

## TRABAJOS PRÁCTICOS de EMBRIOLOGÍA

### ► Leer con detenimiento:

- La Embriología es el estudio del desarrollo desde que el embrión se forma hasta que se produce el nacimiento. Durante la cursada estudiaremos todos los aspectos normales del desarrollo embrionario y fetal: anatomía, histología, biología celular y molecular, fisiología y genética. Las anomalías del desarrollo serán utilizadas como ejemplos de la alteración en el desarrollo normal embriológico.
- El trabajo práctico es un espacio para la práctica de los conocimientos leídos previamente y de aquellos que puedan abordarse de manera presencial.
- En los trabajos prácticos de Embriología vamos a aprender conocimientos, pero también habilidades (observar, describir, realizar un diagnóstico razonado) como así también, se aprenderán/reforzarán valores y actitudes. Todo será parte de la formación como futuros médicos.
- Esta materia, como todas, se estudian a partir del programa y pueden ser necesarios más de un libro para cubrir dicho temario. Para aprender Embriología a veces habrá que leer libros de Anatomía e Histología, etc.
- Para aprender, es necesario la comprensión conceptual de lo visto y/o leído de manera tal de ser capaces de explicar/desarrollar los conceptos incluso a personas que no estén cursando esta materia o no sepan de medicina en absoluto. Luego habrá que sumarle a la comprensión los detalles y vocabulario correspondiente.

### ¿CÓMO REALIZAR DESCRIPCIONES?

#### 1. Estructura anatómica

**a. Forma:** suele relacionarse con formas geométricas. Ejemplos: Tubo cilíndrico o cilindro hueco Prismático triangular, macizo, ovoide, macizo/hueco, esférico, hueco/ macizo, etc.

**b. Tamaño:** suele compararse con otras estructuras de tamaño conocido o darse su tamaño con mayor o menor precisión. Ejemplos:

Pequeño, del tamaño de una lenteja  
Grande, similar a una naranja  
De aproximadamente 1 a 2 mm  
De entre 3 y 4 cm  
Etc.

**c. Posición/Relaciones:**

Son los términos que definen la situación relativa entre estructuras anatómicas:

- Anterior, ventral, delante de.
- Posterior, dorsal, detrás de.
- Superior, craneal, ubicado por arriba.
- Inferior, caudal, ubicado por debajo.
- Medial, hacia el plano sagital mediano.
- Lateral, alejado del plano sagital mediano.
- Proximal, ubicado más cerca del tronco o del punto de origen.
- Distal, ubicado más lejos del tronco o del punto de origen.
- Superficial, más cerca de la superficie.
- Profundo, más lejos de la superficie.
- Externo, más alejado del centro de un órgano.
- Interno, cercano al centro de un órgano.
- Axial, ubicado en un eje (axis).
- Ipsilateral, homolateral, del mismo lado del cuerpo. Contralateral, de la mitad contraria del cuerpo.  
Etc.

**d. Componentes (relaciones entre ellos):**

Un lóbulo/ dos lóbulos. Cabeza/cuerpo/cola  
Una zona medial/una central/una lateral  
Etc.

**e. Superficie:** lisa, irregular, etc.

## 2. Estructura histológica/citológica

**a. Forma:** suele relacionarse con formas geométricas.

**b. Tamaño:** suele compararse con otras estructuras de tamaño conocido o darse su tamaño con mayor o menor precisión. Ejemplos:

Pequeño, del tamaño de un glóbulo rojo  
Grande, como un megacariocito  
De aproximadamente 100-150  $\mu\text{m}$   
Etc.

**c. Posición/Relaciones:** Son los términos que definen la situación relativa entre estructuras histológicas/celulares:

Superficialmente, por fuera de.  
Internamente, por dentro de.  
Adyacente a.  
Etc.

**d. Componentes (relaciones entre ellos):** ejemplos:

Tejido epitelial, tejido mesenquimático, etc.  
Células íntimamente relacionadas, con escasa sustancia intercelular.  
Abundantes vasos sanguíneos, numerosas prolongaciones celulares, etc.  
Células mononucleadas/multinucleadas, etc.  
Abundante citoplasma/mitocondrias, otras organelas, etc.

## 3. Procesos

**a. Estado inicial:** al inicio del proceso:

Indicar estadio del desarrollo (días, semanas, etc.)

Describir forma, tamaño, posición, componentes de la estructura

**b. Estado final:** ídem

**c. Describir cómo fueron ocurriendo los cambios** (modificaciones anatómicas, histológicas, celulares)

## TRABAJO PRÁCTICO Nº 1 de EMBRIOLOGÍA

- ❖ Anatomía y Fisiología de los aparatos genitales femenino y masculino.  
Fecundación. Clonación. Células madres.

### CONOCIMIENTOS PREVIOS PARA TRABAJAR EN ESTE TP

Definición del significado de Filogenia y Ontogenia (<https://evolution.berkeley.edu/ontogenia-y-filogenia/>)  
Anatomía del aparato genital masculino y femenino.  
Control hormonal del ciclo femenino  
Diferencias entre mitosis y meiosis.  
Clonación y células madres (<https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Celula-madre>)

- ✚ **SEMINARIOS A TENER EN CUENTA:** SE 1: Inducción embrionaria. Diferenciación celular, SE 2: Proliferación y muerte celular,

### TEMAS para trabajar en el TP:

**Fecundación.**

### OBJETIVOS del 1<sup>er</sup> TP.

- 1- Comprender las características y requisitos previos que deben haber alcanzado las gametas para la fecundación.**
- 2- Analizar y comprender los pasos necesarios para una correcta fecundación.**
- 3- Conocer las consecuencias aparejadas una vez finalizada la fecundación.**

- 1. Video de fecundación** (ejercicio de conocimiento y técnica de estudio)

**Buscar durante 5 min un video sobre fecundación en grupo** (utilice los dispositivos de los que disponga ya sea celulares o la computadora en el aula). Observe el video y analice lo que ocurre en este proceso. Utilice un juicio crítico con lo visto.

**Realice un cuadro sinóptico de los eventos relevantes de la fecundación**

- 2. Fecundación** (*Ejercicio de razonamiento*)

*Utilice los siguientes conceptos en un orden cronológico para explicar el proceso de fecundación:*

Ovulación  
Mitosis  
Anfimixis  
Meiosis II  
Capacitación  
Bloqueo rápido de la polispermia  
Penetración de la corona radiata  
Reacción acrosómica  
Maduración  
Hiperactivación del espermatozoide  
Pico de LH (determinado en la sangre de la mujer)  
Unión a ZP3

Fusión del espermatozoide con el ovocito

**3. Indique las consecuencias de la fecundación** (Ejercicio de expresión de conocimientos y comprensión)

 **AUTOEVALUACIÓN:**

Indique cual es la opción correcta en cada caso (piense cómo justificaría la opción correcta y porque las restantes son incorrectas)

**1) En la fecundación:**

- a. El ovocito culmina la meiosis I.
- b. El espermatozoide fecundante es el único que maduró y fue capacitado en el tracto genital femenino.
- c. La reacción acrosómica se lleva a cabo en el testículo.
- d. El bloqueo de la polispermia se desencadena por la unión de la membrana plasmática del espermatozoide fecundante con la membrana plasmática del ovocito II.

**2) Los ovocitos:**

- a. Pueden ser fecundados por más de un espermatozoide para originar gemelos.
- b. Son liberados a la trompa de Falopio rodeados de su zona pelúcida y un cúmulo de células de la granulosa.
- c. Empiezan y terminan la meiosis en la vida adulta.
- d. Forman su zona pelúcida sólo si son fecundados.

**3) Los espermatozoides:**

- a. Tienen su ADN laxo unido a histonas.
- b. Realizan su maduración en el tracto genital femenino.
- c. Presentan factores capaces de reconocer a la zona pelúcida de la misma especie.
- d. Adquieren la mayor actividad al ser eyaculados.

## TRABAJO PRÁCTICO N° 2 de EMBRIOLOGÍA

### ❖ Primera y segunda semanas del desarrollo. Segmentación. Implantación

#### CONOCIMIENTOS PREVIOS PARA TRABAJAR EN ESTE TP

Anatomía del sistema genital femenino.

Control hormonal del ciclo femenino.

Diferencias entre mitosis y meiosis. Gametogénesis femenina.

Fecundación.

✚ **SEMINARIOS A TENER EN CUENTA:** SE 12: Fertilización asistida.

#### TEMAS para trabajar en el TP:

**Segmentación y comienzo de la implantación**

#### OBJETIVOS del 2<sup>do</sup> TP.

- 1- Comprender las características de la segmentación.
- 2- Conocer las estructuras que conforman los estadios pre-embrionarios, al comienzo y finalización del proceso de segmentación.
- 3- Comprender el comienzo de la implantación y el desarrollo del macizo celular interno.
- 4- Conocer a que semanas del desarrollo embrionario corresponden los procesos estudiados.
- 5- Saber conceptualizar los procesos de segmentación e implantación.
- 6- Identificar la participación de fenómenos epigenéticos en el desarrollo embrionario temprano.

#### **1) Etapas del desarrollo prenatal (Ejercicio de razonamiento)**

La gestación normal dura 38-41 semanas (menos de 37 semanas = pre-término; 42 semanas = post término. ¿A qué se llama período embrionario y período fetal?

Un embrión de 23 días, ¿cuántas semanas tiene?

Un embrión de segunda semana, ¿cuántos días puede tener?

Un feto de 26 semanas, ¿qué trimestre está cursando?

#### **2) Segmentación o clivaje de la célula huevo (Ejercicios de expresión de conocimientos, de descripción y de razonamiento)**

*Utilice los siguientes conceptos para explicar el proceso de segmentación:*

- Mitosis
- División holoblástica
- Mórula
- Blastocisto
- primera semana del desarrollo pre-embrionario
- Etapa progestacional del ciclo estral.

**3) Teniendo en cuenta que durante la espermatogénesis se inactivan selectivamente genes organizadores del desarrollo del embrión y que durante la ovogénesis se inactivan los implicados en la organización del desarrollo de estructuras extraembrionarias (Ej: placenta), que ocurriría en los siguientes casos con el desarrollo**

**embrionario y extraembrionario?** (Explique el mecanismo por el cual se inactivan dichos genes)

- 1 pronúcleo masculino y 1 pronúcleo femenino
- 2 pronúcleos masculinos
- 2 pronúcleos femeninos

**La inactivación génica, ¿es un proceso que sólo ocurre en el huevo o cigoto? Justifique.**

**4) Implantación embrionaria. Para observar el siguiente video escanear el QR**



o ingresar a:

<https://www.youtube.com/watch?v=baz3WEwMxLQ>

**Resumir en un máximo de 3 renglones el proceso de implantación** (ejercicio de conocimiento y técnica de estudio)

**5) Leer las siguientes preguntas y responderlas. Debe poder explicarlas con sus palabras. (Ejercicios de expresión de conocimiento y de descripción)**

- a- ¿En qué momento del ciclo femenino se implanta el blastocisto? b-¿Qué origen tienen las células deciduales?
- c- ¿En qué sitio anatómico femenino ocurre con mayor frecuencia la implantación? Postule las posibles causas de implantación ectópica (cuello uterino, trompa de Falopio, ovario, fondo de saco de Douglas)
- d- ¿Qué es la hCG (gonadotropina coriónica humana)? ¿Es indicativo de la presencia de gestación? ¿Cómo se diagnostica un embarazo? (Justifique su respuesta).

**6) Estadio bilaminar del desarrollo** (Ejercicio de comparación y de expresión de conocimientos)

*Dibuje el estadio bilaminar e indique los tejidos en este momento de la gestación. (segunda semana del desarrollo embrionario).*

a- **Describa** brevemente con sus palabras

¿Cómo se forma el estadio bilaminar?

¿Qué tipos celulares lo conforman?

¿Cómo se forman la cavidad amniótica y el saco vitelino primitivo?

¿Cómo se forma el mesodermo extraembrionario? ¿Existe un consenso en cómo es su formación?

## AUTOEVALUACIÓN:

Indique cual es la opción correcta en cada caso (piense cómo justificaría la opción correcta y porque las restantes son incorrectas)

### 1. Una gestación de 38 semanas desde la fecundación:

- a. Es una gestación a término.
- b. Es una gestación pre-término.
- c. Es una gestación post-término.
- d. Las semanas del desarrollo embrionario no se pueden contabilizar desde la fecundación.

### 2. La segmentación:

- a. Es una sucesión de divisiones en las cuales se reduce el contenido de ADN.
- b. Culmina con la formación del sinciotrofoblasto.
- c. Es una sucesión de divisiones donde se separan las cromátidas hermanas.
- d. Ocurre durante la etapa proliferativa/folicular del ciclo sexual femenino.

### 3. La implantación:

- a. Requiere el contacto de las células del macizo celular interno con la decidua basal.
- b. Requiere el contacto del macizo celular externo con la decidua.
- c. Termina cuando el sinciotrofoblasto toma contacto con la decidua.
- d. Finaliza por el incremento de los niveles de la hCG (gonadotropina coriónica humana)

## TRABAJO PRÁCTICO N.º 3 de EMBRIOLOGÍA

- ❖ Tercera semana del desarrollo. Gastrulación. Sistema circulatorio primitivo. Agentes teratógenos

### CONOCIMIENTOS PREVIOS PARA TRABAJAR EN ESTE TP:

Primera y segunda semana del desarrollo pre-embionario.  
Conceptos de migración, determinación, diferenciación e inducción embrionaria.  
Cambios extraembrionarios. Esbozos de la futura placenta.

- ✚ **SEMINARIOS A TENER EN CUENTA:** SE 3: Gastrulación. Ejes embrionarios.  
SE 8: Causas ambientales de malformaciones congénitas.  
Teratógenos (<https://www.garrahan.gov.ar/PDFS/cime/junio2018.pdf>)

### TEMAS para trabajar en el TP:

Tercera semana del desarrollo embrionario. Gastrulación.

### OBJETIVOS del 3<sup>er</sup> TP.

- 1- Comprender el proceso de la gastrulación y sus consecuencias.
- 2- Conocer los mecanismos celulares que se llevan a cabo durante la gastrulación.
- 3- Conocer a que semanas del desarrollo embrionario y la localización anatómica del proceso de gastrulación.
- 4- Comprender que otros procesos ocurren simultáneamente a la gastrulación en tercera semana del desarrollo.

