



# Cómo entender la genética

## Células y ADN

Reimpreso de Información genética de MedlinePlus

Biblioteca Nacional de Medicina de los EE. UU.

Institutos Nacionales de la Salud

Departamento de Salud y Servicios Humanos

# Índice

1	¿Qué es una célula?	1
2	¿Qué es el ADN?	5
3	¿Qué es un gen?	7
4	¿Qué es un cromosoma?	8
5	¿Cuántos cromosomas tienen las personas?	9
6	¿Qué es el ADN no codificante?	10

# Células y ADN

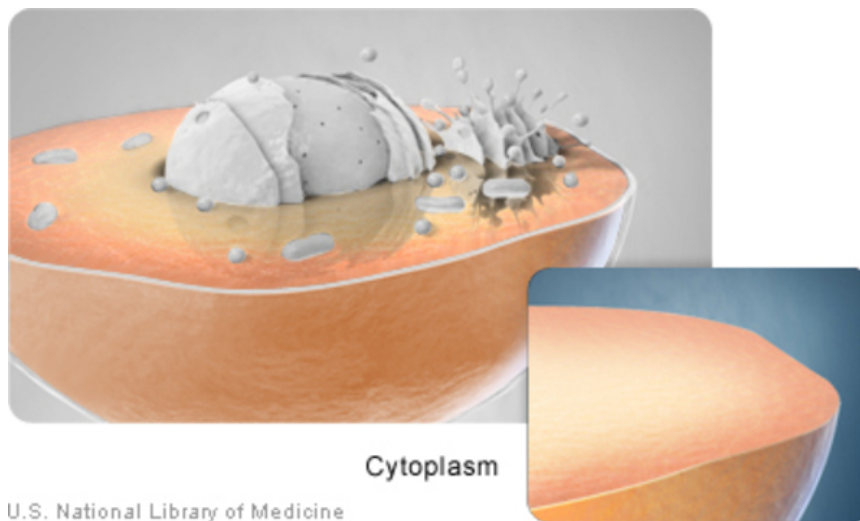
## 1 ¿Qué es una célula?

La célula es el componente básico de todos los seres vivos. El cuerpo humano está compuesto por billones de células. Le brindan estructura al cuerpo, absorben los nutrientes de los alimentos, convierten estos nutrientes en energía y realizan funciones especializadas. Las células también contienen el material hereditario del organismo y pueden hacer copias de sí mismas.

Las células constan de muchas partes, cada una con una función diferente. Algunas de estas partes, llamadas orgánulos, son estructuras especializadas que realizan ciertas tareas dentro de la célula. Las células humanas contienen las siguientes partes principales:

### Citoplasma

Dentro de las células, el citoplasma (Figura 1) está formado por un líquido gelatinoso (llamado citosol) y otras estructuras que rodean el núcleo.



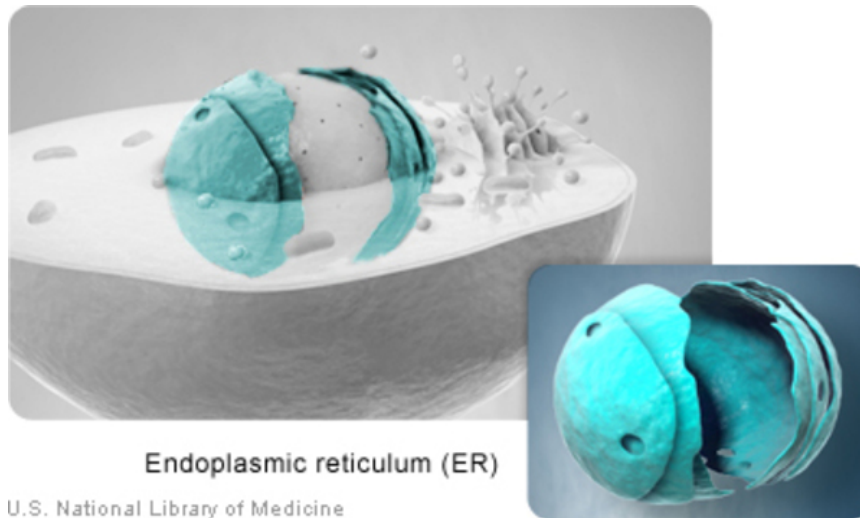
**FIGURA 1:** Citoplasma (Cytoplasm)

