

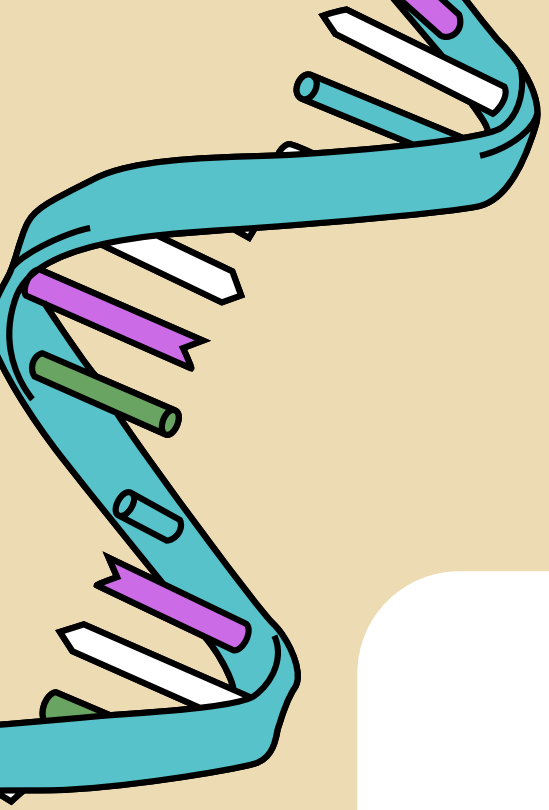


# MUSCULAR- GUARDIAN

GENÓMICA  
COMPUTACIONAL

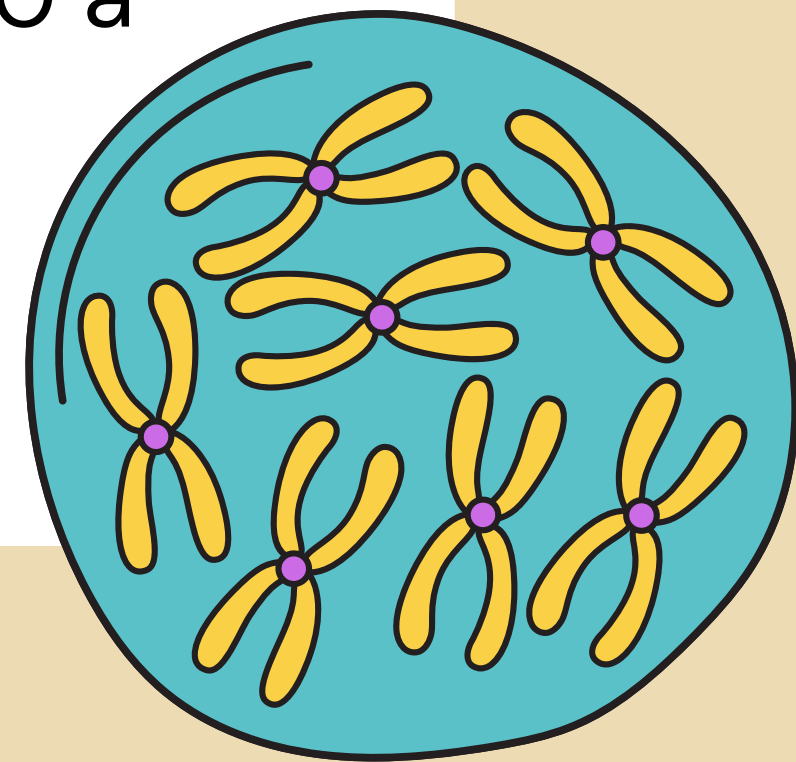
DETECCIÓN DE DELECCIONES GENÉTICAS DEL GEN DMD PARA LA PREVENCIÓN DE LA  
DISTROFÍA MUSCULAR





