

Predicción de patogenicidad en SNPs

Martín Ezequiel Langberg

¿Qué son los SNPs?

Las mutaciones de un sólo polimorfismo son mutaciones que existen en el organismo.

Introducción: Algunos conceptos biológicos

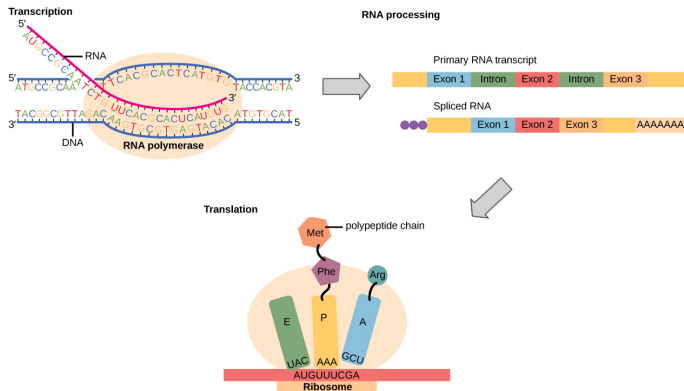
El ADN

El ADN contiene la información necesaria para crear las proteínas.

Los genes

Las proteínas

Introducción: Algunos conceptos biológicos



El dogma central de la biología

Introducción: Algunos conceptos biológicos

		Second letter				
		U	C	A	G	
First letter	U	UUU } Phe UUC } UUA } Leu UUG }	UCU } UCC } Ser UCA } UCG }	UAU } Tyr UAC } UAA Stop UAG Stop	UGU } Cys UGC } UGA Stop UGG Trp	U C A G
	C	CUU } CUC } Leu CUA } CUG }	CCU } CCC } Pro CCA } CCG }	CAU } His CAC } CAA } Gln CAG }	CGU } CGC } Arg CGA } CGG }	U C A G
	A	AUU } Ile AUC } AUA } AUG Met	ACU } ACC } Thr ACA } ACG }	AAU } Asn AAC } AAA } Lys AAG }	AGU } Ser AGC } AGA } Arg AGG }	U C A G
	G	GUU } Val GUC } GUA } GUG }	GCU } GCC } Ala GCA } GCG }	GAU } Asp GAC } GAA } Glu GAG }	GGU } GGC } Gly GGA } GGG }	U C A G

Tabla de traducción de codones a aminoácidos

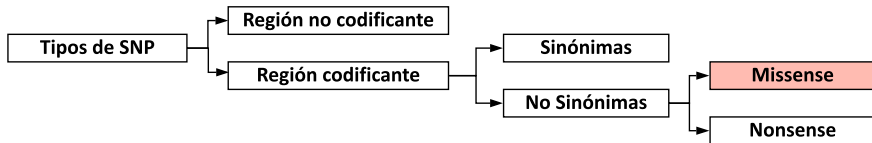
Introducción: Tipos de SNPs

Sustituciones sinónimas

El cambio en el nucleótido no modifica el aminoácido.

Sustituciones no sinónimas

- Missense: Generan un cambio de aminoácido en la proteína.
- Nonsense: Generan un codón de terminación o *stop*.



Tipos de SNPs

Bases de datos usadas

- ClinVar:
- Humsavar:
- VarQ:
- SNVBox:
- ProtParam:

Introducción: Aprendizaje automático