

# CONTENIDO

|   |     |
|---|-----|
| Capítulo 1. Importancia de la genética en medicina .....                  | 1   |
| <i>(Dr. Gildardo Zafra de la Rosa)</i>                                    |     |
| Capítulo 2. Bases moleculares de la herencia .....                        | 11  |
| <i>(Dres. Ramón Naranjo Jiménez y J. Jesús Guízar-Vázquez)</i>            |     |
| Capítulo 3. Mutación génica .....   | 39  |
| <i>(Dr. Fco. Javier Sánchez Anzaldo)</i>                                  |     |
| Capítulo 4. Biología molecular y medicina .....                           | 49  |
| <i>(Dr. Hugo A. Barrera Saldaña)</i>                                      |     |
| Capítulo 5. Aspectos citogenéticos de la herencia .....                   | 61  |
| <i>(Dr. Fabio Salamanca Gómez)</i>  |     |
| Capítulo 6. Cromatina X y compensación de dosis, cromatina Y .....        | 79  |
| <i>(D<sup>tas.</sup> V. Edna Aizpuru Akel<br/>y Susana Kofman-Alfaro)</i> |     |
| Capítulo 7. Metodología citogenética .....                                | 89  |
| <i>(Dr. Roberto Guevara Yáñez)</i>  |     |
| Capítulo 8. Genética del crecimiento y desarrollo .....                   | 101 |
| <i>(Dres. Fco. Xavier Arredondo Vega y J. Jesús Guízar-Vázquez)</i>       |     |
| Capítulo 9. Horizontes embrionarios y teratogénesis .....                 | 125 |
| <i>(Dres. Gildardo Espinosa de Luna<br/>y J. Jesús Guízar-Vázquez)</i>    |     |

|   |     |
|---|-----|
| <b>Capítulo 10. Clasificación de la patología genética</b> .....  | 137 |
| I. Metodología y terminología .....   | 137 |
| (Dres. J. Jesús Guízar-Vázquez, Ma. de Lourdes Valdés Gómez<br>y Juana I. Navarrete Martínez)           |     |
| II. Mecanismos no clásicos de transmisión hereditaria .....   | 147 |
| (Dra. Elsa Norma Muñoz)   |     |
| <b>Capítulo 11. La historia clínica en genética</b> .....   | 171 |
| (Dres. Gladys Sánchez Aguilar y J. Jesús Guízar-Vázquez)  |     |
| <b>Capítulo 12. Polimorfismos genéticos, importancia antropológica y biomédica</b> .....                | 189 |
| (Dres. Rosenda Peñaloza Espinosa y Rubén Lisker)  |     |
| <b>Capítulo 13. Interacción genéticoambiental en las enfermedades hereditarias</b> .....                | 207 |
| (Dr. Carlos Zavala)   |     |
| <b>Capítulo 14. Alteraciones cromosómicas de los autosomas</b> .....                                    | 217 |
| (Dres. Luis Eduardo Figuera, Horacio Rivera y José María Cantú)   |     |
| <b>Capítulo 15. Alteraciones cromosómicas de los gonosomas</b> .....                                    | 227 |
| (Dra. Patricia Grether González)  |     |
| <b>Capítulo 16. Trastornos autosómicos dominantes</b> .....   | 239 |
| (Dra. Alessandra Carnevale)   |     |
| <b>Capítulo 17. Trastornos autosómicos recesivos</b> .....  | 253 |
| (Dres. Ricardo Cortés Chávez y J. Jesús Guízar-Vázquez)   |     |
| <b>Capítulo 18. Trastornos ligados al cromosoma X</b> .....   | 273 |
| (Dra. Sonia Canún Serrano)  |     |
| <b>Capítulo 19. Malformaciones congénitas de etiología multifactorial</b> .....                         | 297 |
| (Dres. María Dolores de Saavedra Ontiveros<br>y Marco Antonio Torres Carmona)                           |     |
| <b>Capítulo 20. Enfermedades multifactoriales con repercusión sistémica</b> .....                       | 307 |
| (Dr. Héctor Márquez Monter)   |     |
| <b>Capítulo 21. Errores innatos del metabolismo</b> .....   | 315 |
| (Dres. Gerardo Vaca Pacheco y Claudia Medina)   |     |
| <b>Capítulo 22. Inmunogenética</b> .....  | 367 |
| (Dres. Ma. de Lourdes Nungaray Camacho y Julio Granados Arriola)  |     |
| <b>Capítulo 23. Diferenciación sexual normal y patología</b> .....                                      | 417 |
| (Dres. Susana Kofman-Alfaro, Alfredo Ulloa-Aguirre,<br>Fernando Larrea Gallo y Gregorio Pérez-Palacios) |     |



