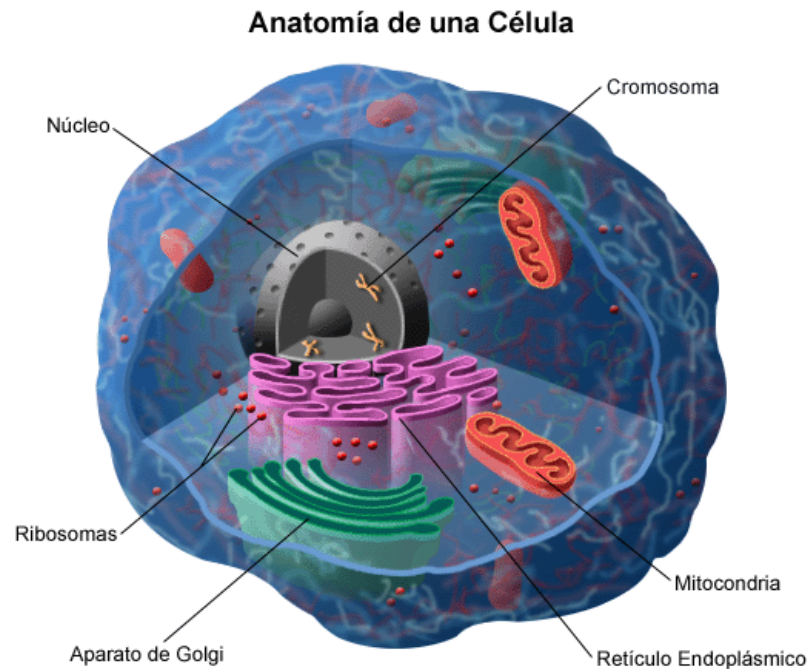

Alteraciones cromosómicas

Comisión de Formación y Divulgación

Alteraciones cromosómicas

Son las enfermedades causadas por variaciones en el número o en la estructura normal de los cromosomas



DOCUMENTOS

GENOMA HUMANO

AYER COMENZO UNA NUEVA Y REVOLUCIONARIA ERA PARA LA MEDICINA. NI EL LLEGAR A LA LUNA NI EL HABER CONSEGUIDO DOMINAR LA ENERGIA NUCLEAR TIENEN TANTA IMPORTANCIA COMO HABER SECUENCIADO TOTALMENTE EL ADN HUMANO. ACABA DE EMPEZAR LA MAYOR AVENTURA DE LA HISTORIA DEL HOMBRE

AL FIN EL ALFABETO DE LA VIDA

EL MUNDO, MARTES 13 DE FEBRERO DE 2001

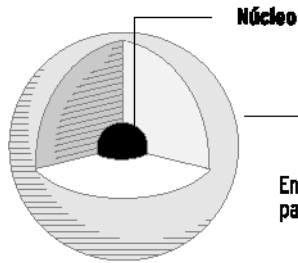
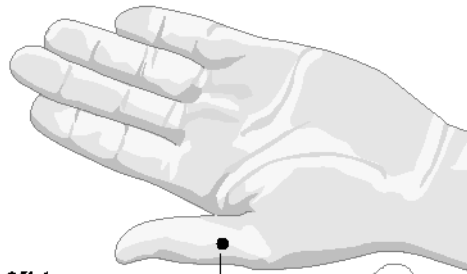
GENOMA

3

En 1990, un consorcio formado por 20 instituciones de diferentes países comenzó la secuenciación del genoma humano. En 1998, una compañía privada, Celera Genomics, inició el mismo proyecto y adelantó la fecha prevista para su finalización al año 2001. Finalmente, esta semana 'Nature' y 'Science' publican el mapa del genoma humano.

¿Qué es el genoma?

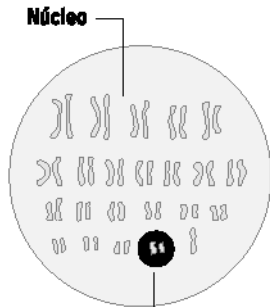
El ADN es el archivo genético en el que están impresas las instrucciones que necesita un ser vivo para nacer y desarrollarse a partir de la primera célula que se forma en el momento en que es concebido por sus padres.



Núcleo

Célula

En el núcleo de cada célula hay 23 pares de cromosomas homólogos.



Núcleo

Cromosoma

Gen

Pareja de cromosomas

El cromosoma desplegado muestra el ADN. Son como dos hilos entrelazados compuestos de cuatro tipos de subunidades llamadas bases nucleótidas.

