



Parte 1

EXPLICAR LA DIFERENCIA EN EL



La pasta es un alimento elaborado con una mezcla amasada de harina, sémola de trigo duro, trigo sarraceno, arroz, maíz u otros tipos de grano, agua y, a veces, huevo y sal. Italia es, con diferencia, el mayor consumidor, con 28 kg al año por persona, seguida de Venezuela y Túnez. La pasta se encuentra en todos los continentes, países y formas.

Depende de ti. !

Para responder según tu edad, utiliza los niveles de dificultad



Dibuja todas las formas de pasta que conozcas



Enumera los nombres de las distintas pastas que conoces





Ser único, diferente y similar al mismo tiempo



Como acabas de aprender, las pastas tienen características comunes, sabores y texturas más o menos similares. Pero pueden diferir en apariencia y, dependiendo de quién las cocine, pueden ser incluso un plato único. En el fondo, es lo mismo que ocurre con las obras de arte... a primera vista se puede decir que es un cuadro o una escultura, pero cada una es diferente y llevará su propio mensaje, su propia voz. ¿Es diferente para la humanidad?

Depende de ti.

Para responder según tu edad, utiliza los niveles de dificultad.



Dibuja un ser humano que sea muy diferente de ti y rodea o colorea en rojo todo lo que tengas en común con él o ella.



Los seres humanos somos únicos pero también parecidos. Para entenderlo, te invito a rellenar esta tabla

Co que tienes en común con todos los humanos	Lo que piensas que es diferente
Ej: - dos brazos	por ejemplo: - altura



Ser único, diferente y similar al mismo tiempo....¿Pero por qué?



Sea cual sea la actividad que acabas de realizar, te habrás dado cuenta de que todos los seres humanos somos diferentes, por no decir únicos. Más allá del aspecto físico o del color de los ojos, tampoco tenemos la misma personalidad, carácter, capacidades o salud (como la discapacidad). Así que, sabiendo que todos somos de alguna manera diferentes, no tiene mucho sentido excluir a otro ser humano por su aspecto físico, sus creencias o sus capacidades. Al fin y al cabo, esa persona es tan única como los otros 8.000 millones de personas que viven en la Tierra.

El tesoro de la humanidad



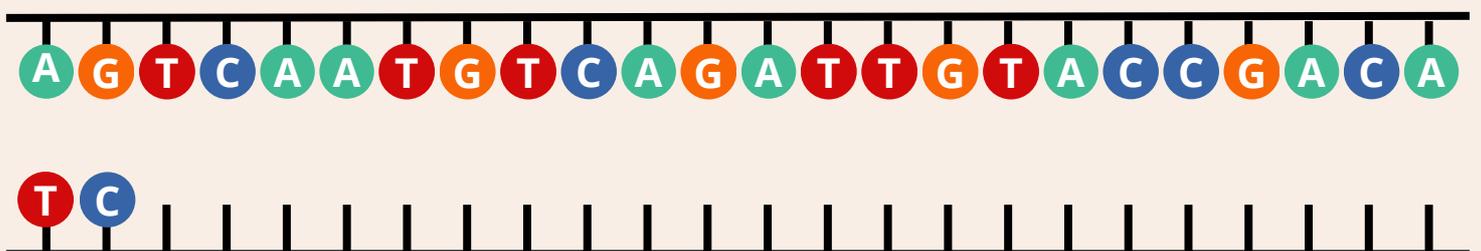
Para entender por qué somos tan diferentes y tan parecidos, tenemos que adentrarnos en el increíblemente pequeño mundo del cuerpo humano. Nuestro cuerpo es un gigantesco rompecabezas formado por unos 30.000 billones de diminutas piezas, llamadas células. Al unirse, forman órganos, huesos, corazón, sangre, piel, cerebro, etc. Lo mismo ocurre con todos los seres vivos de la Tierra, como los gatos, los peces y las plantas. En el corazón de cada célula está nuestro ADN (dibujado a la izquierda), que contiene toda la información que nos permite crecer, vivir, pensar, correr, ser únicos y parecernos a todos los seres humanos. Todos los seres humanos tienen un ADN único, pero el 99,9% de ellos son iguales.

Depende de ti!

