



BIOLOGY

Chapter 8

CITOGENÉTICA

5to

SECONDARY





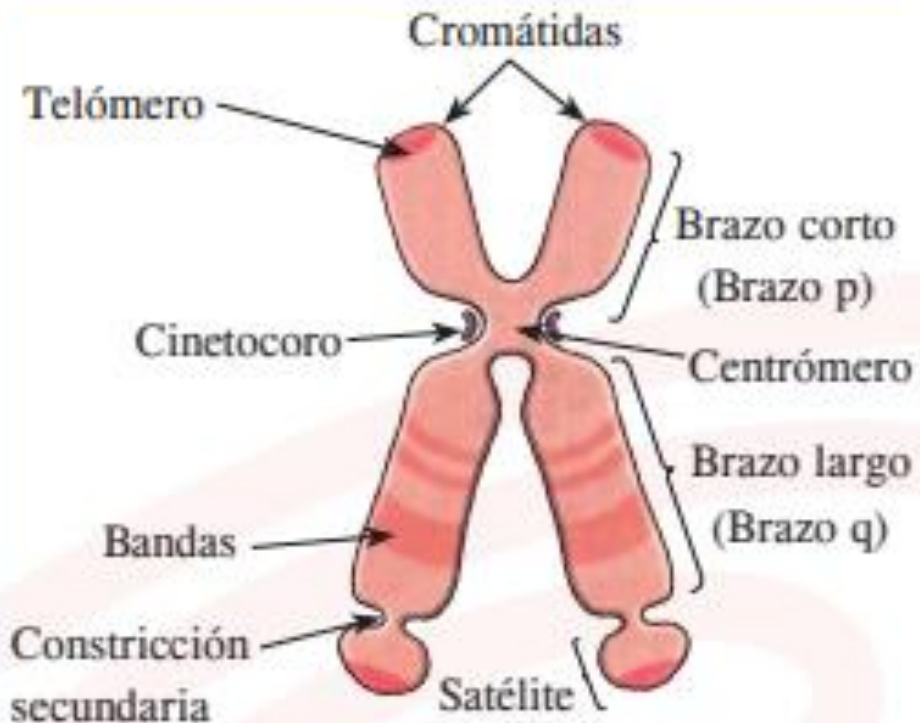
HELICOMOTIVACIÓN ¿Qué es la Epi-genética?



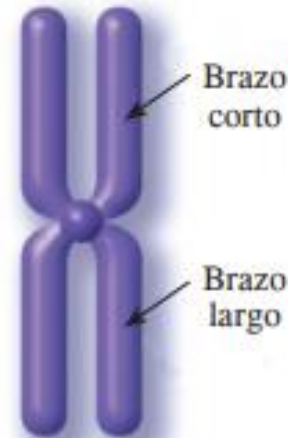
CITOGENÉTICA

Ciencia que estudia a los cromosomas de un individuo o especie, así como las alteraciones (en estructura y/o número) de sus cromosomas.

Cromosoma es la cromatina condensada observado durante la división celular. Contiene información genética.



Tipos de cromosoma en función de la longitud de sus brazos



Metacéntricos: El centrómero se ubica en la mitad del cromosoma por lo que ambos brazos presentan longitudes similares.



Submetacéntricos: La longitud de un brazo es mayor a la del otro brazo.



Acrocéntricos: Un brazo es muy pequeño en relación al otro.



Telocéntricos: Cuando podemos apreciar un solo brazo pues el centrómero está localizado en el extremo del cromosoma.

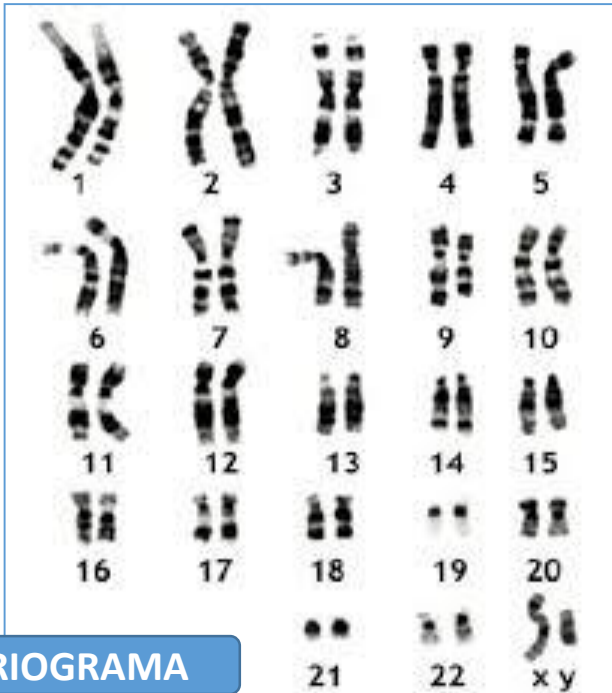
CARIOTIPO conjunto de cromosomas que caracteriza a una especie. Fórmula:

Varones: 46, XY

Mujeres: 46, XX

↓
Total de cromosomas → Cromosomas sexuales

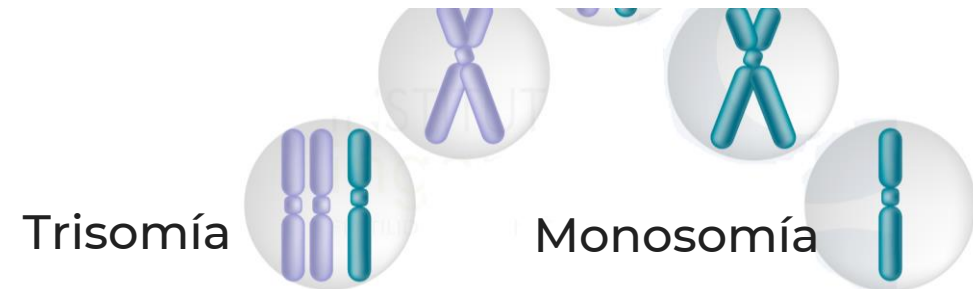
EUPLOIDÍA cantidad normal de cromosomas.
En el ser humano: 23 pares de cromosomas:
1 – 22: autosomas 23: gonosomas



CARIOGRAMA

ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS

a. Numéricas (aneuploidía) +1 o -1 cromosoma por mala separación de cromosomas.



