



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Cielo Brissel Fernández Colín

Cuadro sinóptico

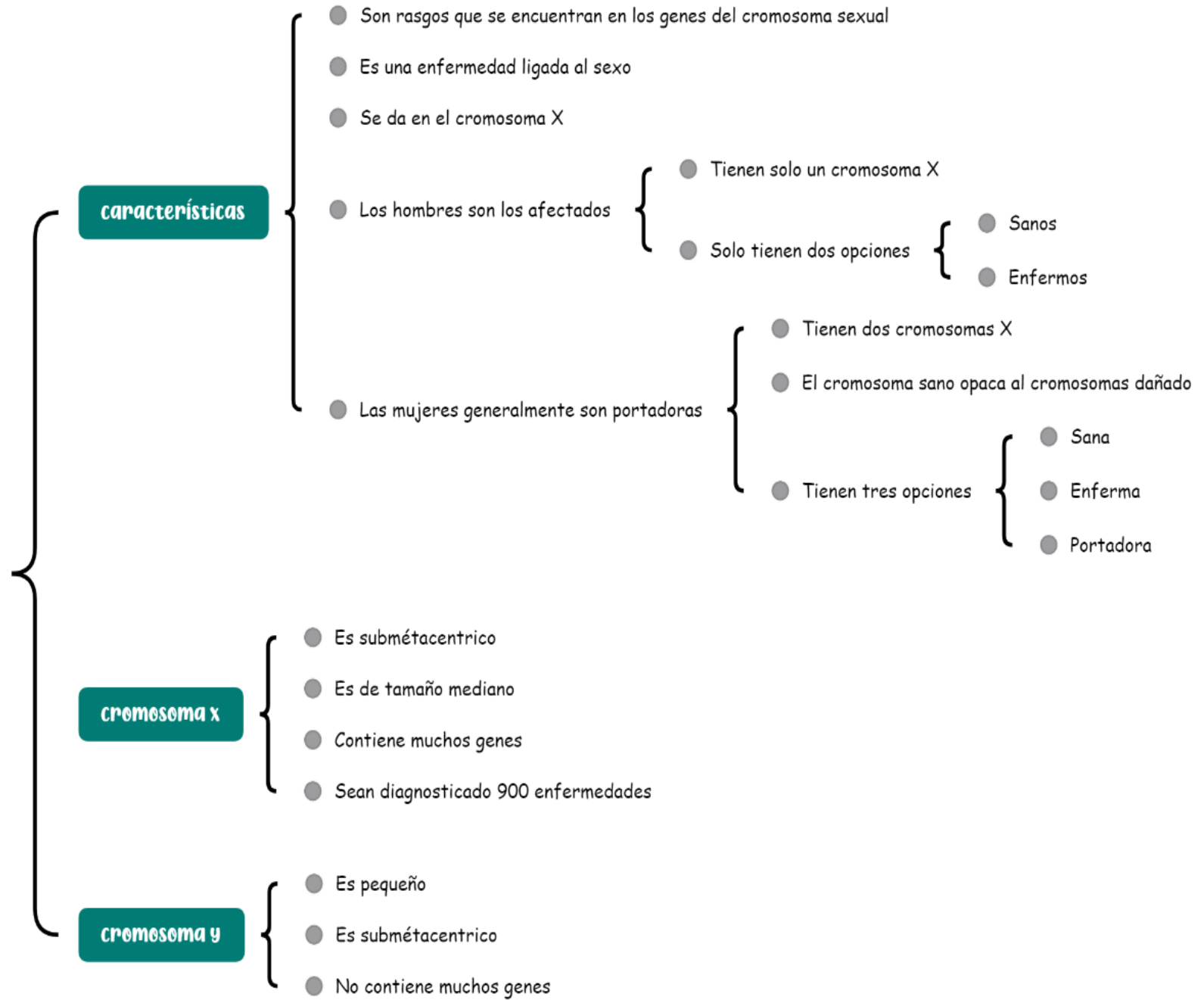
Genética humana

3"B"

PASIÓN POR EDUCAR

Comitán de Domínguez Chiapas a 8 de Octubre de 2023

HERENCIA LIGADA AL SEXO



HERENCIA LIGADA AL SEXO

síndromes

Daltonismo

- Defecto genético
- Su grado de afección es variado

Tipos

Monocromático

- Dificultad para distinguir los colores
- Dificultad para diferenciar matices
 - Rojo
 - Verde

