

## Cariotipado

El estudio del cariotipo de los padres y de los embriones puede ser fundamental para tener hijos sanos. La determinación del cariotipo de la pareja y de los embriones, es un hecho esencial en las técnicas de reproducción asistida.

### Aquí podrás encontrar

- [Pruebas de fertilidad mixtas](#)
- **Cariotipado**
- [Test de compatibilidad genética](#)

### ¿Qué es el cariotipo?

El **cariotipo** es el conjunto de cromosomas de una célula ordenados según su forma, tamaño y características. El cariotipo humano tiene 46 cromosomas (23 pares), que se organizan en 22 pares autosómicos (que no son sexuales) y un par sexual (hombre XY y mujer XX).

Es una prueba diagnóstica de gran importancia en los estudios de fertilidad ya que existe una mayor incidencia de alteraciones cromosómicas en parejas con problemas de [fertilidad](#). Esta prueba se realiza tanto en hombres como en mujeres y servirá para examinar sus cromosomas e identificar posibles problemas genéticos.

El análisis cromosómico para determinar el cariotipo de una persona se puede realizar en casi cualquier tejido. Normalmente se realiza en base a una simple extracción de sangre estudiando los linfocitos, pero también puede realizarse el estudio del cariotipo en base a células del líquido amniótico durante el embarazo, incluso de placenta.

### ¿Por qué se hace un cariotipado en fertilidad?

Algunas anomalías cromosómicas pueden ser causa de [esterilidad](#), [infertilidad](#) o [abortos de repetición](#) por eso es aconsejable realizarse esta prueba porque una baja producción de gametos o un contenido anormal de estos, pueden ser por la existencia de anomalías cromosómicas. Estas anomalías se distinguen principalmente en:

- Anomalías numéricas: pueden ser debidas a un exceso o defecto del número de cromosomas. La anomalía más común en cuanto al número de cromosomas sexuales en el hombre es el Síndrome de Klinefelter.
- Anomalías estructurales: hay cambios en la estructura de uno o varios cromosomas y tienen mayor incidencia cuando:

- Se convierte en un fragmento de un cromosoma.
- Hay intercambio de material genético entre dos o más cromosomas.
- Hay pérdida de material genético de un cromosoma.
- Anomalías numéricas y estructurales a la vez

Si está embarazada, tal vez convenga hacerte una prueba de cariotipo al feto si tiene ciertos factores de riesgo, como:

- Su edad: el riesgo general de defectos congénitos genéticos es bajo, pero es mayor para las mujeres que dan a luz de los 35 años en adelante.
- Antecedentes familiares: su riesgo es mayor si tú, tu pareja u otro de sus hijos tiene una enfermedad genética.

Tu bebé o niño pequeño podría necesitar una prueba si presenta signos de una enfermedad genética. Hay muchos tipos de trastornos genéticos, cada uno con síntomas diferentes.

Se puede necesitar esta prueba si te han diagnosticado o tienes síntomas de leucemia, linfoma, mieloma o un tipo específico de anemia. Estas enfermedades pueden causar cambios cromosómicos.

### **¿Tiene algún riesgo el cariotipado?**

- Análisis de sangre: los riesgos de un análisis de sangre son mínimos. Tal vez sienta un dolor leve o se le forme un moretón en el lugar donde se inserta la aguja, pero la mayoría de los síntomas desaparecen rápidamente.
- Amniocentesis y muestra de vellosidades coriónicas: generalmente son procedimientos muy seguros, pero tienen un riesgo bajo de causar un aborto espontáneo.

### **¿Qué enfermedades puede detectar el cariotipado?**

Entre las enfermedades que se pueden detectar al realizar un cariotipo, estas son algunas de las más conocidas:

- Síndrome de Down: se da cuando existe un cromosoma más de lo habitual, haciendo un total de 47. Este cromosoma extra suele ser una réplica del cromosoma 21 (también conocido como trisomía 21), que afecta al desarrollo del cuerpo y del cerebro.
- Síndrome de Klinefelter: se da solo en los hombres y es la presencia de un cromosoma sexual X adicional, de forma que esta parte de su cariotipo se

denomina XXY. Provoca proporciones corporales anormales, problemas sexuales o una cantidad menor de vello de lo normal.

- Cromosoma Filadelfia: afecta a los cromosomas 9 y 22, y suele encontrarse en casos de personas que padecen leucemia.
- Trisomía 18: consiste en la réplica del cromosoma 18 y afecta al desarrollo de la persona, que presenta anomalías en el crecimiento de diferentes partes del cuerpo.
- Síndrome de Turner: se da solo en las mujeres, cuando una parte o la totalidad de uno de los cromosomas X no se encuentra presente (X0). Afecta al desarrollo de los caracteres sexuales primarios y secundarios y es causa de esterilidad.

Si necesitas contactar con un especialista en fertilidad porque tienes que hacerte una prueba de cariotipo, podemos ayudarte, consulta nuestro listado de [Clínicas de fertilidad en España](#).

### **Contenido relacionado**

- [Fertilidad](#)
- [Pruebas de fertilidad mixtas](#)
- [Pruebas de fertilidad](#)