



**LICENCIATURA EN
MEDICINA HUMANA**



Dr. Sergio Jiménez Ruiz.

Arturo Rodríguez Ramos.

Genética Humana.

Genética Humana.

Tercer Semestre.

“A”.



Consejo Genético

```
graph LR; A[Consejo Genético] --- B[Es el proceso comunicativo que sirve para informar, educar y dar soporte a los pacientes y familias con sospecha o diagnóstico confirmado de enfermedad genética.]; A --- C[Se realiza cuando hay historia familiar de algún padecimiento genético conocido o alguna condición patológica recurrente.]; A --- D[El consejo genético preconceptivo es un proceso de comunicación en el que la pareja o el paciente tienen oportunidad de resolver todas sus dudas e informarse.]; A --- E[El objetivo del asesoramiento genético es ayudarle a aprender más sobre las afecciones genéticas y sobre cómo lo afectan.];
```

Es el proceso comunicativo que sirve para informar, educar y dar soporte a los pacientes y familias con sospecha o diagnóstico confirmado de enfermedad genética.

Se realiza cuando hay historia familiar de algún padecimiento genético conocido o alguna condición patológica recurrente.

El consejo genético preconceptivo es un proceso de comunicación en el que la pareja o el paciente tienen oportunidad de resolver todas sus dudas e informarse.

El objetivo del asesoramiento genético es ayudarle a aprender más sobre las afecciones genéticas y sobre cómo lo afectan.

Herencia autosómica recesiva y dominante

```
graph LR; A[Herencia autosómica recesiva y dominante] --- B[Las enfermedades autosómicas se heredan en proporciones iguales entre ambos sexos.]; A --- C[Las enfermedades autosómicas recesivas solo se expresan cuando se heredan 2 copias de alelo recesivo]; A --- D[En las enfermedades autosómicas dominantes se expresan cuando solo se hereda 1 copia del alelo dominante.]; A --- E[Los tipos de herencia son los dominantes, el recesivo, el codominante y el intermedio.];
```

Las enfermedades autosómicas se heredan en proporciones iguales entre ambos sexos.

Las enfermedades autosómicas recesivas solo se expresan cuando se heredan 2 copias de alelo recesivo

En las enfermedades autosómicas dominantes se expresan cuando solo se hereda 1 copia del alelo dominante.

Los tipos de herencia son los dominantes, el recesivo, el codominante y el intermedio.

***Herencia
mitocondrial***

```
graph LR; A[Herencia mitocondrial] --- B[Herencia materna]; A --- C[Se aplica a los genes del ADN mitocondrial]; A --- D[Cada mitocondria, estructuras en las célula se convierte las moléculas de energía]; A --- E[Contiene una pequeña cantidad de ADN];
```

Herencia materna

Se aplica a los genes del
ADN mitocondrial

Cada mitocondria,
estructuras en las célula se
convierte las moléculas de
energía

Contiene una pequeña
cantidad de ADN

***Genética molecular
Humana***

```
graph LR; A[Genética molecular Humana] --- B[Tiene como objetivo principal comprender mejor las bases genéticas]; A --- C[Comprender mejor las bases moleculares de las enfermedades]; A --- D[Enfermedades monogénicas o complejas, hereditarias o procesos inflamatorios]; A --- E[Estrategia de rendimiento como la genómica, transcriptómica y proteómica];
```

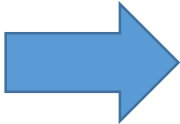
Tiene como objetivo principal comprender mejor las bases genéticas

Comprender mejor las bases moleculares de las enfermedades

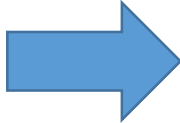
Enfermedades monogénicas o complejas, hereditarias o procesos inflamatorios

Estrategia de rendimiento como la genómica, transcriptómica y proteómica

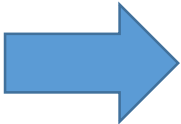
Referencias bibliográficas



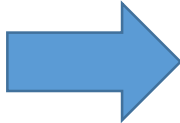
Pinazo-Durán, M. Dolores. (2012). Genética y algo más. *Archivos de la Sociedad Española de Oftalmología*, 87(2), 35-37. Recuperado en 03 de junio de 2023, de http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0365-66912012000200001&lng=es&tlng=es.



Alonso Gordo, José M.^a, Sánchez González, M.^a del Carmen, Hernández Pérez, Natacha, & Calvo Orduña, M.^a José. (2014). Las posibilidades del Consejo Genético en Atención Primaria. *Revista Clínica de Medicina de Familia*, 7(2), 118-129. <https://dx.doi.org/10.4321/S1699-695X2014000200006>



Sanjurjo, P., Baldellou, A., Aldámiz-Echevarría, K., Montejo, M., & García Jiménez, M.C.. (2008). Los errores congénitos del metabolismo como enfermedades raras con un planteamiento global específico. *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*, 31(Supl. 2), 55-73. Recuperado en 03 de junio de 2023, de http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400005&lng=es&tlng=es.



Stoll, Mario, & Dell'Oca, Nicolás. (2019). Genética de la hipercolesterolemia familiar. *Revista Uruguaya de Cardiología*, 34(3), 239-259. Epub 01 de diciembre de 2019. <https://doi.org/10.29277/cardio.34.3.21>