



Mi Universidad

Cuadro sinóptico

Dayra Azucena Márquez Cruz

Genética Humana

QFB. Hugo Nájera Mijangos

Medicina Humana

Tercer Semestre Grupo B

Comitán De Domínguez Chiapas 04 De Octubre Del 2024.

Herencia dominante

¿QUE ES?

Es una de las formas en que un rasgo o afección genética pasa de padres a hijos. Una copia de un gen mutado de uno de los padres puede causar la afección genética.

¿QUE PROBABILIDAD TIENE DE PRESENTARLA?

Si la madre o el padre tienen un gen mutado, el niño presenta una probabilidad de 50% de heredar ese gen mutado. Los hombres y las mujeres presentan la misma probabilidad de tenerlo y los hijos y hijas de heredarlas.

SINDROMES CON HERENCIA DOMINANTE

- Miopía.
- Acondroplasia.
- Raquitismo.
- Huntington.
- Retinoblastoma.
- Osteogénesis imperfecta.

CARACTERISTICAS NORMALES

- Pelo crespo o rizado.
- Cabello y ojos oscuros.
- Piel morena.
- Nariz ancha.

CARACTERISTICAS PRINCIPALES

- Transmitidas igualmente por hombres y mujeres.
- No se salta generaciones.
- Cada niño (a) tiene una probabilidad de un 50% de heredar la mutación.
- Se expresa en el heterocigoto.
- Expresividad variable.

Herencia recesiva

¿QUE ES?

Se deben a mutaciones que reducen o eliminan la función del producto del gen en lo que se denomina mutaciones con pérdida de tensión.

SINDROMES DE HERENCIA RECESIVA

- Fibrosis quística.
- Talasemias.
- Albinismo.
- Síndrome de Bloom.
- Alcaptonuria.
- Síndrome de werner.

CARACTERISTICAS PRINCIPALES

- Se expresa en el homocigoto.
- 25% de hijos infectados.
- Hombres y mujeres afectados en proporciones iguales.
- Expresividad familiar constante.
- Consanguinidad frecuente en los progenitores.

¿QUE PROBABILIDAD TIENE DE PRESENTARLA?

- 25% de probabilidad de que el niño nazca con dos genes normales.
- 50% de probabilidad de que el niño nazca con un gen normal y otro anormal. (portador, sin la enfermedad).
- 25% de probabilidad de que el niño nazca con dos genes anormales (riesgo de padecer la enfermedad).

CARACTERISTICAS NORMALES

- Pelo lacio.
- Cabello y ojos claros.
- Piel pálida.

Herencia ligada al sexo

¿QUE ES?

Es un gen que se encuentra en un cromosoma sexual.

SINDROMES CON HERENCIA LIGADA AL SEXO

- Daltonismo.
- Hemofilia A.
- Hemofilia B.
- Distrofia muscular de Duchenne.
- Distrofia muscular de Becker.

CROMOSOMA X

- Cromosoma de tamaño mediano.
- Contiene muchos genes.
- Es de tipo submetacéntrico.
- Se ha diagnosticado entre 600 a 800 enfermedades causadas por mutaciones en estos genes

CARACTERISTICAS

- Los hombres transmiten su cromosoma X a todas sus hijas, las cuales pueden ser heterocigotas o homocigotas.
- Las mujeres transmiten aleatoriamente uno del otro cromosoma X

CROMOSOMA Y

- Cromosoma de tamaño pequeño.
- Es de tipo submetacéntrico.
- No contienen muchos genes en algunas de sus regiones.
- Se han diagnosticado entre 150 a 250 enfermedades causadas por mutaciones en estos genes.

CARACTERISTICAS

- Solo aparece en hombres.
- Se transmite de padre a hijo.

Bibliografía:

Korf BR, Limdi NA. Principios de la genética. En: Goldman L, Cooney KA, eds. Medicina Goldman-Cecil. 27ª edición. Filadelfia, PA: Elsevier; 2024: capítulo 31.