



# Aberraciones Cromosómicas de Número

*Dra. María Teresa Lemus Valdés  
Especialista en Genética Clínica.  
Profesora Auxiliar*

## Objetivos:

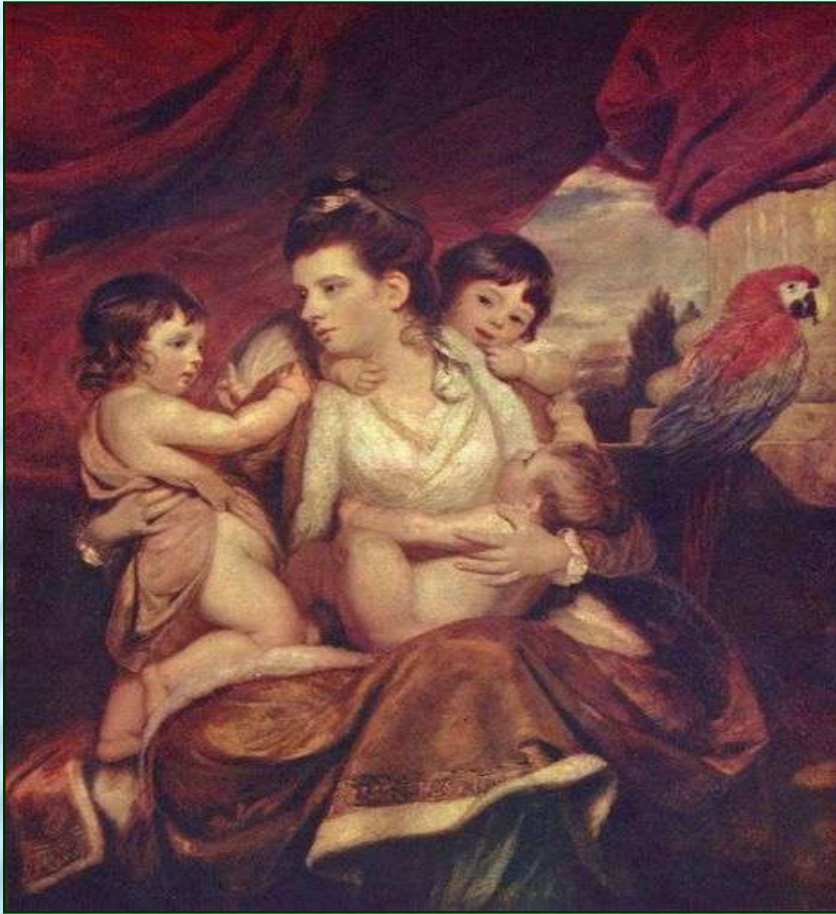


- **Clasificar los tipos de aberraciones cromosómicas.**
- **Definir características y tipos de aberraciones cromosómicas de número.**
- **Explicar las causas que originan las aberraciones cromosómicas de número.**
- **Describir las consecuencias genómicas y fenotípicas de las aberraciones cromosómicas de número según cromosomas autosómicos y sexuales involucrados.**

## Contenidos:



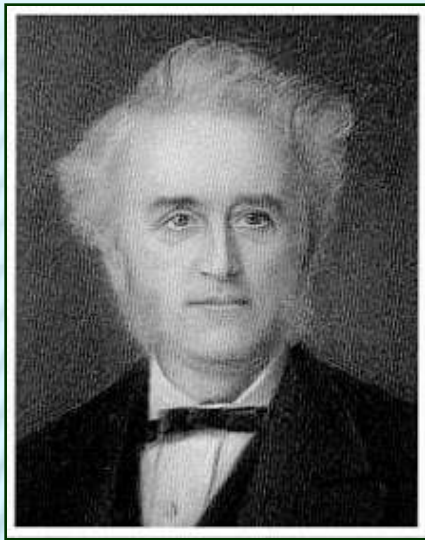
- **Las aberraciones cromosómicas. Concepto y clasificación.**
- **Tipos de aberraciones cromosómicas de número: Poliploidías y Aneuploidías.**
- **Mosaicos cromosómicos.**
- **Causas que originan las aberraciones cromosómicas de número.**
- **Consecuencias genómicas y fenotípicas de las aberraciones cromosómicas de número.**



