

Glosario

ADN (ácido desoxirribonucleico) Molécula portadora de las instrucciones genéticas relativas a la mayor parte de las formas de vida. Tiene una estructura en doble hélice.

-ADN basura- ADN que no codifica proteínas. No obstante, la mayor parte se transcribe en ARN y regula la expresión de los genes.

ADN recombinante Cadena artificial de ADN creada mediante ingeniería genética. Se utiliza con frecuencia para la producción de fármacos a partir de bacterias.

Alelo Variante alternativa de un gen. Generalmente, cada individuo posee dos alelos de cada gen, que pueden variar.

Aminoácidos Moléculas a partir de las cuales se construyen las proteínas. Cualquier forma de vida utiliza sólo 20 aminoácidos diferentes; las instrucciones se localizan en los codones o tripletes del ADN y el ARN.

ARN (ácido ribonucleico) Pariente químico del ADN; generalmente posee una sola cadena y transporta los mensajes genéticos en el interior de las células.

ARN mensajero (ARNm) Molécula adaptadora en la que se transcribe el ADN con capacidad de codificación de proteínas; transporta las instrucciones del ADN para la producción de una proteína.

Asociación genómica completa Técnica para localizar genes con efectos ligeros sobre enfermedades o sobre otros fenotipos.

Autosoma Cromosoma no sexual que siempre está emparejado con otro cromosoma. El ser humano posee 22 pares de autosomas.

Caenorhabditis elegans Especie de gusano nematodo microscópico utilizado con frecuencia en la investigación genética.

Célula germinal Célula adulta precursora de los gametos.

Célula madre Célula indiferenciada susceptible de convertirse en múltiples tipos tisulares. Las más versátiles son las células madre embrionarias, que se pueden transformar en cualquier tipo tisular.

Célula somática Célula adulta especializada que se divide mediante mitosis. Incluye todos los tipos celulares especializados, excepto las células germinales, los gametos y las células madre indiferenciadas.

Centrómero Punto central de un cromosoma en el que se unen sus brazos largos y cortos.

Clon 1. Segmento de ADN reproducido en una bacteria por motivos de estudio o de secuenciación. 2. Organismo creado a través de la replicación del ADN nuclear de un organismo adulto, generalmente mediante la trans-

ferencia del núcleo de una célula somática.

Codón (triplete) Segmento de tres bases de ADN o ARN que codifica la producción de un aminoácido.

Cromatina Complejo de ADN y proteínas histonas del que están constituidos los cromosomas. La cromatina puede modificarse para alterar la expresión genética.

Cromosoma Cadena de ADN que contiene genes y otras formas de información genética. El ser humano posee 46 cromosomas, 22 pares de autosomas y un par de cromosomas sexuales.

Cromosoma sexual Cromosoma que determina el sexo de un organismo, como X e Y en el ser humano. El genotipo XX es femenino y el genotipo XY masculino.

Deriva genética Proceso evolutivo a través del cual los genes se expresan con una frecuencia mayor o menor, con independencia de la selección natural.

Diagnóstico genético preimplantacional (DGPI) Técnica a través de la cual se extrae una célula de un embrión procedente de FIV, con objeto de comprobar la presencia o ausencia de genes o cromosomas específicos. A menudo se utiliza para descartar enfermedades genéticas.

Doble hélice Véase ADN.

Dominante Alelo que se expresa siempre, incluso cuando es diferente del otro alelo, como ocurre en los heterocigotos.

Drosophila melanogaster Especie de la mosca de la fruta utilizada con frecuencia en la investigación genética.

Empalme Proceso de eliminación de los intrones del ARN mensajero, antes de su traducción en una proteína.

Enzima Proteína especializada que cataliza las reacciones químicas en las células.

Enzima de restricción Enzima que segmenta el ADN cuando aparece una secuencia concreta; se utiliza a menudo como una especie de «tijera molecular» en ingeniería genética.

Epigenética Fenómeno a través del cual las modificaciones químicas en el ADN y en la cromatina alteran la expresión genética, sin cambiar el código genético.

Estudios en gemelos Herramienta de uso frecuente en la investigación genética, con comparación de los gemelos idénticos o monocigóticos (que comparten todo su ADN) con los gemelos dicigóticos (que solamente comparten la mitad de su ADN).

Exones Unidades localizadas en el interior de los genes y que contienen la información necesaria para la codificación de las proteínas. Son segmentados por los intrones.

Expresión genética Proceso a través del cual los genes se activan o inactivan en las células.

Fago (bacteriófago) Tipo de virus que infecta las bacterias y que

se utiliza a menudo en la investigación genética.

Farmacogenómica Tecnología que permite la prescripción de medicamentos en función del perfil genético del paciente.

Fecundación *in vitro* (FIV) Procedimiento de reproducción asistida mediante el cual los óvulos son fecundados por espermatozoides en el laboratorio; después, los embriones resultantes se transfieren al útero.

Fenotipo Característica observable de un organismo que puede estar influida por la herencia o por el ambiente.

Gameto Célula de la reproducción que contiene solamente la mitad del complemento habitual de cromosomas. En el ser humano, los gametos son los espermatozoides y los óvulos; cada una de estas células contiene 23 cromosomas no emparejados.

Gen Unidad fundamental de la herencia. Este término se refiere habitualmente a un segmento de ADN que contiene el código necesario para codificar una proteína; sin embargo, esta definición está siendo ampliada para incluir también el ADN portador de otras instrucciones genéticas.

Gen con imprintación Gen marcado que se expresa según su origen materno o paterno.

Gen supresor tumoral Tipo de gen que identifica las posibles mutaciones cancerosas e induce la muerte de las células tumora-

les por apoptosis. Con frecuencia muestra mutaciones en las células que forman los tumores.

