

EL GENOMA HUMANO

ÍNDICE

¿Qué es el Genoma Humano?

3

El Proyecto Genoma Humano

5

¿Qué se puede hacer con el MAPA INTERNO
del ser humano?

7

¿Qué conforma el Genoma Humano?

8

Las mutaciones

10

Enfermedades congénitas

12

Glosario

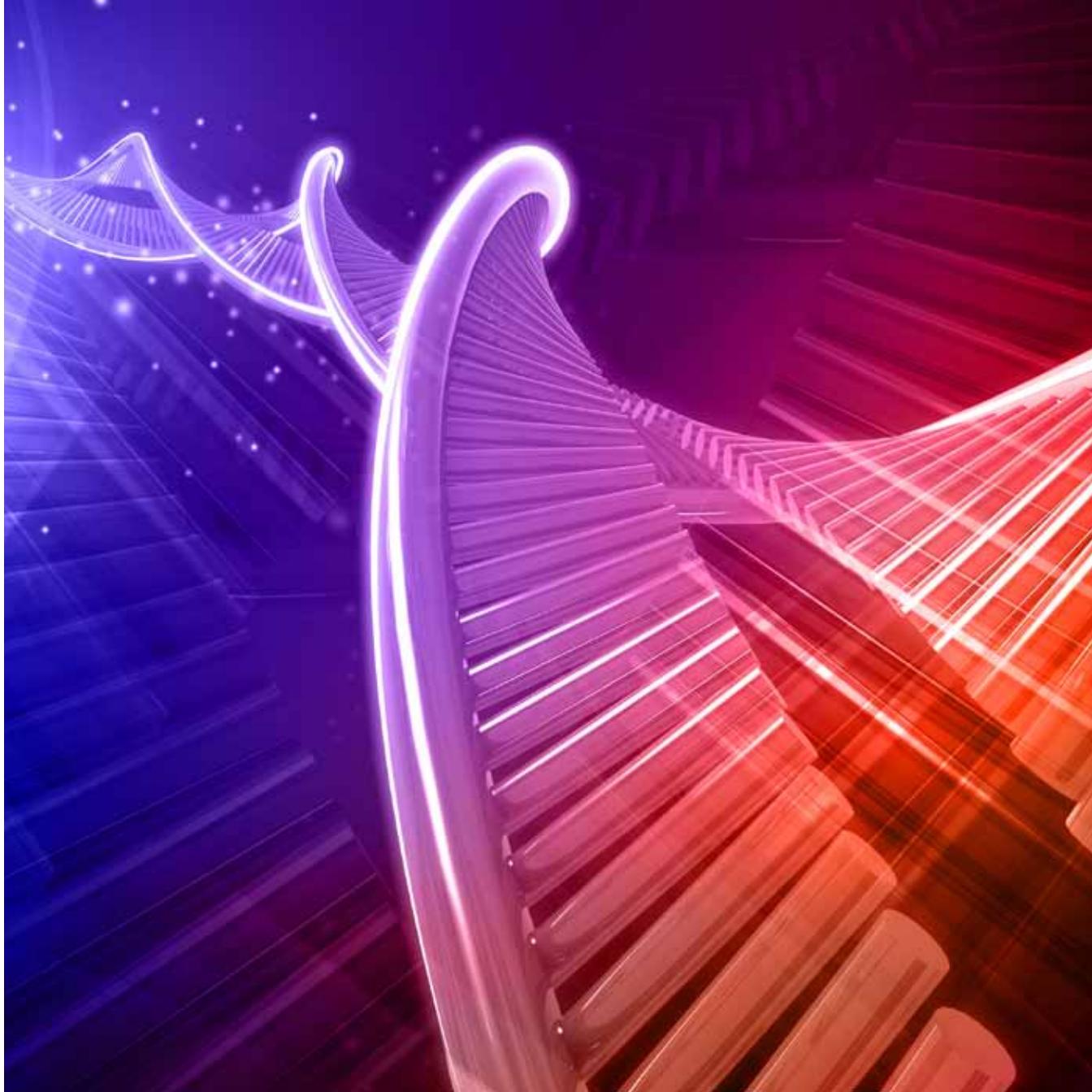
15

¿Qué es el genoma humano?

La palabra genoma está formada por dos voces de origen griego: geno (generar, que genera) y ma (acción). Literalmente podría leerse como: generador de acción humana, y eso es: el que genera la acción del ser humano.

El genoma humano es la secuencia de ADN contenida en 23 pares de cromosomas. Contiene la información genética básica necesaria para el desarrollo físico de un ser humano completo. El padre y la madre son los que dan como herencia toda la carga genética necesaria para la nueva vida. Las características físicas y psicológicas, la conformación de órganos y sistemas de cada ser son determinadas por los genes.

