

SOLUCIONES ACTIVIDADES TEMA CITOGENÉTICA II

1. Explica la diferencia entre cariotipo constitucional y cariotipo tumoral. ¿Se pueden realizar ambos cariotipos a un mismo individuo? ¿Qué muestras usarías para cada uno?

El cariotipo constitucional es el cariotipo con el que nace un individuo y, por lo tanto, es el que tienen la mayor parte de sus células. Se suele realizar mediante un cultivo de linfocitos de sangre periférica.

El cariotipo tumoral, por el contrario, está restringido a las células de un tumor. Se suele realizar a partir de un cultivo primario de una biopsia del tumor. Los cariotipos tumorales suelen presentar alteraciones cromosómicas numéricas y estructurales.

Cuando se realiza un cariotipo tumoral se debe realizar también un cariotipo constitucional del mismo individuo, sobre todo si se sospecha que puede tener alguna anomalía cromosómica. Esto permite comparar ambos cariotipos y detectar las alteraciones específicas en las células tumorales, responsables probablemente de su malignización.

2. En la redacción del siguiente párrafo se han cometido varios errores conceptuales. Localízalos y corrígelos:

«La especie humana es haploide, con una dotación cromosómica básica constituida por 23 cromosomas. En consecuencia, el cariotipo humano normal está constituido por 48 cromosomas agrupados por parejas: 23 parejas de heterocromosomas y 1 pareja de cromosomas sexuales, que son XX en la mujer e YY en el varón.

La metodología más utilizada para obtener un cariotipo se basa en el cultivo de hematíes de sangre periférica, parada del ciclo celular en interfase mediante fitohemaglutinina y análisis microscópico de preparaciones de núcleos interfásicos».

La especie humana es diploide, con una dotación cromosómica básica constituida por 23 cromosomas. En consecuencia, el cariotipo humano normal está constituido por 46 cromosomas agrupados por parejas: 22 parejas de autosomas y 1 pareja de cromosomas sexuales, que son XX en la mujer e XY en el varón.

La metodología más utilizada para obtener un cariotipo se basa en el cultivo de linfocitos de sangre periférica, parada del ciclo celular en metafase mediante colchicina y análisis microscópico de preparaciones de metafases cromosómicas.

3. Explica qué son, qué función tienen y para qué se utilizan en el proceso de obtención de un cariotipo los siguientes reactivos:

a) RPMI 1640.

El RPMI es un medio de cultivo celular. Suministra nutrientes a las células en crecimiento. En el proceso de obtención de un cariotipo se utiliza como medio para el

cultivo de linfocitos de sangre periférica, suplementado con suero bovino fetal, glutamina y antibióticos.

b) Fitoheماغلوتينina.

La fitoheماغلوتينina es una lectina de origen vegetal. Se une a la membrana de los linfocitos T y los desdiferencia a linfoblastos. Para la obtención de un cariotipo se añade al cultivo de sangre periférica para estimular a los linfocitos T y que proliferen.

c) Colchicina

La colchicina es una droga antimitótica. Despolimeriza los microtúbulos del huso acromático, evitando su formación. Se utiliza en los cultivos de sangre periférica para detener las mitosis en metafase.

d) Cloruro potásico 0,075 M.

El cloruro potásico 0.075 M es una solución hipotónica respecto del citoplasma celular. Se utiliza para dar un choque hipotónico a las células en cultivo, de manera que se cargan de agua y se hinchan. En las células que se encuentran bloqueadas en metafase por la acción de la colchicina, los cromosomas se distribuyen por todo el citoplasma.

e) Solución de Carnoy.

La solución de Carnoy es un fijador compuesto por metanol y ácido acético en proporción 3:1. Se usa para fijar las células hinchadas tras el choque hipotónico y para lavarlas.

4. Respecto de la tinción de preparaciones de metafases, explica las diferencias que hay entre una tinción convencional con giemsa y una técnica de bandeo G, y las ventajas de esta última sobre la primera.

La tinción convencional con giemsa tiñe de manera uniforme todos los cromosomas, de manera que se observa perfectamente su morfología. Sin embargo, no permite la identificación de cada cromosoma ni la detección de anomalías estructurales.

La técnica de bandeo G, genera un patrón de bandas claras y oscuras característico de cada cromosoma. Esto ofrece las ventajas de poder identificar cada cromosoma de manera inequívoca y detectar anomalías estructurales.

5. 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,XYY
5. Delección	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]

6. Escribe las fórmulas cromosómicas de los siguientes cariotipos:

a) Varón con monosomía del cromosoma 3: 45,XY,-3

b) Mujer con delección del cromosoma X con puntos de rotura y reunión en q22 y q25: 46,X,del(X)(q22q25)

c) Varón con inserción en el cromosoma 1 a nivel de la banda p31 del segmento comprendido entre p12 y p21 del cromosoma 3: 46,XY,ins(1;3)(p31;p12p21)

d) Varón con translocación recíproca entre el cromosoma X y el cromosoma 15 con puntos de intercambio en Xq24 y 15q23: 46,Y,t(X;15)(q24;q23)

e) Varón con mosaicismo. De 30 metafases analizadas, 10 presentaban trisomía 21 y 20 eran normales: mos47,XY,+21[10]/46,XY[20]