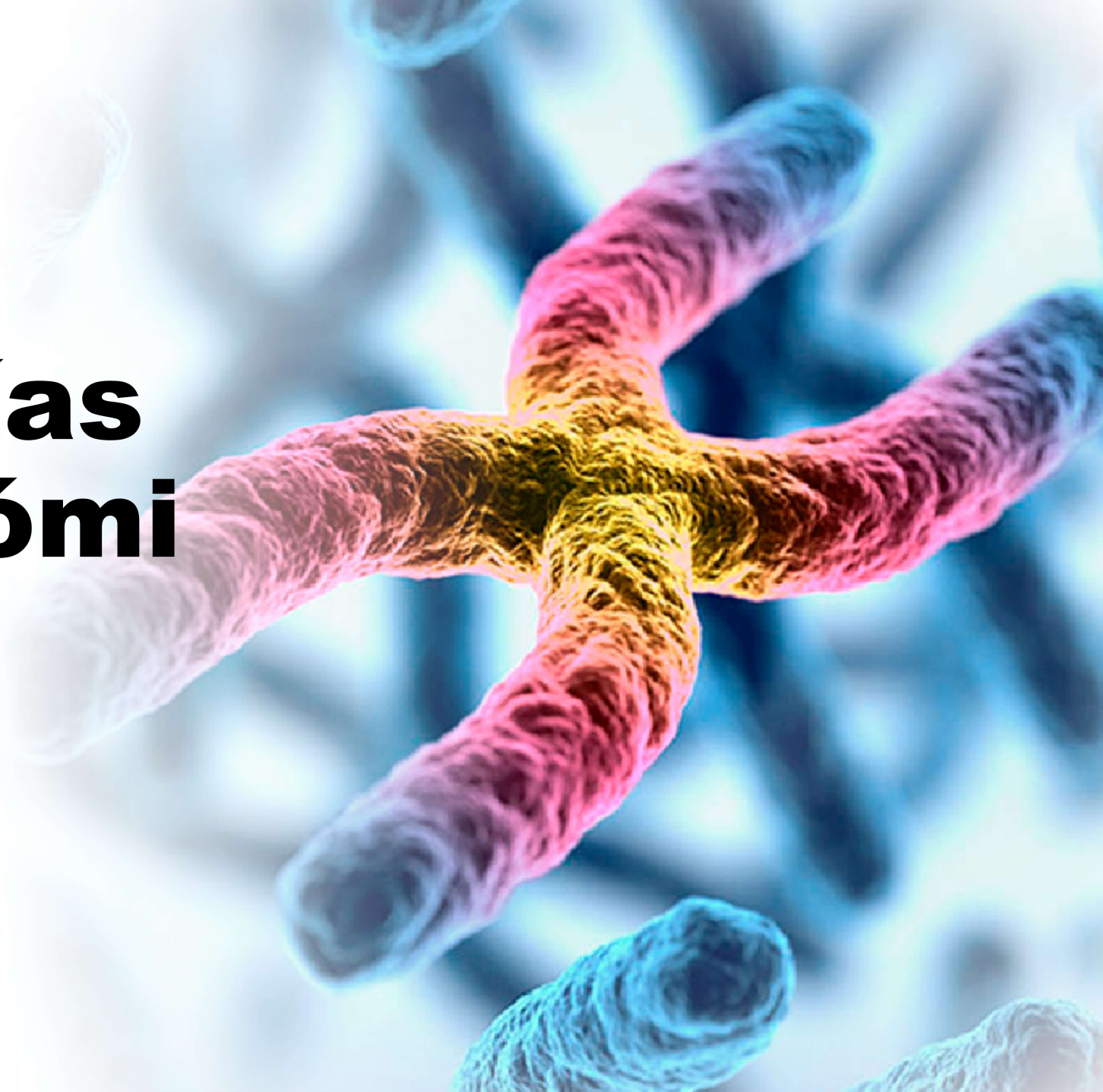
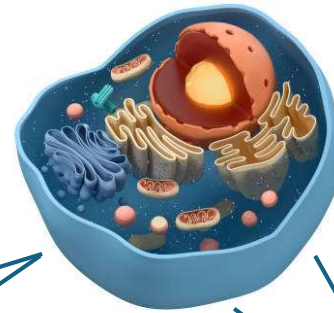


Anomalías cromosómi cas

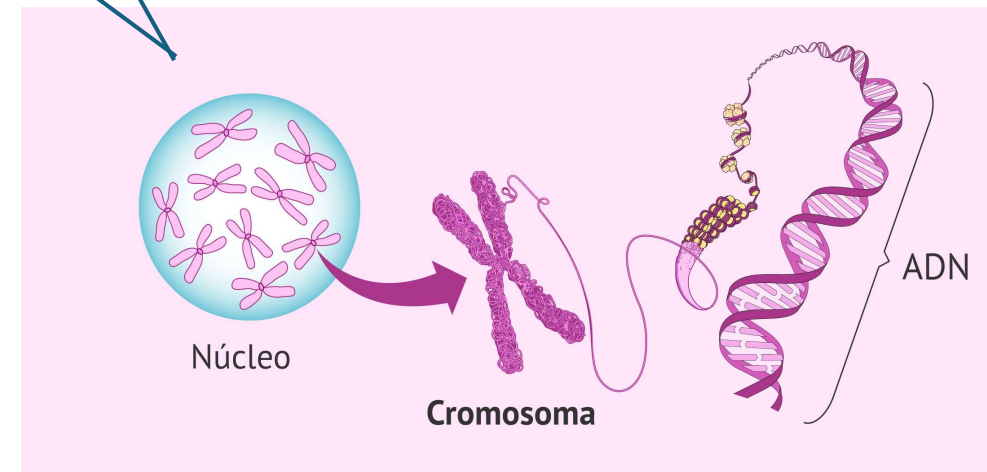
Sara Martín Junco
R3 Análisis Clínicos
Hospital de Mérida

