



Universidad del Sureste

Licenciatura en Medicina Humana

Campus Comitán

Biología Molecular Clínica

“Polimorfismos de un solo nucleótido”

Casto Henri Mendez Mendez

Q.F.B. Alberto Alejandro Maldonado López

8° “A”

27 de mayo de 2023

El Polimorfismos de un solo nucleótido es un tema de suma importancia ya que este es el pilar del entendimiento de las cadenas de ADN y de las diferencias de cada individuo y de los cuales estas están basada, esto puede deberse a la similitud de las cadenas de ADN de cada individuo, dando lugar así una pequeña diferencia entre los individuos lo cual puede llegar a tener una similitud de un 99-9% de los genes, eso dando a entender que la diferencia consta de una muy pequeña cantidad, siendo aun así una serie de características cambiantes en las diferencias fenotípicas del individuo.

Las asimilación del tema se basa en la capacidad de entendimiento en la representatividad de la genómica humana, están estrictamente conjugados en genes, estas mismas proteínas no codificantes es decir cuentan con la capacidad de interactuar en el desarrollo de características específicas en los individuos dando así una diferencia en las similitudes fenotípicas; así mismo es muy común la variación entre los individuos, lo cual su importancia radica en la capacidad de variabilidad y de vinculación con enfermedades lo cual hace de esto un estudio de suma importancia.

El polimorfismo a sido uno de los temas investigados de la actualidad que tienen repercusiones en las interpretaciones de las enfermedades de los individuos. Esto dando a entender que las investigaciones pueden desarrollarse bajo el desarrollo de patologías que estén condicionadas por los genes y las expresiones fenotípicas que llegan a desarrollar.

“Cabe mencionar que la variabilidad fenotípica de cada individuo, así como la susceptibilidad o la resistencia individual a distintas enfermedades radica principalmente en los SNP's, y en menor grado a inserciones, deleciones, secuencias repetidas y/o re-arreglos cromosómicos, debido a que el genoma humano no es una estructura pasiva; al contrario, el ADN está expuesto a un sin número de alteraciones que pueden dar como resultado la aparición de enfermedades” (Checa, 2007).

La comprensión del polimorfismo radica en la comprensión de varias enfermedades que se desencadenan bajo la dominancia de un gen; las cuales pueden ser desde enfermedades condicionadas a la reorganización cromosómica, la duplicación del mismo o bien, delegaciones de fragmentos y hasta cromosómicas enteras, las cuales no son desempeñadas por todas las células del organismo.

Dejando en claro que el polimorfismos son cambios. “Los SNP's pueden estar presentes en regiones codificantes y provocar un cambio en un aminoácido; a este tipo de

SNP's les conoce como "no sinónimos" (Checa, 2007). Lo cual sugiere que existen variaciones en las funciones los cuales estos pueden ser más propensos a desarrollar enfermedades, debido a su localización en el gen, haciendo así un favorecimiento en el desarrollo de dichas enfermedades causando así una mayor susceptibilidad antes estas patologías.

Para el desarrollo de esta susceptibilidad el polimorfismo debe de coincidir en características como la distribución, ubicación (principalmente), numero de alelos, efecto biológico, así mismo las condicionantes de vida del individuo, jugando así un papel multifactorial en las manifestaciones de estas alteraciones del polimorfismo.

"Según su localización en el genoma, los SNP's se clasifican en: iSNP, si están localizados en regiones intrónicas; cSNP, en regiones codificantes (exones); rSNP, en regiones reguladoras, y gSNP, localizados en regiones intergenómicas. Los cSNP pueden estar representados por SNP's sinónimos (sSNP) o no sinónimos (nsSNP)" (Ramírez Belo, 2017)

Las ubicaciones determinan una gran capacidad de manifestación en las características como el desequilibrio de ligamento lo cual es una asociación directa con la SNP's.

La importancia que estos estudios son las posibilidades de identificar factores que se presenten en el desarrollo o la manifestación fenotípica en el individuo. siendo una de las más relevantes en el desarrollo de estas investigaciones, para intervenir en el desarrollo de alteraciones o afecciones complejas que se manifiesten en el individuo.

La regulación de estas expresiones se basa en la capacidad de comprender su transcripción y en la intervención de este mecanismo. Lo cual es muy prometedor en el desarrollo de las futuras metodologías de manejo e intervención en las patologías. Aun campo de estudio de la medicina en pleno desarrollo, prometedor en la prevención y en el comprendimiento de patologías actuales en los que aun no son determinables en su manejo y/o que son detectados de manera tardía, siendo este un paso en la disminución e incluso en la erradicación de algunas patologías asociadas a los genes o que pueden ser intervenidos desde este modo y sin llegar a manifestarlo.

Referencias

- * Checa Caratachea, 2007. Polimorfismos genéticos: Importancia y aplicaciones. Rev inst nal enf resp mex, volumen 20 - número 3 julio-septiembre 2007 páginas: 213-221.
- * Ramírez-Bello, 2017. Implicaciones funcionales de los polimorfismos de un solo nucleótido (SNP) en genes codificantes de proteínas y no codificantes en enfermedades multifactoriales. Julián Ramírez-Bello* y Mayra Jiménez-Morales Unidad de Investigación en Enfermedades y Metabólicas, Hospital Juárez de México, Ciudad de México, México.
- * Polimorfismos reguladores y su participación en la patogenia de enfermedades complejas en la era posgenómica. Jesús Hernández-Romano, Jesús Martínez-Barnetche, Verónica Valverde-Garduño.