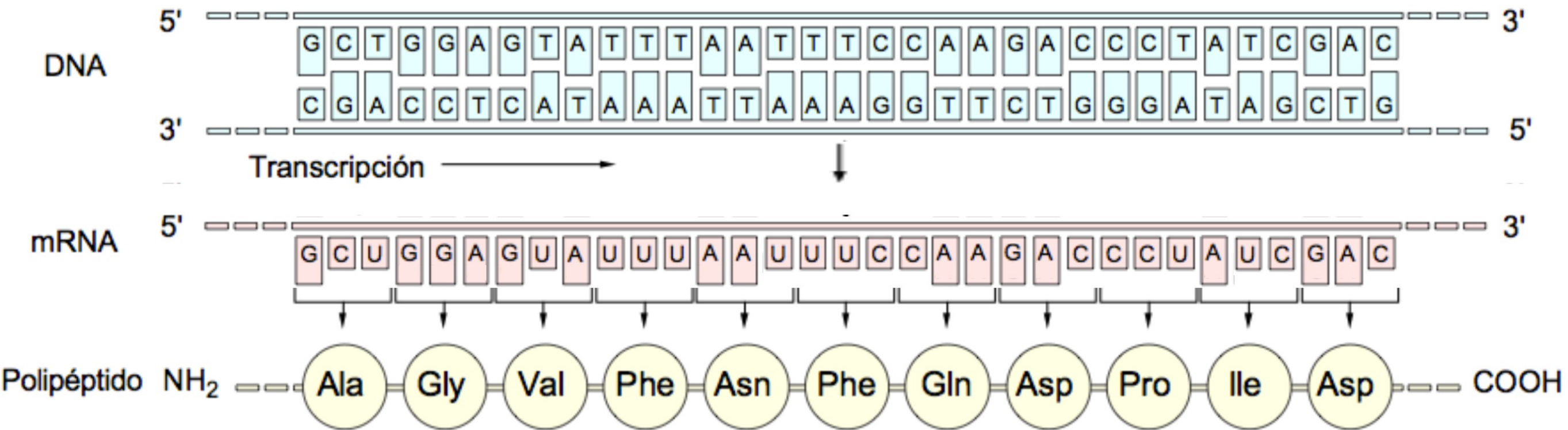


Transcripción y Traducción

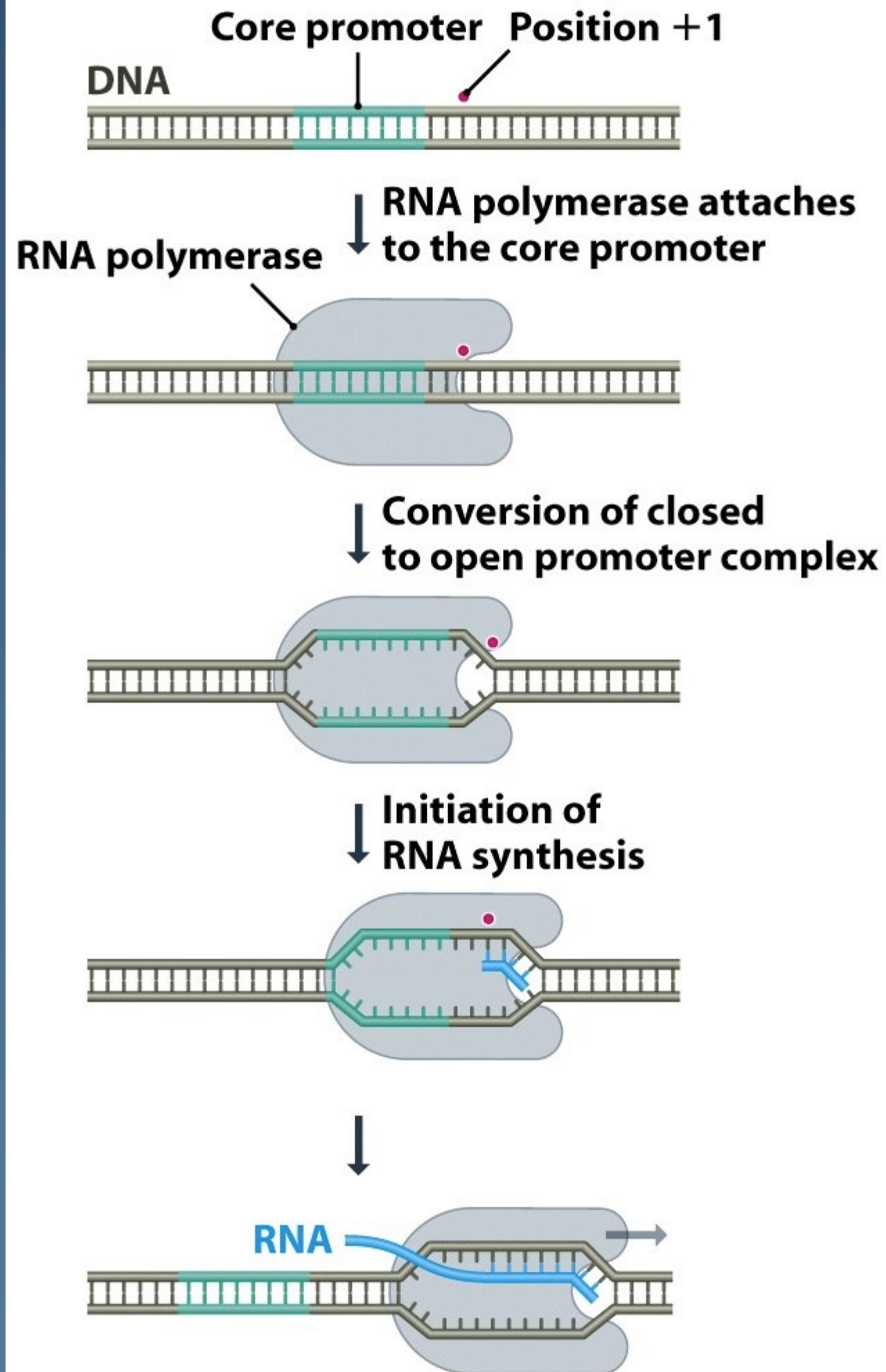


	- 115		ATF site		GC box		E box		- 46	TATA box		+ 1
rat	CCCCACCCCC	GGGCCGGA	TGATGTAA	CCCCCTCCCCGCGCCCT	CCCCGCCCC	CTCCAC	CATGTG	ACAC	TTTAATTAATAATA	GCGCCGTCAGCACAACAAACGCGCGGCGCAGAGCGAAACTTGGGGTCCA		
mouse	CCCCACCCCC	GGGCCGGA	TGATGTAA	CCCCCTCCCCGCGCCCT	CCCCGCCCC	TTTTAC	CATGTG	ACAC	TTTAATTAATAATA	GCGCCGTCAGCACAACAAACGCGCGGTGAAGGGCGAAACTTGGGGTCCA		
human	CCCCAACCCCCGGGGGCCGGA	TGATGTAA	CCCC	CCT	CCCCGCCCC	CCTCCAC	CATGTG	ACAC	TTTAATTAATAATA	GCGCCGTCAGCACAACAAACGCACAACACAAGGAGAAACTTGGTGTCCA		
cow	CCCCACCCTC	GGGGCCGGA	TGATGTAA	CCCCCTCCCCGCGCCCT	CCCCGCCCC	CCTCCAC	CATGTG	ACAC	TTTAATTAATAATA	GCGCCGTCAGCACAACAAACGCACAACACAAGGAGAAACTTGGTGTCCA		
	***** ** *	*****	*****	***	*****	**	*****	****	*****	*****	*	*****

TRANSCRIPCION:

