

Perfil citogenético de 8664 cariotipos en una población con sospecha de cromosomopatías en México

César H. Cerda-Mireles,¹ Perla S. Sandoval-Mejía,¹ Elva I. Cortés-Gutiérrez,²

Norma Romero-García,¹ Ricardo M. Cerda-Flores³ y Catalina García-Vielma^{1*}

¹Laboratorio de Citogenética Molecular, Centro de Investigación Biomédica del Noreste, Instituto Mexicano del Seguro Social, Monterrey; ²Facultad de Ciencias Biológicas, Universidad Autónoma de Nuevo León, San Nicolás de los Garza; ³Facultad de Enfermería, Universidad Autónoma de Nuevo León, Monterrey. Nuevo León, México

Resumen

Antecedentes: A las alteraciones en número o estructura de los cromosomas se las denomina cromosomopatías. Están relacionadas con malformaciones, síndromes cromosómicos conocidos, retraso global del desarrollo, esterilidad, infertilidad, aborto habitual y discapacidad intelectual, entre otros trastornos. Su diagnóstico temprano permite, en algunos casos, brindar terapias y tratamientos oportunos que eviten complicaciones en el paciente, disminuyendo los costos en los sistemas de salud.

Objetivo: Determinar el perfil citogenético en una población seleccionada del Instituto Mexicano del Seguro Social del Noreste de México durante el periodo 1985-2021. **Material y métodos:** Se recopilaron resultados de 8664 cariotipos en sangre periférica con bandas GTG de pacientes con sospecha de cromosomopatías y se determinó el porcentaje de cada alteración. Los resultados fueron comparados con la distribución encontrada en el mundo. **Resultados:** Se encontró un 20% de alteraciones cromosómicas, cifra similar a la reportada en estudios previos y en el ámbito internacional. **Conclusiones:** El presente trabajo forma parte de los escasos estudios realizados en todo el mundo y en México, y remarca la importancia de los estudios citogenéticos en pacientes con sospecha de cromosomopatías para brindar asesoramiento genético y tratamiento oportuno.

PALABRAS CLAVES: Cariotipo. Alteraciones cromosómicas. Cromosomopatías. Citogenética. México.

Cytogenetic profile of 8664 karyotypes in a population with suspected chromosomal abnormalities in Mexico

Abstract

Background: Alterations in the number or structure of chromosomes are called chromosomal abnormalities. They are associated with malformations, known chromosomal syndromes, global developmental delay, sterility, infertility, habitual miscarriage and intellectual disability, among others. Early diagnosis allows, in some cases, to provide timely therapies and treatments that prevent complications for the patient, reducing costs for healthcare systems. **Objective:** To determine the cytogenetic profile in a selected population of the Mexican Social Security Institute in Northeast Mexico during the period 1985-2021. **Materials and methods:** Results of 8,664 peripheral blood karyotypes with GTG bands from patients with suspected chromosomal abnormalities were collected, and the percentage of each abnormality was determined. The results were compared with the global distribution. **Results:** Chromosomal abnormalities were found in 20% of cases, similar to those reported in previous studies in Mexican and international populations. **Conclusions:** This study is one of the few studies conducted worldwide and in Mexico, and highlights the importance of cytogenetic studies in patients with suspected chromosomal abnormalities to provide genetic counseling and timely treatment.

KEYWORDS: Karyotype. Chromosomal abnormalities. Chromosomopathies. Cytogenetics. Mexico.

*Correspondencia:

Catalina García-Vielma
E-mail: katygarciav2@hotmail.com;
catalina.garciav@imss.gob.mx

Fecha de recepción: 06-06-2025

Fecha de aceptación: 01-09-2025

DOI: 10.24875/GMM.25000221

Gac Med Mex. 2026;162:214-221

Disponible en PubMed

www.gacetamedicademexico.com

0016-3813/© 2025 Academia Nacional de Medicina de México, A.C. Publicado por Permanyer. Este es un artículo open access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Introducción

Las cromosomopatías son alteraciones en número o estructura de los cromosomas. Tienen una frecuencia de 1:150 recién nacidos vivos en la población general, y específicamente se pueden encontrar en el 56% de los abortos espontáneos del primer trimestre,¹ el 5% de las muertes fetales y perinatales,² el 20% de los pacientes con discapacidad intelectual y el 6% de los varones con infertilidad.^{3,4} En América Latina, las anomalías congénitas ocupan entre el segundo y el quinto lugar como causa importante de morbilidad y mortalidad infantil. En México constituyen la segunda causa de muerte infantil, representando una de cada cuatro defunciones en niños menores de 1 año,⁵ por ello es de suma importancia realizar estudios que contribuyan al diagnóstico definitivo de estos pacientes.