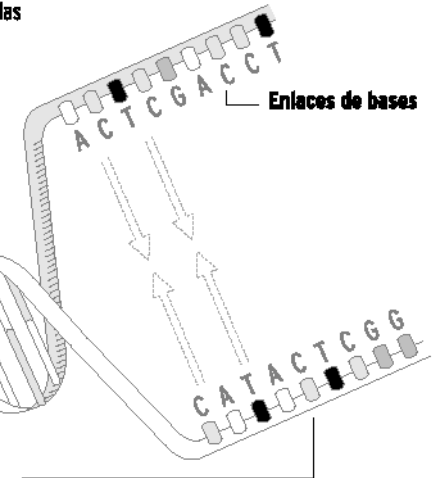
A Adenina **T** Timina

C Citosina **G** Guanina

Estas subunidades se emparejan siempre de forma específica: adenina con timina y citosina con guanina. Una secuencia de parejas de estas bases forma un gen.

Bases nucleótidas

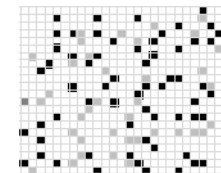
3.000 millones de pares de bases forman 30.000 genes, repartidos entre los 23 pares de cromosomas, que constituyen el genoma.



Enlaces de bases

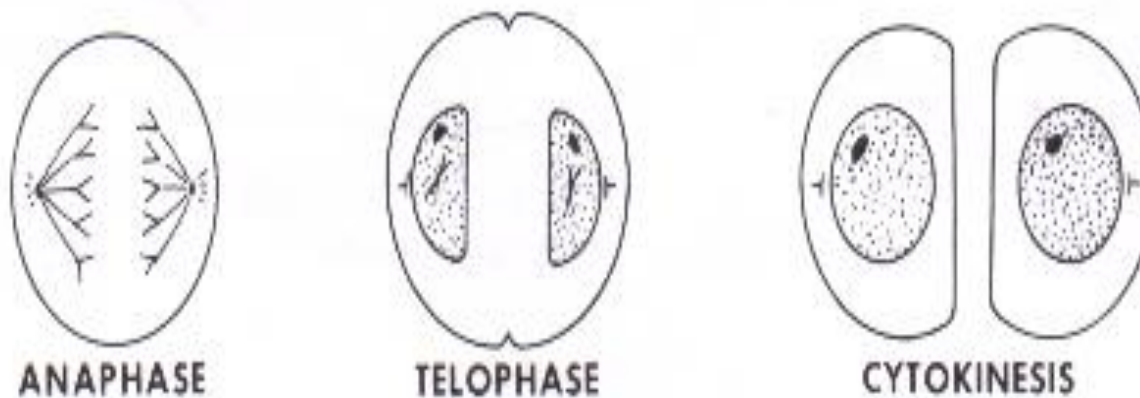
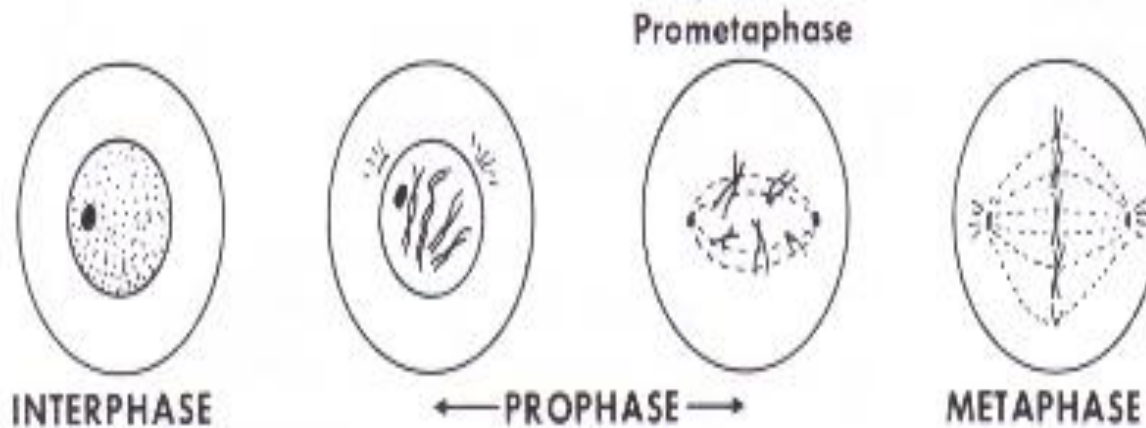
SNP

Son los cambios en la información genética (en el orden de las letras) que hacen a una persona diferente al resto (polimorfismos nucleótidos únicos, SNP).



