

Nuevos horizontes sobre información genética

Dr. Armando Pérez Lozano

El milenio que termina se caracterizó por los avances en el campo de la física, el próximo milenio se perfila como el del desarrollo de la biotecnología, especialmente en la medicina, como es el de la terapia genética, consecuencia de la clonación.

Tanta importancia reviste este movimiento que ha originado la creación del Centro Nacional de Información Biotecnológico con sede en la Universidad de Johns Hopkins, donde el grupo científico que dirige el Dr. Víctor A. McKusic difunde esta extraordinaria información, a través de la red Internet (*World Wide Web* NCBI) de una base de datos abierta para el estudio sobre los OMIM (*On Line Mendelian Inheritance in Man*), las características genéticas de la herencia mendeliana en el hombre, a la disposición de médicos, biólogos, estudiantes avanzados de medicina y biología y ciencias afines, donde encontrarán, en idioma inglés,

información escrita, fotografías y referencias bibliográficas, donde también encontrarán enlaces para la base de datos de ENTREZ con artículos de MEDLINE.

Toda esta valiosa y actualizada información en lengua inglesa sobre los caracteres genéticos de las enfermedades hereditarias es accesible en la siguiente dirección en Internet (<http://www.ncbi.nih.gov/Omim/>).

El mapa mórbido de OMIM nos presenta la localización citogenética de los genes de las enfermedades hereditarias.

Basta con escribir dentro de la casilla "View" la palabra, el símbolo del gen o la localización del cromosoma, para obtener la información completa y actualizada del gen productor de la enfermedad en estudio. Las letras X o Y deben escribirse con mayúscula.

PARKINSON

VIEW

Identificación de la posición de los genes
de las enfermedades hereditarias

Enfermedad	Símbolo genético	Año	OMIM
Aarskog-Scott Syndrome	FGDI	1994	U11690
Achondroplasia	FGFLR	1994	M64347
Adenomatous Polyposis Coli	APC	1991	M74088
Adrenoleukodystrophy, X linked	ALD	1993	Z21876
Agammaglobulinemia, X linked	BTK	1993	U78027
Algille Syndrome	AGS	1997	X83384

Identificación de la posición de los genes
de las enfermedades hereditarias

Enfermedad	Símbolo genético	Año	OMIM
Alzheimer Disease (Chromosome 14)	AD3	1995	L42110
Alzheimer Disease (Chromosome 1)	AD4	1995	L44577
Amyotrophic Lateral Sclerosis	SOD1	1991	K00065
Angelman Syndrome	AS	1997	U8440

PÉREZ LOZANO A

Enfermedad	Símbolo genético	Año	OMI	Enfermedad	Símbolo genético	Año	OMI
Anhidrotic Ectodermal Dysplasia	EDA	1996	U59229	Glycerol Kinasa Deficiency	GK	1993	L13943
Aniridia	PAX6	1991	M77844	Gonadal Dysgenesis	SR1	1990	L08063
Ataxia Telangiectasica	ATM	1995	U26455	Hemochromatosis	HFE	1996	U26556
Barth Syndrome	BTHS	1996	X92762	Hereditary Multiple Exostoses, Type 1	EXT1	1995	S79639
Basal Cell	BCNS	1996	U5946	Hereditary Multiple Exostoses, Type 2	EXT2	1995	U94835
Best Macular Dystrophy	BMD	1998	157300	Hereditary Non-Polyposis Colon Cancer	MLH1	1995	U03911
Bloom Syndrome	BLM	1995	U39817	Hermanski-Pudlak Syndrome	HPS	1996	U04055
Breast Cancer Type 1	BRCA1	1994	U14680	Holt-Oram Syndrome	HOS	1997	Y09445
Breast Cancer Type 2	BRCA2	1995	U43746	Huntington Disease	HD	1993	L12392
Chedial-Higashi Syndrome	CHS	1996	U78038	Hiperexplesia	GLYRA2		X520
Choroideremia	CHM	1990	X78121	Hipophosphatemic Rickets	XHL	1995	U49908
Chondrodysplasia punctata	ARSE	1994	X3573	Juvenile Glaucoma	GLCIA	1997	AF001620
Chronic Granulomatous Disease	NCF1	1986	M55067	Kallman Syndrome	KAL	1991	M97252
Congenital Adrenal Hyperplasia	CYP21	1994	M26856	Limb-Girdle Muscular Dystrophy	LGMD2A	1995	U29586
Congenital Nephrotic Syndrome	NPHS1	1998	AFO35835	Lissencephaly, X-linked	LISX	1998	300067
Congenital Night Blindness, X linked	CSNB	1998	310500	Long QT Syndrome	LQT1	1996	U40990
Cistic Fibrosis	CFTR	1989	M28668	Lowe Oculocerebrorenal Syndrome	OCRL	1992	M88162
Cystinosis	CTNS	1998	AJ222967	Machado-Joseph Disease	MJD1	1994	S75313
Deafness	DFNA1	1997	124900	McLeod Syndrome	XK	1994	Z32684
Dementia, Hereditary				Menkes Disease	MNK	1993	X69208
Multi-infarct	CADASIL	1996	125310	Miller-Dieker Lissencephaly	PAF	1993	L13385
Denatorubral Pallidolusian Atrophy	DRPLA	1994	LI03379	Multiple Endocrine Neoplasia, Type 1	MEN1	1997	U93237
Diabetes of Young, Maturity-Onset	MODY3	1996	G29084	Multiple Endocrine Neoplasia, Type 2A	RET		M57464
Distrophic Dysplasia	DTD	1994	U14528	Myotonic Dystrophy	DM	1992	L19268
Duchenne Muscular Dystrophy	DMD	1986	M18533	Myotubular Myopathy 1,X-Linked	MTM1	1996	U58034
Dystonia	GCH1	1997	128230	Neurofibromatosis, Type 1	NF1	1990	M89914
Emery-Dreyfuss Muscular Dystrophy	STA	1994	X82434	Neurofibromatosis, Type 2	NF2	1993	L11353
Epidermolytic Palmoplantar Keratoderma	KRT9	1993	X75015	Neuronal Ceroid-Lipofuscinosis, Late Infantile	CLN2	1998	204500
Familial Mediterranean Fever	MEFV	1997	AFO18080	Niemann-Pick Disease, Type C	NPC1	1997	AF002020
Fanconi Anemia	FAA	1996	LO2651	Nijmegen Breakage Syndrome	NBS1	1998	602667
Fragile-X Syndrome	FMRI	1991	S75791	Norrie Disease	NDP	1992	X65882
Friedreich Ataxia	FRDA	1996	U60871	Obesity	OBS		UI8915
				Ocular Albinism	OA1	1995	Z48804

