

## ABERRACIONES (MUTACIONES) CROMOSÓMICAS

ESTRUCTURALES: Cambios que eliminan, añaden o reordenan partes sustanciales de uno o mas cromosomas

- Deleciones
- Duplicaciones
- Inversiones (paracéntricas y pericéntricas)
- Translocaciones

NUMÉRICAS: Cambios en el número de cromosomas

- Euploidias (Poliploidias)
- Aneuploidias (nulisomias, trisomias)



Estructurales:

Delección:  terminales o intersticiales

A horizontal black line representing a chromosome. Above the line, the letters 'B C' are positioned to the left of a green circle, and 'D E F' are positioned to the right of the green circle. The segment 'A' is missing from the beginning of the chromosome.

Duplicación: 

A horizontal black line representing a chromosome. Above the line, the letters 'A B B C' are positioned to the left of a green circle, and 'D E F' are positioned to the right of the green circle. The segment 'B C' is repeated.

Inversión:

Pericéntrica : 

A horizontal black line representing a chromosome. Above the line, the letters 'A B D' are positioned to the left of a green circle, and 'C E F' are positioned to the right of the green circle. The segment 'B C D' has been inverted to 'D C B'.

Paracéntrica: 

A horizontal black line representing a chromosome. Above the line, the letters 'A B C' are positioned to the left of a green circle, and 'E D F' are positioned to the right of the green circle. The segment 'B C D' has been inverted to 'C B D'.

Translocación: 

A horizontal black line representing a chromosome. Above the line, the letters 'A B C' are positioned to the left of a green circle, and 'D K L' are positioned to the right of the green circle. The segment 'K L' is highlighted in red, indicating it was transferred from the red chromosome.

