FUNDACIÓN Parque Científico de Madrid

DESCRIFRAR NUESTROS GENES

LA TECNOLOGÍA AL SERVICIO DE LA GENÓMICA

Los rápidos **avances científicos y tecnológicos** de las últimas décadas han permitido disponer de instrumentos de **investigación genómica** cada vez más eficientes y complejos. Con ellos hemos podido l**eer, decodificar y comprender** la valiosa información genética de multitud de organismos: desde las sencillas e importantes arqueas, bacterias y virus, **hasta nuestro propio genoma** con el revolucionario **Proyecto del Genoma Humano (PGH)**.

Los equipos aquí expuestos se utilizaron en el pasado en la **Unidad de Genómica del Parque Científico de Madrid**. Algunos son los mismos modelos que contribuyeron al PGH, otros muestran la potencia de las nuevas aplicaciones. Comprender el funcionamiento de estos equipos nos permite así viajar por el **desarrollo histórico de la genómica** y entender cómo los avances técnicos han sido claves para asentar las bases de la investigación genética actual y lo serán de la que está por llegar.

Hitos científicos

Col. Oficial Biólogos C.Madrid

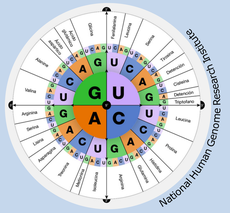
Rosalind Franklin fotografía por 1ª vez la **doble hélice del ADN**

Métode

Watson y Crick publican el hallazgo de la doble hélice

Biografía y vidas

Severo Ochoa descubre la ADN polimerasa, clave para desencriptar el código genético



Se determina el **código genético**

COMIENZA EL PROYECTO DEL GENOMA HUMANO (PGH)

Medicalnews

Britannica

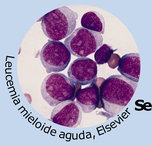
Secuenciación de la **1ª arquea** y la **1ª levadura**

Secuenciación del **1er genoma bacteriano**

Secuenciación del **cromosoma 21**

Se publica el 1er borrador del PGH

Culmina la fase principal del PGH


Leucemia mieloide aguda, Elsevier

Secuenciación del **1er genoma cancerígeno**

Ebolavirus, Wikipedia

Secuenciación del **99%** del virus del **ébola**

1ª modificación genética en un **embrión humano**

Dana-Farber/Lejan HGRI

1er PANGENOMA

Estudio de la **variación** del **genoma humano**

Terminan de **refinarse** los **resultados** del **PGH**

1952 · 1953 · 1955 · 1966 · 1977 · 1985 · 1990 · 1995 · 1997 · 1999 · 2001 · 2003 · 2005 · 2006 · 2008 · 2014 · 2015 · 2021 · 2023

Rosalind Franklin utiliza el **difractómetro de rayos X** para fotografiar el ADN

Sanger, Maxam y Gilbert desarrollan diferentes métodos de **secuenciación genómica**

Frederick Sanger, Wikipedia

Walter Gilbert, Wikipedia

Kary Banks Mullis desarrolla la **PCR**

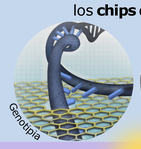
Washington Post

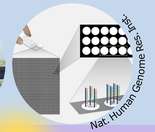
Desarrollo de la **PCR a tiempo real (qPCR)**

Equipo 1

Equipo 2

Comienzan a desarrollarse la **secuenciación por nanoporos** y los **chips de ADN**


Genotipia


Nat. Human Genome Res. Inst.

PIROSECUENCIACIÓN

Equipo 3

SE LANZA EL **1er EQUIPO DE PIROSECUENCIACIÓN MASIVA**

Illumina lanza un equipo basado en **Secuenciación por Síntesis**

Equipo 4

Nacen las técnicas de **Secuenciación de Nueva Generación (NGS)**

Descripción de la herramienta de edición genética **CRISPR-Cas9**

Hitos tecnológicos

¿QUÉ ES EL GENOMA HUMANO?

Es como una **caja de herramientas en nuestras células** donde la **información** está **codificada en forma de ADN**. Está compuesto por unos 3200 millones de pares de bases (Mpb) que contienen unos 25000 genes, agrupados en cromosomas en el núcleo celular y en las mitocondrias.

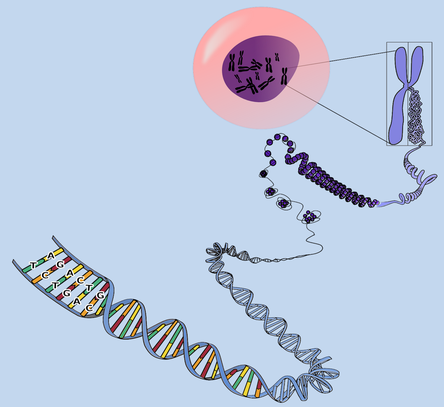
De toda esta información codificada, muy poca da lugar a proteínas al decodificarse. Son los llamados **exomas** y componen tan sólo el **2%de nuestro genoma.**

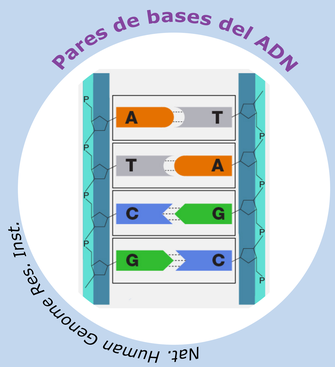
Durante mucho tiempo al 98%restante se le denominó "ADN basura"...
¡pero nada más lejos de la realidad!
Se estima que un 70%de este mal llamado "ADN basura" tiene **funciones importantísimas.**

Este "ADN no codificante" (no permite fabricar proteínas) contiene información esencial para regular muchos procesos complejos, como **decidir cuándo y dónde se activan o desactivan los genes**.

¿QUÉ TAMAÑO TIENE NUESTRO GENOMA?

UN GENOMA ES COMO UN LIBRO





¿QUÉ SIGNIFICA SECUENCIAR EL GENOMA?

Todos los organismos estamos formados por los **mismos 4 componentes** químicos básicos en nuestro ADN: **A**denina, **T**imina, **C**itosina **y G**uanina. Estas **bases** forman siempre los mismos **pares**: A-T y C-G.

¡La diferencia clave entre organismos está en el orden de estas bases!
Secuenciar consiste en **determinar** este **orden**, conocer qué tipo de **información** hay **en cada segmento** de ADN.

Así se puede **determinar**:

- Qué tramos contienen **genes**
- Cuáles incluyen **instrucciones de activación o desactivación** de genes
- Qué cambios en un gen pueden causar ciertas **enfermedades**.