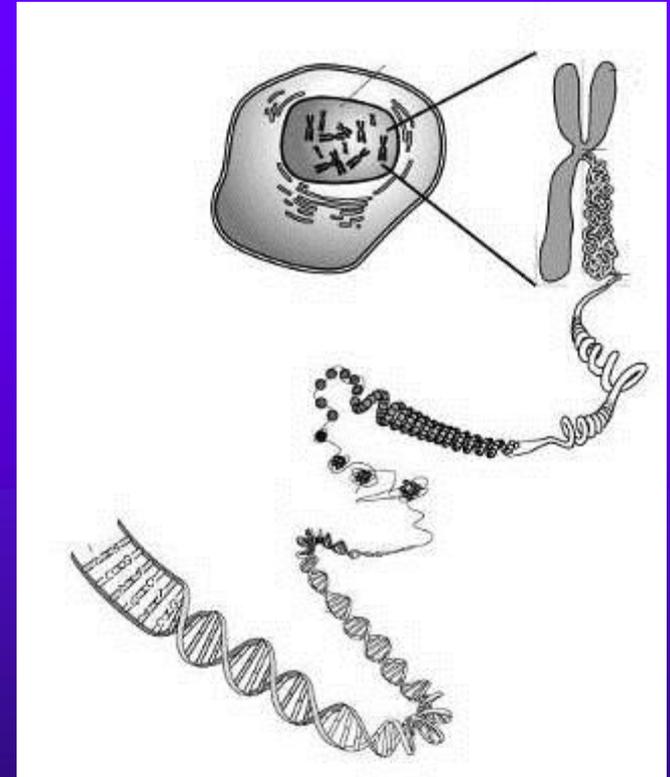




# LA HERENCIA BIOLÓGICA

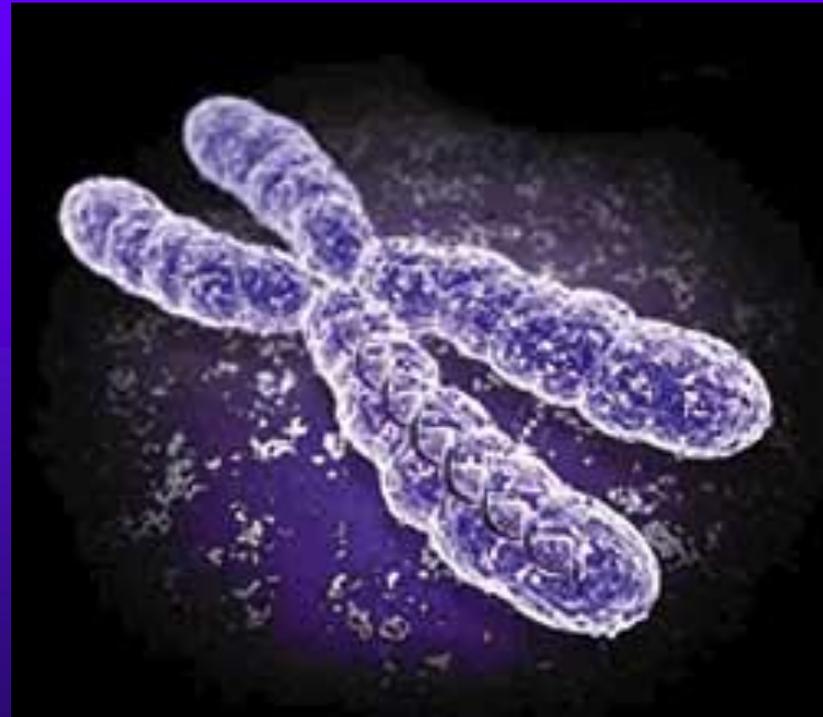
# LOS CROMOSOMAS

- ◆ Todas las células tienen el material genético en forma de ADN.(Acido desoxirribonucleico)
- ◆ El ADN es la molécula química donde se localiza la información de la célula.
- ◆ Los cromosomas son fragmentos de ADN organizados en “ovillos”.



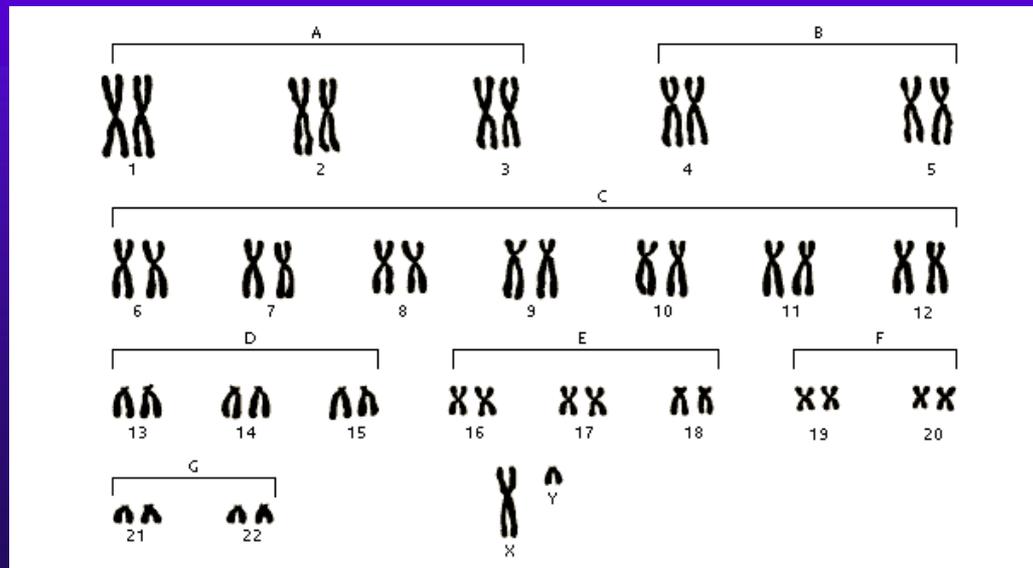
# LOS CROMOSOMAS

- ◆ Solo se hacen visibles cuando la célula va a dividirse



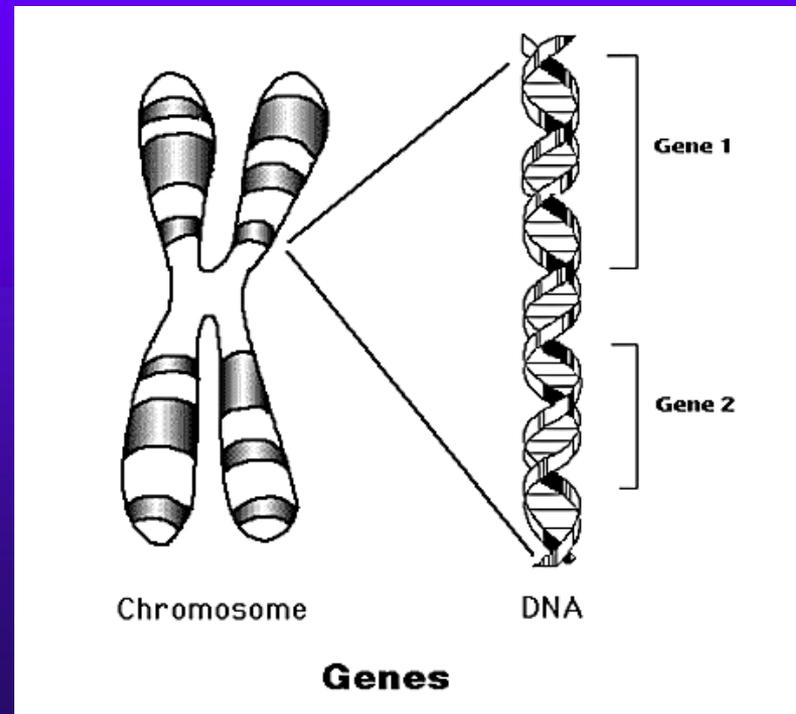
# LOS CROMOSOMAS

- ◆ El número de cromosomas de cada especie es fijo
- ◆ En la especie humana hay 23 parejas de cromosomas. 22 parejas son AUTOSOMAS y la pareja 23 son los CROMOSOMAS SEXUALES.
- ◆ Un cromosoma de cada pareja proviene de cada uno de los progenitores (CROMOSOMAS HOMÓLOGOS)



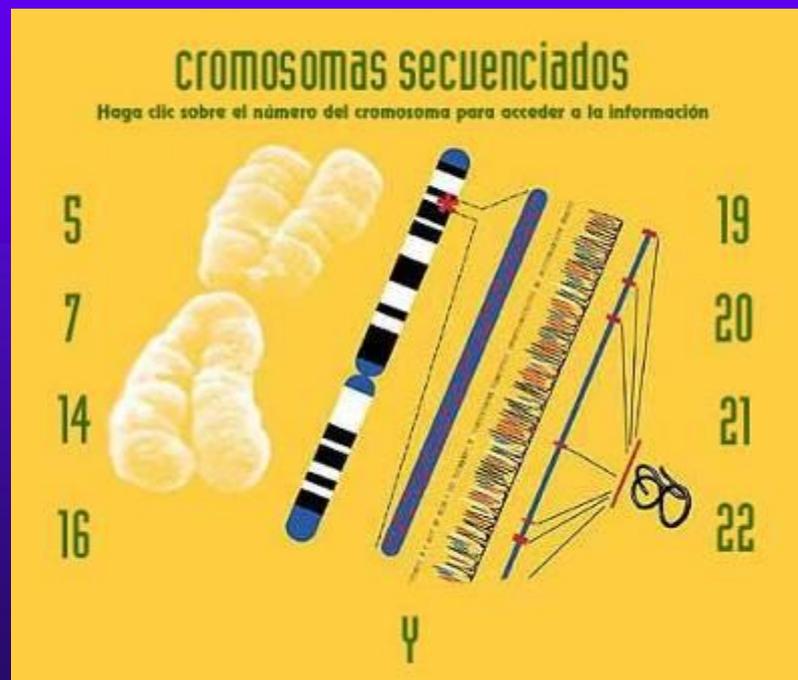
# LOS GENES

- ◆ En cada porción de un cromosoma existe información sobre un carácter (ejemplo: color del pelo).
- ◆ Esa porción se denomina GEN



# LOS GENES

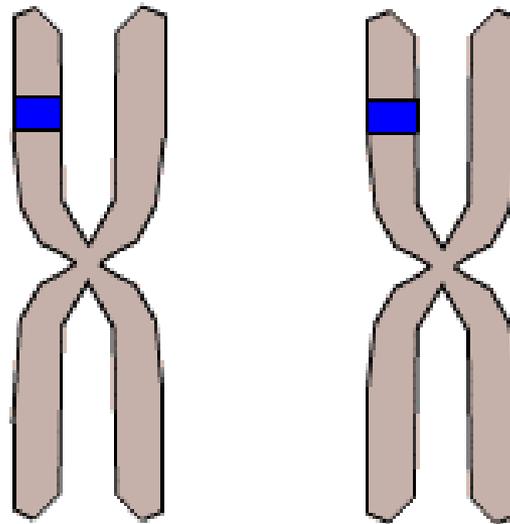
- ◆ En un cromosoma pueden existir multitud de genes diferentes



# LOS GENES

- ◆ Los cromosomas homólogos tienen los mismos genes ubicados en la misma posición

(1) Par de Cromosomas



Gen 

# LOS ALELOS

- ◆ Son manifestaciones diferentes de un mismo Gen.