# Quiébres cromosómicos

Delección

Duplicación

Inversión

Translocación recíproca

Crossing-over entre DNA repetitivo

Delección

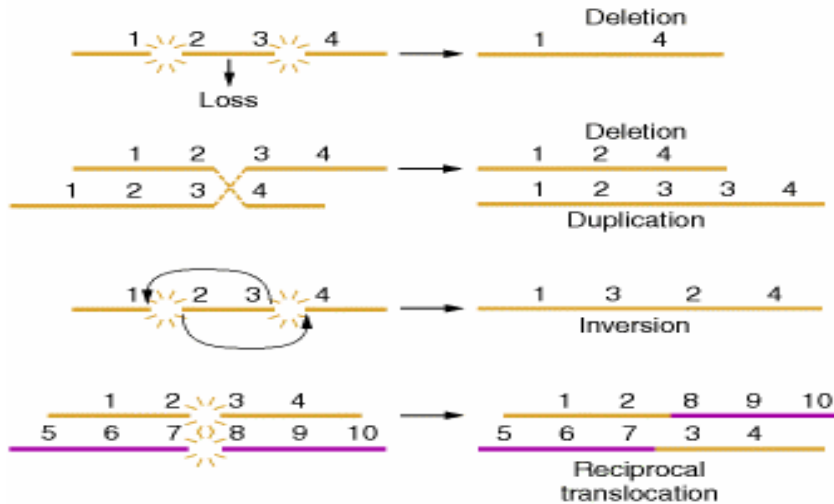
Duplicación

Inversión

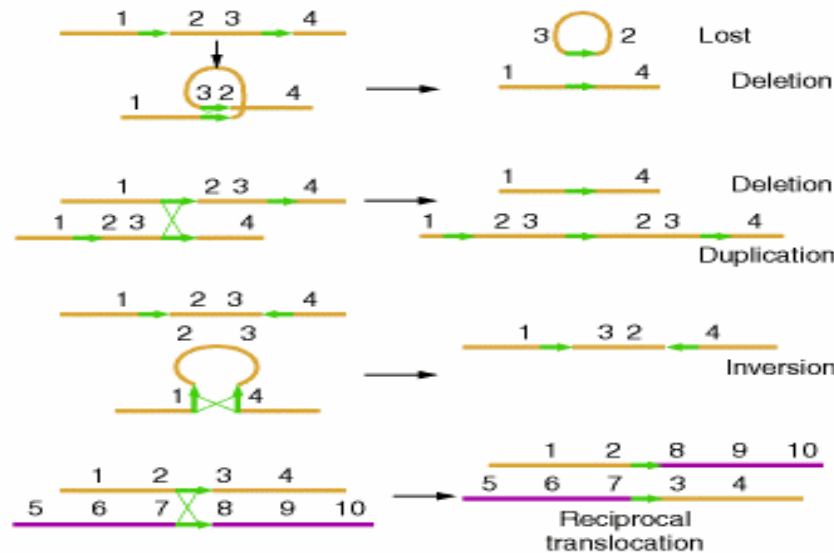
Translocación recíproca

## Origins of Chromosomal Rearrangements

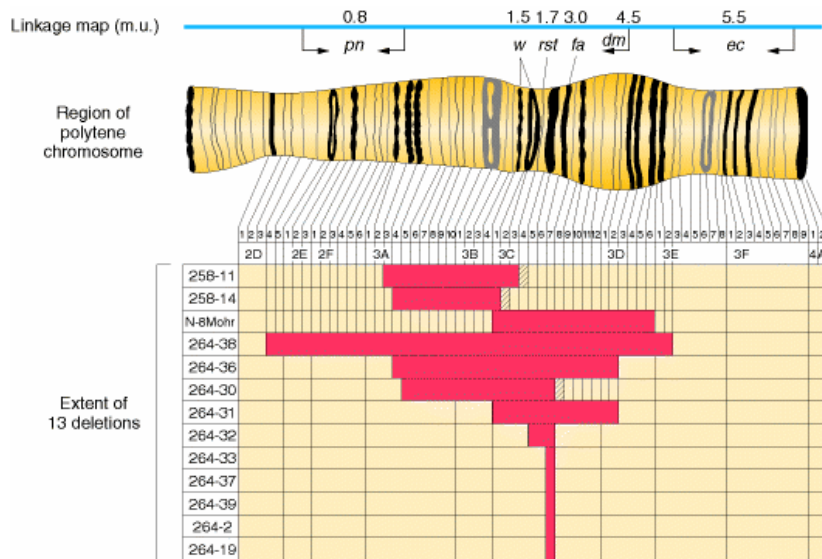
### (a) By breakage and rejoining



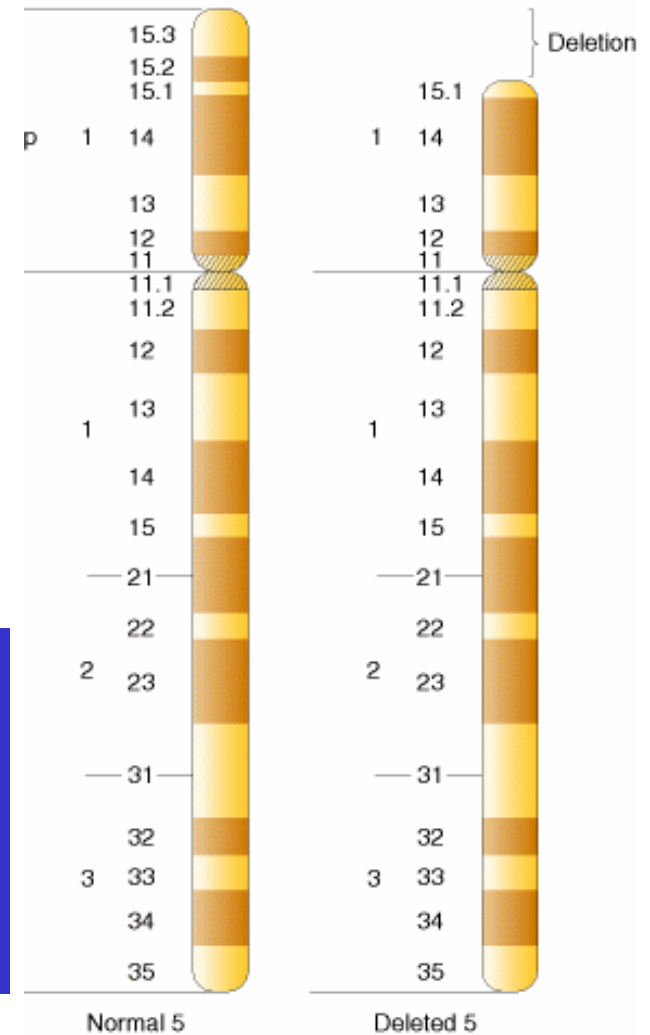
### (b) By crossing-over between repetitive DNA



