



UNIVERSIDAD DEL SURESTE



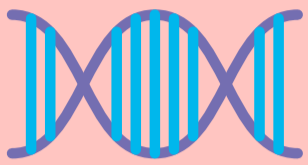
BRYAN ALAIN MORALES GONZALEZ

Q.F.B: YENI CANALES HERNANDEZ

GENETICA HUMANA

12/09/20

ESTRUCTURA Y ORGANIZACIÓN DE LOS GENES FUNDAMENTOS DE LA EXPRESIÓN GÉNICA



GENOTIPO

El genotipo (o genoma) es la combinación única de genes o composición genética de una persona, es decir, es el conjunto completo de instrucciones con el que el organismo de esa persona sintetiza sus proteínas y, por tanto, con el que ese organismo debe construirse y funcionar.



FENOTIPO

El fenotipo consiste en la estructura y función reales del organismo de una determinada persona. El fenotipo es cómo se manifiesta el genotipo en una persona; no todas las instrucciones del genotipo pueden llevarse a cabo (o expresarse).

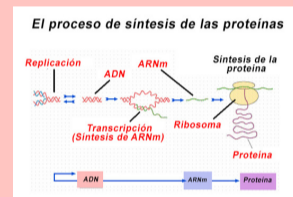


ADN

Los genes están constituidos por ácido desoxirribonucleico (ADN).

El ADN contiene el código o las instrucciones usadas para sintetizar las proteínas. Los genes varían en tamaño, en función de la dimensión de las proteínas que codifican.

Cada molécula de ADN es una doble hélice larga, semejante a una escalera de caracol de millones de escalones. Cada escalón consiste en un par de moléculas emparejadas

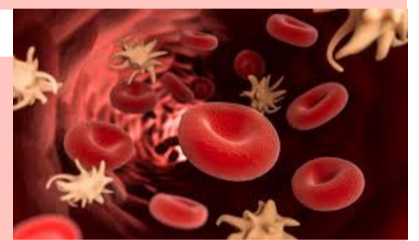


SÍNTESIS DE PROTEÍNA

Las proteínas están compuestas de una larga cadena de aminoácidos encadenados uno tras otro.

Hay 20 aminoácidos distintos disponibles que pueden usarse para la síntesis de proteínas; algunos proceden de alimentos (aminoácidos esenciales), mientras otros se fabrican en el organismo mediante enzimas.

Cuando se junta una cadena de aminoácidos, se pliega sobre sí misma creando una compleja estructura tridimensional, que determina su función en el organismo.

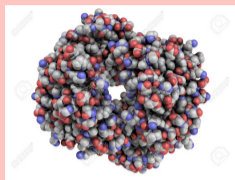


La expresión génica en acción: el gen de la β -globina

La hemoglobina A1 del adulto está conformada dos subunidades beta (HBB) y dos alfa (HBA), los aminoácidos para cada cadena polipeptídica son 147 aa para la (HBB) y 142 aa (HBA)

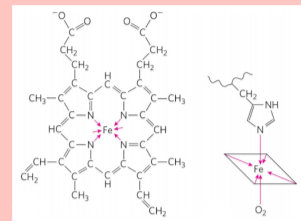
.2 3La hemoglobina fetal está constituida por subunidades diferentes, en lugar de tener 2 subunidades HBB, esta va a tener 2 HBG. La beta y la gamma son muy parecidas, ya que tienen la misma cantidad aminoácidos, tienen una diferencia en la posición 136, puede haber una alanina o glicina, este cambio va a generar mayor afinidad por el oxígeno..

ESTRUCTURA Y ORGANIZACIÓN DE LOS GENES FUNDAMENTOS DE LA EXPRESIÓN GÉNICA



FUNCIÓN

El gen HBB va a codificar para la proteína globina β , que forma parte de la función de la hemoglobina, encargada de transportar oxígeno, dióxido de carbono e Hidrógeno. La afinidad a estas moléculas está definida por el efecto Bohr, el cual dice que en ciertas condiciones del medio la hemoglobina será más afín al CO_2 o al H^+ . En los pulmones donde el pH es de 7.6



ESTRUCTURA

El gen HBB es primordial en la estructura específica de la hemoglobina y le permite a esta cumplir con su función de manera eficiente. La proteína beta, proveniente del gen HBB consta de 147 aminoácidos, y forma ocho hélices alfa; además tiene un grupo hemo, que es el que permite que se una el oxígeno.

REGULACION GÉNICA



La regulación génica es el proceso de activación y desactivación de los genes. En las etapas tempranas del desarrollo, las células comienzan a asumir funciones específicas. La regulación génica se asegura de que los genes apropiados se expresen en los momentos adecuados. La regulación génica también puede ayudar a un organismo a responder a su entorno. 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.

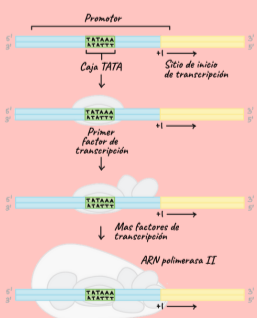
NIVELES DE EXPRESION GÉNICA

- Pretranscripción.
- Transcripción.
- Procesamiento del transcrito primario de ARN.
- Transporte del ARNm al citoplasma.
- Traducción del ARNm.
- Degradación del ARNm.
- Modificaciones postraduccionales.

