

# Revisión de Genética & Embriología

A.	Biología Celular Básica .....	2
B.	Variación Genética .....	10
C.	Tipos de Mutación .....	11
D.	Consecuencias Moleculares de la Mutación .....	12
E.	Consecuencias Clínicas de la Mutación .....	13
F.	Causas de la Mutación .....	15
G.	Grupos Sanguíneos .....	16
H.	Causas de la Variación Genética .....	16
I.	Enfermedad Fibrosis Quística .....	16
J.	Enfermedad Charcot-Marie-Tooth .....	17
K.	Enfermedad Hipercolesterolemia Familiar .....	17
L.	Herencia Autosómica .....	18
M.	Estructura Genealógica Básica .....	18
N.	Mutación de Nuevo .....	20
O.	Mosaicismo de Línea Germinal .....	21
P.	Penetrancia Reducida .....	21
Q.	Penetrancia Dependiente de la Edad .....	21
R.	Expresión Variable .....	22
S.	Heterogeneidad de Locus .....	22
T.	Pleiotropía .....	22
U.	Fibrosis Quística (FQ) .....	23
V.	Síndrome de Marfan .....	23
W.	Neurofibromatosis de tipo 1 (NF1) .....	24
X.	Retinoblastoma .....	24
Y.	Enfermedad de Huntington (EH) .....	25
Z.	Osteogénesis Imperfecta (OI) .....	25
AA.	Siglas .....	26
BB.	Inactivación del Cromosoma X .....	26
CC.	Citogenética .....	33
DD.	Primera Semana de Desarrollo .....	47
EE.	Segunda Semana de Desarrollo .....	54
FF.	Tercera Semana de Desarrollo .....	59

## A. Biología Celular Básica

1. ¿Que son ácidos nucleicos?
  - R. Compuestos orgánicos que tienen como función el almacenamiento o transmisión de la información genética.
2. ¿Qué significa ADN?
  - R. Ácido Desoxirribonucleico.
3. ¿Qué significa ARN?
  - R. Ácido Ribonucleico.
4. ¿Que son nucleótidos?
  - R. Moléculas formadas por la unión de una base nitrogenada, un azúcar (pentosa) y un grupo fosfato.
5. ¿Cuáles las diferencias entre ADN y ARN?
  - R. ADN tiene doble hélice, azúcar desoxirribosa y ATGC.  
ARN tiene simple cadena, azúcar ribosa y AUGC.
6. ¿Qué significa A, T, G, C, ¿U?
  - R. Adenina, Timina, Guanina, Citosina, Uracilo.
7. ¿Como los nucleótidos se ligan en los puentes de hidrógeno en ADN?
  - R. AT y GC
8. ¿Como los nucleótidos se ligan en la transcripción para formar ARNm?
  - R. AU, GC
9. ¿Adónde pueden producirse los defectos en el nivel celular?
  - R. En la replicación del material genético o en la traducción de los genes en proteínas.
10. ¿Qué es gene?
  - R. La unidad básica de la herencia, los cuales son transmitidos de padres a hijos.
11. ¿Como es la combinación de los cromosomas sexuales?
  - R. XX mujer, XY varón.
12. ¿Qué significa decir que un par de autosomas son homólogos?
  - R. Que el ADN de un par de cromosomas es muy similar.
13. ¿Cuál par de cromosomas no es homólogo?
  - R. XY
14. ¿Que son células somáticas?
  - R. Que poseen pares de cromosomas, 23 al todo.
15. ¿Que son células diploides?
  - R. Tienen 46 cromosomas.
16. ¿Que son células haploides?
  - R. Tienen 23 cromosomas.

17. **¿De qué están compuestos los genes?**  
R. De cadenas de nucleótidos, ácido desoxirribonucleico.
18. **¿Cuáles son las bases nitrogenadas del ADN?**  
R. ATGC
19. **¿Cuáles son las bases nitrogenadas del ARN?**  
R. AUGC
20. **¿Cuáles son las Pirimidinas?**  
R. TUC, formadas por una estructura básica en anillo sencillo.
21. **¿Cuáles son las Purinas?**  
R. AG, formadas por dos anillos.
22. **¿Cuál tipo de ligaciones poseen los nucleótidos?**  
R. Covalentes
23. **¿Como están unidas las bases nitrogenadas de ADN y ARN?**  
R. A través de puentes de hidrógeno.
24. **¿Qué es el nucleosoma?**  
R. Una partícula núcleo formada por histonas involucrado por ADN.
25. **¿Cuántos pares de base de ADN envuelven cada núcleo de histonas?**  
R. Aproximadamente 140 y 150.
26. **¿Qué es un solenoide?**  
R. La unión helicoidal de nucleosomas; cada vuelta incluye aproximadamente seis.
27. **¿Qué es un asa de cromatina?**  
R. Son organizaciones helicoidales de solenoides que están fijados a un esqueleto proteico.
28. **¿Como es el proceso de organización del ADN para formación de los cromosomas?**  
R. El ADN se enrolla en torno a histonas para formar nucleosomas. Estas se organizan en solenoides, que a su vez componen las asas de cromatina.
29. **¿Cuáles son las partes de un cromosoma?**  
R. Cromátidas, centrómero, brazos cortos (p) e largos (q) y telómeros.
30. **¿Cuándo la cromatina se condensa para formar los cromosomas?**  
R. Inmediatamente antes de la división celular.
31. **¿Cuántos genes poseen los humanos?**  
R. Aproximadamente 21.000.
32. **¿Como es un enlace covalente?**  
R. Dos átomos no metálicos se unen y comparten uno o más electrones del último nivel.
33. **¿Como es el nombre de la unión de una Purina con una Pirimidina?**  
R. Par de Bases.
34. **¿Qué es la Helicasa?**  
R. Una enzima que participa de los procesos de replicación y transcripción del ADN.

35. ¿Qué función tienen las proteínas de unión al ADN monocatenario en la replicación?  
R. Mantener separadas las dos hélices.
36. ¿Qué función tienen las enzimas topoisomerasas en la replicación del ADN?  
R. Aliviar la tensión del ADN.
37. ¿Cuál es el nombre de los lugares donde comienzan el proceso de síntesis de ADN?  
R. Orígenes de replicación.
38. ¿Em que dirección de la hebra de ADN ocurre la replicación?  
R. Del extremo 5' a 3'.
39. ¿Como se llaman las múltiples separaciones de las hebras de ADN en el proceso de replicación?  
R. Burbujas de Replicación.
40. ¿Qué es una ADN Polimerasa en lo proceso de replicación?  
R. Una enzima que cataliza la adicción y revisión de nucleótidos en una hebra de ADN en crecimiento.
41. ¿Cuál son las capacidades de replicación del ADN?  
R. 40-50 nucleótidos/s en humanos 500-1000 nucleótidos/s en bacterias.
42. ¿Adónde las proteínas son sintetizadas?  
R. Citoplasma
43. ¿Cuántos procesos existen para síntesis de proteínas?  
R. Transcripción y traducción.
44. ¿Qué es el proceso de Transcripción de ADN?  
R. Es el proceso que se forma una secuencia de ARN a partir de una plantilla de ADN.
45. ¿Qué es el proceso de Traducción del ADN?  
R. Proceso que ocurre la lectura de la información del ARNm para síntesis de proteínas.
46. ¿Adónde ocurre el proceso de transcripción en las células eucariotas?  
R. Núcleo
47. ¿Adónde ocurre el proceso de traducción en las células eucariotas?  
R. Citoplasma
48. ¿En qué dirección el ARN polimerasa avanza en la hebra del ADN?  
R. Extremo 3' a 5'.
49. ¿En qué dirección el ARNm es sintetizado?  
R. Extremo 5' a 3'.
50. ¿Como es el nombre de la hebra simple sobre la cual se construye la hebra complementaria de ADN?  
R. Plantilla o molde.
51. ¿Cuál otro nombre recibe la dirección 5'?  
R. Secuencia hacia arriba.

52. ¿Cuál otro nombre recibe la dirección 3'?
- R. Secuencia hacia abajo.
53. ¿Cuál enzima realiza la revisión en ADN que se comprueba que los nucleótidos recientemente añadidos son realmente complementares a la base de la plantilla?
- R. ADN Polimerasa.
54. ¿Para qué sirven las burbujas de replicación?
- R. Acelerar el proceso de replicación.
55. ¿Qué es una cadena líder en la replicación de ADN?
- R. Es la cadena en la cual ocurre la replicación de forma continua.
56. ¿Qué es la cadena rezagada en la replicación?
- R. Es la cadena que ocurre la replicación de forma fragmentada.
57. ¿Que son los Fragmentos de Okazaki?
- R. Las cadenas cortas de ADN recién sintetizadas en la hebra discontinua.
58. ¿Cuál enzima es responsable por aliviar la tensión del ADN en la Replicación?
- R. ADN Topoisomerasa.
59. ¿Quién es responsable por mantener las cadenas del ADN separadas en la replicación?
- R. Las proteínas de unión de ADN monocatenarias.
60. ¿Cuál enzima es responsable por realizar la adicción y revisión de nucleótidos en una hebra de ADN en crecimiento?
- R. ADN Polimerasa.
61. ¿Como es el proceso de replicación de ADN?
- R. La enzima Helicasa hace la bifurcación del ADN en dos cadenas: la cadena líder de la cadena rezagada. La enzima ADN topoisomerasa alivia la tensión de la hebra de ADN, en cuanto que una proteína de unión monocatenaria mantiene las hebras separadas. En la cadena líder ocurre la replicación de forma continua a través de la enzima ADN polimerasa que avanza en la dirección hacia arriba, en cuanto que en la hebra rezagada la replicación ocurre de forma fragmentada hacia abajo, formando los fragmentos de Okazaki. Al término tienen dos doble hélices de ADN. Esta replicación es denominada semiconservativa.
62. ¿Cuál tipo de ARN es producido por el proceso de transcripción?
- R. ARN mensajero.
63. ¿En transcripción, como se llama la hebra de ADN que actúa como plantilla?
- R. Hebra no codificante.
64. ¿En transcripción, como se llama la hebra de ADN que NO actúa como plantilla?
- R. Hebra codificante.
65. ¿Como que la ARN polimerasa previene que la molécula de ARNm de degradé durante la síntesis?
- R. Añadiendo un nucleótido de guanina químicamente modificado poco después del inicio de la síntesis.

66. ¿En transcripción, ¿qué es caperuza 5'?
- R. Un nucleótido de guanina químicamente modificado añadido en el extremo 5' de una cadena de ARN.
67. ¿Cuál la función del cap5'?
- R. Prevenir que la molécula de ARN se degrade e indicar la posición inicial para la traducción de ARN a proteína.
68. ¿Como la ARN polimerasa finaliza la cadena de ARNm?
- R. Añadiendo una serie de entre 100 y 200 bases de adenina al extremo 3'.
69. En transcripción, ¿qué es cola poli(A)?
- R. Una serie de entre 100 y 200 adeninas que son añadidas al extremo 3' de la cadena de ARN.
70. ¿Para qué sirve la estructura cola poli(A)?
- R. Intervenir en la estabilización del ARNm para que no se degrade en el citoplasma.
71. ¿Como se llama la molécula de ARNm al término del proceso de transcripción?
- R. Transcrito primario.
72. En transcripción, ¿que son los intrones?
- R. Las secuencias suprimidas del ARNm durante el proceso de corte y empalme, que no codifican aminoácidos.
73. En transcripción, ¿que son los exones?
- R. Las secuencias que son mantenidas en el ARNm después de las etapas de corte y empalme.
74. ¿Como es denominado el ARNm después del proceso de corte y empalme?
- R. Transcrito maduro.
75. ¿En transcripción, adónde ocurre el proceso de corte y empalme?
- R. Todavía en el núcleo celular.
76. En transcripción, ¿qué es el proceso de corte y empalme?
- R. La remoción del ARNm de secuencias llamadas intrones.
77. ¿Cuál la cantidad de aminoácidos presentes en el cuerpo humano?
- R. 20.
78. ¿Que son codones?
- R. Son triplete de bases de ARNm que se traducen en aminoácidos.
79. ¿Cuál es el codón de inicio para la síntesis de una proteína?
- R. AUG metionina.
80. ¿Cuál es la función de ARNr?
- R. Unir el ARNm y ARNt al ribosoma.
81. ¿En la traducción, en qué dirección se desplaza el ribosoma?
- R. 5' a 3'
82. ¿Como son las ligaciones de los aminoácidos?
- R. Enlaces peptídicos covalentes.

83. ¿Qué significa ARNt?  
R. ARN de transferencia.
84. ¿Cuál organelo es responsable por producir las proteínas?  
R. Ribosoma.
85. ¿Qué es un ARNt?  
R. Hebras de ARN en forma de hoja de trébol de unos 80 nucleótidos.
86. ¿Qué es un anticodón?  
R. Es una secuencia de tres nucleótidos localizado en el extremo opuesto al 3' de ARNt por donde se conecta a uno codón correspondiente en ARNm durante la síntesis de una proteína.
87. ¿Cuál la función del ARNr?  
R. Ayudar a unir el ARNm y el ARNt al ribosoma.
88. ¿En cuál dirección se desplaza el ribosoma por el ARNm durante la síntesis de proteínas?  
R. 5' a 3'
89. ¿Cuáles son los codones finalizadores en ARNm?  
R. UAA, UAG, UGA
90. En el proceso de traducción, ¿que son las modificaciones postraduccionales?  
R. Son modificaciones que el polipéptido recién sintetizado sufre antes que pueda iniciar su existencia como proteína funcional.
91. ¿Cuál la clase de ADN más importante?  
R. ADN de copia única.
92. ¿Cuál los caracteres del ADN de copia única?  
R. Las secuencias de ADN solo se ven una vez (o posiblemente pocas veces) en el genoma.
93. ¿Cuál clase de ADN representa aproximadamente la mitad del genoma?  
R. ADN de copia única.
94. ¿Qué es ADN repetitivo?  
R. Secuencias que se repiten una y otra vez en el genoma, con frecuencia miles de veces.
95. ¿Cuáles las clases de ADN repetitivo?  
R. ADN repetitivo disperso y ADN satélite.
96. ¿Que son los ADN repetitivo disperso?  
R. Tienden a estar dispersas individualmente por todo el genoma.
97. ¿Que son los ADN satélite?  
R. Las repeticiones de este tipo se agrupan en determinadas localizaciones cromosómicas, donde se producen en forma de tándem.
98. Cuantos % representa el ADN satélite?  
R. 8% a 10%
99. Cuantos % representa el ADN repetitivo disperso?  
R. 45%

- 100. ¿Qué es ciclo celular?**  
R. Conjunto ordenado de sucesos que conducen al crecimiento de la célula y la división en dos células hijas.
- 101. ¿Cuáles los procesos de división celular que son responsables de la creación de nuevas células diploides a partir de las existentes?**  
R. Mitosis y Citocinesis.
- 102. ¿Qué es proceso Mitosis?**  
R. Proceso mediante el cual se forman dos células hijas diploides a partir de una única célula diploide.
- 103. ¿Qué es el proceso citocinesis?**  
R. División citoplasmática.
- 104. ¿Qué es la interfase?**  
R. Los procesos del ciclo celular que ocurren antes del inicio de la mitosis.
- 105. ¿Cuál procesos una célula típica pasa la mayor parte de su vida?**  
R. Interfase.
- 106. ¿Cuáles procesos se subdividen la interfase?**  
R. Intervalo 1 (G1), Síntesis (S) e Intervalo 2 (G2).
- 107. ¿Qué ocurre en el subproceso G1 de la interfase?**  
R. Síntesis de ARN y proteínas.
- 108. ¿Qué ocurre en subproceso S de la interfase?**  
R. Replicación del ADN.
- 109. ¿Qué ocurre en subproceso G2 de la interfase?**  
R. Reparación del ADN y preparación para la mitosis.
- 110. ¿Que son cromátidas hermanas en el proceso interfase?**  
R. Son los cromosomas idénticos resultantes al término de la fase G2.
- 111. ¿Como se denomina la fase cuando las células dejan de dividirse durante largo período?**  
R. G0
- 112. Cuales las fases de la Mitosis?**  
R. Profase, Metafase, Anafase, y Telofase.
- 113. ¿Qué ocurre en la profase de la mitosis?**  
R. Cromosomas visibles al microscopio al condensarse y enrollarse; cromátidas hermanas juntas, unidas por centrómeros; membrana nuclear desaparece; empiezan a formarse las fibras fusiformes.
- 114. ¿Qué ocurre en la metafase?**  
R. Cromosomas en estado de condensación máxima; fibras fusiformes se contraen y arrastran los centrómeros fuera de los cromosomas; cromosomas a lo largo del huso, o sea, plano ecuatorial.
- 115. ¿Qué ocurre en el anafase?**  
R. Centrómero de cada cromosoma se parte; separación de las cromátidas hermanas; cromosomas arrastrados hacia los lados opuestos; 96 cromosomas separados.

