

determined. No statistically significant difference was found when these results were compared to figures reported by other authors.

## REFERENCIAS

1. Thomas, J. E. y Lambert, E. H.: Ulnar nerve conduction velocity and H-reflex in infants and children. *J Appl Physiol* 15: 1-9, 1960.
2. Gamstorp, I.: Normal conduction velocity of ulnar median and peroneal nerves in infancy, childhood and adolescence. *Acta Paediat (Stockholm Suppl)* 146: 68-76, 1963.
3. Henrikse, J. D.: Conduction velocity of motor nerves in normal subjects and in patients with neuro muscular disorders. Thesis, University of Minnesota, 1956.
4. Buchthal, F. y Rosenfalck, A.: Evoked potentials and conduction velocity in human sensory nerves. *Brain Res* 3: 1-119, 1966.
5. Kato, M.: The conduction velocity of the ulnar nerve and the spinal reflex time measured by means of the H-wave in average adults and athletes. *Tohoku J Exp Med* 73: 74-85, 1960.
6. Trojaborg, W.: Motor nerve conduction velocities in normal subjects with particular reference to the conduction in proximal and distal segments of median and ulnar nerve. *Electroenceph Clin Neurophysiol* 17: 314-321, 1964.
7. Thomas, P. K., Sears, T. A. y Gilliatt, R. W.: The range of conduction velocity in normal motor nerve fibers to the small muscles of the hand and foot. *J Neurol Neurosurg Psychiat* 22: 175-181, 1959.
8. Kemble, F.: Electrodiagnosis of the carpal tunnel syndrome. *J Neurol Neurosurg Psychiat* 31: 23-27, 1968.
9. Thomas, P. K.: Motor nerve conduction in the carpal tunnel syndrome. *Neurology* 10: 1045, 1960.

## TRANSLOCACIONES CROMOSOMICAS: INFORME DE CASOS

Jairo A. Delacruz S., M. S.\*

### EXTRACTO

Se presenta 3 casos de interés en el campo de la citogenética humana estudiados en el HUV. En 3 familias evaluadas se encontraron portadores balanceados (padres) y no balanceados (hijos) de translocaciones cromosómicas. Los primeros son personas completamente normales pero con gran riesgo de transmisión de que su alteración cromosómica induce situaciones que van desde defectos físicos y del desarrollo sexual hasta el aborto habitual. Como la alteración cromosómica no se puede corregir lo propio sería detectar previamente a los portadores balanceados normales advirtiéndoles del riesgo de tener hijos afectados.

### INTRODUCCION

La genética trata de explicar cómo las características de cualquier organismo tienen componentes hereditarios y del medio ambiente. Mientras la herencia fija el modelo biológico, físico y químico del individuo, el medio ambiente influye en el desarrollo de éste. La transmisión de las características hereditarias se hace por medio de los cromosomas (23 pares en humanos) y más íntimamente en los genes que los constituyen a manera de fragmentos con la información

necesaria para dirigir la aparición de cualquier característica mediante reacciones químicas.

Los laboratorios de citogenética humana rápidamente se han vuelto parte esencial en la práctica médica y en la investigación. Desde la demostración de la cromosopatía del síndrome de Down en 1959 es mucho el trabajo que se ha adelantado en el estudio de los cromosomas. Desde entonces se conocen varias alteraciones numéricas y estructurales<sup>1</sup> advirtiéndose que el defecto en un individuo depende de la "calidad" del cromosoma comprometido y de la intensidad del daño.

Como alteraciones de orden numérico se tienen los síndromes de Down, de Edwards, de Patau, de Klinefelter, de Turner, que corresponden respectivamente a las trisomías 21-22, 18, 13-15; al estado XXY y a la monosomía X. Por su parte, las alteraciones cromosómicas estructurales pueden presentarse como simples deleciones (rupturas), inversiones isocromosomas, translocaciones, etc.

Las translocaciones no se conocen como síndrome descritos o entidades clínicas definidas porque las posibilidades de su ocurrencia van en relación con los múltiples puntos de ruptura que pueden presentar los cromosomas. Sin embargo el retardo mental, los defectos esqueléticos, cardíacos, y del desarrollo sexual constituyen un común denominador en estas alteraciones<sup>1</sup>.

Las translocaciones pueden ser simples o recíprocas<sup>2</sup>. La translocación simple se define como la fusión de los brazos largos de 2 cromosomas acrocéntricos (del grupo D o G) en o cerca de sus centrómeros; a menudo hay pérdida de los

\* Profesor Asociado, Departamento de Morfología, División de Salud, Universidad del Valle, Cali, Colombia.

brazos cortos de los cromosomas implicados; a esta translocación suele llamársele también fusión céntrica. Para que la translocación ocurra debe haber ruptura de ambos cromosomas lo que puede suceder sin razón aparente, por condiciones ambientales como radiaciones ionizantes, agentes químicos, virus y otros disturbios que producen metabolitos anormales. Los dos cromosomas fusionados se reconocen como uno y generalmente simulan un cromosoma 3 si la translocación es entre 2 cromosomas D, o un cromosoma C si es entre un cromosoma D y uno G. Las personas que siendo normales presentan una translocación simple bien sea de novo o heredada son consideradas portadoras balanceadas ya que por célula aunque aparentemente se cuentan 45 cromosomas en realidad hay 46 por los dos fusionados que se cuentan como uno (Figura 1).

