

UNIVERSIDAD DEL SURESTE



BRYAN ALAIN MORALES GONZALEZ

Q.F.B: YENI CANALES HERNANDEZ

GENETICA HUMANA

TAPACHULA CHIAPAS 25/09/20

GENETICA

BRYAN ALAIN MORALES GONZALEZ



CITOGENETICA CLINICA

PERÍODO PRENATAL:

- Edad mayor de 35 años
- Triple screening alterado
- Retraso de crecimiento intrauterino (CIR)
- Anomalía ecográfica
- Antecedentes de cromosomopatía balanceada en un progenitor

CITOGENETICA CLINICA

PERÍODO NEONATAL:

- Malformaciones/ Defectos congénitos
- Rasgos dismórficos
- Genitales ambiguos
- Muerte neonatal de causa inexplicada



CITOGENETICA CLINICA

PERÍODO LACTANCIA/ESCOLAR:

- Dificultades para el aprendizaje
- Rasgos dismórficos
- Retraso psicomotor

CITOGENETICA CLINICA

PERÍODO DE ADOLESCENCIA:

- Ginecomastia
- Falta de desarrollo puberal
- Amenorrea primaria o secundaria



CITOGENETICA CLINICA

PERÍODO DEL ADULTO:

- Padres de niños con anomalías cromosómicas estructurales
- Abortos de repetición
- Infertilidad inexplicable
- 6. EN TODAS LAS EDADES:
- Procesos malignos (cariotipo constitucional y tumoral)
- Control de trasplantes de médula ósea

GENETICA

BRYAN ALAIN MORALES GONZALEZ

ANOMALIAS CROMOSOMICAS

DEFINICION

Las anomalías cromosómicas numéricas son la pérdida o la ganancia de uno o varios cromosomas. Pueden afectar tanto a autosomas (cualquier cromosoma que no sea sexual) como a cromosomas sexuales.

Existen diferentes tipos:

Monosomía: pérdida de un cromosoma. Por tanto, solamente quedará una copia del cromosoma cuando en una situación de normalidad habrían dos.

Trisomía: Existencia de tres copias de un cromosoma específico, en lugar de dos (en una situación de normalidad). El síndrome de Down es un ejemplo de trisomía. Las personas con síndrome de Down tienen tres copias del cromosoma 21.



ANOMALIAS MAS COMUNES

Síndrome de Down (trisomía 21)

Síndrome de Patau (trisomía 13)

Síndrome de Edwards (trisomía 18)

Síndrome de Klinefelter (47, XXY) Síndrome de

Turner (45, X) Mujeres XXX Hombres XYY



COMO SE PRODUCEN

Normalmente, las anomalías cromosómicas son resultado de un error producido durante la formación del ovocito o del espermatozoide (proceso llamado meiosis), dando lugar a una célula con un cromosoma adicional o con un cromosoma de menos.



EFFECTOS ORIGINADOS A PARTIR DE LOS GENES

La herencia es la transmisión de genes de una generación a la siguiente. Tú has heredado los genes de tus progenitores. La herencia te ayuda a ser la persona que eres: alto o bajo, rubio o moreno, de ojos verdes o azules.

Una mutación genética suele conllevar que una de las copias de un gen en concreto no desempeñe bien su función. Puesto que tenemos dos copias de cada gen, generalmente todavía quedará una copia "normal" de ese gen que podrá desempeñar bien su función.

En estos casos, no suele ocurrir nada fuera de lo común y el cuerpo puede seguir funcionando con normalidad. Se trata de un ejemplo de herencia autosómica recesiva.



ENFERMEDADES

Si una persona tiene el gen dominante de una enfermedad, lo más habitual es que la desarrolle. Y cada uno de sus hijos tendrá un 50% de probabilidades (una entre dos) de heredar el gen y de padecer la enfermedad. Las enfermedades y afecciones médicas causadas por genes dominantes incluyen la acondroplasia (un tipo de enanismo), el síndrome de Marfan (una enfermedad del tejido conjuntivo) y la corea de Huntington (una enfermedad degenerativa del sistema nervioso).

En relación a las mutaciones genéticas recesivas presentes en el cromosoma X, generalmente solo los hombres pueden desarrollar la enfermedad porque solo heredan un cromosoma X. Las mujeres tienen dos cromosomas X, de modo que disponen de una copia de seguridad en el otro cromosoma X y, por lo tanto, no suelen presentar los rasgos propios de las enfermedades ligadas a este cromosoma. Entre estas enfermedades, se incluyen el trastorno de la coagulación denominado hemofilia y la ceguera a los colores o daltonismo.



