

# CuadERnos de investigación Genes

Coautora: Dra. María José del Pino, Universidad Europea de Madrid

Colaboradora: Dra. Gemma Marfany, Universidad de Barcelona y



# Genes

¿Qué es el material genético y dónde se encuentra?

¿Qué son los genes?

¿Qué es una mutación?

¿Qué son las proteínas?

¿Por qué las proteínas se pliegan? ¿Cuál puede ser la consecuencia de un plegamiento incorrecto?



## ¿Qué es el material genético y dónde se encuentra?

- ❖ Todas las formas de vida tienen material genético al que llamamos **genoma**. El genoma contiene toda la información genética necesaria para generar a un ser vivo. **Todos los seres humanos tenemos un genoma extremadamente similar, ya que compartimos el 99,9% de nuestro genoma y solo el 0,1% restante son variantes únicas.**
- ❖ La unidad básica del genoma es el **GEN**, por lo que el conjunto de genes constituye el **GENOMA**. Los genes son fragmentos del llamado ácido desoxirribonucleico, **ADN** (DNA en inglés). La diferencia que presentamos los seres humanos entre nosotros se debe a la combinación extraordinaria de **CUATRO** letras, **A,T,C,G** (**adenina, timina, citosina y guanina**) llamadas **bases nitrogenadas**.
- ❖ El ADN se encuentra almacenado principalmente en el **NÚCLEO DE UNA CÉLULA**, aunque también puede estar en otra parte de la célula denominada **MITOCONDRIA**.
- ❖ El ADN está formado por dos cadenas complementarias que se pliegan en forma de **doble hélice** y forman los **CROMOSOMAS**.

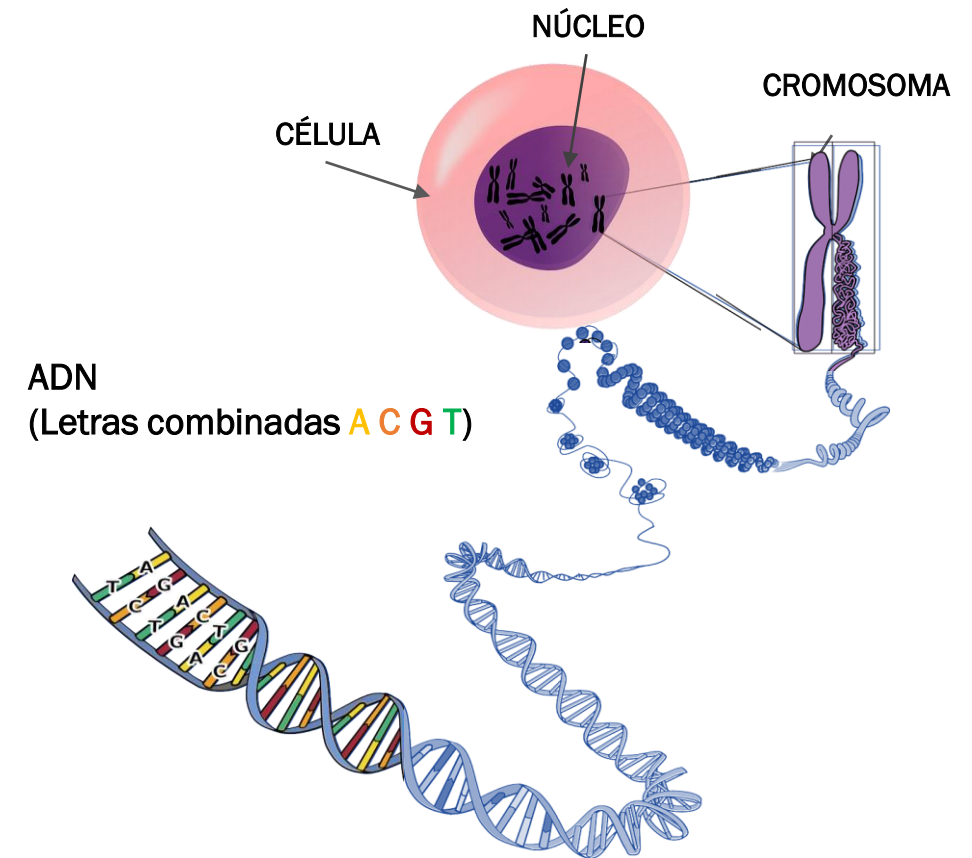
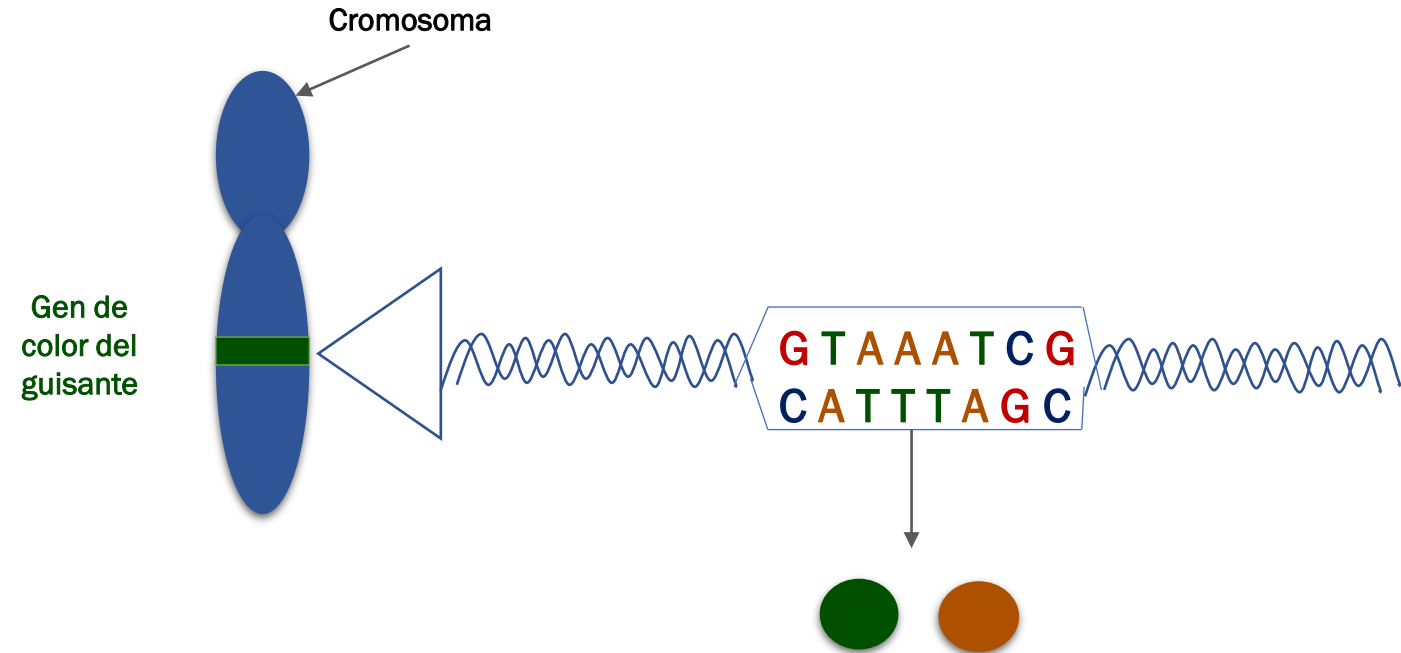