GEN : Color de ojos

ALELOS: color de ojos oscuro  
color de ojos claros

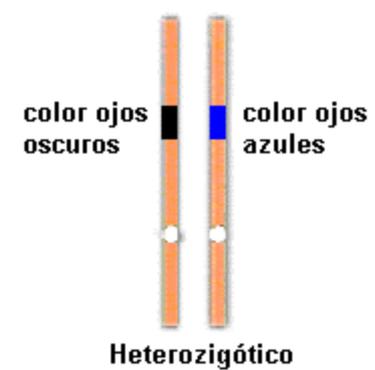
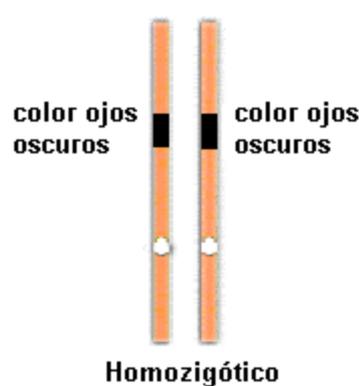
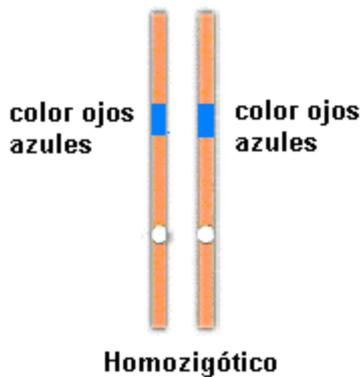


# EXPRESION DE LOS ALELOS

- ◆ Como existen dos cromosomas homólogos, se combinan dos alelos para cada carácter.
- ◆ Estos alelos pueden ser iguales o diferentes

Si son iguales, los individuos son **HOMOZIGOTOS** para el carácter

Si son diferentes, son **HETEROZIGOTOS** para el carácter



# EXPRESIÓN DE LOS ALELOS

- ♦ A cada GEN se le asigna una letra

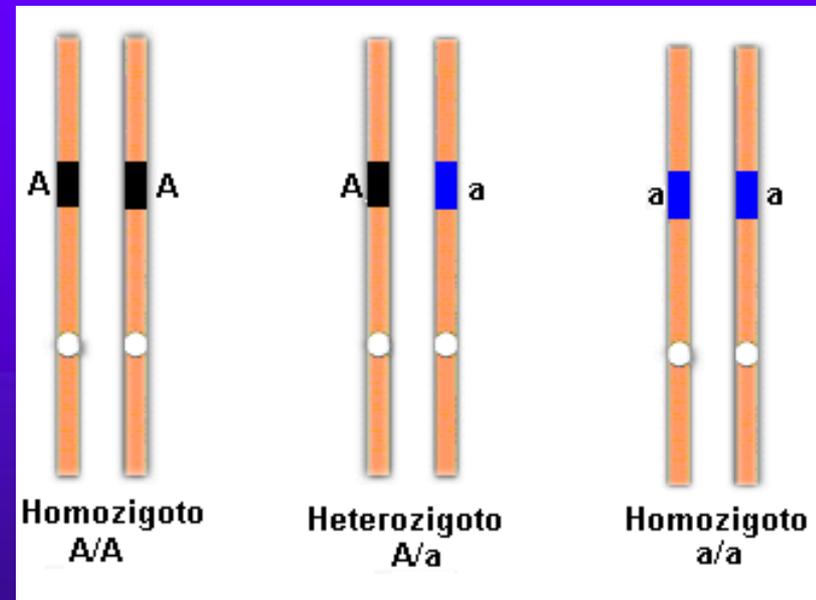
Gen A: color de ojos

- ♦ Y a cada ALELO del gen se le denomina de manera diferente

Bien  $A_1$   $A_2$

o  $A$   $a$

en función de las relaciones entre los alelos



# RELACIONES ENTRE LOS ALELOS

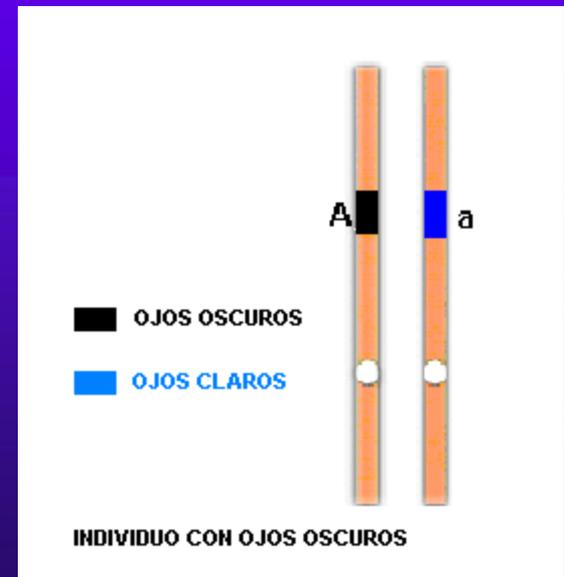
## ◆ ALELOS DOMINANTES Y RECESIVOS

Cuando dos alelos van juntos en cromosomas homólogos, siempre se expresará uno de ellos que será el ALELO DOMINANTE. El otro que no se manifiesta es el ALELO RECESIVO.

Al alelo Dominante se le asigna la letra mayúscula del GEN. **A**

Al alelo Recesivo se le asigna la letra minúscula del gen.

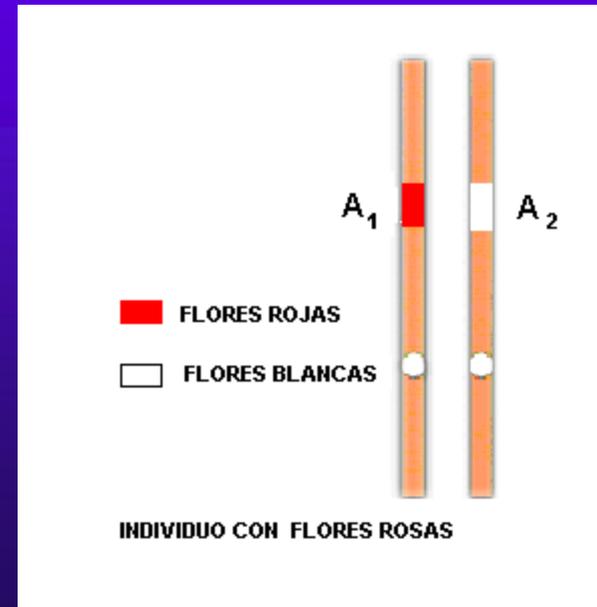
**a**



# RELACIÓN ENTRE LOS ALELOS

## ◆ HERENCIA INTERMEDIA

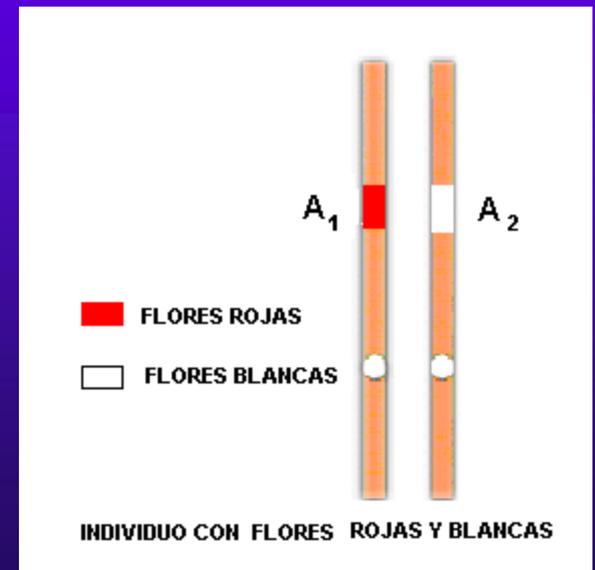
Cuando los alelos que van juntos en cromosomas homólogos dominan por igual. De modo que el individuo manifiesta una mezcla de los dos alelos



# RELACIÓN ENTRE LOS ALELOS

## ◆ HERENCIA CODOMINANTE

Cuando los alelos que van juntos en cromosomas homólogos dominan por igual. De modo que el individuo manifiesta los dos alelos a la vez, pero sin mezclarse.

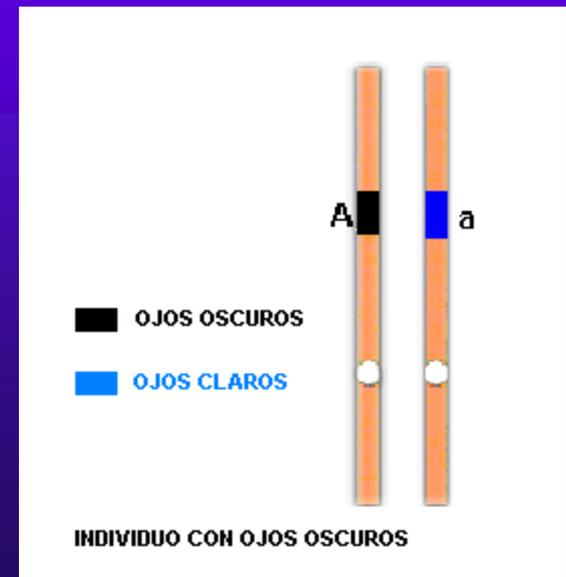


# GENOTIPO Y FENOTIPO

- ♦ **GENOTIPO.-** Es el conjunto de alelos que tiene un individuo para los diferentes caracteres.
- ♦ **FENOTIPO.-** La manifestación del genotipo. Es decir “el carácter que se manifiesta”.

Genotipo: A a (heterocigotico)

Fenotipo: Ojos oscuros



# HERENCIA DOMINANTE

## LA MIOPIA HEREDITARIA:

Ciertos tipos de miopía se heredan genéticamente. Este **carácter**, está determinado por dos **genes alelos** que llamaremos **A** y **a**. El gen **A**, **dominante**, determina que la persona sea miope; mientras que el gen **a**, **recesivo**, determina el **fenotipo** normal (no miope).

**CARÁCTER:** Miopía hereditaria.

**ALELOS:** Este gen tiene dos alelos.

**A** ..... miope

**a** ..... normal (no miope)

### Genotipos

**AA** (homocigótico)

**aa** (homocigótico)

**Aa** (heterocigótico)

### Fenotipos

Miope

Normal (no miope)

Miope

# LOS GRUPOS SANGUINEOS

## LOS GRUPOS SANGUÍNEOS:

Un ejemplo más complejo es el de los grupos sanguíneos (sistema ABO). Este carácter viene determinado por tres genes alelos:  $I^A$ , que determina el grupo A,  $I^B$ , que determina el grupo B e  $i$ , que determina el grupo O. Los genes  $I^A$  e  $I^B$  son **codominantes** y ambos son **dominantes** respecto al gen  $i$  que es **recesivo**.

Los genotipos y fenotipos posibles son:

<u>Genotipos</u>	<u>Fenotipos</u>
$I^A I^A$	Grupo A
$I^A i$	Grupo A
$I^B I^B$	Grupo B
$I^B i$	Grupo B
$ii$	Grupo O
$I^A I^B$	Grupo AB



# RESOLUCIÓN DE PROBLEMAS

## Cómo se hacen problemas de genética I

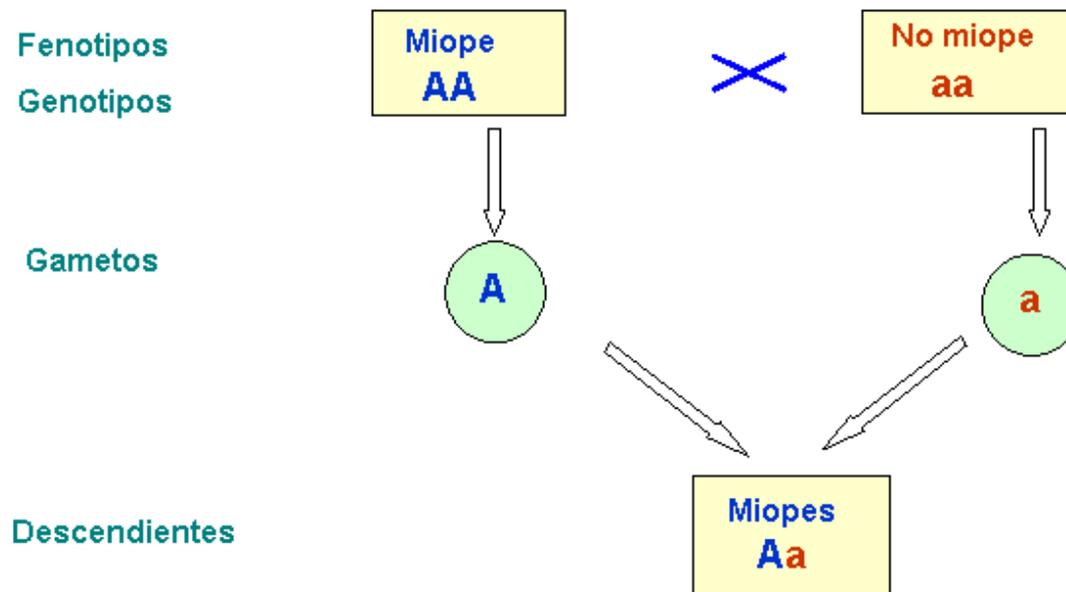
**EJEMPLO 1:** La miopía está determinada por un gen dominante A respecto al gen normal recesivo a ¿Cómo serán los descendientes de un padre miope y una madre "normal" ambos homocigóticos?

