

CCV, catarata congénita de Volkmann



CCV, OMIM 115665 *ccv*

Coordenadas genómicas (GRCh38) [1:0-20,100,000](#)

Localización citogenética [1pter-p36.13](#)

CCV, catarata congénita de Volkmann

Es un gen de herencia **autosómica dominante** localizado en la zona distal del brazo corto del cromosoma 1. Es, por tanto, "uno de los primeros genes" que encontramos en nuestro genoma.

El síndrome de **Catarata congénita, tipo Wolkmann**, se caracteriza por una pérdida progresiva de visión que se presenta normalmente a partir de los 3 o 4 años. La progresión de la enfermedad varia pero suele ser necesario el tratamiento quirúrgico antes de los veinte años.

La herencia monogénica

Es aquella en la que el resultado observable (fenotipo) es consecuencia de la acción de un único gen.



Gregor J. Mendel

★ *Hycice, 20-07-1822*

† *Brno, 06-01-1884*

- 1 Trabajó con un organismo adecuado: el guisante de olor (*Pisum sativum*)
- 2 Analizó separadamente siete características concretas
- 3 Cuantificó los resultados obteniendo proporciones
- 4 Instauró un método de trabajo que todavía se utiliza:

Cruzamiento entre tipos parentales diferentes

Obtención de la primera generación filial.

Observación y cruzamiento entre individuos de la misma

Obtención de la segunda generación filial.

Observación y cruzamiento entre individuos de la misma etc.



Anotaciones de G. Mendel



Monasterio agustino de Brno



Escudo de la ciudad de Brno

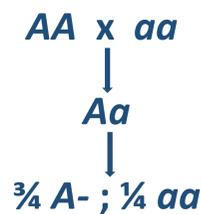
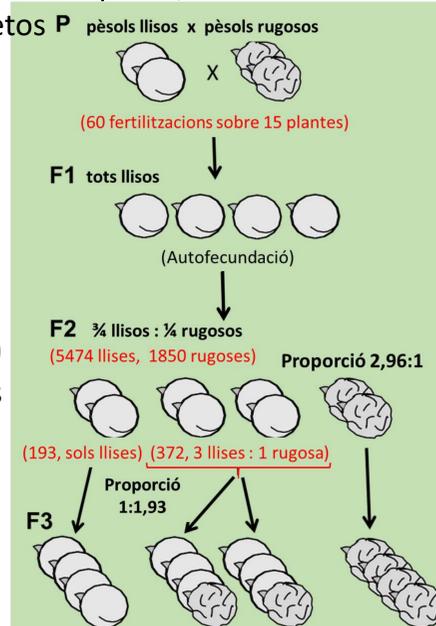
En humanos no es posible utilizar el método de Mendel. Como no podemos diseñar llevar a cabo cruzamientos específicos, hemos de recurrir a los cruzamientos que se producen en la sociedad y utilizarlos para el análisis genético.

Se recurre al análisis de genealogías.



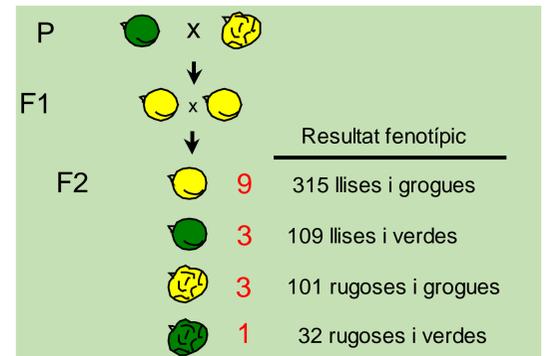
Ley de la segregación

Los dos miembros de un gen segreguen, es decir, se separan, cuando se forman los gametos P



Ley de la transmisión independiente

En el momento de la formación de los gametos, genes diferentes segregan de manera independiente



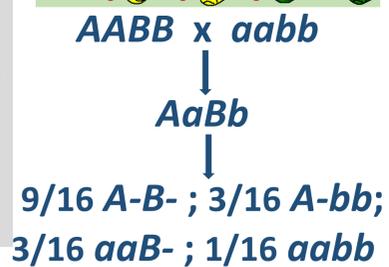
HERENCIA DOMINANTE

El descendiente se presenta como uno de los parentales

1/4 RY	1/4 Ry	1/4 rY	1/4 ry
1/4 RY			
9		3	3
1			

HERENCIA INTERMEDIA:

El descendiente presenta una característica intermedia a la que presentan los parentales

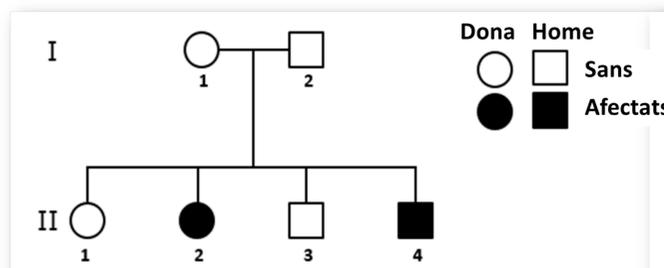


Análisis de genealogías humanas

Una genealogía, en el contexto del estudio de la herencia, es una representación gráfica de la historia de una familia en la que se reseñan una o más características hereditarias al objeto de determinar su patrón de herencia y poder hacer predicciones.

Herencia de una característica autosómica recesiva.

Padres sanos tienen descendencia afectada Padres afectados tienen descendencia sana



Herencia de una característica autosómica dominante.

Padres sanos tienen descendencia afectada Padres afectados tienen descendencia sana

