



Genética Hematológica

Manual Práctico

Ana Batlle-López, Dolors Costa, Carolina Martínez-Laperche,
Eduardo Anguita, Blanca Espinet e Ismael Buño

ISBN: 978-84-608-5757-0



Libro



Autores



Sponsors



SOCIEDAD
ESPAÑOLA DE
HEMATOLOGIA Y
HEMOTERAPIA



Portada



Libro



Atlas de imágenes



Técnicas



Glosario



Catálogo de Genes



Capítulos: [10](#)

Capítulos: [2](#)

Capítulos: [14](#)

Capítulos: [39](#)

Capítulos: [21](#) [22](#)

A
B
C
E
F
G
H
I
J
L
M
N
O
P
R
S
T
V
Z

106 autores



Genética Hematológica

Manual Práctico



Libro



Autores



Sponsors

Ana Batlle-López, Dolors Costa, Carolina Martínez-Laperche,
Eduardo Anguita, Blanca Espinet e Ismael Buño



SOCIEDAD
ESPAÑOLA DE
HEMATOLOGIA Y
HEMOTERAPIA

ISBN: 978-84-608-5757-0



Portada



Libro



Atlas de imágenes



Técnicas



Glosario



Catálogo de Genes



Sponsors

El Grupo Cooperativo Español de Citogenética Hematológica (GCECGH) y el Grupo de Biología Molecular en Hematología (GBMH) agradecen la colaboración en la edición de este manual de las siguientes entidades patrocinadoras:





Genética Hematológica

Manual Práctico

Ana Batlle-López, Dolors Costa, Carolina Martínez-Laperche,
Eduardo Anguita, Blanca Espinet e Ismael Buño

ISBN: 978-84-608-5757-0



Libro



Autores



Sponsors



SOCIEDAD
ESPAÑOLA DE
HEMATOLOGIA Y
HEMOTERAPIA



Portada



Libro



Atlas de imágenes



Técnicas



Glosario



Catálogo de Genes

Libro



1

Introducción a la genética hematológica

A. Batlle-López, B. Barreña, I. Martín-Subero, M. Calasanz, E. Anguita

2

Procesamiento de las muestras

J. Álamo, M. Larráyo, G. Navarro, M. García

3

Técnica de citogenética convencional

D. Costa, A. Valiente

4

Hibridación "in situ" fluorescente (FISH)

B. Espinet, I. Vallcorba, I. Buño

5

Arrays

N. Gutierrez, L. Lombardía, E. Puigdecenet, A. Puiggros, R. Salgado

6

Reacción en cadena de la polimerasa (PCR)

C. Martínez-Laperche, P. Jiménez, F. Ruiz-Cabello, M. Hermosín, M. Chillón

7

Técnicas de secuenciación

E. Anguita, M. Alonso, J. Cigudosa, J. Martínez-López, I. Rapado, M. Sánchez-Beato, I. Varela

8

Bioinformática

L. Nonell, I. Varela

9

Clonalidad B y T

R. García-Sanz, D. Colomer



Portada



Libro



Atlas de imágenes



Técnicas



Glosario



Catálogo de Genes

9

Clonalidad B y T

R. García-Sanz, D. Colomer

10

Síndromes mielodisplásicos

V. Ademà, S. Álvarez, E. Luño, F. Solé

11

Neoplasias mielodisplásicas/mieloproliferativas

L. Palomo, M. Mallo, E. Such, L. Zamora

12

Neoplasias asociadas con eosinofilia y anomalías en PDGFRA, PDGFRB y FGFR1

M. Arefi, J. García, J. Hernández

13

Leucemias mieloblásticas agudas y neoplasias de precursores relacionados

E. Barragán, Ó. Fuster, M. Chillón, C. Martínez-Laperche, J. Cervera

14

Leucemia mieloide crónica

S. Marcé, L. Martínez-Avilés, M. Albajar, J. Grau, M. Gómez

15

Neoplasias mieloproliferativas Ph negativas

B. Bellosillo, R. Ayala, E. Arranz

16

Neoplasias linfoides de precursores hematopoyéticos B y T

M. Ortega, M. Camós, I. Gómez, N. Ruiz-Xivillé, I. Granada

17

Alteraciones citogenéticas y moleculares en la leucemia linfática crónica/linfoma linfocítico

B. Espinet, R. Collado, D. Costa, M. González



Portada



Libro



Atlas de imágenes



Técnicas



Glosario



Catálogo de Genes

17

Alteraciones citogenéticas y moleculares en la leucemia linfática crónica/linfoma linfocítico

B. Espinet, R. Collado, D. Costa, M. González

18

Linfomas agresivos

A. Batlle-López, C. Robledo, D. Ivars, B. Espinet, I. Salaverría, S. Montes-Moreno

19

Linfoma folicular

M. González, M. Salido, A. Rodríguez, N. Ruiz-Xivillé

20

Linfoma de células del manto

I. Salaverría, B. Espinet, S. Beà

21

Linfomas de la zona marginal

P. Algara, M. Mateo, J. García, M. Salido

22

Tricoleucemia típica y variante y leucemia prolinfocítica B

M. Mateo, P. Algara

23

Neoplasias maduras T y NK

I. Granada, S. Rodríguez-Pinilla

24

Gammapatías monoclonales

J. Martínez-López

25

Trastornos hereditarios de la hemostasia primaria: trombocitopenias y trombocitopatías hereditarias

J. Rivera, M. Lozano



Portada



Libro



Atlas de imágenes



Técnicas



Glosario



Catálogo de Genes

25

Trastornos hereditarios de la hemostasia primaria: trombocitopenias y trombocitopatías hereditarias
J. Rivera, M. Lozano

26

Hemofilia
E. Tizzano, R. Nuñez, I. Balda

27

Enfermedad de von Willebrand
A. Pérez, F. Vidal, I. Corrales, F. Batlle

28

Otras coagulopatías congénitas
M. López, M. Álvarez, A. Pérez

29

Trombofilia congénita
F. España, G. Soler, J. Corral

30

Estudio molecular de las hemoglobinopatías y talasemias
M. Mañú, C. Bento, A. González

31

Anemias hemolíticas hereditarias
J. Vives, M. Mañú

32

Anemias sideroblásticas congénitas (ASC)
E. Anguita, M. Sánchez

33

Anemias diseritropoyéticas congénitas
I. Pereira, I. Ribeiro



Portada



Libro



Atlas de imágenes



Técnicas



Glosario



Catálogo de Genes

Libro

31

Anemias hemolíticas hereditarias

J. Vives, M. Mañú

32

Anemias sideroblásticas congénitas (ASC)

E. Anguita, M. Sánchez

33

Anemias diseritropoyéticas congénitas

J. Pereira, L. Ribeiro

34

Hemocromatosis

M. Sánchez, M. Renedo, R. Oliva, C. Blas

35

Porfirias

I. Rodríguez

36

Eritrocitosis congénitas

C. Bento, L. Ribeiro

37

Biología molecular de los grupos sanguíneos

M. Rodríguez, F. García-Sánchez

38

Alorreactividad post-trasplante hematopoyético alogénico

D. Gallardo, E. Palou, E. Buces, I. Buño

39

Seguimiento genético del trasplante hematopoyético alogénico

M. Alcoceba, C. Martínez-Laperche, E. Buces, R. Corral, I. Buño



Portada



Libro



Atlas de imágenes



Técnicas



Glosario



Catálogo de Genes

2.3. Leucemia linfoblástica/linfoma linfoblástico T con alteraciones citogenéticas recurrentes con utilidad diagnóstica

El 50-70% de los pacientes con LLA-T presentan alteraciones cromosómicas detectadas por citogenética convencional, FISH o PCR. El valor pronóstico de éstas es controvertido y actualmente en ningún protocolo se utilizan para estratificar en grupos de riesgo.