**“Retrato de Lady Cockburn con sus tres hijos” 1773. Sir Joshua Reynolds**



**“La Virgen y el niño” 1505. Andrea Mantegna**

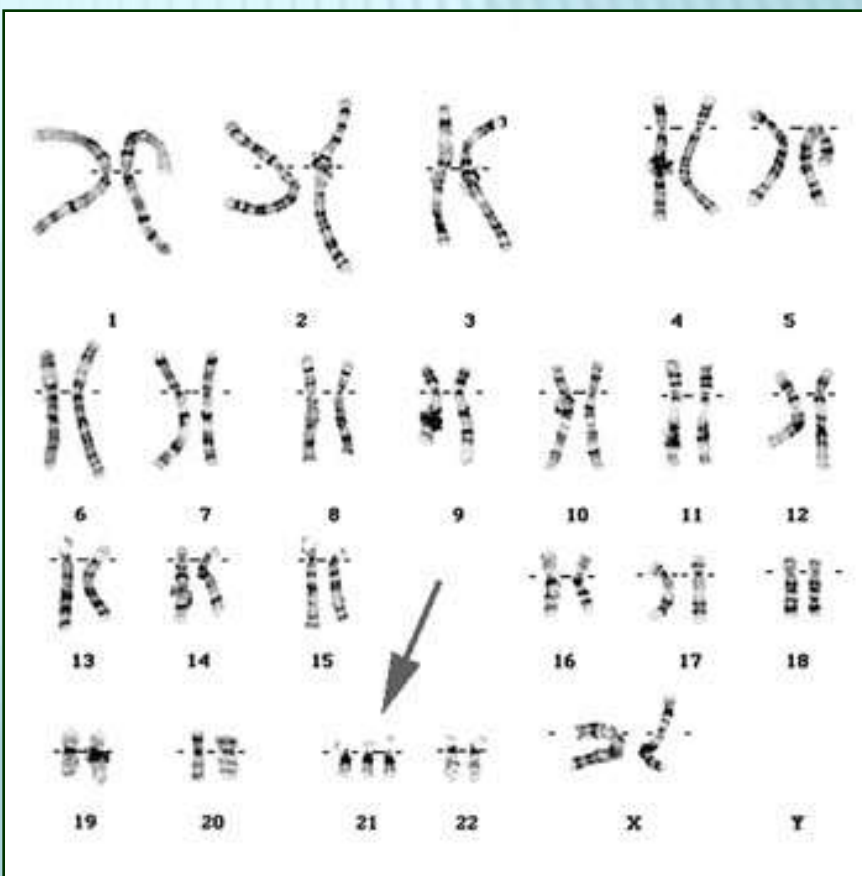


# Jhonatan Landong Down (1828-1896)





**Jerome Lejeune  
(1926-1994)**





## El problema de las aberraciones cromosómicas en las poblaciones humanas

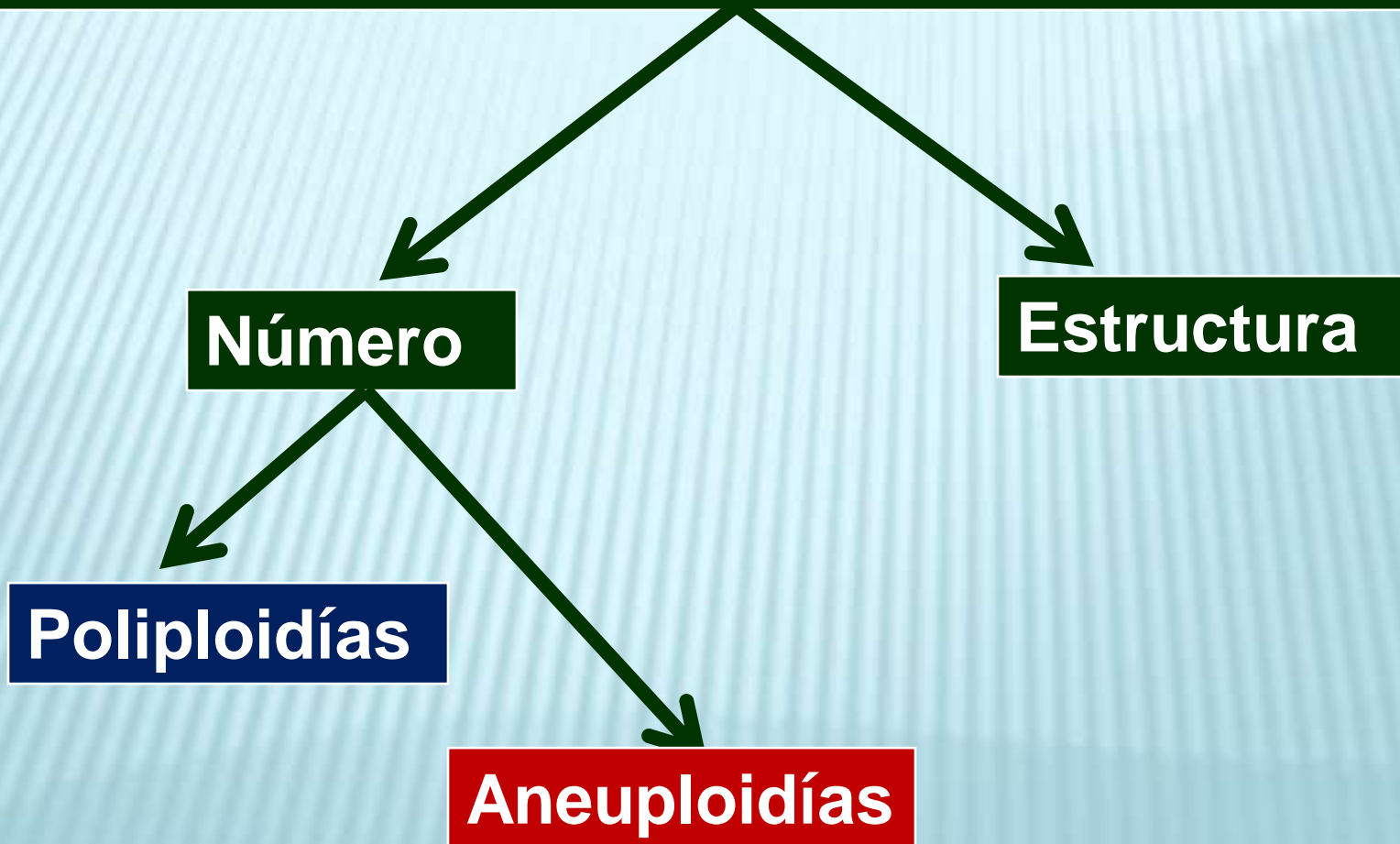
**Son causa frecuente de:**

- **Pérdidas de embarazos**
- **Retraso Mental**
- **Malformaciones congénitas**

**Incidencia en recién nacidos: 0.5%**  
**Material abortivo entre el 50-60%**



# Clasificación de las aberraciones cromosómicas:





# ¿Qué son las POLIPLOIDIAS?



Son aberraciones cromosómicas en las cuales el número de cromosomas es un múltiplo exacto del número haploide y superior a  $2n$ .

## Ejemplos:

Constitución  $3n = 3(23) = 69$  Triploidías

Constitución  $4n = 4(23) = 92$  Tetraploidías

Constitución  $5n = 5(23) = 115$  Pentaploidías

# TRIPLOIDIAS

- × Resultado de una anomalía que ocasiona una falla en la maduración tanto de la *ovogénesis* como de la *espermatogénesis*.
- × Expresión fenotípica : se han descrito en fetos y depende del origen del gameto inmaduro:
  1. Doble set cromosómico de origen materno: hay poco desarrollo de la placenta y el feto con poca nutrición, es abortado.