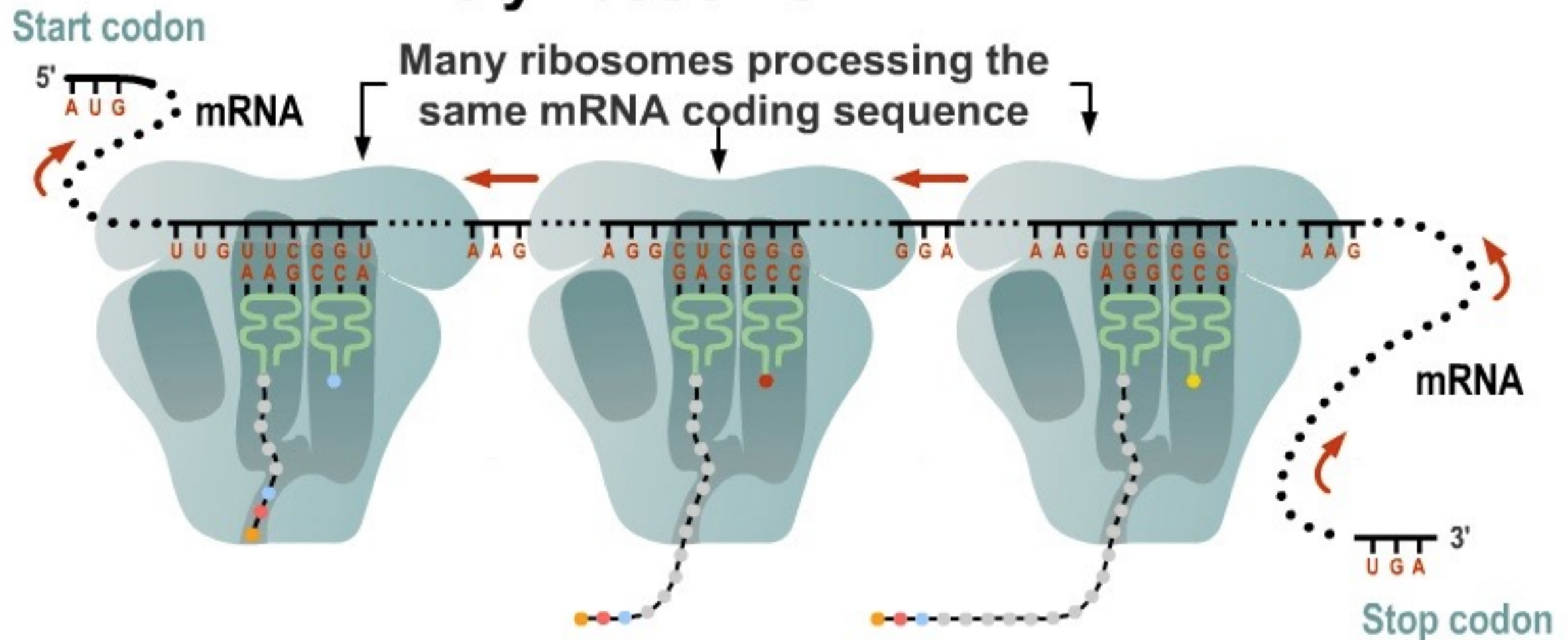


TRANSCRIPCION:

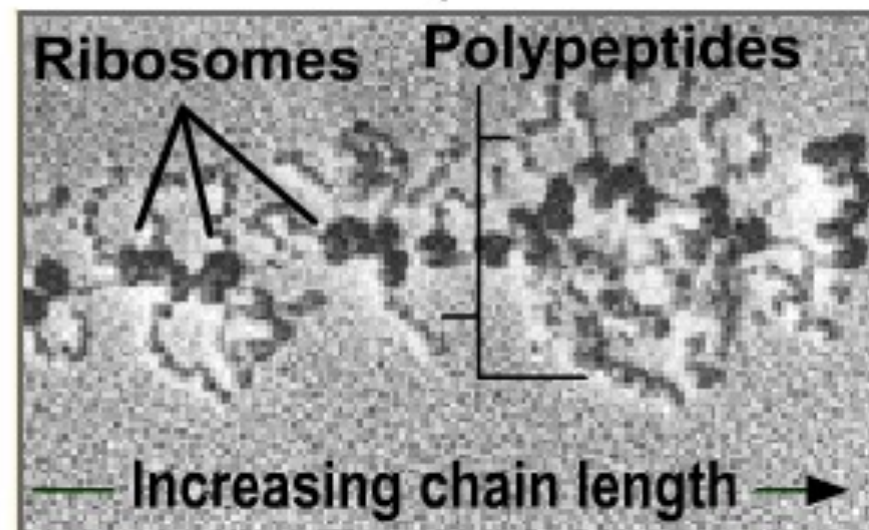
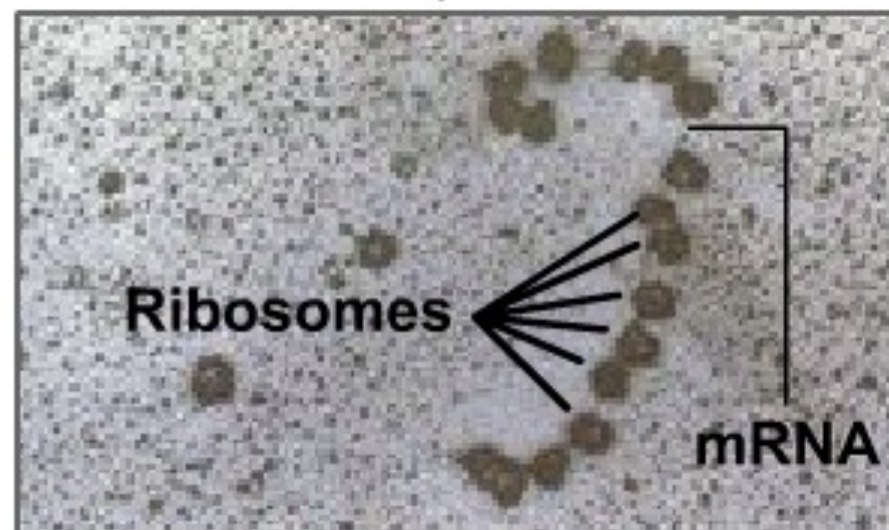


TRADUCCION:

Polyribosome



Hide



		Second position					
		U	C	A	G		
First position (5'-end)	U	UUU <i>phe</i>	UCU	UAU <i>tyr</i>	UGU <i>cys</i>	Third position (3'-end)	U
		UUC	UCC <i>ser</i>	UAC	UGC		C
		UUA	UCA	UAA <i>Stop</i>	UGA <i>Stop</i>		A
		UUG	UCG	UAG <i>Stop</i>	UGG <i>trp</i>		G
	C	CUU <i>leu</i>	CCU	CAU <i>his</i>	CGU		U
		CUC	CCC <i>pro</i>	CAC	CGC		C
		CUA	CCA	CAA <i>gln</i>	CGA		A
		CUG	CCG	CAG	CGG		G
	A	AUU	ACU	AAU <i>asn</i>	AGU <i>ser</i>		U
		AUC <i>ile</i>	ACC <i>thr</i>	AAC	AGC		C
		AUA	ACA	AAA <i>lys</i>	AGA <i>arg</i>		A
		AUG <i>met</i>	ACG	AAG	AGG		G
	G	GUU	GCU	GAU <i>asp</i>	GGU		U
		GUC	GCC <i>ala</i>	GAC	GGC		C
		GUA	GCA	GAA <i>glu</i>	GGA		A
		GUG	GCG	GAG	GGG		G

Initiation Termination

Características del código genético

Está formado por codones de tres letras

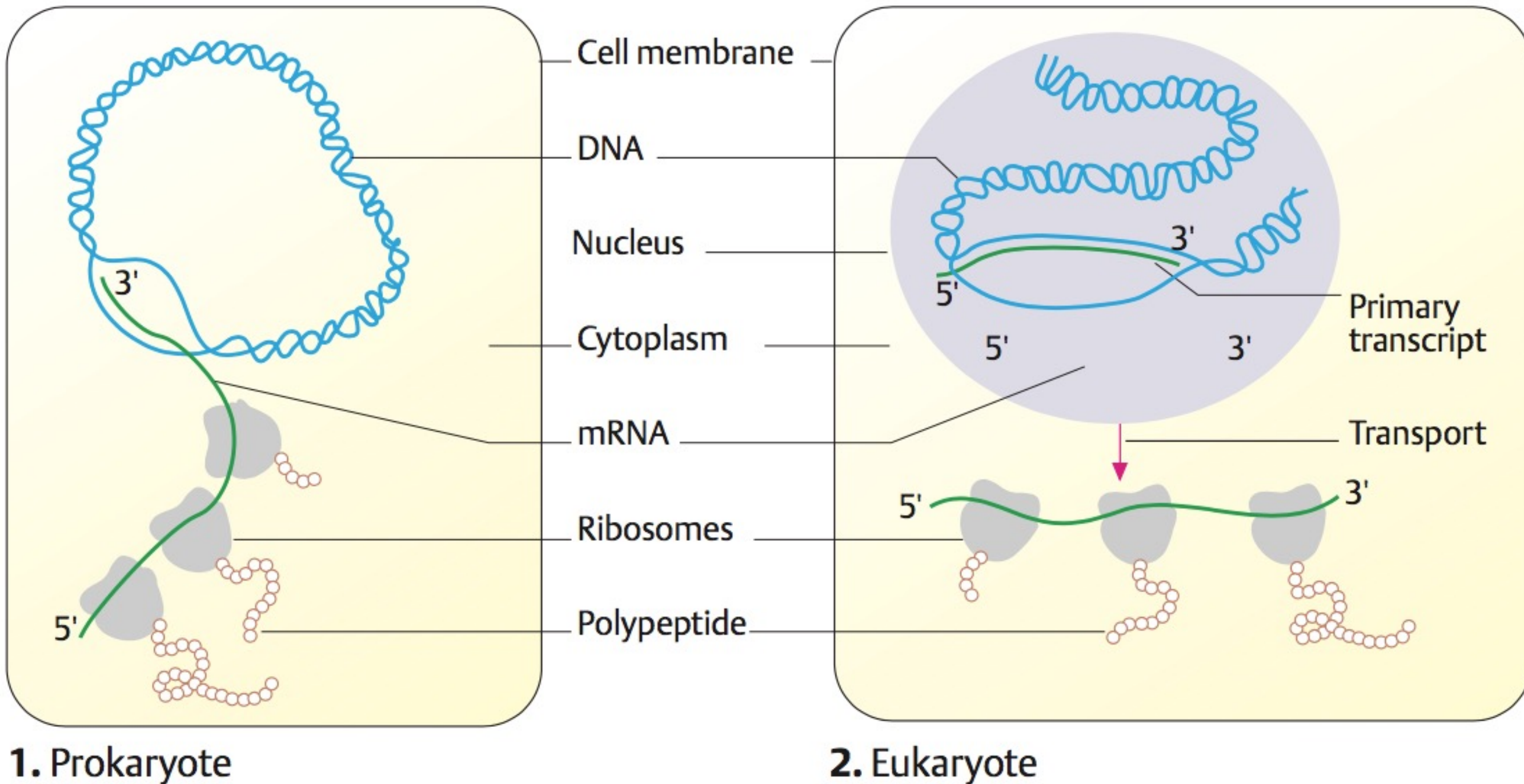
No hay solapamiento ni espacio entre codones