Dentro de las alteraciones cromosómicas existen dos grandes grupos, numéricas y estructurales, y ambas pueden ocurrir en los autosomas (cromosomas 1 a 22) o en los cromosomas sexuales (X y Y). En las alteraciones numéricas se afecta el número de cromosomas por pérdida o ganancia de uno o más cromosomas completos, lo que se denomina aneuploidías, que pueden ser trisomías como el síndrome de Down (47, XY, +21 o 47, XX, +21), monosomías como el síndrome de Turner (45, X), o bien afectar a todo el set haploide de cromosomas ($n = 23$), llamadas euploidias, que pueden ser poliploidías de 69, 92, 115, etc. cromosomas. También se puede observar la presencia de diferentes líneas celulares, desde el punto de vista citogenético, en un mismo individuo, lo que se conoce como mosaicos cromosómicos.⁶⁻⁸

Por su parte, las alteraciones estructurales afectan a la estructura de uno o varios cromosomas, y son menos frecuentes que las numéricas.^{7,9} Pueden ser balanceadas, en las que no hay pérdida aparente de material genético (por ejemplo, translocaciones recíprocas, translocaciones robertsonianas, inversiones e inserciones) o no balanceadas, en las que sí hay pérdida o ganancia evidente de material genético (duplicaciones, deleciones, cromosomas en anillo, isocromosomas, cromosomas dicéntricos y cromosomas marcadores).^{8,10} En ambos tipos de alteraciones se han asociado algunos factores de riesgo, como antecedentes familiares, edad parental y exposición a teratógenos.¹¹

En la actualidad existen pocos reportes de alteraciones cromosómicas encontradas en laboratorios de citogenética en México^{4,9} y en el resto del mundo, por

lo que el objetivo del presente estudio fue determinar el perfil citogenético de las alteraciones cromosómicas obtenidas en estudios de cariotipos de pacientes con sospecha de cromosomopatías del Instituto Mexicano del Seguro Social, entre los años 1985 y 2021.

Material y métodos

Se trata de un estudio descriptivo, transversal y retrospectivo en el que se incluyeron los resultados de los cariotipos en sangre periférica con bandas GTG realizados en el Laboratorio de Citogenética de la Unidad Médica de Alta Especialidad (UMAE) de Ginecología y Obstetricia No. 23 y el Laboratorio de Citogenética Molecular del Centro de Investigación Biomédica del Noreste (CIBIN), ambos del Instituto Mexicano del Seguro Social (IMSS), en Monterrey, Nuevo León, México, de enero de 1985 a diciembre de 2021; esto debido a que, durante ese periodo, ambos laboratorios colaboraron para el proceso y la interpretación de los cariotipos.

El estudio fue aprobado por el Comité Local de Investigación en Salud del IMSS con número de registro R-2022-1904-207.

Se utilizaron las bitácoras de registro de trabajo de ambos laboratorios, capturando los siguientes en una base de datos creada en Microsoft® Excel® para Microsoft 365 MSO (16.0.14228.20216) 32 bits, versión 2107: número consecutivo de identificación del paciente, edad del paciente dividida en grupos etarios (recién nacidos: 0-1 meses; lactantes menores: 1-12 meses; lactantes mayores: 13-24 meses; preescolares: 25-60 meses; escolares: 61-144 meses; adolescentes: 145-204 meses; adultos: 205-719 meses; adultos mayores: 720-1000 meses), sexo del paciente, diagnóstico presuntivo, fecha de toma de la muestra y resultado del cariotipo.

Los cromosomas fueron obtenidos por protocolos citogenéticos estándar a partir de sangre periférica,⁴ con tinción de bandas GTG, con una resolución aproximada de 450-550 bandas. Se analizaron 25 metafases completas con buena calidad y, en los casos de mosaicos, se analizaron 100 mitosis. Los resultados se describieron de acuerdo con las recomendaciones del Sistema Internacional de Nomenclatura Citogenética Humana 2020 (ISCN 2020).¹² En determinados casos se realizó un análisis de tejidos alternativos, como células de raspado bucal o biopsias de piel, principalmente en pacientes con probable mosaicismo del cromosoma X. En otros casos, para complementar el resultado se llevaron a cabo técnicas

complementarias de bandeo, como bandas CBG (bandas C con bario y Giemsa) para polimorfismos cromosómicos e inversiones de regiones heterocromáticas, bandas RHG (bandas R con calor y Giemsa) para confirmar sitios de ruptura cromosómica, y bandeo AgNORs para polimorfismos o rupturas que involucran los satélites de cromosomas acrocéntricos. Los diagnósticos presuntivos de los pacientes fueron realizados por especialistas en pediatría, biología de la reproducción, neonatología o genética de la UMAE No. 23 del IMSS. Se eliminaron registros incompletos y se utilizó el programa SPSS para Windows versión 25.0 (IBM Corp., Armonk, NY, USA, 2011) para determinar el porcentaje de cada alteración cromosómica.

