

# Autosomía trisómica del grupo G – autosomal trisomy of group G

Authored by  
**memjavad**

November 3, 2025

## RECOMMENDED CITATION

memjavad (2025). *Autosomía trisómica del grupo G – autosomal trisomy of group G*. Spanish Psychological Databases. Retrieved from <https://spanish.arabpsychology.com/?p=2629>

## Trisomía Autosómica del Grupo G

**Primary Disciplinary Field(s):** Genética Médica, Citogenética Humana, Pediatría.

### 1. Definición y Contexto Citogenético

La trisomía autosómica del Grupo G constituye una categoría fundamental dentro de las anomalías cromosómicas, definida por la presencia de una copia extra de uno de los cromosomas que componen este grupo específico del cariotipo humano. El término **trisomía** hace referencia a la aneuploidía, una alteración en el número normal de cromosomas, donde un individuo posee tres copias de un cromosoma particular en lugar de las dos habituales (disomía). Cuando esta alteración afecta a un autosoma (cualquier cromosoma que no sea sexual), se denomina trisomía autosómica. Este tipo de anomalías son responsables de una parte significativa de los abortos espontáneos y de síndromes genéticos congénitos.

El concepto de "Grupo G" se deriva del sistema de clasificación citogenética humana, históricamente conocido como la Clasificación de Denver (1960) y sus posteriores revisiones (Conferencia de Chicago, 1966). Este sistema organiza los 22 pares de autosomas y los cromosomas sexuales en siete grupos alfabéticos (A a G), basándose en criterios morfológicos estrictos que incluyen el tamaño relativo y la posición del centrómero (índice centromérico). El Grupo G se distingue por albergar los cromosomas más pequeños del cariotipo, siendo estos el **cromosoma 21** y el **cromosoma 22**. Ambos son cromosomas acrocéntricos, lo que significa que su centrómero está ubicado cerca de uno de los extremos, dejando un brazo p (corto) muy reducido y a menudo portador de regiones organizadoras nucleolares (NORs).

Aunque la definición estricta incluye tanto la trisomía 21 como la trisomía 22, en la práctica clínica y académica, la expresión **Trisomía Autosómica del Grupo G** se utiliza casi universalmente como sinónimo de la **Trisomía 21**, la cual es la base genética del **Síndrome de Down**. La trisomía 22 es excepcionalmente rara en nacidos vivos, ya que generalmente resulta en un aborto espontáneo temprano. Por lo tanto, el estudio de esta categoría se centra predominantemente en la patología asociada al cromosoma 21, que es la causa cromosómica más frecuente de discapacidad intelectual y la anomalía cromosómica autosómica viable más común en humanos.

### 2. Clasificación Cromosómica y el Rol del Grupo G

La clasificación morfológica de los cromosomas fue un avance crucial en la citogenética, permitiendo a los investigadores, a partir de la década de 1950, estandarizar la nomenclatura y facilitar la identificación de aberraciones numéricas y estructurales. El Grupo G, definido por su tamaño reducido y morfología acrocéntrica, es vital para entender las patologías asociadas. Los cromosomas 21 y 22 tienen una alta densidad génica, y aunque son pequeños, contienen genes

críticos cuya triplicación altera profundamente el desarrollo y la homeostasis celular. El estudio detallado de estos cromosomas ha sido fundamental para correlacionar la dosis génica excesiva con fenotipos complejos.

Los cromosomas acrocéntricos del Grupo G, junto con los cromosomas 13, 14 y 15 (Grupo D), comparten la particularidad de poseer satélites y regiones NORs en sus brazos cortos. Estas regiones codifican para el ARN ribosómico y son esenciales para la formación del nucléolo. Esta característica estructural es relevante no solo para su identificación, sino también para comprender ciertos mecanismos etiológicos, como las **translocaciones robertsonianas**, que ocurren casi exclusivamente entre cromosomas acrocéntricos. Estas translocaciones implican la fusión de dos cromosomas acrocéntricos a nivel de sus centrómeros, con la pérdida de los brazos p cortos, lo que puede llevar a la formación de portadores sanos o, en ciertos casos, a la trisomía por desequilibrio.

