



Mi Universidad

Mapa conceptual

Danessa suquey Vázquez Alvarado

Mapa conceptual

Segundo Parcial

Genética Medica

Dr. Carlos Omar Pineda Gutiérrez

Medicina Humana

Tercer Semestre

HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE

DOMINANTE

Un gen dominante, o una versión dominante de un gen, es una variante particular de un gen que, por diversos motivos, se expresa con más fuerza por sí misma que cualquier otra versión del gen que está llevando la persona

CARACTERÍSTICAS

- El carácter se manifiesta en heterocigotos.
- El carácter aparece en todas generaciones y se transmite a través de un individuo afectado (transmisión vertical).
- Se presenta por igual en ambos sexos.
- El individuo afectado tiene un riesgo de 50% de heredar el carácter a su descendencia cuando se aparea con una persona normal

VARIACIONES DOMINANTES

Aún cuando dichas características son constantes, existen variaciones que se han observado en ciertas enfermedades y síndromes, las cuales modifican la expresión genética y son conocidos como:

- Expresividad variable.
- Penetrancia.
- Heterogeneidad genética.

EXPRESIVIDAD VARIABLE

Fenómeno en el que las manifestaciones clínicas difieren en pacientes con el mismo genotipo es decir el mismo síndrome puede condicionar un cuadro clínico leve, moderado o severo en cada uno.

PENETRANCIA

Es la capacidad de un gen para expresarse o no, está dada por el porcentaje con el que los individuos portadores de un gen dominante muestran o no el carácter.

HETEROGENEIDAD

Un carácter heterogéneo significa que las mutaciones pueden ocurrir en diferentes partes de un gen o en genes localizados en diferentes cromosomas y producir cuadros clínicos similares, se divide en 2: Heterogeneidad alélica Heterogeneidad de locus

HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA

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

CARACTERÍSTICAS

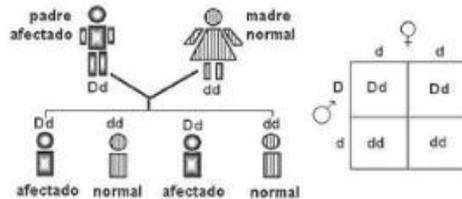
- El carácter se manifiesta en los homocigoto recesivos.
- El carácter puede saltarse generaciones y se presenta a partir de padres sanos heterocigotos.
- Los padres heterocigotos presentan un 25% de probabilidad de presentar hijos afectados.

ENDOGAMIA

Matrimonio entre personas de ascendencia común, que pertenecen a la misma casta, comunidad o condición social.

CONSANGUINIDAD

Se define como el apareamiento entre individuos que tienen ancestros comunes



Referencia:

Nussbaum, R. (2008). Thompson & Thompson
genética médica. Elsevier Brasil.