



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Licenciatura en medicina humana

GENETICA

Cuadro informativo

QFB. Yeni Karen Canales Hernández

Carlos Emilio Ocaña Vázquez

3er semestre grupo único

Tapachula Chiapas de Córdoba y Ordoñez

12 de septiembre del 2020

GENETICA HUMANA

Cuadro informativo

Estructura y organización de los genes

La estructura genética es la organización de elementos de secuencia especializados dentro de un gen. Los genes contienen la información necesaria para que las células vivas sobrevivan y se reproduzcan. En la mayoría de los organismos, los genes están hechos de ADN, donde la secuencia particular de ADN determina la función del gen. Un gen se transcribe (copia) del ADN al ARN, que puede ser no codificante (ncRNA) con una función directa, o un mensajero intermedio (ARNm) que luego se traduce en proteína. Cada uno de estos pasos está controlado por elementos de secuencia específicos, o regiones, dentro del gen. Por lo tanto, cada gen requiere múltiples elementos de secuencia para ser funcional. Esto incluye la secuencia que realmente codifica la proteína funcional o ncRNA, así como múltiples regiones de secuencia reguladora.

Expresión genética en acción β - globina

La regulación genética comprende todos aquellos procesos que afectan la acción de un gen a nivel de traducción o transcripción, regulando sus productos finales. Estos procesos incluyen: alteración de la cromatina, modificaciones de las histonas, metilaciones del DNA, etc.

Este proceso es debido a mutaciones en el gen HBB (hemoglobina subunit beta), situado en el brazo corto del cromosoma 11 (11p15.5), que codifica la proteína beta-globina. Esta proteína es una subunidad de la hemoglobina, que se encuentra en el interior de los eritrocitos.

Regulación de los genes y modificación de la actividad del genoma

La regulación génica se lleva a cabo por una variedad de mecanismos, entre ellos la modificación química de los genes y la activación o desactivación de los mismos mediante su asociación con proteínas reguladoras. Todas las etapas de la expresión génica pueden ser moduladas, desde la transcripción de ADN a ARN hasta la modificación pos-traducciona de la proteína.

Variaciones de la expresión genética

Distribuidas a lo largo de nuestro material hereditario existen cientos de miles de variantes genéticas, pequeños cambios en la secuencia del ADN, que hacen que no haya dos genomas humanos idénticos. Estas variantes genéticas pueden afectar a cómo, dónde y cuándo se expresan los genes en los diferentes tejidos de nuestro organismo, influyendo en múltiples procesos fisiológicos

Bibliografía

Genotipa.com/geneticamedica