- 1) Observe el siguiente video escaneando el QR:



o ingresar a:

<https://www.youtube.com/watch?v=Wp6c2DWBpuY>

Describa con sus palabras el proceso de gastrulación incorporando los siguientes conceptos (*Ejercicio de conocimientos y descripción*): organizador primario, ejes embrionarios, disposición espacial de las hojas embrionarias, tamaño del estadio pre-embionario y ciclo sexual femenino.

**2) Describa los esbozos de la formación del sistema nervioso en tercera semana del desarrollo embrionario.** Describa los eventos de la neurulación que ocurren en la tercera semana del desarrollo. (*Ejercicio de conocimientos y descripción*)

**3) Indique si las siguientes afirmaciones son verdaderas o falsas y justifique en ambos casos.** (*Ejercicio de conocimientos y comprensión*)

- a. El sistema circulatorio de tercera semana está formado por la vena umbilical, las venas vitelinas y un corazón único tubular.
- b. En la tercera semana de gestación del embrión están presente los esbozos del sistema digestivo.
- c. El pedículo de fijación se ubica caudal a la aparición de la línea primitiva.
- d. En la tercera semana de gestación del embrión quedan determinados los ejes corporales del embrión.

#### **4) CASOS ORIENTADOS CLÍNICAMENTE**

**Objetivo:** Los siguientes casos no tienen como finalidad, bajo ningún concepto, que el/la estudiante sepa los aspectos clínicos del ejercicio en cuestión, sólo buscan que el/la estudiante de primer año pueda razonar lo que se plantea en base al desarrollo embrionario normal.

**Responda a las siguientes consignas, utilizando la bibliografía oficial de la cátedra y aplicando su conocimiento, razonamiento y creatividad**

a) Una persona que sospecha estar embarazada, se realiza un test de embarazo el día 26 de su ciclo:

1. ¿A qué hormona es sensible el test de embarazo?

2. ¿La determinación de dicha hormona confirma la gestación? **Justifique** su respuesta.

b) Una mujer de 25 años de edad refiere a su ginecólogo que su última menstruación se retrasó una semana y que fue un sangrado abundante. Agrega que no utiliza ningún método anticonceptivo.

1. Considerando que la persona conserva su fertilidad: ¿Qué puede haber ocurrido?

2. ¿Es frecuente que se produzcan abortos espontáneos tempranos?

En caso afirmativo: ¿sabe usted cuál/cuáles pueden ser las causas de dichos abortos?

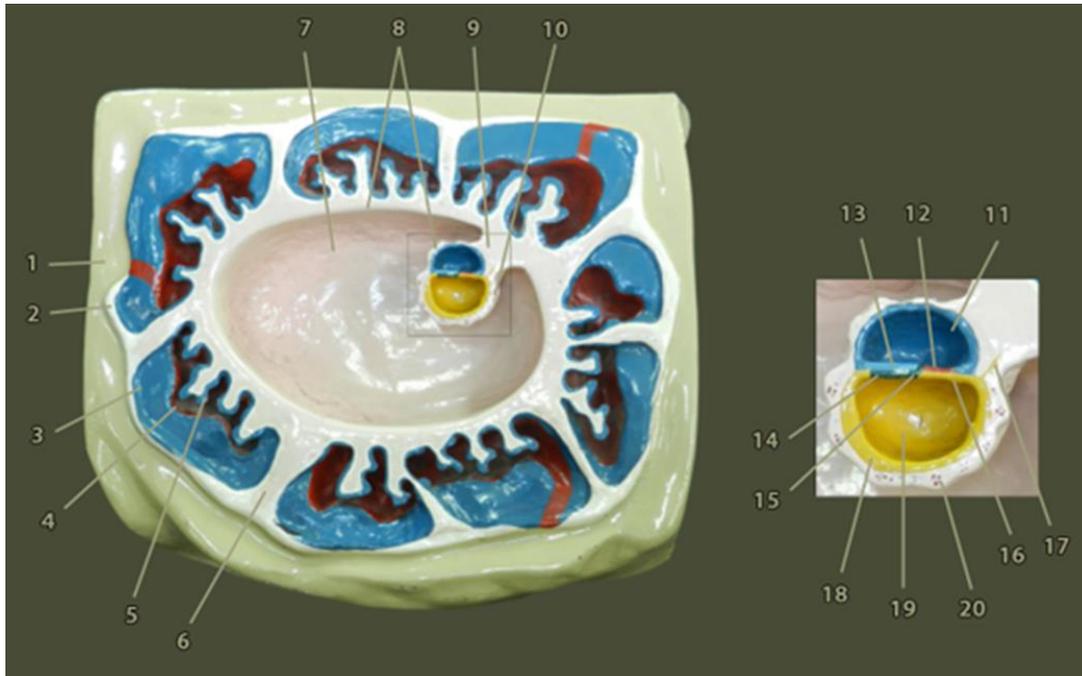
c) Una mujer de 45 años consulta a su ginecólogo/a porque su última menstruación fue hace 8 semanas. La persona no se realizó ningún test de embarazo pues cree que a su edad ya no habría posibilidades de embarazo. Se realizan pruebas y se confirma el embarazo. La paciente hace más de 20 años que trabaja como técnica radióloga ¿Su actividad laboral puede tener alguna influencia en el desarrollo del feto? **Justifique** su respuesta.

5) El medio extraembrionario también sufre cambios durante la tercera semana.

-Indique cuáles de las siguientes estructuras extraembrionarias están presentes en esta semana y cómo fue que se originaron.

- a. saco coriónico.
- b. celoma extraembrionario.
- c. mesodermo extraembrionario hoja visceral y parietal.
- d. cordón umbilical
- e. coraza citotrofoblasto.
- f. placenta

- Identifique todas las estructuras enumeradas en la imagen y su origen embriológico (capa germinativa de la que derivan):



### AUTOEVALUACIÓN:

**Indique cual es la opción correcta en cada caso (piense cómo justificaría la opción correcta y porque las restantes son incorrectas).**

#### 1. Un agente teratogénico es:

- Es cualquier sustancia química que altera el desarrollo embrionario a nivel genético.
- Es cualquier sustancia química o agente/factor físico u organismo biológico que altera el desarrollo embrionario y extraembrionario durante la gestación.
- Es sólo un organismo biológico que altera el desarrollo morfológico del feto.
- Es cualquier sustancia química o agente/factor físico u organismo biológico que altera el desarrollo postnatal.

#### 2. En la gastrulación:

- Quedan definidos los esbozos de todos los órganos del embrión.
- Los niveles de hCG descendieron abruptamente.
- La notocorda comienza su inducción embrionaria sobre el ectodermo superficial para diferenciarlo al ectodermo neural.
- El embrión trilaminar se encuentra rodeado dorsal y ventralmente por la cavidad amniótica.

#### 3. En la tercera semana del desarrollo embrionario:

- Están presentes las 2 arterias aortas primitivas
- No se formaron las venas umbilicales.
- El pedículo de fijación contiene a las venas vitelinas.
- El saco vitelino toma contacto con el ectodermo general.

## **TRABAJO PRÁCTICO Nº 4 de EMBRIOLOGÍA**

### **❖ Periodo somítico del desarrollo embrionario. Desarrollo de los miembros**

#### **CONOCIMIENTOS PREVIOS PARA TRABAJAR EN ESTE TP:**

Tercera semana del desarrollo embrionario.

- ✚ **SEMINARIOS A TENER EN CUENTA:** SE 4: Miembros, osteogénesis, vasculogénesis y miogénesis.  
Teratógenos (<https://www.bbc.com/mundo/noticias-53240752>)

#### **TEMAS para trabajar en el TP:**

**Periodo somítico: Cuarta y quinta semanas del desarrollo embrionario**

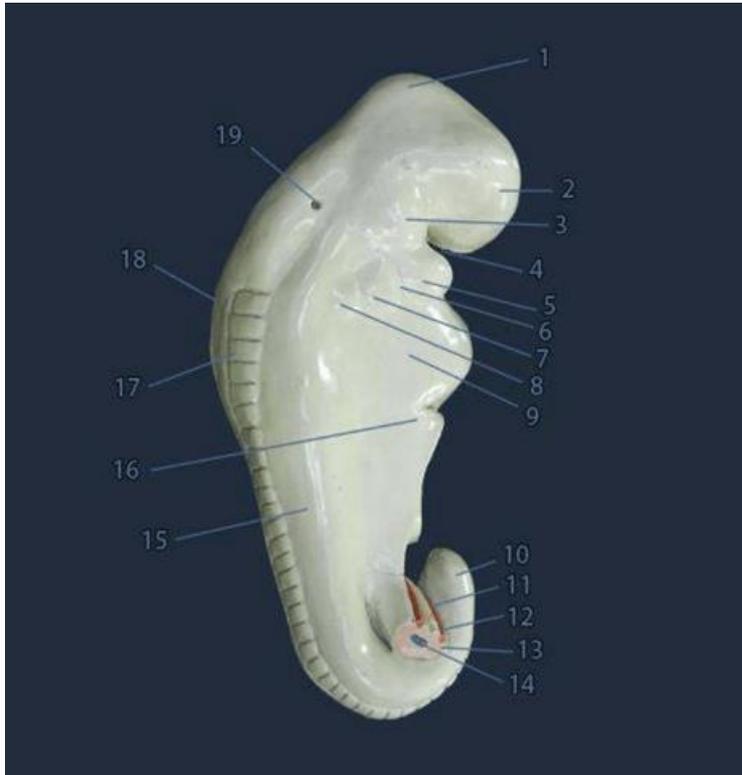
#### **OBJETIVOS del 4º TP.**

- 1- Comprender el proceso del plegamiento, sus causas y consecuencias.
- 2- Conocer los mecanismos involucrados en el plegamiento.
- 3- Conocer a que semana del desarrollo embrionario corresponde el proceso de plegamiento.
- 4- Comprender los procesos simultáneos que ocurren en cuarta semana del desarrollo (además del plegamiento)
- 5- Conocer el estado de desarrollo embrionario de quinta semana
- 6- Establecer criterios de comparación entre la anatomía interna y externa, de un embrión de 4ta y de 5ta semana del desarrollo.
- 7- Saber conceptualizar el proceso de plegamiento.

#### **1) ¿Cómo describiría al proceso del plegamiento? Utilice los siguientes items: (Ejercicio de expresión de conocimientos y de descripción)**

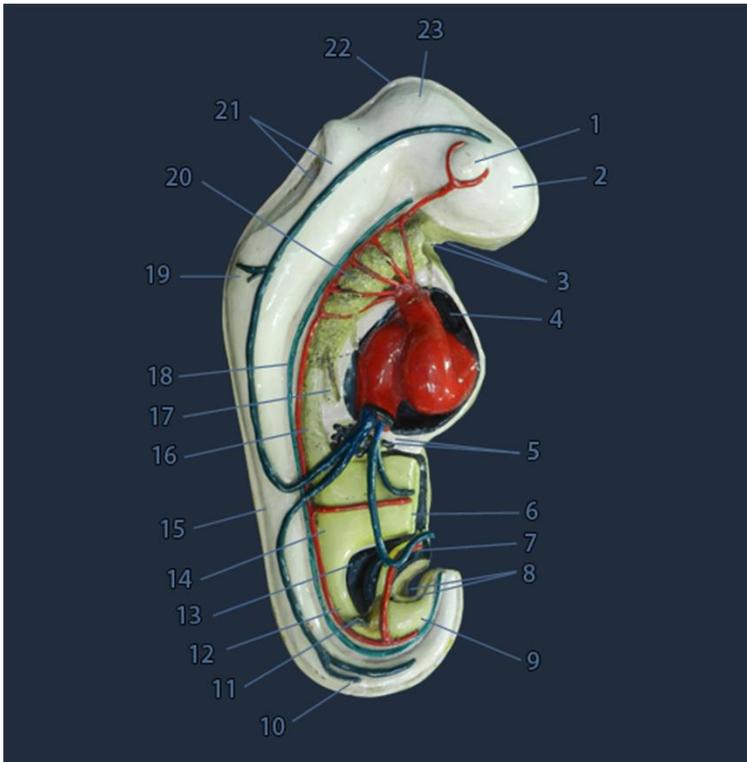
- Embrión cilíndrico.
- Ubicación del corazón tubular respecto de la membrana bucofaringea
- Cavidades corporales
- Esbozos de órganos
- Ubicación del pedículo de fijación respecto de la membrana cloacal
- Cavity amniótica
- Tubo neural en desarrollo
- Eje cefalocaudal
- Eje latero lateral

#### **2) Describa el aspecto externo de un embrión de 4ta semana desde su parte cefálica a caudal, distinguiendo entre las estructuras que se observan externamente y aquellas internas que se destacan por su relieve en el ectodermo. Utilice la imagen de la siguiente maqueta (ver la más abajo). Identifique las estructuras en la maqueta. (Ejercicios de descripción de estructuras anatómicas o de procesos evolutivos)**



Embrión cuarta semana: aspecto externo

3) En la 4ta semana del desarrollo aparecen los esbozos de la mayoría de los órganos. Describalos utilizando la maqueta (la imagen de la misma está abajo). Aclare qué hojas embrionarias los forman. Identifique las estructuras en la maqueta.

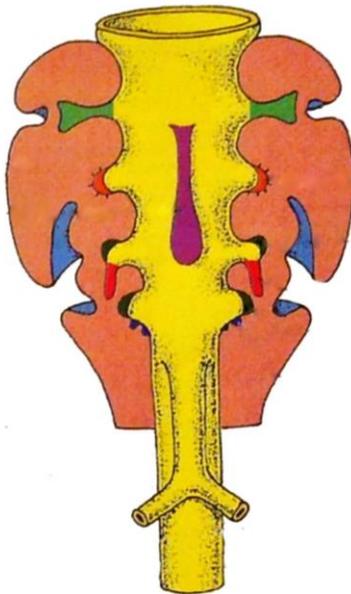


Embrión cuarta semana: aspecto interno

4) Ejercicios de descripción de estructuras anatómicas o de procesos evolutivos

a- **Cómo relaciona las imágenes A y B con la imagen de la izquierda?**

b- **Explique** qué ubicación y relación anatómica tienen las bolsas faríngeas, los arcos branquiales y los surcos faríngeos.



