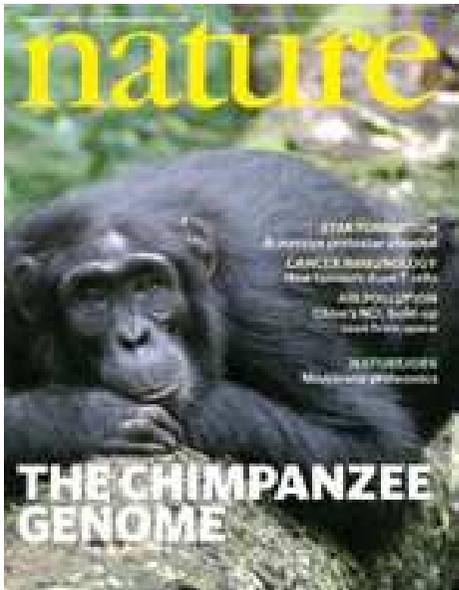
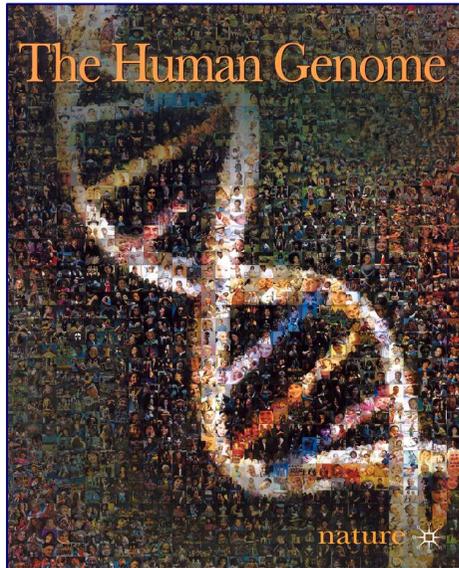


# TEMA 2: GENÓMICA



# TEMA 2: GENÓMICA

**Genómica** es el conjunto de ciencias y técnicas dedicadas al estudio integral del funcionamiento, el contenido, la evolución y el origen de los genomas.

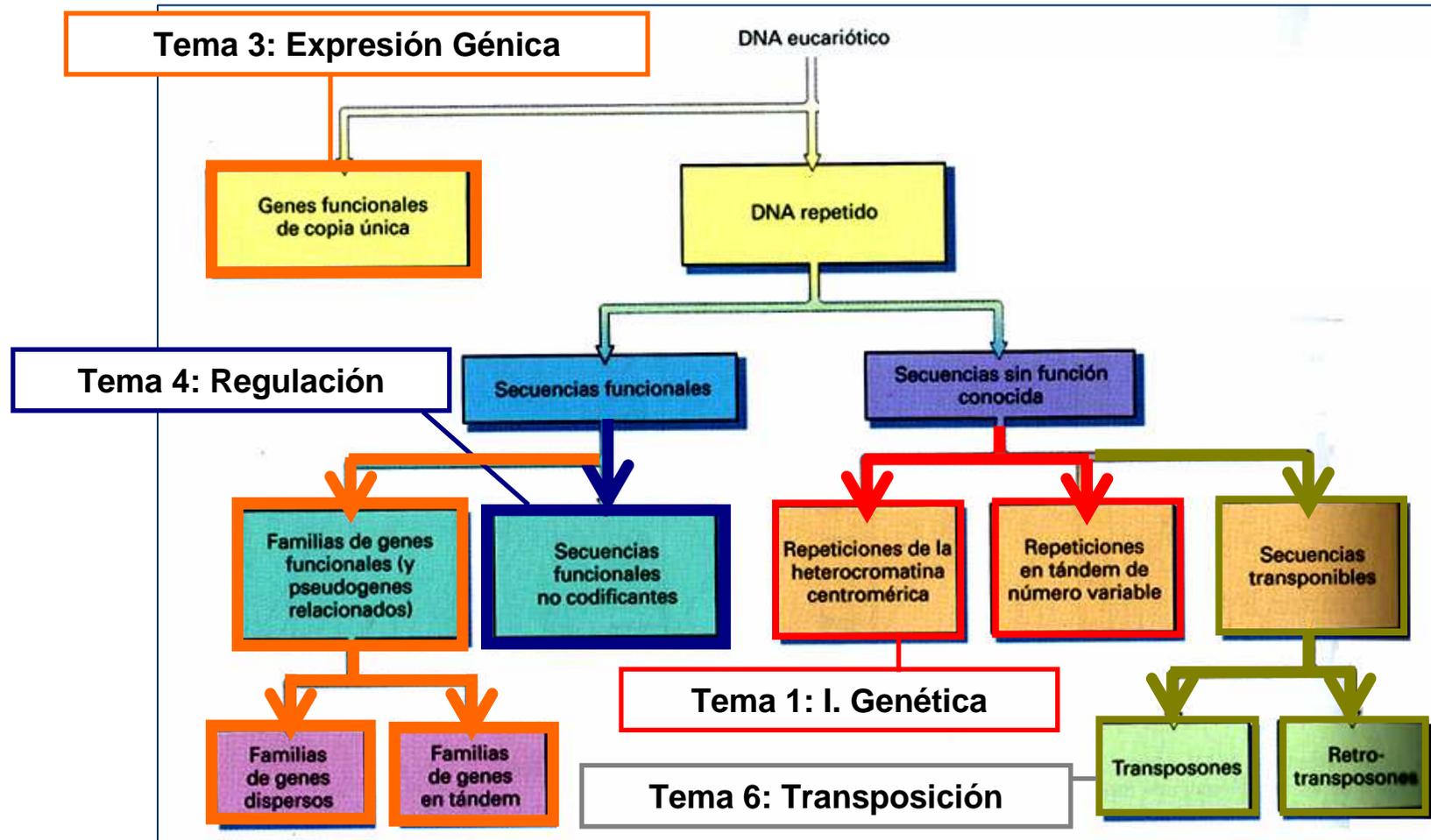
Es una de las áreas más vanguardistas de la Biología. La genómica usa conocimientos derivados de distintas ciencias como son: biología molecular, bioquímica, informática, estadística, matemáticas, física, etc...

*Fuente: Wikipedia*

## ¿Qué estudia la Genómica?

- |                |                             |
|----------------|-----------------------------|
| • Contenido    | <b>Genómica Estructural</b> |
| • Organización |                             |
| • Función      | <b>Genómica Funcional</b>   |
| • Evolución    | <b>Genómica Comparada</b>   |

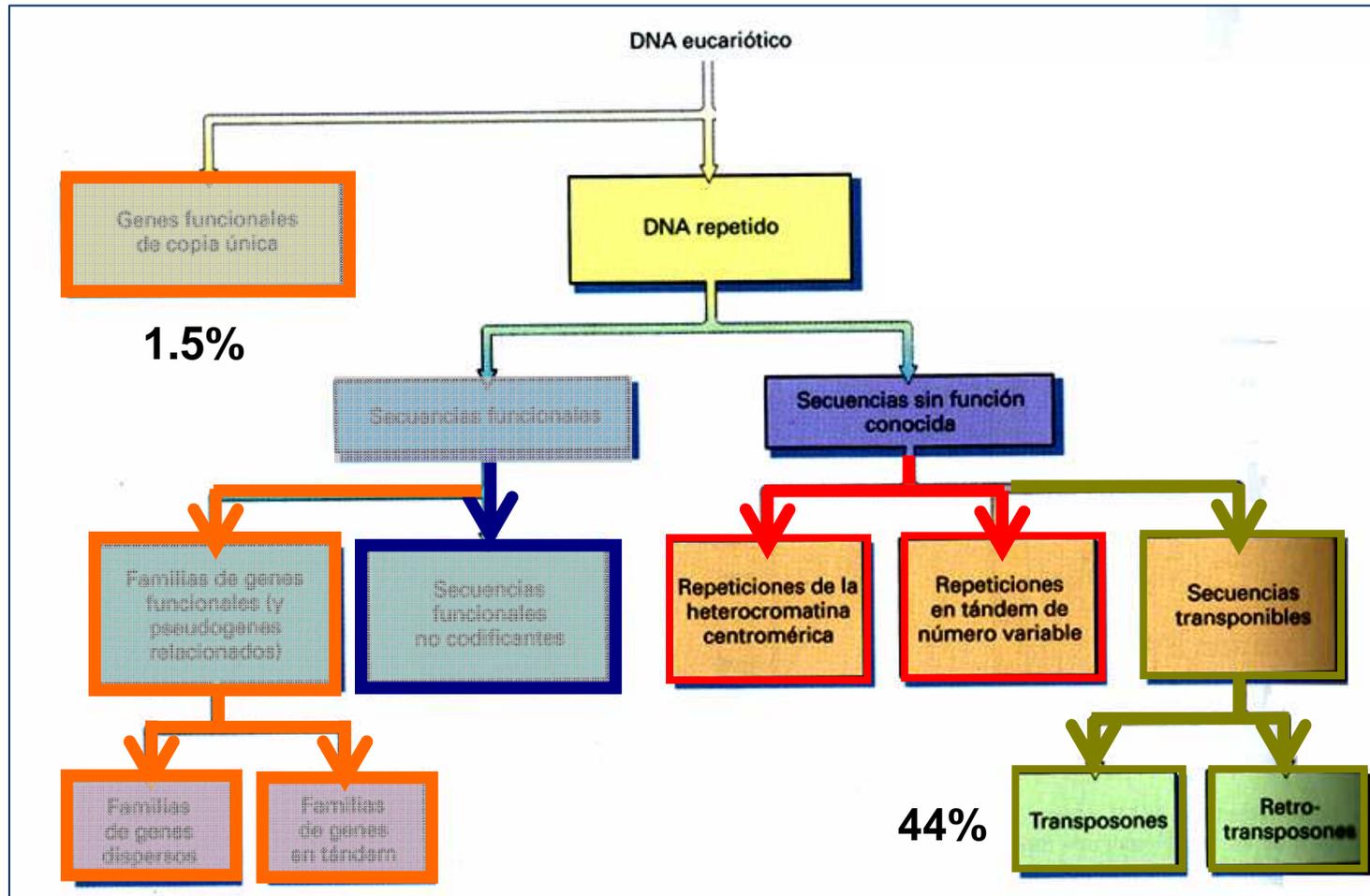
# Genómica Estructural: composición de los Genomas



# Genómica Estructural: composición de los Genomas

ADN Génico y Relacionado: 37% (**1.5% CODIFICANTE, EXONES!!**)

ADN No Codificante: 63% (**44 % ELEMENTOS TRANSPONIBLES**)



# Tipos de Secuencias Repetidas

## TIPOS DE SECUENCIAS REPETIDAS

- **SECUENCIAS GENICAS QUE CODIFICAN PRODUCTOS**

- **Familias multigénicas**  $\left\{ \begin{array}{l} \text{ARN} \\ \text{PROTEINAS} \end{array} \right.$

- **SECUENCIAS GENICAS NO CODIFICADAS**

- **Origenes de replicación.**
  - **ADN satélite centromérico**
  - **ADN telomérico**
- $\left. \vphantom{\begin{array}{l} \text{Origenes de replicación.} \\ \text{ADN satélite centromérico} \\ \text{ADN telomérico} \end{array}} \right\} \text{ADN REPETIDO EN TANDEM}$

- **SECUENCIAS SIN FUNCION CONOCIDA.**

- **ADN satélite.**
  - **Secuencias simples repetidas.**
- $\left. \vphantom{\begin{array}{l} \text{ADN satélite.} \\ \text{Secuencias simples repetidas.} \end{array}} \right\} \text{ADN REPETIDO EN TANDEM}$

