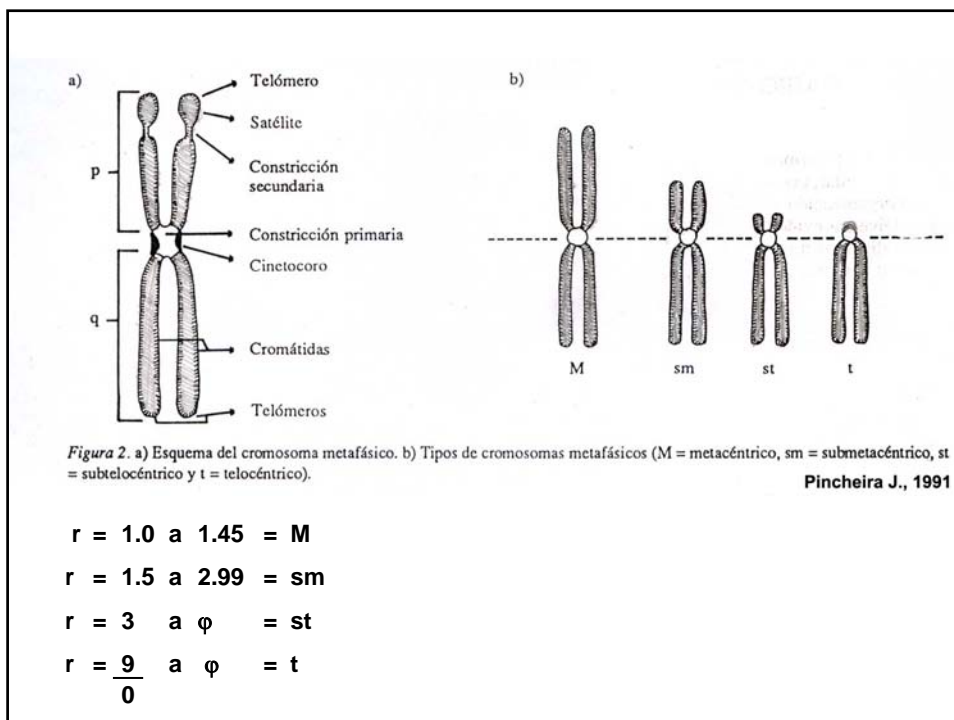
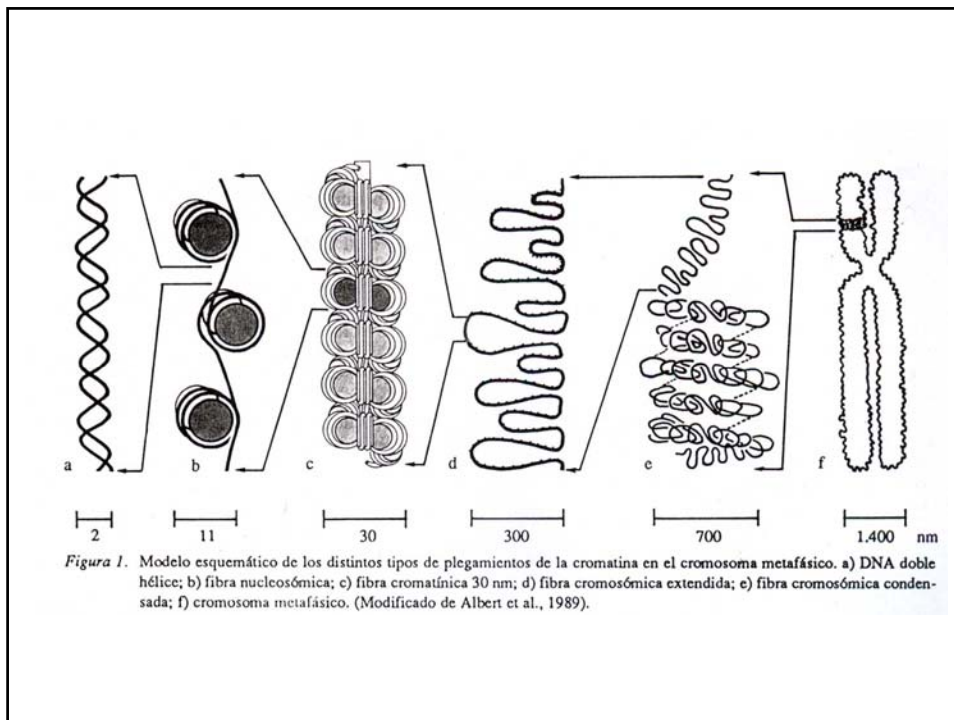
