



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Licenciatura en medicina humana

GENETICA HUMANA

MAPA CONCEPTUAL

QFB.YENI KAREN CANALES HERNANDEZ

MARIA FERNANDA GALDAMEZ GONZALEZ

3er semestre grupo único

Tapachula Chiapas de Córdoba y Ordoñez

14 de noviembre de 2020

TRASTORNOS QUE IMITAN LA HERENCIA MENDELIANA DE LOS TRASTORNOS MONOGÉNICOS

Los trastornos monogénicos hereditarios se suelen diferenciar de estos otros tipos de trastornos familiares debido a sus típicos cocientes de segregación mendeliana en los grupos familiares.

La confirmación de que una enfermedad familiar se debe a mutaciones en un único gen requiere eventualmente la demostración de los efectos a nivel del producto del gen, o bien en el gen en sí mismo.

Clase de trastornos denominados **aneusomías segmentarias** en los que existe una deficiencia o un exceso de dos o más genes en loci adyacentes de un cromosoma, debido a la delección, duplicación o triplicación de todo un segmento de DNA

El fenotipo denominado **síndrome de los genes contiguos** se debe a alteraciones en el número de copias de más de un gen y muestra cocientes de segregación mendeliana típicos con un patrón de herencia que generalmente es dominante debido a que la aneusomía segmentaria se transmite como si fuera un único alelo mutante

Genoma mitocondrial

Composición

HERENCIA MATERNA DE TRASTORNOS CAUSADOS POR MUTACIONES EN EL GENOMA MITOCONDRIAL

Este genoma está constituido por un cromosoma circular con un tamaño de 16,5 kb, que se localiza en el interior de un orgánulo mitocondrial, no en el núcleo

Los trastornos causados por mutaciones en el DNA mitocondrial (mtDNA) presentan diversos rasgos poco habituales que se deben a las características específicas de la biología y la función mitocondriales.

El mtDNA contiene 37 genes. Estos genes codifican 13 polipéptidos que son subunidades de enzimas que participan en la fosforilación oxidativa, dos tipos de RNA ribosómico y 22 RNA de transferencia necesarios para la traducción de los transcritos de los polipéptidos codificados por las mitocondrias.

Segregación replicativa

La primera característica específica del cromosoma mitocondrial es la ausencia de la segregación estrechamente controlada que se observa durante la mitosis y la meiosis de los 46 cromosomas nucleares

Las mitocondrias se distribuyen también aleatoriamente entre las dos células hijas. Este proceso se denomina **segregación replicativa**.

LOS ANTECEDENTES FAMILIARES COMO MEDICINA PERSONALIZADA

HOMOPLASIA Y HETEROPLASMIA

Los árboles familiares pueden demostrar un patrón de herencia mendeliano típico y directo; un patrón más atípico, tal como el que se observa en las mutaciones mitocondriales y en el mosaicismo con afectación de las células germinales, o un patrón más complejo de transmisión familiar que no encaja con ningún patrón de herencia conocido

Una célula hija puede recibir por azar mitocondrias que contienen solamente una población pura de mtDNA normal o bien una población pura de mtDNA mutante (una situación que se denomina **homoplasmia**). Alternativamente, la célula hija puede recibir una mezcla de mitocondrias, unas con la mutación y otras sin ella **heteroplasmia**

A pesar de las sofisticadas pruebas citogenéticas y moleculares existentes en el momento actual, la historia familiar precisa (incluyendo el árbol genealógico) sigue siendo una herramienta fundamental para que todos los médicos y especialistas en consejo genético puedan aplicar un plan de seguimiento y tratamiento individualizado en sus pacientes.