

Enfermedad genética

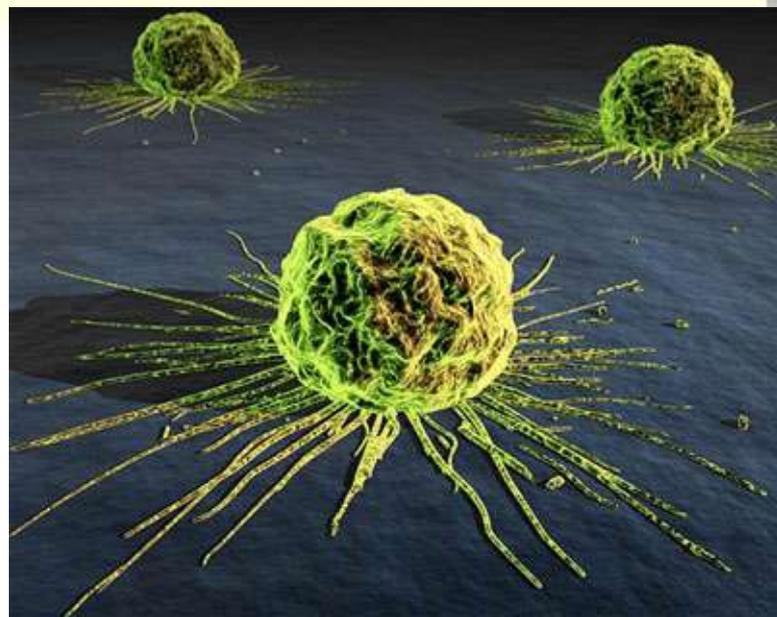
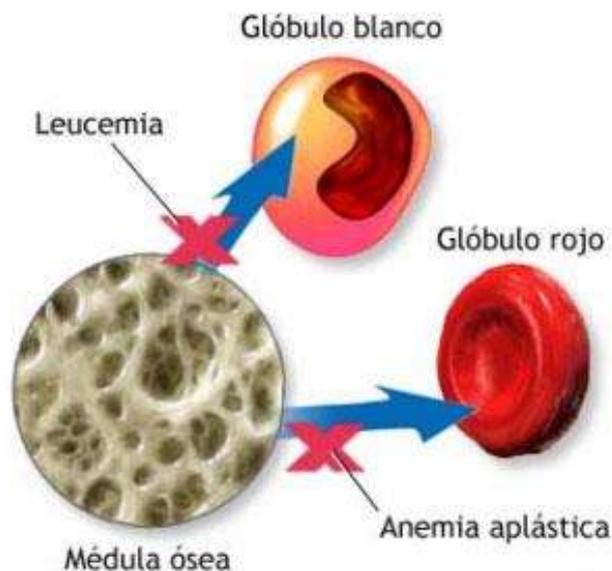
## CONCEPTO DE CÁNCER Y SU RELACIÓN CON EL ADN



Se desarrolla un **tumor** cuando se produce una multiplicación y crecimiento irregular de las células. En general, los tumores pueden ser:

- **Tumores benignos:** Localizados y sin crecimiento indefinido.
- **Tumores malignos:** Son aquellos tumores que crecen invadiendo y destruyendo a los demás tejidos.

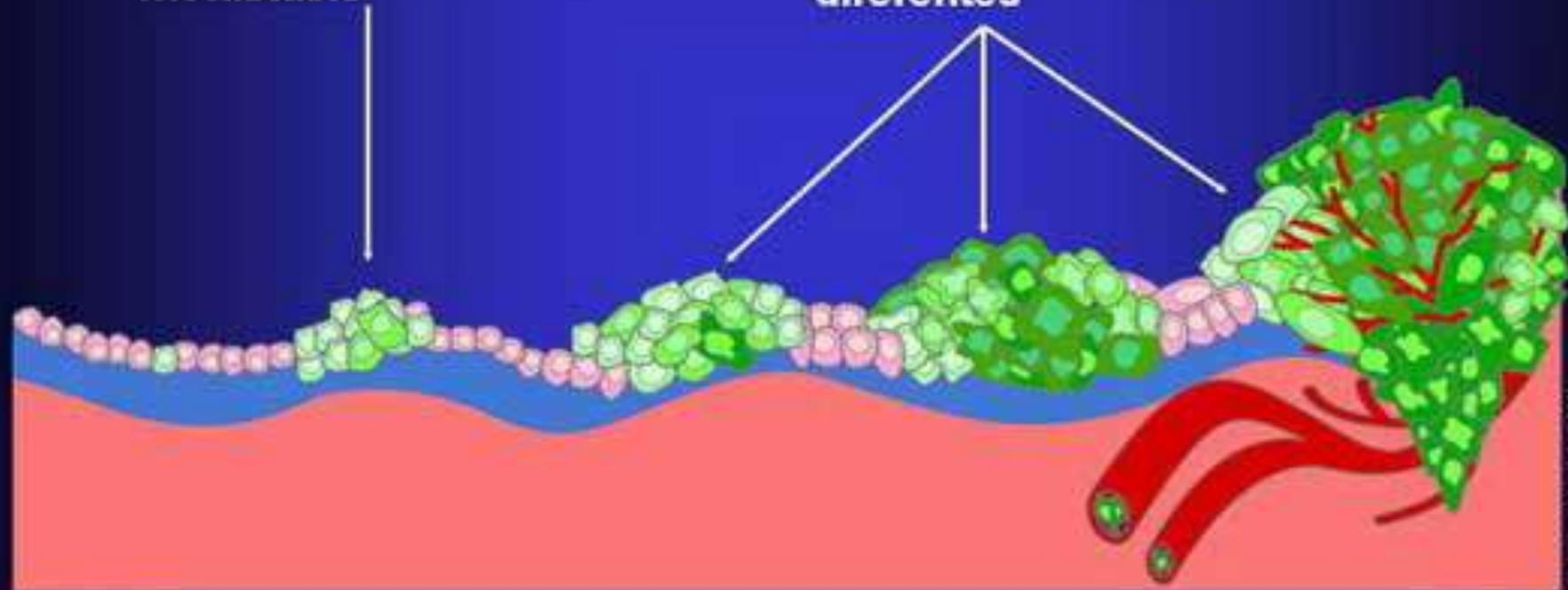
El **cáncer** es una enfermedad o un conjunto de ellas que consiste en la multiplicación de ciertas células alteradas que forman tumores malignos y pueden emigrar a otros puntos a través del sistema linfático o circulatorio: **metástasis**.



# Los Tumores Malignos comparados con los Benignos

Las células de tumor benignas (no cancerosas) crecen sólo localmente y no se pueden diseminar por invasión o por metástasis

Las células malignas (cancerosas) invaden a los tejidos vecinos, entran a los vasos sanguíneos y se metastatizan a sitios diferentes

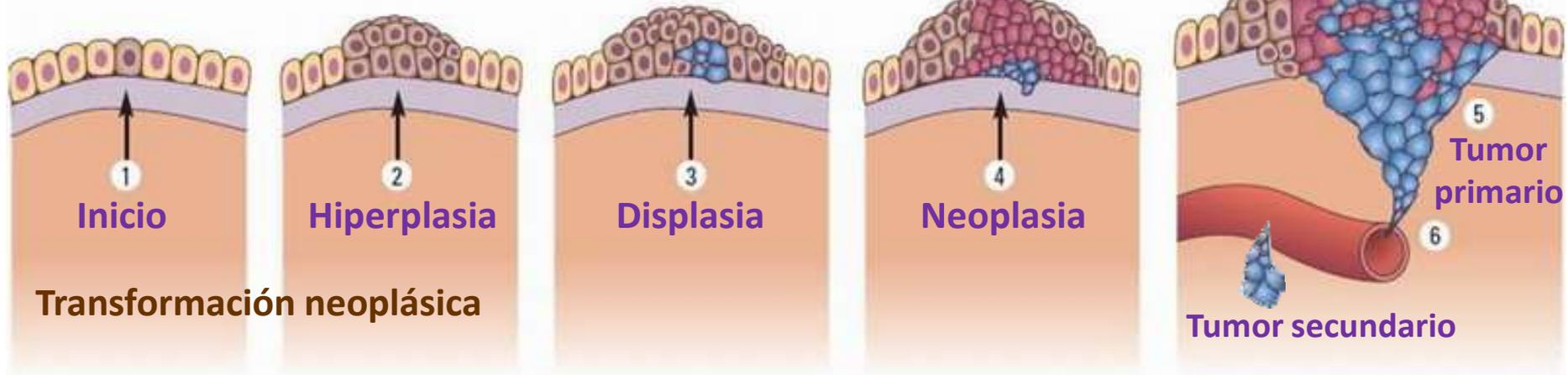


Tiempo

# EL CÁNCER O NEOPLASIA

Cancerización

- Mutaciones carcinógenas
- Invasión de virus oncógenos



Las células retornan a un estadio parecido al embrionario y **se dividen indefinidamente**, sustrayendo fatalmente los recursos de los tejidos invadidos.

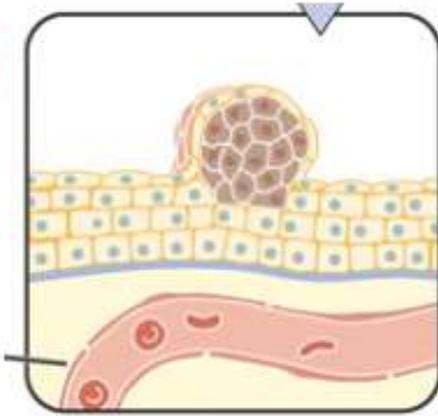
Las células neoplásicas pueden escapar del **tumor primario** y formar **tumores secundarios** en otros tejidos (→ **metástasis**).



# LAS BASES MOLECULARES DEL CÁNCER

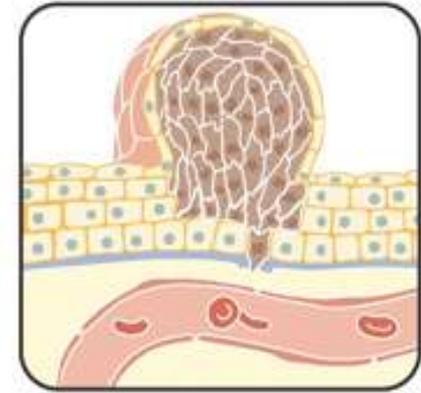
## 1ª mutación crecimiento benigno

División de una célula en un tumor externo al tejido.



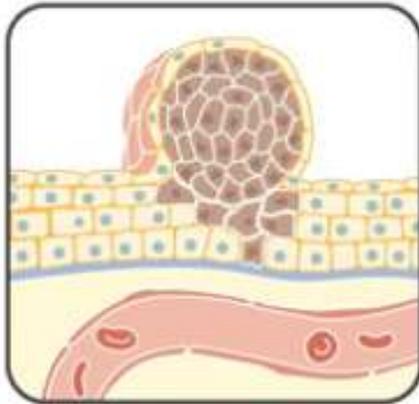
## 3ª mutación agresividad

El tumor invade otros tejidos.



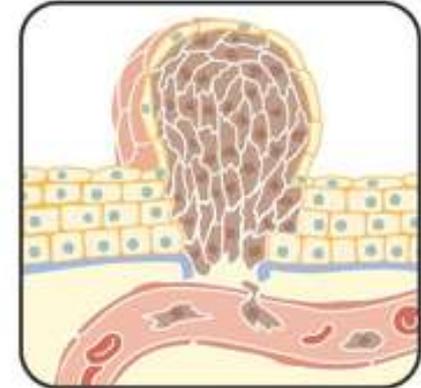
## 2ª mutación invasión

El tumor entra en el tejido.



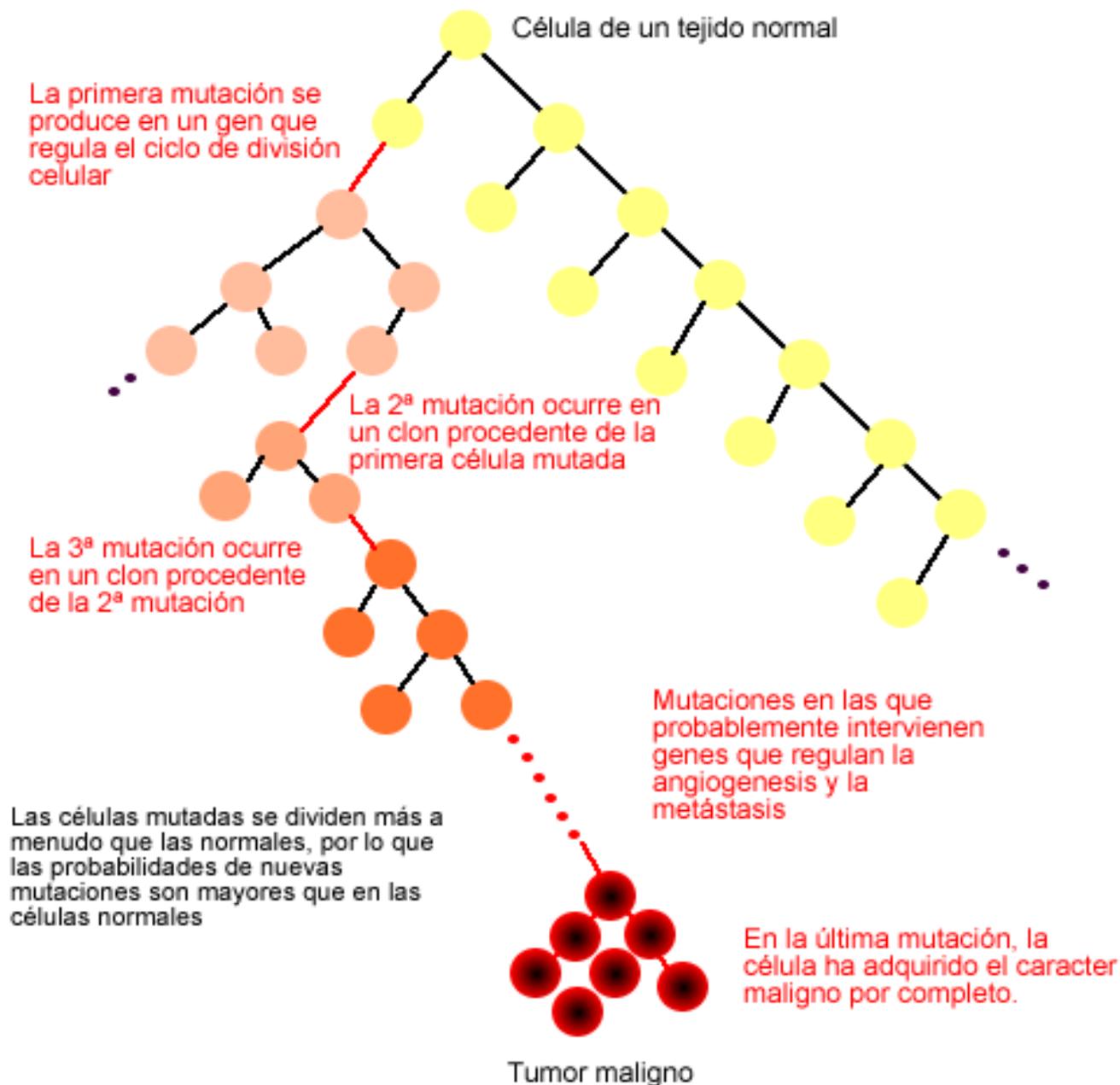
## 4ª mutación metástasis

Al entrar en el torrente sanguíneo, se extiende en otras partes del cuerpo.

