



Tema 3 · El cariotipo humano

Análisis citogenético, bandedo y nomenclatura

Hoja de repaso rápido · estructura, técnica e interpretación básica

Dificultad: Intermedia

Lectura: 14~16 min

Estudio: 1~1,5 horas

1 Resumen

Citogenética: estudio del número, estructura y alteraciones de los cromosomas. El **cariotipo** ordena los cromosomas metafásicos por pares de homólogos, de mayor a menor tamaño, siguiendo criterios **ISCN**.

★ 1956: Levan y Tjio establecen **46 cromosomas**. 1959: Lejeune relaciona **trisomía 21** y síndrome de Down.

2 Ideas clave para examen

1 El cariotipo se analiza en **metafase**.

2 **Colchicina** bloquea microtúbulos.

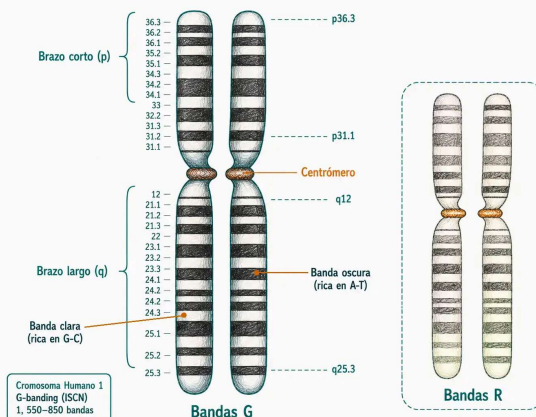
3 **KCl hipotónico** dispersa cromosomas.

4 **Bandas G:** oscuras, ricas en AT.

5 **Bandas R:** patrón inverso, ricas en GC.

6 **FISH** detecta alteraciones submicroscópicas.

3 Cromosoma, regiones y bandas G/R



p = brazo corto; q = brazo largo. La localización se expresa por brazo, región y banda: p. ej., **36.3** o **q25.3**.

4 Obtención del cariotipo



- La fitohemaglutinina reactiva linfocitos y los induce a dividirse.
- La colchicina detiene la mitosis en **metafase**, no en anafase.
- El choque hipotónico separa físicamente los cromosomas.

5 Clasificación cromosómica

- 46 cromosomas:** 22 pares de autosomas + 1 par sexual.
- Criterios: **tamaño**, posición del **centrómero** y satélites.
- Metacéntrico, submetacéntrico o acrocéntrico.
- Grupos clásicos **A–G**.

6 Bandas de todo el cromosoma

Técnica	Clave
Q	Quinacrina; fluorescencia UV; rápida pero inestable.
G	Tripsina + Giemsa; estándar de rutina; oscuro = AT, replicación tardía.
R	Inversa de G; oscuro = GC, replicación temprana; útil en telómeros.

7 Bandas regionales

Técnica	Región marcada
C	Heterocromatina constitutiva y centrómeros.
NOR	Satélites de 13, 14, 15, 21 y 22.
T	Telómeros.

8 FISH

FISH usa sondas de ADN fluorescentes dirigidas a regiones concretas. Permite detectar **microdeleciones**, amplificaciones y reordenamientos no visibles con bandedo convencional.

- Ej.: **22q11** en DiGeorge, **7q11** en Williams.
- También útil en oncología: p. ej., **BCR-ABL**.

9 Nomenclatura ISCN

Fórmula	Interpretación
46,XX	Mujer normal.
46,XY	Varón normal.
47,XY,+21	Varón con trisomía 21.
45,X	Monosomía X.

10 Errores frecuentes

- ✗ **“La colchicina bloquea la anafase”.** No: acumula células en **metafase**.
- ✗ **“Bandas G y R son equivalentes”.** Son **complementarias** e inversas.
- ✗ **“El 22 es el cromosoma más pequeño”.** En realidad lo es el **21**.
- ✗ **“FISH sustituye siempre al cariotipo”.** No: complementa el análisis cuando se busca una región concreta.