



**Jacqueline Domínguez Arellano**

**Quím. Hugo Nájera Mijangos**

**Ejercicios**

**Genética humana**

**3° Semestre**

Comitán de Domínguez Chiapas a 21 de abril de 2021

# EXPLICA QUE ES LA HERENCIA MITOCONDRIAL

## Definición:

La herencia mitocondrial es una de las formas en que se pueden heredar las enfermedades. La mayor parte del ADN está presente en el núcleo de nuestras células, pero parte del ADN está presente en las mitocondrias. Dado que casi no hay mitocondrias en los espermatozoides, el ADN mitocondrial se hereda de nuestra madre. Si el ADN mitocondrial de una mujer tiene una mutación, todos los hijos e hijas de la mujer afectada heredarán las mitocondrias con la mutación y se verán afectados por la enfermedad, mientras que los hijos e hijas del hombre afectado no tendrán cambios genéticos ni desarrollo de la enfermedad.

Las enfermedades mitocondriales son enfermedades causadas por la falta de una o más proteínas ubicadas en las mitocondrias e involucradas en el metabolismo. Se han descrito alrededor de 150 mutaciones que causan diferentes tipos de enfermedades. Las enfermedades mitocondriales pueden ser causadas por mutaciones en el ADN mitocondrial o por mutaciones en genes nucleares que codifican proteínas involucradas en la función normal de las mitocondrias. Las enfermedades mitocondriales causan el mayor daño a las células del cerebro, el corazón, el hígado, el músculo esquelético, los riñones y los sistemas endocrino y respiratorio, porque los tejidos son más dependientes del metabolismo mitocondrial (es decir, aquellos que requieren una mayor ingesta de energía). La gravedad y el alcance de estas enfermedades parecen ser desproporcionados a la contribución del ADN mitocondrial al genoma humano.

Ejemplo de enfermedad: síndrome de Melas

Síndrome de MELAS (encefalopatía mitocondrial, acidosis láctica y convulsiones, Similar a un accidente cerebrovascular) es un tipo de patología mitocondrial (los otros son la neuropatía óptica hereditaria de Leber y el síndrome MERRF). Se caracterizó por primera vez con este nombre en 1984.

Una característica de esta enfermedad es que son causadas por defectos en el genoma mitocondrial, que solo se heredan de la madre. Las madres suelen tener mutaciones y pueden tener síntomas o no. Solo en casos raros los hombres con mutaciones pueden transmitirlo a la descendencia. Ya sea que haya una mujer enferma o no, esta mutación se transmitirá a toda su descendencia. El síndrome puede ocurrir en hombres y mujeres.

Fuente de la información: Centro de Información sobre Enfermedades Genéticas y Raras

# EXPLICA CUALES SON LOS EFECTOS ADVERSOS DE LA TALIDOMIDA

La talidomida es bien sabido para sus efectos perjudiciales sobre el bebé nonato cuando es tomada por un molde-madre embarazada.

Ninguna mujer embarazada debe tomar la talidomida en cualquier forma. En mujeres embarazadas, la droga cruza la placenta (el órgano que suministra los alimentos al bebé en la matriz) y afecta al feto que se convierte. Estos bebés nacen con los limbos, los pies o las manos que o están faltando (amelia) o anormal (phocomelia). Otros defectos incluyen los oídos anormales o ausentes, los problemas del corazón y del riñón, la fisura del paladar, defectos de la médula espinal y desordenes digestivos.

La talidomida tiene el potencial de causar la neuropatía periférica en la carrocería, especialmente en las extremidades. Esto puede llevar para doler, el zumbir y entumecimiento en las áreas afectadas.

Fatiga y cansancio, Estreñimiento

Una caída severa y permanente en la presión arterial designada la hipotensión refractaria.

La trombosis profunda de la vena puede convertirse, determinado cuando la talidomida se combina con dexamethasone en el tratamiento del mieloma múltiple.

Las altas dosis de la talidomida pueden causar el edema pulmonar, la pulmonía de la aspiración y la atelectasia de los pulmones.

Los pacientes que toman la talidomida conjuntamente con zoledronic están a riesgo de daño y de insuficiencia renal del riñón. Este régimen de la droga se utiliza para tratar a gente con osteoporosis.