- 116. ¿Qué ocurre en la telofase?**  
R. Formación de nuevas membranas nucleares; fibras fusiformes desaparecen; inicio de la citocinesis (división del citoplasma); 2 células hijas.
- 117. ¿Cuál es el nombre del mecanismo por el que se forman gametos haploides a partir de células diploides?**  
R. Meiosis
- 118. ¿El diagnóstico clínico de los trastornos cromosómicos normalmente se basa en cromosomas de cual fase? y por qué?**  
R. Metafase, porque los cromosomas alcanzan su estado de condensación máxima.
- 119. ¿Qué ocurre en la etapa profase 1?**  
R. Cromosomas se condensan; se emparejan (sinapsis); se entrelazan y forman quiasmas; los bivalentes avanzan hacia el plano ecuatorial; comienza a formar huso; membrana nuclear desaparece.
- 120. ¿Qué son quiasmas?**  
R. Estructuras en forma de cruz que señalan las uniones entre los cromosomas homólogos.
- 121. ¿Qué es el proceso de entrecruzamiento?**  
R. Intercambio de material genético entre cromosomas.
- 122. ¿Cuál es la función del proceso de entrecruzamiento?**  
R. Aumentar en gran medida las combinaciones posibles de genes de cada gameto.
- 123. ¿Qué ocurre en la metafase 1?**  
R. Finalización de la formación del huso y el alineamiento de los bivalentes que están unidos por quiasmas.
- 124. ¿Qué ocurre en la anafase 1?**  
R. Quiasmas desaparecen y las fibras fusiformes arrastran los cromosomas homólogos hacia los polos opuestos de la célula.
- 125. ¿Qué ocurre en la telofase 1?**  
R. Los cromosomas se desarrollan y empieza a formarse una nueva membrana nuclear; cada una de las células contiene un número haploide de cromosomas con dos cromátidas hermanas.
- 126. ¿Qué ocurre en la interfase 2?**  
R. No hay replicación de ADN.
- 127. ¿Qué ocurre en la profase 2?**  
R. Los cromosomas se enrollan y engrosan; la membrana nuclear desaparece; se forman nuevas fibras fusiformes.
- 128. ¿Qué ocurre en la metafase 2?**  
R. Las fibras fusiformes arrastran los cromosomas hacia el plano ecuatorial.
- 129. ¿Qué ocurre en la anafase 2?**  
R. Los centrómeros de los cromosomas se dividen y cada uno transporta una única cromátida hacia un polo de la célula.

130. ¿Qué ocurre en la telofase 2?  
R. Cromosomas en polos opuestos; nuevas membranas nucleares; ocurre la citocinesis.
131. ¿Cómo son los gametos de los varones después del proceso meiosis?  
R. De una célula diploide forman 4 células haploides, todas funcionales y con la misma cantidad de citoplasma.
132. ¿Cómo son los gametos de las mujeres después de la meiosis?  
R. Se produce divisiones desiguales del citoplasma que produce un óvulo y tres corpúsculos polares.
133. ¿Cómo es en nombre de la ligación entre el fósforo y la azúcar en los nucleótidos?  
R. Unión fosfodiéster.
134. ¿Cuántos pares de base cada célula humano haploide contiene?  
R. Aproximadamente 3 mil millones.
135. ¿Qué se forma cuando la replicación del ADN está completa?  
R. Una nueva molécula bicatenaria.
136. ¿Cuál principal característica del código genético?  
R. Es universal, exceptuando en las mitocondrias.
137. ¿Cuál ejemplo de proteína clínicamente importante que sufre una modificación postraduccional?  
R. Colágeno tipo I.
138. ¿Cuáles ejemplos de ARN que nunca se traducen como aminoácidos?  
R. El microARN, ARN de interferencia pequeña y al ARN no codificante largo.
139. ¿Cuántos por ciento del ADN que codifica las proteínas?  
R. 1% a 2% de los 300 millones de pares nucleótidos del genoma humano.
140. ¿Cuáles los requisitos antes de la célula entrar en mitosis?  
R. La replicación debe ser exacta y completa; la célula debe haber alcanzado un tamaño adecuado; y la célula debe responder a estímulos extracelulares que requieren mayores o menores velocidades de división.

## B. Variación Genética

141. ¿Cómo se denomina el proceso que da origen a la variación genética?  
R. Mutación.
142. ¿Qué es mutación?  
R. Un cambio en la secuencia del ADN.
143. ¿Cómo se denominan las secuencias divergentes del ADN?  
R. Alelos.
144. ¿Cómo se denomina cuando una persona tiene el mismo alelo en los dos miembros de un par de cromosoma?  
R. Homocigoto.

145. ¿Cómo se denomina cuando los alelos difieren en una secuencia de ADN?  
R. Heterocigoto.
146. ¿Cómo se denomina una ubicación de un gen en un cromosoma?  
R. Locus.
147. ¿Qué es un locus?  
R. La ubicación de un gen en un cromosoma.
148. ¿Qué es genotipo?  
R. La combinación de alelos que están presentes en un locus determinado.

### C. Tipos de Mutación

149. ¿Qué es una mutación en sentido erróneo?  
R. Es el cambio de un único par de base.
150. ¿Cuál la principal característica de la mutación en sentido erróneo?  
R. Produce un único cambio de aminoácido.
151. ¿Qué son mutaciones silenciosas?  
R. No tienen efecto debido a la redundancia del código genético.
152. Acerca de las mutaciones genéticas, ¿cuáles los tipos de sustitución de pares de bases?  
R. Mutaciones de cambio de sentido (o de sentido erróneo) y de terminación (o sin sentido).
153. ¿Qué es una mutación de terminación?  
R. Son mutaciones que dan lugar a la aparición de uno de los tres codones de terminación.
154. ¿Cómo se denomina el proceso por lo cual una cadena es destruida antes de que sea traducido debido a la presencia de un codón de terminación?  
R. Degradación de ARNm mediada por secuencia sin sentido.
155. ¿Qué ocurre en las mutaciones de terminación (o sin sentido)?  
R. Puede generar una cadena de polipéptidos truncada o más larga que la original.
156. ¿Qué ocurre en las mutaciones de deleciones o inserciones?  
R. Pueden dar lugar a proteínas con aminoácidos adicionales o ausentes.
157. ¿Cuál enfermedad es un ejemplo de la mutación por deleción?  
R. Fibrosis quística.
158. ¿Cuándo las mutaciones por deleciones o inserciones tienden a ser más perjudiciales?  
R. Cuando el número de pares de bases ausentes o adicionales no es múltiplo de tres.
159. ¿Qué son las mutaciones de cambio por marco de lectura?  
R. Son mutaciones con deleciones o inserciones de pares de base en el cual el número de pares de bases no son múltiples de tres, acarretando en una alteración de los codones posteriores.
160. ¿Cómo se denomina las mutaciones que acarretan alteraciones de los codones posteriores?  
R. Mutaciones de cambio por marco de lectura.

161. ¿Por lo general, cuál codón las mutaciones de cambio por marco de lectura producen?  
R. El codón de STOP (terminación).
162. ¿Qué son las mutaciones por duplicaciones?  
R. Son duplicaciones de genes completos.
163. ¿Qué es un ejemplo de mutación por duplicación?  
R. La enfermedad Charcot-Marie-Tooth.
164. ¿Qué significa decir que un gen muestra una sensibilidad a la dosis?  
R. Es cuando una reducción o un aumento del producto génico se desarrolla la enfermedad.
165. ¿Qué son las mutaciones de *splicing*?  
R. Son las mutaciones ocurridas durante el proceso de corte y empalme.
166. ¿Qué ocurre en las mutaciones de *splicing*?  
R. La señal necesaria para la escisión correcta de un intrón en alterada.
167. ¿Dónde pueden darse las mutaciones de *splicing*?  
R. En la secuencia GT que define el sitio de *splicing* 5' o en la secuencia AG que define el sitio de *splicing* 3'.
168. ¿Qué es el sitio donante?  
R. Es el sitio de *splicing* 5'.
169. ¿Qué es el sitio receptor?  
R. Es el sitio de *splicing* 3'.
170. ¿Qué son los sitios de *splicing* críticos?  
R. Son los sitios situados en los exónes cuyas secuencias de ADN difieren ligeramente de las de los sitios de *splicing* normales y que generalmente no son utilizados y están ocultos.
171. ¿Cuáles alteraciones las mutaciones de *splicing* pueden provocar?  
R. La delección parcial o total del exón o la inclusión de parcial o total de un intrón en el ARNm.
172. ¿Cuáles los principales tipos de mutaciones?  
R. De sentido erróneo, finalizadoras, de cambio de marco de lectura y de *splicing*.
173. ¿Qué son las mutaciones de repeticiones expandidas?  
R. Son mutaciones que afectan las secuencias de ADN repetidas en tándem.

## D. Consecuencias Moleculares de la Mutación

174. ¿Cuáles las consecuencias moleculares de la mutación?  
R. Pueden producir una ganancia de función o una pérdida de función del producto proteico.
175. ¿Cuál la característica de las mutaciones de ganancia de función?  
R. Provocan trastornos dominantes.
176. ¿Qué ocasionan las mutaciones de ganancia de función?  
R. Resultan en un producto proteico completamente nuevo, una sobreexposición o una expresión inadecuada de producto proteico.

177. ¿Cuál la característica de las mutaciones de pérdida de función?  
R. Suelen darse en enfermedades recesivas.
178. ¿Qué son enfermedades recesivas?  
R. Las enfermedades que la mutación provoca la pérdida de 50% del producto proteico, pero el 50% restante es suficientes para un funcionamiento normal.
179. En las enfermedades recesivas, ¿cuál tipo de alelo más se ve afectado: homocigoto o heterocigoto?  
R. El homocigoto, que tiene poco producto proteico o ninguno.
180. ¿Qué es haploinsuficiencia?  
R. Cuando el 50% del producto proteico del gen no basta para un funcionamiento normal.
181. ¿La haploinsuficiencia puede ocasionar cuál trastorno?  
R. Dominante.
182. ¿Qué es una mutación dominante negativa?  
R. El producto proteico anormal interfiere en el producto proteico normal.
183. ¿Cuál ejemplo de una proteína que sufre con la mutación dominante negativa?  
R. Colágeno tipo I.
184. ¿Dónde las mutaciones dominantes negativas suelen estar presentes?  
R. En genes que codifican proteínas compuestas de dos o más subunidades.

## E. Consecuencias Clínicas de la Mutación

185. ¿Cómo está compuesta la molécula de la hemoglobina?  
R. Por un tetrámero compuesto por 4 cadenas de polipéptidos,  $2\alpha$  y  $2\beta$ .
186. ¿Cuál cromosoma está presente el gen que codifica las cadenas  $\beta$  de la hemoglobina?  
R. Cromosoma 11.
187. ¿Cuál cromosoma está presente el gen que codifica las cadenas  $\alpha$  de la hemoglobina?  
R. Cromosoma 16.
188. ¿Cuáles las categorías se clasifican los trastornos de la hemoglobina?  
R. Anomalías estructurales y talasemias.
189. ¿Qué son las anomalías estructurales en las hemoglobinas?  
R. La molécula de la hemoglobina está alterada.
190. ¿Qué son las talasemias en la hemoglobina?  
R. La cadena de globina  $\alpha$  y  $\beta$  presentan estructura normal, pero en cantidades reducidas.
191. ¿Qué es la Drepanocitosis (o anemia falciforme)?  
R. Es una anomalía de la estructura de la hemoglobina.
192. ¿Cuál tipo de mutación suele causar la drepanocitosis?  
R. Cambio de sentido (o sentido erróneo).

193. ¿Cuáles las consecuencias de la drepanocitosis?
- R. Reducción del número de eritrocitos circulantes y la concentración de hemoglobina, lo que provoca anemia. El bazo se hipertrofia, produciendo cierta pérdida de la función inmunitaria.
194. ¿Qué es la Talasemia?
- R. Mutación que reduce la cantidad de  $\alpha$ -globina o  $\beta$ -globina.
195. ¿Cuáles los tipos de talasemia?
- R.  $\alpha$ -talasemia y  $\beta$ -talasemia.
196. ¿Qué son moléculas de hemoglobina homotetrámeros?
- R. Moléculas formadas únicamente por la cadena que sobra cuando se reduce la cantidad del otro tipo de cadena,  $\alpha$  o  $\beta$ .
197. ¿Qué ocurre en la  $\alpha$ -talasemia?
- R. Los homotetrámeros de cadenas  $\beta$  están en exceso, y con una capacidad muy reducida de unirse al oxígeno, lo que provoca hipoxemia.
198. ¿Qué ocurre en la  $\beta$ -talasemia?
- R. Los homotetrámeros de cadenas  $\alpha$  precipitan y dañan las membranas celulares de los precursores de los glóbulos rojos, lo que da lugar a la destrucción prematura de eritrocitos y anemia.
199. ¿Qué mutación causa la mayoría de los casos de  $\alpha$ -talasemia?
- R. Deleciones de los genes de la  $\alpha$ -globina.
200. ¿Qué ocurre con la pérdida de uno o dos de los genes de la  $\alpha$ -globina?
- R. No tiene efectos clínicos.
201. ¿Qué ocurre con la pérdida de tres de los genes de la  $\alpha$ -globina?
- R. Produce anemia moderadamente grave y esplenomegalia.
202. ¿Qué es esplenomegalia?
- R. Es un bazo más grande de lo normal.
203. ¿Qué ocurre con la pérdida de los cuatro genes de la  $\alpha$ -globina?
- R. Produce hipoxemia en el feto e *hydrops fetalis*.
204. ¿Qué es hipoxemia?
- R. Nivel de oxígeno en sangre inferior al normal.
205. ¿Qué es *hydrops fetalis*?
- R. Se produce una gran acumulación de líquido.
206. ¿Qué ocurre con las personas con una mutación de la  $\beta$ -globina?
- R. Tiene  $\beta$ -talasemia menor y, por lo tanto, no requieren tratamiento clínico.
207. ¿Qué ocurre con las personas que presentan una mutación de la  $\beta$ -globina en ambas copias del cromosoma?
- R. Desarrollan  $\beta$ -talasemia mayor (anemia de Cooley).
208. ¿Qué ocurre en la anemia de Cooley?
- R. Rasgos mongoloides, baja estatura y hepatoesplenomegalia.

209. ¿Qué es hepatoesplenomegalia?  
R. Recrecimiento del hígado y bazo.
210. ¿Qué es  $\beta^0$ -Talasemia?  
R. Cuando la  $\beta$ -globina está completamente ausente.
211. ¿Qué es  $\beta^+$ -Talasemia?  
R. Cuando la  $\beta$ -globina está reducida aproximadamente al 10% o 30% de lo normal.
212. ¿Cuáles mutaciones suele producir la  $\beta^0$ -Talasemia?  
R. Las que generan codones de STOP (terminación) y de cambio de marco de lectura.\

## F. Causas de la Mutación

213. ¿Cuáles los dos tipos de causas de las mutaciones?  
R. Espontáneas e inducidas.
214. ¿Qué son las mutaciones espontáneas?  
R. Se atribuyen a causas ambientales conocidas, por ejemplo, en la replicación del ADN.
215. ¿Qué son las mutaciones inducidas?  
R. Son las causadas por mutágenos, por ejemplo, las radiaciones.
216. ¿Qué son las radiaciones ionizantes?  
R. Las producidas por los rayos X y la contaminación radiactiva.
217. ¿Qué ocurre en la radiación ionizante?  
R. Expulsan electrones de los átomos y forman iones cargados eléctricamente que alteran las bases de ADN, además pueden romper las bases hidrogenadas.
218. ¿Qué son las radiaciones no ionizantes?  
R. No forman iones cargados.
219. ¿Qué ocurre en la radiación no ionizante?  
R. Pueden desplazar los electrones de órbitas en los átomos, y causan la formación de enlaces covalentes entre las bases pirimidínicas adyacentes.
220. ¿Qué provoca las mutaciones químicas?  
R. Las sustancias químicas que poseen similitud con las bases de ADN.
221. ¿Qué es el proceso de reparación del ADN?  
R. El proceso de reparación realizado por varias enzimas, que reconocen una base alterada y la sustituyen por la base correcta.
222. ¿Qué ocurre cuando hay una menor capacidad para reparar las roturas del ADN bicatenario?  
R. Pueden provocar cáncer ovárico o de mama.
223. ¿Cuál ejemplo de enfermedad es causada por los defectos de reparación por escisión?  
R. Xeroderma pigmentoso.

## G. Grupos Sanguíneos

224. ¿En qué se base los sistemas de grupos sanguíneos?  
R. En los antígenos situados en la superficie de los eritrocitos.
225. ¿En qué están determinados los sistemas de grupos sanguíneos?  
R. Por un gen o un conjunto de genes diferentes.
226. ¿Cuáles las características que determinan el tipo sanguíneo A?  
R. Posee antígenos A y anticuerpos B.
227. ¿Cuáles las características que determinan el tipo sanguíneo B?  
R. Posee antígenos B y anticuerpos A.
228. ¿Cuáles las características que determinan el tipo sanguíneo O?  
R. No posee antígenos, pero anticuerpos A y B.
229. ¿Cuál gen codifica el sistema de grupos sanguíneos ABO?  
R. Un único gen del cromosoma 9 que presenta tres alelos principales:  $I^A$ ,  $I^B$  y  $I^O$ .
230. ¿Cuáles de los alelos del sistema de grupos sanguíneos ABO son codominantes?  
R. Los alelos  $I^A$  e  $I^B$ .
231. ¿Cuál grupo sanguíneo no presenta anticuerpos?  
R. AB
232. ¿Cuál grupo sanguíneo presente los anticuerpos A y B?  
R. O
233. ¿Cómo se define el sistema RH de grupos sanguíneos?  
R. En función de los antígenos presentes en la superficie de los eritrocitos.

## H. Causas de la Variación Genética

234. ¿Cuáles las causas de la variación genética?  
R. Selección natural, deriva genética y equilibrio de mutación-selección.
235. ¿Cómo opera la causa de la variación genética por selección natural?  
R. Los alelos que confieren ventajas para la supervivencia o reproducción son seleccionados positivamente.
236. ¿Cómo opera la causa de la variación genética por deriva genética?  
R. Proceso evolutivo aleatorio que produce mayores alteraciones en frecuencias génicas en poblaciones pequeñas.
237. ¿Cómo opera la causa de la variación genética por equilibrio de mutación-selección?  
R. Las frecuencias génicas deber ser inferiores en la enfermedad dominante.

## I. Enfermedad Fibrosis Quística

238. ¿La fibrosis quística es una enfermedad ejemplo de cuál mutación?  
R. Deleción.

