

BIOQUIMICA II



NOMBRE DEL DOCENTE:
Maldonado Velasco Aldrin de Jesus

REPLICACIÓN Y TRANSCRIPCIÓN DEL ADN

Nombre: Caso Clínico de Referencia

NOMBRE DEL ALUMNO:
Dafne Citlalli López Solorzano

2do Cuatrimestre

Comitán de Dominguez, Chiapas a 15 de febrero del 2025

Síndrome de Inestabilidad Genómica

EN UN CANINO PUG

¿QUE ES EL "SÍNDROME DE LA INESTABILIDAD GENOMICA"?

El Síndrome de Inestabilidad Genómica Canina es una enfermedad genética caracterizada por defectos en la replicación y reparación del ADN, lo que provoca una acumulación de mutaciones y una mayor susceptibilidad a enfermedades degenerativas, inmunodeficiencia y cáncer. En la raza Pug, estas deficiencias suelen estar asociadas con mutaciones en genes como ATM (Ataxia Telangiectasia Mutated), que es fundamental para la respuesta al daño del ADN y la estabilidad genómica.



DATOS GENERALES

1. Datos Generales

- Especie: Canino
- Raza: Pug
- Edad: 8 meses
- Sexo: Hembra
- Motivo de consulta: Retraso en el crecimiento, infecciones recurrentes y debilidad muscular.



CONDICIÓN Y SINTOMAS

La cachorra ha tenido múltiples episodios de infecciones cutáneas y respiratorias desde las 6 semanas de vida. Ha mostrado fatiga progresiva, retraso en el desarrollo y episodios esporádicos de inestabilidad al caminar. No tiene antecedentes de traumatismos ni exposición a sustancias tóxicas.



Síntomas adicionales además de lo mencionado por el dueño.

- Retraso en el crecimiento y desarrollo.
- Predisposición a infecciones recurrentes (respiratorias y cutáneas).
- Fatiga y debilidad muscular progresiva.
- Ataxia y problemas de coordinación.
- Anemia y leucopenia.
- Problemas de cicatrización y alopecia localizada.
- Posible desarrollo de neoplasias tempranas.

POSIBLES CAUSAS DEL SÍNDROME

- Mutaciones genéticas: Alteraciones en genes responsables de la reparación del ADN, como ATM, DDB2 o FANCA.



- Estrés oxidativo: Aumenta la probabilidad de daño en el ADN.

- Factores ambientales: Exposición a radiación UV, toxinas o agentes químicos mutagénicos.

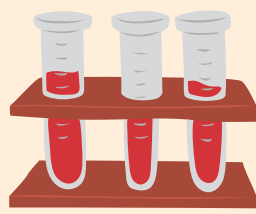


ESTUDIOS DIAGNOSTICOS

Laboratorio:

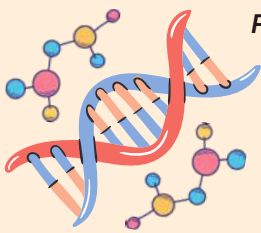
- **Hematología completa:**
Anemia normocítica normocrómica.
Leucopenia con disminución de linfocitos.

- **Bioquímica sanguínea:**
Aumento de peroxidación lipídica (indicador de estrés oxidativo).



Pruebas genéticas y moleculares:

- **Ensayo cometa:** Evaluación del daño en el ADN celular.
- **Citometría de flujo:** Disminución de la proliferación celular.
- **Secuenciación genética:** Identificación de mutaciones en el gen ATM, asociado con defectos en la reparación del ADN.



Estudios de Imagen:

- **Radiografía de extremidades:**
Puede evidenciar osteopenia leve.
- **Resonancia Magnética (RM):** Atrofia leve en cerebelo, consistente con la afectación neurológica.



PRONÓSTICO

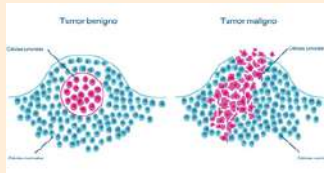
El pronóstico que se tiene va a variar y tener seriedad dependiendo de la mutación y que tanto haya progresado la enfermedad.

Si bien el tratamiento puede mejorar la calidad de vida del paciente, la enfermedad suele ser progresiva y puede llevar a complicaciones como:

Immunosupresión severa



Neoplasias tempranas



Fallo multiorgánico.



TRATAMIENTO Y MANEJO

- **Suplementación con antioxidantes:**
Vitaminas E y C, N-acetilcisteína, glutatión y coenzima Q10.



- **Dieta especializada:**
Alta en ácidos grasos esenciales y cofactores enzimáticos.



- **Terapia farmacológica:**
Antibióticos profilácticos en casos de inmunosupresión severa.



- **Terapia sintomática:**
Antiinflamatorios no esteroideos (AINEs) para mejorar movilidad.
Fisioterapia para fortalecer la musculatura.



- **Monitoreo frecuente:**
Hemogramas y pruebas de estrés oxidativo cada 3 meses.
Evaluaciones neurológicas periódicas.



DAFNE CITLALI LOPEZ SOLORZANO

REFERENCIAS

- Cardona, Y. T., & Morales, M. A. (2014). PRINCIPALES MECANISMOS DE REPARACIÓN DE DAÑOS EN LA MOLÉCULA DE ADN. Biosalud, 13, 95–110. <http://www.scielo.org.co/pdf/biosa/v13n2/v13n2a08.pdf>
- Gonçalves, C. V. A., Arellano, F. E., & Carrera, A. P. (2015). Técnicas de estudio para la evaluación del daño al ADN y su aplicación en la producción animal. Alvarez Gonçalves, Cristina Viviana; Arellano, Flavia Elisa; Pérez Carrera, Alejo Leopoldo; Técnicas de estudio para la evaluación del daño al ADN y su aplicación en la producción animal; Servicio Nacional de Sanidad y Calidad Agroalimentaria de la República Argentina; SNS, 1, 7; 4. <https://ri.conicet.gov.ar/handle/11336/8073>
- Md., S. S.-G., Diego-Álvarez, D., Buades, C., Romera-López, A., Pérez-Cabornero, L., Valero-Hervás, D., Cantalapiedra, D., Bioinformatics, Felipe-Ponce, V., Hernández-Poveda, G., José Roca, M., Casañas, C., Fernández-Pedrosa, V., Collado, C., Arilla, Á., Triviño, J. C., Rodríguez, Ó., Marco, G., Gil, M., ... Ballester, A. (2015). DIAGNÓSTICO MOLECULAR DE ENFERMEDADES GENÉTICAS: DEL DIAGNÓSTICO GENÉTICO AL DIAGNÓSTICO GENÓMICO CON LA SECUENCIACIÓN MASIVA. Revista médica Clínica Las Condes, 26(4), 458–469. <https://doi.org/10.1016/j.rmcl.2015.07.004>
- Vázquez-Ramos, J. (2016). Reparación del ADN: un asunto de vida...y de Premios Nobel. Educación química, 27(2), 93–96. <https://doi.org/10.1016/j.eq.2016.02.002>
- Vista de Inestabilidad genómica en mieloma múltiple. (n.d.). Com.ar. Retrieved February 15, 2025, from <https://revistahematologia.com.ar/index.php/Revista/article/view/421/595>