Es degenerado

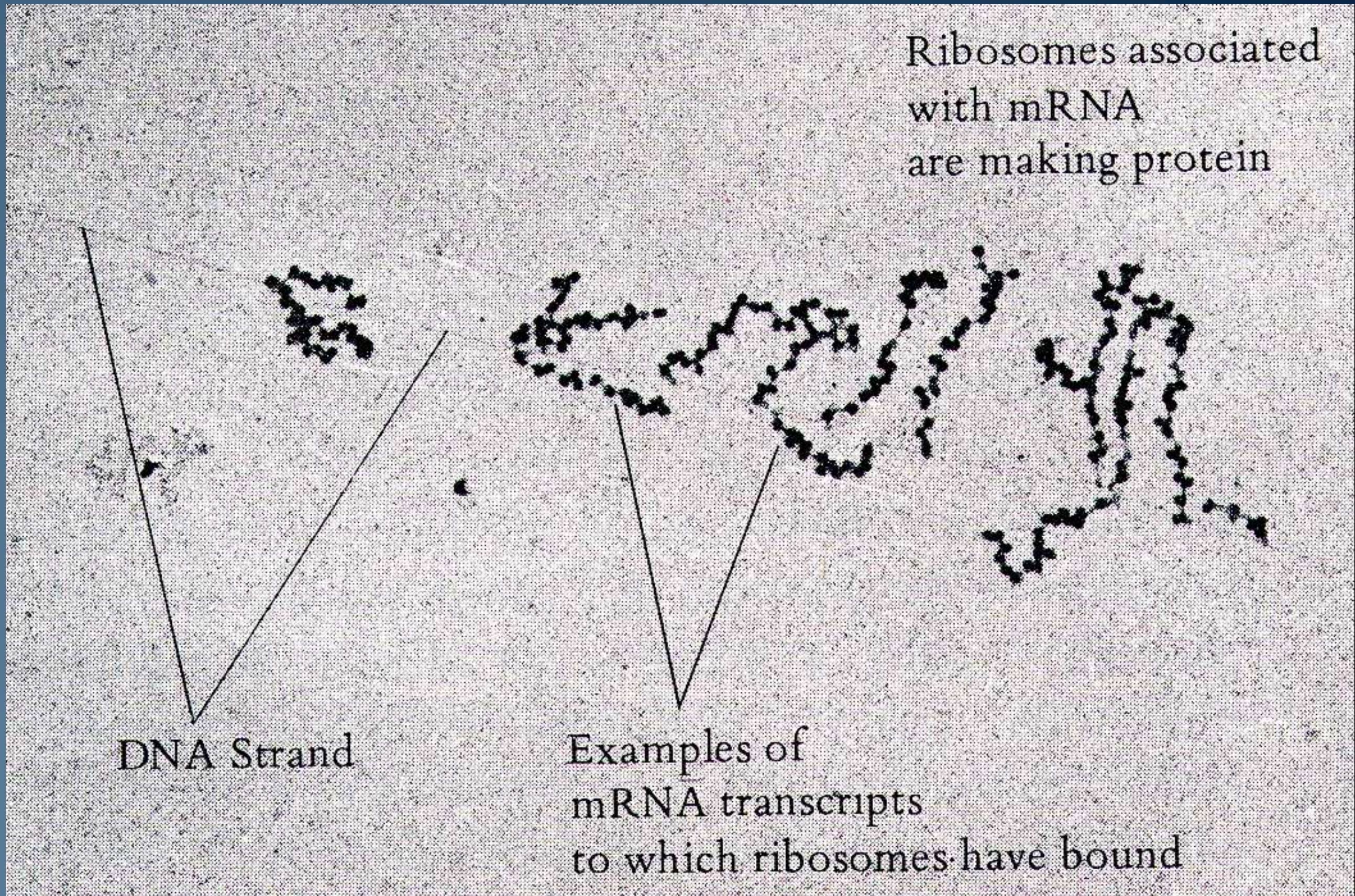
Tiene codones de terminación

Es universal

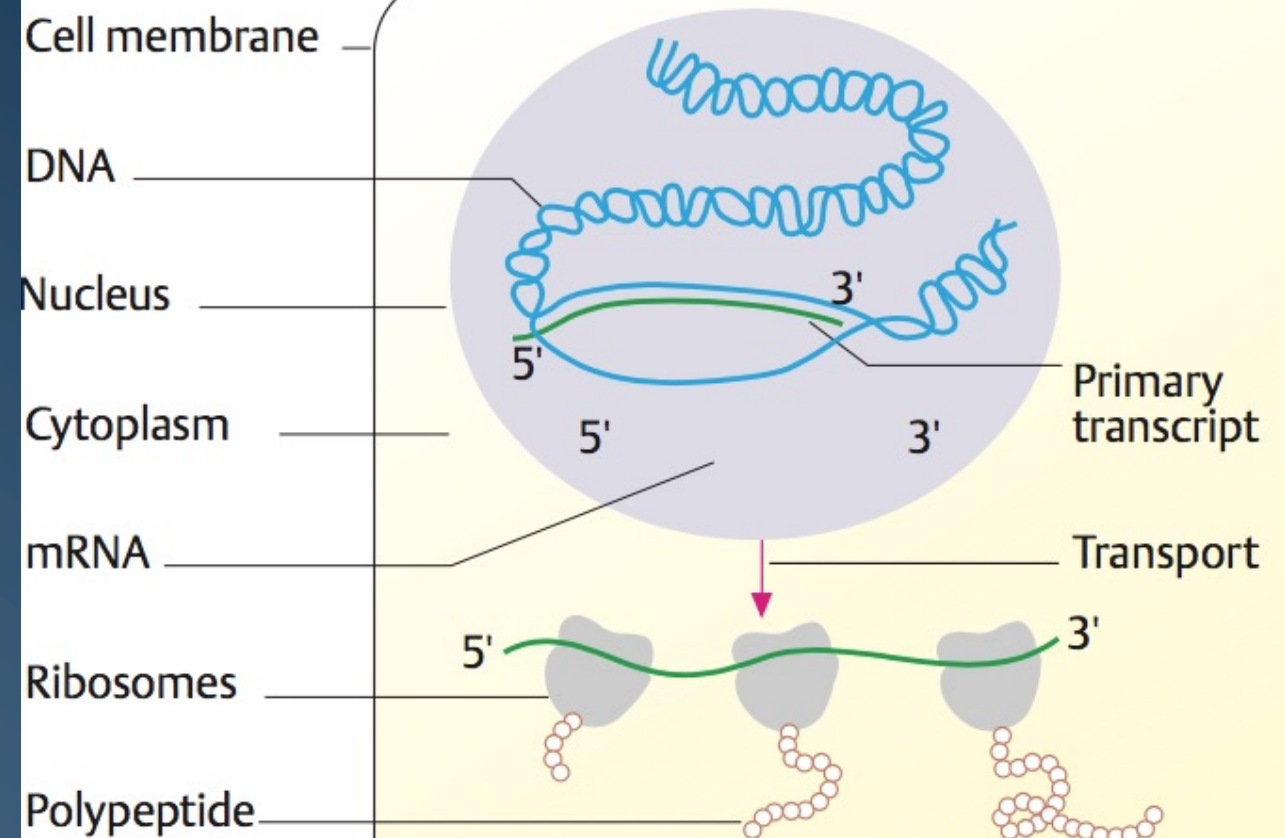
Traducción acoplada a la transcripción en bacterias:



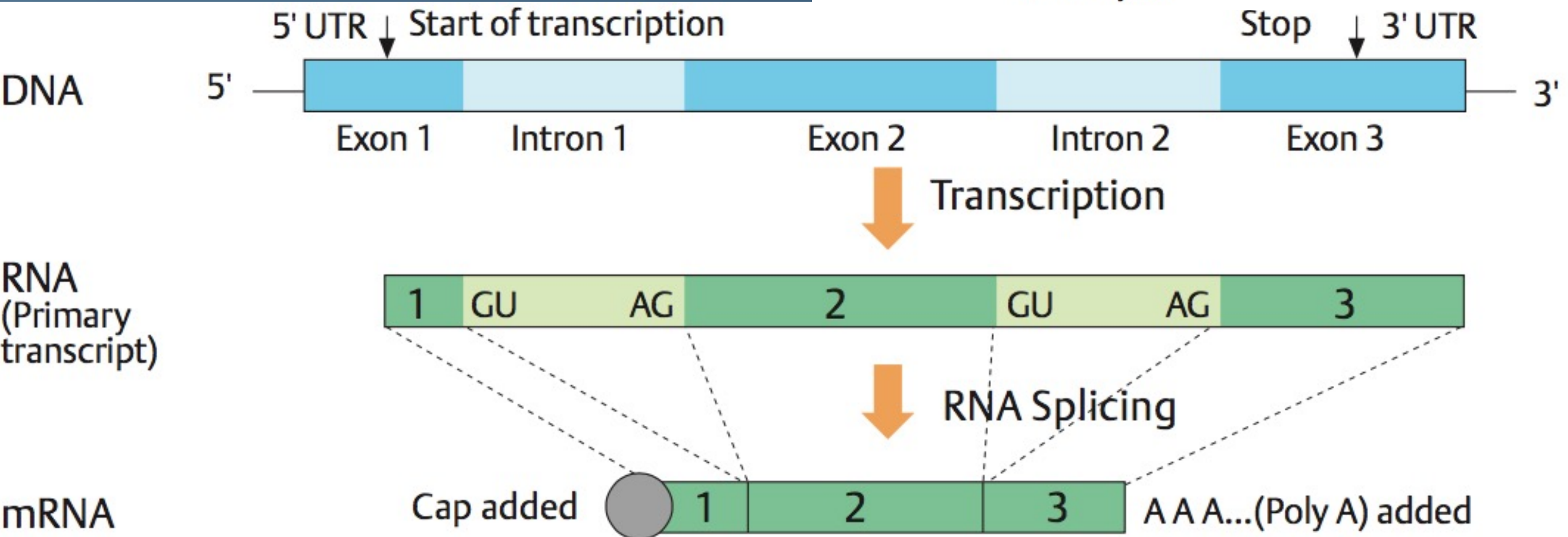
Transcripción acoplada con Traducción (Procariotas):