t(14q11;v) o
reordenamientos del
gen *TCRA/D*

- Reordenamientos de los genes de las cadenas alfa y delta del receptor de células T (*TCR*) (*TCRA/D*) localizados en 14q11, se dan en el 30% de las LLA-T.
- Se reorganizan con diferentes genes  *TAL1*, *TLX1* (*HOX11*), *TLX3* (*HOX11L2*), *LMO1* (*RBTN1*), *LMO2* (*RBTN2*), *OLIG2* (*bHLHB1*). 
- t(1;14)(p32;q11)/*TAL1-TCRA/D*: en el 3% de las LLA-T pediátricas. 
- t(5;14)(q35;q11)/*TLX3-TCRD*: en el 20% de los niños y el 10% de los adultos.
- t(8;14)(q24;q11)/*MYC-TCRA/D*: en el 2% de LLA-T. Suelen tener hiperleucocitosis y presentarse como masa "bulky" extramedular.
- t(11;14)(p13;q11)/*LMO2-TCRA*: en el 5-10% de las LLA-T.
- t(11;14)(p15;q11)/*LMO1-TCRA*: en <1% de LLA-T. Se asocian a un fenotipo inmaduro CD3-, CD4- y CD8-.
- t(10;14)(q24;q11)/*TLX1-TCRD*. La translocación se da en el 5% de las LLA-T. También se observa sobreexpresión de *TLX1* sin evidencia de traslocación en el 30% de LLA-T. Se asocia a un pronóstico favorable.  

2.3. Leucemia linfoblástica/linfoma linfoblástico T con alteraciones citogenéticas recurrentes con utilidad diagnóstica

El 50-70% de los pacientes con LLA-T presentan alteraciones cromosómicas detectadas por citogenética convencional, FISH o PCR. El valor pronóstico de éstas es controvertido y actualmente en ningún protocolo se utilizan para estratificar en grupos de riesgo.

- Reordenamientos de los genes de las cadenas alfa y delta del receptor de células T (*TCR*) (*TCRA/D*)

Bibliografía

[5] Van vlierberghe P, Ferrando A. The molecular basis of T cell acute lymphoblastic leukemia. J Clin Invest. 2012;122(10):3398-406.

t(14q11;q11) o reordenamientos del gen *TCRA/D*

- t(8;14)(q24;q11)/*MYC-TCRA/D*: en el 2% de LLA-T. Suelen tener hiperleucocitosis y presentarse como masa "bulky" extramedular.
- t(11;14)(p13;q11)/*LMO2-TCRA*: en el 5-10% de las LLA-T.
- t(11;14)(p15;q11)/*LMO1-TCRA*: en <1% de LLA-T. Se asocian a un fenotipo inmaduro CD3-, CD4- y CD8-.
- t(10;14)(q24;q11)/*TLX1-TCRD*. La translocación se da en el 5% de las LLA-T. También se observa sobreexpresión de *TLX1* sin evidencia de traslocación en el 30% de LLA-T. Se asocia a un pronóstico favorable.



2.3. Leucemia linfoblástica/linfoma linfoblástico T con alteraciones citogenéticas recurrentes con utilidad diagnóstica

El 50-70% de los pacientes con LLA-T presentan alteraciones cromosómicas detectadas por citogenética convencional, FISH o PCR. El valor pronóstico de éstas es controvertido y actualmente en ningún protocolo se utilizan para estratificar en grupos de riesgo.

t(14q11;v) o
reordenamientos del
gen *TCRA/D*

- Reordenamientos de los genes de las cadenas alfa y delta del receptor de células T (*TCR*) (*TCRA/D*) localizados en 14q11, se dan en el 30% de las LLA-T.
- Se reorganizan con diferentes genes  : *TAL1*, *TLX1* (*HOX11*), *TLX3* (*HOX11L2*), *LMO1* (*RBTN1*), *LMO2* (*RBTN2*), *OLIG2* (*bHLHB1*). 
- t(1;14)(p32;q11)/*TAL1-TCRA/D*: en el 3% de las LLA-T pediátricas. 
- t(5;14)(q35;q11)/*TLX3-TCRD*: en el 20% de los niños y el 10% de los adultos.
- t(8;14)(q24;q11)/*MYC-TCRA/D*: en el 2% de LLA-T. Suelen tener hiperleucocitosis y presentarse como masa "bulky" extramedular.
- t(11;14)(p13;q11)/*LMO2-TCRA*: en el 5-10% de las LLA-T.
- t(11;14)(p15;q11)/*LMO1-TCRA*: en <1% de LLA-T. Se asocian a un fenotipo inmaduro CD3-, CD4- y CD8-.
- t(10;14)(q24;q11)/*TLX1-TCRD*. La translocación se da en el 5% de las LLA-T. También se observa sobreexpresión de *TLX1* sin evidencia de traslocación en el 30% de LLA-T. Se asocia a un pronóstico favorable.  

2.3. Leucemia linfoblástica/linfoma linfoblástico T con alteraciones citogenéticas recurrentes con utilidad diagnóstica

El 50-70% de los pacientes con LLA-T presentan alteraciones cromosómicas detectadas por citogenética convencional, FISH o PCR. El valor pronóstico de éstas es controvertido y actualmente en ningún protocolo se utilizan para estratificar en grupos de riesgo.

Información adicional

Todos los genes son mutuamente excluyentes no se encuentran alterados a la vez, incluyendo los reordenamientos de *PICALM* y *MLL*, lo que indica que son entidades patogenéticamente distintas.

t(14q11;q24)
reordenamientos del
gen *TCRA/D*

masa "bulky"extramedular.

- t(11;14)(p13;q11)/*LMO2-TCRA*: en el 5-10% de las LLA-T.
- t(11;14)(p15;q11)/*LMO1-TCRA*: en <1% de LLA-T. Se asocian a un fenotipo inmaduro CD3-, CD4- y CD8-.
- t(10;14)(q24;q11)/*TLX1-TCRD*. La translocación se da en el 5% de las LLA-T. También se observa sobreexpresión de *TLX1* sin evidencia de traslocación en el 30% de LLA-T. Se asocia a un pronóstico favorable.



