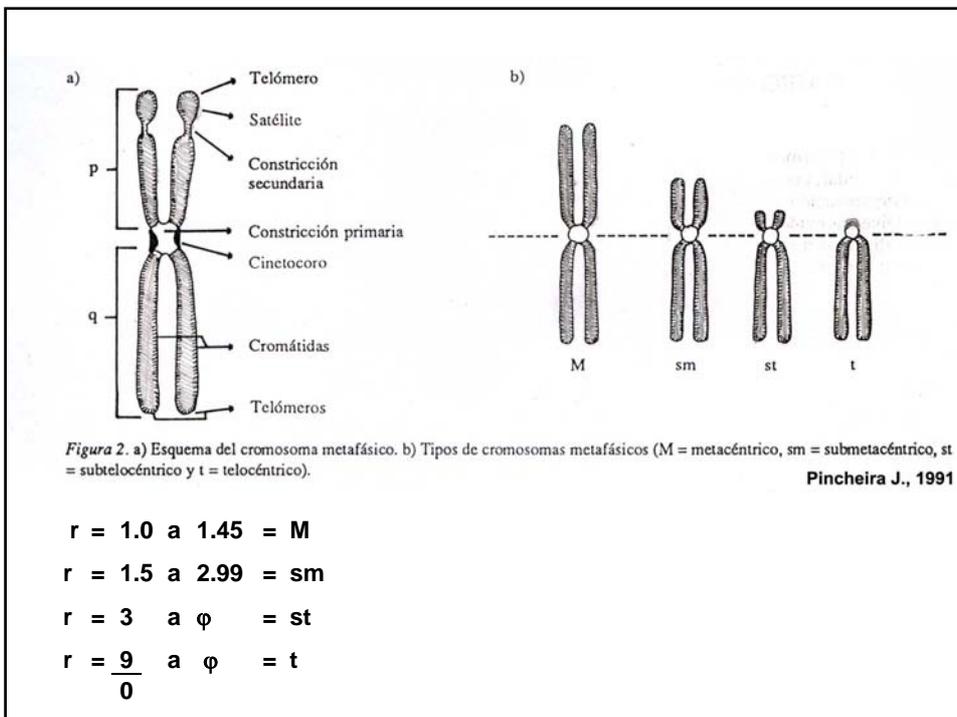
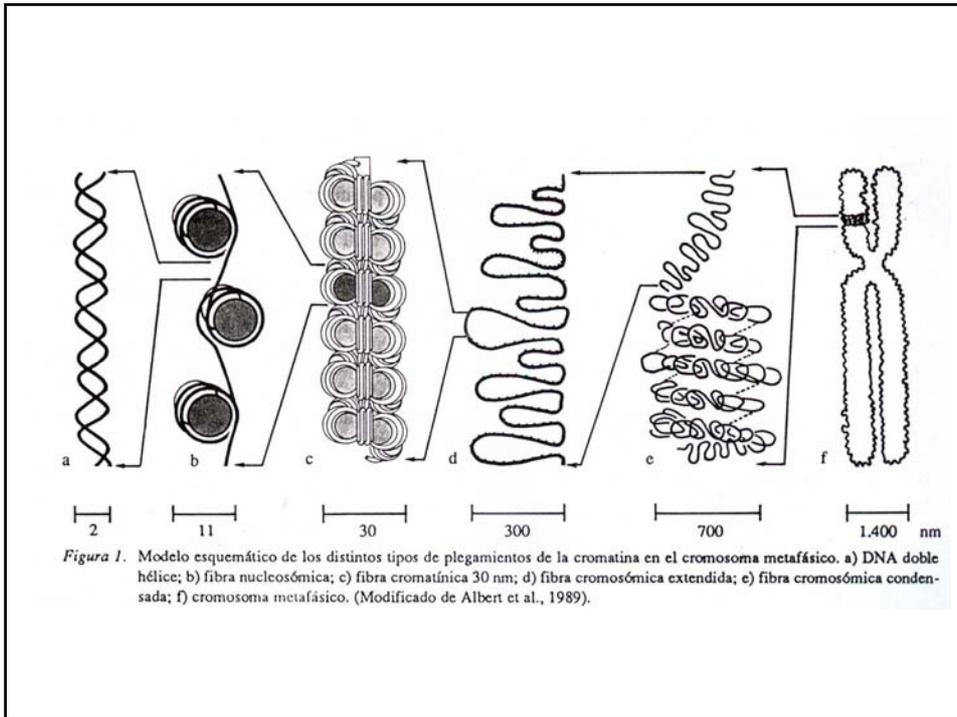
