
1.3. GENETIKA, HERENTZIA ETA GORPUZKERA

PATOLOGIA ETA OINARRIZKO ZAINKETAK
OCW UPV/EHU 2015

eman ta zabal zazu



Universidad
del País Vasco Euskal Herriko
Unibertsitatea



Egilea: Ana Belén Fraile

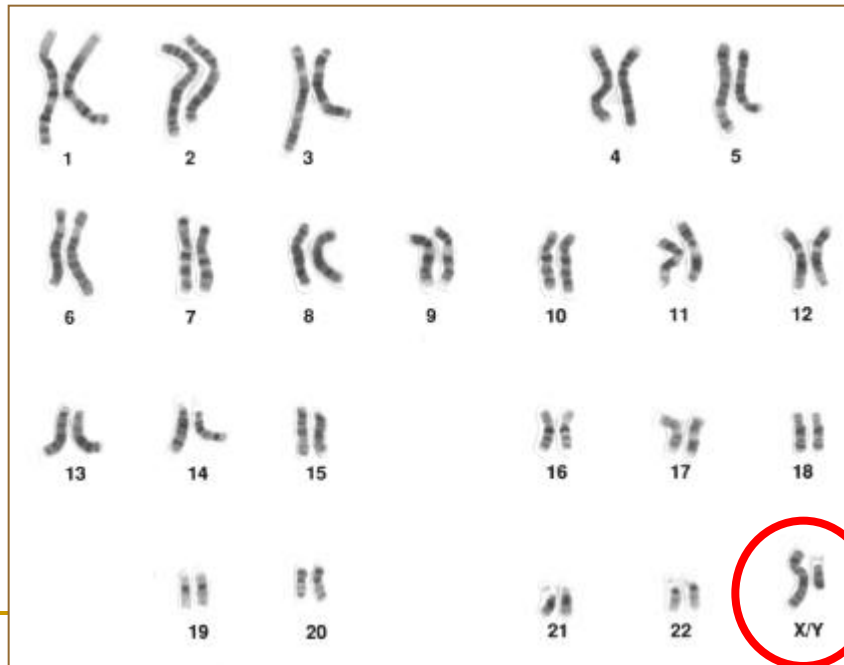
OINARRIZKO KONTZEPTUAK

- **GENETIKA**: nola gurasoengandik seme-alabengana ezaugarriak transmititzen diren ikasten duen zientzia da
- **HERENTZIA**: gurasoengandik seme-alabengana ezaugarrien transmisioa da
- **GENEA**: informazio zehaztu bat kodifikatzen duen azido desoxirribonukleikoren (ADN) atal bat da. Informazio-unitatea da
- **KROMOSOMA**: geneak kromosometan aurkitzen dira

OINARRIZKO KONTZEPTUAK

- **KARIOTIPO:** espezie bakoitzaren kromosomen itxura, kantitatea eta tamaina da

GIZA-KARIOTIPOA



AUTOSOMAK

GONOSOMAK

OINARRIZKO KONTZEPTUAK

- **LOCUS**: genearen kokapena kromosoman locus da
- **ALELO**: gene batek mota desberdina eduki dezake, bakoitza aleloa deitzen delarik
- **GENOTIPO**: izaki baten alelo guztien sekuentziari genotipo deritzo
- **FENOTIPO**: genotipoa fenotipoan adierazten da

OINARRIZKO KONTZEPTUAK

- **GENOMA:** zelularen materiale genetiko guztia da
- **GIZA-GENOMA:** giza-zelularen ADN-ren sekuentzia osoa da non gene guztien sekuentzia aurkitzen den

GIZA-GENOMA PROIEKTUA

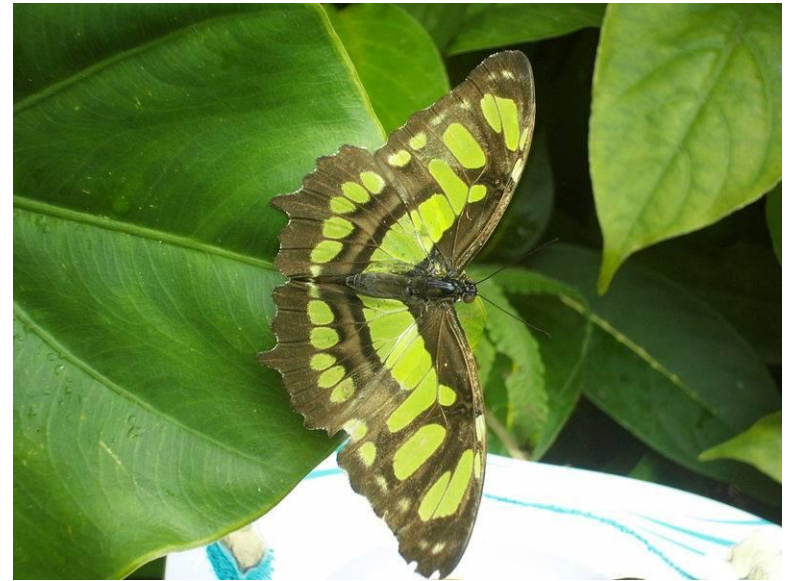
1. Giza-genoma proiektua 1990. urtean hasi zen eta 2000. urtean lehenengo zirriborroa amaitu zen
2. Giza-genomak 20.000-30.000 bat gene ditu eta 3 mila miloi base-pare (balio hurbilduak)

