

Conferencia
TÉCNICAS CITOGENÉTICAS
Parte 4 de 5

Dra. María Teresa Lemus Valdés
Especialista de 2do Grado Genética Clínica.
Profesora e Investigadora Auxiliar

Sistema Internacional para Citogenética Humana ISCN (1995)

Símbolo	Representa	Ejemplo	Significado
p	Brazo corto	5p	Brazo corto del cromosoma 5
q	Brazo largo	Xq	Brazo largo del cromosoma X
cen	Centrómero		
ter	Hacia el telómero		
+	Ganancia de material hereditario	46,XX+21	Femenino, Trisomía 21
-	Pérdida de material hereditario	46,XY,5p-	Masculino deleción de brazos cortos del 5
/	Mosaicismo	46,XX/ 45,X	Existen 2 clones o líneas celulares con diferentes constitución genética

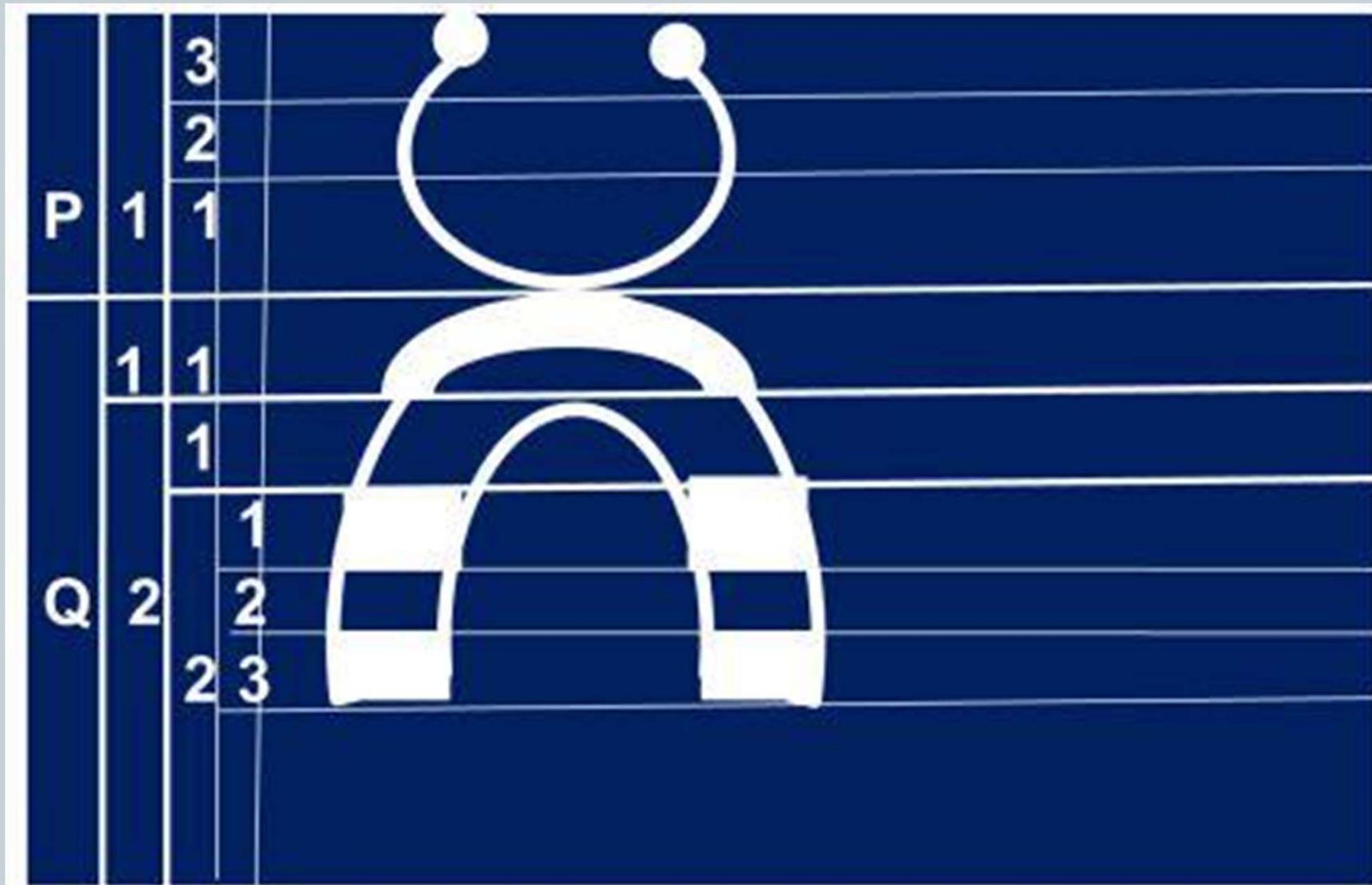
Sistema Internacional para Citogenética Humana ISCN (1995)

