



LICENCIATURA EN MEDICINA HUMANA



Dr. Sergio Jiménez Ruiz.

Arturo Rodríguez Ramos.

Control De Lectura Segundo Parcial.

Genética Humana.

Tercer Semestre.

“A”.

Comitán de Domínguez Chiapas a 28 de abril del 2023.

Arturo Rodríguez Ramos Dr. Sergio Jimenez Ruiz
Control de lectura 1 Genética Humana 3^{er} A

① Bueno en el primer tema del segundo parcial vamos a tocar el tema de la herencia ligada al sexo la cual es la expresión fenotípica de un relacionado con el alelo en la cual el "cromosoma sexual" del individuo por ello es los cromosomas autosomas de los dos sexos la herencia genética de sus padres tienen la misma probabilidad de la existencia como lo podemos ver en el principio de Fisher, resumido por el lo cual está dado que los seres humanos tienen muchas más genes en el cromosoma X que en el cromosoma Y, lo cual existen muchos más rasgos ligados al X que al Y. Como tenemos al gen responsable del fenotipo lo cual se localiza en el cromosoma X, y una sola copia del alelo es suficiente para desencadenarlo lo cual puede ser heredado del padre o de la madre, lo cual nos estamos refiriendo del gen dominante, lo cual los hombres solo pueden heredar un cromosoma X. Una consecuencia de esto es que las mujeres tienen más probabilidad de heredar un alelo ligado al cromosoma X que desencadena y desencadena el fenotipo de cual cuando solo la madre es portadora del alelo es uno de sus dos cromosomas X lo cual "es heterocigótica para el carácter" lo cual ella misma presentará el desorden genético y además como el 50% de sus hijos tendrá el desorden, como el 50% de sus hijos tendrá el desorden lo cual cuando la madre es portadora del alelo en sus dos cromosomas X "es homocigótica para el carácter" lo cual ella misma presentará el desorden, los cual se pueden tener las enfermedades ligadas al sexo las cuales se transmiten de padres a hijos a través de uno de los cromosomas X o Y. Estos son los llamados cromosomas sexuales, lo cual la herencia dominante lo cual ocurre cuando un gen en una de uno de los padres.

Arturo Rodríguez Ramos
Control de lectura 2 Genética Humana 3-11

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz

Biología I Tomamos en el tema de como se transmite y modifica la información genética en los sistemas vivos, OAI8 herencia mendeliana lo cual tomamos el tema de la "Hemofilia" bueno la hemofilia es una enfermedad genética que impide la buena coagulación de la sangre, en los individuos afectados el gen que produce un factor de coagulación está ausente y por ello cualquier herida o golpe trivial puede resultar mortal, pues al no producirse la coagulación, la sangre fluye hasta producir la muerte por razones de las hemofilia siempre ha sido letal en mujeres aunque en algunos hombres llegaban a superar los veinte años, en la primera mitad del siglo XX, la mortalidad se produjo gracias a las transfusiones, lo cual actualmente se puede suministrar a estos pacientes el factor de coagulación obtenido por síntesis y mediante ingeniería genética la hemofilia ocurre en una de cada 10,000 varones recién nacidos, lo cual con estos genes se encuentran en cromosoma X, las mujeres pueden ser homocigóticas (con hemofilia) o heterocigóticas (normal portadora) mientras que en los hombres (solo tiene un cromosoma X) son hemocigóticos (pueden ser sanos o con hemofilia) y a diferencia de las mujeres no hay portadoras. Como tomamos por ejemplo de la hemofilia lo cual la hemofilia viene determinada por un alelo recesivo h frente al h^+ normal. Los hombres pueden ser $xh^+Y \rightarrow$ normales, $xhY \rightarrow$ hemofílicos y las mujeres por ejemplo pueden ser $xh^+xh^+ \rightarrow$ normales, $xh^+xh \rightarrow$ portadora, $xhxh \rightarrow$ hemofílicas, las mujeres portadoras cuando se cruzan con un hombre normal pueden dar hijas varones hemofílicos los cuales son dichos procesos que conllevan un determinado desarrollo en su tema que nos proporciona información de importancia.

