

TEMA 8: BASE QUÍMICA DE LA HERENCIA

1. El ADN como portador de la información genética.
 - 1.1. El ADN y los cromosomas.
 - 1.2. Concepto de gen.
 - 1.3. Conservación de la información genética: la replicación del DNA.
 - 1.3.1. Concepto de replicación
 - 1.3.2. Propiedades de la replicación.
 - 1.3.3. Mecanismo de la replicación.
 - 1.3.4. Corrección de errores.
 - 1.4. Expresión de la información genética:
 - 1.4.1. Transcripción
 - 1.4.2. Traducción.
 - 1.4.3. El código genético.
2. Alteraciones de la información genética.
 - 2.1. Concepto de mutación. Ejemplos de mutaciones
 - 2.2. Causas de las mutaciones.
 - 2.3. Consecuencias de las mutaciones.
 - 2.3.1. Consecuencias Beneficiosas: evolutivas.
 - 2.3.2. Efectos perjudiciales.
3. Células madre: Concepto, estudios sobre células madre en Andalucía y sus posibles aplicaciones.

OBJETIVOS

1. Reconocer al ADN como molécula portadora de la información genética. Recordar que el ADN es el componente esencial de los cromosomas.
2. Entender el gen como el fragmento de ADN que constituye la más pequeña unidad funcional.
3. Relacionar e identificar el proceso de replicación del ADN como el mecanismo de conservación de la información genética.
4. Reconocer la necesidad de que la información genética se exprese y explicar brevemente los procesos de transcripción y traducción por los que se realiza dicha expresión.
5. Comprender la forma en que está codificada la información genética y valorar su universalidad.
6. Definir las mutaciones como alteraciones genéticas.
7. Distinguir entre mutación espontánea e inducida y citar algunos agentes mutagénicos: rayos UV, radiaciones ionizantes, agentes químicos y agentes biológicos.
8. Destacar que las mutaciones son necesarias pero no suficientes para explicar el proceso evolutivo.
9. Reconocer el efecto perjudicial de gran número de mutaciones y relacionar el concepto de mutación con el de enfermedad hereditaria.
10. Conocer el estado de desarrollo de los estudios sobre células madre en Andalucía y sus posibles aplicaciones en el campo de la división y diferenciación celular (regeneración de tejidos y órganos, así como en la curación de algunos tipos de cánceres).

1.- EL ADN COMO PORTADOR DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA

Introducción.- Los requisitos que debe tener la molécula portadora de la información genética son los siguientes:

- Tiene que ser químicamente estable.
- Poseer capacidad de replicación.
- Que la información genética pueda transmitirse de una generación a otra.
- Aunque químicamente estable, debe ser susceptible de sufrir algunas variaciones (mutaciones) que permiten la evolución.

1.1. EL ADN Y LOS CROMOSOMAS

La gran aportación de Mendel (1865) fue considerar que los caracteres hereditarios están determinados por unidades individualizadas que se transmiten de generación en generación, a las que denominó "Factores hereditarios".

Posteriormente a los **factores mendelianos** se les dio el nombre de **genes**.

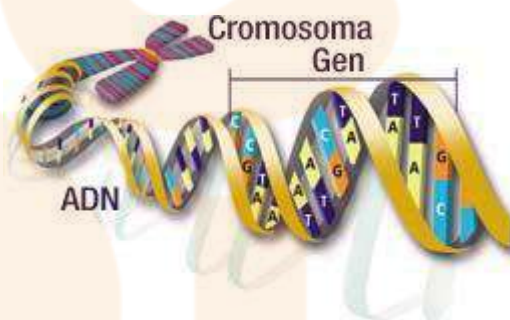
Cada gen es responsable de la expresión de un carácter y presenta dos alternativas alélicas o alelos, uno de origen paterno y el otro materno.

Los **factores hereditarios están en los cromosomas**. Esta afirmación constituyó la base de la teoría cromosómica de la herencia.

Los cromosomas son la estructura cuaternaria del ADN que se ha empaquetado en un espacio muy reducido. Cada cromosoma contiene una única molécula de ADN asociada a proteínas.

Cada especie tiene un número característico de cromosomas, organizados en pares (**cromosomas homólogos**). Cada miembro de un par de cromosomas es similar, pero no idéntico, a su compañero.

Ejemplos: la cebolla tiene 16 (organizados en 8 pares), la mosca de la fruta *Drosophila melanogaster*, 8, y los seres humanos, 46. De esto **no** se desprende que una mayor cantidad de cromosomas equivale a ser más inteligente.



1.2. CONCEPTO DE GEN

-En 1952 Alfred Hershey y Martha Chase confirmaron experimentalmente y de manera irrefutable que es el ADN, y no las proteínas, la molécula portadora de la información genética. El papel genético del ADN se consolidó con otros dos conjuntos de datos: 1) Casi todas las células somáticas de cualquier especie tienen la misma cantidad de ADN. 2) Las proporciones de bases nitrogenadas son las mismas en el ADN de todas las células de una misma especie, pero varían en distintas especies.

Se puede definir **un gen como un segmento de ADN que tiene una determinada función. El ADN es por tanto una sucesión lineal de genes, y este conjunto de genes de un individuo constituye su genoma.**

La función de la mayoría de los genes consiste en contener información para la síntesis de una proteína o de una molécula de ARN. Estos genes se denominan genes estructurales, y son los mejores conocidos, aunque también existen genes con otras funciones, como los genes reguladores, encargados de regular la expresión de otros genes.

Existe una diferencia fundamental en la organización del material genético en células Procariotas y Eucariotas; en las primeras la secuencia de nucleótidos del ADN de un gen presenta información para la síntesis de una proteína (**exones**); en Eucariotas un gen presenta secuencias de nucleótidos con información, es decir que codifican aminoácidos de las proteínas, llamadas **exones**, y secuencias sin información, denominadas **intrones**.

Desde este descubrimiento se considera que los genes son discontinuos y están partidos y dispersos en pequeños segmentos a lo largo de las moléculas de ADN. Solamente mediante procesos de corte y

empalme muy precisos, en el ARN, estos segmentos se juntan antes de que se sintetice la proteína.

Esto permite que algunos de los exones de un gen se transcriban a distinto ARNm. y por tanto se traduzcan a más de una proteína, lo que explica por qué hay secuencias de aminoácidos muy parecidas en proteínas más o menos emparentadas y que ésta sea una de las causas de que la potencialidad genética para producir distintas proteínas sea mucho mayor que el número de genes de un individuo.

Ha habido una revolución en el concepto de gen, desde que se enunció a principios del siglo XX, cuando hubo que dar nombre a los factores mendelianos, y que consideraba que el gen ocupa un lugar fijo en el cromosoma denominado locus y estable salvo mutaciones esporádicas, hasta la idea actual, que es mucho más amplia, basada en los experimentos de Barbara McClintock en 1951, sobre las causas de las mutaciones en el maíz, que le llevaron a considerar que **hay elementos génicos móviles o "saltarines", llamados transposones**, que tienen la facultad de saltar de un lugar a otro del genoma, lo que produce una fuente de variabilidad en el mensaje genético.

Paralelamente se ha ido ampliando su función biológica, pasando de considerar "un gen- una enzima", al de un "gen- una cadena polipeptídica" o lo que es lo mismo "un gen- una proteína", a partir de los estudios sobre la expresión génica de los años 60, concepto que se sigue manteniendo en la actualidad, a pesar de que la naturaleza fragmentada de los genes en eucariotas permite que la maduración del ARN pueda originar más de una proteína con distintas funciones biológicas.

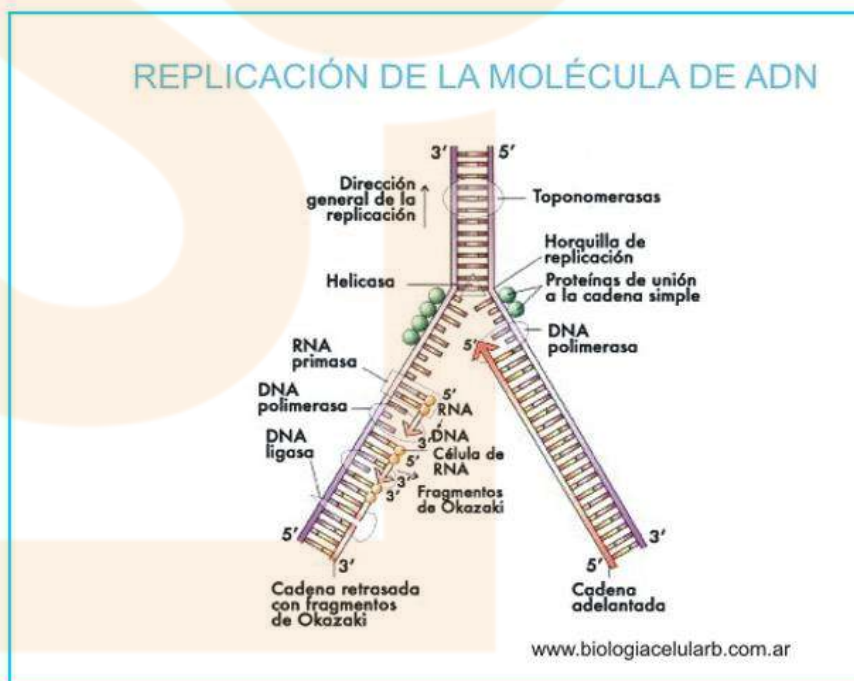
1.3. CONSERVACIÓN DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA: REPLICACIÓN DEL ADN

1.3.1. Concepto de replicación

Proceso mediante el cual a partir de una molécula de ADN en doble hélice se sintetizan dos idénticas. La molécula "parental" sirve de molde para las moléculas hijas. La replicación tiene lugar cada vez que la célula se divide.

1.3.2. Propiedades de la replicación

- Es semiconservativa: cada célula conserva la mitad de la molécula de ADN de la célula anterior y la otra mitad se sintetiza en cada generación. Con la síntesis semiconservativa se obtienen dos hélices idénticas entre sí e idénticas, también, a la doble hélice parental, con lo que la información genética se mantiene de generación en generación.
- Es multifocal (en caso de eucariotas) es decir comienza en muchos puntos a la vez.
- Es bidireccional: a partir de un punto u horquilla de replicación, las dos hebras se replican a la vez
- Avanza por adición de nucleótidos al extremo 3', es decir, se sintetiza en sentido $5' \rightarrow 3'$
- Es semidiscontinua, una de las hebras (llamada conductora) se sintetiza de modo continuo, pero en la otra la síntesis es discontinua.
- La iniciación de la síntesis de cada fragmento requiere un extremo hidroxilo libre que es proporcionado por un ARN cebador.



