

Continue



Il gene responsabile è CFTR e codifica per una proteina di membrana localizzata a livello della membrana plasmatica di epitelio, polmoni, pancreas e tratto uro-genitale; regola movimento ioni e acqua ai due lati della membrana, la mutazione più comune (presente nel 70% degli affetti) è chiamata $\Delta F508$, e porta all'eliminazione di una regione, senza la quale la proteina non può funzionare.

- X-fragile
- malattia di Tay-Sachs
- distrofia muscolare di Duchenne
- fenilchetonuria
- sindrome di Shwachman-diamond

Esistono 3 combinazioni di alleli nei genotipi

1. rr, genotipo omozigote recessivo = fenotipo AFFETTO
2. Rr, genotipo eterozigote = fenotipo PORTATORE SANO
3. RR, genotipo omozigote dominante = fenotipo SANO

TRASMISSIONE AUTOSOMICA DOMINANTE Anche qui il gene è localizzato su un autosoma, ma l'effetto dell'allele è di tipo dominante, quindi la patologia si manifesta anche se l'allele dominante è in singola dose (eterozigosi); non esistono quindi portatori sani.

GENOTIPO

Osservando un albero genealogico possiamo capire se siamo di fronte ad una malattia autosomica dominante:

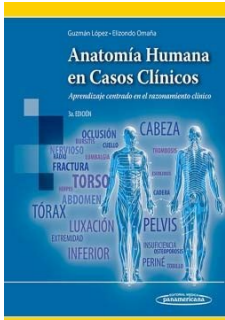
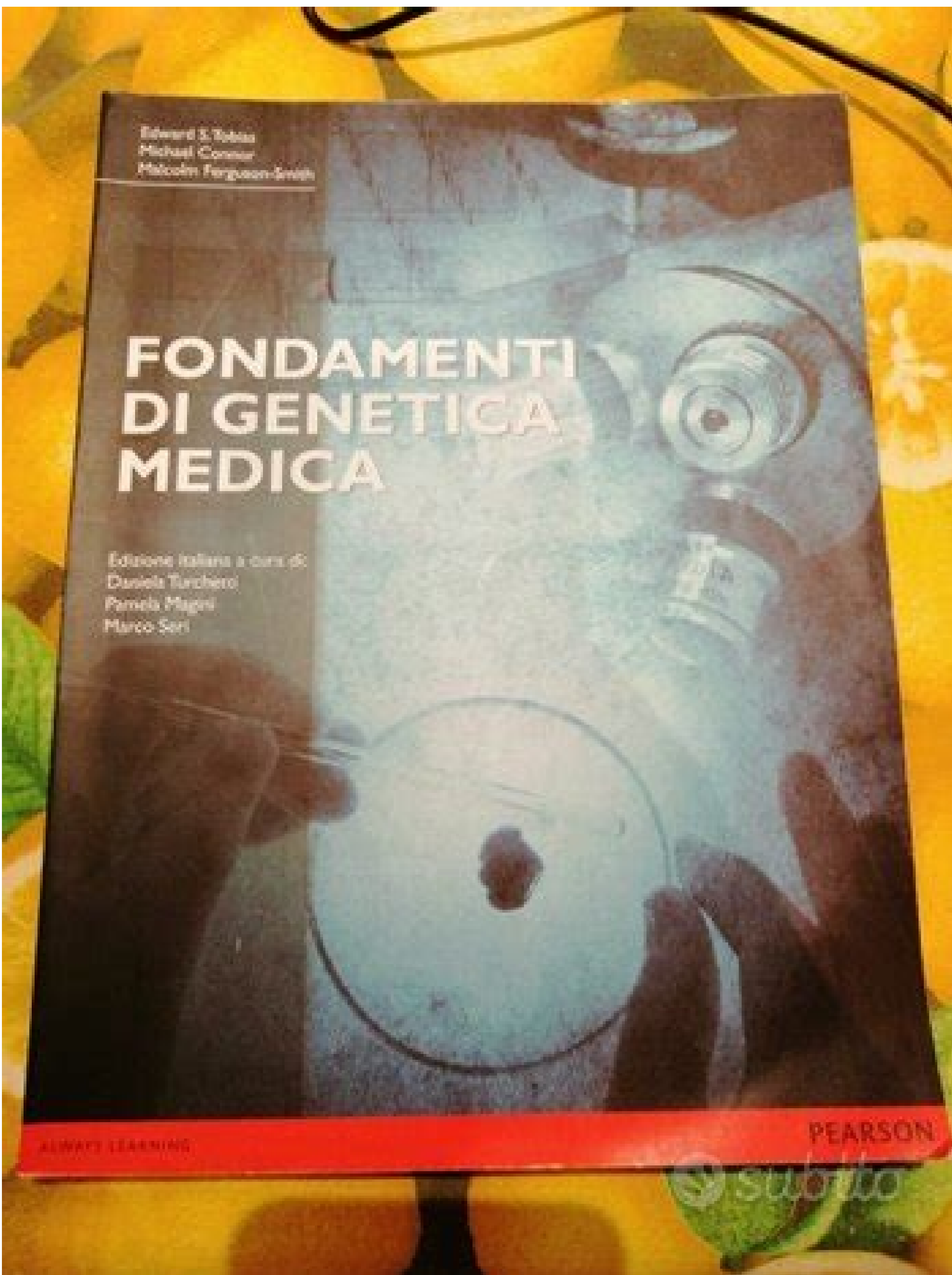
Ogni individuo affetto ha almeno un genitore affetto, quindi la patologia si presenta in ogni generazione, con una trasmissione verticale. I soggetti maschi e femmine sono colpiti con frequenza analoga. Circa metà dei figli di un genitore affetto, è affetto. I genitori affetti possono avere anche figli sani.

