



ENSAYO UNIDAD IV

Mendoza Chiel Angel Joel

Universidad del Sureste

Lic. En Nutricion

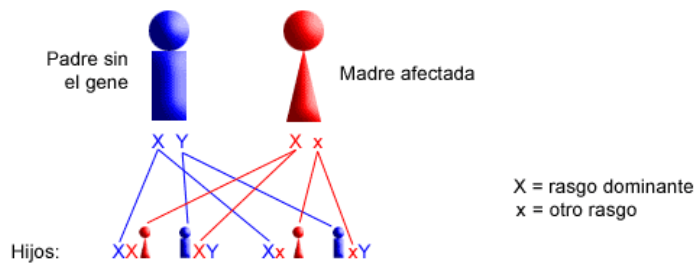
2do. Cuatrimestre

L.N. Jhoanna Guadalupe Leal Lopez

Tapachula, Chiapas a 30 de Marzo del 2025

Herencia ligada al X Dominante

La herencia dominante ligada al X ocurre cuando un gen responsable de un rasgo o trastorno se encuentra en el cromosoma X. El gen actúa de forma dominante. Esto significa que tanto hombres como mujeres pueden presentar el rasgo o trastorno cuando tienen solo una copia del gen heredado de uno de sus padres.



Hija e hijo que no son portadores del gene o que no expresan el rasgo = XXi i xY

Hija e hijo que expresan el rasgo = xx i i xY

Según el trastorno, un gen que es dominante ligado al X puede causar la muerte de un bebé varón en gestación. Los científicos y médicos dicen que existe "letalidad" para los hombres. Esto significa que el gen puede pasarse de madre a hija, pero si pasa a un hombre, se pierde el embarazo. Solo sobreviven los hijos sin el gen y nacen sanos. Un ejemplo de una enfermedad dominante ligada al X se llama incontinencia pigmenti (IP).

La IP es muy rara. Las características principales ocurren en la piel, donde se forma una erupción con ampollas en los recién nacidos. A esto le siguen ampollas que se elevan, como verrugas. Luego, aparecen remolinos de color marrón sobre la piel, seguido de la aparición de remolinos de color claro. El resultado es una piel con aspecto de "pastel veteado". En la IP pueden verse otros problemas de salud que afectan los ojos, el sistema nervioso central, los dientes, las uñas y el cabello. La gravedad varía según la persona.

Enfermedades dominantes ligadas al cromosoma X

1. **Síndrome de Rett:** una enfermedad genética que afecta principalmente a niñas y mujeres, caracterizada por problemas de desarrollo, retraso en el crecimiento y discapacidad intelectual.
2. **Síndrome de Aicardi:** una enfermedad genética rara que afecta a niños y niñas, caracterizada por problemas de desarrollo, retraso en el crecimiento y discapacidad intelectual.
3. **Síndrome de Incontinentia Pigmenti:** una enfermedad genética que afecta principalmente a niñas y mujeres, caracterizada por problemas de desarrollo, retraso en el crecimiento y discapacidad intelectual.
4. **Síndrome de Fragilidad Cromosómica:** una enfermedad genética que afecta a niños y niñas, caracterizada por problemas de desarrollo, retraso en el crecimiento y discapacidad intelectual.
5. **Síndrome de Turner:** una enfermedad genética que afecta a niñas y mujeres, caracterizada por problemas de desarrollo, retraso en el crecimiento y discapacidad intelectual.
6. **Síndrome de Klinefelter:** una enfermedad genética que afecta a niños y hombres, caracterizada por problemas de desarrollo, retraso en el crecimiento y discapacidad intelectual.
7. **Síndrome de Triple X:** una enfermedad genética que afecta a niñas y mujeres, caracterizada por problemas de desarrollo, retraso en el crecimiento y discapacidad intelectual.
8. **Síndrome de XYY:** una enfermedad genética que afecta a niños y hombres, caracterizada por problemas de desarrollo, retraso en el crecimiento y discapacidad intelectual.
9. **Síndrome de X fragile:** una enfermedad genética que afecta a niños y hombres, caracterizada por problemas de desarrollo, retraso en el crecimiento y discapacidad intelectual.
10. **Síndrome de Hunter:** una enfermedad genética que afecta a niños y hombres, caracterizada por problemas de desarrollo, retraso en el crecimiento y discapacidad intelectual.

Herencia ligada al X Recesiva

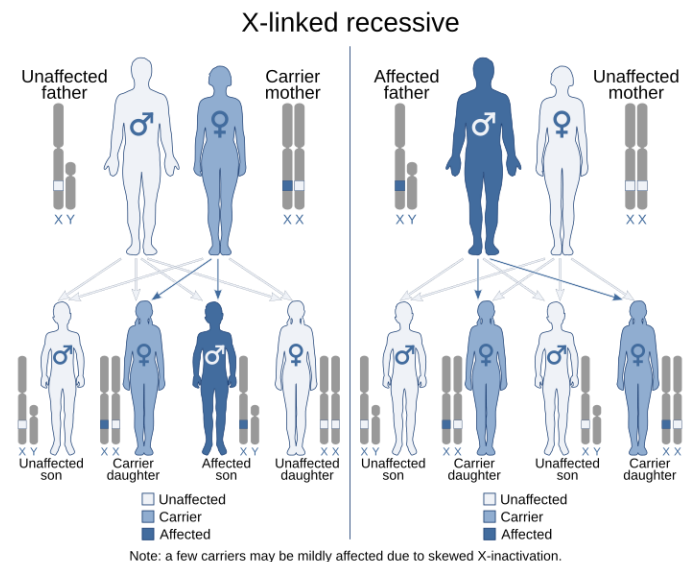
La **herencia recesiva ligada al cromosoma X** es un modo de herencia en el que una mutación en un gen del cromosoma X hace que el fenotipo se exprese siempre en varones (que son necesariamente homocigotos para la mutación genética porque tienen un cromosoma X y un cromosoma Y) y en mujeres que son homocigotas para la mutación genética, consulte cigosidad. Las mujeres con una copia del gen mutado son portadoras.

