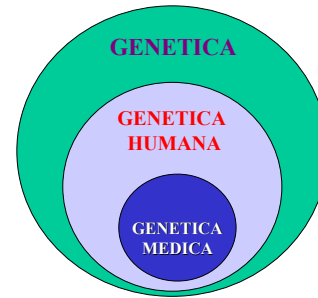


¿Qué es la Genética?

• La Genética es el estudio de la Herencia Biológica

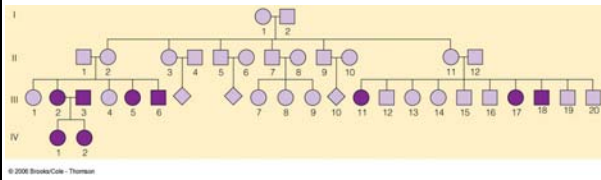
- Estudio de la unidad de la herencia: GEN
- Los mecanismos y patrones de herencia de los **caracteres biológicos**
- La variabilidad entre los individuos.

La Genética Médica atiende específicamente los aspectos de la Genética Humana relevantes para las enfermedades y su tratamiento



La Genética Humana se enfoca fundamentalmente a la familia:

- La historia familiar se esquematiza en el árbol genealógico (**pedigree**):



Caracteres biológicos

Cualitativos - discretos

Sano - Hemofílico

Rh(+) - Rh(-)

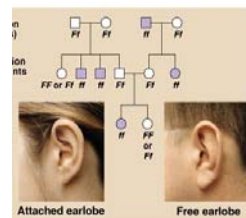
Lóbulo unido - Lóbulo libre
(Oreja)

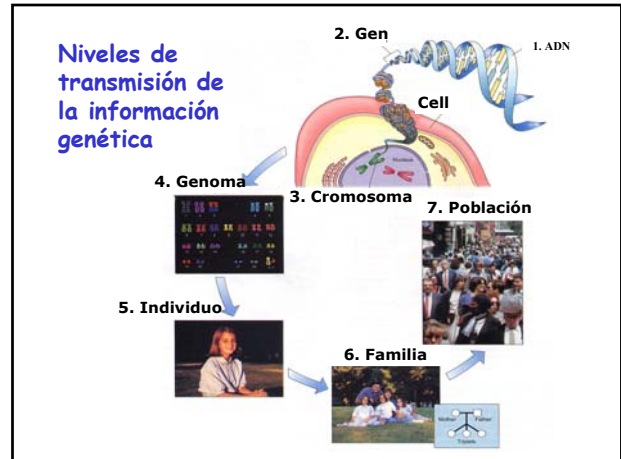
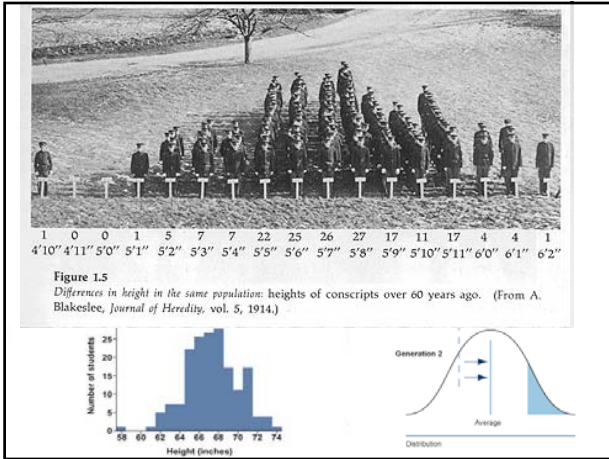
Cuantitativos - continuos

