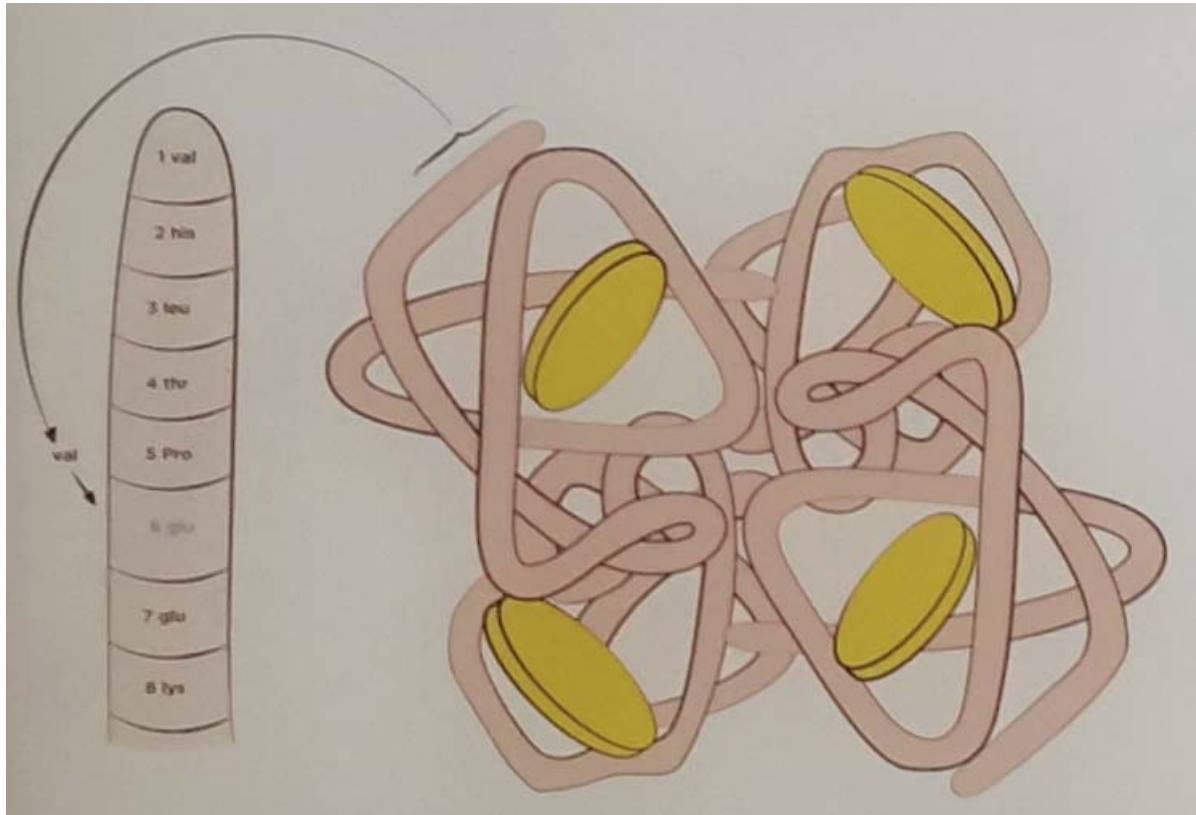


ANEMIA FALCIFORME

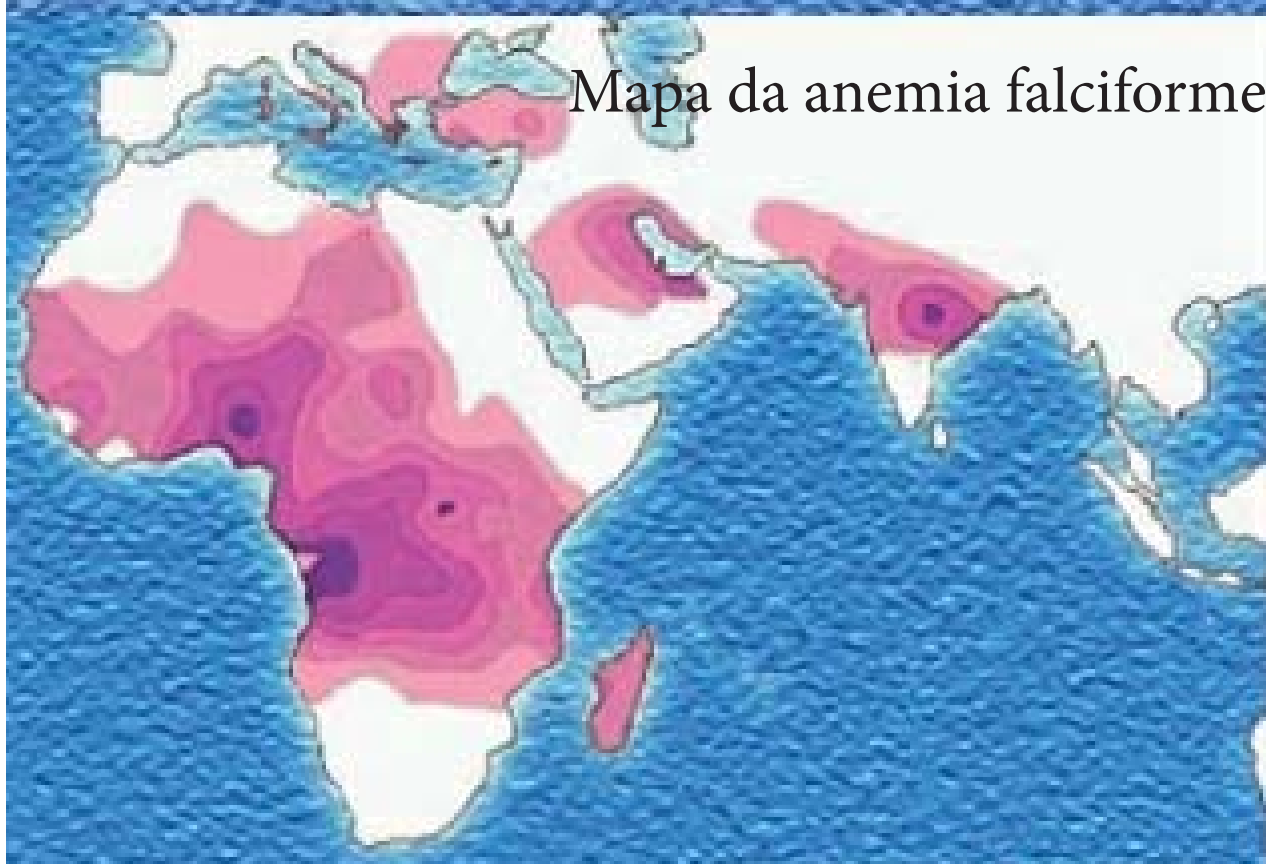
Un só erro no ADN



A hemoglobina S da anemia falciforme difire da normal soamente en que a falciforme ten unha valina (Val) en lugar dun glutamato (Glu) na posición 6 dunha ou das dúas cadeas beta. Hemoglobina normal- Val His Leu Thr Pro Glu Glu Lys Hemoglobina S (falciforme)-Val His Leu Thr Pro Val Glu Lys Os 300 millóns de moléculas de hemoglobina que contén cada glóbulo vermello son as encargadas do transporte de osíxeno no sangue e outorgan a cor aos glóbulos vermellos. Unha mutación nas moléculas de hemoglobina, orixinada por unha substitución nun só dos 146 aminoácidos que forman as cadeas beta (en azul), produce a denominada hemoglobina S. A anemia falciforme é unha enfermidade hereditaria causada pola hemoglobina anormal, que exerce un transporte deficiente de osíxeno e provoca unha deformación característica nos glóbulos vermellos do sangue (forma de fouce ou media lúa). Estes glóbulos vermellos non son flexibles, dificultando a circulación e mesmo chegando a formar tapóns nos vasos sanguíneos máis pequenos.

Todos temos algunha mutación nos nosos xenos. Moitas pasan desapercibidas, pero outras poden traducirse en enfermidades mortais. Hai miles de anos que apareceu na poboación humana de África unha mutación nun dos xenos que contén as instrucións para fabricar a hemoglobina do sangue: unha das letras que formaba esa mensaxe xenética cambiouse por outra. Esta única substitución significou a aparición dunha hemoglobina defectuosa, que orixina a enfermidade chamada anemia falciforme, que pode ser mortal. A presenza deste carácter no seu sangue, con todo, parece outorgarlle a quen a ten certa protección contra a malaria.

No seguintes mapas podemos ver unha demostración a través dos mapas desa relación de protección contra a malaria. A selección estabilizadora, pode conducir á preservación de alelos prexudiciais, como neste caso.



