
Genética cotidiana

José Luis Micol Molina
Catedrático de Genética
Departamento de Biología Aplicada
Universidad Miguel Hernández de Elche

Lección inaugural del curso 2024-2025
Elche

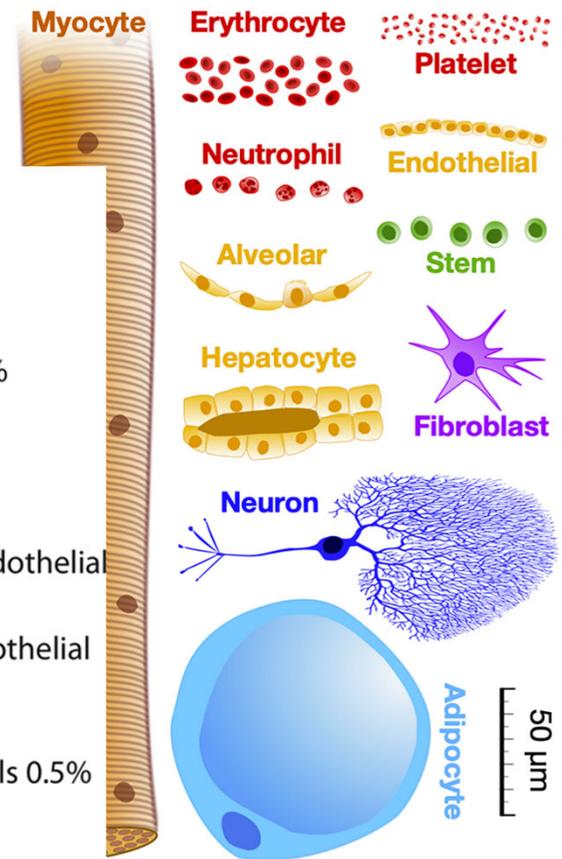
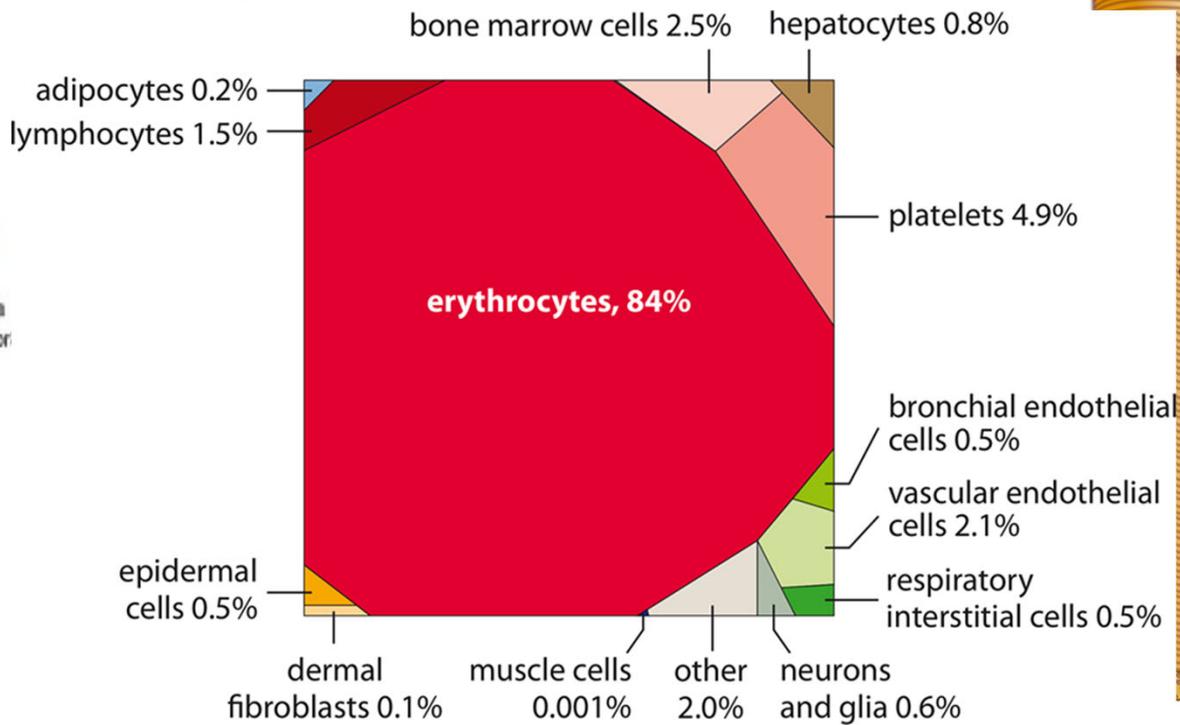
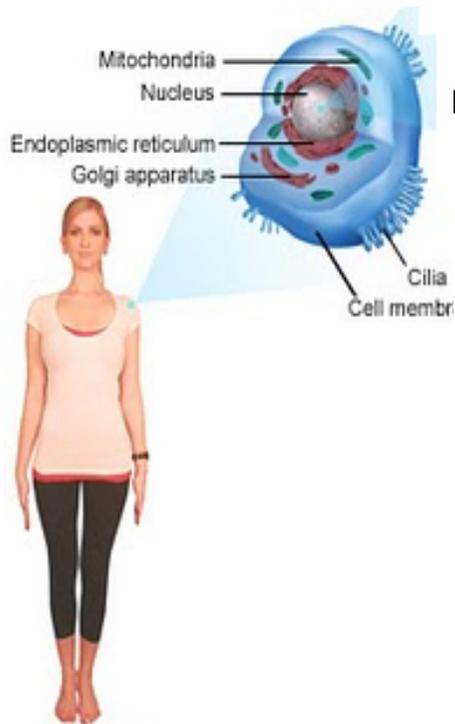
La diversidad y la constancia de las especies se deben a la existencia y la actividad de los genes

