



MUTACIONES E INGENIERÍA GENÉTICA

MARIA PILAR GARCIA MADRUGA

MUTACIONES

- DEFINICIÓN
- TIPOS
 - GÉNICAS
 - CROMOSÓMICAS
 - GENÓMICAS
- AGENTES MUTAGÉNICOS
- ENFERMEDADES GENÉTICAS
- MUTACIÓN Y EVOLUCIÓN

Definición de mutación

- Una mutación es una alteración producida al azar en el material genético (ADN o ARN)
- Son **negativas** para el individuo las hay **letales** y algunas permanecen ocultas: **recesivas**; pero **positivas** para la especie ya que son una de las causas de la **variabilidad genética** sobre la que actúa la selección natural que ha permitido los procesos de la evolución

Clasificación

Se clasifican de distinta forma, en función del criterio de clasificación:

- Según el tipo de células en las que se produzcan:
 - **Somáticas:** son aquellas que se producen en las células que forman los tejidos del organismo, no se transmiten y aunque en principio no son las más importantes, pueden ser causa de algunas enfermedades como el cáncer
 - **Germinal:** son aquellas que se producen en los gametos y por tanto se van a transmitir a la descendencia

◦ Según el origen:

- **Naturales:** son aquellas que se van a producir de manera espontánea
- **Inducidas:** son aquellas que se van a producir por causa de agentes mutágenos (radiaciones UV, X, g, drogas como la nicotina...)

La tasa normal de mutación es de 1 gen mutado/100.000 genes lo que significa aproximadamente 1 gen mutado/gameto o 2 genes mutados/individuo

La carga genética de efectos negativos aumenta en cada generación, sobre todo en las civilizaciones desarrolladas donde las mejores condiciones higiénico-sanitarias aumentan mucho la probabilidad de supervivencia de los afectados

- Según la extensión del material genético afectado:
 - **Génicas:** si afectan sólo a nucleótidos de la secuencia
 - **Cromosómicas:** si afectan a varios genes del cromosoma
 - **Genómicas:** si afectan al número de cromosomas

Mutaciones génicas

Tienen lugar durante la replicación

Se definen como la alteración en la secuencia de nucleótidos de un gen, también se denominan mutaciones puntuales

Existen distintos tipos:

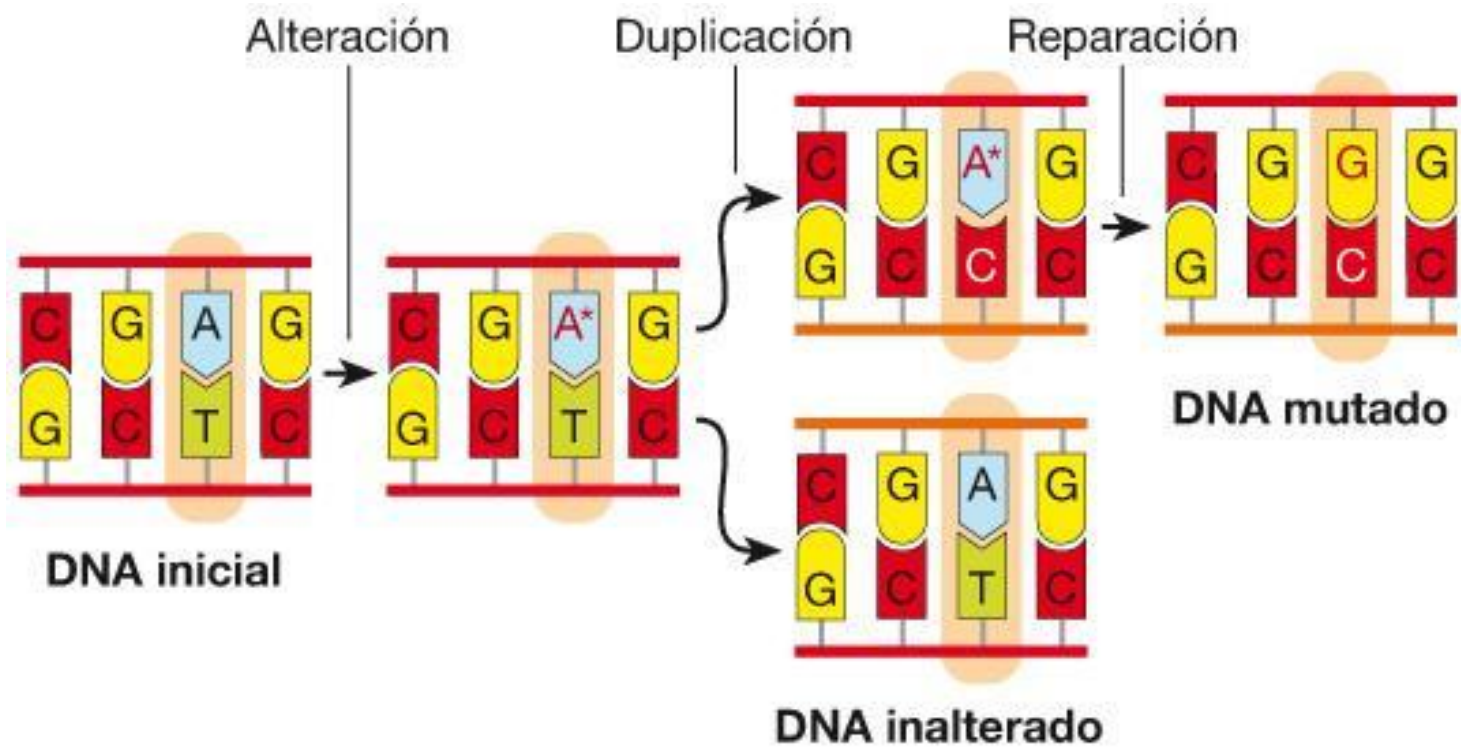
- **Por sustitución de bases:**

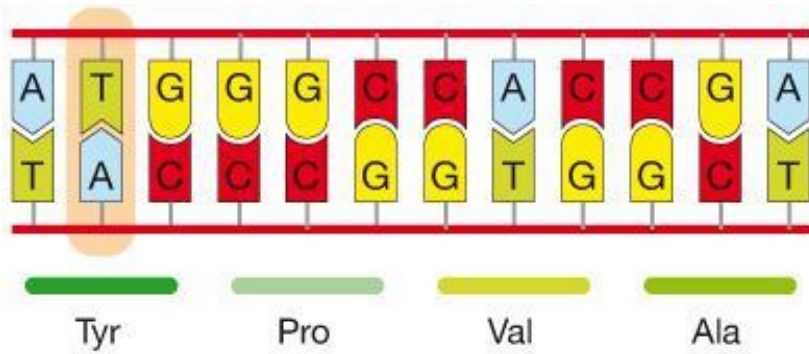
- **Transiciones:** Si se cambia purina por purina o pirimidina por pirimidina A/G o C/T

- **Transversiones:** Si se cambia Purina por pirimidina o viceversa A/T o C/G

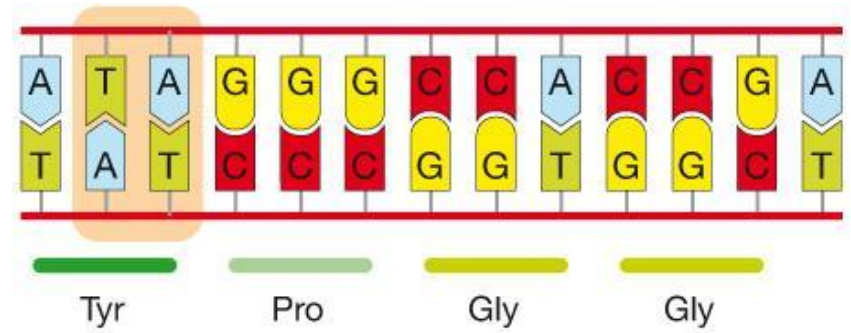
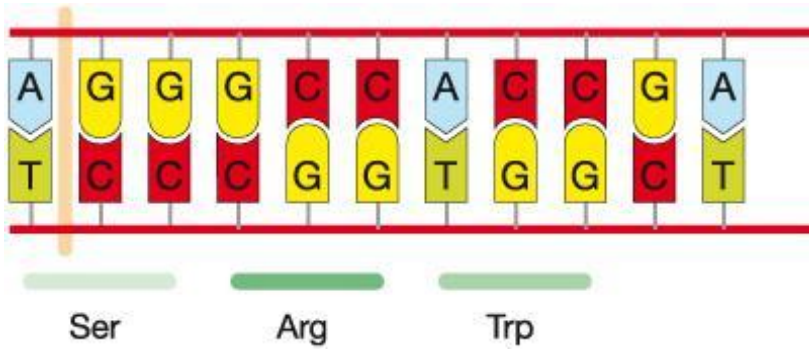
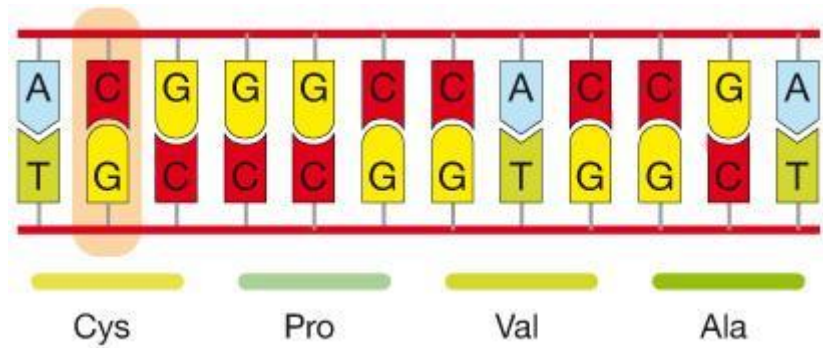
- **Por pérdida o inserción de nucleótidos (delecciones o adiciones):**

Salvo que se compensen entre sí alteran la pauta de lectura, se ven alterados todos los tripletes por lo que conllevan graves consecuencias (suponen el 80% de las mutaciones espontáneas)





Sustitución



Supresión o delección

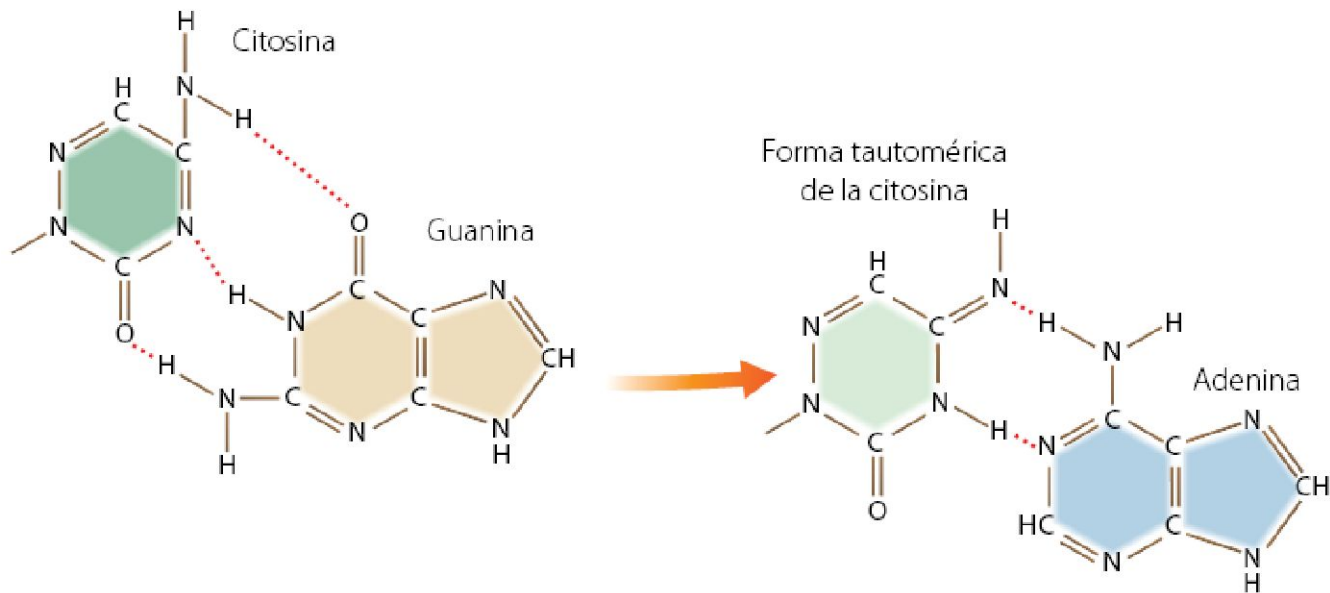
Adición

Mutaciones génicas

Consecuencias de los distintos tipos de mutaciones génicas

Normal	ADN normal	3'...	TAC	GGA	GAT	TCA	AGA	GAG	...5'
	ARNm normal	5'...	AUG	CCU	CUA	AGU	UCU	CUC	...3'
	Proteína normal	H ₂ N-	Met	Pro	Leu	Ser	Ser	Leu	-COOH
Transición	ADN mutante	3'...	TAC	GGA	GAC	TCA	AGA	GAG	...5'
	ARNm mutante	5'...	AUG	CCU	CUG	AGU	UCU	CUC	...3'
	Proteína normal	H ₂ N-	Met	Pro	Leu	Ser	Ser	Leu	-COOH
Transversión	ADN mutante	3'...	TAC	GGA	GTT	TCA	AGA	GAG	...5'
	ARNm mutante	5'...	AUG	CCU	CAA	AGU	UCU	CUC	...3'
	Proteína alterada	H ₂ N-	Met	Pro	Gln	Ser	Ser	Leu	-COOH
Delección	ADN mutante	3'...	TAC	GGG	ATT	CAA	GAG	AG	...5'
	ARNm mutante	5'...	AUG	CCG	UAA	GUU	CUC	UC	...3'
	Proteína alterada	H ₂ N-	Met	Pro	Stop				
Inserción	ADN mutante	3'...	TAC	GGA	GGA	TTC	AAG	AGA	G ...5'
	ARNm mutante	5'...	AUG	CCU	CCU	AAG	UUC	UCU	C ...3'
	Proteína alterada	H ₂ N-	Met	Pro	Pro	Lys	Phe	Ser	-COOH

Cambio tautomérico de la citosina



Cambio de fase que da lugar a una delección

Transcripción en progreso

-C-T-T-T-T-
-G-C-A-A-A-A-C-

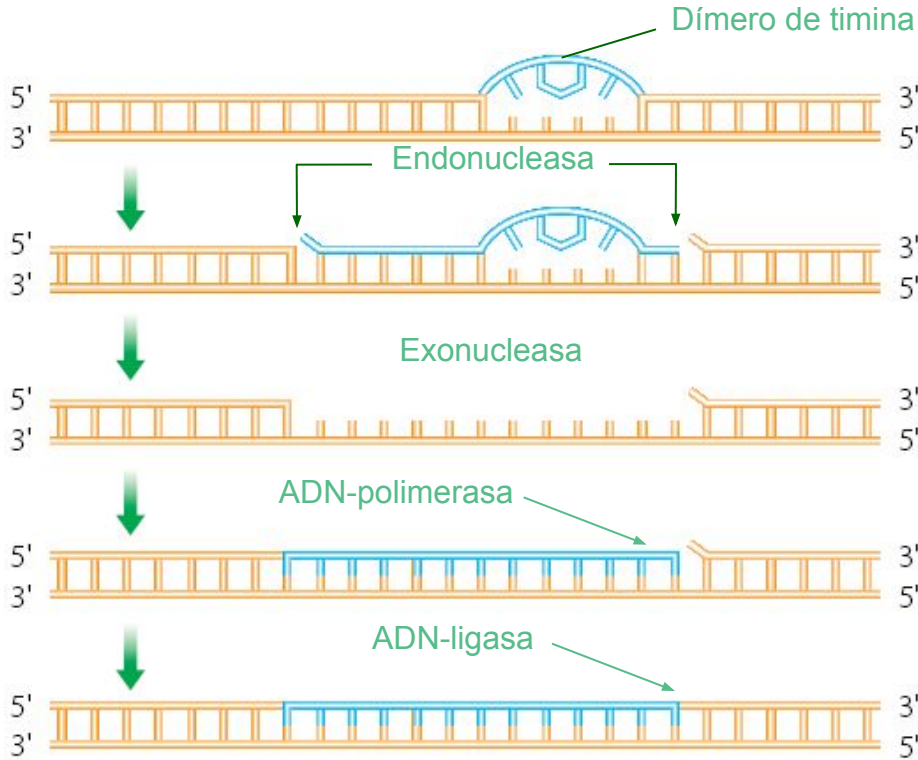
Cambio de fase

-C-G-T^TT-T-
-G-C-A-A-A-A-C-

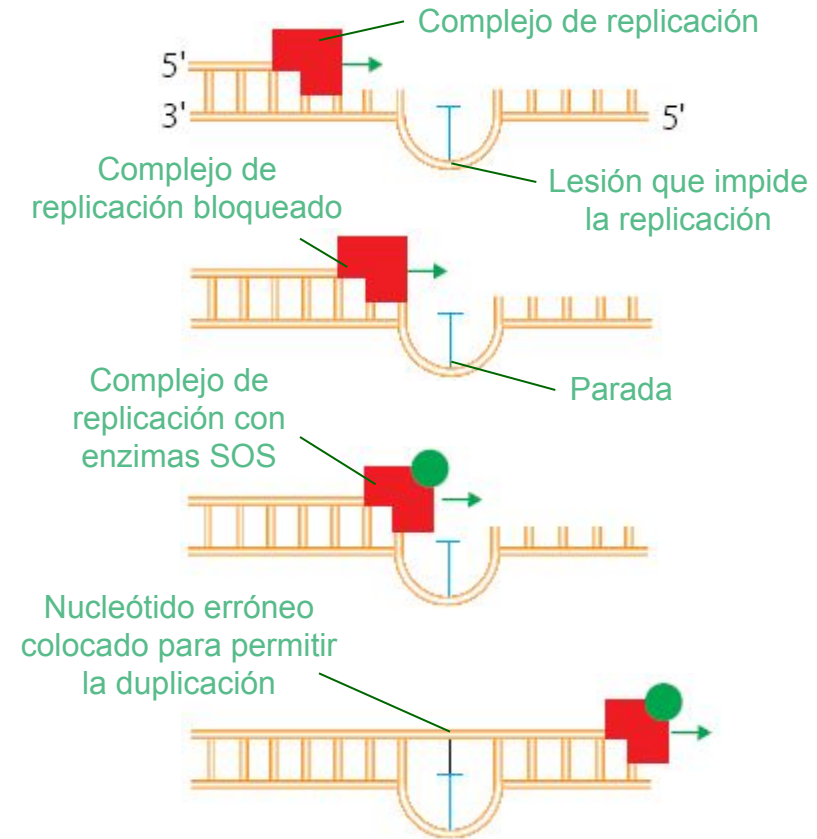
Adición de una T más

-C-G-T^TT-T-T-G-
-G-C-A-A-A-A-C-

Reparación con escisión del ADN



Reparación SOS

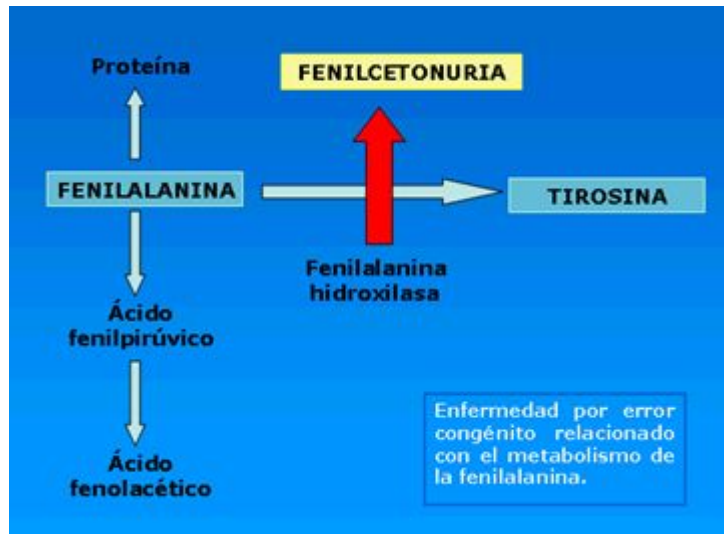


MUTACIONES GÉNICAS

ENFERMEDAD DE HUNTINGTON



ANEMIA FALCIFORME



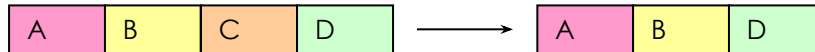
ALD

Mutaciones cromosómicas

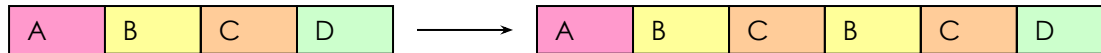
Se producen debido a errores durante la recombinación y la segregación cromosómica durante la meiosis. Provocan cambios en la estructura interna de los cromosomas

Hay distintos tipos:

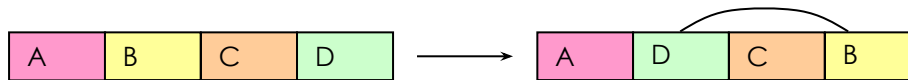
- **Delección:** Por pérdida de un fragmento cromosómico, suelen ser letales para el individuo (síndrome de “cri du chat”)



- **Duplicación:** Por repetición de un fragmento cromosómico



- **Inversión:** Por cambio de sentido de un fragmento cromosómico



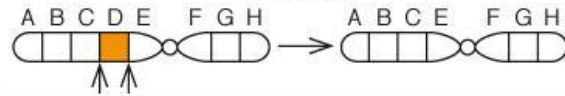
- **Translocación:** Por cambio de posición de un fragmento cromosómico

- **Recíproca** (si se da entre dos cromosomas no homólogos, produciéndose un intercambio de genes)

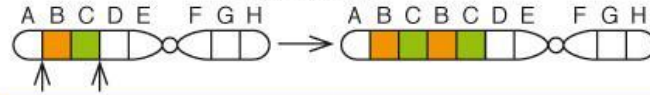
- **Transposición**

(los tres últimos tipos no suelen ser letales para el individuo y se transmiten a la descendencia)

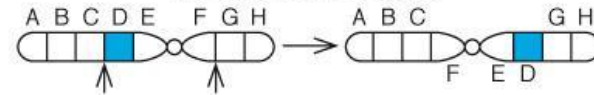
Delección



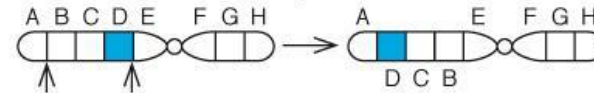
Duplicación



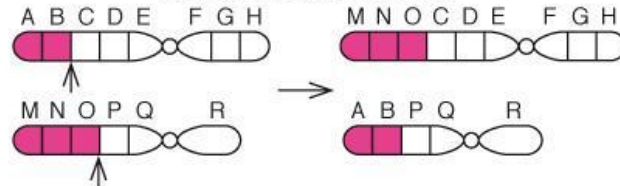
Inversión pericéntrica



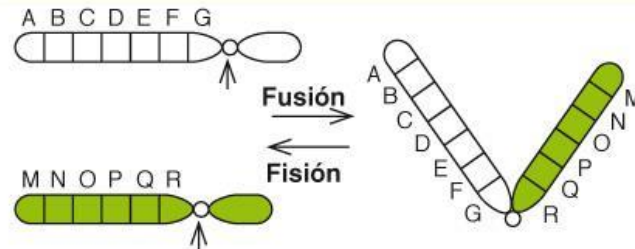
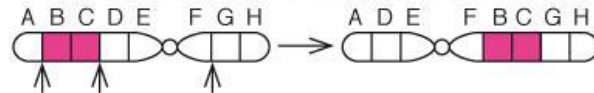
Inversión paracéntrica



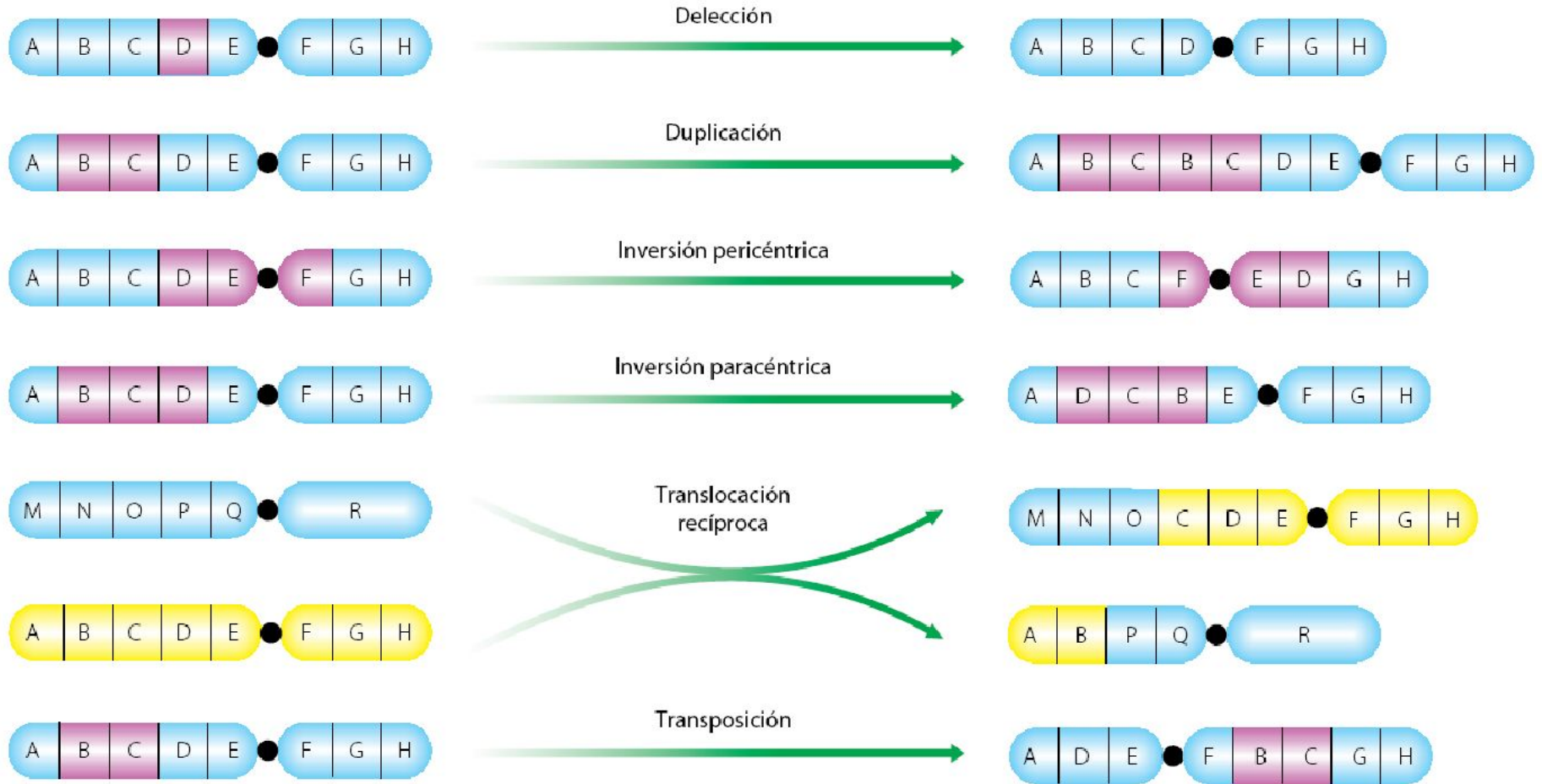
Translocación recíproca



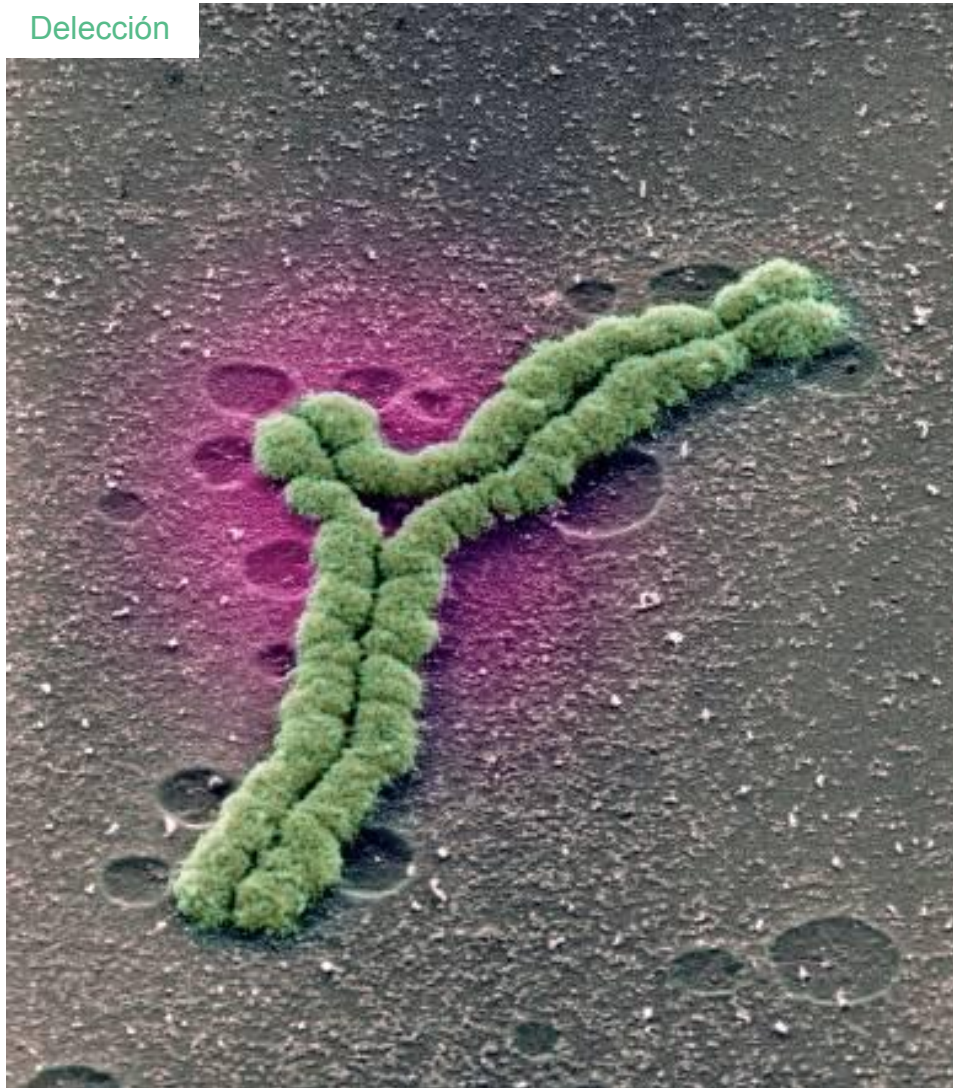
Translocación no recíproca (transposición)



