

# **UNIVERSIDAD DEL SURESTE**

**SAN CRISTÓBAL DE LAS CASAS CHIAPAS**

**MATERIA: GENÉTICA HUMANA**

**DOCENTE: DR SAMUEL ESAÚ FONSECA  
FIERRO**

**ALUMNO: MARCOS GONZÁLEZ MORENO**

**SEMESTRE Y GRUPO: 3°A**

**TEMA:**

**“GENÉTICA DEL DESARROLLO Y  
MALFORMACIONES CONGÉNITAS”**

<b>CONCEPTO Y PALABRAS:</b>	<b>DEFINICIONES:</b>
<b>Anomalías</b>	La anomalía congénita estructural es aquella que hace que un bebé nazca sin una parte del cuerpo o con una malformación en un área determinada.
<b>Cromosomas</b>	Los cromosomas son estructuras con apariencia de hilo ubicadas dentro del núcleo de las células de animales y plantas. Cada cromosoma está compuesto de proteínas combinadas con una sola molécula de ácido desoxirribonucleico (ADN).
<b>Prematuridad</b>	Se dice que un bebé que nace antes de las 37 semanas de embarazo es prematuro o que ha nacido antes de tiempo. Los bebés que nacen antes de la semana 34 de embarazo suelen llamarse prematuros tempranos
<b>Malformaciones</b>	es una alteración de la forma producida por un trastorno del desarrollo. Así, las malformaciones pueden concebirse como el resultado de una reacción patológica propia de las estructuras biológicas en desarrollo.
<b>Teratógenos</b>	Un teratógeno es un agente capaz de causar un defecto congénito. Generalmente, se trata de algo que es parte del ambiente al que está expuesta la madre durante el embarazo.
<b>Dismorfología</b>	Se trata del estudio de malformaciones humanas o defectos congénitos que pueden tener un origen genético.
<b>Polidactilia</b>	es un trastorno genético donde un humano nace con más dedos en la mano o en el pie de los que le corresponde (normalmente un dedo más). Se detecta en el momento del nacimiento. A estos dedos se les llama "dedos extra" o "dedos supernumerarios".
<b>Sindactilia</b>	es la fusión congénita o accidental de dos o más dedos entre sí. Ocurre normalmente en algunos mamíferos como el siamang, siendo inusual en los humanos.
<b>Postaxia</b>	En la polidactilia de la mano existen más de cuatro dedos trifalángicos o más de un pulgar. Puede ocurrir en el lado del pulgar (se denomina polidactilia preaxial o duplicación del pulgar), en el lado del meñique (se denomina polidactilia postaxial) o los dedos centrales (polidactilia central).
<b>Inserción</b>	una inserción (también llamada mutación de inserción) es la adición de uno o más pares de bases de nucleótidos en una secuencia de ADN.

<b>Síndrome de Pallister-hall</b>	es una enfermedad que afecta el desarrollo de muchas partes del cuerpo. Los síntomas más comunes incluyen dedos extra ( polidactilia ), una malformación en el cerebro llamado hamartoma hipotalámico, y epiglotis dividida o bífida.
<b>Cefalopolisindactilia</b>	Es un defecto del desarrollo durante la embriogénesis poco frecuente con duplicación de dedos, polidactilia, sindactilia y/o hiperfalangia caracterizado por un síndrome de múltiples anomalías congénitas.
<b>Deformaciones</b>	Una enfermedad genética es aquella en donde el material genético (los genes) está alterado, es decir, se puede encontrar de manera concreta el lugar dentro de los cromosomas donde está la enfermedad.
<b>Disrupciones</b>	es el defecto morfológico de un órgano o de una región del organismo cuyo desarrollo era originalmente normal, secundario a una interferencia externa (ej: síndrome de banda amniótica).
<b>Factor de trascrición</b>	son uno de los grupos de proteínas que leen e interpretan los "planos" genéticos del ADN. Se unen al ADN y ayudan a iniciar un programa de transcripción genética aumentado o disminuido. Como tal, son vitales para muchos procesos celulares.
<b>Defecto intrínseco</b>	El déficit congénito de factor intrínseco (DFI) es un trastorno raro de la absorción de la vitamina B12 (cobalamina) que se caracteriza por una anemia megaloblástica y anomalías neurológicas.
<b>Artrogriposis</b>	Síndrome Artrogripótico es el diagnóstico que se le hace a niñas o niños que nacen con rigidez de dos o más grandes articulaciones, producto de una disminución de la movilidad mientras están en el vientre materno.
<b>Oligohidramnios</b>	es un volumen deficiente de líquido amniótico; se asocia con complicaciones maternas y fetales. El diagnóstico es mediante la medición ecográfica del volumen de líquido amniótico.
<b>Acondroplasia</b>	Es un trastorno del crecimiento de los huesos que ocasiona el tipo más común de enanismo.
<b>Síndrome de Waardenburg</b>	(SW) es un trastorno que se caracteriza por grados variables de sordera y defectos menores en estructuras derivadas de la cresta neural que resultan en anomalías en la pigmentación de los ojos, cabello y piel. El SW se clasifica en cuatro fenotipos clínicos y genéticos.

<b>Síndrome de Lowe</b>	El síndrome óculo-cerebro-renal de Lowe es una enfermedad multisistémica caracterizada por cataratas congénitas, glaucoma, discapacidad intelectual, retraso del crecimiento y afectación de los túbulos renales.
<b>Pleiotropismo</b>	es la condición en la cual la mutación en un solo gen afecta a múltiples características fenotípicas en el mismo organismo.
<b>Homologas</b>	es un tipo de recombinación genética que ocurre durante la meiosis (formación de las células del óvulo y los espermatozoides). ... Este entrecruzamiento produce un intercambio de material genético, el cual es causa importante de la variabilidad genética que se observa en la descendencia.
<b>Síndrome de stickler</b>	es un trastorno genético que puede causar problemas graves de visión, audición y articulaciones. También conocido como artrooftalmopatía progresiva hereditaria, el síndrome de Stickler generalmente se diagnostica durante la infancia.
<b>Evolución convergente</b>	es como se denomina al proceso evolutivo a partir del cual dos organismos filogenéticamente separados han originado estructuras similares, esto es, son morfológicamente parecidos en conjunto o en partes.
<b>Hiperfalangia</b>	es una malformación congénita de las extremidades, caracterizada por la presencia de una falange accesoria, entre el metacarpo/metatarso y la falange proximal, o entre cualquiera de las otras dos falanges de un dedo, excluyendo el pulgar.
<b>Desarrollo mosaico</b>	Una etapa del desarrollo en la que las células ya han quedado comprometidas hasta el punto de que la eliminación de una parte de un embrión impide el desarrollo normal del mismo.
<b>Gastrulación</b>	La etapa del desarrollo inmediatamente posterior a la implantación, en la que las células de la masa celular interna se reordenan en tres capas germinales.