



**Elena Guadalupe Maldonado
Fernández**

Dr. Sergio Jiménez Ruiz

Cuadro sinóptico tercera unidad

Genética humana

3 "A"

Comitán de Domínguez Chiapas a 02 de junio de 2023

Consejo genético

Importancia

Ayuda a los pacientes en la toma de decisiones

- Posibilidad de padecer o transmitir una enf. genética
- Posible por el conocimiento del genoma humano y desarrollo tecnológico

Aspectos

Para la aplicación del consejo genético

- Éticos
- Confidencialidad
- Derecho a la información
- Consecuencias legales
- Psicológicos y/o sociales

Definición

Proceso por el que se informa a los pacientes del riesgo a padecer alguna enfermedad hereditaria

Causas

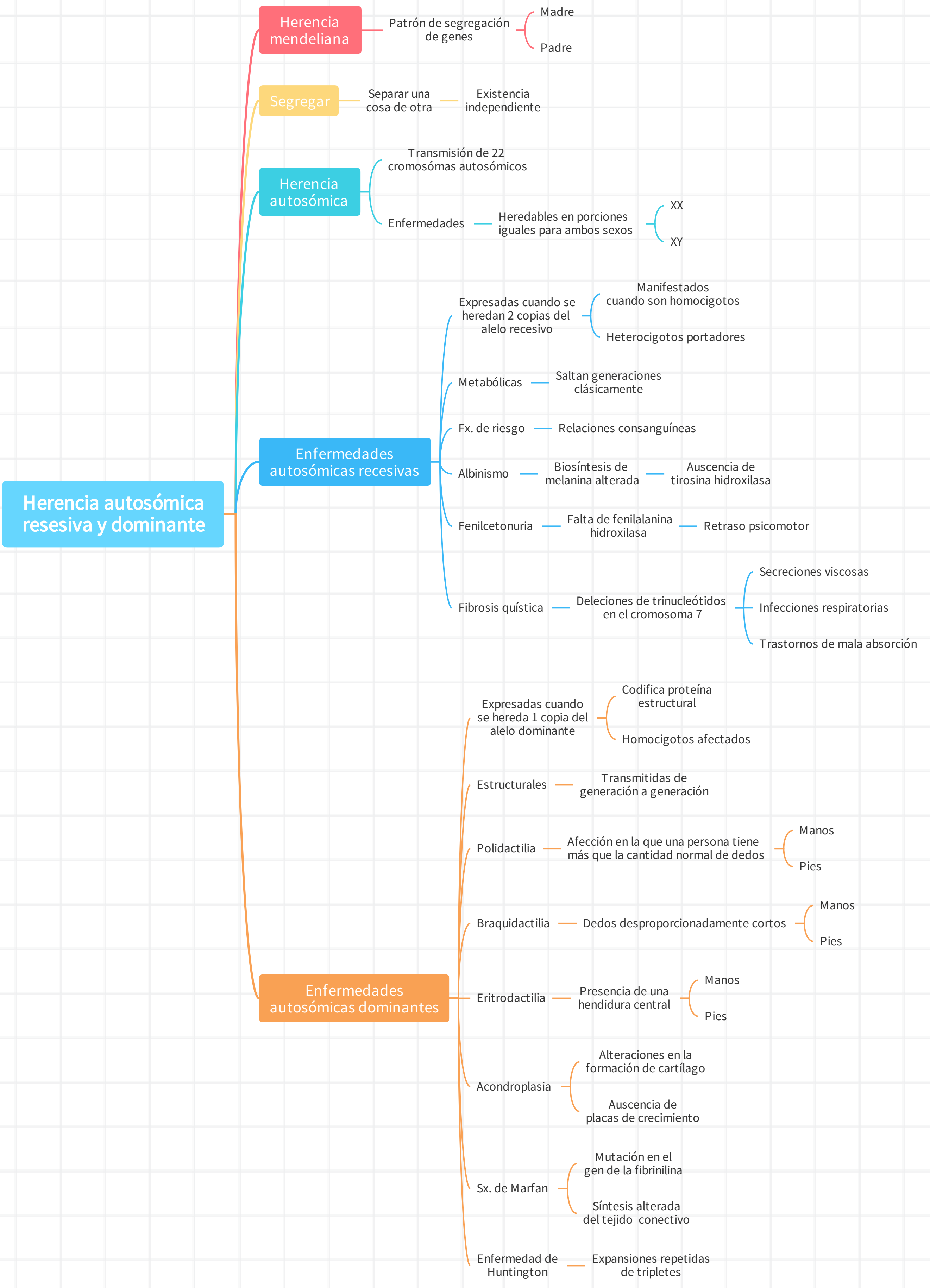
- Número de aneuploidías
- Traslocaciones o deleciones
- Pueden ser
 - Autosómicas
 - Ligadas al sexo
 - Mitocondriales