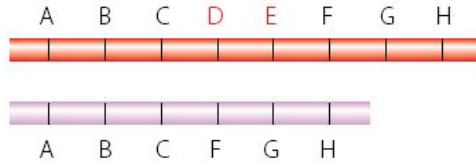
Mutaciones cromosómicas



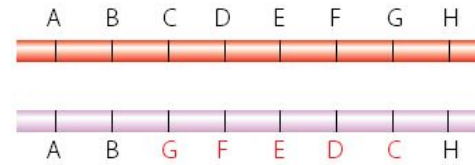
Delección



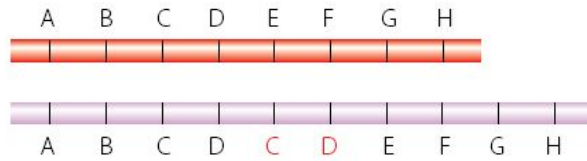
Delección intercalada



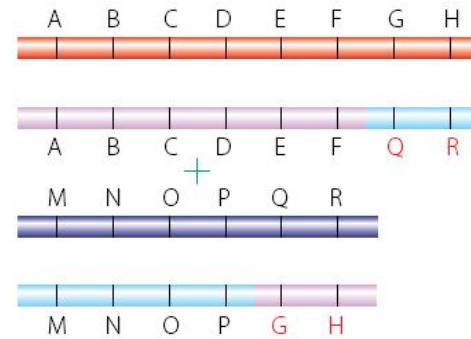
Delección final



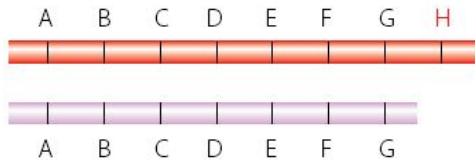
Duplicación



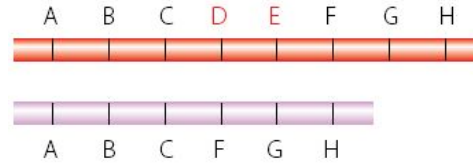
Translocación recíproca



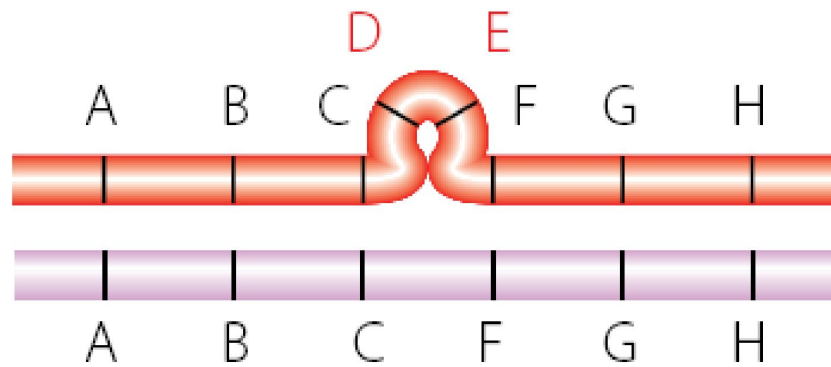
Inversión



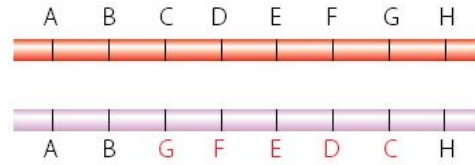
Delección intercalada



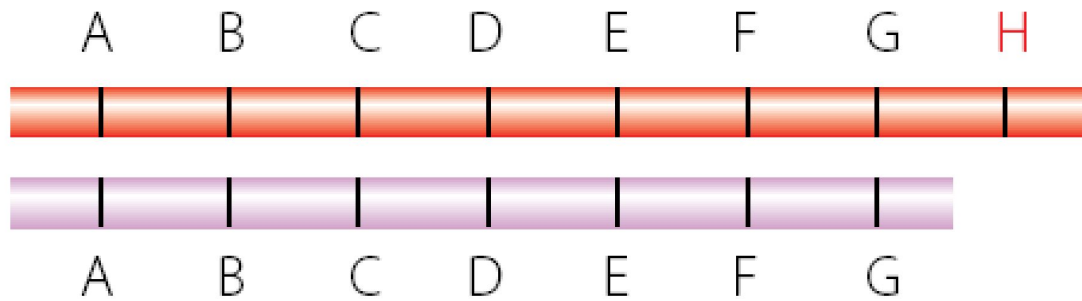
Bucle



Delección final



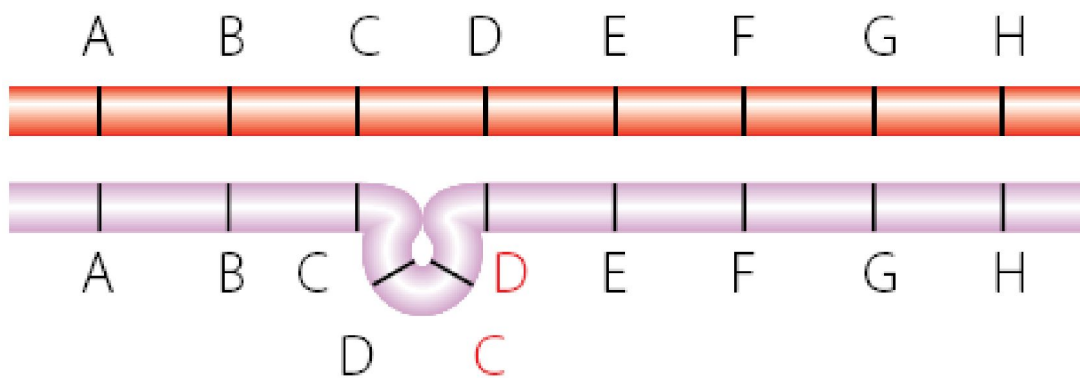
Terminación
escalonada



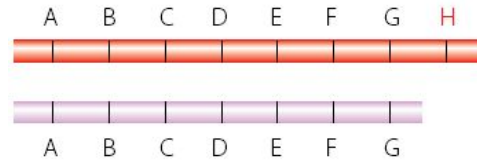
Duplicación



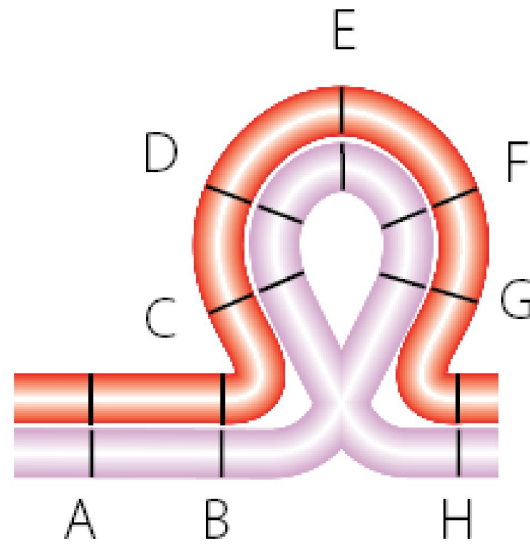
Bucle



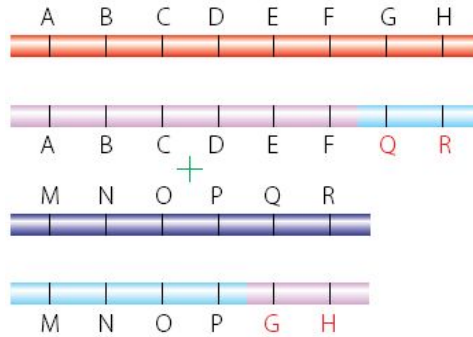
Inversión



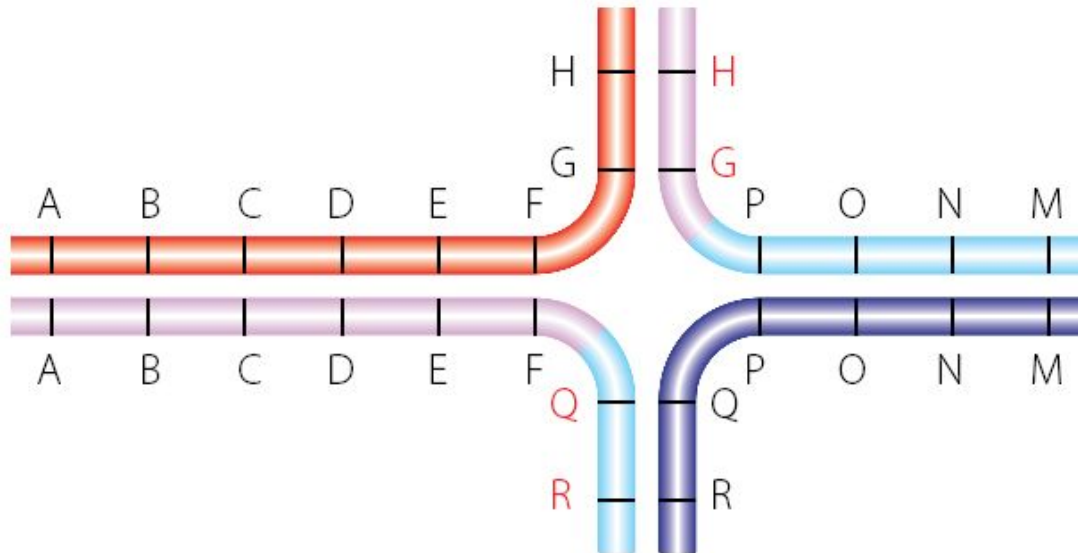
Asa de
inversión



Translocación recíproca



Cruz de translocación



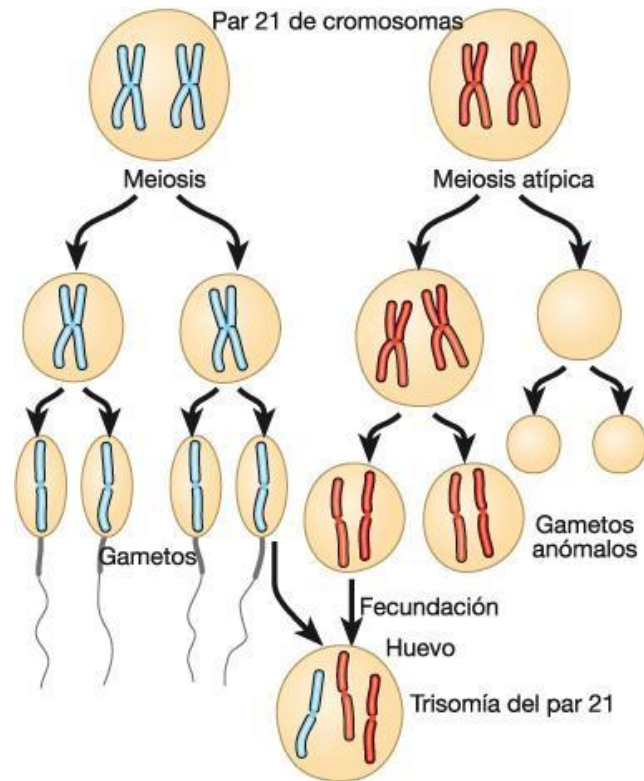
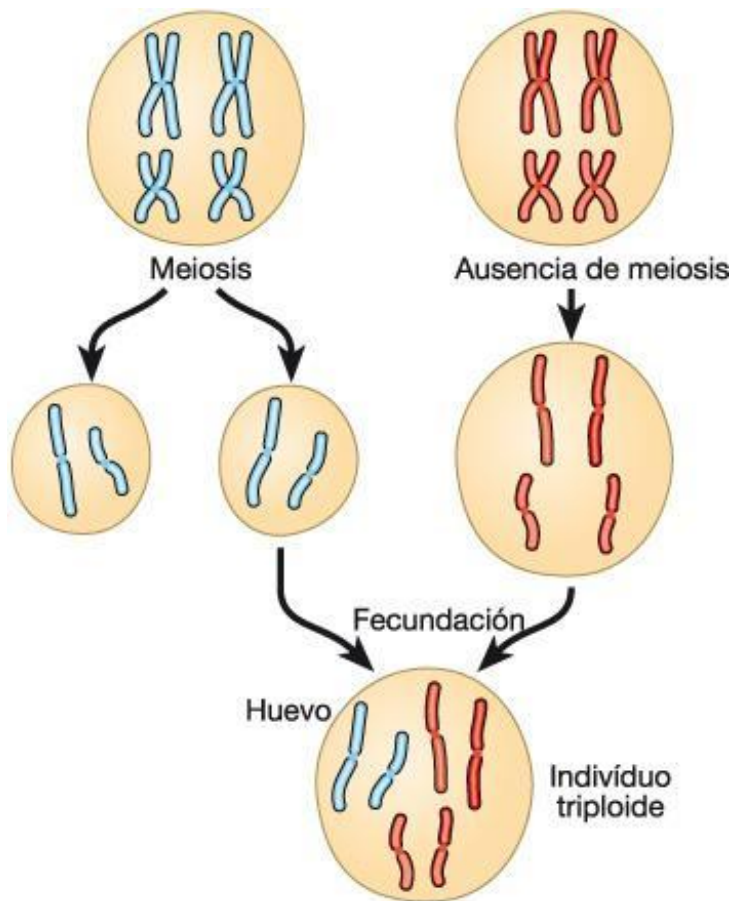
Mutaciones genómicas

Son alteraciones producidas en el número de cromosomas, durante la meiosis. Son causa de graves enfermedades y la mayoría son letales

Hay distintos tipos

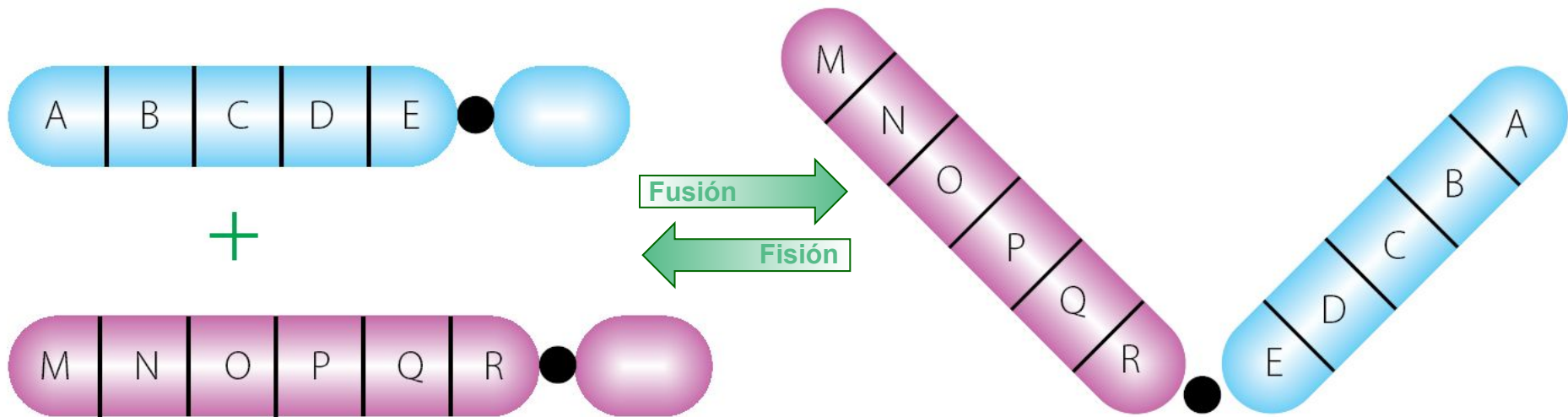
- **Aneuploidía:** Alteración del número normal de cromosomas en uno o más, pero no el juego completo
 - **Nuli, mono, tri o tetrasomías** son los casos más frecuentes. ej.: S. Down (trisomía 21), S. Turner (mujeres con monosomía X)
- **Euploidía:** Alteración del número normal de dotaciones haploides o juegos cromosómicos completos de un individuo
 - **Monoploidía o haploidía:** 1 juego
 - **Poliploidía:** >1 juego, es frecuente en plantas, dando hojas y frutas de mayor tamaño (una forma de conseguirlo es añadir colchicina que inhibe la formación del huso mitótico)

Las causas son problemas durante la segregación cromosómica, porque se produzca la fusión de dos cromosomas homólogos o por fisión cromosómica



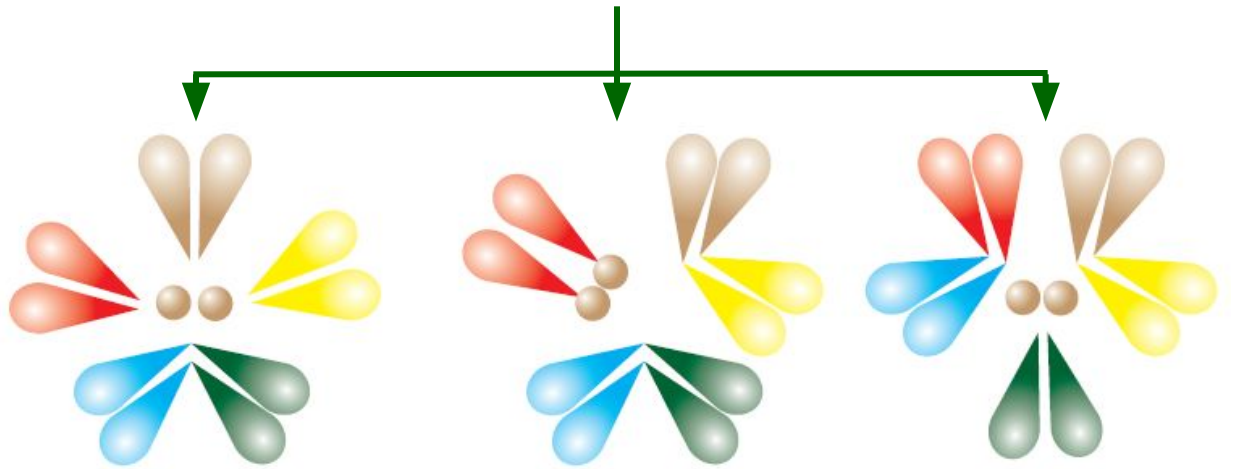
Mutaciones genómicas

Mecanismos de fusión y fisión céntricas





Drosophila viridis
n=6



Drosophila pseudobscura
n=5

Drosophila willistoni
n=3

Drosophila melanogaster
n=4

Trigo blando
(hexaploide)



Soja
(tetraploide)



Agentes mutagénicos

Se definen como aquellos que causan un aumento de la frecuencia normal de mutación. Son de distintos tipos:

- **Físicos:**

- Radiaciones electromagnéticas no ionizantes, de mayor longitud de onda, son menos energéticas y tienen menos capacidad de penetración, p. ej. U.V. que forman dímeros de T y provocan cambios tautoméricos
- Radiaciones electromagnéticas ionizantes, de menor longitud de onda, son más energéticas y tienen un gran poder de penetración, p. ej. R. X, R. γ , y emisiones de partículas α y β ; que provocan cambios tautoméricos e incluso pueden romper enlaces covalentes

- **Químicos:**

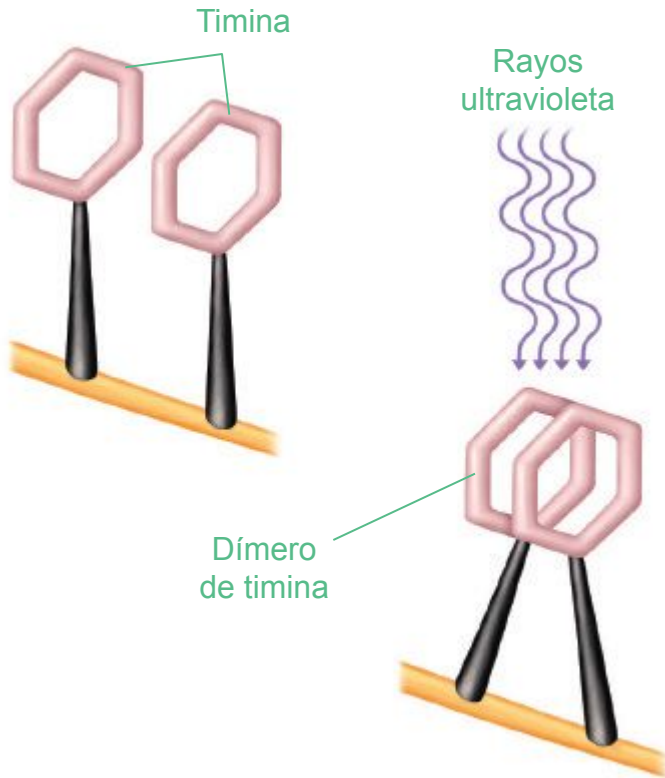
- A. Nitroso (HNO_2), que provoca la desaminación de las bases
- Gas Mostaza, añaden grupos metilo, etilo, etc. a las bases nitrogenadas
- 5-Bromouracilo, que es similar a la T y provoca apareamientos de bases incorrectos
- Acridina, una molécula similar a dos bases apareadas y que provoca cambios en la fase de lectura
- Drogas como el alcohol, nicotina, LSD

Hay muchos más y su capacidad mutagénica depende de las características genéticas de las distintas especies e incluso individuos

- **Genéticos:** Existen genes que aumentan la frecuencia de mutación de otros genes
- **Biológicos:** Virus o Bacterias también pueden provocar modificaciones en el material genético cuando infectan a las células

Los agentes mutagénicos

Radiación ultravioleta



Sustancias químicas



AGENTES MUTAGÉNICOS



ALCOHOL



MERCURIO



AMIANTO



ASSOCIATED PRESS

La mancha tóxica sigue río abajo en China

La llegada de una gigantesca mancha tóxica vertida hace 12 días por una planta petroquímica del noreste de China paralizó ayer Harbin, una de las mayores ciudades del país. Colegios, comercios y fábricas cerraron sus puertas, mientras miles de personas abandonaban la localidad por miedo a la contaminación del río Songhua, principal fuente de agua de la población. El vertido de benceno —un disolvente de efectos cancerígenos— que alcanza 80 kilómetros de longitud, es una muestra de la factura medioambiental que China paga por una política de crecimiento económico a toda costa. El nevizón se extendió a la frontera con Rusia, donde se espera para mañana la llegada de la mancha. En la foto, el río Songhua, cubierto por una capa de hielo, cerca de Harbin.

