

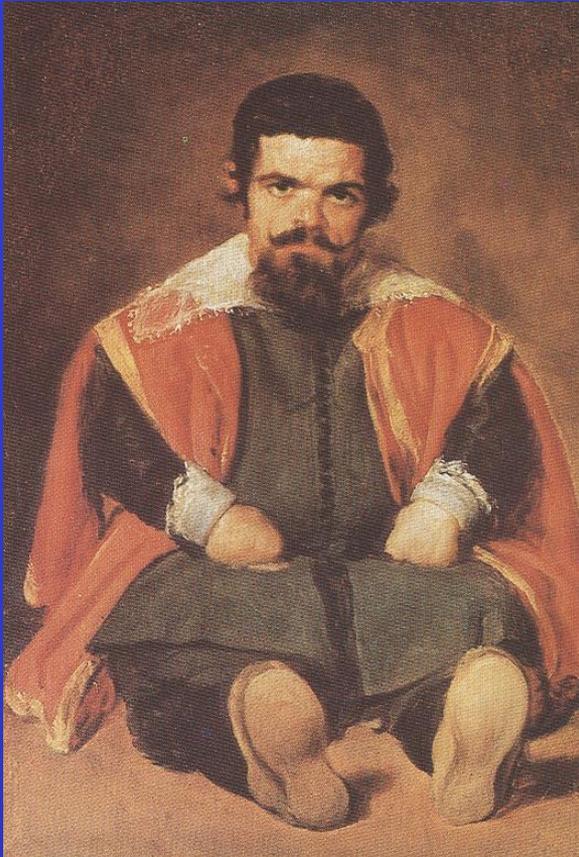


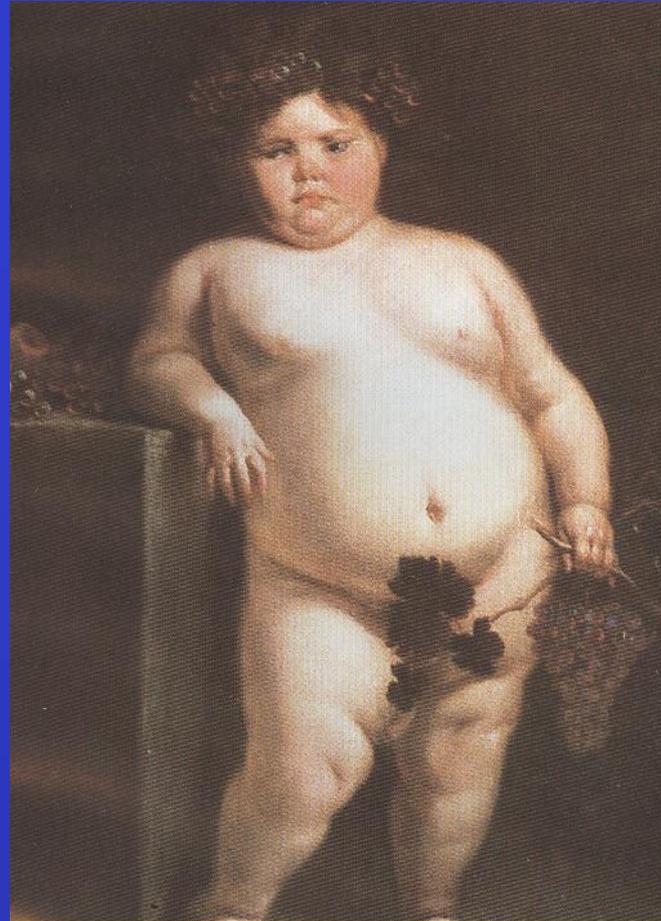
Genética Médica

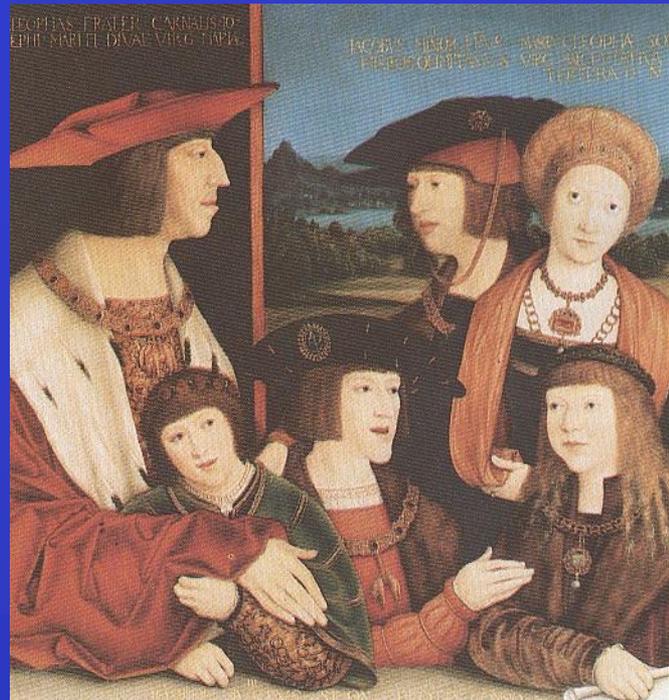
SMIBA

A.M.A 2022

