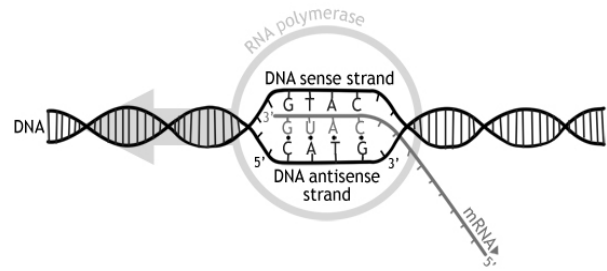
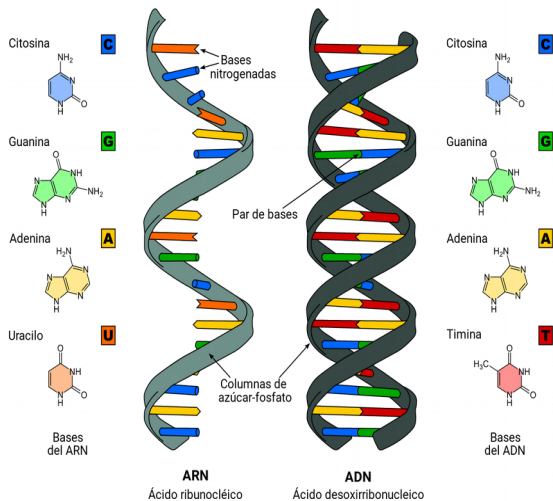


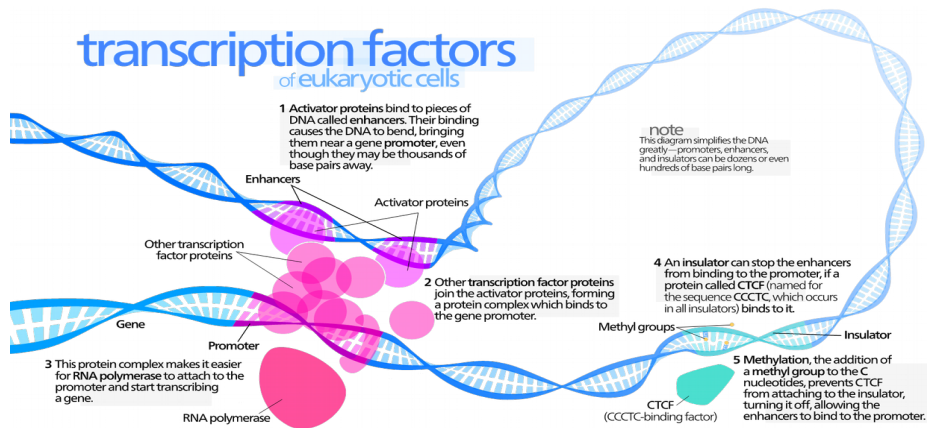
## Algunos conceptos

- **Genoma:** Conjunto de moléculas de ADN que contiene una célula. Incluye tanto las secuencias codificantes (genes) como las no codificantes (regiones reguladoras, pseudogenes, intrones, transposones,...). El ADN es una doble cadena donde las bases nitrogenadas complementarias se unen con enlaces puentes de hidrógeno. Sólo una de las dos hebras contiene la información (se lee para fabricar proteínas), la otra sirve únicamente para estabilizar la estructura.



Cuando un gen se expresa, la hebra de ADN que contiene la información se transcribe a ARN, que a su vez se traduce en una proteína.