El ADN está formado por dos filamentos que se enrollan entre sí. Están destinados a ser leídos por nuestras células para producir todos los componentes que necesitan. El ADN es muy largo, pero también muy simple. Sólo tiene 4 componentes diferentes



En ambas cadenas de ADN, los componentes G,A,T,C están enfrentados. Además, la "A" siempre estará asociada a una "T", y la "G" a una "C" (y viceversa). Reconstruye esta doble cadena de ADN utilizando bolígrafos o lápices de colores.





¿Puede descifrar el código genético?

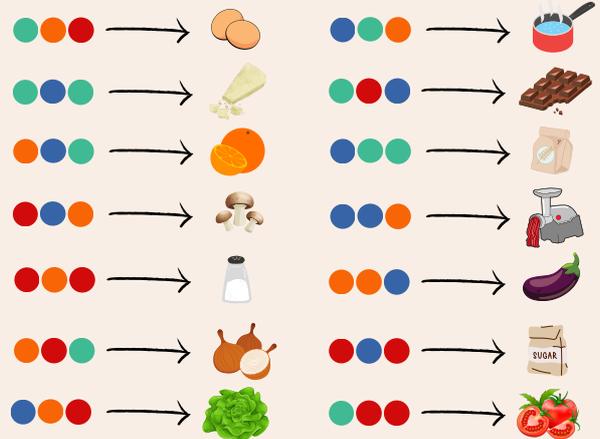


Ahora que has reconstruido su ADN... quizás pienses que una sucesión casi interminable de A, G, T y C no significa gran cosa. ¡Incorrecto! En efecto, esta sucesión constituye la información (genética) que descodifican nuestras células. Esta información corresponde a todas las recetas para fabricar nuestras proteínas. Leyéndolas correctamente, la célula podrá ensamblar todos los componentes de nuestras proteínas, llamados aminoácidos, en el orden correcto. ¡Y las proteínas son muy importantes! Son, por ejemplo, anticuerpos para defendernos de bacterias o virus, hormonas como la insulina, o son esenciales para el funcionamiento de nuestro cerebro o nuestros músculos... Las proteínas son esenciales para la vida, y existen más de 20 000 proteínas diferentes.

Depende de ti. !

Tu fragmento genético contiene la lista de ingredientes de una receta. Para encontrarlos, utiliza este código genético y haz exactamente lo mismo que hace la célula, leer los componentes del ADN de 3 en 3

código genético culinario !



A G T C A A T G T C A G A T T G T A C C G A C A

Ingredientes de la receta :

¿Qué podemos hacer con estos ingredientes?

¡Indice !: pasta por supuesto!