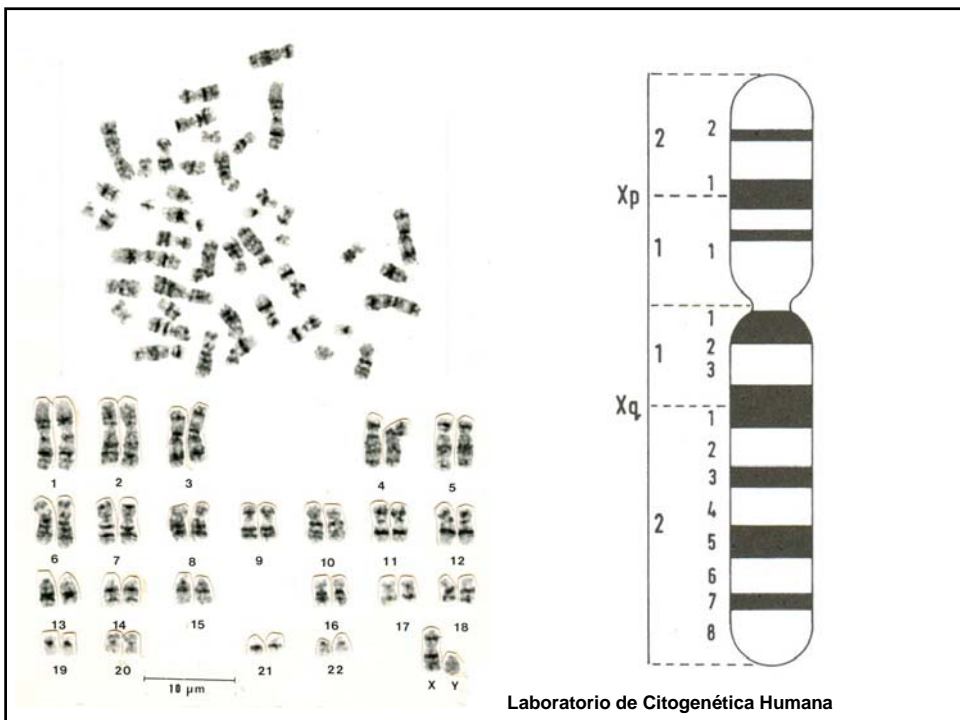
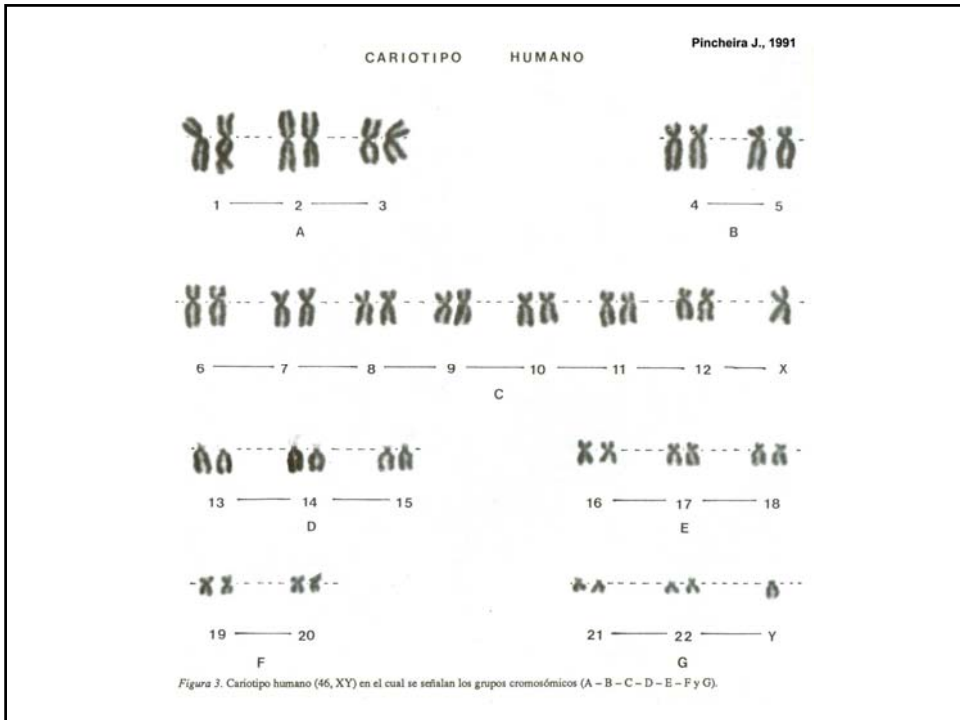


