

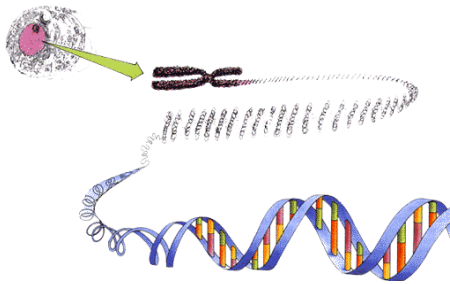
Fronteras de la Ciencia

GENÉTICA HUMANA

Dra. Lucía Cifuentes Ovalle
Médico Genetista
Profesora Titular
Facultad de Medicina
Universidad de Chile



DESARROLLO DE LA GENETICA



Tjio
Levan 1956



Avery
Mc Load
Mc Carty

Watson
Crick
Franklin

Ochoa
Nirenberg

Jeffrey

1900

1944

1953

1961

1988

Nace la genética con
el re descubrimiento
de los Trabajos de
Mendel



Sanger
1955

Mullis
1983

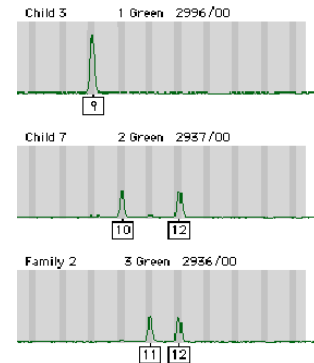
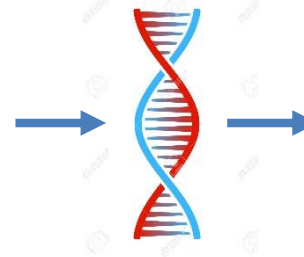
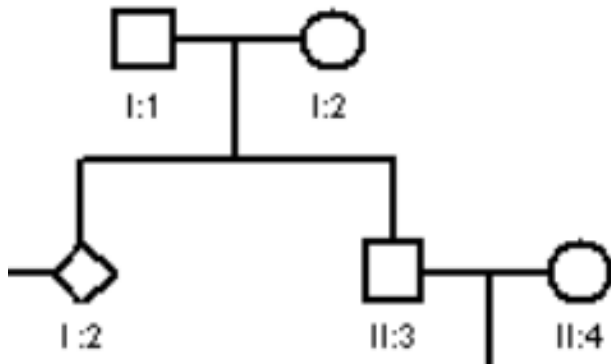
Síntesis de DNA