# Deleciones



## Cri du chat syndrome



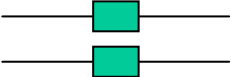
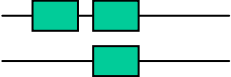
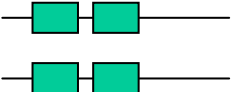
Síndrome de Cri du chat (maullido de gato), LeJeune 1963  
 Pérdida de aproximadamente la mitad del brazo corto del cromosoma 5. Incidencia. 1/50.000 nacidos vivos  
 Malformaciones anatómicas, complicaciones cardíacas y gastrointestinales, retraso mental, desarrollo anormal de la glotis y la laringe (llanto similar al maullido de gato)

# Duplicaciones

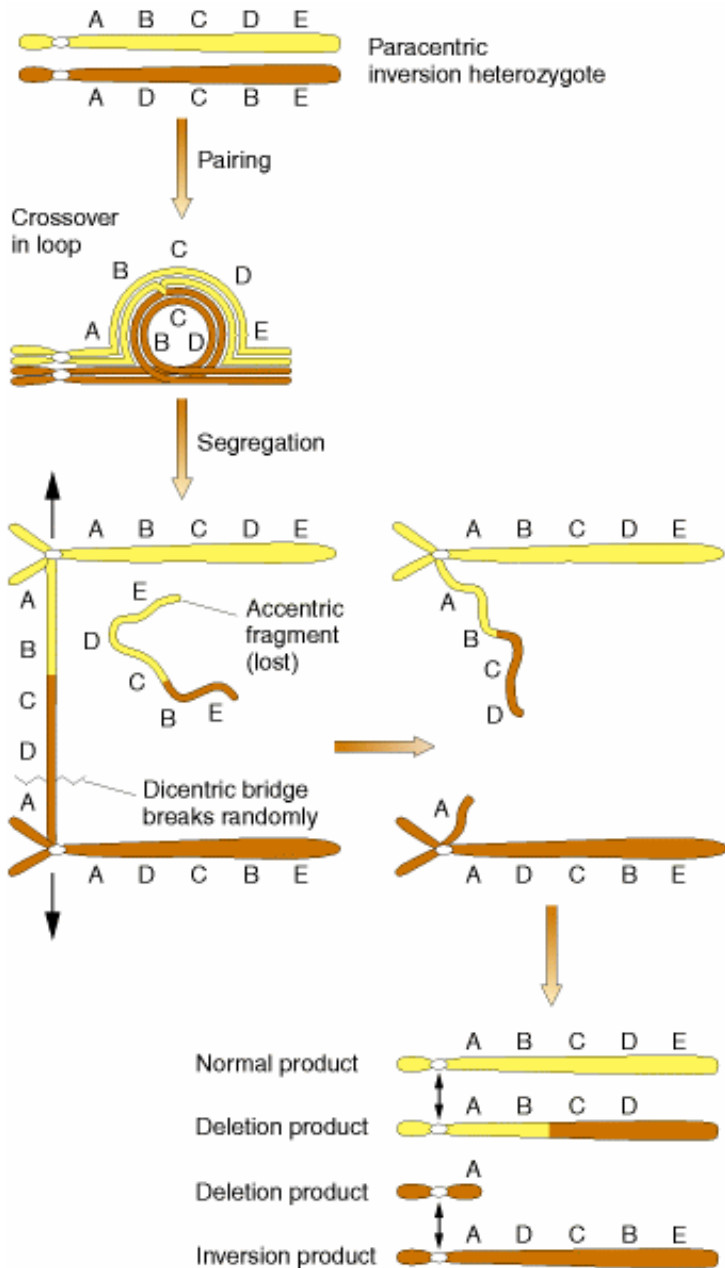
Cuando se encuentra cualquier parte del material genético- un locus o un fragmento de un cromosoma – más de una vez en el genoma

Consecuencia de una duplicación errónea o de un entrecruzamiento desigual durante la meiosis.

