



Colegio San Carlos de Quilicura

Cuartos Medios diferenciados/ Biología / 2020

Guía de estudio “ADN Y GENOMA” SOLUCIONARIO

Cuartos Medios

Nombre	Curso	Fecha
	IV° A-B-C	

Ante cualquier duda puede realizar tus consultas al Mail de consultas: Profesorakarolaines@gmail.com horario de atención miércoles y jueves de 9:00 a 10:00 am. Estaré disponible para ayudarte en lo que necesites.

ACTIVIDAD

<https://www.genome.gov/es/About-Genomics/Introduccion-a-la-genomica>

¿Cómo es mi genoma?

Si se estirase todo de extremo a extremo el ADN de una sola célula humana, tendríamos una hebra de seis pies de largo compuesta por un código de seis mil millones de letras. Es difícil imaginar cuánto ADN puede caber en el núcleo de una célula, que es tan pequeño que solo se puede ver con un microscopio especializado. El secreto está en la naturaleza altamente estructurada y apretada del genoma.

La hélice doble de ADN

Los genomas están hechos de ADN, una molécula extremadamente grande que tiene el aspecto de una escalera larga y retorcida. Esta es la icónica doble hélice de ADN que quizás hayas visto en libros de texto o en publicidades.

El ADN se lee como un código. Este código se compone de cuatro tipos de bloques de construcción químicos: adenina, timina, citosina y guanina, abreviados con las letras A, T, C y G. El orden de las letras en este código permite que el ADN funcione de diferentes maneras. El código cambia ligeramente de persona a persona para ayudar a hacer que seas la persona que eres.

El ADN de una célula no es una sola molécula larga. Se divide en una serie de segmentos longitudes desiguales. En ciertos puntos del ciclo de vida de una célula, esos segmentos pueden ser paquetes compactos conocidos como cromosomas. Durante una etapa, los cromosomas parecen tener forma de X.

Cada hongo, planta y animal tiene un número determinado de cromosomas. Por ejemplo, los humanos tienen 46 cromosomas (23 pares), las plantas de arroz tienen 24 cromosomas y los perros tienen 78 cromosomas.

¿Cómo funciona mi genoma?

Un manual de instrucciones no tiene ningún valor hasta que alguien lo lee. Lo mismo ocurre con tu genoma. Las letras de tu genoma se combinan de diferentes maneras para deletrear instrucciones específicas.

Aun así, somos diferentes. En promedio, un gen humano tendrá entre 1 y 3 letras que difieren de persona a persona. Estas diferencias son suficientes para cambiar la forma y la función de una proteína, la cantidad de proteína que se fabrica y cuándo o dónde se fabrica. Afectan el color de los ojos, el cabello y la piel. Lo que es más importante, las variaciones en el genoma también afectan el riesgo de desarrollar enfermedades y tus respuestas a los medicamentos.

Genes

Un gen es un segmento de ADN que proporciona instrucciones a la célula para hacer una proteína específica, que luego lleva a cabo una función particular en tu cuerpo. Casi todos los seres humanos tienen los mismos genes dispuestos aproximadamente en el mismo orden y más del 99,9 % de tu secuencia de ADN es idéntica a la de cualquier otro ser humano.

El papel de tus padres

Las instrucciones necesarias para que crezcas a lo largo de tu vida se transmiten de tu madre y de tu padre. La mitad de tu genoma proviene de tu madre biológica y la mitad de tu padre biológico, haciendo que estés relacionado con cada uno de ellos pero que no seas idéntico a ninguno de los dos. Los genes de tus padres biológicos influyen en rasgos como la estatura, el color de los ojos y el riesgo de enfermedades y te convierten en una persona única.

¿Mi genoma determina todo sobre mí?

No del todo. Los genomas son complicados, y aunque un pequeño número de tus rasgos están controlados principalmente por un gen, la mayoría de los rasgos están influenciados por múltiples genes. Además de eso, el estilo de vida y los factores ambientales juegan un papel fundamental en tu desarrollo y salud. Las decisiones diarias y a largo plazo que tomes, como lo que comes, si fumas, cuán activo eres y si duermes lo suficiente, afectan tu salud. El ADN no es tu destino. La forma en que vives influye en cómo funciona tu genoma.