1.3.3. Mecanismo de la replicación

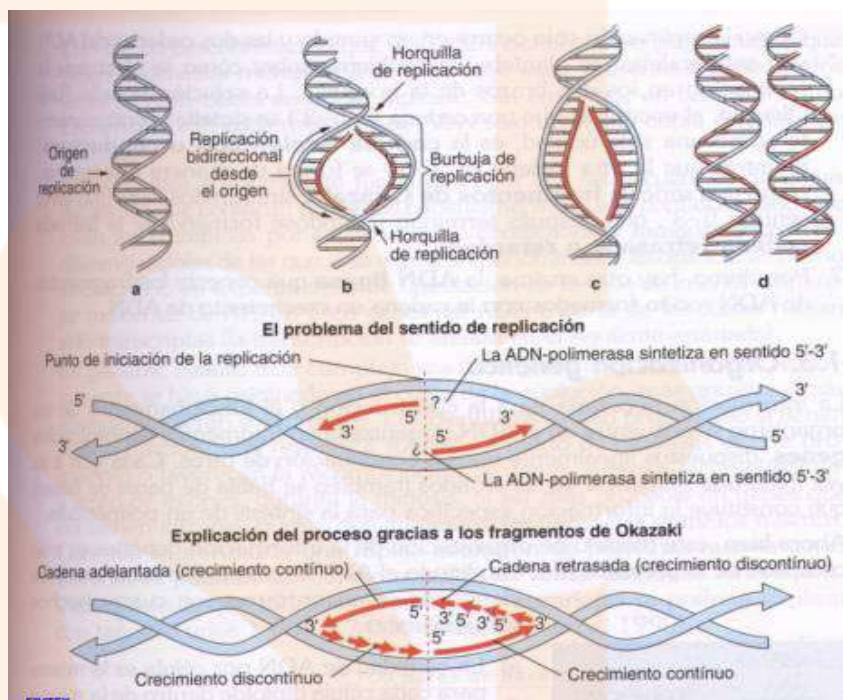
La replicación del ADN es un proceso complejo en el que intervienen más de 20 proteínas distintas, agrupadas en complejos enzimáticos. Las principales enzimas son: ADN polimerasas, primasas, nucleasas y ligasas.

En el proceso de replicación se distinguen las siguientes fases:

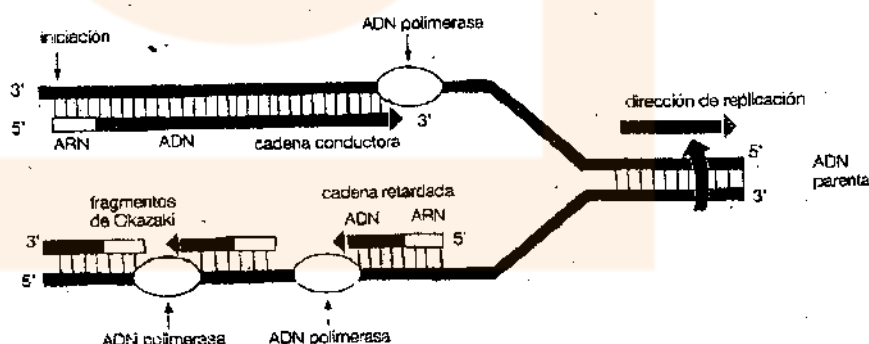
a) Iniciación: Comienza en un punto del ADN denominado **origen de replicación**. A continuación, las enzimas helicasas, topoisomerasas y girasas se encargan de abrir la doble hélice manteniendo la apertura sin tensión, y una secuencia de ARN (cebador) sintetizada por la primasa, es incorporada al punto de iniciación. Se genera la llamada **horquilla de replicación** (por su forma de Y).

b) Síntesis de las nuevas cadenas: Actúa una ADN polimerasa, que a partir del cebador comienza a sintetizar en dirección 5' → 3' una hebra de ADN. Como la replicación sólo ocurre en un sentido y las cadenas de ADN son antiparalelas, se plantea un problema sobre cómo se

efectuaría la replicación en los dos brazos de la horquilla. La solución la halló Okazaki, al encontrar que una cadena (5' → 3') se sintetiza de manera **continua**, es la denominada **cadena conductora**. Sin embargo, la replicación de la otra cadena tiene lugar en pequeños fragmentos de ADN (fragmentos de Okazaki), sintetizados cada uno en sentido 5' → 3', que después terminan uniéndose formando la **cadena retardada**.



c) A continuación una **nucleasa** actúa separando el ARN cebador del inicio de la hebra conductora y de cada uno de los fragmentos de Okazaki. En este último caso (el de la hebra retardada) también rellena los huecos dejados con nucleótidos de ADN.



d) Por último, interviene una ligasa que (en caso de la hebra retardada) une los fragmentos sintetizados y ya desprovistos del ARN cebador.

1.3.4. Corrección de errores

Hay enzimas correctoras, que deben reconocer, eliminar y sustituir al nucleótido mal emparejado. Los errores (cambios en el ADN) llamados mutaciones, tienen gran interés, ya que constituyen una fuente de variabilidad genética.

Diferencias en Replicación:

- **Procariotas:** Se realiza en nucleóide, intervienen 3 ADN polimerasas, no es simultánea y no hay duplicación de Histonas(no tienen).
- **Eucariotas:** Se realiza en el núcleo. Intervienen 5 ADN polimerasas, es simultánea y se duplican las histonas.

1.4 EXPRESION DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA

La expresión del mensaje genético, es decir, el paso de información del ADN a la síntesis de una determinada proteína, se realiza en dos etapas: una que se realiza en el núcleo o nucleóide y otra que se realiza en los ribosomas. En el núcleo se pasa de una secuencia de bases nitrogenadas de un gen (ADN) a una secuencia de bases nitrogenadas complementarias pertenecientes a un ARNm. Este proceso se denomina **Transcripción**. En los ribosomas se pasa de una secuencia de nucleótidos de ARNm a una secuencia de aminoácidos. Este proceso se denomina **Traducción**.

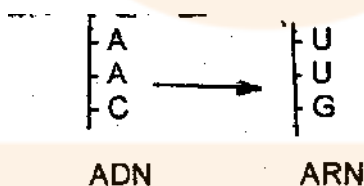


Los ribosomas, pese a ser los robots perfectos capaces de fabricar una enorme diversidad de proteínas a partir de la información contenida en los genes, no son capaces de "leer" directamente esta programación, pues sólo traducen los mensajes contenidos en las secuencias de bases de los ARNm. Es como si los ribosomas no supieran "leer" el idioma del ADN y sólo pudieran interpretar los mensajes cifrados en el idioma del ARNm (de igual manera que el cabezal magnético de un video beta no es capaz de reproducir cintas del sistema VHS). Por todo ello, la transcripción (síntesis de ARNm) de la información genética es el paso necesario previo a la traducción (síntesis de proteínas).

Francis Crick, en 1970, enunció el **dogma central de la Biología molecular**: la información genética contenida en el ADN es transcrita en forma de ARN y traducida a proteínas.

1.4.1. Transcripción

a) Concepto: Es el proceso mediante el cual, a partir de un ADN en doble hélice se sintetiza una sola molécula de ARN complementaria de una de las hebras. Podemos decir que la transcripción es la primera etapa de la expresión génica, mediante la cual se copia la información del ADN en el lenguaje del ARN.



b) Propiedades:

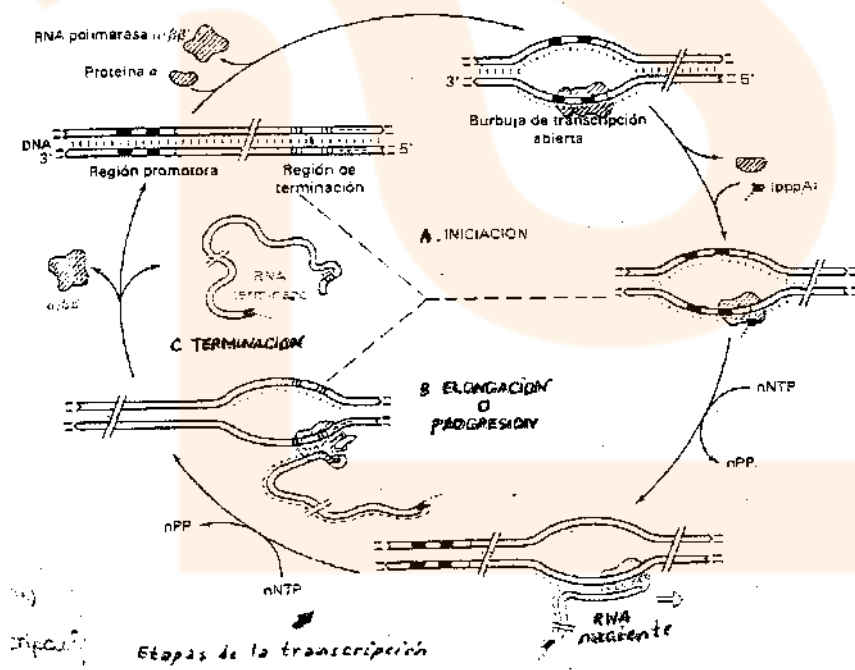
- La transcripción es **selectiva**, es decir, sólo se sintetiza ARN a partir de ciertas regiones(genes) del ADN.
- La transcripción es **monocatenaria**. Cuando se transcribe un gen se copia una sola hebra del ADN por lo que la secuencia del ARN transcrito es complementaria de una de las dos hebras del ADN (sabiendo que la base complementaria de la A es U en el ARN).
- La transcripción es **reiterativa**, es decir, una misma región del ADN puede estar siendo transcrita simultáneamente por varias ARN polimerasas, con lo que se obtienen múltiples copias.

c) Elementos que intervienen :

- Una cadena de ADN que actúa de molde.
- Ribonucleótidos de A, G, C, y U.
- ARN-polimerasa que actúa en dirección $5' \rightarrow 3'$. En las células procariotas hay un solo tipo de ARN-polimerasa pero en las eucariotas hay tres tipos: ARN-polimerasa I, II y III, cada una de las cuales cataliza la síntesis de un ARN distinto.

d) Fases de la transcripción:

- **Iniciación:** La ARN-polimerasa se une al ADN en una región denominada **promotor**, que se encuentra antes del inicio del gen propiamente dicho, es decir, al comienzo de la transcripción. En procariotas hay dos centros promotores (TTGACA y TATAAT) en eucariotas solo uno (TATA).
- **Elongación:** La ARN-polimerasa, después de unirse al promotor, se acopla a una de las cadenas del ADN y desenrolla aproximadamente una vuelta de hélice, con lo que queda al descubierto la hebra de ADN que actuará como patrón. La enzima se desplaza por la hebra patrón en sentido $3' \rightarrow 5'$ mientras que la cadena de ARN se va formando en sentido $5' \rightarrow 3'$ (antiparalela) por la adición de ribonucleótidos. A medida que la ARN-polimerasa se desplaza, el ADN va recuperando su configuración inicial de doble hélice.
- **Terminación:** La ARN-polimerasa continúa añadiendo ribonucleótidos hasta que se encuentra con unas secuencias de terminación a las que reconoce, liberándose por tanto del ADN. En procariotas las secuencias de terminación son aquellas que se leen igual de derecha a izquierda, que de izquierda a derecha. En eucariotas es la secuencia TTATTT que se transcribe como AAUAAA.
- **Maduración del ARN:** El producto inmediato de la transcripción se llama **transcrito primario**, y antes de convertirse en ARNr, ARNm o ARNt sufre una serie de procesos, conocidos colectivamente como **maduración**.



