

Principales compartimentos al interior de una célula animal

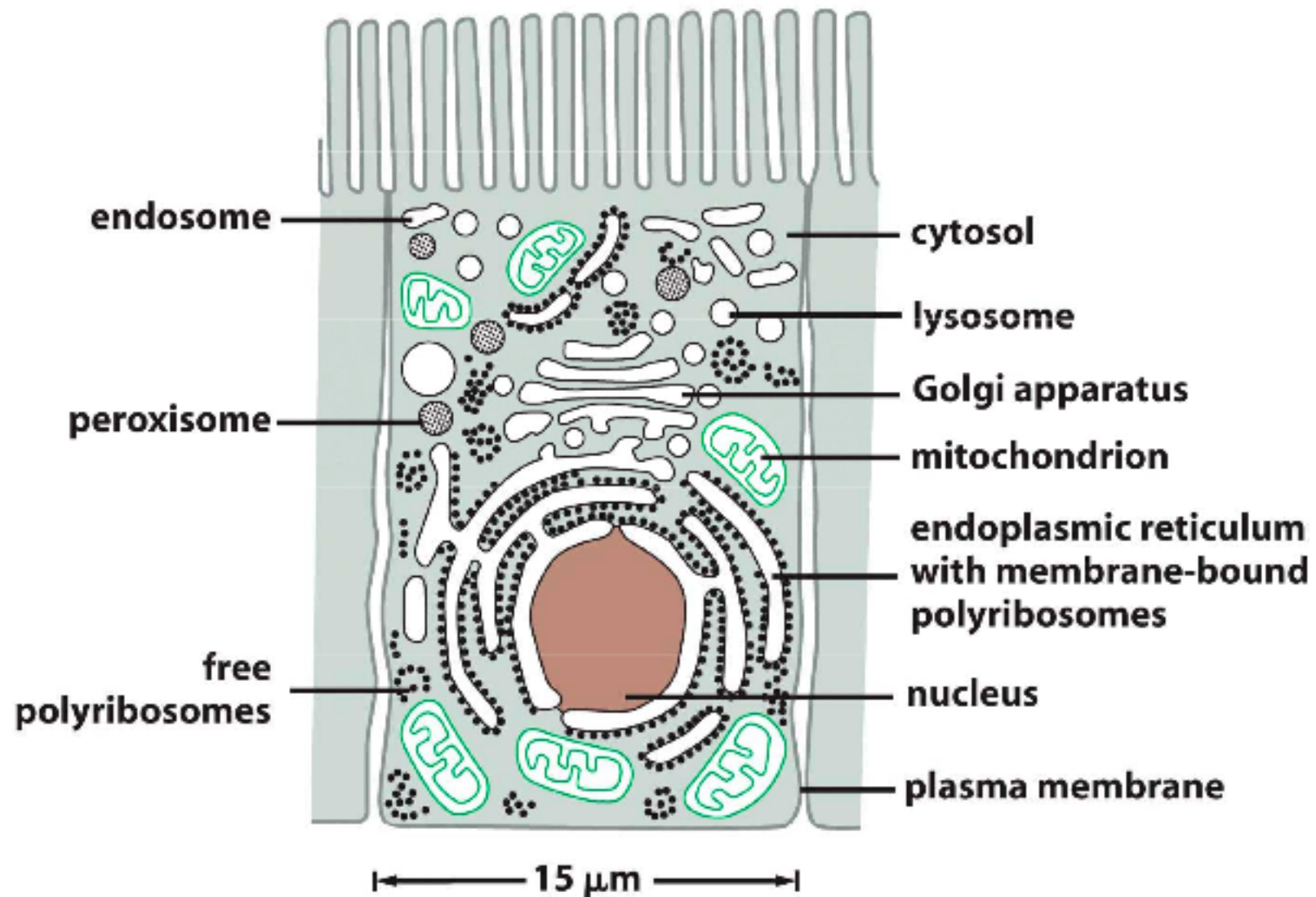
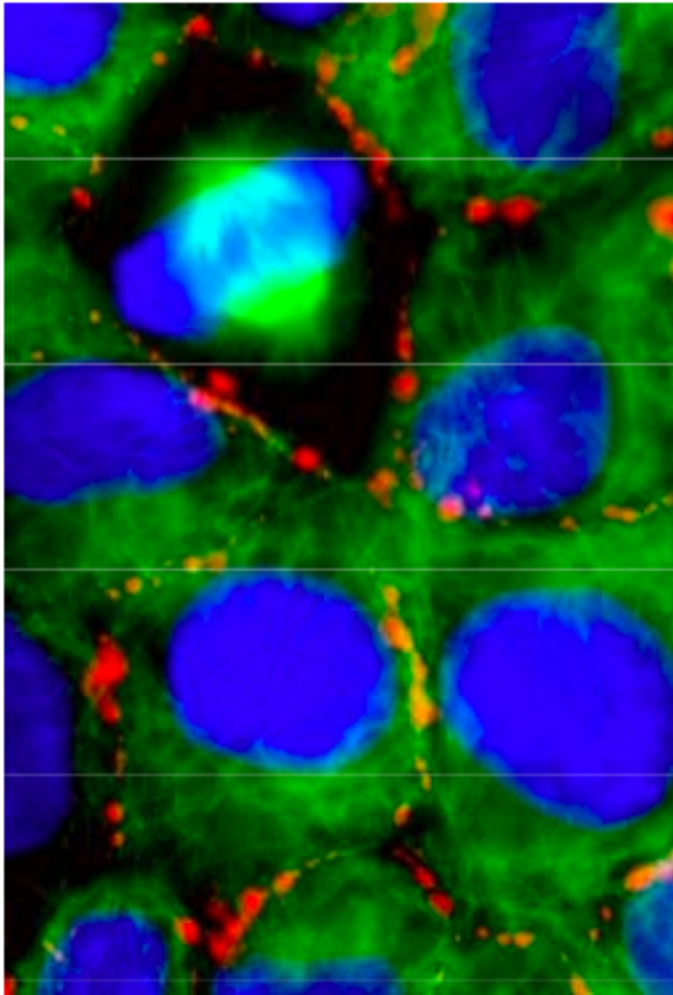


Figure 12-1 *Molecular Biology of the Cell* (© Garland Science 2008)

EL NÚCLEO

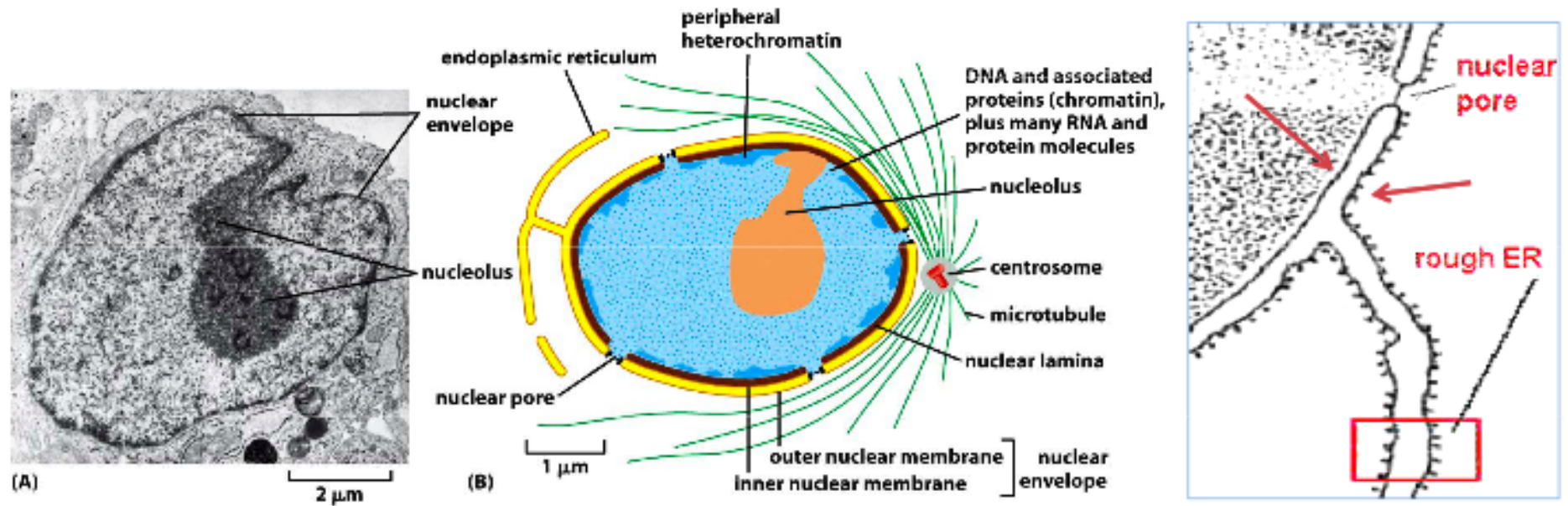


- Organelo
- 10% del volumen celular
- “centro de operaciones”
- Se encuentra unido físicamente al RER

Formado por:

- Envoltura Nuclear → Poros nucleares
- Lamina nuclear
- Nucléolo, material genético, proteínas, otros

ENVOLTURA NUCLEAR



- La **envoltura nuclear** encierra al DNA y define el compartimento nuclear
- Formada por:
 - **dos membranas** de bicapas lipídicas (**interna y externa**) concéntricas separadas por un espacio conocido como "**espacio perinuclear**".
 - **poros nucleares**: perforaciones a intervalos por grandes (transporte).
- **Lámina nuclear**: sostén mecánico de una red de filamentos intermedios justo debajo de la membrana nuclear interna (red tipo hoja)

