

# CIENCIA Y VIDA COTIDIANA

---

## Genética para andar por casa.....

**Santiago Torres Martínez**  
Catedrático de Genética  
Departamento de Genética y Microbiología



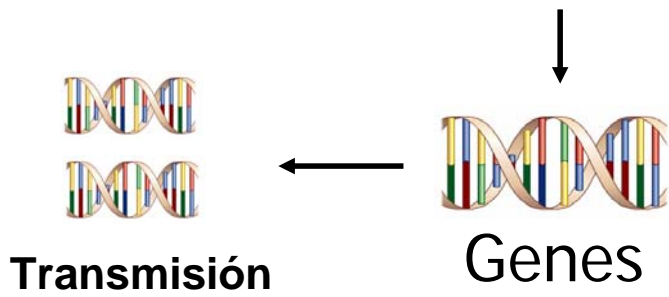
Murcia, 7 de octubre de 2013

## Genética:

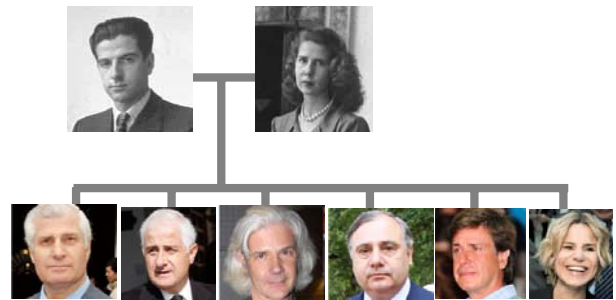
**Parte de la biología que trata de la herencia y de lo relacionado con ella.**

DRAE

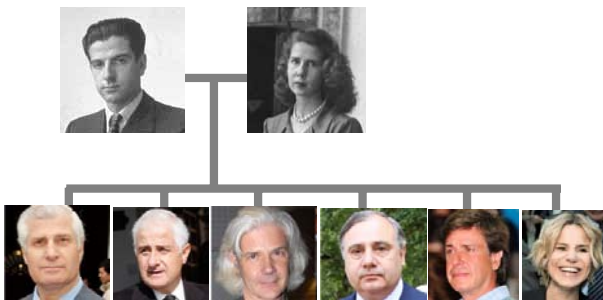
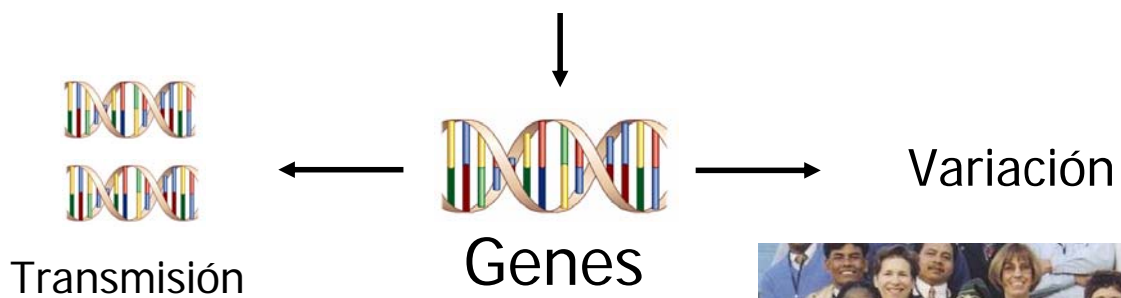
# Genética



Semejanza entre progenitores y descendientes



# Genética

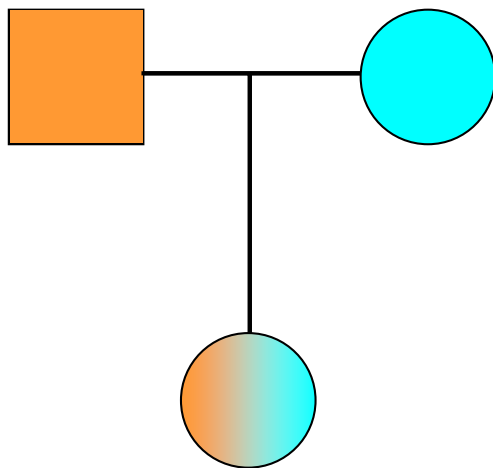


¿porqué nos parecemos?

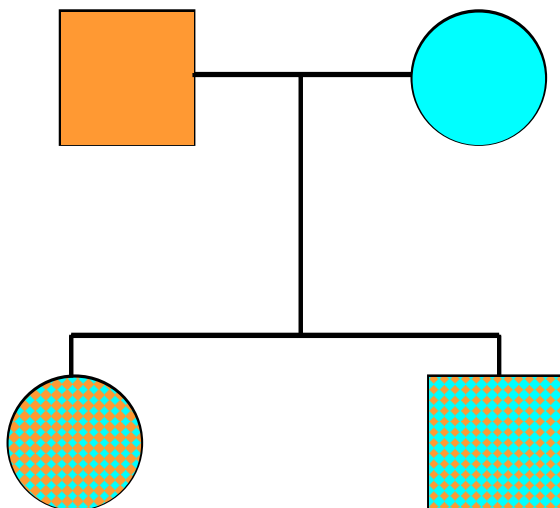


¿porqué nos diferenciamos?

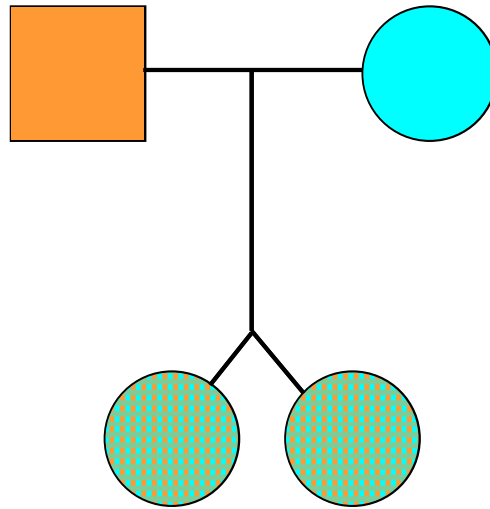
**¿Porqué nos parecemos a nuestros padres?**



**¿Porqué nos parecemos a nuestros hermanos,  
pero no somos iguales?**



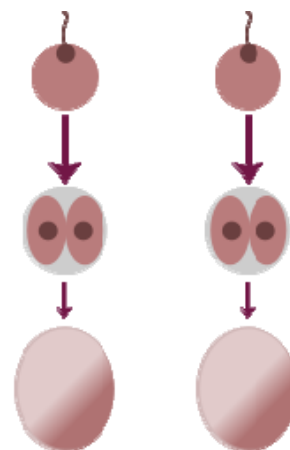
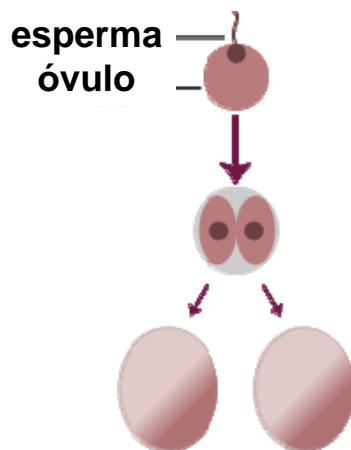
# ¿Hay personas genéticamente idénticas?



**Si, los gemelos idénticos (monocigóticos)**

**Idénticos  
(monocigóticos)**

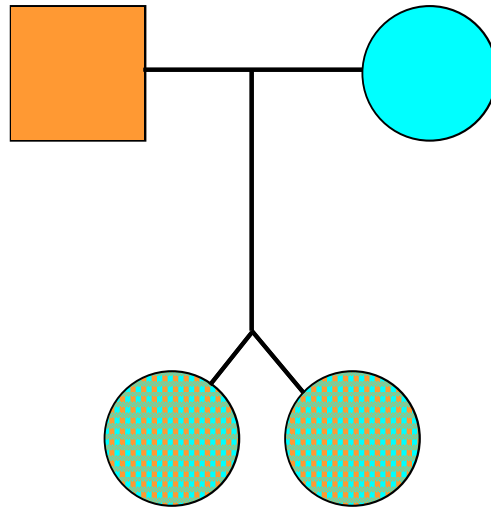
**No idénticos  
(dicigóticos)**



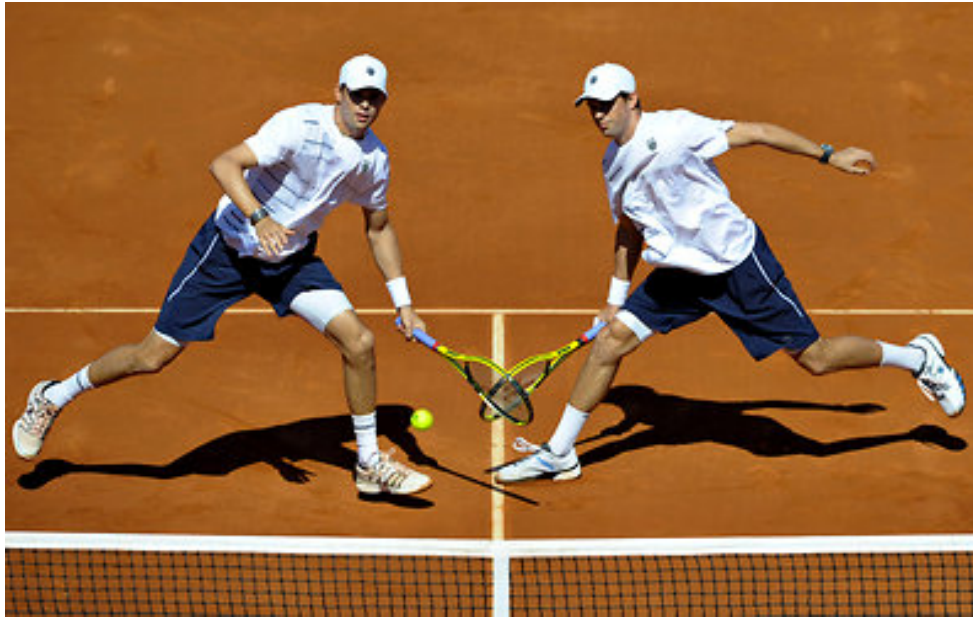
**(Placenta compartida) (Placentas separadas)**

(En el 60-70% de los casos comparten la misma placenta aunque en separados sacos amnióticos)

Los gemelos monocigóticos son **genéticamente** idénticos, ¿pero son indistinguibles?

