

25.- HERENCIA DEL SEXO II

Herencias recesiva y dominante ligadas al cromosoma X: Criterios de identificación y enfermedades más frecuentes

Deficiencia del X frágil (mutación dinámica)

Herencia ligada al cromosoma Y

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70

--

ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP:689 45 44 70

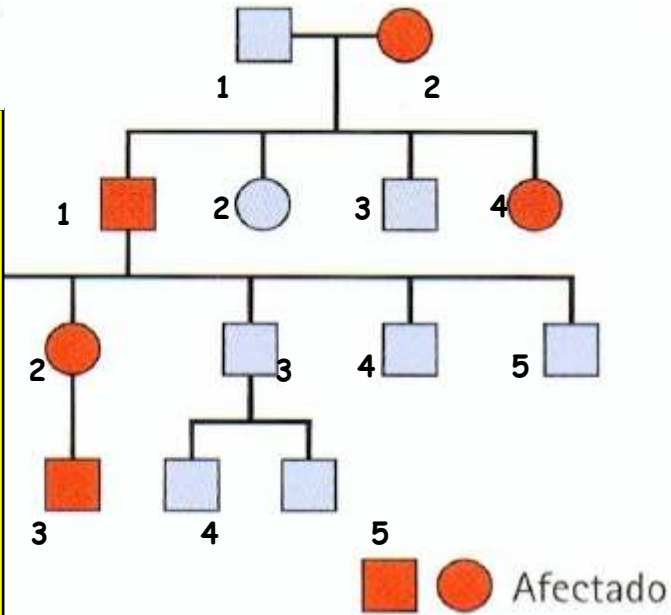
rencia dominante ligada al X



Genotipos	Fenotipos
X_H X_h	Afectados No afectados
X_H/X_H X_H/X_h X_h/X_h	Homocigota afectada Heterocigota afectada Homocigota sana

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70
--
ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP:689 45 44 70

dominante ligada al X: de identificación



ry, Fig.7-16

- Las familias con este tipo de trastornos presentan más mujeres afectadas ya que los varones transmiten el rasgo a todas su hijas y no a sus hijos
- En los árboles la transmisión por las mujeres heterocigotas sigue el mismo modelo que el de la herencia autosómica dominante: el 50% de todos sus hijos (varones y mujeres) estarán afectados
- Las mujeres heterocigotas presentan un grado de afectación más leve que los varones y es variable debido a la inactivación al azar del cromosoma X

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
 LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70

 ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
 CALL OR WHATSAPP: 689 45 44 70

cia dominante ligada al X. Ejemplo 1

o hipofosfatémico; los
presentan los huesos
os debida a una
n anormal.

ción anormal es debida
ación de la capacidad de
s de reabsorber el

edad es más grave en
que en Mujeres
otas



Figura 1. Paciente com raquitismo hipofosfatêmico:

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70
--
ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP:689 45 44 70

Herencia dominante ligada al X. Ejemplo 2

Herencia pigmentaria

Alteración cutánea
alteración en los
ojos y anomalías oculares
En algunos casos,
debilidad neurológica

Herencia dominante en mujeres ya que
herencia recesiva en varones

Genotipo heterocigotica (XH/Xh):
Herencia dominante de pigmentación



Fig.7-17, Emery 13^a Ed.

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70
--
ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP:689 45 44 70

erencia recesiva ligada al X



Genotipos	Fenotipos
X_H X_h	No afectados Afectados
X_H/X_H X_H/X_h X_h/X_h	Homocigota no afectada Heterocigota no afectada Homocigota afectada

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70
--
ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP:689 45 44 70

**recesiva
cromosoma X**

... de un varón
... 100% de sus
... portadoras y
... irá el
... sus hijos

... y que tener
... la inactivación
... ma X para las
... manifestaciones
... de las mujeres

Segregación de gametos de los progenitores:
padre afectado
madre sana homocigótica

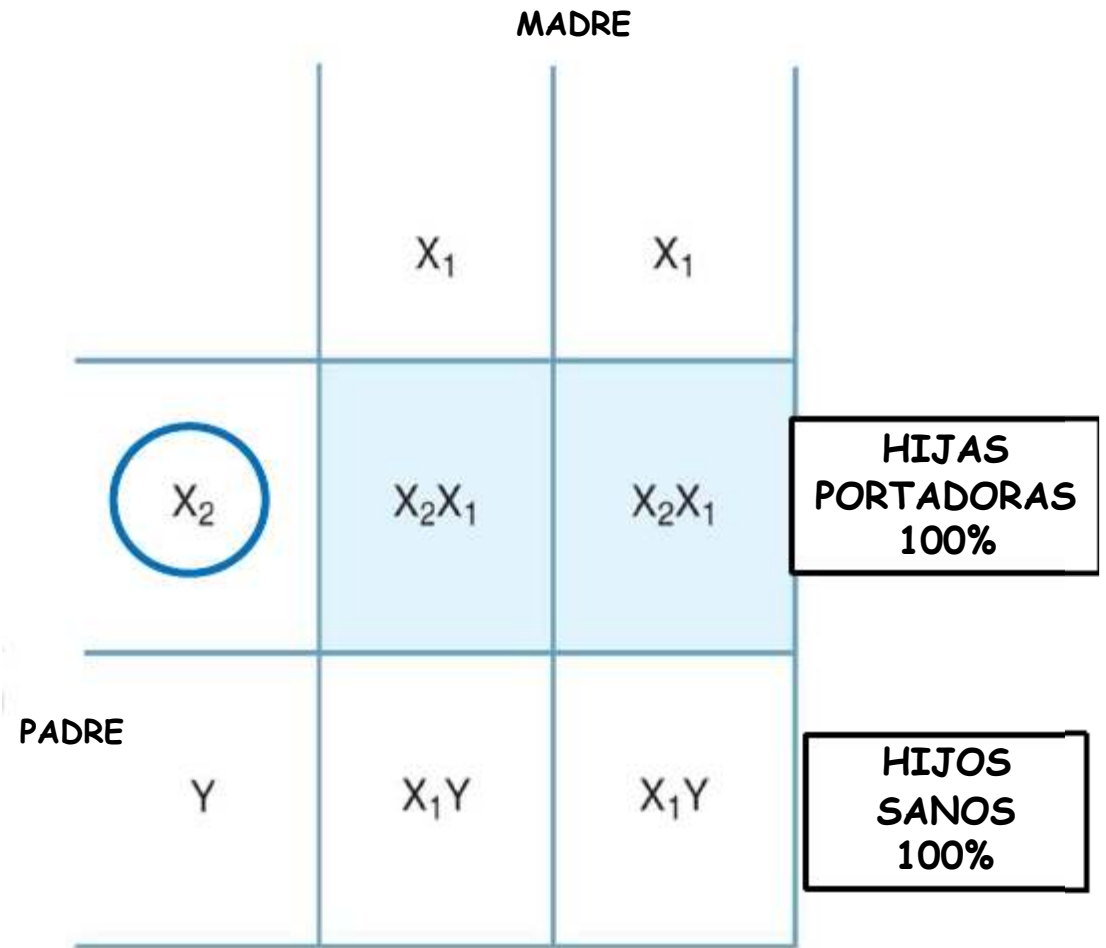


Fig. 5-5, Jorde 4ª Ed.

