



Paula Andrea Ossa López, M.Sc, Doctora en Ciencias - Biología

Integrante del Grupo de Investigación: Genética Biodiversidad y
Manejo de Ecosistemas (GEBIOME) – Minciencias - A1

Investigador Junior – Minciencias

Departamento de Ciencias Básicas de la Salud

Facultad de Ciencias para la Salud

Universidad de Caldas

paula.ossa@ucaldas.edu.co

ORCID iD: <https://orcid.org/0000-0002-9079-4988>

Scopus Author ID: 57195291055



https://scienti.minciencias.gov.co/cvlac/visualizador/generarCurriculoCv.do?cod_rh=0001383523

GENÉTICA

Conceptos básicos

Paula Andrea Ossa López
M.Sc., Doctora en Ciencias – Biología
Integ rante Grupo GEBIOME – A1
Departamento de Ciencias Básicas de la Salud



Introducción:

- 1 ¿Qué es la genética? ¿cuándo inicia la genética?
- 2 ¿Dónde están los genes?
- 3 ¿Qué son los genes?
- 4 ¿Qué son los alelos?
- 5 ¿Cuál es la aplicación?





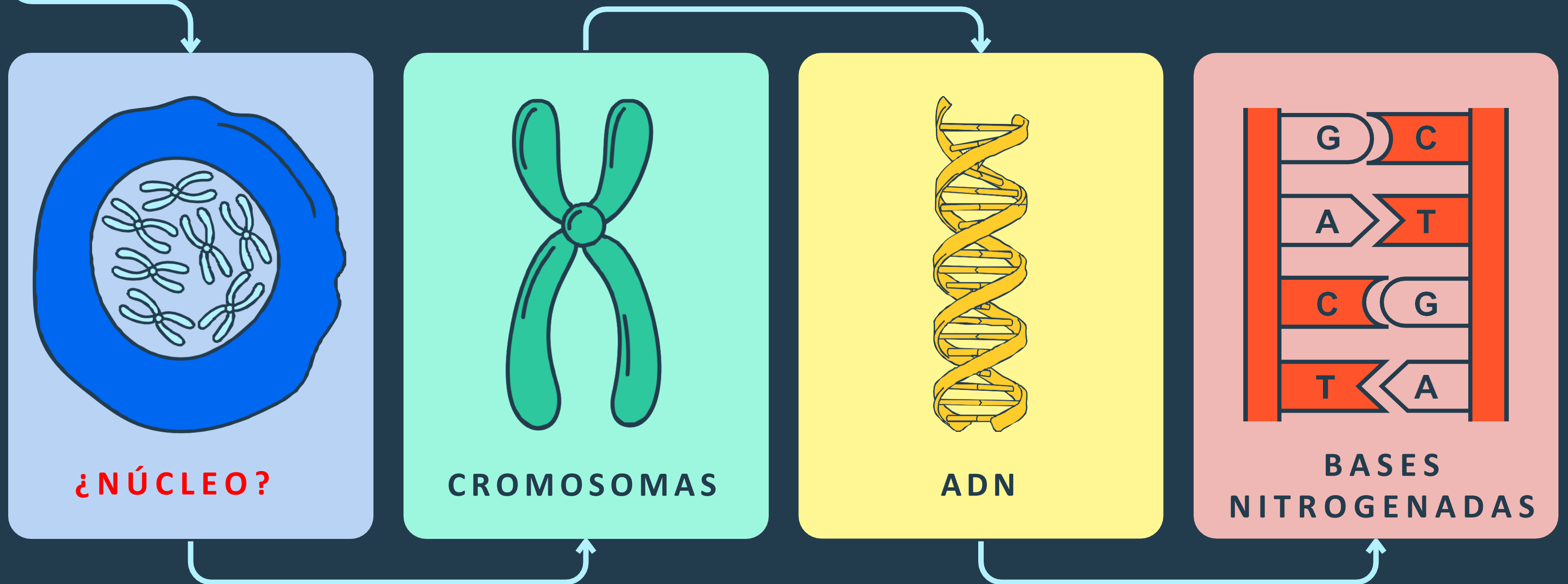
¿ QUÉ ES LA GENÉTICA?

Rama de la **biología** que estudia la herencia y la variación de los organismos.

- Transmisión de características y rasgos de generación en generación.
- Genes (unidades).

