representación gráfica, ordenada por parejas de cromosomas homólogos, se denomina cariograma.

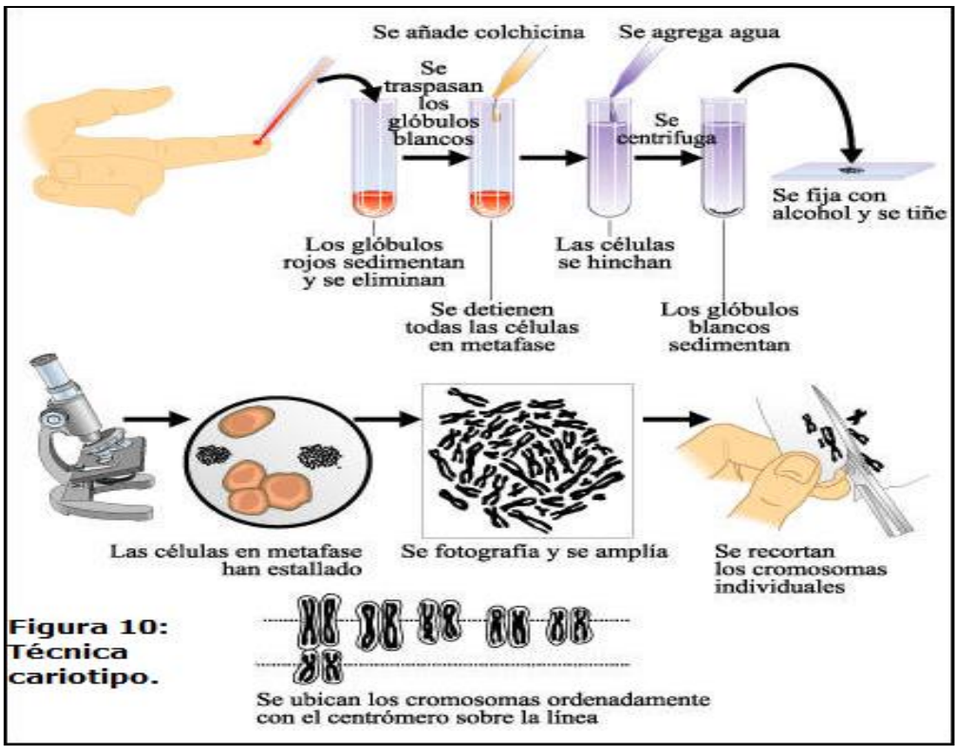



**Figura 10: Técnica cariotipo.**

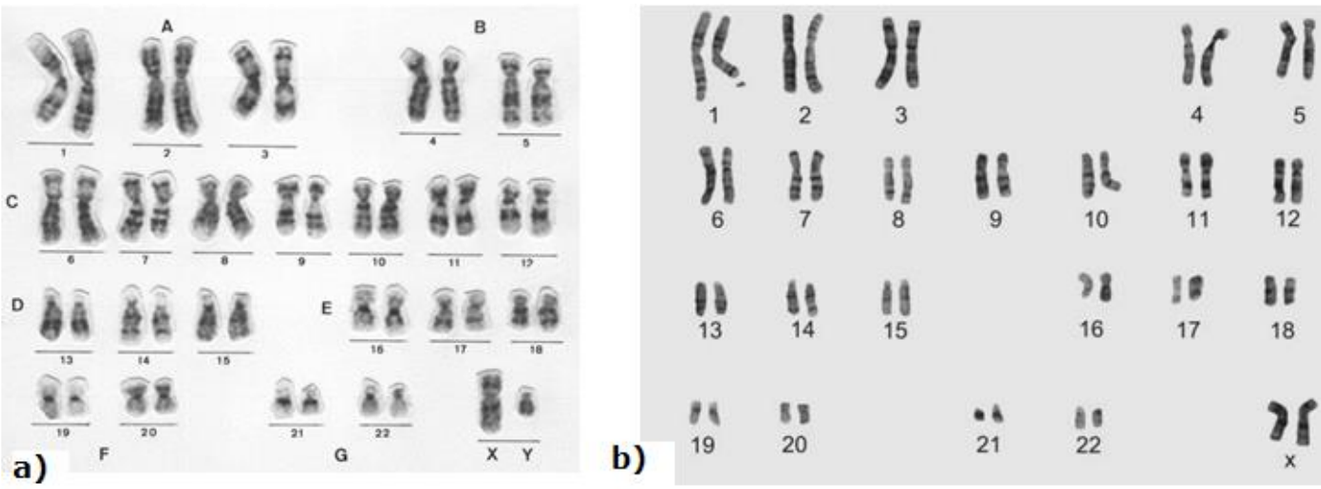
A través del estudio del cariotipo humano se puede determinar:

- Número o Juego de cromosomas: los cromosomas homólogos Un ser humano (diploide), formado por la unión de dos gametos (haploides), posee dos juegos de cromosomas. Uno de estos juegos es aportado por la madre (23 cromosomas) y el otro por el padre (23 cromosomas), completando la dotación de la especie humana (46 cromosomas).

