

**Universidad del sureste**

Medicina Humana

Maria Fernanda Galdamez Gonzales

3°- “U”

GENETICA MEDICA

Q.F.B. YENI KAREN CANALES HERNANDEZ

18 DE DICIEMBRE DEL 2020. TAPACHULA CHIAPAS

## Principios de las enfermedades moleculares: la lección de las hemoglobinopatías.

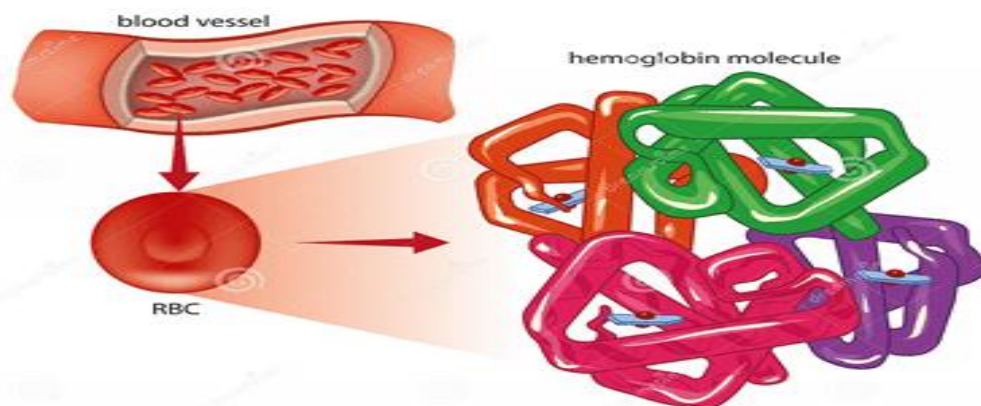
La hemoglobinopatía es una enfermedad genética que afecta la estructura molecular o la producción de hemoglobina

Las moléculas de hemoglobina están compuestas por cadenas polipeptídicas cuya estructura química está controlada genéticamente. Las diferentes hemoglobinas que se distinguen por la movilidad electroforética se designan alfabéticamente en el orden de descubrimiento (por ejemplo, A, B, C), aunque la hemoglobina de células falciformes de la hemoglobina anormal identificada primero se denomina hemoglobina S (células falciformes, células falciformes).

Las hemoglobinas estructuralmente diferentes con la misma movilidad electroforética reciben el nombre de la ciudad o pueblo donde se encontraron (por ejemplo, Hb S Memphis, Hb C Harlem). La descripción convencional de la composición de la hemoglobina del paciente pone en primer lugar la concentración más alta de hemoglobina (por ejemplo, AS en el rasgo de células falciformes).

La molécula de hemoglobina adulta normal (Hb A) consta de dos pares de cadenas denominadas  $\alpha$  y  $\beta$ . La sangre normal de un adulto también contiene  $\leq 2.5\%$  de hemoglobina A2 (compuesta de cadenas alfa y delta) y  $< 2\%$  de hemoglobina F (hemoglobina fetal, compuesta de cadenas alfa y gamma; ver también hemoglobinopatía durante el embarazo). La hemoglobina F domina durante el embarazo y disminuye gradualmente después del nacimiento, especialmente en los primeros meses de vida; en ciertas síntesis de hemoglobina, anemia aplásica y enfermedades tumorales mieloproliferativas, su concentración aumentará.

Algunas hemoglobinopatías causan anemia grave en pacientes homocigotos y anemia leve en pacientes heterocigotos. Algunos pacientes son heterocigotos compuestos para dos hemoglobinopatías diferentes y tienen diferentes grados de anemia.