- **Cromosoma:** Molécula de ADN condensada, por lo que no puede expresar sus genes.
- **Cromatina:** molécula de ADN desenrollada, lo que permite el acceso a su información.  
**Gen:** Secuencia de ácido nucleico que contiene una unidad de información (permite fabricar una proteína).
- **Cebador, iniciador o primer:** Pequeña secuencia de ácido nucleico que tiene su extremo 3' libre (5' → 3'), actuando como punto de inicio para la unión de nuevos nucleótidos complementarios a la **hebra molde** (3' → 5'), que al incorporarse sintetizan una **hebra complementaria**. Esta estructura interviene en la duplicación del material genético.
- **Promotor:** Región de ADN anterior al inicio de la transcripción del gen, como las cajas "TATA". La ARN polimerasa se une a las secuencias de estos promotores para iniciar el proceso de **transcripción** del gen, es decir, se comienza el proceso de síntesis de proteínas.
- **Potenciador o enhancer:** Corta región de ADN que puede unirse a los **factores de transcripción** para aumentar la expresión de dicho gen. No tiene por qué estar cerca del gen o incluso puede localizarse en otro cromosoma, si bien la estructura plegada de la cromatina puede aproximarlos en condiciones fisiológicas. Los cambios en las secuencias potenciadoras pueden modificar la expresión de los genes y con ello afectar a las características que éstos originan. También puede suceder que existan varias regiones potenciadoras. De esta forma, un gen puede expresarse en distintos tejidos con diferente intensidad, según la variante que tenga el potenciador activado en cada tejido (en el núcleo, dependiendo de cada tejido, la cromatina se desenrolla de una forma diferente, aproximándose distintas zonas considerando las tres dimensiones).



- Las **mutaciones** (variaciones) que ocurren en la información del genoma (regiones codificantes -genes- como no codificantes) pueden ser puntuales en un sólo nucleótido o en regiones más amplias.

## ACTIVIDAD

Simplificando los posibles cambios, estudiaremos la variación de la pigmentación de ojos, piel y cabello **suponiendo** que tenemos **tres potenciadores** (cada uno se activa en un tejido concreto determinando la cantidad de pigmento que se produce) y **un gen con dos tipos de pigmentos** (eumelanina o feomelanina). En realidad, el color es el resultado de la interacción de varios genes, pero vamos a reducir las posibilidades considerando únicamente un gen responsable de la pigmentación. El color del iris, piel y cabellos estará relacionado con la cantidad de melanina (eumelanina o feomelanina) que se produzca en cada tejido. No existen pigmentos azules o verdes en los ojos. Mientras que en la piel el color varía en función de la exposición a rayos U.V., este factor no afecta a la producción de melanina en cabello u ojos.

Imaginamos las siguientes secuencias de **potenciadores** para el gen de la pigmentación, lo que indica su grado de expresión:

- Pigmentación intensa: ...**GATCCA**...
- Pigmentación media: ...**GATA**... Delección
- Pigmentación escasa: ...**AATCCA**... La guanina se opone a citosina. Si esta citosina sufre desaminación, se transforma en uracilo (base del ARN). El uracilo se complementa con adenina, y no con guanina, por lo cual, si no se repara, habrá un cambio de G por A. También puede ocurrir en procesos *post mortem* (artefacto).

Suponiendo que el gen de la pigmentación tiene tres potenciadores, y que sólo uno de ellos está operativo en cada tejido, y que cualquiera de éstos puede contener una de las secuencias anteriores, **indica la cantidad de pigmento producido en dicho tejido**, pudiendo ser distinto el grado de expresión del pigmento de unos a otros tejidos, dependiendo de la variante contenida en el promotor correspondiente.

Así mismo, existen dos tipos de pigmentos: El **gen MC1R** (cromosoma 16) interviene en la síntesis de melanina, responsable de la pigmentación oscura. Si sufre mutaciones puede producir variantes rubias o pelirrojas. **Identifica cuál de los pigmentos se fabrica en cada individuo.**

- Eumelanina: ...**AGG**... (A en posición 919 del gen; el triplete codifica el a.a. **arginina**)
- Feomelanina: ...**GGG**... (el triplete mutado codifica el aminoácido **glicina**). Sólo se manifiesta en homocigosis.

# Secuencias identificadas en ADN craneal

Potenciador piel: ...GATCCA...

Potenciador pelo: ...CTAGGT...

Potenciador iris: ...TTAGGT...

*Pigmento: ...TCC...*

# Secuencias identificadas en ADN humeral

Potenciador piel: ...CTAGGT...

Potenciador pelo: ...GATCCA...

Potenciador iris: ...CTAGGT...

*Pigmento: ...TCC...*

# Secuencias identificadas en ADN falangina dedo anular mano derecha

Potenciador piel: ...TTAGGT...

Potenciador pelo: ...CTAGGT...

Potenciador iris: ...CTAT...

*Pigmento: ...CCC... (en ambos cromosomas)*