

9b. Elementos genéticos móviles

Fundamentos de Genética
Grado en Bioquímica
Universidad de Granada

Prof. Ángel Martín Alganza (ama@ugr.es)
Departamento de Genética

9b. Elementos genéticos móviles

- 1 Elementos transponibles en bacterias
 - Secuencias de inserción
 - Transposones bacterianos
- 2 Mecanismos y consecuencias de la transposición
 - Mecanismos de la transposición
 - Consecuencias de la transposición
- 3 Elementos transponibles en eucariotas
 - El sistema *Ac – Ds* del maíz
 - Elementos copia en *Drosophila*
 - Elementos transponibles T de *Drosophila*
 - Elementos transponibles en humanos

Elementos transponibles, transposones, genes saltarines

son capaces de moverse por el genoma, insertándose a sí mismos en diversas localizaciones

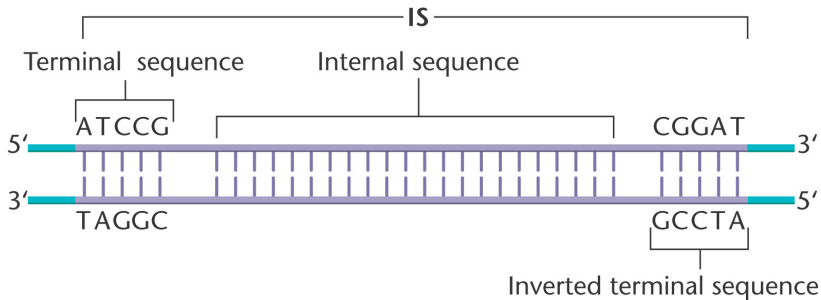
- Descubiertos en el maíz en los 50 por Barbara McClintock
- Tarda en ser aceptada la idea de movimientos de genes
- Aparecen en todas las especies en grandes proporciones
 - Al menos 50 % del genoma humano procede de transposones
 - Cientos de miles de copias en genomas grandes (salamandras)
- Función desconocida, ¿por qué tolerados por los genomas?
 - Algunos genes pueden haber evolucionado desde transposones
 - Ayudan a modificar y reestructurar los genomas
 - Podrían conferir así beneficios a sus huéspedes

9b. Elementos genéticos móviles

- 1 Elementos transponibles en bacterias
 - Secuencias de inserción
 - Transposones bacterianos
- 2 Mecanismos y consecuencias de la transposición
 - Mecanismos de la transposición
 - Consecuencias de la transposición
- 3 Elementos transponibles en eucariotas
 - El sistema *Ac – Ds* del maíz
 - Elementos copia en *Drosophila*
 - Elementos transponibles T de *Drosophila*
 - Elementos transponibles en humanos

Secuencia de inserción (IS) (cortas, < 2kb)

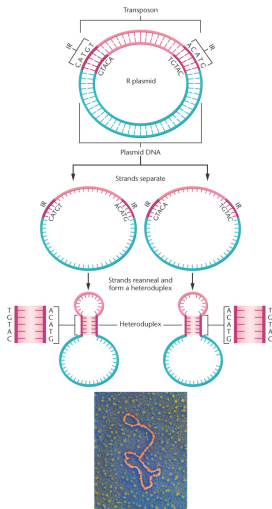
Gen para transposasa y secuencias terminales (repeticiones invertidas exactas)



Copyright © 2006 Pearson Prentice Hall, Inc.

Transposón insertado en un plásmido bacteriano

Formación de un heterodúplex por las secuencias repetidas invertidas (+ resistencias)



Copyright © 2006 Pearson Prentice Hall, Inc.

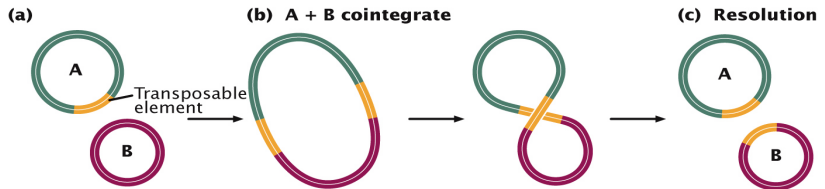
9b. Elementos genéticos móviles

- 1 Elementos transponibles en bacterias
 - Secuencias de inserción
 - Transposones bacterianos
- 2 Mecanismos y consecuencias de la transposición
 - Mecanismos de la transposición
 - Consecuencias de la transposición
- 3 Elementos transponibles en eucariotas
 - El sistema *Ac – Ds* del maíz
 - Elementos copia en *Drosophila*
 - Elementos transponibles T de *Drosophila*
 - Elementos transponibles en humanos