Estatura

Presión arterial

Pulso





Genética

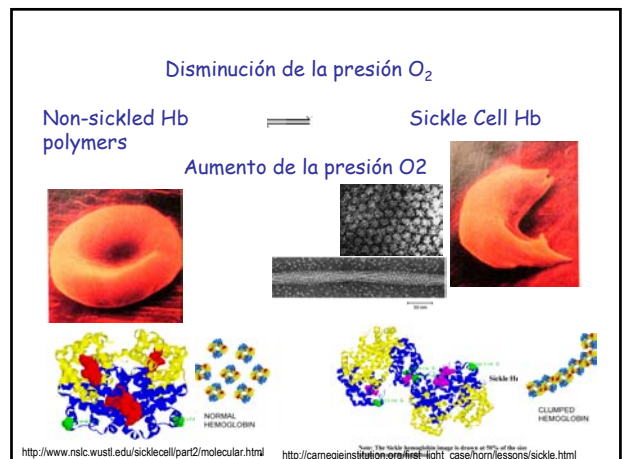
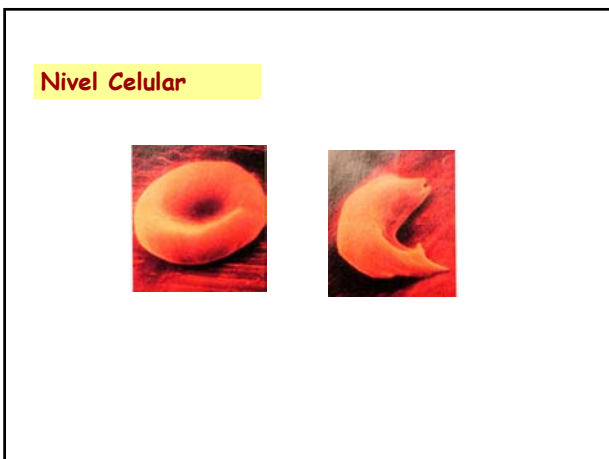
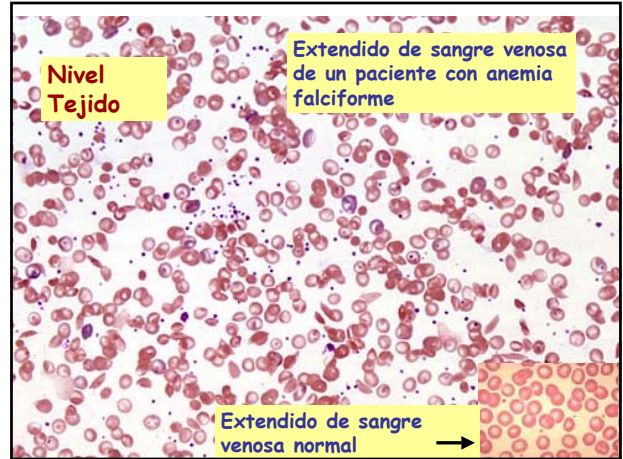
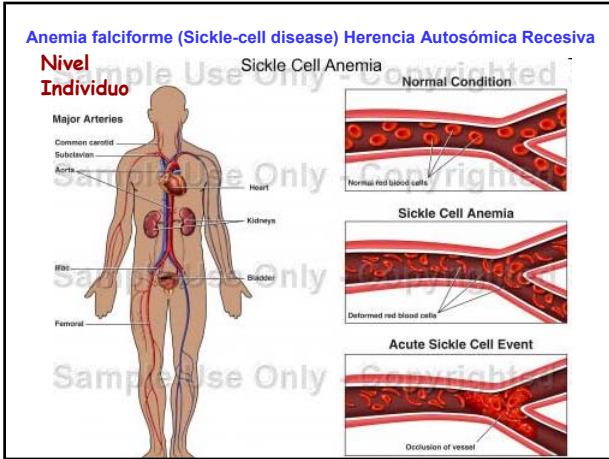
- > Bases moleculares de la herencia
- > Bases cromosómicas de la herencia
- > Modos de Herencia
 - Leyes de Mendel
 - Herencia Mendeliana humana
 - Ligamiento
 - Interacción génica
 - Multifactorial
 - Herencia de rasgos complejos
- > Genética de Poblaciones

