



PERÚ

Ministerio
de SaludHospital Nacional Docente
Madre-Niño "San Bartolomé"N° 115 -2024-DG-HONADOMANI-SB

Resolución Directoral

Lima, 24 de Mayo de 2024

VISTO:



El expediente N° 03372-24; relacionado con la propuesta de Guía de Procedimiento de Citogenética- Análisis cromosómico con Cariotipo y Bando GTG en muestras de Sangre Periférica, y;

CONSIDERANDO:



Que, los artículos I y II del Título Preliminar de la Ley N° 26842, Ley General de Salud dispone que la salud es condición indispensable del desarrollo humano y medio fundamental para alcanzar el bienestar individual y colectivo, y que la protección de la salud es de interés público. Por tanto, es responsabilidad del Estado regularla vigilarla y promoverla;



Que, mediante Resolución Ministerial N° 826-2021-MINSA, se aprueba el documento denominado "Normas para la elaboración de documentos normativos del Ministerio de Salud" en cuyo numeral 6.1.3 define la Guía Técnica como documento normativo del MINSA con el que por escrito se define de manera detallada el desarrollo de determinados procesos, procedimientos y actividades administrativas y asistenciales(...)



Que, la Jefa del Departamento de Ayuda al Diagnóstico con Nota Informativa N° 0058-2024-DAD- HONADOMANI.SB hace de conocimiento la "Guía de Procedimiento de Citogenética – Análisis Cromosómico con Cariotipo y Bando GTG en muestras de Sangre Periférica", la misma que cuenta con la aprobación del Jefe del Departamento de Gineco-Obstetricia con Proveído N° 114-2024-DGO-HONADOMANI-SB, así como la conformidad del Médico Anatómo Patólogo y el Médico Especialista en Genética de la entidad;

Que, la Jefatura de la Oficina de Gestión de la Calidad mediante Nota Informativa N° 123-2024-OGC-HONADOMANI-SB, precisa que luego de la revisión correspondiente ha verificado que la Guía Técnica "**Guía de Procedimiento de Citogenética Análisis Cromosómico con Cariotipo y Bando GTG en muestras de sangre periférica**" ha sido elaborada de acuerdo a la normativa, expresando su conformidad al precitado documento y solicita la emisión del acto resolutivo correspondiente;

La precitada Guía Técnica tiene por finalidad proporcionar información valiosa en el estudio cromosómico que puede ser crucial para el diagnóstico, tratamiento en diversas especialidades médicas;



En la definición del proceso técnico se constituye en la técnica más prevalente para evaluar las anomalías cromosómicas, tanto en número como en estructura, es el cariotipo con bandas GTG en linfocitos de sangre periférica;



Que, mediante Hoja de ruta la Dirección General solicita a la jefatura de la Oficina de Asesoría Jurídica proyecte el correspondiente acto resolutivo;

Con la visación de la Dirección Adjunta, de la Jefatura de la Oficina de Gestión de la Calidad, de la Jefatura del Departamento de Ayuda al Diagnóstico, de la Jefatura del Departamento de Gineco-Obstetricia y de la Oficina de Asesoría Jurídica del Hospital Nacional Docente Madre Niño "San Bartolomé";

En uso de las facultades y atribuciones conferidas a la Directora General del Hospital Nacional Docente Madre Niño "San Bartolomé", mediante Resolución Ministerial N° 862-2023-SA, y del Reglamento de Organización y Funciones del Hospital Nacional Docente Madre Niño "San Bartolomé", aprobado mediante la Resolución Ministerial N° 884-2003-SA/DM;

SE RESUELVE:

Artículo 1.- Aprobar la Guía Técnica: "Guía de Procedimiento de Citogenética Análisis Cromosómico con Cariotipo y Bando GTG en muestras de sangre periférica" del Departamento de Ayuda al Diagnóstico del Hospital Nacional Docente Madre Niño "San Bartolomé," compuesta de doce (12) folios.

Artículo 2.- Disponer que el Departamento de Ayuda al Diagnóstico, implemente la difusión y aplicación interna de la Guía Técnica aprobada en el Artículo 1° de la presente Resolución.

Artículo 3.- Disponer que la Oficina de Estadística e Informática, a través del responsable del Portal de Transparencia de la Institución, se encargue de la publicación del acto resolutivo, en la dirección electrónica www.sanbartolome.gob.pe.

Regístrese, Comuníquese y Publíquese

MINISTERIO DE SALUD
HOSPITAL NACIONAL DOCENTE MADRE NIÑO
"SAN BARTOLOME"
.....
Mc. Rocio De Las Mercedes León Rodríguez
DIRECTORA GENERAL
CMP. 31303 RNE: 14142

RLR/KAGV/MJRV/IGRA/RPAG
c.c.