Dra. Susana B. Turyk

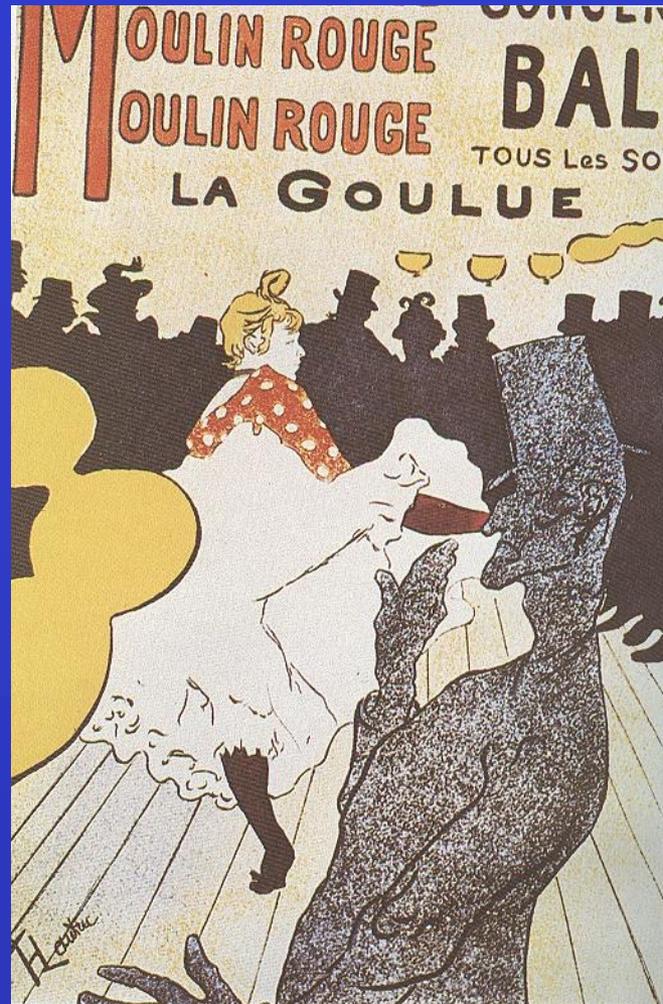






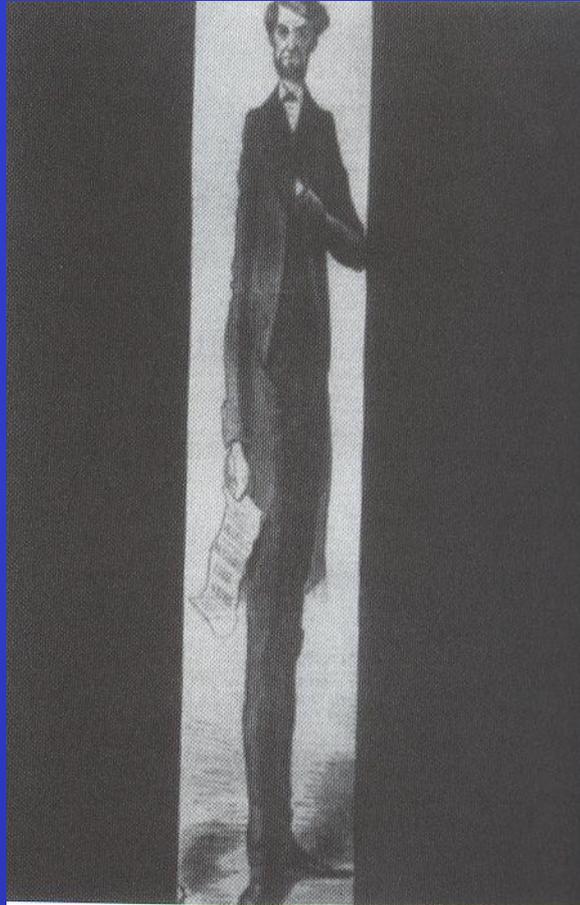
TECHIAS FRATER CAROLIS JO-
SEPHI MARIE DIXAE VIRG. TAVIA