Intrón splicing en eucariotas:



2. Eukaryote



LOCUS AY260740 1920 bp DNA linear PRI 03-MAY-2003

DEFINITION Homo sapiens beta globin chain gene, complete cds.

ACCESSION AY260740

VERSION AY260740.1

ORGANISM Homo sapiens
Eukaryota; Metazoa; Chordata; Craniata; Vertebrata; Euteleostomi;
Mammalia; Eutheria; Primates; Catarrhini; Hominidae; Homo.

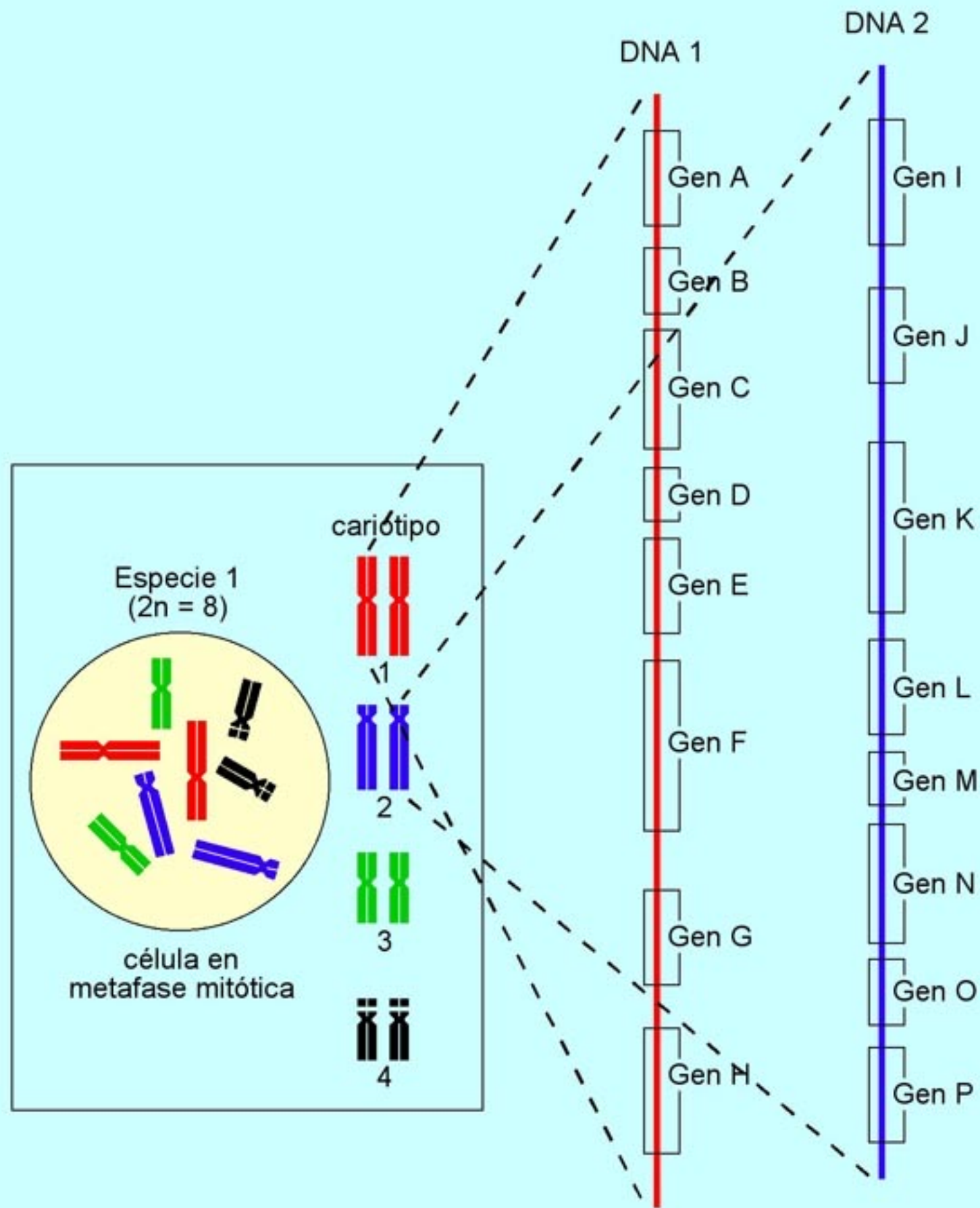
REFERENCE 1 (bases 1 to 1920)
AUTHORS Li,W.J.
TITLE Thalassaemic trait cause by C-T substitution at position -90

REFERENCE 2 (bases 1 to 1920)
AUTHORS Li,W.J., Tang,J.R., Jia,S.Q., Ma,J.Y., Mo,Q. and Xu,X.M.
JOURNAL Submitted (23-MAR-2003) Dept. Medical Genetics, First Military
Medical University, Guangzhou, Guangdong 510515, P.R. China

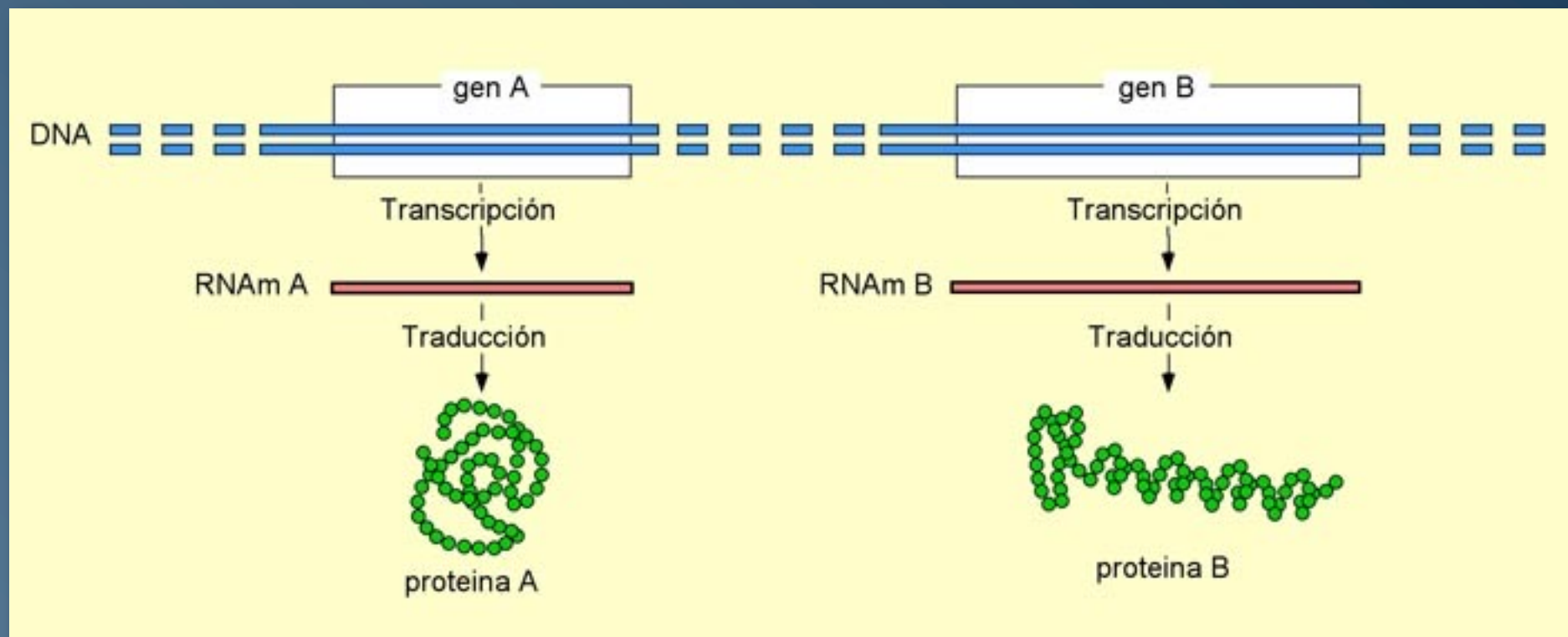
FEATURES
Location/Qualifiers
source 1..1920
/organism="Homo sapiens"
/mol_type="genomic DNA"
/db_xref="taxon:9606"
/map="11p15.5"
variation 127
/note="c in wild-type; t in person with beta+ thalassemia
in Chinese family"
/replace="c"
mRNA join(217..358,489..711,1562..1822)
/product="beta globin chain"
CDS join(267..358,489..711,1562..1690)
/codon_start=1
/product="beta globin chain"
/protein_id="AAP21062.1"
/db_xref="GI:30349217"
/translation="MVHLTPEEKSAVTALWGKVVDEVGGEALGRLLVVYPWTORFFFSFGDLSTPDVAVMGNPKVKAHGKKVLGAFSDGLAHLNKLKGTFTLSELHCDKLHVDPE
NFRLLGNVLVLCVLAHFGKEFTPPVOAAAYOKVVAGVANALAHKYH"