**SOLUCIÓN:** Para resolver los problemas de genética debe hacerse siempre una labor de análisis y razonamiento.

- 1) *El padre por ser miope deberá tener el gen A y por ser homocigótico deberá ser AA, ya que todos tenemos dos genes para cada carácter.*
- 2) *La madre por ser "normal" deberá tener el gen a y por ser homocigótica deberá ser aa obligatoriamente.*
- 3) *Todos los espermatozoides del padre llevarán necesariamente el gen A, ya que no tiene otro.*
- 4) *Todos los óvulos de la madre llevarán necesariamente el gen a, ya que no tiene otro.*
- 5) *La unión de ambos genes dará siempre genotipos Aa heterocigóticos.*
- 6) **Como consecuencia todos los hijos que puedan tener serán necesariamente de genotipo Aa, heterocigóticos, y de fenotipo: miopes.**

# RESOLUCIÓN DE PROBLEMAS

## ESQUEMA DE CRUZAMIENTO I



**Conclusión:** Todos los descendientes serán Aa, miopes.



# RESOLUCIÓN DE PROBLEMAS

## Cómo se hacen problemas de genética II

**EJEMPLO 2 :** La presencia de cuernos en el ganado vacuno está determinada por un gen recesivo ( $a$ ) respecto al gen que determina la ausencia de cuernos,  $A$  dominante. ¿Cómo serán los descendientes de un toro y de una vaca ambos sin cuernos y heterocigóticos?

### SOLUCIÓN:

- 1) Tanto el toro como la vaca deberán tener como genotipo:  $Aa$ , ya que se nos dice que son heterocigóticos. La mitad de los espermatozoides del toro llevarán el gen  $A$  y la otra mitad el gen  $a$ .
- 2) Lo mismo sucederá con los óvulos de la vaca.
- 3) Se podrán producir por lo tanto las siguientes combinaciones: 25%  $AA$ , 50%  $Aa$  y 25%  $aa$ . Pues la combinación  $Aa$  se puede originar tanto si se une un espermatozoide  $A$  con un óvulo  $a$  como a la inversa.
- 4) **Como consecuencia podrán tener en un 75% de los casos terneros sin cuernos (25%  $AA$  + 50%  $Aa$ ) y en un 25% terneros con cuernos  $aa$ .**

# RESOLUCIÓN DE PROBLEMAS

## ESQUEMA DE CRUZAMIENTO II

Fenotipos  
Genotipos

♂ sin cuernos  
**Aa**

×

♀ sin cuernos  
**Aa**

Gametos

A a

A a

### Cuadro gamético

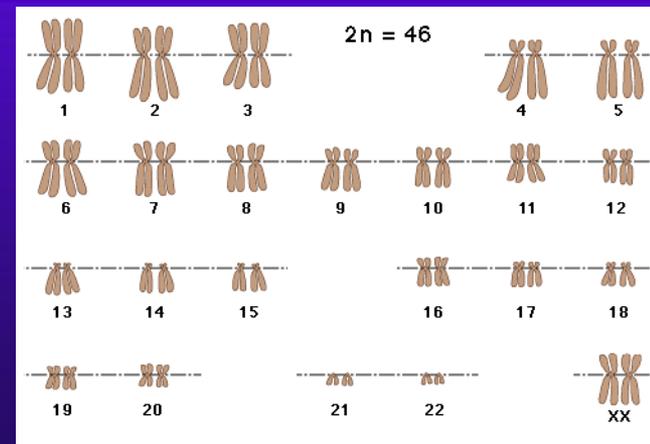
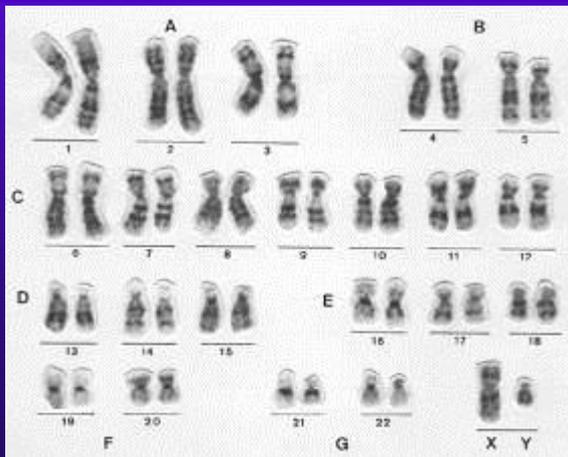
Descendientes

	A	a
A	Sin cuernos AA	Sin cuernos Aa
a	Sin cuernos Aa	con cuernos aa

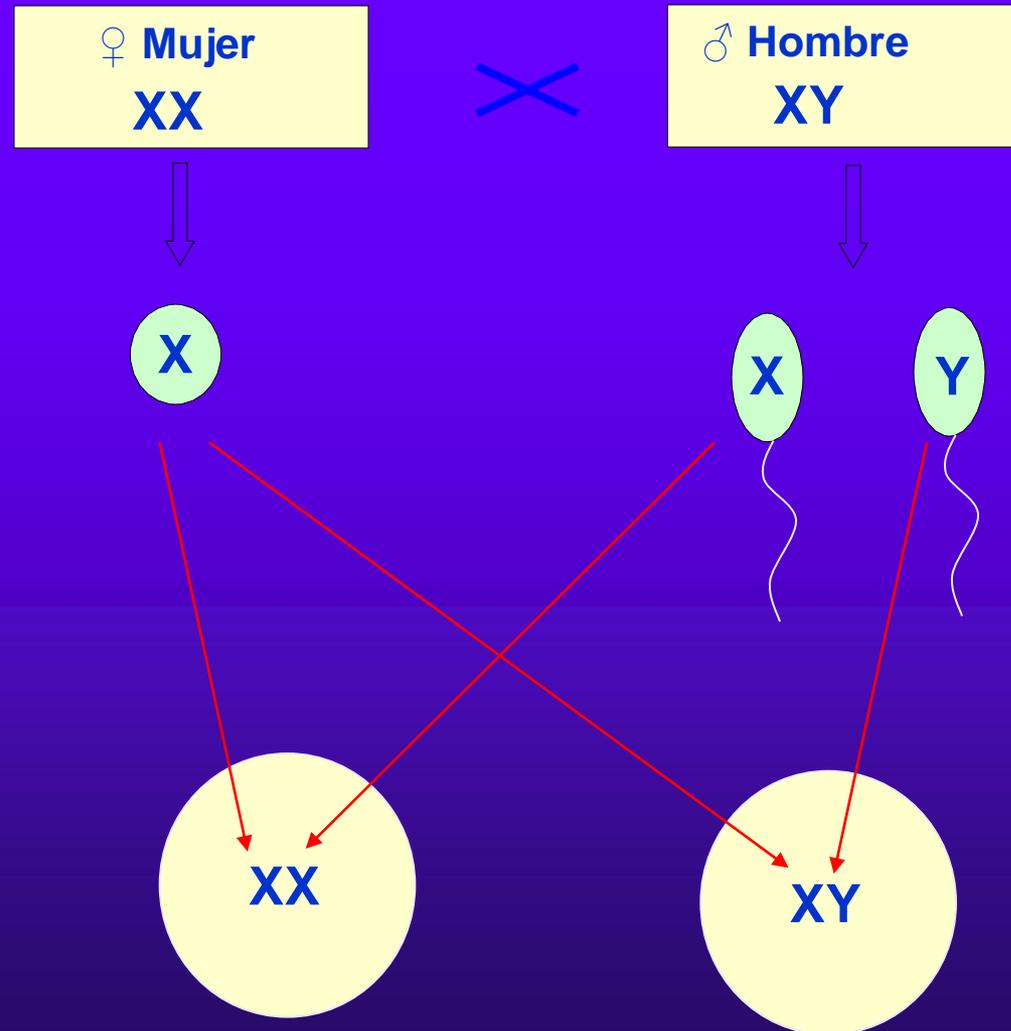
**Conclusión:** 75% serán sin cuernos y 25% con cuernos.

# HERENCIA DEL SEXO

- ◆ En los seres humanos el sexo depende de la pareja 23 de cromosomas homólogos (CROMOSOMAS SEXUALES)
- ◆ Hay dos tipos de cromosomas: **X** e **Y**
- ◆ Los individuos con dos cromosomas X son hembras: **XX**
- ◆ Los individuos con un cromosoma de cada uno son machos: **XY**

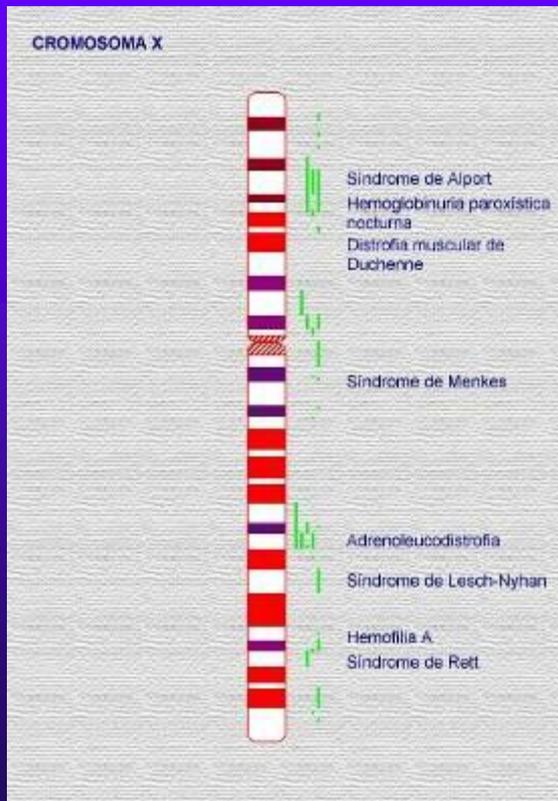


# HERENCIA DEL SEXO



# HERENCIA LIGADA AL SEXO

- ◆ Los cromosomas X e Y no son homólogos, es decir, aunque llevan genes estos son diferentes.



