

**Universidad del sureste**

**Campus Comitán**

**Tema: ABERRACIONES GENETICAS**

**Nombre de alumno: Ángel Uriel Pimentel Cruz**

PASIÓN POR EDUCAR

**Licenciatura de medicina humana**

**Materia: Biología del desarrollo**

**Nombre del docente: Natanael Ezri Prado Hernández**

**Grado: 1 Grupo: A**

CELULA DIPLOIDE	CELULA APLOIDE
CEULA SOMATICA	CELULA SEXUAL
2N:46 CROMOSOMAS	N:23 CROMOSOMAS
PRECENSA DE CROMOSOMAS HOMOLOGOS	AUSENCIA DE CROMOSOMAS HOMOLOGAS
PRODUCTO DE MITOSIS	PRODUCTO DE MEIOSIS
CARGA GENETICA COMPLETA	CARGA GENETICA A LA MITAD
CARGA GENETICA DE AMBOS PROGENITORES	CARGA GENETICA DE UN PROGENITOR

2.- Aneuploidía hace referencia al cambio en el número cromosómico del cariotipo, que puede dar lugar a enfermedades genéticas. Una de las aneuploidías más comunes es el síndrome de Down, que es una trisomía del cromosoma 21

3.- se presentan cuando ocurre un error en la división celular.

4.- Trisomía 18, discapacidad intelectual, defectos cardiacos  
 Congénitos, pabellones auriculares de implantación baja y flexión de  
 Dedos y manos, presentan micrografía, anomalías renales, sindáctila y malformaciones del sistema esquelético: SX DE EDWARDS

Hay una microdelección en el cromosoma paterno, se caracterizan por hipotonía, obesidad, discapacidad intelectual, hipogonadismo y criptorquidia: SX DE PRADER WILLI

Hay una microdelección en el cromosoma paterno, se caracterizan por hipotonía, obesidad, discapacidad intelectual, hipogonadismo y criptorquidia: SX DE ANGELMAN

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, linfógena en extremidades, deformidades esqueléticas, tórax amplio con hipertelorismo mamario. : SX DE TURNER

Solo se identifica en varones y suelen detectarse mediante amniocentesis, son esterilidad, atrofia testicular, helenización de los túbulos seminíferos y, por lo general, ginecomastia. Las células cuentan con 47 cromosomas, con un complemento de cromosomas sexuales de tipo XXY: SX 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: SX DE DOWN