La viabilidad de la trisomía 21, en contraste con la letalidad de la mayoría de las otras trisomías autosómicas (excluyendo la Trisomía 13 y 18), se atribuye al menor número de genes que contiene el cromosoma 21 en comparación con cromosomas más grandes. Sin embargo, la triplicación de estos genes ya es suficiente para generar el complejo fenotipo del Síndrome de Down. El cromosoma 21, con aproximadamente 470 genes, es el autosoma más pequeño, lo que históricamente llevó a su numeración; irónicamente, estudios posteriores de secuenciación de ADN revelaron que el cromosoma 22 es ligeramente más grande en términos de pares de bases, aunque el 21 mantiene su designación histórica y su prominencia clínica.

### 3. Etiología Molecular de la Trisomía

La causa principal de la trisomía autosómica del Grupo G es la **no disyunción meiótica**. Este error se produce durante la formación de los gametos (óvulos o espermatozoides), resultando en un gameto que contiene dos copias del cromosoma 21 en lugar de una. Cuando este gameto anómalo se fusiona con un gameto normal (que porta una copia), el cigoto resultante tendrá tres copias del cromosoma, generando la trisomía. En la mayoría de los casos de Trisomía 21 (alrededor del 90-95%), la no disyunción ocurre en la meiosis materna, y con mayor frecuencia durante la Meiosis I. Esta falla en la separación correcta de los cromosomas homólogos se correlaciona directamente con el aumento de la edad materna, un factor de riesgo epidemiológico bien establecido.

El riesgo asociado a la edad materna se explica por la biología del ovocito humano. Los ovocitos primarios se forman antes del nacimiento y permanecen detenidos en la profase I de la meiosis durante décadas. Este largo periodo de inactividad aumenta la probabilidad de fallos en los mecanismos de cohesión que mantienen unidos a los cromosomas homólogos. A medida que la mujer envejece, la calidad de la maquinaria meiótica disminuye, incrementando la incidencia de no

disyunción. Aunque la no disyunción paterna también ocurre (generalmente en Meiosis II), es responsable de un porcentaje mucho menor de los casos. La investigación molecular actual se centra en entender cómo factores ambientales o genéticos pueden influir en la estabilidad de los puntos de control meiótico.

Existen dos variantes citogenéticas menos comunes pero clínicamente importantes de la trisomía del Grupo G. Aproximadamente el 2-4% de los casos de Síndrome de Down se deben a una **translocación robertsoniana** desequilibrada, donde material cromosómico extra del cromosoma 21 se adhiere a otro cromosoma (típicamente el 14, resultando en t(14;21)). Esta forma es crucial porque puede ser heredada de un progenitor que es portador de la translocación de manera equilibrada, lo que implica un riesgo de recurrencia significativamente mayor. La otra variante es el **mosaicismo** (1-2% de los casos), donde la no disyunción ocurre en una división mitótica temprana después de la fertilización. Los individuos con mosaicismo poseen dos líneas celulares: una normal (disómica) y otra trisómica. El fenotipo de estos individuos a menudo es menos grave, dependiendo de la proporción y distribución de las células trisómicas en los tejidos.

#### 4. Manifestaciones Clínicas Principales

Las manifestaciones clínicas de la trisomía autosómica del Grupo G (Trisomía 21) constituyen un síndrome complejo que afecta a múltiples sistemas orgánicos. El fenotipo es reconocible y se caracteriza por rasgos craneofaciales distintivos, incluyendo braquicefalia (cabeza aplanada), perfil facial aplanado, fisuras palpebrales oblicuas hacia arriba, pliegues epicánticos, orejas pequeñas y displásicas, y macroglosia relativa. Las manos suelen ser anchas con dedos cortos (braquidactilia) y la presencia de un pliegue palmar único transversal (antes conocido como pliegue simiesco) es común. Estas características físicas, aunque variables, permiten una identificación clínica temprana.