A



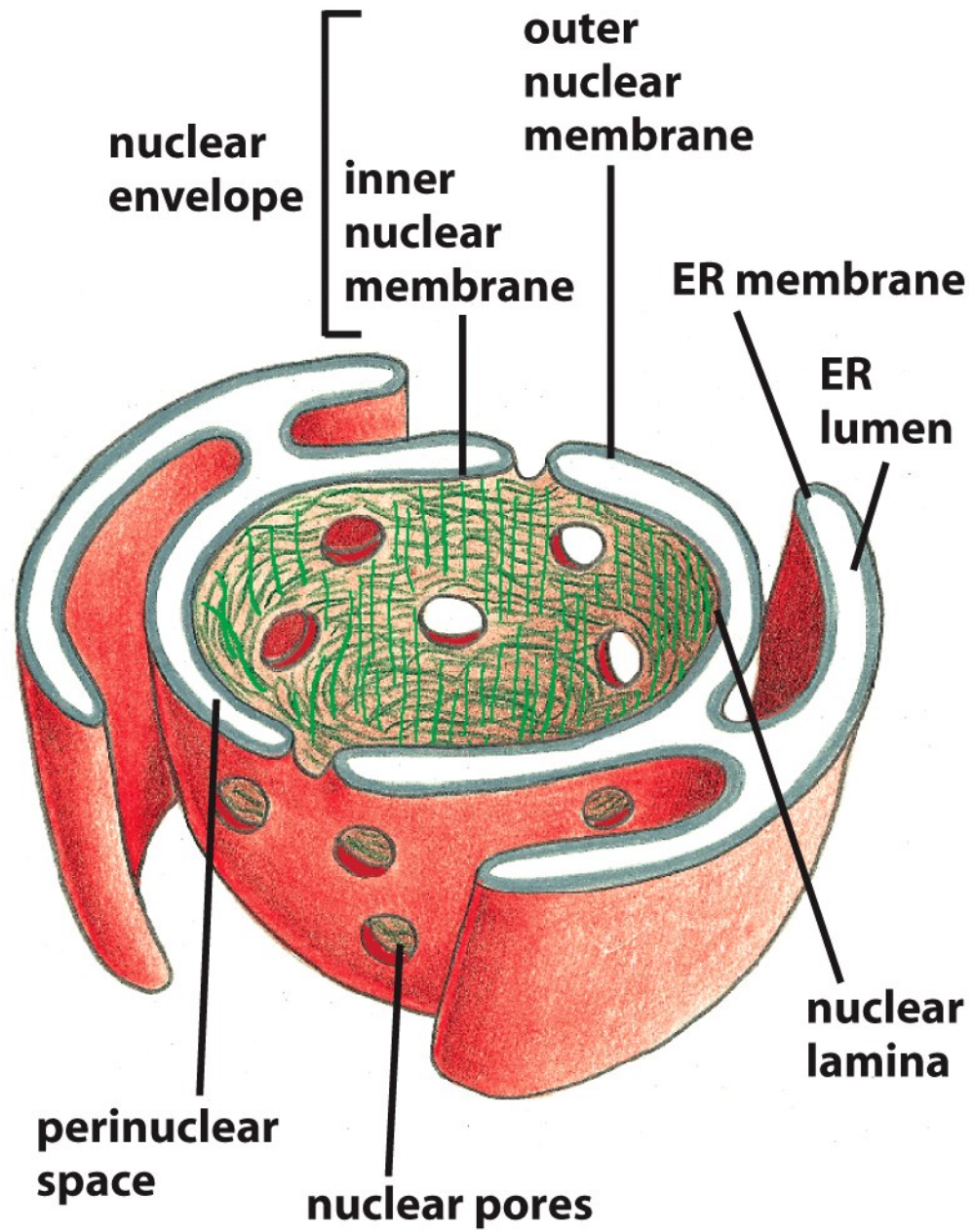


Figure 12-8 *Molecular Biology of the Cell* (© Garland Science 2008)

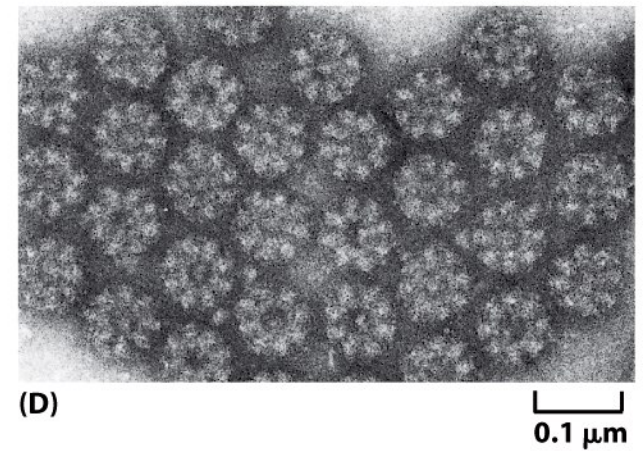
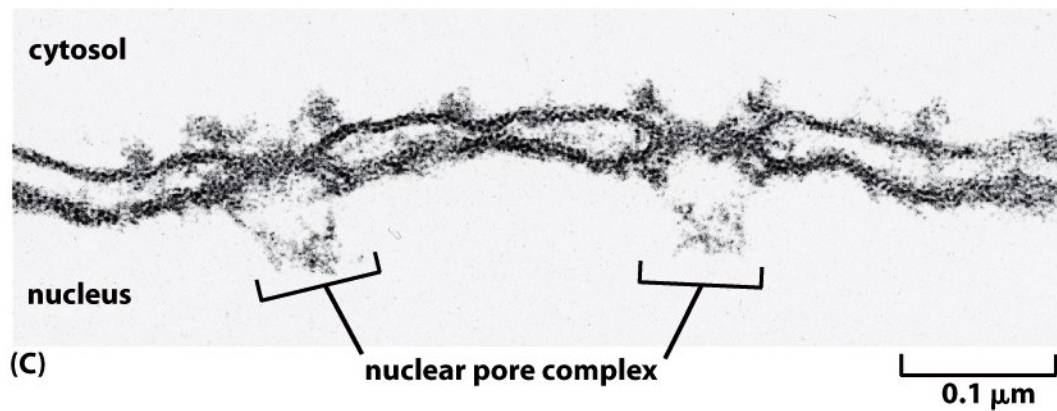
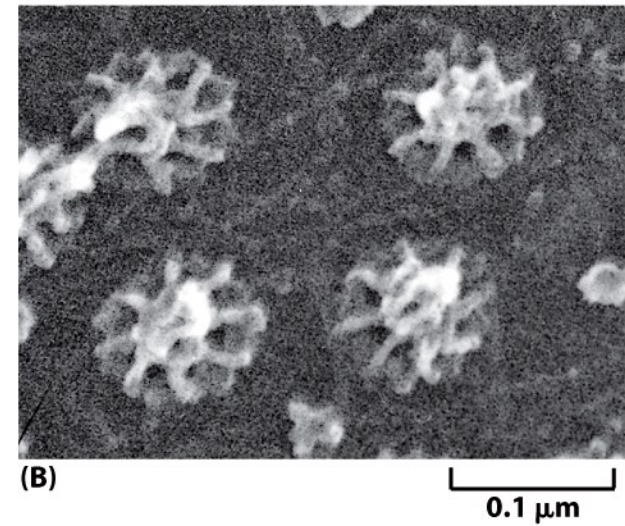
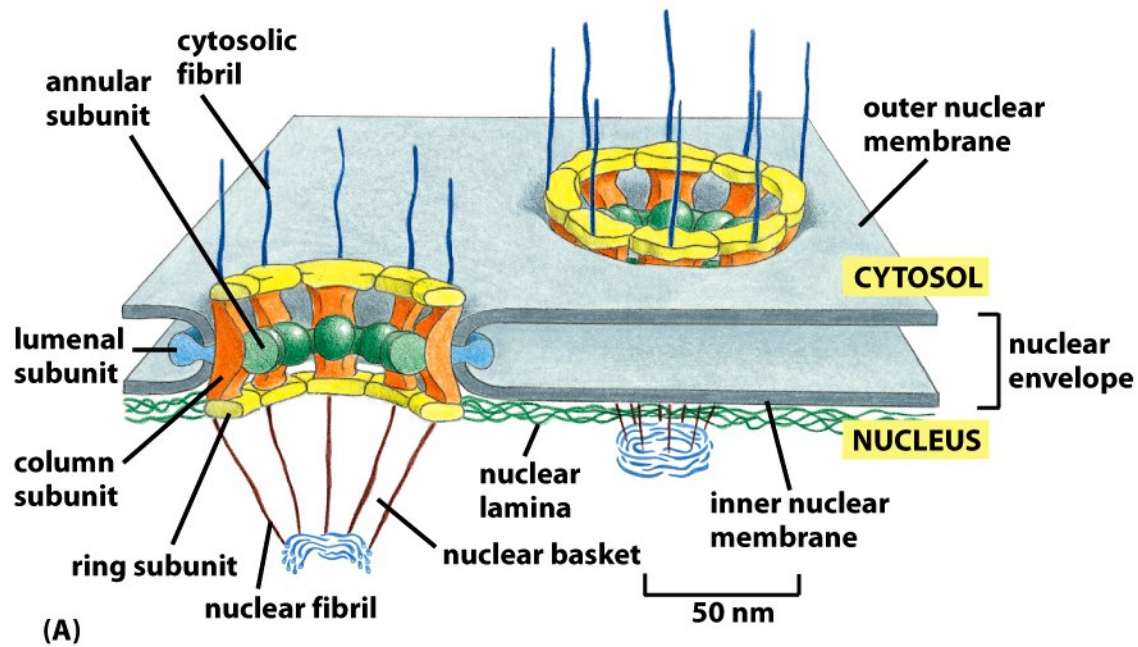
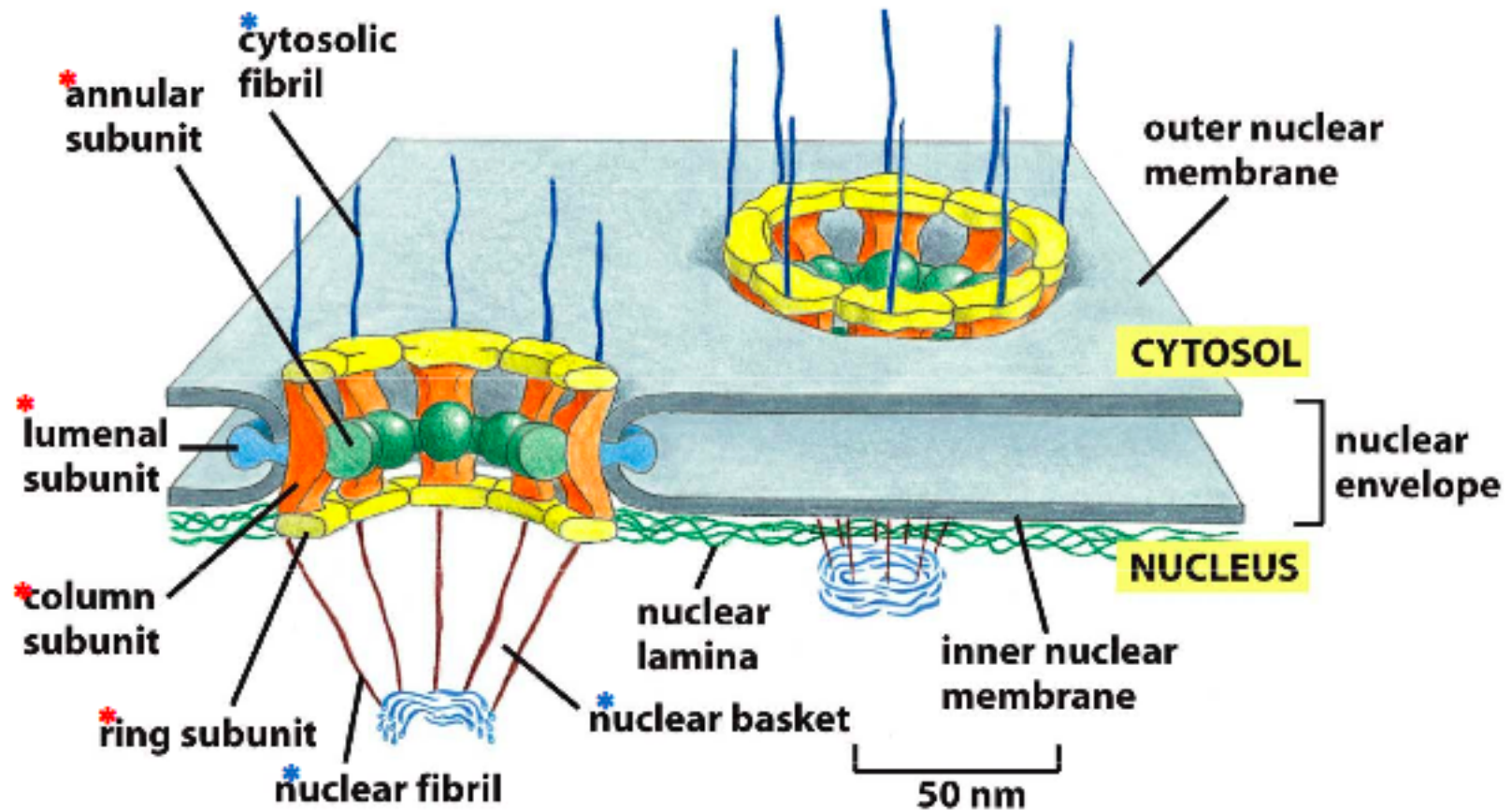
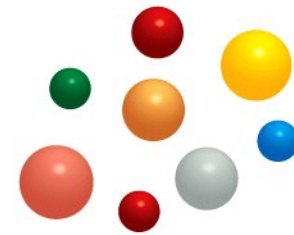
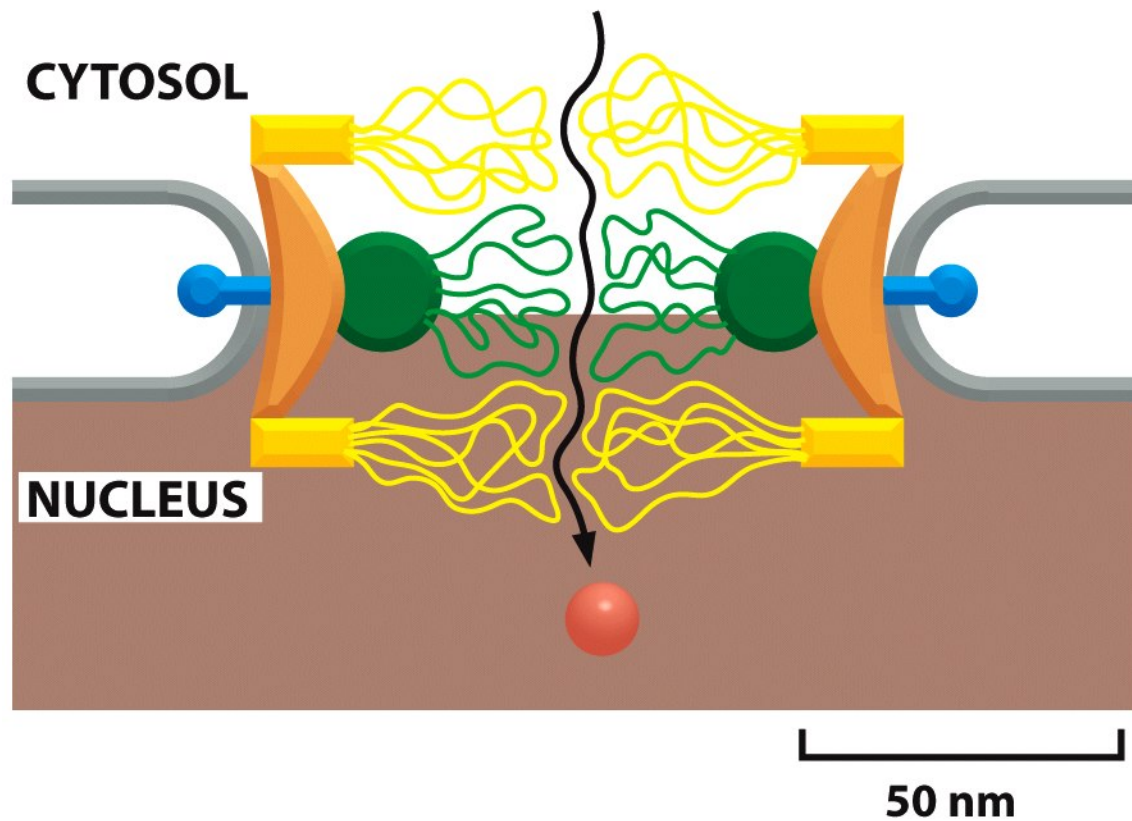


