

En genética, el término aneuploidía hace referencia al cambio en el número cromosómico, que pueden dar lugar a enfermedades genéticas. Un aneuploide es un individuo cuyo número de cromosomas difiere del tipo silvestre o euploide en parte de su dotación cromosómica, debido a un cromosoma extra o ausente, que siempre se asocia con una deficiencia en el desarrollo físico, mental o ambos. Generalmente, la dotación cromosómica aneuploide sólo difiere de la salvaje en uno o pocos cromosomas. La aneuploidía se puede observar frecuentemente en células cancerosas. En los animales sólo son viables las monosomías y las trisomías, ya que las nulisomías son letales en individuos diploides. Una de las aneuploidías más común es el síndrome de Down, que es una trisomía del cromosoma 21. Las anomalías cromosómicas se describen utilizando una serie de abreviaturas y una nomenclatura estandarizada que indican la naturaleza de la alteración y (en el caso de los análisis realizados mediante FISH o micromatrices) la tecnología utilizada para detectarla. Las consecuencias fenotípicas de una alteración cromosómica dependen de su naturaleza específica, del desequilibrio resultante de las partes implicadas del genoma, de los genes específicos contenidos o afectados por la alteración y de la probabilidad de su transmisión a la generación siguiente.

From:

<https://neurocirugiacontemporanea.es/wiki/> - **Neurocirugía Contemporánea**
ISSN 1988-2661

Permanent link:

<https://neurocirugiacontemporanea.es/wiki/doku.php?id=aneuploidias>

Last update: **2025/05/04 00:00**