Figura 2

BENCENO

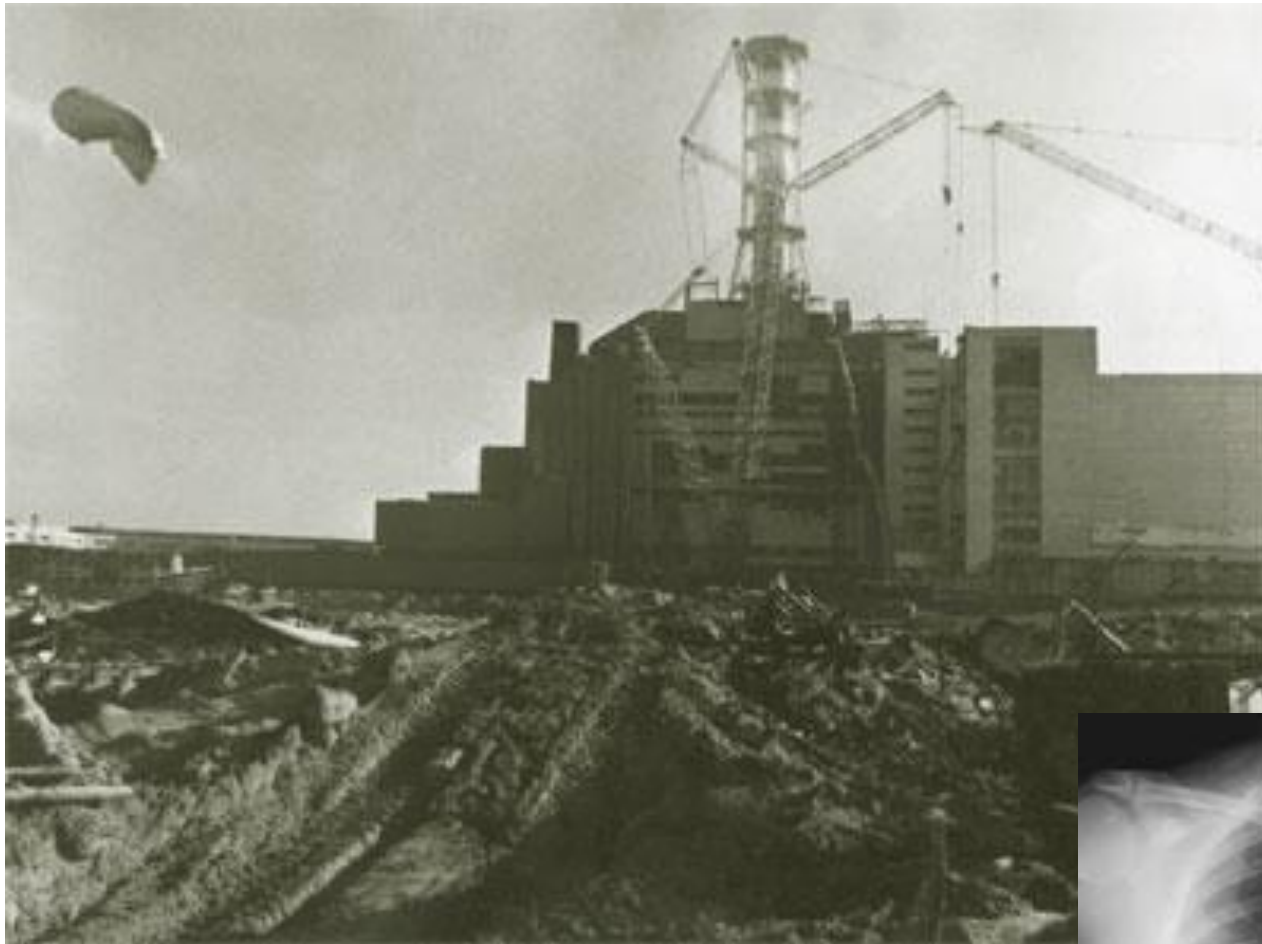
TIPOS DE AGENTES	AGENTES	EFFECTOS
FÍSICOS	radiaciones ultravioletas	<ul style="list-style-type: none"> · Eliminación de bases nitrogenadas · Formación de dímeros de timina · Rotura de cadena de nucleótidos y formación de puentes cruzados entre las dos cadenas
	rayos X, γ , y partículas radiactivas (α y β)	<ul style="list-style-type: none"> · Formación de radicales oxidativos que facilitan la alteración de las bases nitrogenadas
QUÍMICOS	Compuestos aromáticos (benzopireno, PCB, MAV...)	<ul style="list-style-type: none"> · Intercalaciones y supresiones de bases nitrogenadas
	Nitritos, nitrosaminas y compuestos alquilantes (ciclofosfamida, cisplatino...)	<ul style="list-style-type: none"> · Desaminaciones y alquilaciones que cambian la naturaleza de las bases nitrogenadas
	Toxinas naturales (dactinomicina, aflatoxina...) y compuestos inorgánicos (arsénico, asbesto, berilio, cadmio, cromo...)	<ul style="list-style-type: none"> · Activación de enzimas naturales que provocan alteraciones en los mecanismos de reparación de errores en el DNA



TABACO



¿Adivina cuál es el pulmón de una persona sana y cuál el de una persona con cáncer de pulmón?



Chernobil



RADIACIONES



HBO®





**SVETLANA
ALEXIÉVICH**

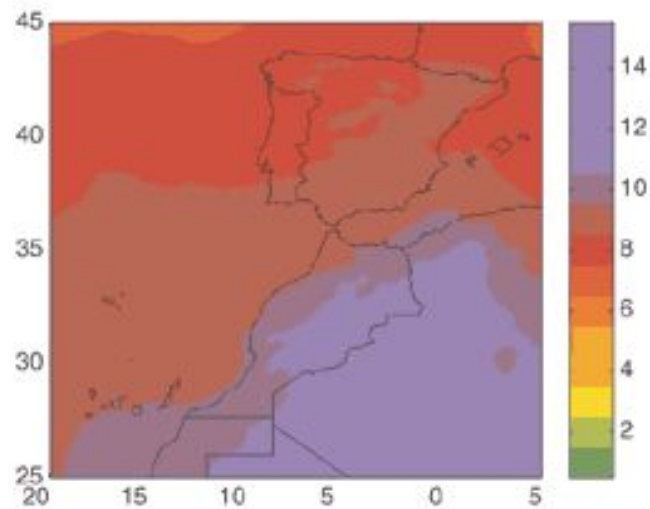
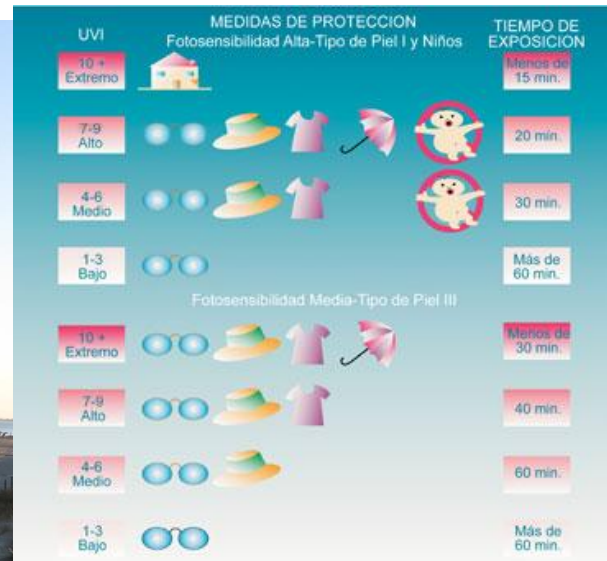


**VOCES
DE CHERNÓBIL**



Capítulo I: <https://file.lavanguardia.com/ext1/file02/2015/10/08/54437978945-url.pdf>

RADIACIONES U.V.



Distribución espacial del UVI modelado para toda España en verano para cielos despejados y al mediodía, obtenida con el Modelo de Predicción del UVI del INM



CHAPAPOTE

Playa de Nemiña (marzo 2003)



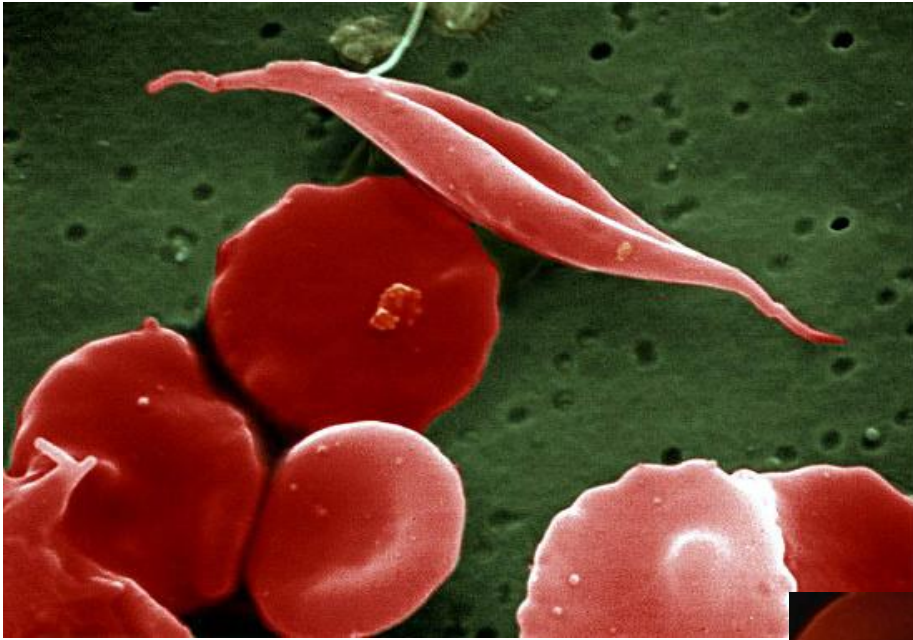
Alca petroleada



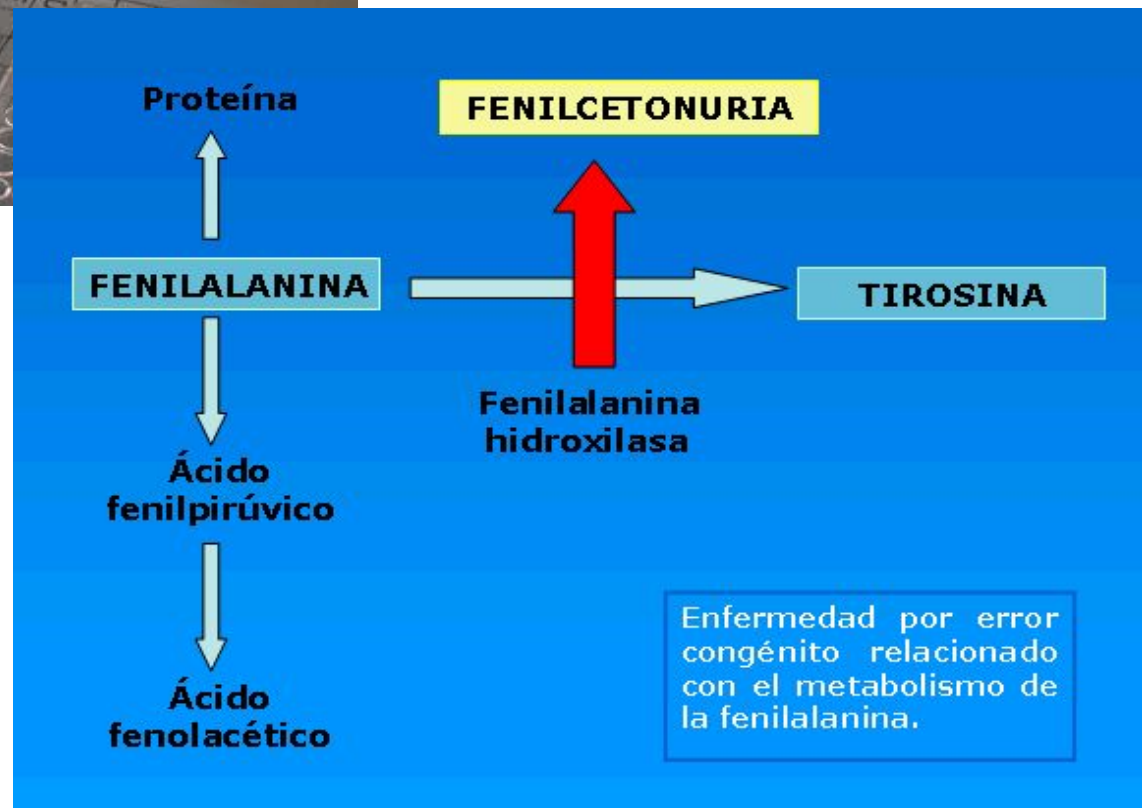
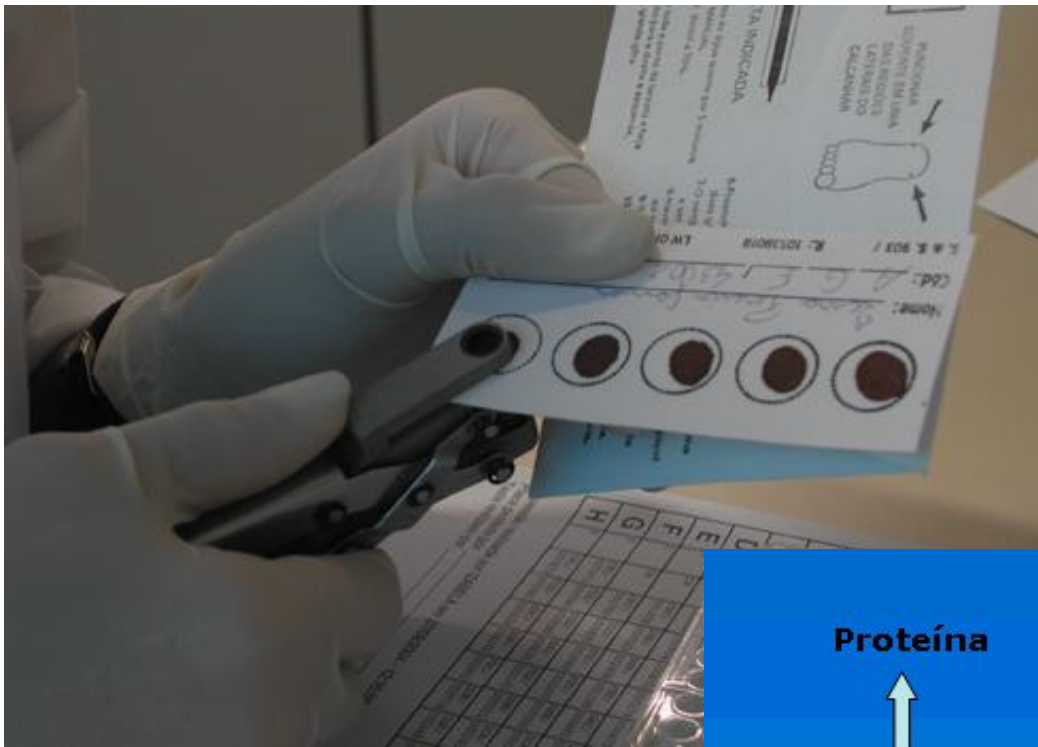
La mascarilla no es sólo para evitar malos olores

ENFERMEDADES GENÉTICAS

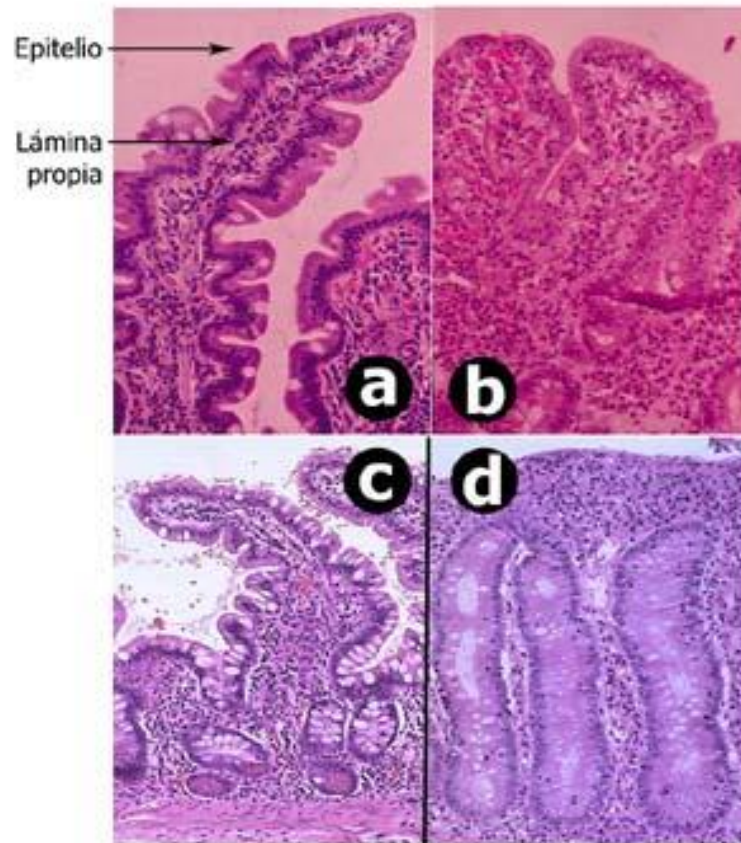
- **Anemia falciforme:** La anemia de células falciformes o anemia drepanocítica es una enfermedad de la sangre, que se hereda y produce anemia crónica y frecuentes molestias. El problema básico se da en la hemoglobina, proteína componente de los glóbulos rojos de la sangre (eritrocitos o hematíes). A diferencia de los hematíes normales, que generalmente son bicóncavos, con una forma similar a la de una rosquilla, los glóbulos rojos falciformes (en forma de hoz) no pueden pasar a través de los capilares y las vénulas. Se asocian unos con otros, quedan enganchados debido a su forma curvada y causan obstrucciones en los vasos, lo que producirá episodios periódicos de molestias. Debido también a sus extremos puntiagudos, pueden llegar a desgarrar las paredes de los vasos. A diferencia de los hematíes normales, que duran unos 120 días en la corriente sanguínea, los falciformes son eliminados después de sólo unos 10 o 20 días y, como no pueden reponerse con suficiente rapidez, la sangre tiene insuficiencia permanente de glóbulos rojos, causando anemia. La anemia de células falciformes es una enfermedad genética autosómica recesiva resultado de la sustitución de adenina por timina en el gen de la globina beta, lo que conduce a una mutación de ácido glutámico por valina en la posición 6 de la cadena polipeptídica de globina beta y a la producción de una hemoglobina funcionalmente defectuosa, la hemoglobina S. Debido al cambio de ese aminoácido, las moléculas de hemoglobina se agregan formando fibras y dándole al glóbulo rojo esa forma de hoz. La transformación del eritrocito se produce cuando no transporta oxígeno, pues con oxihemoglobina, el glóbulo tiene la forma clásica bicóncava



- **Fenilcetonuria:** Es una enfermedad genética autosómica recesiva. Gracias a las pruebas de diagnóstico en neonatos: la prueba del talón es fácilmente detectable mediante los cribados metabólicos habituales. La causa de la enfermedad es la carencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa (FAOH) o de la dihidropterina reductasa (DHPR) (también llamada tirosina hidroxilasa). Ambas enzimas son responsables de la hidroxilación del aminoácido fenilalanina en la reacción que produce tirosina. Por ello, el defecto o falta de alguna de ellas determina un incremento de la concentración sanguínea de fenilalanina al impedirse su transformación en tirosina. El defecto en la síntesis de FAOH se debe a una anomalía génica localizada en el cromosoma 12, y el de la DHPR en el cromosoma 4. Existen también formas de la enfermedad con déficits parciales. El fenilpiruvato es un neurotóxico que afecta gravemente al cerebro durante el crecimiento y el desarrollo. Los efectos de la acumulación de este neurotóxico causan oligofrenia fenilpirúvica, caracterizada por un cociente intelectual inferior a 20. Los primeros meses de vida, los niños que padecen esta enfermedad parecen estar sanos. Entre los tres y los seis meses pierden el interés por el entorno, y al año se evidencia un retraso importante en su desarrollo. Los síntomas suelen ser retraso psicomotor, cuadros psicóticos de tipo autista, convulsiones, síndrome de West, convulsiones generalizadas y un eczema facial muy rebelde. Por lo general su desarrollo físico es bueno, tienden a tener el cabello más claro que sus hermanos, piel clara, y presentan un olor característico a paja mojada. La técnica que se utiliza para determinar esta enfermedad, tiene una sensibilidad y una especificidad cercanas al 99%. El tratamiento de la enfermedad es bastante sencillo: no ingerir fenilalanina

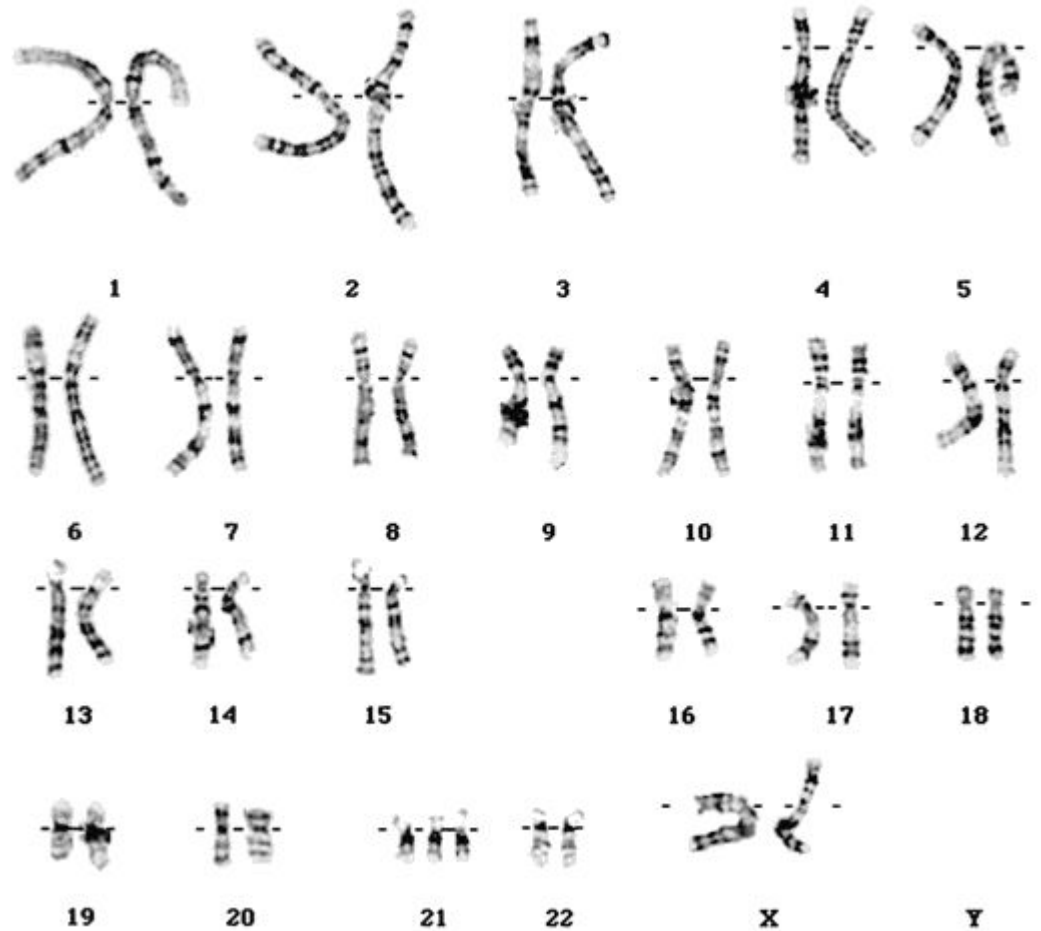


- **Enfermedad celíaca:** Es una enfermedad autoinmune caracterizada por una inflamación crónica de la parte proximal del intestino delgado o yeyuno, causada por la exposición de una proteína vegetal de algunos cereales en la dieta, llamada gluten (proteína presente en el trigo, cebada, centeno, triticale, camut, espelta y posiblemente avena -por cuestiones de contaminación cruzada). Se puede presentar en cualquier etapa de la vida, y aunque se suele diagnosticar en la infancia, en países desarrollados se diagnostica cada vez más en adultos. Es más frecuente en raza blanca y en climas tropicales. Debido a los cambios en la estructura y función de la mucosa del intestino delgado, el organismo pierde la capacidad de digerir y absorber los nutrientes de la comida. La principal causa de este trastorno es una reacción inmunológica mediada por células, hacia los componentes del gluten, sin ser una alergia típica mediada por inmunoglobulinas IgE. Las dianas de la respuesta inmunológica son las gliadinas, proteínas que componen el gluten. A pesar de que no se conoce con exactitud el mecanismo íntimo por el cual el gluten lesiona la mucosa intestinal de las personas susceptibles, parece ser que en su expresión clínica intervienen procesos genéticos, inmunológicos y ambientales. Se postulan diferentes teorías: **Una deficiencia enzimática:** Esta hipótesis se apoya en la ausencia determinada genéticamente de una peptidasa, lo que produciría que el gluten se digiriera incompletamente y se desarrollara la acción tóxica sobre la mucosa intestinal. **Por un defecto primario de la inmunidad intestinal:** Es la teoría más aceptada actualmente y se basa en los hallazgos de alteraciones inmunológicas, especialmente dirigidas contra el gluten y sus derivados. **Por factores genéticos:** Las personas con intolerancia al gluten parece que poseen cierta predisposición o susceptibilidad genética, aunque no está completamente demostrado. Apoyando esta teoría se encuentra el hecho de que la incidencia de la enfermedad entre familiares es notablemente superior a la de la población de control, existiendo una prevalencia del 10% cuando el parentesco es de primer grado. **Por anomalías en la composición de las glucoproteínas de superficie en la membrana apical de los enterocitos:** Según esta teoría, la alteración de la superficie apical de la mucosa intestinal, podría originar una exposición a distintos radicales, que se unen selectivamente con fracciones tóxicas de gliadina en la enfermedad celíaca. La mayoría de los pacientes mejoran de sus síntomas cuando ingieren una dieta sin gluten, pero algunos pacientes sufren de una celiaquía refractaria, que es debida en muchos casos a una gran sensibilidad al gluten, incluso cuando éste se encuentra en cantidades muy pequeñas en la dieta



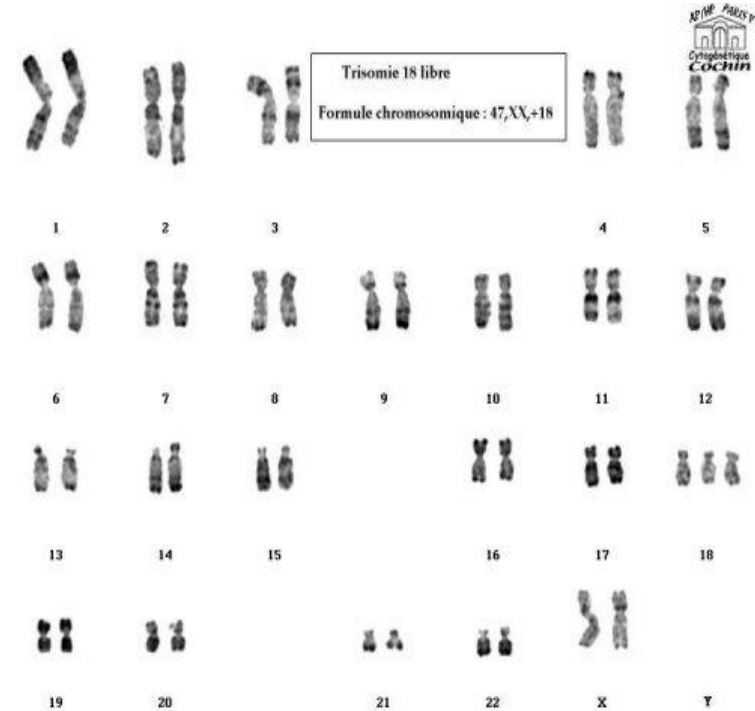
Enteropatía por gluten
Infiltrado linfocitario epitelial
Infiltrado linfocitario en lámina propia
Criptas Lieberkühn hiperplásicas
Atrofia vellosa subtotal o total

- **S. Down:** Trastorno genético causado por la presencia de tres cromosomas 21, en vez de los dos habituales (trisomía del par 21), caracterizado por la presencia de un grado variable de retraso mental y unos rasgos físicos peculiares que le dan un aspecto reconocible. Es la causa más frecuente de discapacidad psíquica congénita y debe su nombre a John Langdon Haydon Down que fue el primero en describir esta condición en 1866, aunque nunca llegó a descubrir las causas que la producían. En julio de 1958 un joven investigador llamado Jérôme Lejeune descubrió que el síndrome es una alteración en el mencionado par de cromosomas. No se conocen con exactitud las causas que provocan el exceso cromosómico, aunque se relaciona estadísticamente con una edad materna superior a los 35 años. Las personas con Síndrome de Down tienen una probabilidad algo superior a la de la población general de padecer algunas patologías, especialmente de corazón, sistema digestivo y sistema endocrino, debido al exceso de proteínas sintetizadas por el cromosoma de más. Los avances actuales en el descifrado del genoma humano están desvelando algunos de los procesos bioquímicos subyacentes al retraso mental, pero en la actualidad no existe ningún tratamiento farmacológico que haya demostrado mejorar las capacidades intelectuales de estas personas. Las terapias de estimulación precoz y el cambio en la mentalidad de la sociedad, por el contrario, sí están suponiendo un cambio cualitativo positivo en sus expectativas vitales

