



Cuaderno N° 55. El Proyecto Genoma Humano

"Si se elige al azar cualquier "párrafo" del genoma del chimpancé y se coteja con el "párrafo" comparable del genoma humano, se hallará que muy pocas "letras" son diferentes: en promedio, menos de dos de cada cien. Nosotros somos chimpancés con una aproximación del 98% y ellos son seres humanos con un intervalo de confianza del 98%. Si esto no hace mella en vuestro amor propio, considerad que los chimpancés son sólo gorilas en un 97%, y los humanos somos también un 97% gorilas. Dicho de otro modo, somos más parecidos a los chimpancés que los gorilas. ¿Cómo puede ser esto? Las diferencias entre un chimpancé y yo son inmensas. Él es más peludo, su cabeza y su cuerpo tienen una forma diferente, sus miembros son distintos y produce sonidos diferentes. No hay nada en los chimpancés que se parezca a mí en un 98%. ¿Ah sí? ¿Comparado con qué?..... Desde el punto de vista de una ameba, los chimpancés y los humanos son iguales en un 98%. No hay un hueso en el chimpancé que yo no comparta. No se conoce una sustancia química en el cerebro de un chimpancé que no pueda encontrarse en el cerebro humano. No se conoce parte alguna del sistema inmune, del sistema digestivo, de sistema vascular, del sistema linfático o del sistema nervioso que nosotros tengamos y los chimpancés no o viceversa".

Fragmento extraído del libro **"Genoma: la autobiografía de una especie en 23 capítulos"**, de Matt Ridley, Ed. Taurus

¿Qué es un genoma?

Un genoma es la totalidad del ADN de un organismo vivo. Es decir, el conjunto completo de instrucciones genéticas para la construcción, funcionamiento y mantenimiento de dicho organismo. Cada especie tiene un genoma particular que comparte con los otros integrantes de ese grupo. Sin embargo, a pesar de sus similitudes, cada integrante de la especie tiene particularidades que lo convierten en un ser único y diferente del resto. De esta forma, algunas personas son bajas y otras altas; su grupo sanguíneo puede variar al igual que la forma de su nariz, o el color de su piel. Estas semejanzas y diferencias físicas (que se pueden observar o medir mediante técnicas particulares) constituyen el *fenotipo* de un individuo, y provienen de semejanzas y diferencias en las instrucciones genéticas contenidas en el ADN o *genotipo*.

Si se considera, por ejemplo, dos seres humanos cualesquiera, el 99.9 % del ADN es idéntico en ambos. Sin embargo, el conjunto completo de instrucciones genéticas es tan

"El Cuaderno de PorquéBiotecnología" es una herramienta didáctica creada y desarrollada por el equipo pedagógico del Programa Educativo PorquéBiotecnología. Su reproducción está autorizada bajo la condición de que se aclare la autoría y propiedad de este recurso pedagógico por parte del Programa Educativo PorquéBiotecnología.



grande que la variación del 0,1% determina millones de posibles diferencias entre ellos. Esta pequeña fracción

de ADN en la que ocurren las variaciones da lugar a la enorme diversidad que hace que cada uno de los seres humanos sea único. Esto es lo que posibilita, por ejemplo, identificar personas a partir del ADN y establecer relaciones de parentesco, o determinar cuál de los sospechosos de un crimen es el responsable. La variación en el ADN determinaría también diferencias en la probabilidad de contraer ciertas enfermedades. Por esto, conocer la diversidad de ADN entre

las personas ayudaría a entender mejor las enfermedades, mejorar su diagnóstico y detección temprana y promover adelantos en la medicina a través del diseño racional de drogas y tratamientos.

Además, los seres humanos se diferencian genéticamente de las moscas y de los gusanos. Pero... ¿cuán diferentes son unos de otros? ¿Y cuáles son esas diferencias? Estas y otras preguntas son las que los diversos proyectos genoma, que se encuentran actualmente en curso, tratan de responder.

Los Proyectos Genoma

A partir del descubrimiento del ADN como la molécula universal de la herencia y la base genética de la vida, la biología empezó a buscar respuestas a numerosos fenómenos vitales en el nivel del ADN. De esta forma, se emprendieron los Proyectos Genoma que son una serie de iniciativas para conocer los genomas no sólo de humanos, sino de una serie de organismos modelo. En la actualidad están en marcha unos 30 Proyectos Genoma de diferentes tipos de organismos.