2.3. Leucemia linfoblástica/linfoma linfoblástico T con alteraciones citogenéticas recurrentes con utilidad diagnóstica

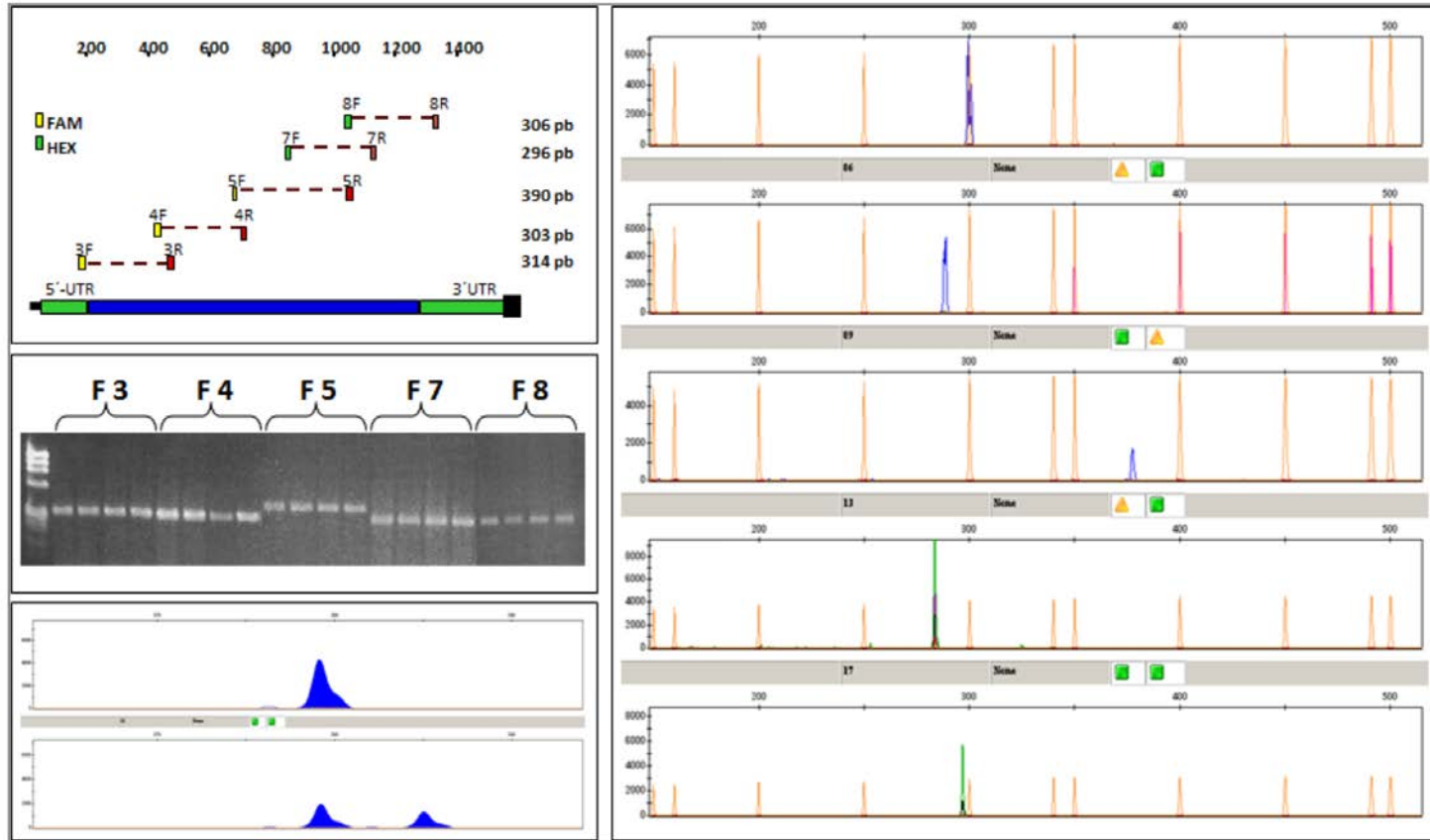
El 50-70% de los pacientes con LLA-T presentan alteraciones cromosómicas detectadas por citogenética convencional, FISH o PCR. El valor pronóstico de éstas es controvertido y actualmente en ningún protocolo se utilizan para estratificar en grupos de riesgo.

t(14q11;v) o reordenamientos del gen *TCRA/D*

- Reordenamientos de los genes de las cadenas alfa y delta del receptor de células T (*TCR*) (*TCRA/D*) localizados en 14q11, se dan en el 30% de las LLA-T.
- Se reorganizan con diferentes genes  : *TAL1*, *TLX1* (*HOX11*), *TLX3* (*HOX11L2*), *LMO1* (*RBTN1*), *LMO2* (*RBTN2*), *OLIG2* (*bHLHB1*). 
- t(1;14)(p32;q11)/*TAL1-TCRA/D*: en el 3% de las LLA-T pediátricas. 
- t(5;14)(q35;q11)/*TLX3-TCRD*: en el 20% de los niños y el 10% de los adultos.
- t(8;14)(q24;q11)/*MYC-TCRA/D*: en el 2% de LLA-T. Suelen tener hiperleucocitosis y presentarse como masa "bulky" extramedular.
- t(11;14)(p13;q11)/*LMO2-TCRA*: en el 5-10% de las LLA-T.
- t(11;14)(p15;q11)/*LMO1-TCRA*: en <1% de LLA-T. Se asocian a un fenotipo inmaduro CD3-, CD4- y CD8-.
- t(10;14)(q24;q11)/*TLX1-TCRD*. La translocación se da en el 5% de las LLA-T. También se observa sobreexpresión de *TLX1* sin evidencia de traslocación en el 30% de LLA-T. Se asocia a un pronóstico favorable.  

Imagen

CEBPA. PCR fluorescente y electroforesis capilar



TAGS

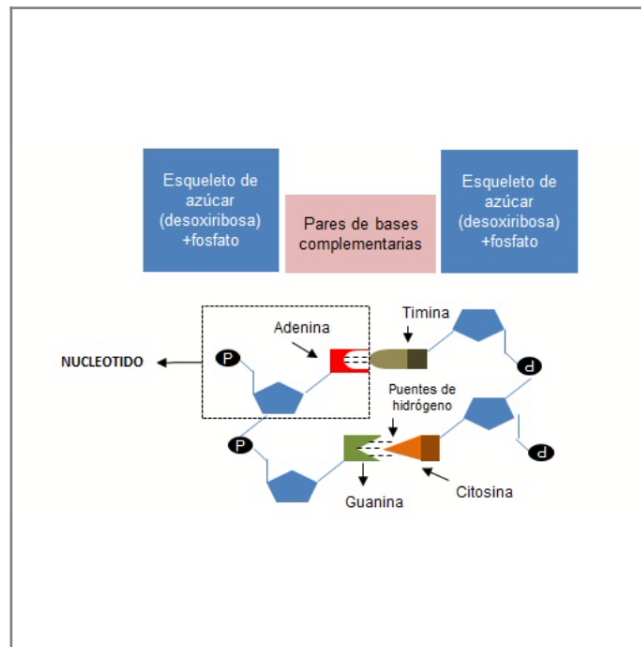
LMA CEBPA mutación

Imagen cedida por Eduardo Anguita. Hospital Clínico U. de Madrid. Técnicas de análisis hematológico, Eduardo Anguita Mandly, 2015, Madrid, ISBN: 8-84-16141-91-3. Arán Ediciones SL