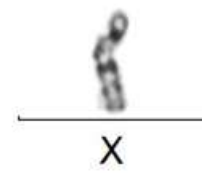
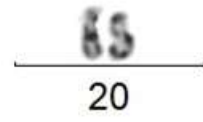
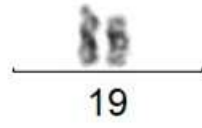
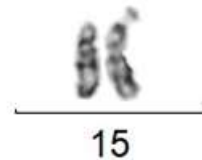
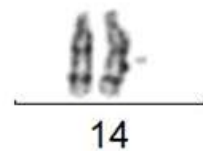
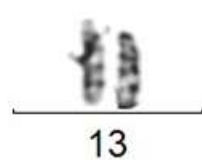
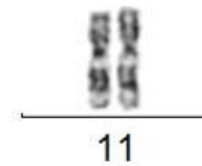
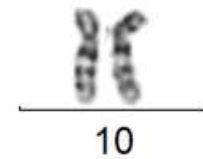
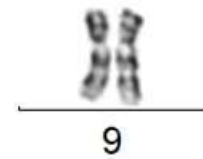
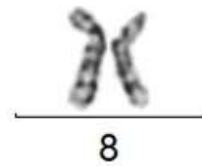
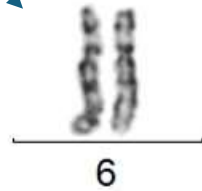
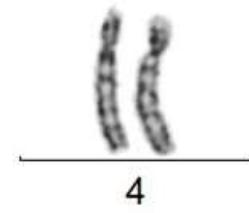
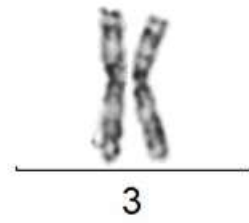
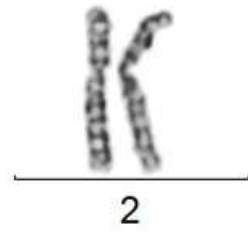
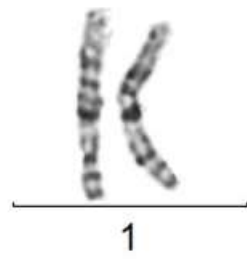
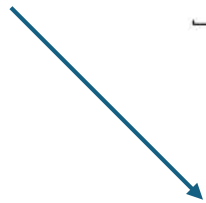


Introducción



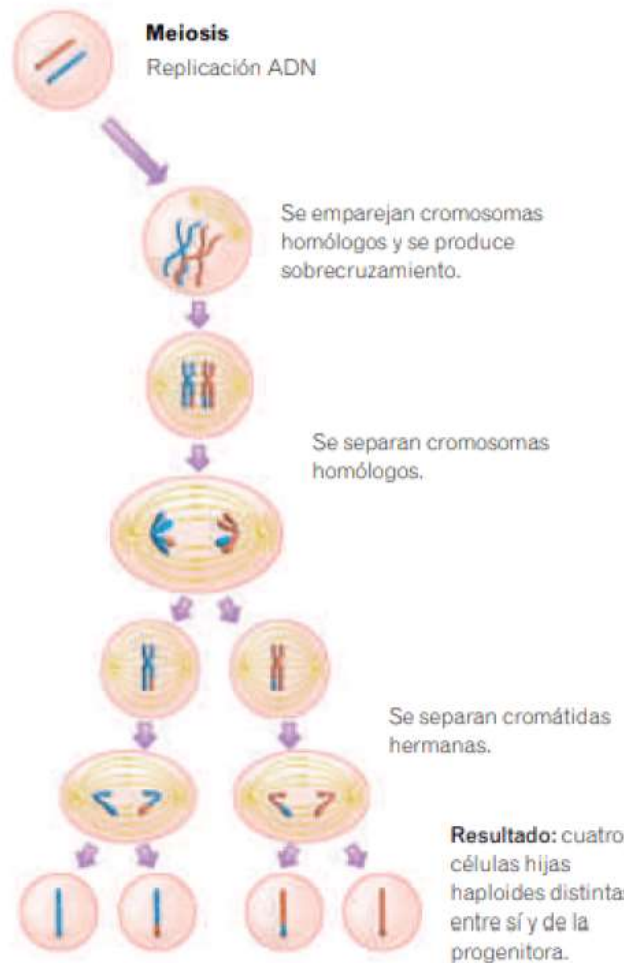
Cultivo de sangre per
leucocitos
Detección en metafase
Choque hipotónico
Extensión y tinción
cromosomas: bandas G