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70
ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP: 689 45 44 70

recesiva cromosoma X

portadoras
rasgo al 50%
varones y
sus hijas serán

es mucho mayor
que en mujeres

en las mujeres
están sanas.
no pueden presentar
fenotípicas
determinadas
de inactivación
del cromosoma X

Segregación de gametos
de los progenitores:
madre portadora,
padre sano

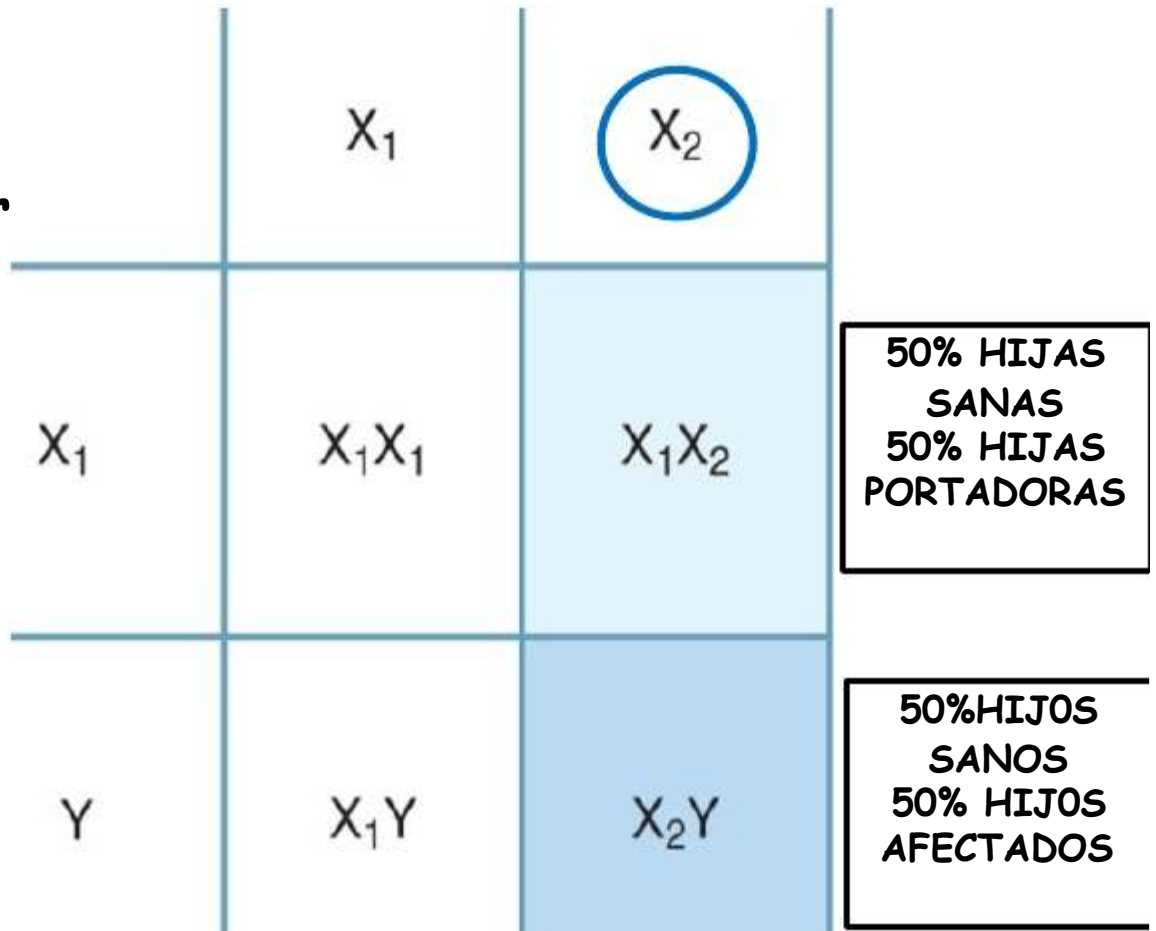


Fig. 5-4, Jorde 4ª Ed.

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
 LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70
 ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
 CALL OR WHATSAPP: 689 45 44 70

Herencia recesiva ligada al cromosoma X. Ejemplos

The logo for Cartagena99 features the word 'Cartagena99' in a stylized, green, cursive font. The text is positioned above a graphic element consisting of a blue and orange arrow-like shape pointing downwards.

Emofilias A y B

atrofia muscular de Duchenne (DMD)

ndrome de feminización testicular o de
sensibilidad androgénica

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70

ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP:689 45 44 70

Hemofilia A

ta a 1/5.000-10.000 varones

mutaciones del gen causan deficiencia o ausencia del factor VIII, proteína implicada en el proceso de coagulación que afecta a la formación de una insoluble a partir de fibrinógeno soluble

tratamiento consiste en la administración del factor VIII

ya que ya se ha mutado esta identificado y secuenciado lo que permite posible su diagnóstico prenatal

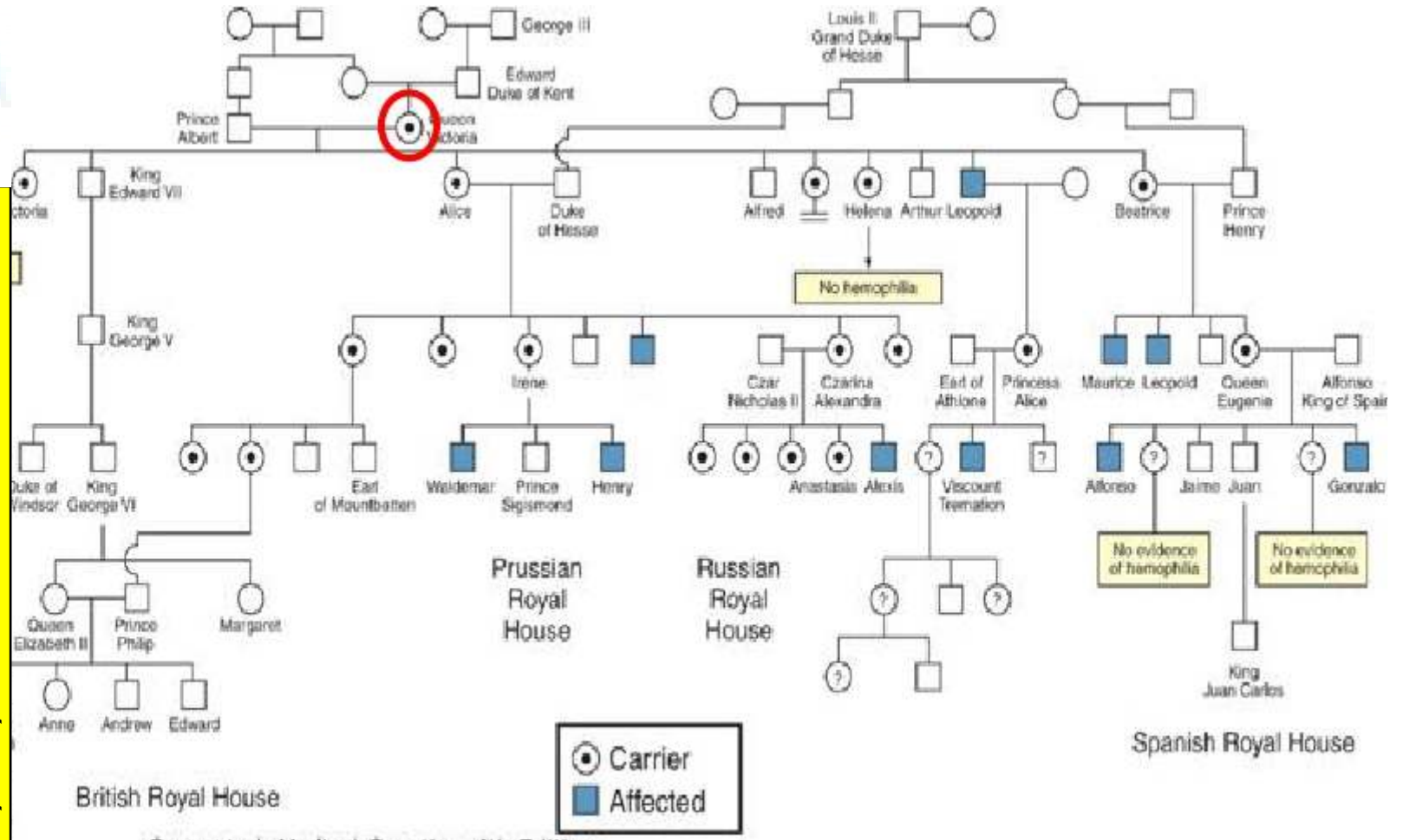
The logo for Cartagena99 features the word "Cartagena99" in a stylized, green, cursive font. The text is positioned to the right of a vertical orange and yellow gradient bar that tapers at the top and bottom. The background behind the text is a light blue and white abstract shape.

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70

--

ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP:689 45 44 70

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70
ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP:689 45 44 70



Carey et al: Medical Genetics, 4th Edition.
Copyright © 2010 by Mosby, an imprint of Elsevier, Inc. All rights reserved.

