

# **C3 INFORMACIÓN CELULAR**

## **3) EL CONCEPTO DE GEN**

© J. L. Sánchez Guillén

IES Pando - Oviedo – Departamento de Biología y Geología

## **¿QUÉ ES LA GENÉTICA?**

**Definiremos la Genética como la parte de la Biología que se ocupa del estudio de la herencia biológica, intentando explicar los mecanismos y circunstancias mediante los cuales se rige la transmisión de los caracteres de generación en generación.**

## **¿QUÉ ES LA GENÉTICA MOLECULAR?**

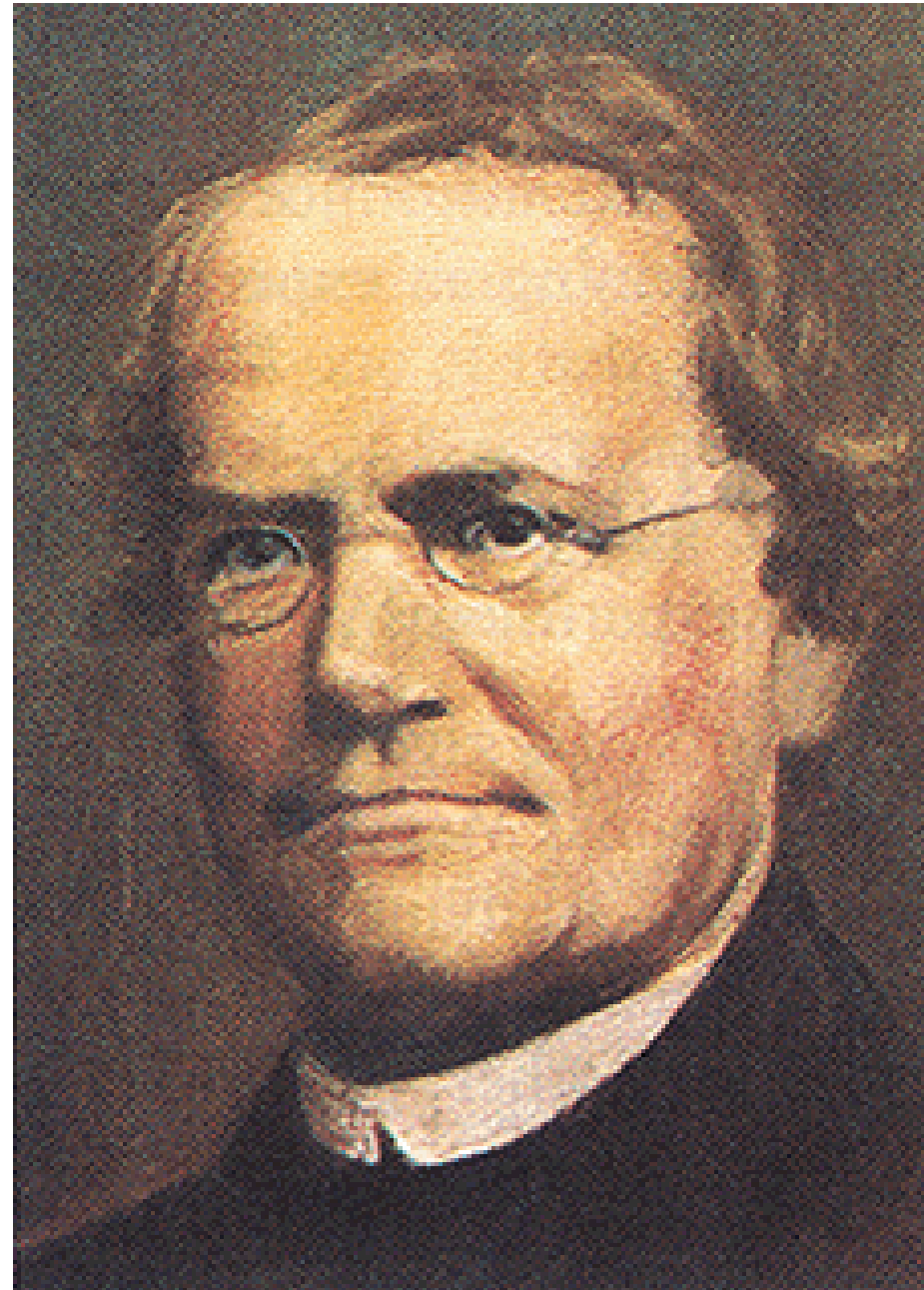
**La genética molecular estudia estos procesos desde un punto de vista químico.**

## Breve apunte biográfico sobre Mendel

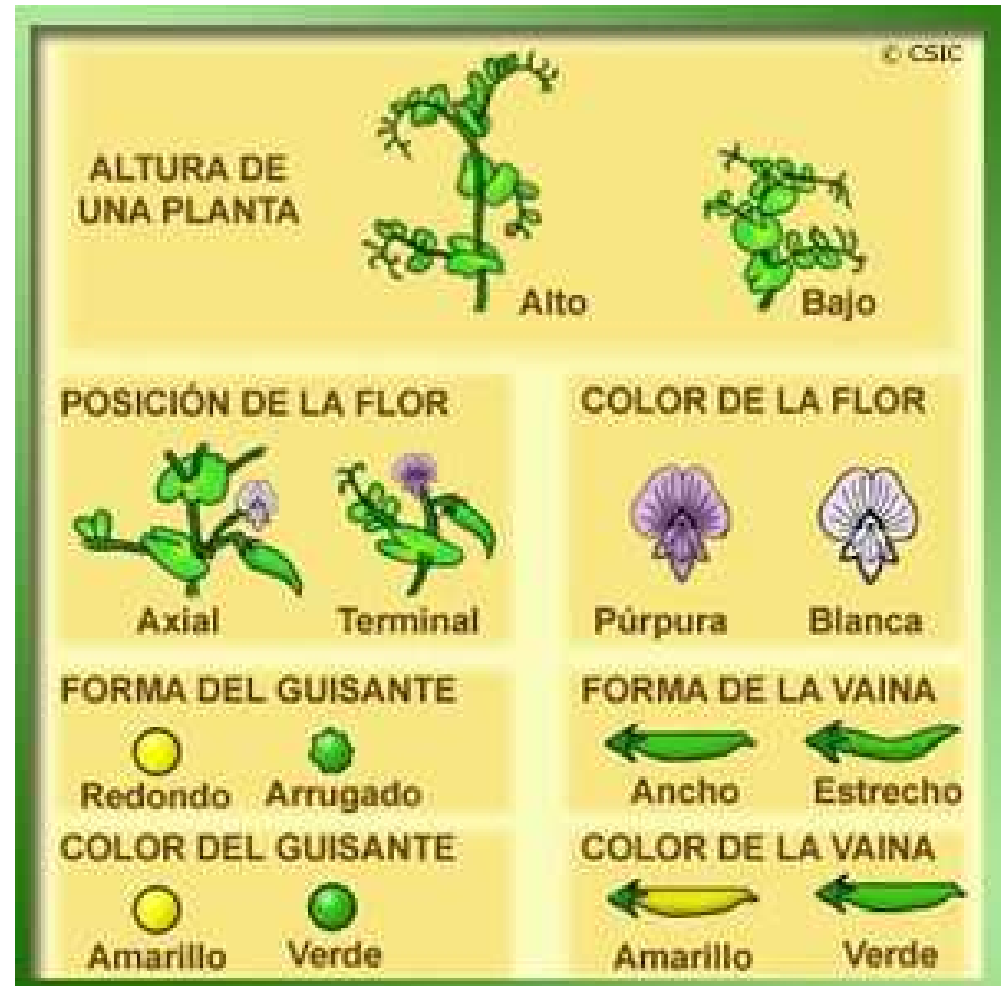
Mendel, el padre de la genética, nació el 22 de julio de 1822 en Heinzendorf (hoy Hyncice, República Checa) en el seno de una familia campesina. En 1843 ingresó en el monasterio de Brünn (hoy Rp. Checa), donde fue ordenado sacerdote en 1846. Nombrado abad, trabajó durante toda su vida estudiando cruzamientos e hibridaciones de plantas, especialmente de guisantes, en la huerta del monasterio.