|  |     |
|--|-----|
| Capítulo 24. Infertilidad .....  | 445 |
| <i>(Dra. Carmen Navarrete Cadena)</i>  |     |
| Capítulo 25. Genodermatosis .....  | 463 |
| <i>(Dr. Edmundo Velázquez G.)</i>  |     |
| Capítulo 26. Genética y hematología .....  | 483 |
| <i>(Dres. Bertha Ibarra, Fernando Romero, Carmen Carrillo<br/>y José Luis Delgado Lamas)</i>               |     |
| Capítulo 27. Sordera genética .....  | 517 |
| <i>(Dra. María de Lourdes Ramírez Dueñas)</i>  |     |
| Capítulo 28. Demencias hereditarias .....  | 535 |
| <i>(Dra. María Elisa Alonso Vilatela)</i>  |     |
| Capítulo 29. Alteraciones en el crecimiento y desarrollo esquelético,<br>displasias óseas .....            | 553 |
| <i>(Dres. J. Jesús Guízar-Vázquez y Víctor Ramírez Gutiérrez)</i>  |     |
| Capítulo 30. Cáncer y genética .....   | 575 |
| <i>(Dr. Fabio Salamanca Gómez)</i>   |     |
| Capítulo 31. Aspectos psicosociales y psicoterapia<br>de los padecimientos congénitos y hereditarios ..... | 593 |
| <i>(Dra. Luz María Rojas Amado)</i>  |     |
| Capítulo 32. Diagnóstico prenatal .....  | 611 |
| <i>(Dra. Patricia Medina Gómez)</i>  |     |
| Capítulo 33. Asesoramiento genético .....  | 649 |
| <i>(Dres. J. Jesús Guízar-Vázquez)</i>   |     |
| Capítulo 34. Recursos terapéuticos en genética .....   | 663 |
| <i>(Dra. Victoria del Castillo Ruiz y Lorena Orozco Orozco)</i>  |     |
| Capítulo 35. Intervención del médico general .....   | 687 |
| <i>(Dra. María Teresa Guízar-Vázquez)</i>  |     |
| Capítulo 36. Intervención del ginecoobstetra .....   | 693 |
| <i>(Dres. Roberto Lagunes Torres, Héctor Hernández Lobato<br/>y J. Jesús Guízar-Vázquez)</i>               |     |
| Capítulo 37. Intervención del médico pediatra .....  | 703 |
| <i>(Dra. Blanca E. García-Escobar Morales)</i>   |     |
| Capítulo 38. Intervención del trabajador social .....  | 709 |
| <i>(T.S. Nadia Ramírez de Rojas<br/>y Lic. Marisa Gúzman de Ramírez)</i>                                   |     |

|   |     |
|---|-----|
| Capítulo 39. Función del equipo de salud .....  | 719 |
| <i>(Dra. María Teresa Peña Aguilar)</i>   |     |
| Capítulo 40. Bioestadística en genética clínica .....                                     | 727 |
| <i>(Dr. Carlos Zavala)</i>  |     |
| Capítulo 41. Contribución de la patología genética<br>al estudio de las poblaciones ..... | 757 |
| <i>(Dr. Raúl Garza Chapa)</i>   |     |
| Capítulo 42. Genética y evolución .....   | 771 |
| <i>(Dres. Alfonso Rosales López, Ivanhoe A, Gamboa<br/>y J. Jesús Guízar-Vázquez)</i>     |     |
| Glosario .....  | 805 |
| Índice .....  | 811 |