- Determinación del sexo: De los 23 pares de homólogos, hay 22 pares de cromosomas autosómicos y 1 par de cromosomas sexuales. Estos últimos tienen preponderantemente la función de definir el sexo del individuo. Hay dos tipos de cromosomas sexuales: el cromosoma X y el cromosoma Y. Ambos contienen una reducida cantidad de genes comparados con los cromosomas autosómicos y poseen distinto tamaño y forma. Esta pareja de cromosomas (XY) es la excepción a la igualdad de forma y tamaño que caracteriza a los demás homólogos. Sin embargo, poseen zonas equivalentes que permiten clasificarlos como tales. En la fecundación, la pareja de cromosomas sexuales se encuentra y define el sexo del individuo (XX o XY), tal como se representa en el esquema.

- Diploidía y haploidía: La mayor parte de los seres vivos tienen en sus células dos juegos de cromosomas, heredados cada uno de ellos de sus progenitores. En este caso,
se denominan células diploides, ya que presentan el material genético total de la especie y se simbolizan como 2n. En cuanto a los gametos o células sexuales, estas se denominan células haploides, ya que poseen la mitad de la información genética de la especie y se simbolizan como n. Cuando se produce la fecundación, los cromosomas homólogos de cada progenitor se encuentran y se recupera la dotación total de la especie.

➢ Determinación de Enfermedades y síndromes: se explican por anomalías en la cantidad y calidad de los cromosomas analizados en el cariotipo. El cariotipo de una persona con síndrome de Down es 47(21), XX en el caso de una mujer y 47(21), XY en el caso de un hombre. Es decir, posee un cromosoma más en el par homólogo número 21, por lo que presenta en sus células diploides un total de 47 cromosomas.



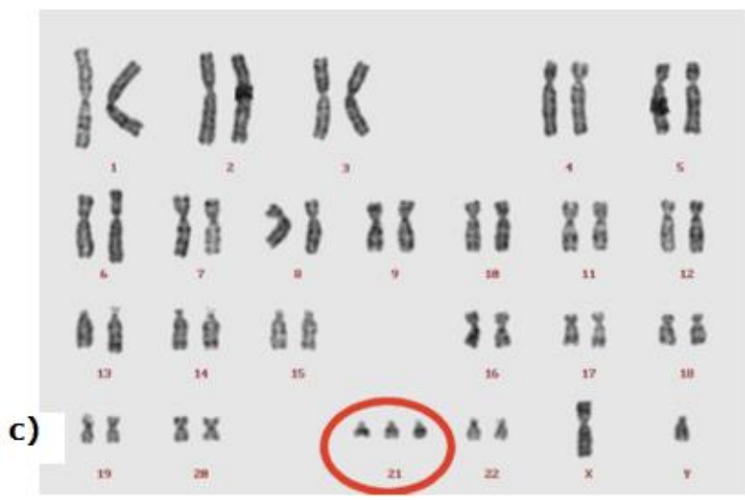




**Figura 11: a) cariograma de hombre normal b) cariograma de mujer normal c) cariograma de mujer con Síndrome de Down**

5. Genotipo y fenotipo

Para entender más sobre estos conceptos debemos comprender que los genes están presentes en dos copias, es decir, poseen dos alternativas de expresión, una heredada del padre y la otra de la madre; esas alternativas se llaman genes alelos. Estos alelos pueden ser idénticos (homocigoto) o diferentes (heterocigoto). En este caso, el individuo presenta en cada cromosoma homólogo un alelo distinto, para ese mismo gen, y su expresión podría variar dada esas diferencias. Por ejemplo, uno de los alelos podría dominar sobre el otro y enmascararlo, o bien podría ocurrir que

ambos alelos, a pesar de ser diferentes, tengan una misma fuerza de expresión y el rasgo expresado sea una combinación de ambos.

El **genotipo** corresponde a la totalidad de la información genética que un individuo presenta en su genoma y que se puede transmitir de generación en generación. Es distinto en cada especie e influye sobre los aspectos que nos distinguen de otros individuos. Constituye tanto los genes alelos que se expresan como los que no se expresan.

El **fenotipo** se refiere a la expresión física de esa información genética y su interacción con el medio ambiente. Algunos fenotipos, como el color o la forma del cabello son visibles. Sin embargo, muchos no lo son, como el grupo sanguíneo, la expresión de una enzima como la lactasa o de una hormona como la insulina.

