



Mi Universidad

super nota

Nombre del Alumno: Nicole Penagos Armas

Nombre del tema: Anormalidades cromosómicas

Parcial :2

Nombre de la Materia:niñez

Nombre del profesor: claudia

Nombre de la Licenciatura: psicología

Cuatrimestre:4

ANORMALIDADES GENÉTICAS Y CROMOSÓMICAS

Los bebés nacen con graves defectos del nacimiento tienen elevado riesgo de morir ya sea al nacer o poco tiempo después o durante la lactancia o niñez.

Estos trastornos de nacimiento son bastante raros por que solo afectan al 3% sin embargo son la principal causa de muerte infantil.

Defectos más frecuentes :

- Labio leporino
- Paladar hendido
- Síndrome de Down, etc.






Los defectos y enfermedades genéticas es donde se ve mas afondó cómo opera la **transmision dominante** De los

humanos y su variación , la **herencia vinculada con el sexo.**

● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ●

Herencia dominante o recesiva de defectos

tiempo los genes normales dominan a aquellos que transmiten características anormales, pero a veces el gen de un rasgo anormal es dominante.




Cuando uno de los padres tiene un gen dominante anormal y un gen recesivo normal, y el otro progenitor tiene dos genes recesivos normales. cada uno de sus hiios tiene 50% de probabilidad de heredar el gen anormal.



Herencia decisiva:



tiene más probabilidad de ser mortales a temprana edad a diferencia a los que son transmitidos por herencia dominante



Algunos rasgos son dominantes o recesivos solode una manera parcial

Dominancia incompleta :

El rasgo no se expresa por completo

Ejemplo

Las personas que solo tienen un alelo para anemia de células falciformes y un alelo normal, no presentan esta enfermedad, que muestran algunas de sus manifestaciones, como apnea en altitudes elevadas



HERENCIA DE DEFECTOS LIGADA AL SEXO

¿Qué es?

Patrón de herencia en el que ciertas características se encuentran en el cromosoma X heredado de la madre y se transmiten de manera distinta en sus hijos varones y mujeres



Los rasgos recesivos ligados con el sexo se transmiten en el cromosoma X de la madre.

La madre sólo es portadora: no presenta la enfermedad, pero puede transmitir el gen a sus hijos.

Pero también Los trastornos ligados al sexo casi siempre aparecen sólo en los hijos varones, en las mujeres, un gen dominante normal en el cromosoma X del padre predomina sobre el gen defectuoso en el cromosoma X de la madre.



Sin embargo en ocasiones una mujer hereda el padecimiento ligado al sexo.



Por ejemplo, si el padre es hemofílico y, por casualidad, la madre es portadora del trastorno, la hija tiene una probabilidad de 50% de recibir el cromosoma X anormal de cada uno de sus padres y presentar la enfermedad

IMPONTA GENÓMICA



¿Qué es?

es la expresión diferencial de ciertos rasgos genéticos que depende de si el rasgo se ha heredado de la madre o del padre.



científicos:

Lo han estudiado por medio de la manipulación artificial de su construcción genética.



La impronta solo ocurre en mamíferos y la mayoría de los genes improntados se expresen en la placenta de la madre



ANORMALIDADES CROMOSÓMICAS

Esto ocurre debido a:



**errores de divisiones
celulares .**

Algunos de estos errores
suceden en las células sexuales
durante la meiosis.

Ejemplo:

El síndrome de klinefelter que
es producido por un
cromosoma sexual adicional ,
que se muestra en el patrón
XXY.

las probabilidades de errores
en la meiosis aumenta en
mujeres de 35 años y más

**El síndrome de Down es uno
de las anomalías más
vistas**



Orientación y pruebas genéticas

Que es la orientación genética :



Servicio clínico que aconseja a las parejas acerca del probable riesgo de tener hijos con defectos genéticos.



Los genetistas:

Han hecho grandes aportaciones o contribuciones para evitar los defectos de nacimiento

orientador genético

toma los antecedentes familiares y realiza exámenes físicos a los posibles padres y a cualquiera de sus hijos biológicos. Existe la posibilidad de que se realicen pruebas de laboratorio con sangre, piel, orina o huellas digitales.



