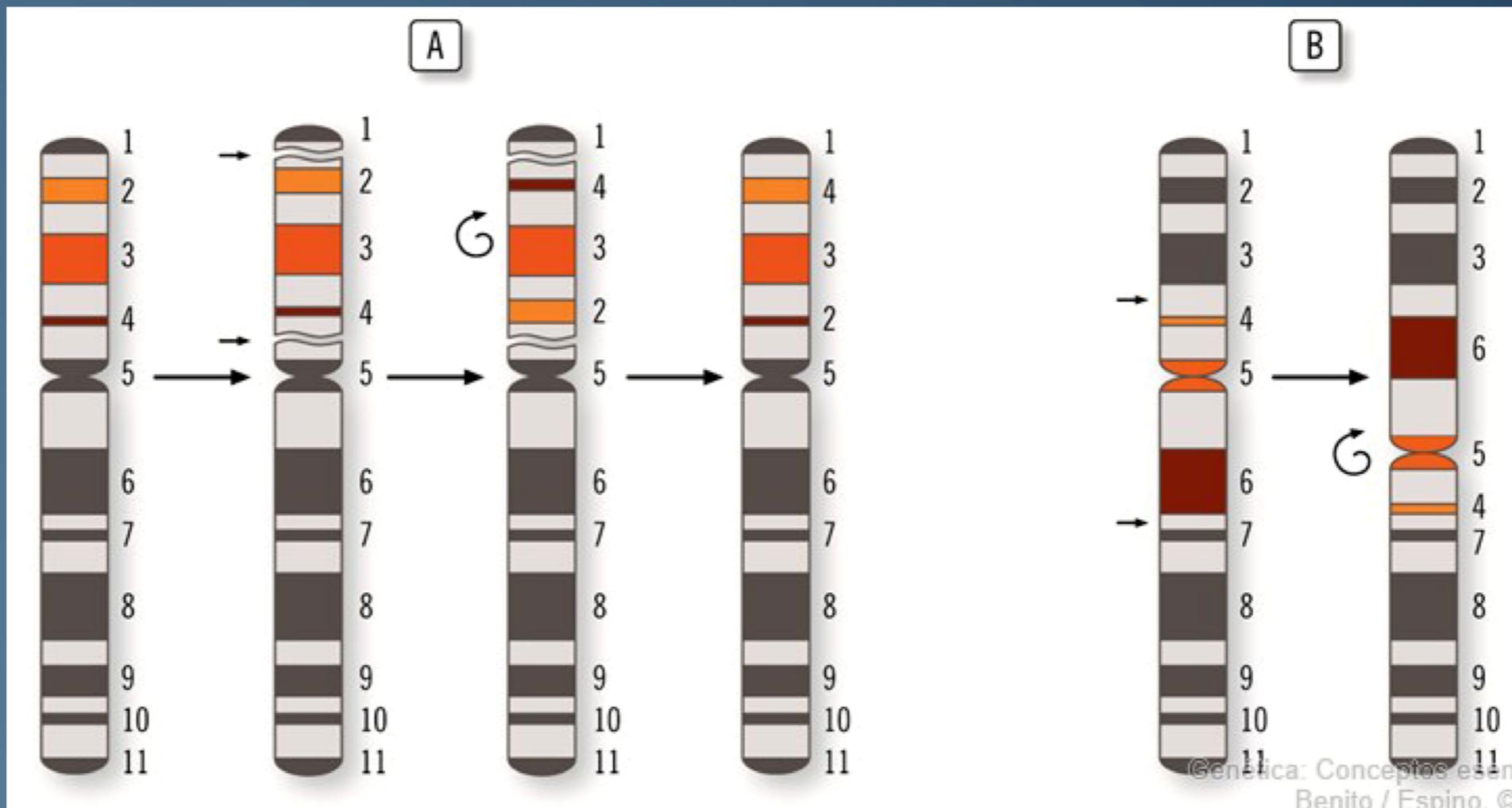


Inversiones paracéntrica (A) y pericéntrica (B)



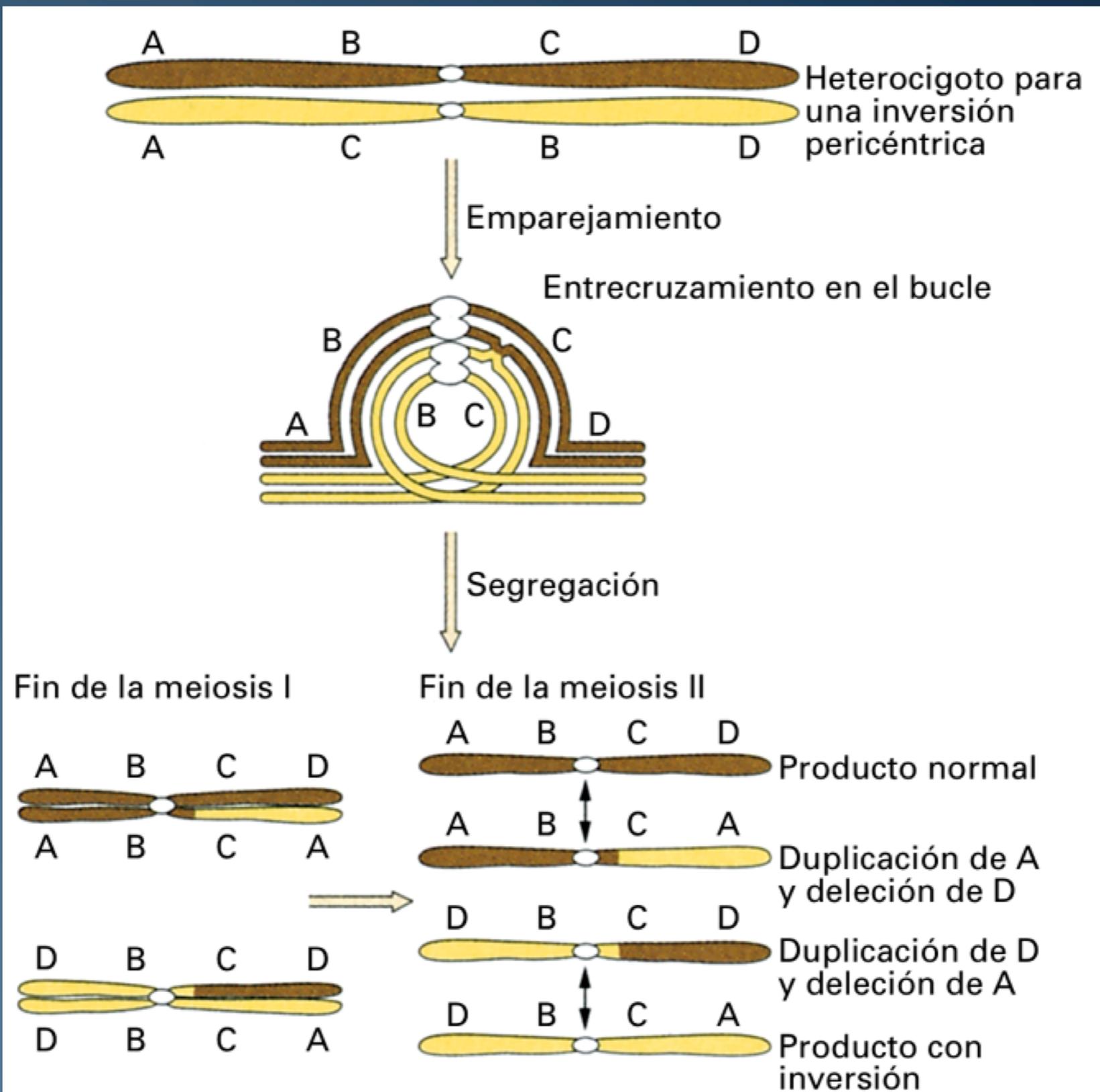
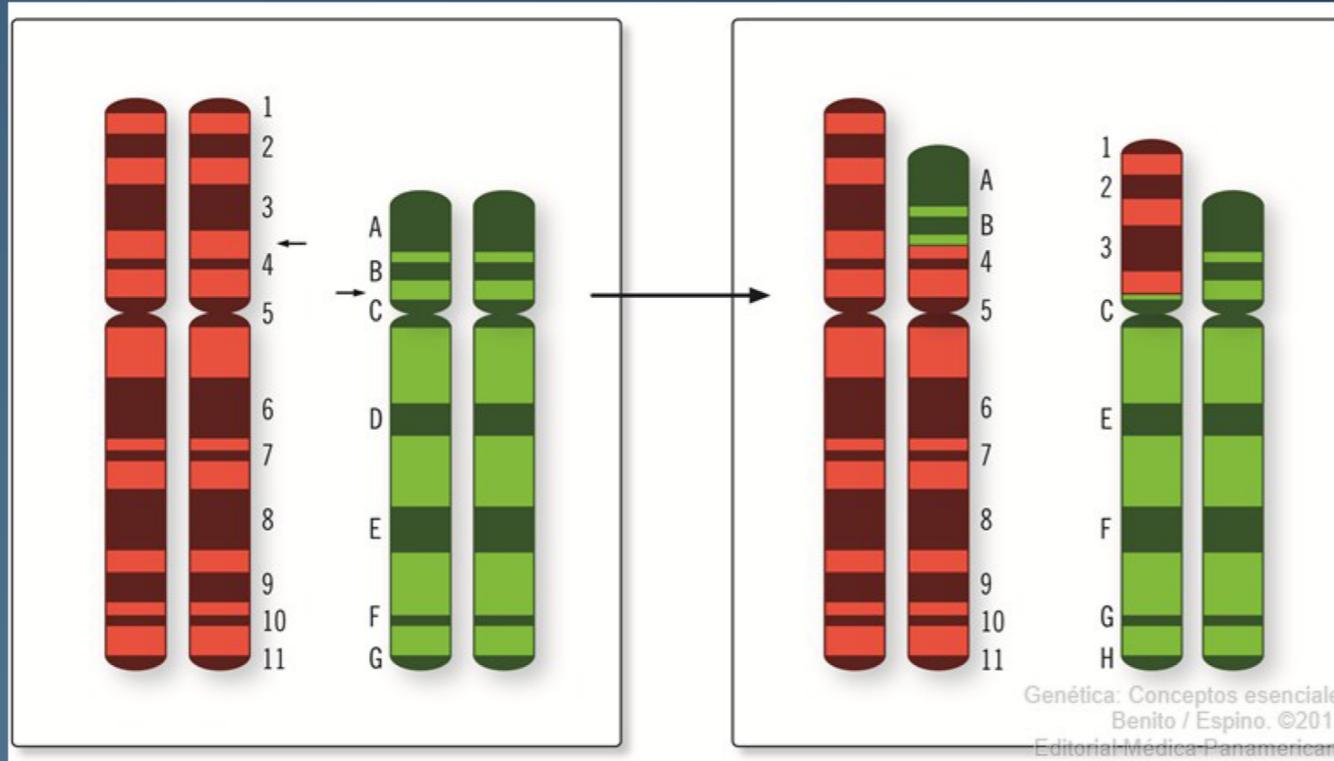


