

**Alumno (a): Mayra Grissel Mollinedo Noyola.**

**Docente: Q.F.B Hugo Najera Mijangos**

**Nombre del trabajo: Cuadro sinóptico**

**Materia: Genética humana**

PASIÓN POR EDUCAR

**Grado y grupo: 3° "B"**

**Carrera: Medicina humana.**

# herencia dominante

## Definición

La herencia dominante es un concepto genético que explica cómo un solo alelo de un gen puede determinar la expresión de un fenotipo en presencia de otro alelo.

En este caso, el alelo dominante es representado por una letra mayúscula y el alelo recesivo por una letra minúscula.

## Características:

**Fenotipo:** Los individuos con el alelo dominante expresarán el rasgo fenotípico.

**Genotipo:** Puede ser homocigoto dominante (AA) o heterocigoto (Aa).

**Alelos:** El alelo dominante (A) oculta la expresión del alelo recesivo (a).

**Transmisión:** Los descendientes heredan el alelo dominante en una proporción de 3:1 si uno de los progenitores es heterocigoto.

### Miopia

La miopía es un trastorno visual que afecta a la capacidad de ver claramente los objetos lejanos.

Se caracteriza por una visión borrosa a largas distancias, mientras que los objetos cercanos se ven con claridad.

### Acondroplasia

La acondroplasia es un trastorno genético que afecta al crecimiento óseo y causa enanismo.

#### Causas genéticas

Mutación espontánea del gen FGFR3.

Herencia autosómica dominante.

#### Implicaciones médicas

Retraso en el crecimiento óseo.

Problemas ortopédicos, como desviación de la columna vertebral (escoliosis) y deformidades de las extremidades.

Compresión del tronco cerebral y el cuello, lo que puede llevar a problemas respiratorios.

Mayor riesgo de obesidad, apnea del sueño y enfermedades del corazón.

## Ejemplos:

### Síndrome de Marfan

#### Definición

Trastorno genético del tejido conectivo

Afecta principalmente al sistema cardiovascular, esquelético y ocular

#### Características Clínicas

##### Cardiovasculares

Aneurisma aórtico

Insuficiencia valvular aórtica

Prolapso de la válvula mitral

##### Esqueléticas

Estatura alta y delgada

Brazos y dedos largos

Escoliosis

Esternón prominente o hundido

##### Oculares

Miopía

Desprendimiento de retina

#### Diagnóstico

Evaluación clínica

Historia familiar

Pruebas genéticas

#### Tratamiento

Atención multidisciplinaria

Manejo de los síntomas específicos

Medicamentos para controlar la presión arterial

Cirugía para reparar las complicaciones cardiovasculares

## Importancia:

**Genética humana:** Permite comprender la herencia de enfermedades y rasgos genéticos en la población.

**Medicina:** Ayuda a diagnosticar enfermedades genéticas y desarrollar terapias adecuadas.

**Biotechnología:** Facilita la creación de organismos genéticamente modificados con características beneficiosas.

# Herencia recesiva

**Definición**  
La herencia recesiva es un tipo de herencia genética en la cual un rasgo solo se manifiesta cuando un individuo hereda dos copias del gen recesivo responsable del rasgo.

**Características**  
El rasgo recesivo no se manifiesta en los individuos que tienen al menos una copia del gen dominante.  
Los individuos afectados generalmente heredan una copia del gen recesivo de cada uno de sus padres.  
Los individuos portadores, que tienen una copia del gen recesivo y una copia del gen dominante, no muestran el rasgo pero pueden transmitirlo a su descendencia.  
En una herencia recesiva, los individuos afectados pueden ser hijos de padres no afectados, lo que genera sorpresa en ocasiones.

## Ejemplos de enfermedades de herencia recesiva

**Fibrosis quística**  
**Definición**  
La fibrosis quística es una enfermedad genética hereditaria que afecta principalmente a los sistemas respiratorio y digestivo.  
**Causas**  
Mutación en el gen CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator)  
Herencia autosómica recesiva  
**Síntomas**  
Problemas respiratorios: tos crónica, infecciones pulmonares recurrentes, dificultad para respirar.  
Problemas digestivos: mala absorción de nutrientes, diarrea, heces grasosas.  
Retraso en el crecimiento y desarrollo en niños.  
Sudor salado.  
Dificultad para ganar peso.

**Albinismo**  
El albinismo es una condición genética que se caracteriza por la falta de pigmento en la piel, el cabello y los ojos debido a la ausencia o defecto de la enzima responsable de la producción de melanina.  
Se hereda de forma autosómica recesiva y puede afectar a hombres y mujeres de todas las razas.

**Talasemia**  
La talasemia es un trastorno genético hereditario que afecta la producción de hemoglobina, la proteína que transporta el oxígeno en los glóbulos rojos.  
Esta enfermedad se caracteriza por la disminución de la producción de hemoglobina o por la presencia de hemoglobinas anormales.

