



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

LICENCIATURA

MEDICINA HUMANA

CATEDRÁTICO

QRB. YENI KAREN CANALES HERNÁNDEZ

TRABAJO:

CUADRO INFORMATIVO

ALUMNO:

JOSUÉ DE LEÓN LÓPEZ

GRADO

****TERCER SEMESTRE**

FECHA:

12/09/20

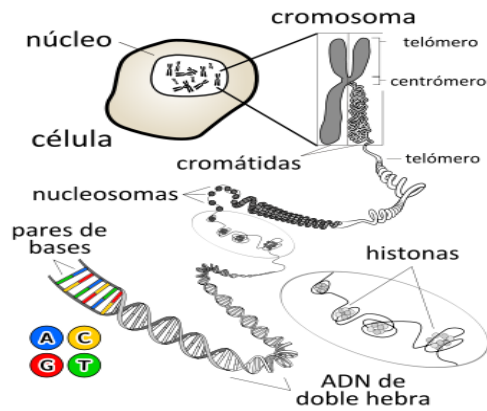
LUGAR

TAPACHULA CHIAPAS

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. 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.

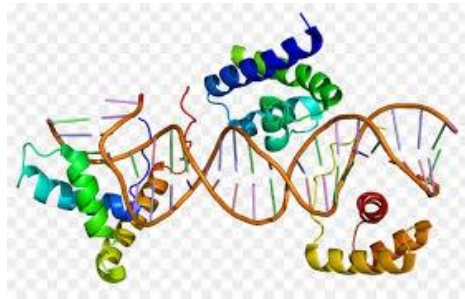
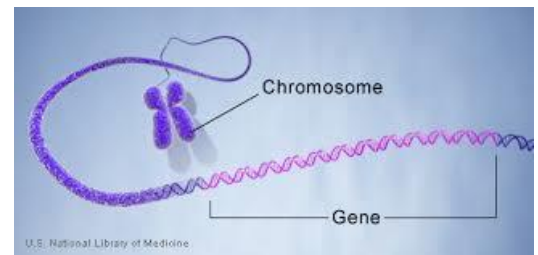


Características estructurales de un gen humano típico

definimos gen como una secuencia de DNA cromosómico necesaria para la elaboración de un producto funcional, sea un polipéptido o una molécula de RNA funcional. 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.