ADN da hemoglobina normal

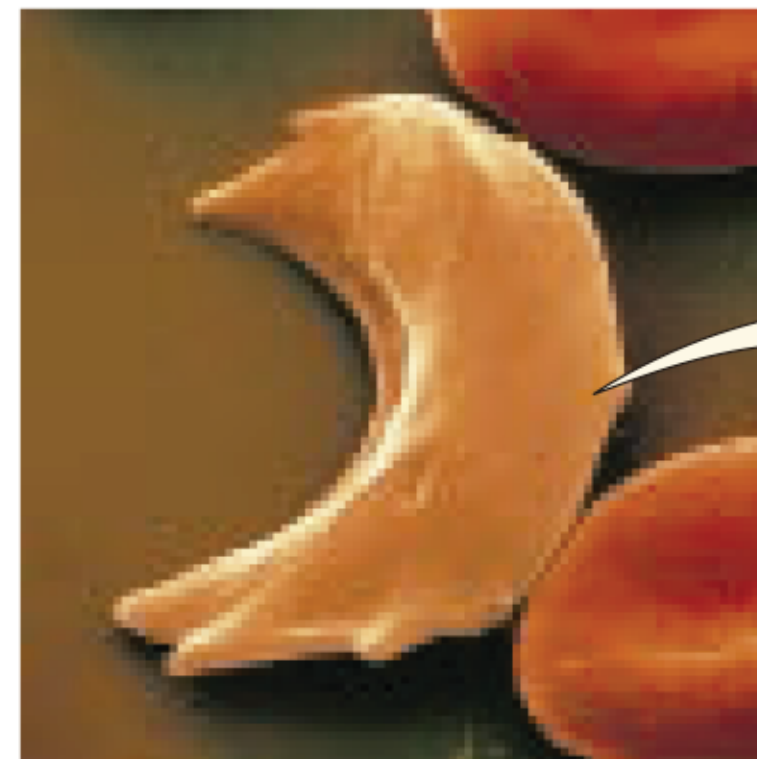
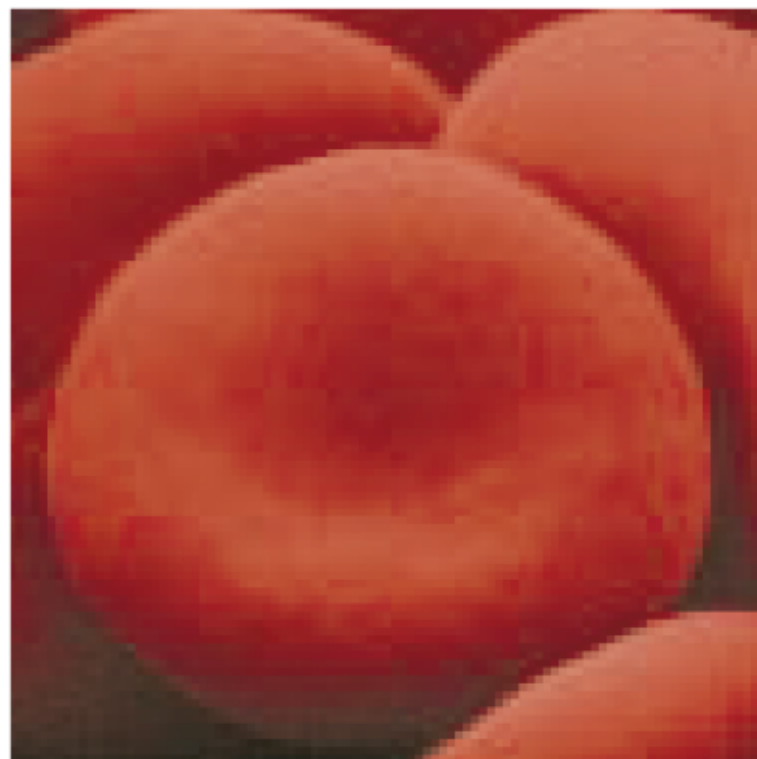
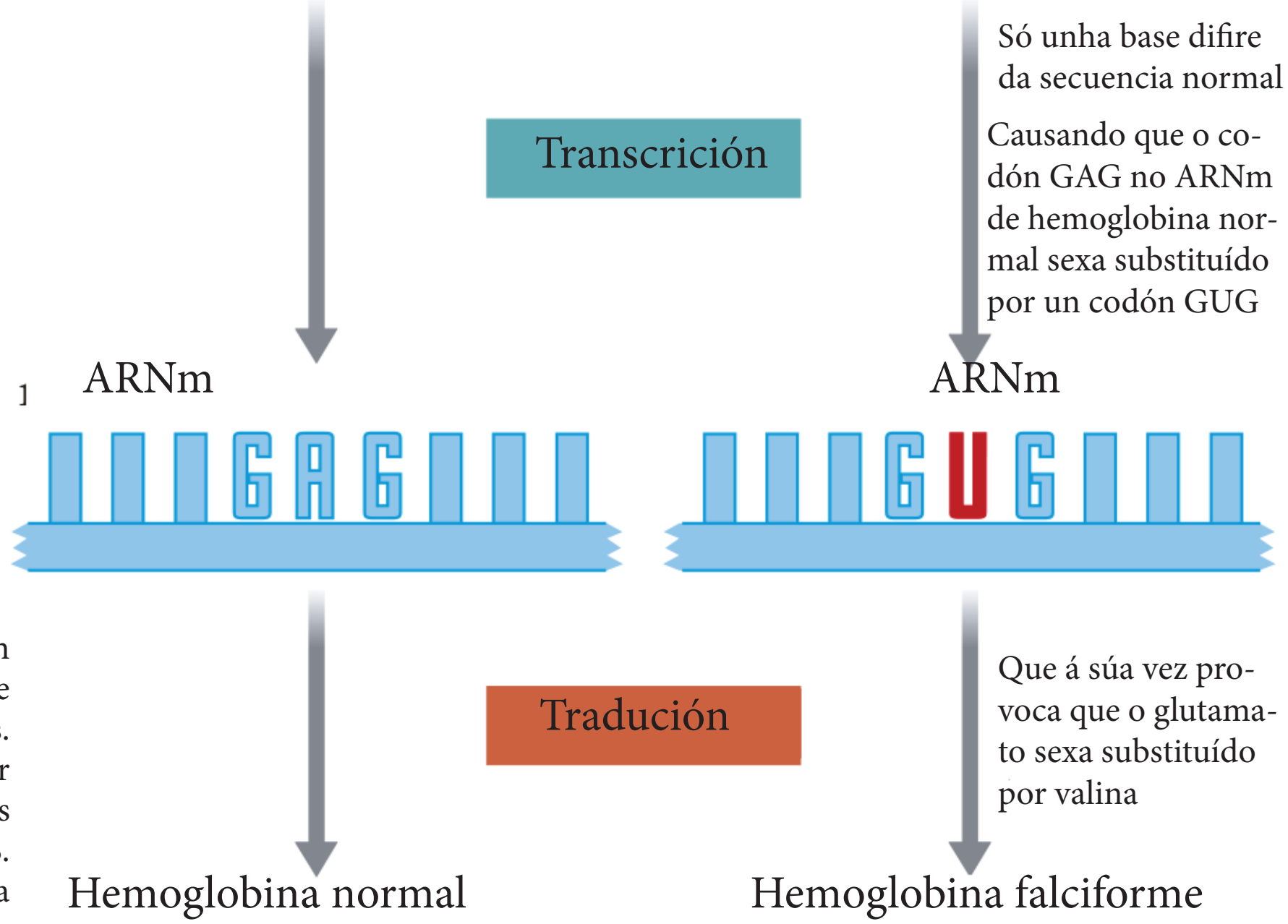


