



Universidad del Sureste.
Campus Comitán.
Lic. Medicina Humana.



Julio César Morales López.

QFB. Hugo Nájera Mijangos.

Cuadro Sinóptico.

Genética Humana.

Tercer Semestre.

“A”.

Comitán de Domínguez Chiapas a 08 de octubre del 2023.

Genética Humana.

Herencia Dominante.

- Características.
- Enfermedades.

Una sola copia del gen mutado genera la enfermedad.
 La enfermedad es transmitida a todas las generaciones.
 Misma posibilidad de presentar la enfermedad.
 Fenotipo.
 Riesgo de padecer la enfermedad.

Miopía.
 Acondroplasia.
 Síndrome de Marfan.

Se genera en cromosomas autosómicos.
 Hombres.
 Mujeres.
 Sano.
 Enfermo.
 Enfermo.
 Sano.

No hay portadores.
 50%
 50%

La luz refleja en los ojos.
 Ocasiona que los objetos lejanos se vean más borrosos.
 Impide el cambio normal de cartilago.
 Se caracteriza por enanismo.
 Limitado movimiento en codos.
 Macrocefalia.
 Retraso en el desarrollo.

Afecta a las fibras que sostienen los órganos.
 Personas altas y delgadas.
 Presenta los huesos de las extremidades largos.

Corazón.
 Esqueleto.
 Ojos.
 Vasos sanguíneos.
 Brazos.
 Piernas.
 Dedos.

De pies.
 De manos.

Herencia Recesiva.

- Características.
- Enfermedades.

Se necesitan 2 copias del gen mutado para generar la enfermedad.
 Salta generaciones.
 Misma posibilidad de presentar la enfermedad.
 Riesgo de padecer la enfermedad.

Fibrosis Quística.
 Talasemia.
 Fenilcetonuria.
 Albinismo.

Se genera en cromosomas autosómicos.
 Hombres.
 Mujeres.
 Enfermar.
 Portador.
 Sano.

Si hay portadores.
 25%
 50%
 25%

En pulmones.
 Tubo digestivo.
 Provocado por malformaciones en eritrocitos.
 Ocasiona cantidades bajas de hemoglobina.

Proteína transportadora de oxígeno.
 Puede llegar a generar hipoxia.

Debido a una mala distribución de la melanina en piel.

Herencia Ligada al Sexo.

- Gen que se encuentran influido en cromosomas sexuales
- Predominantemente influidos en cromosoma sexual X.
- Mecanismos de inactivación.
- Síndromes.

Cromosoma X.
 Cromosoma Y.

Debido a su gran tamaño.
 Contiene más genes que el cromosoma Y.

Inactivación por Imprinting.
 Inactivación del cromosoma X al azar.

Daltonismo.
 Hemofilia A.
 Hemofilia B.
 Distrofia Muscular de Duchenne.
 Distrofia Muscular de Becken.

Tamaño Mediano.
 Contiene muchos genes.
 Submetacéntrico.
 Puede ocasionar hasta 527 enfermedades ligadas al sexo.

Tamaño Pequeño.
 Submetacéntrico.
 No contiene muchos genes en algunas regiones.
 Puede ocasionar alrededor de 300 enfermedades ligadas al sexo.

Hombre.
 Mujer.

Es el principal afectado.
 Debido a que solo tiene una copia del cromosoma X que porta la mutación.
 Principalmente son portadoras.

Enferma.
 Portadora.
 Sano.

Presenta la enfermedad.
 Puede heredar la enfermedad a su descendencia.
 No presenta la enfermedad.
 Puede heredar la enfermedad a su descendencia.

Producción de Hemorragias.
 Hemartrosis.
 Hematomas musculares.
 Hemorragias cerebrales.

Tobillos.
 Rodillas.
 Codos.
 Superficiales.
 Profundos.

Ligada al cromosoma X.

Mujer.
 Hombre.

Puede ser enferma.
 Puede ser portadora.
 Enfermo.

Ausencia del Factor IX de la coagulación.

Hemartrosis.
 Hematomas musculares.
 Hemorragias cerebrales.

Tobillos.
 Rodillas.
 Codos.
 Superficiales.
 Profundos.

Ligada al cromosoma X.

Mujer.
 Hombre.

Puede ser enferma.
 Puede ser portadora.
 Enfermo.

Debilitamiento muscular.
 Atrofia muscular progresiva.

Ligada al cromosoma X.

Mujer.
 Hombre.

Puede ser enferma.
 Puede ser portadora.
 Enfermo.

Debilitamiento muscular.
 Atrofia muscular progresiva.

Referencias.

- Solari, A. J. (1999). *Genetica Humana: Fundamentos y Aplicaciones En Medicina* (2nd ed.). Editorial Medica Panamericana.