

BIBLIOGRAFÍA

Carey, Bamshad. *Genética médica*. Editorial Mosby, 4ª Ed. (2011)

um, McInnes, Willard. (Thompson&Thompson).
a en medicina. Editorial Elsevier Masson,
Ed. (2008)

Ballesta, Oriola, Clària. *Genética médica*.
idad de Barcelona. Editorial Díaz de Santos,
(2008)

ny, Ellard. (Emery). *Elementos de Genética*
13ª Ed. Editorial Elsevier (2009)

The logo for Cartagenag9 features the text 'Cartagenag9' in a stylized, green, cursive font. The text is positioned to the right of a vertical orange and yellow gradient bar that tapers at both ends. The background behind the text is a light blue and white abstract shape.

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70
--
ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP:689 45 44 70

22.- HERENCIA MENDELIANA

Introducción a la Genética Humana:
Tipos de herencia

Herencia monogénica mendeliana

Diagramas genealógicos

Recomendación:

Introducción a la Biología Celular. Alberts 2^a Ed.

Genética. Un enfoque conceptual. Pierce 3^a Ed.

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70

ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP:689 45 44 70

Introducción. Resumen histórico

leyes de Mendel

descubrimiento de las leyes de Mendel

primer reconocimiento de un rasgo monogénico

teoría cromosómica de la herencia"

gen" como unidad básica de la herencia

Hardy, Fisher, Haldane y Wright sentaron las bases de la

genética de poblaciones.

"un gen-una enzima" (Beadle y Tatum)

descubrimiento de la estructura de la molécula del

especificación correcta del número de

genes humanos

desarrollo de la genética molecular

desde el año 2000 identificación y secuenciación

de nuevos genes

secuencia completa del Genoma Humano

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70

ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP: 689 45 44 70

--

Terminología genética

Sección de la herencia básica. Secuencia de ADN que especifica para un ARN o para un polipéptido (proteína) una de las alternativas de un gen que ocupa un locus en un cromosoma

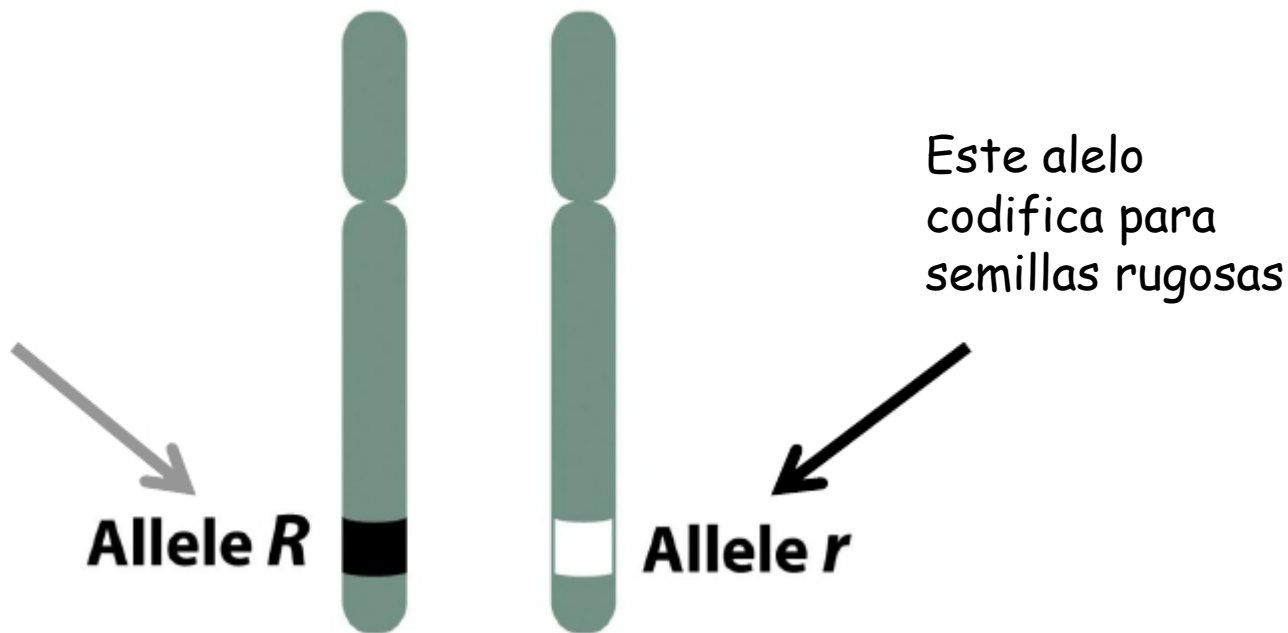


Figura 3-2 Pierce 3ª Ed.

