



# BIOLOGY

## Chapter 8

## CITOGENÉTICA

**5to**

SECONDARY



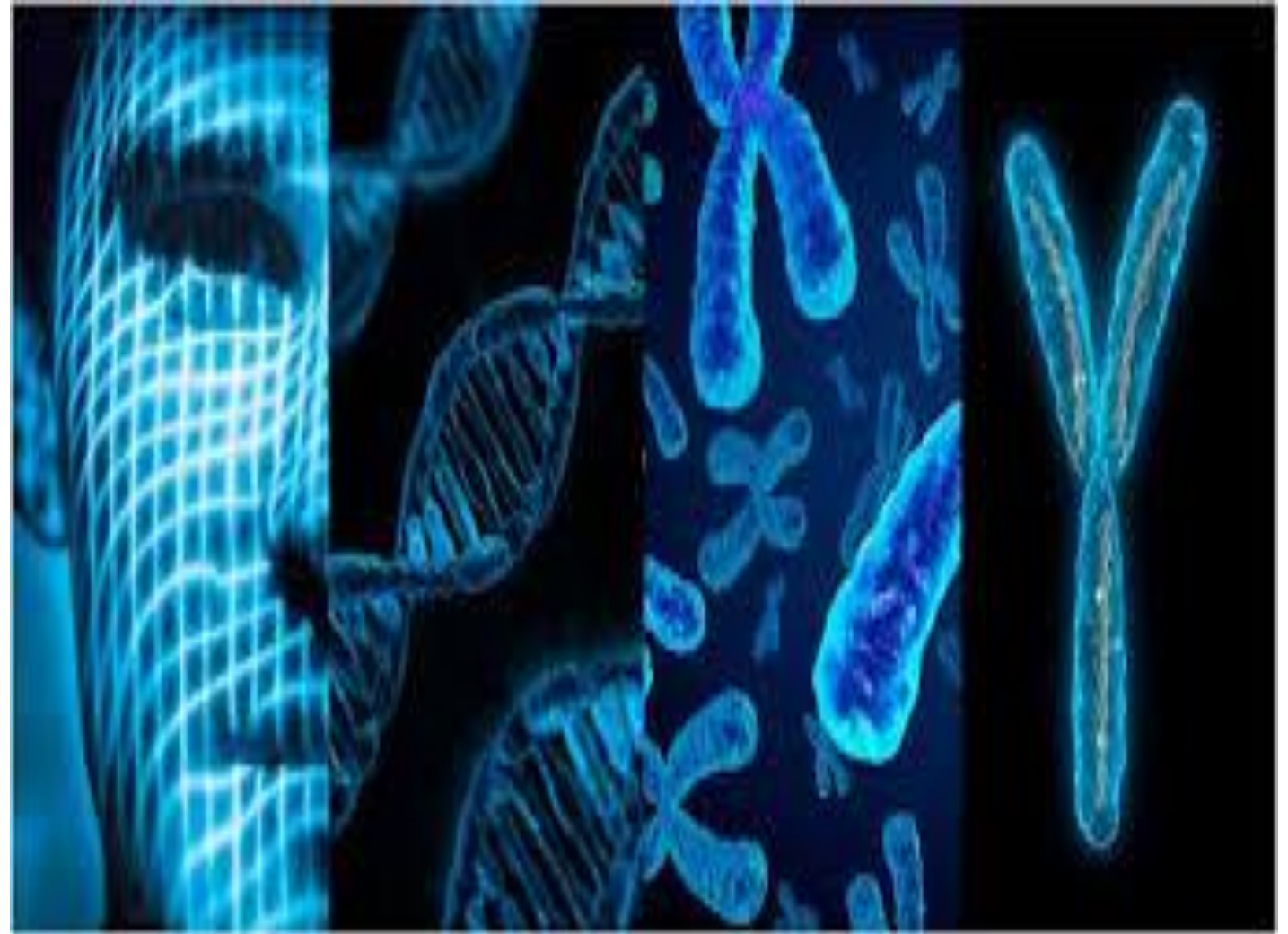


# HELICOMOTIVACIÓN

## ¿Qué es la Epi-genética?

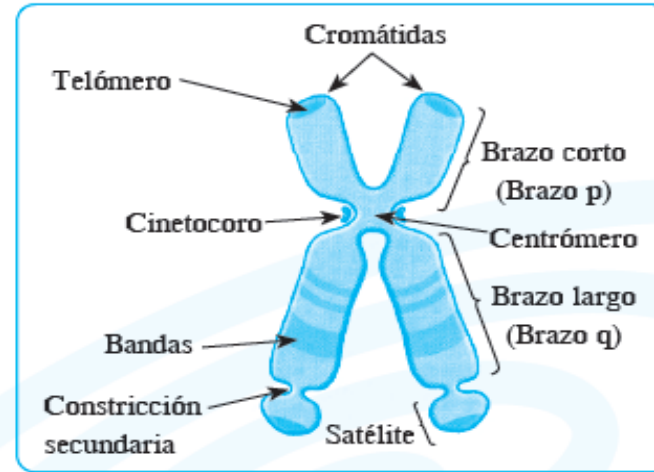
[https://www.youtube.com/watch?v=\\_USmPRDfYq0&t=29s](https://www.youtube.com/watch?v=_USmPRDfYq0&t=29s)

- CITOGENÉTICA
- Parte de la genética que estudia a los cromosomas y las enfermedades relacionadas causadas por un número o una estructura anormales de los mismos.

