



Mi Universidad

Nombre del Alumno: Leonardo López Roque

Nombre del tema: Patologías fetales

Parcial: 3ero

Nombre de la Materia: Biología del desarrollo

Nombre del profesor: Trejo Muñoz Itzel Citlahi

Nombre de la Licenciatura: Medicina Humana

Cuatrimestre: Primer semestre

INTRODUCCION

Los genes son los ladrillos de la herencia. Se pasan de padres e hijos, los genes contiene ADN, las intrucciones para fabricar proteínas, pero, debido a las mutaciones en los genes cambia las intrucciones para fabricar proteínas y esto hace que las proteínas no funcionen correctamente o falten. Conoceremos a detalle las enfermedades que se diferencian entre sí debido a la duplicación cromosómica y da como resultado un desorden genético, en las cuales conoceremos su origen y características como sus sintomas.

INFOGRAFIA Trisomía

ELABORADO POR:
LEONARDO LOPEZ ROQUE

¿Qué es la monosomía?

Se refiere a una situación en la que solo uno de los cromosomas de un par de cromosomas está presente en las células, en lugar de las dos copias que se encuentran habitualmente en las células diploides.
Presentando los siguientes síndromes;

Monosomía



Monosomía 18

Síndrome de Edwards

Trastorno genético causado por tener un cromosoma 18 de más en las células.

Características: Cabeza pequeña, mandíbula y boca pequeñas, defectos del corazón, los intestinos, estómago, riñones y puños apretados con dedos superpuestos.

Síndrome de Meckel

Es una enfermedad genética polimalformativa de herencia autosómica recesiva.

Características: mal formación del sistema nervioso central, displasia renal multiquistica bilateral, fibrosis hepática y polidactilia.

Monosomía 17



Síndrome de Patau

Enfermedad genética que resulta de la presencia de un cromosoma 13 suplementarios.

Características: Anomalías cardíacas, renales, sistema nervioso, faciales, de miembros, de abdomen, retraso mental, labio leporino, ausencia de paladar y dos presencia de dos narices.



Monosomía 13

Síndrome de Killian-Pallister

Es una enfermedad de alteración genética, no hereditaria, causado por distribución en mosaico tisular de un isocromosoma adicional.

Características: discapacidad intelectual, hipotonía, retraso motor, facial tosco, alteraciones pigmentadas de la piel alopecia bitemporal.

Monosomía 12



Síndrome de Rethore

Es una enfermedad genética debida por una duplicación cromosómica 9.

Características: discapacidad intelectual, retrasos en el desarrollo, mal formaciones craneofaciales, anomalías en manos y pies.



Figura 2. A) Características faciales a los 23 meses de edad. B) Vista de cuerpo completo.

Monosomía 9

Síndrome de Arlequín

Es una enfermedad de desorden genético de herencia autosómica recesiva.

Características: Escamas grandes, gruesas con aspectos de placas afectando todo el cuerpo, ectropión severo, eclabio y orejas aplanadas.

GEN 12



CONCLUSION

Hemos concluido en que las proteínas tienen un funcionamiento esencial para la construcción y formación del cuerpo humano, debido por los genes. Estas alteraciones conllevan a ciertas modificaciones genéticas, y eso explica el porque las alteraciones corporales, las anomalías en los organos, los retrasos intelectuales y inclusive los defectos congénitos desde el nacimiento.

Bibliografía

chrome-extension://efaidnbmnnnibpcajpcglclefindmkaj/http://www.asemgalicia.com/wp-content/uploads/Enfermedades-Geneticas-y-genetica-de-las-enfermedades.pdf