

Polimorfismo de nucleótido simple

Un polimorfismo de un solo nucleótido o SNP (Single Nucleotide Polymorphism, pronunciado snip) es una variación en la secuencia de ADN que afecta a una sola base (adenina (A), timina (T), citosina (C) o guanina (G)) de una secuencia del genoma. Sin embargo, algunos autores consideran que cambios de unos pocos nucleótidos, como también pequeñas inserciones y deleciones (indels) pueden ser consideradas como SNP, donde el término Polimorfismo de nucleótido simple es más adecuado.

Una de estas variaciones debe darse al menos en un 1% de la población para ser considerada como un SNP. Si no se llega al 1% no se considera SNP y sí una mutación puntual.

Los SNP constituyen hasta el 90% de todas las variaciones genómicas humanas, y aparecen cada 1,300 bases en promedio, a lo largo del genoma humano. Dos tercios de los SNP corresponden a la sustitución de una citosina (C) por una timina (T). Estas variaciones en la secuencia del ADN pueden afectar a la respuesta de los individuos a enfermedades, bacterias, virus, productos químicos, fármacos, etc..

Los SNP que se localicen dentro de una secuencia codificante pueden modificar o no la cadena de aminoácidos que producen, se llama SNP no-sinónimos los primeros y SNP sinónimo (o mutación silenciosa) a los segundos. Los SNP que se encuentren en regiones no codificantes pueden tener consecuencias en el proceso de traducción, sobre todo en procesos como el splicing, la unión de factores de transcripción o modificando la secuencia de ARN no codificante. Aunque pueden estar tanto en regiones codificantes como en regiones intrónicas o intergénicas, las codificantes son las que más impacto tienen sobre la función de una proteína, pero realmente todas pueden estar relacionadas con una enfermedad.

Debido a que los SNP no cambian mucho de una generación a otra, es sencillo seguir su evolución en estudios de poblaciones. También se utilizan en algunos tipos de pruebas genéticas y su estudio es de gran utilidad para la investigación médica en el desarrollo de fármacos. Empresas como 23andMe ofrecen análisis genéticos basados en el análisis de SNPs, que puedan revelar información acerca del riesgo a padecer ciertas enfermedades, como Parkinson, diabetes, trastorno bipolar, etc.

Los SNP se consideran una forma de mutación puntual que ha sido lo suficientemente exitosa evolutivamente para fijarse en una parte significativa de la población de una especie.

Aneurisma

Las asociaciones más fuertes y robustas para los análisis de sensibilidad para la heterogeneidad estadística y el origen étnico, se han encontrado los siguientes polimorfismos de nucleótido único:

Cromosoma 9 en el gen inhibidor de la quinasa dependiente de ciclina-2B (rs10757278: odds ratio [OR] 1,29, IC del 95% de confianza intervalo [IC]: 1,21 a 1,38, y rs1333040: O 1,24, IC 95% 1.20-1.29).

Cromosoma 8, cerca del regulador de la transcripción de genes SOX17 (rs9298506: O 1,21, IC 95% 1.15 a 1.27, y rs10958409: O 1,19; IC del 95% 1.13 a 1.26).

Cromosoma 4, cerca de gen receptor de endotelina (rs6841581: O 1,22, IC del 95% 1.14 a 1.31) ¹⁾

No han mostrado asociación con el tamaño del [aneurisma](#), ni la puntuación de riesgo genético ²⁾

1)

Alg VS, Sofat R, Houlden H, Werring DJ. Genetic risk factors for intracranial aneurysms: a meta-analysis in more than 116,000 individuals. *Neurology*. 2013 Jun 4;80(23):2154-65. doi: 10.1212/WNL.0b013e318295d751. Review. PubMed PMID: 23733552; PubMed Central PMCID: PMC3716358.

2)

Kleinloog R, van 't Hof FN, Wolters FJ, Rasing I, van der Schaaf IC, Rinkel GJ, Ruigrok YM. The association between genetic risk factors and the size of intracranial aneurysms at time of rupture. *Neurosurgery*. 2013 Oct;73(4):705-8. doi: 10.1227/NEU.0000000000000078. PubMed PMID: 23842558.

From:

<http://www.neurocirugiacontemporanea.com/> - **Neurocirugía Contemporánea** ISSN 1988-2661

Permanent link:

http://www.neurocirugiacontemporanea.com/doku.php?id=polimorfismo_de_nucleotido_simple

Last update: **2019/09/26 22:22**