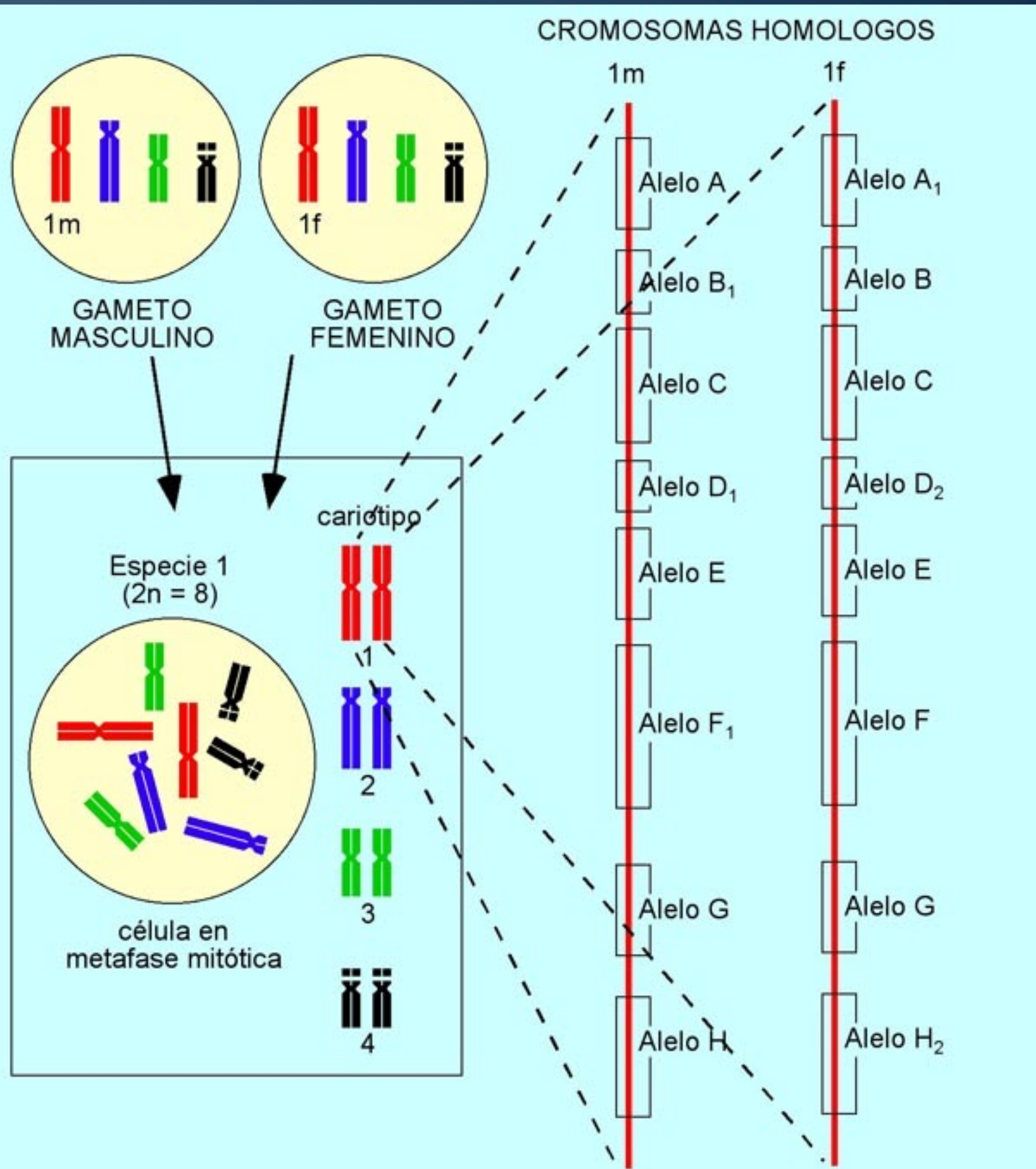
ORIGIN

1 ggtatggggc caagagatat atcttagagg gagggctgag ggtttgaagt ccaactccta
61 agccagtgcc agaagagcca aggacaggta cggctgtcat cacttagacc tcaccctgtg
121 gagccatacc ctagggttgg ccaatctact cccaggagca gggagggcag gagccagggc
181 tgggcataaa agtcagggca gagccatcta ttgcttacat ttgcttctga cacaactgtg
241 ttcactagca acctcaaaca gacaccatgg tgcacctgac tcctgaggag aagtctgccg
301 ttactgccct gtggggcaag gtgaacgtgg atgaagttgg tggtagggcc ctgggcaggt
361 tggtagcaag gttacaagac aggtttaagg agaccaatag aaactgggca tgtggagaca
421 gagaagactc ttgggtttct gataggcact gactctctct gcctattggt ctattttccc
481 acccttaggc tgctggtggg ctacccttgg acccagaggt tctttgagtc ctttggggat
541 ctgtccactc ctgatgctgt tatgggcaac cctaagggtga aggctcatgg caagaaagtg
601 ctgggtgcct ttagtgatgg cctgggtcac ctggacaacc tcaagggcac ctttgccaca
661 ctgagtgaac tgcactgtga caagctgcac gtggatcctg agaacttcag ggtgagtcta
721 tgggaccctt gatgttttct tcccccttct tttctatggt taagttcatt tcataggaag
781 gggagaagta acaggggtaca gtttagaatg ggaacagac gaatgattgc atcagtgtgg
841 aagtctcagg atcgttttag tttcttttat ttgctgttca taacaattgt tttcttttgt
901 ttaattcttg ctttcttttt tttcttcttc cgcaattttt actattatac ttaatgcctt
961 aacattgtgt ataacaaaag gaaatatctc tgagatacat taagtaactt aaaaaaaaaac
1021 tttacacagt ctgcctagta cttactattt tgggaatatat gtgtgcttat ttgcatattc
1081 ataattctccc tactttattt tctttttatt ttaattgata cataatcatt atacatattt
1141 atgggttaaa gtgtaatgtt ttaatatgtg tacacatatt gaccaaatac gggtaatttt
1201 gcattttgtaa ttttaaaaaa tgctttcttc ttttaataata ctttttttgt tatcttattt
1261 ctaataacttt ccctaacttc tttctttcag ggcaataatg atacaatgta tcatgcctct
1321 ttgcaccatt ctaaagaata acagtataaa tttctgggtt aaggcaatag caatatttct
1381 gcatataaat atttctgcat ataaattgta actgatgtaa gaggtttcat attgctaata
1441 gcagctacaa tccagctacc attctgcttt tattttatgg ttgggataag gctggattat
1501 tctgagtgca agctaggccc ttttgctaata catgttcata cctcttatct tctcccaca
1561 gctcctgggc aacgtgctgg tctgtgtgct ggcccatcac tttggcaaaag aattcacccc
1621 accagtgcag gctgcctatc agaaagtggg ggctgggtgt gctaattgcc tggcccacaa
1681 gtatcactaa gctcgctttc ttgctgtcca atttctatta aaggttcctt tgttccctaa
1741 gtccaactac taaactgggg gatattatga agggccttga gcatctggat tctgcctaata
1801 aaaaaacatt tattttcatt gcaatgatgt atttaatta tttctgaata ttttactaaa