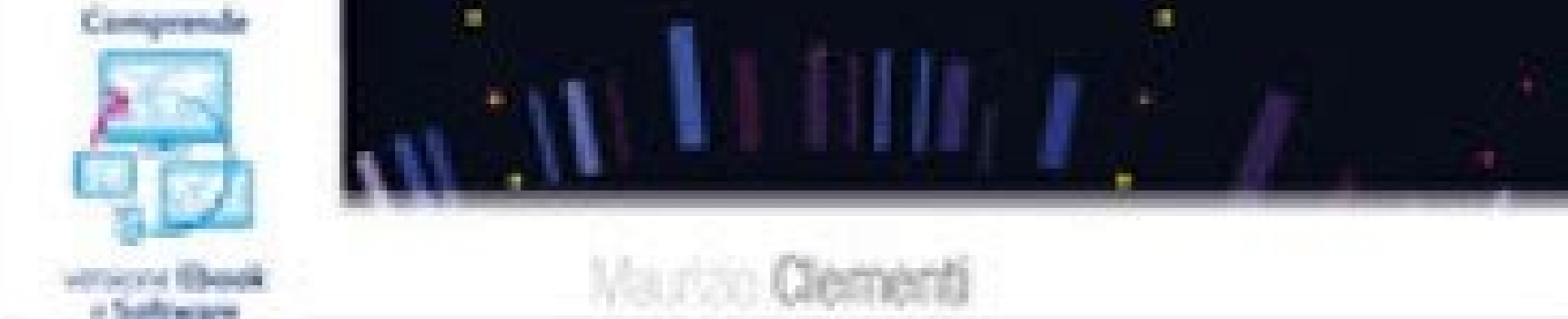
Esistono 3 combinazioni di alleli nei genotipi:

- RR omozigote dominante, soggetto AFFETTO
- Rr eterozigote, soggetto AFFETTO
- rr omozigote recessiva, soggetto SANO

