



Cromosomas

¿Qué es un cromosoma?

Estructura organizada

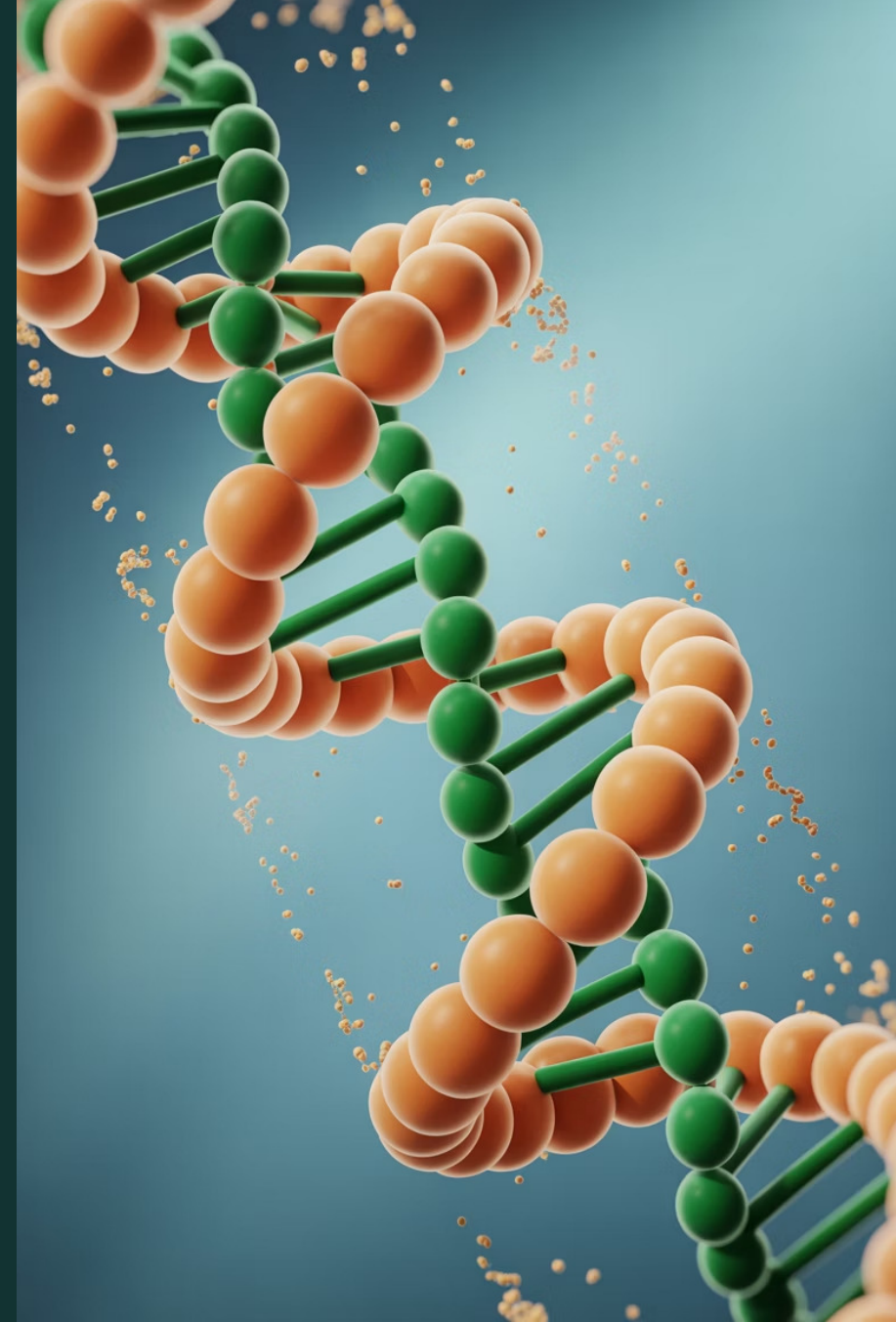
Condensación de ADN y proteínas que forman unidades visibles durante la división celular.

Localización nuclear

Se encuentran dentro del núcleo en organismos eucariotas.

Función principal

Almacenan, protegen y transmiten la información genética de generación en generación.



Origen del término y descubrimiento



Heinrich Wilhelm Waldeyer acuñó el término "cromosoma" en 1888, derivado del griego "cuerpo coloreado".

Cronología del descubrimiento

- Primeras observaciones durante la mitosis en el siglo XIX
- Walter Flemming describió estructuras filamentosas en 1879
- Walther Sutton y Theodor Boveri propusieron su papel en la herencia (1902)

Estos hallazgos sentaron las bases de la citogenética moderna.