La maduración no es igual en procariotas y eucariotas:

- **En procariotas** los ARNm se transcriben como tales, es decir, no maduran. Por otra parte el transcrito primario que va a originar ARNt y ARNr sufre una serie de reacciones de metilación de bases y eliminación específica de ciertos fragmentos de ARN.

- **En eucariotas** la maduración de los ARNr y ARNt es semejante a procariotas. Sin embargo en las eucariotas también se da maduración del ARNm. El transcrito primario del ARNm eucariótico constituye el llamado ARN heterogéneo nuclear (ARNhn). Para la conversión de ARNhn en ARNm se requieren una serie de procesos: eliminación de secuencias no traducibles (intrones), adquisición de una "cola" de poli A en el extremo 3'. Tras la maduración, el ARNm, que en eucariotas codifica a una sola proteína (ARN monogénico), abandona el espacio nuclear y queda listo para la traducción.

1.4.2. Traducción

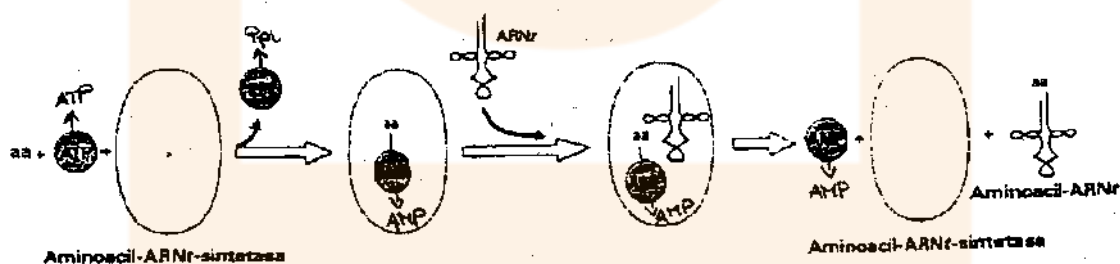
a) Concepto: La traducción es el proceso mediante el cual, a partir de un ARNm, se sintetiza una proteína. La secuencia de bases del ARNm contiene la información necesaria para determinar la secuencia de aminoácidos de la proteína. El término traducción alude a un cambio de lenguaje. En efecto, el ARNm está escrito en un lenguaje de cuatro signos (las cuatro bases A, U, G, C), mientras que la proteína contiene un lenguaje de 20 signos (los 20 aminoácidos codificables). Cada aminoácido está codificado por un grupo de tres bases, llamado **triplete o codón**.

b) Propiedades:

- Es **unidireccional**, es decir, el ARNm se traduce unidireccionalmente, del extremo 5' al 3'.
- Es **reiterativa**, un mismo ARNm puede estar siendo traducido simultáneamente por varias ribosomas, que lo recorren una tras otra, originando polirribosomas. Cada ribosoma sintetiza un ejemplar de la proteína.
- Es **selectiva**. No todo el ARNm se traduce.
- Por la naturaleza misma del proceso (cambio de lenguaje) la traducción **requiere** una molécula que actúe de interprete o adaptador: esta molécula es el **ARNt**.

c) Etapas de la traducción (biosíntesis de proteínas):

- **Activación de los aminoácidos:** Los aminoácidos en presencia de la enzima **aminoacil-ARNt-sintetasa** y de ATP son capaces de unirse a un ARNt específico y dar lugar a un aminoacil-ARNt, liberándose AMP, fósforo y quedando la enzima libre para poder seguir actuando.



- **Iniciación:** El ARNm se une a la subunidad menor del ribosoma. A ellos se asocia el aminoacil-ARNt que lleva el primer aminoácido, gracias a que una de sus asas lleva un anticodón, que es complementario de un codón del ARNm. El primer codón que se traduce es el AUG (que codifica al aminoácido metionina), de ahí que el anticodón que lleva el aminoacil-ARNt específico para él sea UAC.

A este grupo de moléculas se une la subunidad mayor del ribosoma formándose el **complejo ribosomal**.

Todos estos procesos están catalizados por los factores de iniciación y precisan gasto de energía que se la proporciona el GTP.

El complejo ribosomal posee dos centros:

.Un **centro P**, donde se sitúa el primer aminoacil-ARNt que lleva el primer aminoácido (la metionina).

.Un **centro A**: aceptor de nuevos aminoácidos.

- **Elongación de la cadena:** Al centro A se asocia un nuevo aminoacil-ARNt que porta el siguiente aminoácido. El radical carboxílico del aminoácido iniciador se une al grupo amino del siguiente aminoácido, mediante enlace peptídico, formandose en el centro A un **dipeptidil ARNt**.

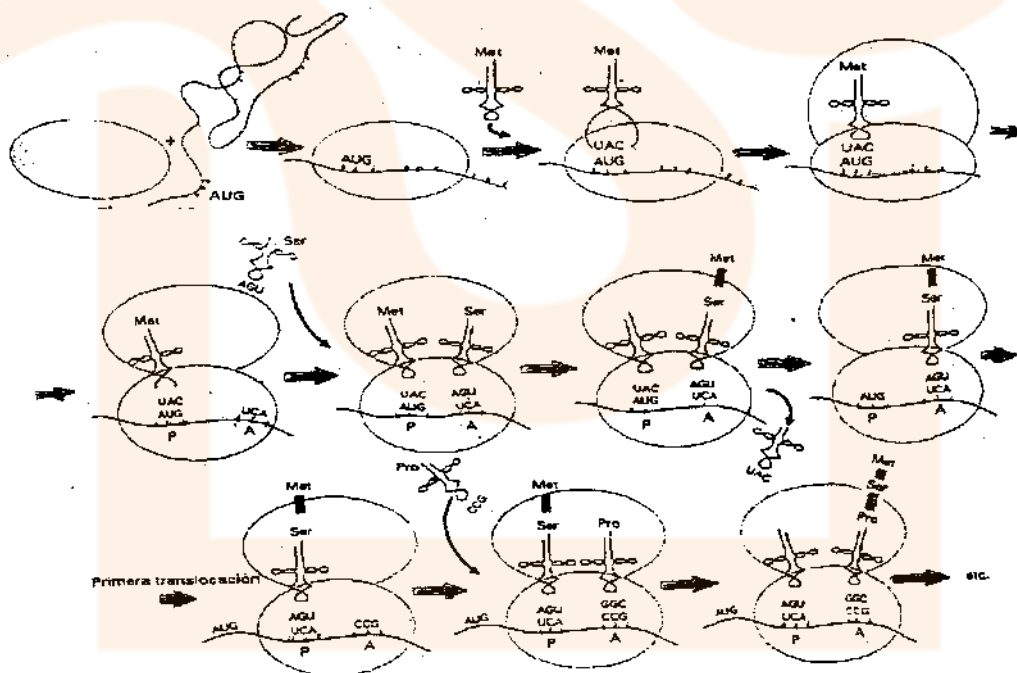
El ARNt que llevaba el primer aminoácido queda libre y sale del ribosoma dejando libre el centroP.

Se produce la **translocación ribosomal**: el dipeptidil-ARNt se coloca en el centro P, dejando libre el centro A para aceptar nuevos aminoácidos.

Aparece el tercer aminoacil-ARNt y se coloca en el centro A, formandose a continuación un tripéptido en A, y se producirá una nueva translocación a P, para que el centro A quede libre y pueda seguir recibiendo al siguiente aminoácido. Y así sucesivamente.

- **Terminación de la síntesis:** La terminación de la síntesis viene determinada por la existencia de tripletes sin sentido: UAA, UAG, UGA.

Estos tripletes no tienen sentido porque no existe ningún ARNt cuyo anticodón sea complementario de ellos, por tanto, se interrumpe la síntesis (Stop).



Asociación de varias cadenas: En la medida que se van sintetizando las cadenas estas van adoptando su estructura secundaria y terciaria, mediante enlaces por puentes de hidrógeno y puentes disulfuro. Algunas proteínas al terminar la síntesis son activas. Otras proteínas para ser activas pierden al aminoácido iniciador y precisan unirse a iones o coenzimas. En el caso de estar formadas por varias cadenas, estas se unen para formar la estructura cuaternaria.

La traducción ocurre de manera similar en las células procariotas y eucariotas.

1.4.3. El código genético

El Código Genético es la clave que establece la correspondencia entre los nucleótidos del ARNm y los aminoácidos, lo que permite traducir el idioma de los genes al de las proteínas. Al presentar cuatro tipos de nucleótidos y existir veinte aa distintos, necesitamos veinte combinaciones diferentes de nucleótidos, de forma que las claves tienen que ser de tres letras(4^3) teniendo 64 combinaciones diferentes de los cuatro nucleótidos que denominamos codones o tripletes de bases. Las características más importantes que tiene son:

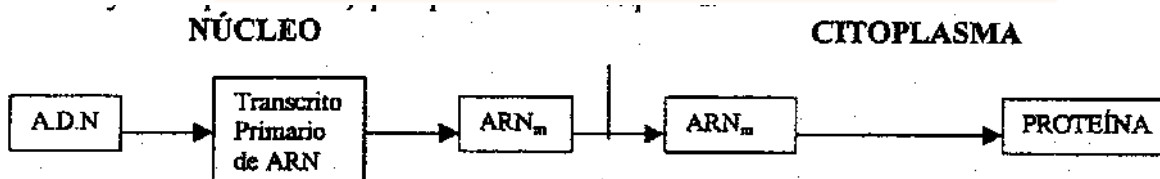
1. Es universal por ser utilizado por todos los seres vivos.
2. No es ambiguo, pues a cada codón le corresponde específicamente un aminoácido.
3. Es degenerado, pues al existir más codones que aminoácidos, a algunos aa le corresponde más de un codón, lo que puede proteger frente a errores en la transcripción, en el caso de cambiarse el triplete y seguir codificando el nuevo al mismo aa.
4. Es unidireccional, los tripletes de ARN.. se leen siempre en dirección $5' \rightarrow 3'$.
5. Presenta tres tripletes sin sentido UAA, UAG, UGA o de terminación y uno de iniciación AUG.
6. La lectura es lineal, no hay solapamiento de bases.