Figure 12-9 *Molecular Biology of the Cell* (© Garland Science 2008)

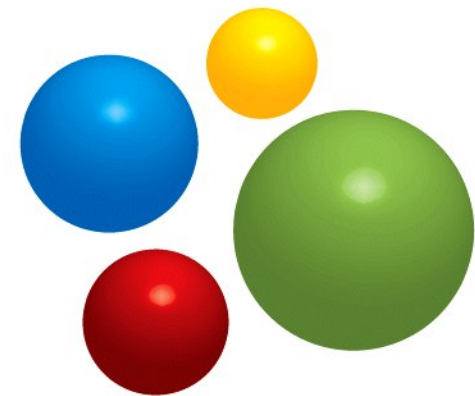
Complejo de poro nuclear (NPC)



- Los complejos de poros nucleares (NPC) son grandes estructuras elaboradas.
- Formados por 30 proteínas distintas o **nucleoporinas** dispuestas en una sorprendente simetría octagonal (3000-4000 por envoltura nuclear y transportan sobre 500 macromoléculas/s)
- Tienen 4 bloques de construcción estructural (*), fibrillas (*).



**size of molecules
that enter nucleus
by free diffusion**



**size of macromolecules
that enter nucleus
by active transport**

Figure 12-10 *Molecular Biology of the Cell* (© Garland Science 2008)

Señales de localización nuclear

Table 12-3 Some Typical Signal Sequences

FUNCTION OF SIGNAL SEQUENCE	EXAMPLE OF SIGNAL SEQUENCE
Import into nucleus	-Pro-Pro- Lys-Lys-Lys-Arg-Lys -Val-
Export from nucleus	-Leu-Ala-Leu-Lys-Leu-Ala-Gly-Leu-Asp-Ile-
Import into mitochondria	⁺ H ₃ N-Met-Leu-Ser-Leu- Arg -Gln-Ser-Ile- Arg -Phe-Phe- Lys -Pro-Ala-Thr- Arg -Thr-Leu-Cys-Ser-Ser- Arg -Tyr-Leu-Leu-
Import into plastid	⁺ H ₃ N-Met-Val-Ala-Met-Ala-Met-Ala- Ser -Leu-Gln- Ser-Ser -Met- Ser-Ser -Leu- Ser -Leu- Ser-Ser -Asn- Ser -Phe-Leu-Gly-Gln-Pro-Leu- Ser -Pro-Ile- Thr -Leu- Ser -Pro-Phe-Leu-Gln-Gly-
Import into peroxisomes	- Ser-Lys -Leu-COO ⁻
Import into ER	⁺ H ₃ N-Met-Met-Ser-Phe-Val-Ser-Leu-Leu-Leu-Val-Gly-Ile-Leu-Phe-Trp-Ala-Thr- Glu -Ala- Glu -Gln-Leu-Thr- Lys -Cys- Glu -Val-Phe-Gln-
Return to ER	- Lys-Asp-Glu -Leu-COO ⁻

Some characteristic features of the different classes of signal sequences are highlighted in color. Where they are known to be important for the function of the signal sequence, positively charged amino acids are shown in *red* and negatively charged amino acids are shown in *green*. Similarly, important hydrophobic amino acids are shown in *white* and hydroxylated amino acids are shown in *blue*. ⁺H₃N indicates the N-terminus of a protein; COO⁻ indicates the C-terminus.

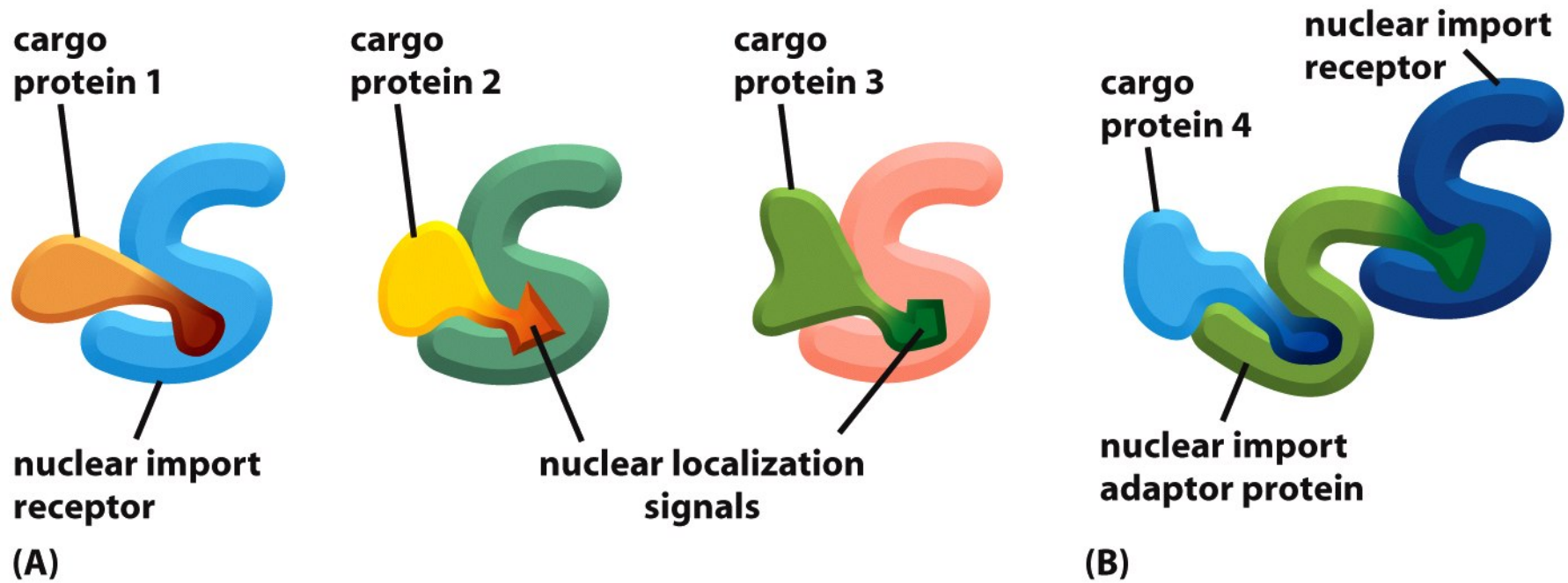


Figure 12-13 *Molecular Biology of the Cell* (© Garland Science 2008)

