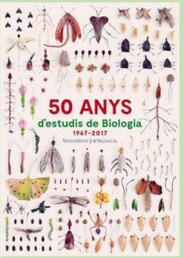
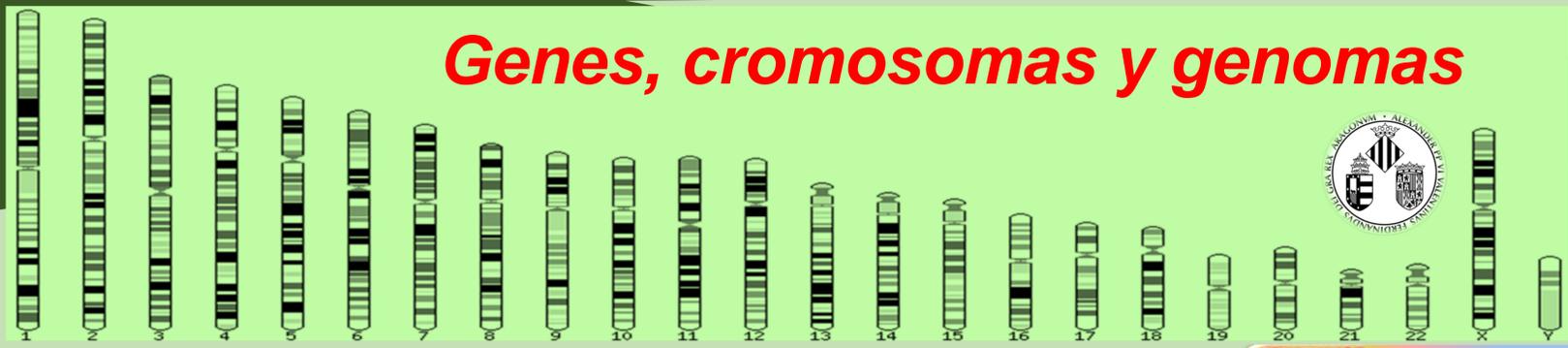


Genes, cromosomas y genomas



¿Qué es un gen?

En 1909 *Wilhelm Johannsen* acuñó el término **gen** para denominar la entidad física de la herencia responsable del fenotipo observado. La palabra gen deriva etimológicamente del griego "genos" (origen, nacimiento).

| ESTADÍSTICA DEL CROMOSOMA | |
|---------------------------|--------------------------------------|
| GENOMA | Longitud (pb) 3.554.996.726 |
| | Genes codificadores 20.338 |
| | Genes no codificadores 2.521 |
| | Productos transcritos 200.310 |
| | Pseudogenes 14.638 |
| | Variantes cortas 329.179.721 |

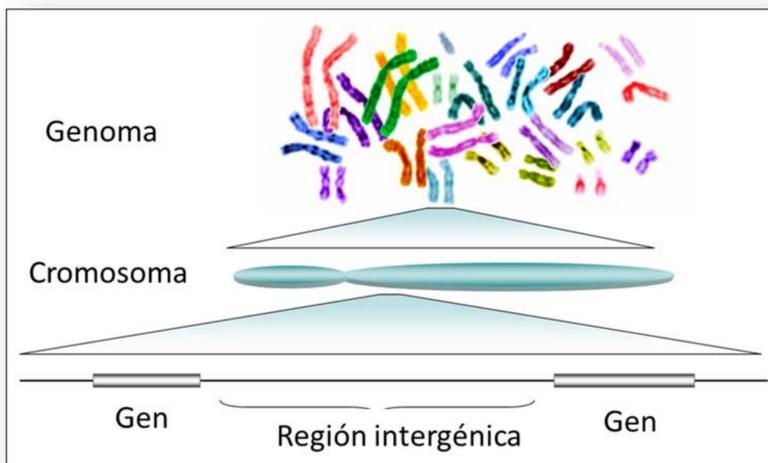
1900-1910. El gen se define como unidad discreta de la herencia, situada en un locus (lugar) concreto de un cromosoma, con capacidad para determinar una característica fenotípica concreta de un organismo

1950-1960. El gen como región del ADN definida por mutaciones que no pueden complementar genéticamente con otras. Gen como portador de un mensaje codificado que da lugar a un producto funcional, sea proteína o ARN

2000-act. El gen como secuencia anotada, marcada como gen en un archivo de texto, el cual contiene una secuencia más larga, almacenada en una base de datos, correspondiente a un genoma o a un cromosoma

Definición de la Human Genome Nomenclature Organization (HUGO).

Segmento de ADN que contribuye al fenotipo/función. En ausencia de una función demostrada, el gen puede ser caracterizado por su secuencia, transcripción u homología.



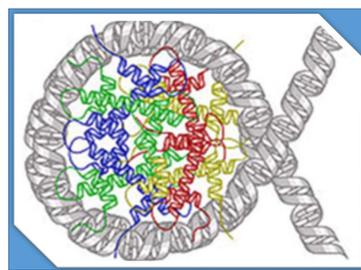
Definición del Sequence Ontology Consortium.

