

UNIVERSIDAD DEL SURETE

SAN CRISTOBAL DE LAS CASAS CHIAPAS

**MATERIA: BIOLOGÍA MOLECULAR EN LA
CLÍNICA**

**DOCENTE: QFB. ROYBER FERNANDO
BERMUDEZ TREJO**

ALUMNO: MARCOS GONZALEZ MORENO

SEMESTRE Y GRUPO: 8ºA

TEMA:

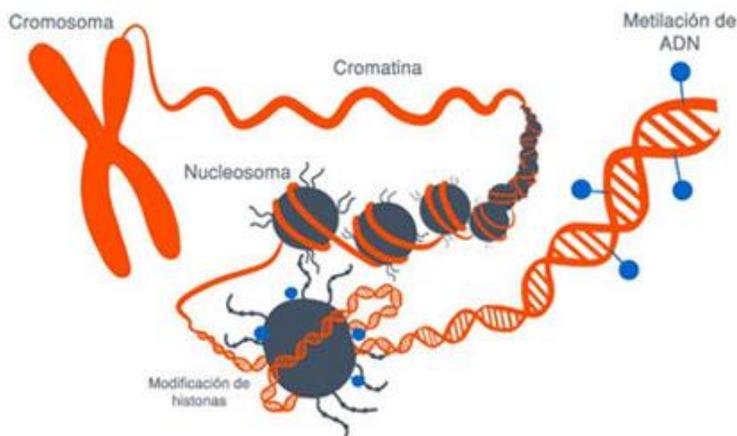
**“GENOMA HUMANO (FENOTIPO Y
GENOTIPO)”**

Genoma y genes

Llamamos genoma al conjunto de todo el ADN de una célula de una especie y los genes que éste contiene. En sentido estricto, el genoma humano no sólo comprende al ADN del núcleo sino también al de las mitocondrias que, aunque sólo tiene 16.000 bases de longitud, es esencial para el funcionamiento celular. Los genes son segmentos de ADN capaces de ser transcritos –es decir, copiados– a una molécula de ARN (ácido ribonucleico) con igual secuencia que el gen. Los genes no se encuentran yuxtapuestos a lo largo de los cromosomas, sino más bien esparcidos

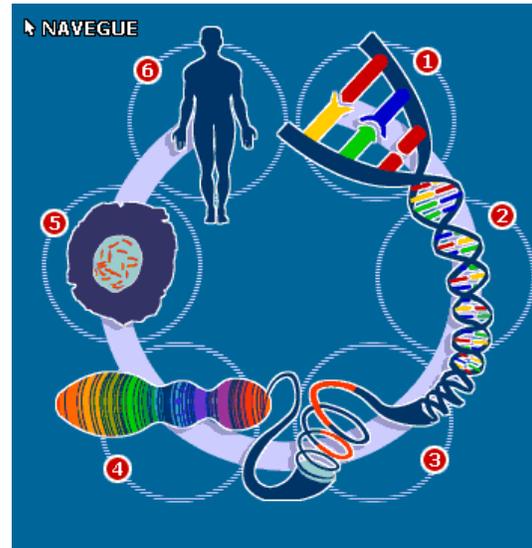
y separados a grandes distancias por secuencias de ADN Inter génicas. Las regiones Inter génicas constituyen el 70% del genoma, mientras que los genes representan sólo un 30%. Se estima que el genoma humano tiene unos 20.000 genes. Estos genes codifican distintos tipos de ARN, entre los que se encuentran los llamados ARNs mensajeros, que codifican a su vez proteínas. Los otros ARNs, los que no son mensajeros, reciben el nombre genérico de ARNs no codificantes: no son intermediarios entre el gen y la proteína, sino que cumplen funciones en sí mismos. Entre éstos están los ARNs ribosomales, de transferencia, nucleares pequeños, los micro ARNs y las ribozimas. Por lo tanto, la definición según la cual un gen es el segmento de ADN que codifica una proteína, no es estrictamente correcta: muchos genes codifican proteínas, pero no todos. Cada uno de los genes que codifican proteínas tiene regiones que estarán representadas en el ARN mensajero maduro intercaladas por otras cuyas secuencias no estarán representadas allí. Las primeras regiones se llaman exones, en tanto que las

segundas son los intrones. Mientras los intrones no son codificantes, la mayoría de los exones son las regiones del genoma que codifican proteínas. Estas regiones constituyen sólo el 1,5% del genoma.



