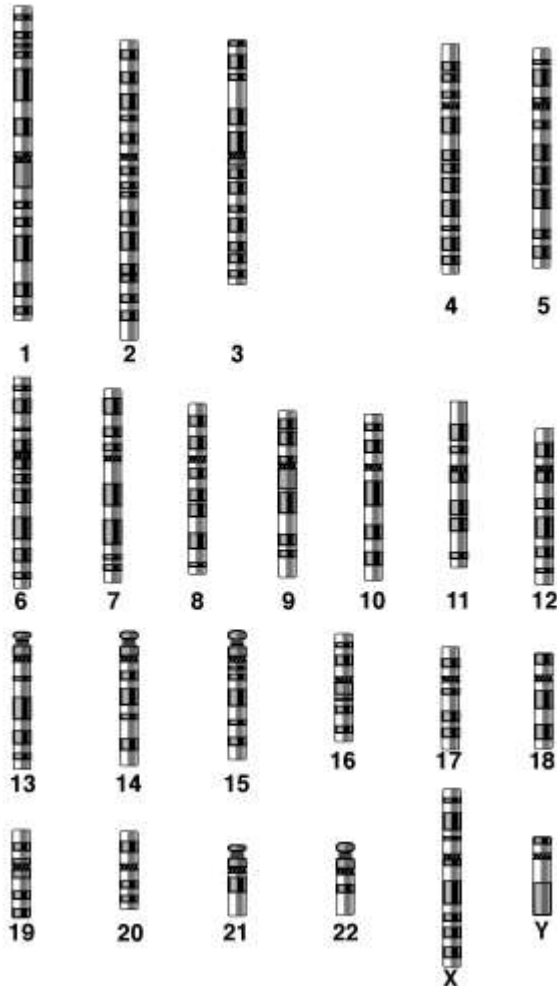


Bandeado citogenético

La apariencia de los cromosomas al microscopio. Particularmente importante para distinguir visualmente distintas regiones, llamadas bandas claras y oscuras, que dan a cada cromosoma una apariencia única. Sirve para estudiar los cromosomas en el cariotipo, para buscar alteraciones cromosómicas.



MÉTODO SKY: cariotipo espectral

Es una técnica de laboratorio utilizada para visualizar los 23 pares de cromosomas humanos, en que cada par es pintado con un color fluorescente distinto.

¿Para qué se usa?

Muchas enfermedades están asociadas a anomalías cromosómicas. Por ejemplo, cromosomas en células cancerosas exhiben frecuentemente translocaciones, donde fragmentos de cromosomas son trasladados a otros. Para identificar tales anomalías y determinar su papel en la enfermedad es importante desarrollar nuevos métodos para diagnosticar desórdenes genéticos.

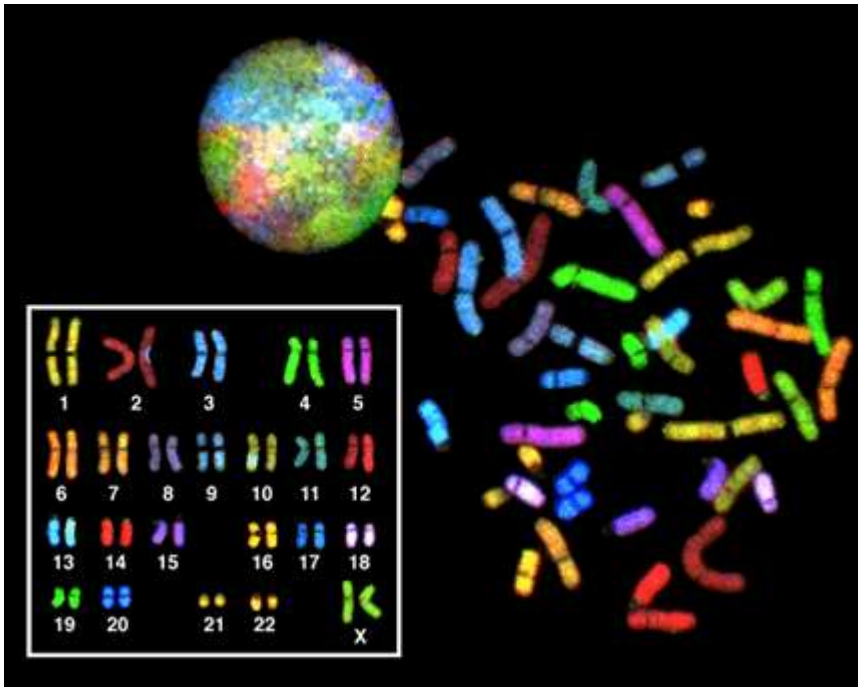
Los métodos tradicionales tiñen a los cromosomas de blanco y negro, técnica que sirve para determinar el tamaño y número. Sin embargo, no pueden identificar translocaciones y otras anomalías. Usando SKY se ve fácilmente cuando hay un cromosoma pintado en un color y con un fragmento pintado en otro color.

¿Cómo trabaja?