Fig 1. ADN en una célula. Fuente: PIXABAY (figura modificada)

# ¿Qué son los genes?

- ❖ Los genes son fragmentos de ADN, que determinan una cierta característica, como por ej., el color del pelo o el color de la piel.
- ❖ Actualmente, sabemos que nuestro genoma de referencia contiene aproximadamente 20.000 genes que portan información genética codificada para producir PROTEÍNAS. No obstante, hay otros genes con funciones reguladoras que no producen proteínas y, también hay una gran parte del genoma que no es codificante.
- ❖ Poseemos 2 copias de cada gen, una heredada del padre y otra de la madre.
- ❖ Se calcula que más del 70% de las enfermedades raras son de origen genético.



**Fig. 2.** Según la secuencia de ADN que tenga el gen que codifica para el color de los guisantes, el guisante que resulta puede ser naranja o verde. Fuente: elaboración propia.



# ¿Qué es una mutación?

- ❖ Es una **alteración o cambio en la secuencia genética del ADN**. Las mutaciones se pueden heredar de nuestros progenitores (mutaciones germinales) o pueden aparecer a lo largo de la vida (mutaciones somáticas). Un porcentaje muy elevado de las enfermedades raras son hereditarias.
- ❖ En ocasiones, estas modificaciones en la secuencia no tienen una consecuencia en las características de las células, pero en otras ocasiones el resultado de una mutación puede ser realmente importante, produciendo enfermedades y consecuencias letales, como en el caso de los genes que producen proteínas. En estos casos se pueden llegar a generar proteínas que no tienen la forma tridimensional apropiada y que no cumplen su función.