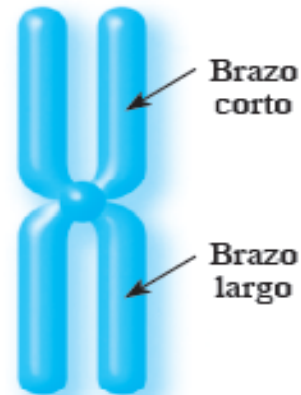


Cromosoma:  
Es la cromatina enrollada

### Estructura del cromosoma



### 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 las del otro brazo.



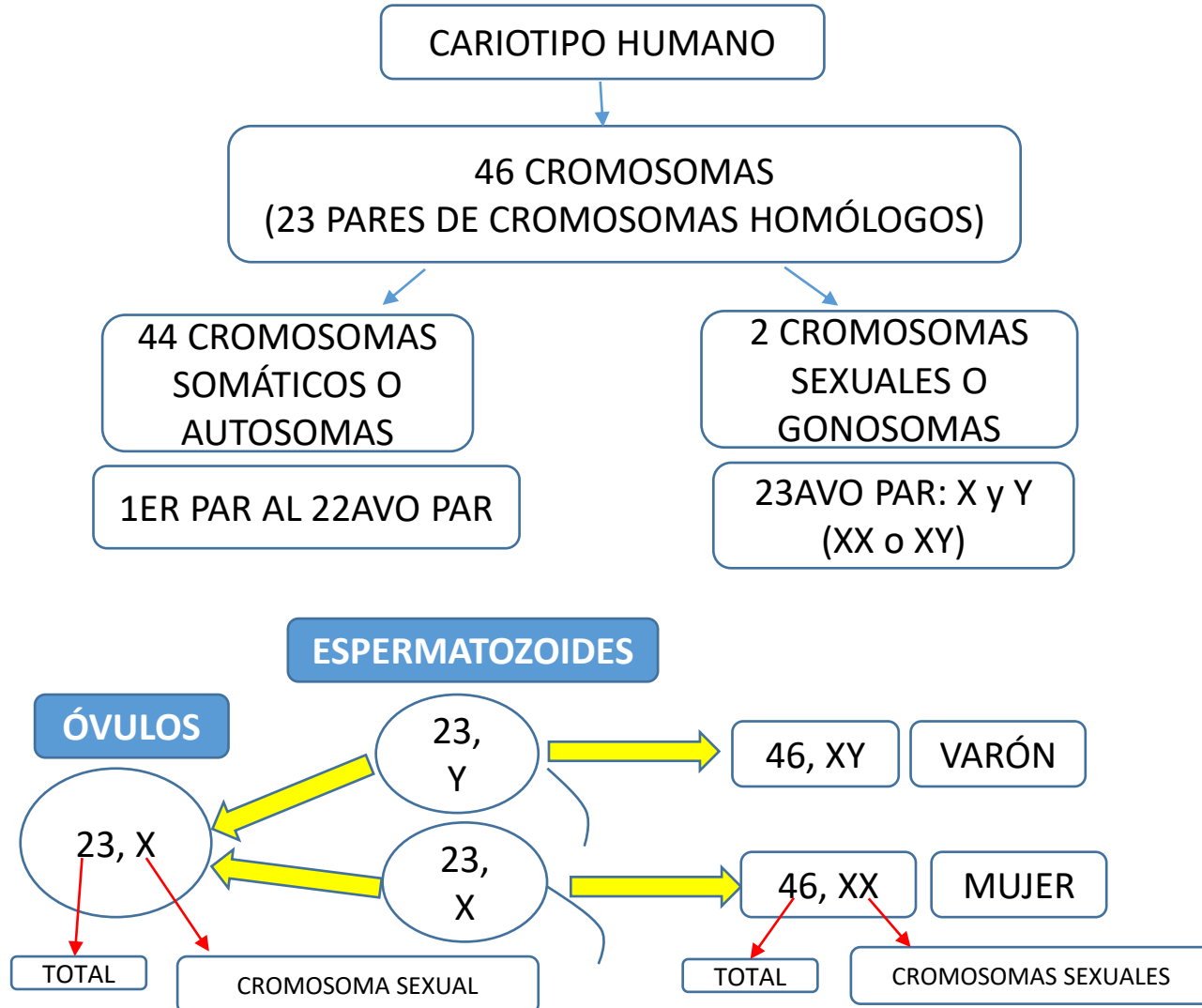
**Acrocéntricos:** Un brazo es muy pequeño con relación al otro.



