

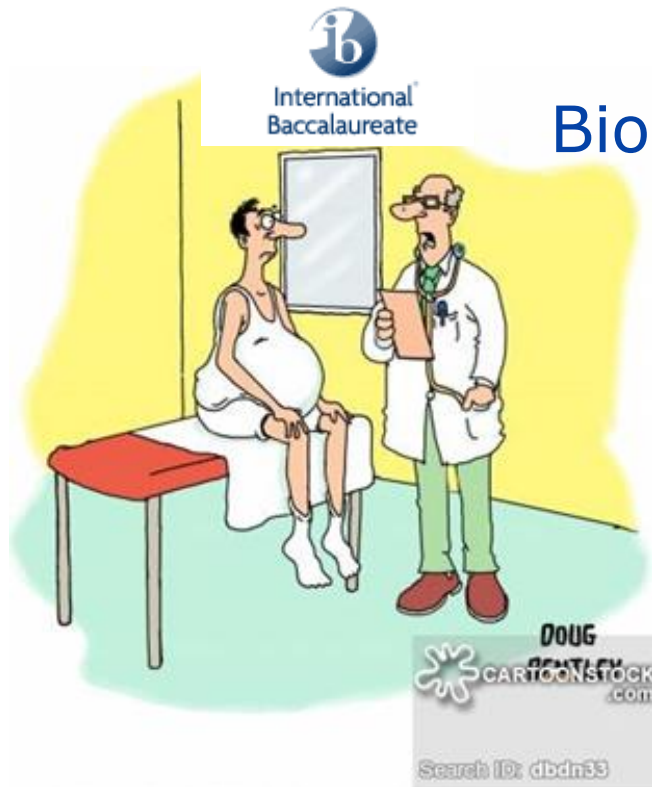


Tema 3. Genética y evolución

3.2 Cromosomas

Germán Tenorio

Biología NS-Diploma BI



" According to the tests your obesity is genetic.
Most people have 'XY' chromosomes...yours are 'XL' ! "



Idea Fundamental: Los cromosomas contienen genes en una secuencia lineal compartida por los miembros de una misma especie.

Handwritten scribbles and marks.



Programación

3.2 Cromosomas

Naturaleza de las ciencias:

Las mejoras en las técnicas conllevan avances en la investigación: la técnica de la autorradiografía fue empleada para establecer la longitud de las moléculas de ADN en los cromosomas. (1.8)

Comprensión:

- Los procariotas tienen un cromosoma que consta de una molécula de ADN circular.
- Algunos procariotas también tienen plásmidos, pero los eucariotas carecen de estos.
- Los cromosomas de los eucariotas son moléculas lineales de ADN asociadas con proteínas histonas.
- En una especie eucariota hay distintos cromosomas portadores de diferentes genes.
- Los cromosomas homólogos poseen la misma secuencia de genes pero no necesariamente los mismos alelos de dichos genes.
- Los núcleos diploides tienen pares de cromosomas homólogos.
- Los núcleos haploides tienen un cromosoma de cada par.
- El número de cromosomas es un rasgo característico de los miembros de una especie.
- Un cariograma representa los cromosomas de un organismo con las parejas de homólogos ordenados según una longitud decreciente.
- El sexo es determinado por los cromosomas sexuales y los autosomas son cromosomas que no determinan el sexo.

Aplicaciones y habilidades:

- Aplicación: Técnica de Cairns para medir la longitud de las moléculas de ADN mediante una autorradiografía.
- Aplicación: Comparación del tamaño del genoma de fago T2, *Escherichia coli*, *Drosophila melanogaster*, *Homo sapiens* y *Paris japonica*.
- Aplicación: Comparación de números de cromosomas diploides de *Homo sapiens*, *Pan troglodytes*, *Canis familiaris*, *Oryza sativa* y *Parascaris equorum*.
- Aplicación: Uso de cariogramas para deducir el sexo y diagnosticar el síndrome de Down en seres humanos.
- Habilidad: Uso de bases de datos para identificar el *locus* de un gen humano y su producto polipeptídico.

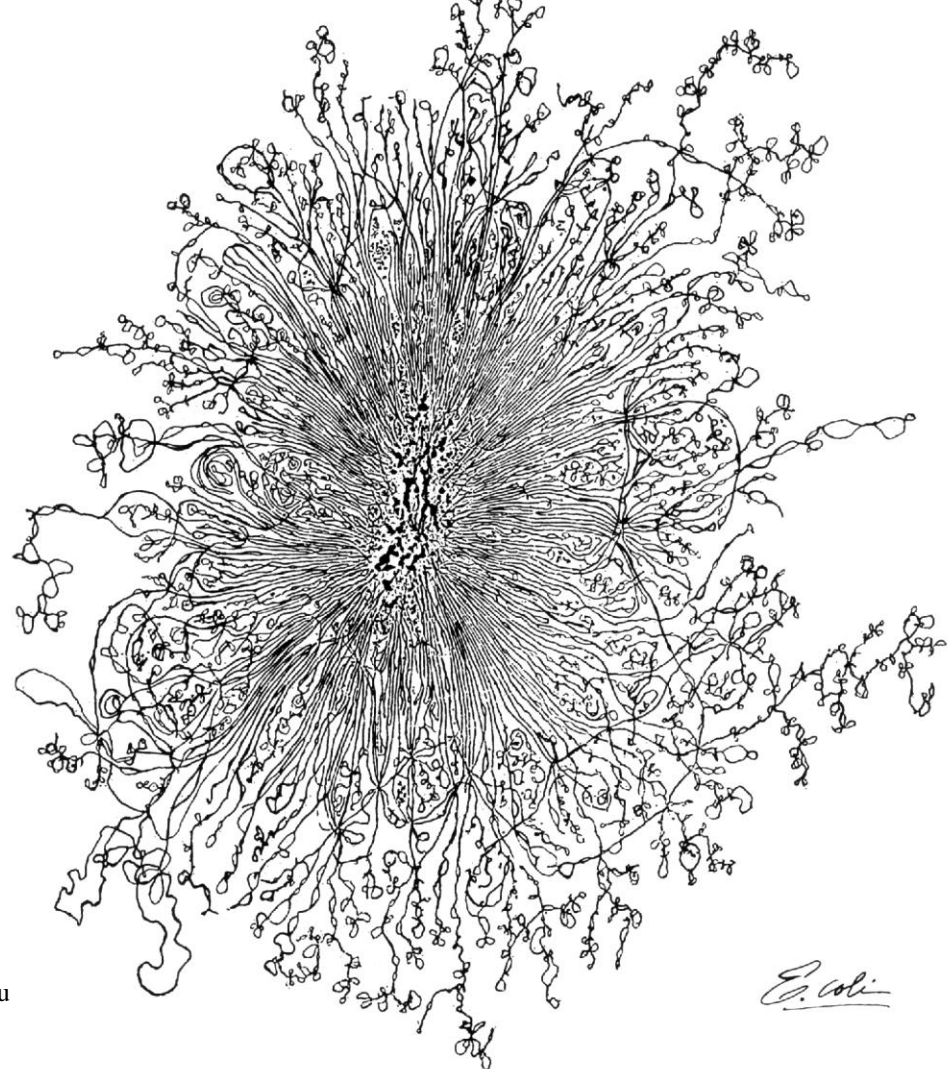
Niveles de organización y compactación del ADN

Handwritten notes:
m...
xxxxxxx



El cromosoma bacteriano^{DP/PAU}

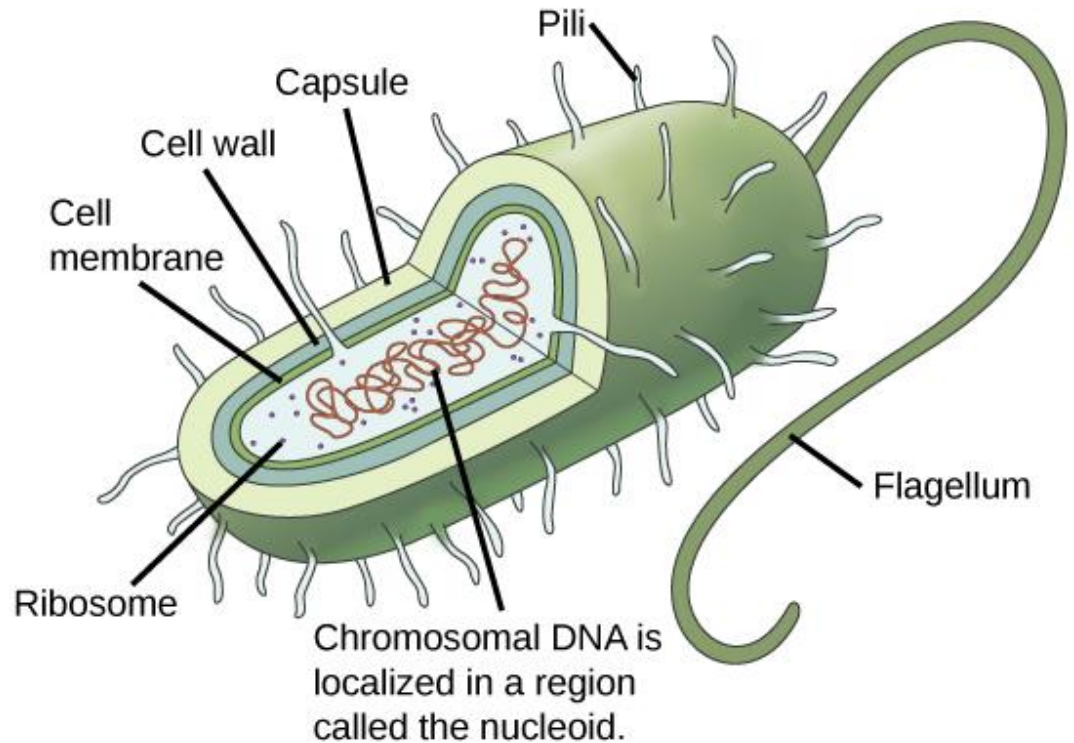
- Esta imagen muestra una imagen al microscopio electrónico del ADN extraído de una bacteria de *E. coli* (en el centro).
- Discute con tu compañero lo que observas.
- Esta bacteria tiene una longitud de 1-2 μm , pero su genoma circular está compuesto de $2 \cdot 10^6$ pares de bases, o lo que es lo mismo, tiene un tamaño 1000 veces superior al de la bacteria.





El cromosoma bacteriano^{DP/PAU}

- Los organismos **procariotas** (bacterias) **tienen un único cromosoma que consta de una molécula de ADN bicatenario**.
- Este ADN se encuentra en el citoplasma, al carecer de núcleo y se denomina "desnudo", al no estar asociado a proteínas histonas.
- En el cromosoma se localizan todos los genes necesarios para que la bacteria lleve a cabo todos los procesos celulares básicos.
- Al haber solo un cromosoma en las células procariotas, estas células solo tienen una copia de cada gen, salvo en el momento en el que replican el ADN, como paso previo a la división celular.





Plásmidos bacterianos^{DP/PAU}

- Aparte de su cromosoma, **algunos procariontas también tienen pequeñas moléculas de ADN circular bicatenario no asociado a proteínas histonas, denominados plásmidos, ausentes en eucariotas.**

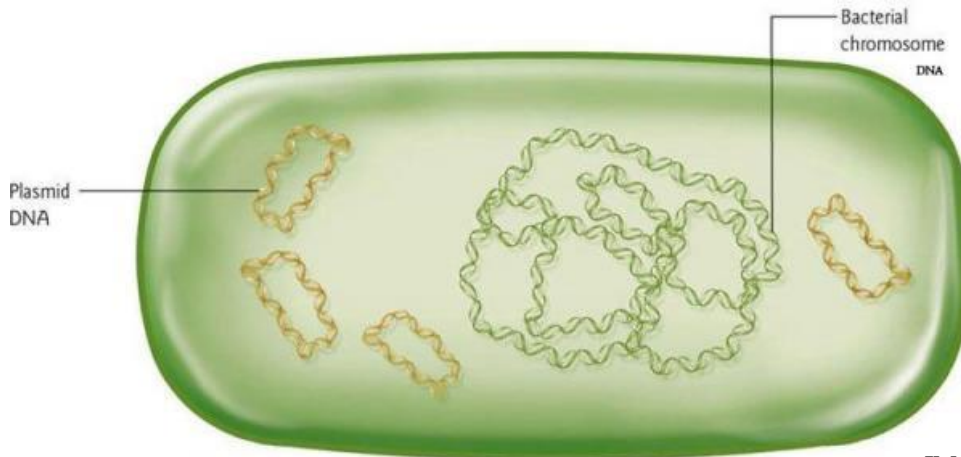


IMAGEN: nepadbiosafety.net

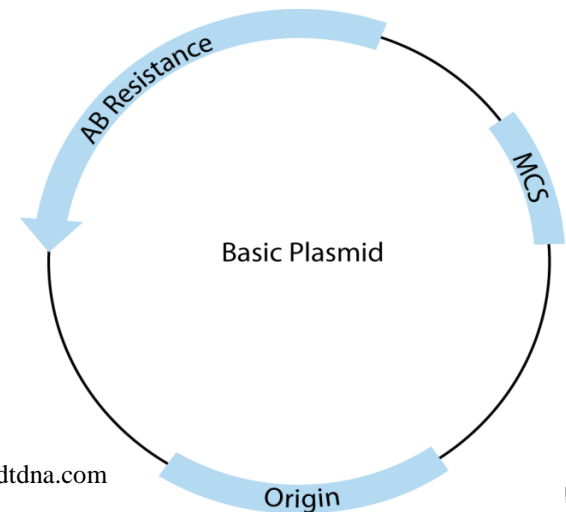


IMAGEN: eu.idtdna.com

- Estos plásmidos contienen unos cuantos genes útiles para la célula, como genes de resistencia a antibióticos, pero que no son necesarios para sus procesos celulares vitales.
- Los plásmidos no son replicados (duplicados) a la vez o al mismo ritmo que el cromosoma bacteriano, por lo que una bacteria puede poseer múltiples copias de un mismo plásmido, o bien un mismo plásmido no es pasado a ambas células formadas en la división celular.

