

# **LOS GENOMAS EUCARIOTAS: ASPECTOS GENERALES**

Josefina Méndez y Ana M<sup>a</sup> González-Tizón  
Departamento de Biología Celular y Molecular  
Universidad de La Coruña

## **1. CARACTERISTICAS GENERALES DEL GENOMA EUCARIOTA**

Si observamos a los seres vivos, nos encontramos con dos aspectos aparentemente contradictorios, por un lado, la variabilidad entre especies y dentro de una especie, y por otro, la constancia de los caracteres que definen las especies, familias o grupos. Esta paradoja se explica por la presencia, en cada uno de los seres vivos de un material genético que contiene la información necesaria para construir un nuevo individuo.

Históricamente, la extraordinaria diversidad de los seres vivos fue un obstáculo para el descubrimiento de principios unificadores de la Biología en general y de la herencia en particular.

La investigación en genética formal comenzó en el siglo XIX. Se estudió la herencia de los caracteres variables y surgió el concepto abstracto de gen indivisible como la unidad fundamental de la herencia. Hasta la mitad del siglo XX no se comenzó a explorar la identidad química de los genes comenzando el desarrollo de la nueva genética molecular.

Tres clases de moléculas juegan un papel esencial en los procesos genéticos: el ADN, el ARN y las proteínas. Su relación se puede representar como el Dogma de la Biología Molecular, en el que actualmente se describe la dirección de la transferencia de información entre el ADN, ARN y proteínas, señalando la transcripción inversa y la propiedad de autoreplicación del ADN y del ARN.

En un primer período, los grandes descubrimientos se centran en que los genes son ADN, se describe su estructura y como ésta especifica un determinado carácter. La comprensión de la estructura del ADN permitió asegurar las

observaciones de todos los aspectos de la Biología y definió la unidad fundamental para la interpretación de la enorme diversidad de la vida.

En estos avances quedaba implícito el concepto de que los genes son información, que la almacenan y la transmiten de padres a hijos, o lo que es lo mismo, la unidad de herencia que regula la aparición de un carácter particular.

## 1.1. TAMAÑO DEL GENOMA

En 1920, Winkler, utilizó la palabra genoma para indicar la suma de genes de un organismo; sin embargo, fue preciso llegar hasta 1948 en donde se descubre que la cantidad de ADN por célula de una especie es constante y los gametos estaban constituidos por la mitad.

A esta cantidad constante de ADN de una célula haploide se le denominó tamaño del genoma o valor-C. Hoy en día definimos genoma como toda la información genética contenida en una célula incluyendo a los genes y a otras secuencias de ADN.

Los primeros cálculos estimativos del tamaño del genoma fueron aportados por Mirsky y Ris (1951) midiendo el contenido de ADN celular de una variedad de especies animales y aportando conclusiones fundamentales y sobre todo paradójicas. En la tabla I se muestran ejemplos generales de diversas especies. Datos recogidos del libro Tratar con Genes (Berg & Singer, 1994).

TABLA I  
Ejemplos de tamaños de genomas

Especies	Tamaño genoma haploide	Nº haploide de cromosomas
<i>Saccharomyces cerevisiae</i>	14	16
<i>Caenorhabditis elegans</i>	80	12
<i>Drosophila melanogaster</i>	170	4
<i>Xenopus laevis</i>	3000	18
<i>Gallus domesticus</i>	1200	39
<i>Mus musculus</i>	3000	18
<i>Homo sapiens</i>	3000	23

Este valor-C, resulta ser de un orden de magnitud mayor que el que podría predecirse a partir del número de genes que codifican para proteínas (Cavalier-Smith, 1985). Por ejemplo se puede estimar que el genoma haploide de la especie humana contiene entre 50.000 a 100.000 genes que codifican para proteínas. Suponiendo que el tamaño medio de las proteínas es de 500 aminoácidos y sabiendo que el genoma haploide humano tiene 2,8 pg de ADN, quiere decir que un 2,5% a un 5% del genoma humano codifica para proteínas. ¿Qué significado genético tiene el 95% restante?.

Desde los primeros estudios se han acumulado gran cantidad de datos cada vez más precisos y de una amplia diversidad de organismos y en ellos, los tamaños de los genomas eucarióticos mostraron que supera con mucho al número de genes precisos para la formación de un organismo y se ha llegado a comprobar que:

- No hay correlación entre valor-C y complejidad genética del organismo.
- Hay una fuerte relación positiva entre valor-C y el tamaño de las células de diferentes especies.
- Existe una fuerte correlación entre tamaño del genoma y volumen nuclear.
- No existe correlación entre el número de genes y el tamaño del genoma.-
- El número cromosómico no refleja la complejidad evolutiva de los organismos.

Las características moleculares de los sistemas genéticos y su organización dentro del ADN eran un misterio y la abundancia de secuencias de ADN muy repetidas, observada en la mayoría de eucariotas, contribuía más a una serie de paradojas.

Era imprescindible un análisis detallado de la anatomía molecular de los genomas eucariotas ya que según se iba conociendo la organización y expresión de la información genética en procariotas, la complejidad de eucariotas impactaba, fue preciso una metodología general que facilitara el análisis molecular de genomas eucarióticos.

Este fue el camino de las nuevas tecnologías o del llamado segundo período que comenzó con el desarrollo de los métodos que se han agrupado bajo la denominación común de técnicas de ADN recombinante o ingeniería genética. Estos métodos revolucionarios permiten el aislamiento y caracterización de genes de cualquier organismo, conocer las diferencias en las estructuras de los genes que dan lugar a variaciones en un carácter o enfermedad.

## **2. ANATOMÍA MOLECULAR DEL GENOMA EUCARIOTA**

La observación de que en todos los genomas de organismos superiores la cantidad de ADN que poseen es muy superior a la necesaria para codificar sus proteínas celulares, hizo pensar que en el genoma existiría una mayoría de ADN no codificante y de función desconocida. Los estudios de la cinética de reasociación molecular han permitido separar distintas fracciones dentro del ADN genómico total, que pueden clasificarse según el número de repeticiones de las secuencias que las componen. Básicamente, existen dos tipos de secuencias: secuencias de ADN de copia única y secuencias de ADN repetitivo. El 50% o más del genoma eucariota está constituido por repeticiones de