



T6 · Anomalías estructurales

Anomalías estructurales de los cromosomas

Hoja de repaso rápido · pérdida, ganancia y reordenamientos cromosómicos

Dificultad: **INTERMEDIA** | Lectura: **14–16 min** | Estudio: **1–1,5 h**

1 Idea central

Alteración de la forma o del contenido génico de uno o varios cromosomas. El número total puede seguir siendo 46.

★ La clave no es contar cromosomas, sino preguntar si falta o sobra material genético.

2 Equilibradas vs desequilibradas

Tipo	Material génico	Clínica
Desequilibrada	Ganancia o pérdida neta	Patología en el portador
Equilibrada	Sin pérdida ni ganancia neta	Portador normal; riesgo en descendencia

desequilibradas: **deleción · duplicación · dicéntrico · isocromosoma**

equilibradas: **inversión · translocación**

3 Patrón clínico



★ Las desequilibradas suelen detectarse en neonato con retraso, malformaciones o rasgos dismórficos.

4 Deleción

- **Definición:** pérdida de un fragmento cromosómico.
- **Terminal:** una rotura; pierde el fragmento distal y el telómero.
- **Intersticial:** dos roturas; pierde el segmento intermedio. Es la más frecuente en clínica.
- **Crossing-over desigual:** genera un cromosoma con deleción y otro con duplicación.

5 Duplicación y anillo

Alteración	Mecanismo	Idea de examen
Duplicación	Ganancia de un segmento	Suele tolerarse mejor que la deleción equivalente
Anillo	Fusión de extremos rotos	Pérdida de regiones teloméricas

★ La duplicación puede generar exceso génico, pero también ha sido relevante en evolución génica.

6 Dicéntrico e isocromosoma

Tipo	Qué ocurre	Consecuencia
Dicéntrico	Dos centrómeros en un cromosoma	Muy inestable en anafase
Isocromosoma	Dos brazos idénticos por división transversal	Déficit de un brazo y exceso del otro

★ El dicéntrico autosómico es letal; en recién nacidos se describen en gonosomas.

7 Inversión

- **Mecanismo:** dos roturas y reinserción del segmento invertido.
- **Portador:** cariotipo completo; suele estar clínicamente sano.
- **Meiosis:** forma bucles de emparejamiento y gametos con aneusomías de recombinación.
- **Pericéntrica:** más riesgo porque el bucle suele ser mayor.

8 Translocación

Tipo	Clave	Riesgo
Recíproca	Intercambio entre cromosomas no homólogos	Cuadrivante meiótico → gametos desequilibrados
Robertsoniana	Fusión de brazos largos acrocéntricos	Portador 45 cromosomas; riesgo de trisomía viable
Oncogénica	Puede crear genes de fusión	BCR-ABL1 en LMC

9 Ideas clave para examen

- 1** 46 cromosomas no descarta anomalía estructural.
- 2** Desequilibrada = genes que faltan o sobran.
- 3** La deleción intersticial es la más frecuente en clínica.
- 4** Inversión: portador sano, riesgo meiótico.
- 5** Robertsoniana: 45 cromosomas sin pérdida funcional relevante.
- 6** t(9;22) → BCR-ABL1 → LMC.

10 Errores frecuentes

- ✗ **46 cromosomas ≠ cariotipo normal.** Puede haber morfología alterada.
- ✗ **Equilibrada ≠ inocua familiar.** El riesgo está en la descendencia.
- ✗ **Duplicación no siempre peor.** La deleción suele ser más grave.
- ✗ **Robertsoniana no es trisomía en el portador.** El problema aparece en gametos.