Mecanismos de transposición

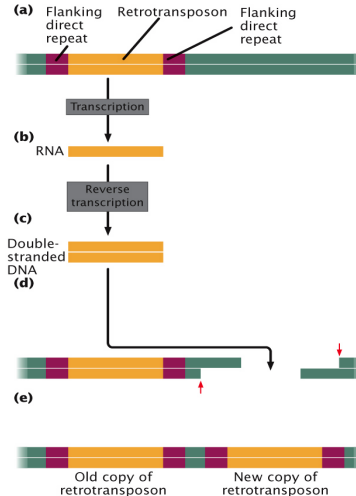
- Conservativa** El sitio de origen queda libre del transposón (Tn10)
- También se llama transposición de corte y pegado
 - Requiere el corte y la readhesión del elemento
- Replicativa** Queda una copia en el sitio de origen (Tn3)
-
- Retrotransposición** A través de una molécula de RNA intermediario

La transposición replicativa incrementa el número de copias



Fig_11-16 *Genetics, Second Edition* © 2005 W.H. Freeman and Company

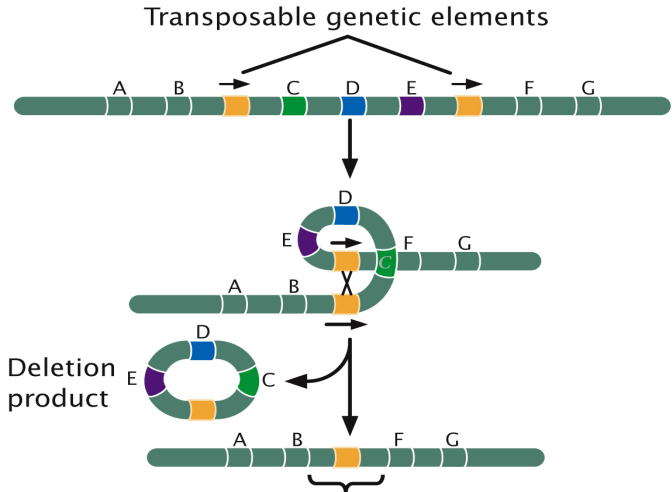
Retrotransposones se mueven mediante RNA intermediario



Fig_11-18 *Genetics, Second Edition* © 2005 W.H. Freeman and Company

La transposición puede causar deleciones

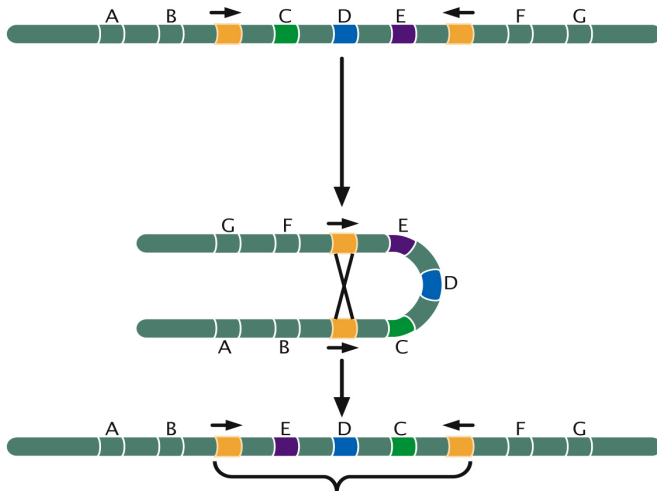
(a)



Fig_11-19a *Genetics, Second Edition* © 2005 W.H. Freeman and Company

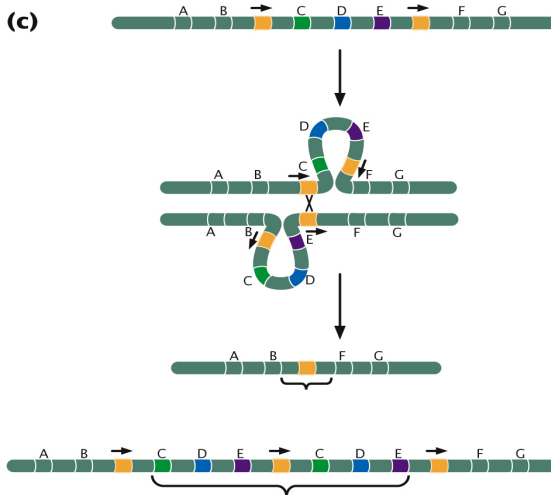
La transposición puede causar inversiones

(b)



Fig_11-19b *Genetics, Second Edition* © 2005 W.H. Freeman and Company

La transposición puede causar duplicaciones y deleciones



Fig_11-19c *Genetics, Second Edition* © 2005 W.H. Freeman and Company

9b. Elementos genéticos móviles

- 1 Elementos transponibles en bacterias
 - Secuencias de inserción
 - Transposones bacterianos
- 2 Mecanismos y consecuencias de la transposición
 - Mecanismos de la transposición
 - Consecuencias de la transposición
- 3 Elementos transponibles en eucariotas
 - El sistema *Ac — Ds* del maíz
 - Elementos copia en *Drosophila*
 - Elementos transponibles T de *Drosophila*
 - Elementos transponibles en humanos

Variaciones debidas a la transposición del elemento *Ds* en la pigmentación de los granos de maíz (Barbara McClintock, 1950s)

(a)



(b)



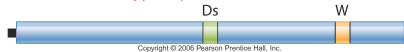
Copyright © 2006 Pearson Prentice Hall, Inc.

