

Nombre del Alumno:

Nahúm Daniel Arriaga Nanduca.

Nombre de Docente:

Dr. Guillermo Villarreal Del Solar.

Nombre de la Tarea:

Segmentación e Impronta Parental.

Nombre de la Asignatura:

Biología del Desarrollo.

Nombre de la Universidad:

Universidad Del Sureste.

Fecha de Entrega:

15/10/2023

Tapachula Chiapas De Córdoba y Ordoñez.

INTRODUCCION

- En los organismos diploides, cada gen autosómico está representado por dos copias, o alelos, heredados de cada progenitor al momento de la fecundación.
- Para la gran mayoría de los genes la expresión ocurre desde ambos alelos de manera simultánea.
- Sin embargo, un número reducido de genes (menos del 1%) es afectado por un proceso de impronta genómica.
- Este proceso determina que la expresión del gen sea dependiente del origen parental, es decir, se comporte de manera distinta si su origen es materno o paterno.
- La metilación del ADN es una de las modificaciones epigenéticas mejor estudiadas y su participación resulta esencial durante el establecimiento de la impronta genómica.
- Si bien los patrones de metilación a nivel genómico son estables y heredables, existen al menos dos períodos del desarrollo embrionario de mamíferos durante los cuales los patrones de metilación globales son borrados y re-establecidos

IMPRONTA GENÓMICA DURANTE EL DESARROLLO EMBRIONARIO

- El desarrollo normal de los mamíferos requiere una expresión apropiada de los genes derivados tanto del genoma materno como paterno.
- La mayoría de los genes son expresados independientemente de su origen parental.
- Sin embargo, un número reducido de ellos (aproximadamente 100 genes) son regulados y transcritos en una manera mono-alélica.
- Para estos genes, denominados genes imprintados (marcados), su patrón de expresión y regulación es dependiente de su origen parental, es decir, se comporta de una manera distinta si su origen es paterno o materno.

METILACION Y REGULACION DE LOS GENES

- El gen *igf2* codifica para un factor de crecimiento fetal, mientras que *H19* es un ARN no codificante.
- Los dos genes están separados sólo por 90 kilobases, y son regulados por impronta genómica.
- En el cromosoma paterno la expresión de *H19* está reprimida como resultado de la fuerte metilación que ocurre sobre las DMR.
- Esta metilación sobre la DMR a su vez induce cambios epigenéticos sobre el promotor de *H19*, que dan como resultado un silenciamiento de su expresión

ALTERACIONES DE LA IMPRONTA GENÓMICA

- El Síndrome de Prader-Willi (SPW) y el Síndrome de Angelman (SA) fueron los primeros ejemplos de impronta genómica en seres humanos.
- El SPW es una condición genética compleja que se caracteriza por retardo mental, hipotonía infantil, corta estatura, hipogonadismo, siendo la obesidad el problema más significativo (Butler, 2009).
- En 1983, Butler y Palmer fueron los primeros en demostrar la relación entre la aparición del SPW con una deleción de un fragmento del cromosoma 15 que deriva del padre (Butler & Palmer 1983).

CONCLUSION

- En los organismos diploides, la expresión de la gran mayoría de los genes ocurre desde ambos alelos de manera simultánea.
- Sin embargo, un número reducido de ellos es afectado por un proceso de impronta genómica, y por lo tanto, su expresión depende del origen parental.
- Los mecanismos de regulación que aseguran este patrón de expresión son epigenéticos, entre los que se incluyen modificaciones covalentes de histonas, y metilación del ADN.
- A pesar de los avances en el entendimiento de los mecanismos celulares que regulan la impronta, mucho permanece aún por ser descubierto.

BIBLIOGRAFIA

- Bird, A. Perceptions of epigenetics. *Nature*, 447(7143):396-8, 2007.
- Butler M.G.; Palmer C.G. Parental origin of chromosome 15 deletion in Prader-Willi syndrome. *Lancet*, 1(8336):1285-6, 1983.
- Butler, M. G. Genomic imprinting disorders in humans: a mini-review. *J. Assist. Reprod. Genet.*, 26:477-86, 2009.
- Colmes, R.; Soloway, P.D. Regulation of imprinted DNA methylation. *Cytogenet Genome Res.*, 113(1-4):122-9, 2006.
- Ferguson-Smith A. C. Genomic imprinting: the emergence of an epigenetic paradigm. *Nat. Rev. Genet.*, 12(8):565-75, 2011.
- Li, E; Beard C. and Jaenisch R. Role for DNA methylation in genomic imprinting. *Nature* 366, (6453): 362-5, 1993.
- Li, E. Chromatin modification and epigenetic reprogramming in mammalian development. *Nat. Rev. Genet.*, 3(9):662-73, 2002.