Altres anomalies cromosòmiques i el seu diagnòstic mitjançant el cariotip

A. Plaja
Unitat de Arrays
Hospital "Vall d'Hebron"

Guión

Vall d'Hebron Hospital

1. Anomalía cromosómica
2. Citogenética
3. Principales enfermedades cromosómicas NO numéricas.
4. Diagnóstico prenatal.
5. Ejemplos de casos clínicos de diagnóstico prenatal.

Guión

Vall d'Hebron Hospital

1. **Anomalía cromosómica**
2. Citogenética
3. Principales enfermedades cromosómicas NO numéricas.
4. Diagnóstico prenatal.
5. Ejemplos de casos clínicos de diagnóstico prenatal.

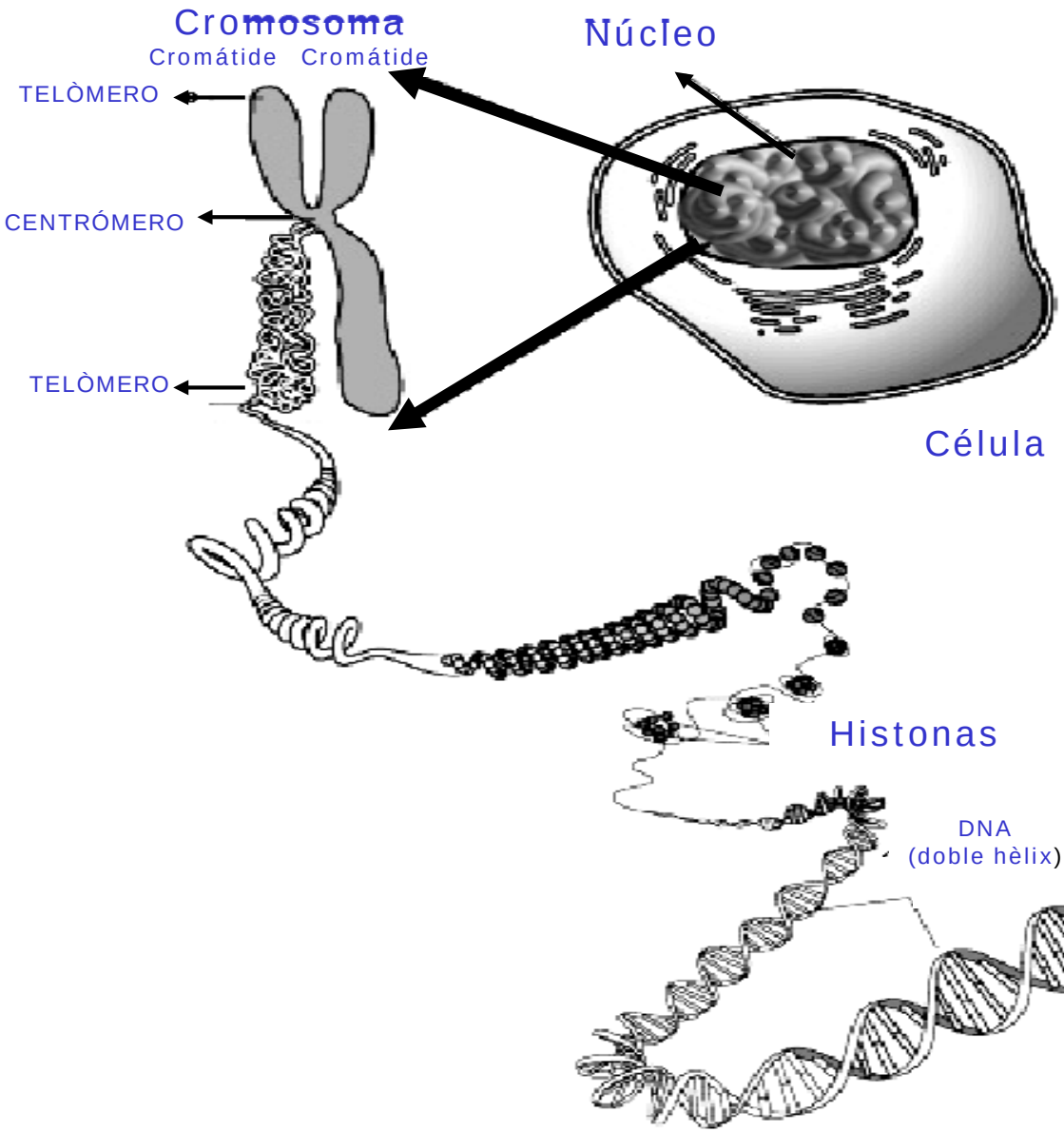
Anomalía cromosómica

Vall d'Hebron Hospital

- La información para la construcción y mantenimiento de un individuo se codifica en el DNA.
- Un error de información equivale a algo que no funciona

Anomalía cromosómica

Vall d'Hebron Hospital

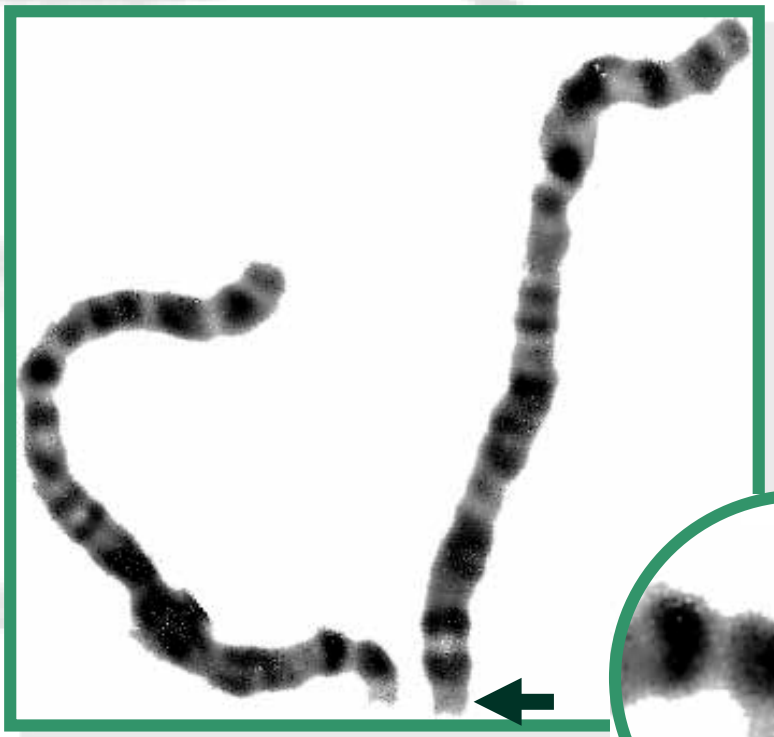


Los cromosomas son paquetes de DNA y proteínas

Anomalía cromosómica

Vall d'Hebron Hospital

Las anomalias cromosómicas son cambios de >6-10 Mb, visibles al microscopio



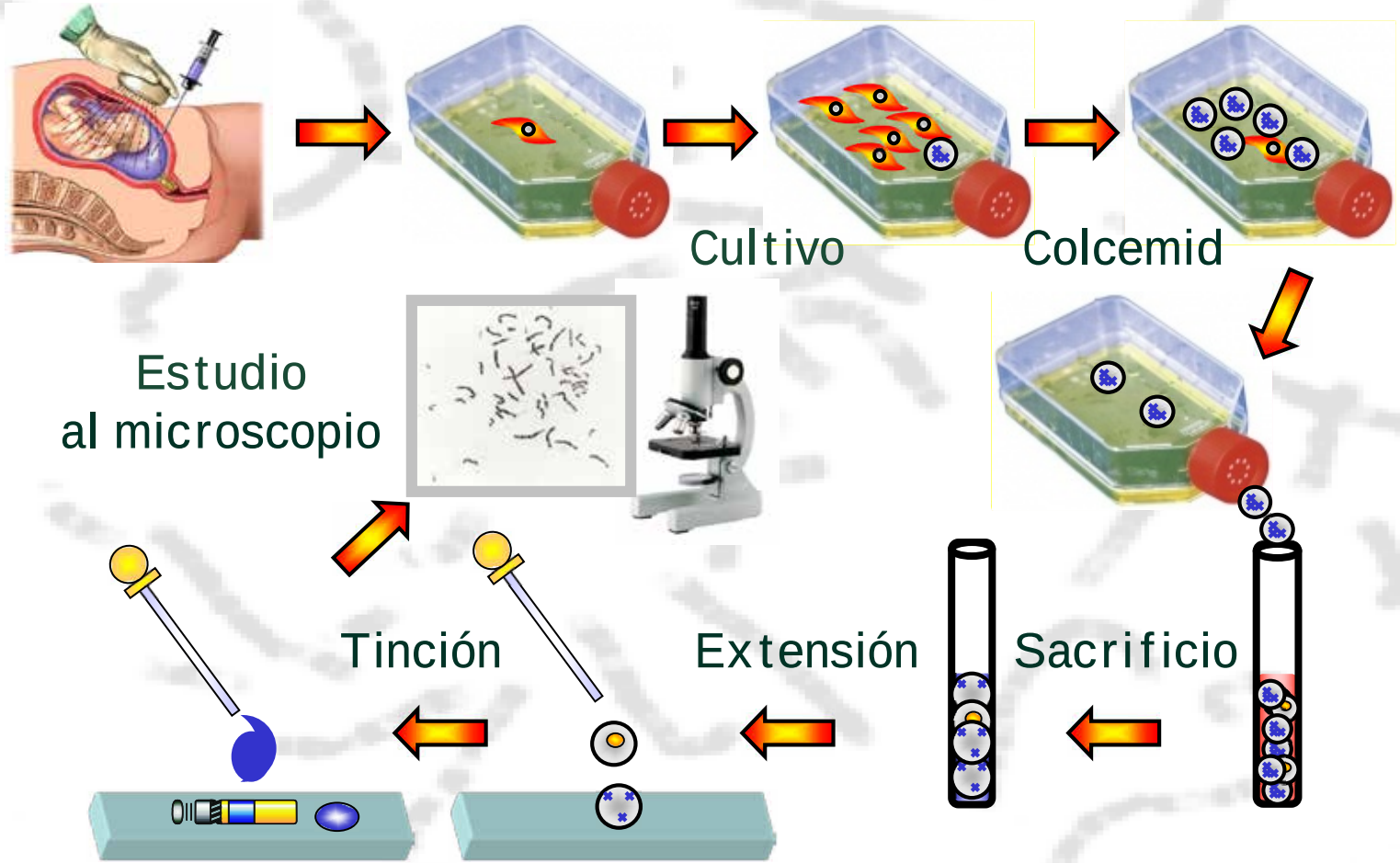
del(2)(q37.3)

Guión

Vall d'Hebron Hospital

1. Anomalía cromosómica
2. **Citogenética**
3. Principales enfermedades cromosómicas NO numéricas.
4. Diagnóstico prenatal.
5. Ejemplos de casos clínicos de diagnóstico prenatal.

