



"Enfermedades por daño durante el proceso de la replicación del DNA"

Biología Molecular – Dr. Jose Miguel Ricaldi



**23 DE MAYO DE 2021
UNIVERSIDAD DEL SURESTE
OSCAR ADALBERTO ZEBADUA LOPEZ**

INTRODUCCION.

Las manifestaciones de estas enfermedades son muy variadas y pueden afectar a todos los órganos y tejidos, ya que la síntesis de ATP se produce en todos ellos y a cualquier edad.

Estas pueden presentar una serie de aspectos clínicos, morfológicos y bioquímicos muy concretos que dan lugar a síndromes bien caracterizados pero, en la mayor parte de los casos, principalmente en edad pediátrica, los síntomas son muy poco informativos y es sólo la presencia de anomalías neurológicas, a veces acompañadas de aumento de ácido láctico y de otros síntomas clínicos secundarios que afectan a diversos órganos, lo que da alguna orientación en el diagnóstico de una enfermedad mitocondrial.

La presencia de uno o más de estos síntomas requiere a continuación de un estudio morfológico, histoquímico y bioquímico para asegurar la naturaleza de estas enfermedades. Sin embargo, la ausencia de algunos de estos caracteres no debe descartar la posibilidad de enfermedad mitocondrial, especialmente en pacientes en edad pediátrica.

DESARROLLO.

Todos tenemos genes que tienen en ellos pequeños errores o variaciones, si bien la mayoría de las variaciones no causa enfermedades. Estas variaciones que no producen daños se llaman polimorfismos. Sin embargo, de vez en cuando, las variaciones son lo suficientemente significativas para causar enfermedades.

En casi cualquier punto en la vida de una célula le pueden ocurrir cosas malas al ADN, no solo durante la replicación, de hecho, el ADN se daña todo el tiempo por factores externos como la luz UV, productos químicos y los rayos X (sin mencionar las reacciones químicas espontáneas que suceden incluso sin ofensas ambientales).

Entre las manifestaciones clínicas más comunes se encuentran una o varias de las siguientes: desórdenes motores, accidentes cerebrovasculares, convulsiones, demencia, intolerancia al ejercicio, ptosis, oftalmoplejia, retinopatía pigmentaria, atrofia óptica, ceguera, sordera, cardiomiopatía, disfunciones hepáticas y pancreáticas, diabetes, defectos de crecimiento, anemia sideroblástica, pseudo obstrucción intestinal, nefropatías, acidosis metabólica y otras más secundarias.

La evidencia de la importancia de los mecanismos de corrección y reparación proviene de trastornos genéticos humanos. En muchos casos, las mutaciones en genes que codifican las proteínas de revisión y reparación se asocian a tipos de cáncer hereditarios (cáncer que vienen de familia).

CONCLUSION.

Actualmente podemos decir con certeza que los errores que puedan surgir durante la replicación del ADN tienen mecanismos realmente complejos por lo que es un punto a debatir el cómo abordarlos, sin embargo, también existen algunos mecanismos de respuesta celular al estrés genotóxico que en conjunto se denominan respuestas al daño en el ADN (DDR). Estos mecanismos de control aseguran la reparación del ADN o la muerte celular para evitar que las mutaciones se transmitan a las células hijas.

A final de cuentas las variaciones/alteraciones en el ADN son hasta cierto punto características cuando nos referimos al tipo de desarrollo que involucra, además de que no poseen las mismas limitantes que otro tipo de alteraciones.