

1. ¿Cuáles son las alteraciones cromosómicas más frecuentes?

Anomalías numéricas

- Aneuploidías (trisomías, monosomías)
- Poliploidías

Síndromes de microdelección

Reestructuraciones subteloméricas

Anomalías estructurales

- Translocaciones robertsonianas o recíprocas
- Inversiones pericéntricas o paracéntricas
- Deleciones
- Inserciones
- Isocromosomas
- Cromosomas en anillo

TRISOMIA DEL 13: SINDROME DE PATAU



- Este síndrome es la trisomía reportada menos frecuente en la especie humana. Fue observado por primera vez por [Thomas Bartholin](#) en 1657, pero no fue hasta 1960 cuando la descubrió el Dr. Klaus Patau. Los afectados por dicho síndrome mueren poco tiempo después de nacer, la mayoría a los 3 meses o 5 meses, y como mucho llegan al año. Se cree que entre el 80-90% de los fetos con el síndrome no llegan a término.

- El feto presenta un retraso en el desarrollo y uno o varios de los siguientes signos:

- **Anomalías en el sistema nervioso**

- Discapacidad mental
- Dilatación de la bifurcación ventricular
- Alargamiento del surco posterior

- **Anomalías cardíacas**

- Comunicación interventricular
- Displasia valvular

- **Anomalías de miembros**

- Polidactilia
- Pie valgo

- **Hipotonía muscular**

- **Anomalías de la cara**

- Labio leporino / paladar hendido

El tratamiento de los síntomas casi siempre es personalizado.



TRISOMIA DEL 21: SINDROME DE DOWN

- Es un **trastorno genético** en el que una persona presenta **47 cromosomas** en su **cariotipo** en lugar de 46. Hace que la persona presente **anomalías físicas y retraso mental y social**, aunque existen diferentes grados de gravedad. Todo esto puede generar diversos problemas a lo largo de su crecimiento.

Causas

- El síndrome de Down aparece durante la gestación del bebé, como un **fallo cromosómico**. El fallo en concreto se produce en la réplica del cromosoma 21, provocando que en lugar de dos haya tres cromosomas (trisomía 21). Este cromosoma de más es el que provoca los problemas a la hora de desarrollar el cuerpo y el cerebro del bebé.