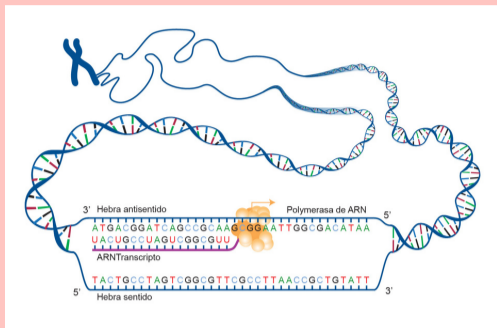
PRETRANSCRIPCION

La hemoglobina A1 del adulto está conformada dos subunidades beta (HBB) y dos alfa (HBA), los aminoácidos para cada cadena polipeptídica son 147 aa para la (HBB) y 142 aa (HBA)

.2 3La hemo

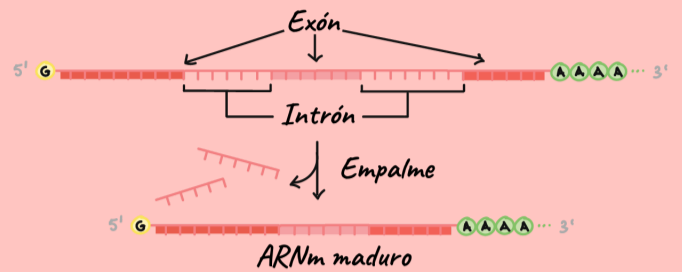


ESTRUCTURA Y ORGANIZACIÓN DE LOS GENES FUNDAMENTOS DE LA EXPRESIÓN GÉNICA



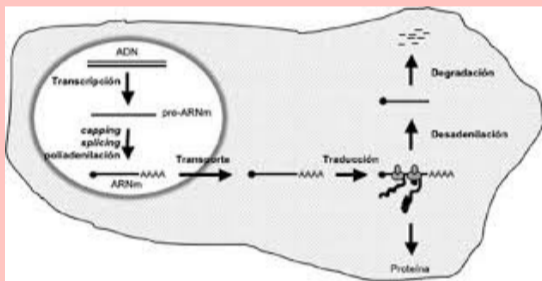
TRANSCRIPCIÓN

Transcripción es el proceso por el cual se genera una copia de RNA a partir la secuencia de un gene. Esta copia, llamada una molécula de ARN mensajero (ARNm), deja el núcleo de la célula y entra en el citoplasma, donde dirige la síntesis de la proteína, que codifica.



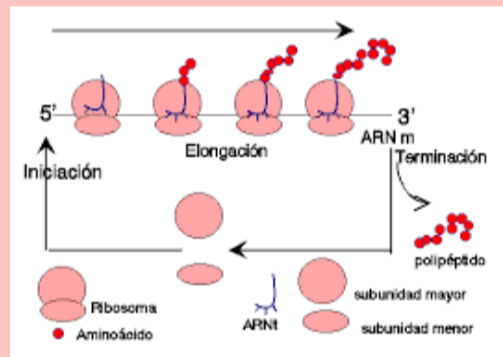
PROCESAMIENTO DEL TRANSCRITO PRIMARIO ARN

En el núcleo, la transcripción de una región de ADN de un cromosoma lineal produce un pre-ARNm. Este transcrito debe someterse a procesamiento (empalme y adición de cap 5' y cola de poli-A) mientras está en el núcleo para convertirse en un ARNm maduro.



Transporte del ARNm al citoplasma

La exportación del ARNm desde el núcleo hasta el citoplasma ocurre a través de un complejo de poros ubicados en la membrana nuclear. ... La proteína adaptadora une el ARNm y un receptor, que a su vez interactúa con poros de la membrana nuclear y, de esta manera, funciona como un puente que permite la exportación del ARNm.

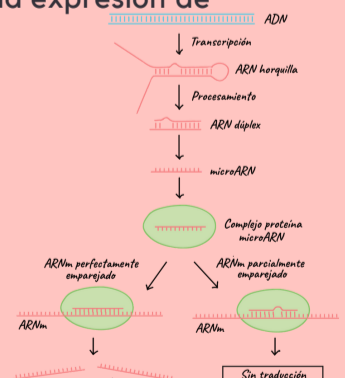


TRADUCCION DEL ARN

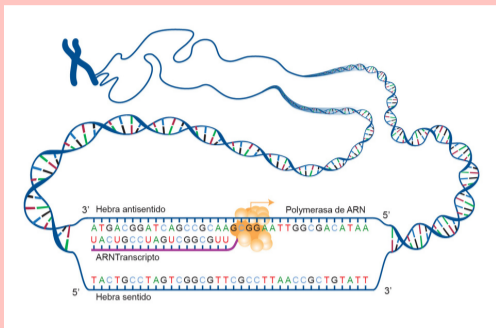
En esta etapa el ARNm se "decodifica" para construir una proteína (o un pedazo/subunidad de una proteína) que contiene una serie de aminoácidos en específico.