(Jose Hib 8va edición)

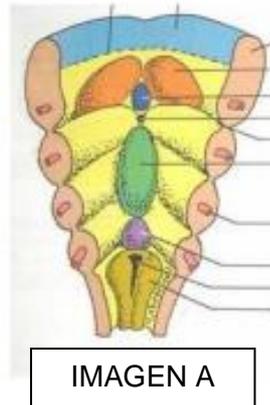


IMAGEN A

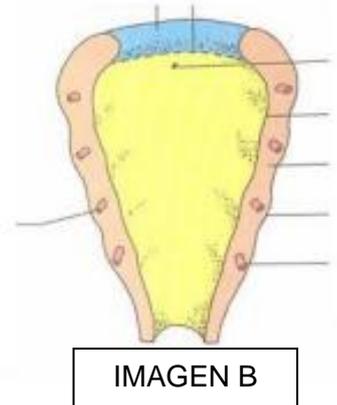


IMAGEN B

c- **Identifique** en los esquemas las estructuras señaladas e indique qué hojas embrionarias las forman. Además, **identifique** cual es la cara ventral y dorsal de las figuras A y B. Marque los extremos cefálico y caudal

5) **Con respecto al embrión durante las primeras 4 semanas de desarrollo** (*Ejercicio de expresión de conocimientos y de comprensión*)

a- Relacione el tipo de nutrición del embrión, los cambios en el endometrio y el tipo de vellosidades (derecha) que caracteriza a cada semana del desarrollo embrionario (izquierda).

Cada letra podrá utilizarse una, varias o ninguna vez.

1. Primera semana
2. Segunda semana
3. Tercera semana
4. Cuarta semana

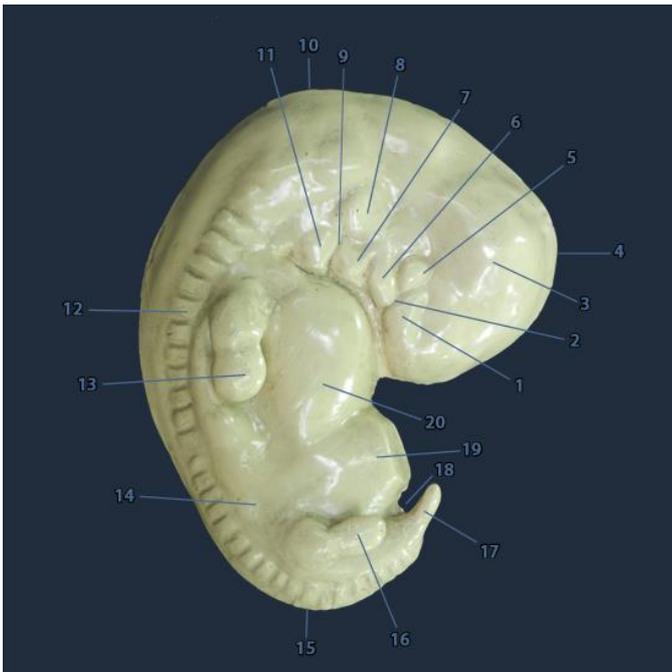
- a) Mucotrófica
- b) Fase proliferativa del endometrio
- c) Hemotrófica
- d) Reacción decidua
- e) Circulación útero-placentaria primitiva
- f) Histotrófica
- g) Vellosidades secundarias
- h) Fase secretoria del endometrio
- i) Lagunas placentarias
- j) Coraza citotrofoblástica
- k) Vellosidades terciarias
- l) Vellosidades primarias

b- ¿Qué son las vellosidades coriónicas? **Describe** los diferentes tipos de vellosidades coriónicas. ¿Qué relación guardan las vellosidades coriónicas con la nutrición y excreción del embrión?

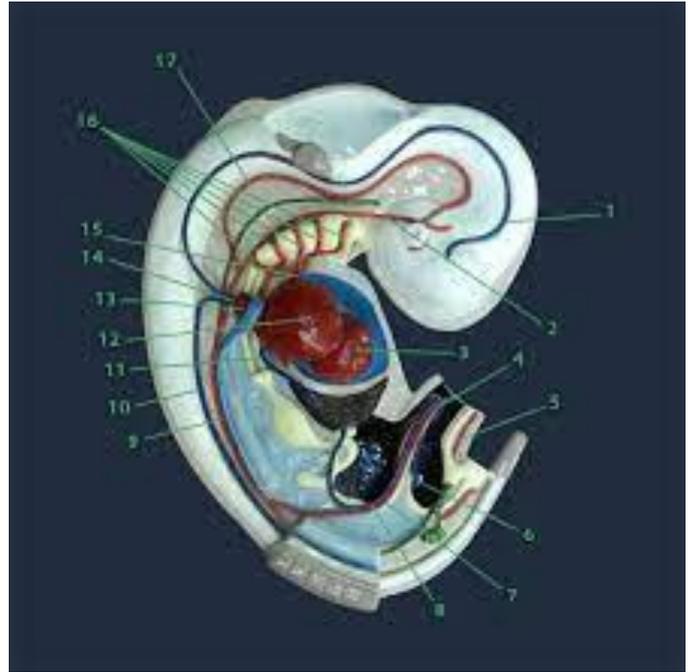
**6) Compare y describa los cambios observados entre la cuarta y quinta semana del desarrollo embrionario.** Tenga en cuenta el aspecto externo e interno embrionario (*Ejercicio de expresión de conocimientos y de descripción*)

Emplee las maquetas de aspecto externo e interno de dichos embriones de 4ta y 5ta semana.

Embrión quinta semana: aspecto externo



Embrión quinta semana: aspecto interno



### AUTOEVALUACIÓN:

**Indique cual es la opción correcta en cada caso** (piense cómo justificaría la opción correcta y porque las restantes son incorrectas).

#### 1) En la cuarta semana del desarrollo embrionario:

- El mesodermo extraembrionario del pedículo de fijación está en contacto con el endodermo del intestino anterior.
- El endodermo del intestino anterior está rodeado en toda su extensión por mesodermo lateral hoja visceral.
- Están presentes los esbozos de todos los órganos de los sentidos.
- Está formada la corteza adrenal definitiva de la glándula suprarrenal.

#### 2) En la quinta semana del desarrollo embrionario:

- El sistema circulatorio es igual al de la cuarta semana del desarrollo embrionario.
- Comienza la formación de las bolsas faríngeas.
- El esbozo del pabellón auricular deriva del primero y segundo arco faríngeo (provenientes de los primeros 7 somítomos y las crestas neurales).
- El tubo neural está formado por 3 vesículas encefálicas.

#### 3) Con respecto a las glándulas del sistema endocrino en quinta semana del desarrollo:

- a. Está presente el esbozo de la adenohipófisis.
- b. El esbozo tiroideo es de origen mesodérmico.
- c. Las glándulas suprarrenales quedan totalmente formadas.
- d. El esbozo de la neurohipófisis se forma del piso del estomodeo.

## TRABAJO PRÁCTICO Nº 5 de EMBRIOLOGÍA

### ❖ Placenta y anexos. Histofisiología placentaria. Embarazos múltiples.

#### CONOCIMIENTOS PREVIOS PARA TRABAJAR EN ESTE TP:

Conocimiento de los anexos extraembrionarios formados desde la implantación hasta la quinta semana del desarrollo embrionario.

Consecuencias del plegamiento respecto a los anexos extraembrionarios.

Mecanismos de pasaje a través de membranas biológicas.

Mecanismos de bloqueo de la poliespermia.

- ✚ **SEMINARIOS A TENER EN CUENTA:** SE 6: Relación materno-fetal, SE 8: Causas ambientales de malformaciones congénitas, SE 11: Diagnóstico prenatal.

#### TEMAS para trabajar en el TP:

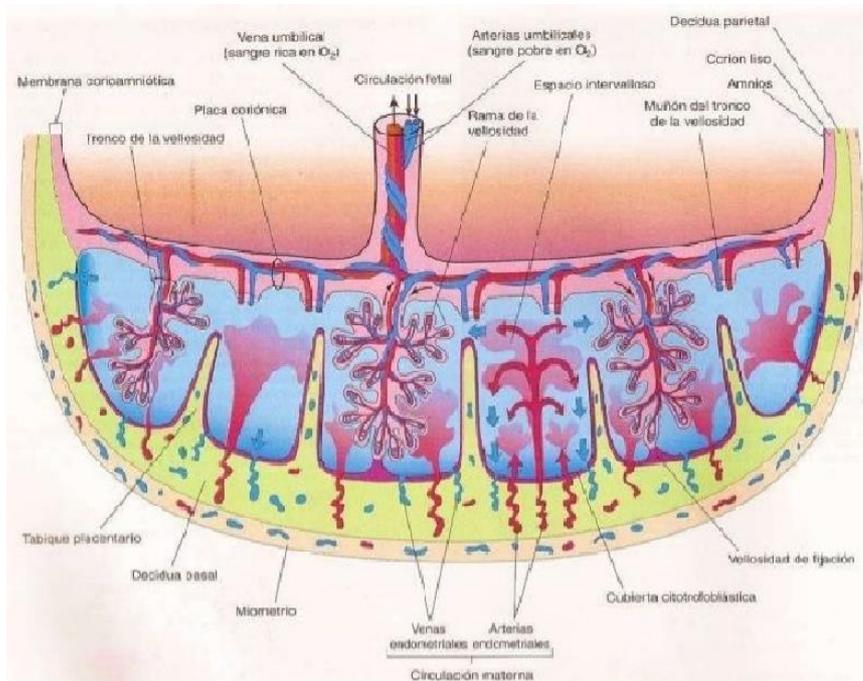
Placenta. Histofisiología placentaria (<https://www.elsevier.es/es-revista-revista-medicina-e-investigacion-353-articulo-la-placenta-como-organo-endocrino-S221431061530025X>)

Embarazos múltiples. Líquido amniótico (origen, circulación y función).

#### OBJETIVOS del 5º TP.

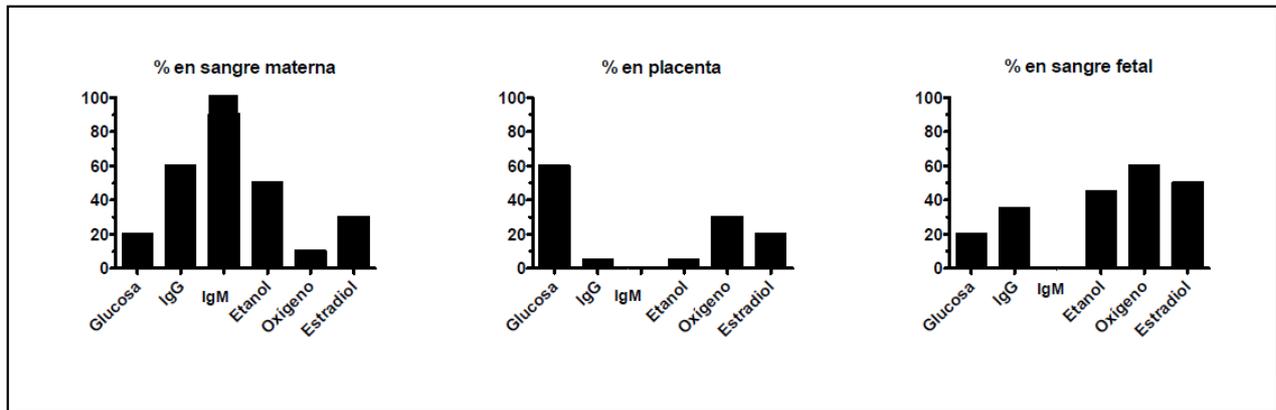
- 1- Conocer y comprender el proceso de la formación y la estructura final placentaria y de la cavidad amniótica.
- 2- Analizar la importancia de las funciones placentarias.
- 4- Conocer y comprender la ubicación de la placenta y la cavidad amniótica.
- 5- Conocer y comprender las funciones del líquido amniótico.
- 6- Comprender las características de la placenta y la cavidad amniótica en embarazos monocigóticos y dicigóticos.

1) Describa utilizando la siguiente imagen, cómo está conformada la placenta. Indique a que se llama membrana placentaria. (Ejercicio de conocimientos y descripción)



Moore Persaud 7ma edición

2) Para estudiar el transporte de las siguientes sustancias a través de la membrana placentaria. Se procedió a la inyección intravenosa a una mona preñada, 100 unidades marcadas (para poder ser identificadas) de c/u de las sustancias a estudiar. Luego de un tiempo, se hace el recuento porcentual de las sustancias en sangre materna, sangre fetal y tejido placentario. Los resultados fueron representados en los gráficos. Interpretélos, justificando su respuesta en función de sus conocimientos de fisiología placentaria. (Ejercicio de razonamiento)



3) Dos mujeres embarazadas, una de 6 semanas y otra de 30 semanas, contraen toxoplasmosis. El hijo de la mujer que se contagió durante la 6<sup>ta</sup> semana de gestación presentó hidrocefalia, sordera congénita y calcificaciones cerebrales; mientras que el hijo de la mujer que se contagió en la semana 30 no presentó signos. ¿Es esto posible? ¿Qué puede decir respecto de la tasa de transmisión del parásito de la madre al feto a lo largo del embarazo? ¿Qué capas de la placenta atravesó el parásito en la mujer embarazada de 6 semanas y en la de 30 semanas? Fundamente sus respuestas. (Ejercicio de razonamiento aplicando los conocimientos del funcionamiento normal de la placenta).

4) ¿Cuáles son los mecanismos que pueden llevar a la formación de una placenta acreta y percreta? (Ejercicio de expresión de conocimientos y de descripción basado en la comprensión de los mecanismos normales y anormales del desarrollo embrionario)

5) Indique si las siguientes afirmaciones son verdaderas o falsas. Justifique su respuesta. (Ejercicio de expresión de conocimientos y razonamiento)

- El volumen de líquido amniótico normal es de 700 ml en un feto de 38 semanas.
- La amniocentesis es un estudio que se realiza de rutina para conocer el sexo del embrión.
- El volumen de líquido amniótico puede calcularse a través de una ecografía.
- La amniocentesis puede realizarse en cualquier etapa del embarazo.
- Una de las funciones del líquido amniótico es nutrir al embrión.

