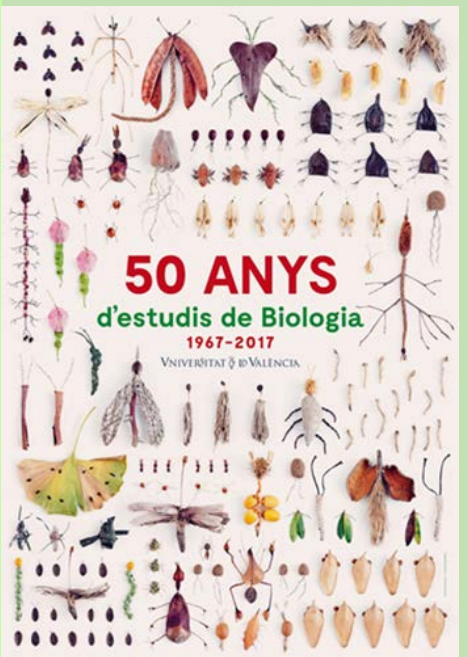
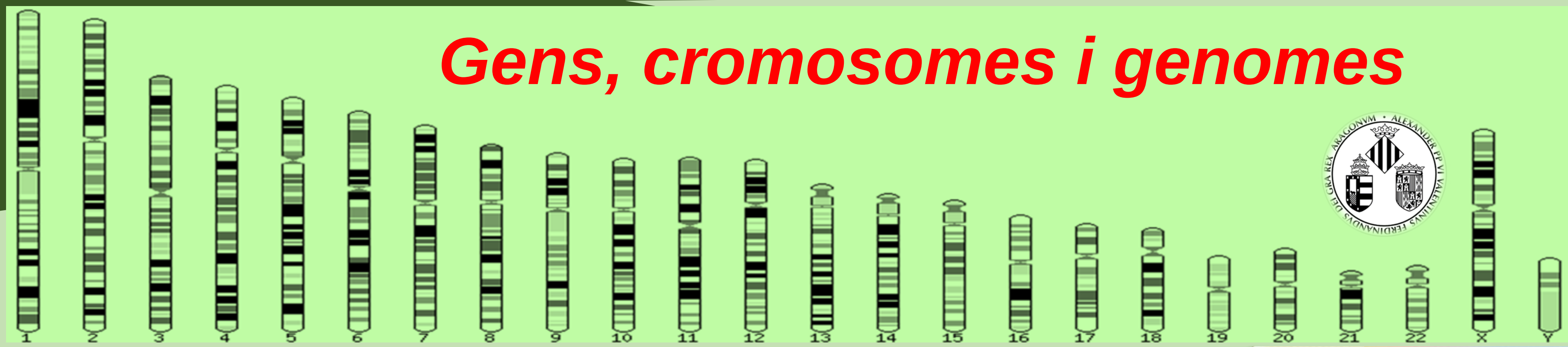


Gens, cromosomes i genomes



Què és un gen?

El 1909 *Wilhelm Johannsen* va encunyar el terme **gen** per nomenar l'entitat física de l'herència responsable del fenotip observat. La paraula gen deriva etimològicament del grec "genos" (origen, naixement).

ESTADÍSTICA DEL CROMOSOMA	
GENOMA	Longitud (pb) 3.554.996.726
	Gens codificadors 20.338
	Gens no codificadors 22.521
	Productes transcrits 200.310
	Pseudogens 14.638
	Variants curtes 329.179.721