Resultados

Se capturaron resultados de 8664 cariotipos de sangre periférica con bandas GTG durante el periodo señalado. A continuación se expone la distribución según las variables demográficas y el tipo de alteración cromosómica encontrada.

Sexo y edad

Del total de los casos, 4606 (53%) fueron de sexo femenino, 3754 (43%) de sexo masculino y un pequeño grupo de 304 (4%) individuos fueron referidos por sexo indeterminado, a los que se asignó el sexo cromosómico una vez obtenido el resultado del cariotipo. En cuanto a la edad, hubo 5451 (63%) pacientes adultos, 2039 (23.3%) recién nacidos, 884 (10%) lactantes menores, 155 (2%) adolescentes, 49 (0.6%) escolares, 42 (0.5%) lactantes mayores, 39 (0.5%) preescolares y 5 (0.1%) adultos mayores.

Cariotipos normales y sin crecimiento

Tuvieron fórmula cromosómica normal 6622 casos (76%), de los cuales 2978 (45%) fueron masculinos y 3644 (55%) femeninos. Se encontraron 301 casos (3%) sin crecimiento durante la realización del cultivo celular y no fue posible obtener una segunda muestra del paciente, por lo que no fue posible emitir un resultado citogenético (Tabla 1).

Cariotipos anormales

Se encontraron 1741 (20%) casos de cariotipos con alguna alteración cromosómica (Tabla 1), distribuidas como seguidamente se expone.

Tabla 1. Cariotipos normales y anormales de 8664 pacientes

Resultado cariotipo	n (%)
Normal	6622 (76)
Anormal	1741 (20)
Sin crecimiento	301 (3)
Total	8664 (100)

AUTOSOMAS

En 1531 (88%) casos se encontraron alteraciones en autosomas, que se dividieron en 1217 (80%) numéricas, 245 (16%) estructurales, 68 (4%) mosaicos y 1 (0.1%) quimera.

- Numéricas: el cromosoma 21 fue el más frecuentemente involucrado de los autosomas, encontrando 1143 (66%) casos de síndrome de Down, de los cuales 1037 (90%) fueron trisomía 21 regular, 59 (5%) estructurales y 47 (5%) mosaicos. Además, se encontraron 129 (7%) casos correspondientes a síndrome de Edwards y 71 (4%) casos de síndrome de Patau (Tabla 2). En esta clasificación destacan dos casos de doble trisomía con fórmula cromosómica 48, XXY, + 13 y 48, XXY, + 18.
- Estructurales: se encontraron 245 (16%) alteraciones estructurales en autosomas, de las cuales 216 (88%) fueron balanceadas y 29 (12%) no balanceadas (Tabla 3). La figura 1 ilustra algunos de los casos documentados durante el estudio.
 - Balanceadas: las alteraciones balanceadas más frecuentes fueron las translocaciones, con 178 (82%) casos, de las cuales 118 (48.2%) fueron robertsonianas y 60 (24.5%) recíprocas, además de 37 (15.1%) inversiones y 1 (0.4%) inserción.
 - No balanceadas: se encontraron 11 (4.5%) casos de cromosomas marcadores, 11 (4.5%) deleciones, de las cuales 3 fueron en los brazos cortos del cromosoma 5 correspondientes a síndrome de Cri-du-chat, 3 fueron en los brazos cortos del cromosoma 4 correspondientes a síndrome de Wolf-Hirschhorn y 5 fueron en otros cromosomas; 3 (1.2%) cromosomas en anillo, 2 (0.8%) material adicional de origen desconocido, 1 (0.4%) duplicación y 1 (0.4%) duplicación del cromosoma 12 más inversión del cromosoma 14 (Tabla 3).

Tabla 2. Distribución de los síndromes cromosómicos más frecuentes en los autosomas

Síndrome	Númericas n (%)	Estructurales n (%)	Mosaicos n (%)	Quimeras n (%)	Total n (%)
Down	1037 (90)	59 (5)	47 (5)	0	1143 (100)
Patau*	52 (73)	16 (23)	3 (4)	0	71 (100)
Edwards†	124 (95.3)	0	4 (4)	1 (0.7)	129 (100)
Wolf-Hirschhorn	0	3 (100)	0	0	3 (100)
Cri-du-chat	0	3 (100)	0	0	3 (100)

*Se incluye un caso de síndrome de Patau + Klinefelter.

†Se incluye un caso de síndrome de Edwards + Klinefelter.