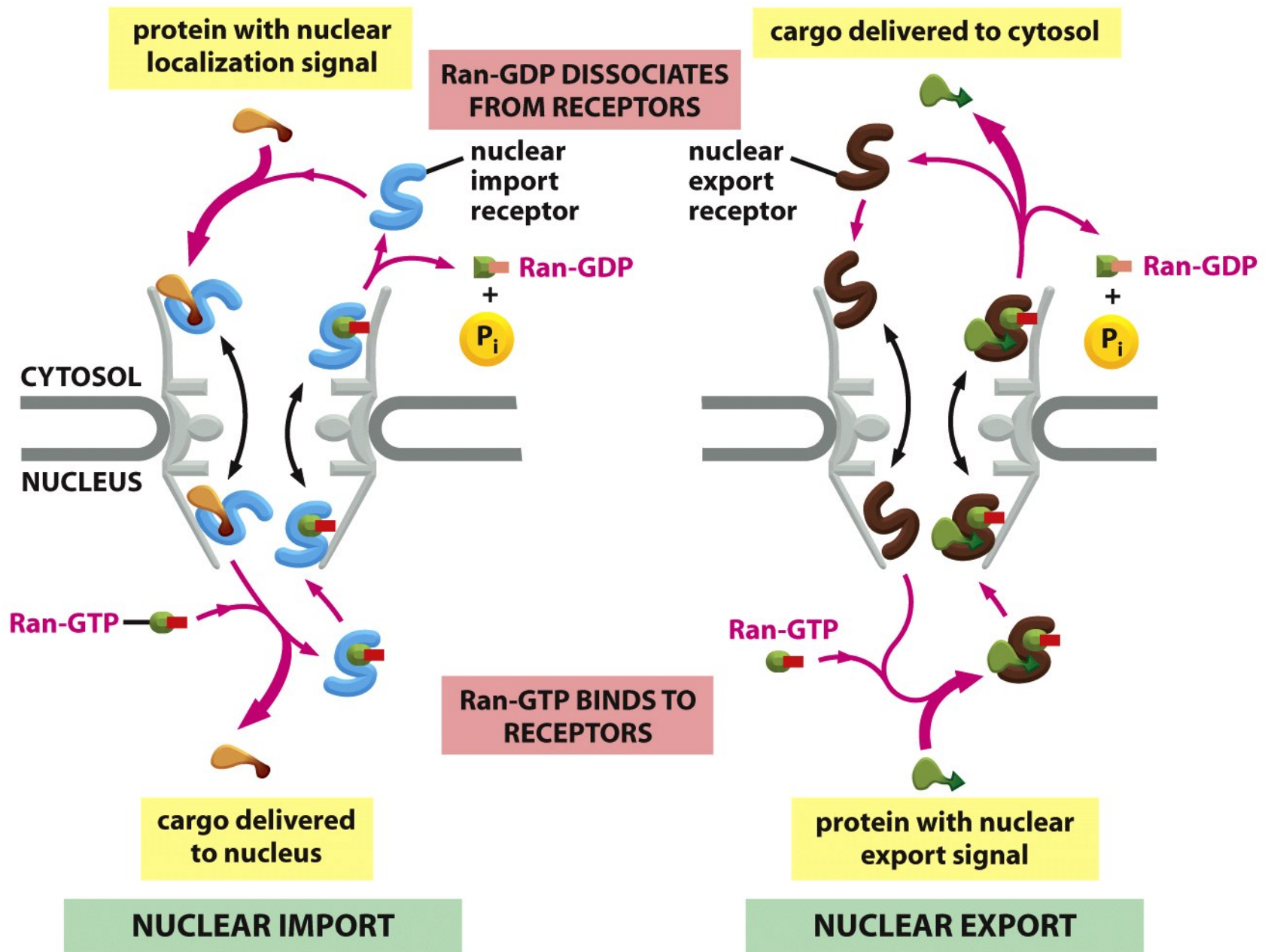
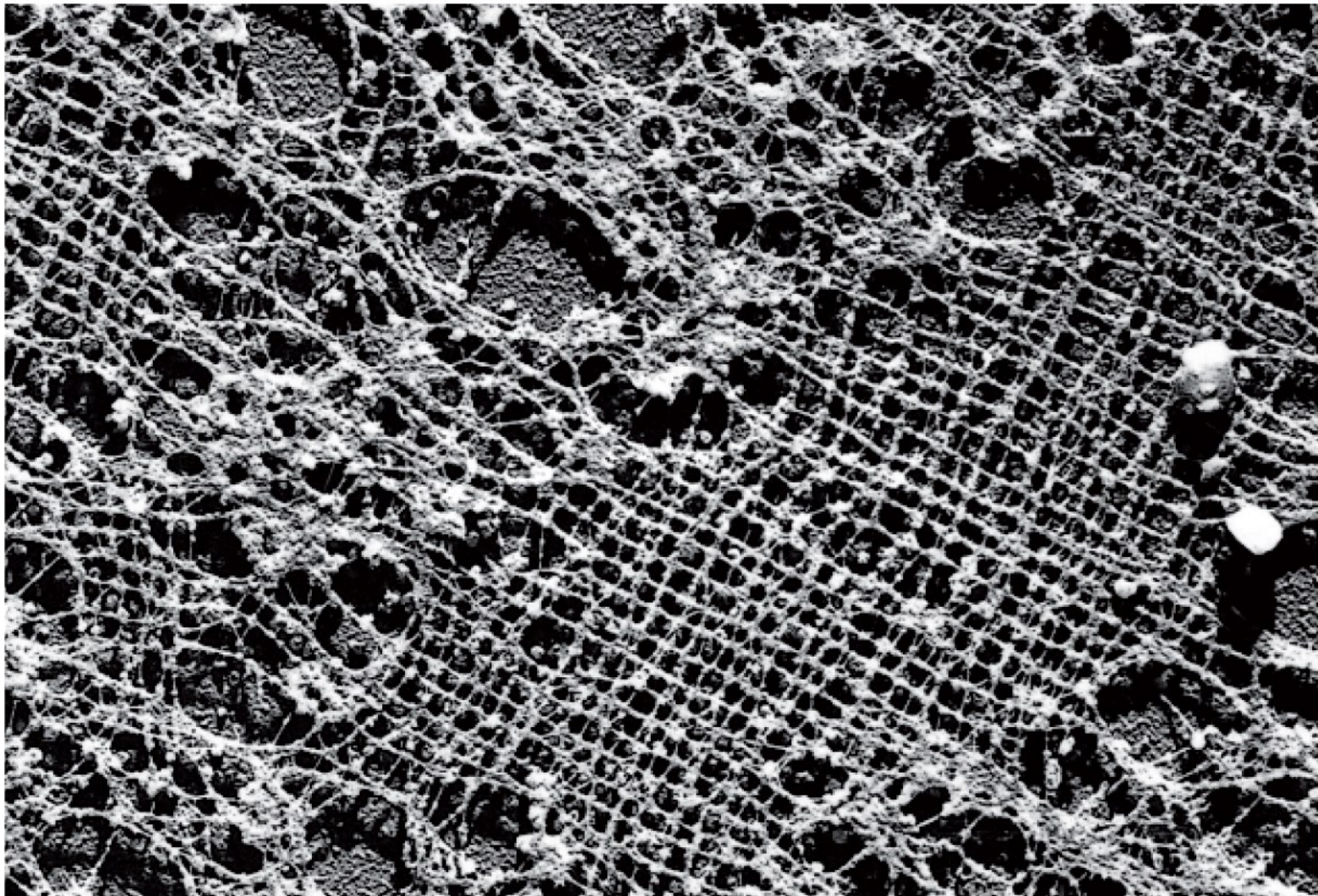


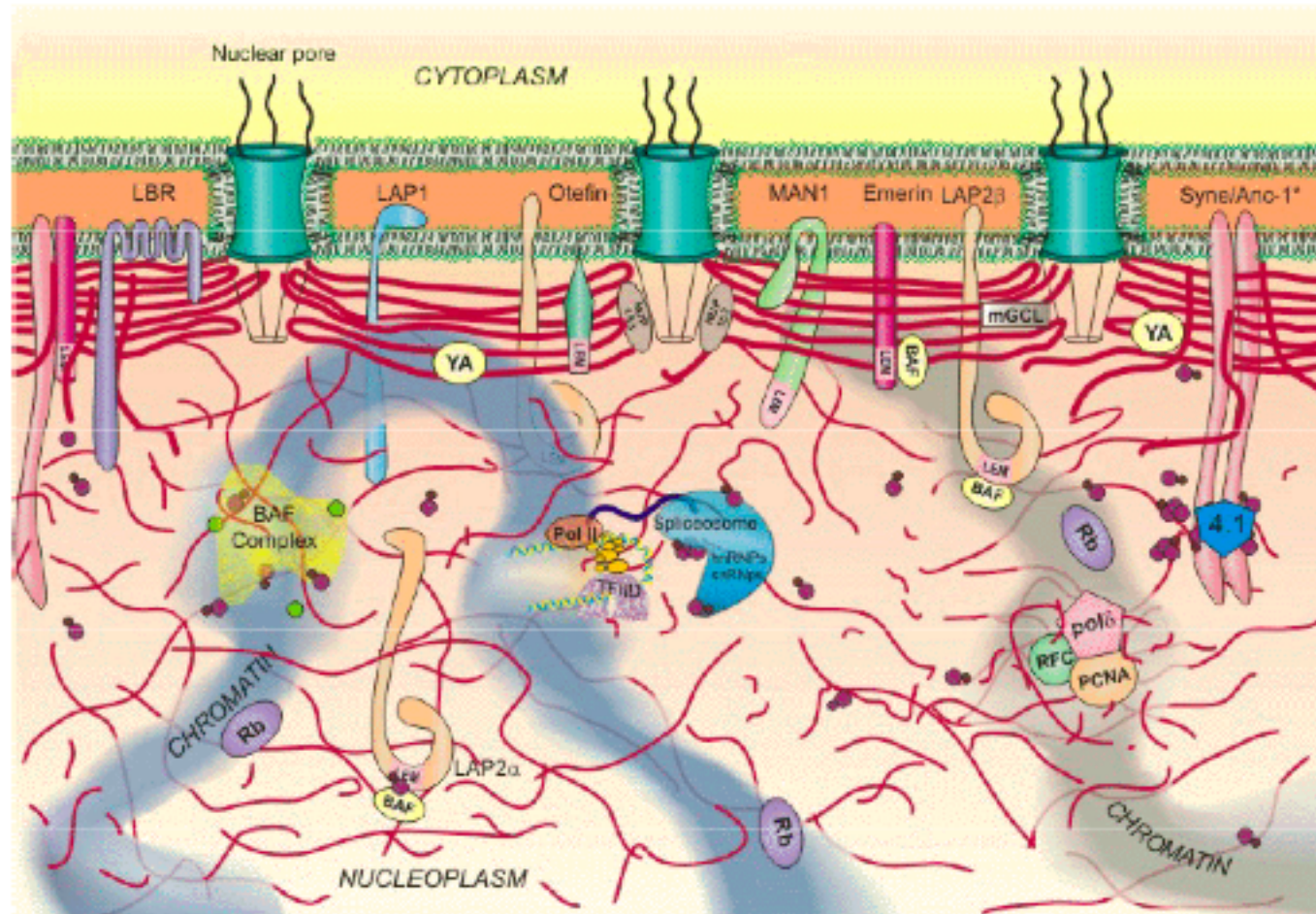
Figure 12-15 *Molecular Biology of the Cell* (© Garland Science 2008)



1 μm

Figure 12-19 *Molecular Biology of the Cell* (© Garland Science 2008)

LÁMINA NUCLEAR



- Red formada por dentro de la envoltura nuclear. Le otorga resistencia, forma y soporte al núcleo.
- Compuesta por proteínas conocidas como “**lamins**”, sintetizadas en el citoplasma y transportadas al interior del núcleo.