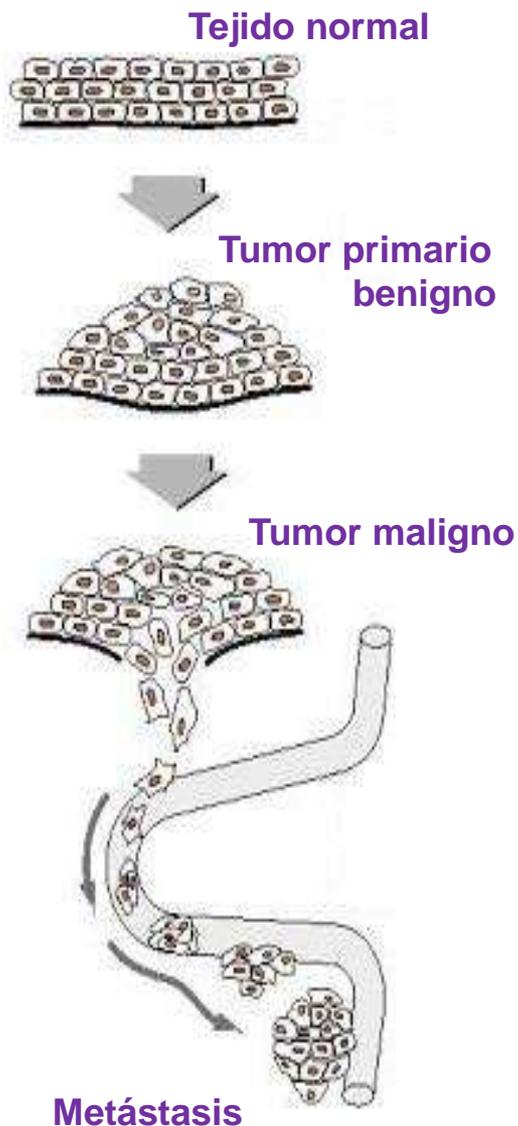


Para que se produzca el cáncer hace falta al menos **cuatro mutaciones génicas acumuladas** con la edad en una misma célula mediante un proceso de **evolución clonal**, y **cambios epigenéticos** provocados por la exposición a agentes **carcinógenos** y factores ambientales.

# LAS BASES MOLECULARES DEL CÁNCER



# CAUSAS MOLECULARES DEL CÁNCER



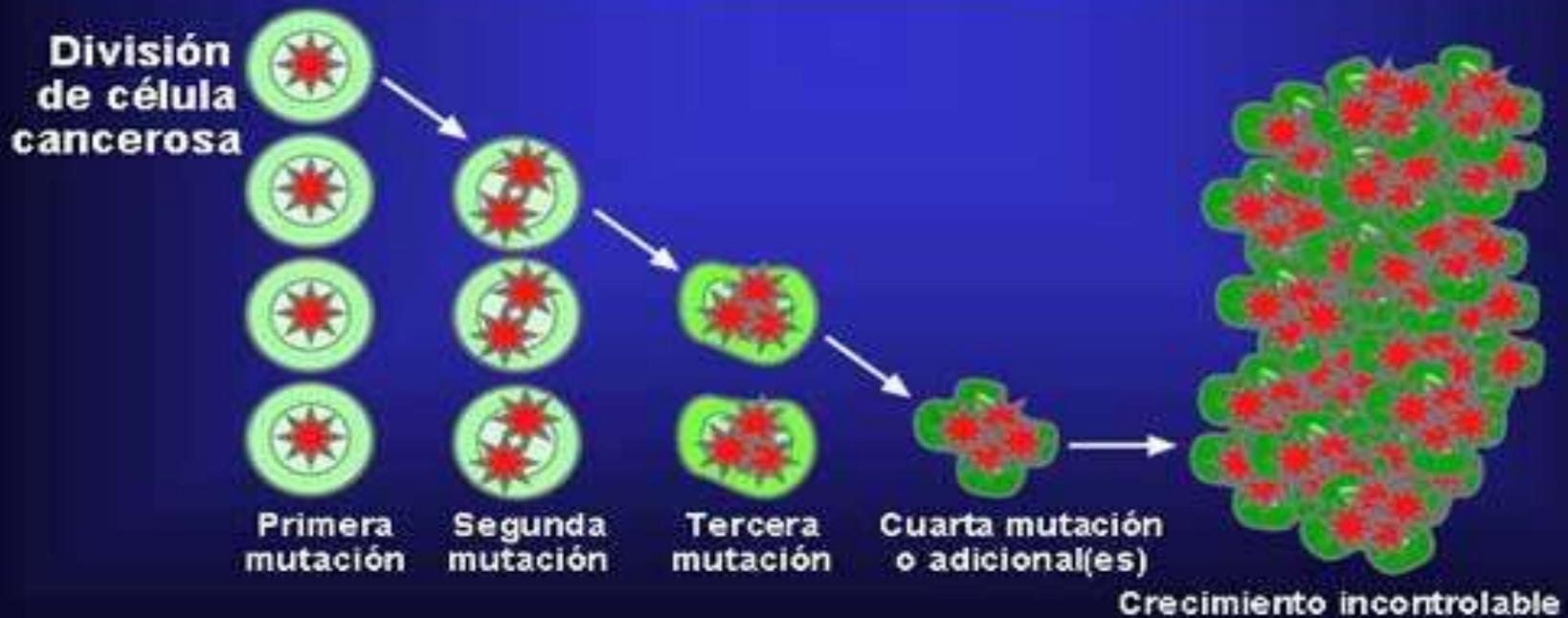
Las **mutaciones génicas carcinógenas** provocan un acúmulo de mutaciones que afectan a:

- **oncogenes**
- **genes supresores de tumores**
- **genes de reparación del ADN**

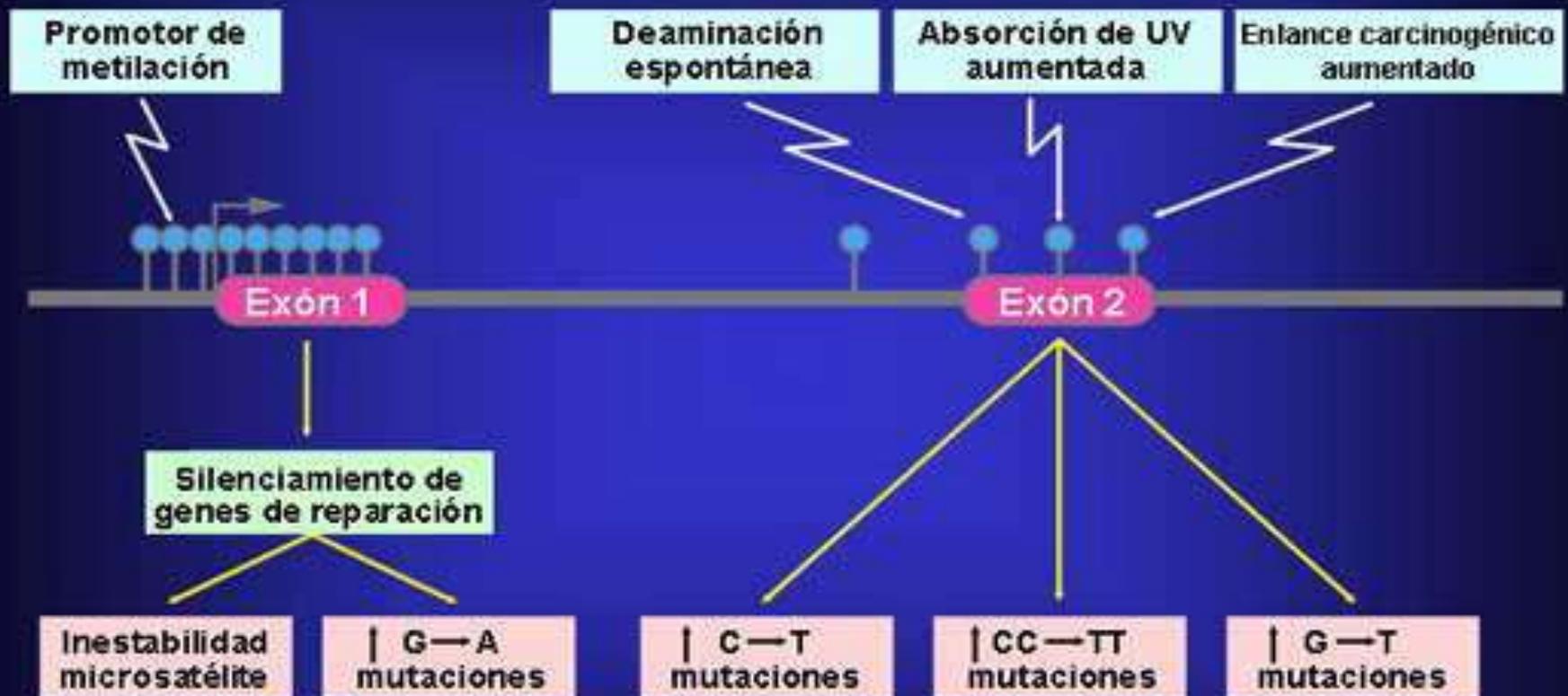
Los **cambios epigenéticos** afectan a la metilación del ADN, modificaciones de las histonas y otros mecanismos implicados en la regulación génica, que provocan la **hiperexpresión de un gen o su silenciamiento**.

# CAUSAS MOLECULARES DEL CÁNCER

## La Pérdida de Control del Crecimiento

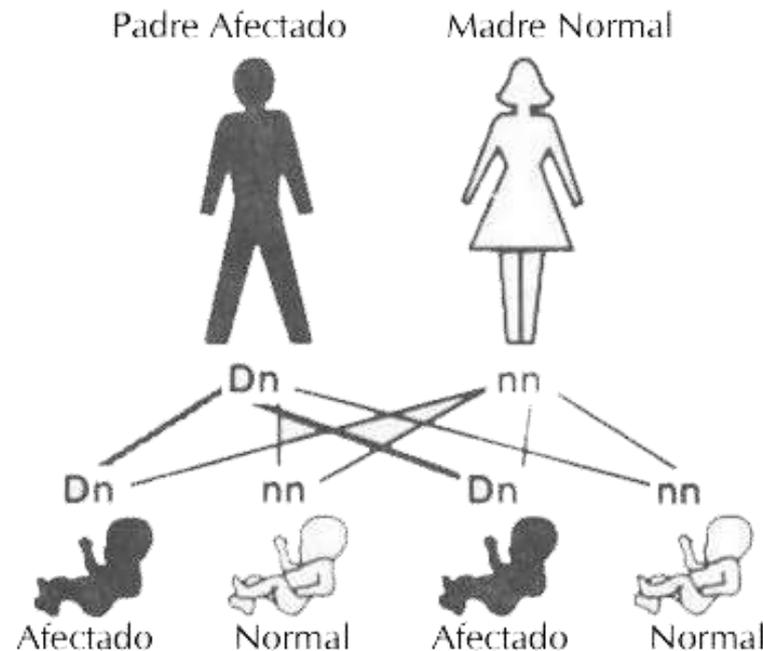


## Cambios Epigenéticos: Todavía Se Desconoce Mucho



# LA HERENCIA DEL CÁNCER

El cáncer es una enfermedad **genética y epigenética**, pero, en general, **no es hereditaria**, porque las mutaciones génicas y los cambios epigenéticos afectan sólo a las células somáticas. Sólo cuando las mutaciones afectan a los gametos, el cáncer es hereditaria.