"Chromosome
Structure"

Estructura general del cromosoma



ADN

Molécula de doble hélice que contiene genes organizados linealmente.

2

Histonas

Proteínas básicas que forman nucleosomas. El ADN se enrolla alrededor de octámeros de histonas.



Cromosoma metafásico

Forma condensada en bastón visible durante la división celular.

Componentes principales

Cromatina

Complejo de ADN y proteínas histonas que forma fibras. Existe como eucromatina (activa) y heterocromatina (inactiva).



Centrómero

Región estrecha que divide el cromosoma en brazos. Punto de unión para el huso mitótico durante la división.

Telómeros

Extremos protectores con secuencias repetitivas TTAGGG. Previenen la degradación y fusión cromosómica.

Cromosomas en células eucariotas vs. procariotas

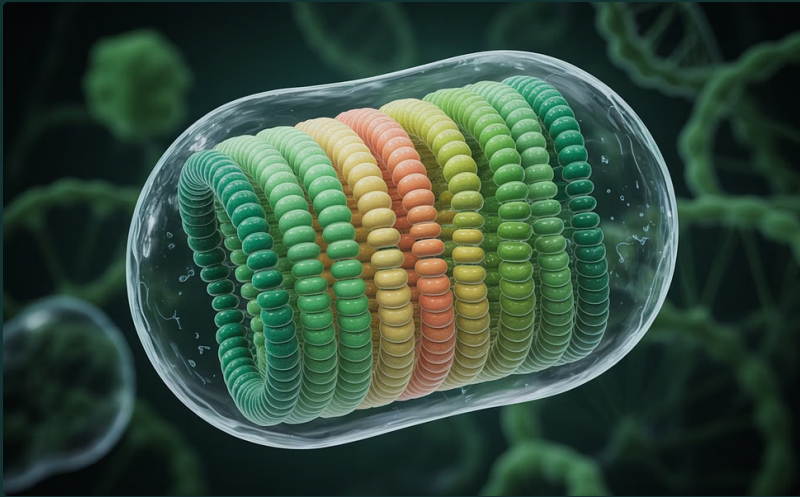
Eucariotas

- Múltiples cromosomas lineales
- Contenidos en el núcleo celular
- Presentan centrómero y telómeros
- ADN asociado a histonas

Procariotas

- Un solo cromosoma circular
- Sin membrana nuclear definida
- Sin centrómero ni telómeros
- ADN no asociado a histonas

Función biológica de los cromosomas



Almacenamiento eficiente

Los cromosomas permiten empaquetar 2 metros de ADN en un núcleo de 6 micrómetros de diámetro.



Segregación precisa

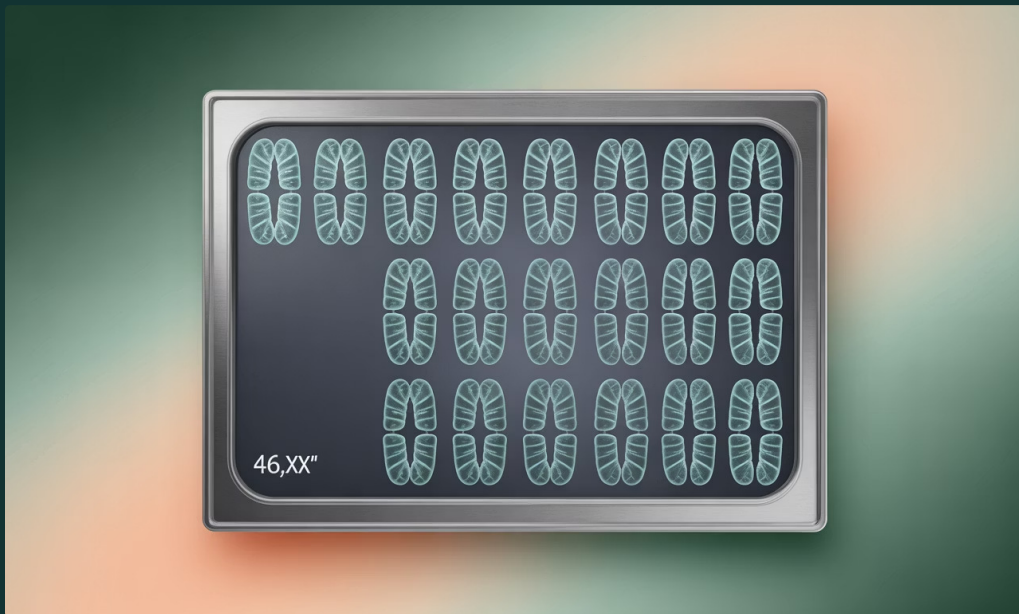
Aseguran la distribución exacta del material genético durante la mitosis y meiosis.