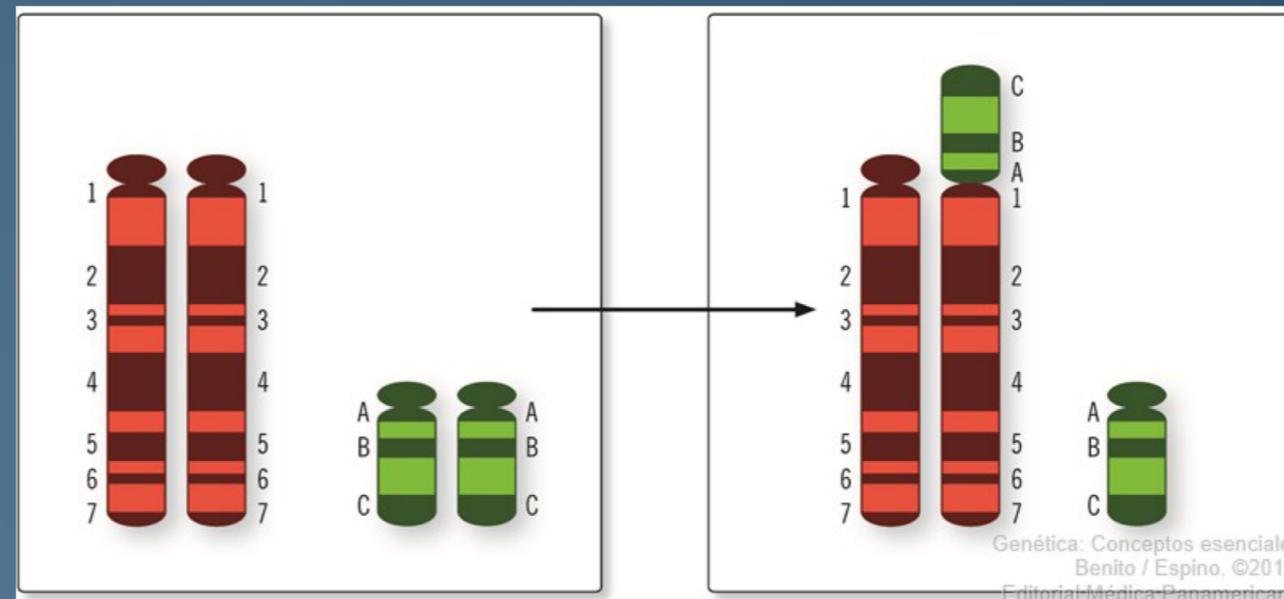
Figura 17-17. Productos meióticos resultantes de una meiosis con un solo entrecruzamiento dentro de un bucle de inversión pericéntrica.

