Biología I
Unidad 3 ¿Cómo se transmite y modifica la información genética en los sistemas vivos?
OA18 Herencia no Mendeliana

Hemofilia

La hemofilia es una enfermedad genética que impide la buena coagulación de la sangre. En los individuos afectados el gen que produce un factor de coagulación está ausente y por ello cualquier herida o golpe trivial puede resultar mortal, pues al no producirse la coagulación, la sangre fluye hasta producir la muerte; por razones obvias, la hemofilia siempre ha sido 100% letal en mujeres, aunque algunos hombres llegaban a superar los veinte años. En la primera mitad del siglo XX, la mortalidad se redujo gracias a las transfusiones. Actualmente, se puede suministrar a estos pacientes el factor de coagulación obtenido por síntesis y mediante ingeniería genética. La hemofilia ocurre en uno de cada 10.000 varones recién nacidos.

Como estos genes se encuentran en el cromosoma X, las mujeres pueden ser ***homocigóticas*** **(con hemofilia)** o ***heterocigóticas*** **(normal portadora)**, mientras que los hombres (sólo tienen un cromosoma X) son ***hemicigóticos*** **(pueden ser sanos o con hemofilia) y a diferencia de las mujeres no hay portadores.**

Ejemplo de la hemofilia: La hemofilia viene determinada por un alelo recesivo **h** frente al **h^+** normal.

Los hombres pueden ser	**Xh^+ Y → normales**	**Xh Y → hemofílicos**	
Las mujeres pueden ser	**Xh^+Xh^+ → normales**	**Xh^+Xh → portadora**	**XhXh → hemofilicas**

Las mujeres portadoras cuando se cruzan con un hombre normal pueden dar hijos varones hemofílicos como a continuación se muestra:

http://portalacademico.cch.unam.mx/

Genotipo: **Mujer portadora** **X** **Hombre normal**

$Xh^{+}Xh$ **Xh^{+} Y**

Meiosis

Gametos **Xh^{+}, Xh** **Xh^{+}, Y**

♀ / ♂	**Xh^{+}**	**Xh**
Xh^{+}	$Xh^{+}Xh^{+}$ ♀	$Xh^{+}Xh$ ♀
Y	Xh^{+} Y ♂	Xh Y ♂

Generación F_1

Genotipo	Fenotipo
¼ $Xh^{+}Xh^{+}$	Mujer normal
¼ $Xh^{+}Xh$	Mujer portadora
¼ Xh^{+} Y	Hombre normal
¼ Xh Y	Hombre hemofílico

http://portalacademico.cch.unam.mx/