  2. Doble conjunto cromosómico aportado por un espermatozoide inmaduro: placenta muy desarrollada que se clasifica como mola hidatiforme y poco desarrollo o ausencia de las estructuras originadas por el embrioblasto.

# Triploidía



# TETRAPLOIDIAS

- × 92, XXXX o 92, XXYY
- × Son el resultado de una anomalía en el "clivage", segmentación o división del citoplasma, a partir de la primera división cigótica.

## Causas de las Poliploidías:



- Fallo en la primera división meiótica durante la gametogénesis (estadio precigótico).
- Fallo en el clivaje, que tiene lugar en la primera división mitótica del cigoto (estadio postcigótico).
- Poli fecundación del óvulo por varios espermatozoides.
- Alteraciones en las divisiones celulares en células neoplásicas.

## Consecuencias de las Poliploidías:



**En los humanos las poliploidías son incompatibles con la vida. Los organismos poliploides resultan incompatibles con la supervivencia y terminan en abortos o pérdidas en diferentes etapas del desarrollo prenatal y en pocas ocasiones recién nacidos que fallecen en pocas horas.**



## ¿Qué son las ANEUPLOIDIAS?



Son aberraciones cromosómicas en las cuales el número de cromosomas difiere del número haploide ( $n$ ) siendo un múltiplo no exacto de este ( $n= 23$  cromosomas) .

Da lugar a un múltiplo no exacto del número haploide de cromosomas.

### Ejemplos:

- $2n - 1 = 45$  cromosomas : Monosomías
- $2n + 1 = 47$  cromosomas : Trisomías
- $2n + 2 = 48$  cromosomas : Tetrasomías