## J. Enfermedad Charcot-Marie-Tooth

239. ¿Qué ocurre en la enfermedad Charcot-Marie-Tooth?
- R. Es una afección del sistema nervioso periférico que causa la atrofia progresiva de los músculos de las extremidades distales.
240. ¿Cuál la frecuencia de la enfermedad Charcot-Marie-Tooth?
- R. 1/2500
241. ¿Cuál cromosoma es afectado en la enfermedad Charcot-Marie-Tooth?
- R. 17
242. ¿Cuál mutación ocurre en la enfermedad Charcot-Marie-Tooth?
- R. Duplicación de 1,5 millones de PB en el cromosoma 17.
243. ¿Cuál gene es afectado en la enfermedad Charcot-Marie-Tooth?
- R. El gen PMP22.
244. ¿Qué ocurre con el gen PMP22 en la enfermedad Charcot-Marie-Tooth?
- R. Este gen codifica un componente de la mielina periférica, el cual la mayor dosis de este producto génico contribuye a la desmielinización que caracteriza esta forma de trastorno.
245. Si al envés de una duplicación en el cromosoma 17 ocurrir una deleción, ¿cuál enfermedad surgirá?
- R. Neuropatía hereditaria con predisposición a las parálisis por presión.
246. Si al envés de una duplicación en el cromosoma 17 ocurrir una sustitución, ¿cuál enfermedad surgirá?
- R. El síndrome de Dejerine-Sottas.
247. ¿Cuáles las características del síndrome de Dejerine-Sottas?
- R. Debilidad muscular distal, alteraciones sensoriales, atrofia muscular y alargamiento de las raíces nerviosas medulares.
248. ¿la enfermedad Charcot-Marie-Tooth es un ejemplo de cuál consecuencia molecular de la mutación?
- R. Ganancia de función.

## K. Enfermedad Hipercolesterolemia Familiar

249. ¿Qué ocurre en la enfermedad hipercolesterolemia familiar?
- R. Una única copia de una mutación reduce el número de receptores de la lipoproteína de baja densidad (LDL) en un 50%.
250. ¿La enfermedad hipercolesterolemia familiar es un ejemplo de cual consecuencia molecular?
- R. Haploinsuficiencia.
251. ¿La enfermedad hipercolesterolemia familiar en un ejemplo de cual trastorno?
- R. Trastorno autosómico dominante.
252. ¿Cuál consecuencia en la enfermedad hipercolesterolemia familiar?
- R. Un aumento sustancial del riesgo de cardiopatía.

## L. Herencia Autosómica

253. ¿Qué son los loci (plural de locus)?  
R. Sitios o ubicaciones física de un gen específico en un cromosoma.
254. ¿Qué es genotipo?  
R. La constitución genética de un individuo en un locus.
255. ¿Qué es un fenotipo?  
R. Es lo que se observa física o clínicamente.
256. Cuál la correspondencia exclusiva: ¿de fenotipo para genotipo, o de genotipo para fenotipo?  
R. Ninguna.
257. ¿Cuál un ejemplo de un trastorno monogénico?  
R. Fibrosis quística.
258. ¿Cómo se caracteriza genéticamente la enfermedad fibrosis quística?  
R. Una enfermedad autosómica recesiva en la que solos e ve afectado el homocigoto recesivo.
259. ¿Cuál órgano más afectado en la FQ?  
R. 85% de los pacientes presentan insuficiencia pancreática.
260. ¿Cuál causa de la FQ?  
R. Mutación en el gen *CFTR*.
261. ¿Cuál ejemplo de enfermedad en que los individuos con dos genotipos diferentes pueden tener el mismo fenotipo?  
R. Fibrosis Quística (FQ).
262. ¿Cuál ejemplo de enfermedad tiene el mismo genotipo, pero diferentes fenotipos en diferentes ambientes?  
R. Fenilcetonuria (PKU).
263. ¿Qué ocurre en la enfermedad PKU?  
R. Las mutaciones en el locus que codifica la enzima metabólica fenilalanina hidroxilasa hacen que el homocigoto sea incapaz de metabolizar el aminoácido fenilalanina.
264. ¿Cuáles las consecuencias de la enfermedad PKU?  
R. Provoca deterioro mental grave, cerca de dos puntos de CI por semana durante el primer año de vida.
265. ¿El fenotipo es el resultado de cuál interacción?  
R. Del genotipo y los factores ambientales.

## M. Estructura Genealógica Básica

266. ¿Qué es la estructura genealógica básica?  
R. Un instrumento que ilustra las relaciones entre los miembros de la familia y revela quiénes están afectados o no por una enfermedad genética.

267. En la genealogía básica, ¿qué significa el círculo?  
R. Mujer normal.
268. En la genealogía básica, ¿qué significa el cuadrado?  
R. Varón normal.
269. En la genealogía básica, ¿qué significa el rombo?  
R. Sexo no especificado.
270. En la genealogía básica, ¿qué significa la barra simple?  
R. Indica emparejamiento.
271. En la genealogía básica, ¿qué significa la barra doble?  
R. Emparejamiento consanguíneo.
272. En la genealogía básica, ¿qué significa círculos o cuadrados oscuros?  
R. Individuo afectado.
273. En la genealogía básica, ¿qué significa un círculo o cuadrado con punto al centro?  
R. Portador.
274. En la genealogía básica, ¿qué significa un círculo o cuadrado con trazo oblicuo?  
R. Individuo muerto.
275. ¿Qué es una herencia autosómica?  
R. Herencia genética de un gen que se encuentra ubicado en alguno de los autosomas (o cromosomas no determinantes del sexo).
276. ¿Cuáles las características de la herencia autosómica dominante?  
R. Son infrecuentes; uno progenitor es suficiente; sexos con mismas proporciones; transmisión vertical; ausencia de saltos generacionales; transmisión paternofilial; riesgo de ocurrencia de 50%.
277. ¿Qué es una transmisión vertical?  
R. El fenotipo de la enfermedad se observa de una generación tras otra.
278. ¿Cuál ejemplo de herencia autosómica dominante?  
R. Polidactilia postaxial.
279. ¿Qué es la polidactilia postaxial?  
R. Hay un dedo adicional al lado del meñique.
280. ¿Qué es riesgo de ocurrencia?  
R. Es la probabilidad de ocurrencia de una enfermedad genética en los futuros hijos.
281. ¿Cuáles las características de la herencia autosómica recesiva?  
R. Son infrecuentes; necesario los dos progenitores; portadores heterocigotos son más frecuentes; no se observa en generaciones anteriores; sexos con mismas proporciones; riesgo aumentado por la consanguinidad; presente en múltiples hermanos; riesgo de ocurrencia de 25%.
282. ¿Cuál ejemplo de herencia autosómica recesiva?  
R. Albinismo.

283. ¿Qué ocurre en el albinismo?  
R. La deficiencia de tirosinasa bloquea la vía metabólica, que ocasiona del individuo tener una cantidad muy pequeña de pigmento en la piel, cabello y ojos.
284. ¿Cuáles las enfermedades las personas con deficiencia de tirosina también pueden padecer?  
R. Nistagmo, estrabismo y agudeza visual reducida.
285. ¿Qué es nistagmo?  
R. Movimiento rápido e involuntario de los ojos.
286. ¿Qué es estrabismo?  
R. Los ojos no se alinean en la misma dirección.
287. ¿Qué es consanguinidad?  
R. El emparejamiento de personas emparentadas.
288. ¿La mutación de cuál gen ocasiona la OCA2?  
R. Un gen del cromosoma 15.
289. ¿En cuál herencia autosómica la consanguinidad está más presente?  
R. Herencia Autosómica Recesiva.
290. ¿En qué situación todos los hijos estarán afectados por una enfermedad autosómica recesiva?  
R. Cuando se emparejan dos personas afectadas.
291. ¿Qué es una herencia cuasidominante?  
R. Cuando un portador se empareja con una persona homocigoto ocasiona que el riesgo de ocurrencia aumenta para 50%.

## N. Mutación de Nuevo

292. ¿Qué es una mutación de nuevo?  
R. Cuando un niño nace con una enfermedad genética que no ha aparecido previamente en la familia.
293. ¿Qué ocurre en una mutación de nuevo?  
R. El gen transmitido por uno de sus progenitores sufrió una alteración en la secuencia del AN, provocando así una mutación de un alelo normal a un alelo causante de enfermedad.
294. ¿Qué ocurre con los hijos de los hijos afectados por una mutación de nuevo?  
R. Pueden tener un riesgo sustancialmente elevado.
295. ¿Cuál ejemplo de enfermedad es frecuentemente causada por mutación de nuevo?  
R. Acondroplasia.
296. ¿Por qué la enfermedad acondroplasia tiene más probabilidad de ser consecuencia de una mutación de nuevo?  
R. Principalmente porque la enfermedad tiende a limitar el potencial reproductivo.
297. ¿Cuál la frecuencia de la acondroplasia ocasionada por mutación de nuevo?  
R. 7/8 casos.

298. ¿Qué ocurre en la enfermedad acondroplasia?

- R. Extremidades cortas, frente prominente, raíz nasal baja y pliegues cutáneos redundantes en brazos y piernas.

## O. Mosaicismo de Línea Germinal

299. ¿Qué es mosaicismo de línea germinal?

- R. La presencia de más de una línea celular genéticamente distinta en el cuerpo.

300. ¿Cómo el mosaicismo de línea germinal se manifiesta?

- R. Cuando dos o más hijos presentan una enfermedad autosómica dominante o ligada al cromosoma X sin que haya antecedentes.

301. ¿Cuáles ejemplos de enfermedades ocasionadas por el mosaicismo de línea germinal?

- R. Osteogénesis Imperfecta; acondroplasia; neurofibromatosis de tipo 1; distrofia muscular de Duchenne y hemofilia A.

## P. Penetrancia Reducida

302. ¿Qué es penetrancia reducida?

- R. La situación en la cual la persona tiene un genotipo causante de enfermedad no desarrolla el fenotipo de la enfermedad.

303. ¿Qué es un portador obligado?

- R. Cuando una persona tiene un progenitor afectado e hijos afectados, pero no está afectado.

304. ¿Cuál ejemplo de una enfermedad con penetrancia reducida?

- R. El trastorno autosómico dominante retinoblastoma.

305. ¿Cuál la penetrancia del genotipo causante de la retinoblastoma?

- R. 90%

306. ¿Cómo se calcula las tasas de penetrancia de una enfermedad?

- R. Examinando un gran número de familias y determinando el porcentaje de los portadores obligados que desarrollan el fenotipo.

## Q. Penetrancia Dependiente de la Edad

307. ¿Qué es penetrancia dependiente de la edad?

- R. Es el retraso en la edad de inicio de una enfermedad genética.

308. ¿Con cuántos años normalmente los síntomas de la penetrancia dependiente de la edad suelen manifestarse?

- R. Después de los 30 años.

309. ¿Cuáles ejemplos de enfermedades con penetrancia dependiente de la edad?

- R. Enfermedad de Huntington, hemocromatosis, Alzheimer familiar y cánceres heredados.

## R. Expresión Variable

310. ¿Qué es expresión variable?  
R. El grado de gravedad del fenotipo de la enfermedad.
311. ¿Cómo se manifiesta la expresión variable?  
R. Es variable de acuerdo a la enfermedad.
312. ¿Cuál ejemplo de enfermedad con expresión variable?  
R. Neurofibromatosis tipo I.
313. ¿Cuáles factores pueden afectar la expresión de una enfermedad?  
R. Alimentación, ejercicio, exposición a agentes nocivos y genes modificadores.
314. ¿Dónde la expresión variable puede tener su origen?  
R. En la heterogeneidad alélica.
315. ¿Qué es heterogeneidad alélica?  
R. Distintos tipos de mutaciones en el mismo locus de la enfermedad.

## S. Heterogeneidad de Locus

316. ¿Qué es heterogeneidad de locus?  
R. Cuando un único genotipo de enfermedad puede estar causado por mutaciones en loci diferentes.
317. ¿Cuál ejemplo de una enfermedad con heterogeneidad de locus?  
R. Poliquistosis renal adulta (PRA), Osteogénesis imperfecta (OI), cáncer de mama y colon, y melanoma.
318. ¿Qué es la poliquistosis renal adulta (PRA)?  
R. Un trastorno autosómico dominante en el que se observa una acumulación progresiva de quistes renales.
319. ¿Qué ocurre en la OI?  
R. Altera la estructura normal de la triple hélice del procolágeno.
320. ¿Cuáles cromosomas mutados pueden causar la PRA?  
R. 4 y 16.
321. ¿Cuáles cromosomas mutados pueden causar la OI?  
R. 7 y 17.

## T. Pleiotropía

322. ¿Qué es pleiotropía?  
R. Cuando un gen provoca más de un efecto discernible en el cuerpo.
323. ¿Cuál ejemplo de enfermedad con pleiotropía?  
R. Síndrome de Marfan, FQ, OI y albinismo.

## U. Fibrosis Quística (FQ)

324. ¿Qué caracteriza la FQ?  
R. Formación patológica de tejido fibroso en un órgano del cuerpo.
325. ¿Cuál uno de los órganos más afectados en la FQ?  
R. 85% de los pacientes presenta insuficiencia pancreática.
326. ¿Cuál la principal causa de muerte de los pacientes con FQ?  
R. Enfermedad pulmonar.
327. ¿Cuál gen mutado ocasiona la FQ?  
R. El gen *CFTR* presente en el cromosoma 7.
328. ¿Cuál la función del gen *CFTR*?  
R. Producir una proteína que regula el flujo de sal y agua dentro y fuera de las células en diferentes órganos del cuerpo.
329. ¿Cuál la mutación más frecuente en el locus del gen *CFTR*?  
R. La deleción de tres pares de bases que provocan la pérdida de un residuo de fenilamina de la proteína CFTR.
330. ¿Qué tipo de trastorno autosómico es la FQ?  
R. Trastorno autosómico recesivo.
331. ¿La FQ es un ejemplo de cual fenómeno genético?  
R. Pleiotropía.

## V. Síndrome de Marfan

332. ¿Qué es la Síndrome de Marfan?  
R. Una enfermedad genética hereditaria que afecta al tejido conectivo del cuerpo.
333. ¿Cuál gen murado ocasiona la Síndrome de Marfan?  
R. La mayoría por el gen *FBN1* presente en el cromosoma 15.
334. ¿Cuál función del gen *FBN1* presente en el cromosoma 15?  
R. Produce una proteína llamada fibrilina-1, que es esencial para la formación de fibras elásticas y colágenas en los tejidos conectivos.
335. ¿La Síndrome de Marfan es causada por cuáles mutaciones?  
R. Mayoría son en sentido erróneo, pero hay también cambio de lectura y de terminación.
336. ¿Cuáles los síntomas de la Síndrome de Marfan?  
R. Corazón, ojos, huesos, pulmones y piel.
337. ¿Qué tipo de trastorno autosómico es la Síndrome de Marfan?  
R. Trastorno autosómico dominante.
338. ¿La Síndrome de Marfan es un ejemplo de cual fenómeno genético?  
R. Pleiotropía.

## W. Neurofibromatosis de tipo 1 (NF1)

339. ¿Qué es la Neurofibromatosis de tipo 1 (NF1)?
- R. Una enfermedad genética hereditaria que afecta el sistema nervioso y puede causar tumores benignos en la piel, los nervios y otras partes del cuerpo.
340. ¿Cuál gen mutado ocasiona la NF1?
- R. La mayoría por el gen *FN1* presente en el cromosoma 17.
341. ¿Cuál la función del gen *NF1*?
- R. Produce una proteína llamada neurofibromina, que es importante para regular el crecimiento y la división celular.
342. ¿Qué ocurre en la enfermedad NF1?
- R. Manchas de color café con leche en la piel, nódulos cutáneos y neurofibromas, problemas óseos, retraso en el crecimiento,
343. ¿Qué tipo de trastorno autosómico es la enfermedad NF1?
- R. Trastorno autosómico dominante.
344. ¿La NF1 es un ejemplo de cuales fenómenos genéticos?
- R. Mosaicismo de línea germinal y expresión variable.

## X. Retinoblastoma

345. ¿Qué es la Retinoblastoma?
- R. Una enfermedad genética hereditaria que aumenta el riesgo de desarrollar cáncer de retina, un tipo de cáncer ocular que generalmente afecta a los niños pequeños.
346. ¿Cuál gen mutado ocasiona al Retinoblastoma?
- R. La mayoría por el gen *RB1* presente en el cromosoma 13.
347. ¿Cuál la función del gen *RB1*?
- R. Producir una proteína que ayuda a controlar el crecimiento celular en la retina.
348. ¿Cuáles los síntomas de la enfermedad Retinoblastoma?
- R. Pupila blanca en una fotografía con flash, estrabismo, dolor ocular, enrojecimiento ocular y pérdida de la visión.
349. ¿Cuál consecuencia molecular del Retinoblastoma?
- R. Mutación de pérdida de función.
350. ¿Qué tipo de trastorno autosómico es la enfermedad Retinoblastoma?
- R. Trastorno autosómico dominante.
351. ¿La retinoblastoma es un ejemplo de cual fenómeno genético?
- R. Penetrancia reducida.

## Y. Enfermedad de Huntington (EH)

352. ¿Qué es la enfermedad de Huntington (EH)?
- R. Una enfermedad genética hereditaria que afecta el sistema nervioso y puede causar problemas de movimiento, cognitivos y psiquiátricos.
353. ¿Cuál gen mutado ocasiona la EH?
- R. La mayoría por el gen *HTT* presente en el cromosoma 4.
354. ¿Cuál función del gen *HTT*?
- R. Produce una proteína llamada huntingtina.
355. ¿Cuál consecuencia de la mutación del gen *HTT*?
- R. La proteína se pliega de manera anormal, lo que lleva a la degeneración de las células nerviosas en el cerebro.
356. ¿Cuáles los síntomas de la EH?
- R. Pueden incluir movimientos involuntarios, problemas de equilibrio y coordinación, cambios en el comportamiento y la personalidad, y dificultades para hablar y tragar.
357. ¿Qué tipo de trastorno autosómico es la EH?
- R. Trastorno autosómico dominante.
358. ¿La EH es un ejemplo de cual fenómeno genético?
- R. Penetrancia dependiente de la edad.

