

aberración cromosómica – chromosomal aberration

Authored by
memjavad

November 15, 2025

RECOMMENDED CITATION

memjavad (2025). *aberración cromosómica – chromosomal aberration*. Spanish Psychological Databases. Retrieved from <https://spanish.arabpsychology.com/?p=4565>

Aberración Cromosómica

Primary Disciplinary Field(s): Genética, Citogenética, Medicina.

1. Definición Central y Tipologías

Una aberración cromosómica, también conocida como anomalía cromosómica o [cromosomopatía](#), se define como cualquier alteración en el número o la estructura de los cromosomas de una célula o un organismo. Estas alteraciones representan desviaciones significativas del cariotipo normal de la especie y son una causa fundamental de trastornos genéticos, enfermedades congénitas y, en muchos casos, la etiología subyacente de la infertilidad y el desarrollo de ciertos tipos de cáncer. El estudio de estas anomalías constituye el núcleo de la citogenética, una rama de la genética que se enfoca en la estructura y función de los cromosomas.

La clasificación de las aberraciones se realiza tradicionalmente en dos grandes categorías. La primera, las **aberraciones numéricas**, implican la pérdida o ganancia de uno o más cromosomas completos (aneuploidía) o la adición de juegos completos de cromosomas (poliploidía). La aneuploidía es la más común y clínicamente relevante en humanos, siendo el resultado de errores en la segregación durante la meiosis o la mitosis. La segunda categoría, las **aberraciones estructurales**, se refieren a cambios dentro de la arquitectura de uno o varios cromosomas, como deleciones, duplicaciones, inversiones o translocaciones. Estos cambios estructurales pueden ser equilibrados (sin pérdida neta de material genético) o desequilibrados (con pérdida o ganancia de información genética vital).

El impacto biológico de una aberración cromosómica depende críticamente del tipo de alteración y de la cantidad de material genético afectado. Las aberraciones que resultan en desequilibrio genómico, especialmente aquellas que afectan a cromosomas autosómicos grandes, suelen ser letales durante el desarrollo embrionario o fetal. Aquellas que son compatibles con la vida, como la trisomía 21 o las aneuploidías de cromosomas sexuales, invariablemente conllevan un fenotipo clínico complejo caracterizado por discapacidad intelectual, malformaciones congénitas y un amplio espectro de problemas de salud asociados. Comprender la naturaleza precisa de la aberración es esencial para el diagnóstico, el pronóstico y el asesoramiento genético familiar.

2. Mecanismos de Origen y Etiología

Los mecanismos que dan lugar a las aberraciones cromosómicas son diversos y se centran principalmente en errores durante la división celular, ya sea la meiosis (formación de gametos) o la mitosis (división de células somáticas). El error más frecuente que conduce a aberraciones numéricas es la **no disyunción**, que ocurre cuando los cromosomas homólogos (en meiosis I) o las cromátidas hermanas (en meiosis II o mitosis) no logran separarse correctamente y migran al

mismo polo celular. Esto resulta en gametos que tienen un número $n+1$ o $n-1$ de cromosomas, y tras la fertilización, el cigoto resultante será trisómico ($2n+1$) o monosómico ($2n-1$). La frecuencia de la no disyunción aumenta notablemente con la edad materna, especialmente para la trisomía 21.

En el caso de las aberraciones estructurales, los mecanismos etiológicos incluyen fallos durante los procesos de reparación del ADN, particularmente la reparación de roturas de doble cadena. Estos errores pueden ser inducidos por factores exógenos, conocidos como agentes clastogénicos o mutágenos, tales como la **radiación ionizante**, ciertos productos químicos ambientales o virus. Cuando el sistema de reparación intenta unir fragmentos de ADN rotos, puede hacerlo de manera incorrecta, uniendo extremos de cromosomas no homólogos o invirtiendo segmentos, lo que da lugar a translocaciones e inversiones. La inestabilidad genómica inherente en ciertos síndromes de predisposición al cáncer también aumenta la susceptibilidad a este tipo de errores estructurales.