- Nociones tan viejas como la propia humanidad:
 - Existen distintas especies de animales y plantas
 - Los hijos pertenecen a la misma especie que sus padres
 - Los hijos suelen parecerse a sus padres
 - Ejemplos reales
 - Fernando VII y Felipe Juan Froilán
 - Carlos IV y Juan Carlos I



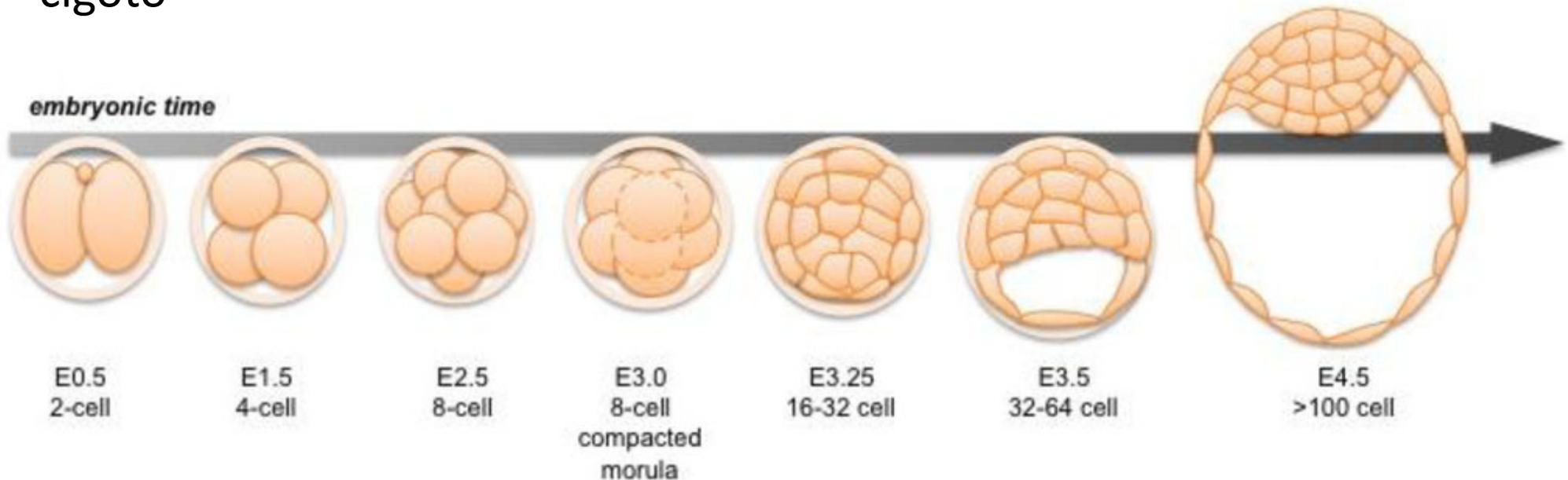
Somos billonarios en células

- El cuerpo de una mujer adulta de 60 kg contiene 28 billones de células
- El de un hombre adulto de 70 kg contiene 36 billones
- El 84% de nuestras células son eritrocitos



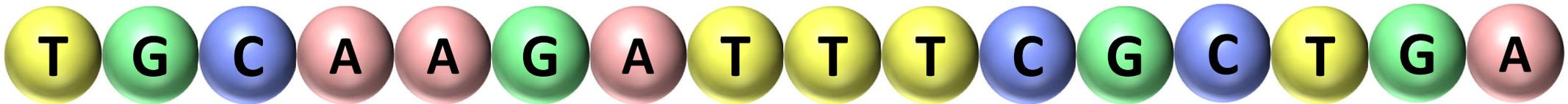
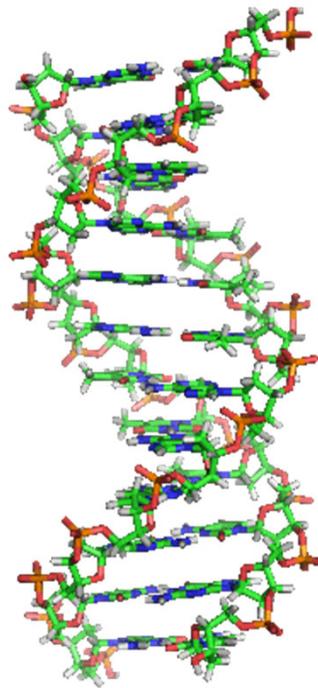
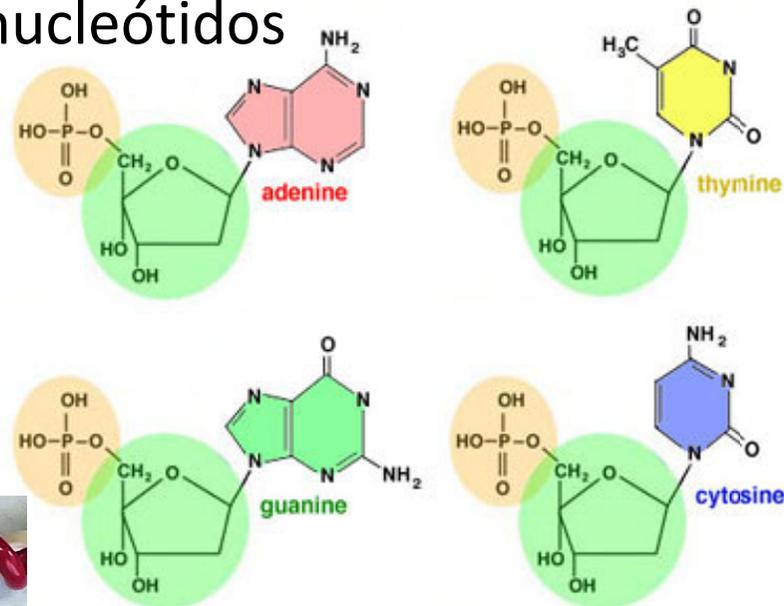
El cigoto que una vez fuimos

