

# **Estudiando la anemia con terapias genéticas**

[1]

Enviado el 9 diciembre 2015 - 2:01pm

*Este artículo es reproducido por CienciaPR con permiso de la fuente original.*

## **Calificación:**



## **Contribución de CienciaPR:**

Este artículo es parte de una colaboración entre CienciaPR y [Diálogo Digital](#). Este contenido generado por CienciaPR puede reproducirlo, siempre y cuando sea con fines educativos y no comerciales, citando a la organización.

Wilson Gonzalez-Espada [2]

## **Autor de CienciaPR:**

Diálogo Digital [3]

## **Fuente Original:**



El interés de Bosques es estudiar la anemia diseritropoyética congénita tipo 1 (ADC1).  
(Suministrada)

Uno de mis cuentos favoritos de la mitología griega es el de Sísifo. Según la leyenda, Sísifo se pasó de listo y los dioses lo castigaron a empujar una pesada roca hasta el tope de una montaña, para esta rodar de nuevo hacia el valle, para ser empujada cuesta arriba, y así sucesivamente para siempre.

El cuerpo de casi todos los animales vertebrados tiene una proteína que parece que le dieron el mismo castigo que a Sísifo. Esta proteína es la hemoglobina y es una de las componentes principales de los eritrocitos, las células rojas en la sangre.

Usando la hemoglobina, los eritrocitos transportan oxígeno desde los pulmones hasta todas las células del cuerpo para sus procesos metabólicos y transportan parte del bióxido de carbono hasta los pulmones para ser exhalado, capturando más oxígeno y regresando a las células, y así sucesivamente.

Este proceso funciona sin prisa ni pausa en las personas saludables. Pero existen condiciones de salud que afectan este proceso y ponen en riesgo a algunas personas. Una de estas condiciones se llama anemia y es causada por la falta de células rojas (o que éstas no funcionen

correctamente). Esta condición afecta a millones de personas en Puerto Rico y los Estados Unidos.

Dado que algunos tipos de anemia corren en familias, muchos científicos piensan que es importante entender la genética detrás de la anemia para poder combatirla mejor. Uno de estos científicos es la boricua Linette Bosques, candidata doctoral en el Programa de Biología Celular de la Universidad Yale. Junto a su mentor (Dr. Gary M. Kupfer) y a otros colegas, este equipo de investigadores estudian cómo atacar la anemia usando terapias genéticas.

El interés de Bosques es estudiar la anemia diseritropoyética congénita tipo 1 (ADC1). Este tipo de anemia es una condición genética bastante rara, ya que surge sólo cuando cada padre tiene una copia del gen recesivo CDAN1 y el niño o niña tiene la mala suerte de heredar dos copias. Esta condición causa que las células rojas en la sangre sean más grandes de lo normal y estén deficientes en hemoglobina, lo que hace que no funcionen correctamente y transporten el oxígeno de manera ineficaz.

Otra complicación clínica asociada con la anemia ADC1 es la acumulación de hierro. El hierro es necesario para la formación y función de las células rojas, ya que es en la sección de la hemoglobina donde está el átomo de hierro donde se acomodan el oxígeno (de ida hacia el cuerpo) y el bióxido de carbono (de regreso a los pulmones). Demasiado hierro en la sangre puede ser tóxico para el cuerpo.

En la anemia ADC1, el cuerpo busca la manera de compensar por la falta de células rojas funcionales y aumenta la producción de las mismas. Esto ocasiona la absorción de hierro en exceso para la producción exagerada de las células rojas que no funcionan correctamente; convirtiéndose en un ciclo vicioso.

Para entender por qué el cuerpo no puede producir células rojas del tamaño y forma correctos, Bosques y sus colegas establecen modelos genéticos con células humanas que pueden ser manipuladas e inducidas a convertirse en células rojas parecidas a las de los pacientes con anemia ADC1.