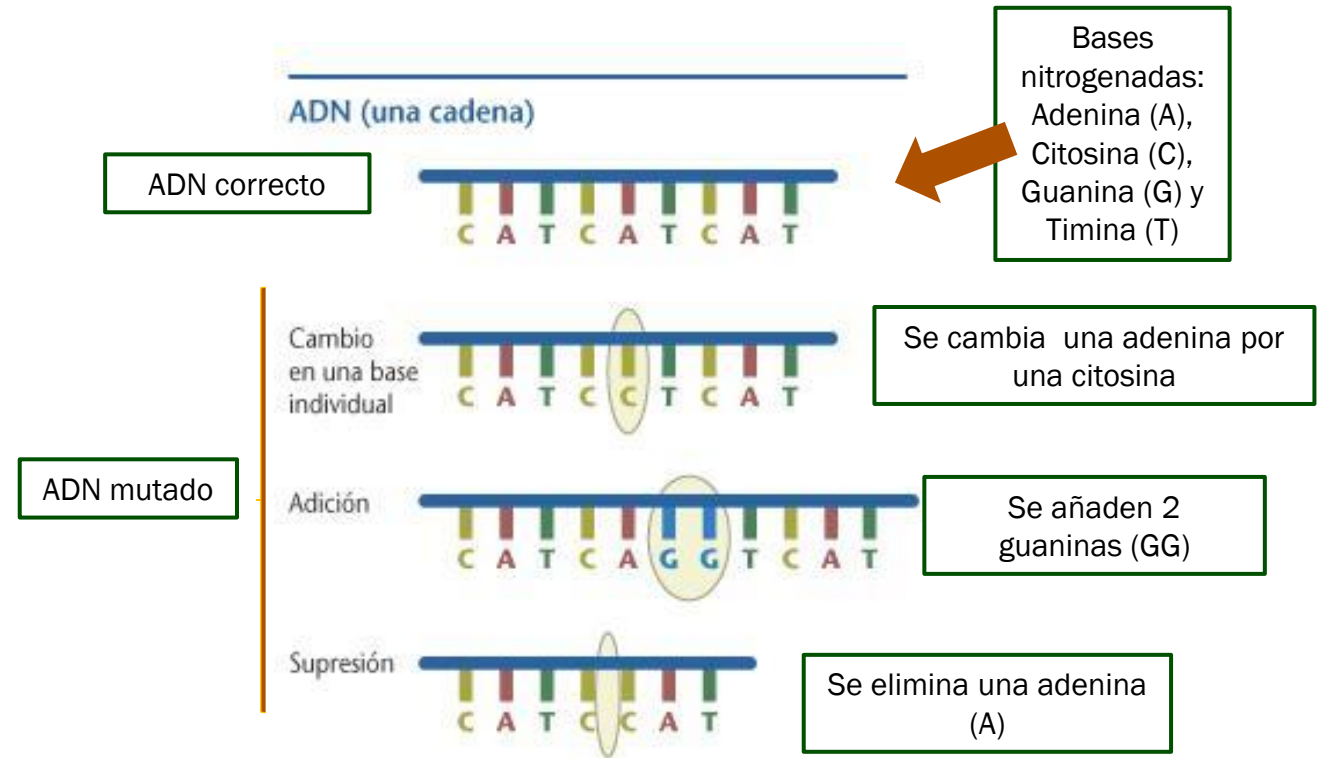


Fig. 3. Tipos de mutaciones que se pueden encontrar en una secuencia de ADN.  
Fuente: Wikipedia

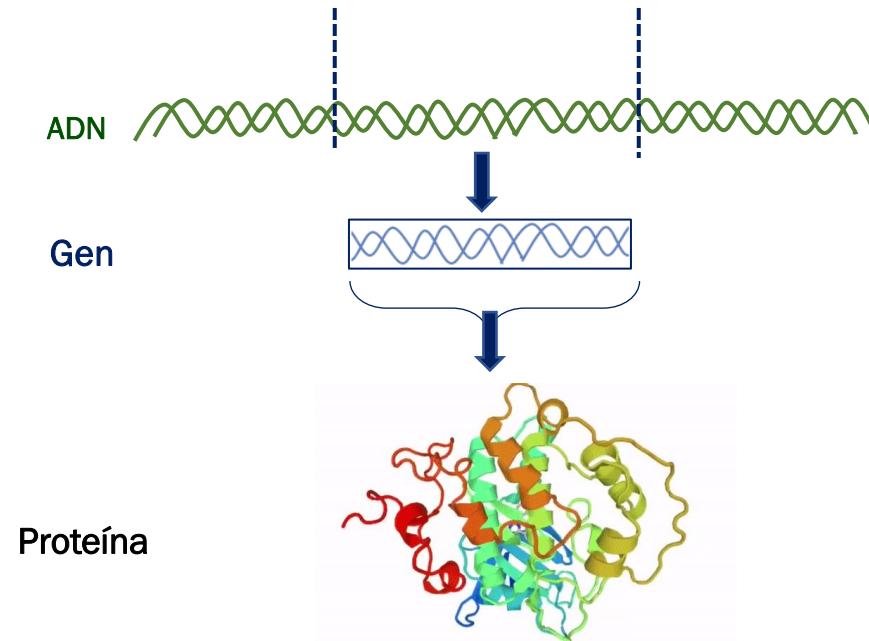
# ¿Qué son las proteínas?

