

# **Cuadro sinóptico 4ta Unidad**

## **Presenta: Raymundo López Santiago**



Temas 4ta unidad

Bases moleculares de la patología

una enfermedad genética es una situación causada por un cambio, llamado mutación

Las enfermedades genéticas pueden clasificarse según características específicas en alteraciones genéticas, según su extensión

Las enfermedades de base genética constituyen un grupo de patologías muy importante

No solo por su incidencia, si no también por su mortalidad y su prevalencia

Las enfermedades del ser humano se dividen en:

- Enfermedades monogénicas o mendelianas (nucleares y mitocondriales).
- Enfermedades exógenas, adquiridas o ambientales.
- Enfermedades multifactoriales de origen complejo

Bases genéticas de la patología

estas enfermedades se caracterizan por comprometer la calidad de vida de los afectos, causando una grave discapacidad intelectual o física.

estas enfermedades tienen un carácter progresivo y condicionen una mortalidad precoz.

Aplicaciones de la biología molecular al estudio del sistema nervioso

La Neurociencia molecular es una rama de la neurociencia la comunicación entre neuronas normalmente ocurre por medio de

que hace uso de los conceptos de la biología molecular aplicados al sistema nervioso

transiciones químicas a través de los espacios entre las células llamadas sinapsis.

Donde el estudio de los neurotransmisores ha sido de alto beneficio

Donde la biología molecular ha estudiado, y como ejemplo, están las catecolaminas, que son hormonas estimulantes del SNC.

Biología molecular del cáncer

Los mecanismos responsables de mantener y reparar el DNA pueden verse afectados por mutaciones

Las mutaciones pueden ser hereditarias o esporádicas y pueden presentarse en todas las células de la economía o sólo en las células tumorales.

A nivel de nucleótido, estas mutaciones pueden ser por sustitución, adición o delección

y estas mutaciones alteran la fisiología celular induciendo a la transformación de la misma.

Varios oncogenes, incluyendo ras, myc, fos y c-fms

pueden ser activados por mutaciones puntuales que llevan a la sustitución de aminoácidos en porciones críticas de las proteínas.

terapia génica conceptos y metodología

Es la inserción de elementos funcionales ausentes en el genoma de un individuo.

Se realiza en las células y tejidos con el objetivo de tratar una enfermedad o realizar un marcaje.

metodología

aborda la inserción de material genético sea de forma directa (in vivo) o indirectamente, a través del uso de células como vehículo de liberación (ex vivo)

en humanos, solo se ha practicado la terapia somática

Ha demostrado menores riesgos en el hospedero

aplicaciones de la terapia génica

transferencia de material genético a las células de un individuo

Algunas de las afecciones que puede tratar

fibrosis quística y la hemofilia, y su posible uso como cura de enfermedades cardíacas, el SIDA y el cáncer, la terapia génica es una potencial obradora de milagros.

# Bibliografía

- Luque, J., y Herráez, Á. Texto ilustrado de Biología Molecular e Ingeniería Genética. Ed. Harcourt, 2001.
- Lewin, B. Genes IX, Pearson Education, 2007. [Genes VII, Marbán, 2001 (2000)].
- Lodish, H., *et al.* Molecular Cell Biology, 5th ed., W. H. Freeman, 2004. [Biología celular y molecular (5ª ed.). Editorial médica panamericana, 2005 (2004)].