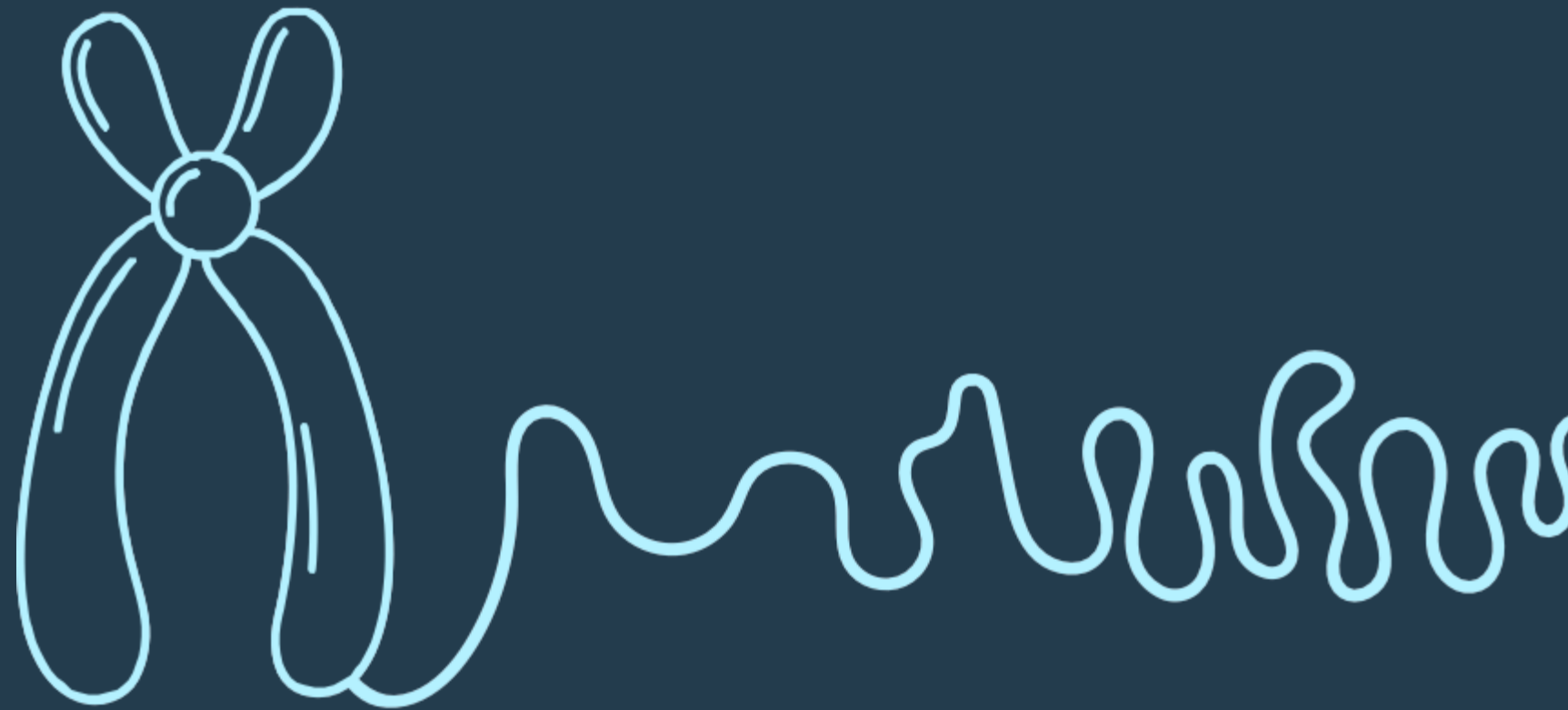
¿DÓNDE ESTÁN LOS GENES?

Esta información se encuentra en el interior de cada célula.



Proteínas de Unión al ADN (TFAM-
Transcription factor A, mitochondrial)

¿ QUÉ SON LOS GENES?



Un gen es la unidad física y funcional básica de la herencia.

En los seres humanos, los genes varían en tamaño desde unos pocos cientos de bases de ADN hasta más de 2 millones de bases.

Los genes están compuestos de segmentos de ADN, la molécula que codifica la información genética en las células.

Producción de proteínas.

Gen	Proteína / función	Tamaño aproximado del gen	Ubicación cromosómica
CNTNAP2	Contactina-associated protein 2; adhesión celular neuronal	~2.3 Mb	Cromosoma 7q35-q36.1
DMD	Distrofina; estructura muscular	~2.2 Mb	Cromosoma Xp21.2
NEB	Nebulina; estructura del sarcómero	~249 kb	Cromosoma 2q23.3
TFAM	Factor de transcripción A mitocondrial; organización del mtDNA	~15-20 kb	Cromosoma 10q21.1
MUC1	Mucina 1; proteína de membrana	~4-5 kb	Cromosoma 1q22

¿Cuál es la diferencia en la permanencia temporal entre un cromosoma y un gen?

¿Qué elemento dura lo que vive el individuo y cuál perdura con la especie o las especies?

