



HISTORIA DE LA GENÉTICA



HISTORIA

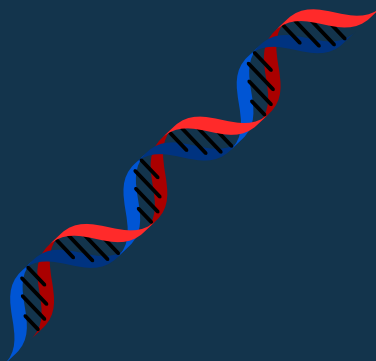
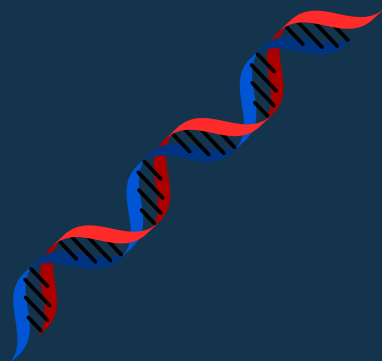
La historia de la genética se considera que comienza por el trabajo del monje Agustino Gregor Mendel. Su investigación sobre hibridación en guisantes, publicada en 1866, describe lo que más tarde se conocería como las leyes de Mendel.

La genética estudia cómo se transmiten los caracteres de los padres a sus hijos es una rama de la biología que estudia como los caracteres hereditarios se transmiten de generación en generación, Un marcador genético o marcador molecular es un segmento de ADN

Él describió la unidad de la herencia como partícula que no cambia y se pasa conectado al descendiente. Su trabajo es de hecho la base de entender los principios de genéticas incluso hoy. Por lo tanto, conocen a Gregor Mendel como el padre de la genética. Había, sin embargo, poca percatación del trabajo de Gregor durante este tiempo.

GENÉTICA Y GENÓMICA EN MEDICINA

La genética en medicina tuvo su origen a comienzos del siglo XX, tras el reconocimiento por parte de Garrod y de otros Investigadores de que las leyes de la herencia de Mendel podían explicar la recurrencia de ciertas enfermedades en grupos familiares.



La genética médica no solamente está centrada en el paciente individual sino en toda su familia. La elaboración de una historia familiar detallada es un primer paso importante en el análisis de cualquier enfermedad, con independencia de que se conozca o no que dicha enfermedad sea genética.

Los principios y fundamentos genéticos no están limitados a una sola especialidad o subespecialidad médicas, sino que alcanzan a muchas áreas de la medicina. Para que los pacientes y sus familias puedan beneficiarse plenamente de los nuevos avances en los conocimientos genéticos.

GENÉTICA Y GENÓMICA EN MEDICINA

En la práctica clínica, el principal objetivo de la genética es identificar el significado de las variaciones y mutaciones genéticas que predisponen a la enfermedad, para modificar su evolución o impedir, incluso, su aparición.

EL FUTURO

Durante los 40 años de vida profesional que les esperan a los actuales estudiantes de medicina y consejo genético, se prevén importantes cambios en el descubrimiento, el desarrollo y el uso de los conocimientos y herramientas genéticos y genómicos en medicina.

GENOMA HUMANA Y LAS BASES CROMOSÓMICAS

La apreciación de la importancia de la genética para la medicina requiere un conocimiento de la naturaleza del material hereditario, cómo se almacena en el genoma humano y cómo se transmite de célula a célula durante la división celular y de generación en generación durante la reproducción.

CROMOSOMA

cromosomas, que se localizan a su vez en el núcleo de cada célula. La influencia de los genes y de la genética en los estados de salud y enfermedad es muy amplia, y sus raíces están en la información codificada en el DNA del genoma humano.

DIAGNOSTICO CLINICO

Numerosos trastornos médicos, entre los que se incluyen algunos bastante comunes, como el síndrome de Down, se asocian con cambios microscópicamente visibles en el número o la estructura de los cromosomas



GENETICA HUMANA

GENETICA



MAPEO GÉNICO. MAPEO GENICO.

Un objetivo importante de la genética médica actual es el mapeo de genes en los cromosomas, y la determinación de sus funciones en la salud y la enfermedad.

CITOGENÉTICA DEL CÁNCER

En el inicio y la progresión de muchos tipos de cáncer están implicados cambios cromosómicos y genómicos en las células somáticas

EL GENOMA HUMANO Y SUS CROMOSOMAS

El genoma contenido en el núcleo de las células somáticas humanas está constituido por 46 cromosomas, dispuestos en 23 pares



ESTRUCTURA DEL DNA

El DNA es una macromolécula de ácido nucleico polimérico constituida por tres tipos de unidades: un azúcar con cinco carbonos, la desoxirribosa; una base que contiene nitrógeno, y un grupo fosfato

ORGANIZACIÓN DE LOS CROMOSOMAS HUMANOS

La composición de los genes existentes en el genoma humano, así como los determinantes de su expresión, queda especificada en el DNA de los 46 cromosomas humanos existentes en el núcleo, así como en el DNA del cromosoma mitocondrial.

CROMOSOMA MITOCONDRIAL

Tal como ya se ha señalado, un pequeño pero importante subconjunto de genes codificados en el genoma humano

ORGANIZACIÓN DEL GENOMA HUMANO

Las regiones del genoma con características similares (de organización, replicación o expresión) no están repartidas de manera aleatoria sino que tienden a agruparse.

SECUENCIAS DE DNA DE COPIA ÚNICA

El DNA de copia única constituye al menos la mitad del DNA del genoma, pero su función sigue siendo un misterio porque, como hemos mencionado con anterioridad, las secuencias que realmente codifican proteínas

SECUENCIAS DE DNA REPETITIVO

Se han reconocido varias categorías diferentes de DNA repetitivo. Una característica distintiva útil consiste en determinar si las secuencias repetidas

Las familias de DNA en tándem varían con respecto a su localización en el genoma, la longitud total de su formación en tándem y la longitud de las unidades de repetición que integran su formación.