



**NOMBRE DE ALUMNO: FÁTIMA DEL ROCÍO
SALAZAR GÓMEZ**

**NOMBRE DEL PROFESOR: DR. NATANAEL
EZRI PRADO HERNÁNDEZ**

**NOMBRE DEL TRABAJO: ABERRACIONES
GENÉTICAS**

MATERIA: EMBRIOLOGÍA DEL DESARROLLO

GRADO: 1

GRUPO: "A"

CUADRO COMPARATIVO.

CÉLULAS HAPLOIDES, DIPLOIDES.		
	CÉLULAS HAPLOIDES	CÉLULAS DIPLOIDES
<i>NÚMERO DE CROMOSOMAS</i>	CÉLULAS CON 23 CROMOSOMAS (n)	CÉLULAS CON 46 CROMOSOMAS (2n)
<i>DONDE SE ENCUENTRAN</i>	GAMETOS (OVOCITOS-ESPERMATOZOIDES)	CÉLULAS SOMÁTICAS
<i>SE OBTIENEN POR</i>	MEIOSIS	MITOSIS

DEFINIR QUE ES ANEUPLOIDÍA Y DESCRIBIR EJEMPLOS DE LAS ALTERACIONES CROMOSÓMICAS

SE REFIERE A CUALQUIER NÚMERO CROMOSÓMICO QUE NO SEA EUPLOIDE. SE APLICA CUANDO EXISTE UN CROMOSOMA ADICIONAL O CUANDO FALTA UNO.

SINDROME DE DOWN (TRISOMÍA 21)
 SINDROME DE EDWARDS (TRISOMÍA 18)
 SINDROME DE TURNER (45, X)
 SÍNDROME DE KLINEFELTER (47, XXY)

¿EN QUE MOMENTO CELULAR PUEDEN OCURRIR LAS ANOMALÍAS DEL NÚMERO DE CROMOSOMAS?

DURANTE LA DIVISIÓN MEIÓTICA O LA MITÓTICA.

UNIR CADA SINDROME GENETICO CON LA DESCRIPCION CORRESPONDIENTE

- TRISOMIA 18, DISCAPACIDAD INTELECTUAL, DEFECTOS CARDIACOS 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 ESQUELETICAS, 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

- TRISOMIA 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