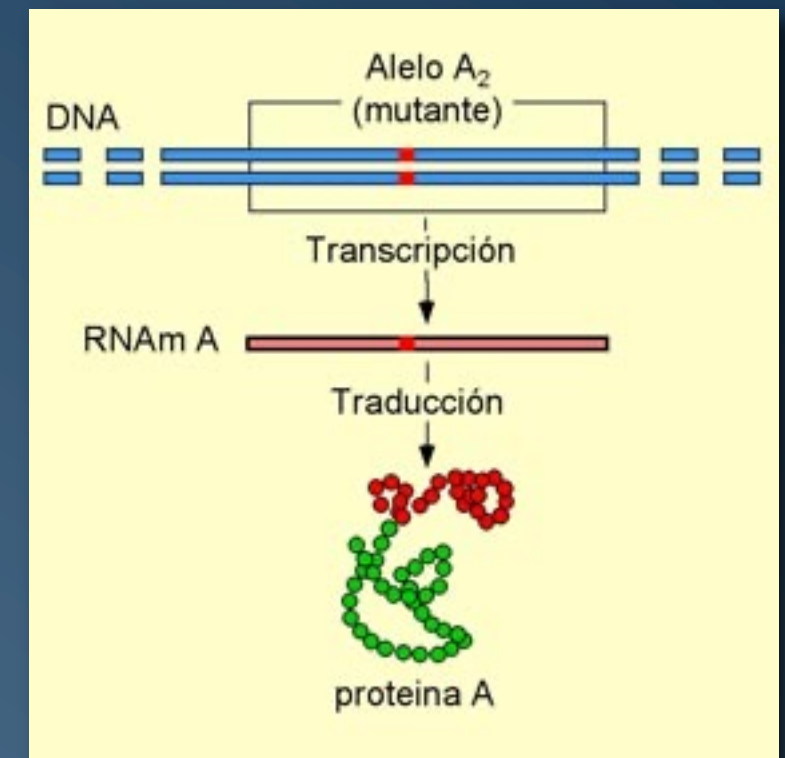
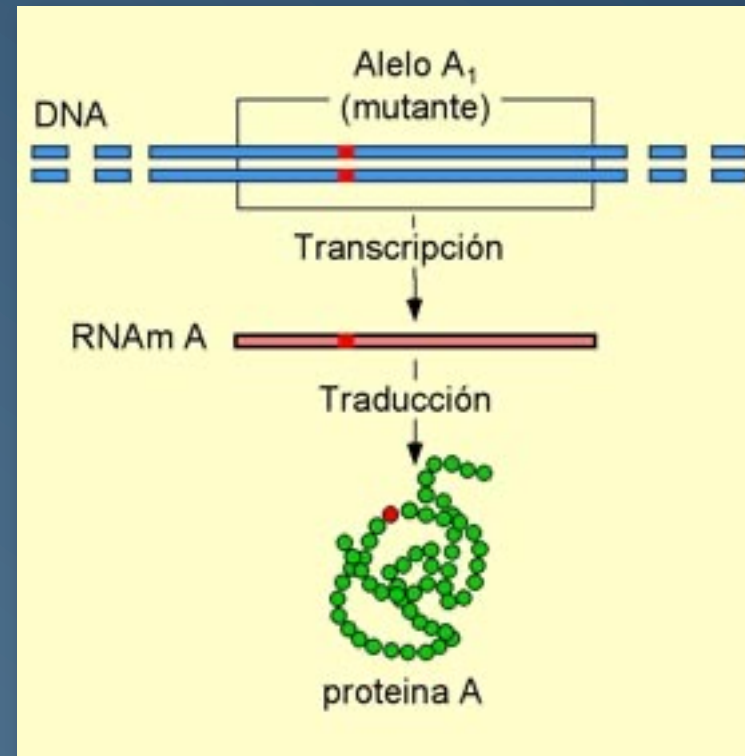
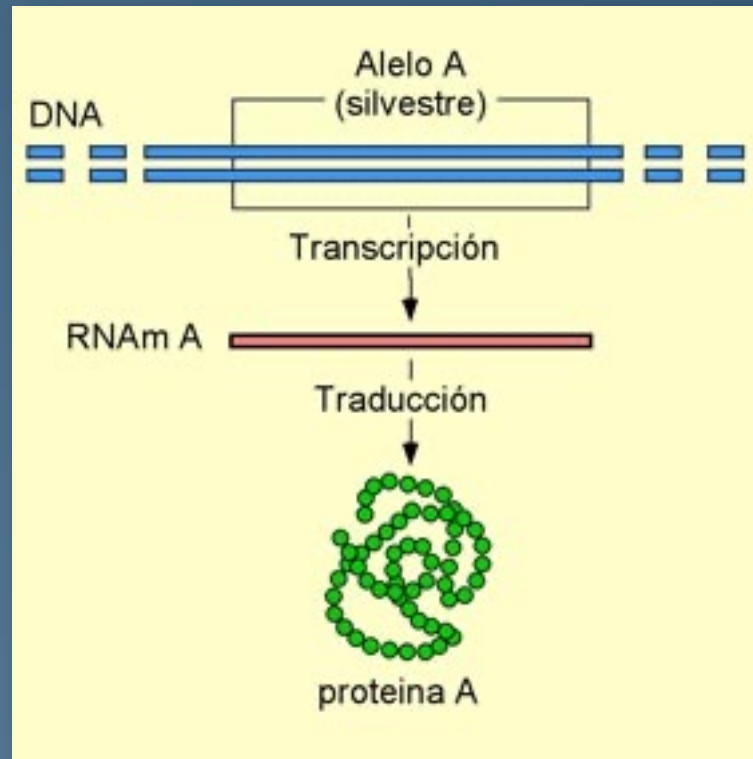


- Dos genes diferentes forman proteínas diferentes



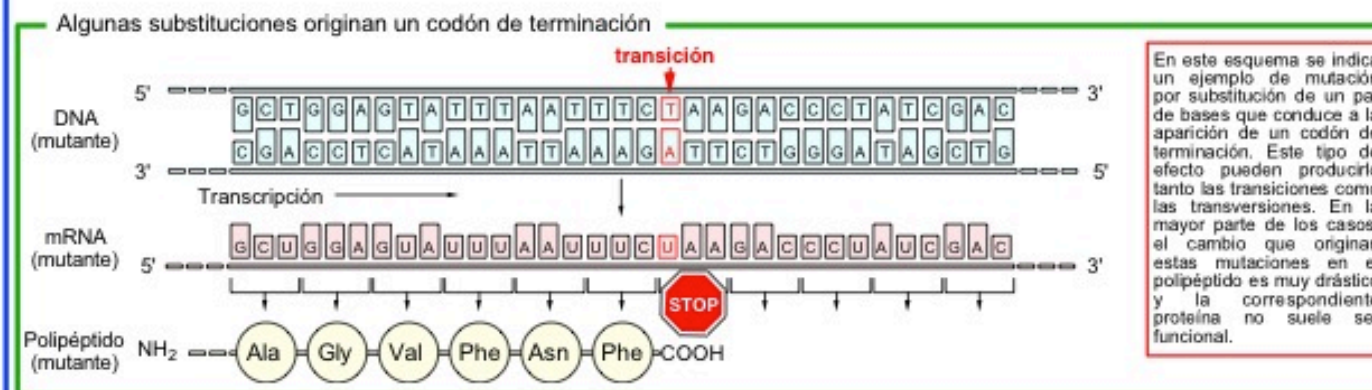
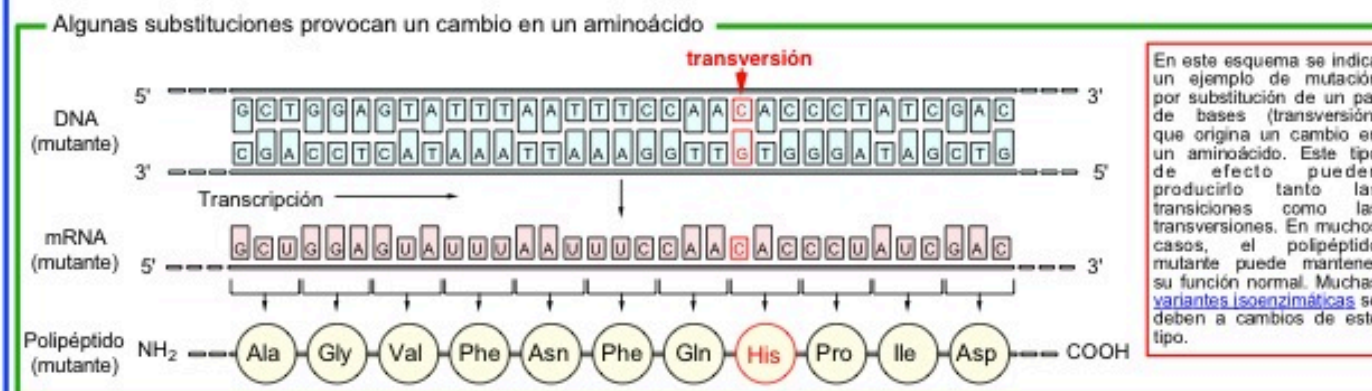
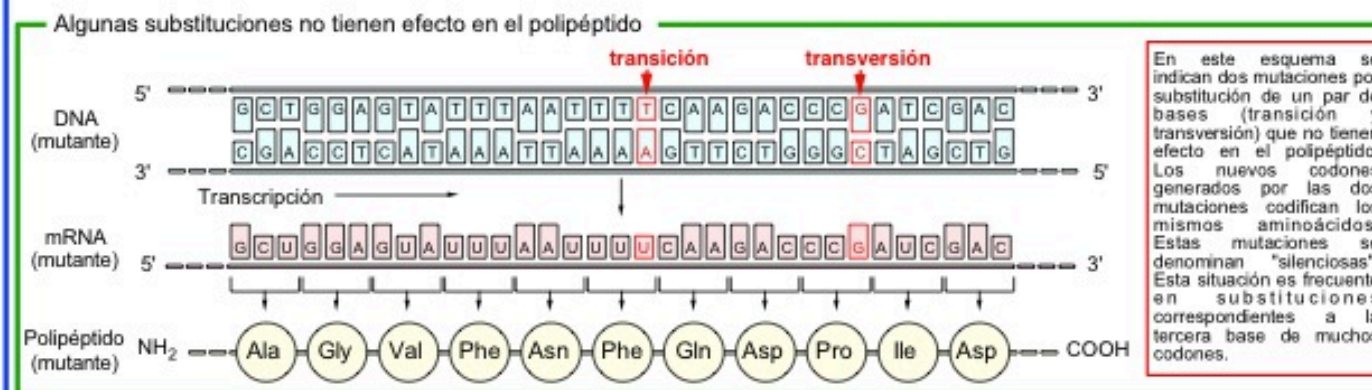
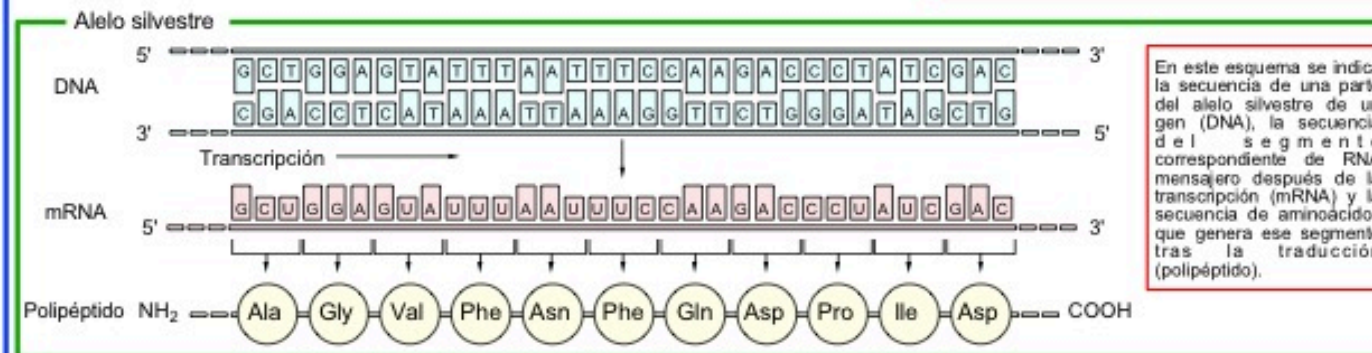
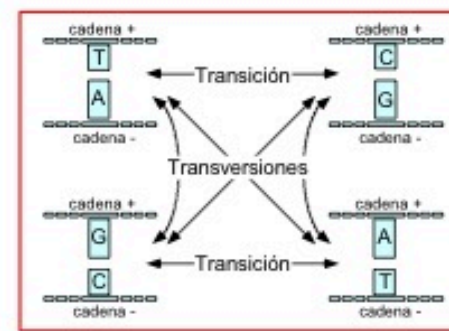


