

¿Qué es el Mosaicismo?

Concepto

Es la presencia de dos o más líneas celulares genéticamente distintas en un mismo individuo.

Se origina por mutaciones post-cigóticas durante el desarrollo embrionario temprano.

Ejemplo Clínico

El síndrome de Down mosaico presenta células normales y células con trisomía 21.

Los pacientes muestran características clínicas variables según la distribución del mosaicismo.

Tipos de Mosaicismo: Somático y Germinal



Mosaicismo Somático

Afecta células corporales no reproductivas.

No es heredable a la descendencia.



Mosaicismo Germinal

Afecta células reproductivas (óvulos o espermatozoides).

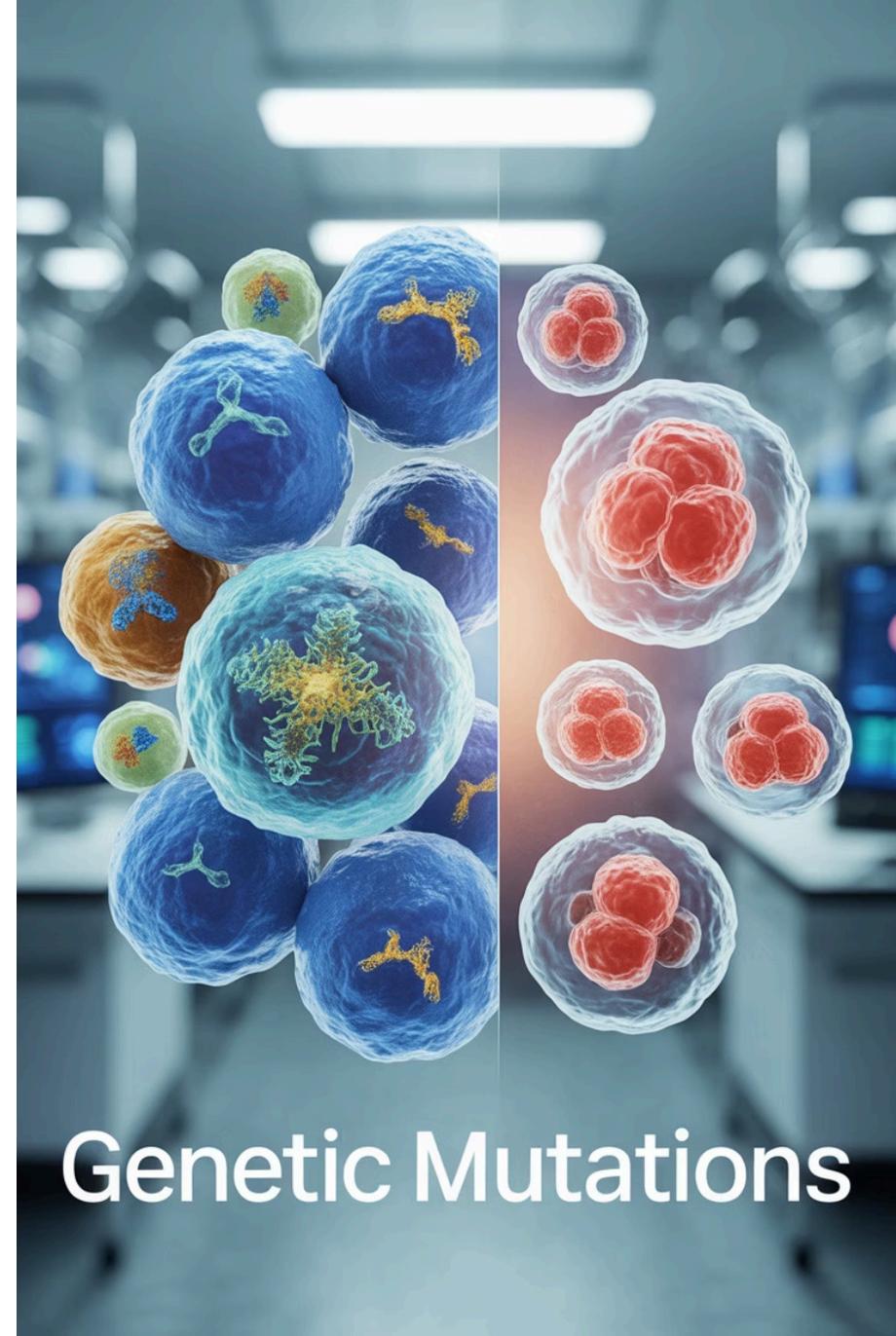
Puede transmitirse a futuros hijos.



Relevancia Clínica

Crucial para diagnóstico, pronóstico y asesoramiento genético.

Determina riesgos de recurrencia familiar.



Genetic Mutations



Casos Clínicos y Aplicaciones

Mosaicismo en Cáncer

Detección de mutaciones específicas en biopsias tumorales.

Análisis de heterogeneidad tumoral mediante técnicas moleculares avanzadas.

