



PASIÓN POR EDUCAR

Miguel Ángel Calvo Vazquez

Hugo Nájera Mijangos

Cuadro sinóptico

Genética Humana

Tercero

“C”



Herencia ligada al sexo

Cromosoma X

- Afecta mayormente a los hombres
- Mujeres tienen 3 posibilidades de verse afectada

características

- Cromosoma tamaño mediano
- Tipo submetacéntrico
- Más de 800 enfermedades

Síndromes

- Daltonismo
- Hemofilia A
- Hemofilia B

- Dificultad para distinguir colores
- Se transmite por alelo recesivo ligado al cromosoma X
- Deficiencia en el factor de coagulación VIII
- Sigue un patrón recesivo ligado al cromosoma X.
- Deficiencia en el factor de coagulación IX
- Sigue un patrón recesivo ligado al cromosoma X.

- Distrofia muscular de Duchenne
- Distrofia muscular de Becker

- Causada por una mutación en el gen DMD
- Cuerpo no produce suficiente distrofina
- Causada por una mutación en el gen DMD
- Menos grave en síntomas y progresión

Cromosoma Y

- Cromosoma pequeño
- Tipo submetacéntrico
- No contiene muchos genes

Herencia Autosómica recesiva

¿Qué es?

- Se manifiesta cuando una persona hereda dos copias mutadas (alelos) de un gen específico
- Heredan una sola copia mutada y una copia normal
- Copias homocigotas mutadas daran a una enfermedad

Enfermedades

Fibrosis Quistica

- Afecta a los sistemas respiratorio y digestivo
- Causada por mutaciones en el gen CFTR

Talasemia

- Trastornos sanguíneos que afectan la producción de hemoglobina
- 2 tipos son el alfa talasemia y la beta talasemia.

Fenil cetonuria

- Trastorno metabólico donde cuerpo no descompone fenilalanina
- Causada por mutaciones en el gen PAH

Albinismo

- Trastorno que afecta la pigmentación de la piel, cabello y ojos
- 2 tipos como el albinismo oculocutáneo (OCA) y el albinismo ocular

Herencia Autosómica dominante

¿Qué es?

- La persona hereda una sola copia mutada (alelo) de un gen específico
- El alelo mutado es dominante sobre el alelo normal
- Una sola copia mutada causará una enfermedad

Enfermedades

Miopia

- Trastorno visual donde se tienen dificultades para ver objetos lejanos con claridad
- Suele ser genético o hereditario

Marfan

- Trastorno genético que afecta al tejido conectivo del cuerpo
- Se debe a mutaciones en el gen FBN1

Acondroplasia

- Trastorno genético que causa un tipo de enanismo
- Afecta principalmente al esqueleto
- Se debe a una mutación en el gen FGFR3

Bibliografía:

Sánchez, Guadalupe. "Fundamentos de La Herencia Mendeliana." Unidades de Apoyo Para El Aprendizaje - CUAIEED - UNAM, 2016.

Padiath, Quasar S. "Tecnologías de Diagnóstico Genético." Manual MSD Versión Para Público General, Manuales MSD, 7 June 2023.