## Z. Osteogénesis Imperfecta (OI)

359. ¿Qué es la Osteogénesis Imperfecta (OI)?
- R. Una enfermedad genética del tejido conectivo que causa fragilidad ósea y puede afectar otros tejidos, como la piel y los oídos.
360. ¿Cuáles genes mutados ocasionan la OI?
- R. La mayoría por los genes *COL1A1* y *COL1A2*, presentes en los cromosomas 17 y 7, respectivamente.
361. ¿Cuáles las funciones de los genes *COL1A1* y *COL1A2*?
- R. Contienen instrucciones para producir una subunidad de la proteína colágeno tipo I, que es esencial para la formación del hueso y otros tejidos conectivos.
362. ¿Cuáles los síntomas de la OI?
- R. Fracturas óseas frecuentes, deformidades óseas, debilidad muscular, fatiga, problemas dentales y pérdida auditiva.
363. ¿Qué tipo de trastorno autosómico es la OI?
- R. Trastorno autosómico dominante.
364. ¿La OI es un ejemplo de cual fenómeno genético?
- R. Mosaicismo de línea germinal y heterogeneidad de locus.

## AA. Siglas

365. ¿Qué significa la sigla FQ?  
R. Fibrosis Quística.
366. ¿Qué significa la sigla PKU?  
R. Fenilcetonuria.
367. ¿Qué significa la sigla OCA1?  
R. Albinismo Oculocutáneo Tirosina Negativo.
368. ¿Qué significa la sigla OCA2?  
R. Albinismo Oculocutáneo Tirosina Positivo.
369. ¿Qué significa la sigla OI?  
R. Osteogénesis Imperfecta.
370. ¿Qué significa la sigla PRA?  
R. Poliquistosis Renal Adulta.
371. ¿Qué significa la sigla NF1?  
R. Neurofibromatosis de tipo 1.
372. ¿Qué significa la sigla EH?  
R. Enfermedad de Huntington.

## BB. Inactivación del Cromosoma X

373. ¿Qué postula la hipótesis de Lyon?  
R. Un cromosoma X de cada célula somática de la mujer es inactivado aleatoriamente.
374. ¿Para qué ocurre la inactivación del cromosoma X de las células somáticas?  
R. Una compensación de la dosis para si igualar la cantidad de productos génicos ligados al cromosoma X en hombres y mujeres.
375. ¿Cuándo ocurre la inactivación del cromosoma X en las mujeres?  
R. Tiene lugar en un plazo de entre 7 y 10 días aproximadamente después de la fertilización.
376. ¿Cuál cromosoma X es inactivado en la mujer?  
R. En algunas células el cromosoma X del padre, mientras que en otras está inactivado el de la madre.
377. ¿Cómo es escogido el cromosoma X que será inactivado?  
R. Aleatoriamente, pero fijo.
378. ¿Cuál la consecuencia de la inactivación del cromosoma X en las mujeres sanas?  
R. Todas tienen dos poblaciones de células diferentes: una presenta un cromosoma X de padre activo y otra del madre activo.
379. ¿Cómo son denominados los varones por solo tener una copia del cromosoma X?  
R. Hemicigotos para el cromosoma X.

380. ¿Cuándo ocurre el proceso de inactivación del cromosoma X en las mujeres?  
R. Entre 7 y 10 días después de la fertilización.
381. ¿Qué son los corpúsculos de Barr?  
R. Cromosomas X inactivos condensados presentes en los núcleos.
382. ¿Dónde se localiza el sitio del centro de inactivación del cromosoma X?  
R. En una única región de 1 Mb en el brazo largo del cromosoma.
383. ¿En el cromosoma, cómo ocurre el proceso de inactivación del cromosoma X?  
R. Se inicia en una única región de 1Mb en el brazo largo, el centro de inactivación del cromosoma X, y luego se extiende por todo el cromosoma.
384. ¿Cuándo la inactivación del cromosoma X vuelve a activarse?  
R. Posteriormente en la línea germinal.
385. ¿Por qué los cromosomas X vuelven a activarse en la línea germinal?  
R. Para que todos los óvulos reciban una copia activa del cromosoma X.
386. ¿Cuál línea de células la inactivación del cromosoma X es permanente?  
R. Células somáticas.
387. ¿Por qué las personas con cromosomas X sobrantes o faltantes del cromosoma no están afectadas fenotípicamente?  
R. Porque la inactivación del cromosoma X es incompleta.
388. ¿Cuáles las regiones del cromosoma X no son inactivadas?  
R. Los telómeros.
389. ¿Qué son herencias ligadas al sexo?  
R. Herencias de genes situados en los cromosomas X o Y.
390. ¿Cuáles enfermedades de herencias recesivas ligadas al cromosoma X?  
R. Hemofilia A, DMD, daltonismo rojo-verde.
391. ¿Cuál la causa de la hemofilia A?  
R. Mutaciones en el gen que codifica el factor de coagulación VIII.
392. ¿Cuál la importancia del factor de coagulación VIII?  
R. Constituye un componente clave de la cascada de coagulación.
393. ¿Cuál proteína es afectada en la hemofilia A?  
R. Fibrina.
394. ¿Qué ocurre con la fibrina en el caso de la hemofilia A?  
R. Produce una hemorragia prolongada y con frecuencia grave en heridas, así como en hemorragia en articulaciones y músculos.
395. ¿Cuál factor de variación de gravedad de la hemofilia A?  
R. De acuerdo con la variación en la que está directamente afectada el valor del factor VIII.
396. ¿Cuáles tipos de hemorragias pueden provocar la hemofilia A?  
R. Hematomas, hematuria y hematoquecia.

397. ¿Qué son hematomas?  
R. Acumulación de sangre en tejidos debido a rompimiento de vasos sanguíneos.
398. ¿Qué es hematuria?  
R. Presencia de sangre en la orina.
399. ¿Qué es hematoquecia?  
R. Presencia de sangre en las heces.
400. ¿Qué es hemartrosis?  
R. Presencia de sangre en articulaciones.
401. ¿Cómo la hemartrosis afecta los pacientes con hemofilia A?  
R. Frecuentes en rodillas, tobillos, caderas y codos.
402. ¿Cuáles mutaciones suelen ocurrir para desarrollar hemofilia grave?  
R. Finalizadoras o de cambio de marco de lectura.
403. ¿Cuáles mutaciones suelen ocurrir para desarrollar hemofilia leve a moderada?  
R. Cambio de sentido.
404. ¿Qué es la DMD?  
R. Debilidad y pérdida muscular progresiva.
405. ¿Cuándo los sistemas de la DMD suelen ser evidentes?  
R. Antes de los 5 años.
406. ¿Qué ocurre en la DMD?  
R. Infiltración de grasa y tejido conectivo en el músculo.
407. ¿Cuál síntoma clásico de la DMD?  
R. Pseudohipertrofia de las pantorrillas.
408. ¿Qué ocurre con la mayoría de los pacientes de DMD a los 11 años de edad?  
R. Están confinados a una silla de rueda.
409. ¿Cuál las causas de muertes frecuentes para los pacientes con DMD?  
R. Insuficiencia respiratoria o cardíaca.
410. ¿Por qué los pacientes con DMD suelen morir de insuficiencia respiratoria o cardíaca?  
R. Deterioro en las musculaturas cardíacas y respiratorias.
411. ¿Cuál la proteína en afectada en la DMD?  
R. Distrofina.
412. ¿Cuál la función de la proteína distrofina?  
R. Proteger los músculos durante la contracción y relajación.
413. ¿Cómo actúa la proteína distrofina en los músculos?  
R. Criando un puente entre la fibra muscular y la matriz extracelular.
414. ¿Qué son los bastones en el ojo humano?  
R. Aproximadamente 95% de las células fotorreceptoras de la retina responsables por detectar la luz.

415. ¿Cuál proteína actúa en los bastones de la retina ocular?  
R. Rodopsina, responsable por absorber la luz y nos permitir ver en condiciones de poca luz.
416. ¿Qué son los conos retinianos en el ojo humano?  
R. Células aproximadamente 5% de las células fotorreceptoras de la retina responsables de la visión en color.
417. ¿Cuántos tipos de conos retinianos existen en la retina ocular?  
R. Conos sensibles a las luses roja, verde y azul.
418. ¿Cuáles proteínas actúan en los conos retinianos?  
R. Opsinas, específicamente las fotopsinas I, II y III.
419. ¿Cómo se denomina la incapacidad de percibir el color verde?  
R. Deuteranopia.
420. ¿Cómo se denomina la incapacidad de percibir el color rojo?  
R. Protanopia.
421. ¿Qué es el monocromatismo de conos azules?  
R. Trastorno recesivo ligado al cromosoma X en el cual los conos rojos y verdes están ausentes.
422. ¿Cuál es el verdadero daltonismo?  
R. La capacidad de percibir solo un color, monocromatismo.
423. ¿Cuál tipo de trastorno es el monocromatismo de bastones?  
R. Autosómico recesivo.
424. ¿Cuál la frecuencia de recurrencia de los trastornos recesivos ligados al cromosoma X en los varones?  
R. 50% estarán afectados, ya que no posee otra copia del cromosoma X para compensar la falta del alelo faltante.
425. ¿Qué ocurre si un varón hereda un gen patológico recesivo en el cromosoma X?  
R. Estará afectado, ya que el cromosoma Y no tiene en alelo normal para compensar.
426. ¿Qué necesita ocurrir para que las mujeres expresen las enfermedades recesivas ligadas al cromosoma X?  
R. Dos copias de alelos mutantes.
427. ¿Cuáles de los sexos son más afectados en las enfermedades recesivas ligadas al cromosoma X?  
R. Los varones, ya que posee solo una copia del cromosoma X.
428. ¿Cuáles genes no se transmiten de padres a hijos?  
R. Los genes ligados al cromosoma X.
429. ¿Cuáles las características de la herencia recesiva ligada al cromosoma X?  
R. Ausencia de transmisión de padre a hijo, saltos de generación cuando los genes transmiten a través de mujeres portadoras, predominio de varones afectados.
430. ¿Cuál tipo de emparejamiento más frecuente con el que se transmiten genes recesivos ligados al cromosoma X?  
R. Mujer portadora con hombre sano.

431. ¿Cómo es el patrón de hijos en un emparejamiento de una mujer portadora de enfermedad recesiva ligada al cromosoma X con un hombre sano?
- R. 50% de las mujeres y varones son normales, 50% de las mujeres son portadoras, y 50% de los varones son afectados.
432. ¿Cómo es el patrón de hijos en un emparejamiento de una mujer sana con un hombre afectado por una enfermedad recesiva ligada al cromosoma X?
- R. 100% de las mujeres portadoras, y 100% de los varones normales.
433. ¿Cómo es el patrón de hijos en un emparejamiento de una mujer portadora de una enfermedad recesiva ligada al cromosoma X con un hombre afectado?
- R. 50% de las mujeres y varones son afectados, 50% de las mujeres con portadoras, y 50% de los varones son normales.
434. ¿Cuáles enfermedades de herencias dominantes ligadas al cromosoma X?
- R. Raquitismo hipofosfatémico, incontinencia pigmentaria de tipo 1, y síndrome de Rett.
435. En se tratando de frecuencias y prevalencias, ¿Cómo se difieren las enfermedades dominantes ligadas al cromosoma X con relación a las recesivas?
- R. Menos frecuentes y menos prevalentes.
436. ¿Cuáles los rasgos de la enfermedad raquitismo hipofosfatémico?
- R. Los riñones tienen alterada la capacidad de reabsorber fosfato, y osificación anormal, con arqueamiento y deformación de los huesos.
437. ¿Cuáles los rasgos de la incontinencia pigmentaria de tipo 1?
- R. Pigmentación cutánea anormal, dientes cónicos o ausentes, anomalías oculares, y a veces neurológicas, y solo se da en mujeres.
438. ¿Cuáles mujeres tienden a mostrar una expresión más leve de la incontinencia pigmentaria de tipo 1?
- R. Las mujeres heterocigotas que tienen un cromosoma X normal.
439. ¿Qué es el síndrome de Rett?
- R. Trastorno del desarrollo neurológico.
440. ¿Cuáles enfermedades dominantes ligadas al cromosoma X no es compatible con la vida para los varones?
- R. Síndrome de Rett e incontinencia pigmentaria de tipo 1.
441. ¿Cuáles los rasgos del síndrome de Rett?
- R. Discapacidad intelectual, comportamiento autista, convulsiones, y ataxia de la marcha.
442. ¿Qué es la ataxia de la marcha?
- R. Trastorno del movimiento que afecta la coordinación y el equilibrio al caminar.
443. ¿Cuál factor es responsable por una expresión leve del síndrome de Rett?
- R. La inactivación de un gran porcentaje del cromosoma X causante de la enfermedad.
444. ¿Cuál gen mutado más frecuente en el síndrome de Rett?
- R. MECP2.

445. ¿Cuál mutación más frecuente en el síndrome de Rett?  
R. Sucesos de nuevo en la línea germinal paterna.
446. ¿Cómo es el patrón de hijos en un emparejamiento de una mujer portadora de una enfermedad dominante ligada al cromosoma X con un hombre sano?  
R. 50% de las mujeres y varones normales, y 50% de mujeres y varones afectados.
447. ¿Cómo es el patrón de hijos en un emparejamiento de una mujer sana con un hombre afectado de una enfermedad dominante ligada al cromosoma X?  
R. 100% de los varones normales, y 100% de las mujeres afectadas.
448. ¿Cuáles las características de la herencia dominante ligada al cromosoma X?  
R. Una única copia del gen para expresar la enfermedad, las mujeres son el doble afectadas, no hay salto de generaciones, y los padres no transmiten para sus hijos varones.
449. ¿Qué son rasgos holándricos?  
R. Los determinados por gens situados en el cromosoma Y.
450. ¿Cuál la principal característica de la herencia ligada al cromosoma Y?  
R. Se produce estrictamente de padre a hijo, haciendo que esta sea una herencia exclusiva en hombres.
451. ¿Qué son rasgos limitados e influidos por el sexo?  
R. Solo se da en uno de los sexos, por ejemplo, las diferencias anatómicas.
452. ¿Cuál in ejemplo de rasgo influido por el sexo frecuente en los varones?  
R. Alopecia androgénica.
453. ¿Cuáles alteraciones suelen causar la mayoría de las enfermedades genéticas?  
R. Mutaciones del genoma nuclear.
454. ¿Cuáles los tipos de mutaciones provocan enfermedades genéticas?  
R. Mutaciones del genoma nuclear y del DNA mitocondrial.
455. ¿Cuáles las codificaciones del genoma mitocondrial (mtDNA)?  
R. 2 rRNA, 22 tRNA, y 13 polipéptidos.
456. ¿Cuál la vía de herencia del mtDNA?  
R. Se hereda exclusivamente por vía materna.
457. ¿Por qué los varones no transmiten mtDNA a su descendencia?  
R. Porque los espermatozoides solo contienen un pequeño número de moléculas de mtDNA que no se incorporan en el embrión en desarrollo.
458. ¿Cuáles factores hacen con que la tasa de mutación del mtDNA es unas 10 veces superior a la del DNA nuclear?  
R. Ausencia de mecanismos de reparación y daños producidos por los radicales libres de oxígeno.
459. ¿Qué es la heteroplasmia?  
R. La heterogeneidad en la composición de mtDNA formada por la población de moléculas mutadas y no mutadas presentes en la célula.

460. ¿Cuál la consecuencia de la heteroplasmia?  
R. Representa una importante causa de expresión variable de las enfermedades mitocondriales.
461. ¿Qué determina la gravedad de la expresión de una enfermedad mitocondrial?  
R. El porcentaje de moléculas mutadas de mtDNA.
462. ¿Cuáles los sistemas orgánicos más afectados en las mutaciones del mtDNA?  
R. Los que necesitan de grandes cantidades de ATP y umbrales elevados, por ejemplo, el sistema nervioso central.
463. ¿Cuál enfermedad es causada por mutaciones en cambio de sentido en los genes del mtDNA?  
R. Neuropatía óptica hereditaria de Leber.
464. ¿Qué caracteriza la neuropatía óptica hereditaria de Leber?  
R. Pérdida rápida de la visión en el campo visual central debido a la muerte del nervio óptico, se inicia en la tercera edad, y es irreversible.
465. ¿Cuál enfermedad es causada por mutaciones de una única base en un gen de tRNA mitocondrial?  
R. Síndrome de epilepsia mioclónica con fibras rojas desestructuradas.
466. ¿Qué caracteriza el síndrome de epilepsia mioclónica con fibras rojas desestructuradas?  
R. Epilepsia, demencia, ataxia, y miopatía.
467. ¿Cuáles enfermedades son causadas por mutaciones de duplicaciones y deleciones del mtDNA?  
R. Kearns-Sayre, síndrome de Pearson, y oftalmoplejía externa progresiva crónica.
468. ¿Qué caracteriza la enfermedad Kearns-Sayre?  
R. Debilidad muscular, lesiones cerebelosas e insuficiencia cardíaca.
469. ¿Qué caracteriza el síndrome de Pearson?  
R. Insuficiencia pancreática infantil y acidosis láctica.
470. ¿Qué es la impronta genómica o imprinting?  
R. El proceso de silenciamiento génico que ocurre en el DNA.
471. ¿Cuál la consecuencia de la impronta genómica o imprinting?  
R. Uno de los alelos es inactivado transcripcionalmente, o sea, no se produce mRNA, haciendo que el individuo solo tenga una copia transcripcionalmente activa del gen.
472. ¿Cuáles enfermedades con imprinting?  
R. Síndromes de Prader-Willy, de Angelman, y de Beckwith-Wiedemann.
473. ¿Cuál la causa del síndrome de Prader-Willy?  
R. Deleción de varias Mb del brazo largo del cromosoma 15 heredado del padre.
474. ¿Cuál la causa del síndrome de Angelman?  
R. Deleción de varias Mb del brazo largo del cromosoma 15 heredado de la madre.
475. ¿Cuáles los rasgos del síndrome de Prader-Willy?  
R. Estatura baja, hipotonía, manos y pies pequeños, obesidad, discapacidad intelectual de leve a moderada e hipogonadismo.

476. ¿Cuáles los rasgos del síndrome de Angelman?  
R. Discapacidad intelectual grave, convulsiones y marcha atáxica.
477. ¿Qué es la disomía uniparental?  
R. Cuando un individuo hereda dos copias de un cromosoma de un progenitor y ninguna del otro.
478. ¿Qué es el síndrome de Beckwith-Wiedemann?  
R. Trastorno de crecimiento excesivo que cursa con una mayor predisposición al cáncer.
479. ¿Cuáles los rasgos del síndrome de Beckwith-Wiedemann?  
R. Exceso de peso para la edad gestacional, hipoglucemia neonatal, lengua grande, y arruga en el lóbulo de la oreja.
480. ¿Cuál la causa del síndrome de Beckwith-Wiedemann?  
R. Disomía uniparental paterna del cromosoma 11.