Tabla 3. Distribución de las alteraciones estructurales encontradas en el presente estudio

Alteraciones estructurales	Autosómicas	Sexuales
	n (%)	n(%)
Balanceadas		
Translocaciones robertsonianas	118 (48.2)	0 (0)
Translocaciones recíprocas	60 (24.5)	2 (9)
Inversiones	37 (15.1)	0 (0)
Inserciones	1 (0.4)	0 (0)
No balanceadas		
Cromosomas marcadores (mosaico)	11 (4.5)	0 (0)
Deleciones	11 (4.5)	5 (21)
Anillo	3 (1.2)	0 (0)
Adiciones	2 (0.8)	0 (0)
Duplicaciones	1 (0.4)	0 (0)
Duplicación + inversión	1 (0.4)	0 (0)
Isocromosoma	0 (0.0)	14 (61)
Dicéntrico	0 (0.0)	2 (9)
Total	245 (100)	23 (100)

Los porcentajes fueron calculados sobre el número total de alteraciones estructurales en autosomas y en cromosomas sexuales.

CROMOSOMAS SEXUALES

Presentaron alteraciones en cromosomas sexuales 211 pacientes (12%), de las cuales 116 (55%) fueron numéricas, 23 (11%) estructurales, 70 (33%) mosaicos y 2 (1%) quimeras.

- Cromosoma X: se registraron 189 casos (11%) de alteraciones cromosómicas correspondientes a síndrome de Turner, de las cuales 108 (57%) fueron monosomía del cromosoma X. Se encontraron 23 (12%) anomalías estructurales, que incluyeron 14 isocromosomas (61%), 5 deleciones (21%), 2 dicéntricos (9%) y 2 translocaciones X-autosoma (9%); y aparte, 59 casos de mosaicos del cromosoma X. Además, se reportaron 11

Tabla 4. Distribución de los síndromes cromosómicos más frecuentes de cromosomas sexuales

Alteraciones cromosómicas	Síndrome de Turner n (%)	Síndrome de Klinefelter* n (%)
Númericas	108 (57)	7 (64)
Estructurales	22 (12)	0 (0)
Mosaicos	59 (31)	3 (27)
Quimeras	0 (0)	1 (9)
Total	189 (100)	11 (100)

*Incluye casos de doble trisomía con síndrome de Patau y de Edwards.

casos (0.5%) de síndrome de Klinefelter y 8 casos (0.45%) de polisomía del cromosoma X, ambos en presentación de mosaico con diferentes porcentajes (Tabla 4).

- Cromosoma Y: solo se reportaron 1 (0.06%) alteración numérica con polisomía del Y con fórmula cromosómica 47, XYY y 1 (0.06%) deleción del brazo largo del cromosoma Y con fórmula cromosómica 46, XY, del(Y)(q12).

Polimorfismos

Se encontraron 1503 (17%) polimorfismos cromosómicos: 1385 (92%) en autosomas y 118 (8%) en el cromosoma Y. De estos últimos, 104 (88%) fueron en la región heterocromática y 14 (12%) correspondieron a presencia de satélites en el cromosoma Y.

Comparación con los resultados en el mundo

Se realizó una búsqueda bibliográfica para comparar la distribución de las alteraciones cromosómicas en el mundo, cuyos resultados se muestran en la tabla 5.

