

Lizbet Noelia Estrada Carballo .

Dr. Sergio Jiménez Ruíz.

Cuadros sinópticos

Genética Humana.

Tercer Semestre.

“A”.

Herencia mitocondrial

Que es?

Herencia materna.
Se aplica en los genes del ADN mitocondrial.

Mitocondria contiene pequeña cantidad de ADN.

ADN mitocondrial aparece en cada generaci3n de una familia.

Afecta

Mujeres y hombres

3vulos aportan mitocondrias en el embri3n en desarrollo

Solo las mujeres pueden aportar afecciones a sus hijos.

Los padres no transmiten afecciones a sus hijos.

Mol3culas de ADN mt.

Son peque1as y circulares.

Muchas copias de ADN en una sola mitocondria.

Hereda ADN no nuclear

Herencia de un solo padre. (madre)

Gran n3mero de copias

Mitocondria m3ltiples copias de su ADN

Segregaci3n aleatoria.

Mitocondria distribuci3n de forma aleatoria en cel. Hijas (mitosis y meiosis)

Ejemplos

Neuropat3a 3ptica y hereditaria de leber.
Epilepsia miocl3nica con fibras rojas rasgados

Herencia autosómica recesiva
Herencia autosómica dominante

Que son?

Es la transmisión de genes de los 22 cromosomas autosómicos.

Enfermedades autosómicas se heredan de igual manera en ambos sexos.

Herencia autosómica recesiva

Se expresa cuando se hereda 2 copias del alelo recesivo

Errores congénitos del metabolismo son autosómicos recesivos

AR solo se manifiestan cuando son homocigotos. Heredó un alelo recesivo de cada padre.

Portador homocigoto para que se heredé el rasgo

Saltan generaciones los afectados s tienen padres no afectados fenotípicamente.

Relaciones sanguíneas se asocian con mayor riesgo de herencia de enf. Homocigotos recesiva.

Ejemplos :
Fibrosis quística
La anemia de células falciformes
Enfermedad de Tay-Sachs

Herencia autosómica dominante

Se expresa cuando se hereda 1 copia del alelo dominante.

Anomalías estructurales se heredan de forma autosómica dominante.

El alelo dominante codifica una proteína funcional.

Las enf. Autosómicas dominantes se observan en cada generación.

Ejemplos :
Acondroplasia
Síndrome de Marfan
Enfermedad de Huntington

Consejo Genético

Función

Ayuda a los PX en la toma de decisiones

Aspectos de padecer o transmitir una enfermedad genética.

Que es?

Proceso en el que se informa al PX o familiares del riesgo de padecer una enfermedad y transmitirla a sus generaciones.

Aspectos en la aplicación del consejo genético

Éticos, confidencialidad, derecho a la información, consecuencias legales, psicológicas, sociales o laborales.

Lo que posibilita detectar alteraciones cromosómicas son el conocimiento del genoma humano y los desarrollos tecnológicos

Indicaciones para dar consejos genéticos

Enfermedad genética conocida o sospechosa de un PX o familiar.

Defectos de nacimiento, retardo mental no explicado

Edad materna avanzada

Exposición a teratógenos

Consanguinidad, abortos espontáneos de repetición

Esterilidad o infertilidad (primaria o secundaria)

Oportunidad de participación en el consejo genético

Asesoramiento preconcepcional

Ácido fólico

Historia familiar de ambos

Identificación parejas estelalidad e infertilidad

Actuación preimplantacional

Dx neonatal

Búsqueda de portadores sanos

Genética molecular humana

Que es?

Estudia principalmente la estructura y los genes a nivel molecular

Emplea métodos de la genética y la biología molecular.

Genética molecular

Se llevan a cabo análisis de los componentes de ADN.

Se conoce el orden de la secuencia de nucleótidos

Instrucciones para formar un ser humano.

Conocer la composición de ADN es de gran utilidad en materias presentes de día a día.

Ámbito evolutivo.

Conocer el parentesco o relación con otras especies y conocer su evolución.

Antropología

Conocimiento de la evolución humana durante los siglos.

Ámbito médico

Permite conocer las enfermedades hereditarias e identificar bacterias que afectan el estado de salud.

Agricultura

Ganadería.

Aplicaciones

- Identificación de la etimología genética
- Estudio de patogenia
- Diagnóstico prenatal, pre-mórbido y mórbido
- Producción de nuevos agentes terapéuticos
- Terapia génica
- Desarrollo de la farmacogenética
- Prevención.

Principal aplicación clínica de la genética molecular

Es el diagnóstico de mutaciones genéticas que contribuyen al desarrollo de enfermedades.

REFERENCIA

- Herencia de ADN mitocondrial y cloroplástico. (s/f). Khan Academy. Recuperado el 10 de mayo de 2023, de

<https://es.khanacademy.org/science/ap-biology/heredity/non-mendelian-genetics/a/mitochondrial-and-chloroplast-dna-inheritance>

- Herencia Mitocondrial. (2022, febrero 10). Health in Code.

<https://healthincode.com/informacion-al-paciente/informacion-sobre-genetica-y-enfermedades-hereditarias/conceptos-basicos-de-genetica/tipos-de-herencia-genetica/herencia-mitocondrial/>

- Solano, A., Playán, A., López-Pérez, M. J., & Montoya, J. (2001). Enfermedades genéticas del ADN mitocondrial humano. Salud publica de Mexico, 43(2), 151–161.

<https://doi.org/10.1590/s0036-36342001000200010>

- Diccionario de cáncer del NCI. (2011, febrero 2). Instituto Nacional del Cáncer.

<https://www.cancer.gov/espanol/publicaciones/diccionarios/diccionario-cancer/def/herencia-autosomica-recesiva>

- Elias, M. (2015). GENÉTICA Y TRANSMISION POR HERENCIA.

Herencia autosómica recesiva: fibrosis quística, anemia de células falciformes, enfermedad de Tay-Sachs. (s/f).

<http://Brighamandwomens.org>

- ¿Qué es la herencia autosómica dominante? (2016, abril 14). Fundación Mencía - Otro sitio realizado con WordPress.

<https://www.fundacionmencia.org/que-es-la-herencia-autosomica-dominante/>

- Alonso Gordo, J. M. a., Sánchez González, M. a. del C., Hernández Pérez, N., & Calvo Orduña, M. a. J. (2014). Las posibilidades del Consejo Genético en Atención Primaria. Revista clínica de medicina de familia, 7(2), 118–129.

<https://doi.org/10.4321/s1699-695x2014000200006>

- Nascimento, R. M. do. (2021). Genética: Molecular, Humana e Médica. Atena Editora.
- Sudbery, P. (2005). Genética molecular humana. Pearson Educación.