



Gabriela Montserrath Pulido Padilla

Sergio Jiménez Ruiz

Genética humana

Controles de lectura

PASIÓN POR EDUCAR

3° "A"

Comitán de Domínguez Chiapas a 2 de junio de 2023.

HERENCIA MITOCONDRIAL

Heteroplasmia - Expresión variable
DR. Sergio Jimenez Ruiz
SMART BOOK

Gabriela Montserrat Polido Padilla.

Las mitocondrias se encuentran en el citoplasma de una célula y contienen ADN circular, llamado ADN mitocondrial (ADN_{mt}). Este ADN existe por separado del genoma nuclear de una célula y se hereda únicamente a través del linaje materno, herencia no mendeliana. Las mutaciones genéticas en el ADN_{mt} dan lugar a diversas enfermedades raras como neuropatía óptica hereditaria de Leber y la epilepsia mioclónica con fibras rotas rasgadas. Las moléculas de ADN que se encuentran en las mitocondrias y los cloroplastos son pequeñas y circulares, muy similar al ADN de una típica bacteria. Usualmente, hay muchas copias de ADN en una sola mitocondria o cloroplastos. Las similitudes entre el ADN mitocondrial y cloroplástico y el ADN de las bacterias son una línea de evidencia importante en apoyo a la teoría endosimbiótica, que sugiere que las mitocondrias y los cloroplastos se originaron como células procariotas de vida libre.

Aquí hay algunas formas en que el ADN mitocondrial y cloroplástico es diferente del ADN encontrado en el núcleo:

- **Gran número de copias.** Una mitocondria o cloroplasto tiene múltiples copias de su ADN y una célula típica tiene muchas mitocondrias (y, en el caso de una célula vegetal, cloroplastos). Como resultado, las células usualmente tienen muchas copias, a menudo miles, de ADN mitocondrial y cloroplástico.

- **Segregación aleatoria.** Las mitocondrias y los cloroplastos (y los genes que portan) se distribuyen de forma aleatoria a las células hijas durante la mitosis y la meiosis. Cuando la célula se divide

HERENCIA AUTOSOMICA RECESIVA Y AUTOSOMICA

DOMINANTE.

"Autosómico;" significa que el gen en cuestión se encuentra en uno de los cromosomas numerados, o no sexuales. "Dominante;" significa que una sola copia del gen con la mutación (de uno de los progenitores) es suficiente para que el trastorno se manifieste.

"Autosómico Dominante;" se refiere a un patrón de herencia. Característico de algunos trastornos genéticos. Por su parte los hijos de una persona que se encuentran afectada por un trastorno autosómico dominante tienen una probabilidad del 50% de ser afectados por ese trastorno, esto a través de la herencia de un alelo dominante. Por el contrario, en el trastorno autosómico recesivo, se necesitan dos copias del gen con la mutación (una por cada progenitor) para manifestar el trastorno. Un ejemplo característico de trastorno genético autosómico dominante es la "enfermedad de Huntington;" por lo general, la enfermedad provoca la aparición de síntomas psiquiátricos y síntomas relacionados con el movimiento y el pensamiento, para esta enfermedad no existe cura específica, pero los fármacos, la fisioterapia y la terapia conversacional puede controlar los síntomas. Haciendo hincapié a lo anterior esta enfermedad hereditaria principalmente provoca el desgaste de algunas células nerviosas del cerebro.

- La herencia autosómica recesiva es una de las muchas maneras en las que un rasgo, trastorno o enfermedad se puede transmitir a través de las

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 transmitirlo a las siguientes generaciones, de las medidas preventivas o terapéuticas que se pueden realizar y de la posibilidad y de las posibilidades de realizar un test genético para su detección. Es conocido que la especie humana presenta un patrimonio genético constituido por 23 pares de cromosomas, de los cuales 22 son los autosomas y el par restante los cromosomas sexuales. Las alteraciones en los cromosomas pueden ser debidas al número o la estructura. En todo caso, las enfermedades genéticas pueden ser autosómicas o ligadas al sexo, además de las enfermedades mitocondriales que tienen unas características especiales y están ligadas casi exclusivamente al ovulo y, por tanto, a la herencia materna. A su vez, las enfermedades con componentes hereditario pueden tener un carácter monogénico, si vienen determinadas por un solo gen, o poligénico en las que intervienen varios genes en su aparición y manifestaciones. Asimismo la penetrancia nos indica la capacidad de aparecer con mayor o menor Penetrancia nos indica la capacidad de aparecer con mayor en generaciones sucesivas, mientras que la expresividad nos informa sobre la capacidad de manifestarse clínicamente de modo más o menos florido. Por tanto, una enfermedad determinada puede tener una baja penetrancia, pero una alta expresividad clínica, siendo por ejem. Silku

La genética molecular se encarga del estudio de la estructura y la función de los genes a nivel molecular. Para poder entender debemos de saber que constituye el material genético, qué es un gen, que es el ADN, como llevar a cabo la secuencia de nucleótidos, entre otros aspectos relevantes. A lo largo de este post vamos a profundizar sobre que estudio la genética molecular. Un gen es la unidad física y funcional de la herencia, heredada de padres e hijos. Los genes están compuestos por ADN y prácticamente todos ellos proporcionan la información para la síntesis de una proteína específica. Cada gen tiene una localización concreta en un determinado cromosoma, y el conjunto de todos los genes, contenidos en todos los cromosomas, constituye el genoma. Los cromosomas están constituidos por ADN (ácido desoxirribonucleico), que codifica la información hereditaria, y por proteínas histónicas y no histónicas. Cada cromosoma está formado por una única molécula de ADN, en la que cada gen ocupa un segmento. Gracias a los múltiples avances y descubrimientos que han proporcionado la genética molecular a lo largo de la historia, han contribuido a que se use como una herramienta de gran utilidad en medicina y biología. Gracias a la genética molecular podemos llevar a cabo análisis de los componentes del ADN. A su vez, conocemos el orden de la secuencia de nucleótidos que digamos que se tratan de las instrucciones para formar un ser humano.

Bibliografías

- S. uiseth. (2022). Herencia mitocondrial leturio
- Khan academy.(2022). herencia mitocondrial
- NIH. Instituto nacional de cáncer. Herencia autosomica recesiva. Diccionario del NCL
- Medlineplus. (2022). Herencia autosómica recesiva. biblioteca nacional de medicina
- P. carvallo. (2017). Coneptos spbre genética humana para la comprensión e interpretación de las mutaciones y otras patologías hereditarias. Departamento de biología molecular. Facultad de ciencias biológicas, pobinfica, universidad católica de chile, Santiago
- Jose M. gordo. A.M. sanchesz G. C. Hernandez P.N. calvo. O. J. (2014). Las posibilidades del consejo genético en atención primaria
- Euroinnuva. (2013). Que estudia la genética molecular. españa