Pueden dar lugar a: redundancia génica y por consiguiente efectos fenotípicos  
Han sido una causa importante de variabilidad genética durante la evolución

Número de facetas	fenotipo	cromosomas
779	normal	
358	Bar	
68	Doble Bar	

# Inversiones



No implica pérdida de información genética, es sólo una reordenación lineal de la secuencia de un cromosoma  
Requiere de dos roturas y de la posterior reinsertión del segmento invertido  
Consecuencias en la formación de gametos  
Efecto de posición

Segregación de cromosomas durante la formación de gametos en un individuo que porta una inversión pericéntrica en un cromosoma

# Translocaciones

Es el desplazamiento de un segmento de un cromosoma a un nuevo lugar del genoma.

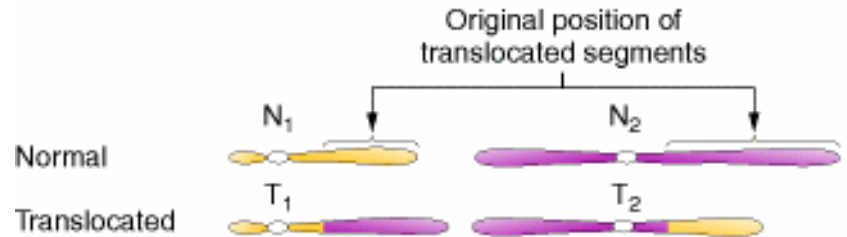
## Translocación recíproca:

intercambio de segmentos entre cromosomas no homólogos  
No hay pérdida o ganancia de información genética, sólo hay un reordenamiento por lo que no afecta la viabilidad del individuo que la lleva

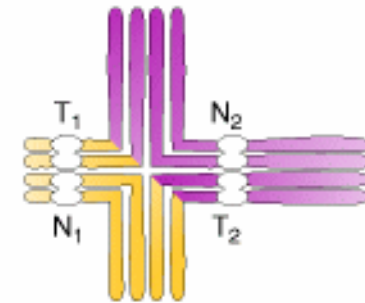
Efectos de posición

Efectos en la producción de gametos: semiesterilidad, sólo el 50% de los hijos de padres heterocigotos para una translocación recíproca podrán sobrevivir