NUESTRO CURSO

- > Bases cromosómicas de la herencia
- > Transmisión de los caracteres biológicos: Leyes de Mendel
- > Herencia Mendeliana en el hombre I
- > Herencia Mendeliana en el hombre II
- > Bases moleculares de la herencia
- > Ligamiento
- > Interacción
- > Poblaciones
- > Multifactorial

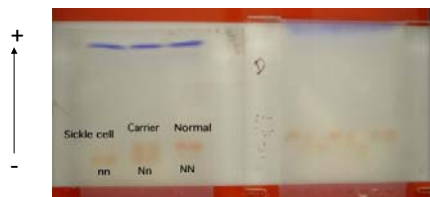
Clasificación de los rasgos y enfermedades genéticas

- **Monogénicos - mendelianas - no tradicional**
- **Poligénicos**
- **Cromosómicos**

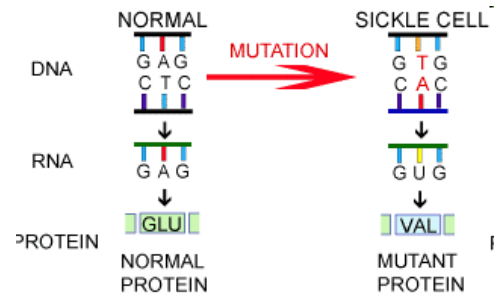


Nivel Proteínas

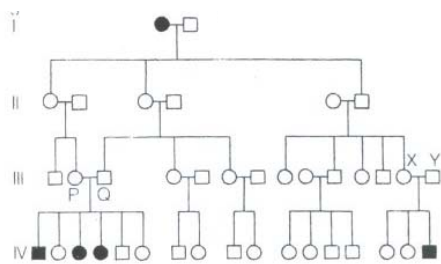
Electroforesis de hemoglobina



Nivel Gen: ADN



Nivel Familia Genealogía



Genética clínica

- Diagnóstico
- Pronóstico
- Tratamiento
- Asesoramiento genético
- Prevención
- Programas de tamiz genético
- Diagnóstico prenatal
- Diagnóstico presintomático

Nivel Poblacional

Origen y distribución de la anemia falciforme



Bases cromosómicas de la herencia

- Ciclo celular
- Mitosis
- Cromosomas
- Cariotipo humano
- Meiosis

El cigoto es el punto de partida del individuo

A partir de este cigoto o huevo fecundado hay múltiples divisiones y diferenciaciones celulares, para producir un organismo adulto con 10^{13} células

Las células se reproducen duplicando su contenido genético y posteriormente es repartido exactamente en dos células hijas durante la mitosis.

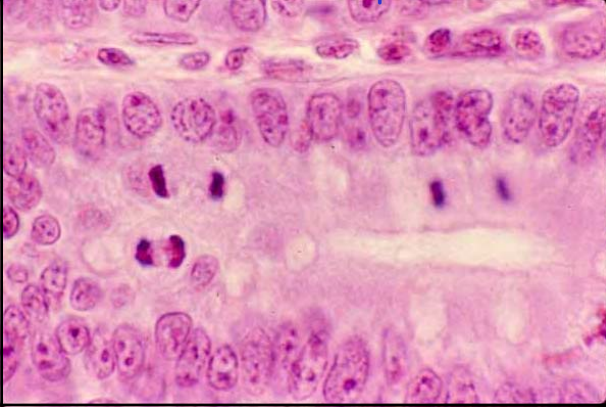


Ciclo celular

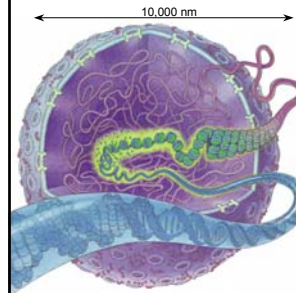


Epitelio intestinal

Renovación del epitelio



El núcleo eucariota

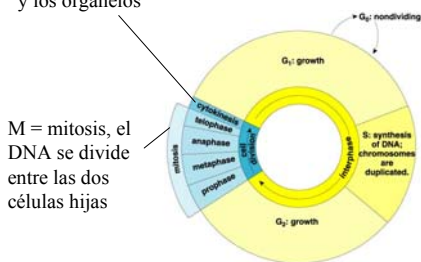


- El genoma nuclear humano comprende 46 moléculas de ADN lineales
- El largo sumado de este ADN es más de 1.5 metros
- El diámetro del núcleo es aprox. 10 μm
- Empaquetamiento

