

EMMANUEL GALDAMEZ GONZALEZ

La variación hereditaria en el genoma representa la piedra angular de la genética humana y médica. Un conjunto dado de alelos localizados en un locus, o un conjunto de loci en un cromosoma, se denomina un haplotipo.

PANORAMICA GENERAL Y CONCEPTOS

El genotipo de una persona es el conjunto de alelos que da lugar a su constitución genética, tanto de manera conjunta en todos los loci como –lo más habitual– en un único locus.

Los trastornos monogénicos se caracterizan por sus patrones de transmisión en las familias.

PATRONES DE HERENCIA MONOGENICA

BIBLIOGRAFIA

file:///C:/Users/52961/Downloads/Genetica_en_Medicina_Thompson_7ed.pdf

FACTORES QUE INFLUYEN EN LOS PATRONES DEL ARBOL

A pesar de que, como norma general, los árboles genealógicos de los trastornos monogénicos se pueden clasificar fácilmente como autosómicos o ligados al cromosoma X

Los trastornos genéticos pueden aparecer en cualquier época de la vida de un individuo

La penetrancia es la probabilidad de que un gen presente cualquier nivel de expresión fenotípica

HERENCIA MENDELIANA

El hecho de que el fenotipo es dominante (se expresa solamente cuando uno de un par de cromosomas es portador del alelo mutante y el otro cromosoma presenta un alelo natural en el locus correspondiente) o recesivo

El hecho de que un gen anómalo esté localizado en un autosoma o aparezca ligado al cromosoma X influye de manera profunda en la expresión clínica de la enfermedad.

En las enfermedades dominantes puras están afectados de manera similar los homocigotos y los heterocigotos respecto al alelo mutante.