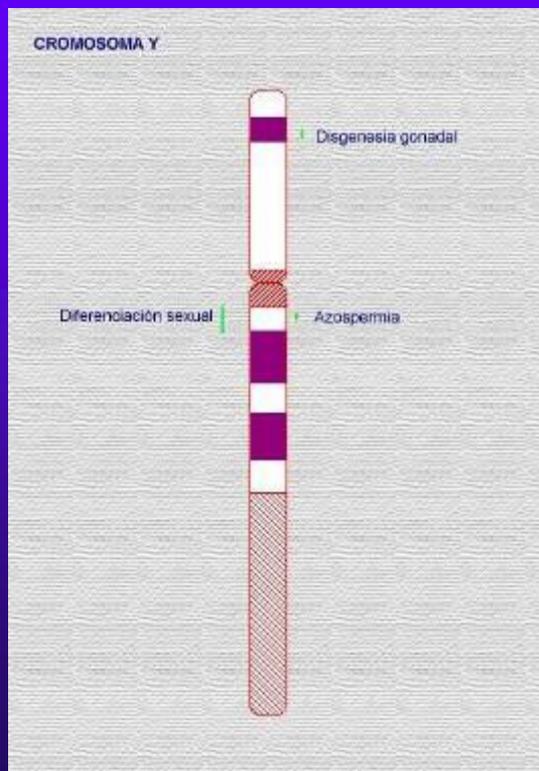
**Cromosoma X:** contiene unos 1400 genes con más de 150 millones de pares de bases. Algunas enfermedades asociadas a mutaciones del cromosoma X son:

Hemofilia  
Distrofia muscular de Duchenne

Síndrome de Rett  
Síndrome de Lesh-Nyhan  
Síndrome de Alport

# HERENCIA LIGADA AL SEXO

- ◆ Los cromosomas X e Y no son homólogos, es decir, aunque llevan genes estos son diferentes.



**Cromosoma Y:** Es mucho más pequeño que el X. Contiene más de 200 genes y unos 50 millones de pares de bases. Además de determinar el sexo, algunas enfermedades asociadas a mutaciones de este cromosoma son la azospemia y la disgenesia gonadal.

# HERENCIA LIGADA AL SEXO

## LA HERENCIA LIGADA AL SEXO I

Ciertos caracteres, como la enfermedad de la **hemofilia** (anomalía caracterizada por una dificultad para la coagulación sanguínea) o el **daltonismo** (ceguera para los colores rojo y verde), se encuentran localizados en el cromosoma X, otros se encuentran en el Y. Estos caracteres no sexuales que se localizan en los cromosomas sexuales se denominan caracteres ligados al sexo.

Los caracteres ligados al sexo se heredan de una manera particular.

### GENOTIPOS Y FENOTIPOS POSIBLES EN EL CASO DE LA HEMOFILIA

La **hemofilia** está determinada por un gen recesivo (h) localizado en el cromosoma X, frente al alelo normal (H). Los genotipos y fenotipos posibles son:

$X^H X^H$  ..... Mujer normal

$X^H X^h$  ..... Mujer portadora

$X^h X^h$  ..... Mujer hemofílica?

$X^H Y$  ..... Hombre normal

$X^h Y$  ..... Hombre hemofílico

# HERENCIA LIGADA AL SEXO

## LA HERENCIA LIGADA AL SEXO II

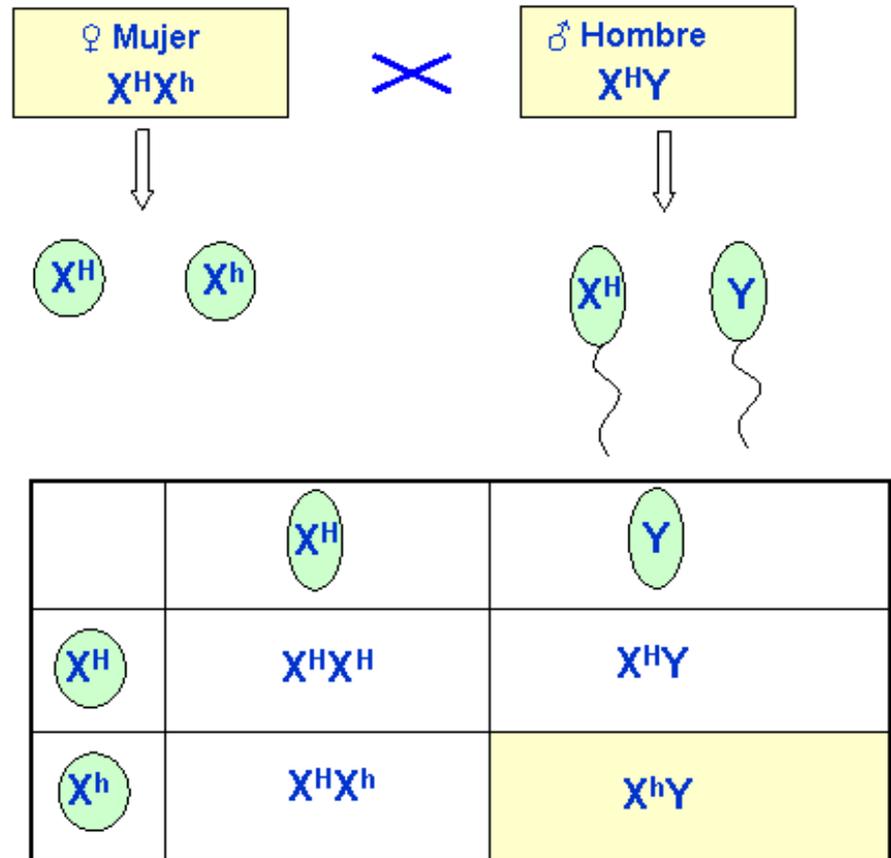
Los descendientes entre una mujer portadora y un hombre normal pueden ser:

25% mujer normal,  $X^H X^H$

25% mujer portadora,  $X^H X^h$

25% hombre normal,  $X^H Y$

25% hombre hemofílico,  $X^h Y$



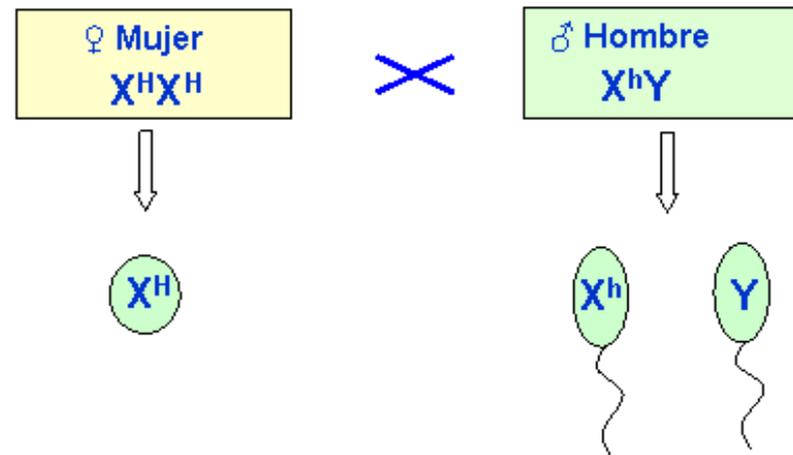
# HERENCIA LIGADA AL SEXO

## LA HERENCIA LIGADA AL SEXO III

Los descendientes entre una mujer normal y un hombre hemofílico pueden ser:

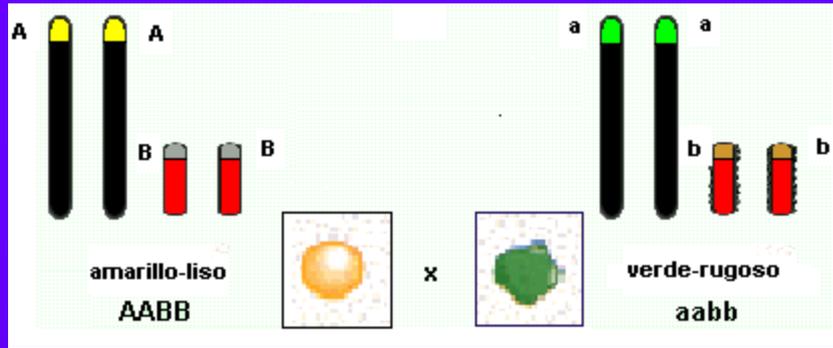
50% mujer portadora,  $X^HX^h$

50% hombre normal,  $X^HY$



	$X^h$	$Y$
$X^H$	$X^HX^h$	$X^HY$

# HERENCIA DE DOS CARACTERES



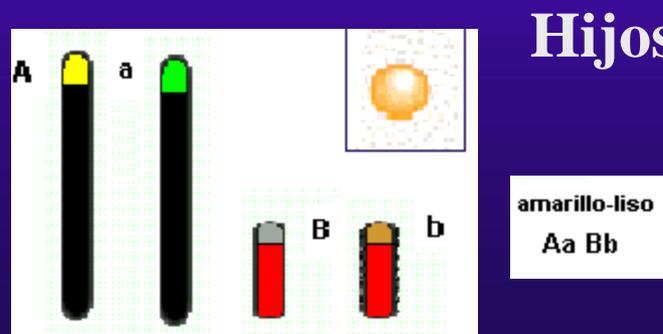
Planta de guisante.

Caracteres: Color de la semilla

(A: Amarillo, a: verde)

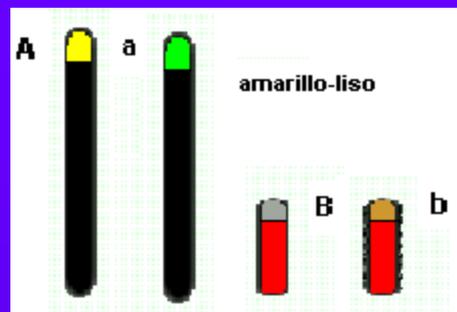
Aspecto semilla

(B: lisa, b: rugosa)

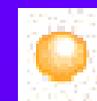
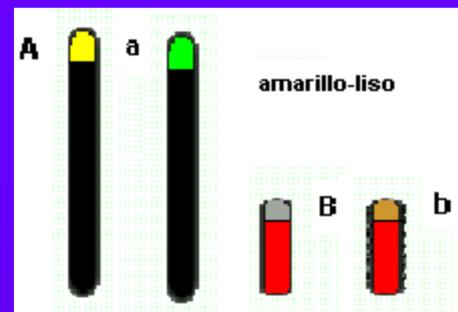


# HERENCIA DE DOS CARACTERES

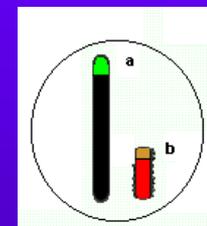
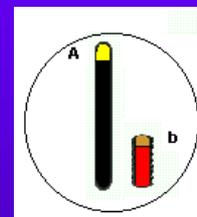
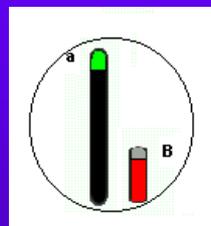
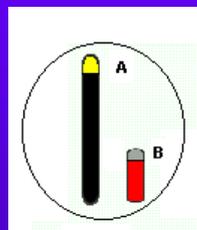
Padres



X

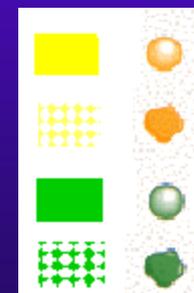


Gametos



Hijos

	AB	Ab	aB	ab
AB	AA, BB	AA, Bb	Aa, BB	Aa, Bb
Ab	AA, Bb	AA, bb	Aa, Bb	Aa, bb
aB	Aa, BB	Aa, Bb	aa, BB	aa, Bb
ab	Aa, Bb	Aa, bb	aa, Bb	aa, bb



9/16

3/16

3/16

1/16

Como los alelos van en cromosomas diferentes, se separan en la meiosis y se combinan de todas las formas posibles, por lo cual aparecen fenotipos nuevos, que antes no existían