- Tenemos 23 pares de cromosomas, es decir, 46 cromosomas;
 - Una copia de cada cromosoma procede de la madre (óvulo) y otra del padre (espermatozoide)
- Los primeros 22 pares de cromosomas se llaman autosomas y son iguales tanto en hombres como en mujeres
- El par número 23 de cromosomas, se conoce como cromosomas sexuales:
 - XX: mujer
 - XY: Hombre

Meiosis



Proceso en el que las células diploides de la línea germinal dan lugar a gametos haploides
Específico de las **células germinales**

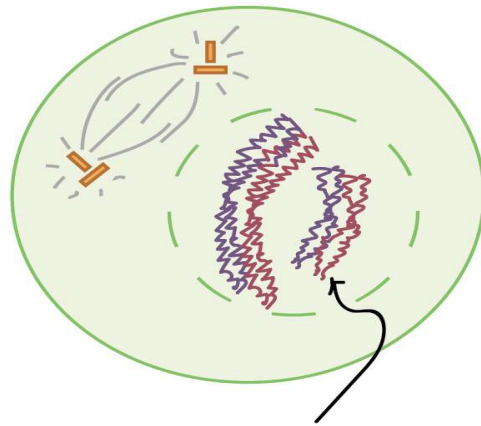
Reducción del número de cromosomas a la mitad: 23 cromosomas

Meiosis I: recombinación genética
Meiosis II: las cromátidas se separan y cada cromátida va a la célula hija

Meiosis I

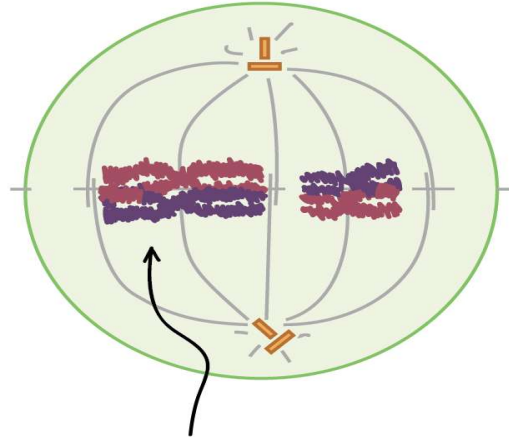
Profase I

célula inicial es diploide ($2n=4$)



cromosomas homólogos
forman pares e
intercambian fragmentos
(entrecruzamiento)

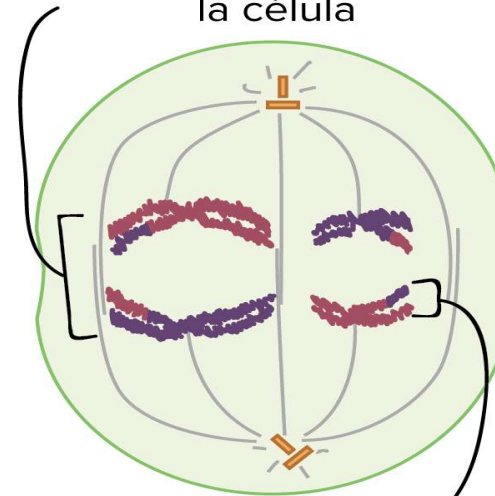
Metafase I



pares homólogos se
alinean en la placa
metafásica

Anafase I

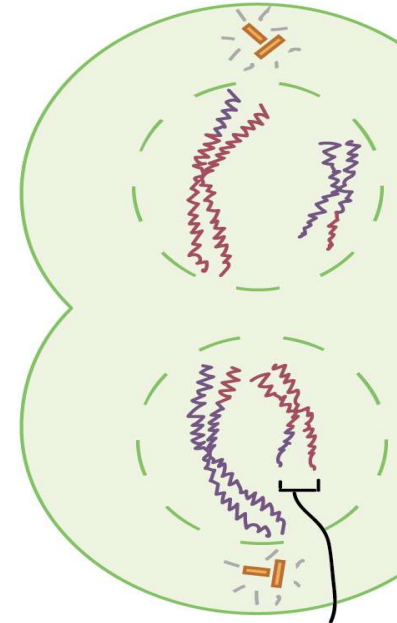
homólogos se separan a
extremos opuestos de
la célula



cromátidas hermanas
se mantienen juntas

Telofase I

células recién formadas
son haploides ($n=2$)



cada cromosoma tiene
(diferentes) cromátidas hermanas

Meiosis II

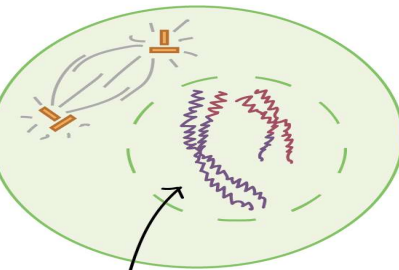
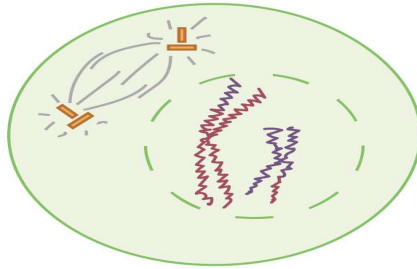
Profase II