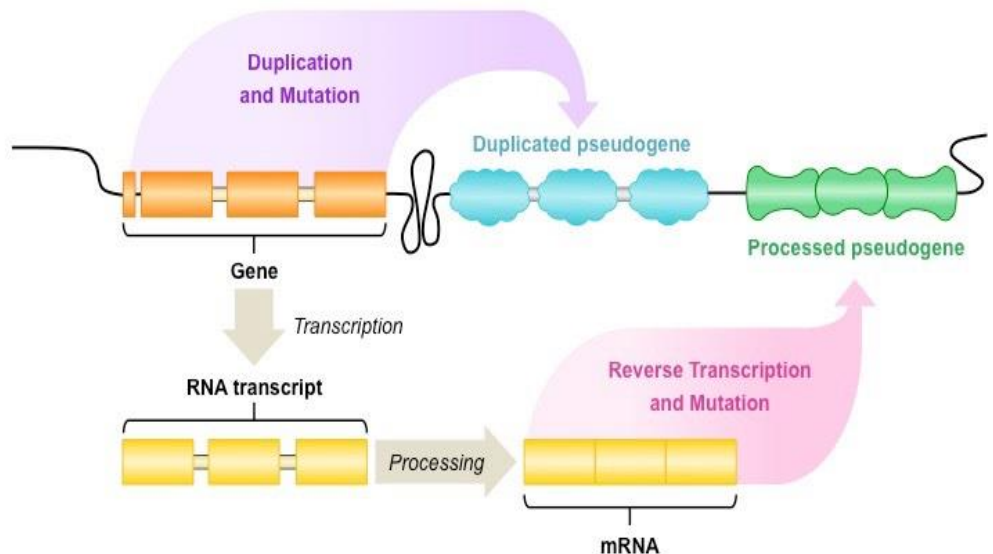
Familias de genes

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



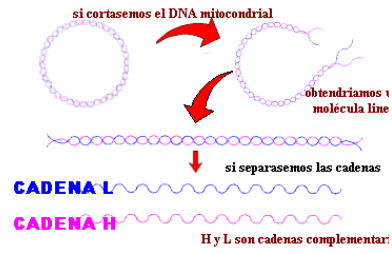
Seudogenes

aunque son genéticamente similares al gen funcional original, no se expresan y contienen numerosas mutaciones. **Pseudogenes** Consisten en secuencias de ADN muy similares a los genes conocidos, pero no son funcionales. existen muchos miles de pseudogenes relacionados con numerosos genes y familias de genes distintos. Los pseudogenes están distribuidos por todo el genoma y son de dos tipos generales, procesados y no procesados. Se considera que los pseudogenes no procesados son productos intermedios de la evolución y representan genes «muertos» que en algún momento fueron funcionales



FUNDAMENTOS DE LA EXPRESIÓN GÉNICA

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 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 5'), 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.

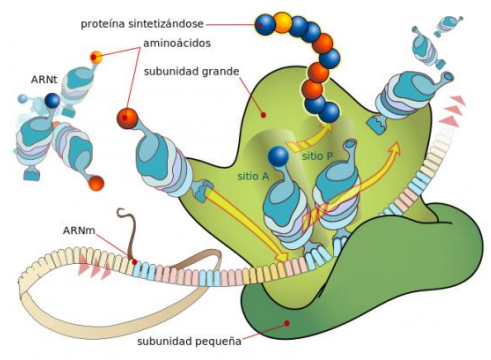


Transcripción La transcripción de los genes que codifican proteínas mediante la RNA polimerasa II (uno de los tipos de RNA polimerasas) se inicia hacia arriba de la primera secuencia codificante, en el lugar de inicio de la transcripción, el punto que se corresponde con el extremo. El transcrito primario de RNA es procesado añadiendo una estructura química llamada «caperuza» al extremo 5' del RNA y cortando el extremo 3' en un punto específico hacia abajo del final de la información codificante

Traducción y código genético

La traducción es el proceso de traducir la secuencia de una molécula de ARN mensajero (ARNm) a una secuencia de aminoácidos durante síntesis de proteínas. El código genético se describe la relación entre la secuencia de pares de bases en un gen y la secuencia correspondiente de aminoácidos que codifica.

		Segunda letra					
		U	C	A	G		
Primera letra	U	UUU Phe UUC UUA Leu UUG	UCU Ser UCC UCA UCG	UAU Tyr UAC UAA STOP UAG STOP	UGU Cys UGC UGA STOP UGG Trp	U C A G	
	C	CUU Leu CUC CUA CUG	CCU Pro CCC CCA CCG	CAU His CAC CAA Gln CAG	CGU Arg CGC CGA CGG	U C A G	
	A	AUU Ile AUC AUA AUG Met	ACU Thr ACC ACA ACG	AAU Asn AAC AAA Lys AAG	AGU Ser AGC AGA AGG Arg	U C A G	
	G	GUU Val GUC GUA GUG	GCU Ala GCC GCA GCG	GAU Asp GAC GAA Glu GAG	GGU Gly GGC GGA GGG	U C A G	



