

GENETICA HUMANA

DEFINICION

Los rasgos monogénicos causados por las mutaciones en los genes del genoma nuclear se denominan a menudo mendelianos debido a que, de la misma forma que los típicos guisantes cultivados que fueron estudiados por Gregor Mendel, aparecen en proporciones fijas entre los descendientes de tipos específicos de emparejamiento.

Los trastornos monogénicos se observan principalmente en el rango de edad pediátrico, aunque de ninguna manera son cuadros patológicos exclusivos de esta banda de edad; menos del 10% se manifiesta después de la pubertad y tan sólo el 1% lo hace hacia el final del periodo reproductivo. A pesar de que individualmente son raros.

En un estudio efectuado sobre la OMIM respecto a las formas mendelianas de 17 de las enfermedades del adulto más frecuentes (como la cardiopatía, el accidente cerebrovascular, el cáncer y la diabetes), se detectaron casi 200 trastornos mendelianos en cuyos fenotipos se incluían estas enfermedades frecuentes del adulto.

PANORAMICA GENERAL Y CONCEPTOS

Para facilitar la solución del problema con el lenguaje, a continuación se van a revisar algunos términos y se van a introducir otros que no han sido definidos previamente.

ARBOLES GENEALOGICOS

El miembro de la familia a través del cual el especialista en genética detecta inicialmente la presencia de un trastorno genético es el probando (sinónimos, propósito o caso índice) en los casos en los que está afectado. La persona que se pone en contacto con el especialista en genética para realizar una consulta sobre su familia es el consultante, que, a su vez, puede ser un familiar afectado o no afectado del probando. Una familia puede tener más de un probando si es valorada a través de más de una fuente.

GENOTIPO Y FENOTIPO

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.

El fenotipo puede ser normal o patológico en un individuo concreto, pero en este libro (en el que se consideran básicamente los trastornos con significación médica) el objetivo es el estudio de los fenotipos anómalos, es decir, de los trastornos genéticos.

PATRONES DE LA HERENCIA MONOGENICA

SITEMAP

GENETICA HUMANA

DEFINICION

SE DIVIDE EN 2 DOMINANTES Y RECESIVAS

RECESIVA

La mayor parte de los trastornos recesivos descritos hasta el momento se debe a mutaciones que reducen o eliminan la función del producto del gen, en lo que se denomina mutaciones con pérdida de función

DOMINANTE

Los trastornos dominantes aparecen tanto si el alelo normal restante da lugar a la producción normal de un gen como si no es así. En las enfermedades dominantes puras están afectados de manera similar los homocigotos y los heterocigotos respecto al alelo mutante.

FACTORES QUE INFLUYEN EN LOS PATRONES DE LOS ÁRBOLES GENEALÓGICOS

PENETRENCIA Y EXCESIVIDAD

La penetrancia es la probabilidad de que un gen presente cualquier nivel de expresión fenotípica. Cuando la frecuencia de expresión de un fenotipo es inferior al 100% (es decir, cuando algunos de los individuos con el genotipo apropiado no muestran en absoluto el fenotipo correspondiente), decimos que el gen muestra una penetrancia reducida

EXPRESEVIDIAD

La expresividad es la gravedad de la expresión del fenotipo en individuos que presentan el mismo genotipo causante de a enfermedad. Cuando la gravedad de la enfermedad difiere en las personas que poseen el mismo genotipo, decimos que el fenotipo muestra una expresividad variable

FACTORES QUE EXPRESAN LOS ARBOLES GENEALOGICOS

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, y como dominantes o recesivos, el patrón hereditario de un árbol genealógico individual puede estar oscurecido por algunos otros factores que dificultan la interpretación de la forma de transmisión hereditaria

HERENCIA MENDILIANA

SITEMAP