Indicaciones

- Enfermedad genética conocida
- Dx. presintomático y antenatal de afecciones genéticas
- Defectos de nacimiento
- Retraso mental no explicado
- Edad materna avanzada
- Exposición a teratógenos
- Consanguinidad
- Esterilidad o infertilidad
- Abortos espontáneos de repetición

Participación en Atención primaria

- Asesoramiento preconcepcional
- Ácido fólico
- Historia familiar
- Identificación de riesgo
- Identificación parejas con esterilidad o infertilidad
- Actuación preimplantacional
 - Posimplantacionales
 - Dx. neonatal (tamiz neonatal)
- Búsqueda de portadores sanos



Herencia autosómica recesiva y dominante

Herencia mendeliana

Patrón de segregación de genes

- Madre
- Padre

Segregar

Separar una cosa de otra

- Existencia independiente

Herencia autosómica

Transmisión de 22 cromosomas autosómicos

Enfermedades

- Hereditables en porciones iguales para ambos sexos
 - XX
 - XY

Enfermedades autosómicas recesivas

Expresadas cuando se heredan 2 copias del alelo recesivo

- Manifestados cuando son homocigotos
- Heterocigotos portadores

Metabólicas

- Saltan generaciones clásicamente

Fx. de riesgo

- Relaciones consanguíneas

Albinismo

- Biosíntesis de melanina alterada
- Ausencia de tirosina hidroxilasa

Fenilcetonuria

- Falta de fenilalanina hidroxilasa
- Retraso psicomotor

Fibrosis quística

- Deleciones de trinucleótidos en el cromosoma 7
 - Secreciones viscosas
 - Infecciones respiratorias
 - Trastornos de mala absorción

Enfermedades autosómicas dominantes

Expresadas cuando se hereda 1 copia del alelo dominante

- Codifica proteína estructural
- Homocigotos afectados

Estructurales

- Transmitidas de generación a generación

Polidactilia

- Afección en la que una persona tiene más que la cantidad normal de dedos
 - Manos
 - Pies

