

SIGNIFICADO DE ESTUDIOS

- ❁ **Cariotipo:** el cariotipo es el patrón cromosómico de una especie expresado a través de un código, establecido por convenio, que describe las características de sus cromosomas. Debido a que en el ámbito de la clínica suelen ir ligados, el concepto de cariotipo se usa con frecuencia para referirse a un cariograma, el cual es un esquema, foto o dibujo de los cromosomas de una célula metafásica ordenados de acuerdo a su morfología (metacéntricos, submetacéntricos, telocéntricos, subtelocéntricos y acrocéntricos) y tamaño, que están caracterizados y representan a todos los individuos de una especie. El cariotipo es característico de cada especie, al igual que el número de cromosomas; el ser humano tiene 46 cromosomas (23 pares porque somos diploides o $2n$) en el núcleo de cada célula, organizados en 22 pares autosómicos y 1 par sexual (hombre XY y mujer XX). Cada brazo ha sido dividido en zonas y cada zona, a su vez, en bandas e incluso las bandas en sub-bandas, gracias a las técnicas de marcado. No obstante puede darse el caso, en humanos, de que existan otros patrones en los cariotipos, a lo cual se le conoce como aberración cromosómica.
- ❁ **Fibrosis quística:** la fibrosis quística es una enfermedad genética de herencia autosómica recesiva que afecta principalmente a los pulmones, y en menor medida al páncreas, hígado e intestino. En nuestra población 1 de cada 25 personas es portadora de un gen recesivo para esta enfermedad. Existen más de 1800 mutaciones conocidas.
- ❁ **AME (Atrofia Muscular Espinal):** la atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad genética que ataca las células nerviosas llamadas neuronas motoras que se encuentran en la médula espinal. Estas neuronas se comunican con los músculos voluntarios, es decir, aquellos que usted puede controlar, como los de los brazos y las piernas. A medida que los músculos pierden neuronas, se debilitan. Eso puede afectar su capacidad para caminar, gatear, respirar, tragar y controlar la cabeza y el cuello. La AME tiene una tendencia familiar. Los padres no suelen tener síntomas, pero portan el gen. Si la enfermedad existe en su familia, el asesoramiento genético es importante. Se conocen muchos tipos de AME, algunos de los cuales son mortales. La expectativa de vida depende del tipo y de cómo afecta la respiración. No existe una cura. Las medicinas y la fisioterapia ayudan a tratar los síntomas.



SIGNIFICADO DE ESTUDIOS

- ❁ **Fragilidad del cromosoma X:** el síndrome del cromosoma X frágil (FXS, por sus siglas en inglés) es un trastorno genético provocado por cambios en el gen 1 de retraso mental del cromosoma X frágil (FMR1, por sus siglas en inglés). El gen FMR1 por lo general produce una proteína llamada proteína de retraso mental del cromosoma X frágil (FMRP, por sus siglas en inglés). La FMRP se necesita para el desarrollo normal del cerebro. Las personas con FXS no producen esa proteína. Las personas con otros trastornos asociados con el cromosoma X frágil tienen cambios en el gen FMR1 pero, por lo general, producen cierto nivel de la proteína. El FXS afecta tanto a los varones como a las mujeres. Sin embargo, las mujeres suelen tener síntomas más leves que los varones.
- ❁ **Paneles genéticos:** un panel genético es una herramienta (a través de un análisis de sangre) que permite detectar mutaciones en muchos genes a la vez. La detección de las mutaciones recesivas para las diferentes enfermedades evaluadas permiten conocer el riesgo de padecer una enfermedad (para el /la niño/a) si éstas son positivas y compartidas (misma/s mutación/es) por ambos progenitores o aportantes de gametas donadas. Al ser detectadas con anterioridad al tratamiento se puede disminuir el riesgo utilizando una gameta donada que no comparta dicha/s mutación/es. Sin embargo, siempre existe un riesgo residual. Es decir, no existe el riesgo cero.