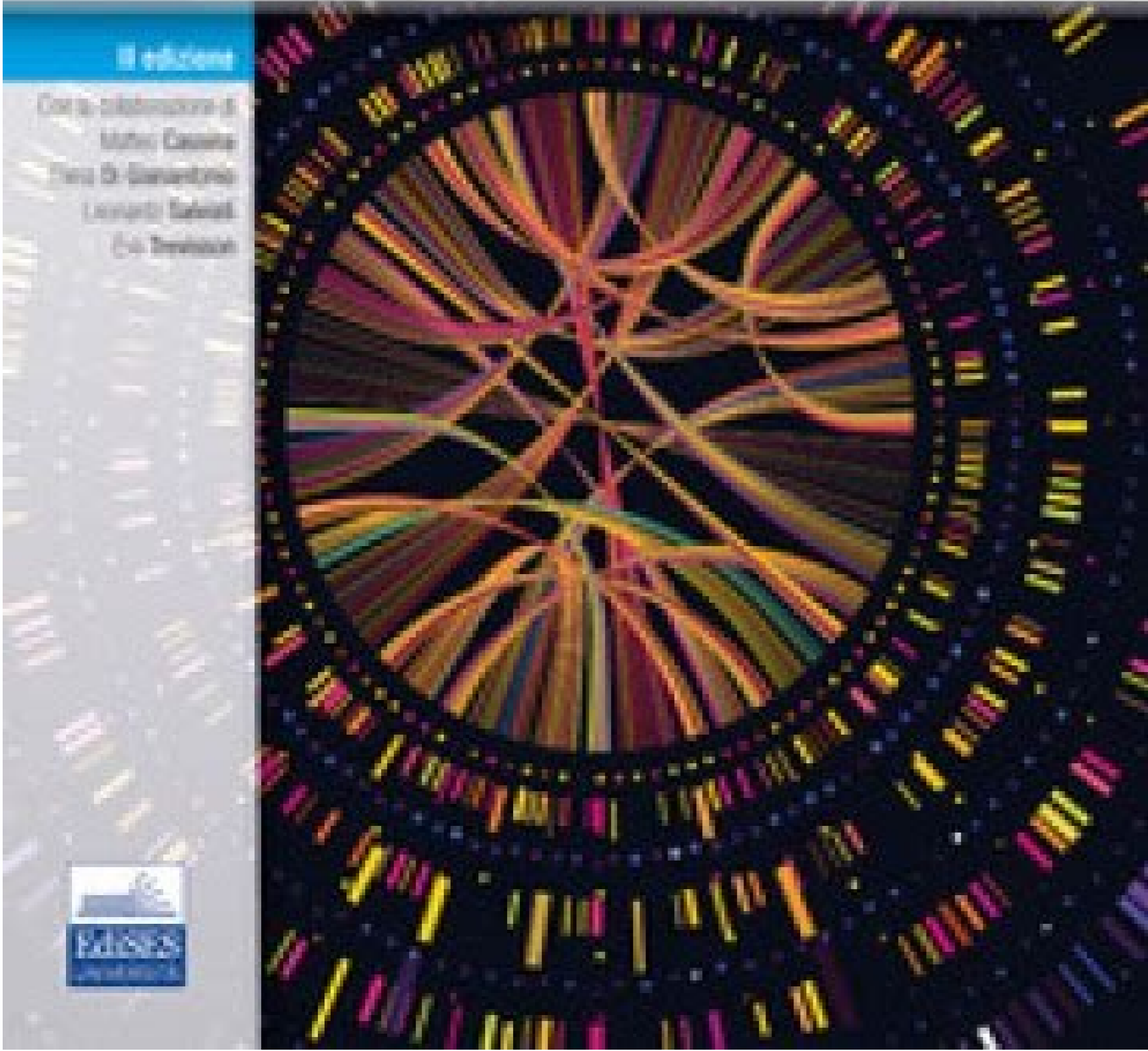
Alcune patologie autosomiche dominanti:

- brachidattilia: dita corte, dovuto a diminuzione della lunghezza delle falangi intermedie nelle dita.
- ipercolesterolemia familiare. Gene responsabile codifica per un recettore delle LDL (lipoproteine trasportatrici colesterolo) la variazione patogenetica dell'allele dominante determina assenza o riduzione della quantità di recettore per queste lipoproteine; porta ad un'elevata quantità di colesterolo nel sangue. Negli





Elementi di Genetica Medica



Por lo general, se recomienda este tipo de pruebas a aquellas personas con antecedentes familiares de trastornos genéticos o a los miembros de un grupo étnico con un mayor riesgo de ciertas enfermedades genéticas. Gli eBook venduti da la Feltrinelli.it possono avere due diversi formati, ePub o PDF, e possono essere protetti da Adobe DRM. Las mutaciones pueden afectar a todo el gen o parte de él y pueden causar un funcionamiento anormal que desencadena una enfermedad. Acceso a StudentConsult.com donde contiene preguntas de autoevaluación de cada capítulo y 200 preguntas adicionales online. Estas pruebas son muy útiles cuando una persona tiene antecedentes familiares de una enfermedad en particular y existe un método de intervención disponible para prevenir la aparición de dicha enfermedad o para minimizar su gravedad. Sin embargo, las pruebas genéticas tienen sus limitaciones. Hay tres tipos de pruebas genéticas disponibles en laboratorios: pruebas citogenéticas (para examinar cromosomas enteros), pruebas bioquímicas (para medir las proteínas producidas por los genes) y pruebas moleculares (para detectar pequeñas mutaciones en el ADN). El resultado de una prueba genética puede proporcionar un diagnóstico y ayudar a obtener información sobre el manejo de los síntomas, el tratamiento o cambios en el estilo de vida. **Clicka qui per sapere come scaricare gli ebook utilizzando un pc con sistema operativo Windows** Nueva edición de este texto que integra los conceptos clave con la práctica clínica, presentándolos mediante numerosas ilustraciones, tablas, resúmenes de conceptos y otros recursos diseñados para potenciar un aprendizaje eficaz y la comprensión del contenido más complejo en el campo de la genética médica, or its affiliates En una prueba genética se analiza un tejido o la sangre de una persona para determinar si existe alguna modificación en su mapa genético. (Para obtener más información, consulte el Anexo E) Las pruebas genéticas pueden usarse para confirmar un diagnóstico en un individuo con síntomas o para monitorear el pronóstico de una enfermedad o la respuesta a un tratamiento. In caso di download di un file protetto da DRM si otterrà un file in formato .acs, (Adobe Content Server Message), che dovrà essere aperto tramite Adobe Digital Editions e autorizzato tramite un account Adobe, prima di poter essere letto su pc o trasferito su dispositivi compatibili. La información que se obtiene en este tipo de pruebas puede servir para diagnosticar una enfermedad genética, iniciar un tratamiento o tomar medidas preventivas, y también ayudan en las decisiones tales como la selección del tipo de carrera o la planificación familiar. Las pruebas predictivas o de predisposición genética pueden identificar a las personas que tienen riesgo de una enfermedad antes de la aparición de los síntomas. Ofrece una descripción totalmente actualizada de las distintas modalidades y aplicaciones de las pruebas genéticas. (Para obtener más información sobre la detección sistemática neonatal, consulte el Capítulo 4). Ilustra los conceptos clave con ejemplos basados en enfermedades comunes para mostrar su relevancia en la práctica clínica. Aun si el resultado de la prueba es negativo, la persona podría tener el riesgo de una enfermedad.Dada la complejidad de los aspectos médicos y emocionales de la realización de pruebas genéticas, es importante que el paciente consulte con un profesional médico, como un asesor genético, para comprender los riesgos y beneficios de este tipo de pruebas y para obtener la respuesta a las preguntas que pueda tener antes y después de la prueba. Las pruebas forenses se usan para fines legales como investigaciones criminales, asuntos de paternidad