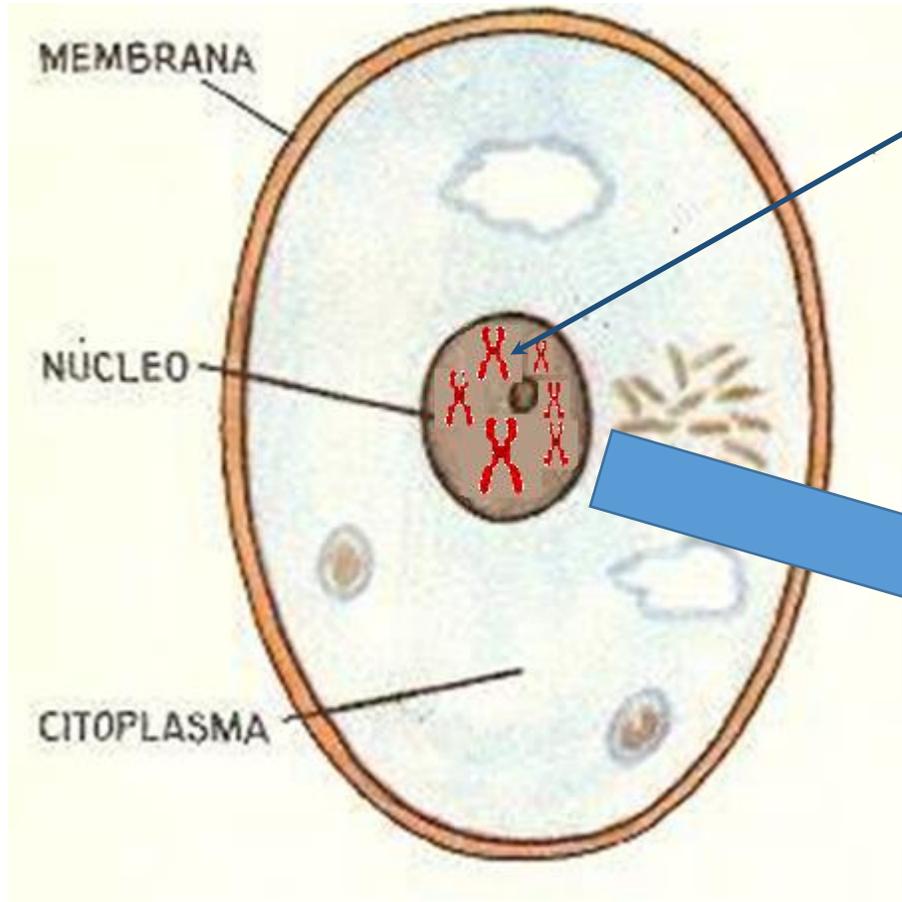
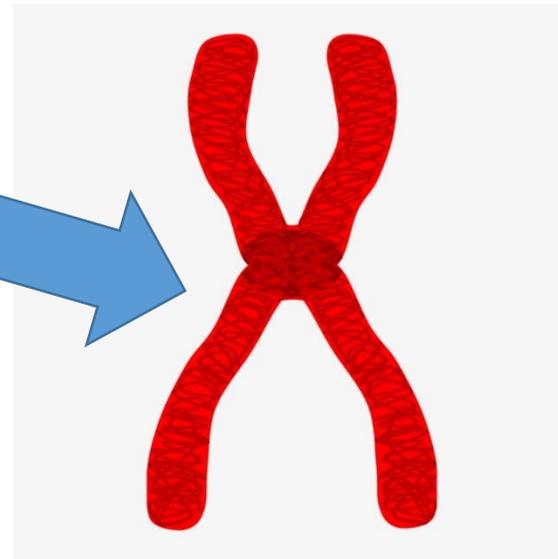