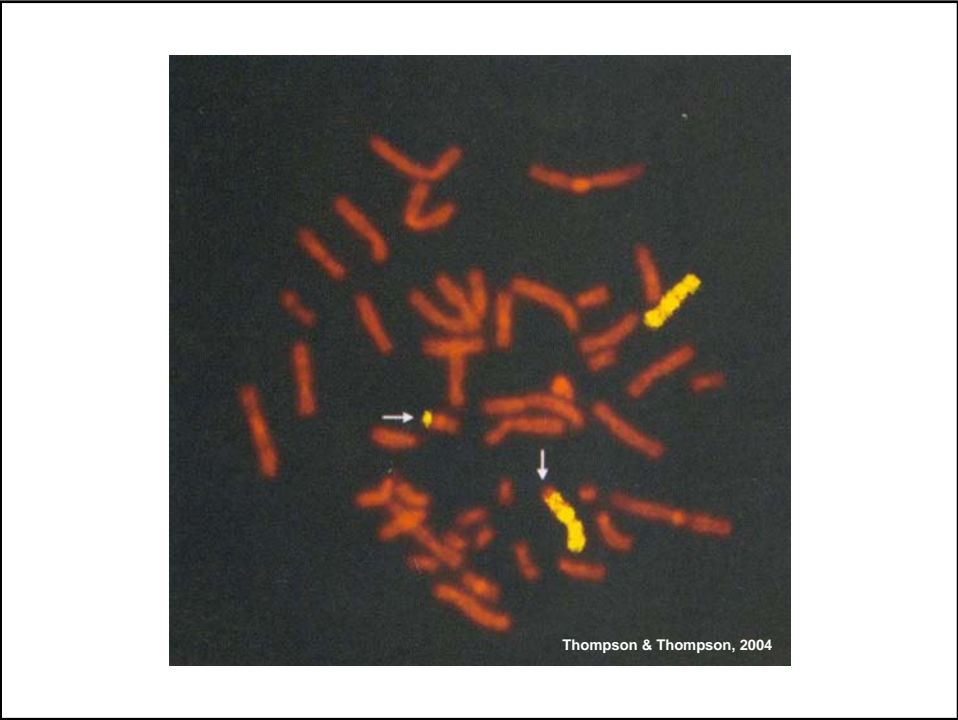
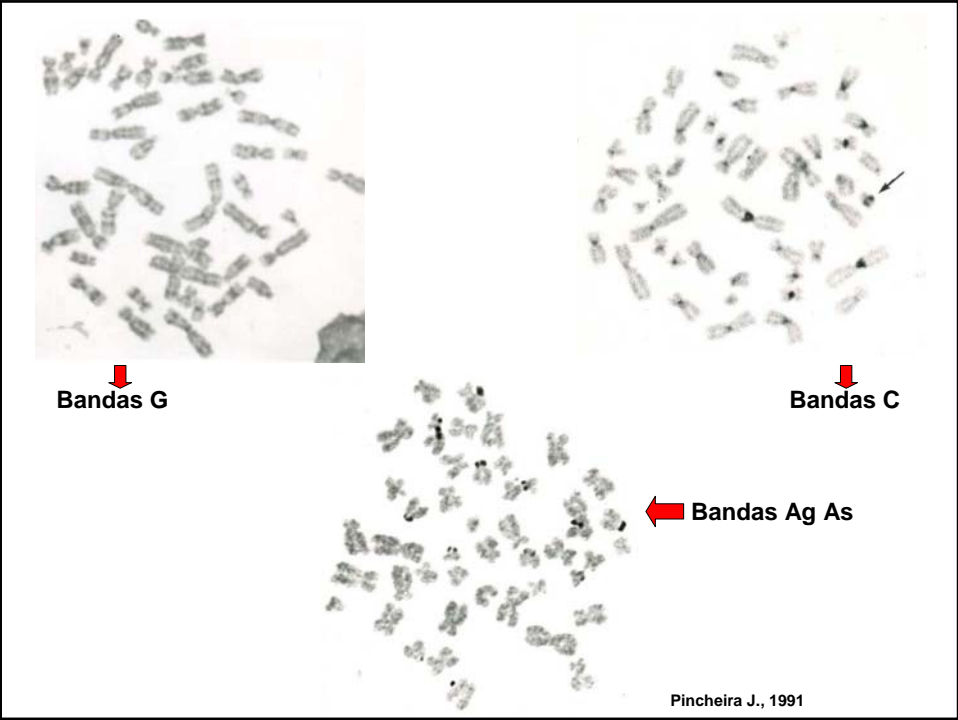
Tamaño, Estructura y Función del Genoma Humano

