



BIOLOGY

Chapter 8

CITOGENÉTICA

5to

SECONDARY



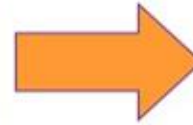


HELICOMOTIVACIÓN ¿Qué es la Epi-genética?





CITOGENETICA



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.

CLÁSICA

CONSTITUCIONAL

MOLECULAR

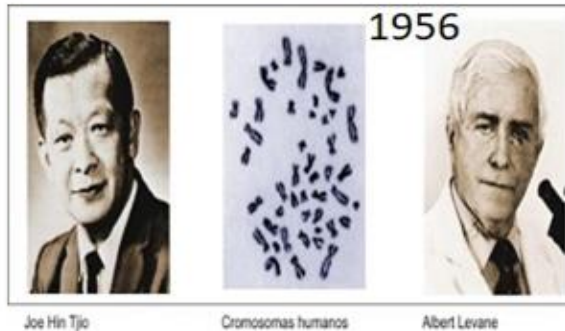
ANTECEDENTES HISTÓRICOS



TEORÍA CROMOSÓMICA DE LA HERENCIA



1961 lyonización o
inactivación cromosómica



1ERO EN CULTIVAR YOBTENER 46 CROMOSOMAS EN METAFASE



A los 33 años de edad, en 1959, publicó su descubrimiento sobre la causa del síndrome de Down, la trisomía 21.

Jerome Lejeune

En 1962 fue designado como experto en Genética Humana en la Organización Mundial de la Salud



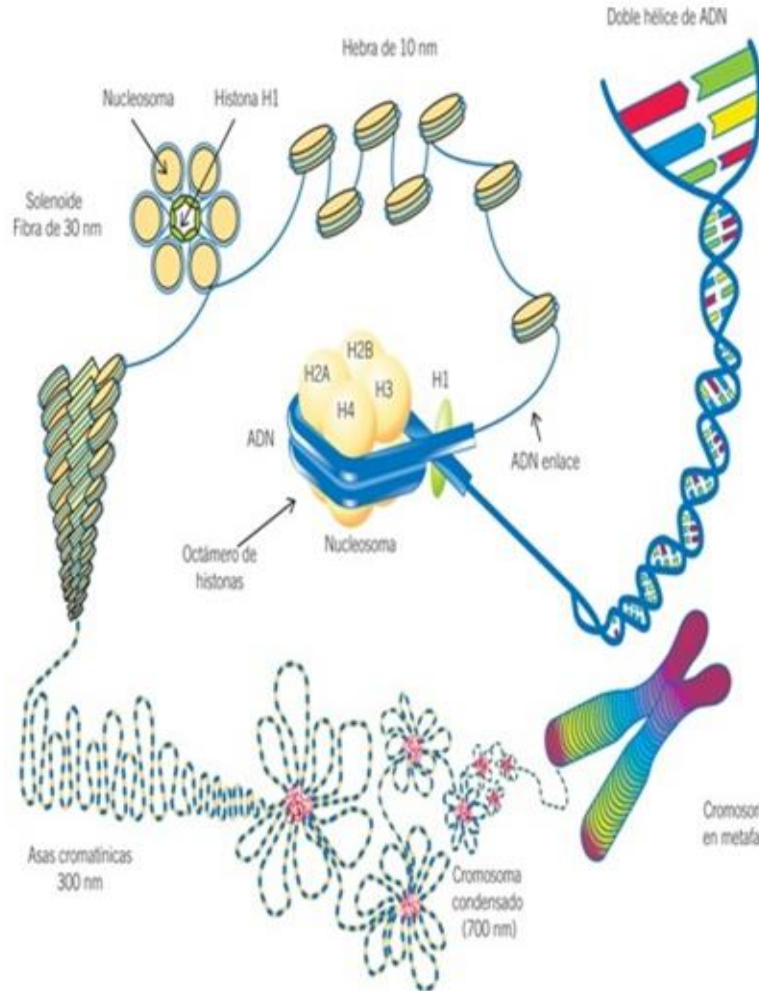
Bandeo cromosómico



❖ PROF.AÑANCA OCHANTE EDUARDO
❖ Medicinafisica19@gmail.com

□ CROMOSOMA METAFASICO

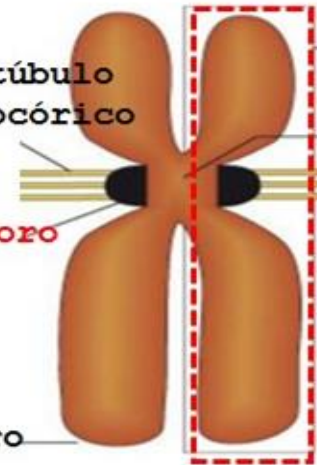
: Condensación de la cromatina, partes (2)



▪ **Microtúbulo cinetocórico**

□ **Cinetocoro**

▪ **Telómero**



1. Cromátide

2. Centrónimo

El **centrónimo**, estrechamiento que divide al cromosoma en dos partes, denominadas **brazos**.

El **cinetocoro** es una estructura que hay en cada centrónimo, a la que se pueden unir los microtúbulos.

Los **telómeros** son los extremos del cromosoma.

Las **cromátidas** son dos en los cromosomas metafásicos y una en los anafásicos. Cada cromátida contiene una molécula de DNA.

Tipos de cromosomas (4) :

a. Metacéntrico



Brazo p (p)

✓ $P = q$

Brazo q (q)