- Todas las células del cuerpo humano proceden del cigoto formado tras la fecundación de un óvulo materno por un espermatozoide paterno
- Sucesivas divisiones celulares convierten al cigoto en un embrión
- El programa de la construcción del neonato estaba escrito en los genes del cigoto



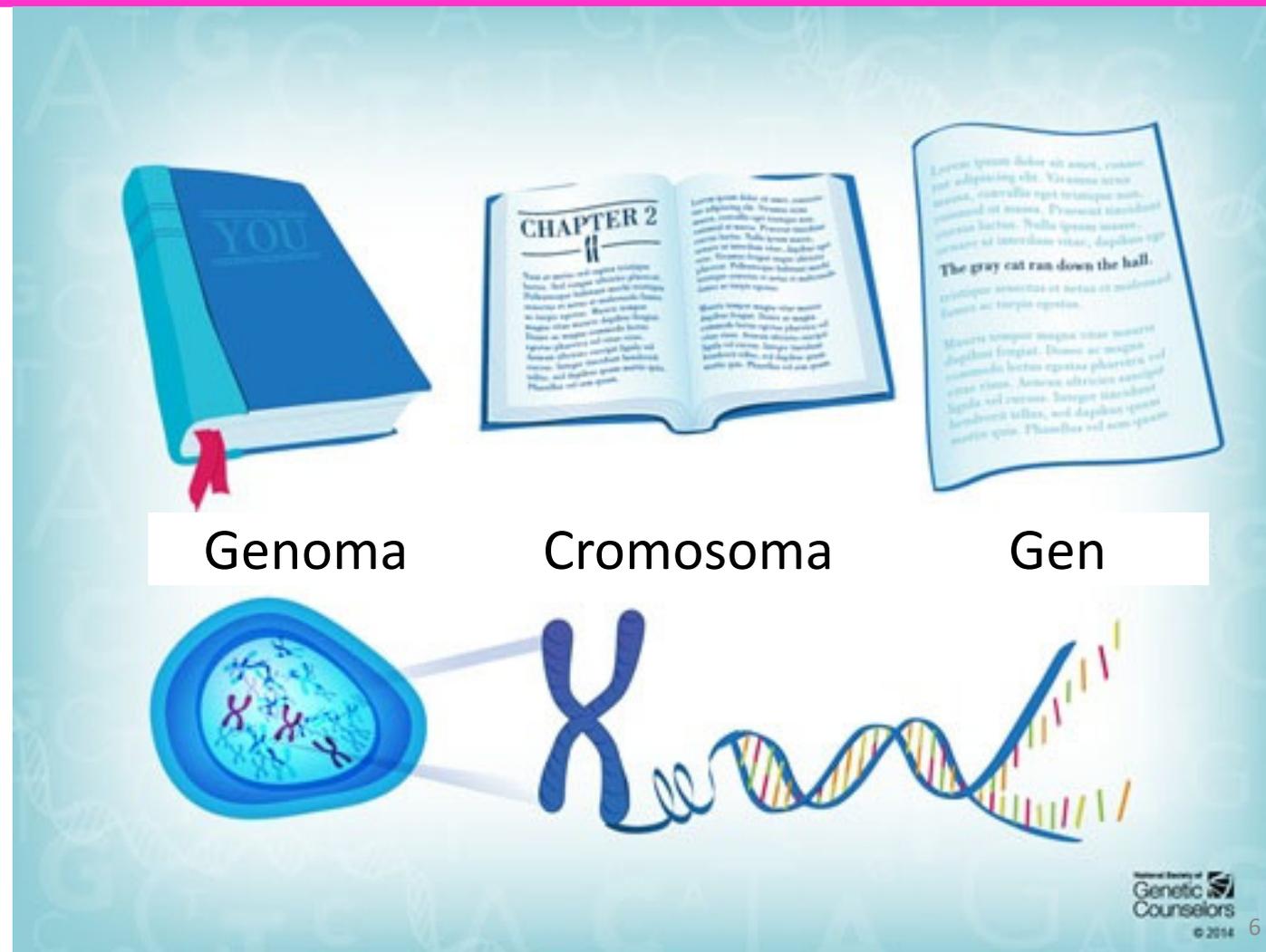
El alfabeto de cuatro letras del ácido desoxirribonucleico

