



Córdova Morales Adonis Omar

QFB. Nájera Mijangos Hugo

Genética Humana

Cuadros sinópticos

3er. semestre

“C”

PASIÓN POR EDUCAR

Apoptosis

Que pasa?

Las células son inducidas a sufrir apoptosis o suicidio celular

Características!!!

Reducen su tamaño ya que sus mitocondrias se abren y dejan salir citocromo

Fase degenerativa

Acá se degradan las proteínas y los ácidos nucleicos y existen cambios en la membrana celular

Se encarga de fragmentar el ADN, degradar las proteínas y se producen cambios marcados en el citoesqueleto y se condensa la cromatina

Muerte celular programada, proceso fundamental para el desarrollo y mantenimiento de la homeostasis de tejidos adultos

Fase efectora

Adopción sin retorno del compromiso hacia la muerte. Se caracteriza por el aumento en el contenido de CATT, que origina la activación de enzimas

El citoesqueleto celular que producen cambios de tamaño y forma de la célula

Su misión

Eliminar las células superficiales dañadas, infectadas o transformadas

En la superficie celular surge una superficie de vejigas y con esto se degrada la cromatina

Fase de eliminación

Los macrófagos fagocitan los cuerpos apoptóticos

Apoptosis

SINDROME DE PATAU

El síndrome de Patau ocasiona discapacidad intelectual grave y defectos físicos. La mayoría de los bebés con esta afección no sobreviven más de una semana.

PREVALENCIA La prevalencia de la trisomía 13 es de aproximadamente 1:12.000 nacidos vivos. La tasa de abortos espontáneos es elevada y representa alrededor del 1% del total de abortos espontáneos reconocidos. Existe un ligero exceso de casos del sexo femenino respecto al masculino.

DIAGNÓSTICO Aunque el fenotipo de los fetos y recién nacidos con trisomía 13 suele ser sugestivo de este diagnóstico, es imprescindible la realización de un cariotipo (pre- o postnatal) para confirmarlo.

La presencia completa de un cromosoma 13 extra separado del resto, aproximadamente un 20% de los casos se deben a fusiones de ciertos fragmentos de un cromosoma 13 extra a otros cromosomas.

CLÍNICA Los recién nacidos con síndrome de Patau muestran un conjunto de malformaciones características que permiten la sospecha clínica en el momento del nacimiento

TRATAMIENTO Los recién nacidos con trisomía 13 suelen necesitar asistencia médica desde el mismo momento del nacimiento debido a que 2/3 de los casos obtienen puntuaciones inferiores a 7 en el test de Apgar al primer minuto,

SINDROME DE CRI DU CHAT

Es un grupo de síntomas que resultan de la falta de una parte del cromosoma número 5. El nombre del síndrome se debe al llanto de tono agudo del bebé que suena como si fuera un gato.

Síntomas
Los síntomas incluyen:
Llanto agudo que puede sonar como un gato
Inclinación de los ojos hacia abajo
Epicanto, un pliegue adicional de piel sobre el ángulo interior del ojo
Bajo peso al nacer y crecimiento lento
Orejas de implantación baja o de forma anormal
Pérdida de la audición
Defectos cardíacos

Tratamiento
No hay un tratamiento específico. Su proveedor sugerirá formas de tratar o manejar los síntomas.

Los padres de un niño con este síndrome deben recibir asesoría genética y someterse a pruebas para determinar si uno de ellos tiene un cambio en el cromosoma 5.

Causas
El síndrome del maullido del gato es poco común y es causado por un fragmento faltante del cromosoma 5.

Se cree que la mayoría de los casos ocurre durante el desarrollo del óvulo o del espermatozoide. Un pequeño número de casos ocurre cuando uno de los padres le transmite una forma reordenada

Pruebas y exámenes
El proveedor de atención médica llevará a cabo un examen físico, el cual puede mostrar:

Hernia inguinal
Diástasis de rectos (separación de los músculos en la zona abdominal)
Bajo tono muscular
Rasgos faciales característicos

SINDROME DE EDWARDS

Síndrome polimalformativo, consecuencia de un imbalance cromosómico debido a la existencia de tres cromosomas 18. Su frecuencia se calcula entre 1/6000-1/13000 nacidos vivos. Se da en todas las razas y zonas geográficas.

ETIOLOGÍA
Trisomía de toda ó gran parte del cromosoma 18. El 95-96% de casos corresponden a trisomía completa producto de no-disyunción, siendo el resto trisomía por traslocación.

DIAGNÓSTICO
Demostración, en el estudio citogenético, de trisomía del cromosoma 18

CLÍNICA
- Retraso de crecimiento pre y postnatal* (Peso medio al nacer: 2340 g)
- Nacimiento postérmino*
- Panículo adiposo y masa muscular escasa al nacer

INFORMACIÓN A LOS PADRES
La trisomía 18 suele darse de forma aislada en familias por otra parte normales. En estos casos el riesgo de recurrencia estimado es del 0.55%. En los casos de trisomía por traslocación, los padres deben ser remitidos a un Servicio de Genética para estudio citogenético. Es más frecuente en madres de edad avanzada

Bibliografía

Solari, A. J. (2004). *Genética humana: fundamentos y aplicaciones en medicina*. Ed. Médica Panamericana.

Ortúzar, I. F. B. (1996). *Aspectos jurídico-penales de la reproducción asistida y la manipulación genética humana* (Doctoral dissertation, Universidad de Granada).

Casabona, C. M. R. (Ed.). (2009). *Genética humana* (Vol. 1). Universidad de Deusto.