

# Índice de capítulos

- 1 Antecedentes e historia, 1**
  - ¿Qué es la genética médica? 1
  - ¿Por qué el conocimiento de la genética médica es importante en la actualidad para el profesional de la salud?, 1
  - Una breve reseña histórica, 1
  - Tipos de enfermedades genéticas, 3
  - Impacto clínico de la enfermedad genética, 4
- 2 Biología celular básica: estructura y función de los genes y de los cromosomas, 6**
  - DNA, RNA y proteínas: la herencia al nivel molecular, 7
  - La estructura de los genes y del genoma, 19
  - El ciclo celular, 23
- 3 Variabilidad genética: origen y detección, 29**
  - Mutación, el origen de la variabilidad genética, 29
  - Detección y medida de la variabilidad genética, 40
- 4 Herencia autosómica dominante y herencia recesiva, 58**
  - Conceptos básicos de genética teórica, 58
  - Herencia autosómica dominante, 64
  - Herencia autosómica recesiva, 66
  - Factores que pueden complicar los patrones de herencia, 69
  - Consanguinidad en las poblaciones humanas, 84
- 5 Herencia ligada al sexo y herencia mitocondrial, 89**
  - Inactivación del cromosoma X, 89
  - Herencia ligada al sexo, 91
  - Rasgos limitados a un sexo y rasgos influidos por el sexo, 102
  - Herencia mitocondrial, 102
- 6 Citogenética clínica: bases cromosómicas de la enfermedad humana, 108**
  - Técnicas citogenéticas y nomenclatura, 108
  - Anomalías numéricas de los cromosomas, 112
  - Anomalías cromosómicas y abortos espontáneos, 122
  - Anomalías estructurales de los cromosomas, 122
  - Anomalías cromosómicas y fenotipos clínicos, 132
  - Citogenética del cáncer, 133
  - Síndromes por inestabilidad cromosómica, 134
- 7 Genética bioquímica: trastornos del metabolismo, 136**
  - Variantes del metabolismo, 136
  - Defectos de los procesos metabólicos, 137
  - Farmacogenética, 154
- 8 Clonación y mapa genético, 156**
  - Mapa genético, 156
  - Mapa físico y clonación, 169
- 9 Inmunogenética, 188**
  - Respuesta inmunitaria: conceptos básicos, 188
  - Proteínas de respuesta inmune: base genética de su estructura y diversidad, 193
  - Complejo principal de histocompatibilidad, 195
  - Grupos sanguíneos ABO y Rh, 200
  - Inmunodeficiencias, 201
- 10 Genética del desarrollo, 204**
  - El desarrollo: conceptos básicos, 204
  - Mediadores genéticos del desarrollo: herramientas moleculares, 205
  - Formación de patrones, 209
- 11 Genética del cáncer, 221**
  - Causas del cáncer, 221
  - Genes del cáncer, 223
  - Tipos principales de genes cancerosos, 226
  - Identificación de los genes de cáncer hereditario, 231
  - Bases moleculares del cáncer, 237
  - ¿Es importante la herencia genética en los cánceres más frecuentes?, 238
- 12 Herencia multifactorial y enfermedades frecuentes, 240**
  - Principios de la herencia multifactorial, 240
  - Naturaleza y desarrollo: diferenciación entre los efectos de los genes y los ambientales, 247
  - Genética de las enfermedades más frecuentes, 250

**13 Detección selectiva genética, diagnóstico genético y terapia génica, 266**

Detección selectiva poblacional de las enfermedades genéticas, 266

Herramientas moleculares para la detección selectiva y el diagnóstico genéticos, 272

Diagnóstico prenatal de los trastornos genéticos y de las malformaciones congénitas, 275

Tratamiento del feto, 282

Terapia génica, 283

**14 Genética clínica y consejo genético, 290**

Principios y práctica de la genética clínica, 290

Dismorfología y teratología clínica, 300

**Respuestas a los problemas, 309**

**Glosario, 319**

**Índice, 333**