Los genes, que son la unidad básica de la herencia, se encuentran en el Ácido Desoxirribo Nucléico (ADN) en los cromosomas. Cada gen tiene una localización o una posición específica (locus) en los cromosomas. Los cromosomas son largas secuencia de ADN.



El Proyecto Genoma Humano

A principios del este nuevo siglo se logró identificar la secuencia completa del genoma humano. Descubrir el mapa interno y más íntimo del ser humano fue el resultado del Proyecto Genoma Humano. Fue un esfuerzo científico mundial que contó con millones de dólares para su desarrollo y cientos de hombres y mujeres de ciencias dedicados a completar el mapa interno del ser humano.

El Proyecto Genoma Humano se inició en 1990 en los Estados Unidos. Se le dio un presupuesto de más de EUA\$ 22,200 millones y fue programado para un plazo de 15 años que se cumplirían en el 2005. EL propósito de realizar una descripción lo más completa posible, de cada uno de los cromosomas humanos.

El Proyecto se extendió bajo la sigla HUGO (Humane Genome Organization) y participaron laboratorios moleculares de todo el mundo, públicos y privados. Este es uno de los proyectos más ambiciosos en el campo de

la biología y de la informática (por el almacenamiento y procesamiento de miles de millones de datos).

Uno de los propósitos principales del proyecto fue descubrir el origen de algunas enfermedades y los respectivos medicamentos para curarlas. Otro de los propósitos fue establecer un mapa básico del genoma humano. El Proyecto Genoma Humano (ahora HUGO) busca la realización de mapas cromosómicos lo más exactos posibles, señalando la localización de los genes y su función.



¿Qué se puede hacer con el MAPA INTERNO del ser humano?

Conocer el genoma humano es tener información de cómo se reproducen y heredan muchos elementos y detalles que conforman al ser humano. Gracias a este adelanto científico la ciencia puede adentrarse en los campos de: la clonación genética, la secuenciación de ADN, la manipulación genética, la detección de enfermedades genéticas.

Además se podrá vencer a muchas enfermedades que nos preocupan, como el cáncer o la enfermedad de Alzheimer, que son hereditarias. También se podrán producir alimentos para la humanidad con mejores plantas, obtener fármacos y sustancias químicas para mejorar las condiciones de vida.

En poco tiempo los científicos habrán construido mapas completos de nuestros cromosomas, habrán hecho bacterias para que fabriquen medicinas para nosotros, animales y plantas para alimentar al mundo y habremos enseñado a nuestro cuerpo a luchar contra muchas enfermedades que hoy nos vencen.

¿Qué conforma el Genoma Humano?

Se dice que el genoma es todo el ADN de un organismo. Al decir "todo el ADN" de un organismo se piensa en el ADN de todas las células sumadas del organismo, lo que es cierto, pero con una salvedad: el ADN de todas ellas es el mismo, por lo tanto, en cada célula está contenido el genoma.

Con excepción de los glóbulos rojos, que no tienen núcleo, el genoma humano está localizado en el núcleo de cada célula del cuerpo. Los humanos poseemos diez billones de células. Cada célula tiene un núcleo en el que se almacena la información genética en 46 cromosomas organizados en 23 pares y que constituyen lo que se conoce como el genoma humano.

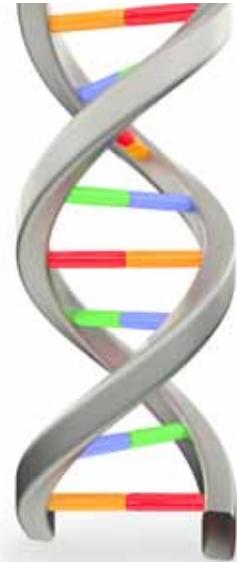
Se calcula que sólo el tres por ciento del ADN celular tiene información para fabricar proteínas; el 97 por ciento restante es una incógnita.

Existen mapas genéticos de en los que se localizan genes alterados, que son responsables de enfermedades hereditarias. Estos se llegan a conocer por comparación entre individuos sanos e individuos que tienen una determinada alteración.

La doble hélice del ADN

El ADN tiene una estructura en doble hélice y fue descubierta por James D. Watson y Francis Crick en 1953, basados en el trabajo de Rosalind Franklin.

El ADN toma esta forma de manera natural por dos razones: puede ser doble para así poder reproducirse por sí misma, y la hélice es más fuerte que dos cadenas paralelas, ya que al empujarse en cualquier dirección no se desquebrajen. Por ser dobles son muy resistentes.



Las mutaciones

Cuando hay problemas en el genoma se pueden dar mutaciones o síndromes de enfermedades que han sido heredadas. Pero veamos qué son las mutaciones:

Las mutaciones son alteraciones en la información genética que pueden originarse por múltiples razones (agentes mutagénicos), como radiaciones, sustancias químicas, etc.