JACOBUS MINOR UVA. MARIE CECILIA. SC
PEREGRINUS & VIRG. ANTONIA
TAVIA. N.









Estudios genéticos

- Estudios diagnósticos
- Estudios de los portadores sanos
- Tests presintomáticos
- Tests predictivos
- Tests farmacológicos
- Tests de variabilidad individual

Estudios diagnósticos

Se realizan en individuos afectados o que pueden ser afectados

Adultos

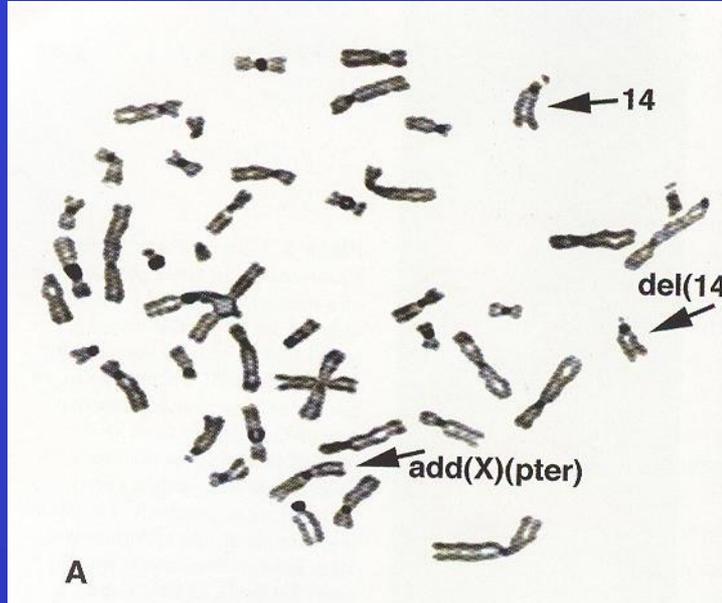
Adolescentes

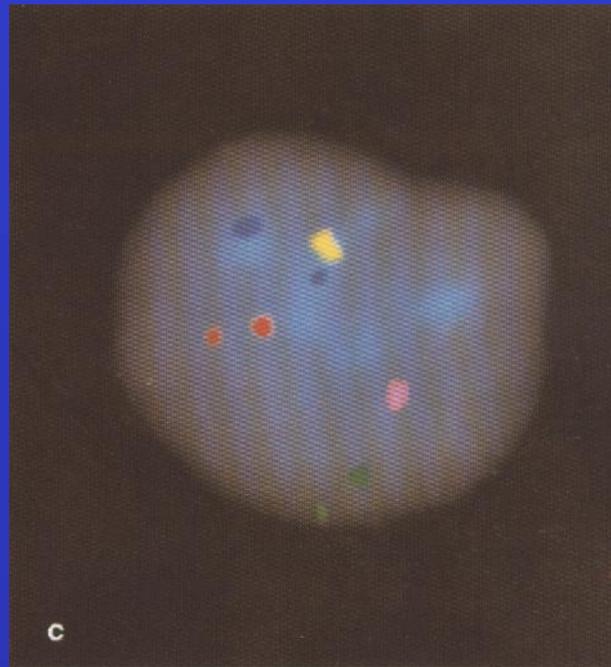
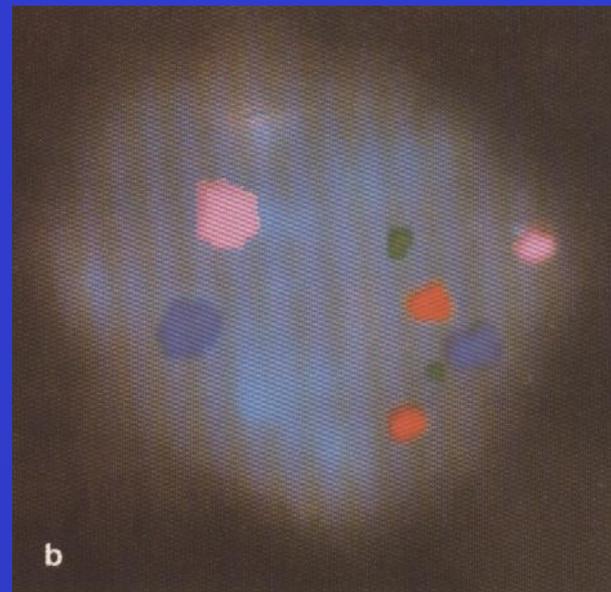
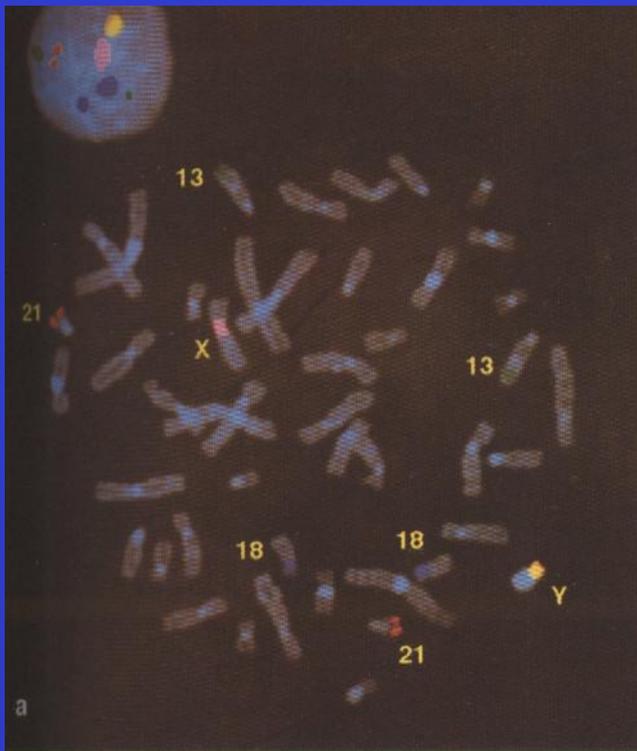
Niños