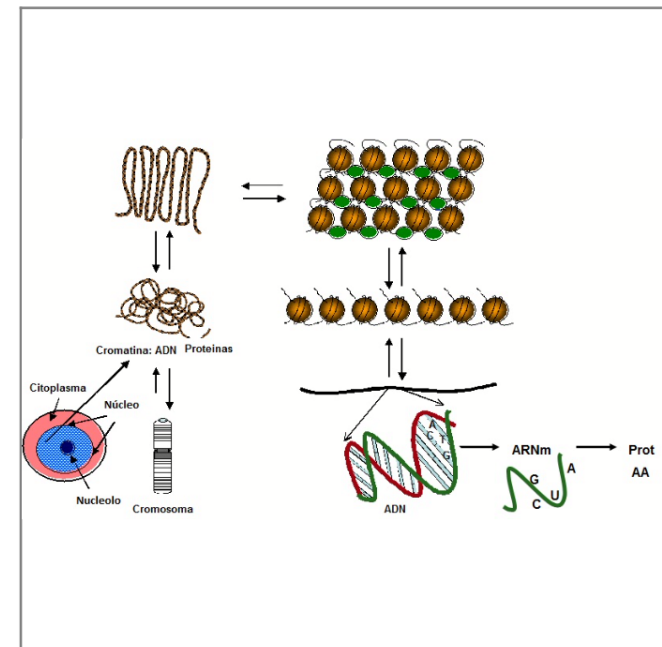
Atlas de imágenes

Buscar

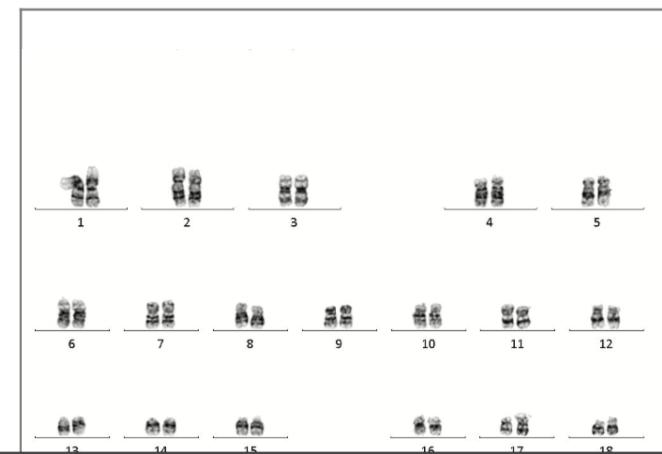
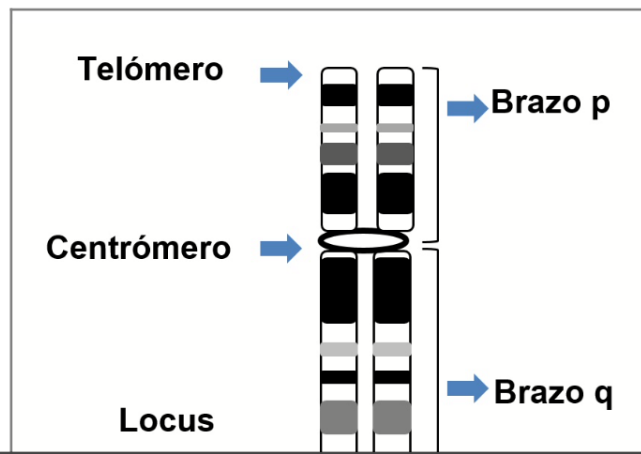
- Capítulo 1
- Capítulo 2
- Capítulo 3
- Capítulo 4
- Capítulo 5
- Capítulo 6
- Capítulo 7
- Capítulo 8
- Capítulo 9
- Capítulo 10
- Capítulo 11
- Capítulo 12
- Capítulo 13
- Capítulo 14
- Capítulo 15
- Capítulo 16
- Capítulo 17
- Capítulo 18



Nucleótidos



Condensación del ADN



Técnicas



Tipos de técnicas



- A** Citogenética convencional
- B** Hibridación in situ fluorescente (FISH)
- C** Arrays de CGH (Hibridación genómica comparada)
- D** Reacción en cadena de la polimerasa (PCR)
- E** PCR en tiempo real
- F** MLPA (Multiplex Ligation-dependent probe Amplification)
- G** HRM (High Resolution Melting)
- H** Secuenciación



Resumen de ventajas/inconvenientes de las metodologías utilizadas en la rutina asistencial



Técnicas moleculares I: Estudios de las modificaciones epigenéticas



Portada



Libro



Atlas de imágenes



Técnicas



Glosario



Catálogo de Genes

Am

Grupos de variantes genéticas asociadas a la cadena pesada de la inmunoglobulina (Ig) A.

Aminoácido

Compuesto orgánico que contiene un grupo carboxilo (-COOH) y un grupo amino (-NH₃) que constituye el elemento básico que conforma los polipéptidos y las proteínas. Existen 20 tipos.

Amorfa

Mutación que conduce a una pérdida completa de función.

Amplificación (referido a técnicas de biología molecular)

Producción de múltiples copias de una secuencia de DNA.

Amplificación de la secuencia de ADN

Véase Reacción en cadena de la polimerasa.

Amplificación de un gen

Proceso que produce múltiples copias de ciertos genes que puede aparecer de forma patológica en las células tumorales.

Anafase

Fase de la división celular en la que los cromosomas dejan la placa ecuatorial y migran a los polos opuestos del huso.

A
B
C
D
E
F
G
H
I
K
L
M
N
O
P
Q
R
S
T
U
V
W
Y
β



CRLF2

Nombre: cytokine receptor-like factor 2

[Enlace a HUGO](#)

Capítulo: [16](#)

CSF3R

Nombre: colony stimulating factor 3 receptor (granulocyte)

[Enlace a HUGO](#)

Capítulo: [10](#) [11](#) [14](#) [15](#)

CTLA4

Nombre: cytotoxic T-lymphocyte-associated protein 4

[Enlace a HUGO](#)

Capítulo: [26](#) [38](#)

CTNNBIP1 (TCF)

Nombre: catenin, beta interacting protein 1

[Enlace a HUGO](#)

Capítulo: [25](#)

CTSH

Nombre: cathepsin H

[Enlace a HUGO](#)

A
B
C
D
E
F
G
H
I
J
K
L
M
N
O
P
R
S
T
U
V
W
X
Y
Z





Búsqueda

🔍 Buscar

adn

cromatina

gen

mutación

transcripción

traducción

epigenética

ciclo celular

genoma

nucleótido

herencia

dominante

recesivo

técnicas

guanina

[Nota Legal](#)[Tutorial](#)

Genética Hematológica

Manual Práctico

Ana Batlle-López, Dolors Costa, Carolina Martínez-Laperche,
Eduardo Anguita, Blanca Espinet e Ismael Buño

ISBN: 978-84-608-5757-0

[Libro](#)[Autores](#)[Sponsors](#)

SOCIEDAD
ESPAÑOLA DE
HEMATOLOGIA Y
HEMOTERAPIA

[Libro](#)[Libro](#)[Atlas de imágenes](#)[Técnicas](#)[Glosario](#)[Catálogo de Genes](#)

Tutorial



Resalta el texto que más te interesa
selecciona texto y subráyalo para no perderlo de vista

iPad

13:09

100 %



Arrays



2.1.1. Conceptos generales

Copiar

Definir

Compartir..

Resaltar

Nota

Tanto los "arrays" de CGH como los de SNPs permiten identificar alteraciones que impliquen ganancia o pérdida de material genético (resolución 50kb) y, por tanto, las traslocaciones equilibradas no serían detectadas . Por este motivo, la aplicación de esta metodología es de gran utilidad

[Siguiente](#)

ISBN: 978-84-608-5757-0



Portada



Libro



Atlas de imágenes



Técnicas



Glosario



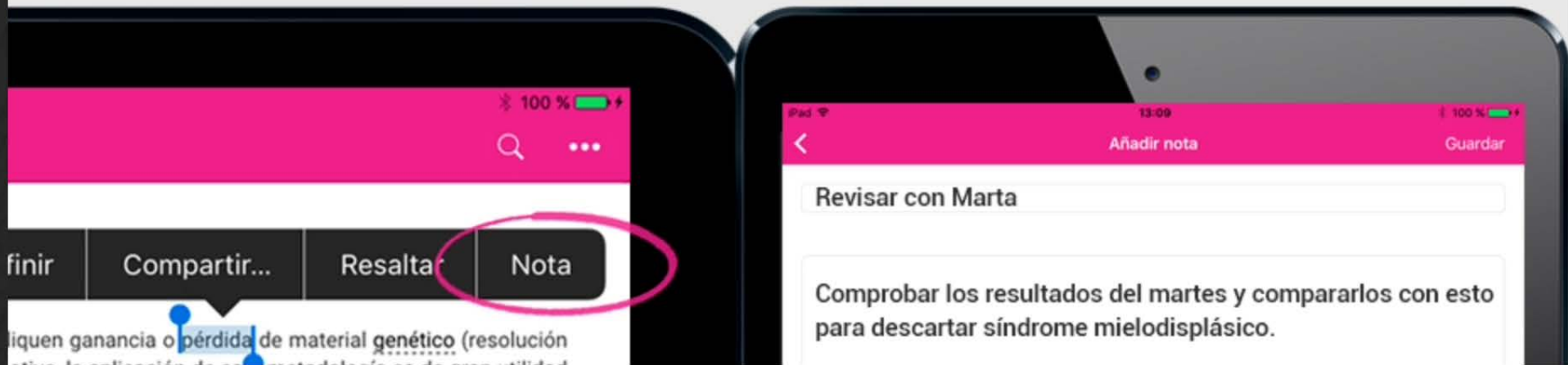
Catálogo de Genes

Tutorial



Haz notas sobre el contenido

selecciona el texto y apunta todo lo que quieras recordar



[Siguiete](#)

ISBN: 978-84-608-5757-0



Partida



Libro



Atlas de imágenes



Técnicas



Glosario



Catálogo de Genes

Tutorial



Revisa tus notas cuándo quieras

pulsando en el botón
Mostrar mis notas

Entendido!