Adicionalmente, algunas aberraciones cromosómicas pueden surgir espontáneamente debido a la fragilidad inherente de ciertas regiones genómicas. Los sitios frágiles, que son secuencias de ADN propensas a romperse bajo ciertas condiciones de replicación o estrés celular, son puntos calientes para la formación de deleciones o duplicaciones. Cuando las aberraciones ocurren después de la fertilización, durante las primeras divisiones mitóticas del cigoto o del embrión, el resultado es el **mosaicismo**, donde coexisten dos o más líneas celulares con diferentes cariotipos. El mosaicismo puede atenuar la severidad del fenotipo clínico en comparación con una aberración presente en todas las células, aunque su diagnóstico y manejo clínico presentan desafíos únicos.

3. Aberraciones Numéricas (Aneuploidías y Poliploidías)

Las aberraciones numéricas representan alteraciones en la cantidad total de material genético. La **aneuploidía** es la forma más común y se caracteriza por la presencia de un número de cromosomas que no es un múltiplo exacto del número haploide (n). Los subtipos principales son la trisomía, donde hay tres copias de un cromosoma particular en lugar de las dos normales ($2n+1$), y la monosomía, donde solo existe una copia ($2n-1$). La monosomía autosómica completa es generalmente letal muy temprano en el desarrollo, mientras que las trisomías autosómicas viables son limitadas e incluyen la [Trisomía 21](#) (Síndrome de Down), la Trisomía 18 (Síndrome de Edwards) y la Trisomía 13 (Síndrome de Patau).

Las aneuploidías que afectan a los cromosomas sexuales (X e Y) son mejor toleradas debido al mecanismo de inactivación del cromosoma X (compensación de dosis) y la escasez de genes esenciales en el cromosoma Y. Ejemplos notables incluyen el **Síndrome de Turner** (monosomía X, $45,X$), que afecta a mujeres y causa baja estatura e infertilidad, y el **Síndrome de Klinefelter**

(trisomía XXY, 47,XXY), que afecta a hombres y se asocia con hipogonadismo. Aunque estas condiciones tienen un impacto clínico significativo, la viabilidad es mucho mayor que en la mayoría de las aneuploidías autosómicas, lo que subraya la importancia del equilibrio genético en los autosomas.

Por otro lado, la **poliploidía** implica la presencia de uno o más juegos completos adicionales de cromosomas (por ejemplo, triploidía, $3n$; tetraploidía, $4n$). En humanos, la poliploidía casi siempre resulta en aborto espontáneo. La triploidía, que resulta de la fertilización de un óvulo por dos espermatozoides (dispermia) o de un fallo en la división meiótica, es la forma más frecuente y se asocia con un desarrollo placentario anormal (mola hidatidiforme parcial). Si bien la poliploidía es un mecanismo evolutivo importante en plantas, donde puede conferir ventajas adaptativas, en mamíferos es un indicador de profunda inestabilidad genómica y es incompatible con el desarrollo normal a largo plazo.

4. Aberraciones Estructurales

Las aberraciones estructurales son el resultado de roturas y reordenamientos incorrectos dentro o entre cromosomas. Estos cambios pueden alterar la expresión génica al cambiar la ubicación de un gen (efecto de posición) o al modificar el número de copias del gen (efecto de dosis). Las principales categorías incluyen las **deleciones**, que son la pérdida de un segmento cromosómico, lo que resulta en monosomía parcial y a menudo causa síndromes graves como el Síndrome Cri-du-chat (deleción del brazo corto del cromosoma 5). Las **duplicaciones**, por su parte, implican la repetición de un segmento, resultando en trisomía parcial y también causando desequilibrio genético.

Las **inversiones** ocurren cuando un segmento cromosómico se rompe y se reinserta en la misma posición, pero en orientación inversa. Se clasifican como pericéntricas (si incluyen el centrómero) o paracéntricas (si no lo incluyen). Aunque una inversión equilibrada en un individuo suele ser fenotípicamente normal, el portador tiene un riesgo significativamente elevado de producir gametos desequilibrados debido a la formación de bucles de apareamiento anormales durante la meiosis. Esto puede conducir a descendencia con deleciones o duplicaciones graves, constituyendo un importante factor de riesgo para abortos recurrentes e hijos con anomalías congénitas.