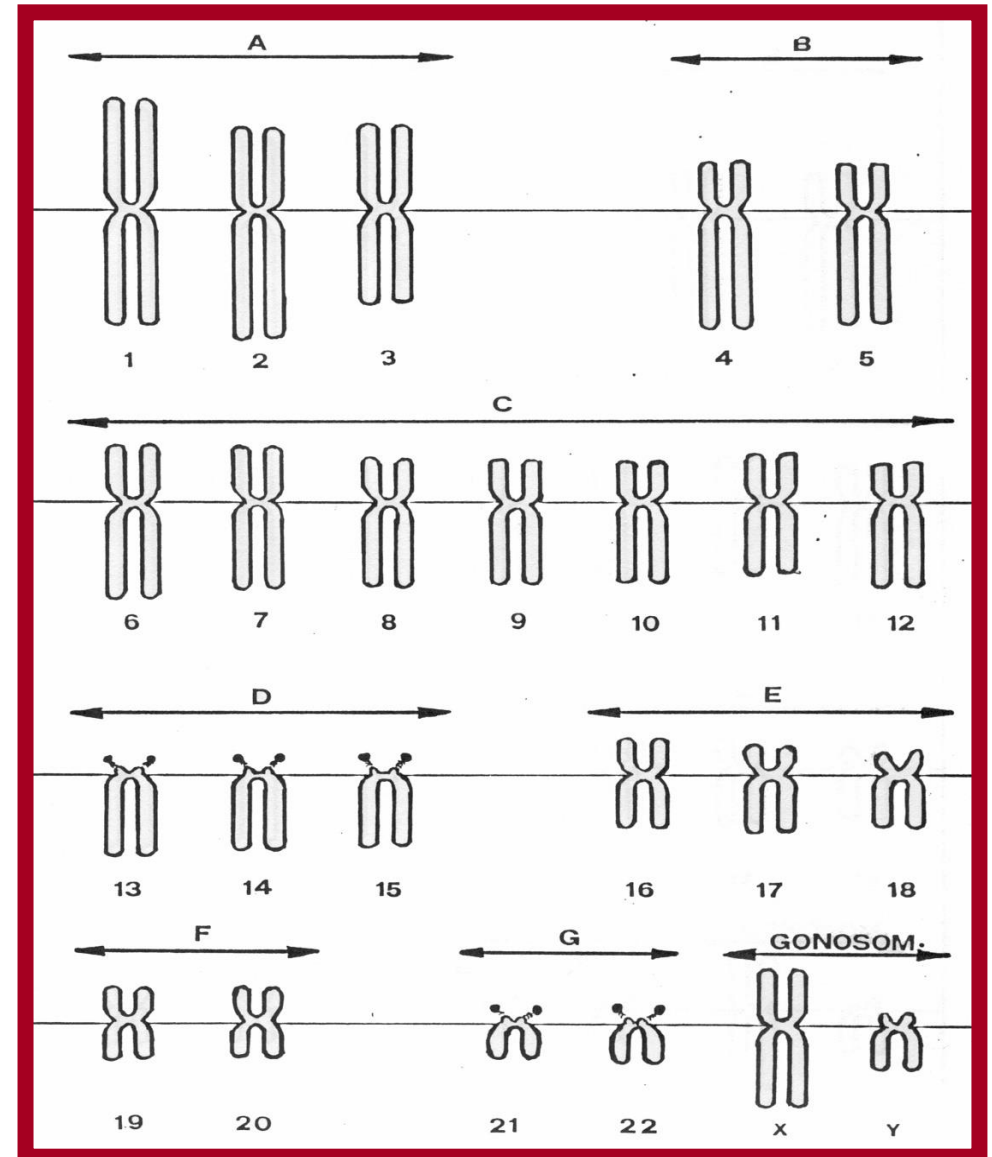
**Telocéntricos:** Cuando podemos apreciar un solo brazo pues el centrómero está localizado en el extremo del cromosoma.

