



**Mi Universidad**

## **CUADRO SINÓPTICO**

*Karla Alejandra de la Cruz Anzueto*

*Segundo parcial*

*Genética I*

*Q.F.B. Hugo Nájera Mijangos*

*Licenciatura en Medicina Humana*

*Tercer semestre, Grupo “ C “*

*Comitán de Domínguez, Chiapas a 05 de Octubre del 2024*

# HERENCIA LIGADA AL SEXO

## DEFINICIÓN

Se refiere a la transmisión de características genéticas asociadas al sexo de los individuos. En humanos, el sexo se determina por los cromosomas X e Y

## CARACTERÍSTICAS

En esta enfermedad



Los hombres son más afectados porque tienen una sola copia del cromosoma X, que porta la mutación



En las mujeres la mutación puede ser enmascarada por el cromosoma X sano

## CROMOSOMAS

### CROMOSOMA X

Es de tamaño mediano y contiene muchos genes



Submetacéntrico



Aproximadamente 527 enfermedades causadas por mutaciones en genes ligados al C X

### CROMOSOMA Y

Tamaño pequeño



Submetacéntrico



No contiene muchos genes, puede causar < de 300 enfermedades

## TIPOS DE INACTIVACIÓN

Imprinting : El cromosoma X paterno se inactiva en células de la placenta de mamíferos eutherian y marsupiales, carentes de gen homólogo XIST

Azar : Ambos tienen la misma posibilidad de ser inactivados

## SÍNDROMES

### Daltonismo

Condición visual que afecta la capacidad de percibir varios colores



Tipo

Monocromático, Dicromático, Tricromático anómalo

Genotip

Mujeres:  $X^+X$  (s),  $X^DX$  (p),  $X^DX^D$  (e)

Hombre:  $X^+Y$  (s),  $X^DY$  (e)

### Distrofia muscular de Duchenne

Alteración ligada al cromosoma X recesiva, que causa la mutación en el gen distrofina ubicado en Xp21



Genotipo

Mujeres:  $X^DX^D$  (e),  $X^DX$  (p),  $X^+X$  (s)

Hombres:  $X^DY$  (e),  $X^+Y$  (s)

### Hemofilias

Afecta a la capacidad para coagular la sangre, ligada al cromosoma X en el que se codifican factores VIII y IX



Cuadro clínico: Hemartrosis, Hematomas musculares, Hemorragias cerebrales

Tipos: A: Falta de VIII, B: Falta de IX

Genotipo

Hombres:  $X^HY$  (e),  $X^+Y$  (s)

Mujeres:  $X^HX^H$  (e),  $X^HX$  (p),  $X^+X$  (S)



# HERENCIA RECESIVA

## DEFINICIÓN

La herencia recesiva significa que ambos genes de un par deben ser anormales para causar la enfermedad



Se debe a mutaciones que reducen o eliminan la función del producto del gen en el que se denominan mutaciones con pérdida de la función



## Talasemias

Son un grupo de anemias hemolíticas, microcíticas, hereditarias, caracterizadas por síntesis defectuosa de hemoglobina

### Tipos

**Beta talasemias:** Producción disminuida de cadenas de polipéptido beta

**Alfa talasemias:** Es la menor producción de cadenas polipeptídicas alfa

### GENOTIPO

TT – Sano homocigoto

Tt -- Sano heterocigoto

tt - Enfermo

## SÍNDROMES

## Albinismo



El albinismo se presenta cuando uno de varios cambios genéticos hace que el cuerpo sea incapaz de producir o distribuir melanina.

### Síntomas

Falta de color en el cabello, la piel o el iris del ojo

Piel y cabello más claros de lo normal

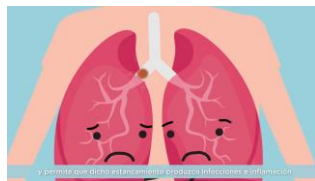
Parches de piel sin color

### GENOTIPO

AA – Sano homocigoto

Aa -- Sano heterocigoto

aa - Enfermo



## Fibrosis quística

Afecta a las células que producen la mucosa, el sudor y los jugos gástricos. Provoca que estos fluidos se tornen espesos y pegajosos

### Síntomas

Tos persistente que produce moco espeso  
Sibilancia

Intolerancia al ejercicio

Infecciones pulmonares recurrentes

Fosas nasales inflamadas o congestión nasal

Sinusitis recurrente

### Genotipo

FF – Sano homocigoto

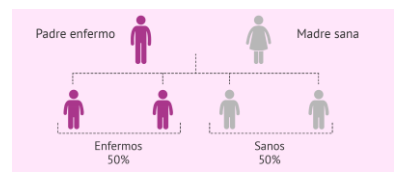
Ff -- Sano heterocigoto

ff - Enfermo

# HERENCIA DOMINANTE

## DEFINICIÓN

Herencia dominante quiere decir que un gen variante de uno de los padres puede causar la enfermedad. Esto sucede, aunque el gen compatible del otro padre sea normal. El gen variante domina



## MIOPIA

Defecto de la visión consistente en que los rayos luminosos procedentes de objetos situados a cierta distancia del ojo forman foco en un punto anterior a la retina

### Síntomas

- Problemas para ver cosas que están lejos
- La necesidad de entrecerrar los ojos para ver claramente
- Fatiga ocular (cuando los ojos se sienten cansados o adoloridos)

### Genotipo

- MM (e homocigoto)
- Mm (e heterocigoto)
- mm sano



## ACONDROPLASIA

Las personas con acondroplasia tienen una estatura baja, con una altura promedio por debajo de 4 pies, 6 pulgadas (137 cm)

### Genotipo

- AA (e homocigoto)
- Aa (e heterocigoto)
- aa sano



## RAQUITISMO

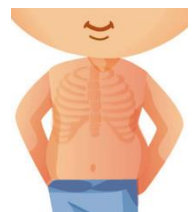
Enfermedad por lo común infantil, debida al defecto de vitamina D en la alimentación y consistente en trastornos del metabolismo del calcio, que se manifiestan por crecimiento defectuoso, encorvadura de los huesos y debilidad general.

### Cuadro clínico

- Dolor en los huesos o sensibilidad en los brazos, las piernas, la pelvis y la columna vertebral
- Disminución del tono muscular
- Deformidades dentales
- Crecimiento deficiente

### Genotipo

- RR (e homocigoto)
- Rr (e heterocigoto)
- rr sano



## BIBLIOGRAFÍA

clinic, M. (s.f.). Recuperado el 05 de Octubre de 2024, de <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/cystic-fibrosis/symptoms-causes/syc-20353700>

*Manual MSD*. (s.f.). Recuperado el 05 de Octubre de 2024, de <https://www.msmanuals.com/es/professional/hematolog%C3%ADa-y-oncolog%C3%ADa/anemias-causadas-por-hem%C3%B3lisis/talasemias?ruleredirectid=757>

Orphanet. (s.f.). Recuperado el 05 de Octubre de 2024, de [chrome-extension://efaidnbmnnnibpcajpcglclefindmkaj/https://www.orpha.net/pdfs/data/patho/Han/Int/es/Acondroplasia\\_Es\\_es\\_HAN\\_ORPHA15.pdf](chrome-extension://efaidnbmnnnibpcajpcglclefindmkaj/https://www.orpha.net/pdfs/data/patho/Han/Int/es/Acondroplasia_Es_es_HAN_ORPHA15.pdf)

plus, M. (s.f.). *Medline plus*. Recuperado el 05 de Octubre de 2024, de <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000344.htm>