Equipo 1

Un recién nacido presenta genitales ambiguos. Se indica con urgencia diagnóstico cromatina sexual incluyendo cuerpo Y. Los resultados que se informan son: presencia de dos cuerpos de Barr un cuerpo Y.

1. De acuerdo con estos resultados cuales de los siguientes cariotipos sería el más probable: 46, XY; 47, XXY, 48, XXYY; 48, XXXY; 49, XXXXY, 47, XYY.
2. Tipo de aberración cromosómica. Identifíquela y describa en qué consiste.
3. Qué originó esta aberración cromosómica?
4. ¿Esta falla de la división celular es un evento precigótico o postcigótico?

Equipo 2

Ud recibe el cariotipo de un individuo con fórmula cromosómica 47, XY, +21:

1. Explique el resultado y clasifique la aberración cromosómica que presenta el cariotipo recibido.
2. Qué diferencia existe entre las AC numéricas teniendo en cuenta el número de cromosomas y el mecanismo que las origina?
3. ¿Esta falla (47, XY, +21) es un evento precigótico o postcigótico?
4. Diga algunas de sus manifestaciones fenotípicas.

Equipo 3

Acude a su consulta un adolescente masculino con las siguientes características fenotípicas: alta talla para su edad, pobre desarrollo de los caracteres sexuales secundarios que incluye en los genitales pene pequeño, bolsas escrotales hipoplásicas y testículos pequeños.

1. Que estudio indicaría en este caso, cuál sería su resultado probable?
2. Qué tipo de aberración cromosómica presenta? Clasifíquela.
3. Qué originó esta aberración cromosómica?
4. Esperaría encontrar estas mismas manifestaciones fenotípicas si la AC encontrada involucrara a los cromosomas autosómicos

Equipo 4

Acude a su consulta una paciente femenina de 28 años que desea ser remitida a la consulta de infertilidad pues desea tener un hijo, al examen físico se encuentra con las siguientes características fenotípicas: cuello corto y ancho con pterigium colli (pliegue membranoso que se extiende de la región mastoidea a la acromial), el cabello en la nuca es de implantación baja y en tridente. El tórax es ancho con separación exagerada de las mamilas (teletelia). Además le refiere que le han explicado que presenta pobre desarrollo de los ovarios y útero infantil

1. Que estudio(s) indicaría en este caso, cuál sería su resultado probable?
2. Qué tipo de aberración cromosómica presenta? Clasifíquela.
3. Qué originó esta aberración cromosómica?
4. Que diferencias encontraría en las manifestaciones fenotípicas si la AC encontrada involucrara a los cromosomas autosómicos.

Equipo 5

De la siguiente fórmula cromosómica 47, XY,+13 / 46,XYdiga:

1. Tipo de aberración cromosómica. Identifíquela y describa en qué consiste.
2. Qué originó esta aberración cromosómica?
3. ¿Esta falla de la división celular es un evento precigótico o postcigótico?
4. Mencione las manifestaciones fenotípicas esperadas teniendo en cuenta que el cariotipo informa que en el 90 % de las células estudiadas son trisomicas

Equipo 6

De la siguiente fórmula cromosómica: 46, XY, del (9) (p11.2-p21.2) diga:

1. Tipo de aberración cromosómica. Identifíquela y describa en qué consiste.
2. Qué originó esta aberración cromosómica? Cómo la clasifica?
3. Mencione las manifestaciones fenotípicas esperadas en este individuo

Equipo 7

En estudio en su consulta se encuentra una pareja fenotípicamente sana remitida de la consulta de Infertilidad porque en 5 años de casados han perdido por abortos espontáneos del primer trimestre cinco embarazos.

1. Que estudio indicaría en este caso, cuál sería su resultado?
2. Exponga un cariotipo probable para los miembros de la pareja explique su resultado
3. Qué originó esta aberración cromosómica?
4. Qué otras manifestaciones fenotípicas podría enfrentar esta pareja.

Equipo 8

Una pareja fenotípicamente sana atendida en consulta de Infertilidad por múltiples abortos espontáneos del primer trimestre acude a su consulta muy angustiada por un estudio realizado a su hijo de 6 meses sano como estudio de rutina y que informa: translocación por fusión centromérica de los cromosomas 14 y 21.

1. Diga el tipo de aberración cromosómica y describa en qué consiste.
2. Qué originó esta aberración cromosómica? Cómo la clasifica?
3. Mencione las manifestaciones fenotípicas esperadas.
4. Escriba la formula cromosómica correspondiente.

Equipo 9

A su consulta acude una pareja fenotípicamente sana interesada en tener un hijo. La señora de 40 años refiere antecedentes personales de salud y en sus 2 embarazos anteriores no tuvo dificultades. Su esposo de 32 años es igualmente un individuo sano sin hijos.

1. Considera que existe algún riesgo para el embarazo? Cual?
2. Qué consecuencias tendría?
3. Mencione las manifestaciones fenotípicas resultantes de la misma.

Equipo 10

Una pareja acude al Servicio de Genética Clínica porque les ha nacido un hijo con signos dismorficos, desviaciones hacia arriba (mongololoide) de las fisuras palpebrales, perfil plano; exceso de piel en la parte posterior del cuello, presencia de surco de flexión palmar (surco simeano), clinodactilia del 5to. dedo, separación entre 1er. y 2do. dedos de los pies, hipotonía e hipermovilidad articular por lo que se indica cariotipo en sangre periférica que informa 46,XY,dup(21)

1. Diga el tipo de aberración cromosómica y describa en qué consiste.
2. Qué originó esta aberración cromosómica? Cómo la clasifica?
3. Justifique las manifestaciones fenotípicas encontradas.