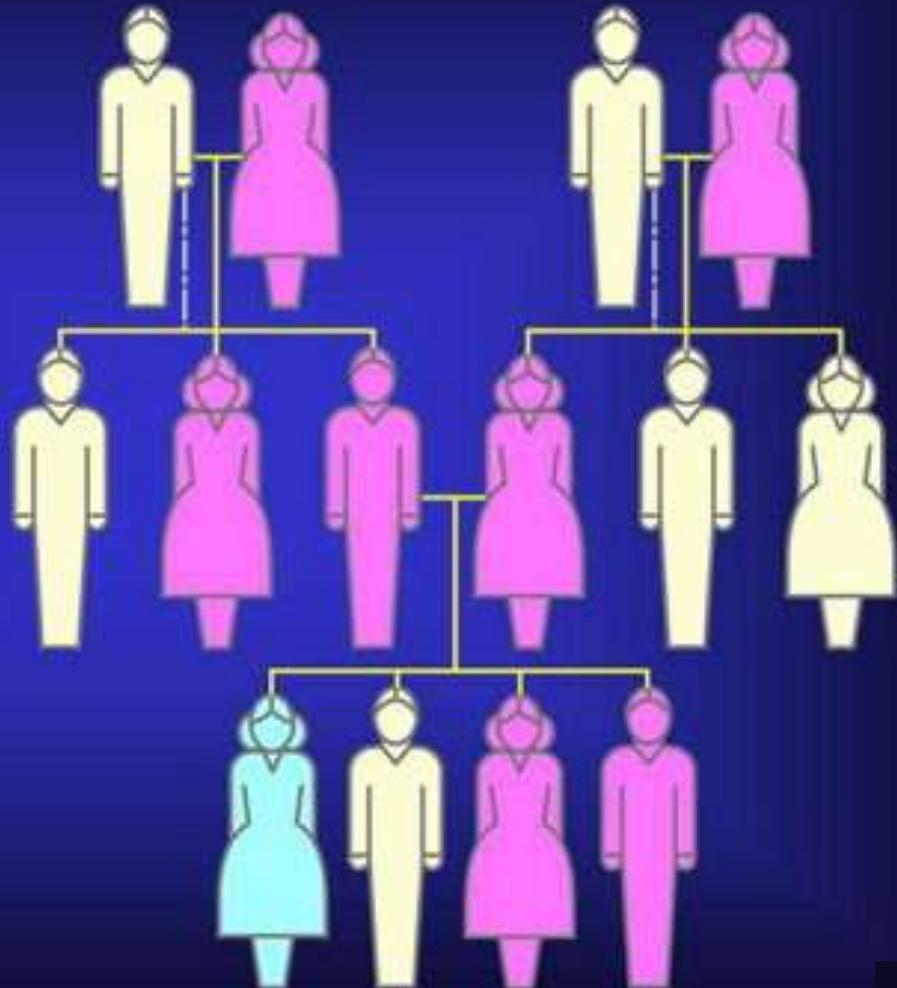
Se pueden heredar ciertos genes mutados y ciertos patrones epigenéticos y adquirir así una **predisposición genética** a algún tipo de cáncer. Éste se podrá manifestar bajo ciertos factores ambientales.

## Herencia Autosómica Recesiva

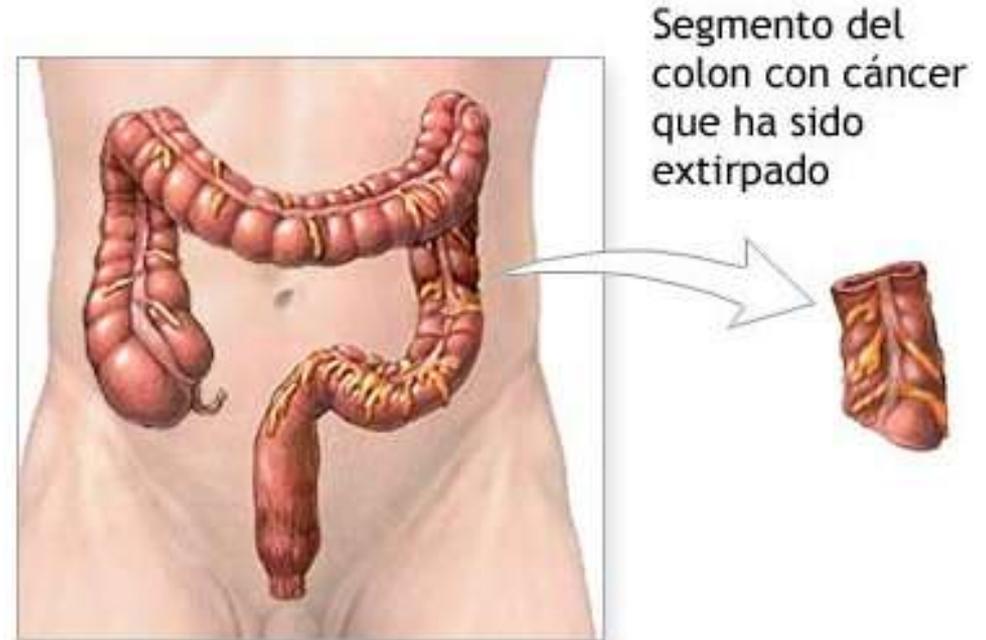
Dos mutaciones de línea germinal (una de cada uno de los padres) para desarrollar la enfermedad

Igualmente transmitida por hombres y mujeres

- No portador
- Portador no afectado
- Portador afectado



# INFLUENCIA DEL ENTONO EN LA PREDISPOSICIÓN GENÉTICA



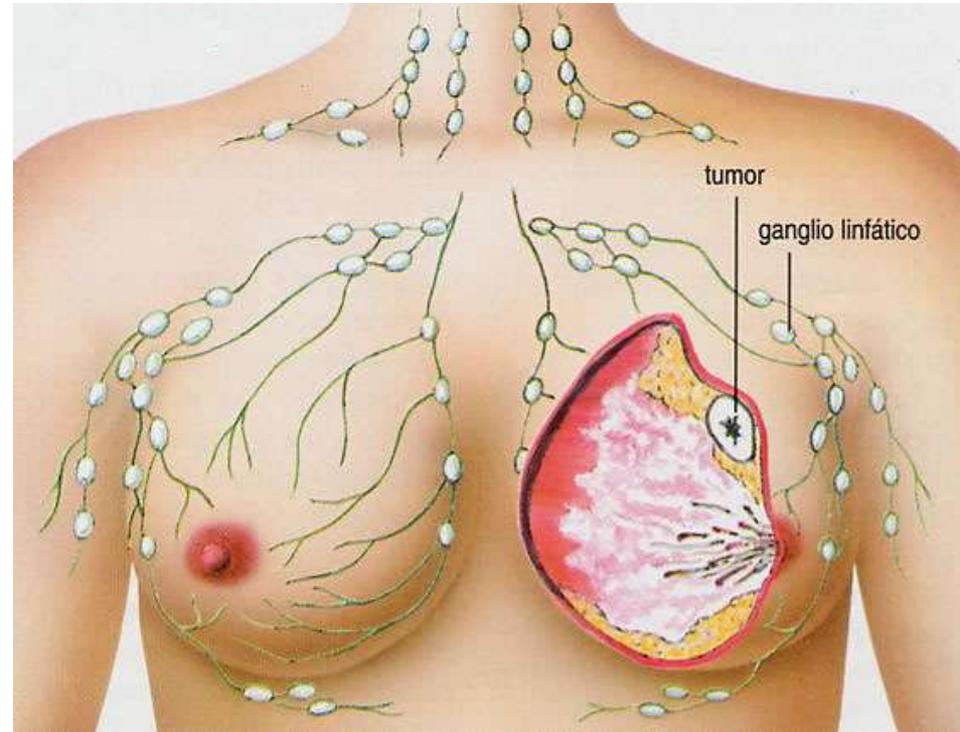
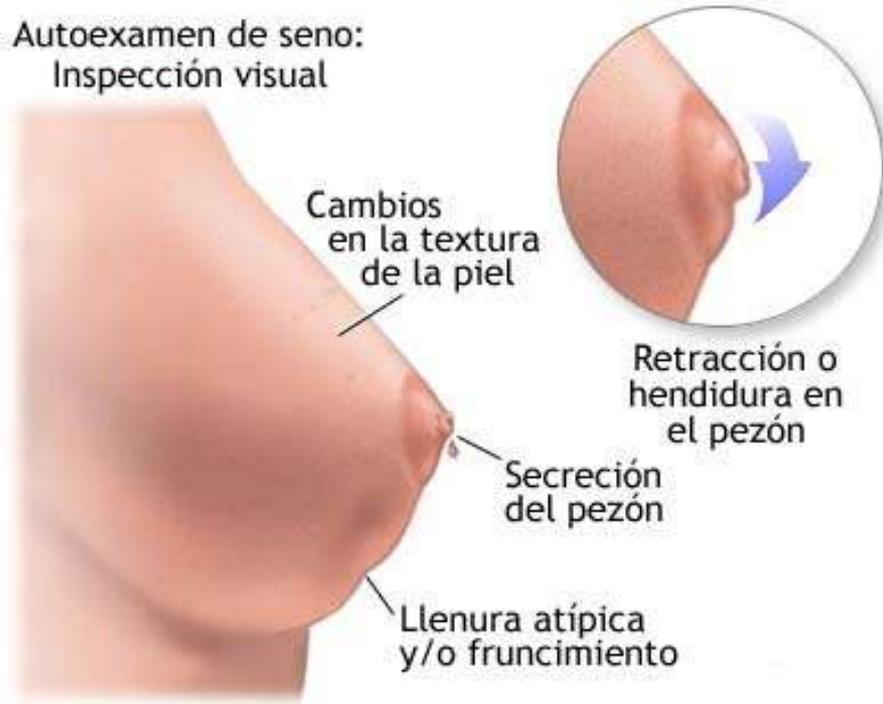
Segmento del colon con cáncer que ha sido extirpado

Cáncer de colon

En la aparición, o no, del cáncer de colon influye el tipo de alimentación.

# INFLUENCIA DEL ENTONO EN LA PREDISPOSICIÓN GENÉTICA

Autoexamen de seno:  
Inspección visual



Cáncer de mama

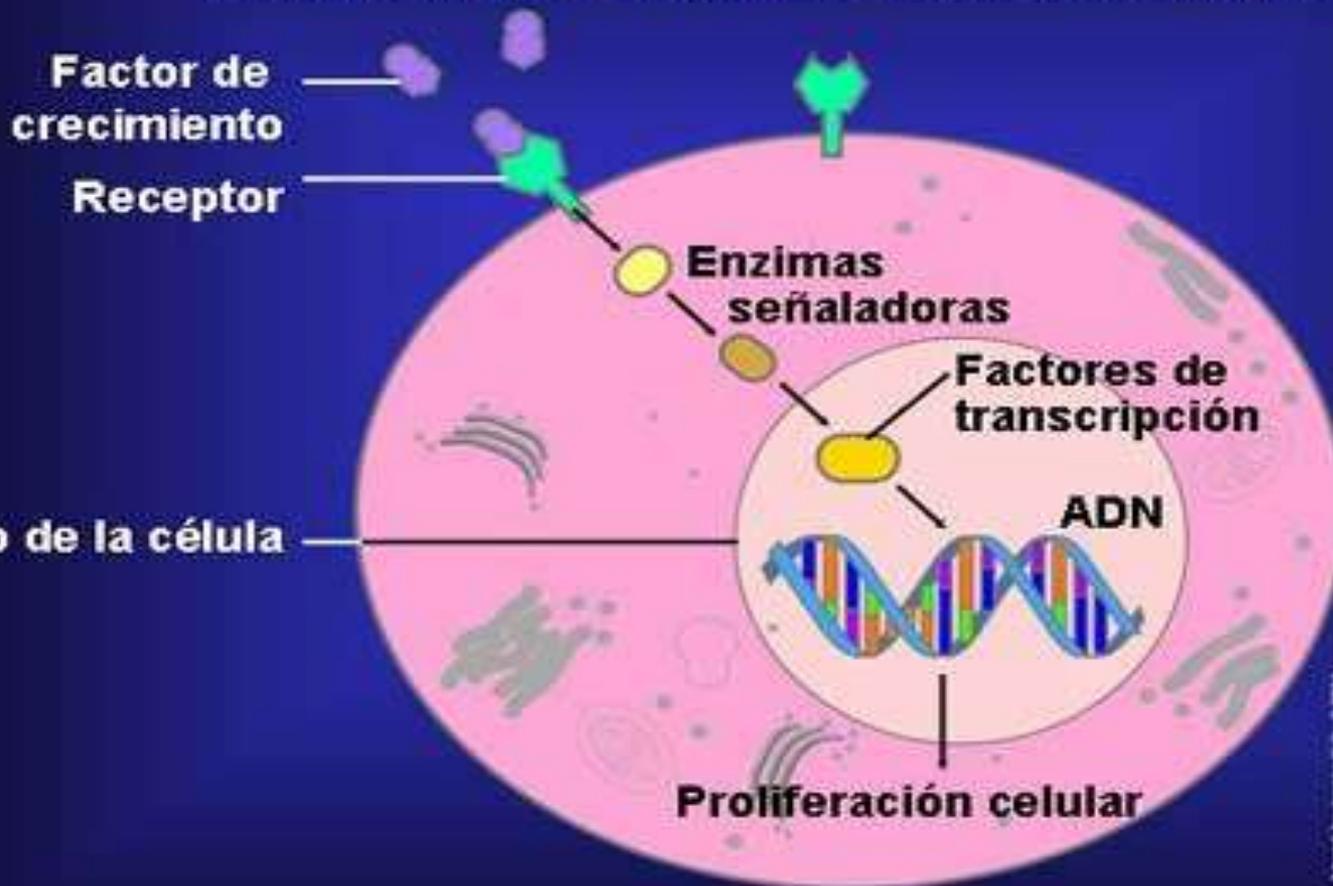
Parece ser que los abortos aumentan el riesgo de cáncer de mama.

