

GENETICA HUMANA

Información contenida en el genoma humano	El dogma central: DNA → RNA → proteína	Estructura y organización de los genes	Fundamentos de la expresión génica
<p>Se dice que el producto de la mayor parte de los genes es una proteína cuya estructura determina en última instancia las funciones concretas que desempeña dicha proteína en la célula. Sin embargo, si existiera una correspondencia unívoca simple entre genes y proteínas, tendríamos como mucho 25.000 proteínas diferentes. Este número parece insuficiente para explicar la inmensa gama de funciones que tienen lugar en las células humanas.</p> <p>La respuesta a este dilema se encuentra en dos características de la estructura y la función de los genes.</p> <p>Los genes se localizan en todo el genoma, pero tienden a agruparse en algunas regiones y en algunos cromosomas, mientras que son relativamente escasos en otras regiones y en otros cromosomas.</p>	<p>La información genética está contenida en el DNA de los cromosomas, en el núcleo celular; sin embargo, la síntesis de proteínas, durante la que se utiliza la información codificada en el DNA para la especificación de las funciones celulares, tiene lugar en el citoplasma.</p> <p>Las relaciones de información entre el DNA, el RNA y las proteínas están entremezcladas: el DNA genómico dirige la síntesis y la secuencia de RNA y éste dirige la síntesis y la secuencia de los polipéptidos. Asimismo, existen proteínas implicadas en la síntesis y el metabolismo del DNA y del RNA. Este flujo de información se conoce como el «dogma central» de la biología molecular. La información genética es almacenada en el DNA del genoma mediante un código (el código genético, que se expone más adelante) en el que la secuencia de bases adyacentes determina en último extremo la secuencia de aminoácidos del polipéptido codificado.</p> <p>En primer lugar, se sintetiza RNA a partir de la plantilla de DNA mediante un proceso denominado transcripción. El RNA, portador de la información codificada en forma de RNA mensajero (mRNA), es entonces</p>	<p>Un gen puede ser representado como un segmento de una molécula de DNA que contiene el código para la secuencia de aminoácidos de una cadena de polipéptidos, así como las secuencias reguladoras necesarias para su expresión. Sin embargo, esta descripción es inadecuada para los genes del genoma humano (y para la mayoría de los genomas de organismos eucariotas) debido a que existen pocos genes que sean secuencias codificantes continuas. La inmensa mayoría de los genes están interrumpidos por secuencias no codificantes. Estas secuencias interrumpidas, llamadas intrones, se transcriben inicialmente a RNA en el núcleo, pero no están presentes en el mRNA en el citoplasma. Por tanto, la información de las secuencias intrónicas no está representada en el producto proteico final. Los intrones alternan con secuencias codificantes, o exones, que al final codifican la secuencia de aminoácidos de la proteína, así como</p>	<p>La transcripción de un gen se encuentra bajo la influencia de promotores y otros elementos reguladores, así como de otras proteínas específicas conocidas como factores de transcripción, que interactúan con secuencias específicas de esas regiones y determinan el patrón espacial y temporal de la expresión de un gen. La transcripción de un gen se inicia en el «lugar de inicio» de la transcripción en el DNA cromosómico, al comienzo de la región 5' transcrita pero no traducida (denominada UTR inmediatamente hacia arriba de las secuencias codificantes; después, continúa a lo largo del cromosoma hasta algún lugar situado desde varios cientos a más de 1 millón de pares de bases, a través de intrones y exones, y más allá del final de las secuencias codificantes. Tras una modificación en los extremos 5' y 3' del transcrito primario de RNA, las porciones correspondientes a los intrones son separadas y los segmentos correspondientes a los</p>

	<p>transportado desde el núcleo al citoplasma, en el que la secuencia de RNA es descodificada, o traducida, para determinar la secuencia de aminoácidos de la proteína que se está sintetizando. El proceso de traducción tiene lugar en os ribosomas, unos orgánulos citoplasmáticos con puntos de unión para todas las moléculas que interactúan, incluido el mRNA, involucradas en la síntesis de proteínas.</p>	<p>ciertas secuencias flanqueantes que contienen las regiones 5' y 3' no traducidas.</p>	<p>exones son empalmados unos con otros. Después del ensamblaje del RNA, el mRNA resultante (que contiene un segmento central colineal con las porciones codificantes del gen) es transportado del núcleo al citoplasma, donde el mRNA es finalmente traducido a la secuencia de aminoácidos del polipéptido codificado. Cada uno de los pasos de este complejo proceso es susceptible de error, y las mutaciones que interfieren con cada paso son responsables de diversos trastornos genéticos heredados</p>
--	---	--	---