

La Genética Médica y la Medicina de Hoy

Dra. Norma Magnelli
Profesora Emérita UNCuyo

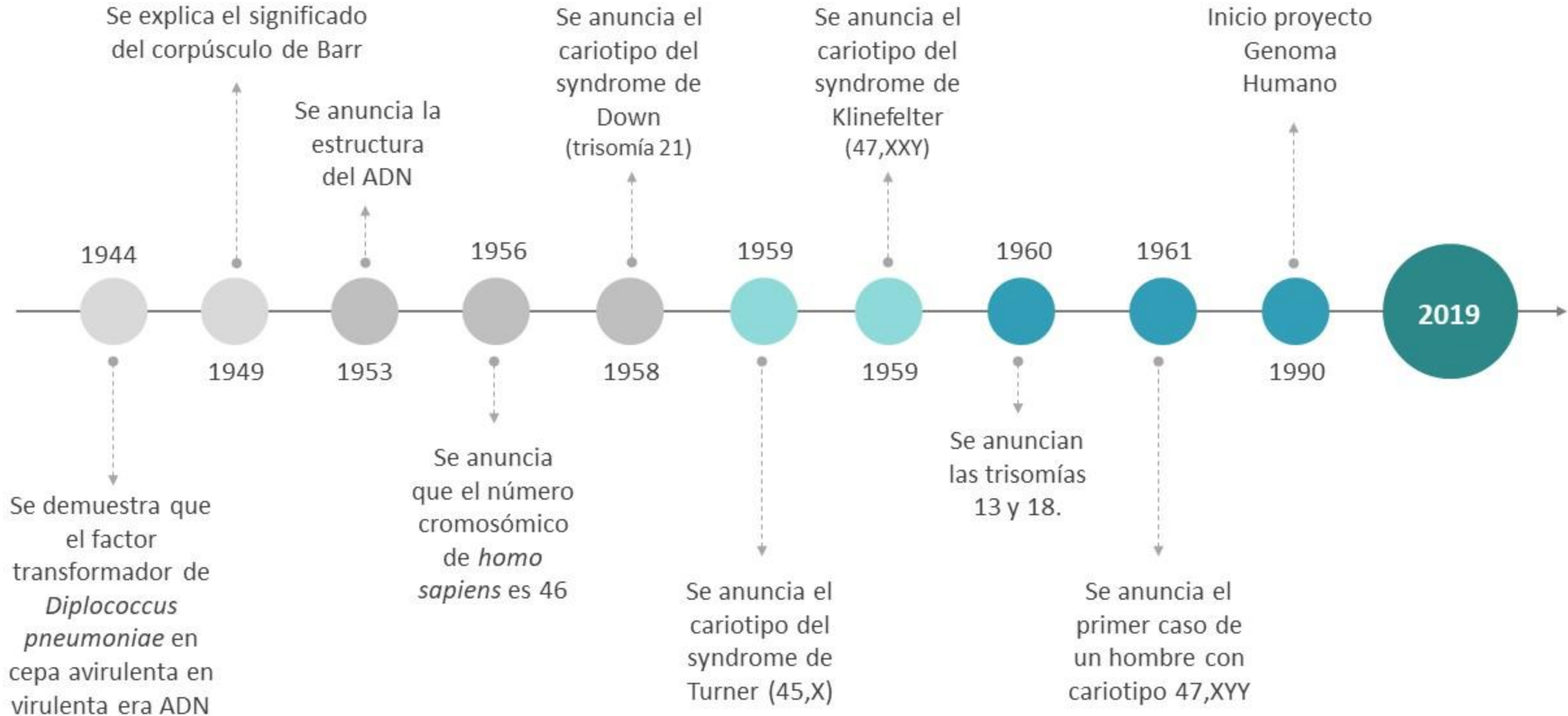




Agenda

- 01 Hitos en la Genética Médica
- 02 Avances de la Genética
- 03 Errores congénitos del metabolismo
- 04 Medicina Genómica
- 05 Epigenética
- 06 Bioética
- 07 Conclusión

01 Hitos en la Genética Médica



02 Avances de la Genética



03 Errores congénitos del metabolismo

Enfermedad de Fabry

01

Causa: ausencia de la alfa-galactosidasa A

02

El gen que codifica esta encima, está en el brazo largo del cromosoma X (Xq21.3-q23/24)

03

Se trata con alfasidasa alfa o la beta

04

El déficit enzimático causa que se acumulen la Gb3 (Globotriosilceramida) y la GL3 (trexosidogalactosilglucosilceramida)

03 Errores congénitos del metabolismo

Enfermedad de Pompe

01

Glucogenosis tipo II

02

El gen codifica en el brazo largo del cromosoma 17 (17q25)

03

Acumula glucógeno por el déficit de la alfa 1-4 glucosil transferasa alfa ácida lisosómica