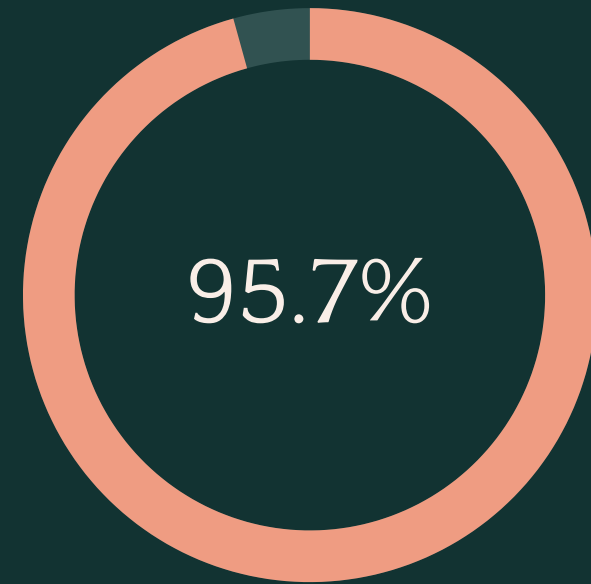
Variabilidad genética

Facilitan el entrecruzamiento y recombinación, fundamentales para la evolución y adaptación.

Número de cromosomas humanos

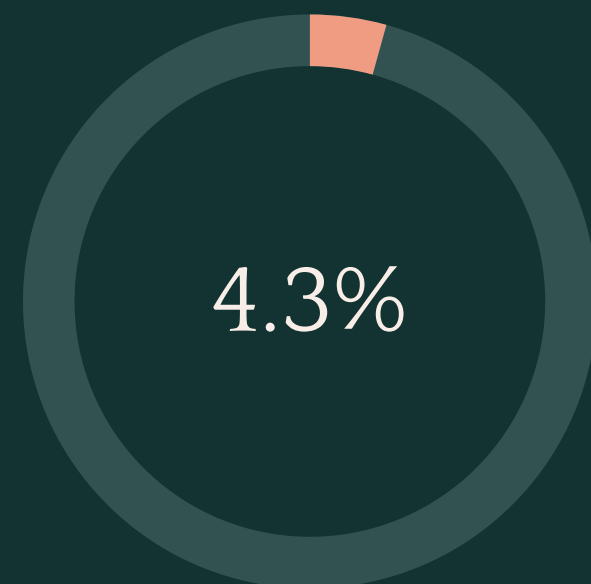


El cariotipo humano normal contiene 46 cromosomas organizados en 23 pares.



Autosomas

22 pares no sexuales (cromosomas 1-22)



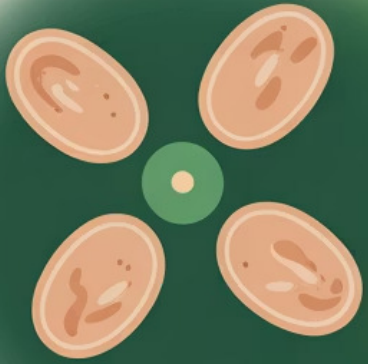
Cromosomas sexuales

XX en mujeres, XY en hombres

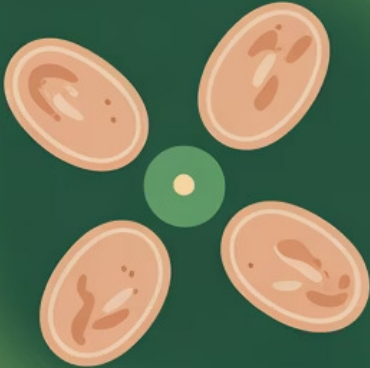
En gametos, el número se reduce a la mitad (23 cromosomas, estado haploide).

CHROMOSOME CLASSIFICATION

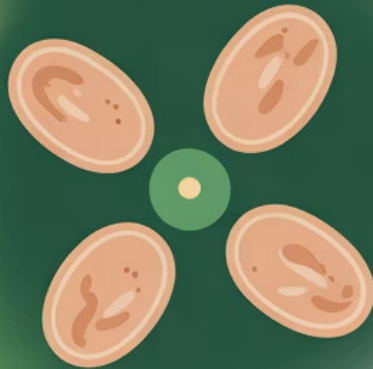
Submetcentric



Acrocentric



Acrocentric



Telocentric

Clasificación según posición del centrómero

1

Metacéntricos

Centrómero en posición central. Brazos p y q de longitud similar.