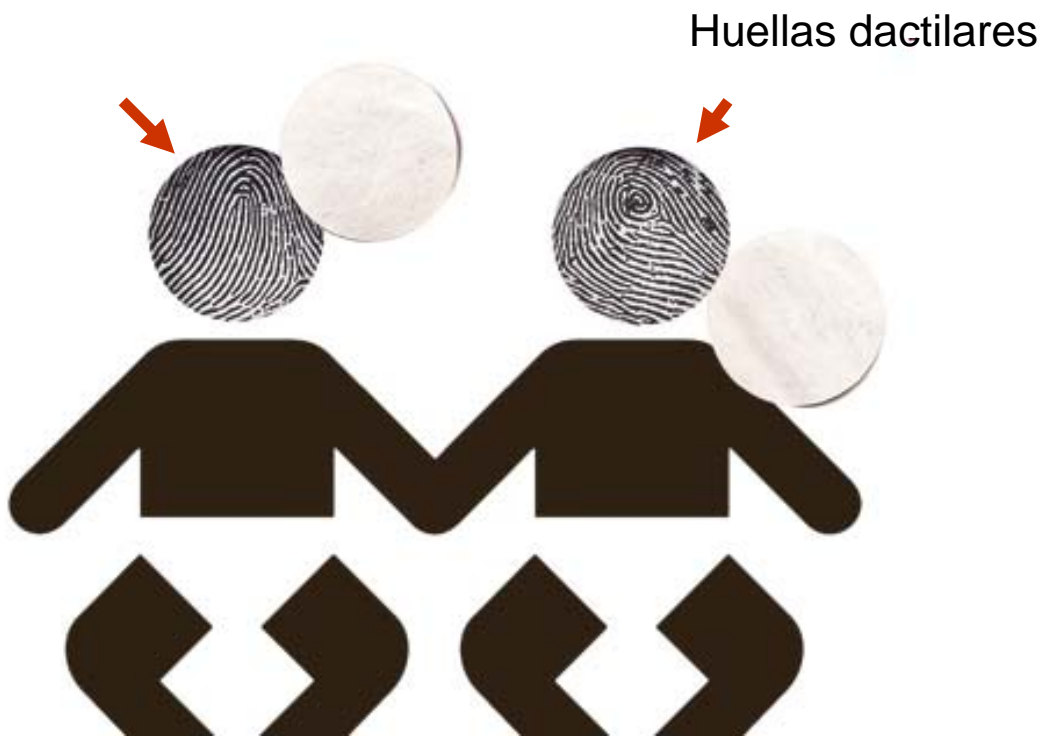


**Los hermanos Bryan**



zurdo

diestro



**Gemelos monocigóticos (= idénticos)**

**¿Qué quiere decir ser genéticamente idénticos?**

**tener el mismo genoma**

**¿Qué es el genoma?**

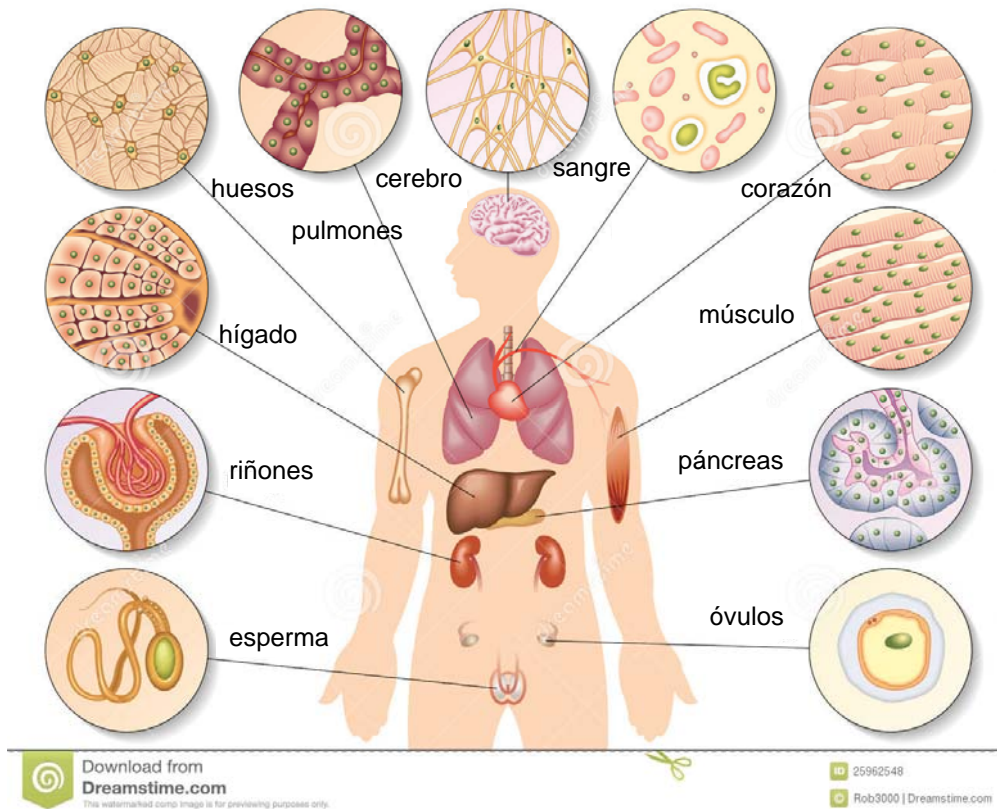
**La totalidad de la información  
genética que tiene un organismo**

