



Mi Universidad

Cuadro sinóptico

Anamim Cordero Aranda

Patrones de herencia

Parcial II

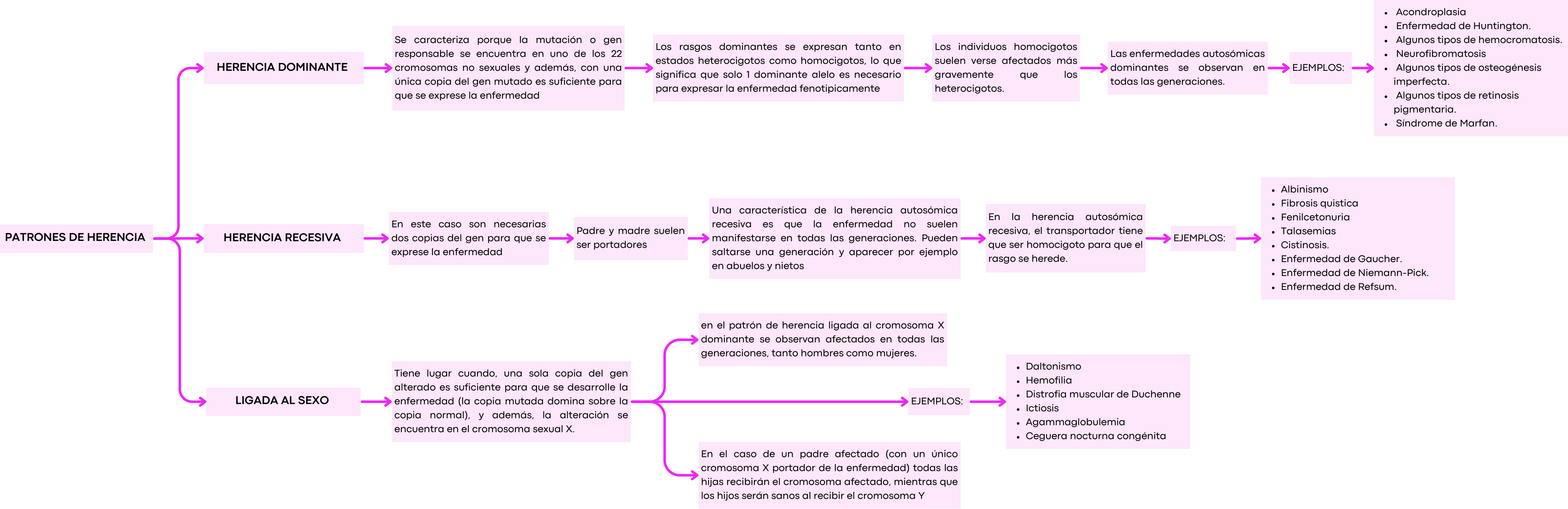
Genetica humana

QFB. Hugo Najera Mijangos

Licenciatura en Medicina Humana

Tercer Semestre

Comitán de Domínguez, Chiapas a 05 de octubre del 2024



PATRONES DE HERENCIA

HERENCIA DOMINANTE

Se caracteriza porque la mutación o gen responsable se encuentra en uno de los 22 cromosomas no sexuales y además, con una única copia del gen mutado es suficiente para que se exprese la enfermedad

Los rasgos dominantes se expresan tanto en estados heterocigotos como homocigotos, lo que significa que solo 1 dominante alelo es necesario para expresar la enfermedad fenotípicamente

Los individuos homocigotos suelen verse afectados más gravemente que los heterocigotos.

Las enfermedades autosómicas dominantes se observan en todas las generaciones.

EJEMPLOS:

- Acondroplasia
- Enfermedad de Huntington.
- Algunos tipos de hemocromatosis.
- Neurofibromatosis
- Algunos tipos de osteogénesis imperfecta.
- Algunos tipos de retinosis pigmentaria.
- Síndrome de Marfan.

HERENCIA RECESIVA

En este caso son necesarias dos copias del gen para que se exprese la enfermedad

Padre y madre suelen ser portadores

Una característica de la herencia autosómica recesiva es que la enfermedad no suelen manifestarse en todas las generaciones. Pueden saltarse una generación y aparecer por ejemplo en abuelos y nietos

En la herencia autosómica recesiva, el transportador tiene que ser homocigoto para que el rasgo se herede.

EJEMPLOS:

- Albinismo
- Fibrosis quística
- Fenilcetonuria
- Talasemias
- Cistinosis.
- Enfermedad de Gaucher.
- Enfermedad de Niemann-Pick.
- Enfermedad de Refsum.

LIGADA AL SEXO

Tiene lugar cuando, una sola copia del gen alterado es suficiente para que se desarrolle la enfermedad (la copia mutada domina sobre la copia normal), y además, la alteración se encuentra en el cromosoma sexual X.

en el patrón de herencia ligada al cromosoma X dominante se observan afectados en todas las generaciones, tanto hombres como mujeres.

En el caso de un padre afectado (con un único cromosoma X portador de la enfermedad) todas las hijas recibirán el cromosoma afectado, mientras que los hijos serán sanos al recibir el cromosoma Y

EJEMPLOS:

- Daltonismo
- Hemofilia
- Distrofia muscular de Duchenne
- Ictiosis
- Agammaglobulemia
- Ceguera nocturna congénita