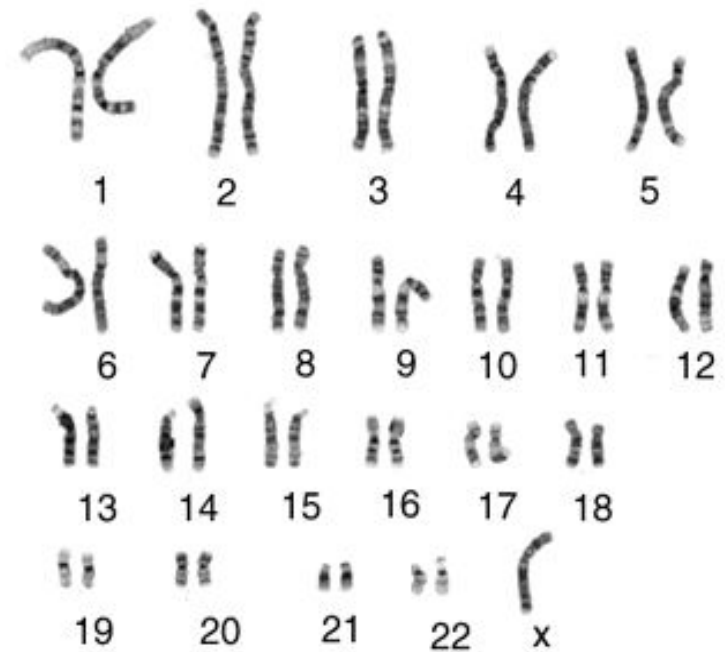


Pablo Pineda, licenciado en psicopedagogía, también es actor

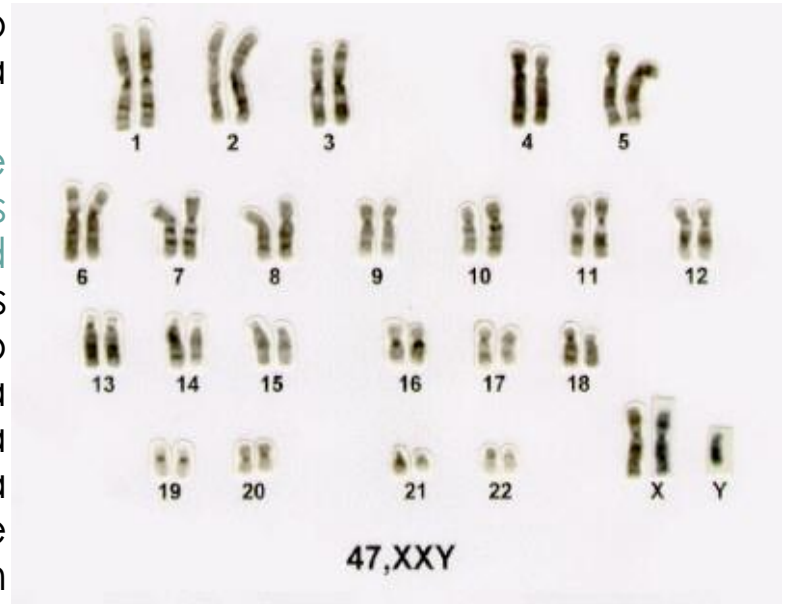
- **S. Edwards:** Trisomía 18, se trata de una enfermedad cromosómica rara, caracterizada por la presencia de un cromosoma adicional en el par 18. Su prevalencia se estima entre 1/6.000 - 1/13.000 nacidos vivos. Ocurre en todas las razas y zonas geográficas. No se conoce la causa exacta de esta enfermedad, pero se relaciona con la edad materna, es más frecuente en madres de edad avanzada; a partir de los 35 años la frecuencia aumenta progresivamente desde 1/2.500 hasta 1/500 a los 43 años. En mujeres mayores a 35 años de edad, o con un hijo anterior con trisomía 18 debe hacerse diagnóstico prenatal mediante amniocentesis (procedimiento obstétrico mediante el cual se extrae una pequeña cantidad de líquido amniótico para su posterior análisis). Clínicamente se caracteriza por bajo peso al nacer, talla corta, boca y nariz pequeñas, lesiones cardíacas, retraso mental y del desarrollo psicomotor (retraso en la adquisición de las habilidades que requieren la coordinación de la actividad muscular y mental), e hipertonía (tono anormalmente elevado del músculo). Se acompaña de diversas anomalías viscerales. Muerte prematura



- **S. Turner:** Es una enfermedad genética rara caracterizada por presencia de un solo cromosoma X. Fenotípicamente son mujeres (por ausencia de cromosoma Y). A las mujeres con síndrome de Turner les falta parte o todo un cromosoma X. La falta de cromosoma Y determina el sexo femenino de todos los individuos afectados, y la ausencia del segundo cromosoma X, la falta de desarrollo de los caracteres sexuales primarios y secundarios. Esto confiere a las mujeres que padecen el síndrome de Turner un aspecto infantil e infertilidad de por vida. Su incidencia es de alrededor de 1/2.500 niñas. Fenotipo: cara triangular, frente amplia, orejas prominentes, cuello alargado, implantación baja del cabello, deformaciones esqueléticas, tórax ancho, pezones muy separados, infantilismo sexual, disgenesia gonadal, amenorrea, hipoplasia en las uñas, esterilidad por ausencia de ovarios, falta de características sexuales (secundarias), genitales insuficientemente desarrollados, ausencia de vello púbico, posible retraso mental y enanismo



- **S. Klinefelter:** El síndrome de Klinefelter es una anomalía cromosómica que afecta solamente a los hombres y ocasiona hipogonadismo. En el síndrome de Klinefelter se presentan los cromosomas XXY. Esta condición es común y afecta a 1 en 500 hombres. Al nacer, el niño presenta una apariencia normal, pero el defecto usualmente comienza a notarse cuando llega a la pubertad y las características sexuales secundarias no se desarrollan o lo hacen de manera tardía, y se presentan cambios en los testículos que finalmente producen esterilidad en la mayoría de los afectados. Algunos casos leves pueden pasar inadvertidos por no presentar anomalías, a excepción de la esterilidad. Un factor de riesgo es cuando la madre da a luz a una edad avanzada. En la mayoría de los casos, el problema se desarrolla durante la formación del feto en vez de heredarse de uno o ambos padres. Fenotipo: Tejido mamario agrandado (ginecomastia), Testículos pequeños y firmes, Azoospermia, Cifras elevadas de gonadotropinas, Pene pequeño, Vello púbico, axilar y facial disminuido, Disfunción sexual, Estatura alta, Discapacidad para el aprendizaje



- **S. XYY también llamado síndrome del superhombre:** Es una anomalía (específicamente una trisomía) de los cromosomas sexuales donde el hombre recibe un cromosoma Y extra, produciendo el cariotipo 47,XYY. Algunos médicos genetistas cuestionan si el uso del término "síndrome" es apropiado para ésta condición, porque **el fenotipo es normal**, ya que la gran mayoría (estimando que un 97% en el Reino Unido) de hombres con 47, XYY no conocen su cariotipo. **Con gran frecuencia, esta alteración cromosómica no causa características físicas inusuales o problemas médicos.** Los jóvenes y adultos son regularmente algunos centímetros más altos que sus padres y hermanos. Los niveles de testosterona (prenatal y postnatal) son normales y la mayoría tienen un desarrollo sexual normal y por lo regular son fértiles. El XYY no ha sido identificado por las características físicas, la condición es usualmente detectada sólo durante el análisis genético, solicitado por razones distintas. Los jóvenes **tienen mayor riesgo de padecer problemas de aprendizaje (por encima del 50%) y retardo en el desarrollo del lenguaje.** Como los niños con síndrome de Klinefelter (XXY) y las niñas con síndrome del triple X (XXX), **la puntuación de cociente intelectual son en promedio 10–15 puntos por debajo de sus hermanos.** El retraso en el desarrollo y los problemas de comportamiento también son posibles. No es heredable, pero usualmente ocurre como evento aleatorio durante la formación del espermatozoide. Un error en la división celular durante la metafase II de la meiosis, llamada no disyunción meiótica, puede dar como resultado un espermatozoide con una copia extra del cromosoma Y. Cerca de 1 de cada 1.000 niños nacen con cariotipo 47,XYY. La incidencia de 47,XYY no es afectada por la edad avanzada paterna (o materna).
- **S. XXX:** se presenta en las mujeres que **poseen un cromosoma X extra.** Esta anomalía no provoca casi ninguna complicación en los recién nacidos. Las mujeres que lo padecen son, por lo general, altas, poseen una inteligencia normal y son fértiles. Pueden llegar a padecer algunos trastornos de aprendizaje, pero eso es todo. Las probabilidades que se desarrolle esta anomalía son de aproximadamente 1 de cada 1.500 niñas. Los padres o las niñas afectadas probablemente no lleguen a darse cuenta de la presencia de esta enfermedad, a menos que se sometan a los exámenes médicos pertinentes

- **La epidermólisis ampollar, ampollosa o ampular** es un conjunto de enfermedades o trastornos de la piel transmitidas genéticamente que se clasifica dentro del grupo de trastornos conocidos como genodermatosis. Afectan a unas 500 mil personas en el mundo y se manifiestan por la aparición de ampollas, úlceras y heridas en la piel, en especial en las áreas mucosas, al más mínimo roce o golpe. También suelen aparecer heridas internas que pueden provocar un cierre en el esófago, lo que causa pérdida de peso al no poder digerir alimentos, pero en general el problema de esófago, estómago y heridas internas se presenta solo en la epidermólisis ampollar distrófica recesiva. Suele manifestarse al nacer o en los primeros meses de vida y se hereda según un patrón autosómico dominante o autosómico recesivo.

La piel de los afectados con epidermólisis ampollar se caracteriza por ser frágil, débil, extremadamente sensible y extremadamente vulnerable, tan delicada como el cristal, ya que al menor contacto físico se les desprende la piel, causándoles heridas y/o ampollas que tienen el aspecto de una gran quemadura; por este motivo, la enfermedad también se conoce con los nombres de piel de cristal o piel de mariposa.

La Piel de Mariposa, técnicamente conocida como Epidermólisis bullosa o EB, es una enfermedad genética, poco frecuente e incurable hasta la fecha.

Su principal y más visible característica es la extrema fragilidad de la piel de quienes la sufren. Tienen la piel tan frágil como las alas de una mariposa. El más mínimo roce, incluyendo acciones de la vida cotidiana, como caminar y comer, puede provocarles heridas, ampollas, el desprendimiento de la piel y muchísimo dolor.

Según los últimos datos de DEBRA Internacional, se estima que la incidencia de la enfermedad es de 15-19 nacidos afectados por cada millón de nacimientos. La prevalencia estimada es de 10 personas afectadas por cada millón de habitantes. En España hay aproximadamente 500 personas con la enfermedad.

<https://enfermedades-raras.org/>



El 28 de febrero se celebra el Día Internacional de las enfermedades raras

- También son enfermedades genéticas el **cáncer** asociado a numerosas mutaciones en genes que controlan la división celular y a un grave fallo del s. inmune, la **hemofilia** y el **daltonismo** ligados al cromosoma X, la **diabetes** en la que el fallo se produce en la síntesis de la insulina, el **asma**, la **fibrosis quística**, la **enfermedad de Huntington**, la **esquizofrenia**, etc. El hecho de que una enfermedad tenga un origen genético, no significa que el estudio de su transmisión hereditaria, así como su manifestación sea tan simple como propuso la genética mendeliana. **Muchas veces son múltiples genes los que pueden estar implicados** en el desarrollo de una enfermedad, que además **puede mostrarse en distinto grado** y con distinta sintomatología en función de cada individuo (debido a sus propias y exclusivas características genéticas). **Pero además, están los factores ambientales que son capaces de modificar la expresión génica, y por tanto ser la causa, en numerosas ocasiones de la aparición de la enfermedad.** Puesto que son los factores ambientales aquellos que podemos intentar modificar, deben ser estos los que nos preocupan y no si hemos nacido, o no, con estos u otros genes. A veces una simple modificación ambiental en la dieta, como en el caso de la fenilcetonuria puede suponer que una persona condenada por sus características genéticas a tener un retraso mental severo, puede llevar una vida "normal". **La ciencia permitirá algún día modificar los genes en individuos enfermos, pero la modificación de las condiciones ambientales (dieta, condiciones higiénico-sanitarias, vacunación, educación, salud ambiental) es algo que está al alcance de todos**

Cáncer: una enfermedad genética

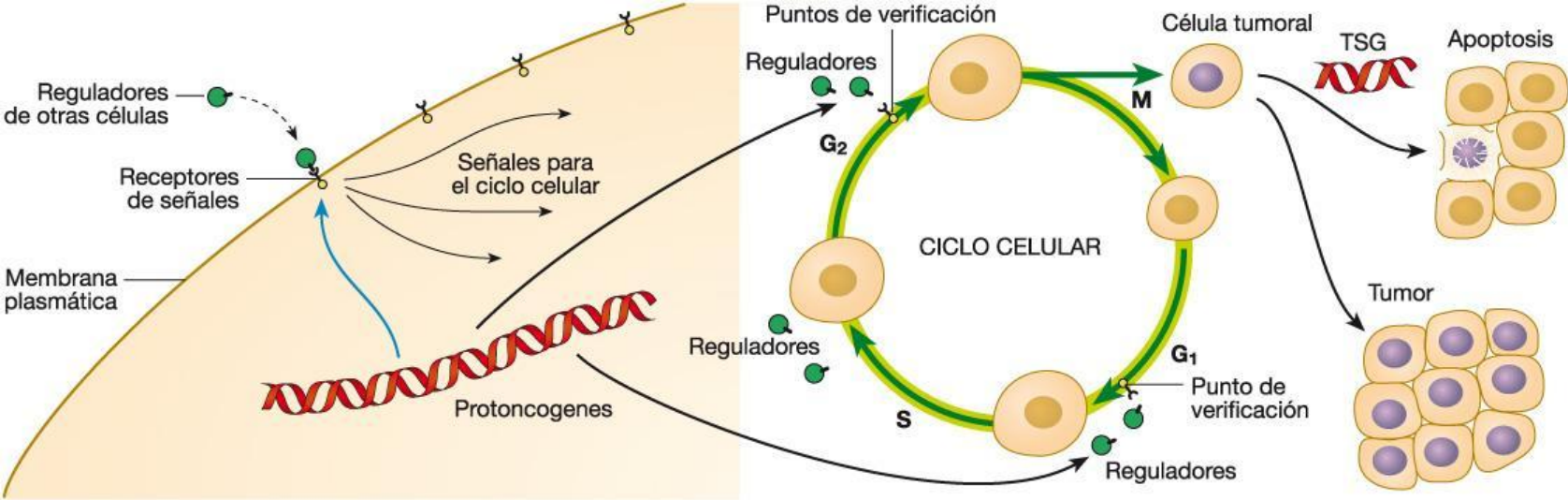
El cáncer (etimológicamente significa mal que ataca desde dentro) es una enfermedad que se produce por la multiplicación acelerada de las células, esta división descontrolada provoca la formación de **tumores** benignos si están muy localizados y su crecimiento no es indefinido, o malignos si su crecimiento es continuo pudiendo invadir otros tejidos provocando **metástasis**

Las células cancerosas se caracterizan por una elevada velocidad de división, por tener proteínas de membrana distintas (de las que están relacionadas con la localización celular), por tener distinta forma y por poseer una gran capacidad de invasión

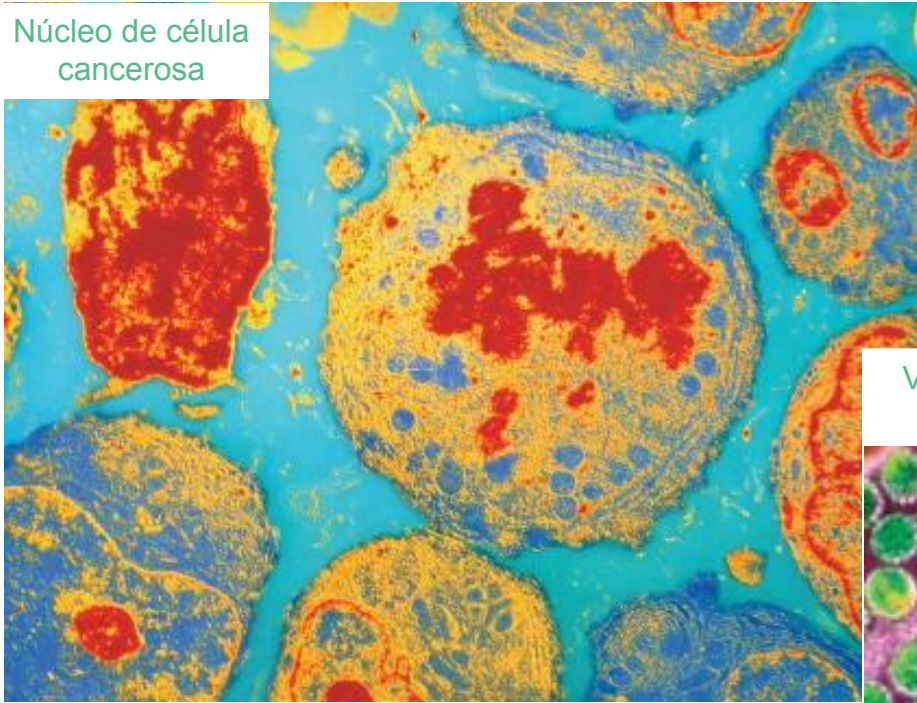
Las **causas** del cáncer son muchas y muy variadas:

- Hay tipos de cáncer con un claro componente hereditario (por ejemplo el retinoblastoma un tumor maligno en la retina que afecta a niños pequeños)
- Hay virus oncogénicos que presentan oncogenes que provocan la aparición de cáncer (virus del papiloma humano que causa cáncer de cuello de útero)
- Las células sufren un proceso de **transformación cancerosa o neoplásica** en el que una serie de cambios medioambientales provocan alteraciones en el ADN (mutaciones) que causan dicha transformación

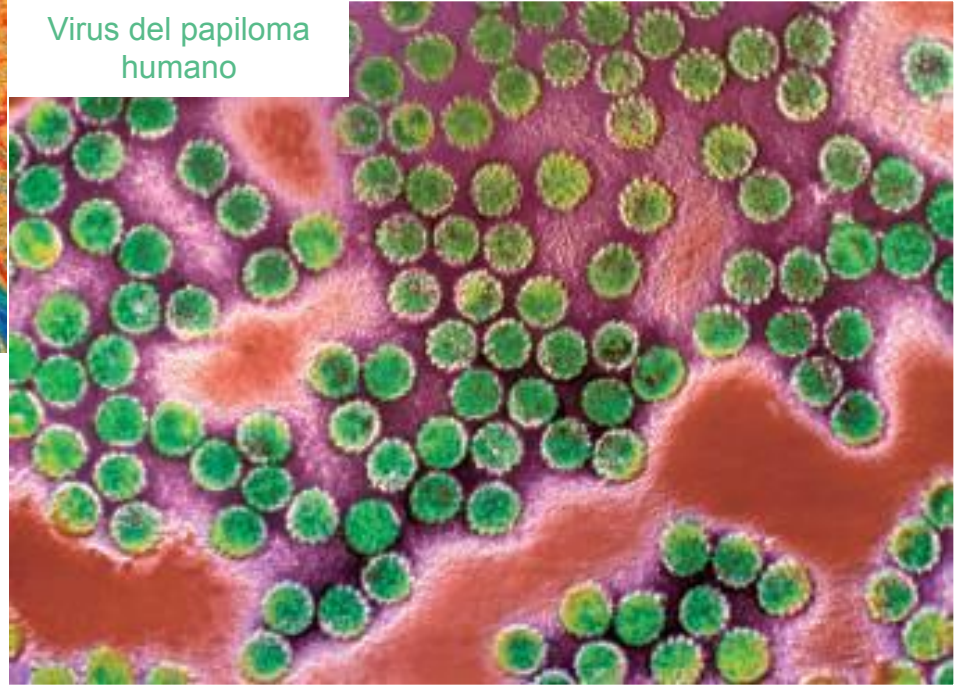
PROCESOS CANCEROSOS



Núcleo de célula cancerosa



Virus del papiloma humano





Los protooncogenes son factores de crecimiento, o segundos mensajeros químicos que actúan enviando información dentro de las células. También hay proteínas nucleares que controlan la división celular. Y proteínas relacionadas con los procesos de apoptosis. En cualquier caso se trata de genes reguladores de la actividad celular

Los antioncogenes son proteínas que inhiben la división celular

Los agentes cancerígenos son agentes mutagénicos de efectos no inmediatos

Para que se produzca el cáncer es necesario que se den un gran número de mutaciones y que el organismo no sea capaz de destruir las células cancerosas mediante su S. Inmune (por eso es tan importante la detección precoz e iniciar cuanto antes los tratamientos)

La herencia de un defecto genético predispone al cáncer pero no lo produce, hace falta una segunda alteración

¿Existen sustancias anticancerígenas?

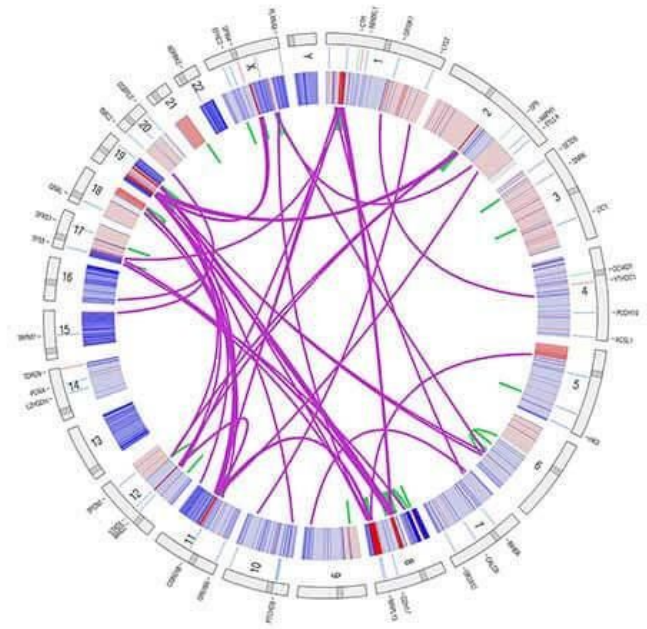
Los Genomas del Cáncer:

<https://www.sebbm.es/web/es/divulgacion/rincon-profesor-ciencias/articulos-divulgacion-cientifica/1840-los-genomas-del-cancer>

Genómica del Cáncer: <https://www.cancer.gov/espanol/investigacion/areas/genomica>



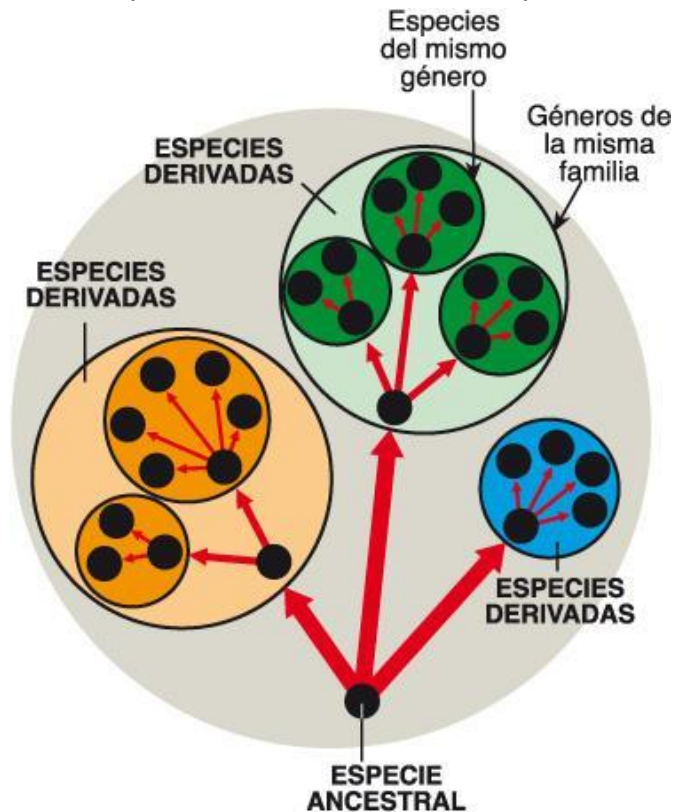
María Blasco Directora del CNIO



MUTACIONES Y EVOLUCIÓN

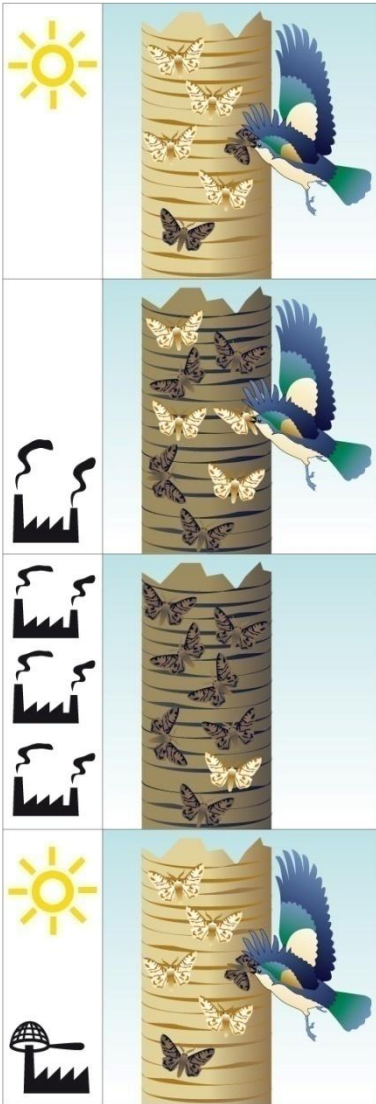
Las mutaciones son las responsables de la variabilidad de caracteres en los individuos de una especie.

La selección natural elimina lentamente las variantes genéticas menos aptas para la supervivencia de la especie.



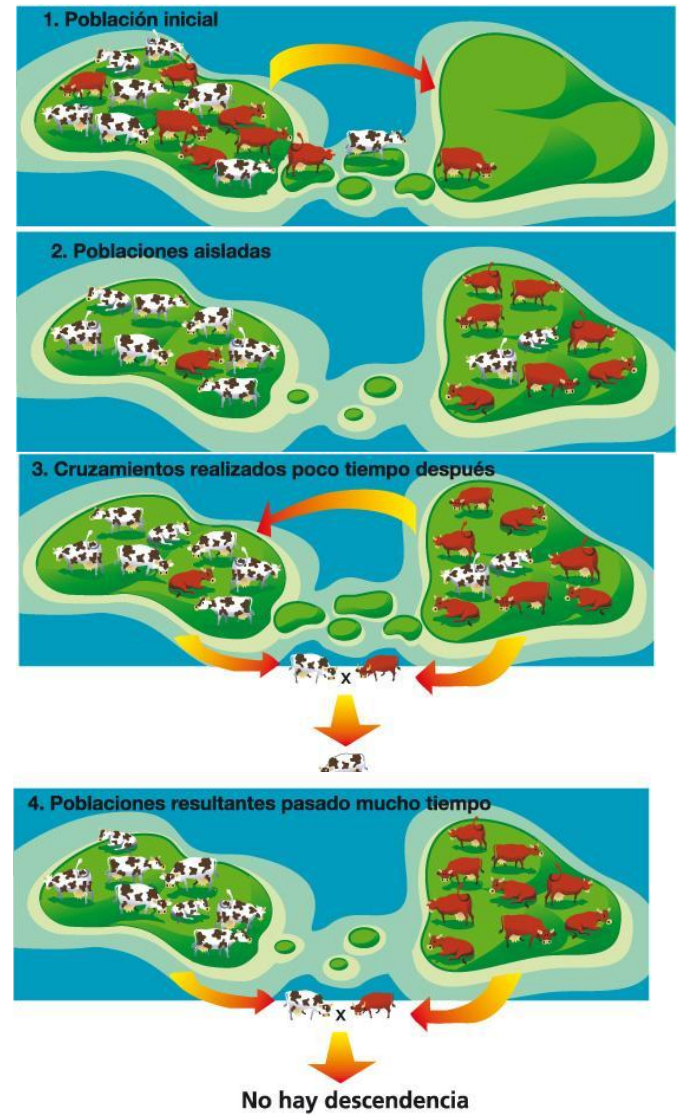
Como los ambientes a los que hay que adaptarse son variados, de una sola especie surgen poblaciones con caracteres diversos según el ambiente al que han tenido que adaptarse.