La herencia ligada al cromosoma X significa que el gen que causa el rasgo o el trastorno está ubicado en el cromosoma X. Las mujeres tienen dos cromosomas X, mientras que los hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y. Las mujeres portadoras que tienen solo una copia de la mutación generalmente no expresan el fenotipo, aunque las diferencias en la inactivación del cromosoma X (conocida como inactivación X sesgada) pueden conducir a

diversos grados de expresión clínica en las mujeres portadoras, ya que algunas células expresarán una. alelo X y algunos expresarán el otro. La estimación actual de genes ligados al cromosoma X secuenciados es 499, y el total, incluidos los rasgos vagamente definidos, es 983.

En los seres humanos, la herencia de rasgos recesivos ligados al cromosoma X sigue un patrón único formado por tres puntos.

- El primero es que los padres afectados no pueden pasar rasgos recesivos relacionados con X a sus hijos porque los padres dan cromosomas Y a sus hijos. Esto significa que los hombres afectados por un trastorno recesivo ligado a X heredaron el cromosoma X responsable de sus madres.
- En segundo lugar, los rasgos recesivos relacionados con X se expresan más comúnmente en hombres que en mujeres. Esto se debe al hecho de que los hombres poseen sólo un cromosoma X único, y por lo tanto requieren sólo una X mutada para ser afectados. Las mujeres poseen dos cromosomas X, por lo que deben recibir dos de los cromosomas X recesivos mutados (uno de cada padre).
- El último patrón visto es que los rasgos recesivos relacionados con X tienden a saltar generaciones, lo que significa que un abuelo afectado no tendrá un hijo afectado, pero podría tener un nieto afectado a través de su hija. Explicado más adelante, todas las hijas de un hombre afectado obtendrán su X mutada, y luego serán portadoras o se afectarán dependiendo de la madre. Los hijos resultantes tendrán un 50% de probabilidades de ser afectados (la madre es portadora), o 100% de probabilidad (la madre se ve afectada). Es debido a estos porcentajes que vemos a los hombres más afectados que las mujeres.



Enfermedades recesivas ligadas al cromosoma X

Los trastornos recesivos ligados al cromosoma X más comunes son:

- La ceguera de color rojo-verde, también conocida como daltonismo, que afecta aproximadamente 7% a 10% de hombres y 0,49% a 1% de mujeres. Su relativa benignidad puede explicar su comúndad.
- Hemofilia A, un trastorno de coagulación de sangre causado por una mutación del gen Factor VIII y que conduce a una deficiencia del Factor VIII. Una vez se pensó que era la "enfermedad real" encontrada en los descendientes de la reina Victoria. Esto se sabe ahora que ha sido Hemofilia B (ver abajo).
- Hemofilia B, también conocido como enfermedad de Navidad, un trastorno de coagulación de sangre causado por una mutación del gen Factor IX y que conduce a una deficiencia del Factor IX. Es más raro que la hemofilia A. Como se señaló anteriormente, era común entre los descendientes de la Reina Victoria.
- Distrofia muscular de Duchenne, que se asocia con mutaciones en el gen de distropina. Se caracteriza por la rápida progresión de la degeneración muscular, que eventualmente conduce a la pérdida de control muscular esquelético, insuficiencia respiratoria y muerte.
- La distrofia muscular de Becker, una forma más suave de Duchenne, que causa debilidad muscular lentamente progresiva de las piernas y la pelvis.
- La ichtiosis ligada a X, una forma de ichtiosis causada por una deficiencia hereditaria de la enzima sulfatasa de esteroides (STS). Es bastante raro, afectando a uno de cada 2.000 a uno de cada 6.000 hombres.
- Agammaglobulinemia (XLA), que afecta la capacidad del cuerpo para combatir la infección. Los pacientes XLA no generan células B maduras. Las células B son parte del sistema inmunitario y normalmente fabrican anticuerpos (también llamados inmunoglobulinas) que defienden el cuerpo de infecciones (la respuesta humoral). Los pacientes con XLA no tratados son propensos a desarrollar infecciones graves e incluso fatales.
- Dehidrogenasa Glucose-6-fosfato deficiencia, que causa anemia hemolítica nonimuna en respuesta a varias causas, más comúnmente infección o exposición a ciertos medicamentos, químicos o alimentos. Comúnmente conocido como "favism", ya que se puede desencadenar por químicos existentes naturalmente en granos (o fava) amplios.

BIBLIOGRAFIA

[Herencia recesiva ligada al cromosoma X_ AcademiaLab](#)

[Herencia dominante ligada al cromosoma X: incontinencia pigmentaria](#)