



Gene Switches

‘Interruptor de gens’

Antonia Adamovici
Ada Pedroche
Àlex Tafalla

ÍNDEX

01.

Tipus de tractament

02.

En què consisteix?

03.

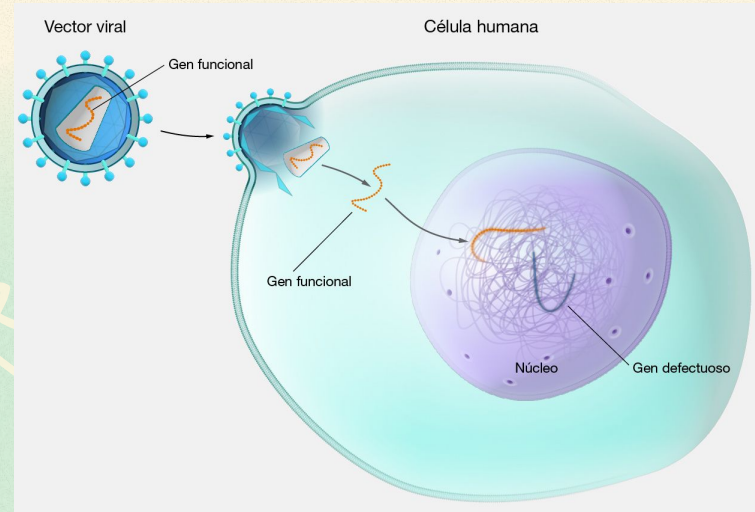
Com s'aplicaria a l'anèmia falciforme?



0.1. Tipus de tractament

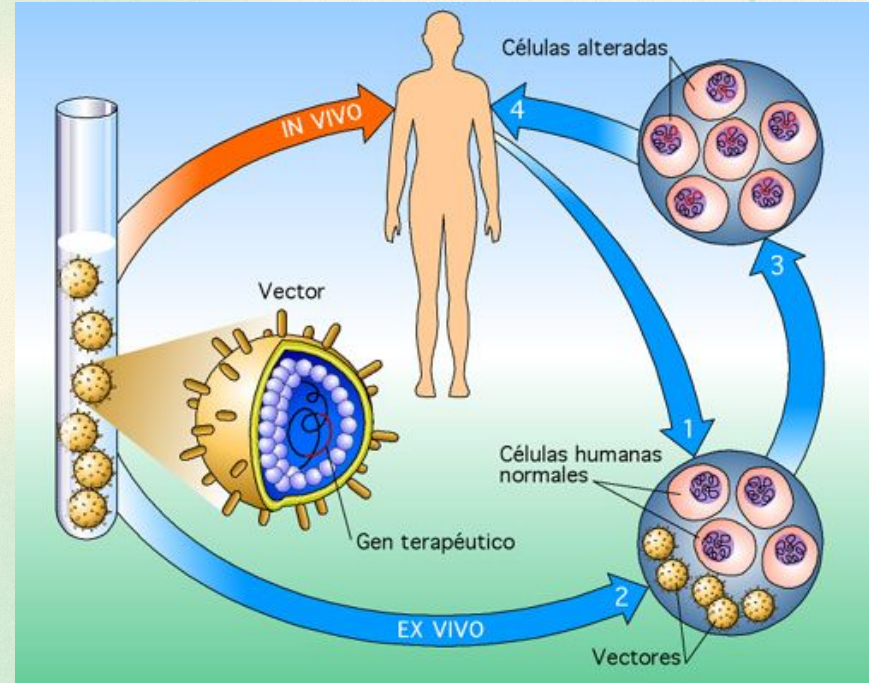
La idea bàsica de la teràpia gènica és introduir a les cèl·lules del pacient les instruccions genètiques destinades a substituir un producte gènic defectuós o absent i corregir un error al genoma que causa la malaltia.