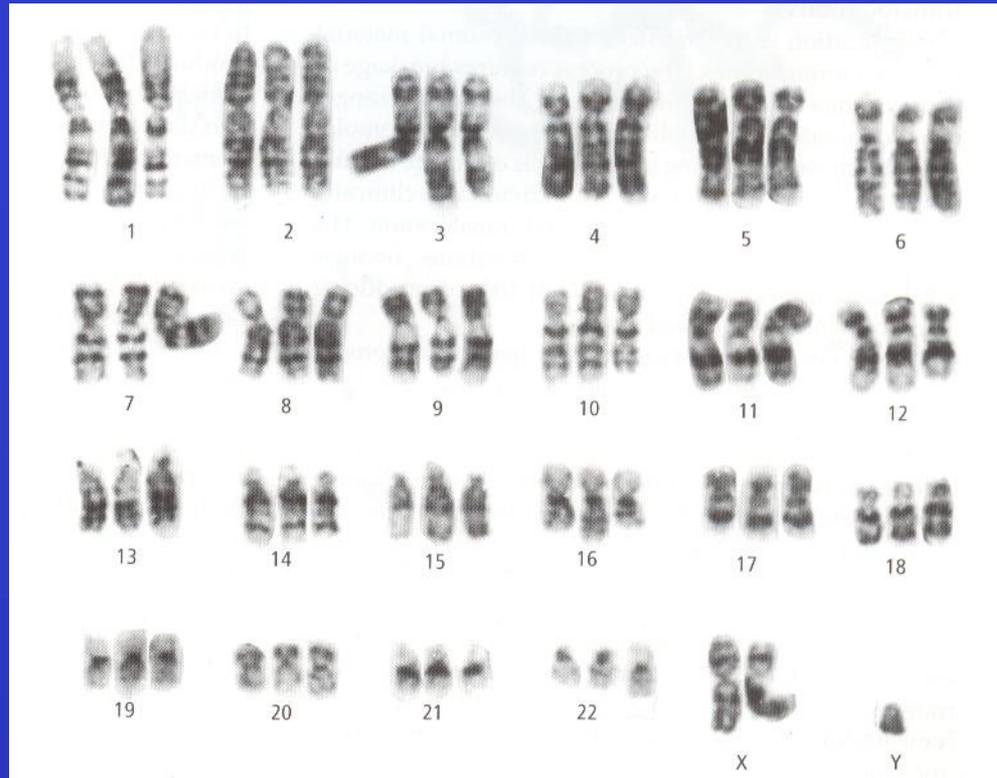
Recien nacidos

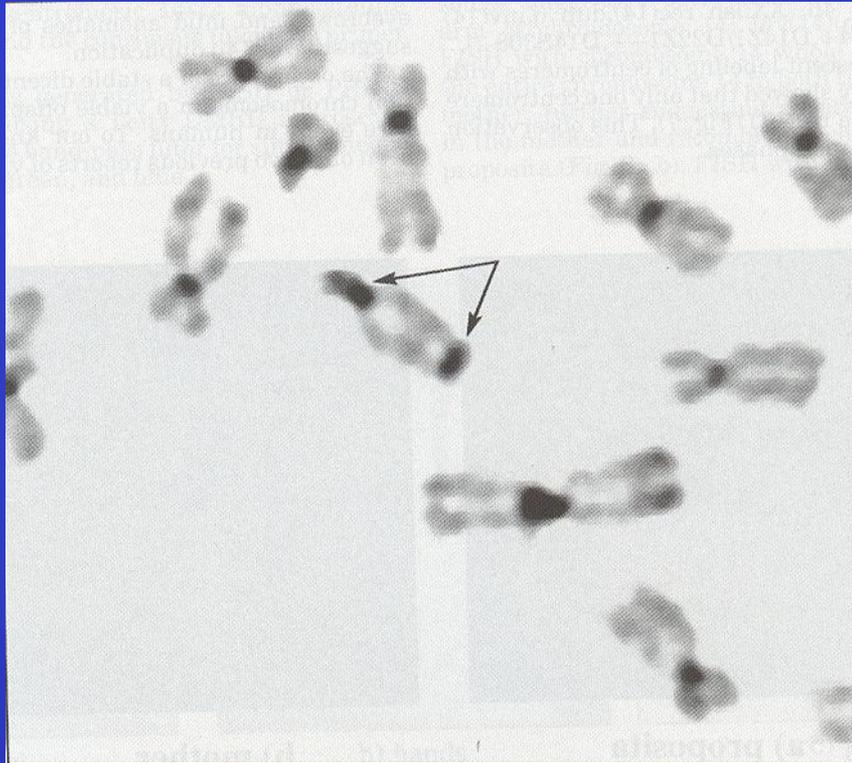
Diagnóstico prenatal en fetos o embriones