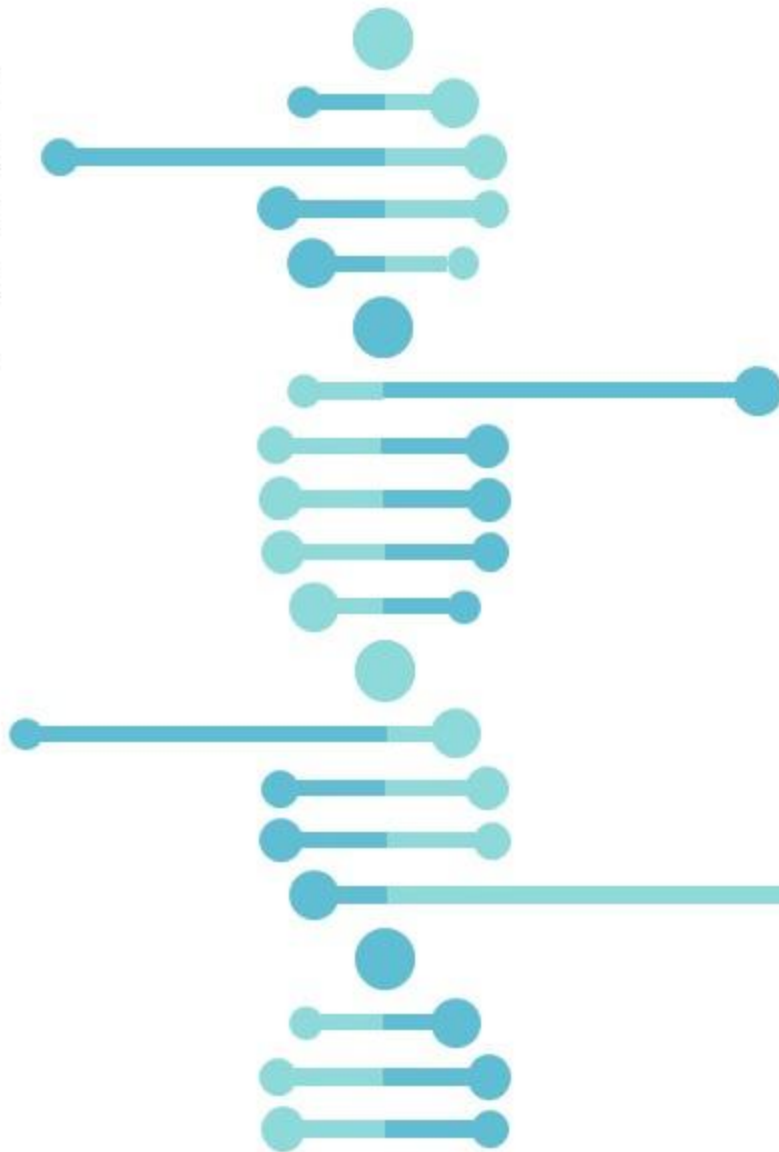
04

El déficit se puede sustituir con la alglucosidasa alfa rh recombinante humana

05 Epigenética

La cromatina está organizada en nucleosomas que consisten en 147 pb envueltos en octámeros de histonas.