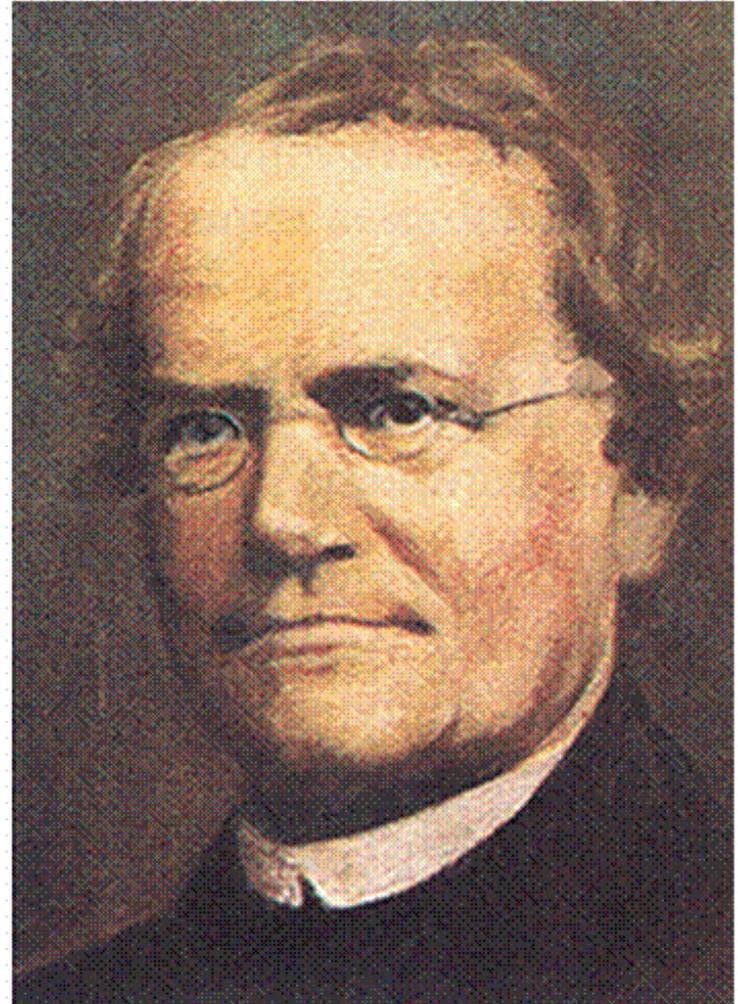
# LEYES DE MENDEL

## Breve apunte biográfico sobre Mendel

Mendel, el padre de la genética, nació el 22 de julio de 1822 en Heinzendorf (hoy Hyncice, República Checa) en el seno de una familia campesina. En 1843 ingresó en el monasterio de Brunn (hoy Rp. Checa), donde fue ordenado sacerdote en 1846. Nombrado abad, trabajó durante toda su vida estudiando cruzamientos e hibridaciones de plantas, especialmente de guisantes, en la huerta del monasterio.

En 1865 presentó sus descubrimientos ante la Sociedad de Historia Natural de Brunn que a pesar de su difusión pasaron inadvertidos. Casi cincuenta años después, a principios del siglo XX, el holandés Hugo de Vries, Correns (en Alemania), Tschermak (en Austria) y Beteson (en Inglaterra), casi simultáneamente redescubrieran la monografía de Mendel.

Falleció el 6 de enero de 1884 en Brunn.

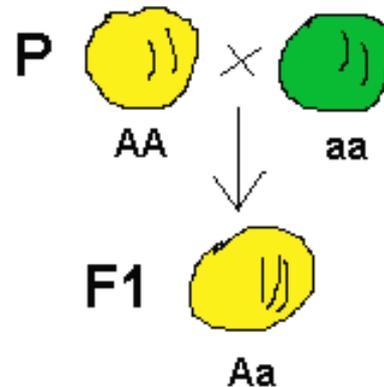


# 1ª LEY DE MENDEL

## Ley de la uniformidad de los híbridos de la primera generación (F1).

Cuando se cruzan dos individuos (P) de **raza pura** ambos (homocigotos) para un determinado carácter, todos los híbridos de la primera generación (F1) son iguales.

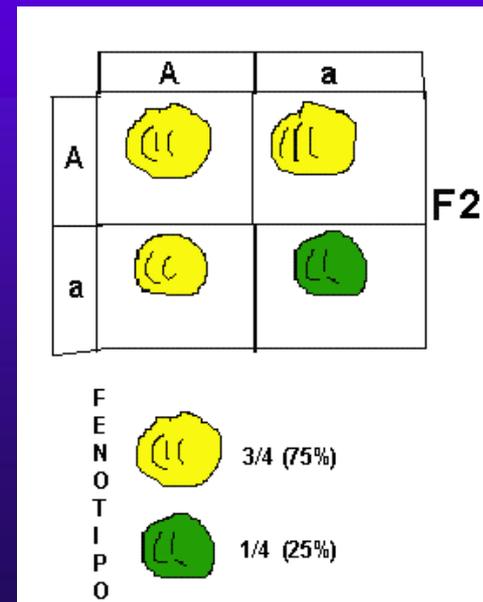
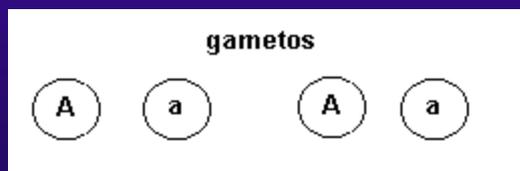
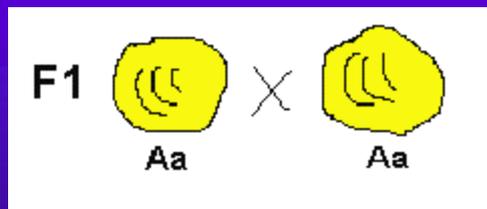
**El experimento de Mendel.**- llegó a esta conclusión trabajando con una variedad pura de plantas de guisantes que producían las semillas amarillas y con una variedad que producía las semillas verdes. Al hacer un cruzamiento entre estas plantas, obtenía siempre plantas con semillas amarillas.



# 2ª LEY DE MENDEL

Separación o disyunción de los alelos.

El experimento de Mendel. Mendel tomó plantas procedentes de las semillas de la primera generación (F1) del experimento anterior y las polinizó entre sí. Del cruce obtuvo semillas amarillas y verdes. Así pues, aunque el alelo que determina la coloración verde de las semillas parecía haber desaparecido en la primera generación filial, vuelve a manifestarse en esta segunda generación.

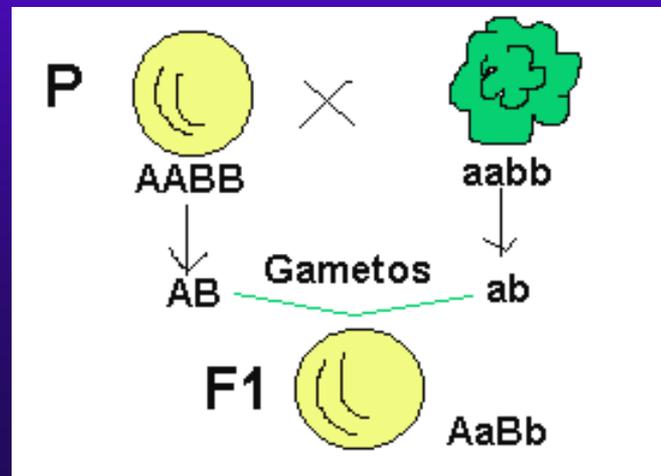


# 3ª LEY DE MENDEL

## Herencia independiente de caracteres

Se cruzan dos caracteres distintos. Cada uno de ellos se transmite siguiendo las leyes anteriores con independencia de la presencia del otro carácter.

El experimento de Mendel. Cruzó plantas de guisantes de **semilla amarilla y lisa** con plantas de **semilla verde y rugosa** ( Homocigóticas ambas para los dos caracteres). Las semillas obtenidas en este cruzamiento eran todas **amarillas y lisas**, cumpliéndose así la primera ley para cada uno de los caracteres considerados , y revelándonos también que los alelos dominantes para esos caracteres son los que determinan el **color amarillo** y la **forma lisa**. Las plantas obtenidas y que constituyen la F1 son **heterocigóticas (AaBb)**.



# 3ª LEY DE MENDEL

**La Tercera Ley de Mendel:**

**Ley de la independencia de los caracteres**

Al cruzar los guisantes amarillos lisos obtenidos dieron la siguiente segregación:

9 amarillos lisos  
 3 verdes lisos  
 3 amarillos rugosos  
 1 verde rugoso.

De esta manera demostró que los caracteres color y textura eran independientes.



AB   Ab   aB   ab

AB   Ab   aB   ab

	AB	Ab	aB	ab
AB	● AABB	● AABb	● AaBB	● AaBb
Ab	● AABb	● AAbb	● AaBb	● Aabb
aB	● AaBB	● AaBb	● aaBB	● aaBb
ab	● AaBb	● Aabb	● aaBb	● aabb

F<sub>2</sub>

  
 9/16 AB

  
 3/16 Ab

  
 3/16 aB

  
 1/16 ab



## LOS ÁRBOLES GENEALÓGICOS I

Los árboles genealógicos sirven para representar la herencia de un determinado carácter entre una serie de individuos emparentados.

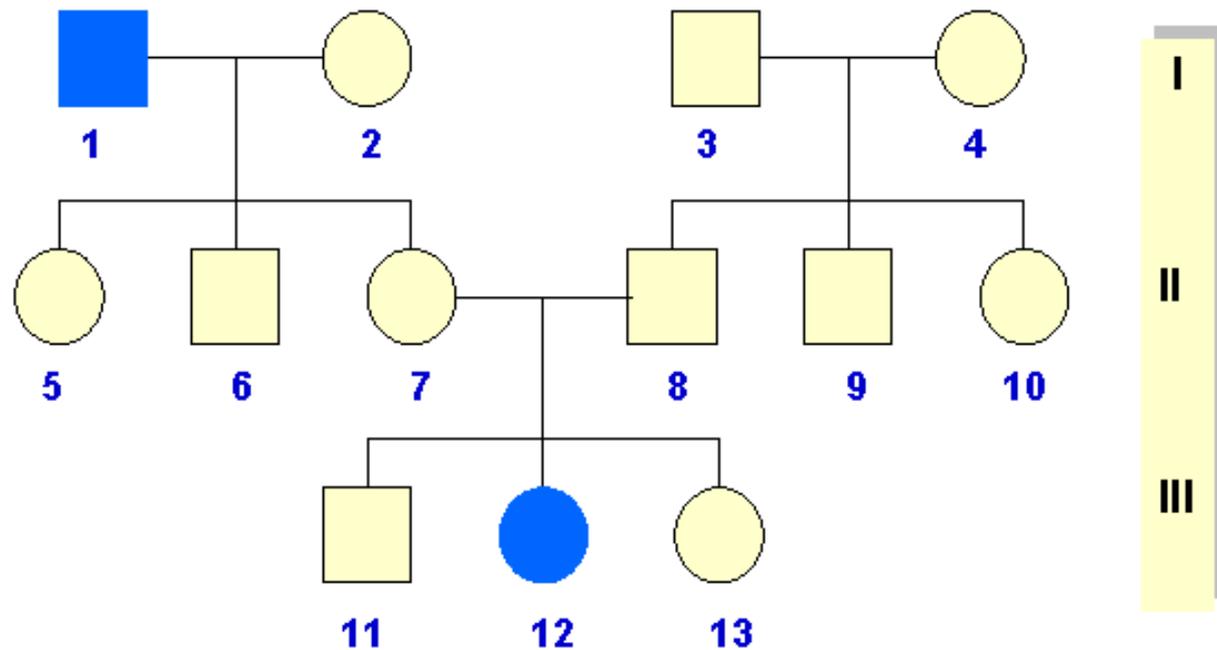
En un árbol genealógico los hombres (o los machos en las especies animales o vegetales) se representan mediante cuadrados, las mujeres (o las hembras si se trata de otras especies diferentes de la especie humana) se representan mediante círculos. Los matrimonios se indican mediante una línea horizontal y los hijos por líneas que parten del trazo horizontal. Las diferentes generaciones se indican al margen mediante números romanos.

En el caso de tratarse de especies diferentes de la especie humana los llamaremos pedigrís.