Diagnóstico preimplantación









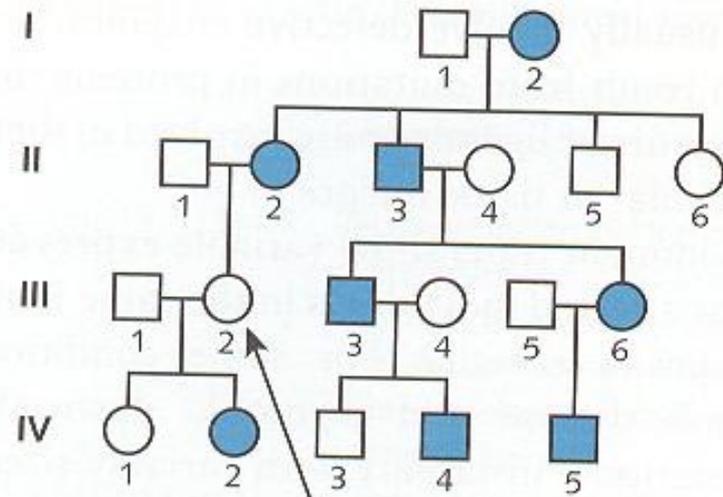




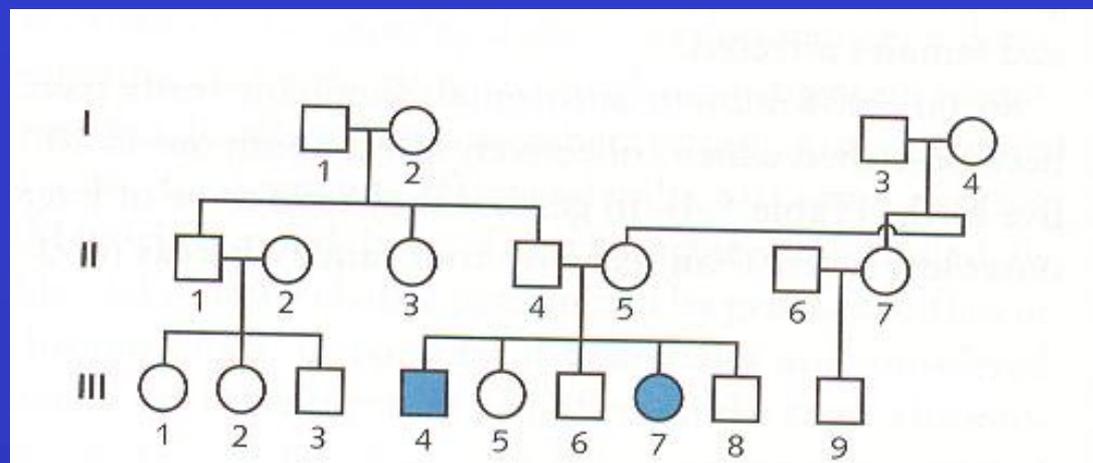


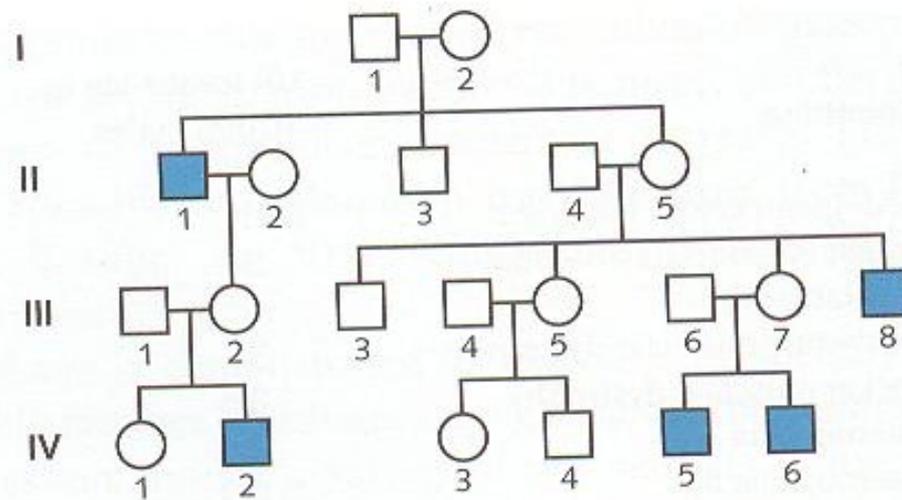
- Con una conducta de prevención, un 2-3% de los recién nacidos presentan malformaciones congénitas mayores