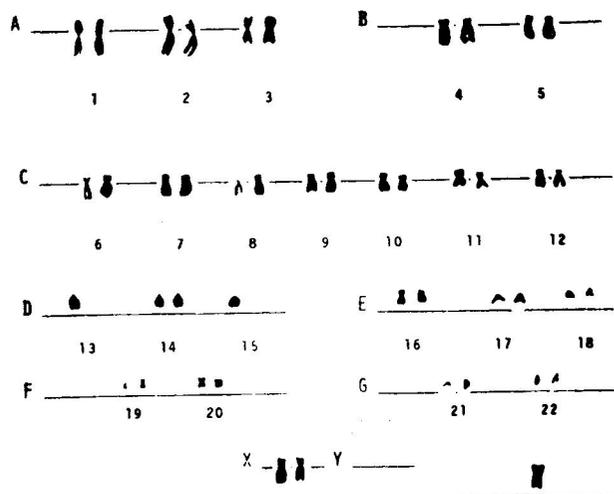


Figura 1. Cariotipo del Caso 1 ordenado de una célula sanguínea en mitosis. Nótese que los cromosomas 13 y 15 faltantes en el grupo D conforman uno solo parecido a un 3 colocado abajo a la derecha. Los demás grupos cromosómicos son normales. Ver explicación en las Figuras 6, 7 y 8.

La fusión céntrica es de significancia clínica considerable pues la mayoría de los casos de mongolismo familiar envuelven translocaciones de este tipo.

La forma recíproca de translocación se caracteriza por el intercambio de segmentos cromosómicos. La translocación ocurre cuando al romperse 2 cromosomas las partes rotas se intercambian recíprocamente resultando 2 cromosomas nuevos cada uno con gran parte de los 2 originales.

El portador balanceado de una translocación recíproca tiene 46 cromosomas por célula; no se ha ganado ni perdido material cromosómico nuclear, solo han cambiado de sitio las partes rotas. Los hijos afectados que se llamarán portadores no balanceados también poseen 46 cromosomas y usualmente muestran 1 de los dos cromosomas translocados presentándose en ellos el fenómeno conocido como duplicación-deficiencia<sup>1</sup>.

La mayoría de las translocaciones familiares se detectan a través del paciente con múltiples anomalías que tienen un complemento cromosómico estructuralmente no balanceado.

## MÉTODOS Y RESULTADOS

Las translocaciones que se comunican se describieron mediante evaluación cromosómica de sangre periférica. Estas células se sometieron a cultivo y las metafases seleccionadas se fotografiaron. La metafase es la única etapa del proceso mitótico del cultivo en donde los cromosomas se pueden observar con mucha claridad. De las copias fotográficas se recortan los cromosomas y se arma el cariotipo<sup>3A</sup>.

**Caso 1:** 74.50 (codificación asignada en el Laboratorio de Citogenética). Translocación simple.

Mujer de 20 años, de apariencia física normal. El aborto habitual fue la razón de su consulta: 2 abortos de 8 semanas cada uno en 1971; aborto de 3 meses en 1973 y aborto de 11 semanas en 1974. No se informaron antecedentes familiares.

### Estudio Citogenético:

El cariotipo armado en la Figura 1 muestra una translocación simple o fusión céntrica ocurrida entre 2 cromosomas del grupo D posiblemente homólogos o heterólogos que semejan un cromosoma 3. No se observa alteración en los demás grupos cromosómicos, el complemento sexual es XX. No se hizo evaluación cromosómica del esposo.

### Caso 2. Una familia. Translocación simple

Código	Parentesco	Edad	
74-3	madre	33	
74-4	padre	48	
73-95	hijo	15	
74-5	hija	11	
74-6	hija	12	
74-7	hija	2	
Según la Genealogía de la Figura 2:	I-1:74-3 II-2:74-6	I-2:74-4 II-3:74-5	II-1:73-95 II-4:74-7

En esta familia (Figura 2) los padres son física y mentalmente normales; la madre ha tenido 2 abortos. Inicialmente el hijo (II-1) fue remitido desde el Servicio de Oftalmología del HUV para evaluación por presentar ptosis palpebral del ojo derecho y disminución progresiva de la visibilidad; sus 3 hermanos (II-2,3,4) presentan el mismo problema. El hermano presenta dificultad para estudiar por "mala memoria" pero tanto él como sus hermanos no aparentan alteración mental.

**Estudio citogenético:** La razón por la cual fue evaluada cromosómicamente la familia se debió a que en el primer hijo remitido (II-1) se encontró un complemento cromosómico de 45 debido a una translocación simple entre 2 cromosomas del grupo D; en realidad son 46 cromosomas. El estudio de

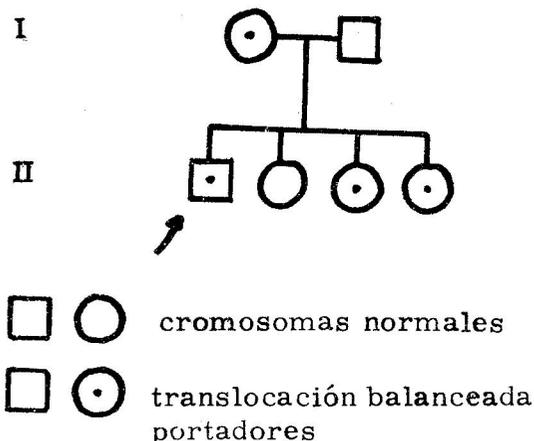


Figura 2. Genealogía familiar del Caso 2. Se ilustra la transmisión de una traslocación balanceada D/D. El estudio del probando (flecha) dio por resultado el que se evaluara toda la familia por ser portador balanceado de la traslocación.

este joven y su familia recuerda mucho el Caso 1.