GENOMA BAT → PROTEOMA

ZENBAT PROTEINA, ZENBAT FUNTZIO?



Egilea: [Srithern](http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Silkworm_%26_cocoon.jpg) URL: http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Silkworm_%26_cocoon.jpg?uselang=es



Egilea: [Hugo A. Quintero G.](http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Mariposa_(5515815222).jpg) URL: [http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Mariposa_\(5515815222\).jpg](http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Mariposa_(5515815222).jpg)?uselang=es

Organismoak proteina desberdinak adierazten ditu,
momentuaren arabera edo egoeraren arabera

GENETIKA, HERENTZIA ETA GAIKOTASUNAK

- GAIKOTASUN HEREDITARIOAK: gurasoek seme-alabei akastun generen bat transmititzen dietenean agertzen dira
- GAIKOTASUN GENETIKOAK: material genetikoa (ADN) kaltetzen denean gertatzen dira
- SORTZETIKO GAIKOTASUNAK (KONGENITOAK): jaiotzetik dauden akatsak edo gaitzak dira

GAIKOTASUN HEREDITARIOAK:

■ **MONOGENIKOAK**

- Gaixotasun hereditario gainartzaileak
- Gaixotasun hereditario azpirakorrak

■ **POLIGENIKOAK**

- Fenotipoaren informazioa gene batzuetan kodifikatuta dago

■ **MULTIFAKTORIALAK**

- Predisposizio genetikoa dago baina ingurune-faktoreak garrantzitsuak dira gaixotasuna garatzeko

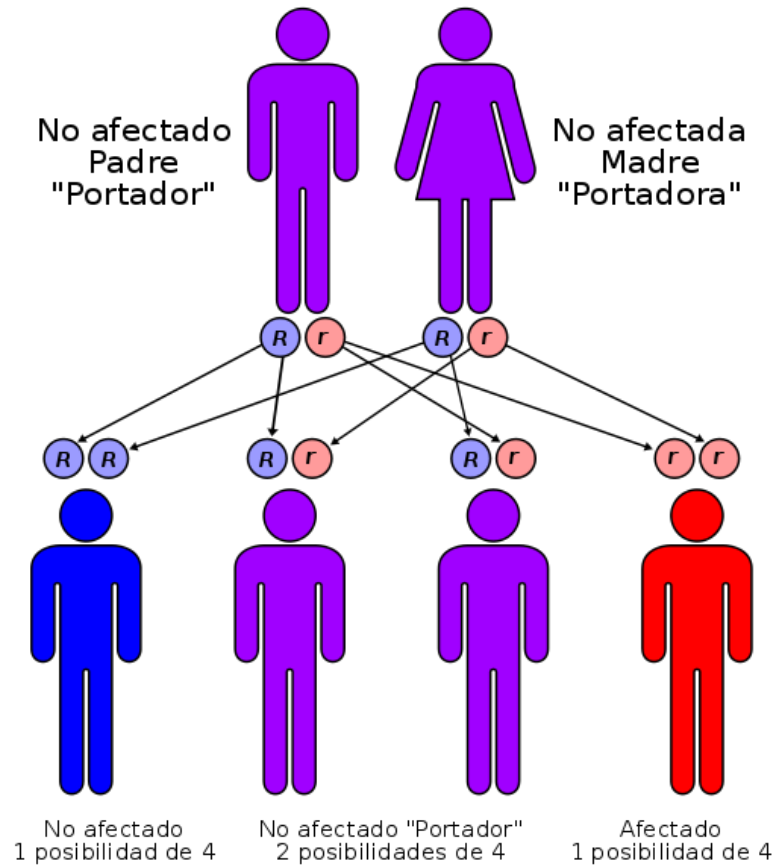
GAIXOTASUN HEREDITARIOAK:

GAIXOTASUN MONOGENIKOAK MENDELEN HERENTZIAREN LEGEEN ARABERA

- **GAIXOTASUN HEREDITARIO**
GAINARTZAILEAK: nahikoa da alelo akastun bat izatea gaixotasuna agertzeko

- **GAIXOTASUN HEREDITARIO**
AZPIRAKORRAK: beharrezkoa da bi alelo akastun izatea gaixotasuna agertzeko

