

**UNIVERSIDAD
SEVILLA
PABLO DE OLAVIDE
Área de Genética**

**Centro
Andaluz
de Biología
del Desarrollo** CIBD

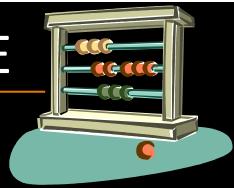
¿Tienen axones los hongos?

Antonio J. Pérez Pulido
Dpto. de Biología Molecular e Ingeniería Bioquímica
Centro Andaluz de Biología del Desarrollo
Universidad Pablo de Olavide

La Atrofia Muscular Espinal

1. Una enfermedad no tan rara

Frecuencia de la AME



- Enfermedad neuromuscular.
- Frecuencia de portador: 1/40 – 1/60 (1 millón en España).
- 1.500 familias conocidas en España y 100 nuevos casos al año.
- 1/6.000 – 1/10.000 nacimientos.



Enfermedad Rara

¿Qué es una enfermedad rara?

**Instituto de Investigación de Enfermedades Raras
(Instituto de Salud Carlos III)**

Las Enfermedades Raras, incluidas las de origen genético, son aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica, que tienen una frecuencia (prevalencia) baja, menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes en la comunidad (**1/2.000**), según la definición de la Unión Europea.

Medicamento rentable farmacéuticamente

Aquel medicamento que puede aplicarse a enfermedades con más de 5 casos por cada 10.000 habitantes en la comunidad (**1/2.000**).

Tipos de AME



Tipo	Inicio	Curso	Pronóstico
Tipo I – Severa (Werdnig-Hoffmann, AME aguda o infantil)	<i>In utero</i> – 6 meses	<ul style="list-style-type: none"> A menudo debilidad extrema en el nacimiento, requiriendo soporte respiratorio e intubación. Falta de movimiento normal y de desarrollo motor. Implicación respiratoria y bulbar. Fasciculación de la lengua. Pobre control de la cabeza No se pueden sentar sin ayuda. Es importante el diagnóstico precoz y el tratamiento de las infecciones respiratorias 	<ul style="list-style-type: none"> La causa más común de muerte neonatal por enfermedad genética. Esperanza de vida hasta 3 años.
Tipo II – Intermedia (Werdnig-Hoffmann benigna)	6 meses – 3 años	<ul style="list-style-type: none"> Debilidad de los músculos esqueléticos. No se mantienen en pie ni pueden andar sin ayuda. Pueden desarrollar fasciculaciones en la lengua y manos. Pueden desarrollar escoliosis y contracturas en las articulaciones. Pueden requerir soporte respiratorio en algún momento. 	<ul style="list-style-type: none"> Pronóstico mejor. Frecuentemente tienen vidas normales, llegando a la edad adulta.
Tipo III – Juvenil (Kugelberg-Welander)	1 – 15 años	<ul style="list-style-type: none"> Debilidad general de músculos esqueléticos. Caminan sin ayuda durante un tiempo. Requieren silla de ruedas antes de los 30 años. Pueden desarrollar escoliosis, contracturas y fasciculación en las manos. 	<ul style="list-style-type: none"> La esperanza de vida normalmente no se ve afectada. A veces estabilización durante años.
IV – Adulta	30 años	Variable	Variable

Otros síntomas de la enfermedad

DIÁLOGOS CON ÁXEL
Cuando seamos inmortales
José Antonio Fortuny

José Antonio Fortuny

Diálogos con Áxel
Cuando seamos inmortales
José Antonio Fortuny

Alex (<http://www.adaptado.es>)

José Antonio Fortuny
Diálogos con Axel. Cuando seamos inmortales

La Atrofia Muscular Espinal

2. Características a nivel molecular



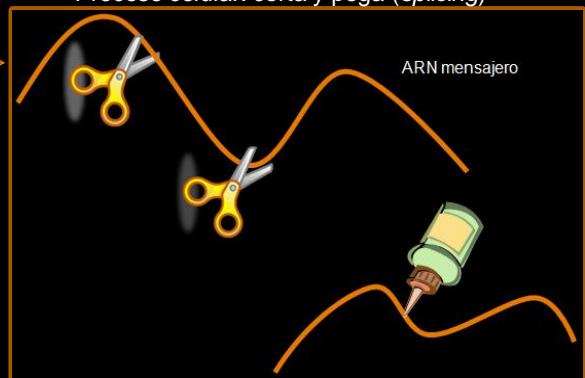
Genes ligados a la AME



Cromosoma 5

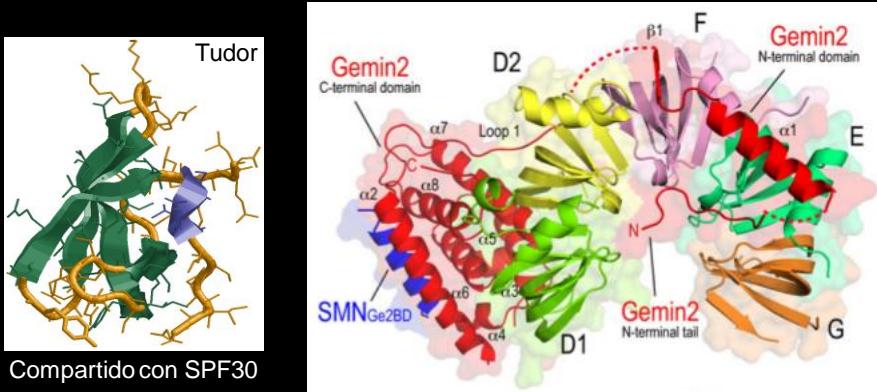


Proceso celular: corta y pega (*splicing*)

