



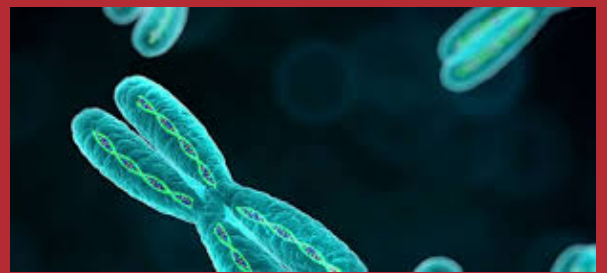
GENETICA HUMANA



PRINCIPIOS DE CITOGENÉTICA CLÍNICA

CITOGENICA

La citogenética clínica consiste en el estudio de los cromosomas, su estructura y su herencia, aplicado a la práctica de la genética médica.



TRANSTORNOS CROMOSOMICOS

Los trastornos cromosómicos constituyen una entidad propia dentro de las enfermedades génicas. Representan una gran proporción del conjunto de problemas reproductivos, malformaciones congénitas y retraso mental



INDICACIONES CLÍNICAS PARA EL ANÁLISIS CROMOSÓMICO

El análisis cromosómico está indicado como un procedimiento diagnóstico sistemático para la evaluación de una serie de fenotipos.



SITUACIONES CLÍNICAS Y HALLAZGOS

- Problemas en el crecimiento y desarrollo tempranos.
- Nacidos muertos y muerte neonatal.
- Problemas de fertilidad.
- Antecedentes familiares.
- Tumores.
- Embarazo en una mujer de edad avanzada.

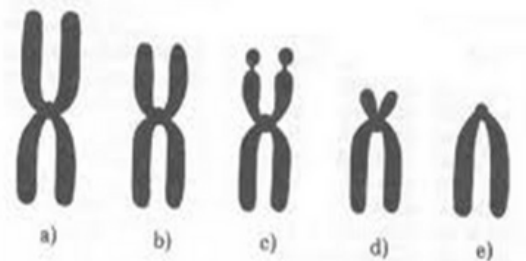


GENETICA

IDENTIFICACIÓN DE LOS CROMOSOMAS

Los 24 tipos de cromosomas existentes en el genoma humano se pueden identificar fácilmente a nivel citológico mediante diversas técnicas de tinción.

Tipos de cromosomas



MÉTODOS

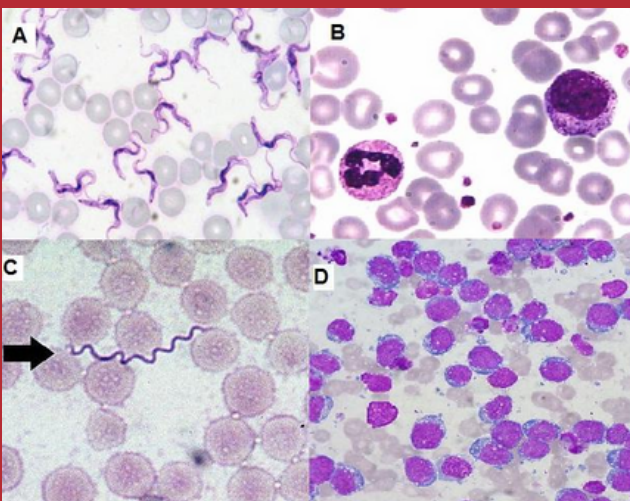
El método de Giemsa (bandas G), que es el más común de los utilizados en los laboratorios clínicos.

Otras técnicas:

Bandas Q.

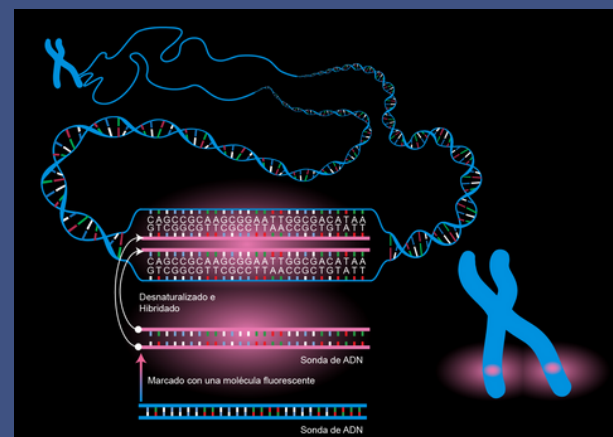
Bandas R.

Bandas C.



