

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Dr. Guillermo Del Solar Villarreal.

Alumna: Evelin Samira Andrés Velázquez.

Licenciatura: Medicina Humana.

Materia: Genética Humana.

Actividad: Esquemas.

Mutación.

Una mutación es un cambio en la secuencia del ADN.

Las mutaciones pueden ser el resultado de errores en la copia del ADN durante la división celular.

La exposición a radiaciones ionizantes o a sustancias químicas denominadas mutágenos, o infección por virus.

UNIVERSIDAD DEL SURESTE



Tipos de mutaciones.



Molecular.

Mutación genética o bien puntual, ya que esta implica un solo cambio en una célula de una secuencia, el cambio introducido o bien producido es específico.



Cromosómica.

O estructural, ya que esta es la que se origina en la construcción o bien integridad de un cromosoma, es un cambio que se ocasiona en la escritura el mismo, pero que en su secuencia no produce una introducción o supresión de algún elemento.

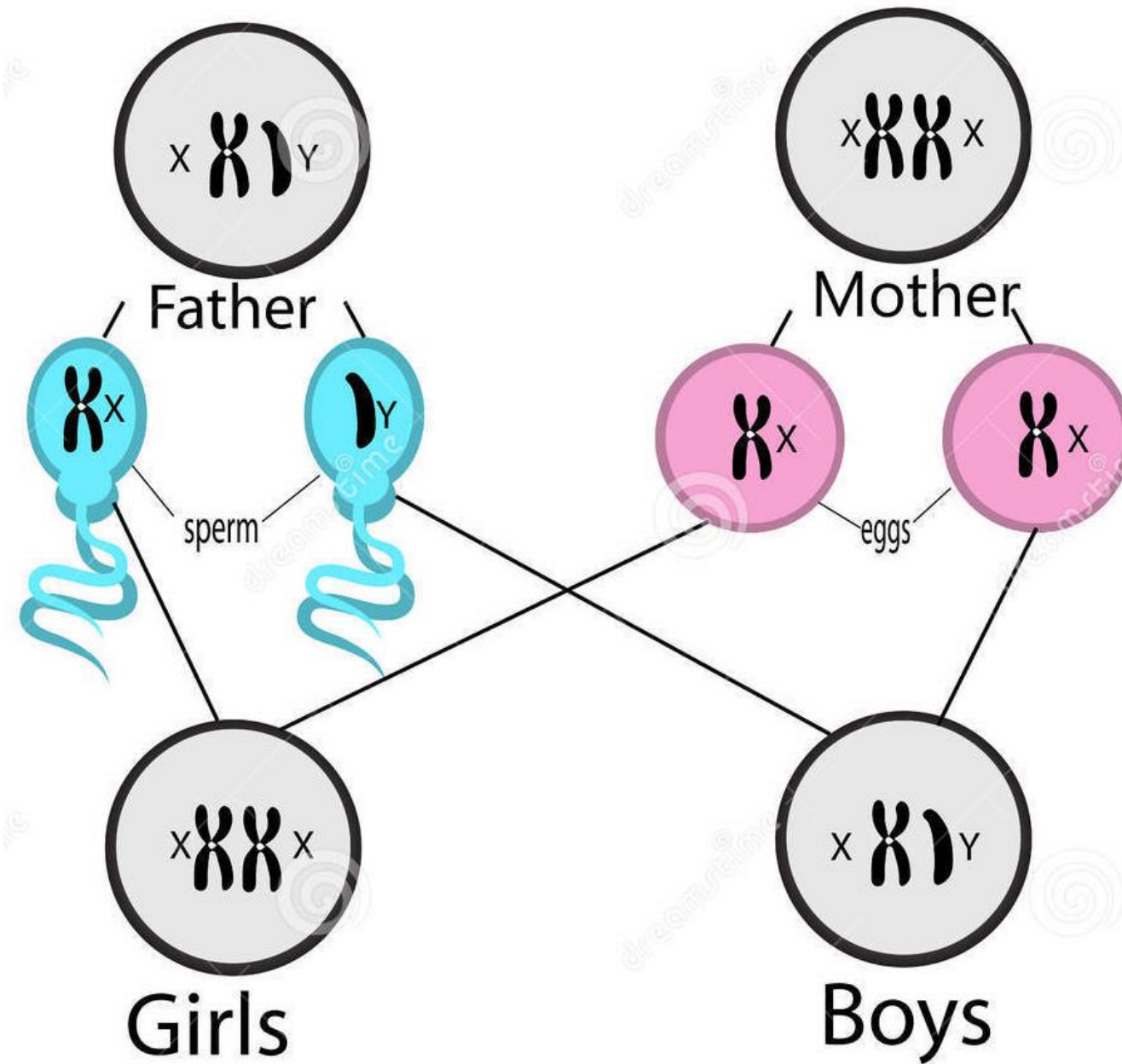


Genómico.

