

UDS



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Campus Comitán

PASIÓN POR EDUCAR

Licenciatura de Medicina Humana


Tema: Aberraciones Cromosómicas

Materia: Biología del Desarrollo

Alumno: Judith Anahí Díaz Gómez

Semestre: 1° Grupo: "C"

 UDS Mi Universidad

 @UDS_universidad

www.uds.mx

Mi Universidad

Tel. 01 800 837 86 68

MAPA COMPARATIVO ENTRE CÉLULAS DIPLOIDES, HAPLOIDES.

Células Diploides	Haploides
Diploide es una célula u organismo que tiene cromosomas emparejados, uno de cada progenitor.	Los gametos normales son haploides, contiene en su núcleo sólo un miembro del par homólogo de cromosomas y es representado por la letra n.
En los humanos, todas las células aparte de las sexuales son diploides y tienen 23 pares de cromosomas.	Las células reproductoras como los gametos (espermatozoides y óvulos) en los mamíferos, son haploides, es decir, poseen sólo una serie de cromosomas.
La gran mayoría de las células del cuerpo humano son diploides, exceptuando las células sexuales.	Son el resultado del proceso de Meiosis, división celular en el que la célula diploide se divide para dar lugar a células germinativas haploides.
Mantienen las funciones biológicas.	Hacen posible la reproducción sexual.

QUE ES ANEUPLOIDÍA Y DESCRIBIR EJEMPLOS DE LAS ALTERACIONES CROMOSÓMICAS.

La mayoría de las personas con aneuploidía tienen una trisomía (tres copias de un cromosoma) en lugar de una monosomía (una copia única de un cromosoma). El síndrome de Down es quizás el ejemplo de aneuploidia cromosómica más conocido.

Alteraciones Cromosómicas:

SX DE EDWARDS.

SX DE PATAU

SX DE KLINEFELTER

SX DE TURNER

SX DE ANGELMAN

SX DE PRADER WILLI

¿EN QUÉ MOMENTO CELULAR PUEDEN OCURRIR LAS ANOMALÍAS DEL NÚMERO DE CROMOSOMAS?

Las anomalías cromosómicas habitualmente se presentan cuando ocurre un error en la división celular. Las mujeres nacen con todos los óvulos que tendrán para toda la vida. Pueden surgir errores en el material genético de los óvulos a medida que envejecen. Por lo que pueden dar a luz a bebés con anomalías cromosómicas. Debido a que los hombres producen nuevos espermatozoides durante toda su vida, la edad paterna no aumenta el riesgo de las anomalías cromosómicas.

En lo que uno de los números de cromosomas se trasloca a otro lado, por ejemplo: $t(14,21)$.

UNIR CADA SINDROME GENETICO CON LA DESCRIPCION CORRESPONDIENTE

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

SX DE EDWARS

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

SX DE PRADER WILLI

3.-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

4.-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

5.-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 DE KLINEFELTER

6.-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

1.- **SX DE EDWARDS**

2.- **SX DE PRADER WILLI**

3.- **SX DE TURNER**

4.- **SX DE ANGELMAN**

5.- **SX DE KLINEFELTER**

6.- **SX DE DOWN**