El estudio de la genealogía proporciona muchos datos. Veamos a continuación el siguiente ejemplo:

## LOS ÁRBOLES GENEALÓGICOS II

Un matrimonio (7, 8) ha tenido una hija enferma (12) con una determinada enfermedad genética. El padre de la niña (8) le echa la culpa a la madre, pues su padre (1) abuelo de la niña también tiene la enfermedad. ¿Tiene razón? El análisis de la información proporcionada por este árbol nos va a permitir sacar las siguientes conclusiones:



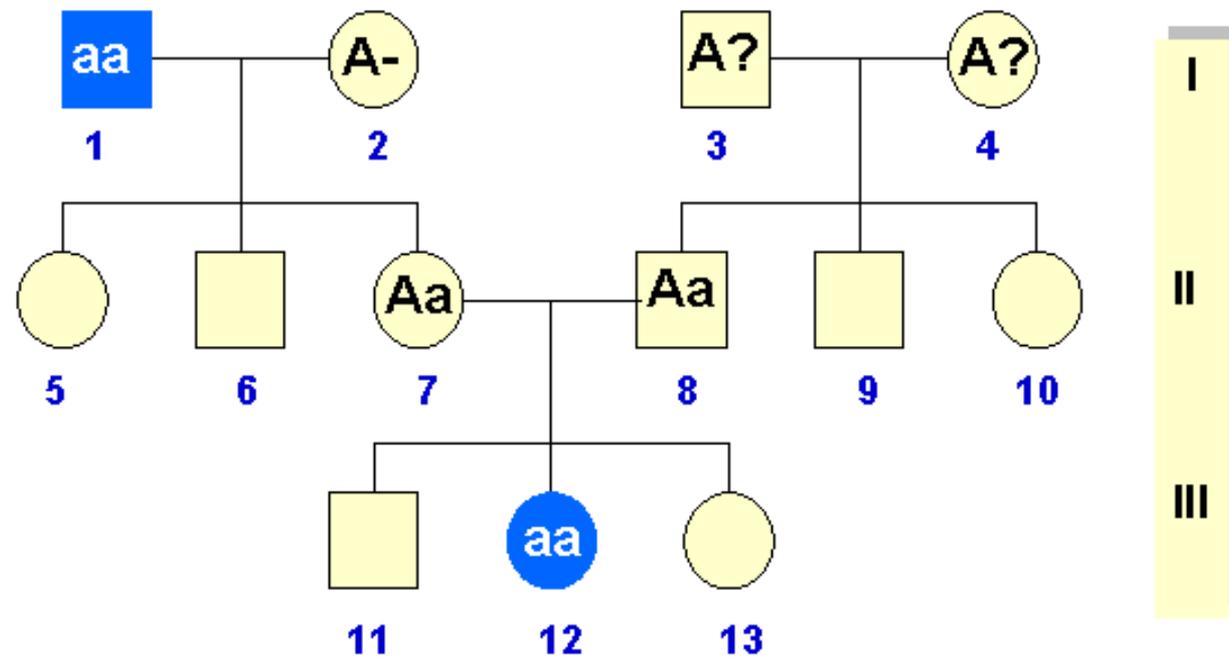
### LOS ÁRBOLES GENEALÓGICOS III

1ª) El gen responsable de la enfermedad es recesivo, pues en el caso de que fuese dominante, 7 u 8 tendrían que tener la enfermedad por haber tenido una hija enferma, pues el gen de la enfermedad ha tenido que venir de uno sus padres.

2ª) Si el gen recesivo, 12 debe ser necesariamente aa, pues si fuese AA o Aa estaría sana.

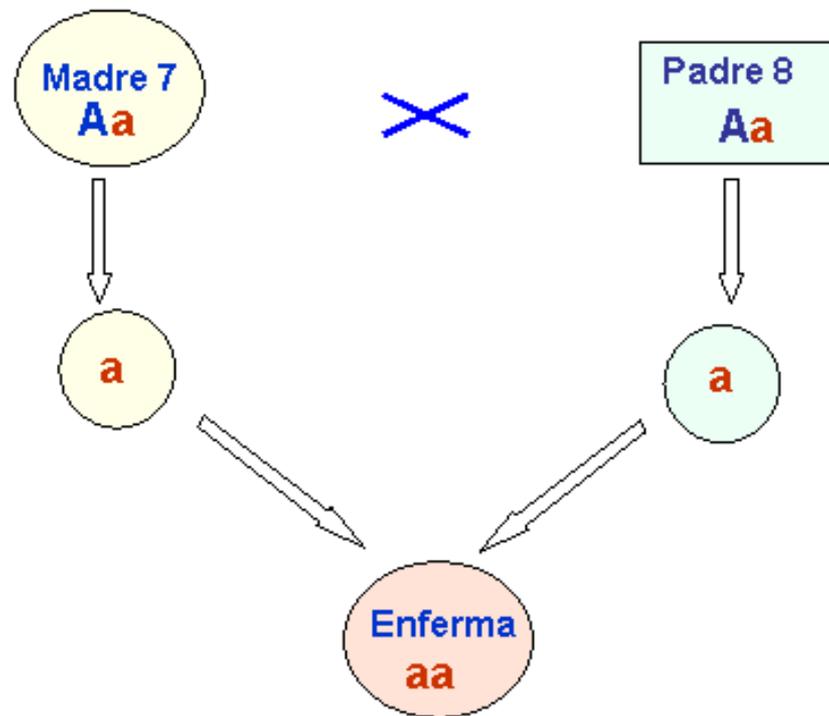
3ª) Si 12 es aa, un gen (a) tiene que venir de su madre, y el otro del padre (si se descartan las mutaciones o el adulterio).

4ª) Por lo tanto 8 no tiene razón, ya que el alelo que determina la enfermedad proviene tanto de su mujer como de él.



## LOS ÁRBOLES GENEALÓGICOS IV

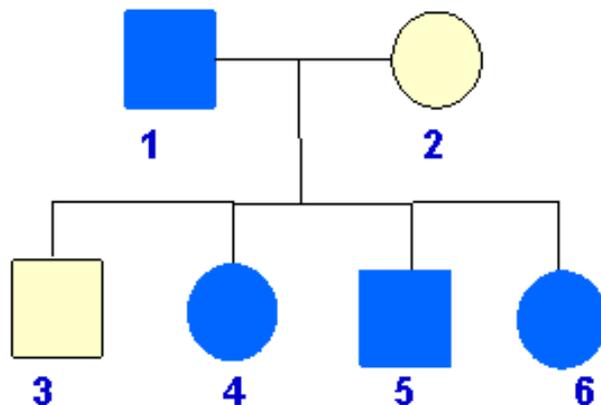
El esquema de cruzamiento de la figura nos puede ayudar a entender lo que ha pasado.



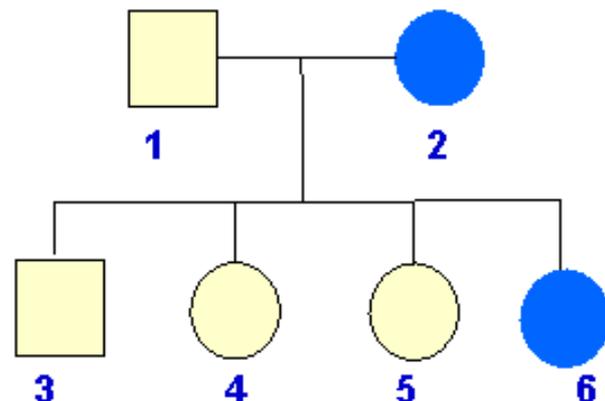
## EJERCICIOS DE ÁRBOLES GENEALÓGICOS I

Del estudio de la herencia de ciertas enfermedades genéticas (círculos y cuadrados oscuros) en una serie de familias, se han obtenido los siguientes árboles genealógicos. Basándote exclusivamente en los datos suministrados, determinar en cada caso, si ello es posible y no siempre lo es, si el gen responsable de la enfermedad es **dominante** o **recesivo**.

**Familia 1. Enfermedad A**



**Familia 2. Enfermedad B**



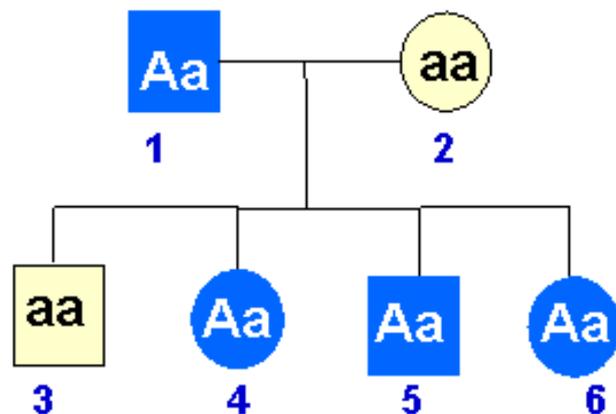
EJERCICIOS DE ÁRBOLES GENEALÓGICOS I: SOLUCIONES AL CASO A:

En este caso la enfermedad puede ser tanto dominante como recesiva.

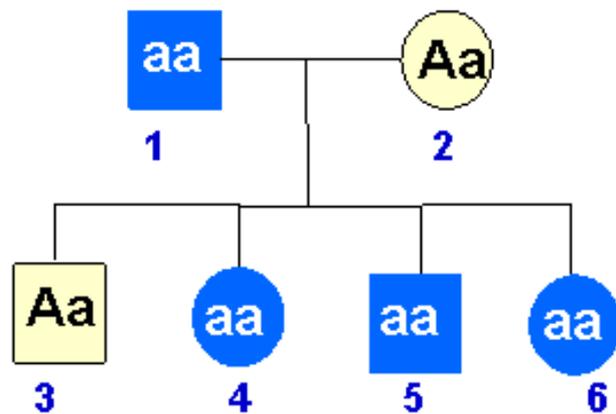
¿Qué conclusión puede sacarse entonces?

Muy sencillo: "Con estos datos no se puede saber si es dominante o recesiva".

**Familia 1. Enfermedad A**  
**Enfermedad dominante A**



**Familia 1. Enfermedad A**  
**Enfermedad recesiva a**



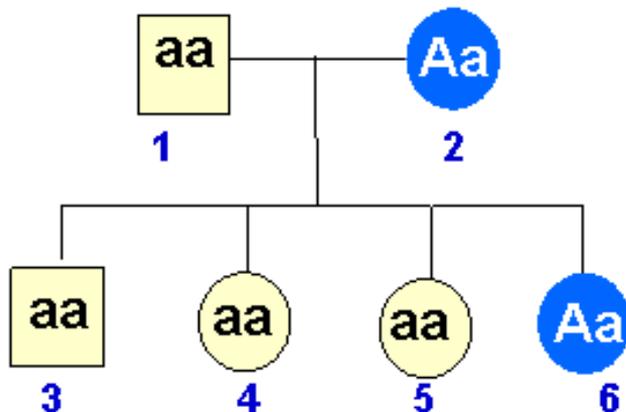
## EJERCICIOS DE ÁRBOLES GENEALÓGICOS I: SOLUCIONES AL CASO B:

El caso B es similar al A y tampoco puede saberse pues la enfermedad puede ser tanto dominante como recesiva, ambos casos son posibles.

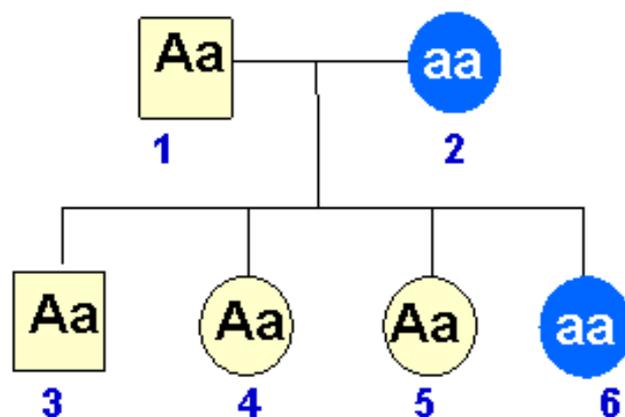
¿Si puede ser dominante y puede ser recesiva, qué conclusión puede sacarse entonces?