Metafase II

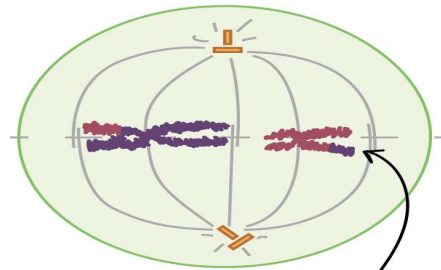
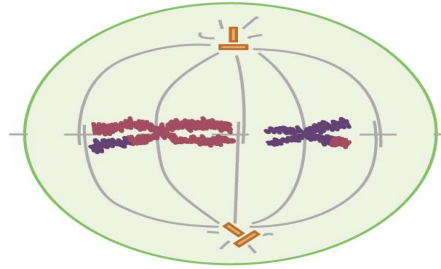
Anafase II

Telofase II

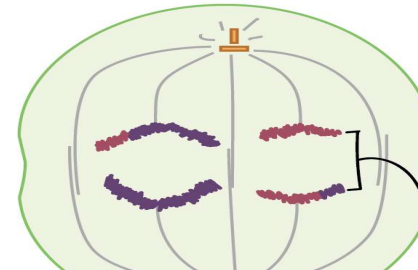
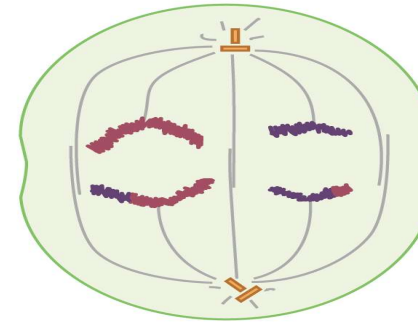
células iniciales son haploides hechas en meiosis I



cromosomas se condensan

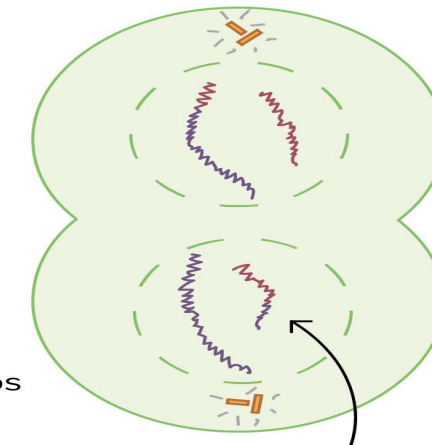
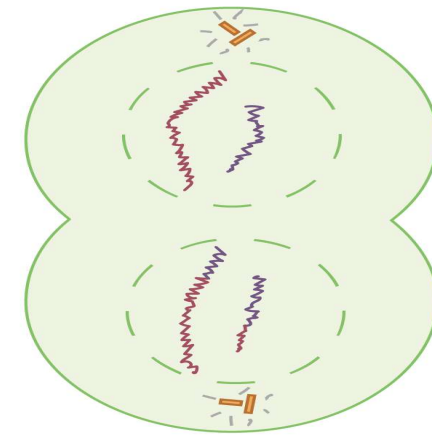


cromosomas se alinean en la placa metafásica



cromátidas hermanas se separan a extremos opuestos de la célula

gametos recién formados son haploides



cada cromosoma tiene solo una cromátida

Meiosis

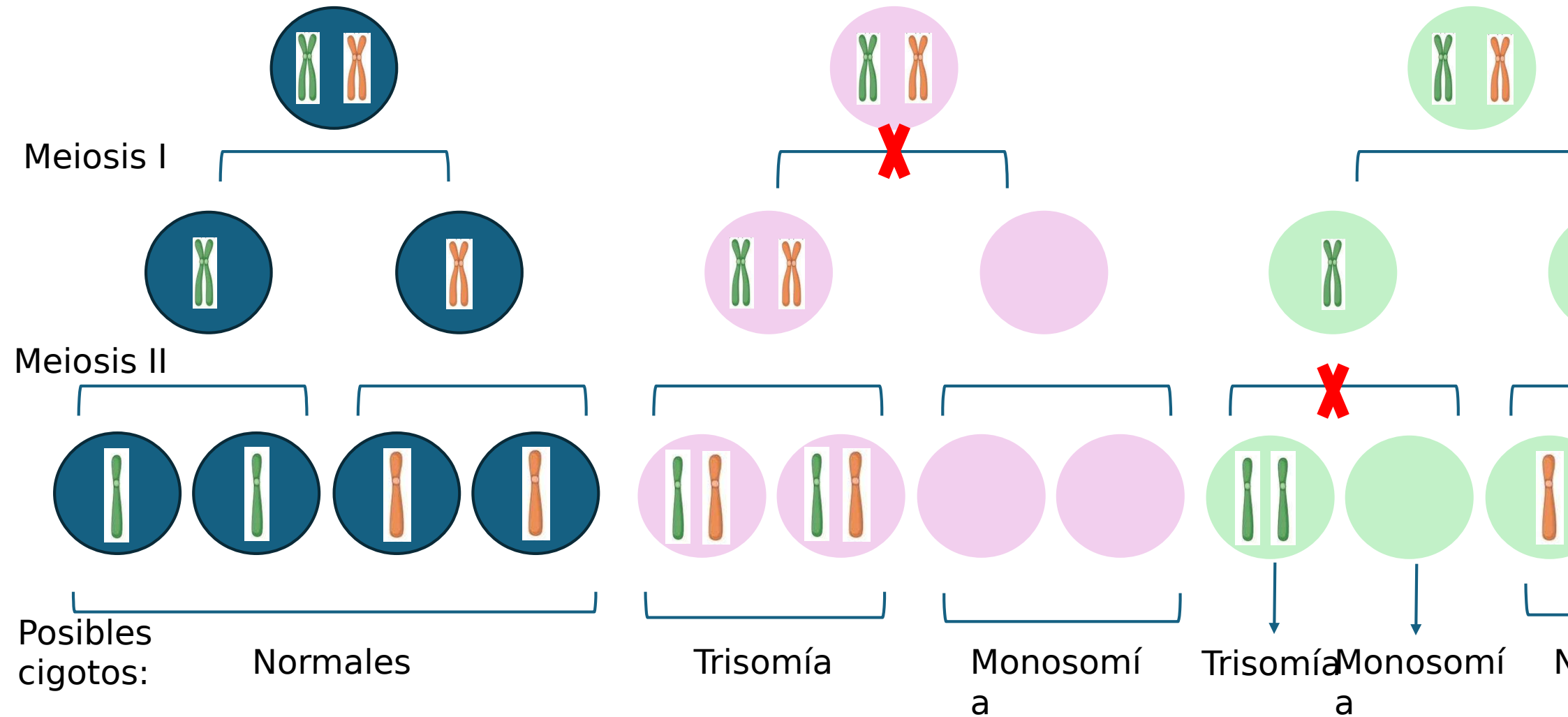


Proceso en el que las células diploides de la línea germinal dan lugar a gametos haploides
Específico de las **células germinales**

Reducción del número de cromosomas a la mitad: 23 cromosomas

Meiosis I: recombinación genética
Meiosis II: las cromátidas se separan y cada cromátida va a la célula hija

No-disyunción en meiosis I vs meiosis II



Anomalías cromosómicas

Anomalías en el **número** de cromosomas.
Algunos:

- Trisomía 21 (S. de Down), trisomía 13 (s. de Patau), trisomía 18 (s. de Edwards), monosomía X (Turner), 47XXX (s. de Triple X), 47XXY (s. de Klinefelter)

Pueden estar presentes en todas las células de una persona o en forma de mosaico



estructura

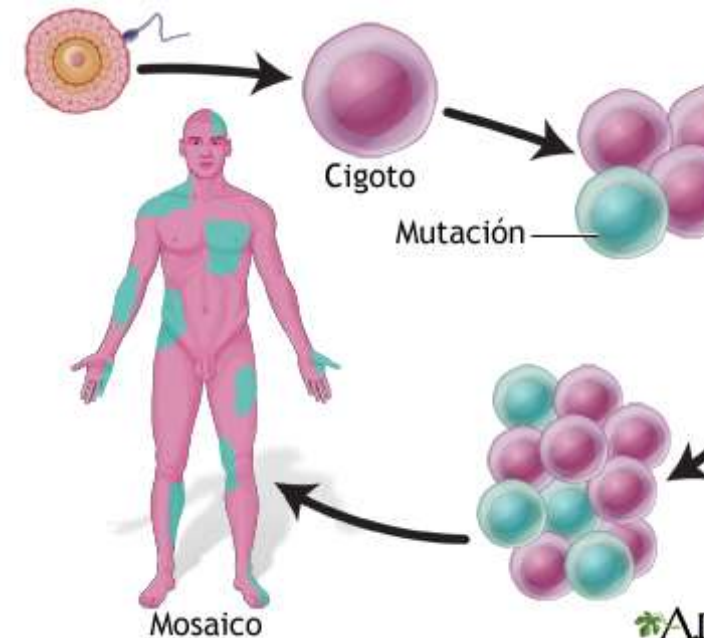
ura y reconstitu

anomalía. Algunos:

- Deleciones, duplicaciones, isocromosomas, inversiones, traslocaciones...

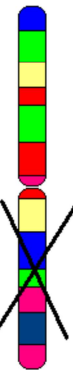
¿Qué es el mosaicismo?

- Presencia de dos o más estirpes celulares cromosómicamente diferentes.
 - Mosaicismo de la línea germinal
 - Mosaicismo placentario
 - Mosaicismo del feto