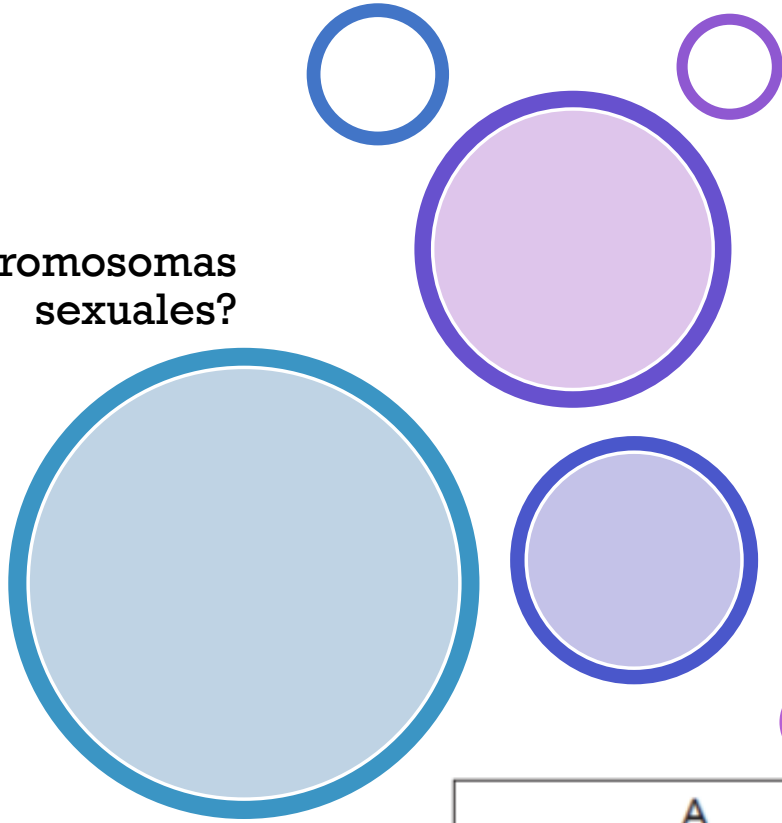
UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Son aquellas que tiene a lugar cuando se altera la cantidad de cromosomas que corresponde por célula, es decir, que en este caso se sufre una modificación sustancial en la misma, que sin duda alguna altera por igual la información que esta tiene a bien transmitir.

DETERMINACIÓN DEL SEXO.



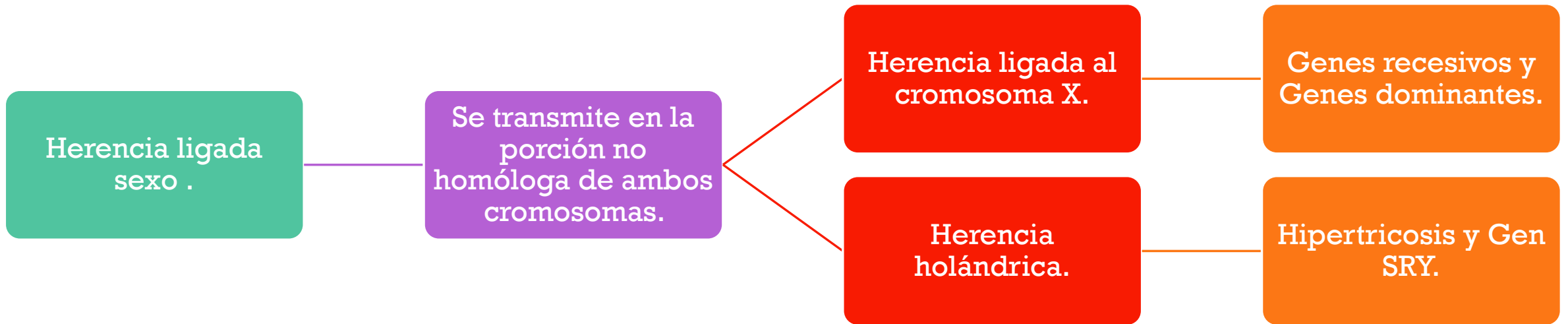
¿Qué son los cromosomas sexuales?



En su interior, se aprecian letras que representan genes para determinadas características.

En la siguiente imagen se muestra un par de cromosomas sexuales, siendo el de mayor tamaño el cromosoma X.