- DA
- OGC
- DAD
- OAJ
- Archivo

FORMATO DE GUÍA DE PROCEDIMIENTO ASISTENCIAL

NOMBRE DEL PROCEDIMIENTO:			
ANÁLISIS CROMOSÓMICO CON CARIOTIPO Y BANDEO GTG EN MUESTRAS DE SANGRE PERIFÉRICA			
CÓDIGO CPMS (2)	88293	ÁMBITO DE APLICACIÓN:	
		* Institucional:	
VERSIÓN: (1)		* Dpto / Servicio: Departamento. Ayuda al Diagnóstico / Servicio de Anatomía Patológica / Laboratorio de Citogenética y Biología Molecular	
OBJETIVO:			
Dar resultados precisos y puntualmente, siguiendo criterios y normas establecidas en el ISCN 2020 con el propósito de identificar y detectar las alteraciones cromosómicas mediante el cariotipo y esto permitirá al médico tratante la información esencial para llevar a cabo un diagnóstico médico y/o asesoramiento genético.			
CONSIDERACIONES GENERALES:			
Definición:			
El cariotipo es un análisis cromosómico de las células humanas que nos permite examinar el tamaño, la forma y el número de los cromosomas. El término también se refiere a la representación gráfica de los cromosomas, ordenados en pares de homólogos y que se puede describir conforme a una nomenclatura convencional			
Indicaciones		Contraindicaciones Absolutas	
En pacientes pediátricos y adolescentes: - Retraso del desarrollo psicomotor - Talla baja de etiología desconocida - Dimorfismo facial - Retardo mental de etiología desconocida - Genitales ambiguos - Portador de una Malformación Congénita Mayor - Portador de tres Malformaciones Congénitas Menores - Confirmación diagnóstica de cromosomopatías numéricas Y estructurales - Hijos de uniones consanguíneas - Anomalías del desarrollo puberal como ginecomastia , amenorrea, pubertad tardía o Precoz.		Ninguna	
		Contraindicaciones Relativas	
		- Uso de Antibióticos y/o corticoides - Estado Febril	
		Complicaciones	
		- Equimosis, Petequias, Hematoma - Síncope - Edema local	
		Requisitos previos	
En adultos: - Mujeres con mala historia obstétrica: abortadora recurrente, productos obitados o hijos malformados - Detección de portadores de anomalías cromosómicas - Estudio de pareja infértil		- Orden Médica - Pago por Cariotipo - Ingreso al Sistema por orden médica pagada o subsidiada por el SIS - Verificación de datos y facturación de pagos en el Sistema	
En cualquier grupo etario: Estudio de enfermedades oncohematológicas			
CONSIDERACIONES ESPECÍFICAS:			
Descripción del Procedimiento: PROCEDIMIENTO DEL CARIOTIPO EN SANGRE PERIFERICA			
N°	ACTIVIDAD (18)	RECURSO HUMANO (19)	TIEMPO (20)
1	Identificación del paciente e informe del procedimiento.	Técnico de Laboratorio	2 min

2	Lavado de manos clínico y colocación de guantes	Técnico de Laboratorio	3 min
3	Rotulación de tubos de muestra	Técnico de Laboratorio	1 min
4	Preparación de equipo de toma de muestra	Técnico de Laboratorio	2 min
5	Colocación de ligadura para extracción de sangre e identificación de zona de venopunción	Técnico de Laboratorio	2 min
6	Asepsia de zona de venopunción	Técnico de Laboratorio	0,5 min
7	Toma de muestra	Técnico de Laboratorio	2 min
8	Retiro de tubo y luego retiro de aguja con adaptador	Técnico de Laboratorio	0,5 min
9	Compresión de zona de venopunción con torunda de algodón	Técnico de Laboratorio	1 min
10	Desecho de materiales biocontaminados y equipo de punción	Técnico de Laboratorio	0,5 min
11	Colocación de la muestra en mesa de Siembra	Técnico de Laboratorio	0,5 min
12	Colocación de medios de cultivo para la Siembra en mesa de trabajo	Técnico de Laboratorio	0,5 min
13	Lavado de manos y colocación de guantes para preparación de	Técnico de Laboratorio	2 min
14	Preparación de solución hipotónica, Carnoy y medios de cultivo	Técnico de Laboratorio	20 min
15	Preparación para refrigeración de Tripsina, Giemsa y Sales	Técnico de Laboratorio	30 min
16	Alicuotar medio de cultivo en tubos de centrifuga	Biólogo	10
17	Colocación de tubos con medio de cultivo a refrigeración	Biólogo	1 min
18	Espera de 2 horas para congelación del medio de cultivo	Biólogo	120 min
19	Retiro de tubos con medios de cultivo de congeladora	Biólogo	15 min
20	Lavado de manos y colocación de guantes para siembra de muestra	Biólogo	3 min
21	Rotular los tubos de centrifuga para el sembrado	Biólogo	3 min
22	Siembra de la muestra	Biólogo	10 min
23	Colocación de muestra en Estufa	Biólogo	1 min
24	Retiro y desecho de guantes	Biólogo	0,5 min
25	Lavado de manos clínico y colocación de guantes para el inicio de la	Biólogo	3 min
26	Agregación de Colchicina a la muestra	Biólogo	20 min
27	Homogenización y colocación de la muestra en la Estufa	Biólogo	12 min
28	Centrifugación de la muestra	Biólogo	12 min
29	Adición de Solución Hipotónica, homogenización y colocación en estufa de la muestra	Biólogo	20 min
30	Retiro de la muestra de la Estufa para homogenización y centrifugación	Biólogo	0,5 min
31	Adición de Carnoy a la muestra para Prefijación	Biólogo	0,5 min
32	Centrifugación de muestra prefijada	Biólogo	12 min
33	Fijación con Carnoy de la muestra a Temperatura ambiente	Biólogo	25 min
34	Centrifugación de la muestra	Biólogo	12 min
35	Lavado 1 de la muestra con Carnoy y centrifugación	Biólogo	12 min
36	Lavado 2 con Carnoy y centrifugación	Biólogo	12 min
37	Lanzamiento de láminas	Biólogo	20 min
38	Retiro y desecho de guantes	Biólogo	0,5 min
39	Lavado de manos	Biólogo	2 min
40	Envejecimiento de las láminas lanzadas en la estufa	Biólogo	120 min
41	Lavado de manos y colocación de guantes	Biólogo	2 min
42	Retiro de Tripsina de la congeladora	Biólogo	0,5 min
43	Espera de descongelamiento de Tripsina	Biólogo	20 min
44	Filtrado de Giemsa	Biólogo	10 min
45	Preparación de Tripsina, Giemsa y suero fisiológico en frescos koplín	Biólogo	15 min
46	Bandeo y Tinción GTG	Biólogo	60 min
47	Análisis de los cromosomas hallados en 10 metafases	Biólogo	105 min
48	Registro físico y virtual del caso para la lectura en doble ciego	Biólogo	2 min