### Citoesqueleto

El citoesqueleto es una red de fibras largas que forman el marco estructural de la célula. El citoesqueleto tiene varias funciones críticas, incluyendo determinar la forma celular, participar en la división celular y permitir que las células se muevan. También brinda un sistema similar a una vía que dirige el movimiento de orgánulos y otras sustancias dentro de las células.

### Retículo endoplásmico

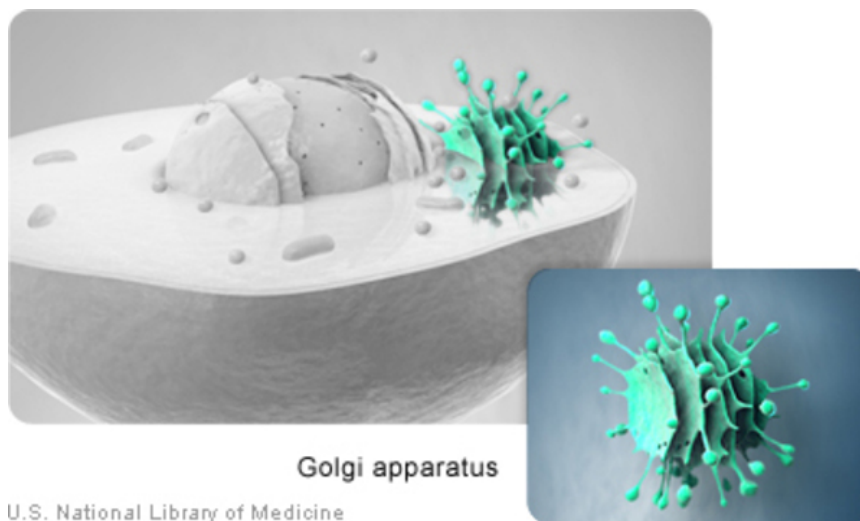
Este orgánulo ayuda a procesar las moléculas creadas por la célula. Además, el retículo endoplásmico (Figura 2) transporta estas moléculas a sus destinos específicos, ya sea dentro o fuera de la célula.



**FIGURA 2:** Retículo endoplásmico (Endoplasmic reticulum ER)

### Aparato de Golgi

El aparato de Golgi (Figura 3) empaqueta las moléculas procesadas por el retículo endoplásmico para ser transportadas fuera de la célula.



**FIGURA 3:** Aparato de Golgi (Golgi apparatus)

### Lisosomas y peroxisomas

Estos orgánulos (Figura 4) son el centro de reciclaje de la célula. Digieren bacterias extrañas que invaden la célula, eliminan las sustancias tóxicas y reciclan sus

componentes celulares gastados.



**FIGURA 4:** Lisosomas y peroxisomas (Lysosomes and peroxisomes)

### Mitocondrias

Las mitocondrias (Figura 5) son orgánulos complejos que convierten la energía de los alimentos para que la célula la pueda usar. Tienen su propio material genético, separado del ADN del núcleo, y pueden hacer copias de sí mismas.