Translocaciones

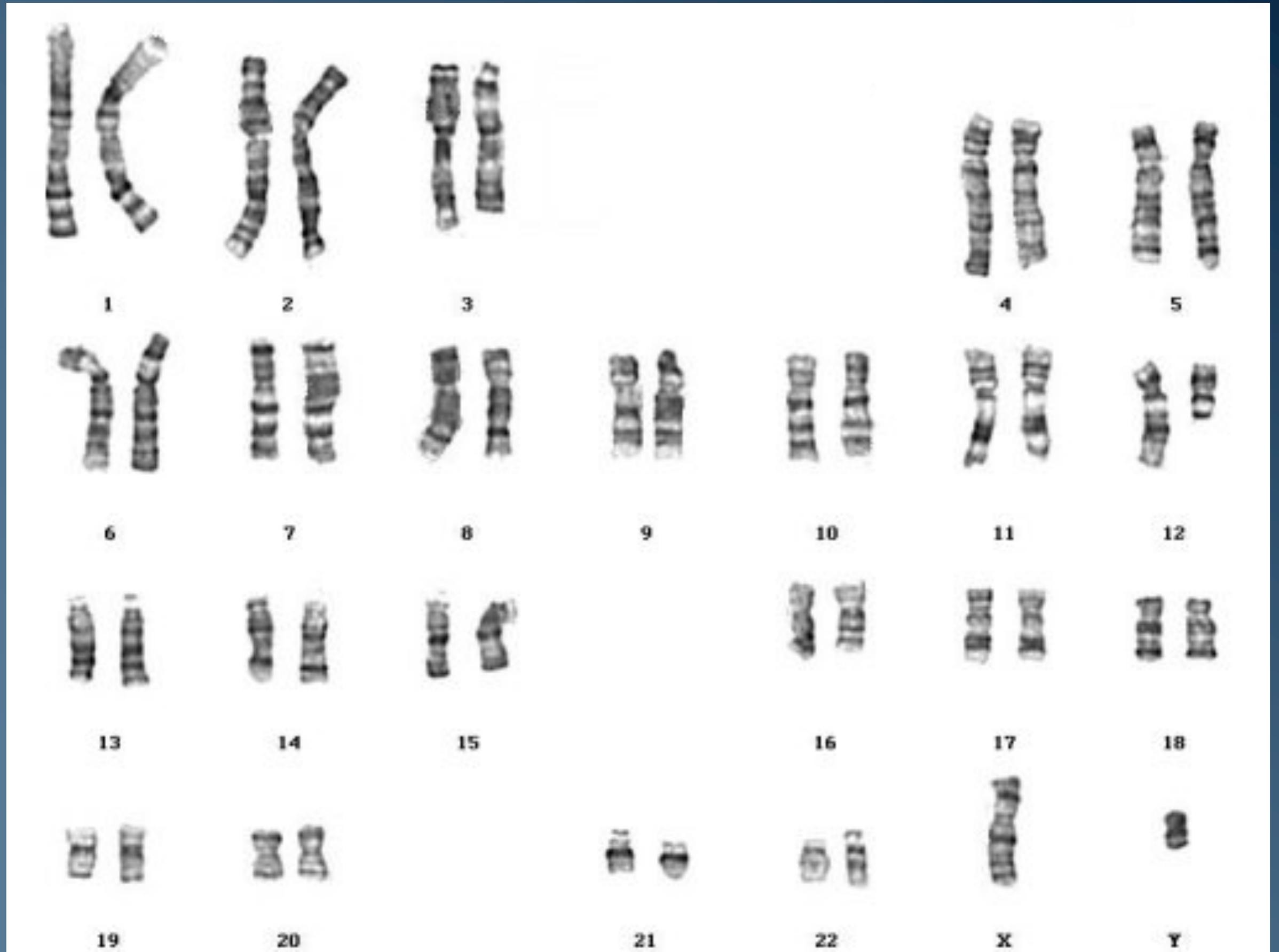


Recíproca

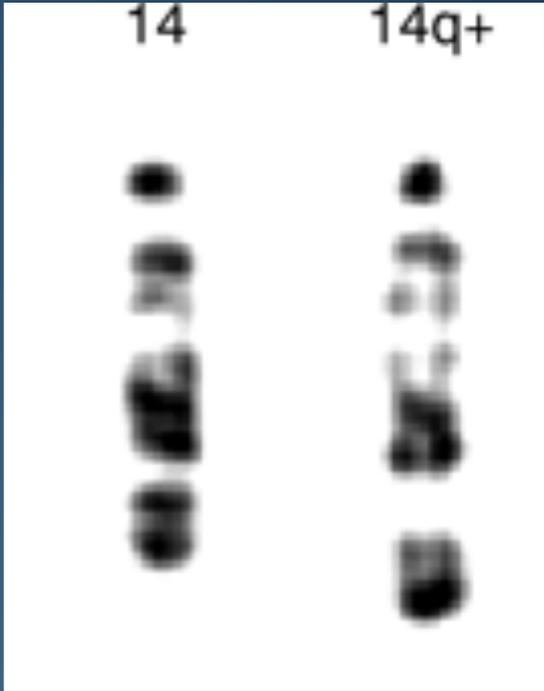
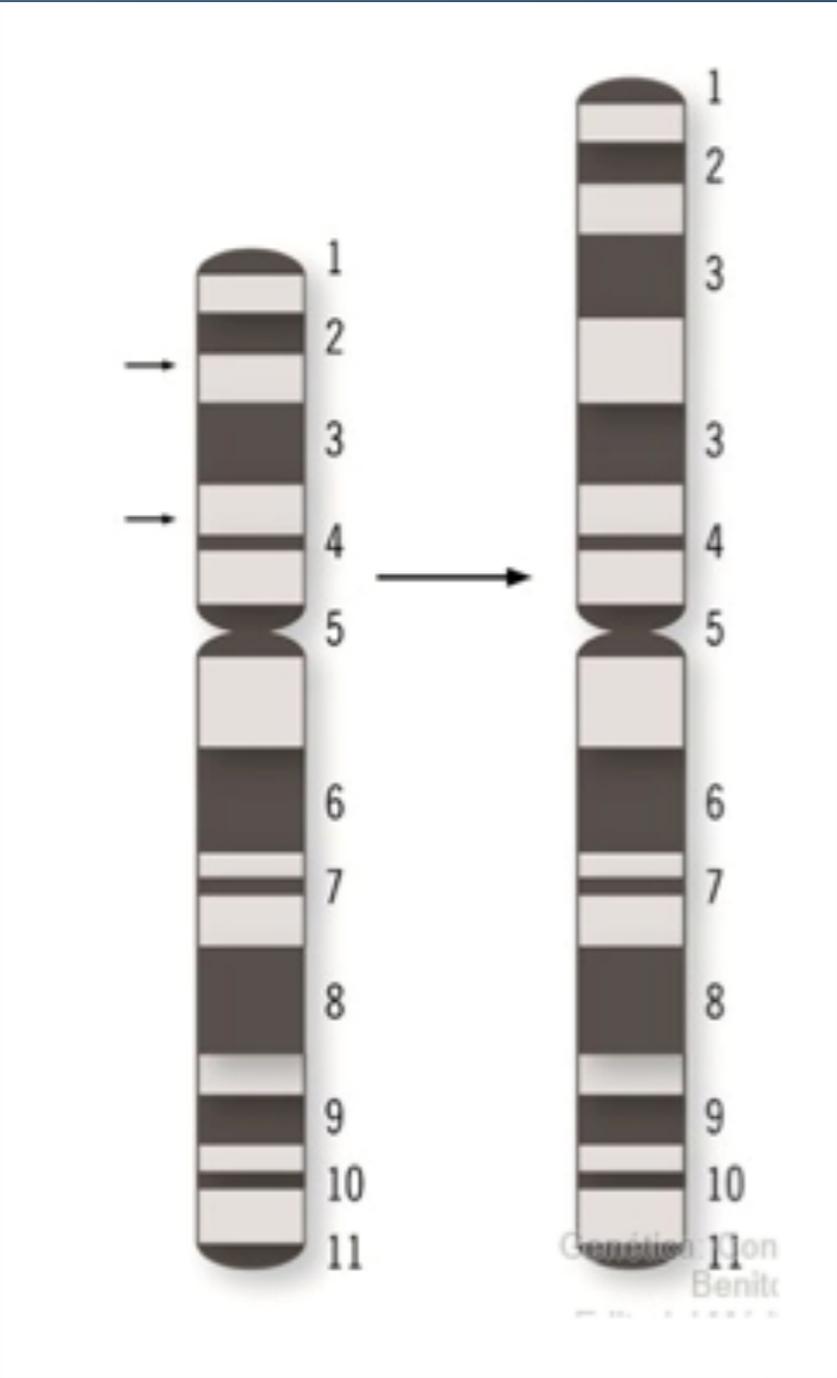
Fusión céntrica