En 1865 presentó sus descubrimientos ante la Sociedad de Historia Natural de Brünn que a pesar de su difusión pasaron inadvertidos. Casi cincuenta años después, a principios del siglo XX, el holandés Hugo de Vries, Correns (en Alemania), Tschermak (en Austria) y Beteson (en Inglaterra), casi simultáneamente redescubrieran la monografía de Mendel.

Falleció el 6 de enero de 1884 en Brünn.



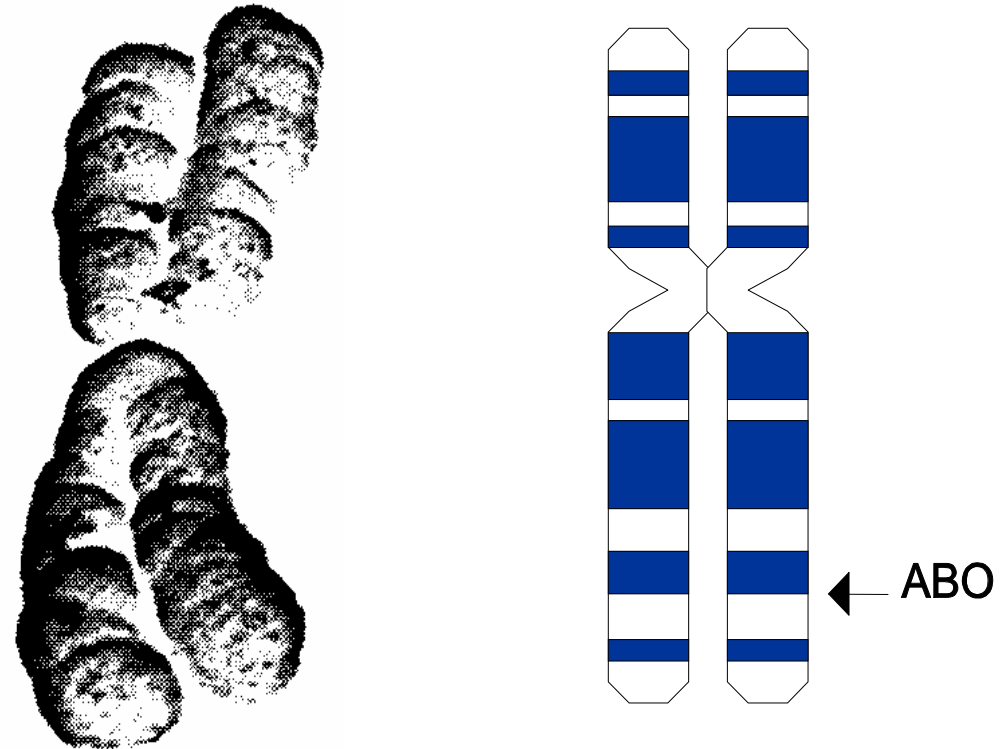
Variedades de guisantes estudiadas por Mendel.



Variedades en el guisante

## CONCEPTO CLÁSICO Y MOLECULAR DE LOS GENES

Para **Mendel** (1822-1884) los **genes** eran considerados como **factores hereditarios** que determinaban las características externas de los seres vivos. En su época se ignoraban su composición química o su localización. Para poder referirse a ellos fueron denominados mediante letras. Así, en los guisantes, el gen **A** determina que las semillas sean de color amarillo y el gen **a** hace que sean verdes. Pero nadie sabía qué era lo que hacía que los guisantes fueran verdes o amarillos ni cómo lo hacía. Esto es, no se sabía la naturaleza de los factores hereditarios ni cuál era su mecanismo de actuación



**Fig.** Imagen de un cromosoma; al lado, esquema del cromosoma número 9 humano mostrando la posición aproximada del gen que determina los grupos sanguíneos ABO.