Dicha translocación hizo suponer que al menos uno de los padres lo había transmitido, es decir, que uno de ellos podría ser portador usual de la translocación por lo cual se indicó la necesidad de evaluarlos juntos con el resto de la familia. El estudio fue mucho más sorprendente cuando se encontró la translocación no solo en la madre sino en 2 de sus 3 hijas.

En la Figura 3 se ilustran los cariotipos de toda la familia ordenados de linfocitos en mitosis. El cariotipo del padre (A) no presentan alteración cromosómica; su esposa (B) sus hijos C,D,E (II-1,3 7 respectivamente) muestran en cariotipo con 45 cromosomas debido a la translocación D/D aunque naturalmente son 46.

La hija de 12 años (II-2) aunque presenta la alteración como sus hermanos tiene un complemento cromosómico de 46-(F), no hay translocación.



Figura 3. Cariotipos de la familia Caso 2 ordenados de células sanguíneas en mitosis A. Cariotipo paterno (I-2) normal; B. Cariotipo materno (II-1) con un grupo D con sólo 4 cromosomas porque 2 de ellos posiblemente un 14 y un 15 se han translocado simulando un cromosoma 3 abajo a la derecha; los demás grupos son normales. C, D, E. Hermanos que han recibido el par cromosómico translocado de la madre, continúan siendo portadores como ella. Observe en C y D la ptosis palpebral del ojo derecho. F aunque presentó un cariotipo completamente normal también tiene el defecto del párpado pero en el ojo izquierdo.

**Caso 3. Una familia. Translocación recíproca**

Código	Parentesco	Edad
75-98	madre	40
75-76	hija	19
75-99	hija	14
75-100	hija	16
75-101	hijo	18
76-43	hija	5

Según la Genealogía de la Figura 4: 1-2 = 75-98 1-3 = segundo esposo II-1 = 75-76 II-2 = 75-101 II-3 = 75-100 II-4 = 75-99 II-5, 7, 8 = no evaluado II-6 = 76-43.

Esta familia está actualmente en estudio en este Laboratorio como en Medicina Interna. Solo se reportan algunos hallazgos cromosómicos faltando otros miembros por evaluar. Amenorrea primaria en la hija mayor (II-1) fue el motivo inicial de consulta y por los resultados encontrados en ella, fueron posteriormente evaluados la madre y 5 hijos más entre ellos un varón. Se advierte que la hija menor (II-6) es de un segundo matrimonio de la madre. En todas se informó hernia inguinal y excelente desarrollo sexual; su aspecto físico y mental es aparentemente normal.

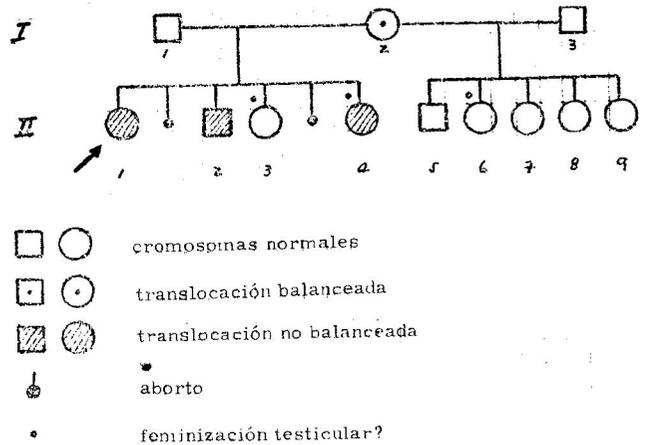


Figura 4. Genealogía familiar del Caso 3. Se ilustra la transmisión de una translocación B/C. El estudio del probando (flecha) dio origen a la evaluación de la familia a excepción de II-5, 7, 8 y 9.

**Estudio citogenético:** Las evaluaciones cromosómicas de linfocitos revelan un complemento de 46 en la familia siendo común una translocación recíproca. La translocación encontrada en la hija mayor hizo sospechar que al menos

