

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

“MEDICINA HUMANA”



Nombre del alumno: Freddy Ignacio López Gutiérrez.

Nombre del docente: Dr. José Miguel Culebro Ricaldi.

Nombre de la materia: Genética Humana

Nombre de la actividad: Mapa conceptual.

Semestre: Tercer semestre.

Unidad 3

Citogenética

¿Qué es?

La citogenética es la rama de la genética que estudia las enfermedades de herencia cromosómica.

Importancia

Permite realizar el diagnóstico cromosómico de pacientes con indicación clínica de cromosomopatía, lo cual les va a permitir asesorar a las familias respecto de dicha enfermedad

Terapia Génica

¿Qué es?

La terapia génica se puede definir como una técnica terapéutica mediante la cual se inserta un gen funcional en las células de un paciente para corregir un defecto genético causante de una patología.

¿En qué consiste?

La idea es modificar la información genética de la célula del paciente que es responsable de la enfermedad, para que esa célula recupere su normalidad.

Vectores Virales

¿Qué es?

Los vectores virales son el medio más eficiente para transferir genes, permiten modificar específicamente a una célula o a un tejido, para inducir la expresión de genes terapéuticos.

Importancia

Ellos facilitan la entrada y biodisponibilidad intracelular del material genético a transducir y, por consiguiente, su funcionamiento correcto.

¿Qué técnicas se usan en la citogenética?

La técnica más utilizada para el diagnóstico citogenético es la tinción de bandas G, quedando las C y las Aq-NOR,

¿Qué se analizan en las pruebas?

Se analizan las células de una muestra de tejido, sangre, médula ósea o líquido amniótico para identificar cambios en los cromosomas, incluso cromosomas rotos, faltantes, sobrantes o reordenamientos de cromosomas.

¿Cuáles son las terapias de la terapia génica?

- Inserción **génica**, que implica la inserción de la versión normal del gen defectuoso sin modificar el gen alterado.
- Modificación **génica**, en la que el gen alterado es modificado por mutagénesis.

¿Cómo se hace la prueba?

Cuando se hace al interior del cuerpo, un doctor inyectará el vector que porta el gen directamente a la parte del cuerpo que tiene las células defectuosas.

¿Qué vectores se utilizan en la terapia génica?

Los vectores retrovirales son los más utilizados, por lo que debido a su eficiencia y seguridad se han iniciado ya los primeros ensayos clínicos.

Ciertos virus se utilizan como vectores porque pueden entregar el material al infectar la célula. Los virus se modifican para que no causen enfermedad cuando se usan en personas.

Algunos tipos de virus, como los adenovirus, introducen el ADN en el núcleo de la célula, pero el ADN no se integra al cromosoma.

Bibliografía:

- **Citogenética:**

[https://www.cancer.gov/espanol/publicaciones/diccionarios/diccionario-cancer/def/citogenetica#:~:text=Estudio%20de%20los%20cromosomas%2C%20que,rotos%2C%20ausentes%20o%20sobrantes\).](https://www.cancer.gov/espanol/publicaciones/diccionarios/diccionario-cancer/def/citogenetica#:~:text=Estudio%20de%20los%20cromosomas%2C%20que,rotos%2C%20ausentes%20o%20sobrantes).)

http://scielo.iics.una.py/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S1812-95282018000200107&lng=es&nrm=iso&tlng=es

<https://www.elsevier.es/es-revista-medicina-familia-semergen-40-articulo-resumen-evolucion-tecnicas-citogenetica-genetica-S1138359310003199>

- **Terapia génica**

<https://www.cun.es/enfermedades-tratamientos/tratamientos/terapia-genica>

<https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Terapia-genica>

<https://www.fda.gov/consumers/articulos-para-el-consumidor-en-espanol/que-es-la-terapia-genetica-como-funciona>

<https://www.elsevier.es/es-revista-offarm-4-articulo-terapia-genica-una-nueva-estrategia-13019956>

- **Vectores virales**

<https://www.medigraphic.com/pdfs/vertientes/vre-2012/vre121a.pdf>

<https://www.elsevier.es/es-revista-offarm-4-articulo-terapia-genica-vectores-expresion-13051502>

<https://medlineplus.gov/spanish/genetica/entender/terapia/procedimientos/>