Braquidactilia

- Dedos desproporcionadamente cortos
 - Manos
 - Pies

Eritrodactilia

- Presencia de una hendidura central
 - Manos
 - Pies

Acondroplasia

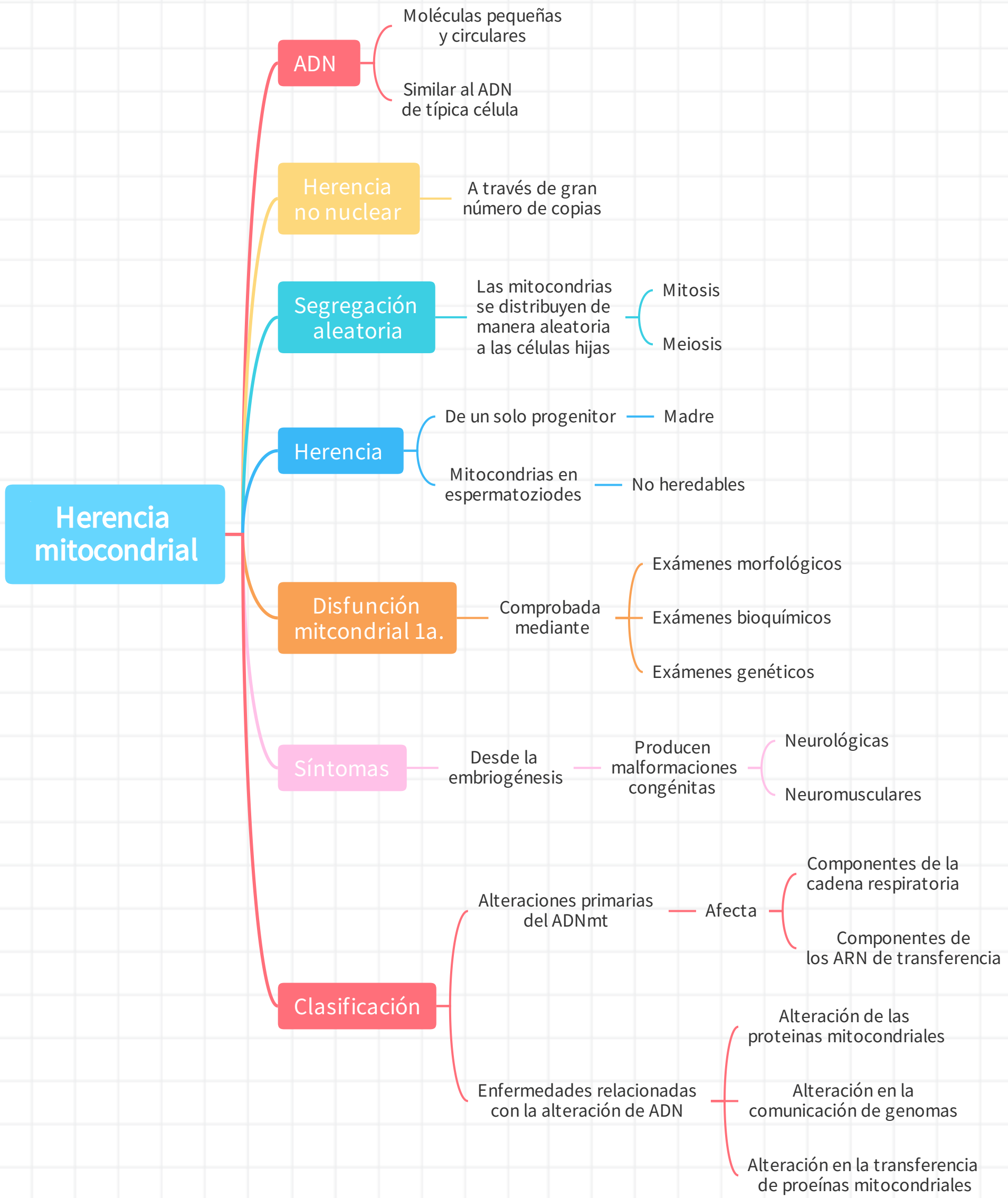
- Alteraciones en la formación de cartílago
- Ausencia de placas de crecimiento

Sx. de Marfan

- Mutación en el gen de la fibrinilina
- Síntesis alterada del tejido conectivo

Enfermedad de Huntington

- Expansiones repetidas de tripletes



Herencia mitocondrial

ADN

Moléculas pequeñas y circulares

Similar al ADN de típica célula

Herencia no nuclear

A través de gran número de copias

Segregación aleatoria

Las mitocondrias se distribuyen de manera aleatoria a las células hijas

Mitosis

Meiosis

Herencia

De un solo progenitor

Madre

Mitocondrias en espermatozoides

No heredables

Disfunción mitocondrial 1a.

