



Lizbet Noelia Estrada Carballo .

Dr. Sergio Jiménez Ruíz.

Reportes de lectura segunda unidad.

Genética Humana.

Tercer Semestre.

“A”.

27/03/23

HERENCIA LIGADA AL SEXO

Dr. Sergio Jimenez Ruiz

Noelia Estrada Carrillo.

La herencia ligada al sexo es la expresión fenotípica relacionado con el autosoma (cromosoma sexual) del individuo.

En los cromosomas autosomas de los dos sexos la herencia genética de sus padres tienen la misma probabilidad de existencia, resumido por Ronald Fisher, pero dado que los seres humanos tienen muchos más genes en el cromosoma X que en el cromosoma Y, existen muchas más rasgos ligados al X que al Y.

- Cuando hablamos de herencia ligada al sexo nos referimos a las enfermedades producidas por genes anómalos de los gonosomas.

Los cromosomas sexuales en el cariotipo humano son el X y el Y.

Cromosoma X.

- Es un cromosoma de tamaño mediano que contiene muchos genes.
- Es de tipo submetacéntrico.
- Se han diagnosticado 527 enfermedades causadas por mutaciones de estos genes. Estas enfermedades se conocen con el nombre de "enfermedades ligadas al cromosoma X" o genéricamente "enfermedades ligadas al sexo" por que no se conocen.

Cromosoma Y.

- Es un cromosoma de tamaño pequeño
- Es de tipo submetacéntrico
- La zona distal de los brazos largos está formada por heterocromatina constitutiva, es decir, que

HEMOFILIA

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz
Noelia Estrada.

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 puede resaltar o resultar mortal, pues al no producirse la coagulación, la sangre fluye hasta producir muerte. Por razones obvias, la hemofilia siempre ha sido 100% letal en mujeres, actualmente, se puede suministrar a estos pacientes el factor de coagulación obtenido por síntesis y mediante ingeniería genética. La hemofilia ocurre en uno de cada 10.000 varones recién nacidos.

Como estos genes se encuentran en el cromosoma X, las mujeres pueden ser hemocigotas (con hemofilia) o heterocigotas (normal portadora), mientras que los hombres solamente tienen un cromosoma X son hemocigóticos (pueden ser sanos o con hemofilia) y a diferencia de las mujeres no hay portadoras. La gravedad de la hemofilia depende de la cantidad de factor en la sangre ya que cuanto más haya la cantidad del factor, es más probable que se produzca una hemorragia y que esto cause problemas en la salud grave.

Tipos de hemofilia:

- Hemofilia A (hemofilia clásica): causada por la falta o disminución del factor de coagulación VIII (8).

DALTONISMO

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz,
Neelica Estrada.

Otra enfermedad genética asociada al segmento diferencial del cromosoma X es el daltonismo o ceguera a los colores determinada por un gen recesivo.

Existen muchas tipos de ceguera cromática que afecta en mayor o menor grado a percepción de distintos colores, siendo la más conocida la incapacidad de distinguir el color rojo y el verde.

El daltonismo no es letal en si mismo, como la hemofilia, pero puede ser un peligro inconveniente 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 distinguiera las luces rojas de los semáforos.

La enfermedad fue descrita por una persona afectada, el químico inglés John Dalton, en 1794. El nombre de esta alteración hace referencia precisamente a este científico.

Para diagnosticar el daltonismo se emplean test visuales como los que muestran en las figuras con colores y características para determinar, en lo que las individuos normales y los afectados por diferencias patológicas ven distintos números o letras, dependiendo de cuales son los colores capaces de distinguir. Los hombres son más propensos a nacer con daltonismo.

con frecuencia una persona que tiene una deficiencia

DISMORFIA CORPORAL DE DUCHENNE

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz
Noelia Estrada.

La distrofia muscular de Duchenne es una enfermedad hereditaria de tipo neuromuscular progresiva que se presenta durante la infancia, afecta aproximadamente 1 de cada 3500 a 6000 niños varones nacidos vivos.

El gen DMD que codifica para la distrofia, una proteína estructural del músculo, se localiza en el brazo corto del cromosoma X en la región p21, puede sufrir diferentes condiciones ocasionando la pérdida parcial o total de la proteína que origina la DMD y otras enfermedades relacionadas como la distrofia muscular de Becker, que es una distrofia de forma más leve.