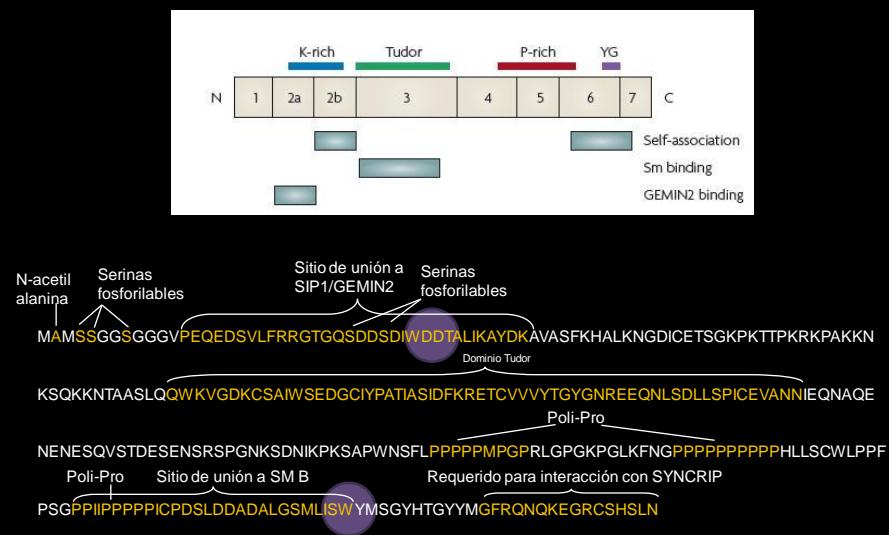


Complejo SMN

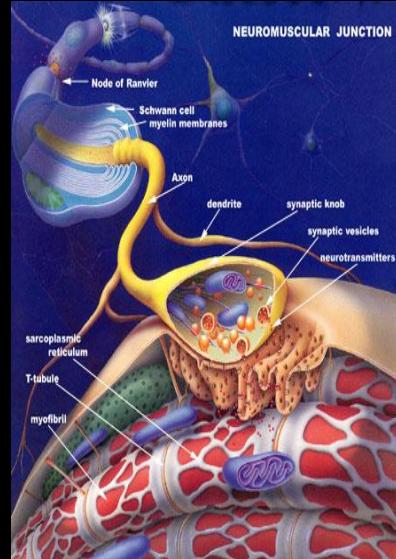
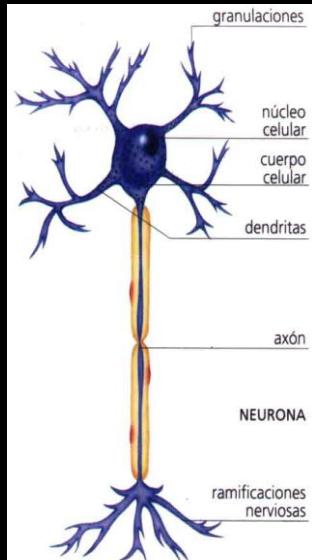
- Localización: Núcleo y citoplasma.
- SMN: 38 kD - 294 aas.
- Gemin2 (Sip1), ribonucleoproteínas Sm.



Dominios y motivos de SMN



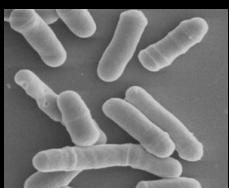
Función específica en neuronas



Organismos con ortólogos de SMN



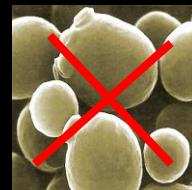
Schizosaccharomyces pombe



Nicholas Owen et al. HMG (2000)

These ascomycetes are not closely related in evolutionary terms and protein sequence comparisons have shown that *Schizosaccharomyces pombe* is as distant from *Saccharomyces cerevisiae* as it is from mammals (32). Approximately 40% of fission yeast genes contain introns, nearly half with more than one, unlike *S.cerevisiae* genes, which rarely have introns (33,34). The *Schizosaccharomyces pombe* gene structure is more similar to that of vertebrate genes than to that of *Saccharomyces cerevisiae*.

Saccharomyces cerevisiae





Objetivos

- Comprobar la relación SMN/NIG (nº de intrones por gen).

Aspergillus fumigatus, Aspergillus nidulans, Aspergillus niger, Candida dubliniensis, Candida glabrata, Cryptococcus gattii, Cryptococcus neoformans, Debaryomyces hansenii, Encephalitozoon cuniculi, Encephalitozoon intestinalis, Eremothecium gossypii, Gibberella zaeae, Kluyveromyces lactis, Lachancea thermotolerans, Magnaporthe grisea, Neurospora crassa, Pichia pastoris, Pichia stipitis, Saccharomyces cerevisiae, Schizosaccharomyces pombe, Ustilago maydis, Yarrowia lipolytica, Zygosaccharomyces rouxii.

- Descubrir motivos de secuencia relacionados con la función de SMN en las neuronas.



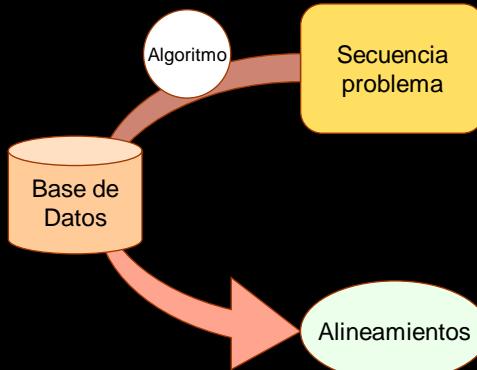
Resultados

1. Búsqueda de homólogos



Búsqueda de similitud

- Compara una secuencia problema con un conjunto de ellas, por medio de un algoritmo implementado en un programa bioinformático y genera una serie de alineamientos locales puntuados.



