

**Conferencia**  
**TÉCNICAS CITOGENÉTICAS**  
**Parte 1 de 5**

*Dra. María Teresa Lemus Valdés*

*Especialista de 2do Grado Genética Clínica.*

*Profesora e Investigadora Auxiliar*

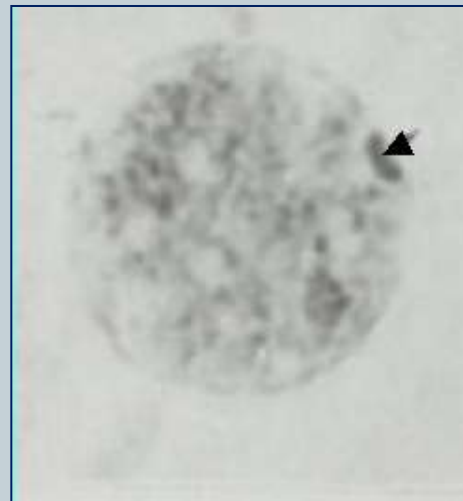
## OBJETIVOS:

- Describir los fundamentos técnicos del estudio de los cromosomas en interfase celular.
- Describir los fundamentos técnicos para la obtención de cromosomas humanos.
- Mencionar las características del cariotipo humano y la nomenclatura que se utiliza para referirse al cariotipo normal femenino y masculino y para variantes cromosómicas normales.
- Describir tipos de bandas, resolución cromosómica y sus usos.
- Diferenciar información que brindan los análisis citogenéticos de células interfásicas y de los cromosomas.
- Mencionar avances tecnológicos en citogenética molecular.

## CONTENIDOS:

- La Citogenética. Concepto. Antecedentes históricos de los principales descubrimientos.
- Estudio de los cromosomas en interfase celular. Cromatina sexual y cuerpo y. Fundamentos técnicos.
- El cariotipo humano normal.
- Nomenclatura internacional de cromosomas humanos.
- Avances en citogenética molecular.

Los cromosomas se hacen visibles durante las **divisiones celulares**: mitosis y meiosis. Estos se observan directamente a través del microscopio óptico aunque también se pueden detectar señales indirectas **en células en interfase**.



# CITOGENÉTICA

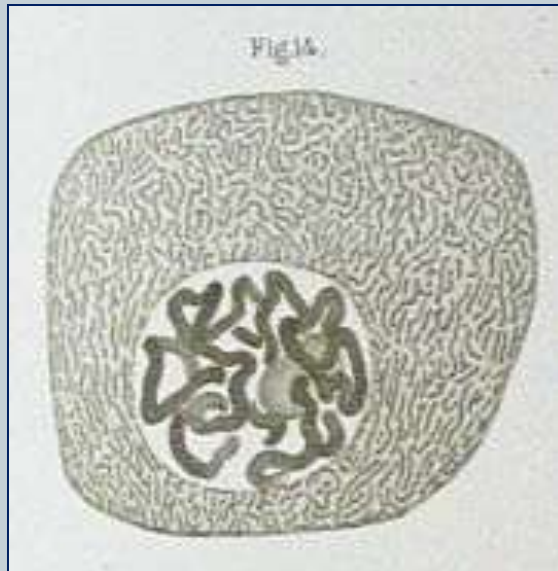
**Es la rama de la genética que se ocupa del estudio de los fenómenos citológicos de origen genético. Su objetivo fundamental de estudio son los cromosomas.**

# **DESARROLLO HISTÓRICO DE LA CITOGENÉTICA**

# Período Oscuro: Siglo XIX-1951

1882: Walter Fleming visualizó y dibujó los cromosomas humanos.

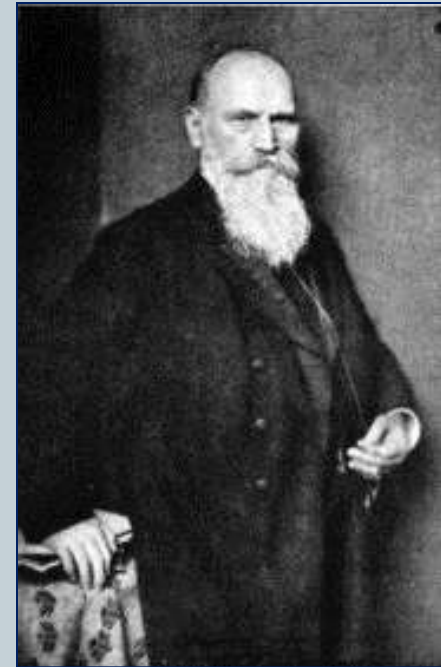
48 CROMOSOMAS



1843-1905.  
Alemania

1888: Waldeyer introdujo el término  
“cromosomas”

**CROMO: COLOR**  
**SOMA: CUERPO**



1949: Barr y Bertran descubren la  
cromatina sexual



# Período hipotónico : 1952-1958

1956:Tjio y Levan establecen los 46 cromosomas de la especie humana



Período Trisómico:  
1959-1969

1959: Lejeune descubre la Trisomía 21 como causa del Síndrome Down

1960: Jacobs y Strong describen el cariotipo 47XXY en el Síndrome de Klinefelter

1961: Ford describe el Síndrome Turner con el cariotipo 45X

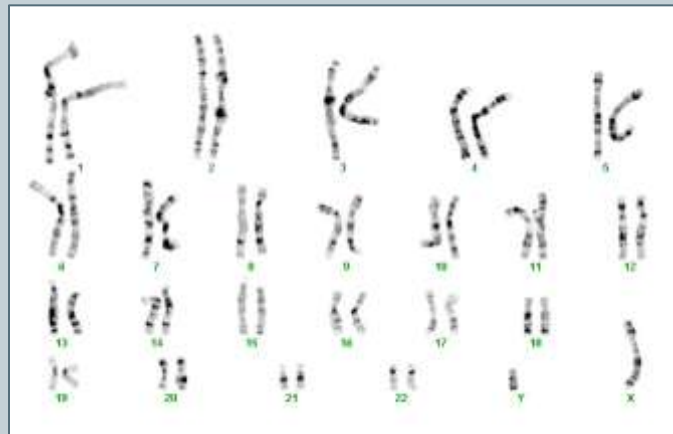
# Período Citogénética Humana: 1970-1977

1970: Casperson introdujo la tinción de bandas fluorescentes para cromosomas humanos, describiendo un patrón de bandas.



# Período Alta Resolución:

1973: Junis y cols. logran la obtención de cariotipos de cromosomas de mayor resolución, mediante la sincronización de los cultivos y se detectan alteraciones cromosómicas más finas del orden de los 3mb



# Período Citogenética Molecular: 1987-actual

Ha permitido entrar en la visualización y análisis de la estructura fina de los cromosomas y su alteración a nivel molecular.

Una secuencia de DNA conocida o modificada químicamente es marcada con colorantes (radiactivos o fluorescentes) hibridando una preparación de cromosomas o núcleos en interfase y se visualizan al microscopio.

## Período Citogenética Molecular:

1977: Se introdujo la Hibridización in Situ Radioactiva (RISH)

1985: Introducción de la Hibridización in Situ Fluorescente (FISH)

# Período Citogenética Molecular: 1987-actual