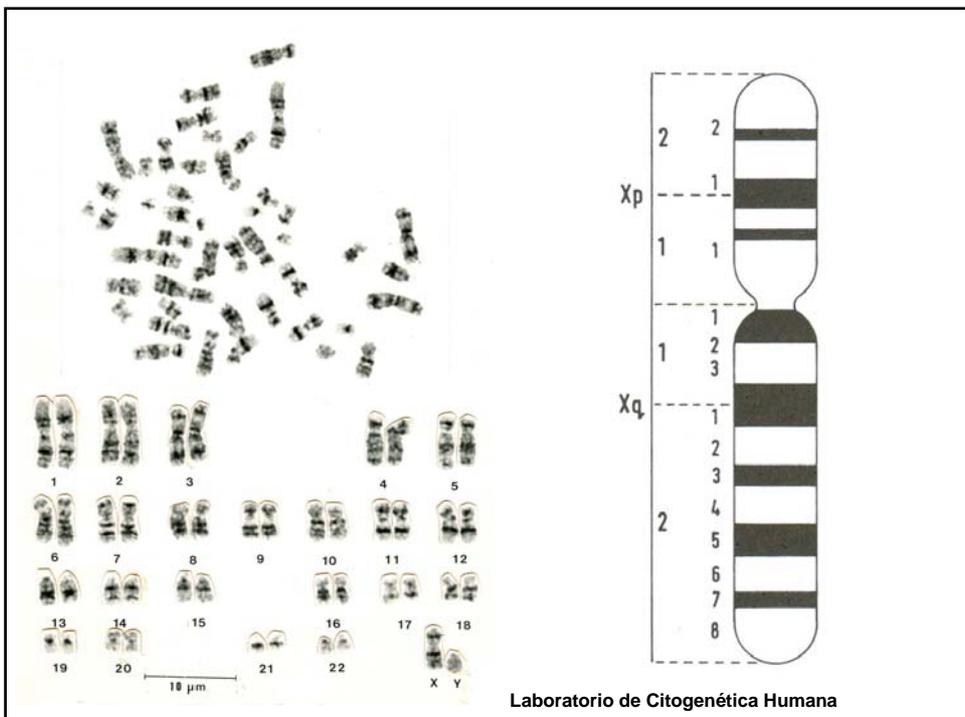
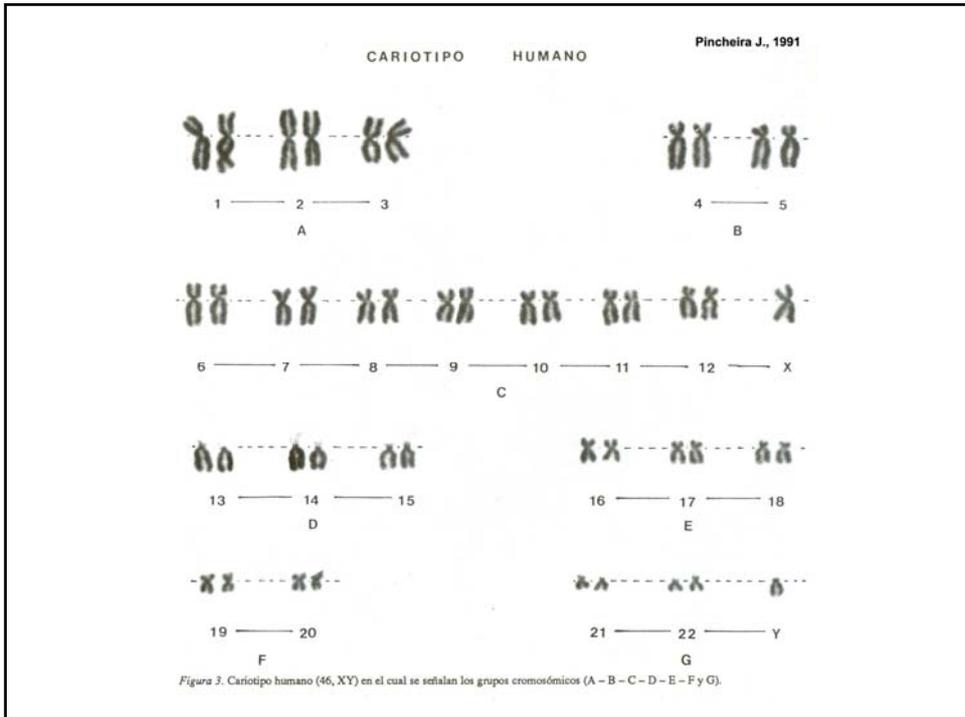


