



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

**LICENCIATURA
MEDICINA HUMANA
CATEDRÁTICO**

QFB. YENI KAREN CANALES HERNÁNDEZ

TRABAJO:

CUADRO INFORMATIVO

ALUMNO:

JOSUÉ DE LEÓN LÓPEZ

GRADO

****TERCER SEMESTRE**

FECHA:

02/10/20

LUGAR

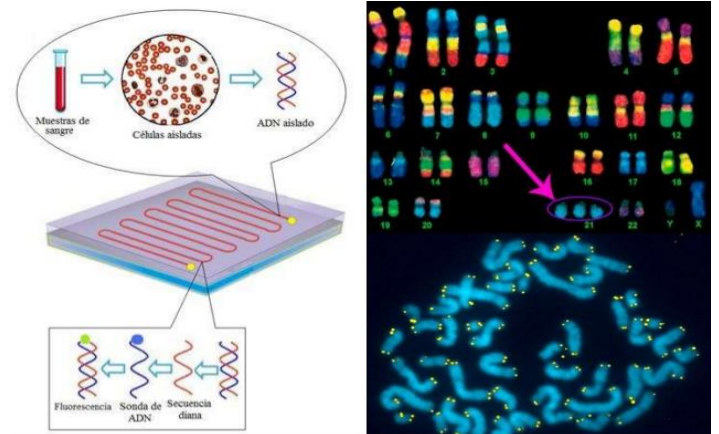
TAPACHULA CHIAPAS

ESTUDIO DE LOS CROMOSOMAS EN LA MEIOSIS HUMANA

Existen dos métodos generales para estudiar la constitución cromosómica de los espermatozoides y los óvulos

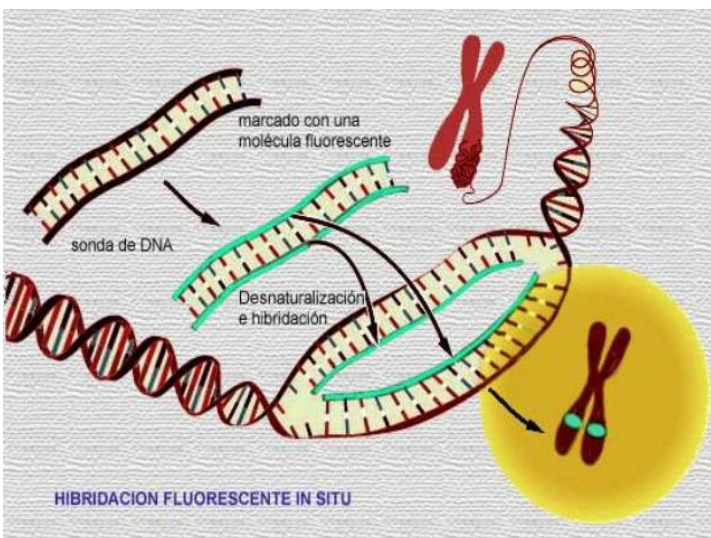
En el primero se analizan las meiosis anormales de forma retrospectiva utilizando polimorfismos de DNA o heteromorfismos citogenéticos para estudiar el origen parental de los fetos o los nacidos vivos aneuploides.

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

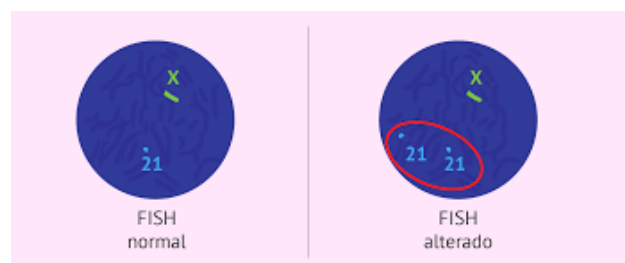


La visualización directa de los cromosomas durante la ovogénesis es más difícil que durante la espermatogénesis. No obstante, los avances de la tecnología de la FIV permiten obtener ovocitos en el momento de la ovulación

También puede utilizarse la FISH en espermatozoides para evaluar la proporción de éstos que son normales, equilibrados y desequilibrados en hombres portadores de translocaciones recíprocas o de inversiones. Los resultados de estos estudios pueden ser útiles para el consejo genético, aunque la extrapolación de los hallazgos en espermatozoides a fetos y nacidos vivos debe realizarse con precaución



Existen algunos estudios que sugieren un incremento de anomalías cromosómicas (en particular de los cromosomas sexuales), así como de defectos de impronta genómica, en las gestaciones por ICSI.