b. Submetacéntrico



✓ P, Corto

c. Acrocéntrico



✓ P, Muy corto

❖ PROF. AÑANCA OCHANTE EDUARDO
❖ Medicinafisica19@gmail.com

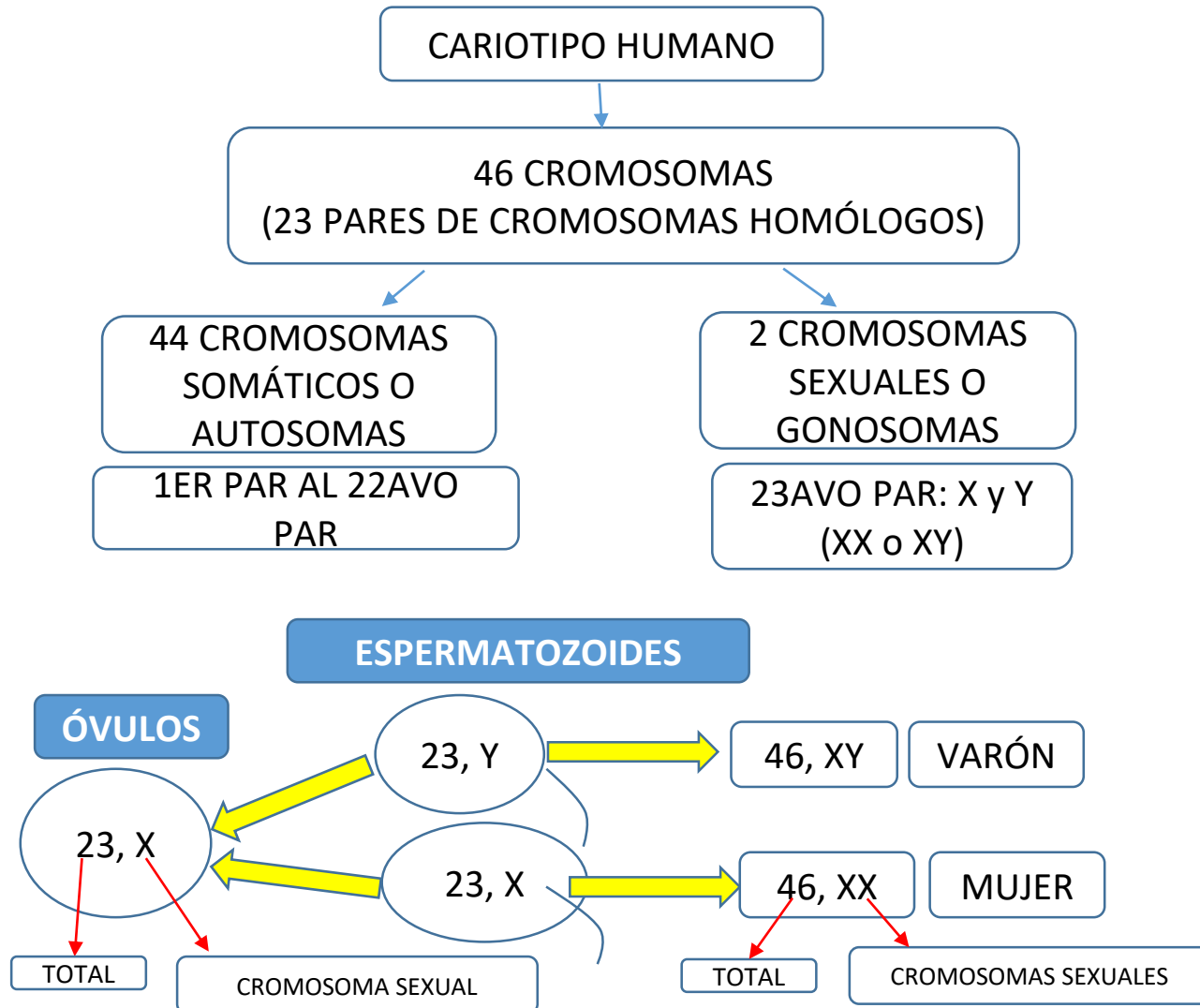
d. Telocéntrico



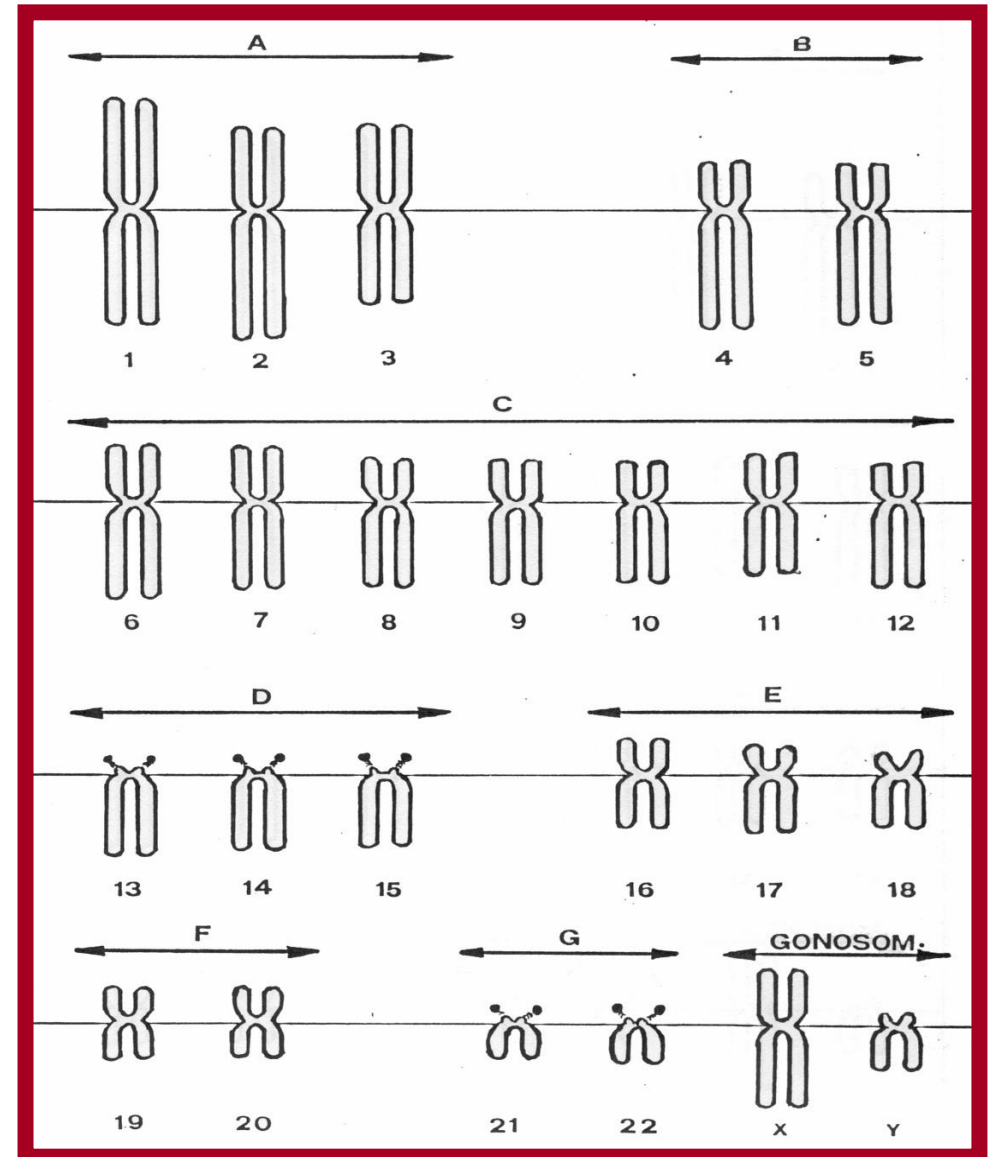
✓ Sólo q, No en SH



Cariotipo: Conjunto de cromosomas que caracteriza a una especie.



