

# INDICE

## CAPITULO 1 INTRODUCCION

GENERALIDADES.....	1
IMPORTANCIA DE LA GENETICA MEDICA.....	1
CLASIFICACION DE LAS ENFERMEDADES GENETICAS.....	2
Alteraciones de un único gen.....	2
Alteraciones cromosómicas.....	3
Alteraciones multifactoriales.....	3
DEFECTOS GENETICOS Y FACTORES AMBIENTALES.....	3
TRATAMIENTO DE LAS ANOMALIAS GENETICAS.....	3

## CAPITULO 2 BASES MOLECULARES DE LA CITOGENETICA

ACIDOS NUCLEICOS.....	5
CROMATINA.....	7
BIOSINTESIS DE PROTEINAS.....	9
Regulación y control de la síntesis proteicas.....	12
MUTACION.....	12
Mutágenos ambientales.....	13
Mutaciones somáticas.....	13

## CAPITULO 3 HERENCIA DE UN SOLO GEN

Leyes de la herencia mendeliana.....	15
Fenotipo.....	15
HERENCIA MONOGENICA.....	16
Gen.....	16
Dominancia y Recesividad.....	16
Fenotipo.....	16
Genotipo.....	17
Homocigótico.....	17
Línea pura.....	17
Heterocigótico.....	17
Híbrido.....	17
Portadores.....	18
Simbolismo "Tipo común".....	18
Alelos codominantes.....	18

Alelos letales.....	18
Penetrancia y expresividad.....	19
Alelos múltiples .....	20
Tipos básicos de apareamiento .....	20

#### CAPITULO 4 ARBOL GENEALOGICO

NOMENCLATURA.....	23
FUENTES DE INFORMACION.....	25
APLICACIONES.....	26

#### CAPITULO 5 HERENCIA AUTOSOMICA

HERENCIA AUTOSOMICA DOMINANTE .....	27
Penetración incompleta .....	29
Expresividad variable.....	29
Mutaciones frescas .....	29
Mosaicismo germinal .....	29
Codominancia .....	30
HERENCIA AUTOSOMICA RECESIVA .....	30
Consanguinidad .....	31
Portadores .....	32

#### CAPITULO 6 GENETICA DEL SEXO

DETERMINACION GENETICA DEL SEXO.....	33
HERENCIA LIGADA A LOS CROMOSOMAS SEXUALES .....	33
HERENCIA LIGADA AL CROMOSOMA X.....	34
Enfermedades dominantes ligadas al cromosoma X.....	34
Enfermedades recesivas ligadas al cromosoma X.....	35
CARACTERES LIMITADOS A UN SEXO .....	37
CARACTERES INFLUIDOS POR EL SEXO.....	37
HERENCIA LIGADA AL CROMÓSONA Y.....	38

#### CAPITULO 7 ESTRUCTURA Y FUNCION DE LOS CROMOSOMAS

CICLO CELULAR.....	39
Interfase .....	39
Mitosis.....	40
Poblaciones celulares .....	40
ORGANIZACION DE LOS CROMOSOMAS.....	40

Clasificación de los cromosomas humanos .....	42
Bandeo cromosómico .....	45
Aplicaciones médicas del análisis cromosómico .....	45

## CAPITULO 8 ANORMALIDADES CROMOSOMICAS

Causas de las aberraciones cromosómicas .....	47
Clasificación de las aberraciones cromosómicas .....	48
ANORMALIDADES NUMERICAS .....	48
Origen de las anomalías numéricas .....	48
Mosaicos cromosómicos .....	50
ANORMALIDADES ESTRUCTURALES .....	51
Pérdida o Delección .....	51
Duplicación .....	52
Inversión .....	52
Translocación .....	53
Cromosoma en anillo .....	54
Inserción .....	55
Isocromosoma .....	55

## CAPITULO 9 PRINCIPALES SINDROMES POR ANORMALIDAD CROMOSOMICA

SINDROME DE LANGDON DOWN .....	57
Etiología .....	57
Principales anomalías .....	58
Evolución natural .....	59
SINDROME DE EDWARDS O TRISOMIA 18 .....	59
Etiología .....	59
Principales anomalías .....	59
Evolución natural .....	60
SINDROME DE PATAU O TRISOMIA 13 .....	60
Etiología .....	60
Principales anomalías .....	60
Evolución natural .....	60
SINDROME DE CRI DU CHAT .....	61
Etiología .....	61
Principales anomalías .....	61
Evolución natural .....	62
SINDROME DE KLINEFELTER .....	62
Etiología .....	62
Principales anomalías .....	62
Evolución natural .....	63
SINDROME DE TURNER .....	63