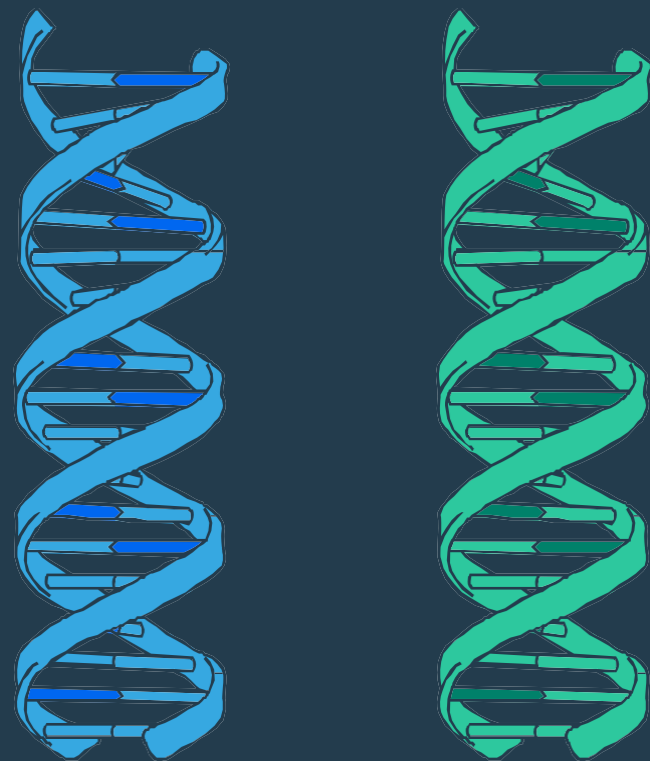
El cromosoma dura lo que vive el individuo, y el gen perdura con la especie o las especies.

- ✓ El cromosoma dura lo que vive el individuo → Los cromosomas son estructuras físicas dentro de las células de un organismo. Cuando ese organismo muere y sus células se degradan, esos cromosomas también desaparecen.
- ✓ El gen perdura con la especie o las especies → Aunque los cromosomas individuales se destruyen con la muerte, la información que contienen (los genes) se transmite de generación en generación. Así, un gen puede existir miles o millones de años siempre que siga siendo heredado en la población y cumpla un papel evolutivo.

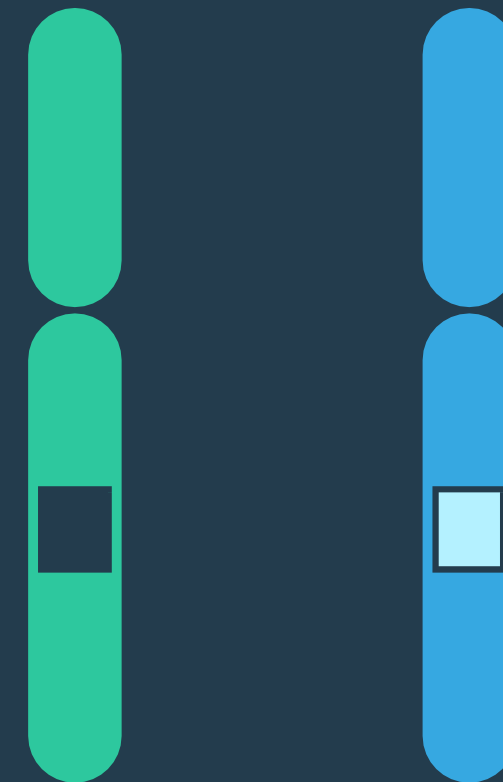
El soporte físico (cromosoma) es temporal, pero la información genética (gen) puede trascender al individuo y mantenerse en la especie a lo largo del tiempo evolutivo.

¿ QUÉ SON LOS ALELOS?

Un alelo es cada una de las dos o más versiones de un gen.



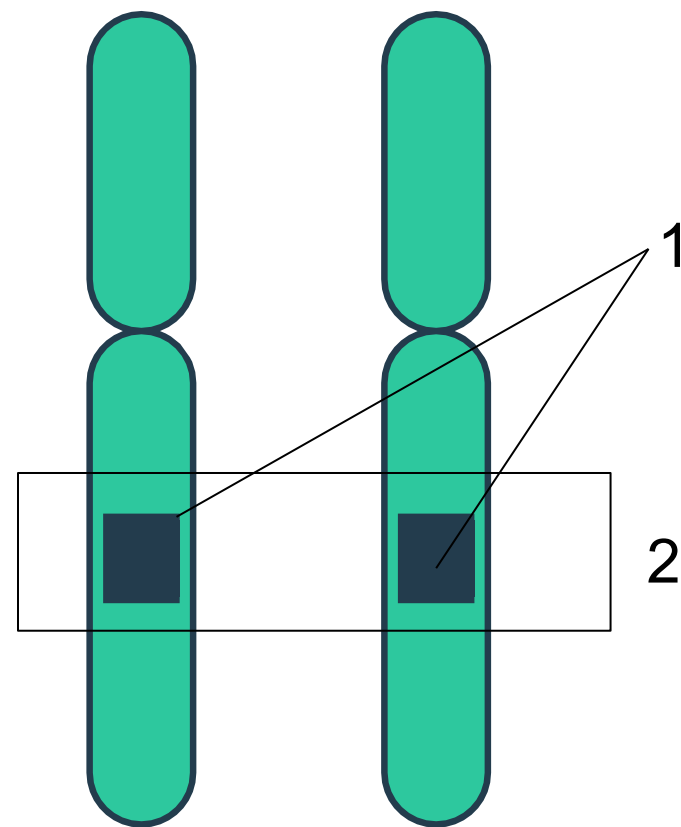
Un individuo hereda dos alelos para cada gen, uno del padre y el otro de la madre.