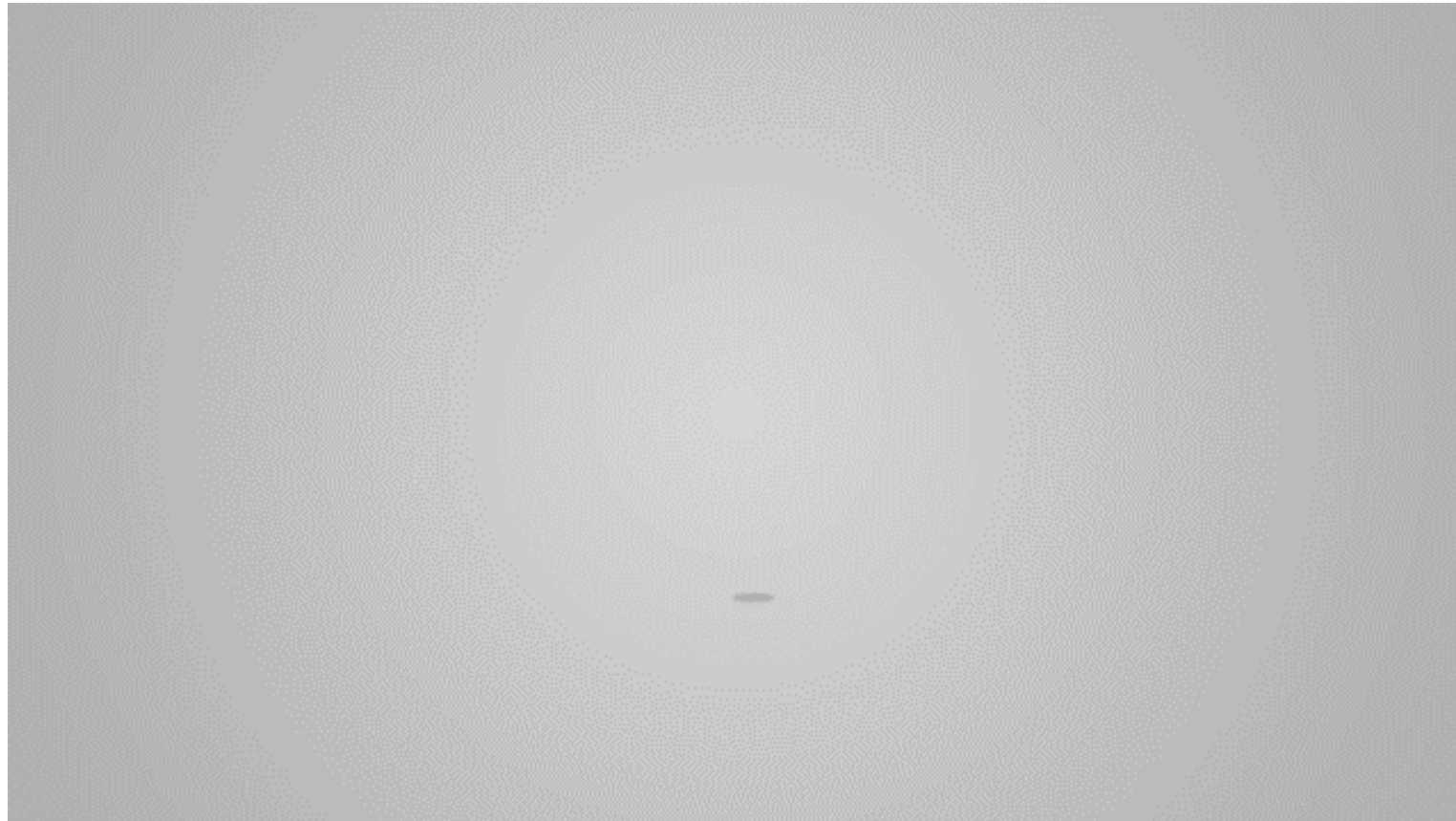
CARIOGRAMA





Es posible diagnosticar una anomalía cromosómica durante la gestación?

ECOGRAFÍA GENÉTICA



ANOMALÍAS NUMÉRICAS

0,5%

Euploidías

Aneuploidías

Hipoploidía

Monoploidías (n)

Poliploidías

tipos

causas

Triploidías (3n)

Tetraploidías (4n)

Poliploides (Xn)

Dispermia

Diandria

Diginia

letales

Aborto 1er trimestre

Nulisomías

Isodisomía

Rescate monosómico

isocromosoma

Monosomía

Turner

0,4

Frecuencia x C/1000nac vivos

Trisomías

somáticas

sexuales

Down

Patau

Edwards

Klinefelter

Duplo Y

triple X

Rescate trisómico

Posibles soluciones

Disomía uniparental

1,5

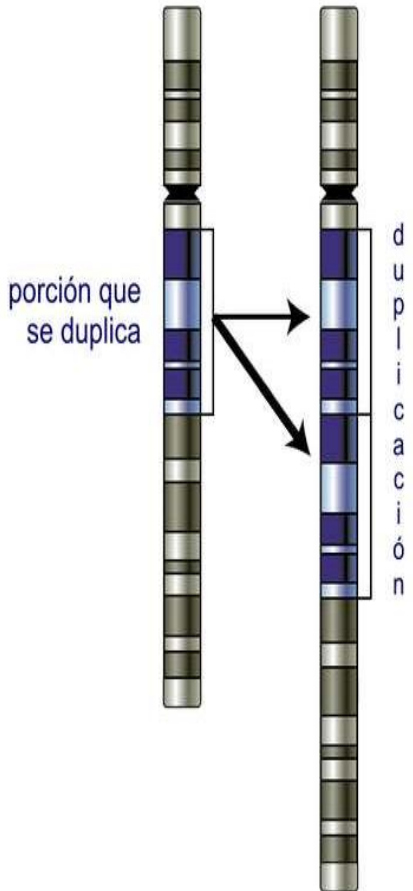
0,07

0,12

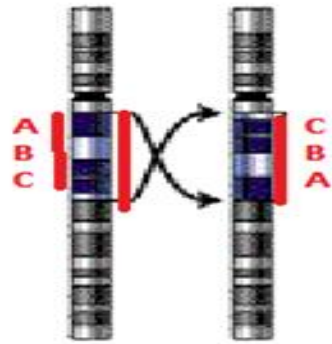
ANOMALÍAS ESTRUCTURALES



Duplicación



Inversiones



Tipos:

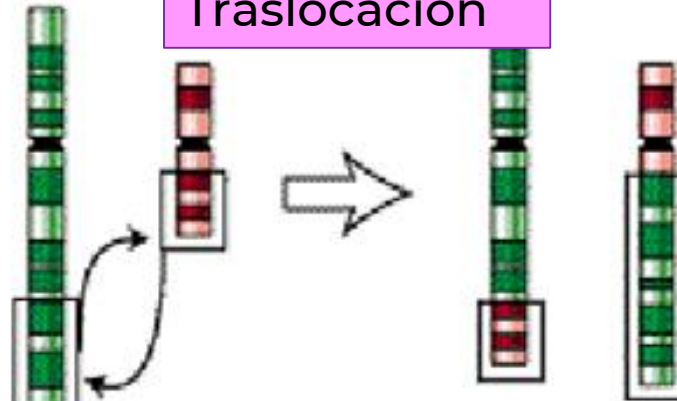
- Pericéntricas
- Paracéntricas

Síndrome de Ambras o Hipertrichosis inversión en el cromosoma 8

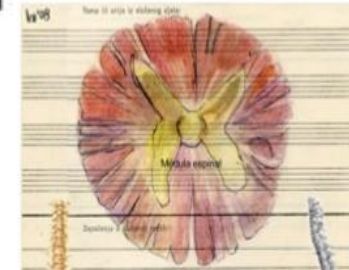
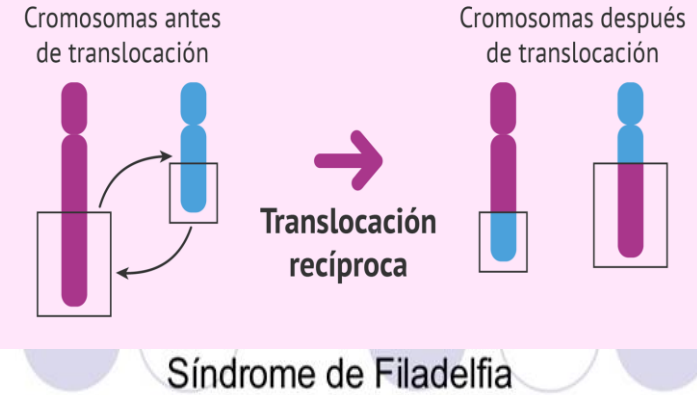
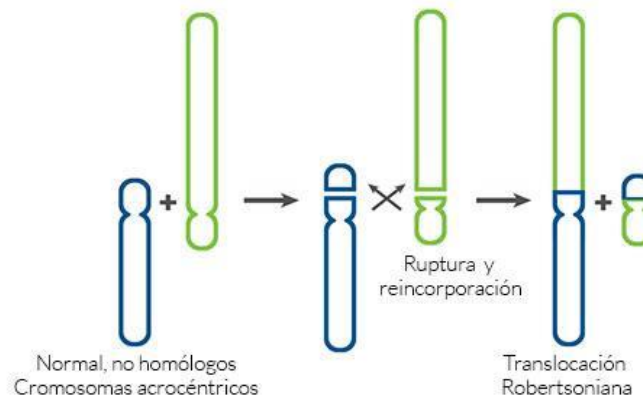
- El síndrome de Ambras, llamado también Hipertrichosis Universal congénita es una alteración genética con inversión en el cromosoma 8 (p11.2q23.1) que provoca el crecimiento de una gran cantidad de pelo en el rostro y cuerpo a lo largo de toda la vida.



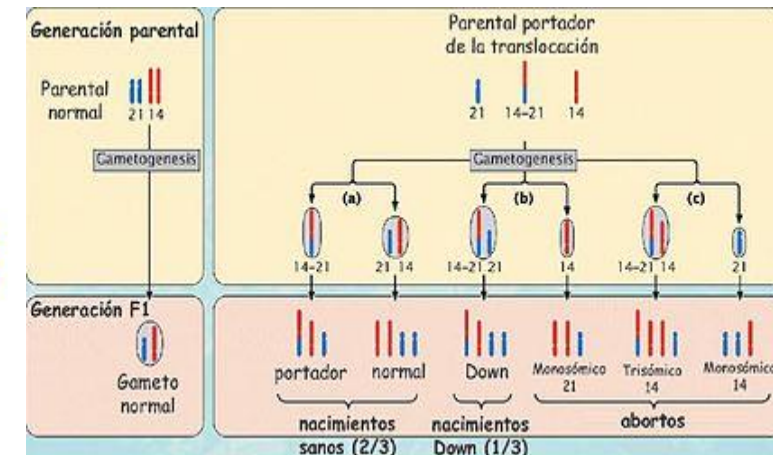
Traslocación



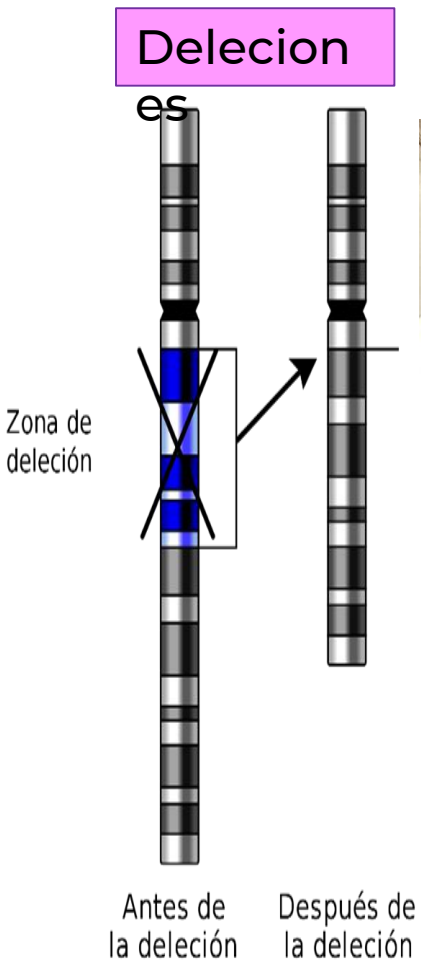
- Recíprocas
 - Desequilibradas Patógenas
 - Equilibradas 2da generación
- Robersonianas



Consiste en un fenómeno conocido como translocación, partes de dos cromosomas, el 9 y el 22 intercambian sus posiciones. Este síndrome está estrechamente relacionado con la leucemia mieloide crónica.



ANOMALÍAS ESTRUCTURALES



❑ Cri-du-chat
(Maullido de gato)

46,XY,del(5)



- Síndrome del maullido del gato o de Lejeune
- Delección del brazo corto del par 5
- Hipoplasia de la laringe
- Microcefalia
- Micrognatia
- Hipertelorismo
- Retraso mental
- Baja letalidad

46,XY,del(4p)
Wolf-hirschhorn



- Consiste en una delección del brazo 4 (4p16.3). las características son:
- Retraso del crecimiento, mental y psicomotor
 - Convulsiones
 - Microcefalia
 - Nariz rectangular grande
 - Labio leporino y paladar hendido,

- Tipos:**
- a) Terminales
 - b) intersiciales

Síntomas del síndrome de DiGeorge

- Microcefalia
- Hipoplasia mandibular y retrognatia
- Alteración ocular
- Alteración del pabellón auricular
- Malformaciones bucales
- Malformaciones y defectos cardíacos
- Inmunodeficiencia
- Hipocalcemia



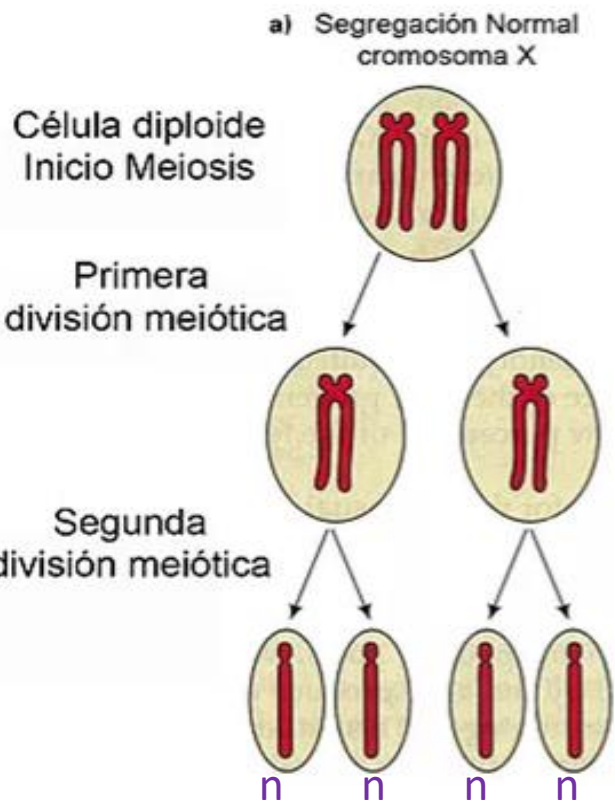
Del 22q11.2

microdeleciones

Síndrome	Región Cromosómica	Sonda-Gen
Wolf-Hirschhorn	4p16.3	región crítica W-H
Williams	7q11.23	elastina
Prader-Willi/Angelman	15q11-q13	región crítica PW/AS
Smith-Magenis	17p11.2	región crítica S-M
Miller-Dieker	17p13.3	lisencefalia
DiGeorge/VCF	22q11.2	reg crítica DG/VCFS
Kallman	Xp22.3	KAL
Deficiencia sulfatasa esteroide	Xp22.3	esteroide sulfatasa