Comprobada mediante

Exámenes morfológicos

Exámenes bioquímicos

Exámenes genéticos

Síntomas

Desde la embriogénesis

Producen malformaciones congénitas

Neurológicas

Neuromusculares

Clasificación

Alteraciones primarias del ADNmt

Afecta

Componentes de la cadena respiratoria

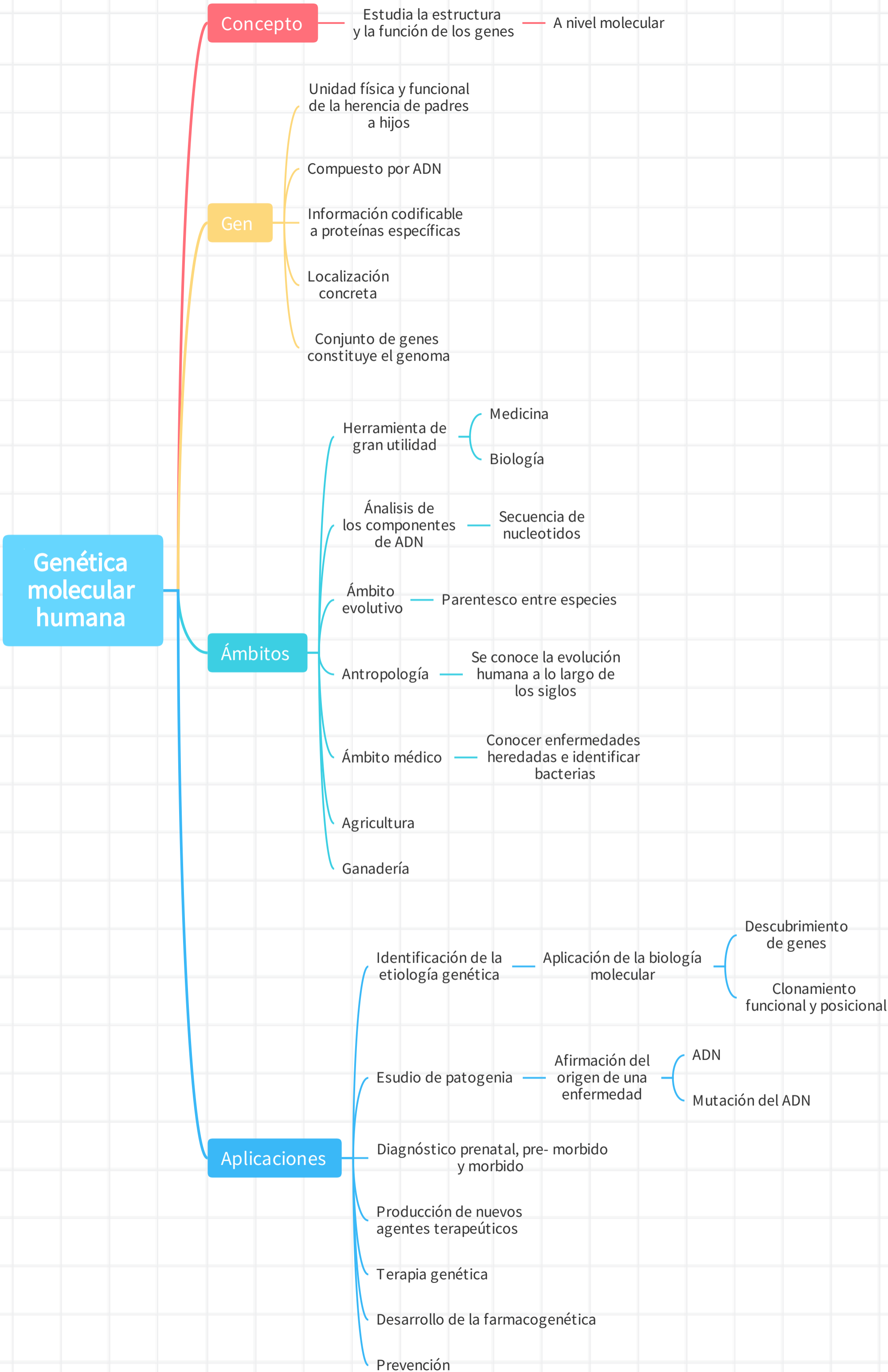
Componentes de los ARN de transferencia

Enfermedades relacionadas con la alteración de ADN

Alteración de las proteínas mitocondriales

Alteración en la comunicación de genomas

Alteración en la transferencia de proteínas mitocondriales



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.