Jorde, 4ª Ed. Comentario Clínico 5-1

Hemofilia B

Prevalencia: 1/100.000

Mutaciones en el gen F9 que codifica para el factor IX de coagulación

Deficiencia o disfunción del factor IX de la coagulación

Se han identificado muchas mutaciones del gen

The logo for Cartagena99 features the word "Cartagena99" in a stylized, green, cursive font. The text is positioned above a graphic element consisting of a blue and orange arrow-like shape pointing downwards.

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70

ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP:689 45 44 70

Parálisis muscular de Duchenne (DMD)

a 1/3.500 RNV varones

Síntomas aparecen a partir de los 5 años

Degradación del tejido muscular, debilidad, parálisis,
degradación de musculatura cardíaca y respiratoria

Acumulación de grasa y tejido conectivo en el músculo de
caderas y caderas

Muertes por insuficiencia respiratoria o cardíaca

En mujeres heterocigotas (portadoras) manifiestan
debilidad muscular: **inactivación del cromosoma X**

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70

ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP: 689 45 44 70

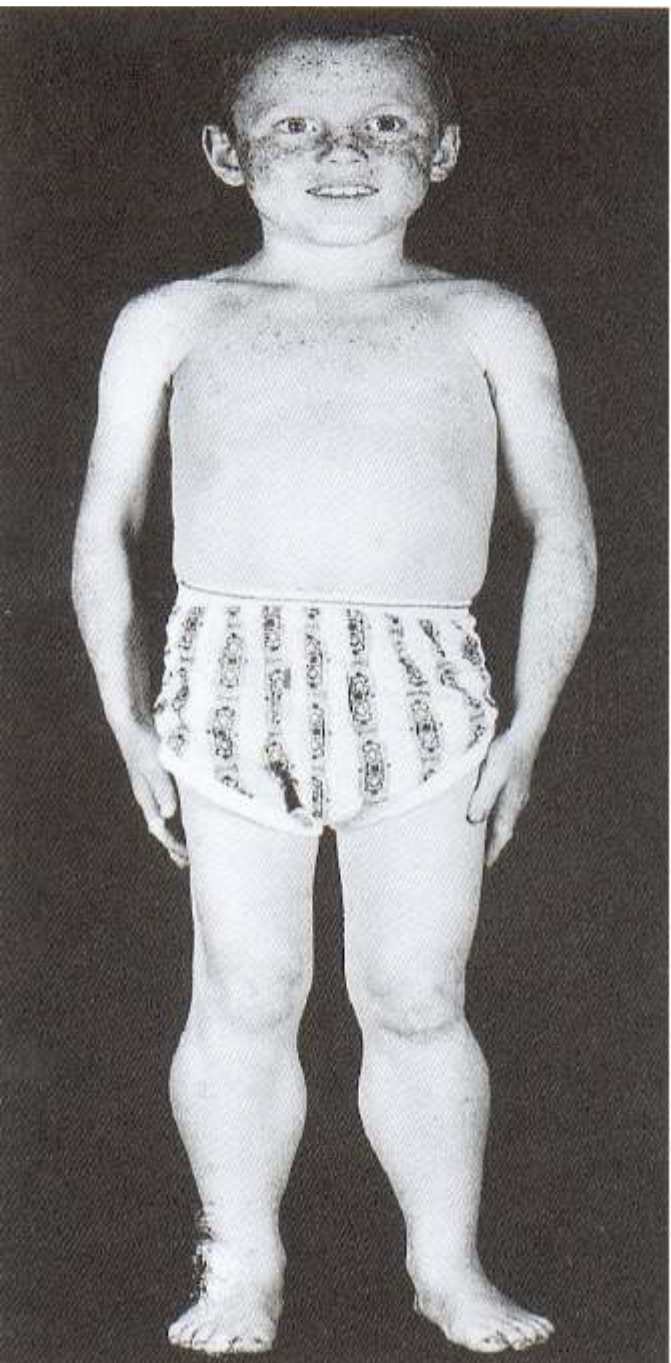


Fig. 7-13 Emery 13^a Ed.

Discular de Duchenne (DMD)



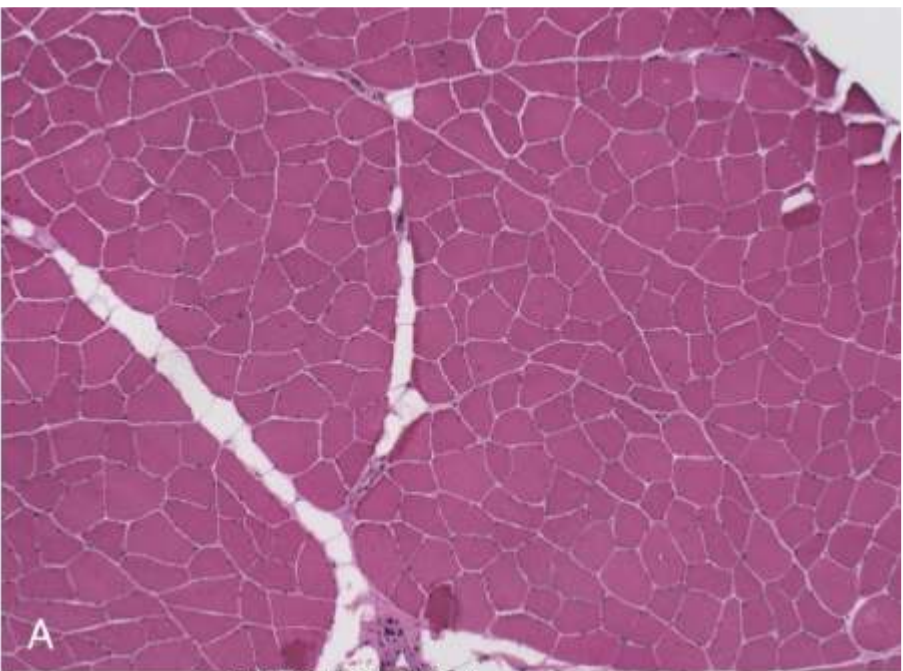
Ed. Comentario Clínico 5-2

Cartagena99

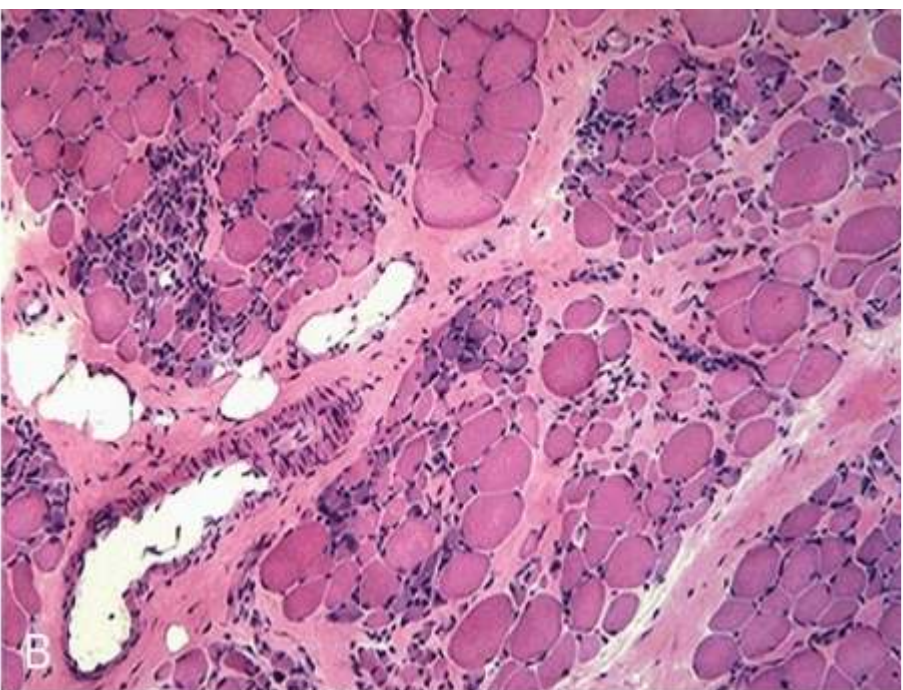
CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70

--

ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP:689 45 44 70



Carey et al: Medical Genetics, 4th Edition.
Copyright © 2010 by Mosby, an imprint of Elsevier, Inc. All rights reserved.