# La Distrofía Muscular

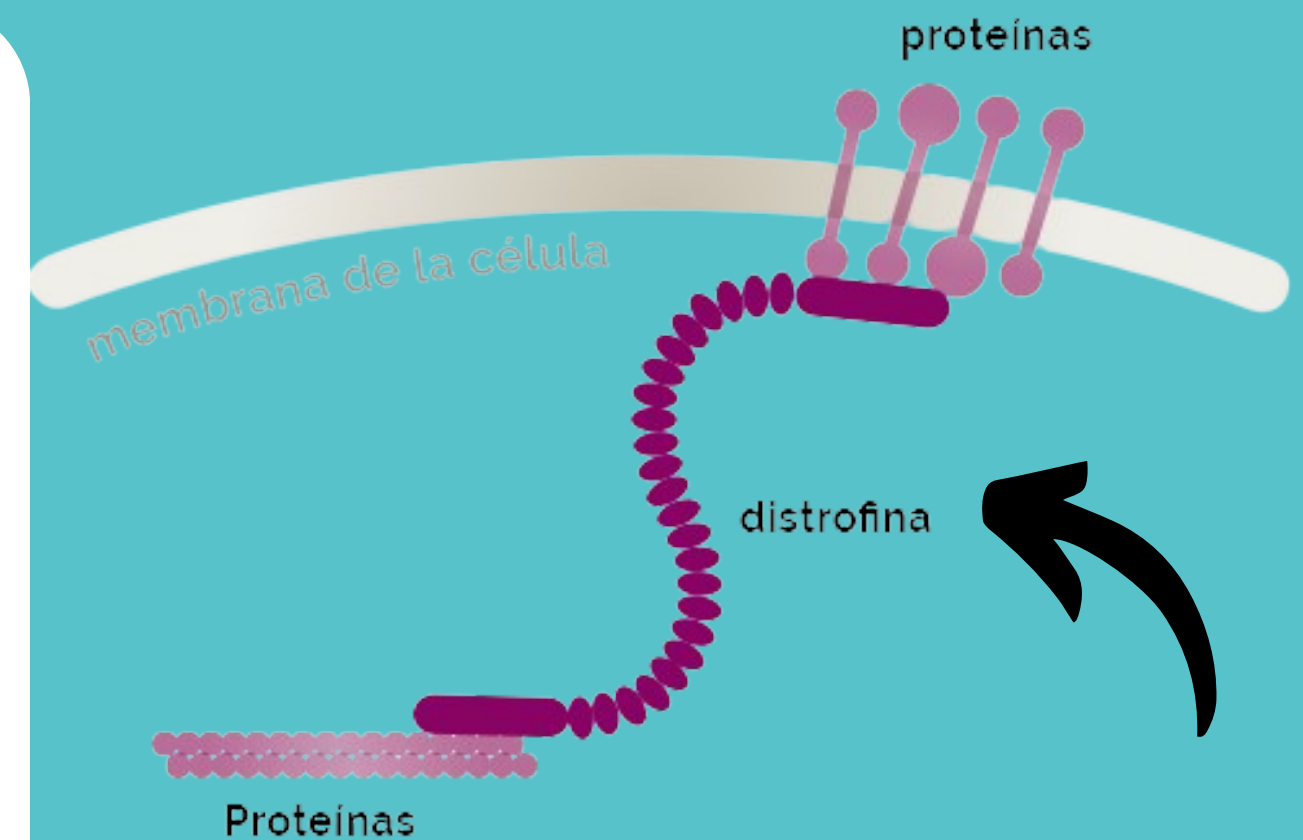
- Dificultades o retrasos en el movimiento
- Dificultades o retrasos no físicos:
- Enfermedad irreversible, el tejido muscular desaparecido, ya no se puede "corregir".
- Afecta principalmente a los hombres; 1 de cada 3,500 a 5,000 niños nacidos en todo el mundo.
- Baja expectativa de vida.





