



- Universidad del sureste
- Licenciado en medicina Humana campus

### Comitán

- Biología Molecular en la clínica
- Título: Polimorfismo de un solo nucleótido
  - León Felipe Cárdenas Hernández

## Polimorfismo de un solo nucleótido

Polimorfismo puntual un solo nucleótido o los SNP (polimorfismos de un solo nucleótido, snips pronunciados) son la secuencia de ADN es una sola base de la secuencia (adenina (A), timina (T), citosina (C) o guanina (G)) del genoma Sin embargo; se supone que algunos cambios son: Unos pocos nucleótidos y pequeñas inserciones y deleciones (indels) puede considerarse SNP. Una de estas variaciones debe especificarse Menos del 1% de la población se consideran SNP. si no lo se El 1% no se considera como SNP y mutación puntual. A veces estas variantes de un solo nucleótido están asociadas con otro término llamado SNV (Single Nucleotide Variant), a diferencia de SNP que carece límite de frecuencia Los SNP por sí mismos no proporcionan información sobre un gen específico. Simplemente indican posibles sitios en el cromosoma. Estrechamente asociado con fenotipos específicos Los SNP representan hasta el 90 % de todas las variantes Ocorre en promedio cada 1.300 bases en todo el genoma humano. del genoma humano. Dos tercios de los SNP corresponden a las siguientes sustituciones: Una citosina (C) por una timina (T). mutación de la secuencia de ADN Puede afectar las reacciones individuales. Enfermedades, bacterias, virus, productos químicos, drogas, etc. SNP está dentro de una posible secuencia de codificación, Si modifican las secuencias de aminoácidos que hacen. Los primeros se denominan SNP no sinónimos y los segundos se denominan SNP sinónimos (o mutación silenciosa). Número dos Los SNP que se encuentran en regiones no codificantes son afectan el proceso de traducción, especialmente el proceso empalme, unión de factores de transcripción, modificación de secuencias, etc. ARN no codificante. En ambos casos el SNP se modifica de alguna manera la expresión génica se llama eSNP (SNP expresado) se encuentra tanto aguas arriba como aguas abajo de la secuencia de codificación. Por otra parte, pueden existir tanto en codificación como en regiones, áreas severas o intersticiales, SNP que afectan áreas los codificadores tienen el mayor impacto en la función de las proteínas (Sin embargo, es posible que la secuencia de aminoácidos no cambie alteración del código genético).

Por otro lado, cualquier tipo de SNP puede estar asociado con una enfermedad o fenotipo asociado puedes verlo así. Algunos SNP se unen a regiones no codificantes de ciertos genes 3 Mayor riesgo de cáncer Algunos SNP en las regiones de codificación consistían en sustituciones sinónimas, Si bien la secuencia de aminoácidos de las proteínas no cambia, pueden cambiar su orden ocupación. Esto ocurre, por ejemplo, en el caso de múltiples receptores L resistentes medicamento 1 (MDR1), en el que un SNP mutante silencioso retrasa la traducción el péptido recién formado hace que se pliegue en una forma diferente no tan funcional como la estructura 3D original SNP que contienen variaciones de sustitución sin sentido la secuencia de aminoácidos más estrechamente relacionada inicio de la enfermedad. Un ejemplo de esto es SNP 1580G>T en el archivo el gen LMNA provoca la conversión de arginina a leucina en proteínas, un fenotipo 5 Asociado a enfermedades como el envejecimiento prematuro o la displasia sacroilíaca un polimorfismo sin sentido causa un codón de terminación prematuro Descompone la proteína que produce, haciéndola naturalmente incompleta e ineficaz esto se refleja en la mutación G542X en el gen CTFR, que provoca fibrosis bolsa 6 Dado que los nucleótidos no cambian mucho de una generación al legado es muy estable y su desarrollo se rastrea fácilmente en monografías población. También se utiliza en algunos tipos de pruebas genéticas y el estudio es muy útil para nuevas investigaciones médicas medicamento. Los SNP son un tipo de mutación puntual evolutivamente lo suficientemente exitoso como para construir en gran medida una especie tiene una población y una firma SNP que registra los cambios un solo nucleótido.

## Estudios con SNPs

investigación en enfermedades complejas mononucleótido Cabe señalar que el análisis los enlaces son adecuados para el análisis de enlaces (GWAS); aquí estudiamos los SNP que no se transmiten de generación en generación. En este caso, no se parte de la hipótesis de que la enfermedad sea heredable, se parte de la pregunta de si en la población en general existe una asociación positiva (o lo que es lo mismo, una predisposición) o, por el contrario, una asociación negativa (protección) de determinado haplotipo con la enfermedad. Los SNPs tienen el mismo origen, lo que no se puede

afirmar de los microsatélites. Éste los SNP se pueden ubicar en regiones codificantes o entre genes. Se dice que tienen, sin embargo, el impacto en las regiones de codificación es mayor todo esto puede estar relacionado con enfermedades. si estás enfermo se hereda multifactorialmente y muchas variables se asociarán con los SNP especialmente. Dado que las probabilidades de estos estudios promediaron 1 por cada SNP de 200 pb, podemos determinar más de cerca dónde están nuestra explosión. En estudios de metilación del ADN humano, enriquecimiento significativo de SNP en regiones diferencialmente metiladas (DMR) en comparación con el fondo genético. también definitivamente cada tipo de célula muestra una distribución aleatoria de SNP otros estudios basados en un nuevo sitio SNP genoma utilizando tecnologías de secuenciación de alto rendimiento descubra patrones de contraste, cree y defina perfiles de definición las regiones genómicas de alto contenido se encuentran en lugares potencialmente intolerantes un cambio cambiante que aumenta el riesgo de sufrir condición médica 8 algunos de los usos actuales de los SNP incluyen:

- Estudios de asociación que pueden determinar si una variante genética está presente asociado con una enfermedad o rasgo.
- Mapear haplotipos: grupos de alelos o secuencias de ADN Se pueden agrupar para que un SNP pueda identificar muchos SNP conectado.
- Desequilibrio de ligamiento (LD): un término usado en genética una población es una asociación no aleatoria de alelos en dos o mas y debe estar en el mismo cromosoma.

## REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

- Chen M, Manley JL. Mechanisms of alternative splicing regulation: insights from molecular and genomics approaches. *Nat Rev Mol Cell Biol.* 2009;10:741-54.
- Hui J. Regulation of mammalian pre-mRNA splicing. *Sci China Ser C Life Sci.* 2009;52:253-60.
- Hsu SN, Hertel KJ. Spliceosoma walk the line: splicing errors and their impact on cellular function. *RNA Biology.* 2009;6:526-30.
- Pan Q, Shai O, Lee LJ, Frey BJ, Blencowe BJ. Deep surveying of alternative splicing complexity in the human transcriptome by high-throughput sequencing. *Nat Genet.* 2008;40:1413-5.
- Warf MB, Berglund JA. The role of RNA structure in regulating pre-mRNA splicing. *Trends Biochem Sci.* 2010;35:169-78. 59. Tress ML, Martelli PL, Frankish A, et al. The implications of alternative splicing in the encode protein complement. *Proc Nat Acad Sci USA.* 2007;104:5495-500.