

UNIVERSIDAD DEL SURESTE CARRERA DE MEDICINA HUMANA, CAMPUS COMITÁN, CHIAPAS.

BIOLOGIA MOLECULAR EN LA CLINICA

DOCENTE: Q.F.B. ALBERTO ALEJANDRO MALDONADO LÓPEZ

POLIMORFISMOS GENETICOS

GRADO: 8VO. GRUPO: A.

IRVIN URIEL SOLIS PINEDA

25 DE MAYO DEL 2023

Polimorfismos genéticos

Han habido un gran número de avances de la ciencia y sobre todo de la biología molecular, los cuales nos han ayudado determinar distintas enfermedades en el campo de la medicina, se han desarrollado nuevas técnicas a lo largo de distintas investigaciones, hablando propiamente sobre el ADN se ah investigando las secuencias y las bases que lo componen.

Es importante reconocer que hay una amplia variedad fenotípica en cada individuo y que existe la susceptibilidad o la resistencia individual a distintas enfermedades debido a los SNP (nucleotide polymorphism), ya que el genoma humano no es una estructura pasiva al contrario éste se encuentra expuesto a un gran número de alteraciones las cuales pueden desarrollar distintas enfermedades.

Los SNP presentan una tasa menor de mutaciones por lo que son de gran ayuda en estudios de genética de poblaciones, tienen una gran importancia ya que ayude explicar fenómenos biológicos como le evolución de una razón humana.

Se menciona que también existe la variabilidad genética constituida principalmente por haplotipos, los cuales están compuestos por SNP en un mismo cromosoma, estos haplotipos tienen una gran utilidad ya que van a ayudar a proporcionar información sobre la recombinación, la cual va a ser el intercambio físico del ADN durante la meiosis.

Los polimorfismos se van a distinguir terminológica mente de las mutaciones por su frecuencia, los SNP funcionales se van a clasificar de acuerdo a las regiones en la que se ubican y al efecto que van a ejercer, ya que estos van a dividirse en codificantes de proteínas y no codificantes y se van a denominar SNP reguladores.

Los polimorfismo pueden presentarse consecuencias funcionales ya que pueden tener distinta trascendencia desde el punto de vista funcional, dependiendo de si afectan a una región codificante del genoma, a una región reguladora o a una región no codificante.

Hablando principalmente de la estructura y la función de los promotores genéticos codificantes y no codificantes de proteínas, estos se van a encargar de regular la expresión genética, en estos se van a encontrar secuencias cis, principalmente en el promotor basal o núcleo promotor y se van a encargar la estructura y organizar los promotores de genes.

La importancia de los polimorfismo en la medicina tienen un gran aporte en las investigaciones biológicas y procesos jurídicos ya que de estas pueden derivarse varias enfermedades genéticas y pueden utilizarse como marcadores de ciertas enfermedades, los polimorfismo hallados cerca de algún gen candidato pueden usarse para allá el gen a través de un mapeo genético.

El estudio de estos permiten identificar genes relacionados con distintas enfermedades y a partir de esto se han desarrollado pruebas directas e indirectas para el estudio de genes candidatos.

Existen mecanismos que regulan la expresión genética los cuales pues pueden alterar estos estudios, es importante saber que la intensidad de la transcripción de un gen depende al menos de la unión de factores de transcripción los cuales van a estar activados a regiones reguladoras en la molécula de ADN y del reclutamiento del complejo activo de la polimerasa II de a ARN.

Actualmente hay numerosos mecanismos moleculares que pueden ayudar a que se presenten los polimorfismos, como la recombinación homóloga, la segregación de cromosomas, las mutaciones, las duplicaciones y las transposiciones.

La causa secundaria del polimorfismo es la mutación del ADN, los polimorfismos patológicos están asociados a una patología y son de interés en el mundo de la medicina para el diagnóstico presintomático y prenatal de enfermedades génicas, esto para la detección de individuos que son portadores o para determinar la compatibilidad en trasplantes. También son de interés para definir riesgos a presentar determinadas enfermedades como Alzheimer o diabetes, y condicionar la respuesta a fármacos.

Los factores de transcripción son importantes ya que de estos también van a depender diversos estudios, estos van a ser proteínas que al unirse a sitios específicos del ADN

los denominados elementos de respuesta pueden interactuar con otros factores de transcripción o con factores para formar un complejo de proteínas que van a permitir la iniciación de la transcripción del gen que van a dar lugar a modificaciones.

La expresión del ADN genómico en cromatina es fundamental para la regulación de la expresión genética, la identificación de variantes genéticas que pueden aparecer durante el mapeo genético están relacionadas con la variación de genes que suponen retos es muy particulares en la complejidad de los mecanismos de regulación transcripcional.

En conclusión podemos decir que el polimorfismo significa muchas formas, hablando propiamente sobre la biología molecular les podemos definir como mutaciones genéticas que van a afectar no solo a un gen. Se puede producir por muchos mecanismos, por trastornos químicos de las bases que llevan a la incorporación de nucleótidos erróneos, o por errores en la aplicación.

Los polimorfismos son capaces generan variaciones fenotípicas pueden influir de forma leve en la susceptibilidad a presentar distintas enfermedades. También pueden expresarse en la reparación del DNA que se traduce en incorporación incorrecta o en pérdida o adición de nucleótidos.

En el campo de la medicina es importante identificar estas mutaciones en los genes a través de los mapeos genéticos ya que pueden haber efectos perjudiciales en una mutación que puede representar una desventaja para la supervivencia del individuo, o bien beneficiosas al aumentar la supervivencia del mismo, como una selección natural, que conduce a cambios evolutivos, o mutaciones las cuales no van a afectar la supervivencia ni van a dar ventajas sobre el individuo.

Puede haber cambios generados por una transcripción y si este cambio afecta la estructura del DNA o del mRNA puede tener consecuencias que van a dar como resultado estaciones.

Generalmente el término polimorfismo se utiliza para hacer referencia los cambios en la secuencia de nucleótidos que no produce la enfermedad y constituyen parte de la variación normal entre los individuos.

Para la identificación de polimorfismos identifiquen factores genéticos asociados con el fenotipo se ha buscado perfeccionar las herramientas de estudio como:

- Discriminación alélica
- Hibridación
- Extensión de oligonucleótidos

Los avances más recientes para el estudio funcional del rSNP ha sido el análisis por haplochip. El cual consiste específicamente en la carga de polimerasa de RN fósforo y lada para cada lelo la cual es una medida relativa de la actividad transcripcional.

Bibliografía

CARATACHEA, M. A. (2007). Polimorfismos genéticos. *COMUNICACIÓN DE INTERÉS*, 1-9.

Jesús Hernández-Romano, P. J.-B. (2009). Polimorfismos reguladores y su participación. *artículo de revision*, 1-8.

Jiménez-Morales, J. R.-B. (2017). Implicaciones funcionales de los polimorfismos . *GACETA MÉDICA DE MÉXICO*, 1-13.