# Causas de las Aneuploidías:



- **No disyunción**
- **Anafase retardada**

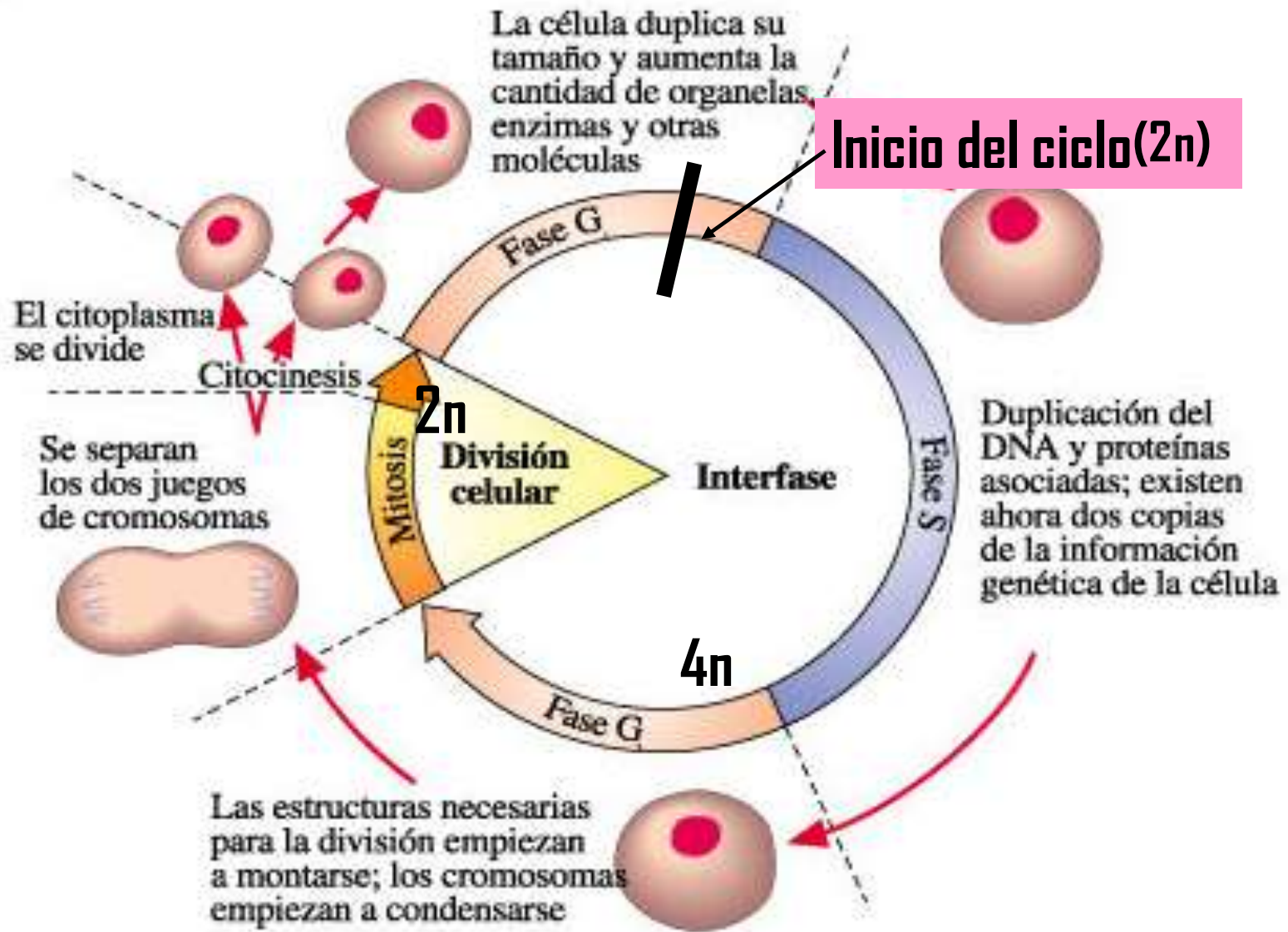


# No disyunción

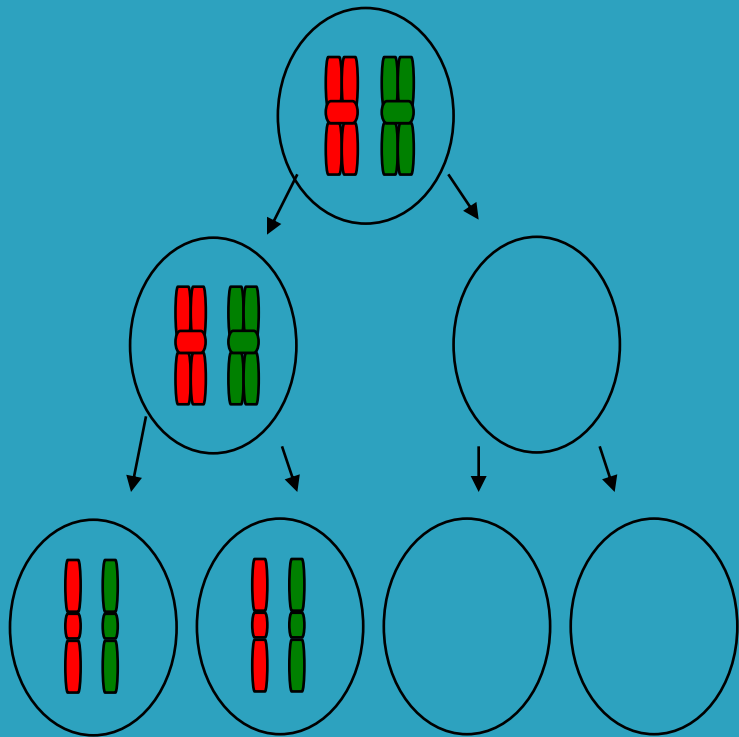


- × Fallas de segregación de un par cromosómico específico, durante:
  1. Anafase de cualquiera de las dos divisiones meióticas (precigótico).
  2. Primera o primeras divisiones mitóticas del cigoto.(postcigótico)