Citogenética



Citogenética

Vall d'Hebron
Hospital

Citogenética

Vall d'Hebron Hospital

Cariotipo

Citogenética

Vall d'Hebron Hospital

Cariotipo

Citogenética

Vall d'Hebron Hospital

Las técnicas moleculares SOLO detectan ganancias y pérdidas de material genético:

- **Translocaciones/Inversiones: Cariotipo (FISH)**

- **Deleciones/Duplicaciones: Array CGH**

Citogenética

Vall d'Hebron Hospital

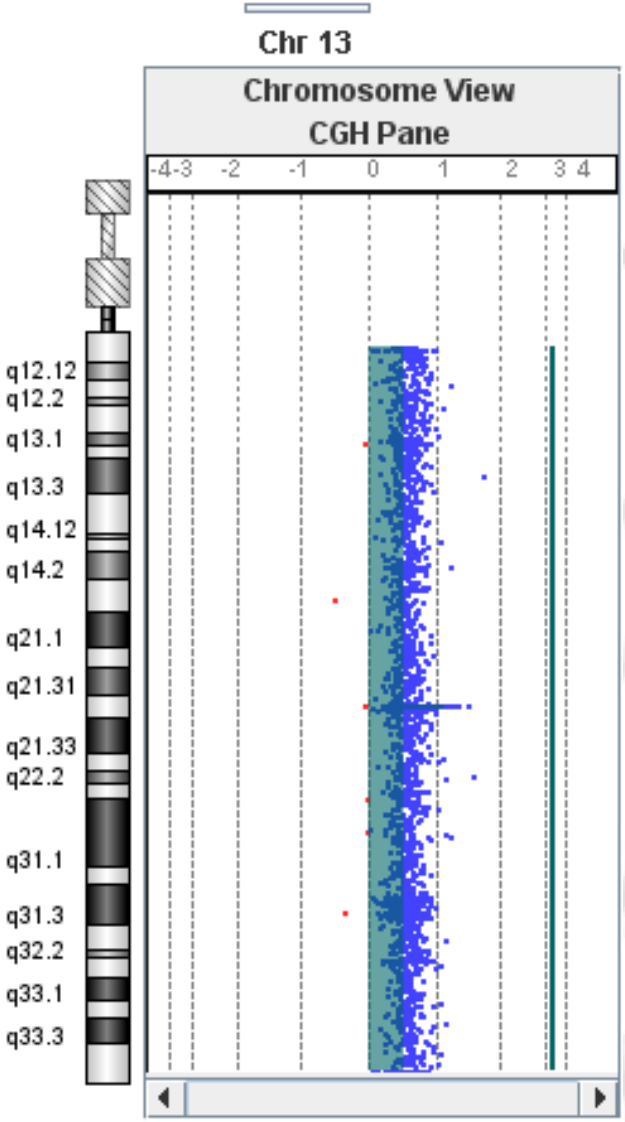
Las técnicas moleculares SOLO detectan ganancias y pérdidas de material genético:

- **Esterilidad/Infertilidad: Cariotipo (FISH)**

- **Discapacidad intelectual/malformaciones/TEA: Array CGH**

Información posicional

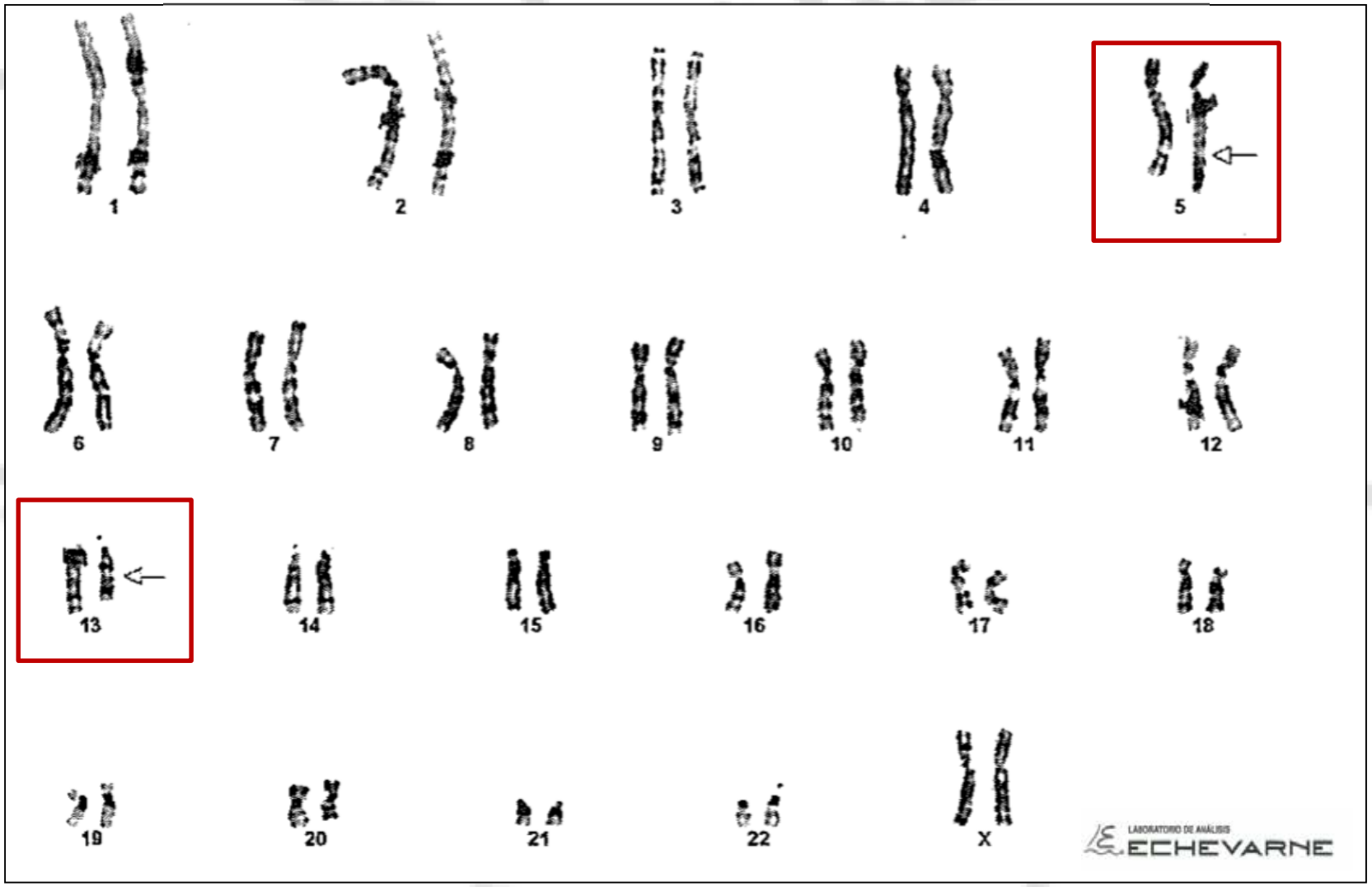
Vall d'Hebron Hospital



QF-PCR y array CGH: Trisomia 13

Información posicional

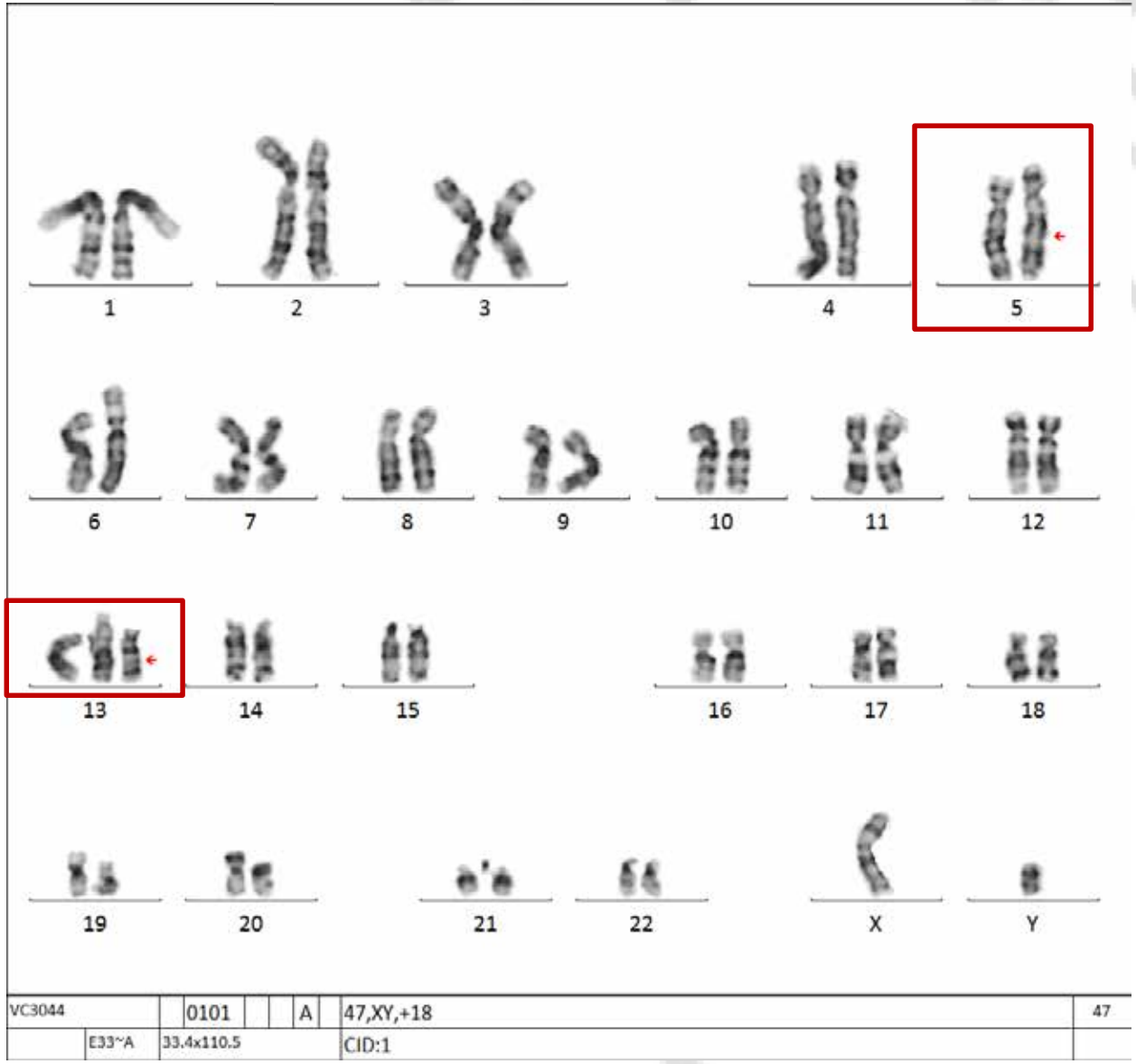
Vall d'Hebron Hospital



Madre t(5;13)(q31.1;q14.1)

Información posicional

Vall d'Hebron Hospital

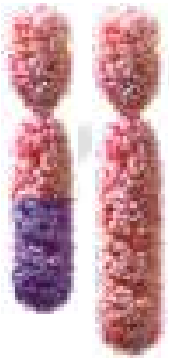


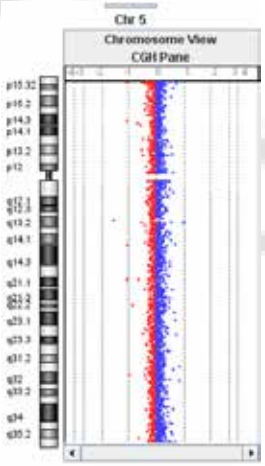
Feto polimalformado con cromosoma marcador accesorio.. Y cromosoma 5 anormal

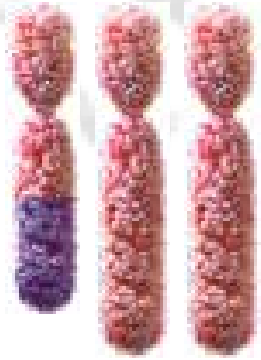
Información posicional

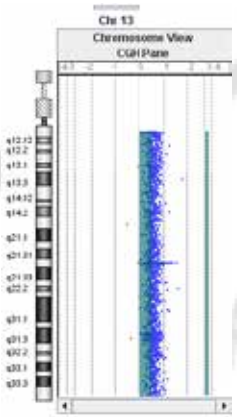
Vall d'Hebron Hospital

Madre translocada

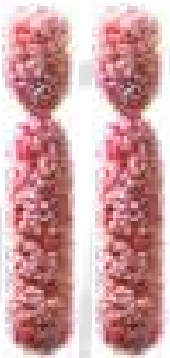








Padre normal



Feto trisomia 13

Resolución

Vall d'Hebron Hospital

Estudio cromosómico normal en un niño polimalformado. El estudio es repetido en otro hospital con el mismo resultado. Finalmente el niño es exitus.

Resolución

Vall d'Hebron Hospital

Estudio cromosómico normal en un niño polimalformado. Años después se hace el cariotipo en los padres

46,XX,t(2;4)(q24;p15.3)

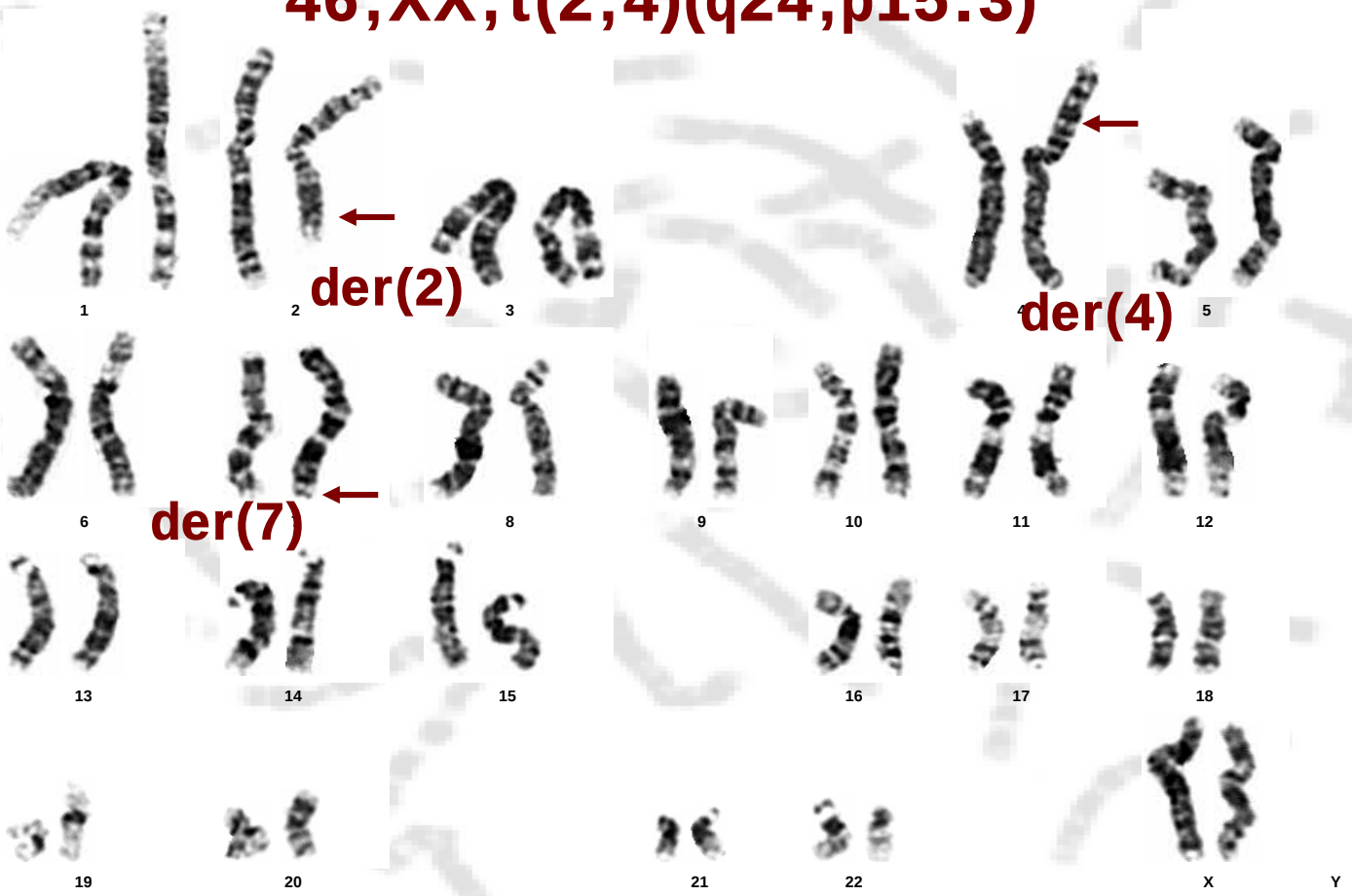
?

Resolución

Vall d'Hebron Hospital

Estudio cromosómico normal en un niño polimalformado. Años después se hace el cariotipo en los padres

46,XX,t(2;4)(q24;p15.3)

