

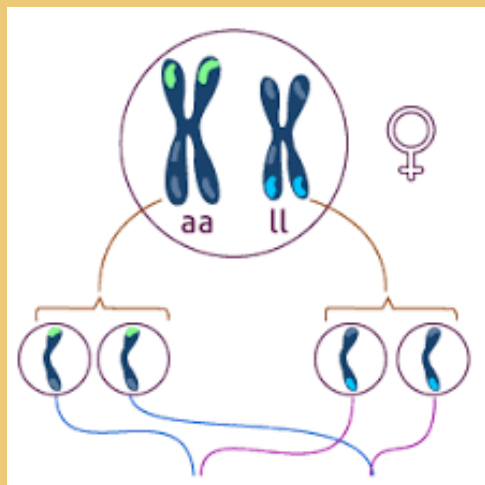


GENETICA HUMANA



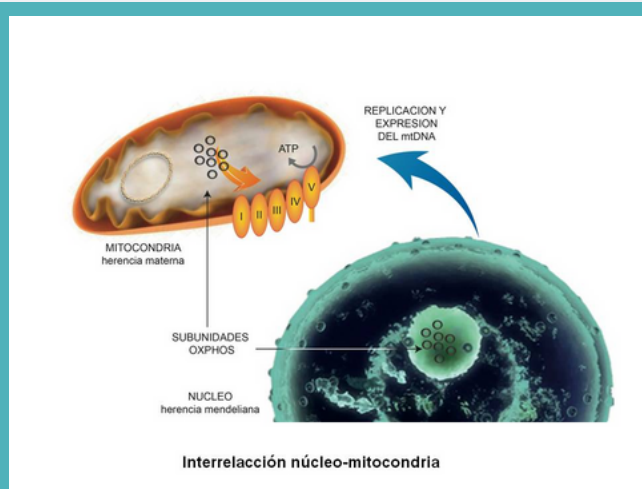
TRASTORNOS QUE IMITAN LA HERENCIA MENDELIANA DE LOS TRASTORNOS MONOGÉNICOS

En ocasiones, un patrón de árbol genealógico simula un patrón monogénico incluso a pesar de que el trastorno no presenta una base monogénica, La confusión es sencilla debido a los efectos teratogénicos de diversos tipos de trastornos cromosómicos hereditarios.



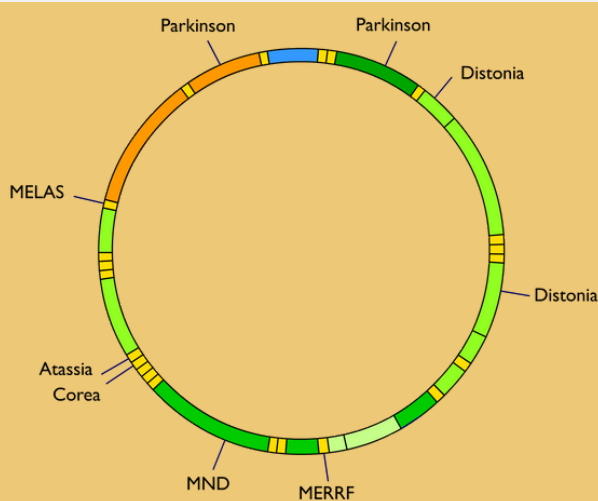
HERENCIA MATERNA DE TRASTORNOS CAUSADOS POR MUTACIONES EN EL GENOMA MITOCONDRIAL

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.



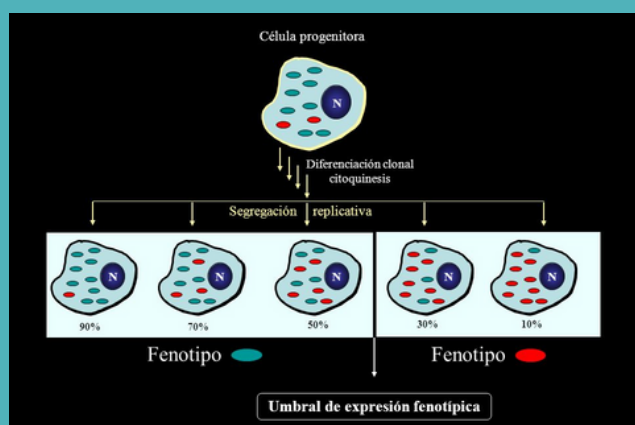
GENOMA MITOCONDRIAL

2, no todos los RNA y las proteínas sintetizados en una célula son codificados por el DNA del núcleo; una fracción pequeña pero importante es codificada por genes localizados en el genoma mitocondrial.



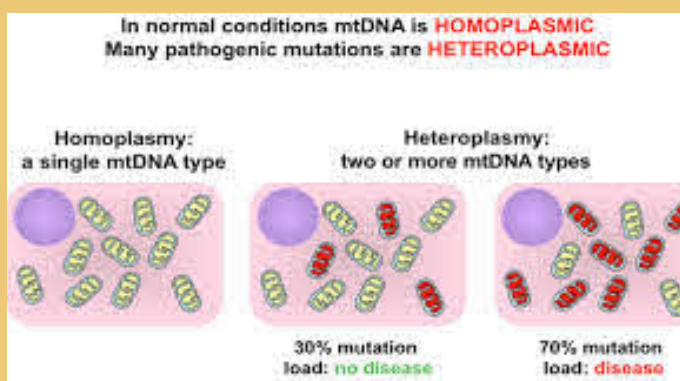
SEGREGACIÓN REPLICATIVA

La primera característica específica 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.



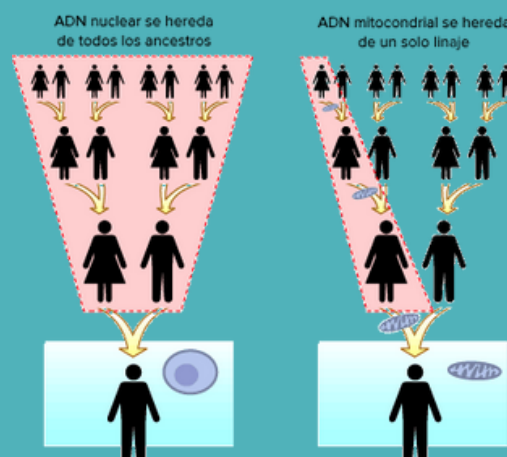
HOMOPLASIA Y HETEROPLASIA

La segunda característica específica de la genética del mtDNA está relacionada con el hecho de que la mayor parte de las células contiene muchas copias de moléculas de mtDNA.



HERENCIA MATERNA DEL MTDNA

La característica fundamental definitoria de 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

MEDICINA HUMANA



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

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 PRESENTAR RIESGO Y EN LOS QUE SON NECESARIAS LA EVALUACIÓN Y EL CONSEJO GENÉTICOS.

DAMIAN GONZALEZ