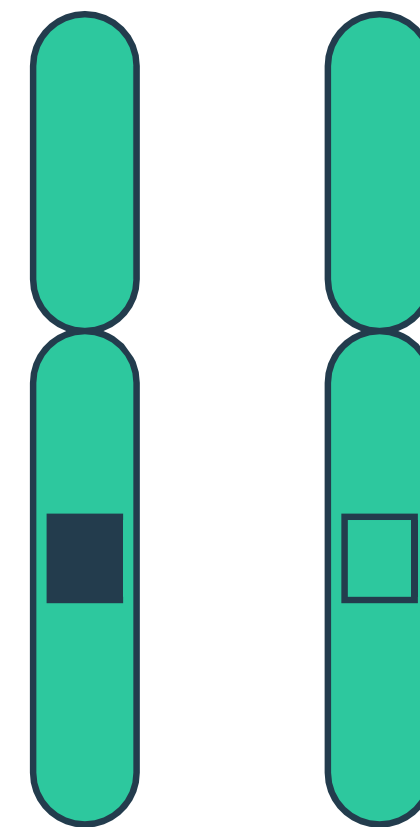
Los alelos se encuentran en la misma posición dentro de los cromosomas homólogos.

ALELOS

HOMOCIGOTO



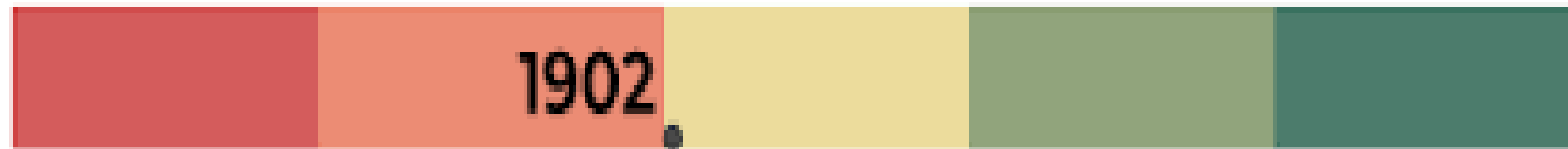
HETEROCIGOTO



¿ QUÉ SON LOS CUADROS DE PROBABILIDAD?

Es un diagrama diseñado y utilizado para determinar la probabilidad de que un producto tenga cierto genotipo / fenotipo.

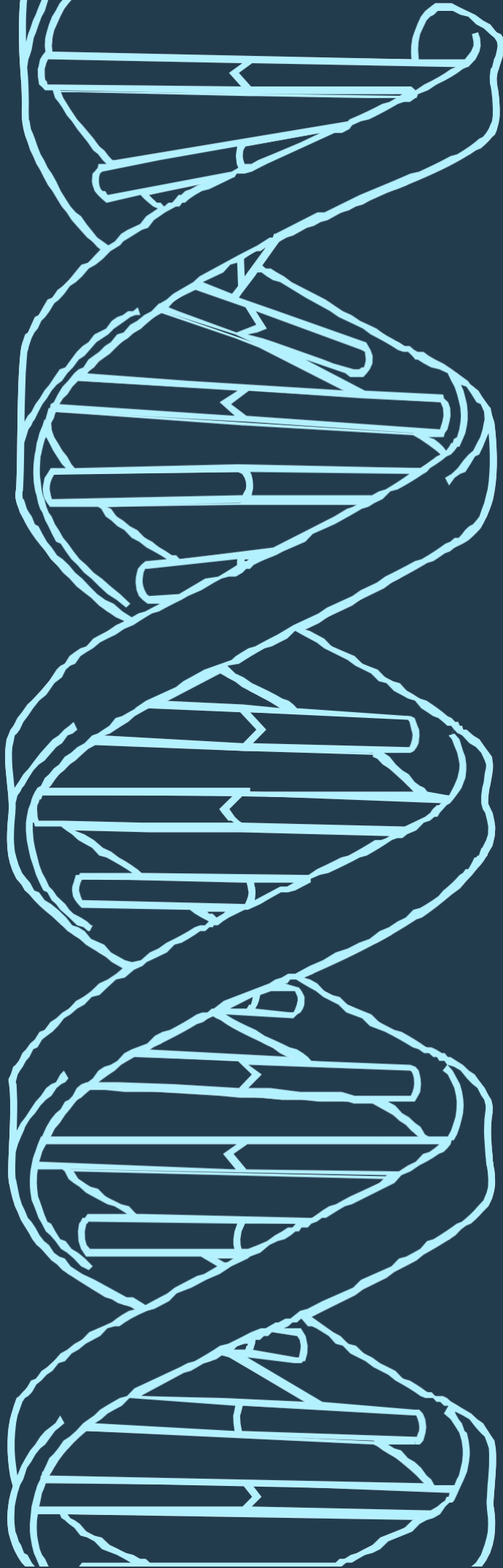
Permite observar todas las combinaciones posibles.
Los alelos dominantes se representan con letra mayúscula y recesivos con letra minúscula.



