



## TEMA 2 GUIA 2.3 LAS ABERRACIONES CROMOSOMICAS. ESTRUCTURALES.

Este material docente está dirigido al estudio de las aberraciones cromosómicas de estructura: sus tipos, su repercusión genómica, el carácter no balanceada y balanceada de las mismas, a la gametogénesis de estas últimas y a la expresión fenotípica general de las aberraciones cromosómicas, aspectos estos tratados en el capítulo 8 del textos de estudio.

### Aberraciones cromosómicas de estructura

Describa los tipos de aberraciones cromosómicas de estructura.

1. ¿En que consiste una delección y como pueden ser estas? ¿Qué es un cromosoma en anillo?

**Respuesta:** Busque en el Capítulo 8 del Texto Introducción a la Genética Médica.

2. ¿Qué diferencias hay entre un anillo de un cromosoma acrocéntrico y un anillo de un cromosoma metacéntrico o submetacéntrico en relación con el desbalance genómico?

**Respuesta:** Busque Galería de imágenes TEMA 2 Fig 2. 1

3. ¿Cuál es el resultado de la fecundación de un gameto con una delección de brazos cortos de un cromosoma específico?

4. Describa el significado de los informes de los siguientes cariotipos:

46, XX, del (5p)	}	Aberraciones estructurales no balanceadas.
46, XY, del (9p)		
46, XY, dup (8p)		
46, XX, r(5)		
46,XY, r(14)		
46, X i(Xq)		
46, XY, i(18p)		

**Respuesta:** Busque en el Capítulo 8 del Texto Introducción a la Genética Médica.

5. Explique las características de las aberraciones cromosómicas balanceadas.

**Respuesta:** Busque en el Capítulo 8 del Texto Introducción a la Genética Médica.

6. Describa el resultado de la gametogénesis de portadores balanceados de inversiones paracéntricas y pericéntricas.

7. Explique la gametogénesis de portadores balanceados de translocaciones recíprocas y por fusión centromérica.

Respuesta Vea Capítulo 8 del Texto introducción a la Genética Médica y deténgase en las figuras que explican estos tipos de segregaciones anormales.

8. ¿A qué defecto cromosómico estructural se le denomina translocación recíproca?

Respuesta Vea Capítulo 8 del Texto introducción a la Genética Médica

9. ¿Qué efecto fenotípico se espera como expresión de una translocación recíproca?

Respuesta Vea Capítulo 8 del Texto introducción a la Genética Médica

10. Explique la gametogénesis de la siguiente translocación recíproca:  
46, XX, t(4q;13q)

11. ¿Cómo pueden ser los gametos resultantes?

Respuesta: Ver respuesta pregunta 14

12. Haga un dibujo de la tétrada que se origina en la meiosis de la profase I.

Respuesta: Ver respuesta pregunta 14

13. Esquematice los tipos de gametos que pudieran esperarse al finalizar la gametogénesis.

Respuesta: Ver respuesta pregunta 14

14. Describa los tipos de cigotos que se pueden obtener de los gametos resultantes de esta segregación, al ser fecundados, por un gameto normal para los cromosomas 4 y 13.

Respuesta: Buscar ENGALERIA DE IMÁGENES EL TEMA 2 Fig. 12, Fig.13 y Fig.14

15. Explique la gametogénesis de una translocación por fusión centromérica entre los cromosomas 14 y 21. Cariotipo 45, XX, -14, -21, t(14;21).

Respuesta: Respuesta Vea Capítulo 8 del Texto introducción a la Genética Médica

16. Haga un esquema que le permita explicar todos los posibles gametos a obtener en la meiosis de un individuo con este tipo de aberración cromosómica.

Respuesta Vea Capítulo 8 del Texto introducción a la Genética Médica. Analice los esquemas de este tipo de translocación

17. Explique los tipos de gametos resultantes y el cariotipo que se esperaría en cada uno de ellos de ser fecundados por un gameto normal para los cromosomas 14 y 21.

Respuesta Vea Capítulo 8 del Texto introducción a la Genética Médica. Analice los esquemas de este tipo de translocación

De las preguntas 18 y hasta la 21 busque el Texto Introducción a la Genética Médica para dar sus respuestas.

18. Enumere las manifestaciones fenotípicas comunes a las aberraciones cromosómicas autosómicas, puede auxiliarse para ello de las características que expresan ejemplos como el síndrome Down, las trisomías 13 y 18 y el síndrome 5 p-.

19. Describa las características fenotípicas más relevantes de los síndromes Turner y Klinefelter.

20. ¿Cuáles son las manifestaciones fenotípicas de los portadores de aberraciones cromosómicas balanceadas?

21. ¿Qué manifestaciones fenotípicas se pueden esperar de un individuo que presenta en su cariotipo una inversión paracéntrica del cromosoma 2?

21. la inversión pericéntrica del cromosoma 1 una aberración cromosómica balanceada ¿podría este defecto explicar el fenotipo de un niño que presenta retraso mental, labio leporino, cardiopatía congénita, retraso del crecimiento y microcefalia? Argumente su respuesta.