



LA DISFUNCIÓN DEL CILIO PRIMARIO Y SU RELACIÓN CON LAS CILIOPATÍAS: UN NUEVO ENFOQUE

Autores: Darian Francis Zubia¹ , Zulema Ramírez Carmenate², Lucía González Núñez³

¹ Estudiante de 2do año en Medicina, Alumno Ayudante de Anatomía Patológica, Escuela Latinoamericana de Medicina, La Habana, Cuba. ² Licenciada en Biología. MSc. En Toxicología Experimental, Investigador Agregado, Profesor Auxiliar, Centro de Inmunología Molecular, La Habana, Cuba. ³ Doctora en Medicina, Dra. en Ciencias Médicas, Investigador Titular, Profesor Titular y Consultante, Escuela Latinoamericana de Medicina, La Habana, Cuba.

Resumen

Introducción

Las disfunciones ciliares están estrechamente vinculadas a un amplio espectro de enfermedades denominadas ciliopatías, que se definen como un grupo de síndromes clínica y genéticamente heterogéneas. Son causadas por defectos en la formación y/o función de algunas variedades de cilios. Diversos estudios se han enfocado en el esclarecimiento de cómo la disfunción ciliar puede desarrollar estas enfermedades que incluyen rasgos fenotípicos comunes tales como, riñones poliquísticos, retraso mental y obesidad; también involucran malformaciones en los sistemas esquelético y nervioso.

Objetivo: Explicar la relación estructural y funcional de la disfunción del cilio primario en enfermedades genéticas denominadas ciliopatías.

Desarrollo: Las funciones desarrolladas por el cilio primario permite que sus disfunciones se relacionen con las ciliopatías abriendo un campo de explicaciones a numerosas enfermedades en la que su causa estructural-molecular eran totalmente desconocidas. La actualización en el campo de la biología ciliar desde el punto de vista morfofuncional, y sus aplicaciones en la caracterización de enfermedades no explicadas completamente por los conocimientos que se disponen hasta la fecha de las ediciones de los textos utilizados por los estudiantes, sería de gran importancia en su formación académica.

Conclusiones

Las disfunciones de los cilios primarios son la base fundamental de las ciliopatías y afectan el desarrollo y funciones de varios sistemas de órganos. En la actualidad, la identificación de los componentes que participan en la generación y función de los cilios primarios, se considera como un paso clave en el entendimiento de la biología ciliar y la etiología de las ciliopatías.

Palabras claves: variedades de cilios, cilio primario, disfunción ciliar, ciliopatías