**SIR ARCHIBALD
EDWARD GARROD**

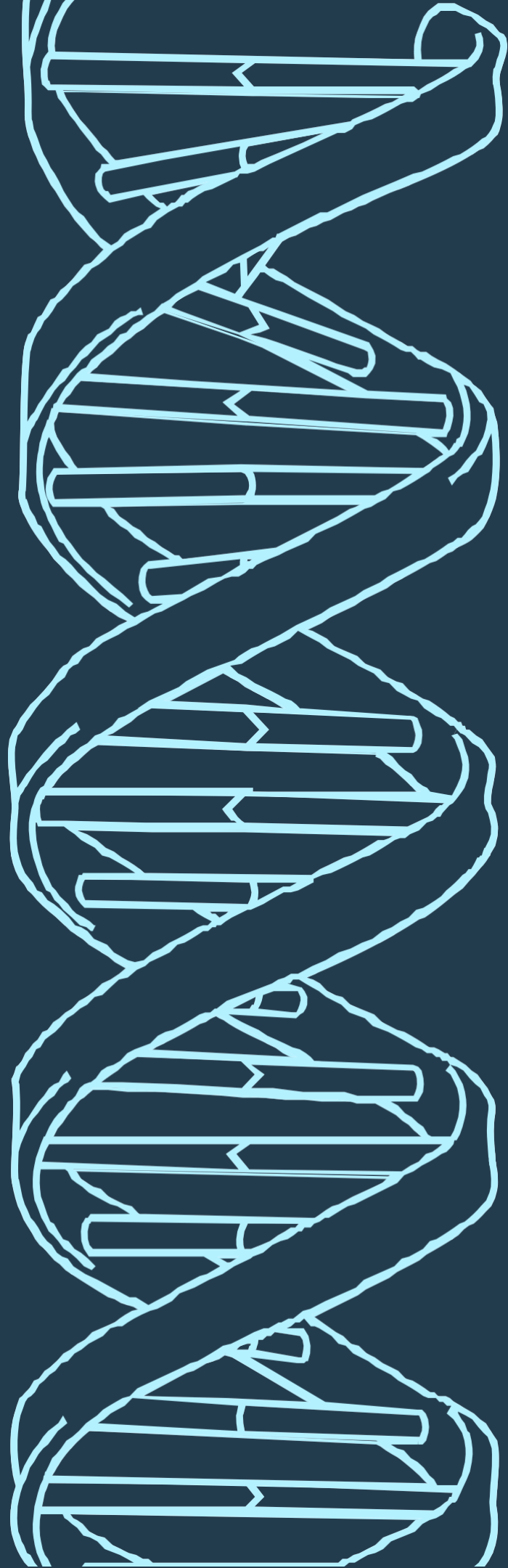
Describe la alcaptonuria y la cataloga como una enfermedad genética recesiva.

Primeras evidencias de que una enfermedad humana podía heredarse como un rasgo mendeliano



CONCEPTOS

- Cromosomas homólogos
- Cromosomas sexuales – autosómicos
- Locus – loci
- Genotipo
- Fenotipo



APLICACIÓN... GENÉTICA MOLECULAR

Cuadro clínico → Diagnóstico

Enfermedad infecciosa:

Conjunto de manifestaciones clínicas producidas por una infección.

Causada por patógenos como las bacterias, nemátodos (parásitos), protozoos, hongos y los virus.

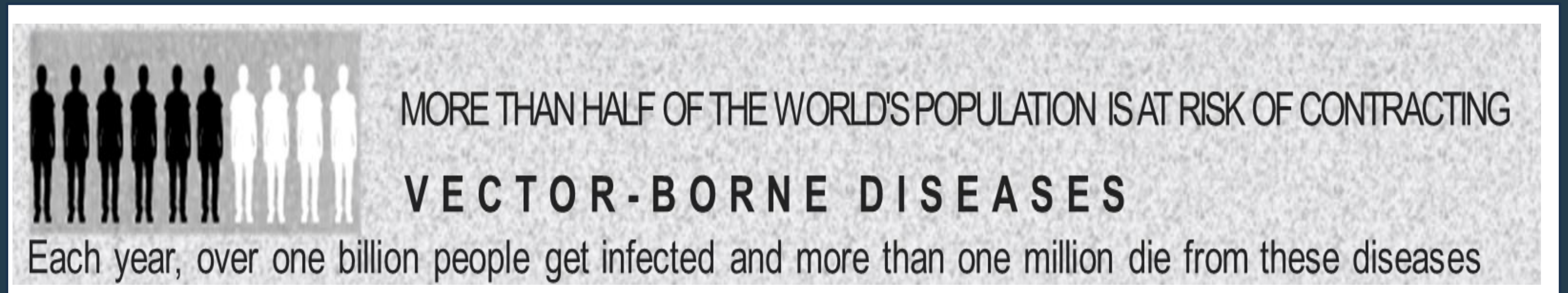
Estas enfermedades pueden transmitirse, directa o indirectamente, de un humano a otro.