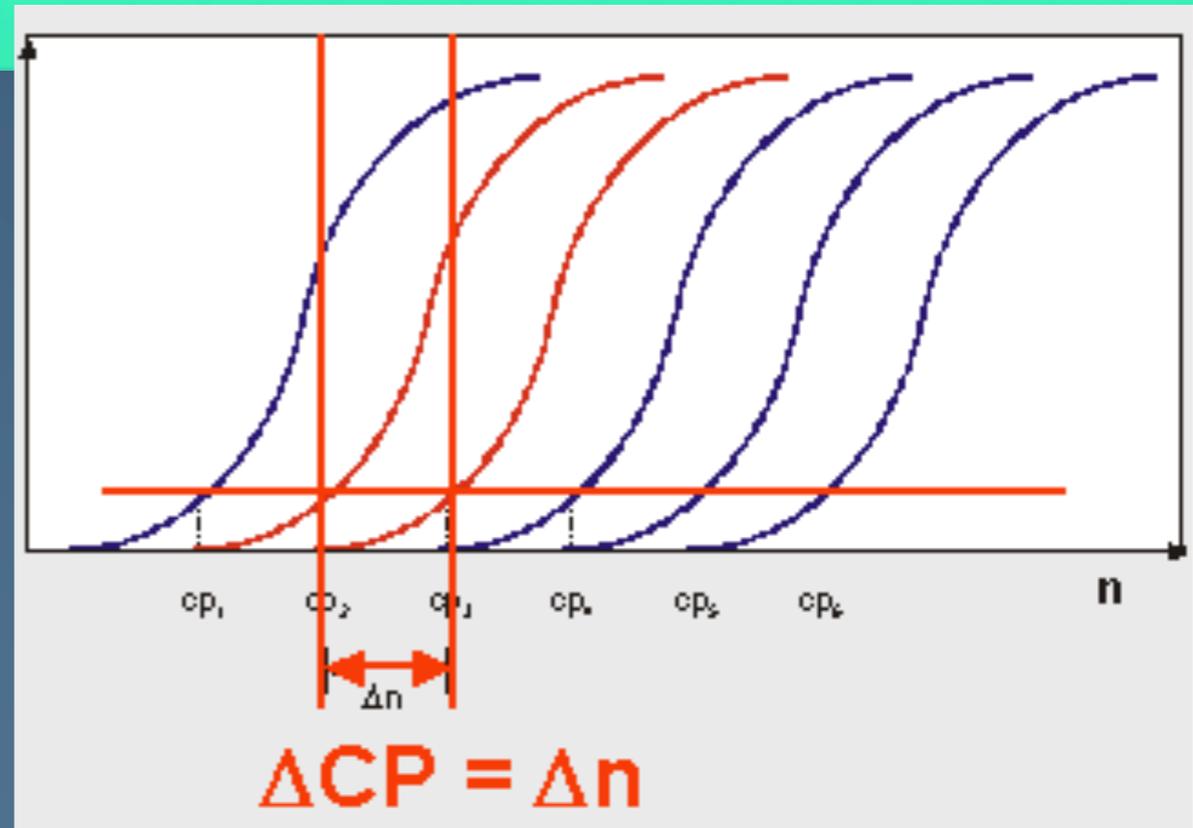
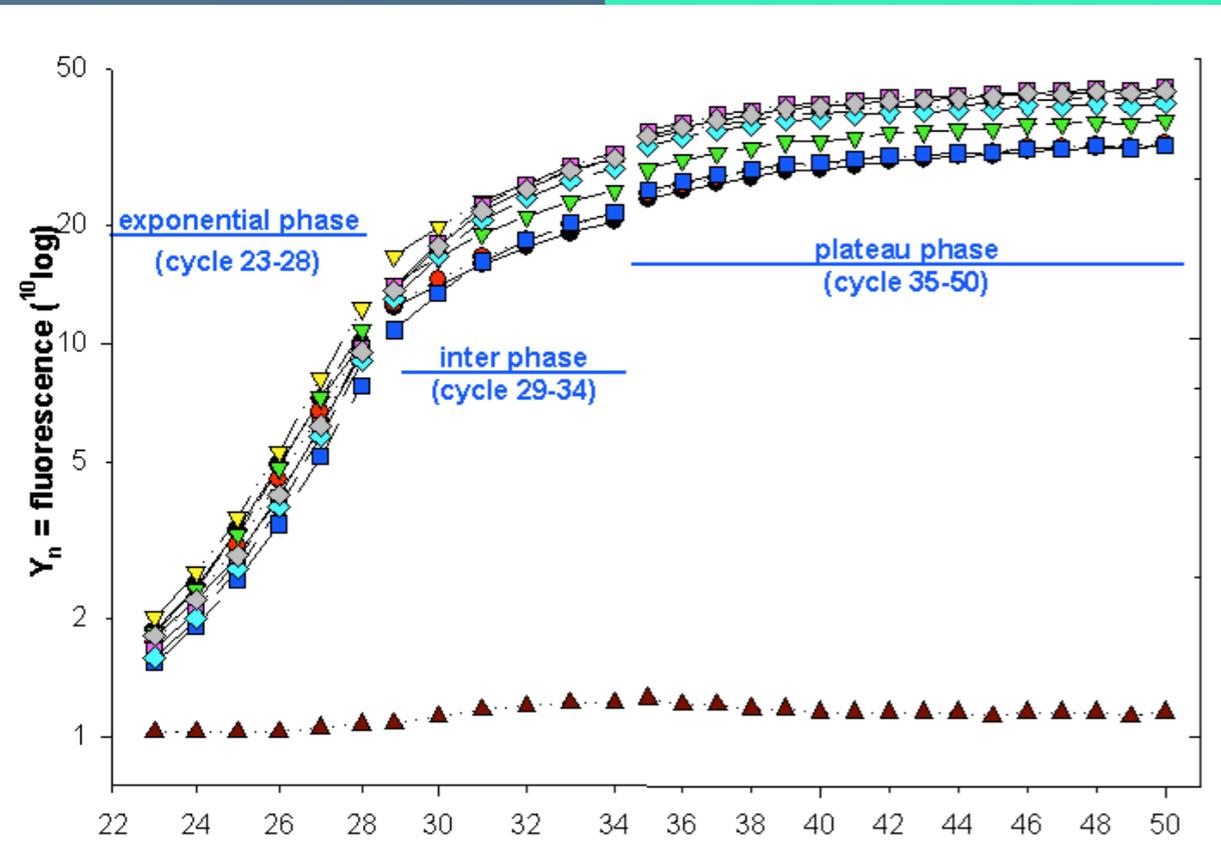
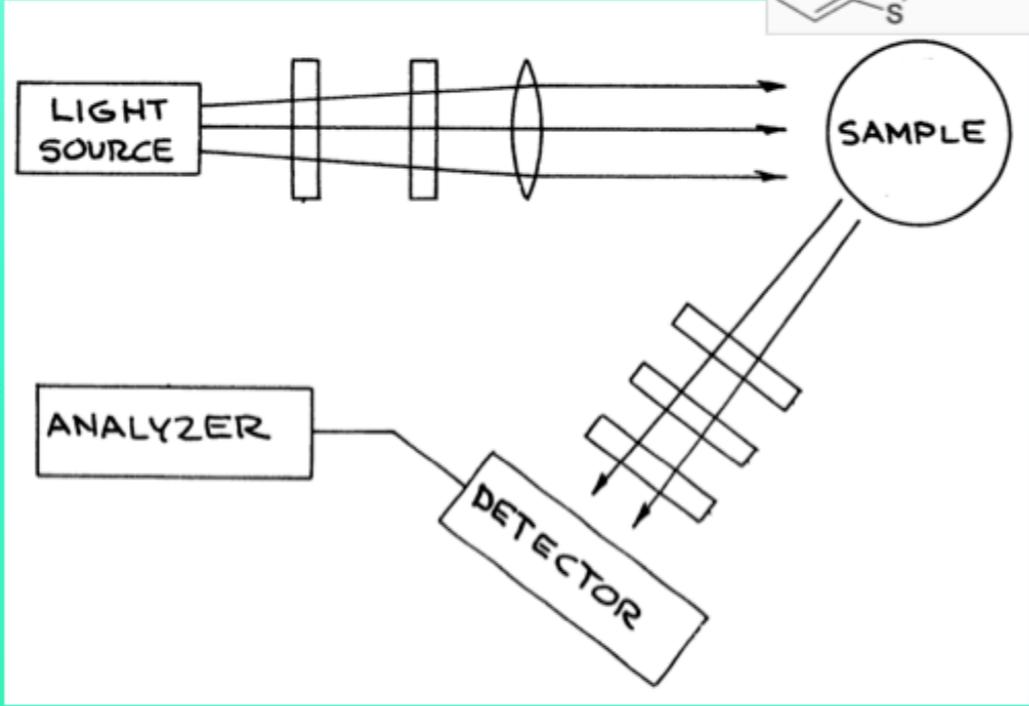
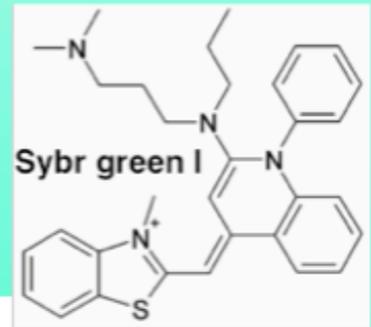
Delección del cromosoma 12