Individualización genética mediante análisis de regiones del DNA hipervariables

IDENTIFICAR
PARENTESCO

IDENTIFICACIÓN
DE RESTOS
HUMANOS

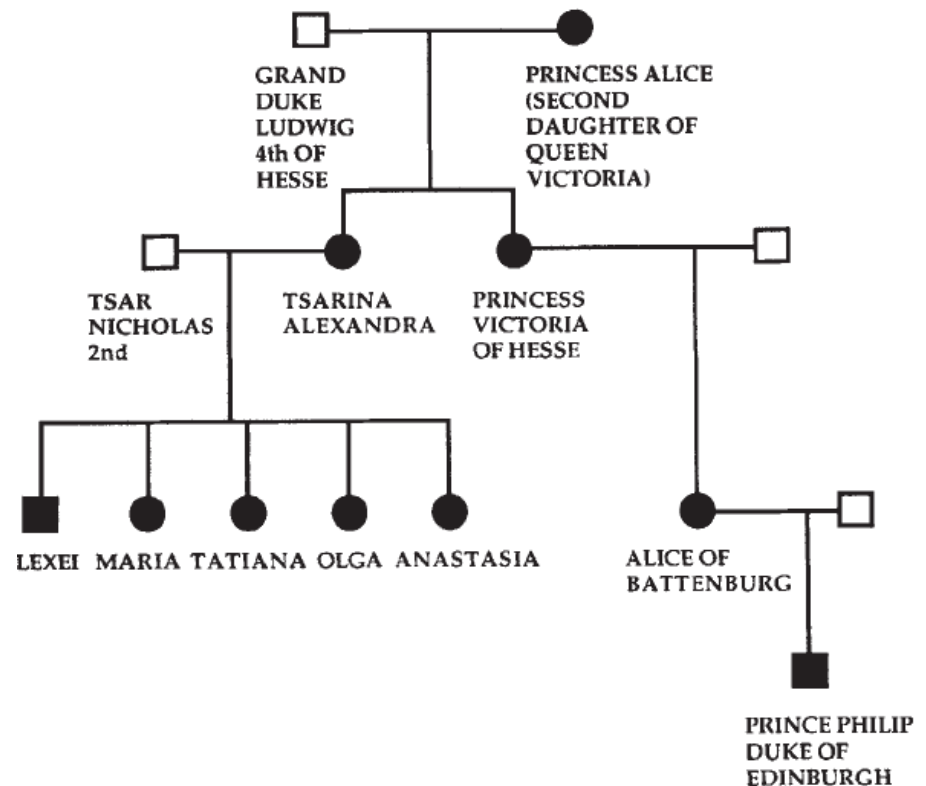
ESTUDIOS
FORENSES



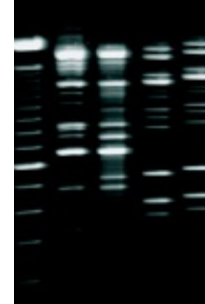
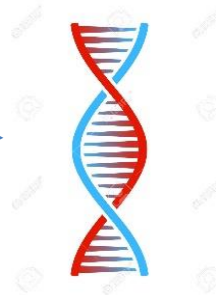
IDENTIFICACIÓN DE RESTOS HUMANOS

Desastres masivos
Accidentes
Hallazgo de cuerpos

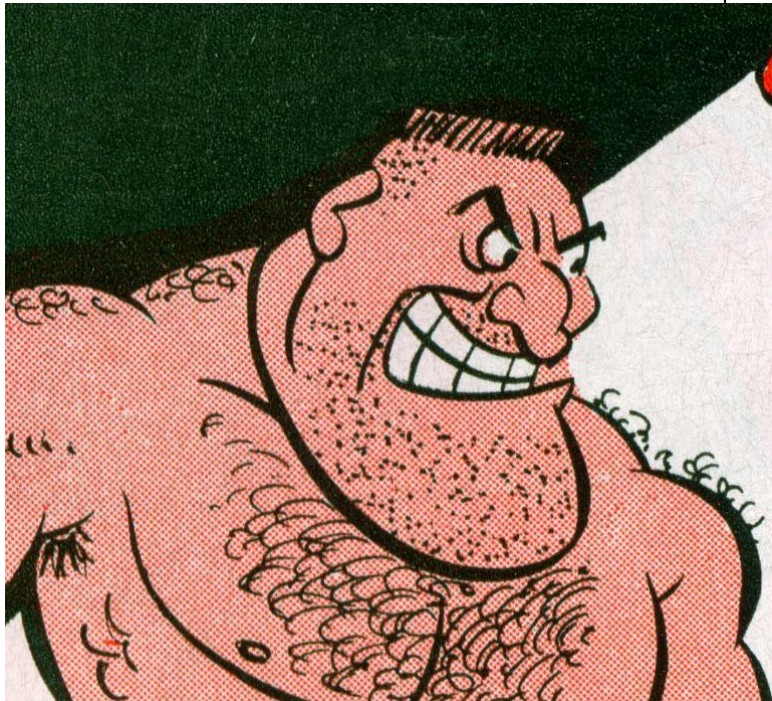
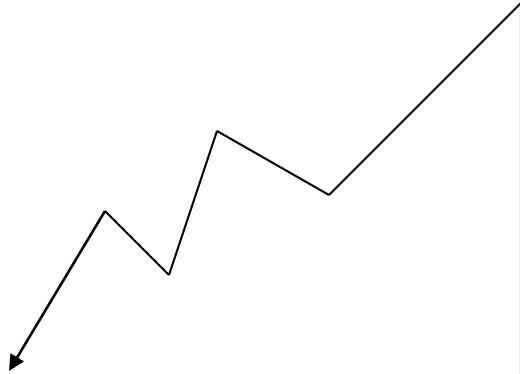
Documentar
la historia