Ejemplos: cromosomas 1, 3, 16, 19 y 20.

2

Submetacéntricos

Centrómero desplazado del centro. Brazos de longitud desigual.

Ejemplos: cromosomas 2, 4-12, X.

3

Acrocéntricos

Centrómero muy cercano a un extremo. Brazo p muy corto.

Ejemplos: cromosomas 13-15, 21, 22, Y.

4

Telocéntricos

Centrómero en el extremo. No existen en humanos normales.

Esquema visual de los tipos

Metacéntricos

Forma de X perfecta durante la anafase. Incluyen los cromosomas 1 y 3.

Submetacéntricos

Forma de L durante la anafase. Incluyen los cromosomas 2 y X.

Acrocéntricos

Forma de varilla con satélite. Incluyen los cromosomas 13 y 21.

Clasificación funcional: autosomas y sexuales

Autosomas (22 pares)

- Contienen genes para funciones corporales generales
- Idénticos en hombres y mujeres
- Herencia mendeliana clásica

Cromosomas sexuales

- XX: sexo femenino
- XY: sexo masculino
- Herencia ligada al X (recesiva)
- Herencia holándrica (ligada al Y)

Cambios estructurales cromosómicos



Deleciones

Pérdida de un segmento cromosómico. Ejemplo: síndrome cri du chat (delección 5p).



Duplicaciones

Repetición de un segmento cromosómico. Causa sobreexpresión génica.