Prof. Juana Pincheira V.
Tecnología Médica, 2008









Tipos de Secuencias del DNA

Nucleares

De copia simple

Genes estructurales

De bajo número de copias

Familias multigénicas

Familias de genes clásicas

Superfamilias génicas

Repetitivas

Repeticiones en tándem

Satélites

Minisatélites

Teloméricas

Hipervariables

Microsatélites

Dispersas

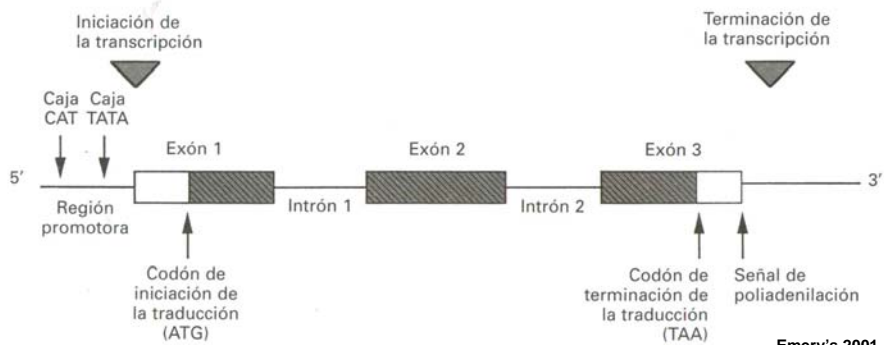
Elementos nucleares cortos dispersos

Elementos nucleares largos dispersos

Mitocondriales

Emery's 2001

Estructura del Gen

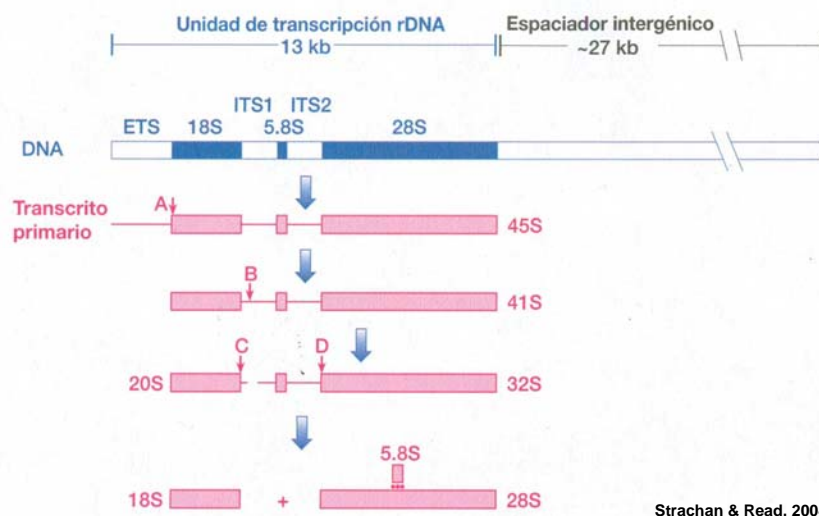


% aprox. de DNA genómico codificante

- Nº de genes codificantes : 30.000 a 40.000 pb (estimados)
- X de pb por gen 1340pb (sólo exones)
- Tamaño del genoma haploide 3×10^9 pb

$$\% \text{ del DNA genómico codificante} : \frac{1340 \times 40.000}{3 \times 10^9} = 1.78\%$$

Familia Génica Clásica



Superfamilia Génica

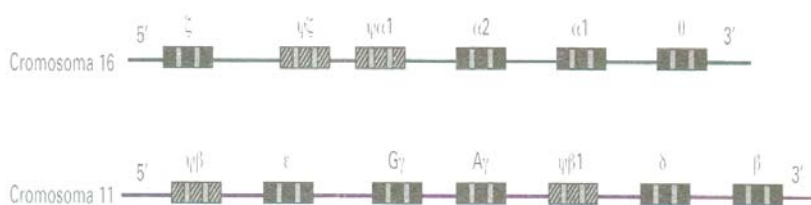
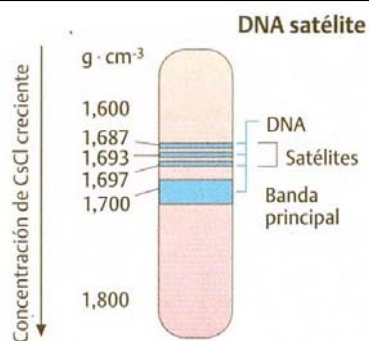


Fig. 2.5. Las regiones de la α - y la β -globina sobre los cromosomas 16 y 11.

