



# UDS

## Mi Universidad

*Dannia Gissela Díaz Díaz*

*2do parcial*

*Genética Humana*

*Q.F.B. Hugo Nájera Mijangos*

*Medicina Humana*

*3er Semestre, Grupo "A"*

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

# HERENCIA LIGADA AL SEXO

## ¿QUÉ ES?

- Se llama ligado al sexo, a un gen que se encuentra en un cromosoma sexual.
- Se refiere a los rasgos que se encuentran influidos por los genes en el cromosoma x.
- Es una enf. ligada al sexo

## CROMOSOMA X

Enfermedades producidas por genes anómalos de los cromosomas.  
Cromosoma mediano que contiene muchos genes.  
Es submetacéntrico

## CROMOSOMA Y

Cromosoma de tamaño pequeño.  
Es submetacéntrico  
No contiene muchos genes en algunas de sus regiones.

## HIPOTESIS DE LYON

Dice que hay un mecanismo que inactiva el cromosoma "x", se produce en etapas tempranas del embarazo (4ta y 5ta semana).  
El cromosoma condensado, no está marcado, se produce al azar y en cada célula se produce un cromosoma diferente.

## SINDROMES

### DALTONISMO

¿Que es?

Ocasiona dificultad para distinguir colores, y algunos matices de rojo y verde  
Es hereditario, se transmite por un alelo recesivo ligado al cromosoma x

Tipos

Monocromático → Tiene un núcleo sensitivo  
Dicromático → insensibles al rojo, al azul  
Tricromático → No logran distinguir colores y los confunden

### HEMOFILIA A y B

Es una enf. genética, ligada al cromosoma x, en donde se encuentran los genes que codifican los factores hemostáticos VIII y IX

### DISTROFIA MUSC. DE DUCHENNE y BECKER

Se asocian a las mutaciones de genes que llevan al debilitamiento y atrofia muscular progresiva, se ubica en xp21



# HERENCIA RECESIVA

## GENOTIPO

### ¿QUÉ ES?

Se debe a mutaciones que reducen o eliminan funciones del producto del gen, por lo que se denomina mutaciones con pérdida de función

Homocigoto recesivo  $\rightarrow aa$   
Heterocigoto  $\rightarrow Aa$   
Homocigoto dominante  $\rightarrow AA$

## CARACTERÍSTICAS

- Un rasgo recesivo solo se manifiesta si ambos padres transmiten el alelo recesivo.
- Los portadores (heterocigotos) no muestran el rasgo, pero pueden transmitirlo a su descendencia.

## TRANSMISIÓN

Ambos progenitores deben ser portadores (Aa) o uno ser portador y el otro homocigoto recesivo (aa) para que el rasgo se manifieste en la descendencia.

## ENF. AUTOSOMICAS RECESIVAS

### ALBINISMO

Causa { Mutaciones en los genes que afectan la producción de melanina, el pigmento responsable del color de la piel, cabello y ojos.  
Tipos {

- Los genes involucrados son TYR, OCA2,
- Albinismo oculocutáneo : Afecta piel y ojos.
- Albinismo ocular : Afecta los ojos, con menor impacto en la piel y el cabello.

### TALASEMIAS

¿Qué es? { Trastornos genéticos de la sangre, afectan la producción normal de hemoglobina.  
Tipos {

- Talasemia alfa
- Talasemia Beta

### DISTROFIA MUSC. DE DUCHENNE y BECKER

DMD { Ligada al cromosoma X: afecta a los hombres.  
DMB { La distrofina está presente en cantidades reducidas o es funcional



# HERENCIA DOMINANTE

## GENOTIPO

### ¿QUÉ ES?

un solo alelo mutado en uno de los dos cromosomas de un par es suficiente para que se manifieste el rasgo o la enfermedad.

- Heterocigoto (Aa): el individuo presenta el rasgo o enfermedad.
- Homocigoto dominante (AA): el rasgo o enfermedad también se manifiesta, a menudo de manera más severa.
- Homocigoto recesivo (aa): No presenta el rasgo o la enfermedad, ya que solo tiene alelos recesivos.

## ENF. AUTOSOMICAS RECESIVAS

### MIOPIA

#### Causa

Es hereditaria,  
Debido a act. que implican mucha lectura o uso prolongado de dispositivos electrónicos

#### Tipos

- Miopía simple
- Miopía alta

### RAQUITISMO

#### ¿Qué es?

Es una enf. que afecta el desarrollo óseo en los niños, causando que los huesos se vuelvan blandos y se deformen.

#### Causas

Es el resultado de una deficiencia de vitamina D, calcio o fósforo, que son esenciales para la mineralización y el crecimiento adecuado de los huesos.

### NEFRITIS

#### ¿Qué es?

Es una inflamación de los riñones que afecta su cap. para filtrar los desechos y el exceso de líquidos de la sangre.

#### Tipos

- Glomerulonefritis
- Nefritis intersticial
- Pielonefritis

### ACONDROPLASIA

#### ¿Qué es?

Es una forma de enanismo, afecta el desarrollo de los huesos.

#### Causas

Por una mutación en el gen FGFR3  
Este regula el cx y desarrollo de los huesos, hace que el recep. funcione de manera anormal, inhibiendo el crecimiento adecuado