Efectos de los elementos *Ac* y *Ds* en la expresión génica

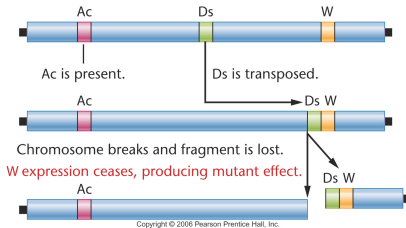
McClintock los llamó elementos controladores móviles

(a) In absence of *Ac*, *Ds* is not transposable.

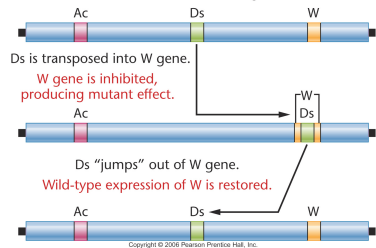
Wild-type expression of *W* occurs.



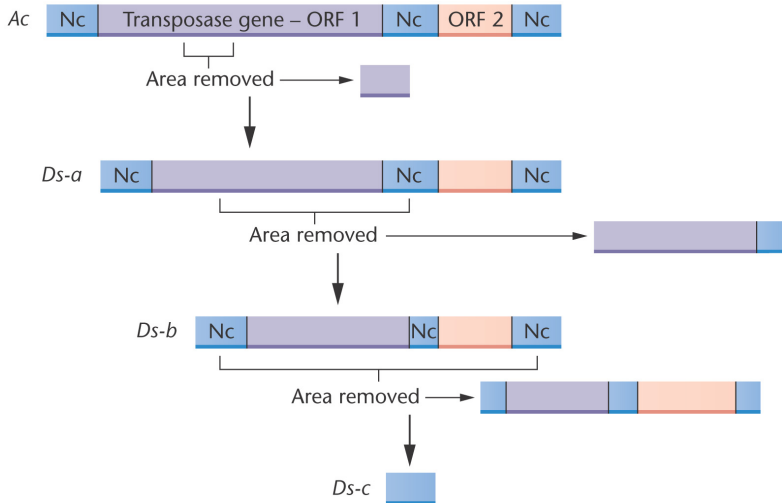
(b) When *Ac* is present, *DS* may be transposed.



(c) *DS* can move into and out of another gene



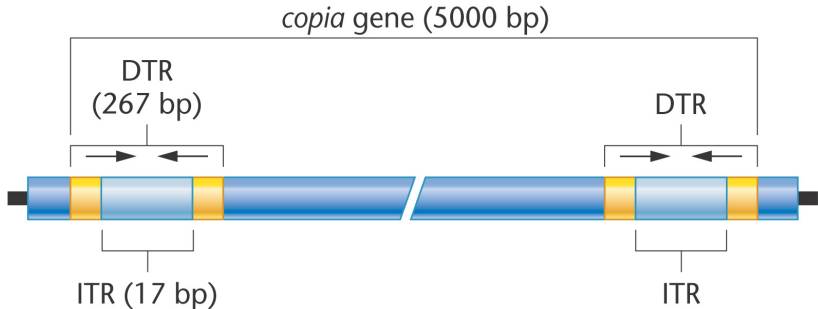
Estructura del elemento *Ac* versus elementos *Ds*



Copyright © 2006 Pearson Prentice Hall, Inc.

Elemento transponible *copia* en *Drosophila melanogaster*

Repeticiones terminales invertidas (ITR); Transcriben «copiosas» cantidades de RNA



Copyright © 2006 Pearson Prentice Hall, Inc.

- Su inserción causa mutaciones (*white-apricot*)
- Su transposición fuera puede restaurar el fenotipo

Los elementos P de *Drosophila*

- 0,5 – 2,9kb con ITRs de 31pb
- Codifican una transposasa y un inhibidor de la transposición
- La transposasa se expresa sólo en la línea germinal
 - Los elementos P se transponen sólo en la línea germinal
- Pueden causar mutaciones:
 - Si se inserta en un gen termina su transcripción
 - Si se inserta en un promotor puede afectar el nivel de expresión
 - Si se inserta en intrones puede afectar el corte y empalme
- Se utilizan como vectores para transgénesis en *Drosophila*

Elementos transponibles en humanos

- Más del 50 % del genoma humano procede de transposones
 - Elementos dispersos largos (LINES) (21 % del genoma)
 - Elementos dispersos cortos (SINES) (13 % del genoma)
 - Otras familias de DNA repetidos (11 % del genoma)
- Hay 10 veces más que DNA codificante (5 % del genoma)
- Se conocen casos de enfermedades causados por LINES
 - Hemofilia por inserción en el gen del factor de coagulación VIII
 - Distrofia muscular de Duchene (inserción en gen de distrofina)
 - Cánceres de mama y de colon
- Y por SINES
 - Hemofilia B (gen del factor IX de coagulación)
 - Acolinesterasemia (Gen *ChE*)
 - Neurofibromatosis (Gen *NF1*)