

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Dr. Guillermo Del Solar Villarreal.

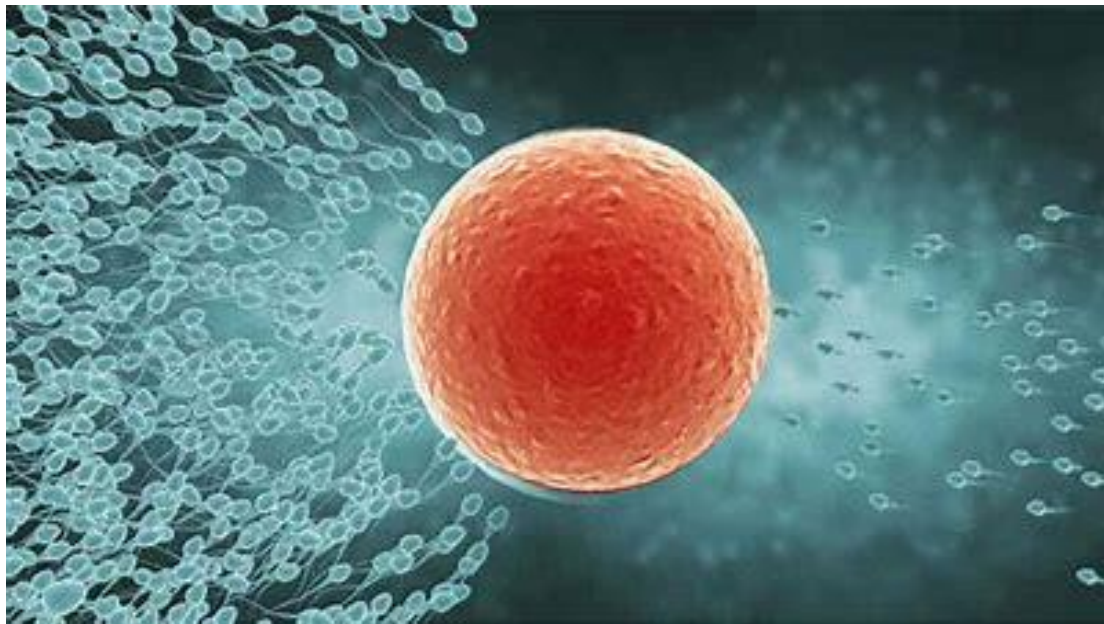
Alumna: Evelin Samira Andrés Velázquez.

Licenciatura: Medicina Humana.

Materia: Genética Humana.

Actividad: Esquemas.