Alineamiento de dos secuencias

```

ALIGN calculates a global alignment of two sequences
version 2.0uPlease cite: Myers and Miller, CABIOS (1989) 4:11-17
seq1.fasta : 180 aa
seq_1                               180 aa vs.
seq_2                               176 aa
using matrix file: BLOSUM50, gap open/ext: -10/-2
scoring matrix: BLOSUM50, gap penalties: -10/-2
41.5% identity;           Global alignment score: 383

      10      20      30      40      50
seq_1 MAMSSGGGGVPEQEDSVLFRRGTGQSDDSDIW--DDTALIKAYDKAVASFKNALKNGD
      :: .. :: .. :: .. :: .. :: .. :: .. :: .. :: .. :: .. :: .. :: ..
seq_2 MANGA-----ED-VVFCRGTGQSDDSDIWERDDTALIKAYDKAVASFKNALKGED
      10      20      30      40

      60      70      80      90      100     110
seq_1 ICETKGPKPTTPKRKPANNKNSQKKNTAASLQQWKVGDKCSAIWSEDCIYPATIASIDF
      :: .. :: .. :: .. :: .. :: .. :: .. :: .. :: .. :: .. :: .. :: ..
seq_2 GATPQENDNPNGKKRKNKKNSRKRCNAAPDKEWQVGDSYAFWSEDGNLYTATITSVDQ
      50      60      70      80      90      100

      120     130     140     150     160     170
seq_1 KRETCAVYYTGYGNREQNLS---DLLSPICEVANNIEQNAQENENESQVSTDESENS--
      :: .. :: .. :: .. :: .. :: .. :: .. :: .. :: .. :: .. :: .. :: ..
seq_2 EKGHCACIFYTDYGAEEAWPRTEPPDMDEDGIDSAG-VKFTETTSEGADRIHTPQKSGHAK
      110     120     130     140     150     160

      180
seq_1 -RSPGNKS
      :: .. :: ..
seq_2 HKSKSNFP
      170
  
```

Alineamiento par (vertebrados)

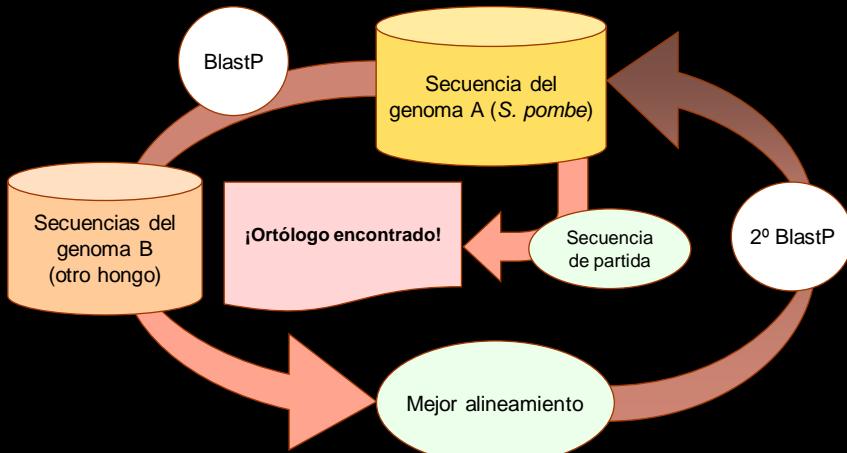
1	MAMSSGGGGVPEQEDSVLFRRGQTGQSSSDSIIWDDTA.IKAYDKAVASFHKHALKGNDIC	60	Q16637	SMN_HUMAN
1	--MANG-----AEDVVCRGTLQGSSDSDIIWDDTA.IKAYDKAVASFNLALKGEDGA	49	Q9W6S8	SMN1_DANRE
1	*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:			
61	ETSGPKPTTIPRKPAKGNSQKQGNTAASLQWQKVGDKCSAISWEDGCIPATIATISIDFKR	120	Q16637	SMN_HUMAN
58	TETDPKPGTARRKKHNSQKQGNTTPLQKQWVGDKCSAISWEDGCIPATIATISIDFKR	117	P97801	SMN_MOUSE
1	*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:			
121	EICVVVYTGYNKEEQRQLSDLSPICEVANNIEQNAEQNEENESQVSDESENSRSRPNKS	180	Q16637	SMN_HUMAN
118	EICVVVYTGYNKEEQRQLSDLSPICEVANNIEQNAEQNEENESQVSDESENSRSRPNKS	175	P97801	SMN_MOUSE
1	*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:			
181	DNIKPKSAFWNSFLPFPMMGPRGLQPKGPKGLKNGPPPPPPPHLLSCWLPPFFPSGP	240	Q16637	SMN_HUMAN
176	AHSKSKWAFTPFLPFPMMGPRGLQPKGPKGLKNGPPPPPPPHLLSCWLPPFFPSGP	235	P97801	SMN_MOUSE
1	*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:			
241	PIIFFFFPPIPDSDLDDADALGMSL SWNSMGVHTGYVMGRQNQKEGCRSHSLN	294	Q16637	SMN_HUMAN
236	PIIFFFFPPIPDSDLDDADALGMSL SWNSMGVHTGYVMGRQNQKEGCRSHSLN	288	P97801	SMN_MOUSE
1	*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:			
1	MAMSSGGGGVPEQEDSVLFRRGQTGQSSSDSIIWDDTA.IKAYDKAVASFHKHALKGNDIC	60	Q16637	SMN_HUMAN
1	--MANG-----AEDVVCRGTLQGSSDSDIIWDDTA.IKAYDKAVASFNLALKGEDGA	49	Q9W6S8	SMN1_DANRE
1	*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:			
61	ETSGPKPTTIPRKPAKGNSQKQGNTAASLQWQKVGDKCSAISWEDGCIPATIATISIDFKR	120	Q16637	SMN_HUMAN
50	TQFENDNPKGKRQNNKHNKSNRCKNAAPDKEWQVQGDSCYAFWSDGNLITATIITSDQEK	109	Q9W6S8	SMN1_DANRE
1	*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:			
121	EICVVVYTGYNKEEQRQLSDLSPICEVANNIEQNAEQNEENESQVSDESENSRSRPNKS	180	Q16637	SMN_HUMAN
110	GTCVVVYTGYNKEEQRQLSDLTEPPMDALKANTKETES--STEEDSRSP--QKS	166	Q9W6S8	SMN1_DANRE
1	*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:			
181	DNIKPKSAFWNSFLPFPMMGPRGLQPKGPKGLKNGPPPPPPPHLLSCWLPPFFPSGP	240	Q16637	SMN_HUMAN
167	GHAKHKSK-SNFMPGSSWPSWFSPFPGPFPFFFFPHFKMDGRGEGGPSPSFQGNPMILGP	225	Q9W6S8	SMN1_DANRE
1	*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:			
241	PIIFFFFPPIPDSDLDDADALGMSL SWNSMGVHTGYVMGRQNQKEGCRSHSLN	294	Q16637	SMN_HUMAN
226	PMIFFFFPPIPDSDLDDADALGMSL SWNSMGVHTGYVMGRQNQKEGCRSHSLN	281	Q9W6S8	SMN1_DANRE
1	*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:*****:			

