

Biología molecular

Síndrome de Bloom



Luis angel vasquez Rueda

Referencia bibliografica:

https://es.m.wikipedia.org/wiki/S%C3%ADndrome_de_Bloom

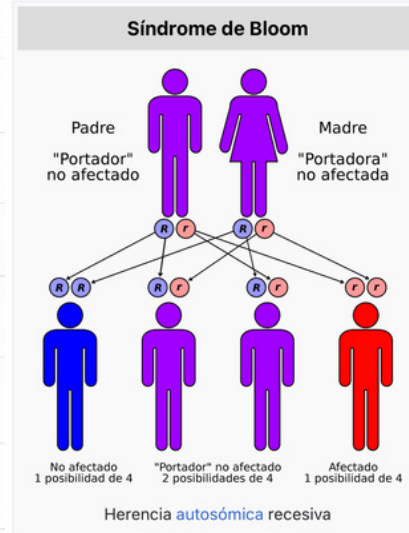
SINDROME DE BLOOM

¿QUE ES?

es una enfermedad rara, genética con un patrón hereditario autosómico recesivo, caracterizado por una alta frecuencia de rupturas y reordenamiento de los cromosomas afectados

CUADRO CLINICO

- hipersensibilidad a luz solar
- telangiectasia
- baja estatura
- voz aguda
- micronagismo de nariz
- deficiencia de IG
- hipogonadismo
- menopausia prematura
- mayor predisposición al cancer



ETIOPATOGENIA

El síndrome de Bloom está asociado a mutaciones en el gen BLM, que codifica una proteína de la familia de las helicasas del ADN, imprescindibles enzimas implicadas en la tarea de desenrollar el ADN en procesos importantes tales como la replicación, la transcripción y la reparación de ADN.

ETIOPATOGENIA

Las personas con síndrome de Bloom tienen un enorme aumento en el intercambio entre los fragmentos de cromosomas homólogos o cromátidas hermanas, y, además, aumentos de roturas cromosómicas y reordenamientos en comparación con las personas que no lo padecen.

ETIOPATOGENIA

La proteína BLM es pues fundamental para mantener la estabilidad del ADN durante el proceso de replicación. Al existir un fallo en la síntesis de la proteína BLM se producen errores durante la replicación del ADN lo que puede dar lugar a un aumento de las mutaciones.