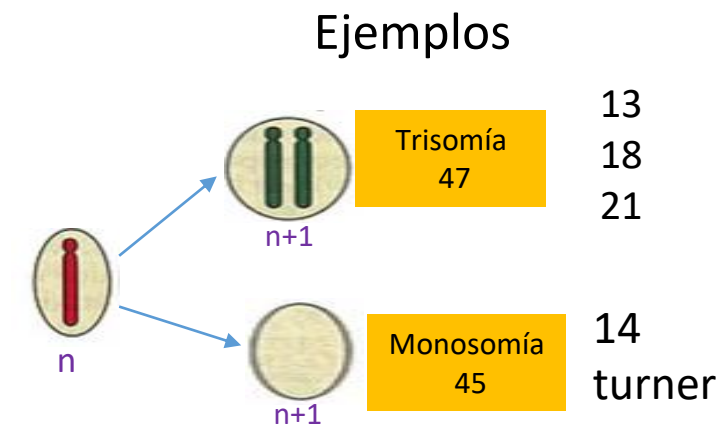
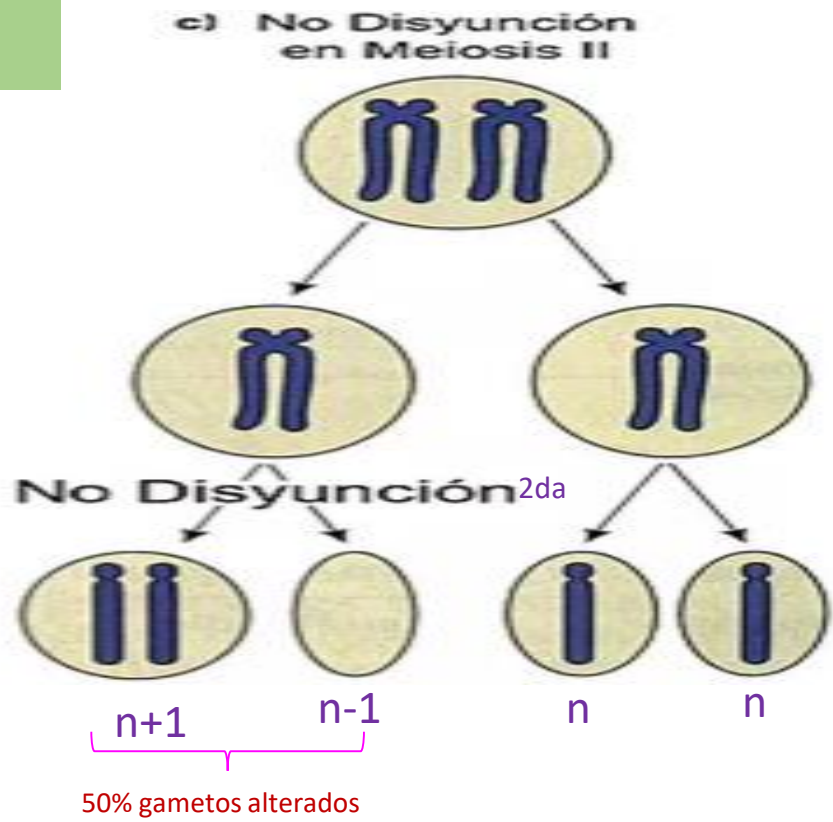
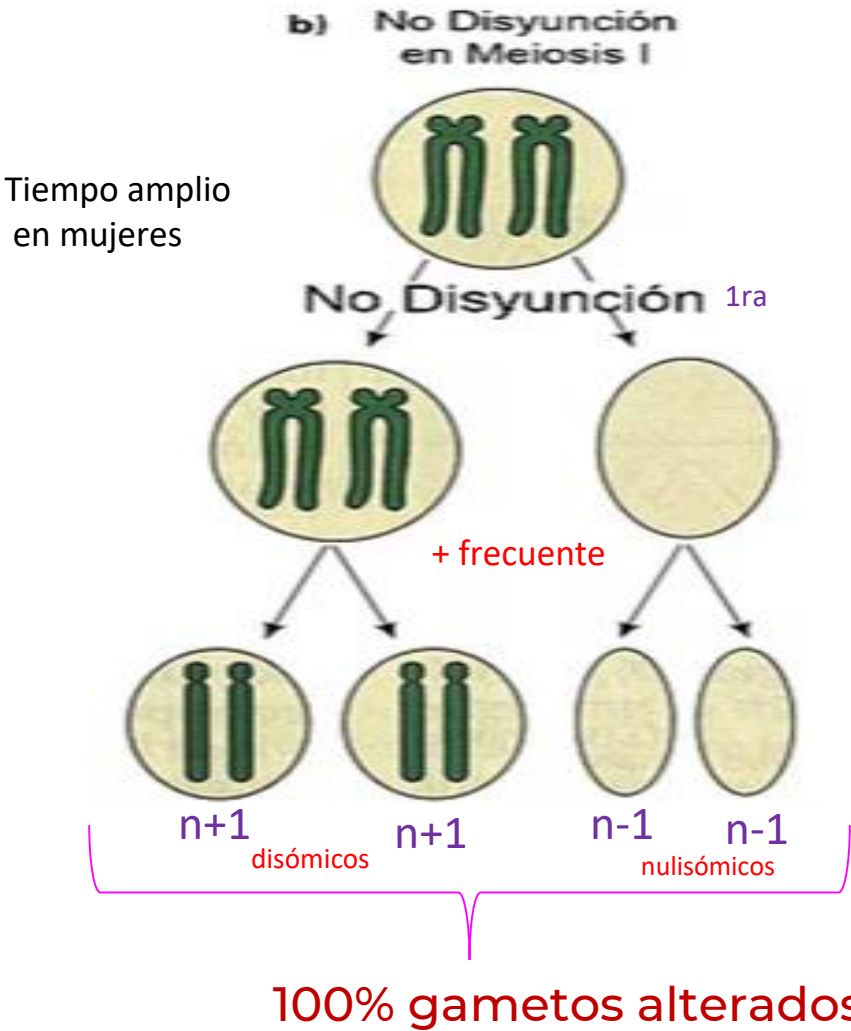


