



BIOLOGÍA MOLECULAR

QFB. HUGO NAJERA MIJANGOS

PRESENTA: ALONDRA CASAUX GARCÍA

4TO SEMESTRE GRUPO B



CUARTA UNIDAD

Bases moleculares de la patología

es una disciplina emergente en la Patología la cual se enfoca al estudio y diagnóstico de la enfermedad a través de la examinación de moléculas en órganos, tejidos y fluidos.

TECNICAS

- NOTHER BLOT
- SOUTHER BLOT
- WESTER BLOT
- PCR
- ELECTROFORESIS
- PROTEINA TRUNCADA

Bases genéticas de la patología

En 1998, *Chen et al* describieron la primera alteración patogénica en el gen *SCN5A* (Chen et al., 1998). El gen *SCN5A* (localizado en 3p22.2) codifica para la subunidad alfa del canal de sodio cardíaco dependiente de voltaje (Nav1.5) y variantes patogénicas en este gen explican actualmente alrededor del 25% de los casos de SBr

Las mutaciones genómicas, responsables de enfermedades como la trisomía del cromosoma 21 (síndrome de Down), son debidas a errores en la segregación cromosómica que tiene lugar durante la meiosis y son responsables de las cromosopatías numéricas.

Aplicaciones de la biología molecular al estudio del sistema nervioso

Los procesos patogénicos en el ser humano son la más clara evidencia del rol central del ADN y ARN en enfermedades de base genética como la fibrosis quística, la hemofilia, la enfermedad de Huntington y algunos tipos de cáncer de origen genético; pero a su vez, es posible encontrar una participación limitada en trastornos multifactoriales como la diabetes, la enfermedad cardíaca, la obesidad y la demencia, entre otras.

CUARTA UNIDAD

Biología molecular del cáncer

los rasgos moleculares del cáncer, con énfasis en las diferentes vías de señalización alteradas en el desarrollo y progresión del cáncer, alteraciones cuya caracterización ha permitido el implementar pruebas y tratamientos que se han convertido en estándar del abordaje de los pacientes con cáncer.

las principales vías que se encuentran alteradas en las células cancerosas y que se les han determinado como los rasgos característicos son:

- Inestabilidad genética.
- Apoptosis y ciclo celular.
- Proliferación, angiogénesis y metástasis

terapia génica conceptos y metodología

Se utiliza para modificar las células fuera del cuerpo, se puede tomar sangre, médula ósea u otro tejido de un paciente, y se pueden separar tipos específicos de células en el laboratorio.

aborda la inserción de material genético en un individuo para tratar una enfermedad ya sea de forma directa (*in vivo*) o indirectamente, a través del uso de células como vehículo de liberación (*ex vivo*).

aplicaciones de la terapia génica

La posibilidad de aplicación de la Terapia Génica depende de múltiples factores como son: tipo y patrón de herencia, tipo de mutación, tamaño del gen, control génico y tejido donde se manifieste la enfermedad. A pesar de las dificultades que aún se presentan, existe un consenso a favor de la aplicación de este procedimiento, siempre y cuando los beneficios sean mayores que los riesgos.

La Terapia Génica ha sido aplicada en humanos a las enfermedades neurodegenerativas. Esto se debe a que la mayoría de los desórdenes que se presentan a nivel del tejido cerebral se manifiestan con pérdida neuronal