



**Alexa Avendaño Trujillo**

**Dr. Sergio Jiménez Ruiz**

**Control de lecturas**

**PASIÓN POR EDUCAR**

**Genética humana**

**3 “A”**

27/03/23

Alexa Avendaño

# HERENCIA LIGADA AL SEXO.

Las enfermedades ligadas al sexo se transmiten de padres a hijos a través de uno de los cromosomas X o Y. Estos son cromosomas sexuales, la herencia dominante ocurre cuando un gen anormal de uno de los padres causa la enfermedad, aunque el gen compatible del otro padre sea normal. El gen anormal dominante.

Sin embargo, en la herencia recesiva, ambos genes compatibles deben ser anormales para producir la enfermedad, si solo un gen del par es anormal, la enfermedad no se presenta o es leve, alguien que tenga un gen anormal, pero no los síntomas, se denomina portador, los portadores les pueden transmitir los genes anormales a sus "hijos". Con frecuencia, el término "recesivo ligado al sexo" se refiere a recesivo ligado al cromosoma X, las enfermedades recesivas ligadas al cromosoma X casi siempre se presentan en los hombres, ellos solo tienen un cromosoma X. Un gen recesivo en dicho cromosoma X causará la enfermedad, el cromosoma Y es la otra mitad del par de genes XY en el hombre. En embargo, el cromosoma Y no contiene la mayoría de los genes del cromosoma X, debido a esto, no



# HEMOFILIA.

La hemofilia es un problema de la coagulación raro en el que la sangre no coagula como debería, esto puede causar problemas de sangrado excesivo después de una lesión o cirugía. Las personas de la hemofilia tiene niveles bajos de uno de estos factores, generalmente el factor VIII o el factor IX, la gravedad de la hemofilia depende de la cantidad de factor en la sangre.

## Tipos de hemofilia.

Hay varios tipos diferentes de hemofilia, los más comunes son:

- Hemofilia A (clásica): Causada por la falta o disminución del factor de coagulación VIII

- Hemofilia B (enfermedad de Christmas): Causadas por la falta o disminución de factor de coagulación IX

La mayoría de los tipos de hemofilia son heredados, son causados por un cambio en uno de los genes que entrega instrucciones para producir las proteínas del factor de coagulación. Estos genes están en el cromosoma X, es posible que tenga uno o dos cromosoma X

- Las personas que nacen varones tiene un cromosoma X y cromosoma Y. Pueden contraer hemofilia si su único cromosoma X tiene el cambio genético.

- Las personas que nacen mujeres tiene dos



Cromosomas X, uno del padre y otro de la madre. Por lo general, solo contraen hemofilia:

- Ambos cromosomas X tiene el gen modificado y el otro cromosoma X falta o esta inactivo
- Ambos cromosomas X tienen el cambio genético

Las personas que nacen mujeres con el cambio genético en un cromosoma X son "portadoras".

Medline plus. willington, 2011

Dr. Sergio

Jimenez Ruiz

Alexa Avendaño

## DALTONISMO

No es letal en sí mismo, puede ser un peligro o inconveniente si la propia vida depende de la agudez visual, con frecuencia no distinguen los verdes con los rojos y a veces los azules.

El daltonismo puede ocurrir cuando un tipo o más de conos están ausentes, no funcionan o detectan un color diferente de lo normal, es grave ocurre cuando los tres tipos de conos están ausentes, y es leve cuando ocurre los tres tipos de conos están presentes, pero uno de ellos no funciona bien, detecta un color diferente de lo normal. Hay distintos grados de daltonismo, algunas personas con deficiencia leve para ver los colores detectan los colores normalmente cuando hay buena luz, por lo general se nace con daltonismo, pero en



# DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE.

Es un trastorno hereditario, esta implica debilidad muscular, la cual empeora rápidamente, es una forma de distrofia muscular que empeora rápidamente, otras distrofias musculares (incluida la distrofia muscular de Becker) empeoran mucho más lentamente, es causada por un gen defectuoso para la distrofina (una proteína en los músculos), sin embargo a menudo se presenta en personas con familias sin antecedentes conocidos de esta afección, la distrofia muscular de Duchenne es causada por un gen, la afección afecta con mayor frecuencia a los niños debido a la manera en que en la enfermedad se hereda, los hijos de mujeres portadoras de la enfermedad (mujeres con un cromosoma defectuoso, pero que no representan síntomas) tiene cada uno un 50% de probabilidad de tener la enfermedad y las hijas tiene cada una un 50% de probabilidad y las hijas tienen ser portadoras. En ocasiones muy poco frecuentes, una mujer puede ser afectada por la enfermedad. La distrofia muscular de Duchenne se presenta en aproximadamente



# INACTIVACIÓN CROMOSOMA X.

El proceso de inactivación del cromosoma X requiere de cinco pasos, el conteo, el cual verifica el número de cromosoma X por conjunto de autosomas en cada célula de una hembra, la escogencia, donde se decide si se inactiva el cromosoma X materno ( $X_m$ ) o el X paterno ( $X_p$ ), el cual produce ARNs no codificantes y al cual le siguen una serie de modificaciones epigenéticas que garantizan la migración hacia todo el cromosoma, y el mantenimiento, proceso que conservará a través de las divisiones celulares las marcas epigenéticas del proceso de inactivación. El silenciamiento transcripcional del X requiere la actividad de elementos actuando en cis y factores en trans localizados en el XIC.

Este locus transcribe varios ARNs no codificantes necesarios para la regulación de la inactivación, entre los cuales se encuentran el disparador de la inactivación conocido como transcripto específico del X inactivo  $X_{IST}$  ( $xist$  en el ratón) y  $Tsix$ , un ARN antisentido que regula la expresión  $X_{IST}$ . El silenciamiento transcripcional del cromosoma X se inicia en la embriología temprana con la sobreexpresión en el futuro X inactivo de  $X_{IST}$ , el cual cubre el cromosoma, un evento necesario para iniciar la inactivación. La asociación del ARN



24/04/23

Alexa Avendaño

# DETERMINACIÓN Y DIFERENCIACIÓN DEL SEXO.

Si bien el sexo del embrión queda determinado en el momento de la unión del óvulo materno con el espermatozoide paterno, existe un período de aproximadamente 5 semanas en el humano (o sea hasta 7 semanas después de la fecha de última menstruación de la madre) y al rededor de 11 días en el ratón, durante el cual es imposible distinguir un individuo de sexo masculino de uno de sexo femenino por sus características anatómicas o histológicas. Esta etapa del desarrollo en la cual, aún bajo el examen con un microscopio electrónico, no hay diferencias entre individuos de uno y otro sexo denominado período indiferenciado del desarrollo sexual.

Los aparatos urinarios y genital se desarrollan a partir de los **gononefrotomas**, estructuras pares que se forman en el mesodermo intermedio, a ambos lados de la línea media. El origen común de ambos aparatos explica la existencia de alteración que comprometen en algunos casos tanto el desarrollo sexual como al sistema urinario. Del gononefrotoma, sólo el mesonefros interviene en el desarrollo.

## Bibliografías

- Gen recesivo ligado al sexo, Medline médica (n.d)
- Medlineplus. Wellington, 2011
- Medline plus. (s. f) daltonismo
- Medline plus. Distrofia (2011)
- M. Eliezer Acosta Lobo. Inactivación del cromosoma X en el desarrollo embrionario (2013)
- Dr. Calzada León (2000). Diferencia sexual normal. Echa pediátrica de México