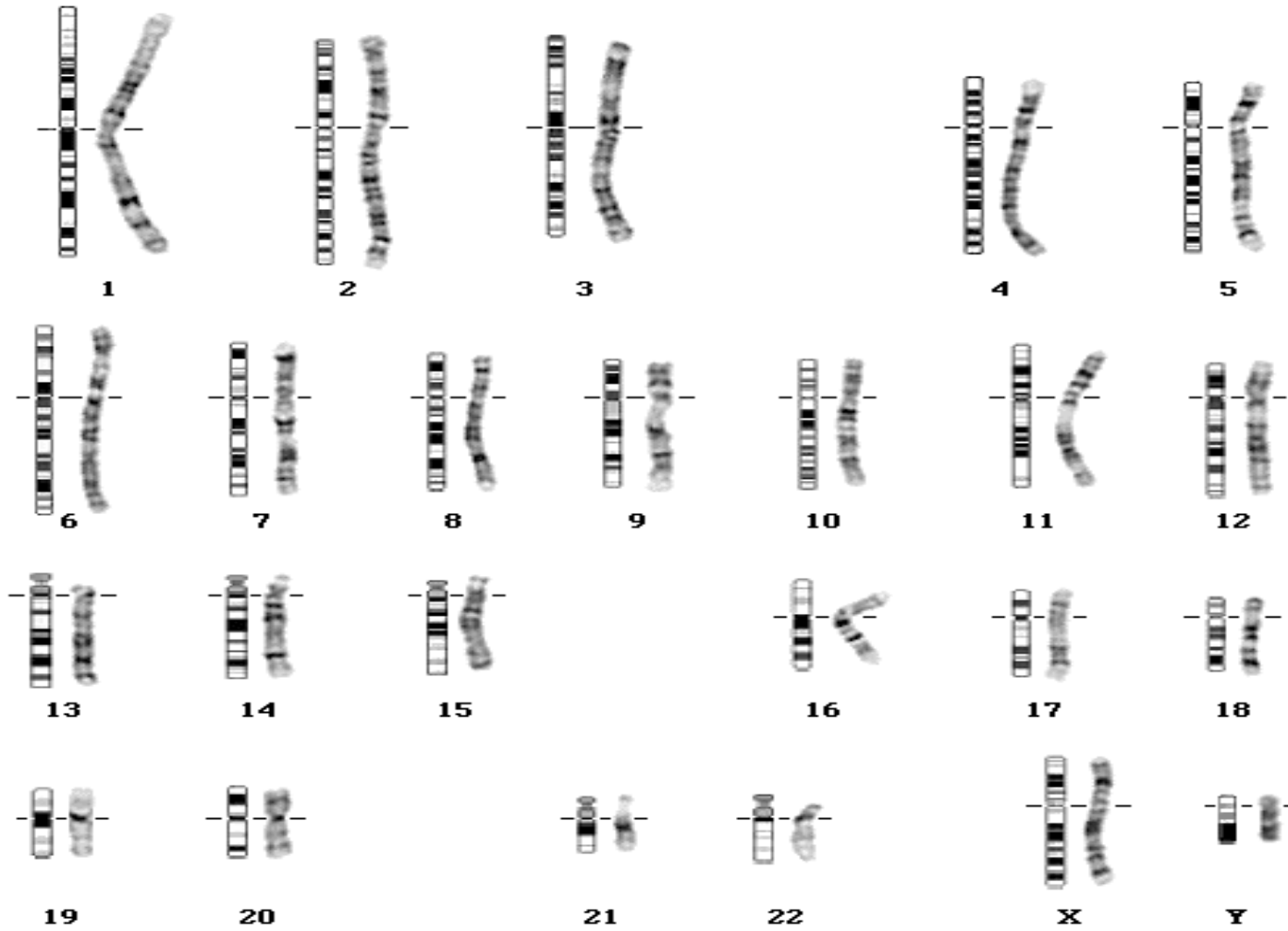
Los «biochips» genéticos de polimorfismos nucleótidos únicos permiten a los especialistas conocer qué SNP porta una persona, una información clave para la elección de un tratamiento.

¿Cómo obtenemos el cariotipo?



