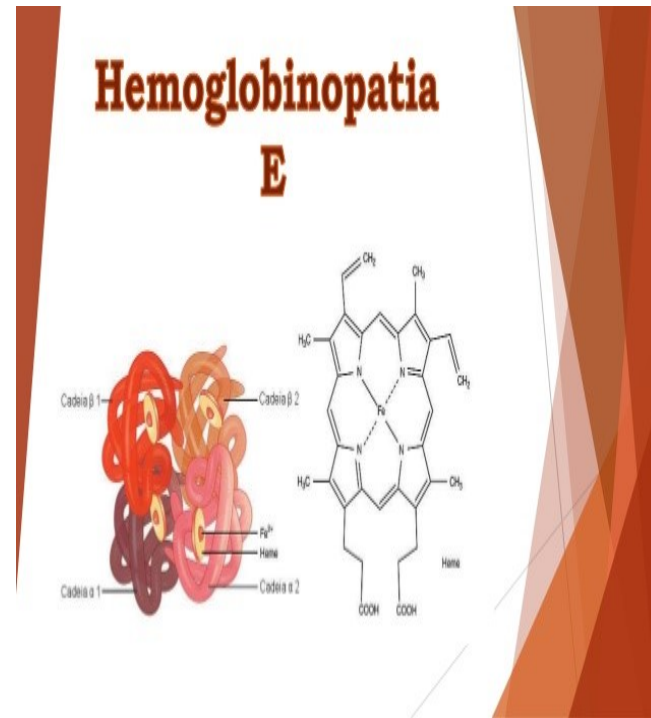


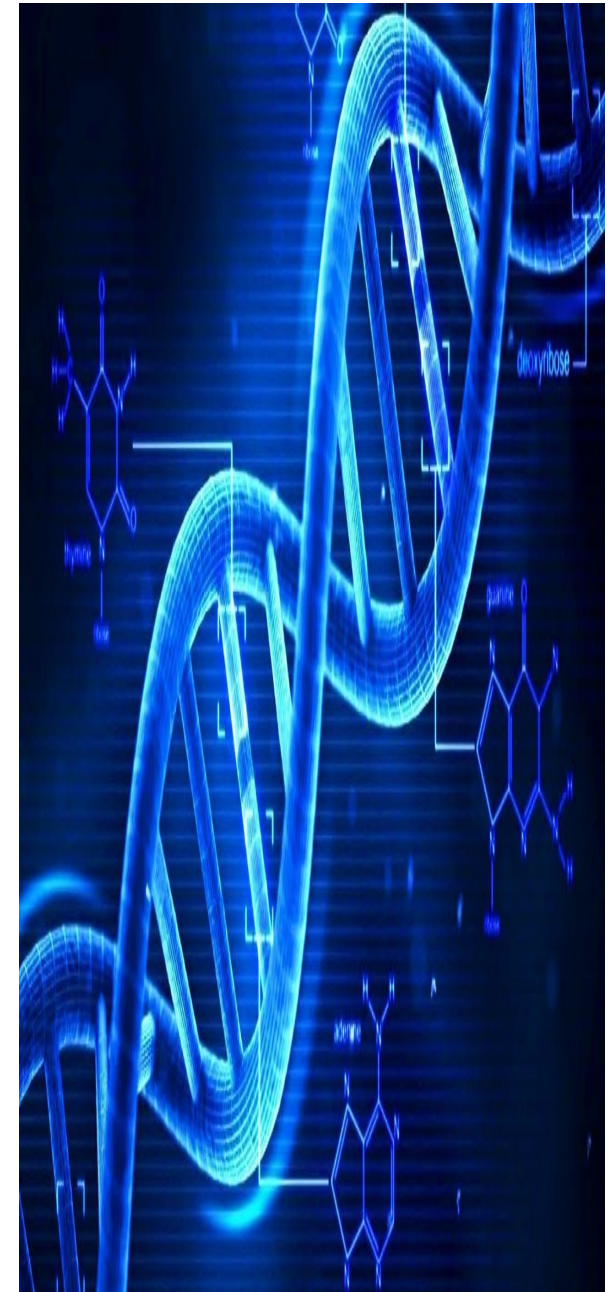
Un análisis de **hemoglobina** mide la cantidad de **hemoglobina** en la sangre. La **hemoglobina** es una proteína que se halla en los glóbulos rojos, que transporta oxígeno a los órganos y tejidos del cuerpo y dióxido de carbono desde los órganos y tejidos hasta los pulmones .