## Translocation heterozygote



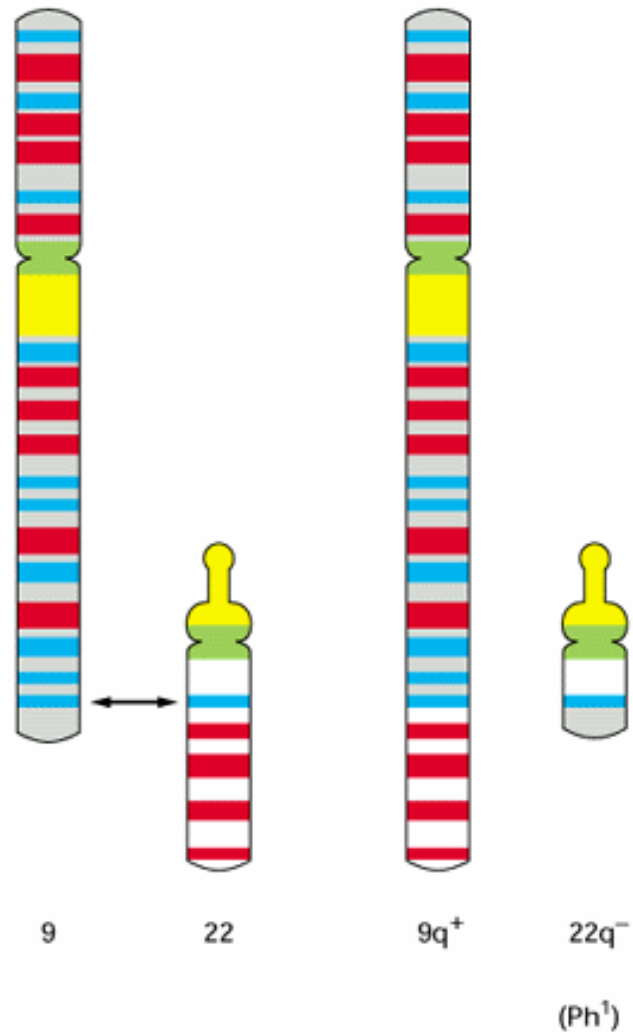
## Pairing configuration



## Two types of segregations:

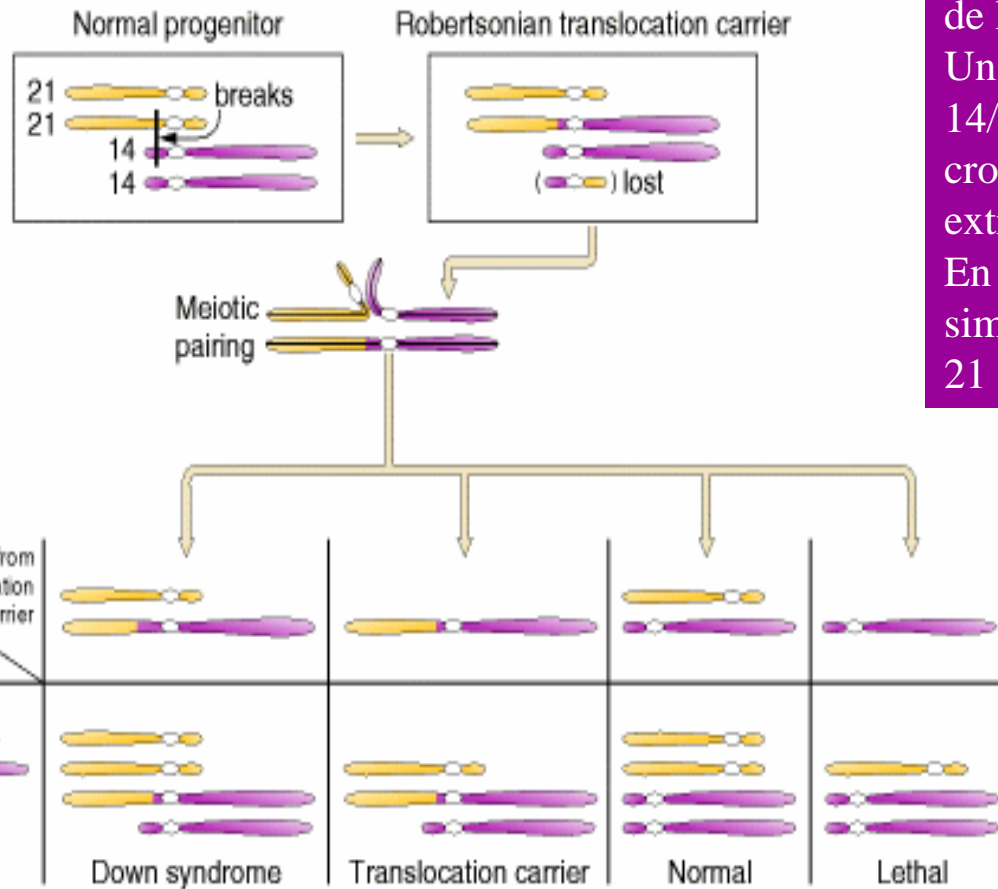
Adjacent-1		Products	
Up	$T_1 + N_2$	Duplication of purple, deletion of orange translocated segment	} Often inviable
Down	$T_2 + N_1$	Duplication of orange, deletion of purple translocated segment	
Alternate			
Up	$T_1 + T_2$	Translocation genotype	} Both complete and viable
Down	$N_1 + N_2$	Normal	

# Translocación entre el cromosoma 9 y el cromosoma 22





# Translocación Robertsoniana



Síndrome de Down familiar, cerca del 5% de los casos

Un de los padres tiene una translocación 14/21 D/G, la mayor parte de un cromosoma 21 grupo D translocado al extremo del cromosoma 14 del grupo G. En la progenie se produce una situación similar a la presencia de 3 cromosomas 21