¿Qué causa las enfermedades genéticas?

Una enfermedad genética es causada por un cambio en la secuencia de ADN. Algunas enfermedades son causadas por mutaciones que se heredan de los padres y están presentes en un individuo al nacer. Otras enfermedades son causadas por mutaciones adquiridas en un gen o grupo de genes que ocurren durante la vida de una persona.

Variantes genéticas

Los cambios en la secuencia de ADN se denominan variantes genéticas. La mayoría de las veces las variantes genéticas no tienen ningún efecto en absoluto. Pero, a veces, el efecto es dañino: una sola letra faltante o cambiada puede resultar en una proteína dañada, en proteína extra o en ninguna proteína en absoluto, con graves consecuencias para nuestra salud. Además, el paso de variantes genéticas de una generación a la siguiente ayuda a explicar por qué muchas enfermedades se transmiten en las familias, como la enfermedad de las células falciformes, la fibrosis quística y la enfermedad de Tay-Sachs. Si en tu familia hay antecedentes de una enfermedad determinada, los médicos dicen que tienes antecedentes familiares para esa afección.

¿Qué son las pruebas genéticas?

Las pruebas genéticas consisten en los procesos y técnicas utilizados para determinar los detalles sobre tu ADN. Dependiendo de la prueba, puede revelar cierta información sobre tus antepasados y tu salud y la de tu familia.

Las pruebas predictivas son para aquellas personas que tienen un pariente con un trastorno genético. Los resultados ayudan a determinar el riesgo que tiene una persona para el trastorno específico que se está analizando. Estas pruebas se realizan antes de que se presenten síntomas.

Las pruebas diagnósticas se utilizan para confirmar o descartar un trastorno genético sospechoso. Los resultados de una prueba de diagnóstico pueden ayudarte a tomar decisiones para tratar o controlar tu salud.

Las pruebas farmacogenómicas te indican cómo reaccionarás a ciertos medicamentos. Pueden ayudar a informar a tu proveedor de atención médica sobre cómo tratar mejor tu afección y evitar efectos secundarios.

Las pruebas reproductivas están relacionadas con la decisión de iniciar una familia o de tener más hijos. Incluyen pruebas para que el padre y la madre biológicos vean qué variantes genéticas llevan. Las pruebas pueden ayudar a los padres y proveedores de atención médica a tomar decisiones antes, durante y después del embarazo.

Las pruebas directas al consumidor se pueden completar en casa sin un proveedor de atención médica mediante la recolección de una muestra de ADN (por ejemplo, escupir saliva en un tubo) y enviarla a una compañía. La compañía puede analizar tu ADN y darte información sobre tus antepasados, parentesco, factores de estilo de vida y riesgo potencial de enfermedad.

Las pruebas forenses se llevan a cabo con fines legales y se pueden utilizar para identificar a familiares biológicos, sospechosos y víctimas de crímenes y desastres.

¿Cuáles son los beneficios para mi salud?

Una forma en que la investigación genómica puede beneficiarte es a través del campo emergente de la medicina de precisión. Específicamente, las características de tu genoma pueden ayudar a predecir cómo reaccionarás a ciertos medicamentos, lo que le permite a tu proveedor de atención médica elegir las opciones de prevención o tratamiento adecuadas para ti.

¿Cómo afecta la genómica a la vida cotidiana?

A medida que la tecnología avanza y aprendemos más sobre cómo funciona el genoma, la información sobre nuestros genomas se está convirtiendo rápidamente en parte de nuestra vida cotidiana. Las tecnologías emergentes nos dan la capacidad de leer la secuencia del genoma de alguien. Contar esta información puede llevar a más preguntas sobre lo que la genómica significa para nosotros, nuestros familiares y la sociedad.