GENETICA

BRYAN ALAIN MORALES GONZALEZ

EFFECTOS ORIGINADOS A PARTIR DE LOS PROGENITORES



DEFINICION

Proceso normal originado por los cambios de la cromatina que tienen lugar en la células germinales de uno de los progenitores, pero no del otro, en localizaciones características del genoma

FORMACION DE 5 METILCITOSINA

Influye en la expresión de un gen pero no en su secuencia primaria de DNA

- Supone una forma reversible de activación génica, pero no una mutación, por lo que constituye un ejemplo de lo que se ha denominado
 - Centro epigenético
 - Tiene lugar durante la gametogénesis antes de la fecundación y marca ciertos genes como procedentes de la madre o el padre
- Tras la fecundación la impronta genómica controla la expresión génica en la región que presenta la impronta en todos o algunos de los tejidos somáticos del embrión
- Persiste del nacimiento hasta la vida adulta - A través de cientos de divisiones celulares... solo expresa la copia materna o paterna del gen



SX DE PRADER WILLI

Transtorno dimórfico relativamente causado por la obesidad

Manos y pies pequeños

Estatura corta

Hipogonadismo y retraso mental

Deleción citogenética que afecta la parte proximal del brazo largo del cromosoma 15



SX DE ANGELMAN

Aspecto facial peculiar

- Baja estatura
- Retraso mental grave
 - Espasticidad
 - Convulsiones
- Deleción en el cromosoma 15 heredado de la madre
- Información genética en 15q11 q13

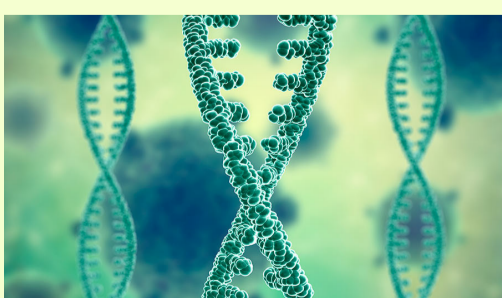


ESTUDIO DE LOS CROMOSOMAS

Existen dos métodos generales para estudiar la constitución cromosómica de los espermatozoides y los óvulos.

En el primero se analizan las meiosis anormales de forma retrospectiva utilizando polimorfismos de DNA o heteromorfismos citogenéticos para estudiar el origen parental de los fetos o los nacidos vivos aneuploides.

Un segundo método analiza de forma directa células germinales humanas. Utilizando FISH con sondas de cromosomas específicos se puede examinar con rapidez un gran número de espermatozoides para saber si son aneuploides para determinados cromosomas.



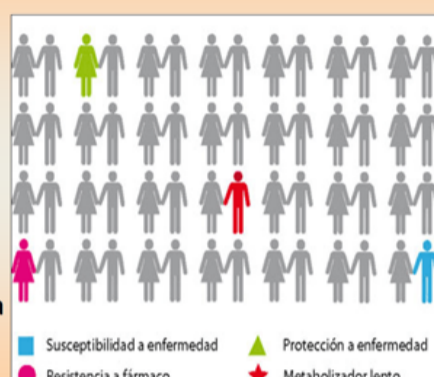
GENETICA

BRYAN ALAIN MORALES GONZALEZ

ESTUDIO POLIMORFISMOS

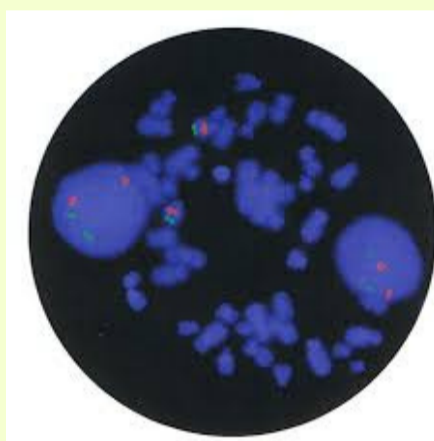
Polimorfismos

- Pequeños cambios en el material genético que mostramos **todos** en cada gen
- No tienen **significación clínica**

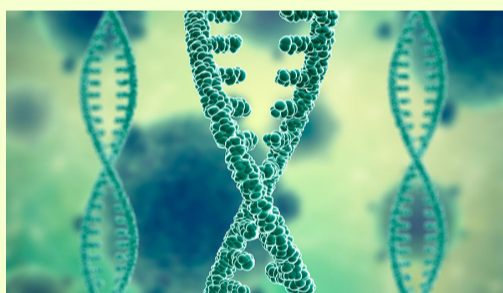


ESTUDIO FISCH

FISH o hibridación fluorescente in situ es una técnica citogenética de marcaje de cromosomas mediante la cual estos son hibridados con sondas que emiten fluorescencia y permiten la visualización, distinción y estudio de los cromosomas así como de las anomalías que puedan presentar.



