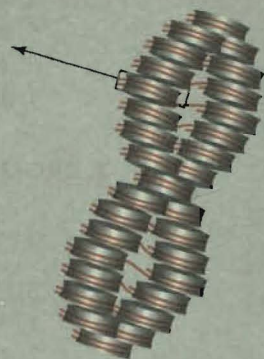


Contenido



Prefacio

xii

Láminas de color

L-3, L-4

1. LOS FUNDAMENTOS

1

A. PROTEINAS

1

B. DNA

3

1. Estructura del gen

3

2. Herramientas de la genética molecular

6

C. MUTACIONES

14

D. CROMOSOMAS

16

1. Relaciones entre secuencias largas de genes y mapeo génico

17

2. Técnicas de estudio físico

18

3. Mitosis

20

4. Meiosis

21

5. DNA mitocondrial

27

6. Vínculos

27

E. ARBOLES GENEALOGICOS

32

1. Simbología

32

2. Indagación

34

2. PRUEBAS GENETICAS

39

A. TECNICAS DE PRUEBA

39

B. DIAGNOSTICO PRENATAL

44

1. Ultrasonido

44

2. Amniocentesis

45

3. Muestra de vellosidades coriónicas	46
4. Muestra de sangre fetal	47
5. Muestra de sangre materna	47
6. Fetoproteína alfa	48
7. Diagnóstico anterior a la implantación para la fecundación <i>in vitro</i>	50

3. CROMOSOMAS 55

A. ALTERACIONES DEL NUMERO DE CROMOSOMAS	55
B. SINDROME DE DOWN	57
1. Manifestaciones clínicas	57
2. Características genéticas del síndrome de Down	59
3. Alteraciones del cariotipo menos frecuentes en el síndrome de Down	61
a. Translocaciones	61
b. Mosaicismo	63
C. CROMOSOMAS SEXUALES	64
1. Inactivación del cromosoma X	64
2. Mujeres con XO (síndrome de Turner)	65
3. Hombres XXY (síndrome de Klinefelter)	67
D. ALTERACIONES ESTRUCTURALES DE LOS CROMOSOMAS	68
1. Deleciones	68
2. Inversiones, duplicaciones, inserciones	70
3. Translocaciones	70
4. Otras alteraciones estructurales	72
E. IMPRONTA	73

4. ASPECTOS GENETICOS DEL CANCER 81

A. ALTERACIONES CROMOSOMICAS	81
B. GENES GUARDIANES	83
C. HIPOTESIS DE KNUDSON	84
D. PERDIDA DE LA HETEROCIGOSIDAD	84
E. GENES PROTECTORES	85

5. ENFERMEDADES AUTOSOMICAS DOMINANTES 91

A. SINOPSIS	91
B. NEUROFIBROMATOSIS	92
C. ACONDROPLASIA	97
D. SINDROME DE MARFAN	100
E. DISTROFIA MIOTONICA	105
F. RECURRENCIAS Y RIESGOS	108

6. ENFERMEDADES AUTOSOMICAS RECESIVAS	113
A. SINOPSIS	113
B. ENFERMEDAD DE CELULAS FALCIFORMES	115
C. ENFERMEDAD DE GAUCHER	119
D. FIBROSIS QUISTICA	122
E. FENILCETONURIA	125
F. TRATAMIENTO	128
G. IMPLICACIONES PARA EL ESTADO DE PORTADOR	129
7. HERENCIA LIGADA A X	137
A. INTRODUCCION	137
B. HEMOFILIA A	139
C. SINDROME DE X FRAGIL	140
D. DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE	141
E. CEGUERA AL COLOR	143
F. DEFICIENCIA DE DESHIDROGENASA DE GLUCOSA 6-FOSFATO (G6PD)	144
G. LA MUJER "PORTADORA"	146
H. HERENCIA DOMINANTE LIGADA A X: RAQUITISMO HIPOFOSFATEMICO	146
8. ENFERMEDADES MITOCONDRIALES	151
A. SINOPSIS	151
B. ENFERMEDADES	153
C. MITOCONDRIA Y ENVEJECIMIENTO	155
9. ALTERACIONES CONGENITAS	159
A. HEMANGIOMAS	159
B. EQUINOVARO	162
C. ALTERACIONES DE LA MANO	163
D. CARDIOPATIAS	165
10. SENSIBILIDAD A FARMACOS	171
A. METABOLISMO DE LOS MEDICAMENTOS	172
B. PORFIRIA INTERMITENTE AGUDA	173
C. REACCIONES A LOS ANESTESICOS	176
D. OTOTOXICIDAD POR AMINOGLUCOSIDOS	177

11. FUNCIONES GENETICA E INMUNITARIA	181
<hr style="border-top: 1px dotted #000;"/>	
A. COMPLEJO PRINCIPAL DE HISTOCOMPATIBILIDAD	181
B. HLA Y ENFERMEDAD	184
C. INMUNOGLOBULINAS	186
D. RECEPTORES DE CELULAS T	187
E. SUPERFAMILIA DE GENES DE INMUNOGLOBULINAS	187
F. ALTERACIONES MONOGENICAS DE LA FUNCION INMUNITARIA	188
1. Inmunodeficiencia combinada	188
2. Disfunción de células T	189
3. Disfunción de células B	190
4. Disfunción de la fagocitosis	190
5. Deficiencias de complemento	190
12. ASPECTOS GENETICOS DE LAS ENFERMEDADES COMUNES	195
<hr style="border-top: 1px dotted #000;"/>	
A. ANTECEDENTES	195
1. Estudios en gemelos	196
2. Agrupación de casos en familias	197
3. Concentraciones de poblaciones	197
4. Marcadores de relación	198
B. MODELOS	199
1. Modelo de múltiples <i>loci</i> aditivos	199
2. Modelo del umbral	200
C. CANCER	202
D. HIPERTENSION Y ENFERMEDADES VASCULARES	205
E. DIABETES	206
F. ENFERMEDADES INFECCIOSAS	207
13. APLICACION DEL CONOCIMIENTO GENETICO A LA PRACTICA CLINICA	211
<hr style="border-top: 1px dotted #000;"/>	
A. EN BUSCA DE UNA EXPLICACION GENETICA	211
B. BASES DE DATOS GENICAS Y SU USO	212
C. IMPLICACIONES PARA LA VARIACION GENETICA INDIVIDUAL	215
D. USO CLINICO DE LOS PERFILES BIOLOGICOS	217
1. Detección	218
2. Rasgos complejos	220
3. Confidencialidad	223
4. Aseguradoras	224
5. Aspectos laborales	225

14. TRATAMIENTO

231

A. INFORMACION SOBRE LA EVOLUCION NATURAL	231
B. CONTROL GENICO O METABOLICO	233
C. CIRUGIA	234
D. REEMPLAZO DE PROTEINAS	236
E. REEMPLAZO DE GENES	237
F. TRASPLANTE DE MEDULA OSEA	241
G. TRASPLANTE DE HIGADO	242
H. ENFERMEDADES HUERFANAS	242
I. INQUIETUDES DE LA POBLACION	242
J. ORGANIZACIONES DE APOYO	244
<i>Epilogo</i>	249
<i>Respuestas a las preguntas de estudio</i>	251
<i>Indice alfabético</i>	263