Encontramos una segunda receta

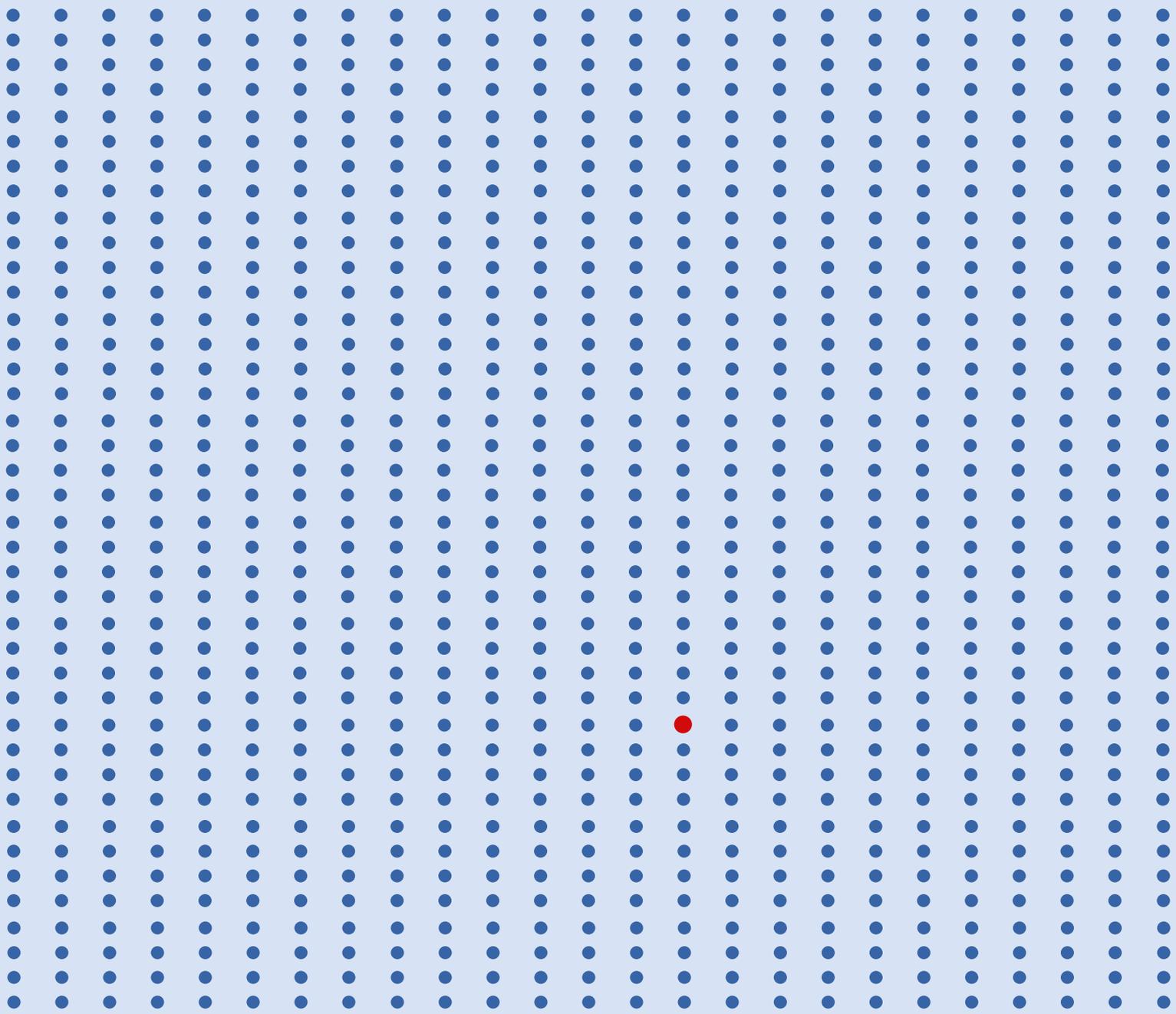
A G T C A A T G T C A G A T T G T A T C G A C A

Cuál es la diferencia con la primera receta?

Crees que será bueno?



*Conclusión
Fíjate bien en este dibujo*



En este dibujo hay 1000 puntos. Estos 1000 puntos te representan a ti y a tu ADN. Juntos definirán cómo corres, cómo escribes, tu altura, peso, ojos, temperamento, apetitos, latidos del corazón, tamaño de los huesos, forma de los pies, etc. Cada punto azul representa todo lo que tienes en común con otros humanos, y cada punto rojo representa tus diferencias. Al fin y al cabo, eso es lo que pone en los dos ADN que has descodificado, ravioli de carne o ravioli de setas, es diferente, pero sigue siendo pasta, ¡y ambos platos están deliciosos! No te pierdas la próxima actividad, ¡seguiremos jugando con el ADN y explorando las enfermedades raras!



**Esta actividad ha sido organizada por la Fundación Ipsen, en colaboración con Child & Youth Care Zimbabwe y Eurordis, en el marco del Día Internacional de las Enfermedades Raras.
Traducción al español: Mercedes Martín**



Parte 2
**EXPLICAR
ENFERMEDADES
Raras**



Todos hemos estado enfermos alguna vez. Resfriado, gripe, Covid-19, migraña, dolor de estómago, etc. Para el médico, la lista es larga. De hecho, hay miles de enfermedades que pueden afectarnos. No es fácil para él o ella dar con el diagnóstico correcto y administrarle la medicación adecuada. Afortunadamente, las enfermedades más frecuentes no suelen ser las más graves.

Depende de ti!

Los niveles de dificultad te ayudan a saber si necesitarás ayuda o no.



¿Qué partes de tu cuerpo se han visto afectadas por una enfermedad? Rodéalas con un círculo.



Enumera los nombres de las diferentes enfermedades que has padecido



¿Qué es una enfermedad genética rara?



En el 80% de los casos, las enfermedades raras tienen un origen genético, es decir, un error en el ADN que no permite la producción correcta de una proteína.