## Ejemplos de caracteres genéticos mendelianos en la especie humana

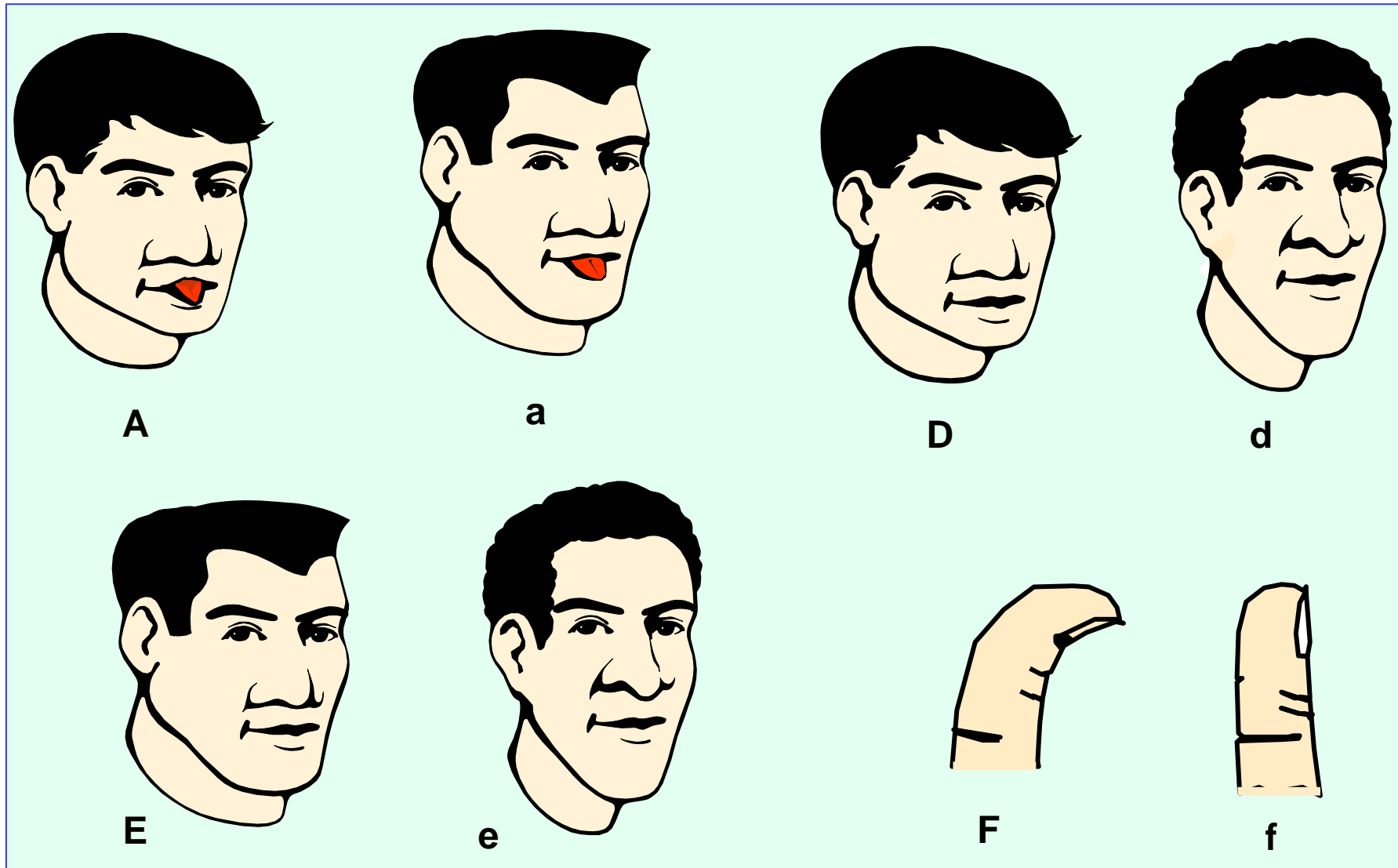
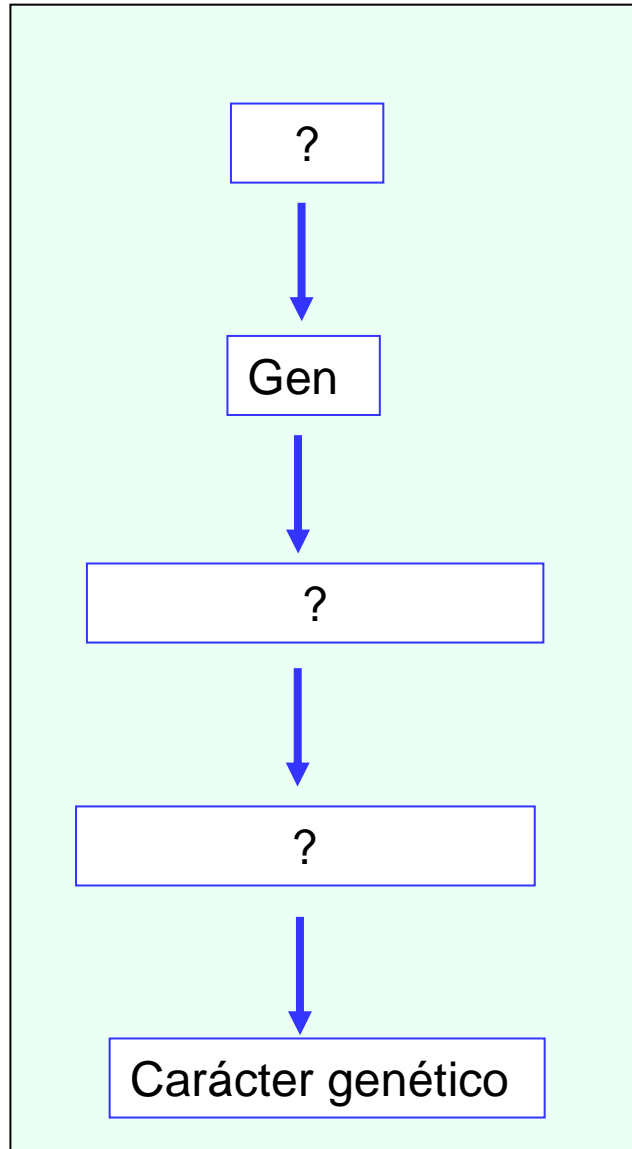


Fig. Algunos fenotipos en la especie humana. A y a) Lengua plegada y recta; D y d) lóbulo de la oreja libre y pegado; E y e) línea frontal del pelo en pico y recto; F y f) pulgar curvado y recto.

## Los genes para Mendel



## UN GEN UNA ENZIMA.

En 1901 los estudios de GARROD sobre la **alcaptonuria** permitieron empezar a conocer cómo actuaban los genes.

La alcaptonuria es una enfermedad hereditaria recesiva debida a una alteración en el metabolismo celular que determina la aparición del **ácido homogentísico**. Este ácido provoca al oxidarse el ennegrecimiento de la orina y un color grisáceo en los cartílagos y ligamentos, también puede llegar a producir artritis.

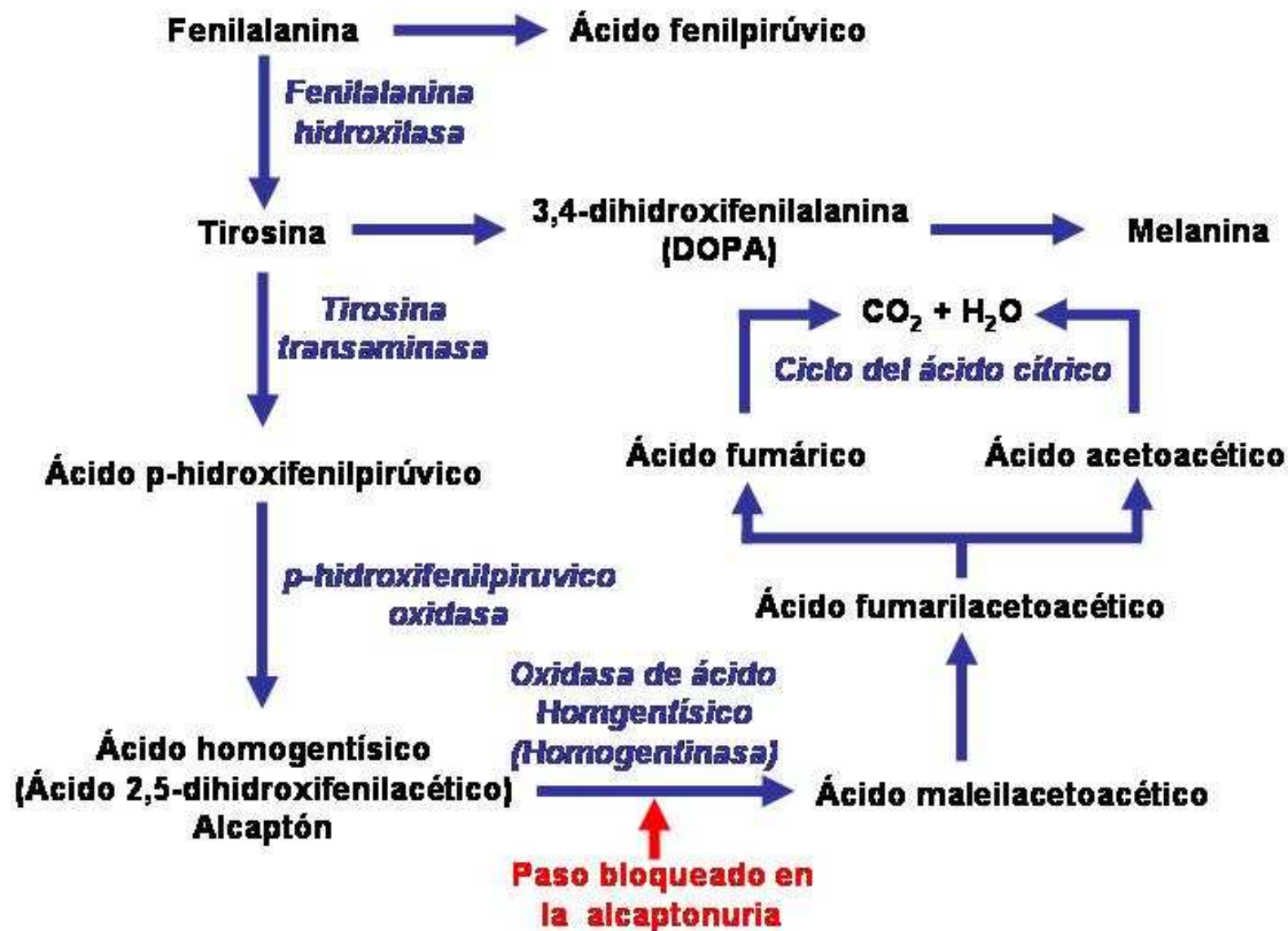
El ácido homogentísico aparece en el metabolismo del aminoácido fenilalanina. Por la acción de diversas enzimas la fenilalanina se transforma en tirosina, otro aminoácido, después, en ácido polihidroxifenilpirúvico y, finalmente, en ácido homogentísico.