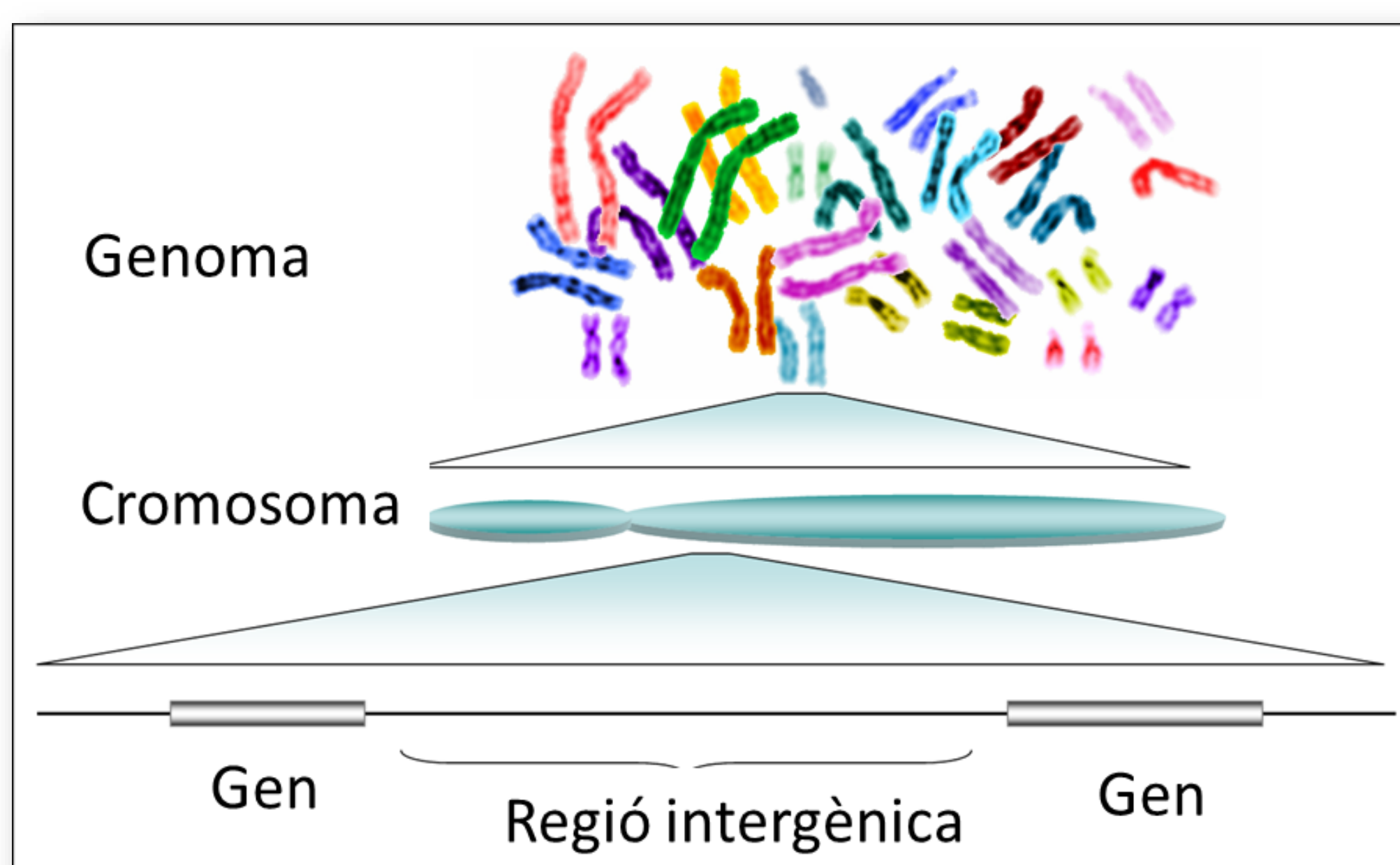
1900-1910. El gen ve definit com a unitat discreta de l'herència, situada en un locus (lloc) concret d'un cromosoma, amb capacitat per a determinar una característica fenotípica concreta d'un organisme

1950-1960. El gen com a regió d'ADN definida per mutacions que no poden complementar genèticament amb altres. Gen com a portador d'un missatge codificat que dóna lloc a un producte funcional, ja siga una proteïna o un ARN

2000-act. El gen com seqüència anotada, marcada com a gen en un arxiu de text, el qual conté una seqüència més llarga, emmagatzemada en una base de dades, corresponent a un genoma o a un cromosoma

Definició de la Human Genome Nomenclature Organization (HUGO).

