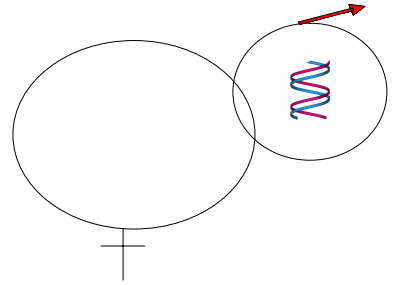


PRÓLOGO



Este Texto ha sido diseñado para los estudiantes de Ciencias Médicas, se ha adaptado al programa de la asignatura Genética Médica, pero puede ser de utilidad para estudiantes de educación especial, de psicología, docentes involucrados en la docencia de preuniversitario y estudiantes y profesionales que de algún modo necesiten de conocimientos generales de genética dirigidos hacia el humano y en especial a la medicina. Aunque no es un texto dirigido a estudios avanzados de postgrado, podría también ser de utilidad para todas las especializaciones médicas en especial para la Medicina General Integral y en un primer nivel de información, para estudiantes de diplomados y maestrías relacionados con Genética Médica y Asesoramiento Genético.

Se ha nombrado Introducción a la Genética Médica porque contiene elementos de Biología Celular y Molecular, de Embriología y de las Leyes de Mendel escritos con el enfoque que se requiere para que el estudiante tenga esta información asequible.

Cada Capítulo ha sido diseñado teniendo en cuenta los conocimientos sobre las leyes y principios de la genética general y humana necesarios para la comprensión de los fundamentos de la Genética Médica. Cuenta con un capítulo introductorio en el cual se enfocan antecedentes históricos del desarrollo de la Genética Médica y de la clasificación etiológica de los defectos genéticos.

Los capítulos 2,3, 4 y 5 facilitan contenidos básicos actualizados de la biología celular y molecular, las características de la meiosis, piedra angular para la comprensión de la transmisión hereditaria de los genes y caracteres, el fenómeno de la fecundación y los primeros estadios de divisiones celulares del cigoto hasta la formación del blastocisto, enfocando en los mismos los momentos biológicos más significativos para la comprensión de mecanismos genéticos cuyas anormalidades originan enfermedades genéticas y defectos congénitos.

En los capítulos 6, 7 y 12 se abordan los fundamentos técnicos, métodos y herramientas necesarios para el estudio con fines diagnóstico del material genético, así como la forma en que se exponen sus resultados y su interpretación.

En los capítulos del 8 al 11 se exponen conocimientos acerca de los defectos cromosómicos y de mutaciones simples del ADN y su repercusión en la etiología de enfermedades genéticas.

Los capítulos 13, 14 y 15 proporcionan conocimientos básicos que permiten comprender las posibilidades de aplicación de las nuevas tecnologías moleculares del AND, del estudio de la genética poblacional y su repercusión en la epidemiología de enfermedades genéticas. Todos estos conocimientos en función de la comprensión de objetivos preventivos en la práctica médica y en proporcionar información sobre principios técnicos del desarrollo de investigaciones sobre el genoma humano.

El capítulo 16 explica los fundamentos genéticos de la herencia de rasgos cuantitativos enfocados al estudio de malformaciones específicas y al novedoso tema de las enfermedades comunes en general, pero sobre todo a aquellas que se aprecian como el resultado de la prolongación de la vida y que por las dificultades de la comprensión de sus características genéticas y de la participación ambiental en ellas se les denomina también como enfermedades complejas.

En el capítulo 17 se aborda la etiología de los defectos congénitos y se detallan aspectos relacionados con los genes y mecanismos celulares que participan en la morfogénesis, cuyas mutaciones explican su origen genético y que además, proporcionan conocimientos que permiten la comprensión de la acción de teratógenos que interfieren con estos mecanismos jerárquicamente programados.

El capítulo 18 está dedicado a la prevención de las enfermedades genéticas. Proporciona información acerca del Asesoramiento Genético y de sus técnicas y da la oportunidad de integrar todos los conocimientos expuestos en los capítulos anteriores, finalmente en el capítulo 19 se expone un ejemplo de programa de atención de una enfermedad genética en el nivel primario de Salud para el cual se seleccionó la enfermedad genética más frecuente en nuestro país, la anemia de células falciformes.

Aunque el texto fue diseñado en un tiempo breve, su contenido ha sido largamente meditado y en cada capítulo se han tenido en cuenta los progresos que el desarrollo de la genética en los últimos años, sobre todo aquellos surgidos como una consecuencia de los extraordinarios avances técnicos en los estudios del ADN y de los nuevos conocimientos surgidos como producto de las investigaciones que se desarrollan en el Proyecto del Genoma Humano.

Esperamos que en este texto los estudiantes de Ciencias Médicas encuentren los aspectos fundamentales de la genética humana relacionados con las variaciones genéticas del desarrollo y se apoderen de las bases y herramientas necesarias para abordar la comprensión, atención y prevención de aquellas, que por las características de su patogénesis requieren de atención médica y educativa especializada.

Los autores.