# Ciclo Celular



No disyunción en la **primera** división meiótica

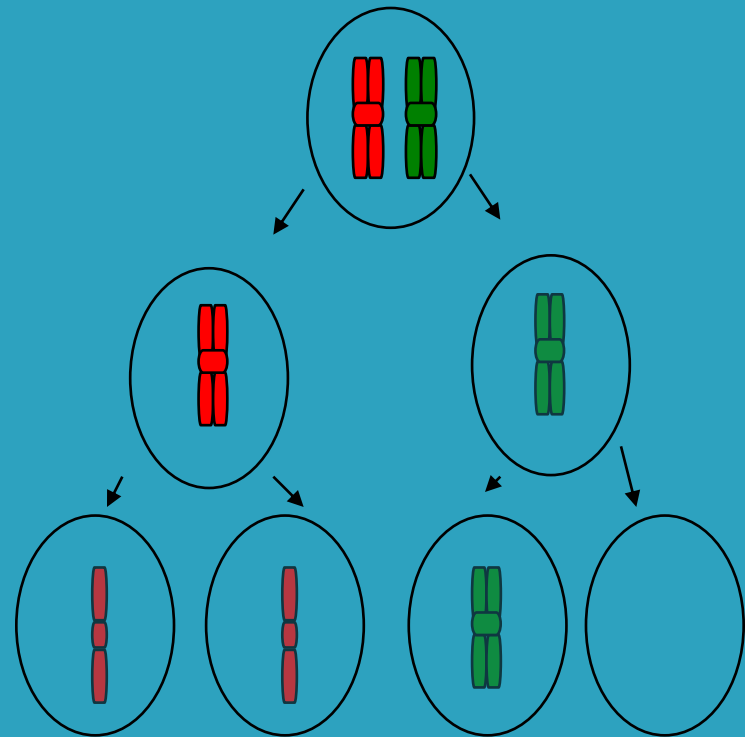


Gametos  
disómicos

Gametos  
nulisómicos

heterodisómicos

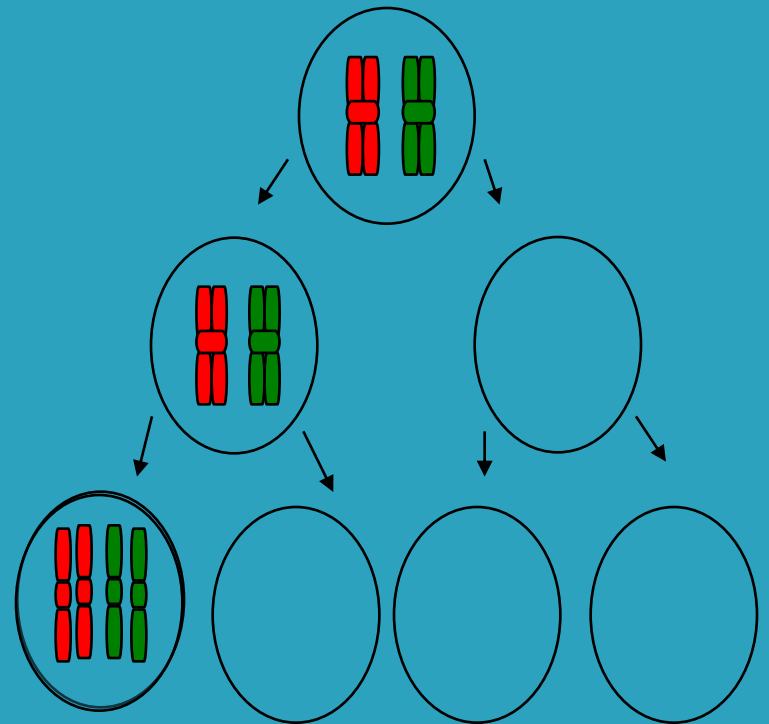
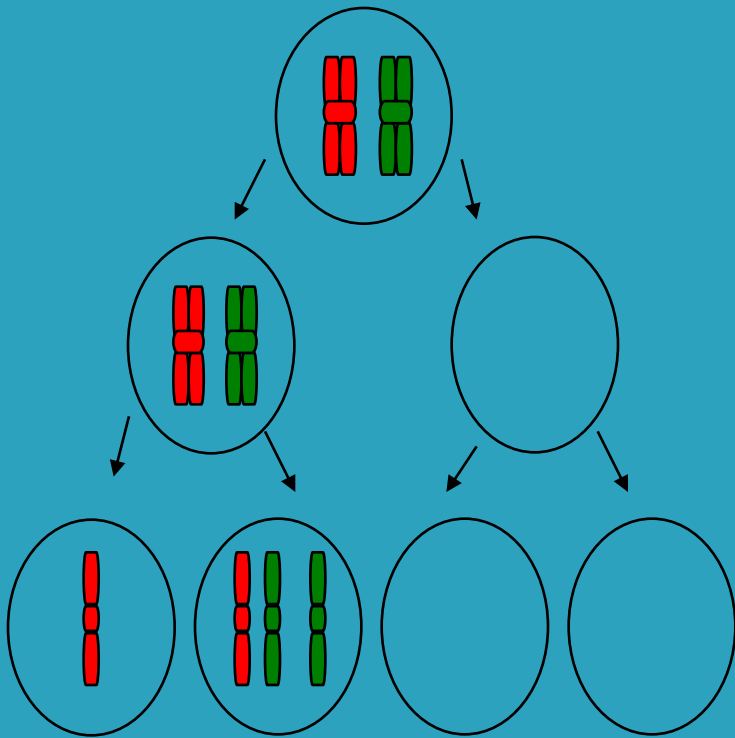
No disyunción en la **segunda** división meiótica



Gametos  
haploides  
monosómicos

Gameto  
disómico  
Gameto  
nulisómico

# DOBLE NO DISYUNCIÓN en la formación de los gametos



# ANEUPLOIDÍA COMO EVENTO POSTCIGÓTICO



- × La no disyunción en la primera división mitótica postcigótica, origina dos líneas celulares (MOSAICISMO).
- × Al realizar el análisis cromosómico, se pueden observar dos o más cariotipos, con diferente número de cromosomas.