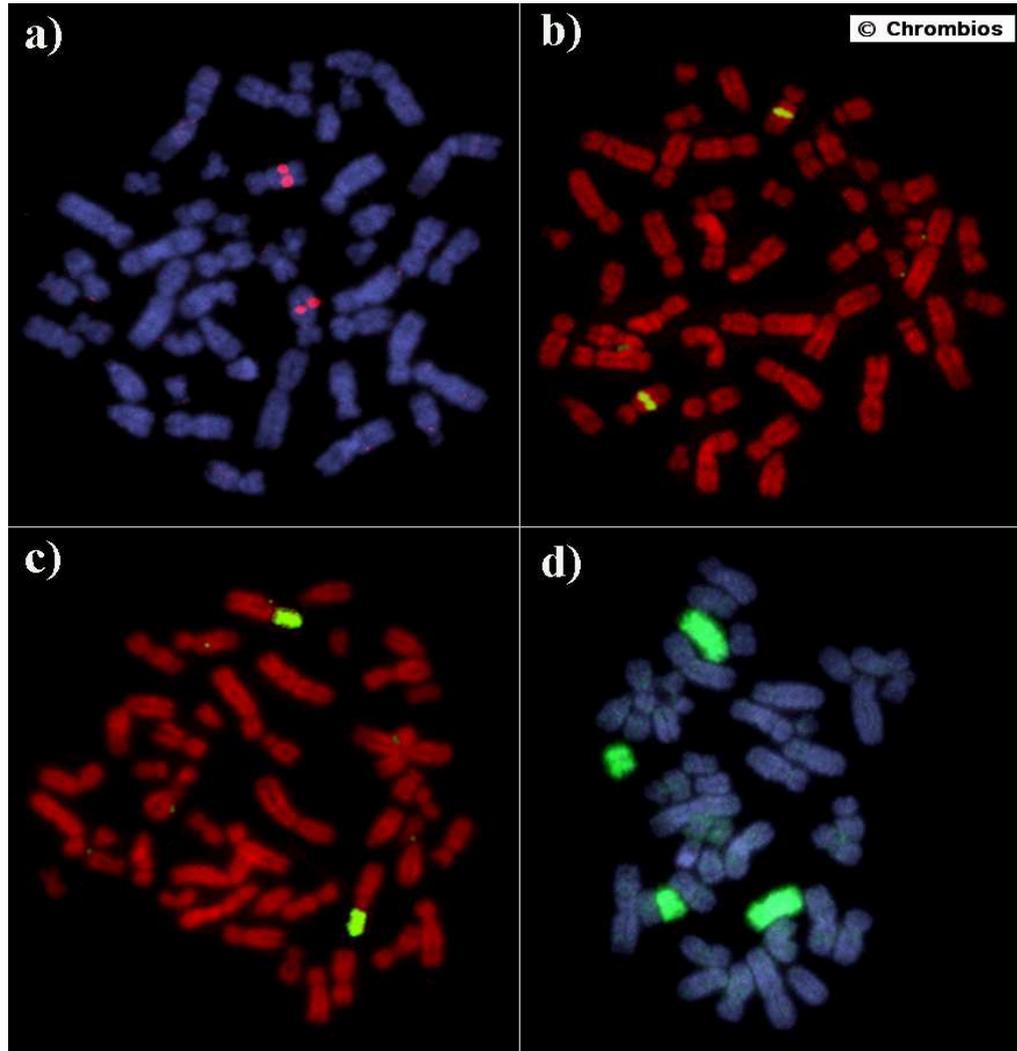
- **SiNEs**
  - **LiNEs**
  - **TRANSPOSONES.**
  - **ELEMENTOS RETROVIRALES.**
- $\left. \vphantom{\begin{array}{l} \text{SiNEs} \\ \text{LiNEs} \\ \text{TRANSPOSONES.} \\ \text{ELEMENTOS RETROVIRALES.} \end{array}} \right\} \text{ADN REPETIDO DISPERSO}$

## **Genómica Estructural (aproximaciones al análisis de un genoma)**

- Citogenética
- Mapa Genético (marcadores)
- Mapa Físico
- Secuenciación

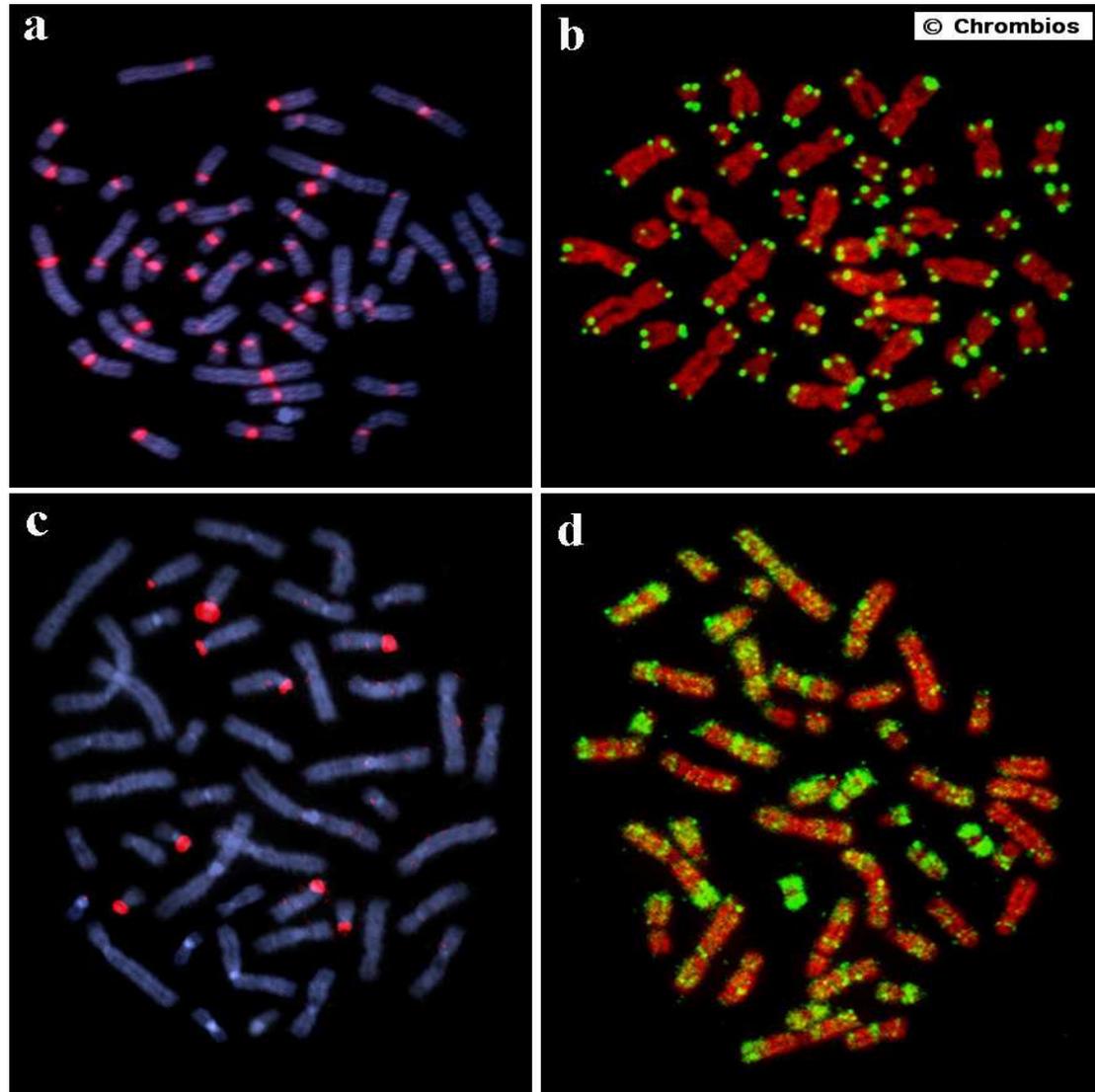
# Mapas Cromosómicos

Hibridación  
*in situ*



# Mapas Cromosómicos

Hibridación  
*in situ*



- Posición relativa de fragmentos de ADN
- Unidad distancia (cM)
- Resolución media

