



Mi Universidad

Cuadro Sinóptico

Marla Mariela Santiz Hernández

Parcial II

Genética Humana

QFB. Hugo Nájera Mijangos

Medicina Humana

Tercer Semestre Grupo C

Herencia Dominante

Definición

Es la afección genética ocurre cuando el niño hereda una sola copia de un gen mutado de uno de los padres

Características

Una copia de alelo mutado es suficiente

No hay portadores asintomáticos

Ambos sexos afectados por igual

Penetración completa o incompleta

Posibilidad de efectos multisistémicos

Composición genética

Genotipo

AA (Homocigoto) : Enfermo

Aa (Heterocigoto) : Enfermo

aa : Sano

Fenotipo

Sano

No presenta una enfermedad ya que su genotipo es aa

Enfermo

Enfermedades

Miopía

Es un defecto refractivo del ojo que los objetos lejos se ven borrosos

Raquitismo

Es una enfermedad ósea caracterizada por el ablandamiento y debilidad de los huesos

Acondroplasia

Es un trastorno genético que afecta el crecimiento óseo y es la causa más común de enanismo

Herencia Recesiva

Definición

son necesarias dos copias del gen para que se exprese la enfermedad. Ej. una persona la manifieste debe recibir una copia del gen alterado de cada progenitor, y tanto el padre como la madre suelen ser portadores.

Características

Cuanto más infrecuente sea el alelo mutante en la población, más probable es que los afectados sean producto de uniones consanguíneas

Ambos sexos afectados por igual y la transmiten por igual a hijos e hijas

Padres clínicamente normales (heterocigotos, portadores)

Los afectados son homocigotos para el alelo mutante

Composición genética

Genotipo

AA(homocigoto) : Sano

Aa(heterocigoto) : Sano

aa : Enfermo

Fenotipo

Sano

No presenta una enfermedad ya que su genotipo es AA y Aa

Enfermo

Fibrosis quística

Es una enfermedad genética hereditaria que afecta principalmente los pulmones, el sistema digestivo y otros órganos

Albinismo

Es un trastorno genético caracterizado por la ausencia o reducción significativa de melanina, el pigmento que da color a la piel, el cabello y los ojos.

Talasemia

Es una enfermedad genética que afecta la producción de hemoglobina, la proteína en los glóbulos rojos responsable de transportar oxígeno por el cuerpo

Ligado al sexo

Definición

es un trastorno genético cuya mutación se encuentra en los cromosomas sexuales, generalmente en el cromosoma X.

Características

Mayor incidencia en hombres: Debido a que los hombres tienen un solo cromosoma X

Herencia materna: En la mayoría de los casos, las madres son portadoras de la mutación en el cromosoma X, pero no presentan síntomas

Los síntomas dependen de la enfermedad específica, pero suelen ser más graves en hombres. En mujeres portadoras, los síntomas pueden ser leves o ausentes.

Madres portadoras tienen un 50% de probabilidad de transmitir el gen mutado a sus hijos

Composición genética

Genotipo

Hombres

XY: sano

X(D)Y: enfermo

Mujeres

XX: Sano

XX(D): portadora

X(D)X(D): Enfermo

Fenotipo

Sano

No presenta una enfermedad ya que su genotipo es XY y XX

Enfermo

Enfermedades

Hemofilia

Trastorno que afecta la coagulación de la sangre.

Distrofia muscular de Duchenne

Degeneración progresiva de los músculos.

Daltonismo

Dificultad para distinguir ciertos colores, especialmente el rojo y el verde.