

GENETICA HUMANA

MEDICINA HUMANA



VARIACION GENETICA EN LOS INDIVIDUOS

La secuencia del DNA nuclear de dos seres humanos es idéntica en casi el 99,9%. Sin embargo, es precisamente esa pequeña fracción diferente de la secuencia del DNA a responsable de la variabilidad determinada genéticamente entre las personas.

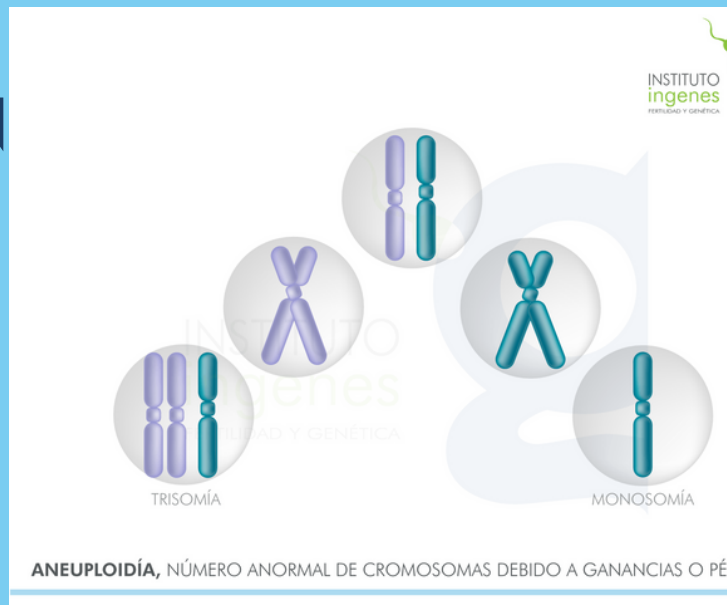


MUTACIÓN

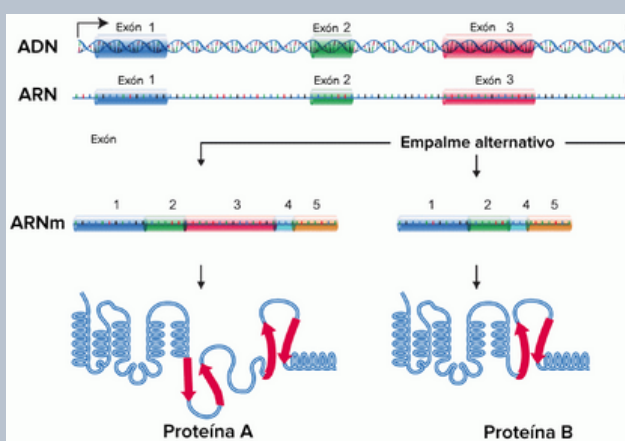
Una mutación se define como cualquier cambio en la secuencia de un nucleótido o en la organización del DNA.

TIPOS DE MUTACIÓN

- Mutación genómica (Aneuploidía)
- Mutación cromosómica (Translocaciones)
- Mutación génica (Mutaciones puntuales)



TIPOS DE MUTACIONES Y SUS CONSECUENCIAS



- Mutaciones de cambio de sentido
- Mutaciones sin sentido
- Mutaciones del procesamiento del RNA
- Mutaciones de sitios de corte y empalme
- Mutaciones reguladoras que afectan

GENETICA HUMANA



MEDICINA HUMANA

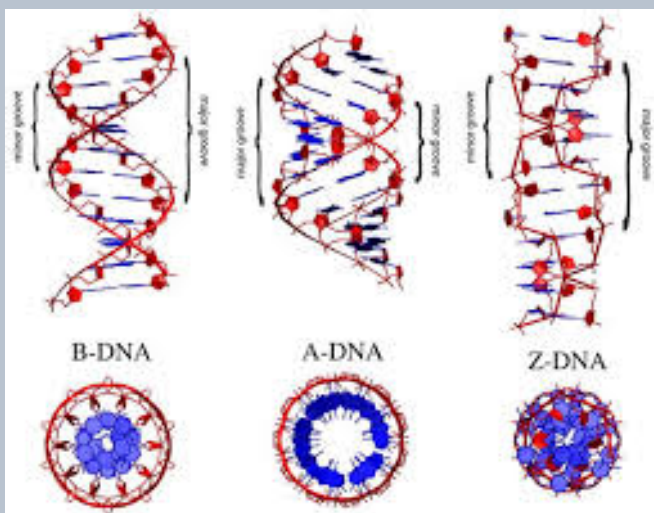
DIVERSIDAD GENÉTICA HUMANA

La mayoría de las estimaciones de tasas de mutación descritas implican la detección de mutaciones perjudiciales con evidentes efectos sobre el fenotipo.