En los mecanismos por los que las poblaciones genéticamente diferentes pasan a ser especies diferentes, pueden intervenir también las mutaciones.

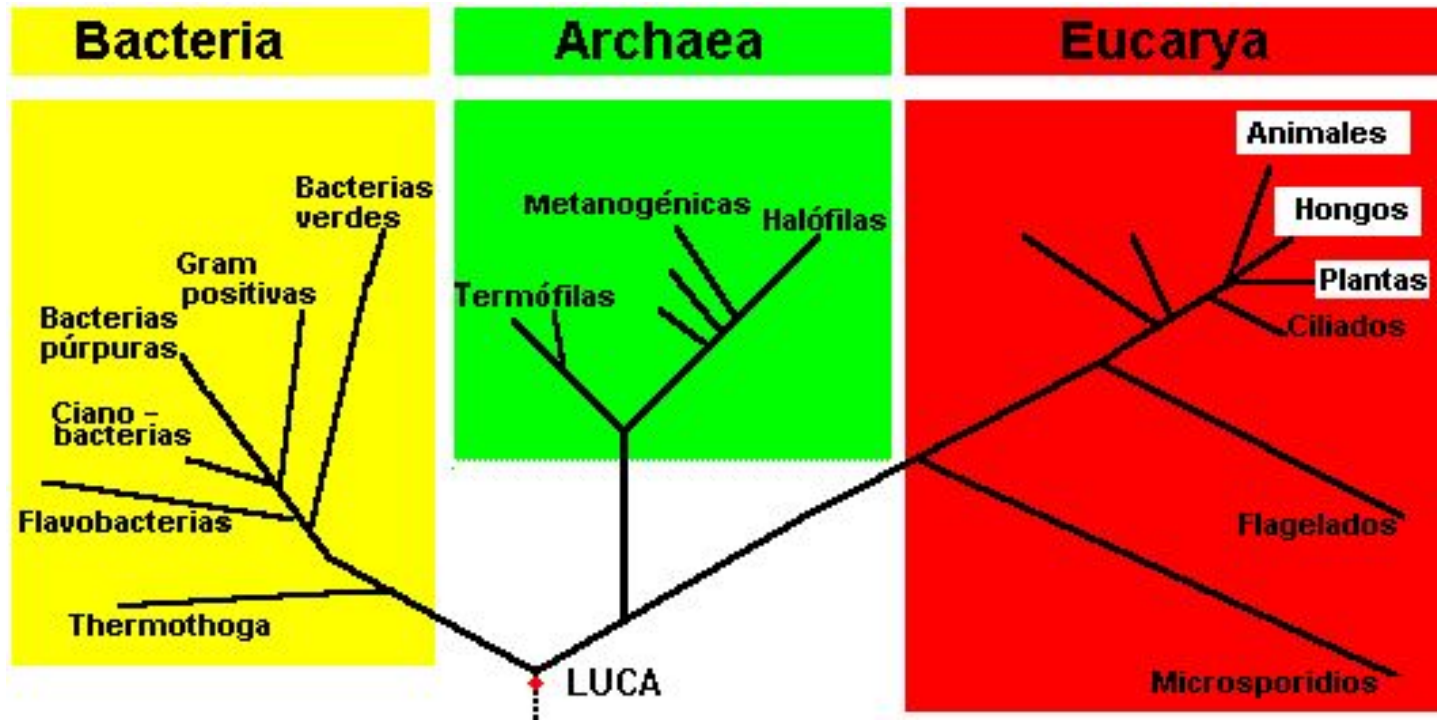


Cambios en la abundancia de las distintas variedades de mariposa del abedul a causa de las modificaciones ambientales, sin que las variedades lleguen a desaparecer.

Formación de dos especies de bóvidos a partir de dos poblaciones aisladas geográficamente.



EVOLUCIÓN MOLECULAR



Versión simplificada y modificada del Árbol filogenético Universal establecido por Carl Woese y Gary Olsen que muestra los tres **Dominios** (un nuevo taxón filogenético más amplio que reino). En línea descendente siguen seis Reinos: I-Moneras, II-Arqueobacterias (obviamente separadas de Moneras), III-Protistos, IV-Hongos, V-Plantas y VI-Animales.

En realidad se trata de una clasificación del mundo celular ya que no incluye a virus, viriones....

Se incluye en este esquema a **LUCA**: el primer organismo vivo, la primera célula, el antepasado común de todos los seres vivos. Se cree que fue un organismo hipertermófilo, capaz de vivir a temperaturas cercanas a los 115 grados centígrados en sistemas hidrotermales

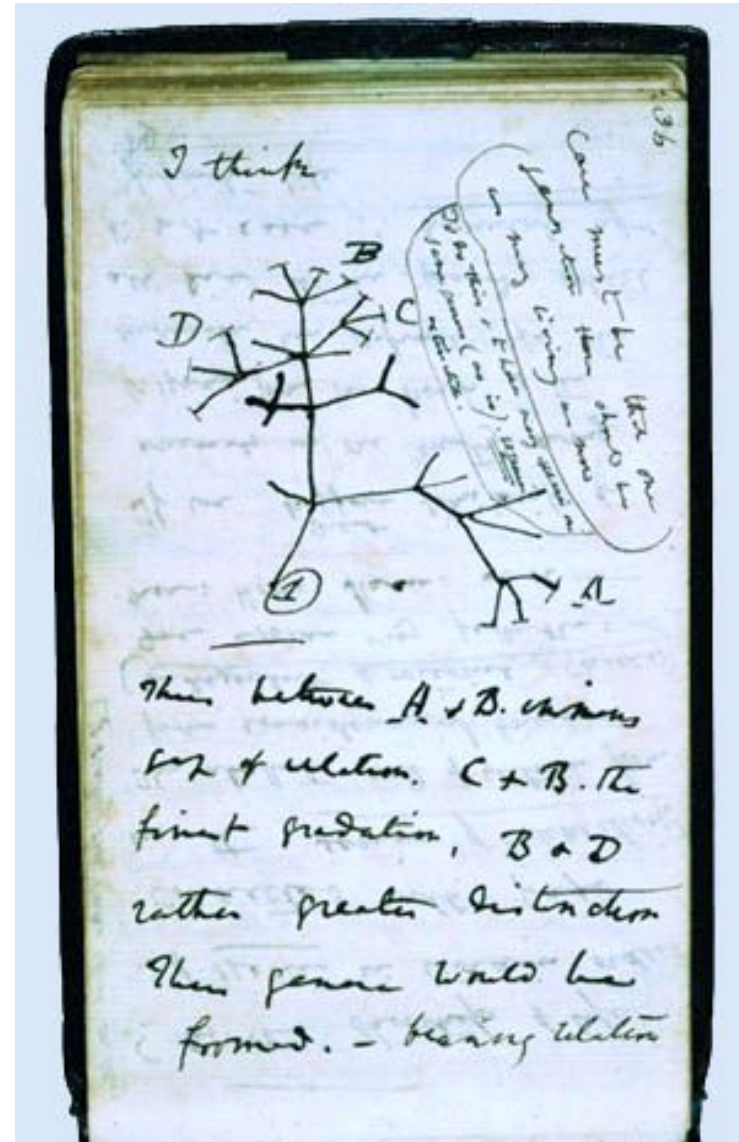
El "árbol" de la vida ha sido construido a partir de los estudios del ARNr

"Lo que ayer creía todo el mundo y lo que Ud. cree hoy, no lo creerán mañana más que los necios" Sir Francis Crick

◦ La **evolución biológica** es el conjunto de transformaciones o cambios a través del tiempo que ha originado la diversidad de formas de vida que existen sobre la Tierra a partir de un antepasado común. Charles Darwin propuso su teoría evolutiva en el s. XIX

Su teoría evolutiva que se basa en tres principios:

- Las especies con características similares han evolucionado a partir de un antepasado común
- Los cambios evolutivos son lentos, continuos y graduales, culminando con la aparición de nuevas especies
- El mecanismo que hace evolucionar a las especies es la **Selección Natural**



- **Selección Natural:** de forma similar a como actúa el ser humano con la selección artificial de distintas especies de plantas y animales, en función de la presencia de ciertas características: sabor, facilidad de cultivo o cuidados, etc.

En el caso de la selección natural es el medio quien “elige” que especies sobreviven y cuáles no; las condiciones ambientales de temperatura, humedad, radiación, presencia de alimento... determinan que individuos sobreviven y se reproducen de entre la variabilidad genética de las poblaciones:

Aquellos individuos con los genes apropiados para sobrevivir en unas determinadas condiciones transmitirán esta información a la descendencia y los que no sobrevivan simplemente no aportarán genes a la población

La acumulación lenta y progresiva de diferencias entre los individuos de una misma especie puede originar con el paso del tiempo especies distintas (basta con que se produzca por ejemplo una separación geográfica que impida la mezcla de genes en una población: por ejemplo en las islas)

- Darwin no supo explicar la parte genética de la evolución, no sabía por qué había individuos tan diferentes, hoy sí sabemos que las causas de la variabilidad son genéticas: Mutación y Mecanismos de Reproducción sexual (recombinación genética, formación de gametos haploides durante la meiosis y fecundación al azar). Así lo recoge la actual **Teoría Sintética de la evolución** “Los genes mutan, los organismos son seleccionados, las especies evolucionan.” E. Sober
- De las teorías darwinianas, la amplia mayoría han sido ampliamente corroboradas. El evolucionismo es sin duda una de las grandes teorías unificadoras de la biología, con fuerte tendencia a ampliar su rango de aplicaciones en las diversas disciplinas biológicas; y es una de las grandes revoluciones conceptuales de la cultura moderna, con amplias repercusiones en diversos campos del pensamiento

INGENIERÍA GENÉTICA

- La ingeniería genética son un conjunto de técnicas que **permiten el aislamiento, estudio, modificación y transferencia de genes**. Esta tecnología se basa en los procesos y las biomoléculas que utilizan los seres vivos para llevar a cabo y regular la replicación, transcripción y traducción, es decir utilizan la maquinaria genética de virus, bacterias y células eucariotas, in vitro, para el estudio y la manipulación de genes; normalmente humanos o de especies con un cierto interés comercial
- Tiene como principales **finalidades**: la identificación de genes, la expresión de genes defectuosos, la regulación de la expresión génica (para activarla o inhibirla) y la transferencia de genes para formar transgénicos
- De esta manera se obtienen una serie de **aplicaciones médicas e industriales** que cada vez tienen mayor **importancia económica** (son numerosas las patentes basadas en estas técnicas que generan importantes ingresos a quienes las poseen, normalmente grandes empresas, aunque también el CSIC tiene alguna como la maquinaria de amplificación del ADN del bacteriófago phi-29 del equipo de la doctora Margarita Salas), **política** (se debe regular legalmente los límites de la manipulación genética y no todos coinciden en su aprobación) y **social** (la cura de enfermedades, las posibilidades de la clonación, las diferencias entre los países ricos y los pobres, los alimentos transgénicos y la ecología son sólo ejemplos de cómo afecta este tipo de tecnología a nuestra sociedad)
- También se conocen como **técnicas de ADN recombinante** porque en ellas se combinan dos tipos de ADN: el ADN que nos interesa o ADN inserto o pasajero y el ADN que se utiliza para transportarlo o vector. Los vectores nos permiten facilitar el manejo de los insertos, su localización y su transferencia

Aplicaciones de la ingeniería genética

PRINCIPALES HERRAMIENTAS:

- **Vectores**

- **PLÁSMIDOS:** Fragmentos de ADN circular procariota (también de levaduras Ti) que se replican de forma autónoma, es decir, de forma independiente del cromosoma bacteriano. Y con capacidad de **transformación** sobre todo entre células procariotas (pueden intercambiarse entre células, traspasando los genes y modificando genéticamente a otras células)
- **VIRUS:** Capaces de introducir su ADN en las células por **transducción** (transfieren su material genético a la célula infectada ya que son capaces de atravesar la membrana celular)

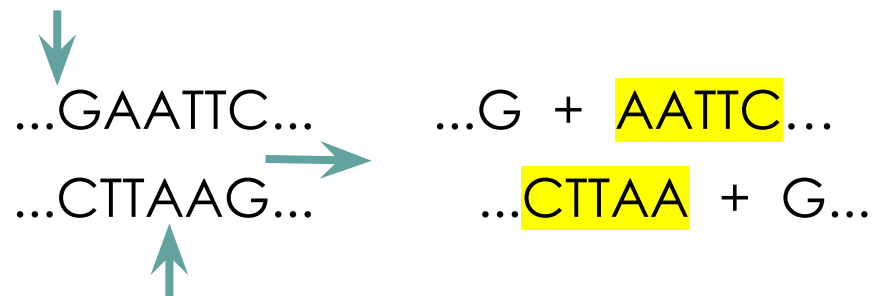
◦ Maquinaria enzimática celular

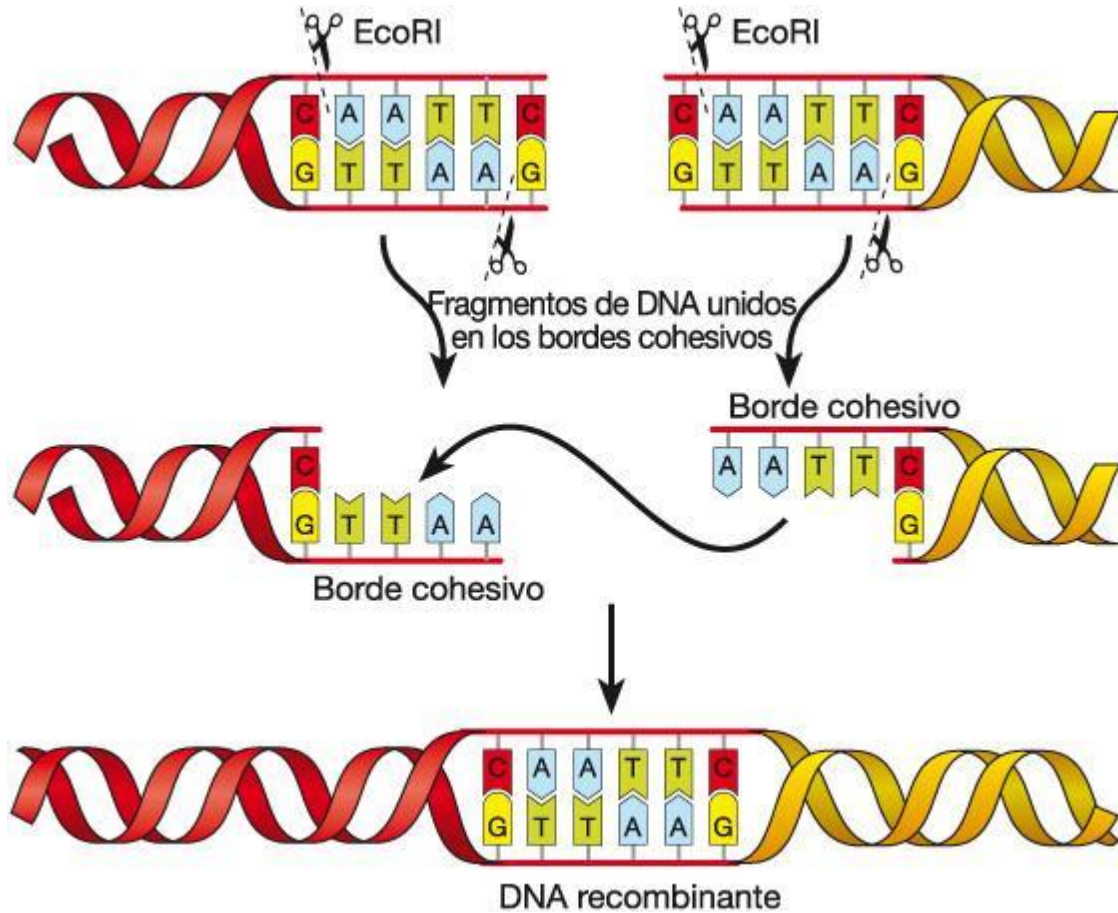
Todos los enzimas, cofactores y factores de regulación de los procesos de replicación, transcripción y traducción

- **ENZIMAS DE RESTRICCIÓN:** Endonucleasas específicas de secuencias palindrómicas (secuencias que presentan en ambas hebras del ADN simetría con respecto a la complementariedad de bases, se leen igual de derecha a izquierda que de izquierda a derecha)

“Salta Lenin el atlas”, “Amigo no gima”, “átale demoniaco Caín o me delata” Julio Cortázar, Bestiario: Lejana, Diario de Alina Reyes

Cuando actúan generan extremos cohesivos que permiten “cortar y pegar” genes





Enzima de restricción e inserción en DNA bacteriano

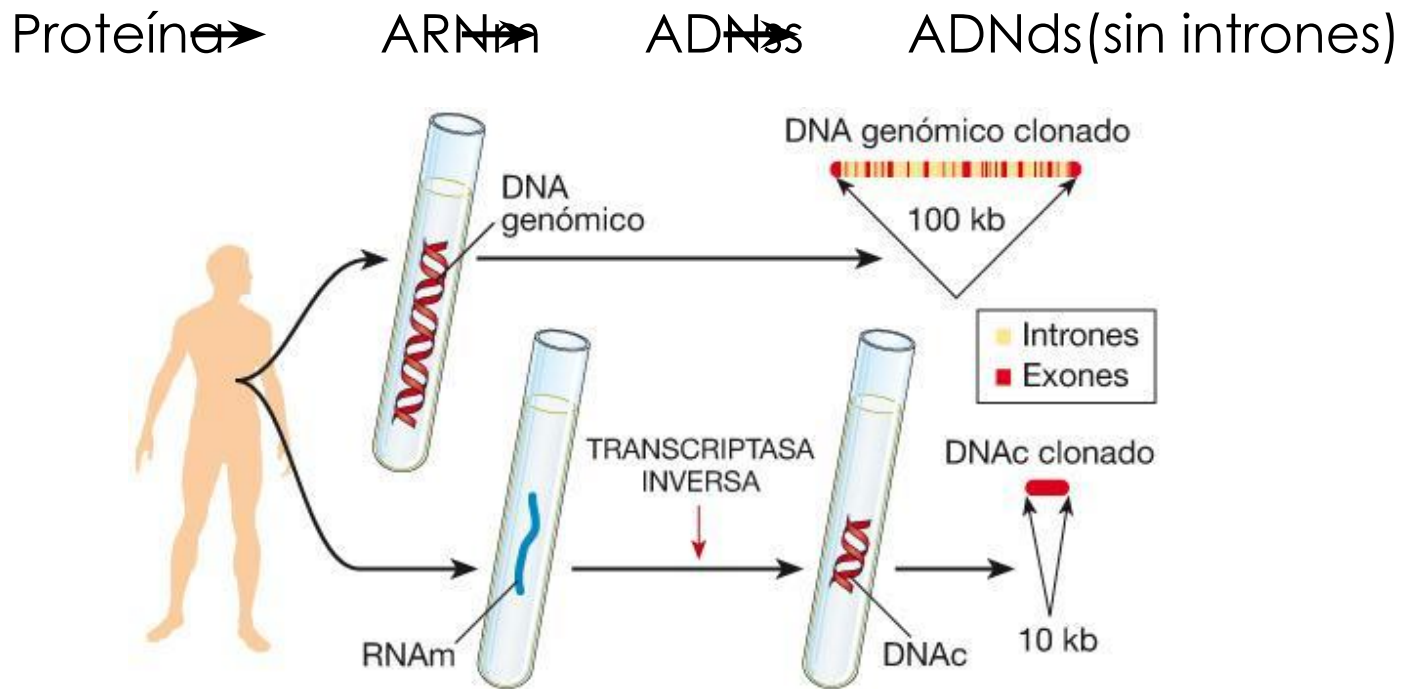
Técnicas de ingeniería genética (enzimas de restricción)



Acción de la enzima de restricción EcoRI

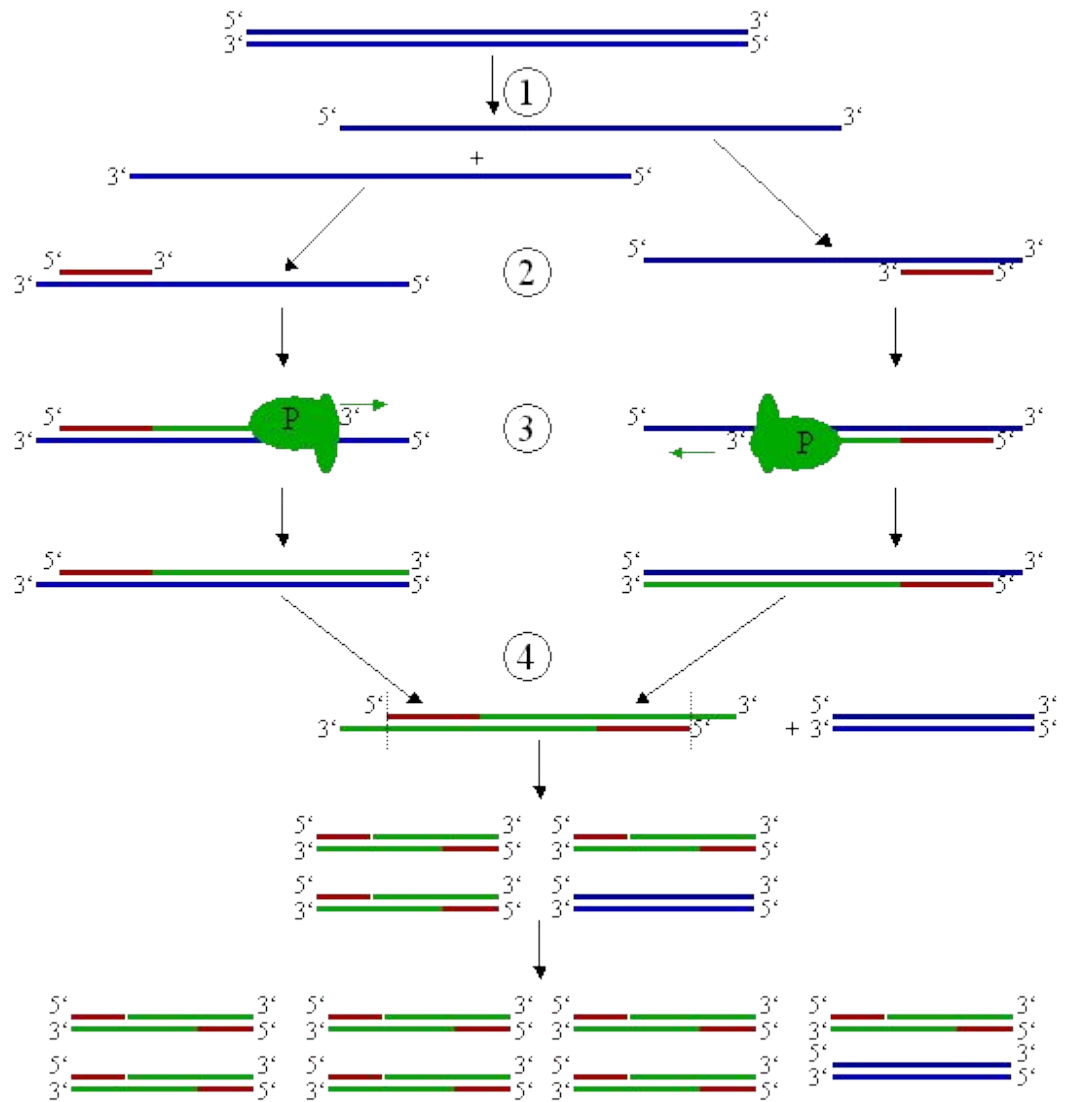


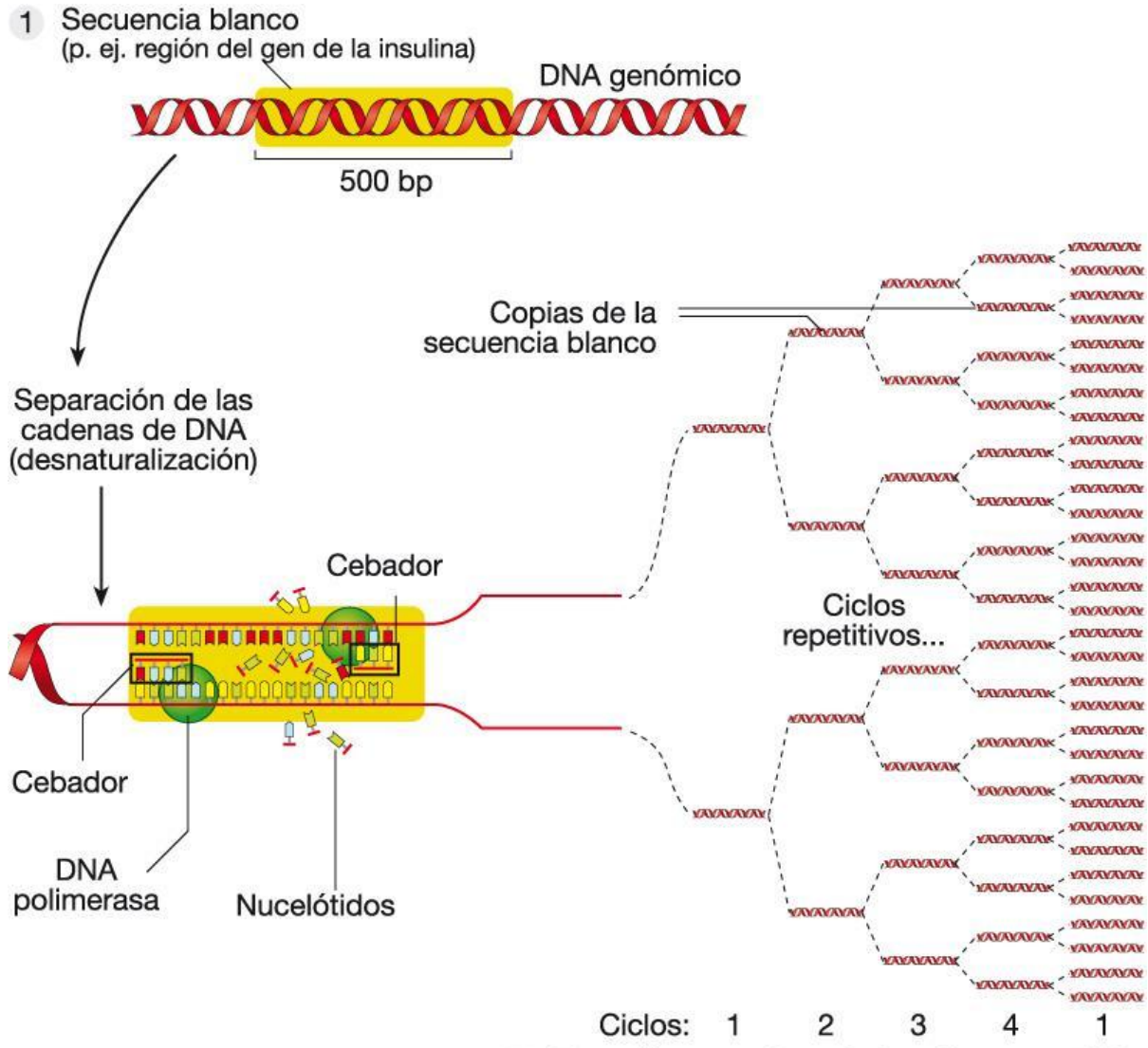
- **TRANSCRIPTASA INVERSA:** Enzima de los retrovirus que permite la localización de genes cuando se identifica una proteína