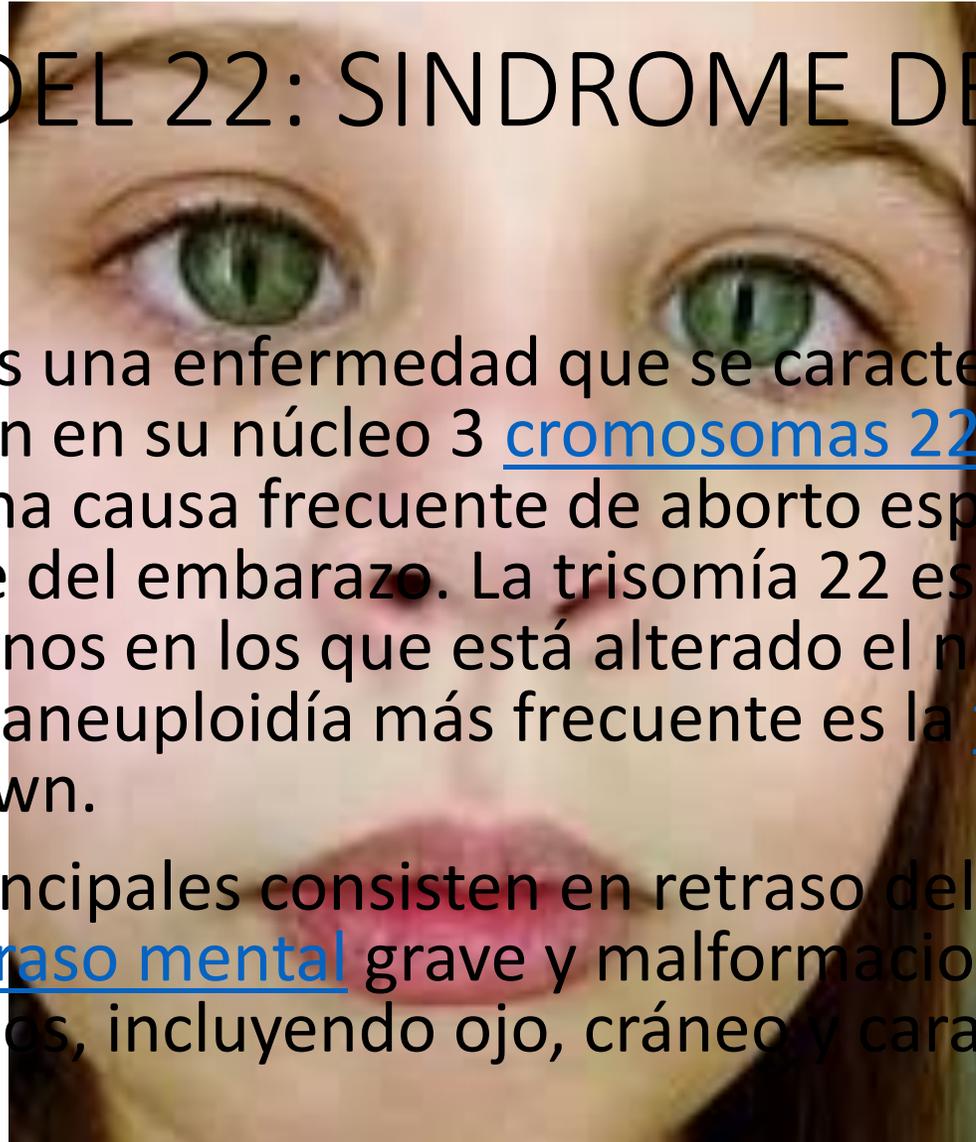
SINTOMAS

- Las personas afectadas por síndrome de Down presentan unas características comunes que se deben a la **falta o mal desarrollo de su cuerpo**. La cabeza suele ser más pequeña de lo habitual, con unas orejas y boca pequeñas, la nariz achatada y ojos inclinados hacia arriba, con posibles manchas blancas alrededor.
 - Las manos y los dedos también son más cortos de lo habitual, y el tono muscular del cuerpo en general es mucho menor que el de una persona sin esta condición.
 - Todas estas alteraciones los hacen más proclives a sufrir afecciones como malformaciones congénitas del corazón, demencia, [cataratas en los ojos](#), obstrucciones gastrointestinales, problemas auditivos, problemas de [estreñimiento](#), [apnea del sueño](#) o [hipotiroidismo](#).
- El síndrome de Down no se puede curar



TRISOMIA DEL 22: SINDROME DEL OJO DE GATO

- La **trisomía 22** es una enfermedad que se caracteriza porque las células contienen en su núcleo 3 [cromosomas 22](#), en lugar de los 2 habituales. Es una causa frecuente de aborto espontáneo en el primer trimestre del embarazo. La trisomía 22 es una [aneuploidía](#), grupo de trastornos en los que está alterado el número de cromosomas, la aneuploidía más frecuente es la [trisomía 21](#) o síndrome de Down.
- Los síntomas principales consisten en retraso del crecimiento intrauterino, [retraso mental](#) grave y malformaciones que afectan a diferentes órganos, incluyendo ojo, cráneo y cara, corazón, riñón y genitales



X0: SINDROME DE TURNER

- El síndrome de Turner es un trastorno genético que afecta el desarrollo de las niñas. La causa es un cromosoma X ausente o incompleto. Las niñas que lo presentan son de baja estatura y sus ovarios no funcionan en forma adecuada.