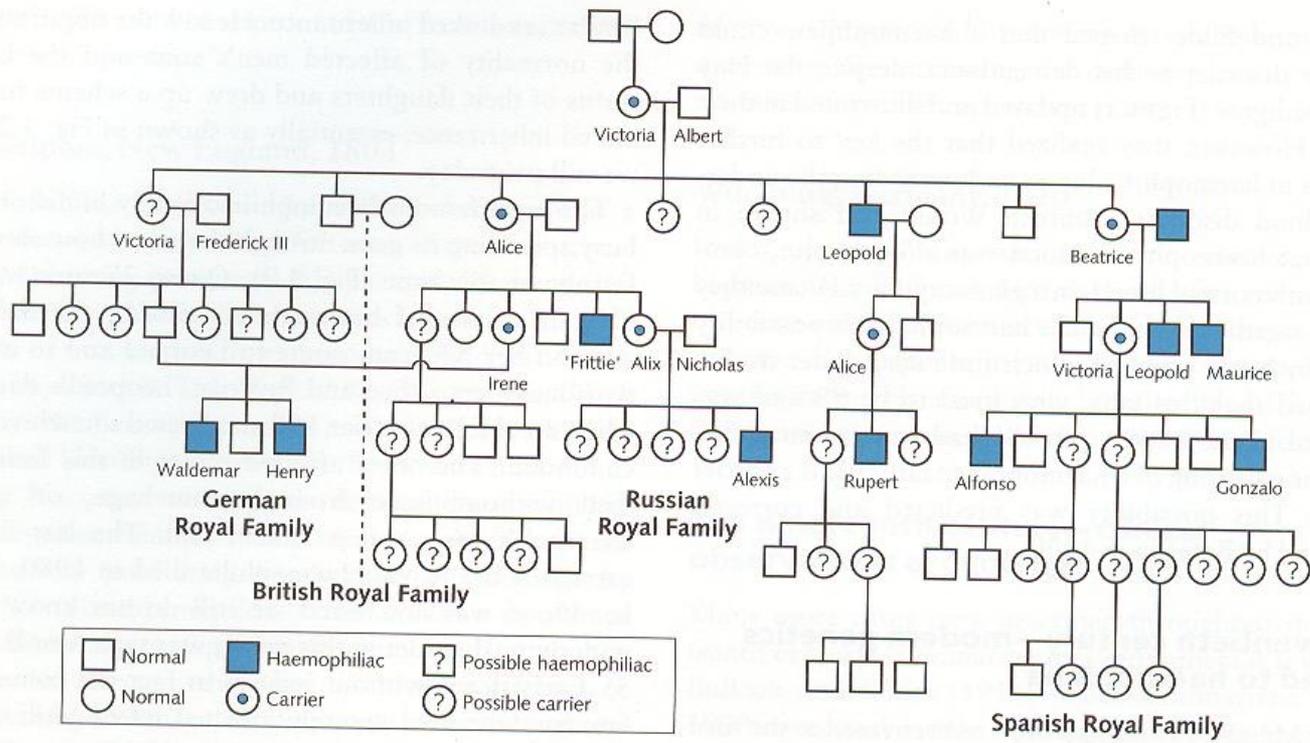
- Más de 25.000 alteraciones monogénicas están catalogadas (al 28.06 2019, según OMIM)
- La prevalencia de los desordenes monogénicos esta estimada en 3,6 de 1.000 recién nacidos vivos
- autosómicos dominanates 1,4 en 1.000
- autosómicos recesivos 1,7 en 1.000
- ligados al X 0,5 en 1.000



Non-penetrant individual

































Diagnóstico Molecular

- Confirmar un diagnóstico clínico en un paciente en el que los profesionales sospechan una enfermedad genética concreta, según el fenotipo
- Detectar personas portadoras de enfermedades recesivas. Es relevante para su descendencia en el caso que la pareja también es portadora de la mutación

Diagnóstico molecular

- Llevar a cabo diagnóstico prenatal para detectar anomalías en el feto y diagnóstico preimplantatorio en los embriones en el contexto de la fecundación in vitro
- Llevar a cabo diagnóstico presintomático, antes de la aparición de los síntomas en personas con familiares afectados de enfermedades genéticas

Estudios moleculares para detectar tipos de variantes

- Distintos tipos de PCR (PCR-RFLP, alelo específico, etc.)
- Secuencia Sanger: permite conocer la secuencia de un fragmento determinado. Ej. Enf. Rett, Hiperplasia suprarrenal congénita
- NGS: Paneles y Exomas: Secuenciación masiva en paralelo. Se secuencian de miles a millones de fragmentos de ADN a la vez.

NGS se utiliza:

- Cuando la patología que se sospecha está relacionada con variantes en más de un gen, o en un gen con muchos exones o exones muy largos: Ej: BRCA1





Estudios de los portadores sanos

- Screening poblacional
- Screening en cascada

Tests Presintomaticos

Se realizan en personas que pertenecen a las familias con enfermedades de expresión tardía o tienen algunas manifestaciones de la enfermedad.

Los estudios pueden ser tanto específicos como inespecíficos.