Pero los Proyectos Genoma no son más que un punto de arranque para nuevos descubrimientos. Con los datos de secuencias se podrá determinar la función de numerosos genes, y dar respuestas a cuestiones de expresión de genes, de regulación genética, de interacción de las células con sus entornos, etc. La secuenciación de genomas de plantas y animales domésticos podría conducir a nuevos avances en la mejora agronómica y ganadera. También permitiría numerosas aplicaciones médicas, y nuevos enfoques dentro de la biotecnología y la biología industrial.

Asimismo, se espera que la comparación de genomas completos de diferentes tipos de seres vivos suministre claves para comprender más de 3000 millones de años de evolución.

"El Cuaderno de PorquéBiotecnología" es una herramienta didáctica creada y desarrollada por el equipo pedagógico del Programa Educativo PorquéBiotecnología. Su reproducción está autorizada bajo la condición de que se aclare la autoría y propiedad de este recurso pedagógico por parte del Programa Educativo PorquéBiotecnología.



La bioinformática permite comparar genes y genomas completos, lo que junto con otros datos biológicos y paleontológicos, está dando nuevas claves de la evolución de la vida.

El Proyecto Genoma Humano (PGH)

Si bien antes de los años 80 ya se había realizado la secuenciación de genes sueltos de muchos organismos, así como de genomas de algunos virus y plásmidos, el comienzo oficial del PGH corresponde a 1990. El Proyecto Genoma Humano (PGH) es el primer gran esfuerzo coordinado entre diferentes países en la historia de la Biología. Fue coordinado por el Instituto Nacional de

Salud y el Departamento de Energía de los EEUU y realizado por laboratorios de Estados Unidos, Gran Bretaña, y varios centros de investigación de Japón, Francia, Alemania y China. Casi al mismo tiempo una compañía privada –CELERA– decidió realizar el estudio en forma independiente del consorcio oficial.

El advenimiento y progreso acelerado de la metodología del ADN recombinante y sus técnicas asociadas (vectores de clonación, enzimas de restricción, transformación artificial de células procariontas y eucariotas, bibliotecas de genes, sondas moleculares, secuenciación, genética inversa, PCR, etc.) hicieron viable la ejecución del proyecto genoma humano.

Objetivos del PGH

- ∅ Identificar los aproximadamente 30,000 genes presentes en el ADN humano.
- ∅ Determinar la secuencia de los 3 billones de pares de bases químicas que conforman el ADN humano.
- ∅ Almacenar información en bases de datos.
- ∅ Desarrollar herramientas para el procesamiento de análisis de los datos (software, hardware, automatización, etc).
- ∅ Determinar las implicancias éticas, legales, y sociales (ELSI) que pudieran surgir de los resultados del proyecto.

Secuenciación y mapeo del genoma humano

1. Secuenciación. Mediante la secuenciación del ADN se establece el orden preciso en que se ordenan los cuatro tipo de bases (A, T, C y G) que componen la cadena de ADN. El

"El Cuaderno de PorquéBiotecnología" es una herramienta didáctica creada y desarrollada por el equipo pedagógico del Programa Educativo PorquéBiotecnología. Su reproducción está autorizada bajo la condición de que se aclare la autoría y propiedad de este recurso pedagógico por parte del Programa Educativo PorquéBiotecnología.



orden en que estas bases se disponen determina la información codificada en el material genético. Esto se hace comúnmente mediante la separación del ADN en fragmentos que se detectan debido a la presencia de un marcador radioactivo o fluorescente. A partir del patrón de los fragmentos de ADN resultantes se puede deducir la secuencia subyacente del ADN.

2. Mapeo. El mapeo es la actividad central del Proyecto del Genoma Humano. Consiste en deducir las representaciones esquemáticas del ADN, similar a la construcción de mapas geográficos. Se pueden construir varios tipos de mapas de ADN y las características claves que los distinguen son los diferentes enfoques en que se basan. Los tres tipos principales de mapas de ADN son los mapas físicos, los mapas genéticos y los mapas citogenéticos.
3. Marcador genético. Es un segmento de ADN con una ubicación física identificable en un cromosoma y cuya herencia se puede rastrear en una familia. Un marcador puede ser un gen o puede ser un fragmento de ADN sin función conocida. Se usa en el mapeo genético como primer paso para encontrar la posición e identidad de un gen.
4. Polimorfismo. Es un sitio a lo largo de la secuencia del ADN donde distintas personas pueden tener secuencias diferentes. Puede tratarse de la sustitución de una base, o la repetición de una secuencia. Los cambios poco frecuentes en general no se llaman polimorfismos. Tienen que presentarse en una frecuencia de al menos uno por ciento para considerarse polimorfismo.
5. El mapa genético. Describe las posiciones de los marcadores genéticos que reflejan las secuencias de ADN que difieren entre los distintos individuos. Van desde diferencias en la secuencia que produce fenotipos identificables hasta diferencias que no tienen un efecto notorio en un individuo. Este tipo de mapas son importantes en estudios genéticos para buscar genes asociados con una enfermedad o detectar variaciones entre individuos.
6. El mapa físico. Describe las posiciones de los puntos sobresalientes en una cadena de ADN. Pueden ser genes o marcadores genéticos o secuencias anónimas.
7. Localización de genes que predisponen o generan ciertas enfermedades. El Proyecto Genoma Humano tiene como objetivo facilitar la técnica del *clonaje posicional*. Tomando el ADN de miembros afectados por una enfermedad y de familiares sanos se examinan marcadores genéticos distribuidos en todos los cromosomas, hasta encontrar uno que se detecte particularmente en los individuos que estén afectados. Luego, se analiza este