Obtención del DNA complementario

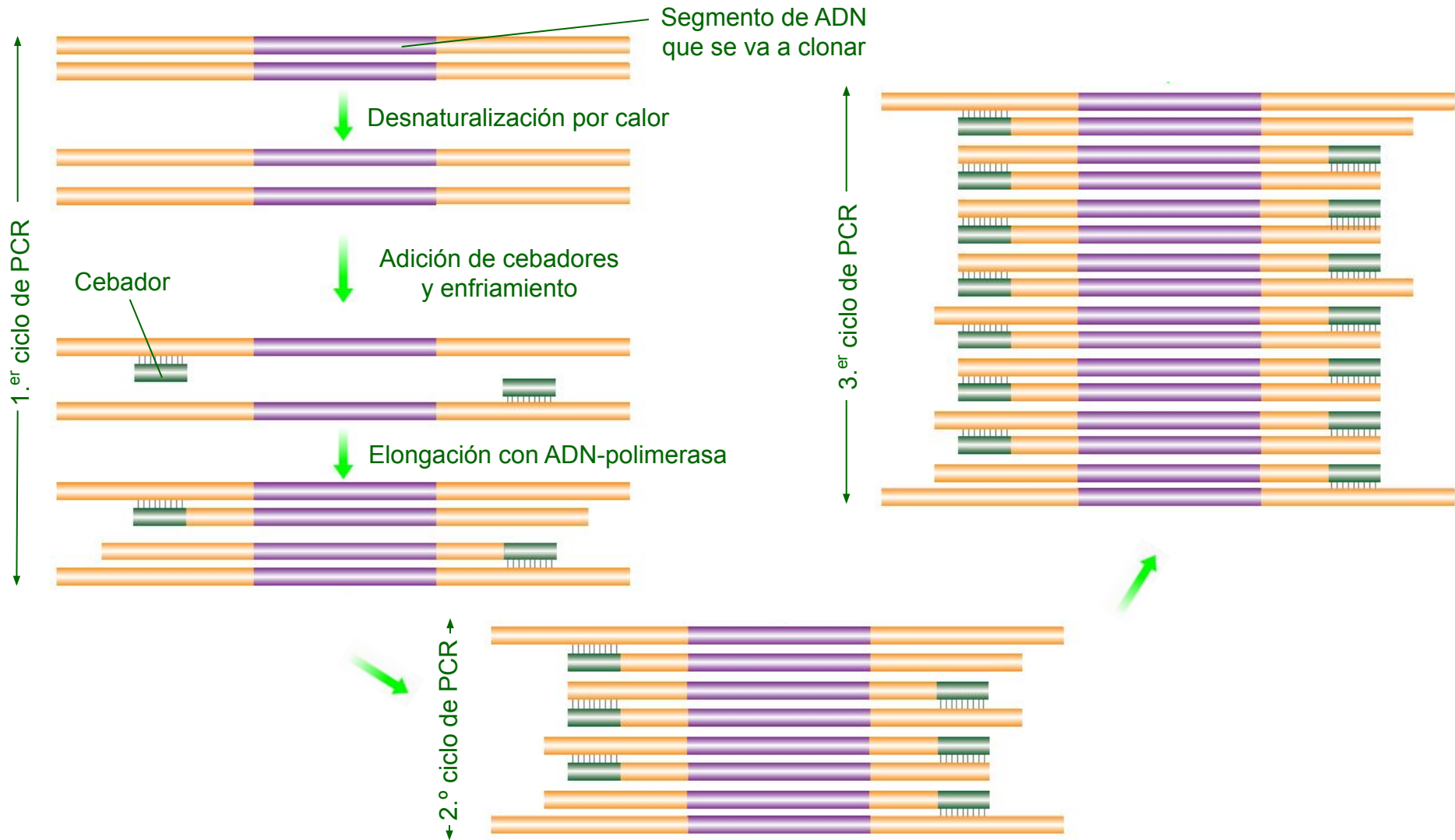
- **TRANSCRIPASA DE TERMOPHILUS:** Funciona a altas temperaturas igual que su polimerasa, por lo que se utiliza en una técnica conocida como reacción en cadena de la polimerasa PCR que permite amplificar pequeñas cantidades de ADN in vitro para su manipulación (como si de una fotocopiadora se tratara) Se produce un crecimiento exponencial de la cantidad de ADN





2 Reacción en cadena de la polimerasa: PCR

Técnicas de ingeniería genética (técnica de la PCR)

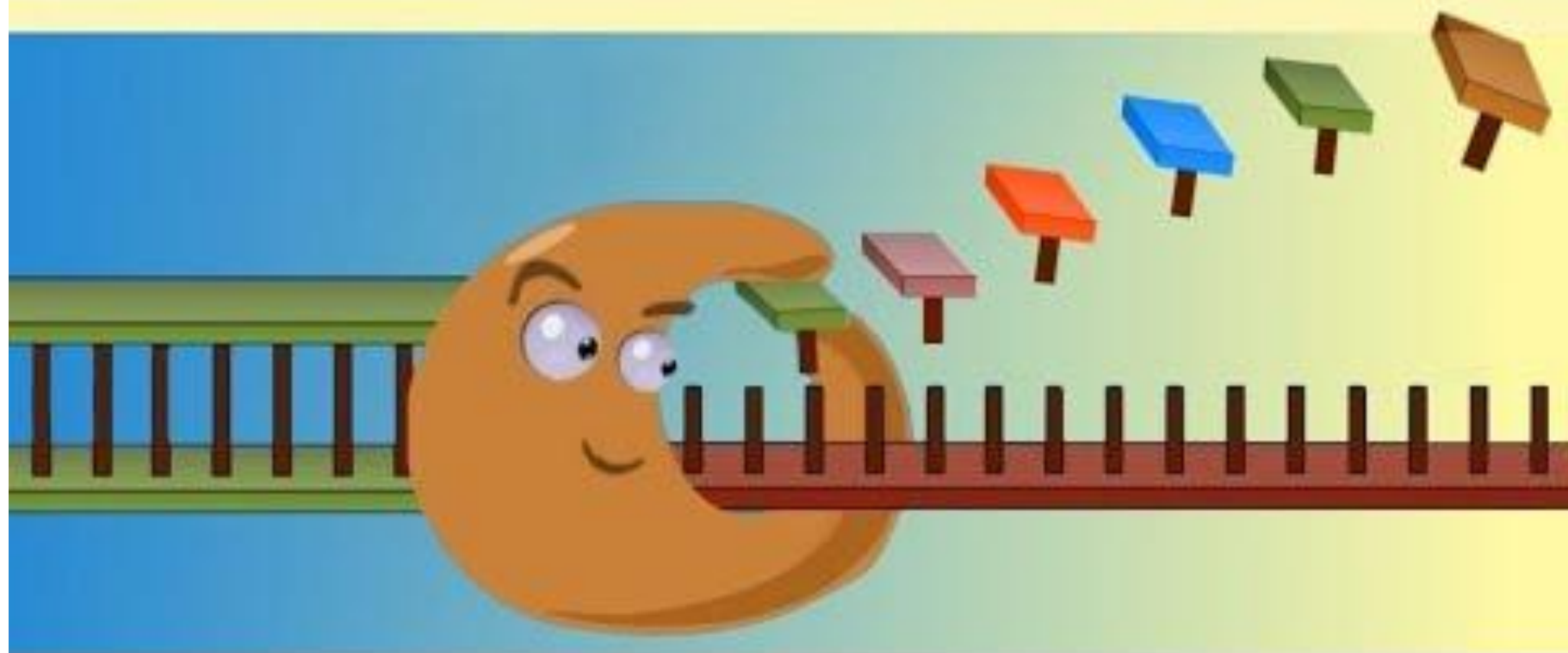


PCR

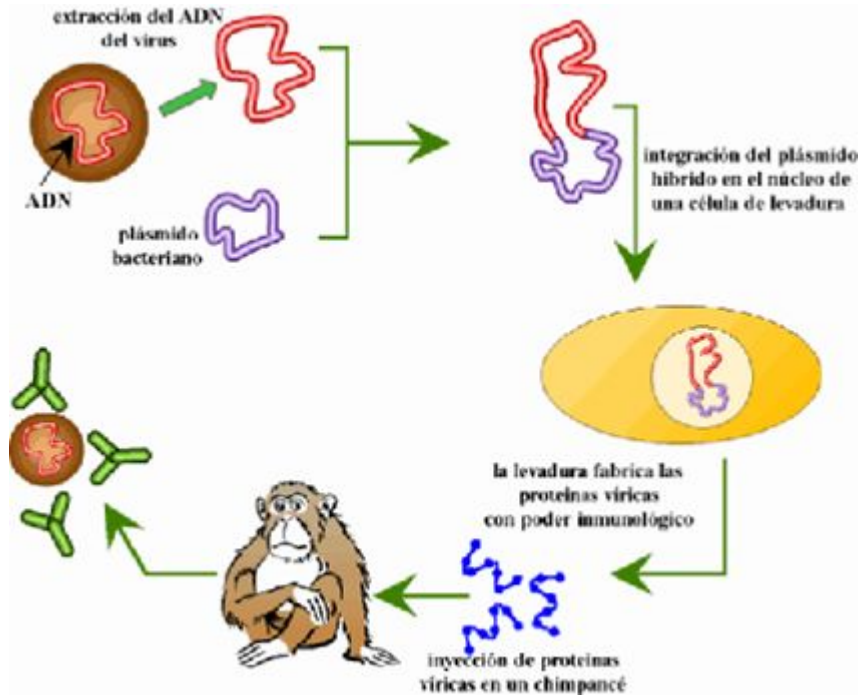


Reacción en cadena de la Polimerasa

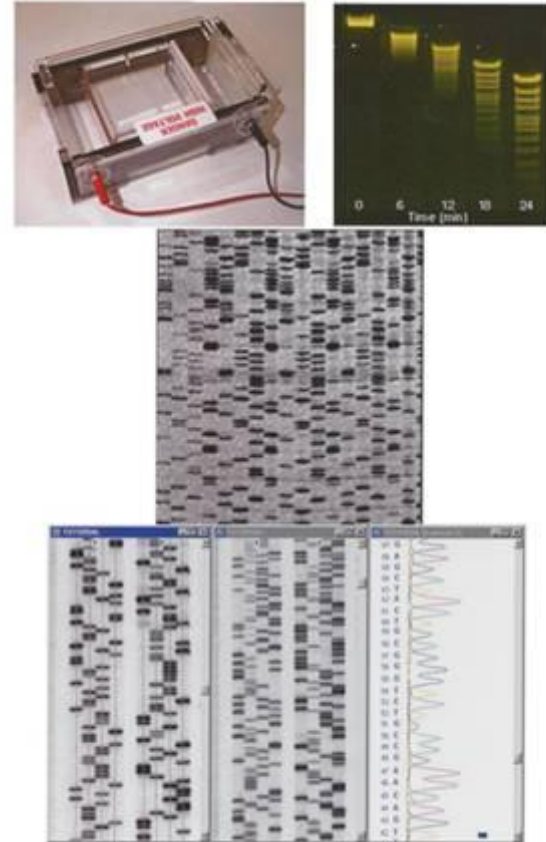
PCR



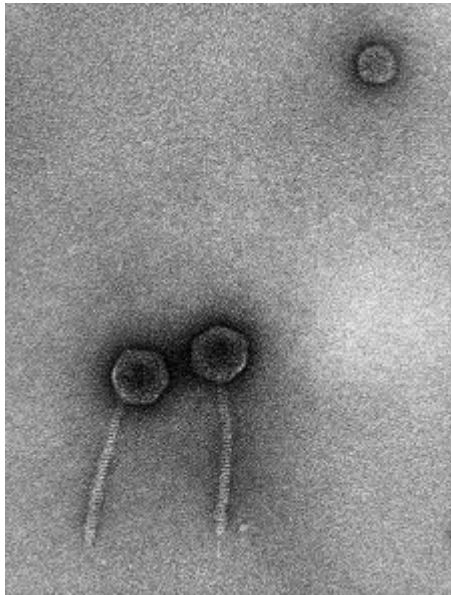
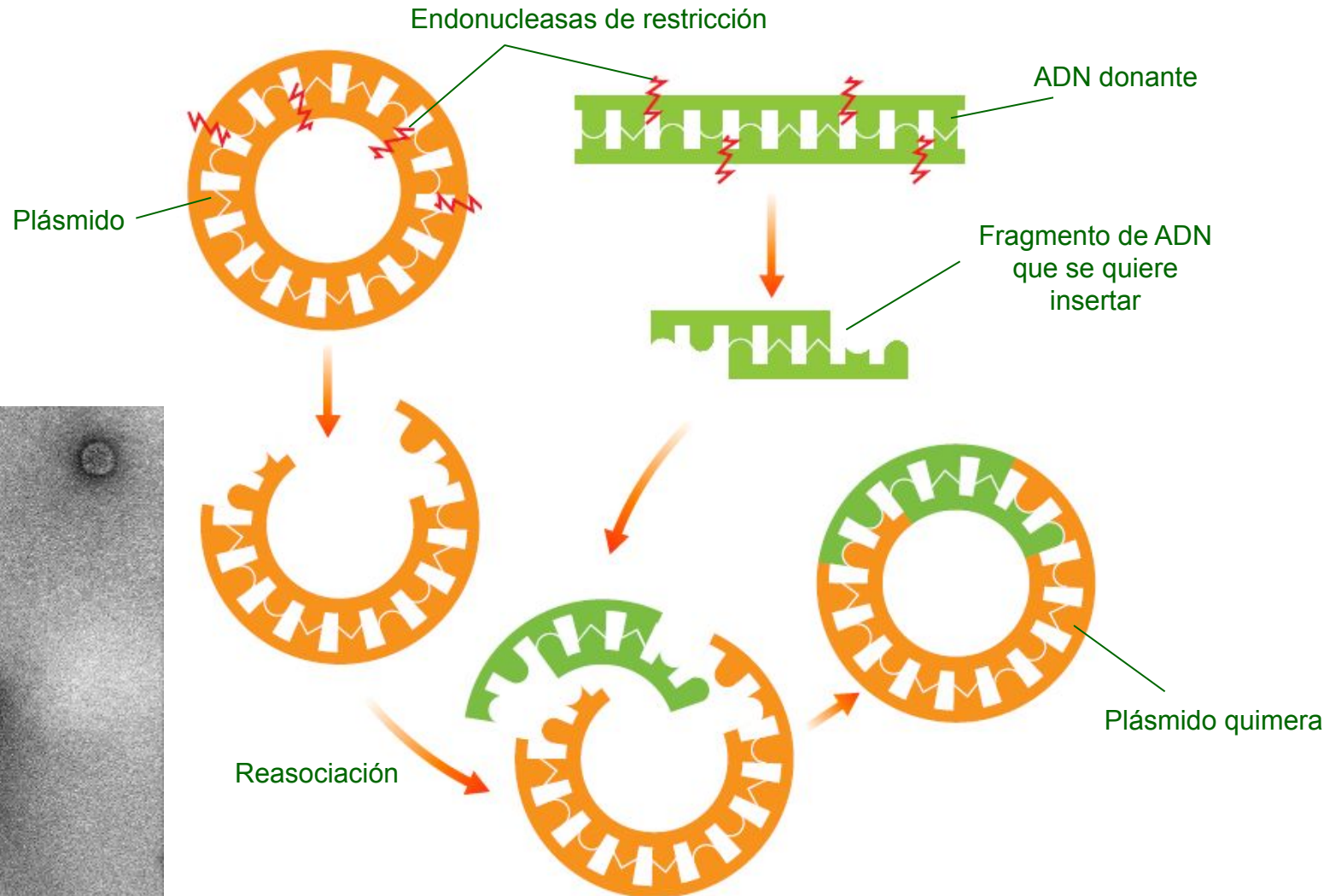
ADN RECOMBINANTE



Electroforesis



Técnicas de ingeniería genética (plásmidos recombinantes)

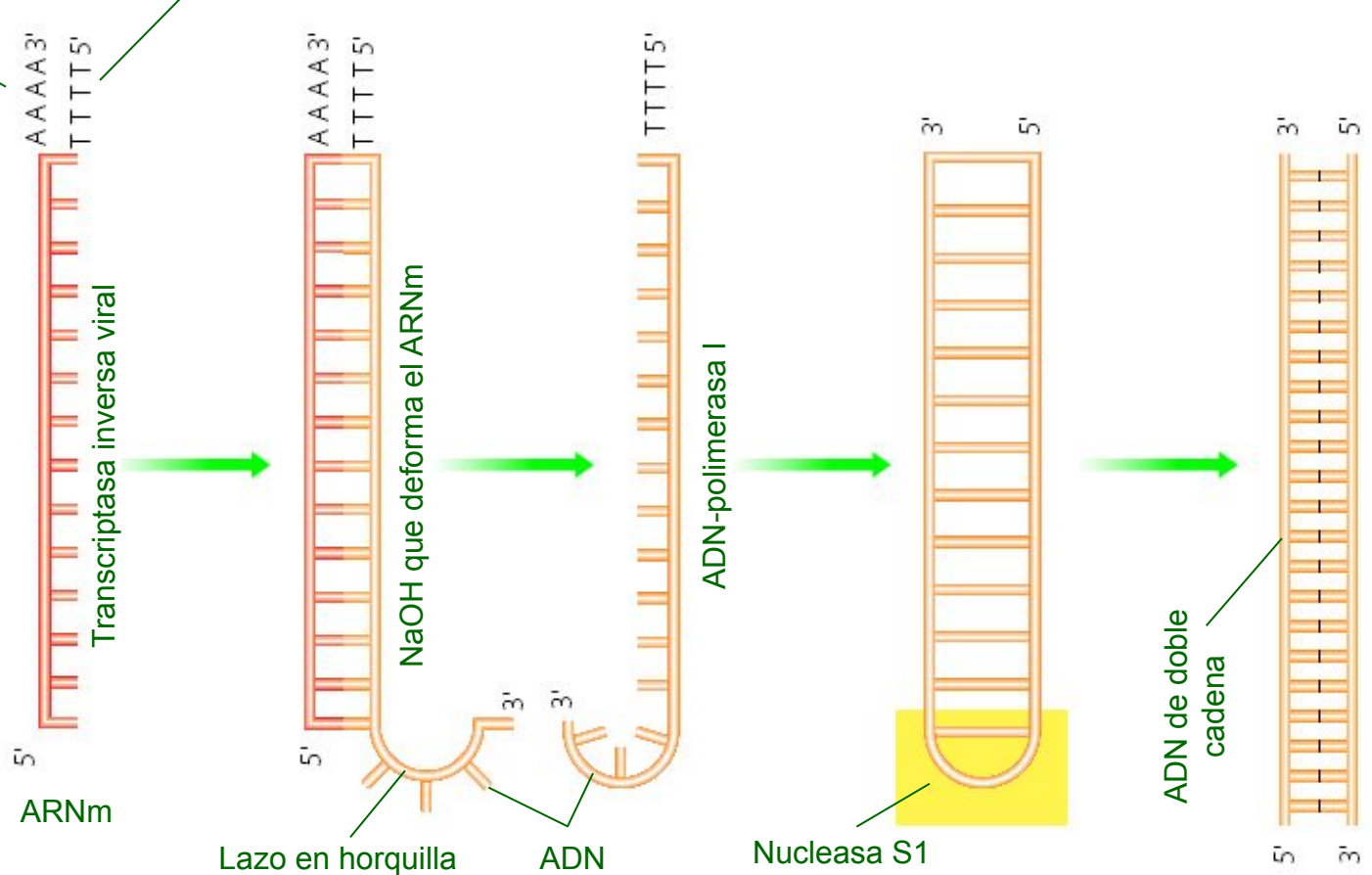


Técnicas de ingeniería genética (ADN complementario)

Mecanismo de síntesis del ADN complementario

Cadena de poliA

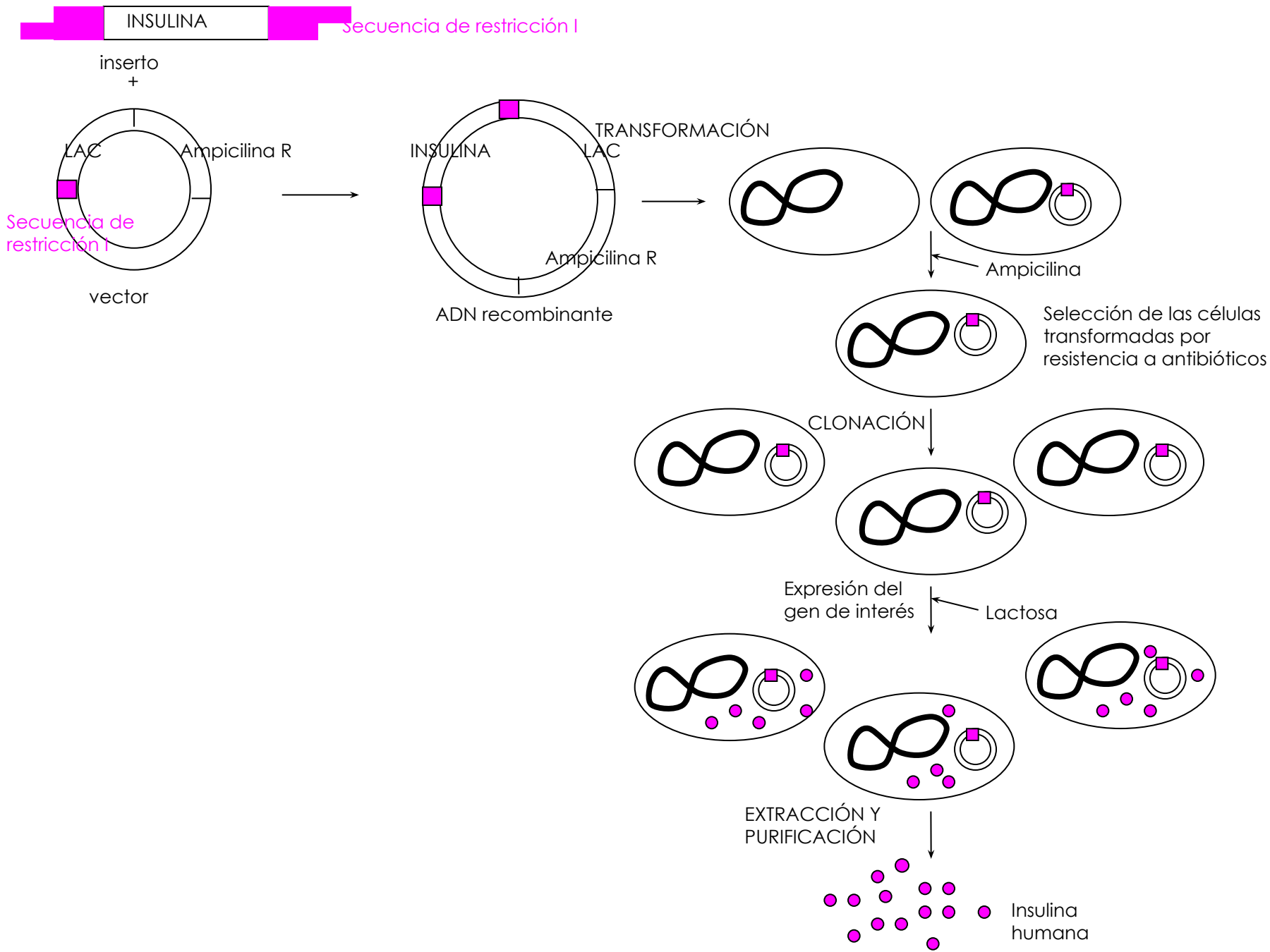
Cebador de oligodT



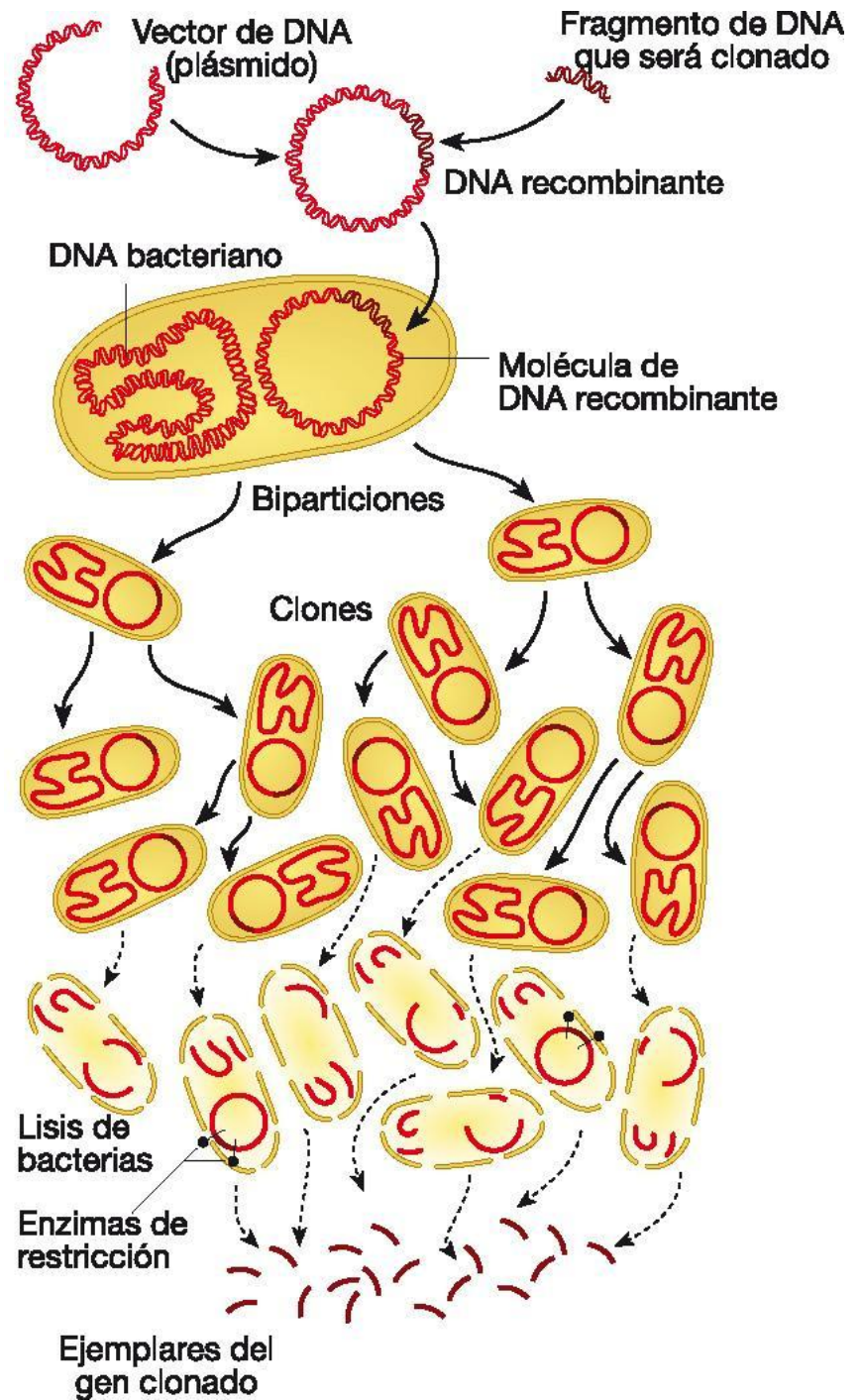
CLONACIÓN

Consiste en introducir **ADN recombinante** en una célula donde se va a reproducir un gran número de veces, estas células deben cumplir ciertos requisitos: Que se puedan distinguir de las que no han incluido el ADN recombinante, que se pueda replicar el ADN recombinante y que no tenga efectos secundarios

