

CITOPLASMA Y HERENCIA

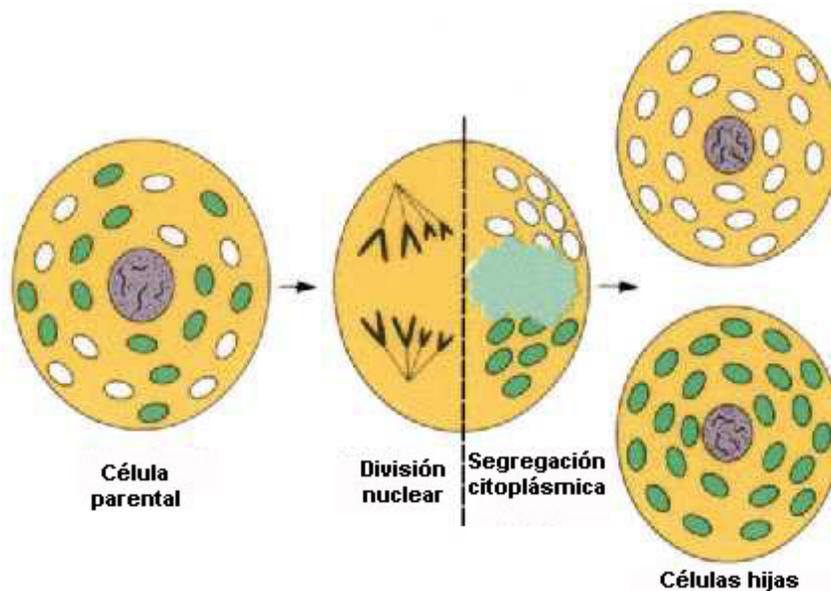
[Herencia extranuclear](#)

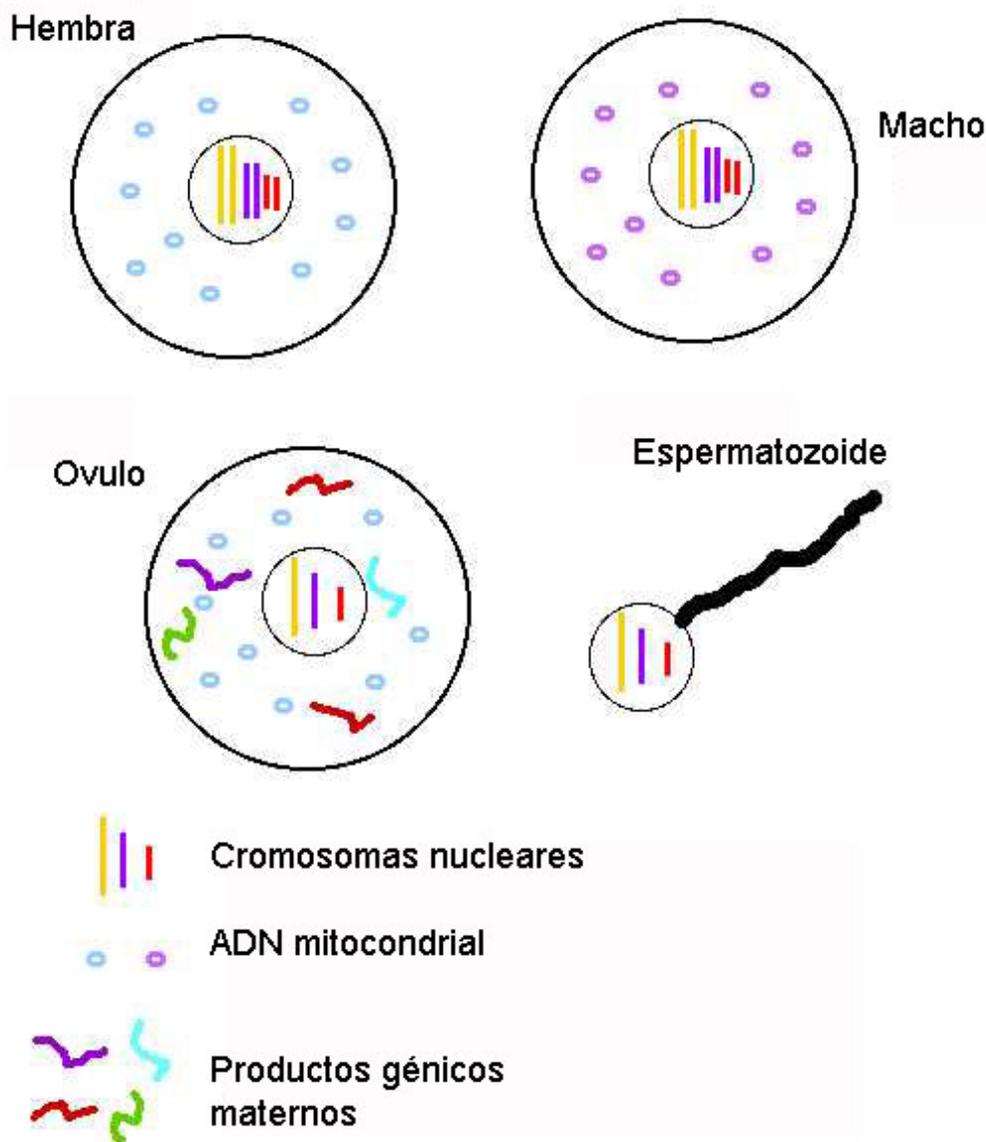
[Genética de los cloroplastos](#)