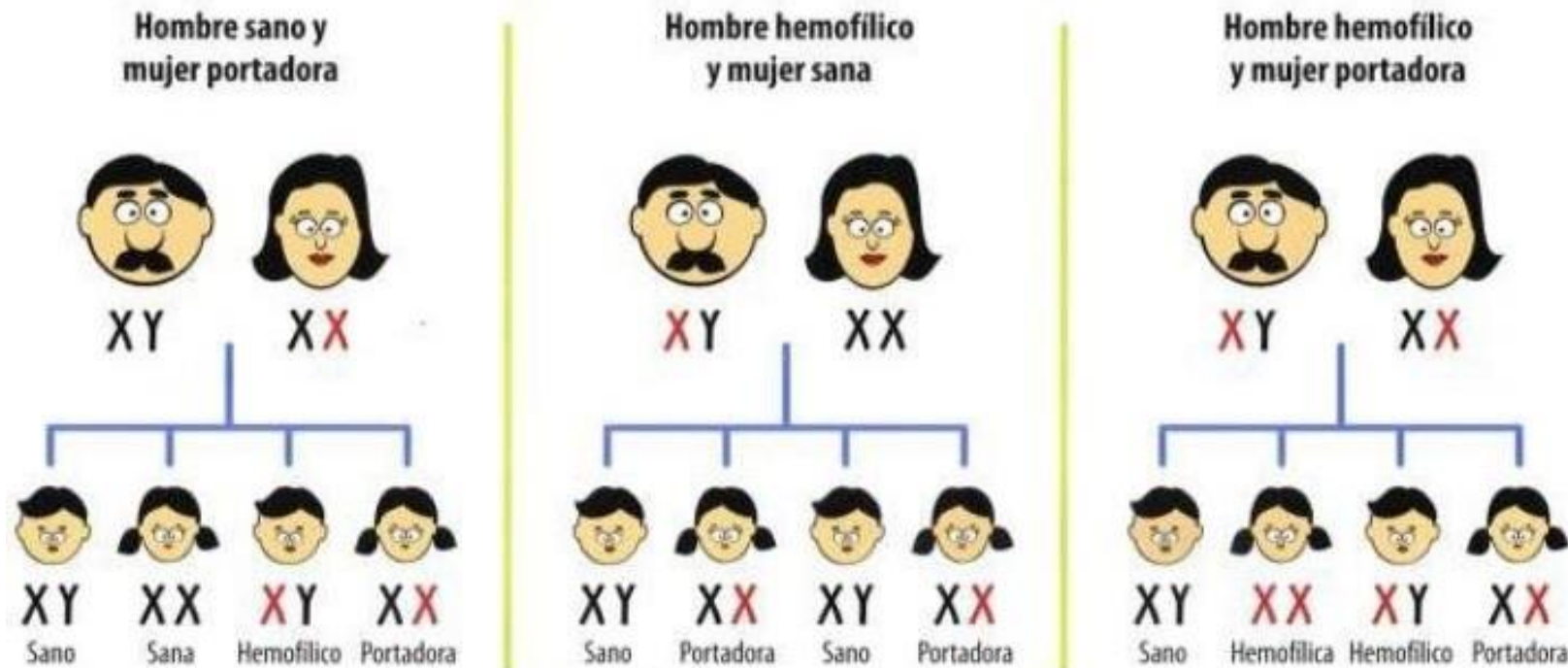
	A	B	C
A)	Holándrica	Mendeliana	Ligada a X
B)	Ligada a X	Mendeliana	Holándrica
C)	Holándrica	Ligada a X	Mendeliana
D)	Mendeliana	Ligada a X	Holándrica
E)	Ligada a X	Holándrica	Mendeliana



Enfermedades hereditarias.

- Son aquel conjunto de enfermedades genéticas cuya característica principal es su supervivencia de generación en generación, transmitiéndose de padres a hijos y así sucesivamente.

UNIVERSIDAD DEL SURESTE





La enfermedad de Huntington o Corea de Huntington.

Es una enfermedad hereditaria con transmisión autosómica dominante de penetrancia completa.

Esta enfermedad se caracteriza por una

neurodegeneración progresiva que provoca entre otros síntomas alteraciones del movimiento.

Una profunda alteración de las funciones cognitivas y muy especialmente de las funciones ejecutivas, las cuales van empeorando con el paso del tiempo.

Hemofilia.