Quizás las aberraciones estructurales más complejas son las **translocaciones**, que implican el intercambio de material entre cromosomas no homólogos. Las translocaciones recíprocas implican un intercambio mutuo de segmentos, y si son equilibradas, el portador es clínicamente normal, aunque tienen el mismo riesgo reproductivo que los portadores de inversiones. Las translocaciones Robertsonianas, que ocurren solo entre cromosomas acrocéntricos (13, 14, 15, 21, 22), implican la fusión de dos cromosomas en el centrómero, con la pérdida de los brazos

cortos. La translocación Robersoniana t(14;21) es clínicamente crucial, ya que es una causa hereditaria de [Síndrome de Down](#) por translocación, donde el riesgo de recurrencia es mucho mayor que en la trisomía libre.

5. Detección y Diagnóstico Citogenético

La identificación de las aberraciones cromosómicas es crucial y se lleva a cabo mediante técnicas citogenéticas y moleculares especializadas. El método estándar de oro durante décadas ha sido el **cariotipado**. Esta técnica implica el cultivo de células (generalmente linfocitos, fibroblastos o amniocitos), la detención de la división celular en metafase, la tinción de los cromosomas (bandeo G) y la organización de las imágenes resultantes en un cariograma ordenado. El cariotipado permite visualizar el número total de cromosomas y detectar aberraciones estructurales grandes, como translocaciones o deleciones superiores a 5 Mb.

Para una resolución más fina y la detección de aberraciones submicroscópicas (microdeleciones o microduplicaciones), se emplean técnicas moleculares avanzadas. La **Hibridación Fluorescente In Situ (FISH)** utiliza sondas de ADN marcadas fluorescentemente que se unen a regiones cromosómicas específicas. El FISH es invaluable para confirmar diagnósticos sospechosos, identificar el origen de material cromosómico extra (cromosomas marcadores) y detectar translocaciones específicas asociadas a neoplasias, como el [Cromosoma Filadelfia](#).

Más recientemente, la **Hibridación Genómica Comparada basada en microarrays (array-CGH)** se ha convertido en una herramienta diagnóstica de primera línea, especialmente en pacientes con discapacidad intelectual o anomalías congénitas sin una causa clara identificada por cariotipado. El array-CGH permite escanear todo el genoma para detectar ganancias o pérdidas de material genético (variaciones en el número de copias o CNVs) con una resolución mucho mayor que el cariotipado tradicional. Estas técnicas moleculares han revolucionado el diagnóstico genético al permitir la identificación de aberraciones que antes eran indetectables, mejorando significativamente el asesoramiento genético.

6. Consecuencias Clínicas e Impacto Biológico

Las consecuencias clínicas de las aberraciones cromosómicas son profundas y variadas, pero generalmente se caracterizan por síndromes de malformación, retraso del desarrollo psicomotor y discapacidad intelectual. El impacto es directamente proporcional al desequilibrio genético resultante. Cuando hay una pérdida o ganancia de material cromosómico (aberraciones desequilibradas), se produce una alteración en la dosis génica, lo que interrumpe las complejas vías de desarrollo embrionario y la homeostasis celular. Por ejemplo, la trisomía 21 provoca una sobreexpresión de los genes localizados en el cromosoma 21, lo que conduce a las características fenotípicas distintivas del Síndrome de Down, incluyendo la cardiopatía congénita y la

predisposición a la enfermedad de Alzheimer de inicio temprano.

Muchas aberraciones cromosómicas son incompatibles con la vida. Se estima que las anomalías cromosómicas son responsables de al menos el 50% de los abortos espontáneos en el primer trimestre. La naturaleza letal de estas anomalías subraya la extrema sensibilidad del desarrollo humano al equilibrio genético. Las monosomías autosómicas y la mayoría de las poliploidías caen dentro de esta categoría. Por lo tanto, las aberraciones que llegan a término representan solo una fracción seleccionada de las posibles anomalías, aquellas que afectan a cromosomas pequeños o que resultan en un desequilibrio genético menos severo.

Además de los síndromes bien definidos, las aberraciones cromosómicas, particularmente las translocaciones equilibradas y las inversiones, son una causa importante de **infertilidad** y abortos recurrentes. Aunque el portador sea fenotípicamente normal, la segregación defectuosa de los cromosomas durante la meiosis produce una alta proporción de gametos desequilibrados. Esto resulta en la incapacidad de concebir o en la pérdida repetida del embarazo. El análisis citogenético en parejas con antecedentes de infertilidad o pérdidas gestacionales repetidas es, por lo tanto, una práctica clínica estándar para identificar estos reordenamientos cromosómicos subyacentes.