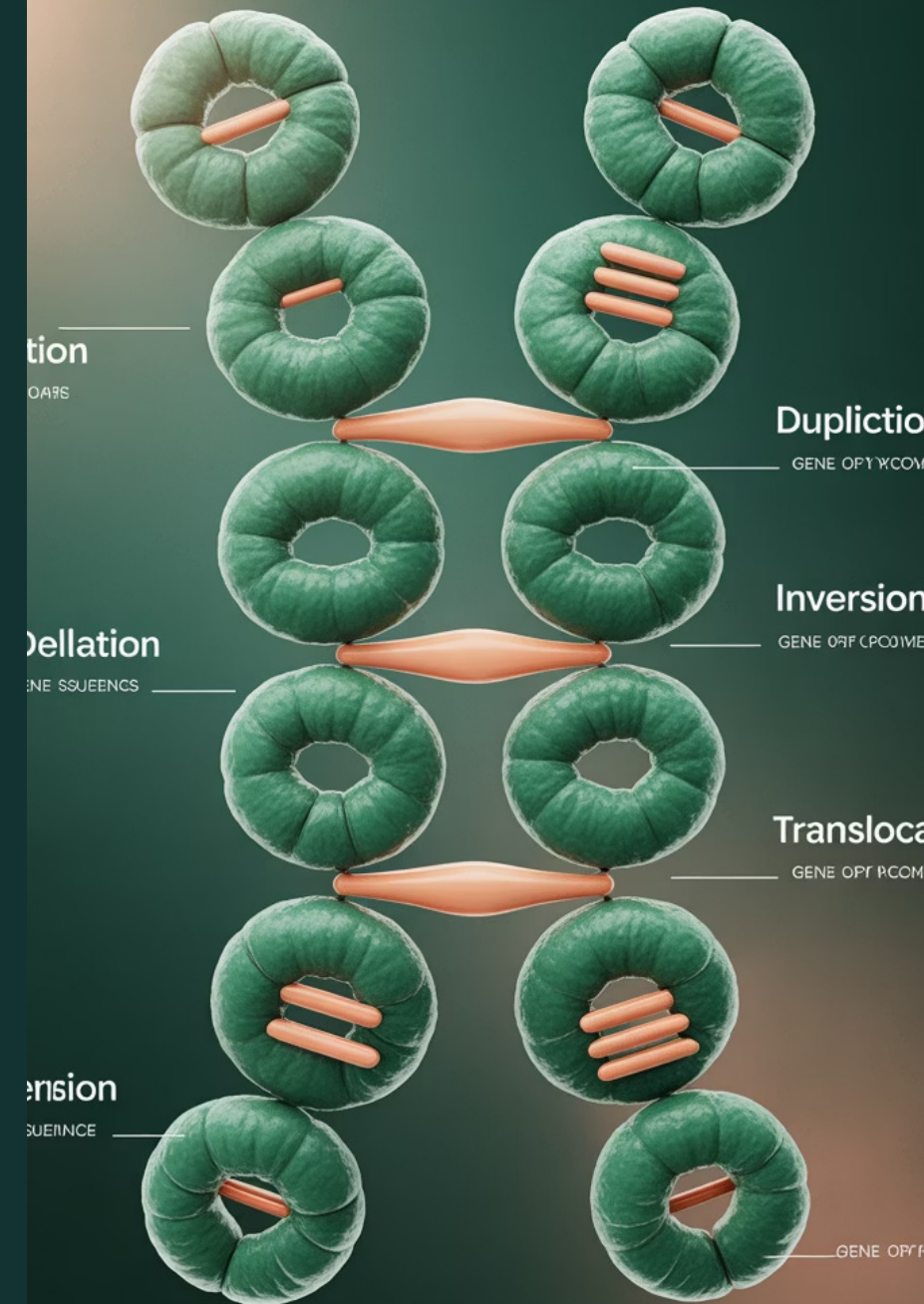
Inversiones

Rotación de 180° de un segmento dentro del cromosoma.



Translocaciones

Intercambio de segmentos entre cromosomas no homólogos.



Nomenclatura cromosómica estándar

Sistema internacional (ISCN)

Establece reglas precisas para describir cromosomas normales y alterados.

Actualizado periódicamente para incorporar nuevas técnicas citogenéticas.

Ejemplos básicos

- 46,XX: cariotipo femenino normal
- 46,XY: cariotipo masculino normal
- 47,XX,+21: síndrome de Down femenino
- 45,X: síndrome de Turner

Ejemplo de nomenclatura en reporte clínico

Cromosoma

Número del cromosoma (1-22, X, Y). Ejemplo: cromosoma 7.

Brazo

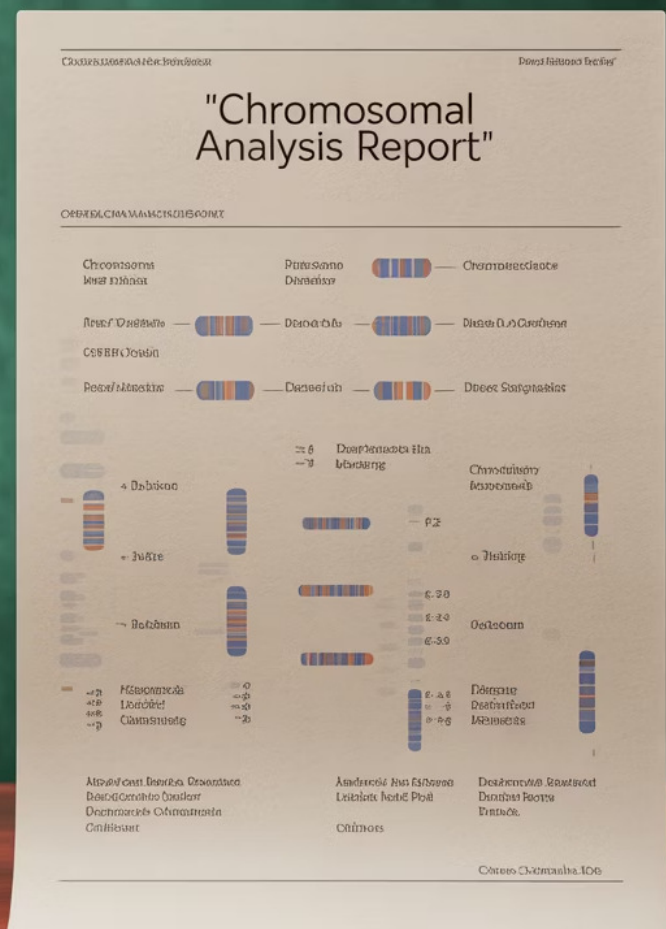
p (brazo corto) o q (brazo largo). Ejemplo: 7q.

Región y banda

Números que indican posición específica. Ejemplo: 7q31.2.

Alteración

Tipo de cambio: del (delección), dup (duplicación), etc.

