



COMPLEJO EDUCACIONAL SAN ALFONSO  
FUNDACIÓN QUITALMAHUE  
Eyzaguirre 2879 Fono 22-852 1092 Puente Alto  
[planificacionessanalfonso@gmail.com](mailto:planificacionessanalfonso@gmail.com)  
[www.colegiosanalfonso.cl](http://www.colegiosanalfonso.cl)



## Trabajo individual pedagógico N° 9

- Nivel: Segundo Medio

Número de contacto: 972680145

- Ciencias Naturales: Biología

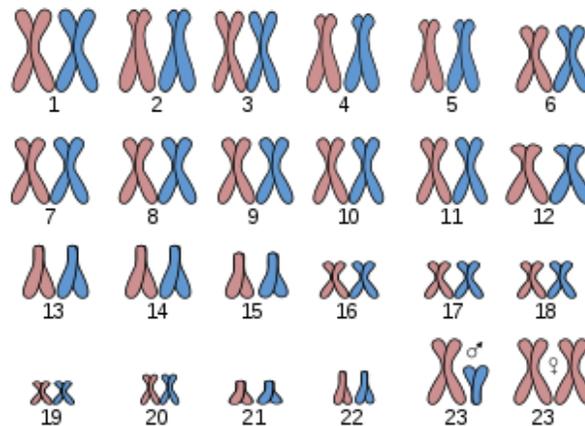
Facebook: @riken.edu

**O.A. 6** Investigar y argumentar, basándose en evidencias, que el material genético se transmite de generación en generación en organismos como plantas y animales, considerando:

- La comparación de la mitosis y la meiosis.
- Las causas y consecuencias de anomalías y pérdida de control de la división celular (tumor, cáncer, trisomía, entre otros).

### ALTERACIÓN DEL CICLO CELULAR

Los cromosomas son las estructuras que contienen los genes. Los genes son las instrucciones que le dicen a nuestro cuerpo cómo desarrollarse y funcionar; regulan las características físicas, tales como el color del cabello, el tipo de sangre y la propensión a enfermedades.



El número típico de cromosomas en una célula humana es de 46 divididos en 23 pares. De los 23 pares de cromosomas, los primeros 22 pares se llaman "autosomas". El último par se denomina "cromosomas sexuales". Los cromosomas sexuales determinan el sexo de un individuo: las mujeres tienen dos cromosomas X (XX), y los varones tienen un cromosoma X y uno Y (XY).

#### ¿Cómo estudian los científicos a los cromosomas?

Durante un siglo, los científicos estudiaron los cromosomas viéndolos a través de un microscopio. Para que los cromosomas puedan verse de esta manera, necesitan teñirse. Una imagen, o mapa cromosómico, de todos los 46 cromosomas se denomina cariotipo. El cariotipo puede ayudar a identificar anomalías en la estructura o el número de cromosomas.

#### ¿Qué son las anomalías cromosómicas?

Cualquier alteración en el número y/o en la morfología de los cromosomas constituye una alteración cromosómica. Se clasifican de la siguiente forma:

**A. ANOMALIAS CROMOSOMICAS NUMERICAS:** Ocurren cuando de los 46 cromosomas habituales en cada célula del cuerpo, hay 45 o 47 cromosomas. El tener demasiados o una cantidad insuficiente de cromosomas constituye

una causa para el desarrollo de algún defecto congénito. Este tipo de anomalía ocurre en autosomas y en cromosomas sexuales, a continuación, destacamos ejemplos de ambos casos.

#### **En autosomas:**

- TRISOMIA 21 “SINDROME DE DOWN”. El término trisomía indica la presencia de tres cromosomas en lugar del par habitual, cuando ocurre en el par 21 se da un trastorno genético que se manifiesta por cierto grado de retardo mental, rasgos faciales característicos y, a menudo defectos cardíacos, deficiencia visual y auditiva, y otros problemas de salud.

#### **En cromosomas sexuales:**

- MONOSOMIA X, O SINDROME DE TURNER. El término monosomía se utiliza para describir la ausencia de un miembro de un par de cromosomas. Por lo tanto, habrá un total de 45 cromosomas en cada célula del cuerpo, en lugar de 46. Si un bebé nace con un solo cromosoma sexual X, en lugar del par habitual (ya sea dos cromosomas sexuales X o un cromosoma sexual X y un cromosoma sexual Y), se dirá que tiene monosomía X que también se conoce con el nombre de síndrome de Turner.  
Se presenta en las niñas y provoca que sean más bajas que el resto y que no maduren sexualmente a medida que alcanzan la edad adulta.
- TRISOMIA XXY O SINDROME DE KLINEFELTER. Es la presencia de un cromosoma X extra en un hombre y se escribe como XXY. Los síntomas incluyen: proporciones corporales (piernas largas, tronco corto, hombro igual al tamaño de la cadera), agrandamiento anormal de las mamas, infertilidad, vello púbico, axilar y facial menor a la cantidad normal, y estatura alta.