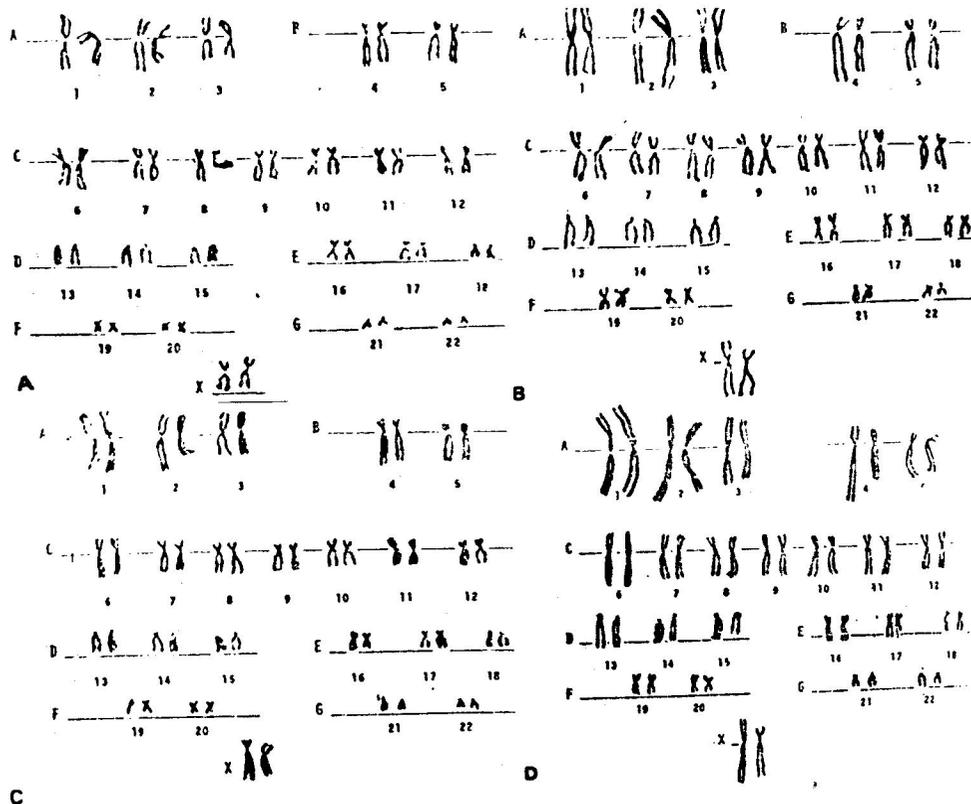


Figura 5. Cariotipos maternos (I-2) del Caso 3 ordenados de células sanguíneas en mitosis. A. Cariotipo en donde los grupos cromosómicos no presentan alteración estructural. B, C y D si presentan alteración estructural por cuanto ha ocurrido una translocación recíproca entre un cromosoma X y uno B posiblemente un 4. Los demás grupos cromosómicos son normales.

uno de los padres sería portador balanceado normal de la translocación y efectivamente esto se confirmó al evaluarse a la madre.

En la Figura 5 se ilustran los cariotipos maternos (I-2) indicándose un estado de mosaicismo<sup>2</sup>: A es un cariotipo normal sin alteración en los grupos autosómicos sexual. B, C y D presentan una translocación recíproca entre un cromosoma B y uno del grupo C posiblemente entre un 4 y un X. Se observa que en el grupo B hay 3 cromosomas simétricos y uno asimétrico muy largo en tanto que el supuesto X ha perdido parte de su brazo corto. La cuenta total de cromosomas es de 46. Los demás grupos cromosómicos son normales.

En la Figura 6 se ilustran los cariotipos de los hijos: A, cariotipo de la hija mayor (II-1) con un grupo cromosómico B en donde se destaca un cromosoma alargado y los otros 3 simétricos en igual forma que el grupo B materno (Figura 4 B, C, D). Al parecer este cromosoma largo asimétrico ha sido transmitido desde la madre. El complemento cromosómico sexual es XX y no hay alteración en los demás grupos cromosómicos.

B, cariotipo de una hermana (II-4) cuyo grupo B es similar al anterior con la diferencia de que el complemento sexual

no es XX como se esperaba sino XY. Los demás grupos cromosómicos son normales.

C y D, (II-3, II-6) son los cariotipos de otras 2 hermanas en donde los grupos cromosómicos B son normales, simétricos, no hay alteración estructural pero su complemento sexual no es XX sino XY.

E, corresponde al cariotipo del hermano (II-2); nuevamente aparece el grupo B translocado como en sus hermanas y su madre; el complemento sexual es XY y no hay alteración en los otros grupos cromosómicos.

DISCUSION Y CONCLUSIONES

Las translocaciones cromosómicas aquí presentadas son un ejemplo claro de la importancia que tiene su descubrimiento oportuno en los portadores. Los cromosomas translocados se reconocen fácilmente porque al armar el cariotipo no aparecen con otro cromosoma.

Caso 1. Hace referencia a una señora que presenta una translocación simple entre 2 cromosomas D. La translocación pudo ser heredada o adquirida de novo y también