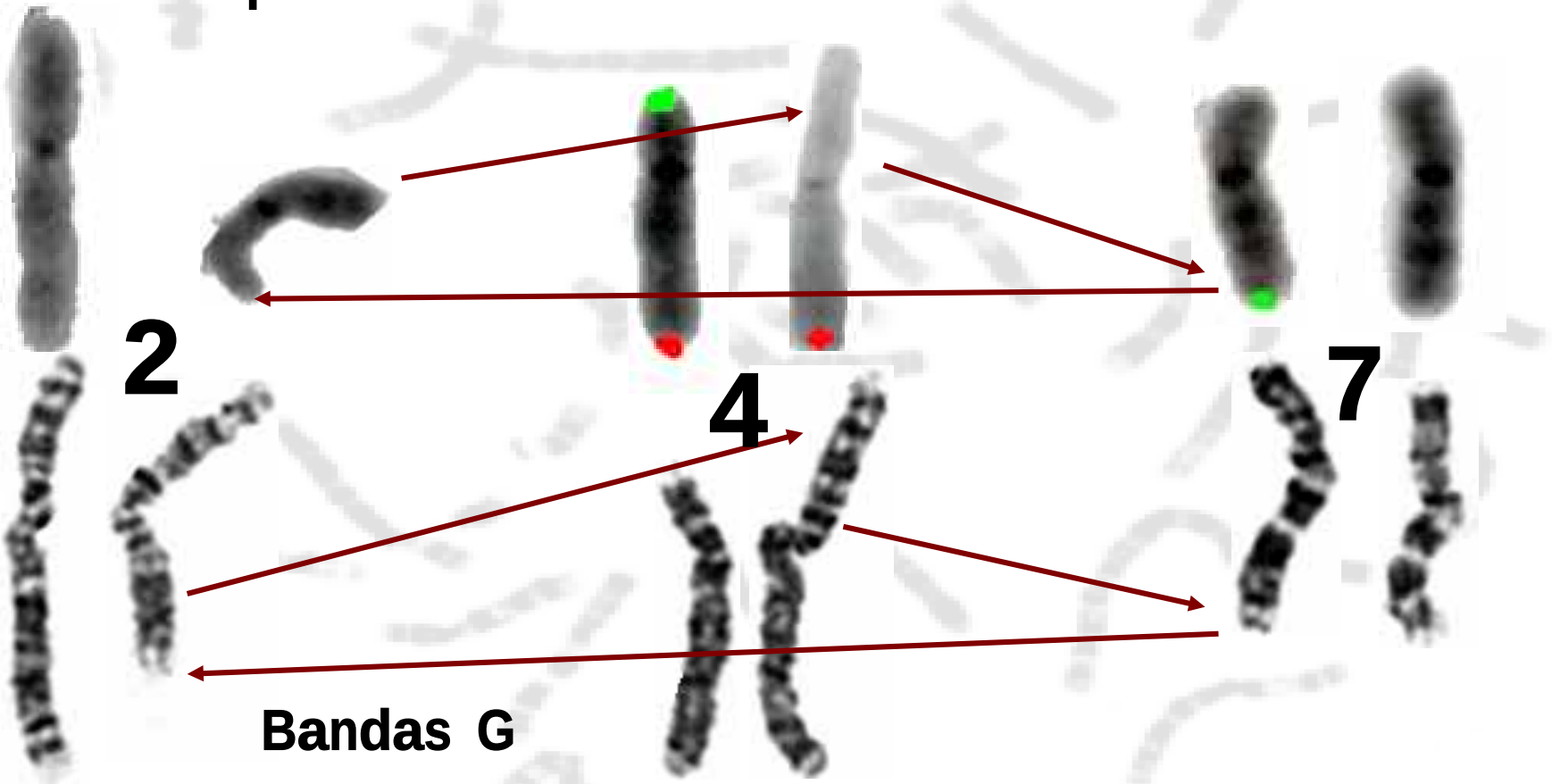


Resolución

Vall d'Hebron Hospital

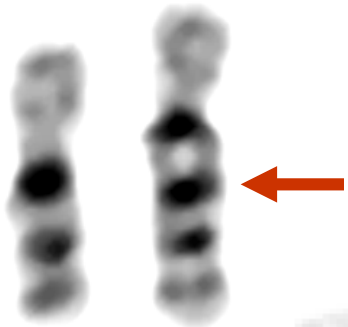
46,XX,t(2;4;7)(q24;p15.3;q36)

FISH para el cromosoma 4



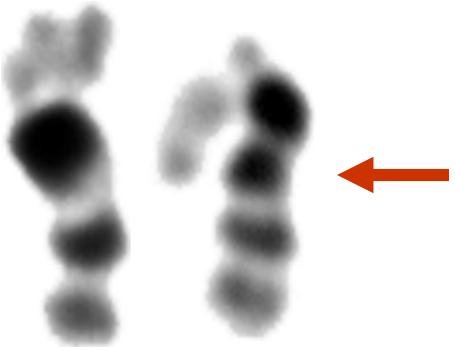
Subjetividad

Vall d'Hebron Hospital

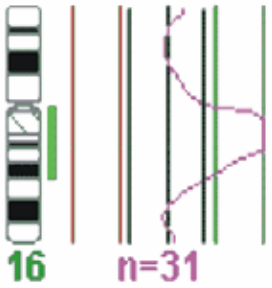


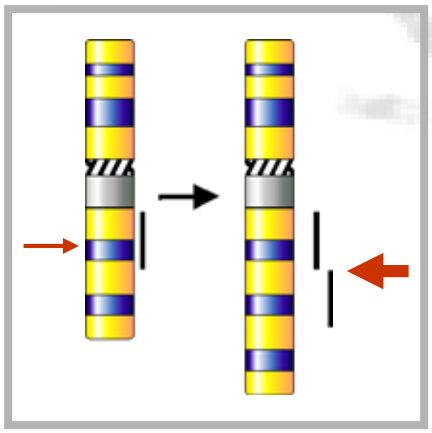
dup(16)(q12.1q22.1)

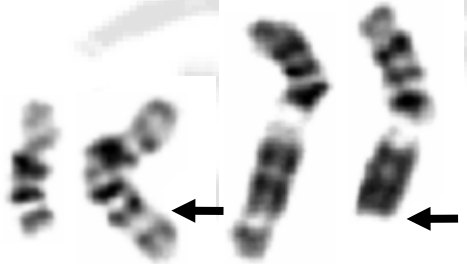
t(11;16)(q22;q24)

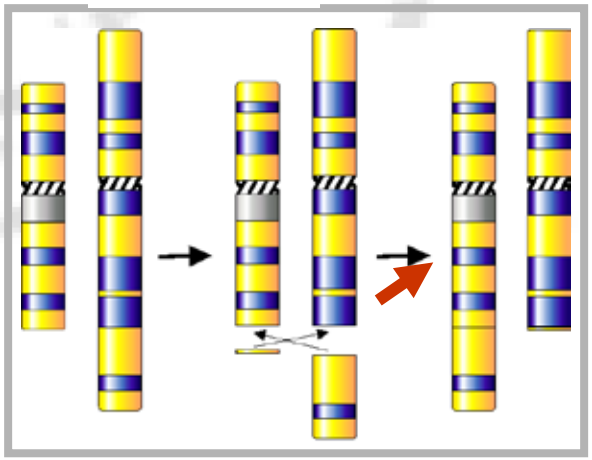


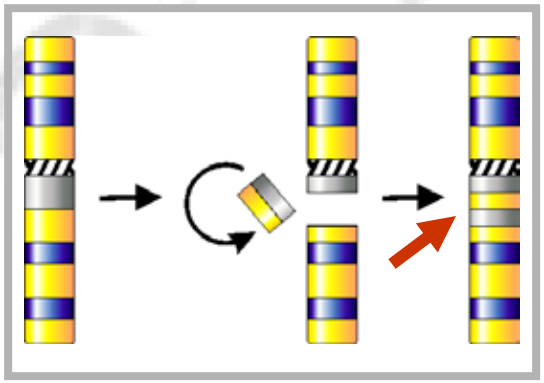
inv(16)(q11.2q13)











Guión

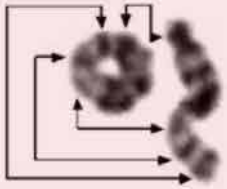
Vall d'Hebron Hospital

1. Anomalía cromosómica
2. Citogenética
3. **Principales enfermedades cromosómicas NO numéricas.**
4. Diagnóstico prenatal.
5. Ejemplos de casos clínicos de diagnóstico prenatal.

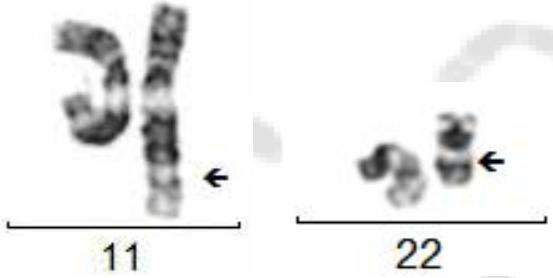
Anomalías cromosómicas

- **Anomalías numéricas** (cambios de cromosomas completos)

- **Anomalías estructurales** (cambios de parte de un cromosoma)
  - **Desequilibradas**

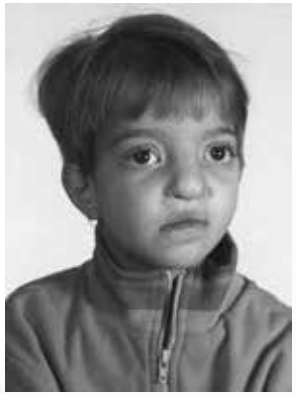


  - **Equilibradas**



Deleciones

Deleción 4p síndrome de Wolf-Hirschhorn:

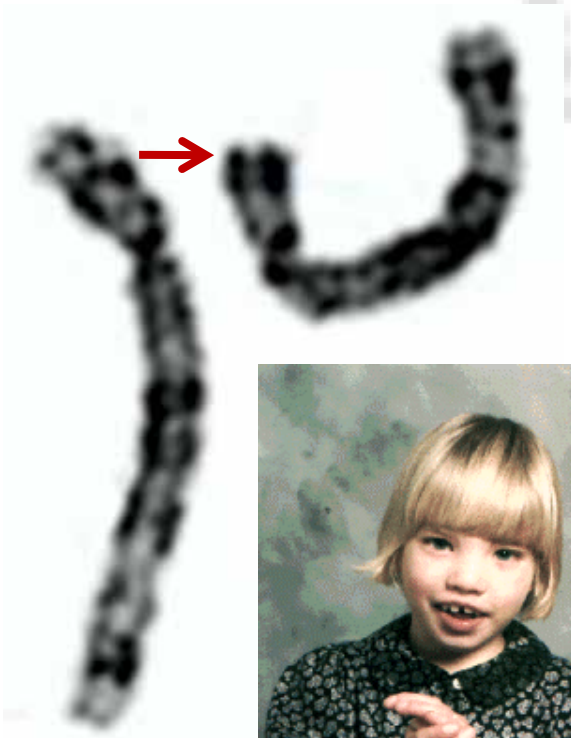


- Rasgos craneofaciales típicos (microcefalia y apariencia de ''casco de guerrero griego'': puente nasal amplio continuo hasta la frente)
- Retraso de crecimiento pre/postnatal, discapacidad intelectual severa
- Convulsiones
- Hipotonía

