



UNIVERSIDAD DEL SURESTE.

LICENCIATURA EN MEDICINA HUMANA.

3ER. SEMESTRE.

2DA. UNIDAD.

MATERIA:

GENETICA HUMANA.

DOCENTE:

DR. DOMINGUEZ TOLEDO MAURICIO.

ALUMNO:

HERNANDEZ URBINA ANTONIO RAMON.

FECHA:

LUNES, 04 DE OCTUBRE DE 2021.

CARACTERÍSTICAS Y PRINCIPALES SINDROMES DE HERENCIA AUTOSOMICA.

HERENCIA AUTOSOMICA DOMINANTE:

Una sola copia alterada del gen es suficiente para que se presente la enfermedad.

Acondroplasia y el síndrome de Marfan.

HERENCIA AUTOSOMICA RECESIVA:

Se requiere que las dos copias del gen estén alteradas para que se presente el cuadro o la enfermedad.

Fibrosis quística o la talasemia.

ENFERMEDADES DE ORIGEN CROMOSOMICO:

Se debe a alteraciones en la estructura o en el número de los cromosomas.

MAS FRECUENTES:

SINDROME DE DOWN:

Es causado por la presencia de una copia extra del cromosoma 21. Es decir, en vez de los dos habituales, hay tres.

También se denomina trisomía 21.

SINDROME DE TURNER:

La alteración genética se debe a la ausencia total o parcial de uno de los cromosomas X, lo que produce la esterilidad de por vida.

Solo afecta a las mujeres.

SINDROME DE KLINEFELTER:

Se produce cuando existen dos cromosomas X y uno Y. solo se da en el sexo masculino.

CARACTERÍSTICAS Y PRINCIPALES SINDROMES DE LA HERENCIA LIGADA AL SEXO.

RECESIVAS:

DOMINANTES:

DALTONISMO:

Alteración de la visión que impide distinguir determinados colores, especialmente el rojo y el verde.

HEMOFILIA:

Ligada al cromosoma X.
Deficiencia de aglutinas.
Ausente en el cromosoma Y.

DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE:

Se caracteriza por debilitamiento y pérdida progresiva del tejido muscular.
No produce distrofina.

RAQUITISMO HIPOFOSFATEMICO:

Se caracteriza por mineralización ósea defectuosa, retraso del crecimiento.