



GENETICA



INFORMACION CONTENIDA EN EL GENOMA HUMANO

¿Cómo es posible que el código digital de 3.000 millones de letras en que consiste el genoma humano pueda dirigir los complejos procesos de la anatomía, la fisiología y la bioquímica humanas a los que se refiere Berg.

La respuesta radica en la enorme expansión de la información contenida en el genoma humano, que tiene lugar cuando pasamos de los genes del genoma a las proteínas del proteoma que orquestan numerosas funciones de las células, los órganos y todo el organismo

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.



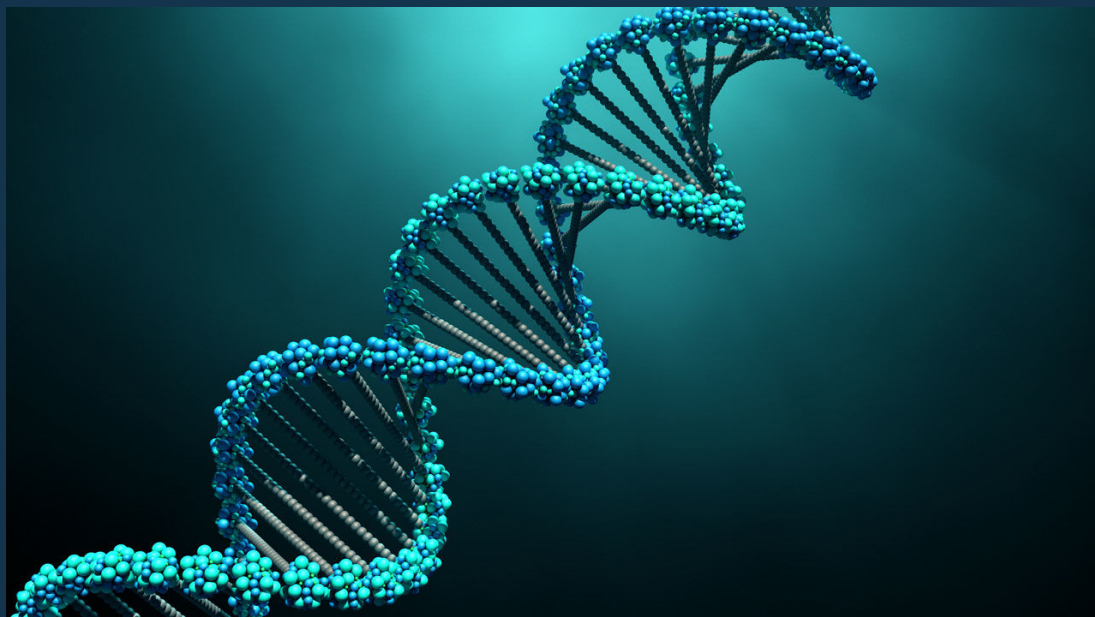
EL DOGMA CENTRAL: DNA - RNA - PROTEÍNA

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

El enlace molecular entre estos dos tipos de información relacionados (el código de DNA de los genes y el código de aminoácidos de las proteínas) es el ácido ribonucleico (RNA). La estructura química del RNA es similar a la del DNA

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.

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





GENÉTICA HUMANA

GENÉTICA



ESTRUCTURA Y ORGANIZACIÓN DE LOS GENES

De forma simple, 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 interpuestas, 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

CARACTERÍSTICAS DE GENOMA TÍPICO

Un gen incluye no sólo las secuencias codificantes, sino otras secuencias de nucleótidos adyacentes necesarias para la adecuada expresión del gen, es decir, para la producción de una molécula normal de mRNA en cantidad suficiente, en el lugar adecuado y en el momento preciso durante el desarrollo o el ciclo celular.

Las secuencias de nucleótidos adyacentes aportan las señales moleculares de inicio y terminación para la síntesis de mRNA transcrito del gen.