Micrografía transversal del
músculo esquelético de
un niño sano
y de un niño con
Duchenne)

Las fibras musculares
normales (A) están
separadas por grasa y
tejido conectivo (B)

Ed. Comentario Clínico 5-2

Cartagena99

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70
ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP:689 45 44 70

DMD

Excepcionalmente grande (2500 Kb). Es el gen más grande encontrado en humanos.

mutación muy elevada (100×10^{-6} Mutaciones/división) dada con el gran tamaño del gen. 1/3 de los afectados de origen en mutaciones nuevas. **La mayoría de las mutaciones nuevas se originan durante la espermatogénesis.**

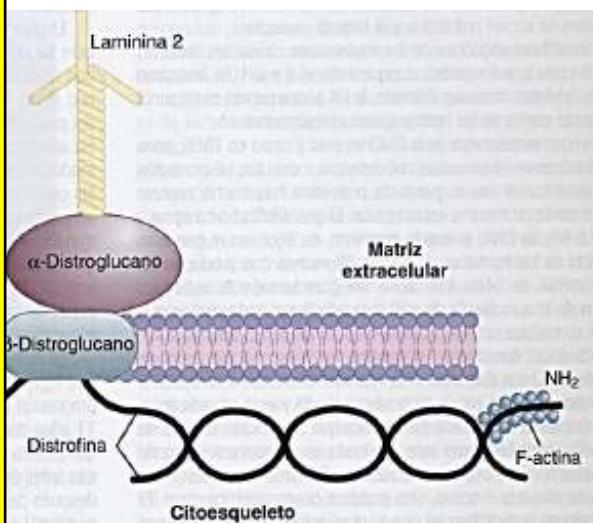
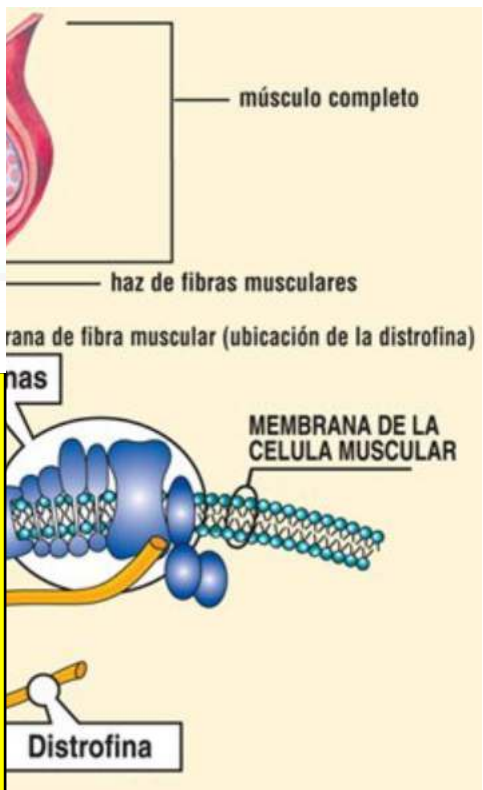
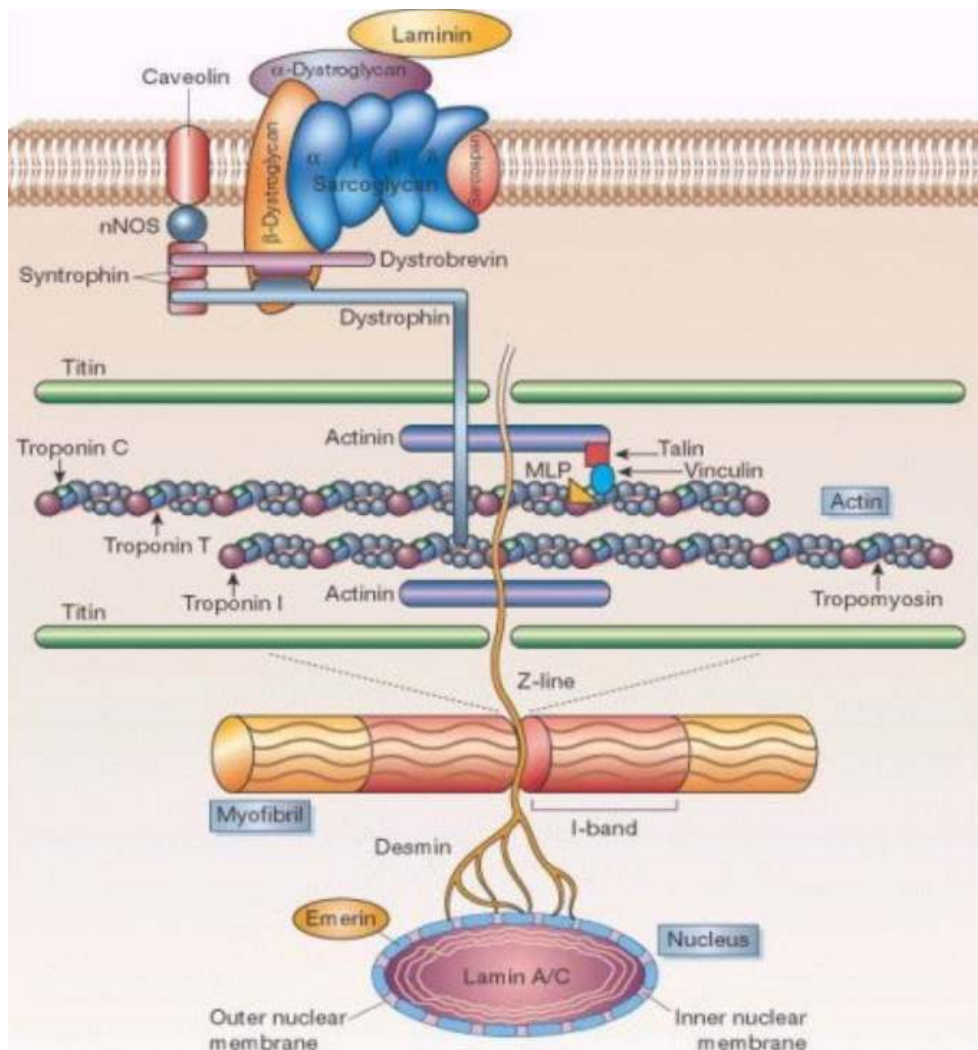
Distrofina, es una proteína del esqueleto de la membrana celular de la célula del músculo esquelético. Es una proteína implicada en el mantenimiento de la integridad estructural de su **citoesqueleto** porque a través de la distrofina y de las proteínas integrales de la membrana celular se permite la interacción de los filamentos de actina del citoesqueleto con la **matriz extracelular** (**resistencia mecánica**). Cuando la distrofina está mutada la célula muscular no es capaz de soportar el estrés de las contracciones y se rompen (muerte celular de las fibras musculares).

Cartagena99

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70

ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP: 689 45 44 70

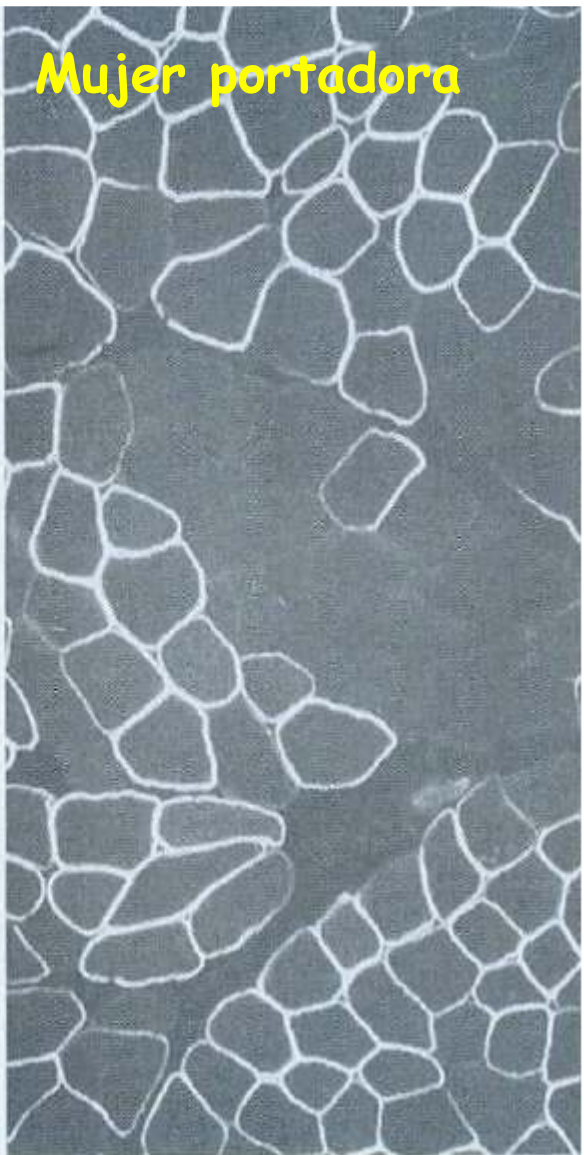
DMD (mecanismo celular implicado)



