



Universidad del Sureste Escuela de Medicina

TRABAJO: ABERRACIONES CROMOSOMICAS

MATERIA: EMBRIOLOGIA

ALUMNA: ROSARIO LARA VEGA

SEMESTRE: 1RO "A" UNIDAD: 1

ASESOR ACADEMICO: DOC. NATANAEL EZRI PRADO

HERNANDEZ

CUADRO COMPARATIVO ENTRE LA CELULA DIPLOIDES & HAPLOIDES

**CELULA
DIPLOIDES**

**CELULA
HAPLOIDES**

Tipo de célula	Somáticas	Sexuales
Cromosomas	2 series de cromosomas(2n) 46 cromosomas	1 serie de cromosomas(n)23 cromosomas
División celular	Mitosis	meiosis
Ejemplo de células	Piel-sangre- muscular Neuronal Pulmonar	Espermatozoi des y óvulos
Función	Biológica	Reproducción sexual

Definir que es aneuploidía y describir ejemplos de las alteraciones cromosómicas

Aneuploidía se refiere a cualquier número cromosómico que no sea euploide; suele aplicarse cuando existe un cromosoma adicional (trisomía) o cuando falta uno (monosomía).

-Trisomía: Síndrome de Down, Síndrome de Patau, Síndrome de Edwards

-Monosomía: Síndrome de Turner, Síndrome de Cri du Chat.

¿En que momento celular pueden ocurrir 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 obstante, no ocurre la separación (no disyunción) y los dos miembros del par se desplazan hacia una célula. Como consecuencia de la no disyunción cromosómica, una célula recibe 24 cromosomas en tanto la otra recibe 22, y no los 23 normales. Cuando en el momento de la fecundación un gameto que tiene 23 cromosomas se une a otro que tiene 24 o 22 cromosomas, se obtiene un nuevo ser que puede tener ya sea 47 cromosomas (trisomía) o 45 cromosomas (monosomía)

UNIR CADA SINDROME GENETICO CON LA DESCRIPCION CORRESPONDIENTE

SX 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

SX 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.

SX DE PRADER WILLI : Hay una microdelección en el cromosoma paterno, se caracterizan por hipotonía, obesidad, discapacidad intelectual, hipogonadismo y criptorquidia

SX 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

SX DE EDWARDS: Trisomía 18, discapacidad intelectual, defectos cardíacos congénitos, pabellones auriculares de implantación baja y flexión de dedos y manos, presentan micrognatia, anomalías renales, sindáctila y malformaciones del sistema esquelético

SX DE KLINEFELTERS: 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

Bibliografía

- Sadler, T. W. (2019). *Langman. Embriología médica*. Philadelphia,: Wolters Kluwer.