**1**

# **MUTACIÓN DEL PROTOONCOGÉN A ONCOGÉN**

# Los Protooncogenes y el Crecimiento Normal de las Células

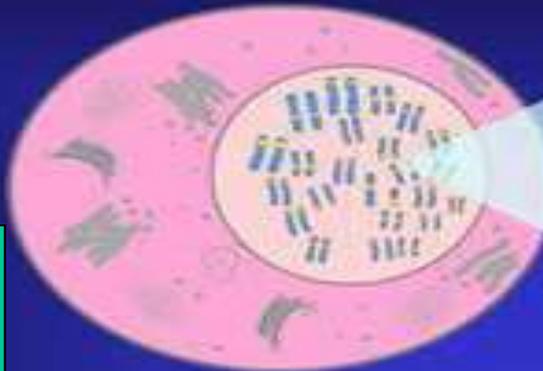
Mecanismo de Control de Crecimiento Normal



# 1 MUTACIÓN DEL PROTOONCOGÉN A ONCOGÉN

## Los Oncogenes

Célula normal



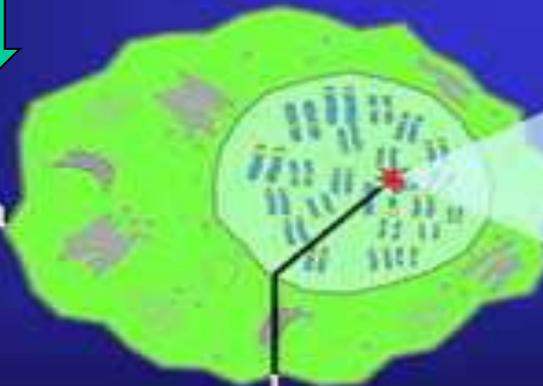
Los genes normales regulan el crecimiento de la célula



Neoplasia



Célula cancerosa



Los oncogenes aceleran el crecimiento y la división celular



Oncogen mutado/dañado

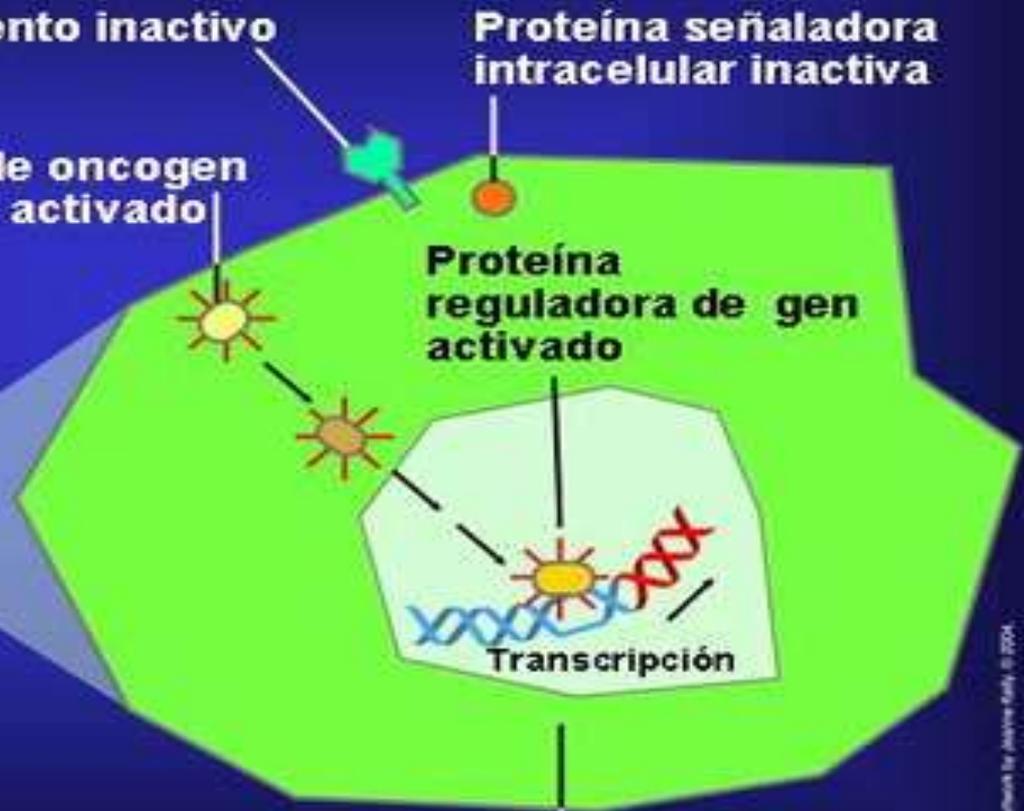
# Los Oncogenes son Formas Mutantes de Protooncogenes

Receptor de factor de crecimiento inactivo

Proteína señaladora intracelular inactiva

Proteína señaladora de oncogen activado

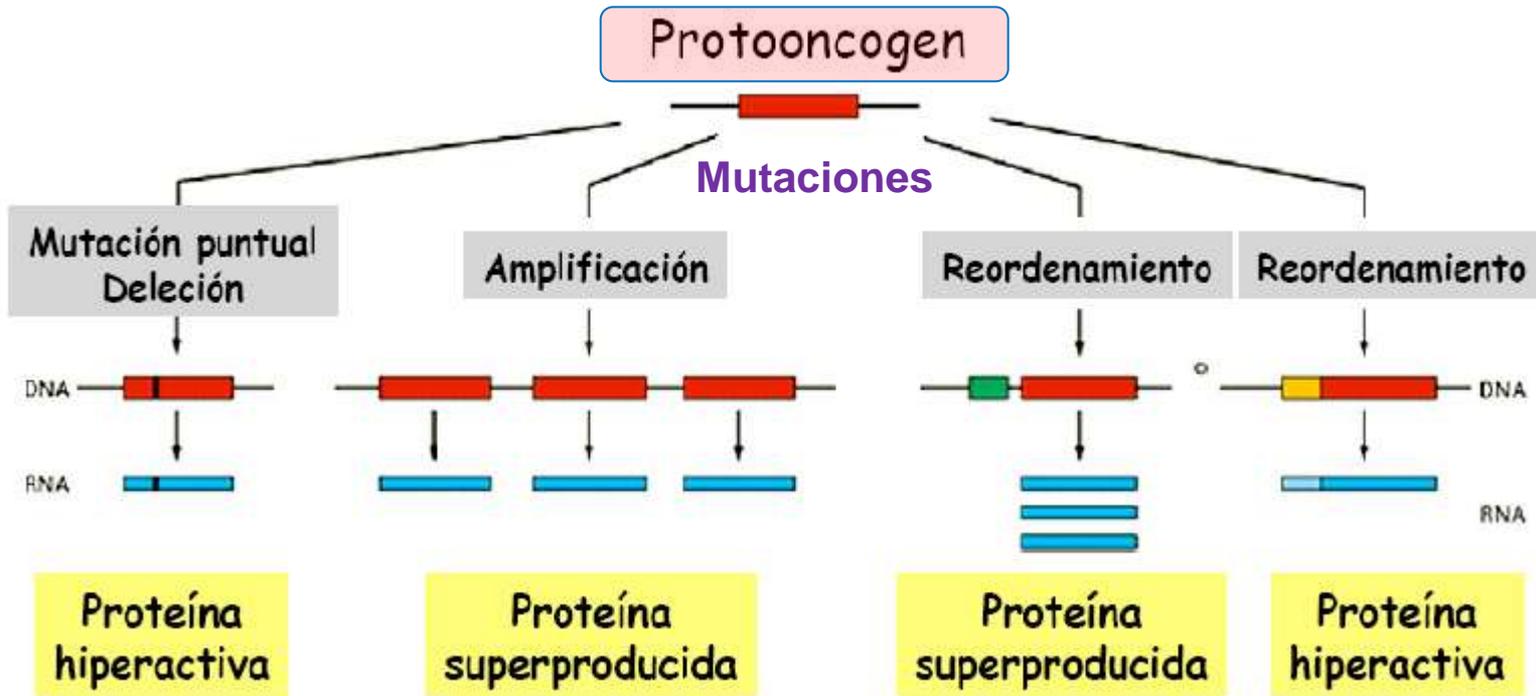
Proteína reguladora de gen activado



Proliferación celular dirigida por señalamiento por oncogen interno

# MUTACIÓN DEL PROTOONCOGÉN A ONCOGÉN

Los **protooncogenes** son genes normales cuya expresión origina un conjunto de proteínas implicadas en la regulación de la **división** y la **diferenciación celular**.

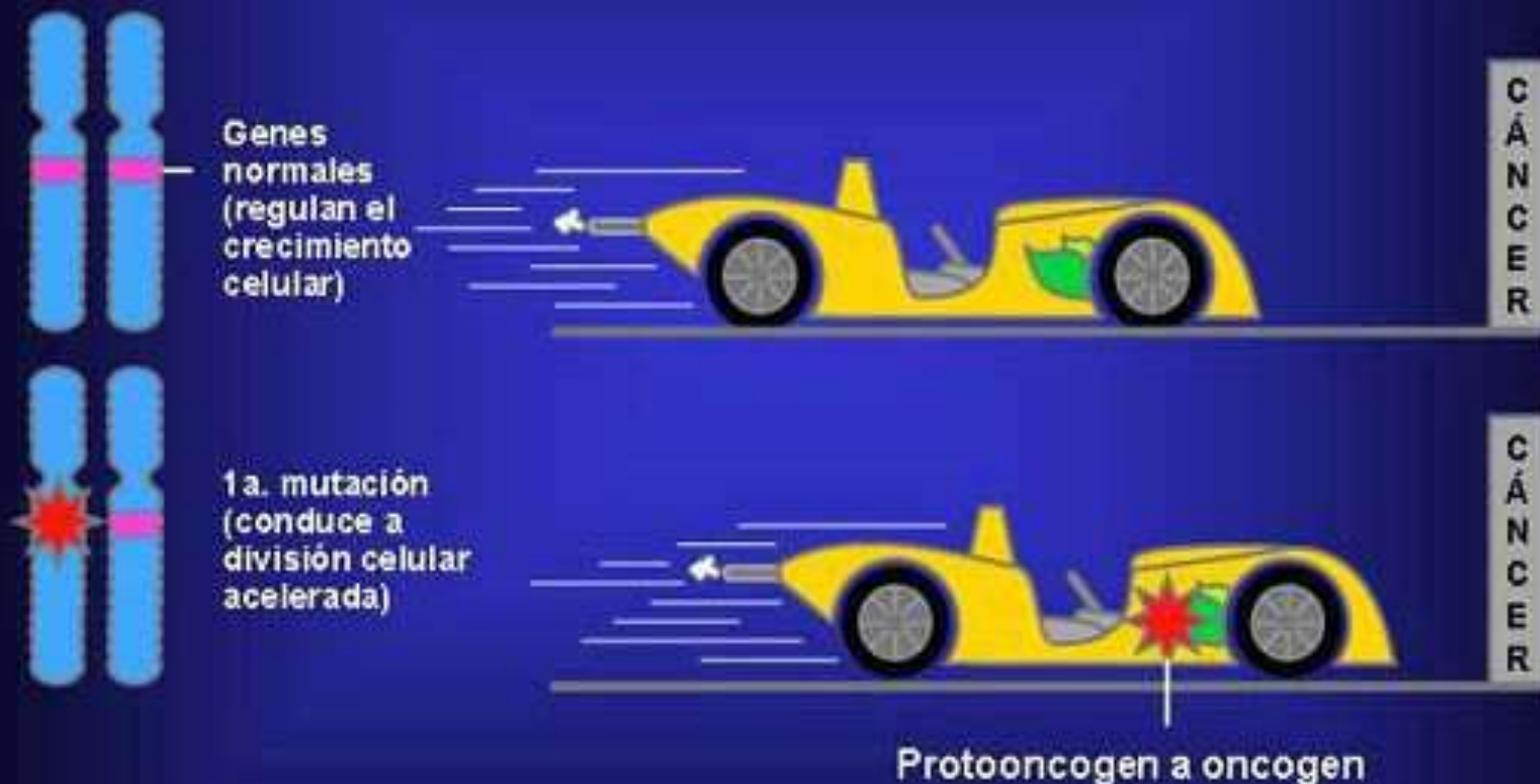


Las mutaciones que provocan la **transformación** de los **protooncogenes** en **oncogenes** promueven la diferenciación sin control de las células transformadas, favoreciendo su **inmortalidad** y su **capacidad invasiva**.

