



**Universidad del sureste
Campus Comitán**

Licenciatura en Medicina Humana

Tema: Enfermedades monogénicas

**Nombre del alumno: Carlos Rodrigo
Velasco Vázquez**

Grupo "B"

Grado: tercer semestre

Materia: Genética Humana

**Nombre del Docente: Hugo Nájera
Mijangos**

Comitán de Domínguez Chiapas a 05 de octubre de 2022

Enfermedades monogénicas

Herencia autosómica recesiva

Características

- El fenotipo de la enfermedad es expresado solamente en las personas homocigotas.
- Se deben a mutaciones que reducen o eliminan la función del producto del gen, mutaciones con pérdida de función.
- Los portadores de una mutación en solo uno de los genes están sanos, porque el otro gen sano mantiene la función.
- Para que la enfermedad se manifieste deben estar ambos genes mutados (del padre y de la madre).

Ejemplos de enfermedades autosómicas recesivas

- Fibrosis quística
- Talasemias
- Fenilcetonuria
- Albinismo

Probabilidad de herencia

Es relativamente baja puesto que al necesitarse de ambos genes dañados es menos probable que se presente la enfermedad.

Herencia autosómica dominante

Características

- Es un patrón de herencia de genes autosómicos, no sexuales (cromosomas 1 – 22).
- Afecta por igual a hombres y mujeres.
- En estas formas de enfermedad no es posible que la mutación de un gen se equilibre con su correspondiente gen sano.
- La mutación presente es demasiado fuerte y prevalece sobre el gen sano.
- Es necesario un único gen alterado del padre o la madre para que aparezca la enfermedad.

Enfermedades que son autosómicas dominantes

- Miopía
- Acondroplasia
- Síndrome de Marfan

Probabilidad de herencia

Tiene una probabilidad mucho más grande de ser heredada la enfermedad porque con un solo gen mutado el fenotipo se manifiesta.

- FF: enfermo
- Ff: enfermo
- ff: sano

Herencia ligada al sexo

Característica

- Son aquellas que dependen de un gen que se encuentra en un cromosoma sexual.
- En los seres humanos el termino generalmente se refiere a los rasgos que se encuentran influidos por los genes en el cromosoma X.
- Esto porque el cromosoma X es más grande y contiene muchos genes lo que lo hace susceptible a mutaciones.
- El alelo mutante no se transmite generalmente nunca de manera directa desde un padre a su hijo de sexo masculino, pero los hombres afectados lo transmiten a todas sus hijas.

Principales afectados

- Los hombres son el genero más afectado en este tipo de herencia, porque al poseer una sola copia del cromosoma X son más susceptibles.
- En las mujeres la mutación puede pasar desapercibida por contener un segundo cromosoma X funcional.

Enfermedades con herencia ligada al sexo

- Daltonismo
- Hemofilia A
- Hemofilia B
- Distrofia muscular de Duchenne
- Distrofia muscular de Becker

(Nussbaum, McInnes, & Willard)

Bibliografía

Nussbaum, R. L., McInnes, R. R., & Willard, H. F. (s.f.). *Thompson & Thompson Genética en Medicina* (7° Edición ed.).