

## PROTOCOLOS DIAGNÓSTICOS Y TERAPÉUTICOS

### Nomenclatura de los cromosomas

J. L. ARCE GARCÍA

Las conferencias de Denver (1960), Londres (1963), Chicago (1966), París (1971), han determinado la nomenclatura de los cromosomas; cada conferencia ha respetado las decisiones de las anteriores, complementándolas. En la conferencia de París, en 1971, se creó una Comisión Permanente, que en 1975 publicó un suplemento, para incluir los más modernos avances traducidos en nomenclatura.

#### NOMENCLATURA EN TINCIÓN «STANDARD»

##### 1. CARIOTIPO NORMAL

Se expresa de la siguiente forma:

Número total de cromosomas.

Una coma (,).

Cromosomas sexuales.

Ejemplos: 46,XY

46,XX

##### 2. ABERRACIONES EN NÚMERO

###### a) *Cromosomas sexuales*

Número total de cromosomas.

Una coma.

Los cromosomas sexuales existentes.

Ejemplos: 45,X

47,XXY

###### b) *Autosomas*

Número total de cromosomas.

Una coma.

Los cromosomas sexuales.

Una coma.

Signo (+) ó (—).

El número del cromosoma aumentado o disminuído.

Ejemplos: 47,XX, + 21.

47,XY, + 18.

###### c) *Mosaicos*

Las dos líneas celulares expresadas como hemos dicho anteriormente, separadas por una línea inclinada (/).

Ejemplo: 46,XX/47,XXX

Si es necesario diferenciar entre mosaico y quimera, todo ello irá precedido de «mos» ó «chi».

Ejemplo: mos 45,X/46,XX

chi 46,XX/46,XY

Se denomina Mosaico («mos»), cuando la población celular deriva de un cigoto, originándose la alteración en la segunda o siguientes derivaciones mitóticas.

Se denomina Quimera («chi»), cuando la población celular deriva de dos o más cigotos. En gemelos dizigotos, intercambio de células sanguíneas entre ellos.

## 3. ANOMALÍAS DE ESTRUCTURA

a) *Reestructuraciones que afectan a un cromosoma*

Número total de cromosomas.

Una coma.

Los cromosomas sexuales.

Una coma.

El símbolo correspondiente de lo que sucede.

El número del cromosoma ó el grupo.

El brazo del cromosoma si se precisa.

El signo más o menos, si se precisa.

Los apartados 6-7-8 pueden ir entre paréntesis.

Ejemplos: 46,XY,r(18).

46,XY,i(18q).

46,XY,18q-

46,XY,9qh + .

b) *Reestructuraciones que afectan a dos cromosomas*

En las translocaciones se expresará así:

Número total de cromosomas.

Una coma.

Los cromosomas sexuales.

El símbolo «t».

Entre paréntesis se pondrá el número y brazo de los cromosomas translocados, separados entre sí por un punto y coma.

Ejemplos: 46,XX,t(3q-;2p+)

45,XX,t(DqDq).

## NOMENCLATURA EN LAS TÉCNICAS DE BANDAS

La nomenclatura se puede hacer de dos maneras diferentes: una abreviada, la otra detallada. La tendencia actual es utilizar la técnica detallada, describiendo el cromosoma afectado con los signos y símbolos que existen (Fig. 1).

Los brazos de los cromosomas se dividen en regiones o bandas principales,

bandas y subbandas que se expresan por números escritos sucesivamente. Para expresar un punto cualquiera en un cromosoma, se indicará:

Número del cromosoma.

«p» ó «q» según sea brazo corto o brazo largo.

Número de la región.

Número de la banda.

Dos números correspondientes a la subbanda.

El centrómero es el punto de origen de las bandas, de tal forma que la referencia «pter» o «qter» expresan los extremos de los brazos cortos y largos respectivamente.

De manera semejante a la nomenclatura para la tinción «standard», separamos en la explicación las reestructuraciones que afectan a un cromosoma, de las que afectan a dos cromosomas.

En todas las «descripciones» siguientes, la forma primera corresponde a la abreviada y la siguiente a la detallada.

1. *Reestructuraciones que afectan a un cromosoma.**Delección terminal:*

46,XX,del(1)(q21)

46,XX,del(1)(pter→q21:)

*Delección intercalar:*

46,XX,del(1)(q21q31)

46,XX,del(1)(pter→q21::q31→qter).

*Inversión paracéntrica:*

46,XY,inv(2)(p13p14)

46,XY,inv(2)(pter→p13::p24→qter).

*Inversión pericéntrica:*

46,XY,inv(2)(p21q31)

46,XY,inv(2)(pter→q31::p21→qter).

*Cromosoma en anillo:*

46,XY,r(p21q31)

46,XY,r(2)(p21::q31) ó (p21→q31).