o identificación de cuerpos tras una catástrofe como el caso del huracán Katrina.Para determinar si usted o un miembro de su familia debería someterse a una prueba genética, deberá considerar varios aspectos, tanto desde una perspectiva médica como emocional. (en inglés)CubiertaPortadaindices de capítulosPágina de créditosDedicatoriaPrólogoPrefacioAgradecimientos1: Antecedentes e historia,¿Qué es la genética médica?;Por qué es importante el conocimiento de la genética médica para el profesional sanitario actual?Resumen históricoTipos de enfermedades genéticasImpacto clínico de la enfermedad genética2: Biología celular básica: estructura y función de los genes y los cromosomasDNA, RNA y proteínas; herencia en el nivel molecularLa estructura de los genes y el genomaEl ciclo celularPreguntas de estudio3: Variación genética: su origen y detecciónMutación: la fuente de la variación genéticaDetección y medición de la variación genéticaVariación genética en las poblacionesPreguntas de estudio4: Herencia autosómica dominante y recesivaConceptos básicos de genética formalHerencia autosómica dominanteHerencia autosómica recesivaFactores que afectan a la expresión de los genes causantes de enfermedadConsanguinidad en poblaciones humanasPreguntas de estudio5: Modos de herencia ligados al sexo y no clásicosInactivación del cromosoma XHerencia ligada al sexoRasgos limitados e influidos por el sexoHerencia mitocondrialImpronta genómica o imprintigPreguntas de estudio6: Citogenética clínica: la base cromosómica de la enfermedad humanaTecnología citogenética y nomenclaturaAnomalías del número de cromosomasAnomalías cromosómicas y aborto espontáneoAnomalías de la estructura cromosómicaAnomalías cromosómicas y fenotipos clínicosCitogenética del cáncerSíndromes de inestabilidad cromosómicaPreguntas de estudio7: Genética bioquímica: trastornos del metabolismoVariantes del metabolismoDefectos de los procesos metabólicosPreguntas de estudio8: Identificación de genes causantes de enfermedadesMapeo génicoMapeo físico y clonaciónMapeo génico por asociación: estudios de asociación genómicaSecuenciación del exoma y del genoma completoPreguntas de estudio9: Inmuno genéticaRespuesta inmunitaria: conceptos básicosProteínas de la respuesta inmunitaria: base genética de la estructura y la diversidadComplejo mayor de histocompatibilidadEnfermedades por inmunodeficienciaPreguntas de estudio10: Bases genéticas del desarrolloDesarrolloMediadores genéticos del desarrollo; el instrumental molecularFormación de patronesPreguntas de estudio11: Genética del cáncerCausas del cáncerGenes del cáncerPrincipales clases de genes causantes de cánceres hereditariosEl paisaje genético en evolución del cáncerPreguntas de estudio12: Herencia multifactorial y enfermedades comunesPrincipios de la herencia multifactorialNaturaleza y factores ambientales: desentrañando los efectos de los genes y el entornoGenética de las enfermedades comunesAlgunos principios y conclusiones generalesPreguntas de estudio13: Pruebas genéticas y terapia génicaDetección o cribado poblacional de la enfermedad genéticaInstrumentos moleculares para la detección y el diagnósticoDiagnóstico prenatal de trastornos genéticos y anomalías congénitasTratamiento fetalTerapia génicaPreguntas de estudio14: Genética y medicina de precisiónUna transformación impulsada por la tecnologíaImpacto de la genómicaIniciativas de medicina de precisiónEl futuro de la medicina predictivaPreguntas de estudio15: Genética clínica y asesoramiento genéticoPrincipios y práctica de la genética clínicaDismorfología y teratología clínicaBioética y genética médicaPreguntas de estudioGlosarioRespuestas a las preguntas de estudioCapítulo 2Capítulo 3Capítulo 4Capítulo 5Capítulo 6Capítulo 7Capítulo 8Capítulo 9Capítulo 10Capítulo 11Capítulo 12Capítulo 13Capítulo 14Capítulo 15Índice alfabéticoNo. of pages: 352Language: SpanishCopyright: © Elsevier 2020Published: August 12, 2020Imprint: ElsevierBook ISBN: 9788491138808Professor, Mark and Kathie Miller Presidential Chair, Department of Human Genetics,University of Utah Health Sciences Center, Salt Lake City, UTJ.C. Carey, Professor, Division of Medical Genetics, Department of Pediatrics, University of Utah Health Sciences Center, Salt Lake City, Utah.M.J. Bamshad, Associate Professor, Department of Pediatrics, University of Utah Health Sciences Center, Salt Lake City, Utah.Write a reviewThere are currently no reviews for "Genética médica" © 1996-2014, Amazon.com, Inc. Las pruebas genéticas pueden ser muy útiles para determinar si una persona tiene una enfermedad genética o si tiene probabilidades de desarrollar una en el futuro. A la mayoría de los recién nacidos en los Estados Unidos se les realiza una detección sistemática de enfermedades genéticas. Incluye cuadros de comentarios clínicos que muestran cómo la ciencia básica de la genética tiene aplicaciones reales en los problemas diarios de los pacientes, y que sirven de preparación para los cursos basados en la resolución de problemas. Al realizar la prueba en ambos progenitores, se puede determinar si la pareja tiene probabilidades de tener un hijo con una enfermedad genética.Las pruebas de diagnóstico prenatal sirven para detectar modificaciones en los genes o los cromosomas de un feto. Hay varios tipos de pruebas genéticas disponibles, y en este anexo encontrará una descripción general de las pruebas genéticas disponibles y de las personas a quienes se les podrían ofrecer.¿POR QUÉ SOMETERSE A UNA PRUEBA GENÉTICA?Una prueba genética se puede recomendar por diferentes motivos, entre ellos:Para confirmar o descartar un diagnóstico en una persona que presenta síntomas de una enfermedad genética.Para personas con antecedentes familiares o hijos con una enfermedad genética.Para detectar posibles enfermedades genéticas en recién nacidos con el objetivo de iniciar un tratamiento lo antes posible.En una prueba genética se analiza una muestra de sangre, de piel, de cabello o de otro tejido de una persona a fin de estudiar su ADN, sus cromosomas o proteínas y detectar si existe alguna modificación o mutación asociada a alguna enfermedad genética. Gracias a la detección temprana de estas enfermedades se pueden realizar intervenciones para prevenir la aparición de los síntomas o minimizar la gravedad de la enfermedad.Las pruebas de detección de portadores pueden ayudar a las parejas a saber si son portadores (y, en tal caso, si existe el riesgo de transmisión a sus hijos) de un alelo de una enfermedad recesiva como la fibrosis quística, la anemia falciforme o la enfermedad de Tay-Sachs. Cuando una prueba genética detecta una mutación, no siempre es posible determinar cuándo o cuáles síntomas de la enfermedad podrían aparecer, cuáles ocurrirán primero, la gravedad de la enfermedad o cómo será su evolución con el tiempo. Las pruebas predictivas sirven para identificar las mutaciones que aumentan el riesgo de que una persona de desarrollar una enfermedad de origen genético, como con algunos tipos de cáncer.Las pruebas forenses sirven para la identificación de un individuo en sí, no para identificar a las personas con riesgo de una enfermedad genética. (Para obtener más información, consulte el Capítulo 2 y el Anexo I.)La detección sistemática o tamizaje neonatal es la prueba genética más común. Aborda los temas más actuales, incluida las escalas de riesgo poligénico y sus posibles aplicaciones en la diabetes, el cáncer y las cardiopatías, y las últimas tecnologías de secuenciación y su aplicación clínica en las pruebas genéticas y el diagnóstico. Cuenta con prácticos conceptos clave, más de 230 fotografías, ilustraciones y tablas, e historias de pacientes y familias que aportan una perspectiva de gran utilidad sobre las enfermedades y su tratamiento. Para obtener información sobre el asesoramiento genético y la preparación para una consulta con un asesor genético o para ver ejemplos de preguntas para hacerle a los proveedores de atención médica, consulte el Anexo O. Este tipo de pruebas se recomienda a las parejas que presentan un mayor riesgo de tener un bebé con un trastorno genético o cromosómico. Para realizar la prueba, se puede obtener una muestra de tejido a través de la amniocentesis o la vellosidad coriónica. Gli eBook venduti da la Feltrinelli.it possono avere due diversi formati, ePub o PDF, e possono essere protetti da Adobe DRM.

