



Mi Universidad

Cuadro Sinóptico

Alexander Gómez Moreno

Parcial II

Genética Humana

QFB. Hugo Nájera Mijangos

Medicina Humana

Tercer Semestre

Comitán de Domínguez, Chiapas a 05 de octubre de 2024

HERENCIA

LIGADA AL SEXO

- Se llama ligado al sexo a un gen que se encuentra en un cromosoma sexual
- Cromosomas sexuales: X y Y
- En los seres humanos el término se refiere a los rasgos que se encuentran influidos por los genes del cromosoma X. Se debe a que el cromosoma X es más grande y tiene muchos más genes del cromosoma Y que es más pequeño

- En una enfermedad ligada al sexo, los hombres son los más afectados porque solo tienen una copia del cromosoma X que porta la mutación

ENFERMEDADES

- **DALTONISMO**
 - Defecto genético que ocasiona la dificultad para distinguir los colores
- **HEMOFILIA**
 - Enfermedad devastadora genética, recesiva y ligada al cromosoma X, en el cual se encuentran los genes que codifican los factores hemostáticos VIII y IX
 - Por lo tanto impide la buena coagulación de la sangre
- **DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE**
 - Es una alteración ligada al cromosoma X, recesiva, que causa la mutación en el gen distrofina ubicado en Xp*1
 - La mutación puede llevar a debilitamiento y atrofia muscular progresiva

TIPOS:

- Monocromático
- Dicromático
- Tricromático anómalo

TIPOS:

- Hemofilia A
- Hemofilia B

Ejemplos de fenotipos

- X^0X^0 : Portadora
- X^0X^0 : Enferma
- X^0Y : Enfermo

RECESIVA

- Los trastornos recesivos se deben a mutaciones que reducen o eliminan la función del producto del gen, en lo que se denomina mutaciones con pérdida de función
- El gen se encuentra en uno de los 22 pares de cromosomas no sexuales, o autosomas

- Uno de los genes ha tenido lugar una mutación, pero el segundo, que no ha sido modificado, lo oculta

ENFERMEDADES

- **Albinismo**
 - Es un grupo de trastornos genéticos que se caracteriza por la ausencia o reducción significativa de melanina, el pigmento responsable de dar color a la piel, el cabello y los ojos.
- **Talasemia**
 - Es un trastorno hereditario de la sangre que afecta la producción de hemoglobina, una proteína de los glóbulos rojos que transporta oxígeno por el cuerpo.
- **Fibrosis quística**
 - Es una enfermedad genética recesiva que causa la acumulación de moco espeso en los pulmones y el sistema digestivo, provocando infecciones respiratorias y problemas digestivos. Ocurre cuando se heredan dos copias defectuosas del gen CFTR, una de cada progenitor

TIPOS:

- Talasemia alfa
- Talasemia beta

Ejemplos de fenotipos

- AA: Sano
- Aa: Sano
- aa: Enfermo

DOMINANTE

- Es un tipo de transmisión genética en la que basta con heredar una sola copia de un gen alterado (de uno de los padres) para que el rasgo o la enfermedad se exprese.

- El gen se encuentra en uno de los 22 pares de cromosomas no sexuales, o autosomas

ENFERMEDADES

- **Miopia**
 - Trastorno visual que se caracteriza por la dificultad para ver objetos lejanos con claridad. Ocurre cuando el globo ocular es más largo de lo normal o la córnea tiene una curvatura excesiva, lo que provoca que las imágenes se enfoquen delante de la retina
- **Acondroplasia**
 - Es un trastorno genético que afecta el crecimiento óseo, provocando enanismo. Se caracteriza por extremidades cortas y un tronco de longitud normal, así como una cabeza grande con una frente prominente. Es causada por mutaciones en el gen FGFR3
- **Raquitismo**
 - Enfermedad metabólica que afecta el desarrollo óseo en niños debido a una deficiencia de vitamina D, calcio o fósforo. Se manifiesta por huesos débiles y deformados, y puede ser hereditario si está asociado a trastornos genéticos que afectan la absorción de estos nutrientes.
- **Nefritis**
 - Es una inflamación de los riñones que puede ser causada por infecciones, enfermedades autoinmunes o trastornos genéticos. Se manifiesta con síntomas como hinchazón, cambios en la producción de orina y presión arterial alta. Algunas formas de nefritis son hereditarias y pueden afectar la función renal a largo plazo.

Ejemplos de fenotipos

- AA: Enfermo
- Aa: Enfermo
- aa: Sano

REFERENCIA

1. Herencia ligada al sexo. (2014, abril 3). Portal Académico del CCH. UNAM.
Disponible en :
<https://e1.portalacademico.cch.unam.mx/alumno/biologia1/unidad3/ingenieriagenetica/herenciaNoMendeliana/herenciaLigadaSexo>
2. Herencia autosómica dominante. (2022, febrero 10). Health in Code. Disponible en :
<https://healthincode.com/informacion-al-paciente/informacion-sobre-genetica-y-enfermedades-hereditarias/conceptos-basicos-de-genetica/tipos-de-herencia-genetica/herencia-autosomica-dominante/>
3. Herencia autosómica recesiva. (2022, febrero 10). Health in Code. Disponible en:
<https://healthincode.com/informacion-al-paciente/informacion-sobre-genetica-y-enfermedades-hereditarias/conceptos-basicos-de-genetica/tipos-de-herencia-genetica/herencia-autosomica-recesiva/>