**Fenilcetonuria**  
**Definición**  
La fenilcetonuria (PKU por sus siglas en inglés) es un trastorno metabólico hereditario caracterizado por la acumulación de fenilalanina (Phe) en el organismo debido a la deficiencia o ausencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa (PAH).  
**Síntomas**  
Retraso en el desarrollo.  
Problemas de comportamiento.  
Problemas de aprendizaje.  
Olor inusual en la piel y la orina.

**Causas**  
Defecto genético en los genes responsables de la producción de melanina.  
Ausencia o disminución de la enzima tirosinasa.  
**Tipos de albinismo**  
Albinismo oculocutáneo:  
Tipo 1: falta completa de melanina.  
Tipo 2: producción reducida de melanina.  
Tipo 3: producción variable de melanina.  
Tipo 4: afecta principalmente a los ojos, con poca afectación en la piel y el cabello.  
Albinismo ocular.  
**Manifestaciones clínicas**  
Piel y cabello de color blanco o muy claro.  
Ojos de color claro, rojo o violeta debido a la falta de pigmento.  
Fotofobia y sensibilidad a la luz solar.  
Problemas de visión, como nistagmo, estrabismo y disminución de la agudeza visual.  
**Complicaciones**  
Problemas visuales:  
Nistagmo: movimiento involuntario e incontrolable de los ojos.  
Estrabismo: desalineación de los ojos.  
Disminución de la agudeza visual.  
Ambliopía u "ojo perezoso".  
Problemas de enfoque y percepción de profundidad.  
Mayor susceptibilidad a la exposición solar:  
Quemaduras solares más frecuentes.  
Mayor riesgo de desarrollar cáncer de piel.  
**Tratamiento y prevención**  
No hay cura para el albinismo, pero se pueden tomar medidas para minimizar los efectos:  
Uso de protectores solares de amplio espectro y ropa protectora.  
Uso de gafas de sol con protección UV.  
Exámenes oftalmológicos regulares y corrección de la visión con lentes o cirugía, si es necesario.

**Tipos de Talasemia**  
Talasemia Alfa:  
Alfa Talasemia menor.  
Alfa Talasemia intermedia.  
Alfa Talasemia Mayor.  
Talasemia Beta:  
Beta Talasemia menor.  
Beta Talasemia intermedia.  
Beta Talasemia Mayor.  
**Causas de la Talasemia**  
Herencia genética.  
Mutaciones en los genes que codifican la producción de hemoglobina.  
**Síntomas de la Talasemia**  
Fatiga.  
Debilidad.  
Palidez.  
Falta de apetito.  
Retraso en el crecimiento (en niños).  
Problemas óseos.  
Infecciones frecuentes.

**Diagnóstico y herencia**  
El diagnóstico de una enfermedad de herencia recesiva se realiza mediante pruebas genéticas específicas.  
La herencia recesiva sigue un patrón autosómico recesivo.  
Los padres pueden ser portadores asintomáticos y tener una probabilidad del 25% de tener un hijo afectado.

**Tratamiento e investigaciones**  
Actualmente no hay cura para las enfermedades de herencia recesiva, pero existen tratamientos paliativos para los síntomas.  
Continúan las investigaciones en terapia génica y técnicas de edición de genes para encontrar posibles tratamientos en el futuro.

# Herencia ligada al sexo

## Definición

Herencia ligada al sexo se refiere a la transmisión de características genéticas a través de los cromosomas sexuales.  
Los cromosomas sexuales determinan el sexo de un individuo y pueden influir en la herencia de ciertas enfermedades o rasgos.

## Cromosomas Sexuales

Los seres humanos tienen 23 pares de cromosomas, incluyendo 1 par de cromosomas sexuales.  
Cromosoma X: Presente en ambos hombres (XY) y mujeres (XX). Contiene genes que se heredan de ambos padres.  
Cromosoma Y: Presente solo en hombres (XY). Contiene genes que se heredan solo del padre.

## Herencia Recesiva Ligada al Sexo

Cuando un gen recesivo está presente en el cromosoma X, la herencia ligada al sexo puede manifestarse de la siguiente manera:  
Hombres: Solo requieren un cromosoma X con el gen recesivo para mostrar la característica heredada.  
Mujeres: Necesitan ambos cromosomas X con el gen recesivo para mostrar la característica heredada.

### Hemofilia A

**Definición** Hemofilia A: una enfermedad genética que afecta la coagulación de la sangre debido a la deficiencia o disfunción del factor de coagulación VIII.  
**Causas** Gen mutado en el cromosoma X.  
Herencia ligada al cromosoma X.  
**Síntomas** Hematomas y sangrados frecuentes.  
Hemorragias prolongadas después de lesiones o cirugías.  
Sangrado excesivo después de extracciones dentales o tratamientos dentales.

