



**Elena Guadalupe Maldonado
Fernández**

Sergio Jiménez Ruiz

Control de lectura II unidad

Genética humana

3 semestre

"A"

PASIÓN POR EDUCAR

Comitán de Domínguez Chiapas a 28 de abril de 2023.

Herencia ligada al sexo

En la especie humana los cromosomas sexuales son el X, Y: el sexo masculino contiene un par XY y el sexo femenino un par XX. En la especie humana en cada célula somática contiene 22 pares de autosomas más un par XX para el sexo femenino y un par XY para el sexo masculino. El sexo se define al momento de la fecundación y está determinado por el tipo de cromosoma sexual que lleva el espermatozoide (X o Y) al momento de fecundar al óvulo (X). Los trastornos genéticos humanos ligados al sexo son mucho más comunes en hombres que en mujeres. Dado que los hombres solo tienen un cromosoma X y por lo tanto una copia de cualquier gen ligado a X, cualquier alelo que herede el hombre de un gen ligado a X, se expresará. Un ejemplo de esto es el trastorno de coagulación llamado hemofilia. Las mujeres son heterocigotas para la hemofilia son portadoras, y generalmente no presentan los síntomas. Los hijos varones de estas

hemofilia

El gen que codifica al factor VIII se localiza en la banda distal del cromosoma X, específicamente en la porción Xq28. Este gen tiene una longitud de 186 kbases y consta de 26 exones, el cual modifica un ARN mensajero de 9 kb que sintetiza el factor VIII. El tipo de herencia en la hemofilia sigue las leyes mendelianas y se considera que es recesiva ligada al cromosoma X. Se conoce que las hijas de un hombre hemofílico son siempre portadoras tienen 50% de probabilidad de padecer hemofilia. Tradicionalmente se ha considerado que solo los varones son los que padecen la hemofilia, sin embargo, puede haber situaciones en las cuales es posible que una mujer padezca hemofilia: una mujer con un padre hemofílico y una mujer portadora o una mujer con síndrome de Turner. La hemofilia es resultado de mutaciones de los genes que codifican a los factores VIII y IX. La principal manifestación clínica de la hemofilia es la hemorragia, cuyo grado depende del nivel del factor VIII o IX presente en el plasma. Los principales sitios de hemorragia son las articulaciones.

nes y entre ellas la de la rodilla, músculos y tejidos blandos. Actualmente se están llevando a cabo técnicas intrauterinas para diagnosticar la hemofilia, tales como la toma de muestras de vellosidad coriónica o del líquido amniótico para evaluar la actividad del factor VIII. Entre los estudios de laboratorio, la BH es generalmente normal. Entre las pruebas de coagulación, el tiempo de protrombina y el tiempo de sangrado son normales. El diagnóstico de hemofilia se confirma con niveles bajos del factor VIII o IX. Se debe hacer diagnóstico diferencial con enfermedad de Von Willebrand.

Daltonismo

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz

El daltonismo es un trastorno de la visión en el que hay dificultad para diferenciar los colores, conocida como deficiencia de color, ya que no se distinguen ciertos colores o se confunden. El daltonismo ocurre cuando un tipo más de conos, están deficientes, ineficaces o ausentes es por esto que no funcionan de manera adecuada o detectan un color diferente de la normal. Existen 3 tipos de daltonismo:

1. Dicromatismo: Solo tienen 2 tipos de

Distrofia muscular de duchenne

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad muscular grave ligada al cromosoma X. Su nombre se debe a Duchenne de Boulogne, quien no hizo la descripción original, pero sí contribuyó a definir sus características en 1868. Es la distrofia muscular más frecuente en la infancia y afecta a 1:3.500 recién nacidos varones. Se debe a la ausencia de la distrofina. Se caracteriza por debilidad muscular de inicio en la infancia, que sigue un curso progresivo y estereotipado. Sin ninguna intervención, los pacientes pierden la marcha antes de la adolescencia y el fallecimiento ocurre en la segunda década de la vida por complicaciones respiratorias, o, en menor medida, por problemas cardíacos. La distrofina se expresa fundamentalmente en el músculo esquelético y cardíaco, pero existen isoformas que se expresan selectivamente en otros órganos, como el cerebro, las células de Schwann o la retina. Esto justifica las manifestaciones

Inactivación del cromosoma

X

Los mecanismos epigenéticos de expresión génica aseguran pasos críticos durante el desarrollo embrionario temprano, como el tiempo de la primera división celular, compactación, formación del blastocito, expansión y eclosión. Estos procesos epigenéticos incluyen la metilación del ADN, modificaciones de histonas, introducción de variantes de histonas, regulación por ARN antisentido y remodelación de la cromatina. La cromatina es una estructura dinámica y variable, compuesta por ADN, histonas y proteínas andamiaje. 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

Determinación y diferenciación sexual humana

Si bien el sexo del embrión queda determinado en el momento de la unión del óvulo materno con el espermatozoide paterno, existe un periodo aproximadamente 5 semanas en el humano, y alrededor 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 el cual, aún bajo el examen con un microscopio electrónico, no hay diferencias entre individuos de uno y otro sexo se denomina periodo indiferenciado del desarrollo sexual. Los aparatos urinario 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 alteraciones que comprometen en algunos casos tanto al desarrollo sexual como al del sistema urinario. Del gononefrotoma,

Referencia

UNAM. (s.f). Unidad de apoyo para el aprendizaje: uapas1.bunam.unam.mx

M. Eliecer Acosta Lobo. Inactivación del cromosoma X en el desarrollo embrionario mamífero (2013) CES.

Rey, Rodolfo. (2001). Diferenciación sexual embrio-fetal: de las moléculas a la anatomía. Revista chilena de anatomía, 19 (1), 75-82.

Salas, A.C. (Marzo- Abril 2014). Distrofia muscular de Duchenne. ELSEVIER, 47-54.

Amador- Medina, L.F (2013). Hemofilia. Revista Médica Instituto Mexicano Seguro, 638-643.

UNAM. (s.f). Unidad de apoyo para el aprendizaje: uapas1.bunam.unam.mx