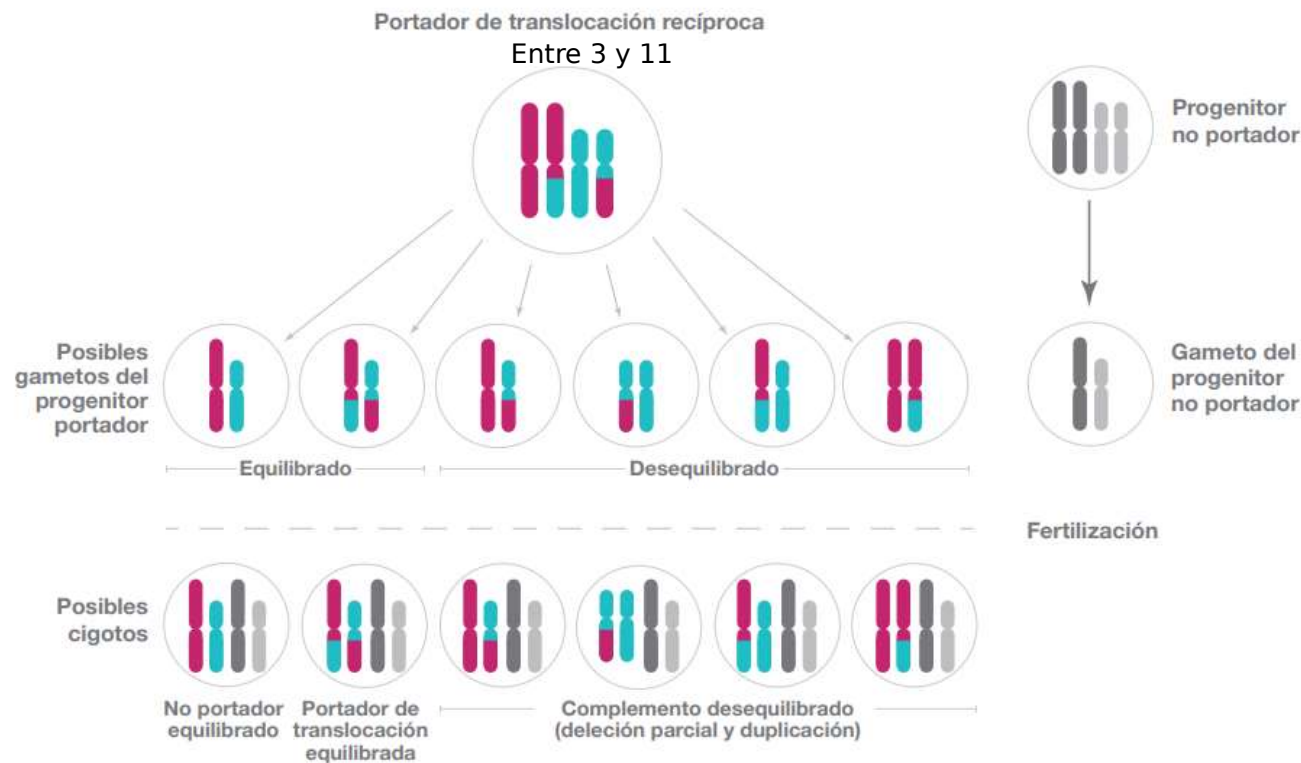
Anomalías en la estructura de los cromosomas

- Reordenamientos desequilibrados: Algunas:
 - Deleción: pérdida de un segmento de un cromosoma. Monosómico para ese segmento. Las microdeleciones no se ven en cariotipo convencional.
 - Duplicaciones: Por entrecruzamiento desigual o por segregación anormal en la meiosis en un portador de una traslocación o una inversión.
 - Isocromosomas: cromosomas que ha perdido el brazo corto y el otro se ha duplicado de forma especular



- Reordenamientos equilibrados: todo el material genético organizado de forma diferente.
 - Inversiones: un cromosoma sufre dos roturas y vuelve a reconstituirse con el segmento entre las dos roturas invertido. Equilibrado. Descendencia!!
 - Traslocaciones: intercambio de segmentos de cromosomas. Generalmente no homólogos.
 - Recíprocas
 - Robertsonianas

