



Brayan Henry Morales López
Genética Humana
3-A

Comitán de Domínguez Chiapas a 05 de octubre del 2024

HERENCIA DOMINANTE

TIPOS DE HERENCIA DOMINANTE

AUTOSÓMICA DOMINANTE

- Se transmite a través de los autosomas (cromosomas 1-22).
- Un solo alelo mutante es suficiente para que el fenotipo se exprese.
- Cada descendiente tiene un 50% de probabilidad de heredar la mutación si uno de los progenitores está afectado

DOMINANTE INCOMPLETA (SEMIDOMINANTE)

- Los heterocigotos presentan un fenotipo menos severo que los homocigotos
- Ejemplo: Acondroplasia

DOMINANTE PURA

- Raros casos en los que el fenotipo es similar en heterocigotos y homocigotos
- Ejemplo: Enfermedad de Huntington

LIGADA AL CROMOSOMA X (DOMINANTE LIGADA AL X)

- Transmisión del fenotipo a través del cromosoma X
- Los varones afectados no transmiten la enfermedad a sus hijos varones, pero todas sus hijas estarán afectadas.
- Las mujeres heterocigotas pueden mostrar una forma más leve de la enfermedad.
- Ejemplo: Raquitismo hipofosfatémico.

HERENCIA RECESIVA

TIPOS DE HERENCIA RECESIVA

AUTOSÓMICA RECESIVA

- Afecta solo a individuos homocigotos que han heredado un alelo mutante de ambos progenitores.
- Los progenitores suelen ser portadores heterocigotos asintomáticos.
- Características:
- Aparece típicamente entre hermanos, no en progenitores o descendientes.

LIGADA AL CROMOSOMA X (RECESIVA LIGADA AL X)

- Se expresa principalmente en hombres, ya que solo tienen un cromosoma X.
- Las mujeres portadoras suelen no presentar síntomas, aunque algunas pueden mostrar manifestaciones clínicas.
- Ejemplo: Hemofilia.

CONSANGUINIDAD

- Es más probable en trastornos autosómicos recesivos raros debido a la transmisión de un alelo mutante de un ancestro común.
- Ejemplo: Xerodermia Pigmentosa.

TRASTORNOS INFLUENCIADOS POR EL SEXO)

- Aunque las enfermedades autosómicas recesivas afectan por igual a ambos sexos, algunas muestran diferencias en frecuencia o gravedad entre hombres y mujeres.
- Ejemplo: Hemocromatosis, más frecuente en hombres.

HERENCIA LIGADA AL SEXO

TIPOS DE HERENCIA LIGADA AL SEXO

LIGADA AL CROMOSOMA X (DOMINANTE)

- Afecta a ambos sexos, pero es más frecuente en mujeres.
- Los hombres afectados no transmiten la enfermedad a sus hijos varones, pero todas sus hijas estarán afectadas.
- Cada hijo de una mujer afectada tiene un 50% de probabilidad de heredar la mutación.
- Ejemplo: Raquitismo hipofosfatémico.

LIGADA AL CROMOSOMA X (RECESIVA)

- Se expresa principalmente en hombres, ya que solo tienen un cromosoma X.
- Las mujeres portadoras suelen no presentar síntomas, aunque algunas pueden mostrar manifestaciones clínicas.
- Ejemplo: Hemofilia.

TRASTORNOS LIGADOS AL X LETALES EN VARONES

- Algunos trastornos dominantes ligados al X son letales en hombres, lo que explica su manifestación casi exclusiva en mujeres.
- Ejemplo: Síndrome de Rett.

HERENCIA PSEUDOAUTOSÓMICA

- Los genes presentes en las regiones pseudoautosómicas de los cromosomas X e Y se comportan como si fueran autosómicos, es decir, pueden transmitirse a través de los cromosomas sexuales.
- Ejemplo: Discondrosteosis.

Referencias:

- Solarí, A. J. (2014). Genética humana (4ta ed.). Ediciones Médicas.
- Nussbaum, R. L., McInnes, R. R., & Willard, H. F. (2016). Thompson y Thompson: Genética en medicina (8va ed.). Elsevier.