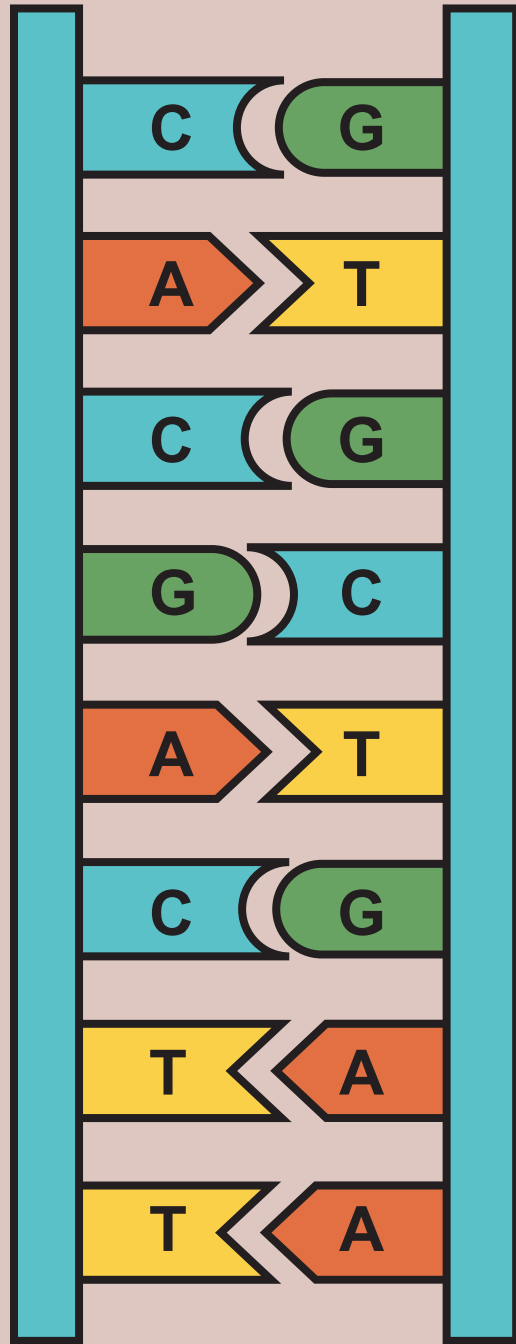
# Distrofina

Proteína que se encuentra en las células musculares. Fortalecen y protegen las fibras musculares de lesiones cuando los músculos se contraen y se relajan, se codifica desde el gen **DMD**.



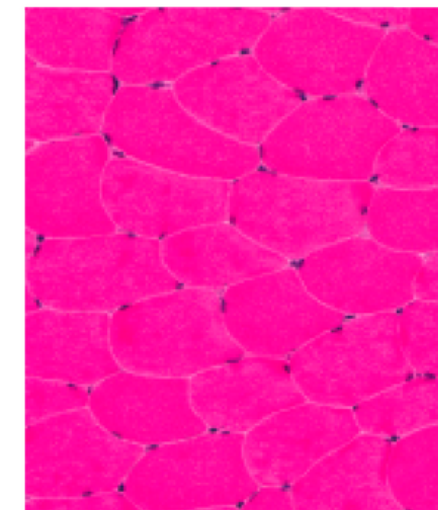
**Conecta la estructura de soporte interna de la célula, con la “piel” externa de la célula,**

# Distrofia muscular de Duchenne (DMD)

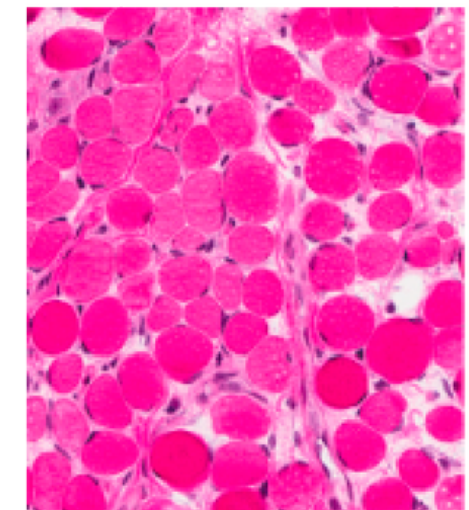


- Deleciones en el gen DMD, provocando deficiencia de distrofina, donde faltan uno o más exones, donde el resto de los exones no se pueden unir adecuadamente.
- Las células musculares se dañan y, eventualmente, son reemplazadas por tejido cicatricial y grasa mediante fibrosis.

