

GENETICA MOLECULAR HUMANA  
por SUDBERY  
Isbn 8420542520

## Indice del Contenido

Agradecimientos  
Prefacio  
Abreviaturas

### **1. Enfermedad genética humana**

1.1. Introducción  
1.2. Enfermedades monogénicas  
1.3. Trastornos multifactoriales o complejos  
1.4. Mutaciones cromosómicas  
1.5. Mutaciones mitocondriales  
1.6. Proyecto Genoma Humano  
1.7. Resumen  
Lecturas adicionales

### **2. Introducción a la estructura del genoma humano**

2.1. Introducción  
2.2. Organización estructural del genoma humano  
2.3. Estructura de los cromosomas  
2.4. Resumen  
Lecturas adicionales

### **3. La cartografía del genoma humano**

3.1. Introducción  
3.2. Sitios de secuencia marcada  
3.3. Mapas genéticos  
3.4. Mapas físicos  
3.5. Integración de los mapas físicos y genéticos del genoma humano  
3.6. La cartografía genómica como una macrociencia  
3.7. Resumen  
Lecturas adicionales

### **4. La secuencia del genoma humano**

4.1. Introducción  
4.2. Tecnología básica en la secuenciación del genoma humano  
4.3. Estrategia ordenada de secuenciación del consorcio IHGSC  
4.4. La secuenciación al azar de Celera  
4.5. Polimorfismos de un solo nucleótido  
4.6. Acceso a las bases de datos  
4.7. Organismos modelos  
4.8. Análisis de la secuencia del genoma humano  
4.9. Explotación de la secuencia del genoma humano  
4.10. Resumen  
Lecturas adicionales

### **5. Enfermedades monogénicas**

5.1. Introducción  
5.2. Clonación de los genes mórbidos  
5.3. Fibrosis quística  
5.4. Distrofia muscular de Duchenne  
5.5. Mutaciones de expansión de trinucleótidos  
5.6. Hemoglobinopatías  
5.7. Predisposición hereditaria al cáncer  
5.8. Resumen  
Lecturas adicionales

## **6. Los componentes genéticos de las enfermedades complejas**

- 6.1. Introducción
  - 6.2. Evidencia de los componentes genéticos en las enfermedades complejas y en los rasgos fenotípicos
  - 6.3. Organización genética de las enfermedades complejas
  - 6.4. Identificación de los genes implicados en las enfermedades complejas
  - 6.5. La complejidad de las enfermedades complejas
  - 6.6. Resumen
- Lecturas adicionales

## **7. Terapia génica**

- 7.1. Introducción
  - 7.2. Tipos de terapia génica
  - 7.3. Métodos de transferencia de genes a las células diana
  - 7.4. Terapia génica en la fibrosis quística
  - 7.5. Terapia génica en la distrofia muscular de Duchenne
  - 7.6. Terapia génica en las hemofilias
  - 7.7. Terapia génica en el síndrome de inmunodeficiencia combinada severa
  - 7.8. Terapia génica en las enfermedades no hereditarias
  - 7.9. Resumen
- Lecturas adicionales

## **8. Análisis genético**

- 8.1. Introducción
  - 8.2. Análisis de mutaciones conocidas
  - 8.3. Análisis de mutaciones desconocidas
  - 8.4. Resumen
- Lecturas adicionales

## **9. Genética de poblaciones humana y evolución**

- 9.1. Introducción
  - 9.2. Principios básicos de la genética de poblaciones humanas
  - 9.3. Polimorfismos de genes codificantes de proteínas
  - 9.4. Polimorfismos de DNA mitocondrial
  - 9.5. Variación en el cromosoma Y
  - 9.6. Polimorfismos de un solo nucleótido
  - 9.7. Frecuencias de enfermedades en diferentes poblaciones humanas
  - 9.8. Resumen
- Lecturas adicionales

## **10. Huella dactilar del DNA**

- 10.1. Introducción
  - 10.2. Utilización de minisatélites en la huella de DNA
  - 10.3. Sondas monolocus
  - 10.4. Perfil de DNA basado en los STR
  - 10.5. Resumen
- Lecturas adicionales

## **11. Genética humana y sociedad**

- 11.1. Introducción
  - 11.2. Testaje genético
  - 11.3. Derechos humanos
  - 11.4. Patentes
  - 11.5. Terapia génica
  - 11.6. Determinismo genético
  - 11.7. Resumen
- Lecturas adicionales

Glosario  
Índice