Trastornos Neurocutáneos

Neurofibromatosis tipo 1 con distribución en parches. La NF1 está causada por una mutación en el gen NF1, que codifica una proteína llamada neurofibromina.

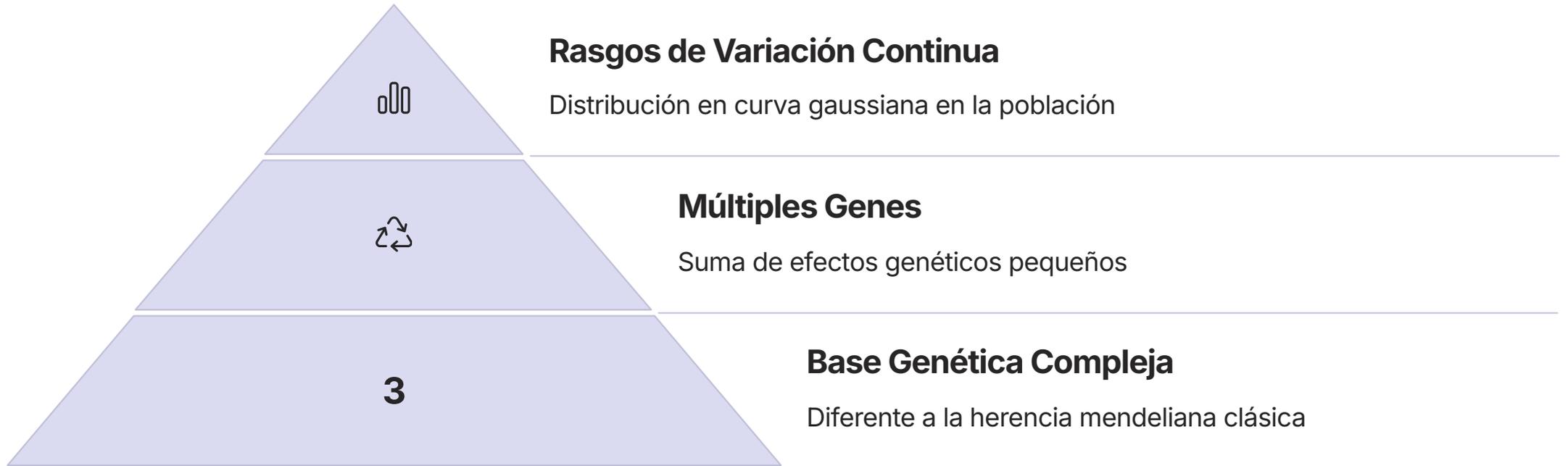
Manifestaciones clínicas variables según tejidos afectados.

Abordaje en Laboratorio

Necesidad de analizar múltiples muestras tisulares.

Combinación de técnicas citogenéticas y moleculares para confirmación.

¿Qué es la Herencia Poligénica?



Los rasgos poligénicos incluyen altura, color de piel, peso y numerosos parámetros bioquímicos analizables en laboratorio.

Herencia Multifactorial: Genes y Ambiente

Factores Genéticos

Múltiples genes de pequeño efecto interactúan entre sí.

1



Factores Ambientales

Dieta, ejercicio, exposiciones tóxicas modifican la expresión genética.

Relevancia Clínica

Fundamental en medicina preventiva y análisis de laboratorio.



Enfermedades Comunes

Diabetes tipo 2 e hipertensión arterial siguen este patrón.



Ejemplos Prácticos de Herencia Poligénica



Estatura Humana

Más de 400 variantes genéticas identificadas.

Distribución en curva gaussiana en poblaciones.



Pigmentación

Color de piel determinado por al menos 20 genes.

Distribución gradual entre poblaciones humanas.



Metabolismo Lipídico

Niveles de colesterol influidos por múltiples genes.

Importante para análisis bioquímicos en laboratorio clínico.

Dificultades Diagnósticas y Aplicaciones Clínicas



Desafíos de Identificación

Detectar múltiples genes con pequeños efectos



Análisis Bioinformático

Procesamiento de datos genómicos complejos



Medicina Preventiva

Detección de riesgos genéticos para intervención temprana

Las pruebas genéticas avanzadas requieren interpretación especializada en el contexto clínico y familiar del paciente.

Ejercicio Interactivo: Analizar Pedigrí de Herencia Multifactorial



Observar el Pedigrí

Identifica la distribución del rasgo en la familia.

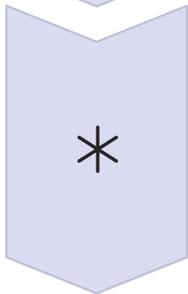
Nota la ausencia de patrones mendelianos claros.



Analizar Factores

Busca agregación familiar sin segregación mendeliana.

Considera posibles factores ambientales compartidos.



Calcular Riesgos

Determina riesgos empíricos según datos epidemiológicos.

Aplica principios estadísticos para asesoramiento.

Family Pedigree Chart