**¿Dónde está la información genética?**

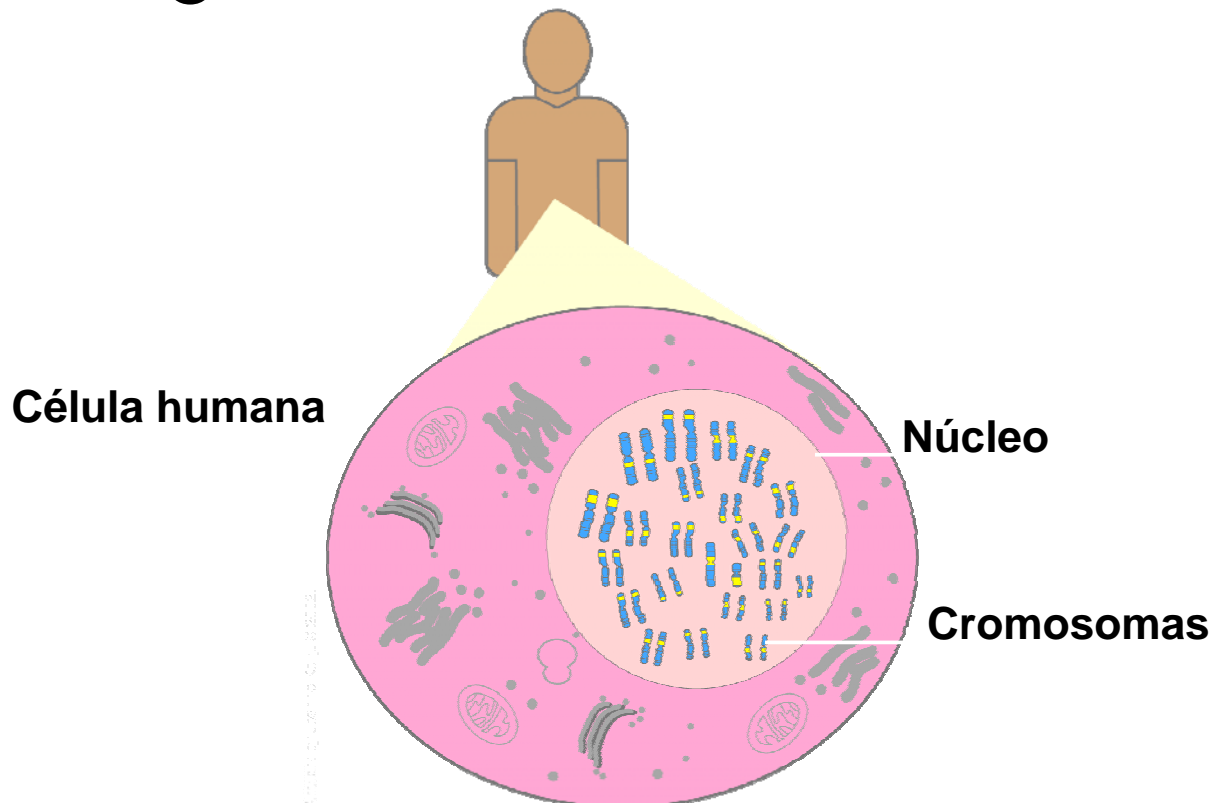
**en el ADN**

**El ADN es el material hereditario  
en humanos y en casi todos los  
organismos**

# ¿Dónde está el ADN?

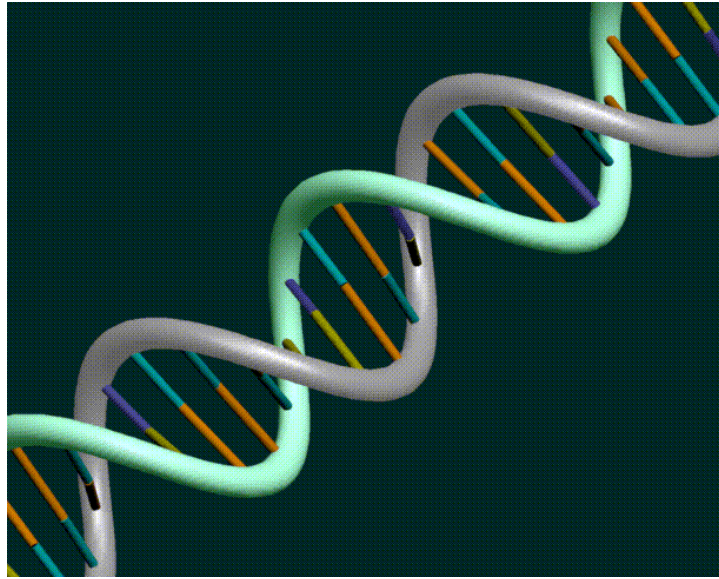


# ¿Dónde está el ADN?



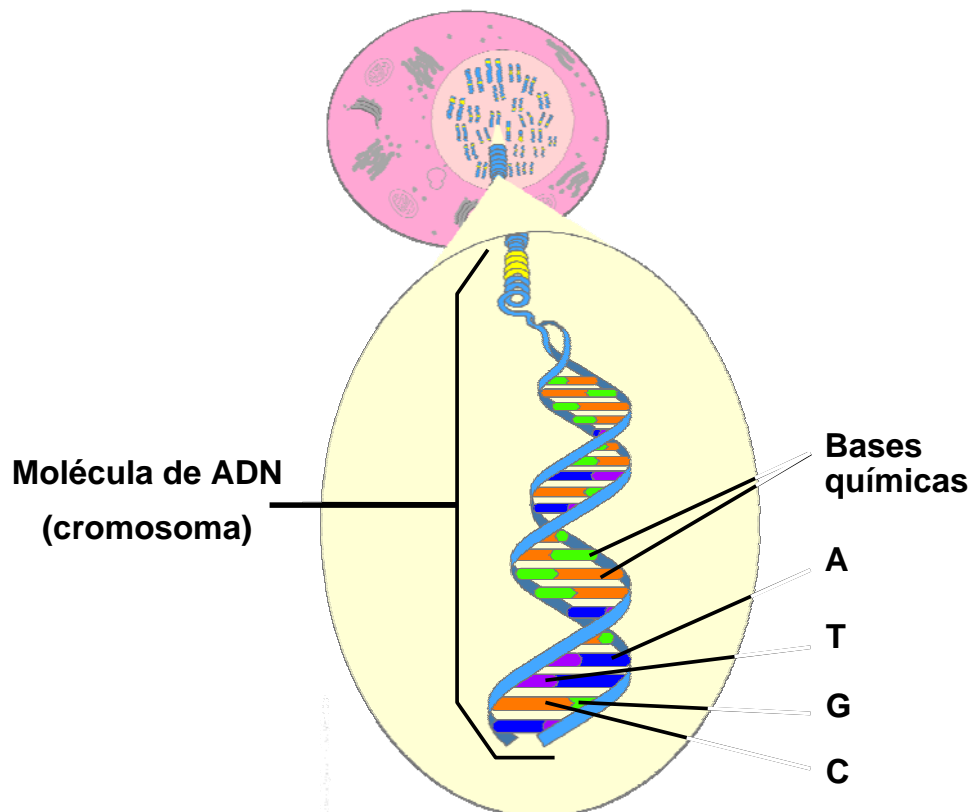


# ¿Qué es el ADN?



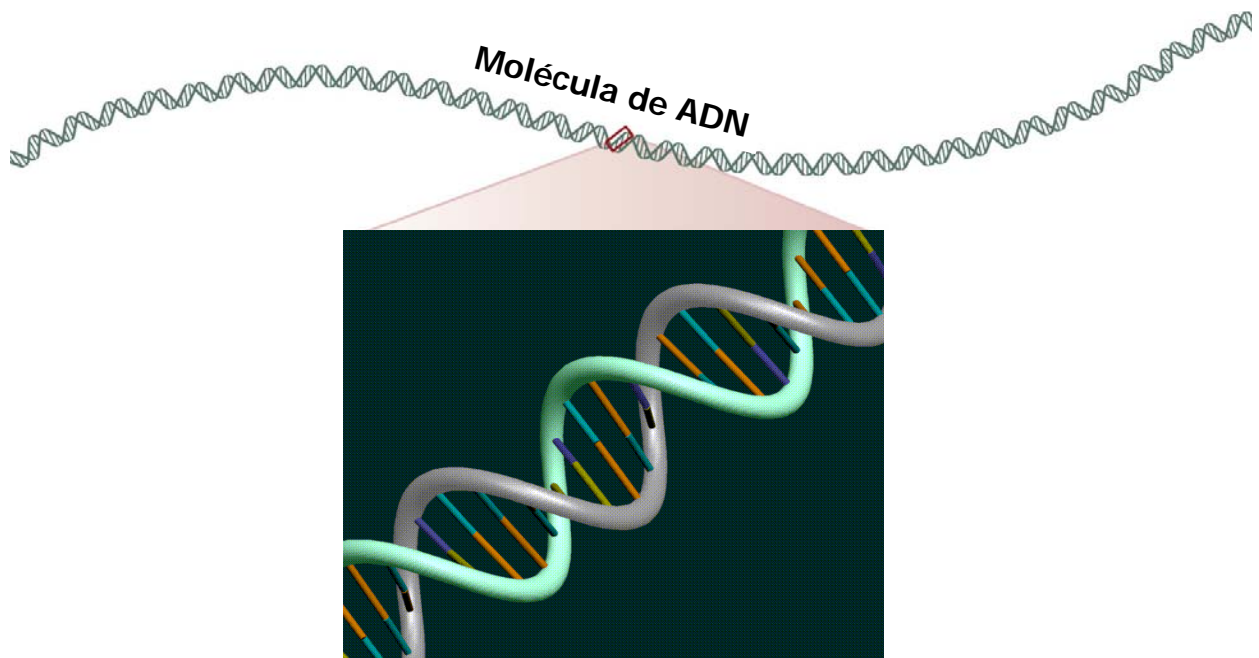
**Ácido DesoxirriboNucléico**

# ¿Qué es el ADN?

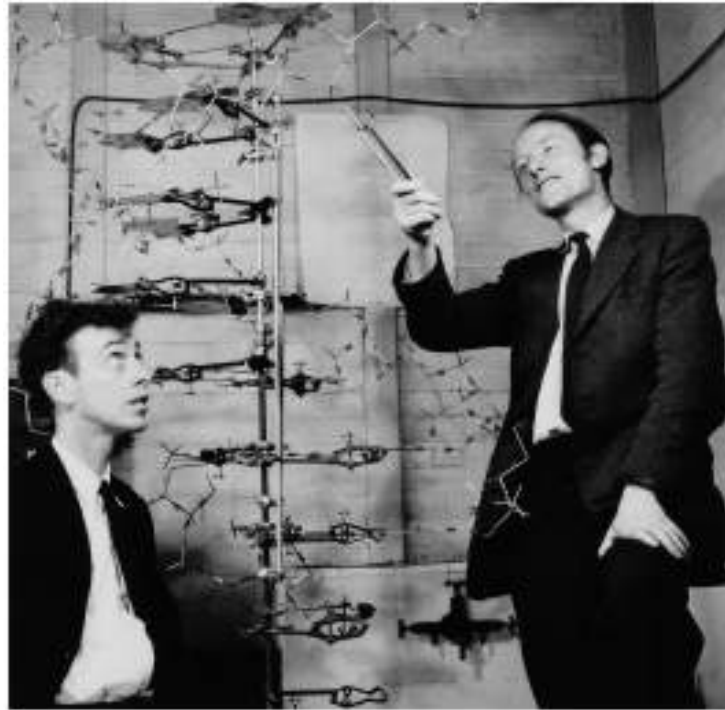


# El ADN es una molécula química

Formada por dos cadenas como esta:



# Watson y Crick propusieron en 1953 la estructura del ADN



Watson y Crick con su modelo del ADN



## The Nobel Prize in Physiology or Medicine 1962

"for their discoveries concerning the molecular structure of nucleic acids and its significance for information transfer in living material"



**Francis Harry Compton Crick**

🏆 1/3 of the prize

United Kingdom

MRC Laboratory of Molecular Biology  
Cambridge, United Kingdom

b. 1916  
d. 2004



**James Dewey Watson**

🏆 1/3 of the prize

USA

Harvard University  
Cambridge, MA, USA

b. 1928



**Maurice Hugh Frederick Wilkins**

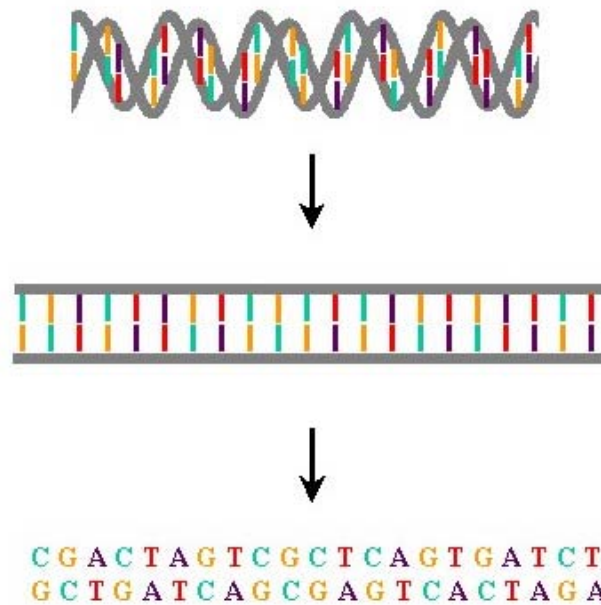
🏆 1/3 of the prize

United Kingdom and New Zealand

London University  
London, United Kingdom

b. 1916  
(in Pongaroa, New Zealand)  
d. 2004

El modelo de Watson y Crick cumplía tres requisitos fundamentales:



**1. Potencial informativo**  
(libertad de secuencia a lo largo de la cadena)

egadlmncadcenuynorenrae  
uomqirnoemoaclobrudahare,

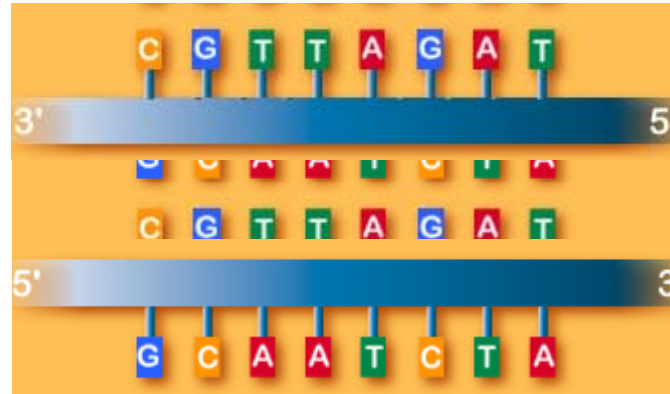
...

enunlugardelamancha,decuy  
onombrenoquieroacordarme

...

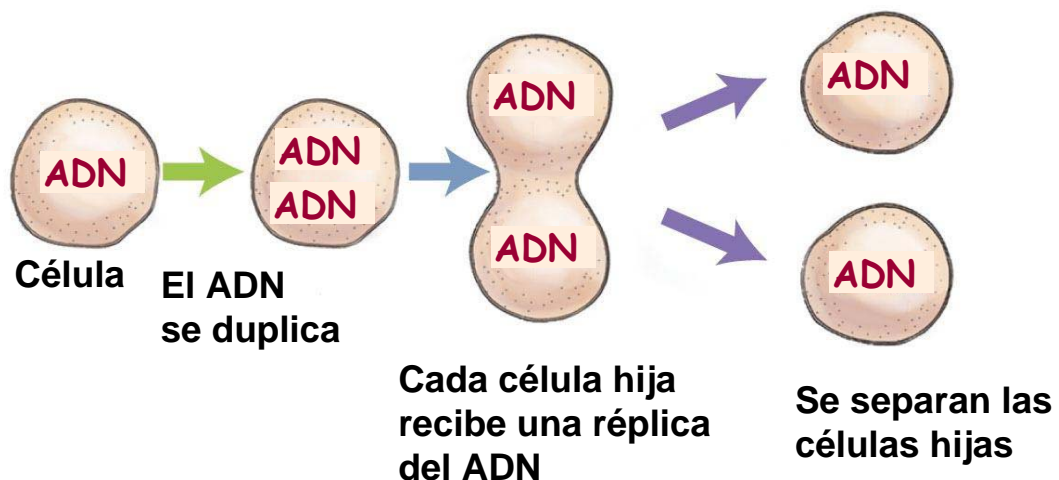
yanomeacuerdonuncadelama  
dredebruno,micolega

