

**Universidad de Costa Rica  
Escuela de Biología  
Comisión de Currículo**

**B-0492 Citogenética Humana II**

**Créditos: 4**

**Ciclo: II**

**Horas: 7 (1T – 6L)**

**Requisitos: B-0453 Citogenética Humana I**

**Profesora: Dra. Virginia Solís**

**Descripción:**

**Se brinda entrenamiento básico en técnicas de cultivo y procesamiento de células para la obtención de cromosomas. Se adiestra en la aplicación de los métodos de bandeo y en la toma e impresión de fotografías. Se enseña a realizar el análisis e interpretación de las modificaciones, que puede presentar el complemento cromosómico humano.**

**Objetivos específicos:**

- 1. Aprender a preparar los materiales y reactivos necesarios para el cultivo de células.**
- 2. Aprender a realizar y procesar cultivos de linfocitos y fibroblastos, para la obtención de cromosomas.**
- 3. Aprender los métodos de bandeo Q, G y C.**
- 4. Aprender a tomar y procesar fotografías.**
- 5. Aprender a realizar el análisis e interpretación de los cariotipos y su descripción.**

**Contenidos y cronograma**

**I. Cultivo de tejidos ( 4 semanas)**

- 1. Equipo necesario.**
- 2. Reactivos y materiales indispensables y su preparación.**
- 3. Factores que influyen en el cultivo celular.**
- 4. Técnica de cultivo corto de linfocitos y obtención de cromosomas.**
- 5. Técnica de cultivo de fibroblastos y obtención de cromosomas.**

**II. Tinción y bandeo cromosómico. ( 2 semanas)**

- 1. Tinción con giemsa y montaje de láminas fijas.**
- 2. Métodos de bandeo Q, G y C.**

**III. Selección de metafases y toma de fotografías. ( 2 semanas)**

**IV. Revelado y confección de fotografías. (2 semanas)**

**V. confección de cariotipos (2 semanas)**

## VI. Análisis, interpretación y descripción de los cariotipos. (4 semanas)

### Metodología y actividades para cumplir con los objetivos.

Se impartirá una clase de teoría para brindar los conocimientos básicos. Inmediatamente se procederá a realizar una demostración práctica de los equipos utilizados y su funcionamiento, de los procedimientos y métodos de análisis y luego se dejará a los estudiantes que practiquen, con la ayuda de un asistente. Se les asignarán

### Evaluación:

2 exámenes de teoría con un valor de 20% cada uno 40%  
Evaluación del laboratorio, mediante la asignación de tareas específicas por cada tema  
60 %

### Bibliografía :

Barch M.J., Knutsen T. & Spurbeck J.L., eds (1997). *The AGT Cytogenetics Laboratory Manual*. 3<sup>rd</sup> ed. Philadelphia: Lippincott-Raven

Brock D.J.H., Rodeck C.H. & Ferguson-Smith M.A., eds (1992). *Prenatal diagnosis and screening*. Edinburgh ; New York : Churchill Livingstone.

Carroll W.C. (2006). Childhood acute lymphoblastic leukemia in the age of genomics. *Pediatr Blood Cancer* 46, 570-578

Czepulkowski B. (2001). *Analyzing chromosomes*. Oxford: Bios.

Daniel A., ed (1988). *The cytogenetics of mammalian autosomal rearrangements*. New York: A.R. Liss

Devriendt, K. & Vermeesch, J.R. (2004). Chromosomal phenotypes and submicroscopic abnormalities. *Hum Genomics* 1(2),126-33

Engel E. (2006). A fascination with chromosome rescue in uniparental disomy: Mendelian recessive outlaws and imprinting copyrights infringements. *Eur J Hum Genetics* 14(11):1158-69

Gardner RJM & Sutherland GR (2004). *Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling*. 3<sup>rd</sup> ed. New York: OUP

Gersen, S.L. & M.B. Keagle. 1999. The principles of clinical cytogenetics. Humana Press. Totowa.

Heim S & Mitelman F (1995). *Cancer Cytogenetics*. 2<sup>nd</sup> ed. New York: Wiley-Liss

Hsu TC (1979). *Human and Mammalian Cytogenetics: an historical perspective*. New-York: Springer-Verlag

ISCN (2005). *An International System for Human Cytogenetic Nomenclature*, ISBN 3-8055-8019-3, Basel: S Karger AG.

Mancini M. et al (2005). A comprehensive genetic classification of adult acute lymphoblastic leukemia (ALL): analysis of the GIMEMA 0496 protocol. *Blood*, 105(9), 3434-3441.

McKusick V.A (1998). *Mendelian inheritance in man: a catalog of human genes and genetic disorders*. 12th ed. Baltimore : Johns Hopkins University Press

Miller, O.J. & E. Therman. 2001. Human chromosomes. 3° Ed. Springer Verlag. New York.

Mitelman F (1994). *Catalog of Chromosome Alterations in Cancer*. 5th ed. New York: Wiley-Liss

Mrozek K & Bloomfield C.D. (2006). Chromosome aberrations, gene mutations and expression changes, and prognosis in adult acute myeloid leukemia. *Hematology Am Soc Hematol Educ Program*, 169-177

Obe, G. & A.T. Natarajan (Eds). 1990. *Chromosomal aberrations. Basic and applied aspects*. Berlin: Springer Verlag.

Rooney, D.E., ed (2001). *Human Cytogenetics: Constitutional Analysis and Human Cytogenetics: Malignancy and Acquired Abnormalities*. New York: OUP

Sandberg AA (1990). *The Chromosomes in Human Cancer and Leukemia*. 2nd ed. New York: Elsevier

Sandberg A.A. (2002). Cytogenetics and molecular genetics of bone and soft-tissue tumors. *Am J Med Genetics*, 115(3), 189-193

Schinzel A (2001). *Catalogue of Unbalanced Chromosome Alterations in Man*. 2nd ed. Berlin; New York: Walter de Gruyter

Steidl C et al (2005). Adequate cytogenetic examination in MDS: analysis of 529 cases. *Leuk Res* 29(9), 987-993.

Sutherland GR & Hecht F (1985). *Fragile Sites on Human Chromosomes*. New York: OUP

Swansbury J. ed. (2003). *Cancer Cytogenetics: methods and protocols*. Totowa: Humana.

Therman E (1993). *Human chromosomes, structure, behavior and effects*. 3rd ed. New York: Springer-Verlag

Trask BJ. (2002). Human Cytogenetics: 46 chromosomes, 46 years and counting. *Nature Reviews Genetics* 3:769-778.

Vogel F & Motulsky AG (1997). *Human Genetics: problems and approaches*. 3rd ed. Berlin; New York: Springer-Verlag

En línea:

**OMIM, McKusick V.A. Online Mendelian Inheritance in Man. Johns Hopkins University**

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM>

**Mitelman database of chromosome aberrations in cancer**

<http://cgap.nci.nih.gov/Chromosomes/Mitelman>

**Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology**

<http://www.infobiogen.fr/services/chromcancer/index.html>