La célula y la información genética



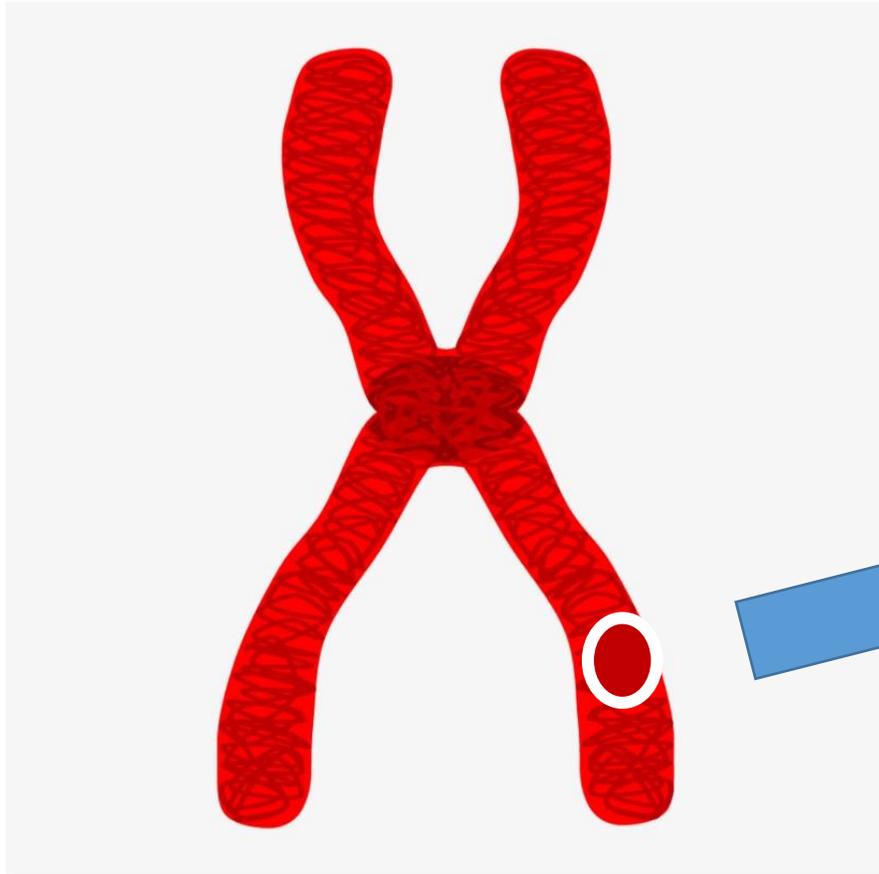
EN EL NÚCLEO DE LA CÉLULA HAY 23 PARES DE **CROMOSOMAS**.

contienen las instrucciones para formar todas las proteínas del cuerpo humano.

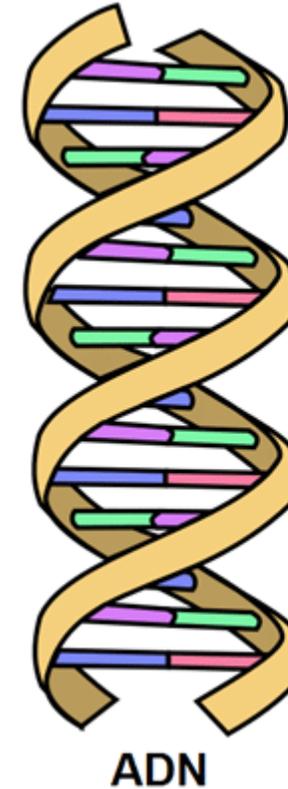
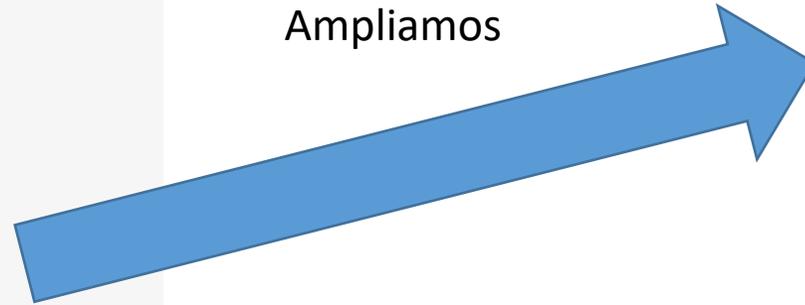


Ampliación de un **CROMOSOMA**
Estructura formada por **ADN** que contiene información genética del ser vivo

