



Alexa Avendaño Trujillo

Dr. Sergio Jiménez Ruiz

Controles de lectura

Genética humana

3 “A”

Comitán de Domínguez Chiapas a 02 de junio de 2023

10/05/23

Alexa Avendaño

TERCERA UNIDAD ———→

HERENCIA MITOCONDRIAL

Algunas afecciones genéticas son causadas por variantes (también conocidas como mutaciones) en un solo gen. En general, estas afecciones son heredadas en uno de varios patrones, según el gen involucrado:

1) Autosómico dominante → Una copia alterada del gen en cada célula es suficiente para que una persona sea afectada por un trastorno autosómico dominante. En casos una persona hereda el trastorno de un padre afectado, en otros la afección puede resultar de una nueva variante en el gen.

2) Autosómico recesivo → Las variantes ocurren en ambas copias del gen en cada célula, cada uno de los padres de una persona sin antecedentes de la enfermedad en su familia.

3) Dominante ligado a la cromosoma X → Los trastornos dominantes ligados al cromosoma X en hombres (que solo tienen un cromosoma X) una variante en la única copia del gen en cada célula causa el trastorno. En las mujeres una variación en un de las dos copias del gen.

HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA Y AUTOSÓMICA DOMINANTE.

Herencia dominante quiere decir que un gen anormal de uno de los padres puede causar la enfermedad, esto sucede aunque el gen compatible del otro padre sea normal, el gen anormal domina.

Esta enfermedad también puede ocurrir como una nueva afección en un niño cuando ninguno de los padres tiene el gen anormal, un padre con una afección autosómica dominante tiene un 50% de probabilidades de tener un hijo con la enfermedad, esto es válido para cada embarazo. Significa que el riesgo de cada niño para la enfermedad no depende de si su hermano la padece, los niños que no heredan el gen anormal no tendrán ni transmitirán la enfermedad, si a alguien se le diagnostica una enfermedad autosómica dominante, también se debe examinar a sus padres para buscar el gen anormal.

El patrón de herencia autosómica dominante, se da cuando el alelo alterado es dominante sobre el normal y basta una sola copia para que se exprese la enfermedad, al ser autosómico, el gen se encuentra en uno de los 22 pares de cromosomas no sexuales.

CONSEJO GENÉTICO

Se puede definir como el proceso por el que se informa a los pacientes o familiares del riesgo de padecer una enfermedad hereditaria, de la posibilidad de transmitirlo a las siguientes generaciones, de las medidas preventivas o terapéuticas que se puede realizar y de la posibilidad de realizar un test genético para una detección, en nuestro país es un servicio incluido, de modo genético, en la planificación familiar por parte de nuestro sistema sanitario.

Genética: un recordatorio

Es conocido que la especie humana presenta un patrimonio genético constituido por 23 pares de crómosomas sexuales (XX para la mujer, XY para el hombre). Las alteraciones en los cromosomas pueden ser debidas al número o a la estructura, en todo caso, las enfermedades genéticas pueden ser autosómicas o ligadas al sexo, además de la enfermedades mitocondriales que tienen unas características especiales y están ligadas casi exclusivamente al ovocito y por tanto, a la herencia materna. A su vez, las enfermedades con componentes hereditarios pueden tener un carácter monogénico, si vienen determinadas por un solo gen, o poligénico, en las que intervienen varios

Luz
Dr. Sergio Jiménez Ruiz

29/05/23

Alexa Avendaño

GENÉTICA MOLECULAR HUMANA

El grupo de genética molecular humana tiene como objetivo principal comprender mejor las bases genéticas y moleculares de las enfermedades monogénicas o complejas hereditarias y/o los procesos inmunoinflamatorios utilizando estrategias de alto rendimiento, como la genómica, la transcriptómica y la proteómica, así como aproximadamente funcionales y estructurales para discernir las características clínicas y patológicas de los trastornos raros. Además, trabajan para desarrollar nuevas terapias moleculares / celulares. La multidisciplinaria del grupo les permite enriquecer el foco experimental de sus proyectos de investigación.

La actividad investigadora del grupo ha permitido identificar las alteraciones genéticas responsables o implicadas en distintas patologías hereditarias oculares, entre las que se encuentran el glaucoma congénito, glaucoma juvenil y varios tipos de distrofias corneales. Los resultados han permitido establecer un diagnóstico genético personalizado de la enfermedad y asesorar genéticamente más de un centenar de pacientes, además, se están desvelando rutas moleculares implicadas en las enfermedades, que pueden contribuir a identificar nuevas dianas terapéuticas y por tanto el

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