Las reacciones alérgicas pueden ocurrir en algunos individuos.

La somnolencia es un efecto secundario común de la talidomida y la gente no debe operar la maquinaria pesada o impulsar mientras que usa esta medicación. El consumo del alcohol puede también empeorar los efectos secundarios.

Algunos individuos desarrollan vértigos, mareo, la confusión o el vértigo.

Los efectos secundarios psicológicos incluyen ansiedad, la depresión, voltajes de entrada alternativos de humor e insomnio

Otros efectos secundarios incluyen el hueso, el músculo, la junta, o el dolor de espalda; piel seca, que pica e hinchazón en las manos, los tobillos o los pies.

## Fuentes

<http://www.royalsurrey.nhs.uk/Default.aspx?DN=a7bfd83b-2bcb-4621-adce-068b4f0ff06c>

<http://www.who.int/lep/research/Thalidomide.pdf>

# PADRE MIOPE HETEROCIGOTO CON MADRE MIOPE HOMOCIGOTA

Carácter: **miopía**

Fenotipo: **miope, sano**

Genotipo: **mm** (sano), **Mm** (miope, heterocigoto), **MM** (miope, homocigoto)

Alelos: **M** (miope); **m** (sano)

**EJERCICIOS**

3. Padre Miope heterocigoto con madre homocigota.

	M	m
M	MM	Mm
M	MM	Mm

A) PROBABILIDAD DE TENER HIJOS SANOS

**0%**

B) PROBABILIDAD DE TENER HIJOS MIOPE

**100%**

C) PUEDEN TENER HIJOS PORTADORES SI PORQUE NO PORQUE

No, porque se debe a que es una enfermedad autosómica dominante que a diferencia de una enfermedad ligada al sexo no hay portadores, donde en la enfermedad dominante solo hay dos posibilidades ya sea sano o enfermo, esto dependerá del gen heredado.

# MADRE ACONDRÓPLASICA HOMOCIGOTA CON PADRE SANO

**Carácter:** Acondroplasia

**Fenotipo:** acronplásico (a), sano

**Genotipo:** aa (sano), Aa (acronplásico, heterocigoto), AA (acronplásico, homocigoto)

**Alelos:** M (acronplásico); m (sano)

4. Madre Acondroplásica homocigota con padre sano.

	a	a
A	Aa	Aa
A	Aa	Aa

A) PROBABILIDAD DE TENER HIJOS SANOS

0%

B) PROBABILIDAD DE TENER HIJOS ACONDRÓPLÁSICOS

100%

# **MENCIONA TU PUNTO DE VISTA SOBRE EL VJDEO DEL USO DE LA CAS 9 PARA LA MODIFICACION GENETICA DE LOS INDIVIDUOS.**

Me pareció muy interesante más el hecho de que anteriormente se creía que las bacterias de cierta manera se podían relacionar de manera estable, aunque se descubrió que los virus atacan de igual manera a las bacterias, pero las bacterias guardan segmentos de ADN de los virus para protegerse. Esto es muy importante, ya que este descubrimiento permitirá la elaboración de la ingeniería genética de una manera más precisa y económica, y se utilizará de manera cotidiana.

Esto permitirá el descubrimiento de tratamientos para diversas enfermedades como el VIH, cáncer, incluso las enfermedades genéticas como la hemofilia, la enfermedad de Huntington, que de manera sorprendente no solo se podría haber un tratamiento sino erradicarlas por completo, esto gracias a la proteína Cas9.

Lo más sorprendente es que podrá haber humanos genéticamente modificados, lo que quiere decir que los científicos podrán usar CRISPR para manipular el genoma de maneras apenas imaginables como: corregir mutaciones genéticas, eliminar secuencias patógenas de ADN, insertar genes terapéuticos, activar o desactivar genes y más.

Hace algunos años éramos incapaces de imaginar todo lo que se pueden hacer con este descubrimiento, en la actualidad escuchamos grandes posibilidades tecnológicas genéticas y poco a poco se ha involucrado en la vida cotidiana desde lo que comemos, los medicamentos que tomamos hasta enfermedades genéticas erradicadas.