GENETICA E INFERTILIDAD



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

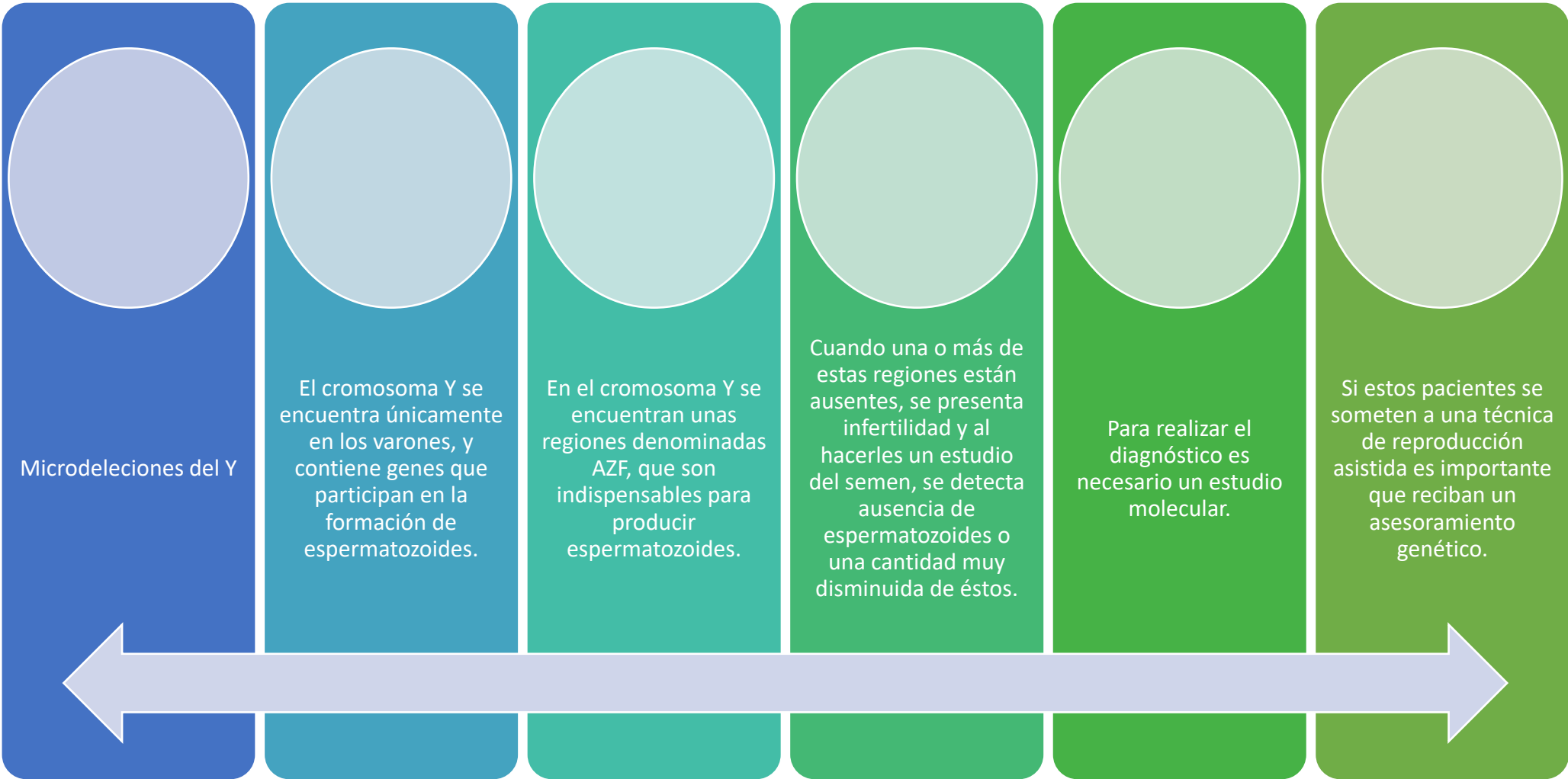


Alteraciones cromosómicas

Cuando las parejas tienen el antecedente de haber presentado dos o más abortos sin una causa específica, es necesario realizar en ellas un estudio llamado cariotipo para el cual, se necesita únicamente una muestra de sangre.

En el cariotipo se analizan a través de un microscopio, los cromosomas que están dentro del núcleo de las células y son los que contienen nuestro material genético.

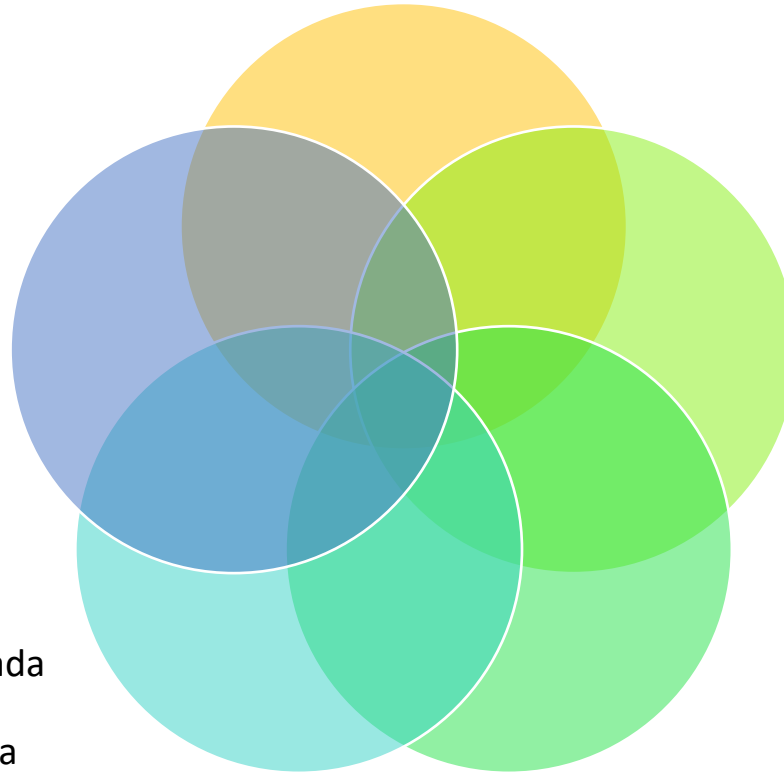
Normalmente todos los seres humanos tenemos 46 cromosomas, los cuales se encuentran en pares; de tal forma que tenemos 22 pares de autosomas y un par de cromosomas sexuales, estos últimos son conocidos como XX en las mujeres y XY en los hombres.