**B. ANOMALIAS CROMOSOMICAS ESTRUCTURALES:** Se presentan cuando hay un cambio en la estructura o en los componentes de un cromosoma. Algunos ejemplos son:

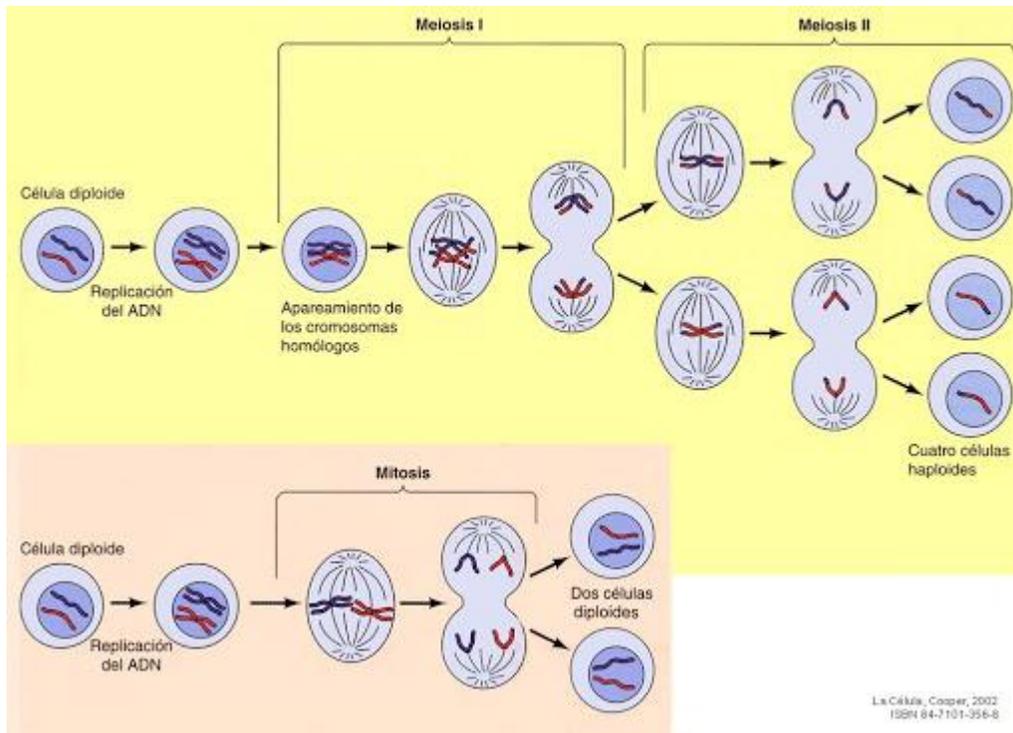
- LAS DELECCIONES Y EL CRI DU CHAT. El término deleción significa que una parte del cromosoma se perdió o se “eliminó”. En ejemplo de un síndrome genético provocado por deleción es el denominado “Cri du Chat” (grito del gato, en francés), en el cual ocurre una deleción o pérdida de parte del cromosoma 5. Las características de un bebé que sufren Cri du Chat son: llanto muy agudo, falta de tonicidad muscular, microcefalia y bajo peso al nacer.
- LAS DUPLICACIONES Y EL SINDROME DE PALLISTER KILLIAN. El término duplicación significa simplemente que una parte del cromosoma está duplicada. El resultado es material genético adicional, aun cuando el total de cromosomas está generalmente dentro de lo normal. Un ejemplo es el síndrome de Pallister Killian, en el cual el cromosoma 12 está duplicado. Los bebés que sufren este síndrome padecen muchos problemas, como retardo mental severo, falta de tonicidad muscular, facciones toscas y frente prominente.
- LAS TRANSLOCACIONES. Consiste en que una parte de un cromosoma se transfiere a otro cromosoma. Este tipo de translocación produce cromosomas modificados y con frecuencia defectuosos. Las translocaciones genéticas pueden causar trastornos graves, como la leucemia mielógena crónica.
- LAS INVERSIONES El término inversión se utiliza cuando un cromosoma se fragmenta en dos puntos y el segmento intermedio gira al revés y luego vuelve a unirse.

#### **¿Cómo suceden las anomalías cromosómicas?**

Las anomalías cromosómicas habitualmente se 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.



En ambos procesos, se espera que las células producidas tengan el número correcto de cromosomas. Sin embargo, errores en la división celular pueden dar lugar a células que tengan demasiadas copias de un cromosoma o no suficientes. También pueden ocurrir errores durante la duplicación de los cromosomas.

#### ACTIVIDAD:

1. Elabora un cuestionario sobre el contenido de esta guía, para ello desde formular 5 preguntas con sus 5 respuestas. Las preguntas deben ser abiertas, eso quiere decir que, deben iniciar con: Qué, cuál, cómo, dónde, cuándo, por qué. Cada una de las respuestas debe ser desarrollada en mínimo dos líneas.
2. Investiga las características de alguna trisomía, como por ejemplo trisomía en el cromosoma 18 (síndrome de Edwards) o del cromosoma 13 (síndrome de Patau).

Página de consulta y acceso a textos escolares en formato digital:

[www.aprendoenlinea.mineduc.cl](http://www.aprendoenlinea.mineduc.cl)