ESTUDIOS FORENSES



12/15 6/7 8/9 24/25 13/18 11/12 13/15 18/24
33.1/33.2 11/12 13/15 18/24 11/12 13/15 18/24
12/15 6/7 8/9 24/25 13/18 11/12 13/15 18/24
33.1/33.2 11/12 13/15 18/24 11/12 13/15 17/24
12/15 6/7 8/9 24/25 13/18 11/12 13/16 18/24
33.1/33.2 11/12 13/15 18/24 11/12 13/15 18/25
12/15 6/7 8/9 24/25 13/18 11/12 11/15 18/24
33.1/33.2 11/12 13/15 18/24 11/12 13/15 18/24
12/15 6/7 8/9 24/25 13/18 11/12 13/16 18/24
33.1/33.2 11/12 13/15 18/24 11/12 13/15 18/24 12/15
24/25 13/18 11/12 13/15 18/24
33.1/33.2 11/12 13/15 18/24 11/12 13/15 18/24
12/15 6/7 8/9 24/25 13/18 11/12 13/18 18/24
33.1/33.2 11/12 13/15 18/24 11/12 13/16 15/27
12/15 6/7 8/9 24/25 13/18 11/12 13/15 18/22
33.1/33.2 11/12 13/15 18/24 11/12 12/15 15/24



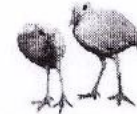
BASES DE DATOS

THIS WEEK

EDITORIALS

ETHICS Nature journals issue new policy on embryo and stem-cell work p.6

WORLD VIEW Psychology of pain needs more medical attention p.7



BIRD BEHAVIOUR How brothers of a feather can flock together p.9

Family connections

A high-profile arrest in California shows how the long arm of the law can now extend into DNA databases to check for relatives of suspected criminals.

Asesino del Golden State en California, 50 violaciones y 11 homicidios entre 1976 y 1986



Joseph James DeAngelo

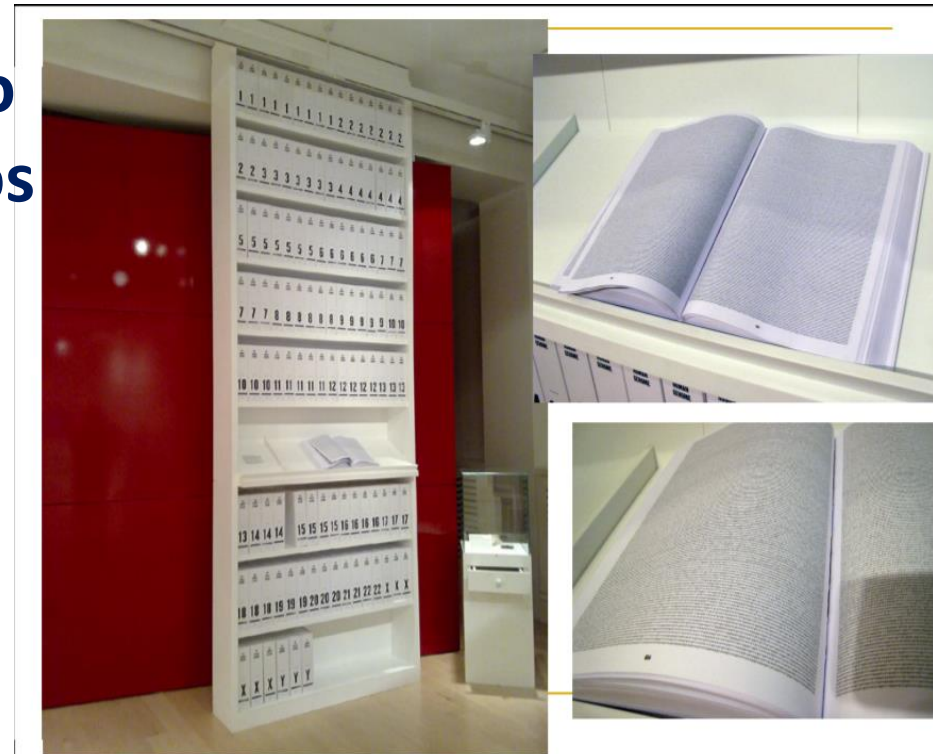
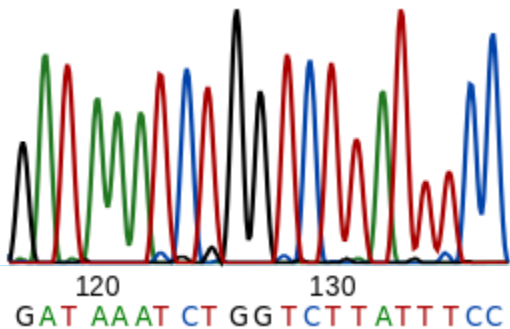
BASE DE DATOS DE PERSONAS QUE SOLICITARON SERVICIOS DE RASTREO DE PARIENTES