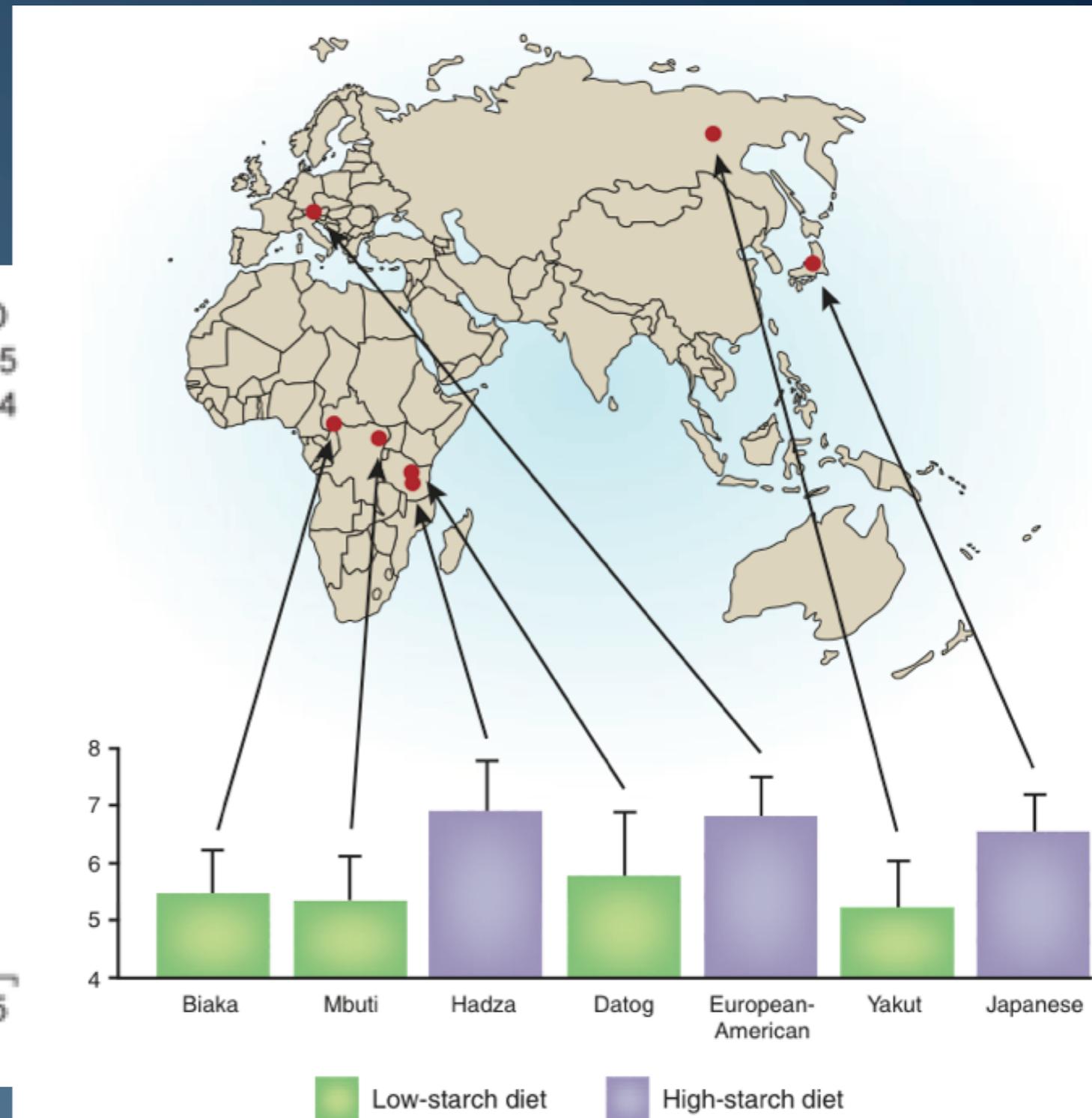
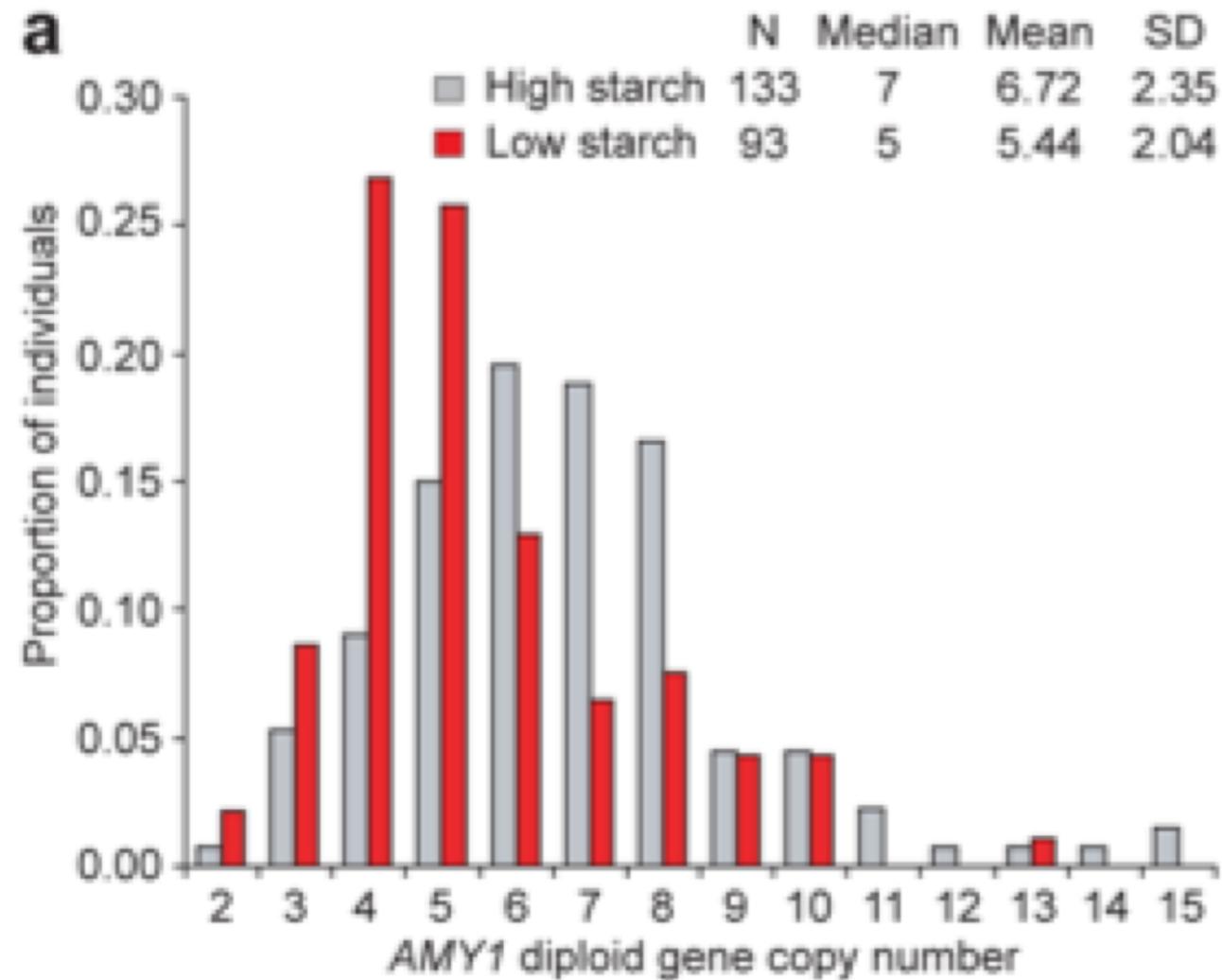
Duplicaciones



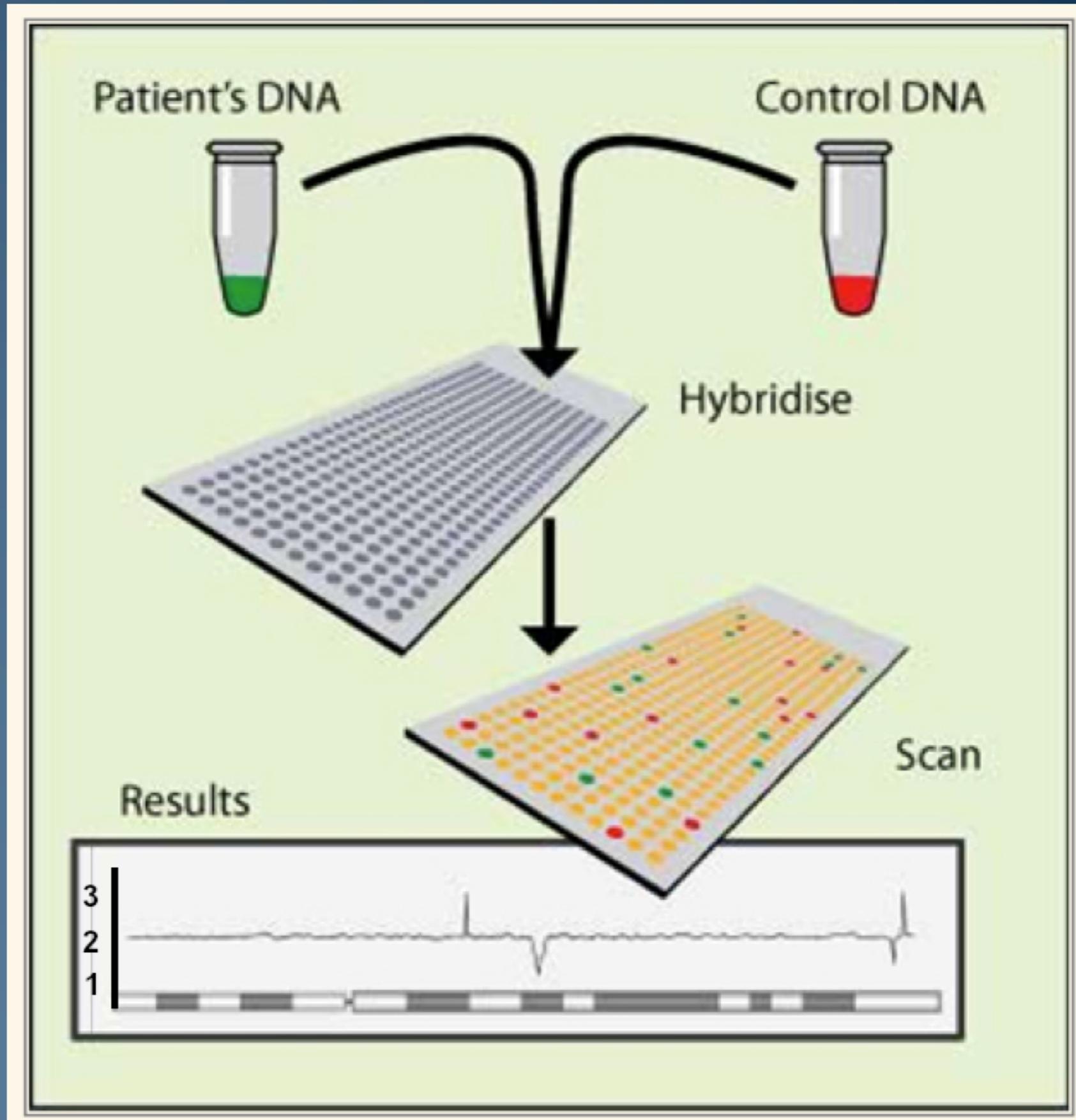
Real-Time PCR or qPCR:



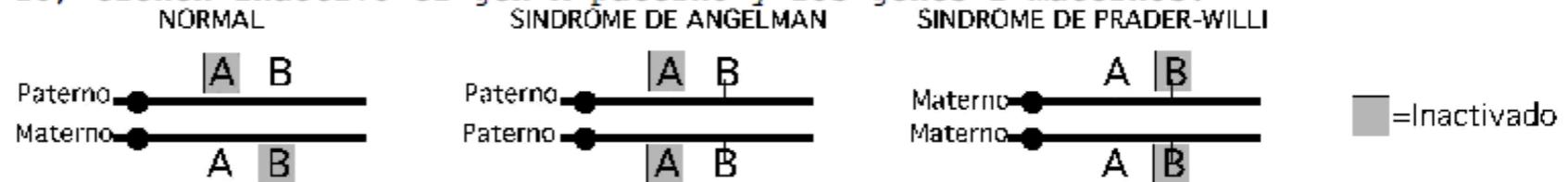
Variación en el número de copias del gen AMY1



Hybridación Genómica Comparativa: detección de variaciones en el número de copias.