Las comorbilidades médicas son una preocupación central. Las **cardiopatías congénitas** son las anomalías más graves y frecuentes, afectando a casi la mitad de los recién nacidos con Trisomía 21. El defecto más común es el defecto del canal auriculoventricular (AVSD) completo o parcial, seguido por la comunicación interventricular (CIV) y la comunicación interauricular (CIA). La corrección quirúrgica temprana de estas anomalías es vital para la supervivencia y la calidad de vida. Además, son comunes las anomalías gastrointestinales, destacando la atresia duodenal y la enfermedad de Hirschsprung.

El desarrollo neurológico y la función cognitiva están consistentemente afectados. Los individuos presentan un grado variable de **discapacidad intelectual**, generalmente de leve a moderada. El desarrollo del lenguaje es a menudo el área más afectada. A nivel molecular, la triplicación del cromosoma 21 resulta en la sobreexpresión de genes clave, como el gen de la proteína precursora amiloide (APP), el cual está implicado en la patogénesis de la enfermedad de

Alzheimer. Los pacientes con Trisomía 21 tienen un riesgo significativamente mayor de desarrollar la enfermedad de Alzheimer de aparición temprana, a menudo manifestándose en la cuarta o quinta década de vida. Otros problemas incluyen hipotonía generalizada en la infancia y una mayor susceptibilidad a infecciones debido a disfunciones del sistema inmunológico.

## 5. Diagnóstico: Métodos Citogenéticos y Prenatales

El diagnóstico de la trisomía del Grupo G puede realizarse en la etapa prenatal o postnatal. El cribado prenatal (screening) busca identificar gestaciones con un riesgo incrementado. Este cribado incluye la combinación de marcadores bioquímicos séricos maternos (como PAPP-A y  $\beta$ -hCG libre) con hallazgos ecográficos específicos en el primer trimestre, particularmente la medición de la **translucencia nuchal**. El avance más significativo en el cribado ha sido la introducción de la prueba de ADN fetal libre en sangre materna (NIPT), que analiza fragmentos de ADN fetal circulante para detectar aneuploidías con una sensibilidad y especificidad superiores al 99% para la Trisomía 21.

A pesar de la alta precisión del NIPT, el diagnóstico definitivo requiere la confirmación mediante técnicas invasivas que permitan el análisis directo del cariotipo fetal. Los procedimientos diagnósticos invasivos incluyen la **amniocentesis** (típicamente realizada después de las 15 semanas de gestación) o la **muestra de vellosidades coriónicas (CVS)** (realizada entre las 10 y 13 semanas). El material celular obtenido de estos procedimientos se cultiva y se somete al análisis citogenético, donde se realiza el bandeo cromosómico (generalmente G-bandeo) para visualizar los 47 cromosomas y confirmar la presencia del cromosoma 21 adicional, o para identificar si la trisomía es resultado de una translocación.

Las técnicas moleculares complementarias desempeñan un papel crucial. La Hibridación Fluorescente In Situ (FISH) utiliza sondas específicas marcadas con fluorescencia para un locus en el cromosoma 21, permitiendo un diagnóstico rápido en células no cultivadas, aunque no ofrece un análisis completo del cariotipo. Además, los arrays de microchips de hibridación genómica comparativa (aCGH) o los análisis de secuenciación de próxima generación (NGS) pueden utilizarse para cuantificar la dosis de genes específicos o detectar microdeleciones/microduplicaciones asociadas, proporcionando un nivel de detalle que supera al cariotipo tradicional, siendo esenciales en casos de mosaicismo o translocaciones complejas.

## 6. Manejo y Perspectivas Terapéuticas

El manejo de la trisomía autosómica del Grupo G es fundamentalmente sintomático, preventivo y multidisciplinario, con un enfoque en la intervención temprana para maximizar el potencial de desarrollo. La atención médica comienza en la etapa neonatal con la evaluación exhaustiva de las comorbilidades, especialmente la función cardíaca, la audición y la visión. Si existe una

cardiopatía congénita significativa, la corrección quirúrgica es imperativa en los primeros meses de vida. El monitoreo endocrino, particularmente para el hipotiroidismo (que es altamente prevalente), requiere suplementación hormonal de por vida.

