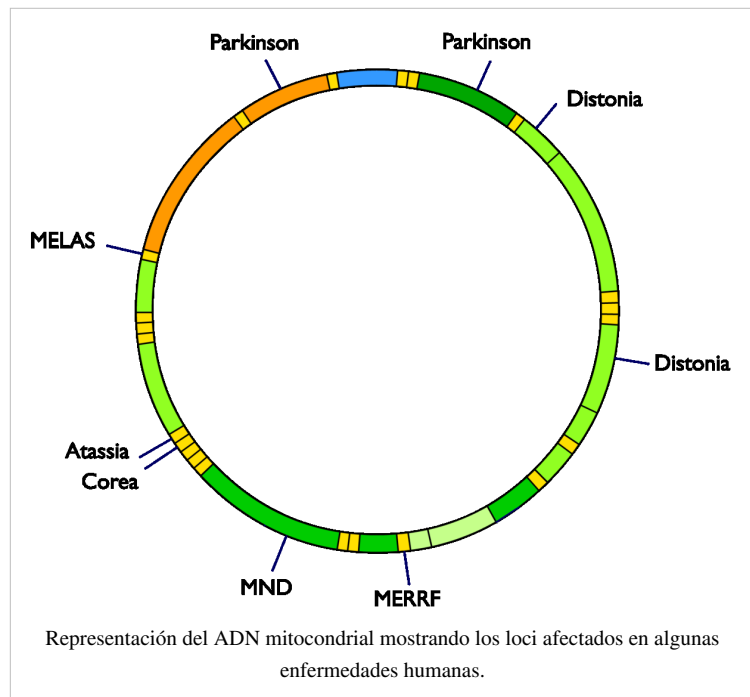


# Genoma mitocondrial

El **genoma mitocondrial** (ADN mitocondrial o mtDNA/mDNA, en sus siglas en inglés), es el material genético de las mitocondrias, los orgánulos que generan energía para la célula. El ADN mitocondrial se reproduce por sí mismo semi-autónomamente cuando la célula eucariota se divide. El ADN mitocondrial fue descubierto por Margit M. K. Nass y Sylvan Nass utilizando microscopia electrónica y un marcador sensible al ADN mitocondrial.<sup>[1]</sup> Evolutivamente el ADN mitocondrial desciende de genomas circulares pertenecientes a bacterias, que fueron englobadas por un antiguo ancestro de las células eucarióticas.



## Características

Este ADN, al igual que los ADN bacterianos, es una molécula bicatenaria, circular, cerrada, sin extremos (cromosoma mitocondrial). En los seres humanos tiene un tamaño de 16.569 pares de bases, conteniendo un pequeño número de genes, distribuidos entre la cadena H (de heavy, pesada en inglés) y la cadena L (de light, ligera), debido a su diferente densidad cuando son centrifugadas en gradiente de CsCl.<sup>[2]</sup> En él están codificados dos ARN ribosómicos, 22 ARN de transferencia y 13 proteínas que participan en la fosforilación oxidativa. Estos genes mitocondriales son:

- genes de ARNts
- genes de ARNr
- genes de ARNm, codificando para diversas proteínas y los ribosomas; plaquetas; glóbulos blancos; páncreas; axilias

El número de genes en el ADN mitocondrial es de 37,<sup>[3]</sup> frente a los 20.000 - 25.000 genes del ADN cromosómico nuclear humano.<sup>[4]</sup> El cromosoma mitocondrial se organiza en "nucleoides", de tamaño variable y de unos 0,068 nanómetros de tamaño en humanos,<sup>[4]</sup> y formados por entre 5-7 cromosomas y algunas proteínas, como el factor de transcripción mitocondrial A, la proteína de unión a ADN mitocondrial de cadena sencilla y la helicasa Twinkle. Su número por mitocondria es muy variable, pero su distribución se realiza a intervalos fijos, y muchos de ellos parecen localizarse en los "tubos mitocondriales". Parece ser que los nucleoides mitocondriales podrían tener un comportamiento "en capas", llevando a cabo la replicación en su centro, mientras que en la periferia sitúan la traducción de las proteínas necesarias para la cadena respiratoria.<sup>[2]</sup> El número de tales nucleoides sería de varios cientos (400-800) en células de cultivo,<sup>[5]</sup> y mucho menores en otras especies en que su tamaño es mayor.<sup>[4]</sup>

El ADN mitocondrial está en replicación constante, independientemente del ciclo y del tipo celular. Se piensa que tiene lugar de forma asíncrona, es decir, que tiene lugar en las dos cadenas en tiempos diferentes y con dos orígenes distintos hacia direcciones contrarias. El comienzo tendría lugar en el origen de la cadena pesada, situado en el bucle D, y replicaría ésta tomando como molde la cadena ligera. Cuando se alcanza el segundo origen, situado a dos tercios de distancia del primero, comienza la segunda ronda de replicación en sentido opuesto. Se ha propuesto un nuevo sistema de replicación que coexistiría con el primero. Sería bidireccional y comportaría una coordinación

entre hebras directas y retrasadas. En la replicación en mamíferos estarían involucradas la polimerasa  $\gamma$  y la helicasa *twinkle*.<sup>[6]</sup>