Mutaciones en el gen de la fibrosis quística

En el 75% de estos pacientes se observa una alteración genética en uno de los genes CFTR (tenemos 2, uno en cada cromosoma 7), la cual se puede detectar con un estudio molecular.



Existe una patología llamada agenesia de conductos deferentes, que ocasiona azoospermia en el varón y es causa de infertilidad.

Dentro de nuestros cromosomas tenemos aproximadamente 20,000 genes.

En el cromosoma 7 se encuentra el gen CFTR.

Los tipos de anomalías cromosómicas.

Piezas faltantes de cromosomas, llamadas deleción

Cromosomas que están al revés, llamados inversión

Un cambio en la secuencia del ADN, llamada mutación

Demasiados o muy pocos cromosomas, llamados aneuploidías.

Pedazos de cromosomas unidos al cromosoma incorrecto, llamado translocación

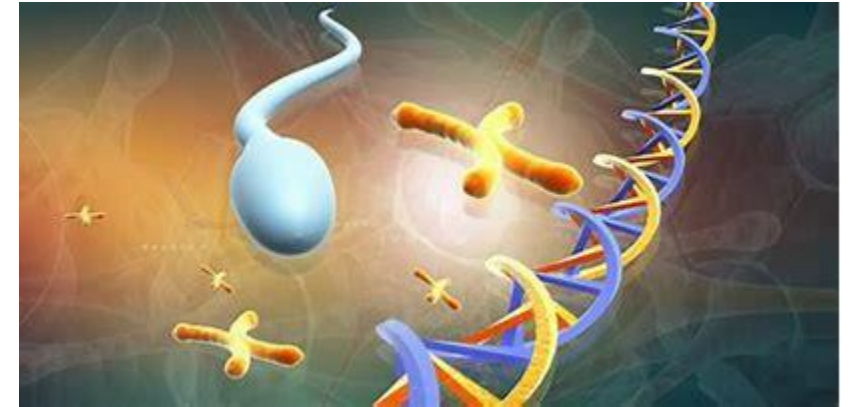
El síndrome de Klinefelter en los hombres.



El síndrome de Turner en las mujeres.



Son dos anomalías cromosómicas que afectan la fertilidad que no se heredan de los padres de un niño, sino que parecen ocurrir al azar.



El síndrome de Klinefelter (XXY).

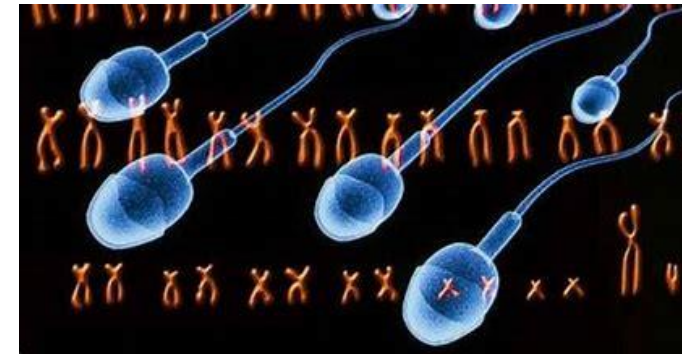
Causa problemas de infertilidad en los hombres cuando desarrollan dos o más cromosomas X.

Haciéndolos un identificador XXY, en lugar de solo XY.

En general, los hombres que sufren de XXY muestran pocos signos de ello.

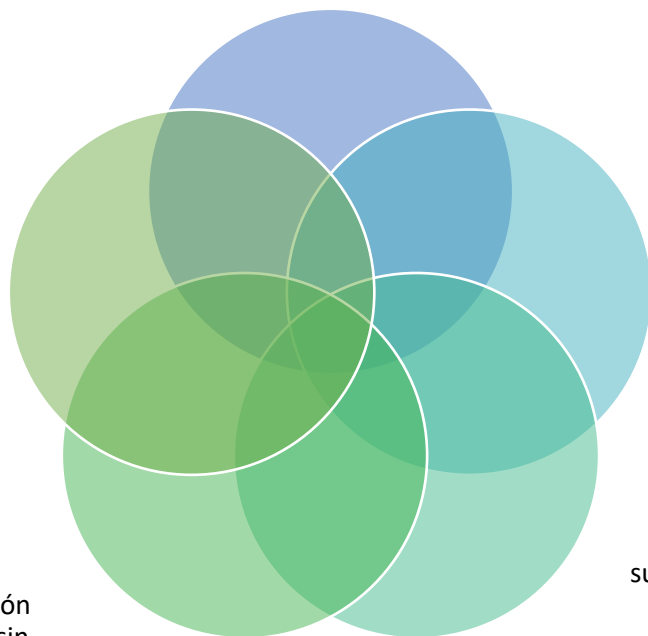
Los principales síntomas del fenómeno son infertilidad y testículos más pequeños.