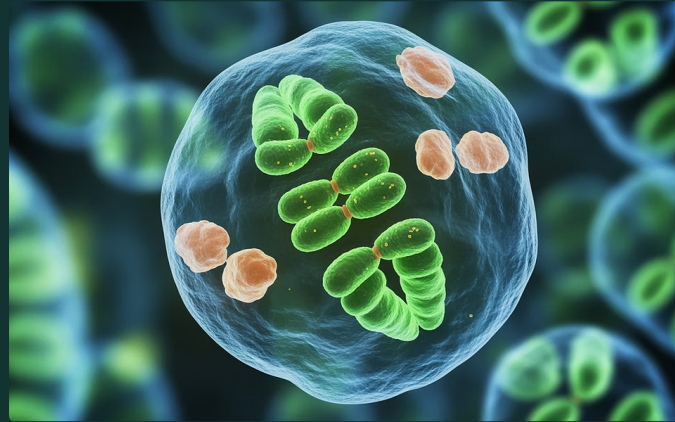


Métodos de identificación de cromosomas



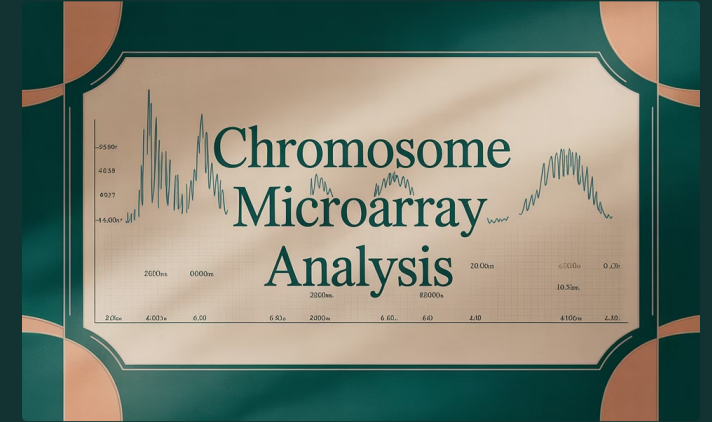
Bandeo G

Tratamiento con tripsina y tinción Giemsa. Produce patrón de bandas claras/oscuras específico para cada cromosoma.



FISH

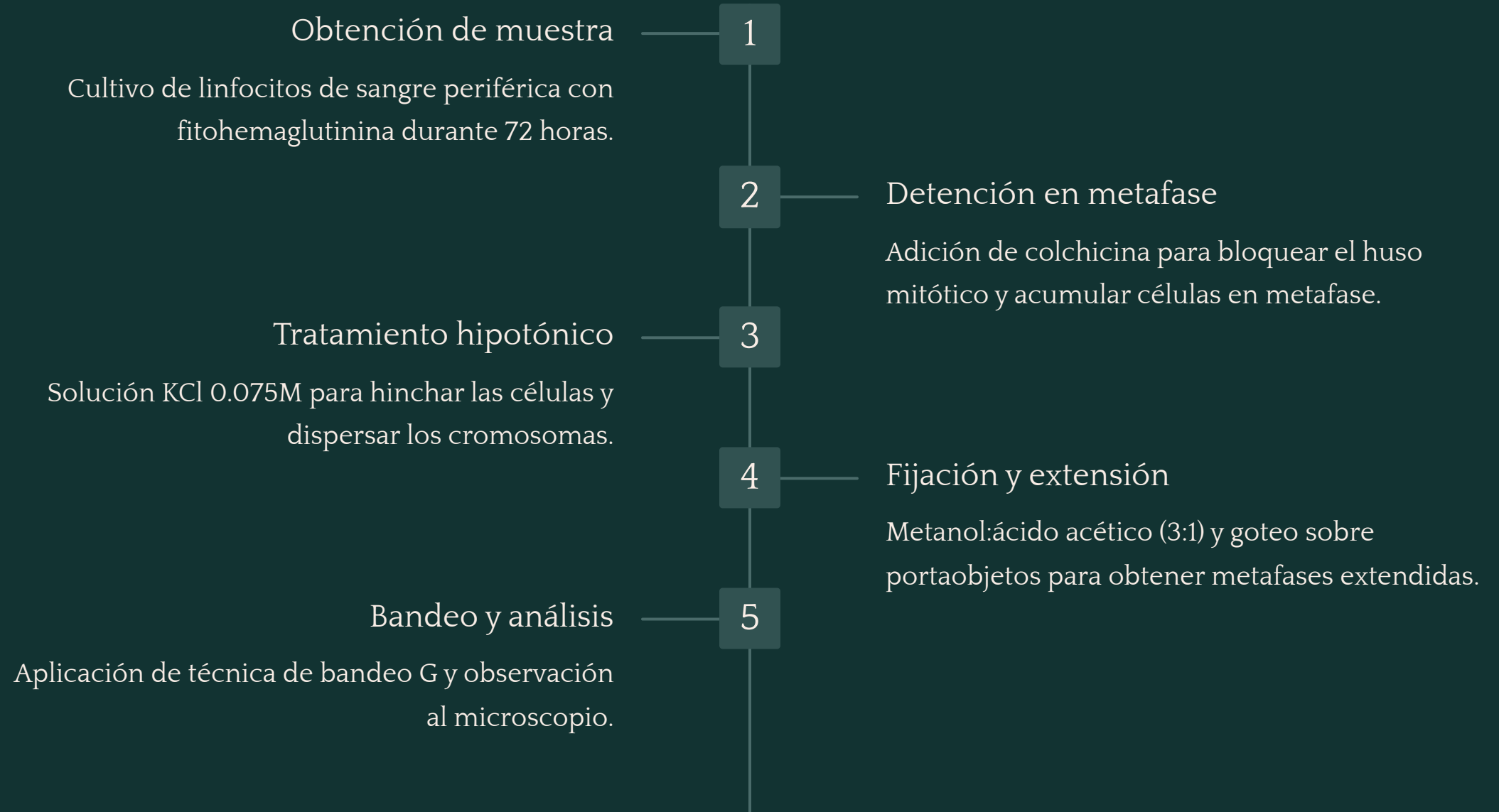
Hibridación in situ fluorescente. Utiliza sondas marcadas para detectar secuencias específicas.