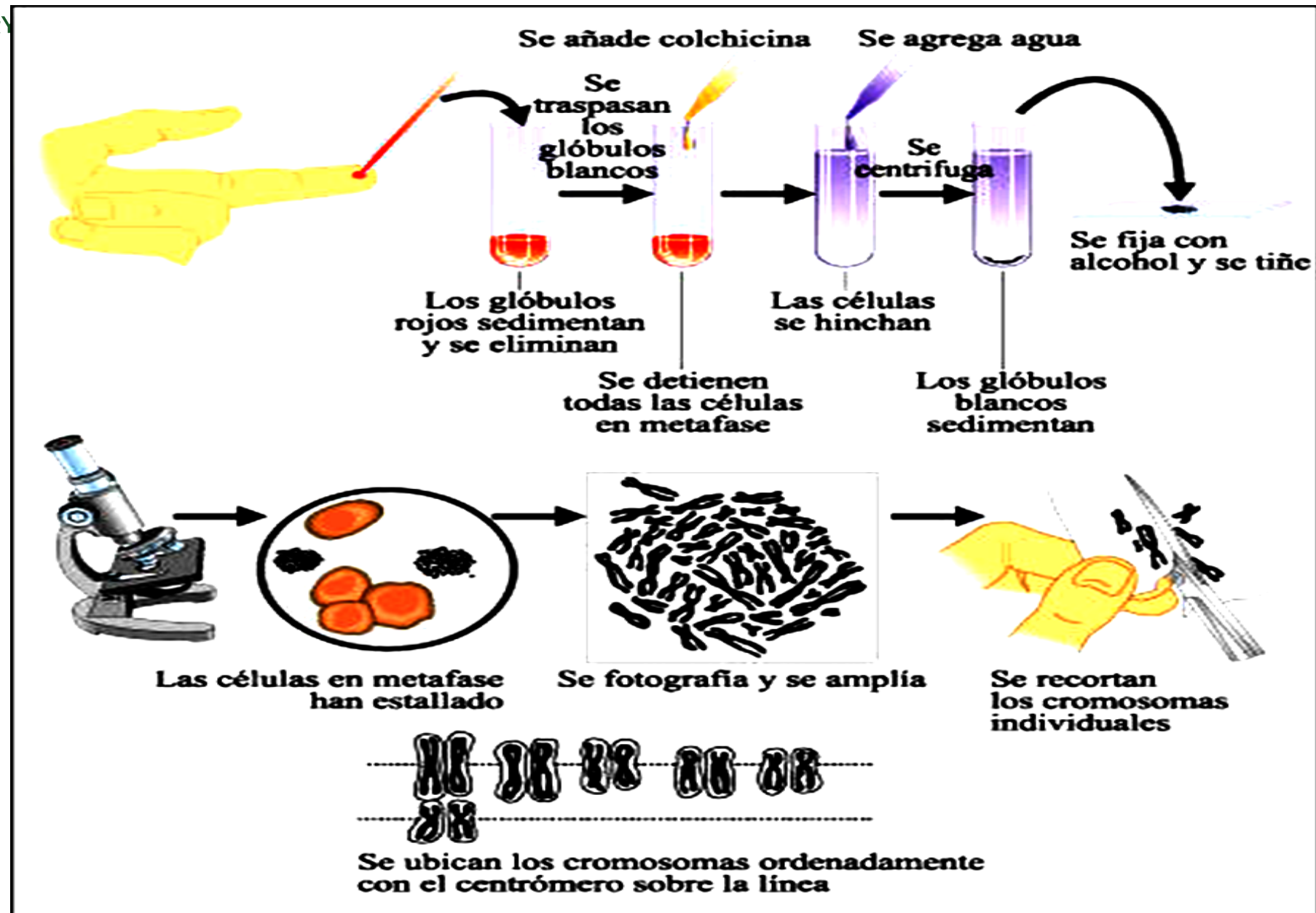


**Cariotipo:** Conjunto de cromosomas que caracteriza a una especie.

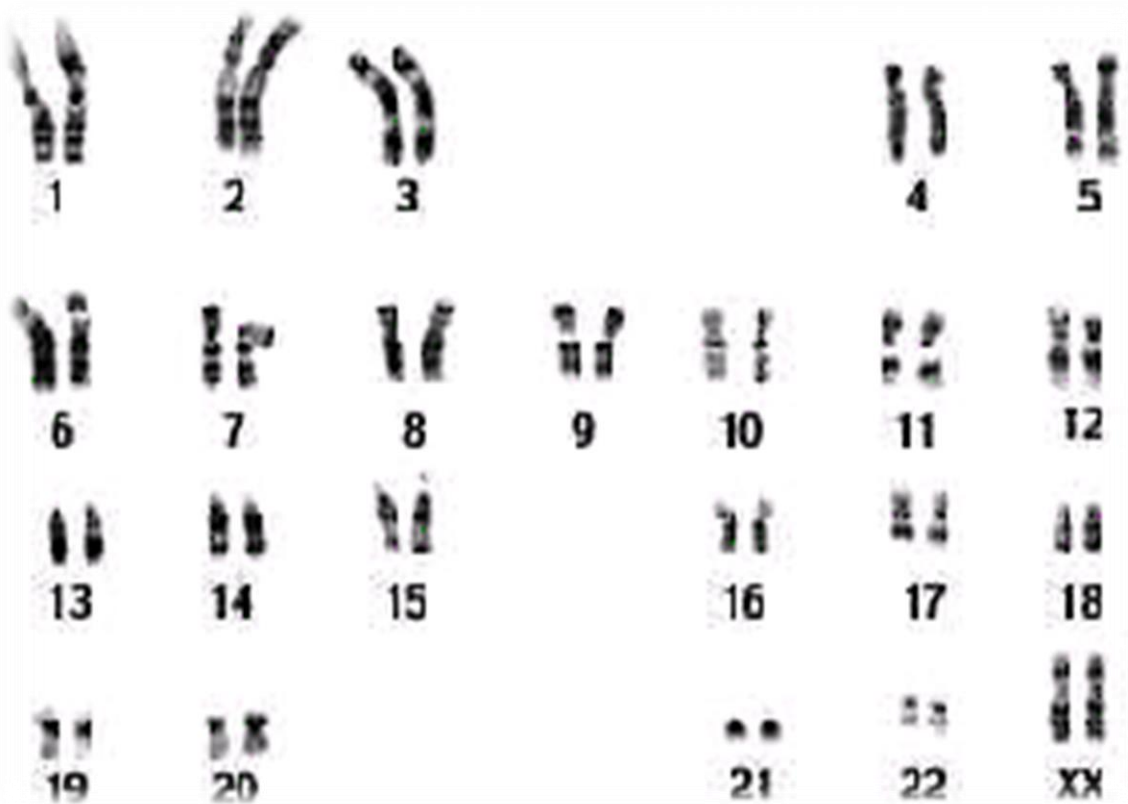


## CARIOGRAMA





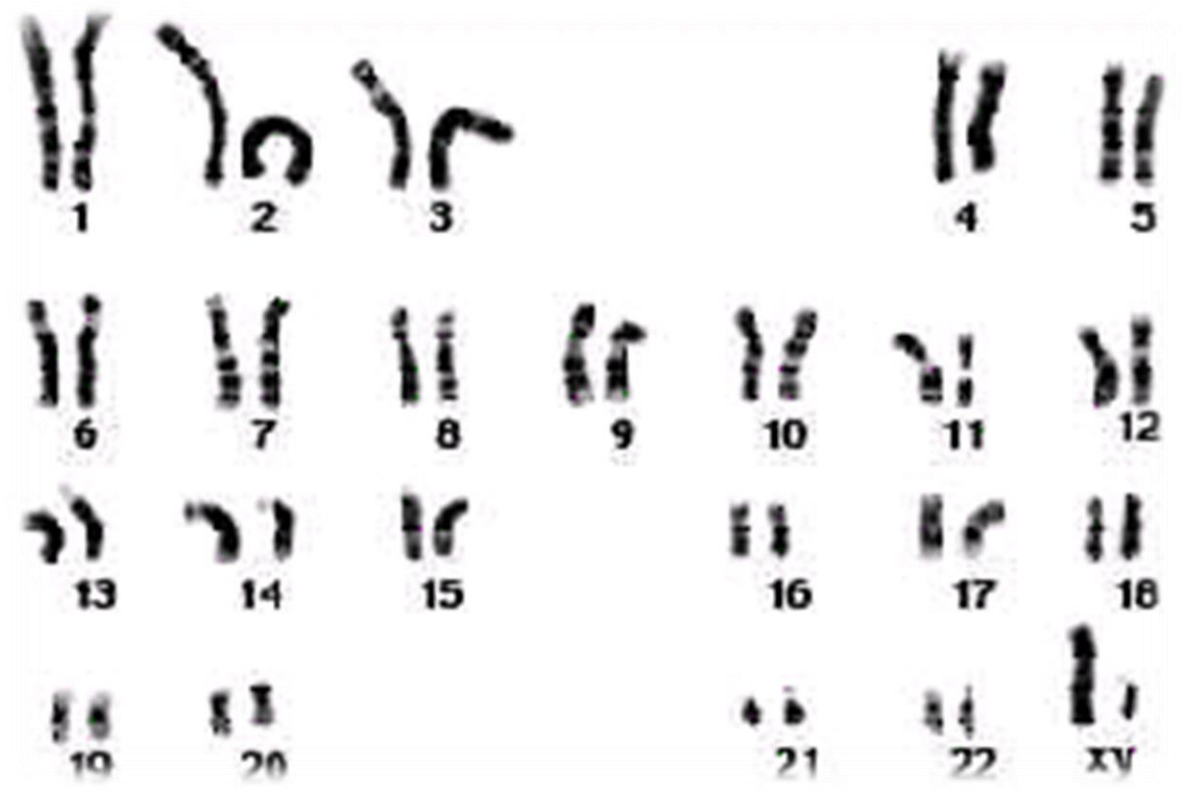




Mujer: 46,XX

TOTAL

PAR SEXUAL