Handwritten notes:
no es común
xxxxxxx

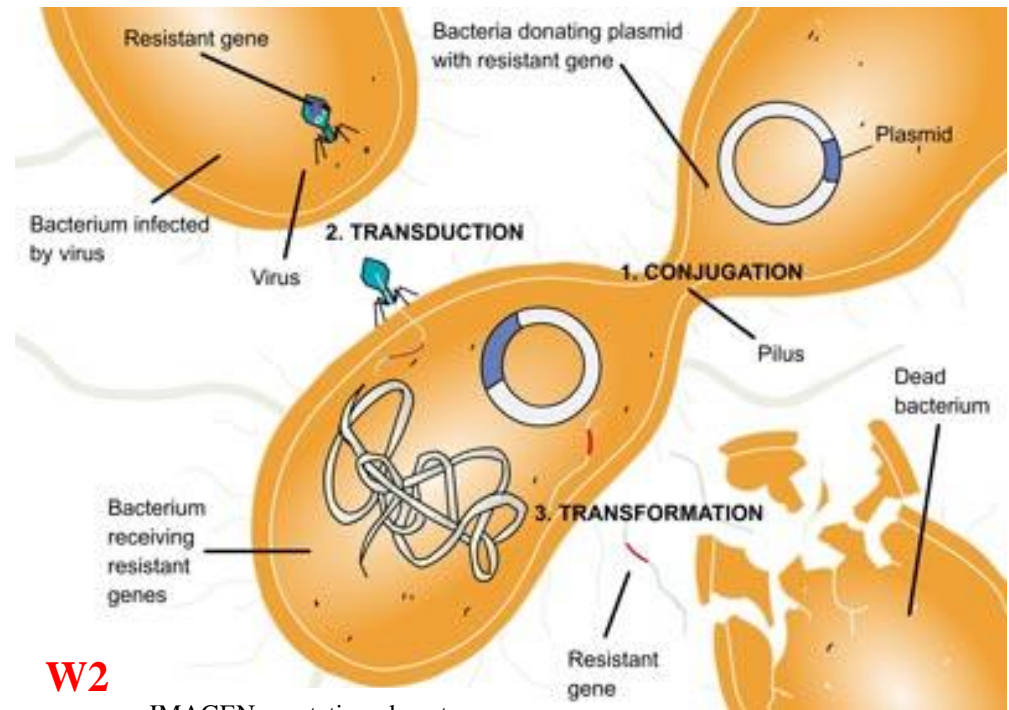


Plásmidos bacterianos^{DP/PAU}

- Los plásmidos pueden transferirse de una bacteria a otra, permitiendo su propagación, incluso entre bacterias de especies diferentes.

- Cuando una bacteria muere, otra bacteria puede absorber el plásmido del suelo, proceso denominado **transformación**, lo que constituye un método natural de transferencia de genes entre especies.

- Las células procariotas también pueden pasar los plásmidos a otras bacterias mediante los **pili** mientras están vivas, en un proceso denominado **conjugación**.

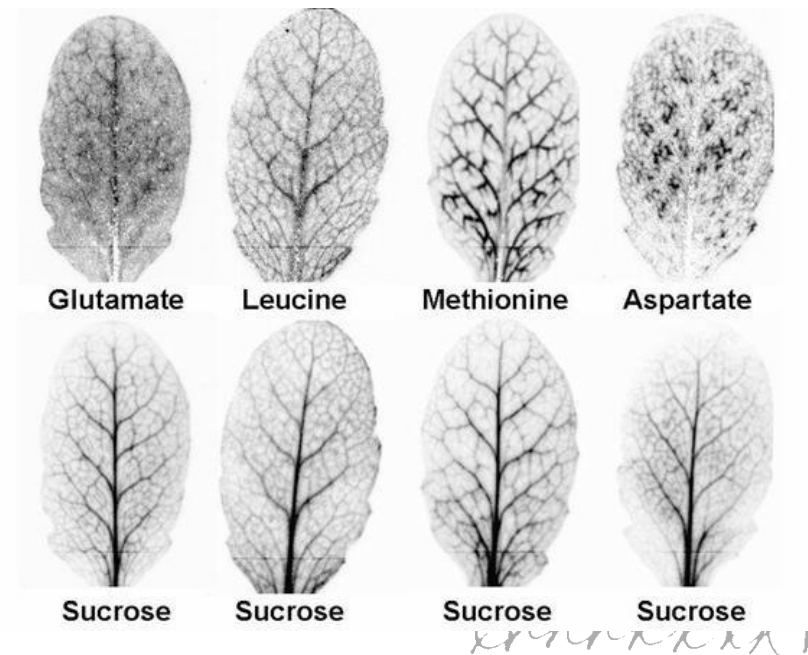


- Por último, otra forma de intercambio de genes entre bacterias, aunque no implica a los plásmidos, tiene lugar mediante **bacteriófagos**, en un proceso denominado **transducción**.



NATURALEZA CIENCIAS: Las mejoras en las técnicas conllevan avances en la investigación científica^{DP}

- El desarrollo de la microscopia ha permitido obtener imágenes de estructuras que eran invisibles hasta el momento, confirmando ideas existentes o bien, cambiándolas.
- La **autorradiografía** es una técnica empleada desde la década de 1940 para determinar la localización específica de sustancias en las células o tejidos, mediante la producción de una imagen en 2D de la distribución de una sustancia radiactiva.
- Esta técnica se basa en que la radioactividad es capaz de impresionar una placa fotográfica, permitiendo incluso la cuantificación de la sustancia, dado que la intensidad de la impresión en la placa fotográfica es proporcional a la cantidad de radioactividad en la muestra.

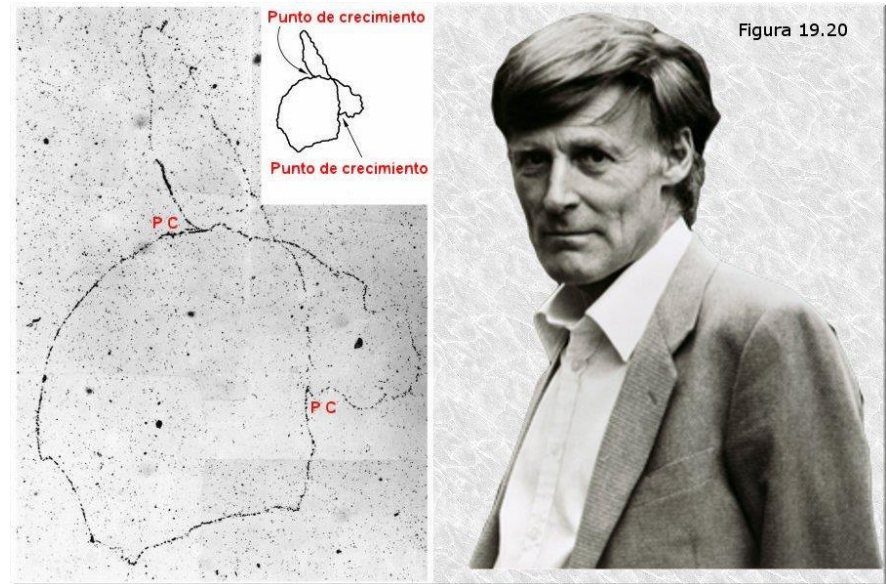




NATURALEZA CIENCIAS: Las mejoras en las técnicas conllevan avances en la investigación científica^{DP}

- A partir de la década de 1960, el australiano **John Cairns** empleó la **técnica de la autorradiografía** para establecer la **longitud de las moléculas de ADN en el cromosoma de la bacteria *E. coli***.
- Por aquel entonces no estaba claro si el cromosoma bacteriano estaba formado por una molécula de ADN o más de una.
- Las imágenes obtenidas por Cairns en 1963 elucidaron esta cuestión, permitiendo además mostrar por primera vez la existencia de horquillas de replicación (PC).
- La técnica de Cairns fue usada posteriormente por otros para investigar la estructura de los cromosomas eucariotas.

IMAGEN: bionova.org.es



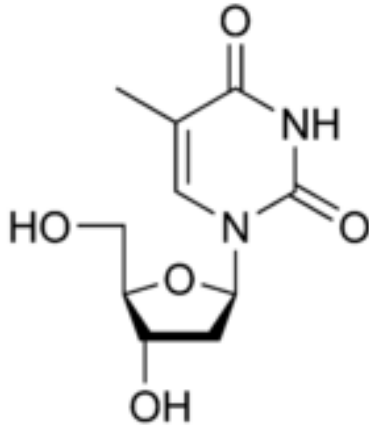
Handwritten signature and scribbles at the bottom right of the slide.



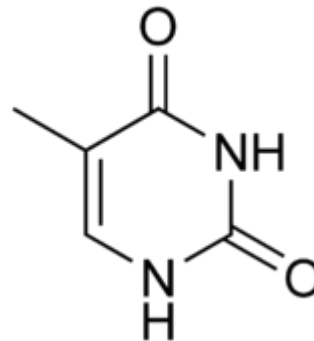
APLICACIÓN: Medida de la longitud de moléculas de ADN mediante autorradiografía^{DP}

- La técnica de Cairns se ha utilizado para medir la longitud de las moléculas de ADN mediante una autorradiografía.
- Cairns cultivó células de *E. coli* durante 2 generaciones en un medio con **timidina tritiada**, la cual usa la bacteria como fuente de nucleótidos de timina durante la replicación.

TIMIDINA



TIMINA



TIMIDINA tritiada

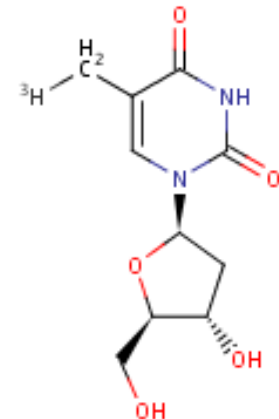


IMAGEN: es.wikipedia.org

- Esta timidina contiene tritio, un **isótopo radiactivo del hidrógeno**, de modo que el nuevo ADN sintetizado está marcado radioactivamente.

[Handwritten scribbles]



APLICACIÓN: Medida de la longitud de moléculas de ADN mediante autorradiografía^{DP}

- Las bacterias fueron colocadas sobre una membrana de diálisis y sus paredes celulares digeridas con lisosima, de manera que su ADN fue vertido sobre la superficie de estas membranas de diálisis.
- Colocó una fina película fotográfica sobre la superficie de la membrana y la dejó 2 meses en oscuridad. Durante ese tiempo, los átomos de tritio en el ADN decaían emitiendo partículas beta que reaccionaban con la película.

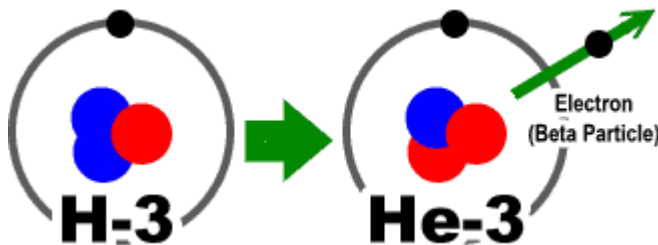


IMAGEN: rfcafe.com

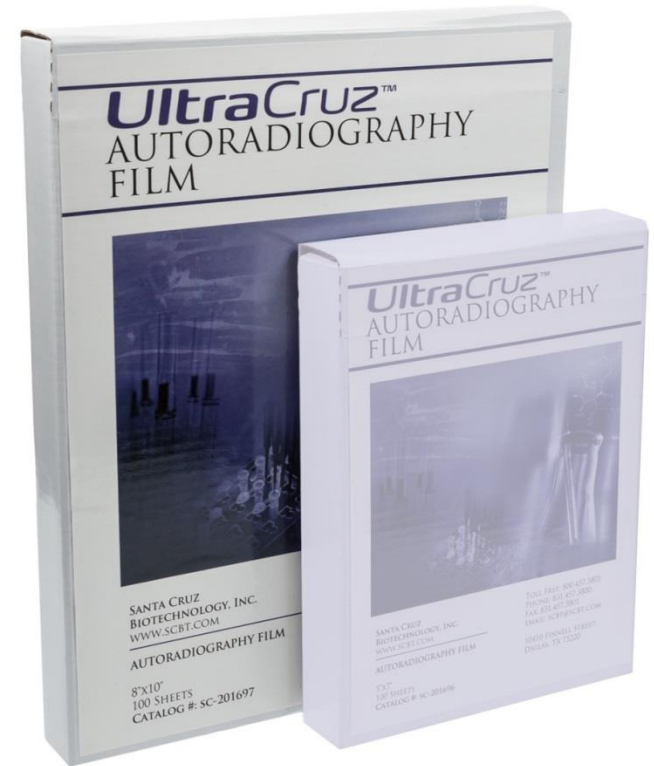
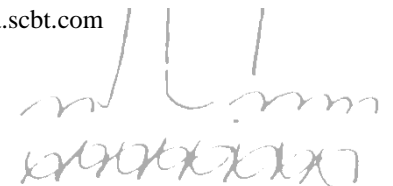


IMAGEN: media.scbt.com



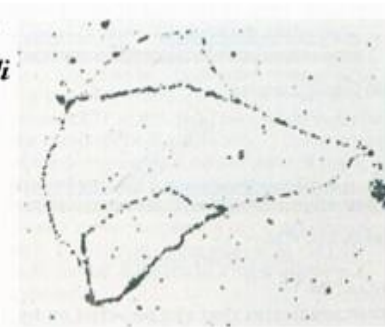


APLICACIÓN: Medida de la longitud de moléculas de ADN mediante autorradiografía^{DP}

Video1

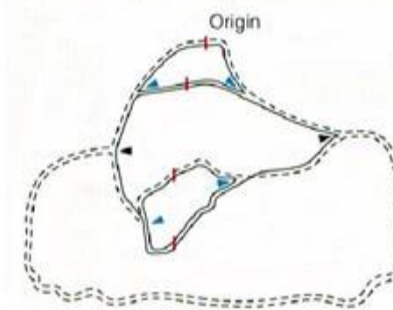
- A la finalización de los dos meses, la película era revelada y examinada al microscopio.
- En cada punto donde un átomo de tritio había decaído, se observa un punto negro, indicando la posición del ADN.
- Las imágenes obtenidas por Cairns mostraron que el cromosoma de *E. coli* estaba formado de **una única molécula de ADN circular con una longitud de 1 100 μm** , aún teniendo la célula una longitud de solo 2 μm .

