

Título del trabajo:

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

Unidad II

Nombre de la asignatura: Biología molecular

Nombre del alumno:
Karla Zahori Bonilla Aguilar

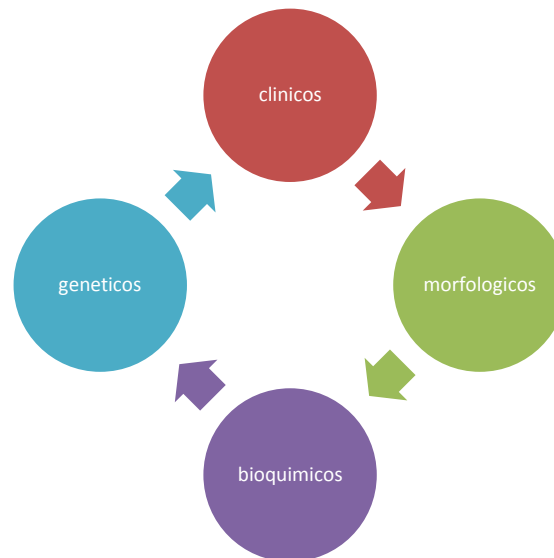
Semestre y grupo: 8° Semestre Grupo "A"

Nombre del profesor: Dr. José Miguel Culebro Ricaldi

Tuxtla Gutiérrez, Chiapas a 25 de Abril de 2021.

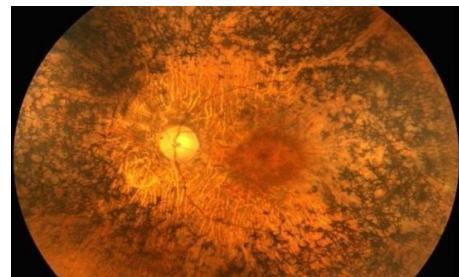
Un error en el proceso que copia el ADN durante la división celular, puede causar cambios genéticos en las células hijas. Así pues, la replicación del ADN defectuosa es una característica distintiva del cáncer e impulsora de inestabilidad genómica. Cuando, en una especie con un cariotipo estable, se producen variaciones que modifican al azar el número normal de cromosomas, o bien se observan alteraciones estructurales (deleciones, translocaciones, etc...) que modifican el complemento cromosómico celular, se dice que presenta inestabilidad genómica.

Las características genéticas del DNA mitocondrial, herencia materna, poliplasmia y segregación mitótica, confieren a estas enfermedades propiedades muy particulares. Las manifestaciones clínicas de estas enfermedades son muy heterogéneas y afectan a distintos órganos y tejidos por lo que su correcto diagnóstico implica la obtención de datos:



Síndrome de neuropatía, ataxia y retinopatía pigmentaria.

Este síndrome está caracterizado por debilidad muscular neurogénica, ataxia y retinitis pigmentosa. Suele ir acompañado de demencia, convulsiones y neuropatía sensorial axonal, presenta una herencia materna y se ha asociado a



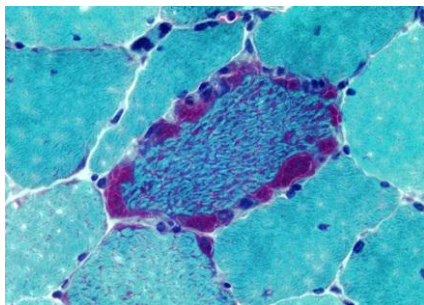
una mutación puntual, T8993G, en el gen de la subunidad 6 de la ATPasa.

Síndrome de Leigh de herencia materna.



El síndrome de Leigh de herencia materna (MILS) es una enfermedad muy heterogénea que se puede presentar asociada a diferentes tipos de herencia, autosómica recesiva, ligada al cromosoma X o materna (mitocondrial) según el gen que esté dañado. Es una enfermedad devastadora que se caracteriza por trastornos degenerativos multisistémicos que aparecen en el primer año de vida, disfunciones del tallo cerebral y de los ganglios basales, desmielinización, regresión psicomotora, retraso en el desarrollo, ataxia, convulsiones, neuropatía periférica. El diagnóstico se confirma por la presencia de lesiones necróticas cerebrales focales en el tálamo, tallo cerebral y núcleo dentado.

Síndrome de epilepsia mioclónica con fibras rojo-rasgadas (MERRF).



Este síndrome de herencia materna, está caracterizado por epilepsia mioclónica, convulsiones generalizadas y miopatía con presencia de fibras rojas rasgadas. Otros síntomas clínicos que pueden acompañar a los anteriores son demencia, sordera, neuropatía, atrofia óptica, fallo respiratorio y cardiomiopatía. Aparece tanto en la infancia como en edad adulta y es de curso progresivo.

Síndrome de encefalomiopatía mitocondrial con acidosis láctica y episodios de accidentes cerebro-vasculares (MELAS).

Se trata de una encefalomiopatía mitocondrial, de herencia materna,

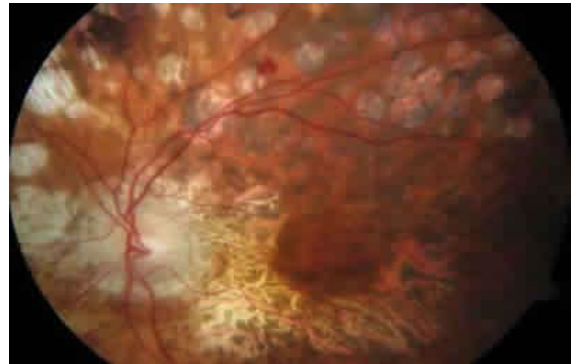


caracterizada por accidentes cerebrovasculares producidos a edad temprana que provocan una disfunción cerebral subaguda y cambios

en la estructura cerebral, y por acidosis láctica

Diabetes de herencia materna con sordera.

Además de los dos tipos clásicos de diabetes dependiente y no dependiente de insulina (tipo 1 y 2, respectivamente), se ha descrito recientemente un nuevo tipo de diabetes asociada a sordera, que no



encuadra dentro de la clasificación de la Organización Mundial de la Salud. Esta diabetes, de herencia materna, está producida por la mutación A3.243G en el gen del tRNA.

Bibliografía

<https://www.salud.mapfre.es/enfermedades>

neurologicas enfermedad-leigh-encefalomiopatia-necrotizante

Anderson S, Bankier AT, Barrell BG, de-Bruijn MHL, Coulson AR, Drouin J *et al.* Sequence and organization of the human mitochondrial genome. *Nature* 1981;290:427-465.