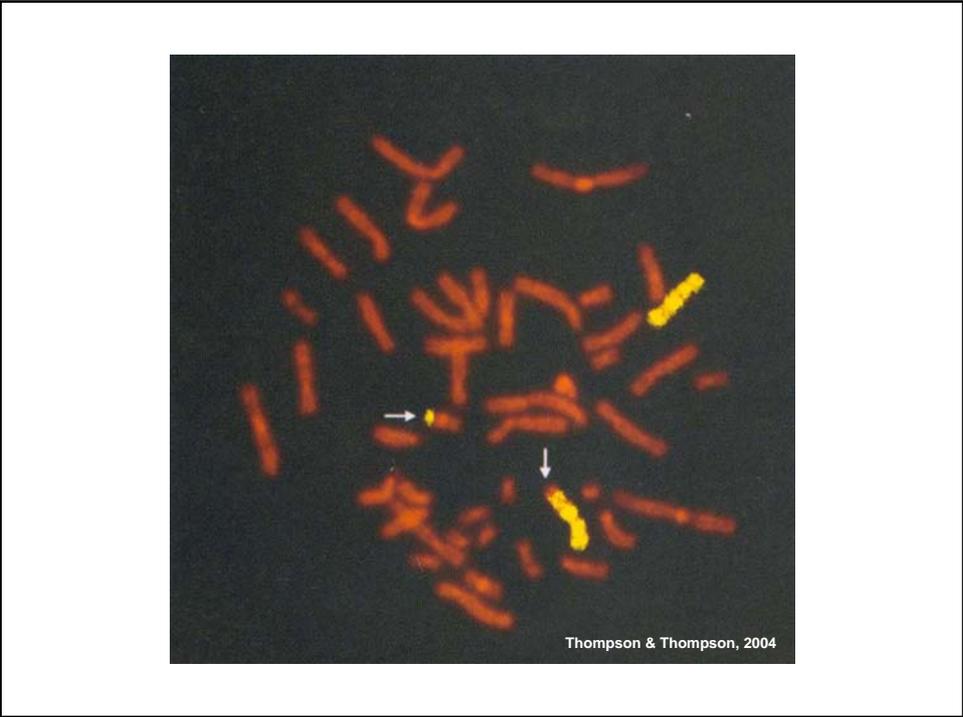
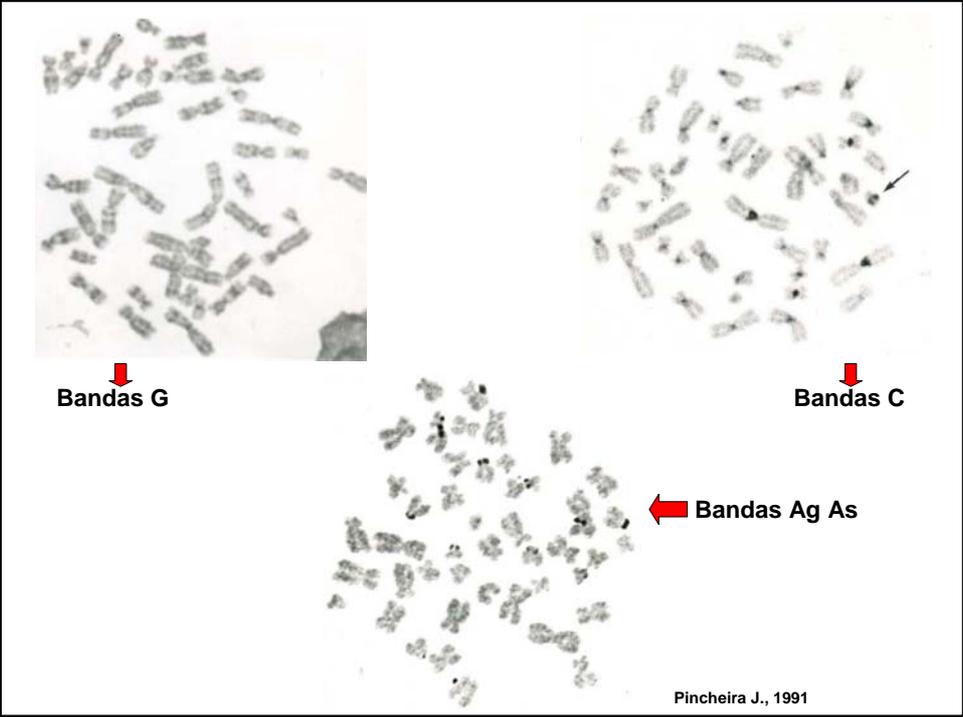
# Tamaño, Estructura y Función del Genoma Humano