Región localizable de la secuencia genómica, correspondiente a una unidad de herencia, asociada con regiones reguladoras, regiones transcritas y/u otras regiones con secuencias funcionales.

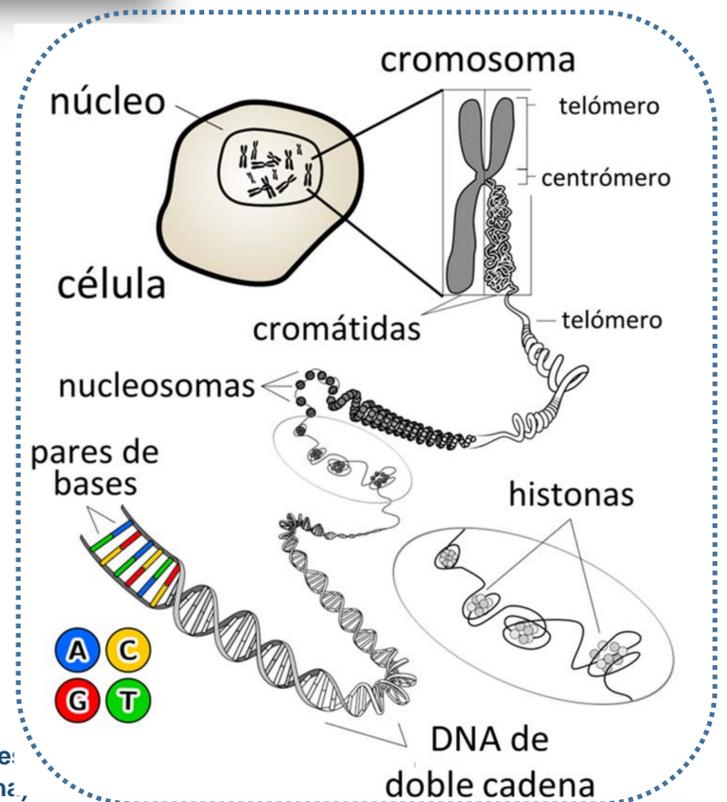
¿Qué es un cromosoma?

La doble hélice de ADN, para su protección y empaquetamiento dentro del núcleo celular, se asocia con proteínas llamadas **histonas** dando lugar a estructuras básicas conocidas como **nucleosomas** que, a su vez, se enrollan sobre si mismas formando una espiral de 30 nanómetros de diámetro que constituye la **fibra de cromatina**, el nivel estructural básico de la cromatina en interfase.

Cuando la célula va a entrar en mitosis, estas fibras de cromatina se asocian a un **esqueleto proteico** lo que posibilita una compactación mucho mayor y la aparición de los **cromosomas metafásicos**.

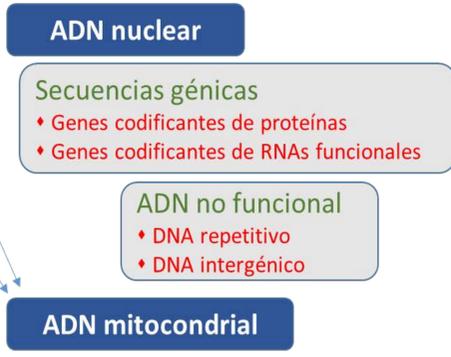
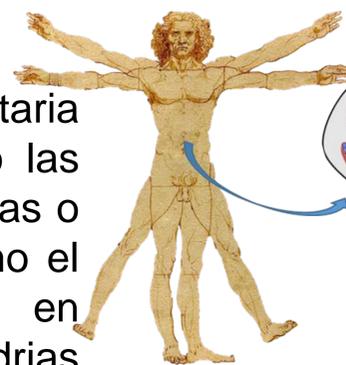


Esquema de nucleosoma (arriba) y niveles de compactación de la cromatina (derecha).



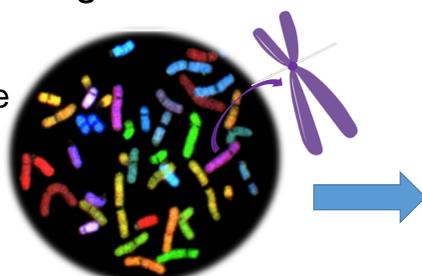
¿Qué es el genoma?

El genoma es el conjunto de información hereditaria codificada en el ADN de un organismo. Incluye tanto las secuencias génicas -aquellas que codifican para proteínas o que especifican ARNs funcionales no codificantes- como el ADN no funcional -ADN repetitivo e intergénico- y, en eucariotas, el ADN presente en orgánulos como mitocondrias y cloroplastos.



Cariotipo

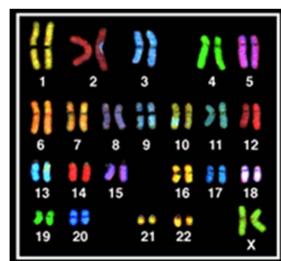
Imagen del conjunto de cromosomas de una célula u organismo.



Cariotipo humano

Idiograma

Representación de los cromosomas por parejas de homólogos ordenados decrecientemente en función del tamaño y con el brazo corto en la parte superior.



Idiograma correspondiente a una mujer (46,XX)

