



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Licenciatura en medicina humana

Genética humana

Mapa conceptual

Herencia ligada al cromosoma X,
Herencia pseudoautosómica,
Mosaicismo,
Impronta genómica en los árboles genealógicos
Expansión de repeticiones inestables

QFB. Yeni Karen Canales Hernández

Carlos Emilio Ocaña Vázquez

3er semestre grupo único

Tapachula Chiapas de Córdova y Ordoñez

Viernes, 6 de nov de 2020

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.

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

Herencia recesiva



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



Ejemplo: La hemofilia A es una enfermedad clásica que se transmite de manera recesiva ligada al cromosoma X y en la que tiene lugar una disminución de la coagulación normal debido a la deficiencia del factor VIII

Herencias recesiva y dominante de las enfermedades ligadas al cromosoma X



En las mujeres heterocigotas, los patrones de herencia «dominante» y «recesiva» ligados al cromosoma X se pueden distinguir



Herencia dominante



La herencia dominante ligada a X se puede diferenciar fácilmente de la herencia dominante autosómica debido a la inexistencia de transmisión entre individuos de sexo masculino



El patrón de herencia a través de las mujeres no es diferente del patrón autosómico dominante; dado que las mujeres poseen dos cromosomas X, de la misma manera que poseen pares de autosomas, cada hijo de una mujer afectada tiene una probabilidad del 50% de heredar el rasgo,

Trastornos dominantes ligados a X con letalidad masculina

DISCONDROSTEOSIS

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

El **síndrome de Rett** es un destacado trastorno que afecta casi exclusivamente a las mujeres. Este síndrome se caracteriza por un crecimiento y un desarrollo prenatal y neonatal normales, seguido de la aparición rápida de sintomatología neurológica con pérdida entre los 6 y los 18 meses de edad de los hitos del desarrollo ya alcanzados.

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.

HERENCIA SEUDOAUTOSOMICA



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

MOSACISMO



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



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.



La población de células portadoras de una mutación en un individuo con mosaicismos podría estar presente en algunos tejidos del cuerpo, pero no en los gametos (mosaicismo somático puro), podría estar limitada al linaje de células de los gametos sin afectación de otro tipo de células (mosaicismo de la línea germinal puro) o podría estar presente tanto en las células somáticas como en las de la línea germinal

EXPANSION 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 poliglutamina

Enfermedad de Huntington
Es un trastorno bien conocido que ilustra muchas de las características genéticas comunes de los trastornos de la poliglutamina secundarias a la expansión de una repetición inestable

IMPORTANCIA GENOMICA DE LOS ARBOLES GENEALOGICOS

Patrones infrecuentes de herencia debidos al fenómeno de impronta aenómica

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**

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

Distrofia miotónica, una miopatía que se transmite de manera autosómica dominante y que se caracteriza por miotonía, distrofia muscular, cataratas, hipogonadismo, diabetes, calvicie frontal y alteraciones en el electroencefalograma.