

**Nombre del alumno:** William de Jesús López Sánchez

**Nombre del profesor:** Natanael Ezri Prado Gordillo

**Nombre del trabajo:** Aberraciones genéticas

**Materia:** Biología del desarrollo

**Grado:** 1°

**Grupo:** "A"

Comitán de Domínguez Chiapas a 30 de Agosto del 2021.

# células

## CÉLULAS

## DIPLOIDES

## HEPLOIDES

### SEMEJANZA

- Ambas son células presentes en organismos eucariotas.
- Se originan a través del proceso de división celular.
- Ambas son parte del proceso de reproducción de los seres vivos.
- Los dos tipos de células contienen cromosomas.

### DIFERENCIA

- Las células diploides son ( $2n$ )
  - Obtienen por mitosis
  - Las células somáticas son diploides
  - Los animales y plantas son diploides
  - Las células diploides mantienen las
  - Funciones biológicas
- Se encuentran células diploides en la piel, la sangre y las células musculares (también conocidas como células somáticas).

- Las células haploides son ( $n$ )
- Se obtiene por meiosis
- Los gametos son haploides
- Las algas y hongos son haploides
- Las haploides hacen posible la reproducción sexual
- Las células haploides se utilizan en la reproducción sexual, en los espermatozoides y los óvulos (también conocidos como gametos).

## QUE ES ANEUPLOIDÍA

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

### EJEMPLOS DE LAS ALTERACIONES CROMOSÓMICAS

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

En la meiosis dos miembros de un par de cromosomas homólogos de ordinario se separan durante la primera división meiótica, de tal modo que cada célula hija recibe un miembro de cada par.

En ocasiones, no obstante, no ocurre la separación (no disyunción) y los dos miembros del par se desplazan hacia una célula. Como consecuencia de la no disyunción cromosómica, una célula recibe 24 cromosomas en tanto la otra recibe 22, y no los 23 normales. Cuando en el momento de la fecundación un gameto que tiene 23 cromosomas se une a otro que tiene 24 o 22 cromosomas, se obtiene un nuevo ser que puede tener ya sea 47 cromosomas (trisomía) o 45 cromosomas (monosomía).

La no disyunción, que ocurre ya sea durante la primera o la segunda división meiótica de las células germinales, puede implicar a los autosomas o a los cromosomas sexuales.

En la mujer la incidencia de anomalías cromosómicas, entre ellas la no disyunción, se incrementa con la edad, en particular a partir de los 35 años.

En ocasiones los cromosomas se rompen y partes de un cromosoma se unen a otro. Estas translocaciones pueden ser balanceadas, en cuyo caso la rotura y el empalme implican a dos cromosomas, pero no se pierde material genético relevante, por lo que los individuos son normales; por otra parte, pueden ser desbalanceadas, caso en el cual una parte de un cromosoma se pierde y esto da origen a un fenotipo alterado. Por ejemplo, las translocaciones desbalanceadas entre los brazos largos de los cromosomas 14 y 21 durante la primera o la segunda divisiones meióticas dan origen a gametos con una copia adicional del cromosoma 21, una de las causas del síndrome de Down (Las translocaciones son en particular comunes entre los cromosomas 13, 14, 15, 21 y 22, debido a que se agrupan durante la meiosis).

## **UNIR CADA SINDROME GENETICO CON LA DESCRIPCION CORRESPONDIENTE**

### **SX DE EDWARDS**

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 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, linfedema en extremidades, deformidades esqueléticas, torax 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**

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.