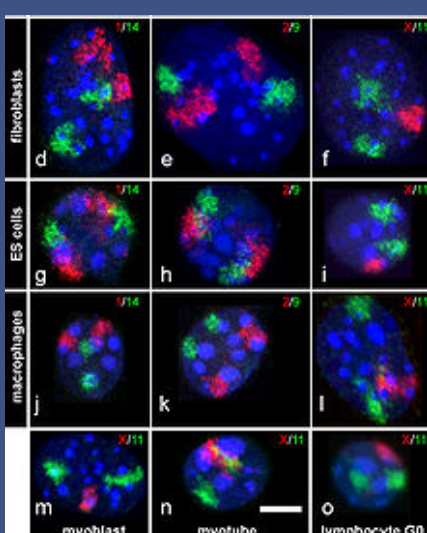
HIBRIDACIÓN IN SITU FLUORESCENTE

El desarrollo de las técnicas de hibridación in situ fluorescente (FISH, fluorescence in situ hybridization) para examinar la presencia o ausencia de una determinada secuencia de DNA, o para evaluar el número o la organización de un cromosoma.



HIBRIDACIÓN IN SITU FLUORESCENTE

En la FISH pueden utilizarse sondas específicas de DNA para cromosomas, regiones cromosómicas o genes con las que identificar reordenamientos o diagnosticar rápidamente células en la interfase.



GENETICA

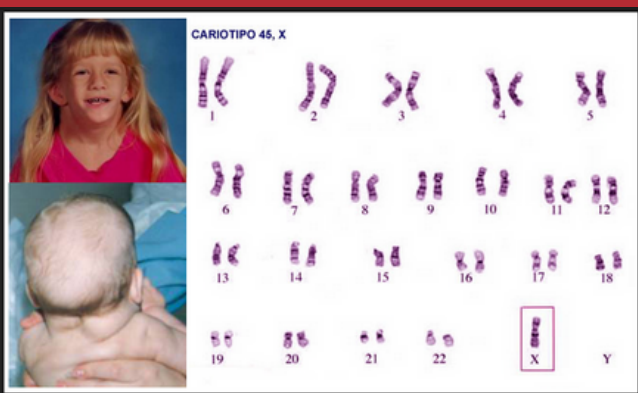
ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS

ANOMALIAS

Las anomalías de los cromosomas pueden ser numéricas o estructurales, y pueden afectar a uno o a más autosomas, cromosomas sexuales o a ambos simultáneamente.

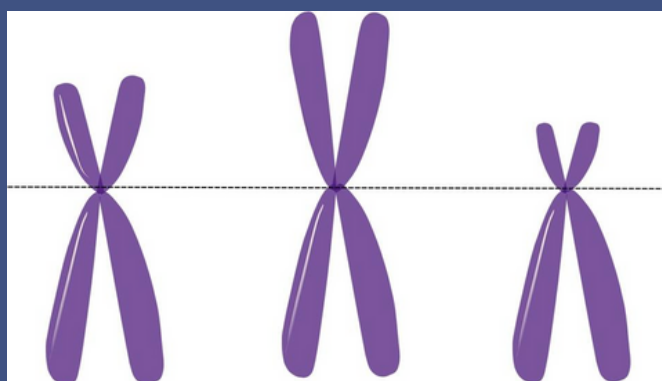


Las anomalías cromosómicas se describen utilizando una serie de abreviaturas y una nomenclatura estandarizada que indican la naturaleza de la alteración y (en el caso de los análisis realizados mediante FISH o micromatrices) la tecnología utilizada para detectarla.



ANOMALÍAS EN EL NÚMERO DE CROMOSOMAS

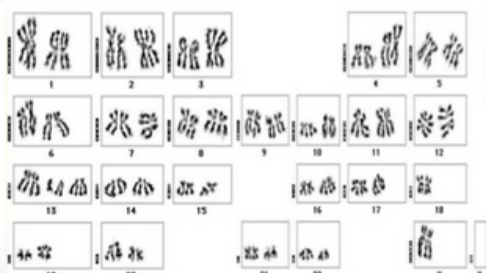
Un complemento cromosómico con un número de cromosomas que no sea 46 se dice que es heteroploide. Un múltiplo exacto del número haploide de cromosomas (n) se dice que es euploide y cualquier otro número es aneuploide.



TETRAPLOIDIA

92 XXXX 92 XXYY

Fallo en la finalización de una división temprana del cigoto.



Triploidía y tetraploidía
Aneuploidía

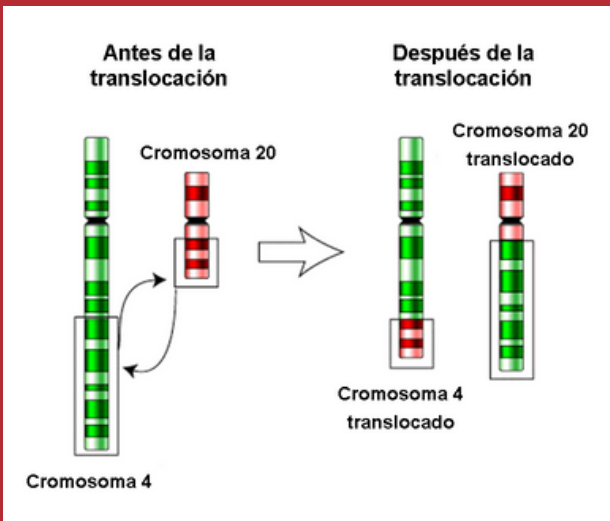
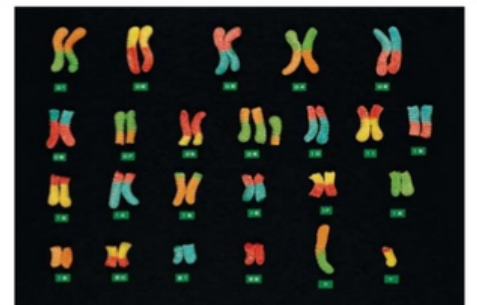
GENETICA