Dicromático

Tipos

- Insensibles al rojo
- Los que confunden sombras
 - Rojas
 - Verdes
 - Amarillas
- Sensibles al azul
 - Confunden
 - Azules
 - Verdes

Tricomático anómalo

- No distinguen los colores
- Confunden unos con otros

Hemofilia

Hemofilia A

- Se manifiesta en los hombres
- Las mujeres son portadoras
- Factores hemostáticos VIII y IX

Cuadro clínico

- Hemartrosis
 - Rodillas
 - Tobillos
 - Codos
- Hematomas musculares
 - Superficiales
 - Profundas
- Hemorragias cerebrales

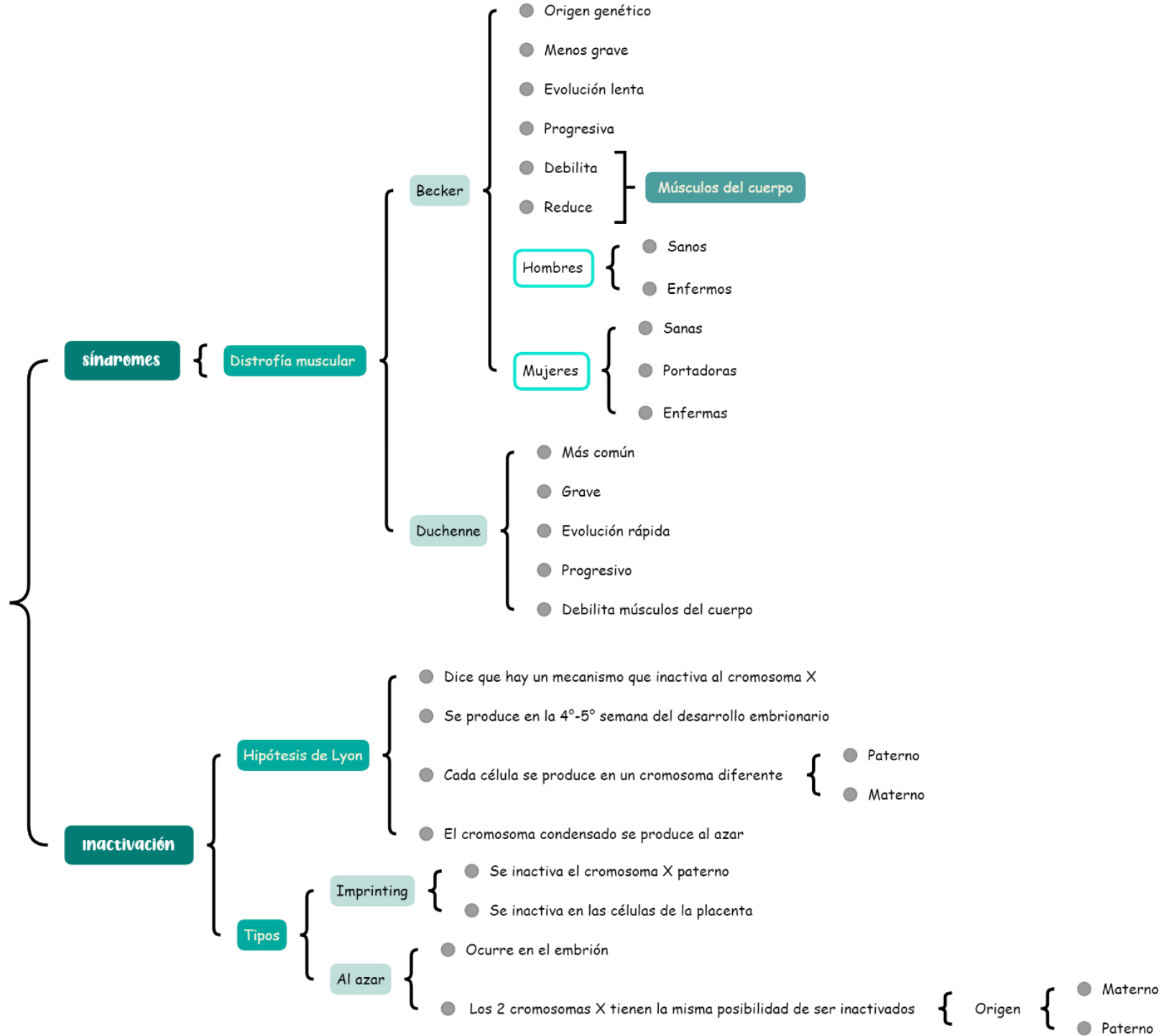
95% de las hemorragias

América latina

- Brasil
- México
- Argentina
- Venezuela

Hemofilia B

HERENCIA LIGADA AL SEXO



HERENCIA RESESIVA

características

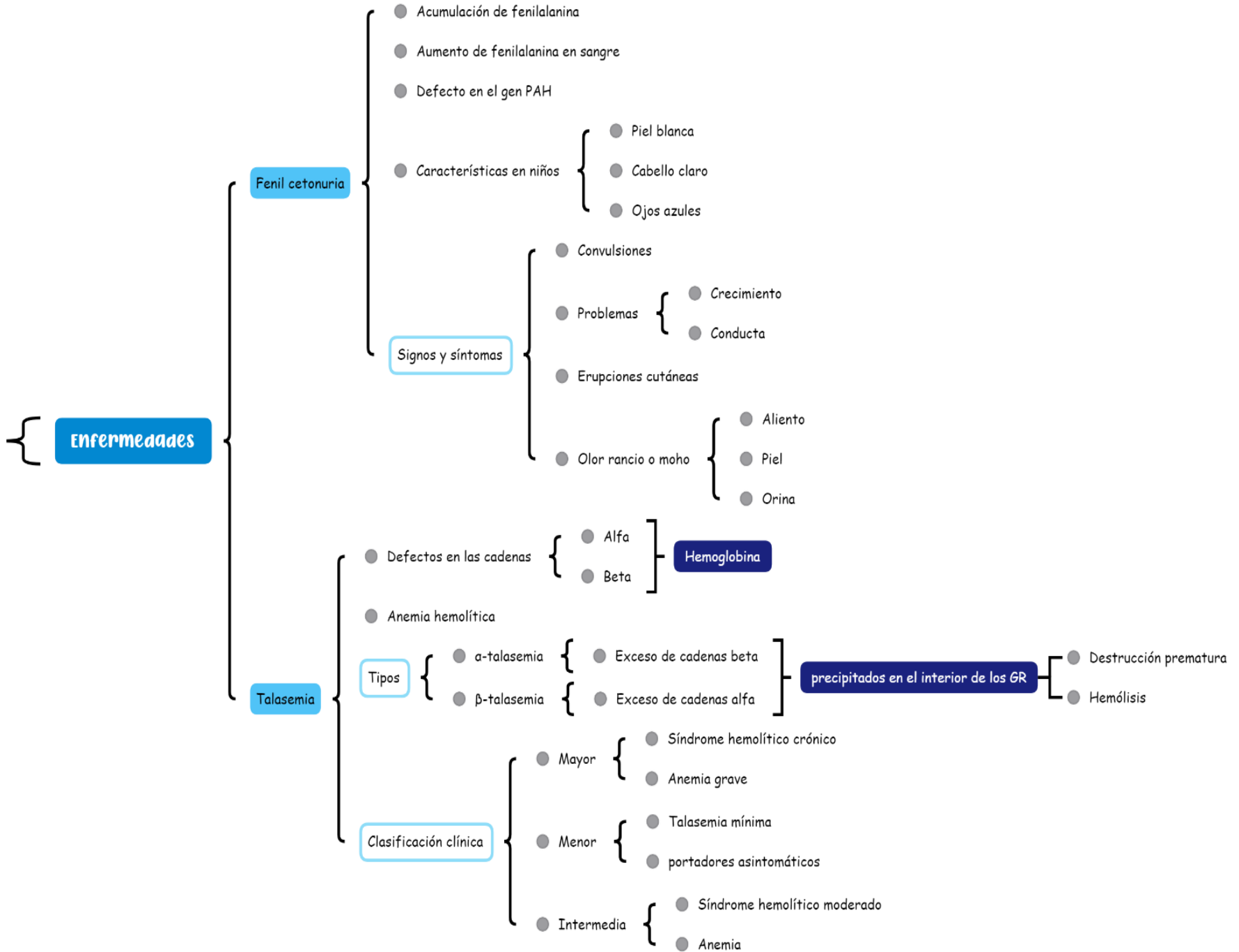
- Se heredan dos copias alteradas del gen responsable de la patología
- Se da en los autosomas
- Padres {
 - Tienen una copia del gen mutado
 - No muestran signos ni síntomas
- No se da en todas las generaciones
- Afecta {
 - Hijos
 - Hijas

