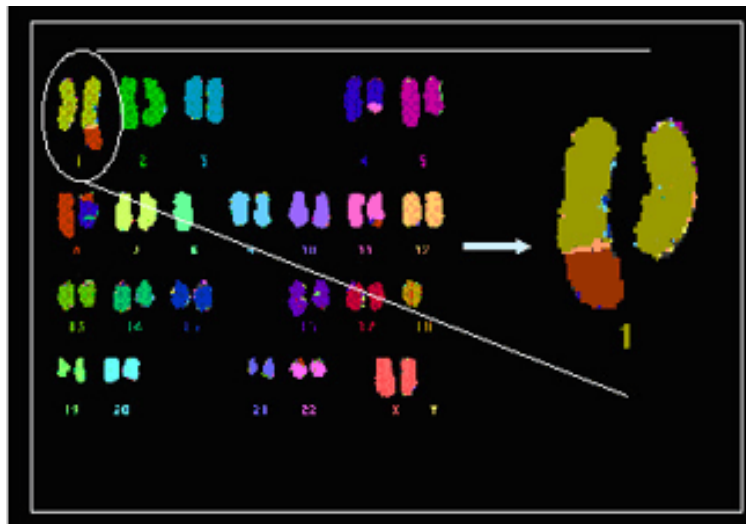


UABDIVULGA

BARCELONA RECERCA I INNOVACIÓ

03/2006



Cristina Hernando ha presentado su tesis doctoral en la que evidencia la utilidad de las nuevas técnicas de citogenética molecular para la caracterización de pequeños desequilibrios y reorganizaciones del genoma en diferentes tejidos. La principal aportación de la tesis es el establecimiento de diferentes correlaciones entre las anomalías cromosómicas detectadas y las características clínicas observadas en cada paciente.

Cal destacar, que les malformacions congènites són sovint el resultat de l'acumulació de molts canvis genètics. La pèrdua o guany de segments cromosòmics d'una mida similar pot tenir conseqüències molt diferents, depenent del nombre i funció dels gens que es trobin en el fragment implicat. Avui en dia, es coneixen poques regions cromosòmiques específiques associades a síndromes clíniques ben definides.

Des de fa uns deu anys l'equip dirigit per la Dra. Fuster porta a terme una línia de recerca dedicada a determinar regions cromosòmiques críptiques associades a malformacions congènites específiques o a problemes d'infertilitat mitjançant l'aplicació de diferents tècniques de citogenètica molecular basades en la hibridació "in situ" fluorescent. La finalitat del seu treball és facilitar la tasca als biòlegs moleculars en el mapatge de gens implicats en l'etiologia d'aquestes patologies. Els principals objectius d'aquesta tesi han estat la posada a punt i optimització de les tècniques de FISH multicolor (24 colors) i d'Hibridació Genòmica Comparada utilitzant diferents teixits emprats rutinàriament en el diagnòstic prenatal i postnatal per tal d'identificar anomalies cromosòmiques constitucionals tant heretades com produïdes de novo i l'establiment de noves associacions entre genotip i fenotip. Un dels aspectes més rellevants ha estat la determinació de les limitacions d'aquestes tècniques i del softwares emprats.

La combinació de les tècniques de citogenètica convencional, FISH i CGH ha permès identificar: 27 monosomies i trisomies parcials, 15 cromosomes marcadors supernumeraris i 9 reorganitzacions complexes i/o críptiques; així com establir diferents correlacions genotip-fenotip tant d'alteracions autosòmiques com gonosòmiques.

Aquest treball s'ha dut a terme en col·laboració amb diferents Serveis de Genètica tant públics (Hospitals: Vall d'Hebron, Sant Joan de Deu, Sant Joan de Reus, Germans Trias i Pujol i Mútua de Terrassa) com privats (CPC, CIC, Clínica Girona, CERBA, Duran Bellido, General Lab i Prenatal Genetics). Fruit d'aquesta col·laboració han estat, fins ara, les publicacions següents:

- *Prenatal and postnatal characterization of Y chromosome structural anomalies by molecular cytogenetic analysis*. Prenat Diagn. (2002); 22: 802-805.
- *Comparative genomic hybridisation shows a partial de novo deletion 16p11.2 in a neonate with multiple congenital malformations*. J Med Genet. (2002); 39 (5):24-26.
- *Primary amenorrhea in a woman with a cryptic complex chromosome rearrangement involving the critical regions Xp11.2 and Xq24*. Fertil Steril. (2004); 82 (6):1666-1671.

Cristina Hernando

Universitat Autònoma de Barcelona

cristina.hernando@uab.es

Referencias

Tesis: "Caracterización de anomalías cromosómicas en diagnóstico prenatal y postnatal mediante técnicas de citogenética molecular", leída por Cristina Hernando Davalillo, el 31 de marzo de 2005 y dirigida por Carme Fuster Marquès.

[View low-bandwidth version](#)