**El modelo de Watson y Crick cumplía tres requisitos fundamentales:**

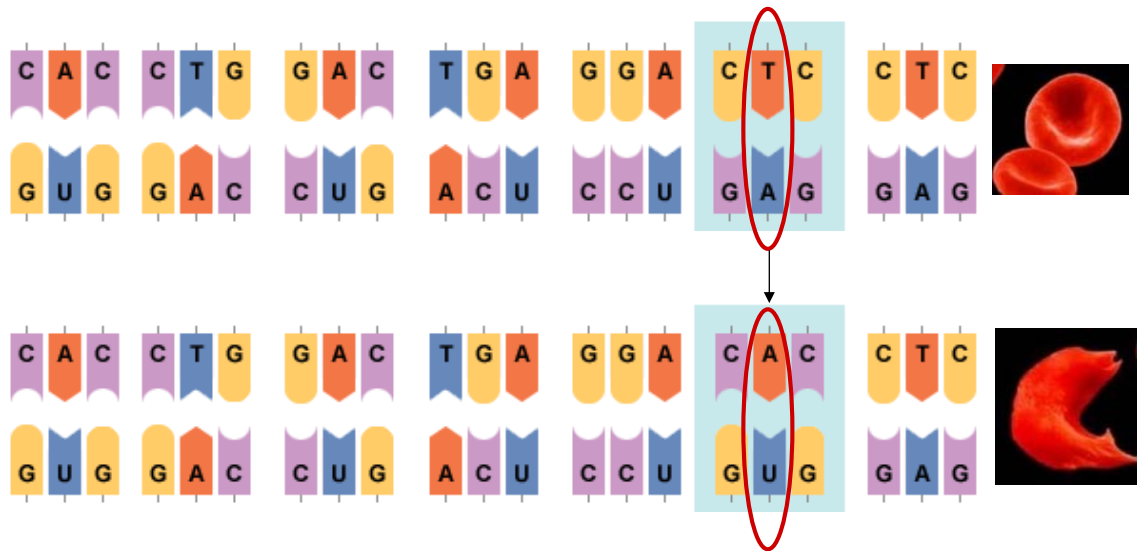


**2. Capacidad de autorreplicación  
(complementariedad de las bases)**

**Cuando una célula se divide, cada célula hija recibe una réplica del ADN**



El modelo de Watson y Crick cumplía tres requisitos fundamentales:



3. Capacidad de mutación  
(posibilidad de cambios en la secuencia)

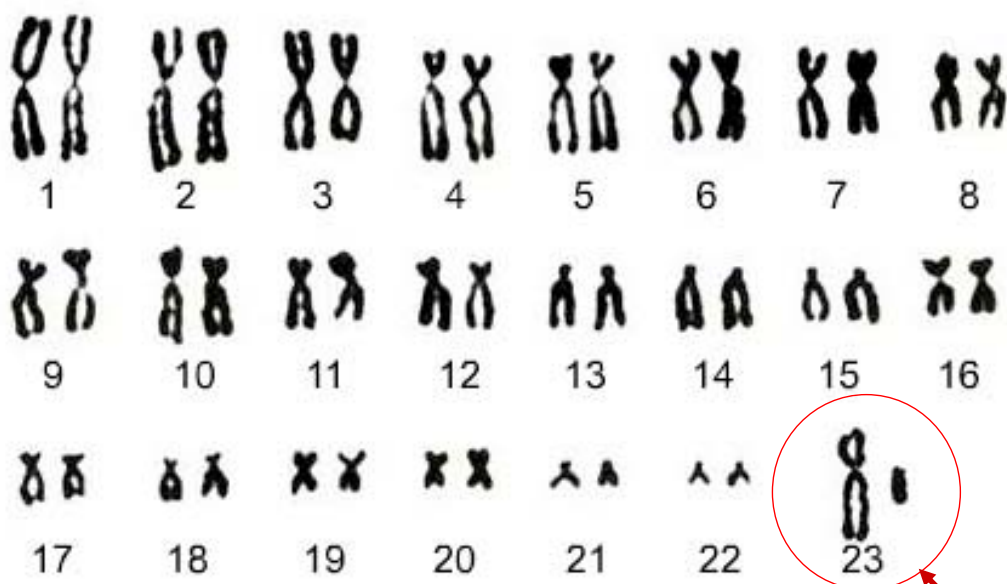
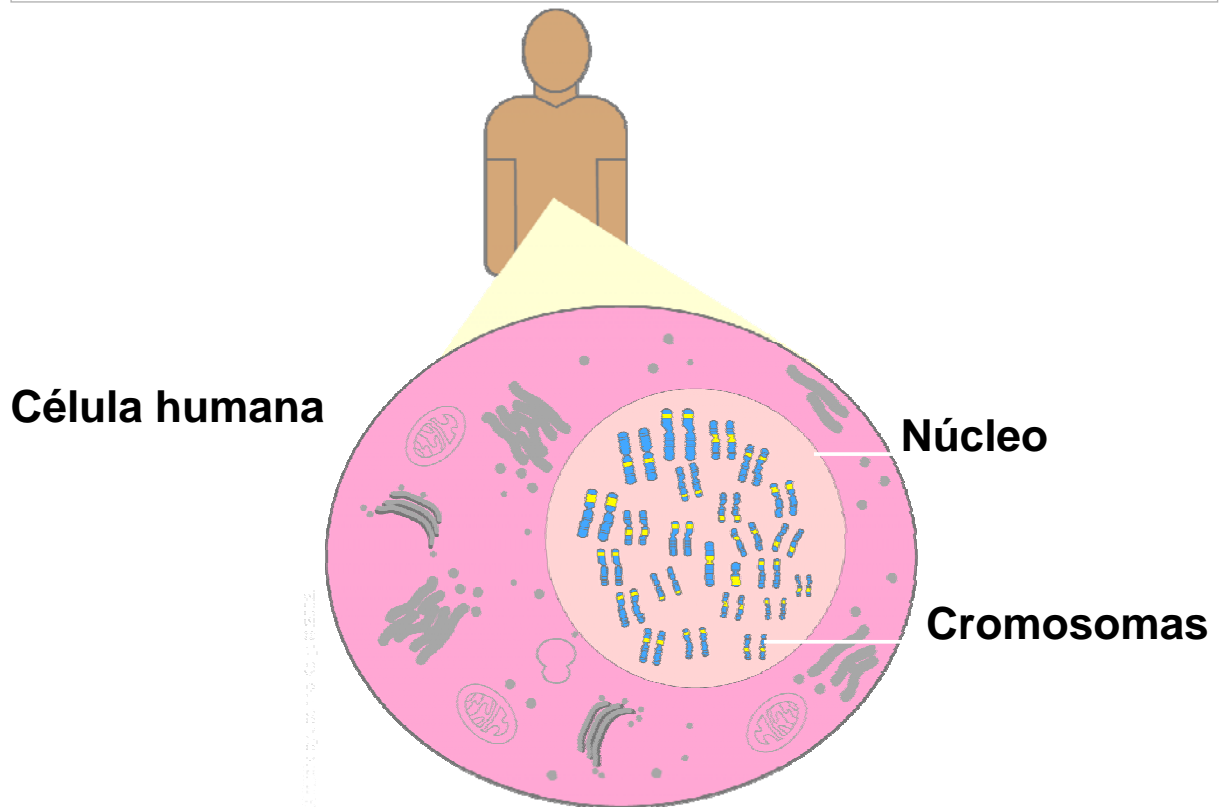
en un lugar de la mancha, de cuyo nombre no quiero acordarme...

en un lugar de la **m**ancha, de cuyo nombre no quiero acordarme...

en un lugar de la **l**ancha, de cuyo nombre no quiero acordarme...

en un lugar de la m**k**ncha, de cuyo nombre no quiero acordarme...