Arturo Rodríguez Ramos
Control de lectura 3 Genética Humana 3="A"

Dr. Sergio Jiménez Ruiz

Biología I en como se transmite y modifica la información genética en los sistemas vivos como vamos a tomar el tema del daltonismo la cual otro enfermedad genética asociado al segmento diferencial del cromosoma X es el daltonismo o ceguera a los colores de términos por un gen recesivo la cual existen muchos tipos de ceguera cromosómica que afecta en mayor o menor grado la percepción de distintos colores, siendo la más conocida la incapacidad para distinguir el color rojo y verde la cual el daltonismo no es total en si mismo, como la hemofilia, pero puede ser peligrosa inconscientemente si la propia vida depende de la agudeza visual, como sería el caso de un cazador prehistórico o del conductor de un vehículo que no distinga las luces rojas y verdes de las semáforos, la cual la enfermedad fue descrita por una persona afectada, la cual el químico inglés John Dalton, en 1794. El nombre de esta alteración hace referencia precisamente a este científico, la cual para diagnosticar el daltonismo se emplean test visuales como para poder reconocer si de verdad no tienen la principal función los cuales son los determinantes de los colores para el paso de que los individuos normales y los afectados por diferentes patologías ven distintos números o letras, dependiendo de cuales sean los colores que son capaces de distinguir la cual dicha enfermedad la cual se hereda en este trastorno es 16 veces más frecuente en las hombres que en las mujeres debido a que el gen se localiza en el cromosoma X (ave tanto la mujer tiene mayor posibilidades de tener el gen dominante para la visión normal en uno de los cromosomas X.

Arturo Rodríguez Ramos
Control de lectura 4 Genética Humana 3="X"

Dr. Sergio
Jiménez Ruiz

Tomando el caso de distrofia muscular de Duchenne (DMD) lo podemos denominar que es una enfermedad hereditaria de tipo neuromuscular progresiva, que se presenta durante la infancia la cual afecta aproximadamente 1 de cada 3500 a 6000 niños varones nacidos vivos, lo cual el gen DMD que codifica para la distrofia, una proteína estructural del músculo lo cual se localiza en el brazo corto del cromosoma X en la región p21, lo cual puede sufrir diferentes mutaciones ocasionando la pérdida parcial o total de la proteína lo cual que origina la DMD y otras enfermedades relacionadas como la distrofia muscular de Becker, que es una distrofia de forma más leve la cual esta es una enfermedad discapacitante que se caracteriza por un deterioro progresivo de los músculos y en las etapas avanzadas de la enfermedad se presentan generalmente complicaciones cardiopulmonares que son principalmente los dichos que ocurren la muerte dentro de esta enfermedad la cual ocurre al pasar. Desde el punto de vista de la rehabilitación cuyo objetivo es retrasar la progresión de la dicha enfermedad lo cual se ha venido desarrollando una serie de estrategias de tratamiento y más que más se crean grupos multidisciplinarios lo cual van desde el trabajo en gimnasio o terapias para estiramientos hasta la prescripción de sillas de ruedas y la formulación de ventilación la cual va determinando el paso del tiempo el cual se va prolongando con una determinación adecuada para los procesos los cuales se van ralentizando los cuales en ciertos momentos si mejoran de forma importante la independencia del paciente, facilita las cuidas de parte de la familia y los cuidadores y por tanto una mejor calidad de vida."

Control de lectura 5 Epigenética Humana

Arturo Rodríguez Pizarro

3-A

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz

En la inactivación del cromosoma X podemos observar que en la regulación de la expresión génica durante el desarrollo embrionario temprano requiere de múltiples y como ordenados procesos epigenéticos que los garanticen una correcta diferenciación como la proliferación celular celular como la inactivación del cromosoma X la cual es un proceso multipigenético como la determinación como estrechamente ligado al proceso del desarrollo embrionario como los mencionados procesos de lo que caracteriza los procesos los cuales que se involucran el silenciamiento transcripcional como los factores los cuales que se involucran lo mejor estudiado que se determina en los determinadas factores que se comprenden, lo cual en el modelo embrionario mejor estudiado es el ratón los cuales se observan en los ciclos de inactivación aleatoria como también se observan los procesos como los ciclos de inactivación como los de la reactivación que se determinan durante la información del trofoctodermo y el epiblasto lo cual en el proceso de el que lo cual lleva en el trofoctodermo como en el endodermo perimitivo los cuales se observa una inactivación que se determina los procesos lo cual pudiendo reactivarse que se prolongan en los momentos de los tiempos como en todo el caso de la reactivación del cromosoma X como se observa también en los determinados procesos conllevados en la meiosis masculina donde se observa un silenciamiento del cromosoma X que perdura hasta la llamada fertilización.