# Mapas Genéticos

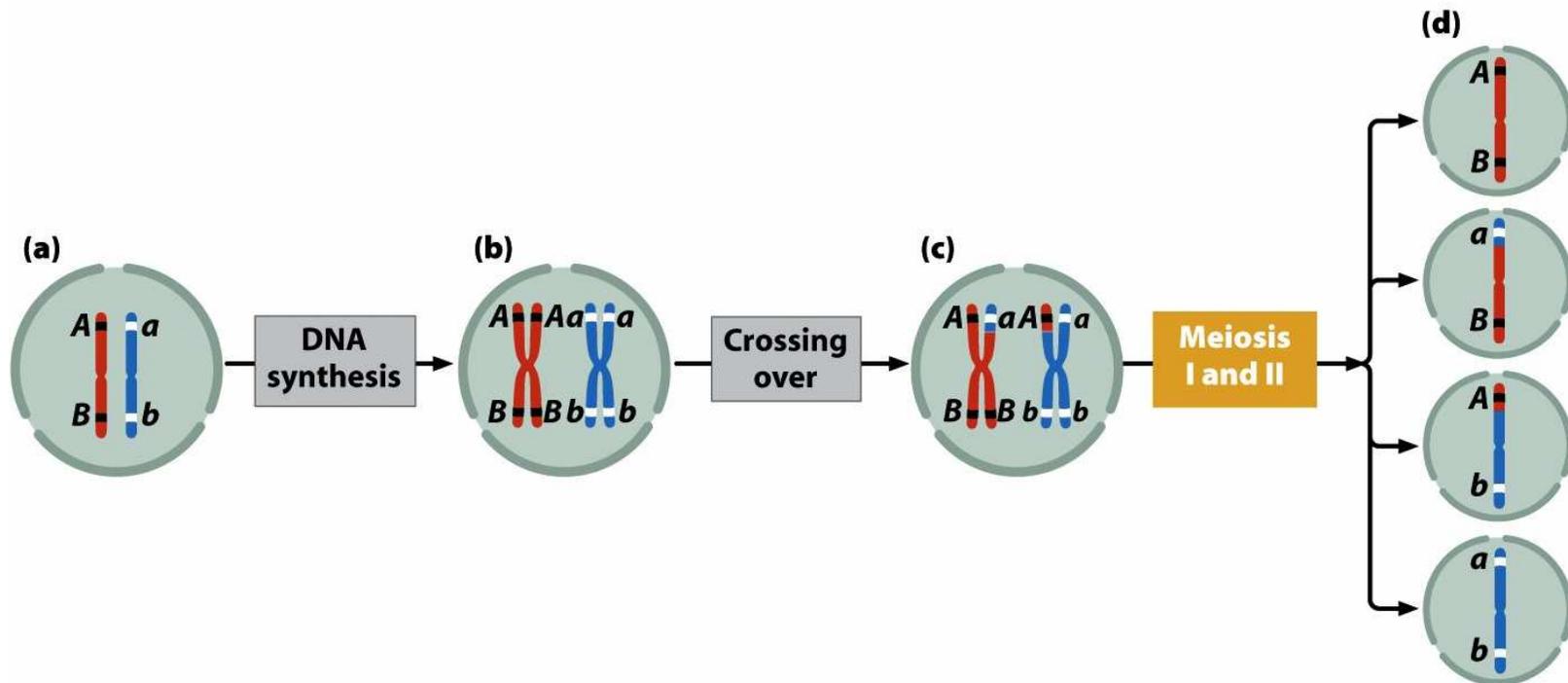
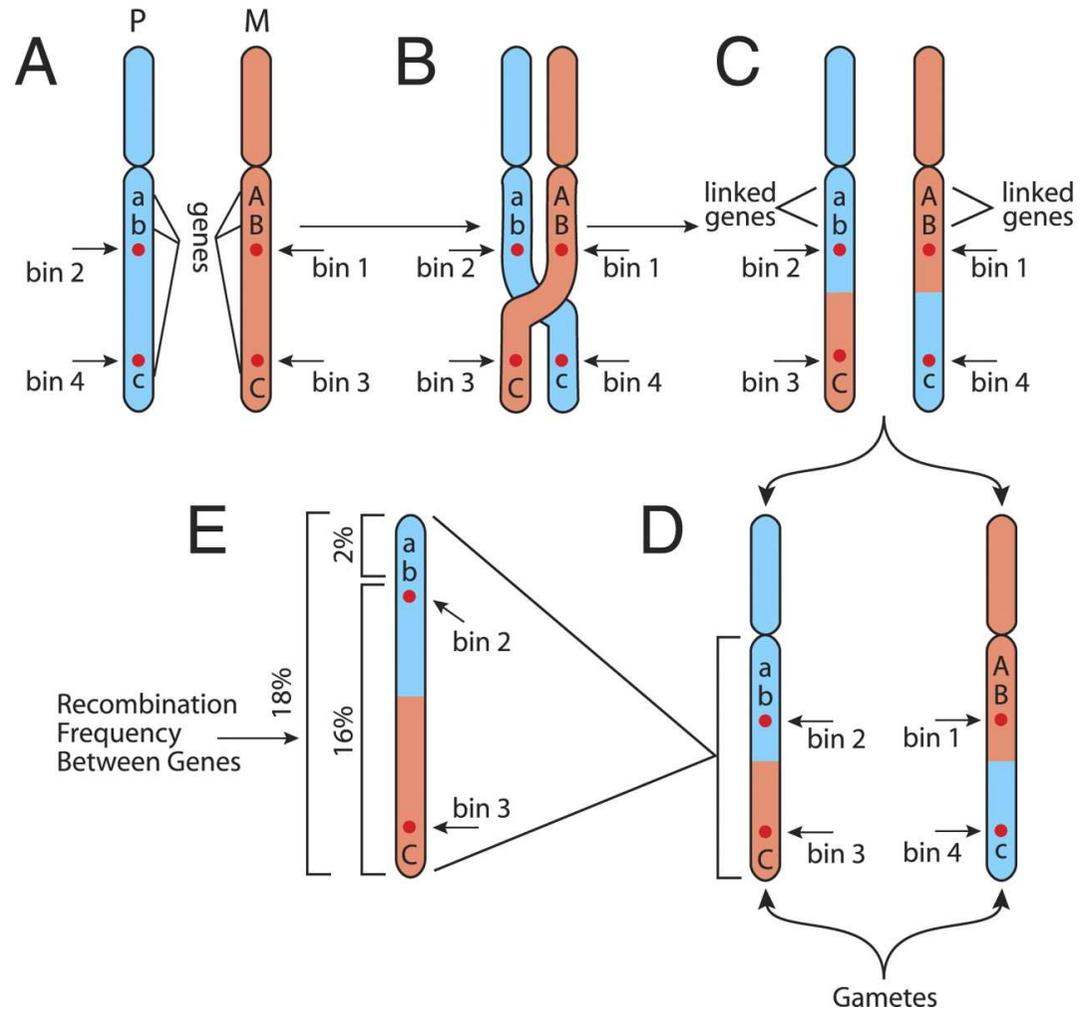


Figure 2-16  
*Genetics: A Conceptual Approach, Third Edition*  
© 2009 W. H. Freeman and Company

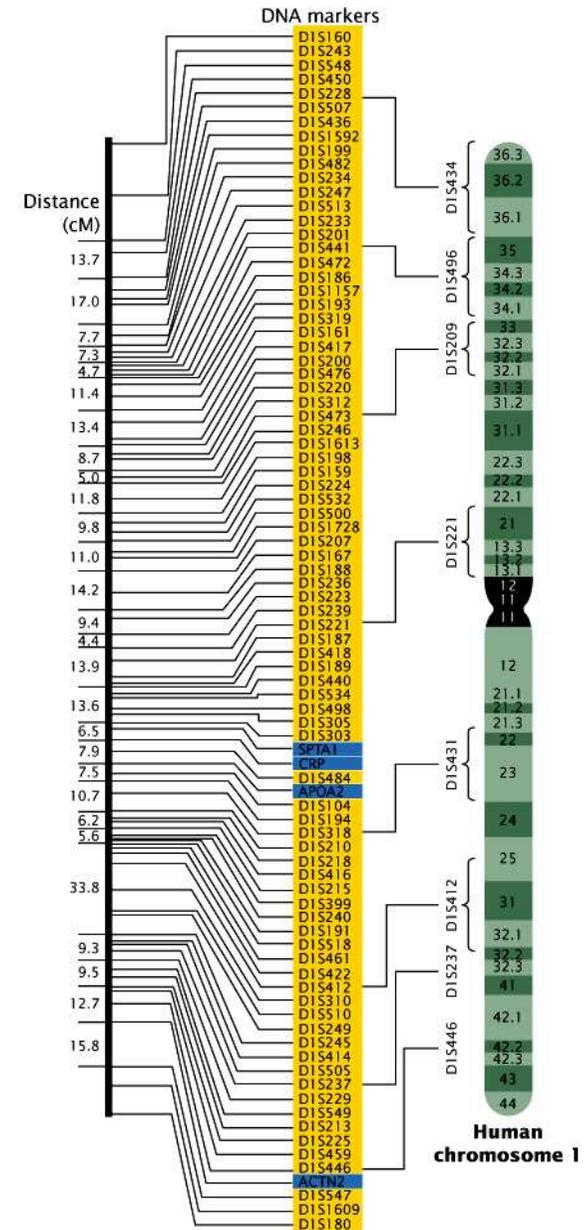
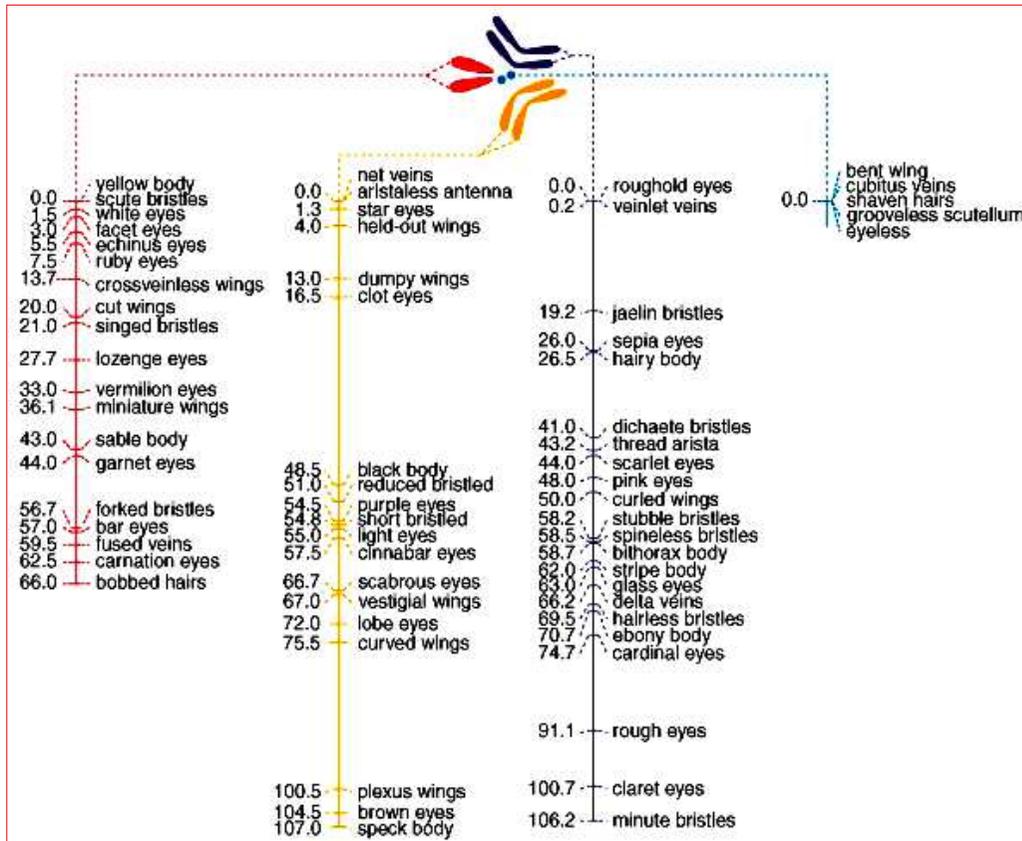
# Mapas Genéticos

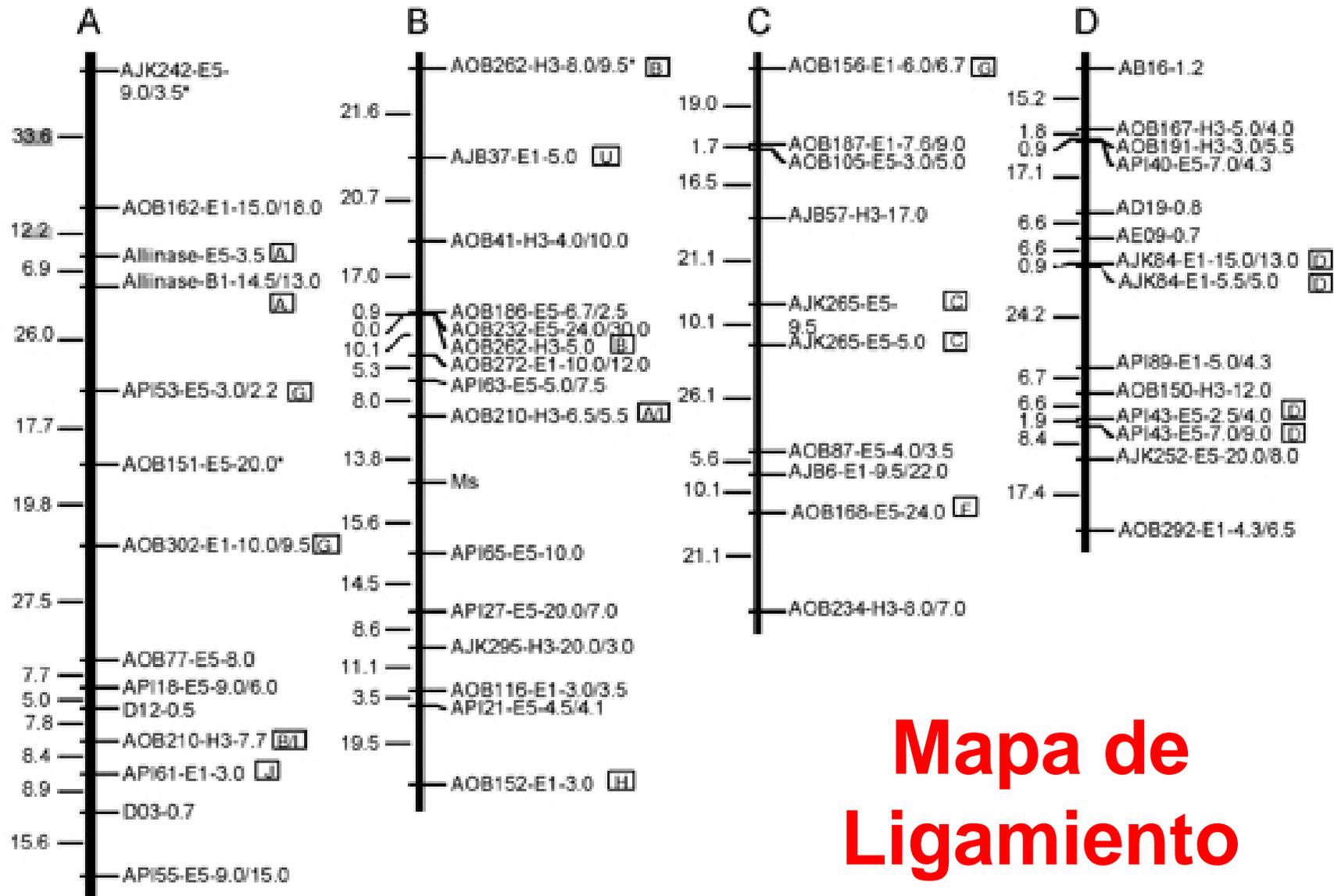
La probabilidad de entrecruzamiento disminuye conforme aumenta la cercanía de los marcadores