## CC.Citogenética

481. ¿Qué es cariotipo?  
R. Diagrama visual de los pares cromosómicos de un individuo.
482. ¿Qué es el bandeo cromosómico?  
R. Técnica para visualizar y distinguir cromosomas mediante técnicas de tinción o marcaje.
483. ¿Cuál la utilidad del bandeo cromosómico?  
R. Detección de deleciones, duplicaciones y otras anomalías estructurales.
484. ¿Cómo se realiza la siguiente localización cromosómica: 14q32?  
R. Segunda banda de la tercera región del brazo largo del cromosoma 14.
485. ¿Cuáles los métodos de bandeo cromosómico?  
R. Bando por quinacrina (bandeo Q), bandeo de Giemsa (bandeo G), bandeo inverso (bandeo R), y bandeo de alta resolución.
486. ¿Cómo se realiza el bandeo por quinacrina (bandeo Q)?  
R. Con la ayuda de un microscopio de fluorescencia.
487. ¿Cómo se realiza el bandeo de Giemsa (bandeo G)?  
R. Se aplica la tinción de Giemsa una vez que las proteínas cromosómicas están parcialmente digeridas por la tripsina.
488. ¿Cómo es la técnica hibridación fluorescente in situ (FISH)?  
R. Un segmento de DNA de cadena simple marcado (sonda) se expone a cromosomas desnaturalizados en metafase, profase o interfase.
489. ¿Cuál la utilidad de la FISH?  
R. Determinar deleciones de apenas 1Mb, y copias adicionales de una región cromosómica.
490. ¿Cuáles enfermedades son diagnosticadas con la FISH?  
R. Síndromes de Prader-Willi y de Williams.

491. ¿Cuáles las utilidades de la hibridación genómica comparada (CGH)?  
R. Deleciones o duplicaciones.
492. En la CGH, ¿qué indica una región marcada de rojo?  
R. Región duplicada.
493. En la CGH, ¿qué indica una región marcada de verde?  
R. Región delecionada.
494. ¿Cómo los cromosomas se clasifican según su estructura?  
R. Metacéntricos, submetacéntricos, acrocéntricos y telocéntricos.
495. ¿Cómo es la estructura de un cromosoma acrocéntrico?  
R. Centrómero cerca del telómero.
496. ¿Cómo es la estructura de un cromosoma submetacéntrico?  
R. Centrómero entre el centro y el telómero.
497. ¿Qué son células euploidias?  
R. Contienen un múltiplo de 23 cromosomas en el núcleo.
498. ¿Cuáles las anomalías del número de cromosomas?  
R. Poliploidías y aneuploidías.
499. ¿Qué es una poliploidía?  
R. Presencia de un conjunto completo de cromosomas adicionales.
500. ¿Cuáles las poliploidías más frecuentes?  
R. Triploidía y tetraploidía.
501. ¿Cuántos cromosomas hay en la triploidía?  
R. 69 cromosomas.
502. ¿Cuántos cromosomas hay en la tetraploidía?  
R. 92 cromosomas.
503. ¿Cuáles las consecuencias de las poliploidías?  
R. Codificación de gran cantidad de producto génico sobrante, causando múltiples anomalías.
504. ¿Cuáles las causas de las triploidías?  
R. Dispermia, fusión de un óvulo con un corpúsculo polar, o fallo meiótico durante la producción de un espermatozoide u óvulo.
505. ¿Qué es la dispermia?  
R. Fertilización de un óvulo por dos espermatozoides.
506. ¿Cuál la causa de las tetraploidías?  
R. Fallo mitótico en las primeras etapas del embrión, o fusión de dos cigotos diploides.
507. ¿Qué es una aneuploidía?  
R. Ausencias o presencias adicionales de cromosomas en que el total no es múltiplo de 23.
508. ¿Cuáles aneuploidías más frecuentes?  
R. Monosomía y trisomías.

509. ¿Qué es una aneuploidía monosomía?  
R. Presencia de solo una copia de un cromosoma en una célula diploide.
510. ¿Qué es una aneuploidía trisomía?  
R. Presencia de tres copias de un cromosoma.
511. ¿Cuál aneuploidía es incompatible con la supervivencia hasta el nacimiento?  
R. Las monosomías.
512. ¿Por qué las trisomías producen consecuencias menos graves que las monosomías?  
R. Porque el cuerpo puede tolerar un exceso de material genético con mayor facilidad que su falta.
513. ¿Cuál la causa más frecuente de aneuploidías?  
R. La no disyunción.
514. ¿Qué es la disyunción?  
R. Proceso de separación y distribución de los cromosomas durante la división celular.
515. ¿Cómo es conocida popularmente la trisomía 21?  
R. Síndrome de Down.
516. ¿Cuál trastorno aneuploide autosómico más frecuente compatible con la supervivencia hasta el nacimiento?  
R. Trisomía 21.
517. ¿Cuáles los riesgos de la trisomía 21?  
R. 40% nacen con problemas cardíacos estructurales, y riesgo alto de sufrir leucemia.
518. ¿Qué remete el cariotipo 47,XY,+21[10]/46,XY[10]?  
R. Varón mosaico para células con trisomía 21.
519. ¿Qué remete el cariotipo 46,XY?  
R. Varón sano.
520. ¿Qué remete el cariotipo 47,XX,+21?  
R. Mujer con trisomía 21.
521. ¿Qué remete el cariotipo 46,XY,del(4)(p15)?  
R. Varón con delección en el brazo corto del cromosoma 4, de la banda p15 hasta el extremo.
522. ¿Qué remete el cariotipo 46,XX,dup(5)(p14p15.3)?  
R. Mujer con duplicación en el brazo corto del cromosoma 5, entre las bandas p14 y p15.3.
523. ¿Qué remete el cariotipo 45,XY,der(13;14)(q10;q10)?  
R. Varón con traslocación robertsoniana equilibrada de los cromosomas 13 y 14.
524. ¿Qué remete el cariotipo 46,XY,t(11;22)(q23;q22)?  
R. Varón con transcripción recíproca equilibrada de los cromosomas 11 y 22, con puntos de rotura ubicados en 11q23 y 22q22.
525. ¿Qué remete el cariotipo 46,XX,inv(3)(p21q13)?  
R. Mujer con inversión pericéntrica en el cromosoma 3 que se extiende de p21 a q13.

526. ¿Qué remete el cariotipo 46,X,r(X)(p22.3q13)?  
R. Mujer con un cromosoma X normal y otro en anillo formado por rotura en las bandas p22.3 y q28 con fusión posterior.
527. ¿Qué remete el cariotipo 46,X,i(Xq)?  
R. Mujer con cromosoma X normal y un isocromosoma del brazo largo del cromosoma X.
528. ¿Dónde proviene el cromosoma 21 extra en la trisomía 21?  
R. 90% de los casos proviene de la madre.
529. ¿Cuáles los rasgos de la trisomía 21?  
R. Hendiduras palpebrales ascendentes, raíz nasal deprimida, cuello corto, mejillas redondas, región maxilar y malar plana, orejas mensurablemente pequeñas, menos y pies cortos, occipucio plano.
530. ¿Cuáles las malformaciones importantes de la trisomía 21?  
R. Discapacidad intelectual, defectos cardíacos, hipotonía.
531. ¿Cuáles los problemas médicos observados en lactantes y niños con trisomía 21?  
R. Pérdida auditiva conductiva o neurosensorial, hipotiroidismo, y anomalías oculares.
532. ¿Cómo es la cuestión reproductiva en las mujeres con trisomía 21?  
R. Pueden reproducirse aún que el 40% no ovulan, y tienen 50% de chance de producir un cigoto trisómico.
533. ¿Cómo es la cuestión reproductiva en los hombres con trisomía 21?  
R. Casi siempre son estériles.
534. ¿Cómo es conocida popularmente la trisomía 18?  
R. Síndrome de Edwards.
535. ¿Qué remete el cariotipo 47,XY,+18?  
R. Varón con trisomía 18, Síndrome de Edwards.
536. ¿Cuál la segunda trisomía más frecuente?  
R. Trisomía 18, Síndrome de Edwards.
537. ¿Cuáles los rasgos de la trisomía 18?  
R. Orejas pequeñas con hélices delgadas, boca pequeña, esternón corto, dedo gordo corto.
538. ¿Cuáles las malformaciones importantes de la trisomía 18?  
R. Cardíacas, onfalocele, fistula traqueoesofágica con atresia esofágica, aplasia radial, hernia diafragmática, espina bífida.
539. ¿Qué es onfalocele?  
R. Protrusión del intestino u otros órganos por la pared abdominal, normalmente cerca del ombligo.
540. ¿Qué es aplasia radial?  
R. Ausencia o mala formación del hueso radial.
541. ¿Qué es atresia esofágica?  
R. Obstrucción o cierre anormal del esófago.

542. ¿Cómo es conocida popularmente la trisomía 13?  
R. Síndrome de Patau.
543. ¿Qué remete el cariotipo 47,XY,+13?  
R. Varón con trisomía 13, Síndrome de Patau.
544. ¿Cuáles los rasgos de la trisomía 13?  
R. Hendiduras bucofaciales, microftalmía, polidactilia postaxial.
545. ¿Cuáles las malformaciones importantes de la trisomía 13?  
R. Sistema nervioso central, cardiacos, anomalías renales, y aplasia cutánea.
546. ¿Qué es aplasia cutánea?  
R. Ausencia de tejido cutáneo en la piel.
547. ¿Cuál factor contribuye para el aumento de la probabilidad de ocurrencia de una trisomía?  
R. Avanzo de la edad materna.
548. ¿Cuál clase de aneuploidía es compatible con la vida?  
R. Aneuploidía de los cromosomas sexuales.
549. ¿Cuál aneuploidía sexual no es compatible con la vida?  
R. Ausencia total del cromosoma X.
550. ¿Cómo es conocida popularmente la monosomía del cromosoma X?  
R. Síndrome de Turner.
551. ¿Qué remete el cariotipo 45,X?  
R. Monosomía del cromosoma X, Síndrome de Turner.
552. ¿Cuáles los rasgos de la monosomía del cromosoma X?  
R. Estatura baja proporcionada, infantilismo sexual, rostro en forma triangular, orejas externas con rotación posterior, cuello grueso aliforme, tórax ancho escutiforme.
553. ¿Cuáles las malformaciones importantes de la monosomía del cromosoma X?  
R. Disgenesia ovárica, linfedema de las manos y pies, defectos cardiacos y renales.
554. ¿Qué es disgenesia?  
R. Desarrollo defectuoso de una parte del cuerpo durante su vida intrauterina.
555. ¿Cuál tratamiento más común para adolescentes con monosomía del cromosoma X?  
R. Estrógeno.
556. ¿Cuál sexo es afectado en el síndrome de Turner?  
R. Solamente mujeres.
557. ¿Qué remete el cariotipo 47,XXY?  
R. Síndrome de Klinefelter.
558. ¿Cuáles los rasgos del síndrome de Klinefelter?  
R. Pacientes más altos que la media con brazos y piernas desproporcionadamente largos, testículos pequeños, ginecomastia, pelo corporal o escaso y masa muscular reducida.

559. ¿Qué remete el cariotipo 47,XXX?  
R. Síndrome de la tripla X, trisomía X.
560. ¿Cuál la función del gen SHOX?  
R. Participa de la regulación del crecimiento y el desarrollo óseo.
561. ¿Cuál la causa más frecuente de la trisomía X?  
R. 90% de los casos son de no disyunción en la madre.
562. ¿Cuáles rasgos de la trisomía X?  
R. Esterilidad, irregularidad menstrual, discapacidad cognitiva leve, o altura elevada.
563. ¿Cuál la ubicación del gen SHOX?  
R. Xp22
564. ¿Cuáles los rasgos del síndrome 47,XYY?  
R. Los varones tienden a ser más altos y con CI(QI) entre 10 y 15 puntos inferiores.
565. ¿Cuál impacto el síndrome 47,XYY tiene en el comportamiento?  
R. Predisposición al comportamiento violento.
566. ¿Cómo se dividen las anomalías cromosómicas estructurales?  
R. Desequilibradas y equilibradas.
567. ¿Cómo son las anomalías estructuras desequilibradas?  
R. El reordenamiento causa una ganancia o pérdida de material.
568. ¿Cómo son las anomalías estructurales equilibradas?  
R. El reordenamiento no produce ni ganancia ni pérdida de material.
569. ¿Cuándo suele producir una rotura cromosómica?  
R. Durante la meiosis o la mitosis.
570. ¿Cuáles factores amplifican la presencia de las roturas cromosómicas?  
R. Clastógenos.
571. ¿Qué son clastógenos?  
R. Agentes o sustancias que tienen la capacidad de causar daño en el material genético.
572. ¿Cuáles ejemplos de clastógenos?  
R. Radiación ionizante, infecciones víricas y determinadas sustancias químicas.
573. ¿Qué son translocaciones?  
R. Intercambio de material genético entre cromosomas no homólogos.
574. ¿Cuáles los tipos básicos de translocaciones?  
R. Recíprocas y robertsonianas.
575. ¿Qué son translocaciones recíprocas?  
R. Roturas en cromosomas diferentes y estos intercambian material.
576. ¿Cómo se denomina los cromosomas resultantes de una translocación recíproca?  
R. Cromosomas derivados.

577. ¿Por qué un portador de translocaciones recíprocas se ve afectado?  
R. Porque conta con una dotación normal de material genético.
578. ¿Qué son las translocaciones robertsonianas?  
R. Pérdida de los brazos cortos de dos cromosomas no homólogos y fusión de los brazos largos por el centrómero, formando así un único cromosoma.
579. ¿Cuál tipo de cromosomas (anatomía) está limitado la translocación robertsoniana?  
R. Acrocéntricos.
580. ¿Cuáles son los cromosomas acrocéntricos?  
R. 13, 14, 15, 21 y 22.
581. ¿Cuáles efectos tiene la translocación robertsoniana en el portador?  
R. Ninguno, ya que sus brazos cortos no contienen material genético esencial.
582. ¿Cuál una translocación robertsoniana habitual?  
R. Fusión de los brazos largos de los cromosomas 14 y 21.
583. ¿Qué son las deleciones cromosómicas?  
R. Rotura y posterior pérdida de material genético.
584. ¿Cuáles los tipos de deleciones cromosómicas?  
R. Deleción terminal y deleción intersticial.
585. ¿Qué ocurre en una deleción cromosómica terminal?  
R. Pérdida de los extremos del cromosoma por una única rotura.
586. ¿Qué ocurre en una deleción cromosómica intersticial?  
R. Pérdida de material situado entre dos roturas.
587. ¿Cuál la causa del síndrome del maullido?  
R. Deleción distal del brazo corto del cromosoma 5
588. ¿Cuál síntoma característico del síndrome de maullido?  
R. El llanto.
589. ¿Cuáles rasgos del síndrome de maullido?  
R. Discapacidad intelectual, microcefalia, apariencia facial.
590. ¿Cuál la causa del síndrome de Wolf-Hirschhorn?  
R. Deleción del brazo corto del cromosoma 4.
591. ¿Cuál anomalía estructural ocurre en el síndrome de Williams?  
R. Microdeleción.
592. ¿Cuáles rasgos del síndrome de Williams?  
R. Discapacidad intelectual leve, estenosis aortica, anomalías dentales, hipercalcemia.
593. ¿Qué es una disomía uniparental?  
R. Trastorno en el que un progenitor ha portado dos copias de un homólogo y el otro ninguna.
594. ¿Cuáles los tipos de disomía uniparental?  
R. Isodisomía y heterodisomía.

595. ¿Qué es la Isodisomía?  
R. El progenitor ha aportado dos copias de un cromosoma homólogo.
596. ¿Qué es la heterodisomía?  
R. El progenitor ha aportado una copia de cada cromosoma homólogo.
597. ¿Cuál ejemplo de una disomía uniparental?  
R. Fibrosis quística.
598. ¿Qué son inversiones cromosómicas?  
R. Reinserción de dos roturas cromosómicas en orden invertida, ejemplo, ABCDEFG > ABEDCFG.
599. ¿Cuáles los tipos de inversiones?  
R. Pericéntrica y paracéntrica.
600. ¿Cómo es la inversión cromosómica pericéntrica?  
R. Cuando la inversión incluye el centrómero.
601. ¿Cómo es la inversión cromosómica paracéntrica?  
R. Cuando la inversión no incluye el centrómero.
602. ¿Qué son cromosomas anulares?  
R. Fusión de los extremos de un cromosoma que tuvo deleciones en estas áreas, formando una estructura anular.
603. ¿Qué aneuploidía suele ocurrir como resultado de una anomalía estructural anular?  
R. Monosomía, ya que los cromosomas anulares se pierden.
604. ¿Cuáles las causas frecuentes de las duplicaciones?  
R. Entrecruzamiento desigual o hijos portadores de translocaciones recíprocas.
605. ¿Qué son isocromosomas?  
R. Cromosomas con dos brazos cortos o dos brazos largos.
606. ¿Qué es cariotipo?  
R. Diagrama visual de los pares cromosómicos de un individuo.
607. ¿Qué es el bandeo cromosómico?  
R. Técnica para visualizar y distinguir cromosomas mediante técnicas de tinción o marcaje.
608. ¿Cuál la utilidad del bandeo cromosómico?  
R. Detección de deleciones, duplicaciones y otras anomalías estructurales.
609. ¿Cómo se realiza la siguiente localización cromosómica: 14q32?  
R. Segunda banda de la tercera región del brazo largo del cromosoma 14.
610. ¿Cuáles los métodos de bandeo cromosómico?  
R. Bando por quinacrina (bandeo Q), bandeo de Giemsa (bandeo G), bandeo inverso (bandeo R), y bandeo de alta resolución.
611. ¿Cómo se realiza el bandeo por quinacrina (bandeo Q)?  
R. Con la ayuda de un microscopio de fluorescencia.

