



Estimad@s Alumn@s Célula, Genoma y Organismo,

Les envío un gran saludo y espero que ustedes y sus familias se encuentren bien. Les envío muchos saludos y ánimos en estos tiempos difíciles.

En la **primera guía** hemos repasado conceptos previos (años anteriores) que recordamos y profundizamos esa guía. En la **segunda guía** teniendo presente el inicio de la vida y nuestras células, incorporamos el concepto de diferenciación y especialización celular y morfológica a través de nuestros genes rectores que son los **genes hométicos**, que son genes que participan en el **desarrollo de los organismos** y que **determinan** la identidad de los segmentos o partes individuales del embrión en sus etapas iniciales, determinan nuestro plano antero-posterior, y la localización y posición de toda nuestros órganos, nuestra morfología corporal. Los procesos de diferenciación son **genéticos** y aún **no hemos revisado** estos conceptos dada la modalidad en la que estamos realizando el aprendizaje.

En la presente guía resumiremos algunos conceptos de la **guía** anterior, para posteriormente hacer una revisión de un ejemplo de genes homeóticos aplicado al ser humano. Finalizando con una actividad que les permitirá autoevaluar los conceptos revisados y aplicar el concepto de genes homeóticos.

OBJETIVO

- Reconocer, explicar y aplicar el concepto de genes homeóticos y su función en el desarrollo embrionario.

INDICADORES DE EVALUACIÓN

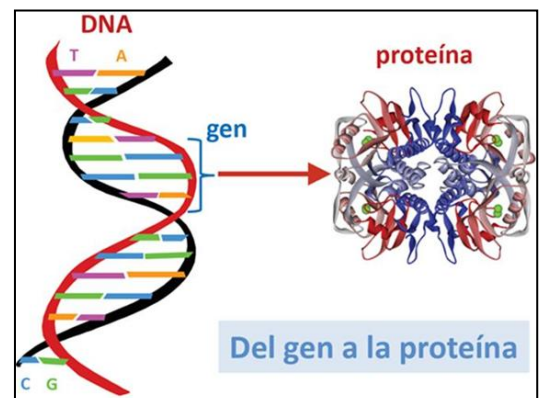
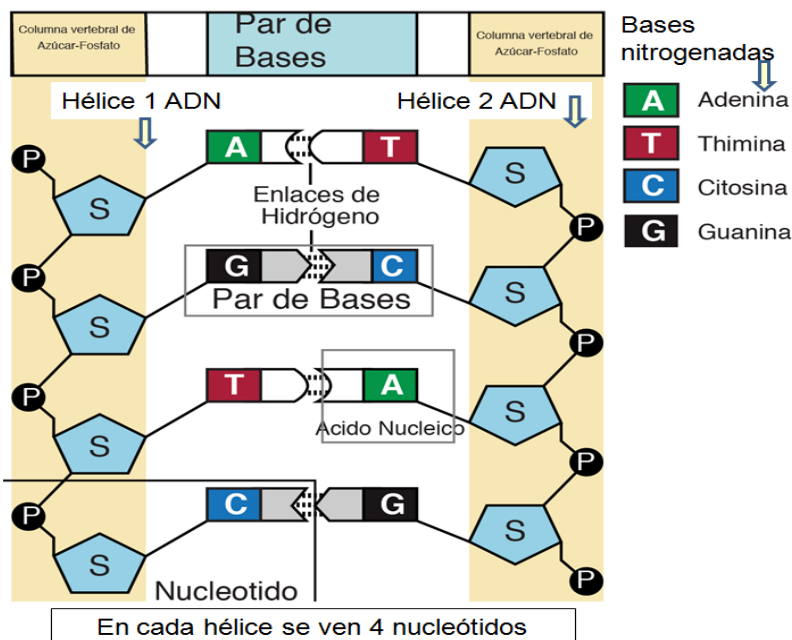
- Reconocen la existencia de genes homeóticos en nuestro genoma y definen su significado.
- Explican con un ejemplo la presencia de genes homeóticos en el ser humano.