Tejido muscular sin DMD

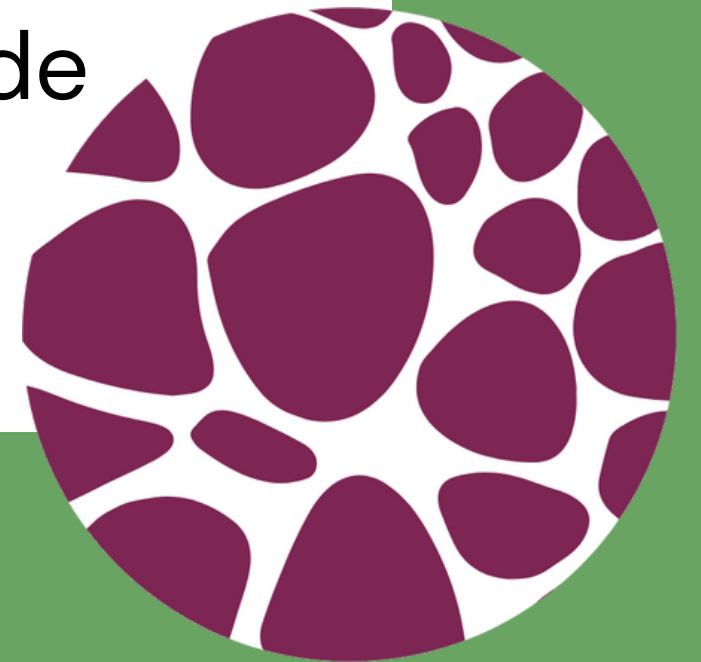


Tejido muscular con DMD



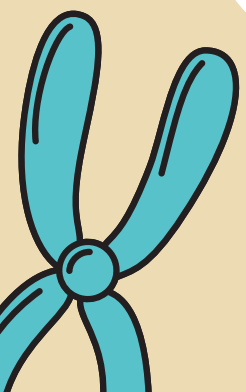
# La Importancia de la Distrofina.

- La falta de distrofina funcional puede provocar pérdida muscular continua e irreversible.
- Presencia de 0.002 % de la proteína muscular total
- Pequeñas cantidades se asocian con función cardíaca y pulmonar más prolongadas y supervivencia en comparación con la ausencia de distrofina.



# Nuestro Enfoque

Trabajamos con la información del gen DMD. Examinando la secuencia de ADN del gen DMD para identificar secciones que podrían convertirse en proteínas, ("marcos de lectura abiertos", ORFs). Buscamos segmentos que comienzan con un código de inicio y terminan con un código de parada en la secuencia de ADN. Luego, cuenta cuántos de estos segmentos tienen un tamaño particular, ya que los segmentos más largos tienen más probabilidades de ser relevantes. Por último, compara los resultados con la información de ORFfinder para evaluar la precisión del código en la identificación de segmentos de interés.