ANOMALÍAS DE LA ESTRUCTURA DE LOS CROMOSOMAS

ANOMALIA EN ESTRUCTURAS

Las reordenaciones estructurales se producen como consecuencia de roturas cromosómicas seguidas de reconstitución en una combinación anómala.

ANOMALIAS CROMOSOMICAS



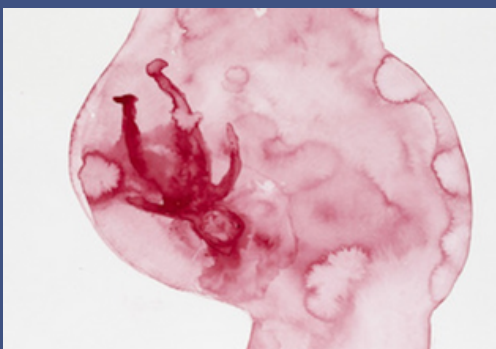
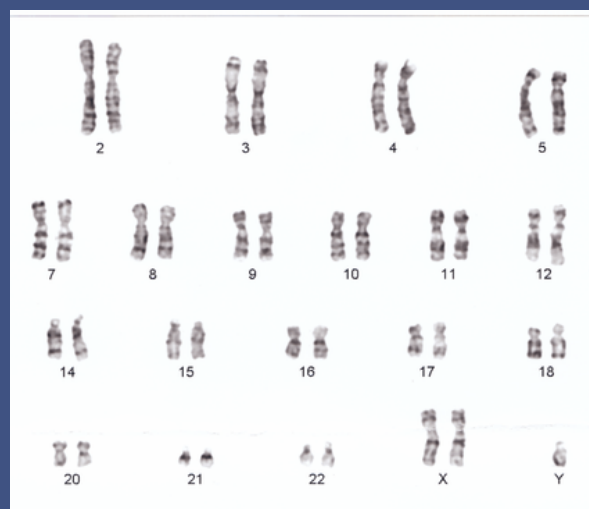
REORDENACIONES

Las reordenaciones estructurales se denominan equilibradas si se mantiene el complemento cromosómico normal, y desequilibradas si existe pérdida o ganancia de materia.

- Reordenamientos desequilibrados
- Deleciones
- Duplicaciones
- Cromosomas marcadores y en anillo
- Reordenamientos equilibrados
- Inversiones
- Translocaciones

INCIDENCIA DE LAS ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS

Los trastornos numéricos más frecuentes son tres trisomías autosómicas (las trisomías de los cromosomas 21, 18 y 13) y cuatro tipos de aneuploidías de los cromosomas sexuales: el síndrome de Turner (generalmente 45,X), el síndrome de Klinefelter (47,XXY), 47,XYY y 47,XXX.



Nacidos vivos
Abortos espontáneos

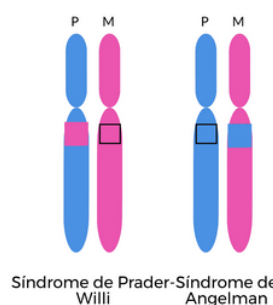
GENETICA

EFFECTOS ORIGINADOS A PARTIR DE LOS PROGENITORES

IMPRONTA GENÓMICA

Con respecto a algunos trastornos, la expresión del fenotipo de la enfermedad depende de si el alelo mutante o el cromosoma anómalo ha sido heredado del padre o de la madre.

Alteraciones en los centros de impronta



Las diferencias en la expresión génica entre los alelos heredados de la madre y los heredados del padre son el resultado de la impronta genómica.

La impronta genómica es un proceso normal originado por los cambios de la cromatina que tienen lugar en las células germinales de uno de los progenitores, pero no en las del otro, en localizaciones características del genoma.

SÍNDROMES DE PRADER-WILLI Y ANGELMAN

El síndrome de Prader-Willi es un trastorno dismórfico relativamente frecuente caracterizado por obesidad, consumo excesivo e indiscriminado de alimentos, manos y pies pequeños, estatura corta, hipogonadismo y retraso mental.



Los niños afectados tienen un tamaño corporal muy grande en el momento de nacer, con una lengua también muy grande y a menudo una importante protrusión del ombligo. La hipoglucemia grave es una complicación potencialmente mortal, así como la aparición de tumores malignos en riñones, glándulas suprarrenales e hígado.