Traslocaciones recíprocas



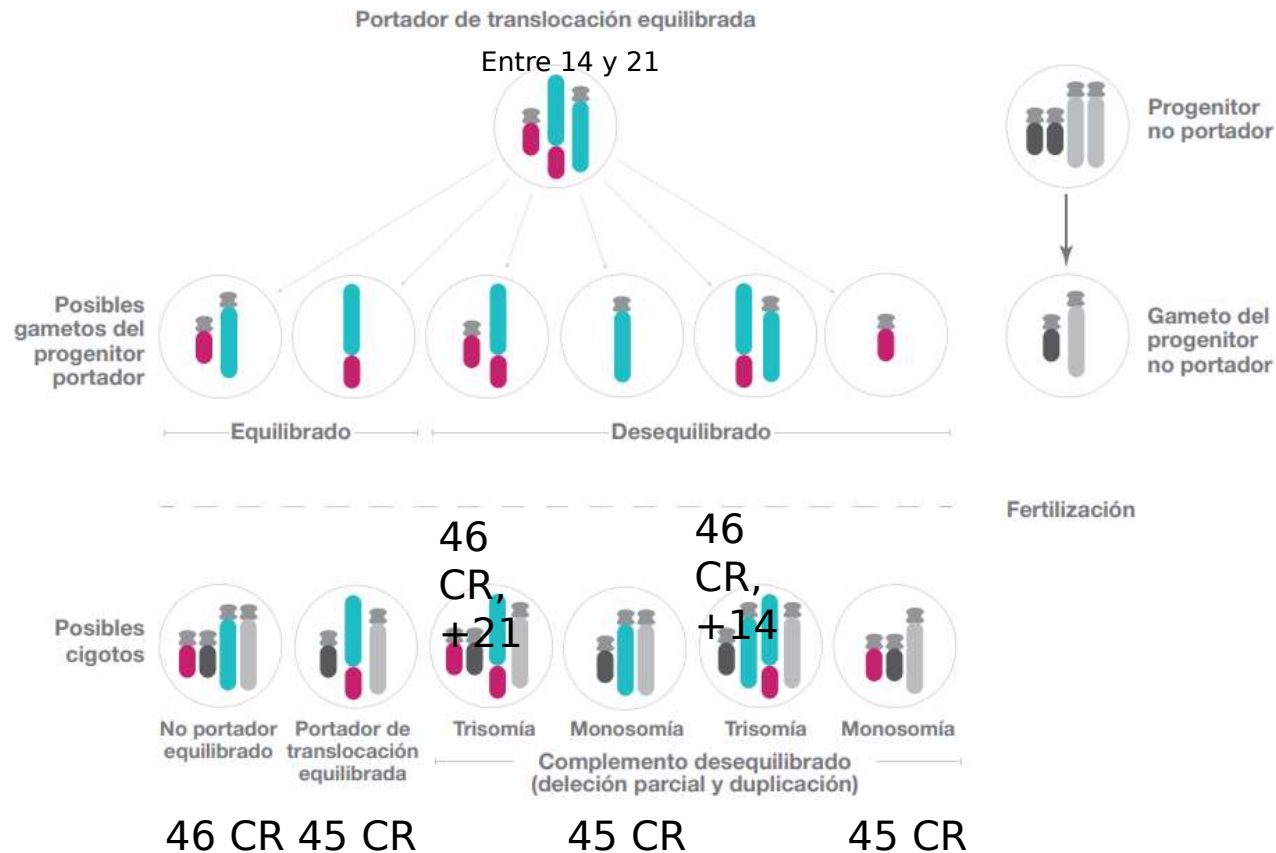
46 cromosomas

Consecuencia de que dos cromosomas no homólogos se rompan y intercambien segmentos. Consecuencia genética

Por lo general, no se observan características clínicas, pero pueden producirse:

- Infertilidad
- Pérdida del embarazo recurrente
- Producen gametos desequilibrados
- Progenie anormal
- En caso de producir clínica, puede ser mental

Traslocaciones robertsonianas



Implica a los cromosomas acrocentricos que se fusionan cerca de sus centroméricas y pierden los cortos (13, 14, 15, 21 y 22)

La pérdida del brazo corto es perjudicial, el riesgo es de descendencia. Especialmente al CR21

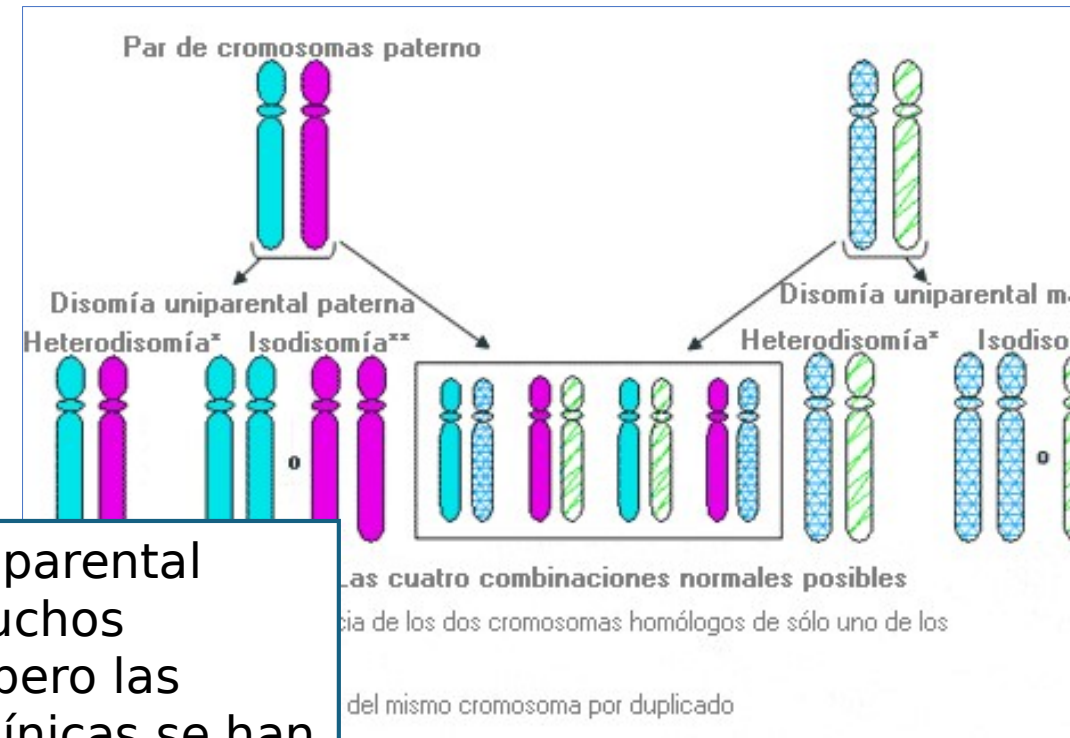
Las más frecuentes: 13q14q y 14q21q

Impronta genómica y disomía uniparental

Disomía uniparental:
Presencia de dos
cromosomas que
proviene de un
solo progenitor.

