



**UNIVERSIDAD DEL SURESTE**

**LICENCIATURA**

**MEDICINA HUMANA**

**CATEDRÁTICO**

**QFB. YENI KAREN CANALES HERNÁNDEZ**

**TRABAJO:**

**MAPA CONCEPTUAL**

**ALUMNO:**

**JOSUÉ DE LEÓN LÓPEZ**

**GRADO**

**3 SEMESTRE**

**FECHA**

**9/10/20**

**LUGAR**

**TAPACHULA CHIAPAS**

# TRASTORNOS AUTOSÓMICOS

HAY ÚNICAMENTE TRES TRASTORNOS CROMOSÓMICOS BIEN DEFINIDOS

LA TRISOMÍA 21 (SÍNDROME DE DOWN)

trisomía 13

LA TRISOMÍA 18

trastorno cromosómico más frecuente y mejor conocido, así como la principal causa genética de retraso mental moderado.

incluyen retraso mental y problemas de crecimiento y, a menudo, también malformaciones cardíacas graves. Un hallazgo típico es la hipertensión. La cabeza tiene un occipital prominente y la mandíbula está retraída. Las orejas son de implantación baja y malformadas. El esternón es corto. Los puños están cerrados de una forma característica, con el segundo dedo superpuesto al tercero y el quinto al cuarto. Los pies tienen una configuración «en mecedora» con calcáneos prominentes.

curso con retraso del crecimiento y retraso mental grave, acompañados de malformaciones importantes del sistema nervioso central, como arrinencefalia y holoprosencefalia. La 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

FENOTIPO

La primera anomalía detectable en el recién nacido suele ser la hipotonía. Además de los característicos rasgos faciales, evidentes hasta para un observador no especialmente formado, los pacientes son 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.

El fenotipo de la trisomía 18, de la misma manera el de la trisomía 21, puede ser el resultado de varios cariotipos infrecuentes además de la trisomía completa, por lo que es esencial cariotipar a los niños afectados con vistas al consejo genético.

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, igual que en la trisomía

El diagnóstico clínico del síndrome de Down no suele ofrecer dificultades especiales. No obstante, es necesario hacer un cariotipo para confirmarlo y para realizar un consejo genético correcto

# LOS CROMOSOMAS SEXUALES Y SUS ANOMALÍAS

anomalías más frecuentes de los cromosomas sexuales y sus consecuencias clínicas, el estado actual del conocimiento sobre el control de la determinación sexual y las anomalías mendelianas de la diferenciación sexual.

Los cromosomas X e Y han atraído siempre el interés porque difieren entre los sexos, tienen su propio modelo de herencia y están implicados en la determinación del sexo

## EMBRIOLOGÍA DEL SISTEMA REPRODUCTIVO

Hacia la sexta semana del desarrollo embrionario de ambos sexos, las células germinales primordiales ya han migrado desde su localización extraembrionaria primaria a las crestas gonadales, donde son rodeadas por los cordones sexuales para formar un par de gónadas primitivas. Hasta este momento, la gónada en desarrollo (tanto si es cromosómicamente XX como si es XY) es biopotencial o indiferenciada.

## BASE CROMOSÓMICA DE LA DETERMINACIÓN SEXUAL

La base fundamental del sistema XX/XY para la determinación del sexo se conoció poco tiempo después de que fuera posible el análisis citogenético. Se descubrió que los hombres con síndrome de Klinefelter tenían 47 cromosomas, con dos cromosomas X y uno Y (cariotipo: 47, XXY), mientras que las mujeres con síndrome de Turner tenían 45 cromosomas, con sólo un cromosoma X (cariotipo: 45,X).

## CROMOSOMA Y

En la meiosis masculina los cromosomas X e Y normalmente se aparean en los extremos de sus brazos cortos y sufren recombinación en esa región. Los segmentos que se aparean constituyen la región pseudoautosómica de los cromosomas X e Y, llamada así porque estas secuencias son homólogas y sufren recombinación en meiosis I, como las parejas de autosomas (Existe un segundo segmento pseudoautosómico más pequeño que se localiza en los extremos de Xq e Yq.) En comparación con el cromosoma X y con los autosomas, el cromosoma Y es relativamente pobre en genes; se estima que contiene menos de 50 genes

La vía que origina un ovario se sigue a no ser que actúe un gen denominado factor determinante del testículo (TDF, testis-determining factor). Este gen actúa como un interruptor que cambia el desarrollo hacia la vía masculina.

Si no existe cromosoma Y, la gónada formará un ovario, comenzando alrededor de la semana 8 de gestación y continuando durante varias semanas; la corteza se desarrolla, la médula involuciona y las ovogonias se empiezan a desarrollar dentro de los folículos

En presencia de un cromosoma Y, el tejido medular forma testículos con túbulos seminíferos y células de Leydig que, con la estimulación de la hormona gonadotropina coriónica humana producida por la placenta, son capaces de segregar andrógenos. Las espermatogonias, derivadas de las células germinales primordiales a través de mitosis sucesivas, recubren las paredes de los túbulos seminíferos, donde residen junto con las células de sostén de Sertoli

# TRASTORNOS DEL DESARROLLO GONADAL Y SEXUAL

## DISGENESIA GONADAL

Varios genes autosómicos y ligados al cromosoma X han sido implicados en la conversión de la gónada bipotencial (indiferenciada) en un testículo o un ovario

síndrome de DenysDrash pueden presentar genitales femeninos o ambiguos; los pacientes con el síndrome de Frasier, más grave, muestran disgenesia gonadal completa XY. El gen WT1 en 11p13 (también implicado en el tumor de Wilms, una neoplasia renal infantil) codifica un factor de transcripción implicado en interacciones entre las células de Sertoli y las de Leydig durante el desarrollo gonadal.

## SEUDOHERMAFRODITISMO FEMENINO

Las mujeres pseudohermafroditas tienen cariotipos 46,XX con tejido ovárico normal, pero con genitales externos ambiguos o masculinos

los pseudohermafroditas masculinos son 46,XY con genitales externos incompletamente masculinizados o femeninos. En general, el desarrollo ambiguo de los conductos genitales y de los genitales externos siempre debe ser evaluado citogenéticamente, con los objetivos de determinar la constitución cromosómica sexual del paciente y de identificar las posibles alteraciones cromosómicas asociadas a menudo a las gónadas disgenéticas

El pseudohermafroditismo femenino se debe en general a una hiperplasia suprarrenal congénita (HSC), un trastorno autosómico recesivo originado por defectos específicos de enzimas de la corteza suprarrenal necesarias para la biosíntesis del colesterol, que producen la virilización de los lactantes de sexo femenino.

## SEUDOHERMAFRODITISMO MASCULINO

seudohermafroditismo en individuos 46,XY incluyen, además de los 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 andrógenos

En el pseudohermafroditismo masculino las gónadas son exclusivamente testículos, pero los conductos genitales y los genitales externos están incompletamente masculinizados.

# BIBLIOGRAFÍA

Sexualidad humana 9ª edición