- 612. ¿Cómo se realiza el bandeo de Giemsa (bandeo G)?**  
R. Se aplica la tinción de Giemsa una vez que las proteínas cromosómicas están parcialmente digeridas por la tripsina.
- 613. ¿Cómo es la técnica hibridación fluorescente in situ (FISH)?**  
R. Un segmento de DNA de cadena simple marcado (sonda) se expone a cromosomas desnaturalizados en metafase, profase o interfase.
- 614. ¿Cuál la utilidad de la FISH?**  
R. Determinar deleciones de apenas 1Mb, y copias adicionales de una región cromosómica.
- 615. ¿Cuáles enfermedades son diagnosticadas con la FISH?**  
R. Síndromes de Prader-Willi y de Williams.
- 616. ¿Cuáles las utilidades de la hibridación genómica comparada (CGH)?**  
R. Deleciones o duplicaciones.
- 617. En la CGH, ¿qué indica una región marcada de rojo?**  
R. Región duplicada.
- 618. En la CGH, ¿qué indica una región marcada de verde?**  
R. Región delecionada.
- 619. ¿Cómo los cromosomas se clasifican según su estructura?**  
R. Metacéntricos, submetacéntricos, acrocéntricos y telocéntricos.
- 620. ¿Cómo es la estructura de un cromosoma acrocéntrico?**  
R. Centrómero cerca del telómero.
- 621. ¿Cómo es la estructura de un cromosoma submetacéntrico?**  
R. Centrómero entre el centro y el telómero.
- 622. ¿Qué son células euploidias?**  
R. Contienen un múltiplo de 23 cromosomas en el núcleo.
- 623. ¿Cuáles las anomalías del número de cromosomas?**  
R. Poliploidías y aneuploidías.
- 624. ¿Qué es una poliploidía?**  
R. Presencia de un conjunto completo de cromosomas adicionales.
- 625. ¿Cuáles las poliploidías más frecuentes?**  
R. Triploidía y tetraploidía.
- 626. ¿Cuántos cromosomas hay en la triploidía?**  
R. 69 cromosomas.
- 627. ¿Cuántos cromosomas hay en la tetraploidía?**  
92 cromosomas.
- 628. ¿Cuáles las consecuencias de las poliploidías?**  
R. Codificación de gran cantidad de producto génico sobrante, causando múltiples anomalías.

629. ¿Cuáles las causas de las triploidías?  
R. Dispermia, fusión de un óvulo con un corpúsculo polar, o fallo meiótico durante la producción de un espermatozoide u óvulo.
630. ¿Qué es la dispermia?  
R. Fertilización de un óvulo por dos espermatozoides.
631. ¿Cuál la causa de las tetraploidías?  
R. Fallo mitótico en las primeras etapas del embrión, o fusión de dos cigotos diploides.
632. ¿Qué es una aneuploidía?  
R. Ausencias o presencias adicionales de cromosomas en que el total no es múltiple de 23.
633. ¿Cuáles aneuploidías más frecuentes?  
R. Monosomía y trisomías.
634. ¿Qué es una aneuploidía monosomía?  
R. Presencia de solo una copia de un cromosoma en una célula diploide.
635. ¿Qué es una aneuploidía trisomía?  
R. Presencia de tres copias de un cromosoma.
636. ¿Cuál aneuploidía es incompatible con la supervivencia hasta el nacimiento?  
R. Las monosomías.
637. ¿Por qué las trisomías producen consecuencias menos graves que las monosomías?  
R. Porque el cuerpo puede tolerar un exceso de material genético con mayor facilidad que su falta.
638. ¿Cuál la causa más frecuente de aneuploidías?  
R. La no disyunción.
639. ¿Qué es la disyunción?  
R. Proceso de separación y distribución de los cromosomas durante la división celular.
640. ¿Cómo es conocida popularmente la trisomía 21?  
R. Síndrome de Down.
641. ¿Cuál trastorno aneuploide autosómico más frecuente compatible con la supervivencia hasta el nacimiento?  
R. Trisomía 21.
642. ¿Cuáles los riesgos de la trisomía 21?  
R. 40% nacen con problemas cardíacos estructurales, y riesgo alto de sufrir leucemia.
643. ¿Qué remete el cariotipo 47,XY,+21[10]/46,XY[10]?  
R. Varón mosaico para células con trisomía 21.
644. ¿Qué remete el cariotipo 46,XY?  
R. Varón sano.
645. ¿Qué remete el cariotipo 47,XX,+21?  
R. Mujer con trisomía 21.

646. ¿Qué remete el cariotipo 46,XY,del(4)(p15)?  
R. Varón con deleción en el brazo corto del cromosoma 4, de la banda p15 hasta el extremo.
647. ¿Qué remete el cariotipo 46,XX,dup(5)(p14p15.3)?  
R. Mujer con duplicación en el brazo corto del cromosoma 5, entre las bandas p14 y p15.3.
648. ¿Qué remete el cariotipo 45,XY,der(13;14)(q10;q10)?  
R. Varón con traslocación robertsoniana equilibrada de los cromosomas 13 y 14.
649. ¿Qué remete el cariotipo 46,XY,t(11;22)(q23;q22)?  
R. Varón con transcripción recíproca equilibrada de los cromosomas 11 y 22, con puntos de rotura ubicados en 11q23 y 22q22.
650. ¿Qué remete el cariotipo 46,XX,inv(3)(p21q13)?  
R. Mujer con inversión pericéntrica en el cromosoma 3 que se extiende de p21 a q13.
651. ¿Qué remete el cariotipo 46,X,r(X)(p22.3q13)?  
R. Mujer con un cromosoma X normal y otro en anillo formado por rotura en las bandas p22.3 y q28 con fusión posterior.
652. ¿Qué remete el cariotipo 46,X,i(Xq)?  
R. Mujer con cromosoma X normal y un isocromosoma del brazo largo del cromosoma X.
653. ¿Dónde proviene el cromosoma 21 extra en la trisomía 21?  
R. 90% de los casos proviene de la madre.
654. ¿Cuáles los rasgos de la trisomía 21?  
R. Hendiduras palpebrales ascendentes, raíz nasal deprimida, cuello corto, mejillas redondas, región maxilar y malar plana, orejas mensurablemente pequeñas, menos y pies cortos, occipucio plano.
655. ¿Cuáles las malformaciones importantes de la trisomía 21?  
R. Discapacidad intelectual, defectos cardíacos, hipotonía.
656. ¿Cuáles los problemas médicos observados en lactantes y niños con trisomía 21?  
R. Pérdida auditiva conductiva o neurosensorial, hipotiroidismo, y anomalías oculares.
657. ¿Cómo es la cuestión reproductiva en las mujeres con trisomía 21?  
R. Pueden reproducirse aún que el 40% no ovulan, y tienen 50% de chance de producir un cigoto trisómico.
658. ¿Cómo es la cuestión reproductiva en los hombres con trisomía 21?  
R. Casi siempre son estériles.
659. ¿Cómo es conocida popularmente la trisomía 18?  
R. Síndrome de Edwards.
660. ¿Qué remete el cariotipo 47,XY,+18?  
R. Varón con trisomía 18, Síndrome de Edwards.
661. ¿Cuál la segunda trisomía más frecuente?  
R. Trisomía 18, Síndrome de Edwards.

662. ¿Cuáles los rasgos de la trisomía 18?  
R. Orejas pequeñas con hélices delgadas, boca pequeña, esternón corto, dedo gordo corto.
663. ¿Cuáles las malformaciones importantes de la trisomía 18?  
R. Cardíacas, onfalocele, fistula traqueoesofágica con atresia esofágica, aplasia radial, hernia diafragmática, espina bífida.
664. ¿Qué es onfalocele?  
R. Protrusión del intestino u otros órganos por la pared abdominal, normalmente cerca del ombligo.
665. ¿Qué es aplasia radial?  
R. Ausencia o mala formación del hueso radial.
666. ¿Qué es atresia esofágica?  
R. Obstrucción o cierre anormal del esófago.
667. ¿Cómo es conocida popularmente la trisomía 13?  
R. Síndrome de Patau.
668. ¿Qué remete el cariotipo 47,XY,+13?  
R. Varón con trisomía 13, Síndrome de Patau.
669. ¿Cuáles los rasgos de la trisomía 13?  
R. Hendiduras bucofaciales, microftalmía, polidactilia postaxial.
670. ¿Cuáles las malformaciones importantes de la trisomía 13?  
R. Sistema nervioso central, cardíacos, anomalías renales, y aplasia cutánea.
671. ¿Qué es aplasia cutánea?  
R. Ausencia de tejido cutáneo en la piel.
672. ¿Cuál factor contribuye para el aumento de la probabilidad de ocurrencia de una trisomía?  
R. Avanzo de la edad materna.
673. ¿Cuál clase de aneuploidía es compatible con la vida?  
R. Aneuploidía de los cromosomas sexuales.
674. ¿Cuál aneuploidía sexual no es compatible con la vida?  
R. Ausencia total del cromosoma X.
675. ¿Cómo es conocida popularmente la monosomía del cromosoma X?  
R. Síndrome de Turner.
676. ¿Qué remete el cariotipo 45,X?  
R. Monosomía del cromosoma X, Síndrome de Turner.
677. ¿Cuáles los rasgos de la monosomía del cromosoma X?  
Estatura baja proporcionada, infantilismo sexual, rostro en forma triangular, orejas externas con rotación posterior, cuello grueso aliforme, tórax ancho escutiforme.
678. ¿Cuáles las malformaciones importantes de la monosomía del cromosoma X?  
R. Disgenesia ovárica, linfedema de las manos y pies, defectos cardíacos y renales.

679. ¿Qué es disgenesia?  
R. Desarrollo defectuoso de una parte del cuerpo durante su vida intrauterina.
680. ¿Cuál tratamiento más común para adolescentes con monosomía del cromosoma X?  
R. Estrógeno.
681. ¿Cuál sexo es afectado en el síndrome de Turner?  
R. Solamente mujeres.
682. ¿Qué remete el cariotipo 47,XXY?  
R. Síndrome de Klinefelter.
683. ¿Cuáles los rasgos del síndrome de Klinefelter?  
R. Pacientes más altos que la media con brazos y piernas desproporcionadamente largos, testículos pequeños, ginecomastia, pelo corporal o escaso y masa muscular reducida.
684. ¿Qué remete el cariotipo 47,XXX?  
R. Síndrome de la tripla X, trisomía X.
685. ¿Cuál la función del gen SHOX?  
R. Participa de la regulación del crecimiento y el desarrollo óseo.
686. ¿Cuál la causa más frecuente de la trisomía X?  
R. 90% de los casos son de no disyunción en la madre.
687. ¿Cuáles rasgos de la trisomía X?  
R. Esterilidad, irregularidad menstrual, discapacidad cognitiva leve, o altura elevada.
688. ¿Cuál la ubicación del gen SHOX?  
R. Xp22
689. ¿Cuáles los rasgos del síndrome 47,XYY?  
R. Los varones tienden a ser más altos y con CI(QI) entre 10 y 15 puntos inferiores.
690. ¿Cuál impacto el síndrome 47,XYY tiene en el comportamiento?  
R. Predisposición al comportamiento violento.
691. ¿Cómo se dividen las anomalías cromosómicas estructurales?  
R. Desequilibradas y equilibradas.
692. ¿Cómo son las anomalías estructuras desequilibradas?  
R. El reordenamiento causa una ganancia o pérdida de material.
693. ¿Cómo son las anomalías estructurales equilibradas?  
R. El reordenamiento no produce ni ganancia ni pérdida de material.
694. ¿Cuándo suele producir una rotura cromosómica?  
R. Durante la meiosis o la mitosis.
695. ¿Cuáles factores amplifican la presencia de las roturas cromosómicas?  
R. Clastógenos.
696. ¿Qué son clastógenos?  
R. Agentes o sustancias que tienen la capacidad de causar daño en el material genético.

697. ¿Cuáles ejemplos de clastógenos?  
R. Radiación ionizante, infecciones víricas y determinadas sustancias químicas.
698. ¿Qué son translocaciones?  
R. Intercambio de material genético entre cromosomas no homólogos.
699. ¿Cuáles los tipos básicos de translocaciones?  
R. Recíprocas y robertsonianas.
700. ¿Qué son translocaciones recíprocas?  
R. Roturas en cromosomas diferentes y estos intercambian material.
701. ¿Cómo se denomina los cromosomas resultantes de una translocación recíproca?  
R. Cromosomas derivados.
702. ¿Por qué un portador de translocaciones recíprocas se ve afectado?  
R. Porque conta con una dotación normal de material genético.
703. ¿Qué son las translocaciones robertsonianas?  
R. Pérdida de los brazos cortos de dos cromosomas no homólogos y fusión de los brazos largos por el centrómero, formando así un único cromosoma.
704. ¿Cuál tipo de cromosomas (anatomía) está limitado la translocación robertsoniana?  
R. Acrocéntricos.
705. ¿Cuáles son los cromosomas acrocéntricos?  
R. 13, 14, 15, 21 y 22.
706. ¿Cuáles efectos tiene la translocación robertsoniana en el portador?  
R. Ninguno, ya que sus brazos cortos no contienen material genético esencial.
707. ¿Cuál una translocación robertsoniana habitual?  
R. Fusión de los brazos largos de los cromosomas 14 y 21.
708. ¿Qué son las deleciones cromosómicas?  
R. Rotura y posterior pérdida de material genético.
709. ¿Cuáles los tipos de deleciones cromosómicas?  
R. Delección terminal y delección intersticial.
710. ¿Qué ocurre en una delección cromosómica terminal?  
R. Pérdida de los extremos del cromosoma por una única rotura.
711. ¿Qué ocurre en una delección cromosómica intersticial?  
R. Pérdida de material situado entre dos roturas.
712. ¿Cuál la causa del síndrome del maullido?  
R. Delección distal del brazo corto del cromosoma 5
713. ¿Cuál síntoma característico del síndrome de maullido?  
R. El llanto.
714. ¿Cuáles rasgos del síndrome de maullido?  
R. Discapacidad intelectual, microcefalia, apariencia facial.

715. ¿Cuál la causa del síndrome de Wolf-Hirschhorn?  
R. Deleción del brazo corto del cromosoma 4.
716. ¿Cuál anomalía estructural ocurre en el síndrome de Williams?  
R. Microdeleción.
717. ¿Cuáles rasgos del síndrome de Williams?  
R. Discapacidad intelectual leve, estenosis aortica, anomalías dentales, hipercalcemia.
718. ¿Qué es una disomía uniparental?  
R. Trastorno en el que un progenitor ha portado dos copias de un homólogo y el otro ninguna.
719. ¿Cuáles los tipos de disomía uniparental?  
R. Isodisomía y heterodisomía.
720. ¿Qué es la Isodisomía?  
R. El progenitor ha aportado dos copias de un cromosoma homólogo.
721. ¿Qué es la heterodisomía?  
R. El progenitor ha aportado una copia de cada cromosoma homólogo.
722. ¿Cuál ejemplo de una disomía uniparental?  
R. Fibrosis quística.
723. ¿Qué son inversiones cromosómicas?  
R. Reinscripción de dos roturas cromosómicas en orden invertida, ejemplo, ABCDEFG > ABEDCFG.
724. ¿Cuáles los tipos de inversiones?  
R. Pericéntrica y paracéntrica.
725. ¿Cómo es la inversión cromosómica pericéntrica?  
R. Cuando la inversión incluye el centrómero.
726. ¿Cómo es la inversión cromosómica paracéntrica?  
R. Cuando la inversión no incluye el centrómero.
727. ¿Qué son cromosomas anulares?  
R. Fusión de los extremos de un cromosoma que tuvo deleciones en estas áreas, formando una estructura anular.
728. ¿Qué aneuploidía suele ocurrir como resultado de una anomalía estructural anular?  
R. Monosomía, ya que los cromosomas anulares se pierden.
729. ¿Cuáles las causas frecuentes de las duplicaciones?  
R. Entrecruzamiento desigual o hijos portadores de translocaciones recíprocas.
730. ¿Qué son isocromosomas?  
R. Cromosomas con dos brazos cortos o dos brazos largos.

## DD. Primera Semana de Desarrollo

731. ¿Cuál la duración del ciclo menstrual y ovulación?  
R. 28 días.

732. ¿Cuáles hormonas controla la maduración del folículo y la ovulación?  
R. FSH y LH.
733. ¿Cuál hormona regula el cuerpo lúteo?  
R. LH.
734. ¿Cuáles procesos la hormona FSH regula?  
R. Maduración del folículo y ovulación.
735. ¿Cuáles procesos la hormona LH regula?  
R. Maduración del folículo, ovulación y cuerpo lúteo.
736. ¿Cuál glándula hace la liberación de la hormona FSH?  
R. Pituitaria.
737. ¿Cuál glándula hace la liberación de la hormona LH?  
R. Hipófisis.
738. ¿Qué significa hormona FSH?  
R. Hormona folículo estimulante.
739. ¿Qué significa hormona LH?  
R. Hormona luteinizante.
740. ¿Cuál día del ciclo ovárico ocurre la ovulación?  
R. Alrededor del día 14.
741. ¿Qué efecto es desencadenado por el aumento de la hormona LH?  
R. Ruptura del folículo maduro y liberación del óvulo en la trompa de Falopio.
742. ¿Cuáles hormonas las células de la teca interna sintetizan para que ocurre la fecundación?  
R. Androstenediona y testosterona.
743. ¿Qué proceso las células de la granulosa hace con las hormonas androstenediona y la testosterona cuando son liberadas por las células de la teca interna?  
R. Convierten en estrona y 17 beta-estradiol.
744. ¿Qué es la corona radiada?  
R. Células del cúmulo oóforo que se reacomodan en torno de la zona pelúcida.
745. ¿Cómo es la apariencia del folículo primordial?  
R. Una sola capa de células epiteliales planas foliculares, con uno núcleo primario.
746. ¿Cómo es la apariencia del folículo en crecimiento?  
R. Una sola capa de células foliculares cúbicas, una zona pelúcida y el núcleo.
747. ¿Cómo es la apariencia del folículo primario?  
R. Una capa estratificada de células cúbicas, zona pelúcida y el núcleo.
748. ¿Cómo es la apariencia del folículo vesicular (antral)?  
R. Capa estratificada de células foliculares cúbicas, zona pelúcida, núcleo (ovocito primario) y antro folicular, que es uno espacio interno.

