



**Nombre de alumno: Paola Isabel Díaz  
Sánchez**

**Nombre del profesor Natael Ezri  
Prado Hernández**

**Nombre del trabajo: Aberraciones  
Genéticas**

**Materia: Biología del desarrollo**

**Grado: primer semestre**

**Grupo: A**

Comitán de Domínguez Chiapas a 266 de septiembre de 2021.

|                                   |                                  |
|-----------------------------------|----------------------------------|
| CELULA DIPLOIDE                   | CELULA APLOIDE                   |
| ES SOMATICA                       | ES SEXUAL                        |
| PRODUCTO DE MITOSIS               | PRODUCTO DE MEIOSIS              |
| 46 CROMOSOMAS                     | 23 CROMOSOMAS                    |
| PRESENCIA DE CROMOSOMAS HOMONOLOS | AUSENCIA DE CROMOSOMAS HOMOLOGOS |
| CARGA DE LOS DOS PROGENITORES     | CARGA DE UN PROGENITOR           |
| CARGA GENETICA COMPLETA           | CARGA GENETICA A LA MITAD        |
|                                   |                                  |

2: ANEPLOIDA presencia de uno o mas cromosomas supernumerarios, o ausencia de cromosomas que lleva a desequilibrio en la dotación cromosómica. Tambien se refiere a cualquier numero de cromosomas que no es múltiplo exacto del numero 23.

#### EJEMPLOS DE DE ALTERACIONES CROMOSOMICAS

- 1: Síndrome de Down trisomía 21
- 2: síndrome de Turner 45x
- 3; síndrome de Patau trisomía 18

UNIR CADA SINDROME GENETICO CON LA DESCRIPCION CORRESPONDIENTE

- Trisomía 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 EDWARDS

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

- SX DE ANGELMAN
- SX DE TURNER
- SX DE PRADER WILLI
- SX DE DOWN
- SX DE EDWARDS
- SX DE KLINEFELTER