

Ciències per al món contemporani — BLOC3 — Biotecnologia i societat

L'hemofília

L'**hemofília** és una malaltia de caràcter hereditari provocada per la manca o disminució d'alguns factors de coagulació. Aquesta malaltia es caracteritza per evitar o retardar considerablement la coagulació de la sang, cosa que es manifesta en hemorràgies (internes o externes).

HEMORRÀGIA	Plaquetes → Tap plaquetari Factors de coagulació → Xarxa de fibrina	COÀGUL	Si manca la xarxa de fibrina les hemorràgies importants no es poden aturar.
------------	--	--------	---

Segons els factors de coagulació que manquen, trobem dos tipus d'hemofília

Hemofília A: absència o disminució del factor de coagulació VIII

Hemofília B: absència o disminució del factor de coagulació IX (més rara)

Classificació clínica de persones amb hemofília A o B		
Severa	Moderada	Lleu
Menys d'un 1% del factor de coagulació Hemorràgies espontànies Una o dues hemorràgies per setmana. Freqüentment hemorràgies articulars	Valors normals del factor de coagulació entre 1%-5% Hemorràgies per lesions menors Hemorràgies un cop al mes. Poden sofrir-ne d'articulars	Valors normals del factor de coagulació entre el 5%-25% Hemorràgies per lesions greus o operacions Poden NO tenir mai cap problema hemorràgic

Tractament

Actualment l'hemofília és una **malaltia incurable** però es pot tractar i mantenir sota control (s'ha de subministrar el factor de coagulació per injecció)

- **Tractament a demanda:** administració del factor de coagulació un cop detectats els símptomes de l'hemorràgia.
- **Tractament de profilaxi:** administració regular del factor de coagulació per a prevenir les hemorràgies.

Aquests factors de coagulació que s'administren poden obtenir-se de dues maneres diferents

* **A partir del plasma humà fraccionat i purificat.** En aquest procés s'inactiven els virus per a evitar la transmissió de malalties, ja que durant molt de temps aquests productes van ésser un medi de transmissió del VIH. És un tractament segur perquè els factors de coagulació passen per diferents anàlisis i tractaments

* **A partir de cèl·lules d'altres mamífers transformades genèticament** (tecnologia recombinant). Primerament s'ha d'introduir el gen humà que codifica el factor VIII o IX a les cèl·lules de mamífers que s'han de multiplicar per obtenir-ne un banc amb capacitat de formar factor VIII o IX. Després s'han d'incubar i finalment purificar el factor produït.

L'hemofília es transfereix de manera hereditària a través del cromosoma X, que és on es troba el gen que dóna la capacitat de fabricar els factors de coagulació. (gens de l'hemofília)

Podem determinar el cromosoma X com a X^N (es fabrica el factor) o X^D (no es fabrica). Per tant, podem tenir aquestes combinacions

Mare portadora i pare normal				Mare normal i pare hemofílic			
$X^N X^D$		$X^N Y$		$X^N X^N$		$X^D Y$	
$X^N X^N$	$X^D X^N$	$X^N Y$	$X^D Y$	$X^N X^D$	$X^N X^D$	$X^N Y$	$X^N Y$

Mare hemofílica* i pare normal				Mare hemofílica* i pare hemofílic			
$X^D X^D$		$X^N Y$		$X^D X^D$		$X^D Y$	
$X^D X^N$	$X^D X^N$	$X^D Y$	$X^D Y$	$X^D X^D$	$X^D X^D$	$X^D Y$	$X^D Y$

* Hi ha dones hemofíliques tot i que es troben en un percentatge molt baix

En el cas de les dones es consideren portadores quan un dels seus cromosomes conté informació defectuosa i patidora de la malaltia quan aquesta es troba als dos.

En el cas dels homes, sempre que tenen el cromosoma amb la informació defectuosa pateixen la malaltia i en són portadors.