NO DISYUNCIÓN MEIÓTICA



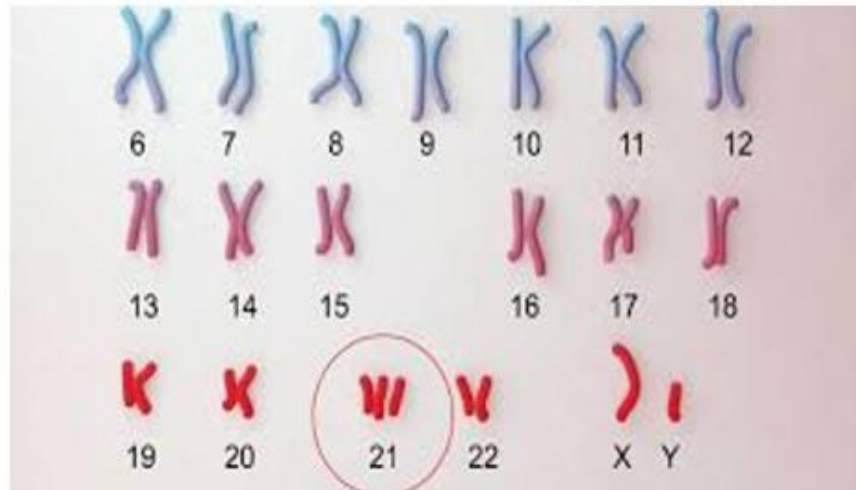
20% en oocitos portan aneuploidías

1-2% en Espermatozoides

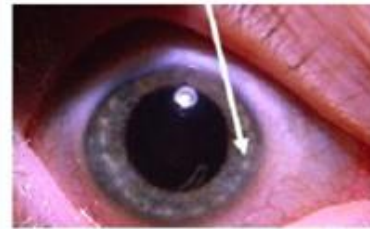


SÍNDROME DE DOWN

FORMULA CROMOSÓMICA: $47,XX +21/47,XY +21$



Variante → Mosaicos
 → 5% Translocación Robertsoniana
 → 75% No disyunción



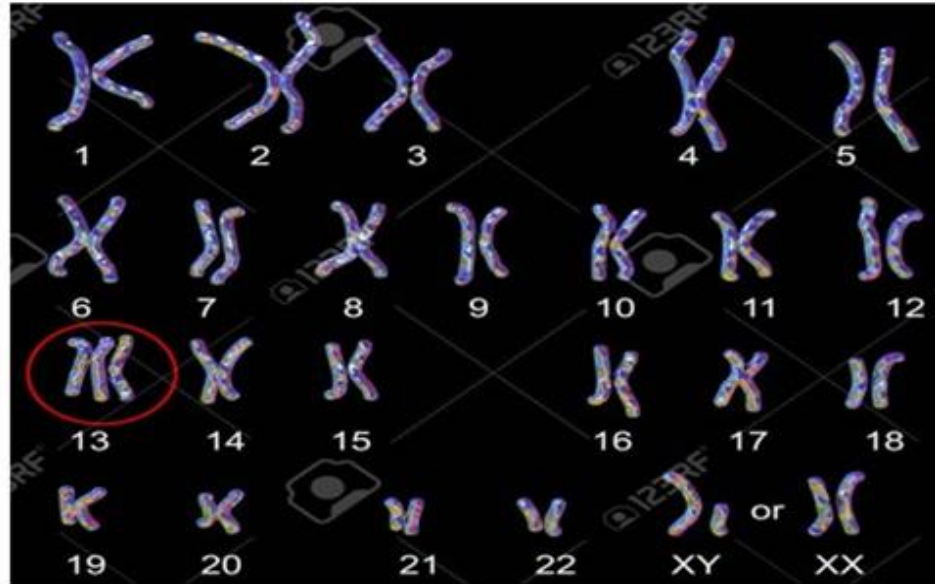
- Esperanza de vida 30-35 años
- Relación: 3 varones/2 mujeres
- Leucemia
- CI: 25-60
- Estrabismo
- Mano simiana
- Occipucio plano
- Protusión en la lengua
- Hipotonía
- Pliegues cutáneos sobre los ojos.



❖ PROF. AÑANCA OCHANTE EDUARDO
 ❖ Medicinafisica19@gmail.com

SÍNDROME DE PATAU

47,XY+13/ 47,XX + 13



- 80% en varones
- Microcefalia (cabeza pequeña)
- Microftalmia
- Micrognatia
- Labio leporino o paladar hendido.
- Ausencia de la nariz o malformaciones nasales.
- Pabellones auriculares (orejas) de baja implantación.

Síndrome de Patau

Trisomía 13

Holoprosencefalia con desarrollo incompleto del prosencéfalo y nervios olfatorio y óptico



Microftalmia / anoftalmia



Polidactilia postaxial

Sordera



Coloboma



Labio/paladar hendido

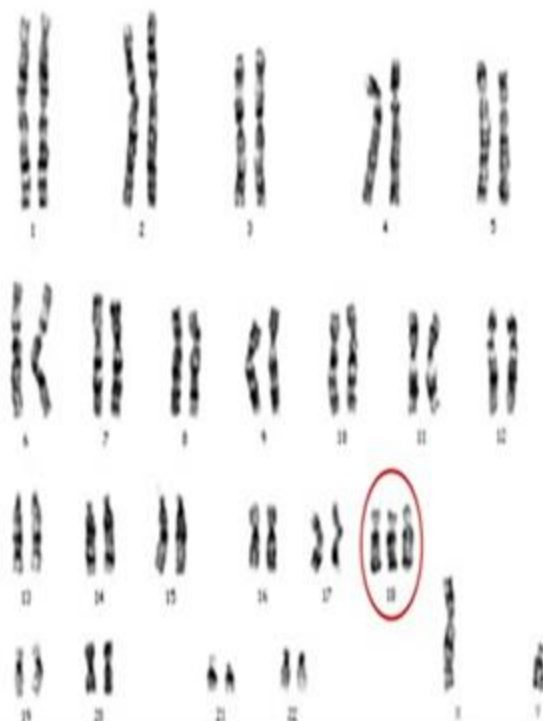
Micrognatia

Spotlight: Presentan también otras alteraciones como **cardíacas** (80%), **criptorquidia**, insuficiencia respiratoria. La media de supervivencia es de 7 días