Enfermedades

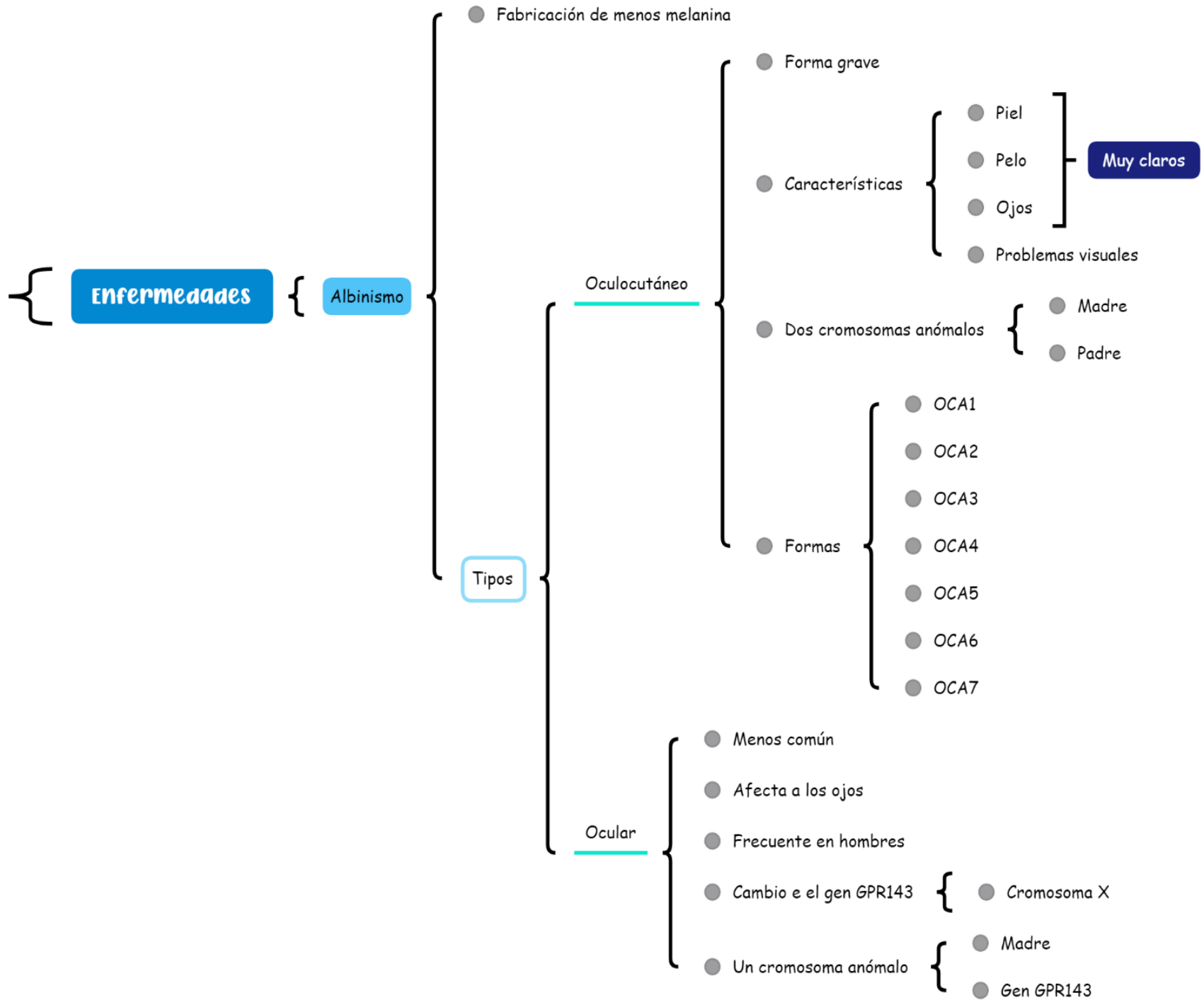
Fibrosis quística

- Mutación en el gen CFTR
- Es la más característica
- Es crónica y progresiva
- Aparece en la infancia
- Órganos afectados {
 - Pulmones
 - Intestinos
 - Páncreas
 - Hígado
- Producción de secreciones espesas {
 - Obstrucción
 - Infección