[Genética de las mitocondrias](#)

[Citoplasma y desarrollo](#)

Las mitocondrias y los cloroplastos son orgánulos celulares autónomos, ambos poseen ADN que es capaz de replicarse, transcribirse y traducirse independientemente del nuclear. A la vista de este hecho, podríamos pensar, si esos genes contenidos en el cromosoma de mitocondrias y cloroplastos, tuvieran o no influencia en el fenotipo de un individuo. De ser así, su herencia no sería de tipo mendeliana. Los genes nucleares segregan en meiosis, pero los genes de estos orgánulos segregan en mitosis, cuando se produce la distribución al azar de los orgánulos celulares. En la fecundación la aportación citoplásmica del gameto masculino es muy pequeña, sí no nula, por lo tanto hemos de pensar que los individuos reciben sólo aportación de mitocondrias y cloroplastos vía materna, es decir sólo recibe los genes extranucleares de la madre. Un último aspecto a considerar es que si el individuo empieza su desarrollo en el citoplasma del óvulo, ¿tendrán influencia las proteínas (productos génicos de genes nucleares maternos) allí presentes sobre el fenotipo del individuo?



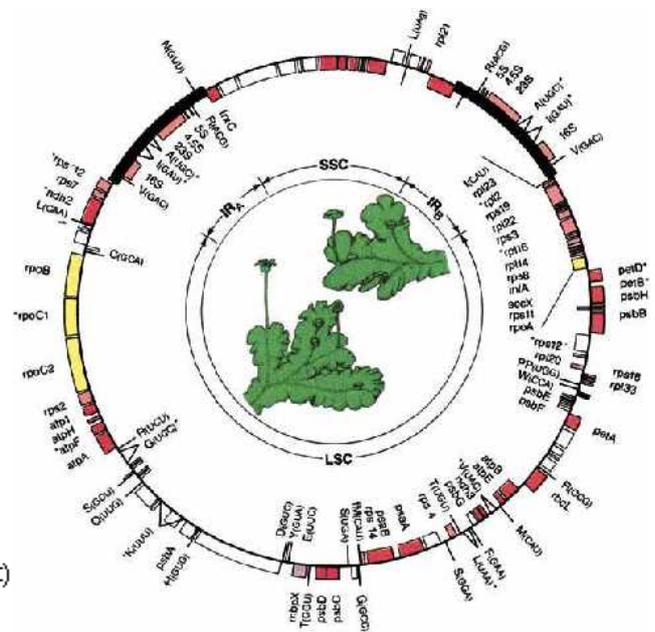
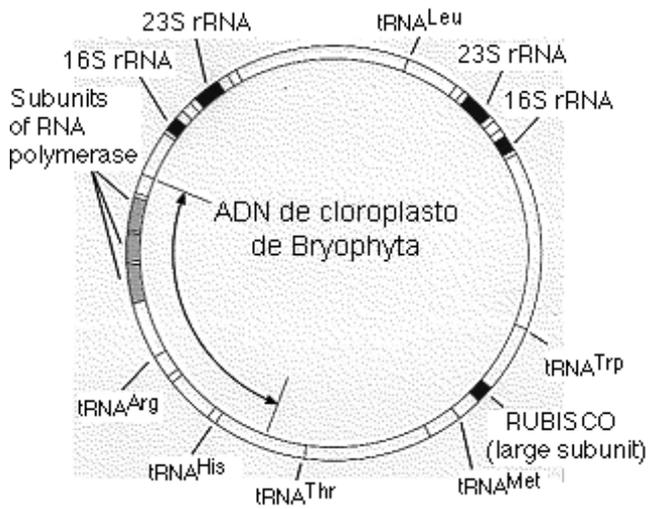


Ante estos planteamientos hemos de abordar el estudio de la herencia citoplásmica bajo tres puntos de vista, la herencia debida a las mitocondrias, a los cloroplastos y la influencia del citoplasma en el desarrollo del individuo. Existen múltiples pruebas y experimentos genéticos que prueban la influencia del citoplasma en el fenotipo de un individuo cuando consideramos los supuestos anteriores.

