



Gabriela Montserrath Pulido Padilla

Sergio Jiménez Ruiz

Genética humana

Controles de lectura

PASIÓN POR EDUCAR

3° "A"

Comitán de Domínguez Chiapas a 28 de abril de 2023.

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, como ya vemos, enfermedades ligadas al cromosoma Y, por mutación de sus genes.

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 no contiene genes. El resto del cromosoma si los contiene.

El cromosoma X tiene genes que tiene como función la producción de características sexuales pero también contiene genes que codifican las proteínas no involucradas en la esfera sexual. Pero si la mujer tiene el genotipo XX y el varón el genotipo XY, ¿por qué ambos tienen la misma cantidad de esa proteínas? "Mary Lyon".

- En la hipótesis de Lyon; se dice que hay un mecanismo que inactiva el cromosoma X, y que este mecanismo, **Silky** que se desconoce, se produce en etapas tempranas

Gabriela Montserrat Polido Padilla.

Otra enfermedad genética asociada al segmento diferencial del cromosoma X es el daltonismo o ceguera a los colores determinada por un gen recesivo. Existen muchos tipos de ceguera cromática que afecta en mayor o menor grado la percepción de distintos colores, siendo la más conocida la incapacidad de distinguir el color rojo y el verde. El daltonismo no es letal en sí mismo, como la hemofilia, pero puede ser un peligroso 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 se muestran en las figuras con colores y características para determinar, en los que los individuos normales y los afectados por diferentes patologías ven distintos números o letras, dependiendo de cuáles sean los colores que son capaces de distinguir.

Los hombres son más propensos a nacer con daltonismo. Con frecuencia, una persona que tiene una deficiencia con los tonos rojo y verde o azul y amarillo puede percibir ambos colores en cierta medida. Los defectos pueden ser leves, moderados o graves, dependiendo el caso.

Gabriela Montserrat Padilla

Dr. Sergio Jimenez Ruiz

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 obvias, la hemofilia siempre ha sido 100% letal en mujeres, aunque algunos hombres llegan a superar los 20 años. En la primera mitad del siglo XX, la mortalidad se redujo gracias a las transfusiones. 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 homocigotas (con hemofilia) o heterocigotas (normal portadora), mientras que los hombres (solo tienen un cromosoma X) son hemicigóticos (pueden ser sanos o con hemofilia) y a diferencia de las mujeres no hay portadores. La gravedad de la hemofilia depende de la cantidad de factor en la sangre. Cuanto más baja sea la cantidad del factor, más probable es que se produzca una hemorragia y que esto cause problemas de salud grave.

Hay varios tipos diferentes de hemofilia. Los más comunes son:

- Hemofilia A (Hemofilia clásica): Causada por la falta o disminución del factor de coagulación VIII (8).
- Hemofilia B (Enfermedad de Christmas): Causada por la falta o disminución del factor de coagulación IX (9).

Gabriela Montserrat Padilla

Jimenez Ruiz

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) 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 distrofina, 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 lo 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. Los individuos afectados pueden tener retrasos leves en el desarrollo motor y la mayoría no son capaces de correr y saltar en forma adecuada debido a la debilidad muscular proximal, lo que ocasiona la maniobra clásica de Gowers. El gen DMD que codifica para la distrofina se localiza en el brazo corto del cromosoma X. La distrofina es una proteína estructural que ayuda al anclaje de un complejo multiproteico en la membrana celular denominado DGC (dystrophin-glycoprotein complex), se encuentra principalmente en el músculo esquelético y tiene como función unir el citoesqueleto con la matriz extracelular para mantener la integridad de la membrana muscular. Su papel principal es dar soporte y protección a las células musculares durante la

INACTIVACIÓN DEL CROMOSOMA X

Gabriela Montserrat Padilla Polido Padilla. Dr. Sergio Jimenez Ruiz.

La cromatina es una estructura dinámica y variable, compuesta por ADN, histonas y proteínas andámico. Precisamente, las histonas son fundamentales en el control de la expresión genética, ya que no solo funcionan como proteínas estructurales sino que ejercen una función reguladora a través de modificaciones que se establecen sobre ellas, como acetilación, metilación, fosforilación entre otras. De igual manera, la metilación del ADN es esencial para el desarrollo normal en los mamíferos, teniendo un papel importante en procesos como la inactivación del cromosoma X, el establecimiento del imprinting genómico y la modificación de la cromatina. En casos de células con más de dos cromosoma X, todos los cromosomas en exceso, excepto uno, son silenciados. Debido que las hembras con dos cromosomas X activos no sobreviven, la inactivación del cromosoma X fue propuesta en 1961 para explicar la expresión de genes en el cromosoma X que controlaban el color del pelaje en ratones. El único cromosoma X en las células germinales masculinas es sometido a un proceso de silenciamiento transcripcional el cual conduce a la formación del cuerpo X y al finalizar la meiosis. Este mecanismo se lleva a cabo por mecanismos epigenéticos diferentes a los que se observan durante la inactivación del cromosoma X en la embriogénesis mamífera. En el cromosoma X se encuentran genes que expresan enzimas clave en el metabolismo de carbohidratos y nucleótidos entre otros, y que impactan la viabilidad embrionaria y la preparación de sexos. El proceso de inactivación del

Gabriela M. Herrat Palido Padilla.

La diferencia entre géneros, no es sólo indispensable con fines de reproducción, sino que además es probablemente la característica fenotípica más apreciada y fácil de identificar entre los humanos. En la vida adulta, la identificación del sexo psicosocial de un individuo depende principalmente del reconocimiento de las características sexuales secundarias que expresa y se espera que el comportamiento biológico sea acorde con ellas. Cuando los genitales externos de un neonato presentan modificaciones cualitativas o cuantitativas, se produce un desbalance en las esferas afectivas y social del niño y sus padres. El desarrollo de un fenotipo sexual determinado, está condicionado por cuatro estadios consecutivos:

I- Determinación Cromosómica: En condiciones fisiológicas, el ovulo tiene siempre una fórmula cromosómica $23, X$, por lo que la determinación del complemento sexual en este estadio depende del espermatozoide, que puede ser $23, X$ o $23, Y$. El huevo fecundado, puede entonces tener un complemento XX que dará origen al desarrollo de un individuo del sexo femenino, o bien XY que dirigirá la diferenciación hacia el sexo masculino. La ausencia del cromosoma X en el ovulo, que da origen a una fórmula cromosómica $45, YO$ es incompatible con la vida y todos los productos son abortados en el primer trimestre de gestación. En algunos casos, existe un complemento cromosómico anormal, ya sea por exceso o por falta de uno o más

Bibliografías

- Navarro L.C. (2017). Herencia ligada al sexo. Pdf
- Profesorenlinea. (2013). Herencia ligada al sexo. Ciencias
- Mayo clinic. (2014). Daltonismo. USA. Mayo clinic
- Portal académico. (2013). Herencia no mendeliana. Biología 1
- Medlineplus. (2022). Hemofilia. USA. Biblioteca nacional de medicina
- D.M. chaustre. (2011). Distrofia muscular de duchenne. Bogotá. CaELO
- M. Eliecer acosta lobo. (2013). Inactivación del cromosoma en el desarrollo embrionario mamífero. LES
- Dr. R. calzada león. (2000). Diferenciación sexual normal. Acta pediátrica de México.