1ª Posición	2ª Posición				3ª Posición
	U	C	A	G	
U	Phe	Ser	Tyr	Cys	U
	Phe	Ser	Tyr	Cys	C
	Leu	Ser	Final	Final	A
	Leu	Ser	Final	Trp	G
C	Leu	Pro	His	Arg	U
	Leu	Pro	His	Arg	C
	Leu	Pro	Gln	Arg	A
	Leu	Pro	Gln	Arg	G
A	Ile	Thr	Asn	Ser	U
	Ile	Thr	Asn	Ser	C
	Ile	Thr	Lys	Arg	A
	Met	Thr	Lys	Arg	G
G	Val	Ala	Asp	Gly	U
	Val	Ala	Asp	Gly	C
	Val	Ala	Glu	Gly	A
	Val	Ala	Glu	Gly	G

CÓDIGO GENÉTICO

1.5. REGULACIÓN DE LA EXPRESIÓN GENÉTICA

La información genética codificada en la secuencia de nucleótidos del ADN origina la síntesis de las proteínas correspondientes, tras los procesos de transcripción y traducción. Sin embargo, la síntesis proteica no tiene lugar continuamente, ya que depende de las necesidades celulares.



La producción excesiva de proteínas metabólicas resulta innecesaria y casi siempre ocasiona alteraciones importantes (recordemos que entre las proteínas se encuentran las enzimas). Por tanto, para evitar el despilfarro de moléculas y energía, los genes sólo se expresan cuando es necesario sintetizar las proteínas adecuadas en cada momento de la vida celular.

2.- AL TERACIONES DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA

2.1. Concepto de mutación

Las mutaciones son alteraciones del material genético (ADN en células y ADN o ARN en virus). Las mutaciones pueden darse en células somáticas y en células germinales. Las mutaciones que se dan en células somáticas, salvo que las conviertan en células cancerosas, carecen de importancia. Las mutaciones que se dan en células germinales si que son trascendentales, ya que se transmitirán a las siguientes generaciones, y todas las células de los descendientes portarán dicha mutación.

2.1.1. Tipos de mutaciones

- a) Mutaciones **génicas** (alteraciones en la secuencia de nucleótidos).
- b) Mutaciones **cromosómicas** (alteraciones de la secuencia de genes de un cromosoma).
- c) Mutaciones **genómicas** (alteración en el número de cromosomas).

a) **Mutaciones génicas o puntuales:** afectan como hemos dicho a la secuencia de bases de un gen. Se clasifican en:

- a₁) **Sustituciones:** son cambios de una base por otra. Provocan la alteración de un único triplete y, por tanto, salvo que indiquen un triplete de parada, o un aminoácido del centro activo de una enzima, no suelen ser perjudiciales. Ej AAACCG cambia a ATACCG
- a₂) Mutaciones por pérdida de nucleótidos (**delecciones**) Ej. AAACCG cambia a AACCG o por inserción de nucleótidos (**adiciones**) Ej. AAACCG cambia a AAAACCG. Suelen originar grandes cambios en la proteína codificada, debido a que cambia la pauta de lectura, y por tanto, alteran todos los tripletes siguientes.

b) **Mutaciones cromosómicas:** son las mutaciones que provocan cambios en la estructura interna de los cromosomas. Se distinguen los siguientes tipos:

- b₁) **Delección** (pérdida de un fragmento del cromosoma). Si el fragmento contienen muchos genes, la delección puede tener consecuencias patológicas. Si afecta a los dos cromosomas homólogos suele ser letal. Ej. abcdef cambia a abcd al perderse el fragmento ef.
- b₂) **Inversión** (cambio de sentido de un fragmento del cromosoma). Ej abcdef cambia a abcfed. Las consecuencias son para los descendientes, si durante la meiosis se produce un entrecruzamiento dentro de la inversión.
- b₃) **Duplicación** (repetición de un segmento del cromosoma). Permite aumentar el material genético y, gracias a posteriores mutaciones, pueden determinar la aparición de nuevos genes.(evolución) Ej. abcdef cambia a abcabcdef.
- b₄) **Translocación** (cambio de posición de un segmento del cromosoma). No suelen perjudicar al individuo, pero si a la descendencia. Ej. abcdef cambia a abcefd.

c) **Mutaciones genómicas.** Son mutaciones que afectan al genoma, variando el número de cromosomas de alguna o todas las células de un individuo. Estas se suelen producir por errores en la separación (disyunción) de los cromosomas durante la meiosis. Se distinguen estos tipos:

- c₁) **Aneuploidía.** Es una alteración en el número normal de ejemplares de uno o más tipos de cromosomas, sin llegar a afectar al juego completo: si falta un cromosoma se habla de **monosomía** ($2n-1$) y si hay un cromosoma de más es una **trisomía** ($2n+1$). En los humanos son bastante conocidas algunas aneuploidias (ver cuadro).
- c₂) **Euploidía.** Es la alteración en el número normal de dotaciones haploides (juegos cromosómicos) de un individuo. Incluye la poliploidía y la monoploidía. El poliploidismo se da de forma natural y con bastante frecuencia en vegetales, y ha sido utilizado en experimentos de laboratorio para obtener especies en las que mejoren algunas de sus propiedades, de modo que soporten mejor la sequía, sean más resistentes a plagas, etc. En animales no suelen ser viables las células poliploides.

	Nombre de la enfermedad	Tipo de mutación genómica	Cuadro clínico
Por alteraciones en los autosomas	Síndrome de Down	Trisomía del cromosoma 21 (tienen 47 cromosomas).	Deficiencia mental. Rasgos faciales orientales. Cara plana y ancha.
	Síndrome de Edwards	Trisomía del cromosoma 18 (tienen 47 cromosomas).	Retraso mental y en el desarrollo. Hipertensión. Orejas deformadas.
Por alteraciones en los heterocromosomas	Síndrome de Turner	Un solo cromosoma X (44 autosomas + X).	Mujeres con retraso en el crecimiento, infantilismo sexual y esterilidad.
	Síndrome triple X	Tres cromosomas X (44 autosomas + XXX).	Mujeres con mamas poco desarrolladas y genitales externos infantiles.
	Síndrome de Klinefelter	Tres heterocromosomas (44 autosomas + XXY).	Hombres con genitales pequeños. Ausencia de espermatogénesis. Retraso mental.
	Síndrome duplo Y	Tres heterocromosomas (44 autosomas + XYY).	Hombres con retraso mental. altos y violentos.

CUADRO II. Aneuploidías.

2.2. Causas de las mutaciones

Las mutaciones pueden producirse por:

- Errores espontáneos no corregidos en la replicación del ADN (**mutaciones espontáneas**). Su frecuencia depende de: frecuencia de la multiplicación celular, secuencia de bases nitrogenadas del gen y factores ambientales.
- Acción de los denominados **agentes mutagénicos (mutaciones inducidas)**. Entre estos agentes se pueden citar:
 - Agentes físicos: 1₁) **Radiaciones ionizantes** de longitud de onda corta (rayos x, rayos gamma emisión de partículas radiactivas (partículas alfa, partículas beta y neutrones, etc), provocan en los seres vivos cambios enzimáticos, alteración en los cromosomas y mutaciones génicas.
 - Radiaciones no ionizantes** (rayos U.V) provocan el paso de electrones a niveles energéticos más altos, pudiendo dar lugar a alteraciones en el emparejamiento de las bases nitrogenadas(dímeros de timina)
- Sustancias químicas, como: el ácido nitroso, el gas mostaza, ciertos colorantes, algunos componentes del tabaco, etc. Sus efectos suelen ser más retardados que las radiaciones y provocan: emparejamiento erróneos de las bases nitrogenadas, sustituciones de bases nitrogenadas, introducción de ciertas moléculas en la cadena de ADN, lo que provoca un cambio en el mensaje genético.
- Biológicos. Ciertos virus y los transposones(segmentos móviles de ADN)

2.3. Consecuencias de las mutaciones

2.3.1. Consecuencias Beneficiosas. Junto con la recombinación genética originan variabilidad de las poblaciones y por tanto **Evolución** de éstas. Las mutaciones que afectan al ADN de las células germinales se heredan y son origen de variabilidad genética. Si no hubiera mutaciones, es decir, si no hubiera cambios en las proteínas que éstas controlan, los organismos no podrían adaptarse a las nuevas situaciones que surgirían en el ambiente y se extinguirían. Para que exista la adaptación de las especies al medio y la aparición de nuevas especies es necesario que exista variabilidad heredable, a partir de la cual la selección natural vaya escogiendo a aquella alternativa más eficaz.

Las mutaciones más importantes desde el punto de vista evolutivo son:

- Las que actúan de forma repetida sobre un determinado gen (mutaciones génicas recurrentes), favoreciendo cambios rápidos.
- Las mutaciones cromosómicas. Ej: duplicación y mutación de fragmentos cromosómicos han hecho posible la aparición de las diversas cadenas de Hemoglobinas($\alpha, \beta, \delta, \gamma$), a partir de una única globina ancestral.
- Las mutaciones genómicas. Principalmente en vegetales(Poliploidía) producen órganos más desarrollados
- Las mutaciones que provocan unión de cromosomas. Ej: el cromosoma 2 del ser humano parece que procede de la fusión de 2 cromosomas(que aún se encuentran en los primates superiores actuales), de una especie ancestral.

2.3.2. Consecuencias perjudiciales. La mayoría de las mutaciones son perjudiciales ya que provocan efectos: **letales** (muerte de más del 90%), **Subletales** (muerte de menos del 10%); porque afectan a una proteína que participa en procesos trascendentales para la vida. En otros casos las mutaciones son compatibles con la vida aunque sean **patológicas** (provocan enfermedad o malformación). Si las mutaciones aparecen en las células somáticas de un individuo (Adquirida por el medio ambiente) sólo él tendrá la enfermedad o malformación. (por ejemplo: Cánceres, la anemia falciforme, enanismo hipofisiario, etc.). Si las mutaciones aparecen en las células germinales que son las que originan los gametos o células sexuales podrá dársele a sus descendientes (enfermedades Hereditarias) ya que se originan por un cambio en el material genético que se va heredando de padres a hijos.

Puede ocurrir una alteración espontánea durante la meiosis o las divisiones celulares que siguen a la fecundación; en este caso, se originará una línea hereditaria de la mutación a partir de ese individuo, ya que el cambio afecta a todas sus células.

Se puede heredar la enfermedad, la propensión a padecerla en un futuro, o ser portador de ella.

Cuando el cambio se produce en el material genético de las células somáticas no es heredable, y se denominan enfermedades genéticas.

ACTIVIDADES TEMA 8: SELECTIVIDAD ANDALUCÍA.

• Sep 96 B-1 apartado b)

Tradicionalmente la insulina se ha obtenido por purificación a partir de vísceras. Actualmente, se produce insulina humana a partir de microorganismos modificados genéticamente. ¿Qué ventajas ofrece la producción biotecnológica de la insulina?

• Sep 96 B-2

- Defina el concepto de mutación.
- El tabaco aumenta significativamente la incidencia del cáncer de pulmón. Proponga una explicación a este hecho.

• Jun 97 A-2

- Explique en qué consiste la "manipulación genética". Exponga una posible aplicación en la agricultura.
- Desde un punto de vista ético, proponga un argumento a favor y otro en contra de la manipulación genética en los seres vivos.

• Sep 97 B-3

Se representa un fragmento de ADN; las flechas indican el sentido de lectura. Además se muestra el código genético. Responda razonadamente a las siguientes preguntas.

