



Medicina Humana

Nombre del alumno: Luz Angeles Jiménez
Chamec

Nombre del profesor: Quím. Hugo Nájera
Mijangos

Nombre del trabajo: Ensayo

PASIÓN POR EDUCAR

Materia: Genética Humana

Grado y grupo: 3° B

INTRODUCCION

Una de las formas en que un rasgo o afección genética pasa (se hereda) de padres a hijos. La herencia autosómica dominante significa que la afección genética ocurre cuando el niño hereda una sola copia de un gen mutado (cambiado) de uno de los padres. Si la madre o el padre tienen un gen mutado, el niño presenta una probabilidad de 50 % de heredar ese gen mutado.

Heredar una enfermedad, afección o rasgo depende del tipo de cromosoma afectado (no sexual o cromosoma sexual). También depende de si el rasgo es dominante o recesivo.

Un solo gen anormal en uno de los primeros 22 cromosomas no sexuales (autosómicos) de cualquiera de los padres puede causar un trastorno autosómico.

DESARROLLO

Herencia dominante quiere decir que un gen anormal de uno de los padres puede causar la enfermedad. Esto sucede, aunque el gen compatible del otro padre sea normal. El gen anormal domina. Esta enfermedad también puede ocurrir como una nueva afección en un niño cuando ninguno de los padres tiene el gen anormal. Un padre con una afección autosómica dominante tiene un 50% de probabilidades de tener un hijo con la enfermedad. Esto es válido para cada embarazo. Significa que el riesgo de cada niño para la enfermedad no depende de si su hermano la padece. Los niños que no heredan el gen anormal no tendrán ni transmitirán la enfermedad. Si a alguien se le diagnostica una enfermedad autosómica dominante, también se debe examinar a sus padres para buscar el gen anormal.

Los ejemplos de trastornos autosómicos dominantes incluyen el síndrome de Marfan y la neurofibromatosis-1.

¿QUE ES LA HERENCIA AUTOSOMICA DOMINANTE?

Algunas enfermedades son heredadas en una familia de una manera dominante. Esto significa que una persona hereda una copia normal y otra mutada de un gen y, sin embargo, la copia mutada va, a dominar sobre, o anular a la copia funcional. Esto da lugar a que el individuo esté afectado por una enfermedad genética. Qué enfermedad genética afecta a la persona en particular va a depender de las instrucciones que el gen mutado supuestamente haya dado al cuerpo. Algunas enfermedades genéticas dominantes afectan a la persona desde su nacimiento y, otras, sólo afectan cuando la persona a llegado a una edad adulta. Estas últimas se conocen como enfermedades de aparición tardía. Algunos ejemplos de enfermedades genéticas dominantes son la poliquistosis renal dominante del adulto y a la enfermedad de Huntington.

¿COMO SON HEREDADOS LOS GENES DOMINANTES?

Cuando un progenitor tiene un gen mutado, puede transmitir su gen mutado o el normal a sus hijos. Cada uno de sus hijos va a tener un 50% de probabilidad (1 de 2 posibilidades) de heredar el gen mutado y estar afectado por la enfermedad genética y, otro 50% (1 de 2 posibilidades) de heredar la copia normal del gen; si esto es lo que ocurre el niño no estará afectado por la enfermedad y no la transmitirá a su descendencia. Estos posibles resultados suceden al azar. La probabilidad se mantiene igual en cada embarazo y entre niños y niñas.

¿POR QUÉ EN ALGUNAS OCASIONES LA ENFERMEDAD GENÉTICA PARECE SALTARSE UNA GENERACIÓN?

Algunas enfermedades genéticas dominantes pueden afectar a los miembros de una familia de manera diferente. A esto se le llama expresión variable. Estas enfermedades no saltan a una generación, pero hay algunas personas que presentan síntomas tan débiles que no parece que estén afectadas e incluso pueden llegar a ignorar que la padecen.

¿QUÉ ES LO QUE OCURRE CUANDO UN NIÑO ES LA PRIMERA PERSONA EN LA FAMILIA QUE TIENE LA ENFERMEDAD?

En algunas ocasiones un recién nacido con una enfermedad genética dominante es la primera persona afectada en la familia. Esto puede ocurrir cuando es una nueva mutación del gen que se ha producido durante el periodo de formación del óvulo o el espermatozoide que dieron lugar al bebé. Cuando esto ocurre los padres del niño no están afectados y es poco probable que tengan otro hijo afectado por la misma enfermedad, aunque siempre se recomienda, en estos casos, discutir el riesgo con un médico. Sin embargo, el niño afectado, tiene el gen mutado y puede transmitirlo a su descendencia.

PRUEBA EN EL EMBARAZO

Para algunas enfermedades genéticas dominantes, es posible realizar una prueba en el embarazo para determinar si el bebé ha heredado la enfermedad (en los folletos sobre Muestreo de las Vellosidades Coriónicas y amniocentesis, encontrará más información

sobre estas pruebas). Posiblemente desee discutir esta opción con un médico o un especialista.

CONCLUSION

Dominante se refiere a la relación entre dos versiones de un gen. Si uno es dominante, el otro no debe serlo, y en ese caso nosotros lo llamamos recesivo. Un gen dominante, o una versión dominante de un gen, es una variante particular de un gen que, por diversos motivos, se expresa con más fuerza por sí misma que cualquier otra versión del gen que está llevando la persona. Por lo general se refiere a patrones de herencia y se utiliza junto con un cuadrado de Punnett, donde si un individuo tiene dos versiones de un gen, y se observa que uno se transmite con mayor frecuencia de una generación a otra, entonces se le llama dominante. Bioquímicamente, lo que está sucediendo en este caso es que la variación genética, por una variedad de razones, puede inducir una determinada función en la célula, lo cual puede ser muy ventajoso o perjudicial, y la otra versión del gen no puede compensarlo. En ese caso, vamos a tener una mutación dominante, que puede ser benigna o no. Puede referirse al color de los ojos, o puede referirse a una enfermedad, como el Huntington, por ejemplo, que es una mutación dominante: cuando se lleva la versión del gen de Huntington con la mutación que es dominante, el individuo padecerá la enfermedad, independientemente de que esa persona lleve otro alelo sin el gen de la enfermedad de Huntington. Ese otro alelo puede ser perfectamente normal, pero la persona todavía tiene la enfermedad, debido a que una copia del gen de la enfermedad está mutada. Esa es la dominación.

BIBLIOGRAFIA

- https://medlineplus.gov/spanish/ency/esp_imagepages/9084.htm
- <https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Dominante>
- https://www.eb-haus.org/fileadmin/user_upload/Media_Library/EB-Handbuch/PDFs_Spanish/Gene_tica_y_transmisi_o_n_por_herencia_Genetik_u nd_Vererbung_.pdf