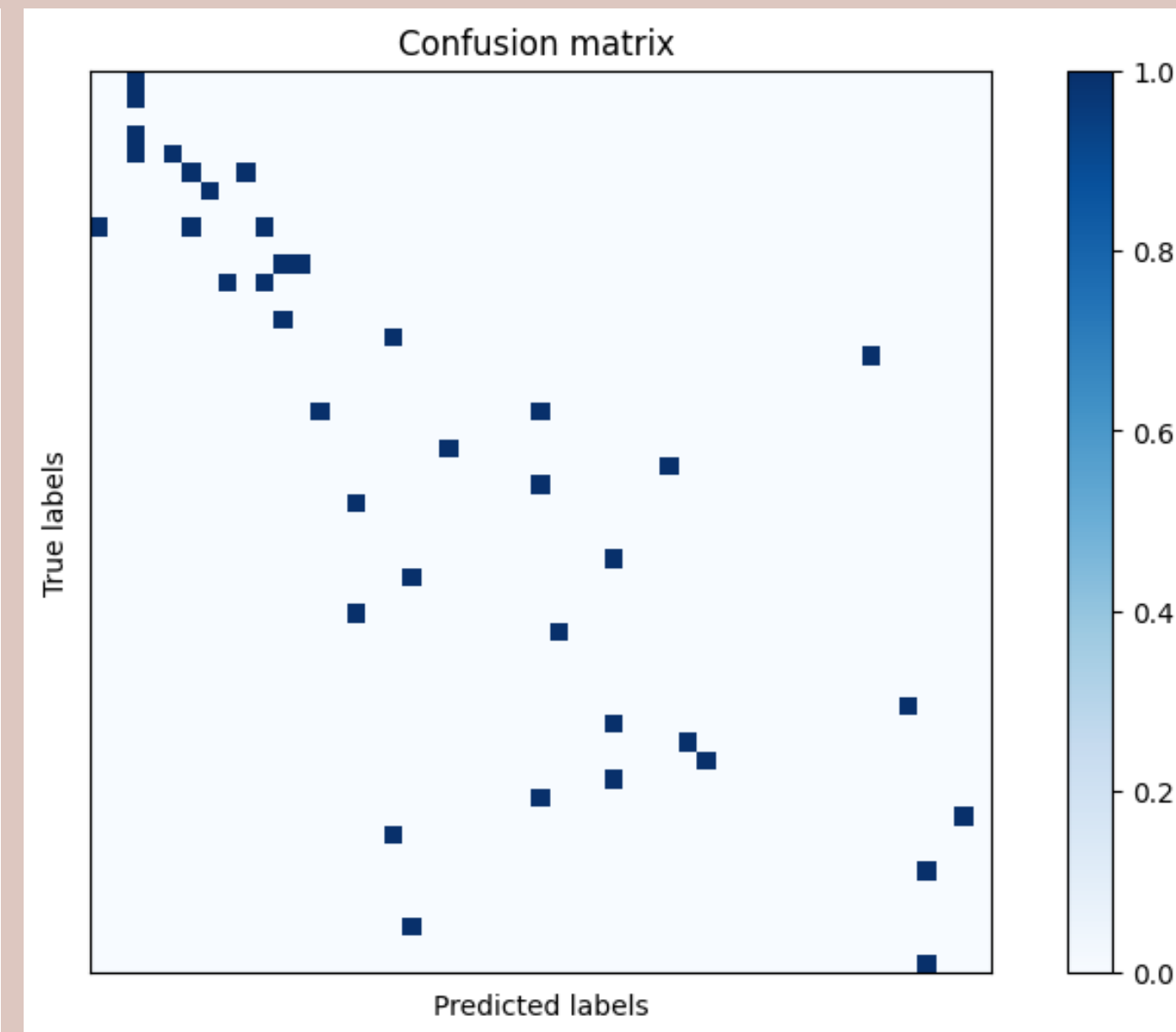
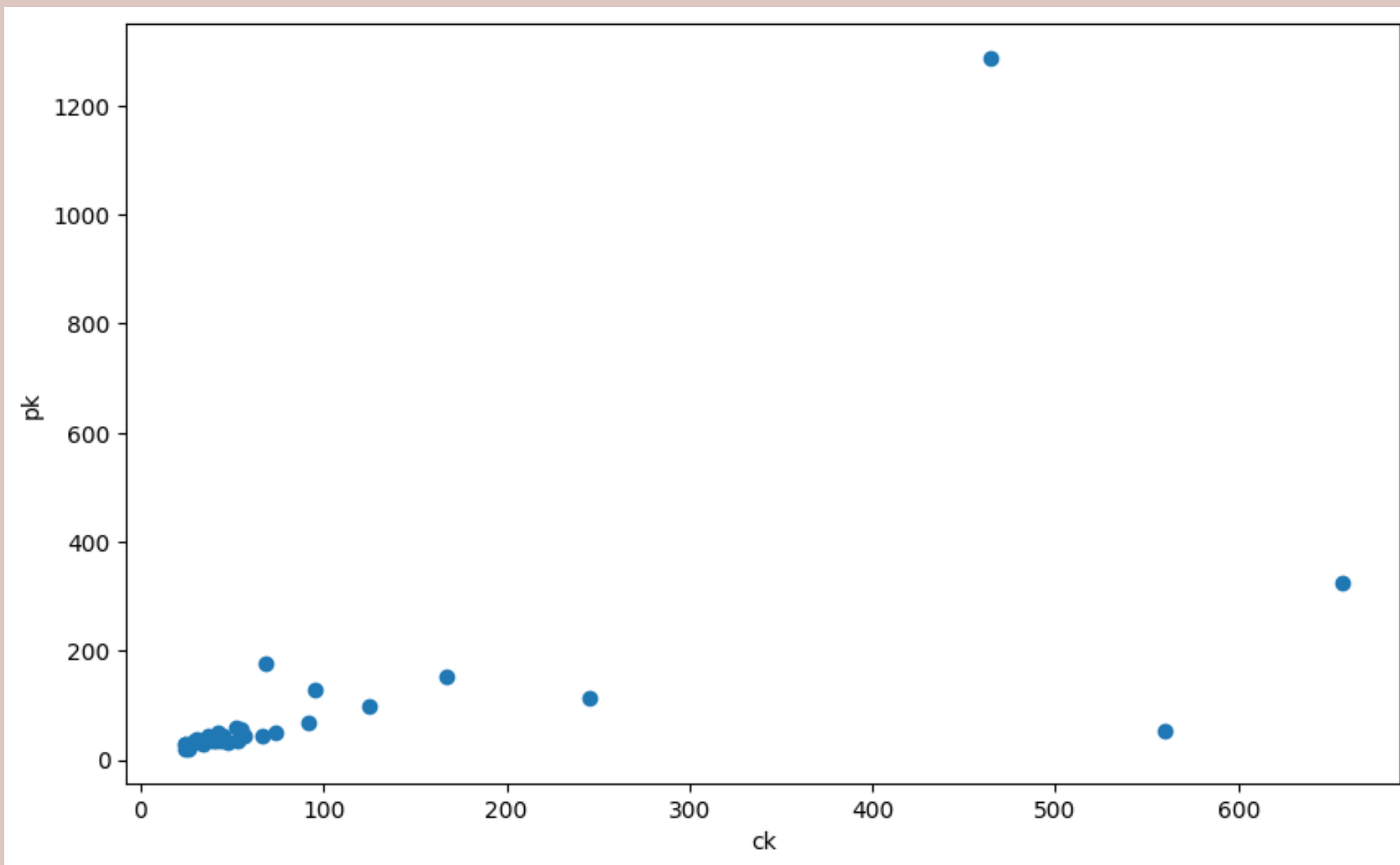