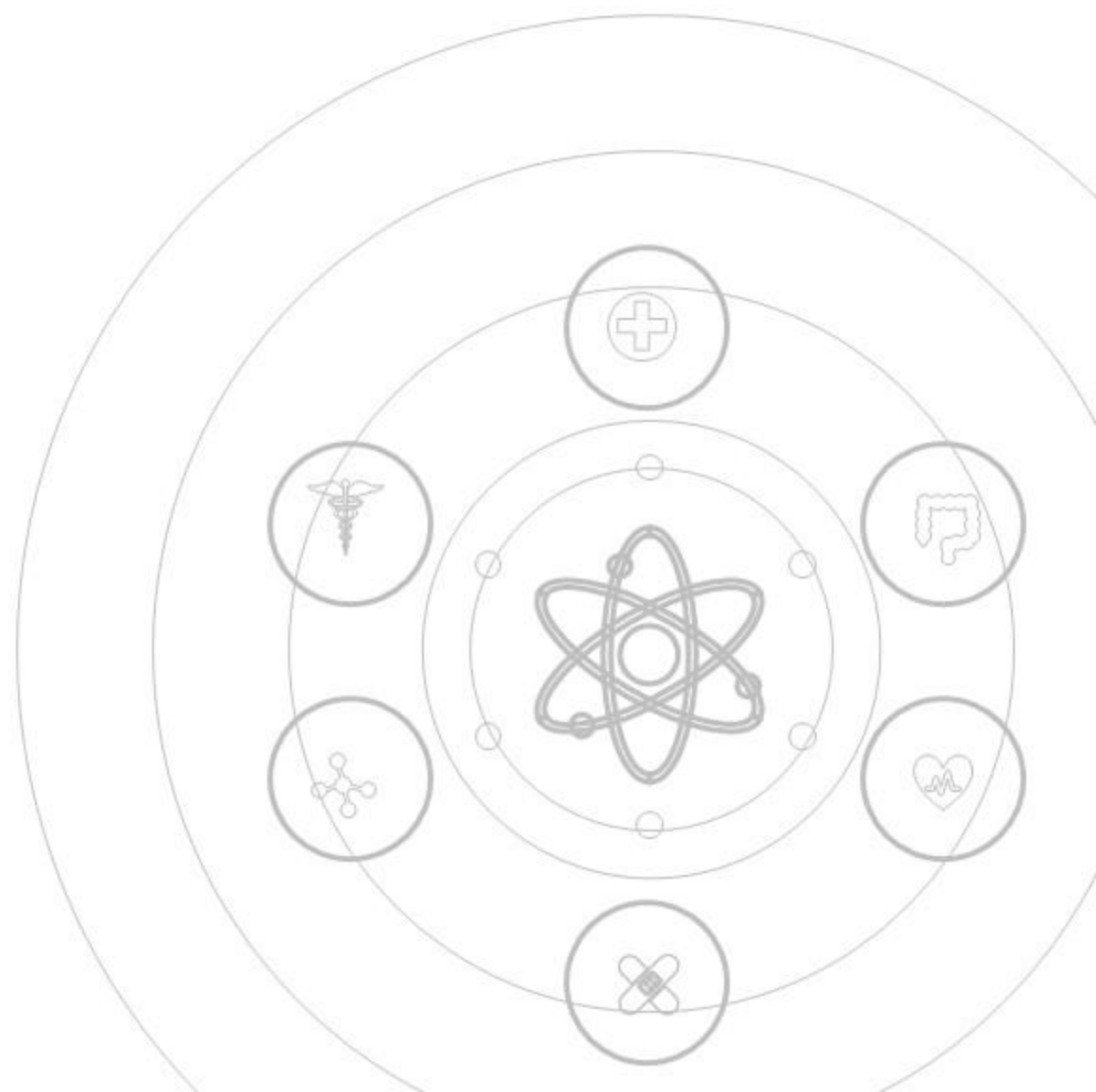
La metilación como la acetilación son marcas moduladoras clave para la activación o represión transcripcional.



Las histonas metilan los residuos de lisina y arginina, acetilan de residuos de lisina y fosforilan serinas y treoninas.

Hay una familia numerosa de enzimas, las ADN metiltransferasas (DNMT), que establecen patrones de metilación.

06 Bioética



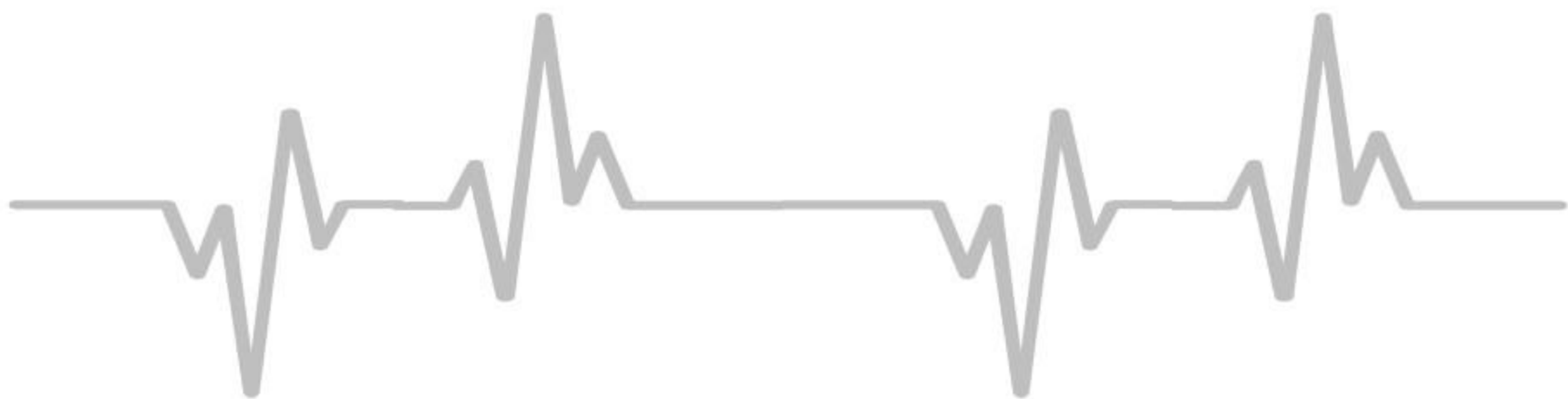
07 Conclusión



“Como epílogo, la Genética Médica trata pacientes y a menudo grupos familiares, y es deber del especialista acompañar siempre”

“Ayudar a aceptar las enfermedades y ayudar a enfrentar la muerte cuando se trata de enfermedades que llevan a ese final”





La Genética Médica y la Medicina de Hoy

Dra. Norma Magnelli
Profesora Emérita UNCuyo