Cromosomas y genes



Ampliamos

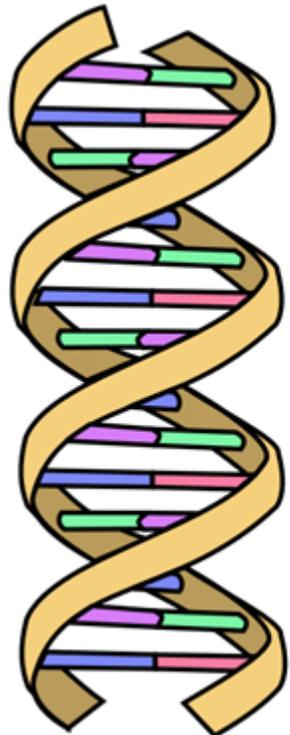


CROMOSOMA: Está formado por múltiples genes

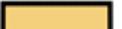
GEN: cada gen es un fragmento de **ADN** con la información para “fabricar” una proteína

Como se almacena la información en los genes

El orden de las bases nitrogenadas (representadas con barras de colores) es lo que determina el código genético.



ADN

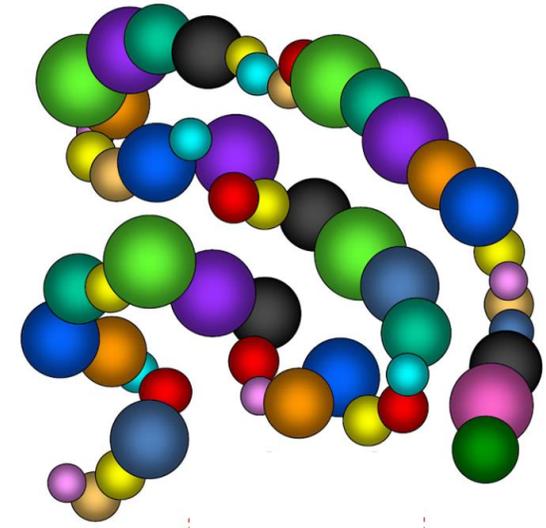
-  = Adenina
-  = Timina
-  = Citosina
-  = Guanina
-  = Esqueleto azucar-fosfato

Leyendo este código

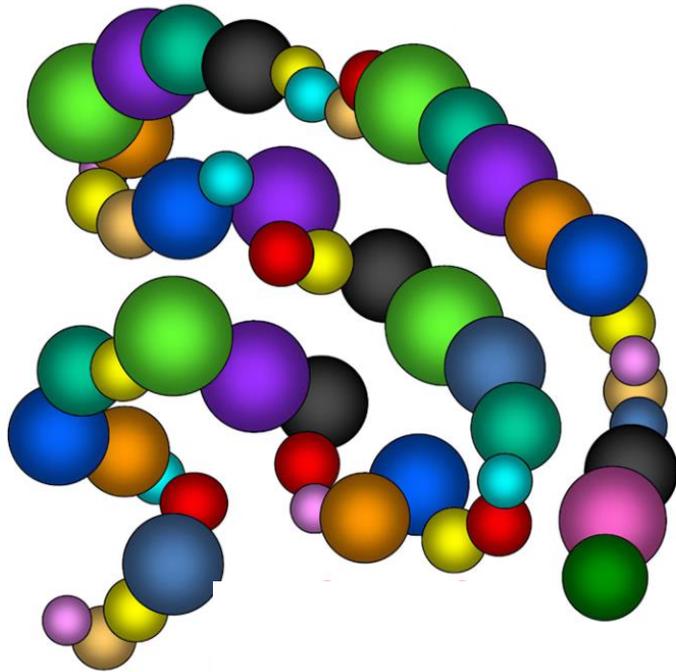


Se fabrican las proteínas

PROTEINA



Las proteínas



PROTEINA

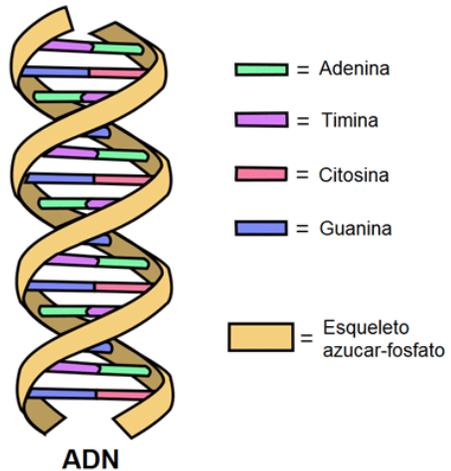
Realizan múltiples funciones en el cuerpo. Cada **PROTEÍNA** realiza específicamente una función

