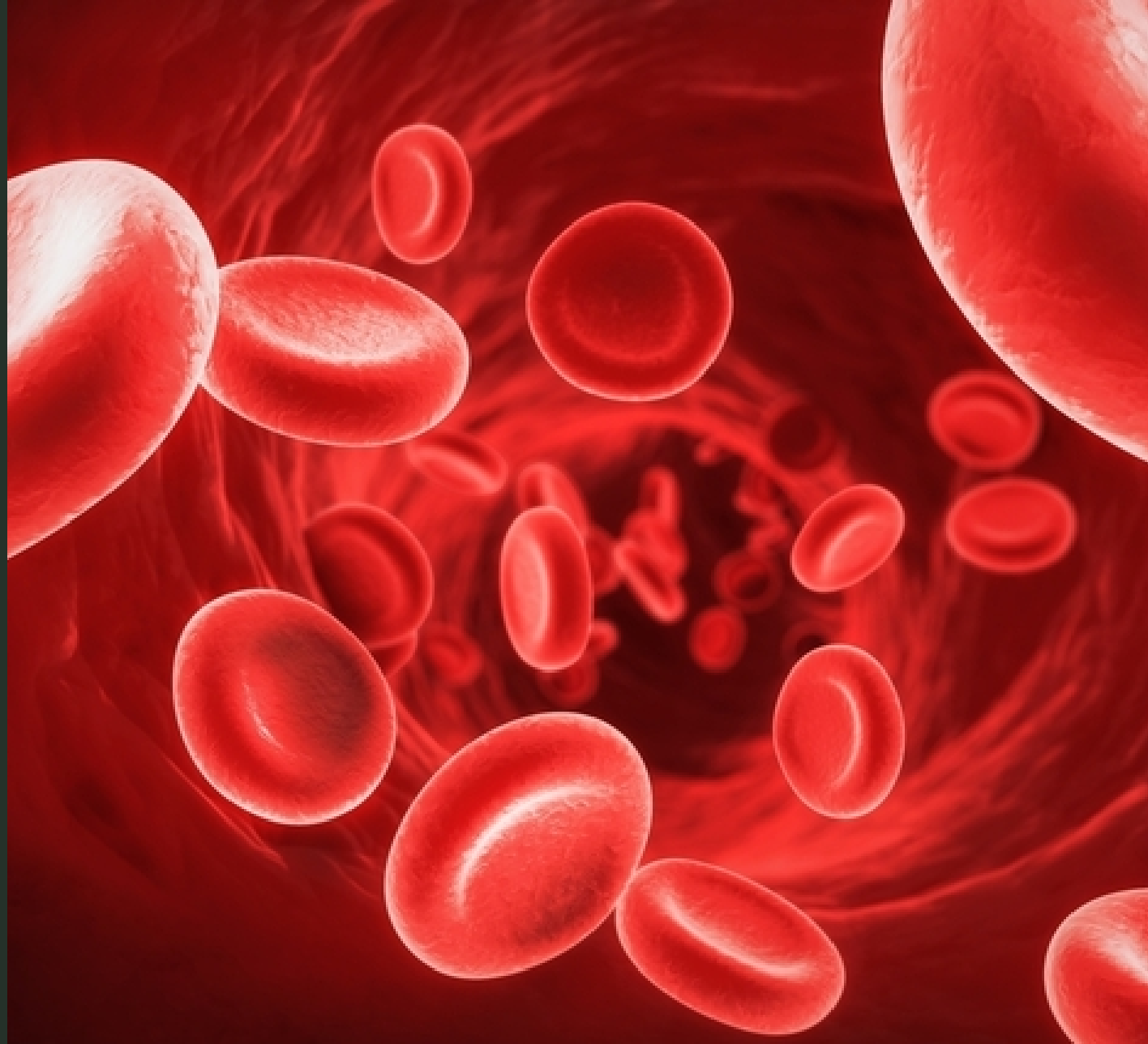


Una enfermedad molecular es aquella que se debe básicamente a una mutación, ya sea heredada o adquirida.

Mutación que resulta en una nueva capacidad funcional en una proteína, detectable a nivel fenotípico.



GENETICA HUMANA

MEDICINA HUMANA

PRINCIPIOS DE LAS
ENFERMEDADES
MOLECULARES: LA
LECCIÓN DE LAS
HEMOGLOBINOPATÍAS

HEMOGLOBINAS

La hemoglobina es el transportador de oxígeno en los glóbulos rojos

ANEMIA HEMOLITICA

Se origina por una sustitución de un solo nucleótido que cambia el codón del sexto aminoácido de 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

METAHEMOGLOBINAS

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

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

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.

BETATALASEMIAS

El descenso de la producción de β -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