TRANSTORNOS MENDILIANOS

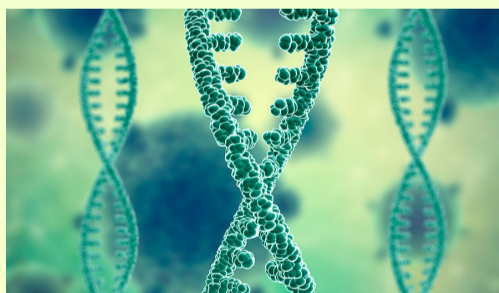


- Codominancia: los dos alelos de una pareja de genes se expresan por completo en el heterocigoto (antígenos de histocompatibilidad y grupos sanguíneos).
- Pleiotropismo: uno solo gen mutante puede provocar muchos efectos finales (anemia de células falciformes).
- Heterogeneidad genética: las mutaciones de varios loci genéticos pueden producir un mismo rasgo hereditario (Sordera infantil grave).

TRANSTORNOS MENDILIANOS

Penetrancia reducida: algunos individuos heredan el gen mutante, pero son fenotípicamente normales.

- **Expresividad variable: un rasgo aparece en todos los individuos que llevan el gen mutante, pero ese rasgo se expresa de forma diferente en uno u otros**



CROMOSOMA X



El varón es hemicigoto para los genes mutantes del cromosoma X.

- Un varón afectado no transmite la enfermedad a sus hijos, pero todas sus hijas son portadoras.
- La probabilidad de afectación es de 2:4 (50%).
- La mujer heterocigota no suele expresar plenamente el cambio fenotípico.

GENETICA

BRYAN ALAIN MORALES GONZALEZ

AUTOSOMICOS RECESIVOS

Se manifiestan en el estado homocigoto.

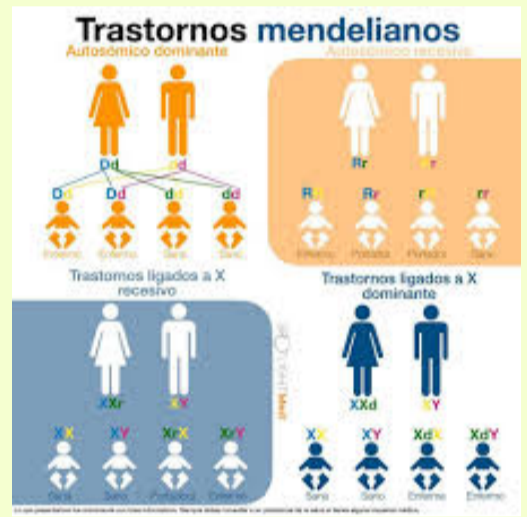
- El rasgo no suele afectar a los padres, pero los hermanos pueden padecer la enfermedad.
- La probabilidad de afectación es de 1:4 (25%).
- La expresión del defecto es más uniforme y es frecuente la penetrancia completa.
 - El proceso suele ser de comienzo precoz.
- Se afectan principalmente proteínas enzimáticas.



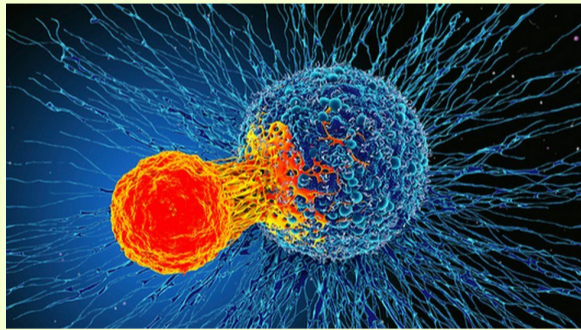
AUTOSOMICO DOMINANTE

Se manifiestan en el estado heterocigoto.

- Algunos pacientes no tienen padres afectados.
- Probabilidad de que los hijos padezcan la enfermedad 2:4 (50%).
- Manifestaciones clínicas modificadas por una penetrancia reducida y una expresividad variable.
- Signos y síntomas aparecen hasta en la edad adulta.
- Se afectan principalmente proteínas estructurales y receptores.



ANÁLISIS CITOGENÉTICO EN EL CÁNCER



Se corrobora que las alteraciones cromosómicas se presentan en un alto porcentaje en los tumores sólidos, por lo tanto, dichas alteraciones juegan un papel importante en la aparición de las neoplasias.

Entre las alteraciones cromosómicas más frecuentes se destacan las aneuploidias como las importantes. Los estudios cromosómicos en células tumorales presentan dificultades de tipo técnico que finalmente limitan los análisis en estos casos. Se encontraron cariotipos complejos con múltiples alteraciones. También se encontró que los tumores con un estado patológico avanzado o maligno presentaron cariotipos anormales..