



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Licenciatura en medicina humana

GENETICA HUMANA

MAPA CONCEPTUAL

QFB.YENI KAREN CANALES HERNANDEZ

Carlos Emilio Ocaña Vázquez

3er semestre grupo único

Tapachula Chiapas de Córdoba y Ordoñez

20 de noviembre de 2020

RASGOS CUALITATIVOS Y CUANTITATIVOS

Podemos dividir los fenotipos complejos de las enfermedades multifactoriales en dos categorías principales: los rasgos cualitativos y los cuantitativos.

Determinación de la contribución relativa de los genes y del ambiente en las enfermedades complejas

- Concordancia y alelos compartidos entre parientes
- Estudios de gemelos
- Concordancia de la enfermedad en gemelos monocigóticos.
- Comparación de la concordancia entre gemelos monocigóticos y dicigóticos
-

una enfermedad genética que esta presente o ausente se la denomina un rasgo discreto o cualitativo: uno tiene la enfermedad o no la tiene. En contraste, se encuentran los rasgos cuantitativos, que son parámetros bioquímicos o fisiológicos cuantificables, como la talla, la presión sanguínea, la

Análisis genético de los rasgos de las enfermedades cualitativas

- Agregación familiar de las enfermedades
- Concordancia y discordancia
- Medida de la agregación familiar en rasgos cualitativos
-

Análisis genético de los rasgos cuantitativos

GENÉTICA Y MODIFICADORES AMBIENTALES EN LAS ENFERMEDADES MONOGENÉTICAS

Trombosis venosa: se encuentra en el grupo de trastornos denominados estados de hipercoagulabilidad, en los que se forman coágulos arteriales o venosos de forma inapropiada y causan complicaciones que ponen en riesgo la vida

parámetros fisiológicos medibles, tales como la presión arterial, el colesterol sérico y el índice de masa corporal, varían en los individuos y son determinantes importantes de salud o enfermedad en la población

Las diferencias en el genotipo de una persona pueden explicar las variaciones en el fenotipo de muchos trastornos monogénicos. Por ejemplo, en la fibrosis quística

EJEMPLOS DE RASGOS MULTIFACTORIALES CON FACTORES GENÉTICOS Y AMBIENTALES CONOCIDOS

La presencia o ausencia en un paciente de una insuficiencia pancreática que requiera sustitución enzimática puede explicarse en gran medida según los alelos que estén mutados en el gen *CFTR*.

Retinitis pigmentaria digénica: ha sido encontrado en unas pocas familias de pacientes con una forma de degeneración retiniana denominada **retinitis pigmentosa**, están presentes dos mutaciones raras en dos genes diferentes no relacionados, que codifican proteínas de los fotorreceptores.

Enfermedad de Hirschsprung

En la patogenia de una anomalía del desarrollo del sistema nervioso parasimpático del intestino conocida como enfermedad de Hirschsprung (HSCR) se han descrito una serie de factores genéticos que interactúan de una forma más compleja. En la enfermedad de Hirschsprung se produce una ausencia completa de algunas o todas las células ganglionares intrínsecas de los plexos submucosos y mientéricos del colon.