

Universidad Del Sureste

MEDICINA HUMANA



GENETICA HUMANA
QUIMICA YENI KAREN
HERNANDEZ CANALES

TRANSTORNOS AUTOSOMICOS
EMMANUEL GALDAMEZ
GONZALEZ

3 semestre Grupo "U"

Tapachula Chiapas. 09 de octubre
del 2020

TRANSTORNOS AUTOSOMICOS

Estas trisomías autosómicas cursan con retraso del crecimiento, retraso mental y múltiples anomalías congénitas. Sin embargo, cada una de ellas tiene un fenotipo claramente diferenciable.

SINDROME DE DOWN

El síndrome fue descrito clínicamente por primera vez por Langdon Down en 1866, pero su causa fue un misterio durante casi un siglo. Dos características notables de su distribución poblacional llamaron la atención: la edad materna avanzada y una distribución peculiar en las familias (concordancia en gemelos monocigóticos y discordancia casi completa en gemelos dicigóticos y otros miembros de la familia).

TRISOMIA 18

Los rasgos de la trisomía 18 siempre incluyen retraso mental y problemas de crecimiento y, a menudo, también malformaciones cardíacas graves. Un hallazgo típico es la hipertonía. La cabeza tiene un occipital prominente y la mandíbula está retraída.

TRISOMIA 13

La trisomía 13 cursa 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.

SINDROME DEL MAULLIDO DEL GATO

El nombre lo recibe del llanto de los niños que sufren este trastorno, que es similar al maullido de un gato. Este síndrome lo padece alrededor del 1% de los pacientes con retraso mental atendidos en instituciones para enfermos crónicos.

LOS CROMOSOMAS SEXUALES Y SUS ANOMALIAS

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.

BASE CROMOSOMICA DE LA TERMINACION

La diferencia en la constitución cromosómica sexual de las células normales de los hombres y las mujeres se conoce desde hace más de 50 años. La base fundamental del sistema XX/XY para la determinación del sexo se conoció poco tiempo después de que fuera posible el análisis citogenético.

CROMOSOMA Y

La estructura del cromosoma Y y su papel en el desarrollo sexual han sido determinados tanto a nivel molecular como genómico. 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.

CROMOSOMA X

Tal como ya se ha señalado en el capítulo 5, la aneuploidía del cromosoma X es una de las anomalías citogenéticas más frecuentes. La relativa tolerancia del cariotipo humano a las alteraciones del cromosoma X puede explicarse en términos de la inactivación del cromosoma X, el proceso a través del cual la mayor parte de los genes de uno de los dos cromosomas X femeninos es silenciada epigenéticamente y no genera ningún producto.

ANOMALIAS CITOGENICAS

Las anomalías de los cromosomas sexuales, al igual que las de los autosomas, pueden ser numéricas o estructurales, y pueden estar presentes en todas las células o en forma de mosaico. Como grupo, los trastornos de los cromosomas sexuales tienden a aparecer como cuadros aislados sin aparentes factores predisponentes

TRANSTORNOS DEL DESARROLLO GONODAL

El sexo genético de un feto se establece en el momento de la fecundación. Al comienzo de este capítulo se ha expuesto el papel determinante del sexo primario del cromosoma Y y del gen SRY.

DISGINESIA GONODAL

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. Un detallado análisis de un subgrupo de mujeres 46,XY con inversión sexual en las que el gen SRY no estaba deletado ni mutado, reveló una duplicación de una porción del brazo corto del cromosoma X.

Seudohermafroditismo femenino

Los pseudohermafroditas son «seudo» porque, al contrario que los hermafroditas verdaderos, sólo poseen tejido gonadal de un sexo, el que determina su constitución cromosómica. Las mujeres pseudohermafroditas tienen cariotipos 46,XX con tejido ovárico normal, pero con genitales externos ambiguos o masculinos.

Seudohermafroditismo masculino

Las causas de pseudohermafroditismo 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. Todos estos trastornos son heterogéneos desde los puntos de vista clínico y genético, y en algunos casos pueden no ser más que leves manifestaciones.

hiperplasia suprarrenal congénita

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.