33.1/33.2 11/12 13/15 18/24 11/12 13/15 18/24
12/15 6/7 8/9 24/25 13/18 11/12 13/18 18/24
33.1/33.2 11/12 13/15 18/24 11/12 13/16 15/27

AÑO 2003: PROYECTO GENOMA HUMANO

El proyecto genoma humano, leyó todas las letras de nuestro genoma.... aunque no sabemos TODO lo que ellas significan:

```
AGGACCATAAAACTCCAGTCAGTGAACCTTCGCAGTCTGA  
AAACAAGTTAATAAACTAAACTTTCAACAACGGATCTC  
TGGTTCTGGCATCGATGAAGAACGCAGCGAAATGCGATA  
GTAATGTGAATTGCAGAATTCAGTGAATCATCGAATCTT  
GAACGCACATTGCGCCCCTTGGTATTCCGAGGGGCATGC  
TGTTTCGAGCGTCATTTCAACCCTCAAGCTCTGCTTGGTA  
TGGGCTCCGTCCTCCACGGACGCGCCTTAAAGACCTCGG  
GGTGGCGTCTTGCCTCAAGCGTAGTAGAAAACACCTCGC
```



Robotización y Bioinformática

AÑO 2003: EL PROYECTO GENOMA HUMANO trajo muchas sorpresas además del desafío de descifrar su lenguaje

- Existirían sólo alrededor de 25 mil genes
- Más del 50 % de nuestro genoma está formado por secuencias repetidas
- Cientos de genes humanos habrían resultado de transferencia horizontal desde bacterias

Sólo el 0,5 % del genoma difiere entre un ser humano y otro, sin embargo esa diferencia hace a cada uno de nosotros un ser único e irrepetible desde el punto de vista genético



Nuestro genoma (ADN) difiere en un 2 a 3 % del genoma de un chimpancé o un gorila