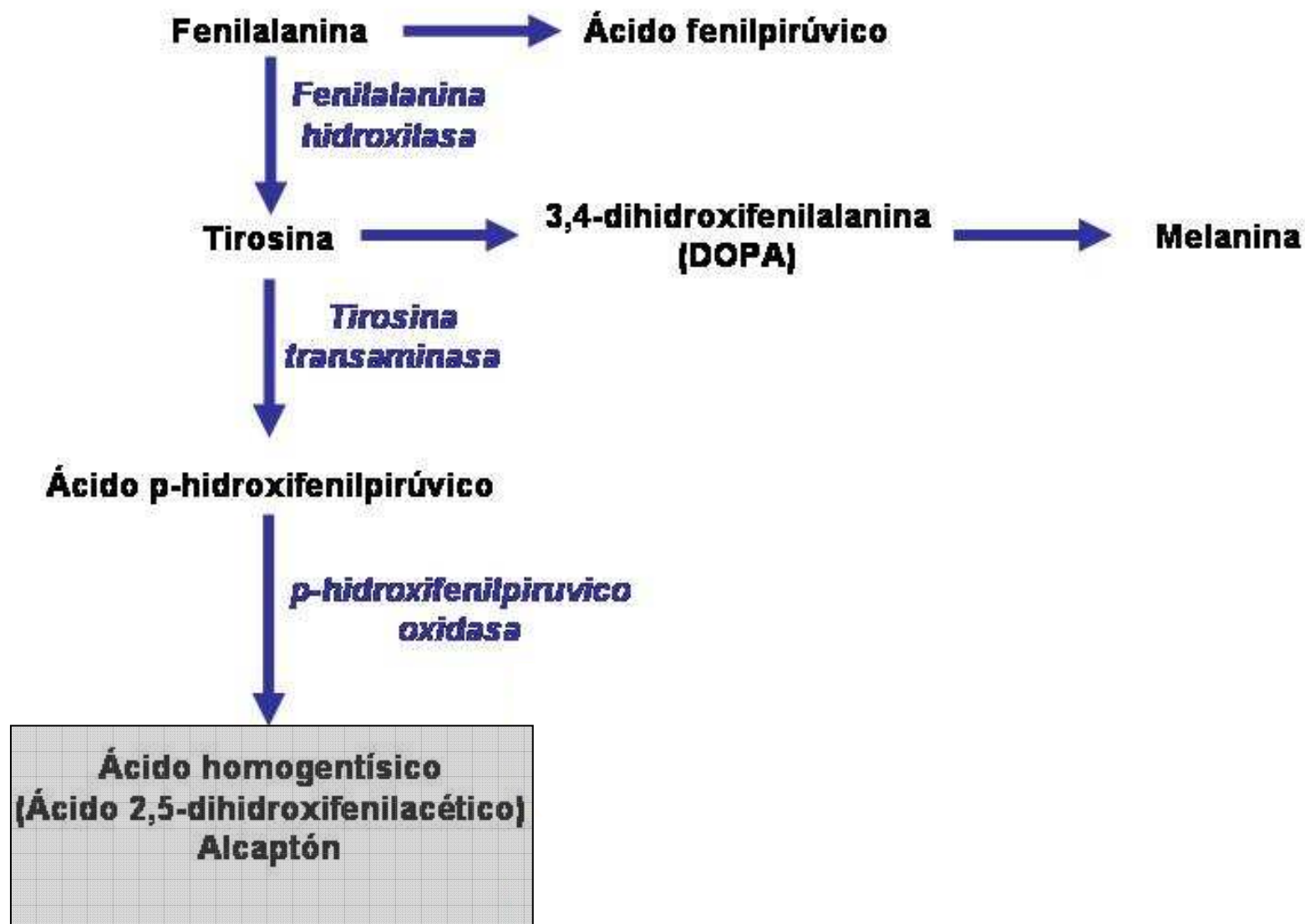
**Fenilalanina → Tirosina → Ácido polihidroxifenilpirúvico → Ácido Homogentísico**

En las personas sanas el ácido homogentísico es transformado por la enzima homogentísico-oxidasa en el ácido 4-maleil-acetoacético que, posteriormente, se transformará en acetil-CoA, que será degradada en el Ciclo de Krebs a CO<sub>2</sub> y H<sub>2</sub>O.

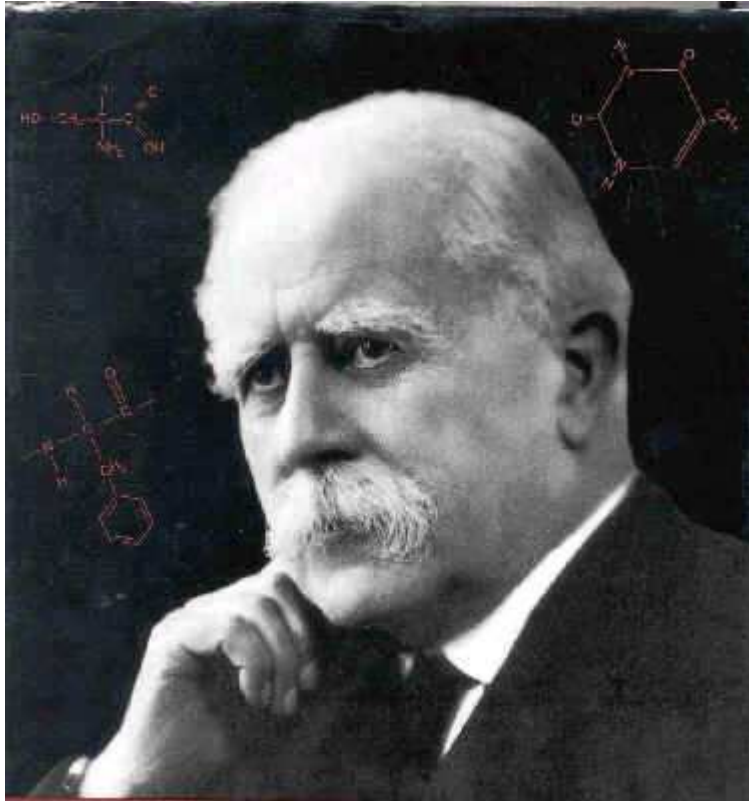
GARROD llegó a la conclusión de que el gen normal (A) produce la enzima necesaria, mientras que el gen (a) recesivo no la produce. Ésta era la primera vez que se relacionaba un gen con una enzima y, por tanto, con una reacción.



