



Universidad Del Sureste
Campus Comitán De Domínguez,
Chiapas
Licenciatura En Medicina Humana



Tema: Aberraciones Cromosómicas

Nombre: Angelica Gonzalez Cantinca

Grupo: B

Grado: 1

Materia: Biología del desarrollo

Docente: Natanael Ezri Prado Hernández

Mapa Comparativo

| CÉLULAS | |
|--|--|
| Diploides | Haploides |
| <ul style="list-style-type: none">• Contiene 2 series de cromosoma, o sea un par de cromosomas. Se representa como 2n | <ul style="list-style-type: none">• Contiene solo una serie de cromosomas. Se representa con la letra n |
| <ul style="list-style-type: none">• Dispuestos en pares homólogos | <ul style="list-style-type: none">• No presentan pares homólogos |
| <ul style="list-style-type: none">• Piel, sangre, células musculares (células somáticas) | <ul style="list-style-type: none">• Células reproductoras como los gametos (espermatozoide y óvulos) |

Aneuploidia

Se refiere a cualquier numero cromosómico que no sea euploide; suele aplicarse cuando existe un cromosoma adicional (trisomía) o cuando falta uno (monosomía)

DESCRIBIR EJEMPLOS DE LAS ALTERACIONES CROMOSÓMICAS

- TRISOMÍA (SÍNDROME DE DOWN)

Se debe a la presencia de una copia adicional del cromosoma 21.

Sus características son: Retraso del crecimiento, grados variables de discapacidad intelectual, anomalías craneofaciales, pliegues epicánticos, aplanamiento facial y pabellones auriculares pequeños, defectos cardiacos e hipotonía

- TRISOMÍA (SÍNDROME DE EDWARDS)

Muestran características: discapacidad intelectual, defectos cardíacos congénitos, pabellones auriculares de implantación baja y flexión de dedos y manos. A menudo presentan micrognatia, anomalías renales, sindactilia y malformaciones del sistema esquelético

- TRISOMÍA (SÍNDROME DE PATAU)

Las anomalías principales son: discapacidad intelectual, holoprosencefalia, defectos cardíacos congénitos, sordera, labio y paladar hendidos y defectos oftálmicos

- SÍNDROME DE KLINEFELTER

Se identifica solo en varones y suelen detectarse mediante amniocentesis, son: esterilidad, atrofia testicular, hialinización de los túbulos seminíferos y, por lo general, ginecomastia

- SÍNDROME DE TURNER

Es la única monosomía compatible con la vida, el 98% de los fetos con este síndrome se aborta de manera espontánea. Los pacientes que sobreviven tienen un aspecto femenino inconfundible, y se caracterizan por la ausencia de ovarios y talla baja. Así como cuello alado, linfedema en extremidades, deformidades esqueléticas y tórax amplio con hipertelorismo mamario

- SÍNDROME TRIPLE X

No se diagnostican por sus características físicas discretas. A menudo estas niñas tienen problemas del lenguaje y la autoestima. Cuentan con dos cuerpos de cromatina sexual en sus células

¿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

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
 - Hay una microdelección en el cromosoma paterno, se caracterizan por hipotonía, obesidad, discapacidad intelectual, hipogonadismo y criptorquidia
 - 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.
 - 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
 - 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
 - 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
-
- The diagram consists of a central point from which seven orange arrows radiate outwards. Each arrow points from a specific description in the list on the left to a corresponding syndrome name on the right. The connections are as follows:
- Arrow 1: From the first description (Trisomy 18) to Sx de Edwards.
 - Arrow 2: From the second description (paternal deletion) to Sx de Angelman.
 - Arrow 3: From the third description (45X karyotype) to Sx de Turner.
 - Arrow 4: From the fourth description (maternal deletion) to Sx de Prader Willi.
 - Arrow 5: From the fifth description (XXY karyotype) to Sx de Klinefelter.
 - Arrow 6: From the sixth description (Trisomy 21) to Sx de Down.
 - Arrow 7: From the seventh description (cryptorchidism) to Sx de Prader Willi.