Autoradiogram of a replicating *E. coli* chromosome



Note that some DNA segments contain new DNA in both strands (double-labeled).

Interpretation of results.



The blue arrows indicate secondary replication forks.



Autoradiograph



Interpretation





Cromosomas eucariotas^{DP/PAU}

- A diferencia de lo que ocurre en procariotas, **los organismos eucariotas poseen varios cromosomas, cada uno de los cuales es una molécula de ADN lineal bicatenario asociado a proteínas histonas.**
- Las **histonas** son proteínas globulares de mayor grosor que el ADN, habiendo muchas de ellas a lo largo de un cromosoma.
- El ADN se enrolla dando 2 vueltas alrededor de un octámero de histonas, formando una estructura de 10 nm de grosor denominada **nucleosoma**.

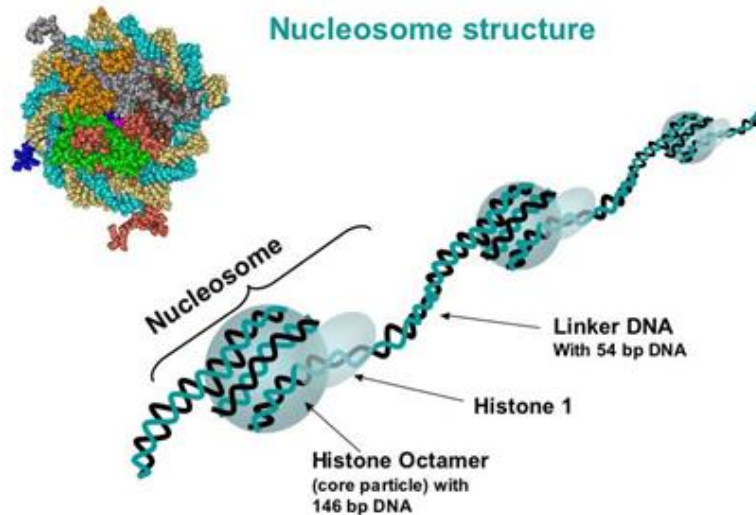
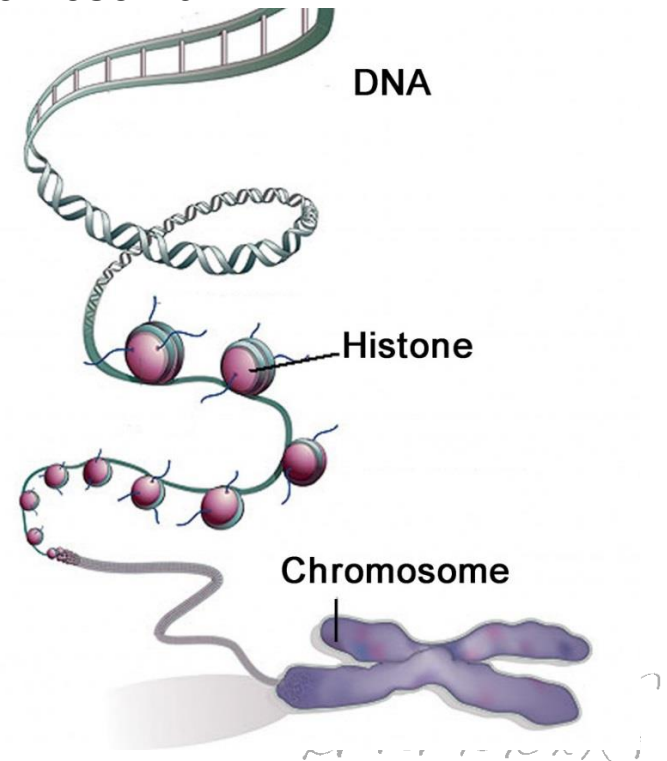


IMAGEN: faculty.ksu.edu.sa

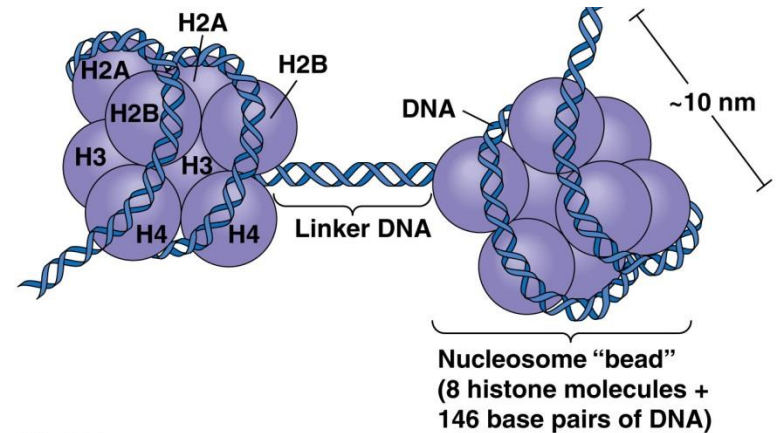
IMAGEN: vignette3.wikia.nocookie.net



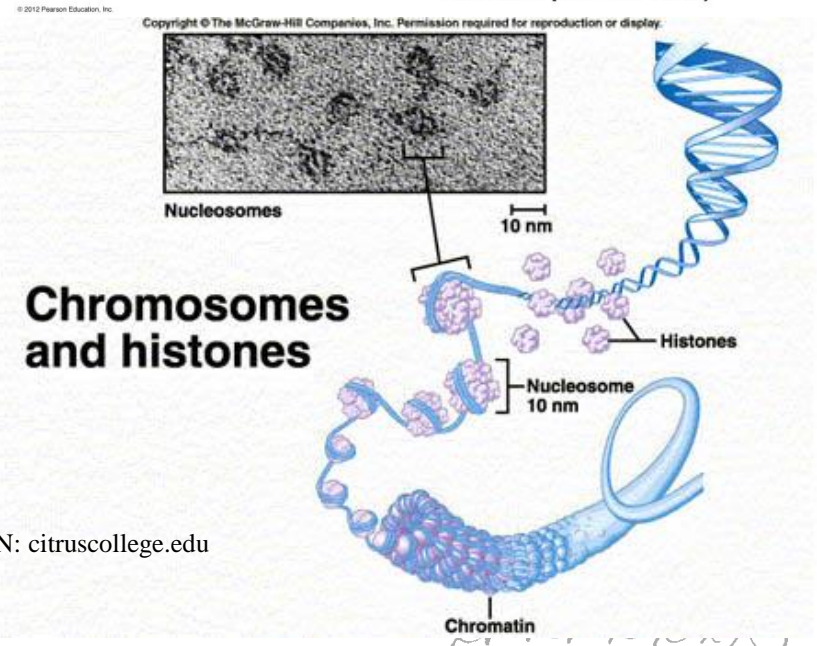
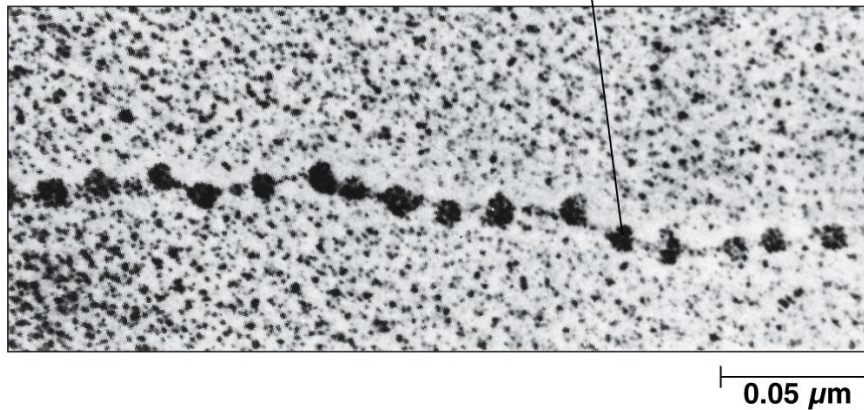


Cromosomas eucariotas^{DP/PAU}

- Como 2 nucleosomas consecutivos están separados por un corto fragmento de ADN de 54 pb, el ADN eucariota en interfase tiene el aspecto de un collar de cuentas en una autorradiografía.



Nucleosome core particle



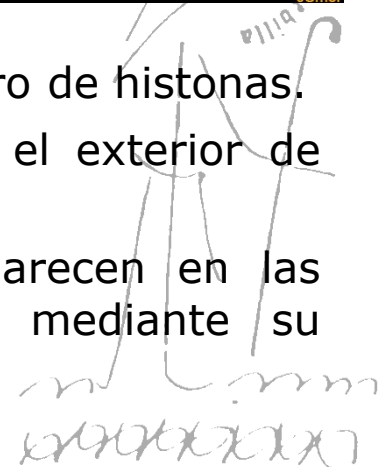


HABILIDAD: Uso de software de visualización molecular para el análisis de nucleosomas^{DP}

- Entra en el siguiente link del banco de datos de proteínas, donde aparece el complejo formado por el ADN y el octámero de histonas en un nucleosoma:
<http://www.rcsb.org/pdb/explore/jmol.do?structureId=1aoi&bionumber=1>



- Identifica los 4 dímeros de proteínas histonas.
- Observa cuántas vueltas da el ADN alrededor del octámero de histonas.
- Observa las "colas" amino-terminales que salen hacia el exterior de cada proteína.
- Visualiza los aminoácidos con carga positiva que aparecen en las proteínas y determina cómo mantienen la estructura mediante su interacción con la molécula de ADN.





Niveles de organización del ADN: nucleosoma y fibra de 10 nm^{DP/PAU}

- La doble hélice de ADN se enrolla periódicamente alrededor de un octámero de proteínas histonas, dando el ADN bicatenario casi 2 vueltas alrededor del mismo (multiplica por siete el grado de empaquetamiento).

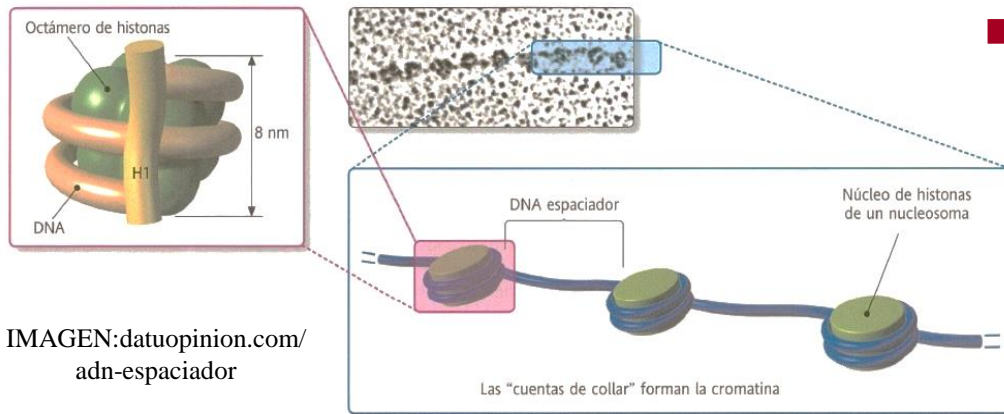


IMAGEN: datuopinion.com/
adn-espaciador

- Esta estructura consistente en ADN enrollado alrededor de un octámero de proteínas (histonas), que se mantiene unido por otra histona (H1), se denomina **nucleosoma**, y **ayuda al superenrollamiento del ADN.**

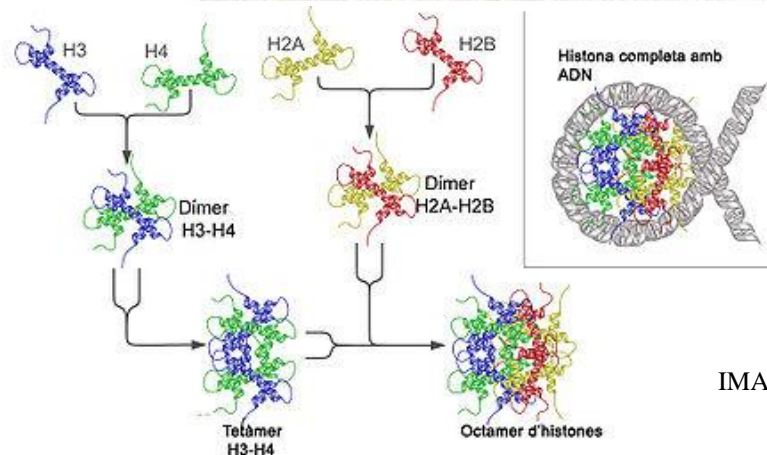
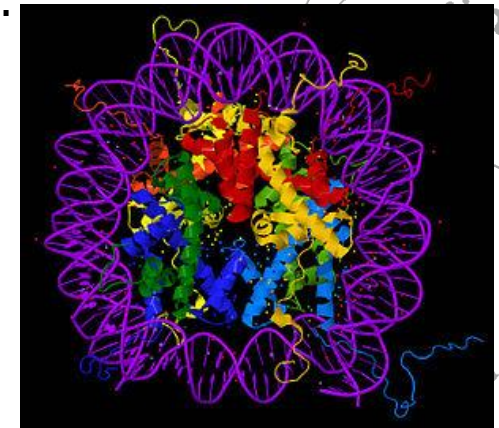
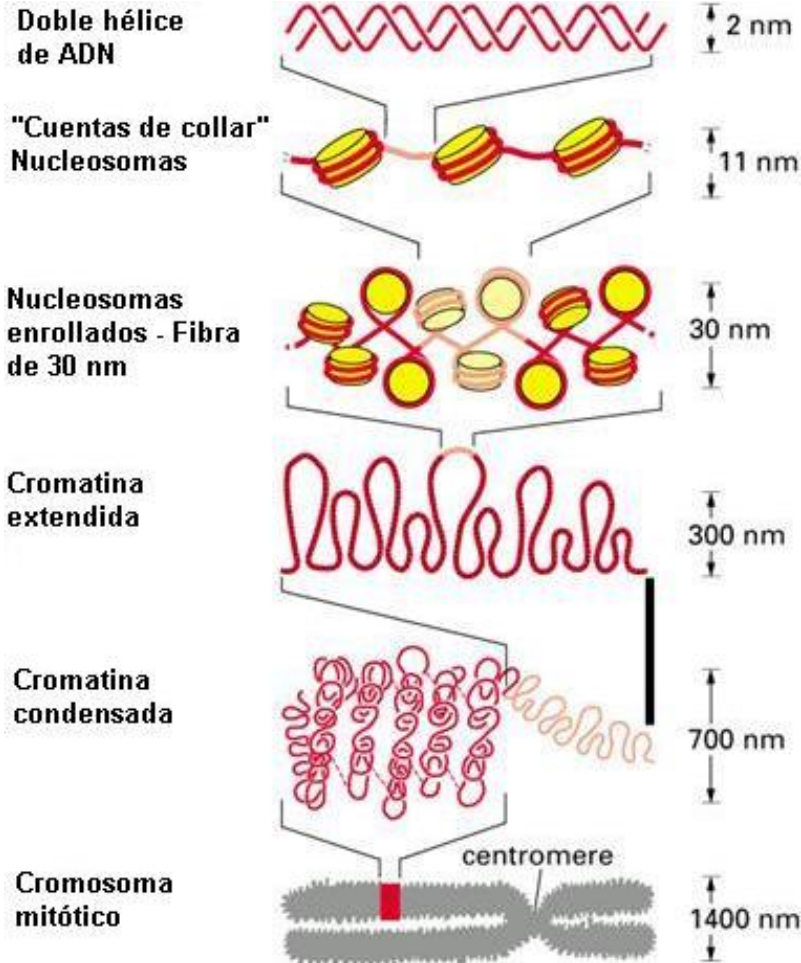