Deleciones

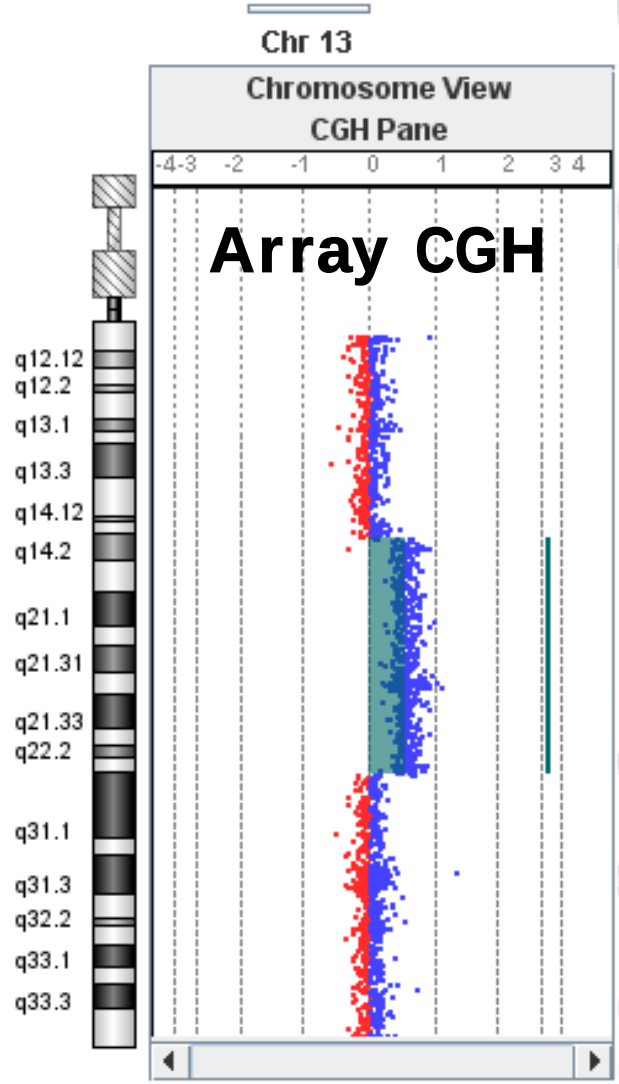
Vall d'Hebron Hospital

Deleción 5p síndrome de Cri du chat:

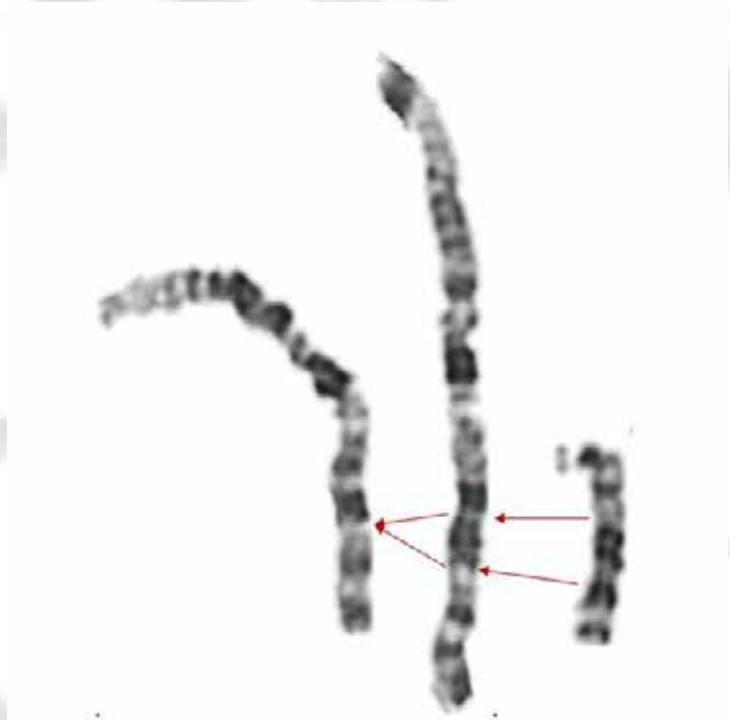


- Grito monocromático agudo (grito o maullido del gato)
- Microcefalia
- Raíz nasal amplia
- Epicanto
- Micrognatia así como discapacidad intelectual importante

Duplicaciones



El estudio cromosómico (bandas G, 550 bandas) muestra que el material duplicado del cromosoma 13 está insertado en la **banda q32.1 del cromosoma 1**



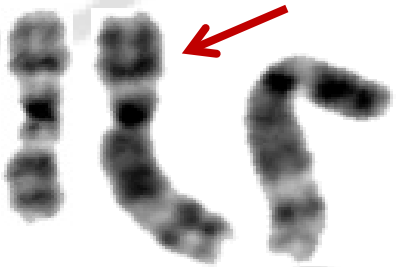
Isocromosomas

Vall d'Hebron Hospital

Sangre ↑ Tejido↓

47,XX,+i(9)(p10)

2 brazos p

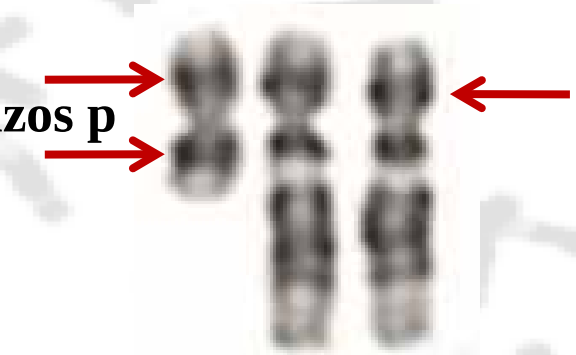


Sangre ↓ Tejido↑

47,XX,+i(12)(p10)

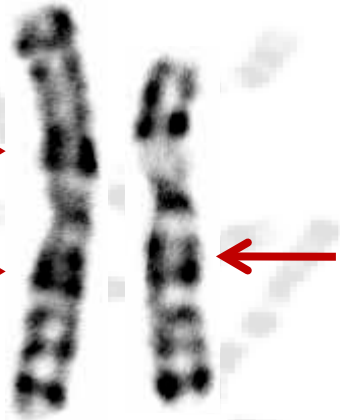
Síndrome de Pallister Killian

2 brazos p

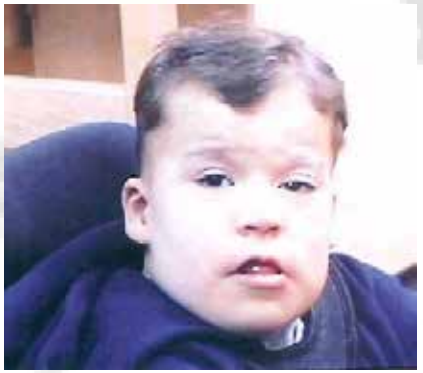


Síndrome de Turner

2 brazos q



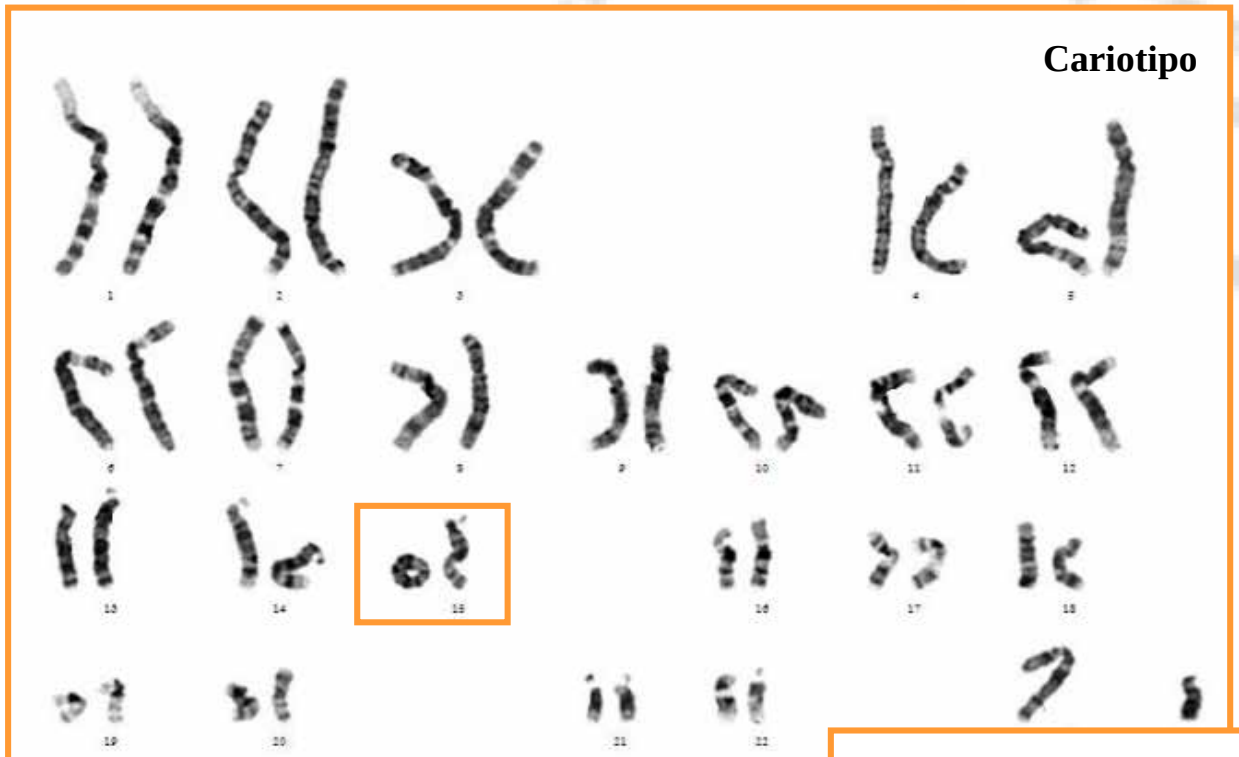
46,X,i(X)(q10)



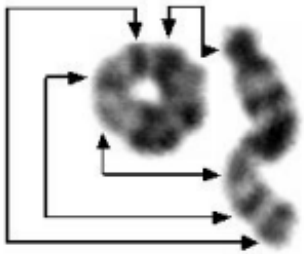
http://web.mclink.it/MC6746/Keanu.htm

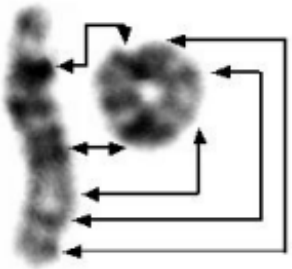
Anillos

Vall d'Hebron Hospital



Paciente varón de 6 años con **retraso** pre- y postnatal **del crecimiento**, **dificultades de aprendizaje**, **manchas** hipo e hiperpigmentadas en el tronco.