- 749. ¿Cómo es la apariencia del folículo vesicular maduro?**  
R. Capa estratificada de células foliculares cúbicas, zona pelúcida, núcleo (ovocito primario) y antro folicular, que es un espacio interno, e está rodeado por dos capas, teca externa e interna.
- 750. ¿Qué es la teca folicular?**  
R. Capa de células que circula el folículo primario y que posteriormente se divide en teca externa e interna.
- 751. ¿Cuál nombre de la camada de células que separa el núcleo del antro?**  
R. Cúmulo oóforo.
- 752. ¿Qué es hCG?**  
R. Gonadotropina coriónica humana.
- 753. ¿Cuándo la hormona hCG es liberada?**  
R. Cuando el ovocito es fecundado.
- 754. ¿Qué influye la hormona hCG?**  
R. Evita la degeneración del cuerpo lúteo.
- 755. ¿Cuál estructura hace la liberación de la hormona hCG?**  
R. Sincitiotrofoblasto.
- 756. Si existe la fecundación, ¿en cuál para cuál estructura se convierte el cuerpo lúteo?**  
R. Cuerpo lúteo del embarazo.
- 757. ¿Qué es el cuerpo blanco?**  
R. La masa de tejido cicatrizal fibrótica formada por las células luteínicas que se han degeneradas debido a la no fecundación.
- 758. ¿Dónde ocurre la fecundación?**  
R. Región ampular de la tuba uterina.
- 759. ¿Cuáles las fases de la penetración del ovocito?**  
R. Penetración de la corona radiada, penetración de la zona pelúcida, y fusión de las membranas celulares del espermatozoide y el ovocito.
- 760. ¿Qué deben experimentar los espermatozoides para que penetren en el ovocito?**  
R. Capacitación y reacción acrosómica.
- 761. ¿Qué ocurre en la capacitación?**  
R. Se retiran la capa de glucoproteínas y proteínas del plasma seminal de la región acrosómica del espermatozoide.
- 762. ¿Qué ocurre en la reacción acrosómica?**  
R. Liberación de las enzimas necesarias para la penetración de la zona pelúcida.
- 763. ¿Cuáles sustancias impiden la penetración de otros espermatozoides en el ovocito?**  
R. Enzimas lisosómicas a partir de gránulos corticales.
- 764. ¿Qué ocurre después que el espermatozoide entra al ovocito?**  
R. Reacciones corticales y de zona, reinicio de la segunda división meiótica, y activación metabólica del óvulo.

- 765. ¿Cuáles los resultados principales de la fecundación?**  
R. Recuperación del número diploide de cromosomas, determinación del sexo del individuo, e inicio de la segmentación.
- 766. ¿Qué es la segmentación?**  
R. División mitótica de las células del cigoto.
- 767. ¿Cómo se denomina la célula resultada de la fusión de los gametos?**  
R. Cigoto.
- 768. ¿Qué son los blastómeros?**  
R. Las células que se hacen más pequeñas con cada división mitótica dentro del cigoto.
- 769. ¿Qué es la mórula?**  
R. Cigoto con 16 blastómeros.
- 770. ¿Cómo es la morfología de un blastocisto?**  
R. Trofoblasto (masa celular externa), embrioblasto (masa celular interna) y el blastocele (cavidad llena de líquido).
- 771. ¿Qué es el blastocisto?**  
R. El desarrollo de la mórula en un cuerpo formado por capas celulares interna (embrioblasto) y externa (trofoblasto) con una cavidad llena de líquido (blastocele).
- 772. ¿Cuáles son las células derivadas del embrioblasto?**  
R. Epiblasto e hipoblasto.
- 773. ¿Cuándo ocurre la implantación?**  
R. Cerca del día 5,5 a 6.
- 774. ¿Cuál es la región dorsal del blastocisto?**  
R. La región de las células epiblasticas.
- 775. ¿Cuál la región ventral del blastocisto?**  
R. La región de las células hipoblasticas.
- 776. ¿Cuáles tres capas de la pared del útero?**  
R. Endometrio, miometrio y perimetrio.
- 777. ¿Cuándo ocurre la ovulación, en cual fase se encuentra el ovocito?**  
R. Metafase de la segunda división meiótica.
- 778. ¿Cuáles penetraciones el espermatozoide debe realizar?**  
R. Corona radiada, zona pelúcida y membrana celular del ovocito.
- 779. ¿Qué se forma después que el espermatozoide adentra el ovocito?**  
R. Formación de los pronúcleos masculino y femenino.
- 780. ¿Qué controla los ciclos sexuales (ováricos)?**  
R. El hipotálamo
- 781. ¿Qué hormona sintetiza el hipotálamo durante el ciclo ovárico?**  
R. La Hormona liberadora de gonadotropinas (GnRH)

782. ¿Dónde actúa la GnRH?  
R. Sobre la adenohipófisis, (lóbulo anterior de la hipófisis)
783. ¿Cuáles son las gonadotropinas secretadas por la adenohipófisis?  
R. La FSH y la LH
784. ¿Qué da origen a un folículo atrésico?  
R. El ovocito y las células foliculares circundantes
785. ¿Qué función realiza el factor de diferenciación de crecimiento 9 (GDF9)  
R. Sirve como mediador de la proliferación de las células de la granulosa
786. ¿Qué hormona crea un estímulo de crecimiento en los folículos?  
R. La FSH
787. ¿Cuáles son las hormonas encargadas de la maduración de los folículos?  
R. La FSH y la LH
788. ¿Los niveles altos de LH dan origen a?  
R. La ovulación
789. ¿Las células de la teca interna y la granulosa producen?  
R. Estrógenos
790. ¿Las células de la teca interna sintetizan?  
R. Androstenediona y testosterona
791. ¿Las células de la granulosa convierten a la androstenediona y la testosterona en?  
R. Estrona y 17 BETA-ESTRADIOL
792. ¿Cuáles son las causas de la síntesis de estrógenos?  
R. 1. Endometrio entra en fase proliferativa 2. Adelgazamiento del moco cervical 3. Hipófisis recibe estímulo para secretar LH
- ¿Qué medida alcanza el folículo vesicular antes de ser folículo vesicular maduro?  
R. 25mm
793. ¿Qué es el Estigma?  
R. Es un abultamiento localizado del ovario y en su ápice posee un centro avascular
794. ¿El ovocito es liberado junto a las células de los gránulos por medio de?  
R. Contracciones
795. ¿Qué constituye el cuerpo lúteo?  
R. Células de la pared del folículo roto y células derivadas de la teca interna
796. ¿Las células de la pared del folículo roto y la teca interna bajo que influencia se vuelven amarillas?  
R. LH
797. ¿Cómo es transportado el ovocito hacia el interior de la tuba?  
R. Por movimientos de barrido de las fimbrias y cilios del tejido epitelial.
798. ¿Qué tiempo le toma llegar al ovocito a la cavidad uterina?  
R. De 3 a 4 días.

- 799. ¿Qué es el cuerpo blanco (albicans)?**  
R. Es una masa de tejido cicatrizado fibrótico, resultante de la degeneración de células luteínicas (luteolisis).
- 800. ¿Si un ovocito es fecundado, que evita la degeneración del cuerpo lúteo?**  
R. La gonadotropina coriónica humana
- 801. ¿Hasta qué mes las células lúteas amarillas secretan progesterona?**  
R. Hasta el final del cuarto mes de embarazo, luego las substituye la placenta.
- 802. ¿Dónde ocurre la fecundación?**  
R. Ocurre en la región ampular de la tuba uterina.
- 803. El movimiento de los espermatozoides desde el cuello hasta la tuba uterina ocurre por...**  
R. Contracciones musculares del útero y las tubas uterinas.
- 804. ¿Qué tiempo dura el viaje desde el cuello uterino hasta el oviducto?**  
R. De 30 min a 6 días.
- 805. ¿Qué sucesos se dan en el istmo?**  
R. Los espermatozoides pierden su motilidad, la ovulación les hace recuperar motilidad.
- 806. ¿Qué es la capacitación?**  
R. Periodo de acondicionamiento de los espermatozoides que dura 7 horas.
- 807. ¿Dónde ocurre la capacitación?**  
R. En la tuba uterina.
- 808. ¿Qué ocurre en la capacitación?**  
R. Una capa de glucoproteínas y proteínas son retiradas de la membrana que cubre la región acrosómica.
- 809. ¿Cuál es la razón por la que se da la reacción acrosómica?**  
R. Por la unión del espermatozoide y la zona pelúcida del ovulo.
- 810. ¿Qué sustancias libera la reacción acrosómica?**  
R. Acrosina y tripsina.
- 811. ¿Qué sucede en la Fase 1 de la fecundación?**  
R. Penetración de la corona radiata.
- 812. ¿Qué sucede en la fase 2 de fecundación?**  
R. Penetración de la zona pelúcida.
- 813. ¿Qué sucede en la fase 3 de la fecundación?**  
R. Fusión de las membranas celulares del ovocito y el espermatozoide.
- 814. ¿Qué origina el contacto de gametos (fec. Fase 2)?**  
R. Liberación de enzimas lisosómicas, a partir de gránulos corticales.
- 815. ¿Qué causan las enzimas lisosómicas?**  
R. Alteración de la zona pelúcida, para evitar la penetración de otros espermatozoides.

- 816. ¿Cuáles son las tres reacciones del ovulo después del ingreso del espermatozoide (fec. Fase 3)?**  
R. 1. Reacción cortical y de zona, 2. Reinicio de la segunda división meiótica, 3. Activación metabólica del ovulo.
- 817. ¿Qué es la polispermia?**  
R. Penetración de más de un espermatozoide al ovocito.
- 818. ¿Dónde se disponen sus cromosomas del ovocito definitivo (fec. Fase 3)?**  
R. En un núcleo vesicular llamado pronúcleo femenino.
- 819. ¿Cuáles son los resultados principales de la fecundación?**  
R. Recuperación del número diploide de cromosomas, determinación del sexo del nuevo individuo, inicio de la segmentación.
- 820. ¿Qué es la segmentación?**  
R. División mitótica en cigoto.
- 821. ¿Cómo se llaman las células resultantes de la segmentación?**  
R. Blastómeros
- 822. ¿Qué proceso ocurre después de la tercera segmentación?**  
R. Compactación
- 823. ¿Cómo se llama al cuerpo resultante de segmentación con 16 células?**  
R. Mórula
- 824. ¿Qué originan las células internas de la mórula?**  
R. La masa celular interna o embrioblasto
- 825. ¿Qué origina la masa celular interna?**  
R. Los tejidos del embrión
- 826. ¿Qué originan las células circundantes de la mórula?**  
R. La masa celular externa
- 827. ¿Qué origina la masa celular externa?**  
R. El trofoblasto que después conformara la placenta.
- 828. ¿Qué forman los espacios de la masa celular interna?**  
R. El blastocele
- 829. ¿Cómo se denomina el embrión después de la formación del blastocele?**  
R. Blastocisto
- 830. ¿Qué parte del blastocele penetra la mucosa uterina (implantación)?**  
R. Células del trofoblasto, adyacentes al polo embrioblasto
- 831. ¿Cuándo se da la implantación?**  
R. Alrededor del sexto día de la fecundación.
- 832. ¿Qué sustancia media el anclaje del blastocisto al útero?**  
R. La L-selectina

833. ¿Qué capas se originan después de la implantación?  
R. Capa dorsal de células epiblasticas y capa ventral de células hipoblasticas
834. ¿Algunas células del hipoblasto están determinadas para constituir?  
R. El Endodermo Visceral anterior (EVA)
835. ¿Las células EVA son responsables de secretar antagonistas de la proteína/molécula nodal, y son?  
R. Cerberus y Lefty 1
836. ¿Sobre qué células actúan Cerberus y Lefty 1?  
R. Células adyacentes del Epiblasto, para determinar extremo craneal.
837. ¿Cuándo se establece el eje cráneo-caudal?  
R. Cerca del momento de la implantación.
838. ¿La pared del útero está constituida por tres capas?  
R. Endometrio, Miometrio, Perimetrio.
839. ¿Durante el ciclo menstrual el endometrio uterino pasa por tres fases?  
R. 1. Fase folicular o proliferativa 2. Fase secretoria o progestacional 3. Fase menstrual
840. ¿Qué ocurre durante la fase proliferativa?  
R. después de menstruación, fase bajo influencia de estrógeno, crecimiento de folículos ováricos
841. ¿Qué ocurre en fase secretoria?  
R. Producción de progesterona,
842. ¿Qué ocurre en fase menstrual?  
R. Fuga de sangre, se desprenden trozos de estroma y algunas glándulas se desprenden

## EE. Segunda Semana de Desarrollo

843. ¿Cómo el blastocisto se encuentra en el inicio de la segunda semana?  
R. Parcialmente incluido en el trofoblasto.
844. ¿Qué ocurre con el trofoblasto en el día 8?  
R. Diferenciación en dos capas: citotrofoblasto y sincitiotrofoblasto.
845. ¿Qué ocurre con el epiblasto y el hipoblasto en el día 8?  
R. Formación de las capas epiblasticas e hipoblasticas, que juntas constituyen el disco plano.
846. ¿Cuándo surge la cavidad amniótica?  
R. Al día 8.
847. ¿Qué es el coágulo de fibrina?  
R. Cicatriz de implantación del blastocisto al nono día.
848. ¿Qué es la etapa lacunar?  
R. Fusión de las vacuolas y formación de las lagunas trofoblásticas al día 9.
849. ¿Qué es la membrana exocelómica?  
R. Capa de células planas que surge al día 9 y recubre el citotrofoblasto, que juntas con el hipoblasto, forman la cavidad exocelómica (saco vitelino primitivo).

- 850. ¿Cuáles principales acontecimientos del día 8?**  
R. Formación de las capas citotrofoblasto y sincitiotrofoblasto, de las capas epiblasticas e hipoblasticas, y de la cavidad amniótica.
- 851. ¿Cuáles principales acontecimientos del día 9?**  
R. Formación del coágulo de fibrina, de las lagunas trofoblásticas, y de la cavidad exocelómica.
- 852. ¿Cuál día y semana el blastocito está del todo incluido en el estroma endometrial?**  
R. Para el día 11 y 12, segunda semana.
- 853. ¿Qué ocurre con el sincitiotrofoblasto a los días 11 y 12?**  
R. La sangre materna ingresa al sistema lacunar (lagunas trofoblásticas).
- 854. ¿Cuál la consecuencia del ingreso de la sangre materna a las lagunas trofoblásticas?**  
R. La circulación uteroplacentaria.
- 855. ¿Qué es el mesodermo extraembrionario?**  
R. Nueva población de células que aparecen en la superficie interna del citotrofoblasto y la superficie externa de la cavidad exocelómica.
- 856. ¿Cómo está formado el mesodermo extraembrionario a los días 11 y 12?**  
R. Mesodermo somático extraembrionario, mesodermo esplácnico extraembrionario y cavidad extraembrionaria (coriónica).
- 857. ¿Cuáles principales acontecimientos de los días 11 y 12?**  
R. Surgimiento de las sinusoides, circulación uteroplacentaria, formación del mesodermo extraembrionario (somático, esplácnico y las cavidades).
- 858. ¿Qué son las sinusoides?**  
R. Capilares congestionados y dilatados por las células del sincitiotrofoblasto al penetraren y erosionaren el estroma endometrial.
- 859. ¿Qué suele ocurrir cerca del día 13, que puede ser confundido con el día 28 del ciclo menstrual?**  
R. Hemorragia en el sitio de implantación como incremento del flujo sanguíneo hacia los espacios lacunares.
- 860. ¿Qué son las cavidades primarias?**  
R. Penetración del citotrofoblasto al sincitiotrofoblasto al día 13.
- 861. ¿Cuándo ocurre la formación del saco vitelino definitivo (secundario)?**  
R. Al día 13.
- 862. ¿Qué son los quistes exocelómicos?**  
R. Grandes porciones de la cavidad exocelómica que se desprenden.
- 863. ¿Qué es la placa coriónica?**  
R. Mesodermo extraembrionario que recubre el interior del citotrofoblasto al día 13.
- 864. ¿Qué es el pedículo de fijación?**  
R. Estructura del mesodermo extraembrionario que sostén el saco vitelino y la cavidad amniótica, y que posteriormente se convertirá en el cordón umbilical.

865. ¿Cuáles principales acontecimientos del día 13?  
R. Hemorragia en el sitio de implantación, formación de las vellosidades primarias, saco vitelino primitivo, quistes exocelómicos, cavidad coriónica, placa coriónica, e el pedículo de fijación.
866. ¿Cómo se diferencia el trofoblasto en la parte dorsal para el día 8?  
R. Capa llamada Citotrofoblasto y una estructura llamada sincitiotrofoblasto
867. ¿El embrioblasto se diferencia en dos capas para el día 8?  
R. Hipoblasto y epiblasto.
868. ¿Cómo se llama la estructura que sella el defecto superficial de la penetración del embrión (día 9)?  
R. Coagulo de fibrina.
869. ¿Qué estructuras aparecen en el sincitiotrofoblasto (día 9)?  
R. Vacuolas.
870. ¿Cómo se llama la etapa donde se fusionan las vacuolas (día 9)?  
R. Etapa Lacunar.
871. ¿Qué membrana recubre la superficie interna del citotrofoblasto (día 9)?  
R. La membrana exocelómica.
872. ¿Qué recubre la membrana exocelómica y el hipoblasto (día 9)?  
R. La cavidad exocelómica o saco vitelino primitivo.
873. ¿El blastocisto está totalmente incluido en el estroma endometrial para el día?  
R. 11 y 12.
874. ¿A qué se denomina sinusoides?  
R. capilares congestionados, dilatados y erosionados.
875. ¿Qué origina la sangre materna cuando empieza a fluir por el sistema trofoblástico (día 11 y 12)?  
R. Establece la circulación uteroplacentaria.
876. ¿Qué se forma entre la superficie interna del citotrofoblasto y la superficie de la cavidad exocelómica?  
R. El Mesodermo extraembrionario.
877. ¿A partir de que células se origina el mesodermo extraembrionario?  
R. A partir de células del saco vitelino.
878. ¿Cómo se llaman las cavidades que se originan en el mesodermo extraembrionario (día 11 y 12)?  
R. Cavidades extraembrionarias o cavidades coriónicas.
879. ¿Cómo se denomina al mesodermo extraembrionario que cubre el citotrofoblasto y el amnios (día 11 y 12)?  
R. Mesodermo somático extraembrionario.
880. ¿Cómo se denomina el recubrimiento del saco vitelino (día 11 y 12)?  
R. Mesodermo esplácnico extraembrionario.

