



Mi Universidad

Cuadro sinóptico

María Fernanda Pérez Guillén

Segundo parcial

Genética humana

QFB. Hugo Nájera Mijangos

Medicina humana

Tercer semestre, grupo "C"

Comitán de Domínguez, Chiapas a 5 de octubre 2024

HERENCIA GÉNÉTICA

HERENCIA LIGADA AL SEXO

Se refiere a las características cuyo gen se encuentra en los cromosomas sexuales, principalmente en el cromosoma X. Dado que los hombres tienen solo un cromosoma X (XY), son más susceptibles a expresar características ligadas a este cromosoma.

¿Cómo funciona?

En los hombres (XY), solo tienen un cromosoma X. Si heredan un gen defectuoso en ese cromosoma X, expresarán la enfermedad porque no tienen otro X para "compensar" (el Y no tiene esos genes). Por lo tanto, es más común que los hombres se vean afectados.
En las mujeres (XX), tienen dos cromosomas X. Si heredan un gen defectuoso en uno de los cromosomas X, el otro X puede "compensar", lo que las hace portadoras, pero no siempre presentan síntomas.

Tipos

Ligada al cromosoma X

Más común. Afecta a los hombres con más frecuencia porque solo tienen un cromosoma X
Es un cromosoma de tamaño mediano que contiene muchos genes
Es un tipo submetacéntrico
Se han diagnosticado 527 enfermedades causadas por mutaciones en estos genes

Ligada al cromosoma Y

Solo afecta a hombres, ya que el cromosoma Y solo está presente en ellos. Sin embargo, hay muy pocas características ligadas al cromosoma Y
Es un cromosoma de tamaño pequeño
Es de tipo muy submetacéntrico
No contiene muchos genes en algunas de sus regiones

Principales tipos de síndromes

Daltonismo

Dificultad para distinguir ciertos colores, especialmente algunos matices del rojo y el verde
La deficiencia es hereditaria y se transmite por un alelo recesivo ligado al cromosoma X

Hemofilia A

Es una enfermedad genética recesiva ligada al cromosoma X que afecta a los hombres. Se debe a mutaciones en los genes que codifican los factores VIII y IX, causando hemofilia A o B. Las mujeres son portadoras, pero no la padecen

Hemofilia B

Distrofia muscular de Duchenne (DMD)

Alteración genética
Mutaciones genéticas -> Debilitamiento y atrofia muscular progresiva
Características
Ligada al X recesiva

Causas

Mutación en el gen distrofina (ubicado en Xp21)
Tamaño: 2.6 millones de pares de bases de ADN
79 exones
2/3: Transmisión por mujer portadora
1/3: Mutaciones de novo (sin historia familiar)

Asociaciones genéticas

60% de los casos: Delección intragénica de uno o más exones (en la región proximal y central del gen)

Distrofia muscular de Becker

Presented with amdad

Características

Hombres
Si tienen el alelo afectado en el cromosoma X, expresarán la enfermedad (no tienen copia del gen en su cromosoma Y que lo contrarreste)
Mujeres
Pueden ser portadoras si solo uno de sus cromosomas X tiene el alelo afectado. La enfermedad se expresa si ambos cromosomas X tienen el alelo afectado

Tipos

Monocromático
Se caracteriza porque en la retina sólo tiene un cono sensitivo por lo que únicamente ve un color
Dicromático
Existen 3 tipos de daltónicos: los que no perciben el rojo, los que confunden las sombras rojas, verde y amarillo, y los que no perciben el azul y confunden azul y verde
Tricromático
No logran distinguir los colores, confunden unos con otros

Cuadro clínico

95% de las hemorragias
Hemartrosis
Hematomas musculares profundos
Hemorragias cerebrales
Pueden afectar cualquier parte del cuerpo
Hemorragias más frecuentes
Hematomas musculares
Hemartrosis (principal)
Superficiales
Profundos
Articulaciones de carga
Rodillas
Tobillos
Codos

