

Deleciones
Pérdida de un segmento cromosómico y, por tanto, de la información contenida en él. Una deleción se nombra con el número del cromosoma y el brazo afectados, seguida del .

Duplicaciones
Repetición de un segmento cromosómico.

Translocaciones
Fusión de cromosomas acrocéntricos. Los brazos largos de ambos cromosomas quedan preservados. Los gametos que producen los portadores de esta traslocación dan lugar a trisomías o monosomías de un cromosoma completo.

Inversiones
Cambio de sentido de un segmento cromosómico.

Transposición
Segmento delecionado de un cromosoma se traslada a otra posición, bien dentro del propio cromosoma o a otro distinto.

Isocromosomas
Deleción de un brazo y duplicación del otro, dando lugar a cromosomas con ambos brazos idénticos.

Cromosomas en anillo
Se produce una deleción en los dos polos de un cromosoma y en la reparación se empalman ambos extremos.

Estructurales

Cromosomopatías mas frecuentes

Numéricas

Aneuploidias
El numero alterado de cromosomas no es múltiplo exacto del numero haploide.
Trisomías: existe un cromosoma excedente y homologo de uno de los normales.(síndrome de down, trisomía del cromosoma 21.
Monosomía: ausencia de un cromosoma, hay un solo homologo (síndrome de turner, monosomía del cromosoma X).

Diandrias
El conjunto cromosómico proviene íntegramente del padre, es decir se duplica el material genético del padre, mientras que el materno desaparece.

Diginias
Se duplica el material genético materno y desaparece el paterno. La totalidad el material genético proviene de la madre, es incompatible con la vida.

Mosaicismo
En un individuo existen 2 tipos de lineas celulares, una con el numero normal de cromosomas y otra con el numero de cromosomas alterado.

Cromosomopatías: enfermedades producidas por alteraciones de los cromosomas, numéricas o estructurales.