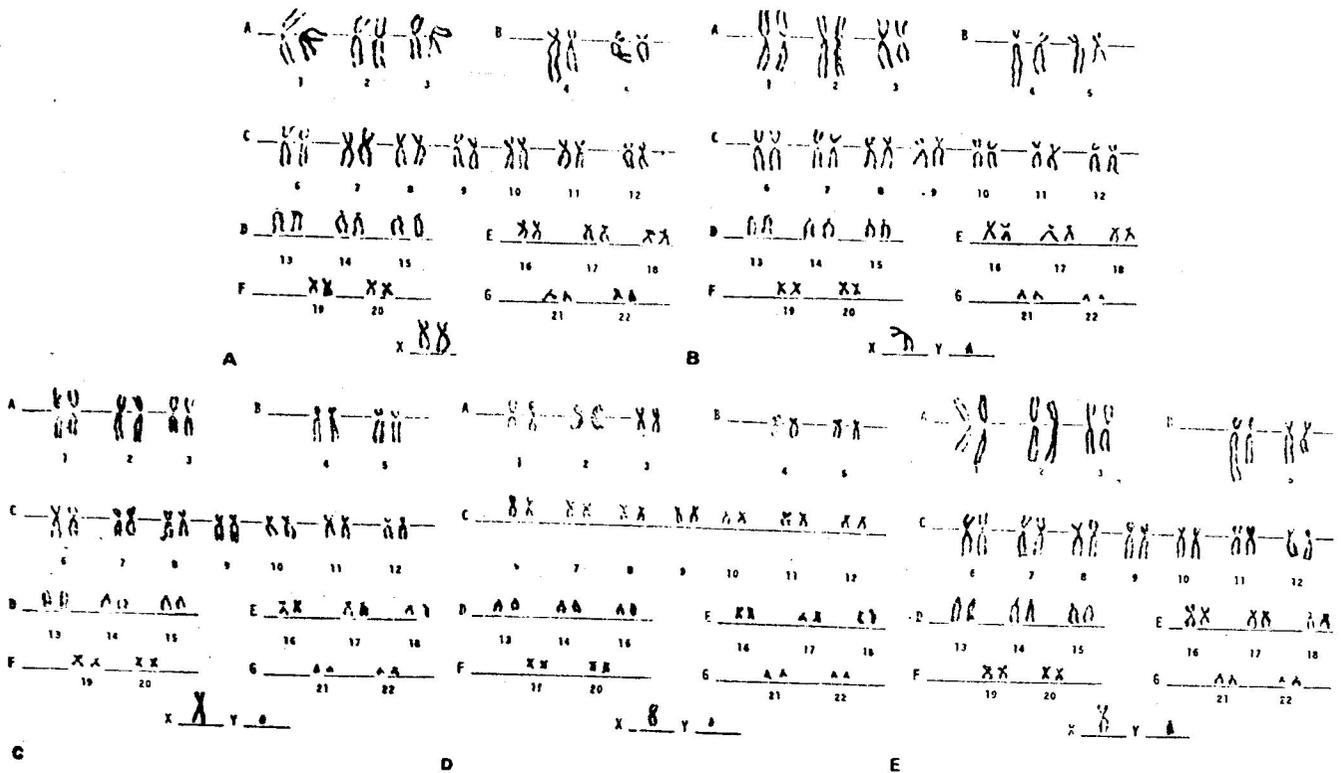


Figura 6. Cariotipos de 5 hijos del Caso 3 ordenados de células sanguíneas en mitosis. Obsérvese que en A, B y E (II-1, , 4) el grupo cromosómico B presenta un cromosoma largo y 3 simétricos. El cromosoma asimétrico fue transmitido desde la madre más no el X, C y D (II-3, 6) presentan un grupo cromosómico B simétrico normal. Aunque B, C y D fenotípicamente son mujeres su cariotipo revela un complemento sexual masculino XY no el XX esperado como en su hermana A. Obsérvese así mismo que el cromosoma B translocado aparece indistintamente acompañado de complementos sexuales XX o XY.

pudo ocurrir entre 2 cromosomas homólogos 13-13, 14-14 ó 15-15 o entre 2 heterólogos, por ejemplo 13 y 15 como lo ilustra el cariotipo de la Figura 1.

La Figura 7 ilustra el mecanismo por el cual ocurrió la translocación entre el 13 y 15; podría representarse en forma similar para 2 homólogos.

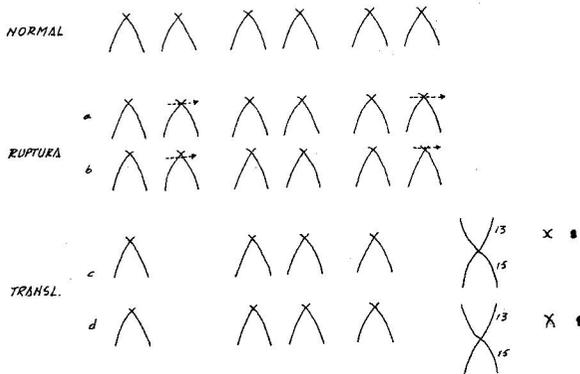


Figura 7. Esquema del grupo D de un cariotipo que trata de explicar la translocación D/D ocurrida en el Caso 1. La ruptura pudo ocurrir a nivel de los centrómeros de los cromosomas comprometidos 13 y 15 (a, c) o en los brazos largo y corto (o a la inversa) respectivamente en los mismos cromosomas (b, d). El cromosoma nuevo translocado se forma por fusión de brazos largos de los cromosomas rotos. Los segmentos diminutos rotos se pierden en las mitosis sucesivas.

Como el cromosoma nuevo translocado es usualmente meta-céntrico (centrómero medial) tendrá casi la totalidad del material genético primitivo. El número de cromosomas para el grupo no varía.

La presencia de la translocación interfiere la segregación normal de los cromosomas en la meiosis induciéndose la formación de gametos balanceados y no balanceados cromosómicamente.