ADN da hemoglobina falciforme



Máis dun erro:

A fibrose quística
Noutras desordes xenéticas o alelo responsable difire en varias bases da secuencia atopada no alelo normal. A fibrose quística, por exemplo, é unha enfermidade moi grave causada por un alelo recesivo situado no cromosoma 7. Na parte crítica do alelo normal, a secuencia de bases é TAGTAGAAA, mentres que no alelo da fibrose quística, a secuencia é TAGTAA. A fibrose quística, así, é causada por un alelo no que faltan tres bases (a secuencia GAA) atopada no alelo normal.



As células vermellas deformes entupen os vasos sanguíneos estreitos, conducindo así a unha ampla gama de efectos graves, incluíndo as patoloxías cardíacas e a insuficiencia renal.

O alelo da fibrose quística modifica unha proteína que regula o movemento de ións cloruro para dentro e para fóra das células; esta alteración fai que as células nos pulmóns, aparello dixestivo, e outras partes do corpo queden cubertas con secrecións pegañentas espesas. Outros alelos que causan enfermidades xenéticas difiren dos alelos normais por un maior número de bases.

A enfermidade de Huntington (EH), ocorre cando unha persoa herda un alelo dominante que codifica cara a unha versión anormal da proteína normalmente producida polo xene EH. Acontece que moitos alelos distintos poden causar a enfermidade de Huntington, todos compartindo unha característica común: cada un ten copias extras da secuencia inserida GTC preto do inicio do xene da EH. Así, en vez dun único alelo EH, hai unha familia de alelos EH que poden causar a desorde.

Moitas outras enfermidades xenéticas poden ser causadas por un alelo. Nestes casos, o alelo particular que a persoa herda pode ser importante porque pode afectar a gravidade da desorde. Por exemplo, hai máis de 800 alelos coñecidos do xene BRCA1 que poden causar formas hereditarias de cancro de mama. Se unha muller cun destes alelos desenvolve cancro de mama, a gravidade da enfermidade e, en consecuencia, o tipo de tratamento médico pode recomendarse influenciado por cal dos 800 alelos do BRCA1 de cancro de mama posúe. Do mesmo xeito, unha persoa que herda un alelo EH con moitas copias extras da secuencia GTC é susceptible de padecer a enfermidade en idade máis temperá que alguén cuxo alelo EH ten relativamente poucas copias extras da secuencia GTC.