**Figura 12:** Los fenotipos resultan de la combinación de proteínas que se sintetizan por efecto de un conjunto de alelos. El conejillo de Indias negro tiene el pelaje de ese color porque su ADN codifica las enzimas necesarias para la síntesis del pigmento melanina. El conejillo de Indias albino no puede producir melanina porque su ADN contiene un gen defectuoso. ¿Cuáles son los posibles genotipos de estos dos conejillos de Indias?

Para poder ejemplificar la diferencia entre el genotipo y fenotipo, podemos hacernos la siguiente pregunta:

¿Es posible que dos personas de ojos café tengan un hijo de ojos azules? Si es así, ¿cómo explicarías esta situación? Coméntalo con tus compañeros. Si comparamos a dos gemelos idénticos, a medida que transcurre el tiempo podemos notar que se van presentando algunas pequeñas diferencias, por ejemplo, la aparición de un lunar, diferencias en la estatura o en su masa corporal, etc. Esto se debe a que cada individuo interactúa de distinta forma con el medio ambiente desde que está en el útero.

## Evaluación

**I. Responde las siguientes preguntas.**

1. Imagina la siguiente situación ficticia: si al ovocito de una oveja se le extrae su núcleo y en su reemplazo se añade el núcleo de una célula de glándula mamaria de vaca y luego se implanta en el útero de una cabra, de generarse un individuo, ¿de qué tipo sería? Argumenta tu respuesta considerando todas las especies involucradas.

_____

_____

_____

2. Los cromosomas homólogos se caracterizan por compartir igual forma, tamaño, la presencia de los mismos tipos de genes y provenir uno de la madre y otro del padre. Analiza el par sexual de los hombres, los cromosomas X e Y, en cada uno de los criterios presentados anteriormente y determina si se cumplen o no en este caso.

_____

_____

II. Comparación y relación de genotipos y alteraciones

Observa la siguiente tabla de distintos genotipos y responde:

| Organismo | N° de cromosomas | Organismo | N° de cromosomas |
|---|---|---|---|
| Ser Humano | 46 | Tabaco | 48 |
| Chimpancé | 48 | Roble | 24 |
| Caballo | 64 | Arroz | 24 |
| Perro | 78 | Pepino | 14 |
| Gato | 38 | Trigo | 42 |
| Ratón | 40 | Algodón | 52 |

1. ¿Que organismo presenta el genotipo más numeroso y cual el menos numeroso?

2. ¿Los vegetales presentan un genotipo menos numeroso que los animales?

3. ¿Existe una relación entre el tamaño del organismo con el número de cromosomas?

4. ¿Esperarías que la dotación cromosómica del gorila sea igual, mayor o menor que la del ser humano?

5. ¿Existe una relación entre el número de cromosomas y la complejidad de la especie? Justifica la respuesta.

III. **Anemia**: análisis de esta enfermedad según su origen La anemia es una enfermedad que provoca una disminución de la llegada de oxígeno a los tejidos. A continuación se analizarán dos tipos de anemia.

▲ Morfología normal de los glóbulos rojos.

▲ La morfología de los glóbulos rojos se modifica debido a la alteración de la hemoglobina.

• Anemia falciforme

La formación anormal de moléculas de hemoglobina se debe a un problema genético. Se sintetiza una hemoglobina funcionalmente defectuosa, que deforma incluso al glóbulo rojo, el que adopta una forma de hoz.

• Anemia ferropénica

Los glóbulos rojos se forman en la médula ósea, teniendo como materia prima a los átomos de hierro, los que le otorgarán a la hemoglobina la función de captar oxígeno. Si una persona no consume la cantidad adecuada de hierro contenida en alimentos como carnes, legumbres, frutos secos, verduras verdes y cereales, es muy probable que la formación de glóbulos sea deficitaria en hemoglobina y se produzca una anemia ferropénica.

Luego de leer los tipos de anemia, explica.

a. ¿Qué relación existe entre la anemia falciforme y el genotipo de una persona?

_____

_____

b. ¿Qué relación existe entre la anemia ferropénica y el genotipo de una persona?

_____

_____

c. ¿Qué diferencia existe entre ambos tipos de anemia respecto del origen de la enfermedad?

