



SABER MÁS SOBRE LA BASE GENÉTICA

El genoma humano está compuesto 46 cromosomas distribuidos en 23 pares. El genoma define los planos de cómo el humano ha de ser “construido”. Podríamos compararlo con un libro, que se compone por las siguientes partes:

- Genoma: es el conjunto de 46 cromosomas. Sería como el libro completo.
- Cromosoma: cada cadena de ADN independiente. Serían los capítulos del libro.
- Gen: secuencia de nucleótidos. Serían las frases que componen cada capítulo.
- Nucleótido: son las piezas básicas. Se representan por letras. Serían las palabras o las letras que forman cada capítulo.

Cada cromosoma tiene 3 partes fundamentales:

- Brazo corto superior, denominado parte “p”. Contiene genes.
- Centrómero. No contiene genes y divide el cromosoma en 2.
- Brazo largo inferior, denominado parte “q”. Contiene genes.

El cuerpo humano está creado a base de proteínas. Los genes tienen como fin definir la creación de cada tipo de proteína. Un error en la cadena genética (mutación) supone que alguna proteína no se va a metabolizar correctamente.

Las mutaciones pueden producirse por dos causas:

- **Cambios en los cromosomas**: cambios en los genes que los constituyen.
- **Cambios en los genes**: cambios en las cadenas de nucleótidos que las constituyen.

En general podemos hablar de los siguientes tipos de mutaciones:

Delección (borrado)

- En el cromosoma faltan genes.
- En el gen faltan nucleótidos.
- Se habla de delección intersticial si:
 - no se ha borrado completamente el gen.
 - o la delección de parte del cromosoma no incluye el extremo.

Duplicación

- En el cromosoma se duplican cadenas (se repiten genes).
- En el gen se repiten nucleótidos.

Translocación

- Cuando una parte de la cadena de un cromosoma no aparece en dicho cromosoma pero aparece en otro distinto.
- Sólo se da en extremos de un cromosoma.
- La translocación puede ser:
 - Balanceada** (equilibrada): si en los dos cromosomas del par al que se ha dirigido la cadena translocada presentan esa misma cadena desplazada. Eso implica que los dos padres han aportado la misma mutación.
 - No balanceada** (desequilibrada): el cromosoma aportado por uno de los padres presenta la translocación y el otro de su par no.
- Cromosoma en anillo
 - Un cromosoma de uno de los pares se cierra y forma un anillo. Esto provoca pérdidas de genes en los extremos del cromosoma tanto en el brazo largo como en el corto que se unen.
- Inversión
 - Las secuencias de nucleótidos en los genes se ha alterado.

En los humanos se puede dar el caso de que la composición genética de las células de la persona no sea homogénea, esto es, que unas células tengan carga genética normal y otras tengan mutaciones. A esto se le denomina MOSAICO.

- **Un padre mosaico puede procrear hijos normales e hijos que presentan mutaciones** en función del óvulo o espermatozoide que haya aportado en la concepción del cigoto.
- **El mosaicismo no se hereda sino que se desarrolla por causas absolutamente desconocidas.** Las mutaciones genéticas de un niño mosaico no se deben a sus padres.

Si la mutación en la carga genética de un niño no está heredada de los padres se denomina DE NOVO.