49	Análisis de los cromosomas hallados en otras 10 metafases por un segundo lector	Biólogo	105 min
50	Verificación de la concordancia en los dos Análisis del total de 20 metafases por el responsable del caso	Biólogo	10 min
51	Armado de Cariograma por el responsable del caso	Biólogo	60 min
52	Llenado de Formato en el Sistema Cariotipador por el responsable del caso	Biólogo	5 min
53	Auditoría de los hallazgos en los dos análisis y armado de Cariograma por un Revisor	Biólogo	15 min
54	Colocación de conclusiones y validación del resultado por parte del Analista responsable del caso	Biólogo	10 min
55	Validación del resultado por parte del Segundo Analista	Biólogo	5 min
56	Validación del resultado por parte del Revisor	Biólogo	5 min
57	Validación e interpretación del resultado	Anátomo-Patólogo	15 min

Tiempo TOTAL del procedimiento (21): 876 min o 14 horas y 36 minutos

RECURSOS MATERIALES

N°	Productos Farmacéuticos (22)	Unidad de Medida(23)	Código SISMED (24)	N° de Unidades (25)
1	Heparina sódica 25000 UI/5 ML INY 5 ML	MI	03894	0.1
2	Cloruro de Sodio 9% 1L	MI	05873	1
3	Cloruro Sodio 900 mg/100 mL (0.9 %) INY 100 mL	MI	05872	75

DISPOSITIVOS MEDICOS (26)

N°	NOMBRE (27)	Unidad de Medida (28)	Código SISMED (29)	N° de Unidades (30)
1	Guantes para examen descartable talla M	14	23112	20
2	Mandil descartable esteril talla M	15	28687	12
3	Respirador quirúrgico tipo N 95	15	47028	8
4	Gorro descartable de enfermera	15	18726	6
5	Mascarilla descartable quirúrgica 3 pliegues	Und	23127	1
6	Gel antibacterial para manos x 1 Lt aprox	MI	30498	16
7	Jeringas descartables de 5 ml x 1000 u	UND	11370	1
8	Jeringas descartables de 10 ml x 100 u	UND	11368	1
9	Jeringas descartables de 20 ml x 100 u	UND	11369	5
10	Aguja para extracción de sangre al vacío 21 G x 1 in	UND	10151	3
11	Algodón Hidrófilo x 100 gr	Torunda	10244	5

INSUMOS (31)

N°	NOMBRE (32)	Unidad de Medida(33)	Código SIGA (34)	N° de Unidades(35)
	Materiales fungibles			
1	Papel Bond 75 g tamaño A4	UND	717200050227	18
2	Alcohol etílico (Etanol) 96° X 1 Lt	MI	353800010007	43.2
3	Esparadrapo antialérgico de papel 2.5 cm X 9.1 m	Cm	495700250370	12

