



**UNIVERSIDAD DEL SURESTE  
LIC. EN MEDICINA HUMANA**

**TERCER SEMESTRE  
SEGUNDO PARCIAL**

**GENÉTICA HUMANA  
MAPA CONCEPTUAL**

**DOCENTE:**

**Dr. Mauricio**

**ALUMNA:**

**Angélica Montserrat Mendoza Santos**

**San Cristóbal de las Casas, Chiapas, 4 de octubre de 2021**

## características y principales síndromes de herencia autosómica

Una enfermedad es dominante cuando existe un gen defectuoso (de las dos copias que posee un individuo, la paterna y la materna) y causa los síntomas de alguna enfermedad. El alelo se pudo haber transmitido tanto del padre como de la madre, con una probabilidad para el hijo o hija del 50% de tener o no la enfermedad

Las anomalías generalmente aparecen en cada generación y cada niño afectado tiene un padre igualmente afectado. Las personas no afectadas no

Cuando en una familia aparece por primera vez este tipo de herencia es por neomutación

Penetrancia es un porcentaje de individuos con un genotipo dado, que muestran el fenotipo correspondiente

Al elaborar un árbol genealógico de una enfermedad sospechosa de tener un patrón autosómico dominante, debemos tener en cuenta la penetrancia, la expresividad y la edad de aparición del trastorno

Expresividad describe el grado o la intensidad con que se expresa un genotipo determinado en un individuo

### ENFERMEDADES AUTOSOMICAS FRECUENTES

ACONDROPLASIA

ENFERMEDAD DE APERT

ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

NEUROFIBROMATOSIS

ENFERMEDAD DE CHACORT MARIE THOOT

SONDROME DE MARTÁN

ENFERMEDAD DE BOURNEVILLE

Las mutaciones de este gen la mayoría de las veces dan lugar a un fenotipo desmielinizante (CMT1B), pero algunas de las mutaciones dan lugar a una forma axonal (CMT2) en estos casos los síntomas clínicos suelen comenzar en la edad adulta

MT1A: Duplicación de un pequeño segmento del cromosoma 17 que contiene el gen PMP22. Este gen codifica una proteína de la mielina, la PMP-22 la duplicación de este gen presentan 3 copias en lugar de 2, el exceso de copias hace que la función de la mielina se altere y de lugar a una alteración de la función del nervio' CMT1B Este tipo se produce por mutaciones del gen MPZ que codifica la proteína cero de la mielina

CMT2 Son el resultado de la alteración primaria del axón, son menos frecuentes que las formas desmielinizantes y se pueden deber a mutación de muchos genes. Según la literatura la forma CMT2A es la más frecuente y se debe a mutaciones del gen de la mitofusina 2 (MFN2), una proteína que interviene en la función mitocondria

### CARACTERÍSTICAS:

Debilitaciones en los pies y de los músculos inferiores de las piernas  
Deformación del pie con arcos altos y dedos martillo, genera una marcha de pasos grandes que desencadena en tropezos o caídas frecuentes

### MUTACIÓN EN EL GEN RECEPTOR 2 DEL FACTOR DE CRECIMIENTO DE FIBROBLASTOS

### PREVALENCIA:

Por lo general si los dos miembros de la pareja son sanos, y ya tienen un hijo con síndrome de Apert, existe un riesgo de aproximadamente un 1% de tener un nuevo hijo enfermo.' En cambio, y debido a la modalidad de herencia de este síndrome, si una persona afectada quisiera tener un hijo existe un riesgo de un 50% de que pueda heredar dicha enfermedad.' 1 - 6 casos por cada 100.000 recién nacidos

Este receptor es fundamental al iniciar los mecanismos moleculares de señalización celular activado por sus ligandos, se produce una cascada de señales dentro de las células que son determinantes a la hora de desencadenar y coordinar los mecanismos implicados en la fusión ósea. Alteración o no-regulación de estos mecanismos es la responsable final de la craneosinostosis

Enfermedad autosómica dominante, es hereditaria, afecta a ambos sexos, gen HTT con anomalía en el cromosoma 4, defecto genético primario: expresión de un trinucleótido anormal CAG, proteína: Huntingtina, diagnóstico: PCR, tratamiento: no existe

## HERENCIA LIGADA AL SEXO

### Herencia ligada a X

Hombres transmiten su cromosoma X a todas las hijas

Las mujeres transmiten aleatoriamente uno del otro cromosoma X

Hombres lo transmiten a todas sus hijas las cuales pueden ser heterocigotas u homocigotas para ese rasgo

Mujeres pueden ser homocigotas u heterocigotas para rasgos ligados a X

Los hijos tienen un 50% de posibilidad de recibir un rasgo recesivo ligado a X

### CARACTERÍSTICAS

Todas las hijas de hombres afectados están afectadas, ningún hijo

Una mujer heterocigoto afectada transmitirá el rasgo a la 1/2 de sus hijos, estando igualmente afectados los hombres y las mujeres. En promedio, habrá doble N° de mujeres afectadas que de varones

La expresión fenotípica es más frecuente en hombres

### HERENCIA RECESIVA LIGADA A X

Ligado a X

### EJEMPLO: DALTONISMO

Color rojo-verde

Están afectados las mujeres homocigotas y los hombres homocigotos

Los hombres afectados transmiten a todas sus hijas, pero no a sus hijos

## HERENCIA LIGADA A Y

Solo aparece en hombres

Se transmite de padre a hijo

Todos los rasgos ligados a Y deben expresarse ya que los hombres son hemicigosis

Las hijas de papás afectadas son heterocigotas por lo tanto No afectadas

Los hijos de mujeres heterocigotas tienen un 50% de probabilidad de recibir un gen recesivo