

UNIVERSIDAD DEL SURESTE
SAN CRISTÓBAL DE LAS CASAS CHIAPAS

GENÉTICA HUMANA
“GENÉTICA DEL DESARROLLO Y
MALFORMACIONES CONGÉNITAS”



DOCENTE: DR SAMUEL ESAÚ FONSECA FIERRO

ALUMNO: LUIS FABRIZIO CHAPITAL VELASCO

PALABRA	DEFINICION
Inserción	es la adición de uno o más pares de bases de nucleótidos en una secuencia de ADN.
Síndrome de Pallister-hall	enfermedad que afecta el desarrollo de muchas partes del cuerpo. Los síntomas más comunes incluyen (polidactilia, una malformación en el cerebro llamado hamartoma hipotalámico, y epiglotis dividida o bífida.
Cefalopolisindactilia	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.
Deformaciones	enfermedad genética es aquella en donde el material genético está alterado, es decir, se puede encontrar de manera concreta el lugar dentro de los cromosomas donde está la enfermedad.
Disrupciones	es el defecto morfológico de un órgano o de una región del organismo cuyo desarrollo era originalmente normal, secundario a una interferencia externa
Dismorfología	Se trata del estudio de malformaciones humanas o defectos congénitos que pueden tener un origen genético.
Polidactilia	trastorno genético donde un humano nace con más dedos en la mano o en el pie de los que le corresponde
Sindactilia	es la fusión congénita o accidental de dos o más dedos entre sí.

Postaxia	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).
Acondroplasia	Es un trastorno del crecimiento de los huesos que ocasiona el tipo más común de enanismo.
Síndrome de Waardenburg	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.
Síndrome de Lowe	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.
Pleiotropismo	es la condición en la cual la mutación en un solo gen afecta a múltiples características fenotípicas en el mismo organismo.
Homologas	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.

Síndrome de stickler	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.
Evolución convergente	Así se le 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.
Hiperfalangia	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.
Desarrollo mosaico	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.
Gastrulación	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.