Alineamiento par (invertebrados)

1	MAMSSGGGGGPEQEDSVLFRRTGQSDDSDI-----NDTIALKAYDKAVASFKHALKGNDIC	60	Q16637	SMN_HUMAN
1	-----MEVDVNDTIELKMYDLSQ-----EIS	24	Q93365	Q93365_CAEEL
	: *.* *.* : *.* : *.*			
61	ETSGKPKTPKAKAQMSQKNTAASLQSQNKYGDKCSAINSEDG---CIYPATIASID-	117	Q16637	SMN_HUMAN
25	KNETSAKSITRKFGEDGK-----MTIVGKGKCMAPYEVENGYDIPATIDTIGG	75	Q93365	Q93365_CAEEL
	: *.* *.* : *.* : *.*			
118	FKERTCWVTFYGGNQEVNLSDSPLCIEVANNEIUNQAEVQKNSVTEIDESRNSRG	177	Q16637	SMN_HUMAN
76	-----LENDLGVGTVFIFYGGQAVGOMDWLNLEIAADAVGAENDLQTKTGKTSVNVSAHNS- ..	133	Q93365	Q93365_CAEEL
	: *.* : *.* : *.* : *.* : *.* : *.* : *.* : *.*			
178	NKSDNPKSAWPNSFLPFPFPMPGRLLGPKGPKLGKFNGPPPPPPPPHLLSCWLFFF	237	Q16637	SMN_HUMAN
134	KTSSTASNPMTFSFSTFPVFPN-----	156	Q93365	Q93365_CAEEL
	: *.* : *.* : *.* : *.*			
238	SGPFLIIPPPPPCPDFSDLDADALSLMNLISPMVCSYTCYVAGFCRQVQEGRCSHSLN	294	Q16637	SMN_HUMAN
157	-----LIAMAP-----VNQEEAMSNLMSVMSVGYTCYVQLADQKQVQN	197	Q93365	Q93365_CAEEL
	: *.* : *.* : *.* : *.* : *.*			

Blast recíproco

Blast cruzado. Doble blast utilizado para buscar ortólogos.



Ortólogos encontrados

Gene	Organism	Identifier	%Identity	E-value	Length (aas.)
Smn	<i>S.pombe</i>	Q09808	100%	0	152
	<i>A.nidulans</i>	C8V942	25%	1e-10	206
	<i>G.Zeae</i>	A2QHQ5	30%	5e-12	147
	<i>A.Niger</i>	XP_384567	28%	6e-07	152
	<i>M.grisea</i>	A4QYJ6	26%	4e-05	167
	<i>A.Fumigatus</i>	Q4WNNA4	27%	5e-11	171
	<i>N.crassa</i>	Q7RY22	33%	5e-11	149
	<i>Y.lipolytica</i>	Q6C798	27%	7e-07	126
Spf30	<i>S.pombe</i>	O94519	100%	0	311
	<i>C.neoformans</i>	Q5KKF2	22%	5e-10	229
	<i>C.gatti</i>	E6R3I4	22%	8e-08	250
	<i>A.nidulans</i>	C8VBJ7	31%	1e-13	289
	<i>A.niger</i>	A2QX86	30%	1e-19	291
	<i>G.zae</i>	XP_388559	27%	2e-09	279
	<i>A.fumigatus</i>	Q4WMG8	29%	2e-17	297
	<i>N.Crassa</i>	Q7S6P1	26%	3e-15	370
	<i>U.maydis</i>	Q4P543	20%	2e-05	247

Expressed Sequence Tag (EST)

Un caso especial: *Gibberella zae*

>[ref|XP_384567.1|](#) G hypothetical protein FG04391.1 [Gibberella zae PH-1]
Length=237

GENE ID: 2785967 FG04391.1 | hypothetical protein [Gibberella zae PH-1]
(10 or fewer PubMed links)

Score = 48.9 bits (115), Expect = 9e-10, Method: Compositional matrix adjust.
Identities = 21/35 (60%), Positives = 27/35 (77%), Gaps = 0/35 (0%)