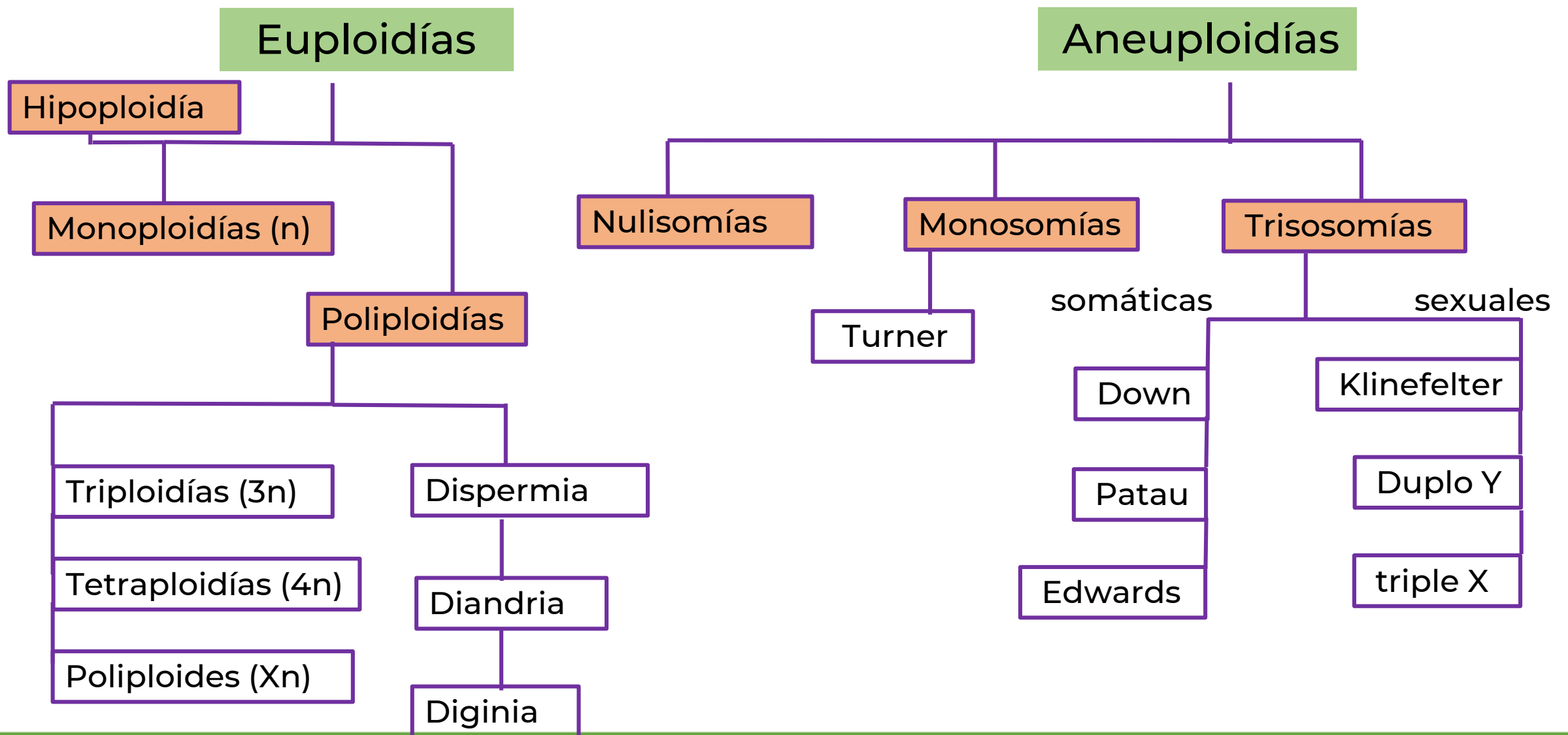
b. Estructurales

- **Deleciones** hay pérdida de un segmento de un cromosoma.
- **Inversiones** se dan dos cortes dentro de un mismo cromosoma y el segmento se invierte y se cambia la secuencia.
- **Translocaciones** intercambio de material entre dos cromosomas.

c. Somáticas Síndromes cromosomas.

