



T5 · Anomalías cromosómicas

Anomalías numéricas de los cromosomas

Hoja de repaso rápido · euploidías, aneuploidías y no disyunción

Dificultad: **INTERMEDIA** | Lectura: **18–22 min** | Estudio: **1–1,2 h**

1 Idea central

Las anomalías numéricas cambian el número de cromosomas respecto al complemento normal: 46 en células somáticas y 23 en gametos.

★ Son causa mayor de patología prenatal, pérdidas gestacionales, malformaciones y síndromes.

2 Tres cifras para recordar

0,7%

Población general con anomalía cromosómica.

30%

Abortos del primer trimestre causados por ellas.

50%

Abortos del primer mes con causa cromosómica.

1959

Trisomía 21 asociada al síndrome de Down.

3 Clasificación básica

Grupo	Qué cambia	Ejemplo
Euploidía	Complementos haploides completos	$3n = 69 \cdot 4n = 92$
Aneuploidía	Uno o pocos cromosomas	Trisomía · monosomía
Mixoploidía	Dos o más líneas celulares	Mosaico · quimera

★ Euploidía = cambia el “juego completo”; aneuploidía = cambia cromosomas concretos.

4 Aneuploidías

Tipo	Cariotipo	Clave clínica
Trisomía	$2n + 1 = 47$	Un cromosoma extra
Monosomía	$2n - 1 = 45$	Falta un cromosoma
Autosómica	13, 18, 21	Más grave cuanto mayor desequilibrio génico
Sexual	X/Y	Mejor tolerada que autosómica

★ La pérdida completa de un autosoma es letal; la única monosomía viable es 45,X0.

5 No disyunción

Anafase → **No separación** → **Gameto disómico** / **nulisómico**

- **Meiosis I**: no se separan cromosomas homólogos.
- **Meiosis II**: no se separan cromátidas hermanas.
- **Mitosis precoz**: genera líneas celulares distintas.

6 Meiosis I vs meiosis II

Error	Gametos	Trisomía resultante
Meiosis I	100% anómalos: 50% disómicos · 50% nulisómicos	Tres cromosomas distintos
Meiosis II	50% normales · 25% disómicos · 25% nulisómicos	Dos cromátidas hermanas idénticas

★ El ovocito es vulnerable en meiosis I por la detención prolongada en diplotene.

7 Poliploidía

Situación	Mecanismo	Resultado
Triploidía	Gameto diploide o polispermia	$3n = 69$
Tetraploidía	No disyunción generalizada mitótica	$4n = 92$
Disginia	Ovocito retiene corpúsculo polar	Ovocito 46
Disandria	Espermatozoide 46 o bicéfalo	Aporte paterno doble

★ Triploidía y tetraploidía son incompatibles con la vida y frecuentes en abortos del primer trimestre.

8 Mosaico vs quimera

Mosaico

Dos o más líneas celulares proceden de un único cigoto.

Quimera

Dos o más líneas proceden de dos cigotos fusionados.

Origen

Mosaico: error mitótico precoz.

Clave

Quimera: dos genomas distintos en un individuo.

mixoploidía | líneas celulares | origen distinto

9 Ideas clave para examen

- 1** 0,7% población general; gran peso prenatal.
- 2** Euploidía: cambia un complemento haploide completo.
- 3** Aneuploidía: gana o pierde cromosomas concretos.
- 4** Meiosis I: 100% gametos anómalos.
- 5** Meiosis II: 50% normales y 50% anómalos.
- 6** Mosaico = un cigoto; quimera = dos cigotos.

10 Errores frecuentes

- ✗ **Todas las monosomías no son viables.** La excepción clásica es 45,X0.
- ✗ **Mosaico ≠ quimera.** Mosaico deriva de un cigoto; quimera de dos.
- ✗ **Meiosis I ≠ meiosis II.** Cambian proporción de gametos y relación genética.
- ✗ **46 cromosomas no siempre es normal.** Puede ser pseudodiploide.