



Colegio Ciudad Educativa  
Educación parvularia, básica y media  
RBD 18028-9  
Camino a Las Mariposas N° 4109  
Fono: +56 9 961 920 32  
Chillán

## “Anomalías en los cromosomas”

<b>Profesor(a):</b>	<b>Claudio Sandoval Balcázar</b>		
<b>Correo:</b>	<b>csandoval@ccechillan.cl</b>		
<b>Instagram:</b>	<b>@profeclaudiocce</b>		
<b>Curso</b>	Segundo año medio	Fecha máxima de envío	A través de mail o mensaje interno de instagram. Envíe el archivo o fotografías. Lunes 14 de septiembre a las 22.00 horas
<b>Transmisión en vivo</b>	Jueves 10 de septiembre. Segundo medio A 15.30 – Segundo medio B 16.30		
<b>Consultas</b>	Entre las 8.00 am y las 18.00 pm al correo electrónico o MD de Instagram		
<b>Objetivo de aprendizaje:</b>	Comprender y sintetizar causas, características y tratamientos de diferentes anomalías en los cromosomas		
<b>Instrucciones:</b>	Utilice el formato de esta tabla para indicar las características que se solicitan en cada caso		

### I.- LEE ATENTAMENTE LA INFORMACIÓN QUE SE PRESENTA A CONTINUACIÓN:

#### 1. Síndrome de Down

Es una afección en la que la persona tiene un cromosoma extra. Por lo general, los bebés nacen con 46 cromosomas. Los bebés con síndrome de Down tienen una copia extra de uno de estos cromosomas: el cromosoma 21. El término médico de tener una copia extra de un cromosoma es 'trisomía'. Al síndrome de Down también se lo llama trisomía 21. Esta copia extra cambia la manera en que se desarrollan el cuerpo y el cerebro del bebé, lo que puede causarle tanto problemas mentales como físicos.

Aún cuando las personas con síndrome de Down pueden actuar y verse de manera similar, cada una tiene capacidades diferentes. Las personas con síndrome de Down generalmente tienen un coeficiente intelectual en el rango de levemente a moderadamente bajo y son más lentas para hablar que las demás.

Algunas características físicas comunes del síndrome de Down incluyen:

- Cara aplanada, especialmente en el puente nasal
- Ojos en forma almendrada rasgados hacia arriba
- Cuello corto
- Orejas pequeñas
- Lengua que tiende a salirse de la boca
- Manchas blancas diminutas en el iris del ojo (la parte coloreada)
- Manos y pies pequeños
- Un solo pliegue en la palma de la mano (pliegue palmar)
- Dedos meñiques pequeños y a veces encorvados hacia el pulgar
- Tono muscular débil o ligamentos flojos
- Estatura más baja en la niñez y la adultez



#### 2. Síndrome de Turner



Trastorno que afecta solamente a las personas de sexo femenino, se produce cuando falta un cromosoma X (cromosoma sexual) de forma total o parcial. El síndrome de Turner puede causar una variedad de problemas médicos y de desarrollo, como baja estatura, la falta de desarrollo de los ovarios y defectos cardíacos. Se puede diagnosticar el síndrome de Turner antes del nacimiento (prenatalmente), durante la infancia o en la primera infancia. A veces, el diagnóstico se demora hasta la adolescencia o los primeros años de la edad adulta en las personas de sexo femenino que tienen signos y síntomas leves

del síndrome de Turner. Las niñas y mujeres con síndrome de Turner necesitan atención médica constante de varios especialistas. Los controles regulares y una atención médica adecuada pueden ayudar a la mayoría de las niñas y mujeres a vivir vidas sanas e independientes.

### 3. Síndrome de Klinefelter

Es una afección genética que se produce cuando un niño nace con una copia adicional del cromosoma X. El síndrome de Klinefelter es una afección genética que afecta a los hombres y que a menudo no se diagnostica hasta la edad adulta. El síndrome de Klinefelter puede afectar adversamente el crecimiento testicular y genera testículos más pequeños de lo normal, lo cual puede llevar a una menor producción de testosterona. El síndrome también puede causar reducción de la masa muscular, reducción del vello corporal y facial, y agrandamiento del tejido mamario. Los efectos del síndrome de Klinefelter varían, y no todos tienen los mismos signos y síntomas.