Ciclo celular

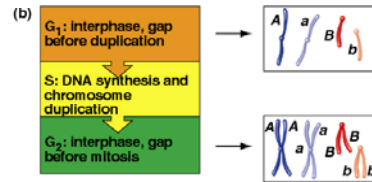
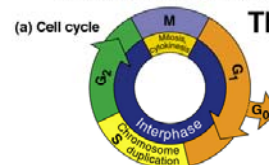
División del citoplasma y los organelos

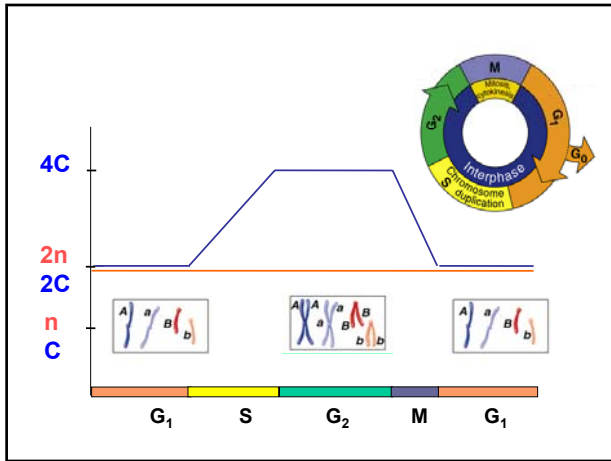
G = gap



© The McGraw-Hill Companies, Inc. Permission required for reproduction or display.

The cell cycle





El núcleo interfásico

Cromatina
complejo compuesto por ADN y proteínas

Euromatina: zonas menos condensadas

Heterocromatina: zonas más condensadas

Toda la cromatina se condensa previamente a la división celular

Mitosis

Definición: Etapa del ciclo celular en el cual se produce la división de las cromátidas hermanas (resultado de la duplicación cromosómica en la fase S anterior) generando dos células hijas con un complemento cromosómico idéntico a la célula parental.

Etapas de la mitosis

Núcleo interfásico con dos pares de cromosomas homólogos

Profase
Se forma el huso mitótico.

Prometafase
Ruptura de la membrana nuclear. Los microtúbulos de cada polo se unen a los centrómeros de cada cromosoma

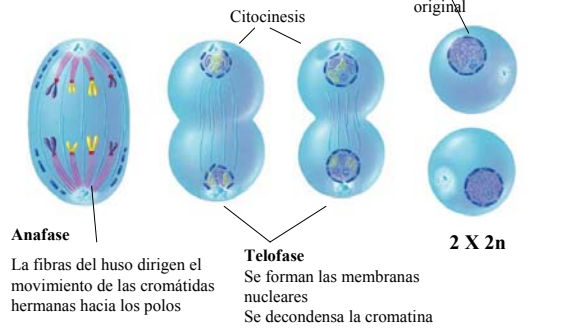
Metafase
Los cromosomas se ordenan en la placa ecuatorial

