



**Universidad Del Sureste**

**LICENCIATURA EN MEDICINA  
HUMANA**

**GENETICA**

**Q.F.B. YENI KAREN HERNANDEZ  
CANALES**

Principios de citogenética clínica,  
Introducción a la citogenética, Anomalías  
cromosómicas y Efectos originados a partir  
de los progenitores

**EMMANUEL GALDAMEZ GONZALEZ**

**3 SEMESTRE “U”**

**TAPACHULA CHIAPAS. 24  
SEPTIEMBRE DEL 2020**

# PRINCIPIO DE CITOGENETICA CLINICA

## EN QUE CONSISTE LA CITOGENETICA

consiste en el estudio de los cromosomas, su estructura y su herencia, aplicado a la práctica de la genética médica. Desde hace casi 50 años sabemos que los cambios microscópicamente visibles en el número o la estructura de los cromosomas pueden producir trastornos clínicos.

## ANOMALIAS CROMOSOMICAS ESPECIFICAS

Las anomalías cromosómicas específicas son responsables de cientos de síndromes identificables que, en conjunto, son más frecuentes que todos los trastornos monogénicos mendelianos juntos.

## HISTOLOGIA

Los bronquios tienen una capa submucosa, mucosa y muscular se compone de una capa cartilaginosa y una adventicia su epitelio es pseudoestratificado con un tejido conjuntivo laxo y una capa muscular lisa.

## TRANSTORNOS CROMOSOMICOS

Los trastornos cromosómicos constituyen una entidad propia dentro de las enfermedades génicas. Representan una gran proporción del conjunto de problemas reproductivos, malformaciones congénitas y retraso mental, y desempeñan un importante papel en la patogenia del cáncer.

## TRANSTORNOS CITOGENETICOS

. Los trastornos citogenéticos están presentes en cerca del 1% de los nacidos vivos, en alrededor del 2% de las gestaciones de mujeres mayores de 35 años que se someten a diagnóstico prenatal y aproximadamente la mitad de todos los abortos espontáneos del primer trimestre de la gestación.

## BIBLIOGRAFIA

<https://es.slideshare.net/TitoCarrion/pulmones-embriologia-anatomia-e-histologia>

# INTRODUCCION A LA CITOGENETICA

## INDICACIONES CLINICAS PARA EL ANALISIS CROMOSOMICO

El análisis cromosómico está indicado como un procedimiento diagnóstico sistemático para la evaluación de una serie de fenotipos que se presentan en medicina clínica: problemas en el crecimiento, nacidos muertos, problemas de fertilidad y tumores.

## SITIOS FRAGILES

Los sitios frágiles son lugares que no se tiñen y que ocasionalmente se observan en determinadas localizaciones de varios cromosomas. Para visualizar estos sitios suele ser necesario exponer las células a condiciones de crecimiento o químicas que alteran o inhiben la síntesis de DNA.

## ANALISIS CROMOSOMICO

A través de la disponibilidad de los recursos derivados del Proyecto Genoma Humano, el análisis cromosómico también se puede llevar a cabo a nivel genómico mediante el uso de métodos basados en matrices en los que se utiliza la técnica de hibridación genómica comparativa.

## IDENTIFICACION DE LOS CROMOSOMAS

Los 24 tipos de cromosomas existentes en el genoma humano se pueden identificar fácilmente a nivel citológico mediante diversas técnicas de tinción. Hay tres métodos de tinción muy utilizados que pueden diferenciar los distintos cromosomas humanos.

## HIBRIDACION INSITUFLUORESC ENTE

Según ya se ha mencionado en el capítulo 4, el desarrollo de las técnicas de hibridación in situ fluorescente (FISH, fluorescence in situ hybridization) para examinar la presencia o ausencia de una determinada secuencia de DNA, o para evaluar el número o la organización de un cromosoma.

## BIBLIOGRAFIA

<https://es.slideshare.net/TitoCarrion/pulmones-embriologia-anatomia-e-histologia>

# ANOMALIAS CROMOSOMICAS

## ANOMALIAS EN EL NUMERO DE CROMOSOMAS

Un complemento cromosómico con un número de cromosomas que no sea 46 se dice que es heteroploide. Un múltiplo exacto del número haploide de cromosomas (n) se dice que es euploidia y cualquier otro número es aneuploidía.

## ANOMALIAS DE LA ESTRUCTURA DE LOS CROMOSOMAS

Las reordenaciones estructurales se producen como consecuencia de roturas cromosómicas seguidas de reconstitución en una combinación anómala. Se pueden producir muchos tipos de reordenaciones que, en conjunto, son menos frecuentes que las aneuploidía

## REODENAMIENTOS DESEQUILIBRADOS

El fenotipo en los reordenamientos desequilibrados suele ser anormal debido a la existencia de deleciones, duplicaciones o (en algunos casos) ambas. La duplicación de parte de un cromosoma origina una trisomía parcial, mientras que una deleción produce una monosomía parcial.

## DELECCIONES

Las deleciones suponen la pérdida de un segmento de un cromosoma, lo que origina un desequilibrio. Un portador de una deleción (con un homólogo normal y el otro con la deleción) es monosómico para la información génica del segmento correspondiente del homólogo normal.

## MOSAICISMO

Cuando una persona tiene una anomalía cromosómica, ésta suele estar presente en todas sus células. Sin embargo, a veces se hallan en un mismo individuo dos o más complementos cromosómicos diferentes, y esta situación se denomina mosaicismo.

## INCIDENCIA DE LAS ANOMALIAS CROMOSOMICAS

La triploidía y la tetraploidía se observan en un reducido porcentaje de casos, sobre todo en abortos espontáneos.