ISBN: 978-84-608-5757-0



Portafolio



Libro



Atlas de imágenes



Técnicas



Glosario



Catálogo de Genes

16. Neoplasias linfoides de precursores hematopoyéticos B y T

M. Ortega, M. Camós, I. Gómez, N. Ruiz-Xivillé, I. Granada

2.3. Leucemia linfoblástica/linfoma linfoblástico T con alteraciones citogenéticas recurrentes con utilidad diagnóstica

El 50-70% de los pacientes con LLA-T presentan alteraciones cromosómicas detectadas por citogenética con valor pronóstico de éstas es controvertido y actualmente en ningún protocolo se utilizan para estratificar en gru

t(14q11;v) o
reordenamientos del
gen *TCRA/D*

- Reordenamientos de los genes de las cadenas alfa y delta del receptor de células T (*TCR*) (*TCRA/D*) localizados en 14q11, se dan en el 30% de las LLA-T.
- Se reorganizan con diferentes genes  : *TAL1*, *TLX1* (*HOX11*), *TLX3* (*HOX11L2*), *LMO1* (*RBTN1*), *LMO2* (*RBTN2*), *OLIG2* (*bHLHB1*). 
- t(1;14)(p32;q11)/*TAL1-TCRA/D*: en el 3% de las LLA-T pediátricas. 
- t(5;14)(q35;q11)/*TLX3-TCRD*: en el 20% de los niños y el 10% de los adultos.
- t(8;14)(q24;q11)/*MYC-TCRA/D*: en el 2% de LLA-T. Suelen tener hiperleucocitosis y presentarse como masa "bulky" extramedular.
- t(11;14)(p13;q11)/*LMO2-TCRA*: en el 5-10% de las LLA-T.
- t(11;14)(p15;q11)/*LMO1-TCRA*: en <1% de LLA-T. Se asocian a un fenotipo inmaduro CD3-, CD4- y CD8-.
- t(10;14)(q24;q11)/*TLX1-TCRD*. La translocación se da en el 5% de las LLA-T. También se observa sobreexpresión de *TLX1* sin evidencia de traslocación en el 30% de LLA-T. Se asocia a un pronóstico favorable.  

- Tamaño +



Mostrar mis notas

Información del capítulo



Portada



Temas



Atlas de imágenes



Técnicas



Glosario



Catálogo de Genes

16. Neoplasias linfoides de precursores hematopoyéticos B y T

M. Ortega, M. Camós, I. Gómez, N. Ruiz-Xivillé, I. Granada

2.3. Leucemia linfoblástica/linfoma linfoblástico T con alteraciones

citog

Capítulo 16. Neoplasias linfoides de precursores hematopoyéticos B y T

Autores:

Margarita Ortega, Mireia Camós, Ines Gómez, Neus Ruiz-Xivillé, Isabel Granada

Palabras clave:

Leucemia linfoblástica aguda B, leucemia linfoblástica aguda T, Alteraciones citogenéticas recurrentes, MLL, Hiperdiploidia, Hipodiploidía, TCF3, Ikaros, clonalidad IGH, clonalidad TCR, mutaciones NOTCH1

Bibliografía en capítulo:

[1] Swerdlow SH, Campo E, Harris NL, et al. WHO Classification of Tumors of haematopoietic and Lymphoid Tissues. 4th ed: IARC; 2008.

[2] Russell LJ, Enshaei A, Jones L, et al. IGH@ translocations are prevalent in teenagers and young adults with acute lymphoblastic leukemia and are associated with a poor outcome. J Clin Oncol. 2014;32(14):1453-62.

[3] Moorman AV, Robinson H, Schwab C, et al. Risk-directed treatment intensification significantly reduces the risk of relapse among children and adolescents with acute lymphoblastic leukemia and intrachromosomal amplification of chromosome 21: a comparison of the MRC ALL97/99 and UKALL2003 trials. J Clin Oncol. 2013;31(27):3389-96.

[4] Harrison C. Targeting signaling pathways in acute lymphoblastic leukemia: new insights. Hematology Am Soc



Portada



Libro



Atlas de imágenes



Técnicas



Glosario



Catálogo de Genes



www.genhem.com

GenHem App

Un manual de genética hematológica interactivo, visual, completo y práctico

Una herramienta útil para profesionales dedicados a la citogenética-molecular y para aquellos no tan familiarizados con la genética



Descárgate la App



GenHem App

Un manual de genética hematológica interactivo, visual, completo y práctico

Una herramienta útil para profesionales dedicados a la citogenética-molecular y para aquellos no tan familiarizados con la genética



Descárgate la App





genhem.com



en

El edific

2-Ball Putt...

www.goog...

PedroGuer...

Entradas P...

Teatro Real

Grado en a...

trello cale...

accessorie...

GenHe...

GenHem App

Un manual de genética hematológica interactivo, visual, completo y práctico

Una herramienta útil para profesionales dedicados a la citogenética-molecular y para aquellos no tan familiarizados con la genética



Descárgate la App



La información más completa

39 capítulos elaborados por 106 especialistas con toda la información de consulta necesaria: técnicas que se utilizan en los laboratorios de citogenética-biología molecular, principales anomalías genéticas de las distintas patologías hematológicas (OMS) y su implicación diagnóstica, pronóstica y terapéutica, imágenes y gráficos explicativos...



100% completo

Incluye técnicas de laboratorio, catálogo de genes, atlas de imágenes, amplio glosario...



Lectura interactiva

Consulta de bibliografía, información adicional o glosario al momento, con sólo pulsar la pantalla.



Visual

Tablas, gráficos, imágenes explicativas...para facilitar y complementar la lectura



Potente buscador

Realiza búsquedas de términos en cualquier lugar del texto o imágenes y

GENHEM Mobile App

Inicio

Contenidos

Diseño

Equipo

Descarga



100% completo

Incluye técnicas de laboratorio, catálogo de genes, atlas de imágenes, amplio glosario...



Lectura interactiva

Consulta de bibliografía, información adicional o glosario al momento, con sólo pulsar la pantalla.



Visual

Tablas, gráficos, imágenes explicativas...para facilitar y complementar la lectura.



Potente buscador

Realiza búsquedas de términos en cualquier lugar del texto o imágenes y gráficos.



Multisoporte

Aunque la lectura es más cómoda en **tablet**, puedes llevar siempre el manual en tu **smartphone**.

