

GENETICA HUMANA

BRYAN ALAIN MORALES GONZALEZ



TRASTORNOS QUE IMITAN LA HERENCIA MENDELIANA DE LOS TRASTORNOS MONOGÉNICOS

DOMINANTE Y RECESIVA

RECESIVA: Fenotipo sólo se expresa si es homocigoto (ambos genes iguales) o hemicigoto (cuando es en hombres la afectada porque solo hay una X). La mayoría de los trastornos recesivos es por mutaciones con pérdida de función (se reduce o elimina la función del producto de un gen) (# de una enzima) Acondroplasia es por ganancia de función mutación FGFR3 que inhibe proliferación de condrocitos

DOMINANTE: : Fenotipo se expresa cuando hay homocigotos o heterocigotos. En cada generación



PENETRENCIA Y EXPRESEVIDAD

La penetrancia se refiere a cuán frecuentemente se expresa un rasgo entre las personas que portan un gen para ese rasgo.

La penetrancia puede ser completa o incompleta. Un gen con penetrancia incompleta no siempre se expresa aunque el rasgo que determina sea dominante; o aunque sea recesivo y esté presente en ambos cromosomas.

Si la mitad de las personas con un gen muestran el rasgo, se dice que su penetrancia es del 50%. La expresividad se refiere a la manera en que un rasgo afecta a una persona, es decir, si la afectación de la persona es grave, moderada o leve.



HERENCIA NO LIGADA AL CROMOSOMA X

Enfermedades dominantes

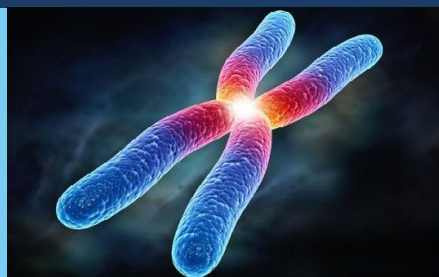
Cuando un progenitor tiene la enfermedad y el otro no, cada hijo tiene un 50% de probabilidad de heredar la enfermedad.

Las personas que no tienen la enfermedad generalmente no son portadoras del gen y por tanto no pasan el rasgo a su descendencia

.Los hombres y las mujeres tienen igual probabilidad de estar afectados.

La mayoría de las personas con este trastorno tienen por lo menos uno de los progenitores con el trastorno, aunque el trastorno puede no ser obvio y puede incluso no haber sido diagnosticado en el padre afectado.

No obstante, la enfermedad aparece a veces como una nueva mutación genética.



ENFERMEDADES RECESIVAS

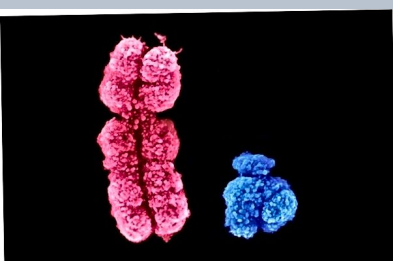
Prácticamente en todos los individuos que tienen la enfermedad se encontrará que ambos progenitores son portadores de una copia del gen, aunque normalmente ningún progenitor tenga la enfermedad (debido a que son necesarias dos copias del gen anormal para que este se exprese). Es mucho menos probable que una nueva mutación cause una enfermedad recesiva respecto a lo que ocurre con una enfermedad dominante (debido a que la expresión en las enfermedades recesivas requiere que ambos pares de genes sean anormales).

Cuando un progenitor tiene la enfermedad y el otro es portador de un gen anormal pero no tiene la enfermedad, es probable que la mitad de la descendencia tenga la enfermedad.

Sus otros hijos serán portadores de un gen anormal.

Cuando un progenitor tiene la enfermedad y el otro progenitor no es portador de un gen anormal, ninguno de sus hijos tendrán la enfermedad, pero todos la heredarán y serán portadores del gen anormal que podrán transmitir a su descendencia.

