

¿Cómo Funciona la Impronta Genética?



Marcación epigenética

Grupos metilo se añaden al ADN durante la formación de gametos.



Silenciamiento génico

Un alelo queda silenciado según el origen parental.



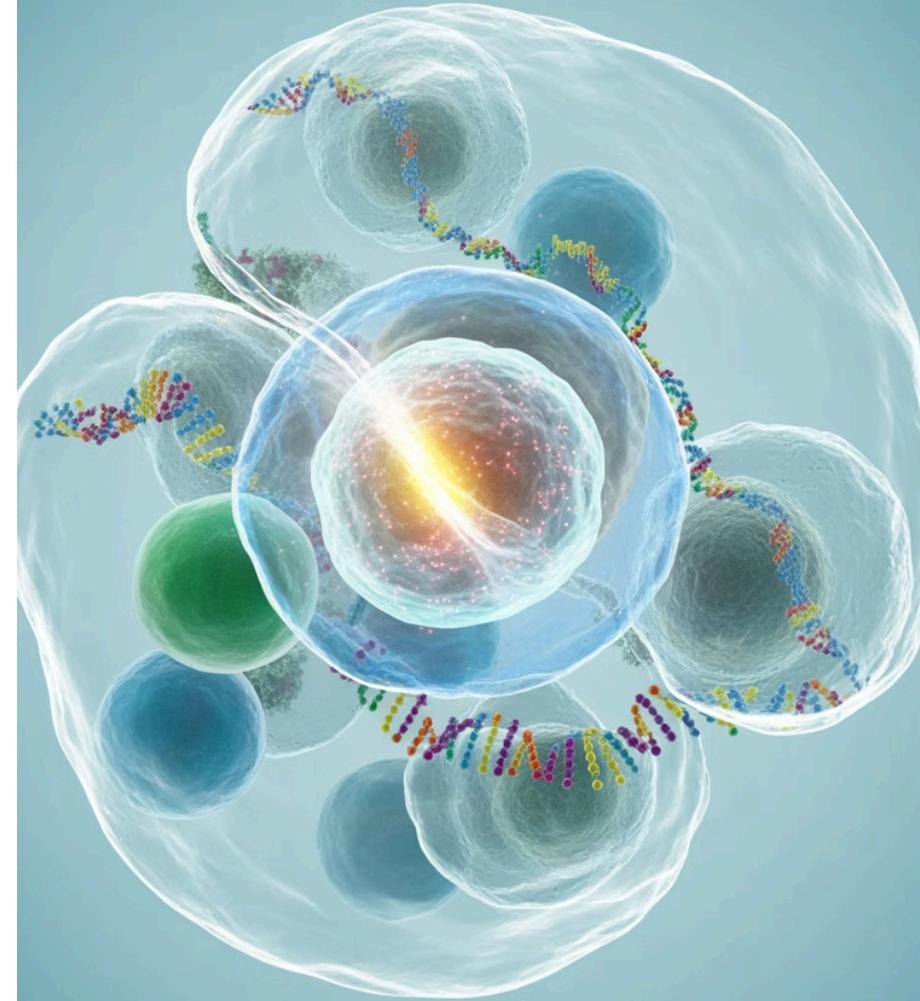
Mantenimiento

Los marcadores persisten toda la vida.



Proporción limitada

Menos del 1% de genes presentan impronta en mamíferos.



Ejemplos de Impronta Genética

Gen IGF2

Factor de crecimiento similar a la insulina. Solo se expresa el alelo paterno.

Ej.: Síndrome de Silver-Russell (Crecimiento lento por hipometilación)

