



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Licenciatura en medicina humana

GENETICA

RESUMEN DEL PARCIAL

QFB. Yeni Karen Canales Hernández

Carlos Emilio Ocaña Vázquez

3er semestre grupo único

Tapachula Chiapas de Córdoba y Ordoñez

14 de octubre del 2020

PRINCIPIOS DE CITOGENETICA CLINICA

La citogenética clínica es la rama de la genética médica que tiene por objeto el estudio de la estructura y el comportamiento cromosómico y su relación con la patología genética. Estos estudios se realizan a través de cultivos celulares que permitan obtener células en división activa para su posterior análisis y observación al microscopio óptico. Los procedimientos para realizar estudios citogenéticos y detectar anomalías cromosómicas requieren capacitación profesional y técnica específica e infraestructura particular.

ANOMALIAS CROMOSOMICAS

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.

Anomalías numéricas: Cuando a un individuo le falta uno de los cromosomas de un par, la afección se conoce como monosomía. Cuando un individuo tiene más de dos cromosomas en lugar de un par, la afección se conoce como trisomía.

Anomalías estructurales: La estructura de un cromosoma puede ser cambiada de varias maneras.

Duplicaciones: Se duplica una parte del cromosoma, lo cual produce material genético de más.

Translocaciones: Se transfiere una parte de un cromosoma a otro cromosoma. Hay dos tipos principales de translocación.

Inversiones: Una parte del cromosoma se ha desprendido, y reinsertado en el cromosoma pero en la dirección inversa. Como resultado, el material genético del segmento.

Deleciones (eliminaciones): Se pierde o se elimina una parte del cromosoma está invertido con respecto a la orientación normal.

Anillos: Una parte de un cromosoma se ha desprendido y formado un círculo o anillo. Esto puede suceder con o sin pérdida de material genético.

ESTUDIOS DE LOS CROMOSOMAS EN LA MEIOSIS HUMANA

Existen dos métodos generales para estudiar la constitución cromosómica de los espermatozoides y los óvulos. En el primero se analizan las meiosis anormales de forma retrospectiva utilizando polimorfismos de DNA o heteromorfismos citogenéticos para estudiar el origen parental de los fetos o los nacidos vivos aneuploides. En estudios detallados de más de 1.000 concepciones se ha demostrado una contribución diferente de la no disyunción materna y paterna a diferentes anomalías citogenéticas; por ejemplo, la no disyunción materna es responsable de más del 90% de los casos de trisomía 21 y de la totalidad de los de trisomía 16, pero sólo de la mitad de los casos de síndrome de Klinefelter (47,XXY) y del 20-30% de los de síndrome de Turner (45,X).

TRASTORNOS MENDELEIANOS CON EFECTO CITOGENETICO

Un trastorno monogenético (también llamado trastorno mendeliano) es causado por un defecto en un gen particular. Los trastornos monogenéticos son poco comunes. Pero dado que hay varios miles de trastornos monogenéticos conocidos, su impacto combinado es considerable. Los trastornos monogenéticos se caracterizan por la forma como se transmiten en familias. Hay 6 patrones básicos de herencia monogenética:

Autosómico dominante

Autosómico recesivo

Dominante ligado al cromosoma X

Recesivo ligado al cromosoma X

Herencia ligada al cromosoma Y

Herencia materna (mitocondrial)

El efecto observado de un gen (la apariencia de un trastorno) se denomina el fenotipo. En la herencia autosómica dominante, la anomalía o anomalías generalmente aparecen en cada generación. Cada vez que uno de los padres afectados, sea hombre o mujer, tenga un niño, ese niño tendrá un 50% de probabilidad de heredar la enfermedad

Se corrobora que las alteraciones cromosómicas se presentan en un alto porcentaje en los tumores sólidos, por lo tanto, dichas alteraciones juegan un papel importante en la aparición de las neoplasias. Entre las alteraciones cromosómicas más frecuentes se destacan las aneuploidias como las importantes. Los estudios cromosómicos en células tumorales presentan dificultades de tipo técnico que finalmente limitan los análisis en estos casos.