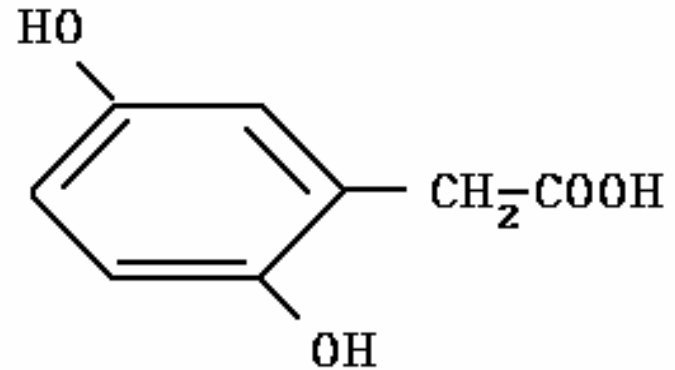




## UN GEN UNA ENZIMA – LOS ESTUDIOS DE GARROD



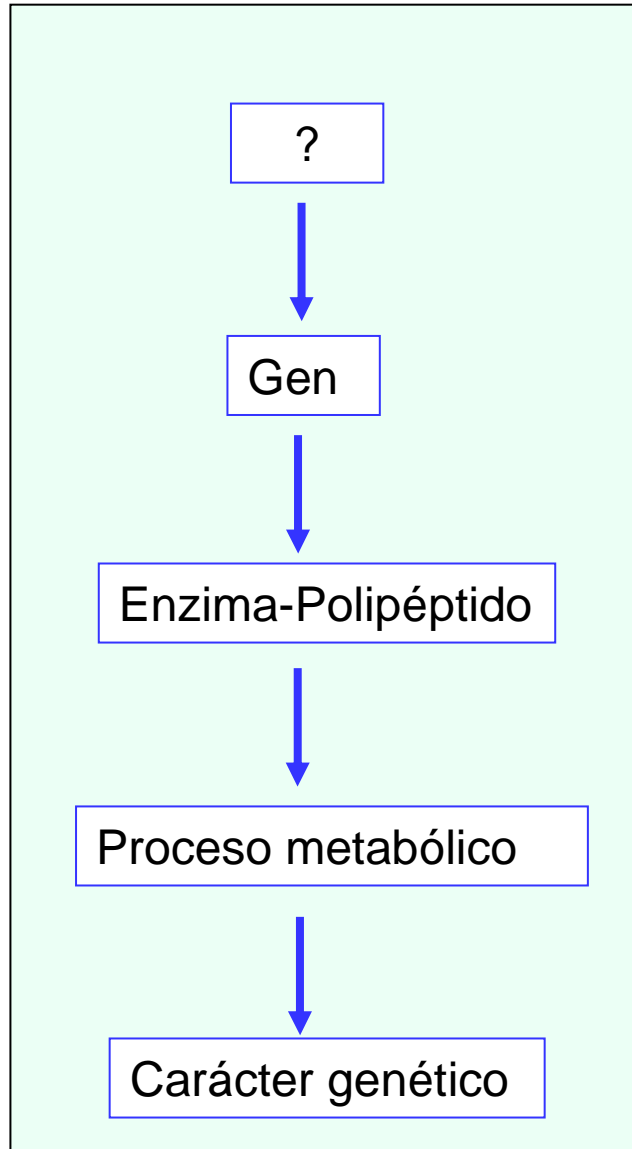
A. E. Garrod



Ácido homogentísico

Fenilalanina > Tirosina > ácido polihidroxfenilpirúvico > ácido homogentísico > X > ácido maleilacetoacético > ácido fumarilacetoacético > ácido fumárico > ácido acetoacético > acetil Coa > Ciclo de Krebs

## Los genes para Garrod



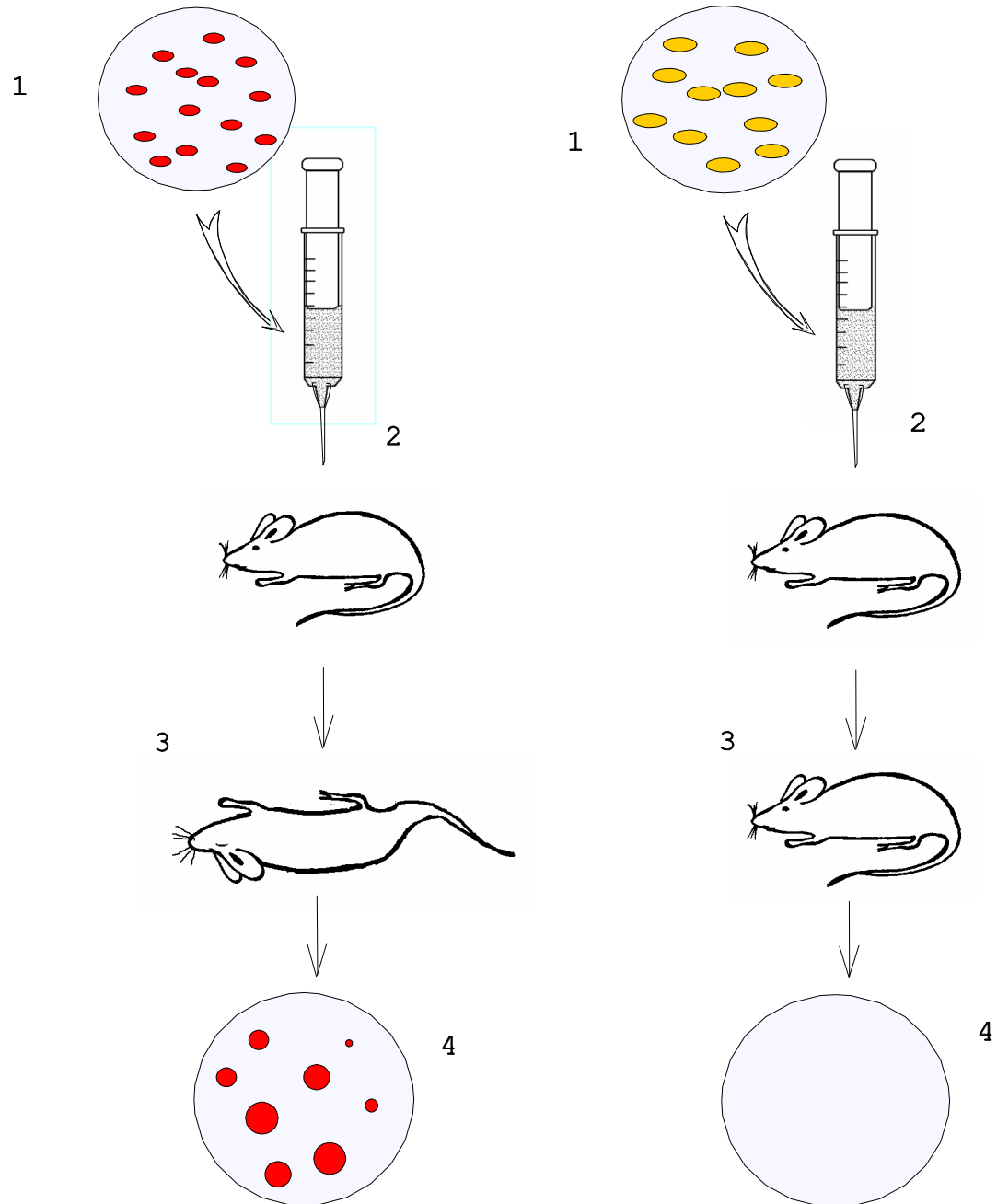
## **¿CUÁL ES LA NATURALEZA DEL MATERIAL GENÉTICO?**

**I) LOS EXPERIMENTOS DE GRIFFITH:** La bacteria *Diplococcus pneumoniae* es un pneumococo, una bacteria causante de enfermedades. Existen dos cepas, la S (Smooth = lisa), virulenta, y la R (rough = rugosa), no virulenta. Las bacterias S, vivas, producen la muerte en los ratones, pero no la produce si están muertas. Las segundas no son capaces de desarrollar la enfermedad. En 1928 Griffith realizó con estas bacterias las siguientes experiencias:

## Los experimentos de Griffith I

**Experiencia 1:** Al inyectar en ratones (2) bacterias del tipo S (virulentas) (1) se produce la muerte de los animales por neumonía (3). Un cultivo posterior (4) detectaba la presencia de bacterias S en el animal muerto.

