



**UNIVERSIDAD DEL SURESTE**

**Licenciatura en medicina humana**

**GENETICA**

**CUADRO INFORMATIVO**

Estudio de los cromosomas en la meiosis humana,  
Trastornos mendelianos con efectos citogenéticos,  
Análisis citogenético en el cáncer

Citogenética clínica: trastornos de los autosomas y de los cromosomas sexuales

**QFB. Yeni Karen Canales Hernández**

**Carlos Emilio Ocaña Vázquez**

**3er semestre grupo único**

**Tapachula Chiapas de Córdoba y Ordoñez**

**01 de octubre del 2020**

## CUADRO INFORMATIVO

<b>Estudio de los cromosomas en la meiosis humana,</b>	Existen dos métodos generales para estudiar la constitución cromosómica de los espermatozoides y los óvulos. En el primero se analizan las meiosis anormales de forma retrospectiva utilizando polimorfismos de DNA o heteromorfismos citogenéticos para estudiar el origen parental de los fetos o los nacidos vivos aneuploides. En estudios detallados de más de 1.000 concepciones se ha demostrado una contribución diferente de la no disyunción materna y paterna a diferentes anomalías citogenéticas; por ejemplo, la no disyunción materna es responsable de más del 90% de los casos de trisomía 21 y de la totalidad de los de trisomía 16, pero sólo de la mitad de los casos de síndrome de Klinefelter (47,XXY) y del 20-30% de los de síndrome de Turner (45,X).
<b>Trastornos mendelianos con efectos citogenéticos</b>	Un trastorno monogenético (también llamado trastorno mendeliano) es causado por un defecto en un gen particular. Los trastornos monogenéticos son poco comunes. Pero dado que hay varios miles de trastornos monogenéticos conocidos, su impacto combinado es considerable. Los trastornos monogenéticos se caracterizan por la forma como se transmiten en familias. Hay 6 patrones básicos de herencia monogenética: Autosómico dominante Autosómico recesivo Dominante ligado al cromosoma X Recesivo ligado al cromosoma X Herencia ligada al cromosoma Y Herencia materna (mitocondrial) El efecto observado de un gen (la apariencia de un trastorno) se denomina el fenotipo. En la herencia autosómica dominante, la anomalía o anomalías generalmente aparecen en cada generación. Cada vez que uno de los padres afectados, sea hombre o mujer, tenga un niño, ese niño tendrá un 50% de probabilidad de heredar la enfermedad
<b>Análisis citogenética en el cáncer</b>	Se corrobora que las alteraciones cromosómicas se presentan en un alto porcentaje en los tumores sólidos, por lo tanto, dichas alteraciones juegan un papel importante en la aparición de las neoplasias. Entre las alteraciones cromosómicas más frecuentes se destacan las aneuploidias como las importantes. Los estudios cromosómicos en células tumorales presentan dificultades de tipo técnico que finalmente limitan los análisis en estos casos. Se encontraron cariotipos complejos con múltiples alteraciones. También se encontró que los tumores con un estado patológico avanzado o maligno presentaron cariotipos anormales.

**Citogenética  
clínica: trastornos  
de los autosomas  
y de los  
cromosomas  
sexuales,**

Anomalías de los cromosomas sexuales: Síndrome de Klinefelter (47,XXY) , Altos y delgados y tienen las piernas largas en relación con el resto del cuerpo. Hipogonadismo, testículos son pequeños y los caracteres sexuales secundarios permanecen infradesarrollados incluso ginecomastia. Infértiles variantes de síndrome de Klinefelter, Los cromosomas X adicionales (aunque son inactivos) causan un fenotipo más anormal, con un grado más elevado de dismorfia, menor desarrollo sexual y mayor deterioro mental

Trastornos del desarrollo Gonadal: **Seudohermafroditismo masculino**, 46,XY con genitales externos incompletamente masculinizados o femeninos, Trastornos de la formación de los testículos durante el desarrollo embrionario, las anomalías de las gonadotropinas, los errores de la biosíntesis y el metabolismo de la testosterona, y las anomalías de las células diana de andrógeno, **Seudohermafroditismo femenino**, Se debe en general a una hiperplasia suprarrenal congénita, Cariotipos 46,XX con tejido ovárico normal, pero con genitales externos ambiguos o masculinos,

**Trisomía 13:** Retraso del crecimiento y retraso mental grave, acompañados de malformaciones importantes del sistema nervioso central, como arrinencefalia y holoprosencefalia, 1/15.000 a 1/25.000 nacimientos, Frente es inclinada, se observa microcefalia, las suturas están abiertas y puede haber microftalmia, coloboma del iris e, incluso, ausencia de los ojos. Las orejas están malformadas. Los pacientes suelen presentar labio leporino y paladar hendido. Las manos y pies pueden mostrar polidactilia postaxial y las manos se cierran con el segundo dedo sobre el tercero y el quinto sobre el cuarto. Malformaciones cardíacas específicas y malformaciones urogenitales,

**Síndrome de Down (Trisomía 21) :** Trisomía 21 parcial: sólo una parte del brazo largo del cromosoma 21 se encuentra triplicado, Puede ser una trisomía o una translocación robertsoniana, **Hipotonía**, de baja estatura y presentan braquicefalia, con el occipucio plano. El cuello es corto, con piel sobrante en la nuca. El puente nasal es plano, las orejas tienen una implantación baja y presentan un plegamiento típico, los ojos muestran manchas de Brushfield alrededor del margen del iris y la boca suele estar abierta, a menudo con la lengua protruyente y arrugada. Pliegues epicánticos y sus fisuras palpebrales con el canto externo más elevado que el interno, Principal causa genética de retraso mental moderado, Los que tienen menos posibilidades de sobrevivir son los que presentan una cardiopatía congénita