# Anafase retardada

*Qué ocurre en la Anafase de la MITOSIS?*



**Separación de los centrómeros.  
Cada cromátida se independiza.  
Estos cromosomas ahora separados  
migran hacia los polos de la célula.**

**Ya en la Telofase las cromátidas llegan a los polos opuestos de la célula, y nuevas membranas se forman alrededor de los núcleos hijos.**

# Anafase retardada

- × Por tanto, cuando un cromosoma queda retrasado, se pierde una de las dos células resultantes.
- × Siempre origina pérdida de un cromosoma o monosomías.
- × Si ocurre durante las primeras divisiones mitóticas de un cigoto cromosómicamente 46, XY y el cromosoma retardado en anafase fuera el Y, este mecanismo daría lugar a dos líneas celulares una 45, X y la otra 46, XY.
- × La repercusión fenotípica de los mosaicismos celulares como eventos postcigóticos depende del momento de la segmentación donde esta ocurra y por tanto del número de células afectadas que queden formando estructuras trofoblásticas o embrioblástica y en estas últimas, el destino de diferenciación de ellas.

# Trisomías 13 y 18

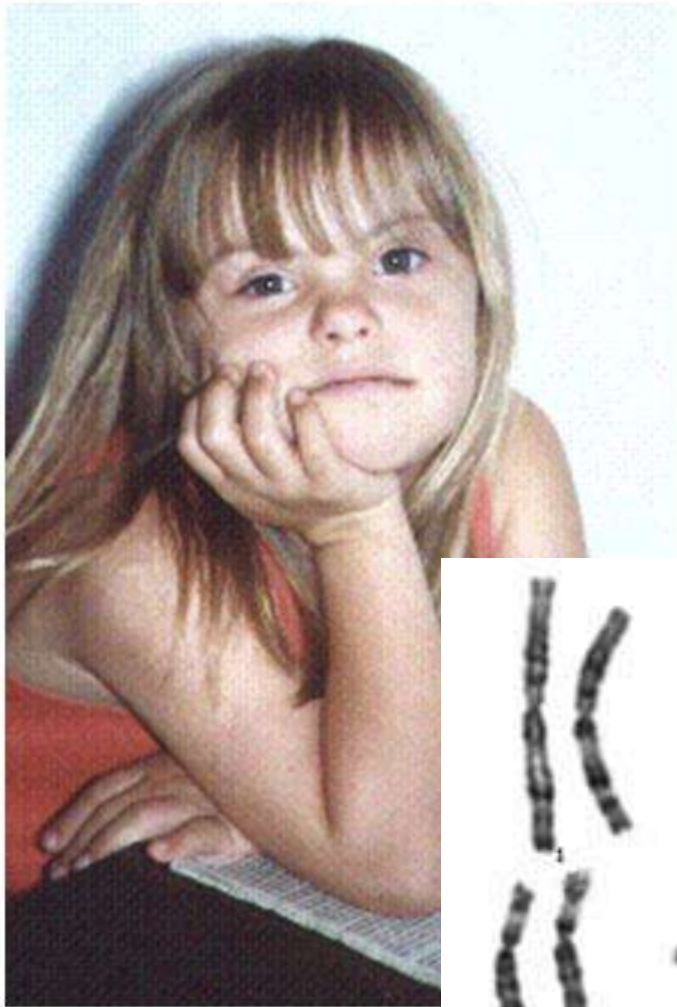
**Trisomy 13 syndrome**  
= Patau



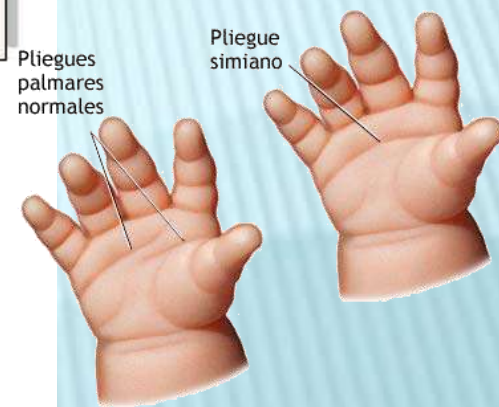
**Trisomy 18 syndrome**  
= Edward

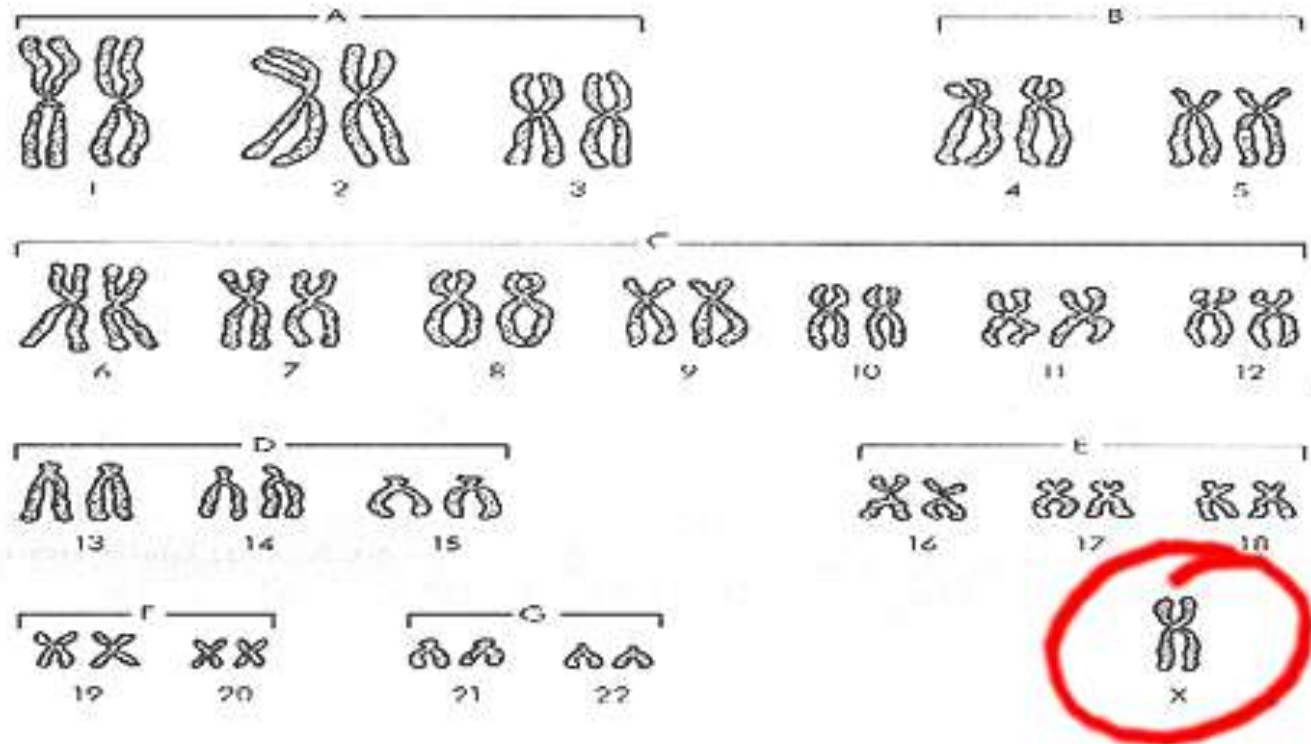
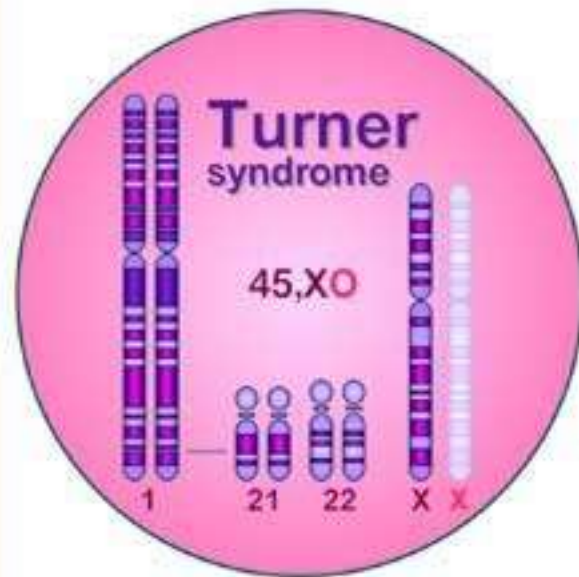