"El Cuaderno de PorquéBiotecnología" es una herramienta didáctica creada y desarrollada por el equipo pedagógico del Programa Educativo PorquéBiotecnología. Su reproducción está autorizada bajo la condición de que se aclare la autoría y propiedad de este recurso pedagógico por parte del Programa Educativo PorquéBiotecnología.



- intervalo en el genoma y se escogen genes que representen candidatos potenciales para la enfermedad y se investiga a nivel de la secuencia si existen mutaciones.
8. BACs. Grandes fragmentos de ADN clonados en bacterias. Ofrecen ventajas importantes ya que son manipulables para ciertos tipos de estudios en el laboratorio. Se usan a gran escala para construir mapas físicos de los cromosomas humanos, con el fin de establecer la secuencia completa del genoma humano.
9. YACs. Grandes fragmentos de ADN que se propagan como cromosomas en la levadura. Han resultado particularmente útiles en la fase temprana del Proyecto Genoma Humano, donde se han usado para construir mapas físicos completos de todos los cromosomas humanos.

Algunos resultados del PGH

- § El Proyecto Genoma Humano se completó en 2003.
- § El genoma humano consta aproximadamente de 3.000 millones de pares de bases químicas (unidades que constituyen al ADN).
- § Se detectaron alrededor de 30.000 genes, cuyas secuencias ya han sido descriptas.
- § Los genes tienen en promedio 3.000 pares de bases.
- § Se han determinado 100.000 *polimorfismos* o variaciones normales. Esto significa que todas las personas, a pesar de sus diferencias, tienen un 99,9 por ciento de similitud en su genoma.
- § Un ser humano comparte con el chimpancé el 98% del genoma.
- § Se conoce la función de sólo el 50% de los genes.
- § Sólo el 2% del genoma lleva información para proteínas.

PGH y otros Proyectos Genoma

El PGH incluía también la secuenciación de genomas de organismos modelo de diferentes reinos que facilitarían la comprensión de la funcionalidad del genoma humano. Desde 1990, además del genoma humano, se han descifrado los genomas completos de *Saccharomyces cerevisiae* (levadura), *Escherichia coli* (bacteria), de *C. elegans* (nematodo), de *Drosophila melanogaster* (*mosaca de la fruta*), y de varias plantas (*Arabidopsis thaliana*, arroz, etc.). Los resultados del PGH y de otros Proyectos Genoma se resumen en la siguiente tabla:

"El Cuaderno de PorquéBiotecnología" es una herramienta didáctica creada y desarrollada por el equipo pedagógico del Programa Educativo PorquéBiotecnología. Su reproducción está autorizada bajo la condición de que se aclare la autoría y propiedad de este recurso pedagógico por parte del Programa Educativo PorquéBiotecnología.



Organismo	Tamaño (pb)	N° genes
<i>Homo sapiens</i>	3.000 millones	30.000
<i>Mus musculus</i>	2.600 millones	30.000
<i>Arabidopsis thaliana</i>	100 millones	25.000
<i>Caenorhabditis elegans</i>	97 millones	19.000
<i>Drosophila melanogaster</i>	140 millones	13.000
<i>Saccharomyces cerevisiae</i>	12 millones	6.000
<i>Escherichia coli</i>	4.6 millones	3.200
Virus HIV	9.7 mil	9

Después del proyecto genoma...

A partir de los resultados del Proyecto Genoma Humano empieza otra etapa importante que consiste en dar sentido biológico, tanto funcional como evolutivo, al cúmulo de información que se obtuvo. Esto da origen a la *genómica funcional*, una nueva disciplina que estudia los genomas como sistemas (sus regulaciones, relaciones, cambios, etc.), y a la *proteómica*, que involucra el conocimiento de todas las proteínas de un organismo.