881. (día 11 y 12) ¿Las células del endometrio adquieren glucógenos y lípidos y el tejido muestra edema, esto se denomina?  
R. Reacción decidual.
882. ¿Qué puede ser confundido por menstruación (día 13)?  
R. Hemorragia en el sitio de la implantación.
883. ¿Cómo se denominan las columnas celulares con su cubierta sincitial (día 13)?  
R. Velloidades primarias.
884. (día 13) ¿El hipoblasto produce células adicionales que migran al interior de la membrana exocelómica que dará origen a?  
R. El saco vitelino secundario o definitivo.
885. ¿Cómo se denomina el único sitio que el mesodermo extraembrionario atraviesa la cavidad coriónica (día 13)?  
R. Pedículo de fijación.
886. ¿Qué originara el pedículo de fijación posteriormente (día 13)?  
R. El cordón umbilical.
887. ¿Qué nos indica las altas concentraciones de HCG?  
R. Positividad en una prueba de embarazo.
888. ¿A qué se denomina implantación anómala?  
R. Sitios no adecuados para una gestación normal.
889. ¿A qué se denomina embarazo ectópico o extrauterino?  
R. Implantación que ocurre fuera del útero.
890. ¿En la mayoría de los embarazos ectópicos el embrión muere alrededor del?  
R. Segundo Mes.
891. ¿Cómo se denomina el trofoblasto con escasa o ausencia de tejido embrionario?  
R. Mola hidatiforme.
892. ¿Cuáles son las consecuencias de la segregación alta de hCG de las molas?  
R. Tumores benignos o malignos (mola invasiva/coriocarcinoma).
893. ¿Cómo se originan las molas hidatiformes?  
R. Por la fusión de un espermatozoide con un ovulo sin núcleo.
894. ¿Cómo se diferencia el trofoblasto en la parte dorsal para el día 8?  
R. Capa llamada Citotrofoblasto y una estructura llamada sincitiotrofoblasto.
895. ¿El embrioblasto se diferencia en dos capas para el día 8?  
R. Hipoblasto y epiblasto.
896. ¿Cómo se llama la estructura que sella el defecto superficial de la penetración del embrión (día 9)?  
R. Coagulo de fibrina.
897. ¿Qué estructuras aparecen en el sincitiotrofoblasto (día 9)?  
R. Vacuolas.

898. ¿Cómo se llama la etapa donde se fusionan las vacuolas (día 9)?  
R. Etapa Lacunar.
899. ¿Qué membrana recubre la superficie interna del citotrofoblasto (día 9)?  
R. La membrana exocelómica.
900. ¿Qué recubre la membrana exocelómica y el hipoblasto (día 9)?  
R. La cavidad exocelómica o saco vitelino primitivo.
901. ¿El blastocisto está totalmente incluido en el estroma endometrial para el día?  
R. 11 y 12.
902. ¿A qué se denomina sinusoides?  
R. capilares congestionados, dilatados y erosionados.
903. ¿Qué origina la sangre materna cuando empieza a fluir por el sistema trofoblástico (día 11 y 12)?  
R. Establece la circulación uteroplacentaria.
904. ¿Qué se forma entre la superficie interna del citotrofoblasto y la superficie de la cavidad exocelómica?  
R. El Mesodermo extraembrionario.
905. ¿a partir de que células se origina el mesodermo extraembrionario?  
R. A partir de células del saco vitelino.
906. ¿Cómo se llaman las cavidades que se originan en el mesodermo extraembrionario (día 11 y 12)?  
R. Cavidades extraembrionarias o cavidades coriónicas.
907. ¿Como se denomina al mesodermo extraembrionario que cubre el citotrofoblasto y el amnios (día 11 y 12)?  
R. Mesodermo somático extraembrionario.
908. ¿Como se denomina el recubrimiento del saco vitelino (día 11 y 12)?  
R. Mesodermo esplácnico extraembrionario.
909. (día 11 y 12) ¿Las células del endometrio adquieren glucógenos y lípidos y el tejido muestra edema, esto se denomina?  
R. Reacción decidual.
910. ¿Qué puede ser confundido por menstruación (día 13)?  
R. Hemorragia en el sitio de la implantación.
911. ¿Cómo se denominan las columnas celulares con su cubierta sincitial (día 13)?  
R. Velloidades primarias.
912. (día 13) ¿El hipoblasto produce células adicionales que migran al interior de la membrana exocelómica que dará origen a?  
R. El saco vitelino secundario o definitivo.
913. ¿Cómo se denomina el único sitio que el mesodermo extraembrionario atraviesa la cavidad coriónica (día 13)?  
R. Pedículo de fijación.

914. ¿Qué originara el pedículo de fijación posteriormente (día 13)?  
R. El cordón umbilical.
915. ¿Qué nos indica las altas concentraciones de HCG?  
R. Positividad en una prueba de embarazo.
916. ¿A qué se denomina implantación anómala?  
R. Sitios no adecuados para una gestación normal.
917. ¿A qué se denomina embarazo ectópico o extrauterino?  
R. Implantación que ocurre fuera del útero.
918. ¿En la mayoría de los embarazos ectópicos el embrión muere alrededor del?  
R. Segundo Mes.
919. ¿Cómo se denomina el trofoblasto con escasa o ausencia de tejido embrionario?  
R. Mola hidatiforme.
920. ¿Cuáles son las consecuencias de la segregación alta de hCG de las molas?  
R. Tumores benignos o malignos (mola invasiva/coriocarcinoma).
921. ¿Cómo se originan las molas hidatiformes?  
R. Por la fusión de un espermatozoide con un ovulo sin núcleo.

## FF. Tercera Semana de Desarrollo

922. ¿Qué es la gastrulación?  
R. Proceso de formación del ectodermo, mesodermo y endodermo embrionarios.
923. ¿Cómo empieza la gastrulación?  
R. Formación de la línea primitiva en la superficie del epiblasto.
924. ¿Dónde se ubica el nodo primitivo?  
R. Extremo encefálico de la línea primitiva.
925. En la gastrulación, ¿qué es la invaginación?  
R. Migración de las células del epiblasto hacia la línea primitiva, y posterior desprendimiento del epiblasto deslizándose para abajo.
926. ¿Cuáles son las proteínas que controlan la migración y determinación de las células en la invaginación?  
R. Factor de crecimiento de fibroblastos 8 (FGF8).
927. ¿Cuál proteína es perdida durante el control de la invaginación por la FGF8?  
R. E-cadherina
928. ¿Cuál función de la E-cadherina?  
R. Mantener unidas a las células del epiblasto.
929. ¿Cuáles células dan origen al endodermo embrionario?  
R. Células que se desplazan al hipoblasto durante el proceso de invaginación.

930. ¿Cómo el mesodermo embrionario se forma?  
R. Tras las células del ectodermo se invaginan entre el ectodermo embrionario y el ectodermo.
931. ¿Cuál capa celular es la responsable por la formación del disco trilaminar embrionario?  
R. Epiblasto.
932. ¿De dónde hasta dónde se localiza la placa precordial?  
R. Entre el extremo craneal de la notocorda y la membrana orofaríngea.
933. ¿Qué es la notocorda definitiva?  
R. Cordón sólido de células que subyace el tubo neural y es el centro de señalización para la inducción del esqueleto axial.
934. ¿Qué es el divertículo alantoentérico o alantoides?  
R. Divertículo pequeño formado en la pared posterior del saco vitelino que se extiende hacia el interior del pedículo de fijación.
935. ¿Dónde la membrana cloacal está ubicada?  
R. Extremo caudal del disco embrionario.
936. ¿Dónde la membrana orofaríngea está ubicada?  
R. Extremo craneal del disco embrionario.
937. ¿Qué semana se establece los ejes corporales del embrión?  
R. Durante la tercera semana.
938. ¿Cuáles los genes esenciales para la formación de la cabeza?  
R. OTX2, LIM1, HESX1, Cerberus, Lefty.
939. ¿Cuáles genes inhiben la actividad del factor nodal?  
R. Cerberus y Lefty.
940. ¿Cuáles proteínas hacen que el mesodermo intermedio y lateral se desplacen hacia el mesodermo paraxial?  
R. BMP4 y FGF.
941. ¿Cuáles estructuras el mesodermo paraxial es responsable por originar?  
R. Músculos-mesenchimas.
942. ¿Cuáles estructuras el mesodermo intermedio es responsable por originar?  
R. Riñones.
943. ¿Cuáles estructuras el mesodermo lateral es responsable por originar?  
R. Sangre y pared corporal.
944. ¿De cuál lado de embrión queda restringida la expresión nodal?  
R. Izquierdo, por la acumulación de serotonina (5-HT) en esta región.
945. ¿Cuál gen es responsable de la lateralidad derecha?  
R. SNAIL
946. ¿En cuáles estructuras las células que se invaginan por la región craneal del nodo se convierten?  
R. Placa precordial y la notocorda.

947. ¿La placa precordial y la notocorda son derivadas de cuáles células?  
R. Las que se invaginan por la región craneal del nodo.
948. ¿En cuál estructura las células que migran por los bordes laterales del nodo y del extremo craneal de la línea primitiva se convierten?  
R. Mesodermo paraxial.
949. ¿El mesodermo paraxial es derivado de cuáles células?  
R. Las que migran por los bordes laterales del nodo y desde el extremo craneal de la línea primitiva.
950. ¿En cuál estructura las células que migran por la región de la línea primitiva se transforman?  
R. Mesodermo intermedio.
951. ¿El mesodermo intermedio deriva de cuáles células?  
R. Las que migran por la región de la línea primitiva.
952. ¿En cuál estructura las células que migran por la región más caudal de la línea primitiva constituyen?  
R. Mesodermo de la placa lateral.
953. ¿El mesodermo de la placa lateral deriva de cuáles células?  
R. Las que migran por la región más caudal de la línea primitiva.
954. ¿En cuál estructura las células que migran por la región más caudal de la línea primitiva se contribuyen?  
R. Mesodermo extraembrionario.
955. ¿El mesodermo extraembrionario deriva de cuáles células?  
R. Las que migran por la región más caudal de la línea primitiva.
956. ¿Cuándo la gastrulación en el extremo cefálico se establece?  
R. A la mitad de la tercera semana.
957. ¿Cuándo la gastrulación en el extremo caudal se establece?  
R. Al final de la cuarta semana.
958. ¿Cuándo las células mesodérmicas dan origen al sistema capilar venoso?  
R. Al final de la tercera semana.
959. ¿Dónde empiezan a originarse células y vasos sanguíneos?  
R. En el centro de las vellosidades terciarias.
960. ¿Cuándo el corazón del embrión empieza a latir?  
R. Cuarta semana.
961. ¿Qué son las vellosidades troncales o de anclaje, en el trofoblasto?  
R. Las que se extienden desde la placa coriónica hasta la decidua basal.
962. ¿De cuál estructura se origina el cordón umbilical?  
R. Pedículo de fijación.
963. ¿Qué significa la teratogénesis?  
R. Alteración morfológica, bioquímica o función inducida durante el embarazo.

964. ¿Cuál trastorno de desarrollo es originado debido a altas dosis de alcohol?  
R. Holoprosencefalia (HPE).
965. ¿Qué es holoprosencefalia?  
R. Defecto de desarrollo del lóbulo frontal del cerebro.
966. ¿Qué es la gastrulación?  
R. Proceso de formación del ectodermo, mesodermo y endodermo embrionarios.
967. ¿Cómo empieza la gastrulación?  
R. Formación de la línea primitiva en la superficie del epiblasto.
968. ¿Dónde se ubica el nodo primitivo?  
R. Extremo encefálico de la línea primitiva.
969. En la gastrulación, ¿qué es la invaginación?  
R. Migración de las células del epiblasto hacia la línea primitiva, y posterior desprendimiento del epiblasto deslizándose para abajo.
970. ¿Cuáles son las proteínas que controlan la migración y determinación de las células en la invaginación?  
R. Factor de crecimiento de fibroblastos 8 (FGF8).
971. ¿Cuál proteína es perdida durante el control de la invaginación por la FGF8?  
R. E-cadherina
972. ¿Cuál función de la E-cadherina?  
R. Mantener unidas a las células del epiblasto.
973. ¿Cuáles células dan origen al endodermo embrionario?  
R. Células que se desplazan al hipoblasto durante el proceso de invaginación.
974. ¿Cómo el mesodermo embrionario se forma?  
R. Tras las células del ectodermo se invaginaren entre en ectodermo embrionario y el ectodermo.
975. ¿Cuál capa celular es la responsable por la formación del disco trilaminar embrionario?  
R. Epiblasto.
976. ¿De dónde hasta dónde se localiza la placa precordial?  
R. Entre el extremo craneal de la notocorda y la membrana orofaríngea.
977. ¿Qué es la notocorda definitiva?  
R. Cordón sólido de células que subyace el tubo neural y es el centro de señalización para la inducción del esqueleto axial.
978. ¿Qué es el divertículo alantoentérico o alantoides?  
R. Divertículo pequeño formado en la pared posterior del saco vitelino que se extiende hacia el interior del pedículo de fijación.
979. ¿Dónde la membrana cloacal está ubicada?  
R. Extremo caudal del disco embrionario.

980. ¿Dónde la membrana orofaríngea está ubicada?  
R. Extremo craneal del disco embrionario.
981. ¿Qué semana se establece los ejes corporales del embrión?  
R. Durante la tercera semana.
982. ¿Cuáles los genes esenciales para la formación de la cabeza?  
R. OTX2, LIM1, HESX1, Cerberus, Lefty.
983. ¿Cuáles genes inhiben la actividad del factor nodal?  
R. Cerberus y Lefty.
984. ¿Cuáles proteínas hacen que el mesodermo intermedio y lateral se desplacen hacia el mesodermo paraxial?  
R. BMB4 y FGF.
985. ¿Cuáles estructuras el mesodermo paraxial es responsable por originar?  
R. Músculos-mesenquimas.
986. ¿Cuáles estructuras el mesodermo intermedio es responsable por originar?  
R. Riñones.
987. ¿Cuáles estructuras el mesodermo lateral es responsable por originar?  
R. Sangre y pared corporal.
988. ¿De cuál lado de embrión queda restringida la expresión nodal?  
R. Izquierdo, por la acumulación de serotonina (5-HT) en esta región.
989. ¿Cuál gen es responsable de la lateralidad derecha?  
R. SNAIL
990. ¿En cuáles estructuras las células que se invaginan por la región craneal del nodo se convierten?  
R. Placa precordial y la notocorda.
991. ¿La placa precordial y la notocorda son derivadas de cuáles células?  
R. Las que se invaginan por la región craneal del nodo.
992. ¿En cuál estructura las células que migran por los bordes laterales del nodo y del extremo craneal de la línea primitiva se convierten?  
R. Mesodermo paraxial.
993. ¿El mesodermo paraxial es derivado de cuáles células?  
R. Las que migran por los bordes laterales del nodo y desde el extremo craneal de la línea primitiva.
994. ¿En cuál estructura las células que migran por la región de la línea primitiva se transforman?  
R. Mesodermo intermedio.
995. ¿El mesodermo intermedio deriva de cuáles células?  
R. Las que migran por la región de la línea primitiva.
996. ¿En cuál estructura las células que migran por la región más caudal de la línea primitiva constituyen?  
R. Mesodermo de la placa lateral.

997. ¿El mesodermo de la placa lateral deriva de cuáles células?  
R. Las que migran por la región más caudal de la línea primitiva.
998. ¿En cuál estructura las células que migran por la región más caudal de la línea primitiva se contribuyen?  
R. Mesodermo extraembrionario.
999. ¿El mesodermo extraembrionario deriva de cuáles células?  
R. Las que migran por la región más caudal de la línea primitiva.
1000. ¿Cuándo la gastrulación en el extremo cefálico se establece?  
R. A la mitad de la tercera semana.
1001. ¿Cuándo la gastrulación en el extremo caudal se establece?  
R. Al final de la cuarta semana.
1002. ¿Cuándo las células mesodérmicas dan origen al sistema capilar venoso?  
R. Al final de la tercera semana.
1003. ¿Dónde empiezan a originarse las células y vasos sanguíneos?  
R. En el centro de las vellosidades terciarias.
1004. ¿Cuándo el corazón del embrión empieza a latir?  
R. Cuarta semana.
1005. ¿Qué son las vellosidades troncales o de anclaje, en el trofoblasto?  
R. Las que se extienden desde la placa coriónica hasta la decidua basal.
1006. ¿De cuál estructura se origina el cordón umbilical?  
R. Pedículo de fijación.
1007. ¿Qué significa la teratogénesis?  
R. Alteración morfológica, bioquímica o función inducida durante el embarazo.
1008. ¿Cuál trastorno de desarrollo es originado debido a altas dosis de alcohol?  
R. Holoprosencefalia (HPE).
1009. ¿Qué es holoprosencefalia?  
R. Defecto de desarrollo del lóbulo frontal del cerebro.

## El Autor



**Jáder Michael Vasque**

[eu@jadervasque.com](mailto:eu@jadervasque.com)

[instagram.com/jadervasque89](https://www.instagram.com/jadervasque89)

[linkedin.com/in/jadervasque](https://www.linkedin.com/in/jadervasque)