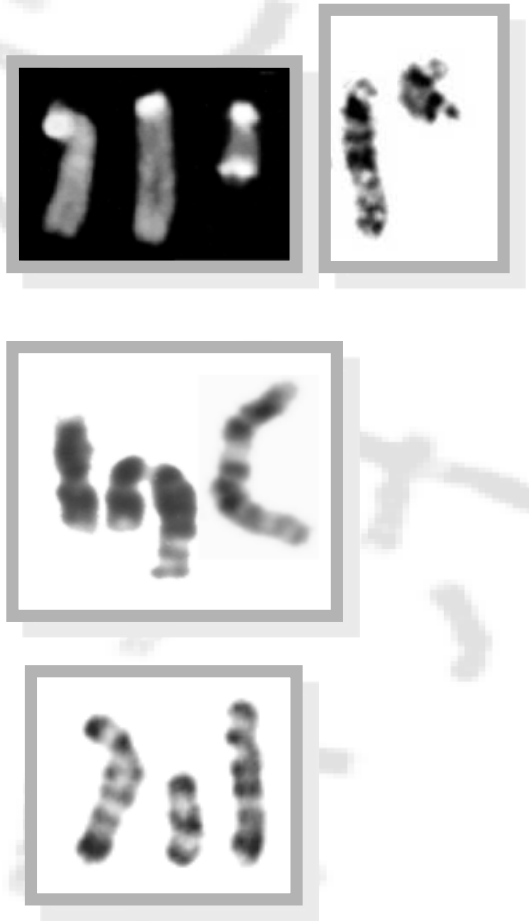




46,XY,r(15)(p11.2q26.3)

Marcadores

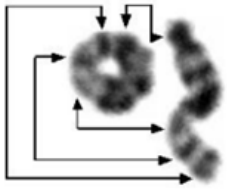
- 31% **sSMC (2% minutes y 3% anillos)**
- **30% derivan del cromosoma 15**
- **11% son i(12p) (s. Pallister-Killian)**
- 10% **son der(22)**
- 7% **son inv dup(22) (s. cat-eye)**
- 6% **son i(18p)**
- 3% **neocentromeros**
- 1% **multiples sSMC**



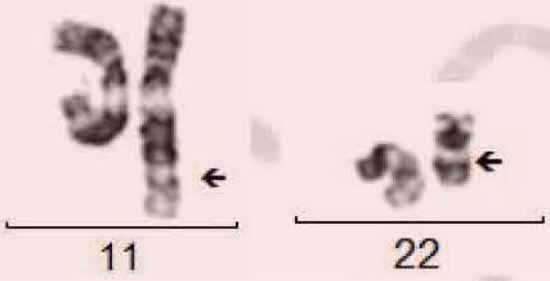
Anomalías cromosómicas

- **Anomalías numéricas** (cambios de cromosomas completos)

- **Anomalías estructurales** (cambios de parte de un cromosoma)
  - **Desequilibradas**



- Equilibradas:

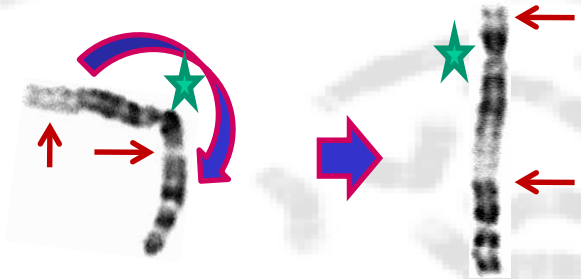


Inversiones

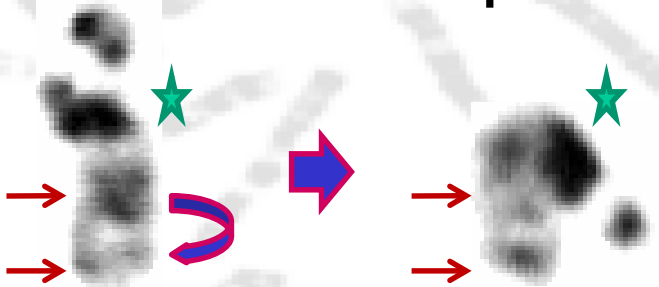
Vall d'Hebron Hospital

- **Anomalías estructurales** (cambios de parte de un cromosoma)
  - **Inversiones** (giro 180º de una región cromosómica)

– **Pericéntricas** – incluyen el centrómero **(0.12-0.7% población)**

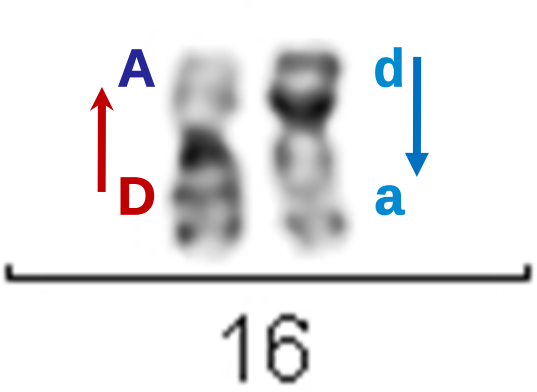


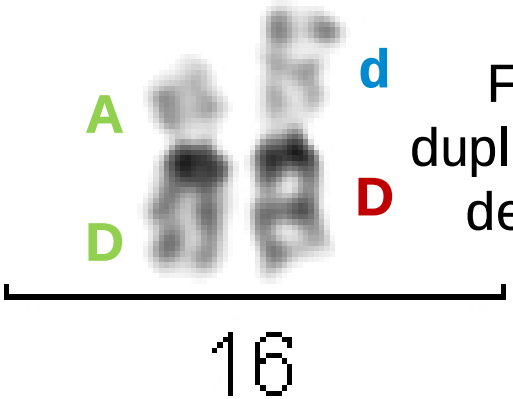
– **Paracéntricas** – **NO** incluyen el centrómero **(0.1-0.5% población)**



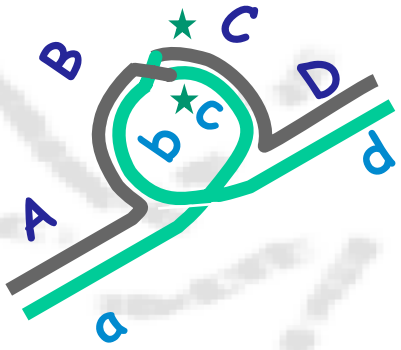
Inversiones

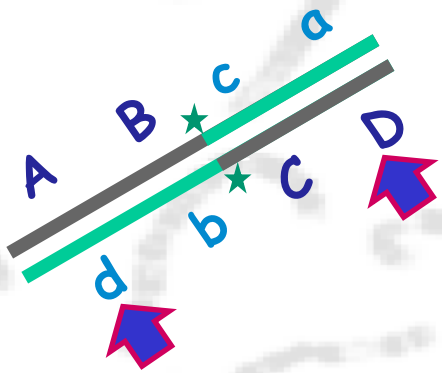
Madre con inversión **pericéntrica**





Feto con duplicación D y deleción A

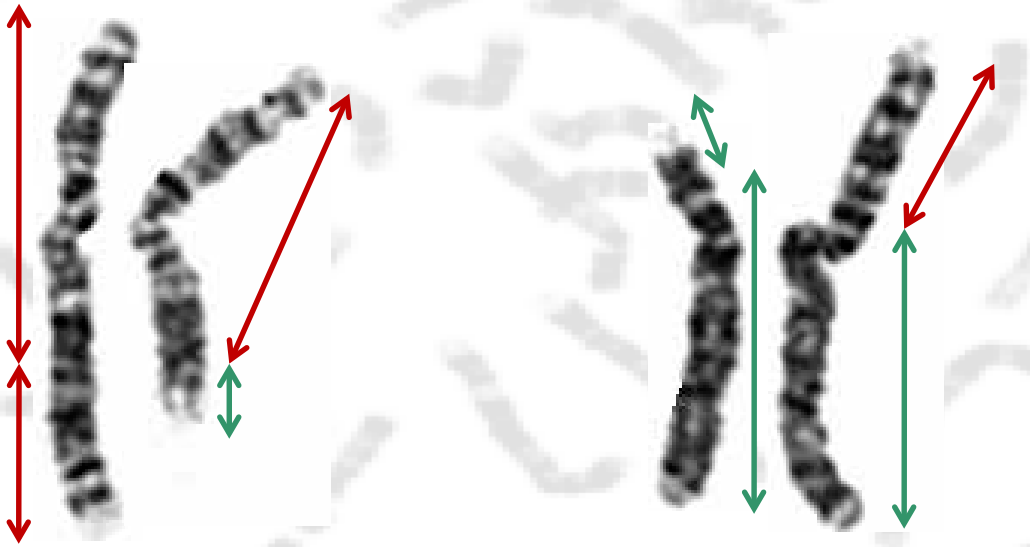




Estudio cromosómico: Dr. Ricard López (Lleida)

Translocación

- **Anomalías estructurales** (cambios de parte de un cromosoma)
  - **Translocaciones** (cambios de posición distales)



t(2;4)(q24;p15.3)