Posiciones relativas de unos con respecto a otros



# Mapa de Ligamiento

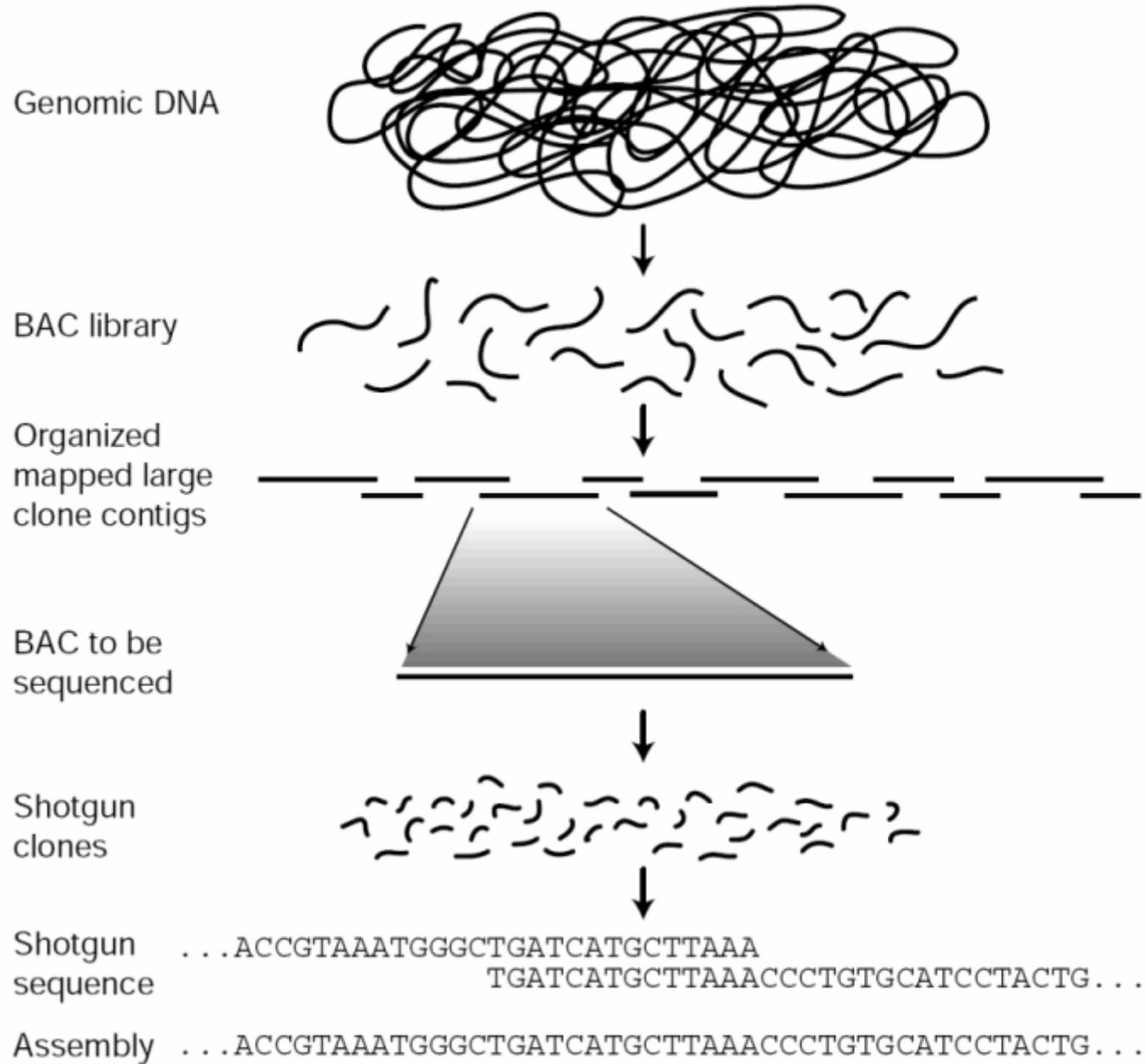




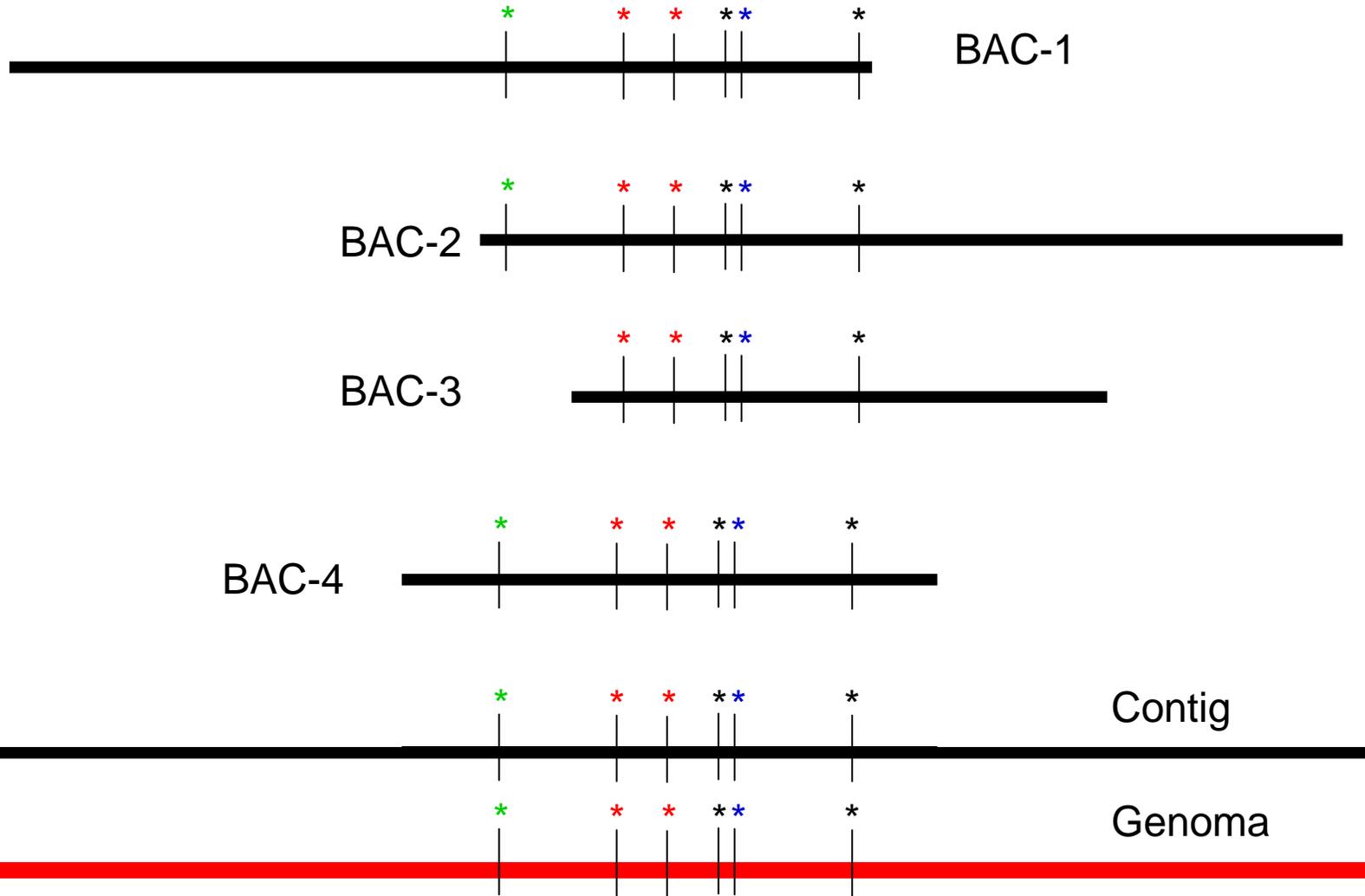
# Mapa de Ligamiento

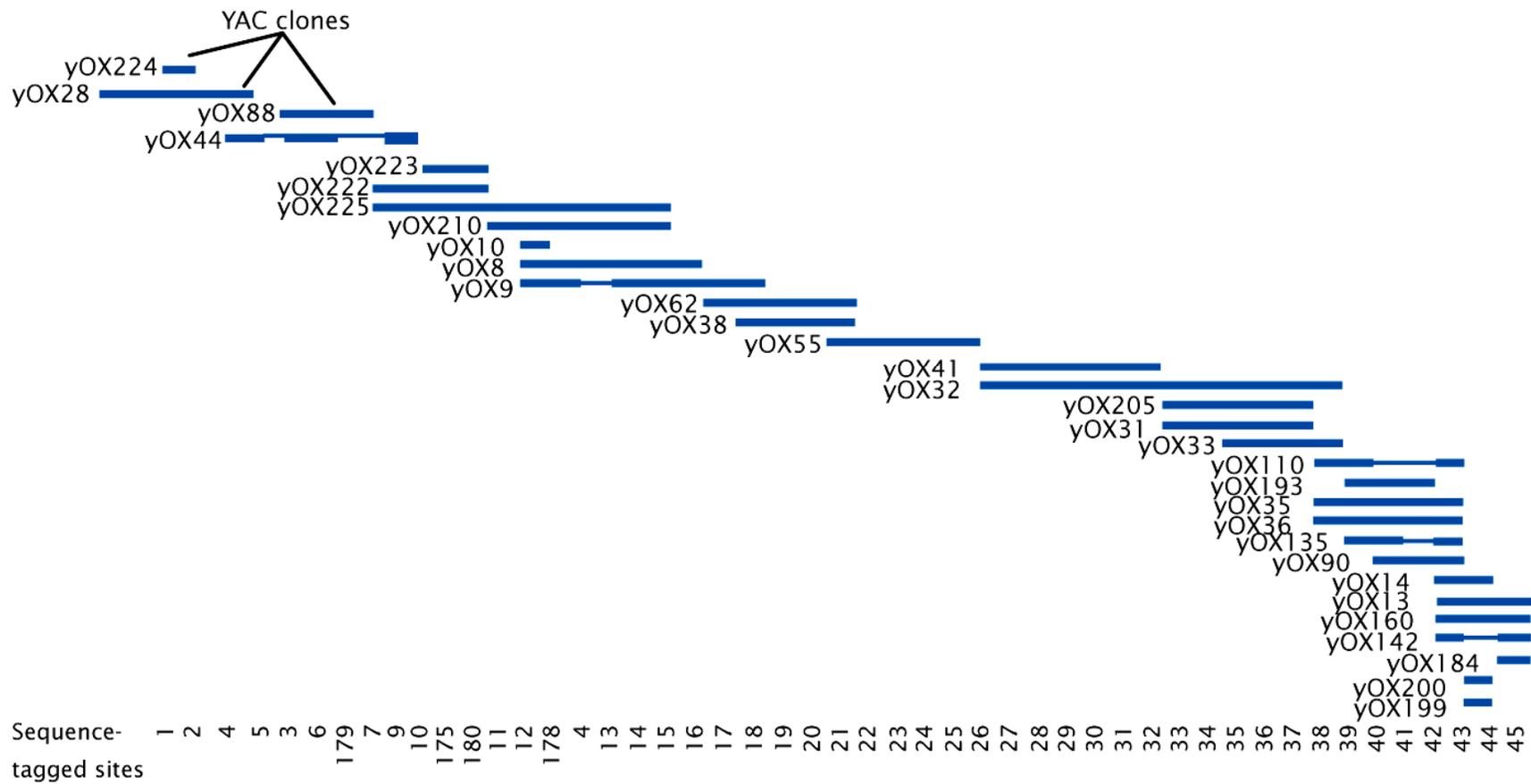
- Posición directa del ADN
- Unidad distancia (pb)
- Mayor resolución

