Mapa conceptual

José Antonio Jiménez Santis

Segundo Parcial II

Genética Humana

QFB. Hugo Najera Mijangos

Medicina Humana

Tercer Semestre Grupo "B"

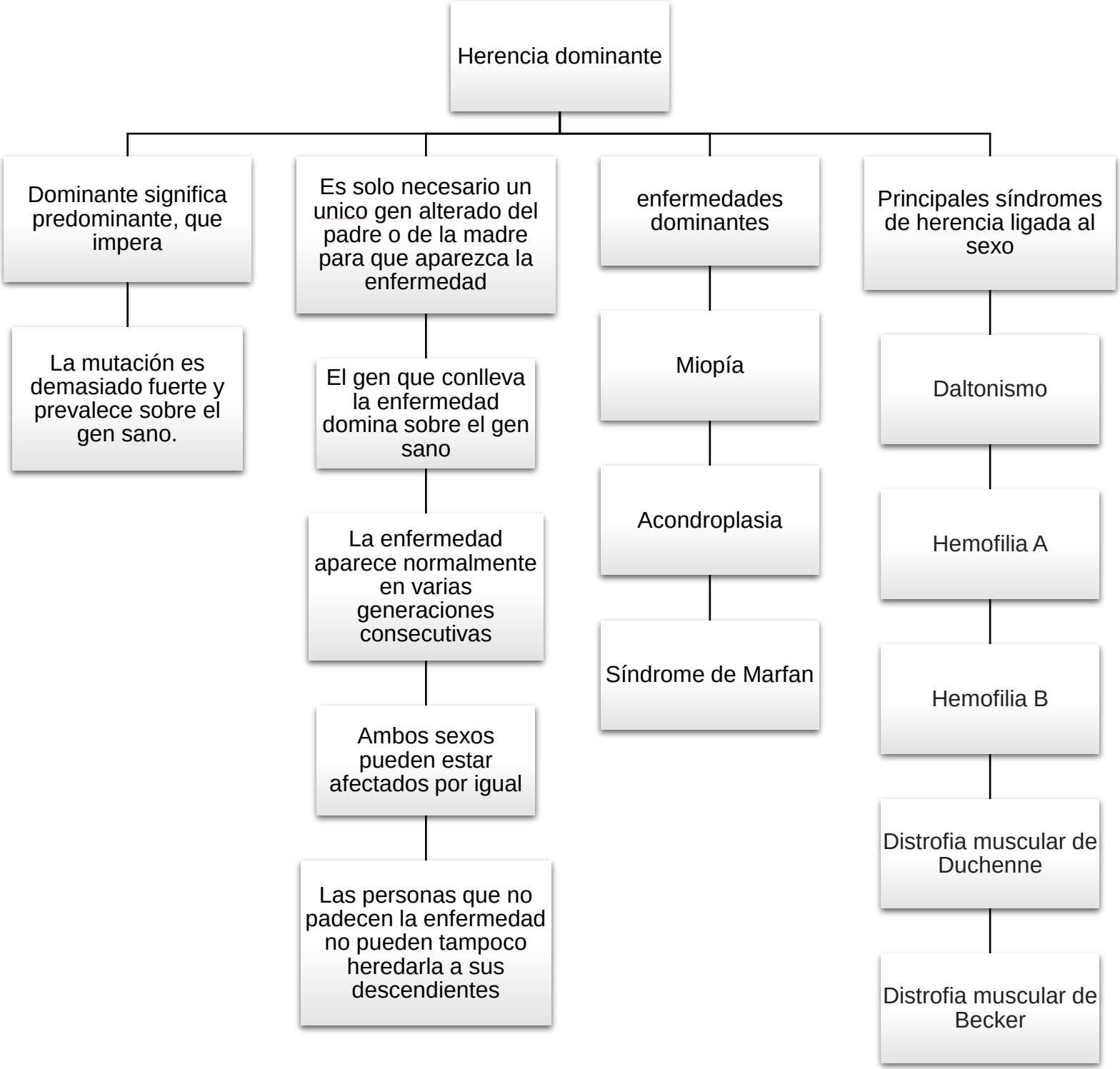
Comitán de Domínguez, Chiapas 5 de octubre del 2024

HERENCIA LIGADA AL SEXO

- Gen que se encuentra en un cromosoma sexual.
  - se refiere a los rasgos que se encuentran influidos por los genes en el cromosoma X.
    - el cromosoma X es grande y contiene muchos más genes que el cromosoma Y que es más pequeño.
- En una enfermedad ligada al sexo
  - los hombres son los afectados porque tienen una sola copia del cromosoma X que porta la mutación.
    - los individuos de sexo masculino sólo poseen un cromosoma X
      - hay dos posibles fenotipos en los hombres
  - En las mujeres, el efecto de la mutación puede estar enmascarado por la segunda copia sana del cromosoma X
    - sexo femenino poseen dos cromosomas X
      - Hay tres posibles fenotipos en las mujeres
- Cromosoma X
  - Es un cromosomas de tamaño mediano que contiene muchos genes
    - Es de tipo submetacentrico
      - Se han diagnosticado 527 enfermedades causadas por estos genes
- Cromosoma Y
  - Es un cromosoma de tamaño pequeño
    - Es de tipo muy submetacentrico
      - No contiene muchos genes en algunas de sus regiones
- Inactivacion del cromosoma X
  - un cromosoma X se compacta, para formar una estructura pequeña y densa llamada cuerpo de Barr
    - La mayoría de los genes en el cuerpo de Barr están inactivos
      - significa que no se transcriben
- Tipos de inactivacion
  - Inactivacion del cromosoma X con imprinting
    - cromosoma X de origen paterno se inactiva de forma preferencial en las células de la placenta
  - Inactivacion del cromosoma X al azar
    - Ocurre tempranamente en el embrión de hembra
      - dos cromosomas X, de origen materno o paterno , tienen la misma posibilidad de ser inactivados.

Herencia recesiva

- La mayor parte de los trastornos recesivos
  - se debe a mutaciones que reducen o eliminan la función del producto del gen
    - se denomina mutaciones con pérdida de función
      - muchas enfermedades recesivas se deben a mutaciones que alteran o eliminan la función de una enzima.
- El término recesivo es refrenar o reprimido
  - Significa que en uno de los genes ha tenido lugar una mutación
    - pero el segundo, que no ha sido modificado, lo oculta
- Los portadores de una mutación en uno de los genes están sanos
  - ya que la función genética del segundo gen que no ha sufrido una mutación, se mantiene.
    - Sólo en el caso de que 2 genes mutantes (uno del padre y uno de la madre) sean heredados por el niño, aparece la enfermedad
      - Ambos sexos pueden estar afectados por igual
- enfermedades autosómicas recesivas
  - Fibrosis quística
    - Talasemia
      - Fenil cetonuria
        - Albinismo


Herencia dominante
Dominante significa predominante, que impera
La mutación es demasiado fuerte y prevalece sobre el gen sano.
Es solo necesario un unico gen alterado del padre o de la madre para que aparezca la enfermedad
El gen que conlleva la enfermedad domina sobre el gen sano
La enfermedad aparece normalmente en varias generaciones consecutivas
Ambos sexos pueden estar afectados por igual
Las personas que no padecen la enfermedad no pueden tampoco heredarla a sus descendientes
enfermedades dominantes
Miopía
Acondroplasia
Síndrome de Marfan
Principales síndromes de herencia ligada al sexo
Daltonismo
Hemofilia A
Hemofilia B
Distrofia muscular de Duchenne
Distrofia muscular de Becker