



**Mauricio Aguilar Figueroa**

**Sergio Jiménez Ruiz**

**Controles de Lectura**

**Genética Humana**

**3 semestre**

**"A"**

Comitán de Domínguez Chiapas a 2 junio 2023.

# GENÉTICA MOLECULAR HUMANA

La voz Genética esta proviene del Griego y significa llegar a ser, la Genética humana estudia todas aquellas características que el hombre hereda de sus Progenitores y que pueden ser físicas o mentales, normales o anormales. El mejor método para estudiar una alteración Genética es el estudio integral de la familia comenzando por el PROPOSITO, es decir por el caso índice una de las propiedades más importantes que tienen los organismos vivos es su capacidad esencial para replicar. En los seres vivos, esta capacidad viene dada los ácidos nucleicos, un ácido nucleico esta compuesto por una base nitrogenada heterocíclica una pentosa, es decir, un azúcar de cinco carbonos y un radical hidroxilo que es la 2- desoxi- D- ribosa, ácido fosforico a manera de fosfato  $PO_4$ . Existe cuatro bases

## HERENCIA MITOCONDRIAL

Las enfermedades de herencia mitocondrial comprenden un grupo heterogéneo de procedimientos cuyas manifestaciones clínicas son muy variadas, estas pueden aparecer al nacimiento o en la edad adulta. La disfunción mitocondrial primaria se comprueba mediante exámenes morfológicos, bioquímicos y genéticos. El inicio de los síntomas ocurre desde la embriogénesis y producen malformaciones congénitas. Las enfermedades suelen ser recesivas y más frecuentemente específicamente neuromusculares. Las manifestaciones de dichos procedimientos son muy variadas ya que pueden afectar a varios órganos y tejidos, la explicación es lógica porque la síntesis de ATP se produce en todos los órganos y tejidos a lo largo de la vida. La mayor parte de los padecimientos los cuales se clasifican en dos grupos:

- 1) Alteraciones primarias del ADN mt: Implica mutaciones que afectan a genes componentes de la cadena respiratoria o de los ARN de transferencia. Esto altera la producción de energía en varios órganos como el corazón, el cerebro y los músculos.
- 2) Enfermedades relacionadas con alguna alteración del ADN transmitida por herencia mendeliana, estas se

# Herencia Autosómica Recesiva y Autosómica Dominante.

MAURICIO

Dr. Sergio Jimenez Ruiz

Una de las formas en que un rasgo o afección genética se hereda de padres a hijos. La herencia autosómica recesiva significa que la afección genética se presenta cuando el niño hereda una copia del gen mutado cambiado de cada uno de los padres. Por lo general ni la madre ni el padre presentan la afección, ellos se llaman portadores por que cada uno tiene una copia del gen mutado y puede pasarlo a sus hijos. La herencia autosómica recesiva es una de las formas en que un rasgo o una afección genética pasa de padres a hijos. El niño presenta la afección genética cuando hereda dos copias de un gen mutado cambiado una del padre y otra de la madre. Por lo general, la madre y el padre no presentan la afección que se hereda de manera autosómica recesiva, se dice que la madre y el padre no afectados son portadores por que cada uno copia el gen mutado que puede pasar a sus hijos, con las enfermedades autosómicas se heredan en proporciones iguales.

— Consejo Genético —

El Consejo Genético ayuda a los pacientes en la toma de decisiones en aspectos relacionados con la posibilidad de padecer o transmitir una enfermedad de terminada genéticamente. El conocimiento del mapa del Genoma humano y los desarrollos genéticos hacen posible detectar alteraciones cromosómicas, enfermedades con transmisión mendeliana, defectos metabólicos marcadores de múltiples enfermedades, que nos permite adoptar medidas preventivas para mejorar nuestro estado de salud o el de nuestros descendientes.

En las consultas de atención primaria disponemos de múltiples oportunidades para poder detectar e incluso prevenir con componentes hereditarios, no obstante, en la mayoría de las ocasiones sería necesario.

Además de los componentes técnicos metabólicos existen múltiples aspectos personales que obligan especialmente a los médicos o terceros