- Los alelos (variantes) del mismo gen originan diferentes variantes de la misma proteína



Efecto de las mutaciones en genes estructurales. I. Substituciones

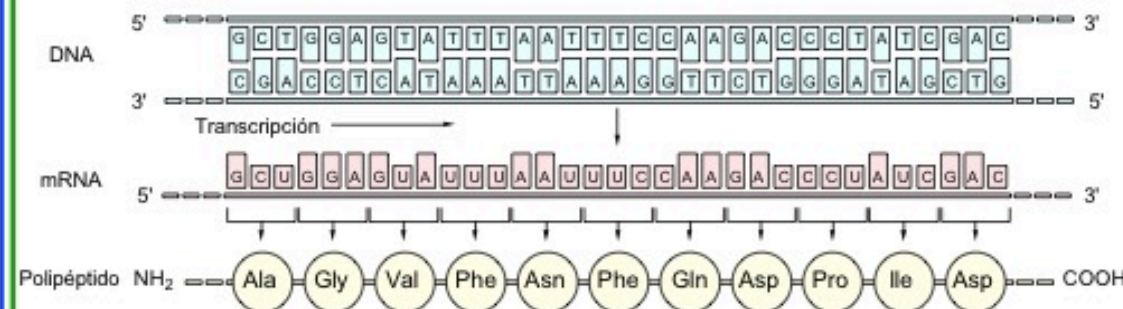
Los tipos de cambios que pueden ocurrir a nivel de un par de bases del DNA (mutaciones puntuales) se clasifican en substituciones (cambio de un par de bases por otro), deleciones (pérdida de un par de bases) e inserciones (adición de un par de bases). A su vez, las substituciones pueden ser de dos tipos atendiendo al tipo de base substituida en cada hebra: transiciones si la substitución es de base púrica por base púrica y pirimidínica por pirimidínica; y transversiones si la substitución es de base púrica por base pirimidínica. Es obvio que el efecto de una mutación depende de la función de la región en que se produce (región codificante, región reguladora, etc.). En este apartado se analiza el efecto de las mutaciones en regiones codificantes (genes estructurales). A partir del código genético, y conocidos los procesos de transcripción y traducción, es fácil deducir los posibles efectos de cada uno de estos cambios en el correspondiente polipéptido. En esta página se esquematizan esos efectos para las substituciones. Los posibles efectos de las deleciones e inserciones se esquematizan en [otra página](#).



Efecto de las mutaciones en genes estructurales. II. Delecciones e inserciones

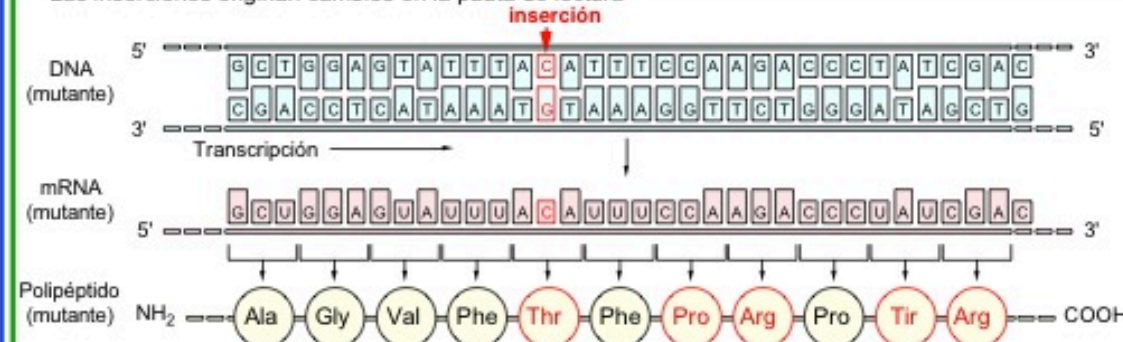
En esta página se analiza el efecto de las delecciones e inserciones de un par de bases (mutaciones puntuales) en regiones codificantes (genes estructurales). A partir del [código genético](#), y conocidos los procesos de [transcripción](#) y [traducción](#), es fácil deducir los posibles efectos de cada uno de estos cambios en el correspondiente polipéptido. Los posibles efectos de las sustituciones se esquematizan en [otra página](#).

Alelo silvestre



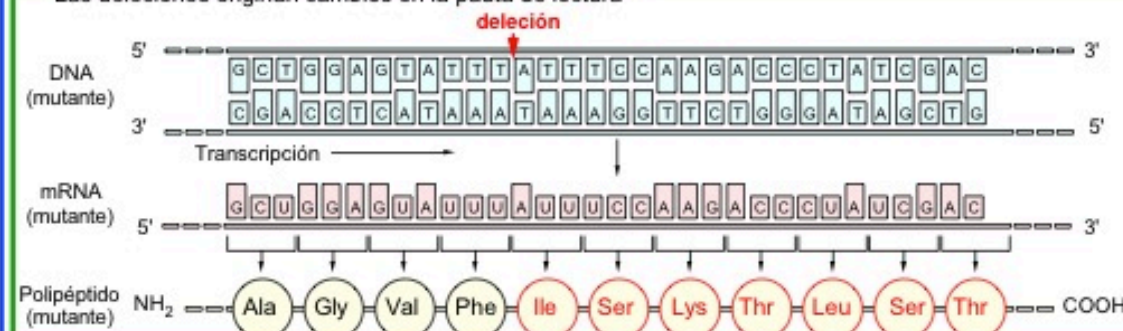
En este esquema se indica la secuencia de una parte del alelo silvestre de un gen (DNA), la secuencia del segmento correspondiente de RNA mensajero después de la transcripción (mRNA) y la secuencia de aminoácidos que genera ese segmento tras la traducción (polipéptido).

Las inserciones originan cambios en la pauta de lectura



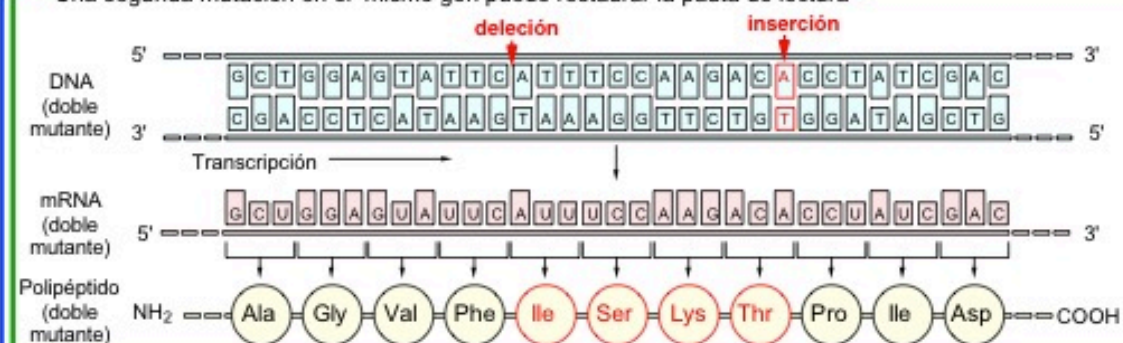
En este esquema se indica el efecto que produce una mutación por inserción de una base (un par GC) en el gen indicado anteriormente: a partir del punto de inserción, cambia la pauta de lectura de todos los codones del mRNA y, por tanto, a partir de ese punto cambian la mayor parte de los aminoácidos.