Varón: 46, XY



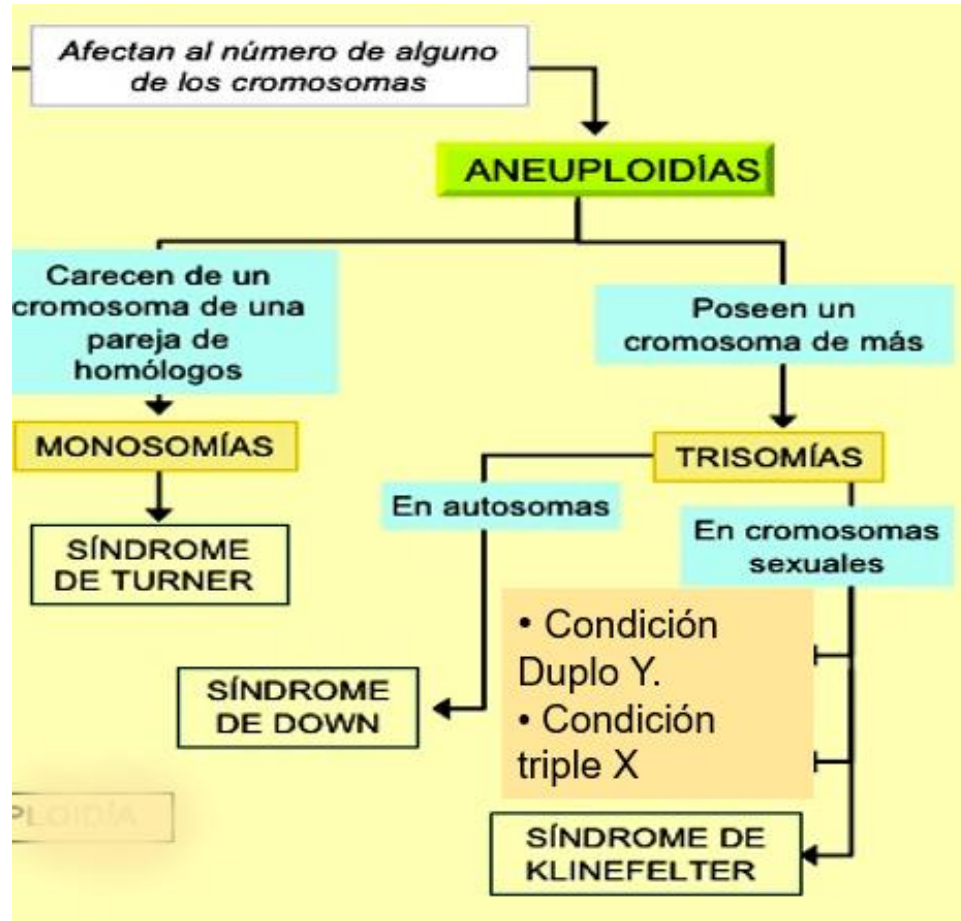
**¿Es posible diagnosticar una anomalía cromosómica durante la gestación?**

## **ECOGRAFÍA GENÉTICA**

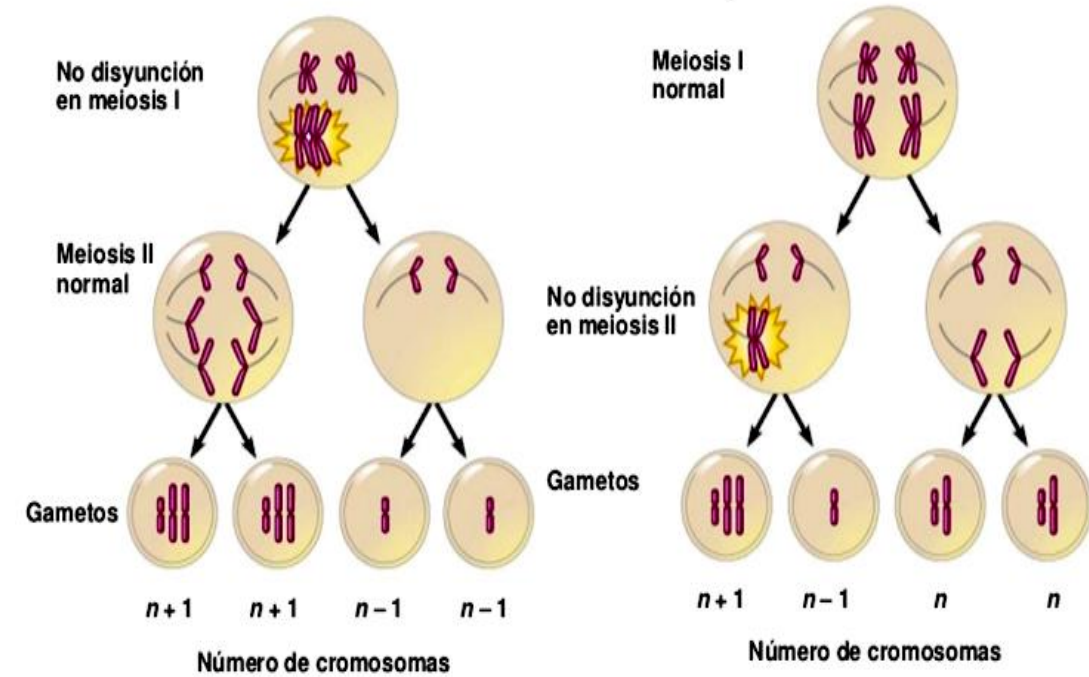
<https://www.youtube.com/watch?v=I7a9LGnbNf0&t=29s>



# ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS NUMÉRICAS



## LA NO DISYUNCIÓN MEIÓTICA



La no disyunción es más probable durante la primera división meiótica debido al entrecruzamiento.

## ANEUPLOIDÍAS SOMÁTICAS

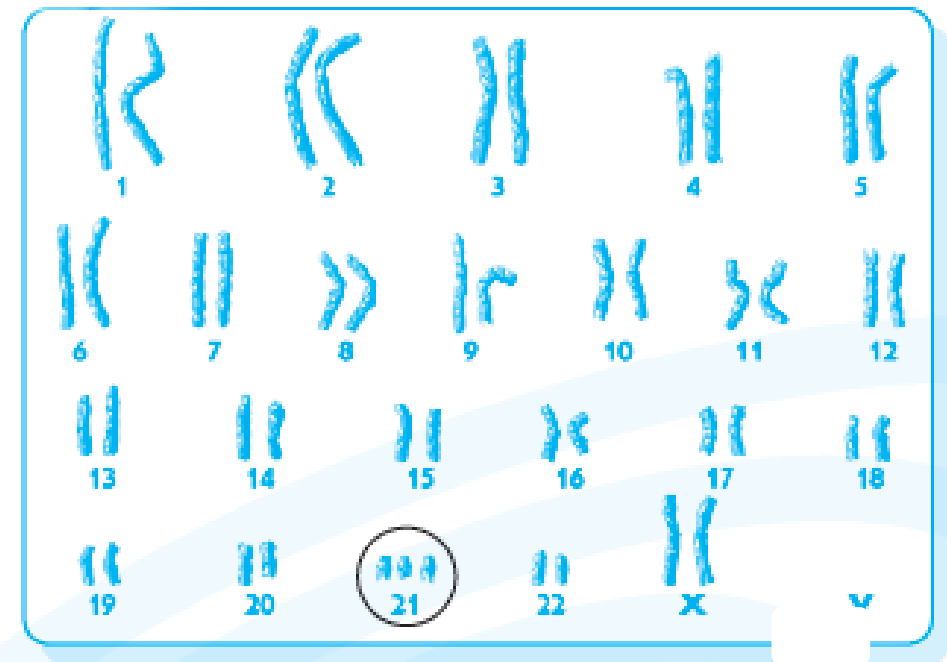
## AFECTA A LOS CROMOSOMAS SOMÁTICOS

### SÍNDROME DE DOWN

### TRISOMÍA 21

**Fórmula cromosómica:** 47, XX + 21    47, XY + 21

Cariotipo del síndrome de Down

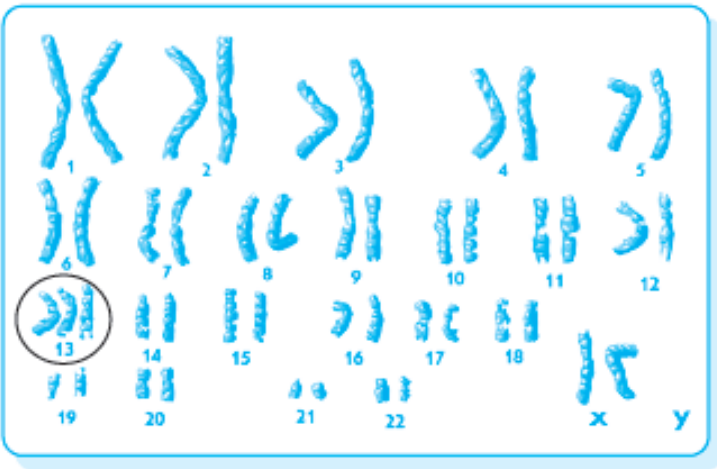




SÍNDROME DE  
PATAU

TRISOMÍA 13

