



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

LICENCIATURA

MEDICINA HUMANA

CATEDRÁTICO

QFB YENI KAREN CANALES HERNÁNDEZ

TRABAJO:

FICHA INFORMATIVA

ALUMNO:

JOSUÉ DE LEÓN LÓPEZ

GRADO

***TERCER SEMESTRE**

FECHA:

21/08/20

LUGAR TAPACHULA CHIAPAS

es responsable de la mayor parte de las enfermedades, todas las cuales poseen una contribución genética, según se demuestra por el aumento en el riesgo de recurrencia en los familiares de los pacientes y también por el incremento en la frecuencia de la enfermedad en gemelos idénticos.

La genética en medicina tuvo su origen a comienzos del siglo XX, tras el reconocimiento por parte de Garrod y de otros investigadores de que las leyes de la herencia de Mendel podían explicar la recurrencia de ciertas enfermedades en grupos familiares



herencia multifactorial

Historia

GENÉTICA Y GENÓMICA EN MEDICINA

La genética médica no solamente está centrada en el paciente individual sino en toda su familia

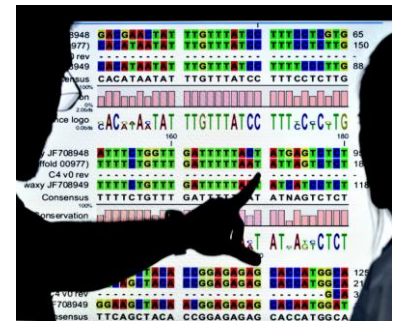
genoma humano, definido como la suma total de la información genética correspondiente a nuestra especie

Clasificación de las enfermedades genéticas

trastornos cromosómicos

En la práctica clínica, el principal objetivo de la genética es identificar el significado de las variaciones y mutaciones genéticas que predisponen a la enfermedad, para modificar su evolución o impedir, incluso, su aparición. Casi todas las enfermedades son el resultado de una acción combinada de los genes y el ambiente, pero el papel relativo desempeñado por el componente genético puede ser mayor o menor

el defecto no se debe a un error simple en la secuencia genética, sino a un exceso o un defecto de los genes contenidos en cromosomas enteros o fragmentos cromosómicos. Por ejemplo, la presencia de una copia extra de un cromosoma, el 21, produce un trastorno específico, el síndrome de Down



Los trastornos monogénicos como la fibrosis quística, la anemia de células falciformes y el síndrome de Marfan suelen mostrar patrones genealógicos obvios y característicos.



El genoma humano y las bases cromosómicas de la herencia

Toda célula nucleada del cuerpo contiene su propia copia del genoma humano, que –según las últimas estimaciones– posee alrededor de 25.000 genes. Los genes, que por ahora definiremos simplemente como unidades de información genética están codificados en el DNA, que se estructura en una serie de orgánulos con forma de bastón denominados cromosomas, que se localizan a su vez en el núcleo de cada célula

El genoma humano se compone de grandes cantidades de ácido desoxirribonucleico (DNA), que contiene en su estructura la información genética necesaria para especificar todos los aspectos de la embriogénesis, el desarrollo, el crecimiento, el metabolismo y la reproducción:

EL GENOMA HUMANO Y SUS CROMOSOMAS

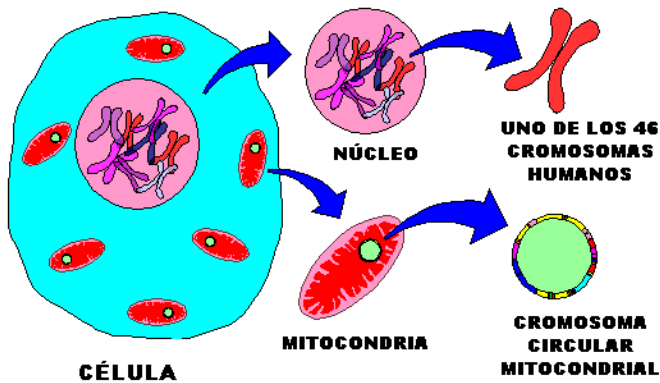
mapa génico

El genoma contenido en el núcleo de las células somáticas humanas está constituido por 46 cromosomas, dispuestos en 23 pares. De estos 23 pares, 22 son semejantes en los hombres y las mujeres, y se denominan autosomas; su numeración va desde el más grande al más pequeño. El par restante está constituido por los cromosomas sexuales: dos cromosomas X en las mujeres y la combinación de un cromosoma X y un cromosoma Y en los hombres

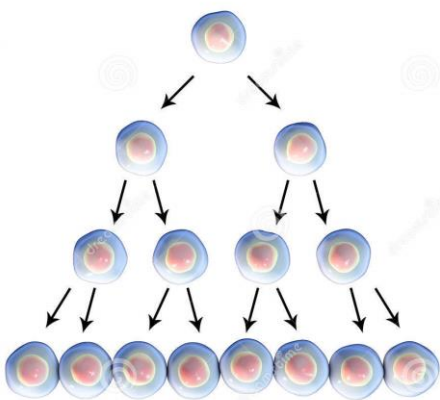
es el mapa de la localización cromosómica de los genes, y también es característico de cada especie y de los individuos de una especie

cromosomas homólogos o, simplemente, homólogos) contienen información genética congruente entre sí; es decir, poseen los mismos genes y en la misma secuencia. Sin embargo, en un locus específico pueden existir formas idénticas o ligeramente diferentes del mismo gen, denominadas alelos.

DIVISIÓN CELULAR



Existen dos tipos de división celular: la mitosis y la meiosis. La mitosis es la división normal de las células somáticas gracias a la cual el cuerpo crece, se diferencia y lleva a cabo la regeneración tisular. La división mitótica suele dar lugar a dos células hijas, cada una de ellas con los mismos cromosomas y genes que los de la célula originaria.



Bibliografía

GENÉTICA EN MEDICINA 7.a Edición