



hhmi | BioInteractive

El dogma central y la medicina genética

Haz clic & aprende
Hoja de trabajo para el estudiante

INTRODUCCIÓN

Esta hoja de trabajo complementa el *Haz clic & aprende* [El dogma central y la medicina genética](#).

PROCEDIMIENTO

A medida que avanzas por el *Haz clic & aprende*, sigue las instrucciones que aparecen a continuación y responde las preguntas en los espacios proporcionados.

1. *¡Repasemos!* El dogma central de la biología molecular se refiere al proceso de la expresión génica. Escribe la definición de expresión génica con tus propias palabras.

2. *Haz clic en la pestaña del menú "Dogma central" en la parte superior de la pantalla.*

El siguiente cuadro describe los pasos de la expresión génica eucariótica. Haz clic en cada pestaña o desplázate por la página y a continuación resume brevemente cada paso.

Pasos de la expresión génica	Moléculas involucradas ¿Qué moléculas y proteínas intervienen en este paso?	Resumen ¿Qué ocurre en este paso?
Transcripción		
Corte y empalme de ARN		
Transporte de ARNm		
Traducción		
Procesamiento de proteínas		

3. Las mutaciones en el ADN pueden afectar la estructura y función de las proteínas. Algunas incluso pueden causar enfermedades genéticas. Los científicos y médicos pueden intervenir en diferentes puntos de la expresión génica para desarrollar tratamientos contra tales enfermedades, es decir, mediante la medicina genética. Aprendamos sobre las herramientas o tecnología genéticas que se encuentran en desarrollo.

Selecciona la pestaña "Medicina genética" ubicada en la parte superior derecha de la pantalla. Haz clic en la pestaña correspondiente a la herramienta de medicina genética que tu instructor(a) te asigne o desplázate por el interactivo y haz clic en el signo rosa "+" rotulado con dicha herramienta genética. Lee el material de la pestaña "Medicina genética", ve el video y lee la información en el enlace "Aprender más". A continuación, completa las filas.

Herramienta	Breve resumen Escribe un resumen de una oración sobre cómo funciona esta herramienta genética.	Descripción detallada Describe cómo se usaría esta herramienta para tratar una enfermedad genética. (Por ejemplo, menciona cómo solucionaría la mutación causante de la enfermedad y/o si daría como resultado una proteína funcional).
CRISPR-Cas9		
Terapia génica		
Interruptores genéticos		
Salto de exón		
ARN de interferencia		
Fármaco de molécula pequeña		

4. Ahora aprendamos sobre algunas de las enfermedades que podrían tratarse con estas herramientas genéticas.

Desplázate por el interactivo y selecciona en el signo rosa "+" que está rotulado con la(s) enfermedad(es) que tu instructor(a) te asignó. A continuación, selecciona la pestaña "Estudio de caso" en la parte superior para obtener información sobre la enfermedad. Lee el material "Estudio de caso", ve el video y lee la información en el enlace "Aprender más". **A continuación, completa las filas correspondientes de la tabla.**

Nombre de la enfermedad	¿Cuáles son las principales características de la enfermedad y a quiénes afecta? ¿Cómo se pueden usar las herramientas de la medicina genética presentada para tratar la enfermedad?
Amaurosis congénita de Leber	
Anemia de células falciformes	
Distrofia muscular de Duchenne	
Enfermedad de Huntington	
Fibrosis quística	

APLICA LO QUE HAS APRENDIDO

5. Imagina que estás investigando un tratamiento para el síndrome de progeria de Hutchinson-Gilford, un trastorno genético extremadamente raro que causa envejecimiento acelerado en las niñas y los niños. La población infantil con progeria parece sana cuando nacen, pero pronto comienza a crecer más lentamente y pierde el cabello. Otros síntomas son la rigidez de las articulaciones, problemas cardíacos y accidentes cerebrovasculares. Esta población generalmente muere por enfermedad cardíaca a una edad promedio de 13 años.

La progeria es causada por una mutación en un solo gen llamado lamina A. La comunidad científica ha identificado más de 1,400 mutaciones en el gen lamina A que dan como resultado cambios en la transcripción, el corte y empalme de ARN y/o la producción de proteínas. Este gen codifica para una proteína necesaria para el soporte estructural de la envoltura nuclear de las células. Sin una proteína funcional, la envoltura nuclear se vuelve inestable, lo que termina por dañar al núcleo y provoca la muerte de las células.

Con base en lo que aprendiste en este *Haz clic & aprende*, propón una estrategia de medicina genética que podrías desarrollar para tratar a los pacientes con progeria. Describe en qué paso de la expresión génica lo dirigirías y por qué lo harías, la herramienta de intervención que utilizarías y explica cómo esta estrategia trataría la enfermedad.