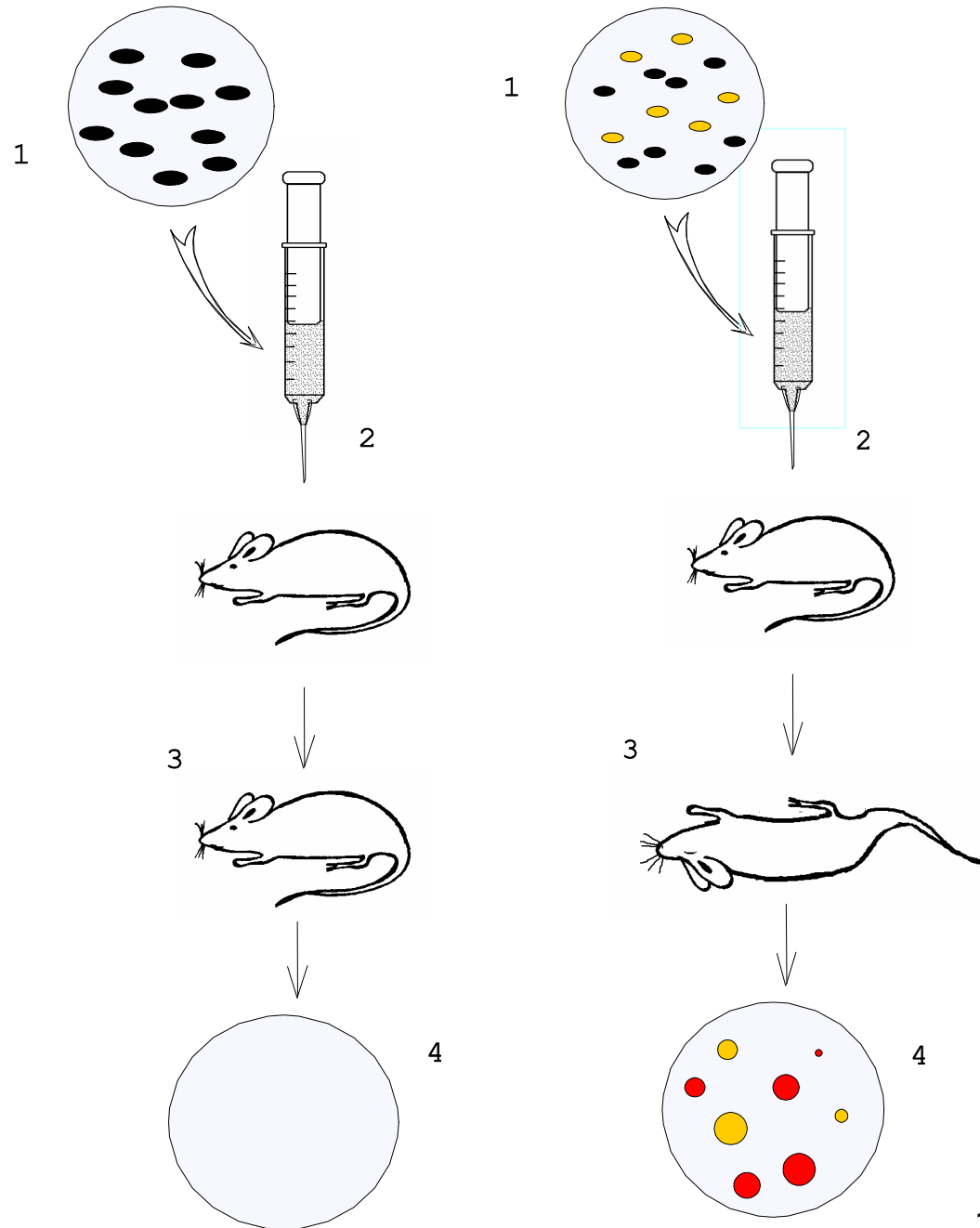
**Experiencia 2:** La inyección (2) de bacterias R no virulentas (1) no tenía efectos sobre los animales (3). Un cultivo de tejidos del animal después de la inyección no detectaba la presencia de bacterias de ninguna de las cepas (4).



## Los experimentos de Griffith II

**Experiencia 3:** Al inyectar bacterias **S virulentas muertas**, por tratamiento con calor (2), los ratones no desarrollaban la enfermedad (3). Un cultivo de tejidos del animal no detectaba bacterias (4).

**Experiencia 4:** Al inyectar a los ratones (2) una mezcla de bacterias **no virulentas R y S, virulentas, muertas por calor** (1), los ratones desarrollan la enfermedad y mueren (3). En los cultivos se observan bacterias de tipo **S y R** (4).



## II) LOS EXPERIMENTOS DE AVERY y colaboradores:

En 1944. AVERY, MCLEOD y MCCARTHY, se propusieron encontrar cuál era el componente que transmitía el carácter heredable y llegan a la conclusión de que era el ADN de las bacterias virulentas S el que producía la transformación de las R no virulentas en S virulentas.

Estas experiencias demostraban que el ADN era la molécula que contenía la información necesaria para que las bacterias S fueran virulentas y que, a pesar de estar muertas, su ADN no estaba destruido y podía pasar al medio y de aquí a las bacterias de cepa R integrándose en el genoma de éstas y transformándolas en virulentas.

Avery y sus colaboradores llevaron a cabo estas experiencias en el Instituto Rockefeller de New-York y tardaron 10 años en purificar el factor de transformación de Griffit.

