



## TEMA 2 GUIA 2.1

### LAS ABERRACIONES CROMOSOMICAS DE NÚMERO

Este material docente se ha diseñado con el objetivo de ayudar al estudiante a identificar los tipos de estudios citogenéticos que se requieren para el diagnóstico genético de las aberraciones cromosómicas de número, tanto en interfase como en división celular, a interpretar las causas que dan lugar a estos defectos, a comprender la nomenclatura que se utiliza para la descripción de sus cariotipos, a consolidar la relación entre las leyes de Mendel y la meiosis a través de la segregación de variantes cromosómicas. Los contenidos abordados en esta guía corresponden con el capítulo 8 del texto.

A continuación se brinda al alumno una serie de ejercicios, que debe ser capaz de resolver solo, pero con la opción de "Respuesta Correcta" comprobar los resultados.

1. Enumere los tipos de aberraciones cromosómicas de número.
2. Explique como pueden originarse las poliploidías observadas en el humano.
3. Explique el fenómeno de no disyunción como causa aneuploidías.
4. ¿Qué otro mecanismo que afecta la distribución de los cromosomas homólogos puede explicar las monosomías?
5. Cómo explicar el origen de mosaicismos cromosómicos de número como los siguientes:
  - a) 45, X / 46, XX / 47,XXX
  - b) 46, XX / 47, XX, + 21
  - c) 45, X / 46, XY
6. Describa el significado de los siguientes cariotipos de acuerdo con la nomenclatura internacional.
  - a)47, XY, + 21.
  - b)47, XXX
  - c)47, XXY
  - d)69,XXX
  - e)47,XX, +18
  - f)45,X
  - g)49,XXXXY

h)92, XXYY

VARIANTES CROMOSÓMICAS.

Regiones cromosómicas	Variantes	Cromosomas
h= heterocromatina	qh+	1qh+; 9qh+; 16qh+; Yq+ ó Yq-
s= satélites	s+	13 s+; 14s+; 15s+; 21s+; 22s+

13: Interpretar el origen materno o paterno de los cromosomas con variantes de los hijos a partir del cariotipo de los padres. (parejas).

Cariotipos de la pareja	Cariotipos de los hijos.
46,XY, 9qh+ y 46,XX, 21s+	46,XX, 9qh+; 46,XY, 21s+; 46,XX; 46XX,9qh+, 21s+.
46,XYq+, 1qh+ y 46,XX,16qh+	46, Xyq+ ; 46,XX, 1qh+, 16qh+ ; 46, XX ; 46,XYq+, 16qh+.
46,XY, 13qh+, 14qh+ y 46, XX	46, XY; 46,XX,13qh+; 46,XY, 14qh+ ; 46,XX, 13qh+,14qh+.
46, XY y 46, XX, 15qh+, 9qh+	46, XY, 9qh+; 46,XY ; 46,XY, 15qh+; 46,XX, 9qh+
46,XY,9qh+ y 46,XX9qh+	46,XX, 46, XY, 46,XX,9qh+, 9qh+.

14: De los cariotipos triploidías 69, XXX; 69, XYY ; 69, XXY y las tetraploidías 92, XXXX y 92,XXYY señale cuales son aneuploidías y cuales poliploidías y explique cuales pudieron ser sus causas.

15 Explique el origen meiótico o mitótico de la no disyunción en los siguientes casos:

PADRE	MADRE	AFECTADO
1.46,XY, 21s+	46, XX	47, XX,+21, 21s+, 21s+
2.46,XY	46,XX, 9qh+	47,XXY
3. 46,XY	46,XX	47,XXX
4. 46,XYq-	46,XX	47,XYq-Yq-
5. 46,XY	46,XX	48,XXYY
6. 46,XY	46,XX	49,XXXXY
7. 46,XY	46,XX	45,X/46,XY
8. 46,XY	46,XX	46,XY/47,XY,+18
9. 46,XY	46,XX	46,XX/45,X/47,XXX
10. 46,XY	46,XX, 13s+	47,XY,+13, 13 s+, 13s+

11. 46,XY	46,XX, 16qh+	47,XY,+16, 16qh+,16qh+
-----------	--------------	------------------------

16 Un recién nacido presenta genitales ambiguos. Se indica con urgencia diagnóstico cromatina sexual incluyendo cuerpo Y. Los resultados que se informan son: 30 % de células con presencia de un cuerpo de Barr y 15 % con dos cuerpos de Barr para el cromosoma X y para la cromatina Y se informa que es positiva para un cuerpo Y. De acuerdo con estos resultados cuales de los siguientes cariotipos sería el más probable:

46, XY; 47, XXY, 48, XXYY; 48, XXXY; 49, XXXXY, 47, XYY.

17 Interpretar los resultados de cromatina sexual, para aberraciones de cromosomas sexuales.

Cuerpo Y	Cuerpo de Barr	Sexo fenotípico	Cariotipo esperado
Positivo para uno.	12%,tres cuerpos de Barr, 24% dos cuerpos de Barr y 40% un cuerpo de Barr	Masculino	
Negativo	26% dos cuerpos de Barr, 45% un cuerpo de Barr.	Femenino	
Positivo para dos.	45% de um cuerpo de Barr.	masculino	
Positivo para uno.	0% cuerpo de Barr.	masculino	

18 Un recién nacido presenta genitales ambiguos. Se indica con urgencia diagnóstico cromatina sexual incluyendo cuerpo Y. Los resultados que se informan son: 30% de las células con presencia de un cuerpo de Barr y 15% con dos cuerpos de Barr para el cromosoma x y para la cromatinaY, se informa que es positiva para un cuerpo Y. De acuerdo con estos resultados, cuales de los siguientes cariotipos sería el más probable:

46,XY ; 47,XXY; 48,XXYY; 48,XXXY; 49,XXXXY ; 47,XYY.

Explique cual pudiera ser la causa del cariotipo que seleccionó.