



**Nombre del alumno: Isabel Victoria
García Roblero**

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

**Nombre del trabajo: Aberraciones
cromosómicas**

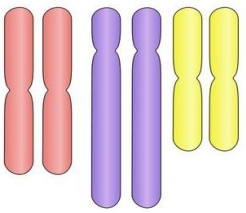
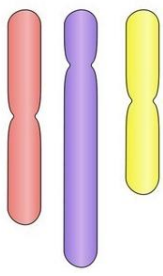
Materia: Biología del desarrollo

Grado: Primer semestre

Grupo: B

Célula diploide y haploide

Haploide se refiere a una célula o a un organismo que sólo tiene un único conjunto de cromosomas. En contraste con los diploides. "Di", por supuesto, significa dos. Las células haploides sólo tienen un juego de cromosomas, y la mayoría de las veces son denominadas células sexuales, ya sea óvulos o espermatozoides. Las células haploides tienen una sola copia de cada cromosoma, las células diploides tienen dos. Hay dos tipos de células en el cuerpo, las células haploides y las células diploides. La mayor diferencia está relacionada con el número de cromosomas que contiene cada célula, mientras que las células diploides contienen dos cromosomas ($2n$), las células haploides contienen un cromosoma ($1n$).

| | Células diploides | Células haploides |
|--------------------|---|---|
| Definición | Contienen dos conjuntos completos de cromosomas ($2n$). | Tienen la mitad del número de cromosomas (n), es decir, contienen apenas un conjunto completo de cromosomas. |
| División celular | Se reproducen por mitosis, produciendo células hijas que son réplicas exactas. | Las células haploides son el resultado del proceso de meiosis, un tipo de división celular en el que las células diploides se dividen para dar lugar a células germinativas haploides |
| Organismos | Los seres humanos y la mayoría de los animales se consideran organismos diploides. | Las algas y los hongos son ejemplos de organismos que son haploides en la mayor parte de su vida. Las abejas macho, las avispas y las hormigas también son haploides. |
| Ejemplo de células | Se encuentran células diploides en la piel, la sangre y las células musculares (también conocidas como células somáticas). | Las células haploides se utilizan en la reproducción sexual, en los espermatozoides y los óvulos (también conocidos como gametos). |
| Imagen | <p style="text-align: center;">Células diploides</p>  | <p style="text-align: center;">Células haploides</p>  |

Definir qué es aneuploidia:

Se refiere a cualquier número cromosómico que no sea euploide; suele aplicarse cuando existe un cromosoma adicional (trisomía) o cuando falta uno (monosomía). 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 qué momento celular pueden ocurrir las anomalías del número de cromosomas?

Pueden ser numéricas o estructurales, son causa importante de defectos al nacer y abortos espontáneos. Se calcula que 50% de las concepciones termina en aborto espontáneo y que 50% de estos productos de aborto tiene anomalías cromosómicas importantes. Así, alrededor de 25% de los embriones tiene un defecto cromosómico importante. Las anomalías cromosómicas más frecuentes en los productos de aborto son 45, X (síndrome de Turner), triploidia y trisomía 16. Las anomalías cromosómicas son responsables de 10% de los defectos congénitos principales, y las mutaciones genéticas generan un 8% adicional.

Trisomía 18 (Síndrome de Edwards)

Los pacientes con trisomía 18 muestran las características siguientes:

- Trisomía 18, discapacidad intelectual, defectos cardíacos congénitos, pabellones auriculares de implantación baja y flexión de dedos y manos, presentan micrognatia, anomalías renales, sindactilia y malformaciones del sistema esquelético.

Trisomía 21 (síndrome de Down)

El síndrome de Down se debe a la presencia de una copia adicional del cromosoma 21 las características de los niños con síndrome de Down incluyen:

- 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.

(Síndrome 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.

(Síndrome de Prader-Willi)

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

(Síndrome 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.

(Síndrome 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.