- Todas nuestras células tienen, o han tenido, un núcleo con 46 cromosomas
- Cada cromosoma contiene una molécula de ADN
- El ADN es un polímero lineal de nucleótidos de cuatro tipos (A, C, G y T), dispuestos como las cuentas de un collar en cada una de sus dos cadenas, que se entrelazan formando una doble hélice



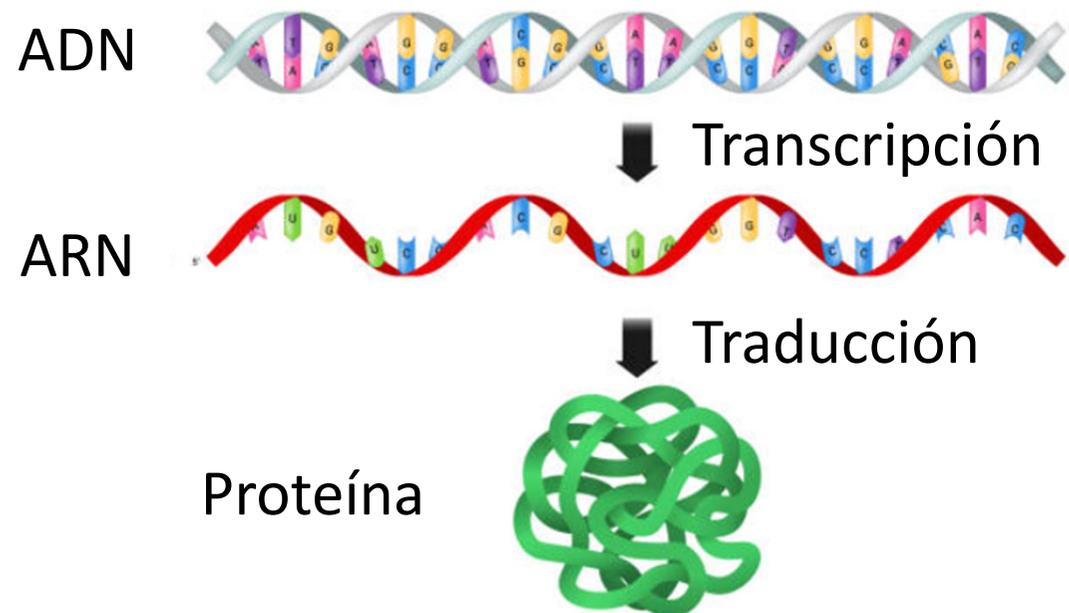
Un símil útil: un genoma es como un libro (un manual)

- Cada cromosoma es como un capítulo de un libro
- Cada gen es como un párrafo de un capítulo
- El genoma humano
 - tiene 3.300.000.000 de letras;
 - la Biblia, 3.500.000;
 - El Quijote, 2.000.000



Transcripción y traducción

- La información que contiene el ADN es copiada a un soporte transitorio: el ARN (transcripción)
- La información contenida en el ARN es usada para la construcción de una herramienta: una proteína (traducción)



Estamos llenos de genes

- Con función
 - Unos 20.000 que codifican proteínas (ADN \Rightarrow ARN \Rightarrow Proteína)
 - Unos 23.000 que no codifican proteínas (ADN \Rightarrow ARN)
- Sin función: unos 15.000 pseudogenes
- Una mujer adulta media es portadora de $28 \cdot 10^{12} \times 10^{-1} \times 2 \cdot 10^4 \times 2 = 112 \cdot 10^{15} = 112.000.000.000.000.000$ genes que codifican proteínas

Las ciudades nacieron a la vez que la manipulación genética de las plantas

- Una de cada ocho personas sufre sobrepeso u obesidad
- Una de cada diez pasa hambre
- Casi toda nuestra dieta deriva de las plantas y los animales que hemos manipulado genéticamente a lo largo de los últimos 15.000 años

Hemos obtenido más de mil razas de ganado vacuno, 358 razas de perros, más de 10.000 variedades de tomate...

PISA AGROPECUARIA RAZAS BOVINAS DE CARNE

Chianina
Capra bianca promette carni molto magre e cotta da mangiare al barbecue. Con un'età di 18 mesi si può macellare.

Shorthorn
Capra robusta, adatta alla carne e al latte. Cuneo di carne molto pregiato. Molto compatta, adatta al clima caldo e al pascolo.

Blonde d'Aquitaine
Capra robusta, adatta alla carne e al latte. Cuneo di carne molto pregiato.

Charolaise
Capra robusta, adatta alla carne e al latte. Cuneo di carne molto pregiato.

Angus
Capra robusta, adatta alla carne e al latte. Cuneo di carne molto pregiato.

Limousine
Capra robusta, adatta alla carne e al latte. Cuneo di carne molto pregiato.

Nellore
Capra robusta, adatta alla carne e al latte. Cuneo di carne molto pregiato.

Hereford
Capra robusta, adatta alla carne e al latte. Cuneo di carne molto pregiato.

