

# Universidad del Sureste

Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

Biología Molecular en la Clínica

Trabajo:

Resumen Polimorfismos

Docente:

Q.F.B. Maldonado López Alberto Alejandro

Alumno:

Jennifer Larissa López Sánchez

Semestre y grupo: 8º "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas a; 27 De Mayo del 2023

Los polimorfismos se distinguen terminológicamente de las mutaciones por su frecuencia. Las diferentes formas de los polimorfismos (llamados “alelos”) son más frecuentes que las mutaciones, esto es, en una frecuencia mayor al 1%. La gran mayoría de los SNP’s tienen dos alelos los cuales están representados por una sustitución de base por otra. En las poblaciones, este tipo de alelos se clasifican en alelo principal o “silvestre” y alelo raro o mutante. Debido a que los humanos son diploides, un individuo puede tener uno de tres genotipos: homocigoto para el alelo más frecuente, heterocigoto, u homocigoto para el alelo menos frecuente.

Actualmente, en el “dbSNP” se han catalogado más de 9 millones de variantes en la secuencia de ADN. Se describe que los SNP’s se presentan uno cada 200 pares de bases en el genoma humano. Basados en ello, se esperaría que existieran aproximadamente 6 millones de SNP’s en el genoma humano.

Otro tipo de SNP’s son los llamados “sinónimos” (o silenciosos) los cuales no alteran la conformación del gen; sin embargo, se ha descrito que algunos de estos polimorfismos pueden tener consecuencias funcionales.

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). a diferencia de otro tipo de marcadores como los microsatelitales, presentan una tasa menor de mutación por lo que son de gran ayuda en estudios de genética de poblaciones para tratar de explicar fenómenos biológicos como la evolución de la raza humana.

. La diferencia fundamental entre un haplotipo y los SNP’s individuales, es que los alelos en los haplotipos son asignados a un cromosoma. Prácticamente cada individuo tendrá dos haplotipos para un fragmento del genoma, representados por los cromosomas paterno y materno. La información obtenida de este tipo de datos es importante, ya que nos permite localizar mutaciones que pueden ser causantes de alguna enfermedad mediante métodos de análisis de ligamiento.

desequilibrio de ligamiento puede ser entendido como una asociación entre los SNP's; es decir, los conocimientos del genotipo en un SNP pueden predecir el genotipo de otro SNP si la asociación (desequilibrio de ligamiento) es alta entre estos dos SNP's.

Polimorfismos son los de secuencias repetidas son conocidos como VNTR minisatélites y VNTR-microsatélites o STR. Los minisatélites son loci que corresponden a secuencias de ADN de unas pocas decenas de nucleótidos repetidas en tándem. El número de dichas repeticiones varía de cromosoma a cromosoma, de forma que en un cromosoma el número de repeticiones en tándem puede ser de 10, en otro de 15, en otro de 22. sin embargo, presentan el inconveniente de que no están distribuidos por todo el genoma y sólo pueden ser utilizados en el diagnóstico de un número muy reducido de enfermedades. Los VNTR-minisatélites han encontrado su máxima aplicación en la determinación de la paternidad y en los protocolos de identificación genética en el ámbito judicial.

El análisis de ligamiento o escaneo genómico es un método en el cual se hace una búsqueda aleatoria en el genoma para tratar de encontrar los genes asociados a una enfermedad. Este tipo de estudios requiere de cuando menos dos generaciones de las familias afectadas. Posteriormente cada miembro de la familia es genotipificado para marcadores de ADN (polimorfismos) que están esparcidos a lo largo del genoma; a partir de esto se determina cuáles marcadores son heredados más frecuentemente con la enfermedad. A la fecha, el desarrollo de estos estudios es vasto; entre ellos, encontramos los realizados en artritis reumatoide, enfermedad inflamatoria, sistémica y crónica con un componente genético complejo, donde se cree que la enfermedad tiene una patogénesis autoinmune.

Este tipo de genes pueden ser candidatos debido a un extenso estudio de la enfermedad y/o comparando los niveles de expresión génica en tejidos normales y enfermos (a través de microarreglos de RNA mensajero o PCR en tiempo real). La secuenciación del ADN es la prueba de oro para la detección de nuevos

polimorfismos, pero resulta muy costosa, por lo que se han desarrollado diferentes métodos para realizar este tipo de escaneo.

Dada la importancia de cada región de los mRNA, se describirán brevemente su estructura y función. Diferentes regiones forman a los mRNA precursores (pre-mRNA) y maduros, y cada región participa en diferentes eventos biológicos. Por su parte, los mRNA maduros o simplemente mRNA están formados por la región 5' no traducida (UTR, Untranslated Region). – Secuencia codificante. – Región 3' UTR, y en sus extremos 5' y 3' del transcrito se encuentran la Cap y la cola de poliA, respectivamente; los intrones ya fueron eliminados.

Los pre-mRNA (en sus extremos 5' y 3' tienen la Cap y la cola de poliA, respectivamente) están formados por exones e intrones, los exones forman las regiones 5' UTR, la secuencia codificante y la 3' UTR; por su parte, los intrones interrumpen la secuencia codificante. Los exones localizados en los pre-mRNA tienen un papel fundamental en la regulación del corte y empalme.

En teoría, los sSNP no tienen efecto en la célula, pero esto no es así, pues los sSNP localizados en los pre-mRNA y mRNA maduros pueden afectar el corte y empalme, la estructura, el plegamiento y la estabilidad de estos RNA, la respuesta a medicamentos y la interacción con diversas RBP.

La presencia de secuencias cis y diversas estructuras localizadas en la región 3' UTR de los mRNA maduros regulan la expresión génica postranscripcional, debido en gran parte a la interacción con factores trans, que incluyen RBP y miRNA.

Los genes de miRNA se distribuyen prácticamente en todos los cromosomas, en el Y solo se han identificado un par de ellos. Dada su amplia distribución y tamaño, estos se pueden ubicar en regiones intergénicas, en intrones y en exones. La mayoría de los pri-miRNA son sintetizados por la RNA polimerasa II, y de manera similar a los mRNA, contienen en sus extremos 5' y 3' la Cap y la cola de poliA, respectivamente.

En los estudios realizados nos han demostrado la importancia de los polimorfismos, no solo para la prueba de ADN de paternidad, sino también con

las diversas enfermedades que se han logrado diagnosticar gracias a estas pruebas

## **BIBLIOGRAFIA**

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

[http://www.anmm.org.mx/GMM/2017/n2/GMM\\_153\\_2017\\_2\\_238-250.pdf](http://www.anmm.org.mx/GMM/2017/n2/GMM_153_2017_2_238-250.pdf)

<https://www.scielo.org.mx/pdf/spm/v51s3/a11v51s3.pdf>