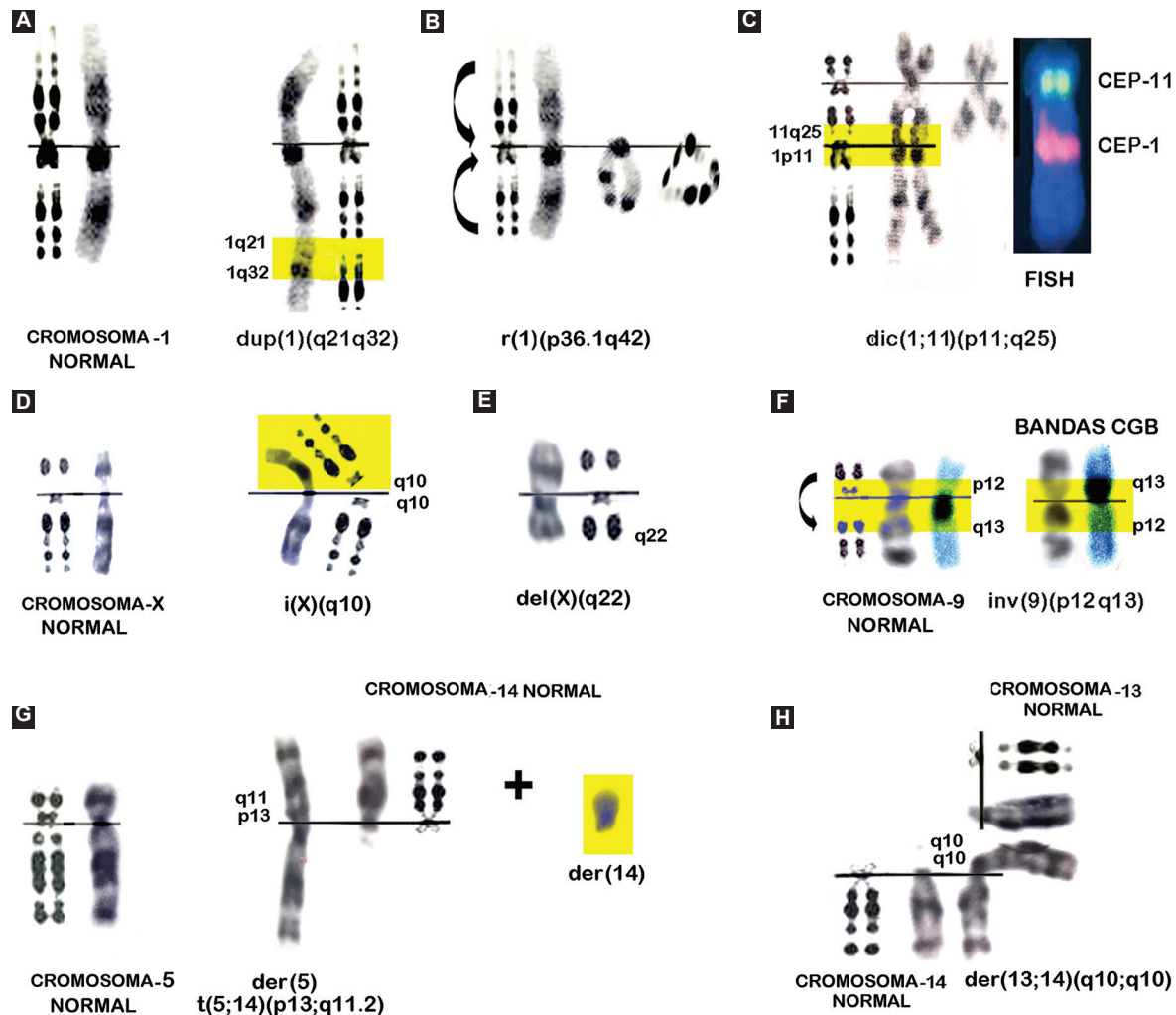


Figura 1. Ejemplos de alteraciones cromosómicas estructurales identificadas en el presente estudio. Los cromosomas están teñidos con bandas GTG y se incluyen cromosomas normales como referencia. **A:** cromosoma 1 con duplicación en los brazos largos en la región q21 a q32. **B:** anillo del cromosoma 1, con puntos de ruptura en las bandas p36.1 y q42. **C:** cromosoma dicéntrico producto de una translocación entre los cromosomas 1 y 11 con puntos de ruptura en p11 y q25 respectivamente, para este caso, se utilizó FISH con sondas específicas para identificar cada centrómero (sonda centromérica del 11 marcada en verde con FITC y centromérica del cromosoma 1 marcada en rojo con Texas red). **D:** isocromosoma de brazos largos del X (q10). **E:** delección terminal de brazos largos del cromosoma X, desde q22 a qter. **F:** inversión de la región heterocromática de brazos largos del cromosoma 9, considerada como polimorfismo, en este caso, se emplearon bandas CBG para evidenciar el hallazgo citogenético. **G:** translocación recíproca entre un cromosoma 5 y un 14, con puntos de ruptura en p13 y q11.2, respectivamente. **H:** translocación robertsoniana entre los cromosomas 13 y 14.

Discusión

Según las variables demográficas analizadas, en el presente estudio encontramos que el sexo más predominante fue el femenino. Esto puede explicarse por factores socioeconómicos y otros que tienen que ver con el género, como la edad, el estado laboral y el nivel educativo, que influyen en la existencia de desigualdad en el uso de los servicios de salud.¹³ Por otra parte, un pequeño porcentaje de las muestras recibidas llegaron por sexo indefinido, generalmente recién nacidos con genitales ambiguos, a quienes se asignó el sexo cromosómico una vez obtenido el resultado del cariotipo.

En cuanto a la edad, el mayor número de casos correspondieron al grupo de adultos, principalmente referidos por ser parejas con historial de infertilidad, abortos de repetición, pérdidas gestacionales o productos con alteraciones cromosómicas. Los otros grupos más frecuentes fueron los recién nacidos y los lactantes menores, en los que se encontraban pacientes referidos por sospecha de cromosomopatías específicas o malformaciones congénitas; los adolescentes, referidos por amenorrea, disgenesia gonadal y sospecha de síndrome de Turner; y por último los lactantes mayores, los preescolares y los escolares, a quienes se les indicó el cariotipo por presentar

Tabla 5. Comparación de la distribución de alteraciones cromosómicas de síndromes conocidos en diferentes poblaciones a nivel mundial

