

UNIVERSIDAD DEL SURESTE Campus Comitán

Licenciatura de Medicina Humana

PASIÓN POR EDUCAR

TEMA: Aberraciones Cromosómicas

ALUMNO: Rosa del Carmen Hernández Hernández

SEMESTRE: 1° **GRUPO:** C

MATERIA: Biología del desarrollo

DOCENTE: Natanael Ezri Prado Hernández

ABERRACIONES CROMOSOMICAS

Realizar un mapa comparativo entre células diploides, haploides

CÉLULA	
DIPLOIDES	HAPLOIDES
Contienen al interior de su núcleo un juego de cromosomas emparejados, uno de cada progenitor	Contiene solo un cromosoma de cada tipo.
Se producen por mitosis, produciendo células hijas que son réplicas exactas.	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.
Los seres humanos y la mayoría de los animales se consideran organismos diploides	Las algas, los hongos, las abejas macho, las avispas y las hormigas son organismos haploides en la mayor parte de su vida.
Se encuentran en la piel, en la sangre, y las células musculares	Se utilizan en la reproducción sexual, en los espermatozoides y los óvulos
Mantienen las funciones biológicas.	Hacen posible la reproducción sexual

Definir que es aneuploidía y describir ejemplos de las alteraciones cromosómicas

Es la presencia de uno o más cromosomas supernumerarios, o con 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.

EJEMPLOS:

1. Síndrome de Patau se debe a la trisomía del cromosoma 13 (presencia de un cromosoma 13 extra) es decir, a un cariotipo correspondiente a 47,XX,+13 o 47,XY,+13. (El cariotipo normal de una mujer es 46,XX y el de un hombre es 46, XY), aparece esporádicamente y no es heredado ya que el problema se genera en el momento de la formación de las células germinales debido a un error en la división celular denominado "no disyunción". En estos casos el ovocito o el espermatozoide disponen de un cromosoma 13 extra y da lugar a un embrión con tres cromosomas 13. Se cree que entre el 80 y el 90% de los fetos con el síndrome no llegan a término pero si llegan a término, suelen fallecer en el primer año de vida por problemas cardiorrespiratorios, tiene retraso de crecimiento intrauterino y bajo peso al nacer, con múltiples malformaciones. Las alteraciones características afectan al sistema nervioso central, corazón y riñones, en todos los casos el retraso psicomotor es muy grave e impide el desarrollo de las funciones básicas del individuo .El cráneo presenta microcefalia con un cerebro morfológicamente anormal, la cara presenta anomalías de los globos oculares, la nariz es aplanada, y la boca suele presentar fisuras labiales y palatinas. Las orejas son displásicas y de implantación baja con sordera total por alteraciones del sistema nervioso central.

2. El Síndrome de Edwards se debe a la trisomía del cromosoma 18 (presencia de un cromosoma 18 extra) es decir, a un cariotipo correspondiente a 47, XX,+18 o 47,XY,+18. (El cariotipo normal de una mujer es 46,XX y el de un hombre es 46, XY) . Los individuos afectados de este síndrome sufren de múltiples malformaciones y anomalías. En total se han descrito más de un centenar de defectos asociados que afectan a todos los sistemas y que producen una elevada mortalidad en los recién nacidos (más del 90% de los recién nacidos portadores mueren y se considera que la esperanza de vida de un recién nacido con trisomía completa del par 18 no supera el año).

3. El síndrome de Klinefelter es un síndrome que afecta a los hombres y que produce disgenesia de los túbulos seminíferos (fallo testicular primario) e infertilidad entre otros, además, este síndrome también puede manifestarse con otras anomalías o malformaciones como por ejemplo, talla elevada y mayor acumulación de grasa subcutánea, en ocasiones también presentan criptorquidia, micropene, escroto hipoplásico o malformaciones en los genitales así como esterilidad por azoospermia y ginecomastia. por otra parte también pueden presentar retraso en el área del lenguaje, de la lectura y de la comprensión así como lentitud y apatía entre otros. Este síndrome es causado por una alteración en el número de cromosomas sexuales (ya sea con afectación de todas las células del cuerpo o no). Habitualmente un individuo presenta dos cromosomas sexuales (XX en el caso de la mujer e XY en el caso de los hombres), en el síndrome de Klinefelter se pueden presentar las siguientes combinaciones: XXY, XXXY, XXYY.

4. Síndrome de Turner es un síndrome cromosómico que se caracteriza por la presencia de un solo cromosoma X. (El cariotipo normal de una mujer es 46, XX y el de un hombre es 46, XY). El cromosoma Y es el que aporta los caracteres sexuales masculinos primarios y secundarios, y por ese motivo (por ausencia de cromosoma Y) los individuos afectados del Síndrome de Turner son mujeres. La ausencia de un segundo cromosoma X determinará también un menor desarrollo de los caracteres sexuales primarios y secundarios femeninos. Los individuos de esta condición presentan en su mayoría manos y pies hinchados al nacer así como un cuello ancho y unido por membranas, al inicio de la pubertad se observa un desarrollo retrasado o incompleto (mamas pequeñas y vello púbico disperso), un tórax plano y ancho, párpados caídos, ausencia de la menstruación e infertilidad entre otros, en la mayoría de los casos, esta alteración cromosómica se produce por errores durante la meiosis masculina que producirían espermatozoides con anomalías en el número de cromosomas sexuales

¿En que momento celular pueden ocurrir las anomalías del número de cromosomas?

Las anomalías cromosómicas habitualmente se presentan cuando ocurre un error en la división celular, y hay 2 tipos las cuales son la mitosis y la meiosis

UNIR CADA SINDROME GENETICO CON LA DESCRIPCION CORRESPONDIENTE