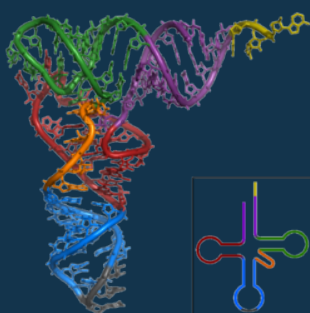
FAMILIAS DE GENES

Muchos genes pertenecen a familias de secuencias de DNA estrechamente relacionadas, que se reconocen como tales debido a la similitud de la secuencia de nucleótidos de los mismos genes o de la secuencia de aminoácidos de los polipéptidos codificados

Los miembros de dos de estas familias de genes se localizan en una pequeña región del cromosoma 11.

SEUDOGENES

En las familias de genes de la β -globina y el OR hay secuencias relacionadas con genes funcionales de la globina y del OR, pero que no producen ninguna forma de RNA ni productos proteicos



GENES RNA NO CODIFICADORES

No todos los genes del genoma humano codifican proteínas. Por ejemplo, el cromosoma 11 presenta – además de sus 1.300 genes codificadores de proteínas– alrededor de 200 genes RNA no codificadores cuyo producto final es un RNA, no una proteína.



G E N T I C A H U M A N A

GENETICA



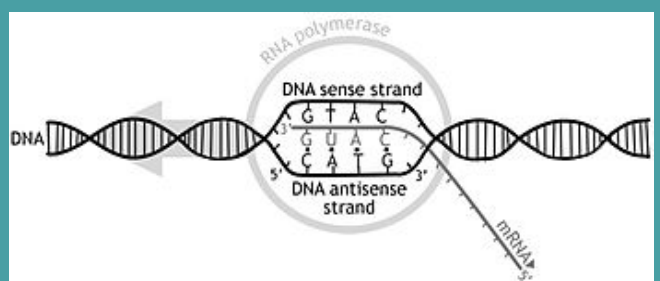
FUNDAMENTOS DE LA EXPRESIÓN GENICA

El inicio de 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 síntesis del transcrito primario de RNA se desarrolla en sentido 5' a 3', mientras que la cadena del gen que está siendo transcrito y que sirve de plantilla para el RNA se lee en sentido 3' a 5' con respecto a la dirección del eje de desoxirribosa fosfodiéster

TRANSCRIPCIÓN

La transcripción de los genes que codifican proteínas mediante la RNA polimerasa II (uno de los tipos de RNA polimerasas) se inicia hacia arriba de la primera secuencia codificante, en el lugar de inicio de la transcripción, el punto que se corresponde con el extremo 5' del producto final de RNA



TRADUCCIÓN Y CÓDIGO GENÉTICO

FUNDAMENTOS DE LA EXPRESIÓN GENICA

En el citoplasma, el mRNA es traducido a proteína mediante la acción de una variedad de moléculas de tRNA, cada una de las cuales es específica de un aminoácido concreto.

La clave para la traducción es un código que relaciona aminoácidos específicos con combinaciones de tres bases contiguas a lo largo del mRNA.

TRANSCRIPCIÓN

Estas moléculas singulares, cada una de las cuales sólo tiene una longitud comprendida entre 70 y 100 nucleótidos, desempeñan la función de transferir el aminoácido correcto a su posición a lo largo de la plantilla de mRNA para ser añadido a la cadena polipeptídica en construcción.

PROCESAMIENTO POSTRADUCCIÓN

Muchas proteínas sufren grandes modificaciones postraduccion. La cadena de polipéptidos que constituye el producto primario de la traducción se pliega y forma enlaces para formar una estructura tridimensional determinada por su propia secuencia de aminoácidos.

TRANSCRIPCIÓN DEL GENOMA MITOCONDRIAL

En los apartados previos se han descrito los aspectos fundamentales de la expresión genética correspondiente a los genes existentes en el genoma nuclear. El genoma mitocondrial presenta un sistema distinto de transcripción y de síntesis de proteínas. P