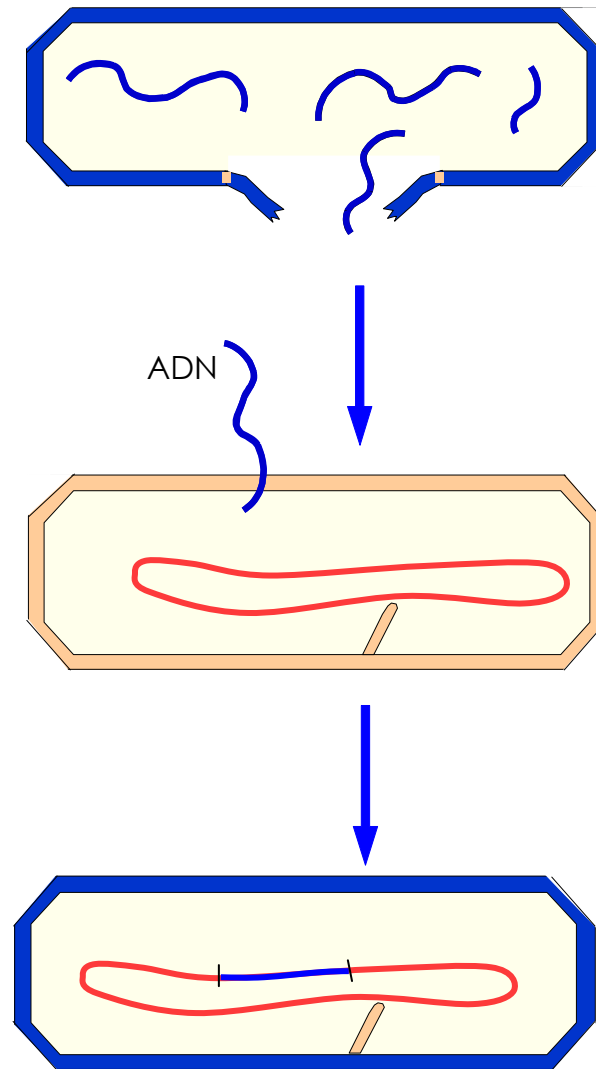


Oswald Avery (1877 - 1955)



## Explicación de los experimentos de Griffit

Transformación de bacterias R (no virulentas) en S (virulentas) al adquirir ADN de bacterias S muertas por calor.

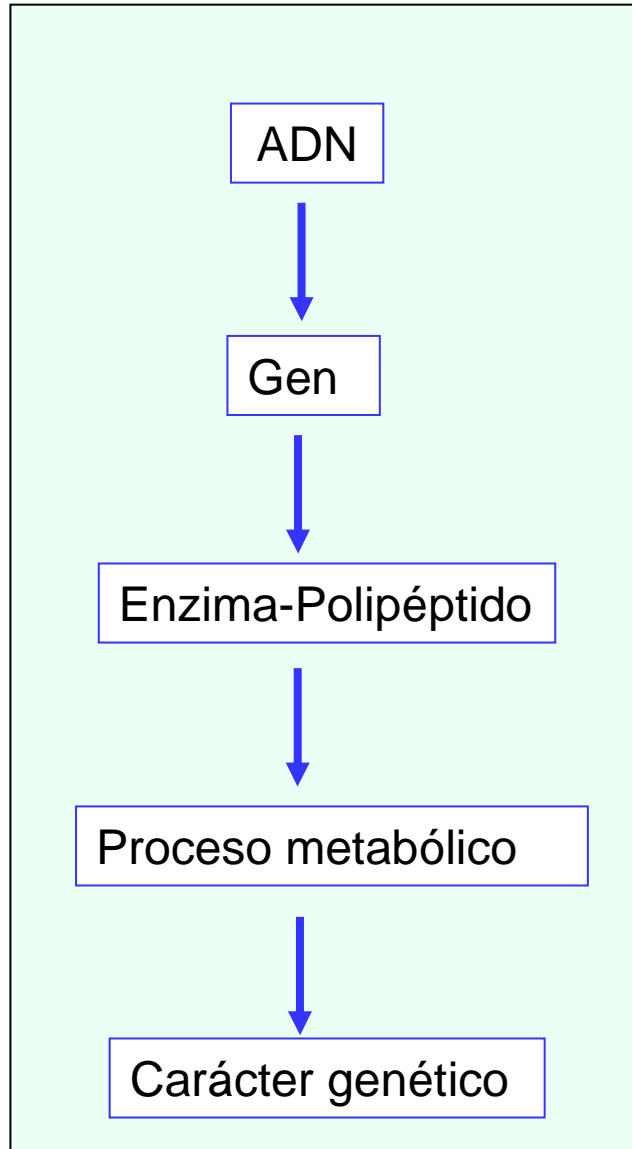


Bacteria S muerta por calor

Bacteria R no virulenta

Transformación de una bacteria R en S

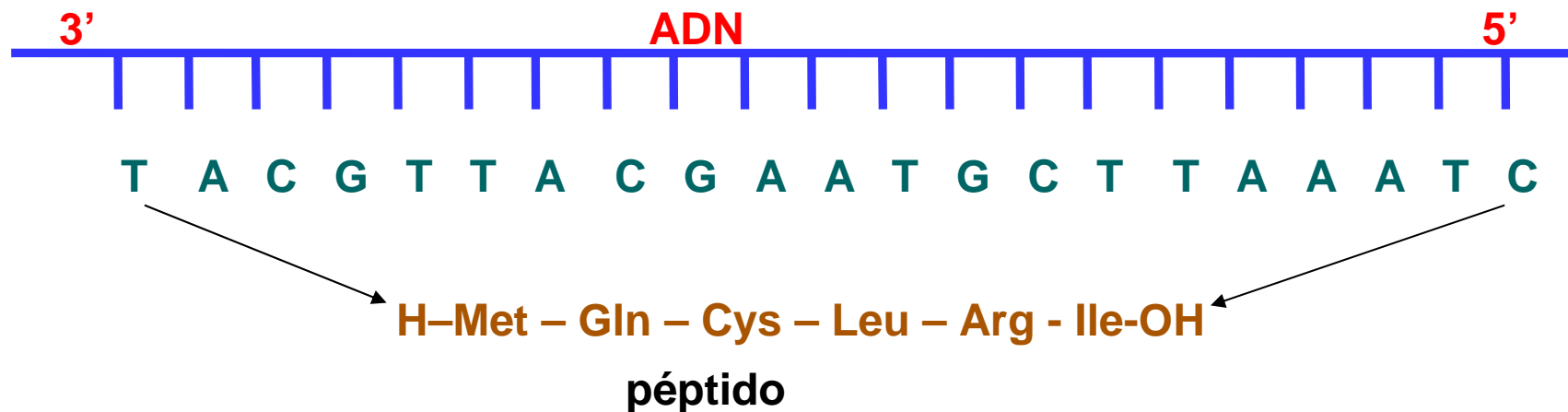
## Los genes para Griffit y Avery



## HIPÓTESIS DE LA COLINEALIDAD DE CRICK

Una vez establecido el paralelismo entre genes y enzimas y tras ser propuesto en 1.953 el modelo de doble hélice del ADN por Watson y Crick, este último propuso la denominada **Hipótesis de colinealidad** de CRICK:

" Existe una correspondencia entre la secuencia de nucleótidos del gen y la secuencia de aminoácidos de la enzima codificada".



## EL ADN COMO PORTADOR DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA

1865 **Mendel** presenta su monografía sobre las leyes de la herencia.

