



Daniela E. Carbajal De León.

Dr. Sergio Jiménez Ruíz.

Reportes de lectura

Genética Humana.

Tercer Semestre.

“A”.

Enfermedades genéticas del ADN Mitocondrial Humano

Dr. Sergio

Jimenez Ruiz

Daniela
Corcujal

Son un grupo de trastornos producidos por un fallo en el sistema de fosforilación oxidativa, la ruta final del metabolismo energético mitocondrial y deficiencia en la biosíntesis de trifosfato de adenosina (ATP). La función principal de las mitocondrias es la producción de energía en forma de ATP y posee un sistema genético propio, necesaria para su expresión (transcripción y traducción). El mtDNA se hereda por vía materna con un patrón vertical no mendeliano. La madre transmite su genoma mitocondrial a todos sus hijos, pero solo los hijos pasarán a todos los miembros de la siguiente generación y así sucesivamente por el elevado número de moléculas de mtDNA en los ovulos en comparación con unos pocos centros en los espermatozoides; Además, las mitocondrias que puedan entrar en el ovulo fecundado se eliminan por un proceso activo. El fenotipo de una línea celular puede variar durante la división celular debido a las mitocondrias se distribuyen al azar entre las células hijas por lo que en una célula coexisten dos poblaciones de mtDNA, una normal y otra mutada (heteroplasmia) a lo largo de las divisiones se podrán originar tres genotipos diferentes: homoplasmicos para el DNA mutado y heteroplasmicos. El fenotipo de una célula con heteroplasmia dependerá del porcentaje de DNA mutado contenga. Si el número de moléculas de mtDNA dañado es relativamente bajo se produce una complementación con las moléculas de DNA normal y no se manifestará el defecto genético. Cuando el DNA mutado sobrepasa un umbral determinado se manifestará el fenotipo patológico (efecto umbral), es decir, si la producción de ATP llegara a estar por debajo de los mínimos necesarios para el funcionamiento de los tejidos, debido a la

Herencia autosómica dominante y recesiva

15-05-23

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz

Para comenzar con el tema se define como autosómico lo que significa a que el gen en cuestión se encuentra en uno de los cromosomas numerados, o no sexuales; y a dominante como, significado de 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 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 autosómico dominante es la enfermedad de HUNTINGTON; por lo general, la enfermedad provoca la aparición progresiva 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 énfasis al tema esta enfermedad hereditaria principalmente provoca el desgaste de algunas células nerviosas del cerebro. Tipos de herencia de las enfermedades monogénicas. Los tipos de herencia derivan de los primeros conocimientos de la genética

CONSEJO GENETICO

Dr. Sergio Jiménez Ruiz
Cedula. Profesional.
3747715

El consejo genético ayuda a los pacientes en la toma de decisiones en aspectos relacionados con la posibilidad de padecer o transmitir cualquier tipo de enfermedad de procedencia genética. Se debe conocer el mapa del genoma humano para poder detectar de forma oportuna las alteraciones cromosómicas, defectos metabólicos para adoptar medidas preventivas. También influyen conflictos éticos personales que involucra la confidencialidad, el derecho a la información propia o de terceros, consecuencias legales, psicológicas, sociales o laborales. El consejo genético es definido como el proceso por el que se informa a los pacientes o familiares del riesgo de padecer una enfermedad hereditaria, o del porcentaje de probabilidad de transmitirlo a la siguiente generación y de sus medidas preventivas o terapéuticas por realizar. Es un servicio que se incluye en la planificación familiar. Se establecen indicaciones para la realización del consejo genético que incluyen una enfermedad genética conocida o sospechosa de la línea del paciente o su familia, diagnóstico presintomático y prenatal de afecciones genéticas, defectos de nacimientos, retardo mental no explicado, edad materna avanzada, exposición a teratógenos, consanguinidad, esterilidad o infertilidad y abortos espontáneos de repetición. Los profesionales de atención primaria intervienen antes de la concepción para evitar posibles en la descendencia; promoviendo la ingesta de ácido fólico preconcepcional para mujeres planificando o

Genética molecular Humana

29-05-2023

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz

Las relaciones entre la Genética y la Biología Molecular son muy estrechas. La genética humana estudia todas aquellas características que el hombre hereda de sus progenitores, y que pueden ser físicas o mentales, normales o anormales. En materia de biología molecular y bioquímica de los ácidos nucleicos DNA; una de las propiedades que tienen los organismos vivos es su capacidad esencial para replicarse, que viene dada por los ácidos nucleicos. Cuando una base nitrógeno heterocíclica se une a la pentosa, gracias a un enlace covalente llamado N-glucosídico, se forma un nucleosido, al unirse el fosfato, por un enlace fosfodiéster llamado 5'-3' la reacción de esterificación ocurre entre el fosfato como ácido fosfórico y la pentosa, ya que los azúcares se consideran derivados cetónicos y aldehídicos de los alcoholes polivalentes. Todos los nucleótidos en una cadena polinucleotídica tiene la misma orientación relativa, de modo que si en el primer nucleótido el carbono 5' está por encima del anillo de pentosa y el carbono 3' por debajo, la posición del carbono 5' se mantiene en los nucleótidos restantes. Una cadena polinucleotídica es direccional y la dirección de avance se define a que los dos se define como 5' + 3', es decir, partiendo de C-5' del azúcar, a través del C-4', al C-3' que conecta con el siguiente fosfato rodean el exterior de las bases como un pasamanos de una cadena espiral y están expuestos al medio acuoso. Los anillos aromáticos de las bases

Bibliografías

- *Solano, A. Playan, A. Lopez-Perez, M-J & Montoya J. (2001). Enfermedades genéticas del ADN mitocondrial humano. Salud Publica de México, 43(2), pág. 151-161.*
- *NIH, Instituto Nacional del Cáncer (2020) Herencia autosómica recesiva. Diccionarios del NCI*
- *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, Universidad católica de Chile.*
- *José M. Gurdo. A.M. Sánchez. G.C Hernández. P.N. Calvo O.J (2014). Las posibilidades del consejo genético en atención primaria.*
- *Víctor Antonio Tejada Moreno. (2018). Genética y biología molecular. Instituto de Ciencias de la Salud, Universidad Veracruzana.*