A partir de un fragmento de ADN que nos interese, le podemos añadir extremos cohesivos, sintetizando in vitro un inserto mediante enzimas de restricción y ligasas

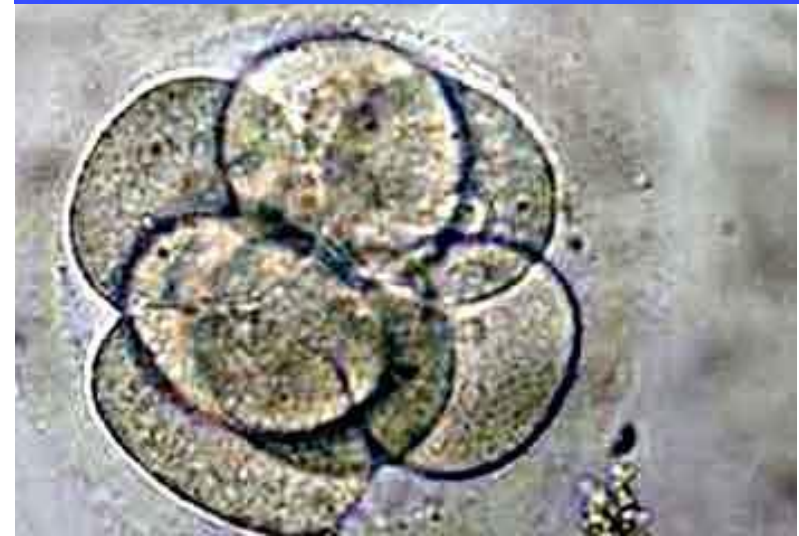
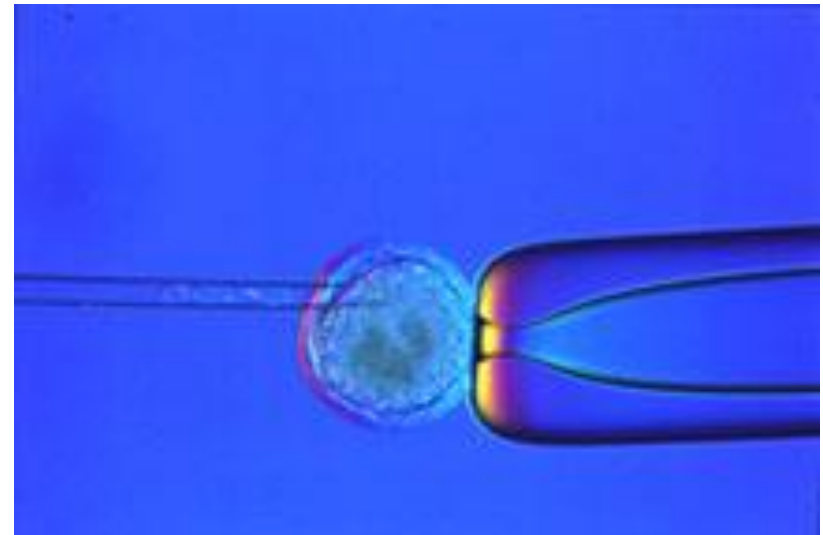
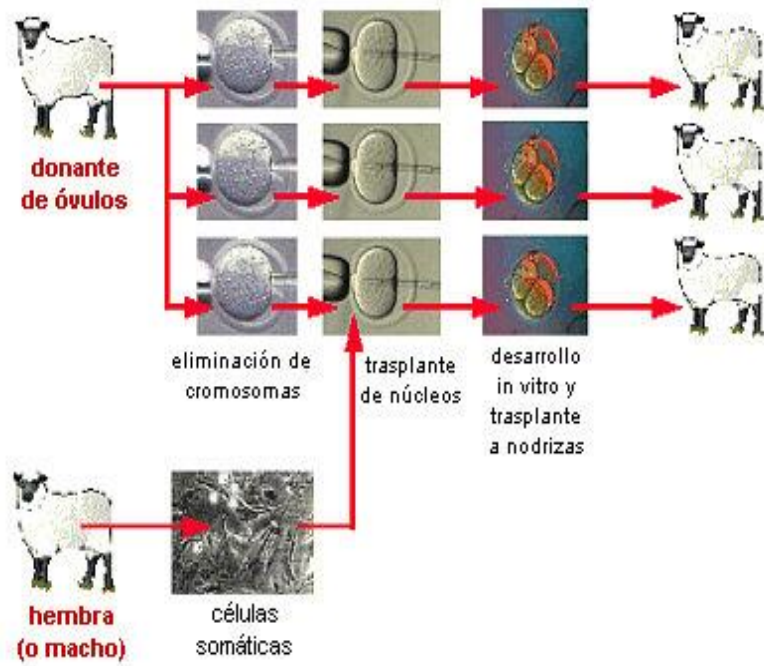


Multiplicación de un gen mediante su implantación en una bacteria.



Se puede hacer también en células eucariotas usando virus no virulentos que suelen ser más efectivos. Otras veces se inyecta directamente el ADN. Hoy en día existe una gran variedad de técnicas

Su uso ha despertado un gran interés, y a veces polémica; como en el caso de la utilización de células madre, que no son más que células de líneas germinales, de tejidos indiferenciados, totipotentes y que se usan porque cualquier modificación llevada a cabo en este tipo de células va a afectar al tejido o al órgano entero del que se trate (una vez que se consiga la formación de órganos in vitro como se ha conseguido con la piel). Lógicamente la manipulación de este tipo de células debe realizarse con muchas restricciones y siempre por interés médico. En este sentido la clonación de seres vivos estará limitada por la ética y nunca deberá realizarse en humanos con fines reproductivos



CLONACIÓN

La clonación de seres vivos

Obtención de óvulos

Extracción del núcleo

Fusión de células

Desarrollo del embrión

Implantación del embrión en una tercera oveja

Oveja Dolly (clon de la oveja de la que se extrajeron células mamarias)

Extracción de células mamarias

Cultivo de células mamarias

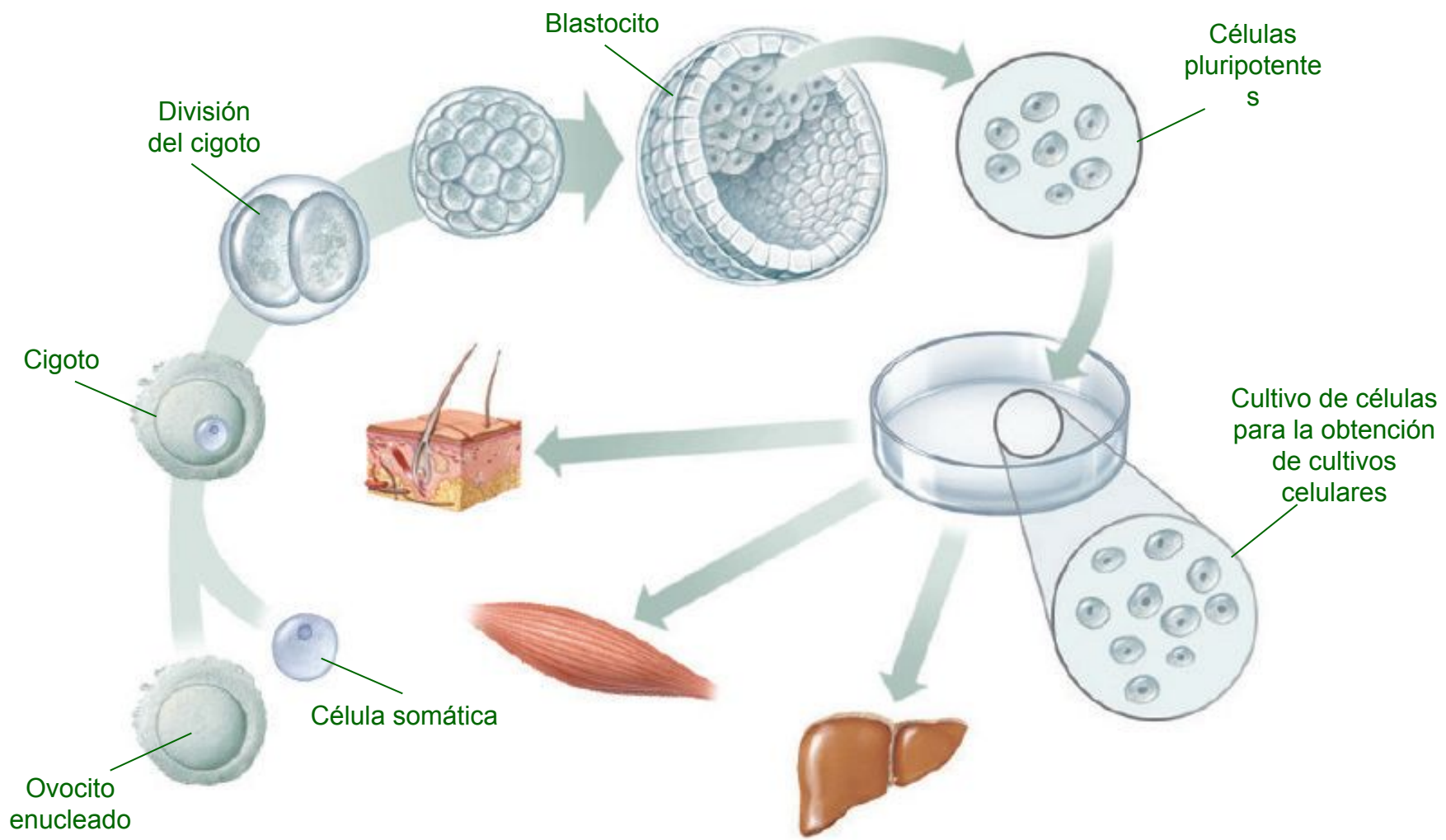
Reactivación de genes mediante corriente eléctrica





Last remaining Bucardo mountain goat with research team before her eventual death. *She is blindfolded to shield her eyes from the photographer's flash.*

Image courtesy of Advanced Cell Technology



APLICACIONES MÉDICAS

Utilización de animales modificados genéticamente como modelos de enfermedades humanas para el desarrollo de terapias

Terapia de enfermedades humanas

- Terapia génica:

 - Talasemias Hb

 - ADA (inmunodeficiencia congénita)

 - Diabetes Mellitas

En la industria farmacéutica para la producción de proteínas humanas:

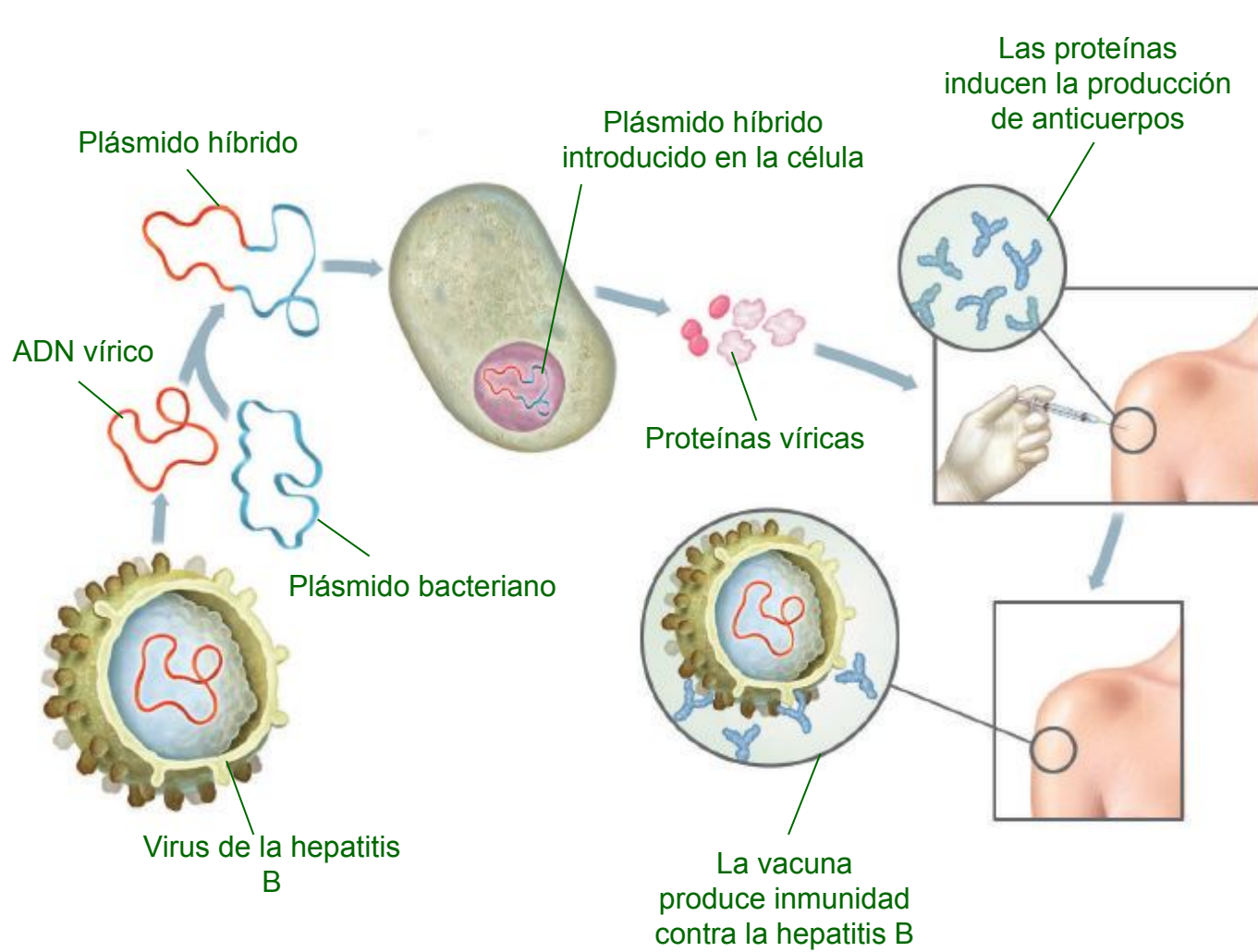
 - Insulina (diabetes)

 - Hormona de crecimiento

 - Interferón (cáncer)

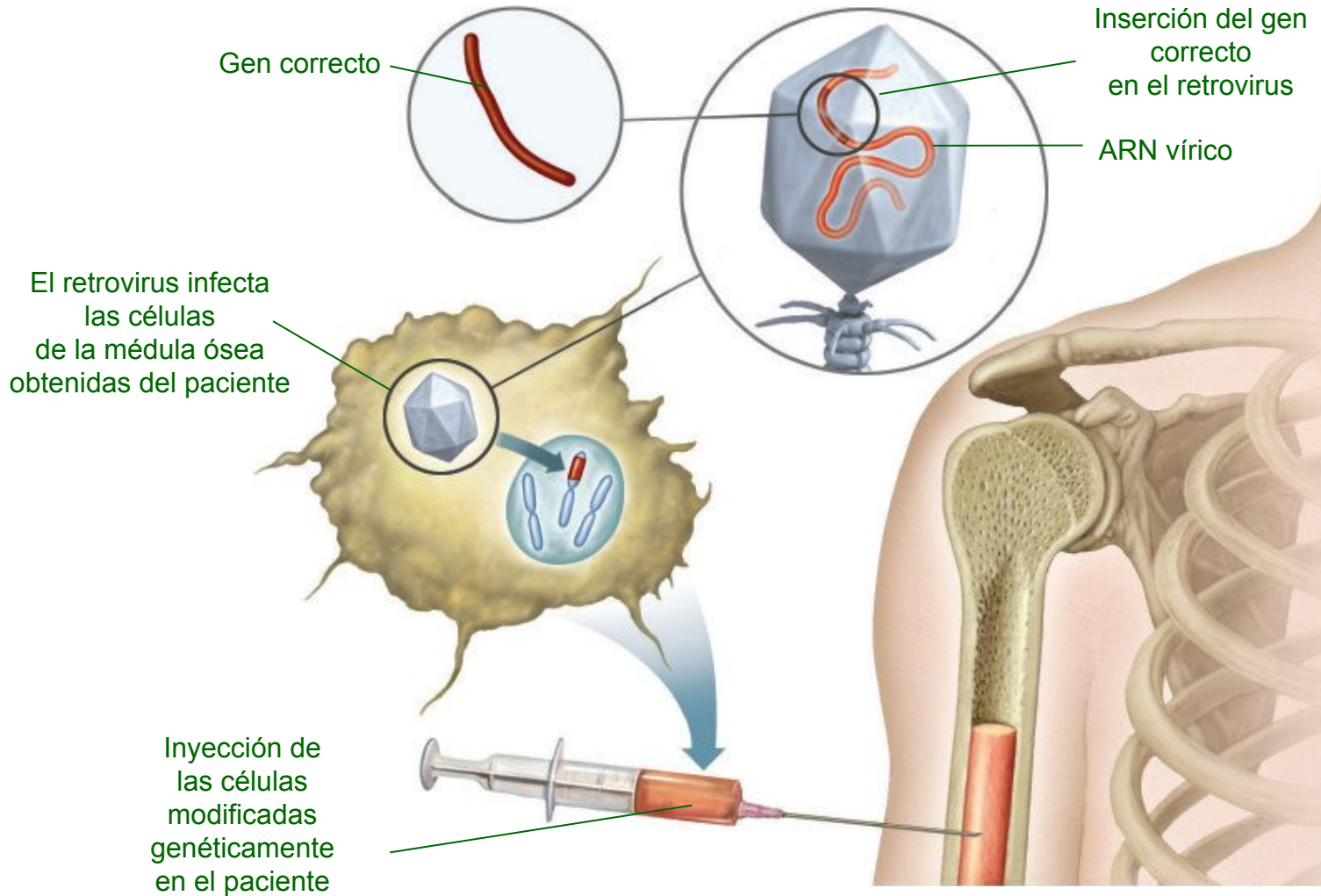
 - Factor VIII (hemofilia)

Aplicaciones de la ingeniería genética (vacunas recombinantes)



Aplicaciones de la ingeniería genética (terapia génica)

Terapia génica para la deficiencia de ADA

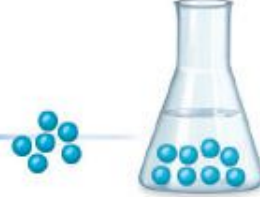


Los anticuerpos monoclonales

Ratón
inmunizado
con el antígeno X



Línea celular mutante derivada
de un tumor de linfocitos B



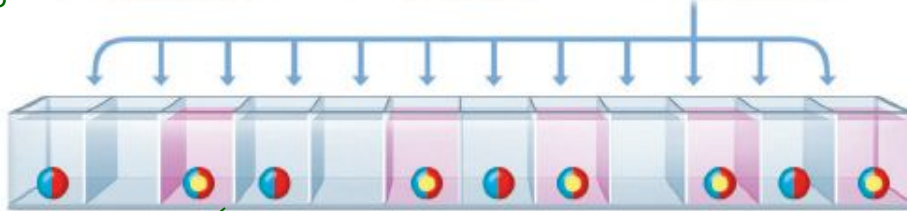
Célula que
produce
anticuerpo anti-X

Hibridoma



Solo los
hibridomas
crecen en
el medio
selectivo

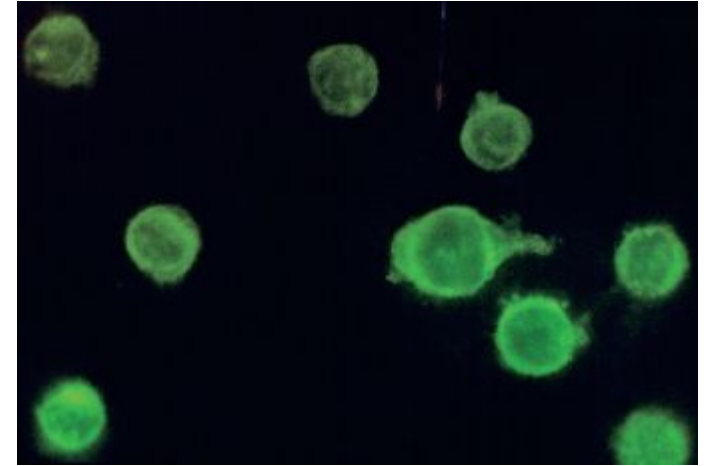
Anticuerpo anti-X secretado



Las células se multiplican y se vuelve
a evaluar la presencia del anticuerpo anti-X



Los clones positivos son fuente
continua de anticuerpos anti-X



APLICACIONES AGRÍCOLAS Y GANADERAS

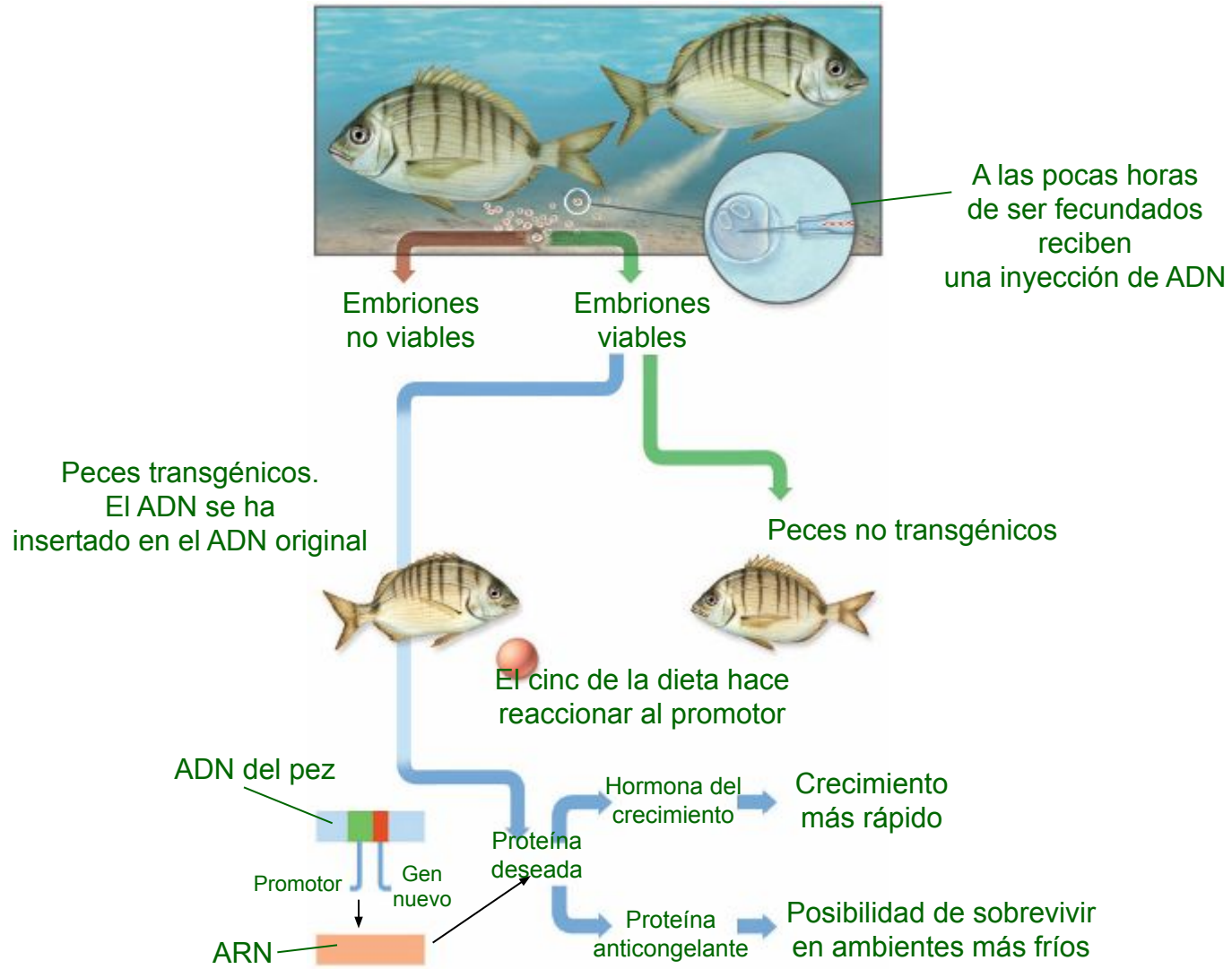
Obtención de especies transgénicas resistentes a plagas, enfermedades o con ciertas características de interés comercial

Su uso no se ha demostrado que tenga ninguna consecuencia sobre la salud de las personas. Los problemas que conlleva su utilización están relacionados más bien con la salud del medio ambiente. Ya que suponen la introducción de especies en hábitats naturales que compiten con las ya existentes, a las que desplazan o eliminan del medio (aunque este tipo de prácticas se viene realizando desde hace mucho tiempo, mucho antes del nacimiento de la biotecnología: selección artificial de especies, introducción de especies extrañas, extinción de especies autóctonas)

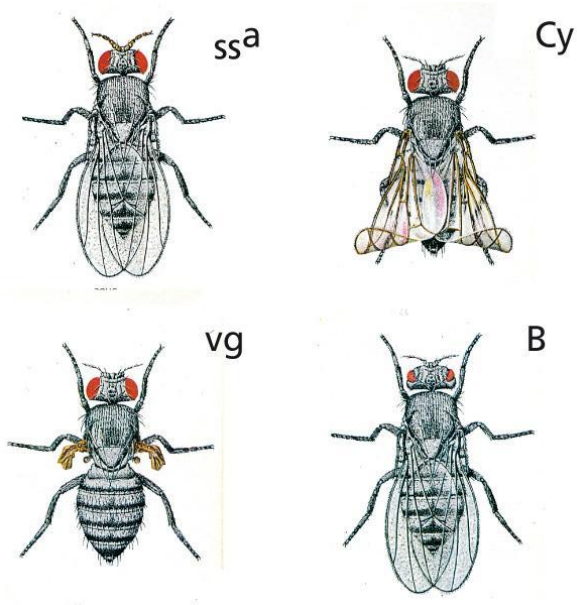
Aplicaciones de la ingeniería genética (en la agricultura)



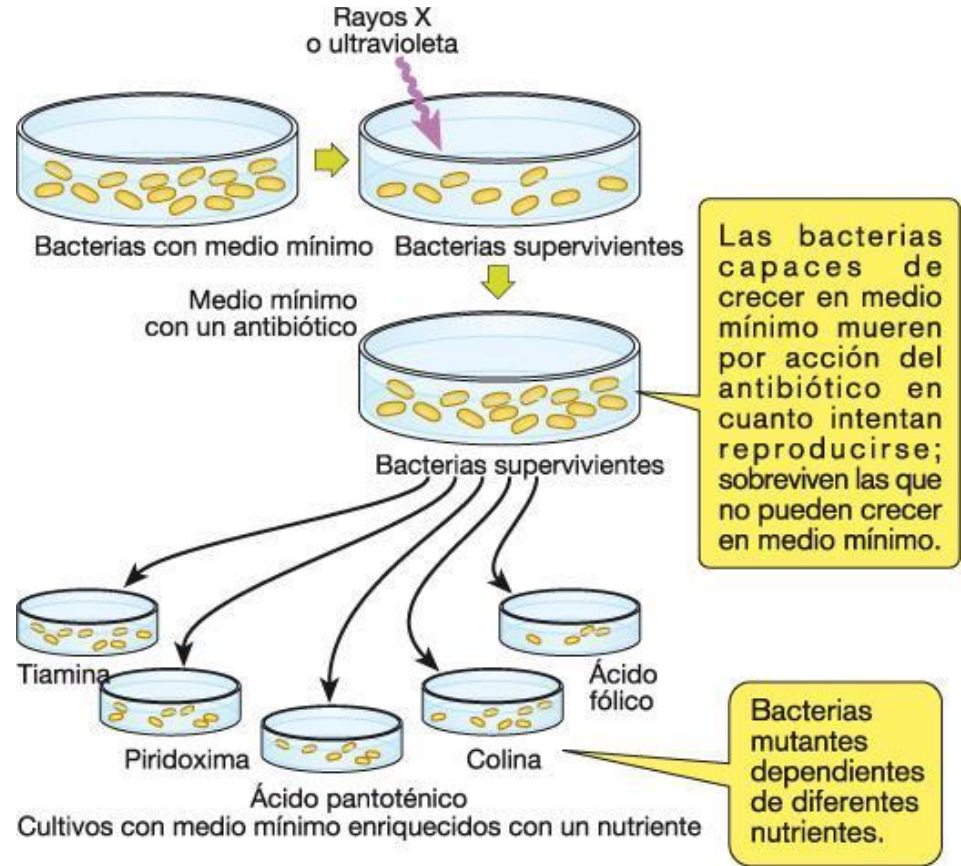
Aplicaciones de la ingeniería genética (en la ganadería)



MUTACIONES EXPERIMENTALES



Diversos mutantes de *Drosophila melanogaster*:
ss^a – antenas transformadas en patas
Cy – alas rizadas
vg – alas vestigiales
B – ojos barrados



Obtención de bacterias mutantes dependientes de nutrientes



Cultivos de plantas "in vitro".



