codigo genetico

para que un gen determinado de lugar a una proteína, el ADN debe ser trascrito a ARN mensajero (ARNm) en un proceso llamado transcripción. En dicho proceso, a partir de una cadena molde de ADN se obtiene una cadena de ARNm gracias a la acción de una enzima llamada ARN polimerasa. Al ARN recién sintetizado se le denomina transcrito primario y debe experimentar una serie de transformaciones para dar lugar al ARN maduro y funcional (transcrito maduro)dentro de un gen existen tanto exones como intrones y ambos se encuentran transcritos en el primer ARN que se sintetiza (transcrito primario). Sin embargo, solo los exones son segmentos codificantes de polipéptidos (un modo de denominar a las cadenas de proteínas), mientras que los intrones son fragmentos que interrumpen esa región codificante. En un proceso denominado corte y empalme (splicing), los intrones son eliminados del transcrito primario y los exones son unidos para formar una secuencia continua que especifica un polipéptido (proteína) funcional

CODIGO GENETICO: nos permite traducir una secuencia de ARN a proteinas, dentro de este codigo genetico se presenta el termino de codon, que hace referencia a una secuencia de 3 nucleotidos de ARN que corresponden a un aminoacido especifico. el codigo genetico es parcialmente degenerado ya que la mayoria de los aminoacidos estan codificados por mas de un codon

codigo genetico (cont)

El ARNt(transferente) tiene como función tanto llevar un único un aminoácido, en uno de sus extremos, como unirse al ARNm de forma momentánea por complementariedad de bases. Dicha complementariedad se refiere a que a una A se va a unir una U y a una C se va a unir una G. Todo este proceso se lleva a cabo dentro de un complejo macromolecula denominado ribosoma. La unión entre ARNt y ARNm se va sucediendo de forma consecutiva mientras van llegando nuevos ARNt con distintos aminoácidos unidos. Estos aminoácidos, a su vez, se van uniendo entre sí formando lo que se llama la estructura primaria de la proteína

MUTACIONES: Sustitución de bases: La mutación se produce cuando un nucleótido de la secuencia del ADN es sustituido por otro en la secuencia. Según, el cambio: • Transición: se produce cuando una pirimidina es sustituida por otra pirimidina, o cuando una purina es sustituida por otra purina. • Transversión: se produce cuando una pirimidina es sustituida por una purina, y viceversa. estas alteraciones pueden tener varias consecuencias, generando: • Mutaciones sin sentido o “non-sense”: al sustituirse una base por otra provoca que un codón que especifica un aminoácido se convierta en un codón de STOP, dando lugar a la interrupción prematura de la cadena. Esta alteración tiene como consecuencia la síntesis de proteínas truncadas.

codigo genetico (cont)

la deleccion/insercion de bases tienen consecuencias drasticas ya que alteran la secuencia de los codones y provocan alteracion de toda la secuencia a partir del punto donde se producen. estas mutaciones se llaman MUTACIONES DE DESPLAZAMIENTO DEL MARCO DE LECTURA

MUTACIONES CROMOSOMICAS:afectan la posicion de los genes en el genoma por el cambio en la estructura cromosomica - deleccion cromosomica: una secuencia del genoma desaparece generando un cromosoma mas corto. - duplicacion cromosomica: una secuencia del genoma se duplica y genera un cromosoma mas largo. - inversion cromosomica: una secuencia del genoma cambia su orientacion y genera un cromosoma con secuencia invertida. -translocacion cromosomica: una secuencia del genoma pasa a formar parte de otro cromosoma

SECUENCIA DE REFERENCIA:Una secuencia de referencia es aquella que se utiliza para ser comparada con las secuencias que se están estudiando, y así poder ver si existen variantes que distingan la secuencia analizada de la secuencia de referencia

Sponsored by **Readable.com**
Measure your website readability!
https://readable.com

codigo genetico (cont)

CAMBIOS DE SECUNCIA: -sustitucion de bases: sustitucion de un neucleotido por otro, si involucra dos o mas se denominan indels. -deleccion de bases: se delecciona un intervalo, es decir que falta. si esta implica solo un neucle-otido solamente se indica el numero de su posicion

MUTACION DE TIPO CORTE Y EMPALME: se relacionan con las variantes que se dan en las posiciones intronicas, se nombran de acuerdo al exon flaqueante mas cercano

VARIANTES

PATOGENICO: causa la enfermedad y existen multiples lineas de evidencia que lo soportan

PROBABLEMENTE PATOGENICO: muy probablemente sera la causa de la enfermedad con mas de un 90% de probabilidad

INCIERTO: no esta claro que papel juega en la enfermedad, las evidencias son insufi-cientes

MUTACIONES NOMENCLATURA

y-secuencia genomica

m- secuencia mitocondrial

c-ADN codificante de proteinas

n- ADN no codificante

r-ARN

p-proteina

Sponsored by **Readable.com**
Measure your website readability!
https://readable.com