Assolir el desenvolupament tecnològic per introduir les instruccions genètiques a les cèl·lules i controlar de manera precisa la seva expressió encara segueix en procés d'optimització.



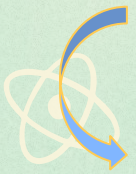
0.1. Tipus de tractament

Els investigadors utilitzen una construcció genètica, que conté el gen terapèutic i inclou un interruptor molecular per controlar-ne l'expressió, és a dir, per regular quanta proteïna terapèutica produeix.



0.2. En què consisteix?

Una classe de tecnologies genètiques s'adreça a seqüències d'ADN reguladores no codificants del genoma, denominades commutadors de gens (interruptors).

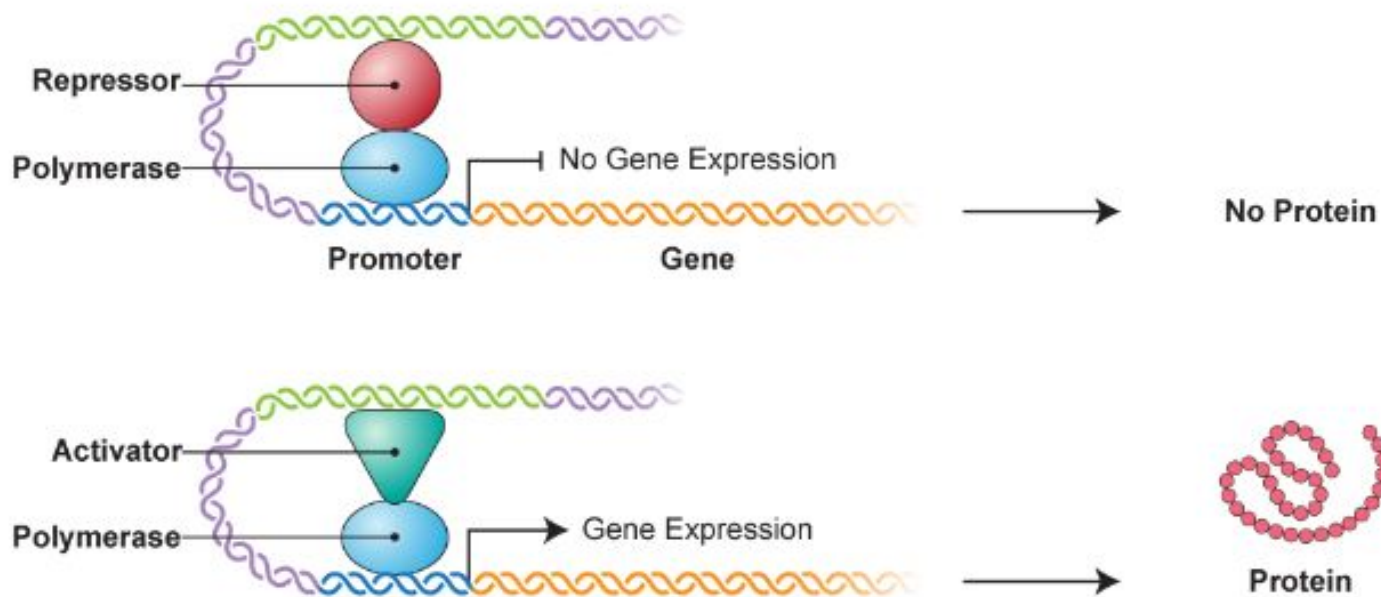


Aquests interruptors s'uneixen a proteïnes reguladores que activen o desactiven la transcripció de gens. Segons les proteïnes reguladores presents en una cèl·lula, els gens es poden expressar en diferents teixits, en diferents estadis de desenvolupament o com a resposta a determinats estímuls.



Els científics han començat a explorar maneres d'interferir amb els interruptors de gens per alterar l'expressió gènica. Aquests mètodes es poden utilitzar per evitar que s'activin gens relacionats amb malalties o per evitar que s'apaguin els gens beneficiosos.