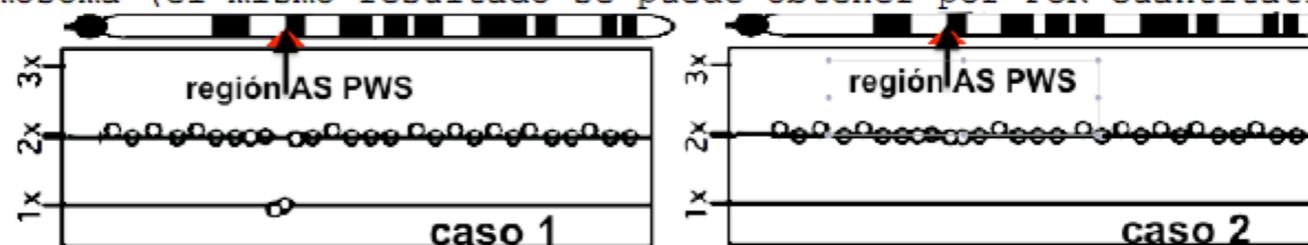
3/3- Una de las causas (no la más frecuente) de los síndromes de Angelman (AS) y Prader-Willi (PWS) es la disomía monoparental del cromosoma 15. Si los dos cromosomas provienen del padre, el niño es un AS y si provienen de la madre es un PWS. Esto se debe a que en una región de unas pocas Mb en ese cromosoma (región AS-PWS) se encuentran el gen UBE3A, al que llamaremos gen A, que se inactiva por metilación en el cromosoma paterno, y una zona adyacente con varios genes a los que llamaremos genes B que se inactivan en el cromosoma materno. Los individuos que heredan normalmente el par de cromosomas 15, tienen inactivo el gen A paterno y los genes B maternos:



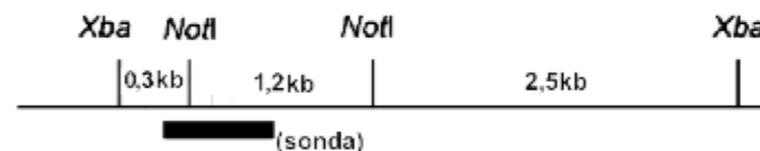
Se tienen dos niños (casos 1 y 2) con cariotipo aparentemente normal que se analizan para los microsatélites e, f, g y h con las localizaciones que se indican sobre el cromosoma 15:



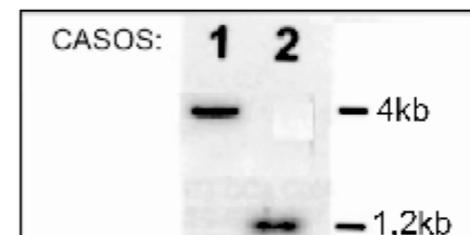
Se realiza un análisis mediante hibridación genómica comparativa para determinar la dosis genómica a lo largo del cromosoma (el mismo resultado se puede obtener por PCR cuantitativa):



Se realiza la prueba clínica típica mediante southern blot con *NotI* (corta los sitios no metilados GC*GGCCGC) y *XbaI* (diana GCT*GCAGC) según mapa de restricción de la zona del promotor de un gen de la región B:



Los resultados del southern blot fueron:

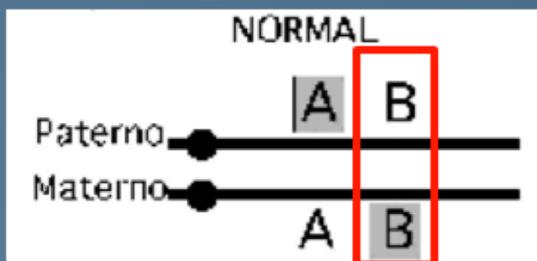
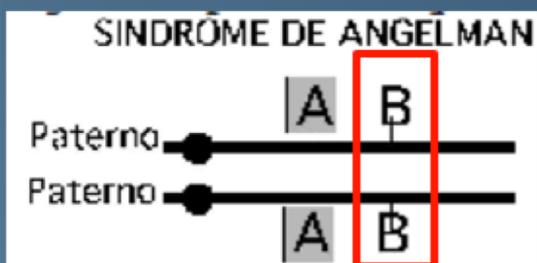
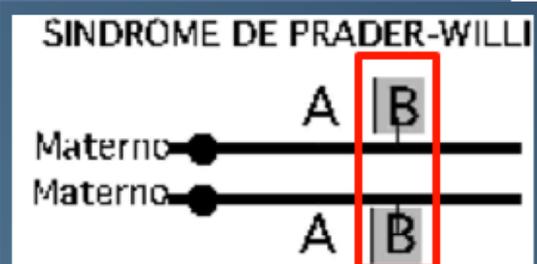


a) Diga a qué síndrome corresponde cada caso. (0,5 puntos)