Antes de comenzar revisaremos conceptos claves que nombraremos en el resumen posteriores.

REVISION DE ALGUNOS CONCEPTOS PREVIOS.

GEN: Los genes están en los **cromosomas**, que a su vez se localizan principalmente en el núcleo de la célula. Un cromosoma contiene de cientos a miles de genes. Cada una de las células humanas contiene 23 pares de cromosomas, es decir 46 cromosomas. Los genes determinan la aparición de los **caracteres hereditarios** en los seres vivos. Molecularmente un gen se define como "una unidad de información en el ADN que codifica un producto génico, ya sea **proteínas** o **ARN**. **Es la unidad molecular de la herencia genética**, pues almacena la información genética y permite transmitirla a la descendencia.

NUCLEOTIDO: Compuesto químico orgánico fundamental **de los ácidos nucleicos (ADN y ARN)**. El nucleótido está constituido desde el interior hacia el exterior por una **base nitrogenada**, un **azúcar** y un grupo **fosfato** (molécula de ácido fosfórico). En la **figura inferior** se ve el ejemplo 4 nucleótidos por cada hélice en el ADN. La figura acompañante es la **doble hélice de ADN** que contiene la información necesaria para la síntesis de proteínas



FACTOR DE TRANSCRIPCIÓN: es cualquier proteína necesaria para iniciar el proceso de transcripción.

TRANSCRIPCIÓN: en palabras muy simples es el proceso en el que **la secuencia de ADN de un gen** se copia (transcribe) para formar una molécula de **ARN mensajero (ARNm)** en el **núcleo** y que posteriormente este ARNm llevara la información al citoplasma para **sintetizar proteínas** en los **ribosomas**. La transcripción del ADN también podría llamarse síntesis del ARN mensajero.

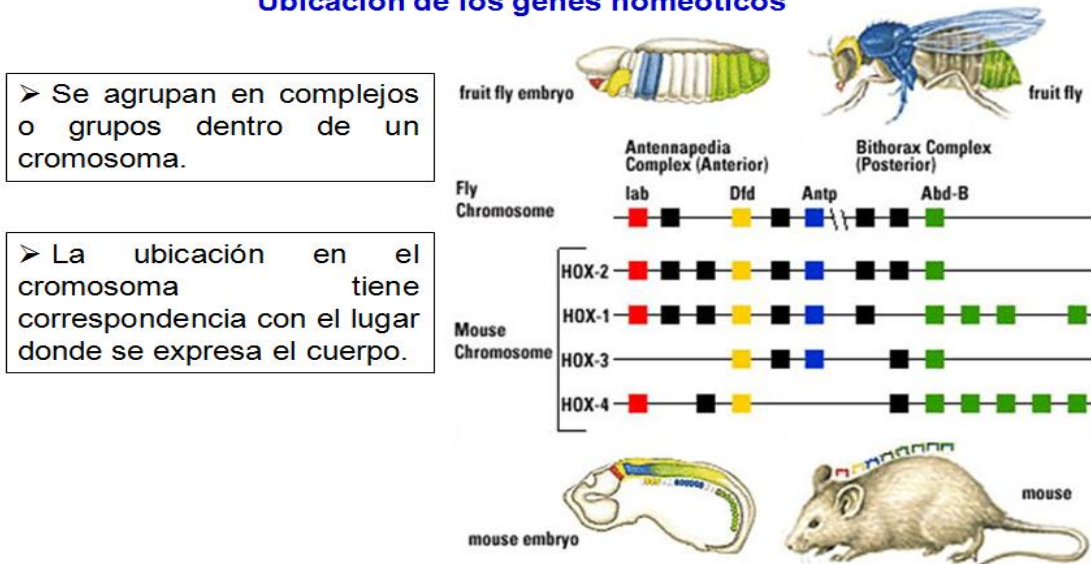
CODIFICAR: Un gen es un segmento de ADN que codifica para una proteína. Codificar significa en este caso que cada gen contiene información para la producción de una proteína que llevará a cabo una función específica en la célula, en el organismo. Se estima que el ser humano contiene unos 20.000 A 25.000 genes, la cantidad aún está en duda.