Los diferentes alelos ocupan el mismo locus (lugar) en los cromosomas homólogos

Cartagena99

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70
ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP: 689 45 44 70

Terminología genética

aparición externa de un carácter, tiene su origen en la interacción entre el genotipo y el ambiente

Constitución genética de un individuo

Homocigoto: individuo con alelos idénticos en un locus genético responsable de un carácter

Heterocigoto: alelos diferentes en el mismo locus

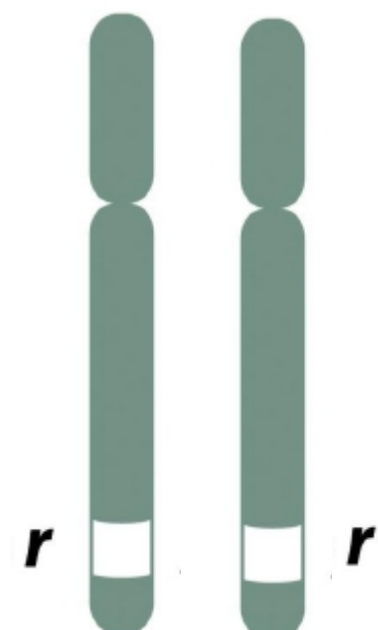
Si un organismo tiene un gen con dos alelos (R y r) tendremos:



Heterocigoto (Rr)



Homocigoto (RR)



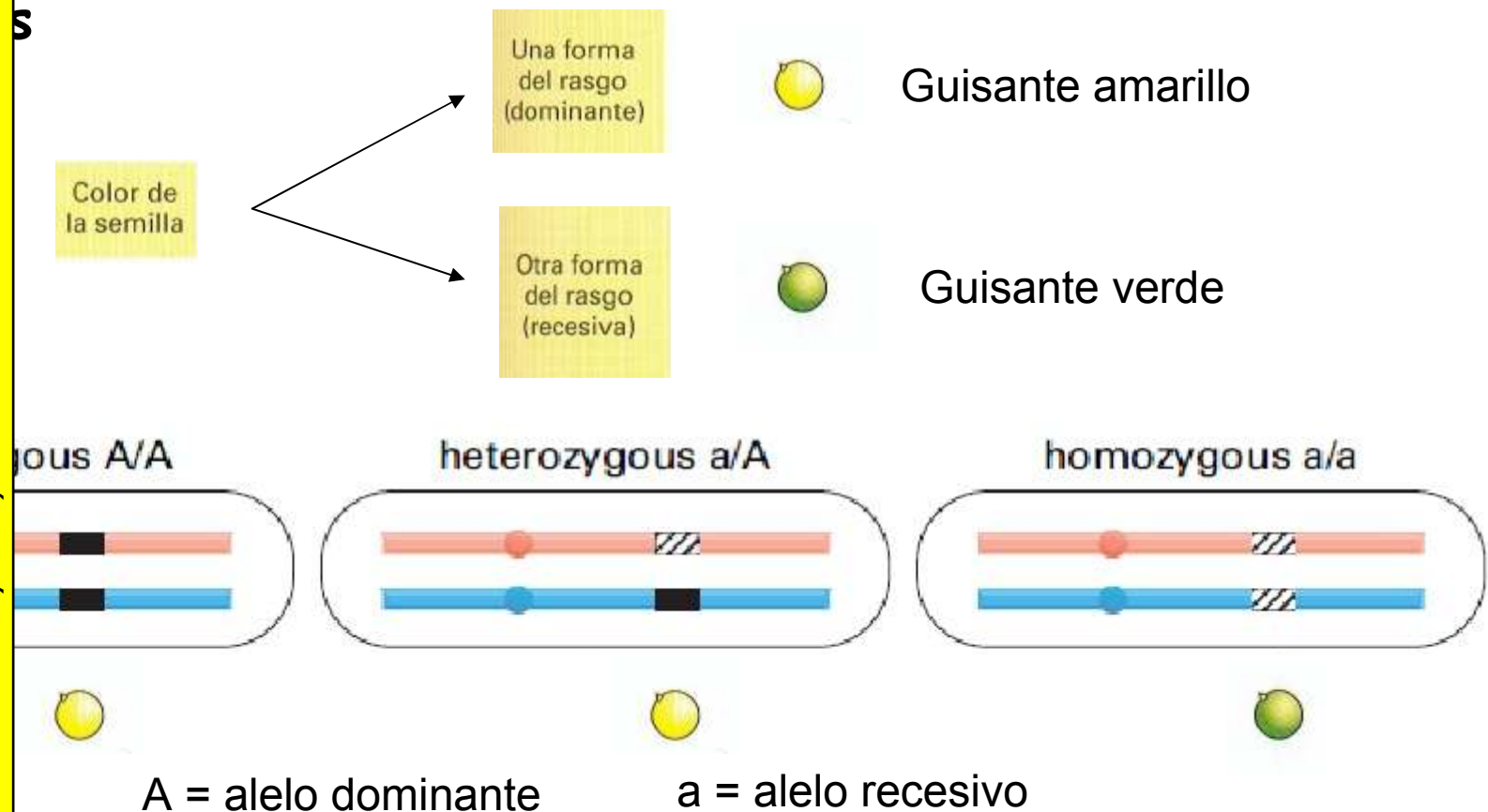
Homocigoto (rr)

Cartagena99

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70
ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP: 689 45 44 70

Terminología genética

Dominancia y recesividad son propiedades de las formas del rasgo de los genes. Una forma del carácter es dominante si se manifiesta tanto en homocigosis como en heterocigosis, mientras que es recesiva si solo se manifiesta en homocigosis.



CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70
ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP: 689 45 44 70

Cartagena99

Genética médica

Modos de la herencia de enfermedades familiares

Identificación específica de los genes responsables
en los cromosomas (mapeo de genes)

Análisis de los mecanismos moleculares mediante
los cuales los genes causan la enfermedad

Asesoramiento genético: información, pronóstico y
tratamiento

Diagnóstico, prevención y tratamiento de las
enfermedades genéticas

The logo for Cartagena99 features the text 'Cartagena99' in a stylized, green, cursive font. The text is positioned above a graphic element consisting of a blue and orange gradient shape that resembles a stylized '9' or a drop.

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70
--
ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP:689 45 44 70

Enfermedades genéticas

Enfermedades más frecuentes en el mundo occidental en la actualidad (cáncer, enfermedades cardiovasculares o degenerativas), se deben a mutaciones del genoma, o a la interacción de genes y factores ambientales

El conocimiento del genoma del individuo permitirá conocer los patrones de expresión de los genes, individualizando las terapias

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70

ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP:689 45 44 70

Enfermedades genéticas

Autosómicas recesivas: se altera un solo gen

Autosómicas dominantes: en el ADN nuclear

Mitocondriales: en el ADN mitocondrial

Cromosómicas: causadas por alteraciones cromosómicas
Incluyen a numerosos genes

Poligénicas: se originan por factores genéticos y ambientales.
Representan la mayoría de las enfermedades genéticas.
Afectan a adultos

The logo for Cartagena99 features the text 'Cartagena99' in a stylized, green, cursive font. The text is positioned above a graphic element consisting of a blue and orange gradient shape that resembles a stylized '9' or a drop.

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70

--

ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP:689 45 44 70

to de las enfermedades genéticas

es espontáneos: en el 40-50% de los abortos del
stre de los embarazos reconocidos, se encuentra
ación cromosómica

nacidos: el 2-3% tienen una anomalía congénita.
anomalías congénitas el 50% están causadas por
genéticos

a: en países desarrollados, los trastornos
y las malformaciones congénitas juntos, son
bles del 30% de los ingresos hospitalarios y del
e las muertes

ulta: en países desarrollados, más del 50% de
ción anciana tendrá un problema médico debido
es genéticos.

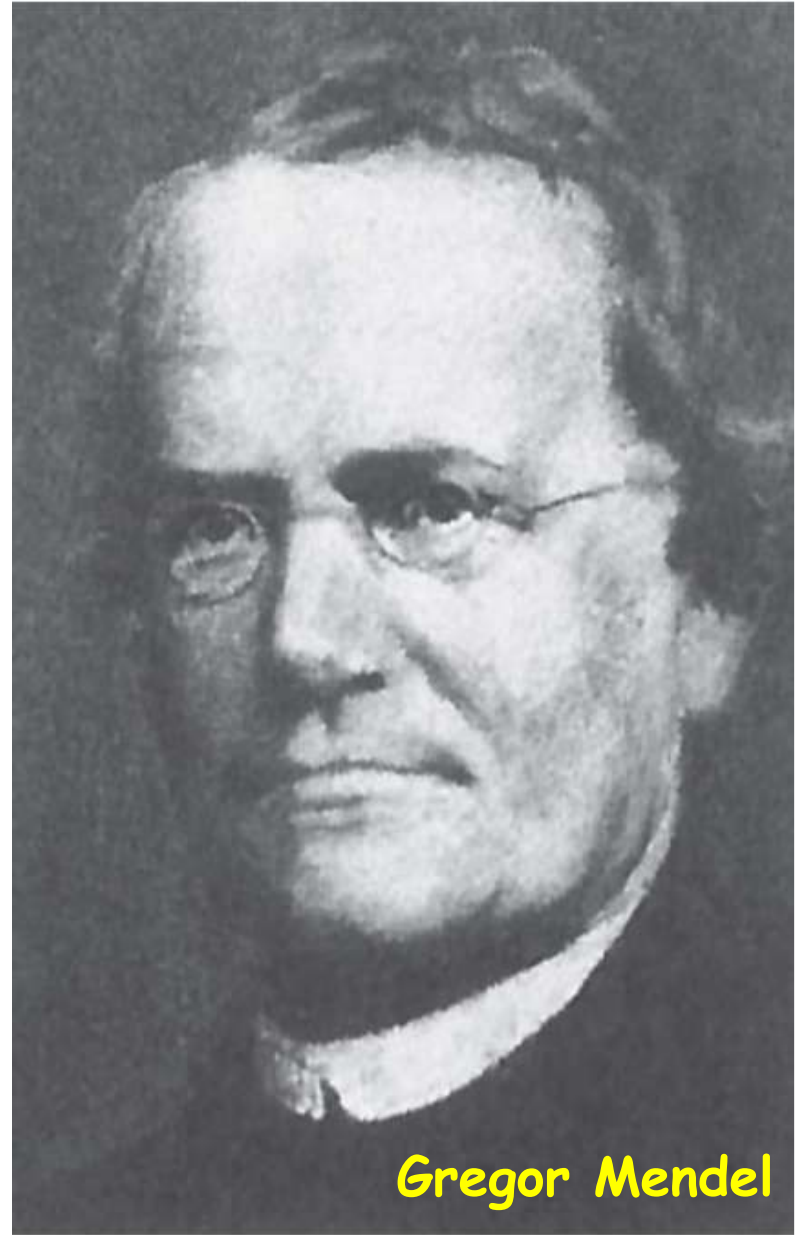
CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70
--
ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP: 689 45 44 70

Genética mendeliana

Genética, el trabajo de Mendel
considerado como el
fundamento de los genes y la
manera que se heredan.