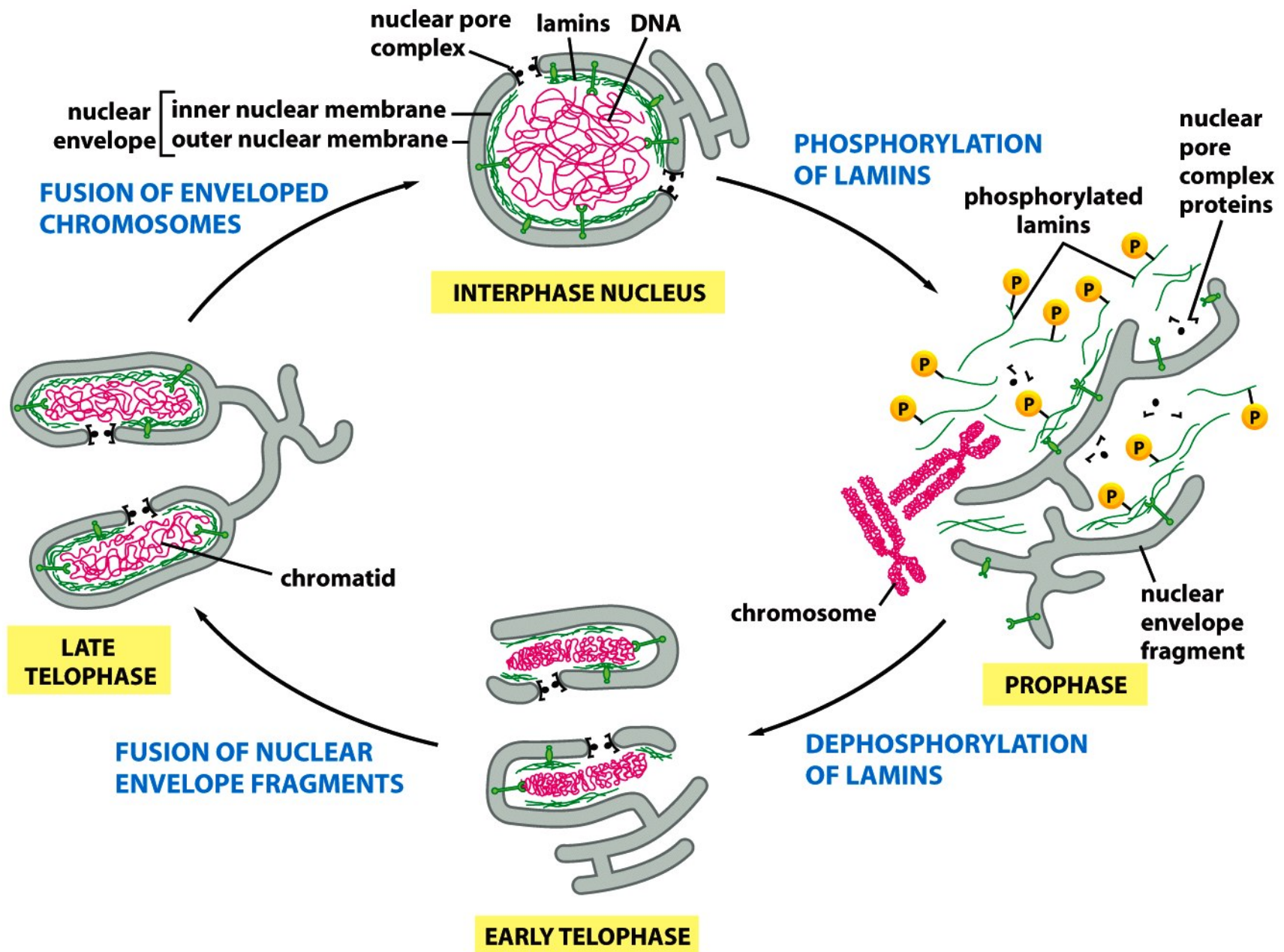
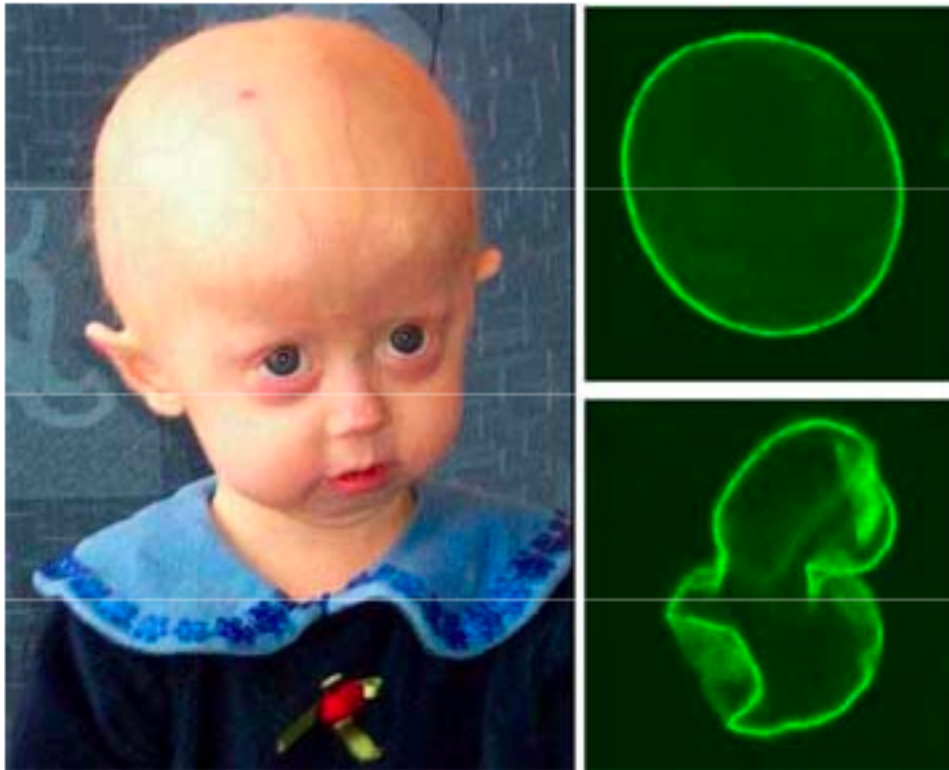


Figure 12-20 *Molecular Biology of the Cell* (© Garland Science 2008)

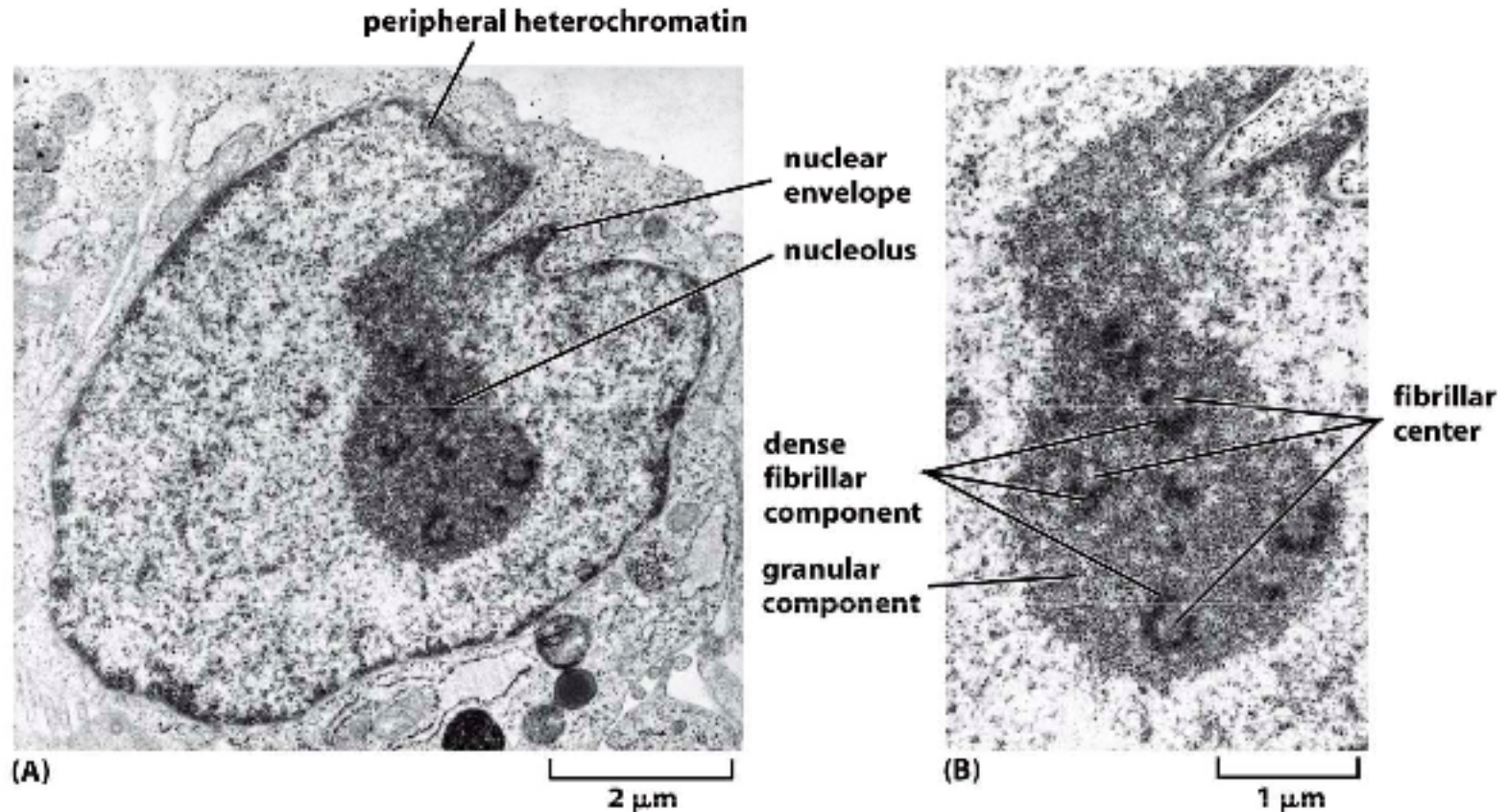
Mutaciones en los genes de las Láminas pueden conducir a Enfermedades genéticas:

- Progeria
- Distrofia muscular de Emery-Dreifuss
- Dermopatía restrictiva



Caracterizada por un envejecimiento brusco y prematuro. Se estima que afecta a **uno de cada 8 millones de recién nacidos**. La progeria puede afectar diferentes órganos y tejidos: hueso, músculos, piel, tejido subcutáneo y vasos.

