



Nombre de alumno: Carlos Omar Jacob Velázquez

Nombre del profesor: Natanel Ezri Prado Hernández

Nombre del trabajo: Aberraciones genéticas

Materia: Biología del desarrollo

Grado: 1°

Grupo: A

Comitán de Domínguez Chiapas a 06 de septiembre de 2021.

ABERRACIONES GENÉTICAS

Desarrollo de la actividad:

CON LA INFORMACION OBTENIDA EN CLASE Y CON LA BIBLIOGRAFIA DE BASE (EMBRIOLOGIA DE LAGMAN) REALIZA LAS SIGUIENTES ACTIVIDADES.

LAS CUALES SE ENTREGARAN A COMPUTADORA

Realizar un mapa comparativo entre células diploides, haploides

| Células diploides | Células haploides |
|--------------------------|-----------------------------------|
| CELULAS SOMATICAS | <i>LOS GAMETOS</i> |
| NORMALES SON DIPLOIDES | <i>NORMALES SON</i> |
| O $2n$ | <i>HAPLOIDES O n</i> |
| DIPLOIDE DE 46 | HAPLOIDES DE 23 |
| CROMOSOMAS | CROMOSOMAS |

Definir que es aneuploidía y describir ejemplos de las alteraciones cromosómicas

Se refiere a cualquier número cromosómico que no sea euploide; suele aplicarse cuando existe un cromosoma adicional (trisomía) o cuando falta uno (monosomía).

TRISOMIA 21 (SÍNDROME DE DOWN)

El síndrome de Down se debe a la presencia de una copia adicional del cromosoma 21 (trisomía 21) Las características de los niños con síndrome de Down incluyen retraso del crecimiento, grados variables de discapacidad intelectual, anomalías craneofaciales como fisuras palpebrales oblicuas, pliegues epicánticos, aplanamiento facial, y pabellones auriculares pequeños, defectos cardiacos e hipotonía.

TRISOMÍA 18 (SÍNDROME DE EDWARDS)

Los pacientes con **trisomía 18** muestran las características siguientes: discapacidad intelectual, defectos cardiacos congénitos, pabellones auriculares de implantación baja y flexión de dedos y manos.

TRISOMÍA 13 (SÍNDROME DE PATAU)

Las anomalías principales en la trisomía 13 son discapacidad intelectual, holoprosencefalia, defectos cardíacos congénitos, sordera, labio y paladar hendidos, y defectos oftálmicos como microoftalmía, anoftalmía y coloboma.

SÍNDROME DE KLINEFELTER

Las características clínicas del síndrome de Klinefelter, que sólo se identifica en varones y suelen detectarse mediante amniocentesis, son esterilidad, atrofia testicular, hialinización de los túbulos seminíferos y, por lo general, ginecomastia.

SÍNDROME DE TURNER

El síndrome de Turner, con un cariotipo 45, X, es la única monosomía compatible con la vida. Incluso en esta situación, 98% de todos los fetos con el síndrome se aborta de manera espontánea. Incluso en esta situación, 98% de todos los fetos con el síndrome se aborta de manera espontánea.

SÍNDROME DE TRIPLE X

Las pacientes con síndrome de triple X (47, XXX) a menudo no se diagnostican por sus características físicas discretas.

¿En qué momento celular pueden ocurrir las anomalías del número de cromosomas?

Las anomalías del número de cromosomas pueden originarse durante la división meiótica o la mitótica.

UNIR CADA SINDROME GENETICO CON LA DESCRIPCION 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

SX DE EDWARS

- Hay una microdelección en el cromosoma paterno, se caracterizan por hipotonía, obesidad, discapacidad intelectual, hipogonadismo y criptorquidia

SX 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, deformidades esqueléticas, tórax amplio con hipertelorismo mamario.

SX TURNER

- 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

SX 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

SX 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

- SX DE ANGELMAN

- SX DE TURNER

- SX DE PRADER WILLI

- SX DE DOWN

- SX DE EDWARDS

- SX DE KLINEFELTER

