



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 que serían los 23

¿En qué momento celular pueden ocurrir las anomalías del número de cromosomas? Las anomalías cromosómicas pueden ocurrir durante la división

UNIR CADA SINDROME GENETICO CON LA DESCRIPCION
CORRESPONDIENTE

- **Síndrome de Edwards- 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

- **Síndrome de Prader- Willi**-Hay una microdelección en el cromosoma paterno, se caracterizan por hipotonía, obesidad, discapacidad intelectual, hipogonadismo y criptorquidia

- **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 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 Klinefelter- Síndrome triple XXX**- 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

- **Síndrome de Down -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