GENOTIPO

Un genotipo es una clasificación del tipo de variante presente en una ubicación determinada (es decir, un locus) en el genoma. Puede representarse mediante símbolos. Por ejemplo, BB, Bb, bb podría usarse para representar una variante determinada en un gen. Los genotipos también pueden ser representados por la secuencia de ADN real en una ubicación específica, como CC, CT, TT. La secuenciación de ADN y otros métodos pueden usarse para determinar los genotipos en millones de ubicaciones de un genoma en un solo experimento. Algunos genotipos contribuyen a los rasgos observables de un individuo y se llaman fenotipo.



El genotipo es, simplemente, la versión de la secuencia de ADN que un individuo tiene. Todos tenemos gran cantidad de ADN en común - por supuesto, por eso todos somos seres humanos - pero también hay una gran cantidad de variación en la secuencia entre distintos individuos. Y esas diferencias específicas en la secuencia, normalmente refiriéndose a un gen concreto, se denominan genotipo. Hoy en día, con nuestra capacidad de detectar muchas diferencias en las secuencias de diferentes individuos, el término genotipo ha adquirido una connotación que se refiere más a una diferencia en la secuencia en un lugar concreto en un gen específico. Cuando se utiliza de esta manera, por lo general, se relaciona con otro término denominado fenotipo.



El cambio de secuencia con frecuencia, no siempre, pero con frecuencia, está relacionado con un cambio en un rasgo

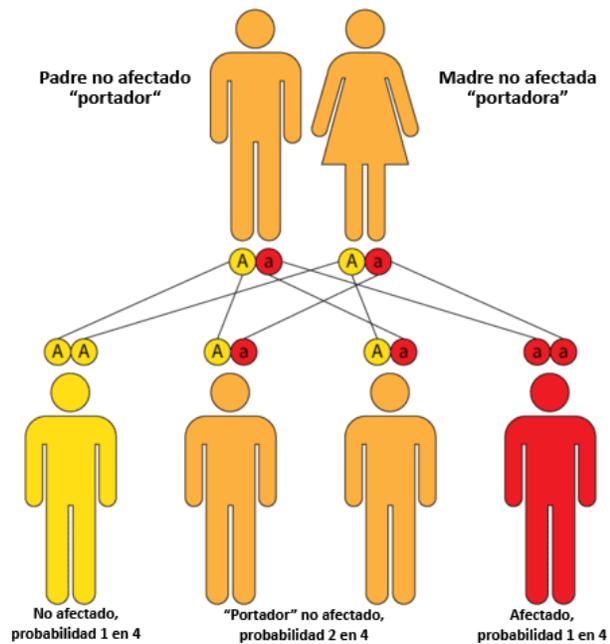
externo; algo que es observable, como la altura, el color de cabello o la aparición de una enfermedad. Y en ese caso, hablamos de una correlación genotipo-fenotipo. Entonces, de lo que estamos hablando, es de un cambio en la secuencia de ADN, ¿por qué es importante? Es importante porque conduce a un cambio observable en un rasgo de una persona. Y dicho cambio en el rasgo puede ser positivo, puede ser negativo, o ser una simple diferencia.

FENOTIPO

El fenotipo se refiere a los rasgos observables de una persona, como la estatura, el color de ojos y el grupo sanguíneo. El fenotipo de una persona se determina a partir de su composición genómica (genotipo) y los factores ambientales.

"Fenotipo" simplemente se refiere a un rasgo observable. "Fenotipo" simplemente significa "observar" y tiene la misma raíz que la palabra "fenómeno". Y como tal es un algo observable en un organismo, y puede referirse a cualquier cosa, desde un rasgo común, como la estatura o el color del cabello, a la presencia o ausencia de una enfermedad. Con frecuencia, los fenotipos están relacionados y son usados - el término es usado - para relacionar una diferencia en la secuencia de ADN entre los individuos con diferencia en un rasgo, ya sea la altura o el color del pelo, o la enfermedad, o lo que sea.

Pero es importante recordar que los fenotipos son igualmente, o incluso a veces mayormente, influenciados por los factores ambientales que por los efectos genéticos. Así que un fenotipo puede estar directamente relacionado con un genotipo, pero no necesariamente. Por lo general no hay una correlación uno a uno entre un genotipo y un fenotipo. Casi siempre hay factores ambientales, como lo que uno come, si hace ejercicio, cuánto fuma, etc. Todas esas son influencias ambientales que también afectan al fenotipo.



<http://www.cecte.gov.ar/recomendaciones-e-informes/>