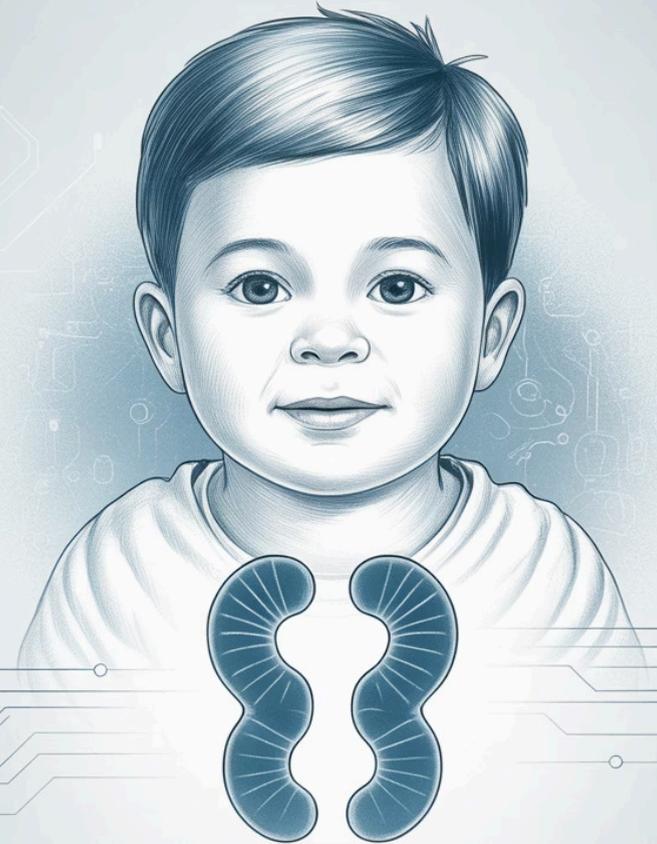
Consecuencias patológicas

Las mutaciones o pérdida de impronta causan enfermedades graves.

Síndromes específicos

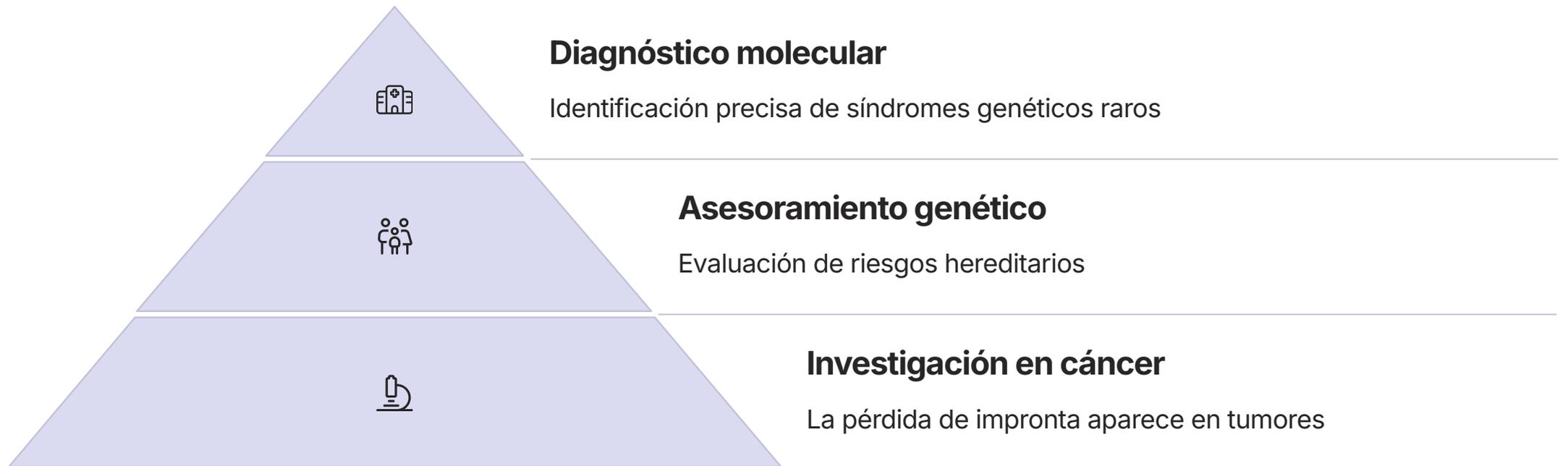
Prader-Willi y Angelman resultan de alteraciones en región 15q11-q13.

Prader-Willi Syndrome



Chromosome 15
Imprinting defect

Importancia Clínica de la Impronta Genética



Síndrome de Genes Contiguos: Definición

Alteración multigénica

Afecta varios genes adyacentes en el cromosoma. Causa fenotipos complejos.

Evento genético único

Una sola delección o duplicación afecta múltiples genes. Herencia simplificada.

Ejemplo clásico: Síndrome de Smith-Magenis.

Ocurre por microdelección 17p11.2

Herencia: Autosómica dominante

Afección genética infrecuente, caracterizada por discapacidad intelectual, rasgos faciales distintivos, trastornos del sueño y problemas de comportamiento.