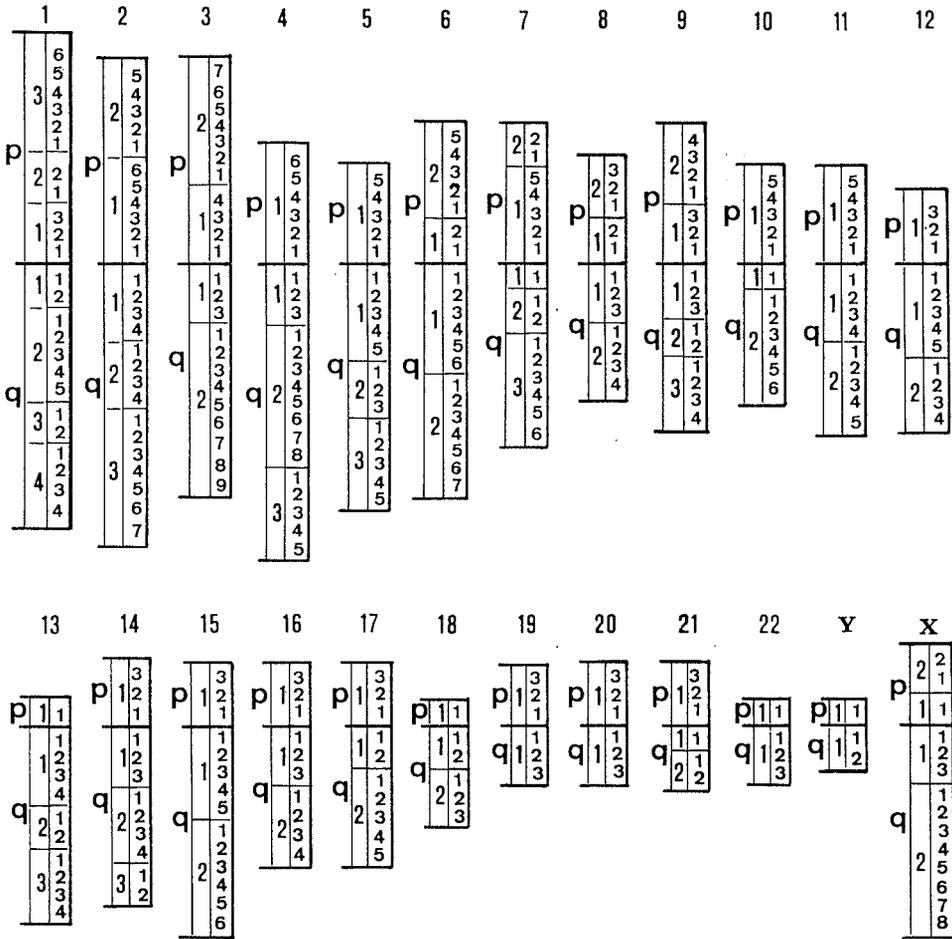


FIG. 1. Representación esquemática de las bandas y subbandas de los cromosomas

*Isocromosoma:*

- 46, Xi, (Xq)
- 46, Xi, (X)(qter → cen → qter).

*Cromosoma dicéntrico:*

- 46, Xdic(Y)(q12)
- 36, Xdic(Y)(pter → q12::q12 → qter).

*Inserción directa en el interior de un cromosoma:*

- 46, XY, ins(2)(p13q21q31)
- 46, XY, ins(2)(pter → p13::q31 → q21::p13 → q21::q31 → qter).

*Inserción inversa:*

- 46, XY, inv ins(2)(p12q31q21)
- 46, XY, inv ins(2)(pter → p13::q21 → q31::p13 → q21::q31 → qter).

2. *Reestructuraciones que afectan a dos cromosomas*

Se nominan en un primer paréntesis los dos cromosomas translocados, poniendo en primer lugar el cromosoma de número más pequeño. En el caso de translocación entre un cromosoma X ó Y y un

autosoma, se escribe en primer lugar el cromosoma X ó Y. Siempre, entre los dos cromosomas se pondrá un punto y coma (;). A continuación, también entre paréntesis, se escriben los puntos de ruptura. El tipo de translocación puede definirse por el símbolo «t» o bien por los símbolos:

rcp  
rob  
tan  
ter rea

*Translocación recíproca:*

46,XY,t(2;5)(p21;q31) ó  
46,XY,rep(2;5)(p21;q31)  
46,XY,t(2;5)(2pter→2q21::5q31→  
5qter;5pter→5q31::2q21→2qter).

*Translocación robertsoniana:*

45,XX,t(13;14)(p11;q11) ó  
45,XX,rob(13;14)(p11;q11)  
45,XX,t(13;14)(13qter→13p11::  
14q11→14qter).

*Translocación término-terminal o reestructuración terminal:*

45,XX, ter rea (12;14) (p13;p13)  
45,XX, ter rea(12;14)(12qter→cen→  
12p13::14p13→14qter).

Por tanto se conserva el centrómero del 12, en tanto el centrómero del 14 se ha convertido en una constricción secundaria.

*Translocación de brazos enteros:*

46,XY,t(2;3)(2p3p;2q3q)  
46,XY,t(2;3)(2pter→cen→3pter;  
2qter→cen→3qter).

Si se conocen los centrómeros, se escribirá:

46,XY,t(2;3)(2pter→2cen→3pter;  
2qter→3cen→3qter).

