



**La fenilcetonuria o PKU es una enfermedad rara hereditaria que impide que el cuerpo metabolice la fenilalanina (Phe), un aminoácido que se encuentra en las proteínas alimentarias. La concentración elevada de Phe en sangre puede provocar un daño permanente en el cerebro. La dieta especial iniciada al nacer debe mantenerse durante toda la vida. Con un control apropiado de la concentración de Phe en sangre, se puede esperar un desarrollo normal del niño.**

Enfermedades: un error innato frecuente del metabolismo de los aminoácidos es la Fenilcetonuria. Cuando este desperfecto no es detectado y no es tratada la patología, existe acumulación de fenilalanina, lo que conduce a retraso mental, epilepsia, disminución del peso, entre otras manifestaciones. Debido a que la biosíntesis del pigmento melanina ocurre a través de la vía que se inicia con la transformación de la fenilalanina en Tirosina, se observa una disminución de la formación de melanina y los pacientes presentan disminución de la pigmentación del cabello, piel (con parches en forma de café con leche) e iris. Los pacientes con este error innato del metabolismo de la Fenilalanina son tratados por medio de restricción dietética de fenilalanina, si el tratamiento se inicia después del nacimiento puede evitarse el severo daño cerebral; por lo que es importante identificar lo más temprano posible a los neonatos con esta alteración, puede hacerse con el Test de Guthrie, una prueba de detección bacteriana de los niveles plasmáticos de Fenilalanina. Luego de la maduración, el sistema nervioso central parece no ser muy sensible a los niveles elevados de Fenilalanina en plasma.

#### SINTESIS DE PROTEINAS

Videos en la web:

<http://www.youtube.com/watch?v=FNqmh4PoMPQ>

<http://www.youtube.com/watch?v=J2EDOx-EvI4>

## EPIGENETICA

La epigenética es el estudio de los cambios hereditarios en el fenotipo o expresión de los genes, causados por mecanismos distintos a las mutaciones (1). La información epigenética modula, por lo tanto, la expresión de los genes sin alterar la secuencia de ADN. Dichos cambios pueden permanecer a lo largo de muchas rondas de divisiones celulares e incluso, en algunos casos, a través de varias generaciones. El mejor ejemplo de cambios epigenéticos en organismos eucariotas es el proceso de diferenciación celular (tan en boga hoy en día en relación a la investigación extensiva que se está llevando a cabo en células madres embrionarias (totipotenciales) y otras células madres pluripotenciales). Las bases moleculares de los cambios epigenéticos son complejas. Entre otras, podría mencionarse la remodelación de la cromatina resultante, por ejemplo, de la adición o remoción de grupos metilo tanto del ADN como de las histonas, y de la adición o remoción de grupos acetilo de las histonas. Hay algunos pocos casos descritos en los cuales los patrones de metilación del ADN se observan al menos en dos generaciones sin que haya evidencia de mutación alguna, lo cual indicaría que ciertos cambios epigenéticos son heredables. En esos casos, esos cambios epigenéticos se producirían en las gametas o en estadios embrionarios muy tempranos.

(1) Cambios en las secuencias de ADN o genotipo

### FACTORES AMBIENTALES QUE AFECTAN EL EPIGENOMA