Query 2 DQSQKEWWDSELRNAFETALHEFKKYHSIEAKGG 36
+ + +EWDDS L N++ AL E+KKYHSI AKGG
Sbjct 7 NLTHEEWDDSLALINSWNEALQEYKKYHSIHKAGGG 41

```

1 atgtcggaaa agcaagagaa cttaacacac gaggagggtt gggatgactc tgcccatt
61 aattcatggta atgaaggattt acagaggatc aagggtggat accaaaggac acatgcggaa
121 caaaggcgatc gactttttgc agaaatatac cggatcacac gcaaaaggccg gaatgttacg
181 agacccatggat cttccagaata atgaaacaaatggatc aatggatc aatccatgtt
241 acggatgtat caggggccggat ataggaaatggatc aacggggggaa aaataaggta cgaacccttg
301 aacacggatc gagttttttttt gcttcggaaa agggggggaa aaataaggta cgaacccttg
361 tgcatttttttgc ctgttttttttttccggatc cggatgttgc gatcttttttcttccgttata
421 actaaccatc ttgttggatc tttccgttgc cggatgttgc gatcttttttcttccgttata
481 aatccatggatc tttccgttgc aatggatc aatggatc aatccatgtt
541 ttggatgttgc cttatgttttttgc gatcttttttgc aatggatc aatccatgtt
601 aaaaaacttccatggatc aatggatc aatggatc aatccatgtt
661 cacaaggatc aacggggggatc cggatgttgc gatcttttttgc aatggatc aatccatgtt
721 cttggaaacac ggaaggggggatc tttccgttgc tttccgttgc aatggatc aatccatgtt
781 acatgggttgc tttccgttgc aatggatc aatggatc aatccatgtt
841 ttggatgttgc gatcttttttgc aatggatc aatccatgtt
901 ttggatgttgc aatggatc aatggatc aatccatgtt
961 gatataatggatc tttccgttgc aatggatc aatccatgtt
1021 cttccatggatc aatggatc aatccatgtt
1081 gtttgcgttgc gatcttttttgc aatggatc aatccatgtt
1141 gcaacttggatc gatctggatc gatcttttttgc aatggatc aatccatgtt
1201 ccaatggatc gatctggatc gatcttttttgc aatggatc aatccatgtt
1261 cgaacttggatc gatctggatc gatcttttttgc aatggatc aatccatgtt
1321 tggatgttgc aatggatc aatccatgtt
1381 tataatatggatc tttccgttgc aatggatc aatccatgtt
1441 tttccgttgc aatggatc aatccatgtt

```

Un caso especial: *Gibberella zae*

5'3' Frame 1
MSKQENLITHEEWDDSAINSWNEALQEYKKYHSIHKAGGSVRDLELQNKAIEAEPESEQPQVTEESVLASEKAENKISPSRNEAKESTPSQSGVPAFPQTQLGSGKSPVASVHFSRNSSCLGIMLATTQGCMVKNNKLSRTRLKRRNNNSILPLKHGRAVAINQRGCERHEFGHGFSVDQLPLMRRPKVEIAVCSGQFGSLNGLILPSTSSIAASFQFWYSNRLKRS-

5'3' Frame 2
CRKS KRT-HTRRCGM TLPSL IHGMKHYRSTRNITAYTQRAEVYETSSFRIRPR-RQSPSLNNLK-RKQRRVFWLQKRRRKIRSLRHGT KPRNLHRRNLKVSSLFRYRLSWVLASPLLPLSTSQETPHVLVLCWLHRVV-R-TTSSAEARVLSEETTV-AYYP-NTEGR-PSTNVAVSAMSLDMGSRSTSCR-CDDPRLRPFARDNLEA-TA-YCPVPRQ-QQASSSGIAIGSSGR

5'3' Frame 3
VEKARELNTRGVG-LCPH-FME-SITGVQEISQHTRKGRKCTRPRASE-GRDRGRARV-TTSSNGNRGEFCFGFRKGGGK-DLSVTTERS QGIYTVAISRCPCFSDTCPFWQVPCCLCP LLKKLLSWYYAGYTGLYEGEQQAQQKHAS-AKKQQYKHITLETRKGGSHQPTWL-AP-VWTWVLGRPVAVDATTQG-DCRLLGTIWKLKRLDIAQYLVNSSKLPVLV-Q-AQAVV

```

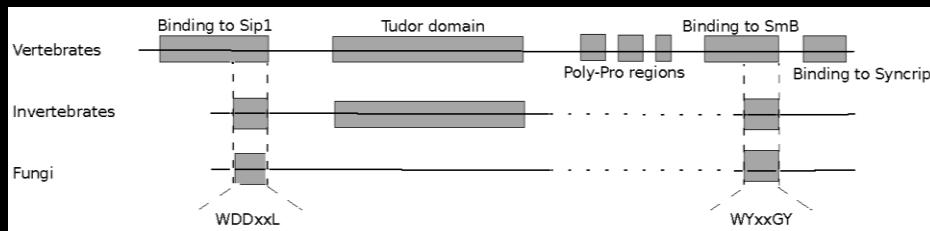
901 tggcagaacggatc aatggatc aatccatgtt
961 gatataatggatc tttccgttgc aatggatc aatccatgtt
1021 cttccatggatc aatggatc aatccatgtt
1081 gtttgcgttgc aatggatc aatccatgtt
1141 gcaacttggatc gatctggatc gatcttttttgc aatggatc aatccatgtt
1201 ccaatggatc gatctggatc gatcttttttgc aatggatc aatccatgtt
1261 cgaacttggatc gatctggatc gatcttttttgc aatggatc aatccatgtt
1321 tggatgttgc aatggatc aatccatgtt
1381 tataatatggatc tttccgttgc aatggatc aatccatgtt
1441 tttccgttgc aatggatc aatccatgtt