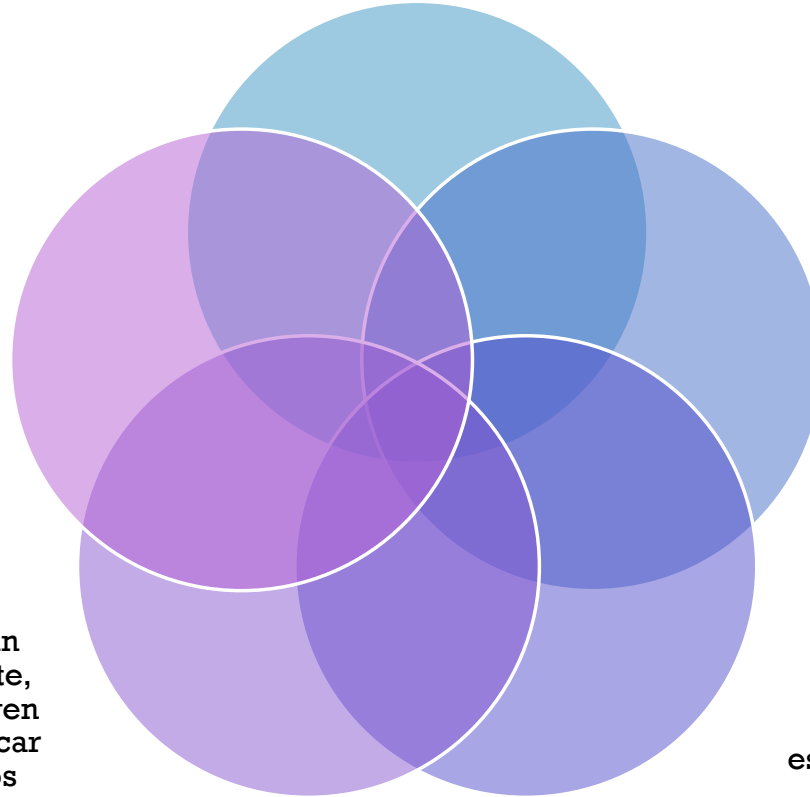
Esta peligrosa enfermedad, que se caracteriza por la dificultad en la coagulación de la sangre y que provoca sangrados profusos e ininterrumpidos que pueden poner en peligro la vida si no se frenan, también es una enfermedad hereditaria.

Concretamente **su forma más habitual, la hemofilia tipo A, es una enfermedad ligada a los cromosomas sexuales** (concretamente ligada al cromosoma X) y se transmite de forma recesiva.

Es por ello que la hemofilia es una enfermedad que es sufrida casi exclusivamente por varones, ya que las mujeres poseen dos copias del cromosoma X de tal manera que se dificulta su aparición.

Acondroplasia

Los principales genes asociados son G1138A y G1138C.



Es un trastorno de origen genético que se **caracteriza por causar alteraciones en la formación de cartílago y del hueso, siendo la principal causa de enanismo.**

En estos casos se observa un patrón autosómico dominante, en la que una sola copia del gen mutado puede llevar a provocar la enfermedad (si uno de los padres lo padece, sus hijos tienen un 50% de probabilidades de manifestar acondroplasia).

Aunque en la mayoría de los casos (alrededor del 80%) estamos ante mutaciones espontáneas, en un 20% de ellos se observa la presencia de antecedentes familiares de los cuales se ha heredado la mutación.



The diagram consists of four rounded rectangular boxes arranged horizontally, each containing a light blue circle at the top and a descriptive text block below. The boxes are colored in a gradient from teal on the left to purple on the right. A large, light blue double-headed arrow is positioned below the boxes, spanning their entire width. The text in the boxes describes the genetic origin, inheritance pattern, and other symptoms of Marfan syndrome.

Enfermedad de Marfan

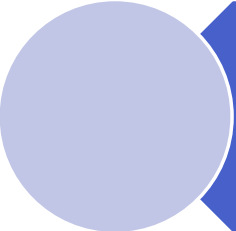
Una enfermedad de origen genético que se **caracteriza por afectar al tejido conectivo.**

Se trata de una enfermedad autosómica dominante en la que los huesos crecen de manera descontrolada.

Otros posibles síntomas como por ejemplo a nivel cardiovascular o a nivel ocular.



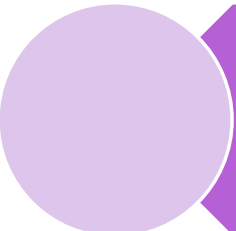
Talasemia



Otro trastorno vinculado con la sangre y que es hereditario a través de herencia autosómica recesiva es la talasemia.



Esta enfermedad provoca la dificultad a la hora de sintetizar partes concretas de la hemoglobina (especialmente la globina alfa).



Algo que puede provocar que se generen un menor número de glóbulos rojos e incluso generar anemias de diferente consideración y gravedad (si bien con tratamiento pueden llevar una vida normal).



Anemia de Fanconi.

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