0.2. En què consisteix?

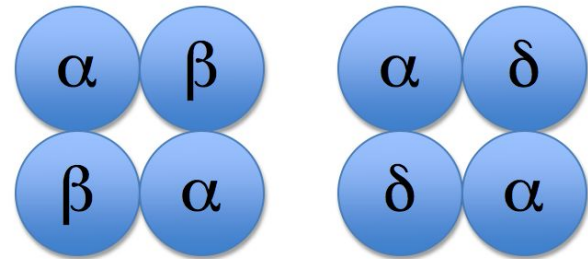


Gene switches regulate the expression of genes by binding to different proteins that affect the activity of RNA polymerase.

0.3. Com s'aplicaria a l'anèmia falciforme?

L'anèmia falciforme és una afecció autosòmica recessiva causada per mutacions al gen de la globina β (HBB), que és una de les dues subunitats de l'hemoglobina adulta.

La teràpia amb interruptors de gens busca inhibir la producció de la globina β defectuosa i estimular el gen que produeix l'hemoglobina fetal.



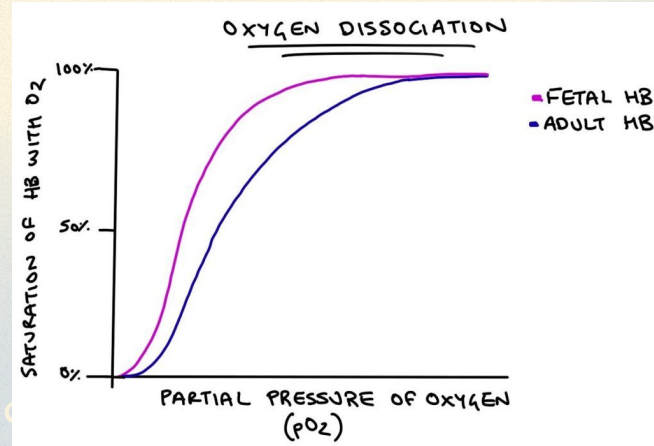
Adult hemoglobin

Fetal hemoglobin

0.3. Com s'aplicaria a l'anèmia falciforme?

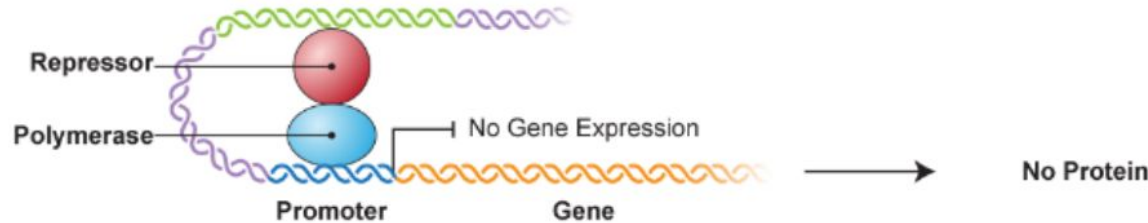
Mantenir la producció d'hemoglobina fetal proporcionaria una font d'hemoglobina funcional als pacients.

L'hemoglobina fetal s'expressa al fetus. Té més afinitat per l'oxigen que l'hemoglobina adulta, cosa que li permet extreure oxigen del torrent sanguini de la mare.