Enfermedades infecciosas en los animales que pueden ser transmitidas al hombre: zoonosis.

Zoonotic pathogens (Gilbert, 2021)

- **Directa:** contacto con el animal (mordeduras, fluidos, secreciones).
- **Indirecta:** a través de alimentos, agua, vectores (garrapatas, mosquitos) o el ambiente.

El 60,3% de las enfermedades son zoonóticas: 70% proceden de la fauna silvestre, 28,8% se transmiten por vectores.



Recurso: modificado de WHO (2017)

Geographic area

Climate

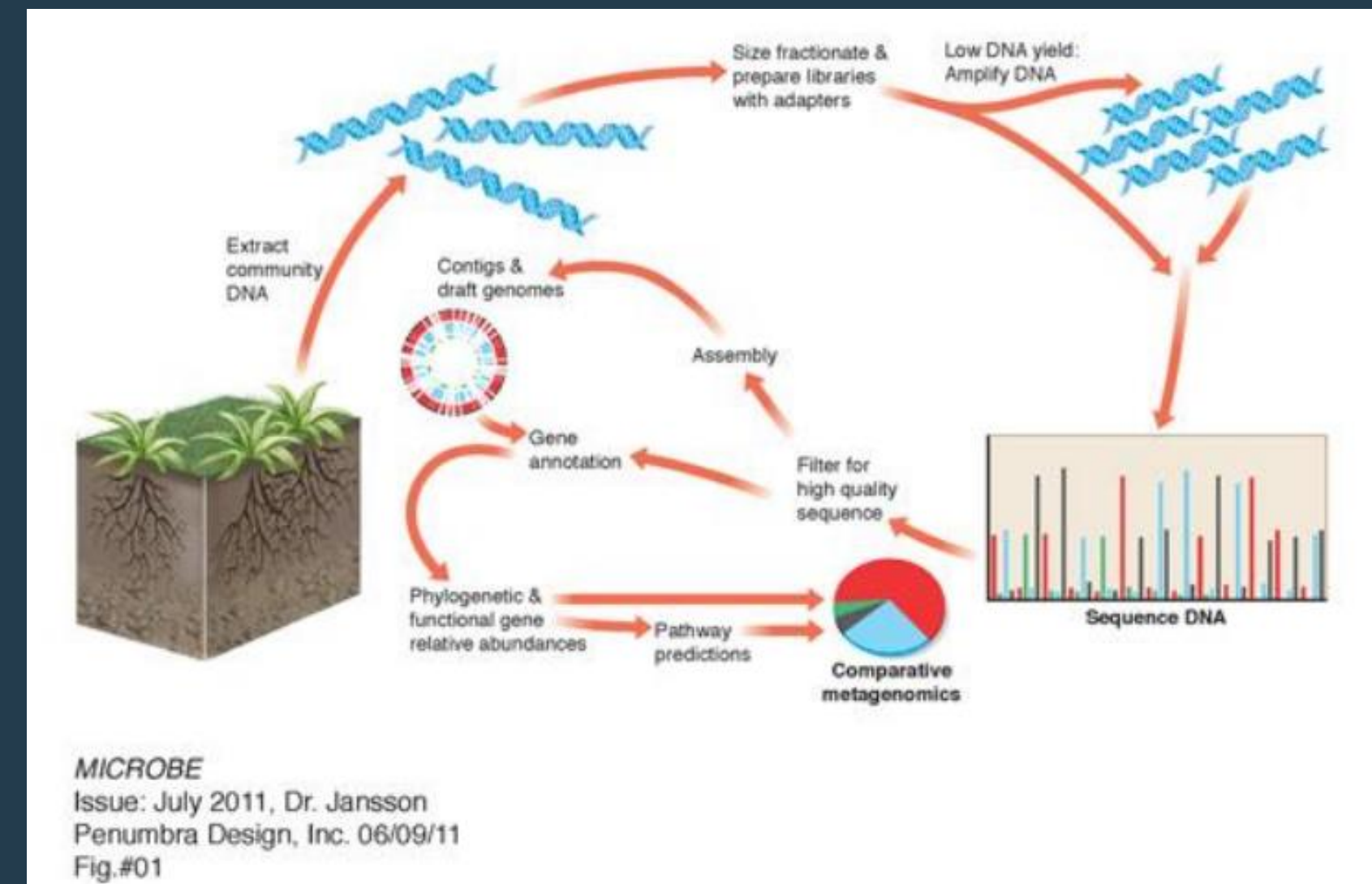
Socioeconomic conditions

Policies



MICROBIOMA vs METAGENOMA (1998)