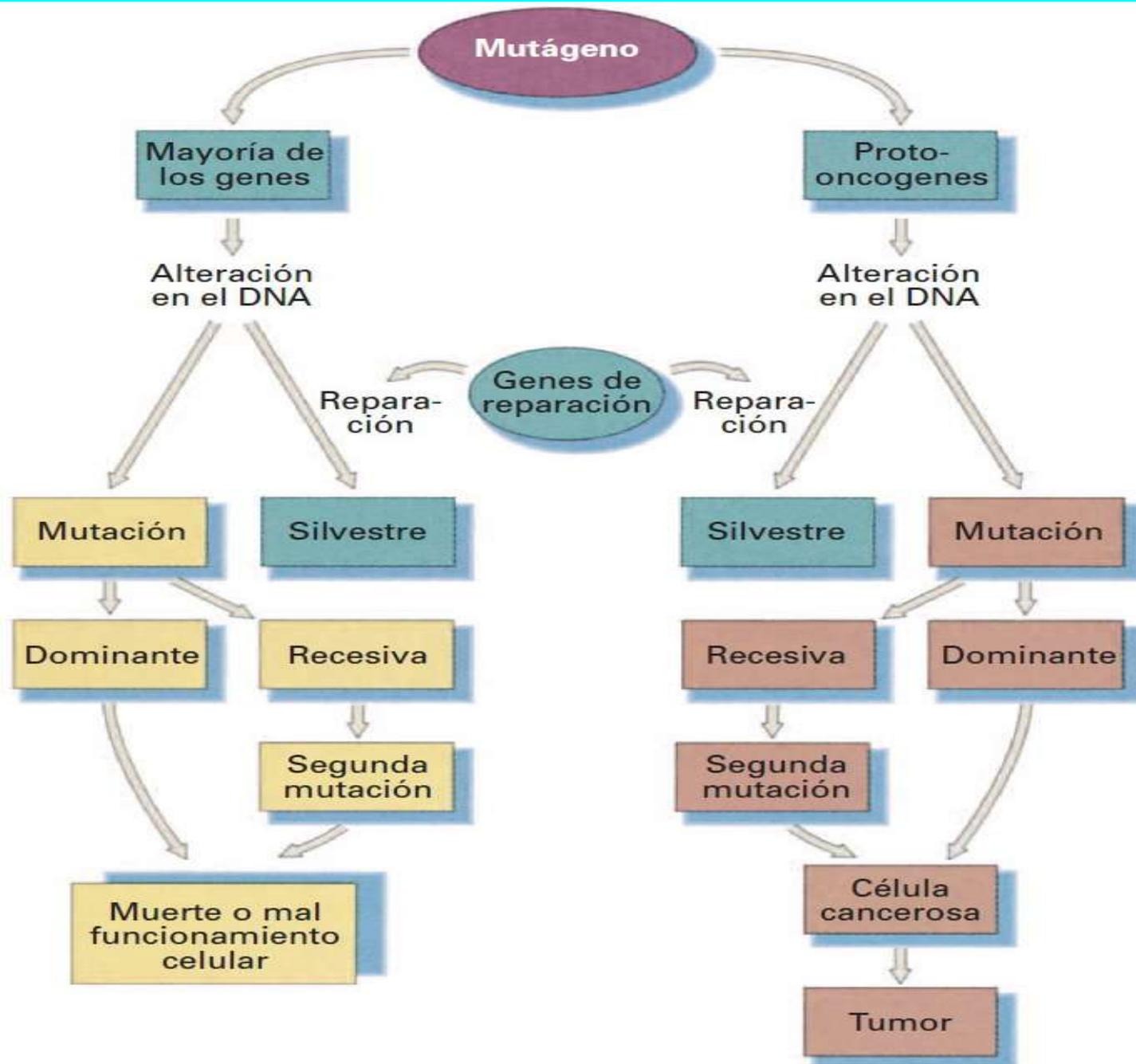
# MUTACIÓN DEL PROTOONCOGÉN A ONCOGÉN

La **expresión del oncogén** da lugar a una proteína mutada que adquiere nuevas propiedades → **ganancia de función**.

Por ej., activa un gen que estaba silenciado y que codifica para la telomerasa, la cual reemplaza los segmentos del telómero que se eliminan en la replicación del ADN, con lo cual la célula adquiere la **inmortalidad**.



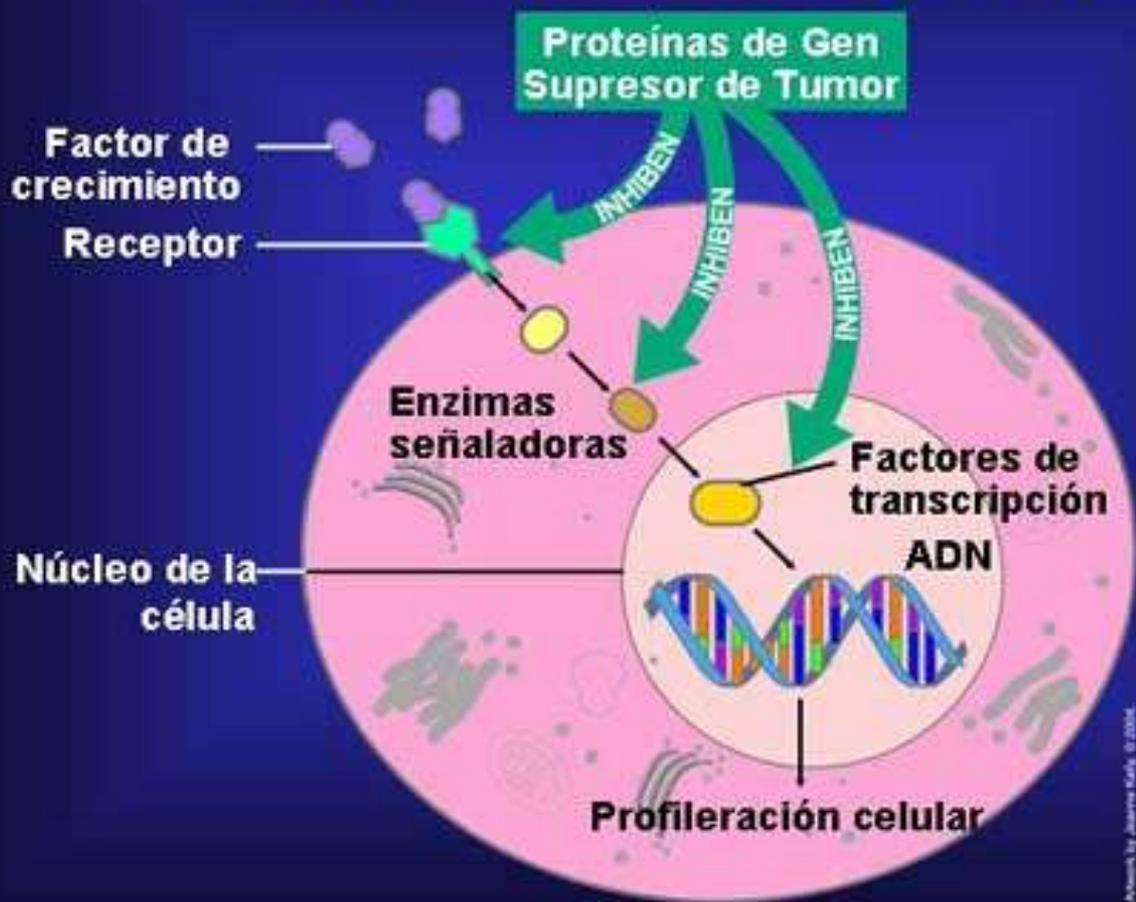
# CONSECUENCIAS DE UNA MUTACIÓN EN UN PROTOONCOGÉN O EN OTRO GEN



2

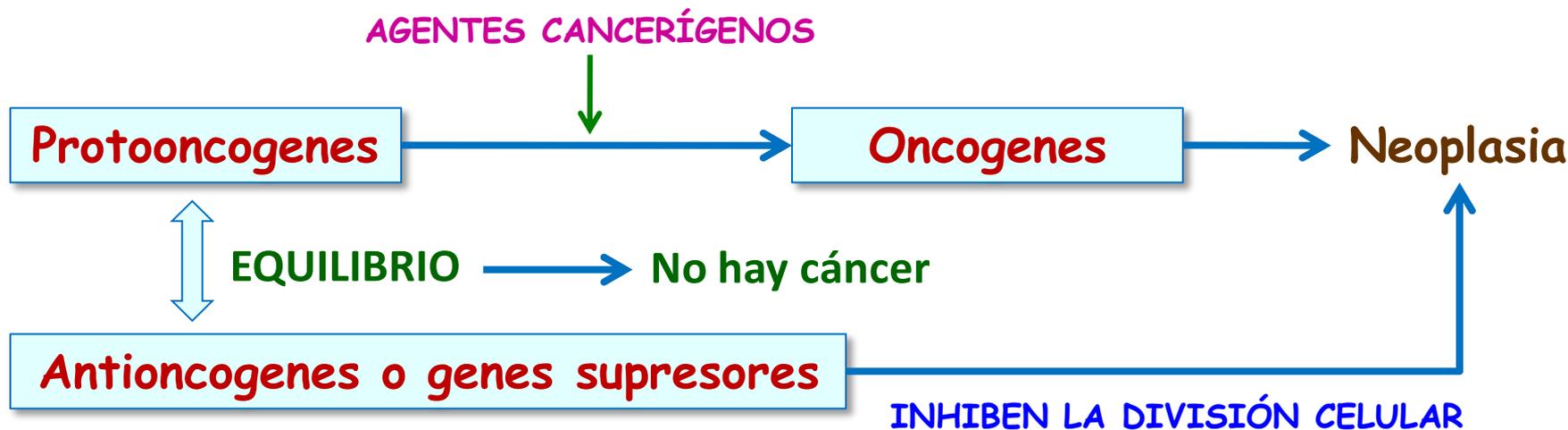
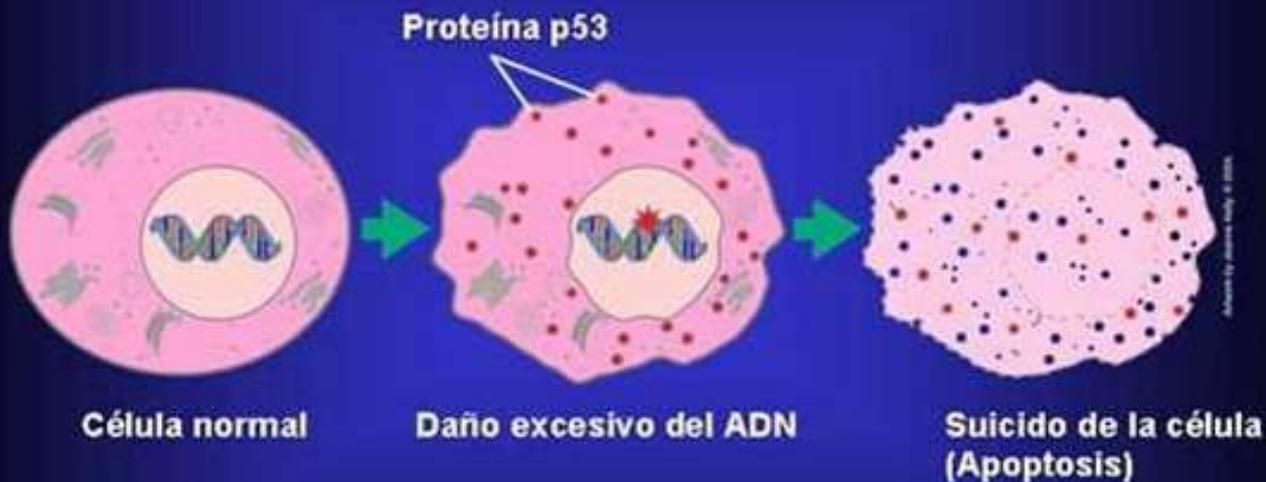
# **MUTACIÓN DE LOS GENES SUPRESORES DE TUMORES**

# Los Genes Supresores de Tumor Actúan Como un Pedal de Freno



## ② MUTACIÓN DE LOS GENES SUPRESORES DE TUMORES

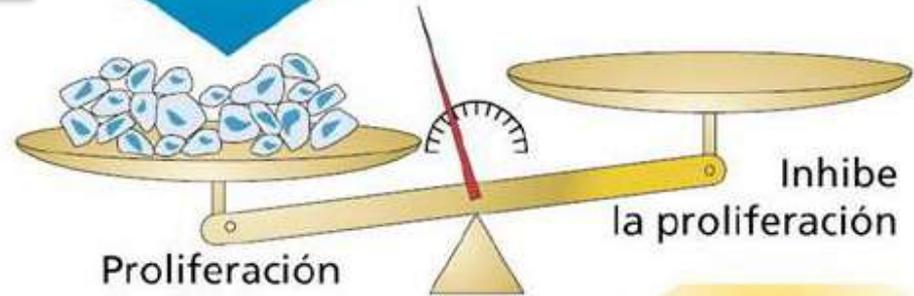
### La Proteína Supresora de Tumor p53 Activa el Suicidio de las Células



**El desequilibrio entre la acción de los oncogenes y de los genes supresores de tumores provoca la transformación cancerosa.**