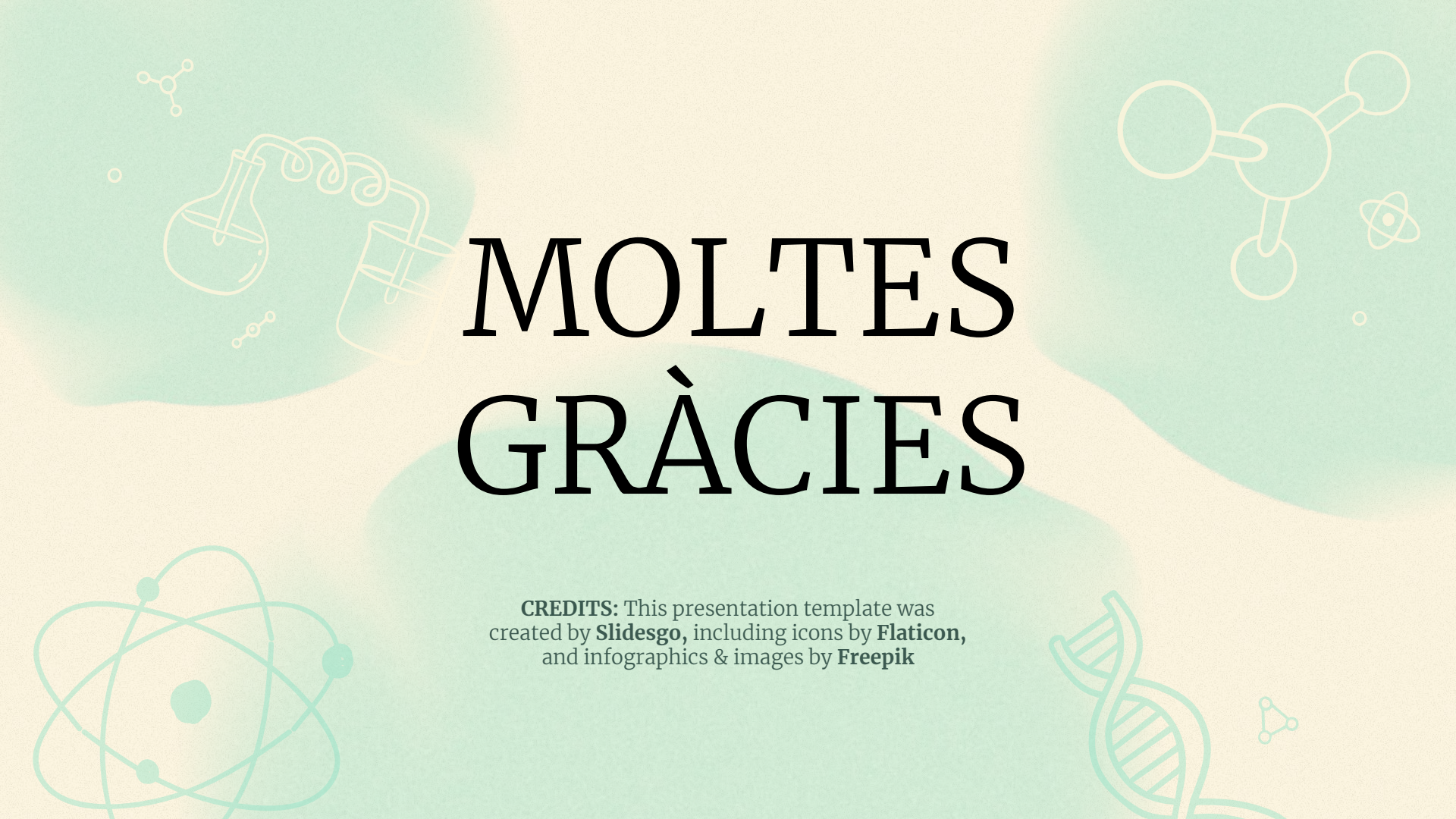


0.3. Com s'aplicaria a l'anèmia falciforme?

Per fer això, es bloqueja la producció de BCL11A, un repressor per al canvi gènic de l'hemoglobina fetal. Sense la proteïna repressora, aquests glòbuls vermells continuen expressant hemoglobina fetal.



La interrupció del promotor de la globina adulta alleuja la competència del promotor i reactiva l'expressió gènica de la globina fetal



MOLTES GRÀCIES

CREDITS: This presentation template was created by **Slidesgo**, including icons by **Flaticon**, and infographics & images by **Freepik**