Segment d'ADN que contribueix al fenotip/funció. En absència d'una funció demostrada un gen pot ser caracteritzat per la seva seqüència, transcripció o homologia.



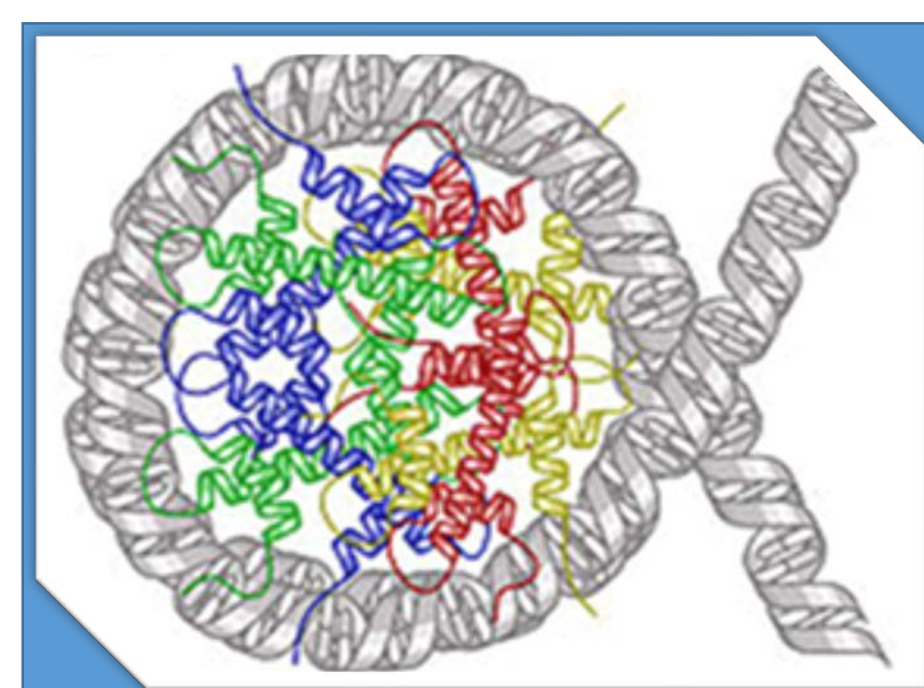
Definició del Sequence Ontology Consortium.

Regió localitzable de la seqüència genòmica, corresponent a una unitat d'herència, associada amb regions reguladores, regions transcrits i/o altres regions amb seqüències funcionals.