Prof. Juana Pincheira V.  
Tecnología Médica, 2008









## Tipos de Secuencias del DNA

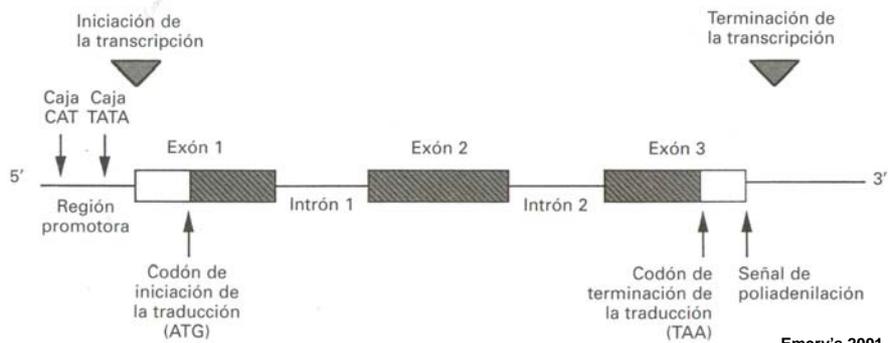
### Nucleares

- 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

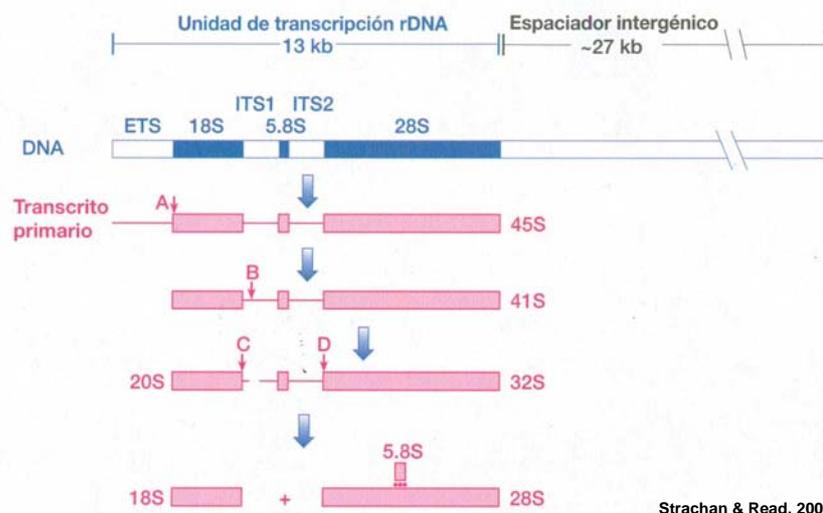


## % aprox. de DNA genómico codificante

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

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

## Familia Génica Clásica



### Superfamilia Génica

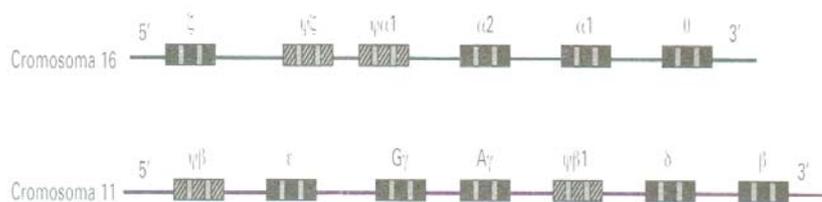
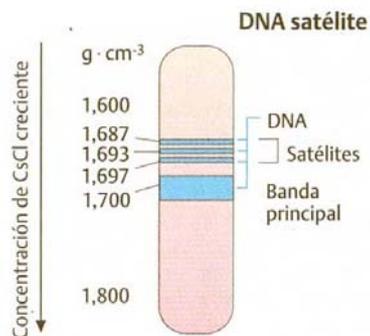


Fig. 2.5. Las regiones de la  $\alpha$ - y la  $\beta$ -globina sobre los cromosomas 16 y 11.