# El ADN está en el núcleo celular

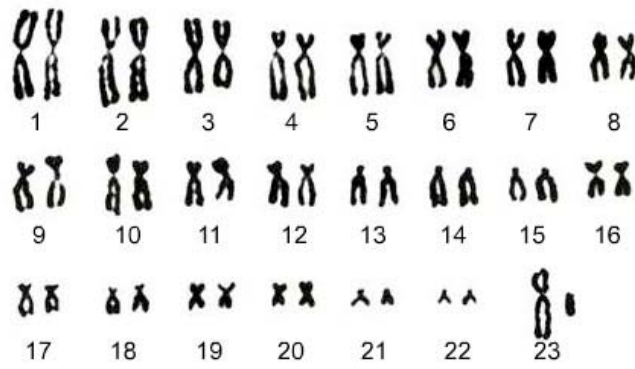


**Cromosomas sexuales**

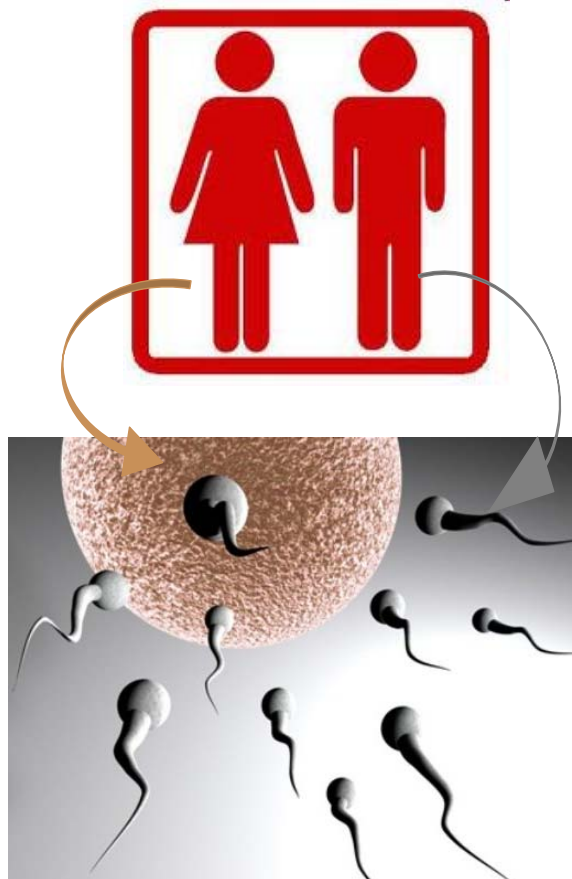
**Cariotipo**



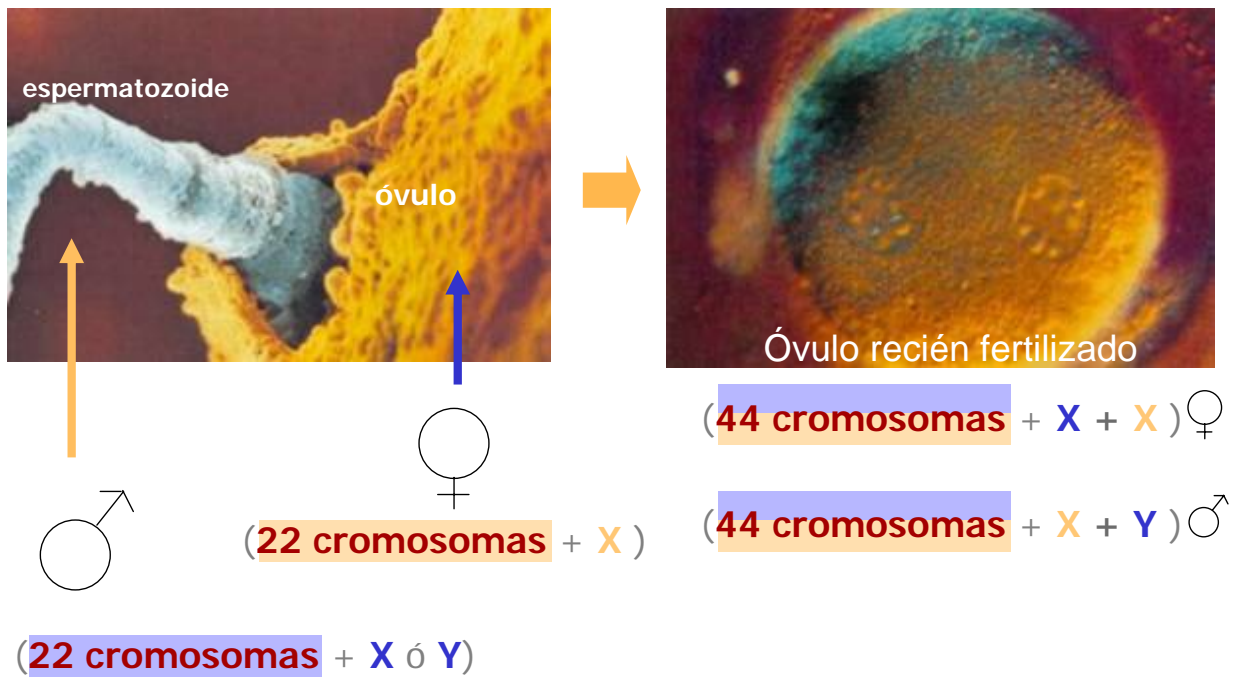
Óvulo recién fertilizado



**Gametos**







¿Cuántas combinaciones distintas de cromosomas maternos y paternos se pueden dar a la hora de producir gametos?

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23

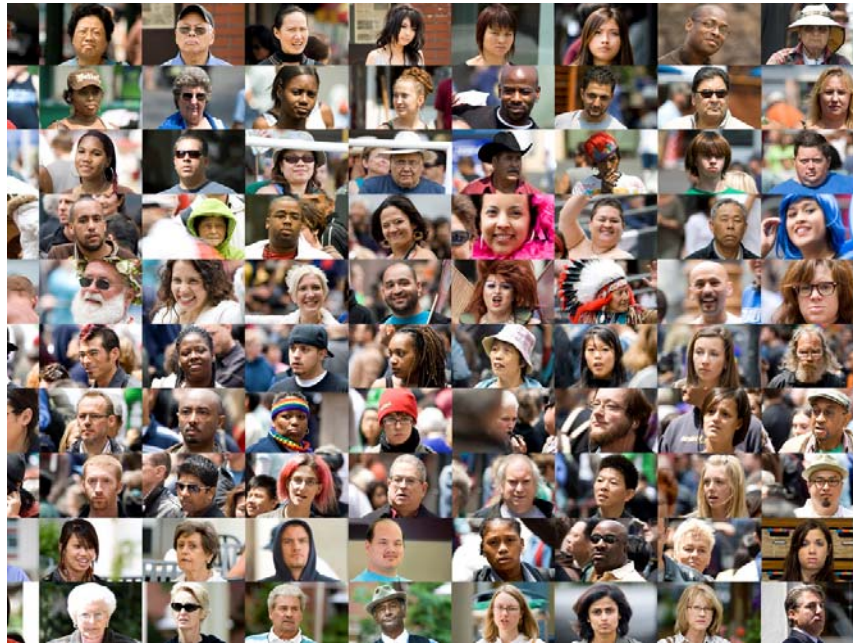
Cada **gameto**, al azar, puede contener, por cada pareja de cromosomas, uno del padre o de la madre. Por tanto, **una** combinación posible puede ser:

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23
---	---	---	---	---	---	---	---	---	----	----	----	----	----	----	----	----	----	----	----	----	----	----

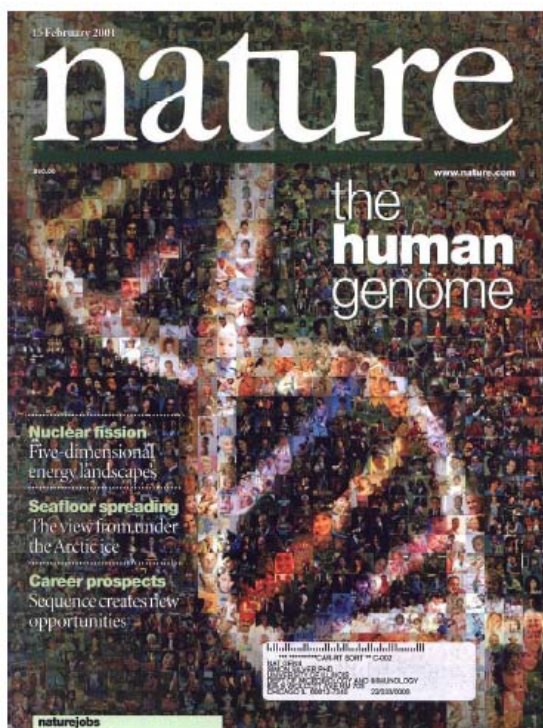
En total:  $2^{23} = 8.388.608$  combinaciones distintas de gametos, y

$2^{23} \times 2^{23} = 70.368.744.177.664$  combinaciones distintas de cigotos

# Las posibles combinaciones son “infinitas”

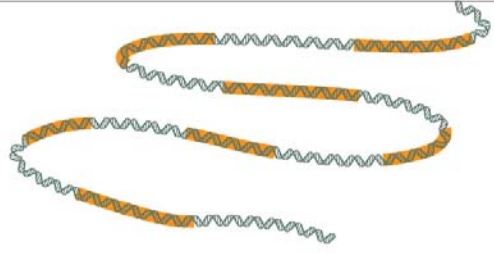


## El Proyecto Genoma Humano




Febrero 2001

# En qué consiste el Proyecto Genoma Humano



Identificar todos los genes humanos

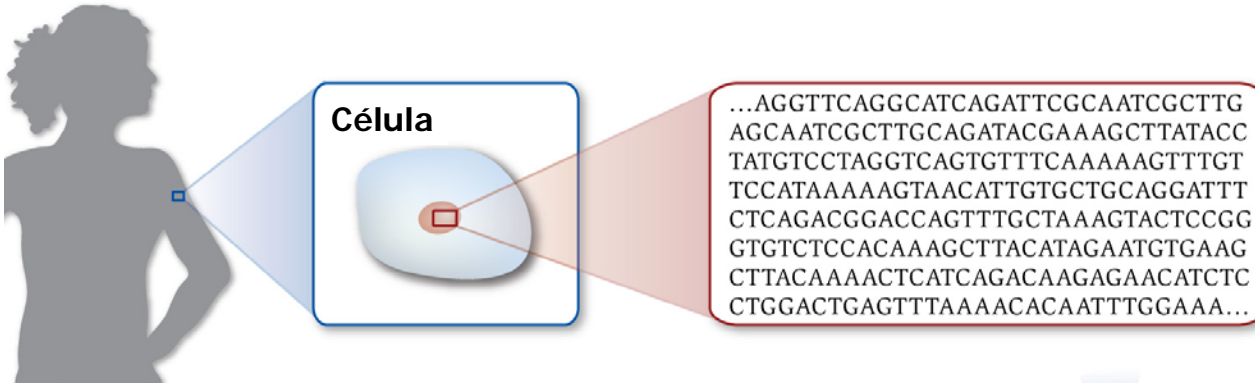


Determinar la secuencia de los más de 3 mil millones de nucleótidos del DNA humano



Almacenar toda esta información en bases de datos públicas

 Image credit: NCBI/NLM/NIH  
National Human Genome Research Institute



**Célula**

...AGGTTTCAGGCATCAGATTTCGCAATCGCTTG  
AGCAATCGCTTGCAGATACGAAAGCTTATACC  
TATGTCCTAGGTCAGTGTTCAAAAAGTTTGT  
TCCATAAAAAGTAACATTGTGCTGCAGGATT  
CTCAGACGGACCAGTTTGCTAAAGTACTCCGG  
GTGTCTCCACAAAGCTTACATAGAATGTGAAG  
CTTACAAAACATCAGACAAGAGAACATCTC  
CTGGACTGAGTTTAAAACACAATTTGGAAA...

