



GENETICA HUMANA

CATEDRATICO:

DR. MAURICIO DOMINGUEZ TOLEDO

NOMBRE DEL ALUMNO:

DANIELA DE LOS ANGELES RAMIREZ MANUEL

SEMESTRE:

TERCERO

GRUPO:

LMH14EMM0720-A

OCTUBRE 2021

INTRODUCCION

La evolución se debe a aquellos procesos en los que las poblaciones cambian sus características genéticas a lo largo del tiempo

Desde el punto de vista de la genética de poblaciones, las mutaciones pueden tener efectos en la población y en la evolución de las especies. Estos efectos pueden ser dañinos, benéficos o neutros, dependiendo si incrementan, disminuyen o no cambian la viabilidad o fertilidad de los organismos portadores de la mutación

Todas las enfermedades humanas pueden ser consideradas como el resultado de una interacción entre la constitución genética de un individuo y el medio ambiente. Dentro de este concepto de enfermedad, el rol de la individualidad genética del organismo huésped resulta trascendental, no sólo para las enfermedades primariamente de origen genético, como en los casos de enfermedades mendelianas clásicas, sino que también en enfermedades multifactoriales con alta frecuencia, como las enfermedades crónicas del adulto

GENETICA MOLECULAR HUMANA

La genética molecular se encarga del estudio de la estructura y la función de los genes a nivel molecular. Para poder entender debemos de saber qué constituye el material genético, el gen, qué es el ADN, cómo llevar a cabo la secuencia de nucleótidos, entre otros aspectos relevantes

Gracias a los múltiples avances y descubrimientos que ha proporcionado la genética molecular a lo largo de la historia, han contribuido a que se use como una herramienta de gran utilidad en medicina y biología. Gracias a la genética molecular podemos llevar a cabo análisis de los componentes del ADN. A su vez, conocemos el orden de la secuencia de nucleótidos que digamos que se tratan de las instrucciones para formar un ser humano

Corresponde a la aplicación de la biología molecular al descubrimiento de genes, que contribuyen al desarrollo de enfermedades; por otro lado, el clonamiento posicional ha permitido descubrir los genes causantes de la fibrosis quística, la distrofia muscular de Duchenne, la obesidad, el corea de Huntington, la poliposis colónica y el cáncer mamario. El poder de la medicina molecular también se manifiesta en el estudio de los mecanismos, que permiten que el genotipo se traduzca en el fenotipo anormal de una enfermedad. Esta aplicación de la medicina molecular se ha denominado genética funcional o patogenética y tiene importancia no sólo para entender los mecanismos de una enfermedad sino también para el desarrollo de nuevos tratamientos

→ Variabilidad genética

La variabilidad genética es una medida de la tendencia de los genotipos de una población a diferenciarse. Los individuos de una misma especie no son idénticos. Si bien, son reconocibles como pertenecientes a la misma especie, existen muchas diferencias en su forma, función y comportamiento. En cada una de las características que podamos nombrar de un organismo existirán variaciones dentro de la especie

Puede ser causada por:

Mutaciones, recombinaciones, y alteraciones en el cariotipo (el número, forma, tamaño y ordenación interna de los cromosomas)

La variabilidad genética permite la evolución de las especies, ya que en cada generación solamente una fracción de la población sobrevive y se reproduce transmitiendo características particulares a su progenie

→ Polimorfismo:

Donde el monomorfismo significa tener una sola y el dimorfismo significa que solo hay dos formas, el termino polimorfismo es un termino muy especifico en genética y biología, relacionado con las múltiples formas de un gen que puede existir

El polimorfismo genético se refiere a la aparición de dos o más fenotipos genéticamente determinados en una determinada población (en proporciones que las características mas raras no pueden mantenerse solo por mutación recurrente)

El polimorfismo promueve la diversidad y persiste a lo largo de muchas generaciones porque ninguna forma única tiene una ventaja o desventaja general

Cambios en la secuencia de ADN, que ocurre con una frecuencia relativamente elevada, en general en mas del 1% de la población. Existen distintos tipos de polimorfismos, y si bien originan una variabilidad genética normal, algunos de ellos pueden afectar la estructura o expresión de una proteína, y, por ende, tener una consecuencia biológica. Es allí donde radica la importancia medica del estudio y comprensión de los polimorfismos genéticos

Polimorfismos de secuencia: genes HLA

Polimorfismos de longitud: mini y microsatélites

Polimorfismos de nucleótido único (SNPs)

Son los mas frecuentes y pueden asociarse a determinadas enfermedades o respuestas a fármacos

CONCLUSION

Una alteración genética es una condición patológica establecida por el efecto biológico consecuente a una alteración del genoma, es decir, es la secuencia de bases del ADN de un ser vivo u organismo, y que por lo tanto produce un cambio de características, que se presenta súbita y espontáneamente

La variabilidad genética es la que permite actuar a la selección natural; la variabilidad genética permite a los organismos adaptarse a diferentes condiciones ambientales

Un polimorfismo implica una de dos o más variantes de una secuencia particular de ADN. El tipo más común de polimorfismo implica la variación en un solo par de bases. Los polimorfismos también pueden ser de mucho mayor tamaño implicando largos tramos de ADN