

REPASO CITOGENÉTICA

- 1) ¿Qué es un cromosoma?
Estructura organizada formada por la asociación de una molécula lineal de ADN que porta información genética del individuo y un conjunto de proteínas
- 2) Cita las partes de un cromosoma en metafase: cromátidas, centrómero, constricciones secundarias, telómeros
- 3) Tipos de cromosomas: metacéntricos (Ic: 45-50), submetacéntricos (Ic: 25 -45), acrocéntricos (Ic: menor de 25) y telocéntricos
- 4) ¿Qué es el Ic? Relación entre el brazo corto (p) y la longitud del cromosoma.
 $Ic = p * 100 / (q + p)$
- 5) ¿Cuántos cromosomas tiene la especie humana?
23 pares: 22 pares autosomas y 1 par de cromosomas sexuales (XX: mujer; XY: hombre)
- 6) Según los siguientes Ic, clasifica los siguientes cromosomas
 - a. $P = 26; q = 115 \rightarrow Ic = 18,46$: acrocéntrico
 - b. $P = 82; q = 85 \rightarrow Ic = 49,1$: metacéntrico
 - c. $P = 20; q = 100 \rightarrow Ic = 16,6$: acrocéntrico
 - d. $P = 90; q = 120 \rightarrow Ic = 42,85$: submetacéntrico
- 7) Durante la metafase, los cromosomas, se sitúan en... En el plano medio de la célula y del huso acromático formando la placa ecuatorial
- 8) ¿En qué fase se forman las fibras del huso acromático? Profase
- 9) ¿En qué periodo de la interfase se replica el ADN celular? Fase S
- 10) ¿Qué son las técnicas de bandeado cromosómico? Tinción de los cromosomas de forma discontinua, definiendo bandas transversales y generando patrones específicos en cada cromosoma
- 11) ¿Cuál es el método de bandeado que genera un patrón de bandas negativo con respecto al bandeado G? Bando R
- 12) Un idiograma es... Representación gráfica simplificada de los cromosomas teñidos con técnicas de bandeado
- 13) ¿Cómo se hace la nomenclatura de bandas? Cromosoma-brazo-región-banda-subbanda...
- 14) Diferencia entre alteraciones cromosómicas numéricas y estructurales
Numéricas: afectan al nº de cromosomas (poliploidías y aneuploidías)
Estructurales: el nº de cromosomas es correcto, pero en alguno de los mismos hay alteraciones (falta un fragmento, se añade, se invierte, etc)
- 15) ¿Qué es una inversión? Alteración cromosómica estructural que consiste en que un segmento cromosómico cambia su orientación y se sitúa en posición invertida respecto de su disposición normal.
- 16) ¿Qué es un cariotipo? Conjunto de cromosomas de una especie, individuo o una célula ordenados de acuerdo a su tamaño y morfología
- 17) Los medios de cultivo más utilizados en el cultivo de linfocitos para cariotipo, son... RPMI 1640, DMEM, HAM F10 que se suplementan con suero bovino fetal al 10-20%, L-glutamina y antibióticos
- 18) Condiciones de la incubación de linfocitos: 37°C, 5% CO₂ durante 72 horas
- 19) Para el cultivo de linfocitos, se usa sangre anticoagulada con... Heparina
- 20) Criterios de orden de los cromosomas: tamaño, posición del centrómero y constricciones secundarias

- 21) ¿En cuantos grupos se organizan los cromosomas? 8(7 grupos autosomas y 1 grupo de cromosomas sexuales
- 22) Diferencia entre cultivo largo de vellosidades coriales y cultivo de liquido amniótico. En el primero se realiza cultivo de fibroblastos presentes, se disgrega con pronasa y colagenasa y se siembra la suspensión en placas.
En el segundo se obtiene una suspensión de células, se centrifuga, se resuspende el botón obtenido con medio de cultivo y se siembra
- 23) Relaciona cada una de las anomalías cromosómicas genéricas de la columna de la derecha con una fórmula cromosómica de la columna de la izquierda.

Anomalía	Fórmula cromosómica
1. Monosomía	D) 45,XX,-9
2. Trisomía	H) 47,XY,+13
3. Doble trisomía	A) 48,XX,+21,+16
4. Triploidía	K) 69,XYX
5. Deleción	B) 46,XY,del(5)(p14)
6. Duplicación	G) 46,XX,dir dup(18)(q12q22)
7. Inversión	J) 46,XY, inv (10)(q21q24)
8. Cromosoma en anillo	F) 46,XY,r(6)(p24q26)
9. Translocación no recíproca (inserción)	C) 46,XY,ins(10;1)(q22;q24q31)
10. Translocación recíproca	I) 46,XX,t(1;4)(p33;q32)
11. Mosaicismo	E) mos45,X[50]/46XX[50]