Símbolo	Representa	Ejemplo	Significado
del	Delección	46,XX,del(4p)	Femenino, delección de los brazos cortos del 4
dup	Duplicación	46,XY,dup(3p)	Masculino, duplicación de los brazos cortos del 3
inv	Inversión	46,XX,inv(9)	Femenino con inversión del cromosoma 9
ins	Inserción	46,XY,ins(2p3.2)	Masculino con inserción en la banda 3 del brazo corto del 2
i	Isocromosoma	46,X,i(Xq)	Femenino, isocromosoma de brazos largos del X
t	Translocación	45,XY,-14,-21,t(14;21)	Masculino con translocación balanceada entre el 14 y el 21
rep	Translocación recíproca		

Sistema Internacional para Citogenética Humana ISCN (1995)

Símbolo	Representa	Ejemplo	Significado
rob	Translocación robersoniana o por fusión centrómerica		
mar	Marcador	47,XY,+mar	Masculino con cromosoma marcador extra.
pat	Paterno		
mat	Materno		
r	Anillo	46,XX,r(13)	Femenino con cromosoma 13 en anillo

Anotaciones de regiones y bandas



21q21.2

Sitios frágiles: Roturas o vacíos de cromosomas que son visibles. Usualmente están comprometidas ambas cromátidas.

Existen tres grupos:

- 1. Susceptibles a folatos: Se expresan en medios deprimidos de ácido fólico. Ej: 6p23, 8p22 (S. Burti), 9p21 (S. Bloom) y cáncer, Xq27.3 (S. Frágil X).**
- 2. Sensibles a la distamina: Aditivos que se usan en los cultivos. Ej: La distamina: 16q22 y 17q12.**
- 3. Sensibles a la Bromodesoxiuridina: 10q25.**

Técnica de Alta Resolución:

Se realiza en cromosomas prometafásicos y profásicos, no en metafásicos. Se obtienen cromosomas más largos, bandas que se desdoblán en subbandas. Se detectan alteraciones del orden de 3 Mb. Ejemplos:

Característica	Cromosoma Metafásico	Cromosoma Prometafásico	Cromosoma Profásico
Número bandas	400 bandas	550 bandas	850 bandas
Ejemplo	Banda 14q32	Subbanda 14q32.3	Subbanda 14q32.33

CITOGENÉTICA MOLECULAR

Hibridización in situ:

Es una técnica que permite la detección de secuencias específicas de ácidos nucleicos (ADN o ARN), en cromosomas o núcleos interfásicos utilizando sondas o probes marcados.

Puede ser FISH (fluorescente) o RISH (radioactiva).

Aplicaciones de la Citogenética Molecular

Ventajas:

- Permite trabajar en núcleos interfásicos para diagnóstico del sexo y las trisomías más frecuentes Ej: Diagnóstico Prenatal.
- Detectar aberraciones cromosómicas (microdeleciones y pequeñas translocaciones) que no pueden ser vistas por técnicas tradicionales.
- Conocer la procedencia de minicromosomas o marcadores cromosómicos de origen desconocido.
- Completa las técnicas de citogenética convencional.

Desventajas:

- La técnica resulta muy costosa.