Están formadas por unas piezas llamadas **AMINOÁCIDOS**. La secuencia de aminoácidos se obtiene de la lectura del código genético

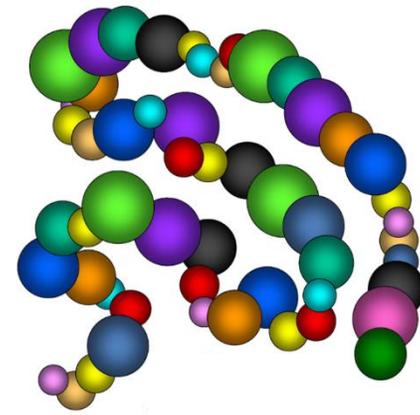
La secuencia de estos **AMINOÁCIDOS** determina la forma de la **PROTEINA** y la función que hace en el cuerpo

Mutaciones el ADN

Un cambio en la secuencia de bases nitrogenadas de un **GEN** (barras de colores)



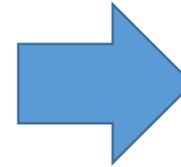
Provoca cambios en la fabricación de la **PROTEINA** (diferente secuencia)



Cambios en la fabricación de la proteína

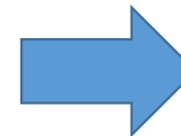
A veces es **imposible la fabricación** de la **PROTEINA**

En otras ocasiones se fabrica una **PROTEINA defectuosa que no hace bien su función**



Esto puede provocar **ENFERMEDADES**

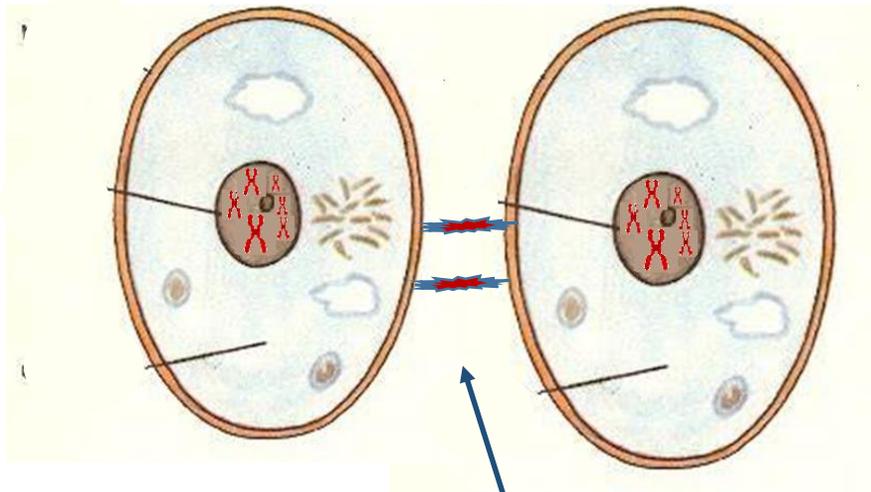
Otras veces **el cambio no afecta** a la función de la **PROTEINA**



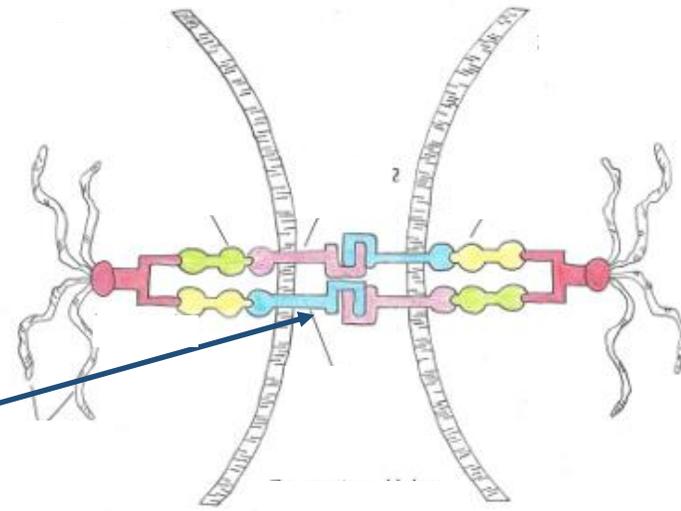
Función normal

Cardiomiocitos (células del músculo cardiaco)