### Distrofia muscular de Duchenne

La distrofia muscular de Duchenne es una enfermedad muscular hereditaria que afecta principalmente a los hombres.  
**Síntomas** Debilidad muscular: los primeros síntomas generalmente aparecen en la infancia, con la debilidad muscular progresiva como uno de los principales signos.  
Retraso en el desarrollo motor: los niños afectados pueden experimentar un retraso en el desarrollo motor debido a la debilidad muscular.  
Problemas respiratorios: la debilidad de los músculos respiratorios puede ocasionar dificultad para respirar y requerir soporte respiratorio.  
Deformidades esqueléticas: la pérdida de fuerza muscular puede provocar deformidades óseas, como escoliosis, lordosis y contracturas articulares.  
Problemas cardíacos: algunos pacientes desarrollan enfermedades cardíacas debido a la debilidad muscular del corazón.  
**Causas y diagnóstico** Mutación genética: la distrofia muscular de Duchenne es causada por una mutación en el gen DMD, responsable de la producción de una proteína llamada distrofina.  
Herencia ligada al cromosoma X: la enfermedad se hereda de forma recesiva ligada al cromosoma X, lo que explica su mayor incidencia en hombres.  
Diagnóstico mediante pruebas genéticas: el análisis de sangre o biopsia muscular se utiliza para detectar la presencia de la mutación genética.

## Ejemplos de Enfermedades Ligadas al Sexo

### Daltonismo

El daltonismo es una condición visual en la cual una persona tiene dificultades para distinguir ciertos colores, principalmente el rojo y el verde.  
Se trata de una deficiencia genética en la percepción del color que afecta a aproximadamente el 8% de los hombres y alrededor del 0.5% de las mujeres.  
**Tipos de Daltonismo** Deuteranomalia (Daltonismo de tipo verde-rojo)  
Protanomalia (Daltonismo de tipo rojo-verde)  
Tritanomalia (Daltonismo de tipo azul-amarillo)  
**Causas** Herencia genética  
Mutación del gen opsin en los conos del ojo  
Defectos en los cromosomas asociados con la visión del color  
**Síntomas** Dificultad para diferenciar entre ciertos colores, especialmente el rojo y el verde  
Visión borrosa de ciertos colores  
Incapacidad para ver tonalidades de color sutiles o leves

### Distrofia muscular de Becker

La Distrofia Muscular de Becker (DMB) es una enfermedad hereditaria del músculo que pertenece al grupo de las distrofias musculares, caracterizada por una debilidad muscular progresiva y la degeneración de los músculos esqueléticos.  
**Causas** La Distrofia Muscular de Becker es causada por una mutación en el gen de la distrofina, ubicado en el cromosoma X.  
La distrofina es una proteína necesaria para mantener la integridad y función de los músculos esqueléticos.  
La mutación en el gen de la distrofina resulta en una producción deficiente o anormal de la proteína, lo que provoca la degeneración y debilitamiento gradual de los músculos.  
**Síntomas** Los síntomas de la Distrofia Muscular de Becker pueden variar en manifestación y gravedad, pero generalmente incluyen:  
Debilidad muscular progresiva, que suele comenzar en las piernas y los músculos de la pelvis.  
Dificultad para caminar, correr y subir escaleras.  
Calambres musculares.  
Fatiga excesiva.  
Problemas respiratorios y cardíacos en etapas avanzadas de la enfermedad.  
Contracturas musculares.

## Herencia Dominante Ligada al Sexo

Algunas características o enfermedades pueden ser heredadas de manera dominante a través del sexo, como el gen responsable de la calvicie masculina.

## Herencia Ligada al Sexo en otras Especies

La herencia ligada al sexo también se presenta en otras especies, como los gatos de colores naranja.

## Importancia de la Herencia Ligada al Sexo

Comprender cómo los genes se transmiten a través de los cromosomas sexuales es crucial para el estudio de la genética y el desarrollo de tratamientos médicos.  
La detección temprana de enfermedades ligadas al sexo puede ayudar a tomar decisiones informadas en el ámbito de la reproducción y el cuidado de la salud.

## ***Referencia***

*Khan Academy*. (2023). Khanacademy.org. <https://es.khanacademy.org/science/high-school-biology/hs-classical-genetics/hs-sex-linkage/a/hs-sex-linkage-review>

Finegold, D. N. (2021, July). *Defectos de un gen único*. Manual MSD Versión Para Profesionales; Manuales MSD. <https://www.msmanuals.com/es-mx/professional/temas-especiales/principios-generales-de-la-gen%C3%A9tica-m%C3%A9dica/defectos-de-un-gen-%C3%BAnico>