Cuál sería el comportamiento de los cromosomas si la

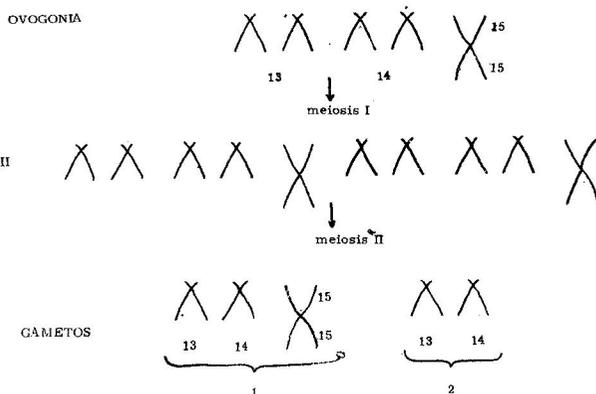


Figura 8. Gametos producidos durante la meiosis del portador de una translocación entre 2 cromosomas D homólogos 15-15. Los gametos se representan con los números 1 y 2.

translocación ocurre entre homólogos, 15-15 por ejemplo, o entre heterólogos 13-15? Según Junis, et al.<sup>7</sup> el análisis de la geneología provee evidencia independiente de que la translocación sea o no entre homólogos D. Si es entre homólogos podría esperarse que la progenie de un portador sea monosómica o trisómica (es decir, que tenga de 45 a 47 cromosomas por célula) para el par D implicado. Ya que la monosomía para un autosoma como un D es presumiblemente letal, los embarazos viables solamente terminarían con niños trisómicos D. Por tanto, la presencia de personas normales así como portadoras en una geneología hace compatible la idea de translocación entre no homólogos. En las Figuras 8 y 9 se representan respectivamente las 2 posibilidades de transmisión de la translocación a los gametos ya sea entre 2 cromosomas D homólogos (15-15) o heterólogos (13-15).

En ningún caso, al ser fecundados, estos gametos darían cigotos normales, si alguno es viable sería trisómico 15.

En la Figura 9 se representa la posibilidad de translocación entre heterólogos por ejemplo 13-15; teóricamente los gametos producidos, en igual proporción, son 6:

Los gametos han sido numerados del 1 al 6 y su complemento cromosómico con los demás cromosomas quedaría:

1. Normal, 23 cromosomas
2. Balanceado, 23 cromosomas incluyendo los translocados.
3. No balanceado, anormal, 24 cromosomas, 13 extra.
4. No balanceado, anormal, 24 cromosomas, 15 extra.
5. No balanceado, anormal, 22 cromosomas, 15 excluido.
6. No balanceado, anormal, 22 cromosomas, 13 excluido.

Cualquiera de estos gametos originaría los siguientes cigotos:

1. Normal, 46 cromosomas
2. Portador balanceado, 46 cromosomas, translocación 13-15
3. Afectado, trisómico con 47 cromosomas, por 13 extra
4. Afectado, trisómico con 47 cromosomas, por 15 extra
5. No viable, monosómico con 45 cromosomas, ausente 15. Aborto

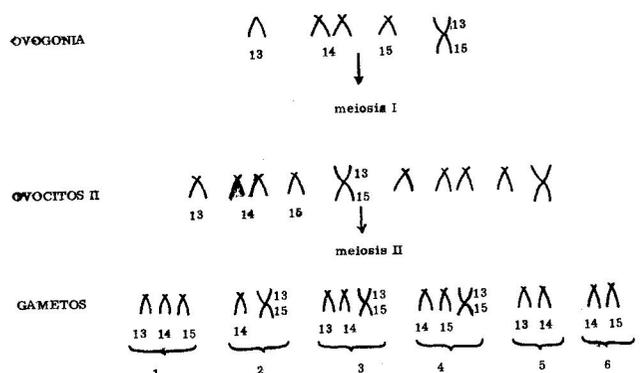


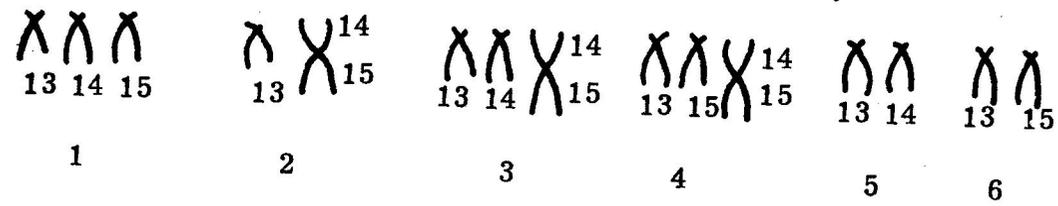
Figura 9. Gametos producidos durante la meiosis del portador de una translocación entre 2 cromosomas D heterólogos 13 y 15. Los gametos se numeran de 1 a 6.

6. No viable, monosómico con 45 cromosomas, ausente  
13. Aborto.

De acuerdo a lo anterior, en un portador balanceado de una translocación el riesgo, de tener hijos normales y afectados depende de si la translocación ocurre entre homólogos o heterólogos. Si es entre homólogos, los cigotes viables serán trisómicos, afectados; si es entre heterólogos el riesgo de que un hijo nazca normal es de 1 en 4.

Los frecuentes abortos en este caso 1 son una buena razón para pensar que la translocación ocurrida es entre cromosomas homólogos; se refuerza más la idea cuando se encuentra que no hay progenie viva. Esta apreciación desde luego, no descarta el que la translocación sea entre heterólogos puesto que aquí también hay riesgo de aborto.

