



**UNIVERSIDAD DEL SURESTE  
LIC. EN MEDICINA HUMANA  
CAMPUS COMITÁN**

**Leo Dan De Jesús Márquez Albores**

**QFB. Alberto Alejandro Maldonado López**

**“Polimorfismos de un solo nucleótido”**

**Biología molecular en la clínica**

**8 semestre. Grupo A.**

**Comitán de Domínguez Chiapas México. A 27 de mayo del 2023**

El polimorfismo genético es una variante genética que aparece en al menos 1% de una población en ellas se excluyen las mutaciones espontáneas que puedan haber ocurrido en y difundido a través de los descendientes de una sola familia.

En esta actividad se abordará el tema del polimorfismo genético, se considera un tema de importancia ya que a través de ella se pueden identificar genes que confieren susceptibilidad a presentar enfermedades. La mayoría de las enfermedades comunes tiene un origen multifactorial, es decir, surgen como resultado de la interacción de múltiples variantes genética y diversos factores ambientales, razón por la cual no siguen patrones hereditarios mendelianos y se les denomina enfermedades “complejas”

Aun en el caso de trastornos infecciosos, se ha documentado la contribución genética del individuo en la evolución natural del padecimiento. Los polimorfismos de un solo nucleótido (SNP) son el tipo de variación más común entre individuos y su vinculación con enfermedades es motivo de investigación intensa.

La estructura básica de un gen a nivel de secuencia de ADN; un gen posee una región reguladora que contiene elementos de respuesta reconocidos por factores de transcripción y una región codificante que tiene la información necesaria para sintetizar una proteína. Para que un gen se exprese en una célula determinada, ésta debe poseer los factores de transcripción adecuados; además, los elementos de respuesta deben estar expuestos para que puedan reconocerlos los factores transcripciones

La estructura de la cromatina puede impedir el acceso de factores de transcripción a sus elementos de respuesta.

El desplazamiento de los nucleosomas expone los elementos de} respuesta y permite la agrupación de la maquinaria transcripcional y la expresión del gen.

Las mutaciones en los elementos de respuesta pueden modificar la expresión del gen y afectar el fenotipo del organismo subyacente han hecho posible el estudio sistemático del efecto de la variación de la expresión genética en la variación fenotípica entre individuos; se ha acuñado el término “genética genómica”

Debido a la complejidad de los mecanismos de la regulación transcripcional, los enfoques actuales empleados para identificar eQTL a escala genómica y validar su relación con rSNP no han sido concluyentes en todos los casos. Esto se debe a que casi todos ellos dependen del uso de líneas linfoblastoides que no representan la diversidad de la expresión genética en diferentes tejidos, utilizan diferentes plataformas de microarreglos y diversos métodos estadísticos para analizar los datos, pero sobre todo se debe a que emplean un número reducido de individuos en virtud de los costos elevados, lo cual limita el poder estadístico del análisis. poblaciones.

De manera adicional, en la búsqueda de rSNP es indispensable el estudio detallado del haplotipo debido a la abundancia de polimorfismos en regiones no codificantes y a que los ER se organizan de modo modular y funcionan en forma dependiente del contexto. La evidencia obtenida hasta la fecha tanto en modelos experimentales como en humanos sugiere que la variación de la expresión de múltiples genes funcionalmente relacionados puede determinar efectos fenotípicos profundos, algunos de los cuales pueden ser determinantes en la fisiopatología de enfermedades complejas, como la esquizofrenia, diabetes mellitus y trastornos autoinmunitarios.

Es indispensable la estandarización de los protocolos, plataformas y fuentes de tejido humano, así como la depuración de métodos estadísticos para analizar la cantidad masiva de información de expresión y variación genética que se genera a nivel mundial. Como lo sugieren los estudios listados en el cuadro I, existe un gran potencial para la comprensión de la fisiopatología de enfermedades complejas si se concede más atención en la búsqueda y análisis de polimorfismos reguladores, especialmente debido a que los rSNP constituyen probablemente un alto porcentaje de la variación en el genoma humano.

Para concluir

El análisis de polimorfismos puede ser utilizado para detectar la predisposición de presentar una enfermedad, e incluso detectarla antes de su desarrollo. Esto es de gran interés en el diagnóstico prenatal de enfermedades congénitas. Así pues, la enfermedad de origen genético es la ilustración más obvia de una variación genética que afecta a la salud. La identificación precoz de este tipo de enfermedades puede permitir el inicio de un tratamiento preventivo y más eficaz para atenuar las manifestaciones clínicas de la enfermedad en cuestión. La fibrosis quística es una enfermedad que no se puede evitar pero si se detecta precozmente se pueden prevenir las infecciones o tratar la insuficiencia pancreática que agrava la enfermedad

Gracias al análisis de estos marcadores genéticos, el conocimiento de las enfermedades genéticas cada vez es mayor. En el futuro se pretende disponer de más marcadores genéticos para detectar precozmente alteraciones en genes que pueden desarrollar una enfermedad. Se trata de buscar un perfil genético que permita identificar las enfermedades a las que podemos estar predispuestos a presentar. Esta detección precoz permitirá realizar una medicina predicativa y tomar medidas terapéuticas para disminuir e incluso eliminar el riesgo de determinadas enfermedades. Los biochips o genochips son el fruto de la fusión de las técnicas de biología molecular con la automatización y la informática. Esta novedosa técnica será, en el futuro, la revolución del diagnóstico molecular. Permitirá discriminar de una manera rápida y sencilla la detección de enfermedades de origen genético mediante la utilización de marcadores moleculares, entre otros.

## BIBLIOGRAFIA

Jesús Hernández-Romano Jesús Martínez-Barnetche. (2017). Polimorfismos reguladores y su participación en la patogenia de enfermedades complejas en la era posgenómica. *Revista de revision*, 1-10.

<https://www.medigraphic.com/pdfs/iner/in-2007/in073h.pdf>