IMAGEN: es.wikipedia.org



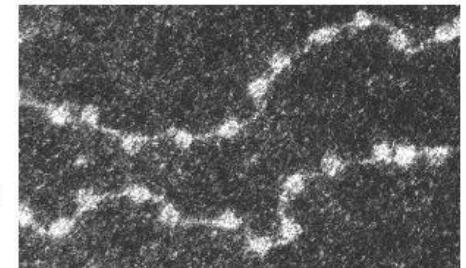
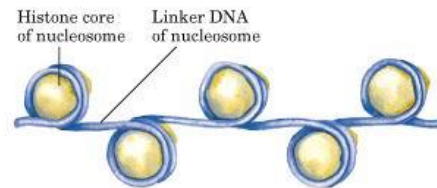


Niveles de organización del ADN: nucleosoma y fibra de 10 nm^{DP/PAU}

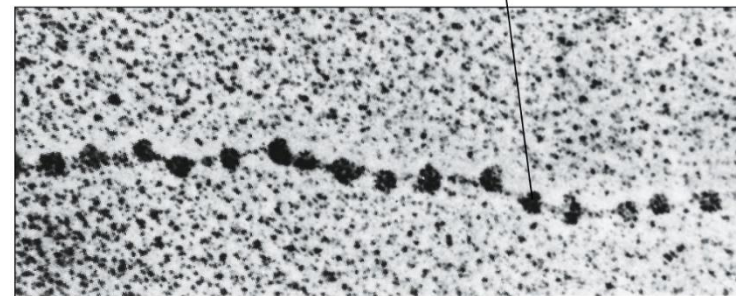


■ Los diferentes nucleosomas están separados por fragmentos de ADN bicatenario denominado ADN espaciador (54 pb), constituyendo lo que se denomina el **collar de perlas**, con un diámetro de **10 nm**.

IMAGEN: fbio.uh.cu



Nucleosome core particle



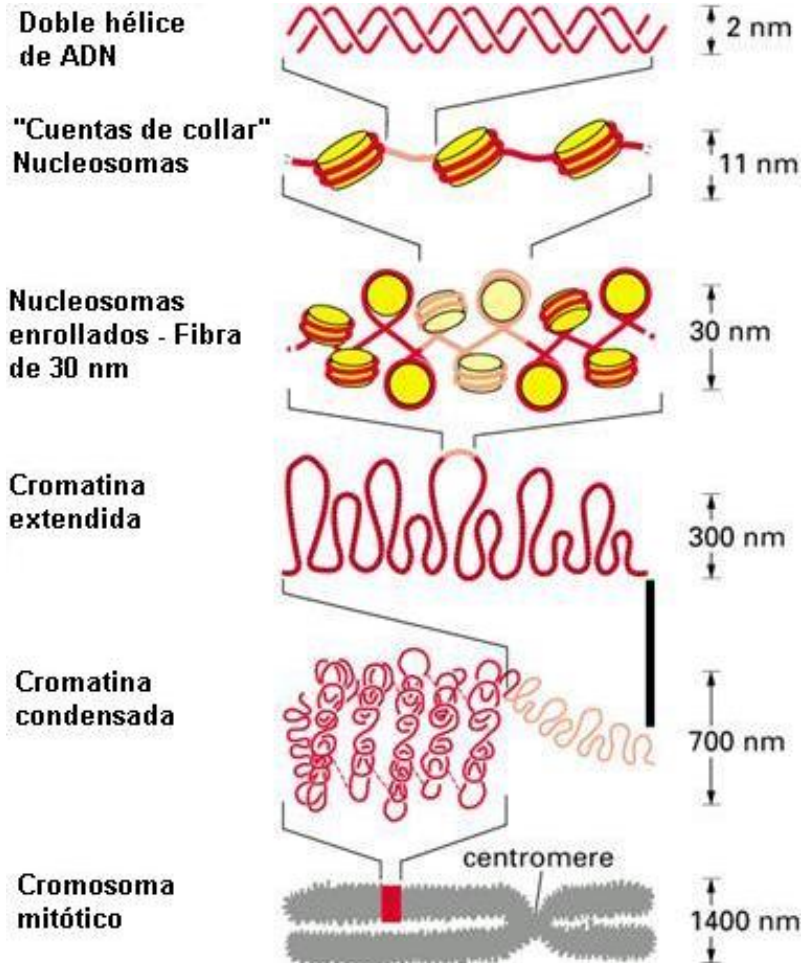
LA MOLÉCULA DE ADN HA SIDO EMPAQUETADA HASTA CONSTITUIR UN CROMOSOMA IMAGEN: utdallas.edu

IMAGEN: www.mun.ca

Handwritten notes and scribbles at the bottom right of the page.



Niveles de organización del ADN : Fibra de 30 nm^{DP/PAU}



■ Ahora el collar de perlas se enrolla sobre si mismo y forma un **solenoides** (unos 6 nucleosomas por vuelta de solenoide), aumentando unas 100 veces la compactación respecto al ADN desnudo.

■ Las histonas **H1** se disponen en el núcleo de los solenoides a modo de grapa, y se forma una **fibra** cuyo diámetro es de **30 nm**.

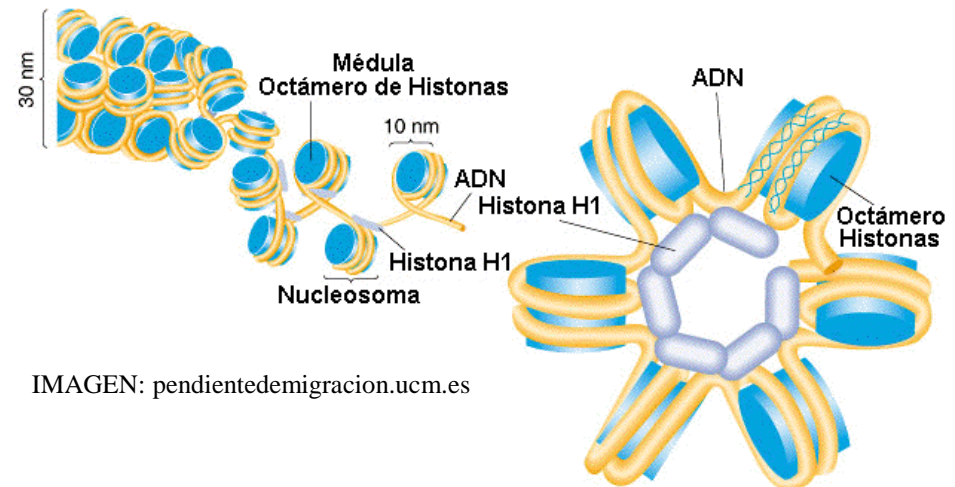


IMAGEN: pendienteemigracion.ucm.es

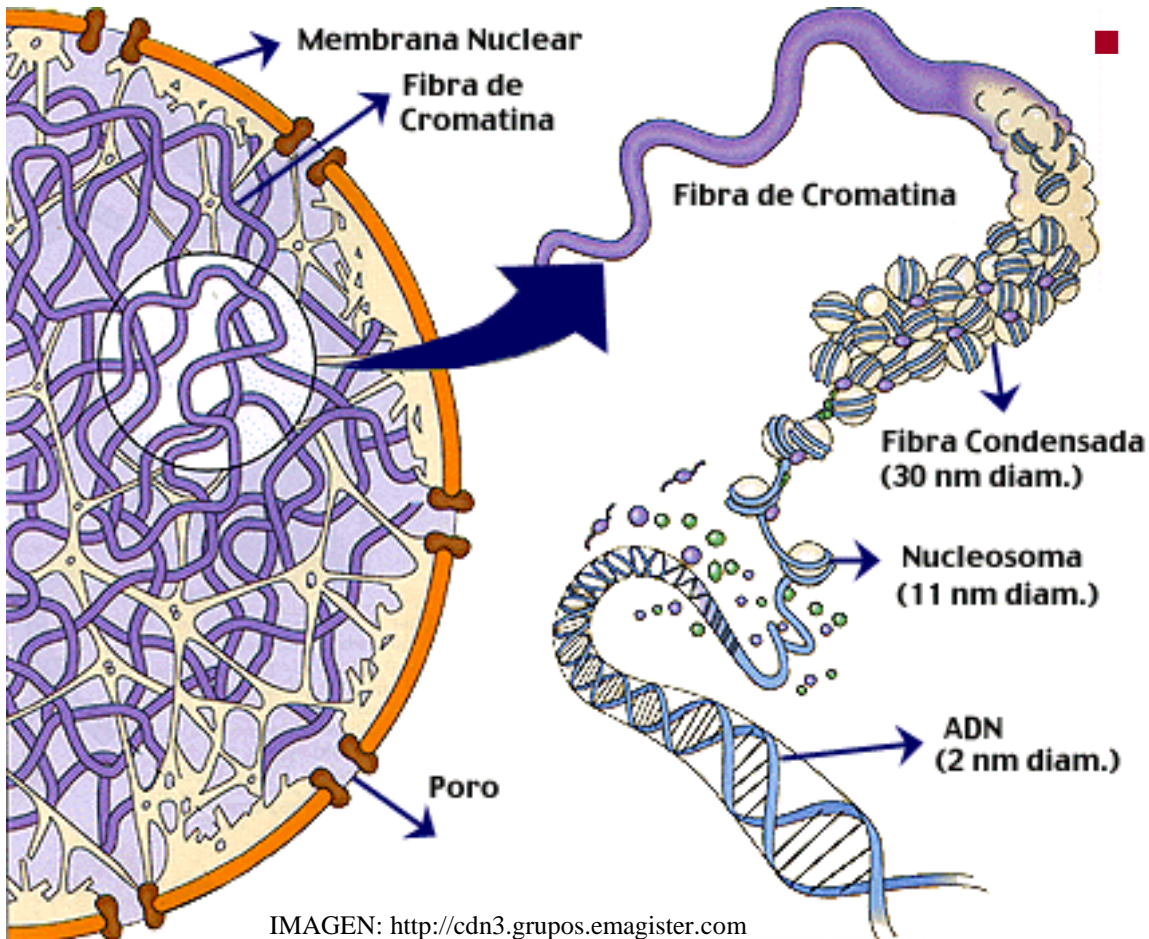
LA MOLÉCULA DE ADN HA SIDO EMPAQUETADA HASTA CONSTITUIR UN CROMOSOMA

IMAGEN: utdallas.edu





Niveles de organización del ADN : Fibra de 30 nm^{DP/PAU}

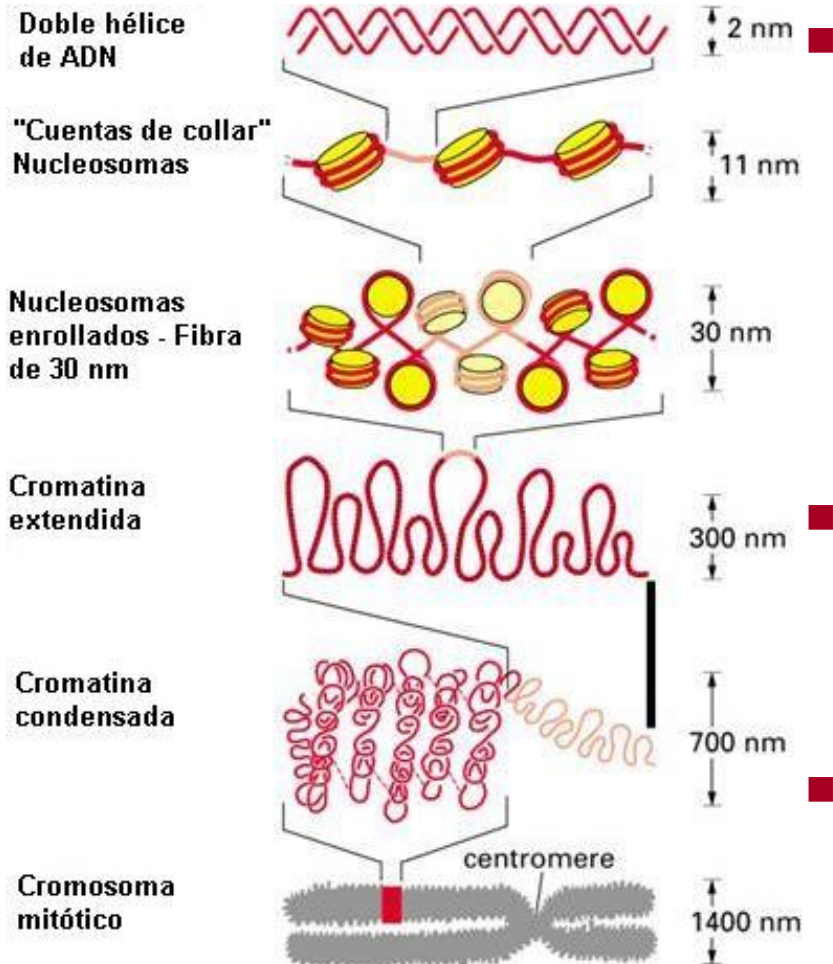


- Este es el **nivel de empaquetamiento que presenta el ADN en estado de cromatina**, estando los genes localizables y accesibles a los enzimas que los replican y transcriben.