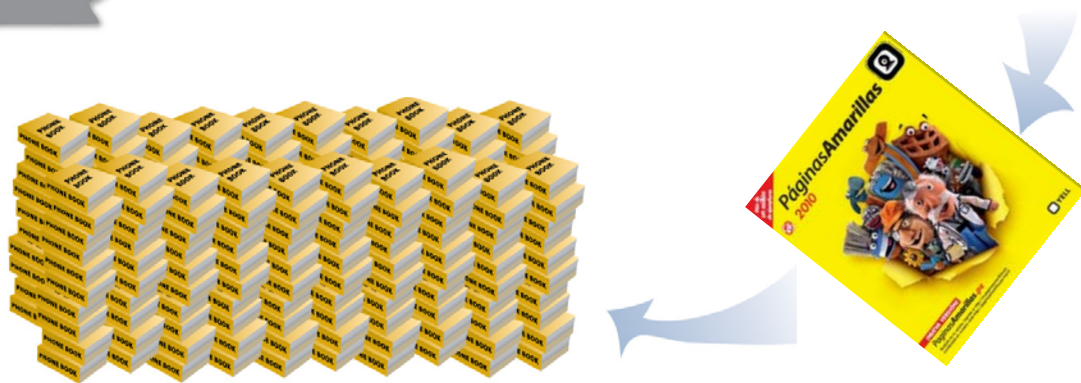


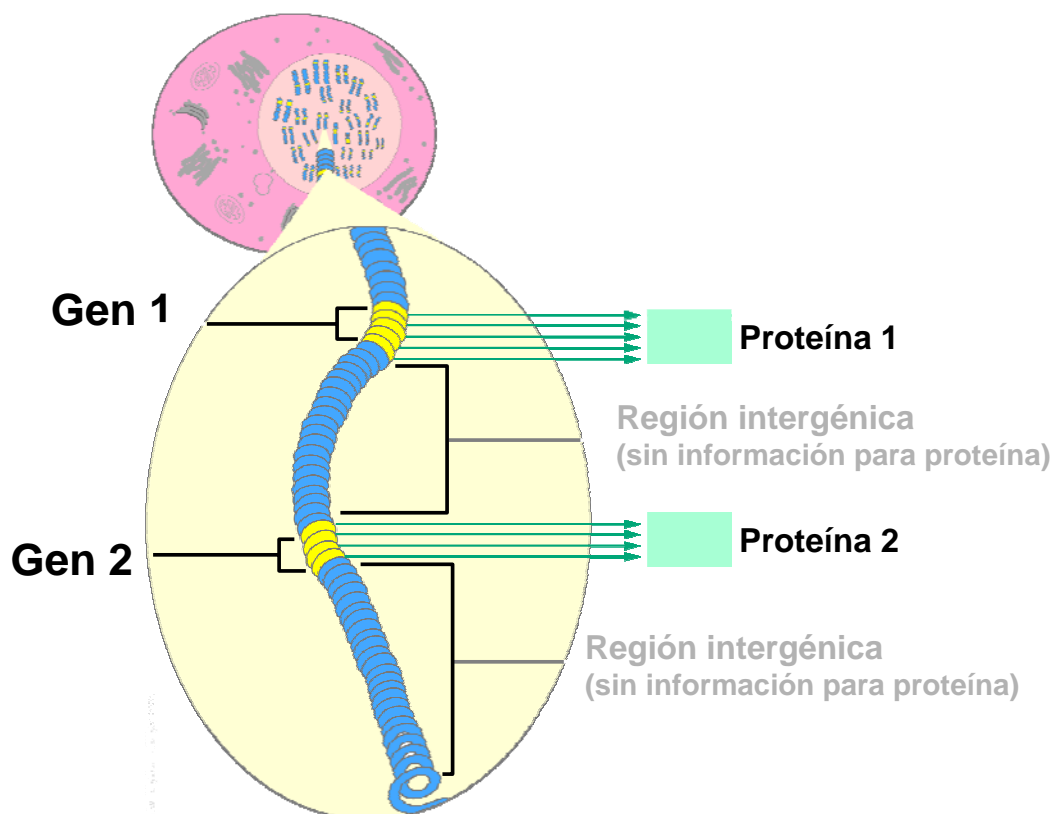
Diagram illustrating the volume of data: a large stack of yellow telephone directories (representing 400 guides) and a single directory cover (representing 500 pages).

Tres mil millones de nucleótidos (“letras”) llenarían unas 400 guías telefónicas de 500 páginas cada una

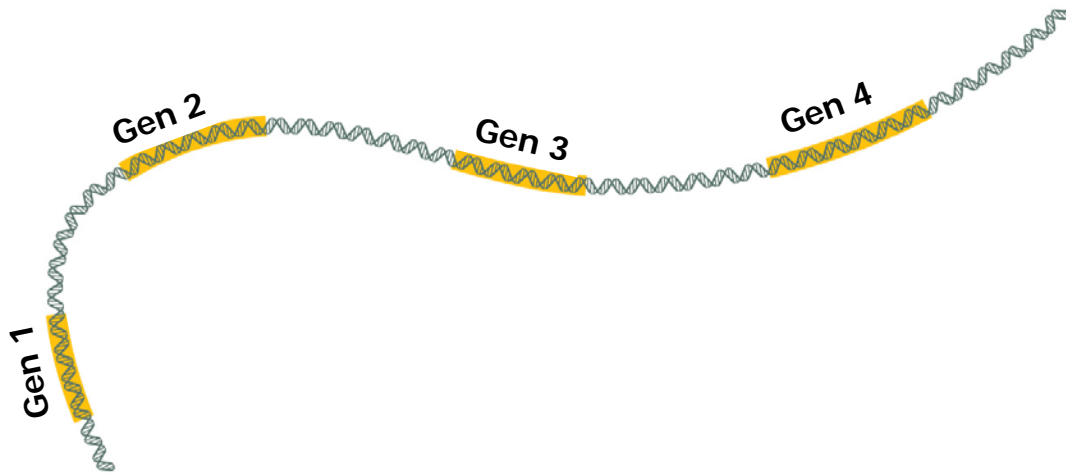
# Nuestro genoma tiene unos tres mil millones de bases

(unos 25.000 genes)

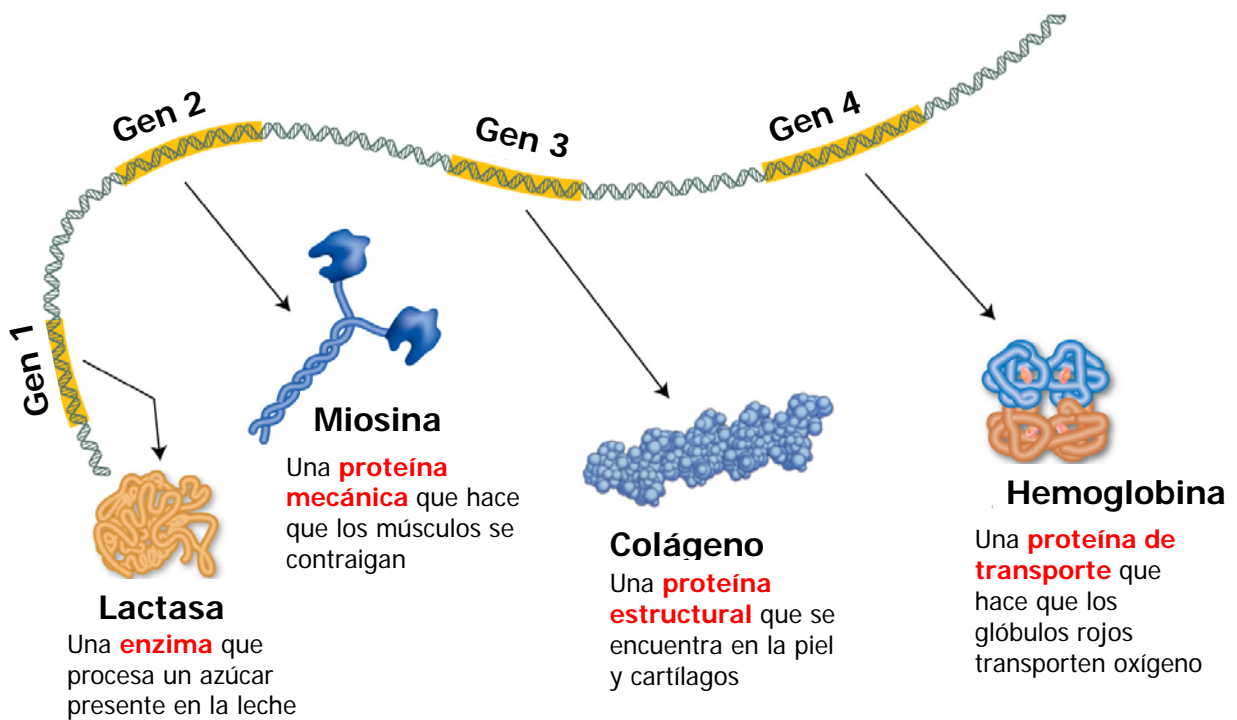
## Los genes están en los cromosomas



## Los genes llevan información cifrada para fabricar proteínas



## Los genes llevan información cifrada para fabricar proteínas



nucleótidos



... GCAACTTCGGGATTCACTGCCACCT ...

... CGTTGAAGCCCTAAGTGACGGTGGGA ..

ADN



... GCAACUUCGGGAUUCACUGCCACCU ...

ARN

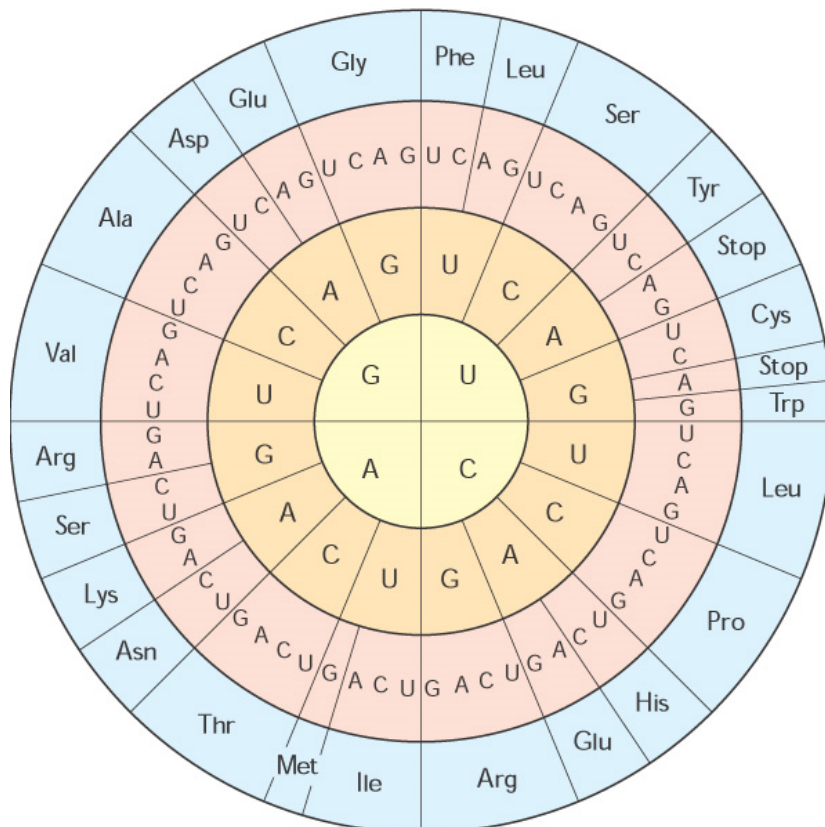
aminoácidos

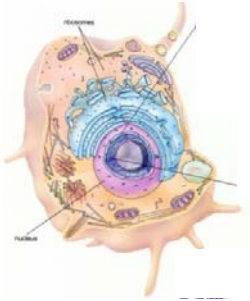
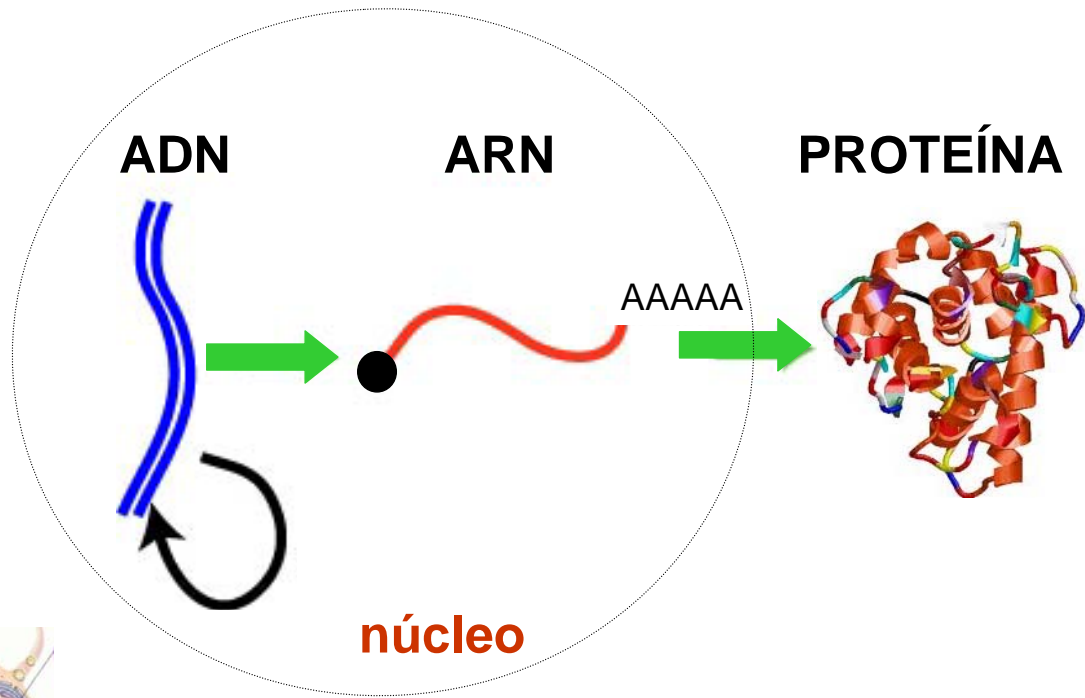
aa<sub>1</sub> aa<sub>2</sub> aa<sub>3</sub> aa<sub>4</sub> aa<sub>5</sub> . . . . .