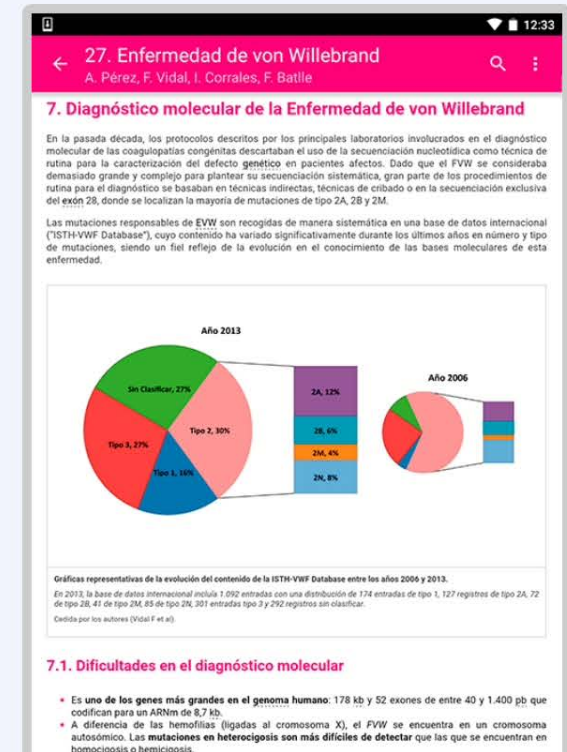
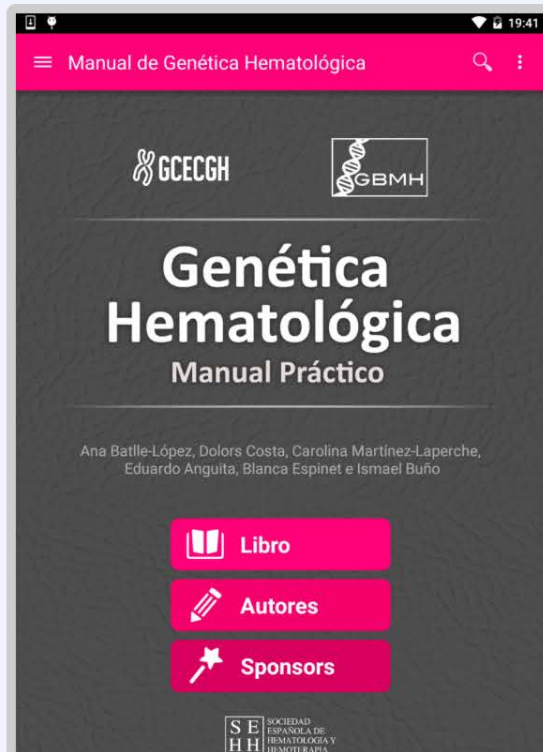


Con anotaciones

Destaca partes del texto y toma **notas** sobre los contenidos del libro mientras lees.

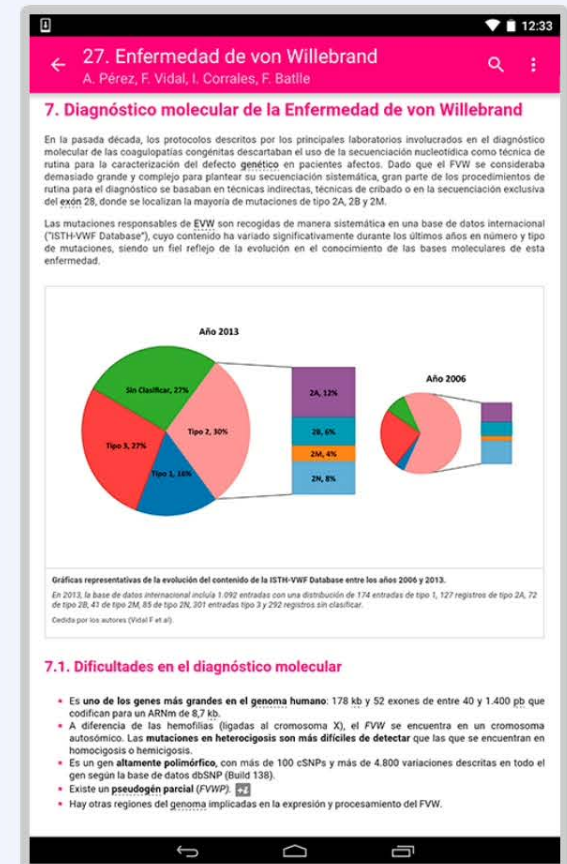
Diseño y secciones

Los capítulos del libro, el Atlas de Imágenes, el apartado de Técnicas, el Glosario, el Catálogo de Genes... con un **diseño claro, sencillo, que facilita la lectura** y una **navegación fluida** por los diferentes contenidos.



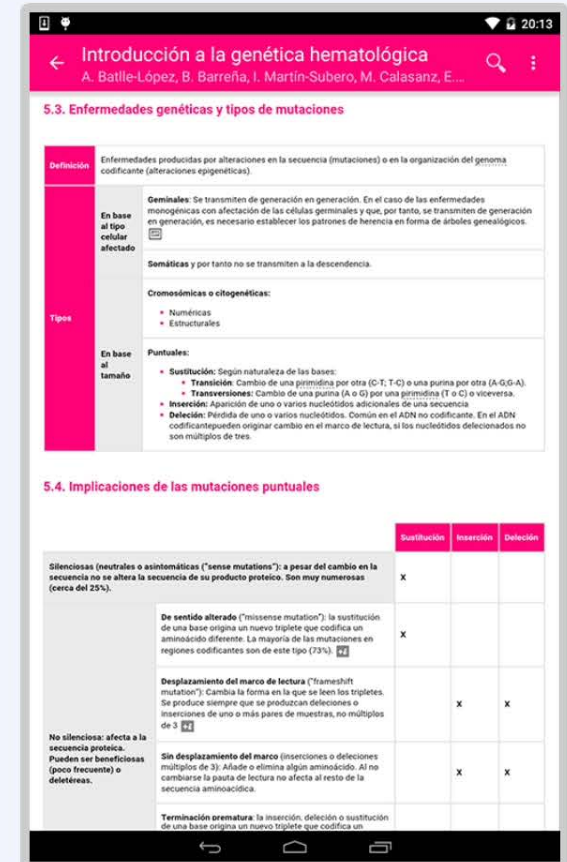
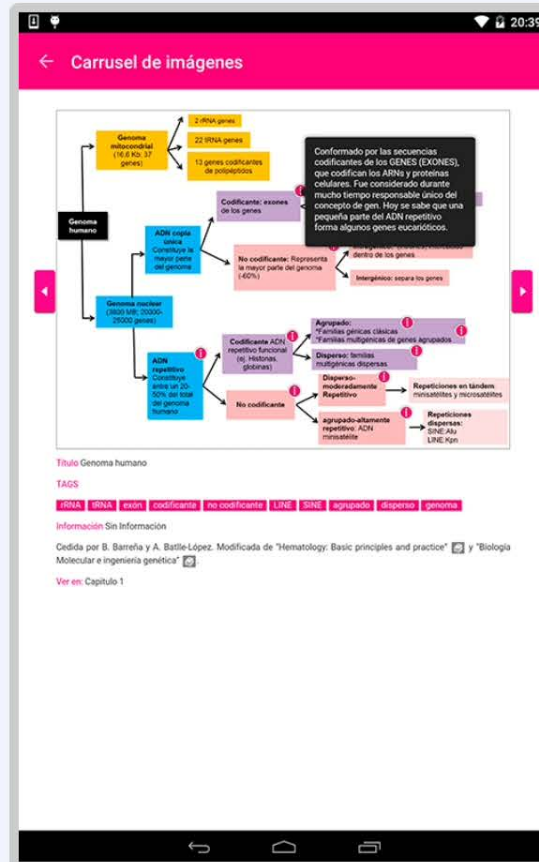
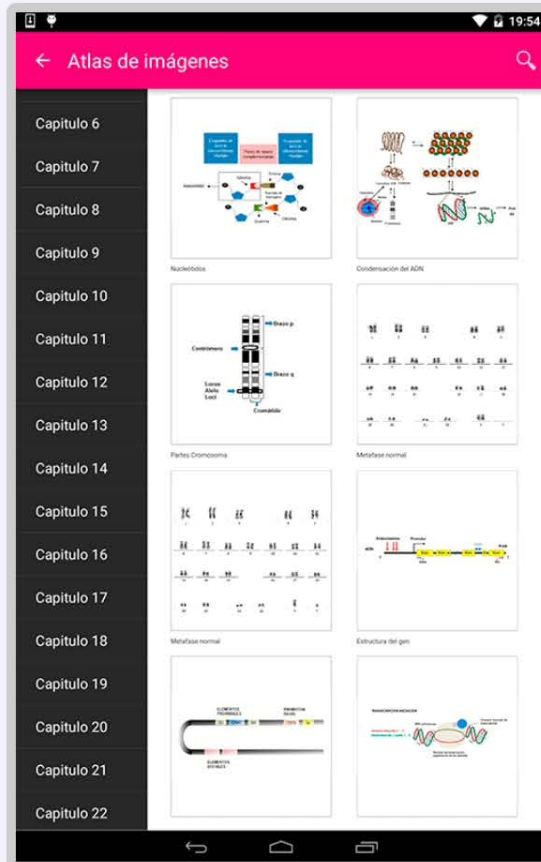
GENHEM Mobile App

Inicio Contenidos Diseño Equipo Descarga



GENHEM Mobile App

Inicio Contenidos Diseño Equipo Descarga



GENHEM Mobile App

Inicio Contenidos Diseño Equipo Descarga

Introducción a la genética hematológica
A. Batlle-López, B. Barreña, I. Martín-Subero, M. Calasanz, E...