Niveles de organización del ADN : Bucles radiales^{DP/PAU}



Cuando la célula entra en mitosis, la cromatina se empaqueta aún más, de manera que la fibra de 30 nm se pliega en forma de **bucles**, que a su vez se empaquetan extraordinariamente hasta formar, sucesivamente, **rosetones**, **espirales de rosetones** (300 nm), hasta llegar a las **cromátidas** de cada **cromosoma**.

En forma de **cromátida de 700 nm** el ADN se encuentra más de 10 000 veces más compactado que la fibra de ADN desnuda (2 nm), ocupando menos espacio.

El **cromosoma mitótico** presenta el mayor estado de condensación, con un **diámetro de 1400 nm**, dado que está formado por dos cromátidas.

LA MOLÉCULA DE ADN HA SIDO EMPAQUETADA HASTA CONSTITUIR UN CROMOSOMA

IMAGEN: utdallas.edu

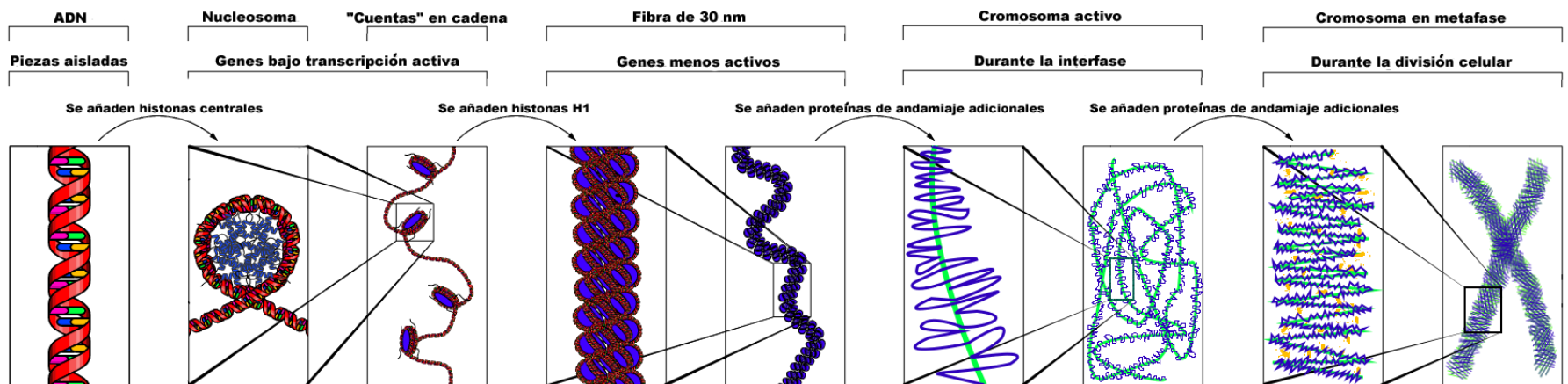
W4

Handwritten notes:
m l l m m
x x x x x x x x



Estructura terciaria del ADN^{DP/PAU}

- **Los cromosomas se compactan por superenrollamiento durante la mitosis.** En estas **secciones superespiralizadas** (enrolladas) los genes no son accesibles a los enzimas que transcriben y replican el ADN, por lo que **no se expresan (transcriben)**.
- La espiralización ejerce un control sobre la expresión génica: **para que se exprese un gen, la región del cromosoma donde se localiza, debe desenrollarse.**
- El núcleo humano tiene un diámetro inferior a 5 μm , pero las moléculas de ADN que contiene tienen una longitud de más de 50 000 μm .



Handwritten notes:
m l m m
x x x x x x x x x x



Cromosomas eucariotas^{DP/PAU}

- Los cromosomas eucariotas son demasiado pequeños y delgados como para poder ser vistos al microscopio durante la interfase. Solo son **visibles en mitosis o meiosis**, dado que se condensan y pueden ser teñidos con sustancias que colorean las proteínas o el ADN.
- Estos cromosomas están formados por dos cromátidas hermanas (idénticas moléculas de ADN), al haber sido replicado (copiado) el ADN durante la **Fase S** del ciclo celular.

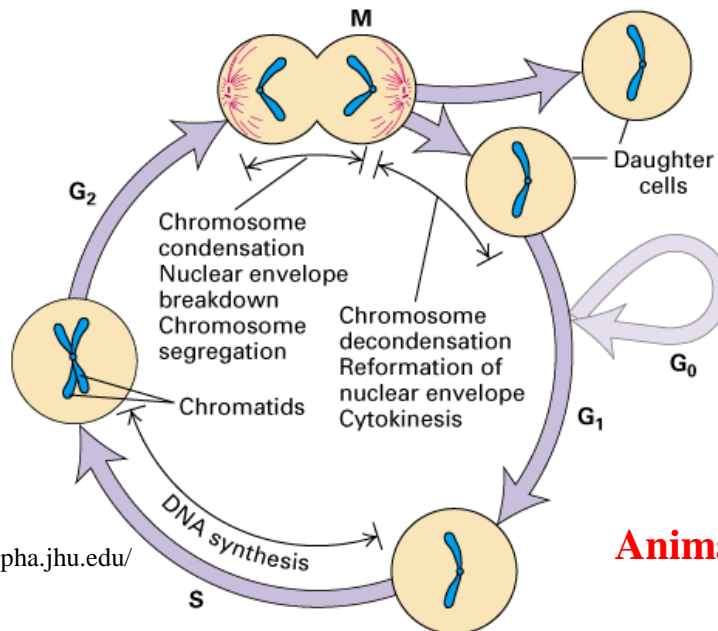
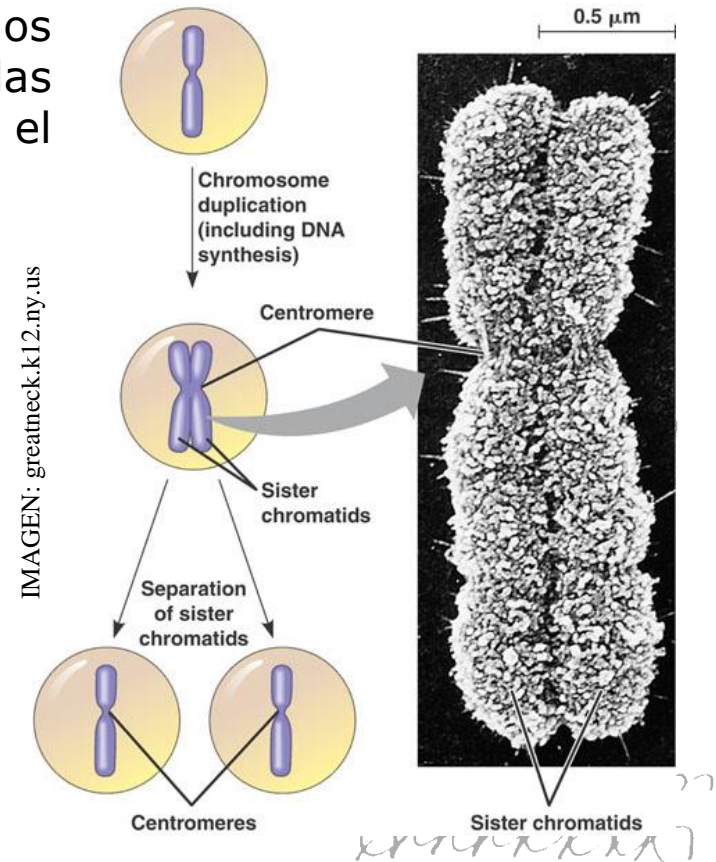


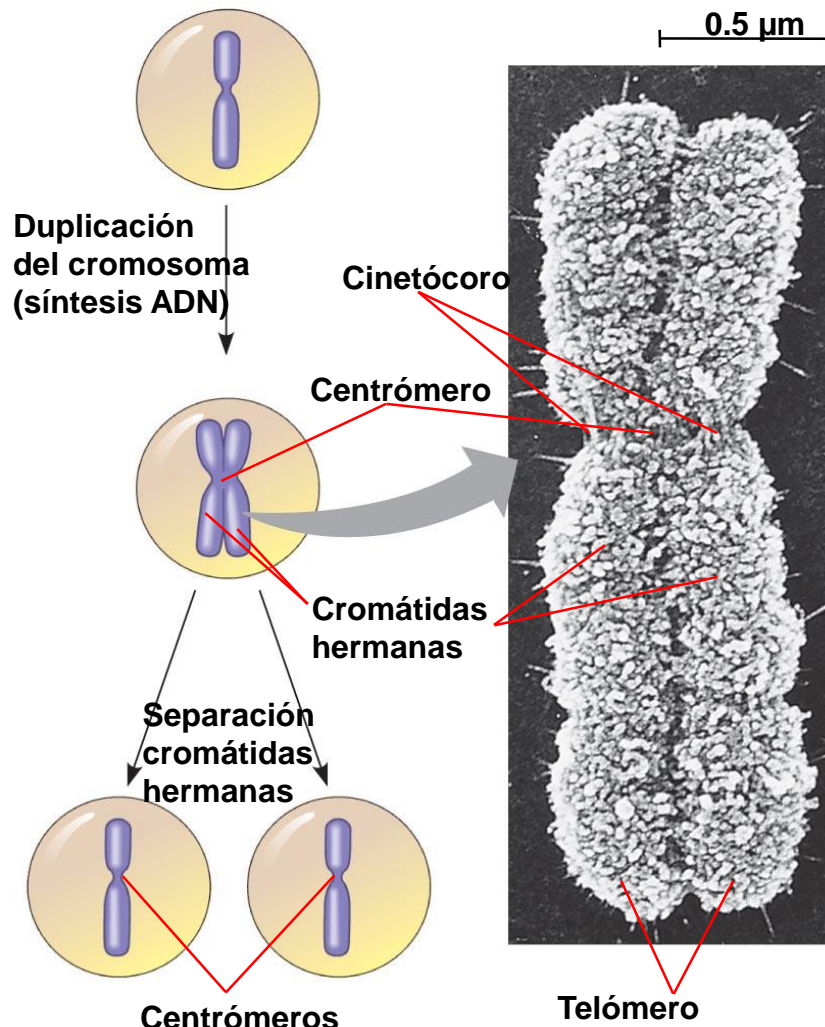
IMAGEN: pha.jhu.edu/

Animación1





Estructura cromosoma metafásico^{DP/PAU}



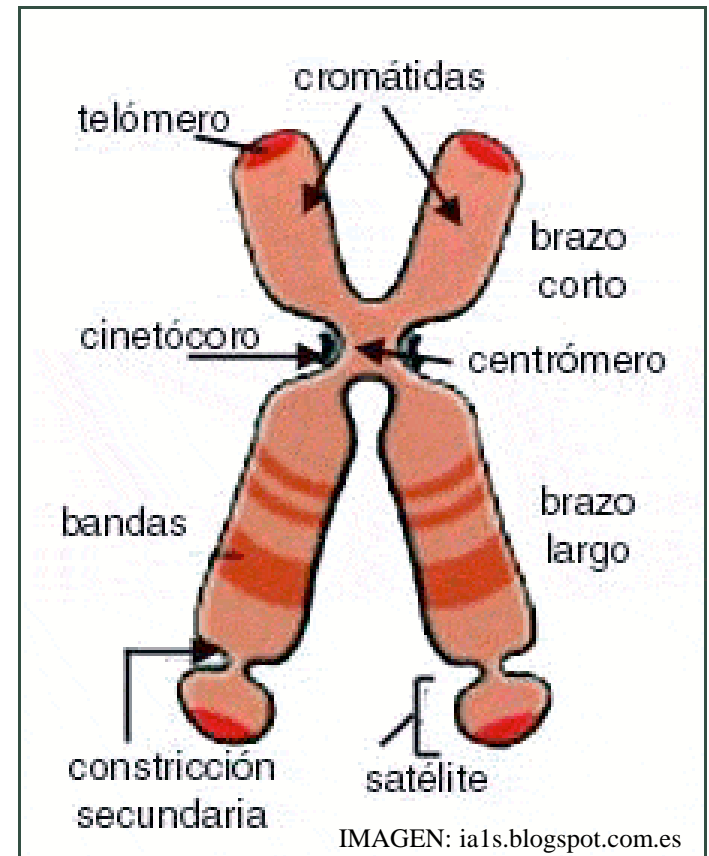
- Cada cromosoma metafásico está formado por dos partes simétricas y genéticamente idénticas llamadas **cromátidas (hermanas)**, unidas por una zona delgada, el **centrómero** o **constricción primaria**.
- Todo cromosoma consta de dos **brazos largos (q)** y dos **brazos cortos (p)** separados por un centrómero.
- A ambos lados del centrómero aparece una estructura proteica denominada **cinetócoro**, que interviene en la segregación controlada de los cromosomas durante la anafase de la mitosis y meiosis.

Handwritten signature or scribble.



Estructura cromosoma metafásico^{DP/PAU}

- Cada una de las regiones de ADN terminales de las cromátidas (extremos del cromosoma) se denomina **telómero**, y presenta una secuencia de ADN necesaria para la estabilidad del cromosoma, al evitar la fusión de los extremos de cromosomas diferentes.
- En algunos cromosomas, entre el centrómero y los telómeros, aparecen las **constricciones secundarias (organizadores nucleolares)**, que son zonas que originan el nucleolo cuando el ADN se descondensa al terminar la mitosis. Si las constricciones 2ª se sitúan cerca de los telómeros, delimitan un corto segmento de ADN denominado **satélite**.
- Las **bandas** son segmentos de cromatina que presentan diferentes intensidades de coloración, y cuya distribución a lo largo de la cromátida es específica para cada tipo de cromosoma. Estas bandas en los cromosomas permiten su identificación cuando se ordenan en un **cariotipo**.