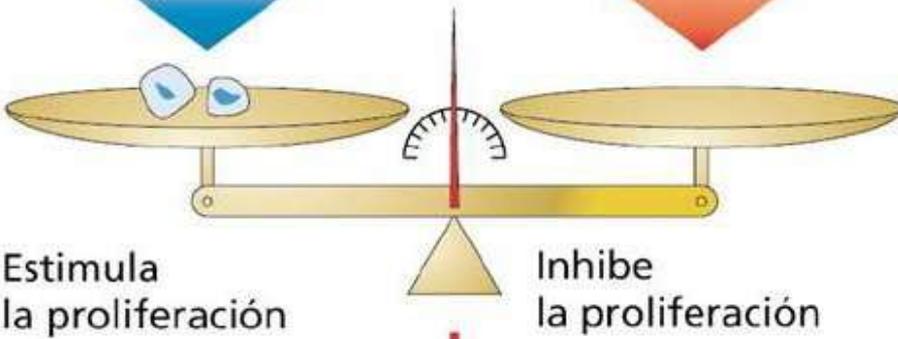
Gen supresor

Oncogén activado



Proto-oncogén

Gen supresor

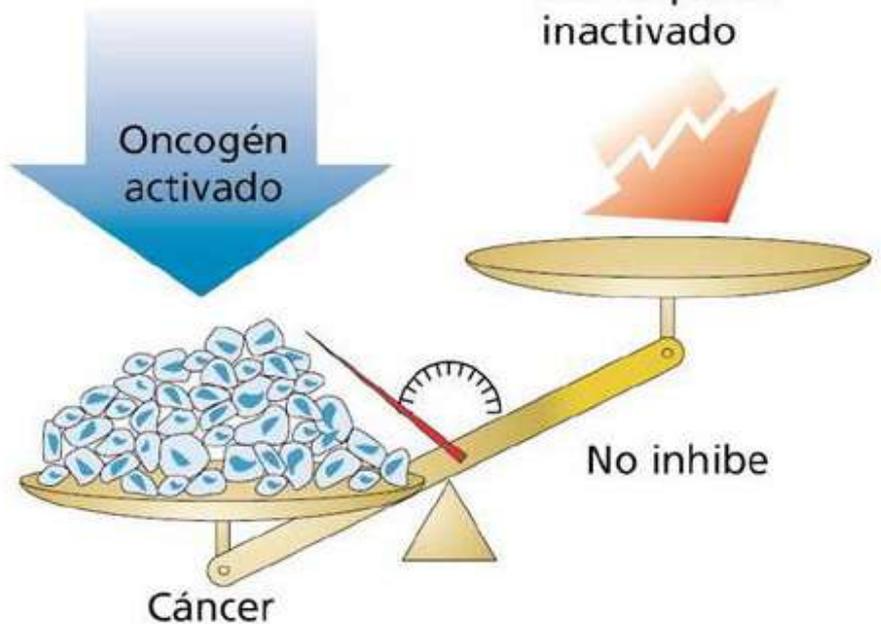


Proliferación de células desmedida

Mutación

Gen supresor inactivado

Oncogén activado



Mutación

Oncogén activado

Gen supresor

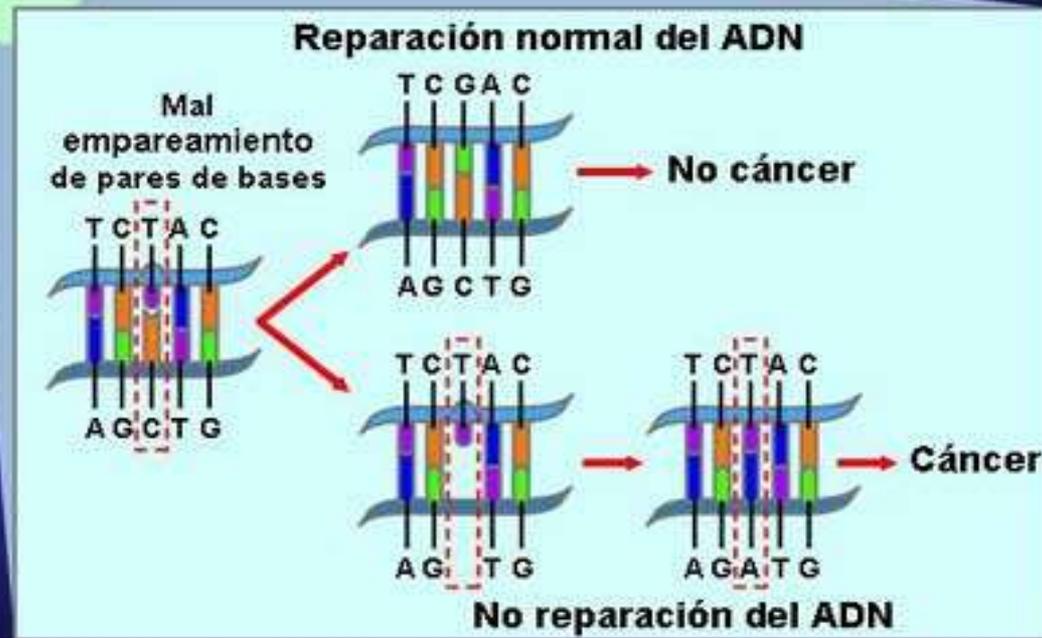
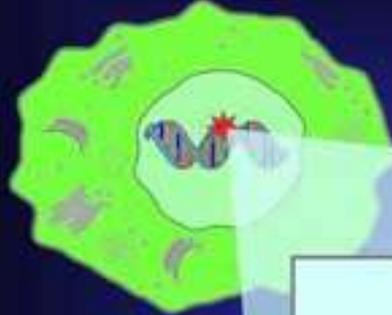
No inhibe

**3**

# **MUTACIONES DE LOS GENES DE REPARACIÓN DEL ADN**

# 3 MUTACIONES DE LOS GENES DE REPARACIÓN DEL ADN

## Genes de Reparación del ADN



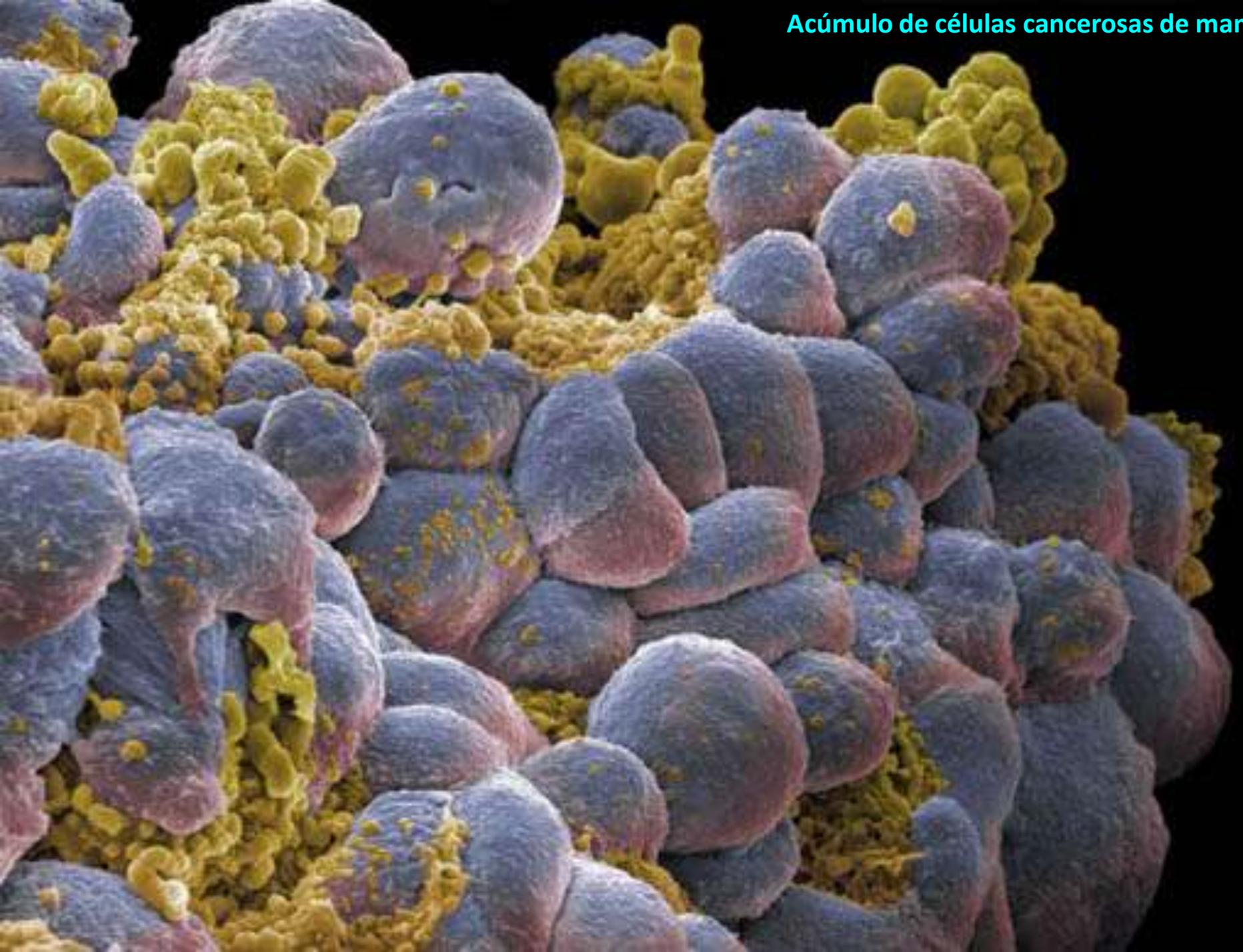
Revised by Jerome Kelly © 2004

Los genes de los **sistemas de corrección y reparación de errores** reciben más mutaciones con la edad, y, al fallar, el nº de **mutaciones** en las células se **acumulan**, lo que contribuye al **envejecimiento celular** y a la **transformación cancerosa**.

## El Riesgo de Desarrollar Cáncer y el Envejecimiento



Acúmulo de células cancerosas de mama



# **AGENTES CAUSANTES DEL CÁNCER**

# AGENTES CAUSANTES DEL CÁNCER

## ¿Qué Causa el Cáncer?

Algunos virus o bacterias



Algunas sustancias químicas



Radiación



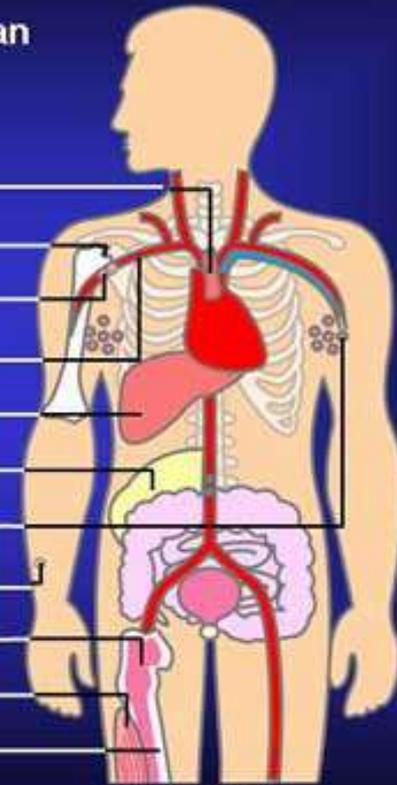
Herencia  
Dieta  
Hormonas



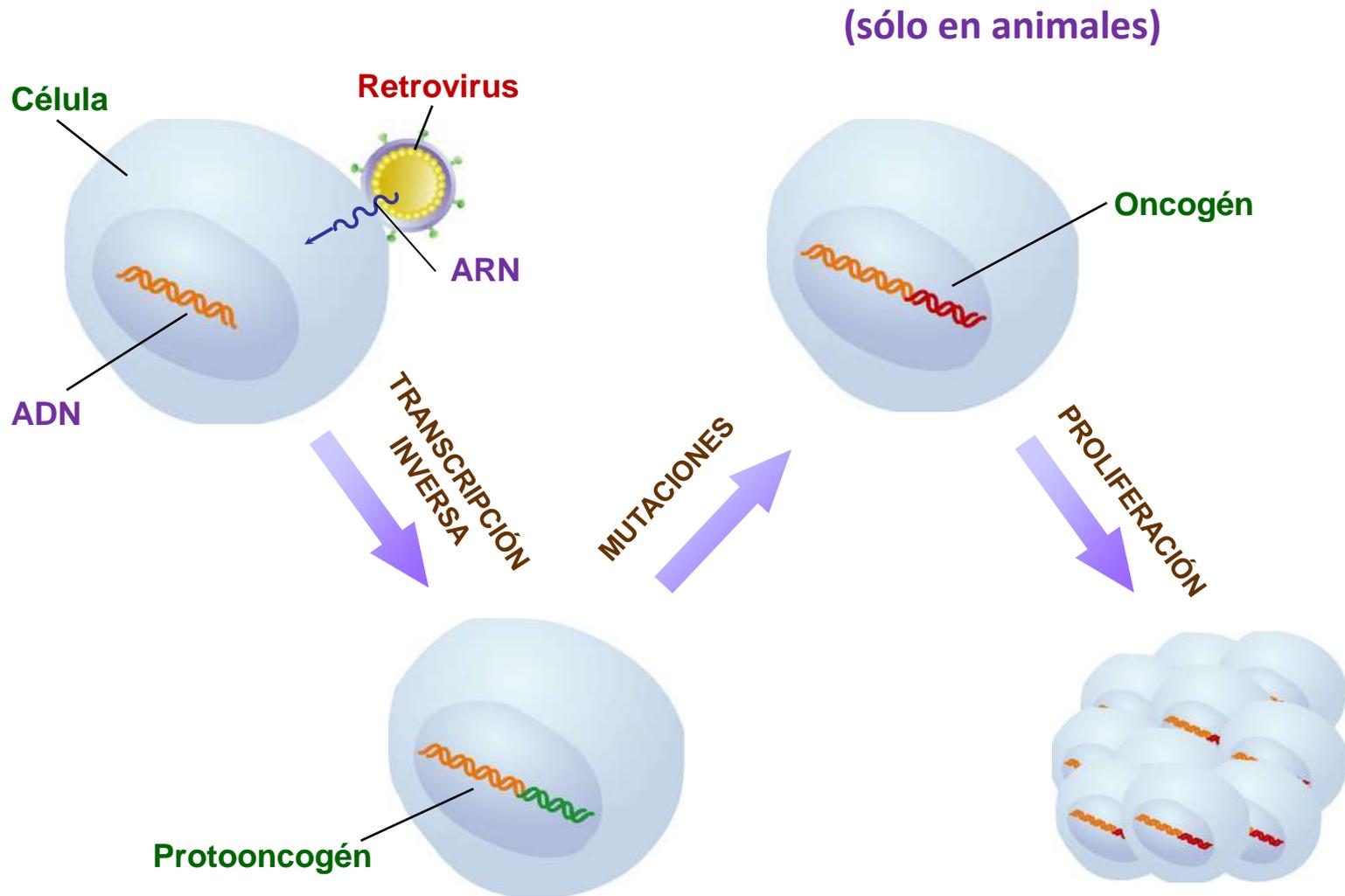
## Nombrando los Cánceres

Los Prefijos del Cáncer Señalan a la Ubicación

<i>Prefijo</i>	<i>Significado</i>
adeno-	glándula
condro-	cartilago
eritro-	glóbulos rojos
hemangio-	vasos sanguíneos
hepato-	hígado
lipo-	grasa
linfo(á)-	linfocito
melano-	célula de pigmento
mielo-	médula ósea
mio-	músculo
osteo-	hueso