```

Alineamiento múltiple de los 8 ortólogos encontrados

M.grisea	--MSEEKVTHEIDWEDDSALVNWSHEALEEYKKYHSIHAADRAEAATIVPFDQSCKSGHFFPPFFAVSTSFGPRPLRANKTETNEPQSPFPNC	
N.crassa	--MASHDIEWDGSLVNSWNEALAYKKYHSIHAAGLAEPAWDELEDQSACKPSGATVNHQEG--EDGVAFAVEVKTTPI	
G.zae	--MSKQKQENLTHEEWDDSLALINSWNEALQEYKKYHSIHAAGGSVDRDLEJNQKABIEAEEF--ESSEQFO--VTEVESLASEP	
S.pombe	--MDQSCKWVDSELRNAEFTLAHFEEKKYHSIHAAGGSVDRDLSRDLGEKLISAAARTEESISKLKEEYQMINQTTETLEGDT	
A.fumigatus	MGAKANJNRLPTOEIWWDDSLALQSVSDEAVEEYLYKHSIHAAGGENEDVLREAAEAEKAEVQEDE-QFLDESADMADVDADTTANAT	
A.niger	MGKSAKANJNRLPTOEIWWDDSLALQSVSDEAVEEYLYKHSIHAAGGENEDVLREAAEAEKAEVQEDE-QFLDESADMADVDADTTANAT	
A.nidulans	MGKNKGASRALTOEIWWDDSLALQSVSDEAVEEYLYKHSIHAAGGENEDVLREAAAAAETBGSMSWAQVEKDMMADVNAADESVPQA	
Y.lipolytica	--MNQWQWDSDLSLVATWDOKAYEEYLKYHKSTSITEGAVINEMRTDKEQKEMP-----EEDDDADMNTDATTANKL	
	*** * : * : * : * : * : ***	
M.grisea	TRGDGETIQUEQAKPTGCGPEGS-----GVNDQHQGGGLASSPISVLGSVKD-----EGLRSLLMSWYIYAGYTGLTBEQQ	
N.crassa	TIQHGLELTQQSAAAEPTAATAA-----SLPG-----PGFOLMLGSVQD-----EELKKLMSWYIYAGYTGLTBEQQ	
G.zae	AEEENKLPSRNEAKESTPSQSQ-----GVP-----FPIQTGQVPLVFCCLPLKKLMSWYIYAGYTGLTBESEQ	
S.pombe	HIQQFDANKLSDGEKTPRAAE-----THQEF-----MEVPPPIRGTLTYD-----ETYKKLMSWYIYAGYTGLTBEQ	
A.fumigatus	TAEE-----SSNSQMPVDAEEHAAATDQCPGMKHTPQFAPAGAAAAMPYAAALAQVQD-----EGLKLNMMAWWYIYAGYTGLTBEQQ	
A.niger	TPAEFQVSKQMSQAAEAGFQEFPVQGAQVTTQAGTFPSVGFAPPMFHATLSQLVQD-----EGLKLNMMAWWYIYAGYTGLTBEQQ	
A.nidulans	APAFOTGMQARLQTQEAAGSEQ-----VQKBEQETAAATG-----QAAQAPTMYPAFPQTQD-----EGLKLNMMAWWYIYAGYTGLTBEQQLATV	
Y.lipolytica	EAAEISNISNIDETSMANF-----GGSGSASAPTGPDSLHD-----ESVRSLVMAWYIWAGYQYQGLYBGKK-----	
	*** * : * : * : * : ***	
M.grisea	--QRDPGKVNPDDR-----	
N.crassa	--KALHEQAOQ-----	
G.zae	--QAKQKHAS-----	
S.pombe	--KSEQRKD-----	
A.fumigatus	--QASO----NNNS-----	
A.niger	--RANQ----NRSS-----	
A.nidulans	IYRSWQPLRLRNQPAFRNQATARNTGPGSMARRHSP-----	
Y.lipolytica		