Características o rasgos
mendelianos están
controlados por genes que se
transmiten de una generación a
otra de manera uniforme
y predecible.

Experimentos de Mendel (1865) se
realizaron en todos los organismos
que se reproducen
sexualmente y constituyen la base de
la genética.



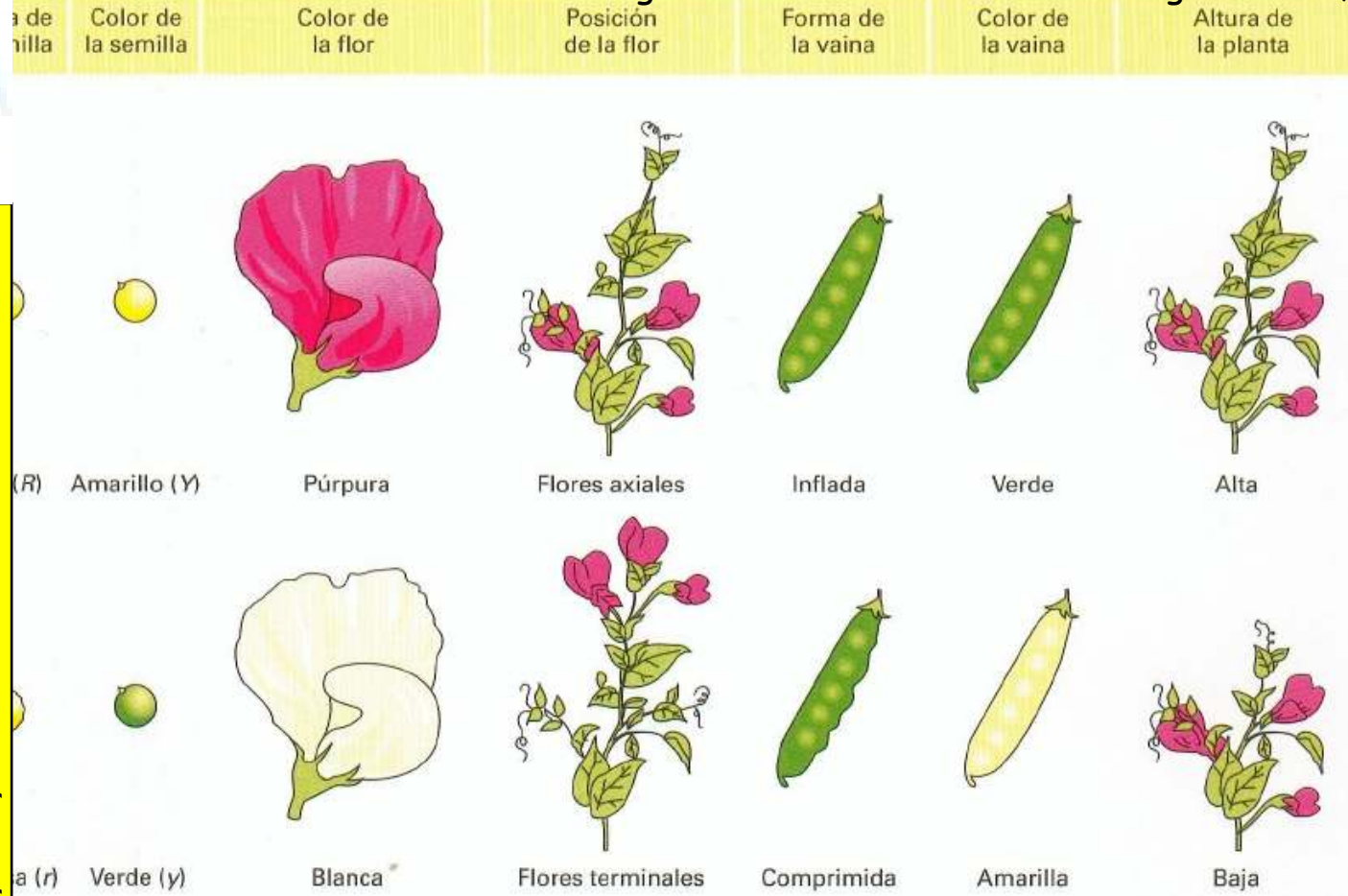
Gregor Mendel

Fig 1-1, Jorde 4^ª Ed.