5.3. Enfermedades genéticas y tipos de mutaciones

Definición: Enfermedades producidas por alteraciones en la secuencia (mutaciones) o en la organización del genoma (alteraciones epigenéticas).

Tipos:

- En base al tipo celular afectado:**
 - Geminales:** Se transmiten de generación en generación. En el caso de las enfermedades monogénicas con afectación de las células germinales y que, por tanto, se transmiten de generación en generación, es necesario establecer los patrones de herencia en forma de árboles genealógicos.
 - Somáticas:** y por tanto no se transmiten a la descendencia.
- En base al tamaño:**
 - Cromosómicas o citogénéticas:**
 - Númericas
 - Estructurales
 - Puntuales:**
 - Sustitución:** Según naturaleza de las bases:
 - Transición:** Cambio de una pirimidina por otra (C-T, T-C) o una purina por otra (A-G, G-A).
 - Transversión:** Cambio de una purina (A o G) por una pirimidina (T o C) o viceversa.
 - Insertión:** Aparición de uno o varios nucleótidos adicionales de una secuencia.
 - Deleción:** Pérdida de uno o varios nucleótidos. Común en el ADN no codificante. En el ADN codificante pueden originar cambio en el marco de lectura, si los nucleótidos delecionados no son múltiplos de tres.

5.4. Implicaciones de las mutaciones puntuales

	Sustitución	Insertión	Deleción
Silenciosas (neutras o asintomáticas "sense mutations"): a pesar del cambio en la secuencia no se altera la secuencia de su producto proteico. Son muy numerosas (cerca del 25%).	X		
De sentido alterado ("missense mutation"): la sustitución de una base origina un nuevo triplete que codifica un aminoácido diferente. La mayoría de las mutaciones en regiones codificantes son de este tipo (73%).	X		
Desplazamiento del marco de lectura ("frameshift mutation"): Cambia la forma en la que se leen los tripletes. Se produce siempre que se produzcan deleciones o inserciones de uno o más pares de bases, no múltiplos de 3.		X	X
No silenciosa: afecta a la secuencia proteica. Pueden ser beneficiosas (poco frecuente) o deletéreas.		X	X
Sin desplazamiento del marco (inserciones o deleciones múltiplos de 3): Añade o elimina algún aminoácido. Al no cambiarse la pauta de lectura no afecta al resto de la secuencia aminoacídica.		X	X
Terminación prematura: la inserción, deleción o sustitución de una base origina un nuevo triplete que codifica un			

1. Introducción a la genética hematológica
A. Batlle-López, B. Barreña, I. Martín-Subero, M. Calasanz, E...

3. Transcripción y traducción

La información contenida en el fragmento de ADN se transforma en "función biológica útil" a través de tres pasos principales: **transcripción**, **maduración o procesamiento** y la **traducción**. Este proceso cuenta con varios puntos de regulación.

Transcripción

La información de la secuencia de nucleótidos de la cadena de ADN se transcribe a una molécula complementaria (ARN mensajero, ARNm). Cuando la información está en el ADN nuclear, la transcripción tiene lugar en el núcleo celular. En el caso del ADN mitocondrial ocurre en las mitocondrias. Este proceso requiere la intervención de **factores de transcripción**.

Información Adicional

La ARN polimerasa continúa alargando la cadena, mientras avanza por el ADN, desplazando con ella la burbuja de transcripción. Para que la elongación sea eficiente es necesaria la participación de los factores de transcripción de elongación. El ARN se va copiando de la hebra molde de ADN según las siguientes características:

- Cada ribonucleótido se añade por el extremo 3' del anterior.
- La elongación, o crecimiento del ARN transcrito, se produce en dirección 5' a 3'.
- El ARN resultante es complementario y antiparalelo a la hebra de ADN molde.
- La hebra codificante está orientada en dirección 3' a 5'.
- El ARN que se está copiando comienza en 5' y crece en dirección 3'. Por este motivo, se ha adoptado el convenio de escribir los genes en sentido 5' a 3', aunque la hebra codificante sea la de dirección 3' a 5'.
- Las secuencias del ADN de la hebra no codificante y del ARN transcrito son iguales (salvo T/U).

Definición:

Esquema de los principales elementos reguladores de la transcripción incluyendo tanto elementos proximales como distales a los que se unen los factores de transcripción para controlar la expresión génica.

Modificada de "Hematology: Basic principles and practice" y "Biología Molecular e Ingeniería Genética".

Se distinguen 3 fases:

- Iniciación**
- Elongación**
- Terminación:** el complejo de transcripción responde a señales específicas para finalizar el proceso, separándose el ARN formado. Esta copia de ARN recibe el nombre de transcrito primario.

Proceso de maduración o procesamiento

Enfermedad de von Willebrand
A. Pérez Rodríguez, F. Vidal Pérez, I. Corrales Insa, F. Batlle F...

Porcentaje de los diferentes tipos de mutaciones causantes de EVW

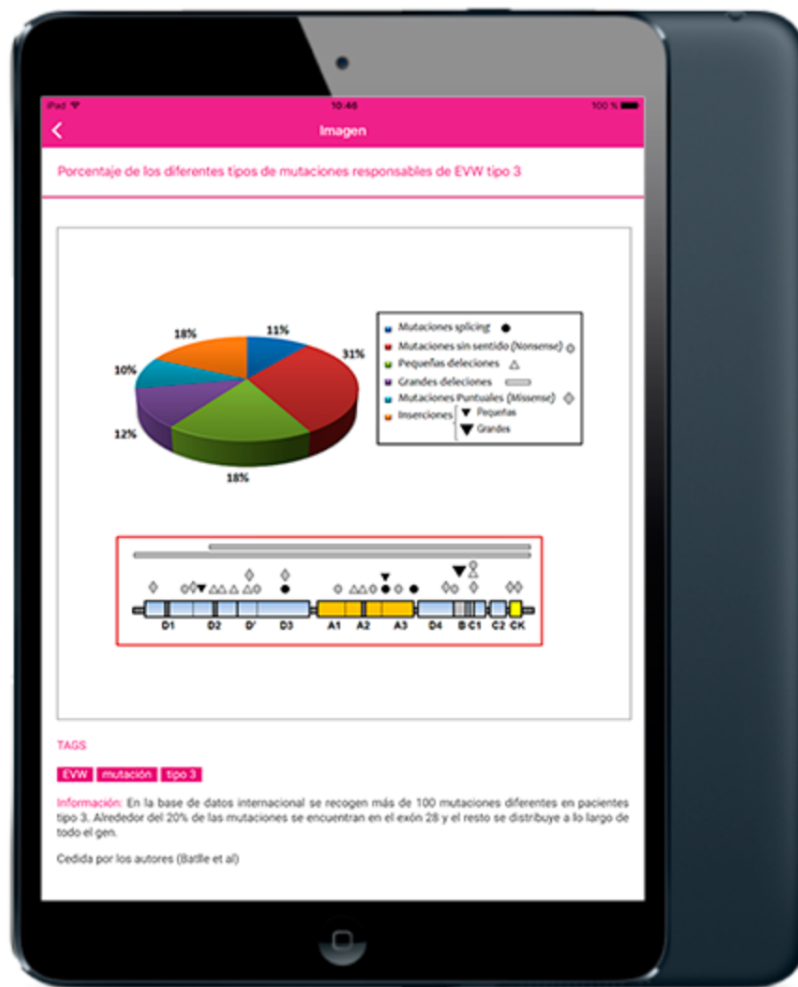
Se han identificado distintos tipos de mutaciones y distribuidas a lo largo de todo el gen siendo las predominantes las mutaciones missense.