- Cultivo a 37°C /subcultivo (añadir colchicina)
- Sacrificio del cultivo (choque osmótico; KCL)
- Fijación (Carnoy)
- Extensión y Tinción
- Envejecer
- Bando cromosómico

Cariotipo



Cariotipo femenino normal – 46,XX



Cariotipo masculino normal – 46,XY



Clasificación de las alteraciones cromosómicas



- MORFOLOGÍA Y REESTRUCTURACIÓN
 - Numéricas ≠46
 - Estructurales

- ORIGEN
 - Heredadas
 - De *novo*

- MATERIAL GENÉTICO Y REPERCURSIÓN
 - Equilibradas
 - Desequilibradas

Anomalías numéricas



- Poliploidías

 - Triploidía (69XXX ó 69XXY ó 69XYY)

 - Tetraploidía (92XXYY, etc)

- Aneuploidías

 - Trisomía (47,XX,+21)

 - Monosomía (45,X)

Triplodía

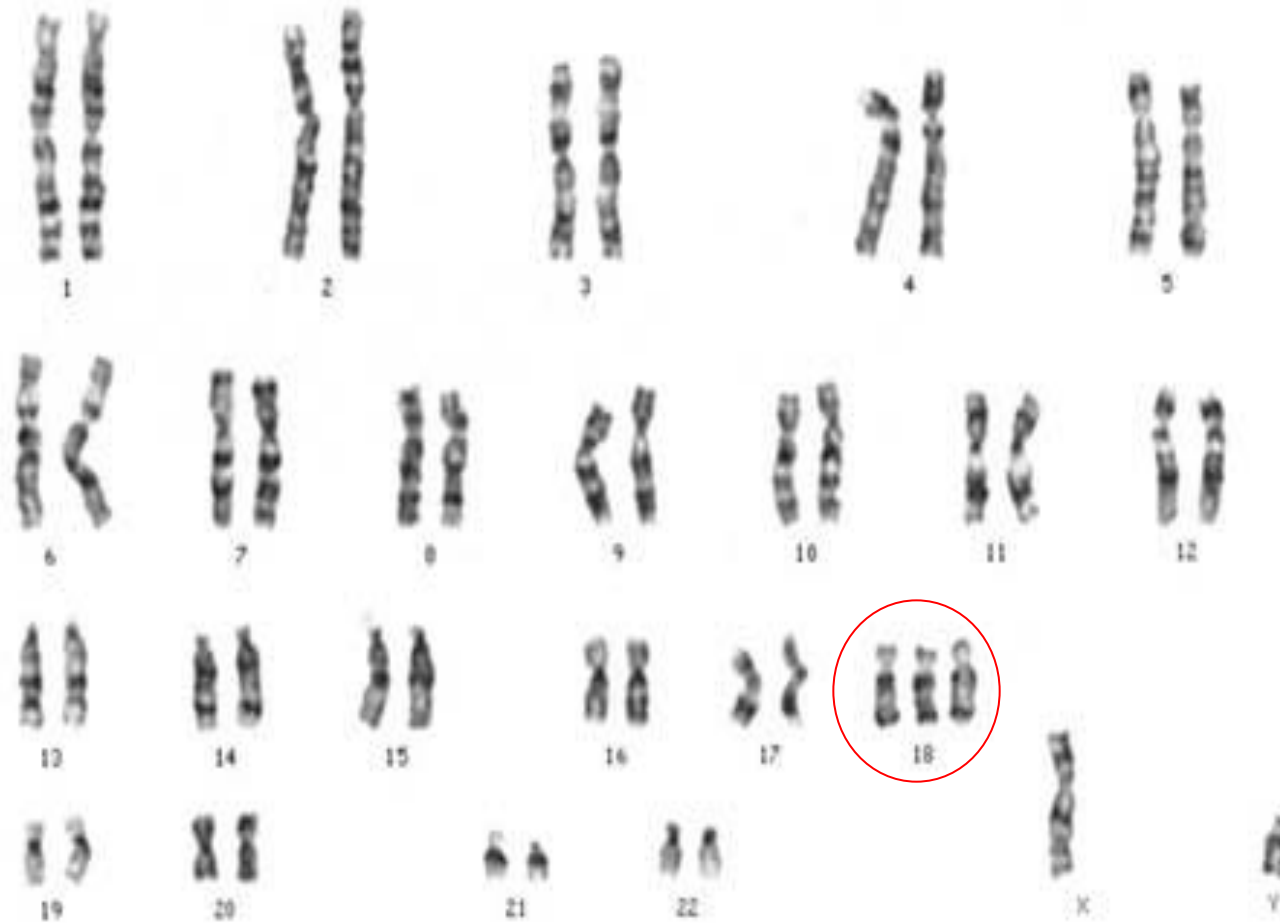


69,XXX

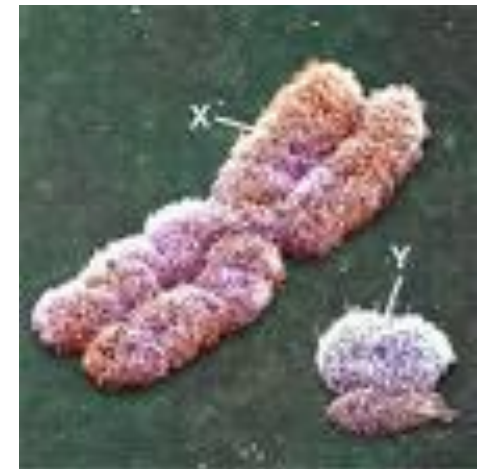
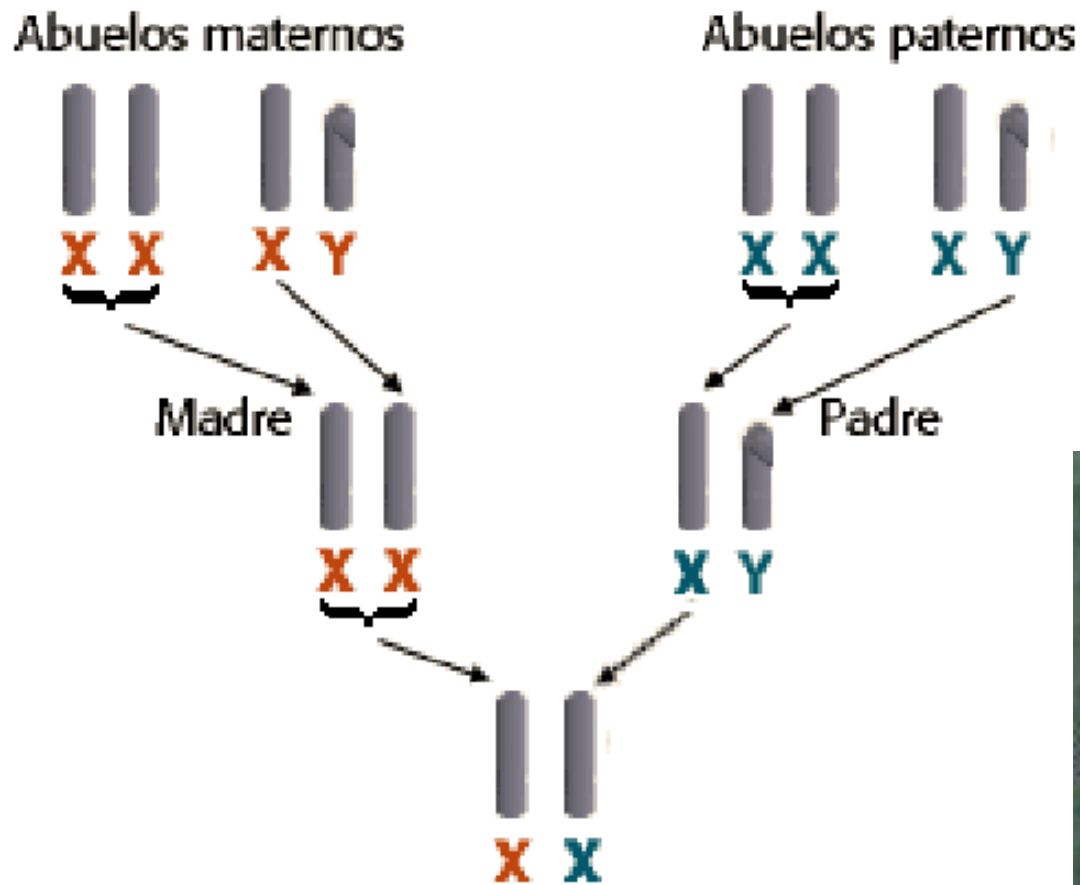
Trisomía 21: 47,XX,+21 (S. Down)



Trisomía 18: 47,XY,+18 (S. Edwards)