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70
--
ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP: 689 45 44 70

perimentó con el guisante de jardín, por sus
características bien diferenciadas y su facilidad de cultivo

Fig. 20-15 Introducción a la Biología Celular, Alberts

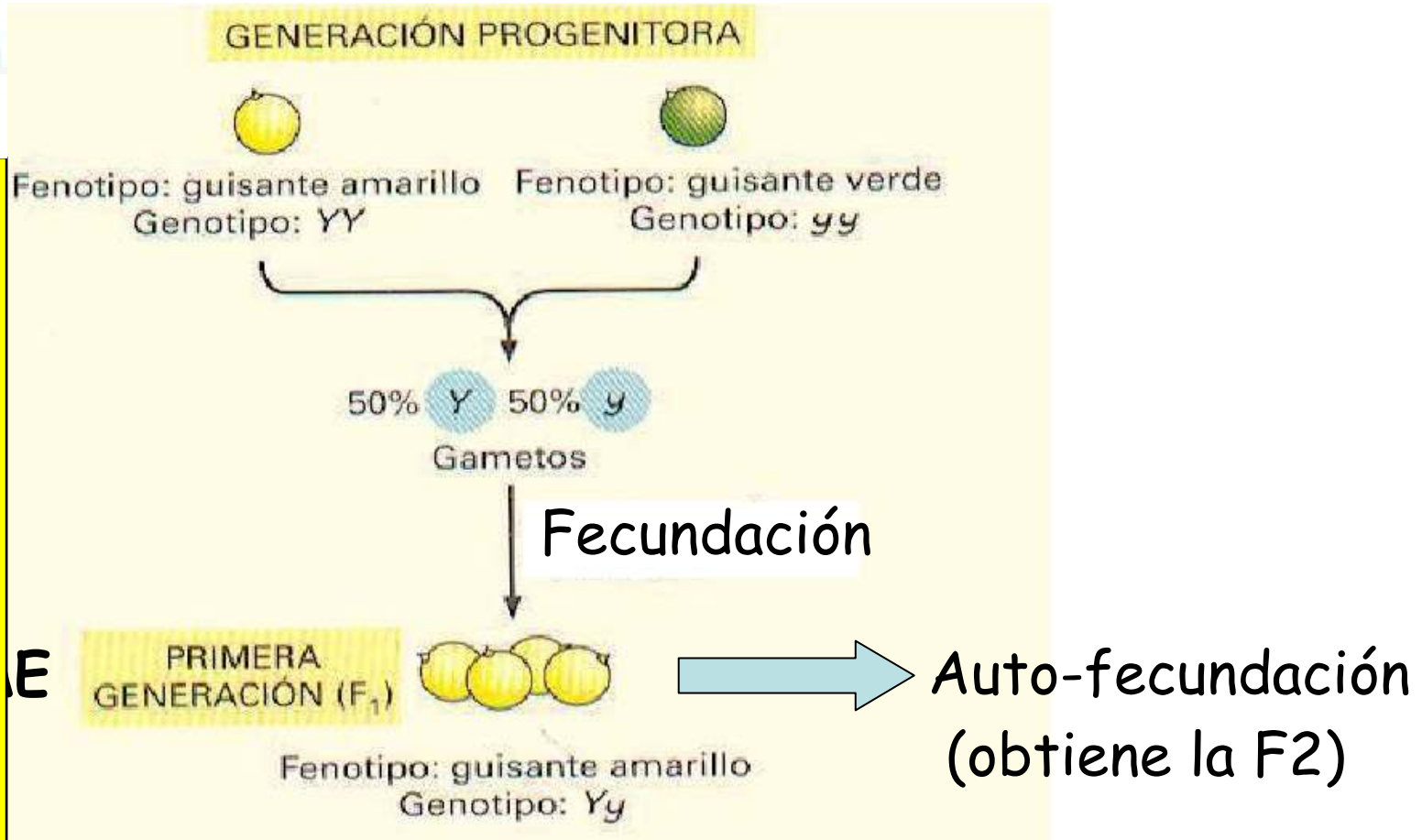


estudió 7 caracteres opuestos en los guisantes que se heredan
independiente, aunque los genes de algunos de ellos están
en el mismo cromosoma.

ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP: 689 45 44 70
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70
CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE

de cruces de "líneas puras" (homocigotos), se heterocigotos idénticos manifestando el fenotipo