Así, puedes decirte casi todas las enfermedades genéticas son enfermedades raras, pero no todas las enfermedades raras son genéticas. Hay enfermedades infecciosas muy raras, por ejemplo, así como enfermedades autoinmunes y cánceres raros. En el caso de muchas enfermedades raras, desgraciadamente se desconocen las causas.

Depende de ti!



Como vimos en la actividad anterior, el ADN, y la información genética que contiene, es esencial para que nuestros cuerpos y células funcionen correctamente. Aquí tienes 3 secuencias de ADN que son casi idénticas. Rodea con un círculo las diferencias que veas en las secuencias 2 y 3 con respecto a la primera.

A T G C A A T G T C A G A G C C T A A G G

A T G C A A T G T C A G A G G C T A A G G

A T G C A A C G T C A G A G C C T A A G G

A primera vista, se puede suponer que estas diferencias no parecen tener importancia. ¡Pero pueden serlo!



¿Qué es una enfermedad genética rara?



Depende de ti!



Ahora que ya has identificado las mutaciones en los tres fragmentos de ADN, y al igual que en la actividad 1, te propongo que los descifres utilizando el código genético que aparece a continuación, y determines las 3 proteínas que se pueden fabricar. Antes de hacerlo, debes saber que :

- los componentes del ADN se leen de 3 en 3
- la lectura del ADN empieza siempre por ATG y termina por AGG, una señal de parada, que no corresponde a ningún aminoácido, y que indica que la lectura del ADN ha terminado.



Código genético

ADN	Aminoácido	ADN	Aminoácido
CAG	◆	GTC	⬢
ATG	▲	TCA	★
GAG	☆	CGT	●
AGC	⬠	CTA	⬡
TGT	⬢	CAA	■



¿Qué es una enfermedad genética rara?



Depende de ti!



Ahora quiero mostrarte el impacto que estos cambios en el ADN pueden tener en el cuerpo humano. Las tres proteínas que acabas de descifrar deben unirse a otra proteína, la proteína roja. Esta unión la realizan los tres primeros aminoácidos. Para este ejemplo, diremos que esta combinación de proteínas es esencial para la fortaleza de los huesos. Primero, dibuja las tres proteínas que has descodificado y luego intenta ver si son capaces de unirse a la proteína roja.

Proteína 1
(forma normal)



Proteína 2



Proteína 3



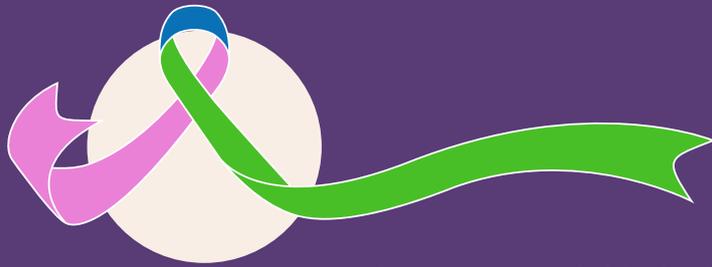
Conclusión

¿Qué proteína(s) o ADN mantiene los huesos fuertes?

**¿Qué proteína(s) o ADN es/son la(s) causa(s) de una enfermedad rara?
¿Cuál será la consecuencia?**



Conclusión



Gracias a esta actividad, ahora sabes que :

- **existen enfermedades raras y que afectan a menos de una persona de cada 2000**
- **que existen más de 7000 enfermedades diferentes que pueden afectar al corazón, cerebro, pulmón, músculos, etc.**
- **que hay más de 300 millones de personas en el mundo que padecen una enfermedad rara**
- **que un error en el ADN es la causa del 80% de las enfermedades raras**
- **que este error puede interferir en el funcionamiento de una proteína, lo que desencadenará la enfermedad**
-

Pero, sobre todo, no olvides que una persona que vive con una enfermedad rara o una discapacidad es en un 99,9% como tú y que nada te impide ser su amigo y vivir juntos momentos felices.

Esta actividad ha sido organizada por la Fundación Ipsen, en colaboración con Child & Youth Care Zimbabwe y Eurordis, en el marco del Día Internacional de las Enfermedades Raras.



**Child & Youth
Care**



Traducción al español: Estelle Dubois