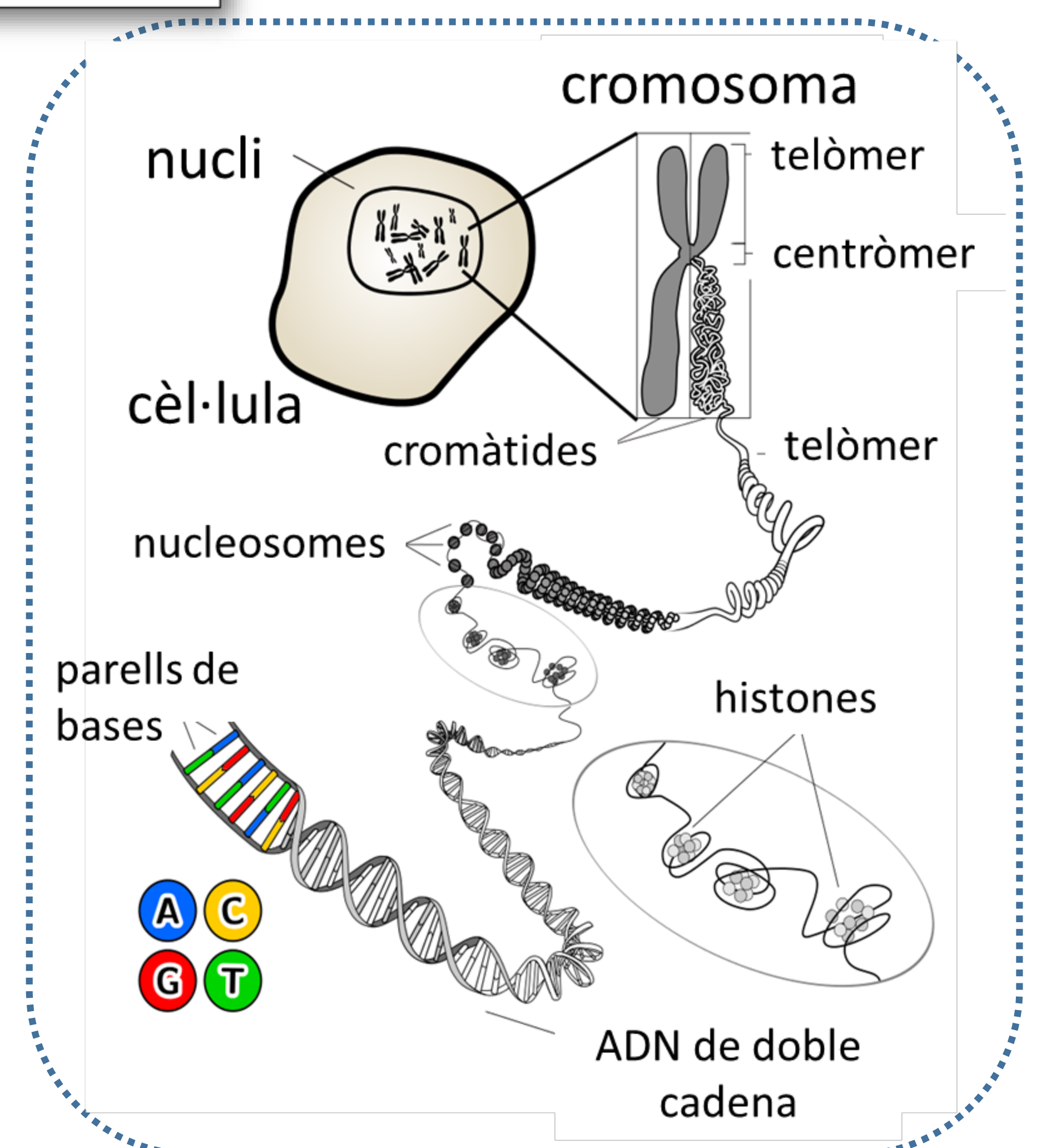
Què és un cromosoma?

La doble hèlix d'ADN, per a la seva protecció i empaquetament dins del nucli cel·lular, s'associa amb proteïnes anomenades **histones** donant lloc a unes estructures bàsiques conegudes com **nucleosomes** que, al seu torn, s'enrotllen sobre si mateixes formant una espiral de 30 nanòmetres de diàmetre que constitueix la **fibra de cromatina**, el nivell estructural bàsic de la cromatina en interfase.

Quan la cèl·lula va a entrar en mitosi, aquestes fibres de cromatina s'associen a un **esquelet proteic** que possibilita una compactació molt més gran i l'aparició dels **cromosomes metafàsics**.