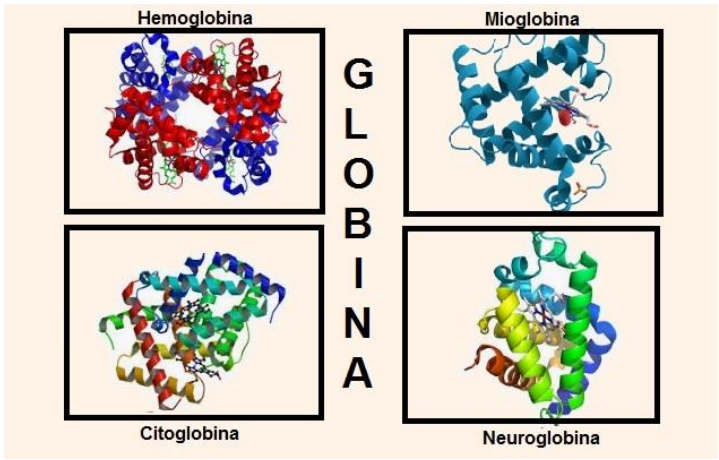
Transcripción del genoma mitocondrial

La totalidad del **genoma mitocondrial** se transcribe para producir apenas dos **transcripciones**: (h) pesado y (l) liviano, supuesto basado en sus posiciones en un gradiente de densidad del cloruro del cesio. La tramitación extensa de las **transcripciones** se requiere para producir completo - componentes funcionales del ARN.

Procesamiento postraducción

Se pueden combinar dos o más cadenas de polipéptidos, productos del mismo o de diferentes genes, para formar un complejo proteico maduro.

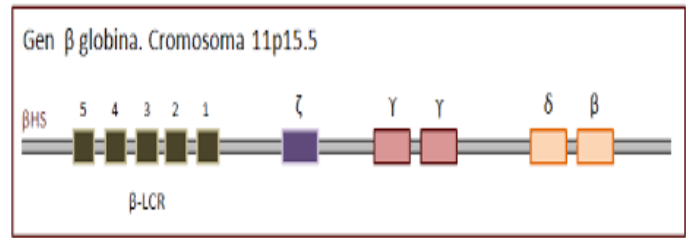
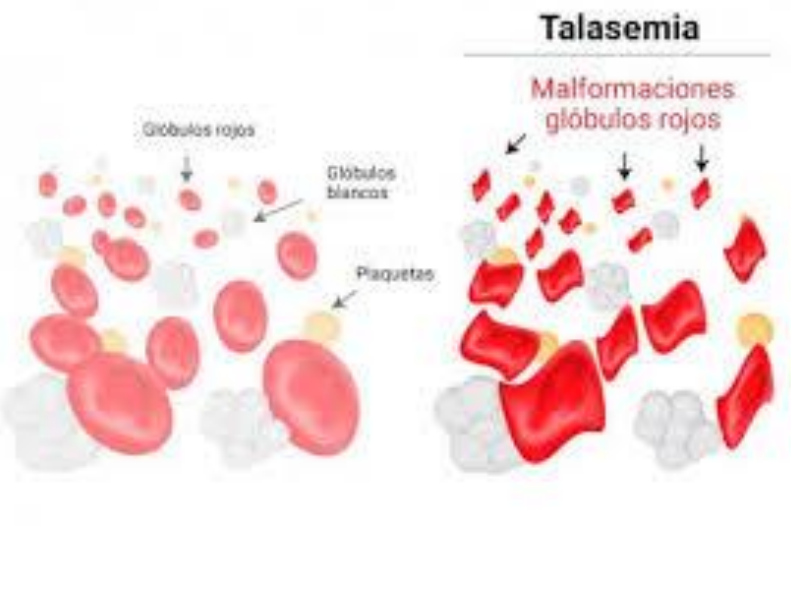
LA EXPRESIÓN GÉNICA EN ACCIÓN: EL GEN DE LA GLOBINA



el gen de la B-globina. La cadena de la B-globina es un polipéptido de 146 aminoácidos codificado por un gen de 1,6 kb situado en el brazo corto del cromosoma 11. El gen tiene tres exones y dos intrones. El gen de la B-globina, como otros genes cercanos en el grupo de la B-globina se transcribe desde el centrómero hacia el telómero se recogen muchas de las características estructurales importantes del gen de la -globina, incluidos los elementos de la secuencia conservada del promotor, los límites entre intrones y exones, los sitios de corte y empalme de RNA, los codones de iniciación y terminación, y la señal de poliadenilación. Se conocen mutaciones de todos estos sitios que causan defectos hereditarios del gen de la B-globina