FÓRMULA: 47, XX +13    47, XY +13

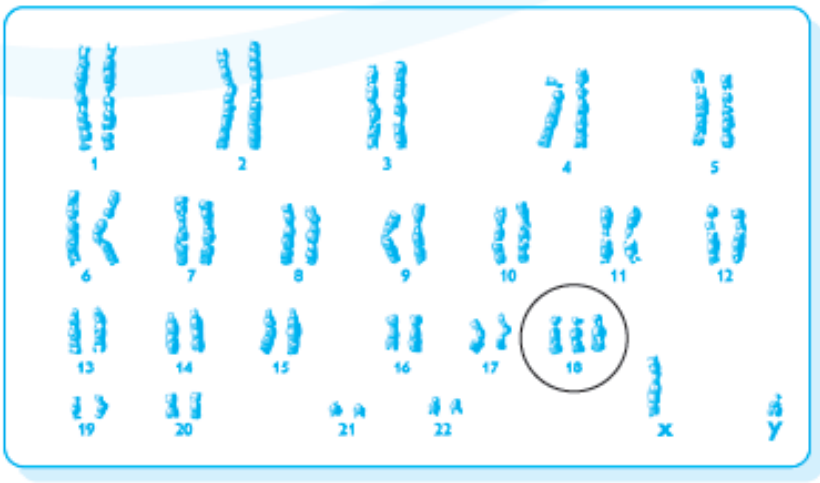


ANEUPLOIDÍAS  
SOMÁTICAS

SÍNDROME DE  
EDWARDS

TRISOMÍA 18

FÓRMULA: 47, XX +18    47, XY +18

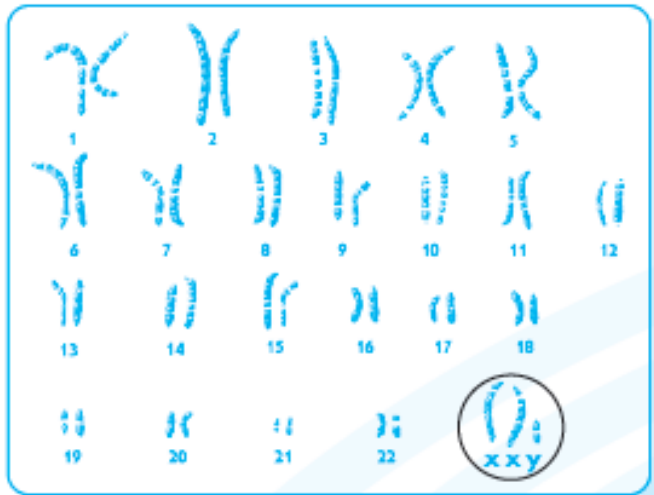


## ANEUPLOIDÍAS SEXUALES

## AFECTAN A LOS CROMOSOMAS SEXUALES

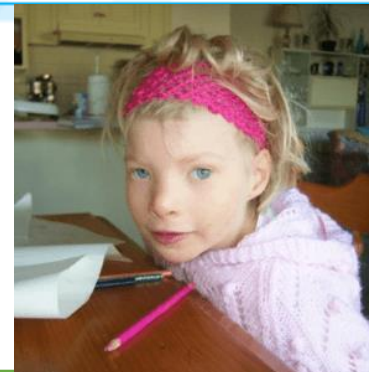
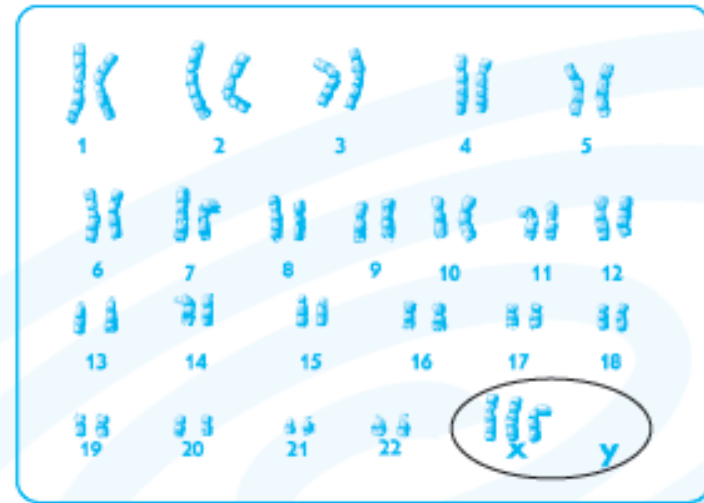
## SÍNDROME DE KLINEFELTER

FÓRMULA: 47, XXY



## SÍNDROME DE SUPERHEMBRA

FÓRMULA: 47, XXX

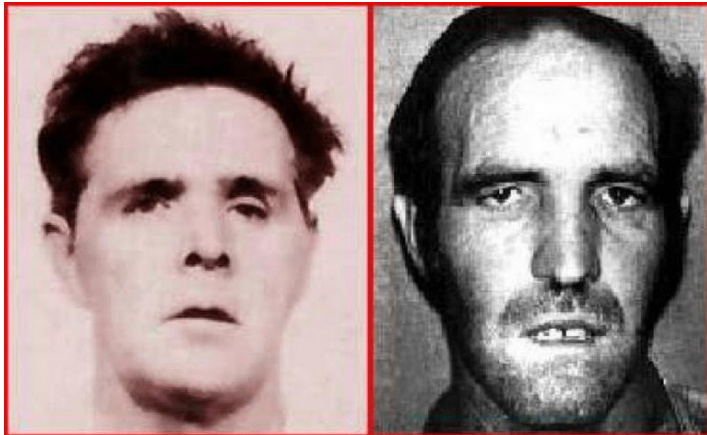
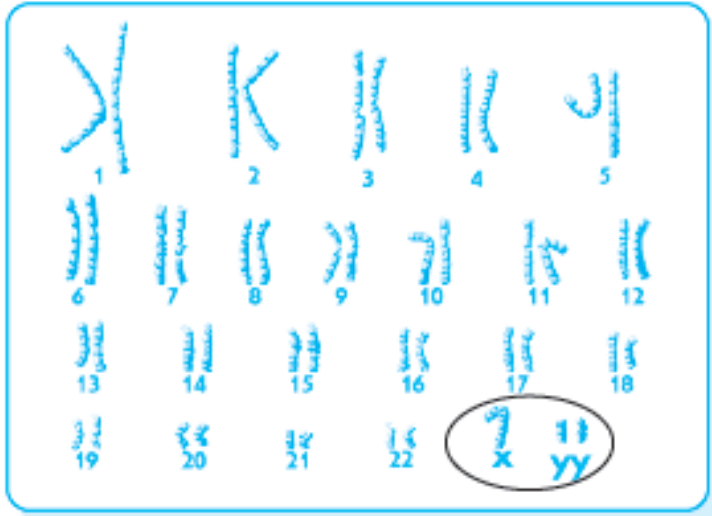