NUCLÉOLO



- Es la estructura más obvia vista en el núcleo en MO
- Sitio para el procesamiento de rRNA y su ensamblaje dentro de subunidades de ribosomas.
- A diferencia de otros organelos, no está rodeado por una membrana.
- Es un gran agregado de macromoléculas: genes de rRNA, precursores de rRNA, rRNAs maduros, enzimas que procesan rRNA, proteínas ribosomales y ribosomas ensamblados.

Un genoma humano haploide = 3×10^9 pb en el DNA, repartido en 23 cromosomas.

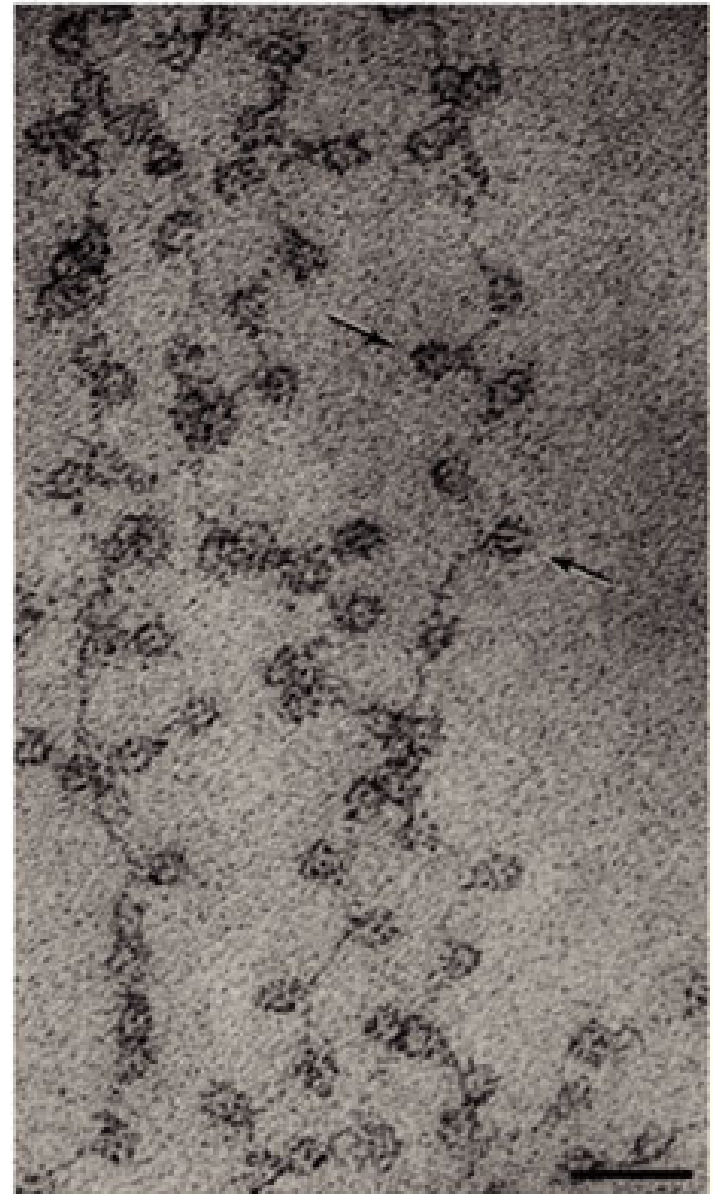
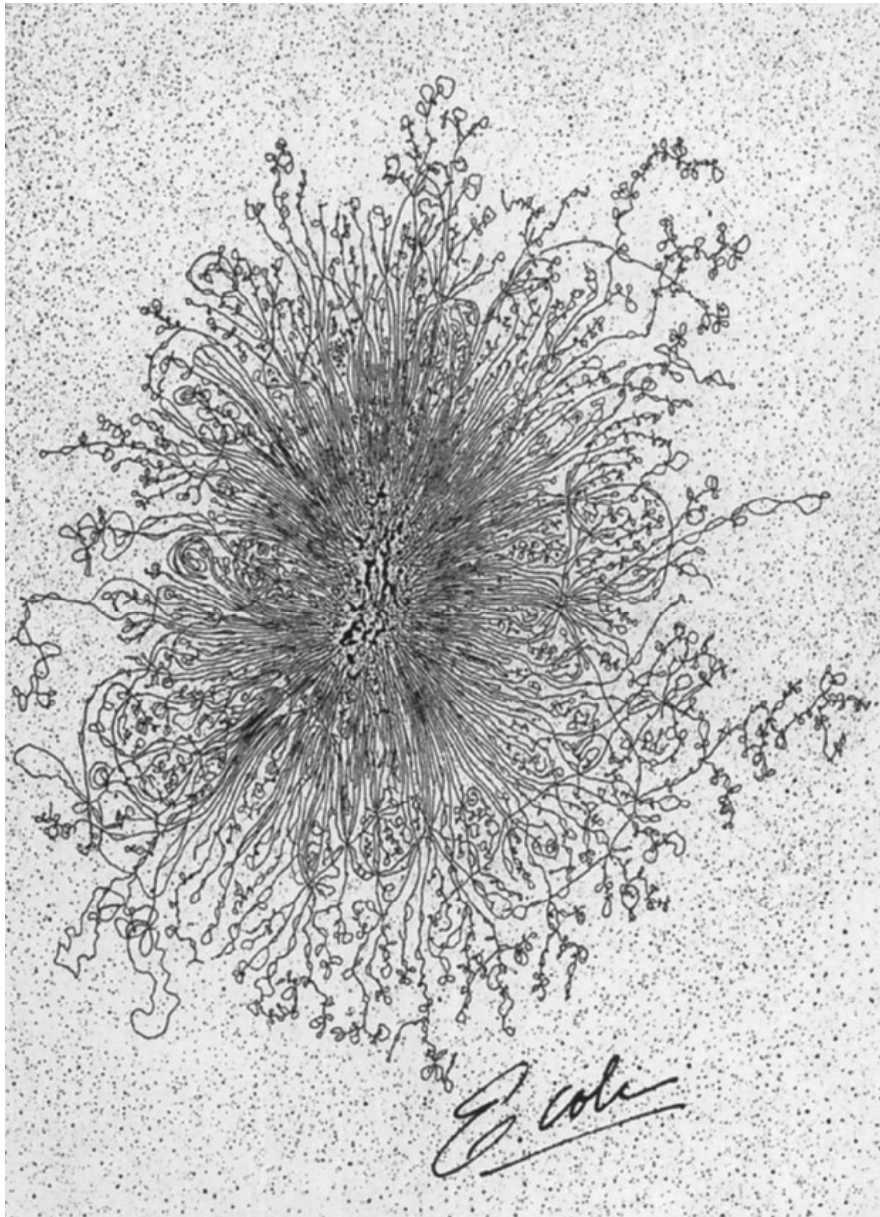
En una célula diploide (23 pares de cromosomas) = 6×10^9 pb (seis mil millones, o bien, 6 billones)

Si la distancia entre 2 pb vecinos es de alrededor de 0.34 nm, entonces 6×10^9 pb $\times$ 0.34 nm = 2.04 m de DNA por célula

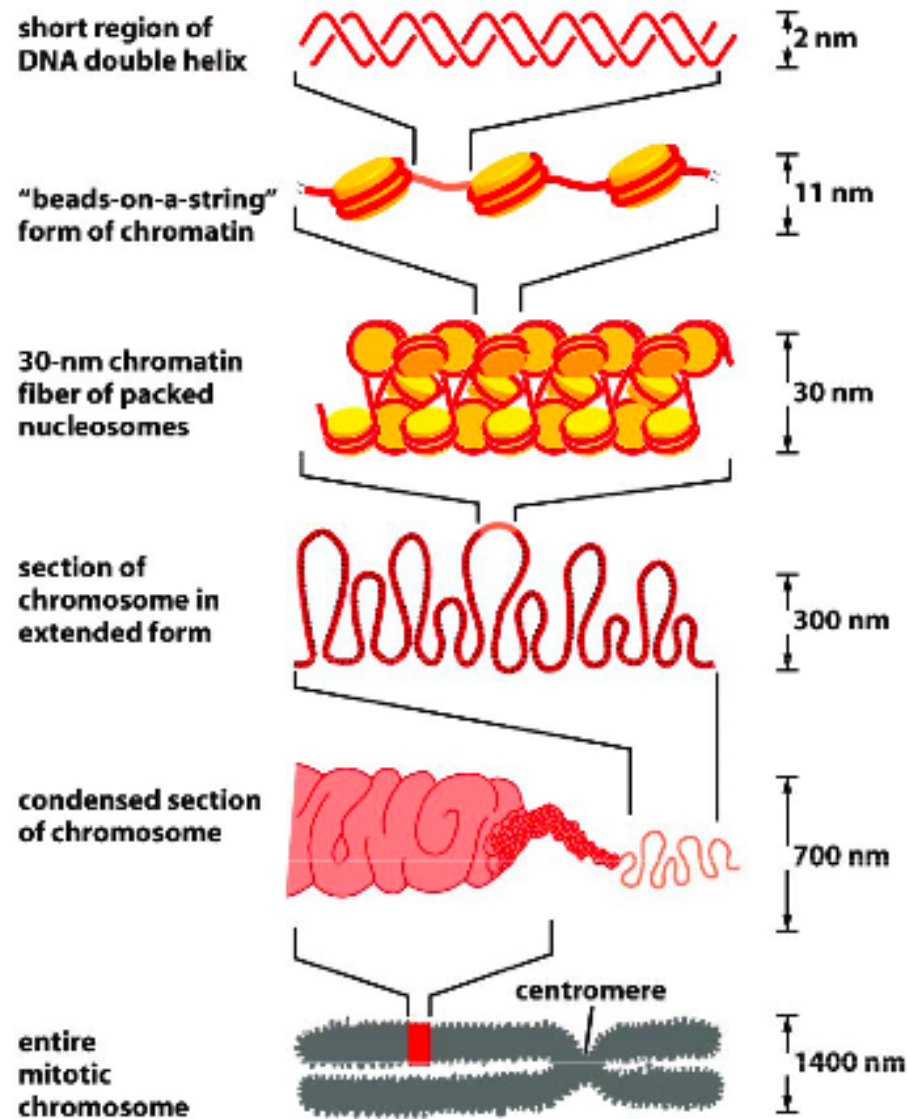
Se estima que el cuerpo humano contiene alrededor de 50 trillones (10^{12}) de células, es decir, unos $2 \times 50 \times 10^{12}$ metros de DNA, eso es, 1×10^{14} m, o bien, 100 trillones de metros.