6) a- La ecografía de una mujer que cursa la 30<sup>ma</sup> semana de embarazo muestra oligoamnios. ¿Cuáles son las posibles causas de esta anomalía? ¿Cuáles son las posibles consecuencias para el feto? Justifique su respuesta en base a sus conocimientos de Embriología. (Ejercicio de expresión de conocimientos y de descripción basado en la comprensión de los mecanismos normales y anormales del desarrollo embrionario)

b- Una mujer embarazada de 27 semanas tiene polihidramnios. ¿Qué significa? ¿Cuáles pueden ser las causas del polihidramnios y los posibles mecanismos que lo expliquen? ¿Cuáles podrían ser las consecuencias para el feto? ¿Cómo llegó al diagnóstico del polihidramnios? (Ejercicio de expresión de conocimientos y de descripción basado en la comprensión de los mecanismos normales y anormales del desarrollo embrionario)

**7) ¿Existe alguna relación entre los siguientes órganos y la placenta?:** ovario (cuerpo lúteo), útero (endometrio), glándulas suprarrenales fetales, pulmones maternos y riñones maternos. (Ejercicio de expresión de conocimientos basado en la integración de los mismos)

**8) Concorre a su consultorio una mujer embarazada por 2<sup>da</sup> vez, cuyo grupo sanguíneo y factor es A Rh(-). Su primer hijo es un varón de 2 años AB Rh (+). Ud. decide comenzar un tratamiento preventivo.** a) ¿Qué patología se quiere evitar?

b) ¿Qué relación hay entre los factores Rh de la madre y del 1er hijo con la patología mencionada en (a)? c) ¿Esta patología podría haber ocurrido durante el primer embarazo?

d) ¿Cuál es el grupo y factor del padre?

**Fundamente** sus respuestas. (Ejercicio de expresión de conocimientos)

**9) Concorre a su consultorio una mujer embarazada de gemelos; la ecografía muestra placenta única y dos embriones, uno femenino y otro masculino, cada uno con cavidad amniótica propia.** ¿Es esto posible? ¿De qué tipo de embarazo se trata?

En caso de que los dos embriones fueran del mismo sexo y compartieran la cavidad amniótica, ¿de qué tipo de embarazo se trataría? ¿En qué semana o período del desarrollo se separaron estos embriones? (*Ejercicio de expresión de conocimientos*).

### **AUTOEVALUACIÓN:**

**Indique cual es la opción correcta en cada caso (piense cómo justificaría la opción correcta y porque las restantes son incorrectas).**

**1) La membrana placentaria en un embarazo de 12 semanas está formada por:**

- Por decidua materna, sinciotrofoblasto y citotrofoblasto.
- Por decidua materna, sinciotrofoblasto, citotrofoblasto y mesodermo extraembrionario.
- Por vasos sanguíneos fetales y maternos, más una delgada capa de sinciotrofoblasto.
- Por sinciotrofoblasto, citotrofoblasto, mesodermo extraembrionario y endotelio de los capilares fetales.

**2) En cuanto a la función placentaria:**

- Se encarga de producir las células sanguíneas fetales.
- Es una barrera protectora que rodea a todo el feto.
- Su cara fetal está recubierta por amnios.
- Produce estríol (un tipo de estrógenos) de manera autónoma.

**3) Gemelos dicigóticos:**

- Son siempre del mismo sexo cromosómico.
- Pueden tener fusionada sus placentas y presentar cada uno su propia cavidad amniótica.
- Siempre comparten la cavidad amniótica.
- Son el resultado de la fecundación de un ovocito con dos espermatozoides.

## TRABAJO PRÁCTICO N° 6 de EMBRIOLOGÍA

### ❖ Desarrollo del sistema cardiovascular

#### CONOCIMIENTOS PREVIOS PARA TRABAJAR EN ESTE TP

Anatomía del corazón del adulto.  
Conocimientos de circulación mayor y menor en el adulto.  
Formación y evolución de la placa cardiogénica. Formación del sistema cardiovascular primitivo.  
Angiopoyesis.  
Circulación del embrión post-gastrulación.

✚ **SEMINARIOS A TENER EN CUENTA:** SE 6: Histofisiología de la sangre. Hematopoyesis SE 10: Fisiología fetal.

#### TEMAS para trabajar en el 6º TP:

Procesos del desarrollo embriológico normal del corazón (pre y postnatal) y de los grandes vasos sanguíneos venosos y arteriales.

#### OBJETIVOS.

- 1- Comprender la formación del corazón embrionario desde tercera semana del desarrollo embrionario en adelante.
- 2- Analizar y comprender las inducciones embrionarias y sus consecuencias durante el desarrollo cardiovascular.
- 3- Comprender la circulación pre-natal.
- 4- Analizar y comprender las diferencias entre la circulación pre y posnatal.
- 5- Comprender el desarrollo y evolución de los vasos sanguíneos arteriales y venosos desde tercera semana del desarrollo embrionario hasta el nacimiento.
- 6- Conocer el desarrollo embriológico anómalo de las cardiopatías congénitas más frecuentes.

- 1) a) Observe el siguiente video escaneando el QR correspondiente:



o ingresando a:

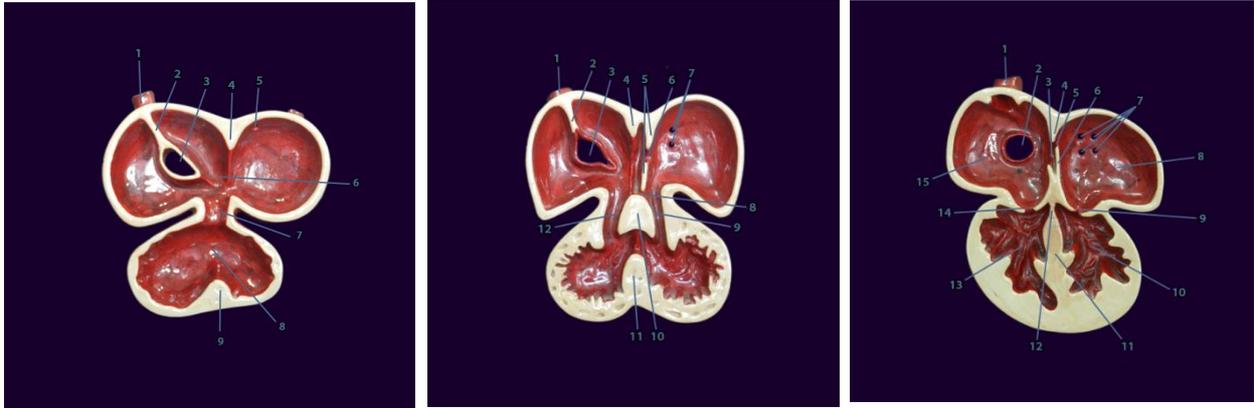
<https://www.youtube.com/watch?v=a0qyaglgBPw>

- b) Indique si las siguientes afirmaciones son Vo F y en ambos casos justifique su respuesta:

- 1- En tercera semana de gestación el corazón se forma a partir del mesodermo lateral.
- 2- La unión de los tubos cardiacos primitivos es dependiente del plegamiento del embrión.
- 3- El plegamiento del corazón es consecuencia del plegamiento del embrión.
- 4- Al comienzo de cuarta semana de gestación el corazón ya tiene formadas de manera independiente sus aurículas.
- 5- Durante el plegamiento del corazón siempre las aurículas fueron cefálicas en su ubicación cardiaca.

## 2)(Ejercicio de descripción y razonamiento)

Utilice las imágenes de las maquetas correspondientes al desarrollo de las cavidades cardiacas para describir el tabicamiento auriculo-ventricular, interauricular e interventricular y comprender el destino del bulbo y el seno venoso.



## 3) Desarrollo funcional del sistema cardiovascular pre-natal (Ejercicio de descripción y razonamiento)

a) Describa el circuito circulatorio en un feto de 34 semanas.  
¿Dónde hay mayor contenido de oxígeno:

- I. en la vena umbilical o en las arterias umbilicales?
- II. en la vena cava inferior infra-hepática o en la aorta descendente?
- III. en la vena cava inferior suprahepática o en la aorta descendente?
- IV. en el ventrículo derecho o en el izquierdo?
- V. en la vena porta o en el conducto venoso?
- VI. en la aurícula izquierda o en la aorta descendente?

En todos los casos, justifique su respuesta.

b) Enumere los sitios del sistema cardiovascular donde hay mezcla de sangre oxigenada y carboxigenada. Justifique su respuesta. Enumere los sitios donde ocurren cortocircuitos o shunts en el sistema cardiovascular. Compárelos con los sitios de mezcla de sangre.

c) ¿A qué edad gestacional comienza a latir el corazón? ¿Cuánto mide el embrión en ese momento? ¿Cuántas semanas de amenorrea (sin menstruar) lleva la madre? ¿Cómo varía la frecuencia cardíaca con la edad gestacional?

## 4) Malformaciones congénitas del sistema cardiovascular (Ejercicio de razonamiento)

a) Un recién nacido tiene una coloración azulada de la piel (cianosis), debido a un bajo contenido de O<sub>2</sub> y un alto contenido de CO<sub>2</sub> en sus vasos sanguíneos.

¿Puede la cianosis en este recién nacido deberse a una comunicación interauricular? Justifique su respuesta, explicando cuál es el mecanismo normal del desarrollo cardíaco cuya falla puede originar esta malformación.

b) Un recién nacido tiene un soplo en la auscultación cardíaca debido a la existencia de una comunicación anormal entre el ventrículo derecho e izquierdo. ¿Puede esta malformación provocar cianosis? Justifique su respuesta, explicando cuál es el mecanismo normal del desarrollo cardíaco cuya falla puede originar esta malformación.

c) Un recién nacido tiene un soplo en la auscultación cardíaca debido a la existencia de un estrechamiento en la arteria pulmonar. Además, presenta cianosis. ¿Cómo puede justificarse esta asociación desde un punto de vista embriológico? Explique el mecanismo normal del desarrollo cardíaco cuya falla puede originar esta malformación.

- d) Un recién nacido tiene una transposición completa de los grandes vasos. ¿Es posible que permanezca con vida o la malformación es letal? Justifique su respuesta desde un punto de vista embriológico. Explique los mecanismos normales del desarrollo que fallaron y generaron esta malformación.
- e) Un recién nacido presenta un conducto arterioso persistente, cataratas, defectos auditivos y aumento del tamaño del bazo. ¿Es posible explicar la asociación desde un punto de vista embriológico? Justifique su respuesta.
- f) Un recién nacido tiene una malformación del paladar y en otros derivados cráneo-cervicales. ¿Podrían estas malformaciones asociarse con defectos en el sistema cardiovascular? Justifique su respuesta desde un punto de vista embriológico.

### AUTOEVALUACIÓN:

**Indique cual es la opción correcta en cada caso (piense cómo justificaría la opción correcta y porque las restantes son incorrectas).**

**1. En la formación del corazón:**

- a) El plegamiento del corazón sobre sí mismo depende del plegamiento del embrión.
- b) El tabicamiento interauricular involucra a células del pericardio.
- c) Su formación deriva del mesodermo de la placa cardiogénica, hoja parietal.
- d) Los ventrículos permanecen comunicados entre si durante toda la gestación.

**2. En la circulación fetal:**

- a) La oxigenación de la sangre es mayor en la aurícula izquierda que en el ventrículo derecho.
- b) La oxigenación de la sangre de la vena cava superior es mayor que la de la aurícula derecha.
- c) La sangre circula desde la aurícula izquierda a la aurícula derecha.
- d) La arteria umbilical es el vaso sanguíneo fetal con mayor oxigenación sanguínea.

**3. La ausencia completa en la formación del tabique tronco-conal del bulbo cardiaco:**

- a) No altera la formación de las arterias pulmonar y aorta.
- b) Genera una deficiencia en la oxigenación sanguínea en la vida posnatal al momento del nacimiento.
- c) Altera el tabicamiento interauricular.
- d) Genera una falta de oxigenación prenatal.

## TRABAJO PRÁCTICO Nº 7 de EMBRIOLOGÍA

- ❖ **Desarrollo del sistema respiratorio. Desarrollo del sistema digestivo. Cavidades corporales y mesos.**

### CONOCIMIENTOS PREVIOS PARA TRABAJAR EN ESTE TP

Generalidades de la anatomía macroscópica y microscópica del sistema respiratorio y digestivo del adulto.

Formación y división del intestino primitivo de cuarta semana y su comparación con quinta semana de gestación.

Desarrollo del esbozo respiratorio de cuarta y quinta semana del desarrollo.

Origen embriológico del parénquima y estroma del sistema digestivo y respiratorio de cuarta y quinta semana de gestación.

- ✚ **SEMINARIOS A TENER EN CUENTA:** SE 1 Inducción Embrionaria y Diferenciación Celular. SE 10: Fisiología fetal.

### TEMAS para trabajar en el 7<sup>mo</sup> TP:

Procesos normales de inducción embrionaria en el desarrollo del sistema respiratorio y digestivo.

Descripción embriológica de los sistemas mencionados desde cuarta semana del desarrollo hasta el nacimiento.

### OBJETIVOS.

- 1- Analizar y comprender las inducciones embrionarias y sus consecuencias durante el desarrollo del sistema digestivo y respiratorio.**
- 2- Comprender la evolución del desarrollo normal del sistema digestivo y respiratorio.**
- 3- Comprender la formación de las cavidades corporales.**
- 4- Analizar la participación del líquido amniótico en el desarrollo y maduración del sistema digestivo y respiratorio.**
- 5- Conocer la formación de las glándulas anexas del sistema digestivo.**

#### **1) (Ejercicio de descripción)**

Empleando las maquetas necesarias, describa el desarrollo del sistema respiratorio de cuarta y quinta semana del desarrollo.

¿Cómo evoluciona su desarrollo hasta el nacimiento?

#### **2) (Ejercicio de razonamiento)**

Ante una amenaza de parto prematuro (28 semanas de gestación) se decide evaluar la madurez pulmonar del feto. ¿Como evaluaría dicha madurez? Explique la relación entre madurez pulmonar y el desarrollo embriológico del sistema respiratorio. ¿Qué ocurriría si el feto naciera sin la madurez pulmonar suficiente? Justifique su respuesta.