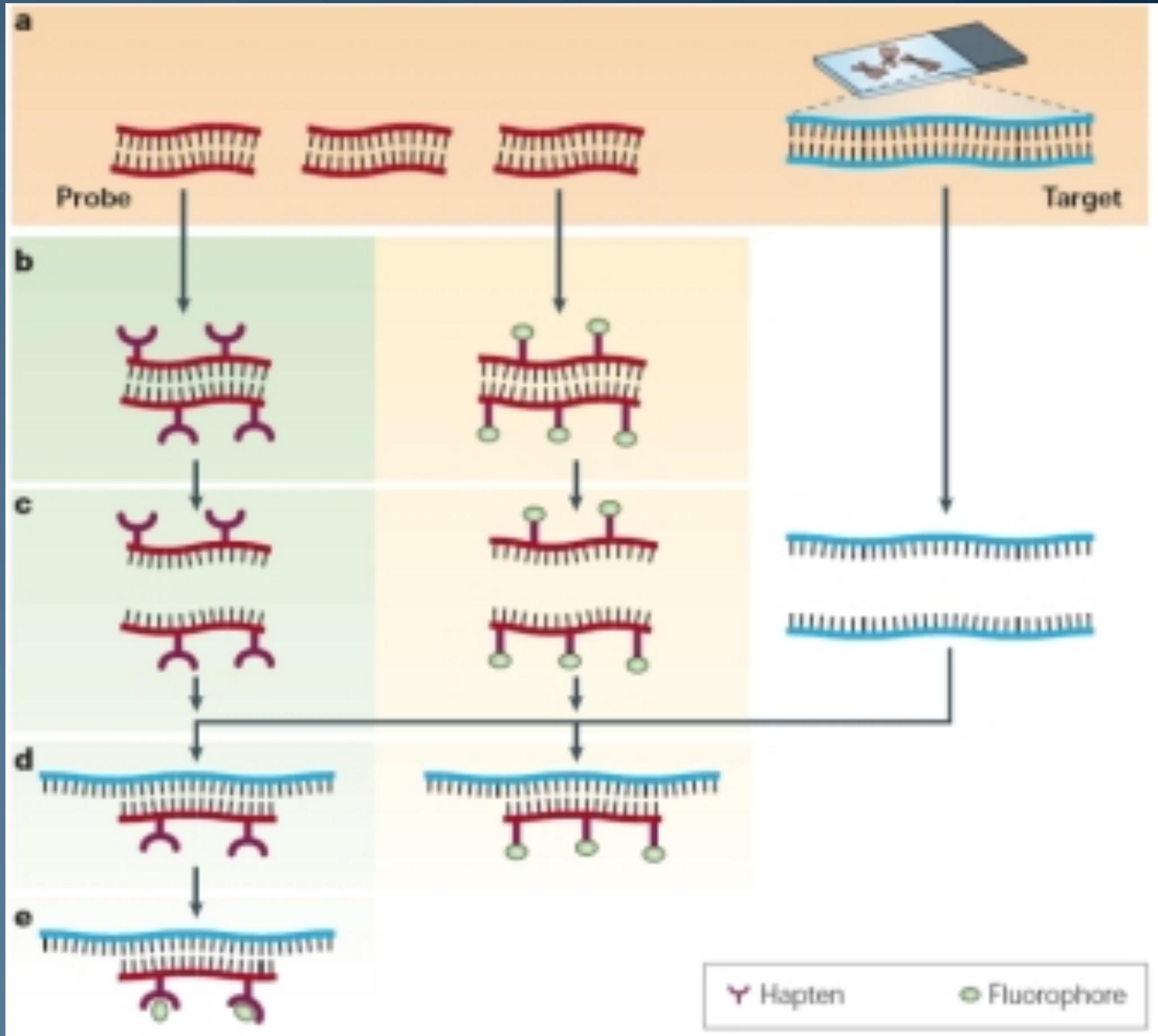
CASO1: _____

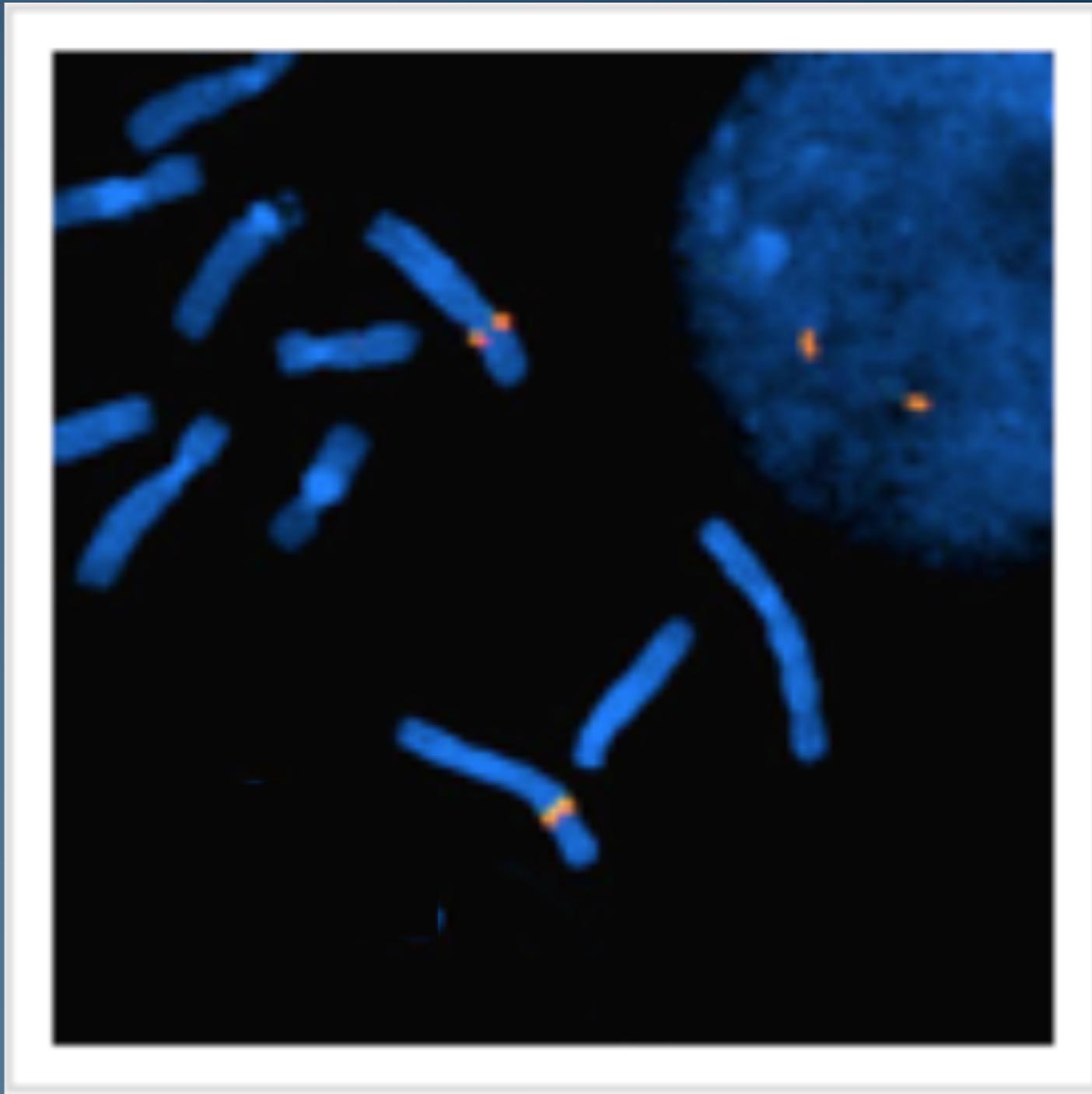
CASO 2: _____

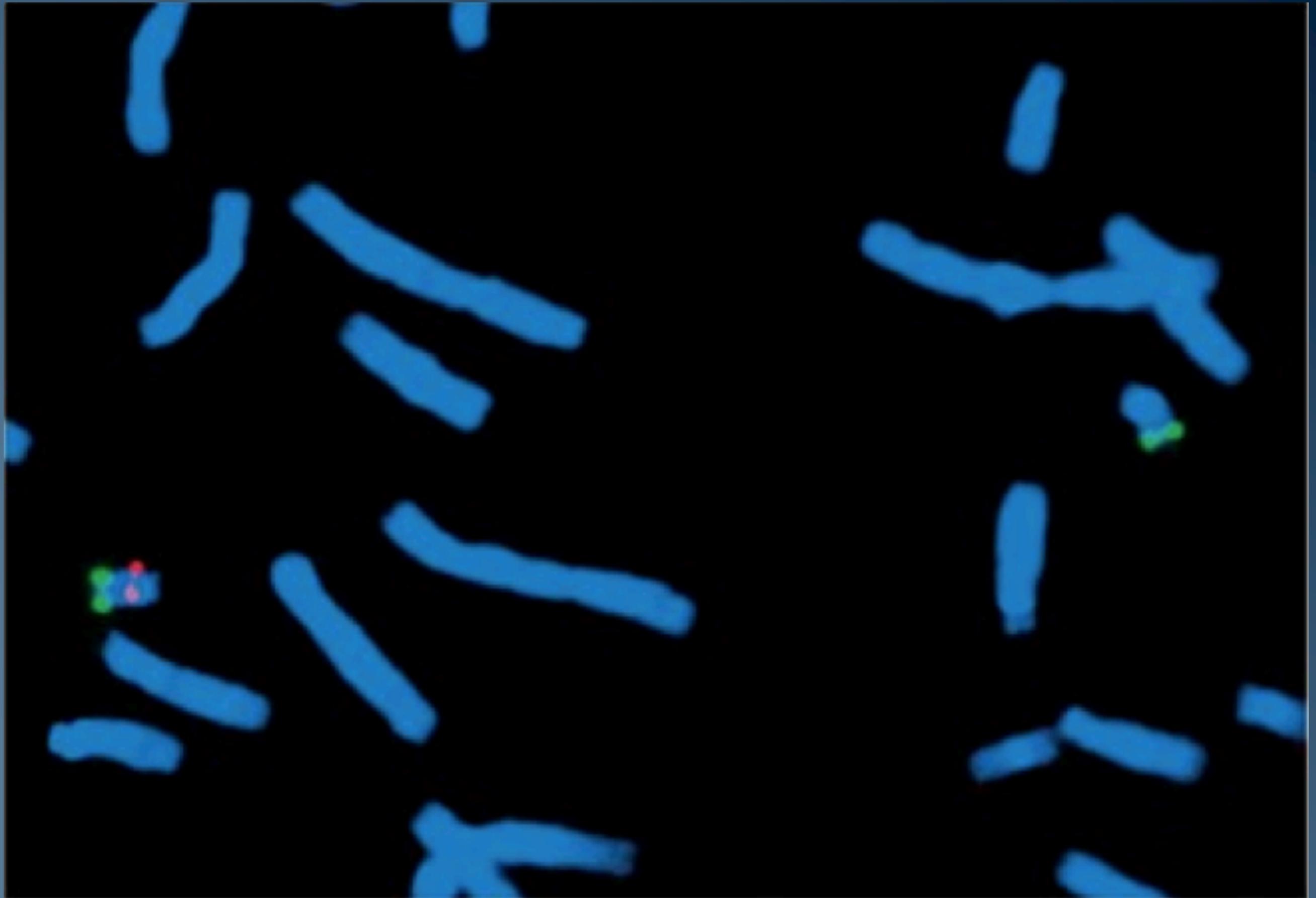
b) Explique cuál es la anomalía genética y su origen en cada caso. (2,5 puntos)