Si una persona no tiene la enfermedad y sus padres tampoco, pero sus hermanos sí, tiene un 66% de probabilidad de ser portador del gen anormal. Los hombres y las mujeres tienen igual probabilidad de estar afectados



GENETICA HUMANA

BRYAN ALAIN MORALES GONZALEZ



ENFERMEDADES MITOCONDRIALES

El síndrome MELAS (encefalomiopatía mitocondrial, acidosis láctica y episodios parecidos a un accidente cerebrovascular) es un tipo de patología mitocondrial (otras son la neuropatía óptica hereditaria de Leber y el síndrome MERRF). Se caracterizó por primera vez bajo este nombre en 1984.

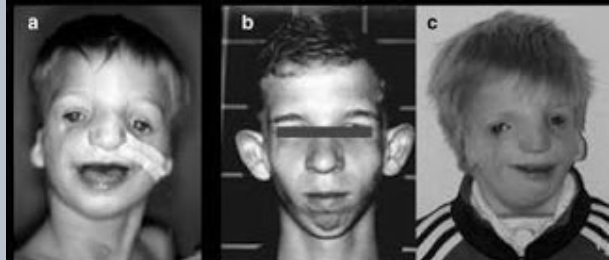
Una característica de estas enfermedades es que están causadas por defectos en el genoma mitocondrial, que se hereda exclusivamente de la madre.

La madre normalmente presenta la mutación y puede o no manifestar síntomas.

Un hombre con la mutación es incapaz de transmitirlo a la descendencia solo en casos muy extraños. Una mujer enferma o no, transmite la mutación a toda su descendencia. El síndrome se puede manifestar en ambos sexos.

SINTOMAS

Los primeros síntomas se manifiestan normalmente entre los dos y diez años de edad. Los síntomas más comunes además de la triada característica son; migraña, vómitos, demencia, epilepsia, sordera, ataxia, retinosis pigmentaria, cardiomiopatía, disfunción tubular renal proximal y miopatía.



SINTOMAS MAS COMUNES

En el cerebro

retrasos en el desarrollo, demencia, problemas neuropsiquiátricos, migrañas, características de autismo, retraso mental, convulsiones, parálisis cerebral atípica, accidentes cerebrovasculares

NERVIOS

debilidad (puede ser intermitente), ausencia de reflejos, desmayos, dolor neuropático, disautonomía - inestabilidad de la temperatura y otros problemas disautonómicos

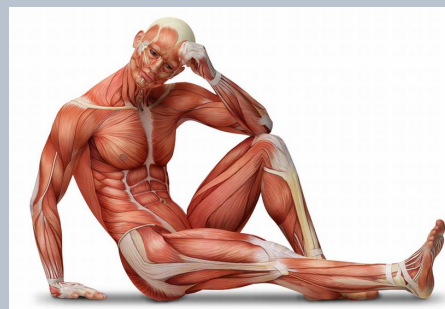


SINTOMAS MAS COMUNES

MUSCULOS

debilidad, calambres, problemas de movilidad, síndrome del intestino esofágico, diarrea o constipación

gastrointestinales, pérdida de la movilidad, hipotonía, dolor muscular, reflujo



GENETICA HUMANA

BRYAN ALAIN MORALES GONZALEZ



LOS ANTECEDENTES FAMILIARES COMO MEDICINA PERSONALIZADA

Los avances de la genética en las últimas décadas han sido espectaculares. Sus implicaciones en la medicina fueron tan relevantes que el médico de familia no puede permanecer ajeno a ellas

.Sin embargo, curiosamente, nuestro programa formativo de la especialidad apenas tiene contenidos relacionados con esta disciplina. Por ello, varias publicaciones han alertado de la necesidad de corregir este déficit y determinar los conocimientos, competencias y habilidades en genética que deberían adquirir los médicos de familia.

AVANCES

Los avances de la genética en las últimas décadas han sido espectaculares. Sus implicaciones en la medicina han sido tan relevantes que el médico de familia no puede permanecer ajeno a ellas. El carácter transversal y generalista de nuestra especialidad, así como el papel de puerta de entrada y eje del sistema sanitario, nos obligan a plantearnos el tipo de relación que debemos mantener con todas las áreas de conocimiento de la medicina y, por supuesto, también con la genética. Por otra parte, la prevención y cribado de enfermedades constituye la esencia de nuestra actividad y, en este sentido, las aportaciones de la medicina genómica han sido extraordinarias.