mitosis

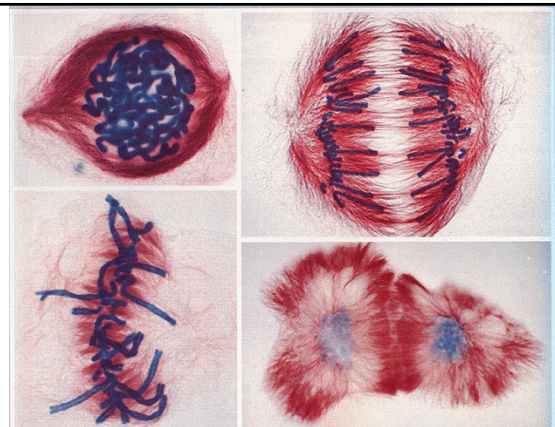
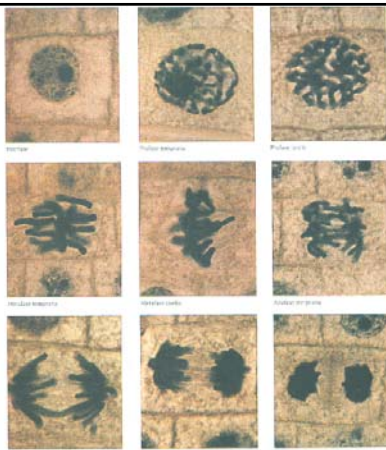
$2n$

Cada cromosoma está formado por dos cromátidas hermanas unidas por el centrómero

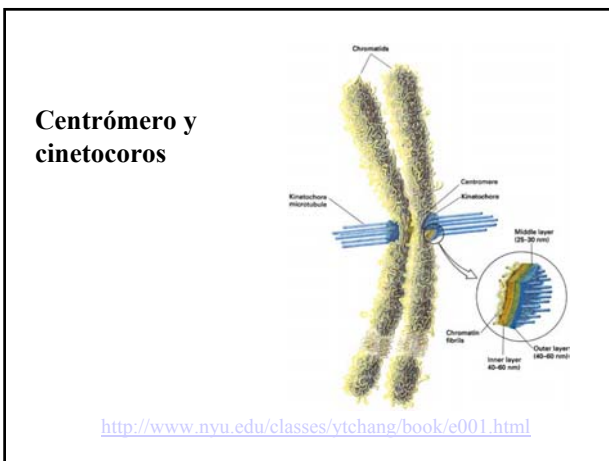
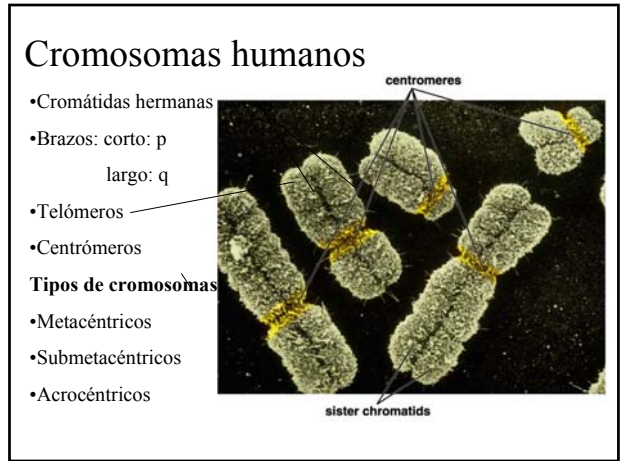
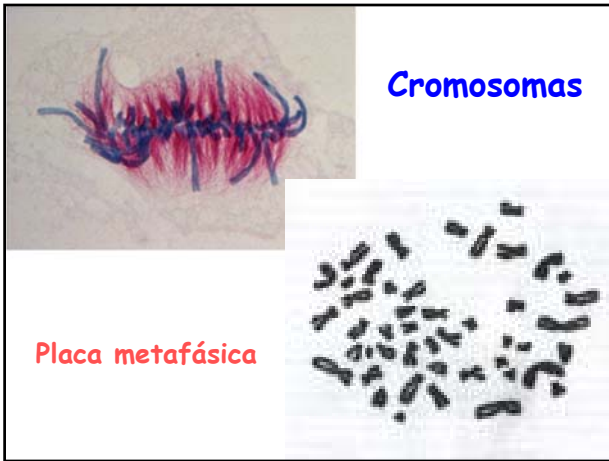
Etapas de la mitosis