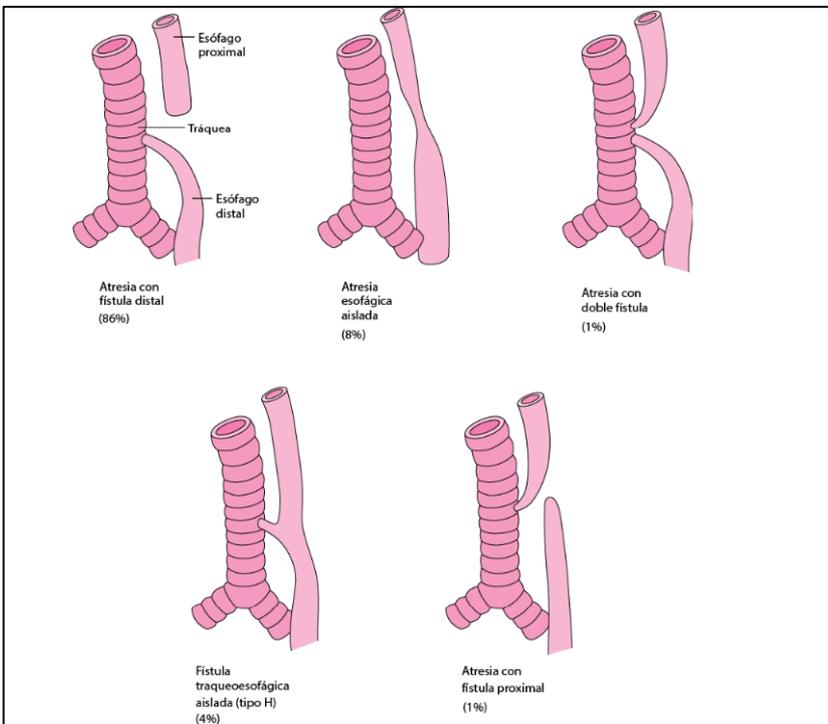
#### **3) (Ejercicio de expresión de conocimientos y razonamiento)**

Describa brevemente qué cambios respiratorios ocurren durante el nacimiento; asócielos con el sistema cardiovascular.

#### **4) (Ejercicio para comprender el o los posibles mecanismos involucrados en el desarrollo embriológico.**

*Tener en cuenta a las patologías como herramientas para comprender estos mecanismos)*

Un recién nacido regurgita leche. Comprenda e identifique en la siguiente imagen cual/cuales podría/podrían haber sido las alteraciones embriológicas responsables del cuadro mencionado.



## Tipos y frecuencias relativas de atresia esofágica y fístula traqueoesofágica.

Las frecuencias relativas se basan en una compilación de varias fuentes.

[Tiwari C, Nagdeve N, Saoji R, et al](#): Congenital H-type tracheo-oesophageal fistula: An institutional review of a 10-year period. *J Mother Child* 24(4):2-8, 2021. Publicado el 13 de julio de 2021.  
doi:10.34763/jmotherandchild.20202404.d-20-00004

### 5) (Ejercicio de razonamiento basado en conocimientos y de descripción de procesos embriológicos normales y anormales)

En el laboratorio se llevó a cabo el siguiente experimento: se extrajeron células pertenecientes al mesodermo de los gononefrótomos y se las cultivo en presencia de células endodérmicas bronquiales. No se observó la gemación pertinente del tejido endodérmico bronquial. A que conclusión arriba con dichos resultados.

### 6) (Ejercicio de descripción de un proceso del desarrollo)

Describe la formación del estomodeo y proctodeo. Recapitule desde 3ra semana del desarrollo, utilizando las maquetas.

### 7) (Ejercicio de descripción)

Indique en qué segmentos podemos dividir al tubo digestivo y relaciónelo con su irrigación. Marque en las maquetas correspondientes a embriones de 4ta y 5ta semana las diferencias que se encuentran en relación al tubo digestivo.

### 8) (Ejercicio de expresión de conocimientos)

Indique si las siguientes afirmaciones son verdaderas o falsas. Justifique su respuesta.

- El epitelio del tubo digestivo deriva del hipoblasto.
- A partir de la semana 28 de gestación el intestino delgado absorbe los nutrientes del líquido amniótico.
- Durante el desarrollo del tubo digestivo ocurren procesos de apoptosis, inducción, proliferación y diferenciación celular.
- El peritoneo visceral recubre el tubo digestivo en toda su extensión.
- En la formación del tubo digestivo no existe inducción alguna del mesodermo circundante.
- El meconio es la primera materia fecal del feto, producida por la digestión de células epidérmicas, pelos y vórnix caseosa.

### 9) (Ejercicio de descripción de un proceso del desarrollo)

Describe la rotación que sufre el estómago y las asas intestinales. Explique cómo los mesos acompañan estas rotaciones, ayúdese con esquemas y todo el material que crea necesario).

**10) (Ejercicio de expresión de conocimientos)**

¿Qué hojas embrionarias y qué estructuras participan en la formación del hígado?  
¿Cuáles son las funciones del hígado fetal y del hígado adulto?

**11) ¿Cuál es la diferencia entre una atresia y una estenosis? Qué mecanismos del desarrollo normal fallaron para originar una atresia y una estenosis esofágica) Discuta si es posible encontrar estas alteraciones a otro nivel del tubo digestivo. Justifique sus respuestas.**

**12) (Ejercicio de expresión de conocimientos)**

Las células del endodermo del esbozo del esófago secretan Sonic Hedgehog (Shh), que las hace competentes para su diferenciación en células del epitelio de la mucosa esofágica. En cambio, las células del mesodermo secretan proteína morfogenética ósea 4 (BMP-4). Discuta el significado de “competentes”. Busque otros ejemplos de inducción donde participen Shh y/o BMP-4.

**13) (Ejercicio de expresión de conocimientos)**

¿Qué mecanismos del desarrollo normal han fallado para originar la enfermedad de Hirschprung o megacolon aganglionar congénito? ¿Qué otras malformaciones podrían encontrarse en este paciente?  
¿En qué momento comienza a manifestarse la patología (vida intrauterina/vida postnatal)? Justifique su respuesta.

**14) (Ejercicio de razonamiento basado en el conocimiento de procesos embriológicos normales y anormales)**

Nacieron 2 bebés en el hospital donde usted trabaja. En la historia clínica está descrito que un bebé tiene onfalocele, mientras que el otro presenta una hernia umbilical congénita.

- ¿Cómo puede distinguir entre el bebé con onfalocele y el que tiene hernia umbilical congénita?
- ¿Cuáles pueden ser los mecanismos de desarrollo normales que fallaron para dar estas malformaciones?
- ¿En qué consiste la gastrosquisis y qué diferencias presenta con el onfalocele y hernia umbilical congénita?

**15-** ¿En qué etapa del desarrollo se forma el celoma intraembrionario y mediante qué proceso? ¿Cómo se separan las cavidades corporales? Explique empleando el material disponible.

 **AUTOEVALUACIÓN:**

**Indique cual es la opción correcta en cada caso (piense cómo justificaría la opción correcta y porque las restantes son incorrectas).**

**1- En el desarrollo del sistema digestivo:**

- Interviene únicamente el endodermo.
- El endodermo del esbozo respiratorio es un tejido competente frente a la acción inductiva del mesodermo lateral circundante.
- La muerte celular programada (apoptosis) está inhibida durante toda la formación del esófago.
- El parénquima del esbozo del estómago es de origen mesodermico.

**2- En el desarrollo del sistema respiratorio:**

- Los bronquiolos nunca tienen en su luz canalicular líquido amniótico.

- b. Cuando la etapa canalicular finaliza el feto ya formó las membranas de intercambio gaseoso.
- c. En la primera inspiración se ocluye de manera fisiológica la comunicación interauricular.
- d. El material surfactante aumenta la tensión superficial en la luz alveolar.

**3- En cuanto a las glándulas anexas del sistema digestivo:**

- a. El estroma hepático deriva del mesodermo de la placa cardiogénica.
- b. El parénquima pancreático está formado por el mesodermo lateral, hoja visceral.
- c. El cuerpo del páncreas se ubica en el mesogastrio ventral.
- d. El hígado se ubica a la izquierda en el feto, como consecuencia de la rotación del estómago.

## TRABAJO PRÁCTICO Nº 8 de EMBRIOLOGÍA

### ❖ Desarrollo del sistema urinario y del sistema genital

#### CONOCIMIENTOS PREVIOS PARA TRABAJAR EN ESTE TP

Anatomía del sistema genital y urinario del adulto.

Formación de las crestas urogenitales.

Origen embriológico de los esbozos urinarios y genitales presentes en cuarta y quinta semana del desarrollo.

Conceptos de sexo asignado al nacer y género autopercebido.

✚ **SEMINARIOS A TENER EN CUENTA:** SE 7 Diferenciación sexual.

#### TEMAS para trabajar en el 8º TP:

Procesos normales de inducción embrionaria en la formación del sistema urinario y genital. Conceptos de determinación y diferenciación sexual. Control hormonal del desarrollo del sistema genital.

#### OBJETIVOS.

- 1- Analizar y comprender las inducciones embrionarias y sus consecuencias durante el desarrollo del sistema urinario y genital.**
- 2- Comprender la evolución del desarrollo normal del sistema urinario y genital.**
- 3- Comprender la diferencia entre determinación sexual y diferenciación sexual.**
- 4- Analizar la participación de las hormonas (testosterona; dihidrotestosterona y AMH) en la diferenciación sexual.**
- 5- Conocer aspectos de las características de la función renal fetal**

#### **1) (Ejercicio de expresión de conocimientos)**

Resuma cronológicamente la evolución de las estructuras embrionarias que intervienen en el desarrollo del aparato urinario desde el momento de la gastrulación hasta finalizado el período embrionario.

#### **2) (Ejercicio de razonamiento basado en conocimientos y de descripción de procesos embriológicos normales y anormales)**

Un niño de 1 año tiene diagnóstico de megacolon aganglionar congénito (Enfermedad de Hirschprung). Durante los estudios que se le realizaron se descubrió una agenesia unilateral de riñón. ¿Puede haber una causa común para todos estos hallazgos? Explique los mecanismos que podrían justificar estos resultados. ¿Podría haber otras patologías asociadas? Justifique su respuesta.

#### **3) (Ejercicio de expresión de conocimientos)**

¿Cómo se desarrolla el aparato urinario caudal o definitivo? ¿Qué estructuras participan en su formación y cómo interactúan entre sí?

#### **4) (Ejercicio de razonamiento basado en el conocimiento de los procesos embriológicos y de los factores moleculares involucrados en el desarrollo temprano del sistema génito-urinario).**

a) Una paciente de 1 año tiene el antecedente de haber nacido con genitales ambiguos; el cariotipo es 46, XY. La niña ha tenido además problemas renales (se le ha diagnosticado síndrome nefrótico, con alteraciones en la función glomerular). Los padres buscaron en Internet y están preocupados porque piensan que su hija puede desarrollar un tumor renal.

I. ¿Usted cree que ello es posible? Explique por qué.

II. Cómo piensa usted que son las gónadas de esta niña? Explique por qué.

- b) Un recién nacido presenta una extrofia de vejiga y epispadias. ¿Puede explicarse la asociación por alguna razón embriológica o es una simple casualidad? Justifique su respuesta.
- c) Usted ve en su consultorio una niña (bebé con genitales externos femeninos) en la que se ha encontrado hernia inguinal bilateral. La niña es operada, el cirujano dice que encontró estructuras de tipo gonadal, que biopsió. El informe de anatomía patológica indica como diagnóstico “testículo infantil”. Se hace un cariotipo que es informado como 46, XY. Se determina AMH, con resultado “valor normal para un varón”. Se da hCG y se determina testosterona, con resultado “valor normal para un varón”.
- I. ¿Usted cree que ello es posible? Explique por qué.
- II. ¿Cómo serán los genitales internos de este paciente? ¿Por qué?
- d) Usted ve en su consultorio una adolescente de 13 años que consulta por amenorrea primaria (nunca ha tenido menstruaciones). Una ecografía informa que el útero no se observa. Se hace un cariotipo que es informado como 46, XY. Se determina AMH, con resultado “valor normal para un varón”. Se da hCG y se determina testosterona, con resultado “valor bajo, dentro de los niveles normales para una mujer”.
- I. ¿Usted cree que ello es posible? Explique por qué.
- II. ¿Cómo serán las gónadas y los genitales internos de este paciente? ¿Por qué?
- e) Usted ve en su consultorio una adolescente de 16 años que consulta por amenorrea primaria (nunca ha tenido menstruaciones) pero que tiene muy buen desarrollo mamario. Una ecografía informa que el útero no se observa. Se hace un cariotipo que es informado como 46, XY. Se determina AMH, con resultado “valor normal para un varón”. Se determina testosterona, con resultado “valor elevado, dentro de los niveles normales para un varón”. Se determina estradiol, que es “elevado, dentro de los niveles normales para una mujer”.
- I. ¿Usted cree que ello es posible? Explique por qué.
- II. ¿Cómo serán las gónadas y los genitales internos de este paciente? ¿Por qué?
- f) Usted ve en su consultorio una adolescente de 16 años que consulta por amenorrea primaria (nunca ha tenido menstruaciones) sin desarrollo mamario. Una ecografía informa que el útero está presente, pero es hipotrófico (pequeño). Se hace un cariotipo que es informado como 46, XY. Se determina AMH, con resultado “valor indetectable, normal para una mujer”. Se determina testosterona, con resultado “valor bajo, dentro de los niveles normales para una mujer”. Se determina estradiol, con resultado “valor extremadamente bajo”.
- I. ¿Usted cree que ello es posible? Explique por qué.
- II. ¿Cómo serán las gónadas y los genitales internos de este paciente? ¿Por qué?
- g) Usted ve en su consultorio una adolescente de 16 años, de baja talla, que consulta por amenorrea primaria (nunca ha tenido menstruaciones) sin desarrollo mamario. Una ecografía informa que el útero está presente, pero es hipotrófico (pequeño). Se hace un cariotipo que es informado como 45, X.
- I. ¿Usted cree que ello es posible? Explique por qué.
- II. ¿Cómo serán las gónadas y los genitales internos de este paciente? ¿Por qué?
- h) Usted ve en su consultorio un bebé con genitales externos ambiguos. Se hace un cariotipo que es informado como mosaicismo 46, XX/46, XY (algunas células son XX, otras son XY).
- I. ¿Usted cree que ello es posible? Explique por qué.
- II. ¿Cómo serán las gónadas y los genitales internos de este paciente? ¿Por qué?
- i) Usted ve en su consultorio un bebé con genitales externos ambiguos. Se hace un cariotipo que es informado como mosaicismo 46, XY/45, X (algunas células son XY, otras sólo tienen una monosomía del par sexual: X).
- I. ¿Usted cree que ello es posible? Explique por qué.
- II. ¿Cómo serán las gónadas y los genitales internos de este paciente? ¿Por qué?

j) Usted ve en su consultorio un bebe con genitales externos de tipo masculino, pero no se palpan los testículos. El bebé estuvo internado por un severo desequilibrio hidroelectrolítico. Se determina AMH, con resultado “valor bajo, normal para una mujer”. Se determina testosterona, con resultado “valor alto, dentro de los niveles normales para un varón”. Una ecografía informa que el útero está presente. Se hace un cariotipo que es informado como 46, XX.