Ratones mutados.

APLICACIONES AMBIENTALES

Se pueden utilizar bacterias, cianobacterias y plantas modificadas capaces de eliminar hidrocarburos y pesticidas... por **Biorremediación**: proceso que permite retornar a un medio ambiente alterado por contaminantes a su condición natural.

La biorremediación puede ser empleada para atacar contaminantes específicos del suelo, por ejemplo en la degradación bacteriana de compuestos organoclorados o de hidrocarburos. Un ejemplo de un tratamiento más generalizado es el de la limpieza de derrames de petróleo por medio de la adición de fertilizantes con nitratos o sulfatos para estimular la reproducción de bacterias nativas o exógenas (introducidas) y de esta forma facilitar la descomposición del petróleo crudo.

La bacteria ***Deinococcus radiodurans*** (el segundo organismo más resistente a la radiación que se conozca) ha sido modificado mediante técnicas de ingeniería genética para que pueda consumir tolueno y los iones de mercurio de desperdicio nuclear altamente radioactivo.



Deinococcus radiodurans

Deinococcus radiodurans es una bacteria poliextremófila ya que puede sobrevivir a condiciones extremas de frío, de acidez, al vacío y a la deshidratación. Apodado como “Conan the Bacterium”, aparecía en el Libro Guinness de los **Récords** como la bacteria más resistente del mundo. *Muy Interesante*

Thermococcus gammatolerans

Es una archaea extremófila, y el organismo conocido más resistente a la radiación.

Descubierta en 2003 en una chimenea hidrotermal submarina en la Cuenca de Guaymas a unos 2000 metros de profundidad frente a las costas de California. *Thermococcus gammatolerans* sp. nov se desarrolla en temperaturas comprendidas entre los 55-95°C con un óptimo desarrollo a aproximadamente 88°C. El pH óptimo de su medio de desarrollo es de 6, favoreciéndole la presencia de azufre (S), que es reducido a sulfuro de hidrógeno (H₂S). Es el organismo con mayor resistencia a la radiación, soportando una irradiación de rayos gamma de 30 KGy (Una persona que recibiera este nivel de radiación moriría, en Chernóbil los trabajadores estuvieron expuestos a 6Gy y murieron en semanas) (1 radiografía emite 0,1 mGy) Hipertermófilo y anaerobio obligado, es heterótrofo por fermentación o utilizando el azufre de varios compuestos orgánicos

D9143-ASWCYST-PU-.tif

ASWCyst Stat

PT 30sec

Print Mag: 15300x @ 51 mm

11:21 12/23/05

Microscopist: Jeril

500 nm

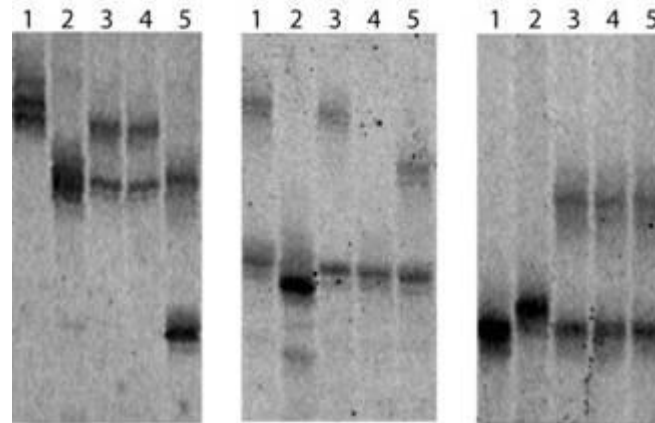
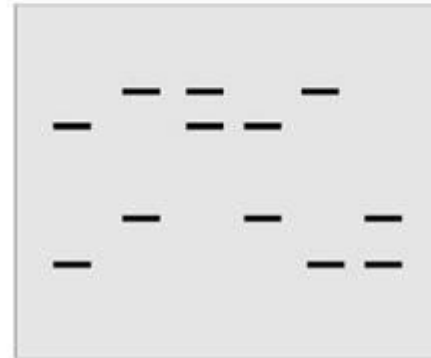
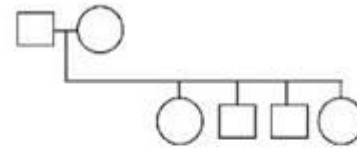
HV=80kV

Direct Mag: 28000x

UMR 8080 CNRS / CCME ORSAY

HUELLA GENÉTICA

Herencia de secuencias satélites y aplicación



Identificación del padre de dos corderos que han recibido una enfermedad.
1 y 2 son dos posibles padres, 3 y 4 son los dos corderos, 5 es la madre

EL PROYECTO GENOMA HUMANO

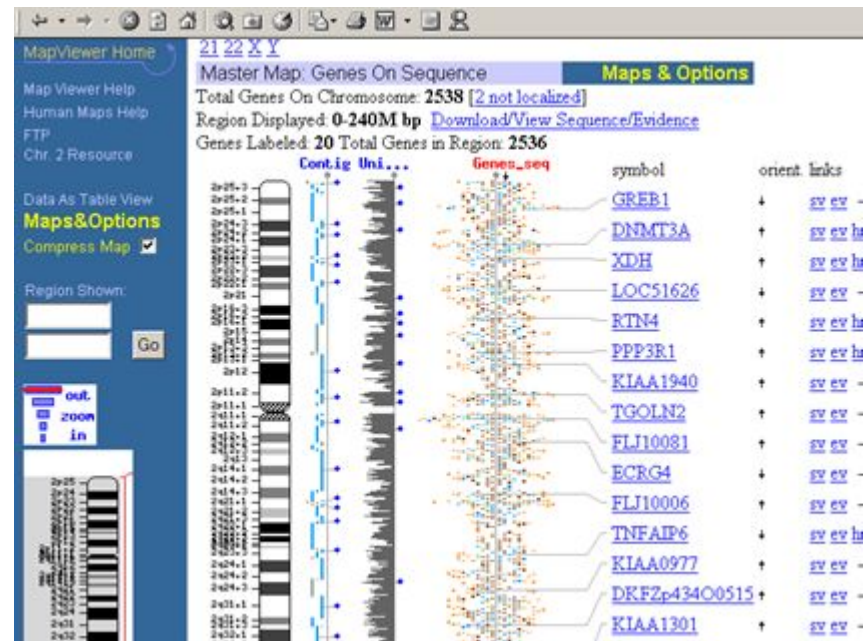
HUGO (human genome organisation) Se trata de un consorcio internacional que trata de establecer el mapa genético humano, secuenciando cada gen. Se ha finalizado la primera fase pero falta lo más importante: la lectura comprensiva de nuestro genoma: el proteoma de ello se encarga una nueva parte de la ingeniería genética: la proteómica que trata de determinar la funcionalidad de todos nuestros genes, qué proteínas codifican y para que sirven cada uno de nuestros genes

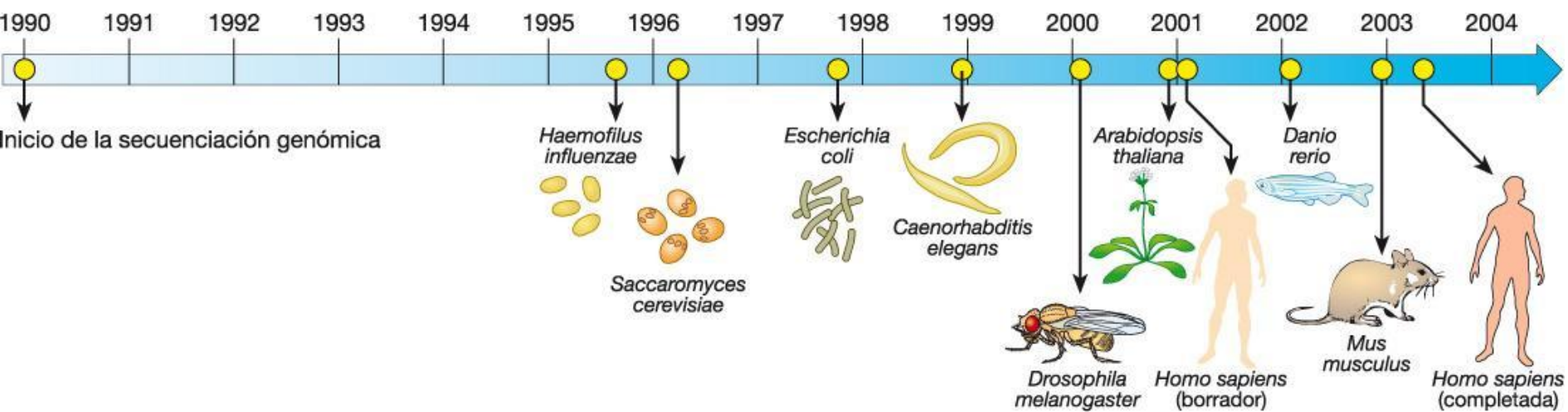
Existe un gran interés económico en el conocimiento de nuestro genoma y ya se habla de patentes ligadas a genes humanos!!!!

PROYECTO GENOMA HUMANO



26 de Junio del 2000
Presentación oficial de la secuencia completa del genoma humano
REMARKS BY THE PRESIDENT,
PRIME MINISTER TONY BLAIR OF ENGLAND (VIA SATELLITE),
DR. FRANCIS COLLINS, DIRECTOR OF THE NATIONAL HUMAN GENOME RESEARCH INSTITUTE, AND DR. CRAIG VENTER, PRESIDENT AND CHIEF SCIENTIFIC OFFICER, CELERA GENOMICS CORPORATION, ON THE COMPLETION OF THE FIRST SURVEY OF THE ENTIRE HUMAN GENOME PROJECT





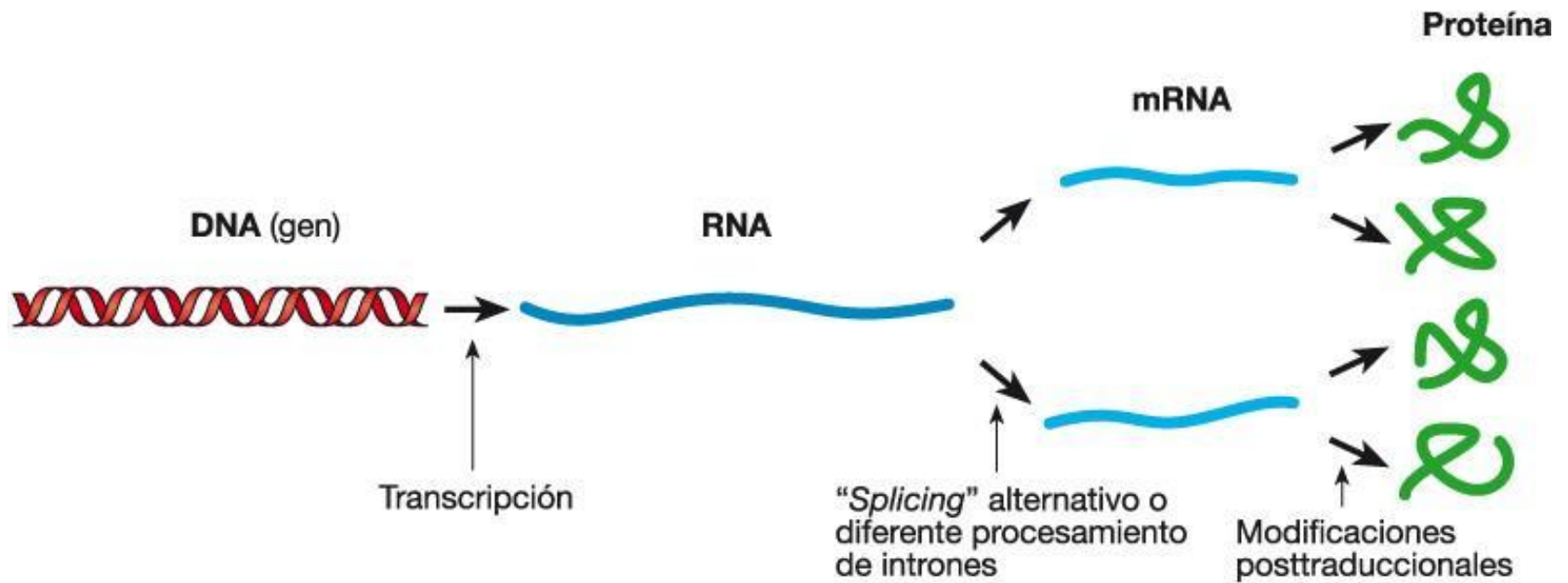
Calendario de genomas

EL PROTEOMA

Es el conjunto de proteínas que puede producir un organismo.

Es mayor que el número de genes, por lo que conviene conocerlo para comprender el funcionamiento de un organismo.

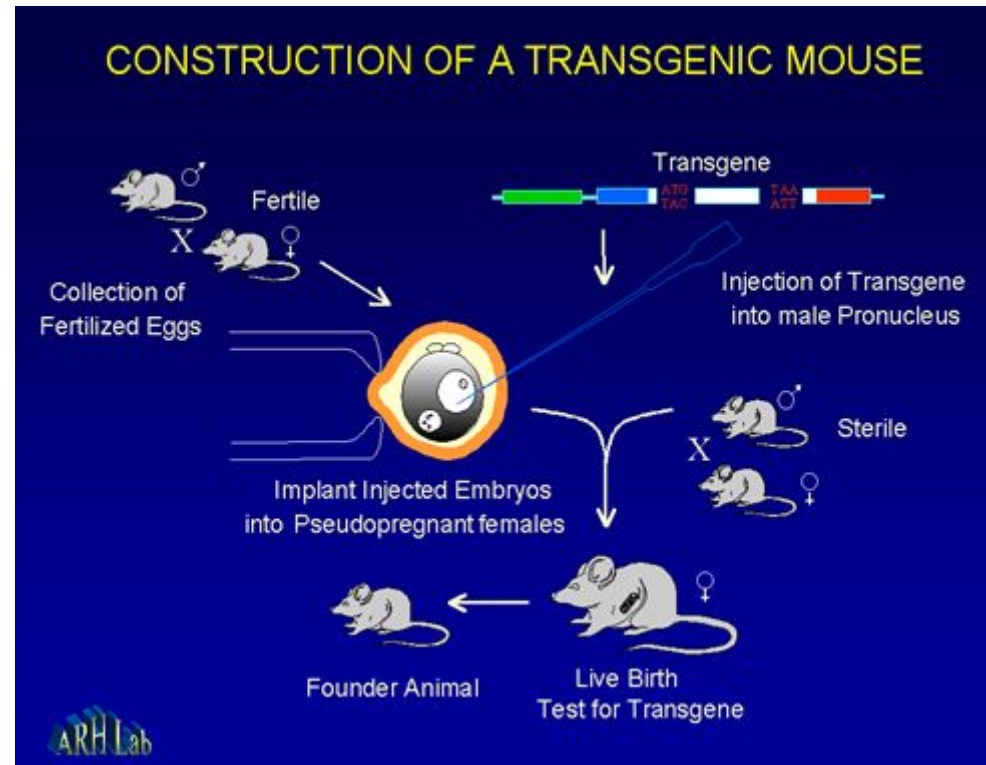
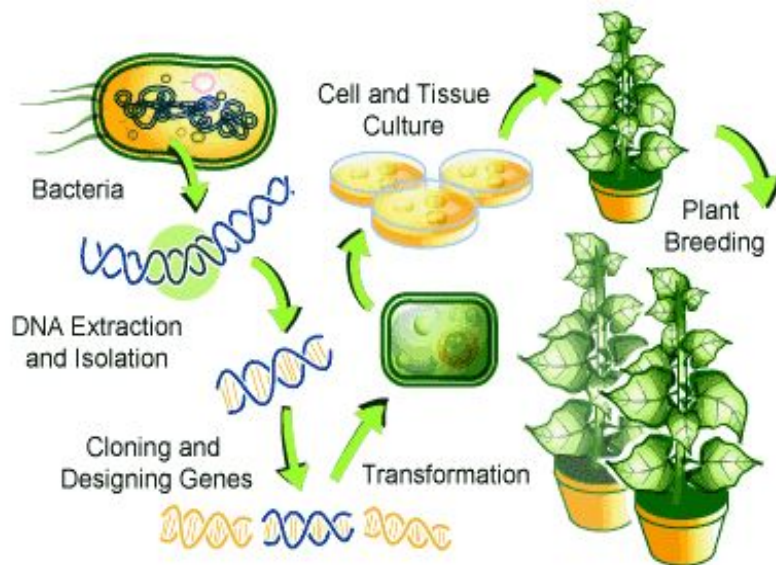
Las causas de que haya más proteínas que genes se explican en el esquema.

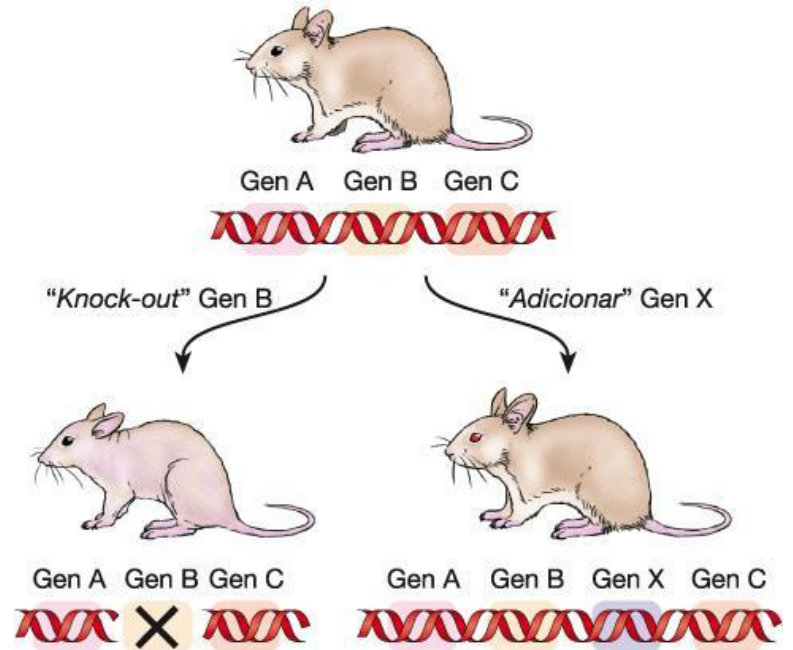
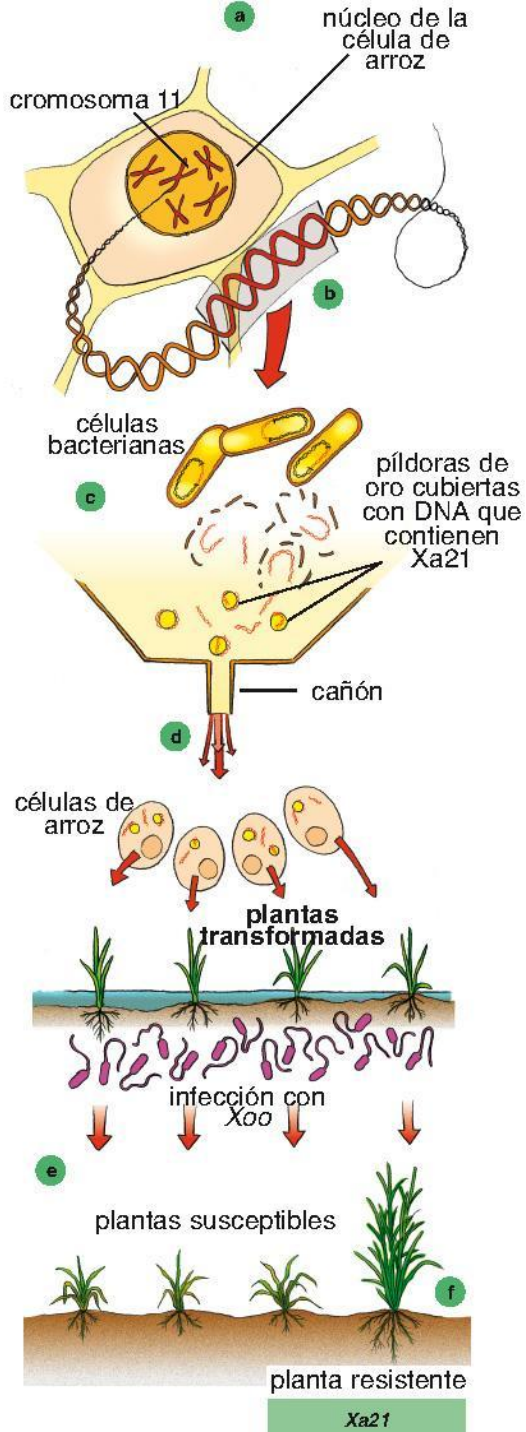


TRANSGÉNICOS: Organismos modificados genéticamente (OMG)

Pueden ser microorganismos, plantas o animales

Se obtienen mediante técnicas que permiten la inclusión en un **organismo** de material genético procedente de una especie diferente, lo que no se podría conseguir de modo natural (por ejemplo, un gen de bacteria en una planta), utilizando técnicas de Ingeniería genética

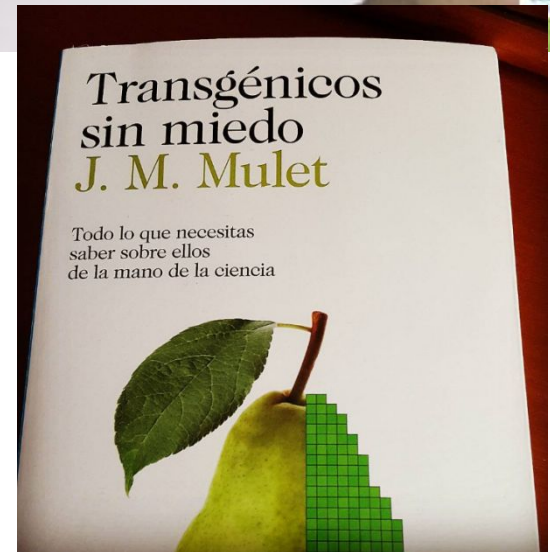




IMPPLICACIONES SOCIALES



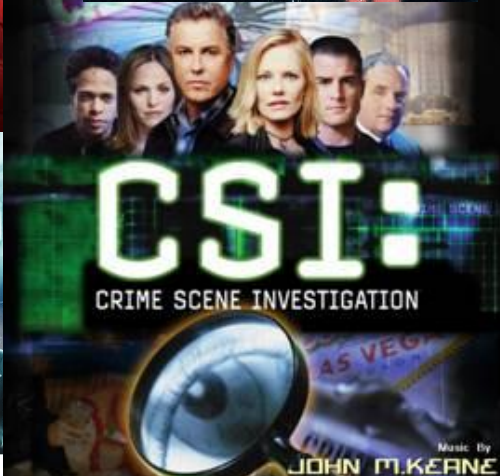
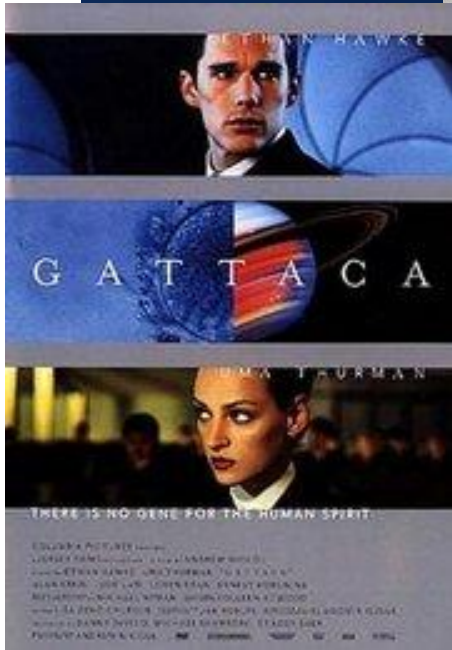
MONSANTO



TIME



MARVEL SPIDER-MAN



BIOÉTICA



Bioética

Riesgos e implicaciones éticas de la ingeniería genética:

Los transgénicos pueden ser la causa o agravar determinados problemas ambientales como la desaparición de especies autóctonas. Aunque no está demostrado que causen problemas de salud directamente en las personas

La detección temprana de ciertas enfermedades (Como el Corea de Huntington: una enfermedad genética, autonómica dominante, neurodegenerativa; por la que se destruyen los ganglios basales del cerebro. Sus primeros síntomas, cuyo rasgo más llamativo es el exagerado movimiento de las extremidades, no aparece hasta la edad madura, entre los 30 y los 50 años. Hoy se puede realizar un diagnóstico genético a partir de los 18 años o preimplantacional) puede tener consecuencias a la hora de contratar seguros médicos o de vida. Queda muy lejos la idea futurista (y pesimista) de la idoneidad de las personas para desempeñar determinadas labores profesionales en función de sus genes

Las patentes que genera el conocimiento del genoma de los seres vivos o las diversas tecnologías empleadas en genética molecular, son una fuente de ingresos importante. Pueden ser la solución para sustituir el petróleo por biocombustibles, o la solución al hambre en el mundo. Pero a veces están en manos de grandes multinacionales, farmacéuticas por ejemplo, que impiden el desarrollo de las economías de los países del tercer mundo. Por no hablar de las consecuencias sobre las personas que tienen difícil acceso a medicinas caras que además no pueden fabricar