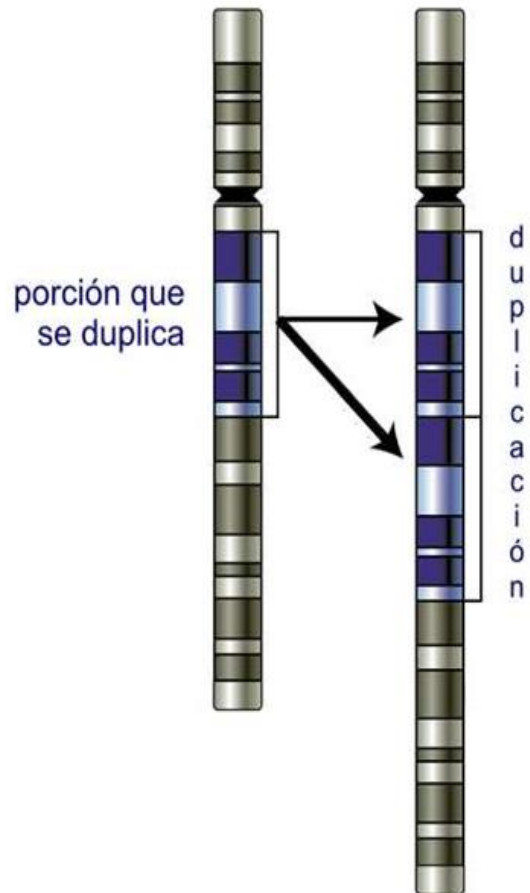


ANOMALÍAS NUMÉRICAS

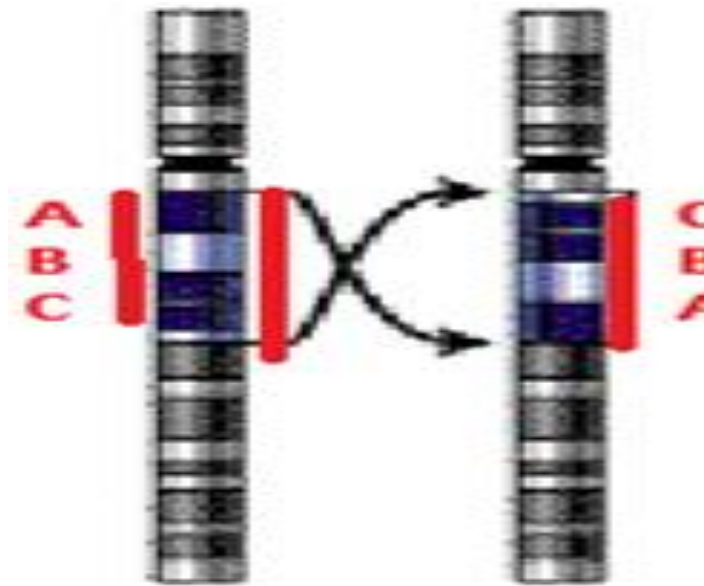


ANOMALÍAS ESTRUCTURALES

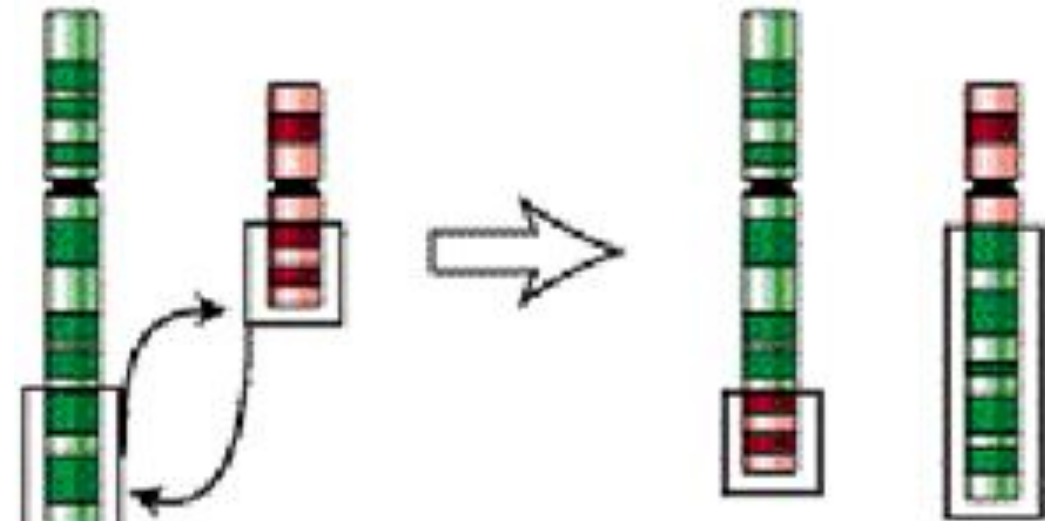
Duplicación



Inversiones



Traslocación



PATAU 47, + 13

Peor síndrome y el menos común, retraso mental físico y motor, muerte a los 6 meses, labio leporino, Micrognatia, órganos mal formados, “cíclope”, Coloboma, Sordera, Microftalmía, Holoprosencefalía.



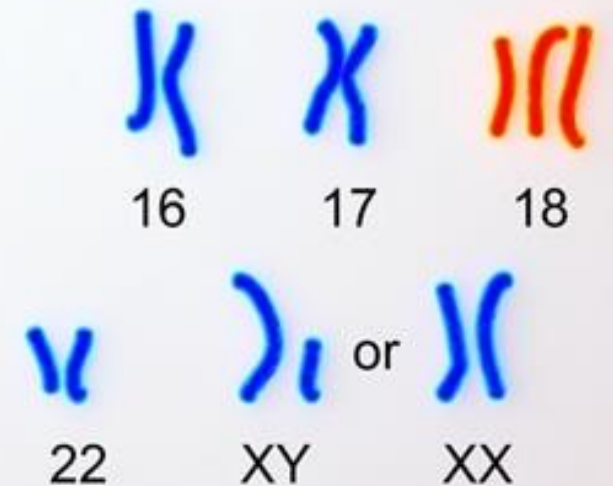
Labio y paladar hendido



Polidactilia

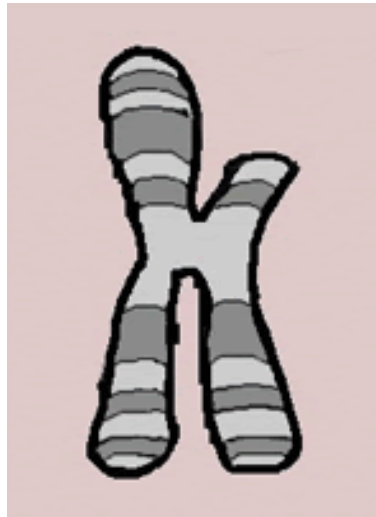
EDWARDS: 47, + 18

1 año de vida, retraso mental grave,
Dolicocefalia, oreja faunesca Micrognathia,
Pie en mecedora (talón pronunciado).



