

**ABERRACIONES GENÉTICAS**

Mapa comparativo entre células diploides y haploides:

CÉLULAS DIPLOIDES	CÉLULAS HAPLOIDES
~ Presenta dos copias de los cromosomas	~ Presenta una sola copia de los cromosomas
~ Resultado de la mitosis	~ Resultado de la meiosis
~ La mitosis produce 2 células hijas idénticas	~ La meiosis produce 4 células hijas
~ Ocurre una división	~ Ocurren dos divisiones sucesivamente
~ Fases del proceso similares, es más corto	~ Fases del proceso similares, es más largo
~ Las células somáticas son diploides	~ Las células sexuales son haploides
~ Mantienen las funciones biológicas	~ Hacen posible la reproducción sexual
~ No incluye variación genética	~ Incluye variación genética

**ANEUPLOIDÍA:** Las aneuploidías se presentan cuando uno o más cromosomas, durante la meiosis materna o paterna, no experimentan la separación de sus cromátidas, que lleva a desequilibrio en la dotación cromosómica. ocasionando que resulten células con cromosomas de más (trisomía) o de menos (monosomía), constituyendo complementos cromosómicos aneuploides.

La gran mayoría de los embriones con anomalías cromosómicas o no concluyen en embarazo o dan lugar a un aborto. En algunos casos, los embriones pueden dar lugar a un niño afectado de alguna patología.

Anomalías cromosómicas, ejemplos:

- Trisomía 8- Síndrome de Wankary: Discapacidad intelectual, facies dismórficas y pliegues plantares profundos.
- Trisomía 13- Síndrome de Patau: Ocasiona discapacidad intelectual grave y defectos físicos. La mayoría de los bebés con esta afección no sobreviven más de una semana.
- Trisomía 22- Síndrome de Cat Eye: Caracterizado principalmente por retraso del crecimiento prenatal y postnatal, discapacidad intelectual de leve a grave, cuello alado, alteraciones pigmentarias cutáneas y oculares, malformaciones del oído, puente nasal plano y anomalías cardíacas.
- Mujeres XXX: Muchas mujeres presentan pocos síntomas o no presentan ninguno. En la mayoría de los casos, no se necesita un tratamiento específico. Las personas que padecen retrasos en el desarrollo y dificultades de aprendizaje pueden necesitar intervenciones, como la psicoterapia.

- Hombre XYY: pueden ser más altos que los demás niños. Otros de los posibles síntomas son los siguientes: problemas en el lenguaje oral y en el procesamiento del lenguaje oral, problemas de coordinación, debilidad muscular, temblores en las manos y dificultades en el comportamiento. La mayoría de los chicos afectados pueden crecer sanos, tener un desarrollo sexual y una fertilidad normal y llevar vidas productivas.
- ¿En qué momento celular pueden ocurrir las anomalías del número de cromosomas?

Las anomalías cromosómicas generalmente ocurren como consecuencia de errores en la meiosis (un error producido en la división celular) o mitosis (si los cromosomas no se dividen en mitades exactas, las células nuevas pueden tener un cromosoma adicional o un cromosoma faltante. Esta es otra manera por la que un bebé puede nacer con una anomalía cromosómica. Los errores de mitosis son responsables de algunos casos de mosaicismo)

- Unir cada síndrome genético con la descripción correspondiente

- Trisomía 18, discapacidad intelectual, defectos cardíacos congénitos, pabellones auriculares de implantación baja y flexión de dedos y manos, presentan micrognatia, anomalías renales, sindactilia y malformaciones del sistema esquelético	Síndrome de Edwards
- Hay una microdelección en el cromosoma paterno, se caracterizan por hipotonía, obesidad, discapacidad intelectual, hipogonadismo y criptorquidia	Síndrome de Prader- Willi
- Presentan un cariotipo 45x, tienen un aspecto femenino inconfundible y se caracterizan por la ausencia de ovarios y talla baja, hay presencia de cuello alado, linfedema en extremidades,	Síndrome de Turner

deformidades esqueléticas, tórax amplio con hipertelorismo mamario.	
- Existe una microdelección en el cromosoma materno, los niños padecen discapacidad intelectual, no pueden hablar, muestran un desarrollo motor deficiente y tienden a cursar con periodos espontáneos y prolongados de risa	Síndrome de Angelman
- Sólo se identifica en varones y suelen detectarse mediante amniocentesis, son esterilidad, atrofia testicular, hialinización de los túbulos seminíferos y, por lo general, ginecomastia. Las células cuentan con 47 cromosomas, con un complemento de cromosomas sexuales de tipo xxy	Síndrome de Klinefelter
- Trisomía 21, presenta retraso del crecimiento, grados variables de discapacidad intelectual, anomalías craneofaciales como fisuras palpebrales oblicuas, pliegues epicánticos, tienen más riesgo de desarrollar leucemia, infecciones, disfunción tiroidea y envejecimiento prematuro	Síndrome de Down