



Hugo de Jesús Monjaras Hidalgo

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

El tipo de herencia mitocondrial del Sistema genético, su localización es en un tipo, en un organelo citoplasmático, la disposición continúa de los genes sin nucleótidos intermedios ni intrones y la poliplasma (alto número de copias en cada célula) proporcionan caracteres genéticos que los diferencian claramente de los ADN nuclear. Cada célula contiene entre unas 1000 y 10000 copias de mtDNA dependiendo del tejido, pasando por unos cuantos cientos en los espermatozoides y hasta unas 100000 en el oocito. Cada mitocondria contiene entre 2 y 10 moléculas.

Herencia materna. El mtDNA se hereda por vía materna con un patrón vertical no mendeliano. La madre transmite su genoma mitocondrial a todos sus hijos, pero solamente las hijas lo pasarán a todos los miembros de la siguiente generación y así sucesivamente. Esto se debe al elevado número de moléculas de mtDNA que existe en los óvulos (entre 100000 y 200000 copias) en comparación con unos pocos cientos que hay en los espermatozoides. Además, las mitocondrias

Ago

Herencia autosómica recesiva y herencia autosómica dominante.

Un trastorno específico puede describirse como "hereditario" si más de una persona en la familia tiene la afección. Algunos trastornos que afectan a varios miembros de la familia son causados por variaciones genéticas (también conocidas como mutaciones), las que pueden heredarse. Otras afecciones que parecen ser hereditarias no son causadas por mutaciones en genes individuales. En cambio, factores ambientales como los hábitos alimenticios, contaminantes o una combinación de factores genéticos y ambientales son la causa de estos trastornos.

No siempre es fácil determinar si una afección en una familia es hereditaria. Un especialista en genética puede revisar los antecedentes familiares de salud de una persona (un registro de información médica sobre su familia inmediata y extendida) para ayudar a determinar si un trastorno tiene un componente genético. El profesional generalmente parientes de primer, segundo y tercer grado.

Hugo.

Consejo Genético

Descrito 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 pueden realizar y de la posibilidad de realizar un test genético para su detección.

Existe una serie de indicaciones habituales para la realización del consejo genético entre las que están: enfermedad genética conocida o sospechada en un paciente o su familia, diagnóstico pre-sintomático y antenatal de afecciones genéticas, defectos de nacimiento, retardo mental no explicado, edad materna avanzada, exposición a teratógenos, consanguinidad, esterilidad o infertilidad y abortos espontáneos de repetición. Recientemente, dos hechos han incrementado la necesidad de tener una adecuada formación en temas relacionados con la genética, la elaboración del mapa del genoma humano y el interés creciente por las denominadas "enfermedades raras", que pueden afectar hasta a tres millones de personas en nuestro país. La especie humana presenta un patrimonio genético constituido por 23 pares de cromos-

Genética molecular Humana

Se ha descrito que existen genes que se transcriben a ARNm diferentes, según el lugar en el que actúan las RNP_{pn} (ribonucleoproteínas nucleares pequeñas, formadas por P. más ARN de 100 a 300 nucleótidos, éstas están implicadas en la eliminación de intrones, a los que parece que reconocen y están implicadas en el proceso de corte y empalme). Se ha observado, por ejemplo, el caso del gen que en las células tiroideas controla la síntesis de calcitonina y en la hipófisis la de un neuropéptido de estructura muy similar a la calcitonina y cuya función, de momento se desconoce.

Genes superpuestos o solapados: Este sistema se ha detectado en virus cuyo pequeño tamaño obliga a aplicar estrictos criterios de economía. El proceso consiste en que un mismo fragmento de ADN se superponen varios genes y dependen de la pauta de lectura del ADN para su transcripción a ARN dando lugar a ARNm distintos.

Genes estructurales y genes reguladores: Hasta ahora nos hemos ocupado de genes cuya función consiste, en almacenar y transmitir la información necesaria para codificar los ARNr, los ARNt.

Bibliografía

Herencia mitocondrial

López.J.E-A.(2007).Enfermedades de herencia mitocondrial(segunda parte)
<http://Mediagraphic.com>

Herencia autosómica recesiva y dominante

Carrillo.P.(Julio-Agosto-2017).Tumores hereditarios predisponentes al desarrollo de cáncer. Recuperado el 13/mayo/2023

Consejo genético

Gordo,J.F.L.Del Carmen Sánchez Gonzales.M, Pérez.N.L.A. Y Orduña,M.J.C(2014). Las posibilidades del consejo en atención primaria. Revista clínica de Medicina De Emilia. <https://doi.org/10.4321>.

Genética molecular humana

Genética molecular

humana.(2018,marzo,4).edu.xunta.gal.Retrieved.mayo28,2023,por [https://www.edu.xunta.gal/centros/iesicabe/system/Genetica molecular humana.pdf](https://www.edu.xunta.gal/centros/iesicabe/system/Genetica_molecular_humana.pdf).