# Hierarchical shotgun sequencing

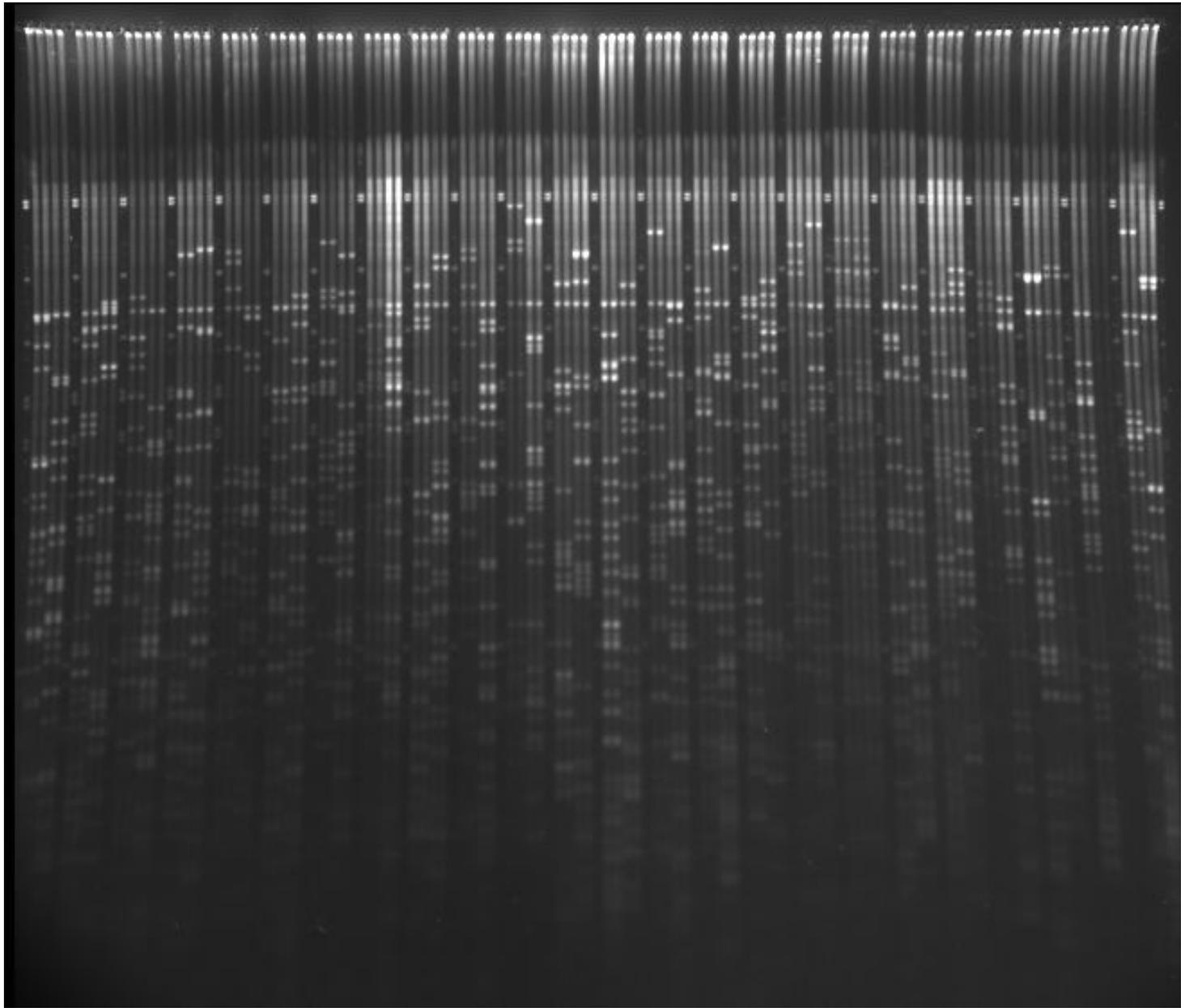


# Del Mapa Genético al Mapa Físico

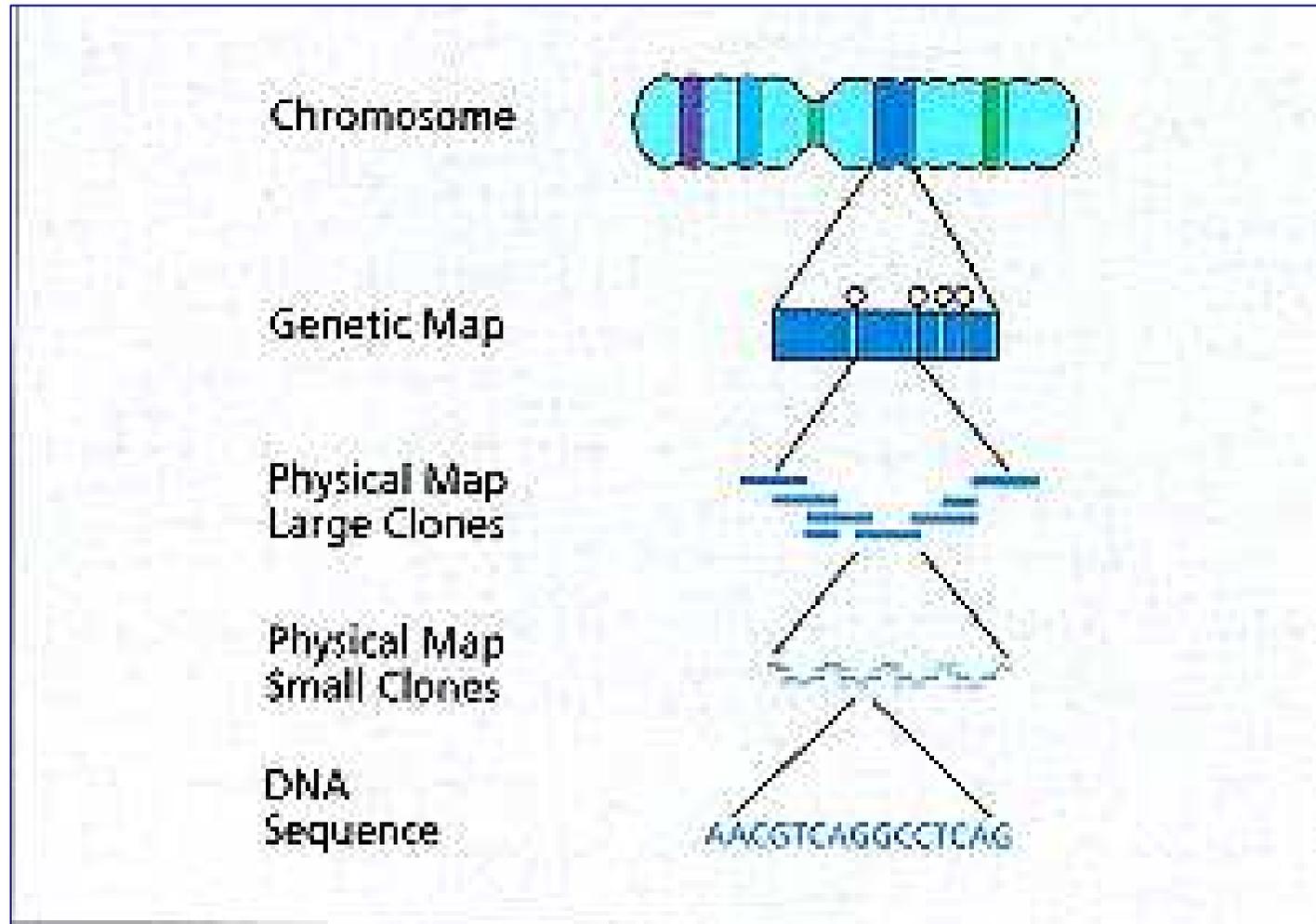




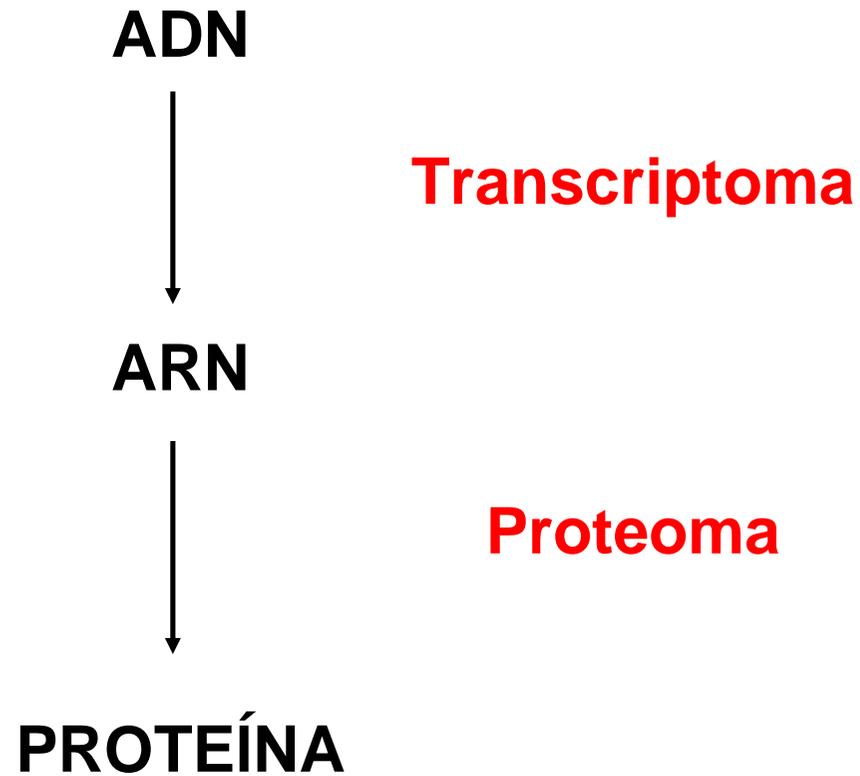
Fig\_19-03 *Genetics, Second Edition* © 2005 W.H. Freeman and Company