Antario Clínico 5-2

Cartagenag9

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
 LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70
 ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
 CALL OR WHATSAPP: 689 45 44 70

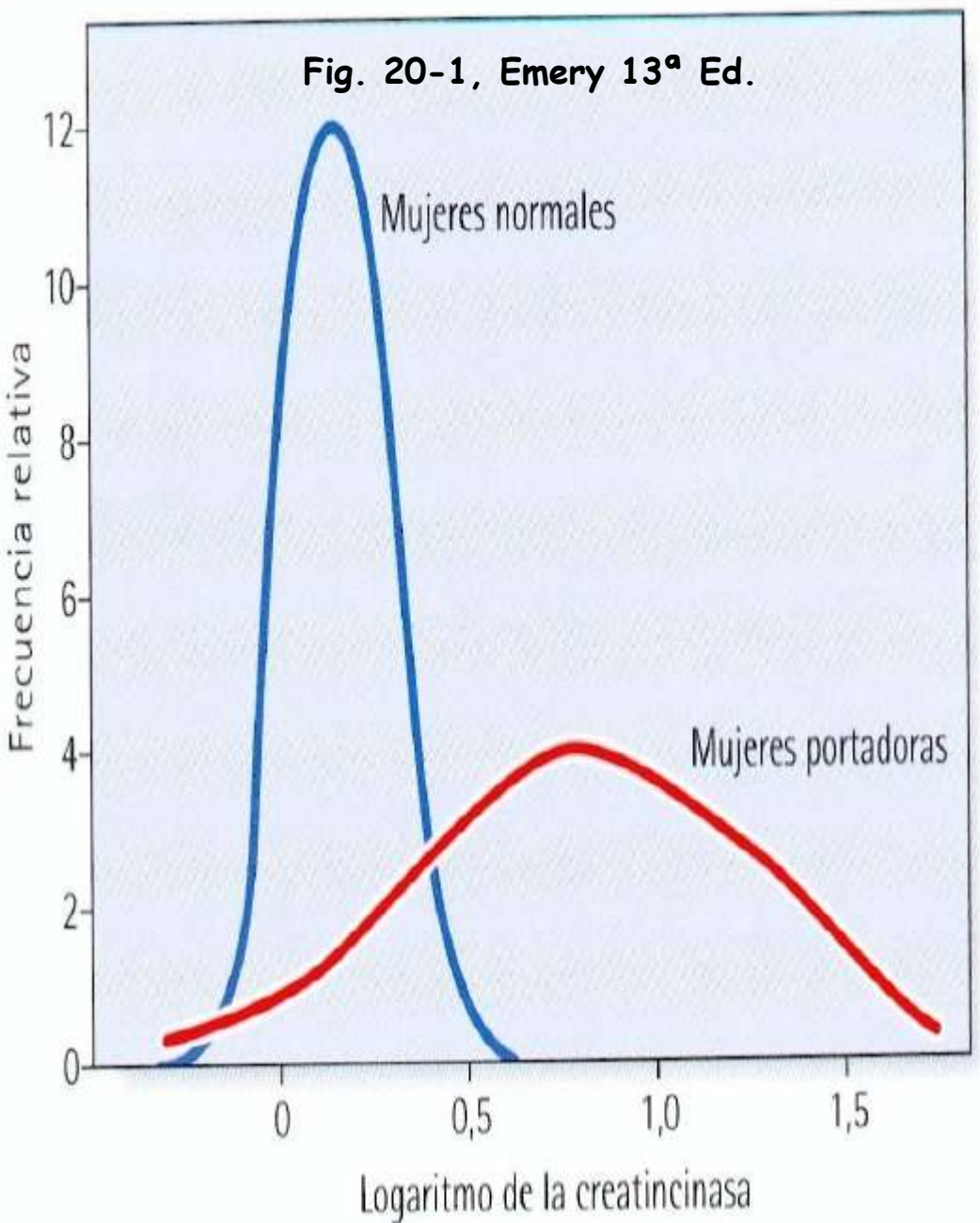


Microquímica para la demostración de la presencia de
en músculo esquelético

Fig. 7-16 Thompson 7ª Ed.

Cartagena99

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70
-- --
ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP:689 45 44 70



afectados
veles muy
la
sa en el
enzima se
rente
a medida que
células musculares
de las
tadoras también
valores elevados
aciones séricas de
sa (**detección de**

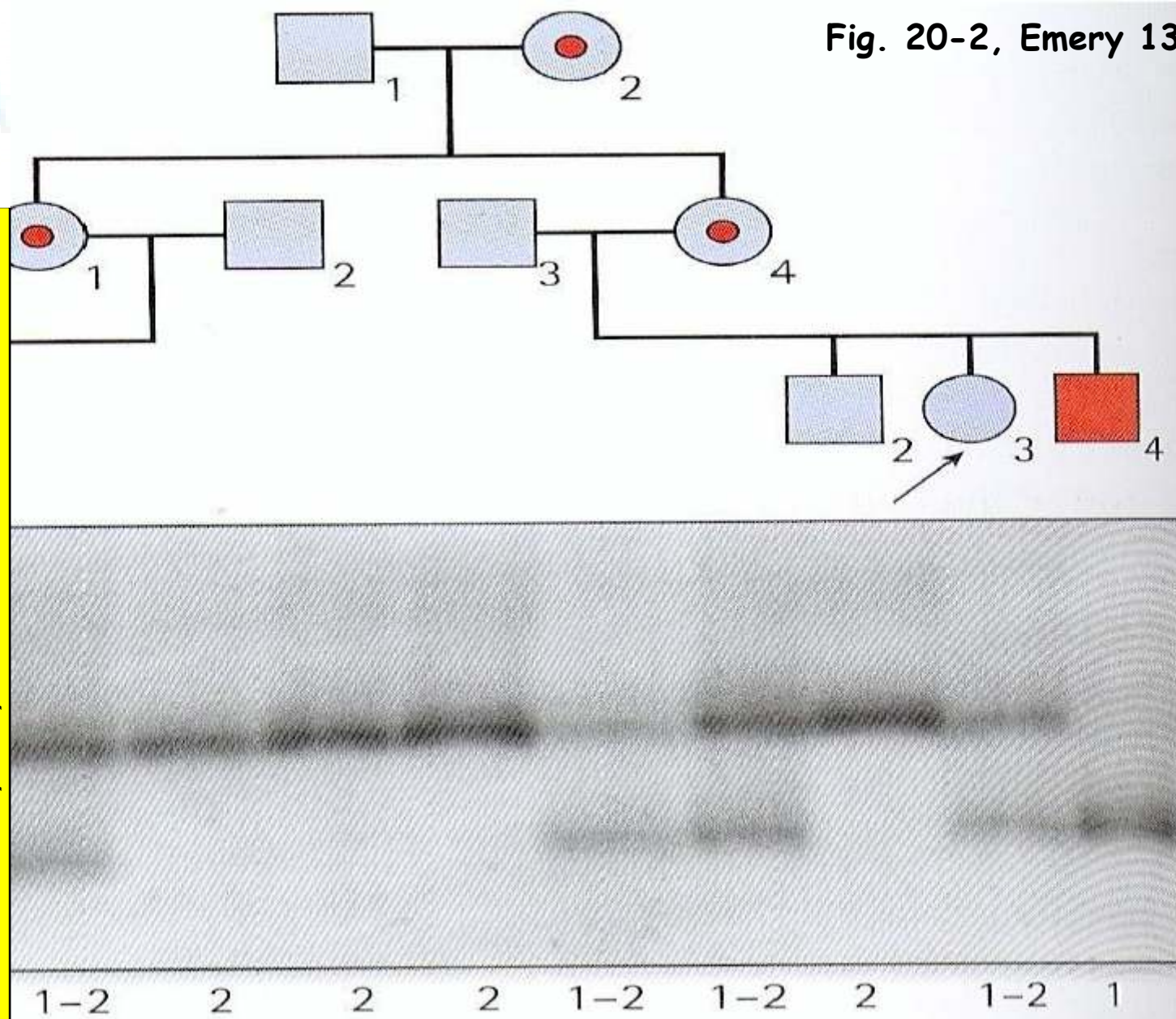
Cartagena99

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
 LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70

 ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
 CALL OR WHATSAPP:689 45 44 70

n DMD: III-3 será portadora??

