



MEDICINA HUMANA



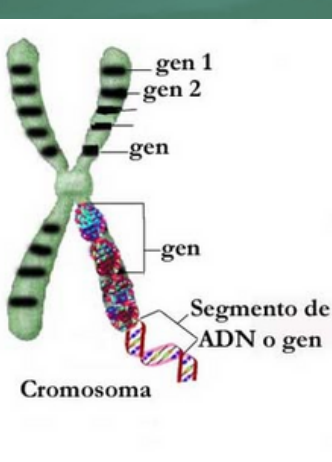
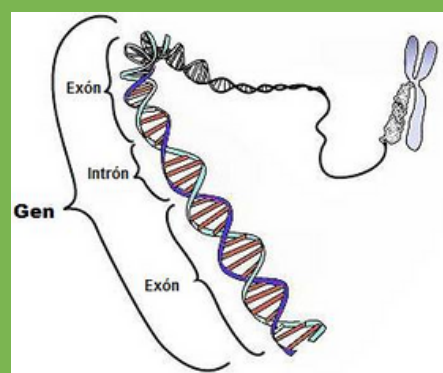
GENETICA HUMANA

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.

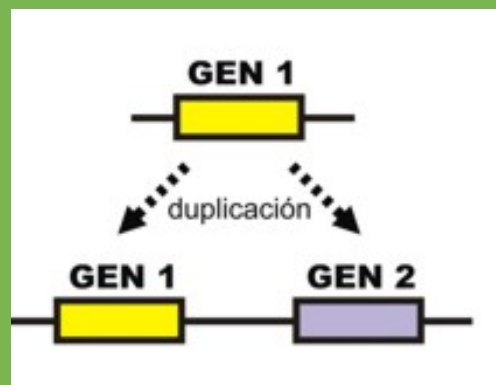


Características estructurales de un gen humano típico

En circunstancias normales, definimos un 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.

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 postraduccionales.



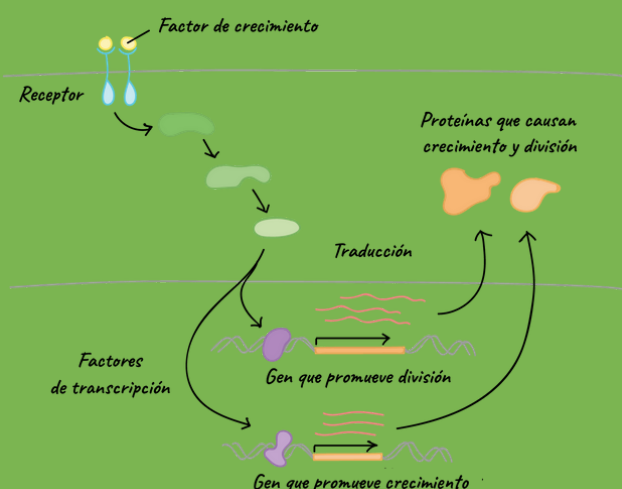
LA EXPRESIÓN GÉNICA EN ACCIÓN: EL GEN DE LA β -GLOBINA

El flujo de información esbozado en la sección anterior puede apreciarse mejor en referencia a un determinado gen que ha sido bien estudiado, por ejemplo, el gen de la globina.

Las secuencias de DNA que se requieren para una apropiada iniciación de la transcripción del gen de la β -globina se localizan en el promotor, a unos 200 pares de bases hacia arriba del lugar de inicio de la transcripción.

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.

