

El cromosoma 22 es uno de los 23 pares de cromosomas del cariotipo humano. La población posee, en condiciones normales, dos copias de este cromosoma, uno heredado de la madre y uno del padre durante la reproducción sexual. Normalmente hay dos copias de este cromosoma. La identificación de genes en cada uno de los cromosomas es obtenida por medio de diferentes métodos, lo que da lugar a pequeñas variaciones en el número de genes estimados en cada cromosoma, según el método utilizado. El cromosoma 22 es el segundo más pequeño de los cromosomas humanos, compuesto por alrededor de 49 millones de pares de bases, representando entre el 1,5 y 2 % del total de ADN celular. En 1999 se completó su secuencia, siendo el primer cromosoma humano en completarse.

Genes

Los siguientes son algunos genes que se encuentran en el cromosoma 22:

IGL@
TBX1 |
RTN4R
COMT |
NEFH |
CHEK21
NF2
SOX10
APOL1
EP300
WNT7B
SHANK3
SULT4A1
PARVB

Enfermedades y alteraciones

Las siguientes son algunas de las enfermedades relacionadas con el cromosoma 22:

Esclerosis lateral amiotrófica
Cáncer de mama
Leucodistrofia metacromática
Síndrome de delección 22q11.2
Síndrome delección 22q13 o síndrome de Phelan-McDermid
Síndrome de Li-Fraumeni
Neurofibromatosis
Síndrome de Rubinstein-Taybi
Síndrome de Waardenburg
Metahemoglobinemia
Síndrome del ojo de gato.2

Referencias

Beck, Megan; Peterson, Jess F.; McConnell, Juliann; McGuire, Marianne; Asato, Miya; Losee, Joseph E.; Surti, Urvashi; Madan-Khetarpal, Suneeta; Rajkovic, Aleksandar; Yatsenko, Svetlana A. (May 2015). «Craniofacial abnormalities and developmental delay in two families with overlapping 22q12.1 microdeletions involving the gene». *American Journal of Medical Genetics Part A* 167 (5): 1047-1053. doi:10.1002/ajmg.a.36839.

From:

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



Permanent link:

https://neurocirugiacontemporanea.es/wiki/doku.php?id=cromosoma_22

Last update: **2025/05/03 23:56**