



**UNIVERSIDAD DEL SURESTE
FACULTAD DE MEDICINA
TAPACHULA CHIAPAS**

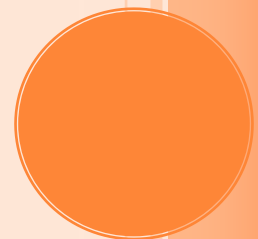


**ALUMNO
EMMANUEL GALDÁMEZ GONZÁLEZ**

**DOCENTE
QUIMICA YENI KAREN CANALES HERNANDEZ**

**TRABAJO
GENETICA**

02 DE OCTUBRE DEL 2020



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

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). Un segundo método analiza de forma directa células germinales humanas. Utilizando FISH con sondas de cromosomas específicos se puede examinar con rapidez un gran número de espermatozoides para saber si son aneuploides para determinados cromosomas.

TRANSTORNOS MENDELIANOS CON EFECTOS CITOGENETICOS

Además del relativamente frecuente síndrome del cromosoma X frágil, existen algunos otros síndromes monogénicos raros con una anomalía citogenética característica. En conjunto, estos trastornos autosómicos recesivos se denominan síndromes de inestabilidad cromosómica. En estos casos, un estudio cromosómico detallado supone un elemento diagnóstico importante. La naturaleza del defecto cromosómico y, presumiblemente, el defecto molecular subyacente en la replicación o la reparación del cromosoma, es diferente en cada uno de estos trastornos. Por ejemplo, el síndrome de Bloom es causado por un defecto en una DNA helicasa que ocasiona un importante incremento de la recombinación somática e intercambio de cromátidas hermanas.

El síndrome ICF (caracterizado por inmunodeficiencia, inestabilidad centromérica y anomalías faciales) está causado por una deficiencia de una metiltransferasa necesaria para establecer y mantener los patrones normales de metilación del DNA.

ANALISIS CITOGENETICO EN EL CANCER

Un importante campo en la investigación del cáncer es el de la descripción de los cambios citogenéticos que se producen en determinadas formas de cáncer, y la relación entre los puntos de rotura de los reordenamientos estructurales y los oncogenes. Los cambios citogenéticos de las células cancerosas son numerosos y diversos. Muchos se observan repetidamente en el mismo tipo de tumor. Se han identificado varios cientos de cambios cromosómicos no aleatorios en todos los cromosomas, excepto en el Y, en varias neoplasias.

TRANSTORNOS AUTOSOMICOS

En este apartado se exponen los principales trastornos autosómicos con importancia clínica. Aunque se han descrito numerosos trastornos cromosómicos poco frecuentes que afectan a un cromosoma entero o a un segmento de un cromosoma, muchos de ellos sólo se han detectado en fetos procedentes de abortos espontáneos o afectan a segmentos cromosómicos relativamente cortos. Hay únicamente tres trastornos cromosómicos bien definidos que no son mosaicos, que son compatibles con la supervivencia posnatal y que consisten en una trisomía de un autossoma completo: la trisomía 21 (síndrome de Down), la trisomía 18 y la trisomía 13.

El síndrome de Down o trisomía 21 es, con mucha diferencia, el trastorno cromosómico más frecuente y mejor conocido, así como la principal causa genética de retraso mental moderado. Alrededor de uno de cada 800 niños nace con síndrome de Down, y entre los recién nacidos o fetos de gestantes de 35 o más años de edad la incidencia es mucho mayor. El síndrome fue descrito clínicamente por primera vez por Langdon Down en 1866, pero su causa fue un misterio durante casi un siglo. Dos características notables de su distribución poblacional llamaron la atención: la edad materna avanzada y una distribución peculiar en las familias (concordancia en gemelos monocigóticos y discordancia casi completa en gemelos dicigóticos y otros miembros de la familia).

GENETICA HUMANA