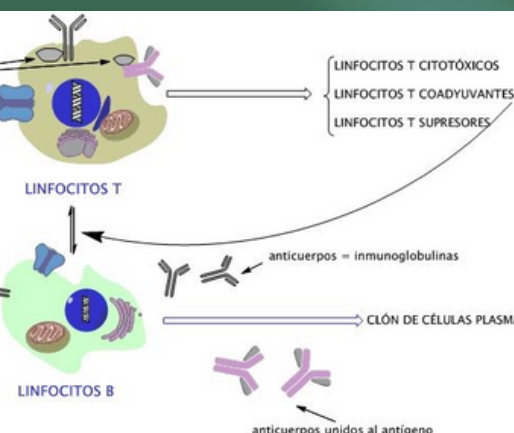




MEDICINA HUMANA



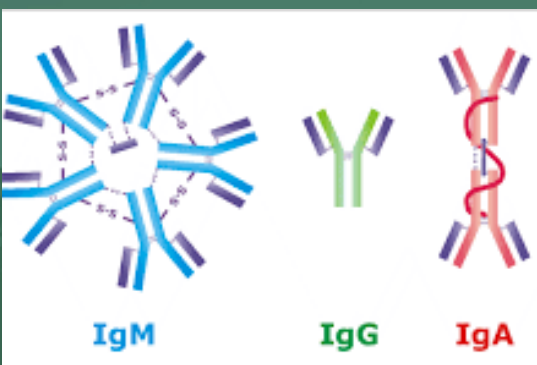
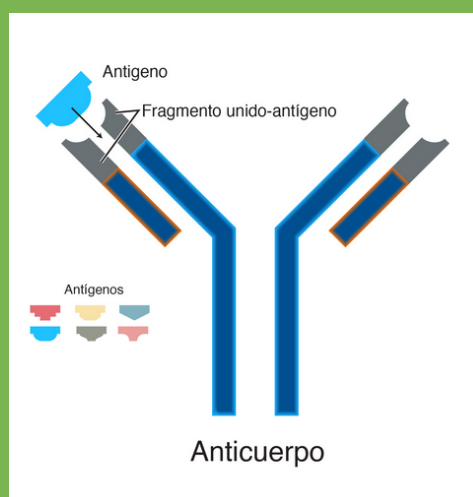
GENETICA HUMANA



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.

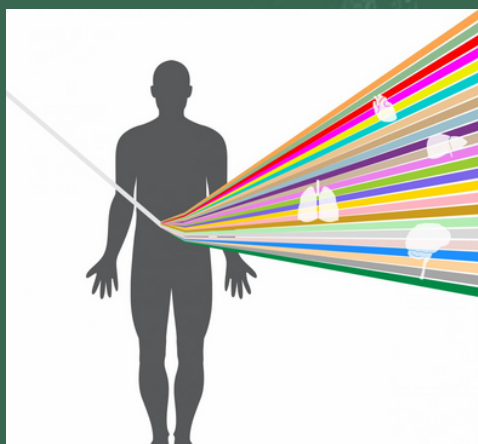
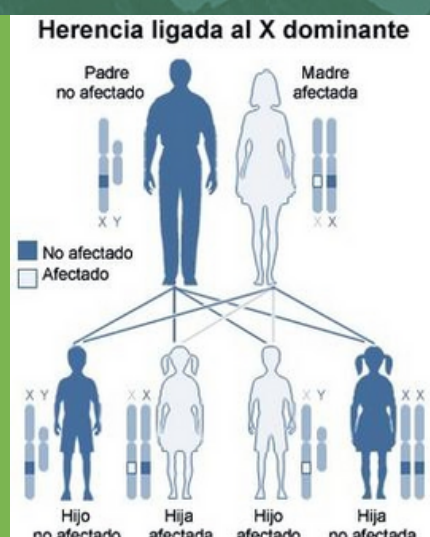
Se ha estimado que cada ser humano puede generar un repertorio de aproximadamente 11 anticuerpos diferentes, aunque el genoma está constituido únicamente por 6.000 millones de pares de bases de DNA.



Las moléculas de inmunoglobulinas están constituidas por cuatro cadenas polipeptídicas, dos cadenas pesadas (H, heavy) idénticas y dos cadenas ligeras (L, light) también idénticas. Cada cadena H y L de una proteína de inmunoglobulina está constituida por dos segmentos, las regiones constante (C) y variable (V).

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.

