

**Universidad del sureste**  
**Campus Comitán**  
**Licenciatura en Medicina Humana**  
**Tema: Aberraciones cromosómicas**

**Nombre de la alumna: Antonia  
Berenice Vázquez Sántiz**

**Grupo: "B"**

**Grado: Primer semestre**

**Materia: biología del desarrollo**

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

Comitán de Domínguez Chiapas a 7 de septiembre del 2021

## CELULAS DIPLOIDES

- La célula diploide es una cromosomas emparejados, uno de cada progenitor. En los humanos, todas las células
- Una célula diploide es aquella que tiene un numero doble de cromosomas (a diferencia de los gametos), es decir, la que posee dos series de cromosomas.
- La célula diploide se desarrollan como resultado de división celular mitótica, mientras que las células haploides se desarrollan como resultado de la división celular.

## CELULAS HAPLOIDES

- Haploide se refiere a una célula o a un organismo que solo tiene un único conjunto de cromosomas. Las células haploides solo tienen un juego de cromosomas, y la mayoría de las veces son denominadas células sexuales, ya sea óvulos o espermatozoide
- Los gametos, originados en las gónadas por medio de meiosis de las células germinales, tienen solamente la mitad, 23, lo cual constituye su número haploide, puesto que en la división meiotica sus 46 cromosomas se reparten tras una duplicación de material genético.
- Mientras que las células haploides tienen una sola copia de cada cromosomas, las células diploides

1° (DEFINIR QUE ES NEUPLOIDIA Y DESCRIBIR EJEMPLOS DE LAS ALTERACIONES CROMOSMICAS)

La mayoría de las personas con neuploidia tienen una trisomia (tres copias de un cromosoma) en lugar de una monosomia (una copia única de un cromosoma). El síndrome de down es quizás el ejemplo de neuploidia cromosómica más conocido.

2° ¿EN QUE MOMENTO CELULAR PUEDEN OCURRIR LAS ANOMALIAS DEL NUMERO DE CROMOSOMAS?

Las anomalías cromosómicas habitualmente se presenta cuando ocurre un error en la división celular. Hay dos tipos de de división celular, la mitosis u la meiosis.

- 1° Trisomia 18 discapacidad intelectual defectos cardiacos congénitos pabellones articulares de implantación baja y flexión de dedos y manos presentan micrognatia anomalías renales sindactilia y malformaciones del sistema esquelético

#### **SX DE EDWADS**

- 2° Hay una microdelección en el cromosoma paterno se caracterizan por hipotonía, obesidad discapacidad intelectual, hipogonadismo y criptorquidia

#### **SX DE PRADER WILLI**

3° Presenta 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**

- 4° Existe una microdelección en el cromosoma materno, los niños padecen discapacidad intelectual, no pueden hablar muestra un desarrollo motor deficiente y tienden a cursar con periodos espontáneos y prolongados de risa

#### **SX DE ANGELMAN**

- 5° Solo se identifica en varones y suelen detectarse mediante amniocentesis, sin esterilidad, atrofia testicular, hialinización de los túbulos seminíferos y, por lo general ginecomastia. Las células cuentan con 47 cromosomas con un completo de cromosomas xxy

#### **SX DE KLINEFELTER**

- 6° Trisomia 21 presenta retraso de crecimiento, grados variables de discapacidad intelectual, anomalías craneofaciales como fisuras palpebrales oblicuas, pliegues e picanticos tienen más riesgo de desarrollo de leucemia, infecciones, disfunción tiroidea y envejecimiento prematuro.

#### **SX DE DO**

# BIBLIOGRAFIA

1: EMBRIOLOGIA MEDICA. LAGMA. 14 ED 2014. TD SAWLER