Belgian Blue
Capra robusta, adatta alla carne e al latte. Cuneo di carne molto pregiato.

Brahman
Capra robusta, adatta alla carne e al latte. Cuneo di carne molto pregiato.

Brangus
Capra robusta, adatta alla carne e al latte. Cuneo di carne molto pregiato.

Para Animales Muy Vivos y Productivos...
www.pisaagropecuaria.com.mx

línea de Rumiantes PISA AGROPECUARIA

Presentado en la carne (15 meses)
Cruce de carne (15 meses)
No de carne (15 meses)



Las ciudades nacieron a la vez que la manipulación genética de las plantas

- Una de cada ocho personas sufre sobrepeso u obesidad
- Una de cada diez pasa hambre
- Casi toda nuestra dieta deriva de las plantas y los animales que hemos manipulado genéticamente a lo largo de los últimos 15.000 años
- Seis de cada diez personas viven en ciudades
- Nuestra civilización nació durante la revolución neolítica, en la que las primeras comunidades agrarias y sedentarias fundaron las primeras ciudades

Las virtudes recompensadas de algunos científicos

- 1962: James Watson y Francis Crick, Nobel de Fisiología o Medicina por la estructura tridimensional del ADN
- 1980: Frederick Sanger, Nobel de Química por la secuenciación del ADN



Secuenciación de ADN de la generación siguiente

- En 2007 se secuenció el genoma de James Watson por 1.000.000 \$
- Capitalización bursátil de Illumina: 22.000.000.000 \$



ABI 3730xl, un secuenciador basado en el método de Sanger (2003)



Roche 454, un secuenciador de la generación siguiente (2007)



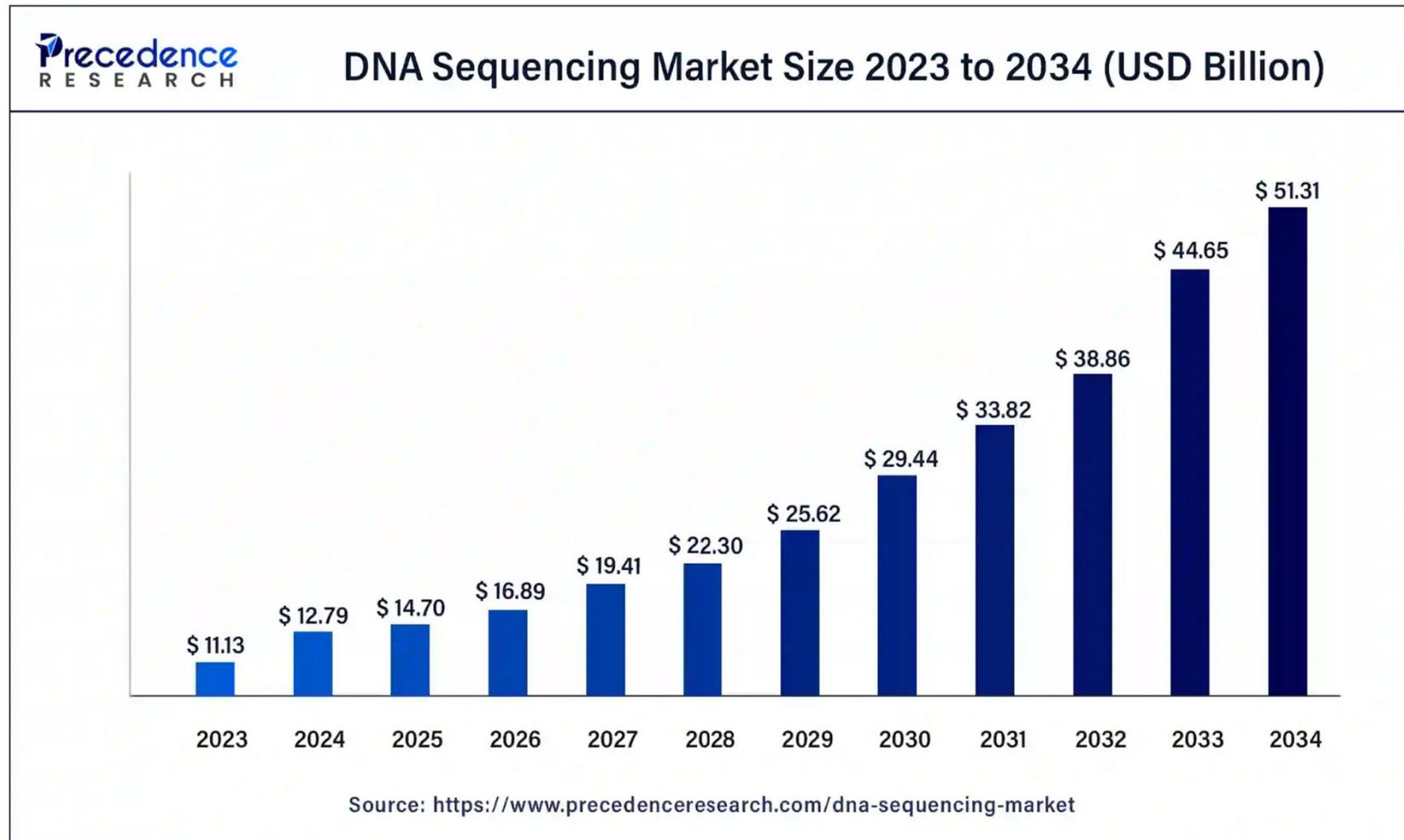
Illumina Novaseq X, un secuenciador de la generación siguiente (2023)