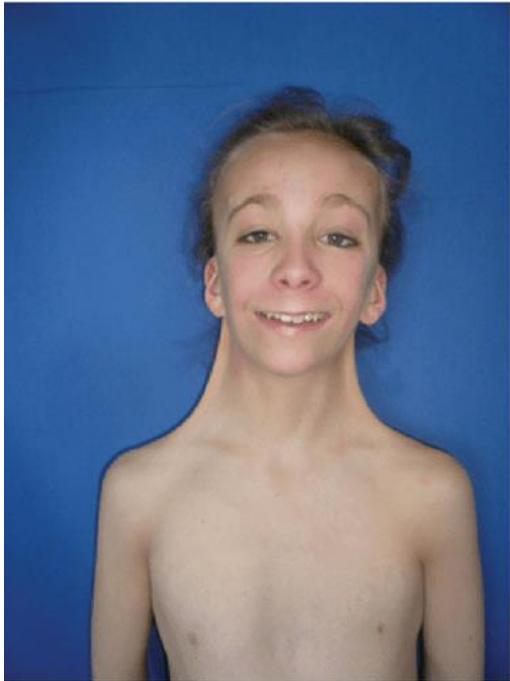
Otras características físicas típicas del síndrome de Turner son:

- Baja estatura, "pliegues" en el cuello que van desde la parte superior de los hombros hasta los lados del cuello
- Línea del cabello bajo en la espalda
- Baja ubicación de las orejas
- Manos y pies inflamados

La mayoría de las mujeres con síndrome de Turner son [infértiles](#). Corren el riesgo de tener problemas de salud como hipertensión arterial, problemas renales, diabetes, cataratas, osteoporosis y problemas tiroideos.

Los médicos diagnostican el síndrome de Turner sobre la base de los síntomas y una prueba genética. A veces se encuentra en pruebas prenatales.

No existe una cura para el síndrome de Turner



XXY: SINDROME DE KLINEFELTER

- El síndrome de Klinefelter es un grupo de trastornos que afectan la salud de los varones que nacen con por lo menos un *cromosoma X* adicional.
- La mayoría de los varones con el síndrome de Klinefelter, también llamados varones XXY, tienen dos cromosomas X en vez de uno. El cromosoma X adicional usualmente está presente en todas las células del cuerpo. A veces, sólo está presente en algunas células, lo que resulta en casos menos severos del síndrome (denominado síndrome de Klinefelter mosaico). En ocasiones, se presentan casos más severos y poco comunes en los que hay dos o más cromosomas X adicionales.

• ¿Qué causa el síndrome de Klinefelter?

- La presencia de cromosomas adicionales parece ocurrir por casualidad. El síndrome no se hereda de los padres. El cromosoma adicional parece surgir en el espermatozoides, el óvulo o después de la concepción.