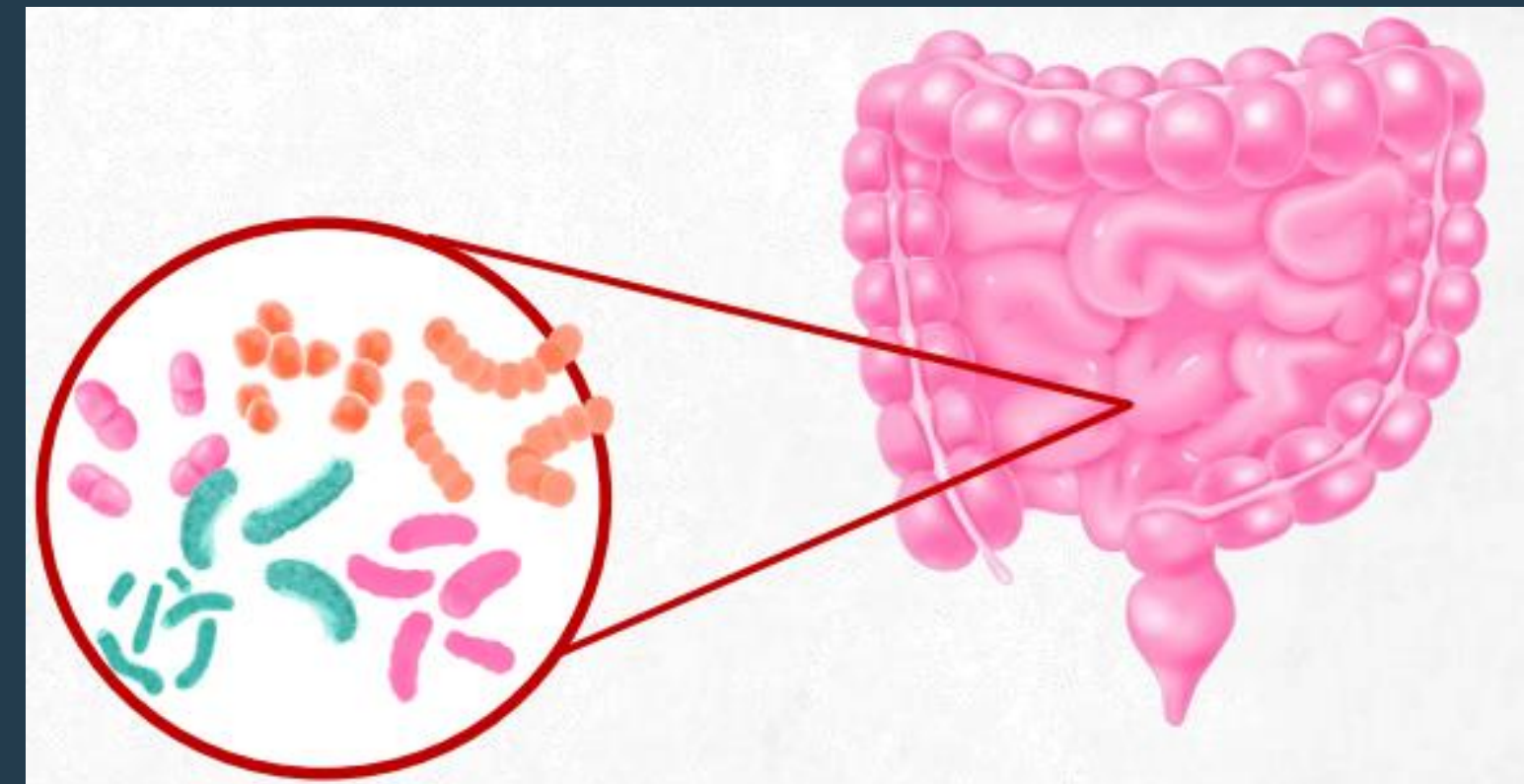
El creciente interés en la genética ambiental, junto con la naturaleza similar a una palabra de moda del término, ha resultado en un uso más amplio de la metagenómica para describir cualquier secuenciación de material genético de muestras ambientales (es decir, no cultivadas), incluso trabajos que se centran en un organismo o gen.



¿Qué es la metagenómica?

Es el estudio del ADN total extraído de una muestra de ambiente o una serie de muestras sin la selección de organismos específicos.

Se enfoca principalmente en comunidades bacterianas.