Por lo tanto, a partir del PGH es posible averiguar:

- § La función de los genes
- § La asociación entre genes y enfermedades
- § La función de las regiones no codificantes
- § La información básica para la vida
- § El origen de las especies

"El Cuaderno de PorquéBiotecnología" es una herramienta didáctica creada y desarrollada por el equipo pedagógico del Programa Educativo PorquéBiotecnología. Su reproducción está autorizada bajo la condición de que se aclare la autoría y propiedad de este recurso pedagógico por parte del Programa Educativo PorquéBiotecnología.



§ El origen de poblaciones humanas

Estos conocimientos se irán integrando en diversos Atlas del ser humano y de otros seres vivos, en los que se podrán interrelacionar de modo funcionalmente significativo diversos niveles de comprensión de la materia viva (génico, genómico, regulación, biología celular, fisiología, evolución, etc), dando origen a la denominada *Era Postgenómica*.

Aplicaciones actuales y futuras del PGH

El PGH facilita el conocimiento de los procesos biológicos desde la escala molecular hasta la evolutiva de los seres humanos. Además, permitirá avanzar en el conocimiento del origen de muchas enfermedades, y ofrecerá nuevas perspectivas en el diagnóstico, pronóstico y tratamiento.

Cuando el PGH comenzó en 1990 los científicos habían descubierto menos de 100 genes involucrados en enfermedades de origen genético, en la actualidad ya se dispone de información de más de 14.000 genes de este tipo. Gracias a los avances de la genética ya existen pruebas diagnósticas para diferentes enfermedades de origen genético cuyas cualidades de exactitud, confiabilidad y rapidez las hacen útiles en clínica. Por ejemplo la prueba de ADN es útil para la prueba del *síndrome de X frágil*, la principal causa de retraso mental hereditario, en la detección de hemofilias causadas por pérdidas de segmentos grandes –o *deleciones*– del gen respectivo, y en la *enfermedad de Huntington*.

En resumen, los resultados del PGH permitirían:

- § Mejorar el diagnóstico de enfermedades.
- § Detectar temprano la predisposición a las enfermedades.
- § Diseñar racionalmente drogas y tratamientos.
- § Identificar personas, resolver crímenes, medicina forense.

ACTIVIDADES

OBJETIVOS:

- Rever los conceptos introducidos en la sección teórica.
- Comprender la unidad y la diversidad de la vida a partir del conocimiento del ADN.

"El Cuaderno de PorquéBiotecnología" es una herramienta didáctica creada y desarrollada por el equipo pedagógico del Programa Educativo PorquéBiotecnología. Su reproducción está autorizada bajo la condición de que se aclare la autoría y propiedad de este recurso pedagógico por parte del Programa Educativo PorquéBiotecnología.



- Relacionar los conocimientos acerca de los genomas con las alternativas que ofrece la biotecnología.
- Comprender las posibilidades que ofrece el conocimiento del genoma humano para futuros desarrollos de la medicina.

DESTINATARIOS:

Este cuaderno está destinado fundamentalmente a alumnos de EGB 3 y de nivel Polimodal. En el nivel EGB, es posible relacionar el tema del genoma con conceptos vinculados a la herencia de

caracteres de padres a hijos, a las similitudes y diferencias entre seres humanos, y al material genético. Con alumnos de Polimodal es posible profundizar en conceptos tales como genotipo, fenotipo, estructura y función de los genes, síntesis de proteínas, determinación de caracteres, y la herencia. Asimismo, tanto en EGB como en Polimodal, es posible relacionar los conceptos de diversidad genética y variantes fenotípicas con las posibilidades que ofrece la biotecnología en el ámbito de la salud, el mejoramiento de cultivos, y otros procesos de producción.

CONSIDERACIONES METODOLÓGICAS

El tema que aborda este Cuaderno, referido a los Proyectos Genoma, y el PGH en particular, se relaciona con los temas de biotecnología abordados en cuadernos anteriores. El papel que desempeña el ADN en la determinación de los caracteres, así como el conocimiento de su

estructura y función, constituye la base a partir de la cual fue posible el desarrollo de las técnicas de la ingeniería genética, y su aplicación en diferentes actividades humanas.

- Un aspecto importante a trabajar con los alumnos en este tema, se refiere al código genético universal. Este concepto, que remite al origen de la vida y a la evolución de los seres vivos a partir de un ancestro común, permite comprender la transgénesis. La posibilidad de transferir un gen de un organismo a otro, incluso entre especies diferentes, el hecho de que se obtenga el producto deseado y con la función esperada, se debe al hecho de que todos los seres vivos, procariotas y eucariotas, comparten una estructura similar de ADN y un proceso de expresión genética compatible.