Inicio de la transcripción

El promotor del gen de la B-globina, igual que otros muchos promotores, se compone de una serie de elementos funcionales cortos que se cree interactúan con proteínas específicas (denominadas genéricamente factores de transcripción) que regulan la transcripción, incluyendo –en el caso del gen de la B-globina– las proteínas que restringen la expresión de estos genes a las células eritroides, donde se produce la hemoglobina. La caja TATA es una importante secuencia promotora, una región conservada rica en adeninas y timinas, que se sitúa a unos 25-30 pares de bases hacia arriba del sitio de inicio de la transcripción. Parece que la caja TATA es importante para determinar la posición del inicio de la transcripción, que en el gen de la B-globina está aproximadamente 50 pares de bases hacia arriba del sitio de inicio de la traducción.



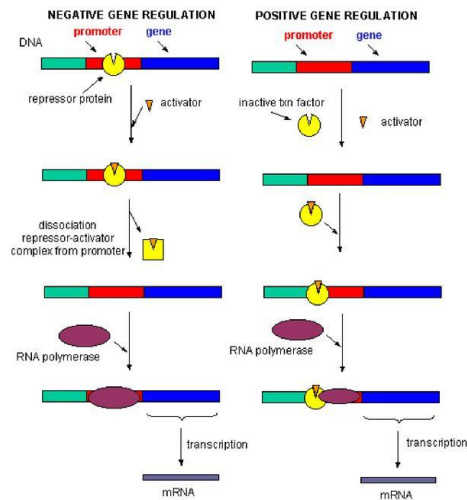
Poliadenilación

El mRNA de B-globina madura contiene cerca de 130 pares de bases de material no traducido en la región 3' (la 3'UTR) entre el codón de terminación y el sitio de inicio de la cola poli-A. Al igual que ocurre en otros genes, la escisión del extremo 3' y la adición de la cola poli-A están controladas, al menos en parte, por una secuencia AAUAAA de unos 20 pares de bases situada antes del sitio de poliadenilación. Las mutaciones en esta señal de poliadenilación en pacientes con B-talasemia (así como las mutaciones en la correspondiente señal de poliadenilación en el gen de la B-globina en pacientes con B-talasemia) documentan la importancia de esta señal para la correcta escisión en 3' y poliadenilación

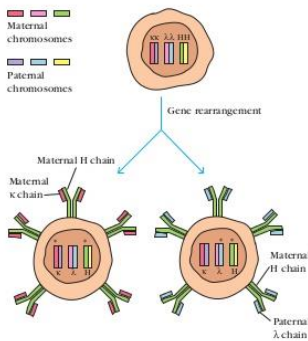
REGULACIÓN DE LOS GENES Y MODIFICACIONES EN LA ACTIVIDAD DEL GENOMA

La mayor parte de los ejemplos de modificaciones en la expresión de los genes está en relación con alteraciones en el nivel de la transcripción, con corte y empalmes alternativos o con modificaciones postraduccion. La activación o represión de un gen concreto en un tejido o en un momento concretos durante el desarrollo implica generalmente modificaciones en el control de la transcripción, debidas a la combinación de factores específicos de la transcripción y a la presencia de otras proteínas que presentan interacción con los mecanismos reguladores de los genes en respuesta a factores o estímulos del desarrollo, topológicos o ambientales

Tipos de regulación genética



Exclusión alélica



Asegura que cada clona de células B expresa una sola especie de molécula de Ig

42

Exclusión alélica

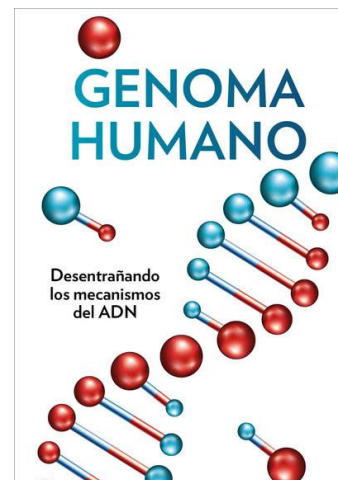
Los reagrupamientos somáticos que se acaban de describir tienen lugar solamente en una de las dos copias de los loci de las inmunoglobulinas y del TCR en un linfocito B o T dado.