4	Criovial de polipropileno esteril 2.0 ml con tapa graduado x 100	Unidad	512000360041	1
5	Pipetas descartables de 3 ml	UND	511000060427	1
6	Papel toalla doble hoja interfoliado blanco x 250 hojas	UND	139200160361	1
25	Acido Acetico Glacial 1L	UI	351000023612	0.05
8	Medio de cultivo para cariotipo sangre periferica X 100 mL	MI	358600100925	5
9	Colchicina 1gr	UI	351000027422	0.0001
10	Agua esteril para inyección 1L	UI	585100140009	0.10
11	Lámina porta objeto biselada 25 mm x 75 mm x 50	Unidad	512000180138	4
12	Papel filtro N° 8 X 50 cm X 50 cm	Cm²	512000210351	25
13	Papel toalla doble hoja interfoliado blanco x 200 hojas	Hoja	139200160323	5
14	Dihidrogeno fosfato de Potasio 500gr	MI	351000023358	0.10
15	Tripsina 100gr	MI	358600060235	0.05
16	Colorante Giemsa x 25 g	MI	351000040093	6
17	Dihidrogeno fosfato Sodio 500gr	MI	35100024719	0.05
28	Papel lente 120mm x 120mm	Hoja	512000210285	1
29	Laminas portaobjetos	Unidad	512000180138	4
20	Grapa 26/6 X 5000	Unidad	718500080026	2
21	Colcemid x 10ml	Unidad	351500010023	1
22	Glicerina 99% 500ml	Unidad	351000024015	2
23	Cloruro de Potasio 500g	Unidad	351000020388	1
24	Metanol 1L	UI	353800030042	0.05
	Materiales No Fungibles			
1	Boligrafo (lapicero) de tinta seca punta fina color azul	8	716000010208	7
2	Folder de plástico tamaño A4 con tapa transparente	8	710600050013	1
3	Ligadura plana para extracción de sangre de 45 cm aprox.	3	512000281465	1
4	Una caja para eliminación de objetos punzo cortantes	UND	511000151864	1
5	Plumon marcador de tinta al agua punta mediana color negro	2	716000060417	4
6	Tubo de polipropileno, fondo conico esteril X 15 mL	14	511000080341	1
7	Encendedor a gas	2	169400320038	1
8	Cubeta rectangular de vidrio	4	512000260011	2
9	Pipeta pasteur de plástico esteril 3 ml	3	511000060629	3
10	Gradilla de acero para 48 tubos de 15 mm X 100 mm	13	512000160136	1
11	Mechero de vidrio para alcohol	5	511000090010	1
12	Tubo de polipropileno, fondo conico esteril X 15 mL	39	511000080341	1
13	Gradilla de acero para 48 tubos de 15 mm X 100 mm	48	512000160136	2
14	Micropipeta volumen fijo 100 µL	3	511000060736	1
15	Puntera (tips) para micropipeta 100 µL - 1000 µL X 500	3	512000350635	1
16	Probeta de vidrio clase A graduada 100 mL	10	511000070008	1
17	Bagueta de vidrio borosilicato 6 mm X 20 cm	10	511000151146	1
18	Coplin de vidrio vertical para 10 laminas	68	512000260195	4
19	Caja de plástico para transportar láminas portaobjetos	UI	512000040360	1
20	Timer de 2 tiempos hasta 60 in	60	513000040485	1

21	Lapiz negro N° 2 con borrador	4	716000040045	1
22	Tubo de polipropileno, fondo conico esteril X 15 mL	21	511000080341	1
23	Encendedor a gas	1	169400320038	1
25	Pinza madera p/tubo ensayo, 180 mm	UI	511000151522	1
26	Canastilla de acero inoxidable 27 cm X 20 cm X 7.5 cm	21	512000050081	1
27	Aceite de inmersión	L	351000023496	1
28	Cuaderno de 200 hojas cuadriculado A4	UND	717200030062	1
29	Memoria portátil USB de 32 GB	15	767500590010	2
30	Engrapador de metal tipo alicate	2	715000110030	1
31	Sello autoentintable de 47 mm x 18 mm aprox.	3	716000080113	3

N° de ACTIVIDAD (36)	MOBILIARIO(37)	EQUIPOS BIOMÉDICOS y/o DE COMUNICACIONES (38)	INSTRUMENTAL (39)
1, 56-62	Monitor plano		
	Teclado key board		
	Unidad central de proceso CPU		
	Escritorio de Melamine		
	Silla fija de metal		
	Silla giratoria de metal		
5 - 11	Taburete fijo de metal		
	Mesa de madera		
17, 19-21, 44		Refrigeradora eléctrica doméstica	
24		Cabina de flujo laminar 180 cm vertical	
30, 32, 34, 36-38		Centrífuga	
25, 29, 31, 42		Estufa eléctrica	
13, 14, 16, 17, 45-48	Módulo de Melamine		
49, 51, 55	Silla giratoria Mesa de Melamine	Microscopio binocular	
53, 54, 55	Silla giratoria Mesa de Melamine	Cariotipador	

REGISTROS (40)

- Registro de los datos del paciente en toma de muestra del servicio
- Registro (codificación y nombres) de la muestra y sus características en el laboratorio de Citogenética.

- Registro físico y virtual del control interno de todos los pasos del procedimiento
- Registro del resultado en el laboratorio de Citogenética y en el Sistema CLIPPER
- Almacenamiento físico y virtual de los resultados en Archivo de Citogenética
- Archivamiento de las láminas con resultados

RECOMENDACIONES (41)

- Para enviar las muestras de sangre periférica de provincia al hospital San Bartolome para el examen de cariotipo se deberá cumplir con lo sgte:
- Obtener la muestra de sangre con asepsia en jeringa heparinizada (0.1ml), la cantidad de sangre será en adultos de 3ml a 5 ml y de niños será de 2 ml a 3 ml.
- Cambiar la aguja usada por una nueva.
- No congelar.
- Conservar y transportar a temperatura adecuada.
- Enviar la muestra en una caja de tecnopor u otro material resistente.

