



**Xóchitl Monserrath Jiménez del Agua
y Culebro.**

Sergio Jiménez Ruiz

Genética Humana.

Control de lectura

3° “A”

Herencia ligada al sexo.

Dr. Sergio Jimenez Ruiz
Xóchitl

Las enfermedades que se encuentran ligadas al sexo se transmiten de padres a hijos a través 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 domina.

Sin embargo 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 solo gen recesivo en dicho cromosoma X.

El estudio de los cromosomas humanos en relación con las enfermedades empezó a tener auge a finales de los años 50's cuando un grupo investigador descubrió que la causa

Daltonismo

Una de las enfermedades genéticas asociada al segmentación diferencial del cromosoma X es el daltonismo o ceguera a los colores que es determinada por un gen recesivo. Podemos encontrar diferentes tipos de ceguera cromática que afectan en mayor o menor grado la percepción de distintos colores, y el color con la mayor incapacidad para distinguir es el color rojo y el verde. El daltonismo no es letal en sí 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 y verdes de los semáforos.

Descrita esta enfermedad por John Dalton, en 1794 que era afectado por esta misma enfermedad.

Para diagnosticar el daltonismo se emplean test visuales, en los que los individuos normales y los afectados por diferentes patologías ven distintos números o letras, dependiendo de cuales son los colores que son capaces de distinguir.

Cómo saber como se hereda el daltonismo. Este trastorno es 16 veces más frecuente en los hombres que en las mujeres debido a que el gen se localiza en el cromosoma X (que es uno solo en el hombre y son dos en las mujeres) por tanto la mujer tiene

Hemofilia.

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, ya que al no producirse la coagulación, la sangre fluye hasta que produce la muerte; por razones obvias, la hemofilia siempre ha sido 100% letal en mujeres, aunque algunos hombres llegaban a superar los veinte años. En la primera mitad del siglo XX, la mortalidad se redujo gracias a la ayuda de 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 homocigóticas (con hemofilia) o heterocigóticas (normal portadora), mientras que los hombres (sólo tienen un cromosoma X) son hemocigóticos (pueden ser sanos o con hemofilia) y a diferencia de las mujeres no hay portadores.

La hemofilia viene determinada por un alelo recesivo h frente al h^+ normal.

Hombres $Xh^+Y \rightarrow$ Normal $XhY \rightarrow$ Hemofílicos.

Mujeres $Xh^+Xh^+ \rightarrow$ Normal $Xh^+Xh \rightarrow$ Portadora $XhXh \rightarrow$ Hemofílica.

Distrofia muscular de Duchenne

Es un tipo de distrofia muscular severo y progresivo que ocurre principalmente en los niños varones, aunque en casos raros puede afectar mujeres, caracterizada por debilidad muscular y pérdida de la masa muscular (atrofia) de los músculos del cuerpo y del corazón.

La herencia de la distrofia muscular de Duchenne es recesiva ligada al cromosoma X si el gen mutado que causa la enfermedad se encuentra en el cromosoma X, uno de los dos cromosomas sexuales (X e Y). En los varones (que tienen sólo un cromosoma X), una copia mutada del gen en cada célula es suficiente para causar la enfermedad. En las mujeres (que tienen dos cromosomas X), una mutación debe estar presente en ambas copias del gen para causar la enfermedad. Debido a que es poco probable que las mujeres tengan dos copias alteradas de este gen, los varones son afectados con enfermedades recesivas ligadas al cromosoma X mucho más frecuente que las mujeres.

Una mujer portadora del gen DMD mutado tiene un 50% de probabilidad de transmitirlo en cada embarazo. Por lo tanto, hay un 25% de probabilidad de tener un niño afectado con DMD (50% de los niños tienen la

INACTIVACION DEL CROMOSOMA X

Todo comienza con los mecanismos epigenéticos durante el desarrollo embrionario, como el tiempo de la primera división celular, compactación, formación del blastocisto, extinción del ARN antisentido y remodelación y de la cromatina.

La cromatina es una estructura dinámica y variable, compuesta por ADN, histonas y proteínas andamiaje.

En los mamíferos el sexo es determinado por la combinación de los cromosomas X y Y, desarrollándose hembras con las combinaciones XX y machos con las combinaciones 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.

Los cambios en la expresión de genes en el gen de los cromosomas X son dinámicos durante el desarrollo preplantario, e incluye el total de los mecanismos epigenéticos de la inactivación.

La aplicación de tecnologías de reproducción asistida, tales como el cultivo de embriones in vitro y la transferencia nuclear de células somáticas se asocian de manera frecuente con patrones errados de expresión genética, alteraciones epigenéticas y alto riesgo de fenotipos transgenerados, ya que afectan los patrones errados de metilación de ADN.

Determinación y diferenciación sexual en humanos

Xóchitl Dr. Sergio

El establecimiento del sexo durante el desarrollo de los mamíferos consiste en tres etapas secuenciales. La primera es el sexo genético o cromosómico que ocurre como consecuencia de la fertilización, el ovocito contribuye con un cromosoma sexual X, mientras que el espermatozoide aporta alguno de los cromosomas sexuales, X o Y. Así los embriones pueden ser XX o XY y desarrollarán un fenotipo femenino o masculino respectivamente.

La segunda etapa corresponde a la determinación sexual gonadal en el cual ocurren procesos moleculares que encaminan a la diferenciación de un ovario o un testículo. La presencia del gen Sry en el cromosoma sexual Y induce el aumento de expresión del gen Sox9 encargado de iniciar una cascada de expresión genética, que dirige a la diferenciación testicular. La ausencia del gen Sry en las mujeres desencadena la vía de expresión que lleva a la formación del ovario. Es así como la presencia o ausencia del cromosoma X durante el establecimiento del sexo cromosómico condiciona al desarrollo testicular u ovárico en la vida fetal.

La tercera etapa corresponde a la diferenciación sexual somática; se refiere a la diferenciación del tracto y los genitales externos. Los fetos que desarrollan testículos, producen

Bibliografía.

- Aldama Armienta, M.C. (2004), Enfermedades ligadas al cromosoma sexual X, Departamento de histología y embriología de la UAS.
- Portal académico (2013), Herencia no mendeliana, Biología I.
- Acosta E. M. (2013), inactivación del cromosoma X en el desarrollo embrionario del mamífero, Revista CES.
- Díaz Hernández V, M. L, (2017), Consideraciones generales en el establecimiento del sexo en mamíferos. SCIELO
- Lacadena, J. R. (1996), Citogenética Madrid. Editorial complutense.