



Universidad: UDS



Campus: Comitán de Domínguez

Facultad: Medicina Humana

Materia: Genética Humana

Docente: Químico Hugo

Alumno: Cárdenas Hernández León Felipe

Semestre: 3ro Grupo: A

Estudia la estructura y la función de los genes a nivel molecular.
Gen: unidad física y funcional de la herencia (padre a hijo)

Genética molecular

Tamiz neonatal

Prueba obligatoria en recién nacidos mexicanos

Exámenes de laboratorio para detectar padecimientos congénitos o metabólicos

Objetivo: detección y tratamiento oportunos, para prevenir daños irreversibles

Se toma una muestra de sangre del talón del RN de 2-5 días

Se identifica: hipotiroidismo congénito, galactosemia, fenilcetonuria, hiperplasia suprarrenal congénita, deficiencia de biotinidasa

Técnica de northern blot

Técnica para detectar ARN de una secuencia dada dentro de una mezcla compleja

Se toma la mezcla del ARN, se somete a electroforesis en gel para separar los fragmentos por tamaño

Se trasfiere a una membrana positiva, se hibrida por una sonda molecular radiactiva o química

Cordocentesis

Examen prenatal, se toma muestra de sangre del cordón umbilical

Prácticamente en desuso, porque actualmente se cuentan con nuevos exámenes menos riesgosos

Se realiza si otros estudios no fueron suficientes para el diagnóstico

Permite observar un patrón genético, órganos, estadios del desarrollo, niveles de estrés ambiental, infecciones y durante el tratamiento

Técnica de southern blot

Técnica para detectar una secuencia específica de ADN

Una enzima de restricción corta la muestra de ADN

Los fragmentos son transferidos del gel a la superficie de membrana

La membrana se expone a una sonda de ADN química o radiactiva.

Técnica de PCR

Gobind Khorana, en 1971, explica la réplica de un fragmento de ADN usando iniciadores

Síntesis in vitro de ADN

Forma simple y rápida de multiplicar el ADN

Se obtienen millones de copias de una determinada secuencia de ADN

Ventajas: generar millones de copias de regiones de interés y límites de detección alta