Emery's 2001



1. Gradiente de densidad de cloruro de cesio



2. DNA satélite clásico (repeticiones de 100-6.500 pb)



3. DNA minisatélite (repeticiones de 20-100 pb)

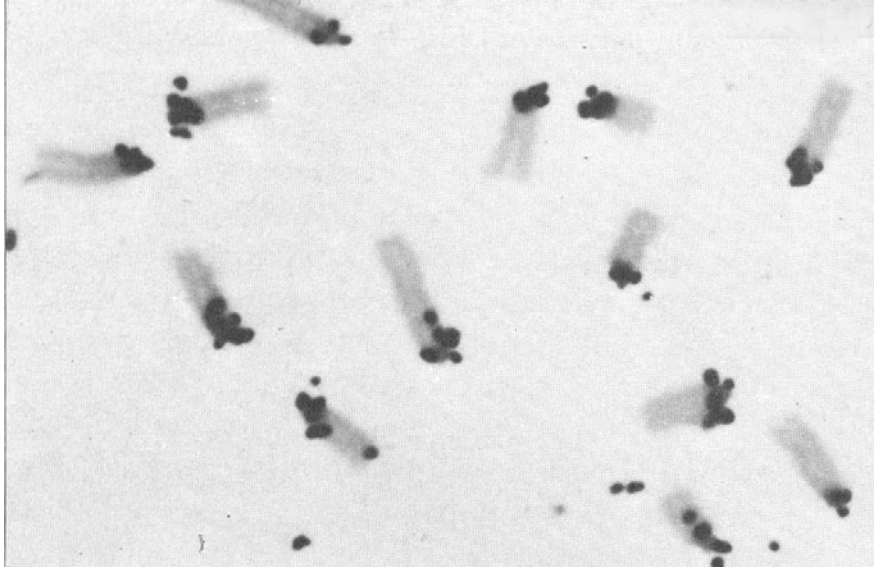


4. DNA microsatélite repeticiones $(CA)_n$ (n = 2-10 pb)



Passarge, 2004

Hibridación “in situ” en DNA Altamente Repetido



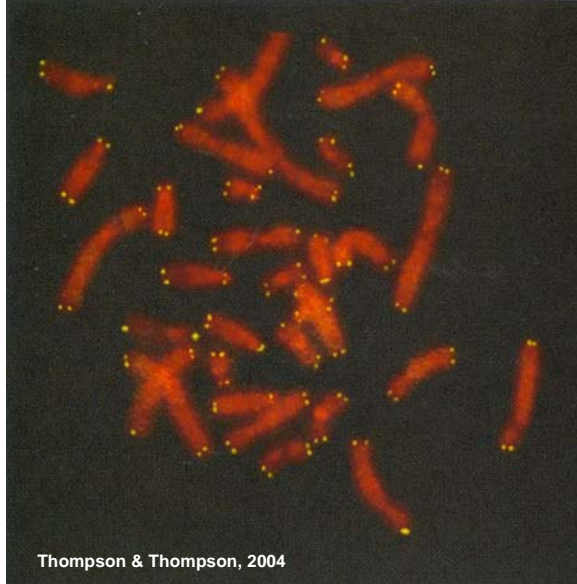
Padue y Gall, 1970

Características de los Distintos Tipos de DNA Repetido Agrupado

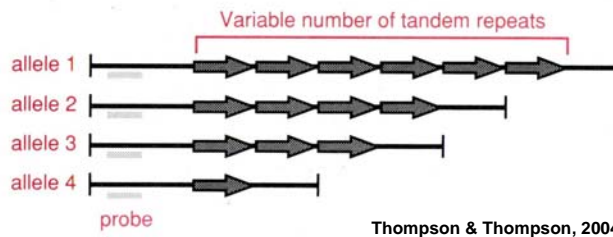
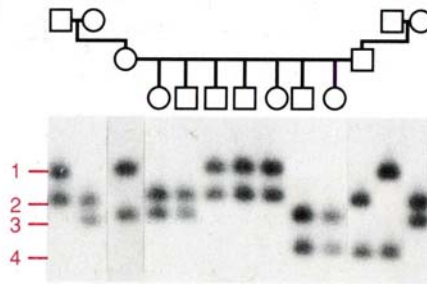
	Tipos de DNA repetido agrupado		
	Satélite clásico	Minisatélite	Microsatélite
Unidad de repetición	5 a 171 pb (α DNA) centromérico humano	6 pb * 64 pb	2 pb – 10 pb
Longitud del segmento repetido	100 kb – 5.000 kb	100 pb – 20 kb	100 pb – 150 pb
Localización cromosómica	Centrómeros	Telómeros	Distintas regiones cromosómicas