**FIGURA 5:** Mitocondrias (Mitochondria)

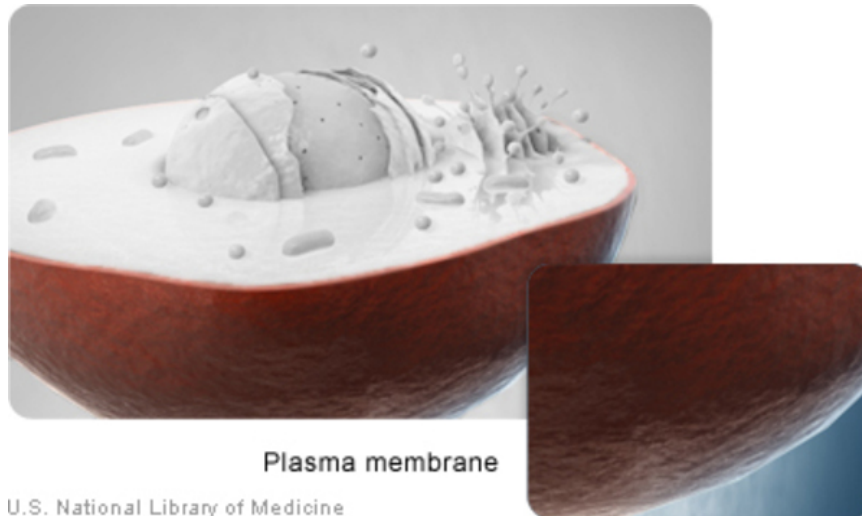
### Núcleo

El núcleo sirve como centro de comando de la célula, enviando instrucciones a la célula para que crezca, madure, se divida o muera. También alberga ADN (ácido desoxirribonucleico), el material hereditario de la célula. El núcleo está rodeado por una

membrana llamada envoltura nuclear, la que protege el ADN y separa el núcleo del resto de la célula.

## Membrana celular

La membrana celular (Figura 6) (o membrana citoplasmática) es el revestimiento exterior de la célula. Separa la célula de su entorno y permite que los materiales entren y salgan de ella.



**FIGURA 6:** Membrana celular (Plasma membrane)

## Ribosomas

Los ribosomas (Figura 7) son orgánulos que procesan las instrucciones genéticas de la célula para crear proteínas. Estos orgánulos pueden flotar libremente en el citoplasma o estar conectados al retículo endoplásmico (ver arriba).

## 2 ¿Qué es el ADN?

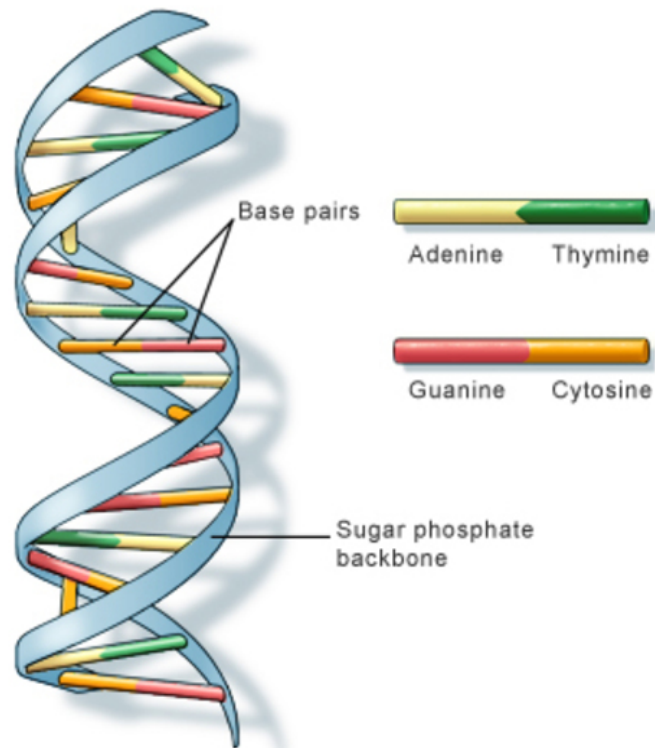
El ADN, o ácido desoxirribonucleico, es el material que contiene la información hereditaria en los humanos y casi todos los demás organismos. Casi todas las células del cuerpo de una persona tienen el mismo ADN. La mayor parte del ADN se encuentra en el núcleo celular (o ADN nuclear), pero también se puede encontrar una pequeña cantidad de ADN en las mitocondrias (ADN mitocondrial o ADNmt). Las mitocondrias (Figura 5) son estructuras dentro de las células que convierten la energía de los alimentos para que las células la puedan utilizar.

