

Fig.2. Representación del par de cromosomas 15 metafásicos en un caso normal y en un caso de delección.

Las delecciones son unas alteraciones cromosómicas que pueden aparecer por primera vez en los gametos del padre (espermatozoides) de forma esporádica. Son debidas a errores que cometen las células en los procesos de división celular (mitosis y meiosis). En cada división el material genómico (ADN), que contiene toda la información de un organismo, debe ser empaquetado en cromosomas para repartirlo por igual a las células hijas. Durante este proceso se producen intercambios de material entre cromosomas (cromátides), pero en ocasiones este intercambio es desigual y da lugar a la pérdida de material genómico. Otros sucesos que pueden ocurrir son las reorganizaciones cromosómicas como translocaciones e inversiones, siendo éstas las responsables de la rotura y pérdida de fragmentos de ADN.

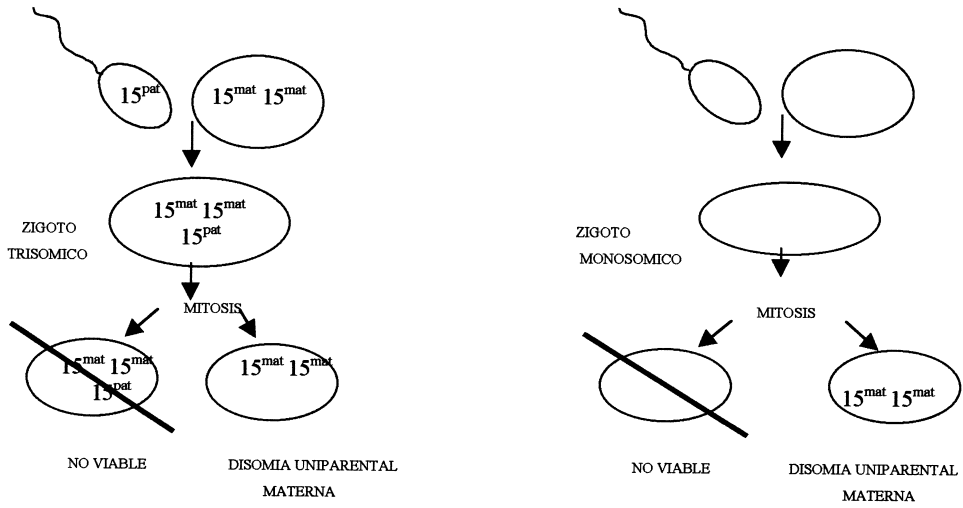
## 2.2. Disomía uniparental materna

La disomía se produce cuando los dos cromosomas 15 son heredados de la madre, no habiendo aportación del padre. No hay cromosoma 15 paterno.

Como resultado del imprinting los genes SPW del cromosoma 15 materno están inactivados y no se expresan. Este hecho equivale a la ausencia funcional de genes del SPW. En la delección hay una ausencia física, no están esos genes, en cambio, en la disomía uniparental materna sí están los genes pero no se expresan.

Las disomías están relacionadas con un mal reparto de cromosomas en la división celular de las células germinales (meiosis) que producen los gametos. Tenemos así que para la formación de los oocitos (gametos femeninos) es necesario reducir la dotación cromosómica de 46 cromosomas, que presentan las células somáticas, a 23 cromoso-

mas. Este proceso llamado oogénesis permite que tras la fecundación del oocito por el espermatozoide se recupere el estado de diploidía (46 cromosomas) que presentan todas las células de nuestro organismo. Pues bien, durante la oogénesis dos cromosomas 15 pueden ir a parar a la misma célula (oocito disómico), hecho poco frecuente pero que puede ocurrir en mujeres de edad avanzada. Si esto sucede puede originarse una disomía materna siempre que se produzca alguna de las siguientes situaciones:



a)

b)

1. La fecundación de un oocito disómico (dos cromosomas 15) por un espermatozoide normal. Se origina una trisomía del 15 (tres cromosomas 15) que desemboca en aborto. Sin embargo, en ocasiones esta trisomía 15 puede ser corregida eliminando al azar uno de los cromosomas 15 en exceso. Si se elimina el cromosoma 15 paterno el feto presentará el SPW por disomía uniparental materna, si se elimina un cromosoma 15 materno el feto será normal. (Fig. 3a).

2. Menos frecuente es la fecundación de un oocito normal por un espermatozoide nulisómico (sin cromosoma 15). Se produciría un cigoto con solo un cromosoma 15. Este cigoto no es viable, pero una duplicación mitótica de este cromosoma podría teóricamente conducir a una línea celular con dos cromosomas 15 maternos. (Fig. 3b)