La intervención temprana es el pilar del manejo del neurodesarrollo. Los programas deben incluir fisioterapia para abordar la hipotonía, terapia ocupacional para mejorar las habilidades motoras finas y gruesas, y logopedia (terapia del lenguaje) que es crucial para superar los retrasos en la comunicación. La integración escolar y el apoyo educativo individualizado son esenciales para fomentar la autonomía y el aprendizaje. La expectativa de vida de los individuos con Síndrome de Down ha mejorado drásticamente en las últimas décadas, pasando de la infancia a la sexta década de vida o más, principalmente gracias a los avances en la cirugía cardíaca y el tratamiento de las infecciones.

En el ámbito de la investigación, las perspectivas terapéuticas se orientan hacia la farmacogenómica y la corrección de la dosis génica. Los científicos están explorando cómo modular la sobreexpresión de genes clave. Por ejemplo, la inhibición de la quinasa DYRK1A, un gen triplicado en el cromosoma 21, ha mostrado en modelos animales promesas en la mejora de la función cognitiva. Otras líneas de investigación se centran en la **terapia de silenciamiento cromosómico**, utilizando tecnologías de ARN de interferencia o elementos como el ARN no codificante XIST para inactivar selectivamente el cromosoma 21 extra. Aunque estas terapias están en etapas muy tempranas de desarrollo, representan la esperanza de tratamientos que aborden la causa subyacente de la trisomía a nivel molecular.

## 7. Impacto Social, Ético y la Investigación Futura

El diagnóstico de la trisomía del Grupo G plantea profundas implicaciones sociales y éticas. Históricamente, la percepción social del Síndrome de Down ha evolucionado significativamente, pasando de la marginación y la institucionalización a una fuerte promoción de la inclusión social, educativa y laboral. El movimiento de defensa de los derechos de las personas con discapacidad ha transformado la forma en que las sociedades abordan la diversidad genética, enfatizando la dignidad, la autonomía y la calidad de vida de estos individuos. Sin embargo, persisten desafíos en el acceso a servicios de apoyo de alta calidad y en la lucha contra los estigmas.

Desde una perspectiva ética, la disponibilidad generalizada del cribado prenatal (NIPT) ha intensificado el debate sobre la autonomía reproductiva, el asesoramiento genético no directivo y la eugenesia. Los profesionales de la salud tienen la responsabilidad de proporcionar información completa y equilibrada sobre la condición, sus implicaciones médicas y las opciones de vida, evitando cualquier sesgo que pueda influir indebidamente en las decisiones de los padres. Este debate se extiende a la investigación, donde la búsqueda de "curas" o tratamientos para mejorar la función cognitiva debe equilibrarse cuidadosamente con la aceptación y el respeto por la

identidad y las capacidades inherentes de las personas con Trisomía 21.

La investigación futura se enfoca en tres áreas principales. Primero, la **genómica funcional**, para determinar exactamente qué genes, o combinaciones de genes, son responsables de cada rasgo fenotípico específico. Segundo, el desarrollo de biomarcadores para la detección temprana de comorbilidades (como la enfermedad de Alzheimer). Tercero, la investigación traslacional en neurociencia, buscando fármacos o intervenciones que puedan mejorar las conexiones sinápticas y mitigar el deterioro cognitivo asociado a la triplicación del cromosoma 21. El objetivo final es no solo aumentar la esperanza de vida, sino también mejorar la salud integral, la independencia funcional y la participación plena de las personas afectadas por la trisomía autosómica del Grupo G en la sociedad.

### Further Reading (Lecturas Adicionales)

[Síndrome de Down \(Trisomía 21\)](#)

[Citogenética y Clasificación de Denver](#)

[Genetics Home Reference: Down Syndrome](#)

[Meiosis, Aneuploidy, and the Origin of Human Trisomy](#)