Ricardo Alonso Guillén Narváez

Q.F.B. Hugo Nájera Mijangos

Cuadro sinoptico

Genética Humana

Tercero

"A"

Comitán de Domínguez Chiapas a 8 de octubre de 2023

HERENCIA DOMINANTE, HERENCIA RECESIVA Y HERENCIA LIGADA AL SEXO.

Herencia dominante

- Miopía
  - Defecto refractivo
  - Ocurre cuando el ojo es más largo de lo normal o lla córnea
  - Caracteristicas
    - Visión borrosa de los objetos lejanos
    - Dolores de cabeza
    - Fatiga visual
- Acondrooplasia
  - Transtorno genético que afecta el crecimiento óseo
  - Mutación del gen FGFR3 — Se encuentra en el cromosoma 4
  - Caracteristicas
    - Estatura baja
    - Tronco largo y estrecho
    - Macrocefalia con prominencia frontal
    - Puente nasal deprimido
- Sindrome de Marfan
  - Transtorno hereditario que afecta el tejido conectivo
  - Mutacón heterocigótica en el gen del brazo largo del cromosoma 15 — Codifica la fibrilina
  - Enfermedad dominante
  - Caracteristicas
    - Estatura alta
    - Aranodactilia
    - Pectus excavatum
    - Luxación del cristalino
    - Escoliosis

Herencia recesiva

- Fibrosis quistica
  - Enfermedad autosómica recesiva
  - Mutación del CFTR
  - Afecta a órganos
    - Pulmones
    - Páncreas
    - Intestino
    - Aparato reproductor
    - Glándulas sudoriparas
- Talasemia
  - Transtorno heridtario
  - Signos y sintomas
    - Anemia
    - Hemólisis
    - Esplenomegalia
    - Hiperplasia de médula ósea
  - Producción insuficiente de hemoglobina
  - Tipos
    - Alfa-talasemia
    - Beta talasemia
- Fenil cetonuria
  - Enfermedad recesiva autosómica
  - Alteración de la enzima fenilalanina hidroxila
  - Signos y sintomas
    - Retraso mental
    - Marcha espástica
- Albinismo
  - Enfermedad autosomica recesiva
  - Mutación del gen TYR
  - Pérdida parcial o total de la pigmentación
    - Ausencia de melanina
    - Distribución de la melanina

Herencia ligada al sexo

- Cromosoma X
  - Cromosoma tamaño medio
  - Contiene muchos genes
  - Tipo submetacentrico
  - Se han diagsnosticado 900 enfermedades
- Crosoma Y
  - Cromosoma de tamaño pequeño
  - Tipo submetancetrico
  - Contiene pocos genes
- Caracteristicas
  - Gen que se encuentra en un cromosoma sexual
  - Rasgos que influyen por los genes del comosoma X
  - Hombres son afectados
- Principales enfermedades
  - Daltanismo
    - Caracteristicas
      - Defecto génetico
      - Dificultad para distinguir los colores
      - Hereditaria
      - Se transmite por un alelo ligado al cromosoma X
    - Tipos
      - Monocromatico — La retina solo tiene un cono senstitivo
      - Dicromatico
        - Insensibles al color rojo
        - Confunden sombras rojas, verdes y amarillas
        - Insensibles al azul y confunden sombras azules y verdes
      - Tricomatrico — No logran distinguir los colores
  - Hemofilia A y B
    - Ligados a los factres VIII y IX
    - Manifestada en hombres
    - Mujeres portadoras
    - Cuadro clinico
      - Hemartrosis
      - Hematomas musculares
      - Hemorragias cerebrales
  - Distrofia muscular de Duchenme
    - Llevan al debilitamiento y atrofia muscular progresiva
    - MUtacion en el gen distrofina ubicado en Xp21
  - Distrofia muscular de Becker