



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Licenciatura en medicina humana

GENETICA

TRIPTICO: Hemoglobinas

QFB. Yeni Karen Canales Hernández

Carlos Emilio Ocaña Vázquez

3er semestre grupo único

Tapachula Chiapas de Córdova y Ordoñez

18 de diciembre del 2020

Principios de las enfermedades moleculares



La enfermedad molecular es básicamente una Mutaciones, ya sean heredadas o adquiridas. Este capítulo Abordar los mecanismos genéticos y bioquímicos subyacentes. Enfermedades genéticas y afirman que estarán expuestas Hemoglobina anormal

La consecuencia más frecuente de una mutación es la **pérdida de función** de la proteína)

Hemoglobinas

Los trastornos de las hemoglobinas humanas, denominados hemoglobinopatías, ocupan una posición singular en la genética médica por varias razones.

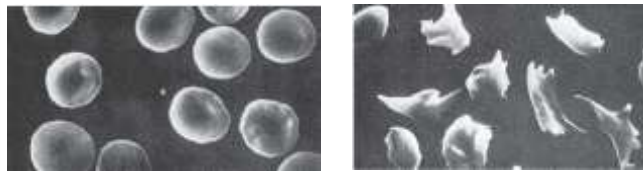
Talasemias debidas a la disminución o la ausencia de la producción del mRNA de una globina a consecuencia de deleciones o mutaciones en sitios reguladores o de empalme en un gen de la globina Persistencia hereditaria de la hemoglobina fetal, que se debe al incremento de la transcripción posnatal de uno o más genes de la hemoglobina

Enfermedad de células I, una enfermedad por almacenamiento lisosómico que se debe a la falta de adición de un grupo fosfato a residuos de manosa en las enzimas lisosómica. Los residuos de manosa 6-fosfato son necesarios para dirigir las enzimas hacia los lisosomas.

Mutaciones en la hipercolesterolemia familiar (clase 4), en el extremo carboxilo del receptor LDL, que altera la localización del receptor respecto a las fosas recubiertas por clatrina, impidiendo así la internalización del receptor y su subsiguiente reciclado hacia la superficie celular

Hemoglobinopatías

1. **Variantes estructurales** que alteran el polipéptido de la globina sin influir en su grado de síntesis.
2. **Talasemias**, en las que se produce una reducción de la síntesis (o, raramente, una inestabilidad extrema) de una o más de las cadenas de globina, que origina un desequilibrio en las cantidades relativas de las cadenas alfa y beta
3. **Persistencia hereditaria de la hemoglobina fetal**, un grupo de cuadros clínicos benignos e interesantes porque alteran el cambio perinatal de síntesis de globinas alfa y beta



Anemia hemolítica

Hemoglobinas con nuevas propiedades físicas: la anemia falciforme. La hemoglobina falciforme (Hb S) fue la primera hemoglobina anómala que se describió y tiene una gran importancia clínica
La anemia falciforme es una grave enfermedad hemolítica autosómica recesiva que se caracteriza porque los glóbulos rojos presentan una deformidad intensa

Hemoglobinas inestables

Son debidas en general a mutaciones puntuales que causan desnaturalización del tetrámero de la hemoglobina. Los tetrámeros de globina desnaturalizados son insolubles y precipitan formando inclusiones (cuerpos de Heinz) que dañan la membrana del eritrocito y causan hemólisis

Metahemoglobinas

La oxihemoglobina es la forma de hemoglobina capaz de efectuar una oxigenación reversible; su hierro del grupo hemo está en estado reducido (ferroso). El hierro hemo tiende a oxidarse de forma espontánea hacia la forma férrica, y la molécula resultante la metahemoglobina es incapaz de efectuar la oxigenación reversible.

Talasemias

Son los trastornos monogénicos humanos más comunes, 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 $\alpha\beta$ y originan talasemias, respectivamente.

