Aberraciones Cromosómicas

Pueden ser:
Balanceadas o No Balanceadas

Mosaicismo cromosómico:
2 o más diferentes lineas celuliares en un mismo tejido, derivado de un mismo cigoto
Origen: La no disyunción y el anafase retardada en la **MITOSIS**.

Númericas (NO Balanceadas)

Poliploidías- múltiplo exacto del número haploide (superior al diploide)

- Triploidías (Ej. 69, XXY)
  - Origen:
    - Dispermia
    - Fallos en una de las divisiones meióticas --> Óvulo o espermatozoide diploides
- Tetraploidías (Ej. 92, XXYY)
  - Origen:
    - Fallo en la finalización de una división temprana del cigoto

Aneuploidías- no es múltiplo exacto del número haploide

- Monosomía: 2n-1 (Ej. 45, X)
- Trisomía: 2n+1 (Ej. 47, XY + 21)
- Origen:
  - No disyunción en la meiosis
  - Anafase retardada en la meiosis (solamente en monosomías)

Estructurales

Balanceadas (Fenotipo Normal)

Inversiones

- **Paracéntrica**- no incluye el centrómero (Ej. 46, XY, inv(7)(p11; p13))
- **Pericéntrica**- incluye el centrómero (Ej. 46, XX, inv(10)(p12; q13))

Translocaciones

- **Recíproca**- entre cromosomas no homólogos (Ej. 46, XY, t(5q; 8q))
- **Robertsoniana o por fusión centrómerica**- fusión de los brazos largos de 2 cromosomas acrocéntricos, por una ruptura a nivel del centómero (Ej. 45, XX, rob(14, 21))

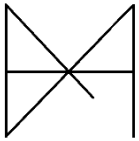
No Balanceadas (Fenotipo Anormal)

Deleciones- monosomías parciales

- **Terminales**- en un extremo (Ej. 46, XY, del(5q))
- **Intersticiales**- un fragmento intermedio de uno de los brazos (Ej. 46, XY, del(15q))
- **En anillo (r)**- 2 rupturas terminales que unen, formando una estructura anular (Ej. 46, XY, r(9))

Duplicaciones- un segmento cromosómico repetido. Trisomías parciales (Ej. 46, XX, dup(6p))

- Origen:
  - Entrecruzamiento desigual entre cromosomas homólogos durante la profase de la meiosis I

Isocromosomas (i)- perdida de un brazo y el otro se ha duplicado Monosomía parcial y Trisomía parcial (Ej. 46, X, i(Xq))

- Origen:
  - División anormal del centrómero en la anafase de la meiosis II