



**Alexa Avendaño Trujillo**

**Dr. Sergio Jiménez Ruiz**

**Cuadros sinópticos**

**Genética humana**

**3 "A"**

# Herencia mitocondrial

## ¿Qué es?

Explica el patrón de herencia observado en algunos trastornos raros que afectan tanto a hombres como a mujeres, pero que solo se transmiten solo a través de las mujeres.

## Segregación replicativa

En la división celular las múltiples copias de mtDNA de cada mitocondria de una célula presentan replicaciones y distribución aleatoria entre mitocondrias recién sintetizadas.

Las mitocondrias se distribuyen también aleatoriamente entre las dos células hijas

## Homoplasmia

Una célula hija puede recibir por azar mitocondrias que contienen solamente una población pura de mtDNA normal o mutante.

## Heteroplasmia

Alternativamente, la célula hija puede recibir una mezcla de mitocondrias, unas con la mutación y otras sin ella

## Características

Todos los hijos de las mujeres homoplásticas para una mutación heredarán dicha mutación

La madre es la que contribuye mitocondrias al cigoto

Los espermatozoides si tienen mitocondria pero NO se hereda al cigoto

## Herencia del ADN no nuclear

Gran número de copias

Segregación aleatoria

Herencia de un solo padre

# Herencia autosómica

## ¿Qué es?

La herencia autosómica es un componente clave de la herencia mendeliana

Transmisión de genes de los 22 cromosomas autosómicos

## Autosómicas recesivas

### ¿Qué son?

Errores congénitos del metabólico

### Características

Solo se manifiesta cuando son homocigotos

El gen puede ser al azar

Actúan como portadores pero no expresan el fenotipo respectivo

### Herencia

Solo se heredan dos copias al alelo recesivo

### Enfermedades

Albinismo

Ausencia de tirosina hidroxilasa

Fenilcetonuria

Falta d fenilalanina hidroxilasa

Fibrosis quísticas

Delección de trinucleótidos en el cromosoma 7, que codifica el transportador del regulador de conducción.

## Autosómicas dominantes

### ¿Qué es?

Anomalias estructurales

### Características

Codifica una proteína funcional, mientras que el alelo recesivo no lo hace

Se expresa tanto en estados heterocigotos como homocigotos

El gen es para la siguiente hijo, no se salta

### Herencia

Se hereda una copia del alelo

### Enfermedades

Polidactilia

Branquidactilia

Ectrodactilia

Acondroplasia

# Consejo genético

## ¿Qué es?

Ayuda al paciente en la toma de decisiones en aspectos relacionados con enfermedades genéticas

## Indicaciones

Enf. genética conocida o sospechada en px

Dx presintomático

Defectos de nacimientos

Retardo mental

Edad materna avanzada

## Oportunidades de participar en el consejo

Asesoramiento preconcepcional

Ácido fólico

Historia familiar de ambos

Identificaciones de riesgo

Aspecto éticos

# Genética molecular humana

## ¿Qué es?

Es la estructura y la función de los genes a nivel molecular

## Gen

¿Qué es?

La unidad física y funcional de la herencia de padres a hijos

¿Para qué sirve?

Para confeccionar una proteína específica

## ¿Para qué sirve?

Lleva a cabo los análisis de los componentes del ADN y el orden de nucleótidos.

## Materias presentes

Ámbito evolutivo

Da a entender el parentesco que existe, la relación entre ellos, especies y cómo evolucionamos.

Antropología

Podemos conocer la evolución humana a lo largo de los siglos.

Ámbito médico

Nos da conocer sobre las enfermedades heredadas e identificar bacterias que inciden negativamente.

Agricultura

Ganadería

## Aplicaciones

Identificación de la etiología genética

Estudios patogenia

Dx prenatal, pre-mórbido y mórbido

Producción de nuevos agentes terapéuticos

Terapia génica

Desarrollo de la farmacogenética

## BIBLIOGRAFIA

- López, J.E (2007). Enfermedades de herencia mitocondrial (segunda parte). Medigraphic
- Carvallo, P. (julio - agosto 2017). Tumores hereditarios que predisponen al desarrollo del cancer. Revista médica clínica, pág. 531 - 537
- Alonso Gordo, José M, Sánchez Gonzales del Carmen Hernández Pérez, Natacha y Calvo Orduña en atención primaria. Revista clínica de medicina de familia 7(2), 118 - 129.
- Tejada Moreno VA. Genética y biología molecular; Rev Med UV 2007, 7 (2): 38 - 53