

Errores genéticos

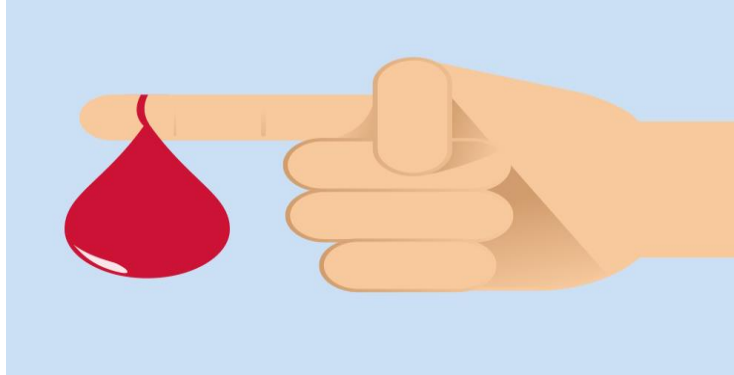
Síndrome de Down: se origina cuando la división celular anormal produce una copia adicional total o parcial del cromosoma 21, es decir, hay una copia adicional del cromosoma 21, lo que provoca que haya tres copias en lugar de las dos copias normales.



Síndrome de Klinefelter: este ocurre como consecuencia de un error aleatorio que hace que un varón nazca con un cromosoma sexual adicional. Una de las causas puede ser una copia adicional del cromosoma X en cada célula (XXY).



Hemofilia: esta enfermedad ocurre cuando hay mutaciones en los genes de los factores de coagulación VIII o IX, que se transmite a través del cromosoma X. También se dice que su presencia puede darse por historial familiar.



Síndrome de huesos de cristal: es causada por un fallo en uno de los genes, COL1A1 en el cromosoma 17 o el COL1A2 en el cromosoma 7, que codifican el colágeno, que es la proteína que da rigidez a los huesos, es considerada una enfermedad hereditaria y se estima que tiene una incidencia de 1 entre 10,000 o 15,000 nacimientos.



Enanismo: son trastornos genéticos, pero se desconocen las causas de algunos trastornos. La mayoría de los casos de enanismo se deben a una mutación genética aleatoria en el espermatozoides del padre o en el óvulo de la madre en lugar de en la composición genética completa de cualquiera de los dos.