La hemoglobina es una hemo-proteína de la sangre, de masa molecular de 64 000 g/mol, de color rojo característico, que transporta el dioxígeno, O₂, desde los órganos respiratorios hasta los tejidos,

Se denomi-na **hemoglobinopatía** a cierto tipo de defecto, generalmente de carácter hereditario, que tiene como consecuencia una es-



GENETICA HUMANA



El estudio molecular de las hemoglobinopatías encierra un hecho histórico, ya que el término “enfermedad molecular” fue acuñado por Linus Pauling en 1949 para indicar que todo el cortejo clínico-patológico de la drepanocitosis se debía a un cambio sutil en la estructura primaria de la molécula de la hemoglobina. A este singular hecho se debe el concepto de medicina molecular, que forma parte integral de la práctica clínica actual.

Hay dos formas genéricas de trastornos moleculares de la hemoglobina capaces de causar anemia: las anormalidades estructurales de la molécula, llamadas hemoglobinopatías, y las talasemias, que son anomalías cuantitativas en la síntesis de las diversas cadenas que la constituyen.

La hemoglobina (Hb) es una proteína globular con una masa molecular de 64.4 kDa; es un tetrámero formado por la unión de cuatro cadenas polipeptídicas, dos de tipo α -globina de 141 aminoácidos (aa) y dos de tipo β -globina de 146 aa. Cada una de las globinas contiene un grupo prostético denominado grupo hemo, conformado por un átomo de hierro que transporta el oxígeno y un anillo de porfirina. Durante la eritropoyesis es fundamental que las cadenas α -globinas, β -globinas y el grupo hemo estén en proporciones estequiométricas 2:2:4 para el correcto ensamblaje de la hemoglobina, ya que el desequilibrio entre estos tres **componentes puede ser perjudicial; el exceso de cada componente es citotóxico para los eritrocitos y sus precursores.**

La secuencia de aminoácidos de los polipéptidos globínicos es diferente pues conserva sólo algunas posiciones clave para su función; los polipéptidos α -globinas y β -globinas son muy semejantes en su estructura secundaria debido a que los dos forman ocho hélices α (A-H). La estructura terciaria de cada polipéptido se establece por el acomodo espacial de las ocho hélices α , unidas por secciones intermedias en forma de asas, llamadas AB, CD, EF, FG y GC

La mutación es la fuente primaria de variabilidad genética en las poblaciones, mientras que la recombinación al crear nuevas combinaciones a partir de las generadas por la mutación, es la fuente secundaria de variabilidad **genética.**

Mutación somática: afecta a las células somáticas del individuo. Como consecuencia aparecen individuos mosaico que poseen dos líneas celulares diferentes con distinto genotipo. Una vez que una célula sufre una mutación, todas las células que derivan de ella por divisiones mitóticas heredarán la mutación (herencia celular). Un individuo mosaico originado por una mutación somática posee un grupo de células con un genotipo diferente al resto, cuanto antes se haya dado la mutación en el desarrollo del individuo mayor será la proporción de células con distinto genotipo. En el supuesto de que la mutación se hubiera dado después de la primera división del cigoto (en estado de dos células), la mitad de las células del individuo adulto tendrían un genotipo y la otra mitad otro distinto. Las mutaciones que afectan solamente a las células de la línea somática no se transmi-