↑ Inicio

Genética de los cloroplastos

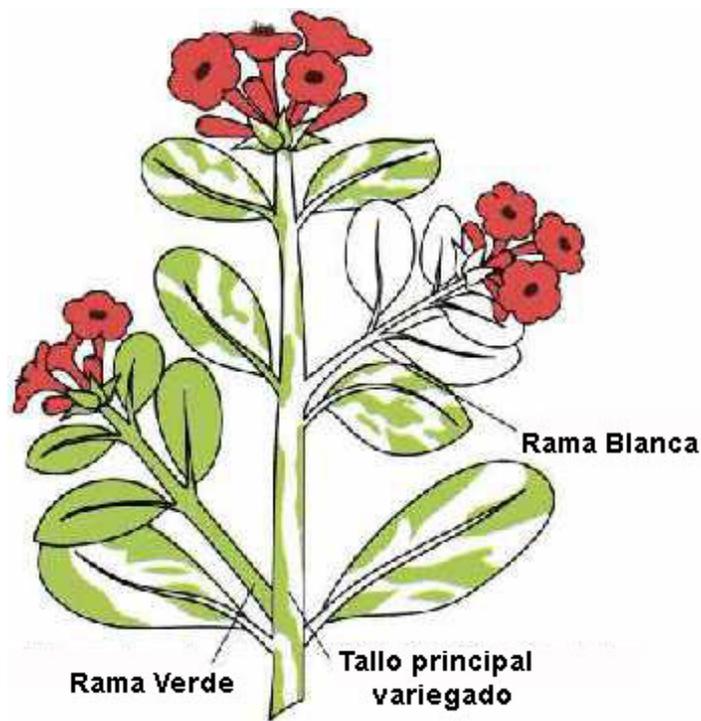
Los cloroplastos eucarióticos derivan evolutivamente de las cianobacterias, su ADN es una molécula circular, bicatenaria y que contiene entre 120 y 160 Kpb. Este contenido en ADN es inferior al que presentan las algas verdes, por lo que se supone que a lo largo de la evolución se ha reducido el tamaño del mismo, bien por pérdida de material o bien por integración de genes dentro del genoma eucariótico. El número de moléculas de ADN por cloroplasto es muy variable. En plantas este número oscila entre 20 y 60 moléculas por cloroplasto, mientras que en algas superiores el número es mayor. La organización es muy sencilla ya que apenas posee secuencias repetidas, aunque en la mayoría de las especies vegetales se ha demostrado la presencia de una duplicación invertida que incluye genes de ARNt. La secuenciación del ADN de los cloroplastos ha revelado que existen alrededor de 150 genes. Además de los ARNt y los ARNr hay unos 90 genes que están implicados en la fisiología de los cloroplastos, principalmente en la fijación fotosintética del carbono. Estos genes suelen agruparse en pequeños nichos cuya organización se ha mantenido a lo largo de la evolución. El orden de estos genes dentro del genoma del cloroplasto, no se ha mantenido constante en todas las especies estudiadas, lo cual indica que en el proceso evolutivo han existido variaciones cromosómicas estructurales.



Como en todo análisis genético, para estudiar la herencia asociada a los cloroplastos, hemos de buscar variantes y estudiar su transmisión. El análisis más común es el que estudia la transmisión del carácter variegado en plantas. En todas las especies vegetales aparecen individuos que presentan en las zonas verdes (tallos, hojas, etc.) una alternancia entre zonas verdes y blancas (variegación), estas zonas blancas o más pálidas de lo normal, es debido a la constitución genética de los cloroplastos.



