

1. La materia prima: el ADN, el ARN y las proteínas.

2. Variabilidad en el genoma humano. A modo de glosario I.

3. Genética del cáncer. A modo de glosario II.

Ana M^a Muñoz Mármol

Servicio de Anatomía Patológica, Hospital Universitario Germans Trias i Pujol, Badalona.

“DNA makes RNA, RNA makes protein, and proteins make us”

Francis Crick

Premio Nobel de Fisiología y Medicina, 1962

En 1909, el botánico danés Wilhem Johanssen acuñó el término gen para definir la unidad asociada a un carácter hereditario. Hoy sabemos que los genes son secuencias únicas de ácido desoxiribonucleico (ADN). El repertorio completo de ADN (los genes y las regiones que se encuentran entre ellos) de una especie se denomina genoma, y contiene toda la información biológica necesaria para construir y mantener un ejemplar vivo de la misma.

Los genes actúan como manual de instrucciones para fabricar las moléculas que realizan las reacciones químicas en nuestras células: los ácidos ribonucleicos (ARN) y las proteínas. Las proteínas además proveen a la célula de sus materiales básicos de construcción, formando la arquitectura y los componentes estructurales celulares. Siguiendo este manual de instrucciones, cada tipo celular fabrica combinaciones discretas de proteínas justo en el momento adecuado, y mediante esta especificidad se generará un organismo único.

La primera presentación, *“La materia prima: el ADN, el ARN y las proteínas”* cubre la estructura de estas tres macromoléculas, y los procesos (transcripción y traducción) mediante los cuales la información fluye desde la secuencia de ADN hasta el producto funcional final, la proteína.

En la segunda presentación, *“Variabilidad en el genoma humano. A modo de glosario I”*, veremos que existen pequeñas variaciones en el genoma humano con diferentes efectos (perjudiciales o no) en el individuo portador de las mismas. En esta sección abordaremos entre otros los conceptos de alelo, polimorfismo, mutación, y algunos tipos específicos de variación como los SNPs o los microsatélites.

Por último, en “*Genética del cáncer. A modo de glosario II*”, veremos algunos tipos de genes y mutaciones que contribuyen a la susceptibilidad y el desarrollo del cáncer, así como el proceso epigenético de la metilación, que influencia la expresión de genes relacionados con el proceso neoplásico.

Bibliografía:

- “*Understanding Cancer Series*”. National Cancer Institute.
<http://www.cancer.gov/cancertopics/understandingcancer>. Esta página contiene diversas presentaciones que pueden descargarse sin cargo para fines educativos (siempre que sea sin ánimo de lucro). Muchas diapositivas de las presentaciones provienen de esta fuente. Existe la posibilidad de bajar algunos de los tutoriales en castellano, pero la traducción es bastante mala y es aconsejable consultar directamente la versión inglesa.
- Weinberg RA (2007): “*The biology of cancer*”. Garland Science, Taylor & Francis Group, LLC. NY, USA.
- Strachan T & Read AP (2003): “*Human molecular genetics*”. 3rd edition. Garland Science, Taylor & Francis Group, LLC. NY, USA. Está prevista una nueva edición para enero del 2009. (se puede consultar la 2ª edición en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/bv.fcgi?rid=hmg>)