AMINOACIDO: es una de las molécula orgánica y forman parte de las proteínas. Existen 20 aminoácidos de los cuales algunos son esenciales para la vida. Están codificado en el ADN. Entre otros ellos se llaman: alanina (Ala), arginina (Arg), aspargina (Asn), aspartato, cisteína, fenilalanina, glicina, glutamato, glutamina, histidina, isoleucina, leucina, lisina, metionina, prolina, serina, tirosina, valina. Tu puedes buscar las otras abreviaciones.

RESUMIENDO

Los genes homeóticos constituyen una familia de genes que determina la forma del cuerpo. Son genes de posición o selectores de posición de las estructuras que se desarrollan en el cuerpo. Los genes homeóticos son genes reguladores maestros que dirigen el desarrollo de estructuras o segmentos particulares del cuerpo. Los genes homeoticos expresan su actividad en regiones diferentes del embrión, subdividiendo al embrión a lo largo del eje cabeza-cola en campos celulares con diferentes potenciales de desarrollo, que se transformarán en miembros y otras estructuras. Esta subdivisión del cuerpo embrionario precede a la formación de órganos o estructuras específicos (Figura siguiente).

Ubicación de los genes homeóticos

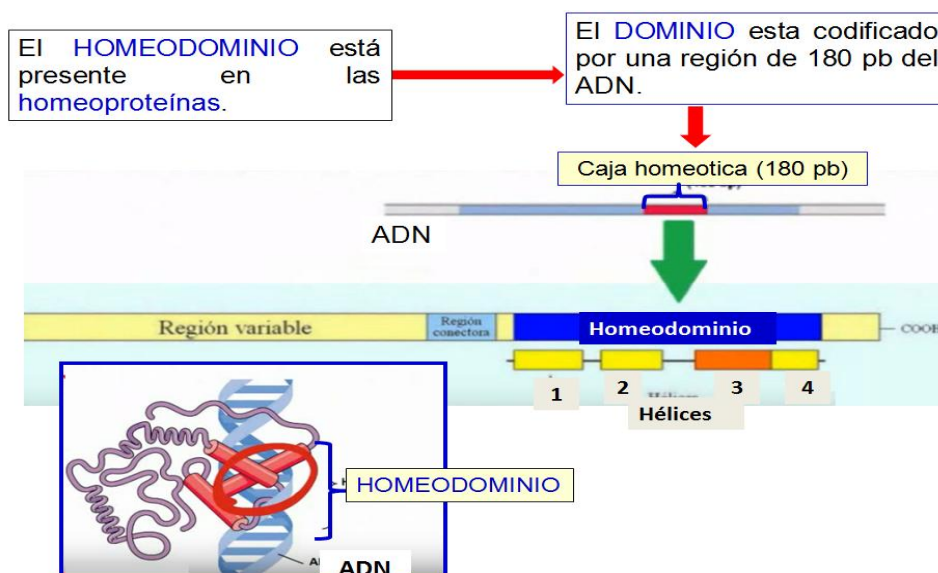


Dentro de los genes homeóticos encontramos tres grupos genes: los genes NK, genes ParaHox y GENES HOX. Aunque todos están implicados en el desarrollo embrionario del animal de una forma u otra.

Los GENES HOX se encargan fundamentalmente de definir el eje anteroposterior, agrupándose dentro de un cromosoma siguiendo un determinado orden que se conserva al expresarse en el organismo cuando se desarrolla, el eje antero-posterior (o cabeza-cola), es decir, los genes del extremo derecho se expresan antes y en la parte anterior del animal, y los del extremo izquierdo se expresan después y en la parte posterior del animal (principio de colinearidad temporal y espacial) como se ve en la figura anterior.

Se ha visto que la regla general es que todos los genes homeóticos están agrupados en todas las especies en que se ha podido determinar su localización cromosómica. Puesto que están agrupados y tienen una evidente relación funcional y evolutiva. La mayoría de los genes homeóticos animales codifican factores de transcripción que contienen una región llamada homeodominio.