Las alteraciones pueden ser muy puntuales y no producir efectos, o afectar a gran cantidad de información y producir grandes modificaciones en los caracteres, llegando incluso a producir la muerte.

Existen tres tipos de mutaciones: génicas, cromosómicas y genómicas.

Génicas: afectan sólo a un gen, son cambios en bases nitrogenadas sueltas que se sustituyen unas por otras.

Cromosómicas: afectan a fragmentos de cromosomas que llevan varios genes, ya sea porque se pierde parte de un cromosoma, porque se da la vuelta o porque se intercambian fragmentos con otros cromosomas.

Genómicas: afectan a cromosomas enteros, alterando el número de cromosomas (= genoma) del individuo, normalmente porque se pierde o se gana algún cromosoma entero.



Pares de los Cromosomas 18, 19, 20 y 21
de una Célula Normal



Célula de un Niño con Síndrome de Down
con tres copias del cromosoma 21

Síndrome de Down

Enfermedades congénitas

Se identifican como enfermedades congénitas a las alteraciones del organismo y de la salud que se deben al mal funcionamiento de un gen. Lo que significa que ese gen produce una proteína defectuosa o no la produce.

Se calcula que el 10 por ciento de bebés padecen o padecerán en sus vidas de alguna enfermedad genética. Si el genoma humano contiene un promedio de 70,000 genes diferentes significa que pueden existir igual número de enfermedades de este tipo.

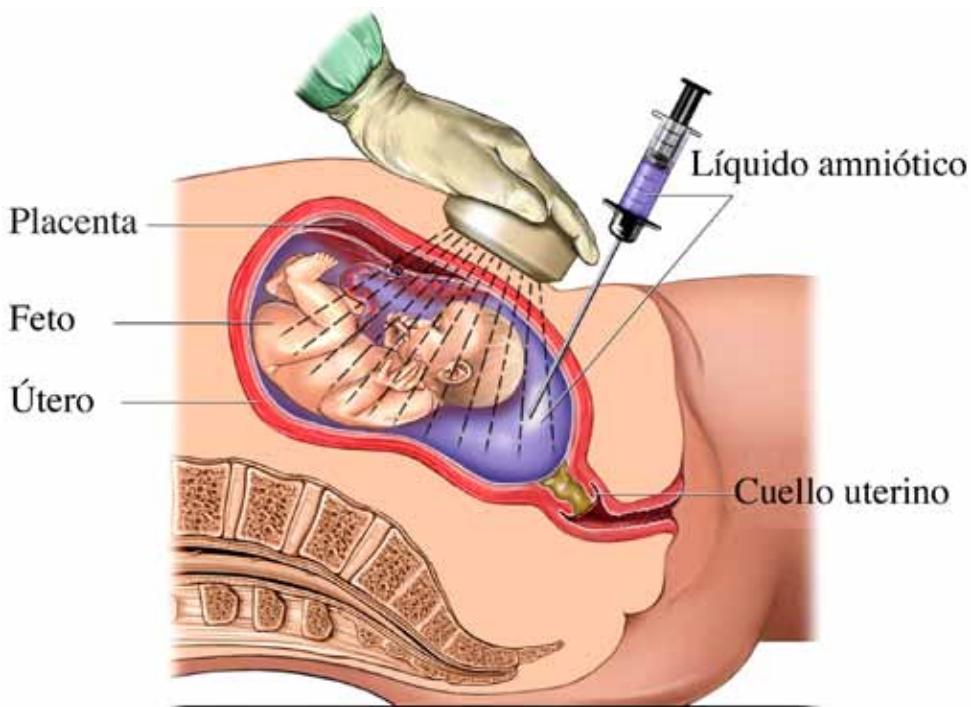
Las principales razones por las que puede aparecer una enfermedad genética son: genes transmitidos de padres a hijos. Anomalías en el número o en la estructura de los cromosomas. Trastornos debidos a la combinación de factores genéticos y ambientales. Exposición a medicamentos tóxicos, radiaciones, virus o bacterias durante el embarazo.

Las personas que están en riesgo de tener hijos con enfermedades genéticas:

- Las parejas que han tenido un hijo con alguna enfermedad hereditaria.
- Las personas que padecen una enfermedad genética y quieren tener hijos.
- Las mujeres que presentan dificultades repetidas para culminar sus embarazos.
- Las mujeres mayores de 35 años y los hombres mayores de 50 años.
- Las personas que tienen antecedentes familiares de enfermedades hereditarias.
- Las parejas consanguíneas.
- Las personas que han estado en contacto con agentes capaces de producir mutaciones (radiaciones, sustancias químicas, etc.).