7. Implicaciones en Evolución y Cáncer

Aunque las aberraciones cromosómicas son vistas principalmente en el contexto de la patología humana, también poseen implicaciones significativas en la biología evolutiva. Las aberraciones estructurales, como las inversiones y las translocaciones, pueden actuar como motores de la especiación. Al reordenar los genes, estas aberraciones pueden alterar los grupos de ligamiento, lo que reduce la recombinación entre poblaciones que poseen diferentes cariotipos. Si bien estos reordenamientos pueden ser inicialmente perjudiciales, si son fijados en una subpoblación, pueden conducir al aislamiento reproductivo y, eventualmente, a la formación de nuevas especies. La diferencia cariotípica entre humanos y chimpancés, por ejemplo, incluye una fusión cromosómica (cromosoma 2 humano) y varias inversiones pericéntricas.

Sin embargo, el papel más dramático de las aberraciones cromosómicas en la patología adquirida se observa en el **cáncer**. La inestabilidad genómica es una característica distintiva de la mayoría de las células cancerosas, y esta inestabilidad se manifiesta como una plétora de aberraciones cromosómicas, tanto numéricas como estructurales. Las aneuploidías y la poliploidía son comunes en tumores sólidos, contribuyendo a la heterogeneidad tumoral y a la resistencia a la terapia. Las translocaciones específicas, por otro lado, pueden crear genes de fusión oncogénicos que impulsan la proliferación celular.

Un ejemplo paradigmático es el **Cromosoma Filadelfia**, resultante de una translocación recíproca entre los cromosomas 9 y 22, $t(9;22)$, que genera el gen de fusión BCR-ABL. Este gen codifica

una tirosina quinasa constitutivamente activa que es la causa molecular de la Leucemia Mieloide Crónica (LMC). La identificación de esta aberración no solo fue fundamental para entender la biología del cáncer, sino que también condujo al desarrollo de terapias dirigidas (inhibidores de la tirosina quinasa), demostrando cómo el conocimiento preciso de las aberraciones cromosómicas puede transformar el tratamiento de enfermedades complejas.

8. Debates y Perspectivas Futuras

Las aberraciones cromosómicas se encuentran en el centro de varios debates éticos y clínicos, especialmente en el ámbito del diagnóstico prenatal. La capacidad de detectar aneuploidías y ciertas microdeleciones mediante pruebas de detección no invasivas (NIPT) y el diagnóstico invasivo ha planteado preguntas complejas sobre la autonomía reproductiva, la toma de decisiones informada y la potencial selección de rasgos. El desafío clínico actual radica en equilibrar la necesidad de proporcionar información precisa a los futuros padres con el riesgo de generar ansiedad o presiones para interrumpir un embarazo basado en un pronóstico a veces incierto, particularmente en casos de mosaicismo de bajo nivel o aberraciones estructurales equilibradas.

En términos de investigación, las perspectivas futuras se centran en desentrañar los mecanismos moleculares precisos que controlan la segregación cromosómica. Un área de intenso estudio es la influencia de factores ambientales y genéticos en la frecuencia de la no disyunción meiótica, buscando identificar genes que predispongan a errores en el huso mitótico o en la cohesión de las cromátidas. Comprender estos factores es esencial para desarrollar posibles intervenciones preventivas, aunque la prevención directa de la no disyunción sigue siendo un desafío monumental.

Finalmente, el avance en la tecnología de secuenciación de próxima generación (NGS) está permitiendo la detección de aberraciones cromosómicas con una resolución sin precedentes, incluso a nivel de células individuales. Esto es particularmente importante en la oncología, donde la caracterización completa del cariotipo tumoral permite la personalización de las estrategias terapéuticas. Si bien la corrección de una aberración cromosómica a gran escala (como una trisomía completa) mediante herramientas de edición génica como CRISPR-Cas9 parece inalcanzable en la actualidad, la comprensión detallada de los puntos de rotura y los genes afectados por las aberraciones estructurales abre caminos para el desarrollo de terapias génicas que mitiguen los efectos fenotípicos de la alteración.

Further Reading

[Aberración cromosómica \(Wikipedia\)](#)

[Cariotipo y Citogenética](#)

[Hibridación Fluorescente In Situ \(FISH\)](#)

[Síndrome de Down \(Trisomía 21\)](#)

[Cromosoma Filadelfia \(Oncología\)](#)

ARABPSYCHOLOGY.COM