*TTAGGG) n = secuencia telomérica común para los vertebrados

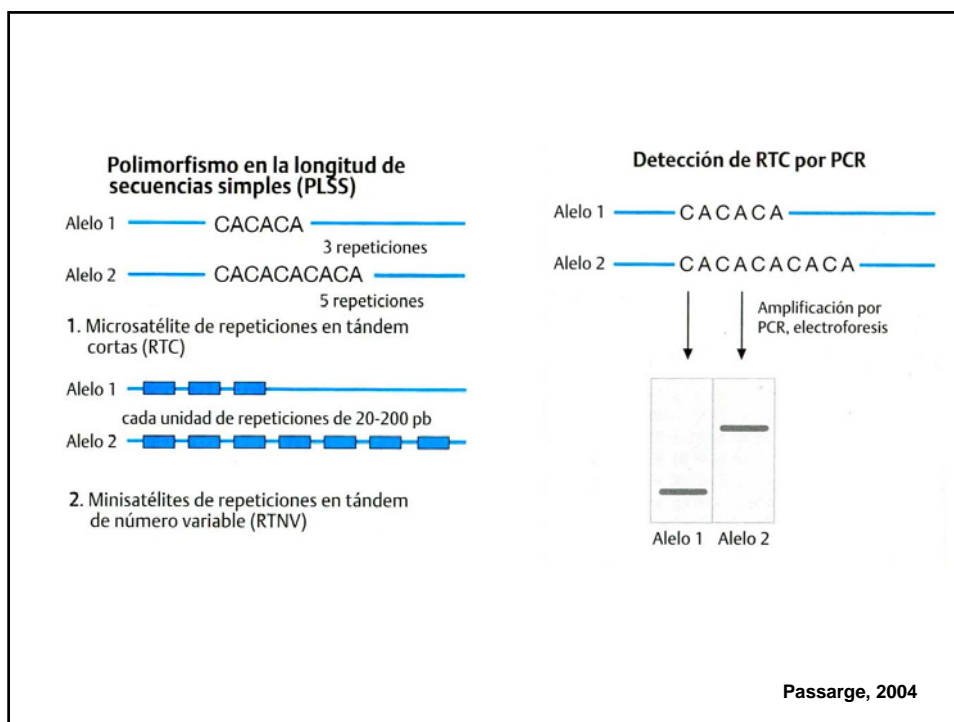
Hibridación "in situ" con DNA Telomérico Humano (TTAGGG)_n



