

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

CAMPUS:

SAN CRISTOBAL

LICENCIATURA:

MEDICINA HUMANA

MATERIA:

GENETICA HUMANA

ACTIVIDAD:

SUPER NOTA

TEMA:

ANOMALIAS NUMERICAS

ALUMNOS:

JOSE SANCHEZ ZALAZAR

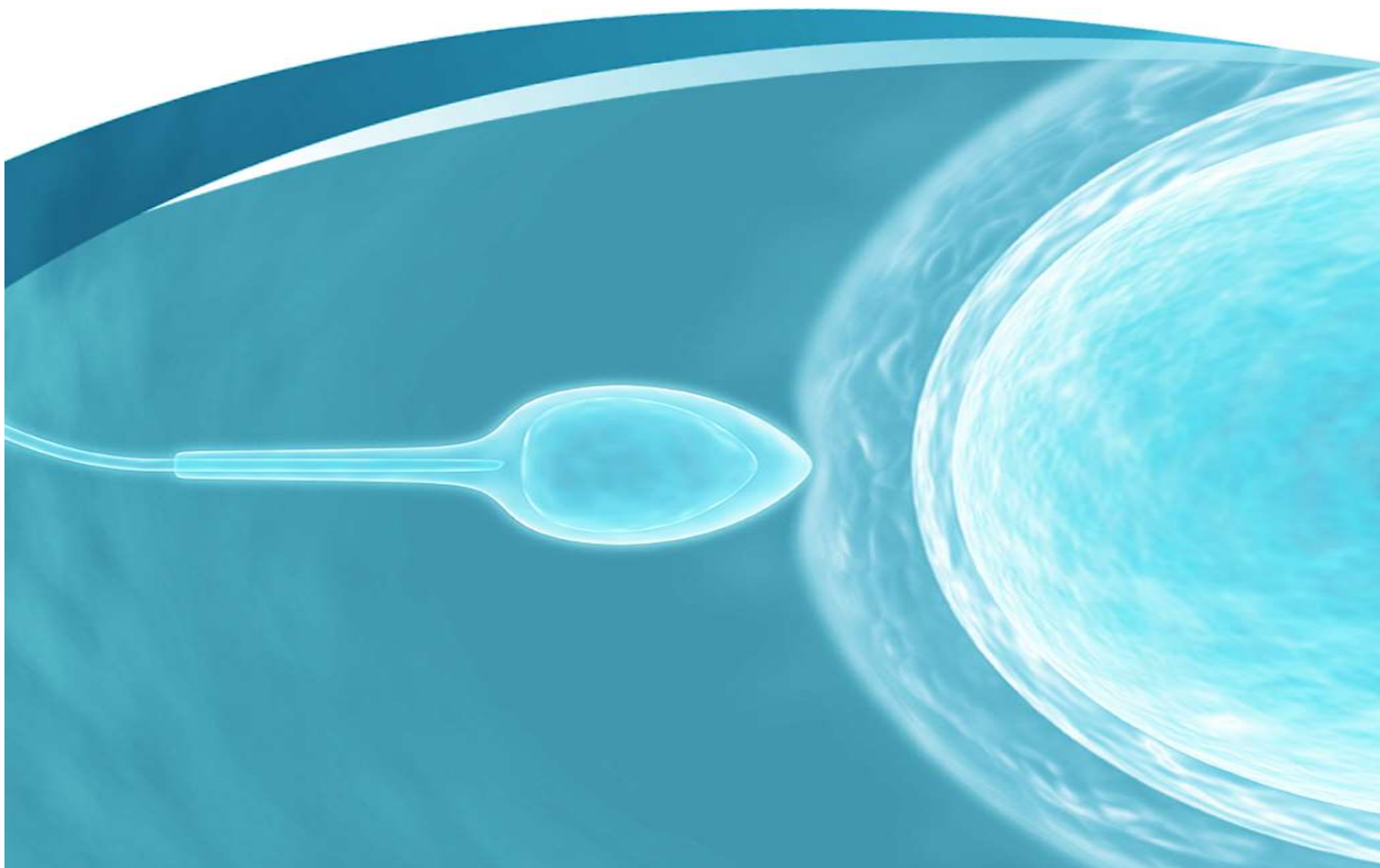
LUIS ANTONIO DEL SOLAR RUIZ

DOCENTE:

DR. HORACIO MUÑOZ GUILLEN

Fecha:

19/11/2022



ANOMALÍAS NUMÉRICAS

Las anomalías del número de cromosomas pueden originarse durante la división meiótica o la mitótica.

TRISOMÍA 21 (SINDROME DE DOWN)

Se debe a la presencia de una copia adicional del cromosoma 21 (trisomía 21).

Las características de los niños con síndrome de Down, incluyen retraso del crecimiento, grados variables de incapacidad intelectual, anomalías craneofaciales como



Estos individuos también tienen más riesgo de desarrollar leucemia, infecciones disfunción tiroidea y envejecimiento prematuro



TRISOMIA 18 (SINDROME DE EDWARDS)

Los pacientes con trisomía 18 muestran las siguientes características: discapacidad intelectual, defectos cardíacos congénitos, pabellones auriculares de implantación baja y flexión de dedos y manos, etc.

TRISOMÍA 13 (SINDROME DE PATAU)

Las anomalías principales en la trisomía 13 son la discapacidad intelectual, holoprosencefalia, defectos cardíacos congénitos, sordera, labio y paladar hendidos y defectos oftálmicos como microoftalmia anoftalmia y coloboma, etc.



SINDROME DE KLINEFELTER

Las características clínicas del síndrome de Klinefelter, que solo se identifica en varones y suelen detectarse mediante amniocentesis, son esterilidad, atrofia testicular, hialinización de los túbulos seminíferos.

“Las anomalías cromosómicas, que pueden ser numéricas o estructurales, son causa importante de defectos al nacimiento y abortos espontáneos.”



SINDROME DE TURNER

El síndrome de Turner, con un cariotipo 45, X, es la única monosomía compatible con la vida.

Incluso en esta situación, 98% de todos los fetos con el síndrome se aborta de manera espontánea.

Los pacientes que sobreviven tienen un aspecto femenino inconfundible, se caracteriza por la ausencia de ovarios y talla baja.

SINDROME DEL TRIPLE X

Los pacientes con síndrome del triple X a menudo no se diagnostican por sus características físicas discretas.

Sin embargo, a menudo estas niñas tienen problemas en el lenguaje y la autoestima.



“Otras anomalías “

Cuentan con dos cuerpos de cromatina sexual en sus células.



- agentes ambientales
- genes mutantes
- anomalías cromosómicas
- herencia multifactorial
- causas desconocidas

ANOMALÍAS ESTRUCTURALES

Las anomalías estructurales que afectan a uno a más suelen derivar de la rotura de un cromosoma.

La mayor parte de las rupturas son producto de factores ambientales.

Síndrome de cri du chat, que se debe a la deleción parcial del brazo corto del cromosoma 5.

En algunos casos, el segmento roto de un cromosoma se pierde, y el neonato con una deleción parcial del cromosoma desarrolla anomalías.



“Los neonatos afectados tienen un llanto similar a los maullidos de un gato, microcefalia, discapacidad intelectual y cardiopatía congénita.”

Bibliografía:

libro de embriología médica lagman 14ª edición. pág. 17- 23