# Genómica Estructural (aproximaciones al análisis de un genoma)

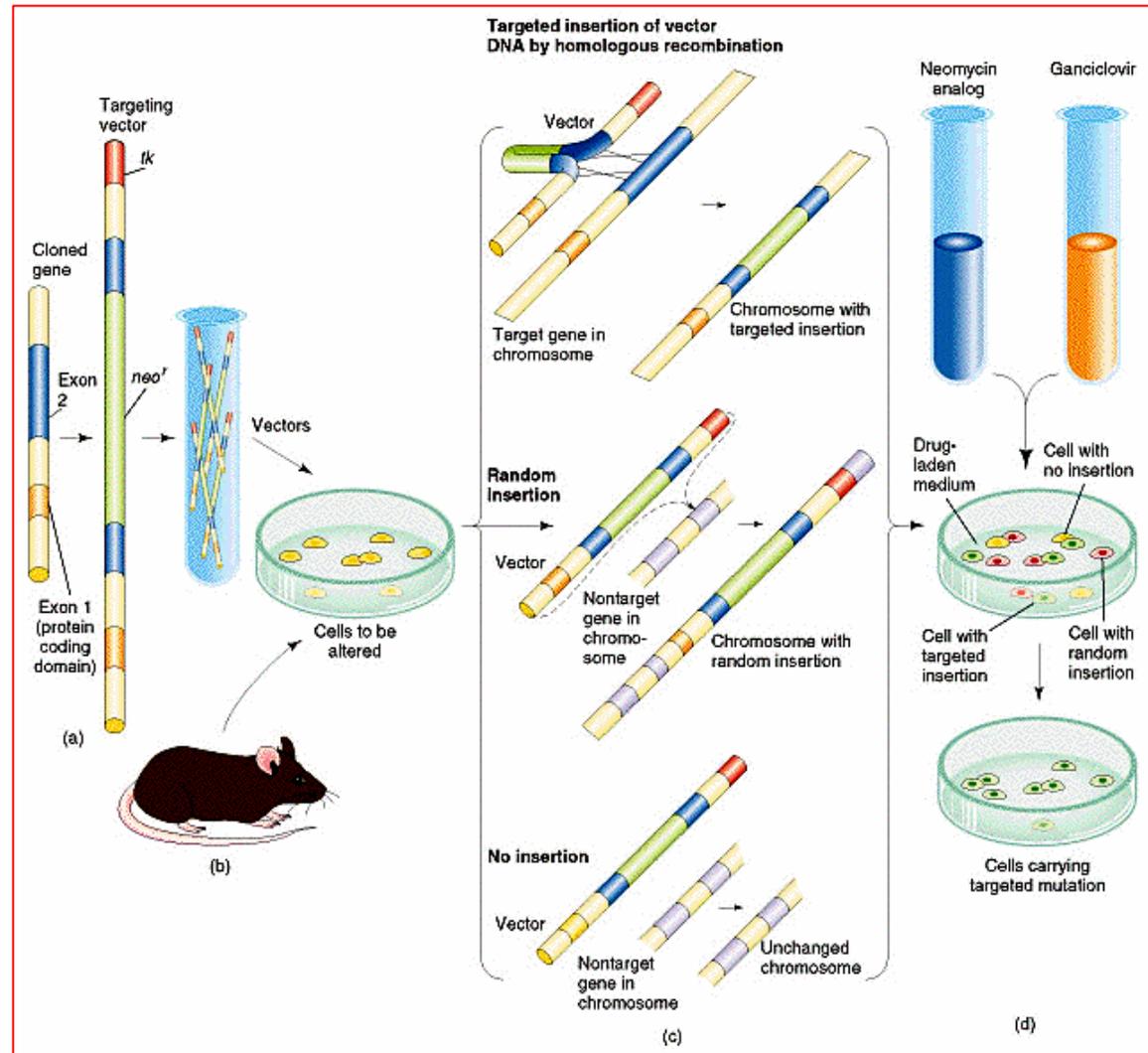


# Genómica Funcional

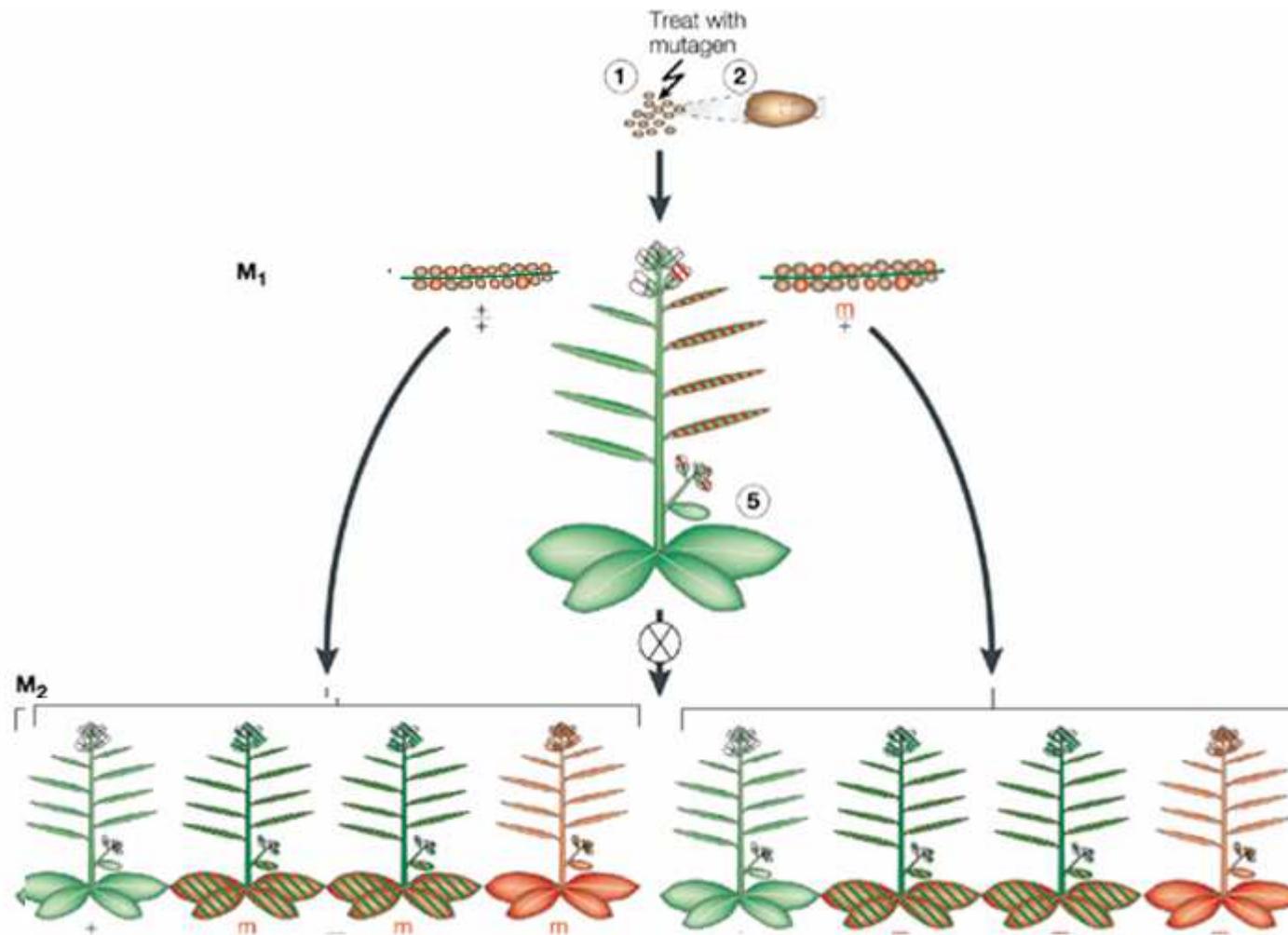


# Genómica Funcional: mutagénesis

Ratones knockout

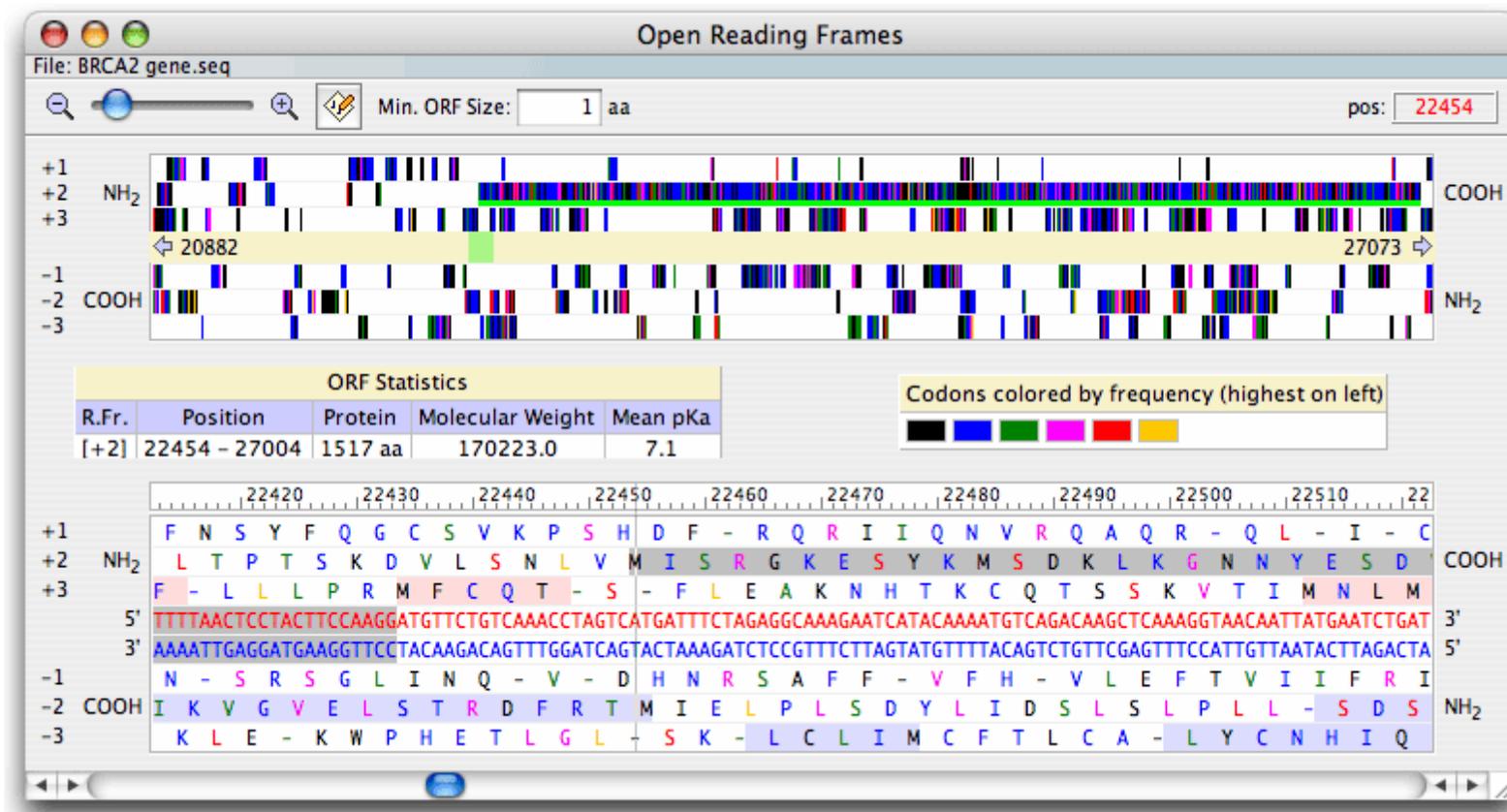


# Genómica Funcional: mutagénesis



# Genómica Funcional: predicción de genes

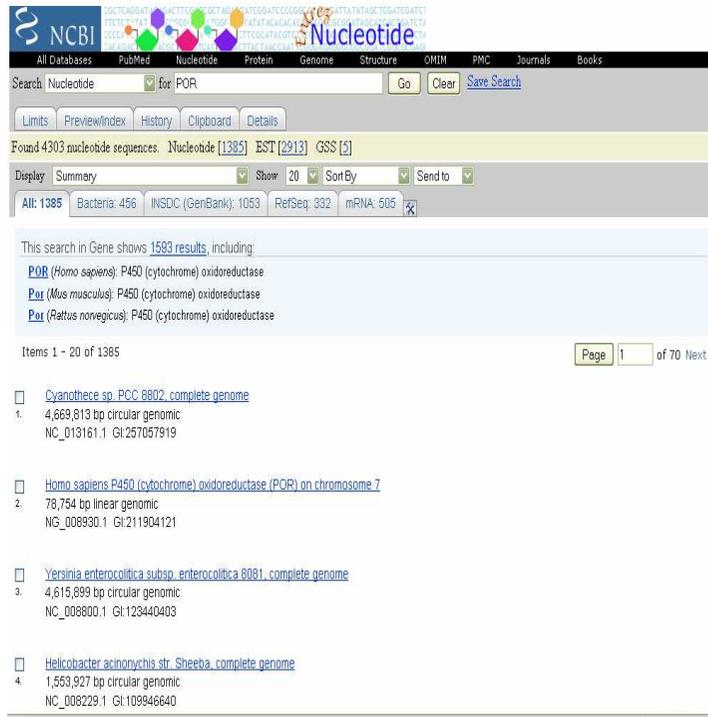
## Predicción de ORFs



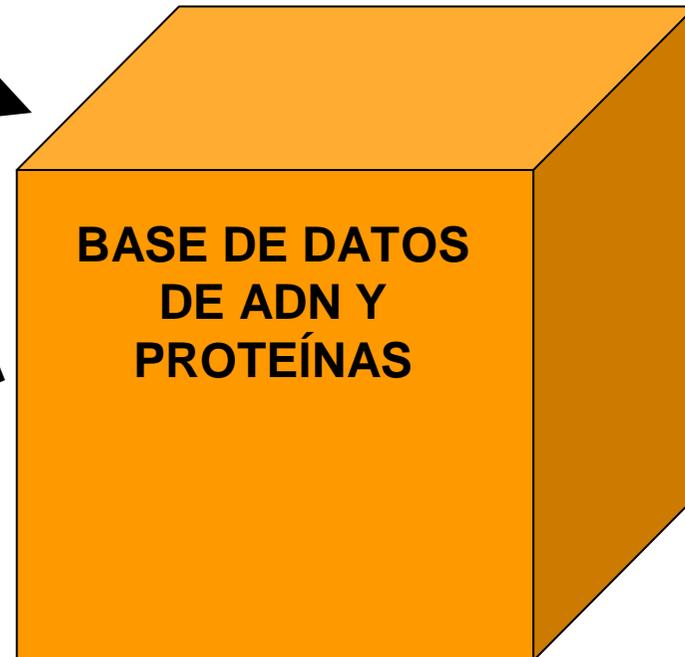
# Genómica Funcional: Bases de Datos

## >secuencia\_de\_ADN

```
ATGAGCTGGTGGTGGGCTGGAGCGATAGGCGCTGCAAAGGTAATAAGTT  
AACATTTATCGCATAATTGCAACAATCCTAGCTATTTATGTGTAATCTGACT  
GGTAATTGGTTGAAATAGAAAAGGTTGGAAGAAGATGACGCACAGCCAAA  
GCATTCGAGCGTGGCGTTGATAGTTGGGGTAACCGGAATCATCGGCAAC  
AGCCTGGCGG
```



The screenshot shows the NCBI Nucleotide search interface. The search term 'POR' has been entered, and the results show 4303 nucleotide sequences. The top results are for the gene 'POR' (cytochrome oxidoreductase) in various species: *Homo sapiens*, *Mus musculus*, and *Rattus norvegicus*. Below the search results, there is a list of four complete genomes: *Cyanobacterium* sp. PCC 8802, *Homo sapiens* P450, *Yersinia enterocolitica* subsp. *enterocolitica* 6081, and *Helicobacter acinonychis* str. Sheeba.



# Genómica Funcional: Bases de Datos

EBI > Tools > Similarity & Homology > BLAST > WU-BLAST2

## WU-BLAST2 - Nucleotide Database Query

**WU-BLAST2** stands for **Washington University Basic Local Alignment Search Tool** Version 2.0. The emphasis of this tool is to find regions of sequence similarity or homology quickly, with minimum loss of sensitivity. This will yield functional and evolutionary clues about the structure and function of your novel sequence. [Dr Warren Gish](#) at [Washington University](#) released this first "gapped" version of [BLAST](#) allowing for gapped alignments and statistics.

 [Download Software](#)