La información en el ADN se almacena como un código compuesto por cuatro bases químicas, adenina (A), guanina (G), citosina (C) y timina (T). El ADN humano consta de unos 3 mil millones de bases, y más del 99 por ciento de esas bases son iguales en todas las personas. El orden o secuencia de estas bases determina la información disponible para construir y mantener un organismo, similar a la forma en que las letras del alfabeto aparecen en un cierto orden para formar palabras y oraciones.

Las bases de ADN se emparejan entre sí, adenina (A) con timina (T) y citosina (C) con guanina (G); para formar unidades llamadas pares de bases. Cada base también está unida a una molécula de azúcar y una molécula de fosfato. Juntos (una base, un azúcar y un fosfato) se llaman nucleótidos. Los nucleótidos están dispuestos en dos hebras largas que forman una espiral llamada doble hélice. La estructura de la doble hélice es algo parecido a una escalera, los pares de bases forman los peldaños de la escalera y las moléculas de azúcar y fosfato son sus pasamanos.

Una propiedad importante del ADN es que puede replicarse o hacer copias de sí mismo. Cada hebra de ADN en la doble hélice puede servir como patrón para duplicar la secuencia de bases. Esto es fundamental cuando las células se dividen, porque cada nueva célula necesita tener una copia exacta del ADN presente en la célula antigua.

El ADN es una doble hélice formada por pares de bases unidos a un esqueleto de azúcar-fosfato. (Figura 8)



U.S. National Library of Medicine

**FIGURA 8:** El ADN está formado por pares de bases y una columna vertebral de fosfato de azúcar. Par de bases (Base pairs); Adenina (Adenine); Timina (Thymine); Guanina (Guanine); Citosina (Cytosine); Esqueleto de fosfato de azúcar (Sugar phosphate backbone)



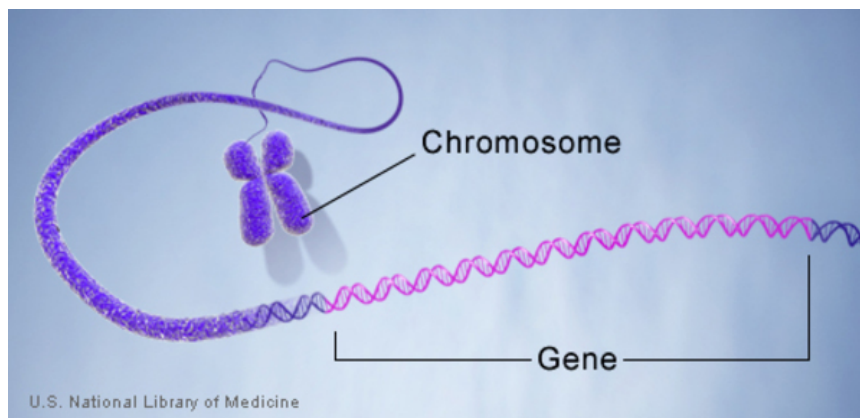
### 3 ¿Qué es un gen?

Un gen es la unidad física y funcional básica de la herencia. Los genes están formados por ADN. Algunos genes actúan como instrucciones para producir moléculas llamadas proteínas. Sin embargo, muchos genes no codifican proteínas. En los seres humanos, los genes varían en tamaño desde unos pocos cientos de bases de ADN hasta más de 2 millones de bases. El Proyecto del Genoma Humano, una iniciativa de investigación internacional que determinó la secuencia del genoma humano e identificó los genes que contiene; estimó que los humanos tienen entre 20,000 y 25,000 genes.