Fig. 20-17 Introducción a la Biología Celular Alberts



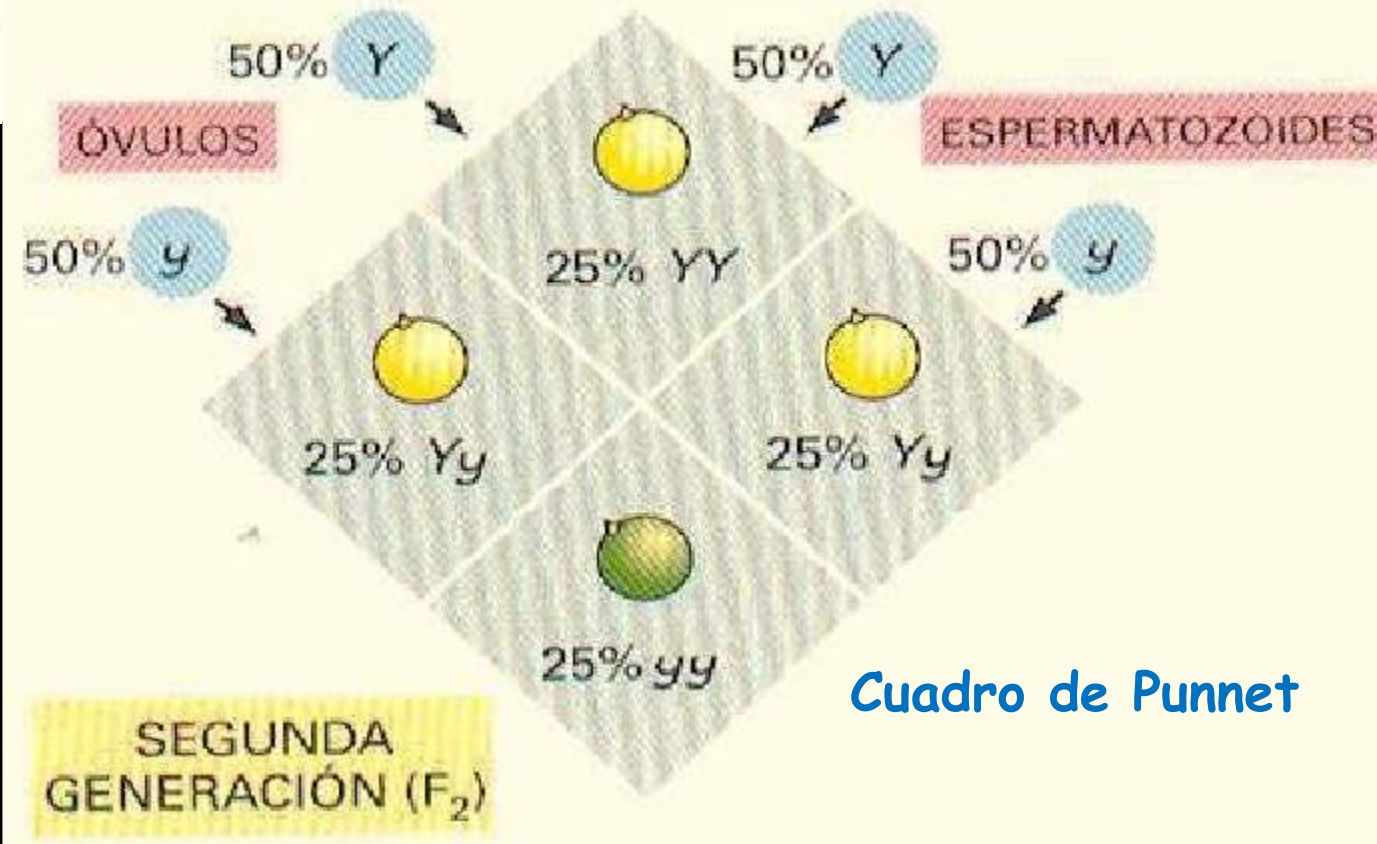
Uniformidad: al cruzar dos líneas puras la progenie es uniforme. Todos los descendientes presentan el mismo fenotipo, tanto genotípica como fenotípica.

Cartagena99

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70
ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP:689 45 44 70

En F₂, se obtienen las proporciones siguientes:
 Fenotípicas: 3:1 Genotípicas: 1YY:2Yy:1yy

Fig. 20-17 Introducción a la Biología Celular del Alberts



de la segregación o Primera Ley de Mendel: los
 de una característica (gen) se separan al azar en
 para formar gametos.

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
 LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70
 ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
 CALL OR WHATSAPP:689 45 44 70