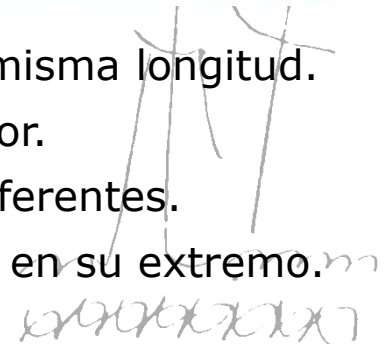
Diferencias entre cromosomas^{DP/PAU}

- Al comparar los cromosomas en mitosis, se observa que no son iguales, sino que difieren tanto en tamaño, como en la posición que ocupa el **centrómero**, parte del cromosoma que une a las cromátidas hermanas.
- La forma del cromosoma vienen determinada por la posición del centrómero, que lo divide en dos partes llamadas **brazos (p y q)**. Según la longitud de los brazos los cromosomas pueden ser:



IMAGEN: Ili4.ggpht.com

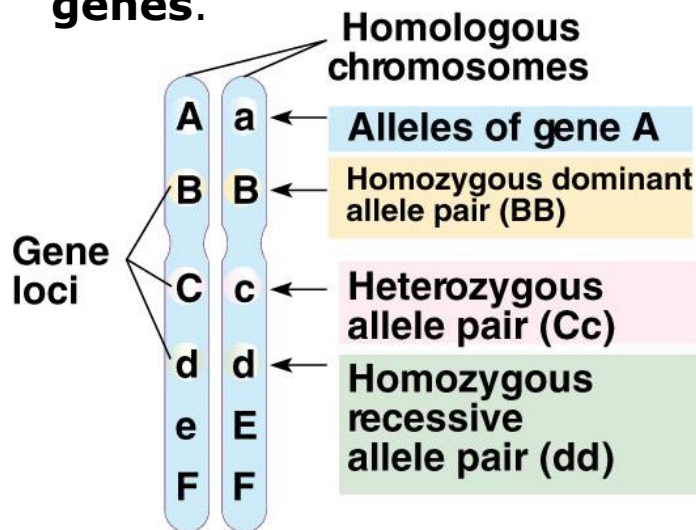
- **Metacéntricos**, si dos brazos tienen aproximadamente la misma longitud.
- **Submetacéntricos**, uno de los brazos es ligeramente mayor.
- **Acrocéntricos**, cuando los dos brazos son de longitudes diferentes.
- **Telocéntricos**, solo un brazo visible al estar el centrómero en su extremo.



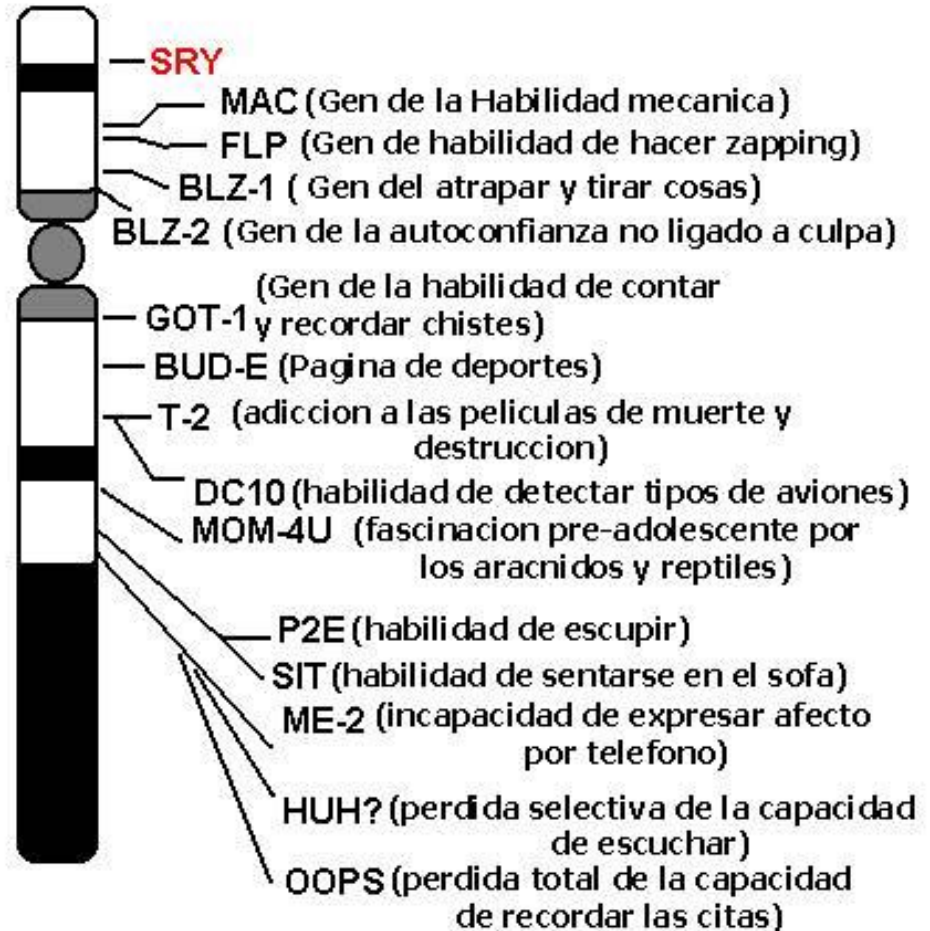


Diferencias entre cromosomas^{DP/PAU}

- Cada gen ocupa una posición específica (locus) en un cromosoma concreto.
- Por tanto, **en una especie eucariota, como la humana, hay distintos cromosomas portadores de diferentes genes.**



Y
Chromosome





HABILIDAD (TIC4): Uso de bases de datos para identificar el *locus* de un gen humano y su producto polipeptídico^{DP}

- Existen **bases de datos en internet donde poder localizar el locus de genes humanos concretos y de su producto polipeptídico.**
- Un ejemplo de este tipo de bases de datos es el **Genome Data Viewer.**
- Seleccionado uno de los 22 + X/Y cromosomas, se puede visualizar el locus de los genes que contiene y seleccionar aquel de interés. Otra opción es buscar un gen concreto.

The screenshot shows the Genome Data Viewer interface. At the top, it identifies the NIH (U.S. National Library of Medicine) and NCBI (National Center for Biotechnology Information). The main title is "Genome Data Viewer". Below the title, there is a "Select organism" dropdown menu with "Homo sapiens (human)" selected. To the right, a note states: "GDV is a genome browser supporting the exploration and analysis of more than 660 eukaryotic RefSeq genome assemblies."

The central part of the interface features a phylogenetic tree with various organisms represented by icons and labels: fruit fly, yeast, nematode, zebrafish, chicken, rat, mouse, pig, sheep, cattle, dog, horse, maize, rice, Arabidopsis, grape, soybean, Plasmodium falciparum 3D7, and human. The human node is highlighted with a blue circle.

On the right side, there is a search bar for "Homo sapiens (human) genome" with a search icon. Below the search bar, there are fields for "Location, gene or phenotype" and "Examples: TP53, chr17:7967000-7689000, rs334, DNA repair". There is also a dropdown menu for "Assembly" with "GRCh38.p12" selected. Below these are two buttons: "Browse genome" and "BLAST genome".

Below the buttons, there are two sections: "Assembly details" and "Annotation details".

Assembly details

Name	GRCh38.p12
RefSeq accession	GCF_000001405.38
GenBank accession	GCA_000001405.27
Download via FTP	RefSeq, GenBank
Submitter	Genome Reference Consortium
Level	Chromosome
Category	Reference genome

Annotation details

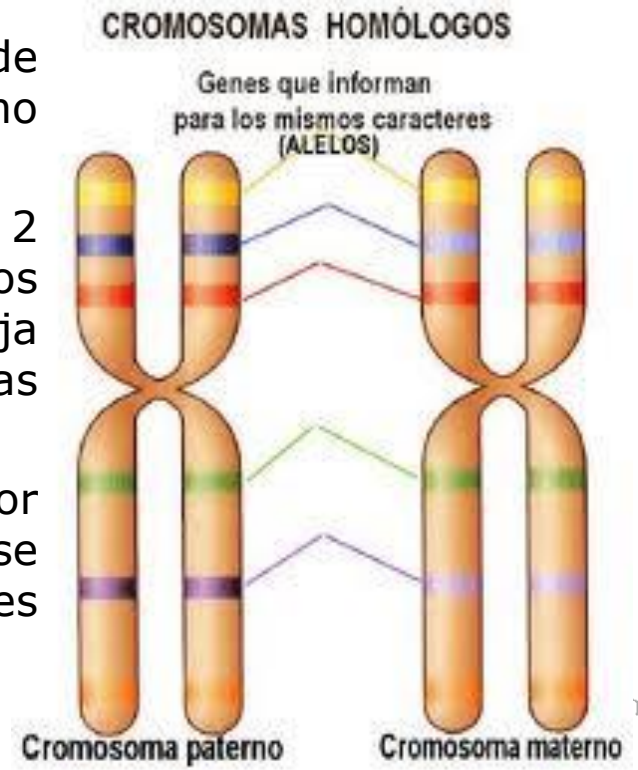
Annotation Release	109
Release date	2018-03-26

At the bottom of the interface, there is a grid of chromosomes labeled 1 through 22, X, and Y, with a search icon on the right.



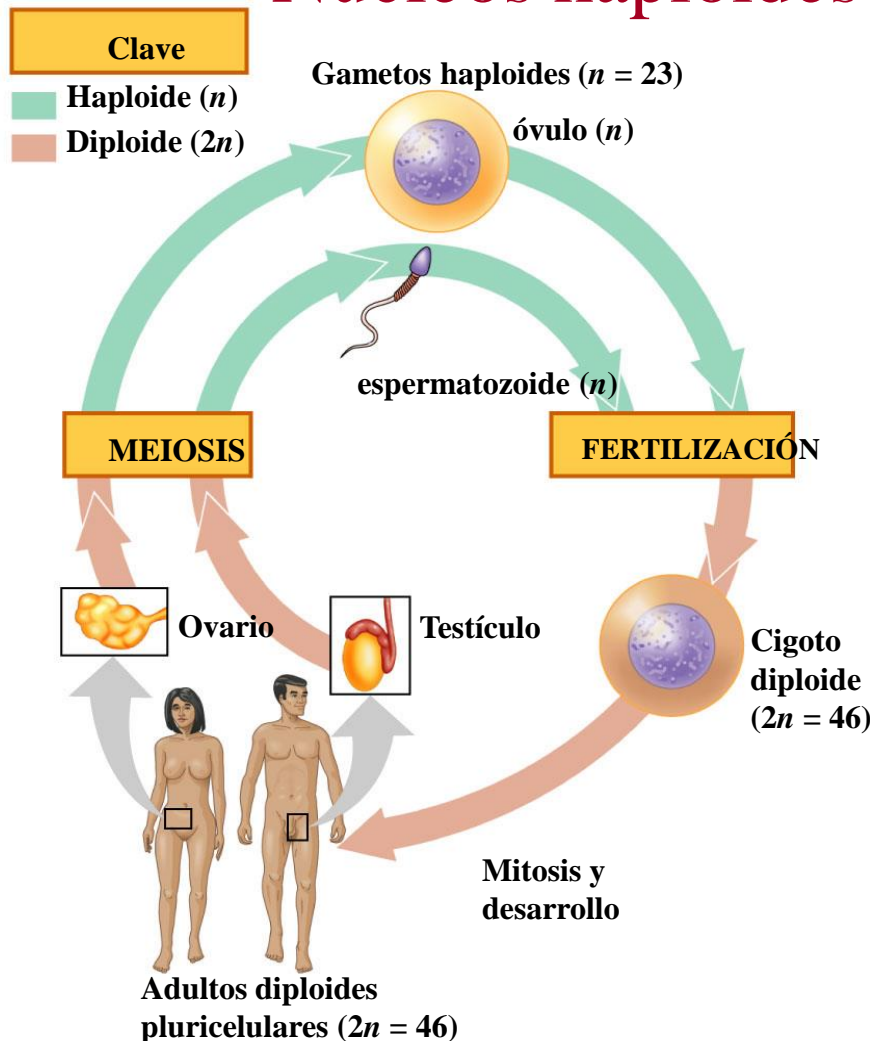
Núcleos diploides y cromosomas homólogos^{DP/PAU}

- Los **núcleos diploides tienen** dos juegos o sets de cada tipo de cromosoma, denominados **pares de cromosomas homólogos**, los cuales poseen los mismos genes localizados en los mismos locus.
- Los **cromosomas homólogos poseen la misma secuencia de genes pero no necesariamente los mismos alelos de dichos genes.**
- Las células humanas tienen un núcleo diploide $2n=46$, es decir, poseen 2 copias de cada uno de los 23 cromosomas diferentes que poseen.
- Los núcleos diploides, presentan por tanto 2 copias de cada gen (excepto en los cromosomas sexuales). Esto es una ventaja para evitar los efecto de mutaciones dañinas recesivas, si el alelo dominante está presente.
- Ser diploide aporta también una mayor vigorosidad (vigorosidad del híbrido), que se pone de manifiesto en los cultivos de cereales híbridos.





Núcleos haploides y fertilización^{DP/PAU}



■ En los organismos con reproducción sexual, como los humanos, en algún momento de su vida tendrá lugar la fecundación de los gametos para formar el cigoto.

■ Los gametos poseen **núcleos haploides que solo tienen un cromosoma de cada par** de homólogos ($n=23$ en el caso de los humanos), de manera que cuando se fusionen, el cigoto resultante presente el doble de cromosomas que cada gameto, restaurando la dotación cromosómica de la especie.

