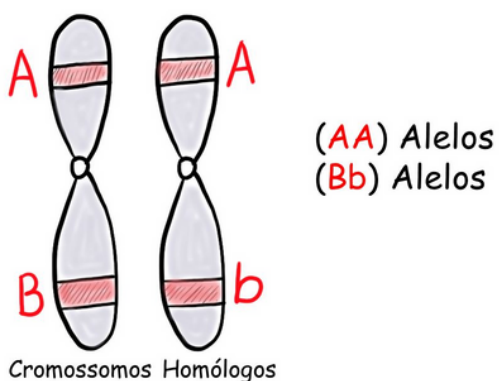


PANORÁMICA GENERAL Y CONCEPTOS



Variación en los genes

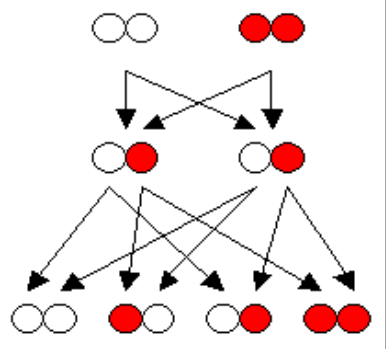
Genes Alelos



Un segmento de DNA que ocupa una posición o localización concretas en un cromosoma es un locus. Si este segmento contiene un gen, dicho segmento de DNA es el locus para este gen. Las variantes alternativas de un gen se denominan alelos.

Los alelos variantes se originan a partir de mutaciones que han tenido lugar en el pasado reciente o remoto. Si en u grupo de población existen al menos dos alelos relativamente frecuentes en un locus, se dice que este locus presenta polimorfismo.

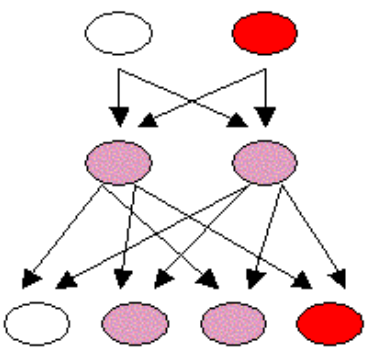
GENOTIPO



Genotipo y fenotipo

El genotipo de una persona es el conjunto de alelos que da lugar a su constitución genética, tanto de manera conjunta en todos los loci como lo más habitual en un único locus.

FENOTIPO

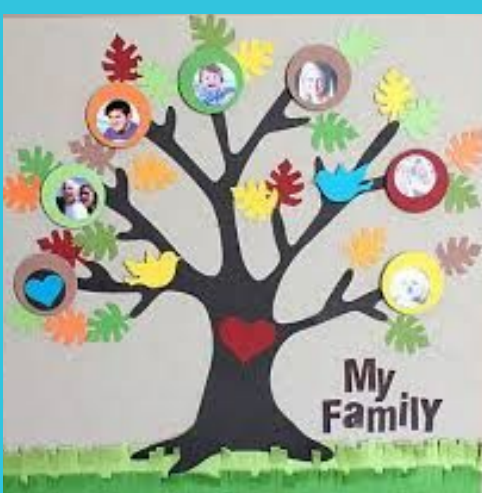


el fenotipo es la expresión observable de un genotipo con sus características morfológicas, clínicas, celulares y bioquímicas.

PANORÁMICA GENERAL Y CONCEPTOS

ÁRBOLES GENEALÓGICOS

Los trastornos monogénicos se caracterizan por sus patrones de transmisión en las familias. Para establecer el patrón de transmisión, un primer paso habitual es la obtención de información relativa a la historia familiar del paciente.