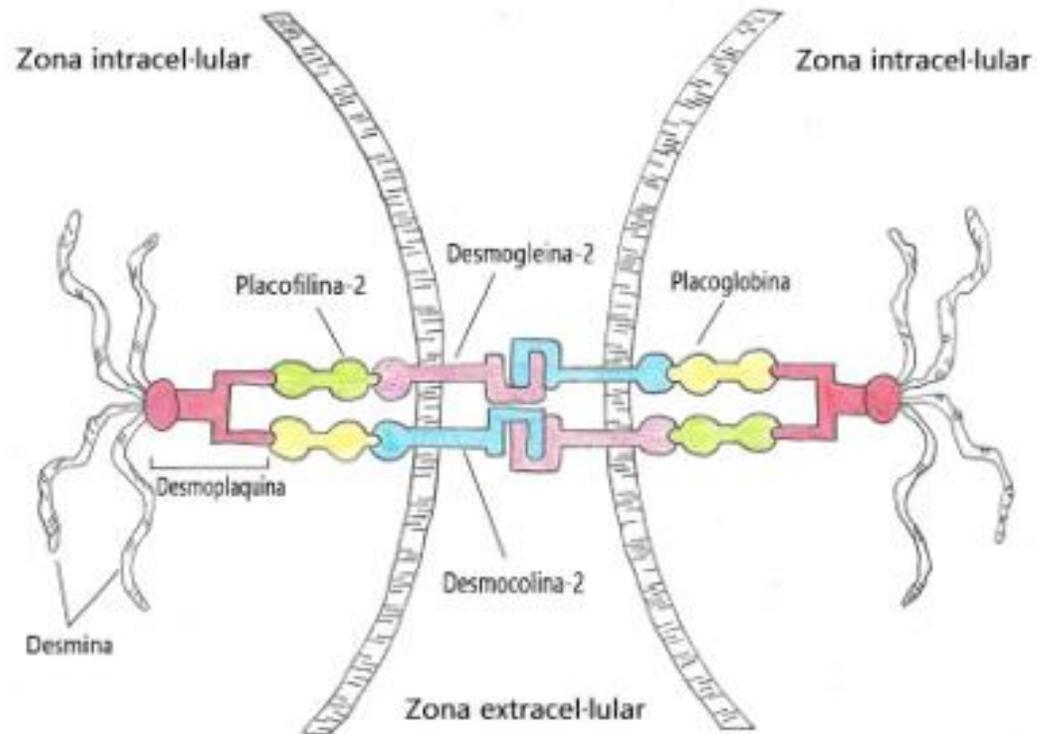
Permanecen unidas por los **DESMOSOMAS**



