



**Elena Guadalupe Maldonado
Fernández**

Dr. Sergio Jiménez Ruiz

Control de lectura tercera unidad

Genética humana

3 "A"

Comitán de Domínguez Chiapas a 02 de junio de 2023

Herencia mitocondrial

Las enfermedades de herencia mitocondrial comprenden un grupo heterogéneo de padecimientos, cuyas manifestaciones clínicas son muy variadas. Éstas pueden aparecer al nacimiento o en la edad adulta y la disfunción mitocondrial primaria se comprueba mediante exámenes morfológicos, bioquímicos y genéticos. El inicio de los síntomas ocurre desde la embriogénesis y producen malformaciones congénitas. Las enfermedades suelen ser neurológicas y más específicamente neuromusculares. Las manifestaciones de dichos padecimientos son muy variadas, ya que pueden afectar varios órganos y tejidos. La explicación es lógica porque la síntesis de ATP se produce en todos los órganos y tejidos y a lo largo de la vida. La mayor parte de los padecimientos mitocondriales involucran varios síntomas, los cuales se clasifican en dos grupos:

- 1) Alteraciones primarias del ADNmt: implica mutaciones que afectan algunos componentes de la cadena respiratoria o de los ARN de transferencia; esto altera la producción de energía en varios órganos, como el corazón, el cerebro y los músculos.
- 2) Enfermedades

Herencia autosómica recesiva y herencia autosómica dominante

Los tipos de herencia derivan de los primeros conocimientos de la genética entregados por Gregor Mendel a fin del siglo XIX. Cabe hacer notar que Mendel definió la herencia de caracteres sólo observando los fenotipos en las plantas de arveja describiendo, en base de las proporciones de los fenotipos obtenidos, la herencia dominante y la herencia recesiva. Esto es muy importante de tener en cuenta al momento de analizar la genealogía de una familia en la cual se presenta una patología hereditaria, ya que sólo analizando la genealogía podemos definir el tipo de herencia y otras características que se desarrollan en una enfermedad hereditaria. Años más tarde otros genetistas definieron que los genes (caracteres) estaban localizados en los cromosomas y de esta forma se descubrieron los cromosomas sexuales (1940-43). Todos estos descubrimientos fueron hechos con la base de los trabajos de Mendel, por esta razón la herencia de caracteres monogénicos es llamada herencia mendeliana, incluyendo la herencia ligada a los

Consejo genético

El consejo genético ayuda a los pacientes en la toma de decisiones en aspectos relacionados con la posibilidad de padecer o transmitir una enfermedad determinada genéticamente. El conocimiento del mapa del genoma humano y los desarrollos tecnológicos hacen posible detectar alteraciones cromosómicas, enfermedades con transmisión mendeliana, defectos metabólicos, marcadores de múltiples enfermedades, que nos permiten adoptar medidas preventivas para mejorar nuestro estado de salud o el de nuestros descendientes. El 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 realizar un test genético para su detección. Algunas enfermedades hereditarias son: distrofia muscular de Becker, fibrosis quística, distrofia muscular de Duchenne, cáncer de mama familiar, poliposis adenomatosa de colon, síndrome de cromosoma X frágil, ataxia de Friedrich,



Genética molecular humana

La voz "genética", proviene del griego, y significa llegar a ser. La genética humana estudia todas aquellas características que el hombre hereda de sus progenitores, y que pueden ser físicas o mentales, normales o anormales. El mejor método para estudiar una alteración genética es el estudio integral de la familia, comenzando por el probando, es decir, por el caso índice. Una de las propiedades más importantes que tienen los organismos vivos es su capacidad esencial para replicarse. En los seres vivos, esta capacidad viene dada por los ácidos nucleicos. Un ácido nucleico está compuesto por una base nitrogenada heterocíclica, una pentosa, es decir, un azúcar de cinco carbonos y un radical oxidrilo que es la 2-desoxi-D-ribosa, ácido fosfórico a manera de fosfato (PO_4). Existen cuatro bases nitrogenadas heterocíclicas: adenina (A), guanina (G), citosina (C) y Timina (T). Las dos

Referencias

López, J.E.- A. (2007). Enfermedades de herencia mitocondrial (segunda parte). Medigraphic.

Carvalho, P. (Julio- Agosto 2017). Tumores hereditarios que predisponen al desarrollo de cáncer. Revista médica clínica Los Condes, páginas 531- 537.

Alonso Gordo, José M., Sánchez Gonzáles. (2014). Las posibilidades del consejo genético en atención primaria Revista clínica de medicina de la familia, 7(2), 118-129.

Tejada Moreno VA. Genética y Biología Molecular. Revista Médica UV 2007; 7 (2): 38-53.