



Universidad del Sureste
Licenciatura en Medicina Humana
Campus Comitán

Biología Molecular Clínica

“Polimorfismos de un solo nucleótido”

Oded Yazmin Sánchez Alcázar

**Q.F.B. Alberto Alejandro Maldonado
López**

8^a A

27 de mayo de 2023

Comitán de Domínguez Chiapas

El presente ensayo hablara acerca del polimorfismo de un solo nucleótido, polimorfismo hace referencia a muchas formas, a las diferentes características dentro de la misma población, entendemos que se trata de la presencia de mas de dos formas variantes en una secuencia específica de ADN esto puede llegar a producirse entre diferentes individuos, es el responsable de esa variabilidad que existe entre los individuos de una misma especie.

Dentro de los diferentes tipos el más frecuente, implica la variación en un nucleótido único (también denominado polimorfismos de nucleótido único, o SNP) el cual se presenta cuando un solo nucleótido es sustituido por otro. Es posible que estas variaciones causen patologías y que alteren la respuesta del cuerpo ante las bacterias, los virus, entre otras situaciones. Y es que los SNP tienen implicaciones funcionales sobre los niveles de expresión génica, existen diversas investigaciones que han reportado acerca de la importancia funcional de los rSNP y srSNP en el desarrollo de enfermedades tan comunes dentro de la población por ejemplo hipertensión arterial, artritis reumatoide obesidad entre muchas otras.

Por su parte recordemos que la información genética se encuentra en los cromosomas los cuales se encuentran dentro de los núcleos, el genoma humano esta constituido por 23 pares de cromosomas, 22 autosómicos y un par encargado de determinar el sexo, el ADN guarda codificada la información en unidades llamadas genes cada gen guarda un mismo sitio un cromosoma, pero el gen aunque sea el mismo puede sufrir cambios internos, y este conjunto de cambios en los alelos da origen el llamado polimorfismo, el hecho de estos cambios es lo que provoca qué haya diferencias entre un individuo y otro, ya sea con diferente color de piel, ojos, tipo de cabello etc.

Este tema ha sido de gran interés en diferentes áreas de investigación, no solamente de salud si no a nivel de ciencias biológicas, ciencias básicas, también se ha estudiado dentro algunas aplicaciones en los últimos años, el estudio de polimorfismos ha traído grandes avances por ejemplo en el área de la medicina se ha podido conocer que puede ser responsable de un sin fin de enfermedades pero a pesar de los avances aun queda mucho por esclarecer, ciertos patrones, procesos biológicos que están sucediendo dentro del organismo del ser humano

Polimorfismo de un solo nucleótido

“Las diferencias fenotípicas, susceptibilidades a enfermedades, radica en el 0.1% de variación; a esto se les conoce como polimorfismos genéticos.” (Marco, 2007)

Conocemos que existen diferentes tipos de polimorfismo por ejemplo por inserciones, deleciones, cambios en el número de secuencias repetidas, la secuencia de ADN de un gen se puede alterar de varias formas estas variaciones las conocemos como polimorfismos dentro de este tenemos el más frecuente SNP's. De manera general este tema tiene diversas aplicaciones que incluso nos orienta a posibles distintas enfermedades, incluso puede ser el responsables para el grado de desarrollo o progresión de alguna patología, otras de las funciones que tenemos de los polimorfismos genéticos está por ejemplo el poder establecer parentescos, el determinar la cantidad de entrecruzamiento entre diferentes grupos de la misma especie, esta información puede ser usada para identificar poblaciones únicas, potencialmente importante para la sobrevivencia de la especie e incluso nos podría ayudar a explicar el origen de las poblaciones y así conocer parte de la historia. Por otro lado tienen gran aplicación en campos como la medicina forense y en el estudio de las enfermedades mutagénicas. Su estudio ha servido de pauta para la creación de nuevas disciplinas como la ecogenética y la farmacogenética; la primera define las bases genéticas de las diferencias individuales en respuesta a los factores ambientales. En especial conocemos que la variabilidad fenotípica, así como la resistencia individual a distintas enfermedades es gracias a SNP's, y en menor grado a inserciones, deleciones, secuencias repetidas o re-arreglos cromosómicos, debido a que constantemente nuestro material genético se encuentra expuesto a un sin fin de posibles factores que podrían causar de alteraciones y que por lo tanto rompa con el equilibrio que conlleva y que pueden dar como resultado la aparición de enfermedades.

Si bien en la mayoría de las enfermedades comunes tiene un origen a partir de diferentes circunstancias, motivo por el cual estas no siguen patrones hereditarios mendelianos. Actualmente ha ocurrido un desarrollo tecnológico como nunca antes visto esto ha provocado que se pueda conocer cada vez más acerca de la variación de la expresión

genética en la variación fenotípica entre personas a todo esto le conocemos como genética genómica.

He llegado a la conclusión que el polimorfismo de un solo nucleótido tiene grandes implicaciones en la población, cuando el cuerpo hace células nuevas realmente no se cometen muchos errores pero nada es perfecto a veces cuando el genoma se copia para hacer una célula nueva, uno de los pares de bases se omite, se agrega o se sustituye, la sustitución de pares de bases crean SNPs, existen millones de estos en el genoma humano que son responsables de las tantas variaciones que existen en cada uno de nosotros y el resto de la población, algunos SNPs causan diferencias en la apariencia, otros afectan la manera en que se desarrollan las enfermedades en el individuo o bien como será la respuesta ante determinados medicamentos, sin embargo la mayoría de los SNPs parecerían no causar ninguna diferencia observable entre las personas pero como las variaciones en secuencia se heredan de una generación a la siguiente, el número de diferencias entre el ADN de nosotros y otra persona nos podrá decir si es pariente y que tan cercano, el polimorfismo se refiere a la manera en que nuestro genoma se organiza en los cromosomas, son todas aquellas variantes en el ADN que se presentan entre individuos de la misma especie y es que la variación genética entre individuos de la misma población es de tan solo el uno por ciento en todo el genoma, a todo esto nos referimos del polimorfismo genético, así que esa pequeña diferencia nos hace diferentes en diversos aspectos como habíamos mencionado anteriormente incluso en las enfermedades, si bien existen diferentes tipos de polimorfismo, los de nucleótido sencillo se encuentran en regiones codificantes también conocidos exón y por el contrario los de secuencia repetida estos están distribuidos por casi todo el genoma en regiones no codificantes también llamados intrones. El SNP es una variación en la secuencia del ADN que afecta a una sola base sea timina, citosina, guanina, adenina de una específica secuencia del genoma humano, y es que para muchas de las repeticiones en tándem, el número de unidades repetidas varía entre individuos tales loci se llaman VNTRs y por su parte los STRs son secuencias de ADN en los que un fragmento cuyo tamaño va de dos hasta seis pares de bases se repite de manera consecutiva, el estudio de los polimorfismos tiene muchas aplicaciones en medicina, en investigación biológica y en diversos procesos.

Bibliografía

Jesus, H. (2009). *Polimorfismos reguladores y su participación en la patogenia de enfermedades complejas en la era posgenómica*. Mexico: Instituto Nacional de Salud Publica.

Jose, P. (2015). *Polimorfismos en el ADN humano*. Madrid: Akal.

Julian, R. (2017). *Implicaciones funcionales de los polimorfismos de un solo nucleótido (SNP) en genes codificantes de proteínas y no*. Mexico: Permanyer.

Marco, C. (2007). *Polimorfismos genéticos: Importancia y aplicaciones*. Mexico: INER.