Parámetros	Kim et al. ²⁰ , 1999	García-Vielma et al. ⁴ , 2010	Aboussair et al. ¹⁸ , 2012	Araque et al. ¹⁵ , 2013	Polipalli et al. ¹⁷ , 2016	Vargas et al. ¹⁶ , 2019	Presente estudio, 2026
País de publicación	Corea	México	Marruecos	Venezuela	India	Brasil	México
Tamaño de la muestra, n	4117	1652	5572	716	859	729	8664
Total alteraciones cromosómicas, n	721	320	1503	184	371	167	1741
Porcentaje total alteraciones cromosómicas	17	19	27	26	43	23	20
Down	295 (41)	211 (66)	1056 (70)	95 (52)	302 (81)	70 (42)	1143 (66)
Edwards	23 (3)	9 (3)	23 (2)	4 (2)	2 (1)	7 (4)	71 (4)
Patau	5 (1)	6 (2)	16 (1)	1 (1)	0	2 (1)	129 (7)
Wolf-Hirschhorn	0 (0)	0 (0)	7 (0)	2 (1)	0	0	3 (0)
Cri-du-chat	8 (1)	3 (1)	8 (1)	4 (2)	0	0	3 (0)
Turner	114 (16)	26 (8)	122 (8)	67 (36)	51 (14)	7 (4)	189 (11)
Klinefelter	59 (8)	8 (3)	38 (3)	3 (2)	4 (1)	4 (2)	11 (1)

Los números y porcentajes de los síndromes están determinados sobre el total de alteraciones cromosómicas.

malformaciones congénitas, retraso psicomotor o sospecha de cromosomopatías.

La distribución de las alteraciones cromosómicas encontrada en el presente estudio coincide con las de otros países de Latinoamérica;^{4,14-16} sin embargo, las frecuencias son ligeramente superiores en países como India¹⁷ y Marruecos,¹⁸ y ligeramente inferiores en trabajos análogos de México¹⁹ y de Corea.²⁰

Las alteraciones numéricas en autosomas fueron las más frecuentes, en comparación con las estructurales, lo cual coincide con reportes previos de la literatura.^{4,14-20} Dentro de los síndromes cromosómicos conocidos, el más frecuente fue el síndrome de Down, seguido por los síndromes de Edwards y de Patau, lo cual también se correlaciona con reportes previos.^{4,15-17,19,20} Los resultados anteriores se correlacionan con la edad avanzada (por arriba de los 40 años) de las madres de los pacientes.

Dentro de las alteraciones estructurales, las más frecuentes fueron las translocaciones recíprocas balanceadas, lo cual también ha sido reportado anteriormente por otros autores.²¹⁻²³ Un elevado porcentaje de translocaciones recíprocas fue identificado en parejas con diagnóstico de infertilidad o aborto habitual. No fue posible establecer el origen de dichos rearrreglos cromosómicos, dado que se requeriría la evaluación citogenética de los padres de estas parejas. En la población general, la incidencia de translocaciones

recíprocas se estima en aproximadamente 1 por cada 700 individuos; no obstante, en parejas con infertilidad, esta frecuencia puede ser hasta seis veces mayor, siendo en su mayoría eventos *de novo*.²⁴

Los polimorfismos son considerados como variantes del cariotipo normal, pero se han relacionado con infertilidad y aborto habitual.²¹⁻²³ Estudios anteriores han demostrado que las mujeres portadoras de polimorfismos cromosómicos tienen tasas estadísticamente significativas de aborto espontáneo, anomalías fetales y anomalías uterinas. También los hombres tienen tasas más altas de aborto espontáneo en sus parejas, anomalías fetales, calidad espermática comprometida, subdesarrollo testicular e hipogonadismo hipogonadotrópico, ambos comparados con su respectivo grupo de control.²⁵

En un pequeño porcentaje de muestras no se obtuvo crecimiento celular durante el cultivo de linfocitos, situación común en los laboratorios de citogenética, especialmente en recién nacidos y en pacientes inmunosuprimidos o en tratamiento con antibióticos; en estos casos, se solicita una nueva muestra tras 15 días de finalizado el tratamiento, pero a veces no es posible obtenerla por las condiciones del paciente. Cuando no se logra un resultado citogenético concluyente con el cariotipo, se emplean técnicas complementarias más sensibles, como hibridación fluorescente *in situ* (FISH), microarreglos cromosómicos, amplificación de sondas dependiente de ligación múltiple (MLPA) o secuenciación de nueva

generación (NGS). En el presente estudio, los casos fueron remitidos a los médicos tratantes y, cuando fue posible, sobre todo en los casos de años más recientes, derivados a médicos especialistas en genética para evaluar nuevas técnicas diagnósticas según la sospecha clínica, con un enfoque personalizado y asesoramiento genético.