Usando técnicas de secuenciación genética para comparar qué genes se activan en células saludables o anémicas, eventualmente los científicos podrán identificar genes con roles esenciales en la producción de las células rojas y en la regulación de hierro en el cuerpo. La esperanza es que, en un futuro, se descubran terapias genéticas personalizadas que logren activar los genes correctos o apagar los genes que producen células rojas deformes.

---

El autor es Catedrático Asociado en Física y Educación Científica en Morehead State University y es miembro de Ciencia Puerto Rico ([www.cienciapr.org](http://www.cienciapr.org) <sup>[4]</sup>).

**Tags:** • [Yale University](#) <sup>[5]</sup>

**Categorías de Contenido:** • [Ciencias biológicas y de la salud](#) <sup>[6]</sup>  
• [K-12](#) <sup>[7]</sup>

- [Subgraduados](#) [8]
- [Graduates](#) [9]
- [Postdocs](#) [10]
- [Facultad](#) [11]

## Categorías (Recursos Educativos):

- [Texto Alternativo](#) [12]
- [Noticias CienciaPR](#) [13]
- [Biología](#) [14]
- [Biología \(superior\)](#) [15]
- [Ciencias Biológicas \(intermedia\)](#) [16]
- [Text/HTML](#) [17]
- [Externo](#) [18]
- [Español](#) [19]
- [HS. Inheritance/Variation of Traits](#) [20]
- [MS. Growth, Development, Reproduction of Organisms](#) [21]
- [6to-8vo- Taller 2/3 Montessori](#) [22]
- [9no-12mo- Taller 3/4 Montessori](#) [23]
- [Noticia](#) [24]
- [Educación formal](#) [25]
- [Educación no formal](#) [26]

---

**Source URL:** <https://www.cienciapr.org/es/external-news/estudiando-la-anemia-con-terapias-geneticas?page=15>

### Links

[1] <https://www.cienciapr.org/es/external-news/estudiando-la-anemia-con-terapias-geneticas> [2] <https://www.cienciapr.org/es/user/wgepr> [3] <http://dialogoupr.com/noticia/puertorico/estudiando-la-anemia-con-terapias-geneticas/> [4] <http://www.cienciapr.org/> [5] <https://www.cienciapr.org/es/tags/yale-university> [6] <https://www.cienciapr.org/es/categorias-de-contenido/biological-and-health-sciences-0> [7] <https://www.cienciapr.org/es/categorias-de-contenido/k-12-0> [8] <https://www.cienciapr.org/es/categorias-de-contenido/undergraduates-0> [9] <https://www.cienciapr.org/es/categorias-de-contenido/graduates-0> [10] <https://www.cienciapr.org/es/categorias-de-contenido/postdocs-0> [11] <https://www.cienciapr.org/es/categorias-de-contenido/faculty-0> [12] <https://www.cienciapr.org/es/categories-educational-resources/texto-alternativo> [13] <https://www.cienciapr.org/es/educational-resources/noticias-cienciapr> [14] <https://www.cienciapr.org/es/educational-resources/biologia> [15] <https://www.cienciapr.org/es/educational-resources/biologia-superior> [16] <https://www.cienciapr.org/es/educational-resources/ciencias-biologicas-intermedia> [17] <https://www.cienciapr.org/es/educational-resources/texthtml> [18] <https://www.cienciapr.org/es/educational-resources/externo> [19] <https://www.cienciapr.org/es/categories-educational-resources/espanol> [20] <https://www.cienciapr.org/es/educational-resources/hs-inheritancevariation-traits> [21] <https://www.cienciapr.org/es/educational-resources/ms-growth-development-reproduction-organisms> [22] <https://www.cienciapr.org/es/educational-resources/6to-8vo-taller-23-montessori> [23] <https://www.cienciapr.org/es/educational-resources/9no-12mo-taller-34-montessori> [24] <https://www.cienciapr.org/es/categories-educational-resources/noticia> [25] <https://www.cienciapr.org/es/educational-resources/educacion-formal> [26] <https://www.cienciapr.org/es/educational-resources/educacion-no-formal>