# Identificando Marcadores Genéticos

- Implementamos una red neuronal para clasificar y identificar secuencias de ADN asociadas al gen DMD. Utilizamos niveles de creatina quinasa (CK) y piruvato quinasa (PK).
- Evaluamos la precisión del modelo y visualizamos los resultados mediante una matriz de confusión y una gráfica de dispersión.



# Conclusión.





# REFERENCIAS

- Duchenne.com. (s. f.). ¿Qué es la distrofina? Recuperado el 11 de diciembre de 2023, de 1
- Duchenne Spain. (s. f.). La distrofina. Recuperado el 11 de diciembre de 2023, de 2
- GARD. (2019, 18 de julio). Distrofia muscular de Duchenne. Recuperado el 11 de diciembre de 2023, de 3
- Duchenne Spain. (s. f.). Distrofia. Recuperado el 11 de diciembre de 2023, de 4
- Rodríguez, M. A., & Natera, J. (2014). Distrofia muscular de Duchenne. *Anales de Pediatría Continuada*, 12(6), 287–292.
- NCBI. (s. f.). DMD dystrophin [Homo sapiens (human)]. Recuperado el 11 de diciembre de 2023, de
- NCBI. (s. f.). GSE199659: RNA-seq of human skeletal muscle from Duchenne muscular dystrophy patients and healthy controls. Recuperado el 11 de diciembre de 2023, de