I. ¿Usted cree que ello es posible? Explique por qué.

II. ¿Cómo serán las gónadas y los genitales internos de este paciente? ¿Por qué?

k) Usted ve en su consultorio un bebe con genitales externos de tipo masculino, pero no tiene pene (agenesia peneana). Se determina AMH, con resultado “valor alto, normal para un varón”. Se determina testosterona, con resultado “valor alto, normal para un varón”. Se hace un cariotipo que es informado como 46, XY.

I. ¿Usted cree que ello es posible? Explique por qué.

II. ¿Cómo serán las gónadas y los genitales internos de este paciente? ¿Por qué?

### **AUTOEVALUACIÓN:**

**Indique cual es la opción correcta en cada caso (piense cómo justificaría la opción correcta y porque las restantes son incorrectas).**

#### **1- En el desarrollo del sistema urinario:**

- a. El mesodermo lateral participa de la formación de los uréteres.
- b. La cresta urinaria, en la porción caudal, da origen al mesonefros.
- c. El brote ureteral deriva del mesodermo caudal.
- d. La vejiga es de origen endodérmico.

#### **2- En el desarrollo del sistema genital:**

- a. Los ovarios son parte de los genitales internos femeninos.
- b. Las células de la granulosa derivan del mesodermo de la cresta genital.
- c. Los túbulos seminíferos derivan del conducto de Wolff.
- d. Las trompas de Falopio se originan del mesodermo lateral.

#### **3- En un embrión 46, XY:**

- a. Los testículos sintetizan la hormona testosterona que inhibe la formación de los derivados del conducto de Müller.
- b. Los testículos presentan espermatozoides.
- c. El conducto eyaculador tiene su origen embriológico en el mesodermo de los gononefrotomos.
- d. La porción de la uretra peneana deriva del mesodermo caudal.

## TRABAJO PRÁCTICO Nº 9 de EMBRIOLOGÍA

- ❖ **Desarrollo del sistema nervioso. Histogénesis del sistema nervioso. Desarrollo de la cara y paladar. Desarrollo de la columna vertebral y cráneo. Órganos de los sentidos**

### CONOCIMIENTOS PREVIOS PARA TRABAJAR EN ESTE TP

Anatomía del sistema nervioso central y periférico del adulto.  
Formación del tubo neural y de las crestas neurales (tercera, cuarta y quinta semana del desarrollo)  
Formación de la cara de cuarta y quinta semana del desarrollo.  
Esbozos de los órganos de los sentidos en cuarta y quinta semana del desarrollo

- ✚ **SEMINARIOS A TENER EN CUENTA:** SE 1: Inducción embrionaria. Diferenciación celular, SE 2: Proliferación y muerte celular,

### TEMAS para trabajar en el 9º TP:

Procesos de inducción embrionaria involucrados en el desarrollo del sistema nervioso y el sistema óseo circundante. Desarrollo de la cara y evolución de los esbozos de los órganos de los sentidos.

### OBJETIVOS

- 1- **Comprender los procesos de inducción en el desarrollo del sistema nervioso.**
- 2- **Entender la neurogénesis e histogénesis del sistema nervioso central y periférico.**
- 2- **Comprender el desarrollo normal del cráneo y la columna y las consecuencias de las alteraciones de los mecanismos normales de su formación.**
- 3- **Analizar la interrelación entre el sistema nervioso y el sistema óseo que lo rodea durante la formación de los mismos.**
- 4- **Comprender el desarrollo de la cara y el paladar.**
- 5- **Analizar la evolución de las hojas embrionarias en la formación de los órganos de los sentidos.**

### (Ejercicios de expresión de conocimientos y descripción)

- 1) Diferenciación histológica del tubo neural: explique la formación de la capa del manto y la capa marginal. Describa cómo se originan las placas del piso, alar y basal.
- 2) ¿Qué cavidades presenta el sistema nervioso central y cómo se comunican entre sí? Describa el origen y recorrido del LCR. ¿Qué son los plexos coroideos? Describa cómo se desarrollan los mismos.
- 3) ¿Qué función cumple la mielina, qué células son las encargadas de producirla? Describa el proceso de diferenciación de dichas células, explicando los mecanismos moleculares involucrados.
- 4) Crestas neurales: describa el proceso de formación de las mismas y su evolución posterior indicando qué estructuras originan.
- 5) ¿Qué son las disrafias? Explique los mecanismos biológicos normales del desarrollo que fallaron a nivel del encéfalo y de la médula espinal en los casos de disrafias.
- 6) Una persona de 30 años de edad concurre a su primer estudio ecográfico cursando un embarazo de 24 semanas por fecha de su última menstruación (FUM). El profesional informa gesta única, embarazo de 24.3 semanas por biometría concordante con FUM, aumento del volumen de líquido amniótico, no puede evaluarse diámetro biparietal dada la alteración en su morfología. ¿A qué

patología podría corresponder y que otro método utilizaría para confirmar el diagnóstico? ¿Cuál es el mecanismo fisiopatológico que provoca el aumento de líquido?

7) La ecografía de una persona de 25 años con un embarazo de 28 semanas por FUM informa: embarazo de 32 semanas por diámetro biparietal y de 28 semanas por longitud femoral. Además, se observa una dilatación de los ventrículos laterales y disminución del parénquima cerebral. ¿En qué patología piensa y cuál es el mecanismo fisiopatológico que la provoca?

8) Un recién nacido presenta en la zona lumbosacra un tumor graso, con un mechón de pelos y una acentuada pigmentación en la zona afectada. ¿A qué patología nos referimos y qué alteración del desarrollo normal podría causarla?

9) *(Ejercicio de expresión de conocimientos y de descripción)*

Explique cuál es el rol que cumplen las crestas neurales en el desarrollo cráneo-facial.

10) *(Ejercicio de razonamiento y de descripción de procesos embriológicos normales y anormales)*.

Usted asiste, en calidad de neonatólogo, a un parto en el cual el recién nacido presenta signos de un síndrome de primer arco (hipoplasia mandibular, pabellones auriculares de baja implantación, escaso desarrollo de los huesos cigomáticos). A los pocos minutos de independizarse de la circulación placentaria (por cortarse el cordón umbilical), el niño se torna cianótico (coloración azulada de piel y mucosas) y comienza con dificultad respiratoria. ¿Es posible que estos últimos signos se deban a otra malformación congénita asociada? ¿Existe una relación embriológica causal entre dicha malformación congénita y las alteraciones del desarrollo cráneo-facial? Justifique su respuesta.

11) *(Ejercicio de razonamiento y de descripción de procesos embriológicos normales y anormales)*

¿Qué es la fisura labial? ¿Qué relevancia puede tener el hallazgo de la misma con respecto al resto del desarrollo embrionario-fetal? Justifique su respuesta.

12) Una mujer contrae rubéola durante la semana 7 de embarazo. La gestación continúa hasta llegar a término. ¿Podría el recién nacido manifestar alguna alteración ocular? ¿Cuál/es? Si la mujer hubiera tenido rubéola durante la semana 15 de gestación. ¿Podría el recién nacido presentar alguna alteración ocular?

13) En la radio usted escucha que producto de un choque entre dos automóviles el conductor de uno de ellos sufre desprendimiento de retina. Considerando el origen y formación de la retina, explique qué región de la misma puede presentar esta alteración. Fundamente su respuesta.

14) Explique la relación anatómica que existe entre las bolsas faríngeas, los arcos faríngeos y el ectodermo general en el desarrollo del oído.

15) Un niño tiene sordera congénita. Su madre manifiesta que tuvo rubéola en el 5º mes de embarazo. ¿Puede ser esta la causa de la sordera? ¿Puede haber una causa alternativa? Justifique su respuesta.

16) Un bebé de 3 meses presenta defectos en la formación del pabellón auricular e hipoacusia. La madre refiere que en su nacimiento el mismo sufrió serios problemas cardíacos. ¿Puede haber una asociación embriológica que explique este cuadro en su conjunto? Justifique su respuesta.

## **AUTOEVALUACIÓN:**

**Indique cual es la opción correcta en cada caso (piense cómo justificaría la opción correcta y porque las restantes son incorrectas).**

**1. Si ocurre un defecto en la formación del neuróporo anterior del tubo neural:**

- a. El encéfalo se ve alterado en su formación y el cráneo se forma normalmente.
- b. El encéfalo se puede formar normalmente pero el cráneo no.
- c. El encéfalo se ve alterado en su formación y el cráneo también.
- d. La falla en el cierre del neuroporo anterior siempre va acompañada de una espina bífida oculta.

**2. En cuanto a la vesícula óptica:**

- a. Induce la formación de la placoda cristaliniiana.
- b. Formará a la córnea
- c. Está presente en la quinta semana del desarrollo embrionario.
- d. Participa en la formación de la esclerótica.

**3. Con respecto a los arcos faríngeos:**

- a. Se originan en el endodermo.
- b. Se forman a partir de mesodermo paraxial y crestas neurales.
- c. Participan de la formación de la adenohipófisis.
- d. No participan en la formación de ningún órgano de los sentidos.

## TRABAJO PRÁCTICO Nº 1 de GENÉTICA

El **objetivo** de los **TP de Genética** es que el alumno se familiarice con la **aplicación de la genética a la práctica médica**, incluyendo:

- a) Los estudios de la herencia de las enfermedades familiares de causa genética; b) El mapeo de genes cuyas mutaciones generan enfermedades a su ubicación en los cromosomas; c) Los estudios citogenéticos y de genética molecular que permiten identificar al gen causal; d) Los estudios de biología celular que permiten identificar la fisiopatología de las enfermedades genéticas;
- e) Los conceptos básicos que ayudan a comprender las bases para el diagnóstico, pronóstico, consejo genético y tratamiento de las enfermedades genéticas.

### ❖ **Temas de TP: Gen. Genoma humano. Cariotipo. Anomalías cromosómicas. Citogenética**

#### 1) (Ejercicio de expresión de conocimientos y de razonamiento)

- a) SOX9 es un factor de transcripción involucrado en la diferenciación del cartílago y de los huesos de osificación endocondral y de la diferenciación de las crestas gonadales en testículos. La expresión insuficiente de SOX9 en cartílago/hueso provoca una displasia esquelética conocida como "Displasia campomélica". La expresión insuficiente en la cresta gonadal 46, XY impide la diferenciación testicular, provocando una "Disgenesia gonadal"; como consecuencia de ello, el feto no se masculiniza adecuadamente (desarrolla genitales femeninos o ambiguos, por deficiencia de hormonas testiculares).
  - ¿Cuál es la ubicación cromosómica del gen SOX9 humano? Búsquela en OMIM y describa su ubicación (cromosoma, brazo, región, banda, etc.).
- b) Usted atiende a un niño con genitales ambiguos y displasia esquelética.
  - ¿Qué estudio genético le haría en primer lugar para investigar el diagnóstico? ¿Qué hallazgos podrían apoyar el diagnóstico?
- c) El cariotipo con bandeado arroja un resultado "normal".
  - ¿Qué otros estudios citogenéticos podrían ser de utilidad? Explique por qué.
- d) Ninguno de los estudios citogenéticos identifica anomalías. Usted sospecha que hay una mutación de pocas bases en SOX9 (que no se ven en los estudios realizados).
  - El resultado del estudio genético informa: "Se secuenciaron los 5 exones, no hallándose mutaciones". ¿Usted descarta que se trate de una anomalía de SOX9? Justifique la respuesta.
- e) Usted recibe otro paciente, con disgenesia gonadal (46,XY con genitales ambiguos), pero sin displasia esquelética. El paciente ya había sido estudiado, y trae un informe de estudios de biología celular y molecular que indican una "deficiencia gonadal de SOX9".
  - ¿Dónde podría estar la mutación? Justifique la respuesta.
- f) El estudio de la región reguladora de SOX9 denominada TESCO (Testis-Specific Core) no encuentra anomalías.
  - ¿Usted descarta que se trate de una "deficiencia gonadal de SOX9"? Justifique la respuesta.

#### 2) (Ejercicio de expresión de conocimientos y de razonamiento)

- a) Dos estudios citogenéticos, uno en un paciente con Sme. de Prader-Willi (hipotonía muscular, obesidad, retardo mental, estatura baja, hipogonadismo, manos pequeñas) y otro en un paciente con Sme. de Angelman (retardo mental, anomalías en los movimientos y limitaciones severas en el lenguaje) informan el mismo resultado 46, XY, del(15)(q11.1q13).

- Describe la ubicación del locus involucrado (cromosoma, brazo, región, banda, etc.).
- Explique cómo es posible que habiendo un cromosoma con la misma deleción y uno normal, los pacientes tengan enfermedades genéticas distintas. Explique en qué momento se produjo la anomalía genética.

