



**Xóchitl Monserrath Jiménez del Agua
y Culebro.**

Sergio Jiménez Ruiz

Genética Humana.

Reporte de lectura.

3° “A”

Herencia mitocondrial

La herencia mitocondrial también conocida como herencia materna, se aplica a los genes del ADN mitocondrial. Cada mitocondria, estructuras en cada célula que convierten las moléculas en energía, contiene una pequeña cantidad de ADN. Debido a que solo los óvulos aportan mitocondrias al embrión en desarrollo solo las mujeres pueden transmitir variaciones mitocondriales a sus hijos. Las afecciones que resultan de variaciones en el ADN mitocondrial pueden aparecer en cada generación de una familia y pueden afectar tanto a hombres como a mujeres, pero los padres no transmiten estos trastornos a sus hijas o hijos.

Caracteres específicos de la genética mitocondrial. El tipo de herencia del sistema genético mitocondrial, su localización en un organelo citoplásmico, la disposición continua de los genes sin nucleótidos intermedios, proporcionan caracteres genéticos que los diferencian claramente de los del DNA nuclear. Cada célula contiene entre unas 1000 y 10 000 copias de mtDNA dependiendo del tejido, pasando por unos cuantos cientos en los espermatozoides y hasta unas 100 000 en el ovocito. Cada mitocondria tiene 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 los hijos, pero solamente las hijas lo pasarán a

Herencia autosómica recesiva y autosómica dominante.

xochitl

Autosómico dominante. Una copla alterada del gen en cada célula es suficiente para que una persona sea afectada por un trastorno autosómico dominante. En algunos casos, una persona hereda el trastorno de un padre afectado. En otros, la afección puede resultar de una nueva variante en el gen y ocurrir en personas sin antecedentes de la enfermedad en su familia.

Ejemplo: EnF. de Huntington, síndrome de Marfan
Patrón de herencia autosómica dominante (AD)

Una enfermedad genética sigue un patrón de herencia AD cuando se manifiesta en individuos heterosigotos para una mutación de algún gen ubicado en cualquier cromosoma del 1 al 22; es decir, el trastorno se produce cuando al menos en alelo de un gen sufre una mutación dañina.

CARACTERÍSTICAS.

- La enfermedad aparece en cada generación; cada individuo enfermo por lo general tiene un progenitor afectado, aunque muchas enfermedades se presentan por mutaciones nuevas (o de "novo", palabra derivada de latín) en una familia.
- Los hijos de un progenitor afectado tienen en general un riesgo del 50% de heredar el trastorno.
- Por ser una enfermedad autosómica, la proporción de afectados es igual entre varones y mujeres. Sin embargo, existen enfermedades influenciadas por el sexo, como la calvicie, que son más comunes en el varón.

Consejo genético

Xé 4/11
Dr. Sergio Jiménez Ruiz
Cedula. Profesional.
3747715

El consejo genético (CG) 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 de realizar un test genético para su detección. En nuestro país, es un servicio incluido, de modo genérico, en la planificación familiar por parte de nuestro sistema sanitario.

Aunque la mayoría de las consultas relacionadas con esta competencia competen a la atención especializada, con relativa frecuencia se plantean en la consulta del médico de Atención primaria (AP) cuestiones referentes a la posibilidad de sufrir un cáncer u otra enfermedad con carácter genético, o a la necesidad de realizar alguna prueba para conocer el riesgo de padecerla. También algunas intervenciones, como veremos más adelante, están en el ámbito de actuación de los profesionales de AP. Existe una serie de indicaciones habituales para la realización del CG entre las que están: enfermedad genética conocida o sospechada en un paciente o su familia, diagnóstico presintomático, y prenatal de afecciones genéticas, defecto de nacimiento, retraso 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

Genética molecular humana.

Xóchitl
Dr. Sergio
Jimenez Ruiz.

Genes y ADN: Los factores fundamentales de la herencia. El estudio de la herencia biológica ha sido un tema de interés a lo largo de la historia pero fue a mediados del siglo XIX con los experimentos realizados por Mendel cuando se lograron establecer las primeras respuestas a este enigma. Mendel observó que las características de los organismos eran heredables de padres a hijos y de una forma independiente, lo cual dio origen al concepto de unidades de la herencia, los genes (Mendel, 1865).

En la primera década del siglo XX, Thomas Morgan sugirió que los genes localizados físicamente en los cromosomas con base en observaciones de transmisión de caracteres ligados al sexo en la mosca de la fruta. En esta época se desconocía cuál era la molécula responsable de la herencia y la forma de estudiar la genética era mediante el análisis de caracteres fenotípicos. Aunque Friedrich Miescher, 1871, aisló ácido desoxirribonucleico (ADN) pocos años después que su contemporáneo y compatriota, Mendel, presentó los resultados sobre sus experimentos de hibridación en plena Sociedad de Historia Natural de Brünn, se desconocía cuál era su función de este, y no fue hasta 1944, cuando se identificó al ADN como la molécula portadora de la información genética. Describir forma en la que se encuentra codificada la información genética promovió el desarrollo de la tecnología de ADN recombinante. Después

Bibliografía.

- Solano A, Playan A, López J.M, (2000). Enfermedades genéticas del ADN mitocondrial humano. Universidad de Zaragoza Miguel.
- Meza E.J.P, Beltrán O.S.A, Contreras G.J, Picos C.V.J, (2022). Enfermedades genéticas: El caso de los patrones de herencia monogénica. Laboratorio de genética. Facultad de medicina, Universidad Autónoma de Sinaloa.
- José M, Gordo A.M, Sánchez G.C, Hernández P.N, Calvo O.J, (2014). Las posibilidades del consejo genético de atención primaria.
- Shaday M.D, Castillo J.E, (2011). Genética molecular y bigerontología en la era posgenómica: un enfoque a las sirtuinas. Instituto de geriatría e Instituto nacional de salud.