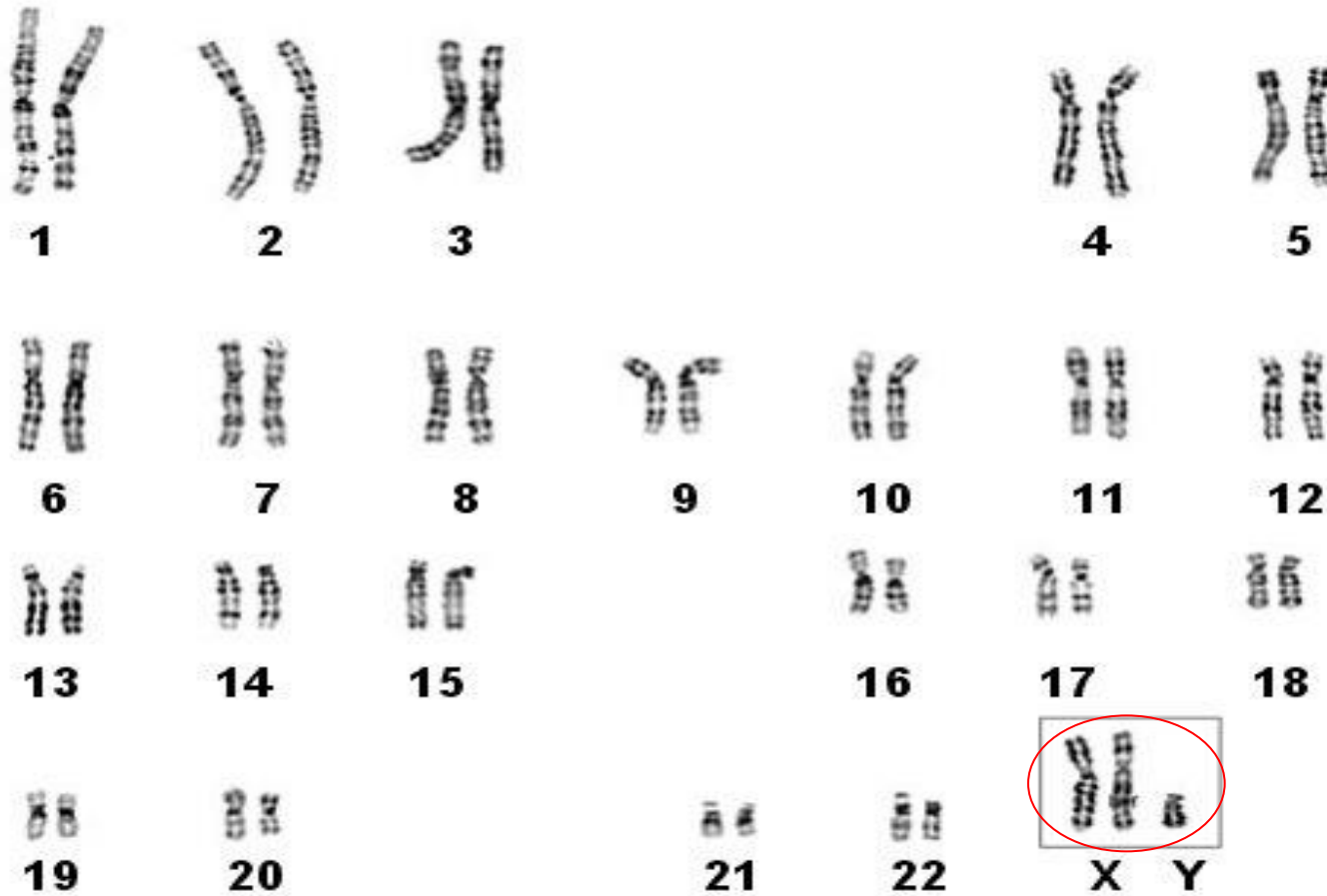
Aneuploidías del par sexual



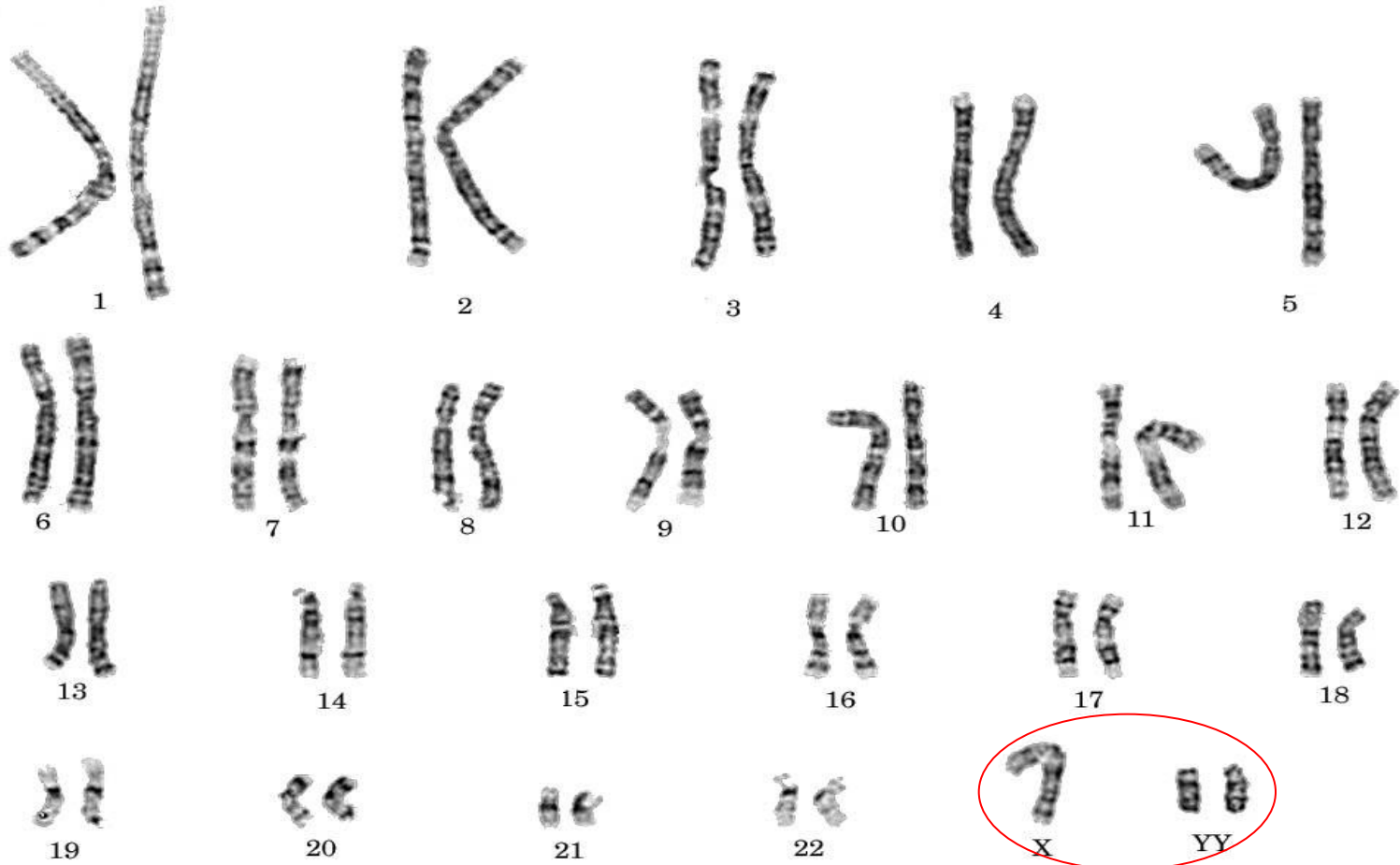
Aneuploidías del par sexual