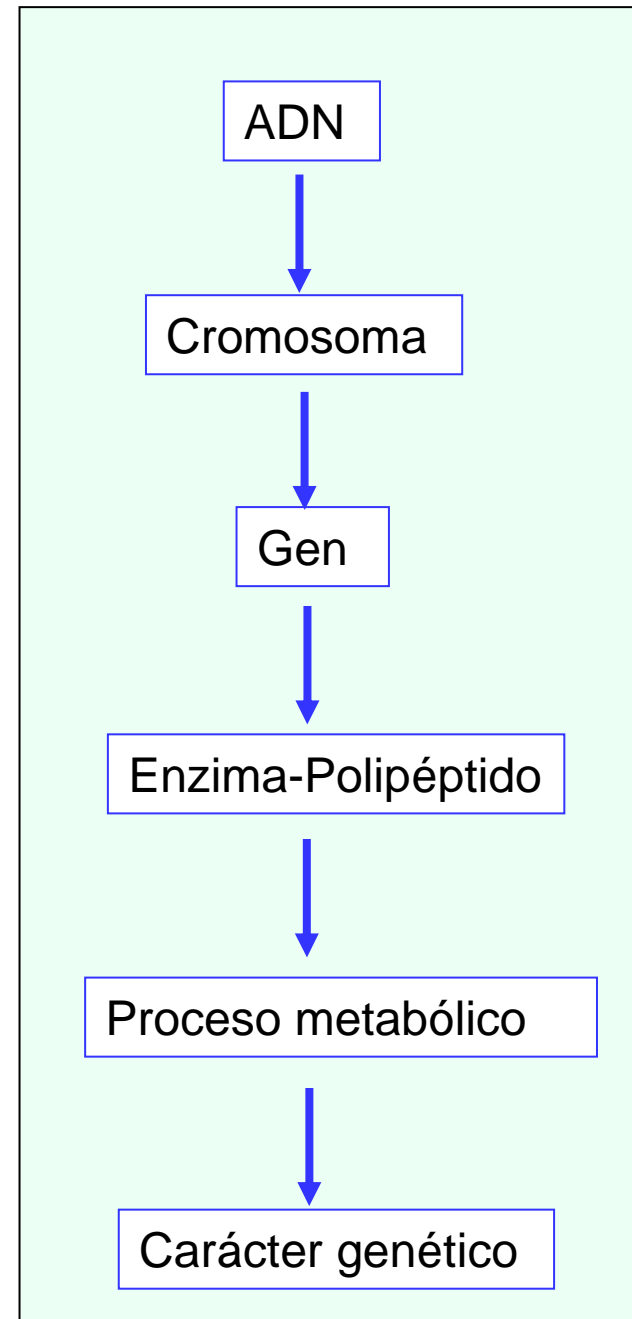
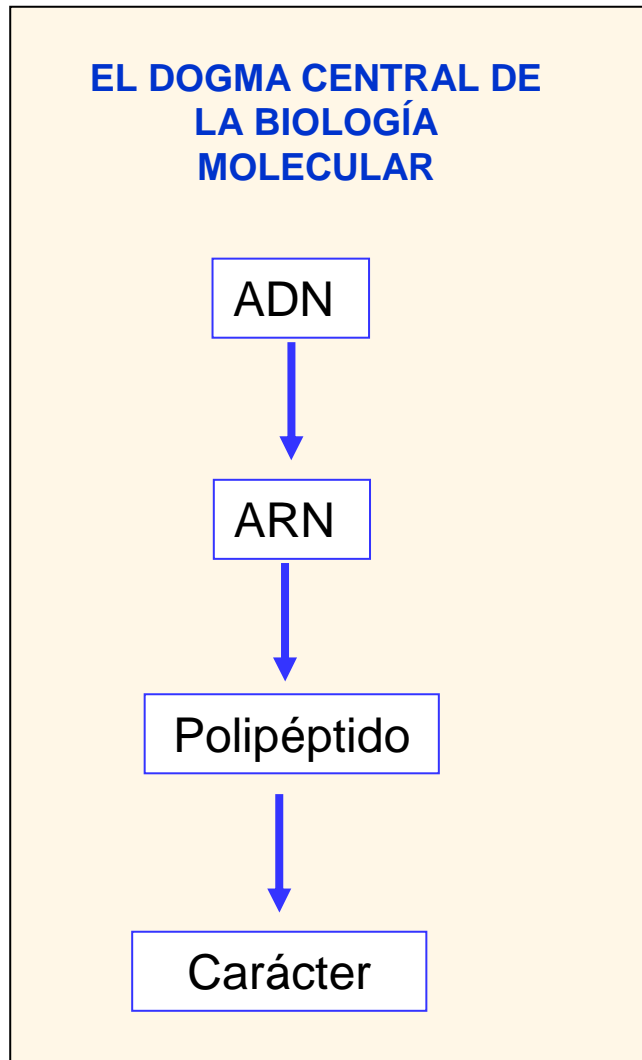
1928 **Griffit** descubre que una molécula es la que determina los caracteres hereditarios.

1944 **Avery y col.** Descubren que el factor transformante de Griffit es el ADN.

1901 **Garrod** Relaciona por primera vez una enzima con la manifestación de un carácter hereditario.

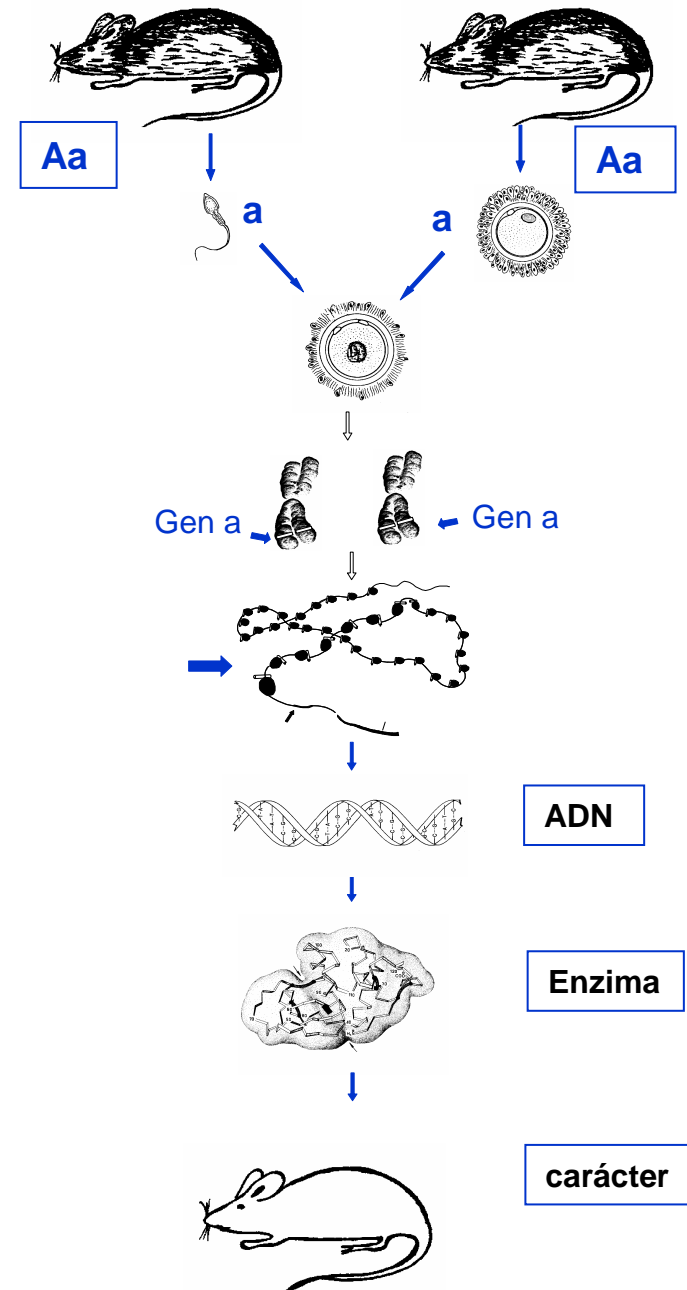
1952 **Crick** plantea la Hipótesis de la colinealidad.

## El ADN y los caracteres genéticos



**Herencia de los caracteres mendelianos.**

**Ejemplo de cómo se hereda el carácter pelo albino de los ratones a partir de padres negros heterocigóticos.**



**FIN**