Las virtudes recompensadas de algunos científicos

- 1962: James Watson y Francis Crick, Nobel de Fisiología o Medicina por la estructura tridimensional del ADN
- 1980: Frederick Sanger, Nobel de Química por la secuenciación del ADN
- 2022: Shankar Balasubramanian, David Klenerman y Pascal Mayer, Life Sciences Breakthrough por la secuenciación de la generación siguiente



El volumen del mercado de la secuenciación de ADN superará los 50.000.000.000 \$ en 2034



Publicación de la secuencia de los genomas humano, del arroz, el pez globo y el mosquito anófeles



Homo sapiens
2001



Oryza sativa
2002



Takifugu rubripes
2002



Anopheles gambiae
2002

Una iniciativa de secuenciación de genomas a gran escala



Sequencing the genomes of 70,000
plants, fungi, animals and protists
in Britain and Ireland



[WHO WE ARE](#) ▾

[GENOMES](#) ▾

[DISCOVER](#) ▾

[GET INVOLVED](#) ▾

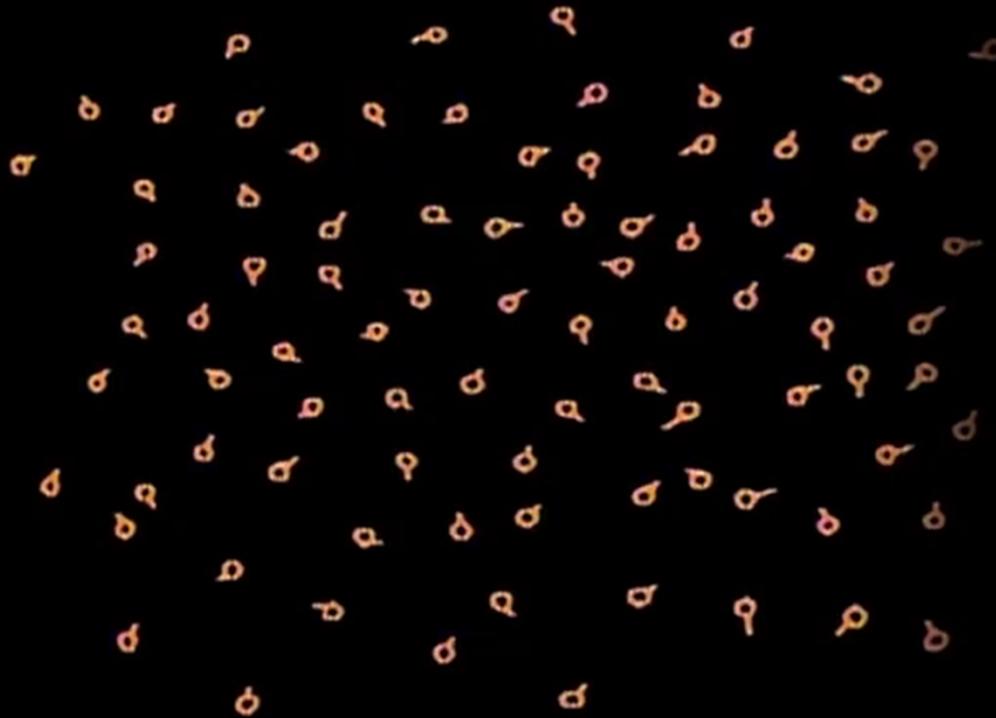
[FAQS](#) ▾

Darwin Tree of Life

The Darwin Tree of Life project aims to sequence the genomes of 70,000 species of eukaryotic organisms in Britain and Ireland.

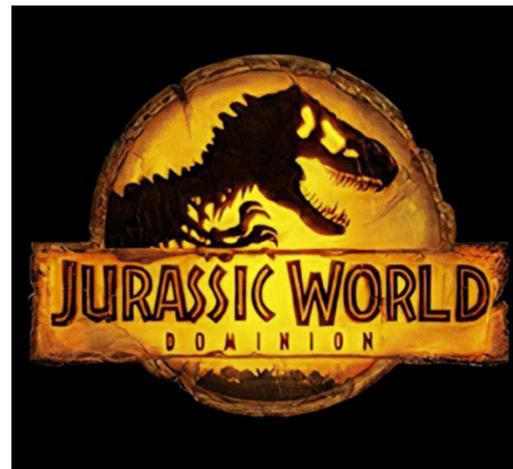
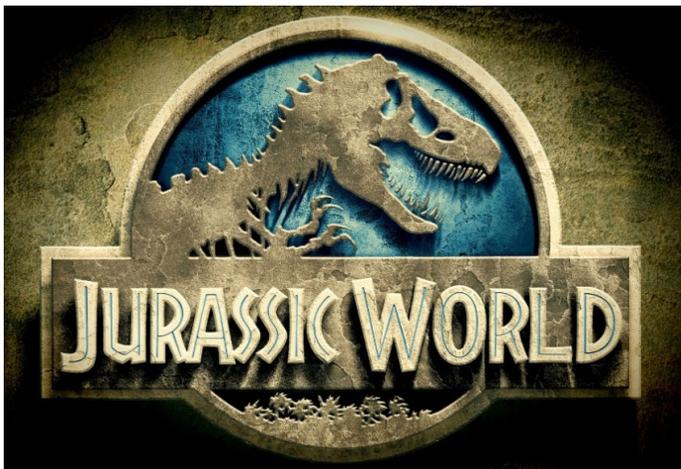
It is a collaboration between biodiversity, genomics and analysis partners that is transforming the way we do biology, conservation and biotechnology.

