



**Xóchitl Monserrath Jiménez del Agua  
y Culebro.**

**Sergio Jiménez Ruiz**

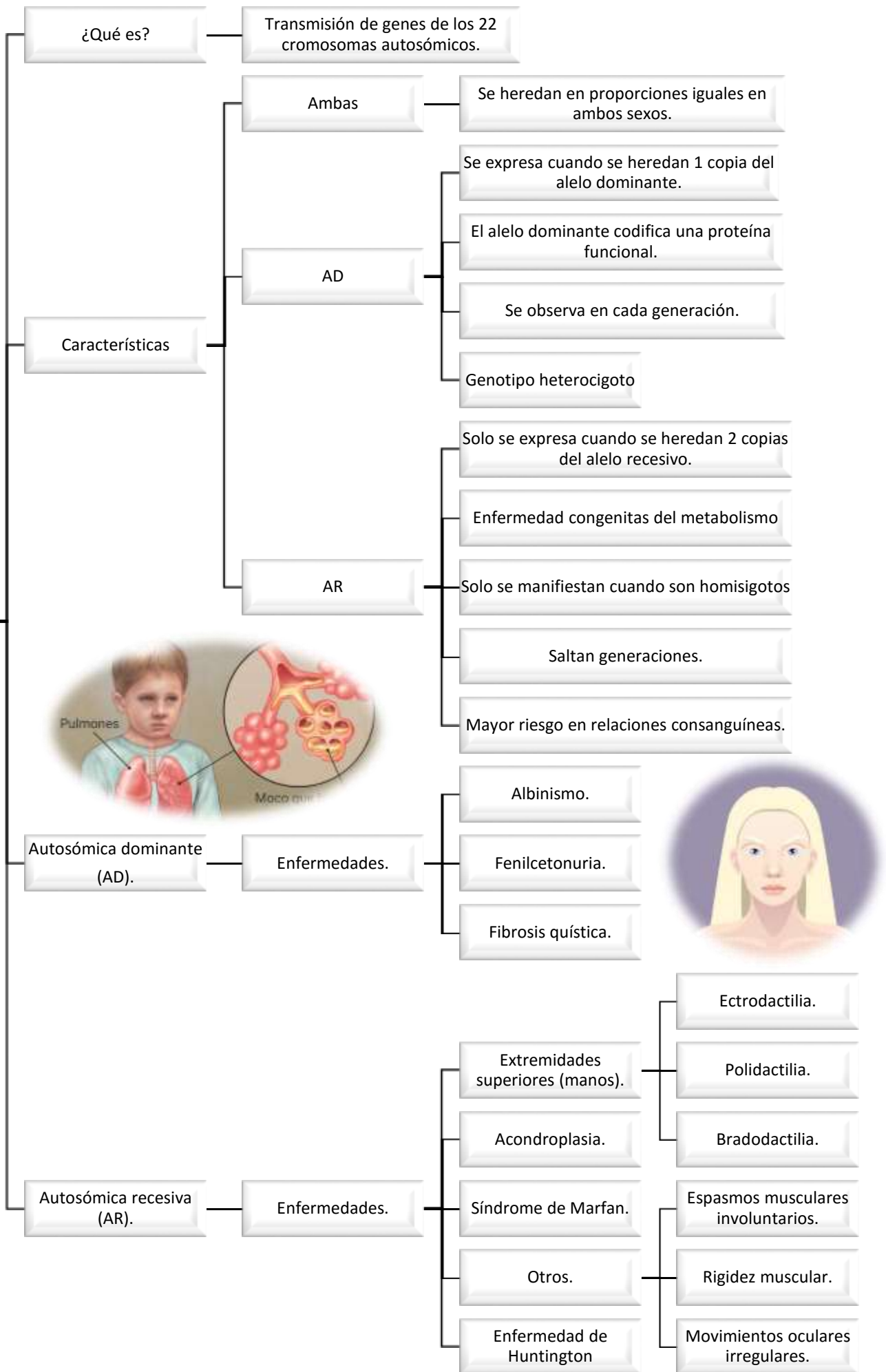
**Genética Humana.**

**Cuadro sinóptico.**

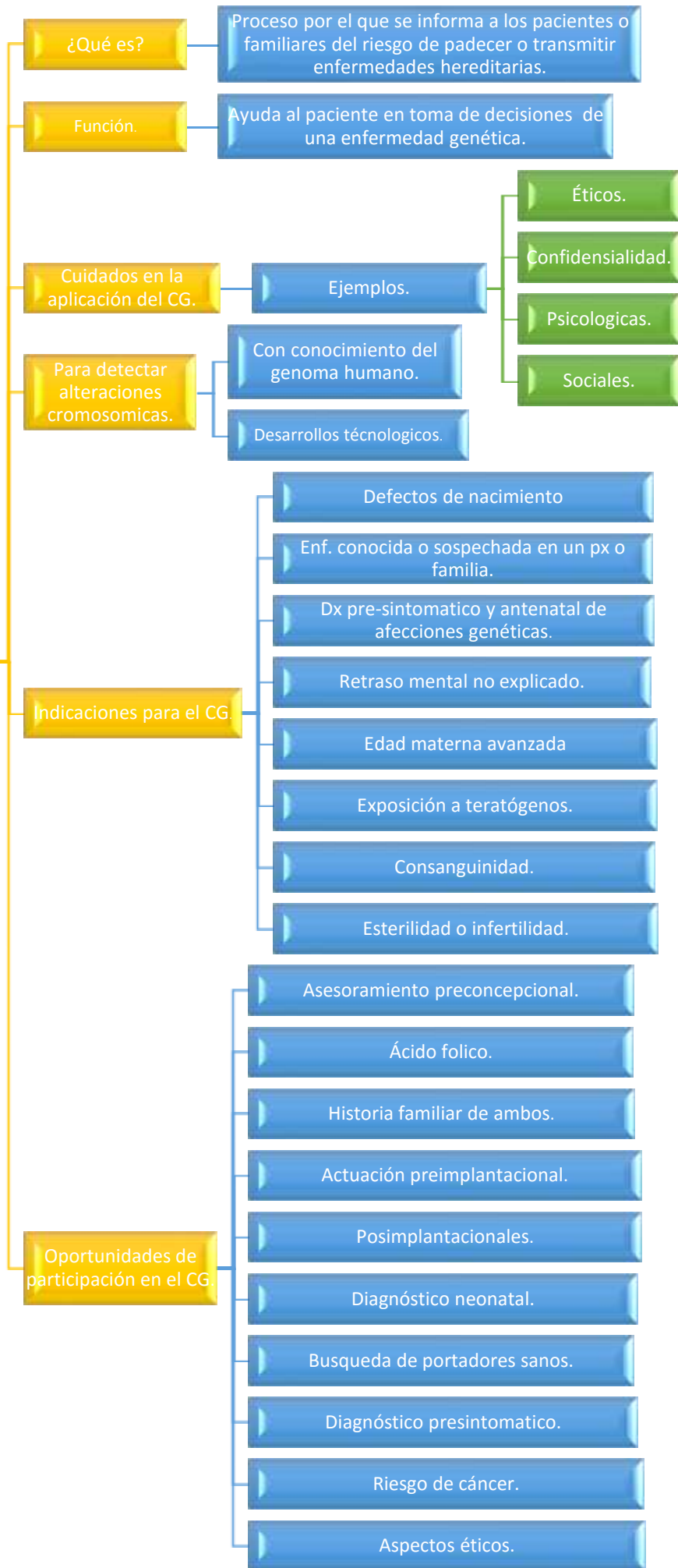
**3° “A”**



# HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA Y AUTOSÓMICA DOMINANTE



# CONSEJO GENÉTICO (CG).



¿Qué es?

Proceso por el que se informa a los pacientes o familiares del riesgo de padecer o transmitir enfermedades hereditarias.

Función.

Ayuda al paciente en toma de decisiones de una enfermedad genética.

Cuidados en la aplicación del CG.

Ejemplos.

Éticos.

Confidencialidad.

Psicológicas.

Sociales.

Para detectar alteraciones cromosómicas.

Con conocimiento del genoma humano.

Desarrollos tecnológicos.

Indicaciones para el CG.

Defectos de nacimiento

Enf. conocida o sospechada en un px o familia.

Dx pre-sintomático y antenatal de afecciones genéticas.

Retraso mental no explicado.

Edad materna avanzada

Exposición a teratógenos.

Consanguinidad.

Esterilidad o infertilidad.

Oportunidades de participación en el CG.

Asesoramiento preconcepcional.

Ácido fólico.

Historia familiar de ambos.

Actuación preimplantacional.

Posimplantacionales.

Diagnóstico neonatal.

Busqueda de portadores sanos.

Diagnóstico presintomático.

Riesgo de cáncer.

Aspectos éticos.

GENÉTICA MOLECULAR HUMANA



¿Qué estudia la genética molecular?

Estructura y la función de los genes a nivel molecular.

Gen

Características.

Es la unidad física y funcional de la herencia de padres a hijos.

Compuesto de ADN.

Sirve para confeccionar una proteína específica.