- 47, XXY (S. Klinefelter)
 - 45,X (S. Turner)
 - 47, XYY (S. Doble Y)
 - 47, XXX (S. Triple X)
-

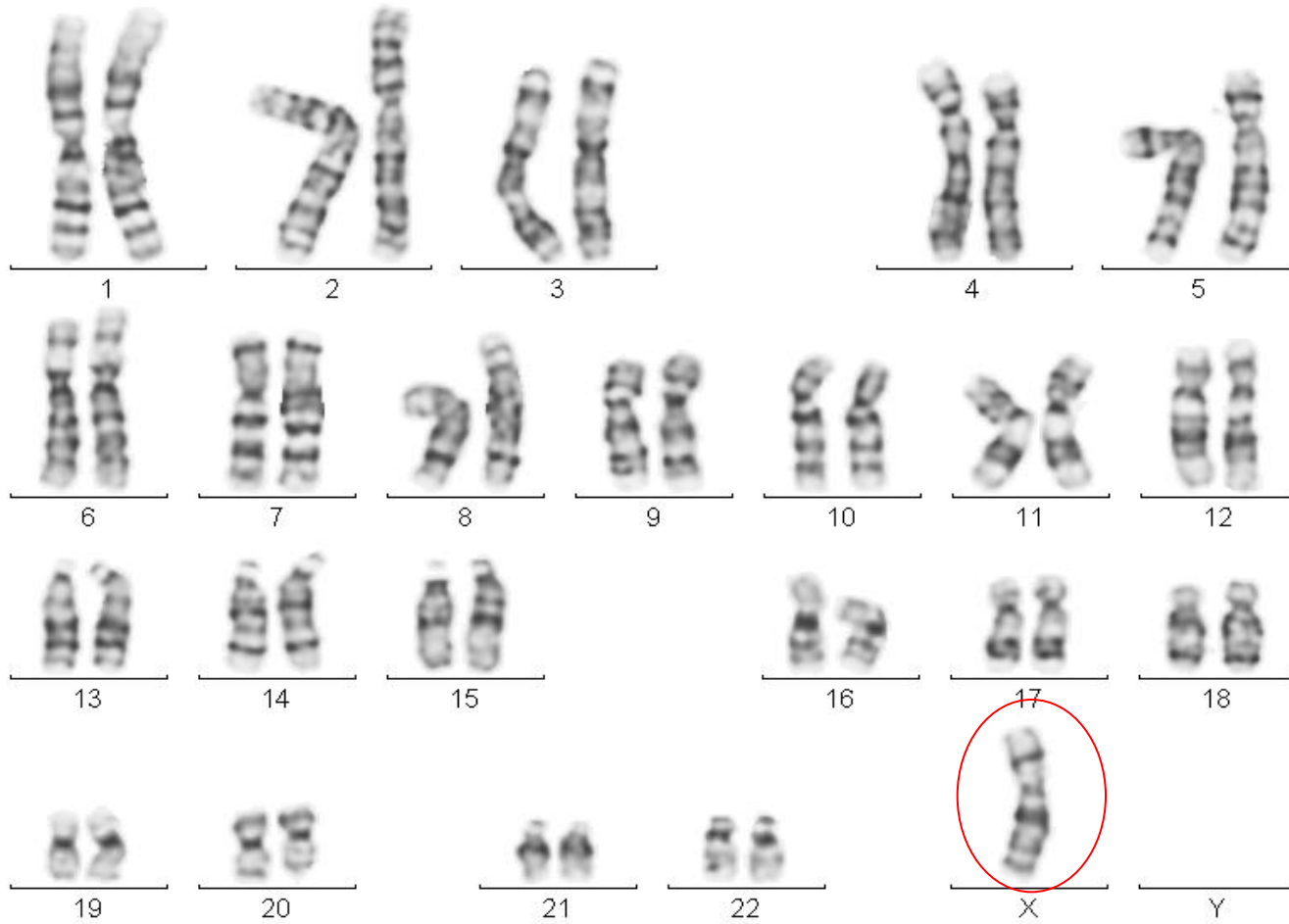
47, XXY (S. Klinefelter)