Fig. 20-2, Emery 13ª Ed.



CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
 LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70

 ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
 CALL OR WHATSAPP: 689 45 44 70

de feminización r (por insensibilidad ica)

o 46, XY con genitales
s femeninos y testículos
endidos

ucción de andrógenos es
pero no se captan por
ncia de receptores
nicos (cuyo gen esta en
osoma X y se encuentra

hización del feto se
en el desarrollo
ario
hermafroditismo)

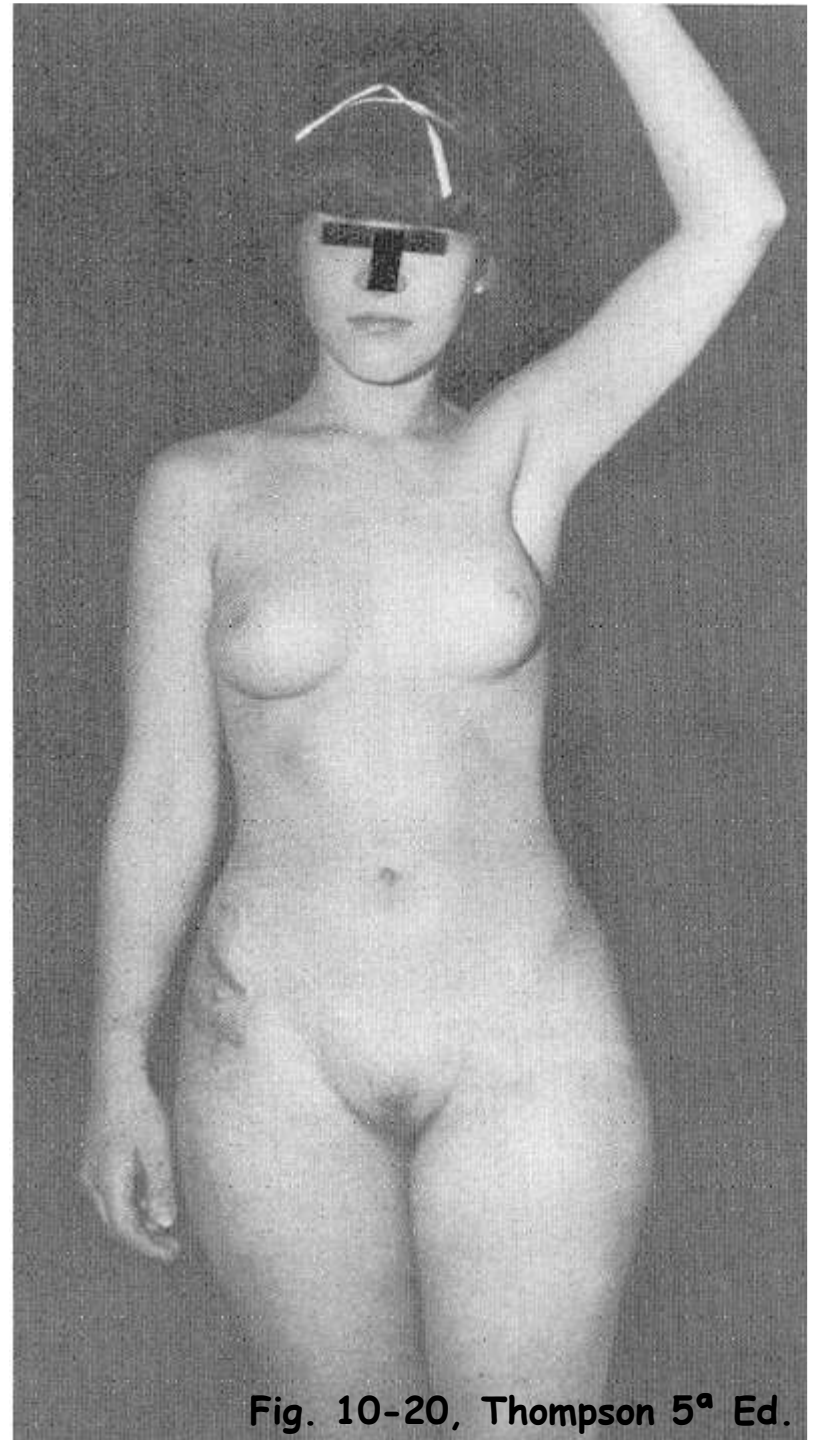


Fig. 10-20, Thompson 5ª Ed.

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70
ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP:689 45 44 70

CONCEPTO DE SÍNDROME

es un conjunto de anomalías que normalmente afectan a tejido y que pueden tener una causa común (síndrome de diferentes causas (síndrome de Cushing).

Los suelen parecerse más entre sí de lo que se parecen a hermanos. Las anomalías morfológicas asociadas a un páncreto no son nunca exclusivas de éste, aunque sea más fácil encontrarlas en él.

Al cada paciente no presenta todos los rasgos típicos del síndrome pero sí algunos de ellos, que orientan al médico en su diagnóstico.

COEFICIENTE DE INTELIGENCIA

Cociente de inteligencia: cociente entre la edad mental (obtenida por tests) y la edad cronológica, multiplicado por 100. Si el cociente de la media de la población es 100.

IQ < 70 dificulta mucho la independencia del individuo, por lo que se considera que significa ya un retraso mental leve.

Según este criterio, el 2-3% de los RNIV presentan retraso mental.

Cartagena99

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70

ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP: 689 45 44 70

del X frágil: Mutación dinámica en el X

reciente en varones (1/4.000) que en mujeres (1/8.000)

la más común de retraso mental hereditario (CI entre 20-

un Lugar "frágil" cercano al telómero de los brazos largos
soma X en el que la cromatina está menos condensada
metafase

ción se encuentra el gen FMR-1, cuyo producto génico
a un papel clave en el desarrollo y función de las

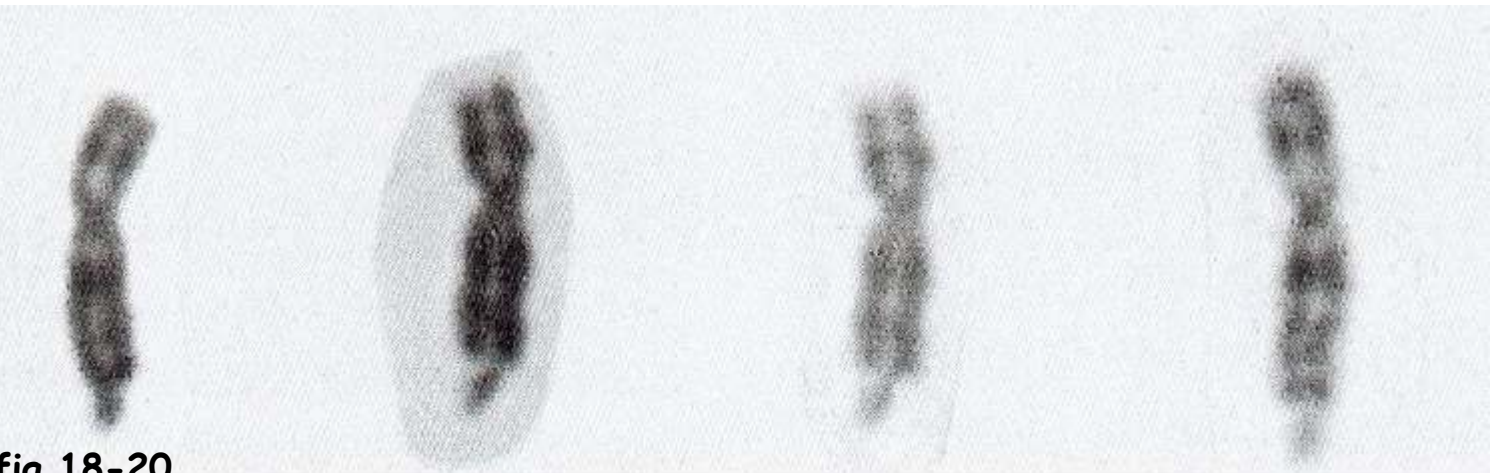


fig.18-20

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70
ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP:689 45 44 70