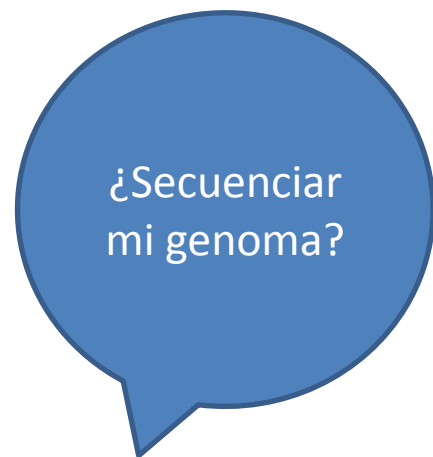
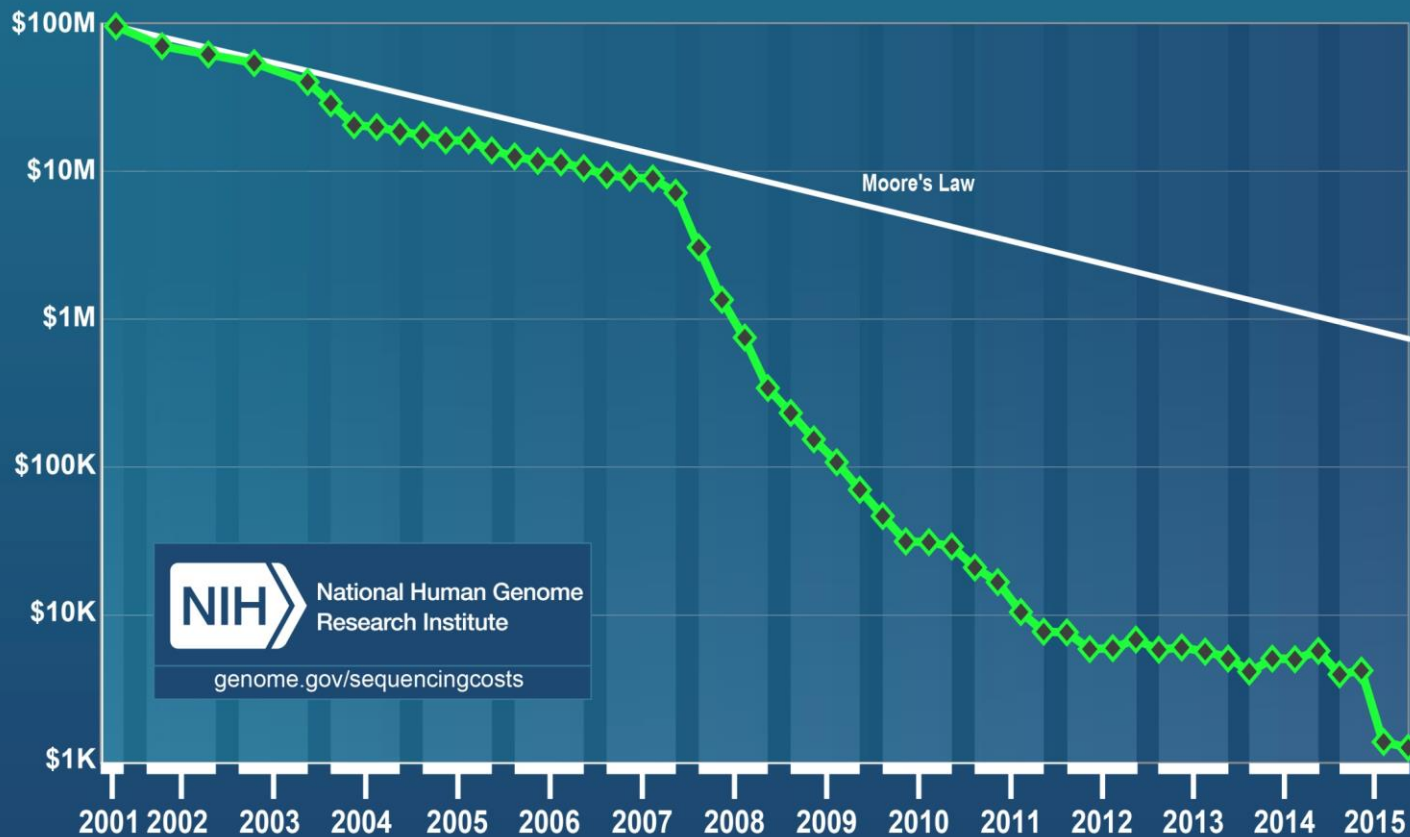


La diversidad genética DENTRO de los distintos grupos humanos es grande, incluso más grande que las diferencias que existen entre los distintos grupos de diferente origen geográfico



La diferencia genética entre dos personas de distinta raza puede ser mucho más pequeña que la diferencia que existe entre dos individuos de la misma raza

Cost per Genome



El costo de secuenciar un genoma humano completo ha disminuido drásticamente

La utilidad de este análisis como parte del estudio de un paciente es aun limitada

La genómica al servicio de la medicina

**Enfermedades por defectos
en un solo gen
(mendelianas o monogénicas)**

- Corroborar diagnóstico**
- Asesorar a los familiares**
- Hacer diagnóstico
pre sintomático
y pre implantacional**



