



**Hugo de Jesús Monjaras Hidalgo**

**Dr. Sergio Jiménez Ruiz .**

**Controles de Lectura**

**Genética Humana**

**3 "A"**

# 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 solo tiene que en mujeres. Dado que en 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 mujeres tienen una posibilidad de 50% de tener hemofilia. Las hijas tienen poca probabilidad de tener hemofilia (a menos

# 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, pues al no producirse la coagulación, la sangre fluye hasta provocar la muerte, la hemofilia siempre ha sido 100% letal en mujeres y aunque algunos hombres llegaban a superar los 20 años. En la primera mitad del siglo XX, la mortalidad se redujo gracias a las transfusiones. Actualmente se puede administrar a estos pacientes el factor de coagulación.

Como estos genes se encuentran en el cromosoma X, las mujeres pueden ser homocigóticas (con hemofilia) o heterocigotas (normal portadora), mientras que los hombres (sólo tienen un cromosoma X) son hemicigóticos (pueden ser sanos o con hemofilia) y a diferencia de las mujeres no hay portadores.

Hemartrosis, hematomas musculares profundos y hemorragias cerebrales constituyen 95% de las hemorragias del hemofílico, aunque pueden afectar a cualquier parte del cuerpo, potencialmente.

Las hemorragias más frecuentes son las hemartrosis. (en las articulaciones de carga: rodillas, tobillos y codos), y le siguen los hematomas superficiales y profundos. El 70% de los casos tienen claramente el fenotipo de la enfermedad en sus ascendientes varones. La hemorragia de la hemofilia suele ser tardía, es decir, no sigue inmediatamente después de la lesión, sino que inicia unos minutos después del traumatismo; esto se explica porque el paciente tiene íntegra la hemostasia primaria. Las epistaxis, gingivorragias y hemorragias de la mucosa son más propias de afecciones hemostáticas primarias como las trombocitopatías y la enfermedad de von Willebrand (Ewv).

Dr. Sergio Hugo  
Jimenez Ruiz

**Daltonismo.** El daltonismo es una enfermedad asociada al segmento diferencial de cromosoma X, es determinada por un gen recesivo. Existen muchos tipos de ceguera cromática que afectan en mayor o menor grado la percepción de colores distintos, siendo la más conocida la incapacidad para 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

# Duchenne

La distrofia muscular de Duchenne, es la más frecuente de la niñez. Es un desorden de carácter hereditario recesivo ligado al cromosoma X, caracterizada por la debilidad muscular rápidamente progresiva, la cual empieza por los músculos de la pelvis y proximales de las piernas y luego afecta todo el cuerpo, con un pronóstico de vida no mayor a tres décadas. Es una enfermedad hereditaria, recesiva ligada al cromosoma del sexo. Afecta principalmente a hombres en una relación de 1 por cada 3000 a 4000 vivos, aunque algunas situaciones puede afectar a mujeres a pesar de la naturaleza recesiva de la enfermedad, esto debido a la inactivación X, lo cual lleva a la mujer a un estado de XO, en lugar de XX, por lo que algunas mujeres portadoras pueden ser parcialmente afectadas, pero no con la misma severidad que los varones. Con este patrón de herencia los hijos con madres portadoras, presentan 50% de padecer la enfermedad y un 0% de ser portadores, mientras que las hijas tienen un 50% de padecer la enfermedad y un 50% de ser portadoras. La DMD es causada por una variedad

# Inactivación del Cromo- soma 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 ADN 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 y fosforilación entre otras. De igual manera, la metilación del ADN es esencial para el desarrollo normal en los mamíferos, teniendo un papel importante en

# Determinación y diferenciación Sexual humana.

El sexo del embrión queda determinado en el momento de la unión del óvulo materno con el espermatozoide paterno, existe un periodo de aproximadamente cinco 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 la 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 urinarios 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 junto al desarrollo

## Bibliografía

- Dr. R. Calzada León. (2000) . Diferenciación Sexual norma) Acha pediátrica de México
- M. Elecer Acosta lobo. Inactivación del cromosoma X en el desarrollo - embrionario mamífero. (2013) CES.
- Navarro Lopér, C. N. L. (2011. , 25 febrero) . Herencia ligada al sexo..
- Mural. Recuperado 26 de marzo de 2023
- Ciencias/Herencia ligada al sexo. ntml Coctubre 12013). recuperado 28 de marco 2023
- Bolton-Maggs PH, Pasi V J Ha emo prillas Anna B. lance ,2003 361:18019.
- Anderson M9, KunKeliL. The molecular and brochemioal basis
- Duchenne muscular dyst rophy. TIBS 1992 (17): 289-292-