Esto significa, que el DNA de una persona podría emprender más de 333 veces el viaje de la Tierra al Sol, de ida y vuelta... o si prefieren, unas 2.5 millones de veces alrededor del ecuador terrestre.

Este año seremos siete mil millones de habitantes...



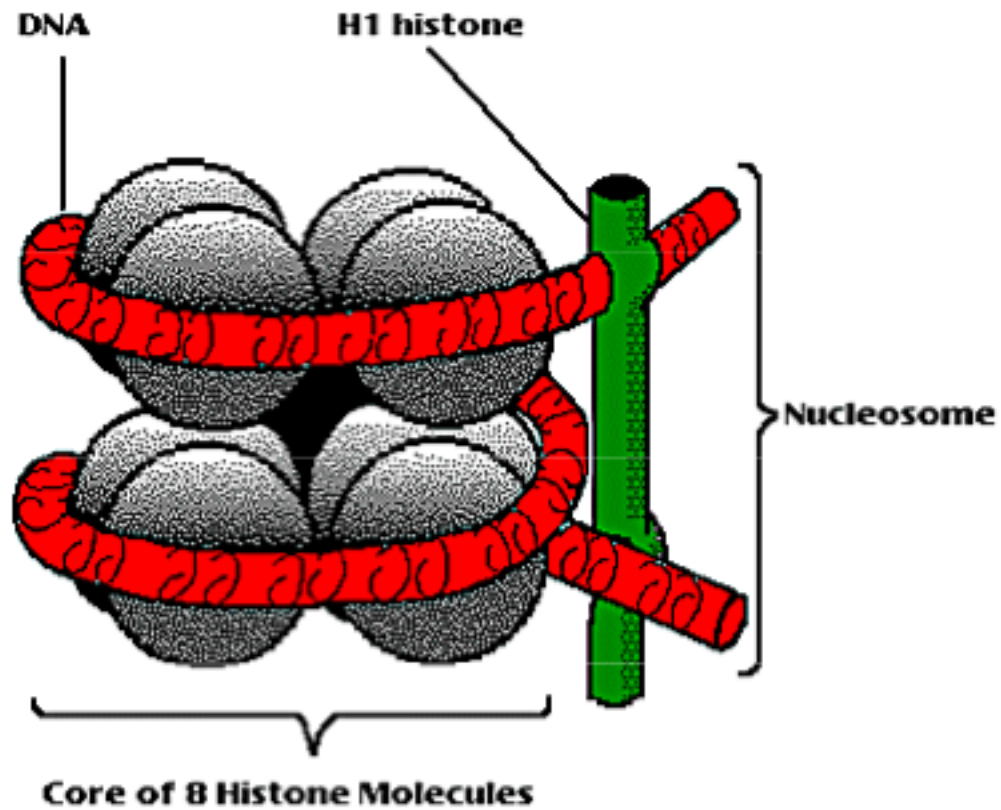
Empaquetamiento del DNA en eucariontes



NET RESULT: EACH DNA MOLECULE HAS BEEN PACKAGED INTO A MITOTIC CHROMOSOME THAT IS 10,000-FOLD SHORTER THAN ITS EXTENDED LENGTH



Nucleosoma

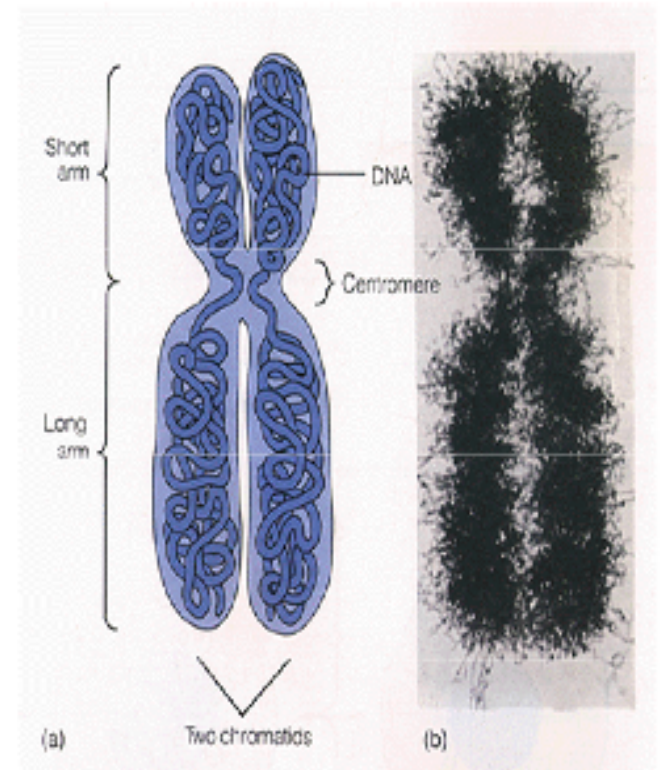
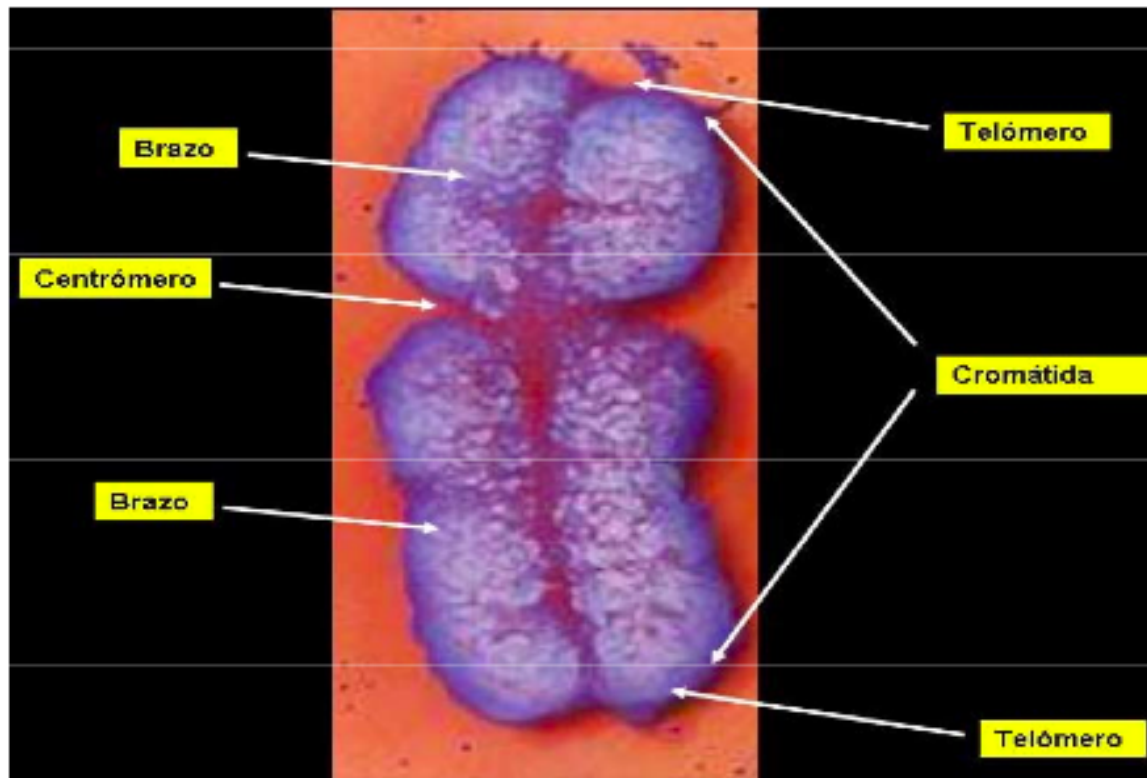


Nucleosome



Figure 3 : Nucleosome core particle: ribbon traces for the 146-bp DNA phosphodiester backbones (brown and turquoise) and eight histone protein main chains (blue: H3; green: H4; yellow: H2A; red: H2B). The views are down the DNA superhelix axis for the left particle and perpendicular to it for the right particle. For both particles, the pseudo-twofold axis is aligned vertically with the DNA centre at the top.