**Muy sencillo: "Con estos datos no se puede saber si es dominante o recesiva".**

### Familia 1. Enfermedad B Enfermedad dominante: A



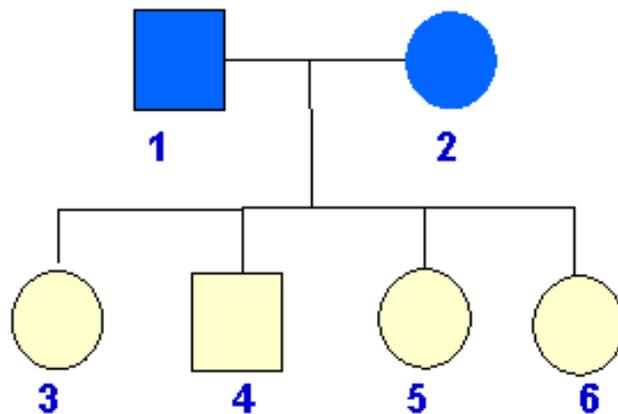
### Familia 1. Enfermedad B Enfermedad recesiva: a



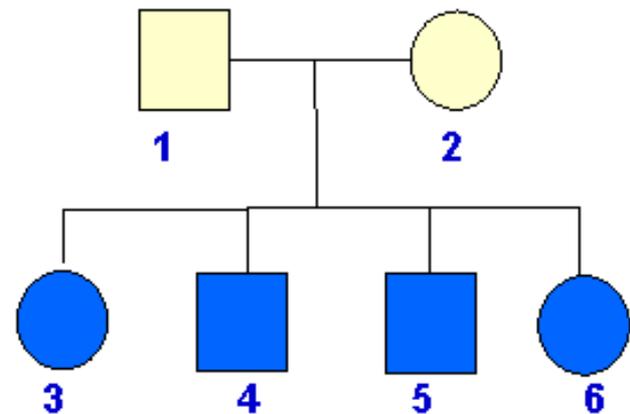
## EJERCICIOS DE ÁRBOLES GENEALÓGICOS II

Del estudio de la herencia de ciertas enfermedades genéticas (círculos y cuadrados oscuros) en una serie de familias, se han obtenido los siguientes árboles genealógicos. Basándose exclusivamente en los datos suministrados, determinar en cada caso, si ello es posible y no siempre lo es, si el gen responsable de la enfermedad es **dominante** o **recesivo**.

**Familia 3. Enfermedad C**



**Familia 4. Enfermedad D**

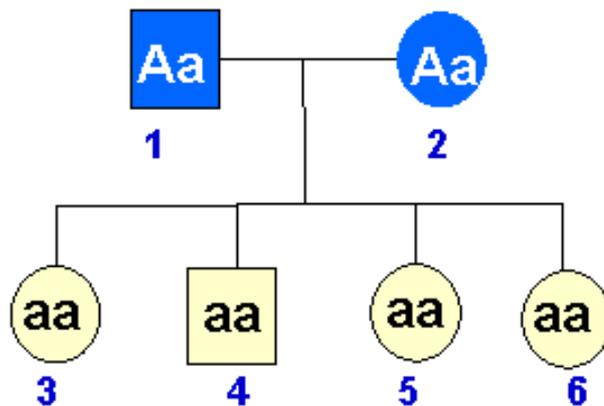


## EJERCICIOS DE ÁRBOLES GENEALÓGICOS II. SOLUCIÓN A LOS CASOS C y D

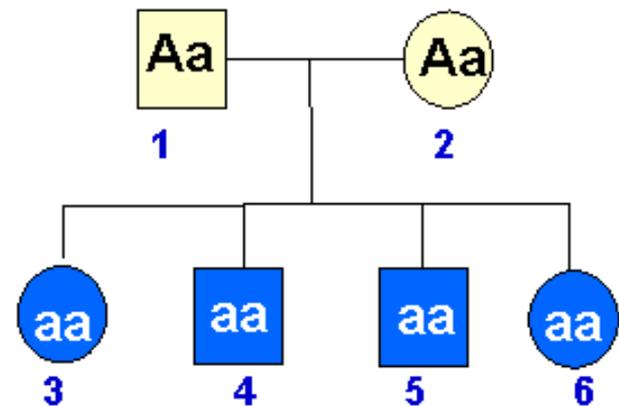
**Enfermedad C:** En este caso la enfermedad tiene que ser dominante pues si fuese recesiva los padres serían  $aa$  y por lo tanto todos los hijos serían enfermos  $aa$  también. Lo que no puede ser pues los hijos son sanos.

**Enfermedad D:** En este caso la enfermedad tiene que ser recesiva pues si fuese dominante alguno de los padres debería estar enfermo pues los hijos han recibido los genes de ellos.

### Familia 3. Enfermedad C Enfermedad dominante A



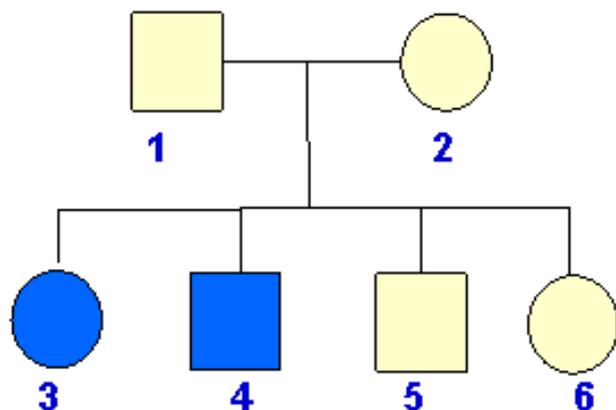
### Familia 4. Enfermedad D Enfermedad recesiva a



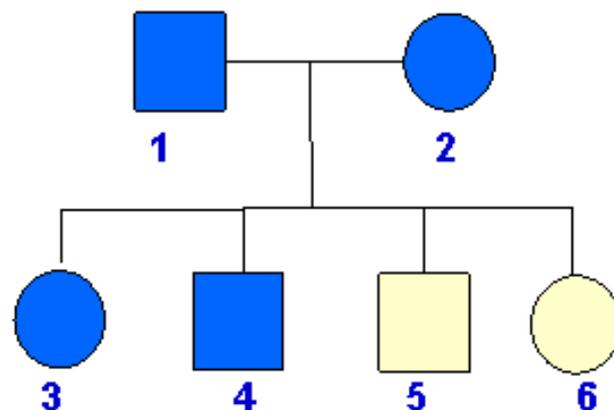
### EJERCICIOS DE ÁRBOLES GENEALÓGICOS III

Del estudio de la herencia de ciertas enfermedades genéticas (círculos y cuadrados oscuros) en una serie de familias, se han obtenido los siguientes árboles genealógicos. Basándote exclusivamente en los datos suministrados, determinar en cada caso, si ello es posible y no siempre lo es, si el gen responsable de la enfermedad es **dominante** o **recesivo**.

**Familia 5. Enfermedad E**



**Familia 6. Enfermedad F**

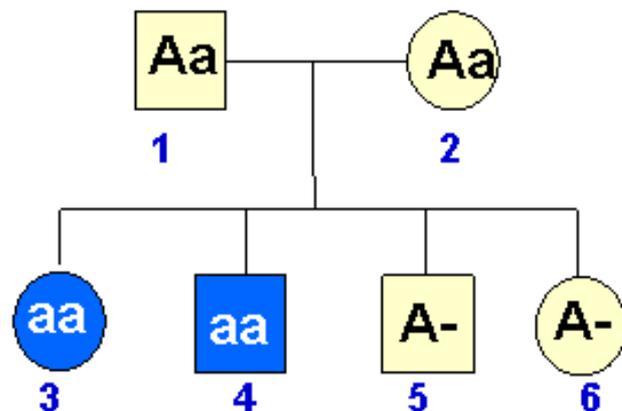


### EJERCICIOS DE ÁRBOLES GENEALÓGICOS III. SOLUCIÓN.

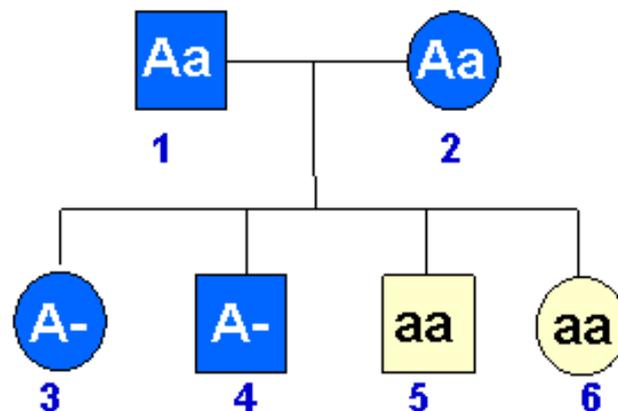
**Familia 5. Enfermedad E:** La enfermedad no puede ser dominante pues en ese caso alguno de los padres tendría que estar enfermo pues los hijos han heredado el gen de la enfermedad de ellos. La consecuencia es que la enfermedad es recesiva y ambos padres son heterocigóticos Aa

**Familia 5. Enfermedad E:** La enfermedad no puede ser recesiva pues en ese caso alguno de los padres sería ambos aa y todos los hijos serían también aa, enfermos. Por lo tanto la enfermedad es dominante y ambos progenitores son heterocigóticos Aa

**Familia 5. Enfermedad E**



**Familia 6. Enfermedad F**



# LAS MUTACIONES

## LAS MUTACIONES:

Una mutación es todo cambio en el material genético que causa una variación en la información genética.

Las mutaciones pueden ser:

- **Mutaciones génicas:** Aquellas en las que el cambio se produce en la constitución química de los genes.
- **Mutaciones cromosómicas:** Son aquellas alteraciones que se producen en los cromosomas por ganancia, pérdida o intercambio de un fragmento cromosómico.
- **Mutaciones genómicas:** Son las alteraciones que afectan al cariotipo. La célula tiene cromosomas de más o de menos.

Las mutaciones se pueden producir tanto por factores físicos (radiaciones) como por agentes químicos y pueden afectar tanto a células **somáticas** (no reproductoras) como a las células **germinales** (reproductoras). Sólo en este segundo caso la mutación es heredable. Las mutaciones somáticas son la causa más probable del **cáncer**.

