

BIOINFORMÁTICA RELACIONADA CON LA ENFERMEDAD LUNA

Arys Leudo¹, Ana María Ochoa¹, Beatriz Mosquera¹, David Castillejo¹, Marcela Mora¹, María Camila Cardona¹, Mónica Montoya¹, Yamile Sanchez¹ y Manuela Tejada²

1. Estudiante de Biotecnología. Facultad de Ciencias de la Salud, I.U. Colegio Mayor de Antioquia.

2. Docente de Biotecnología, Facultad de Ciencias de la Salud, I.U. Colegio Mayor de Antioquia

Correspondencia: manuela.tejada@colmayor.edu.co

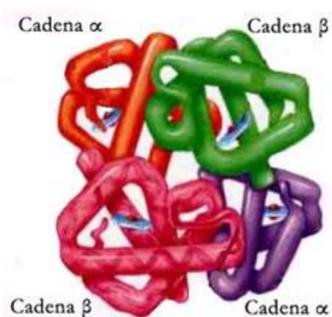
ANEMIA FALCIFORME

Es una enfermedad drepanocítica producto de problemas genéticos, que afecta los glóbulos rojos. Se puede convertir en una enfermedad letal.

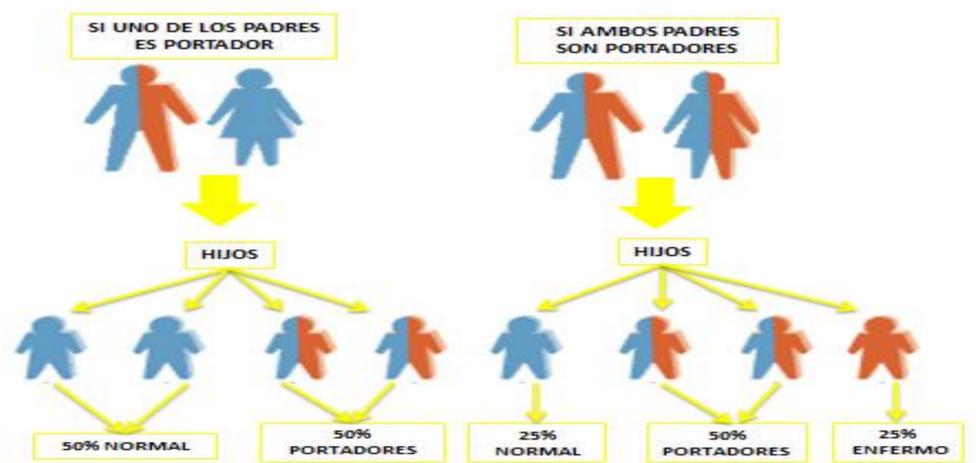
HEMOGLOBINA (Hb)

Proteína conformada por cuatro subunidades (2 α y 2 β), tiene como función transportar el oxígeno por el torrente sanguíneo.

El gen codificante de esta proteína se encuentra en el cromosoma 11, en la posición 11p15.4, cuenta con 3 exones.



HERENCIA

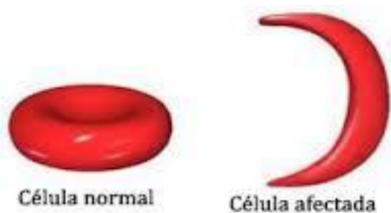


LA BIOINFORMÁTICA

Son herramientas digitales útiles para la comprensión de enfermedades tales como la anemia falciforme, permitiendo modelar diagnósticos y predicción de expresión genética.

¿CÓMO ES LA ENFERMEDAD DE LA LUNA?

Las personas que la sufren poseen otro tipo de proteína Hb, la cual cambia la forma de la proteína y de los eritrocitos.



Esta forma atrofiada de las células sanguíneas produce bloqueos en las venas y una reducción del transporte del oxígeno.

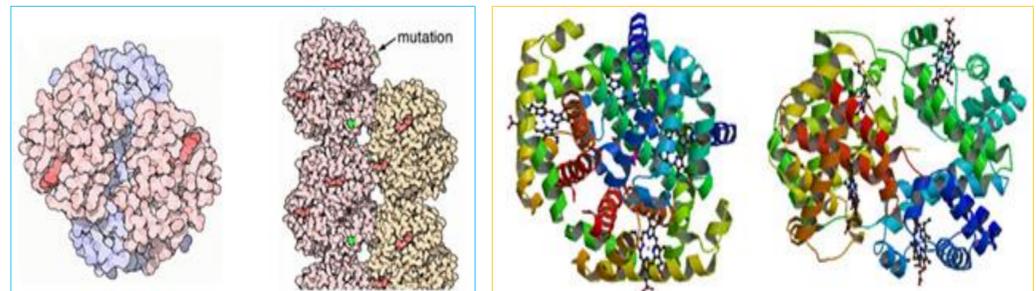
¿QUÉ SIENTEN LAS PERSONAS?

Además de tener crisis de dolor incontrolable, muestran problemas de anemia y esto conduce a un debilitamiento, causando así dificultad para respirar, ver y dificultad para moverse. A medida que pasa el tiempo se asocia con deformaciones en el cráneo y con enfermedades cardiovasculares.



¿CÓMO OCURRE LA ENFERMEDAD?

La enfermedad es causada por una sustitución a nivel genómico que cambia las interacciones de la proteína



DATOS CURIOSOS

- La persona que presenta la enfermedad, también presenta un fenómeno llamado polimorfismo compensado, el cual tiene como ventaja la protección contra el protozoo de la malaria. Esto sucede dado que, el protozoo de la malaria infecta los glóbulos rojos sanos, por la cantidad de oxígeno que transportan, cuando esto sucede la cantidad de hemoglobina falciforme aumenta, lo cual evita que la malaria se propague.
- Es una enfermedad que se presenta principalmente en personas de raza negra.

¿CÓMO SE DIAGNOSTICA?

El principal examen que se realiza es la prueba de conteo sanguíneo completo. También se desarrollan exámenes de bilirrubina, creatinina y drepanocitosis, todas a nivel sanguíneo. A nivel de orina, una prueba de hemoglobinuria.

Para la anemia falciforme no hay una cura que se consiga con facilidad. Los tratamientos pueden ayudar a aliviar los síntomas y reducir las complicaciones. Los investigadores están estudiando nuevos tratamientos como trasplantes de sangre y de células madre, terapia génica y nuevos medicamentos

REFERENCIAS

- What Is Sickle Cell Disease?. (2015). *Nhlbi.nih.gov*. Retrieved 22 October 2016, from <https://www.nhlbi.nih.gov/health/health-topics/topics/sca>
- Dutta, S. & Goodsell, D. (2003). *Hemoglobin*. *Pdb101.rcsb.org*. Retrieved 22 October 2016, from <https://pdb101.rcsb.org/motm/41>
- QUINTERO, M. & JIMENEZ, A. (2012). ANEMIA DE CELULAS FALCIFORMES. *Revista Gastrohnp*, 14(2), 27-35. Retrieved from <http://bibliotecadigital.univalle.edu.co/bitstream/10893/5929/1/12%20Anemia.pdf>

