

GENÉTICA DE LAS ENFERMEDADES COMUNES CON HERENCIA COMPLEJA



MEDICINA HUMANA

1 ENFERMEDADES

Enfermedades como los defectos congénitos al nacimiento, el infarto de miocardio, el cáncer, las enfermedades mentales, la diabetes y la enfermedad de Alzheimer ocasionan morbilidad y mortalidad

2 FRECUENCIA

Muchas de esas enfermedades vienen de familia: aparecen con más frecuencia entre los familiares de los individuos afectados que en la población general.

3 RASGOS CUALITATIVOS Y CUANTITATIVOS

Podemos dividir los fenotipos complejos de las enfermedades multifactoriales en dos categorías principales: los rasgos cualitativos y los cuantitativos.

4

A una enfermedad genética que está presente o ausente se la denomina un rasgo discreto o cualitativo: uno tiene la enfermedad o no la tiene.

5 ANÁLISIS GENÉTICO

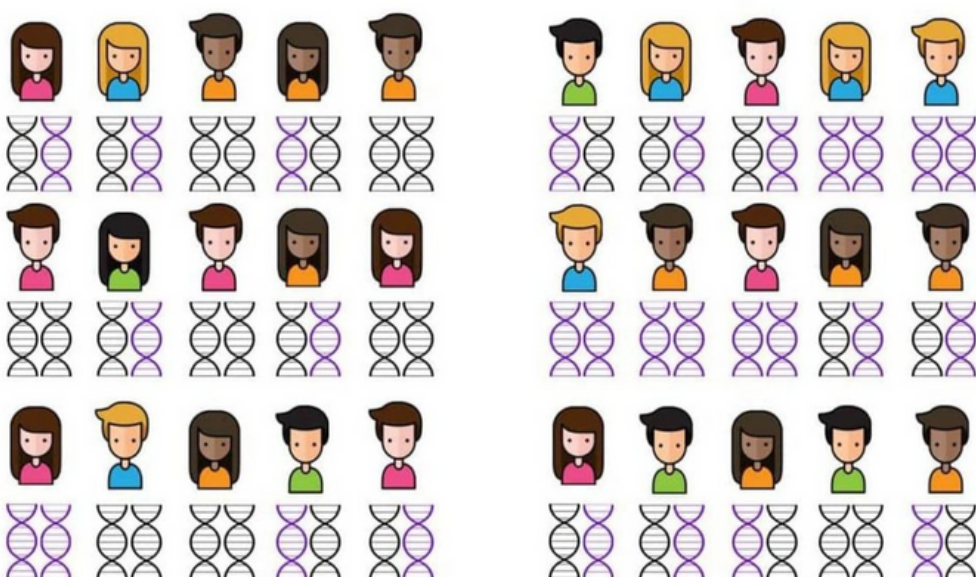
Agregación familiar de las enfermedades Una característica primaria de las enfermedades con herencia compleja es que los individuos afectados pueden presentar un agrupamiento familiar

6 CONCORDANCIA Y DISCORDANCIA

Cuando dos individuos emparentados presentan la misma enfermedad, se dice que son concordantes para ese trastorno. A la inversa, cuando sólo un miembro de un par de familiares está afectado y el otro no

7 MEDIDA DE LA AGREGACIÓN FAMILIAR EN RASGOS CUALITATIVOS

La agregación familiar de una enfermedad puede medirse comparando la frecuencia de la enfermedad en los parientes de un probando afecto con la frecuencia (prevalencia) en la población general.



GENÉTICA DE LAS ENFERMEDADES COMUNES CON HERENCIA COMPLEJA

MEDICINA HUMANA



1 GENÉTICA Y MODIFICADORES AMBIENTALES EN LAS ENFERMEDADES MONOGÉNICAS

Las diferencias en el genotipo de una persona pueden explicar las variaciones en el fenotipo de muchos trastornos monogénicos.

3

En la actualidad, los loci específicos que albergan los alelos responsables de la modificación de la severidad de la enfermedad pulmonar en la fibrosis quística no se conocen por completo. Dos de los candidatos son el MBI

5 TROMBOSIS VENOSA

una enfermedad se encuentra en el grupo de trastornos denominados estados de hipercoagulabilidad, en los que se forman coágulos arteriales o venosos de forma inapropiada y causan complicaciones que ponen en riesgo la vida

2

Por ejemplo, en la fibrosis quística (FQ) la presencia o ausencia en un paciente de una insuficiencia pancreática que requiera sustitución enzimática puede explicarse en gran medida según los alelos que estén mutados en el gen CFTR.

4 EJEMPLOS DE RASGOS MULTIFACTORIALES

Retinitis pigmentaria digénica: El ejemplo más sencillo de un rasgo multigénico ha sido encontrado en unas pocas familias de pacientes con una forma de degeneración retiniana

6 ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG

En la patogenia de una anomalía del desarrollo del sistema nervioso parasimpático del intestino conocida como enfermedad de Hirschsprung (HSCR) se han descrito una serie de factores genéticos que interactúan de una forma más compleja

7 DIABETES MELLITUS TIPO 1

La diabetes tipo 1 tiene una incidencia en la población blanca de alrededor de 1 en 500 (0,2%), y es menor en poblaciones africanas y asiáticas. Acostumbra manifestarse en la infancia o la adolescencia.