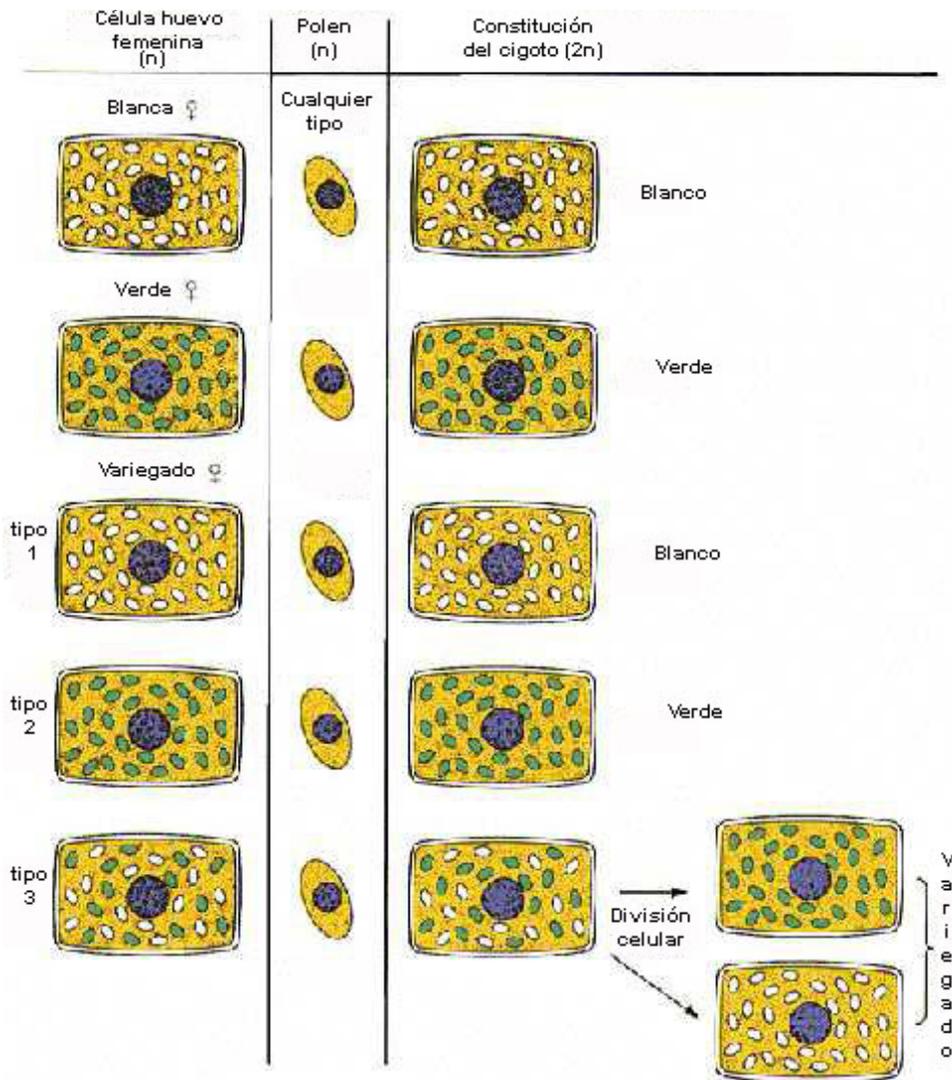
Correns estudió la herencia de este fenómeno en *Mirabilis jalapa*. Esta planta presenta tres tipos de ramas según su color, verde, variegadas o blancas.



Realizó todos los posibles cruzamientos obteniendo los siguientes resultados:

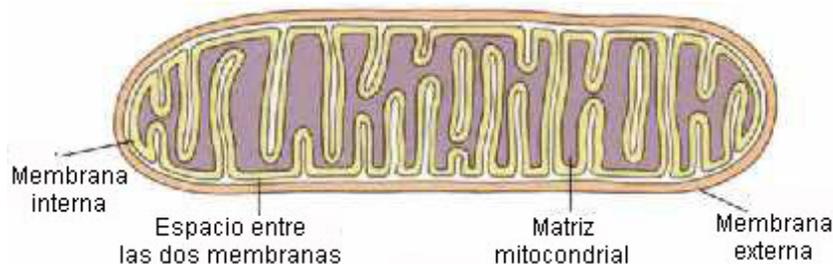
Fenotipo de la rama utilizada como hembra	Fenotipo de la rama utilizada como macho	Fenotipo de la descendencia
Blanca	Blanca	Blanca
Blanca	Verde	Blanca
Blanca	Variegado	Blanca
Verde	Blanca	Verde
Verde	Verde	Verde
Verde	Variegado	Verde
Variegado	Blanca	Variegado, verde o blanca
Variegado	Verde	Variegado, verde o blanca
Variegado	Variegado	Variegado, verde o blanca

De estos resultados fácilmente se deducen que el fenotipo de la descendencia se encuentra determinado únicamente por el parental femenino. Este tipo de herencia se denomina herencia materna, y en ella el fenotipo de la descendencia es función del genotipo materno. En este caso los caracteres verde o blanco están codificados por dos alelos de un gen del ADN de los cloroplastos. Los únicos cloroplastos que se heredan son los del óvulo, el grano de polen no aporta ninguno.



