



Daniela E. Carbajal De León.

Dr. Sergio Jiménez Ruíz.

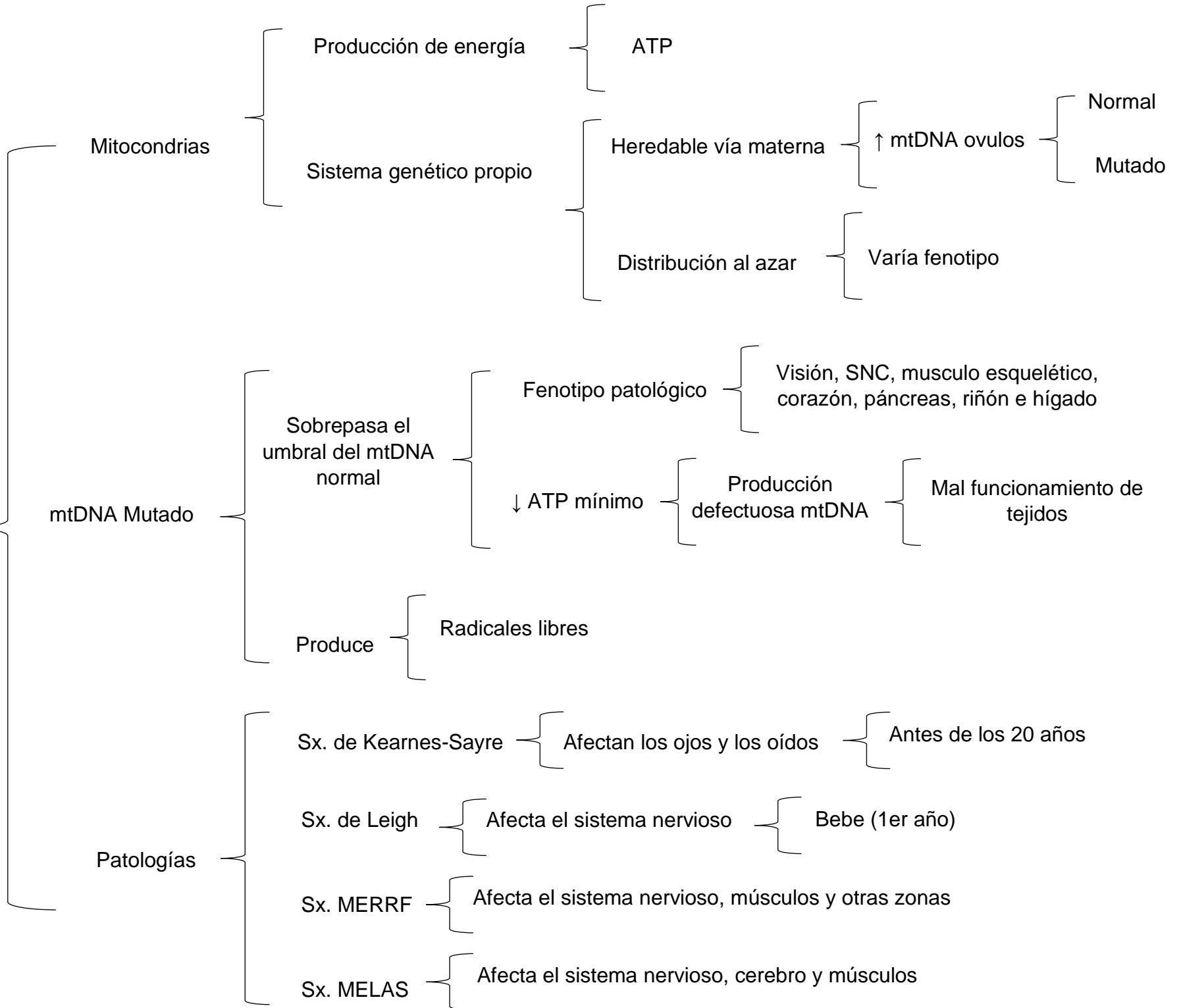
Cuadro sinoptico

Genética Humana.