Para saber si el nuevo ser tiene alguna enfermedad congénita se puede hacer un diagnóstico prenatal. Se hace un examen de linfocitos sanguíneos, estudio (toma de una

muestra) de las vellosidades coriónicas, que son las que recubren el útero (entre la 11 y 12 semana de gestación) y Amniocentesis, punción para tomar muestra del líquido amniótico que debe ser analizado.



Glosario

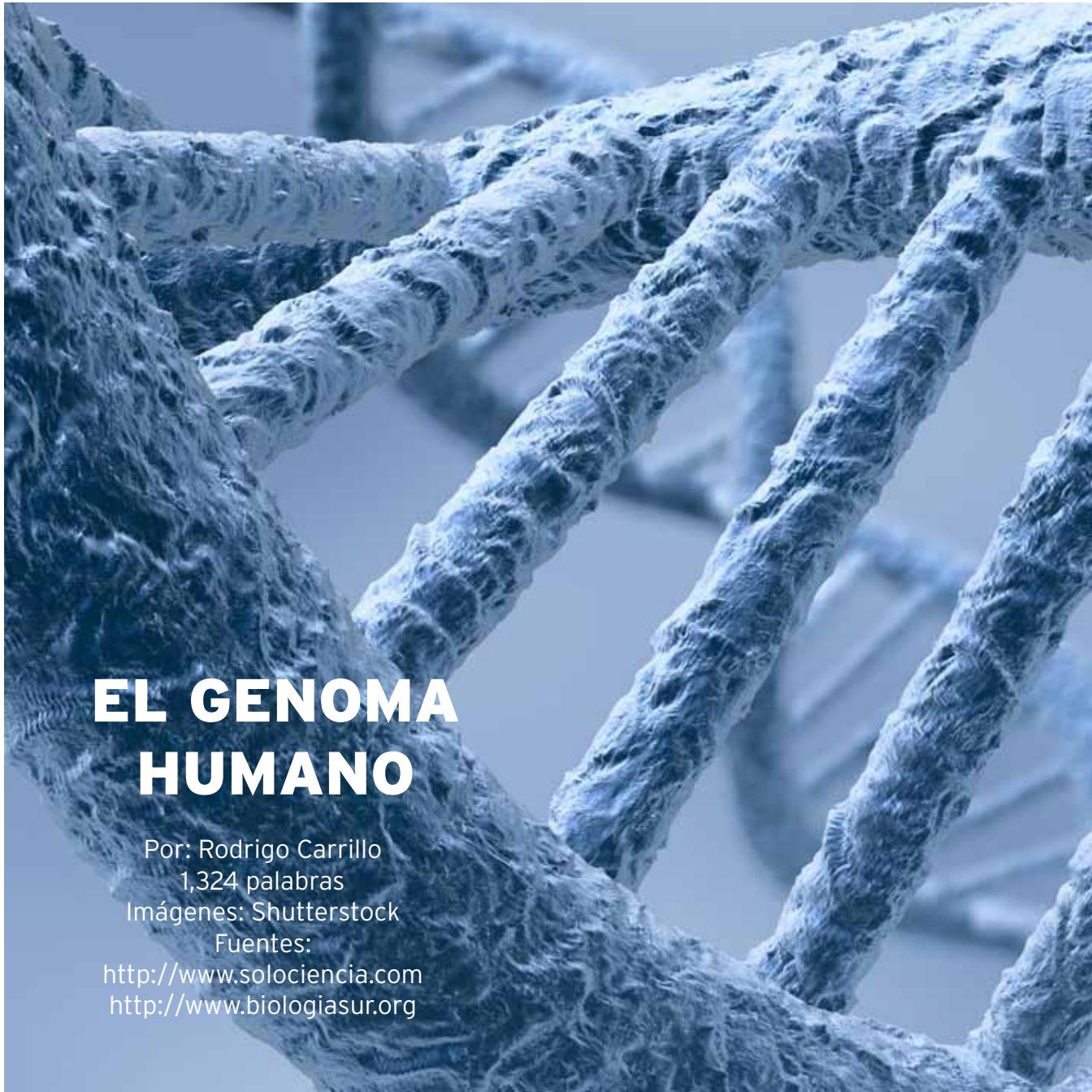
Alzheimer: enfermedad de origen congénito que deteriora las funciones cerebrales.

Agentes mutagénicos: agentes causantes de mutaciones.

Vellosidades coriónicas: tejido que protege el útero.

Amniocentesis: examen del líquido amniótico que se realiza por medio de una punción para tomar muestra.

Líquido amniótico: líquido en el que flota el feto y esta contenido por el útero.



EL GENOMA HUMANO

Por: Rodrigo Carrillo

1,324 palabras

Imágenes: Shutterstock

Fuentes:

<http://www.solociencia.com>

<http://www.biologiasur.org>