El miembro de la familia a través del cual el especialista en genética detecta inicialmente la presencia de un trastorno genético es el probando (sinónimos, propósito o caso índice) en los casos en los que está afectado

HERENCIA MENDELIANA

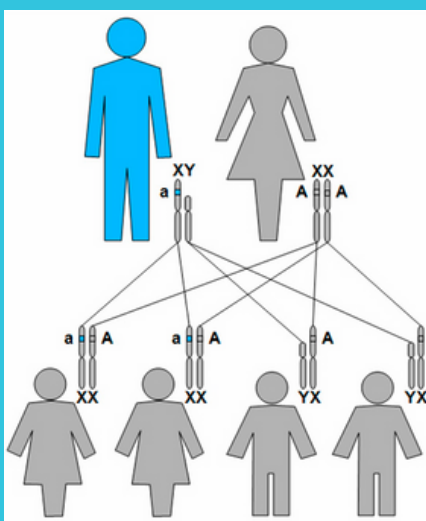
Los patrones que muestran los trastornos monogénicos en los árboles genealógicos dependen principalmente de dos factores:

1. El hecho de que el fenotipo es dominante (se expresa solamente cuando uno de un par de cromosomas es portador del alelo mutante y el otro cromosoma presenta un alelo natural en el locus correspondiente)

2. La localización cromosómica del locus del gen, que puede ser un autosoma (cromosomas 1 a 22) o un cromosoma sexual (cromosomas X e Y).

Herencia Mendeliana

F1		♂	♀
		AaBb	AaBb
F2	AB	AB	Ab
	Ab	AABB	AABb
	aB	AaBB	AaBb
	ab	AaBb	Aabb
		♂	♀
		1/16 AB	3/16 Ab
		3/16 aB	1/16 ab



Herencias autosómica y ligada al cromosoma X

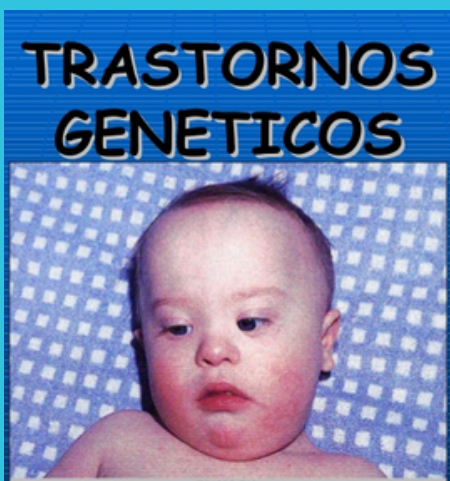
El hecho de que un gen anómalo esté localizado en un autosoma o aparezca ligado al cromosoma X influye de manera profunda en la expresión clínica de la enfermedad. En primer lugar, en general, los trastornos autosómicos afectan por igual a hombres y mujeres.

PANORÁMICA GENERAL Y CONCEPTOS

FACTORES QUE INFLUYEN EN LOS PATRONES DE LOS ÁRBOLES GENEALÓGICOS

Penetrancia y expresividad

Muchos trastornos genéticos presentan una segregación bien definida en las familias, lo que quiere decir que el fenotipo anómalo se puede diferenciar fácilmente del fenotipo normal.



Edad de inicio

Los trastornos genéticos pueden aparecer en cualquier época de la vida de un individuo, desde las fases tempranas del desarrollo intrauterino hasta los años posteriores a la pérdida de la capacidad reproductiva.



Otros factores que influyen en los patrones de los árboles genealógicos

A pesar de que, como norma general, los árboles genealógicos de los trastornos monogénicos se pueden clasificar fácilmente como autosómicos o ligados al cromosoma X, y como dominantes o recesivos

CORRELACIÓN ENTRE GENOTIPO Y FENOTIPO

Un componente importante de la genética médica es la identificación y caracterización de los genotipos responsables de los fenotipos concretos de la enfermedad.

La heterogeneidad genética puede ser el resultado de la presencia de mutaciones diferentes en el mismo locus (heterogeneidad alélica), de mutaciones en loci diferentes (heterogeneidad de locus) o de ambas posibilidades