El HOMEODOMINIO es un dominio de unión al ADN que consta de unos 60 aminoácidos, presente en las denominadas homeoproteínas. Este dominio está codificado por una región de 180 pb (pares de bases) del ADN conocido como HOMEBOX (o caja homeótica) (ver la figura inferior).



El **HOMEOBOX** es una secuencia corta de nucleótidos cuya secuencia de bases es prácticamente idéntica en todos los genes que lo contienen (genes homeóticos). **Se encuentran en muchos organismos**, desde las moscas de la fruta (*Drosophila melanogaster*) hasta los seres humanos. Esto quiere decir que, estos genes Hox son tan importantes que su **secuencia se ha preservado durante la evolución**.

Un **HOMEOBOX** puede adherirse a segmentos del ADN para **regular la expresión de otro gen implicado en el desarrollo (GENES SUBORDINADOS)**.

El **HOMEODOMINIO** de un grupo de proteínas, tiene 4 hélices, de las cuales la **hélice 3** es la que se une al ADN para **regular su expresión**. En la **figura anterior** se ven los números 1, 2, 3, 4 que simulan las hélices mencionadas, la 3 se unirá al ADN y este podrá expresar los genes que llamamos subordinados.

Cuando los **genes homeóticos** están **sobreactivados** o **inactivados** por **mutaciones**, **pueden desarrollarse estructuras del cuerpo en el lugar equivocado**, a veces de forma dramática. Los genes Hox se activan por una **cascada de genes reguladores**; las **proteínas** codificadas por los primeros genes **regulan** la expresión de los genes posteriores.

Los **genes Hox** se encuentran en plantas y muchos animales, como las moscas de la fruta, los ratones y los seres humanos. **Mutaciones en genes Hox humanos** pueden causar trastornos genéticos.

GENES HOMEOTICOS EN HUMANOS

En los humanos existen **39 genes HOX** localizados en **4 CAJAS HOMEOTICAS** en los **cromosomas 2, 7, 12 y 17**. Durante los últimos años los **genes Hox** han sido encontrados en contextos genéticos diferentes, tanto en el desarrollo embrionario como en el adulto, habiendo sido relacionados con **diversas patologías** como: **aniridia** (Pax6), **simpolidactilia**(HoxD13) y varios tipos de **cáncer** como el **rabdo-miosarcoma alveolar** (Pax3) o los **tumores intestinales** (CDX2).

Ejemplos de mutaciones de genes Hox pueden darse **durante el embarazo**, una de ellas se da por consumo excesivo de vitamina A durante el embarazo, **Hipervitaminosis**, en este caso un exceso de vitamina A, causa la expresión de los genes **HOX 1- 4** en grupos de células que no expresan estos genes. La anomalías que se presentan son labio leporino y malformaciones del cuello y la cabeza

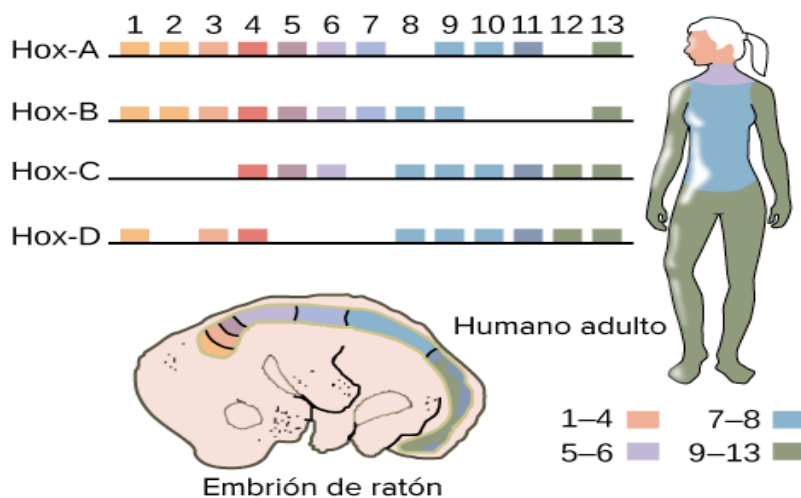


Figura. 1 a 4 determinan regiones craneales y cervicales, 5 a 8 regiones torácicas 9 a 13 las regiones abdominales.

