



Nombre: Ribera Ballinas Jocelyn Citlali
Docente: Claudia Ivette Espinosa Gordillo
Cuatrimestre: 4to, grupo B
Licenciatura: Psicología general
Tema: ANORMALIDADES CROMOSOMICAS

Los trastornos del nacimiento son bastante raros, ya que afectan sólo a cerca del 3% de los nacimientos vivos (Waknine, 2006); pero son la principal causa de muerte infantil en Estados Unidos y representaron en 2003 el 20% de los fallecimientos ocurridos durante el primer año de vida (Hoyert, Heron, Murphy y Kung, 2006).

DEFECTOS MAS FRECUENTES

Los defectos más frecuentes son labio leporino o paladar hendido, seguido de síndrome de Down

Los defectos más frecuentes son labio leporino o paladar hendido, seguido de síndrome de Down

Algunos defectos se relacionan con anomalías en genes o cromosomas, los cuales pueden ser resultado de mutaciones que ocurren de manera espontánea o que se inducen debido a peligros ambientales, como la radiación.

Muchos trastornos ocurren cuando una predisposición hereditaria interactúa con un factor ambiental, ya sea antes o después del nacimiento.

No todas las anomalías genéticas y cromosómicas son aparentes al nacimiento

Herencia dominante o recesiva de defectos

La mayor parte del tiempo los genes normales dominan a aquellos que transmiten características anormales

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 hijos tiene 50% de probabilidad de heredar el gen anormal.

Los defectos transmitidos por herencia recesiva tienen mayor probabilidad de ser mortales a temprana edad que aquellos transmitidos por herencia dominante. Si un defecto transmitido por herencia dominante fuera mortal antes de la edad de la reproducción, no se pasaría a la siguiente generación y, por ende, desaparecería en poco tiempo

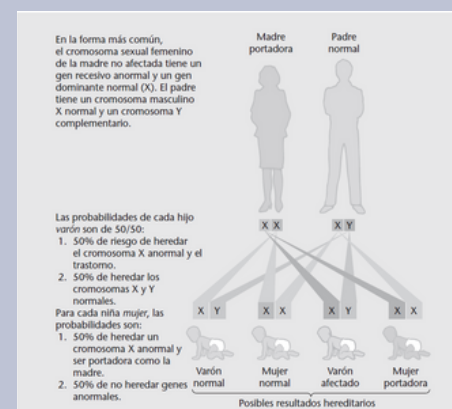


Dominancia incompleta Patrón de herencia en el que un niño recibe dos alelos diferentes, lo cual produce la expresión parcial de una característica.

En la herencia ligada al sexo (figura 3-6) ciertos trastornos recesivos, relacionados con los genes en los cromosomas sexuales, afectan de manera diferente a los hijos, dependiendo de si son hombres o mujeres

herencia ligada al sexo 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.

Anormalidades cromosómicas



Es típico que las anomalías cromosómicas ocurran debido a errores en la división celular, dando por resultado un cromosoma adicional o faltante.

Algunas anomalías cromosómicas ocurren en los autosomas durante la división celular. El síndrome de Down, que es la más común de estas anomalías, es responsable de cerca de 40% de los casos de retraso mental moderado a grave

síndrome de Down Trastorno cromosómico caracterizado por retraso mental moderado a grave y por signos físicos tales como pliegues de piel inclinados hacia abajo en las comisuras internas de los ojos.

Orientación y pruebas genéticas

La orientación genética puede ayudar a los posibles padres a evaluar su riesgo de tener hijos con defectos genéticos o cromosómicos

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

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

Patrón/nombre	Características*	Incidencia	Tratamiento
XYY	Varones; estatura alta; tendencia a bajo CI, un especial verbal	Uno en 1 000 nacimientos masculinos	No existe tratamiento especial.
XXX (triple X)	Mujeres; apariencia normal, irregularidades mentales, trastornos del aprendizaje, retraso mental.	Uno en 1 000 nacimientos femeninos.	Educación especial.
XOY (dineofalax)	Varones; esterilidad, características sexuales secundarias subdesarrolladas, testículos pequeños, trastornos del aprendizaje.	Uno en 1 000 nacimientos masculinos.	Terapia hormonal, educación especial.
XO (Turner)	Mujeres; baja estatura, cuello alado, alteración en capacidades espaciales, sin menstruación, infertilidad, órganos sexuales subdesarrollados, desarrollo incompleto de características sexuales secundarias.	Uno en 1 500 a 2 500 nacimientos femeninos.	Terapia hormonal, educación especial.
X frágil	Retraso mental leve a grave; los síntomas, que son más graves en los varones, incluyen demencia en desarrollo motor y de habla, alteraciones del habla e hiperactividad; es la forma más común de retraso mental hereditario.	Uno en 1 200 nacimientos masculinos. Uno en 2 000 nacimientos femeninos.	Terapia educativa y conductual cuando sea necesario.

Estudio de las influencias relativas de herencia y ambiente

Un procedimiento para el estudio de la herencia y el ambiente es cuantitativo: busca medir qué tanta influencia tiene la herencia y qué tanta el ambiente sobre un cierto rasgo. Ésta es la meta tradicional de la ciencia de la genética conductual.

Medición de la heredabilidad

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. La heredabilidad no se refiere a la influencia relativa de la herencia y el ambiente sobre un individuo específico; esas influencias quizá sean virtualmente imposibles de separar.

Cómo colaboran la herencia y el ambiente

En la actualidad muchos científicos del desarrollo han considerado que un proceso solamente cuantitativo para el estudio de la herencia y el ambiente es simplista. Piensan que estas dos fuerzas están fundamentalmente entrelazadas. En lugar de ver a los genes y a la experiencia como factores que operan de manera independiente sobre un organismo

Rango de reacción y canalización

Muchas características varían, dentro de ciertos límites, bajo diversas condiciones hereditarias y ambientales. Los conceptos de rango de reacción y canalización nos ayudan a visualizar cómo sucede esto.

El rango de reacción es el término convencional para un rango de expresiones potenciales de un rasgo hereditario. Por ejemplo, el tamaño del cuerpo depende en gran medida de procesos biológicos que tienen una regulación genética. A pesar de esto, es posible un rango de tamaños que dependen de las oportunidades y limitaciones ambientales y del propio comportamiento de la persona.