ANEXOS (42)

- Monografía
- Gráfico
- Figuras

BIBLIOGRAFÍA (43)

Base Legal:

1. Ley N° 26842 - Ley general de salud. Incluye al "Consentimiento Informado en Perú"
2. RM N° 689-2006-MINSA, Aprueba el documento Técnico "Catálogo de Servicio Médicos y Estomatológicos de Ministerio de Salud y de las Unidades Relativas del Valor"
3. RM N°526 - 2011- MINSA. Normas para la elaboración de Documentos Normativos del Ministerio de Salud.
4. RM N.° 553-2002-SA-DM. Usa obligatorio y formal del CIE-10, acrónimo de clasificación internacional de enfermedades. Determina la clasificación y codificación de las enfermedades y una amplia variedad de signos, síntomas, hallazgos anormales, denuncias, circunstancias sociales y causas externas de daños y/o enfermedad.
5. ISCN 2020, Sistema Internacional para la Nomenclatura de la Citogenómica Humana

Bibliografía:

1. Association for Clinical Citogenetics of UK. General Best Practice. Reino Unido; 2007.
2. Manual de procedimientos técnicos del Servicio de Anatomía Patológica –Hospital Nacional Docente Madre –Niño "San Bartolome" . Perú (2013) ; 52-61.
3. Guía de procedimiento de la Unidad de Soporte al diagnóstico y tratamiento –Sub unidad de Soporte al Diagnóstico-Genética- Instituto Nacional de Salud del Niño San Borja .Peru (2022). Instituto Nacional de Salud del Niño San Borja .Peru (2022).
4. Citogenética ,manual de teoría y practica . 1era edición . Cordova –Argentina, 2015. Aissa et al.
5. Guía de Laboratorio de Citogenética Humana, CROM 2024
6. Revista Mexicana de Pediatría. Malformaciones congénitas mayores:la necesidad del manejo multidisciplinario, Junio 2018, Heladia et al.
7. Defectos congénitos y patologías incompatibles con la vida extrauterina, Revista Médica Uruguay 2016 Putti et al.
8. Genetics, Chromosome Abnormalities, Stat Pearls 2023, Queremel et al.

1. MONOGRAFÍA

1.1. INTRODUCCION:

El estudio a nivel de los cromosomas desempeña un papel fundamental en el diagnóstico de diversas enfermedades genéticas, una de las técnicas utilizadas para este propósito es el análisis cromosómico con cariotipo y el bandeo GTG en muestras de sangre periférica (muestra biológica) emergen como herramientas fundamentales.

El cariotipo es el análisis visual de los cromosomas de una célula, utilizando el microscopio como herramienta fundamental, proporcionando información valiosa sobre la morfología cromosómica y la presencia de posibles anomalías numéricas y estructurales.

El bandeo GTG permite la visualización de patrones de bandas específicos de cada cromosoma lo cual facilita la identificación de regiones cromosómicas específicas y ayudando en la detección de alteraciones submicroscópicas.

Este enfoque integral busca no solo identificar posibles aberraciones cromosómicas asociadas con enfermedades genéticas, sino también profundizar en la comprensión de la variabilidad genómica en individuos y contribuir al desarrollo de estrategias de diagnóstico más precisas y personalizadas.

Las técnicas descritas son usadas como rutina por el laboratorio de Citogenética de nuestra institución, el protocolo empleado tiene algunas variaciones por haber sido ajustadas a las condiciones favorables del laboratorio.

1.2. FINALIDAD:

- Proporcionar información valiosa en el estudio cromosómico que puede ser crucial para el diagnóstico, tratamiento en diversas especialidades médicas como :

Diagnóstico de Enfermedades Genéticas: El cariotipo se utiliza para identificar anomalías cromosómicas asociadas con enfermedades genéticas, como el síndrome de Down, el síndrome de Turner o el síndrome de Klinefelter entre otros síndromes.

Infertilidad: El cariotipo puede ayudar a identificar posibles causas genéticas que podrían afectar la capacidad reproductiva.

Estudios de Investigación: Se pueden realizar los cariotipos como parte de estudios de investigación para comprender mejor las bases genéticas de ciertas condiciones o enfermedades.

- Aportar en el desarrollo de los Servicios de Salud del HONADOMANI-SAN BARTOLOMÉ acorde a la vanguardia y visión del hospital en referencia, el cual permitirá el desarrollo de implementar técnicas moleculares en el área de Citogenética para el análisis cromosómico siendo estas : FISH, MICROARRAY entre otras técnicas moleculares para ser aplicadas en el diagnóstico de ciertas patologías y también de enfermedades neoplásicas como el cáncer de mama donde dichos estudios sumarán un valor pronóstico y facilitar los estudios de investigación de las bases genéticas de ciertas condiciones o enfermedades.

1.3. CONSIDERACIONES BASICAS:

1.3.1 Definición del proceso técnico:

La técnica más prevalente para evaluar anomalías cromosómicas, tanto en número como en estructura, es el cariotipo con bandas GTG en linfocitos de sangre periférica.

Este procedimiento implica la digestión enzimática de las proteínas cromosómicas mediante tripsina, seguida de una tinción de Giemsa el cual permitirá generar un patrón distintivo de más de 800 bandas,

posibilita la detección de deleciones y duplicaciones de tamaño superior a 5-8 megabases.

La realización de esta técnica implica células en fase de división, metafases, y tiene la capacidad de identificar anomalías a nivel de una única célula, permitiendo así la identificación de dos a más líneas celulares, como es el caso del mosaicismo cromosómico.

