



**Universidad del sureste  
Campus Comitán  
Licenciatura en Medicina Humana**

**Tema: Aberraciones cromosómicas.**

**Nombre: Morales Cano Anayancy.**

**Grupo: "B"**

**Grado: Primer semestre.**

**Materia: Biología del desarrollo.**

**Docente: Prado Hernández Ezri Natanael.**

## Células diploides y haploides

Diploides	Haploides
<ul style="list-style-type: none"><li>➤ Tienen dos juegos de cromosomas.</li><li>➤ Tiene 46 cromosomas.</li><li>➤ Células somáticas.</li><li>➤ Todas células menos óvulos y espermatozoides.</li><li>➤ Se obtienen mediante la mitosis.</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>➤ Tienen un único juego de cromosomas.</li><li>➤ Tiene 23 cromosomas.</li><li>➤ Gametos.</li><li>➤ Se limitan a óvulos y espermatozoides.</li><li>➤ Se obtienen mediante la meiosis.</li></ul>

¿En qué momento celular pueden ocurrir las anomalías del número de cromosomas?

Durante el proceso de división celular (meiosis).

¿Qué es 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

- Síndrome de Down o trisomía 21.
- El síndrome de Edward o trisomía 18.
- Síndrome de Patau o trisomía 13.
- Síndrome de la charla del CRI du o 5p menos el síndrome (supresión parcial de la arma corta del cromosoma 5).
- Síndrome del Lobo-Hirschhorn o síndrome de la supresión 4p.
- Síndrome de Jacobsen o desorden de la supresión 11q.
- El síndrome de Klinefelter o la presencia de cromosoma X adicional en varones.
- Síndrome de Turner o presencia solamente de un único cromosoma X en hembras.

- Trisomía 18, discapacidad intelectual, defectos cardiacos congénitos, pabellones auriculares de implantación baja y flexión de dedos y manos, presentan micrognatia, anomalías renales, sindáctila 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-Will.

- 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, tórax 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.

- Solo 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 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.