La mayoría de los hombres con el síndrome de Klinefelter producen poco o nada de esperma, pero los procedimientos de reproducción asistida pueden hacer posible que algunos hombres con esta afección tengan hijos.



### 4. Síndrome de Patau

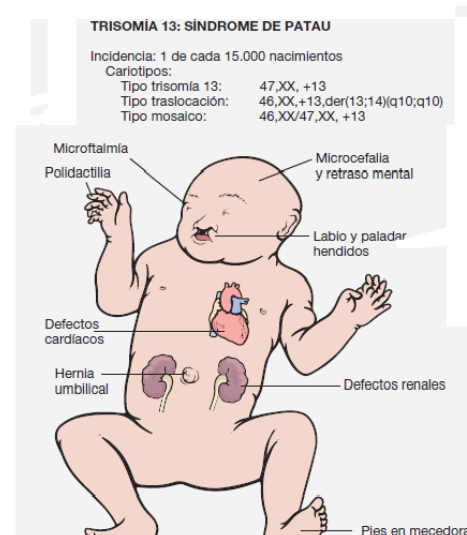
El síndrome de Patau o trisomía 13 es un trastorno genético producido por una alteración en el material genético del cromosoma 13, es decir, existe una copia extra de dicho cromosoma. Esta anomalía genética influye en el desarrollo natural desde la concepción y se traduce en múltiples alteraciones graves, tanto anatómicas como funcionales, en órganos y sistemas vitales.

Entre el 80 y el 90 por ciento de los fetos no llegan a término, y los que nacen con esta patología tienen una esperanza de vida bastante corta (no pasan del primer año). Se trata de una enfermedad con una media de 1 cada 12.000 nacidos vivos.

La causa, como en otros síndromes propiciados por alteraciones cromosómicas, es una migración inadecuada de los cromosomas al dividirse cualquiera de las células reproductoras (óvulo o espermatozoide). El síndrome de Patau no es hereditario, sin embargo, un factor de riesgo puede ser una avanzada edad materna.

Los síntomas de esta afección son diversos y van desde:

- Labio leporino o paladar hendido.
- Dedos adicionales en manos o pies (polidactilia).
- Ojos muy juntos (incluso fusionarse en uno solo).
- Disminución del tono muscular.
- Manos empuñadas (los dedos externos sobre los dedos internos).
- Hernias: umbilical o inguinal.
- Orejas de implantación baja.
- Discapacidad intelectual (grave).
- Defectos del cuero cabelludo (ausencia de piel).
- Convulsiones.
- Microcefalia.
- Anomalías esqueléticas (en las extremidades).
- Ojos pequeños.





Colegio Ciudad Educativa  
Educación parvularia, básica y media  
RBD 18028-9  
Camino a Las Mariposas N° 4109  
Fono: +56 9 961 920 32  
Chillán

## 5. Síndrome de Edwards

Trastorno genético que presenta un cromosoma 18 adicional en algunas células del cuerpo o en todas ellas. El síndrome de Edwards se caracteriza por un peso bajo al nacer y ciertos rasgos anormales. Estos incluyen una cabeza pequeña de forma anormal; mandíbula y boca pequeñas; puños apretados con los dedos superpuestos, y defectos en el corazón, los pulmones, los riñones, los intestinos y el estómago. Muchos bebés con síndrome de Edwards mueren antes de nacer o en los primeros meses de vida, pero algunos niños viven durante varios años. La presencia de síndrome de Edwards aumenta el riesgo de ciertos tipos de cáncer, como el hepatoblastoma (un tipo de cáncer de hígado) y el tumor de Wilms (un tipo de cáncer de riñón). También se llama trisomía 18.



### I. INSTRUCCIONES

A partir de la información contenida entre las páginas 172 y 173, además del texto anterior, **construya una tabla resumen** que indique las siguientes características de los **síndromes de Turner, de Down, de Klinefelter, de Patau y de Edwards**.

Nombre del síndrome	Causa	¿Se produce en hombres o en mujeres?	Tipo de aneuploidía (indique el número del par cromosómico afectado)	Consecuencias en la salud (mencione un par)
Síndrome de Down				
Síndrome de Turner				
Síndrome de Klinefelter				
Síndrome de Patau				
Síndrome de Edwards				