**Caso 2.** Translocación simple materna entre 2 cromosomas D, como en el caso 1. La madre portadora pudo heredar la translocación o adquirirla de novo. Hay historia de abortos y de hijos normales y portadores lo que nos sitúa de acuerdo a lo descrito para el caso 1 frente a una translocación entre heterólogos posiblemente esta vez entre un cromosoma 14 y uno 15. Los mecanismos de ocurrencia de la translocación y formación de gametos maternos siguen el plan descrito en las Figuras 7 y 8 respectivamente con la única diferencia de que en el cromosoma translocado habría un 14 en lugar de un 13 y por lo tanto esto quedaría así:



El gameto 1 explica el que una de las hijas tenga cariotipo normal (Figura 2F).

El gameto 2 explicaría la translocación 14-15 encontrada en los otros 3 hijos que como la madre son portadores (Figuras 2B, C, D, E).

Debe destacarse un hecho interesante: las señoras de los casos 1 y 2 siendo portadoras de una translocación D/D y no manifestando alteración aparente son consideradas normales pese a que en la translocación sus cromosomas pierden el material genético de brazos cortos (Figura 7), por tanto, cabe suponer que estos segmentos rotos son genéticamente inactivos. Ahora, si en el Caso 2, de 4 hijos 3 heredaron el cromosoma translocado pero todos 4 presentan el defecto visual éste no podría atribuirse a los genes existentes en los segmentos rotos ausentes; en tal caso dichos genes que serían recesivos se localizarían en otro u otros cromosomas y la translocación ocurriría como simple coincidencia. Lo que sí podría darse por cierto es que los abortos ocurridos se expliquen por la segregación materna principalmente en los gametos 5 ó 6 y también,

los hijos con la translocación quedarán en cuanto a riesgo de la transmisión de ésta en las mismas condiciones que las descritas para un portador balanceado, es decir, la historia se repetirá para cada uno de ellos.

**Caso 3.** Translocación recíproca materna entre un cromosoma B y uno C posiblemente un 4 y un X.

La Figura 10 explica el posible mecanismo para la translocación materna y la transemisión del cromosoma B trans-

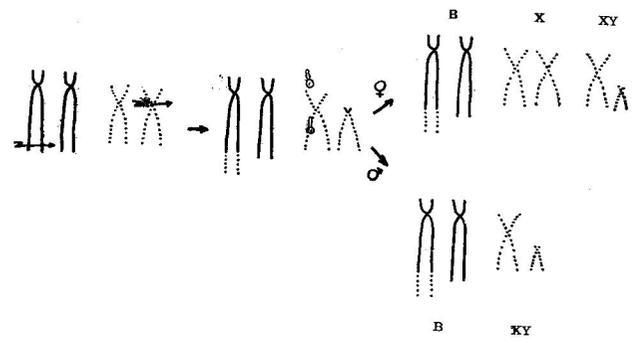


Figura 10. Diagrama de cariotipos (idiograma) parcialmente ordenados del Caso 3. Se representan el par cromosómico B y el par sexual implicados en la translocación. A la izquierda se representa el momento de la ruptura; al centro, los cromosomas ya translocados; a la derecha el B transmitido a los hijos. El X translocado nunca se transmitió a los hijos.

locado. Se observa la forma como ocurrió la translocación recíproca al intercambiar porciones los cromosomas B y X. La madre es portadora balanceada normal ya que en los núcleos de sus células aunque las porciones translocadas cambian de sitio no se pierden. Se nota cómo el cromosoma B recibe una porción del X y éste a su vez otra parte del B. Los hijos afectados recibieron de la madre solamente el cromosoma B translocado, es decir, recibieron casi la totalidad de él mas una parte del X. Este B no está completo ya que su parte distal se quedó en el X. Por tanto, se admite que esta porción extra de X establece una trisomía parcial de ella en las hijas afectadas y una duplicación en el hijo; y simultáneamente, la ausencia del fragmento roto del B establece para todos una monosomía parcial de él. Desde luego, es imposible asignar la causa de los trastornos sexuales a la trisomía o a la monosomía parcial ya que los segmentos presentes en triplicado o los ausentes pueden portar genes que determinen o regulen la aparición o no de dichos trastornos. En resumen, unos y otros tendrán genes por triplicado y genes sin el alelo respectivo.

Los cariotipos de la Figura 11 nos ilustran los puntos de ruptura que representan los cromosomas B y X de la