**Edición genética y
correcciones del genoma?**

Muchas veces:
Exámenes
sofisticados
Resultados
inconcluyentes

*En las enfermedades genéticas
más comunes:*

*Herencia compleja o multifactorial
Muchos genes y efecto ambiental*

*Hipertensión arterial
Diabetes mellitus
Enfermedad coronaria
Esquizofrenia
Enfermedad bipolar
Úlcera péptica
Osteoporosis*

farmacogenética

El efecto terapéutico y la ocurrencia de efectos adversos a medicamentos de uso general, depende del genotipo del paciente

Drogas para tratamiento del cáncer, Depresión, Analgésicos, anestésicos, anticoagulantes, anticonceptivos, etc.



Estos son mis genotipos

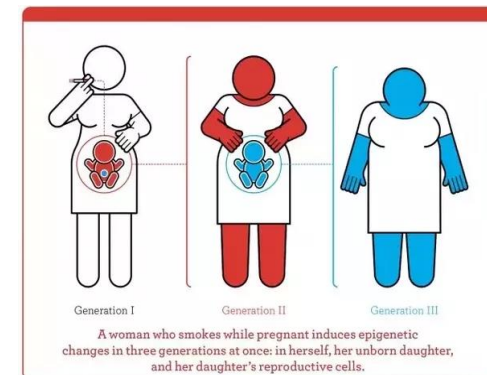


EPIGENÉTICA

Mecanismos que regulan la expresión del DNA sin alterar su secuencia a través de cambios químicos (metilaciones, acetilaciones, acción de microRNA, etc.)

Los genes se pueden “encender” y “apagar”

Algunos de estos cambios pueden heredarse a algunas generaciones siguientes



Holanda 1944-1945

FACTORES EPIGENÉTICOS EN LA DIABETES MELLITUS TIPO 2:

- **Malnutrición de la madre durante el embarazo o diabetes gestacional aumenta el riesgo de DM 2 en el hijo cuando es adulto**
- **Se han encontrado químicos que alteran la metilación de regiones involucradas en la secreción de insulina haciendo que ésta disminuya**

FACTORES AMBIENTALES MODULADORES:

Ejercicio agudo → más expresión de genes que regulan la secreción de insulina y niveles de lípidos

6 meses de ejercicio → cambia la metilación y la expresión de 197 genes relacionados con la DM



La genética ha dado muchísimas respuestas, pero también ha creado expectativas que aun no han sido satisfechas, quedando un gran espacio....., para la especulación y la desinformación..

DEBEMOS ESTAR INFORMADOS

La dieta del genotipo??

Cazadores, exploradores o Ingenuos???



 The American Journal of
CLINICAL NUTRITION

Issues

More Content ▼

Submit ▼

About ▼

Purchase

Advertise ▼

All The American Journ



Volume 98, Issue 1

Blood type diets lack supporting evidence: a systematic review **FREE**

Leila Cusack, Emmy De Buck ✉, Veerle Compernelle, Philippe Vandekerckhove

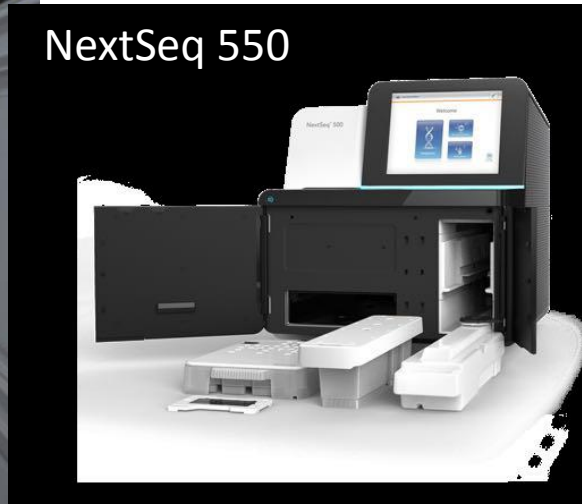
The American Journal of Clinical Nutrition, Volume 98, Issue 1, 1 July 2013, Pages 99–104,