DESMOSOMAS

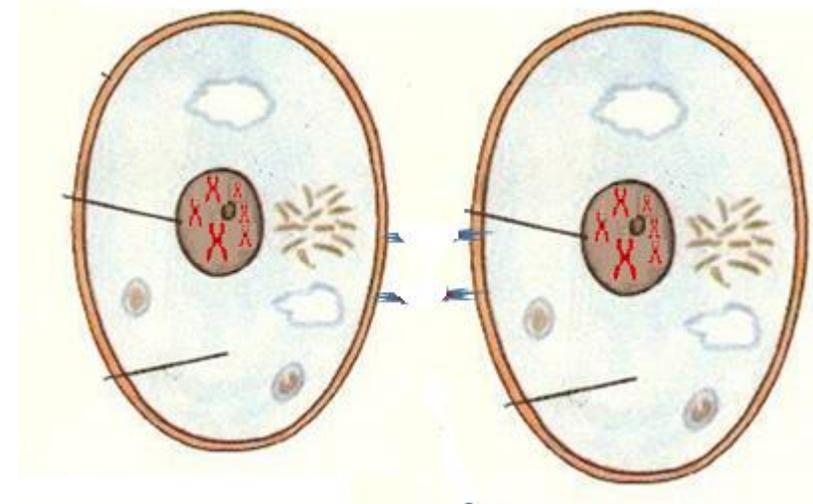
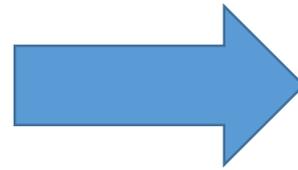
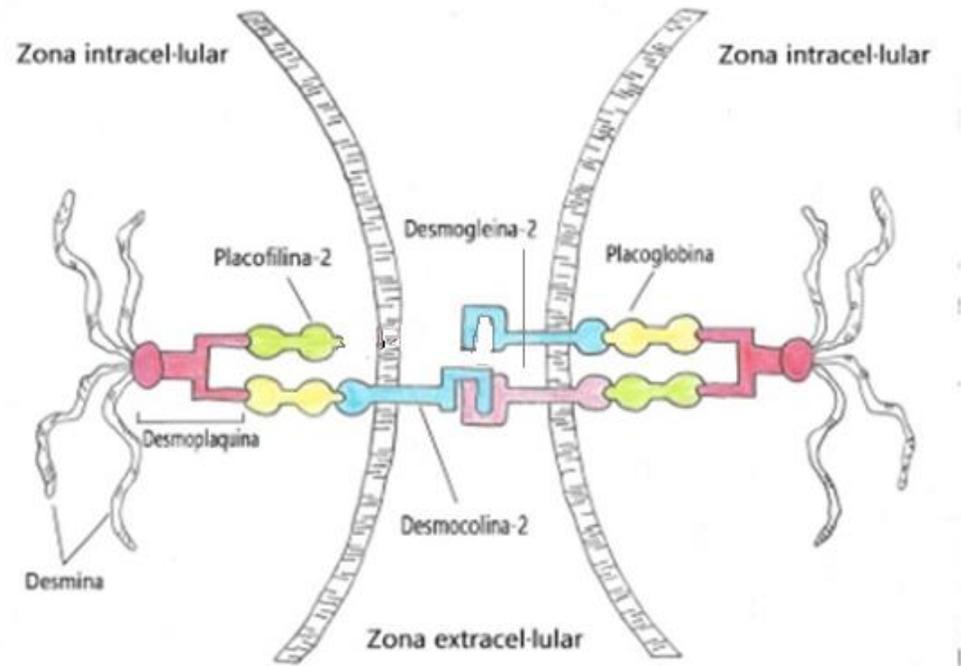


Desmosomas: están formados por un conjunto de proteínas

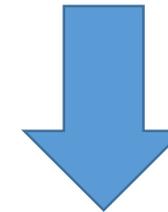


- **Placofilina 2 (gen PKP2)**
- **Placoglobina (gen JUP)**
- **Desmogleina 2 (gen DSG2)**
- **Desmocolina 2 (gen DSC2)**
- **Desmoplaquina (gen DSP)**

Mutaciones en los genes desmosómicos



Se rompen las uniones entre células

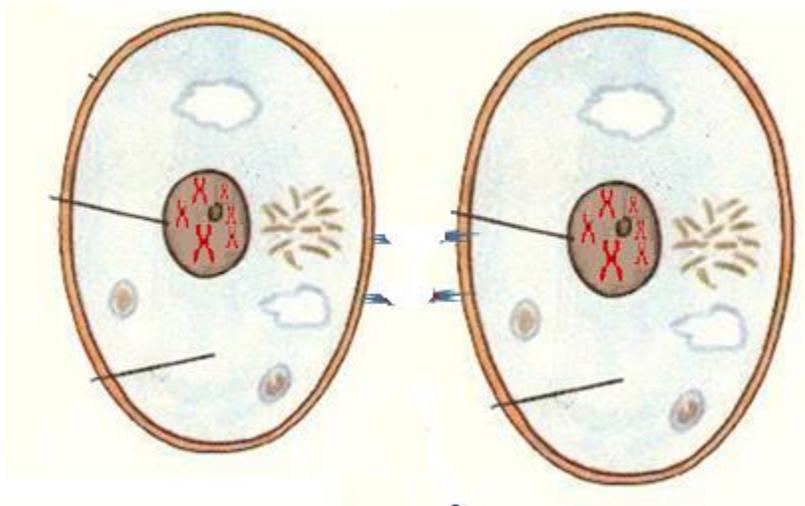


Las células cardíacas mueren

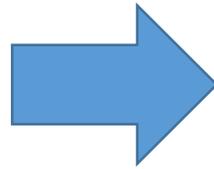
Las mutaciones pueden provocar que alguna de las **proteínas desmosómicas** sea defectuosa o insuficiente.