Genética comportamental Estudio de los factores genéticos que influyen en rasgos no médicos, como la inteligencia o la personalidad.

Genoma Código genético completo de un organismo.

Genotipo Perfil genético de un individuo. Este término se puede referir a uno o muchos alelos diferentes.

Haplotipo Parte de un cromosoma que tiende a permanecer intacta durante la recombinación. Los bloques de haplotipos son responsables del ligamiento genético.

HapMap Mapa de los haplotipos comunes a cuatro grupos raciales distintos que en la actualidad suele utilizarse con frecuencia como guía para la investigación genética.

Heredabilidad Parámetro que permite determinar la contribución de la herencia a la variabilidad de un fenotipo y que, generalmente, se expresa en decimales o porcentajes.

Heterocigoto Individuo con dos alelos diferentes respecto a un gen o una secuencia de ADN concretos.

Homocigoto Individuo con dos alelos idénticos respecto a un gen o una secuencia de ADN concretos.

Huella genética Segmento repetitivo del ADN que permite identificar, con una fiabilidad razonable, a un individuo. Se utiliza en la ciencia forense.

Interferencia del ARN Proceso a través del cual moléculas de ARN de tamaño pequeño pueden silenciar la producción de proteínas concretas.

Intrones Secuencias de ADN sin capacidad de codificación que separan las regiones de codificación (los exones) de los genes.

Ligamiento genético Fenómeno a través del cual ciertos alelos tienden a heredarse en conjunto debido a que se localizan muy cerca en el interior de un cromosoma.

Meiosis Proceso de división celular a través del cual las células germinales dan lugar a los gametos. Las células que aparecen a consecuencia de la meiosis poseen un conjunto único de cromosomas, en lugar de los dos conjuntos habituales. La recombinación tiene lugar durante la meiosis.

Metilación Proceso a través del cual el ADN experimenta una modificación química que a menudo se asocia al silenciamiento de un gen. Es importante en epigenética y en el proceso de imprintación.

Mitocondrias Estructuras celulares localizadas fuera del núcleo, que producen energía y contienen ADN. Las mitocondrias siempre se heredan de la madre,

y el ADN mitocondrial resulta útil para definir la ascendencia materna.

Mitosis Proceso normal de división celular a través del cual una célula copia su material genético y se divide. Las células hijas resultantes poseen el mismo ADN que la célula original, excepto en la posible aparición de mutaciones aleatorias.

Mutación Proceso a través del cual se altera la secuencia del ADN debido a la sustitución de una base por otra. Puede aparecer de manera aleatoria, debido a errores de copia, o bien deberse a los efectos de la radiación o de diversos productos químicos.

Núcleo Estructura celular que contiene los cromosomas y la mayor parte del ADN de un organismo. Los organismos que poseen núcleo se denominan eucariotas.

Nucleótido (base) Cada «letra» del ADN o del ARN con la que se escribe el código genético. Los nucleótidos del ADN son adenina (A), citosina (C), guanina (G) y timina (T). En el ARN, el uracilo (U) sustituye a la timina.

Oncogén Gen cuya mutación puede inducir la división celular incontrolada y la aparición de cáncer.

Par de bases Una pareja de bases o nucleótidos complementarios (A y T, o C y G).

Pharming Término coloquial que se utiliza con referencia a los animales genéticamente modifi-

cados y creados con el objetivo de que sinteticen productos industriales o médicos.

Plásmido Cadena circular de ADN bacteriano localizada fuera del cromosoma. Se utiliza a menudo en ingeniería genética.

Polimorfismos de nucleótido único (SNP, *single nucleotide polymorphism*) Puntos en los que difiere el código genético de dos individuos de la misma especie, a menudo en sólo una base. Son la forma estándar de la variación genética.

Proteína Compuesto orgánico de gran tamaño constituido por una larga cadena de aminoácidos. Muchas proteínas son enzimas que catalizan las reacciones químicas de las células; otras son elementos estructurales, como el colágeno.

Rasgo mendeliano Característica transmitida por genes dominantes o recesivos simples.

Recesivo Alelo que se expresa únicamente cuando están presentes las dos copias, en los individuos homocigotos.

Recombinación Proceso que tiene lugar durante la meiosis y a través del cual los cromosomas intercambian fragmentos de material genético.

Región reguladora Secuencia de ADN que altera la actividad de otras secuencias de ADN.

Replicación Proceso a través del cual la doble hélice del ADN se abre para copiarse a sí misma.

Restricción Proceso a través del cual el ADN se copia en ARN para elaborar proteínas y regular la expresión de los genes.

Ribosoma Estructura celular constituida por ARN y proteínas que utiliza las instrucciones del ARN mensajero para producir proteínas.

Secuenciación Método para la lectura del código de genes individuales o de genomas de especies completas.

Selección natural Proceso principal de la evolución a través del cual los organismos que adquieren mutaciones beneficiosas tienen un mayor éxito reproductivo.

SRY Región de determinación sexual del gen Y, que establece el sexo masculino.

Telómero Segmento repetitivo de ADN que se localiza en los extremos de los cromosomas y que los protege de las lesiones durante la replicación y la división celular.

Terapia génica Método de tratamiento médico utilizado para corregir genes anómalos que causan enfermedades y que suele conllevar el uso de un virus genéticamente modificado.

Traducción Proceso a través del cual el ARN mensajero puede fabricar proteínas.

Transferencia del núcleo de una célula somática Procedimiento de clonación mediante el cual el

núcleo de una célula somática se transfiere a un óvulo del que previamente se ha extraído el núcleo.

Variación en el número de copias Duplicaciones o deleciones de secuencias del ADN que pueden diferir entre los individuos.