



**Mi Universidad**

## **Cuadro Sinóptico**

*Daniel de Jesús Berrios Jiménez*

*Enfermedades Hereditarias*

*Parcial II*

*Genética Humana*

*Q.F.B. Hugo Nájera Mijangos*

*Licenciatura en Medicina Humana*

*Tercer Semestre*

*Comitán de Domínguez, Chiapas a 05 de octubre de 2024*

# Enfermedades Hereditarias

## Dominantes

Esto significa que una persona hereda una copia normal y otra mutada de un gen y, sin embargo, la copia mutada va a dominar sobre la copia funcional o la va a anular.

- MIOPIA
- RAQUITISMO
- NEFRITIS
- ACONDROPLASIA

La miopía es un problema de refracción ocular que hace que los objetos lejanos se vean borrosos

debilitamiento y deformación de los huesos debido a una deficiencia de vitamina D, calcio o fósforo

Inflamación de los riñones que puede afectar su capacidad para filtrar los desechos de la sangre

Afecta el crecimiento óseo y es la forma más común de enanismo.

ENFERMO HOMOCIGOTO → AA

ENFERMO HETEROCIGOTO → Aa

SANO → aa

## Recesivas

Se manifiestan cuando ambas copias de un gen están alteradas. Esto significa que para que una persona tenga la enfermedad, ambos cromosomas de un par deben tener una mutación.

- ALBINISMO
- TALASEMIA
- FIBROSIS QUISTICA

El albinismo es un trastorno genético caracterizado por la falta de producción de melanina

Trastorno sanguíneo hereditario que afecta la producción de hemoglobina

provoca la producción de moco espeso y pegajoso que puede obstruir las vías respiratorias y los conductos pancreáticos.

SANO HETEROCIGOTO → AA

SANO HOMOCIGOTO → Aa

ENFERMO → aa

## Ligadas al sexo

Enfermedades producidas por genes anómalos de los cromosomas sexuales "X" & "Y"

- DALTONISMO
- HEMOFILIA
- DISTROFIA MUSCULAR

afecta la capacidad de una persona para ver los colores de manera normal.

afecta la capacidad de la sangre para coagularse correctamente.

causan debilidad y pérdida progresiva de la masa muscular. afectan principalmente a los músculos esqueléticos

		MUJER		HOMBRE
ENFERMA	→	X <sup>E</sup> X <sup>E</sup>	ENFERMO	→ X <sup>E</sup> Y
PORTADORA	→	X <sup>E</sup> X <sup>+</sup>	SANO	→ XY
SANA	→	X <sup>+</sup> X <sup>+</sup>		