Nombre: DNI

Cuestionario actividad de extensión: "Bases Genéticas, diagnóstico y prevención del cáncer de mama"

## Res. DFCNyCs Nº 1102/19

## 25/10/2019

Fecha límite de entrega: 25 de noviembre de 2019 al mail de la cátedra de genética: geneticamedicinaunpsjb@gmail.com

- 1) Analice el siguiente párrafo y justifique el por qué de tal afirmación
  - "Diferentes estudios poblacionales indicaron que las mujeres japonesas tenían una incidencia significativamente menor de cáncer de mama que las mujeres estadounidenses, sin embargo esta diferencia ya se veía disminuida en las primer generación de mujeres japonesas que habían emigrado a EEUU".
- 2) En un acto que tomó importante repercusión mediática, la actriz Angelina Jolie se realizó un análisis genético de los genes BRCA1 y BRCA2. La detección de mutaciones sobre estos genes, sumados a sus antecedentes familiares, llevaron a la actriz a extirparse ambas mamas de modo preventivo. Una actriz argentina afirma que ella se realizó el análisis genético para detectar mutaciones en dichos genes y que "salió todo bien" y que por lo tanto no presenta ningún riesgo de padecer cáncer de mamas y/u ovario.
- a) ¿Es correcto lo que afirma? Ud. Como futuro médico: ¿qué le diría a la actriz y a la comunidad?
- 3) Considere en la siguiente figura, una situación celular normal en la que un factor de crecimiento (1) se une a un receptor de crecimiento (2) y activa una señal GTPasa (3), la cual provoca que una proteína X (4), que retenía a un Factor de transcripción nuclear (5), sea degradada vía el proteosoma. De esta manera, el Factor de transcripción queda libre (5), se dirige al núcleo, se une al ADN y aumenta la expresión de varios genes necesarios para proseguir con la fase "S" del ciclo celular y estimular la división celular.
- a) Indique en la cascada de señalización de la figura, cual/es de los elementos (1, 2, 3, 4 o 5) podría ser codificado por un protooncogen. Cite algún ejemplo que se ajuste a su elección.

Nombre: DNI

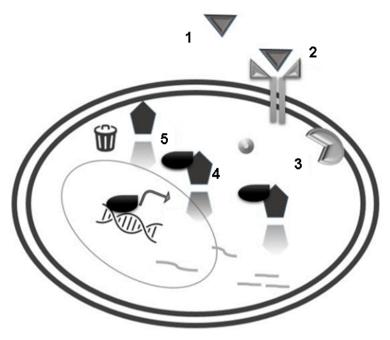


Figura 1

b) En la figura 2, la proteína que retenía al factor de transcripción mutó y ya no puede unirse a dicho factor. Indique que ocurriría con la proliferación en esa célula con y sin ligando (factor de crecimiento).

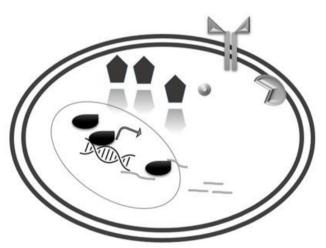


Figura 2

c) En la figura 3 un análogo de un factor de crecimiento está sobre-expresado por mutación del gen que lo codifica. ¿Qué ocurriría con la tasa proliferativa? ¿Cree Ud. Posible una terapia que de alguna manera sea dirigida a bloquear el exceso de estos factores de crecimiento mutados? ¿Serviría en el ejemplo de la figura 2 una terapia similar (bloquear los receptores o los factores de crecimiento)?

Nombre: DNI

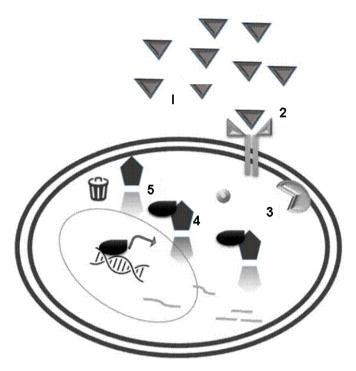


Figura 3