HERENCIA RESESIVA



HERENCIA RESESIVA



HERENCIA DOMINANTE

características

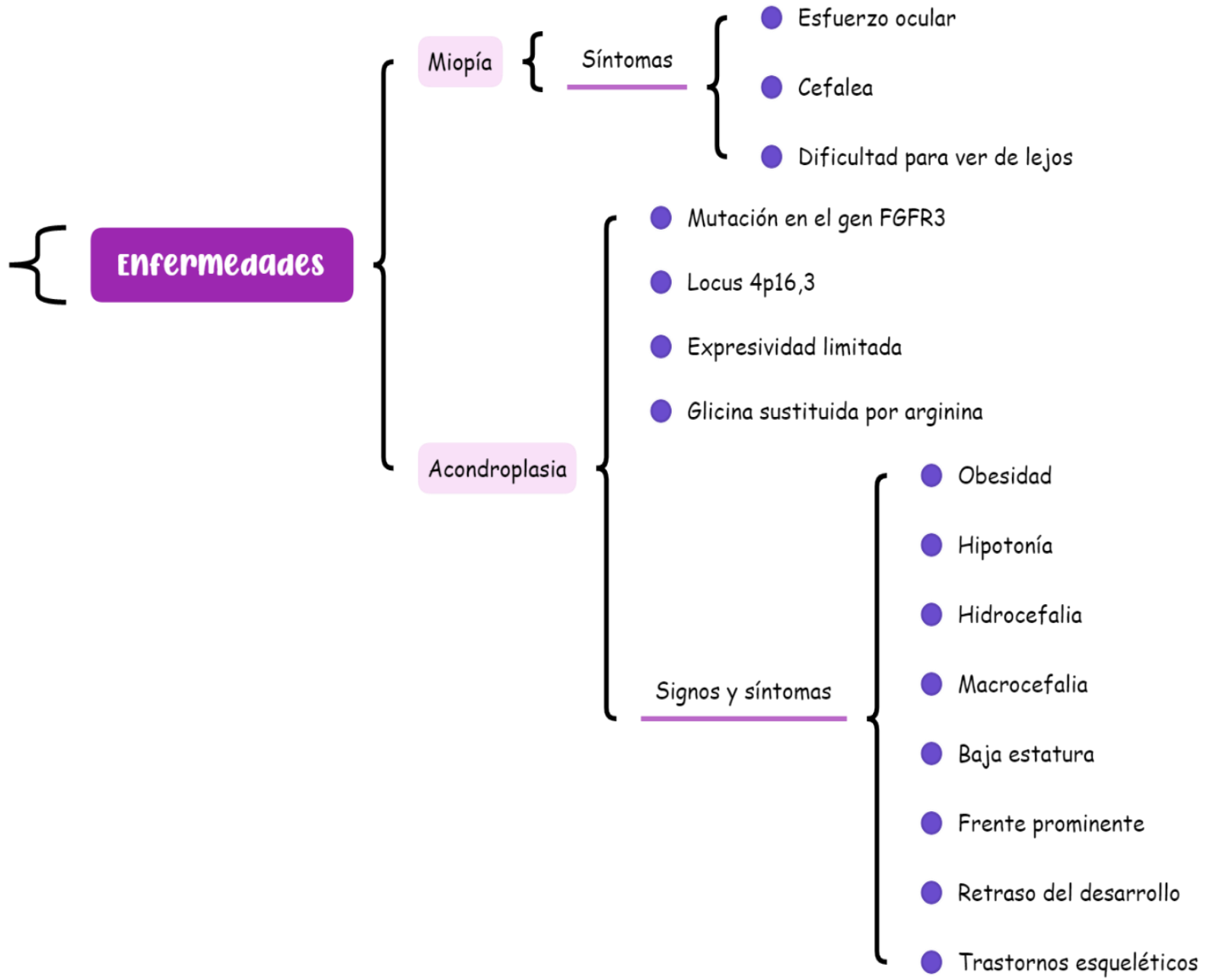
- Gen alterado es dominante sobre el normal
- Una sola copia expresa la enfermedad {
 - Madre
 - Padre
- Se da en los cromosomas autosómicos
- Afecta {
 - Hijos
 - Hijas
- Se da en todas las generaciones

Enfermedades

Miopía

- Mutación en el gen SLITRK6
- Locus 13q31,1
- Error refractario
- Se ve de cerca
- No se ve de lejos
- Tipos
 - Baja {
 - Miopía leve
 - Miopía severa
 - Alta {
 - Desprendimiento de retina
 - Glaucoma
 - Cataratas

HERENCIA DOMINANTE



HERENCIA DOMINANTE



Síndrome de Marfan

- Expresión variable
- Gen FBN1
- Locus 15q21
- Afecta a la fibrilina

Afección

- Ojos
- Corazón
- Esqueleto
- Pulmones
- Vasos sanguíneos

Signos y síntomas

- Talla alta
- Complexión delgada
- Paladar alto, arqueado
- Aneurisma de la aorta
- Insuficiencia mitral
- Neumotórax espontáneo