El ADN mitocondrial está sometido a un importante estrés por su proximidad con los centros de producción de radicales libres de oxígeno, de forma que disponen de una varia y compleja maquinaria de reparación, lo cual incluye diversas formas de recombinación, tanto homóloga como inhomóloga<sup>[7]</sup>

## Origen filogenético

El genoma mitocondrial de los eucariotas se originó probablemente tras la endocitosis de una eubacteria aeróbica y la subsecuente transferencia sucesiva de muchos genes hacia el genoma nuclear.

Esta hipótesis surgió debido a que la organización del genoma mitocondrial es radicalmente diferente del genoma nuclear. Los genomas mitocondriales presentan varias características de los genomas procariotas como:

- Pequeño tamaño.
- Ausencia de intrones.
- Porcentaje muy elevado de ADN codificante.
- Falta generalizada de secuencias repetidas y genes de rARN comparativamente pequeños, parecidos a los de procariotas.

La evolución del código genético mitocondrial es probablemente el resultado de una presión de selección reducida en respuesta a una capacidad codificante muy disminuida.

## Tasa de mutación del ADN mitocondrial

El DNA mitocondrial codifica para 13 proteínas involucradas en la producción de energía celular y procesos de fosforilación oxidativa. Por lo tanto, el entorno que rodea la mitocondria y el DNA mitocondrial está expuesto a el daño oxidativo producido por los radicales libres generados en ese metabolismo. Si a esto se le añade el hecho de que el material genético de las mitocondrias no está protegido por histonas como lo está el DNA nuclear, y que los mecanismos de reparación de daños el DNA son poco eficientes en las mitocondrias, obtenemos como resultado que la tasa de mutación aumenta hasta ser 10 veces mayor que la del genoma nuclear.<sup>[cita requerida]</sup>

## Heredabilidad

Tradicionalmente se ha considerado que el ADN mitocondrial humano se hereda sólo por vía materna. Según esta concepción, cuando un espermatozoide fecunda un óvulo penetra el núcleo y su cola junto con sus mitocondrias son destruidos en el ovulo materno. Por lo tanto, en el desarrollo del cigoto sólo intervendrían las mitocondrias contenidas en el óvulo. Sin embargo, se ha demostrado que las mitocondrias del espermatozoide pueden ingresar al óvulo. Según algunos autores el ADN mitocondrial del padre puede perdurar en algunos tejidos, como los músculos.<sup>[8]</sup> Según otros, no llega a heredarse al ser marcado por ubiquitinación y degradado.<sup>[9]</sup>

## Usos

El ADN mitocondrial puede ser usado para identificar individuos junto con otra evidencia. También es usado por laboratorios forenses para identificar viejas muestras de esqueleto humano. Distinto que el ADN nuclear, el ADN mitocondrial no sirve para identificar individuos, pero sí para identificar grupos de individuos, es usado entonces para aceptar o rechazar comparaciones entre personas perdidas y restos no identificados.

## ADNmt para determinar parentescos

Debido a que la herencia del genoma mitocondrial es exclusivamente a través de vía materna y que hay un fragmento en este genoma de 400pb (pares de bases) que son altamente polimórfico, podemos considerar que este ADN permanece inalterable por esta vía durante muchísimos años. Este ADN se puede obtener de muestras de cualquier tejido, incluso de la sangre y del tejido óseo. Si se puede obtener de huesos; podríamos obtener este genoma de individuos ya muertos desde hace muchos años. El análisis de éste se usa para estudiar las relaciones filogenéticas; y no sólo en humanos sino, también en muchos otros organismos; por lo que se podría utilizar para determinar variabilidad en poblaciones naturales (para ver si hay o no endogamia), utilizándose también en conservación de especies en peligro de extinción. Hay estudios de investigación que utilizan genes mitocondriales que pueden ocasionar algún tipo de enfermedad. Algunos investigadores españoles defienden que es posible que la tendencia a la obesidad se herede por genes mitocondriales de vía materna. Este descubrimiento supone una vía de actuación contra este problema si se consiguiera regular el ADN mitocondrial con ciertos fármacos. El genoma mitocondrial posee infinidad de ventajas para estudiar relaciones evolutivas: Debido a su menor tamaño, el estudio del ADNmt es más fácil que el del ADN nuclear; además se puede extraer en grandes cantidades, porque cada célula tiene varias mitocondrias. El ADNmt evoluciona más rápido y no se recombina, pasando intacto entre generaciones salvo por las mutaciones; esto facilita la identificación de las relaciones entre organismos muy parecidos.

