

PRINCIPIOS DE  
CITOGENÉTICA  
CLÍNICA



# Anomalías cromosómicas

Los cromosomas son las estructuras que contienen los genes

Los genes son las instrucciones individuales que le dicen a nuestro cuerpo cómo desarrollarse y funcionar

regulan las características físicas y médicas, tales como el color del cabello, el tipo de sangre y la propensión a enfermedades

Muchos cromosomas tienen dos segmentos, llamados "brazos", separados por una región contraída conocida como centrómero. El brazo más corto se llama brazo "p"

El brazo más largo se llama brazo "q"

En dónde se encuentran los cromosomas en el cuerpo

El cuerpo está formado por unidades individuales llamadas células

Su cuerpo tiene muchas distintas clases de células, tales como las células de la piel, las células del hígado y las células sanguíneas

En el centro de la mayoría de las células se encuentra una estructura llamada núcleo. Ahí es donde se encuentran los cromosomas

La mayoría de las células del cuerpo contiene 23 pares de cromosomas, es decir, un total de 46 cromosomas

La mitad de estos cromosomas proviene de nuestra madre, y la otra mitad, de nuestro padre

Los primeros 22 pares se denominan autosomas

El par 23 contiene los cromosomas sexuales, X y Y. Generalmente, las mujeres tienen dos cromosomas X y los hombres, un cromosoma X y un cromosoma Y

Los cromosomas tienen toda la información que el cuerpo necesita para crecer y desarrollarse

Cada cromosoma contiene miles de genes que forman proteínas que dirigen el desarrollo, el crecimiento y las reacciones químicas del cuerpo.

Hay muchos tipos de anomalías cromosómicas, pero aún así se pueden categorizar como numéricas o estructurales. Las anomalías numéricas tienen un cromosoma más o un cromosoma menos de lo que sería el par normal

Las anomalías estructurales suceden cuando una parte de un cromosoma en particular falta, está demás, se ha pasado a otro o está invertida.

Las anomalías cromosómicas

pueden ocurrir accidentalmente cuando se forma el huevo o el espermatozoido durante las primeras etapas de desarrollo del feto

La edad de la madre y ciertos factores del medio ambiente pueden tener una función en la aparición de errores genéticos

Se pueden realizar pruebas y detecciones sistemáticas prenatales para analizar los cromosomas del feto con el objetivo de detectar algunos tipos, pero no todos, de anomalías cromosómicas

Las anomalías cromosómicas pueden tener diferentes efectos, según la anomalía en cuestión

Por ejemplo, una copia adicional del cromosoma 21 causa el síndrome de Down (trisomía 21)

Las anomalías cromosómicas también pueden causar abortos espontáneos, enfermedades o problemas en el crecimiento o en el desarrollo

El tipo más común

una anomalía cromosómica se conoce como aneuploidía y representa una anomalía en la cantidad de cromosomas, debido a un cromosoma demas o uno menos de lo normal

La mayoría de las personas con aneuploidía tienen una trisomía (tres copias de un cromosoma) en lugar de una monosomía (una copia única de un cromosoma).

El síndrome de Down es quizás el ejemplo de aneuploidía cromosómica más conocido

Además de la trisomía 21, las aneuploidías cromosómicas más comunes en bebés nacidos vivos son: trisomía 18; trisomía 13; 45, X (síndrome de Turner); 47, XYY (síndrome de Klinefelter); 47, XYY y 47, XXX

Las anomalías cromosómicas estructurales son causadas por la ruptura o la unión incorrecta de segmentos cromosómicos. Varias de las anomalías cromosómicas estructurales tienen como resultado una enfermedad.

La reorganización estructural se considera equilibrada si el conjunto cromosómico completo está presente, aunque su distribución no sea la normal, y se considera desequilibrada si falta o sobra información

Las reorganizaciones desequilibradas incluyen eliminaciones, duplicaciones o inserciones de segmentos cromosómicos

Si un cromosoma sufre dos roturas y los extremos rotos se unen para formar un cromosoma circular, se genera un cromosoma en anillo o anular. Si falta un brazo de un cromosoma y el brazo restante se duplica, se forma un isocromosoma

EFFECTOS ORIGINADOS A PARTIR DE LOS PROGENITORES



Impronta genómica

Proceso normal originado por los cambios de la cromatina que tienen lugar en las células germinales de uno de los progenitores, pero no del otro, en localizaciones características del genoma

Modificación covalente del DNA a través de la metilación de la citosina • Formación de 5 metilcitosina

Influye en la expresión de un gen pero no en su secuencia primaria de DNA

Supone una forma reversible de activación génica, pero no una mutación, por lo que constituye un ejemplo de lo que se ha denominado – Centro epigenético

Tiene lugar durante la gametogénesis antes de la fecundación y marca ciertos genes como procedentes de la madre o el padre

Tras la fecundación la impronta genómica controla la expresión génica en la región que presenta la impronta en todos o algunos de los tejidos somáticos del embrión

Persiste del nacimiento hasta la vida adulta – A través de cientos de divisiones celulares..solo expresa la copia materna o paterna del gen

Debe ser reversible

un alelo de origen paterno heredado por un individuo de sexo femenino debe ser convertido en su línea de células germinales de manera que este individuo no pueda transmitirlo en forma de impronta materna a su descendencia

Un alelo con impronta materna que es heredado por un individuo de sexo masculino debe ser convertido en su línea de células germinales

Deberá transmitirse a su descendencia en forma de un alelo con impronta materna

Control del proceso de conversión – Centro de impronta

Sx de Prader Willi

Trastorno dimórfico relativamente causado por la obesidad

Manos y pies pequeños

Estatura corta

Hipogonadismo y retraso mental

Deleción citogenética que afecta la parte proximal del brazo largo del cromosoma 15

Solamente en el cromosoma del padre del paciente

Sx de Angelman

Aspecto facial peculiar

Baja estatura

Retraso mental grave

Espasticidad

Convulsiones

Deleción en el cromosoma 15 heredado de la madre

Información genética en 15q11 q13

