

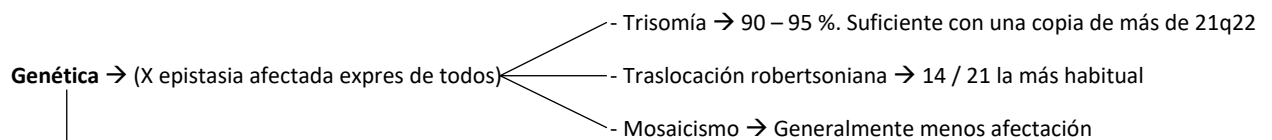
Trastornos genéticos

La maldición de los impares

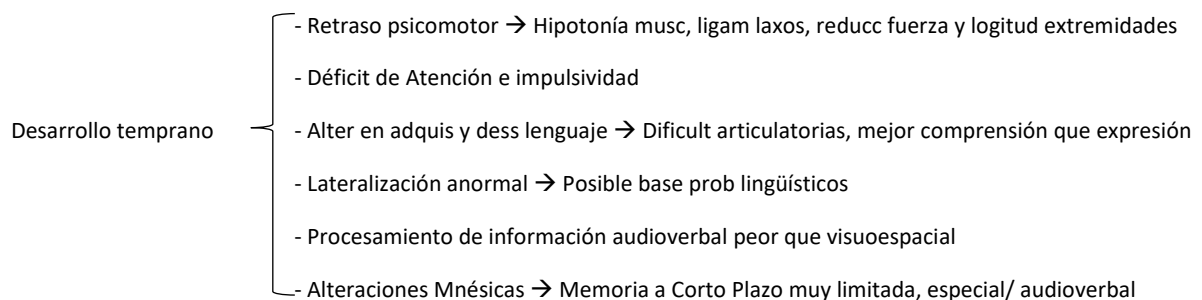
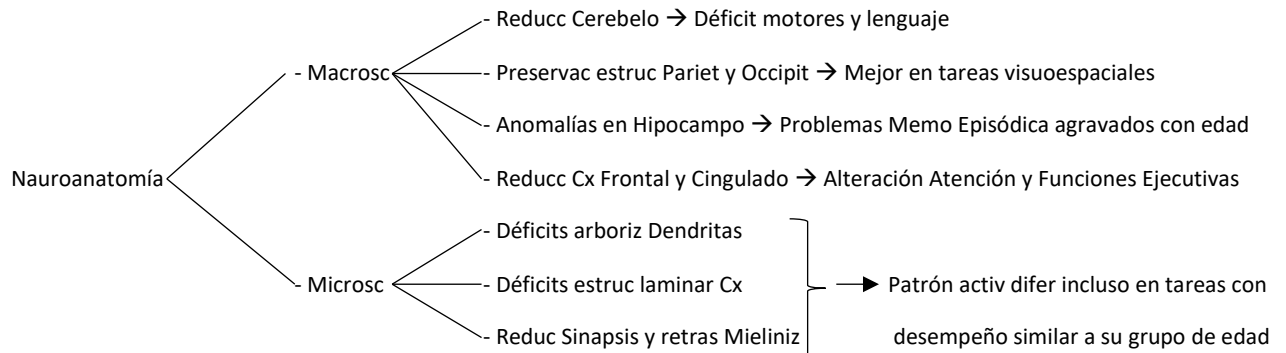
Cromosomas afectados

21	23	7	15	17
S de Down	S X frágil	S de Williams	S de Angelman	Nerofibromatosis tipo I
Exceso (Tres copias)	Exceso (triplete CGG)	Falta (7q 11-23)	Falta (UBE 3 A)	Mutación (NF1)

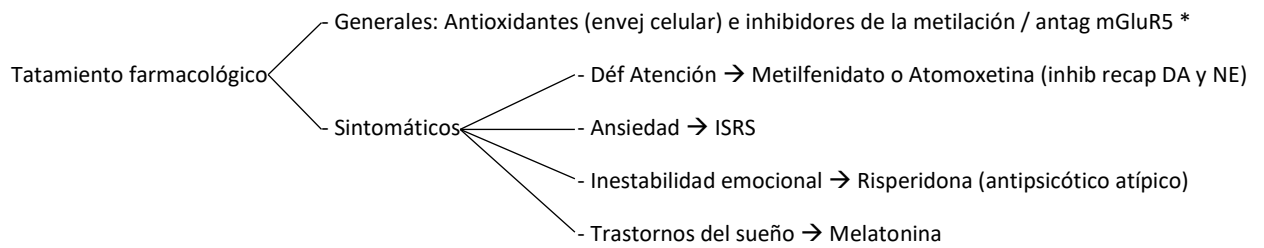
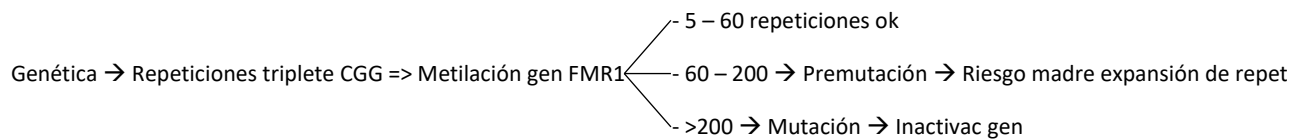
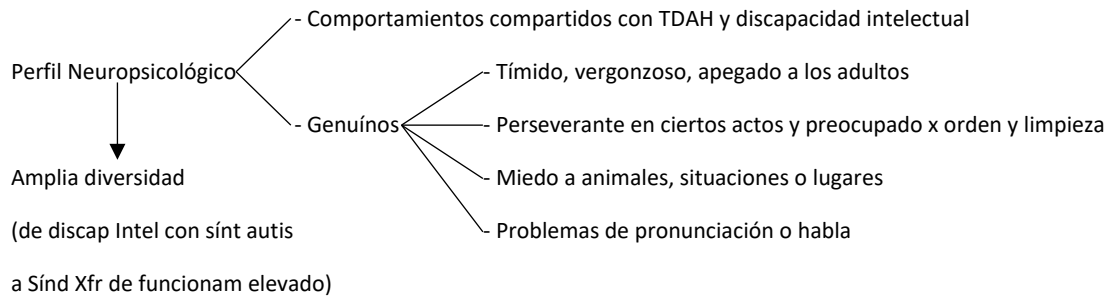
Síndrome de Down



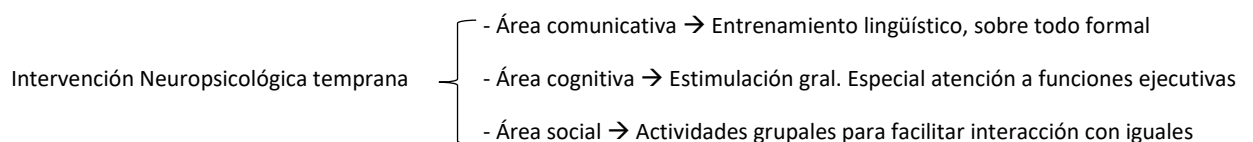
↓
 Genes del Crso 21 implicados en morfol dedos cara,
 articul laxas, Sistem Inmune y síntesis de β -amiloide → Relación Alzheimer



Síndrome X frágil



* → FMRP = Disminuye síntesis de proteínas y mGluR5 = Aumenta síntesis prot → Síntomas enfermedad x exceso de proteínas



Síndrome de Williams

Por delección 7q11-23