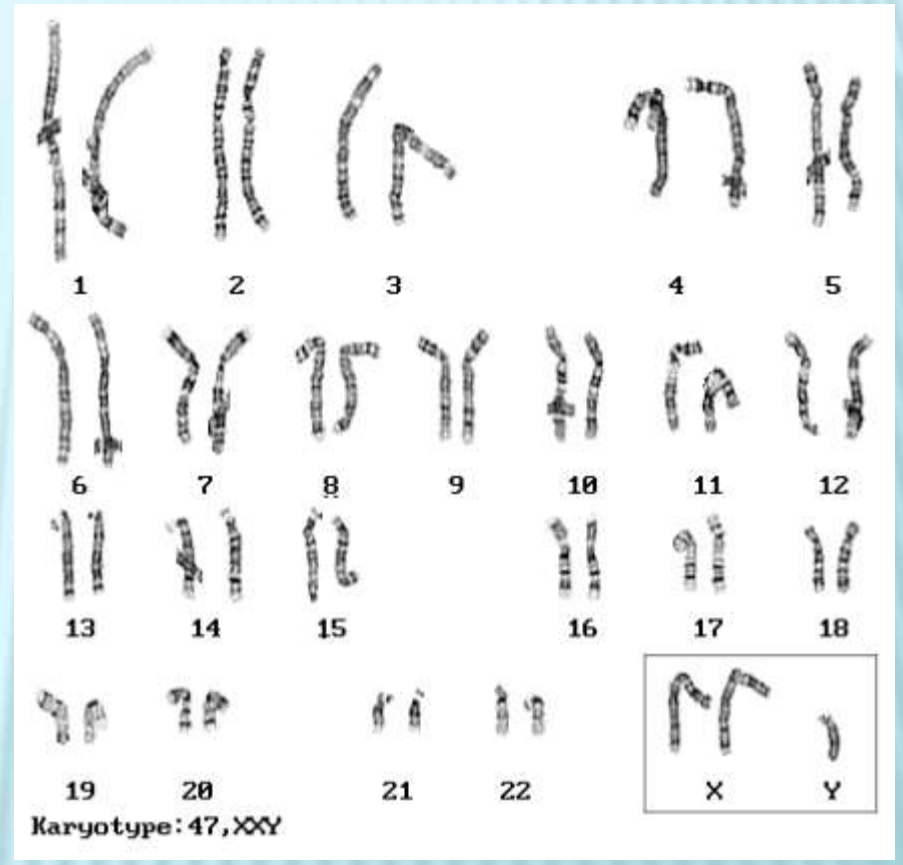
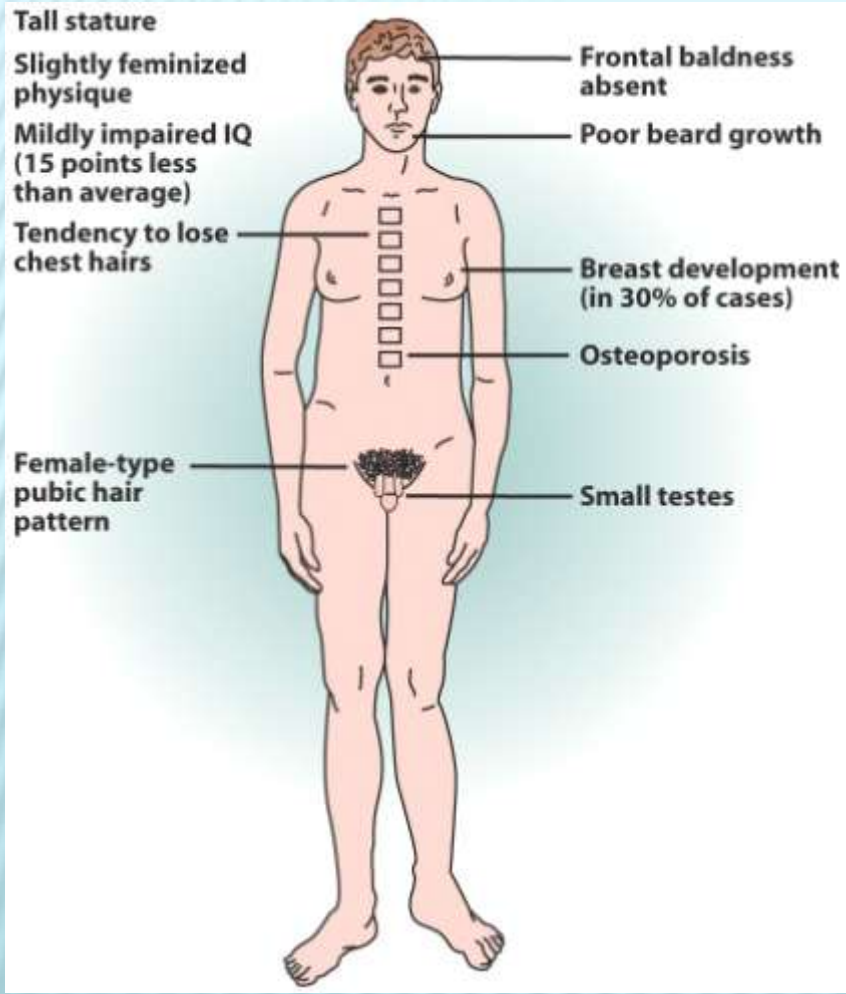


Niña con síndrome de Down  
Trisomía 21



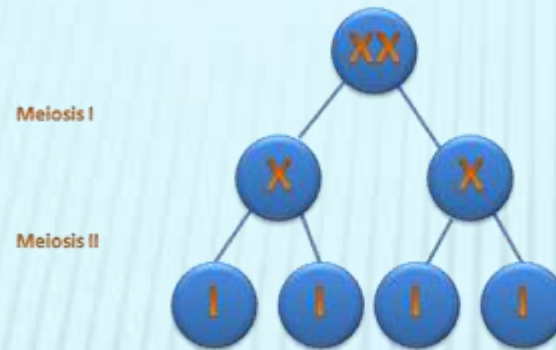


# Síndrome de Klinefelter

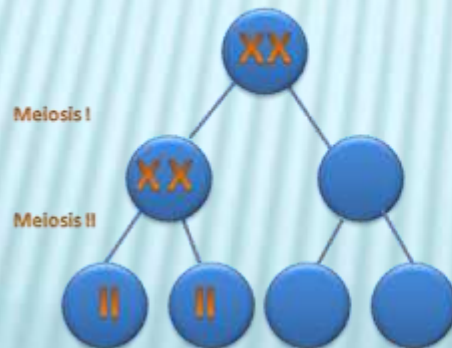


# Diferencias en los resultados de la no-disyunción en un varón, cuando ocurre en la meiosis I o en la meiosis II materna.

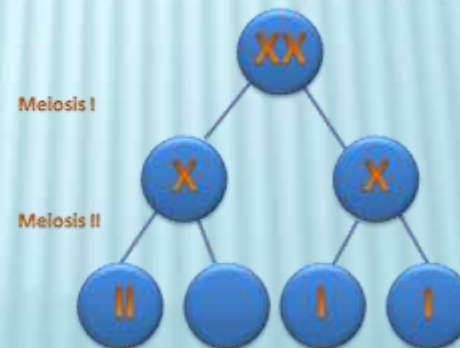
## Meiosis normal



## No disyunción en la Meiosis I



## No disyunción en la Meiosis II



## BIBLIOGRAFÍA:

**1.Introducción a la Genética Médica.  
Lantigua A. 1ra. Ed. 2011**

**2.Introducción a la Genética Médica Guía de  
Clases Prácticas y seminarios. Colectivo  
autores. 2011**

**3.Genética Médica. Emery's. Muller and  
Young, 10ma. Ed.**