



Hugo de Jesús Monjaras Hidalgo

Dr. Sergio Jiménez Ruiz

Cuadro sinóptico tercera unidad

Genética humana

3 "A"

Comitán de Domínguez Chiapas a 02 de junio de 2023

Herencia mitocondrial

Forma de herencia extranuclear y, por lo tanto, no mendeliana

Enfermedades mitocondriales

Grupo de trastornos que están producidos por un fallo en el sistema de fosforilación oxidativa

Pueden afectar a todos los órganos y tejidos

características genéticas del DNA mitocondrial

Herencia materna

Madre trasmite su genoma mitocondrial a todos sus hijos, pero solamente las hijas lo pasarán a todos los miembros de la siguiente generación

Poliplasmia

Segregación mitótica

Enfermedades genéticas del ADN mitocondrial

desórdenes motores

accidentes cerebrovasculares

convulsiones

demencia

ceguera

sordera

cardiomiopatía

disfunciones hepáticas y pancreáticas

diabetes

Enfermedades asociadas a mutaciones puntuales en el mtDNA

Neuropatía óptica hereditaria de Leber

Pérdida bilateral de la visión central, originada por atrofia del nervio óptico

Síndrome de neuropatía, ataxia y retinopatía pigmentaria

Debilidad muscular neurogénica, ataxia y retinitis pigmentosa. Suele ir acompañado de demencia, convulsiones y neuropatía sensorial axonal

Síndrome de Leigh de herencia materna

Se caracteriza por trastornos degenerativos multisistémicos que aparecen en el primer año de vida, disfunciones del tallo cerebral y de los ganglios basales, desmielinización, regresión psicomotora, retraso en el desarrollo, ataxia, convulsiones, neuropatía periférica

Síndrome de médula ósea-páncreas de Pearson

Afecta a la hematopoyesis y a la función pancreática exocrina

Herencia autosómica recesiva y dominante

Gen autosómico dominante

Una copia alterada del gen en cada célula es suficiente para que una persona sea afectada por un trastorno autosómico dominante

Errores congénitos estructurales

- Síndrome de Marfan
- Enfermedad de Huntington
- Polidactilia
- Acondroplasia
- Braquidactilia

Gen autosómico recesivo

Las variantes ocurren en ambas copias del gen en cada célula

Errores congénitos del metabolismo

Cada uno de los padres portan una copia del gen alterado, pero por lo general no muestran signos ni síntomas de la afección

Generalmente no se observan en todas las generaciones de una familia afectada

- Fibrosis quística
- Enfermedad de células falciformes
- Albinismo
- Fenilcetonuria

Dominante ligada al cromosoma X

En hombres, una variante en la única copia del gen en cada célula causa el trastorno

Los padres varones no pueden transmitir los rasgos ligados al cromosoma X a sus hijos (no existe transmisión de hombre a hombre)

Síndrome del cromosoma X frágil

En las mujeres, una variación en una de las dos copias del gen en cada célula es suficiente para causar un trastorno

Experimentan síntomas menos severos del trastorno que los hombres

Recesivo ligado al cromosoma X

Causados por variaciones en genes del cromosoma X

En hombres, una copia alterada del gen en cada célula es suficiente para causar una afección

Los hombres se ven afectados por trastornos recesivos ligados al cromosoma X con mayor frecuencia que las mujeres

Los padres varones no pueden transmitir los rasgos ligados al cromosoma X a sus hijos (no existe transmisión de hombre a hombre)

En mujeres, tendría que ocurrir una mutación en ambas copias del gen para causar el trastorno

Hemofilia, enfermedad de Fabry

Ligada al cromosoma Y

El gen alterado que causa el trastorno se encuentra en el cromosoma Y

Solo puede transmitirse de padre a hijo

Consejo genético

Utilidad

informa a los pacientes o familiares del riesgo de padecer una enfermedad hereditaria

- posibilidad de transmitirlo a las siguientes generaciones
- medidas preventivas o terapéuticas que se pueden realizar
- posibilidad de realizar un test genético para su detección

Atención primaria

- Asesoramiento preconcepcional — promoviendo la ingesta de ácido fólico preconcepcional — para evitar los defectos del tubo neural
- Recogiendo la historia familiar de ambos miembros de la pareja — para identificar los riesgos de presentar una enfermedad genéticamente determinada
- Identificando y previniendo en lo posible aquellas situaciones de alto riesgo — edad materna avanzada, exposición a teratógenos, historia de abortos espontáneos de repetición, consumo de sustancias tóxicas
- Identificando parejas con problemas de fertilidad o esterilidad — realizar un estudio adecuado y poder planificar y conseguir un embarazo con garantías