Modificado de <http://www.vwf-group.org.uk/>

6. Mutaciones responsables de los diferentes tipos de EVW

6.1. EVW tipo 1

- Existen pacientes con niveles antagénicos normales de FvW plasmático pero que contienen subunidades mutantes. Su diagnóstico clínico es complicado debido a su penetrancia incompleta y a la variable expresión del gen del FvW.
- Recientemente, tres estudios multicéntricos han permitido la caracterización de más de 300 casos índice con EVW tipo 1.
- Aproximadamente el 65% de los pacientes con EVW tipo 1 participantes en estos estudios presentaban mutaciones. Los tipos de mutaciones identificadas se representan en:
- Mutaciones "missense", 8 (7%) son resultado de probables conversiones génicas.
- Además, la mitad de estas mutaciones puntuales se localizan en la región central del gen (exones 18-28).
- La otra mitad están dispersas a lo largo del resto de las regiones codificantes.
- Las implicaciones patogénicas en la EVW tipo 1 son:
- Retención intracelular del VWF mutante (p.C1149R, p.C2237S, p.G2441C y p.L2207P).
- Acortamiento acelerado del FvW circulante (p.R1205H, p.C1130G/R, p.W1144G, p.I1416N and p.S1279F). Su identificación indica que el tratamiento con desmopresina podría ser no útil y los concentrados con factores de la coagulación podrían ser el tratamiento de elección en algunas circunstancias clínicas.
- El análisis genético puede ser útil cuando:
- La etiología del trastorno no es clara.
- Particularmente valioso en aquellos casos en los que los niveles de FvW < 30% génicos.
- La identificación de la mutación puede poner de manifiesto la causa de la enfermedad y riesgos recurrentes en miembros de la familia.
- Los pacientes con niveles de FvW más altos (~45%) tienen a menudo penetrancia incompleta, y las mutaciones se han detectado solamente en ~50% de los casos. En este último caso, el análisis mutacional es menos útil.



Con multitud de gráficos e imágenes

Disponibles en un Atlas de Imágenes en el que puedes buscarlas por tags, por capítulo...

Encuentra las imágenes que necesitas a través del **buscador** utilizando **etiquetas** (para ver juntas todas las imágenes relacionadas con una patología, gen, etc) o agrupadas **por capítulo**.

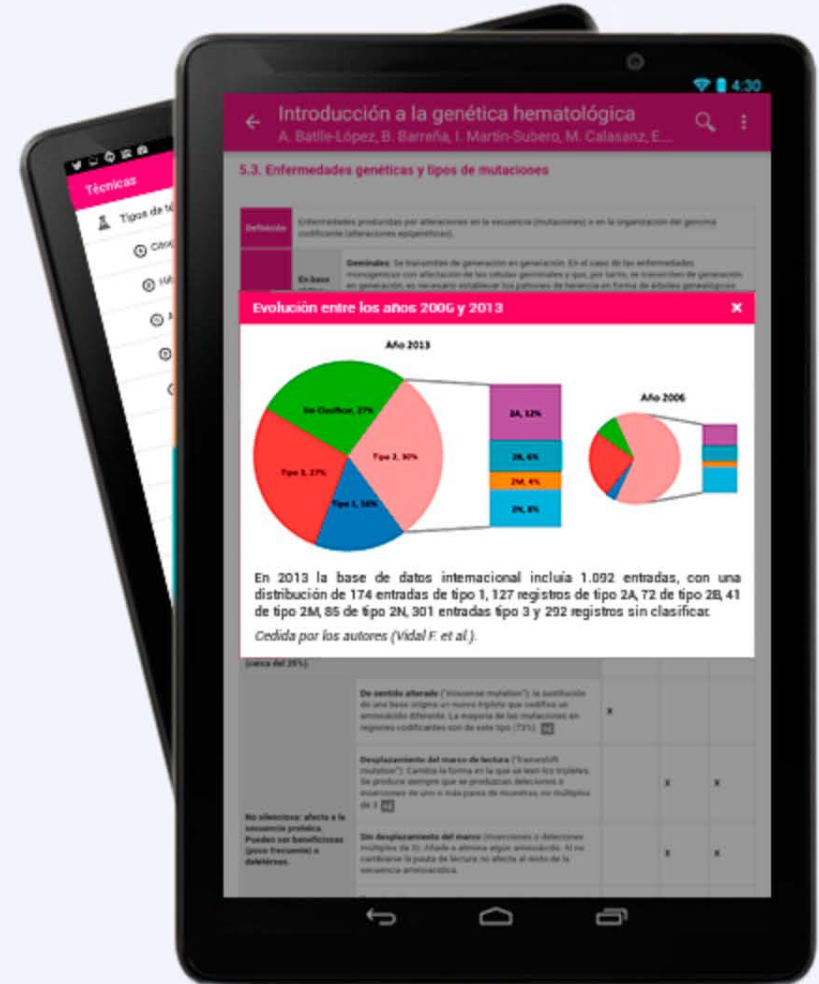
GENHEM Mobile App

Inicio Contenidos Diseño Equipo Descarga

Lectura dinámica e interactiva

Mientras lees encontrarás imágenes interactivas e iconos con información complementaria a la que podrás acceder al instante pulsando sobre el icono. En concreto, con sólo un toque de pantalla, podrás consultar:

-  Términos del glosario
-  Información adicional
-  Imágenes complementarias
-  Referencias bibliográficas
-  Enlaces a otros capítulos/secciones



Equipo

Todos los contenidos de GenHem App han sido proporcionados por **más de 100 especialistas del GCECGH y el GBMH**, coordinados por **6 editores** de ambos grupos. La aplicación ha sido diseñada e implementada por **Lapisoft**. Todo ello, con la colaboración de la **SEHH**.



GCECGH



GBMH



SEHH



Lapisoft

Descárgate la aplicación

Disponible para Android e iOS, instálala en tu tablet y smartphone para tenerla siempre a mano.



Disponible en la
App Store



Disponible en
Google Play

Buscar



genhem - genética...



GenHem -
Genética He
Lapisoft Proj



Todo lo que
necesitas saber
sobre genética
hematológica
cuándo y dónde
quieras

- 39 capítulos
- 106 especialistas
- imágenes
- tablas
- técnicas



GenHem - Genética Hematológica 4+
Lapisoft Projects SL >



+ 9,99 €

Detalles

Reseñas

Relacionado



Todo lo que
necesitas saber
sobre **genética
hematológica**
cuándo y dónde
quieras

- ✓ 39 capítulos
- ✓ 106 especialistas
- ✓ imágenes
- ✓ tablas
- ✓ técnicas

Práctico y visual
Información de consulta rápida



Descripción

GenHem reúne toda la información práctica necesaria sobre genética hematológica en un único manual.

39 capítulos desarrollados por 106 especialistas del Grupo Cooperativo Español de Citogenética Hematológica (GCECGH) y el Grupo de Biología Molecular en Hematología (GBMH), con información práctica y visual que podrás consultar cuándo y dónde quieras en tu smartphone o tablet... [más](#)



Destacado



Éxitos



Explorar



Comprado



Actualizaciones