

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 CITOGÉNÉTICOS 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 CITOGÉNÉTICAS

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).

EL 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 NO DISYUNCIÓN DE LOS CROMOSOMAS SEXUALES PARECE SER VARIAS VECES MÁS FRECUENTE QUE LA NO DISYUNCIÓN DE LOS AUTOSOMAS.

ESTUDIOS SE HA SUGERIDO QUE LA FRECUENCIA DE ESPERMATOZOIDES CROMOSÓMICAMENTE ANORMALES ES MÁS ELEVADA EN LOS HOMBRES CON INFERTILIDAD

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.

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.

TRASTORNOS MENDELIANOS CON EFECTOS CITOGENÉTICOS

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

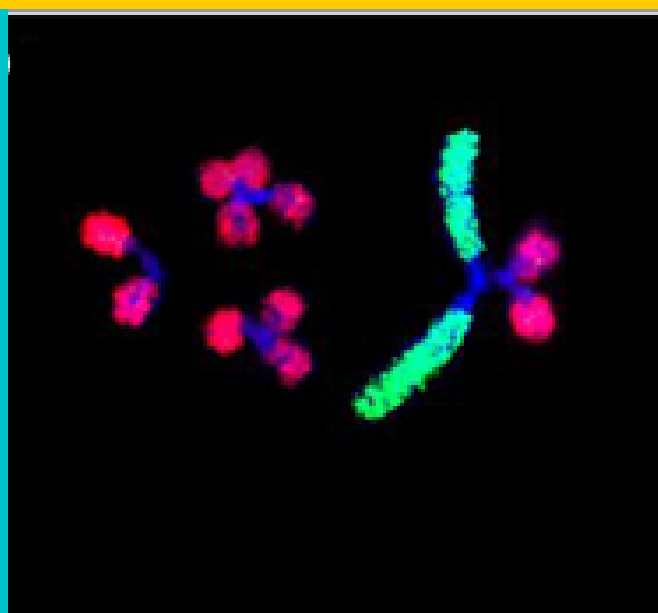
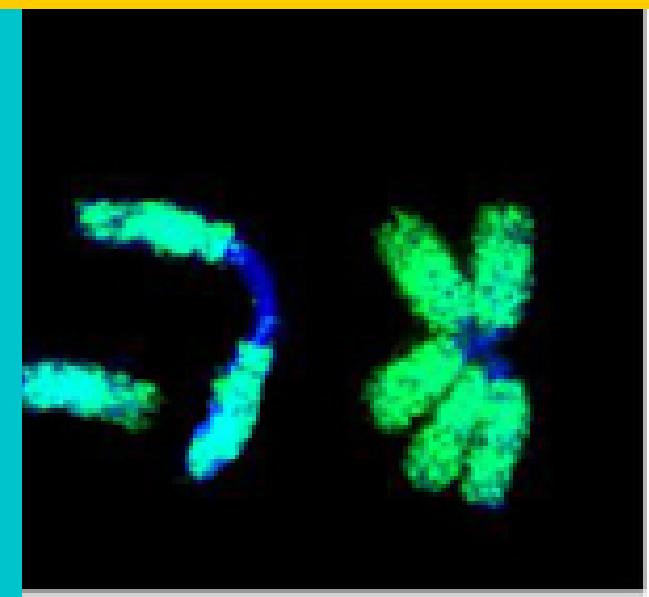
LA NATURALEZA DEL DEFECTO CROMOSÓMICO Y, PRESUMIBLEMENTE, EL DEFECTO MOLECULAR SUBYACENTE EN LA REPLICACIÓN O LA REPARACIÓN DEL CROMOSOMA, ES DIFERENTE EN CADA UNO DE ESTOS TRASTORNOS

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 (EN LOS RESIDUOS 5-METILCITOSINA) EN EL GENOMA.

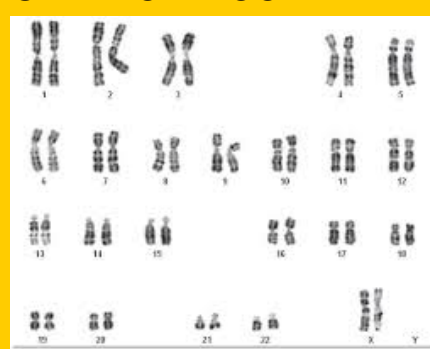


LOS CROMOSOMAS DE LOS PACIENTES CON SÍNDROME ICF MUESTRAN UNA ASOCIACIÓN ANÓMALA CARACTERÍSTICA CON LA HETEROCROMATINA PERICENTROMÉRICA DE LOS CROMOSOMAS 1, 9 Y 16



ANÁLISIS CITOGENÉTICO EN EL CÁNCER

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