Dominios y motivos conservados





Resultados

2. Cálculo del número de intrones por gen



Contando el nº de intrones

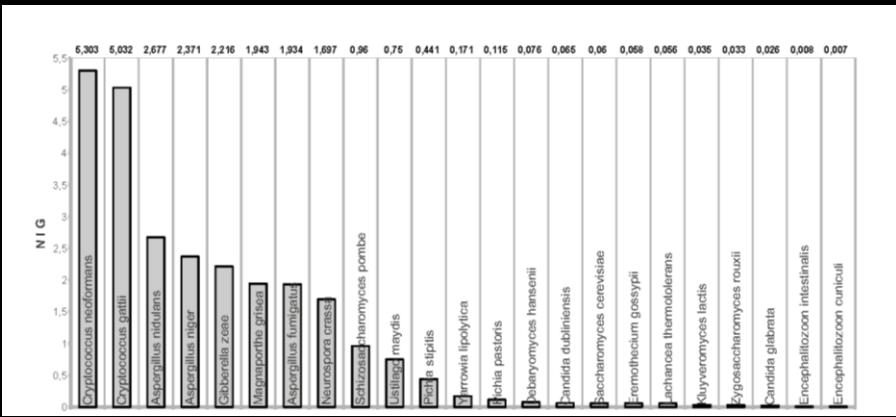
Other Features	
Base range:	1 - 1266
next >>	
gene	order(U43876.1:575..762,U43877.1:1..1266) 9#print \$F; U43881.1:1..251,U43882.1:1..244,1..1210 chomp \$F;
gene	SMN 11 open FICHERO,\$F;
mRNA	join(U43876.1:575..688,U43877.1:104..149,U43880.1:69..221,U43881.1:103..198,1..1515 chomp \$_;
gene	SMN 16 \$fichero .= \$_;
product	survival motor neuron 18 @fichero=();
note	spinal muscular atrophy gene; cDNA se20 (19 while (\$fichero=~ / CDS (.+?) \//g)
CDS	join(U43876.1:608..688,U43877.1:104..221,U43880.1:69..221,U43881.1:103..198,1..23 21 # print "\$1\n"; my \$secu=\$1 ""; my \$comas=0;
codon_start	1 24 (\$comas==\$secu=~ s///,g if \$secu=~//,);
gene	SMN 25 \$cuenta(\$comas)++;
product	survival motor neuron 26 \$total+=\$comas;
note	spinal muscular atrophy gene 27 \$cds++;
translation	MAMSSGGGGGVPEQEDSVLFRRTGQSDD, 28 #print "\$secu\t\$comas\n"; 29 }
	30 ; 31 \$fraccion=\$total/\$cds;
	32 foreach \$comas (sort @{\$a<->\$b}) keys %cuenta{ 33 print "\$comas \$cuenta{\$comas}\n"; 34 print "numero de genes: \$cds\n"; 35 print "numero total de intrones \$total\n"; 36 print "numero de intones por gen \$fraccion\n"; 37 close FICHERO;

```

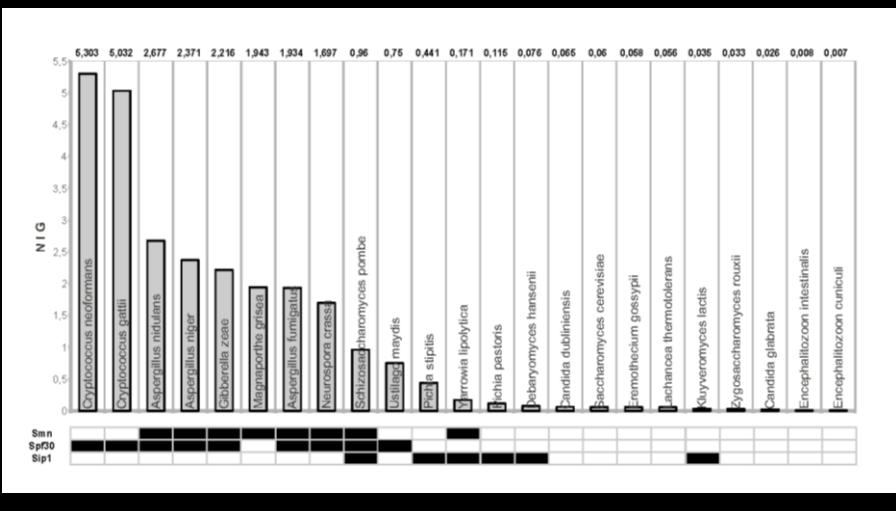
1#!/usr/bin/perl
2
3 my @f= `ls *.gbk`;
4 my %cuenta;
5 my $total;
6 my $cds;
7 my $fraccion;
8 foreach my $f(@f) {
9 #print $f;
10 chomp $f;
11 open FICHERO,$f;
12 my (@ficher)=<FICHERO>;
13 my $fichero;
14 foreach (@ficher) {
15 chomp $_;
16 $fichero .= $_;
17 }
18 @ficher=();
19 while ($fichero=~ / CDS (.+?) \//g)
20 {
21 # print "$1\n";
22 my $secu=$1 || "";
23 my $comas=0;
24 ($comas==$secu=~ s///,g if $secu=~//,);
25 $cuenta($comas)++;
26 $total+=$comas;
27 $cds++;
28 #print "$secu\t$comas\n";
29 }
30 ;
31 $fraccion=$total/$cds;
32 foreach $comas (sort @{$a<->$b}) keys %cuenta{
33 print "$comas $cuenta{$comas}\n";
34 print "numero de genes: $cds\n";
35 print "numero total de intrones $total\n";
36 print "numero de intones por gen $fraccion\n";
37 close FICHERO;