Una forma extrema de exclusión alélica es la correspondiente a la familia del gen OR, ya comentada. En este caso, cada neurona sensitiva olfatoria solamente expresa un alelo de un gen OR, de manera que en cada neurona quedan reprimidos los varios cientos de las copias restantes de los genes de la familia OR. En lo que se refiere a la exclusión alélica relativa a los loci de las inmunoglobulinas, el TCR y los genes OR, la selección del alelo que va a presentar expresión no depende de los progenitores; al igual que ocurre con los genes que sufren una inactivación del cromosoma X en la descendencia femenina, en las diferentes células se puede expresar de manera indistinta la copia materna o la copia paterna.

Diversidad de los receptores de las inmunoglobulinas y del receptor de los linfocitos T

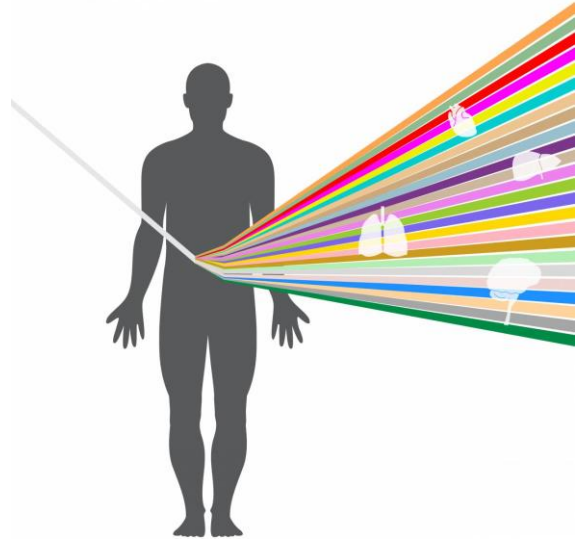
Los anticuerpos son inmunoglobulinas que se generan en respuesta a un estímulo provocado por un antígeno extraño, y que pueden reconocer dicho antígeno para eliminarlo a través de su unión al mismo. Hay varias enfermedades genéticas que se deben a deficiencias de inmunoglobulinas. No obstante, el sentido principal de las inmunoglobulinas desde la perspectiva del genoma es el hecho de que muestran una propiedad específica, la capacidad de reorganizarse en células somáticas (reagrupamiento somático), mediante la cual cortan y pegan

secuencias de DNA en las células precursoras linfocitarias, de manera que dan lugar a un reagrupamiento de los genes de las inmunoglobulinas de las células somáticas con aparición de diversidad.



VARIACIÓN DE LA EXPRESIÓN GÉNICA Y SU IMPORTANCIA EN MEDICINA

La expresión regulada de los 25.000 genes que se estima están codificados en el genoma humano implica una serie de complejas interrelaciones entre diferentes niveles de control, incluida la dosis génica apropiada (controlada por mecanismos de replicación cromosómica y segregación), la estructura de los genes y, finalmente, la transcripción, la estabilidad del mRNA, la traducción, el procesamiento de proteínas y la degradación proteica



Con respecto a algunos genes, las fluctuaciones en el nivel de producto génico funcional, debidas a variaciones heredadas de la estructura del gen o a cambios inducidos por factores no genéticos, como la dieta o el ambiente, son de una importancia relativa escasa. En lo que se refiere a otros genes, los cambios en el nivel de expresión pueden tener consecuencias clínicas muy importantes, lo que refleja la importancia de estos productos génicos en determinadas vías metabólicas.

BIBLIOGRAFÍA
GENÉTICA EN MEDICINA PDF.