En el ejemplo hay déficit de **Desmogleina 2**

Mutaciones en los genes desmosómicos pueden causar Miocardiopatía arritmogénica



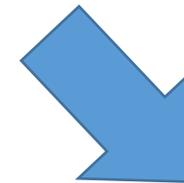
Se rompen las uniones entre células



Las células cardíacas mueren. El tejido muscular se sustituye por tejido fibroadiposo



ARRÍTMIAS



**INSUFICIENCIA
CARDIACA**

Causas de Miocardiopatía arritmogénica

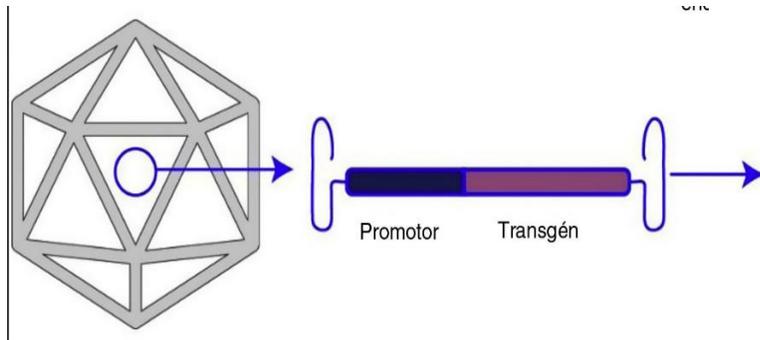
Como se ha visto, las **MUTACIONES** en los **GENES DESMOSÓMICOS** son la causa más frecuente de **MIOCARDIOPATÍA ARRITMOGÉNICA**.

Pero estas mutaciones explican **menos de un 50%** de los casos diagnosticados.

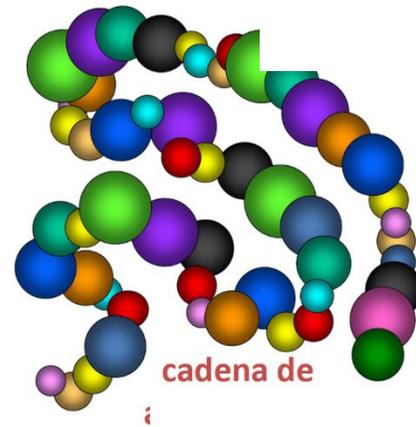
Hay otros casos que se explican por una o varias **MUTACIONES** en **GENES NO DESMOSÓMICOS**. Esto genera proteínas defectuosas que debilitan el corazón por diferentes mecanismos y producen arritmias y/o insuficiencia cardíaca.

En **más de un 50%** de los casos la causa es desconocida y se sigue investigando.

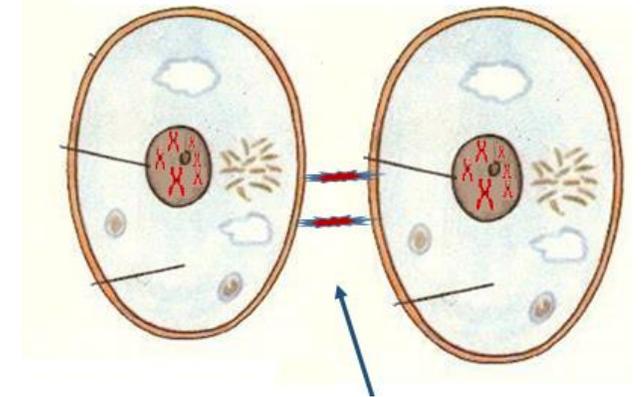
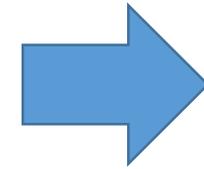
Terapias génicas con vector viral



Se utiliza un **VIRUS (AAV9)** para introducir en el músculo cardiaco un **GEN** con el código correcto



PROTEINA correcta



FUNCIÓN correcta

Estas terapias están actualmente en investigación. Se han iniciado algunos ensayos clínicos en pacientes, de momento con mutaciones muy concretas en PKP2. Podría ser una esperanza para el futuro.