"El Cuaderno de PorquéBiotecnología" es una herramienta didáctica creada y desarrollada por el equipo pedagógico del Programa Educativo PorquéBiotecnología. Su reproducción está autorizada bajo la condición de que se aclare la autoría y propiedad de este recurso pedagógico por parte del Programa Educativo PorquéBiotecnología.



- Relacionado con el tema anterior, es interesante abordar con los alumnos aspectos vinculados con la unidad y la diversidad en los seres vivos. Cuáles son los rasgos que comparten diferentes seres vivos y que permiten agruparlos en un reino, género o especie, y cuáles son las diferencias que permiten diferenciarlos, incluso dentro de la misma especie. Este concepto puede ser trabajado con alumnos de EGB y de Polimodal a partir del análisis de caracteres particulares que hacen a la uniformidad de la especie humana, y de diferencias que hacen a la diversidad dentro de la especie. Es particularmente interesante destacar la similitud del 99,9% entre el ADN de los seres humanos y la similitud del 98% con el genoma del chimpancé, para dimensionar la importancia de los conceptos de *unidad* y *diversidad*.
- Es posible introducir el concepto de “huellas genéticas” para reforzar la idea de los caracteres únicos que identifican a cada individuo, en analogía con el concepto de “huellas digitales”.

- Con alumnos de Polimodal, este tema se puede relacionar con conceptos de genética, herencia de caracteres, caracteres heredados y caracteres adquiridos, rasgos continuos y discontinuos, mutaciones, e incluso con temas como la compatibilidad en el trasplante de órganos.
- Por último, y relacionando más directamente con la biotecnología, es importante trabajar y comprender las implicancias que podrían tener los resultados del Proyecto Genoma Humano. En este sentido es interesante tomar en cuenta que el conocimiento de la secuencia del ADN es solo un primer paso en la lectura del material genético, y que su interpretación demandará aún mucho trabajo de investigación, y aún más su aplicación.

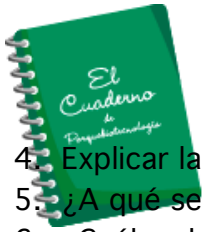
ACTIVIDADES

Actividad 1. Comprensión de conceptos

Luego de la explicación del tema se sugiere plantear las siguientes consignas / preguntas para evaluar la comprensión de los conceptos por los alumnos.

1. ¿A qué se denomina genoma?
2. ¿Qué es lo que determina que dos seres vivos sean parecidos entre sí?
3. ¿Qué es lo que determina que dos individuos sean diferentes entre sí?

"El Cuaderno de PorquéBiotecnología" es una herramienta didáctica creada y desarrollada por el equipo pedagógico del Programa Educativo PorquéBiotecnología. Su reproducción está autorizada bajo la condición de que se aclare la autoría y propiedad de este recurso pedagógico por parte del Programa Educativo PorquéBiotecnología.



4. Explicar la relación entre los conceptos *genotipo* y *fenotipo*.
5. ¿A qué se denomina Proyecto Genoma?
6. ¿Cuál es la importancia de conocer el genoma de diferentes seres vivos?
7. ¿Cuáles fueron los objetivos del Proyecto Genoma Humano?
8. Explicar el aporte de la *genómica funcional* y la *proteómica* al PGH.

Actividad 2. Diversidad en una población de bacterias

Esta actividad es simple y tiene como objetivo analizar la variabilidad genética dentro de una población de bacterias, y que determina una ventaja adaptativa en un ambiente particular. Es posible aplicarla con alumnos de EGB 3.

Nota para el docente: para los alumnos de Polimodal se sugiere realizar la **Actividad 3 del Cuaderno 51** (*Biotecnología y producción de antibióticos*) donde se plantea el mismo tema con mayor complejidad y profundidad.

Leer el siguiente texto y responder a las preguntas que aparecen a continuación:

Un científico estaba investigando los efectos de un antibiótico sobre una especie de bacterias causantes de una enfermedad. Colocó una pequeña cantidad de las bacterias en un recipiente y dejó que se multiplicaran. Luego, colocó el antibiótico en el recipiente, esperando obtener como resultado la eliminación de todas ellas. Sin embargo, descubrió que una pequeña proporción de las bacterias había sobrevivido a los efectos del antibiótico.

- a. ¿Por qué habría esperado el científico que todas las bacterias se comportaran de la misma forma frente al antibiótico? **Nota para el docente:** en este punto se pretende introducir conceptos vinculados a la reproducción asexual, y la similitud entre organismos que se reproducen de esta forma.
- b. ¿Cómo se podría explicar, entonces, que una pequeña cantidad de bacterias haya reaccionado de manera diferente? **Nota para el docente:** este punto hace referencia a la diversidad en el fenotipo, es decir en los caracteres que manifiestan algunos individuos y que los hacen resistentes al antibiótico.

