

Principios de las enfermedades moleculares: la lección de las hemoglobinopatías

¿QUE ES?

Una enfermedad molecular es aquella que se debe básicamente a una mutación, ya sea heredada o adquirida

Mutaciones con ganancia de función

¿QUE SON?

Mutaciones con ganancia de función Existen mutaciones que alteran el fenotipo bioquímico y potencian una o más funciones normales de una proteína.

Sin embargo, en los sistemas biológicos más no significa necesariamente mejor, y se puede producir una enfermedad.

HEMOGLOBINAS

La hemoglobina es el transportador de oxígeno en los glóbulos rojos de los vertebrados. La molécula contiene cuatro subunidades

**BRYAN
ALAIN
MORALES
GONZALEZ**





ANEMIA HEMOLITICA

Se origina por una sustitución de un solo nucleótido que cambia el codón del sexto aminoácido de la α -globina de ácido glutámico a valina (GAG GTG: GluVal)

Esta enfermedad presenta una distribución geográfica característica. Es más frecuente en África ecuatorial y menos en el área mediterránea, India y los países a los que han migrado personas de esas zonas.

CARACTERISTICAS

CLINICAS: porque los glóbulos rojos presentan una deformidad intensa en su forma (falciforme, es decir, con forma de hoz) en condiciones de presión de oxígeno baja

METAHEMOGLOBINAS

METAHEMOGLOBINAS

La metahemoglobina es la hemoglobina con grupo hemo con hierro en estado férrico, Fe(III) (es decir, oxidado).

Este tipo de hemoglobina tiene mucha afinidad por el oxígeno molecular por lo que no llega a soltar dicha molécula y como consecuencia, no puede unirse a otras moléculas de oxígeno.



TALASEMIAS

constituyen un grupo heterogéneo de enfermedades de la síntesis de hemoglobina en las que las mutaciones reducen la síntesis o la estabilidad de las cadenas de globinas o y originan α -talasemias, respectivamente. El desequilibrio resultante en la razón de cadenas : es lo que ocasiona el proceso fisiopatológico

ESTA PATOLOGIA CAUSA DE en el cual el cuerpo produce una forma anormal o una cantidad inadecuada de hemoglobina, la proteína en los glóbulos rojos que transporta el oxígeno.

A-TALASEMIAS:

En ausencia de cadenas de α -globina con las que asociarse, las cadenas del conjunto de α -globinas están libres para formar una hemoglobina homotetramérica. La hemoglobina con una composición 4 se denomina Hb de Bart, y el tetrámero 4 se denomina Hb H. Ninguna de estas hemoglobinas es capaz de llevar oxígeno a los tejidos en condiciones normales, por lo que son portadoras de oxígeno completamente ineficaces.

BETATALASEMIAS

descenso de la producción de α -globina causa una anemia hipocrómica microcítica, y el desequilibrio en la síntesis de globina produce una precipitación del exceso de cadenas que lesiona la membrana eritrocitaria. Es un trastorno sanguíneo que se transmite de padres a hijos (hereditario) en el cual el cuerpo produce una forma anormal o una cantidad inadecuada de hemoglobina, la proteína en los glóbulos rojos que transporta el oxígeno. Este trastorno ocasiona la destrucción de grandes cantidades de los glóbulos rojos, lo cual lleva a que se presente.