- Escriba la secuencia del ARNm derivado del ADN.
- Escriba la secuencia de aminoácidos de la proteína sintetizada.
- ¿Cómo se denominan los procesos implicados en los dos apartados anteriores?
- Si se conociese la secuencia de aminoácidos de una proteína. ¿se podría averiguar la secuencia de bases del ADN que la codifica?

→ → → → → → → → → → → → →
T A C A A A G G C C A T G A T T C A C G A C G T T T T G A G

1ª posición	2ª posición				3ª posición
	U	C	A	G	
U	Pro	Ser	Tyr	Cys	U
	Pro	Ser	Tyr	Cys	C
	Leu	Ser	STOP	STOP	A
	Leu	Ser	STOP	Tyr	G
C	Leu	Pro	His	Arg	U
	Leu	Pro	His	Arg	C
	Leu	Pro	Gln	Arg	A
	Leu	Pro	Gln	Arg	G
A	Ile	Thr	Asn	Ser	U
	Ile	Thr	Asn	Ser	C
	Ile	Thr	Lys	Arg	A
	Met	Thr	Lys	Arg	G
G	Val	Ala	Asp	Gly	U
	Val	Ala	Asp	Gly	C
	Val	Ala	Glu	Gly	A
	Val	Ala	Glu	Gly	G

• **Jun 98 A-3**

La figura muestra un juego de cromosomas humanos. Responda razonadamente a las siguientes cuestiones.



- ¿Existe alguna anomalía?. Si la hay, ¿en qué consiste?
- ¿Por qué se agrupan los cromosomas en parejas? ¿Cuál es su significado?
- ¿Qué dotaciones cromosómicas tenían los gametos que originaron este cariotipo?
- ¿Cuál es el sexo de la persona a la que pertenece el cariotipo?

• **Jun 98 B-2**

- Defina qué es una mutación. Justifique por qué las mutaciones son necesarias para la evolución.
- La utilización de diversos compuestos químicos está disminuyendo el espesor de la capa de ozono en la atmósfera, sobre todo en el hemisferio sur. También se ha observado que en Australia ha aumentado la incidencia del cáncer de piel. Proponga una hipótesis que relacione ambos hechos.

• **Sep 98 A-2**

- Dibuje un esquema de la molécula de ADN, señale sus componentes y explique brevemente su replicación.
- Dada la siguiente secuencia de ADN: ATA ACA TCG ATC TAC, deduzca la secuencia del ARNm y de los anticodones de los ARNt que intervienen en la síntesis del correspondiente polipéptido.

• **Sep 98 A-2 apartado b)**

Un fragmento génico tiene la siguiente secuencia: ATG GCC AGA TGA AAA CGG, ¿Cuántos aminoácidos tendrá el polipéptido que codifica? ¿qué pasaría con la secuencia polipeptídica si una mutación provocase la pérdida del primer nucleótido (A). ¿y si la mutación suprimiese los tres primeros nucleótidos (ATG)

• **Sep 98 B-2**

- Defina el término mutación y distinga entre mutaciones espontáneas e inducidas. Cite dos tipos de agentes mutagénicos. Comente los efectos perjudiciales de las mutaciones.
- Cuando se habla de mutaciones generalmente se les atribuye un efecto pernicioso. ¿Cree que pueden tener efectos beneficiosos? Razone la respuesta.

• **Jun 99 A-1**

(a) Defina qué es el código genético y explique sus propiedades.

(b) Al analizar el ADN de un organismo extraterrestre hipotético, se ha observado que posee las mismas bases que el ADN de los organismos terrestres, sin embargo las proteínas del organismo extraterrestre contienen hasta 64 tipos de aminoácidos distintos.

¿Qué diferencias cree usted que pueden existir entre el código genético que presenta el organismo extraterrestre y el que se presenta en los organismos terrestres?

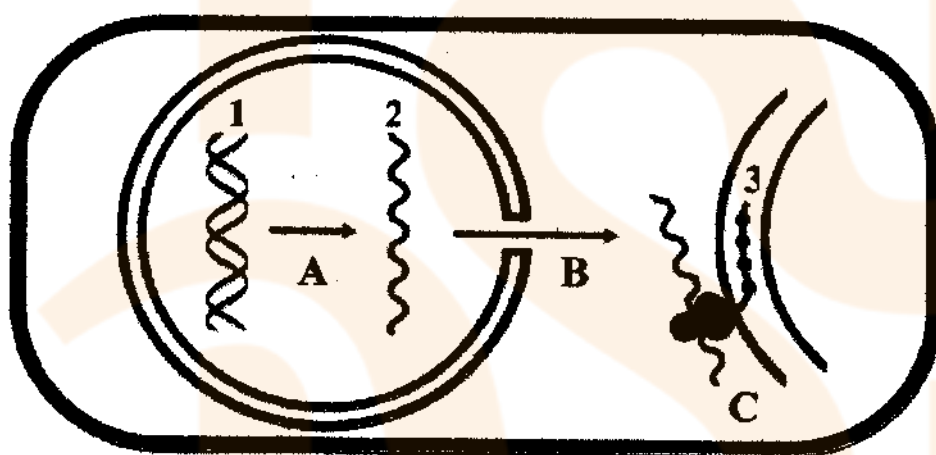
• **Jun 99 B-2**

(a) ¿Cómo se conserva y fluye la información genética de los seres vivos? Describa brevemente cada uno de los procesos biológicos implicados.

(b) Mediante la clonación se puede teóricamente "copiar" un ser humano a partir de cualquier célula somática del cuerpo. ¿El nuevo ser humano producido (llamado clon) será idéntico al ser humano del cual se ha extraído la célula somática? Razone la respuesta.

• **Jun 99 B-3**

A la vista del dibujo esquemático, responda razonadamente a las siguientes cuestiones.



(a) ¿Qué nombre reciben las moléculas representadas con números?

(b) ¿Cómo se denominan los procesos representados con letras?

(c) ¿Qué orgánulos están implicados en el proceso representado con la letra C?

(d) ¿Podría darse en sentido inverso alguno de los procesos representados?

• **Jun 2000 A-2**

(a) Defina qué es una mutación. ¿Son necesarias las mutaciones en la evolución? ¿Son suficientes? Razone las respuestas.

(b) Si se somete una célula a la acción de un agente mutagénico, ¿qué efectos puede causar sobre la secuencia de bases del DNA y, por tanto, sobre la célula? ¿Estos efectos serán siempre transmisibles a la descendencia? Razone las respuestas.

• **Sep 2000 B-2**

(a) Exponga qué se entiende por "mejora genética", y en qué consisten los procedimientos clásicos de mejora genética.

(b) Actualmente existen bacterias que fabrican hormonas humanas (por ejemplo la insulina). ¿Cómo han podido obtenerse estas bacterias? Exponga algún procedimiento que permita que una bacteria fabrique una proteína de otro organismo.

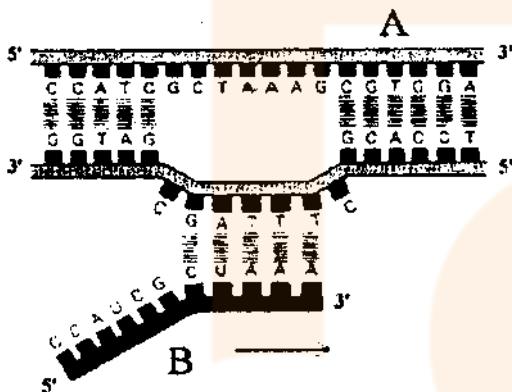
• **Jun 2001 A-3**

Realice un esquema general de cómo se lleva a cabo la expresión de la información genética, describiendo brevemente los procesos implicados en esta expresión y los pasos de que consta cada uno de ellos.

• **Jun 2001 B-7**

Observe la figura adjunta y responda razonadamente a las siguientes cuestiones.

- a).- ¿Qué proceso representa el esquema?. Identifique los elementos señalados con las letras A y B, indicando cuáles son sus principales semejanzas y diferencias.
b).- Indique la finalidad, dónde se realiza y describa las etapas del proceso que representa el esquema. Indique qué significado tienen en el esquema las anotaciones 5' y 3'



• **Jun 2002 A-3**

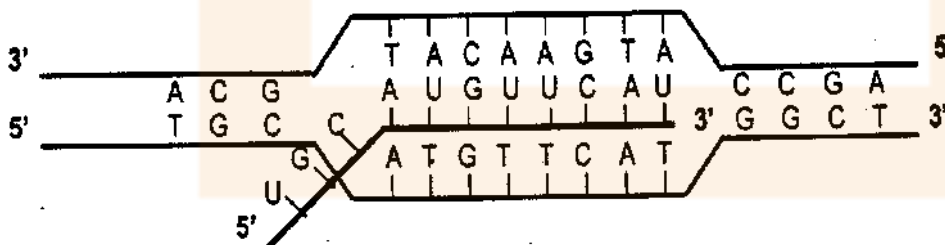
Explique qué es la regulación de la expresión génica y por qué es necesaria. ¿Qué son genes estructurales y genes reguladores?.

• **Jun 2002 A-5**

Si se conociese la secuencia de aminoácidos de una proteína, ¿podría determinarse exactamente la secuencia de nucleótidos del ADN que la codifica?. ¿Ha aportado el descubrimiento del código genético alguna evidencia a favor de la teoría que considera que todos los seres vivos tienen un origen común?. Razone ambas respuestas.

• **Jun 2002 B-7**

A la vista de la imagen, conteste a las siguientes cuestiones.



- a).- Indique razonadamente de qué proceso se trata. ¿En qué lugar de la célula se produce?. ¿Cómo afectaría a este proceso una elevación brusca de la temperatura por encima de los 80°C?
b).- Explique la composición y estructura de la molécula resultante. ¿Cuáles son las posibles funciones de la molécula formada?

- **Sep 2002 A-3**

Defina el proceso de transcripción. Indique dónde tiene lugar y explique cómo se realiza.

- **Sep 2002 A-5**

Si una mutación puntual en el ADN provoca la sustitución de un aminoácido por otro en una determinada proteína, ¿qué efectos podrían producirse en la estructura y función de dicha proteína? Razone la respuesta.

- **Sep 2002 B-6**

Suponga que se ha clonado un individuo transfiriendo el núcleo de una célula de hígado totalmente diferenciada a un óvulo sin núcleo. ¿Tendrá el nuevo individuo todos los genes o tendrá únicamente aquellos que se expresaban en la célula del hígado? ¿Por qué?

- **Jun 2003 A-3**

Indique qué es la replicación. Describa este proceso. ¿Qué significa que la replicación es semiconservativa?

- **Jun 2003 B-6**

Al realizar el cariotipo de una persona se observó que uno de los cromosomas de la pareja 8 había intercambiado un brazo con otro de la pareja 14. ¿Qué consecuencias podría tener este hecho? ¿Será esta característica transmisible a la descendencia?

- **Sep 2003 B-5**

Redacte un texto en el que se relacionen de forma coherente los siguientes términos: aminoácidos, poros nucleares, ARN mensajero, ARN transferente, ribosomas, código genético, ADN y proteínas.

