



Mi Universidad

Nombre del Alumno: Leticia Desiree Morales Aguilar

Nombre del tema: Temas vistos en clase

Nombre de la Materia: Biología del desarrollo.

Nombre del profesor: DRA. Trejo Muñoz Itzel Citlalhi

Nombre de la Licenciatura: Medicina Humana

Semestre: 1°

Introducción

Las patologías fetales son en su mayoría anomalías congénitas. Con este nombre se define a los defectos de nacimiento, que pueden ser estructurales o funcionales. Ocurren durante la vida intrauterina y son detectadas durante la gestación, en el parto o en cualquier momento de la vida extrauterina. Una de tantas, son en sí, las trisomías. En sí una trisomía es una alteración cromosómica (aneuploidía) en la que en una de las parejas de cromosomas, de las 23 parejas que forman el genotipo humano, hay un cromosoma extra (47 cromosomas en total, en vez de 46). Los efectos de las trisomías van en paralelo a los de las monosomías. La adición de un cromosoma extra da lugar a individuos algo más viables que en el caso de la pérdida de un cromosoma. La variación de los cromosomas sexuales del tipo trisomía tiene un efecto menos grave en el fenotipo que las variaciones autosómicas. En la especie humana, la adición de un cromosoma extra X o Y a una mujer o un varón da lugar a individuos viables que presentan diversos síndromes (como el síndrome de Klinefelter, el síndrome del triple X o el síndrome del XYY). La adición de un autosoma grande a la dotación diploide tiene graves efectos y normalmente es letal durante su desarrollo. Tanto en vegetales como en animales, las trisomías se pueden detectar mediante observación citológica de la división meiótica. Ya que hay tres copias de uno de los cromosomas, las configuraciones de apareamiento son normalmente irregulares, en una región dada a lo largo del cromosoma sólo dos de los tres homólogos pueden establecer sinapsis, aunque regiones diferentes del trío pueden estar apareadas, cuando están en sinapsis tres copias de un cromosoma, la configuración se denomina trivalente. En algunos casos, en lugar de un trivalente se puede encontrar un bivalente y un univalente (un cromosoma no emparejado) en la primera división meiótica. Así, la meiosis produce gametos con una cromosómica de $(n + 1)$, que puede perpetuar la situación trisómica.

PATOLOGIAS FETALES

SINDROME DE RETHORÉ: TRISOMÍA 9

Enfermedad poco frecuente que se caracteriza por que existen 3 copias del cromosoma 9 en lugar de las 2 habituales.



SINDROME DE PATAU: TRISOMÍA 13

Afección en la que una persona tiene un cromosoma 13 suplementario. Los análisis prenatales pueden detectar el síndrome de patau durante el embarazo.



SINDROME DE EDWARDS: TRISOMÍA 18

Afección que ocasiona retrasos del desarrollo graves, debido a un cromosoma 18 adicional. Un chequeo durante el primer trimestre que incluya imagen de ultrasonido y análisis de sangre durante el segundo trimestre, la prueba de detección cuádruple también ayuda a detectarla.



SINDROME DE MECKEL-GRUBER

Es una ciliopatía debida a la disfunción del cilio celular. Un trastorno autosómico recesivo letal que se caracteriza por una tríada clásica de manifestaciones: Displasia renal quística bilateral, meningoencefalocele occipital postaxial.



SINDROME DE PALLISTER-HALL

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.



ESPINA BÍFIDA

Malformación ósea que consiste en una fisura de la columna vertebral a causa de la falta de soldadura entre los arcos posteriores de una o varias vértebras y que provoca que quede descubierta la médula espinal.



HIDROCEFALIA

Aumento anormal de la cantidad de líquido cefalorraquídeo en las cavidades del cerebro.



ACARDIA

Ausencia congénita del corazón, en donde ciertas anomalías, como son en gemelos unidos o acardia son exclusivos de embarazos múltiples.



Conclusión

Las trisomías y otras malformaciones que son dadas en los fetos son complicaciones que a largo plazo impedirán que el bebé lleve una vida saludable y sin complicaciones, la mayoría de casos deberían ser erradicados antes de que nazca, puede que se escuche muy negativo pero lo mejor para la vida tanto de los padres como del feto es interrumpir el desarrollo del feto e impedir que nazca por que un niño con ese tipo de malformaciones como lo son las trisomías vivirá toda su vida sufriendo y por más que se desee ese bebé es mejor un aborto aunque este no se desee es lo mejor, en cuanto al desarrollo de estas enfermedades, a veces se pueden dar y no tener un diagnóstico definido, eso es algo que no se debería de ver pero existen casos donde se sigue dando el desarrollo del embrión, hasta llegar a feto y al alumbramiento y estos casos aun no eran visibles, pero si son diagnosticados y reconocibles lo mejor es interrumpir el embarazo y abortar lo antes posible.

Bibliografía

<http://medicinabasica.com/sintomas-diagnostico-y-esperanza-de-vida-de-la-trisomia-9n>

<https://es.wikipedia.org/wiki/Trisom%C3%ADa>