



**Hellen Gissele Camposeco Pinto.**

**Dr. Sergio Jiménez Ruiz**

**Controles de lectura**

**Genética Humana**

**3 "A"**

Comitán de Domínguez Chiapas a 28 de abril de 2023

# Herencia Ligada Al Sexo

- Una de las cosas más emocionantes de los Padres al esperar un bebé es si será niño o niña, el sexo de un bebé está determinado por un par especial de cromosomas conocidos como cromosomas sexuales.

Herencia ligada al sexo, si un bebé hereda un cromosoma X del padre y un cromosoma X de la madre - el bebé tendrá dos cromosomas X, por lo que será femenino, si el espermatozoide del padre lleva el cromosoma Y, será niño.

- La madre solo puede transmitir el cromosoma X, por lo que el sexo del bebé lo determina el padre.

El padre tiene un 50% de posibilidad de transmitir el cromosoma X o Y, por lo que existe el 50% de que sea niño o niña. Las enfermedades ligadas al sexo se transmiten de padres a hijos a través de uno 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.

# HEMOFILIA

Hellen

Es un trastorno genético que impide que la sangre se coagule adecuadamente. En los individuos afectados, el gen que produce el factor de coagulación de la sangre está ausente, por lo que cualquier lesión o golpe puede ser mortal, ya que si no se produce la coagulación, la sangre fluye hasta la muerte; la hemofilia ha sido 100% fatal en mujeres. Debido a que estos genes están ubicados en el cromosoma x, las mujeres pueden ser homocigotas (con hemofilia) o heterocigotas (portadoras normales), mientras que los hombres (que tienen solo un cromosoma x) pueden ser hemocigotas (pueden estar sanos o tener hemofilia) y, a diferencia de las mujeres, no transportistas.

- La sangre cont muchas proteínas llamadas fact de coagulación, ayudan a formar coágulos y detener el sangrado, las personas con hemofilia tienen niveles bajos de uno de estos fact, generalmente el fact VIII (8) o IX (9), cuanto menor sea la cont del fact, más probable es que se produzca una hemorragia y cause problemas de salud grave. La hemofilia causada también por mutaciones en uno de los genes que dan las instrucciones para producir proteínas del fact de coagulación. La hemofilia que no se hereda

hematoma, sangrado en encías y ~~discreto~~

Jimenez Ruiz

## DALTONISMO

Helena

- Enf. genética a segmento del cromosoma X o daltonismo determinado por genes recesivos.

Hay muchos tipos de daltonismo que afectan en

$>$  o  $<$  medida a la percepción de los dif. colores,

siendo el más común la incapacidad para

distinguir entre el rojo y el verde, para dx

se utilizan pruebas visuales, en esta prueba, los

individuos normales y afectados por diversas

condiciones médicas ven dif. números o letras,

según los colores distinguibles. Debido a que

el gen está ubicado en el cromosoma X (uno en

hombres y dos en mujeres), el trastorno es

más común en hombres que en mujeres.

## Distrofia muscula de Duchenne

- Es un trastorno hereditario, implica debilidad muscular, empieza rapidamente.
- Es causada por un gen defectuoso para la distrofina (una proteina en el musculo), los hijos de mujeres portadoras de la enfermedad (mujeres con un cromosoma defectuoso pero sin sintomas) tienen cada uno un 50% de posibilidades de contraer la enfermedad, y cada uno de sus hijos tiene un 50% de posibilidades de ser portadoras, debido a que es una condicion hereditaria, los riesgos incluyen antecedentes familiares de distrofia muscular de Duchenne. Ocurre en la infancia; afecta aprox a 1 de cada 3500 - 6000 niños varones nacidos vivos. El gen DMD, que codifica para la distrofina una proteina muscular estructural, se encuentra en el brazo corto del cromosoma X en la region P21, puede sufrir diversas mutaciones que provocan la perdida parcial o total de la proteina, dando como resultado DMD y otras enfermedades asociadas, causa la distrofia muscular B. Becker que es una forma más leve de distrofia. Esta

## Inactivación Del Cromosoma

Las mujeres han convertido la mayoría de los genes, uno de los dos cromosomas X en todas las células, este sistema de compensación coincide con la expresión de los cromosomas X en hombres y mujeres, y garantiza que solo el cromosoma X funciona con ambos género. Este sistema de compensación de dosis se conoce como un cromosoma X inactivado, y se propuso en 1961 para explicar la expresión de los cromosomas X que controlan el color del pelaje del ratón. En los mamíferos hay una diferencia entre los mamíferos placentarios y no placentarios, pero todos los placentarios usan el mismo mecanismo molecular básico para inactivar X. Los cambios en la expresión del gen dinámico de los cromosomas X son dinámicos durante la prelación e incluye un mecanismo epigenético total. En el cromosoma X hay genes que expresan enzimas clave en el metabolismo de carbohidratos y nucleótidos, y tiene un impacto en la viabilidad embrionaria y las proporciones sexuales. Este metabolismo diferencial puede asociarse con el desequilibrio

# Determinación y Diferenciación

## Sexual En Humanos

- Implica una cadena de eventos que involucra a factores cuyos genes se localizan en autosomas o en cromosomas sexuales.

• Periodo Indiferenciado del desarrollo sexual

El género del embrión se determina en el momento de la unión del óvulo con el espermatozoide, pero hay un periodo de aprox 5 sem (hasta 7 sem desde la última fecha de menstruación de la madre), y alrededor de 11 para el ratón. Es imposible distinguir a los individuos masculinos del género de las mujeres debido a las características anatómicas y organizativas mientras tanto, incluso una prueba que usa un microscopio

electrónico se llama un periodo no realizado de desarrollo sexual, en el que un género y otro género es diferente. El ectodermo cubierto con epitelio abdominal sobresale en la cavidad peritoneal del embrión que forma orquios, y luego se divide en una cresta gonadal, dentro y la cresta de orina. Durante el periodo no realizado, la cresta de las dos glándulas de género

## CITAS BIBLIOGRÁFICAS

- Gen recesivo ligado al sexo, Medline médica (n.d)
- UNAM. (s.f). Unidad de apoyo para el aprendizaje:Uapas I. bunam.unam.mx
- Medline plus.Willington (2011)
- Medline plus. Hemofilia
- Medline plus (s.f) Daltonismo
- 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