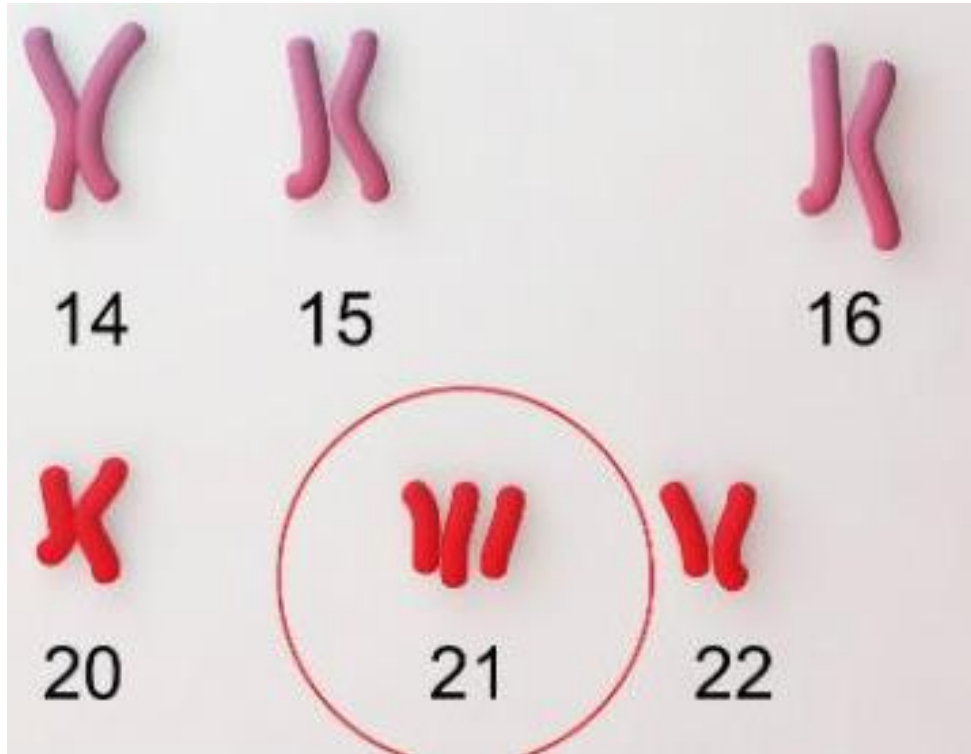
CRI-DU-CHAT (LEJEUNE, MAULLIDO DEL GATO) DELECIÓN DEL PAR 5

Laringe malformada, Ojos rasgados, Microcefalia, nacen muy delgados, Crecimiento lento, Orejas muy bajas, Retraso mental.



DOWN: 47, + 21

Más común, Retraso mental, bajo tono muscular, mucho piel en la nuca, nariz achatada, Gorditos, Ojos achinados, un solo pliegue palmar.





KLINEFELTER: 47, XXY

- Solo en varones
- Retraso mental
- Cuerpo femeninoide
- Ginecomastia.
- Azoospermia (sin espermias)
- Genitales infantiles.
- Criptorquídea (test.no desc.)
- Alto: 1. 9 m.



TURNER: 45, X

- Solo en mujeres
 - Aspecto infantil
 - Retraso mental
 - Ovarios atrofiados
- Disgenesia gonadal
- Infértil, No menstrua
 - Cuello corto y ancho
 - 1.5 m.



SUPERHEMBRA O TRIPLE X: 47, XXX

Retraso: habla, lenguaje, motor.
Alteración mental, psicópatas



SUPER MACHO O DUPLO Y: 47, XYY

Acné en todo el cuerpo,
altos, aprendizaje lento.





