



**UNIVERSIDAD DEL SURESTE**

**LICENCIATURA  
MEDICINA HUMANA  
CATEDRÁTICO**

**QRB. YENI KAREN CANALES HERNÁNDEZ**

**TRABAJO:**

**MAPA CONCEPTUAL**

**ALUMNO:**

**JOSUÉ DE LEÓN LÓPEZ**

**GRADO**

**\*\*TERCER SEMESTRE**

**FECHA:**

**14/11/20**

**LUGAR**

**TAPACHULA CHIAPAS**

TRASTORNOS QUE IMITAN LA HERENCIA MENDELIANA DE LOS TRASTORNOS MONOGÉNICOS

Los trastornos monogénicos hereditarios se suelen diferenciar de estos otros tipos de trastornos familiares debido a sus típicos cocientes de segregación mendeliana en los grupos familiares.

La confirmación de que una enfermedad familiar se debe a mutaciones en un único gen requiere eventualmente la demostración de los efectos a nivel del producto del gen, o bien en el gen en sí mismo.

Hay también una clase de trastornos denominados aneusomías segmentarias en los que existe una deficiencia o un exceso de dos o más genes en loci adyacentes de un cromosoma, debido a la delección, duplicación o triplicación de todo un segmento de DNA

HERENCIA MATERNA DE TRASTORNOS CAUSADOS POR MUTACIONES EN EL GENOMA MITOCONDRIAL

Genoma mitocondrial

Segregación replicativa

En este caso, el fenotipo (denominado síndrome de los genes contiguos) se debe a alteraciones en el número de copias de más de un gen y muestra cocientes de segregación mendeliana típicos con un patrón de herencia que generalmente es dominante debido a que la aneusomía segmentaria se transmite como si fuera un único alelo mutante

Este genoma está constituido por un cromosoma circular con un tamaño de 16,5 kb, que se localiza en el interior de un orgánulo mitocondrial, no en el núcleo

las mitocondrias se distribuyen también aleatoriamente entre las dos células hijas

Homoplasma y heteroplasma

El mtDNA contiene 37 genes. Estos genes codifican 13 polipéptidos que son subunidades de enzimas que participan en la fosforilación oxidativa, dos tipos de RNA ribosómico y 22 RNA de transferencia necesarios para la traducción de los transcritos de los polipéptidos codificados por las mitocondrias

Una célula hija puede recibir por azar mitocondrias que contienen solamente una población pura de mtDNA normal o bien una población pura de mtDNA mutante

Alternativamente, la célula hija puede recibir una mezcla de mitocondrias, unas con la mutación y otras sin ella

Las enfermedades que se deben a estas mutaciones muestran un patrón distintivo de herencia debido a tres características poco habituales de las mitocondrias: la segregación replicativa; la homoplasma y la heteroplasma, y la herencia materna.

LOS ANTECEDENTES FAMILIARES COMO MEDICINA PERSONALIZADA

Los árboles familiares pueden demostrar un patrón de herencia mendeliano típico y directo

La determinación del patrón de herencia no solamente es importante para el establecimiento del diagnóstico en el probando, sino también para la identificación de otros familiares que pueden

# BIBLIOGRAFÍA

Thompson & Thompson GENÉTICA EN MEDICINA 7.a Edición