- **Modelo 2004 A-3**

Indique el significado de las siguientes afirmaciones: las dos hebras de una molécula de ADN son antiparalelas; la replicación del ADN es semiconservativa; la replicación del ADN es bidireccional; una de las cadenas del ADN se replica mediante los fragmentos de Okazaki. Razone las respuestas.

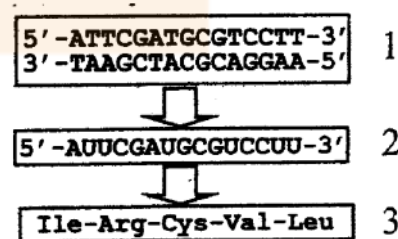
- **Modelo 1 2005 A-5**

Si el código genético no fuese universal ¿qué ocurriría al introducir el gen que codifica la insulina de ratón en una bacteria? ,

- **Modelo 2 2005 A-6**

En relación con el esquema adjunto, conteste las siguientes cuestiones:

a).- ¿Cómo se denominan cada uno de los pasos indicados con flechas en el esquema [0,2] y dónde se llevan a cabo en una célula eucariótica? [0,2]. Escriba qué codones corresponden a cada uno de los 5 aminoácidos [0,3]. Si una mutación puntual provoca que la primera base de la molécula 2 pase a ser una C en vez de una A, ¿qué cambio se origina en la secuencia de la molécula 3? [0,3].



b).- Describa brevemente el proceso de síntesis de la molécula 3 e indique las fases de las que consta [1].

• **Modelo 4 2005 A-4**

Exponga razonadamente si el ADN de una célula de la piel humana de un individuo contendrá la misma información genérica que una célula del hígado. ¿Sintetizan las dos células las mismas proteínas? .Razone las respuestas.

• **Modelo 5 2005 B-4**

Suponga que en un fragmento de ADN que codifica un polipéptido se produce una mutación que cambia un par de bases por otro. Debido a ello, cuando la célula sintetice de nuevo el polipéptido pueden ocurrir cualquiera de los cuatro hechos siguientes:

1. Que codifique el mismo aminoácido.
2. Que se sustituya un aminoácido por otro distinto.
3. Que el nuevo polipéptido sintetizado sea más corto.
4. Que el nuevo polipéptido sintetizado sea más largo.

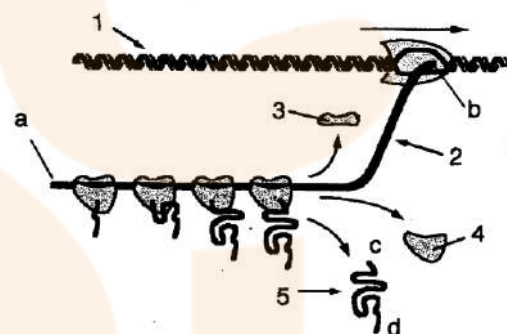
Basándose en sus conocimientos del código genético, explique cómo se produciría cada uno de estos Resultados

• **Modelo 6 2005 B-6**

En relación con la figura adjunta, responda las siguientes cuestiones:

a).- ¿Cómo se denominan los dos procesos biológicos representados? [0,5]. Identifique los distintos elementos de la figura señalados con números [0,5].

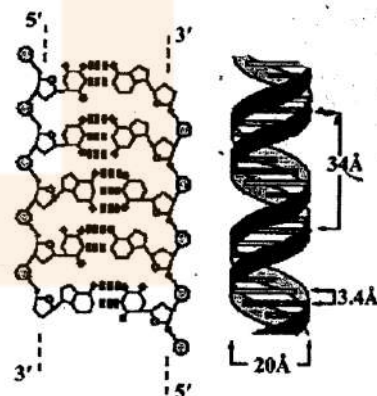
b).- Identifique los extremos del elemento 2 (a y b) y los extremos del elemento 5 (c y d) [0,5]. ¿Cuál es la composición química de los elementos señalados con los números 3 y 4?[0,5].



En relación con la figura adjunta, responda las siguientes cuestiones:

a). Nombre el tipo de molécula de que se trata [0,25]. Cómo se denominan sus monómeros [0,2] y cuál es su composición [0,3]. Considerando la molécula en sentido longitudinal, las notaciones 3' y 5' se sitúan en posiciones opuestas. Explique el significado de este hecho [0,25].

b). ¿Cómo se denomina el proceso por el cual esta molécula se duplica? [0,2]. Explíquelo brevemente [0,8].

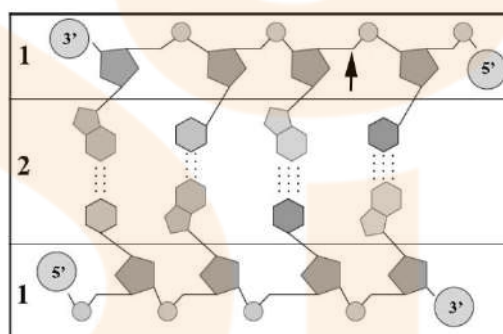


2007

- **Mod. 1 A-3.-** Explique cuál es la finalidad de la replicación y de la transcripción [0,5]. Explique la traducción. Dibuje el inicio de la traducción.
- **Mod. 1 B-5.-** ¿Podrían los 20 aminoácidos estar codificados por un código genético constituido por diplete de las cuatro bases nitrogenadas? Razone la respuesta [1].
- **Mod. 2 A-3.-** Explique brevemente el proceso de replicación [1]. Indique la finalidad de este proceso [0,5] y el significado de la afirmación: “la replicación del ADN es semiconservativa” [0,5].
- **Mod. 3 A-2.-** Explique los conceptos de gen, mutación, recombinación y segregación cromosómica.
- **Mod. 4 A-4.-** Explique razonadamente por qué el orden de los nucleótidos en el ADN determina los caracteres del fenotipo de los organismos [1].
- **Mod. 5 A-3.-** Defina el término mutación [0,5] y distinga entre mutaciones espontáneas e inducidas [1]. Comente dos ejemplos en los que se pongan de manifiesto los efectos perjudiciales de las mutaciones [0,5].
- **Mod. 5 A-6.-** En relación con la figura adjunta, conteste las siguientes cuestiones:

a).- ¿Qué tipo de biomolécula representa? [0,25]. Indique el nombre de las moléculas incluidas en los recuadros 1 y 2 [0,25] e identifique los enlaces señalizados con puntos [0,25]. Identifique el enlace señalado con la flecha [0,25].

b).- Cite los procesos fundamentales para la vida relacionados con esta molécula [0,2] y explique el significado biológico de cada uno [0,8].

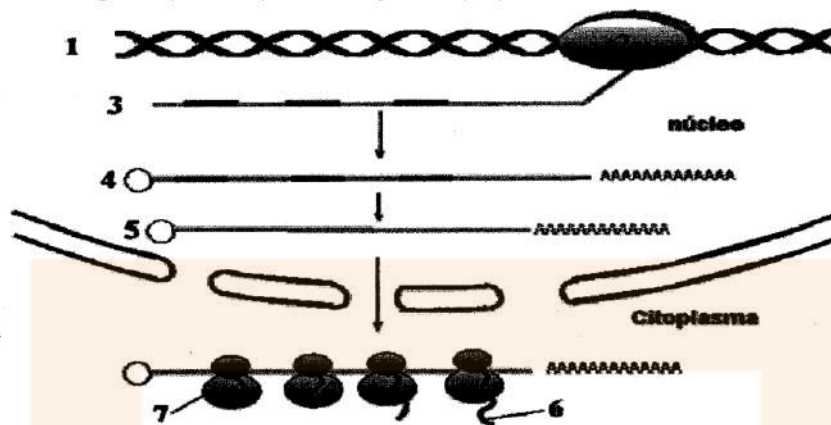


2008

- **Mod. 1 A-2.-** Defina el concepto de mutación [0,6]. Diferencie entre mutación espontánea e inducida [0,5]. Cite un ejemplo de un agente mutagénico físico, uno químico y uno biológico [0,3]. Indique y defina otro mecanismo que produzca variabilidad genética [0,6]

• **Mod. 2 B-6.-**

• En relación con la figura adjunta, responda las siguientes preguntas:



a).- Nombre las moléculas representadas con los números 1, 2, 3, y 5 [0,4]. ¿Qué procesos se desarrollan en el núcleo? [0,3]. Comente los cambios que ocurren entre las moléculas indicadas con los números 3 y 5 [0,3].

b).- ¿Qué representan los números 6 y 7? [0,2]. ¿Qué proceso se desarrolla en el citoplasma? [0,2]. Explique brevemente dicho proceso [0,6].

• **Mod. 3 A-3.-** Explique en qué consisten los siguientes procesos: mutación, recombinación y segregación cromosómica. Describa la importancia biológica de cada uno de ellos en la evolución.

• **Mod. 5 A-3.-** Defina los términos gen y mutación. Cite dos agentes mutagénicos. Indique el significado de las mutaciones en la evolución.

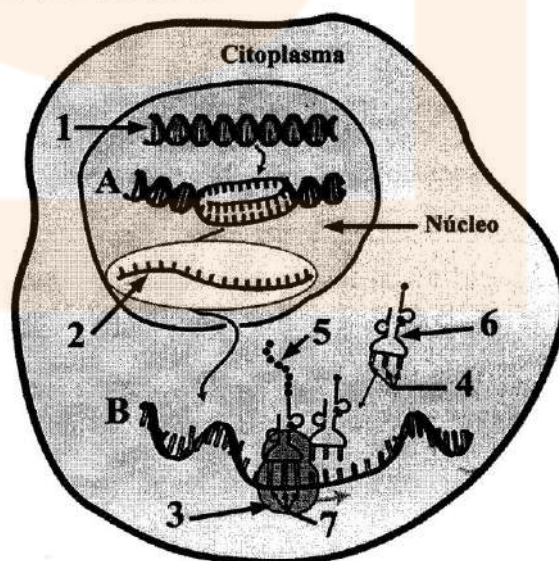
• **Mod. 5 B-5.-** La replicación del ADN se realiza de forma continua en una cadena y discontinua en la otra. ¿Cuál es la razón?

• **Mod. 6 B-6.-**

• En relación con la figura adjunta, responda las siguientes preguntas:

a).- Indique cuáles son las estructuras y/o moléculas señaladas con los números 1 al 7 [0,7], e identifique los procesos señalados con las letras A y B [0,3].

b).- ¿Cuál es la función del proceso A? [0,3]. Describa el proceso B [0,7].