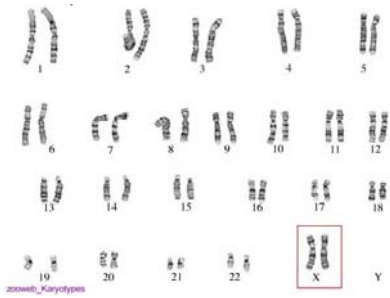
mitosis
(raiz de
cebolla)



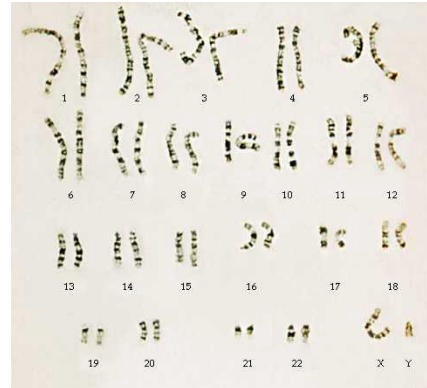
Plant cells in various stages of mitosis: (a) prophase; (b) metaphase; (c) anaphase; (d) telophase (all magnified about 2,700 times).



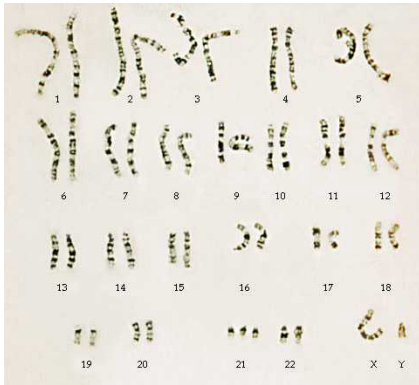
Cariotipo humano: Bando G
Fórmula cromosómica: 46, XX



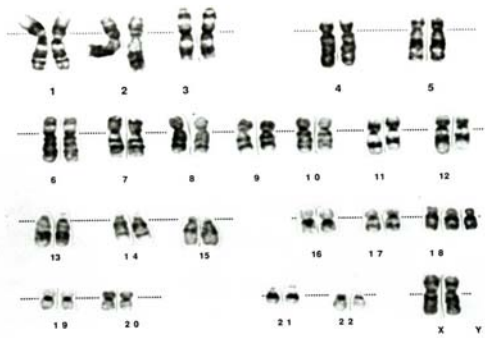
Cariotipo humano: Bando G
Fórmula cromosómica: 46, XY



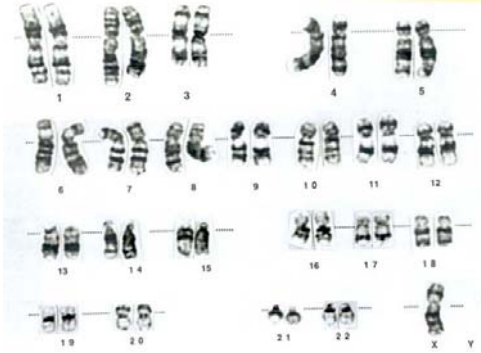
Cariotipo humano: Bando G
Fórmula cromosómica: 47, XY, +21



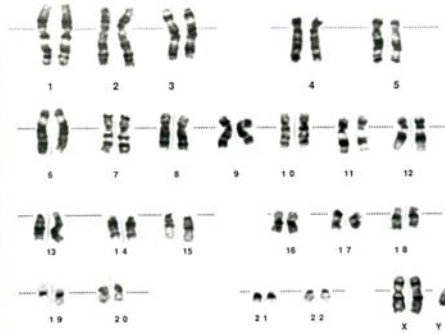
Cariotipo humano: Bando G
Fórmula cromosómica: 47, XX, +18



Cariotipo humano: Bando G
Fórmula cromosómica: 45, X0



Cariotipo humano: Bando G
Fórmula cromosómica: 47, XXY



Cariotipo humano: Bando G
Fórmula cromosómica: 46, XY, t(4;5)

