



UNIVERSIDAD DEL SURESTE



BRYAN ALAIN MORALES GONZALEZ

Q.F.B. YENI CANALES HERNANDEZ

RESUMEN DE LOS TEMAS VISTOS EN ESTE
PARCIAL

TAPACHULA, CHIAPAS 16/10/20

INTRODUCCION

La genética humana es el estudio científico de las variaciones entre las personas que son determinadas por unidades heredables denominadas genes y la forma en que ocurren y se transmiten las variaciones de estos genes en individuos, familias y poblaciones.

La disciplina de la genética tiene su origen con Gregorio Mendel a mediados del siglo XIX y la genética humana inicio a principios del siglo XX y permanece como una de las ciencias biológicas más dinámicas.

Por otra parte, la genómica tiene sus orígenes en fecha mucho más reciente; el término se acuñó por primera vez en 1986 e incorpora el estudio de la organización, función e interpretación del material genético de todo microorganismo. La genómica se ha visto estimulada en gran medida por las tecnologías que permiten la secuenciación del DNA y el análisis comparativo de una vasta cantidad de datos de secuencias genéticas. Ambos campos están transformando nuestra comprensión de la biología humana, de la medicina y de la salud pública.

DESARROLLO

En este tema de genética humana abarcare lo mas importante visto este parcial

ANOMALIAS CROMOSOMICAS

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 habría 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 Klinefelter (47, XXY) Síndrome de

Turner (45, X) Mujeres XXX Hombres XYY

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 aneuploidías.

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 aneuploidías para determinados cromosomas

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 AUTOSOMICOS

SINDROME DE DOWN

principal causa genética de retraso mental moderado.

PROBLEMAS PRINCIPALES

Retraso mentales un trastorno genético ocasionado cuando una división celular anormal produce material genético adicional del cromosoma 21.

FENOTIPO

Hipotimias, al igual características faciales, baja estatura, braquicefalia, cuello corto, boca abierta, manos cortas y anchas, meñique incurvado

ETIOLOGIA

El gameto anormal se origina durante la meiosis I materna sugiere que la causa subyacente está relacionada con ese proceso meiótico con síndrome de Down puede situarse 35 o 40 años atrás, cuando la madre del niño era un feto cuyos ovocitos primarios estaban en la profase de la primera división meiótica. La comprensión de la no disyunción del cromosoma 21 y del efecto de la edad materna sigue siendo difícil.

TRISOMIA 18

RASGOS

Retraso mental. problemas de crecimiento, mal formaciones cardiacas , hipertonia, orejas mal formadas, esternón corto, pies con configuración mecedor, uñas hipoplásicas

INCIDENCIA

en nacidos vivos es de alrededor de 1/7.500 La incidencia en el momento de la fecundación es mucho más elevada, pero alrededor del 95% de los embriones con trisomía 18 es abortado de manera espontánea.

TRISOMIA 13

RASGOS

Retraso del crecimiento, malformaciones. Arrinencefalia y holoproncefalia, orejas mal formadas, labio leporino, paladar hendido, manos y pies muestras polidactila postaxial

Los individuos de sexo masculino, útero bicorne y ovarios hipoplásicos en los de sexo femenino y riñones poliquística

SINDROME MAULLIDO DEL GATO

En el que se produce una deleción terminal o intersticial del brazo corto del cromosoma 5. lo padecen solo el 1% de la población

CARACTERISTICAS microcefalia, hipertelorismo, pliegues y picanticos, orejas de implantación baja, a veces con apéndices preauriculares, y micrognatia.

Otros problemas son el retraso mental grave y las malformaciones cardíacas Muchos de los hallazgos clínicos parecen ser debidos a haploinsuficiencia respecto a uno o varios genes contenidos en la banda 5p15.2, y el fenotipo distintivo del llanto en forma de maullido de gato parece ser debido a la deleción de uno o varios genes en una pequeña región de a banda 5p15.3.

SINDROME DE SMITH- MAGENIS

Un trastorno que, por lo general, es esporádico y que se caracteriza por múltiples anomalías congénitas y retraso mental.

La recombinación desequilibrada entre grandes bloques de secuencias repetitivas flanqueantes que son idénticas en casi un 99% da lugar a la deleción SSM, del(17) (p11.2p11.2), así como también a la duplicación recíproca dup(17) (p11.2p11.2), que se observa en los pacientes con un fenotipo neuroconductual más leve

TRANSTORNOS DE CROMOSOMAS

Los segmentos que se aparean constituyen la región

seudoautosómica de los cromosomas X e Y, llamada así porque estas secuencias son homólogas y sufren recombinación en meiosis I, como las parejas de autosomas segmento pseudoautosómico más pequeño que se localiza en los extremos de Xq e Yq.

