



Mauricio Aguilar Figueroa

Sergio Jiménez Ruiz

Control de lectura

Genética Humana

PASIÓN POR EDUCAR

3 semestre

"A"

Comitán de Domínguez Chiapas a 30 de junio de 2023

W Cmdr



Mauro Dr. Sergio
Jimenez Ruiz

DIAGNOSTICO DE UNA ENFERMEDAD GENETICA

A pesar de que la mayoría de las enfermedades genéticas aparecen durante la niñez no se debe descartar su presencia en adolescentes o adultos.

Las enfermedades genéticas pueden pasar desapercibidas por años hasta que un evento como la pubertad o el embarazo desencadena aparición de los síntomas o la acumulación de metabolitos tóxicos da lugar a la aparición de la enfermedad más adelante en la vida.

USO DE LAS PRUEBAS GENÉTICAS: Las pruebas genéticas pueden hacerse con diferentes propósitos, algunos de los cuales se mencionan:

- Detección sistemática neonatal
- Prueba de detección de portadores
- Diagnóstico prenatal
- Diagnóstico / pronóstico
- Análisis predictivo / de predisposición

La detección sistemática o tamizaje neonatal es la prueba genética más realizada.

Pruebas de detección de portadores: puede ayudar a las parejas a saber si son portadores, y en tal caso, el riesgo de transmisión a sus hijos, del alelo variante de un mismo gen de una enfermedad recesiva como la

RECONSTRUCCION DEL ARBOL DE LA VIDA GENEALÓGICO ANTECEDENTES FAMILIARES

La U.S. Preventive Service Task Force recomienda que los médicos y los pacientes presten atención a los antecedentes familiares asociados con un mayor riesgo de mutación de los genes. Otra enfermedad hereditaria que se presenta en la edad adulta es el mal de Alzheimer, si bien en la mayoría de los casos el mal de Alzheimer no se presenta en muchas generaciones consecutivas, en una pequeña cantidad de casos la enfermedad ha sido heredada. El mal de Alzheimer hereditario es una variante muy agresiva de la enfermedad, y por lo general, se manifiesta, y por lo general, se manifiesta antes de los 65 años de edad. Al día hoy se han identificado 3 genes que causan la aparición de esta enfermedad a edad temprana. A pesar de la importancia de los antecedentes familiares para contribuir dentro de una familia, es importante destacar que algunas enfermedades genéticas, como la enfermedad de Huntington (distrofia miocéntrica de Duchenne,