Tercer Semestre.

“A”.

Enfermedades genéticas del ADN mitocondrial



Herencia autosómica dominante y recesiva

Autosómico

Cromosoma numerado, no sexual

1 alelo dominante "A"

1 padre afectado

50% probabilidad

Enfermedades Fenotípicas

1 copia del gen mutado

Afecta cada generación

Aa, AA

Enfermo/característica

aa

Sano

Dominante

Patologías

Acondroplasia

El tipo más común de enanismo

Enfermedad de Huntington

Las neuronas se degeneran

Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth

Dañan los nervios en los brazos y las piernas.

Recesiva

2 copias del gen mutado

1 de cada progenitor

Manifestar

Enfermedades Metabólicas

Salta generaciones

"a"

Patologías

Fenilcetonuria

Acumulación de un aminoácido (fenilalanina)

Fibrosis quística

Afecta a las células que producen la mucosa, el sudor y los jugos gástricos

Talasemia

Cantidades inferiores a las normales de una proteína transportadora de oxígeno.

Consejo genético

Decisiones

% Transmitir o padecer enfermedad genética

Confidencialidad

Derecho a la información

Consecuencias

Legales

Psicológicos

Sociales

Laborales

Servicio de Planificación Familiar

Enf. Genética conocida o sospechosa

Dx pre sintomático

Defectos de nacimiento

Retardo mental no explicado

Edad materna avanzada

Exposición a teratógenos

Abortos espontáneos de repetición

Promover la ingesta de ácido fólico

Identificar uso de sustancias tóxicas

Prevención

Tamiz Neonatal

Detecta enfermedades

Hipotiroidismo congénito

Hiperplasia Suprarrenal Congénita

Galactosemia

Fenilcetonuria

Fibrosis Quística

G6DP

Cariotipo

Uso de donantes

Adopción

Genética molecular humana

Estudia

La estructura y la función de los genes a nivel molecular

Genoma

Gen

Secuencias de bases del ADN

Medicina y biología

Patrones de descendencia

Terapia genética

Inserción de elementos ausentes del genoma

Tx enfermedades

Aplicaciones

Identificación de la etiología genética

Descubrimiento de genes

Estudio de patogenia

Afirmar que su origen radica en el ADN

Dx prenatal, pre-mórbido y mórbido

Producción de nuevos agentes terapéuticos

Tx potencialmente genéticas/modificables

Terapia génica

Desarrollo de la farmacogenética

Prevención

Orientación profesional

Bibliografías

- Solano, A. Playan, A. Lopez-Perez, M-J & Montoya J. (2001). *Enfermedades genéticas del ADN mitocondrial humano. Salud Publica de México*, 43(2), pág. 151-161.
- *Enfermedades mitocondriales* | Cigna. (s. f.). <https://www.cigna.com/es-us/knowledge-center/hw/temas-de-salud/enfermedades-mitocondriales-abs2622>
- NIH, Instituto Nacional del Cáncer (2020) *Herencia autosómica recesiva. Diccionarios del NCI*
- Pilar Carvallo (2017). *Conceptos sobre genética humana para la comprensión e interpretación de las mutaciones en cáncer y otras patologías hereditarias. Departamento de biología celular y molecular. Facultad de Ciencias biológicas, Universidad católica de Chile.*
- José M. Gurdo. A.M. Sánchez. G.C Hernández. P.N. Calvo O.J (2014). *Las posibilidades del consejo genético en atención primaria.*
- Víctor Antonio Tejada Moreno. (2018). *Genética y biología molecular. Instituto de Ciencias de la Salud, Universidad Veracruzana.*
- Zanolungo M, Silvana, Arrese J, Marco, & Rigotti R, Attilio. (1999). Molecular medicine: Present and future. *Revista médica de Chile*, 127(8), 982-988.
<https://dx.doi.org/10.4067/S0034-98871999000800014>