### New interface

A preview of the new interface for this service is now available! Please try it [here](#).

PROGRAM	DATABASE	RESULTS	SEARCH TITLE	YOUR EMAIL	
BLASTN	Nucleic Acid EMBL Release	interactive	Sequence		
MATRIX	EXP. THR	FILTER	VIEW FILTER	SENSITIVITY	DNA STRAND
default	default	none	no	normal	both
SCORES	ALIGNMENTS	SORT	STATS	topcomboN	FORMAT
default	default	pvalue	sump	default	Default

Enter or Paste a  DNA/RNA  Sequence in any format:

[Help](#)



Upload a file:

[Examiner...](#)

[Run BLAST](#) [Reset](#)

GenBank,  
Swiss-Prot,  
BLAST, ...



NCBI/BLAST/blastn suite

blastn [blastp](#) [blastx](#) [tblastn](#) [tblastx](#)

BLASTII programs search nucleo

Enter Query Sequence

Enter accession number, gi, or FASTA sequence [Clear](#) Query subrange [From](#)  [To](#)

Or, upload file  [Examiner...](#)

Job Title

Enter a descriptive title for your BLAST search

Align two or more sequences

Choose Search Set

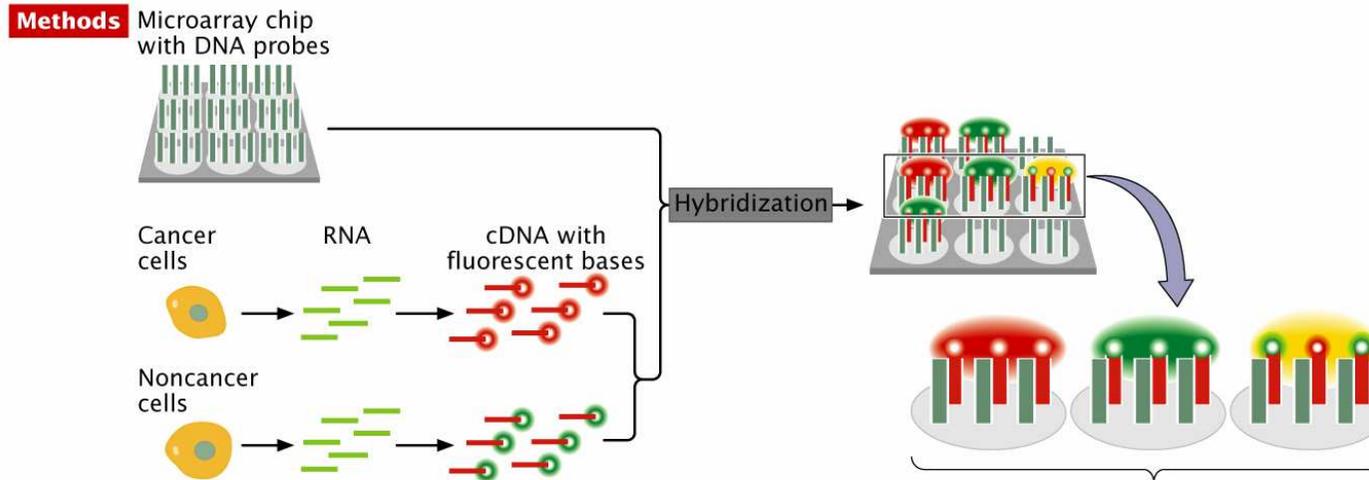
Database  Human genomic + transcript  Mouse genomic + transcript  Others (nr etc.):  
Human genomic plus transcript (Human G+T)

Exclude  Models (XM/XP)  Uncultured/environmental sample sequences

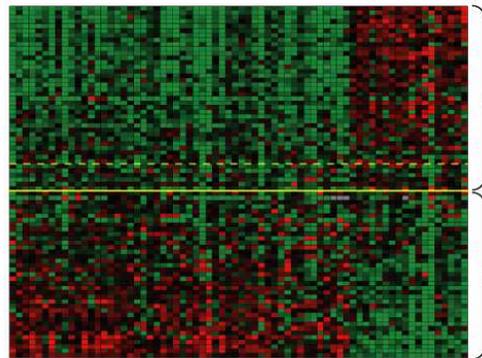
Optional Entrez Query

Optional Enter an Entrez query to limit search

# Micromatrices, Microarrays o Chips de ADN



## Results



**Conclusion:** Seventy genes were identified whose expression patterns accurately predicted the recurrence of breast cancer within 5 years of treatment.

## Micromatrices, Microarrays o Chips de ADN

- Estudio de expresión de genes asociados a una enfermedad
- Estudio de expresión de genes en distintos estadios de un organismo
- Estudio de expresión de genes involucrados en la respuesta a algún agente
- ...