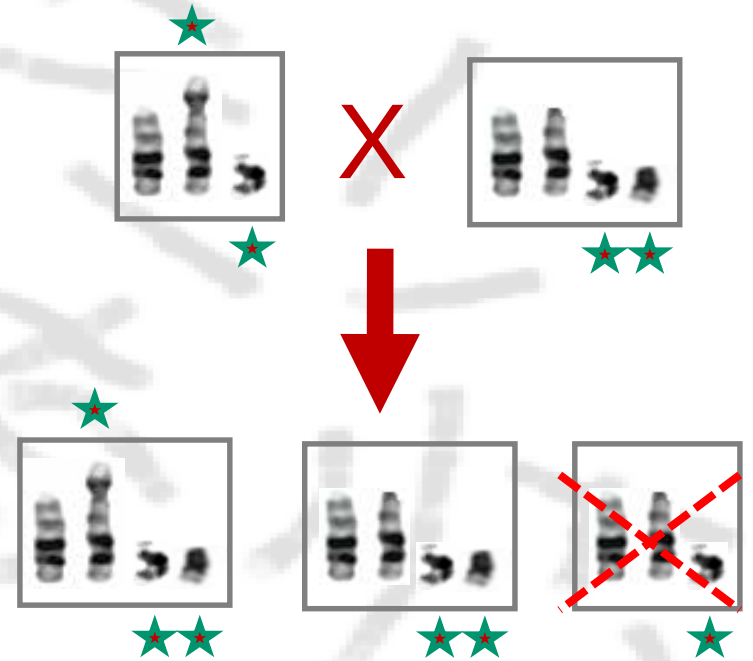
Translocación

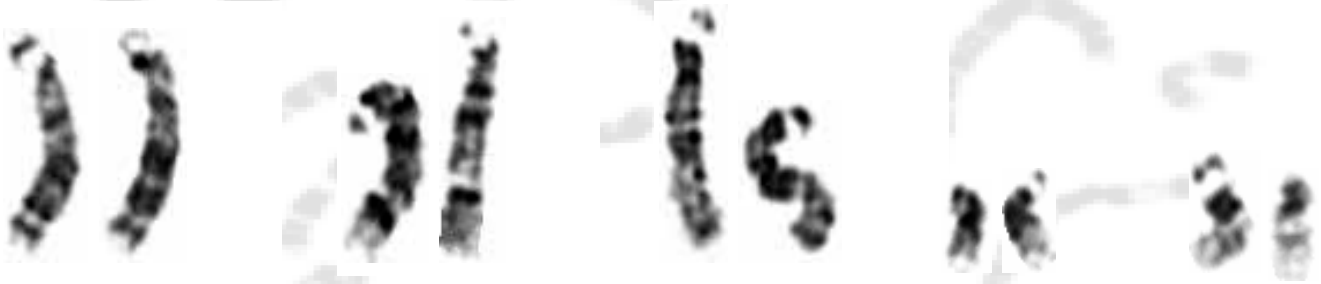
Vall d'Hebron Hospital

Translocaciones Robertsonianas

rob	CARRIER PARENT: MOTHER Unbal. (%)	MOTHER UPD (%)	FATHER Unbal. (%)	FATHER UPD (%)
13q14q	1	<0.5	<1	<0.5
13q15q	1	<0.5	<1	<0.5
13q21q	10–15	—	<1	—
13q22q	1	—	<1	—
14q15q	—	0.5	—	<0.5
14q21q	10–15	<0.5	<1	<0.5
14q22q	—	<0.5	—	<0.5
15q21q	10–15	<0.5	<1	<0.5
15q22q	—	<0.5	—	<0.5
21q22q	10–15	—	<1	—

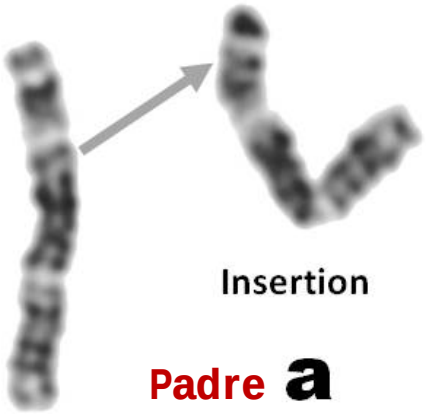
Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling: Third Edition
By RJ McKinlay Gardner, Grant R Sutherland

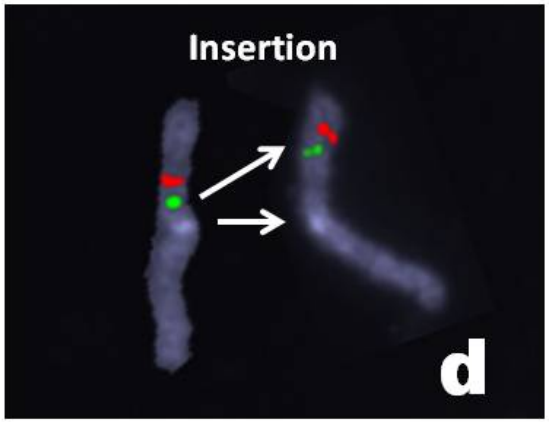




cromosomas acrocéntricos

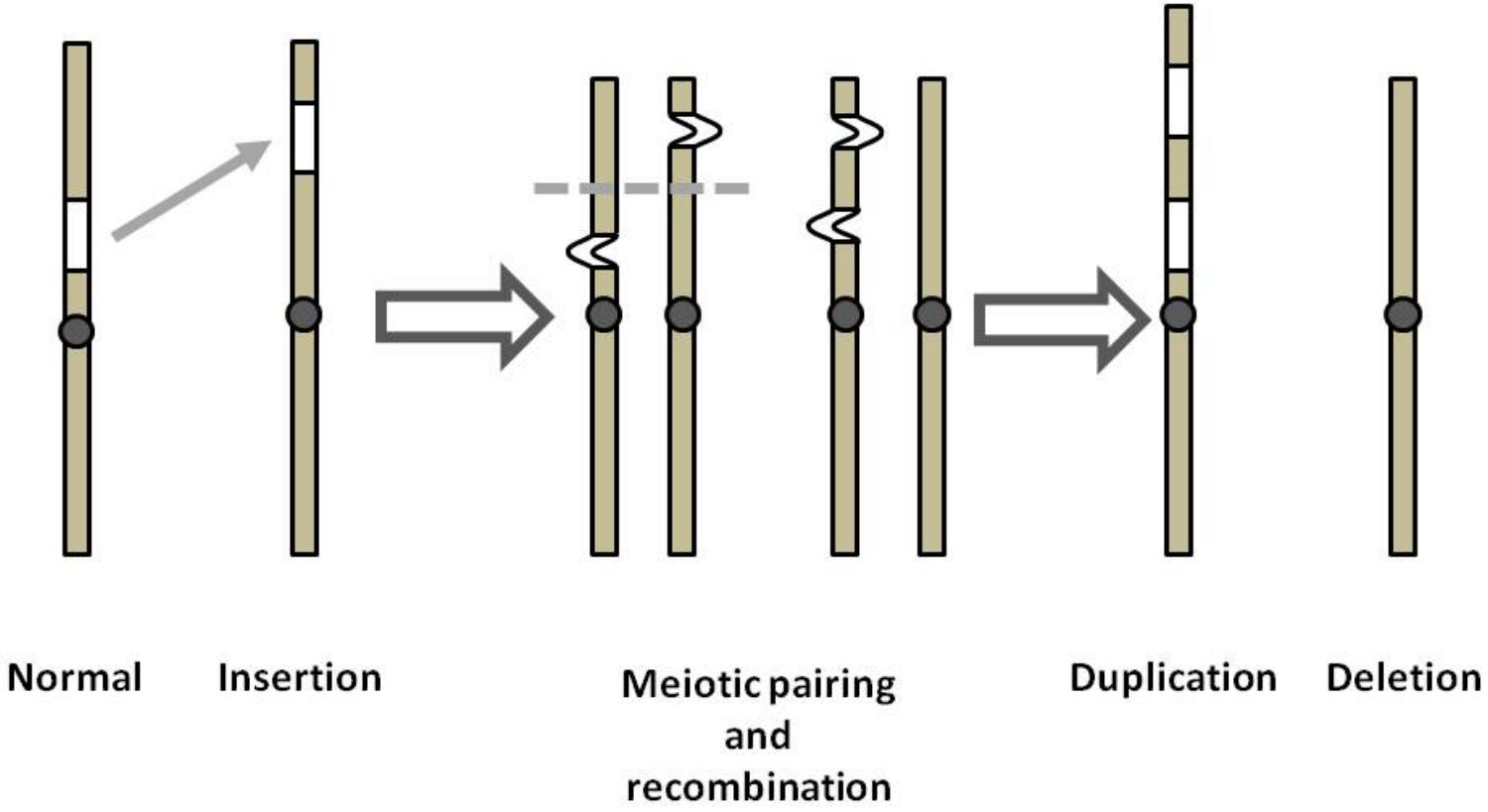
Inserción





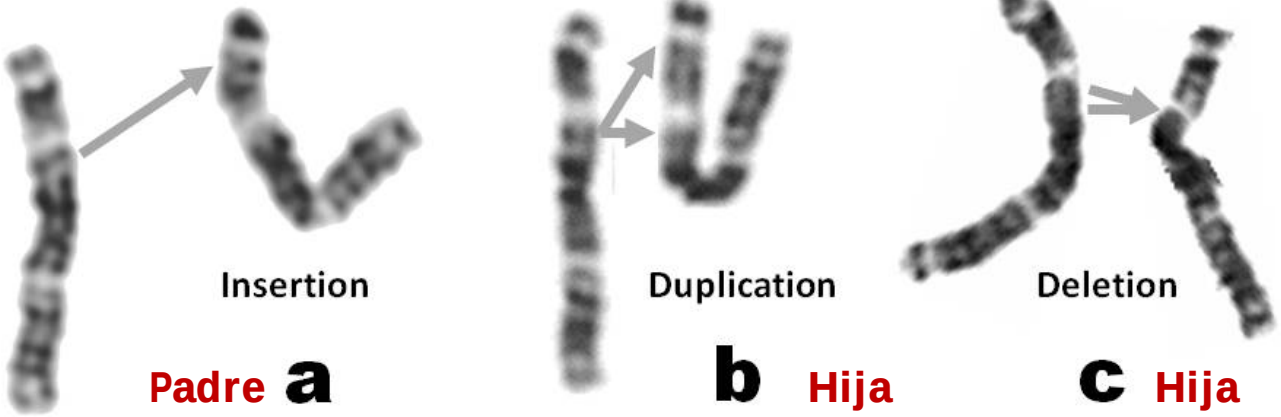
Cytogenet Genome Res. 2014;144(4):290-3.