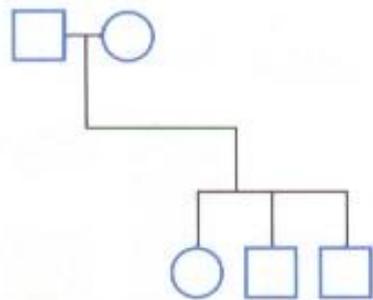


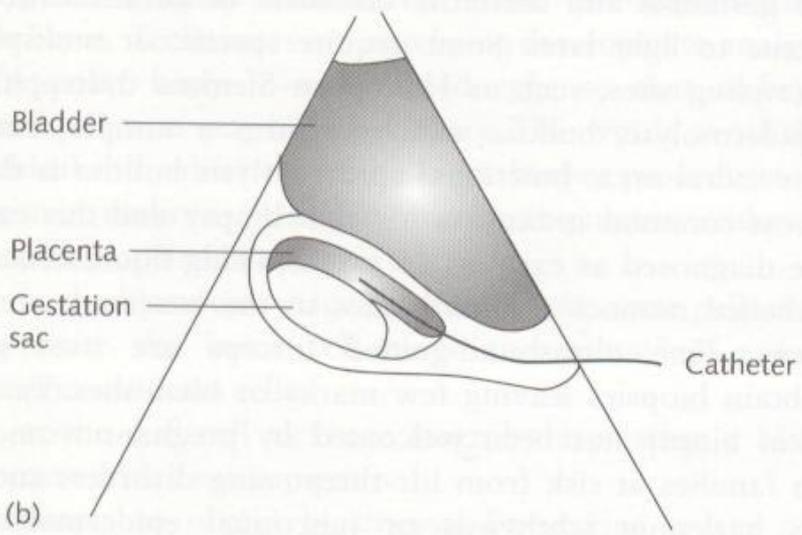
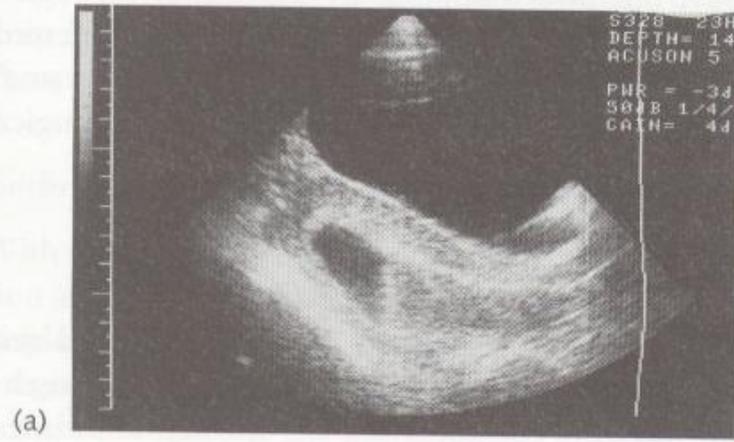
Tests Predictivos

- Tests preconcepcionales
- Tests prenatales
- Tests neonatales
- Tests de los adultos

Tests farmacológicos

Tests de variabilidad







Epigenética

Es el fenómeno por el cual no se afecta la secuencia del ADN, sino varia su expresion.

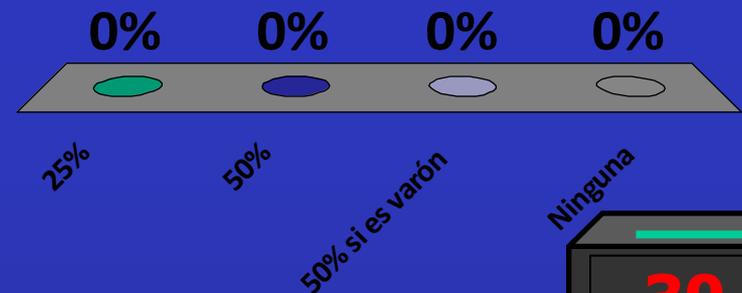
Mecanismos

- Metilacion de la Citocina
- Imprinting Genómico
- Modificacion de las histonas

- El GENOTIPO es un marco de referencia dentro del cual se pueden expresar varios FENOTIPOS y el desarrollo de los fenotipos es **epigenético**

Qué riesgo de recurrencia tendrá una pareja con un niño afectado de Fibrosis Quística (autosómica recesiva) ?

- A. 25%
- B. 50%
- C. 50% si es varón
- D. Ninguna



Contador de contestaciones

30

La Distrofia Muscular de Duchene (autosómica recesiva lig. al X) se caracteriza por:

- A. Todos los afectados son varones
- B. Las mujeres son portadoras
- C. No hay transmisión del gen mutado de varon a varon
- D. Todas



Todos los afectados son v...

Las mujeres son portadoras

No hay transmisión del g..

Todas

Contador de contestaciones

30