"El Cuaderno de PorquéBiotecnología" es una herramienta didáctica creada y desarrollada por el equipo pedagógico del Programa Educativo PorquéBiotecnología. Su reproducción está autorizada bajo la condición de que se aclare la autoría y propiedad de este recurso pedagógico por parte del Programa Educativo PorquéBiotecnología.



- c. ¿Cómo lo explicarían teniendo en cuenta la estructura del ADN? [Nota para el docente](#): en este caso se pretende trabajar el concepto de *variabilidad genética* proveniente, en este caso, de una mutación existente en algún integrante de la especie, y que ante un cambio en el ambiente ofrece una ventaja adaptativa.

Actividad 3. El ADN en la justicia

La siguiente actividad cuenta un hecho verídico, en el cual el ADN fue presentado como prueba en un juicio para demostrar la inocencia de un sospechoso de un crimen. A partir de este caso se sugiere analizar las posibilidades que ofrece el estudio del ADN en análisis genéticos prenatales, en identificación de relaciones filiales (por ejemplo, en la identificación de familiares de desaparecidos en la Argentina durante la última dictadura militar), o en la resolución de crímenes.

El hecho ocurrió recientemente en los Estados Unidos: Gregory, un ciudadano norteamericano, fue culpado por un crimen y encarcelado. Los vecinos del lugar creían que Gregory era la persona que habían visto esa noche en el lugar del hecho. Para el jurado bastaron unos pocos cabellos hallados en el lugar del crimen para determinar su culpabilidad. Los miembros del jurado analizaron los cabellos, su textura, grosor y aspecto microscópico, y determinaron que los cabellos hallados en el lugar del delito eran de Gregory. La sentencia del jurado fue determinante: prisión perpetua. Dispuesto a demostrar su inocencia, después de unos años en la cárcel, Gregory se enteró de la existencia de un grupo de especialistas que llevan adelante el "Proyecto Inocencia". Este proyecto que se desarrolló a la par de los progresos científicos y tecnológicos, analiza el ADN para comprobar la identidad de las personas y demostrar si fueron sentenciadas injustamente. Unos pocos nucleótidos de diferencia en el ADN de dos personas bastan para demostrar que se trata de individuos diferentes. Los profesionales del Proyecto Inocencia lograron recuperar los cabellos que sirvieron de prueba y que la justicia conservaba como prueba del delito. Al extraer su ADN y compararlo con el de Gregory, no quedaron dudas: los cabellos hallados en el

lugar del crimen no pertenecían a Gregory. Se encontraron 23 nucleótidos que no coincidían entre el ADN de Gregory y el ADN del cabello encontrado en la escena del crimen. Después de ocho años de prisión, bastaron unos pocos nucleótidos para dictar su libertad. La misma técnica de "huellas genéticas" es la que se emplea para determinar la paternidad a partir del estudio del ADN del niño, de la madre y del supuesto padre. También se utiliza para determinar la compatibilidad entre donante y receptor al realizar un trasplante de órganos. Y, en la Argentina, este tipo de estudios permite

"El Cuaderno de PorquéBiotecnología" es una herramienta didáctica creada y desarrollada por el equipo pedagógico del Programa Educativo PorquéBiotecnología. Su reproducción está autorizada bajo la condición de que se aclare la autoría y propiedad de este recurso pedagógico por parte del Programa Educativo PorquéBiotecnología.



conocer la identidad de niños secuestrados o nacidos durante cautiverio en la última dictadura militar.

Preguntas para el análisis del texto:

- ¿Qué tipo de evidencias se analizaron en la primera instancia del juicio que llevaron a Gregory a prisión?
- ¿Qué evidencias se tomaron en cuenta en la segunda instancia que llevaron a Gregory a la libertad?
- ¿En cuál de los casos anteriores se diría que se toma en cuenta el fenotipo de Gregory y en cuál el genotipo? Justificar la respuesta y explicar a qué se denomina genotipo y a qué fenotipo.
- ¿Cuál de los dos tipos de evidencias sería más confiable para determinar la identidad de la persona? ¿Por qué?

Nota para el docente: Antes de contestar a la siguiente consigna, y para dar una idea previa acerca de la técnica empleada para analizar el ADN que se muestra en el esquema, se sugiere

hacer una Actividad en la cual se le entrega a los alumnos códigos de barra de diferentes envases de productos (alimentos, productos de limpieza, etc.) a los que se les saca el código numérico. El objetivo es que los alumnos puedan analizar las barras e identificar cuáles códigos de barra son idénticos y, por lo tanto, identifican al mismo producto.