Los hombres a menudo se ven afectados por el síndrome sin siquiera darse cuenta.



El síndrome de Turner (ST).

El ST también puede afectar las tasas de esperanza de vida, ya que los defectos cardíacos y las enfermedades como la diabetes y el hipotiroidismo normalmente también están asociados con el síndrome

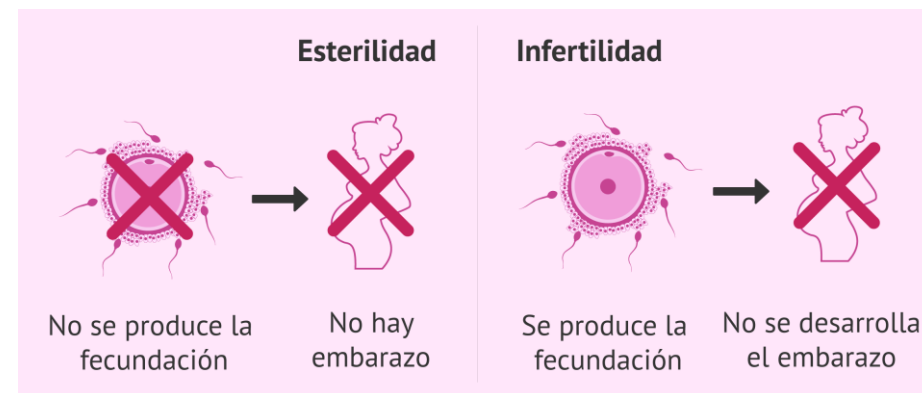


Es poco probable que las mujeres que sufren de ST experimenten la menstruación o el desarrollo de los senos sin terapia hormonal durante la pubertad.

Solo afecta a las mujeres.

El ST, a diferencia del XXY, suele ser mucho más notorio y causa síntomas obvios al nacimiento, como un cuello palmeado y características más cortas y de baja configuración.

UNIVERSIDAD DEL SURESTE



Los trastornos
comunes con
herencia
multifactorial.

Hipertensión.

Coronariopatía.

Diabetes
mellitus tipo II.

Cáncer.

Paladar
hendido.

Artritis.

UNIVERSIDAD DEL SURESTE



Esquizofrenia



Espina Bífida



Labios Leporinos



Alzheimer

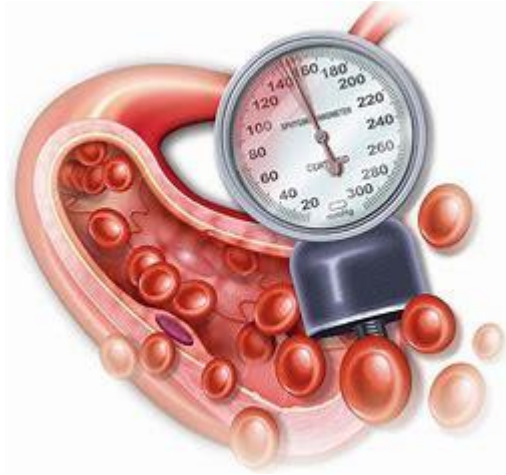


Diabetes



Cáncer de Mama

Hipertensión.



Coronariopatía.



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

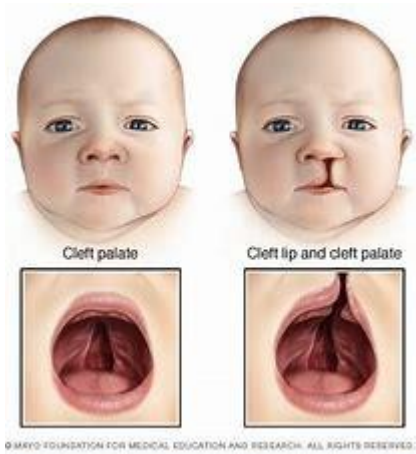
Diabetes mellitus tipo II.



UNIVERSIDAD DEL SURESTE



Cáncer.



Palar hendido.

Artritis.