## Aberraciones Numéricas

**Euploidias:**

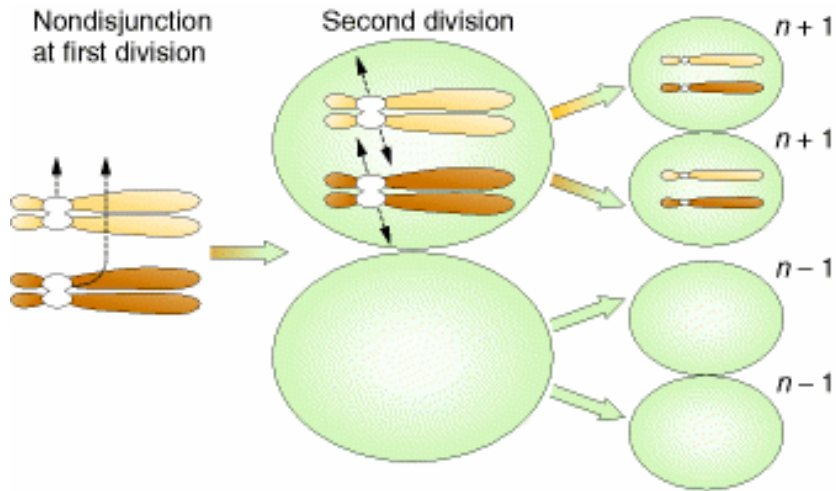
**Monoploides:**  $1n$  o  $1x$

**Poliploides:** Aumento del número completo de cromosomas  
Triploide ( $3n, 3x$ ), Tetraploide ( $4n, 4x$ ), Pentaploide ( $5n, 5x$ ), etc.

**Autopoliploides:** Juegos cromosómicos de una sola especie

**Alopoliploides:** Juegos cromosómicos de diferentes especies

# No-disyunción meiótica: generan individuos aneuploides

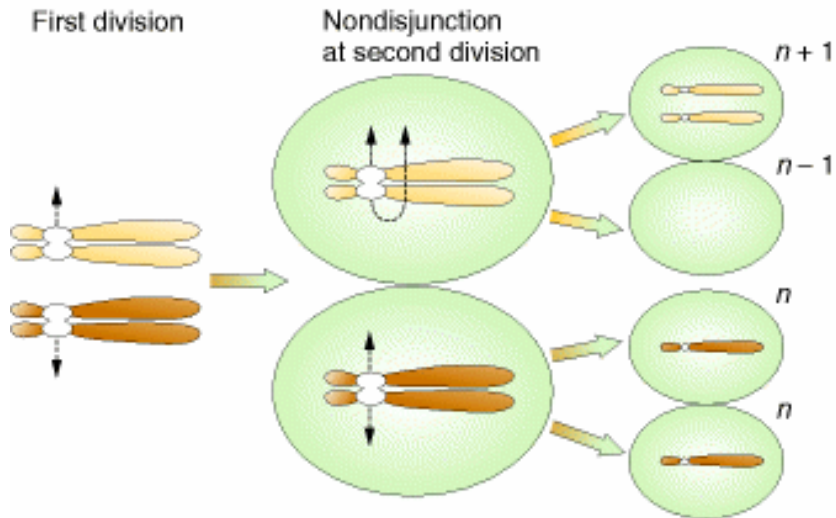


Trisomia ( $2n + 1$ )

Trisomia ( $2n + 1$ )

Monosomia ( $2n - 1$ )

Monosomia ( $2n - 1$ )