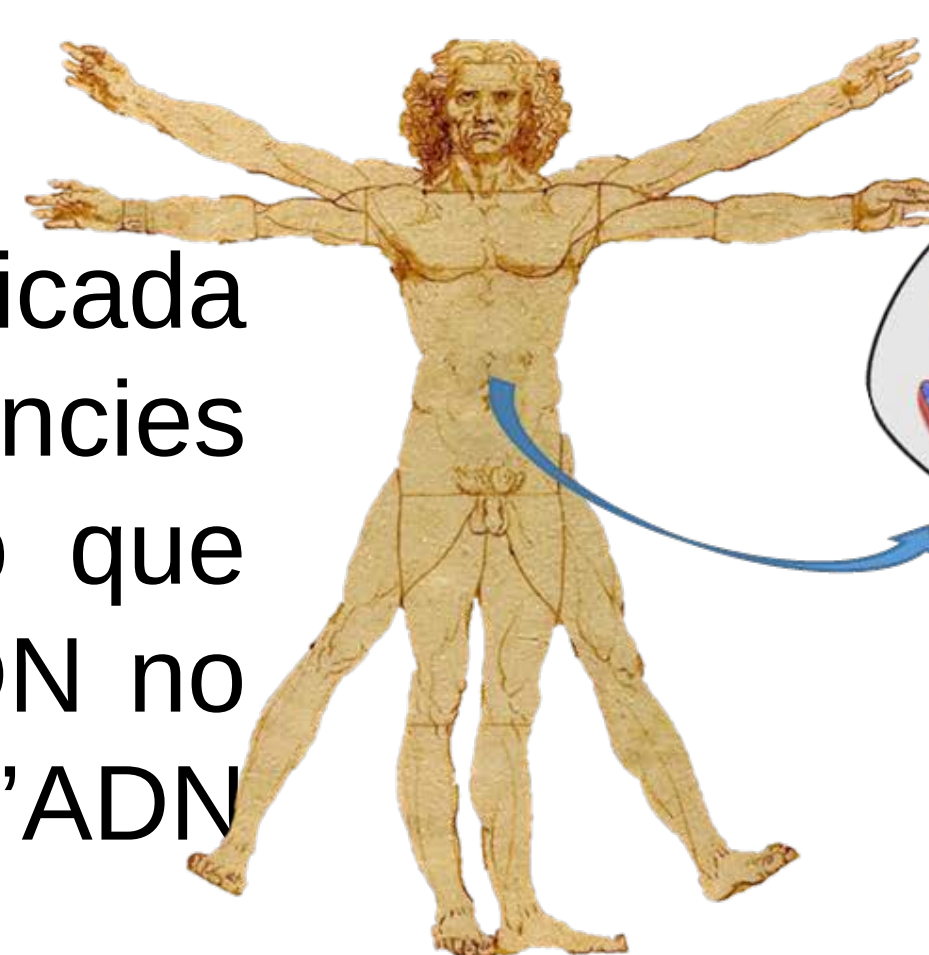


Esquema de nucleosoma (dalt) i nivells de compactació de la cromatina (dreta)



Què és el genoma?

El genoma és el conjunt d'informació hereditària codificada en l'ADN d'un organisme. Inclou tant les seqüències gèniques -aquelles que codifiquen per a proteïnes o que especifiquen ARNs funcionals no codificants- com l'ADN no funcional -ADN repetitiu i intergènic- i, en eucariotes, l'ADN present en orgànuls com mitocondris i cloroplasts.