❖ PROF. AÑANCA OCHANTE EDUARDO
❖ Medicinafisica19@gmail.com

SÍNDROME DE EDWARDS 47, XY+18/47,xx + 18

1 DE CADA 6000 NAC VIVOS



+ FRECUENTE ABORTOS ESPONTÁNEOS

POCOS CASOS SOBREEVIVEN EL AÑO



Síndrome de Edwards

Trisomía 18

2º síndrome más común que afecta número de autosomas

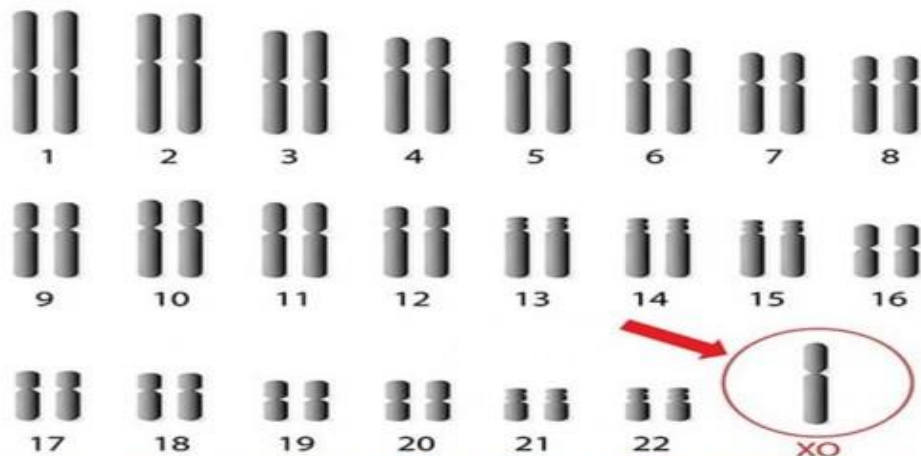




SÍNDROME DE TURNER

45, XO

1 DE CADA 5000 NAC VIVOS



Actriz de hollywood Linda Hunt

Manifestaciones Fenotípicas

En las niñas mayores, se puede observar una combinación de los siguientes síntomas:

- ✓ Desarrollo retrasado o incompleto en la pubertad, que incluye mamas pequeñas y vello púbico disperso
- ✓ Tórax plano y ancho en forma de escudo
- ✓ Párpados caídos
- ✓ Ojos resecos
- ✓ Infertilidad
- ✓ Ausencia de periodos (ausencia de la menstruación)
- ✓ Resequedad vaginal, que puede llevar a relaciones sexuales dolorosas



- Cuello ancho o palmeado
- Orejas de implantación baja
- Pecho ancho con pezones de gran separación
- Paladar (techo de la boca) alto y estrecho
- Brazos que giran hacia afuera de los codos
- Uñas de manos y pies angostas y hacia arriba
- Inflamación de las manos y los pies, especialmente en el nacimiento
- Estatura ligeramente menor al promedio
- Retraso en el crecimiento
- Defectos cardíacos

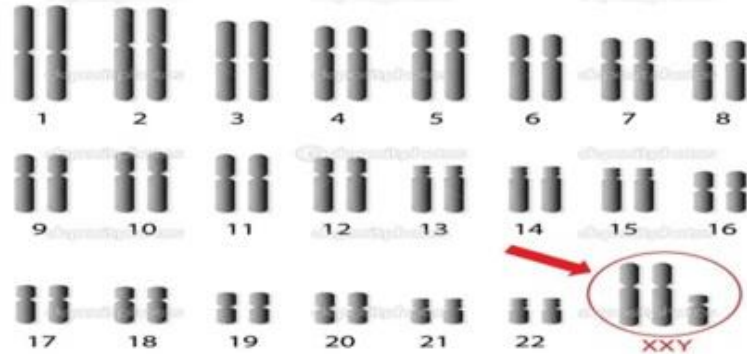
- Línea del cabello baja en la parte posterior de la cabeza
- Mandíbula inferior retraída o pequeña
- Dedos de manos y pies cortos
- Insuficiencia ovárica
- Retraso en el crecimiento
- Falta de comienzo de los cambios sexuales esperados durante la pubertad
- Desarrollo sexual que se detiene durante los años de la adolescencia
- Finalización precoz de los ciclos menstruales que no se debe al embarazo.

PROF. ANANCA OCHANTE EDUARDO
Medicinafísica19@gmail.com

SÍNDROME DE KLINEFELTER

1 DE CADA 1000 NAC VIVOS

47, XXY

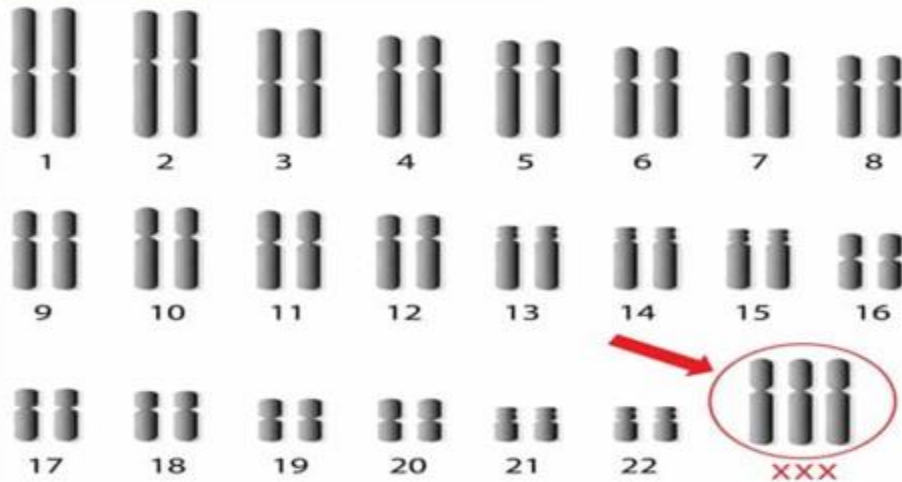


1. Niños con retraso leve en las adquisiciones y comportamiento inmaduro
2. Adolescentes con testículos pequeños y de menor consistencia
3. Adultos con hábito eunucoide, ginecomastia y escaso desarrollo muscular
4. Adultos mayores con infertilidad



❖ PROF. AÑANCA OCHANTE EDUARDO
❖ Medicinafisica19@gmail.com

SÍNDROME DE TRIPLE X



Rasgos asociados a la Trisomía X

Estatura > p75
 Epicanthus marcado
 Clinodactilia
 Hipotonía
 Malformaciones genitourinarias
 Trastornos convulsivos
 Temblor intencional
 Displasia congénita de cadera
 Dolor abdominal
 Fallo ovárico precoz



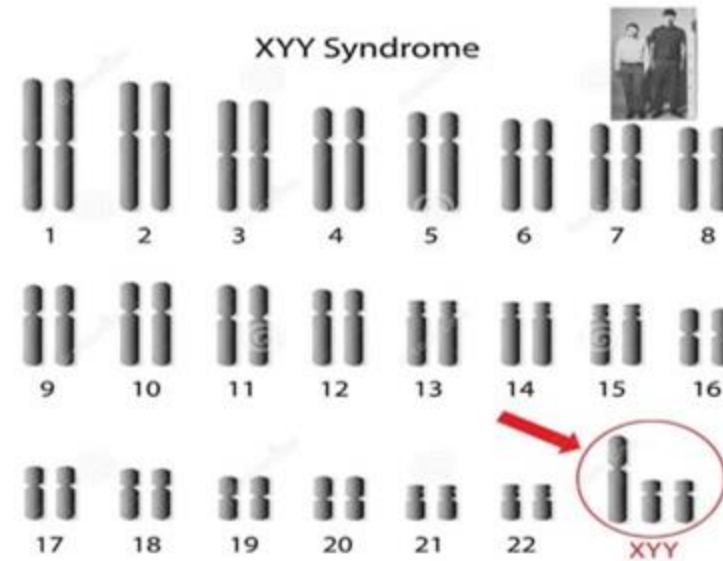
Trisomías.