NUEVOS HORIZONTES

Enfermedad	Símbolo genético	Año	OMIM
Oculopharyngeal Muscular Dystrophy	OPMD	1998	<u>300000</u>
Opitz Syndrome	OS	1997	<u>164300</u>
Pendred Syndrome	PDS	1997	<u>274600</u>
Peutz-Jeghers Syndrome	PJS	1998	<u>AFO32984</u>
Polycystic Kidney Disease, Type 1	PKD1	1994	<u>L33243</u>
Polycystic Disease, Type 2	PKD2	1996	<u>U50928</u>
Progressive Myoclonic Epilepsy	PME	1996	<u>U46692</u>
Retinitis Pigmentosa, X-linked	RP3	1996	<u>X97668</u>
Retinoblastoma	RB1	1986	<u>M15400</u>
Reiger Syndrome, Type1	RIEG1	1996	<u>U70132</u>
Simpson-Golabi-Behmel Syndrome	SDYS	1996	<u>LA7125</u>
Situs Inversus	HTX1	1997	<u>D70849</u>
Spinal Muscular Atrophy	SMA	1995	<u>U18423</u>
Spinocerebellar Ataxia 1	SCA1	1993	<u>X79204</u>
Spinocerebellar Ataxia 2	SCA2	1992	<u>U70323</u>
Spinocerebellar Ataxia 7	SCA7	1997	<u>164500</u>
Stargardt's Disease	STDGI	1997	<u>U88667</u>
Thomsen Disease	CLC1		<u>Z25884</u>

Enfermedad	Símbolo genético	Año	OMIM
Treacher Collins Syndrome	TCS	1996	<u>U25884</u>
Tuberous Sclerosis	TSC	1996	<u>X75621</u>
Tuberous Sclerosis 1	TSC1	1997	<u>D87438</u>
Von Hippel-Lindau Syndrome	VHL	1993	<u>L15409</u>
Waardenburg Syndrome	PAX3		<u>U02309</u>
Werner Syndrome	WRN	1996	<u>S69873</u>
Wilms Tumor	WT1	1990	<u>X51630</u>
Wilson Disease	WND	1993	<u>L25591</u>
Wiskott-Aldrich Syndrome	WASP	1994	<u>U12707</u>

La información sobre los genes, su secuencia y complejidad no es obtenible en los listados corrientes.

1. Baxevas AD, Boguski MS, Quelette BFF. Computational Analysis of DNA and Protein Sequences, in Genoma Analysis. A Laboratory Manual, Vol 1: Analysing DNA. Cold Spring Harbor Press; 1997. Internet <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Baxevani/CSH>.
2. Para más información sobre desórdenes genéticos visite en Internet Online Inheritance in Man <<http://www3.ncbi.nlm.nih.gov/omim/>>.