

# UNIVERSIDAD DEL SURESTE

## PRINCIPIOS DE LAS ENFERMEDADES MOLECULARES: LA LECCIÓN DE LAS HEMOGLOBINOPATÍAS

**HEMOGLOBINA S VASO-OCCLUSIÓN FLUJO DE SANGRE LENTO  
ADHERENCIA DE LOS ERITROCITOS AL ENDOTELIO  
LA DESOXIGENACIÓN DE LAS CÉLULAS PRODUCE SALIDA DE POTASIO DE LOS GLÓBULOS ROJOS, LO CUAL AUMENTA LA DENSIDAD DE LOS GLÓBULOS Y LA TENDENCIA DE LA HBS A POLIMERIZARSE  
EL COMPONENTE HEMO TIENDE A LIBERARSE DE LA PROTEÍNA DEBIDO A LA POLIMERIZACIÓN DE LA HEMOGLOBINA S.**

**16 HEMOGLOBINA C  
SE CARACTERIZA POR LA SUSTITUCIÓN DEL ÁCIDO GLUTÁMICO DE LA CADENA BETA POR LISINA  
EL ESTADO HOMOCIGOTO (CC) SE CARACTERIZA POR UNA LIGERA ANEMIA HEMOLÍTICA CRÓNICA CON ESPLENOMEGALIA; LA VIDA MEDIA DEL ERITROCITO ESTA DISMINUIDA  
EL ESTADO HETEROCIGOTO (AC) NO PRODUCE TRASTORNO ALGUNO.**

**17 SUS SÍNTOMAS INCLUYEN UN MAYOR RIESGO DE QUE SE PRODUZCAN INFECCIONES Y TAMBIÉN PERIODOS DOLOROSOS Y UN BAZO AGRANDADO  
NO TIENE CURA; PERO HAY TRATAMIENTOS PARA LOS PROBLEMAS QUE PROVOCA**

**18 HEMOGLOBINA E  
RESULTA DE UNA MUTACIÓN EN LA CADENA BETA DE LA HEMOGLOBINA.  
LAS PERSONAS CON ENFERMEDAD DE LA HEMOGLOBINA E TIENE UNA ANEMIA HEMOLÍTICA SUAVE Y UNA ESPLENOMEGALIA SUAVE.  
EL RASGO DE LA HEMOGLOBINA E ES BENIGNO**

**HEMOGLOBINOPATIA: DEFECTO DE CARÁCTER HEREDITARIO, QUE TIENE COMO CONSECUENCIA AUNA ESTROCURA ANORMAL EN UNA DE LAS CADENAS DE LAS GLOBINAS DE LA MOLECULA DE HEMOGLOBINA**

**GENOTIPO: TOTALIDA DE LA INFORMACION GENETICA EN FORMA DE ADN**

**FENOTIPO: MANIFESTACIONES EXTERNA DE UN CONJUNTO DE CRACTERES HEREDITARIOS QUE DEPENDEN TANTO DE LOS GENES COMO EL AMBIENTE**

**TRASTORNO MONOGENÉTICO: DEFECTO QUE ES CAUSADO EN UN GEN OARTICULAR**

**ANEMIA FALCIFORME: ENFERMEDAD QUE AFECTA A LA HEMOGLOBINA DE LOS GLÓBULOS ROJOS PROVOCANDO DEFORMIDAD DEL ERITROCITO EN FORMA DE HOZ.**

# EFECTOS DE LA MUTACIÓN SOBRE LA FUNCIÓN PROTEICA

Las mutaciones sinónimas pueden afectar al plegamiento de las proteínas. Ya sean estructurales, de transporte, señalizadoras o catalíticas, las proteínas, moléculas esenciales para el organismo, están formadas por cadenas de aminoácidos que se organizan y forman estructuras relacionadas con sus funciones.

## ¿QUE ES LA HEMOGLOBINA?

Es una proteína encontrada en el interior de los eritrocitos o hematíes (glóbulos rojos de la sangre), cuya función principal es transportar el oxígeno de los pulmones para todos los tejidos del cuerpo. La hemoglobina es la responsable de darle color rojo a los glóbulos rojos o hematíes.

En cuanto a su estructura molecular, la hemoglobina es compuesto por un pigmento hemo que contiene hierro en su interior, y una proteína llamada globina.

Formada por dos pares de cadenas polipeptídicas que se diferencian entre sí en la secuencia de los aminoácidos que la constituyen.

Las cadenas -  $\alpha$  (alfa),  $\beta$  (beta),  $\gamma$  (gama),  $\delta$  (delta),  $\epsilon$  (épsilon) y  $\zeta$  (zeta) son formadas en las diferentes fases de desenvolvimiento (embrionaria, fetal y nacimiento).

El hierro presente en la hemoglobina es el responsable por la captación del oxígeno, y al quedar unida con el oxígeno la hemoglobina recibe el nombre de hemoglobina oxigenada, de lo contrario, al perder oxígeno recibe el nombre de hemoglobina reducida.

# HEMOGLOBINOPATÍAS

- CLASIFICACION 1.**  
**HEMOGLOBINOPATÍAS ESTRUCTURALES \* HB S, HB C, HB E**
- 2. TALASEMIAS:**  
**\* ALFA, BETA**
- 3. VARIANTES DE LA HB TALASÉMICAS**  
**\* HB E**
- 4. PERSISTENCIA HEREDITARIA DE LA HB FETAL**
- 5. HEMOGLOBINOPATIAS ADQUIRIDAS**  
**\* METAHEMOGLOBINEMIA**  
**\* SULFOHEMOGLOBINA**

**HEMOGLOBINA S ANEMIA FALCIFORME O DREPANOCÍTICA.**  
**PAULING, 1949**  
**ENFERMEDAD HEREDITARIA, AUTOSÓMICA RECESIVA**  
**RAZA NEGRA**  
**LA ANOMALÍA SE SITÚA EN LA CADENA BETA, CUYA GLUTAMINA ES SUSTITUIDA POR VALINA**

**14 HEMOGLOBINA S CAMBIO EN EL CODÓN GAC NORMAL QUE PASA A GTG**  
**GLÓBULO ROJO EN FORMA DE HOZ**