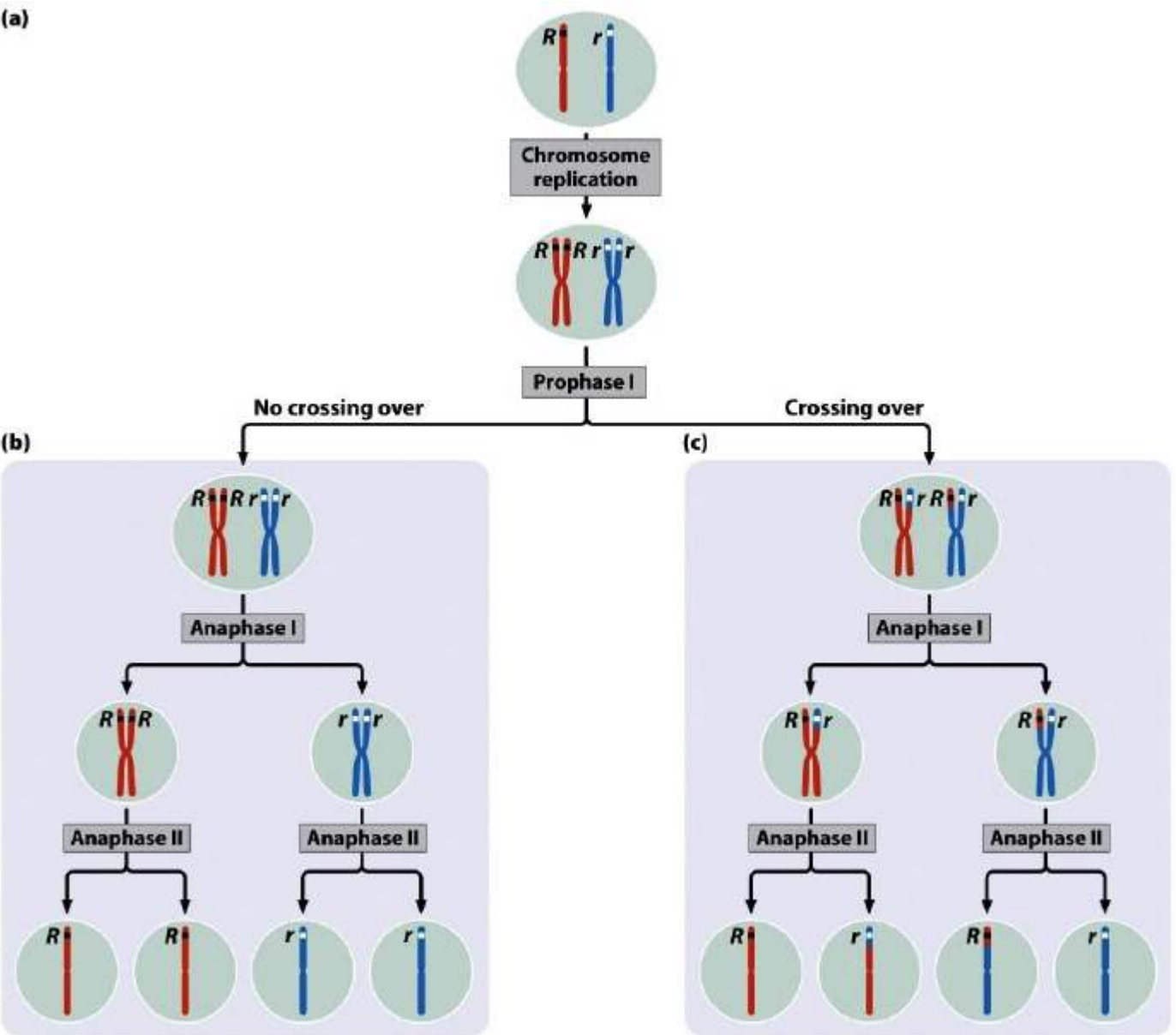


Fig. 3-5 Pierce 3^a Ed.

Cartagena99

ón

os
mas
os
an
la

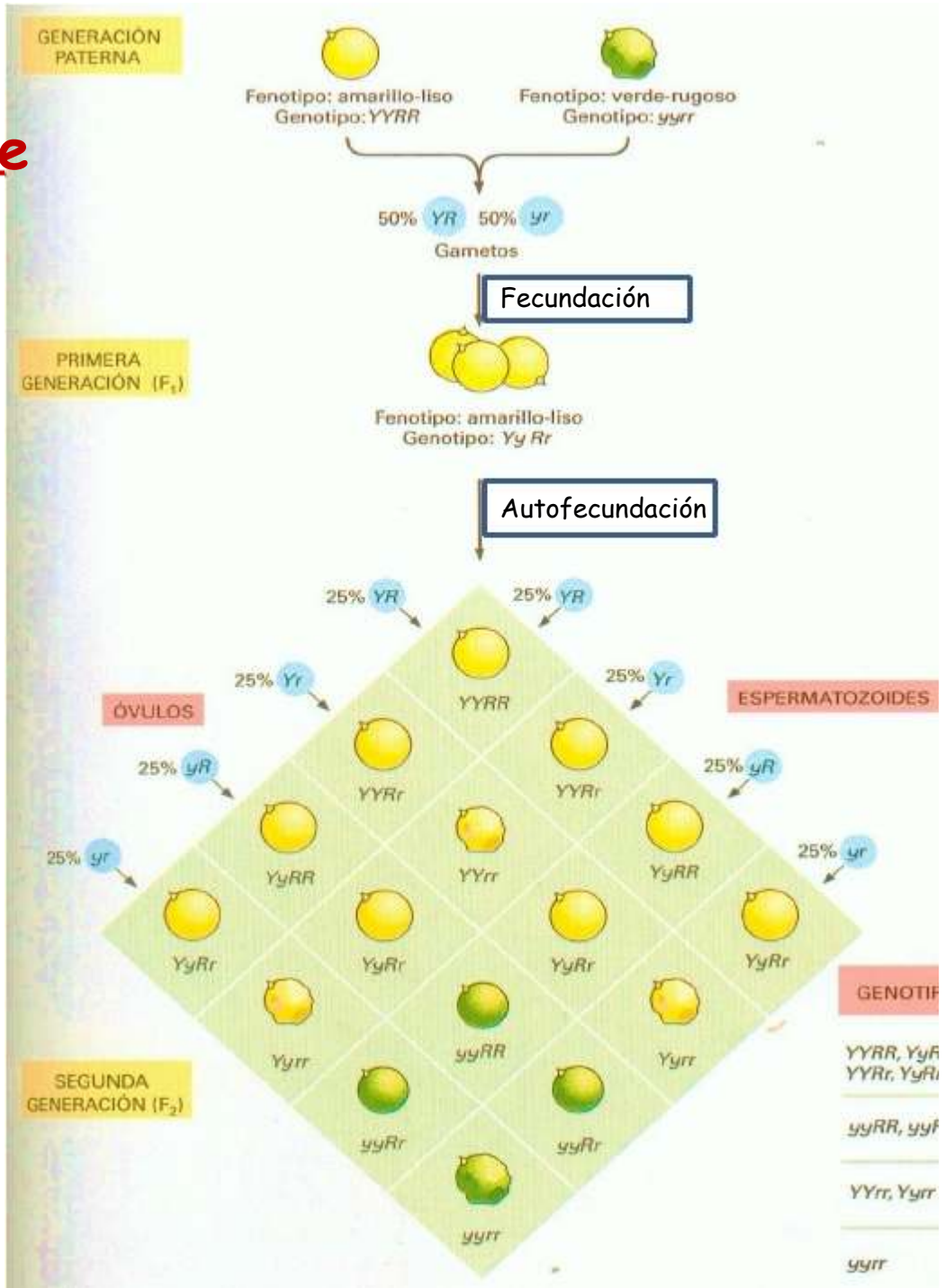
CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70

ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP:689 45 44 70

le la transmisión ente (2ª Ley de

de diferentes
nsmiten de
ependiente. Al
los gametos, los
cada carácter se
azar, sin
de cómo se
s de cualquier
cter

acteres del
ue eligió Mendel
n de manera
ente, aunque
tán situados
l mismo







CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
 LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70
 ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
 CALL OR WHATSAPP: 689 45 44 70

ipio de la distribución independiente

F2, se obtienen las proporciones siguientes:

fenotípicas: 9:3:3:1 (4 fenotipos diferentes)

genotípicas: 9 genotipos diferentes

GENOTIPOS	FENOTIPO	RELACIÓN FENOTÍPICA
YYRR, YyRR, YYRr, YyRr		Amarillo liso 9/16
yyRR, yyRr		Verde liso 3/16
YYrr, Yyrr		Amarillo rugoso 3/16
yyrr		Verde rugoso 1/16

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
 LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70

 ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
 CALL OR WHATSAPP:689 45 44 70

Enfermedades con herencia mendeliana

El número de estas enfermedades son muy pocas (Enfermedades raras: afectan a menos del 1 por 10.000 RNIV)

Entre las enfermedades de la edad pediátrica

Sheldon Cooper publicó en 1966 el primer catálogo de rasgos mendelianos en la especie humana. En la actualidad, se han recogido más de 4.000 enfermedades con herencia monogénica

Una base de datos para consulta sobre genes y enfermedades monogénicas es OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man)

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/OMIM>

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70
--
ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP: 689 45 44 70

Terminología

a: es el número de casos nuevos de la enfermedad que aparecen en una población en un periodo determinado (n° de enfermos nuevos/ n° sanos)

proporción y por tanto su valor oscila entre 0 y 1, aunque también se suele expresar como porcentaje)

Prevalencia: es la proporción de la población que está enferma en un momento determinado. (n° enfermos/ n° total de individuos)

Hereditario: característica presente en el momento del nacimiento. No todos los rasgos genéticos son congénitos

Recurrencia: probabilidad de que en una familia con algún afectado, nazca otro afectado

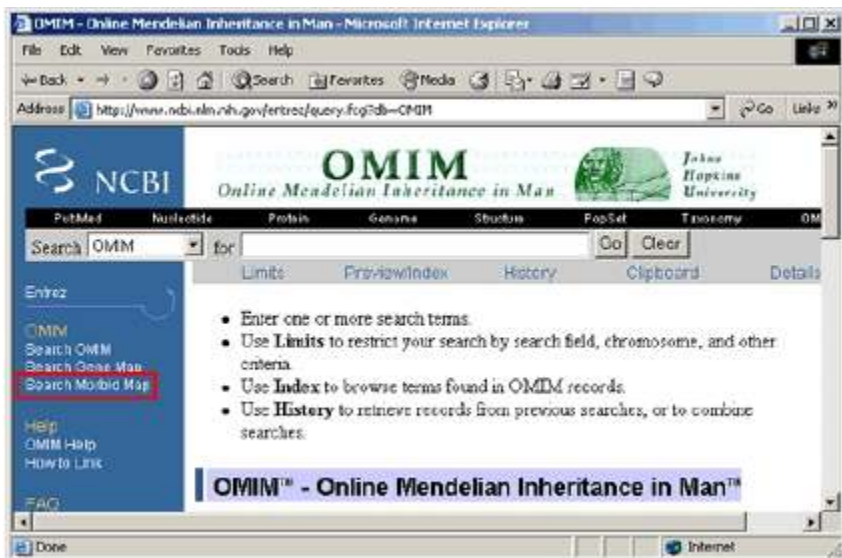
Cartagena99

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70
ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP: 689 45 44 70

Herencia monogénica

Autosómica (22 pares de cromosomas autosómicos) o ligada a los cromosomas sexuales (X, Y)

Caracteres dominantes o recesivos



Cartagena99

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70
--
ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP: 689 45 44 70

Árboles genealógicos

Árboles genealógicos: hay que basarse en la observación de cómo se transmite la forma de un rasgo (fenotipo) de una generación a la siguiente. Además hay que identificar y correlacionar los genotipos responsables de fenotipos concretos

ser difícil determinar con claridad la modalidad de herencia cuando se estudia la genealogía aislada

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70
--
ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP:689 45 44 70

Árboles genealógicos

Mujer normal
Hombre normal
Sexo no especificado

Emparejamiento

Progenitores y descendientes normales. Los n° romanos indican las generaciones y los arábigos el orden de nacimiento

Un único progenitor

La barra doble indica emparejamiento consanguíneo

Gemelos dicigóticos (no idénticos)

Gemelos idénticos

Múltiples individuos de cada sexo

Individuos afectados

Portador

Fallecido

Probando



Cartagena99

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70
-- --
ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP: 689 45 44 70

Fig. 4-1, Jorde 4ª Ed.