



**UNIVERSIDAD DEL SURESTE**

**LICENCIATURA  
MEDICINA HUMANA  
CATEDRÁTICO**

**QRB. YENI KAREN CANALES HERNÁNDEZ**

**TRABAJO:**

**MAPA CONCEPTUAL**

**ALUMNO:**

**JOSUÉ DE LEÓN LÓPEZ**

**GRADO**

**\*\*TERCER SEMESTRE**

**FECHA:**

**06/11/20**

**LUGAR**

**TAPACHULA CHIAPAS**

## Herencia ligada al cromosoma X

el cromosoma X muestran una distribución sexual y un patrón de herencia característicos que generalmente permiten su identificación con facilidad

### Herencias recesiva y dominante de las enfermedades ligadas al cromosoma X

La dificultad para clasificar un trastorno ligado a X, dominante o recesivo, se debe a que las mujeres que son heterocigotas para el mismo alelo mutante y que pertenecen a la misma familia pueden manifestar o no la enfermedad, según el patrón de inactivación aleatoria del cromosoma X y según la proporción de las células de los tejidos pertinentes que presentan el alelo mutante en el cromosoma X activo, en comparación con las que lo presentan en el inactivo.

En lo que se refiere a un alelo mutante en un locus del cromosoma X. Un individuo de sexo masculino con un alelo mutante en un locus del cromosoma X

### Inactivación del cromosoma X, compensación de dosis y expresión de genes ligados al cromosoma X

es un proceso fisiológico normal en el que uno de los cromosomas X queda prácticamente inactivado en las células somáticas de las mujeres normales (pero no en las de los hombres normales), lo que equipara en ambos sexos la expresión de la mayor parte de los genes del cromosoma X. La relevancia clínica de la inactivación X es profunda. Hace que las mujeres posean dos poblaciones celulares, una en la que permanece activo uno de los cromosomas X y otra en la que permanece activo el otro cromosoma X

## Herencia recesiva ligada al cromosoma X

Una mutación recesiva ligada a X se expresa característicamente de manera fenotípica en todos los individuos de sexo masculino que la reciben, y solamente en los de sexo femenino que son homocigotos para la mutación. En consecuencia, los trastornos recesivos ligados a X generalmente afectan sólo a los individuos de sexo masculino y no se suelen observar en los de sexo femenino

# HERENCIA SEUDOAUTOSÓMICA

Los alelos de los genes de la región pseudoautosómica pueden presentar transmisión entre individuos de sexo masculino (por lo que es una transmisión similar a la autosómica), debido a que pueden pasar del cromosoma X al cromosoma Y durante la gametogénesis masculina y, después, pueden ser transmitidos desde un progenitor a sus descendientes de sexo masculino.

describe el patrón de herencia de los genes localizados en la región pseudoautosómica de los cromosomas X e Y, que se intercambian de manera regular entre los dos cromosomas sexuales.

## La discondrosteosis

una displasia esquelética de transmisión hereditaria dominante que cursa con una estatura desproporcionadamente baja y una deformidad del antebrazo, y es un ejemplo de trastorno hereditario pseudoautosómico dominante

## MOSAICISMO

consiste en la presencia en un individuo o un tejido de al menos dos líneas celulares que son genéticamente diferentes pero que proceden de un único cigoto

## Mosaicismo somático

Una mutación que altera la morfogénesis y que aparece durante el desarrollo embrionario se podría manifestar en forma de una alteración segmentaria o parcheada, según la etapa en la que se produjo la mutación y según las células somáticas en las que se originó

el concepto de mosaicismo debido a inactivación del cromosoma X, que genera dos poblaciones diferentes de células somáticas en los individuos de sexo femenino, una población constituida por células en las que el cromosoma X paterno es el cromosoma activo y otra población en la que el cromosoma X es el de origen materno.

## Mosaicismo en las células germinales

un trastorno autosómico ligado al cromosoma X y causado por una mutación nueva pueda aparecer más de una vez en un grupo de hermanos es baja debido a que las mutaciones espontáneas son generalmente infrecuentes (del orden de una posibilidad

## IMPRONTA GENÓMICA EN LOS ÁRBOLES GENEALÓGICOS

Patrones infrecuentes de herencia debidos al fenómeno de impronta genómica

Según las leyes de Mendel de la herencia, un alelo mutante de un gen autosómico tiene las mismas posibilidades de ser transmitido a partir de cualquiera de los progenitores y hacia una descendencia de cualquier sexo; asimismo, una mujer puede transmitir igualmente un gen mutado ligado a X a un hijo de cualquier sexo.

La impronta genómica puede dar lugar a patrones de herencia extraños en los árboles genealógicos, tal como demuestra claramente una enfermedad infrecuente denominada osteodistrofia hereditaria de Albright (AHO, Albright hereditary osteodystrophy)

## EXPANSIÓN DE REPETICIONES INESTABLES

La expresión del fenotipo de la enfermedad depende de si el alelo mutante ha sido heredado a partir del padre o de la madre, un fenómeno que se ha denominado impronta genómica. La impronta genómica puede dar lugar a patrones de herencia extraños en los árboles genealógicos, tal como demuestra claramente una enfermedad infrecuente denominada osteodistrofia a hereditaria de Albright

Hay más de una docena de enfermedades que se deben a expansiones con repeticiones inestables y todas ellas son fundamentalmente neurológicas. En algunas de ellas existe un patrón de herencia dominante, en otras un patrón ligado al cromosoma X y en otras un patrón de herencia recesivo

Trastornos de la poli glutamina

Síndrome del cromosoma x frágil , es la forma hereditaria más común el retraso mental de grado moderado y constituye la segunda causa de retraso mental en los individuos de sexo masculino, tras el síndrome de Down

# BIBLIOGRAFÍA

Thompson & Thompson GENÉTICA EN MEDICINA 7.a Edición