La historia de la vida en el planeta Tierra, en un minuto



“Cosmos: una voz en la fuga cósmica”. Carl Sagan (1980)

La fascinación por los animales extintos: Parque jurásico



“La extinción es un problema colosal” (George Church)



COLOSSAL[®]

EXTINCTION IS A
COLOSSAL
PROBLEM FACING
THE WORLD.

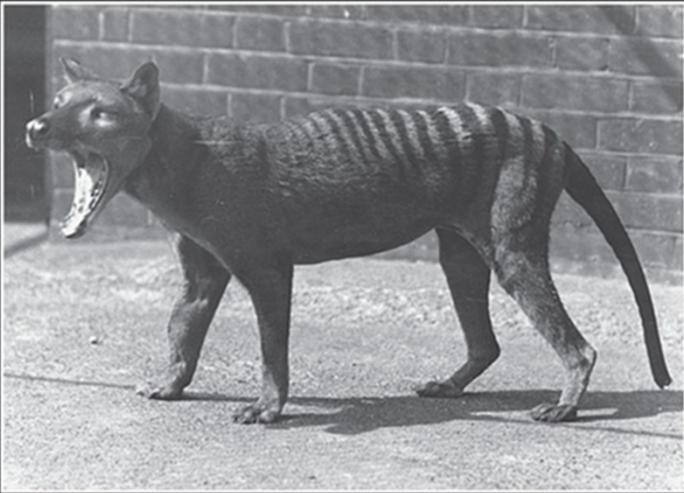
AND COLOSSAL IS THE COMPANY THAT'S GOING TO FIX IT.

Combining the science of genetics with the business of discovery, we endeavor to jumpstart nature's ancestral heartbeat. To see the Woolly Mammoth thunder upon tundra once again. To advance the economies of biology and healing through genetics. To make humanity more human. And to reawaken the lost wilds of Earth. So we, and our planet, can breathe easier.

Crónica de una resurrección anunciada

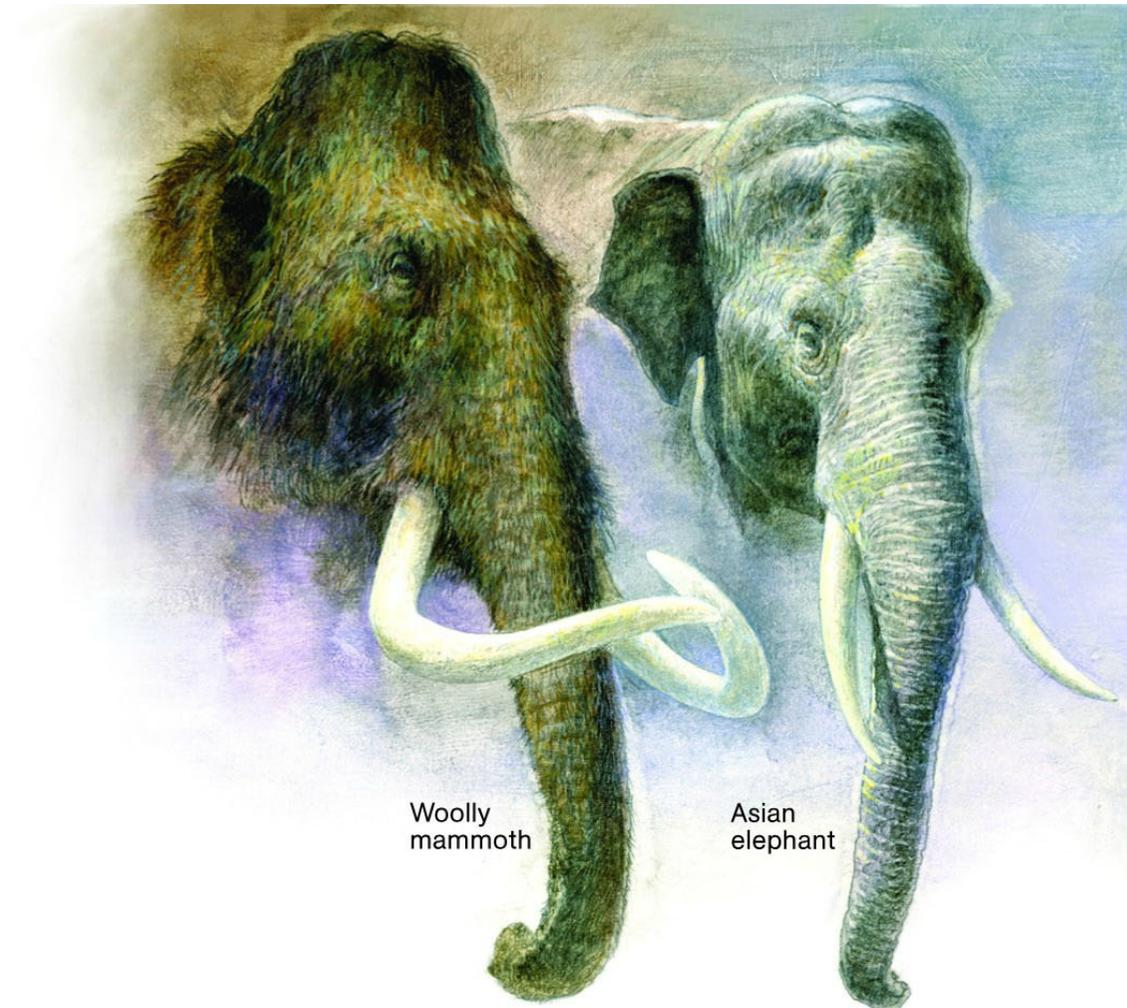
Trends in Ecology & Evolution March 2014 Vol. 29 No. 3, pp. 127–184 issn 0169-5347

