



**Hellen Gissele  
Camposeco Pinto.**

**Dr. Sergio Jiménez  
Ruiz.**

**Reporte de lectura**

**PASIÓN POR EDUCAR**

**Genética Humana**

**3 "A"**

Comitán de Domínguez Chiapas a 02 de junio de 2023

# Herencia Mitochondrial

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.

- La mayoría de las sustancias genéticas se encuentran en los cromosomas en el núcleo celular, pero las mitocondrias, los orgánulos internos que generan energía utilizada en el metabolismo, también contienen una pequeña cantidad de ADN llamado ADN de mitocondrias, el cambio de las mitocondrias en las sustancias genéticas es la causa de varias enfermedades que tienen un patrón característico transmitido porque la madre solo hereda las mitocondrias. Todas las mujeres e hijas afectadas están mutadas y heredan las mitocondrias, y se ven afectadas por la enfermedad, pero los hijos e hijas de los hombres o hijas afectados han heredado y desarrollan enfermedad, las mitocondrias se encuentran en el citoplasma de una célula y contienen ADN circular, llamado ADN mitocondrial (ADNmt). Este ADN existe por separado del genoma nuclear

probabilidades de que el niño nazca con dos genes normales (normal), y un 25% de probabilidades de que el niño nazca con dos genes anormales (en riesgo de desarrollar la enfermedad). Se da cuando el alelo alterado es recesivo sobre el normal por lo que con una sola copia del alelo alterado no se expresa la enfermedad, al ser autosómico el gen se encuentra en uno de los 22 pares de cromosomas no sexuales, o autosomas, pudiendo afectar con igual probabilidad a hijos e hijas. El alelo alterado tiene que heredarse tanto del padre como de la madre para que se de la enfermedad.

## Herencia Autosómica Dominante

Herencia

15/05/23

Es una de las formas de que un rasgo o afección genética pasa de padres a hijos, una copia de un gen mutado (cambiado) de uno de los padres puede causar la afección genética, si la madre o el padre tienen un gen mutado, el niño presenta una probabilidad de 50% de heredar ese gen mutado, los hombres y las mujeres presentan la misma probabilidad de tener esas mutaciones y las hijas

# Consejo Genético

En cualquier caso, las enfermedades genéticas pueden ser autosómicas o asociadas con el sexo, además de las enfermedades mitocondriales, que tienen características especiales y están casi exclusivamente asociadas con los ovocitos y, por lo tanto, la herencia materna. A su vez las enfermedades con un componente hereditario pueden tener una naturaleza monogénica si están determinadas por un genoma o poligénico, en el que varios genes intervienen en su aparición y manifestaciones, se cree que el gen es dominante cuando siempre se expresa en un individuo, incluso cuando solo está presente (heredada) de uno de los padres, lo que conduce a una enfermedad autosómica dominante. Por otro lado, el gen es autosómico recesivo, si es necesario, junto, afectado por ambos padres, causando una enfermedad autosómica recesiva mientras que el gen de uno de los padres sufre, la recepción no está lesionada, pero

# Genética Molecular Humana

Dr. Sergio Jimenez Ruiz

Tiene como objetivo principal comprender mejor las bases genéticas y moleculares de las enfermedades monogénicas o complejas hereditarias o los procesos inmuno-inflamatorios utilizando estrategias de alto rendimiento, como la genómica, la transcriptómica y la proteómica, así como aproximaciones funcionales y estructurales para diseccionar las características clínicas y patológicas de los trastornos raras.

Además trabajan para descubrir nuevas terapias moleculares/celulares. La multidisciplinariedad del grupo les permite enriquecer el foco experimental.

- La genética molecular se encarga del estudio de la estructura y función de los genes a nivel molecular, un gen es la unidad física y funcional de la herencia heredada de padres a hijos, los genes están compuestos por ADN y proporcionan la información para confección una proteína específica, cada gen tiene una localización concreta en un determinado cromosoma, y el conjunto de todos los genes, contenidos en todos los cromosomas, constituye al genoma. Los cromosomas están constituidos por ADN que codifica la información hereditaria, y por proteínas histónicas y no histónicas. Cada cromosoma

## **CITAS BIBLIOGRÁFICAS**

- López, J.E-A (2007). Enfermedades de herencia mitocondrial (segunda parte). Medigraphic.
- Carvalho, P. (Julio-Agosto 2017). Tumores hereditarios que predisponen al desarrollo del cáncer. Revista médica clínica los canales, pág 531-537
- Alonso Gordo, José M, Sánchez González 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). 118-125.
- EUROINNOVA (2010). Qué estudia la genética molecular.