El proceso incluye varias fases desde tomar, recibir y codificar la muestra de sangre periférica, cultivarla en medios especialmente enriquecidos, cosecha celular, limpieza y preparar láminas portaobjetos para el lanzamiento por goteo y finalmente, realizar el bandeo y la coloración utilizando la técnica de bandeo GTG y la tinción de Giemsa.

El proceso de las muestras es realizado por un biólogo con experiencia u otro personal capacitado en el área de citogenética, así como también es el encargado de observar las metafases cromosómicas a través de un microscopio óptico con un objetivo de 100x. Se captura una serie de imágenes de las metafases celulares utilizando un cariotipador o analizador automático de cromosomas. Este equipo nos permitirá la elaboración del cariograma de las células seleccionadas, lo que le permite identificar y caracterizar las alteraciones cromosómicas. Finalmente, se elabora un informe según el formato establecido, el cual está integrado en el programa del cariotipador que se encuentra en el laboratorio de citogenética del Servicio de Anatomía Patológica del Departamento de Ayuda al Diagnóstico.

1.3.2 Aspecto Epidemiológico:

Es esencial para comprender la distribución y frecuencia de anomalías cromosómicas en nuestra población, lo que a su vez puede tener implicaciones en la planificación de servicios de salud, el asesoramiento genético y la investigación. También se tomaría en cuenta:

- **Prevalencia de Anomalías Cromosómicas:** El cariotipo nos podrá proporcionar información sobre la frecuencia de anomalías cromosómicas en una población específica. Esto es esencial para comprender la carga de enfermedades genéticas asociadas con alteraciones cromosómicas en un grupo de pacientes.
- **Distribución por Edad y Género:** El análisis epidemiológico del cariotipo puede revelar patrones específicos de distribución por edad y género en relación con ciertas anomalías cromosómicas. Algunas condiciones genéticas pueden mostrar variaciones en la prevalencia según la edad o ser más comunes en un género particular.

1.4. ORDEN MÉDICA:

En el Hospital Nacional Docente Madre –Niño “San Bartolomé” no se requiere la firma de un consentimiento específico para realizar el estudio de cariotipo en sangre periférica. En su lugar el médico tratante que solicita el cariotipo que lo tendrá que hacer emitiendo una orden medica especificando un diagnóstico presuntivo para la realización de la prueba, como también tiene la obligación de informar a los padres o al paciente directamente sobre la razón del porque se le está haciendo el examen de cariotipo.

1.5. CONCEPTOS FUNDAMENTALES:

1.5.1.- Cariotipo: Es la organización de los cromosomas de una especie y permite conocer el número y la estructura de ellos, en el ámbito de genética clínica sirve de apoyo para el diagnóstico de síndromes y patologías que implican anormalidades dentro de los cromosomas, que pueden causar o no fenotipos determinados.

1.5.2.- Cultivo celular: Es un proceso por el cual las células de diferente origen se aíslan del tejido u órgano original y se las mantiene en crecimiento constante bajo condiciones fisicoquímicas controladas en el laboratorio.

1.5.3.- Cultivo de linfocitos: En este cultivo se estimula la proliferación de linfocitos mediante mitógenos específicos y luego se recolectan las células que responden con una alta división celular deteniendo las células en metafase. Este procedimiento es común en los laboratorios de citogenética caracterizándose por ser de corta duración no necesita equipos preferidos para su realización, no requiere mantener condiciones de intercambio de gases complejos.

1.5.4.- Metafase: Corresponde a la etapa de la mitosis, la fase de la división celular (mitosis) en la que desaparece la membrana nuclear y los cromosomas alcanzan su máxima condensación y ordenamiento situándose en el plano ecuatorial de la célula.

1.5.5.- Bandas GTG: Son bandas claras y oscuras en los cromosomas, obtenidas mediante un tratamiento controlado con tripsina antes de la tinción con Giemsa. Las bandas oscuras poseen ADN ricos en bases AT, replicando más lentamente y siendo escasas en genes constitutivos, mientras que las bandas claras contienen ADN rico en GC, replicando tempranamente y albergando numerosos genes constitutivos. La elongación adicional de un cromosoma puede dar lugar a un mayor número de bandas, lo que se aprovecha para un análisis más detallado.

1.5.6.- Anomalías cromosómicas numéricas ó Aneuploidías : Son más comunes que las estructurales siendo la anomalía cromosómica más prevalente en los seres humanos. Implican cualquier desviación del número diploide normal para una especie determinada, en el que cada set haploide debe derivar de herencia paterna o materna. Esta categoría se puede subdividir a su vez en los siguientes grupos en el que pueden faltar o duplicarse o excederse cromosomas individuales y un grupo en el que se pueden agregar o perder conjuntos completos de cromosomas haploides.

- **Monosomías:** Son notablemente raras en los seres humanos y prácticamente se limitan a los cromosomas 21 o X. Tiene un único conjunto no homólogo de cromosomas o $2N - 1$.

- **Trisomías:** Es la anomalía cromosómica constitucional más frecuente en los seres humanos. Tienen tres copias de un cromosoma homólogo específico o $2N + 1$.

- **Tetrasomía:** Anomalía cromosómica incompatible con la vida. Tiene cuatro copias de un cromosoma homólogo específico o $2N + 2$.