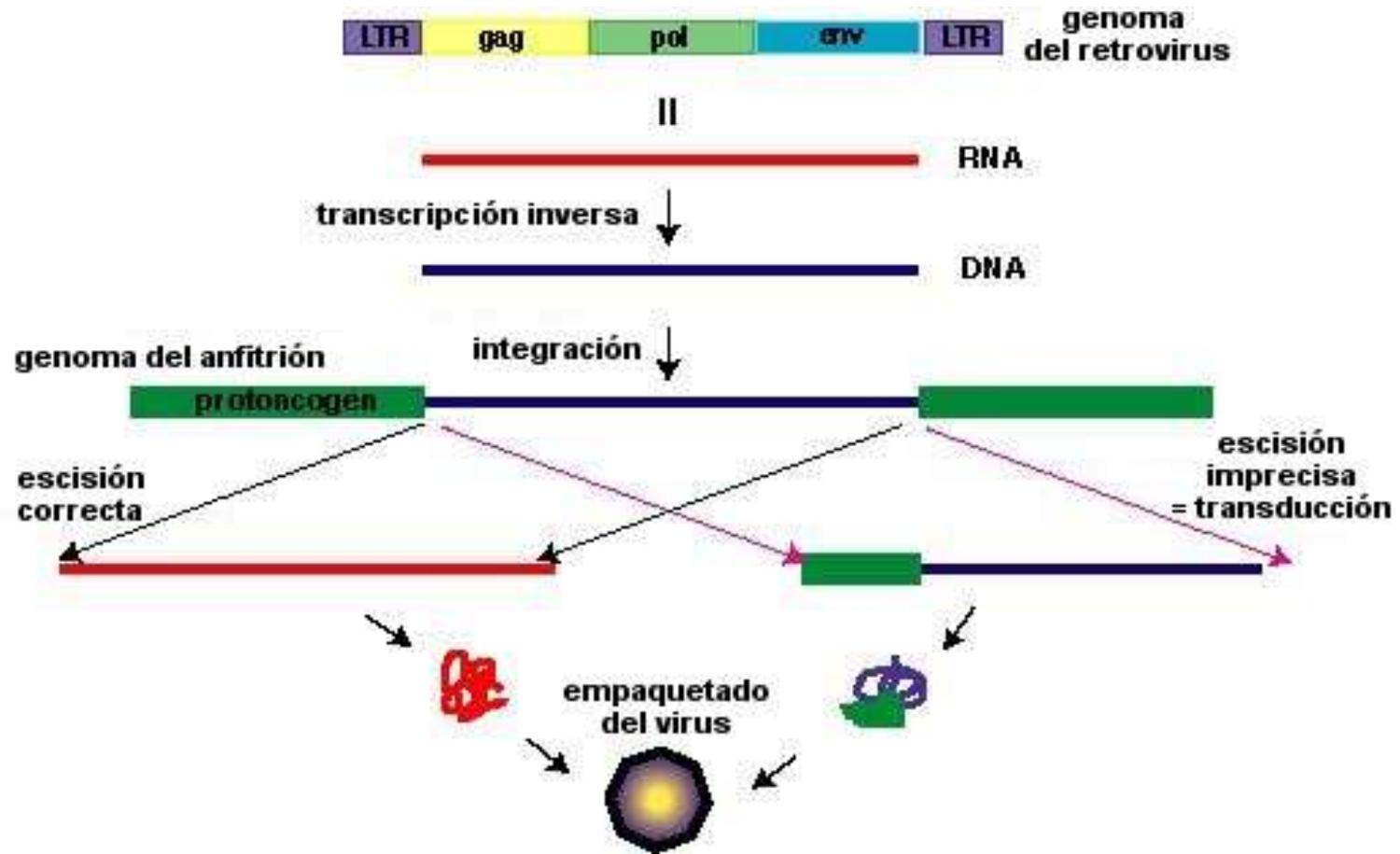
# ORIGEN VÍRICO DE ALGUNOS CÁNCERES



Los **virus oncogénicos** producen **cáncer** al infectar células, mediante el proceso de **transducción**, al poseer oncogenes.

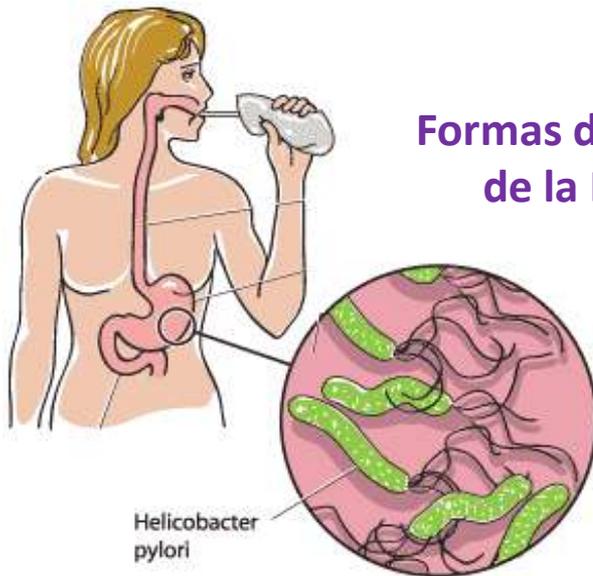
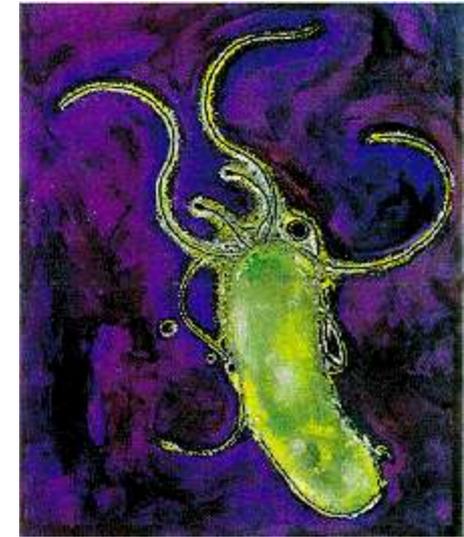
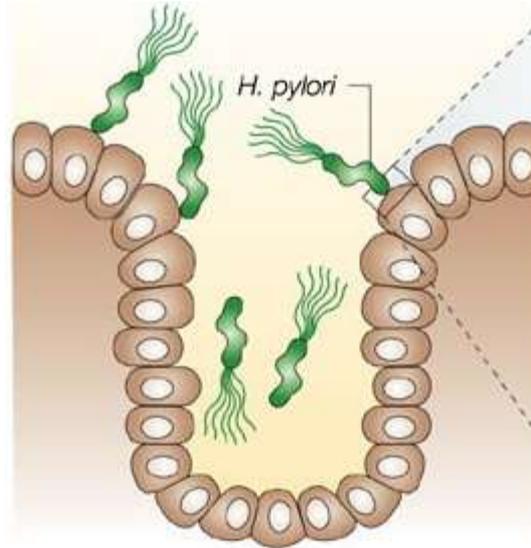
# ORIGEN VÍRICO DE ALGUNOS CÁNCERES

(sólo en animales)



Forma de actuación de un retrovirus oncogénico.

# ORIGEN BACTERIANO DE ALGUNOS CÁNCERES



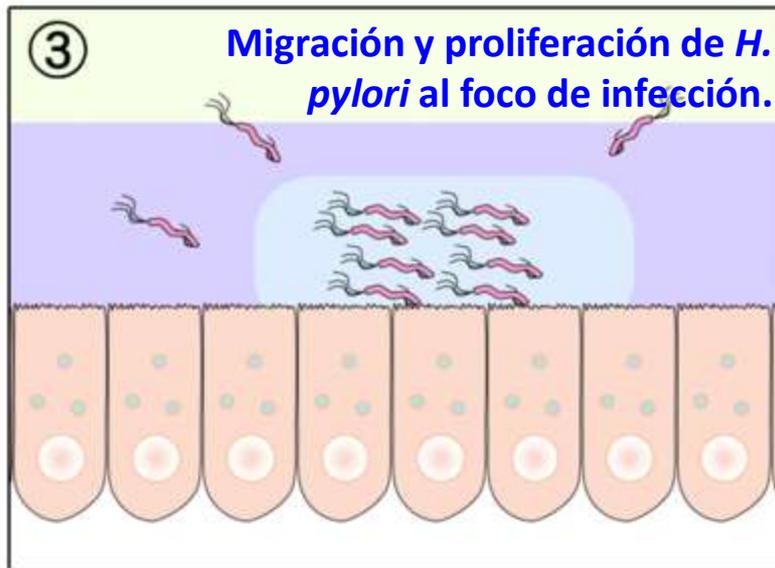
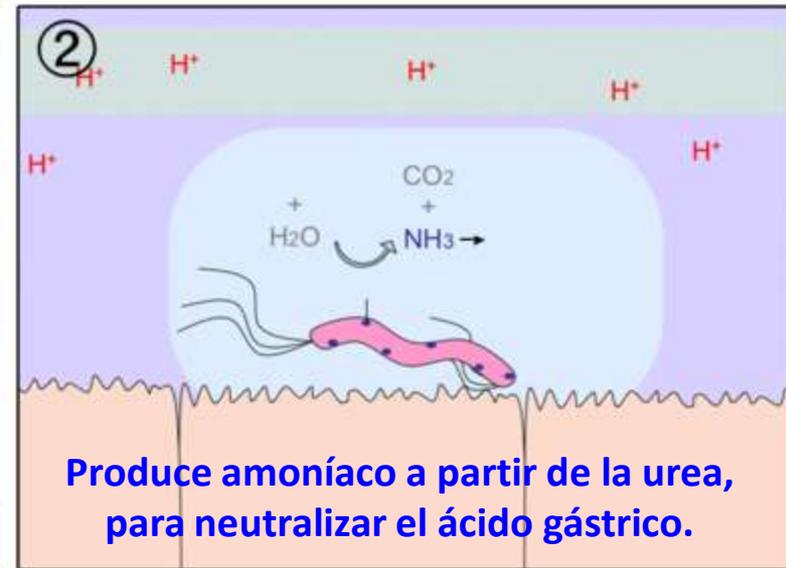
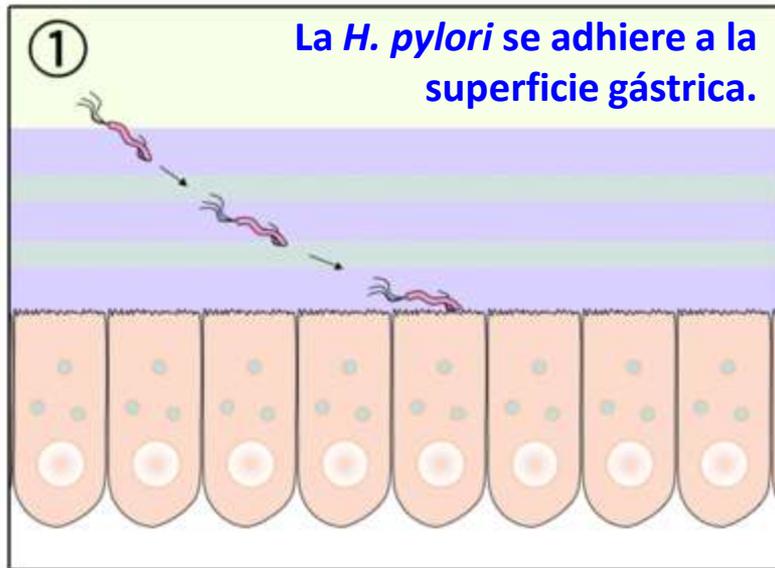
Formas de detección de la H. Pylori