VARIACIÓN HEREDADA Y POLIMORFISMO EN EL DNA

La enorme cantidad de información de secuencias de DNA provenientes de muchos centenares de individuos de todo el mundo, obtenida por el Proyecto Genoma Humano, ha proporcionado la información necesaria para empezar a caracterizar los tipos y frecuencias de la variación polimórfica en la secuencia del DNA humano.



VARIACIÓN HEREDADA Y POLIMORFISMOS EN LAS PROTEÍNAS

se han estudiado algunos loci polimórficos mediante el examen de las variaciones en las proteínas codificadas por los respectivos alelos, en vez de examinar las diferencias en las secuencias de DNA de los propios alelos.



POLIMORFISMOS DE LOS GRUPOS SANGUÍNEOS

Los primeros ejemplos de variaciones de proteínas genéticamente determinadas fueron detectados en los antígenos encontrados en la sangre, llamados antígenos de los grupos sanguíneos.



GENOTIPOS Y FENOTIPOS EN POBLACIONES

La genética de poblaciones es el estudio cuantitativo de la distribución de las variaciones genéticas en las poblaciones y de la manera en que las frecuencias de los genes y los genotipos se mantienen o cambian.

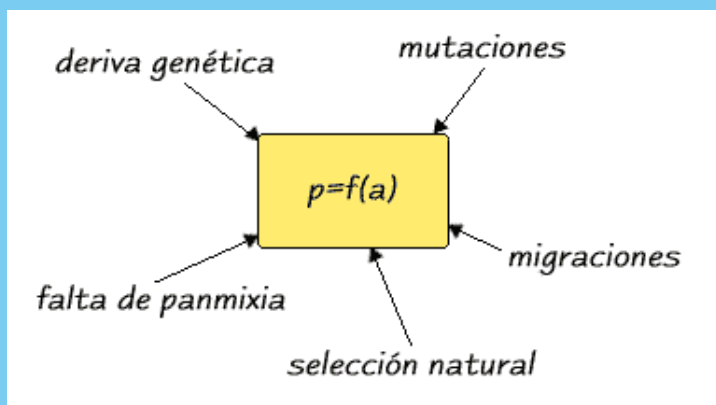
GENETICA HUMANA

MEDICINA HUMANA



FACTORES QUE ALTERAN EL EQUILIBRIO DE HARDY-WEINBERG

El primero es que la población sea grande y que los emparejamientos entre sus miembros se produzcan al azar. En una población muy pequeña los acontecimientos al azar pueden alterar de manera radical una frecuencia alélica, que se apartará del primer supuesto.

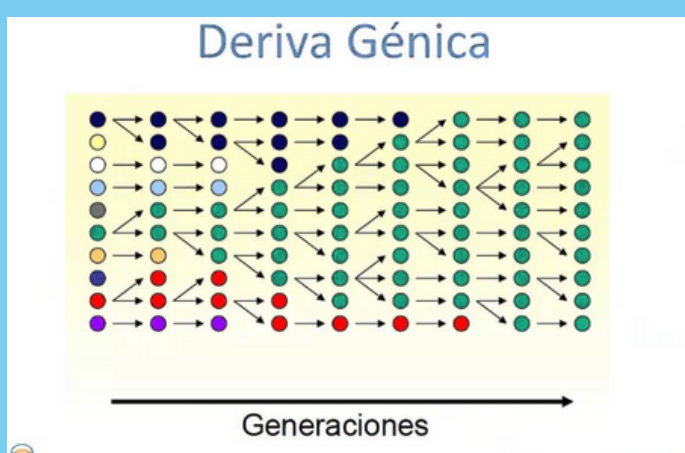


DIFERENCIAS ÉTNICAS

La especie humana cuenta con más de 6 mil millones de personas y se encuentra separada en muchas subpoblaciones o grupos étnicos, que se distinguen por su apariencia, origen geográfico y su historia. A pesar de que los 25.000 genes

DERIVA GÉNICA

La deriva génica puede explicar la frecuencia elevada de un alelo de una enfermedad nociva en la población.



Selección positiva de los heterocigotos (ventaja heterocigótica)

Es posible que existan condiciones ambientales en las que los heterocigotos para alguna enfermedad tengan un aumento de la eficacia biológica no sólo cuando son comparados con los homocigotos para el alelo mutante, sino también con los homocigotos para el alelo normal.