



**Gabriela Montserrath Pulido Padilla**

**Sergio Jiménez Ruiz**

**Cuadro sinóptico**

**Genética humana**

**PASIÓN POR EDUCAR**

**3° semestre**

**"A"**

**HERENCIA  
MITOCONDRIAL**

Que es

Las células cuentan con una pequeña porción de ADN extranuclear que se encuentra localizada en las mitocondrias

Se hereda

A través de muchas copias

Las células contienen miles de copias de ADN mitocondrial

Segregación aleatoria

Se distribuye al azar a las células hijas

Herencia de un solo padre

Se hereda de forma uniparental

Efecto cuello de botella

El ovocito destruye todas las mitocondrias paternas y la gran mayoría de las maternas; las mitocondrias maternas no destruidas se multiplican y es así como es heredado de la madre

**Daño celular**

Cerebro, corazón, hígado, musculos esqueleticos, riñones, y sistema endocrino y respiratorio

Herencia materna

homoplasmico

Herencia todo o nada

Heteroplasmico

Afectados según relación de los tipos de mitocondrias

Signos y sintomas

Perdida visual, bilateral y simetrica

Dx

Suele requerir una evaluación neuro-oftalmologica y/o análisis de sangre para evaluar el ADN

**HERENCIA  
AUTOSOMICA  
RECESIVA Y  
DOMINANTE**

**AUTOSOMICO**

**AUTOSOMICA  
RECESIVA**

Se expresan cuando se heredan 2 copias de alelos recesivo

- Padre portador del gen anormal y del cromosoma autosómico
- Madre portadora del gen anormal del cromosoma autosómico

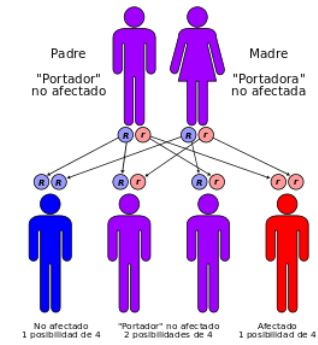
Enfermedades

- Fenilcetonuria
- Fibrosis quística
- acondroplasia

AA= sano

Aa= afectado

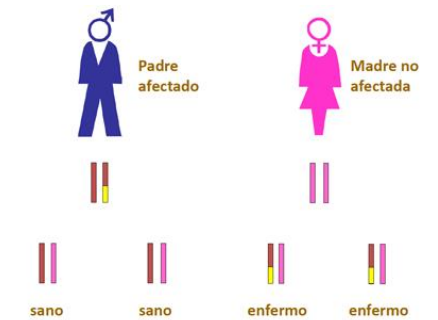
Aa= portadores



Las enfermedades autosómicas se heredan en proporciones iguales entre ambos sexos

**AUTOSOMICA  
DOMINANTE**

Se expresan cuando solo se hereda 1 copia del alelo dominante



Enfermedades

- Polidactilia
- Braquidactilia
- Ectrodactilia
- Sx de marfan

**CONSEJO  
GENÉTICO**

Construcción del árbol familiar  
o heredograma

- Revisión de antecedentes médicos personales familiares
- Identificar el modelo de herencia de la enfermedad o condición genética

Cálculos de riesgos

- Identificar personas en riesgo
- Calcular riesgos de ocurrencia y/o recurrencia

Informar

- Conceptos básicos de genética
- Información específica sobre la enfermedad o condición genética

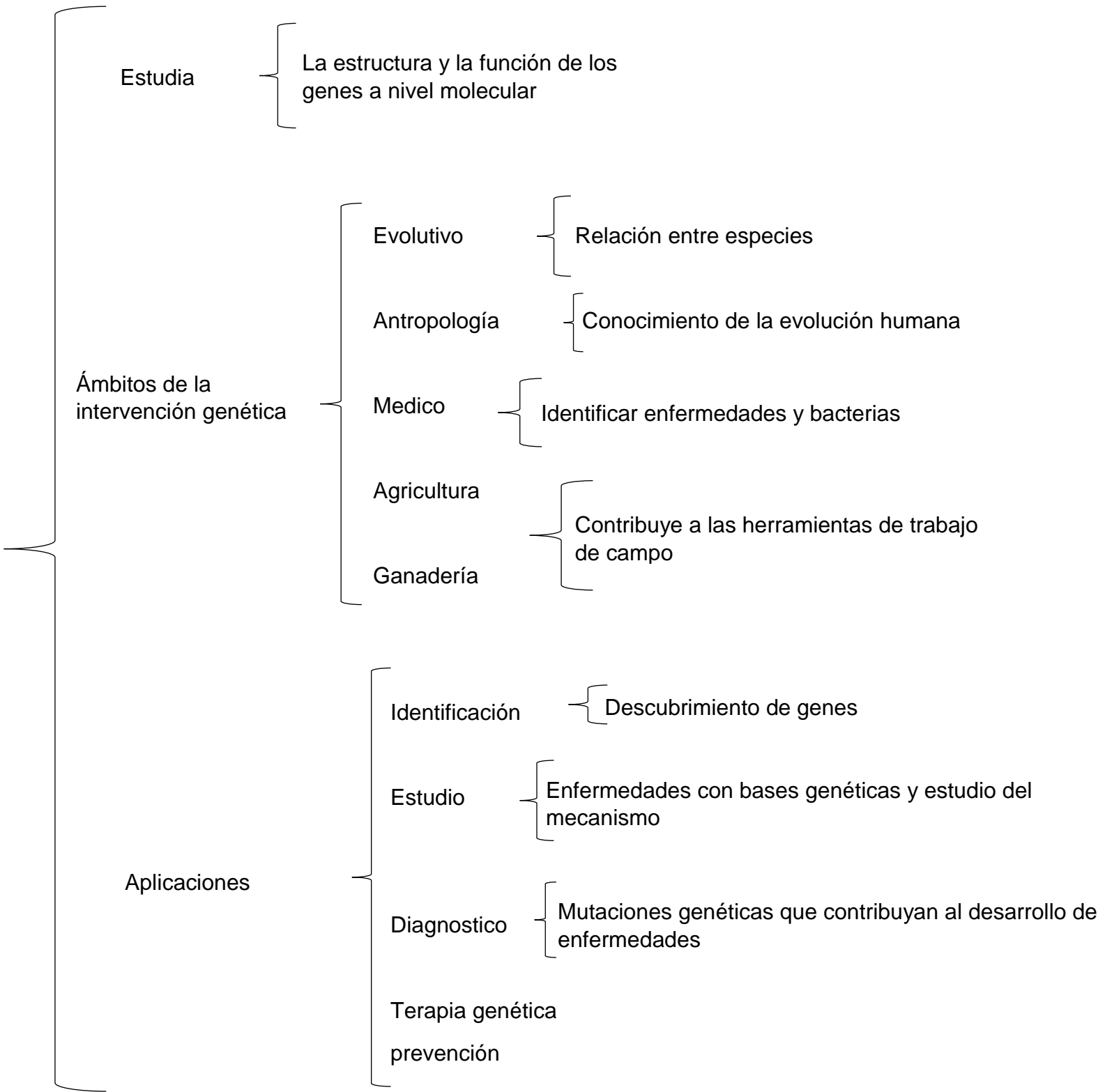
Pruebas genéticas

- Opciones de pruebas genéticas disponibles
- Ventajas y limitaciones de cada una

Toma de decisiones

- Proceso de deliberación
- Acompañamiento psicológico y emocional en el proceso de toma de decisiones de los pacientes

**GENETICA  
MOLECULAR  
HUMANA**



## Bibliografias

- 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