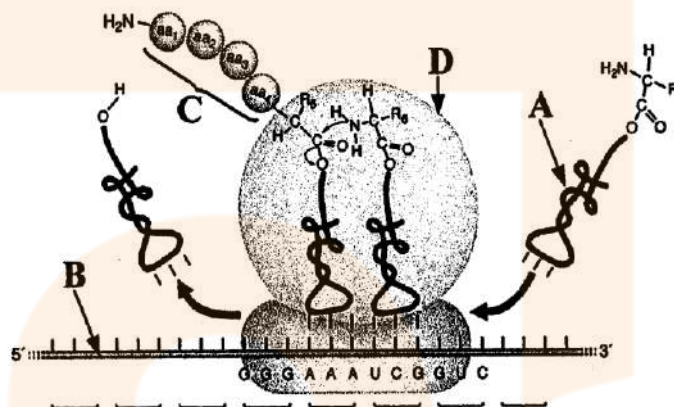


2009

- **Mod. 1 A-3.-** Indique qué es una mutación. Cite tres agentes que provoquen mutaciones. Explique dos de las posibles consecuencias de las mutaciones.
- **Mod. 1 B-6.-**

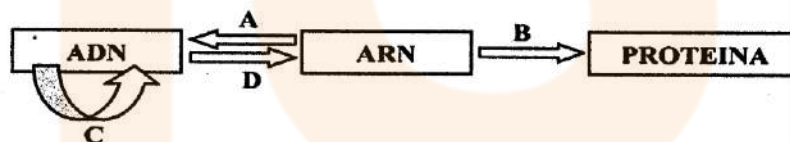
En relación con la figura adjunta, responda a las siguientes cuestiones:

- ¿Qué proceso biológico representa? [0,2]. Identifique los elementos señalados con las letras A, B, C, y D [0,8].
- Indique el tipo de enlace que caracteriza a la molécula C y escriba la reacción de formación de este enlace, señalando los grupos químicos que intervienen [0,5]. Indique la composición y la función que desempeña el elemento A en este proceso [0,5].



- **Mod. 2 A-3.-** Defina: gen, heterocigoto, transcripción, codón y código genético.
- **Mod. 4 B-6.-**

6.- En relación con el esquema, conteste las siguientes cuestiones:

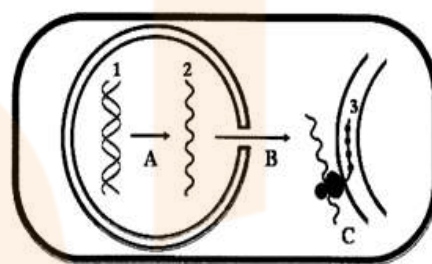


- a).- Nombre los procesos señalados con las letras A, B, C y D [0,4]. Indique la composición de las moléculas incluidas en los recuadros [0,6].
- b).- Indique una función de cada una de las moléculas incluidas en los recuadros [0,6]. Explique en qué consiste el proceso A [0,2]. ¿En qué formas biológicas se ha descrito el proceso A? [0,2].

- **Mod. 5 A-4.-** Una bacteria sintetiza proteínas codificadas por genes humanos introducidos en ella mediante ingeniería genética. ¿Qué característica del código genético hace que sea posible esta síntesis? Razone la respuesta.
- **Mod. 6 A-3.-** Indique qué se entiende por código genético. Explique los términos codón y anticodón. Indique qué son los codones de terminación. Explique dos características del código genético.

2010

- **Mod. 1 A-3.-** Explique la diferencia entre las siguientes parejas de conceptos: gen y alelo [0,5], homocigoto y heterocigoto [0,5], herencia dominante y herencia intermedia [0,5], gen autosómico y gen ligado al sexo [0,5].
- **Mod. 2 A-3.-** Defina: gen, genotipo, fenotipo, alelo y locus [2]
- **Mod. 3 A-2.-** Realice un esquema de una molécula de ADN y una de ARN mensajero [0,6]. Cite otros tipos de ARN existentes [0,3]. Defina los términos transcripción y traducción [0,8]. Indique en qué parte de las células procariótica y eucariótica tienen lugar estos procesos [0,3].
- **Mod. 4 B-6.-**
A la vista de la imagen, conteste las siguientes cuestiones:
 - a).- ¿Qué nombre reciben las moléculas señaladas con números? [0,3]. ¿Cómo se denominan los procesos indicados con letras? [0,3]. Defina el proceso indicado con la letra C [0,4].
 - b).- ¿Qué orgánulos están implicados en el proceso representado con la letra C? [0,2]. Defina codón [0,5]
¿Podría darse en sentido inverso alguno de los procesos representados con las letras A, B o C? Explique su respuesta [0,3].
- **Mod. 6 B-5.-** ¿Podría evolucionar una población de organismos genotípicamente idénticos que se reproducen asexualmente si no se produjeran mutaciones? Razone la respuesta [1].

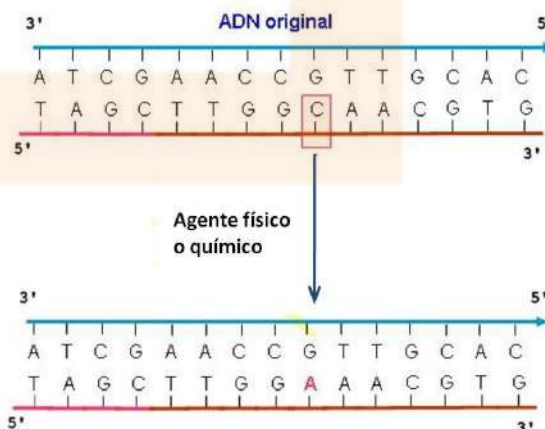


2011

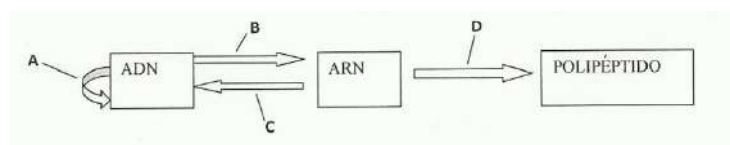
- **Mod 1 A-3.-** Defina: gen, mutación.
- **Mod 2 A-3.-** Defina los conceptos de transcripción [0,5] y de traducción [0,5]. Describa el proceso de transcripción [1].
- **Mod 2 B-6.-** En relación con la figura adjunta, responda las siguientes cuestiones:

a).- Explique qué representa la imagen [0,5]. Cite un ejemplo de agente físico que pueda provocar este cambio [0,1]. Exponga qué consecuencias puede tener el cambio que se observa en relación con la funcionalidad de las proteínas codificadas por esta secuencia [0,4].

b).- ¿Qué consecuencias puede tener para el individuo? [0,2]. Justifique en qué tipo de célula tiene que ocurrir este fenómeno, en un organismo pluricelular, para que se transmita a la descendencia [0,4]. Exponga por qué se considera este proceso imprescindible para la evolución [0,4].



- **Mod 3 B-6.-** A la vista del esquema, conteste las siguientes cuestiones:



a).- Indique el nombre del proceso representado por cada letra [0,4]. Asigne cada uno de los siguientes términos al proceso que le corresponde: anticodón, transcriptasa inversa, promotor, aminoácidos, ARN transferente y cebadores [0,6].

b).- Defina el proceso B [0,5] y el proceso D [0,5].

- **Mod 5 A-3.-** Explique qué se entiende por código genético [0,6]. Defina los términos codón y anticodón [0,5]. ¿Qué son los codones sin sentido o de terminación? [0,4]. Describa dos características del código genético [0,5].
- **Mod 6 A-2.-** Defina el concepto de replicación del ADN [0,4]. Indique los orgánulos de la célula eucariótica en que tiene lugar [0,3]. Explique la relación que existe entre el proceso de replicación y la división celular por mitosis [0,5]. ¿Qué significa que la replicación es semiconservativa y bidireccional? [0,8].
- **Mod 6 B-5.-** ¿Se puede alterar la secuencia de bases de un gen sin que resulte afectada la proteína que codifica? Razone la respuesta [1].

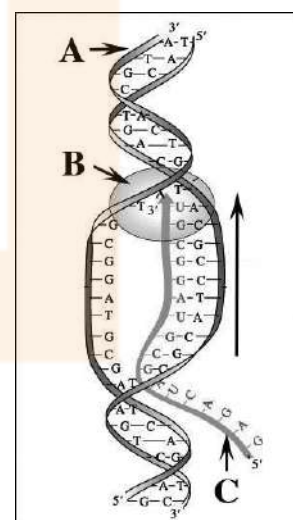
2012

- **Mod. 1 B-5.-** Razone de qué manera la ganancia o pérdida de un nucleótido como consecuencia de una mutación en la secuencia codificante de un gen altera la proteína codificada [1].
- **Mod 2 B-5.-** Si un polipéptido tiene 350 aminoácidos, indique cuántos ribonucleótidos tendrá el fragmento del ARN mensajero que codifica esos aminoácidos [0,2]. ¿Cuáles serán los anticodones de los ARN transferentes correspondientes a la molécula de ARNm 5'-GUA-GUC-ACA-UGC-3'? [0,4]. Indique la secuencia de ADN que sirvió de molde para este ARN mensajero, indicando sus extremos [0,4]. Razone las respuestas.
- **Mod. 3 B-6.-** En relación con la figura adjunta, responda las siguientes cuestiones:

a).- Nombre las moléculas A, B y C [0,3]. Indique cómo se denominan los monómeros de las moléculas B y C [0,2] y la composición de la molécula C [0,3]. Explique el hecho de que las anotaciones 3' y 5' de la molécula A se sitúen en posiciones opuestas [0,2].

b).- Cite el nombre de los procesos que permiten la síntesis de las moléculas A y C [0,2]. Describa el proceso por el que se sintetiza la molécula A [0,8].

- **Mod. 4 A-3.-** Defina traducción [0,5]. Describa la iniciación, elongación o alargamiento y terminación de la traducción [1,5].



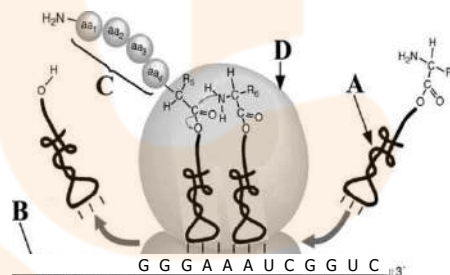
- **Mod. 4 B-5.-** Explique razonadamente por qué la secuencia de los nucleótidos de una molécula de ADN determina que tengamos el pelo liso o rizado o que el color de los guisantes sea amarillo o verde [1].

- **Junio A-3.-** Realice un esquema general de cómo se expresa la información genética desde ADN a proteína [0,5]. Describa los dos procesos implicados en esta expresión [1,5].
- **Sept A-2.-** Defina los términos gen [0,5] y mutación [0,5]. Cite dos agentes mutagénicos [0,5]. Describa la importancia de las mutaciones en la evolución [0,5].
- **Sept B-5.** Parte de la secuencia de aminoácidos de una proteína está indicada en la fila superior de este cuadro. Copie la siguiente tabla y complete los espacios en blanco con los tripletes correspondientes [1].