Son unas **MOLÉCULAS QUE DIRIGEN CASI TODOS LOS PROCESOS VITALES**. Hay miles y miles de proteínas que se producen cada día en las células de nuestro cuerpo.

Las proteínas pueden tener una función:

- ❖ Hormonal.
- ❖ Estructural.
- ❖ Enzimática.
- ❖ Reguladora.
- ❖ De transporte
- ❖ Etc.

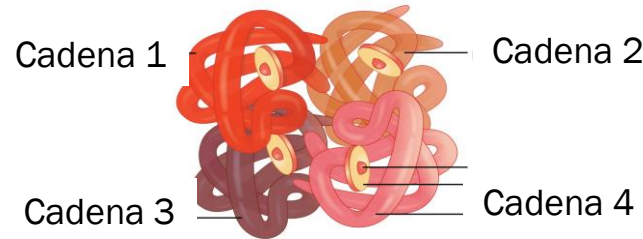
Son esenciales para el crecimiento, para la síntesis y mantenimiento de diversos tejidos o componentes de nuestro cuerpo.



**Fig. 4.** En el genoma de ADN hay genes que codifican para proteínas, que se pliegan y presentan una estructura tridimensional. En esta figura se presenta un ejemplo, la proteína “MSK1”. Fuente: Wikipedia. Autor: J. Navarro. Licencia: Creative Commons Attribution-Share Alike 4.0 International

# ¿Por qué las proteínas se pliegan? ¿Cuál puede ser la consecuencia de un plegamiento incorrecto?

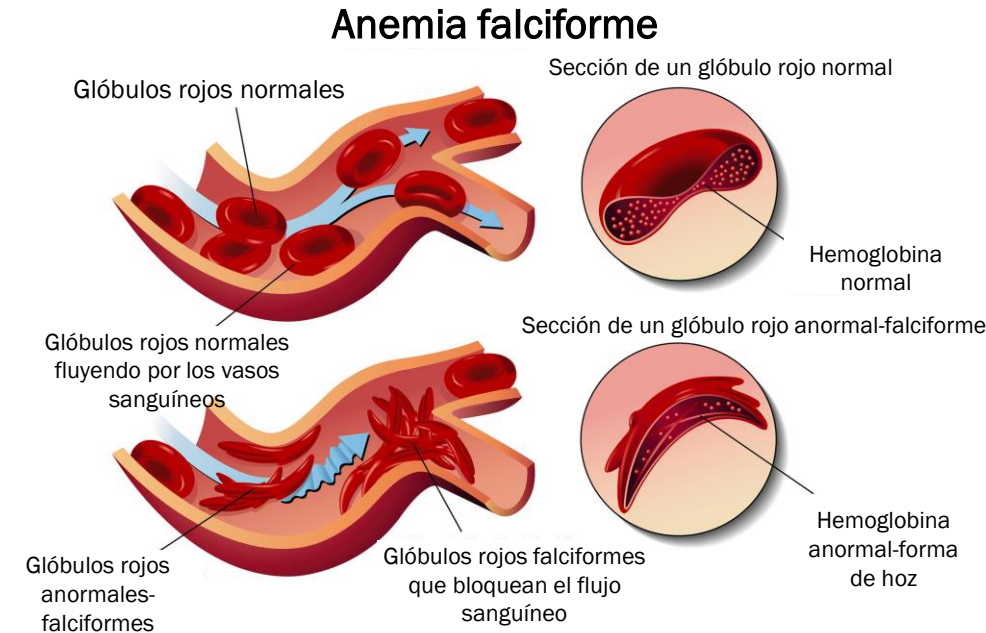
Para que una proteína funcione debe **TENER UNA ESTRUCTURA TRIDIMENSIONAL CORRECTA**, es decir, debe estar **CORRECTAMENTE PLEGADA**



**Fig. 5.** Estructura de la hemoglobina formada por cuatro cadenas. Fuente: Imagen modificada de Wikimedia. Autor: OpenStax College. Licencia: Creative Commons Attribution 3.0 Unported

Si una proteína **NO** se pliega correctamente **NO** podrá cumplir su función biológica

Existen distintos ejemplos de enfermedades. Una de ellas, conocida por ser una Enfermedad Rara es la anemia falciforme, debido a que la secuencia del ADN no es la correcta en el gen codificante de la hemoglobina, la estructura tridimensional de la hemoglobina tampoco es la correcta, y los glóbulos rojos que tienen hemoglobina y transportan el oxígeno no funcionan bien.



**Fig. 6.** Anemia falciforme causada por un plegamiento incorrecto de la hemoglobina. Fuente: Imagen modificada de Wikipedia. Autor: Instituto Nacional del Corazón, los Pulmones y la Sangre (NHLBI)