



Hellen Gissele Camposeco Pinto.

Dr. Sergio Jiménez Ruiz.

Cuadros sinópticos

Genética humana.

3“A”

Comitán de Domínguez Chiapas a 02 de junio de 2023.

HERENCIA MITOCONDRIAL

Orgánulo que contiene ADN

-Núcleo

-Mitocondrias

Presentes en cél vegetales y animales.
Moléculas pequeñas y circulares.

¿Cómo se hereda el ADN nuclear?

Gran no. De copias de ADN.

-Una mitocondria y célula tiene múltiples copias de su ADN.

Segregación aleatoria.

Herencia de un solo progenitor.

Herencia mitocondrial

Humanos

Madre

Contribuye mitocondrias al cigoto.

Espermatozoides

Si contienen mitocondrias, pero generalmente el cigoto no las hereda.

Mitocondrias

Cambio de las sustancias genéticas

Causa

Enfermedades

HERENCIA AUTOSÓMICA

Autosómica

Componente de

Herencia mendeliana

Las enf se heredan en

- Proporciones en ambos sexos.
- Transmisión de genes de los 22 cromosomas autosómicos.

Dominantes

Se expresan cuando

Se hereda **una** copia del alelo dominante

Anomalías estructurales

Estructurales

Alelo dominante

Codifica

Proteína funcional

Las enf se observan

En cada generación

- Polidactilia
- Braquidactilia
- Ectrodactilia

Recesiva

Se expresa cuando

Se hereda dos copias del alelo recesivo

Errores congénitos

Metabólicas

Portador debe ser

Homocigoto

Las enf recesivas

Saltan generaciones

- Albinismo
- Fenilcetonuria
- Fibrosis quística

CONSEJO GENÉTICO

¿Para qué sirve?

Ayuda a px en toma de decisiones

En aspectos con:

Padecer enf genéticamente

Para detectar:

-Alteraciones cromosómicas
-Enf con transmisión mendeliana y múltiples enf

-Conocimiento del genoma humano.
-Desarrollos tecnológicos.

Consejo genético

Información a px o fam de rx de padecer enf hereditaria

Aspectos del consejo genético

-Éticos
-Psicológicos
-Sociales
-Confidencialidad
-Derecho

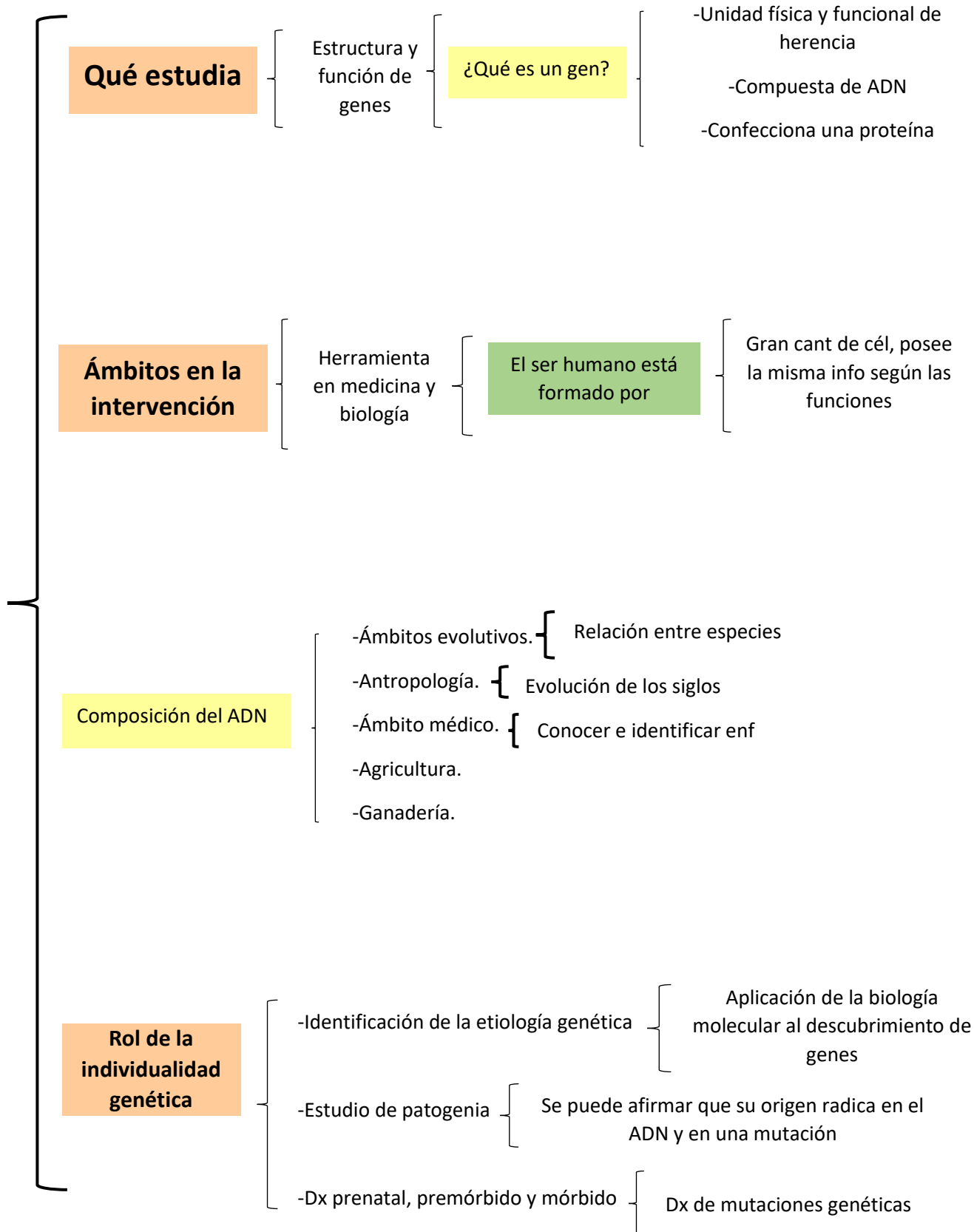
Indicaciones

-Enf genética conocida
-Dx presintomático
-Defectos de nacimiento
-Retardo mental
-Infertilidad
-Abortos

Oportunidades

-Asesoramiento p. Á. Fólico.
-Historia fam.
-Identificación de rx y pareja.
-Dx neonatal

GENÉTICA MOLECULAR HUMANA



CITAS BIBLIOGRÁFICAS

- López, J.E-A (2007). Enfermedades de herencia mitocondrial (segunda parte). Medigraphic.
- Carvalho, P. (Julio-Agosto 2017). Tumores hereditarios que predisponen al desarrollo del cáncer. Revista médica clínica los canales, pág 531-537
- Alonso Gordo, José M, Sánchez González M del Carmen, Hernández Pérez, Natacha y Calvo Ordoña M, José (2014). Las posibilidades del consejo genético en atención primaria. Revista clínica de medicina de familia 7 (2). 118-125.
- EUROINNOVA (2010). Qué estudia la genética molecular.
- Zanlungo M, Silvana, Arrese J, Marco, & Rigotti R, Attilio. (1999). Molecular medicine: Present and future. Revista médica de Chile