Existen pocos estudios publicados sobre la distribución de alteraciones cromosómicas con técnicas de citogenética convencional tanto en México como en el resto del mundo. La importancia de estos estudios radica en apoyar el diagnóstico de enfermedades genéticas, evaluar los trastornos relacionados con la infertilidad y las pérdidas recurrentes de embarazos, así como detectar alteraciones cromosómicas asociadas a cánceres hematológicos y sólidos. Estos resultados apoyan al médico para brindar asesoramiento genético a la familia de los afectados y ofrecer tratamientos oportunos a los pacientes.

El cariotipo continúa siendo una herramienta diagnóstica esencial para las cromosomopatías. Su integración con tecnologías moleculares y genómicas más recientes, como FISH, microarreglos y otras, representa una oportunidad sin precedentes para lograr diagnósticos más tempranos, precisos y personalizados, así como para mejorar el asesoramiento y el tratamiento de los pacientes. No obstante, para aprovechar plenamente este potencial es fundamental fortalecer la infraestructura sanitaria, invertir en tecnología, capacitar a profesionales especializados y establecer políticas públicas que garanticen un acceso equitativo a estos servicios. Todo ello contribuirá a ofrecer un asesoramiento genético efectivo y a mejorar la calidad de vida de las personas con alteraciones cromosómicas.

Conclusiones

El perfil citogenético observado en este estudio, en cuanto a distribución y tipo de alteraciones cromosómicas, coincide con lo reportado en investigaciones previas tanto en México como en el ámbito internacional. Se resalta la relevancia de las técnicas citogenéticas convencionales, que continúan siendo fundamentales en el diagnóstico, al ofrecer información clave para el manejo clínico del paciente y el asesoramiento genético familiar.

Agradecimientos

In memoriam del Dr. Carlos Humberto Leal Garza, cuyo legado perdura como fundador del Laboratorio de Citogenética Molecular del CIBIN, IMSS.

Financiamiento

Ninguno.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses en este artículo.

Consideraciones éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que los procedimientos seguidos se conformaron a las normas éticas del comité de experimentación humana responsable (o animal, según corresponda), de acuerdo con la Asociación Médica Mundial y la Declaración de Helsinki. Fue aprobado por el Comité Local de Investigación Científica y el Comité de Ética del Instituto Mexicano de Seguridad Social con el número de registro R-2022-1904-207

Confidencialidad, consentimiento informado y aprobación ética. Las autoevaluaciones de las directrices internacionales no se aplican en el presente trabajo. Desde la revisión del Comité de Investigación Científica del IMSS se adhieren a las reglas internacionales de transparencia y calidad de la investigación.

Declaración sobre el uso de inteligencia artificial. Los autores declaran que no se utilizó ningún tipo de inteligencia artificial generativa para la redacción ni la creación de contenido de este manuscrito.

Referencias

- Bozhinovski G, Terzikj M, Kubelka-Sabit K, Jasar D, Lazarevski S, Livrinova V, et al. Chromosomal abnormalities in early pregnancy losses: a study of 900 samples. *Balkan J Med Genet.* 2024;26:11-20.
- Berisha SZ, Shetty S, Prior TW, Mitchell AL. Cytogenetic and molecular diagnostic testing associated with prenatal and postnatal birth defects. *Birth Defects Res.* 2020;112:293.
- Armas García LE, Gomez Valencia L, García Días AD, Cortes Viayra AC, Leal Soriano K, Salas García R. Análisis retrospectivo de anomalías cromosómicas de tipo numéricas en pacientes del Hospital Regional de Alta Especialidad del Niño "Dr. Rodolfo Nieto Padrón" (2005-2015). *Revista Salud Pública y Nutrición.* 2017;15:1-8.
- García-Vielma C, de la Fuente-Cortez B, Méndez-Ramírez CA, González LR, Moreira-Flores R, Cerda-Flores RM, et al. Chromosome abnormalities in Northeastern Mexico: ten years of experience in a private laboratory (1999-2009). *J Assoc Genet Technol.* 2010;36:102-6.
- Instituto Nacional de Estadística y Geografía (INEGI). Estadísticas a propósito del Día de Muertos. México; 2017. (Consultado el 01-09-2024.) Disponible en: https://www.inegi.org.mx/contenidos/saladeprensa/aproposito/2017/muertos2017_Nal.pdf.
- Milani DAQ, Tadi P. Genetics, chromosome abnormalities. En: *StatPearls*. Treasure Island, FL: StatPearls; 2023. (Consultado el 06-10-2024.) Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK557691/>.
- Centeno Malfaz F, Beltrán Pérez A, Ruiz Labarga C, Centeno Robles T, Macías Pardo J, Martín Bermejo M, et al. [Chromosome aberrations in malformed newborns]. *An Esp Pediatr.* 2001;54:582-7.
- Guízar-Vázquez J. Genética clínica. Diagnóstico y manejo de las enfermedades hereditarias. 2.ª ed. Ciudad de México: Manual Moderno; 1994.