VNTR



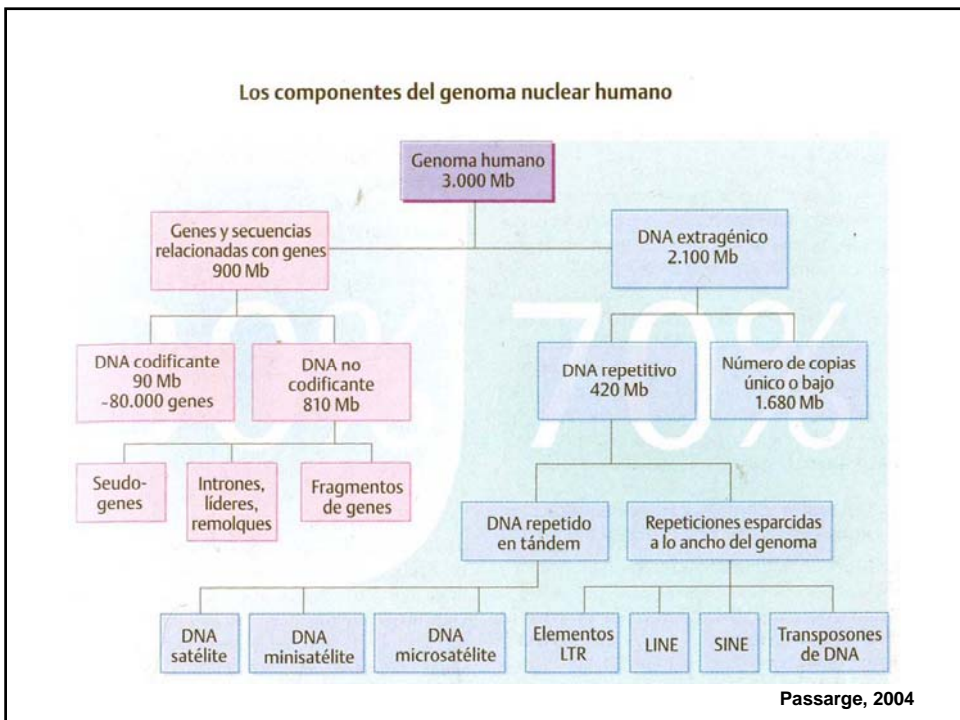
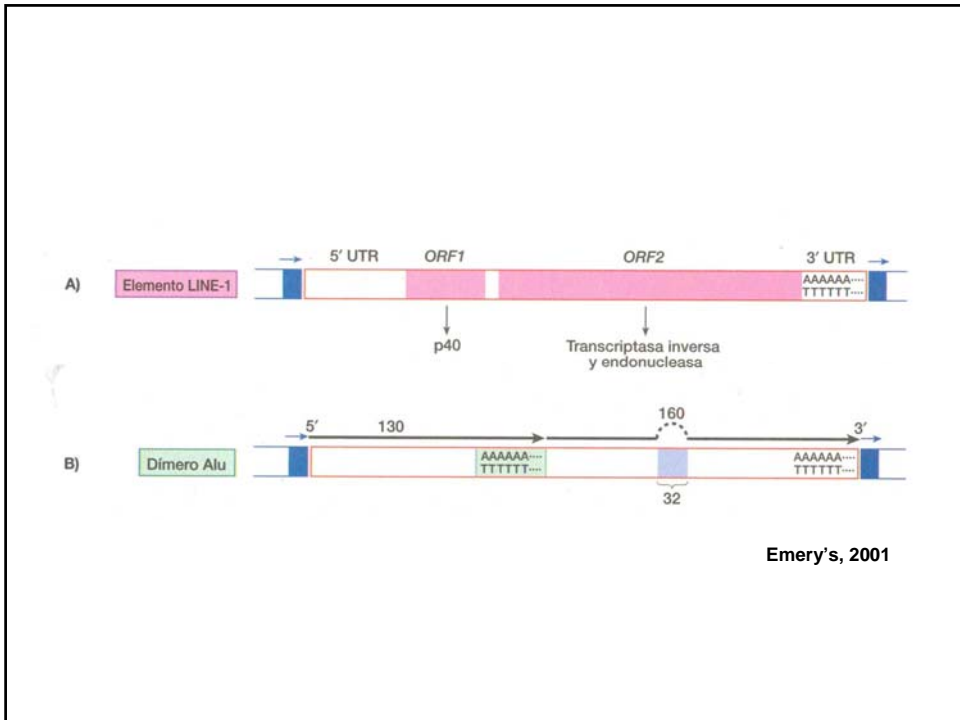
Thompson & Thompson, 2004



Características de los Distintos Tipos de DNA Repetido Disperso

	Tipos de DNA repetido disperso	
	SINES	LINES
Familia más representativa	Alu	Line-1
Unidad de repetición	~ 300 pb	6.000 pb
Grado de repetición (Nº de copias)	~ 500.000 pb	50 a 100.000 copias dispersas c/50 kb
Localización cromosómica	*Bandas G-	*Bandas G+
Composición nucleotídica principal	G-C	A-T

*Corresponde a 13% - 16% de una banda cromosómica; SINES = short interspersed nuclear elements; LINES = long interspersed nuclear elements.



Islas CpG

Regiones cortas del DNA (aprox. 200 pb) en las cuales la frecuencia de CG es mayor que en el resto del DNA. “p” indica que “C” y “G” están conectadas por un enlace fosfodiéster.

Las islas CpG se localizan frecuentemente cerca de los promotores de genes “housekeeping” (los cuales son esenciales para las funciones celulares generales) o de otros genes que se expresan frecuentemente en una célula.