GAIKOTASUN MONOGENIKOAK MENDELEN HERENTZIAREN LEGEEN ARABERA



KROMOSOMOPATIAK

■ Kokapenaren arabera

- Autosomopatiak
- Gonosomopatiak

■ Gaixotasun kromosomiko numerikoak (aneuploidiak)

- Nulisomiak
- Monosomiak
- Trisomiak, tetrasomiak

■ Egitura-alterazio kromosomikoak

- Geneen kokapena aldatzen denean edo kromosomak geneak galtzen edo irabazten dituztenean gertatzen dira

Autosomopatia, Aneuploidia

DOWN SINDROMEA TRISOMIA AUTOSOMIKOA (47,XY+21)



Autosomopatia, Aneuploidia

EDWARDS-en TRISOMIA

TRISOMIA AUTOSOMIKOA

(47,XY+18)



Autosomopatia, Aneuploidia

PATAU-en SINDROMEA

TRISOMIA AUTOSOMIKOA

(47,XY+13)



Gonosomopatia, Aneuploidia

TURNER SINDROMEA

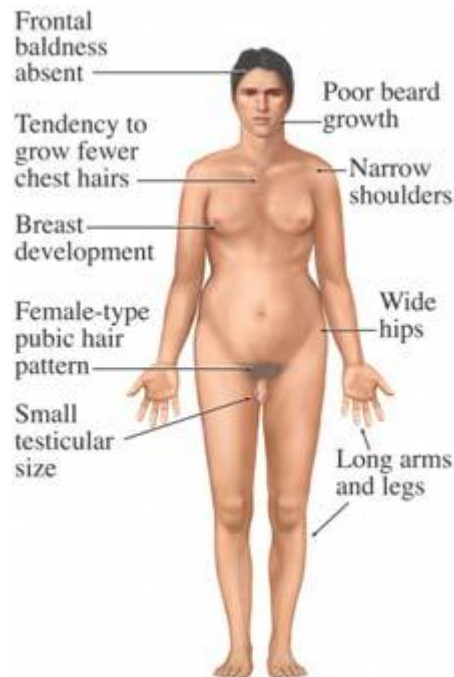
MONOSOMIA GONOSOMIKOA (45,X0)

Gonosomopatia, Aneuploidiak

KLINEFELTER SINDROMEA

TRISOMIA GONOSOMIKOA

(47,XXY)



Gonosomopatia, Aneuploidiak

47,XYY

SINDROME A

47,XXX

SINDROME A

Egitura-alterazio kromosomikoak

- **DELEZIOAK**: zati bat galtzen da
- **TRANSLOKAZIOAK**: kromosomaren zatiki bat beste batera pasatzen da
- **INBERTSIOAK**: zatiki bat alderantziz jartzen da
- **BIKOIZKETAK**: kromosoma batean zatikiren bat bikoizturik dago

KATU-MIAOAREN SINDROMEA

5.kromosomaren beso laburraren zatiki terminala galtzea

GORPUZKERA

Gorpuzkera bakoitzaren izateko modua da

- 4 aspektu hartzen ditu bere baitan:
 1. Itxura
 2. Funtzioa
 3. Psikismoa
 4. Portaera

KRETSCHMER-en SAILKAPENA

1. Tipo piknikoa
2. Tipo atletikoa
3. Tipo leptosomikoa
4. Tipo displasikoa

1. TIPO PIKNIKOA

1. Loditxoak, luzera ertaina, lepo laburra eta zabala, buru eta abdomen handia, angelu esternokostal kamutsa, gorputzadar argalak, esku eta oin motzak
2. Gaixotasun batzuekin erlazionatzen zaio: hipertentsioa, artrosia, arterioesklerosia, diabetesa
3. Psikologikoki ziklotimikoa da
4. Nortasun irekia eta umore ona du



2. TIPO ATLETIKOA

1. Gorputz eta gorputzadar luzeak, sorbalda eta torax zabala, angelu esternokostal zuzena, muskulu garatuak
2. Epilepsiarekin erlazionatzen da
3. Imaginazio gutxi du, pentsaera geldoa
4. Formala, lasaia, ez oso txeratsua



3. TIPO LEPTOSOMIKOA

1. Enbor eta gorputzadar luze eta argalak, angelu esternokostal zorrotza, muskulu bigunak, esku eta oin luzeak
2. Maizko gaixotasunak: urdail ultzerak, hipotentsioa, bizkarreko arazoak
3. Psikologikoki eskizofreniarekin erlazionatzen da
4. Sentibera, barnerakoia, idealista, txukuna da



4. TIPO DISPLASIKOA



Egilea: Juan van der Hamen URL: http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Juan_van_der_Hamen_enano.jpg?uselang=es