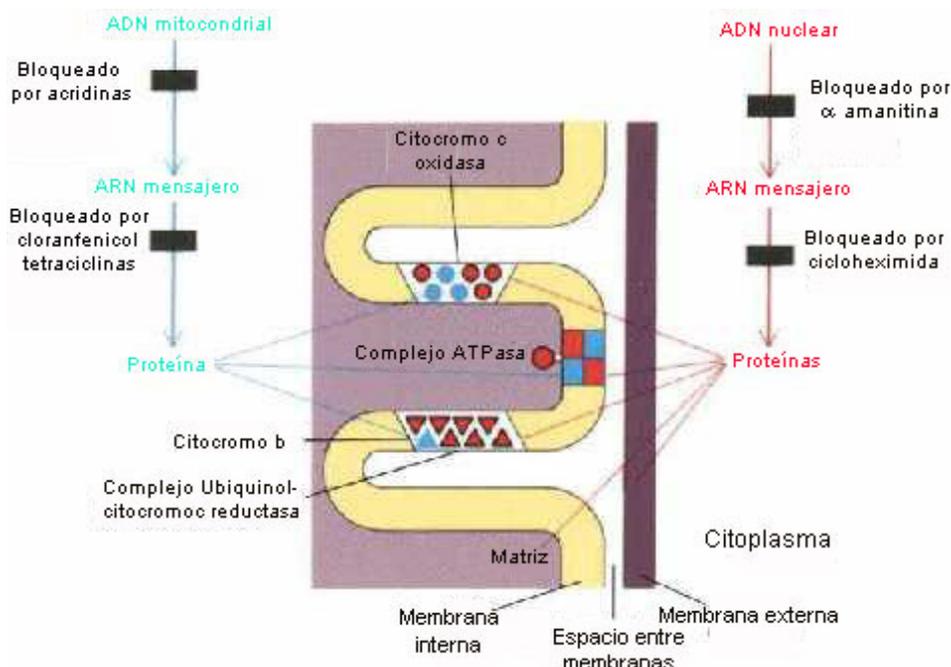
↑ Inicio

Genética de las mitocondrias



El ADN mitocondrial fue descubierto por Chevremont en 1972. El número de moléculas presentes en una mitocondria, así como el tamaño depende de las especies. El ADN-mt es una molécula de doble hélice circular que oscila entre 15 -18KB (animales), y 250 - 2500 KB en plantas. Cada mitocondria contiene entre decenas y cientos de moléculas de este ADN. El ADNmt de células animales y de las levaduras es bastante similar en su organización y contenido, pero distinto al de las plantas. El ADNmt de las plantas es más grande, con mas secuencias no codificadoras, con más genes y con distinta organización (exones e intrones) en los mismos.

La mayoría de las proteínas presentes en las mitocondrias son de codificación nuclear, tan sólo unas pocas se traducen dentro de la mitocondria.