La disomía uniparental
aparece en muchos
cromosomas, pero las
alteraciones clínicas se han
mostrado en aquellos
genes con impronta

- Impronta genómica: Se duplica un cromosoma, se duplica el alelo recesivo, y, por tanto, tan solo hay esa expresión fenotípica. Se manifiestan enfermedades recesivas teniendo únicamente un alelo.



Algunos ejemplos:
cromosoma 15,
cromosoma 11 y
cromosoma 7

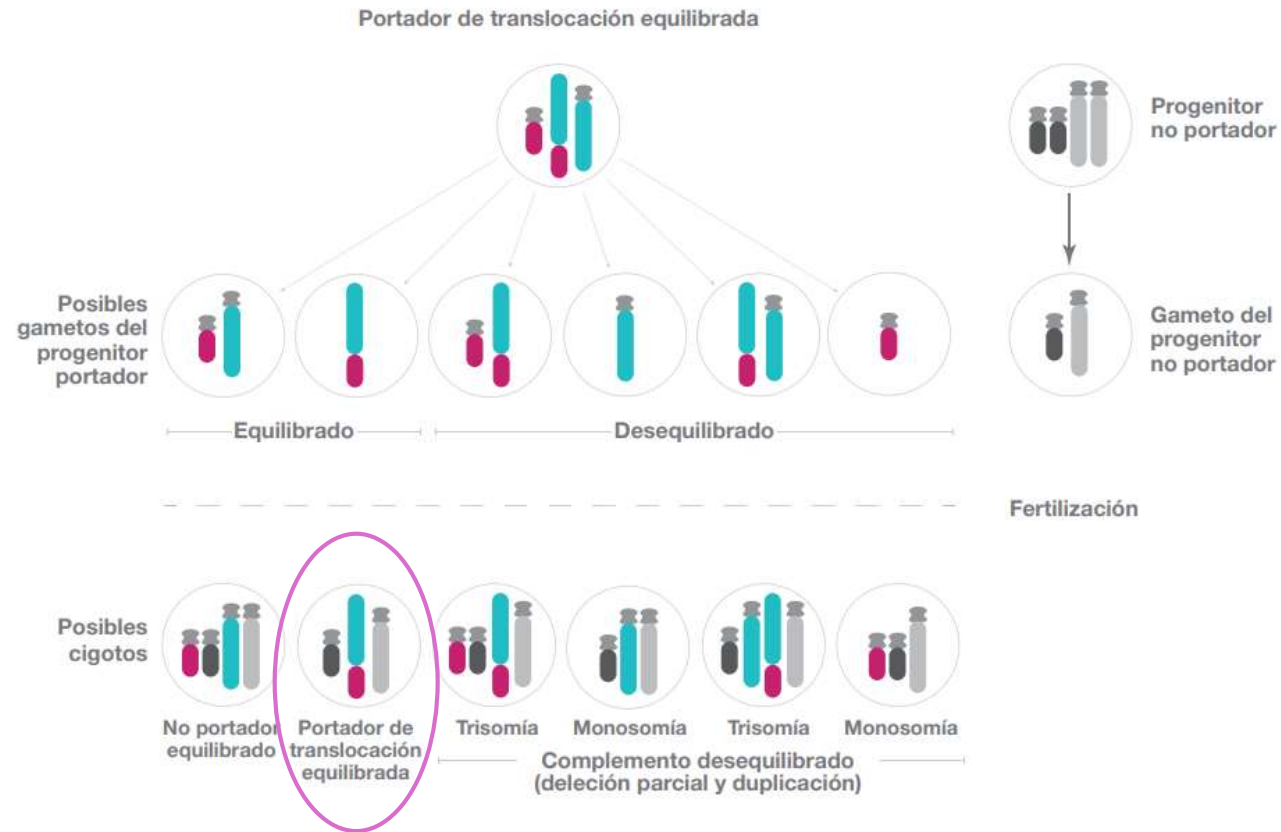
Caso clínico



32 años

- Acude a consulta por abortos de repetición
- Antecedentes:
 - Madre: 47XXX (triploidía) + traslocación robertsoniana 15-Y
 - Tío rama materna: 46XY + traslocación robertsoniana 15-Y
 - Ella: 46XX + traslocación robertsoniana 15-Y
 - Hermano de paciente: 46XY + traslocación robertsoniana 15-Y

¿Traslocación robertsoniana 15-Y?



Pruebas y resultados

- Entre las pruebas pedidas está: cariotipo, FISH y ARRAY
- Se analizan las metafases y los resultados obtenidos son: 46 XX, traslocación robertsoniana 15 Y (heterocromatina)
- Dotación genética equilibrada porque no contiene genes del cromosoma Y
- En una fecundación, a la hora del intercambio genético, al tener una traslocación puede haber pérdidas de material genético que pueda explicar los abortos de repetición
- El cromosoma 15 es un cromosoma con impronta genómica, y aunque el riesgo sea bajo, puede presentar disomía uniparental
- Debe haber un estudio preimplantacional o un estudio prenatal en un futuro embarazo