Se preparan colecciones de cortas secuencias de DNA sencillo, llamadas sondas. Cada una es complementaria de una única región de un cromosoma. Juntas, todas

construyen un entramado que es complementario a todos los cromosomas. Cada sonda es marcada con una molécula fluorescente que se corresponde con el cromosoma del que es complementario. Por ejemplo, sondas que son complementarias al cromosoma 1 son marcadas con moléculas amarillas, y las del 2 con rojas.

Cuando son mezcladas con los cromosomas de una célula humana, las sondas se hibridan o unen al DNA del cromosoma. Al hibridarse, las sondas fluorescentes pintan el conjunto de cromosomas en los colores del arco-iris. Los científicos pueden usar computadoras para analizar los cromosomas pintados para determinar donde exhiben translocaciones u otras estructuras anómalas.



Hibridación fluorescente *in situ*. (FISH)

¿Qué es FISH?

Usa moléculas fluorescentes para teñir genes o cromosomas. Es muy utilizada para mapear genes e identificar anomalías cromosómicas.

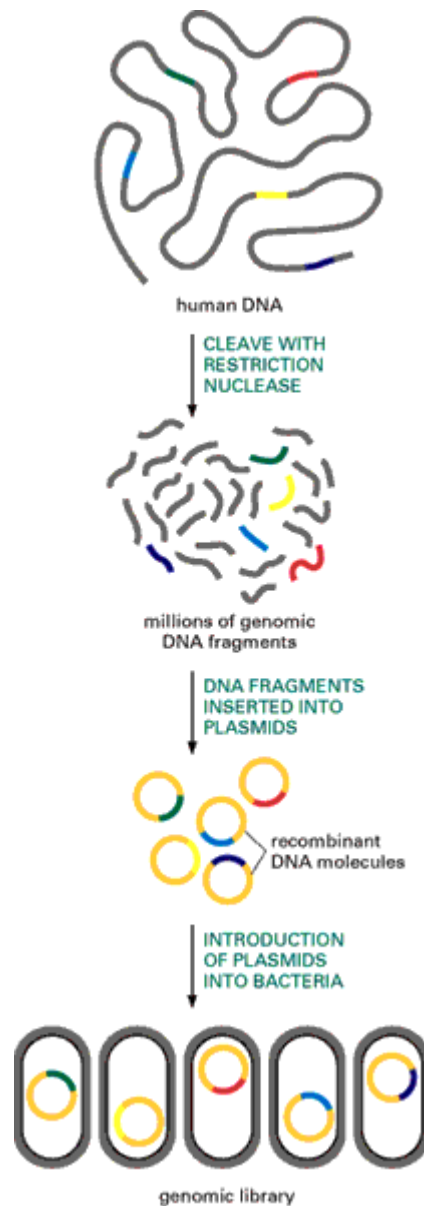
¿Cómo se realiza?

Rodea a la preparación de cortas secuencias de ADN sencillo, llamadas pruebas, que son complementarias a las secuencias de ADN objeto de la investigación. Estas sondas hibridan o se unen al ADN complementario y como están marcadas con señales fluorescentes llevan a los investigadores a localizar la secuencia. A diferencia de la mayoría de las otras técnicas, puede ser usado en células sin dividir usando un procedimiento altamente versátil.

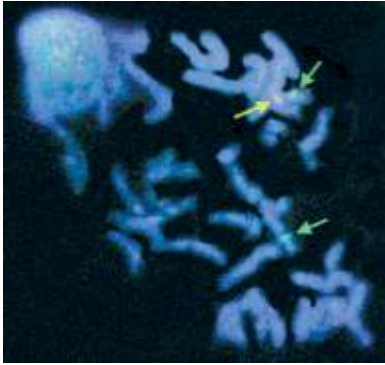
Usan 3 tipos distintos de sondas FISH, cada una de las cuales tiene distintas aplicaciones:

- Sondas de locus específicos hibridan una región particular del cromosoma. Este tipo de sonda es útil cuando se han aislado una pequeña porción de un gen y se desea determinar que gen está localizado ahí. Preparan una sonda de una de las piezas de los genes y observan qué sonda se hibrida.
- Alphoid. Las sondas del centrómero son generadas de secuencias repetitivas encontradas en centrómeros. Porque cada cromosoma puede ser teñido en diferente color, los científicos usan esta técnica para determinar si el paciente tiene el número correcto de cromosomas o si hay una copia extra de alguno.
- Usando la muestra de sondas, se pueden generar un cromosoma entero, y general el cariotipo espectral. La imagen a todo color de los cromosomas lleva

a los científicos a distinguir entre los cromosomas basado en sus colores, mejor que el bandeo tradicional en blanco y negro. Es particularmente útil en los casos en que haya habido una translocación al final de uno de los cromosomas



La librería genómica comprende un set de una bacteria, cada una portando pequeños fragmentos de DNA humano. Para simplificar, clones de unos fragmentos representativos coloreados, se muestran, En la realidad todos los fragmentos mal definidos serán también clonados.



En amarillo se señala una delección en uno de los dos cromosomas 7 con síndrome de Williams. Extraído de cielo.