Cada persona tiene dos copias de cada gen, una heredada de cada padre. La mayoría de los genes son iguales en todas las personas, pero una pequeña cantidad de genes (menos del 1 por ciento del total) son levemente diferentes entre las personas. Un alelo es una forma del mismo gen con pequeñas diferencias en su secuencia de bases de ADN. Estas pequeñas diferencias contribuyen a las características físicas únicas de cada persona.

Los científicos hacen un seguimiento de los genes dándoles nombres únicos. Debido a que los nombres de los genes pueden ser largos, también se les asignan símbolos, que son combinaciones cortas de letras (y a veces números) que representan una versión abreviada del nombre de un gen. Por ejemplo, un gen en el cromosoma 7 que se ha relacionado con la fibrosis quística se conoce como regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística, y su símbolo es *CFTR*.

Los genes están formados por ADN. Cada cromosoma contiene muchos genes. (Figura 9)



**FIGURA 9:** Un gen está marcado a lo largo de un cromosoma. Cromosoma (Chromosome); Gen (Gene)

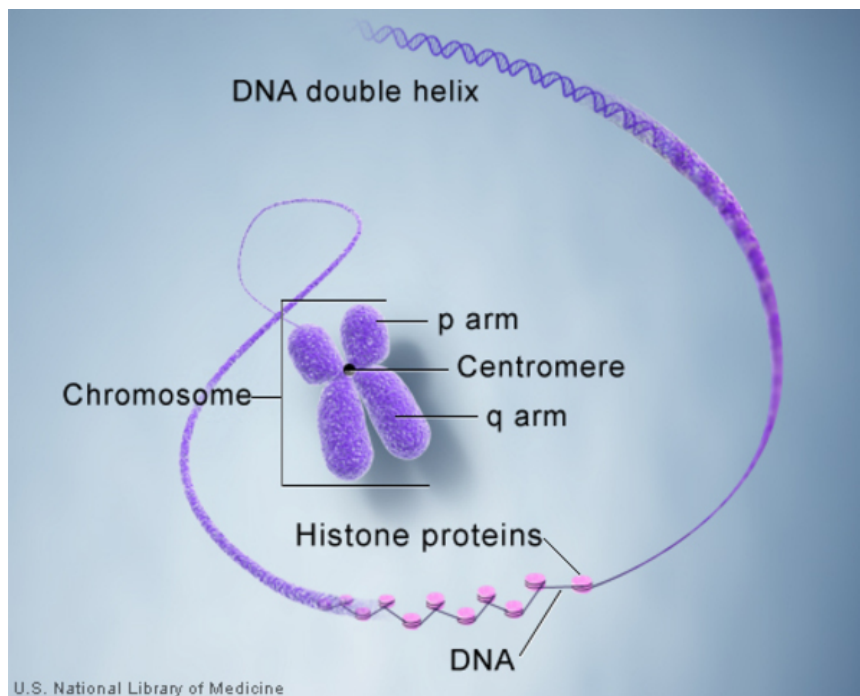
## 4 ¿Qué es un cromosoma?

En el núcleo de cada célula, la molécula de ADN está empaquetada en estructuras en forma de hebra llamadas cromosomas. Cada cromosoma está formado por ADN enrollado muchas veces fuertemente alrededor de proteínas llamadas histonas, las que sostienen su estructura.

Cuando la célula no se está dividiendo, los cromosomas no son visibles en el núcleo de la célula, ni siquiera bajo un microscopio. Sin embargo, durante la división celular el ADN que forma los cromosomas se vuelve más compacto, lo que lo hace visible bajo un microscopio. La mayor parte de lo que saben los investigadores sobre los cromosomas se conoció observándolos durante la división celular.