Trends in Ecology & Evolution



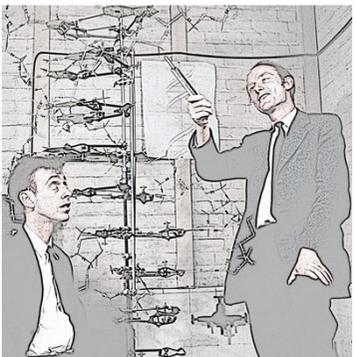
The return of the thylacine?
Why species de-extinction should be thought of as reintroduction

Cell
PRESS



Las virtudes recompensadas de algunos científicos

- 1962: James Watson y Francis Crick, Nobel de Fisiología o Medicina por la estructura tridimensional del ADN
- 1980: Frederick Sanger, Nobel de Química por la secuenciación del ADN
- 2022: Shankar Balasubramanian, David Klenerman y Pascal Mayer, Life Sciences Breakthrough por la secuenciación de la generación siguiente
- 2016 y 2022: Svante Pääbo, Life Sciences Breakthrough y Nobel de Fisiología o Medicina por sus estudios del ADN antiguo



Fumar es un placer neandertal

- El 20% del genoma neandertalense está entre (en) nosotros
- Casi el 3% de los genes de cada europeo son neandertales:
- destacan los genes responsables de la piel blanca y de la propensión a algunas enfermedades como la diabetes de tipo 2 y el tabaquismo



Una mutación es una errata en el texto de un gen

- Muchas mutaciones no son perjudiciales: no impiden que el gen afectado funcione
- Una mutación puede hacer que la actividad del gen dañado sea ninguna, poca, demasiada, nueva o antagónica de la normal (alelos nulos, hipomorfos, hipermorfos, neomorfos o antimorfos)
- Tenemos dos copias de cada gen, como consecuencia, muchas mutaciones perjudiciales pueden carecer de efecto (recesivas)

Todos somos mutantes

- La mayoría de nuestras mutaciones ocurrieron en alguno de nuestros antepasados
- Solo unas 60 de las mutaciones con las que nacemos son nuevas
 - aparecieron durante la gametogénesis en nuestros padres
 - unas 6 de ellas son deletéreas (perjudiciales)
- Las tres cuartas partes de estas mutaciones nuevas suceden en la espermatogénesis de nuestro padre

Mutante *ma non troppo*

- El efecto perceptible más habitual de las mutaciones que heredamos es que nos hacen distintos
- Algunas mutaciones causan enfermedades genéticas (hereditarias o no, como el cáncer)

Mutante *ma non troppo*

- Nada más lejos de la realidad que los superpoderes de los superhéroes y supervillanos mutantes de la cinematografía de Marvel



Mutante *ma non troppo*

- El efecto perceptible más habitual de las mutaciones que heredamos es que nos hacen distintos
- Algunas mutaciones causan enfermedades genéticas (hereditarias o no, como el cáncer)
- Ejemplos de excepciones:
 - La actriz Liz Taylor
 - Ozzy Osbourne, cantante del grupo Black Sabbath



La mirada violeta de Liz Taylor (distiquiasis)

El cáncer es una enfermedad genética

- El ADN está sufriendo daños y siendo reparado continuamente: decenas de miles de veces diarias en cada célula somática
- El cáncer es una enfermedad asociada a mutaciones en genes implicados en
 - la reparación del ADN
 - el control del ciclo celular
 - Protooncogenes
 - Supresores de tumores

El cáncer es una enfermedad genética

The International Cancer Genome Consortium



La genómica del cáncer contribuye a la medicina de precisión

- El ADN está sufriendo daños y siendo reparado continuamente: decenas de miles de veces diarias en cada célula somática
- El cáncer es una enfermedad asociada a mutaciones en genes implicados en
 - la reparación del ADN
 - el control del ciclo celular
 - Protooncogenes
 - Supresores de tumores
- *P53* (“el guardián del genoma”) es un gen supresor de tumores que está mutado en las células de muchos tumores malignos
- El cáncer es muy poco frecuente en el elefante africano; en su genoma hay 20 genes *P53*

Genética cotidiana

José Luis Micol Molina
Catedrático de Genética
Departamento de Biología Aplicada
Universidad Miguel Hernández de Elche

Lección inaugural del curso 2024-2025
Elche