Etiología.....	63
Principales anomalías.....	63
Evolución natural.....	64

## CAPITULO 10 EJERCICIOS PRACTICOS

BASES MOLECULARES DE LA HERENCIA .....	65
PROBABILIDADES .....	66
CLASES DE PROBABILIDADES .....	66
1. Eventos dependientes .....	66
2. Eventos independientes.....	67
PROBABILIDADES COMBINADAS .....	67
1. Binomio de Newton.....	67
2. Análisis factorial o combinatorio .....	68
EJERCICIOS.....	68
HERENCIA DE UN SOLO GEN MONOHIBRIDISMO .....	70
EJERCICIOS.....	71
GENETICA DEL SEXO .....	72
ARBOL GENEALOGICO .....	74
ESTRUCTURA Y FUNCION DE LOS CROMOSOMAS .....	76
CARIOGRAMA.....	79

## CAPITULO 11

GLOSARIO .....	81
BIBLIOGRAFIA .....	89

## INDICE DE CUADROS

Cuadro Nº 1 Acidos nucleicos.....	6
Cuadro Nº 2 Cromatina sexual .....	9
Cuadro Nº 3 Código genético .....	11
Cuadro Nº 4 Alelos codominantes .....	19
Cuadro Nº 5 Alelos múltiples.....	20
Cuadro Nº 6 Tipos de apareamiento.....	21
Cuadro Nº 7 Arbol genealógico .....	24
Cuadro Nº 8 Herencia autosómica dominante.....	27
Cuadro Nº 9 Herencia autosómica recesiva.....	30
Cuadro Nº 10 Herencia dominante ligada al X .....	34
Cuadro Nº 11 Herencia recesiva ligada al X.....	35

Cuadro Nº 12 Caracteres influidos por el sexo .....	37
Cuadro Nº 13 Cromosomas humanos .....	42
Cuadro Nº 14 Notación del cariotipo .....	47

## INDICE DE FIGURAS

Figura Nº 1 Estructura del ADN .....	6
Figura Nº 2 Cromatina .....	8
Figura Nº 3 Corpúsculo de Barr .....	8
Figura Nº 4 Síntesis de proteínas .....	10
Figura Nº 5 Control de la síntesis proteica .....	12
Figura Nº 6 Tipos de mutación .....	13
Figura Nº 7 Homocigosis .....	17
Figura Nº 8 Heterocigosis .....	17
Figura Nº 9 Herencia autosómica dominante .....	28
Figura Nº 10 Herencia autosómica recesiva .....	31
Figura Nº 11 Cromosomas sexuales .....	33
Figura Nº 12 Herencia dominante ligada al sexo .....	34
Figura Nº 13 Herencia recesiva ligada al sexo .....	36
Figura Nº 14 Caracteres limitados a un sexo .....	37
Figura Nº 15 Genes holándricos .....	38
Figura Nº 16 Ciclo celular .....	39
Figura Nº 17 Estructura del cromosoma .....	41
Figura Nº 18 Tipos de cromosomas .....	42
Figura Nº 19 Cariotipo o cariotipo .....	43
Figura Nº 20 Ideograma .....	44
Figura Nº 21 No disyunción meiótica .....	49
Figura Nº 22 Mosaico cromosómico .....	50
Figura Nº 23 Pérdida o deleción .....	52
Figura Nº 24 Duplicación .....	52
Figura Nº 25 Inversión .....	53
Figura Nº 26 Traslocación .....	54
Figura Nº 27 Cromosoma en anillo .....	54
Figura Nº 28 Inserción .....	55
Figura Nº 29 Isocromosomas .....	55
Figura Nº 30 Síndrome de Down: Trisomía - Traslocación .....	57
Figura Nº 31 Síndrome de Langdon Down .....	58
Figura Nº 32 Síndrome de Edwards .....	59
Figura Nº 33 Síndrome de Patau .....	61
Figura Nº 34 Síndrome de Cri du chat .....	62
Figura Nº 35 Síndrome de Klinefelter .....	63
Figura Nº 36 Síndrome de Turner .....	64