



**Mauricio Aguilar Figueroa**

**Dr. Sergio Jiménez Ruiz**

**Cuadro sinóptico**

**Genética humana**

PASIÓN POR EDUCAR

**3 semestre**

**"A"**

Comitán de Domínguez Chiapas a 2 de junio del 2023.

GENETICA  
MOLECULAR  
HUMANA

La genética molecular es una rama de la genética que estudia todo lo relacionado con el ADN y la información genética, a nivel molecular

Comprende desde la estructura y funcionamiento, hasta la replicación, regulación y expresión

tres etapas principales, la transcripción, en la cual la información génica del DNA se transfiere a otra molécula llamada ARN mensajero (ARNm),

la traducción, en la que se decodifica la información del ARNm a proteínas y finalmente la degradación del ARNm una vez cumplida su función

La expresión de un gen se inicia con el proceso de transcripción controlado por proteínas denominadas factores transcripcionales, regulados por señales recibidas por las células,

concluye con la producción de un ARN funcional y, posteriormente, en el caso de los ARNm, con la traducción de una proteína madura y activa



La herencia mendeliana se define como un patrón de segregación de genes, que se originan en cualquiera de 1 de los padres, en gametos.

Fibrosis Quística,  
Anemia de Células Falciformes,  
Enfermedad de Tay-Sachs.

## HERENCIA AUTOSOMICA RECESIVA Y DOMINANTE

Neurofibromatosis.  
Algunos tipos de osteogénesis imperfecta.  
Algunos tipos de retinosis pigmentaria.  
Síndrome de Marfan

La herencia autosómica, tanto dominante como recesiva, se refiere a la transmisión de genes de los 22 cromosomas autosómicos

Como tal, las enfermedades autosómicas se heredan en proporciones iguales entre ambos sexos.

Acondroplasia.  
Algunos tipos de enfermedad de Charcot-Marie-Tooth.  
Enfermedad de Huntington.  
Algunos tipos de hemocromatosis.

HERENCIA  
MITOCONDRIAL

Las moléculas de ADN que se encuentran en las mitocondrias y los cloroplastos son pequeñas y circulares, muy similar al ADN de una típica bacteria

**Herencia de un solo padre.** El ADN no nuclear a menudo se hereda de forma uniparental

Las similitudes entre el ADN mitocondrial y cloroplástico y el ADN de las bacterias son una línea de evidencia importante en apoyo a la teoría endosimbiótica,

**Segregación aleatoria.** Las mitocondrias y los cloroplastos (y los genes que portan)

**Gran número de copias.** Una mitocondria o cloroplasto tiene múltiples copias de su ADN y una célula típica tiene muchas mitocondrias

y, en el caso de una célula vegetal, cloroplastos). Como resultado, las células usualmente tienen muchas copias, a menudo miles, de ADN mitocondrial y cloroplástico.



## CONSEJO GENETICO

cuestiones médicas, genéticas y sociológicas asociadas al riesgo de aparición de una enfermedad hereditaria, es decir, una enfermedad que está escrita en los genes de una familia

Retraso mental o retraso en el desarrollo.

Talla baja y/o si hay alteraciones del crecimiento.

Cuando se diagnostica cualquier trastorno clínico, la persona afectada y generalmente los familiares requieren a menudo ayuda para entender el trastorno, su naturaleza y los medios disponibles para tratarlo

Genitales ambiguos o desarrollo sexual anormal.

Retraso mental o retraso en el desarrollo

La principal particularidad de las enfermedades hereditarias es que no sólo afectan al paciente que acude a la consulta del médico, sino que puede afectar a sus familiares más directos y a su descendencia.

Talla baja y/o si hay alteraciones del crecimiento.

Genitales ambiguos o desarrollo sexual anormal.