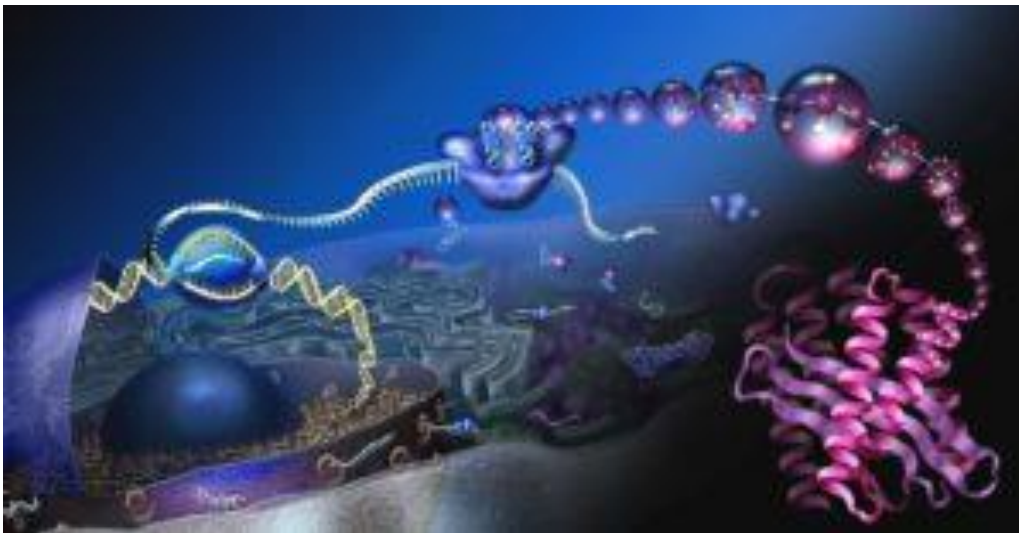
## Efectos de la mutación sobre la función proteica

Ya sea de estructura, transporte, transducción de señales o catálisis, las proteínas son moléculas esenciales para el cuerpo humano, todas ellas están compuestas por cadenas de aminoácidos, estos aminoácidos pueden organizarse y formar estructuras relacionadas con sus funciones.

La forma en que las proteínas se pliegan y obtienen una conformación específica depende de la secuencia de aminoácidos que las compone, y la secuencia de aminoácidos está determinada por la secuencia de ADN del gen correspondiente.

Entre las mutaciones que ocurren en los genes, los investigadores suelen centrar su atención en mutaciones no sinónimas o sin sentido que cambian o interrumpen la secuencia de aminoácidos de las proteínas. La razón de este método es que se considera que las mutaciones sinónimas que no modifican la secuencia básica de la proteína no tienen un efecto significativo sobre su función.

La posibilidad de mutaciones sinónimas que afecten a la estructura de las proteínas no es nueva. Estudios anteriores han encontrado que ciertas proteínas no se pueden plegar correctamente in vitro como lo hacen en las células en condiciones normales. Estos resultados indican que además de la secuencia de aminoácidos, otros factores también deben interferir con el plegamiento de proteínas. Uno de los modelos propuestos para explicar este fenómeno muestra que los cambios sinónimos afectan la tasa de producción de proteínas y la forma en que se obtiene su estructura.



## Hemoglobina.

La hemoglobina es una proteína presente en la sangre, que puede llevar oxígeno desde los órganos del sistema respiratorio a todas las áreas y tejidos. La hemoglobina se puede identificar como una proteína extraña, porque según los expertos, es una proteína de unión (aquí, es posible llamar a la parte de la proteína bautizada una globulina y la parte no proteica como un grupo de prótesis).

Cabe señalar que la hemoglobina es un pigmento rojizo que se vuelve escarlata (un color típico de la sangre arterial) cuando entra en contacto con el oxígeno. Por otro lado, al perder oxígeno, la hemoglobina se vuelve rojo intenso, que es el color que caracteriza a la sangre venosa.

Dos pares de cadenas polipeptídicas constituyen la hemoglobina, cada una de las cuales está conectada a un grupo hemo. Los átomos de hierro de estos grupos les permiten unirse a las moléculas de O<sub>2</sub> de forma sencilla. La hemoglobina unida al oxígeno se llama hemoglobina oxidada u oxihemoglobina.

Una de las causas más comunes de niveles bajos de hemoglobina en sangre es una dieta deficiente y una nutrición insuficiente. Sin embargo, esto también puede deberse a una ingesta insuficiente de hierro, la presencia de parásitos en los intestinos, sangrado causado por úlceras gástricas o menorragia. Una razón para exceder los deseos de las personas es la cirugía, porque se pierde una gran cantidad de sangre en este tipo de intervenciones. Algunos de los síntomas que aparecen en estas situaciones son debilidad, falta de energía para realizar tareas comunes y difíciles, taquicardia e incluso insuficiencia cardíaca.