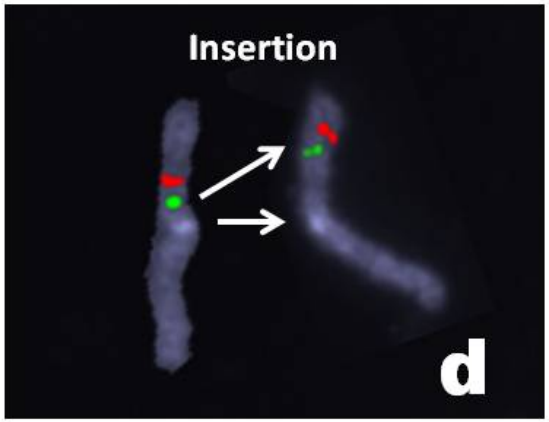
Inserción

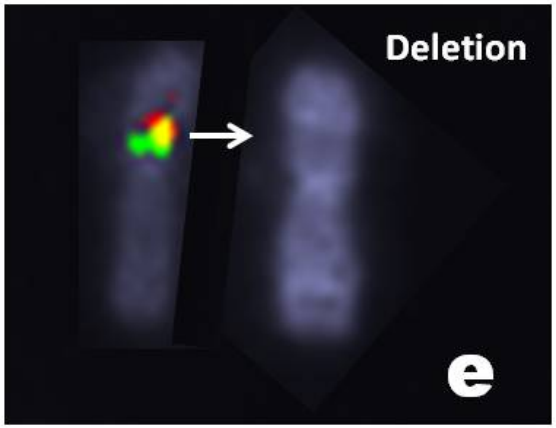


Cytogenet Genome Res. 2014;144(4):290-3.

Inserción







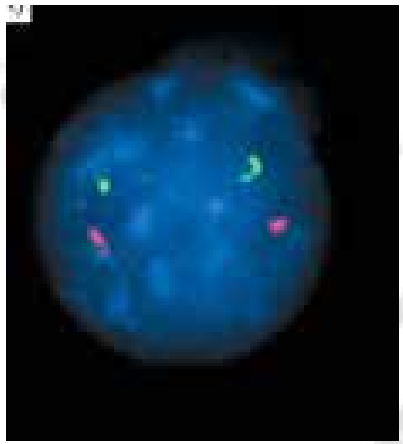
Cytogenet Genome Res. 2014;144(4):290-3.

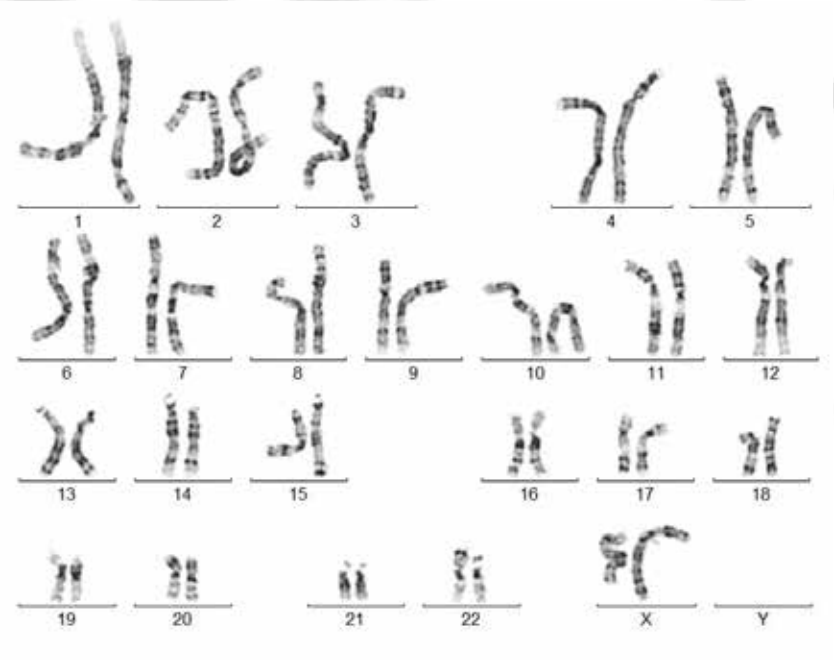
Mosaicos

Amniocentesis a les 19 semanas de gestación.

Citogenética= 46,XX[20]

FISH síndrome Cri du Chat= normal

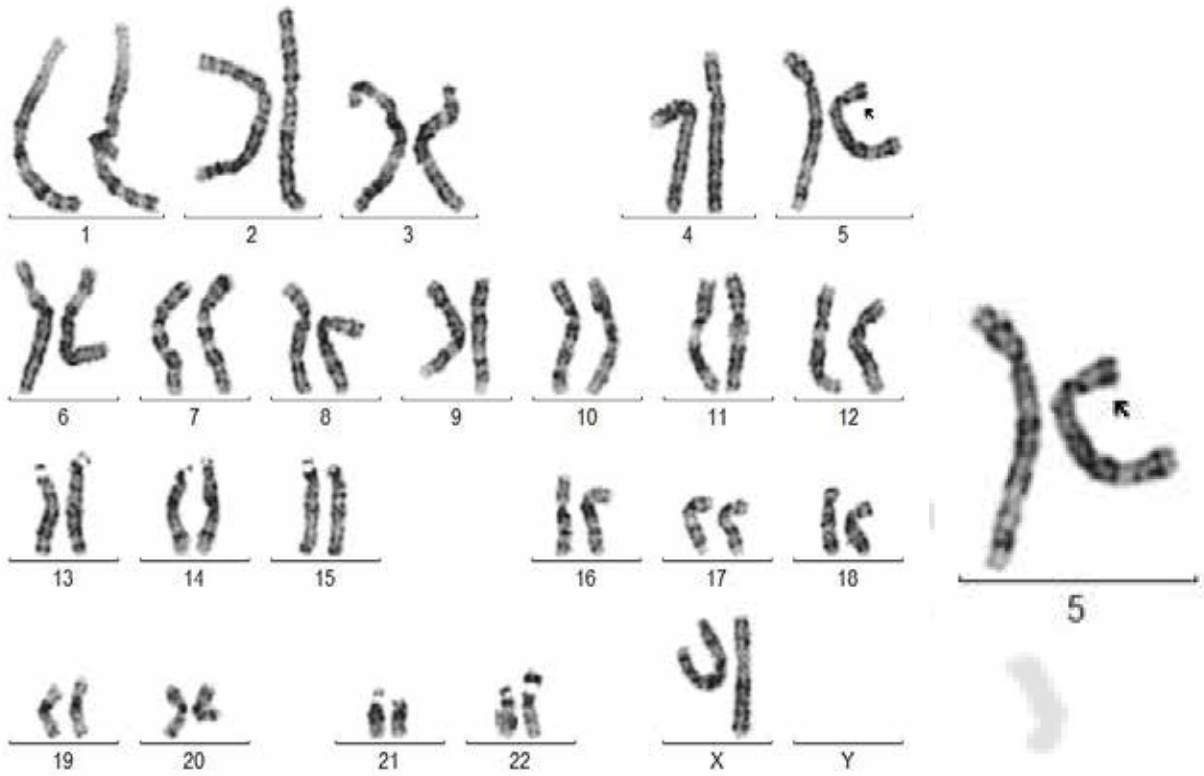




Mosaicos

VC: aCGH: del(5)(p15.2)

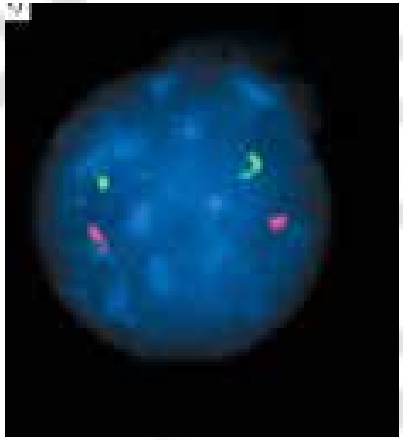
Mosaicos

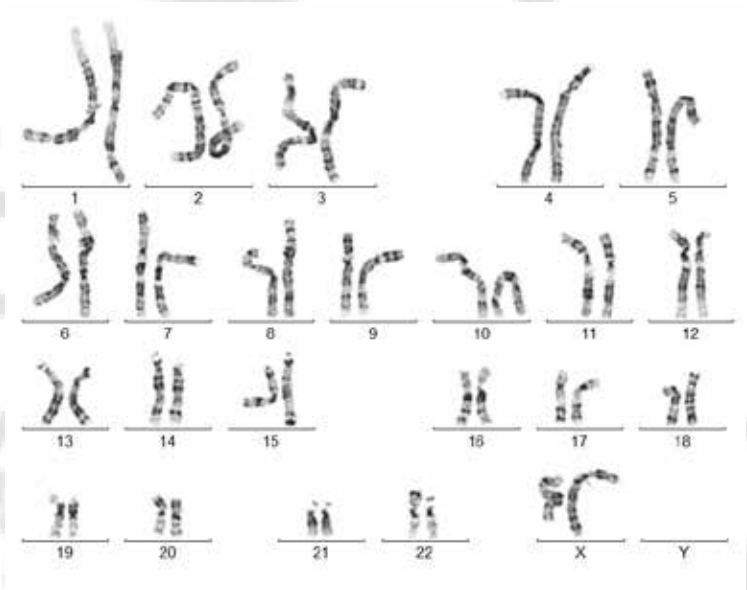


VC: aCGH: del(5)(p15.2)

Citogenética: 46,XX,del(5)(p15.2)[6]/46,XX[26]

Mosaicos





VC: aCGH: del(5)(p15.2)

Citogenética: 46,XX,del(5)(p15.2)[6]/46,XX[26]

LA: FISH: NORMAL

Citogenética: 46,XX[20]