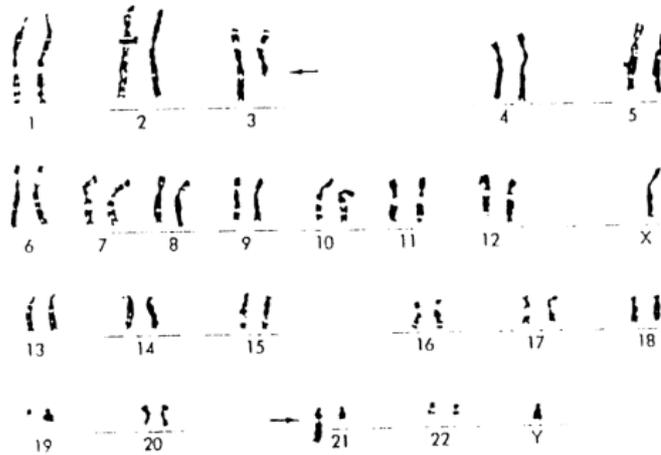
**II UA, Dpto. de Biología Celular e Histología -Guía de Trabajos Prácticos para los alumnos de Embriología**

b) Un paciente con Sme. de Prader-Willi y otro en un paciente con Sme. de Angelman no tienen deleciones en el cromosoma 15.

- Explique cómo es posible que habiendo dos cromosomas 15 normales en cada uno de los pacientes, los mismos tengan las mismas enfermedades genéticas que los pacientes anteriores. Explique en qué momento se produjo la anomalía genética.

**3) (Ejercicio de razonamiento basado en la comprensión de las técnicas de laboratorio genético y en los procesos de segregación de cromosomas o genes)**

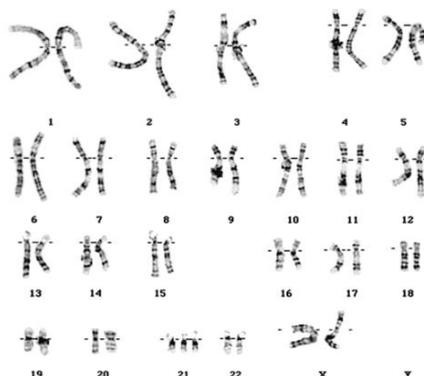
A una mujer primigesta de 37 años, se le practica una punción de vellosidades coriónicas para estudio del cariotipo; el resultado se muestra en la figura A.



a) El informe dice: 46, XY,t(3;21)

- Interprete el informe del cariotipo A. ¿El cariotipo corresponde a la madre o al feto? Explique por qué.
- Explique en qué momento se produjo la anomalía cromosómica.
- ¿El recién nacido será normal? Fundamente su respuesta.
- ¿Qué riesgos de enfermedad genética tienen los nietos de la mujer? Explique por qué. · ¿Un microarray CGH detectaría la anomalía? Fundamente su respuesta.

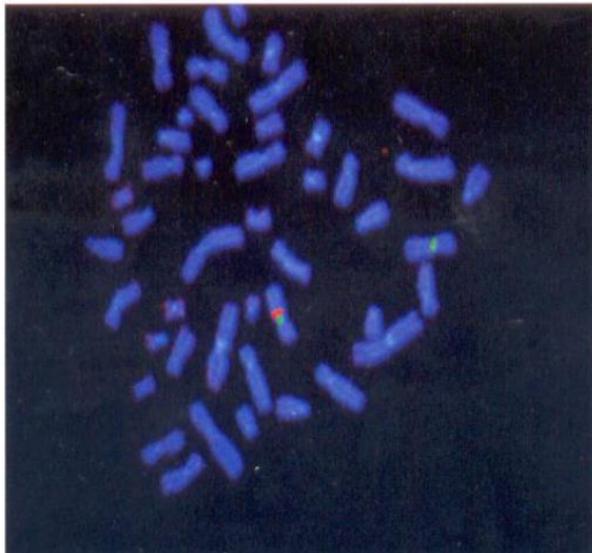
b) Si el cariotipo hubiera sido el B:



- ¿Qué diría el informe?
- Identifique las posibles causas de esta anomalía.
- ¿Qué riesgo de transmisión a la descendencia hay?
- ¿Un microarray CGH detectaría la anomalía? Fundamente su respuesta.

4) (Ejercicio de razonamiento basado en la comprensión de las técnicas de laboratorio genético y en los procesos de segregación de cromosomas o genes)

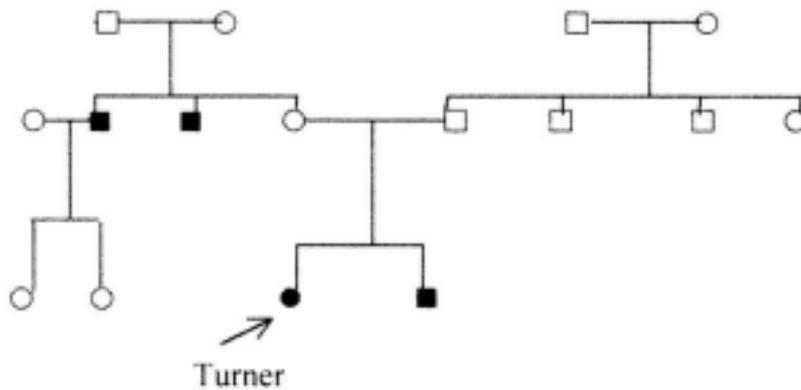
- a) Los pacientes con Síndrome de Williams-Beuren (Estenosis aórtica supravalvular, retardo mental, anomalías faciales) presentan habitualmente una deleción en el locus 7q11.23.
- Describa la ubicación del locus involucrado (cromosoma, brazo, región, banda, etc.).
- b) Con fines diagnósticos, se estudia en un paciente el locus 7q11.23 por hibridación in situ por fluorescencia (FISH) empleando una sonda específica verde (representada por un triángulo). Además, para identificar la región pericentromérica del cromosoma 7 se emplea una sonda control roja (rectángulo). Interprete el resultado del estudio de FISH.



5) (Ejercicio de razonamiento basado en la comprensión de las técnicas de laboratorio genético y en los procesos de segregación de cromosomas o genes)

Se encontró en una familia una niña con síndrome de Turner (45, X). La niña presentaba además ceguera para el color rojo (carácter ligado al cromosoma X), al igual que los individuos marcados con símbolos sombreados.

- ¿Cuál es el cromosoma X que se encuentra en la niña con síndrome de Turner, el materno o el paterno? Justifique su respuesta.

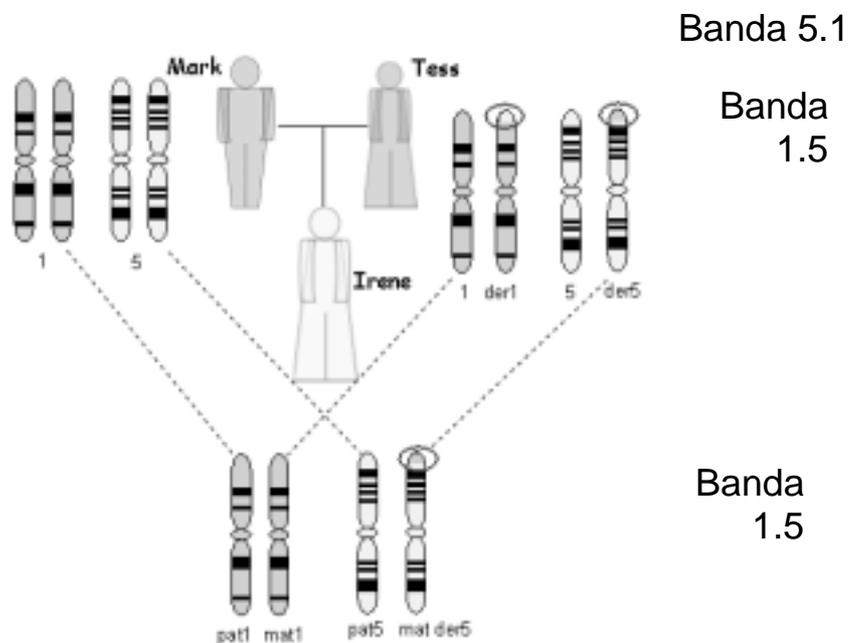


**II UA, Dpto. de Biología Celular e Histología -Guía de Trabajos Prácticos para los alumnos de Embriología**

6) (Ejercicio de razonamiento basado en la comprensión de las técnicas de laboratorio genético y en los procesos de segregación de cromosomas o genes)

Una niña recién nacida presentó múltiples anomalías congénitas que incluyen labio leporino y microcefalia. Se realizó un análisis cromosómico cuyo resultado se encuentra representado en la figura. ¿Qué puede decir respecto de los cromosomas 1 y 5 maternos y paternos? ¿Cuál es la causa del cuadro que presenta la niña?

· Si le realizara un microarray CGH a la madre, al padre y a la niña, ¿qué resultados esperaría encontrar en cada uno de ellos? Fundamente su respuesta.



7) (Ejercicio de razonamiento basado en la comprensión de las técnicas de laboratorio genético y en los procesos de segregación de cromosomas o genes)

Una paciente consulta por presentar manchas color café con leche en la piel, anomalías en varios huesos y desarrollo precoz de caracteres sexuales secundarios. El diagnóstico probable es Sme.

McCune-Albright, en el que habitualmente se encuentra una mutación en el gen *GNAS1*. Se toma una muestra de sangre, se prepara ADN y se estudia el gen *GNAS1*. El informe indica que no se encontraron mutaciones.

- Explique por qué no se encontró la mutación en la muestra de ADN obtenida de la sangre.
- Explique en qué momento se generó la anomalía.

## TRABAJO PRÁCTICO Nº 2 de GENÉTICA

El **objetivo** de los **TP de Genética** es que el alumno se familiarice con la **aplicación de la genética a la práctica médica**, incluyendo:

- a) Los estudios de la herencia de las enfermedades familiares de causa genética; b) El mapeo de genes cuyas mutaciones generan enfermedades a su ubicación en los cromosomas; c) Los estudios citogenéticos y de genética molecular que permiten identificar al gen causal; d) Los estudios de biología celular que permiten identificar la fisiopatología de las enfermedades genéticas;
- e) Los conceptos básicos que ayudan a comprender las bases para el diagnóstico, pronóstico, consejo genético y tratamiento de las enfermedades genéticas.

### **Temas del TP: Enfermedades genéticas: patrones de herencia. Variantes génicas: técnicas para detectarlas, utilidad y limitaciones**

#### **1) (Ejercicio de expresión de conocimientos y de justificación)**

a) Se sabe que existe una serie de 3 alelos para el carácter grupo sanguíneo (A, B y 0).

¿Cuántos alelos estarían presentes en:

- 1 cromosoma?
- un par cromosómico?
- un individuo de la especie?
- una gameta del individuo?
- ¿Cuántas combinaciones diferentes de alelos se espera que ocurran en la población

completa? b) Defina como homocigoto o heterocigoto a un individuo AA, uno AB, uno A0, uno 00, uno B0.

c) Sabiendo que los alelos A y B son dominantes (codifican proteínas inmunogénicas), mientras que el alelo 0 es recesivo (no genera proteína inmunogénica):

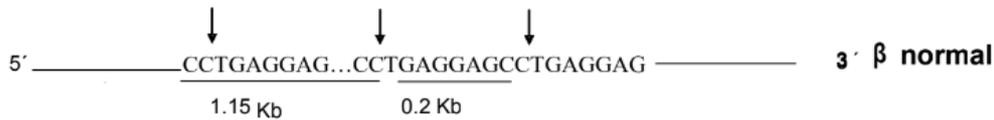
d) **Explique** cuál será el fenotipo (grupo sanguíneo) de cada uno de los pacientes. e)

¿Cuál(es) de los pacientes puede darle sangre a cuál(es) sin riesgo de una reacción inmune? ¿Cuál es donante universal? ¿Cuál es receptor universal? **Fundamente** su respuesta.

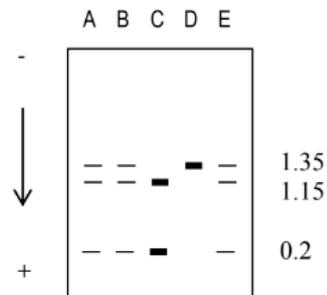
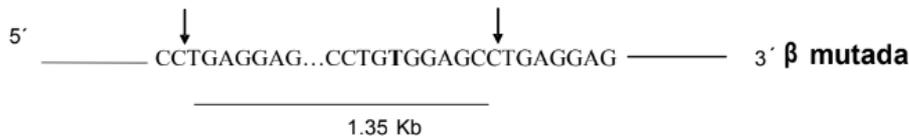
#### **2) (Ejercicio de razonamiento basado en la comprensión de las técnicas de laboratorio genético y en los procesos de segregación de cromosomas o genes)**

Ud. trabaja en un laboratorio de diagnóstico molecular y sabe que la anemia falciforme es una hemoglobinopatía caracterizada por el cambio de una única base (A/T), que implica el cambio de un aminoácido Glu por un aminoácido Val en la cadena  $\beta$ .

También conoce el mapa de restricción del gen de la cadena  $\beta$  y sabe que la enzima MstII reconoce y corta la secuencia CCTNAGG indicada por las flechas (donde N es cualquier nucleótido).



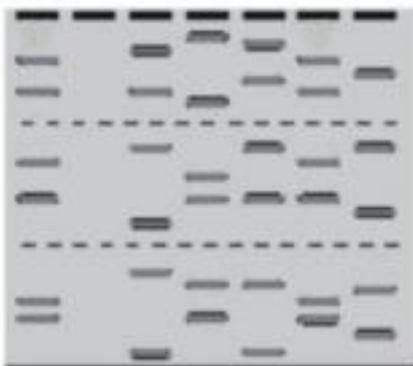
**Analice**  
los



resultados obtenidos por Southern blot y determine los fenotipos y genotipos de los individuos A, B, C, D y E. Tenga en cuenta que la enfermedad se expresa clínicamente sólo en los individuos homocigotas. Ud. decide utilizar la técnica de PCR de modo tal que le permita diagnosticar anemia falciforme. ¿De dónde obtiene la muestra? **Fundamente** su respuesta.

**3) (Ejercicio de razonamiento basado en la comprensión de las técnicas de laboratorio genético)**

En un caso de homicidio, para tratar de identificar al posible agresor, se obtuvo ADN de células que quedaron debajo de las uñas de la víctima. Se realizó el estudio forense del ADN por la técnica de RFLP, comparándolo con el ADN de 6 individuos sospechosos (S1 a S6).