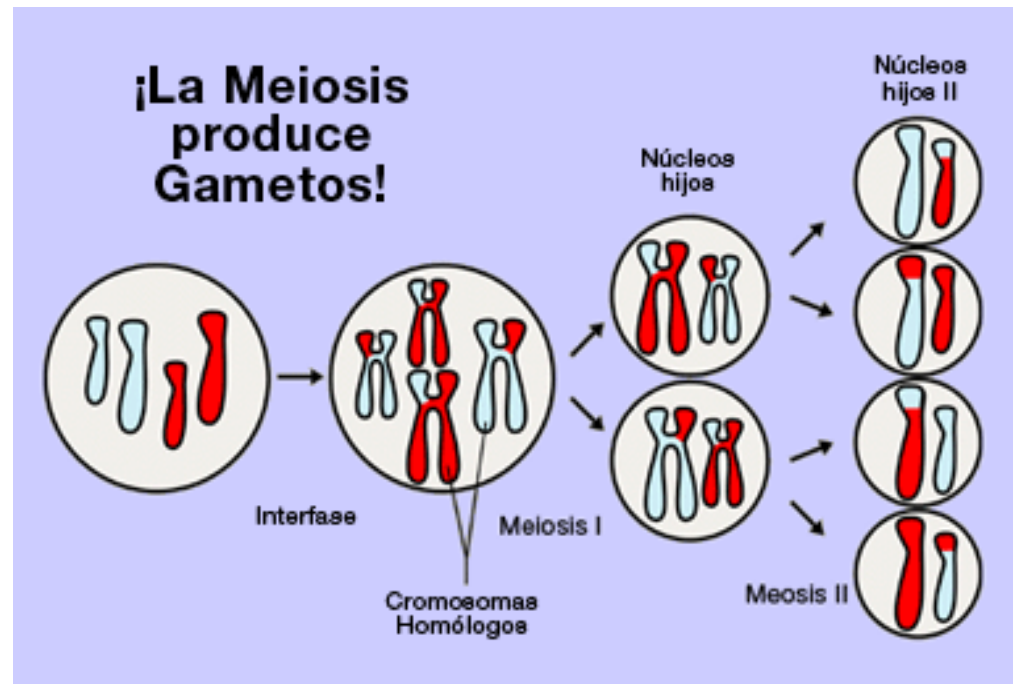
Handwritten notes:
n = 23
2n = 46



Núcleos haploides y fertilización^{DP/PAU}

- Los gametos son producidos en las gónadas por **meiosis**.
- Si no existiese meiosis, cada cigoto originaría individuos diploides que al llegar a la madurez produciría gametos con igual n^o de cromosomas, y que al fecundarse multiplicaría nuevamente la dotación cromosómica.
- Por tanto, se hace necesario un mecanismo como la meiosis que reduzca a la mitad el n^o de cromosomas para mantener la dotación cromosómica de la especie tras la fecundación de los gametos. Este es el verdadero **significado biológico** de la meiosis.

Animación2



Handwritten notes:
n L 1000
XXXXXX

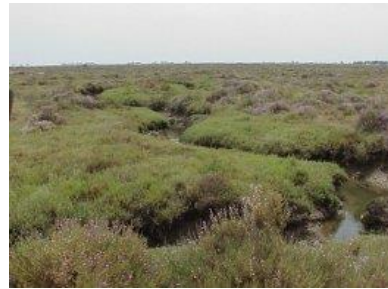


Número de cromosomas^{DP/PAU}

- El número de cromosomas puede cambiar a lo largo de la evolución de una especie, ya sea disminuyendo porque algún cromosoma llegue a fusionarse, o incrementando, si llegan a fracturarse.
- También, existen mecanismos que pueden hacer que se duplique el número de cromosomas (poliploidía), como ocurre con la gramínea del **género *Spartina***. La especie *Spartina alterniflora* es diploide $2n=62$, mientras que *Spartina maritima* es diploide $2n=60$. El híbrido de ambos, *Spartina townsendii*, es diploide $2n=61$ y estéril, pero sin embargo, una mutación posterior duplicó su número de cromosomas $4n=122$, convirtiéndolo en la especie fértil *Spartina anglica*.



$2n=62$



$2n=60$



$2n=61$



$4n=122$

- Sin embargo, estos eventos son raros y el número de cromosomas tiende a mantenerse inalterado a lo largo de millones de años de evolución.

Handwritten notes:
...
xxxxxxx



APLICACIÓN: Comparación n° cromosomas diploides^{DP/PAU}

- El número y el tamaño de los cromosomas varía de un organismo eucariota a otro. Así, hay especies con pocos cromosomas, pero de gran tamaño, y especies con muchos cromosomas de pequeño tamaño.
- Todos los eucariotas tienen al menos dos tipos diferentes de cromosomas, siendo su dotación cromosómica diploide de $2n=4$. En algunos casos, su número llega a ser mayor de 100.
- La siguiente tabla muestra una **comparación del número de cromosomas diploides de *Homo sapiens*, *Pan troglodytes*, *Canis familiaris*, *Oryza sativa* y *Parascaris equorum***.

Video2

Nombre común	Nombre científico	Número diploide de cromosomas
Humano	<i>Homo sapiens</i>	46
Chimpancé	<i>Pan troglodytes</i>	48
Perro	<i>Canis familiaris</i>	78
Arroz	<i>Oryza sativa</i>	24
Áscaris (gusano)	<i>Parascaris equorum</i>	4

XXXXXXXXXX



APLICACIÓN: Comparación tamaño del genoma^{DP/PAU}

- El tamaño del genoma varía de unos seres vivos a otros. Los virus, aunque no se consideran seres vivos, tienen el genoma más pequeño.
- La siguiente tabla muestra una **comparación del tamaño del genoma de fago T2, *Escherichia coli*, *Drosophila melanogaster*, *Homo sapiens* y *Paris japonica*.**

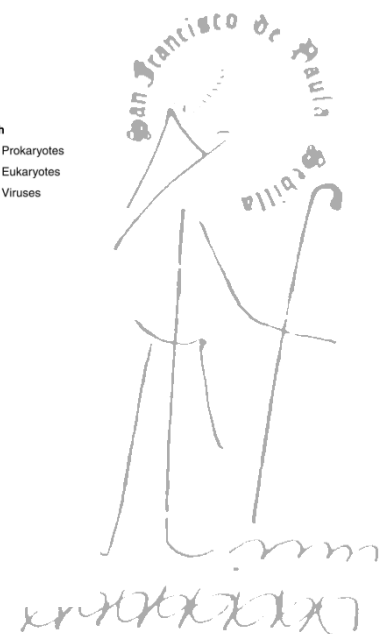
Organismo	Descripción	Tamaño genoma (10 ⁶ pb)
<i>Fago T2</i>	Bacteriófago que ataca a <i>E. coli</i>	0.18
<i>Escherichia coli</i>	Bacteria intestinal	5
<i>Drosophila melanogaster</i>	Mosca de la fruta	140
<i>Homo sapiens</i>	Humano	3 000
<i>Paris japonica</i>	Planta terrestre	150 000

Handwritten signature or scribble.



APLICACIÓN: Comparación tamaño del genoma^{DP/PAU}

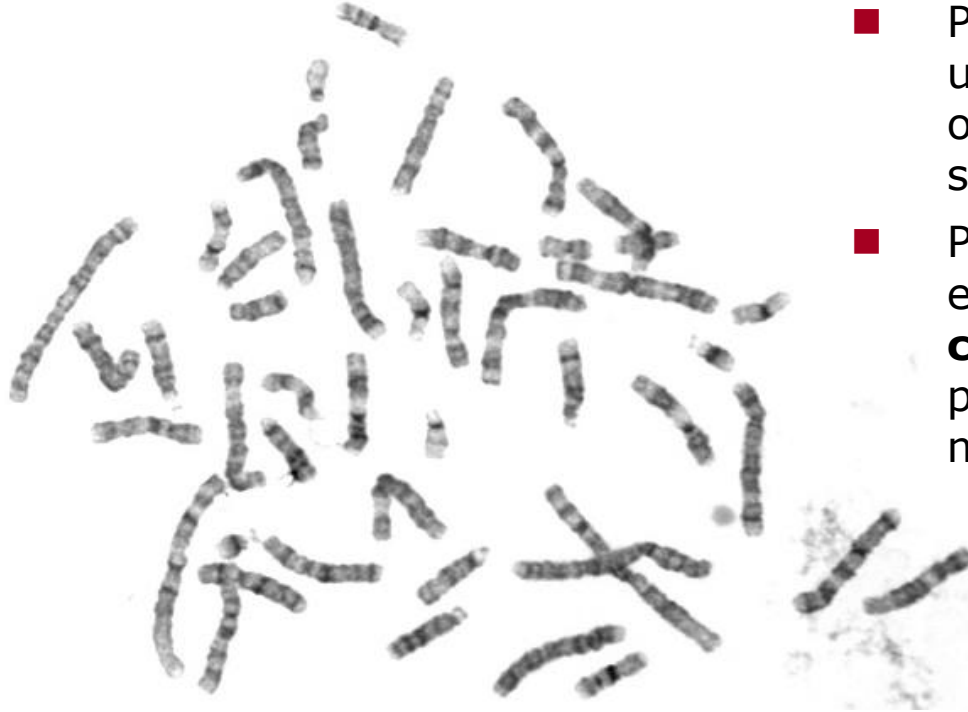
- El tamaño del genoma se correlaciona con la complejidad del organismo, aunque no es directamente proporcional, ya que la proporción de ADN que son genes funcionales es muy variable.





Cariotipo y cariograma^{DP/PAU}

- El **cariotipo** hace referencia al número y tipo de cromosomas presentes en el núcleo de las células de un organismo, siendo característico de cada especie.



- Para determinar el cariotipo de un organismo o especie, se obtienen células del mismo que son estimuladas a dividirse.
- Posteriormente, son detenidas en **metafase** empleando **colchicina**, que interfiere en la polimerización de los microtúbulos del huso mitótico.

IMAGEN: iendocrinology.com

- Las células son entonces rotas en un medio hipotónico y los cromosomas teñidos, dando un patrón de bandeo que también permite diferenciarlos.





Cariograma^{DP/PAU}

- Sin embargo, un **cariograma representa los cromosomas de un organismo con las parejas de homólogos ordenados según una longitud decreciente.**
- Los cromosomas se clasifican en 7 grupos (A a G), en función de su longitud y posición del centrómero.

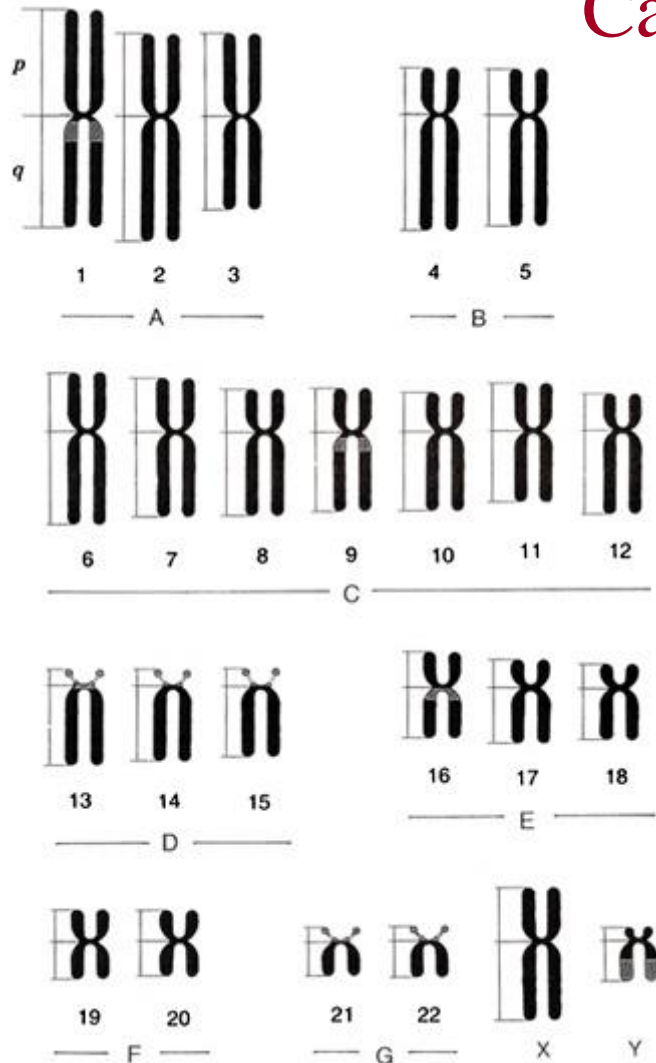


IMAGEN: ref.jp

IMAGEN: iendocrinology.com





Determinación cromosómica del sexo^{DP/PAU}

- Los cromosomas X e Y se denominan **cromosomas sexuales porque determinan el sexo del individuo, mientras que los cromosomas autosomas son cromosomas que no determinan el sexo.**
- Las células humanas contienen 22 pares de cromosomas autosómicos (numerados del 1-22) y 2 cromosomas sexuales (X e Y).
- El cromosoma X es relativamente grande con centrómero presenta posición central (submetacéntrico).
- El cromosoma Y es mucho más pequeño con un centrómero en posición terminal (acrocéntrico).

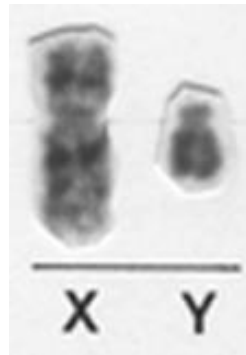


IMAGEN: pendienteemigracion.ucm.es

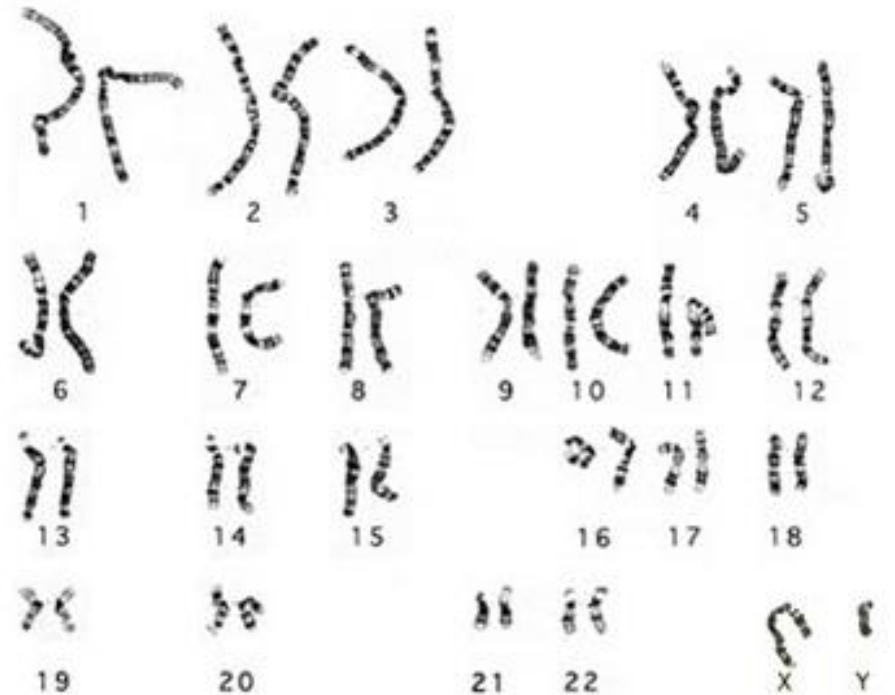


IMAGEN: rerf.jp

XXXXXXXXXX



Determinación cromosómica del sexo^{DP/PAU}

- Todos los humanos tienen al menos un cromosoma X, el cual, posee genes esenciales tanto para hombres como para mujeres.
- El cromosoma Y tiene un pequeño número de genes. Además, solo una pequeña parte del cromosoma Y tiene la misma secuencia de genes que una pequeña parte del cromosoma X. Es por esta región homóloga por donde ambos interactúan en meiosis.
- Los genes en el cromosoma Y que se localizan en la región no compartida con el cromosoma X, no son necesarios para el desarrollo del feto como hembra (femenino).
- Un gen en concreto del cromosoma Y causa que el feto se desarrolle como un hombre (masculino).