Estudio de las influencias relativas de herencia y ambiente

- busca medir qué tanta influencia tiene la herencia y qué tanta el ambiente sobre un cierto rasgo. Esta es la meta tradicional de la ciencia de la genética conductual.



Medición de la heredabilidad



Que es la heredabilidad:

es un estimado estadístico de qué tan grande es la contribución de la herencia a las variaciones en un rasgo específico, en un determinado tiempo, dentro de una población dada.

Se expresa:

como un porcentaje que va de 0.0 a 1.0, mientras más grande es el número, mayor es la heredabilidad de un rasgo, donde 1.0 significa que los genes son 100% responsables de las varianzas en el rasgo dentro de la población.

La Heradabilidad no se Puede medir de forma directa



Los defectos y enfermedades genéticas es donde se ve mas afondó cómo opera


la **transmision dominante** De los

humanos y su variación , la **herencia vinculada con el sexo.**



Herencia dominante o recesiva de defectos

tiempo los genes normales dominan a aquellos que transmiten características anormales, pero a veces el gen de un rasgo anormal es dominante.

Cuando uno de los padres tiene un gen dominante anormal y un gen recesivo normal, y el otro progenitor tiene dos genes recesivos normales. cada uno de sus hiios tiene 50% de probabilidad de heredar el gen anormal.

colaboración la herencia y el ambiente

Muchos científicos han desarrollado y considerado que un proceso solo cuantitativo para el estudio de la herencia Y referente al ambiente es simplista



Rasgo de reacción

Es el termino convencional para un rango de expresiones potenciales de un rasgo hereditario.

ejemplo:

el tamaño del cuerpo depende en gran medida de brocesos biologicos que tienen una regulacion genetica.

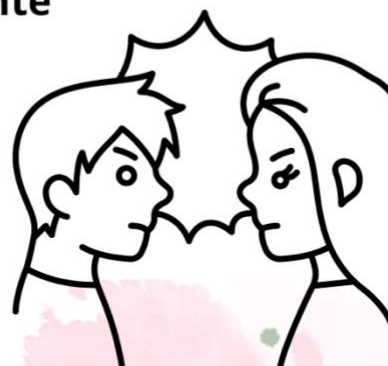
Canalización :

Es la manera en la que la herencia restringe el rango de desarrollo de algunos rasgos



El ambiente no compartido

se da cuando hay dos niños en la misma familia y pueden hasta parecerse mucho físicamente pero la razón de ello puede que se encuentre en las diferencias genéticas o que van de diferente estimulación



Efectos ambientales no compartidos

resultan del ambiente único en el que crece cada niño dentro de una familia. Los niños en una familia tienen un ambiente compartido



influencia ambiental sobre la expresión genética

Los científicos creían

que los genes que hereda un niño quedaban establecidos con firmeza durante el desarrollo fetal. aunque sus efectos sobre el comportamiento se pudiesen modificar mediante la experiencia.

Ahora:

evidencias cada vez mayores sugieren que la expresión genética en sí esta bajo el control de un tercer componente . un mecanismo que controla el funcionamiento de los genes sin afectar su estructura de ADN. Este fenómeno se llama epigénesis.

Epigénesis

Mecanismo que enciende y apaga los genes y que determina las funciones de las células del organismo

Rasgos físicos y fisiológicos

inteligencia: herencia ejerce una fuerte influencia en la inteligencia general (según se mide con las pruebas de inteligencia) y, a menor grado, en capacidades específicas como la memoria, capacidad verbal y capacidad espacial

Personalidad : genes relacionados directamente con rasgos específicos de personalidad. como el neuroticismo. que quizá contribuyan a la depresión va la ansiedad y de la personalidad desclosa el temperamento que es el como van abordar las situaciones

Psicopatología: fuerte influencia hereditaria en trastornos mentales. tales como esquizofrenia. autismo y depresión. Todos tienden a repetirse dentro de familias y muestran mayor concordancia entre gemelos monocigóticos que entre gemelos dicigóticos.



