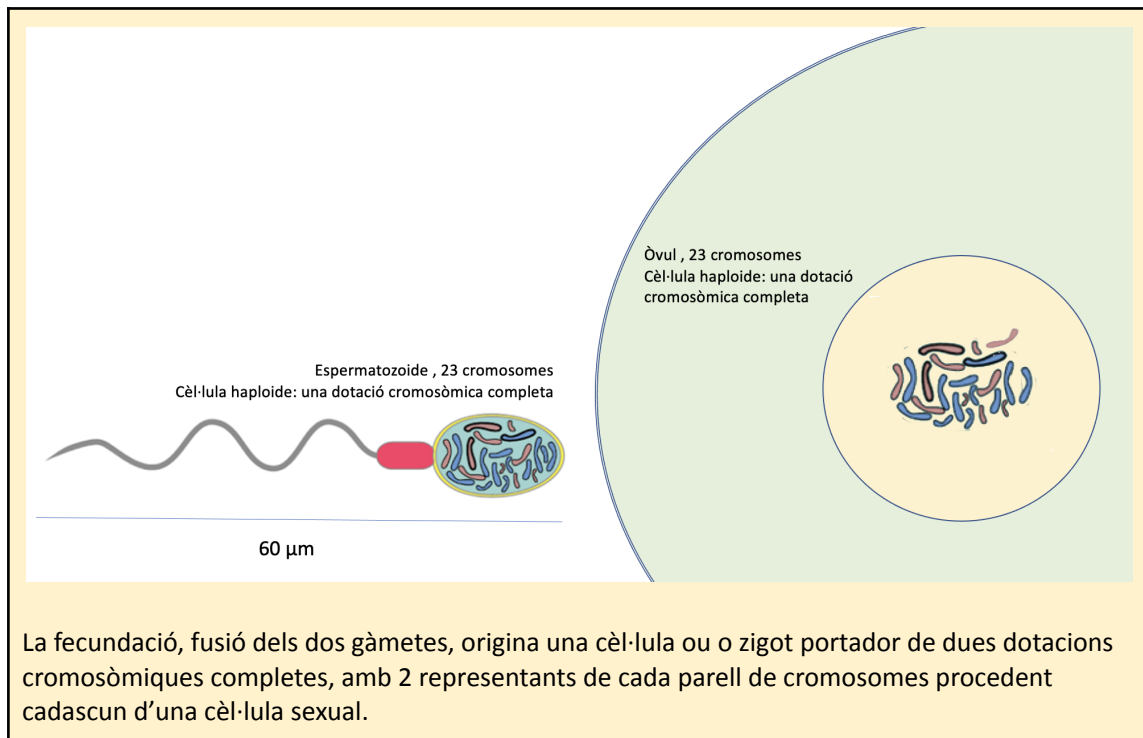


Document 4 Anomalies cromosòmiques.

En els humans, per a un desenvolupament embrionari normal, calen dues còpies de cada tipus d'autosoma i dos cromosomes sexuals apropiats. Això s'aconsegueix en el moment de la **fecundació**, en la fusió dels gàmetes masculí i femení, donat que cada cèl·lula sexual és portadora d'una dotació cromosòmica completa



Però errades en els processos de divisió cel·lular responsables de la formació dels gàmetes, mitosis i meiosi, poden produir canvis permanents del nombre i estructura dels cromosomes. L'origen majoritari de les **anomalies cromosòmiques**, les alteracions en el nombre i estructura dels cromosomes, rau en les dues divisions meiòtiques que originaran cèl·lules haploides, els gàmetes o cèl·lules sexuals, a partir de cèl·lules diploides, els gametòcits primaris. Aquest procés ha de ser molt exacte però és propens a ser erroni, i és llavors quan s'origina un gàmeta cromosòmicament anòmal que pot causar un fetus cromosòmicament anòmal.