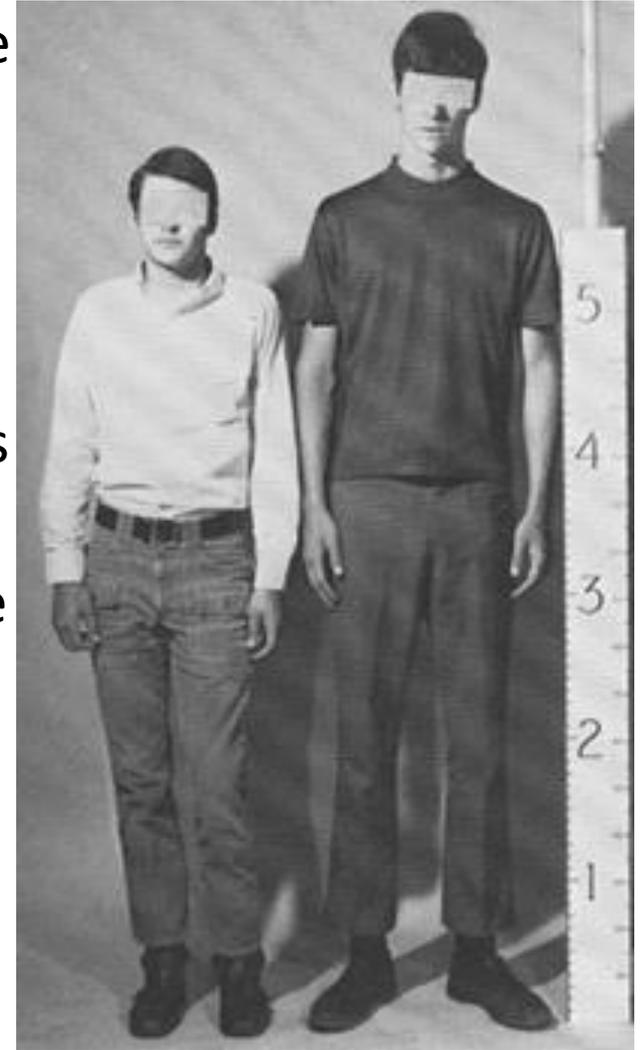
SINTOMAS

- Testículos muy pequeños y duros
- Pechos desarrollados, denominados *ginecomastia*
- Piernas largas pero tórax corto
- Estatura superior a la promedio
- Menor musculatura
- Escasa velloso facial y corporal
- Retraso en la pubertad
- Poca energía



XYY: SINDROME DEL SUPERMACHO

- El **síndrome XYY** (también llamado **síndrome del supermacho**, entre otros nombres) es un trastorno genético (específicamente una [trisomía](#)) de los [cromosomas sexuales](#) donde el [hombre](#) recibe un [cromosoma Y](#) extra, produciendo el [cariotipo 47,XYY](#).
- Con gran frecuencia, esta alteración cromosómica no causa características físicas inusuales o problemas médicos. Los jóvenes y adultos con 47,XYY son regularmente varios centímetros más altos que sus padres y hermanos, además de que acostumbran a tener las extremidades bastante más largas en proporción a su cuerpo. En muy pocos casos se ha reportado [acné](#) severo, pero dermatólogos especialistas en este campo manifiestan que no existe evidencia que se relacione con 47, XYY
- Los jóvenes con 47, XYY tienen mayor riesgo de padecer [problemas de aprendizaje](#) (por encima del 50 %) y retardo en el desarrollo del lenguaje. En este contexto, estudios reportan que el 10 % de todos los jóvenes tenían un problema de aprendizaje.
- El retraso en el desarrollo y los problemas de comportamiento también son posibles.



XXX: SINDROME DE METAHEMBRA

- El **síndrome triple X, XXX o de la superhembra** es una [aneuploidía](#) cromosómica o cambio numérico de los [cromosomas](#) que se presenta en mujeres que poseen un [cromosoma X](#) extra. Se trata de individuos femeninos con órganos sexuales atrofiados, [fertilidad](#) limitada y [coeficiente](#) intelectual normal. Su incidencia es de aproximadamente 1 de cada 1.500 niñas. Los padres o las niñas afectadas probablemente no lleguen a darse cuenta de la presencia de esta enfermedad, a menos que se sometan a los exámenes médicos pertinentes.
- Las niñas y mujeres que tienen el síndrome XXX tienen tres cromosomas X en lugar de dos, que es lo habitual. Este cambio de cromosomas se escribe "47, (XXX)". Esto significa que hay 47 cromosomas en lugar de 46. El cromosoma X extra se obtuvo durante la formación del [espermatozoide](#) o del [óvulo](#) antes de su unión para formar el [embrión](#), o durante el desarrollo temprano del embrión poco después de la [fecundación](#). Este cromosoma extra no puede ser eliminado nunca; el cambio en el cromosoma que causa el síndrome de la superhembra no puede ser revertido.



SINTOMAS

- Las recién nacidas y las niñas con 47, (XXX) se parecen a otras niñas de su edad. Suelen ser más altas que el resto de las niñas en su familia y pueden tener menos coordinación.
- De todas las condiciones de cromosomas del sexo, este síndrome es uno de los que se asocian más con problemas mentales y de comportamiento. Una probabilidad alta de tener problemas en el lenguaje y en el habla pueden causar retrasos en las habilidades sociales y de aprendizaje. Por consiguiente, estas niñas suelen necesitar ayuda adicional para tener éxito en la escuela.