



Mi Universidad

Cuadro sinoptico

Ermin de Jesus Reyes Lopez

Parcial 2°

Genética

QFB. Hugo Najera Mijangos

Medicina Humana

Segundo semestre

Comitán de Domínguez, Chiapas, a 5 de octubre de 2024

Enfermedades dominantes

Son enfermedades heredadas por los padres, se trata de enfermedades las cuales se derivan de mutaciones genéticas en cualquiera de los pares cromosómicos, las enfermedades dominantes bastan con tener una sola copia del gen dañado o mutado para manifestar la enfermedad

Entre ellas esta

Raquitismo

Es una enfermedad de herencia familiar, en la cual se ve afectado la mineralización de los huesos, esta enfermedad también es conocida como raquitismo hipofosfatémico, el cual se manifiesta como una mala reabsorción del fósforo y ocasiona una mala mineralización de los huesos

Fenotipo

- Huesos débiles
- Deformaciones óseas

Genotipo

- RR= Enfermo
- Rr= Enfermo
- rr= sano

Acondroplasia

Es una enfermedad genética la cual se ve afectado el crecimiento de la persona llamada enanismo

Fenotipo

- Brazos cortos
- Estatura pequeña
- piernas cortas
- cabeza y tronco más grandes que las extremidades

Genotipo

- AA = Enfermo
- Aa = Enfermo
- aa = sano

Nefritis

Es una enfermedad heredada la cual trata sobre la inflamación del riñón, donde también se ve afectado el colágeno de manera significativa

Fenotipo

- Riñón inflamado
- síndrome de Alport
- Anomalías oculares
- Hematuria

Genotipo

- NN= Enfermo
- Nn= Enfermo
- nn= sano

Enfermedades de herencia recesiva

Las enfermedades de herencia recesiva afectaran de igual manera a hombres y mujeres, estas enfermedades de herencia recesiva tendran origen cuando ambas copias del gen este mutado o dañado, por lo cual esta tendra un poco menos de prevalencia a comparación de las dominantes.

Podemos encontrar

Albinismo

Es una enfermedad de herencia genetica recesiva es decir debera tener los 2 genes dañados o mutados para poder manifestar la enfermedad, esta enfermedad es caracterizada por la falta de melanina en el cuerpo lo cual le da la caracteritica de ser blancos.

Fenotipo

- Personas blancas
- Ojos claros
- pelo blanco
- sencibles a la luz solar

Genotipo

- AA= sano
- Aa= sano
- aa= enfermo

Fibrosis quistica

Es una enfermedad genetica recesiva, caracterizada por la acumulación de mocoacumulación de moco espeso y pegajoso en los pulmones, lo cual puede trates problemas respiratorios con el tiempo

Fenotipo

- infección pulmonar crónica
- Alteraciones del tracto gastrointestinal
- nfertilidad en los hombres

Genotipo

- FF= sano
- Ff= sano
- ff= enfermo

Talasemia

Es una enfermedad heredada la cual se caracteriza principalmente por la afectación en la sangre; se trata de una enfermedad que provoca producciones inadecuadas o deficientes de hemoglobina, por lo cual se vera afectado el transporte de oxigeno a otras partes del cuerpo

Fenotipo

- Personas con sindrome anemico
- Dolor de cabeza
- Manos y pies fríos
- Piel pálida

Genotipo

- Dolor en el pecho
- TT= sano
- Tt= sano
- tt= enfermo

Enfermedades heredadas ligadas al sexo

Las enfermedades heredadas ligadas al sexo serán aquellas que presenten alguna anomalía ya sea mutación o daño en los cromosomas sexuales principalmente el cromosoma "X", serán enfermedades que afectarán en gran medida a hombres ya que ellos solo cuentan con un cromosoma X, al tener solo uno se verá principalmente afectado, y las mujeres tienen más posibilidades de no manifestar estas enfermedades

Algunas enfermedades podrían ser

Daltonismo

El daltonismo es una enfermedad hereditaria que afecta principalmente a hombres manifestando la enfermedad, ésta es una enfermedad que se caracteriza por dificultar la visión de ciertos colores, es decir no tendrán la percepción de todos los colores sino que serán cambiados por otros

Fenotipo { • Dificultad para distinguir colores

Genotipo { Hombre • X^+Y = Sano
• $X^D Y$ = Enfermo
Mujer • X^+X^+ = Sano
• $X^D X^+$ = Portadora
• $X^D X^D$ = Enferma

Hemofilia

Es una enfermedad genética la cual su principal afección es en la coagulación de la sangre, estas personas son causadas por falta del factor de coagulación lo cual es grave para aquellas personas que tengan accidentes y el sangrado sea prolongado

Fenotipo { • Hemorragias prolongadas

Genotipo { Hombre • X^+Y = Sano
• $X^H Y$ = Enfermo
Mujer • X^+X^+ = Sano
• $X^H X^+$ = Portadora
• $X^H X^H$ = Enferma

Distrofia muscular de Duchenne

Es una enfermedad heredada la cual se caracteriza principalmente por la afectación en los músculos, los cuales les provoca un deterioro progresivo en el cual se ve afectado su funcionamiento, es una enfermedad que se ve en niños, esta enfermedad entre más progresa más daño causa hasta perder su capacidad funcional

Fenotipo { • Dificultad para levantarse luego de estar acostado o sentado.
• Problemas para correr y saltar.
• Marcha de pato.
• Caminar en puntas de pie.
• Pantorrillas con músculos grandes.
• Dolor y rigidez muscular.
• Problemas de aprendizaje.

Genotipo { Hombre • X^+Y = Sano
• $X^D Y$ = Enfermo
Mujer • X^+X^+ = Sano
• $X^D X^+$ = Portadora
• $X^D X^D$ = Enferma

Referencia

1. Pierce, Licenciatura en Letras (2019). *Genética: un enfoque conceptual*