Tipos del síndrome del X frágil



Características faciales características: frente alta, rostro largo, mandíbula prominente, macrocefalia, dientes y pablos auriculares grandes y salientes

Cartagena99

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70
--
ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP:689 45 44 70

mutación dinámica por expansión del triplete **CGG**. Con más repeticiones, la secuencia se hipermetila y se produce pérdida de expresión génica

sanos: 6-60 copias del triplete **CGG**

sanos: 60-200 copias, secuencia inestable (**premutación**)

afectados: 200-1.000 repeticiones (**mutación completa**)

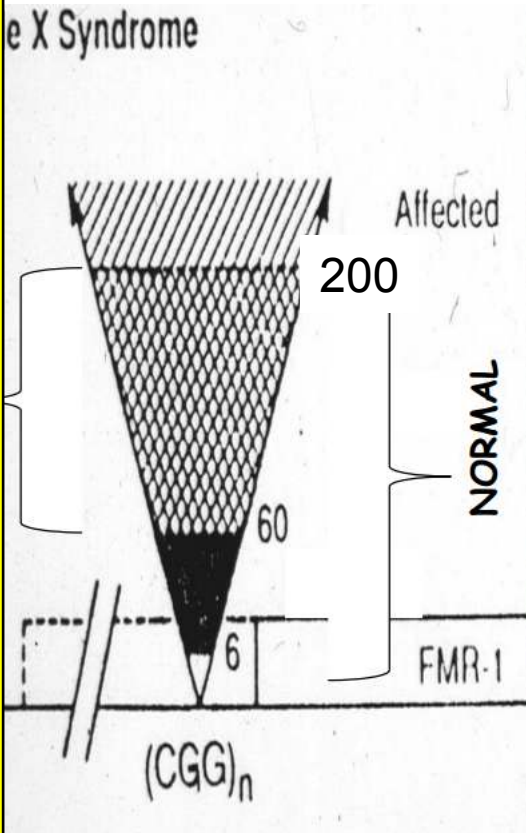


Fig. 18-19, Emery 13^a Ed.

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70
ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP: 689 45 44 70

na X frágil: herencia

transmisor sano con

no está afectada:

dad de que los hijos
IV-1 estén afectados
is alta que la de que
adas sus hijas
del X)

de las repeticiones
en la ovogénesis

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
 LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70
 ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
 CALL OR WHATSAPP:689 45 44 70

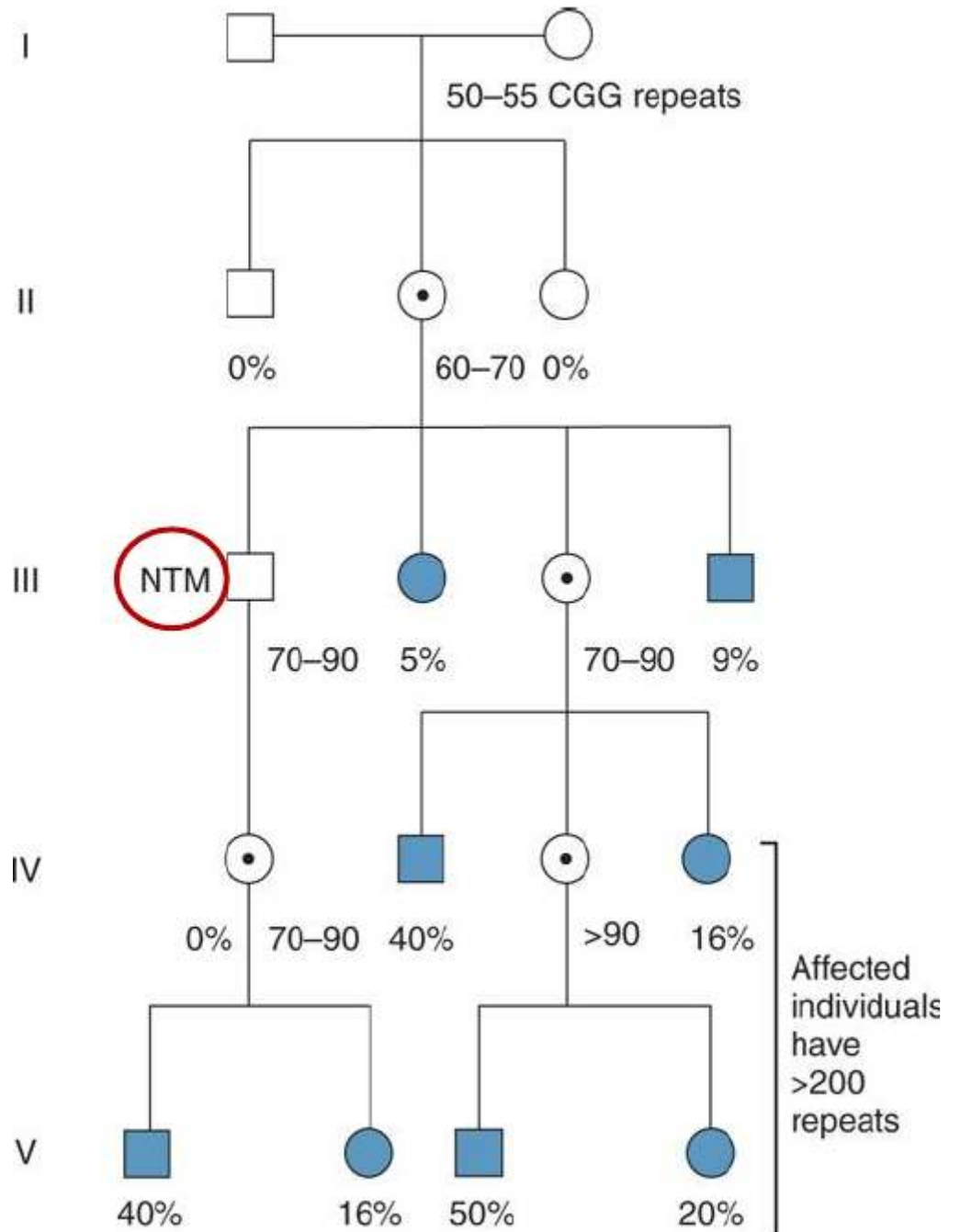


Fig. 5-17, Jorde, 4ª Ed.

Genética de los genes del cromosoma Y

El cromosoma Y es muy pequeño (60 Mb)

El contenido más importante de este cromosoma no tiene modificaciones (repeticiones en tándem, ADN asociado, casi dos tercios del cromosoma Y es heterocromatina)

Se han identificado unos 150 genes, muchos de los cuales influyen en el desarrollo sexual masculino y la fertilidad

El modo de herencia de estos genes es exclusivamente de padres a hijos varones

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70
ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP: 689 45 44 70

--

Cromosoma Y

RY (región determinante del sexo en el soma Y): ejerce la función activadora de la iniciación testicular

que codifican factores específicos implicados en la formación de los espermatozoides:

genes AZF: contiene varias familias de genes que se expresan en el testículo

genes DAZ, están delecionados en la azoospermia

USP9Y (se han descrito mutaciones), su función no se conoce pero sí que es necesario para la espermatogénesis normal

para el antígeno de histocompatibilidad H-Y

The logo for Cartagena99, featuring the word 'Cartagena99' in a stylized, green, cursive font. The text is positioned above a blue and orange graphic element that resembles a stylized flame or a drop.