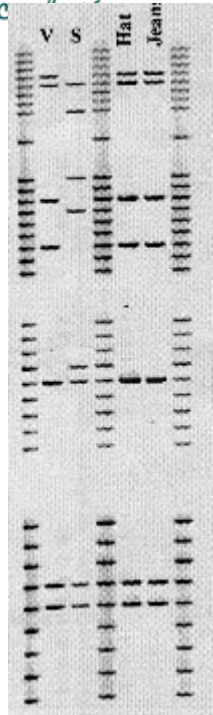
- Analizar la imagen que aparece a continuación y el texto que explica la técnica empleada. Luego, responder: ¿qué conclusión es posible obtener a partir de este análisis de ADN acerca de la identidad del sospechoso

"El Cuaderno de PorquéBiotecnología" es una herramienta didáctica creada y desarrollada por el equipo pedagógico del Programa Educativo PorquéBiotecnología. Su reproducción está autorizada bajo la condición de que se aclare la autoría y propiedad de este recurso pedagógico por parte del Programa Educativo PorquéBiotecnología.



El Cuaderno de PorquéBiotec

Edición N° 55 de 2004



Referencias
V: Víctima
S: Sospechoso
Hat y pantalones

Fuente: <http://www.ugr.es/~eianez/Biotecnologia/forensetec.htm>

De los rastros encontrados se extraen fragmentos de ADN que se cortan con enzimas de restricción específicas. Mediante una técnica denominada PCR se pueden obtener millones de copias del fragmento

particular de ADN que se quiere analizar. Estos fragmentos se separan de acuerdo a su tamaño mediante una técnica de electroforesis y se marcan con sustancias radiactivas. Esto se expone luego a una película de rayos X que permite visualizar los fragmentos de ADN marcados. Se obtiene así un patrón similar al código de barras de un envase. Los patrones de ADN varían de manera específica en cada persona. Al comparar el patrón de dos muestras se puede identificar si pertenecen al mismo individuo. Por ejemplo, se puede reconocer cuál de los sospechosos sería culpable, o la relación de parentesco entre dos personas, o el patrón genético de un feto en gestación. En este caso particular el patrón genético obtenido a partir de muestras encontradas en el sombrero y los pantalones del sospechoso, coinciden con el patrón de ADN de la víctima.

"El Cuaderno de PorquéBiotecnología" es una herramienta didáctica creada y desarrollada por el equipo pedagógico del Programa Educativo PorquéBiotecnología. Su reproducción está autorizada bajo la condición de que se aclare la autoría y propiedad de este recurso pedagógico por parte del Programa Educativo PorquéBiotecnología.

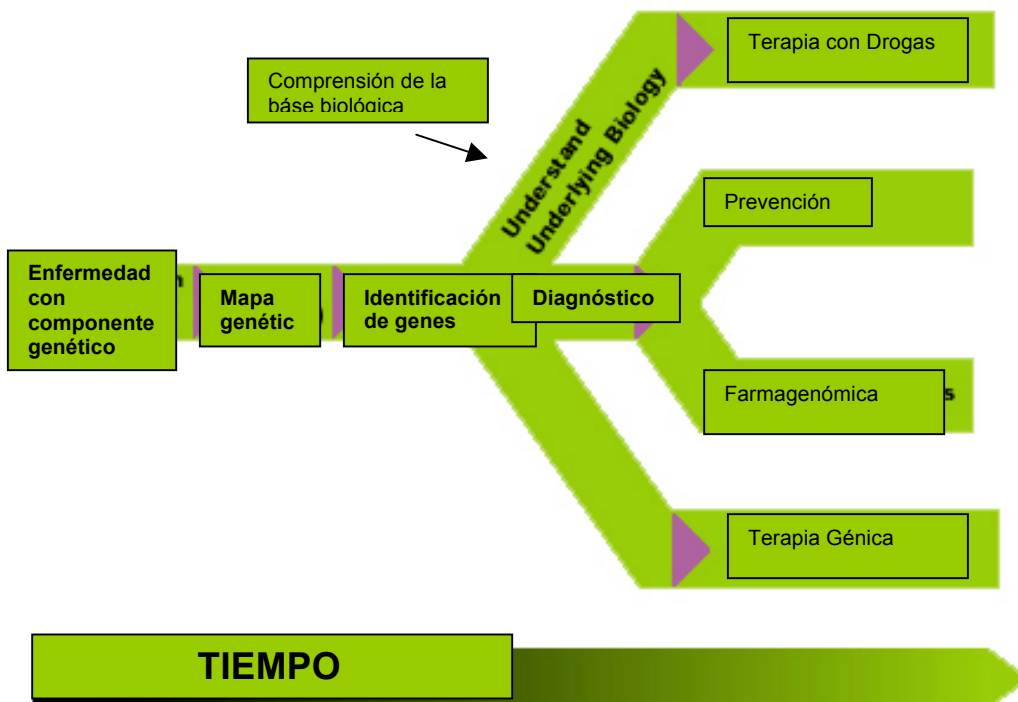


Actividad 4. El ADN y la medicina

La siguiente actividad presenta un esquema que tiene por objetivo analizar las posibilidades que ofrecería el desarrollo de la genética para la medicina. Esta actividad se aplica preferentemente a alumnos de Polimodal.