La reproducció assistida i el diagnòstic preimplantacional

El **diagnòstic preimplantacional** és una tècnica de reproducció assistida que es pot utilitzar per tal d'evitar que el gen que causa l'hemofília pugui arribar als descendents. Tots els processos de reproducció assistida es troben regulats per la Llei sobre tècniques de reproducció humana assistida. El procediment és el següent

1. Obtenció d'òvuls mitjançant l'aspiració directa sobre l'ovari (es fa una estimulació hormonal per poder obtenir-ne suficients)
2. Fecundació in vitro amb l'esperma
3. Anàlisi de cada preembrió per determinar quins són portadors
4. Selecció dels preembrions no afectats i implantació

Estats de la fecundació (es considera que la vida embrionària comença 14 dies després de la implantació uterina)

- Preembrió: des que el zigot inicia les divisions fins 14 dies més tard
- Embrió: des que l'òvul fecundat s'implanta fins que s'inicia l'organogènesi, 56 dies després de la fecundació
- Fetus: embrió amb els òrgans formats que va madurant des de 57 dies després de la fecundació fins al part.

La fecundació in vitro (FIV) és una tècnica de reproducció assistida que consisteix en posar en contacte, en un laboratori, un o més òvuls de la dona amb espermatozoides amb la finalitat d'afavorir la fecundació quan hi ha un problema que la dificulta. Aquesta tècnica consta de diferents fases

1. Extracció dels òvuls
2. Inseminació al laboratori a partir d'una mostra de semen
3. Transferència de 3 preembrions com a màxim. La mitjana d'embarassos aconseguits ronda el 40%

La inseminació artificial és una tècnica de reproducció assistida que consisteix a dipositar els espermatozoides a l'interior de l'úter per tal d'afavorir la fecundació. És ràpida, senzilla, sense necessitat d'ingrés ni anestèsia. Es duu a terme a la mateixa consulta.

Càncer, transplantament i clonatge

Un **diagnòstic** és la determinació d'una malaltia o afecció que causa uns símptomes determinats a partir de la seua observació. Per fer-lo s'utilitzen diversos mètodes

- Exploració física (observació, palpació de parts del cos...)
- Anàlisis
 - De sang → hemograma: nombre i proporció de cèl·lules sanguínies. També indica concentracions de determinades substàncies: glúcids, lípids, enzims, proteïnes, ions...
 - D'orina. Conté substàncies de rebuig. Fent-ne un anàlisi es pot detectar el funcionament anòmal d'algun òrgan.

De vegades es fan cultius per determinar la presència d'alguns organismes

- Mètodes de diagnosi d'imatge
- Biòpsies (extracció i anàlisi de teixits)

Mètodes de diagnosi d'imatge

La **radiologia** és l'especialitat mèdica que utilitza agents físics per obtenir imatges que orienten el diagnòstic d'una determinada malaltia. Alguns d'aquests mètodes són

- **Radiografia:** els raigs X impressionen una placa. La radiació interrompuda pels ossos i teixits compactes no arriba i queda de color blanc a la placa. Així podem determinar lesions òssies, tumors o infeccions.
- **TC (TAC):** consisteix a obtenir imatges per raigs X del cos però de diferents plans o seccions de manera que amb un ordinador les imatges es computen i mostren les zones analitzades "a llesques". Per a fer aquesta prova ha d'haver-hi molta immobilitat.
- **Ressonància magnètica nuclear:** Permet obtenir imatges precises de diferents teixits i òrgans. Es basa en canvis sobtats de radiació electromagnètica que produeix canvis sobre els àtoms de les biomolècules. Aquests canvis es registren amb un ordinador i s'obtenen imatges prou precises.
- **Tomografia per emissió de positrons (PET).** Al pacient se li administra una dosi d'una substància que emet positrons que són computats per obtenir imatges. La gammagrafia és similar però s'administren isòtops radioactius i es rastregen les emissions gamma.

L'**ecografia** es fonamenta en un aparell que emet ones sonores d'alta freqüència la reflexió de les quals és captada i processada per a obtenir imatges.

La **mamografia** és una altra tècnica radiològica per detectar el càncer de mama

El càncer

El **càncer** és una malaltia que causa una gran mortalitat i es deu a que les cèl·lules d'una determinada part del cos es reproduïxen sense control (degut a una disfunció dels gens). La probabilitat augmenta amb l'edat però també es pot produir en els infants.