El gen se localiza en el cromosoma y en conjunto constituye el genoma.

Ámbitos que intervienen en la GM.

Conocer el orden de la secuencia de nucleótidos

Analisis de ADN.

Ámbito evolutivo.

Conocer parentescos entre especie y conocer su evolución.

Antropología

Podemos conocer la evolución humana.

Ámbito médico.

Conocer enfermedades heredadas e identificar bacterias.

Agricultura.

Ganadería.

Aplicaciones

Identificación de la etiología genética.

El desarrollo de enfs. Mediante clonamiento funcional y posicional.

Estudio de patogenia

Su origen radica en el ADN y en una mutación del mismo.

Comprender los mecanismos que determinan el fenotipo anormal

Diagnóstico prenatal, pre mórbido y mórbido

Diagnóstica las mutaciones genéticas.

Producción de nuevos agentes terapéuticos

Terapia génica

Desarrollo de la farmacogenética

Prevención.

# Bibliografía.

- Solano A, Playan A, López J.M, (2000). Enfermedades genéticas del ADN mitocondrial humano. Universidad de Zaragoza Miguel.
- Meza E.J.P, Beltrán O.S.A, Contreras G.J, Picos C.V.J, (2022). Enfermedades genéticas: El caso de los patrones de herencia monogénica. Laboratorio de genética. Facultad de medicina, Universidad Autónoma de Sinaloa.
- José M, Gordo A.M, Sánchez G.C, Hernández P.N, Calvo O.J, (2014). Las posibilidades del consejo genético de atención primaria.
- Shaday M.D, Castillo J.E, (2011). Genética molecular y bigerontología en la era posgenómica: un enfoque a las sirtuinas. Instituto de geriatría e Instituto nacional de salud.
- Zanlungo M, Silvana, Arrese J, Marco, & Rigotti R, Attilio. (1999). Molecular medicine: Present and future. Revista médica de Chile, 127(8), 982-988.