Microbiome

Microbiota

Bacteria

Archaea

Fungi

Protists

Algae

+ “Theatre of activity”

Microbial structural elements

Proteins/
peptides

Lipids

Poly-
sacharides

Nucleic acids
structural DNA/RNA

mobile genetic elements
incl. viruses/phages relic DNA

Internal/external structural elements

Environmental
conditions

Microbial metabolites

Signalling
molecules

Toxins

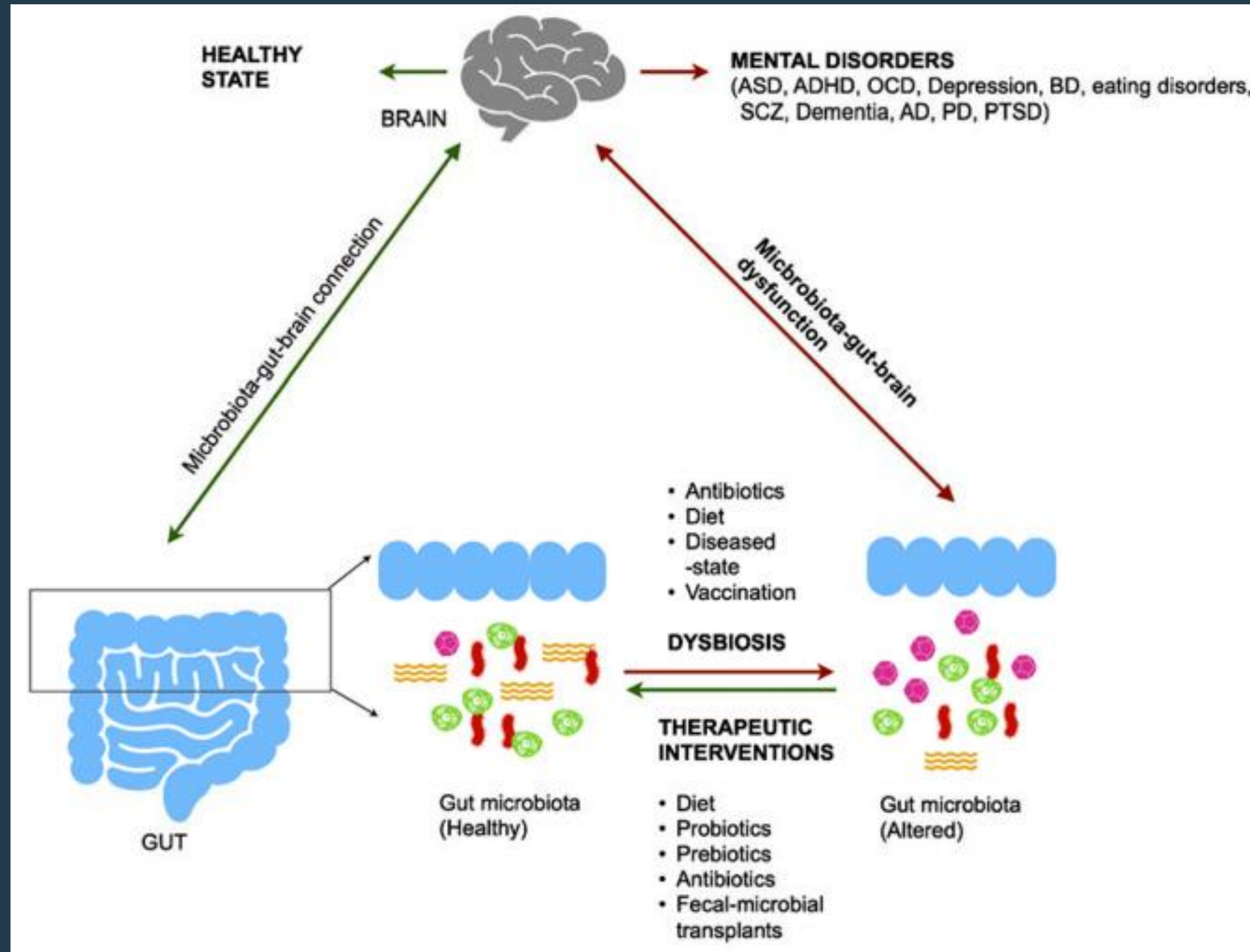
(An)organic
molecules

Biome: a reasonably well defined habitat which has distinct bio-physio-chemical properties

Vector - Patógeno - Hospedero

Microbiota

(Boulanger, 2025)



Gut microbiota in mental disorders. Gut dysbiosis leads to the manifestation of several mental health disorders such as autism spectrum disorder (ASD), attention-deficit/hyperactivity disorder (ADHD), obsessive-compulsive disorder (OCD), depression, bipolar disorder (BD), eating disorders, schizophrenia (SCZ), dementia, Alzheimer's disease (AD), Parkinson's disease (PD) and post-traumatic stress disorder (PTSD). Many interventional strategies targeted at restoring healthy gut microbiota through alterations in diet, probiotics, prebiotics, antibiotics and fecal microbial transplants have been suggested as potential therapeutics for these mental disorders

Genética Molecular

Genética del fenotipo (expresión de rasgos)

Estudia los **genes a nivel de ADN, ARN y proteínas**
(mutaciones, expresión génica).

Los estudios de microbioma se basan en herramientas propias de la genética molecular, como:

- Secuenciación de ADN (16S rRNA, ITS, *shotgun metagenomics*)
- PCR y qPCR
- Análisis de genes, genomas y rutas metabólicas