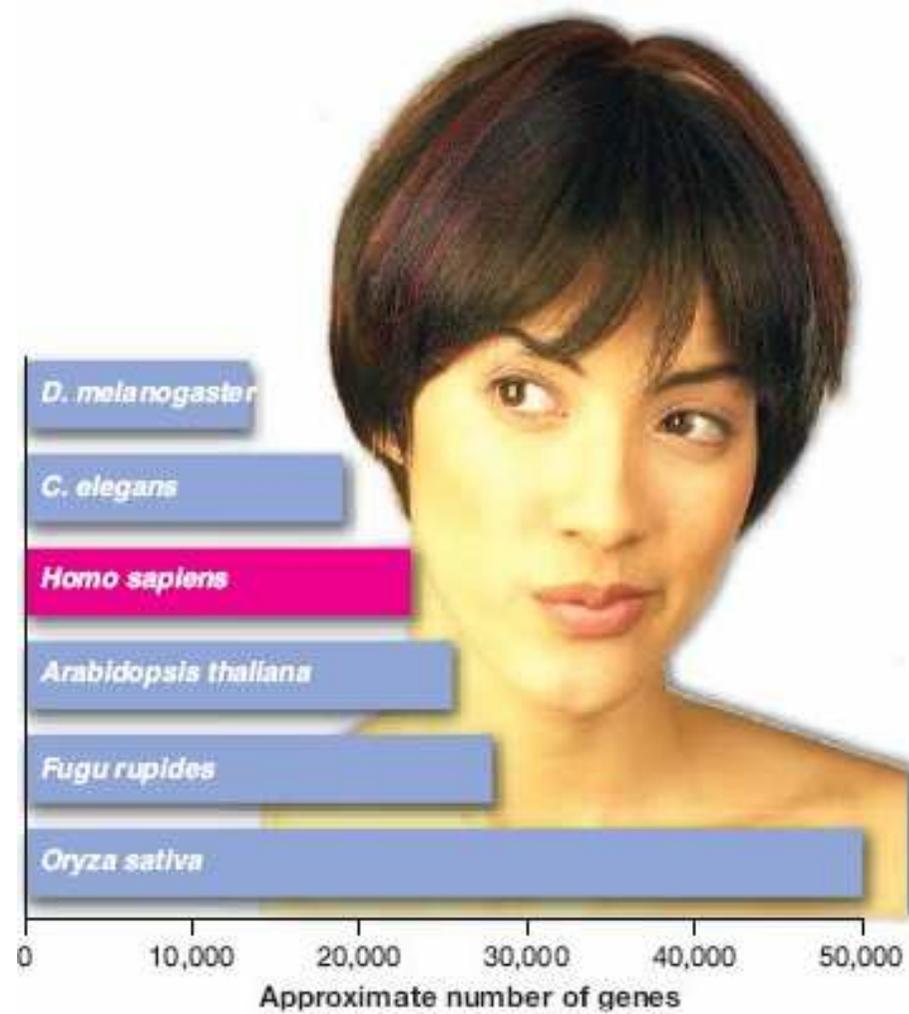
# Genómica Comparada

**Table 19.3** Characteristics of some eukaryotic genomes that have been completely sequenced

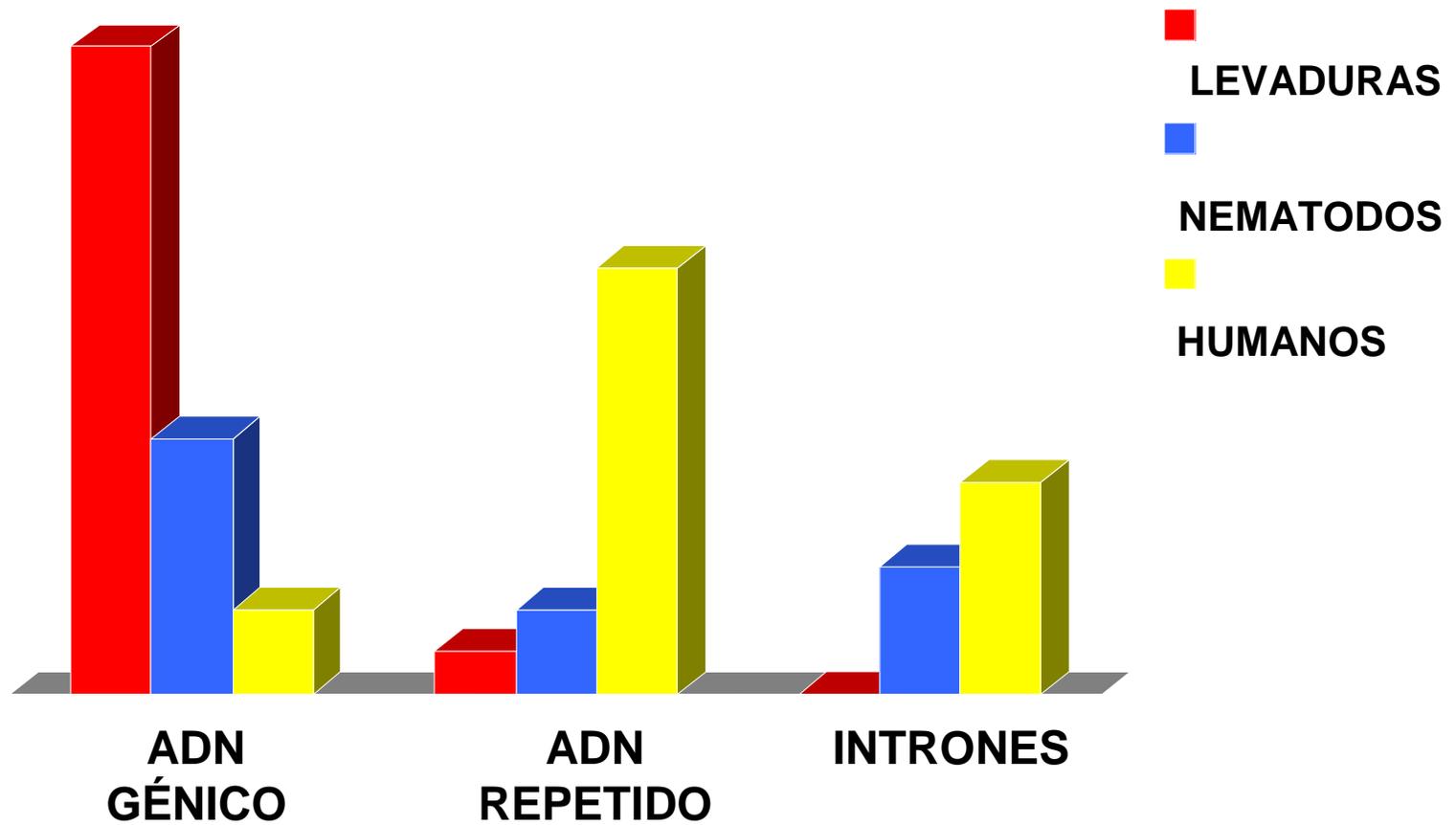
Species	Genome size (millions of base pairs)	Number of predicted genes
<i>Saccharomyces cerevisiae</i> (yeast)	12	6,144
<i>Arabidopsis thaliana</i> (plant)	125	25,706
<i>Caenorhabditis elegans</i> (roundworm)	103	20,598
<i>Drosophila melanogaster</i> (fruit fly)	170	13,525
<i>Anopheles gambiae</i> (mosquito)	278	14,707
<i>Danio rerio</i> (zebrafish)	1465	22,409
<i>Takifugu rubripes</i> (tiger pufferfish)	329	22,089
<i>Mus musculus</i> (mouse)	2627	26,762
<i>Ratus norvegicus</i> (Norway rat)	2571	23,761
<i>Pan troglodytes</i> (chimpanzee)	2733	22,524
<i>Homo sapiens</i> (human)	3223	~24,000

Source: Ensembl Web site: <http://www.ensembl.org>

# Genómica Comparada: Paradoja del Valor G



# Genómica Comparada: Paradoja del Valor G



# Genómica Comparada: Paradoja del Valor G

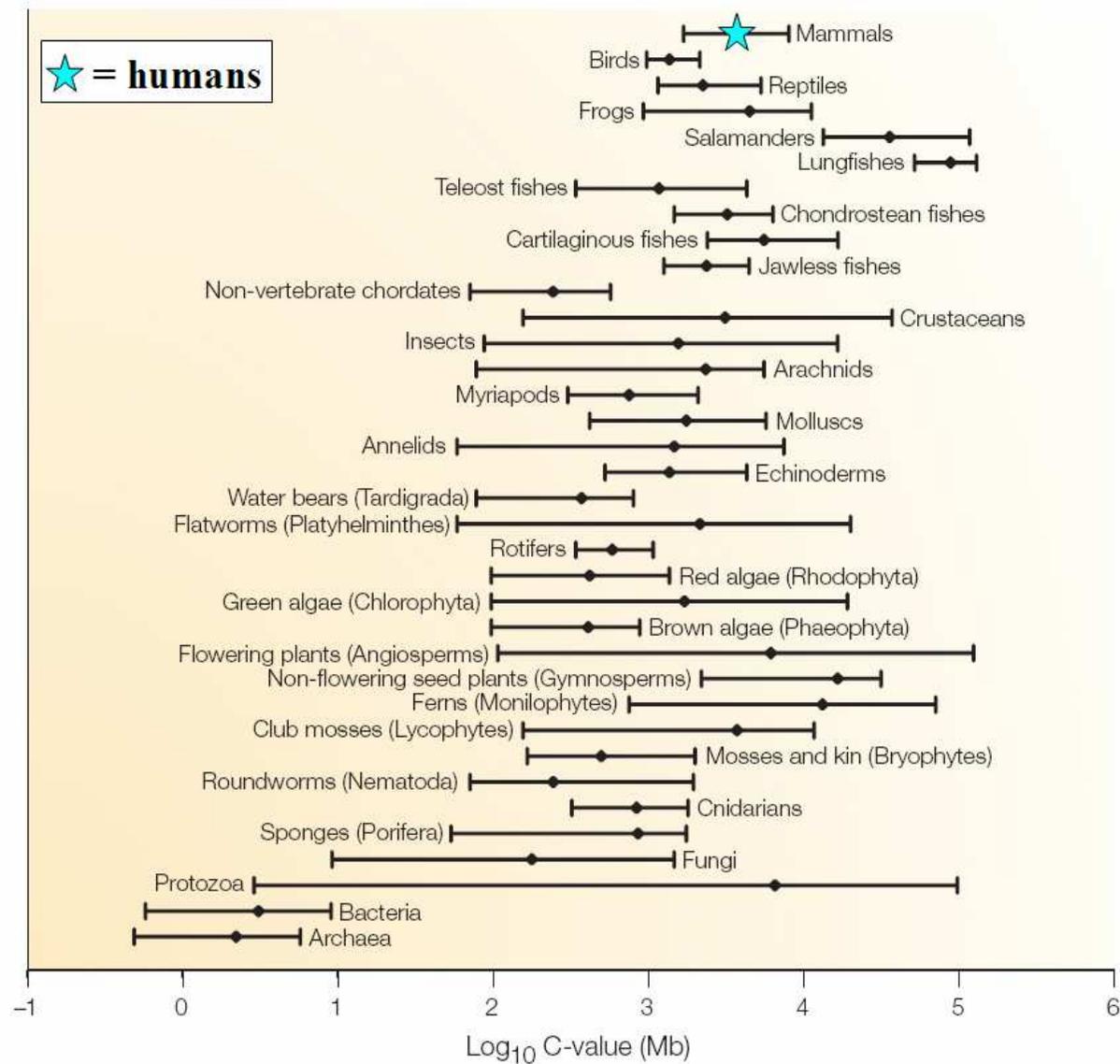
**BACTERIAS: 1 GEN/1KB (GENES: 95%)**

**LEVADURAS: 1 GEN/2 KB (EXONES: 65%)**

**NEMATODOS: 1 GEN/5 KB (EXONES: 27%)**

**HUMANOS: 1 GEN/100 KB (EXONES: 1,5%)**

# Genómica Comparada: Paradoja del Valor C



# Mecanismos de Aparición de Nuevos Genes

## **PROCARIOTAS**

**DUPLICACIÓN GÉNICA**

**TRANSFERENCIA HORIZONTAL DE GENES**

## **EUCARIOTAS**

**DUPLICACIÓN GÉNICA**

**BARAJAMIENTO DE EXONES**

**GENES DERIVADOS DE ELEMENTOS MÓVILES**

# Genómica Comparada

**ORTÓLOGO:** Genes homólogos encontrados en especies diferentes que evolucionaron a partir de un mismo gen en un antepasado común.

**PARÁLOGO:** Genes homólogos encontrados en un mismo organismo originado por duplicación de un gen ancestral