Quan les cèl·lules perden el control es pot generar un **tumor**, una massa indefinida. Si el tumor no afecta la funció de l'òrgan en què creix ni envaeix altres òrgans llavors és un **tumor benigne**. Si pel contrari afecta a l'òrgan i envaeix altres teixits llavors parlem de **tumor maligne**. Aquests es poden propagar provocant una **metàstasi**

Tot i que no es coneix la causa principal del càncer, hi ha diversos factors que interaccionen fins causar-ne.

- Substàncies cancerígenes
- Radiacions
- Virus (VPH...)
- Predisposició Genètica (Càncer de Mama...)

La **leucèmia** és un càncer basat en la proliferació de leucòcits immadurs. Pot ser aguda si cursa ràpidament o crònica si esdevé durant anys. Segons les cèl·lules alterades pot ser mieloide o limfoide.

Es manifesta inicialment a través de símptomes poc precisos fins a acabar amb dolors ossis.

La leucèmia no genera tumors sòlids i es tracta en quimioteràpia i radioteràpia. En molts casos es realitza un transplantament de medul·la òssia.

Altres tipus de càncers que afecten les cèl·lules de la sang són els limfomes i els mielomes

Tractaments contra el càncer

El primer i principal és la cirurgia. Una vegada extirpat el tumor es procedeixen a realitzar altres tractaments.

- **Quimioteràpia.** Uns fàrmacs anomenats citostàtics impedeixen la reproducció de les cèl·lules o provoquen l'apoptosi (mort de les cèl·lules). Presenta efectes secundaris com la caiguda del cabell, pèrdua de cèl·lules sanguínies (anèmia, trombopènia, leucopènia), nàusees, vòmits, trastorns digestius...

La nova recerca va encaminada a aconseguir dianes terapèutiques, molècules o cèl·lules sobre les quals actuen selectivament els fàrmacs.

- **Radioteràpia.** S'utilitzen radiacions ionitzants d'alta energia per alterar el material genètic i aturar la reproducció o matar les cèl·lules cancerígenes. S'aconsegueix dirigint la radiació sobre el tumor. Els tractaments es practiquen amb acceleradors lineals de partícules i cada vegada són més precisos i efectius.
- **La immunoteràpia,** que es basa en obtenir anticossos que ataquin les cèl·lules tumorals.
- **Transplantament de medul·la òssia,** que consisteix a matar les cèl·lules que originen el càncer del moll de l'os i restituir-les per unes de sanes mitjançant cèl·lules mare o medul·la compatible.

Transfusions i transplantaments

Les donacions de sang no comporten cap risc per al donant

El **transplantament** d'un òrgan o teixit és la substitució d'un òrgan que té la funció molt alterada per un altre per tal de restablir-ne la funció. Hi ha un donant i un receptor. Normalment els donants solen ser persones que han mort recentment tot i que també hi ha donants vius.

Quan s'introdueix un òrgan, el sistema immunitari el reconeix com a un element NO PROPI i es pot produir un rebuig (rebuig immunitari) degut a què les membranes contenen molècules que configuren el complex d'histocompatibilitat, diferents en cada persona. Per a evitar el rebuig aquestes persones es mediquen amb fàrmacs immunosupressors.

Cèl·lules mare i clonatge

Clonar significa generar estructures genèticament idèntiques. Actualment l'interès del clonatge és l'obtenció de cèl·lules mare. Se'n poden obtenir de diferents maneres:

- **Transferència nuclear:** Es tracta d'extreure informació genètica del nucli d'una cèl·lula i introduir-la en un òvul al qual se li ha extret prèviament el nucli. D'aquesta manera el zigot, embrió i organisme resultant duren la mateixa informació genètica.
- **Clonatge terapèutic:** consisteix a transferir el nucli d'una cèl·lula del malalt a un òvul, generar un embrió i extreure'n cèl·lules de recanvi per al mateix malalt. L'embrió format per unes desenes de cèl·lules presenta un problema ètic perquè és un embrió humà.
- **Reprogramació cel·lular.** Uns científics van aconseguir introduir gens en cèl·lules d'un teixit corporal per tal de fer-les tornar a l'estat de cèl·lules mare embrionàries, capaces de generar teixits qualssevol.