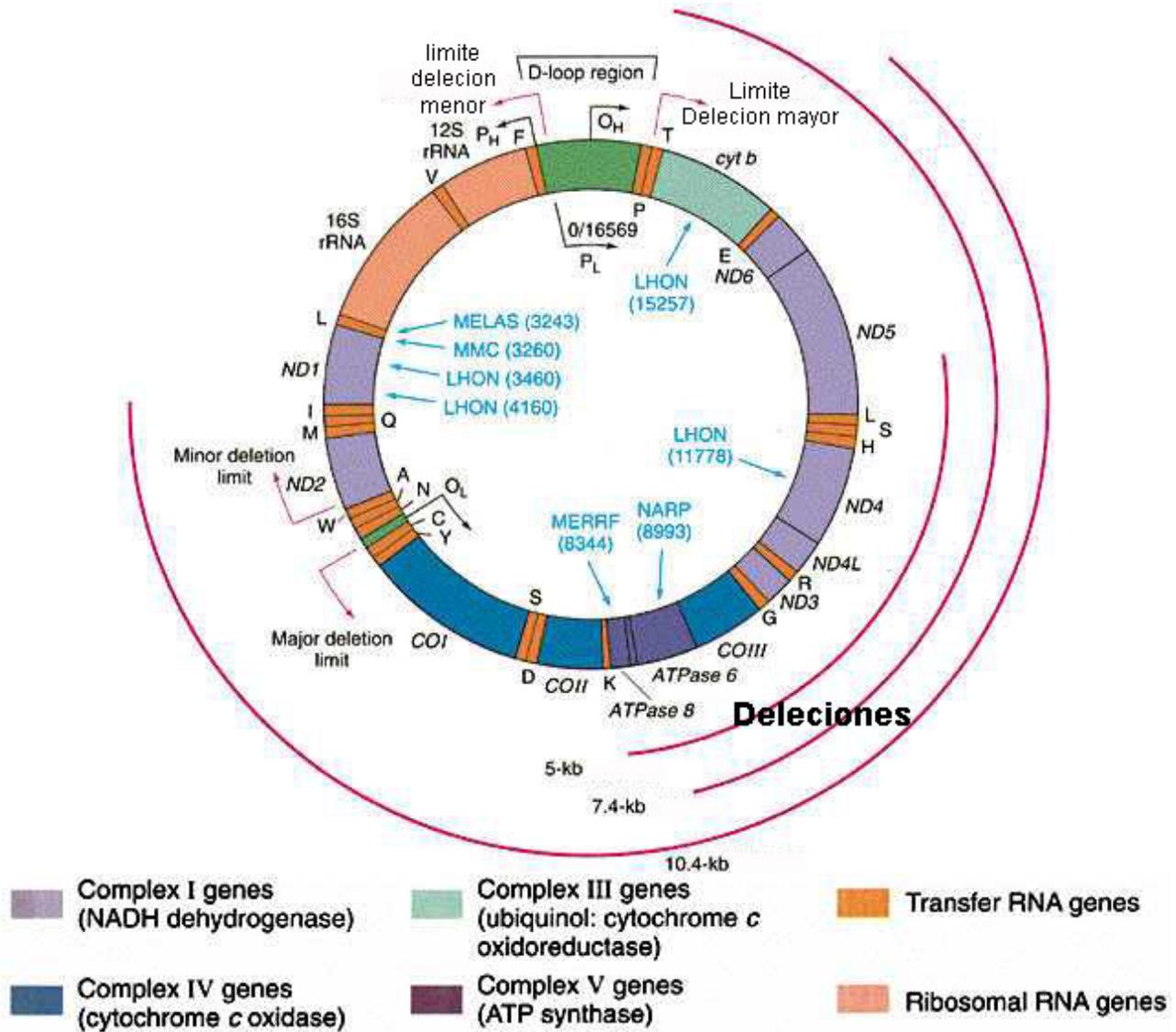


El sistema de traducción mitocondrial es exclusivo de las mismas (traducción mit). Los ARNs ribosómicos y de transferencia están codificados por el ADNmt, y el código genético utilizado para la traducción es distinto al universal.

Primera letra	Segunda letra				Tercera letra
	U	C	A	G	
U	Phe	Ser	Tyr	Cys	U
	Phe	Ser	Tyr	Cys	C
	Leu	Ser	Stop	(Stop) Trp	A
	Leu	Ser	Stop	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 (Met)	Thr	Asn	Ser	U
	Ile	Thr	Asn	Ser	C
	(Ile) Met	Thr	Lys	(Arg) Stop	A
	Met	Thr	Lys	(Arg) Stop	G
G	Val	Ala	Asp	Gly	U
	Val	Ala	Asp	Gly	C
	Val	Ala	Glu	Gly	A
	Val	Ala	Glu	Gly	G

La replicación de ADNmit de mamíferos es también especial, empieza en la hélice pesada (H) a partir de un origen específico que da lugar a un lazo de desplazamiento denominado lazo D. La síntesis de la cadena ligera (L), también se inicia en un punto específico, pero no se inicia hasta que en esa región no se ha sintetizado la cadena pesada. La transcripción presenta así mismo sus particularidades, ya que las dos hebras se transcriben totalmente a partir de unos promotores que se encuentran en la región del lazo D. Estos productos son procesados posteriormente en los ARNr, ARNt y mensajeros que son poliadenilados en el extremo 3'.

El ADNmt humano fue secuenciado por el grupo de Sanger en 1981, contiene unas 17000 bases, y posee un juego completo de genes para los ARNr de la subunidad grande y pequeña, un juego completo de ARNt, e información para una docena de genes



O_H and O_L Replication origins on the H and L mtDNA strands
 P_H and P_L Promoter regions

Diseases:

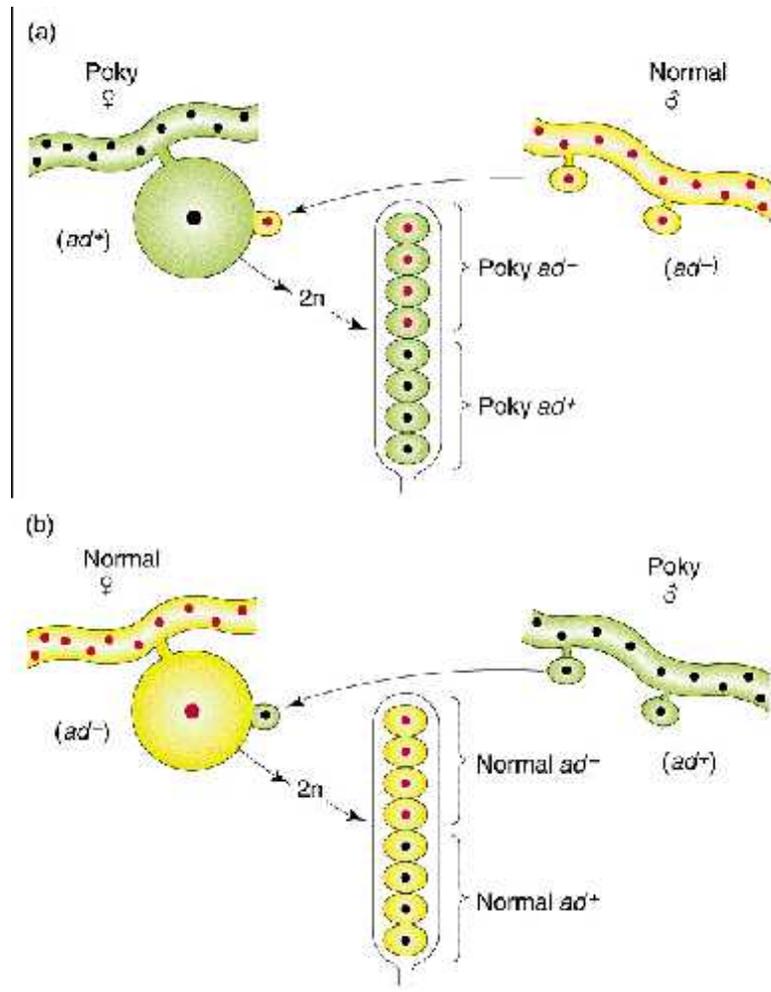
- MERRF** Myoclonic epilepsy and ragged red fiber disease
- LHON** Leber's hereditary optic neuropathy
- NARP** Neurogenic muscle weakness, ataxia, and retinitis pigmentosum
- MELAS** Mitochondrial encephalomyopathy, lactic acidosis, and strokelike symptoms
- MMC** Maternally inherited myopathy and cardiomyopathy

El auge del estudio del ADNmit se ha desarrollado mucho en los últimos años del siglo XX, debido principalmente a dos causas. La primera de ellas es su relación con ciertas enfermedades humanas, que hasta entonces se habían relacionado con la vejez del individuo. Algunas de estas enfermedades tienen su base en el ADNmit, concretamente a un acúmulo de mutaciones, como por ejemplo 3 tipos de deleciones, que se van produciendo a lo largo de la vida del individuo. Este polimorfismo va dando lugar a una heterogeneidad en la información genética presente en la mitocondria (heteroplasmia) y va produciendo una pérdida de la efectividad de la maquinaria energética celular. También es posible que

dicha heteroplasma esté presente en las primeras etapas del desarrollo embrionario, lo cual puede originar una sintomatología clínica que afectan principalmente al sistema nervioso y al aparato muscular del individuo.

La segunda causa del proliferante estudio del ADNmit lo constituye el hecho de que sólo se transmite por vía materna, su estudio sirve para establecer árboles filogenéticos y análisis evolutivo, en ciertas familias o grupos étnicos. Este tipo de análisis se realiza también en prácticas forenses.

El análisis genético de la herencia mitocondrial se ha realizado en muchas especies principalmente en levaduras. Existen unos mutantes en *Neurospora* denominados poky, que se caracterizan por un lento crecimiento, y que tienen deficiencias en la cantidad de citocromos a y b, y un exceso de citocromo c. Cuando se cruzan individuos poky y normales su herencia es de tipo citoplásmico, es decir todos los individuos son iguales al parental femenino. Para demostrar que esos genes están en el citoplasma y no en el núcleo, el análisis genético se suele realizar poniendo también un marcador nuclear.



