

¿ Cómo demostrar que factores genéticos participan en una patología humana ?:

- **Método de contingencia familiar**
- **Método de mellizos**
- **Estudios de adopción**
- **Estudios de inmigración**
- **Asociaciones con polimorfismos genéticos**

Método de contingencia familiar

- **Pesquisar individuos que padezcan la enfermedad de interés (probandos)**
- **Pesquisar individuos que no padezcan la enfermedad de interés (controles)**
- **Averiguar el porcentaje de parientes con la la enfermedad en estudio, en los probandos y controles---comparar--**

Estudio de contingencia familiar para la epilepsia idiopática

	Probando epilético	Controles
Grado de parentesco	Prevalencia de Epilepsia x 1000	Prevalencia de Epilepsia x 1000
1º grado	53.5	18.4
2º grado	31.0	7.6
3º grado	25.7	7.0

Frecuencia poblacional de epilepsia en Chile:
18 x 1000

Método de mellizos (Galton 1876)

Mellizos monocigóticos: igual ambiente e igual genotipo

Mellizos dicigóticos: igual ambiente pero distinto genotipo

Si la concordancia entre mellizos monocigóticos, para un rasgo, es mayor que la concordancia para mellizos dicigóticos:



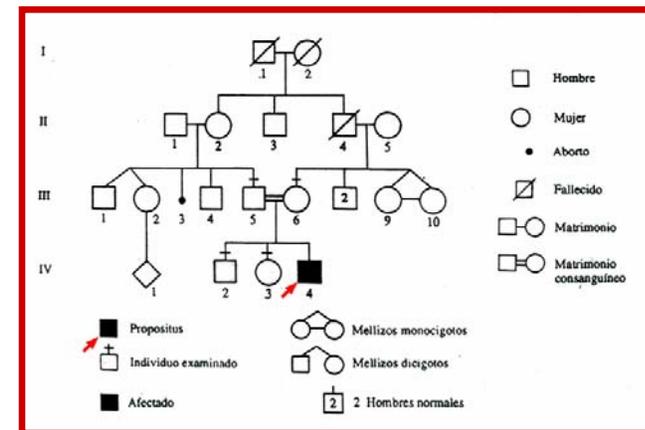
Entonces existen factores genéticos en la determinación de ese rasgo

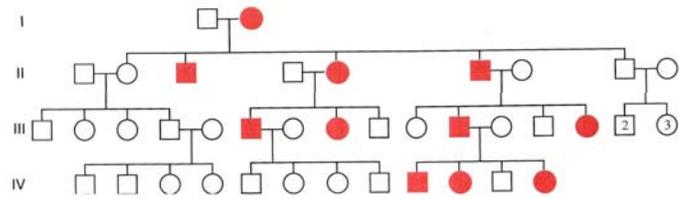
Tasa de concordancia entre mellizos para distintas patologías:

Enfermedades	% concordancia	
	m. monocigóticos	m. dicigóticos
Hipertensión arterial	63	36
Pie Bot	32	3
Diabetes Mellitus	85	37
Sarampión	95	87
Tuberculosis	54	22
Raquitismo	88	22
Esquizofrenia	58	10

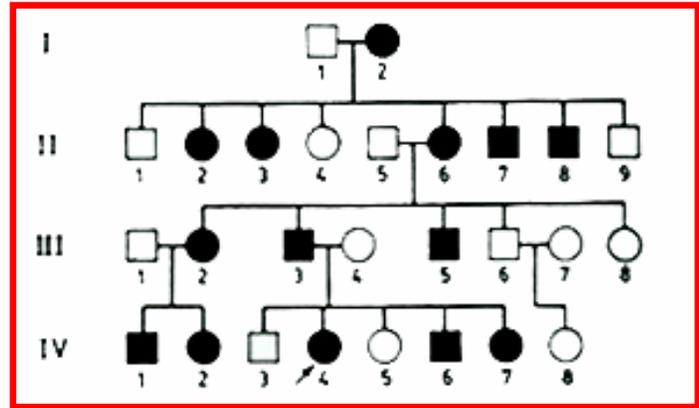
Métodos para determinar el modo de herencia de un fenotipo:

- **Análisis genealógico**
 - Análisis segregacional



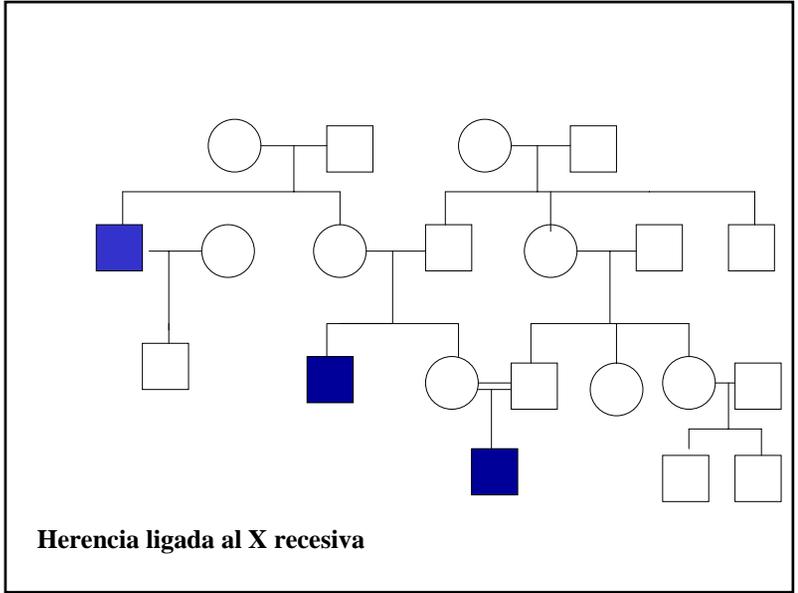
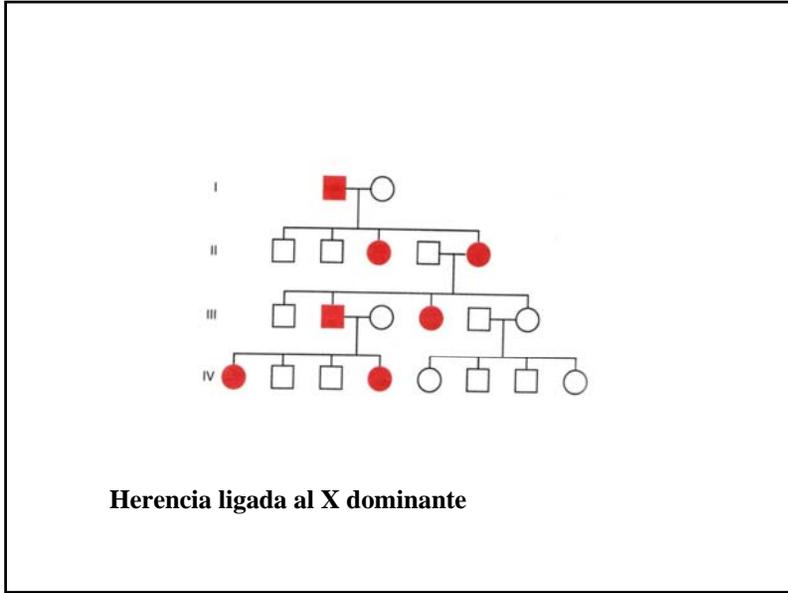
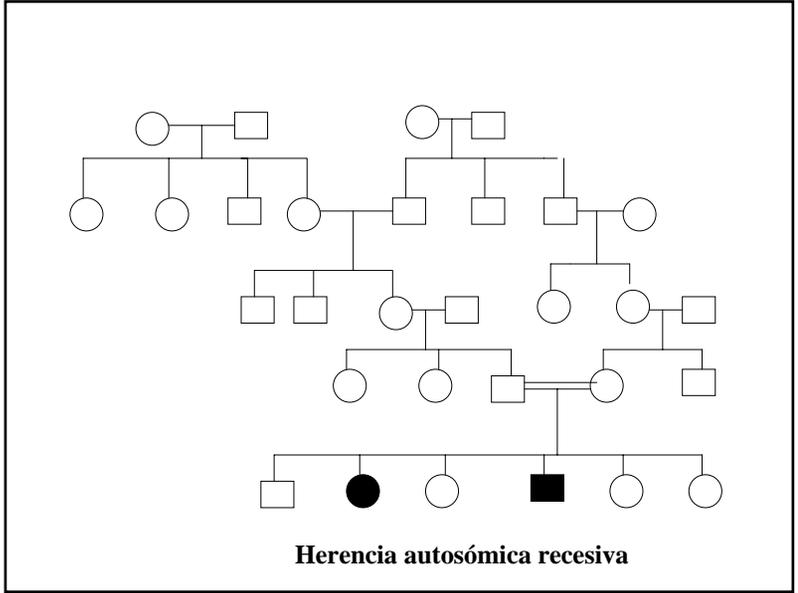
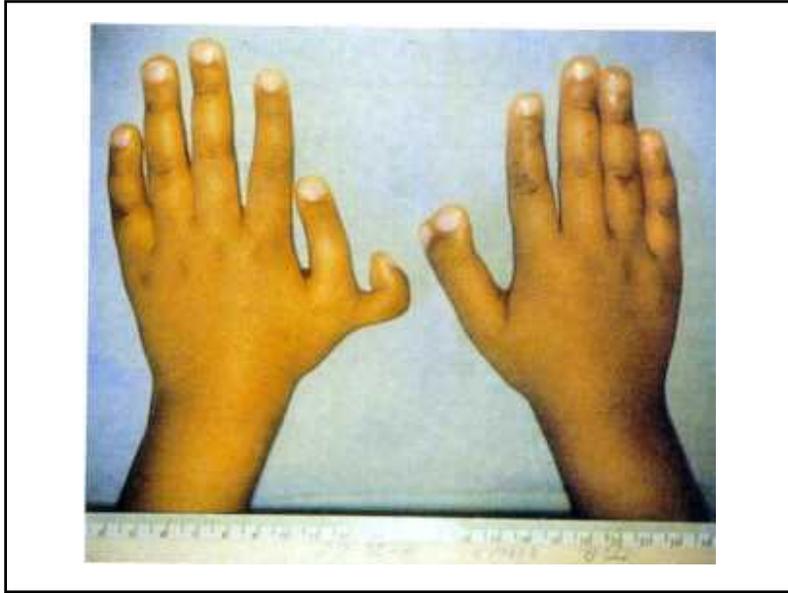