```

SMN y SPF30 se relacionan con el nº de intrones



SMN y SPF30 se relacionan con el nº de intrones

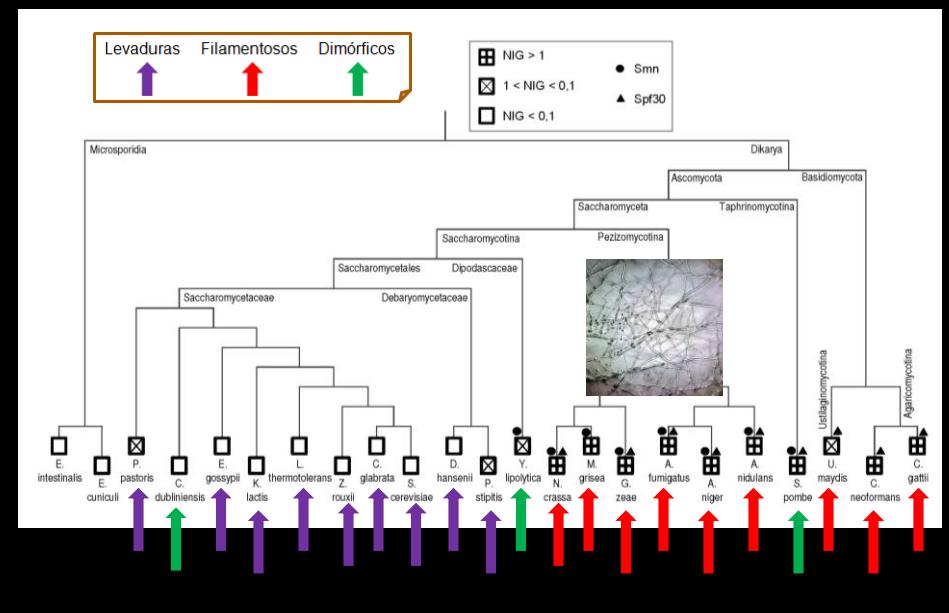


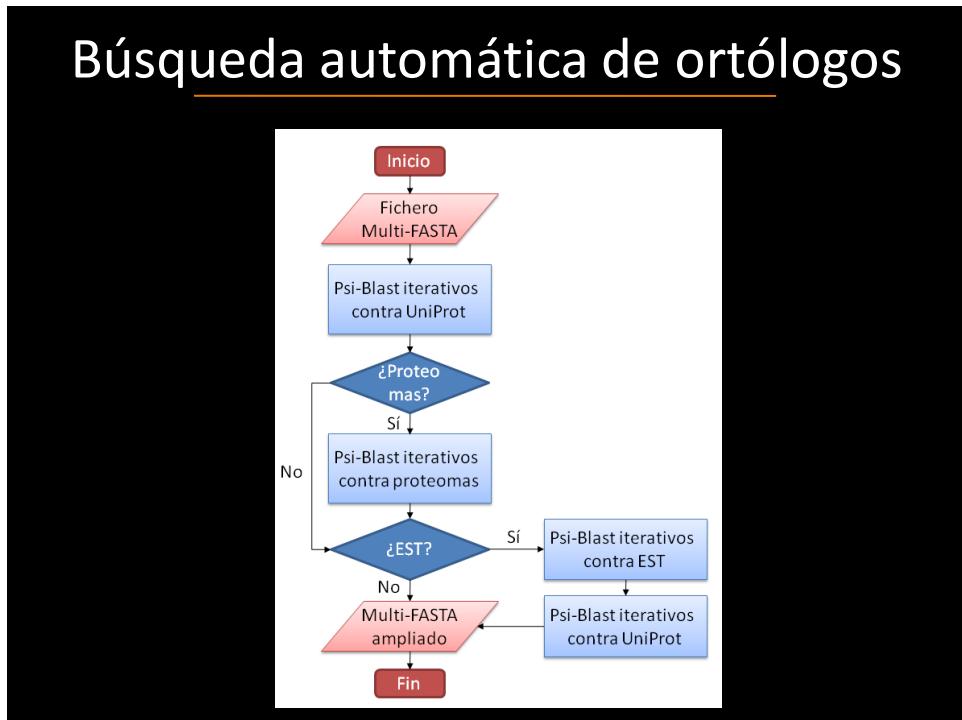
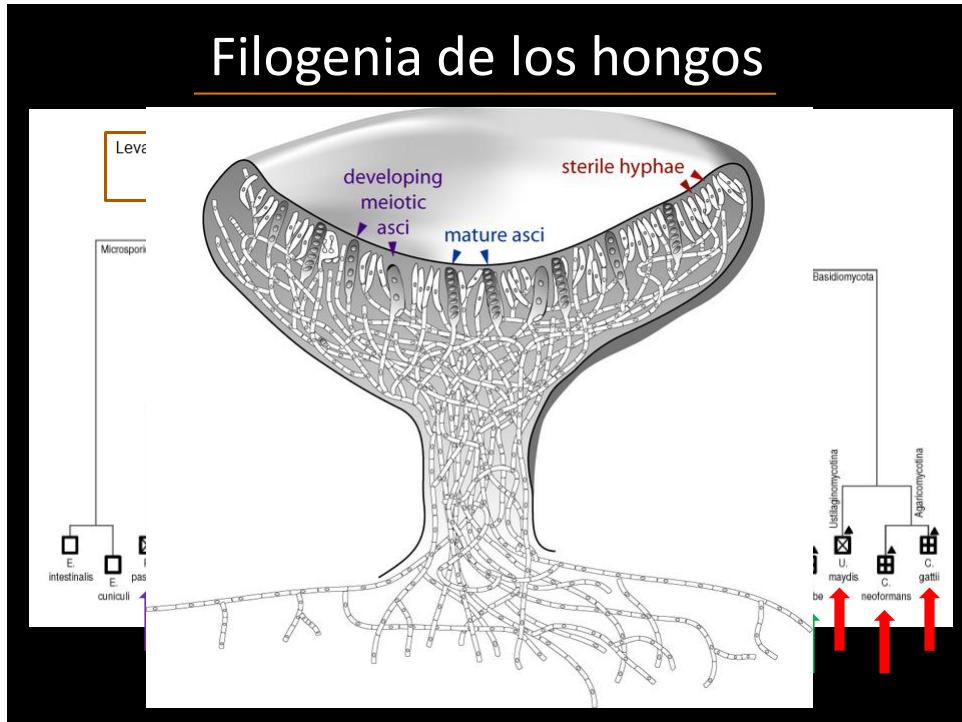
Resultados

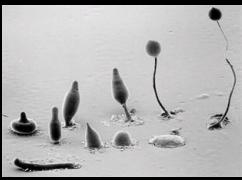
3. Pero entonces: ¿tienen axones los hongos?



Filogenia de los hongos







Trabajo Actual

- Construcción de un programa que automatice la búsqueda de ortólogos (válido también para otras enfermedades).

- Buscar otras proteínas que se unan a SMN y “mapear” secuencias
 - Corroborar nuestros resultados: por ejemplo, con el reino Protista



¡Gracias!

Carlos
Martín
Guevara



Manuel
Corredora



Carlos
Martín
Guevara



Pablo Mier