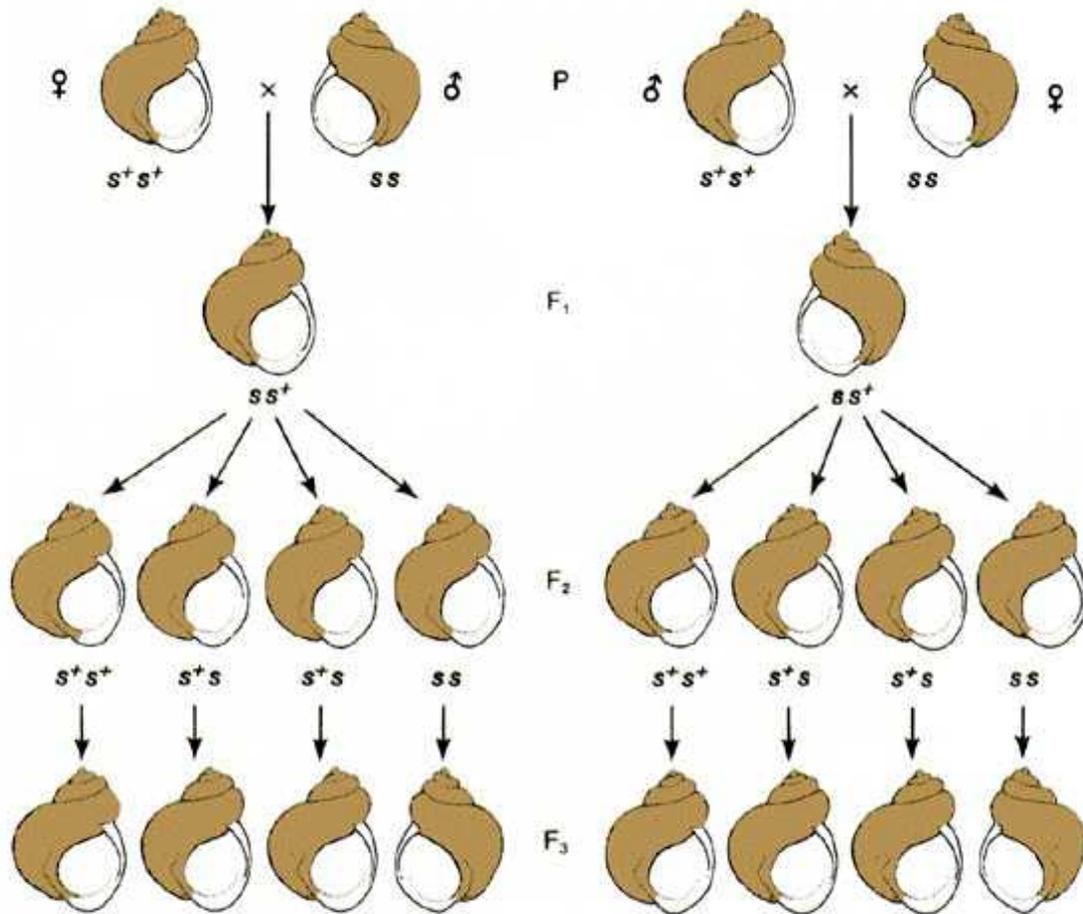
Los descendientes de cada cruzamiento muestran el carácter poky o normal dependiendo del fenotipo materno, sin embargo muestran el carácter nuclear (ad) con una transmisión mendeliana normal.

↑ Inicio

Desarrollo y efecto materno

No siempre los efectos maternos son debidos a genes extranucleares. En los organismos multicelulares, en el inicio de su desarrollo embrionario, en el citoplasma están presentes las proteínas y los ARNm codificados por el núcleo. En el embrión las primeras divisiones celulares están determinadas por la codificación de genes maternos, y es posteriormente cuando empiezan a expresarse los genes presentes en el feto.

Un ejemplo muy interesante de efecto materno debido a genes nucleares maternos, es el que ocurre en los caracoles del género *Linnaea*. Sturtevant en 1923, observó que el enrollamiento de la concha de estos caracoles dependía del genotipo de la hembra utilizada en los cruzamientos.



La concha de estos caracoles puede enrollarse a derecha o izquierda, el carácter está controlado por un gen con dos alelos. El alelo s^+ enrolla hacia la derecha y el recesivo "s" enrolla hacia la izquierda. El momento en que empieza el enrollamiento de la concha, está determinado por los productos génicos codificados por la madre, no por los del embrión. Es en la siguiente generación cuando el individuo muestra su genotipo al codificar el enrollamiento de la concha de sus descendientes.

Si observamos las generaciones, podemos darnos cuenta que las leyes de Mendel se cumplen pero con una generación de retraso, la F₃ muestra las segregaciones de la F₂ mendeliana (3:1), y la F₂ es uniforme como la F₁ mendeliana. Este tipo de herencia también se denomina, por este hecho, herencia retrasada.