9. Hernández-Herrera RJ, Rojas-Patlán L, Garza-Pérez RM, Dávila-Rodríguez M, Cortés-Gutiérrez EI, García-Rodríguez EO, et al. [Chromosomal abnormalities in patients from Obstetrics and Gynaecology hospital]. *Rev Med Inst Mex Seguro Soc*. 2014;52:90-3.
10. Jackson M, Marks L, May GHW, Wilson JB. The genetic basis of disease. *Essays Biochem*. 2018;62:643.
11. Abarca Barriga HH, Chávez Pastor M, Trubnykova M, La Serna-Infantes JE, Poterico JA. Factores de riesgo en las enfermedades genéticas. *Acta Médica Peruana*. 2018;35:43-50.
12. McGowan-Jordan J, Hastings RJ, Moore S, eds. *ISCN 2020: An International System for Human Cytogenomic Nomenclature (2020)*. Basel: Karger; 2020.
13. Sánchez-Reco R, Alonso Pérez de Ágreda JP, Gasch-Gallén A, Aguilar Palacio I. Desigualdades de género en la utilización de servicios sanitarios, España 2006-2017. *Salud Publica Mex*. 2021;63:190-200.
14. Estay Freire A, Parra LR, Benítez CH. Chromosomal alterations in peripheral blood lymphocytes. *Rev Chil Pediatr*. 2007;78:363-8.
15. Araque D, Cammarata-Scalisi F, Lacruz-Rengel MA, López F. Hallazgos citogenéticos en los pacientes de la Unidad de Genética Médica de la Universidad de Los Andes en Mérida, Venezuela. *Avan Biomed*. 2013;2:121-6.
16. Vargas JE, Vanini J, Forcellini S, Zoehler B, Tamayo-Uria I, Busin CS. The most relevant chromosomal abnormalities in the North of Rio Grande do Sul, Brazil: 26 years of cytogenetic analysis. *Ann Hum Biol*. 2019;46:88-91.
17. Polipalli SK, Karra VK, Jindal A, et al. Cytogenetic analysis for suspected chromosomal abnormalities; a five years experience. *J Clin Diagn Res*. 2016;10:GC01-5.
18. Aboussair N, Jaouad IC, Dequaqui SC, Sbiti A, Elkerch F, Yahya B, Puppala M, Singh P, Rawat K, et al. Cytogenetic analysis of 5572 patients referred for suspected chromosomal abnormalities in Morocco. *Genet Test Mol Biomarkers*. 2012;16:569-73.
19. Hernández Herrera RJ, Rojas Patlán L, Garza Pérez RM, Dávila-Rodríguez M, Cortés-Gutiérrez E, García-Rodríguez EO, et al. Anormalidades cromosómicas en pacientes de un hospital de ginecoobstetricia. *Rev Med Inst Mex Seguro Soc*. 2014;52:90-3.
20. Kim SS, Jung SC, Kim HJ, Moon HR, Lee JS. Chromosome abnormalities in a referred population for suspected chromosomal aberrations: a report of 4117 cases. *J Korean Med Sci*. 1999;14:373-6.
21. De la Fuente-Cortés BE, Cerda-Flores RM, Dávila-Rodríguez MI, García-Vielma C, De la Rosa Alvarado RM, Cortés-Gutiérrez EI, et al. Chromosomal abnormalities and polymorphic variants in couples with repeated miscarriage in Mexico. *Reprod Biomed Online*. 2009;18:543-8.
22. Elkarhat Z, Kindil Z, Zarouf L, Razoki L, Aboulfaraj J, Elbakay C, et al. Chromosomal abnormalities in couples with recurrent spontaneous miscarriage: a 21-year retrospective study, a report of a novel insertion, and a literature review. *J Assist Reprod Genet*. 2018;36:499.
23. Dutta UR, Rajitha P, Pidugu VK, Dalal AB. Cytogenetic abnormalities in 1162 couples with recurrent miscarriages in Southern region of India: report and review. *J Assist Reprod Genet*. 2010;28:145.
24. Godo A, Vidal F, Blanco J, Anton E. Desequilibrios cromosómicos en espermatozoides de individuos portadores de translocaciones recíprocas. *Revista de Embriología Clínica y Biología de la Reproducción. ASEBIR*. 2012;17:12-6.
25. Akalin H, Sahin IO, Paskal SA, Tan B, Yalcinkaya E, Demir M, et al. Evaluation of chromosomal abnormalities in the postnatal cohort: a single-center study on 14,242 patients. *J Clin Lab Anal*. 2024;38:e24997.