<https://doi.org/10.3945/ajcn.113.058693>

Published: 22 May 2013 **Article history** ▼

Laboratorio Chilegenómico

Prog. Genética Humana

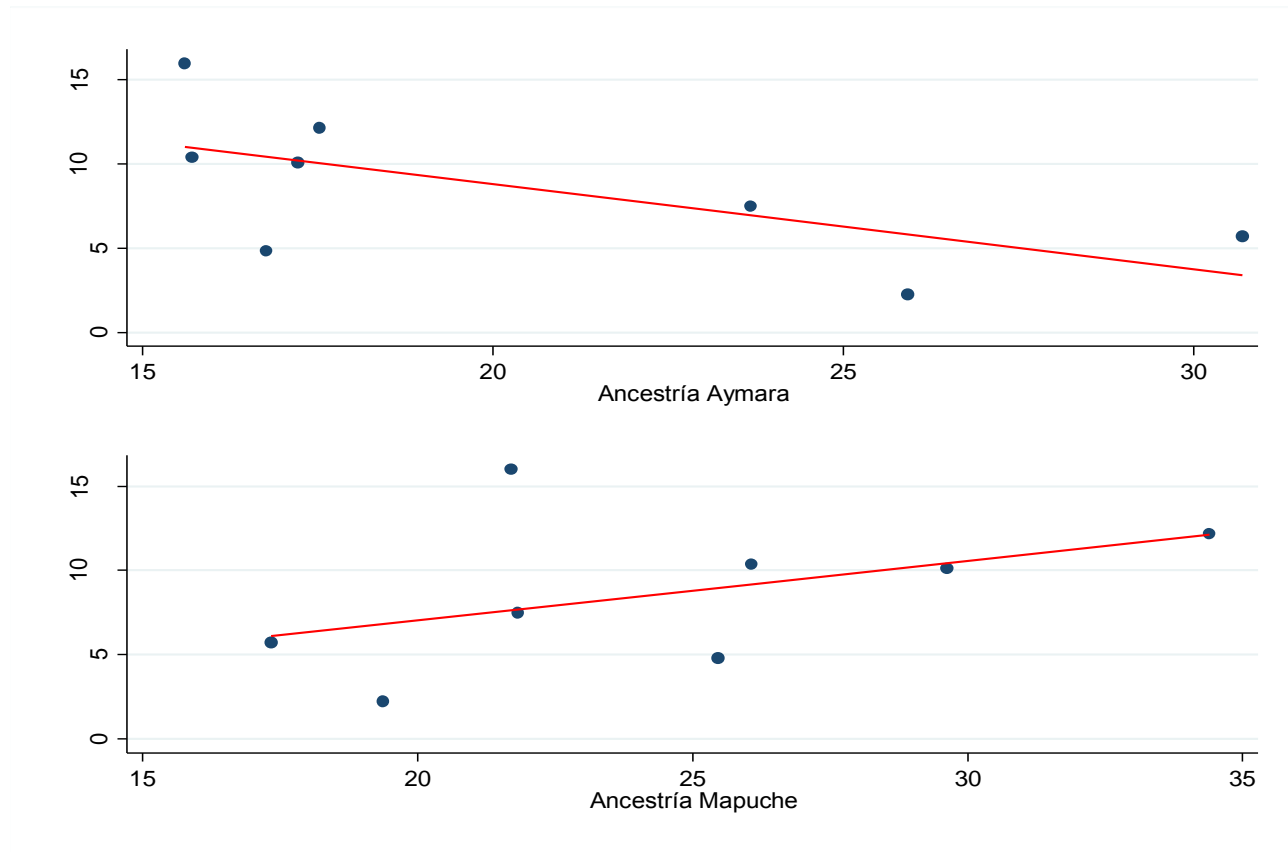


Alex Di Genova



Estudiamos la variabilidad y la ancestría de los chilenos y su relación con enfermedades de herencia compleja

Ancestría Subcontinental Versus Morbi-Mortalidad: Cáncer de Vesícula Biliar



Andrea Canals



FACULTAD DE MEDICINA

U N I V E R S I D A D D E C H I L E