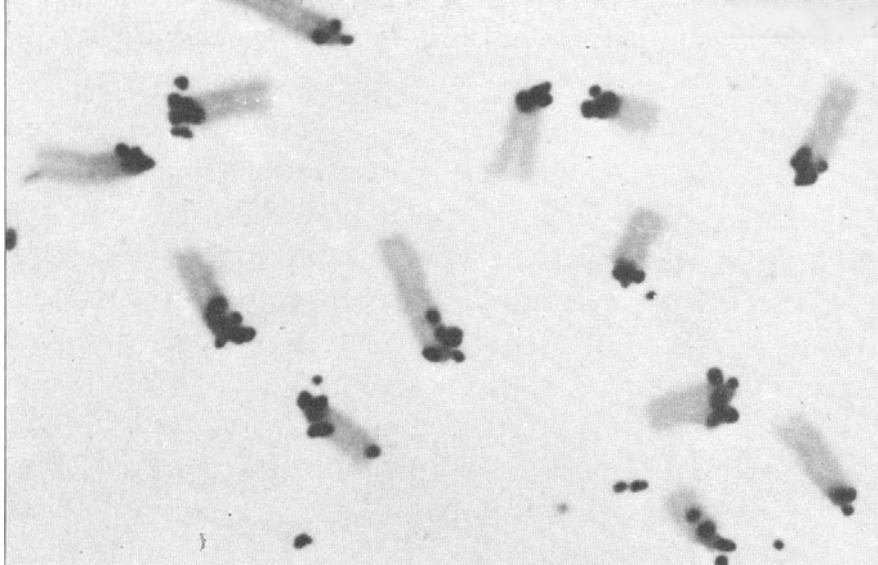
Emery's 2001



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

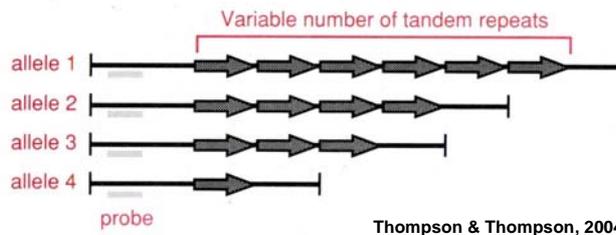
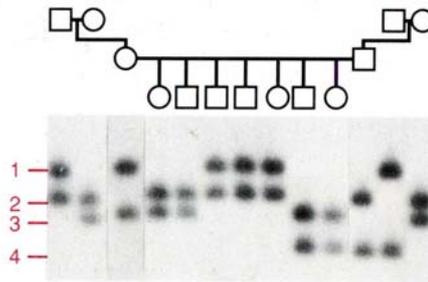
	Tipos de DNA repetido agrupado		
	Satélite clásico	Minisatélite	Microsatélite
Unidad de repetición	5 a 171 pb ( $\alpha$ DNA) centromérico humano	6 pb * 64 pb	2 pb – 10 pb
Longitud del segmento repetido	100 kb – 5.000 kb	100 pb – 20 kb	100 pb – 150 pb
Localización cromosómica	Centrómeros	Telómeros	Distintas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