La bacteria se elimina con antibióticos

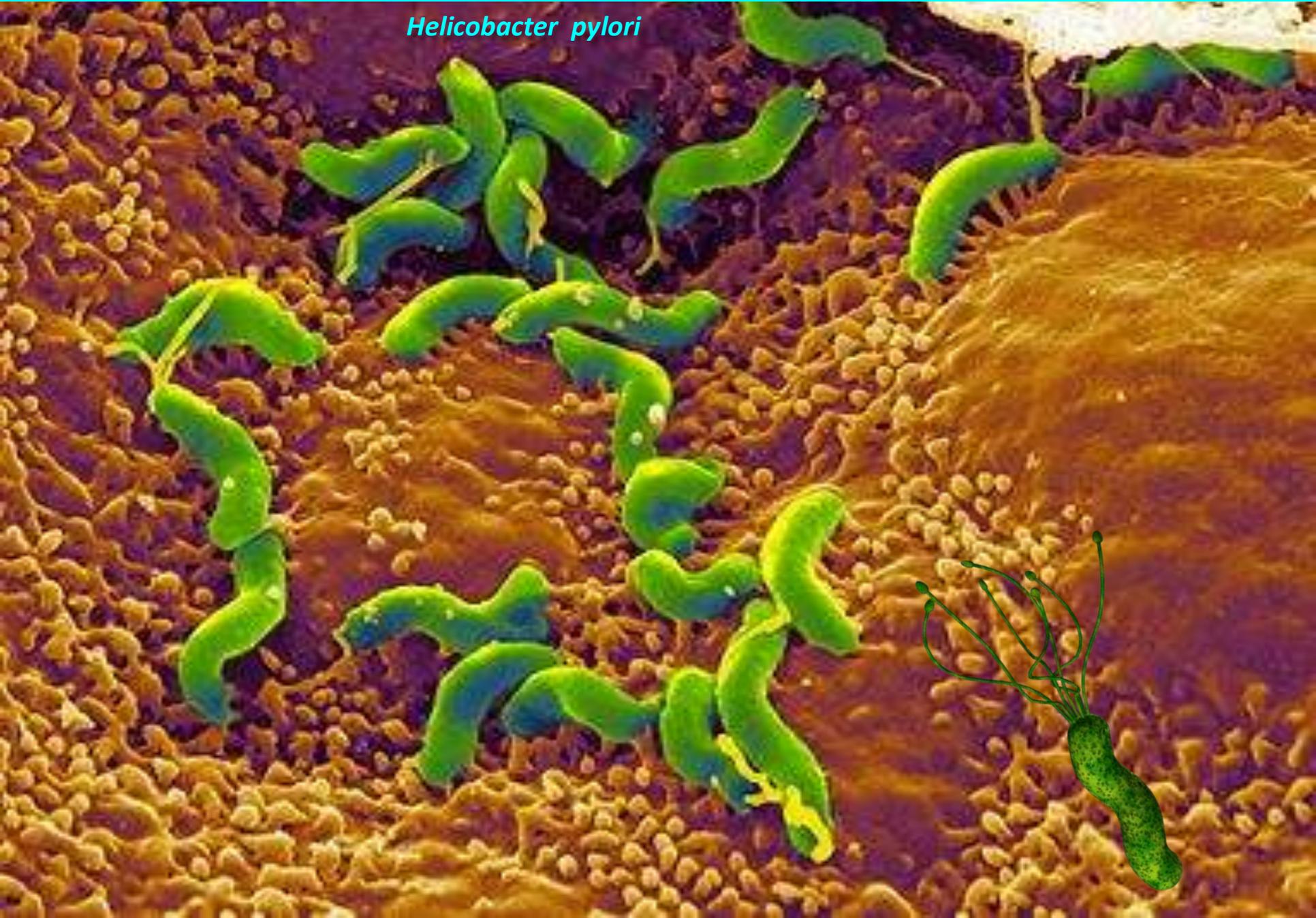


# MODO DE INFECCIÓN DE LA *HELICOBACTER PYLORI*



# ORIGEN BACTERIANO DE ALGUNOS CÁNCERES

*Helicobacter pylori*



# AGENTES MUTÁGENOS QUE PUEDEN PRODUCIR CÁNCER

## FACTORES QUE PRODUCEN CÁNCER:

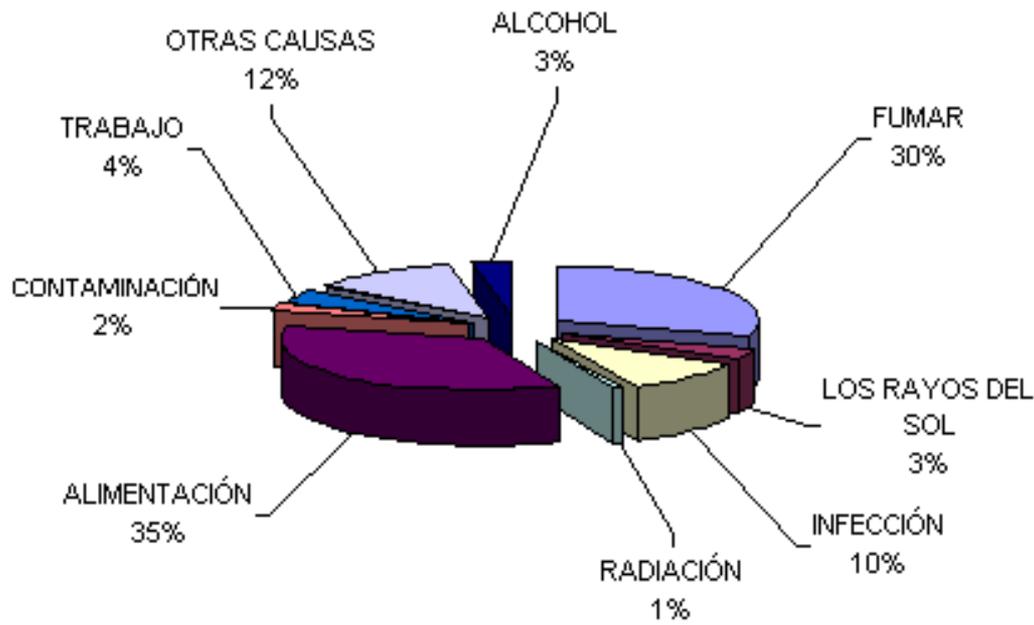
**Cáncer producido por virus** Se conocen virus que favorecen o facilitan la aparición de células cancerígenas, debido a que producen mutaciones y algunas de estas mutaciones pueden ser cancerígenas.

**2) Cáncer producido por sustancias químicas o por radiaciones.** En humanos, la mayoría de los cánceres están fundamentalmente relacionados con agentes cancerígenos como:

- ✗ Radiaciones UV, X y nucleares
- ✗ Alquitrán
- ✗ Ahumados
- ✗ Pan tostado chamuscado
- ✗ Amianto
- ✗ Cloruro de vinilo
- ✗ Anilinas
- ✗ Algunos conservantes y edulcorantes artificiales
- ✗ Bebidas alcohólicas (sobre todo de alta graduación)
- ✗ Tabaco (pulmón)

Los agentes mutágenos, en general, pueden ser cancerígenos. No son de efectos inmediatos. Es necesario que actúen repetidamente y que se presenten otros factores complementarios para que se produzca la transformación de una célula normal en célula cancerosa.

# AGENTES MUTÁGENOS QUE PUEDEN PRODUCIR CÁNCER



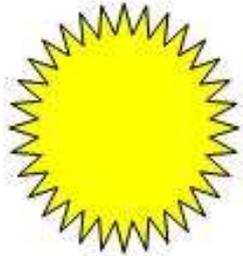
La repetición de alguno de estos **agentes mutágenos** puede originar con el tiempo la transformación neoplásica.

Además es necesario un **proceso promotor** que active el oncogén (*predisposición genética* para que se alteren los protooncogenes).

# AGENTES MUTÁGENOS QUE PUEDE PROVOCAR CÁNCER



# HÁBITOS NOCIVOS QUE PUEDEN PRODUCIR CÁNCER



Cáncer de piel



Cáncer de pulmón

# CÁNCER DE PIEL. FORMAS DE LOS MELANOMAS

## MELANOMAS



➔ **A**simetría  
Asimétricos



➔ **B**orde  
Irregular



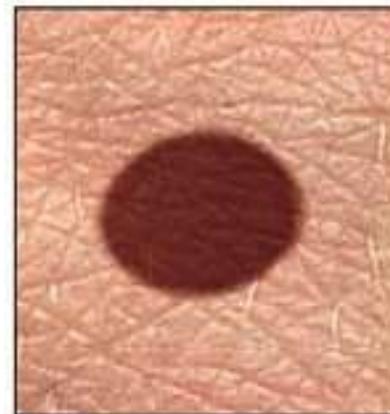
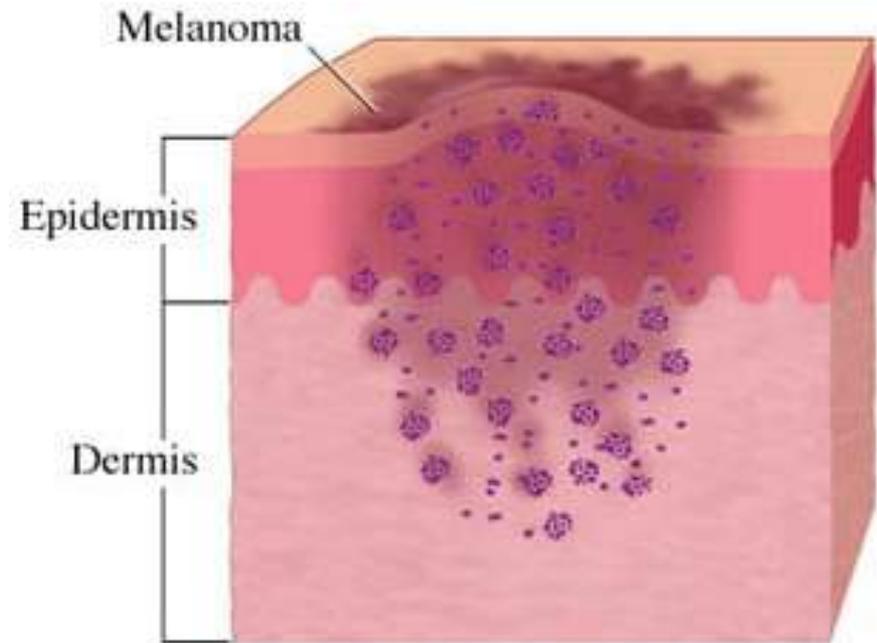
➔ **C**olor  
Color no homogéneo



➔ **D**iámetro  
Superior a 6 mm



➔ **E**volución



Regular border

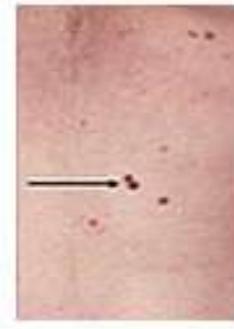


Irregular border

# CÁNCER DE PIEL. FORMAS DE LOS MELANOMAS

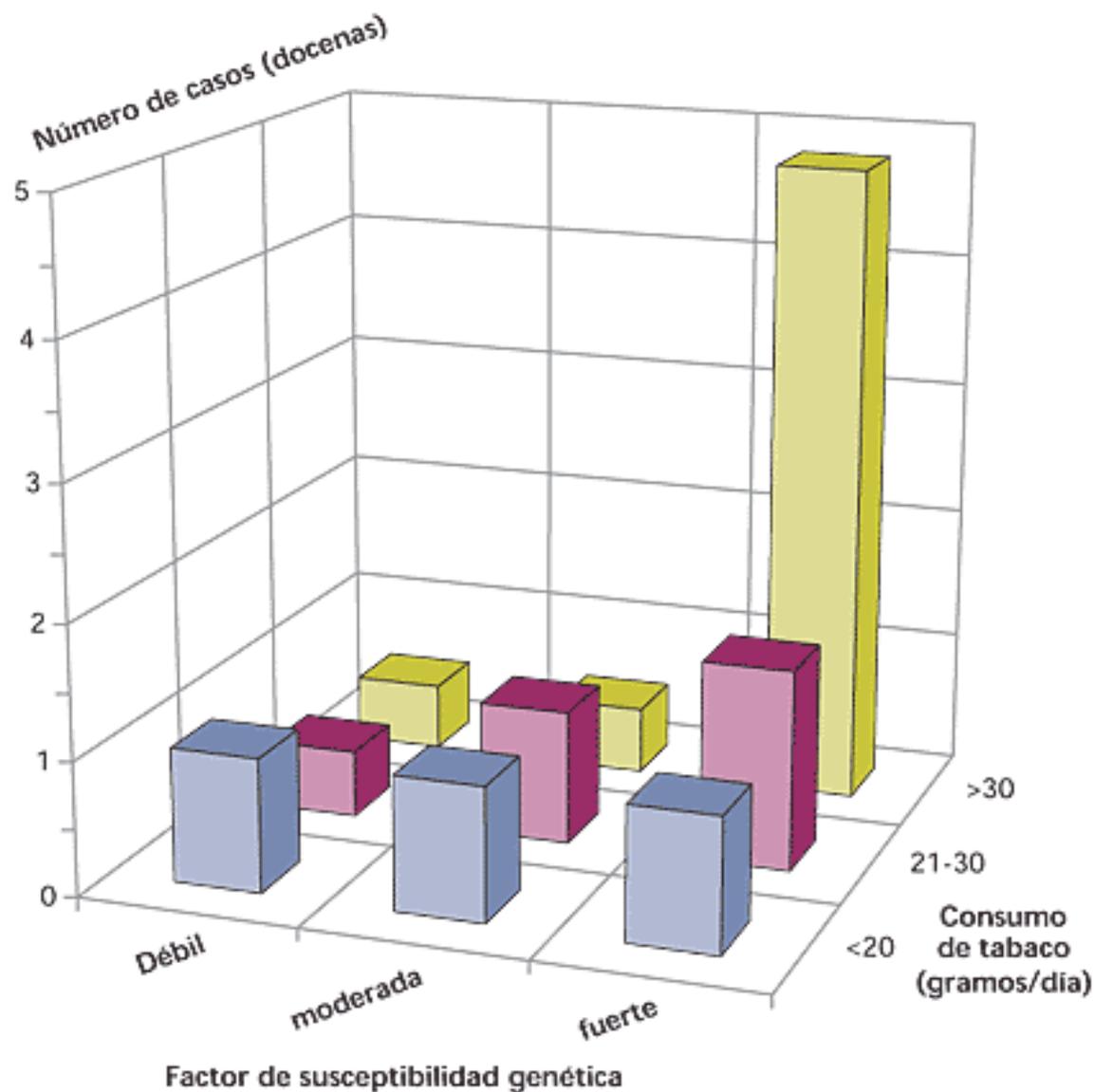


**Tumor  
benigno**



**Tumor  
maligno**

# CORRELACIÓN ENTRE EL CÁNCER Y EL CONSUMO DE TABACO



**1** **No fumes.**  
Si fumas, déjalo lo antes posible.  
Si no puedes dejar de fumar, nunca fumes en presencia de no fumadores, especialmente si son niños.

**2** **Evita la obesidad.**

**4** Aumenta el consumo de **frutas, verduras y hortalizas**: come al menos **5 raciones al día**. Limita el consumo de alimentos que contienen grasas de origen animal.

**5** Si bebes alcohol, ya sea vino, cerveza o bebidas de alta graduación, **modera el consumo** a un máximo de dos consumiciones o unidades diarias si eres hombre, o a una si eres mujer.

**3** Realiza alguna **actividad física** de intensidad moderada todos los días.

**6** **Evita la exposición excesiva al sol.** Es especialmente importante proteger a niños y adolescentes. Las personas que tienen tendencia a sufrir quemaduras deben protegerse del sol durante toda la vida.

**7** **Aplica estrictamente la legislación** destinada a prevenir cualquier exposición laboral a sustancias que pueden producir cáncer. Cumple todos los consejos de salud y de seguridad sobre el uso de estas sustancias. Aplica las normas de protección radiológica.

**10** Los hombres y las mujeres **a partir de los 50 años** deberían someterse a pruebas de detección precoz de cáncer de colon.

**9** Las mujeres a partir de los 50 años deberían someterse a una **mamografía** para la detección precoz de cáncer de mama.

**11** Participa en **programas de vacunación** contra el virus de la hepatitis B.

**8** Las mujeres a partir de los 25 años deberían someterse a **pruebas de detección precoz** de cáncer de cuello de útero.



Esto se acabó... Me lleva a la cazuela...