Microarrays

Detecta pequeñas alteraciones no visibles con técnicas convencionales.

Técnicas de laboratorio en cromosomas



Ejercicios prácticos

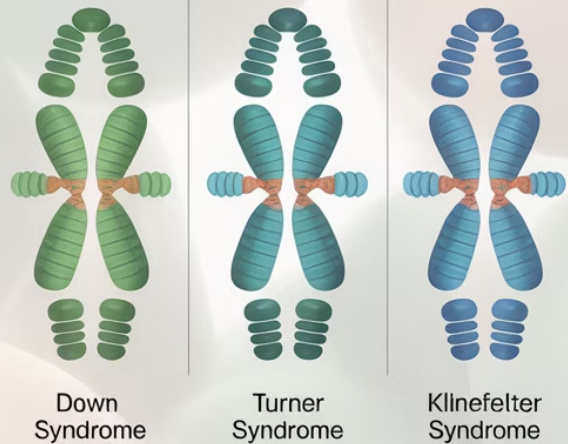


Los estudiantes aplicarán sus conocimientos realizando las siguientes actividades:

1. Ordenamiento de cromosomas metafásicos para crear un cariotipo humano
2. Identificación de los tipos de cromosomas según su centrómero
3. Reconocimiento de anomalías cromosómicas comunes
4. Interpretación de nomenclatura en casos clínicos reales

Trabajaremos en parejas con imágenes de metafases obtenidas de muestras anónimas.

Importancia clínica de la clasificación



Síndrome de Down

Trisomía 21. Incidencia: 1/700 nacidos vivos.

Cariotipo: 47,XX,+21 o 47,XY,+21

Síndrome de Turner

Monosomía X. Afecta solo a mujeres.