En el **síndrome triequis o metahembras** (47, XXX) son mujeres fértiles de apariencia normal pero con tendencia al retardo mental.



❖ PROF.AÑANCA OCHANTE EDUARDO
 ❖ Medicinafisica19@gmail.com

SÍNDROME DE DUPLO Y

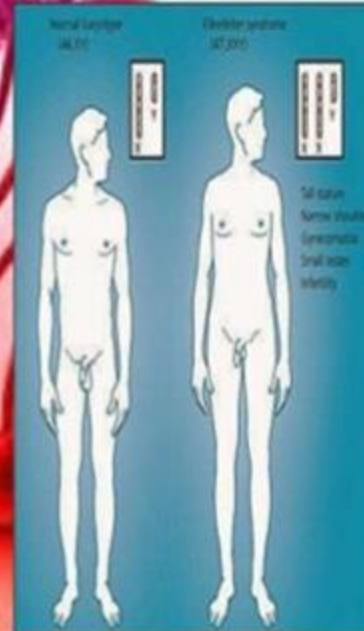


Nuevos estudios confirman que la anomalía cromosómica XYY es más frecuente entre los asesinos en serie y los violadores. Sino mírenle la cara de criminal



2.1.6. SÍNDROME XYY

- El síndrome XYY (también llamado síndrome del superhombre, entre otros nombres) es una anomalía de los cromosomas sexuales donde el hombre recibe un cromosoma Y extra, produciendo el cariotipo 47,XYY.
- Algunos médicos genetistas cuestionan si el uso del término «síndrome» es apropiado para ésta condición, porque el fenotipo es normal.
- Los jóvenes y adultos con 47,XYY son regularmente algunos centímetros más altos que sus padres y hermanos.
- Los jóvenes con 47,XYY tienen mayor riesgo de padecer problemas de aprendizaje





BIOLOGY

HELICOPRACTICE

5to

SECONDARY



 **SACO OLIVEROS**



1. Es el campo de la genética que comprende el estudio de la estructura, función y comportamiento de los cromosomas:

- A) Genética mendeliana
- B) Citogenética
- C) Cariotipo
- D) Genotipo

Rpta: B "CITOGENETICA"

2.-Es cada una de las estructuras altamente organizadas, formadas por la condensación del ADN y proteínas histonas, que contiene la mayor parte de la información genética de un ser. ¿a que estructura celular se refiere la descripción?

- A) Cromómero
- B) Cromonemas
- C) Cromosomas
- D) Genes

Rpta: C "CROMOSOMAS"



3. La presencia de tres cromosomas en lugar de dos en un determinado par cromosómico, identifica a:

- A) Una aneuploidía
- B) Una euploidia
- C) Una trisomía
- D) B y C

Rpta: C "UNA TRISOMIA"

4. Al revisar la carga cromosómica de una planta que muestra cambios notorios en su fenotipo, encontramos que su número de cromosomas se ha duplicado. ¿Qué tipo de anomalía se ha presentado en la planta en cuestión?

- A) Una Euploidia
- B) Una aneuploidía
- C) Una diploidia
- D) A y C

Rpta: A "EUPLOIDIAS "

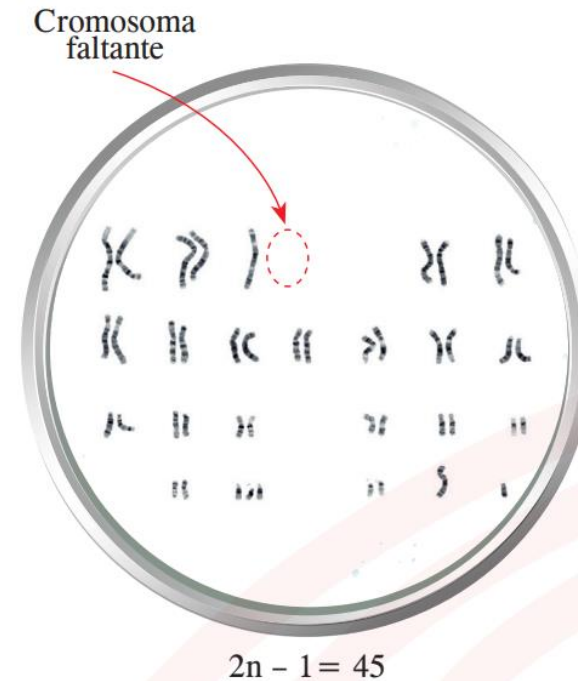


5. De las siguientes fórmulas cromosómicas identifica la que corresponde al síndrome de Down

- A) 45XO
- B) 47XX O XY + 21
- C) 47XX + XY + 13
- D) 47XXX

B) 47XX O XY + 21

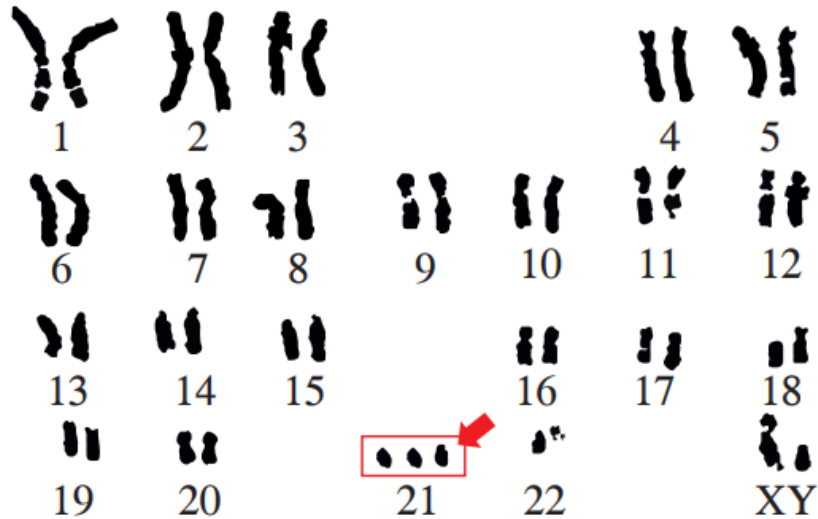
6. Estamos observando al microscopio un cariotipo humano y lo mostramos en la fotografía adjunta, se puede observar la anomalía de un cromosoma menos en el par 3 como está indicado, aplica tus conocimientos y apóyanos a determinar el tipo de aberración.



- A) Es una poliploidía
- B) Es una monosomía
- C) Es una nulisomía
- D) Es una trisomía



7. Nos entregan una fotografía del cariotipo de un niño recién nacido que muestra signos característicos y nos piden que lo analicemos a fin de determinar si hay alguna anomalía cromosómica que esté generando dichas manifestaciones. La fotografía muestra que hay un cromosoma en exceso en el par 21. ¿Qué anomalía numérica esta afectando al niño en cuestión?



- A) Es una aneuploidía
- B) Es la trisomía del par 21
- C) Se trata del síndrome de Down
- D) A, B y C

D) A, B y C