**Las mutaciones son muy importantes pues son las responsables de las variaciones y en consecuencia de la evolución de las especies**



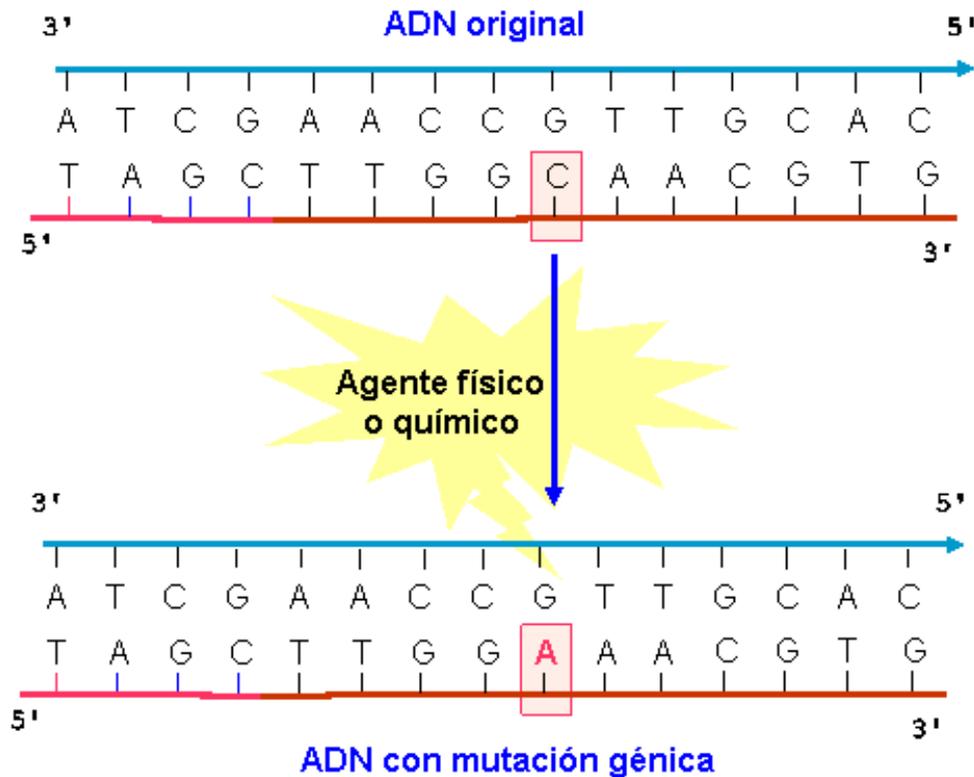
# EL ALBINISMO

**El albinismo es causado por una mutación génica.**



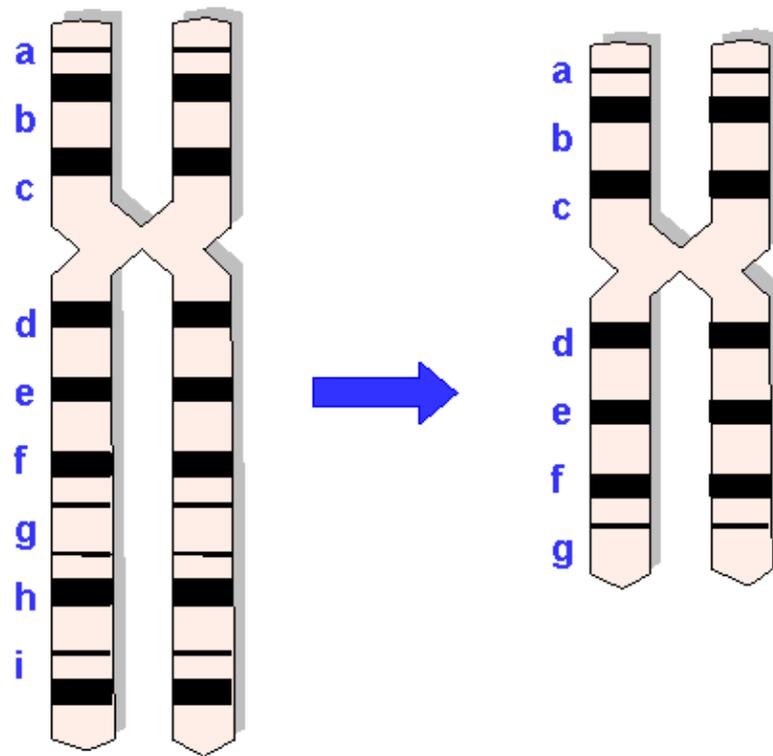
# MUTACIÓN GÉNICA

Las mutaciones génicas se producen cuando se altera la secuencia de nucleótidos del gen por causas físicas (radiaciones) o químicas.



# MUTACIÓN CROMOSÓMICA

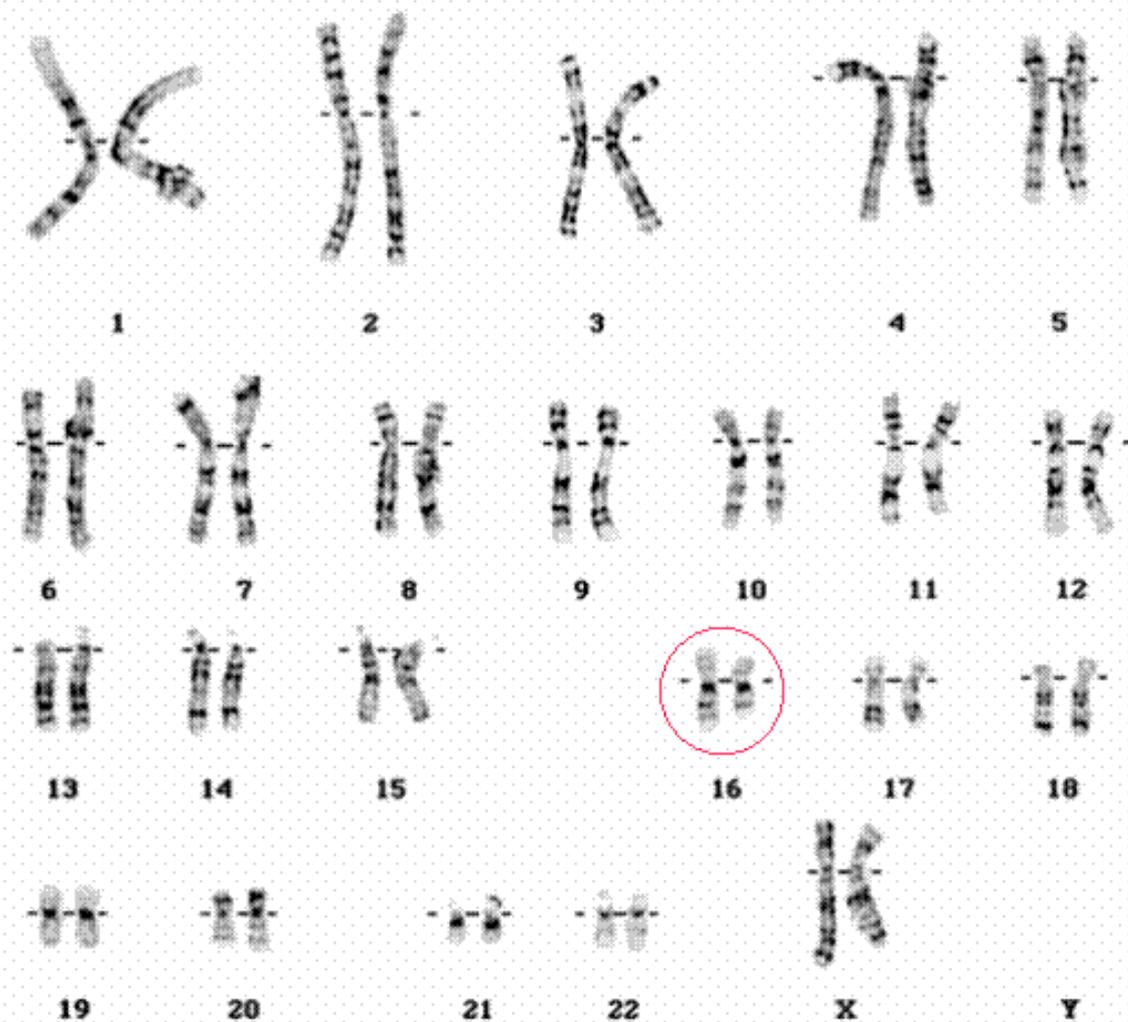
Ejemplo de mutación cromosómica: deleción o pérdida de un fragmento de un cromosoma.





Cariotipo con una  
delección en uno de  
los cromosomas del  
par 16.

Uno de los  
cromosomas del par  
16 es más corto  
pues ha perdido un  
fragmento.



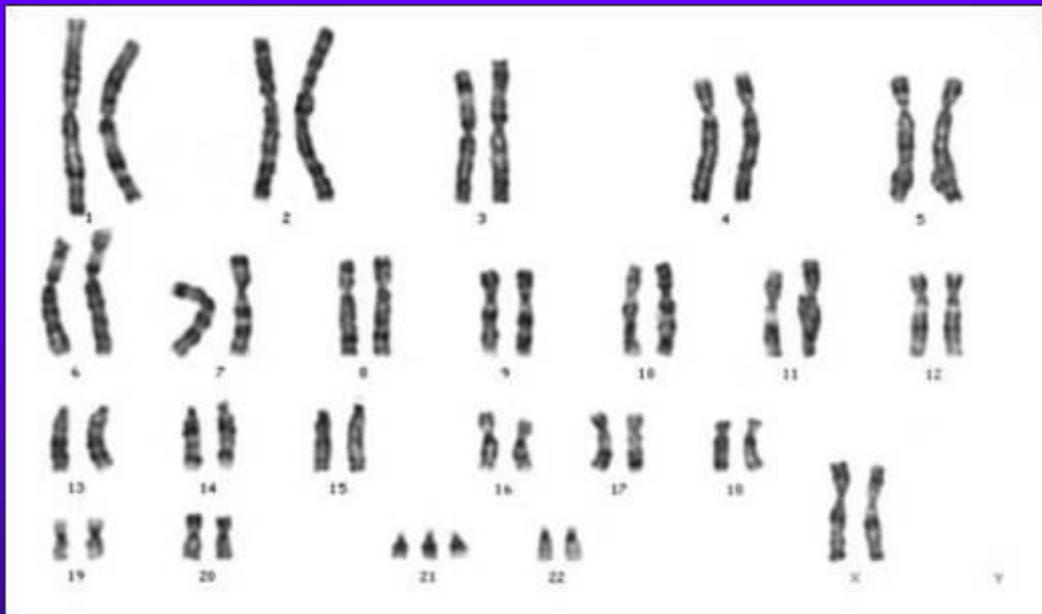


# MUTACIÓN GENÓMICA EN AUTOSOMAS

## Mutaciones genómicas en los autosomas

- **Síndrome de Down-Trisomía 21**
  - Retraso mental, ojos oblicuos, piel rugosa, crecimiento retardado.
- **Síndrome de Edwards-Trisomía 18**
  - Anomalías en la forma de la cabeza, boca pequeña, mentón huido, lesiones cardíacas.
- **Síndrome de Patau-Trisomía 13 ó 15**
  - Labio leporino, lesiones cardíacas, polidactilia.

# SINDROME DE DOWN



Ideograma de un cariotipo de una mujer con trisomía 21.



Anomalías presentes en los casos con Síndrome de Down.

La personas con síndrome de Down presentan estatura baja, cabeza redondeada, frente alta y aplanada, y lengua y labios secos y fisurados. Presentan *epicanto*, pliegue de piel en la esquina interna de los ojos. Las palmas de las manos muestran un único pliegue transversal, y las plantas de los pies presentan un pliegue desde el talón hasta el primer espacio interdigital (entre los dos primeros dedos). El cociente de inteligencia (CI) varía desde 20 hasta 60 (una inteligencia media alcanza el valor 100), pero con procedimientos educativos específicos y precoces algunos consiguen valores más altos.

# MUTACION EN CROMOSOMAS SEXUALES

## Mutaciones genómicas en los heterocromosomas

- **Síndrome de Klinefelter (44 autosomas + XXY)**
- Escaso desarrollo de las gónadas, aspecto eunocoide.
  
- **Síndrome del duplo Y (44 autosomas + XYY)**
- Elevada estatura, personalidad infantil, bajo coeficiente intelectual, tendencia a la agresividad y al comportamiento antisocial.
  
- **Síndrome de Turner (44 autosomas + X)**
- Aspecto hombruno, atrofia de ovarios, enanismo.
  
- **Síndrome de Triple X (44 autosomas + XXX)**
- Infantilismo y escaso desarrollo de las mamas y los genitales externos.

# SINDROME DE KLINEFELTER



## MANIFESTACIONES

No todas estas manifestaciones se dan en un mismo individuo:

- Talla elevada
- Mayor acumulación de grasa subcutánea
- Dismorfia facial discreta
- Alteraciones dentarias
- En ocasiones criptorquidia, micropene, escroto hipoplásico o malformaciones en los genitales.
- Esterilidad por azoospermia.
- Ginecomastia uni o bilateral
- Vello pubiano disminuido
- Gonadotrofinas elevadas en la pubertad
- Disminución de la líbido
- Retraso en el área del lenguaje, lectura y comprensión
- Lentitud, apatía.
- Trastornos emocionales, ansiedad, depresión, etc.
- Falta de autoestima.