Las delecciones originan cambios en la pauta de lectura



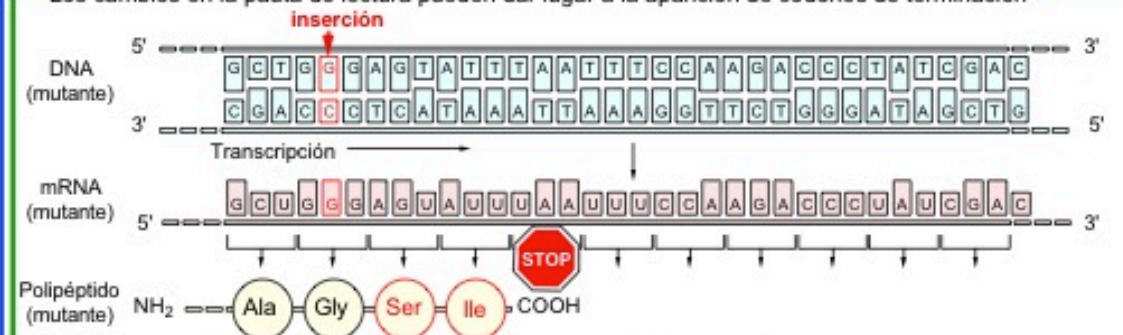
Utilizando el mismo gen, en este esquema se indica el efecto que produce una mutación por delección de una base (un par AT) que es del mismo tipo que el que produce una inserción: el cambio en la pauta de lectura del mRNA hace que cambien la mayor parte de los aminoácidos a partir del punto correspondiente a la delección (en este ejemplo han cambiado todos).

Una segunda mutación en el mismo gen puede restaurar la pauta de lectura



En este esquema se ilustra cómo una segunda mutación de "sentido contrario" a otra producida previamente (inserción si la primera mutación fue delección y viceversa), hace que el cambio en la pauta de lectura, y por tanto en los aminoácidos, quede restringido a la zona situada entre las dos mutaciones. Es interesante destacar que no importa cuál sea la primera mutación y cuál la segunda, el efecto final es el mismo.

Los cambios en la pauta de lectura pueden dar lugar a la aparición de codones de terminación



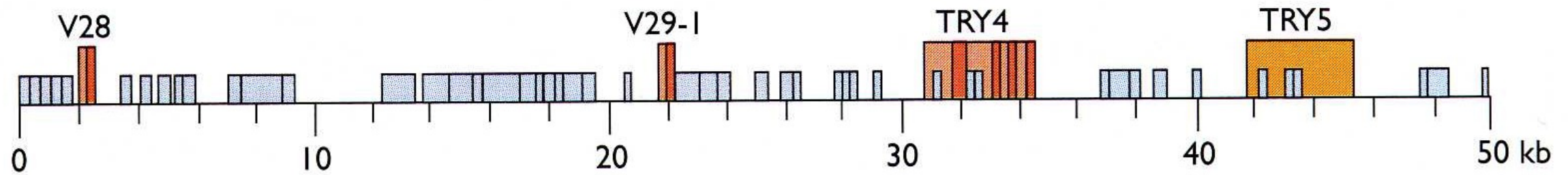
En este esquema se ilustra cómo la inserción de una base, al modificar la pauta de lectura, puede generar la aparición de un codón de terminación. Por supuesto, una delección podría tener el mismo efecto. En este caso, una segunda mutación por adición a la derecha del nuevo codón de terminación restauraría la pauta de lectura (como en la figura anterior), pero no la secuencia de aminoácidos que quedó cortada.

Mutación reguladora

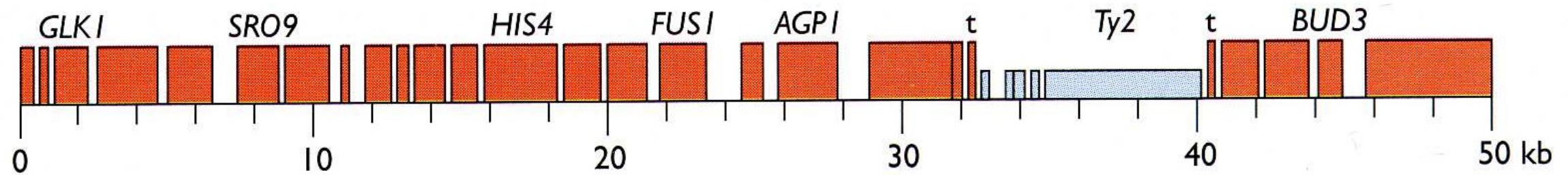
```
1  ggtatggggc caagagatat atcttagagg gagggctgag ggtttgaagt ccaactccta
61  agccaagtgc agaagagcca aggacaggta cggctgtcat cacttagacc tcaccctgtg
121  gagccatacc ctaggggttg ccaatctact cccaggagca gggagggcag gagccagggc
181  tgggcataaa agtcagggca gagccatcta ttgcttacat ttgcttctga cacaactgtg
241  ttcactagca acctcaaaca gacaccatgg tgcacctgac tcctgaggag aagtctgccg
301  ttactgccct gtggggcaag gtgaacgtgg atgaagttgg tggtagggcc ctgggcaggt
361  tggatatcaag gttacaagac aggtttaagg agaccaatag aaactgggca tgtggagaca
421  gagaagactc ttgggtttct gataggcact gactctctct gcctattggt ctattttccc
481  acccttaggc tgctgggtgg ctacccttgg acccagaggt tctttgagtc ctttggggat
541  ctgtccactc ctgatgctgt tatgggcaac cctaagggtga aggctcatgg caagaaagtg
601  ctcgggtgcct ttagtgatgg cctggctcac ctggacaacc tcaagggcac ctttgccaca
661  ctgagtgagc tgcactgtga caagctgcac gtggatcctg agaacttcag ggtgagtcta
721  tgggaccctt gatgttttct ttccccttct tttctatggt taagttcatg tcataggaag
.....
1441 gcagctacaa tccagctacc attctgcttt tatttttatgg ttggggataag gctggattat
1501 tctgagtcca agctaggccc ttttgctaata catgttcata cctcttatct tcctcccac
1561 gctcctgggc aacgtgctgg tctgtgtgct ggcccatcac tttggcaaa aattcacccc
1621 accagtgcag gctgcctatc agaaagtggg ggctgggtgtg gctaattgcc tggcccacaa
1681 gtatcactaa gctcgctttc ttgctgtcca atttctatta aaggttcctt tgttccctaa
1741 gtccaactac taaactgggg gatattatga agggccttga gcatctggat tctgcctaata
1801 aaaaaacatt tatttttcatt gcaatgatgt atttaaatta tttctgaata ttttactaaa
1861 aaggggaatgt gggaggtcag tgcatttaaa acataaagaa atgaagagct agttcaaadc
```

Mutación de splicing

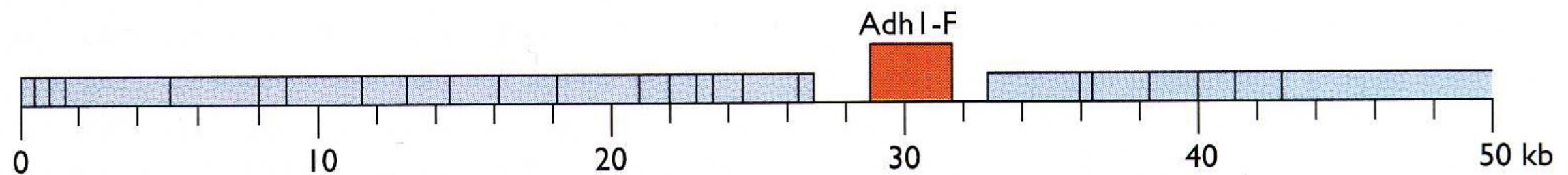
(A) Human



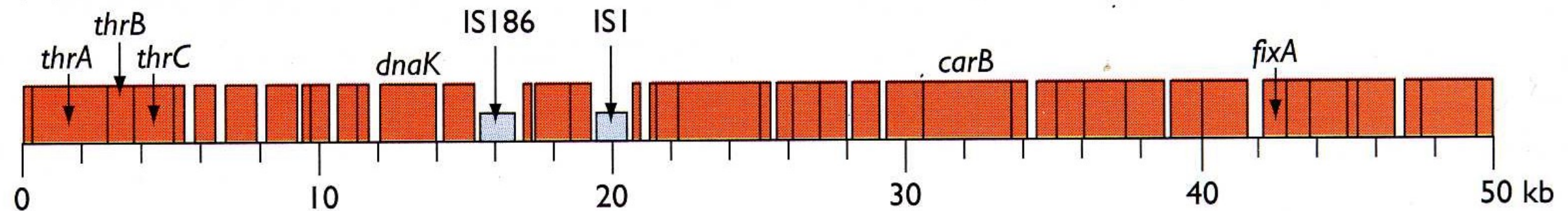
(B) *Saccharomyces cerevisiae*



(C) Maize



(D) *Escherichia coli*



KEY

■ Gene ■ Intron ■ Human pseudogene ■ Genome-wide repeat t tRNA gene