## Referencias


- [1] Nass, M.M. & Nass, S. (1963 at the Wenner-Gren Institute for Experimental Biology, Stockholm University, Stockholm, Sweden): *Intramitochondrial Fibers with DNA characteristics* (<http://www.jcb.org/cgi/reprint/19/3/593.pdf>) (PDF). In: *J. Cell. Biol.* Bd. 19, S. 593–629. PMID 14086138
  - [2] PMID 19302968
  - [3] Novo Villaverde, F.J. (2007). *Genética Humana*. Madrid: Pearson. ISBN 8483223598. (Recomendado)
  - [4] doi:10.1038/nrg1708
  - [5] PMID 20577028
  - [6] Smits, Paulien; Jan Smeitink, Lambert van den Heuvel (2010). «Mitochondrial translation and beyond: processes implicated in combined oxidative phosphorylation deficiencies». *Journal of Biomedicine & Biotechnology* **2010**: pp. 737385. doi: 10.1155/2010/737385 (<http://dx.doi.org/10.1155/2010/737385>). ISSN 1110-7251 (<http://worldcat.org/issn/1110-7251>).
  - [7] PMID 20544882
  - [8] Schwartz, Marianne - Vissing, John (2003). «New patterns of inheritance in mitochondrial disease». *Biochemical and Biophysical Research Communications* **310**: pp. 247-251. New patterns of inheritance in mitochondrial disease ([http://www.mitochondrial-disorder-information.com/support-files/mitochondrial\\_inheritance.pdf](http://www.mitochondrial-disorder-information.com/support-files/mitochondrial_inheritance.pdf))
  - [9] Pakendorf, B. & Stoneking, M. (2005). «Mitochondrial DNA and human evolution». *Annual Review of Genomics and Human Genetics* **6**: pp. 165-83. PMID 16124858. (<http://arjournals.annualreviews.org/doi/abs/10.1146/annurev.genom.6.080604.162249>) Nota: review muy recomendable para adquirir una visión general y bien referenciada acerca del genoma mitocondrial, su herencia matrilineal y su interés en estudios de genómica comparada.
- Pierce Genética un enfoque conceptual editorial panamericana (<http://www.biologia.edu.ar/genetica/extranuclear.htm>)

## Bibliografía recomendada

- "Las siete hijas de Eva" de Bryan Sykes.
- "El collar del Neandertal" de Juan Luis Arsuaga.

## Enlaces externos

### Wikinoticias

-  Artículos en Wikinoticias: Un estudio afirma que los felinos modernos provienen del sudeste asiático
- La mitocondria humana (<http://www.lab314.com/>)
- Estudios del adn mitocondrial en el rol de los asiáticos en la colonización europea (<http://revistaorientalia.blogspot.com/2007/08/nuevos-estudios-asignarian-un-nuevo-rol.html>)

# Fuentes y contribuyentes del artículo

**Genoma mitocondrial** *Fuente:* <http://es.wikipedia.org/w/index.php?oldid=53400665> *Contribuyentes:* AngelHerraez, Aracne, BetoCG, BlackBeast, Bsea, Canoa112, Comae, Cookie, Csoliverez, Damifb, Dav7mx, Diegopisano, Domaniom, El javo, Frutoseco, Furado, GermanX, Grillitus, Gustavocarra, Heavyrock, Isha, Joseaperez, Julianortega, Kordas, Laurantg, Locutus Borg, Madaluc, Maf08, Matdrones, Maulucionii, Moriel, Mortadelo, Nosce, Opinador, Paintman, Piteco1973, Pixeltoo, Racso, Retama, RoRo, Tano4595, Tay, Tiyoringo, UPO649 1011 npretor, Veltys, WABBAW, XanaG, Xenoforme, Youssefsan, Zdena Porras, 68 ediciones anónimas

# Fuentes de imagen, Licencias y contribuyentes

**Archivo:Mitochondrial DNA and diseases.png** *Fuente:* [http://es.wikipedia.org/w/index.php?title=Archivo:Mitochondrial\\_DNA\\_and\\_diseases.png](http://es.wikipedia.org/w/index.php?title=Archivo:Mitochondrial_DNA_and_diseases.png) *Licencia:* Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported *Contribuyentes:* XXXL1986

**Archivo:Wikinews-logo.svg** *Fuente:* <http://es.wikipedia.org/w/index.php?title=Archivo:Wikinews-logo.svg> *Licencia:* logo *Contribuyentes:* Vectorized by Simon 01:05, 2 August 2006 (UTC) Updated by Time3000 17 April 2007 to use official Wikinews colours and appear correctly on dark backgrounds. Originally uploaded by Simon.

# Licencia

---

Creative Commons Attribution-Share Alike 3.0 Unported  
[//creativecommons.org/licenses/by-sa/3.0/](https://creativecommons.org/licenses/by-sa/3.0/)

---