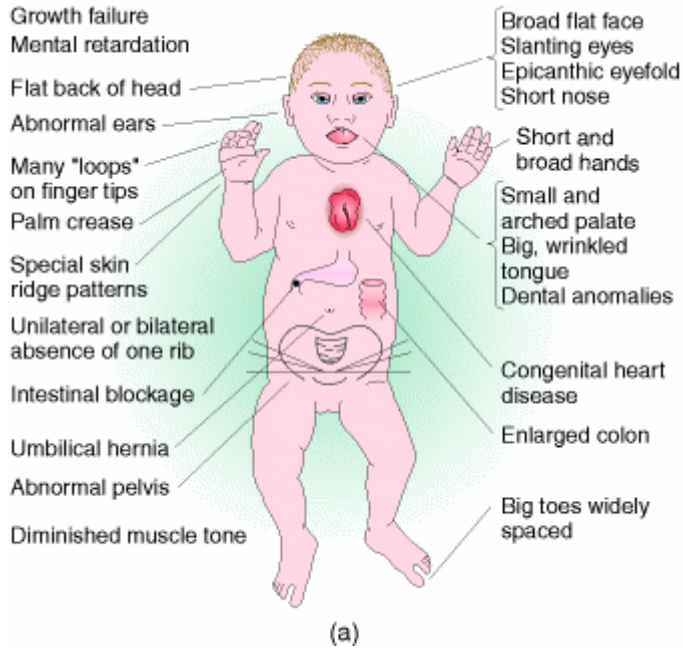
Trisomia ( $2n + 1$ )

Monosomia ( $2n - 1$ )

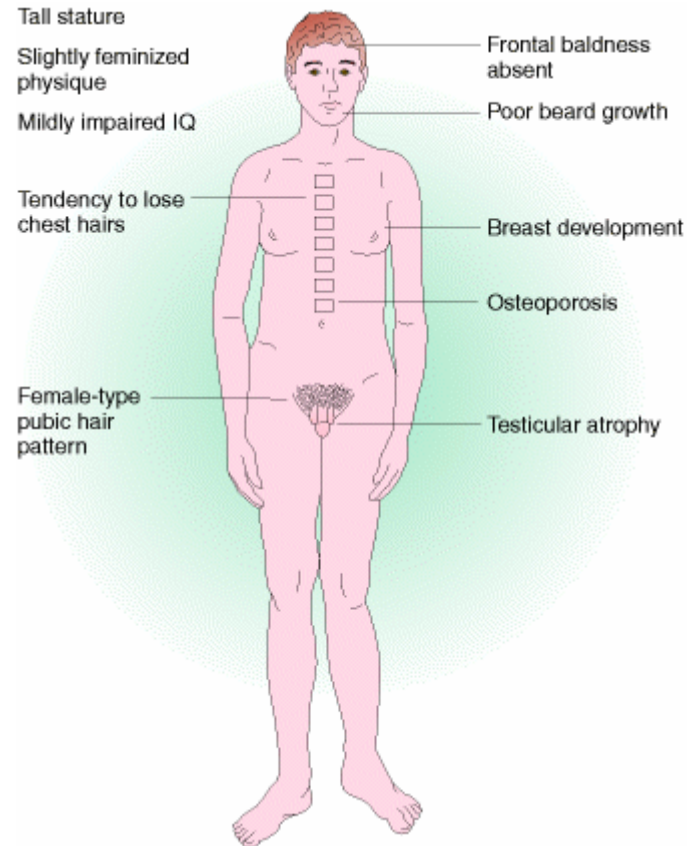
Normal ( $2n$ )

Normal ( $2n$ )

