

La genética en la medicina: enfermedad ósea de Paget, gen del Sequestosoma1 y epilepsia.

2 mayo

Facultad de Traducción y Documentación

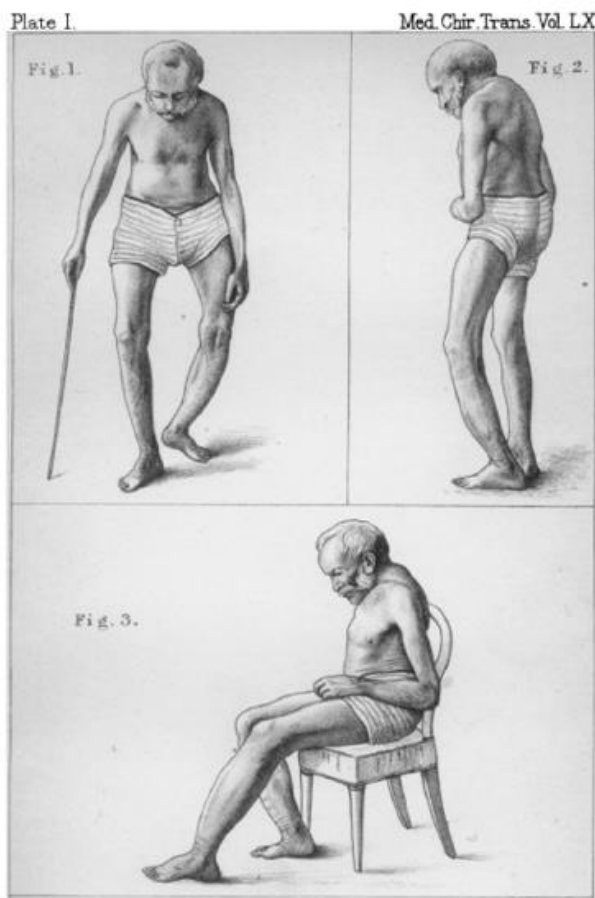
Ponente: Ricardo Usategui Martín

Coordinador: Juan Antonio Rodríguez

La Enfermedad Ósea de Paget es una enfermedad que se define como un trastorno esquelético, focal y crónico. Se produce debido a que los osteoclastos (células implicadas en el metabolismo óseo) aumentan en número, tamaño y actividad. El recambio óseo se acelera, con un gran aumento de la resorción ósea acoplada a una formación excesiva y desorganizada de hueso; lo que genera un hueso no laminar (plexiforme), muy vascularizado, aumentado de volumen y con resistencia disminuida. Sus principales manifestaciones clínicas son el dolor, la deformidad ósea y la fractura.

El modelo más aceptado para explicar la etiopatogenia de la Enfermedad Ósea de Paget es la conjunción de factores ambientales y genéticos. El condicionamiento genético explicaría la susceptibilidad individual a desarrollar la enfermedad junto con la participación de los posibles factores ambientales participantes.

En la tertulia se darán unas pinceladas sobre posibles genes cuya alteración puede desencadenar en el desarrollo de la Enfermedad Ósea de Paget, nos centraremos en el estudio de las consecuencias de la alteración del gen del Sequestosoma1.



ON A FORM
OF
CHRONIC INFLAMMATION OF BONES
(OSTEITIS DEFORMANS).

BY
SIR JAMES PAGET, BART., D.C.L., LL.D., F.R.S.,
CONSULTING SURGEON TO ST. BARTHOLOMEW'S HOSPITAL, ETC.

Received November 1st—Read November 14th, 1876.

