



Universidad del sureste

Campus Comitán

Licenciatura en Medicina Humana

Tema: ABERRACIONES CROMOSOMICAS

**Nombre del alumno: Esthephany
Michelle Rodríguez López**

Grupo: "B"

Grado: Primer semestre

Materia: Biología del desarrollo

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

Comitán de Domínguez Chiapas a 06 de septiembre del 2021

1. Mapa comparativo

CÉLULAS DIPLOIDES	CÉLULAS HAPLOIDES
Presenta dos copias de los cromosomas (46 en total)	Presenta una sola copia de los cromosomas (23 en total)
Se obtienen por mitosis	Se obtienen por meiosis
Las células somáticas son diploides (piel, sangre, células musculares)	Los gametos son haploides (células sexuales, óvulos y espermatozoides)
Las células diploides mantienen las funciones biológicas	Las haploides, hacen posible la reproducción sexual

2. Definir que es aneuploidía y describir ejemplos de las alteraciones cromosómicas

- Presencia de uno o más cromosomas supernumerarios, o ausencia de cromosomas que lleva a desequilibrio en la dotación cromosómica. También se refiere a cualquier número de cromosomas que no es múltiplo exacto del número haploide (23).
- trisomía 13, 18, 21
- TRISOMÍA 13: Las anomalías principales en la trisomía 13 son discapacidad intelectual, holoprosencefalia, defectos cardiacos congénitos, sordera, labio y paladar hendidos, y defectos oftálmicos como microoftalmía, anoftalmía y coloboma. (SÍNDROME DE KLINEFELTER, SÍNDROME DE TURNER)
- TRISOMÍA 18: Es un trastorno genético en el cual una persona tiene una tercera copia del material del cromosoma 18, en lugar de las 2 copias normales. La mayoría de los casos no se transmite de padres a hijos. En cambio, los problemas que producen esta afección ocurren en el espermatozoide o el óvulo que forma el feto. (Síndrome de Edwards)
- TRISOMÍA 21 Trastorno genético de los cromosomas del par 21 que provoca retraso intelectual y del desarrollo. (Síndrome de Down)

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

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 ocurre la separación (no disyunción) y los dos miembros del par se desplazan hacia una célula.

4. UNIR CADA SINDROME GENETICO CON LA DESCRIPCION CORRESPONDIENTE

- 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 **(SX DE EDWARDS)**
- Hay una microdelección en el cromosoma paterno, se caracterizan por hipotonía, obesidad, discapacidad intelectual, hipogonadismo y criptorquidia **(SX DE PRADER 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, 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 espontaneo 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 DE DOWN)