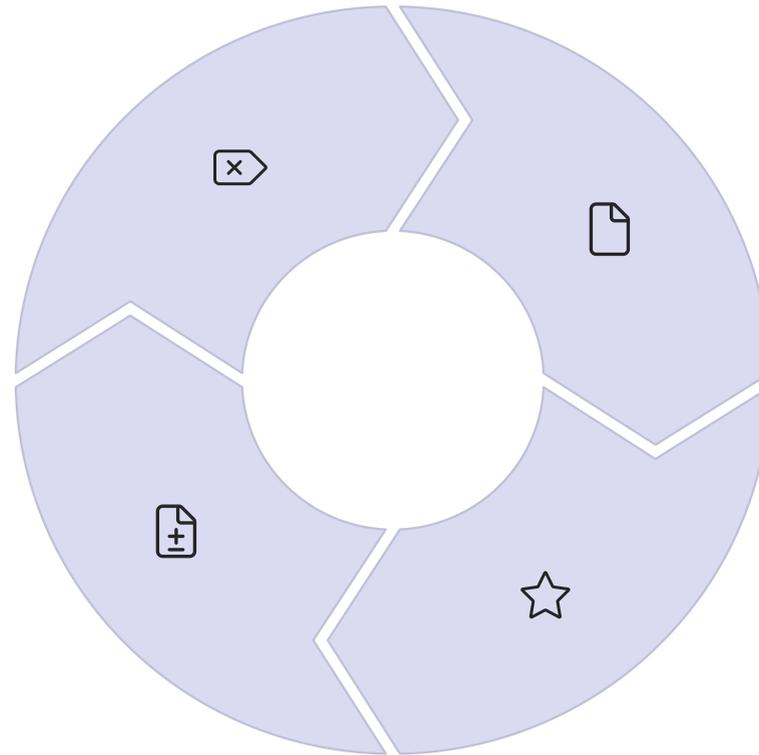
Mecanismos y Características

Deleción genómica

Pérdida de segmento cromosómico con varios genes funcionales

Distinción clave

Mecanismo diferente a la mutación de un solo gen



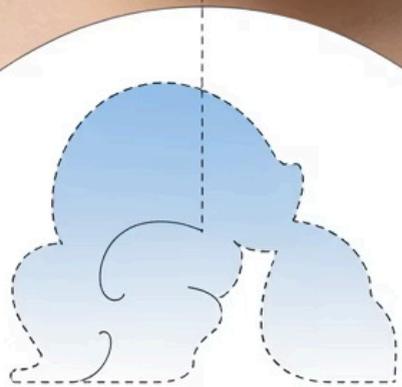
Manifestaciones variables

Las características clínicas dependen de los genes implicados

Complejidad fenotípica

Afecta múltiples sistemas del organismo simultáneamente

Ejemplos Clínicos del Síndrome de Genes Contiguos



22Q11.2 deletion

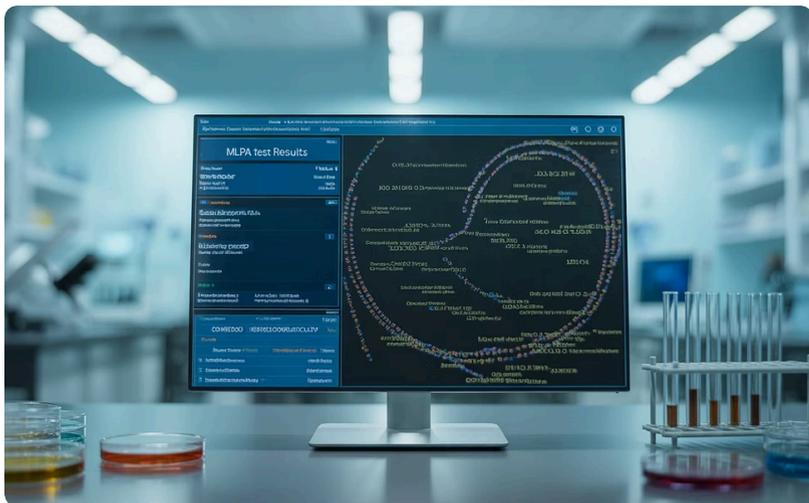
Síndrome	Delección	Manifestaciones principales
Smith-Magenis	17p11.2	Discapacidad intelectual, alteraciones del sueño, autolesiones
DiGeorge	22q11.2	Cardiopatías, inmunodeficiencia, hipocalcemia, dismorfias faciales
Williams	7q11.23	Estenosis aórtica, hipercalcemia, fenotipo élfico, sociabilidad excesiva

Aplicación Práctica en Laboratorio Clínico



Hibridación in situ (FISH)

Detecta deleciones o duplicaciones específicas. Utiliza sondas fluorescentes para regiones cromosómicas concretas.



MLPA

Amplificación múltiple de sondas. Identifica variaciones en el número de copias con alta resolución.



Secuenciación masiva

Permite análisis completo del genoma. Identifica variantes estructurales con precisión molecular.