ADN nuclear

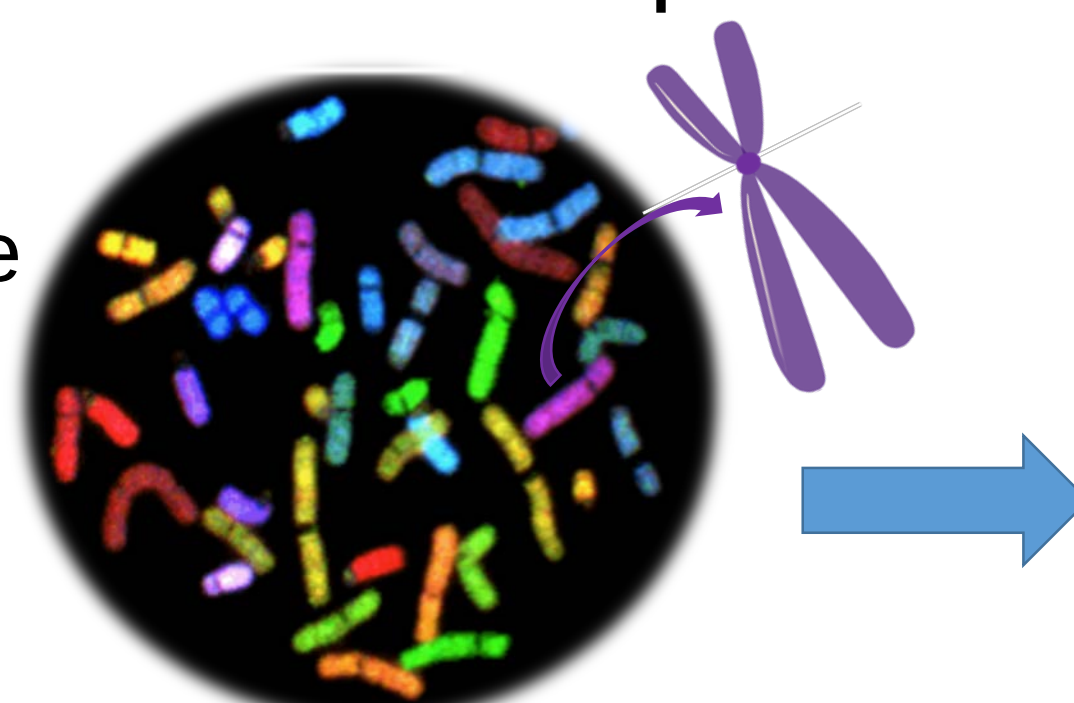
Seqüències gèniques
♦ Gens codificants de proteïnes
♦ Gens codificants d'ARNs funcionals

ADN no funcional
♦ ADN repetitiu
♦ ADN intergènic

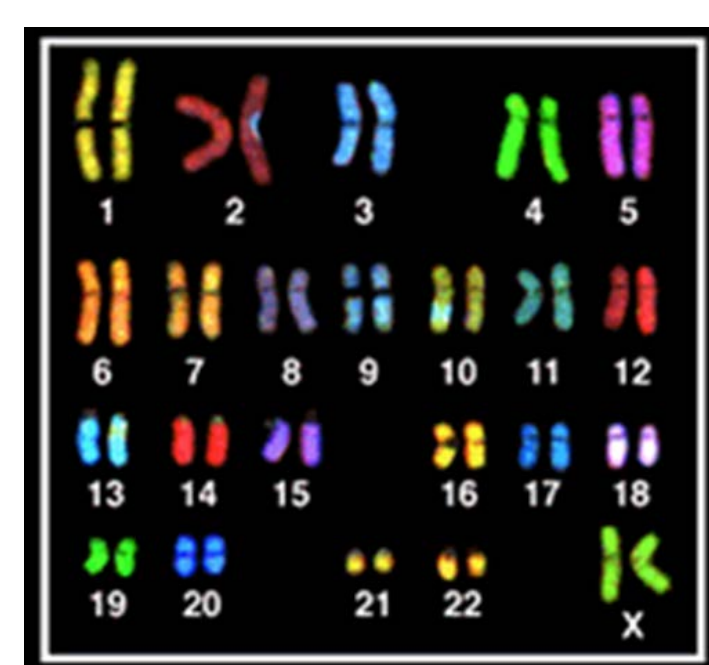
ADN mitocondrial

Cariotip

Imatge del conjunt de cromosomes d'una cèl·lula u organisme.



Cariotip humà



Idiograma corresponent a una dona (46,XX)

Idiograma

Representació dels cromosomes per parelles d'homòlegs ordenats decreixentment en funció de la grandària i amb el braç curt a la part superior.