- **Monoploidía:** Condición anormal de una célula de tener un solo set no homólogo de cromosomas.

- **Triploidía:** Condición anormal de una célula de tener tres sets completos de cromosomas homólogos.

- **Tetraploidía:** Condición anormal de una célula de tener cuatro sets completos de cromosomas homólogos.

- **Poliploidía:** Condición de una célula que tiene más de cinco juegos de cromosomas homólogos. Se observa con poca frecuencia en embriones humanos.

- **Disomía Uniparenteral:** Se produce cuando los 2 homólogos de un par cromosómico provienen de un solo progenitor en lugar de que una copia provenga de la madre y la otra copia del padre. Se puede clasificar en isodisomía si ambos cromosomas son idénticos y provenientes de un mismo progenitor, y heterodisomía si corresponden a los 2 homólogos de un mismo progenitor.

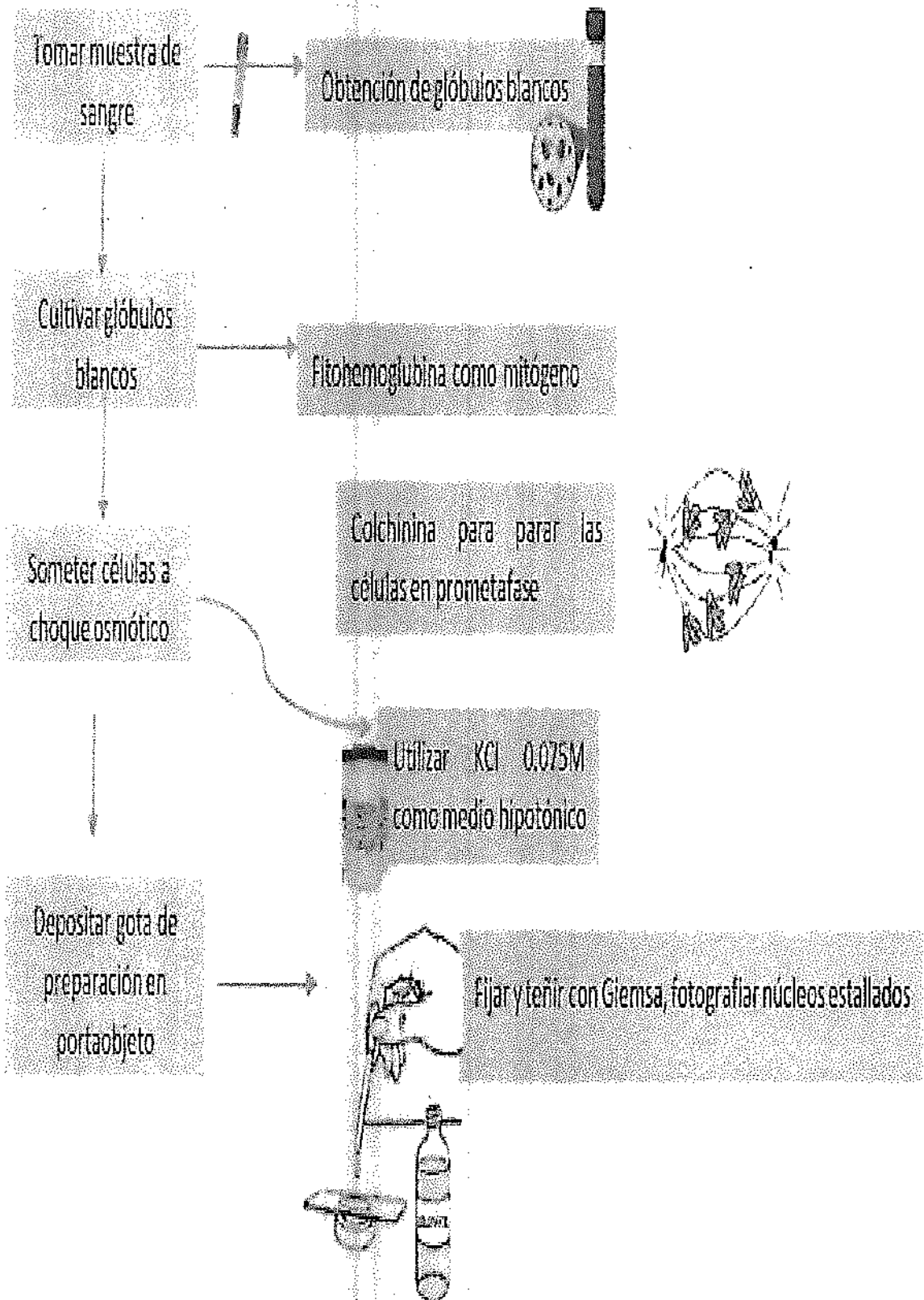
1.5.7.- Anomalías cromosómicas estructurales:

Implican el reordenamiento genómico de uno o más cromosomas. La mayoría de las aberraciones estructurales resultan del intercambio desigual entre cromosomas o de la mala reparación enzimática de dos roturas cromosómicas.