Control de lectura 6 Evolución Humana 3-11

Arturo Rodríguez Ramos

Dr. Sergio

Jiménez Ruiz

En la determinación y diferenciación sexual en humanos, podemos observar que implica una cadena de eventos que involucra a los factores cuyos genes se localizan en autosomas o en cromosomas sexuales los cuales permiten determinar que en alguna de ellos intervienen en períodos de la embriogénesis temprana sin que exista una diferencia entre los sexos mientras que otros a partir de la expresión de que nos muestran un claro dimorfismo sexual, si la gónada resultante es un testículo lo cual los hormonas por él producidas inducirán una masculinización de los genitales internos y los mencionados externos lo cual observado el cambio si se forma un ovario o ninguna gónada lo cual como puede ocurrir en los mencionados casos patológicos los genitales internos y externos se desarrollarán en el sexo femenino la sola producción de las hormonas masculinas testosterona y DHT lo cual es lo suficiente para la masculinización lo cual observado es necesario además que los órganos blancos expresen sus receptores para poder producir su respuesta biológica adecuada lo cual se debe abundarse además que el patrón temporal de la expresión de los genes y secreción de hormonas lo cual es determinante el dicho resultado de la diferenciación sexual lo cual también, un exceso de las hormonas masculinas lo cual puede provocar la virilización de un feto lo cual finalmente cualquier alteración en una cadena de eventos de la determinación y la diferenciación sexual cuya causa provocará un cuadro de ambigüedad sexual cuya explicación debe razonarse.

Referencias Bibliográficas

- ✚ Flores Javier. (2001). Las bases biológicas de la diferenciación sexual humana en el siglo XXI. *Desacatos*, (8), 101-108. Recuperado en 26 de marzo de 2023, de <http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=S1607-050x2001000300007yIng=esytIng=es>.
- ✚ Morgan, Thomas Hunt 1919. *The physical basis of heredity* Philadelphia: J. B. Lippincott Company.
- ✚ Sergio-Jiménez, Arturo-Rodríguez. (2023). Biología I en cómo se transmite y se modifica la información genética en los sistemas vivos. Recuperado en 29 de marzo de 2023 de <http://portalacademico.ccb.unam.mx/>.
- ✚ García-Chávez, Jaime y Majuf-Cruz, Abraham. (2020). Hemofilia adquirida. *Gaceta medica de México*, 156(1), 6777. Epub 26 de mayo de 2021. <https://doi.org/10.24875/gmm./9005469>.
- ✚ Uribe Leal, Ricardo Antonio, y Lizama Pérez, Luis Adrián. (2019). Ajustes en luminancia y especies de color para generar contrastes visibles en personas con daltonismo tricomatica anómalo. *Computación y sistemas*, 23(4), 1191-1198 Epub 09 de agosto de 2021. <https://doi.org/10.13053/cys-23-4-2989>.
- ✚ Chaustre R., Diego M., y Chonas., Wellington. (2011). Distrofia muscular de Duchenne: Perspectivas desde la rehabilitación. *Revista Med*, 19(1), 37-44. Retrived March 29, 2023. From http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttextpid=S0121-5256201100010000syng=enytIng=es.
- ✚ M. Elicer Acosta Lobo. Inactivación del cromosoma X en el desarrollo embrionario mamífero. (2013). Recuperado en 19 de abril de 2023. De *Revista CES Medicina Veterinaria y Zootecnia/ Volumen 8/ Número 2/ julio-diciembre de 2013/ ISSN 1900-9607*.
- ✚ Rey, Rodolfo. (2001). Diferenciación sexual embrio-fetal: De las moléculas a la anatomía. *Revista chilena de anatomía*, 19(1), 7582. <https://dx.doi.org/10.4067/S0716986820020010000100012>.