Cada cromosoma tiene un punto estrecho llamado centrómero, que divide el cromosoma en dos secciones o “brazos”. El brazo corto del cromosoma se llama “brazo P”. El brazo largo del cromosoma se conoce como “brazo Q”. La ubicación del centrómero en cada cromosoma le entrega su forma característica y puede usarse para ayudar a describir la ubicación de genes específicos.

Las proteínas de ADN e histonas están empaquetadas en estructuras llamadas cromosomas. (Figura 10)

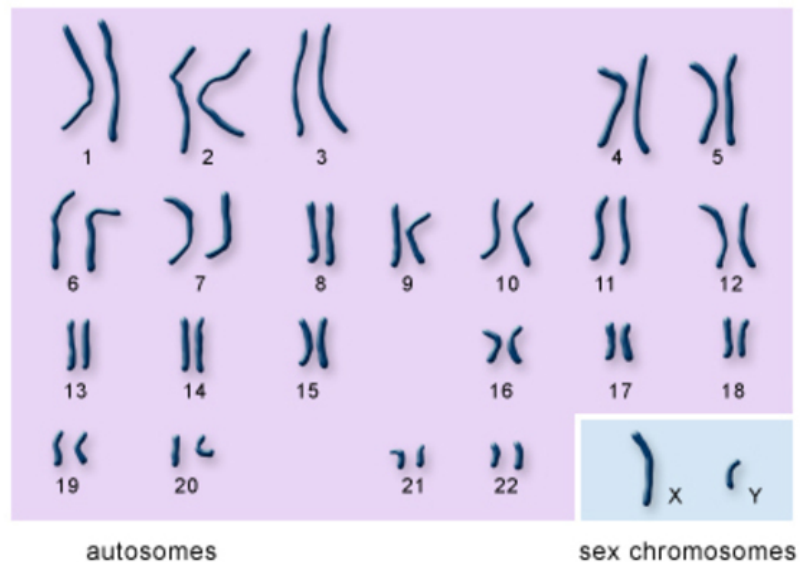


**FIGURA 10:** Los cromosomas tienen un brazo p, un brazo q y un centrómero. Están formados por ADN envuelto alrededor de histonas, un tipo de proteína. ADN de doble hélice (DNA double helix); Cromosoma (Chromosome); Brazo P (P arm); Brazo Q (Q arm); Centrómero (Centromere); Proteínas histonas (Histone proteins); ADN (DNA)

## 5 ¿Cuántos cromosomas tienen las personas?

En los seres humanos, normalmente cada célula contiene 23 pares de cromosomas, para un total de 46. Veintidós de estos pares, llamados autosomas, tienen el mismo aspecto tanto en hombres como en mujeres. El par 23, o los cromosomas sexuales, son diferentes entre hombres y mujeres. Las mujeres tienen dos copias del cromosoma X, mientras que los hombres tienen un cromosoma X y uno Y.

Los 22 autosomas están numerados por tamaño. Los otros dos cromosomas, X e Y, son cromosomas sexuales. Esta imagen de los cromosomas humanos alineados en pares se llama cariotipo. (Figura 11)



U.S. National Library of Medicine

**FIGURA 11:** Un cariotipo masculino normal con 22 autosomas, un cromosoma X y un cromosoma Y. Autosomas (Autosomes); Cromosomas sexuales (Sex chromosomes)

## 6 ¿Qué es el ADN no codificante?

Solo alrededor del 1 por ciento del ADN está formado por genes que codifican proteínas, el otro 99 por ciento no codifica. El ADN no codificante no entrega instrucciones para producir proteínas. En el pasado, los científicos pensaban que el ADN no codificante era “basura” y no tenía un propósito conocido. Sin embargo, cada vez está más claro que al menos una parte sirve a la función integral de las células, particularmente el control de la actividad genética. Por ejemplo, el ADN no codificante contiene secuencias que actúan como elementos reguladores, los que determinan cuándo y dónde se activan y desactivan los genes. Estos elementos establecen sitios para que proteínas especializadas (llamadas factores de transcripción) se unan (se junten) y activen o repriman el proceso por el cual la información de los genes se convierte en proteínas (o transcripción). El ADN no codificante contiene muchos tipos de elementos reguladores:

