UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Licenciatura en medicina humana

Genética humana

MAPA CONCEPTUAL

QFB. Yeni Karen Canales Hernández

Carlos Emilio Ocaña Vázquez

3er semestre grupo único

Tapachula Chiapas de Córdova y Ordoñez

14 de noviembre de 2020

TRASTORNOS QUE IMITAN LA HERENCIA MENDELIANA DE LOS TRASTORNOS MONOGÉNICOS

Trastornos

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 deleción, duplicación o triplicación de todo un segmento de DNA

Un patrón de árbol genealógico simula un patrón monogénico incluso a pesar de que el trastorno no presenta una base monogénica.

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 confi rmación 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.

HERENCIA MATERNA DE TRASTORNOS CAUSADOS POR MUTACIONES EN EL GENOMA MITOCONDRIAL

GENOMA MITOCONDRIAL

El DNA del núcleo; una fracción pequeña pero importante es codificada por genes localizados en el genoma mitocondrial. 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 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 **homoplasmia** y la **heteroplasmia**, y la **herencia materna**.

Los trastornos causados por mutaciones en el DNA mitocondrial (mtDNA) presentan diversos rasgos poco habituales que se deben a las características específicas de la biología y la función mitocondriales.

HOMOPLASMIA Y HETEROPLASMIA

Relacionada con el hecho de que la mayor parte de las células contiene muchas copias de moléculas de mtDNA. Cuando se produce una mutación en el mtDNA, inicialmente sólo aparece en una de las moléculas de mtDNA de una sola mitocondria.

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 (una situación que se denomina **homoplasmia**). Alternativamente, la célula hija puede recibir una mezcla de mitocondrias, unas con la mutación y otras sin ella **heteroplasmia**

SEGREGACION REPLICATIVA

La primera característica específi ca del cromosoma mitocondrial es la ausencia de la segregación estrechamente controlada que se observa durante la mitosis y la meiosis de los 46 cromosomas nucleares.

A su vez, las mitocondrias se distribuyen también aleatoriamente entre las dos células hijas. Este proceso se denomina **segregación replicativa**.

HERENCIA MATERNA mtDNA

La genética del mtDNA es su **herencia materna**. Las mitocondrias de los espermatozoides son eliminadas generalmente del embrión, de manera que el mtDNA se hereda a partir de la madre.

LOS ANTECEDENTES FAMILIARES COMO MEDICINA PERSONALIZADA

La evaluación precisa del árbol familiar es una parte importante en el estudio de todo paciente.

Los árboles familiares pueden demostrar un patrón de herencia mendeliano típico y directo; un patrón más atípico, tal como el que se observa en las mutaciones mitocondriales y en el mosaicismo con afectación de las células germinales, o un patrón más complejo de transmisión familiar que no encaja con ningún patrón de herencia conocido