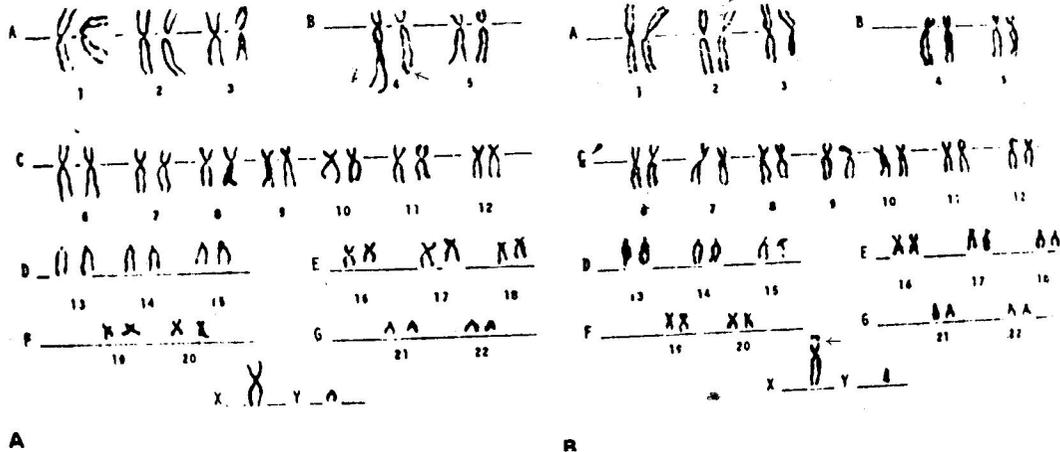


Figura 11. Cariotipos de 2 hijos del Caso 3 ordenados de células sanguíneas en mitosis. Se ilustra los sitios de ruptura (flechas) de los dos cromosomas comprometidos en la translocación. En A se da idea de cómo si hay tendencia de la porción distal del brazo largo,

translocación (Figura 9). Por la tendencia de ruptura de los cromosomas en ciertos sitios vulnerables<sup>8</sup> se puede apreciar en A, como un cromosoma B se ha roto en el extremo distal de su brazo y el X (B) aunque no aparece con el brazo corto roto si presenta una constricción secundaria que es un punto ideal de ruptura.

La amenorrea primaria y la hernia inguinal existente en las 4 hermanas tiene su explicación en el complemento cromosómico sexual XY encontrado en 3 de ellas (II-3, 4, 6) y no en la otra (II-1) que es XX pero con el translocado; por tanto, la amenorrea y la hernia en esta joven pueden tener su origen en dicha translocación.

Por otro lado, el complemento XY encontrado en lugar del XX esperado además del buen desarrollo sexual no sitúa posiblemente frente a varios casos de feminización testicular o al menos, de pseudohermafroditismo masculino.

En el joven aunque no manifiesta alteración aparente podría esperarse que por ser portador no balanceado de la translocación presente luego trastornos en su capacidad reproductiva; de no ser así, correría el riesgo de que la mitad de sus hijos hereden su cromosoma B translocado y sean portadores no balanceados como él.

Cuando se aconseja a padres portadores de translocaciones balanceadas debe advertírseles del riesgo de recurrencia de la alteración en sus hijos aunque la mayoría de los fetos no balanceados cromosómicamente pueden abortarse espontáneamente.

Los hijos normales de portadores balanceados no presentan ningún riesgo de tener hijos afectados.

Los hijos portadores balanceados correrán el mismo riesgo del progenitor balanceado.

Aunque no se ha informado descendencia en portadores no balanceados, podría suponerse que si alcanzaran madurez

de los cromosomas B a romperse; en B, la constricción secundaria del brazo corto del cromosoma X confirma la facilidad con que esta porción puede romperse.

sexual, la mitad de sus hijos sería normal.

Finalmente la elección abierta a padres portadores de translocaciones balanceadas es generalmente obvia una vez recibida la explicación adecuada. Algunos padres en esta situación podrán elegir la esterilización y adoptar sus familias; otros seguramente, desconocerán la advertencia y procederán a engendrar más hijos. Si el hombre es el portador podría ser razonable ofrecer la posibilidad de una inseminación artificial. Actualmente por medio del cultivo de aminoblastos se determinan los cariotipos de fetos de padres portadores; si el feto es cromosómicamente anormal podría ser oportuno recomendar aborto terapéutico.

De todas formas, como esta información es eugenésicamente significativa y sana, podría ser irrazonable desconocer la posibilidad de ser portador de una translocación.

## REFERENCIAS

1. Thompson, H.: Abnormalities of the autosomal chromosomes associated with human disease: selected topics and catalogue. *Amer J Med Sci* 250: 718-734, 1965 issue 251: 706-735, 1966.
2. Delacruz, S., J. A.: La citogenética en la práctica médica. *Acta Med Valle* 7: 150-156, 1976.
3. Punnett, H. H. y Mellman, W. J.: Familial chromosome translocations. En Gardner, L. I. Ed. *Endocrine and genetic diseases in the childhood* (1969, pp. 668-681) W. B. Saunders, Co. Philadelphia and London.
4. Moorhead, P.S., Nowell, P. C., Mellman, W.J., Battips, D.M. y Hungerford, D. A.: Chromosome preparations of leukocytes cultured from human peripheral blood. *Exp Cell Res* 20: 613-616, 1960.
5. Carr, D.H.: Chromosome studies in spontaneous abortions. *Abstet Gynec* 26: 308-326, 1965.
6. Mikamo, K.: Anatomic and chromosomal anomalies in spontaneous abortion. *Amer J Obstet Gynec* 106: 243-254, 1970.
7. Yunis, J. J., Alter, M., Hook, E. B. y Mayer, M.: Familia D-D translocation. Report of a pedigree and DNA replication analysis. *New Eng J Med* 271: 1133-1137, 1964.
8. Shaw, M. W., Cohen, M. M. y Hilderbrandt, H. M.: A familial 4/5 reciprocal translocation resulting in partial trisomy B. *Amer J Hum Genet* 17: 54-70, 1965.