- Los promotores proveen sitios de unión para la maquinaria proteica que lleva a cabo el proceso de transcripción. En general, los promotores se ubican justo antes del gen en la cadena de ADN
- Los potenciadores entregan sitios de unión para proteínas que ayudan a activar la transcripción. Los potenciadores se pueden ubicar en la cadena de ADN antes o después del gen que controlan, a veces muy lejos
- Los silenciadores proporcionan sitios de unión para proteínas que reprimen la transcripción. Al igual que los potenciadores, los silenciadores se pueden encontrar antes o después del gen que controlan y pueden estar a cierta distancia en la cadena de ADN
- Los aisladores proveen sitios de unión para proteínas que controlan la transcripción de varias formas. Algunos evitan que los potenciadores ayuden en la transcripción (aislantes bloqueadores de potenciadores). Otros previenen cambios estructurales en el ADN que reprimen la actividad genética (aislantes de barrera). Algunos aislantes pueden funcionar tanto como bloqueadores de potenciadores y como barrera.

Otras regiones de ADN no codificante entregan instrucciones para la formación de ciertos tipos de moléculas de ARN. El ARN es un primo químico del ADN. Ejemplos de moléculas de ARN especializadas producidas a partir de ADN no codificante incluyen ARN de transferencia (ARNt) y ARN ribosómico o ribosomal (ARNr), que ayudan a ensamblar los bloques de construcción de proteínas (aminoácidos) en una cadena que forma una proteína; microARN (miARN), que son longitudes cortas de ARN que bloquean el proceso de producción de proteínas; y ARN largos no codificantes (ARNlnc), que son longitudes más largas de ARN que tienen diversas funciones en la regulación de la actividad génica.

Algunos elementos estructurales de los cromosomas también forman parte del ADN no codificante. Por ejemplo, las secuencias repetidas de ADN no codificantes en los extremos de los cromosomas forman telómeros. Los telómeros protegen los extremos de los cromosomas para que no se degraden durante la copia de material genético. Las secuencias repetitivas de ADN no codificantes también forman ADN satélite, que es

parte de otros elementos estructurales. El ADN satélite es la base del centrómero, que es el punto estrecho en forma de X del par de cromosomas. El ADN satélite también forma heterocromatina, un ADN densamente empaquetado que es importante para controlar la actividad genética y mantener la estructura de los cromosomas.

Algunas regiones de ADN no codificantes, llamadas intrones, se encuentran dentro de los genes que codifican proteínas, pero se eliminan antes de que se produzca una proteína. Los elementos reguladores, como los potenciadores, se pueden ubicar en un intrón. Otras regiones no codificantes se encuentran entre genes y se conocen como regiones intergénicas.

La identidad de los elementos reguladores y otras regiones funcionales en el ADN no codificante no se conocen completamente. Los investigadores están trabajando para comprender la ubicación y la función de estos componentes genéticos.

### **Artículos de revistas científicas para lectura adicional (en inglés)**

Maston GA, Evans SK, Green MR. Transcriptional regulatory elements in the human genome. *Annu Rev Genomics Hum Genet.* 2006;7:29-59. Review. PubMed: 16719718.

ENCODE Project Consortium. An integrated encyclopedia of DNA elements in the human genome. *Nature.* 2012 Sep 6;489(7414):57-74. doi: 10.1038/nature11247. PubMed: 22955616; Free full text available from PubMed Central: PMC3439153.

Plank JL, Dean A. Enhancer function: mechanistic and genome-wide insights come together. *Mol Cell.* 2014 Jul 3;55(1):5-14. doi: 10.1016/j.molcel.2014.06.015. Review. PubMed: 24996062.