_____

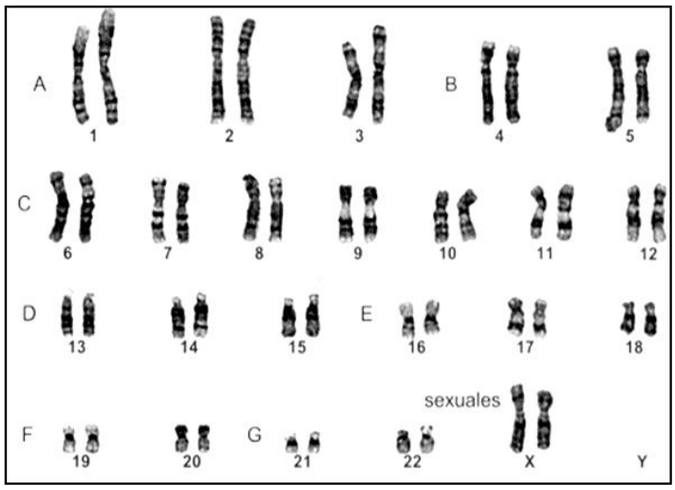
_____

d. ¿Qué variables pueden explicar la expresión de un determinado fenotipo?

_____

_____

IV. A continuación se presenta el cariotipo de una mujer. Este se obtuvo a partir de un cultivo de glóbulos blancos, donde se fijan los cromosomas en estado de metafase, etapa de la mitosis que veremos más adelante, y se les aplica un colorante. Observa con atención este cariotipo y aplicando correctamente la información, responde.




a. ¿Cuántos cromosomas posee el cariotipo de la mujer?_____

b. ¿Cuántos pares de cromosomas homólogos presenta?_____

c. ¿Cuántos pares de cromosomas sexuales presenta?_____

d. ¿Qué cromosomas constituyen el par sexual?_____

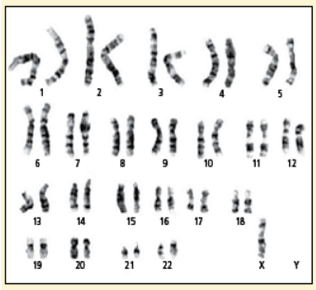
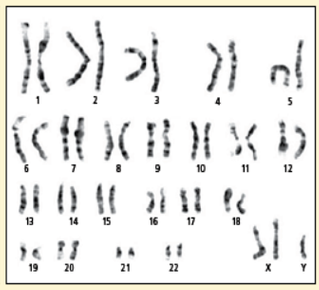
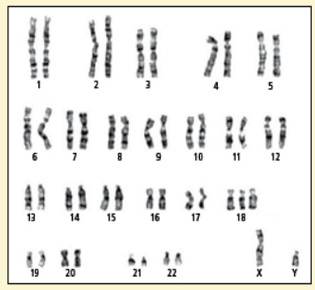
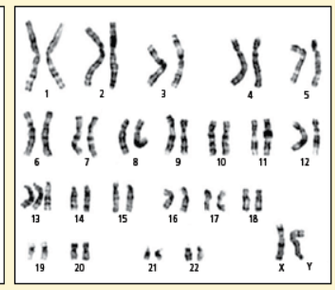
e. ¿Cómo están ordenados los cromosomas en este cariotipo?_____

f. ¿Qué similitudes y diferencias tendrá con el cariotipo de un hombre?_____

g. Si el cariotipo de la mujer se representa como 46, XX, ¿cómo se representaría el cariotipo Masculino?_____

h. ¿CuÁles serían las principales características del cariotipo humano?_____

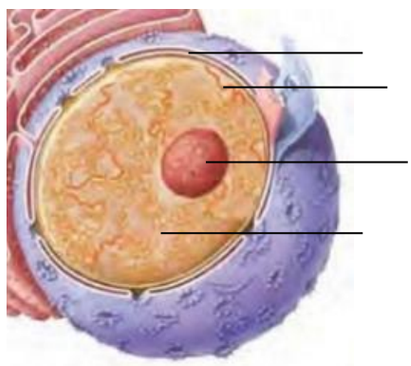
V. Observa los siguientes cariogramas e indica la anomalía que detectaste en cada uno. Luego realiza una tabla donde describas la alteracion cromosómica detectada junto a las características más relevantes de cada síndrome:

| | | | |
|---|---|---|---|
|  Turner |  Klinefelter |  John Edwards |  Patau |
| | | | |

Puedes buscar información en las siguientes paginas Web:
http://redsalud.uc.cl/link.cgi/vidasaludable/glosario/S/sindrome_de_turner.act

http://www.news-medical.net/health/Chromosomal-Abnormalities-(Spanish).aspx

VI. Rotule La siguiente imagen



VII. Defina los siguientes conceptos:

a) Núcleo:

b) Cromatina:

c) ¿Qué es el ADN?

d) Mencione al menos tres características del ADN

VIII. Complete la siguiente cuadro comparativo

| **Categoría** | **ADN** |
|---|---|
| **N° de hebras** | |
| **Azúcar (azúcar)** | |
| **Forma** | |
| **Enlaces** | |
| **Bases nitrogenadas (Nombres)** | |