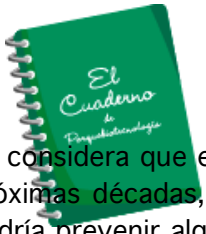
Se sugiere analizar con los alumnos:

- Qué representa el esquema.
- Qué significan los conceptos que se incluyen.
- Discutir en qué etapa del esquema se encontraría la investigación científica en la actualidad.
- Redactar un breve texto que explique el esquema.



Extraído y adaptado de <http://www.genome.gov/Pages/EducationKit/booklet7.html> The Human Genome Project. Educational Kit.

"El Cuaderno de PorquéBiotecnología" es una herramienta didáctica creada y desarrollada por el equipo pedagógico del Programa Educativo PorquéBiotecnología. Su reproducción está autorizada bajo la condición de que se aclare la autoría y propiedad de este recurso pedagógico por parte del Programa Educativo PorquéBiotecnología.



Se considera que el acceso a la secuencia del genoma va a cambiar la práctica de la medicina en las próximas décadas, y va a aclarar muchos de los misterios de la biología. El conocimiento del ADN podría prevenir algunas enfermedades y diseñar tratamientos individualizados. Los análisis genéticos permitirían predecir la susceptibilidad individual de padecer determinada enfermedad, mediante un diagnóstico mucho más específico que el actual. Nuevas drogas, derivadas de un conocimiento molecular detallado acerca de las causas de la enfermedad, permitiría dirigir las moléculas farmacológicas hacia las áreas

afectadas específicamente. En algunas décadas, se espera que muchas potenciales enfermedades puedan ser curadas a nivel molecular antes de que aparezcan. Entre los posibles tratamientos se considera la terapia génica, que permitiría suplantar genes dañados por otros sanos. Estos cambios no serán inmediatos. Llevará un largo tiempo comprender el genoma humano.

Material de consulta

1. Science, 91: 1304-1351. 2001. VENTER C, et al. '*The sequence of the human genome*'.
2. Revista Muy Interesante. N° 179, Septiembre 2000. *Operación Genoma: La fórmula del hombre*.
3. Ciencia Hoy. Volumen 12 - N° 67- Febrero/Marzo 2002. Alberto J Solari. "*El proyecto genoma humano*".
4. <http://www.ugr.es/~eianez/Biotecnologia/genoma-4.html> Introducción a los Proyectos Genoma. Enrique Iañez Pareja. Depto. de Microbiología e Instituto de Biotecnología. Universidad de Granada (España).
5. http://www.ornl.gov/TechResources/Human_Genome/home.html. Proyecto Genoma Humano de EEUU.
6. *La doble hélice. Un relato autobiográfico sobre el descubrimiento del ADN*. James Watson. 1993. Salvat Editores, S.A.

"El Cuaderno de PorquéBiotecnología" es una herramienta didáctica creada y desarrollada por el equipo pedagógico del Programa Educativo PorquéBiotecnología. Su reproducción está autorizada bajo la condición de que se aclare la autoría y propiedad de este recurso pedagógico por parte del Programa Educativo PorquéBiotecnología.



El Cuaderno de PorquéBiotecnología

Edición N° 55 de 2004

7. *Genoma: la autobiografía de una especie en 23 capítulos*. Matt Ridley. 2004. Editorial Taurus
8. *ADN: 50 años no es nada*. Díaz Alberto & Golombek Diego (comps.). 2004, Siglo XXI.
9. http://www.bioplanet.net/2000_mayo/colaboraciones/a5may2000.html. Incluye información, ilustraciones y animaciones acerca del ADN, las experiencias de Mendel y mutaciones, entre otros temas en el área de la biotecnología.

"El Cuaderno de PorquéBiotecnología" es una herramienta didáctica creada y desarrollada por el equipo pedagógico del Programa Educativo PorquéBiotecnología. Su reproducción está autorizada bajo la condición de que se aclare la autoría y propiedad de este recurso pedagógico por parte del Programa Educativo PorquéBiotecnología.