# Síndrome de Down (Trisomia 21)

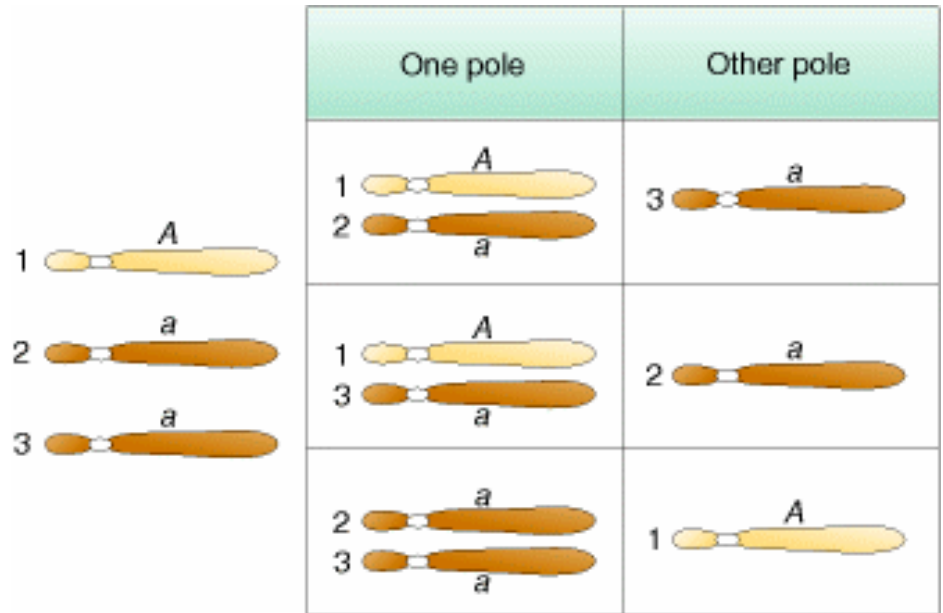
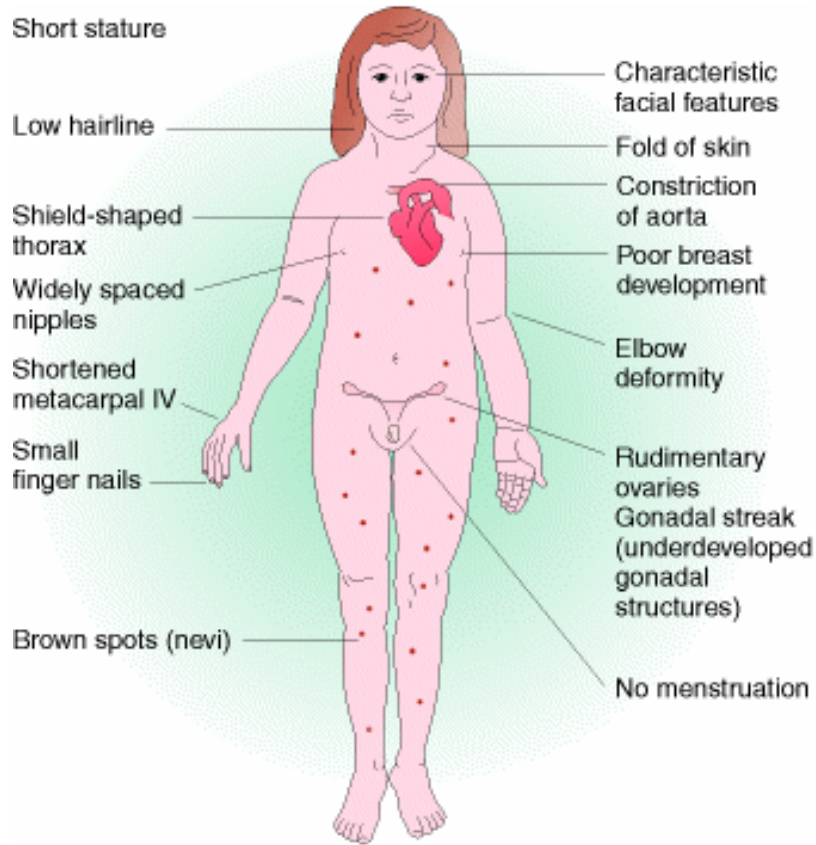


# Síndrome de Klinefelter (Trisomia XXY)



# Síndrome de Turner (Monosomía XO)

Segregación de los cromosomas en los gametos de un individuo trisómico



# Nomenclatura ISCN para la información de un cariotipo humano

46,XX	Mujer Normal
46,XY	Hombre Normal
45,X	Monosomía del cromosoma X. Síndrome de Turner
46,XX,-5p	Deleción del brazo corto del cromosoma 5. síndrome de Cri du chat
46,XY,del(5)p13	Deleción del brazo corto del cromosoma 5 en banda 13
47,XY,+21	Trisomía del cromosoma 21. Síndrome de Down
46,XX,t(1;7)(p13;q22)	Translocación balanceada entre 1p13 y 7q22
47,XY,+13	Trisomía del cromosoma 13. Síndrome de Patau
47,XY,+18	Trisomía del cromosoma 18. Síndrome de Edwards

## Frecuencia de aberraciones cromosómicas numéricas en humanos