En comparación con el cromosoma X y con los autosomas, el cromosoma Y es relativamente pobre en genes; se estima que contiene 50 genes

CROMOSOMA X

La aneuploidía del cromosoma X es una de las anomalías Citogenéticas. La relativa tolerancia del cariotipo humano a las alteraciones del cromosoma X puede explicarse en términos de la inactivación del cromosoma X, el proceso a través del cual la mayor parte de los genes de uno de los dos cromosomas X femeninos es silenciada epigenéticamente y no genera ningún producto.

CARACTERÍSTICAS CROMOSÓMICAS DE LA INACTIVACIÓN

DEL CROMOSOMA X Inactivación de la mayor parte de los genes ligados a X en el cromosoma X inactivo

- Selección aleatoria de uno de los dos cromosomas X en las células de la mujer
- X inactivo: Heterocromático (corpúsculo de Barr) Duplicación tardía en la fase S. Expresa el RNA de XIST Asociado a modificaciones en la histona macroH2A en la cromatina

RETRASO MENTAL

. La incidencia global de retraso mental ligado al X se ha estimado en 1/500-1.000 nacidos vivos. En una evaluación inicial de estos individuos está indicado un detallado análisis cromosómico para descartar una anomalía citogenética evidente como, por ejemplo, una deleción.

DISGINESIA GONODAL

El gen DAX1, localizado en Xp21.3, codifica un factor de transcripción sensible a dosis que desempeña un papel en la determinación del sexo gonadal, lo que implica una interacción estrechamente regulada entre DAX1 y SRY.

Un exceso de SRY en un momento crítico del desarrollo origina la formación de testículo, mientras que un exceso de DAX1 a consecuencia de la duplicación del gen puede anular la función normal determinante de testículos del SRY, produciéndose el desarrollo de ovarios.

DISPLACIA COMPOMELICA

es un trastorno autosómico dominante con malformaciones del hueso y del cartílago que suelen

ser letales En ausencia de una copia del gen SOX9, los testículos no se forman y se sigue la vía ovárica por defecto. Es interesante que la duplicación del SOX9 puede ocasionar inversión sexual XX, lo que sugiere que la sobreproducción de SOX9, aun en ausencia de SRY, puede iniciar la formación de testículos

DESARROLLO Y MANTENIMIENTO DEL OVARIO

Desde hace tiempo se considera que para el mantenimiento del ovario son necesarios dos cromosomas X, dado que las mujeres 45,X se caracterizan por una pérdida de células germinales con degeneración de los ovocitos y disgenesia ovárica, a pesar de que durante su etapa intrauterina muestran un inicio normal del desarrollo del ovario. En casos familiares de insuficiencia ovárica prematura y en formas mendelianas de disgenesia gonadal 46,XX se han implicado varios genes específicos.

Por ejemplo, en las pacientes con síndrome de blefarofimosis/ptosis/epicantho inverso (BPES, blepharophimosis/ptosis/epicanthus inversus) se han detectado mutaciones en el en FOXL2

SEUDOHERMAFRODITISMO FEMENINO

Las mujeres pseudohermafroditas tienen cariotipos 46,XX con tejido ovárico normal, pero con genitales externos ambiguos o masculinos

En general, el desarrollo ambiguo de los conductos genitales y de los genitales externos siempre debe ser evaluado citogenéticamente, con los objetivos de determinar la constitución cromosómica sexual del paciente y de identificar las posibles alteraciones cromosómicas asociadas a menudo a las gónadas disgenesias

El pseudohermafroditismo femenino se debe en general a una hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) El desarrollo ovárico es normal, pero una producción excesiva de andrógenos causa masculinización de los genitales externos, con aumento de tamaño del clítoris y fusión de los labios con formación de una estructura parecida a un escroto

DIAGNOSTICO

En una simple muestra de sangre del talón coagulada en papel de filtro

TRATAMIENTO

quirúrgico y psicosocial

SEUDOHERMAFRODITISMO MASCULINO

Las causas de pseudohermafroditismo en individuos 46,XY incluyen, además de los trastornos de la formación de los testículos durante el desarrollo embrionario, las anomalías de las gonadotropinas

En el pseudohermafroditismo masculino las gónadas son exclusivamente testículos, pero los conductos genitales y los genitales externos están incompletamente masculinizados.

Además de las mutaciones o deleciones de cualquiera de los genes implicados en la determinación y diferenciación de los testículos, ya expuestas Otro trastorno bien estudiado es un síndrome ligado al X conocido como síndrome de insensibilidad androgénica (antes denominado feminización testicular).

En este trastorno, las personas afectadas son cromosómicamente masculinas (cariotipo 46,XY), pero presentan genitales externos femeninos y en apariencia normales, aunque tienen una vagina ciega o en fondo de saco y carecen de útero y trompas