



Orlando Gamaliel Méndez Velazco.

Dr. Sergio Jiménez Ruíz.

Control de lecturas.

Genética Humana.

Tercer Semestre.

“A”.

Herencia Mitocondrial

Orlando Gamaliel Mendez Velasco

La herencia mitocondrial es la transmisión de ADN mitocondrial a través de los orgánulos llamados mitocondrias y ocurre desde sus parentales hasta sus descendientes, la herencia ocurre solo de las mitocondrias maternas, de forma matrilineal.

La mayoría de material genético de las células eucariotas se encuentra en el interior de los núcleos celulares. No obstante, una pequeña parte de ADN se encuentra en el interior de las mitocondrias. El material genético en el interior de este orgánulo es conocido como ADN mitocondrial, el cual se organiza en un cromosoma circular, que en los mamíferos tiene un tamaño entre 16 mil y 1.600 pares de base a la longitud.

Se ha observado que las mutaciones en el ADN mitocondrial causan enfermedades severas en los individuos, en la mayoría de los casos las enfermedades solo son heredadas de madre a hijo, cuando las mitocondrias maternas tienen mutaciones en el ADN.

Todas las mitocondrias de los descendientes provienen de un pequeño grupo de mitocondrias presentes en el óvulo cuando ocurre en el momento de la formación del cigoto. Por lo tanto, en la mayoría de los casos las mitocondrias del feto solo se heredan de la madre.

En el momento que se produce la fecundación

Herencia Autosómica recesiva y Autosómico dominante.

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz

La herencia mendeliana se define como un patrón de segregación de genes, que se origina en cualquiera de uno de los padres, en gametos. La herencia autosómica es un componente clave de la herencia mendeliana. La herencia autosómica, tanto dominante como recesiva, se refiere a la transmisión de genes de los 22 cromosomas autosómicos. Como tal, las enfermedades autosómicas se heredan en proporciones iguales entre ambos sexos. Las enfermedades autosómicas recesivas solo se expresan cuando se heredan 2 copias del alelo 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 una de los progenitores) es suficiente para que el trastorno se manifieste. Autosómico dominante se refiere aun patrón de herencia característico de algunos trastornos genéticos. Por su parte los hijos de una persona que se encuentra 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 de cada progenitor) para manifestar el trastorno. Un ejemplo característico de trastorno genético

Consejo Genético

Orlando Gamaliel Méndez Velasco.

Dr. Sergio Jiménez Ruiz
Cédula Profesional:
3747715

El consejo genético se puede definir como el proceso por el cual se le informa al paciente o a sus 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 defeción. Un servicio multidisciplinario de modo genético, en la planificación familiar por parte del sistema sanitario, aunque la mayoría de las actualizaciones relacionadas con esta presentación competen a la elección de atención especializada, con relativa frecuencia se plantea en la consulta del médico de atención primaria (AP) cuestiones referentes a las posibilidades de sufrir de cáncer u otra enfermedad de carácter genético, o a la necesidad de realizar alguna prueba para conocer el riesgo de padecerla. 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 familiar, diagnóstico presintomático y prenatal de afecciones genéticas, defectos de nacimiento, retardo mental no explicado, edad materna no avanzada, exposición a teratógenos, consanguinidad, esterilidad o infertilidad y abortos espontáneos de repetición. Recientemente,

Genética molecular Humana

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz

Las relaciones entre la genética y la biología molecular son muy estrechas y, por consiguiente, fáciles de analizar y discutir. Una de las propiedades más importantes que tienen los organismos vivos es su capacidad esencial para replicarse. En los seres humanos, esta capacidad viene dada por los ácidos nucleicos. En 1869 el médico suizo Friedrich Miescher, trabajaba en el laboratorio del bioquímico alemán Felix Hoppe-Seyler, en leucocitos que obtenía del pus de los pacientes que estaban en el posoperatorio. Miescher encontró una sustancia formada por un precipitado cuando era tratada con álcalis, rica en carbono, hidrógeno, oxígeno, nitrógeno y un elevado porcentaje de fósforo; si bien el DNA es el depositario celular de la información genética, muchas moléculas de de RNA participan en el proceso de expresión de tal información. En una célula dada, las moléculas de RNA o transcripción se lleva con la síntesis del ARNA de manera muy precisa.

Las moléculas de RNA se clasifican atendiendo a su localización celular y a su función. De este modo, en las células procariontes se diferencian tres formas mayoritarias de RNA:

1. El RNA mensajero (mRNA), que transporta la información genética del DNA a los ribosomas, organelas subcelulares responsables de

Referencias:

Mora, R. G, (2020), Herencia mitocondrial: Aplicaciones, patologías, prevenciones. Liferder.<https://www.liferder.com/herencia-mitocontrial>.

NIH. Instituto Nacional de Cáncer. Herencia autosómica recesiva. Diclinario del NSI.

Pilar Carvallo (2017). Conceptos sobre genética humana para la comprensión e interpretación de las mutaciones en cáncer y otras patologías hereditarias. Departamento de biología celular y molecular. Facultad de ciencias biológicas, Pontifica universidad católica de chile, Santiago, chile.

Alonso Gordo, José M°. Sánchez Gonzales, 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), 118-129.

Euroinnova Formación. (2021). Que Estudia la Genética Molecular. Euroinnova Formación <https://wweuroinnova.edu.es/blog/que-estudia-la-genetica-molecular/amp>