- **Delección:** Pérdida de una parte del cromosoma durante la replicación.
- **Duplicación:** Producción de una o más copias de una porción de un cromosoma.
- **Translocación:** Intercambio de material genético entre cromosomas no homólogos.
- **Translocación Recíproca:** Intercambio de material genético entre dos cromosomas no homólogos.
- **Translocación Robertsoniana:** Fusión de los brazos largos de dos cromosomas acrocéntricos y pérdida de sus brazos cortos.
- **Inversión:** Se origina cuando el segmento de un cromosoma cambia de orientación. Para ello deben producirse dos roturas dentro del mismo cromosoma, posteriormente el segmento gira 180° y finalmente se vuelve a unir.
- **Inversión Pericéntrica:** El segmento invertido incluye al centrómero.
- **Inversión Paricéntrica:** El segmento invertido es localizado en uno de los brazos del cromosoma.
- **Cromosomas en Anillo:** Los dos brazos de un cromosoma se fusionan adquiriendo la forma de un anillo.
- **Isocromosomas:** Cromosomas anormales formados por la duplicación de un brazo con delección.
- **Cromosoma Dicéntrico:** Cromosoma anormal que tiene dos centrómeros.

1.5.8.- Cariotipador: Es un software de formación de imágenes, innovador y la tecnología de las cámaras digitales más avanzada, la aplicación de cariotipaje del sistema Leica CW4000 representa un gran avance en la calidad de imagen en citogenética. Con una resolución de imagen de hasta 12 Mpixeles, se aprecia una imagen más nítida en comparación con la tecnología de video estándar CCD. El módulo de la aplicación de cariotipaje está disponible en una serie de configuraciones rentables que, además incluyen los últimos avances en tecnología de imagen.

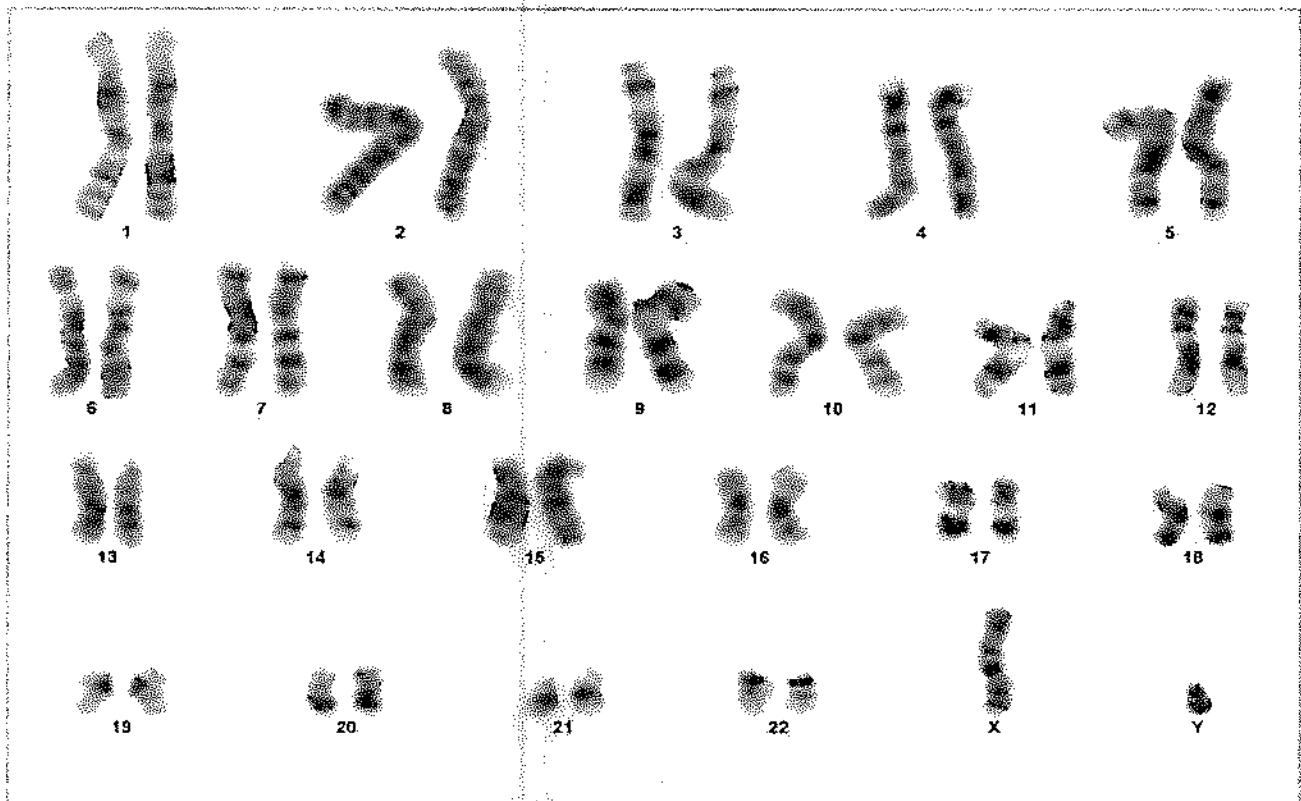
1.5.9.- Cariograma : Es una representación gráfica y ordenada de los cromosomas de una célula, generalmente dispuestos de acuerdo con su tamaño, forma y otras características estructurales. Esta herramienta visual proporciona una visión sistemática y detallada del cariotipo de un organismo.



2. Gráfico

3. Figuras:

Cariotipo masculino normal



Cariotipo femenino normal

