



## **TEMA 1 GUIA 1.1 BASES MOLECULARES Y CELULARES DE LA HERENCIA. MUTACIONES GENICAS. LEYES DE MENDEL**

Esta Guía de Estudio tiene el objetivo de conducir el estudio de conceptos y fundamentos básicos ya estudiados de la Biología Molecular y Celular con un enfoque dirigido a la comprensión de los problemas fundamentales abordados en la asignatura Genética Médica y a desarrollar en el estudiante habilidades en el uso y manejo de las leyes de la herencia y de los conceptos y términos relacionados con los conocimientos básicos de la Genética y cuyos contenidos aparecen en los capítulos 2 al 5 del texto Introducción a la Genética Médica.

Puede revisar en GALERIA DE IMÁGENES las que corresponden al TEMA 1. También recomendamos en esta sección ver ANEXOS relacionados con el Código Genético y Amino Acidos así como la ORGANIZACIÓN DEL GENOMA HUMANO.

Al reflexionar sobre las características del material genético las siguientes preguntas pueden ayudar a identificar si lo estudiado ha sido realmente comprendido.

¿ Cuales son las características estructurales del ADN que permiten la trasmisión de la información genética?

¿Qué es un gen?

¿Cuáles son las características de la estructura de un gen humano?

¿Cómo está organizado el genoma humano?

Ir a GALERIA DE IMÁGENES y ver en ANEXOS Organización del Genoma humano

Al dar respuesta a estas preguntas se debe tener en cuenta tres aspectos fundamentales: estructura química del ADN, sus características bioquímicas y sus funciones biológicas.

¿Qué aspectos de la estructura del ADN contribuyen a la conservación de la información genética de generación a generación de las divisiones celulares?

Reflexionar sobre la estructura molecular de la doble hélice y sobre las regularidades relacionadas con el enrollamiento de este largo polímero.

¿Cómo ocurre la síntesis del ADN?

De acuerdo con las funciones biológicas del gen ¿Qué garantiza este proceso bioquímico?

¿Se producen errores en la síntesis del ADN?

¿Se reparan estos errores después de la síntesis?

¿Cómo se reparan estos errores?

Y .. si no se logran reparar ¿Qué ocurre?

Los mecanismos bioquímicos que tienen lugar durante el proceso de síntesis del ADN son fenómenos altamente comprometidos en la transmisión y conservación de la información genética. Los errores que pueden ocurrir forman parte de la variación genética del desarrollo. Estos errores son denominados mutaciones.

¿Cómo se expresa la información contenida en el ADN?

¿Qué otro ácido nucleico interviene en la expresión de la información genética?

¿Cuántos tipos de ARN están comprometidos en el proceso de la expresión del mensaje genético?

¿Qué diferencias químicas existen entre la estructura molecular del ADN y del ARN?

¿Qué relación existe entre la síntesis del ARN mensajero y la transcripción del mensaje bioquímico contenido en un gen?

¿En qué estructura celular tiene lugar este fenómeno de transcripción del mensaje genético?

¿Qué procesos fundamentales en la maduración del ARN mensajero ocurren y garantizan la integridad del mismo antes de pasar al citoplasma celular?

¿Qué relación existe entre la síntesis de proteínas que tiene lugar en el citoplasma celular y la traducción del mensaje genético?

¿Qué es el código genético y que importancia tiene en la comprensión de la traducción del mensaje genético?

Recomendamos ver en GALERIA DE IMÁGENES en ANEXOS CODIGO GENETICO

¿Qué importancia tiene que varios codones codifiquen un mismo amino ácido?

Recomendamos ver en GALERIA DE IMÁGENES en ANEXOS CODIGO GENETICO ver estructura y clasificación de los amino ácidos y sus diferencias de acuerdo con sus radicales, polaridad y su carácter de ser básicos ácidos o neutros.

Comprender estos aspectos relacionados con diferentes procesos de la expresión de la información genética son fundamentales en la futura comprensión relacionada con las características del fenotipo y sus variaciones.

¿Cómo es la estructura de una célula?

¿Qué características y funciones tiene la membrana plasmática?

¿Cuántos tipos de proteínas puede tener esta estructura celular?

¿Cuáles son los organitos celulares membranosos que comunican desde el núcleo hasta la membrana citoplasmática?.

¿Cuáles otros organitos no membranosos existen en la estructura celular?

¿Qué características tienen las mitocondrias?

¿Cómo es su ADN?

Ver en GALERIA DE IMÁGENES y en ANEXOS ORGANIZACIÓN DEL GENOMA HUMANO.

¿A qué se denomina citoesqueleto celular y cuales tipos de estructuras proteicas contiene?