\*TTAGGG) n = secuencia telomérica común para los vertebrados

### Hibridación "in situ" con DNA Telomérico Humano (TTAGGG)<sub>n</sub>

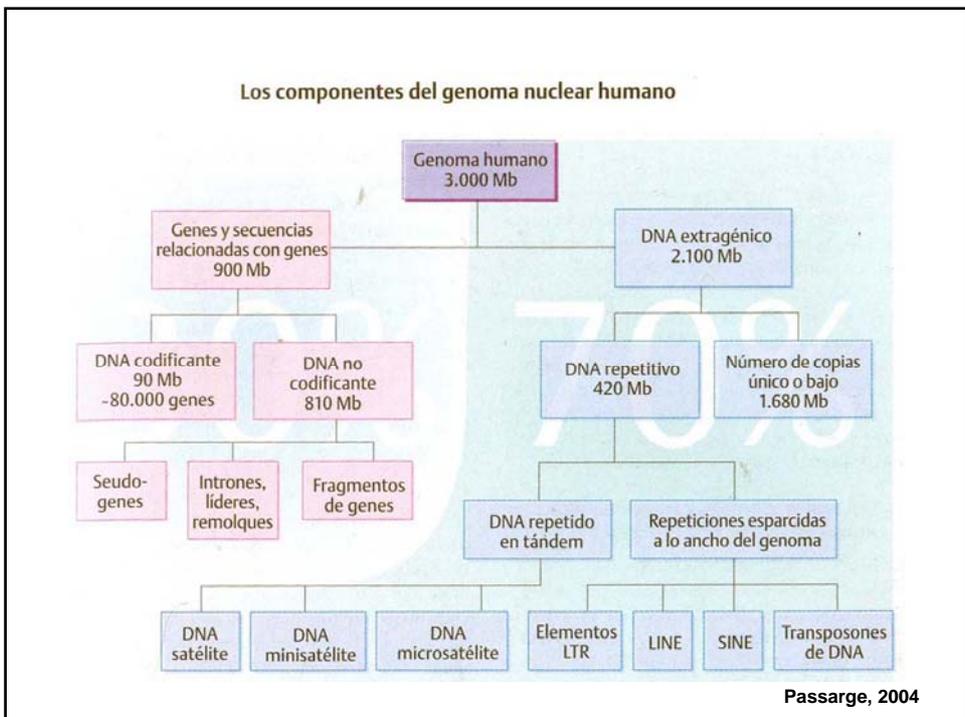
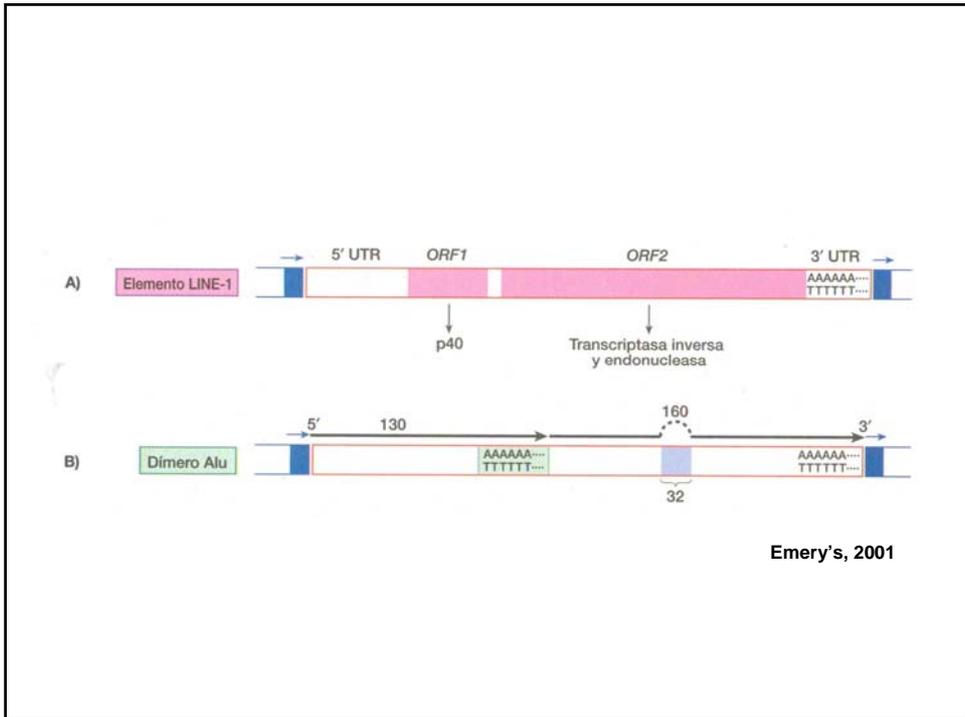


### VNTR



Thompson & Thompson, 2004





## **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.**