Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

Materia:

GENETICA HUMANA

Cuadro sinóptico

QFB. Hugo Nájera Mijangos

Presenta:

Diego Lisandro Gomez Tovar

3-"B"

Lugar y fecha

Comitán de Domínguez Chiapas a 30/10/2020.

GENETICA MOLECULAR

Rama que estudia la estructura y la función de los genes a nivel molecular. Un gen es la unidad física y funcional de la herencia, que se pasa de padres a hijos.

Técnica PCR

La PCR surgió en 1971 cuando Gobind Khorana describe la técnica al explicar la replicación de un fragmento de ADN usando dos iniciadores (Kleppe et al. 1971)

Es una técnica para la síntesis "in vitro" de secuencias específicas de ADN

Es una forma simple y muy rápida de multiplicar el ADN presente en diferentes muestras biológica, obteniéndose millones de copias de una determinada secuencia de ADN.

Ventajas:

-la PCR es que permite generar millones de copias de la región de interés a partir de una o muy pocas copias del ADN molde

-Límite de detección muy alto

Técnica de southern blot

Es una técnica de laboratorio utilizada para detectar una secuencia específica de ADN en una muestra de sangre o tejido.

Una enzima de restricción se utiliza para cortar una muestra de ADN en fragmentos que se separan mediante electroforesis en gel.

Los fragmentos de ADN son transferidos del gel a la superficie de una membrana.

La membrana se expone a una sonda de ADN marcada con un marcador radiactivo o químico. Si la sonda se une a la membrana, entonces la secuencia de la sonda está presente en la muestra.

Técnica de northern blot

Es una técnica de detección de moléculas de ácido ribonucleico (ARN) de una secuencia dada dentro de una mezcla compleja (por ejemplo, un ARN mensajero para un péptido dado en una muestra de ARN total).

Para ello, se toma la mezcla de ARN y se somete a una electroforesis en gel a fin de separar los fragmentos de acuerdo con su tamaño.

Tras esto, se transfiere el contenido del gel, ya resuelto, a una membrana cargada positivamente en la que se efectúa la hibridación de una sonda molecular marcada radiactiva o químicamente.

El ensayo Northern permite observar un patrón particular de expresión genética entre tejidos, órganos, estadios del desarrollo, niveles de estrés ambiental, infecciones causadas por patógenos y durante el curso del tratamiento

Cordocentesis

Es un análisis de diagnóstico prenatal en el que se toma una muestra de la sangre del bebé del cordón umbilical para analizarla, la cordocentesis se utiliza cada vez menos.

Esto se debe a que algunos procedimientos de diagnóstico que conllevan un riesgo menor de pérdida fetal, como la amniocentesis y el análisis de vellosidades coriónicas, pueden usarse en lugar de la cordocentesis para el diagnóstico prenatal de enfermedades.

La cordocentesis puede realizarse si otros análisis prenatales no suministran una cantidad suficiente u oportuna de información de diagnóstico.

Tamiz neonatal

Es una prueba obligatoria que se le realiza a todos los recién nacidos en México; esta prueba se define como los exámenes de laboratorio practicados al recién nacido para detectar padecimientos de tipo congénito o metabólico para que puedan ser tratados oportunamente para prevenir daños irreversibles como retraso mental.

Consiste en tomar una muestra de sangre del talón del recién nacido en los primeros 2 a 5 días después del nacimiento.

Las enfermedades que se pueden identificar son: hipotiroidismo congénito, galactosemia, fenilcetonuria, hiperplasia suprarrenal congénita y deficiencia de biotinidasa.