## ANEUPLOIDÍAS SEXUALES

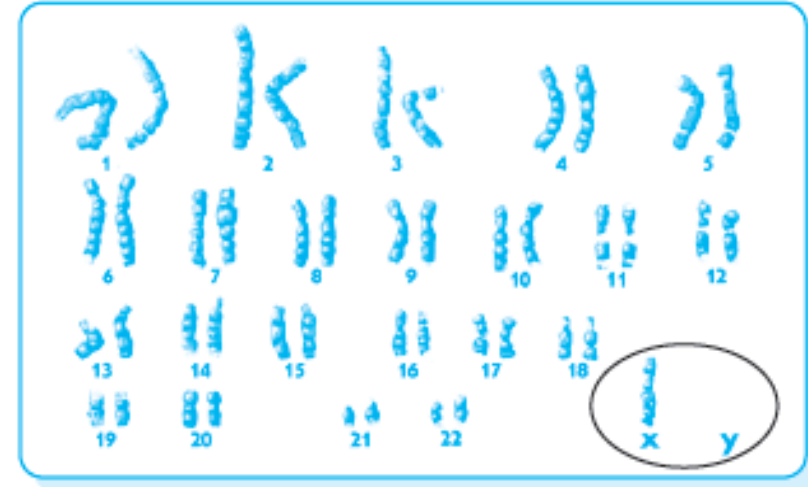
### SÍNDROME DE SUPERMACHO

FÓRMULA: 47, XYY



### SÍNDROME DE TURNER

FÓRMULA: 45, XO





# BIOLOGY

## HELICOPRACTICE

5to

SECONDARY



 **SACO OLIVEROS**





### 1. ¿Qué estudia la citogenética?

Estudia a los vehículos de la herencia, los cromosomas, mediante método citológicos.

### 2. ¿Qué es un cromosoma?

Se denomina cromosoma a cada uno de los "cuerpos" en que se organiza la cromatina del núcleo celular durante las divisiones celulares (mitosis y meiosis).

### 3. Relacione.

- |                 |   |
|-----------------|---|
| a. Citogenética | ( <b>c</b> ) Número de cromosomas         |
| b. Gen          | ( <b>d</b> ) Condensación de la cromatina |
| c. Cariotipo    | ( <b>b</b> ) ADN                          |
| d. Cromosoma    | ( <b>a</b> ) Cromosoma                    |



4. Escriba verdadero (V) o falso (F) según corresponda.

- a. En el síndrome de Turner se tiene 45 cromosomas. ( V )
- b. En el síndrome de Down se tiene 47 cromosomas. ( V )
- c. La translocación es una anomalía estructural. ( V )
- d. El síndrome de Edwards es una trisomía. ( V )

5. Complete la oración.

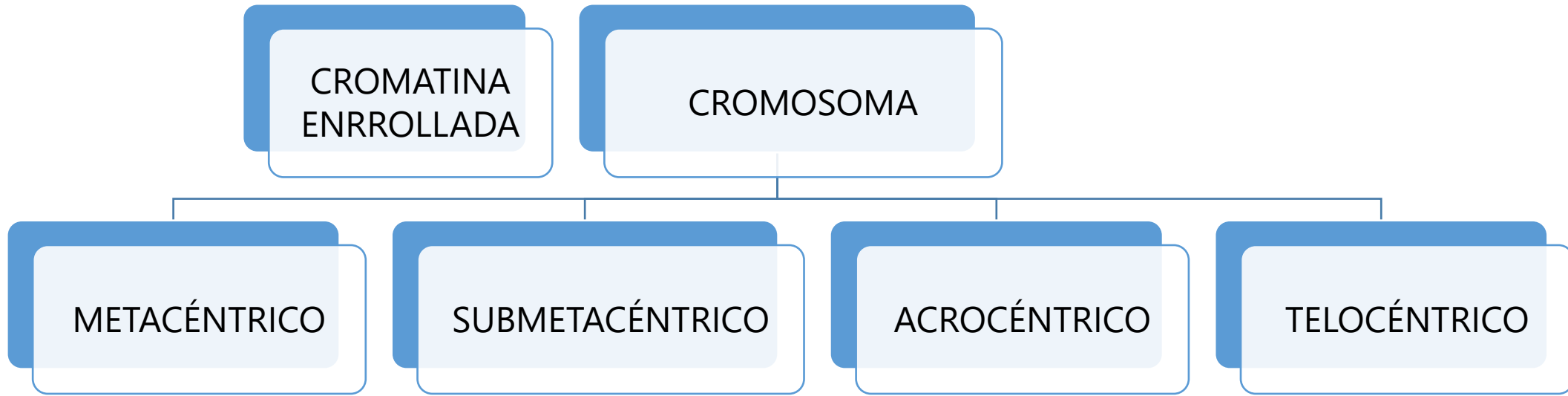
- En el síndrome de **KLINEFELTER** la persona posee 47 cromosomas incluyendo dos X y uno Y.
- Las partes de un cromosoma son: **Cromátides y Centrómero.**

6. Escribe las fórmulas cromosómicas de: Síndrome de Down, Patau, Klinefelter y Turner.

**Down, Patau, Edwards: 47, XX o XY; Klinefelter : 47, XXY; Turner : 45, XO**



7. Complete el mapa conceptual.



8. En las siguientes secuencias de aminoácidos:

- Normal : Ile - Ala - Tir - His - Asn - Lis - Tir
- Mutante 1 : Ile - Ala - Tir - His - Asn - Lis - Pro
- Mutante 2 : Ile - Ala - Tir - Pro - Gln - Gln - Ile
- Mutante 3 : Ile - Ala

¿qué aminoácido ha sido reemplazado y ha formado el mutante 1? **PRO por TIR, último residuo aminoácido.**