



Nombre del alumno:

Oscar Manuel Moreno Maza

Nombre del profesor:

Dr. Natanael Ezri Prado

Nombre del trabajo:

Alteraciones genéticas

Materia:

Biología del desarrollo

Grado:

1

Grupo:

A

Tipo de células

Diploides	Haploides
Poseen o tienen un número completo de cromosomas de la especie y dicho número se representa con $2n$	Son células que solo contienen la mitad del número de cromosomas de la especie; dicho número se representa con la letra n .
Una célula diploide es el resultado de la fusión de dos células haploides.	Una célula haploide es el resultado de la mitosis de otra célula haploide o de la meiosis una diploide.
Las células somáticas son diploides	Las células de los gametos son haploides.
Los animales y plantas son diploides.	Los hongos y las algas son haploides.
Las células diploides mantienen las funciones biológicas.	Las células haploides hacen posible la reproducción sexual.

QUE ES ANEUPLOIDIA Y DESCRIBIR EJEMPLOS DE ALTERACIONES CROMOSOMICAS.

La mayoría de las personas con aneuploidía tienen una trisomía (tres copias de un cromosoma) en lugar de una monosomía (una copia única de un cromosoma).

EJEMPLOS:

1. **El Síndrome de Patau** se debe a la trisomía del cromosoma 13 (presencia de un cromosoma 13 extra) es decir, a un cariotipo correspondiente a $47, XX,+13$ o $47, XY,+13$. Discapacidad intelectual, holoprosencefalia, defectos cardiacos congénitos, sordera, labio y paladar hendidos, y defectos oftálmicos como macroftalmia, anoftalmia, coloboma.

En estos casos el ovocito o el espermatozoide disponen de un cromosoma 13 extra y da lugar a un embrión con tres cromosomas 13.

2. **El Síndrome de Edwards** se debe a la trisomía del cromosoma 18 (presencia de un cromosoma 18 extra) es decir, a un cariotipo correspondiente a $47, XX,+18$ o $47, XY,+18$. Características: discapacidad intelectual, defectos cardiacos congénitos, pabellones auriculares de implantación baja y flexión en los dedos y manos.
3. **Síndrome DE KLINEFELTER (47, XXY)**
Síndrome causado por una alteración en el número de cromosomas sexuales (ya sea con afectación de todas las células del cuerpo o no). Habitualmente un individuo presenta dos cromosomas sexuales (XX en el caso de la mujer e XY en el

caso de los hombres), en el síndrome de Klinefelter se pueden presentar las siguientes combinaciones: XXY, XXXY, XXYY.

4. SÍNDROME DE TURNER (cariotipo: 45X)

Síndrome cromosómico que se caracteriza por la presencia de un solo cromosoma X. El cromosoma Y es el que aporta los caracteres sexuales masculinos primarios y secundarios, y por ese motivo (por ausencia de cromosoma Y) los individuos afectados del Síndrome de Turner son mujeres. La ausencia de un segundo cromosoma X determinará también un menor desarrollo de los caracteres sexuales primarios y secundarios femeninos.

5. Síndrome de triple X

Las pacientes con síndrome de triple X (47, XXX) a menudo no se diagnostican por sus características físicas discretas. Sin embargo, a menudo estas niñas tienen problemas del lenguaje y la autoestima. Cuentan con dos cuerpos de cromatina sexual en sus células.

¿EN QUE MOMENTO CELULAR PUEDEN OCURRIR LAS ANOMALIAS DEL NUMERO DE CROMOSOMAS?

Se presentan cuando ocurre un error en la división celular. Hay dos tipos de división celular, la mitosis y la meiosis.

UNIR CADA SÍNDROME GENÉTICO CON LA DESCRIPCIÓN CORRESPONDIENTE

- SX DE EDWARDS

- 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 PRADER WILLI

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

- SX DE TURNER

- 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 ANGELMAN**

- 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 KLINEFELTER**

-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 DOWN**

-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 PRADER WILLI**