Aminoácidos	Leu	Ser	Ala	Gly	Glu
ARNt				C C U	
ARNm		U C U			G A A
ADN (molde)	A A C		C G C		

2013

- **Ex 1 A-3.-** Explique el proceso de replicación [1]. Indique la finalidad de este proceso [0,5] y el significado de la afirmación: "la replicación del ADN es semiconservativa" [0,5].
- **Ex. 3 B-6.-** En relación con la imagen adjunta, conteste las siguientes cuestiones:
 - a).- ¿Qué proceso biológico representa la imagen? [0,2]. Identifique los elementos señalados con las letras A, B, C, y D [0,8].
 - b).- Indique el tipo de enlace que caracteriza a la molécula C y escriba la reacción de formación de este enlace [0,5]. Indique la composición química y la función del elemento A en este proceso [0,5].
- **Ex. 4 A-3.-** Defina gen y cromosoma [0,5]. ¿Cuáles son los componentes moleculares de los cromosomas? [0,5]. Explique la estructura de los cromosomas [1].
- **Ex. 5 B-2.-** ¿Qué son las mutaciones? [0,3]. Diferencie entre mutación espontánea e inducida [0,8]. Cite un ejemplo de un agente mutagénico físico, uno químico y uno biológico [0,3]. Indique y defina otro mecanismo que produzca variabilidad genética [0,6].
- **Ex. 5 B-5.-** Indique si las afirmaciones siguientes son verdaderas o falsas, razonando en cada caso por qué: a) en eucariotas el ARN mensajero puede ser traducido incluso antes de terminarse [0,5]; b) dos secuencias de ADN que presenten algunas diferencias en sus tripletes de bases codificarán siempre cadenas peptídicas distintas [0,5].
- **Junio A-2.-** Explique en qué consisten los siguientes procesos: mutación [0,3], recombinación [0,3] y segregación cromosómica [0,2]. Describa la importancia biológica de cada uno de ellos en la evolución [1,2].
- **Sept A-3.-** Explique qué se entiende por código genético [0,6]. Defina los términos codón y anticodón [0,5]. ¿Qué son los codones sin sentido o de terminación? [0,4]. Describa dos características del código genético [0,5].
- **Sept B-5.-** Suponga que con un tratamiento se han inhibido todas las ARN polimerasas de una célula. Indique de qué forma se verá afectada la replicación del ADN [0,5]. ¿Cuál será el efecto sobre la síntesis



2014

- **Modelo 2 A-3.-** Defina transcripción [0,4]. Indique cuál es su significado biológico [0,2] y en qué parte de la célula eucariótica se realiza [0,2]. Describa el proceso en procariotas [1,2].
- **Modelo 3 A-2.-** Cite y defina los dos procesos que tienen lugar en la expresión de la información genética [0,75]. Indique si alguno de estos procesos podría darse en sentido inverso y en qué tipo de microorganismos se produce [0,5]. Explique la función de los distintos tipos de ARN en la expresión génica [0,75].
- **Modelo 5 B-5.-** Al cultivar *Escherichia coli* en un medio con 15N se obtienen bacterias con ADN de densidad alta. Las bacterias que viven en un medio normal, con 14N, tienen un ADN con densidad baja. Si se cultivan bacterias con ADN de densidad alta en un medio normal con 14N, ¿qué densidad tendrá el ADN de las bacterias de la primera generación? [0,5]. ¿Cómo será la densidad del ADN en la segunda generación? [0,5]. Razone las respuestas.
- **Modelo 6 A-2.-** Defina el concepto de codón y anticodón [0,6]. ¿Cuáles son las funciones del ARN mensajero y del ARN transferente? [0,8]. Cite tres características del código genético [0,6].
- **Junio B-1.-** Indique la estructura del ARN [0,2]. Cite los diferentes tipos de ARN [0,3] y explique la función de cada uno [0,9]. Defina la transcripción e indique en qué parte de la célula eucariótica se realiza [0,6].

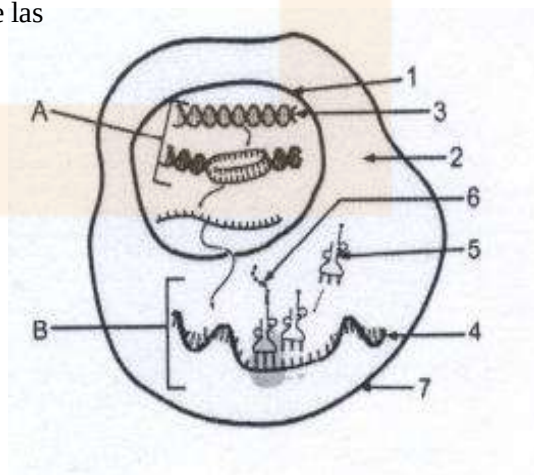
2015

Modelo 2 A-2.- ¿Qué se entiende por “expresión de la información genética”? [0,3]. ¿Qué nombre reciben los procesos que permiten que se exprese el mensaje genético? [0,2]. ¿Cuáles son los productos resultantes de cada uno de estos procesos y en qué lugar de la célula eucariótica se producen? [0,5]. Describa cómo se lleva a cabo la transcripción [1].

Modelo 3 A-3.- Explique el concepto de gen [0,5] y de genoma [0,5]. ¿Qué es el código genético? [0,5]. Explique qué significa que el código genético es universal [0,25] y degenerado [0,25].

Modelo 4 B-6.- En relación con la figura adjunta, conteste las siguientes cuestiones:

- a).** Nombre los orgánulos, macromoléculas, estructuras o partes de la célula señaladas con los números del 1 al 7 [0,7]. La parte del esquema identificada como A representa un proceso celular, ¿cómo se denomina este proceso? [0,15]. ¿Cómo se denomina el proceso celular identificado como B? [0,15].
- b).** Describa el proceso B [0,7]. Indique dos características del código genético [0,3].



Modelo 5 B-5.- Suponga que se inactivan todas la ARN polimerasas de la célula; explique de qué manera se verían afectados cada uno de los siguientes procesos: replicación [0,4], transcripción [0,3] y traducción [0,3]. Razone las respuestas.

Modelo 6 A-3.- Defina el concepto de replicación del ADN [0,4]. Indique los orgánulos de la célula eucariótica en que tiene lugar [0,3]. Explique la relación que existe entre el proceso de replicación y la división celular por mitosis [0,5]. ¿Qué significa que la replicación es semiconservativa y bidireccional? [0,8].

B-5.- Se coloca en un medio un ARN mensajero cuya composición es poli-UC, es decir en el que solo aparecen nucleótidos con uracilo y con citosina y siempre en ese orden, y se sintetiza un determinado polipéptido. Escriba la secuencia de los primeros doce nucleótidos del ARN mensajero [0,1]. Utilizando el cuadro adjunto, indique cuál sería la secuencia de aminoácidos del polipéptido que se formaría al traducir dicho ARNm [0,4]. ¿Cuáles serían los anticodones de los ARNt que portarían estos aminoácidos? [0,5].

		SEGUNDA LETRA				
		U	C	A	G	
PRIMEIRA LETRA	U	UUU } phe UUC } UUA } leu UUG }	UCU } UCC } ser UCA } UCG }	UAU } tyr UAC } UAA parada UAG parada	UGU } cys UGC } UGA parada UGG try	U C A G
	C	CUU } CUC } leu CUA } CUG }	CCU } CCC } pro CCA } CCG }	CAU } his CAC } CAA } CAG }	CGU } CGC } arg CGA } CGG }	U C A G
	A	AUU } AUC } ile AUA } AUG met	ACU } ACC } thr ACA } ACG }	AAU } AAC } AAA } AAG }	AGU } ser AGC } AGA } AGG }	U C A G
	G	GUU } GUC } val GUA } GUG }	GCU } GCC } GCA } GCG }	GAU } asp GAC } GAA } GAG }	GGU } GGC } glu GGA } GGG }	U C A G

2016

Jun A-3. Realice un esquema de una molécula de ADN y una de ARN mensajero [0,6]. Cite otros tipos de ARN existentes [0,3]. Defina los términos transcripción y traducción [0,8]. Indique en qué parte de las células, procariótica y eucariótica, tienen lugar estos procesos [0,3].

Jun B-4. La anemia falciforme es una enfermedad en la que los glóbulos rojos tienen forma de “hoz”, lo que les impide realizar correctamente sus funciones. La secuencia de aminoácidos de la hemoglobina de personas sanas es: -valina-histidina-leucina-treonina-prolina-glutamato-glutamato-lisina-, y la secuencia en personas con anemiafalciforme es: -valina-histidina-leucina-treonina-prolina-valina-glutamato-lisina-. Explique razonadamente por qué la alteración descrita es la responsable de la enfermedad [1].

Jun B-5. En los servicios de radiología de los centros de salud existen carteles que avisan de los riesgos de los exámenes con rayos X a las mujeres embarazadas o a las que pudieran estarlo. ¿En qué se basa esta advertencia? Razone la respuesta [1].

Sep A-2. Explique qué se entiende por código genético [0,6]. Defina los términos codón y anticodón [0,5]. ¿Qué son los codones sin sentido o de terminación? [0,4]. Describa dos características del código genético [0,5].

Sep B-5. Explique razonadamente cómo una misma proteína puede ser codificada por dos moléculas de ARNm que difieren en algunas bases [1].

2017

Examen 1 Junio A-3. Defina los conceptos de transcripción (0,5) y traducción (0,5). Describa el proceso de transcripción (1).

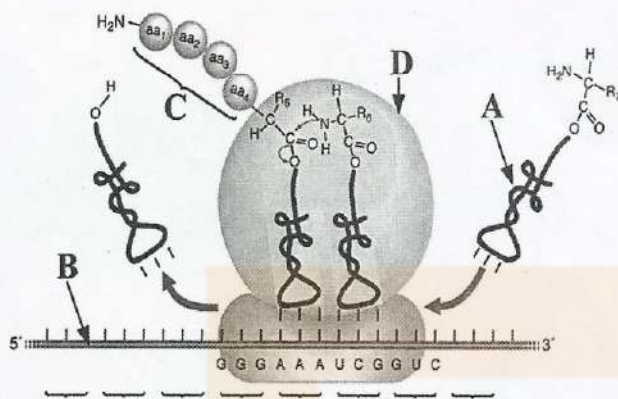
Examen 2 Junio A-3. a) Defina el concepto de mutación (0,5). b) Diferencie entre mutación espontánea e inducida (0,6). c) Cite un ejemplo de un agente mutagénico físico, uno químico y uno biológico (0,3). d) Indique y defina otro mecanismo que produzca variabilidad genética (0,6).

Sep A-3.

a) Indique qué es una mutación [0,5]. b) Cite tres agentes que provoquen mutaciones [0,6]. c) Explique dos posibles consecuencias de las mutaciones [0,9].

Sep B-6 y 7.

6. En relación con la figura adjunta, responda a las siguientes cuestiones:



- a) ¿Qué proceso biológico representa? [0,2].
b) Identifique los elementos señalados con las letras A, B, C, y D [0,8].

7. En relación con la figura de la pregunta anterior, responda a las siguientes cuestiones:

- a) Indique el tipo de enlace que caracteriza a la molécula C y escriba la reacción de formación de este enlace [0,5].
b) Indique la composición [0,25] y la función que desempeña el elemento A en este proceso [0,25].