BIOLOGY

HELICOPRACTICE

5to

SECONDARY



 **SACO OLIVEROS**



1. Es el campo de la genética que comprende el estudio de la estructura, función y comportamiento de los cromosomas:

- A) Genética mendeliana
- B) Citogenética
- C) Cariotipo
- D) Genotipo

Rpta: B "CITOGNETICA"

2. Es cada una de las estructuras altamente organizadas, formadas por la condensación del ADN y proteínas histonas, que contiene la mayor parte de la información genética de un ser. ¿a qué estructura celular se refiere la descripción?

- A) Cromómero
- B) Cromonemas
- C) Cromosomas
- D) Genes

Rpta: C "CROMOSOMAS"



3. La presencia de tres cromosomas en lugar de dos en un determinado par cromosómico, identifica a:

- A) Una aneuploidía
- B) Una euploidia
- C) Una trisomía
- D) B y C

Rpta: C “ UNA TRISOMIA ”

4. Al revisar la carga cromosómica de una planta que muestra cambios notorios en su fenotipo, encontramos que su número de cromosomas se ha duplicado. ¿Qué tipo de anomalía se ha presentado en la planta en cuestión?

- A) Una Euploidia
- B) Una aneuploidía
- C) Una diploidía
- D) A y C

Rpta: A “ EUPLOIDIAS ”



5. De las siguientes fórmulas cromosómicas identifica la que corresponde al síndrome de Down

- A) 45XO
- B) 47XX o XY + 21
- C) 47XX + XY + 13
- D) 47XXX

B) 47XX o XY + 21

6. Estamos observando al microscopio un cariotipo humano y lo mostramos en la fotografía adjunta, se puede observar la anomalía de un cromosoma menos en el par 3 como está indicado, aplica tus conocimientos y apóyanos a determinar el tipo de aberración.

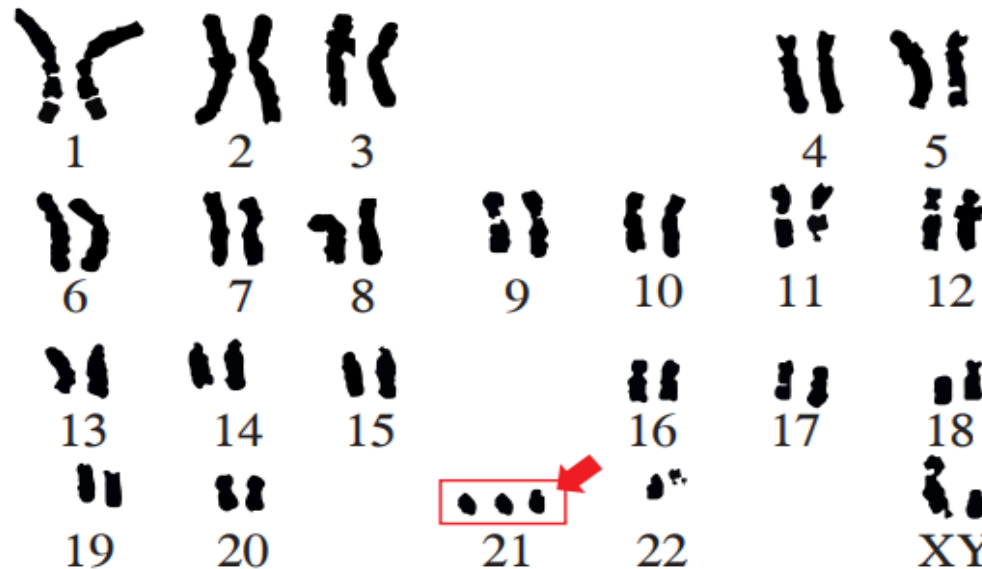


- A) Es una poliploidía
- B) Es una monosomía
- C) Es una nulisomía
- D) Es una trisomía



7. Nos entregan una fotografía del cariotipo de un niño recién nacido que muestra signos característicos y nos piden que lo analicemos a fin de determinar si hay alguna anomalía cromosómica que esté generando dichas manifestaciones. La fotografía muestra que hay un cromosoma en exceso en el par 21. ¿Qué anomalía numérica esta afectando al niño en cuestión?

- A) Es una aneuploidía
- B) Es la trisomía del par 21
- C) Se trata del síndrome de Down
- D) A, B y C



D) A, B y C