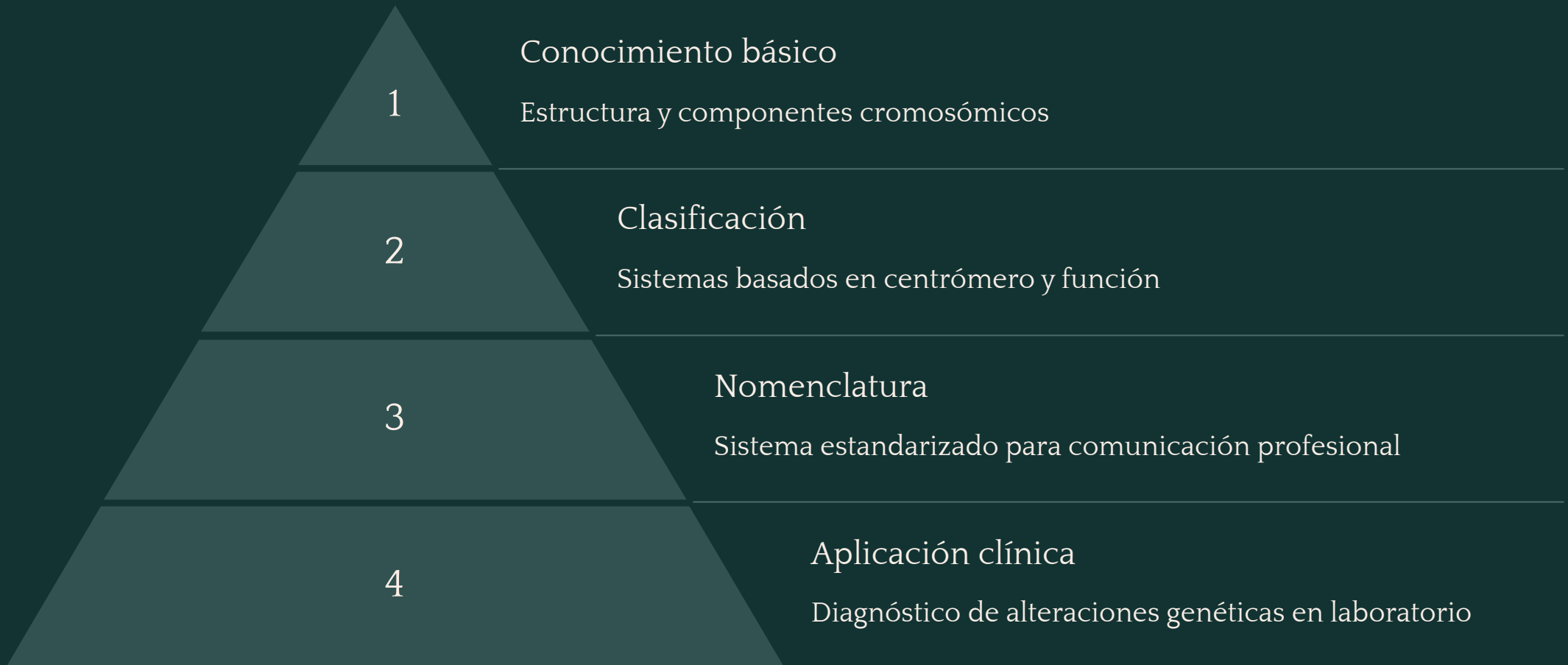
Cariotipo: 45,X

Síndrome de Klinefelter

Polisomía de cromosomas sexuales. Afecta a varones.

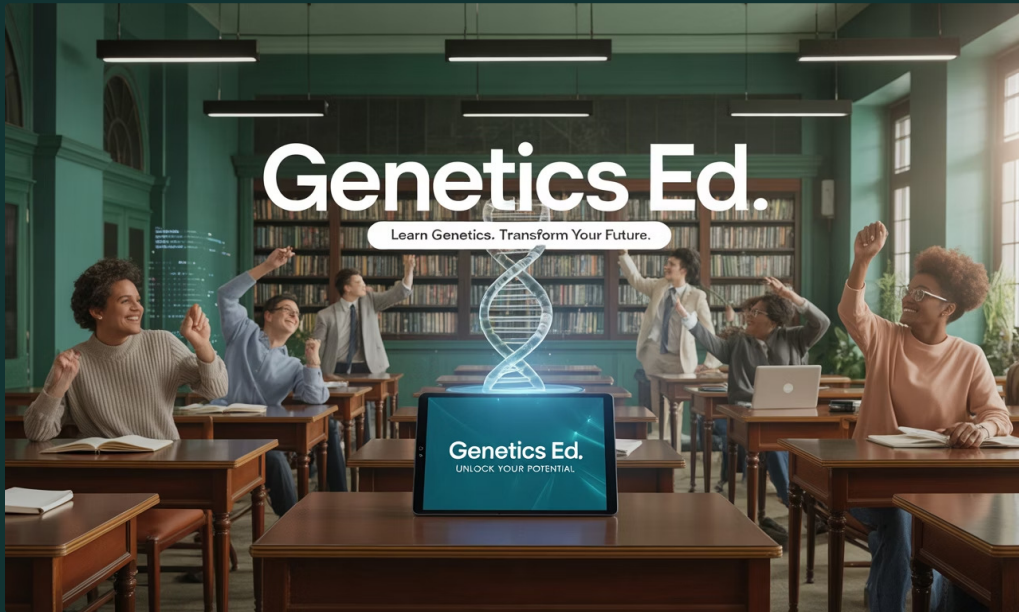
Cariotipo: 47,XXY

Resumen y reflexiones finales



El dominio de la estructura y clasificación cromosómica es fundamental para vuestro desarrollo profesional en laboratorio clínico.

Preguntas y discusión



Actividades de seguimiento

- Repaso de imágenes de cariotipos en plataforma virtual
- Ejercicios prácticos de nomenclatura ISCN
- Análisis de casos clínicos reales.