Las distrofias musculares son un grupo de enfermedades hereditarias que se caracterizan por producir debilidad, atrofia muscular y deterioro de la marcha a medida que progresa la enfermedad debido a alteraciones estructurales de las proteínas musculares que conllevan una muerte celular.

En sí los individuos afectados pueden tener retrasos leves en el desarrollo motor y la mayoría no son capaces de correr y saltar de forma adecuada debido a la debilidad muscular que presentan.

El gen DMD que codifica para la distrofia se localiza en el brazo corto del cromosoma X.

* INACTIVACION DEL CROMOSOMA X.

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz
Noelia Estrada

Los mecanismos epigenéticos de expresión genética y eclosión. Estos procesos epigenéticos incluyen y la aseguran pasos críticos durante lo que es el desarrollo embrionario del ADN, modificaciones de histonas, remodelación de la cromatina y formación del blastocisto.

La histona es fundamental en el control de expresión genética, ya que no solo funcionan como proteínas estructurales si no que ejercen una función reguladora a través de modificaciones.

En los mamíferos el sexo es determinado por lo que es la combinación de los cromosomas X y Y, desarrollándose las hembras con la combinación XX y los machos con la combinación XY. Esta diferencia representa un problema para el desarrollo normal, ya que las hembras teóricamente duplicarían la expresión genética del X frente a los machos.

• El proceso de inactivación del cromosoma X requiere de cinco pasos: El conteo, el cual verifica el número de cromosomas X por conjunto de autosomas en cada célula de una hembra. La escogencia, donde se decide si se activa el cromosoma X materno (Xm) o el X paterno (Xp). La iniciación, proceso controlado por un locus denominado el centro de inactivación del X (XIC), el cual es el que produce ARNs no codificantes, y al cual le siguen una serie de modificaciones epigenéticas que garantizan

* DETERMINACIÓN Y DIFERENCIACIÓN SEXUAL EN HUMANOS.

Dr. Sergio Noelia
Jimenez Ruiz Estrada

En biología, un sistema de determinación de sexo define el desarrollo de las características sexuales de un organismo y se distinguen generalmente, dos tipos de sistemas de determinación de sexo:

- Determinación genética del sexo (DGS) aquella que está determinada por factores contenidos en los cromosomas.
 - Determinación cromosómica es cuando existe cromosoma heteromórficos.
 - Determinación génica cuando los cromosomas son homomórficos.
 - Determinación por haplo-diploidia es cuando uno de los sexos posee la mitad de la dotación cromosómica del otro.
- Determinación ambiental de sexo (DAS), aquella que está determinada por factores ambientales.
 - Determinación por temperatura (DTS) establecido por la temperatura de incubación.

El sistema de determinación de la especie humana, el organismo es diploide y posee un par de cromosomas que pueden ser del tipo X o del tipo Y. Los cromosomas X son cromosomas que siempre están presentes en el sistema, mientras que los cromosomas Y tienen un segmento homólogo (una cromátida normal que se puede aparear con el cromosoma X) y un segmento diferencial que es más corto. En este sistema, las hembras poseen un cariotipo homocigoto, es decir XX, mientras que el macho es cariotipo XY. El gameto femenino siempre porta un cromosoma X, mientras que el masculino puede aportar un cromosoma X o uno Y, por lo que se dice que el

BIBLIOGRAFÍAS

Margarita Barrón. 6. Genética.

Carlos Navarro López. Tema 36:Herencia ligada al sexo.

Portal académico (2013).Herencia no mendeliana. Biología 1.

Mayo clinic. (2014).Daltonismo. USA. Mayo clinic.

DM.Chaustre.(2011).Distrofia muscular de duchenne.Bogotá.CCIGLO.

Mariano Eliecer Acosta Lobo.Inactivacion del cromosoma x en el desarrollo embrionario mamífero.Artículos de revisión.29 de Noviembre, 2013.

Dra.Beatriz Barberá Belda R4, 26 de junio de 2010,complejo hospitalario universitario de albacete.Diferenciación sexual y su patologia.