Actuación en periodo preimplantacional

- realizar pruebas diagnósticas que nos permitan identificar enfermedades o condiciones favorables para algún tipo de trastorno genéticamente determinado — permite seleccionar los embriones genética y cromosómicamente normales antes de implantarlos en el útero materno
- determinación del sexo fetal — reduce el riesgo de transmitir una enfermedad genética familiar grave
- detección de alteraciones cromosómicas

Actuaciones posimplantacionales

- técnicas que permiten predecir el riesgo de que el feto sea portador de alguna anomalía importante, diagnosticar alguna de dichas anomalías o establecer medidas preventivas para evitar importantes daños fetales
- Asesoramiento para evitar posibles efectos teratógenos o nocivos para la salud del embrión — exposición a radiaciones, fármacos, agentes infecciosos
- Técnicas de imagen — ecografías de alta resolución, 3D, Doppler color — medición de la traslucencia nucal y su relación con algunas trisomías
- Técnicas invasivas — informan sobre el sexo fetal, anomalías cromosómicas, enfermedades mendelianas, enfermedades metabólicas

Aspectos éticos

- indicación clara
- información suficiente
- consentimiento expreso y por escrito
- derecho a la información o no información si así lo desea el probando
- cualificación del personal
- confidencialidad
- conservación de datos
- equidad y universalidad y calidad de las pruebas y de las prestaciones diagnósticas y terapéuticas

Genética molecular humana

Rama de la genética que estudia todo lo relacionado con el ADN y la información genética (a nivel molecular), desde su estructura y funcionamiento, hasta su replicación, regulación y expresión

Genes

Estructurales

Almacenar y transmitir la información necesaria para codificar los ARNr, los ARNt, y el orden de los aminoácidos en las proteínas estructurales (ARNm)

Reguladores

Controlar la expresión de los genes estructurales

Concepto y estructura del gen

Unidad de mutación, de recombinación y de función del material hereditario

Capacidad de mutar a otros estados alternativos, de recombinarse con otras unidades similares y de funcionar determinando la aparición en el organismo de algún carácter particular

Genes fragmentados o discontinuos

Muchos de los genes existentes en el genoma de las células eucariotas son fragmentados, dado que están compuestos por varias secuencias codificantes o exones, separadas por otras no codificantes o intrones

Genes superpuestos o solapados

Un mismo fragmento de ADN se superponen varios genes y dependen de la pauta de lectura del ADN para su transcripción a ARN dando lugar a ARNm distintos

Alelos

Indica que un carácter puede presentarse en dos o más formas alternativas; de un mismo gen surgen diferentes alelos por mutaciones

Locus

La región del cromosoma ocupada por un gen

Genoma

El conjunto de genes o material genético de un organismo

Mutación

Cambio brusco y discontinuo que da origen a los distintos alelos de ese gen

Mutaciones génicas

Espontánea

Debido a la propia inestabilidad química del ADN, se produce con baja frecuencia

Inducida

Por agentes mutágenos, químicos (agentes alquilantes, ácido nitroso, etc.) o físicos (radiaciones ionizantes y no ionizantes)

Euploidía

El individuo presenta un número de series haploides distinto del normal. Los cromosomas de más o de menos, constituyen un juego completo

Aneuploidía

Dotación diploide normal, aumenta o disminuye en algún cromosoma. Los cromosomas de más o de menos, no constituyen un juego completo

Bibliografía

Herencia mitocondrial

López.J.E-A.(2007).Enfermedades de herencia mitocondrial(segunda parte)
<http://Mediagraphic.com>

Herencia autosómica recesiva y dominante

Carrillo.P.(Julio-Agosto-2017).Tumores hereditarios predisponentes al desarrollo de cáncer. Recuperado el 13/mayo/2023

Consejo genético

Gordo,J.F.L.Del Carmen Sánchez Gonzales.M, Pérez.N.L.A. Y Orduña,M.J.C(2014). Las posibilidades del consejo en atención primaria. Revista clínica de Medicina De Emilia. <https://doi.org/10.4321>.

Genética molecular humana

Genética molecular

humana.(2018,marzo,4).edu.xunta.gal.Retrieved.mayo28,2023,por https://www.edu.xunta.gal/centros/iesicabe/system/Genetica_molecular_humana.pdf.