

El genoma humà: Una nova frontera del coneixement

DNA
La molècula de la vida

Bilions de cèl·lules
Cada cèl·lula:

- 46 cromosomes humans
- 2 metres de DNA
- 3 milions de subunitats de DNA (les bases A, T, C, G)
- Aproximadament 30.000 codis genètics per a proteïnes que executen moltes funcions vitals

El genoma és el conjunt de material hereditari d'un organisme, la seqüència de nucleòtids que especifiquen les instruccions genètiques per al seu desenvolupament i funcionament i que són transmeses de generació en generació, de pares a fills. Per tant, el genoma d'un organisme és el dipositori de la informació que permet que cada organisme es desenvolupi i responga a les exigències imposades pel medi.

Del DNA als humans

Codis de DNA per a aprox. 80.000 proteïnes diferents en bilions de cèl·lules

CGTTCTCTATAACA...
GCAAGAGATAATTGT...

Tres bilions de subunitats de DNA en els nuclis cel·lulars

Les cèl·lules s'adapten al medi ambient

En l'actualitat assistim a un desenvolupament vertiginós de l'enginyeria genètica. Gràcies al descobriment del codi genètic, del genoma humà i de les tècniques enzimàtiques capaces de modificar-lo, s'ha ampliat l'espectre de les investigacions bàsiques i s'ha obert la possibilitat de reprogramar els codis cel·lulars dels microorganismes i de les cèl·lules eucariotes dels animals superiors. Així doncs, assistim a una revolució tecnològica que possiblement marcarà el destí de l'home.

En l'actualitat assistim a un desenvolupament vertiginós de l'enginyeria genètica. Gràcies al descobriment del codi genètic, del genoma humà i de les tècniques enzimàtiques capaces de modificar-lo, s'ha ampliat l'espectre de les investigacions bàsiques i s'ha obert la possibilitat de reprogramar els codis cel·lulars dels microorganismes i de les cèl·lules eucariotes dels animals superiors. Així doncs, assistim a una revolució tecnològica que possiblement marcarà el destí de l'home.

Salut o malaltia?

Seqüència de DNA

Individu 1: AAATTT → Proteïna normal

Individu 2: AATTTT → Algunes variacions en el DNA no tenen efectes negatius

Individu 3: AACTTT → Proteïnes de baixa o nul·la funcionalitat

Altres variacions generen malalties (com ara drepanòcits) o incrementen la susceptibilitat a alguna malaltia (cas del càncer de pulmó)

Hem d'assenyalar que el coneixement adquirit en els últims anys sobre el genoma ens ha de permetre comprendre millor la normalitat i la malaltia, les limitacions i expectativa de vida d'un individu, les bases moleculars de la malaltia, els mecanismes de la diferenciació cel·lular, la regulació de l'expressió dels gens i la biodiversitat dels individus i les espècies en la naturalesa.

Hem d'assenyalar que el coneixement adquirit en els últims anys sobre el genoma ens ha de permetre comprendre millor la normalitat i la malaltia, les limitacions i expectativa de vida d'un individu, les bases moleculars de la malaltia, els mecanismes de la diferenciació cel·lular, la regulació de l'expressió dels gens i la biodiversitat dels individus i les espècies en la naturalesa.

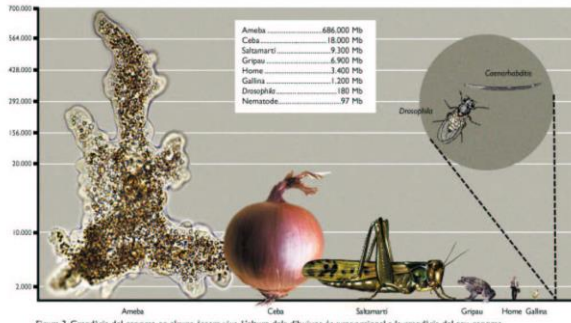


Figura 3. Grandària del genoma en alguns éssers vius. L'altura dels dibuixos és proporcional a la grandària del seu genoma. *Caenorhabditis* és un cuc nemàtode.

Grandària del genoma en alguns éssers vius. L'altura dels dibuixos és proporcional a la grandària del seu genoma. *Caenorhabditis* és un cuc nemàtode.

© U.S. Department of Energy Human Genoma. <http://www.ornl.gov>
 © Revista Mètode, núm. 32: Què hi ha darrere del genoma?