



Universidad del sureste  
Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

Biología molecular en la clínica

Polimorfismos de un solo nucleótido

Q.F.B. Alberto Alejandro Maldonado López

Alumna:

Guadalupe Elizabeth González González

8° B

Comitán de Domínguez, Chiapas a; 27 de mayo de  
2023

## Polimorfismos de un solo nucleótido

Es muy interesante el hecho de que el 99.99 % del ADN de dos personas diferentes sea la misma y tan solo un 0.1% de diferencia que se tiene sea suficiente para modificar el fenotipo y las susceptibilidades a enfermedades a lo cual estas diferencias genéticas se le denomina polimorfismos genéticos, los cuales representan las distintas formas de secuencia del ADN.

Los polimorfismos de un solo nucleótido son muy importantes y representan las variantes genéticas más comunes del genoma humano, los hay en distintas variantes. Pueden existir que afecten a un solo nucleótido que pueden localizarse en genes codificantes como en no codificantes de proteínas, las cuales se subdividen en neutras y funcionales.

“Los SNP funcionales de los promotores de ambos tipos de genes, denominados SNP reguladores (rSNP) y rSNP de microRNA (miR-rSNP), respectivamente, afectan la expresión génica. Los SNP funcionales ubicados en la estructura del RNA heterogéneo nuclear (exones e intrones), mRNA maduros (5' UTR, secuencia codificante y 3' UTR), y miRNA (pri, pre y miRNA maduros), se denominan SNP RNA estructurales (srSNP) y miR-srSNPs, respectivamente”. (Ramírez-Bello, 2016).

Cada una de las mencionadas anteriormente va a dañar una parte específica primeros afectan el corte y empalme; los segundos afectaran la traducción, la estabilidad, la secuencia de aminoácidos, la estructura y la función de las proteínas, y la interacción de mRNA/miRNA; y los terceros alteran la estructura, el procesamiento, la interacción miRNA/mRNA y su función.

Es interesante que la variabilidad fenotípica de cada persona, así como la susceptibilidad o la resistencia individual a distintas enfermedades radica principalmente en los SNP's, y que es en menor grado a las inserciones, deleciones, secuencias repetidas, pues a que el genoma humano no es una estructura que sea pasiva; y que de manera contraria, el ADN se encuentra expuesto a un gran número de alteraciones que pueden dar por lo consiguiente la aparición de enfermedades. Hay que mencionar que otros factores que pueden alterar el ADN son los factores ambientales que pueden alterar la replicación y la reparación del ADN. Al existir estas mutaciones en el ADN llega a causar defectos deletéreos y de esta forma causar enfermedades que debido a las mutaciones que dan lugar a los polimorfismos.

Como los humanos son diploides, una persona puede tener uno de tres genotipos ya sea homocigoto para el alelo más frecuente, heterocigoto, u homocigoto para el alelo menos frecuente.

La intensidad de la transcripción de un gen que codifica a una proteína va a depender, de al menos, de la unión de factores de transcripción activados a regiones reguladoras en la molécula de ADN y también del reclutamiento del complejo activo de la polimerasa II de ARN, que en conjunto determinan la frecuencia de síntesis del ARNm que corresponde.

En cuanto a los factores de transcripción son proteínas que al unirse a sitios específicos del ADN, llamados elementos de respuesta (ER), pueden interactuar con otros factores transcripcionales o con cofactores para formar un complejo de proteínas y DNA que permite la iniciación de la transcripción del gen.

“Los ER son secuencias de ADN de aproximadamente cuatro a 15 pares de bases (pb) de longitud cuya secuencia casi siempre presenta algunas variaciones. Diferentes familias de factores transcripcionales reconocen distintos ER. Los cambios sutiles en la secuencia de un ER pueden inducir cambios en la afinidad con la que se une el factor transcripcional correspondiente y modificar así los niveles de transcripción” (Hernández-Romano, 2008)

Las mutaciones en los ER de cualquiera de tres tipos de regiones reguladoras en el genoma (rSNP) pueden alterar la transcripción e influir en el fenotipo del individuo.

Hay que mencionar que la organización del ADN genómico en cromatina es fundamental en la regulación de la expresión genética. La modulación diferencial de la compactación del ADN genera diferentes fenotipos heredables, sin cambio alguno en la secuencia del gen blanco de esta modulación, a lo cual se llama epigenética.

Se le llama factores en Cis a los factores que afectan la transcripción así como también como aquellos que ejercen su efecto en la misma cadena de ADN y cerca del gen. En cuanto los efectos en trans surgen de un gen o factor adicional, en los cuales entran en juego los factores ambientales como por ejemplo las drogas, enfermedades y patógenos o también pueden ser por variaciones genéticas como factores transcripcionales que de igual forma afectan la expresión del gen.

Como conclusión es que el estudio de los polimorfismos son muy importantes para entender como es el origen de la historia evolutiva y que tiene una gran aplicación para comprender en los campos de la medicina forense y al igual que en las enfermedades multigénicas. Su estudio también ha sido de gran ayuda a la ecogenética y la

farmacogenética debido a que los SNP pueden ayudar a predecir la respuesta de una persona a ciertos medicamentos, así como la susceptibilidad a factores ambientales como toxinas y el riesgo de desarrollar enfermedades. Los SNP también pueden utilizarse para rastrear la herencia de enfermedades asociadas con variantes genéticas dentro de las familias.

## Bibliografía

- ✚ (s/f)  
(S/f). Org.mx. Recuperado el 27 de mayo de 2023, de <https://www.scielo.org.mx/pdf/spm/v51s3/a11v51s3.pdf>
- ✚ (Ramírez-Bello et al., s/f)  
Ramírez-Bello, J., Jiménez-Morales, M., & Bello, J. R. (s/f). *Implicaciones funcionales de los polimorfismos de un solo nucleótido (SNP) en genes codificantes de proteínas y no codificantes en enfermedades multifactoriales*. Org.mx. Recuperado el 27 de mayo de 2023, de [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)
- ✚ (De Interés et al., s/f)  
De Interés, C., Antonio, M., & Caratachea, C. (s/f). *Aproximadamente el 99.9% de la secuencia del ADN de dos individuos diferentes es la misma. Una proporción significativa de las diferencias encontradas en los individuos, es decir, sus diferencias fenotípicas y/o susceptibilidades a ciertas enfermedades, radica en el 0.1% de variación; a este tipo de variaciones genéticas se les conoce como polimorfismos genéticos, los cuales representan diferen-*. Medigraphic.com. Recuperado el 27 de mayo de 2023, de <https://www.medigraphic.com/pdfs/iner/in-2007/in073h.pdf>