DEGRADACION DEL ARN

La Degradación del ARN mensajero mediada por mutaciones terminadoras, más conocida por sus siglas en inglés: NMD (de Nonsense Mediated Decay) es un mecanismo celular de vigilancia del ARN mensajero para detectar mutaciones terminadoras (las que crean nuevos codones de paro) y evitar la expresión de proteínas truncadas

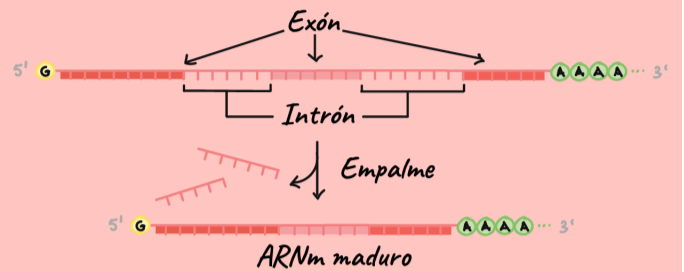


ESTRUCTURA Y ORGANIZACIÓN DE LOS GENES FUNDAMENTOS DE LA EXPRESIÓN GÉNICA



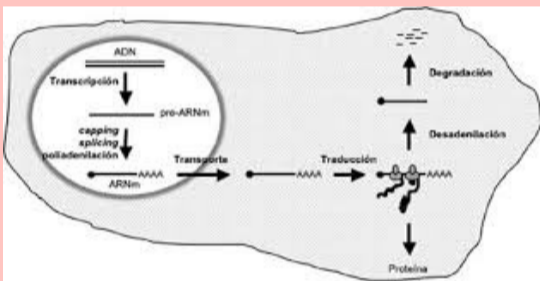
TRANSCRIPCIÓN

Transcripción es el proceso por el cual se genera una copia de RNA a partir la secuencia de un gene. Esta copia, llamada una molécula de ARN mensajero (ARNm), deja el núcleo de la célula y entra en el citoplasma, donde dirige la síntesis de la proteína, que codifica.



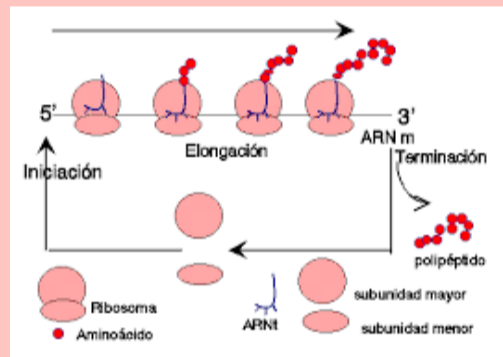
PROCESAMIENTO DEL TRANSCRITO PRIMARIO ARN

En el núcleo, la transcripción de una región de ADN de un cromosoma lineal produce un pre-ARNm. Este transcrito debe someterse a procesamiento (empalme y adición de cap 5' y cola de poli-A) mientras está en el núcleo para convertirse en un ARNm maduro.



Transporte del ARNm al citoplasma

La exportación del ARNm desde el núcleo hasta el citoplasma ocurre a través de un complejo de poros ubicados en la membrana nuclear. ... La proteína adaptadora une el ARNm y un receptor, que a su vez interactúa con poros de la membrana nuclear y, de esta manera, funciona como un puente que permite la exportación del ARNm.

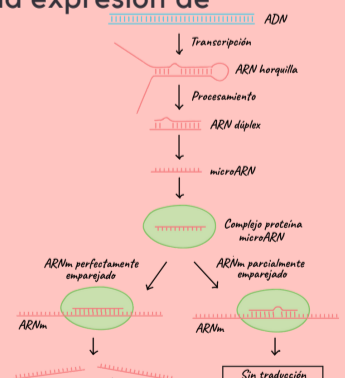


TRADUCCION DEL ARN

En esta etapa el ARNm se "decodifica" para construir una proteína (o un pedazo/subunidad de una proteína) que contiene una serie de aminoácidos en específico.

DEGRADACION DEL ARN

La Degradación del ARN mensajero mediada por mutaciones terminadoras, más conocida por sus siglas en inglés: NMD (de Nonsense Mediated Decay) es un mecanismo celular de vigilancia del ARN mensajero para detectar mutaciones terminadoras (las que crean nuevos codones de paro) y evitar la expresión de proteínas truncadas



EXPRESION GENETICA EN MEDICINA

La expresión génica es el proceso que permite obtener proteínas a partir de genes. Los genes son secuencias de nucleótidos de ADN que codifican la información necesaria para la síntesis de proteínas. Esta síntesis tiene lugar en dos pasos: transcripción y traducción. La transcripción tiene lugar en el núcleo y en ella una de las dos hebras que conforman la doble cadena de ADN sirve de molde para que una secuencia concreta se copie a una molécula de ARN de cadena sencilla.