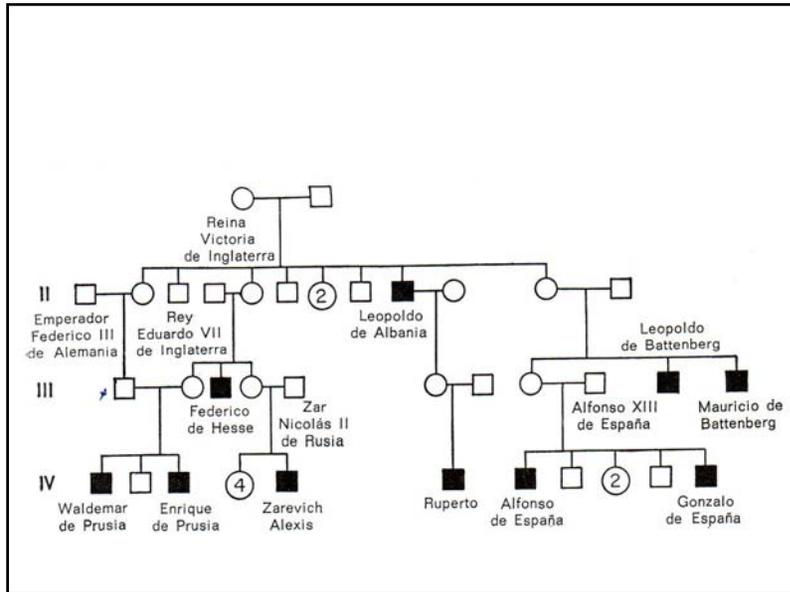
Herencia autosómica dominante



The Lilliput Troupe at the Bat Galim immigrant camp, Haifa, Israel, 1949

Picture Press/Bettmann/Corbis





Análisis segregacional

- Reunir información de muchas familias (varias genealogías)
- Probar en todas ellas simultáneamente, cada modelo de herencia posible

CATÁLOGO DE ENFERMEDADES MENDELIANAS EN EL HOMBRE:

On Mendelian Inheritance in Man OMIM

Año 1970 : 1.900

Año 2006: 10.100

El impacto de la genética en la medicina ha crecido porque:

- Se han controlado gran parte de las enfermedades de origen ambiental como las enfermedades infecciosas y por carencias nutricionales
- Ha habido un gran avance tecnológico (PCR, secuenciación automática del DNA, etc.) que ha permitido avanzar en el conocimiento de los factores genéticos vinculados a patologías
- El avance de la obstetricia y medicina perinatal ha permitido el nacimiento de individuos que antes no sobrevivían