Recent Member Activity Bruten brygga - Gunnar Myrdal och Sveriges ekonomiska efterkrigspolitik 194 Van Dale Middelgroot woordenboek Zweeds-Nederlands Academia.edu is a platform for academics to share research papers. Un libro è un insieme di fogli, stampati oppure manoscritti, delle stesse dimensioni, rilegati insieme in un certo ordine e racchiusi da una copertina. Il libro è il veicolo più diffuso del sapere. L'insieme delle opere stampate, inclusi i libri, è detto letteratura.I libri sono pertanto opere letterarie.Nella biblioteconomia e scienza dell'informazione un libro è detto monografia, per ... prof. dr. Juan alberto reichenbach colaboradores dra. maría laura passarelli dr. eduardo albina dr. eduardo lacioni bibl. verOnica karenina gallo Recent Member Activity Bruten brygga - Gunnar Myrdal och Sveriges ekonomiska efterkrigspolitik 194 Van Dale Middelgroot woordenboek Zweeds-Nederlands Hecho en California con Marcos Gutierrez es el programa de radio más escuchado en el área de la bahía de San Francisco a través de la 1010 AM Un libro electrónico, [1] libro digital o ciberlibro, conocido en inglés como e-book o eBook, es la publicación electrónica o digital de un libro.Es importante diferenciar el libro electrónico o digital de uno de los dispositivos más popularizados para su lectura: el lector de libros electrónicos, o e-reader, en su versión inglesa. Aunque a veces se define como "una versión ... 29/07/2016 - Pagina gratuita de libros de difusión científica. Catálogo: Id Título y reseña Autor Fecha; 0803: Damas en bicicleta Una de las primeras guías para mujeres ciclistas de la época victoriana. Para saber cómo montar en bicicleta con gracia, o proteger de ... Gli obiettivi di sviluppo sostenibile, OSS (in inglese: Sustainable Development Goals, SDG), sono una serie di 17 obiettivi interconnessi, definiti dall'Organizzazione delle Nazioni Unite come strategia "per ottenere un futuro migliore e più sostenibile per tutti". Sono conosciuti anche come Agenda 2030, dal nome del documento che porta per titolo Trasformare il nostro mondo. Psicologia criminal y criminalística. Imputabilidad. Delincuente racional. Autopsia psicológica- Informe pericial en psicología. La Pericia. Valoración del testimonio. Perfilacion criminal La frecuencia y duración de la lactancia materna disminuyeron rápidamente a lo largo del siglo XX. [14] En 1955 se había creado en las Naciones Unidas el Grupo Asesor en Proteínas (GAP), para ayudar a la OMS a ofrecer consejo técnico a Unicef y FAO en sus programas de ayuda nutricional y asesoría sobre la seguridad y la adecuación del consumo humano de nuevos ... 29/07/2016 - Pagina gratuita de libros de difusión científica. Catálogo: Id Título y reseña Autor Fecha; 0803: Damas en bicicleta Una de las primeras guías para mujeres ciclistas de la época victoriana. Para saber cómo montar en bicicleta con gracia, o ... Gli obiettivi di sviluppo sostenibile, OSS (in inglese: Sustainable Development Goals, SDG), sono una serie di 17 obiettivi interconnessi, definiti dall'Organizzazione delle Nazioni Unite come strategia "per ottenere un futuro migliore e più sostenibile per tutti". Sono conosciuti anche come Agenda 2030, dal nome del documento che porta per titolo Trasformare il nostro mondo.

