

**Nombre de alumno:**

**Paola Guadalupe Hilerio González**

**Nombre del profesor:**

**DOC. Natanael Ezri Prado Hernández**

**Nombre del trabajo:**


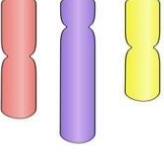
**Aberraciones genéticas**

**Materia: biología del desarrollo**

**Grado: 1**

**Grupo: A**

1. Realizar un mapa comparativo entre células diploides, haploides

Células diploides	Células haploides
Presenta un par de cromosomas	Presenta solo un cromosoma
Es identificado como 2n (un par de juegos de cromosomas)	Se identifica como n (un solo juego de cromosomas)
Número de cromosomas 46	Número de cromosomas 23
Son llamadas somáticas ya que cada, un cromosoma de cada par deriva de la madre y el padre "Óvulos y espermatozoides"	Son llamadas gametos en los seres humanos, sólo los óvulos y los espermatozoides son haploides. Y solo contienen la mitad del material genético.
Se dividen por medio de mitosis y meiosis	No se dividen por medio de mitosis o meiosis, originan por medio de células diploides.
<p><b>Células diploides</b></p> 	<p><b>Células haploides</b></p> 

2. Definir que es aneuploidía y describir ejemplos de las alteraciones cromosómicas

Una célula que contiene carga cromosómica normal se le conoce como euploide y cuando presenta un número anormal de cromosomas debido a ganancias o pérdidas en uno o más cromosomas, se le denomina como aneuploide. Cuando el número anormal resulta en un número de cromosomas menor de 46 se le conoce como monosomía, mientras que cuando hay una ganancia de cromosomas se le conoce como trisomía (más de 46).

Las trisomías más frecuentemente encontradas en embriones son 16, 19 y 21, mientras que la monosomía 22 y la pérdida parcial del cromosoma Y son las monosomías más frecuentes. Todas las monosomías (excepto la monosomía de cromosoma X o síndrome de Turner) son incompatibles con la vida; en cambio todas las trisomías pueden dar origen a un bebé con problemas serios de salud. El tipo de afectación, características fenotípicas y la esperanza de vida del individuo afectado dependerán del tipo de trisomía. La trisomía 21 por ejemplo, afectación que da origen al síndrome de Down y una de las trisomías más frecuentes.

- Síndrome de Down (trisomía 21)
- Síndrome de Patau (trisomía 13)
- Síndrome de Edwards (trisomía 18)
- Síndrome de Klinefelter (47, XXY)
- Síndrome de Turner (45, X)

3. ¿En qué momento celular pueden ocurrir las anomalías del número de cromosomas?  
En la división celular, durante la mitosis o meiosis.

4. 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 EDWARDS**
  
- ✓ 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, torax amplio con hipertelorismo mamario: **SX DE 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 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**

- **SX DE ANGELMAN**

- **SX DE TURNER**

- **SX DE PRADER WILLI**

- **SX DE DOWN**

- **SX DE EDWARDS**

- **SX DE KLINEFELTER**