



Universidad Del Sureste

LICENCIATURA EN MEDICINA

YENI KAREN CANALES HERNANDEZ

GENETICA

EMMANUEL GALDAMEZ GONZALEZ

3 SEMESTRE “U”

TAPACHULA CHIAPAS. 13

NOVIEMBRE DEL 2020

TRANSTORNOS QUE IMITAN LA HERENCIA MENDELIANA DE LOS TRANSTORNOS MONOGENICOS

ANEUSOMIAS SEGMENTARIAS

Hay también una 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

SINDROME DE LOS GENES CONTINUOS

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.

HERENCIA MATERNA DE TRANSTORNOS EL GENOMA MITOCONDRIAL

La mayor parte de las células contienen al menos 1.000 moléculas de mtDNA, distribuidas entre cientos de mitocondrias individuales. Una excepción notable es el ovocito maduro, que posee más de 100.000 copias de mtDNA

HOMOPLASMIA Y HETEROPLASMIA

Cuando se produce una mutación en el mtDNA, inicialmente sólo aparece en una de las moléculas de mtDNA de una solo mitocondria. Sin embargo, con la segregación replicativa, una mitocondria que contiene un mtDNA mutante adquiere múltiples copias de la molécula mutante.

HERENCIA MATERNA DEL mtDNA

La característica final definitoria de la genética del mtDNA es su herencia materna. Las mitocondrias de los espermatozoides son eliminadas generalmente del embrión, de manera que el mtDNA se hereda a partir de la madre.

ANTECEDENTES FAMILIARES COMO MEDICINA PERSONALIZADA

La evaluación precisa del árbol familiar es una parte importante en el estudio de todo paciente. Los árboles familiares pueden demostrar un patrón de herencia mendeliano típico y directo; un patrón más atípico