



UDS

Mi Universidad

Alejandro García García

Mapa Conceptual

Segundo Parcial

Genética Humana

Dr. Carlos Omar Pineda Gutierrez

Lic. Medicina Humana

Tercer Semestre

Comitán de Domínguez Chiapas ha 05 de Abril de 2025

FACTORES QUE CUMPLICAN LOS PATRONES DE HERENCIA

Son situaciones o mecanismos genéticos que hacen que la transmisión de rasgos de padres a hijos no siga los patrones clásicos de Mendel.

○ Herencia Mitocondrial

□ Que es

Es un tipo especial de herencia no mendeliana que ocurre a través del ADN mitocondrial (ADNmt), que se encuentra en las mitocondrias y no en el núcleo de la célula.

Características

- Solo se hereda por vía materna:** Las mitocondrias del cigoto provienen casi exclusivamente del óvulo (de la madre), ya que los espermatozoides solo aportan el núcleo.
- Todos los hijos de una madre afectada pueden heredar la condición, pero:**
 - Hombres afectados no la transmiten a su descendencia.
 - Mujeres afectadas pueden transmitirla a todos sus hijos, aunque la expresión de la enfermedad puede variar.
- Las enfermedades mitocondriales afectan principalmente órganos con alta demanda energética**
 - Como
 - Cerebro
 - Músculos
 - Corazón
 - Riñones

○ Expresión variable

□ Que es

Es un fenómeno genético en el que una misma mutación o enfermedad genética se manifiesta de forma diferente entre individuos, incluso dentro de la misma familia.

Explicado

- Dos personas pueden tener la misma alteración genética, pero mostrar síntomas diferentes en intensidad, tipo o gravedad.**
 - Se ve mucho en enfermedades genéticas dominantes o mitocondriales.
 - Puede influir el ambiente, otros genes modificadores, o el azar.
 - La mutación es la misma, pero la forma en que se expresa varía.

□ Heteroplasmia

Que es

Es la presencia de diferentes variantes de ADN mitocondrial (normal y mutado) dentro de las células de un mismo organismo.

Características

- Distribución variable:** No todas las mitocondrias de una célula tendrán el mismo ADN mitocondrial, lo que hace que la expresión de una enfermedad mitocondrial varíe entre los tejidos y las personas.
- Grado de mutación:** La gravedad de la enfermedad mitocondrial depende del porcentaje de mitocondrias que contengan el ADN mutado. A mayor porcentaje de mitocondrias mutadas, mayor será la severidad de la enfermedad.
- Herencia:** Aunque el ADN mitocondrial se hereda exclusivamente de la madre, la heteroplasmia puede resultar en una expresión variable de la enfermedad en la descendencia, dependiendo de la mezcla de mitocondrias normales y mutadas.

○ Mosaísmo

□ Que es

Es un fenómeno genético en el que un individuo tiene dos o más poblaciones celulares genéticamente diferentes en su cuerpo, es decir, no todas las células del cuerpo tienen la misma información genética.

Características

- Tipos**
 - Mosaicismo somático:** Las células afectadas por la mutación se encuentran en tejidos somáticos (es decir, en todos los tejidos del cuerpo excepto los germinales). Este tipo de mosaicismo no se transmite a la descendencia.
 - Mosaicismo germinal:** Las células germinales (óvulos o espermatozoides) contienen una mutación, por lo que esa mutación puede ser heredada por la descendencia.
- No todas las células del cuerpo son afectadas, lo que hace que el mosaico genético sea parcial.
- El mosaicismo puede estar relacionado con ciertas enfermedades genéticas que dependen de la presencia de una mutación en algunas células del cuerpo
- Síndrome de Turner (en mosaico): Algunas personas con síndrome de Turner tienen un mosaicismo en el cual algunas de sus células tienen 45 cromosomas (en lugar de 46)

Referencia Bibliográfica

1. Solano, A., Playán, A., López-Pérez, M. J., & Montoya, J. (2001). Enfermedades genéticas del ADN mitocondrial humano. *salud pública de méxico*, 43, 151-161.
2. Solari, A. J. (2004). *Genética humana: fundamentos y aplicaciones en medicina*. Ed. Médica Panamericana.
3. Yourkowitzky, R. L., Dehesa, A. Z., & González, P. G. (2013). *Introducción a la genética humana*. Editorial El Manual Moderno.
4. Casabona, C. M. R. (Ed.). (2009). *Genética humana* (Vol. 1). Universidad de Deusto.
5. Carvallo, P. (2017). Conceptos sobre Genética Humana para la Comprensión e Interpretación de las Mutaciones en Cáncer y otras Patologías Hereditarias. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 28(4), 531-537.