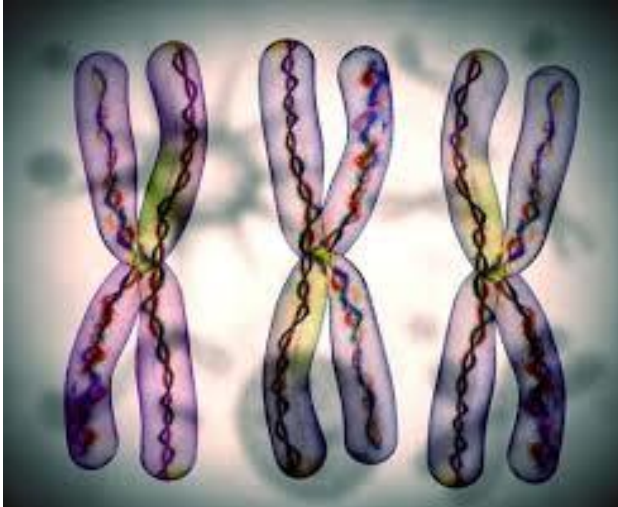
TRASTORNOS MENDELIANOS CON EFECTOS CITOGÉNÉTICOS

existen algunos otros síndromes monogénicos raros con una anomalía citogenética característica.

En conjunto, estos trastornos autosómicos recesivos se denominan síndromes de inestabilidad cromosómica

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.

Varios de los síndromes con roturas cromosómicas se asocian con un riesgo elevado de transformación maligna.

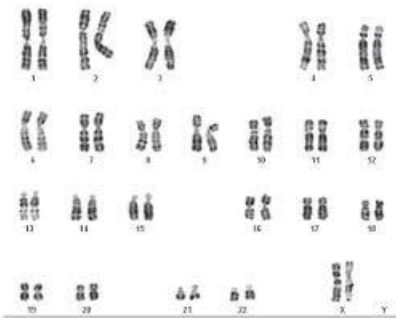


El análisis de la correlación entre la pérdida de habilidad para replicar o reparar el DNA y el incremento del riesgo de cáncer puede proporcionar claves de la relación entre la mutagénesis y la carcinogénesis

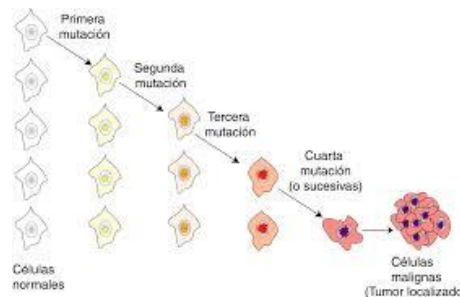
ANÁLISIS CITOGÉNÉTICO EN EL CÁNCER

La asociación del análisis citogenético con el tipo de tumor y con la efectividad de la terapia es ya una parte importante del tratamiento de los pacientes con cáncer.

La detección de estas anomalías en los laboratorios de citogenética clínica mediante FISH, SKY.

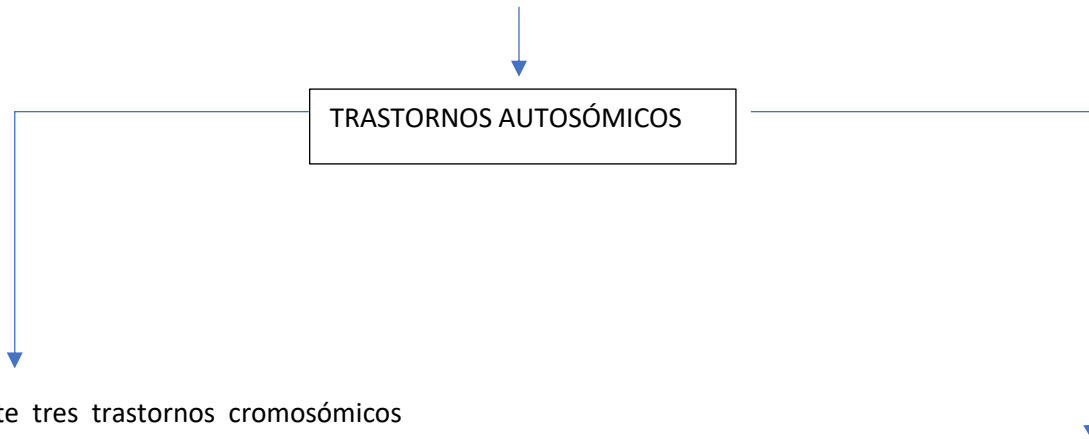


Un importante campo en la investigación del cáncer es el de la descripción de los cambios citogenéticos que se producen en determinadas formas de cáncer, y la relación entre los puntos de rotura de los reordenamientos estructurales y los oncogenes.



Los cambios citogenéticos de las células cancerosas son numerosos y diversos. Muchos se observan repetidamente en el mismo tipo de tumor

CITOGÉNÉTICA CLÍNICA: TRASTORNOS DE LOS AUTOSOMAS Y DE LOS CROMOSOMAS SEXUALES



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 autosoma completo: la trisomía 21 (síndrome de Down), la trisomía 18 y la trisomía 13. Estas trisomías autosómicas cursan con retraso del crecimiento, retraso mental y múltiples anomalías congénitas

cualquier desequilibrio cromosómico, tanto de ganancia como de pérdida de genes, dará lugar a un efecto fenotípico determinado en función de la cantidad de genes incluidos en el segmento cromosómico extra o perdido.

(SÍNDROME DE DOWN)



TRISOMÍA 18 (SÍNDROME DE EDWARDS)



BIBLIOGRAFÍA

GENÉTICA EN MEDICINA 7.a Edición