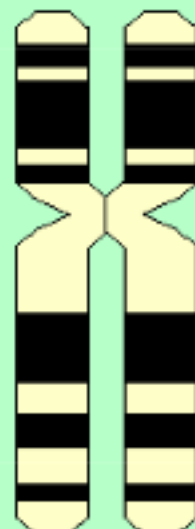
CROMOSOMAS METAFÁSICOS



Clasificación de los cromosomas según la posición del centrómero



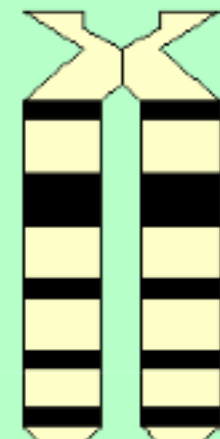
Metacéntrico



Submetacéntrico

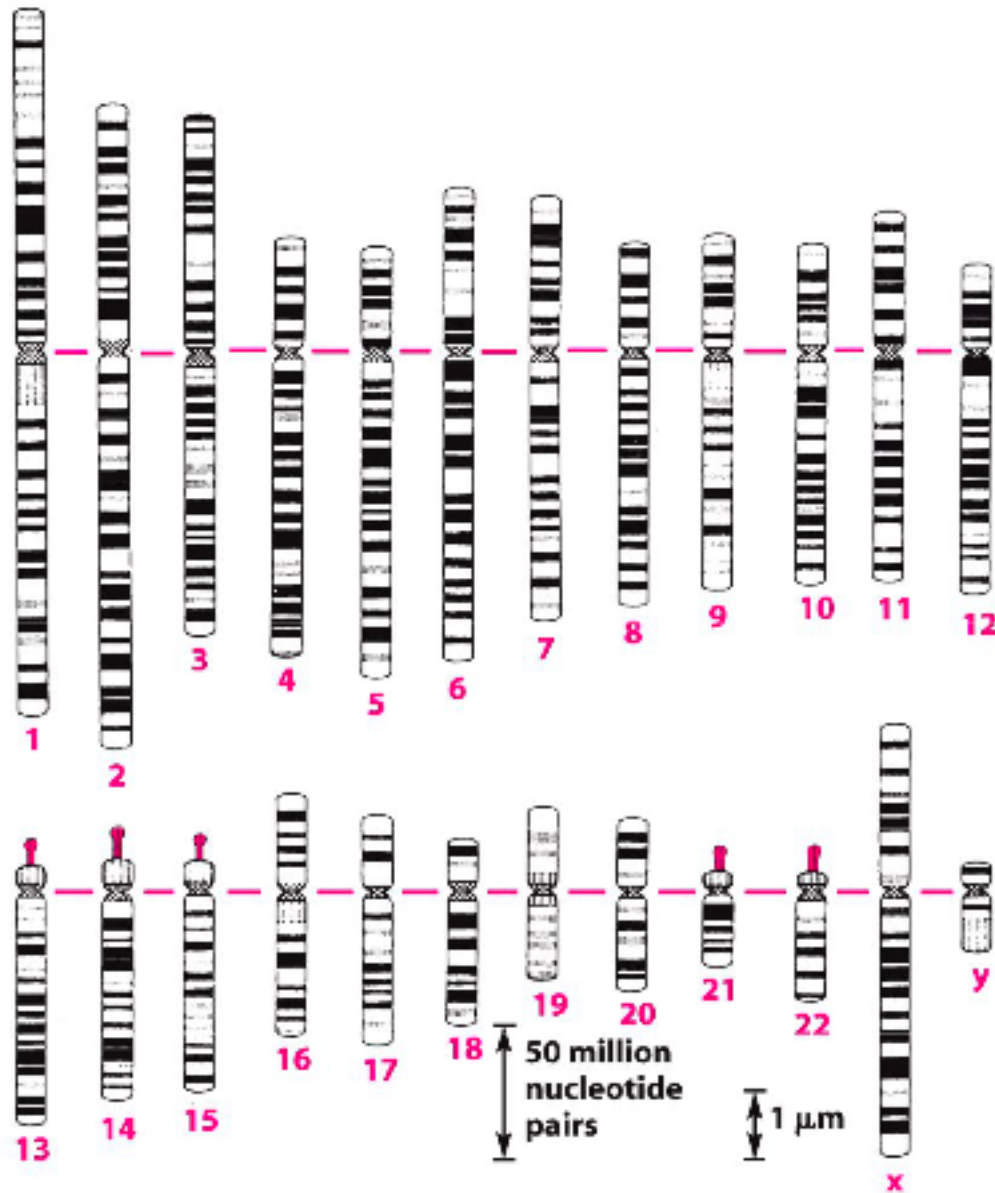


acrocéntrico



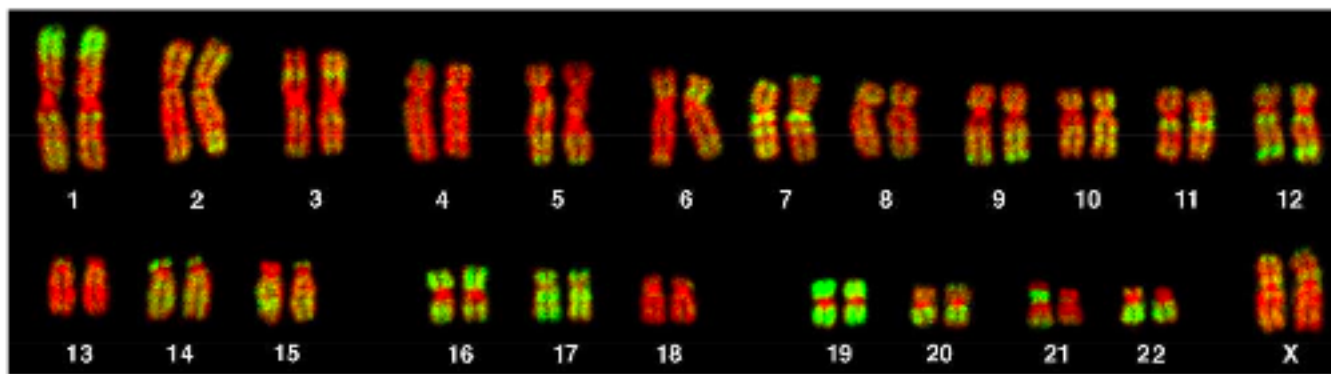
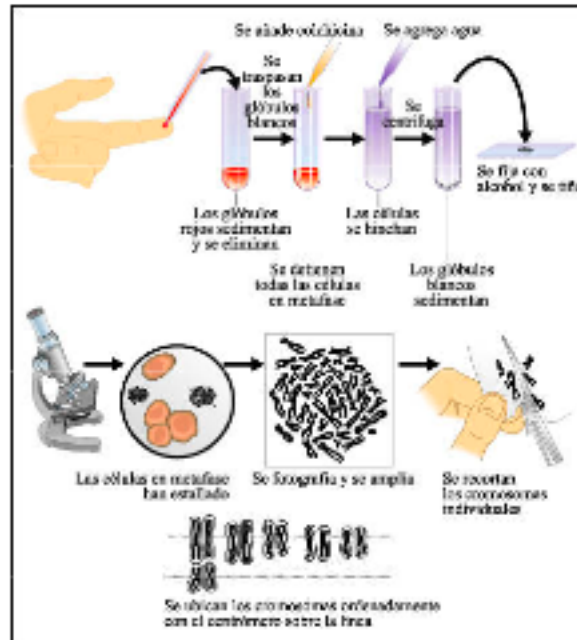
Telocéntrico

Bandas cromosómicas

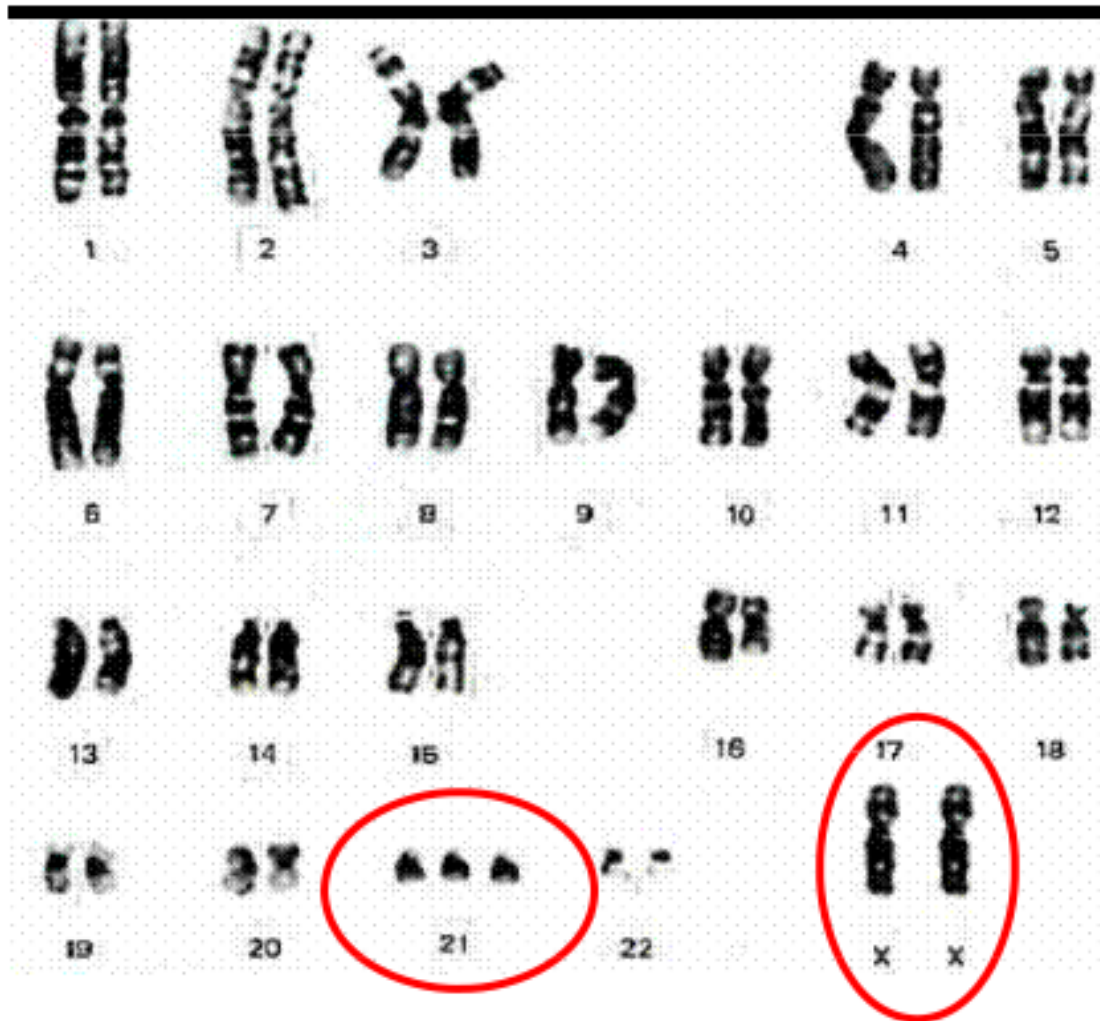


El tratamiento de los cromosomas con determinadas sustancias revela la presencia de **bandas** en ciertos lugares fijos para cada cromosoma, lo que permite reconocerlos e individualizarlos. De esta manera es más rápido y fácil ordenarlos.

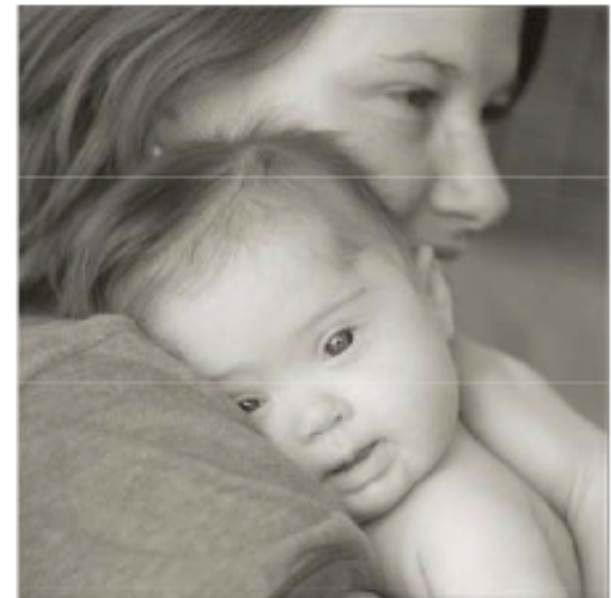
El Cariotipo



Anomalías en el Cariotipo



Este es el cariotipo de una mujer con trisomía 21. Esta anomalía cromosómica es característica del Síndrome de Down



Algunos conceptos básicos

Gen: un gen es una secuencia lineal de nucleótidos en la molécula de ADN (o ARN en el caso de algunos virus), que contiene la información necesaria para la síntesis de una macromolécula con función celular específica.

Cromatina: es el conjunto de DNA, histonas y proteínas no histónicas que se encuentra en el núcleo de las células eucariotas y que constituye el cromosoma eucariótico.

Cariotipo: Conjunto de cromosomas de los organismos de una especie determinada (número y formas).

Genoma es todo el material genético contenido en las células de un organismo en particular

Genotipo es el contenido genético (el genoma específico) de un individuo, en forma de ADN

Cromosoma (del griego *chroma*, color, y *soma*, cuerpo o elemento) es cada uno de los pequeños cuerpos en forma de bastoncillos en que se organiza la cromatina del núcleo celular en la mitosis y la meiosis, cada uno de los cuales se divide longitudinalmente, dando origen a dos cadenas gemelas (iguales).

Organización de los genes al interior de un cromosoma

- (A) human chromosome 22 in its mitotic conformation, composed of two DNA molecules, each 48×10^6 nucleotide pairs long