proteína

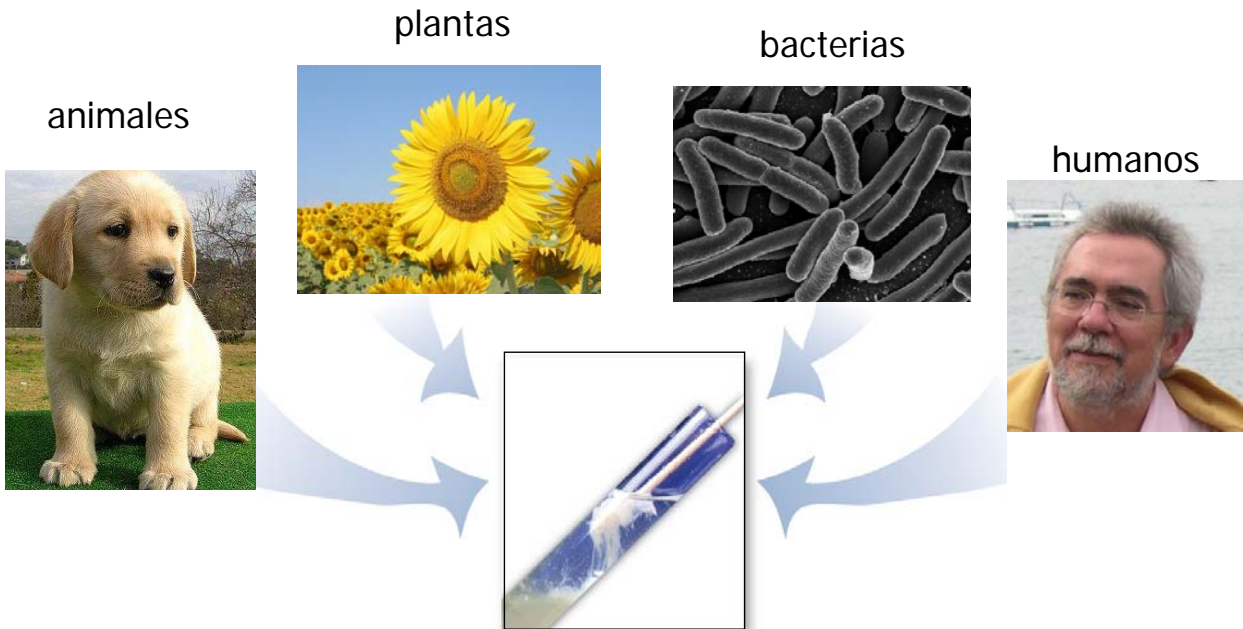
Código genético

## El código genético





**citoplasma**



**El ADN es básicamente el mismo en todos los organismos**

	Bacterias	(≈ 3.000 genes)
	Levaduras	(≈ 6.000 genes)
	Gusanos	(≈ 19.000 genes)
	Moscas	(≈ 13.000 genes)
	Gallo	(≈ 20.000 genes)
	Ratón	(≈ 25.000 genes)
	Perros	(≈ 20.000 genes)
	Chimpancé	(≈ 25.000 genes)
	Humanos	(≈ 25.000 genes)
	Plantas	(≈ 25.000 genes)

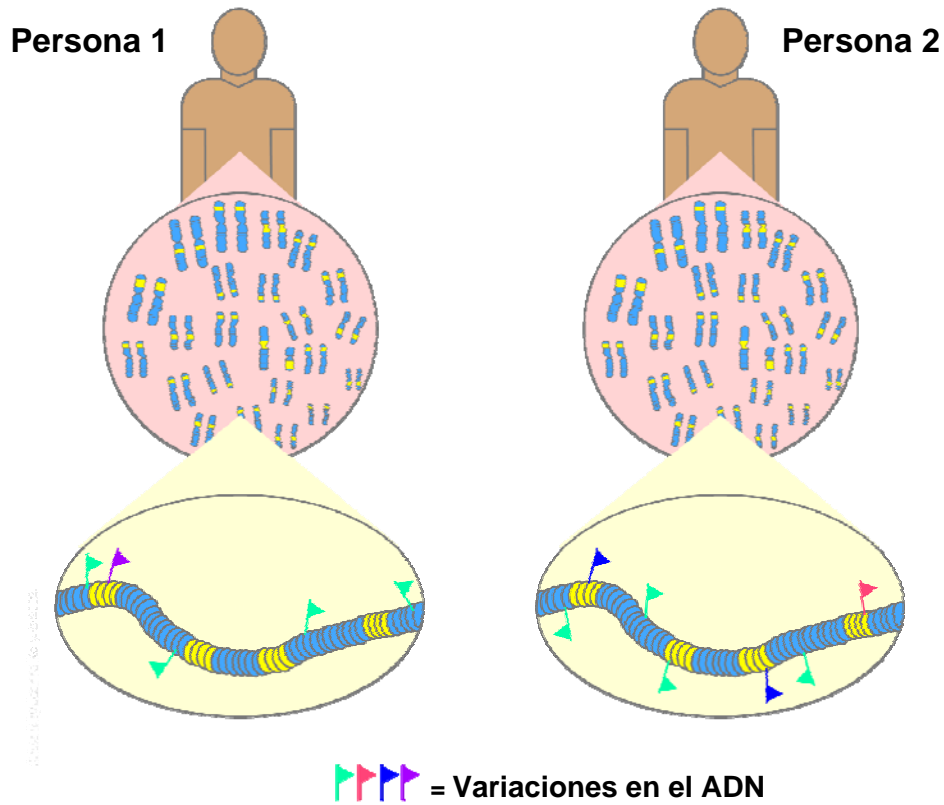
AAAGTGAAATGTGCGTCATGTTCCATAAAACTACAGGATCAGGATCCTAGTAAACCAGGA  
TATTATACGAAGCCAAAAAGTCTACCCGACTCAAAACTAAATCCTGACCTCCAAGATCTG  
AAGTATTTGCTATTCAGTCAAGACATACAGCTCTCGAAACAGGCAACTCAAAATGATCCI  
GACCTCAAAACC AAAAGAGATTTACTATTGAGAGTGATTTGCAAAAGGTGCAGTAATGCC  
CTTCATCATAACAATTATAACCCGGAAGAGTTTCCCGAAAGCACATTAATGATATTCTG  
AACTACGTCCCCAGAGGCTCAAATGTTATGCATATTGTCCCCTTTGTAGAATTTCCCTTA  
CATTTAGACCCCAATGTTTTTAAAACGAAATGATTTAGATACTACATTAGTGTTAACGAAA  
AGCGATCAAGTTTTTAAAGATAAAAATGCTGTGAGCAAAAAGGTTCCCTATATTCATGAAC  
CAATTTTTTAAAGAACAACCTTTAAGAATTGACTCAAATAAAAACATTCGCCATATCTGCGCTG  
AAAAACTGGAACATATCCATGTTTTTACAACACTTTTAAAAACTACACATATTTGCTAGGC

## ¿Y después de la secuencia, qué?

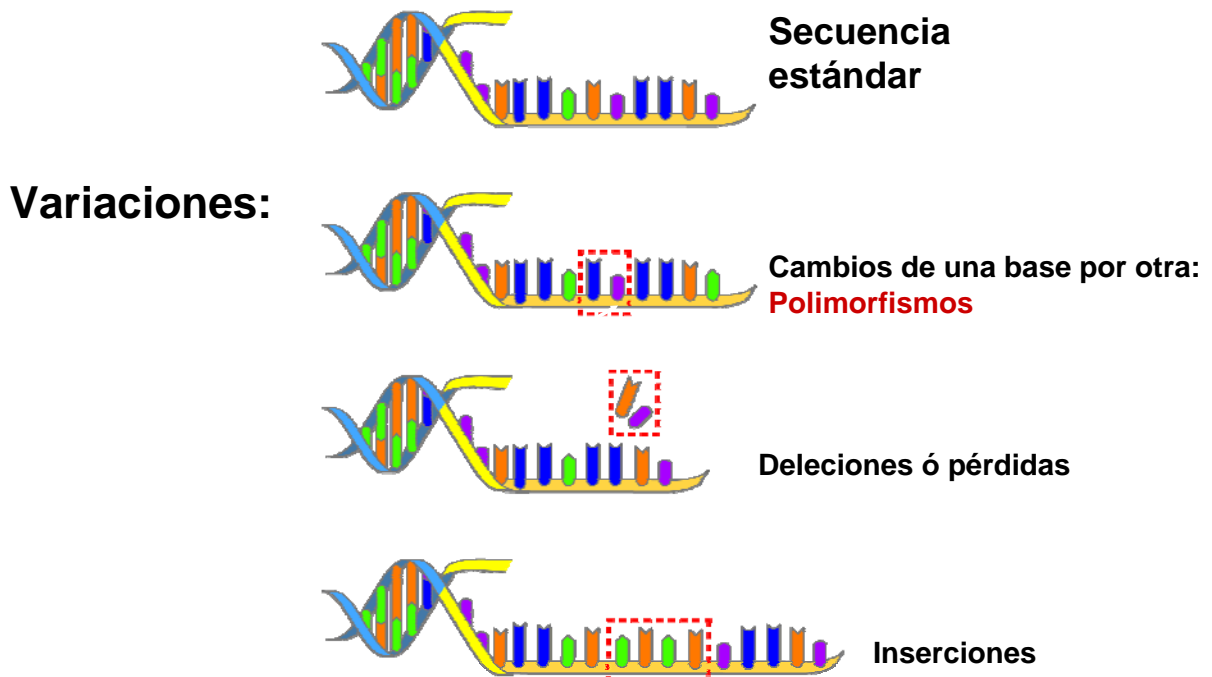
AATTTAACTAGATCCGTACAAGCCTACCAAGTTGGAGGTAAAATACTTTTTGATCTTCCA  
GGCTATTCAACTTCCACCTCCAGATTACGCCTAGAAGAACTAATCGACGAGCGTTGGCTI  
CAAAGGCTGCGAAAAACCGATTTATTCAATCGGAAGCATATAAAAACAGAAGACTTATGAG  
TCTATGAAGGGCACATCACAGGGAGGCTGTTATAACCGTGGGAGGGATTTTCTACCTGGTA  
CCTCCGAAAGGATCCATAAATCAGATTGTGAAATACATAACCAGGACCATCAAAAACATTC  
AAGAACATTGAAAAAGGTATTGATGTATTCAACTCGTGCAATTCATCATCTGGCACACAI  
CCGTTATCACGGTATTGTGGAATTAAGGCGTTATATGCGAAAAAAGCCAGTACAAAAGG  
TACGCAATACCTCCATTTATTGGAAGTATAGAGATCGTTCTGAAAGATATAGGATATATI  
TTATTAAGGACAACCTGGGAGGTATGAGTTCAAAGGACTACATGAGATATGGATACCTAGG  
GGTATCCAAGTAGGTATAAGGGAACCGCTAGAAAACCTTGATTGAGTCTGGCTACCAGCGI  
TACATTGAAACAAATGGTAAAGAGTCAAGCTGTCCCAGAGATAGACCAGATCATCAGTTCC