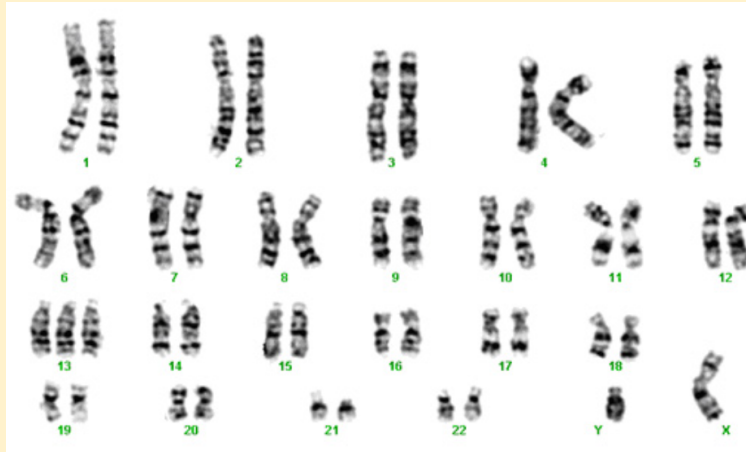
Es diferencia entre **anomalies cromosòmiques numèriques** quan hi ha una alteració del nombre de cromosomes del cariotip i les **anomalies cromosòmiques estructurals** quan és l'estructura d'un cromosoma la que està alterada.

Les anomalies cromosòmiques numèriques més freqüents són les **aneuploidies**, és a dir, quan tot o part d'un o més cromosomes s'han addicionat o perdut.

Les **monosomies** es donen quan hi ha pèrdua d'un cromosoma en una parella de cromosomes i quasi sempre són incompatible amb la vida, a excepció de la del cromosoma X.

Les **trisomies** es donen quan hi ha guany d'un cromosoma en una parella de cromosomes. Les trisomies dels cromosomes autosòmics són majoritàriament letals, només les trisomies 13 (síndrome de Patau), 18 (síndrome d'Edwards) i 21 (síndrome de Down) poden ser viables. La resta de trisomies autosòmiques no ho són.

Tanmateix, les trisomies, tetrasomies, pentasomies que afecten els cromosomes sexuals (X i Y) són compatibles amb la vida



La trisomia del cromosoma 13 o la Síndrome de Patau és una aneuploidia infreqüent, present amb una incidència d'un entre cada 20.000 nascuts vius i que només en raríssimes ocasions permet la supervivència d'aquests pacients més d'un any.

Les anomalies cromosòmiques estructurals es produeixen com a resultat de ruptures cromosòmiques que poden anar seguides d'una reordenació anormal.

En les **reordenacions equilibrades** no hi ha pèrdua o guany nets de material cromosòmic, generalment no produeixen cap **efecte fenotípic**, perquè tota la informació genètica està completa.

- Inversió: un segment d'un cromosoma es col·loca del revés dins del mateix cromosoma.
- Inserció: un segment d'un cromosoma se separa i s'enganxa a un altre cromosoma diferent.
- Translocació recíproca equilibrada: dos fragments de dos cromosomes diferents s'intercanvien de lloc

Alguns exemples d'anomalies cromosòmiques amb reordenació equilibrada

Però si la translocació o intercanvi de material genètic es produeix entre cromosomes no homòlegs o en el cas que ens ocupa (mascles 46 XX SRY⁺) entre regions de cromosomes no homòlogues, que impliquen la transferència d'informació genètica no inclosa originalment a la dotació cromosòmica hi poden haver conseqüències fenotípiques.

En les **reordenacions desequilibrades** existeix guany i/o pèrdua de material genètic.

- Duplicació: un segment d'un cromosoma es duplica.
- Deleció: un segment d'un cromosoma es perd.
- Translocació recíproca desequilibrada: dos fragments de dos cromosomes diferents s'intercanvien de lloc però en aquest cas existeix pèrdua d'un d'ells i guany de l'altre

Alguns exemples d'anomalies cromosòmiques amb reordenació desequilibrada

1. Elaboreu una llista amb els termes destacats en negreta. Escriviu el significat de cadascun d'ells.
2. Quins dels dubtes de la Sra. L.M. pots resoldre amb la informació que presenta aquest document?
3. Formeu grups de 3 persones i compartiu les respostes a les qüestions anteriors per contrastar els vostres punts de vista.