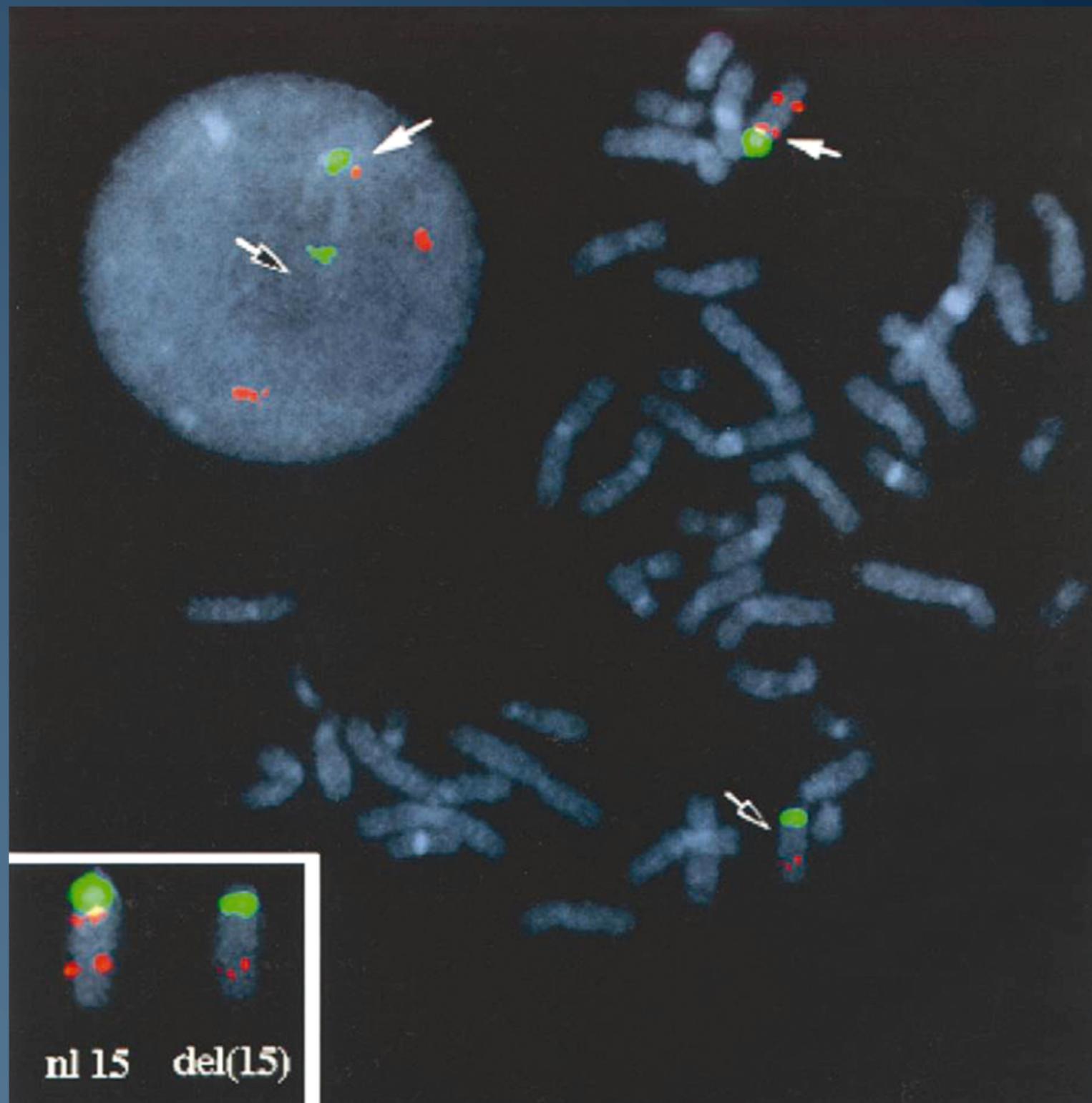


Fluorescent In-Situ Hybridization (FISH)



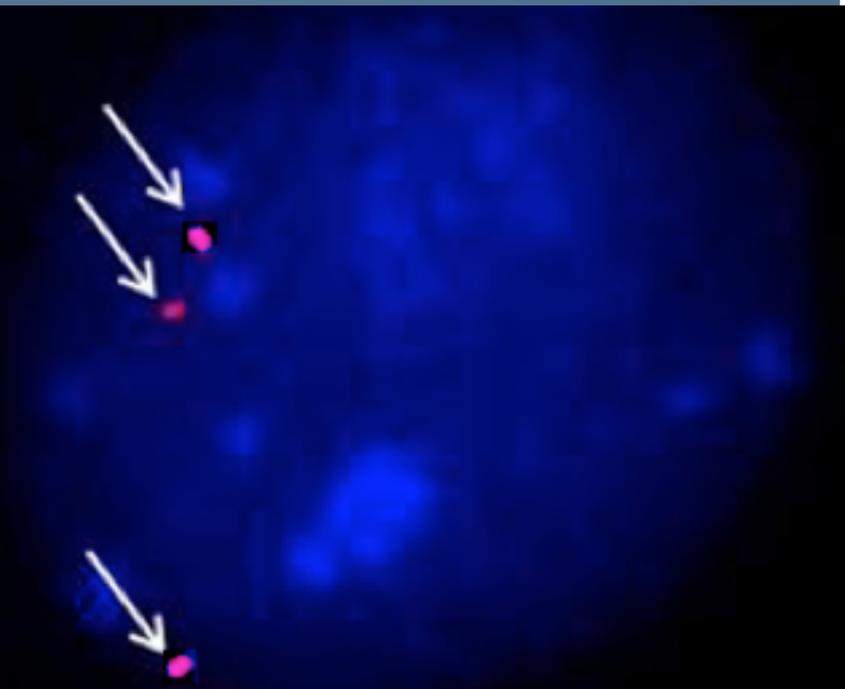




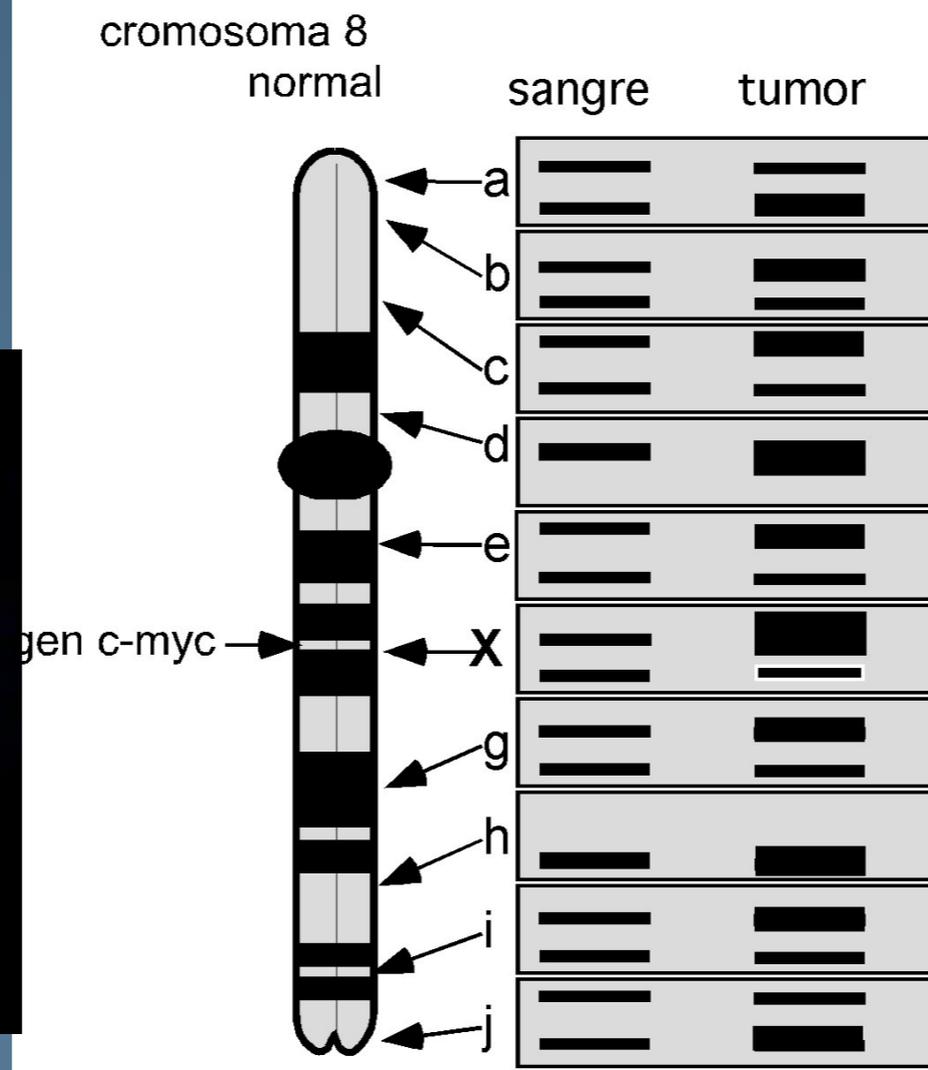


Probando con el síndrome **Prader-Willi** demostrada por la delección de **15q11-q13** en un cromosoma homólogo. La señal verde hibrida con el ADN satélite α en el centrómero del cromosoma 15. La señal roja en la posición distal de 15q es una sonda control de una copia. La señal roja en la región proximal de 15q es la sonda del **gen SNRPN**, que está presente en un cromosoma 15 (flecha en blanco) pero eliminado en el otro (flecha oscura).

- Los estudios realizados sobre una biopsia de un tumor gástrico revelan que:
- 1- Los análisis FISH de núcleos interfásicos del tumor utilizando sondas del proto-oncogén c-myc dan consistentemente imágenes como la de la fotografía.
 - 2- Las PCR de varios microsatélites localizados en el cromosoma 8 dan los resultados que se indican en el esquema.
 - 3- Las señales de la hibridación genómica comparativa (o de qPCR) correspondientes al cromosoma 8 se indican en el gráfico.
- Exprima los datos y diga qué espera ver en el cariotipo.



ANÁLISIS DE MICROSATELITES



PCR CUANTITATIVA