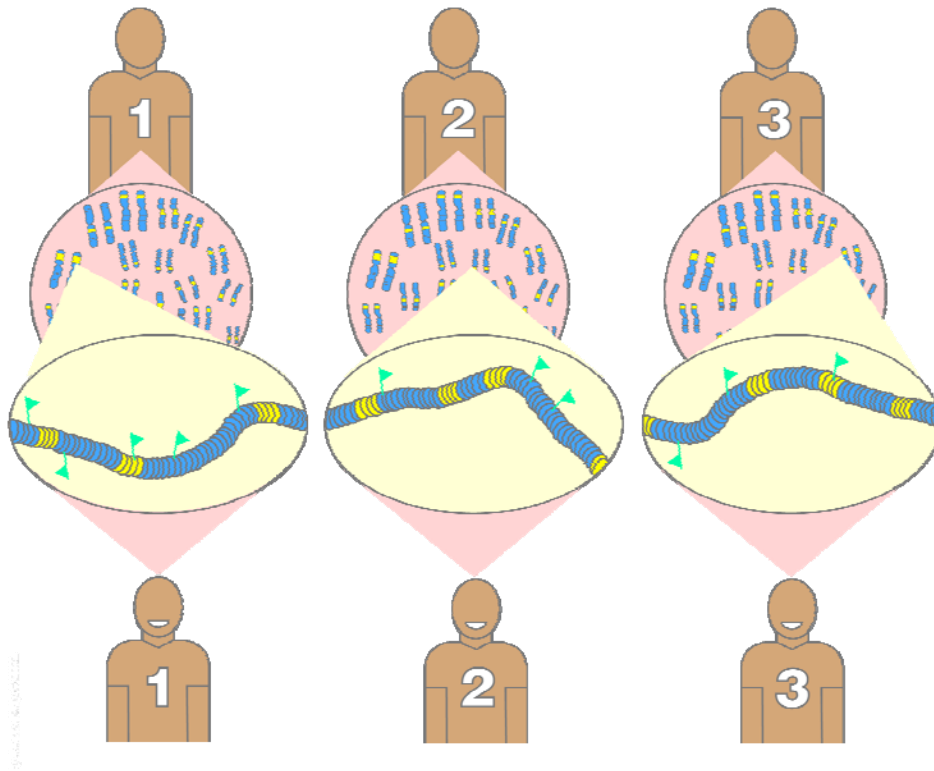
# Nuestros genomas no son iguales



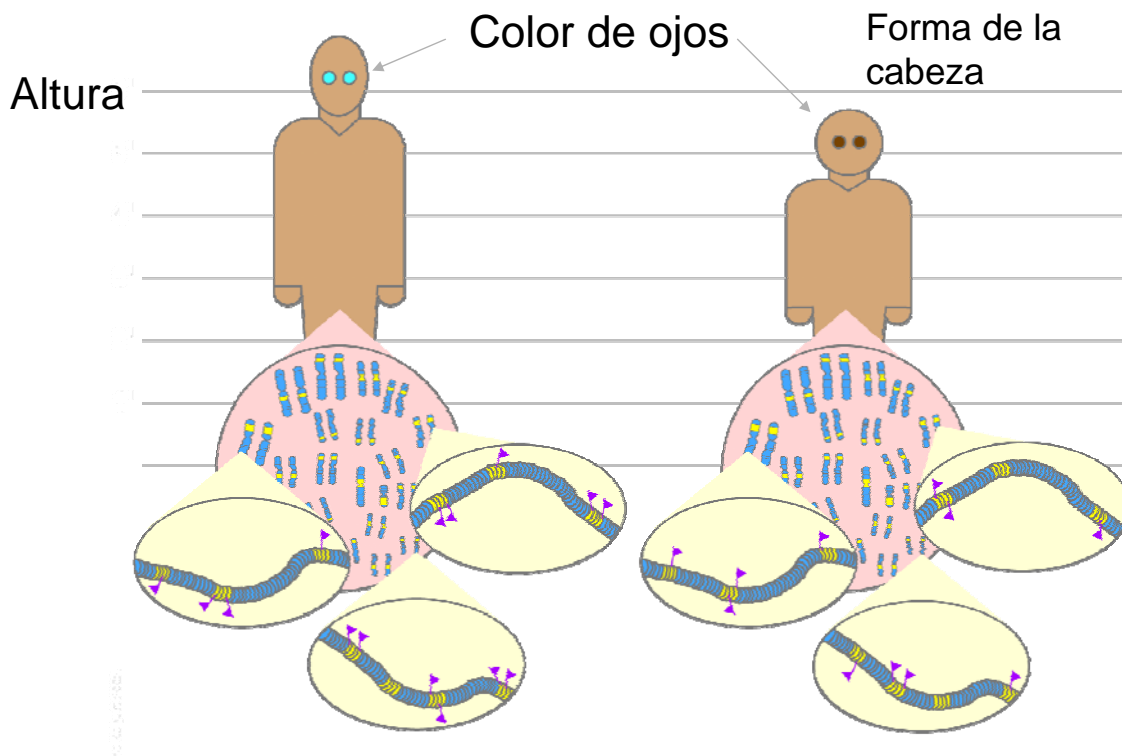
## ¿Qué tipo de variaciones ?



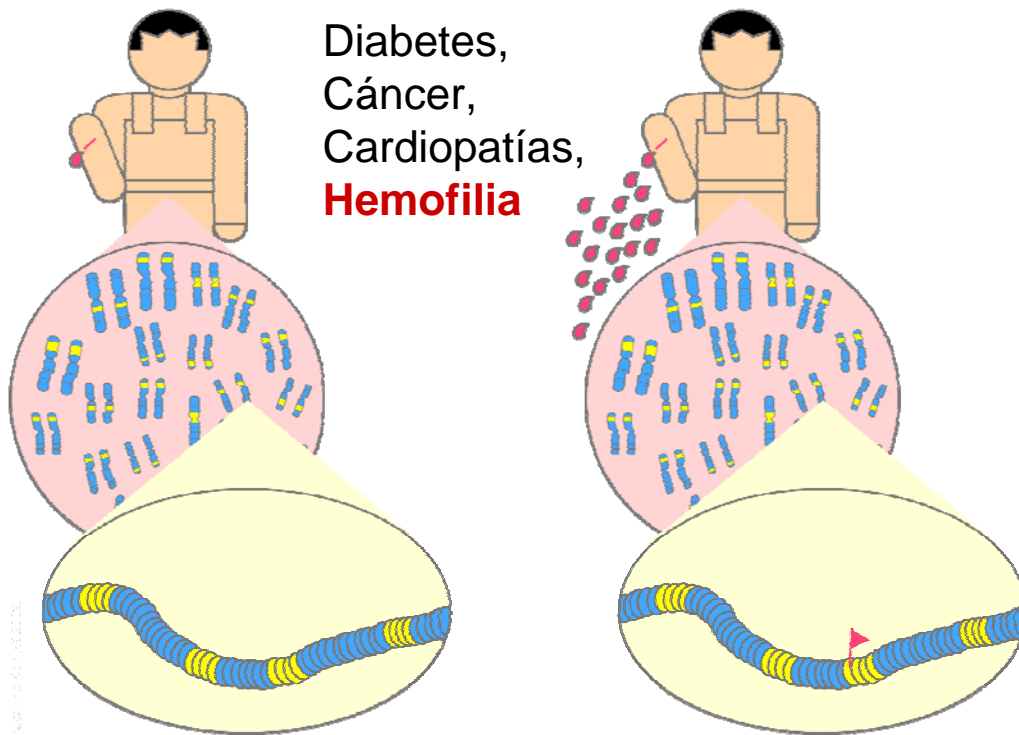
# Hay variaciones que no causan cambios aparentes



# Hay variaciones que causan cambios inocuos



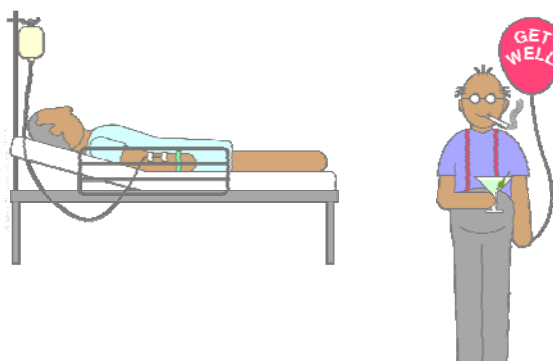
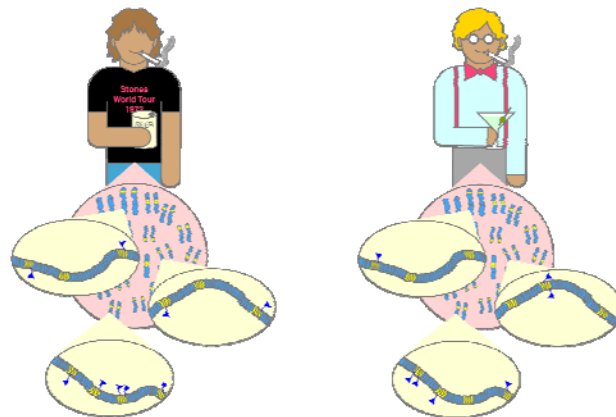
# Hay variaciones que causan cambios perjudiciales



# Hay variaciones que causan cambios latentes

Estas variaciones no son perjudiciales por sí mismas, pero pueden conferir un cierto “riesgo”, que puede acrecentarse en ciertas condiciones (ambiente, hábitos, etc..). Estas variaciones también pueden explicar porqué unas personas responden bien a ciertos tratamientos con fármacos y otras no.

En el ejemplo, los dos son fumadores y bebedores, pero sólo uno de ellos desarrollará cáncer. Las variaciones que tienen en su ADN no son las que causan el cáncer, sino que confieren un riesgo, que puede manifestarse frente a ciertas situaciones ambientales, como el tabaco (o el humo) o la ingesta de alcohol



# adn

Información Genética Personal

Santiago Torres-Martínez