*Inserción directa entre dos cromosomas:*

46,XY,ins(5;2)(p14;q22q32)  
46,XY,ins(5;2)(5pter→5p14::2q32  
→2q22::5p14→5qter;2pter→2q22  
::2q32→2qter).

*Inserción inversa entre dos cromosomas:*

46,XY,inv ins(5;2)(p14;q32q22)  
46,XY,inv ins(5;2)(5pter→5p14::2q22  
→2q32::5p14→5qter;2pter→2q22  
::2q32→2qter).

3. *Cariotipo desequilibrado por una reestructuración en los padres*

Se emplea el símbolo «der» para indicar un cromosoma anormal que se transmite directamente por mala segregación de una translocación en el padre o en la madre, que se indicará con los símbolos «pat» ó «mat» respectivamente.

Se emplea el símbolo «rec», para indicar una aneusomía de recombinación.

Una translocación materna 46,XX,t(2;5)(q21;q31) origina dos cromosomas anormales, der(2) y der(5). El cariotipo desequilibrado que resulta de la mala segregación de esta translocación, puede ser 46,XX,der(2)mat. ó 46,XX,der(5)mat.

Una inversión pericéntrica en los padres 46,XX,inv(2)(p21q31), puede producir después del crossing-over en el bucle de inversión (aneusomía de recombinación), una duplicación-deficiencia.

Por ejemplo:

46,XX,rec(2),dup. p inv(2)(p21q31).  
ó

46,XX,rec(2),dup q inv(2)(p21q31).

4. *Cromosoma marcador*

Un cromosoma marcador es un cromosoma o pedazo de cromosoma, cuyo origen se desconoce, y que se designa por el símbolo «mar».

*Código descriptivo de las técnicas de bandas*

Las bandas estudiadas y la técnica empleada, se deben indicar mediante un código descriptivo abreviado. Se utilizan tres letras mayúsculas, de las que la primera indica el tipo de banda, la segunda la técnica y la tercera el colorante (Tabla II).

TABLA I. ABERRACIONES DE ESTRUCTURA

*Abreviaturas y símbolos que se utilizan:*

p	brazo corto
q	brazo largo
s	satélite
cen	centrómero
h	constricción secundaria
+	aumento en longitud
—	disminución en longitud
	subbandas
	bandas
	regiones o bandas principales
del	delección
:	ruptura
::	ruptura-reunión
→	«desde .. a»
ter	extremidad distal del brazo en relación con el centrómero
inv	inversión
r	anillo
i	isocromosoma
dic	cromosoma dicéntrico
ins	inserción directa en el interior del cromosoma
inv ins	inserción inversa en el interior de un cromosoma
dup	duplicación de un segmento cromosómico
dup dir	duplicación directa
dup inv	duplicación invertida
t	translocación
rct	translocación recíproca
rob	translocación robertsoniana
tan	translocación en tandem
ten rea	translocación término-terminal o reestructuración terminal
der	cromosoma anormal que se transmite directamente por mala segregación de una translocación parental equilibrada
rec	se transmite después de aneusomía de recombinación
mat	de procedencia materna
pat	de procedencia paterna.

TABLA II. CÓDIGO DESCRIPTIVO DE LAS TÉCNICAS DE MARCA

Q	bandas Q
QF	bandas Q en fluorescencia
QFQ	bandas Q en fluorescencia con quinacrina
QFH	bandas Q en fluorescencia con Hoechst 33258
G	bandas G
GT	bandas G después de la tripsina
GTG	bandas G después de la tripsina y el Giemsa
GTL	bandas G después de la tripsina y el Leishman
GAG	bandas G después de solución salina acética y el Giemsa
C	bandas C
CB	bandas C después de hidróxido de bario
CBG	bandas C después de hidróxido de bario y el Giemsa
R	bandas R
RF	bandas R en fluorescencia
RFA	bandas R en fluorescencia y naranja de acrilina
RH	bandas R después de desnaturalización por el calor
RHG	bandas R después de desnaturalización por el calor y el Giemsa
RB	bandas R después del BrdU
RBG	bandas R después del BrdU por Giemsa
RBA	bandas R después del BrdU y naranja de acrilina
T	bandas T
TH	bandas T después de desnaturalización por el calor
THG	bandas T después de desnaturalización por el calor y Giemsa
THA	bandas T después de desnaturalización por el calor y naranja de acrilina

## BIBLIOGRAFÍA

1. *An International System of Human Cytogenetic Nomenclature High Resolution Banding*; Cytogenetics and Cell Genetics, 37, 1, 1-32, 1981.
2. BERGSMA, D. (ed): *Paris Conference (1971), Supplement (1975): Standardization in Human cytogenetics*. White Plains, The National Foundation March of Dimes, BD; OAS XI (9), 1975 New York.
3. GROUCHY, J.; TURLEAU, C.: *Atlas des Maladies Chromosomiques (deuxieme editions)*. Expansion Scientifique Française, 1982, París.
4. JONES, K. L.: *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation 41ed.*, W. B. Saunders Co. 1988. Philadelphia.
5. SPRANGER, J.: *Errors of morphogenesis: concepts and terms*. J. Pediatrics 100: 160-165, 1982.