47, XYY (S. Doble Y)



45,X (S. Turner)

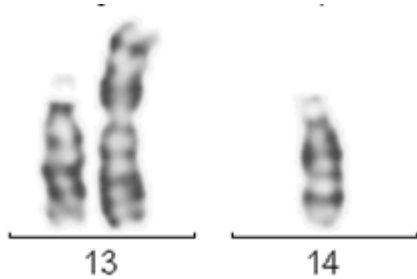


Anomalías estructurales

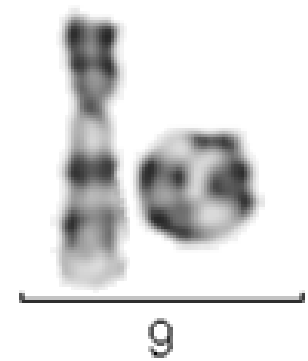


- **Traslocación**
 Reciproca y Robertsoniana
 - **Inversión**
 Paracentrica y pericentrica
 - **Inserción**
 - **Delección**
 - **Anillo**
 - **Isocromosoma**
 - **Otras:** microdelecciones, delecciones subteloméricas, cromosoma marcador, rotura...
-

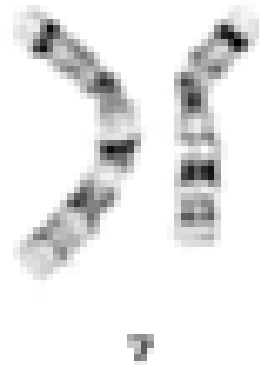
Anomalías estructurales



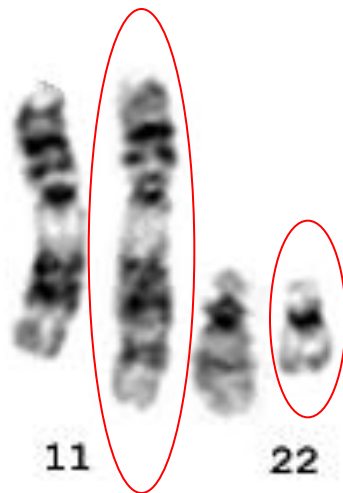
Traslocación robertsoniana



Anillo



Delección



Traslocación recíproca



Inversión

Alteraciones cromosómicas: clasificación

MATERIAL GENÉTICO Y REPERCURSIÓN

- Equilibradas:
 - inversión
 - translocación*
 - inserción

- Desequilibradas:
 - deleción
 - duplicación
 - cromosoma en anillo
 - isocromosoma

ORIGEN

- Heredadas

- De “novo”

Símbolos usados en la descripción de un cariotipo

- **del** = Delección
- **dup** = Duplicación
- **ins** = Inserción
- **inv** = Inversión
- **mos** = Mosaicismo
- **p** = Brazo corto del cromosoma
- **pat** = Origen paterno
- **q** = Brazo largo del cromosoma
- **r** = Cromosoma circular
- **tel** = Telómero

