



Facultad de Medicina Humana

Docente

Q.F.B: Yeni Karen canales Hernández

Trabajo

Temas de genética

Estudiante

Carlos Emilio Ocaña vazquez

Materia Genética

humana

Tapachula Chiapas 07 de septiembre de 2020



INFORMACIÓN 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, así como en sus interacciones con el ambiente. Incluso poseyendo la práctica totalidad de la secuencia completa del genoma humano, todavía desconocemos el número preciso de genes existentes en el genoma. Las estimaciones actuales indican que el genoma contiene alrededor de 25.000 genes, pero esta cifra sólo representa una indicación de los niveles de complejidad que alcanza la descodificación de esta información digital

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. Como ejemplo de ello, podemos centrarnos en el cromosoma 11, que – tal como ya hemos visto en el capítulo 2– es un cromosoma relativamente rico en genes que posee aproximadamente 1.300 genes codificadores de proteínas. Estos genes no están distribuidos aleatoriamente en el cromosoma, sino que se localizan de forma predominante en dos regiones cromosómicas en las que la densidad de genes llega a ser de un gen por cada 10 kilo bases

**El dogma central: DNA → RNA
→ proteína**

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. Asimismo, existen proteínas implicadas en la síntesis y el metabolismo del DNA y del RNA. Este flujo de información se conoce como el «dogma central» de la biología molecular. 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. En primer lugar, se sintetiza RNA a partir de la plantilla de DNA mediante un proceso denominado transcripción. El RNA, portador de la información codificada en forma de RNA mensajero (mRNA), es entonces transportado desde el núcleo al citoplasma, en el que la secuencia de RNA es descodificada, o traducida, para determinar la secuencia de aminoácidos de la proteína que se está sintetizando.

Estructura y organización de los genes Fundamentos de la expresión génica

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, así como ciertas secuencias flanqueantes que contienen las regiones 5' y 3' no traducidas