La duplicación de genes ha permitido que **algunos genes Hox asuman roles más especializados**. **Por ejemplo**, muchos genes Hox que están cerca del final del cúmulo actúan específicamente en el **desarrollo de las extremidades de los vertebrados** —brazos, piernas o alas— como se muestra en la **figura** de la mujer anterior. **Mutaciones en HoxD13 en seres humanos** pueden causar un **trastorno genético llamado simpolidactilia**, en el que las personas nacen con **dedos adicionales en manos o pies** que también pueden ser fusionados.



Finalizada la lectura anterior puedes escribirle a la profesora para que te resuelva dudas.

ACTIVIDAD

Te invito entonces a realizar las siguientes actividades.

Cuestionario

1. Define con tus palabras los conceptos de genes, ácidos nucleicos, bases nitrogenadas, aminoácidos, proteínas.
2. Define los siguientes conceptos: Gen homótico, genes Hox, Homeobox, caja homeótica, homeodominio, proteína con homeodominio.
3. ¿Por qué son importantes los genes homeóticos durante el desarrollo?
4. Dado que los genes homeóticos son importantes en el desarrollo humano te invito a investigar dos de estas enfermedades que pueden afectar a los seres humanos y están relacionadas con los genes homeóticos. Sigue la siguientes pauta.

Actividad de investigación

GENES HOMEOTICOS y su relación en las enfermedades ANIRIDIA y SINDROME DE WAARDENBURG.

Utilizando los conocimientos previos adquiridos en años y unidades previas desarrolle el trabajo de investigación elaborando un informe en word o en un programa digital que le acomode, si prefiere puede hacer un video. Si tiene la posibilidad de realizar el trabajo con compañeros de modo **on line**, puede hacer la investigación en forma grupal. Pero por favor no exponga su seguridad, no salga de su casa. Si tiene dudas consulte a la profesora para el desarrollo de este. Para el desarrollo de la investigación considere la siguiente pauta:

- 1) En la portada debe indicar el título, nombre de integrante(s) y profesora, insignia y nombre del colegio, fecha. El desarrollo en forma científica debe incluir una **introducción** al tema referidas a la enfermedad, definiciones si lo estima pertinente y objetivos del trabajo.
- 2) En los **resultados** de su investigación bibliográfica debe indicar la causa o causas de las enfermedades, la relación de estas enfermedades con los genes Homeóticos, **que genes, cómo y en qué momento del desarrollo embrionario se gatillan** las enfermedades.
- 3) Explique cómo se desarrollan los seres humanos después de nacer con estas enfermedades, como es su vida y sus limitaciones, si nace con malformaciones, menciónelas, indique si existen enfermedades asociadas a las enfermedades investigadas.
- 4) Indique o refiérase a tratamientos actuales que existen para estas enfermedades, avances si existen tratamientos modernos al 2020, incluidas operaciones.
- 5) Medicamentos si deben tratarse con medicamentos.
- 6) Presente ejemplos.
- 7) Indique(n) una **conclusión** propia del grupo relacionada al tema.
- 8) Bibliografía.

Durante el desarrollo del trabajo debe incluir imágenes. Si encuentra información novedosa no solicitada en la pauta puede incluirla.

Palabras de la profesora

Como el **objetivo de estas dos actividades es monitorear su aprendizaje**, se les ruega enviar estas actividades al **correo de la profesora**, recibido el material dispone de una semana para realizarlo, no se preocupe si no lo logra en ese tiempo, lo puede enviar más tarde.

Espero que ustedes y sus familias se encuentre bien y que cualquier duda que tengan me consulten en mi correo electrónico, en el cual estaré siempre dispuesta responder dudas: lorenavillalo@gmail.com. También nos han creado un correo institucional al que me pueden escribir, es lorena.villalobos@lpsa.cl.