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70

ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP:689 45 44 70



Llamada Y

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70
ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP:689 45 44 70

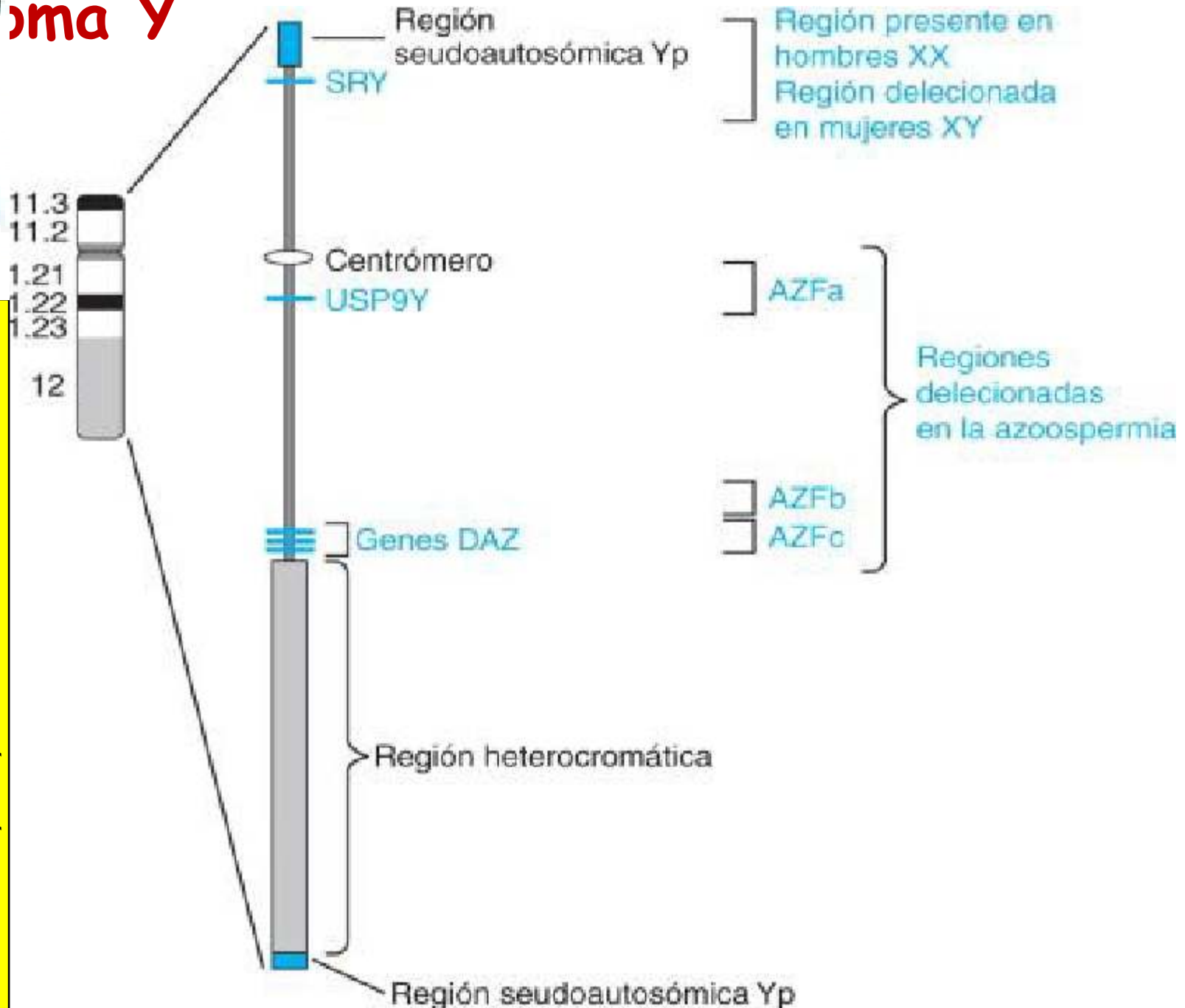
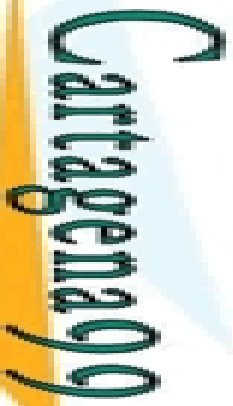
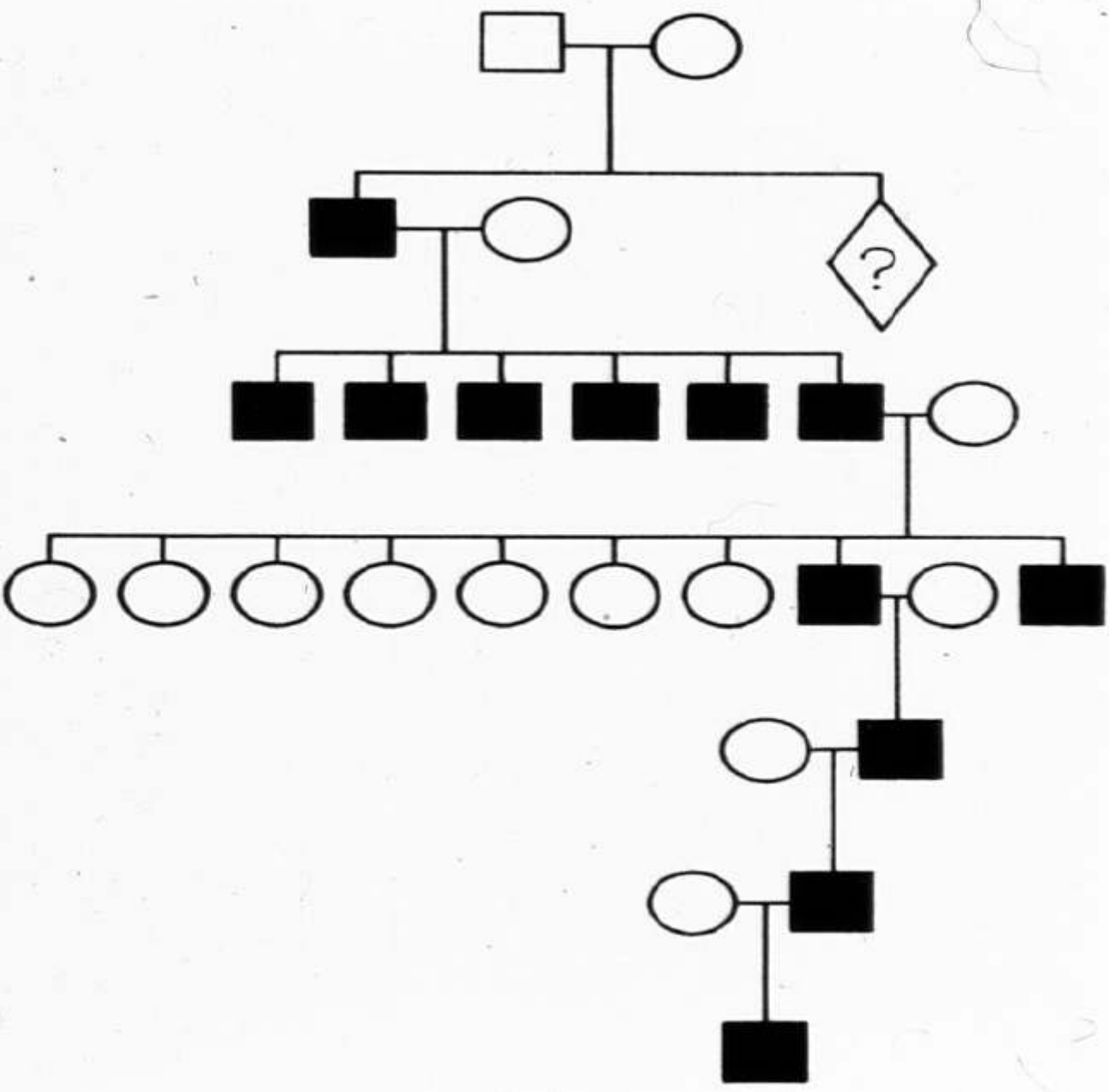


Fig. 6-10, Thompson 7ª Ed.

Árbol genealógico



CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVÍA WHATSAPP: 689 45 44 70
--
ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP:689 45 44 70

Orejas peludas



Cartagena99

CLASES PARTICULARES, TUTORÍAS TÉCNICAS ONLINE
LLAMA O ENVIÁ WHATSAPP: 689 45 44 70

ONLINE PRIVATE LESSONS FOR SCIENCE STUDENTS
CALL OR WHATSAPP:689 45 44 70