



Hospital Universitario La Paz

SaludMadrid

Comunidad de Madrid



Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM)

Sección de Genética Clínica

# Genes y Cromosomas

## Información para el paciente

### Los genes son fragmentos del ADN empaquetado en los cromosomas

Toda la información genética está almacenada en cada célula de nuestro cuerpo. El material genético que contiene esta información es el **ADN**, comprimido y empaquetado en unas estructuras alargadas visibles al microscopio llamadas **cromosomas**. Los **genes** son fragmentos de la cadena de ADN con instrucciones específicas para la producción de diferentes proteínas que controlan el desarrollo y el funcionamiento de nuestro organismo.

### Unos 24.000 genes repartidos en cada juego de 23 cromosomas

Tenemos 46 cromosomas en el núcleo de cada célula de nuestro cuerpo. Estos 46 cromosomas son realmente dos juegos o 23 pares. Recibimos un juego de nuestra madre y otro de nuestro padre, a través del óvulo y del espermatozoide, respectivamente. Con la excepción de un par, los 22 restantes son prácticamente idénticos y se han numerado del 1 al 22, del más largo al más corto. El par 23, el último y el único desigual, lo forman los **cromosomas sexuales** (X e Y): Se llaman así porque las mujeres tienen dos cromosomas X (46,XX), mientras que los hombres tienen uno de cada (46,XY).

Los óvulos y los espermatozoides son células especiales que sólo tienen un juego de 23 cromosomas. De esa forma, cuando un óvulo es fecundado por un espermatozoide surge una nueva célula con una dotación cromosómica completa de 46 cromosomas que dará lugar a un nuevo ser.

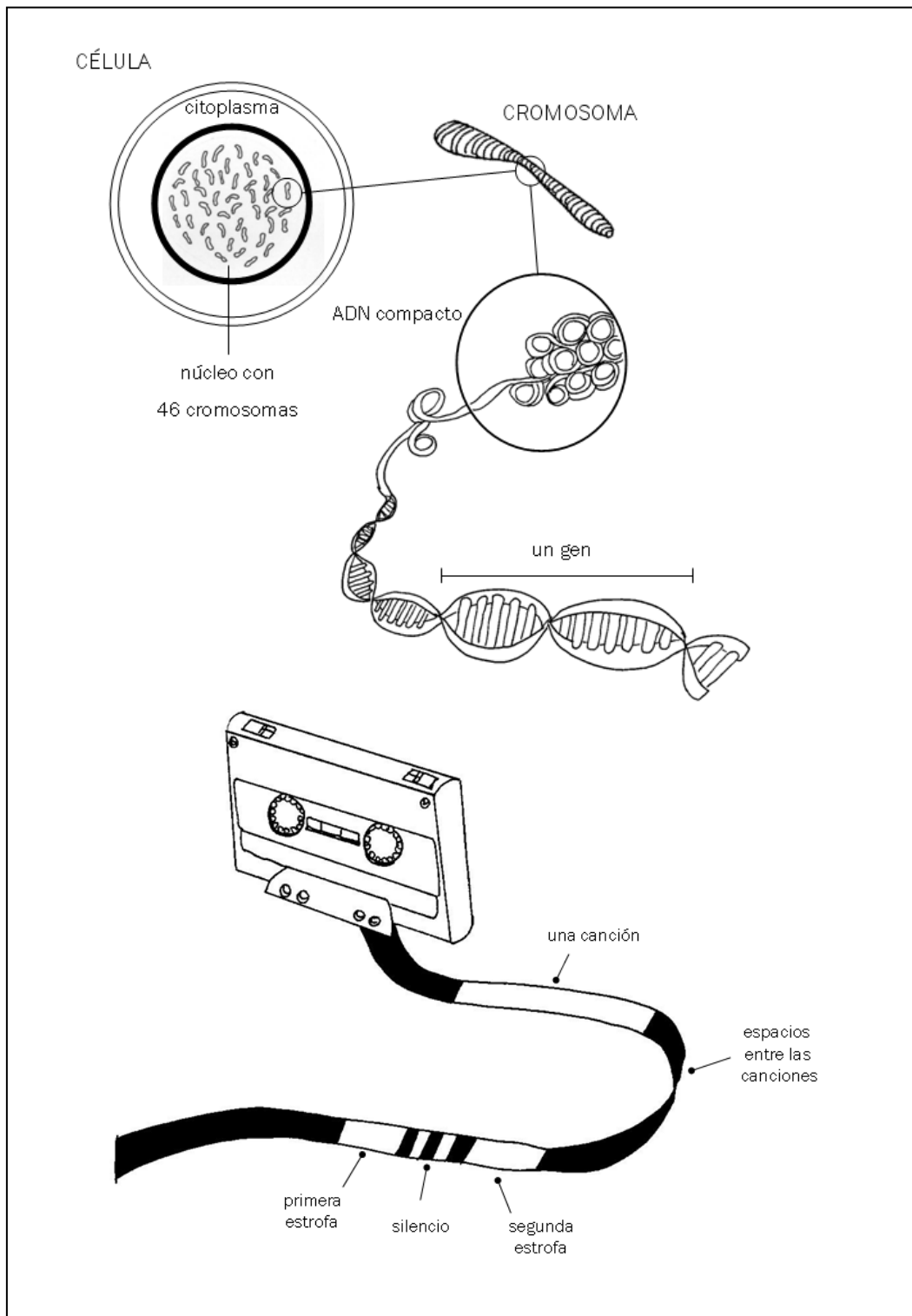
Se estima que existen unos 24.000 genes distribuidos en los 24 diferentes cromosomas (1-22, X e Y).

Un buen símil para comprender la relación entre genes y cromosomas es el de un audio-cassette, que contiene en su interior la cinta magnética (el ADN), en la que están grabadas las canciones (los genes), como se muestra en el dibujo en el reverso de esta hoja.

### Toda la información genética es necesaria

La integridad de la información genética es fundamental para el desarrollo y el funcionamiento normal del organismo. Tanto si hay material genético de más (por ejemplo, en la trisomía 21 o síndrome de Down, en la que hay tres copias del cromosoma 21), como si lo hay de menos, es muy posible que se produzcan anomalías físicas o mentales.

La falta de un pedazo de un cromosoma implica la pérdida de un número variable de genes y tendrá consecuencias para la salud y el desarrollo de esa persona. Se suele emplear el término médico **deleción** (procedente del griego *deleterios*, que significa destruir, eliminar) para referirse a esta pérdida de material genético. Una deleción puede ocurrir en cualquier cromosoma y ser de tamaño variable. Sus consecuencias dependerán del número y de la importancia de los genes incluidos en el fragmento perdido. En general, cualquier pérdida de material genético que se pueda apreciar a la vista en un análisis de cromosomas convencional con microscopio óptico es muy probable que se asocie a retraso del desarrollo psicomotor y dificultades en el aprendizaje.



“Un gen es un fragmento de ADN, al igual que una canción grabada en una cinta de audio-cassette” (Tomado de: *Our Inheritance, our future; realising the potential of genetics in the NHS*. Department of Health. London: The Stationary Office, 2003)