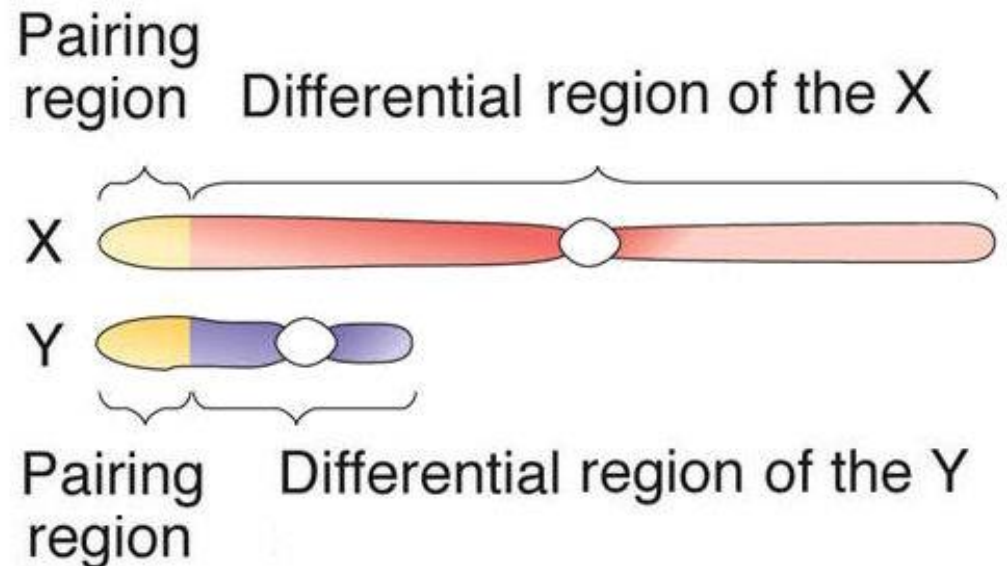


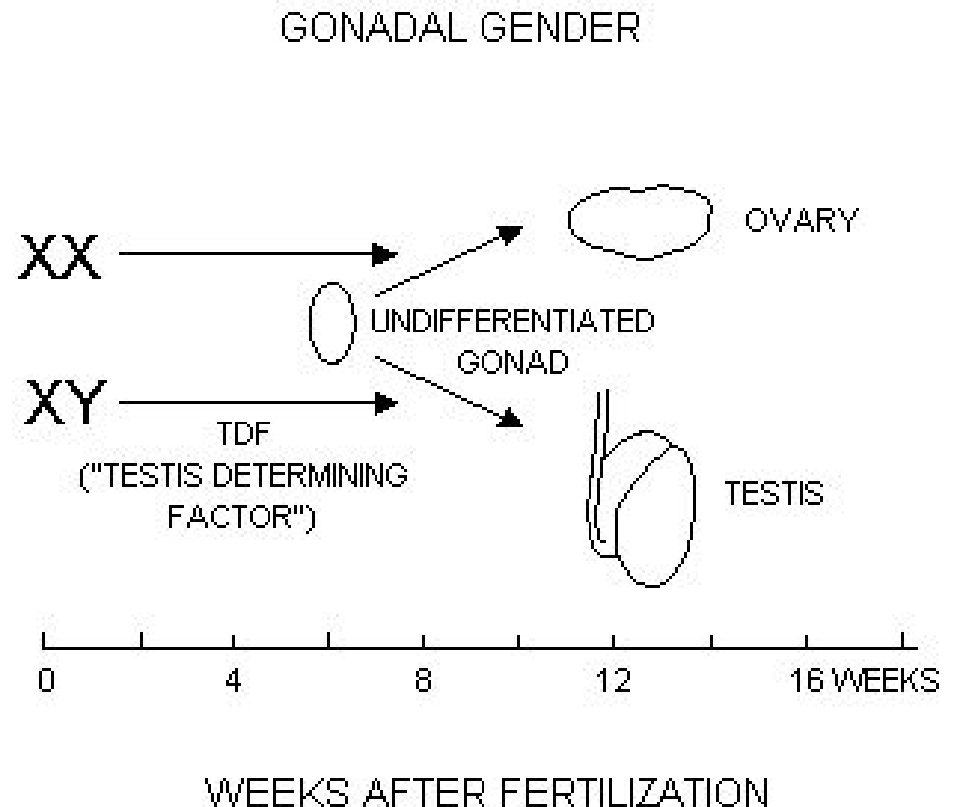
IMAGEN: mun.ca

Handwritten signature and scribbles.



Determinación cromosómica del sexo^{DP/PAU}

- Este gen del cromosoma Y, denominado **SRY** o TDF, inicia el desarrollo de los caracteres masculinos, incluyendo el desarrollo de los testículos y la producción de testosterona.
- Debido a este gen, un individuo que posea un cromosoma Y se desarrolla como hombre, mientras que si posee los dos cromosomas X, al carecer del gen TDF, se desarrollarán ovarios en lugar de testículos y las hormonas sexuales femeninas son producidas en lugar de testosterona.



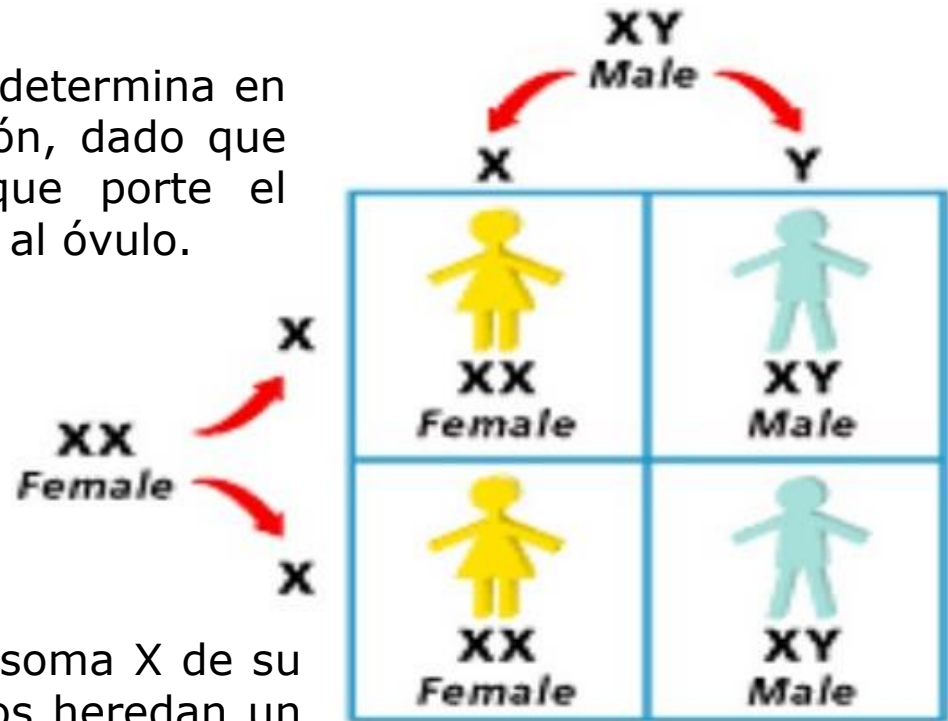
Video3

Handwritten scribbles at the bottom right of the slide.



Determinación cromosómica del sexo^{DP/PAU}

- Las hembras tienen dos cromosomas X, pasando uno de ellos a cada gameto (óvulo), de manera que toda la descendencia hereda un cromosoma X de su madre.
- El género de un humano se determina en el momento de la fertilización, dado que depende del cromosoma que porte el espermatozoide que fecunde al óvulo.
- La mitad de los espermatozoides formados en la gametogénesis poseen un cromosoma X, mientras que la otra mitad posee un Y.
- Las niñas heredan un cromosoma X de su padre, mientras que los niños heredan un cromosoma Y de su padre.



Video4

IMAGEN: [slideshare.net/sciencepowerpointcom/](https://www.slideshare.net/sciencepowerpointcom/)

Handwritten signature and scribbles.

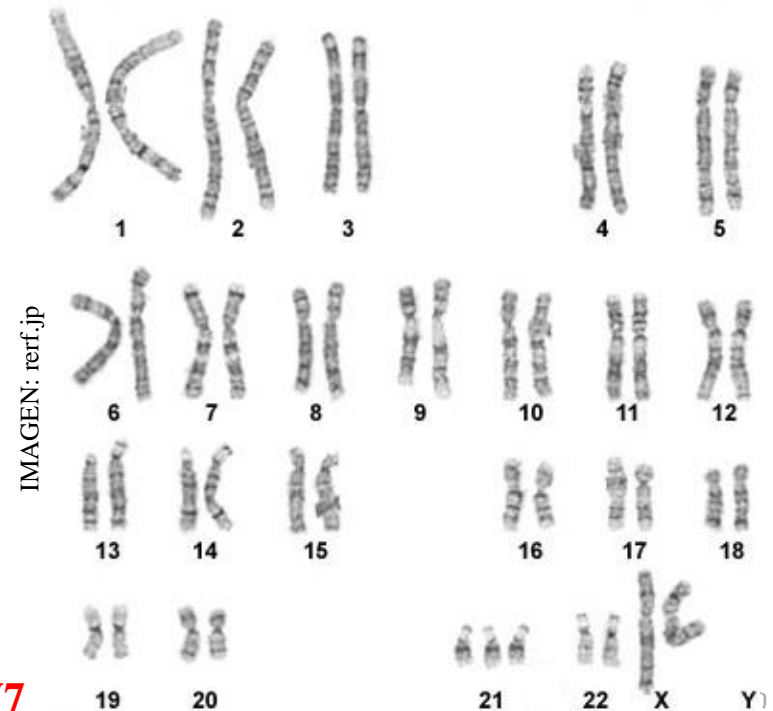


APLICACIÓN: Uso de cariógramas para deducir el sexo y diagnosticar el síndrome de Down en humanos^{DP/PAU}

■ El uso y observación de un cariógrama permite:

- **Deducir el sexo de un individuo.** Si dos cromosomas X están presentes es hembra, mientras que si hay un X y otro Y, es macho.
- **Diagnosticar el síndrome de Down** y otras anomalías cromosómicas.

Este diagnóstico prenatal de anomalías cromosómicas se realiza a partir de células fetales tomadas durante el embarazo (amniocentesis), lo que permite identificar si procesos de no disyunción han tenido lugar, como esta trisomía del par 21, donde los individuos poseen tres copias del 21 en lugar de dos.



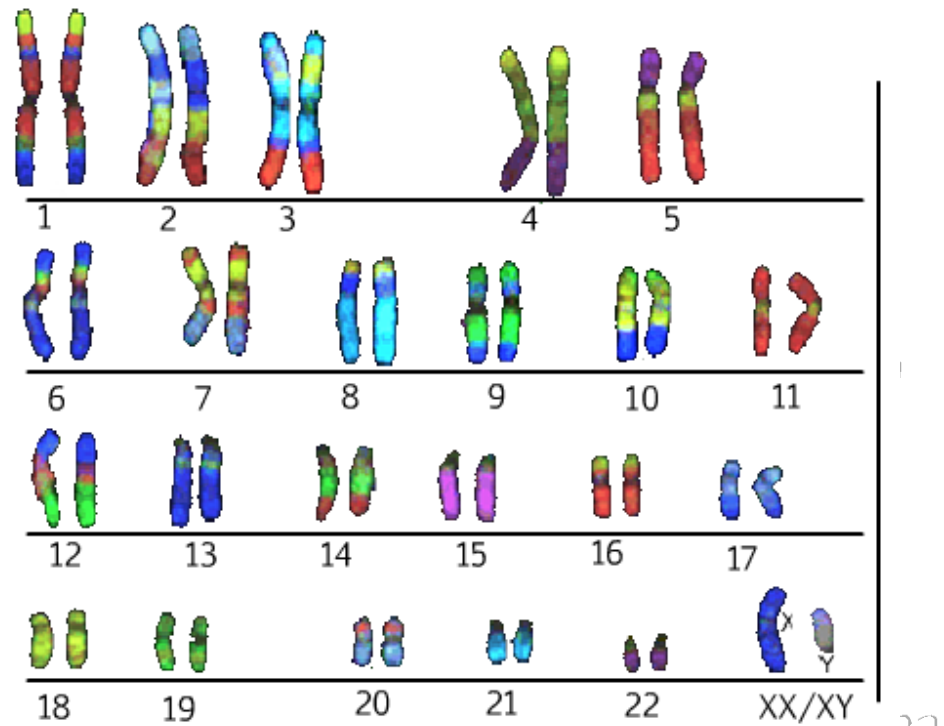
W7

XXXXXXXXXX



APLICACIÓN(TIC5): Uso de cariógramas para deducir el sexo y diagnosticar el síndrome de Down en humanos^{DP/PAU}

- 1) Entra en la web <http://www.biologycorner.com/karyotype/>
- 2) Prepara el cariógrama normal (46, XY). Usa el de la imagen de debajo como guía.
- 3) Realiza el cariógrama para los casos 1, 3 y 5.
- 4) Para cada uno de los casos, indica:
 - el nombre del síndrome.
 - si es una monosomía o una trisomía.
 - la anotación cromosómica correspondiente.



XXXXXX