

Glosario 2. TÉRMINOS SOBRE GENÉTICA

ADN

El ADN es el ácido desoxirribonucleico, un componente químico dentro del núcleo de las células, portador de las instrucciones genéticas para la elaboración de los organismos vivos.

ARN

El ARN es el ácido ribonucleico, molécula que dirige las etapas intermedias de la síntesis proteica. Dado que el ADN no puede actuar solo, se vale del ARN para transferir esta información vital durante la síntesis de proteínas (producción de las proteínas que necesita la célula para sus actividades y su desarrollo).

TRASCRIPTIÓN

La transcripción del ADN es el primer proceso de la expresión genética. Durante la transcripción genética, las secuencias de ADN son copiadas a ARN mediante una enzima llamada ARN polimerasa. La transcripción produce ARN mensajero como primer paso de la síntesis de proteínas. La transcripción del ADN también podría llamarse "síntesis del ARN mensajero".

PROTEÍNA

Una molécula compuesta por una o más cadenas de aminoácidos. Las proteínas desempeñan una amplia gama de actividades vitales en la célula.

SNP

Un SNP (pronunciado "esnip") es un polimorfismo de un solo nucleótido (Single Nucleotide Polymorphism). Un SNP es una variación en la secuencia de ADN que afecta a un solo nucleótido, es decir, una sola "letra" del código genético: adenina (A), timina (T), citosina (C) o guanina (G). Una de estas variaciones debe darse al menos en un 1% de la población para ser considerada como un SNP. Los SNP forman hasta el 90% de todas las variaciones genómicas humanas, y aparecen cada 100 a 300 bases en promedio, a lo largo del genoma humano. Dos tercios de los SNP corresponden a la sustitución de una citosina (C) por una timina (T). Estas variaciones en la secuencia del ADN pueden afectar a la respuesta de los individuos a enfermedades, bacterias, virus, productos químicos, fármacos, etc.

GENOTIPO/FENOTIPO

El **genotipo** es el contenido genético (el genoma específico) de un individuo, en forma de ADN. Junto con la variación ambiental que influye sobre el individuo, codifica el fenotipo del individuo. De otro modo, el genotipo puede definirse como el conjunto de genes de un organismo y el **fenotipo** como el conjunto de rasgos de un organismo.

Así, un cambio en un cierto gen (alteración genotípica) provocará normalmente un cambio observable (alteración fenotípica) en un organismo. Los términos genotipo y fenotipo son distintos por diversas razones:

- Para distinguir la fuente del conocimiento de un observador (uno puede conocer el genotipo observando el ADN; uno puede conocer el fenotipo observando la apariencia externa de un organismo).
- El genotipo y el fenotipo no están siempre directamente correlacionados. Algunos genes solo expresan un fenotipo dado bajo ciertas condiciones ambientales. A la inversa, algunos fenotipos pueden ser el resultado de varios genotipos.

El **genotipo** sería pues la identidad genética de un individuo que no se muestra como características externas. El genoma humano está formado por unos 3.000 millones de pares de bases que constituyen los 46 cromosomas; estos pares de bases se agrupan en una cantidad estimada entre 50.000 y 80.000 genes, existiendo, además, una gran cantidad de fragmentos de ADN que no poseen ninguna información: se calcula que sólo el 3 % del ADN celular tiene "sentido", es decir, información para fabricar nuestras proteínas; el 97 % restante es una incógnita.

El **fenotipo** es el conjunto de rasgos o características observables de un organismo. Por ejemplo, el color del cabello, el peso o la presencia o ausencia de una enfermedad. El fenotipo es siempre algo que podemos observar. Se puede observar en la clínica, en el laboratorio o en las interacciones sociales. Un fenotipo no es la constitución genética de un organismo. Es de algún modo la expresión o el resultado de la constitución genética de ese organismo y está determinado por los genes y por el ambiente en que la persona crece y se desarrolla.

GEN

El gen es la unidad física y funcional de la herencia, que se transmite de padres a hijos. Los genes están compuestos por ADN y la mayoría de ellos contiene la información para elaborar una proteína específica.

En términos generales se habla de un conjunto de información que lleva consigo una instrucción en particular que generalmente codifica una proteína. El ADN que conforma los genes almacena la información genética en el núcleo celular.

ALELO

Un alelo es la localización espacial de un gen en un cromosoma. Los seres humanos poseemos dos alelos de cada gen.

CROMATINA

La cromatina es el conjunto de ADN y proteínas que se encuentra en el núcleo de las células.