¿Alguno de los sospechosos puede ser el agresor? **Justifique** su respuesta. · ¿El resultado obtenido es a su criterio, prueba lo suficientemente contundente como para condenar al imputado? **Justifique** su respuesta.

**II UA, Dpto. de Biología Celular e Histología -Guía de Trabajos Prácticos**  
**para los alumnos de Embriología**

**4) (Ejercicio de razonamiento basado en la comprensión de las técnicas de laboratorio genético y en los procesos de segregación de cromosomas o genes)**

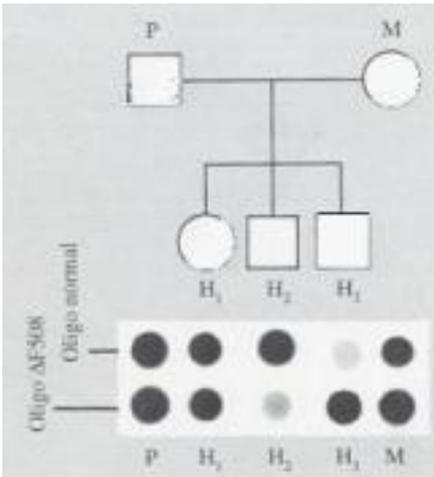
La fibrosis quística (FQ) se transmite de modo autosómico

recesivo. La mutación más común del gen *CFTR* en los enfermos que padecen FQ provoca la delección del aminoácido fenilalanina nº 508 ( $\Delta F508$ ).

El diagrama muestra la genealogía de un paciente. Los resultados de una PCR alelo-específica seguida por *dot blot* revelan la presencia/ausencia de las secuencias normales o con la delección característica de la FQ. Observe el gráfico.

· Indique el genotipo de cada uno de los integrantes de la familia (homocigoto normal, homocigoto mutado, heterocigoto, heterocigoto compuesto).

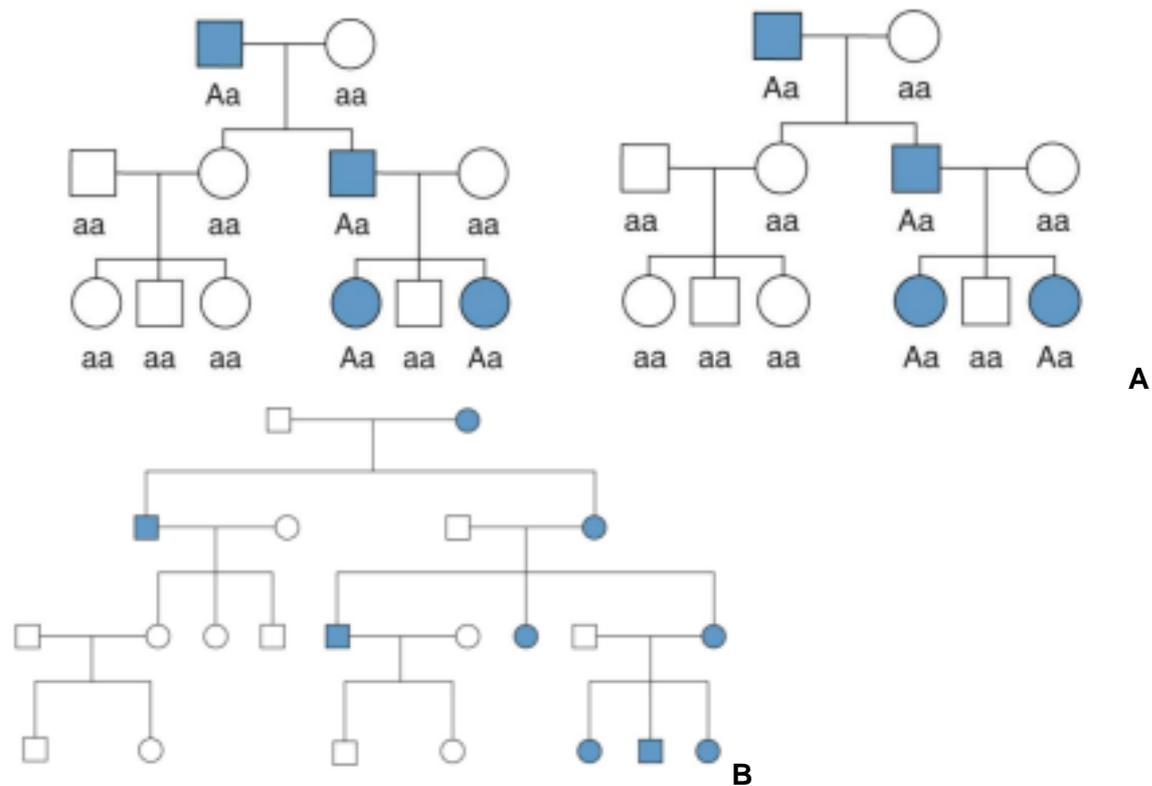
· Indique si algún integrante de la familia padece la enfermedad. **Justifique** su respuesta.



5) (Ejercicio de razonamiento basado en conocimientos de árbol

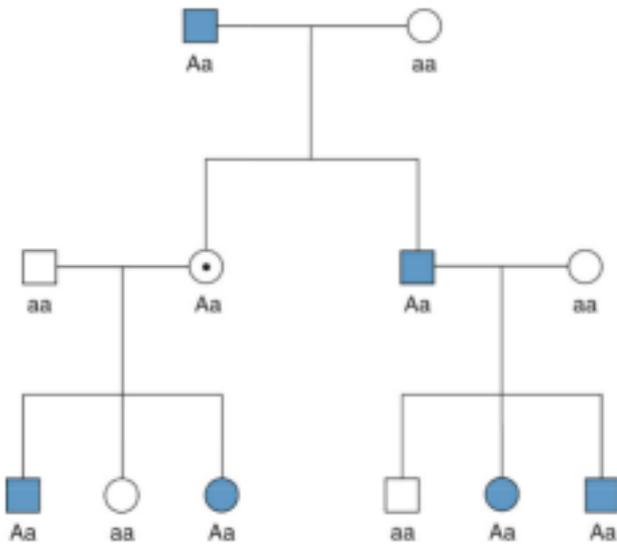
genealógico)

a) Compare los árboles genealógicos:

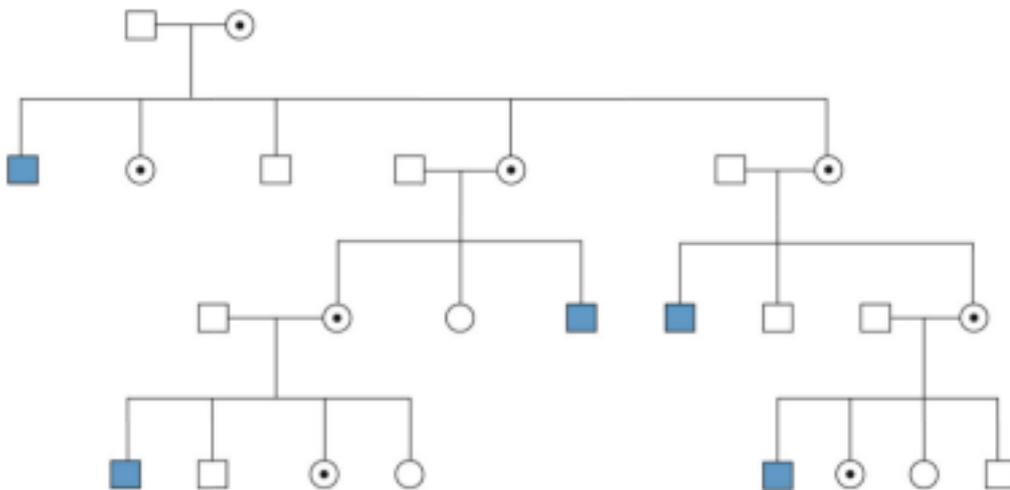


¿Qué tipo de herencia reflejan? **Justifique** su respuesta.

b) Analice el árbol genealógico ¿Qué tipo de herencia refleja? **Justifique** su respuesta.



c) Analice el árbol genealógico



¿Qué tipo de herencia reflejan? **Justifique** su respuesta.

d) Elabore el árbol genealógico:

- El caso índice es una mujer de 20 años con Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC), una enfermedad autosómica recesiva. Es heterocigota compuesta.
- El padre es portador sano y la madre es portadora sana de una mutación diferente.
- Los abuelos paternos fallecieron ambos, no conociéndose antecedentes.
- El abuelo materno es homocigoto sano y la abuela materna es portadora sana.
- Tiene 2 hermanas mujeres: una de 17 años portadora sana (mutación materna) y una de 15 años enferma (heterocigota compuesta). Tiene 2 hermanos varones de 12 años (gemelos monocigóticos), homocigotos sanos. Todos son hijos del mismo padre y la misma madre que la paciente.
- Tiene un medio hermano varón de 2 años, hijo del mismo padre, pero de otra madre. El niño es portador sano. Su madre es homocigota sana y está embarazada (no se conoce el sexo del feto).

**6) (Ejercicio de razonamiento basado en conocimientos de patrones de herencia)**

a) La forma juvenil de la enfermedad de Parkinson (inicio antes de los 40 años) se debe a

- mutaciones al estado homocigota o heterocigota compuesta del gen *PRKN*, que codifica la parkina, una proteína necesaria para la sobrevivencia de las neuronas de la sustancia nigra.
- b) La Pubertad Precoz Independiente de Gonadotropinas, o Testotoxicosis, es una enfermedad rara que ocurre por mutaciones activadoras del gen *LHCGR*, que codifica para el receptor de LH. El receptor de LH es responsable de activar la producción de testosterona, que genera el desarrollo de los caracteres sexuales secundarios en la pubertad.
- c) La displasia campomélica es consecuencia de una falla en la formación de colágeno en el tejido cartilaginoso y en el tejido óseo. El factor *SOX9* es un activador transcripcional del gen del colágeno. Es necesario tener 2 copias activas de *SOX9* para que se produzca suficiente cantidad de colágeno.
- d) El receptor  $\beta$  de hormonas tiroideas (*THRB*) se dimeriza con otro receptor ya sea *THRB*, *THRA* (alfa) o con receptores de ácido retinoico para ejercer su función (respuesta a las hormonas tiroideas). Cuando un alelo *THRB* está mutado, la proteína anormal puede unirse a la proteína normal producida por el otro alelo e impedir que la misma funcione normalmente, provocando así una Resistencia a Hormonas Tiroideas.
- e) La proteína *RET* es un supresor tumoral. Si un individuo recibe un alelo mutado de alguno de sus progenitores, no desarrolla tumores mientras el otro alelo esté normal y produzca suficiente cantidad de proteína *RET* (o sea mientras se mantenga la heterocigosidad del *RET*). Pero si en una célula (por ejemplo, en las células C o parafoliculares de la tiroides) se produce una mutación somática del otro alelo, se pierde completamente la producción de *RET* en esa célula y todas las que deriven de ella por mitosis, llevando al desarrollo de un tumor (Cáncer medular de tiroides).
- **Compare** los diferentes casos e indique si se tratan de:
    - o Herencia recesiva
    - o Dominancia negativa
    - o Dominancia por insuficiencia haploide
    - o Dominancia por ganancia de función
    - o Penetrancia variable por Pérdida de heterocigosidad

**7) (Ejercicio de razonamiento basado en conocimientos de segregación cromosómica)**

El síndrome de Silver-Russell se caracteriza por retardo de crecimiento intrauterino (RCIU) que lleva al nacimiento de niño pequeños para la edad gestacional (PEG), además de retardo de crecimiento postnatal y anomalías cráneo-faciales. Una de las causas es la falta del locus 7p11.2 paterno.

- **Enumere** causas posibles de faltas posibles del locus 7p11.2 paterno, con hemicigosis o sin hemicigosis.
- **Describe** los mecanismos posibles que llevan a la pérdida del alelo paterno.

**8) (Ejercicio de razonamiento basado en conocimientos de técnicas de diagnóstico genético)**

La Falla Ovárica Prematura (FOP) es la pérdida de la capacidad funcional del ovario antes de los 40 años, llevando a una menopausia precoz. La proteína *BMP15* es uno de los factores involucrados en el mantenimiento de la función ovárica.

a) Usted está estudiando una paciente con FOP y sospecha que puede tener una mutación del gen *BMP15*. Un estudio por PCR informa: "Se utilizó la técnica de Reacción en Cadena de la Polimerasa (PCR), seguida de una electroforesis del producto de PCR y se observó la amplificación del gen *BMP15*, con una banda del tamaño normal en el gel de electroforesis".

- ¿Puede concluirse que el gen *BMP15* es normal? **Fundamente** su respuesta.

· ¿Qué método solicitaría al laboratorio que realice para confirmar que el gen *BMP15* no tiene mutaciones responsables de la FOP de esta paciente? **Fundamente** su respuesta. b) Usted recibe un informe que dice: "Se amplificaron por PCR los 2 exones del gen *BMP15* y luego se utilizó la técnica de secuenciación directa de Sanger. No se hallaron mutaciones". · ¿Puede concluirse que el gen *BMP15* es normal? **Fundamente** su respuesta.

- ¿Qué solicitaría al laboratorio para confirmar que el gen *BMP15* no tiene mutaciones responsables de la FOP de esta paciente? **Fundamente** su respuesta.

c) Usted recibe un informe que dice: "Se amplificaron por PCR las regiones 5' y 3' flanqueantes del gen *BMP15*, así como todo el intrón, y luego se utilizó la técnica de secuenciación directa de Sanger. No se hallaron mutaciones".

- ¿Puede concluirse que el gen *BMP15* es normal? **Fundamente** su respuesta.

d) Todos los estudios realizados descartan al gen *BMP15* como causante de la FOP. No se conocen otros genes potencialmente responsables.

- ¿Qué método podría utilizarse para encontrar una causa genética no conocida de FOP?  
**Fundamente** su respuesta.
- e) Mediante secuenciación de nueva generación, se realiza el estudio del exoma completo de la paciente y el informe indica el hallazgo de una variante génica “potencialmente patogénica” en el gen ZWYX23.
  - ¿Usted concluye que la variante génica hallada es causa del cuadro de FOP en su paciente? **Fundamente** su respuesta.
  - ¿Cómo haría para tratar de verificar si la variante génica hallada es causa del cuadro de FOP? **Fundamente** su respuesta.