



PASIÓN POR EDUCAR

**Nombre del alumno: Dara Pamela Muñoz
Martínez**

Nombre del profesor: Hugo Nájera Mijangos

**Nombre del trabajo: Ensayo “Herencia ligada
al sexo”**

Materia: Genética Humana

PASIÓN POR EDUCAR

Grado: Tercer Semestre

Comitán de Domínguez Chiapas a 27 de marzo del 2021

HERENCIA LIGADA AL SEXO

Conocemos los cromosomas autosómicos, los cuales son 22 pares, y el último par, determina el sexo del humano en cuestión, XX cuando se trata del sexo femenino y XY cuando es masculino; cada uno X e Y, tienen su propio modelo de herencia, estructuralmente son diferentes y están sujetos a distintas formas de regulación genética, pero en la meiosis masculina se emparejan (Nussbaum & McInnes, 2016). Los cromosomas sexuales no solo cumplen la función de asignación de sexo primario (gonadal), lo hacen en conjunto a los autosomas, ya que estos últimos, contienen cierto número de genes que intervienen en la diferenciación sexual subsiguiente. Durante este ensayo se busca destacar las características de los cromosomas sexuales, así como dar una vista general de algunas enfermedades relacionadas con estos mismos cromosomas, ya que, en gran parte gracias a ellas se han podido descubrir los papeles que ejercen varios genes, esto debido a que los pacientes tienen un desarrollo sexual anormal.

Comenzaremos esta parte curiosa de la genética hablando del cromosoma Y, este, se encuentra presente esencialmente en el sexo masculino y claro en ciertos casos especiales de aberraciones cromosómicas. Tiene un papel tanto en el desarrollo sexual como a nivel molecular y genómico. Durante la meiosis masculina los cromosomas X e Y se recombinan en los extremos de sus brazos cortos en la región pseudoautosómica.

Ahora bien, ¿cómo se este cromosoma da la diferenciación para hacer a un embrión masculino?; durante el desarrollo embriológico, aproximadamente en la sexta semana de gestación, las células germinales primordiales han migrado desde la localización extraembrionaria primaria a las crestas gonadales, aquí son rodeadas por los cordones sexuales para formar un par de gónadas primitivas, hasta ese momento la gónada en desarrollo es bipotencial. La diferenciación en ovario o testículo esta determinada por la acción coordinada de bastantes genes que inducen a la formación de un ovario en ausencia del cromosoma Y o de un testículo cuando hay presencia de este cromosoma; se continúa la vía de desarrollo gonadal femenino a no ser que actúe un gen llamado TDF (factor determinante del testículo) de tal manera que el tejido medular forma a los testículos con sus respectivos túbulos seminíferos y células de Leydig, junto con la estimulación de hCG pueden producir andrógenos. También esta involucrado el gen SRY se expresa sólo de manera breve al principio del desarrollo de las células de la cresta germinal, poco antes de la diferenciación testicular; se le ha relacionado con aberraciones como los hombres XX y mujeres XY.

Continuando con el cromosoma X, este tiene genes que tienen como función la producción de las características sexuales, pero también contiene genes que codifican para proteínas no involucradas en la esfera sexual, por lo que el genotipo XX y XY tienen el mismo número de proteínas, esto es explicado por la teoría de Lyon, la cual dice: En las células somáticas de las mujeres normales se inactiva un cromosoma X que debe ser inactivado se realiza de manera aleatoria y después se mantiene en cada lineage clonal. De manera que las mujeres son mosaicos con respecto a la expresión de los genes ligados al cromosoma X, esto sucede entre las semana 4 o 5. En las células epiteliales se ha observado la formación de lo que hoy se le conoce como corpúsculo de Barr, este, es el cromosoma que se sitúa junto a la membrana nuclear.

Se conoce que el cromosoma X está íntimamente ligado a 527 enfermedades causadas por mutaciones en sus genes, entre ellas encontramos enfermedades de herencia recesiva como lo son la hemofilia, el daltonismo y la anemia drepanocítica.

Las enfermedades de origen genético están en su mayoría ligadas a la herencia autosómica y ligada al cromosoma X; los trastornos autosómicos parecen afectar de igual manera a hombres y mujeres. En cuanto a las relacionadas al cromosoma X, cambian un poco la tendencia, debido a que los varones al presentar solo un cromosoma X, son hemicigotos; en las mujeres para compensar el complemento doble de genes ligados al cromosoma X, los alelos estas de la mayor parte de los genes del cromosoma X en las mujeres se expresa únicamente en uno de sus dos cromosomas de una célula dada a una mujer, pueden ser heterocigotas y homocigotas respecto a los loci ligados al cromosoma X.

HERENCIA RECESIVA

Es recesivo un fenotipo expresado sólo por homocigotos y no por los heterocigotos. Muchos de los trastornos por mutaciones en el gen, en ocasiones no se presentan fenotípicamente al ser una enfermedad de carácter recesiva. Esto es denominado "mutaciones con pérdida de función". Generalmente estas mutaciones se heredan en forma de enfermedades recesivas debido a que los heterocigotos, solo presentan un par de alelos funcionales mientras que el otro alelo no lo es, pueden elaborar característicamente una cantidad suficiente del producto para llevar a cabo la reacción enzimática normal para la función fisiológica normal, evitando así la enfermedad.

HERENCIA DOMINANTE

Un fenotipo expresado tanto por los homocigotos como los heterocigotos para un alelo mutante se hereda de manera dominante. Los trastornos dominantes aparecen tanto si el alelo normal restante da lugar a la producción normal de un gen como si no es así. En las enfermedades dominantes puras están afectados de manera similar los homocigotos y los heterocigotos respecto al alelo mutante. Lo más habitual es que los trastornos dominantes sean más graves en los homocigotos que en los heterocigotos, en cuyo caso se dirá que la enfermedad es dominante incompleta.

En conclusión, podemos notar que es importante conocer como funciona normalmente la herencia ligada al sexo para reconocer las enfermedades que están ligadas a los cromosomas sexuales. Teniendo en cuenta que en ocasiones las mujeres pueden ser portadoras de ciertas enfermedades, como lo es el daltonismo, pero en caso de esta mujer tenga hijos varones, puede que ellos o uno de ellos lo exprese, pues sólo cuentan con un cromosoma X. También dependerá de si la enfermedad que se presente sea de carácter recesivo o dominante, esto influenciará en la probabilidad de que se expresada tanto genotípicamente como fenotípicamente.

REFERENCIAS

Nussbaum, R. L., & McInnes, R. R. (2016). *Thompson & Thompson. Genética en medicina. Student consult (8ª edición) (8.ª ed.)*. Elsevier.