



**Nombre de alumno: Karen Paulina
López Gómez**

**Nombre del profesor: Natanael Ezri
Prado Hernández**

**Nombre del trabajo: Aberraciones
genéticas**

Materia: Biología del desarrollo

PASIÓN POR EDUCAR

Grado: 1

Grupo: A

Comitán de Domínguez Chiapas a 7 de septiembre de 2021.

Aberraciones Genéticas

	Células diploides	Células haploides
Definición	Contienen dos conjuntos completos de cromosomas (2n).	Tienen la mitad del número de cromosomas (n), es decir, contienen apenas un conjunto completo de cromosomas
División celular	Tienen la mitad del número de cromosomas (n), es decir, contienen apenas un conjunto completo de cromosomas	Las células haploides 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
Organismos	Los seres humanos y la mayoría de los animales se consideran organismos diploides.	Las algas y los hongos son ejemplos de organismos que son haploides en la mayor parte de su vida. Las abejas macho, las avispas y las hormigas también son haploides.
Ejemplo de células	Se encuentran células diploides en la piel, la sangre y las células musculares (también conocidas como células somáticas).	Las células haploides se utilizan en la reproducción sexual, en los espermatozoides y los óvulos (también conocidos como gametos).

Aneuploidía hace referencia al cambio en el número cromosómico del cariotipo, que puede dar lugar a enfermedades genéticas. Un aneuploide es un individuo cuyo número de cromosomas difiere del tipo silvestre o euploide en parte de su dotación cromosómica, debido a un cromosoma extra o ausente, que siempre se asocia con una deficiencia en el desarrollo físico, mental o ambos.

Según el tipo de cromosomas afectados (sexuales o autosómicos):

Aneuploidía de los cromosomas sexuales: la aneuploidía de los cromosomas sexuales humanos se tolera mejor que la de los cromosomas autosómicos.

Aneuploidía autosómica: entre los seres humanos los sujetos aneuploides autosómicos nacidos vivos son menos frecuentes que los aneuploides de los cromosomas sexuales, tal vez porque no existe un mecanismo de compensación de la dosis en los cromosomas autosómicos. La mayoría de los aneuploides autosómicos aborta en forma espontánea, con excepción de los aneuploides de algunos autosomas pequeños, como el cromosoma 21. Dado el tamaño de estos cromosomas y que portan menos genes la presencia de copias adicionales es menos perjudicial.

Según el número de cromosomas ganados o perdidos:

Nulisomía, aquella en la que falta un par de cromosomas homólogos ($2n-2$ cromosomas), donde no se refiere al número haploide de cromosomas. Un individuo humano nulisómico poseería 44 cromosomas.

Monosomía, es la pérdida de un solo cromosoma, ($2n-1$ cromosomas). Una persona monosómica tiene 45 cromosomas.

Disomía, ($2n$ cromosomas).

Trisomía, es la ganancia de un solo cromosoma, ($2n+1$ cromosomas). Una persona trisómica posee 47 cromosomas, existen tres copias homólogas de un cromosoma.

Tetrasomía, es la ganancia de dos cromosomas homólogos, representada como ($2n+2$ cromosomas). Una persona tetrasómica posee 48 cromosomas.

Pentasmía, ($2n+3$ cromosomas).

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

Se originan por errores en los procesos de segregación cromosómica que se llevan a cabo durante la generación de gametos, siendo la más conocida la no disyunción es decir, presentan cuando ocurre un error en la división celular. Hay dos tipos de división celular, la mitosis y la meiosis.

La mitosis da lugar a dos células que son duplicados de la célula original. Una célula con 46 cromosomas se divide y se convierte en dos células con 46 cromosomas cada una. Este tipo de división celular ocurre en todo el cuerpo, salvo en los órganos reproductivos. Ésta es la manera en la que la mayoría de las células que forman nuestro cuerpo se elaboran y reemplazan.

La meiosis da lugar a células con la mitad del número de cromosomas, 23, en vez del número normal de 46. Éste es el tipo de división celular que ocurre en los órganos reproductivos, que da lugar a los óvulos y espermatozoides.

Definiciones

- **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 cardiacos congénitos, pabellones auriculares de implantación baja y flexión de dedos y manos, presentan micrognatia, anomalías renales, sindactilia y malformaciones del sistema esquelético

- **SX DE KLINEFELTER:** - 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