¿Qué características tiene el núcleo de la célula?

¿Cómo se reproduce una célula? ¿A qué se denomina ciclo celular?

¿Cuáles son las fases del ciclo celular?

Recordar que desde el punto de vista citológico las fases del ciclo celular se correlacionan con la interfase y la división celular.

¿Qué mecanismos bioquímicos determinan la ocurrencia de los diferentes estadios del ciclo celular?

¿Qué relación existe entre el conocimiento de estos mecanismos bioquímicos y los estudios de proliferación celular incontrolada que tienen lugar en el desarrollo de los tumores?

¿Cuáles son las principales proteínas que determinan la ocurrencia y control del ciclo celular?

¿Qué es la mitosis? ¿Cuáles son sus fases y que ocurre en ellas?

¿Por qué las dos células resultantes son diploides?

¿Qué significado biológico tiene esta palabra?

¿Qué diferencias hay entre la célula germinal que inicia la meiosis y los gametos?

¿En que consisten los eventos que ocurren en la profase de la primera meiosis que son fuente de variación genética?

¿Por qué un locus puede tener más de dos alelos?

¿Cómo surgen los alelos?

¿Cómo calificaría el hecho de que un carácter específico con una cualidad "R" se exprese en el 100% de la descendencia de un cruce entre parentales de dos líneas puras "R" y "N" para ese carácter?

Circule en la relación de genotipos y teniendo en cuenta la nomenclatura para los alelos que expresa el carácter dominante y recesivo, solamente a aquellos que a su juicio, expresen el carácter dominante:

AA Aa BB

Bb aa Bb

Explique por qué, el carácter recesivo requiere de doble dosis génica para su expresión.

Circule los gametos posibles para cada uno de los genotipos diploides que se relacionan en la tabla:

GENOTIPOS

GAMETOS  
POSIBLES

AA

A

a

Aa

A

a

aa

A

a

Si el carácter color negro del pelo de una línea de ratones está determinado por el gen "N" y el carácter color blanco por el gen "n", identifique los genotipos que expresan el color negro en la relación:

NN

nN

Nn

nn

De los siguientes cruces monohíbridos relacionados con la pregunta anterior escriba en los espacios que le corresponden las probabilidades genotípicas y fenotípicas de la descendencia.

CRUZAMIENTOS	FENOTIPOS EN % DE LA DESCENDENCIA.	GENOTIPOS EN % DE LA DESCENDENCIA
NN × NN		
Nn × NN		
Nn × Nn		
nn × NN		
nn × Nn		
nn × nn		

Expresé en qué consiste la primera Ley de Mendel y cómo se relaciona ésta con la meiosis.

Circule los gametos posibles resultantes de la gametogénesis de los genotipos que se le relacionan en la tabla:

GENOTIPOS	GAMETOS			
AABB	AB	Ab	aB	ab
AaBB	AB	Ab	aB	ab
aaBB	AB	Ab	aB	ab
AABb	AB	Ab	aB	ab
AAbb	AB	Ab	aB	ab
AaBb	AB	Ab	aB	ab
aabb	AB	Ab	aB	ab

¿Por qué el dihíbrido resultante del cruzamiento entre dos líneas puras, para caracteres diferentes es siempre doble heterocigótico?

Si Usted tiene en un experimento dos líneas puras de ratones para los caracteres color negro y blanco, y forma lisa o rizada del pelaje de modo tal que el ratón negro tiene el pelaje liso y el ratón blanco tiene el pelaje rizado y al hacer el cruzamiento entre ellos obtiene una camada en la que todos los ratoncitos son de pelo negro y liso ¿qué interpretación usted da a este resultado de su experimento?

Describa los gametos, genotipos y fenotipos probables, resultantes de un cruce entre un representante de la F1 de la camada del experimento anterior y el doble homocigótico recesivo.

Relacione la segunda Ley de Mendel con la meiosis.

Si Usted hace un cruce entre plantas líneas puras, que presentan color púrpura de la flor y polen redondo en un parental y color blanco de la flor con polen alargado en el otro parental, y la F1 resultante presenta en un 100% los caracteres púrpura y polen redondo como dominantes y Usted quiere investigar el resultado de un retrocruce con el parental doble homocigótico recesivo teniendo en cuenta el

enunciado de la segunda Ley de Mendel, que supone que dos pares de genes segregan independientes y al azar, y la progenie obtenida solo muestra descendientes con color púrpura y polen redondo en el 50% y color blanco y polen alargado en el otro 50%, ¿son estos los resultados que se deben esperar de acuerdo con la segunda ley de Mendel? En caso contrario cómo pudieran explicarse estos resultados. ....PIENSE ¡¡¡¡¡