



**UNIVERSIDAD DEL SURESTE**

**Licenciatura en medicina humana**

**GENETICA**

**Cuadro informativo**

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

**Carlos Emilio Ocaña Vázquez**

**3er semestre grupo único**

**Tapachula Chiapas de Córdova y Ordoñez**

**24 de septiembre del 2020**

## CUADRO INFORMATIVO

### 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.

### INTRODUCCION A LA CITOGENETICA

La citogenética es la rama de la Genética que estudia el material hereditario dentro de la célula. Se refiere principalmente al análisis de la estructura, función y comportamiento del ADN que se condensa durante la división celular y forma los cromosomas. La citogenética estudia el número y morfología de los cromosomas utilizando técnicas de bandeo cromosómico (citogenética clásica) o de hibridación in situ de sondas marcadas en forma fluorescente (FISH o citogenética molecular).

### ANOMALIAS CROMOSOMICAS

Se pueden dividir en dos tipos: numéricas y estructurales. Las anomalías numéricas implican la pérdida y/o ganancia de uno o varios cromosomas completos y puede involucrar tanto a autosomas como a cromosomas sexuales. Generalmente, la pérdida de cromosomas tiene mayor repercusión en un individuo que la ganancia, aunque ésta también puede tener consecuencias importantes. Cuando se pierde un cromosoma decimos que es monosomía para ese cromosoma, mientras que cuando aparece un cromosoma extra trisomía para el cromosoma

### ANOMALIAS CROMOSOMICAS

Las anomalías estructurales implican cambios en la estructura de uno o varios cromosomas. Dentro de las más comunes podemos mencionar: Las deleciones implican la pérdida de material de un solo cromosoma. Los efectos son típicamente graves, puesto que hay pérdida de material genético. Las inversiones tienen lugar cuando se dan dos cortes dentro de un mismo cromosoma y el segmento intermedio gira 180° (se invierte) y se vuelve a unir, formando un cromosoma que estructuralmente tiene la secuencia cambiada. Las translocaciones implican el intercambio de material entre dos o más cromosomas.

## CUADRO INFORMATIVO

|                                                                     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
|---------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>EFFECTOS<br/>ORIGINADOS A<br/>PARTIR DE LOS<br/>PROGENITORES</b> | <p>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</p> <p>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</p> <p><b>Sx de Prader Willi:</b> Transtorno di mórfico 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 15q11 q13</p> <p><b>Sx de Angelman:</b> Aspecto facial peculiar, baja estatura, retraso mental grave, espasticidad Convulsiones, delación en el cromosoma 15 heredado de la madre, información genética en 15q11 q13</p> <p><b>MOSAICISMO CONFINADO A LA PLACENTA:</b> Aparece cuando el cariotipo de la placenta presenta mosaicismo para una determinada anómala. Trisomía, el feto no presenta mosaicismo ni anomalía alguna, puede ocasionar un feto o un recién nacido fenotípicamente anormal, a pesar de que su cariotipo euploide, a veces las dos copias del cromosoma que aporta la anomalía son del mismo progenitor</p> |
| <b>BIBLIOGRAFIA</b>                                                 | <p><a href="https://es.slideshare.net/cherrycherryboomboom/citogenetica-clinica">https://es.slideshare.net/cherrycherryboomboom/citogenetica-clinica</a></p> <p><a href="https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Citogenetica">https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Citogenetica</a></p> <p><a href="https://repositorio.hospitalelcruce.org/xmlui/bitstream/handle">https://repositorio.hospitalelcruce.org/xmlui/bitstream/handle</a></p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |