

NOVES TÈCNiques CITOGÈNÈTIQUES PER A DESCOBRIR LES CROMOSOMOPATIES HUMANES *

per J. ANTICH i FEMENIAS

Institut Provincial de Bioquímica Clínica.
Diputació de Barcelona. Fundació Joan March.

Amb les tècniques habituals es va veure que es podien reconèixer una sèrie de síndromes citogenètics molts d'ells amb reconeixement clínic. La identificació dels cromosomes es basava en criteris morfològics ja preestablerts i citats en la conferència de Chicago el 1966⁶. Però quedaren molts problemes per resoldre. Un d'ells, el principal, era la total i definitiva identificació dels cromosomes, especialment els del grup C,F i G. L'autorradiografia va permetre arribar a identificar-ne per les seves característiques patrons de replicació de l'ADN.

Però amb les tècniques habituals moltes vegades no es solucionaven els següents problemes:

- Dificultats per identificar un cromosoma anormal i establir una relació amb el fenotipus del pacient.
- Identificar petites anormalitats cromosòmiques no visibles fins ara.
- Identificar petites parts d'un mateix cromosoma.

Per tant, la citogenètica humana va restar, per espai d'uns anys, estancada com si no hi hagués noves perspectives d'expansió i de diagnòstic.

Però heus aquí que l'any 1968, CASPERSSON i el seu grup⁴ de l'Institut Karolinska d'Estocolm, publicaren una sèrie de treballs veritablement revolucionaris. En el seu primer treball, descriuen les observacions fetes sobre l'aspecte dels cromosomes del *Chinese Hamster* tenyits per un colorant fluorescent (la mostassa quinacrínica) i la seva visualització amb el microscopi de fluorescència i il·luminació amb llum ultraviolada.

* Tots els estudis citogenètics on s'han aplicat les noves tècniques d'identificació per a obtenir bandes han estat fets al Departament de Genètica Humana de l'Institut Provincial de Bioquímica Clínica, Diputació de Barcelona. «Fundació Joan March».

Això permeté observar una sèrie de bandes amb unes quantitats variables de fluorescència al llarg de cromosomes. Aquesta distribució era constant a cada parell de cromosomes, de manera que reflectia diferències en la composició química de les desiguals parts del cromosoma i per tant en la diferent composició de les bases al llarg de l'ADN.

La tècnica de la fluorescència era emprar un fluorocrom, la mostassa quinacrínica o el hidrocloreur de quinacrina. La tècnica en sí és senzilla: es renten les preparacions amb aigua destil·lada o bé una solució tamporada i tot seguit es tenyeix amb quinacrina durant uns minuts, es munta la preparació i ja pot observar-se al microscopi de fluorescència.

Els tintatges amb mostassa quinacrínica o hidrocloreur de quinacrina són tècnicament tant senzills com poden ésser els mètodes de tintatge habituals de la sang, com pot veure's perfectament en la següent metafase (fig. 1).

Aquesta tècnica permet, a més, d'identificar amb tota exactitud el cromosoma Y per la seva peculiar fluorescència i també a les cèl·lules en interfase d'un baró pot veure's un corpuscle fluorescent petit i brillant que s'anomena corpuscle Y¹⁵, que constitueix la cromatina Y.

Igualment es podien observar en els altres cromosomes una sèrie de bandes fluorescentes que feien possible la identificació de tots els cromosomes i, per tant, la descripció detallada del cariotip humà, descripció que es va adoptar en la Quarta Conferència Internacional de Genètica Humana sobre actualització de la terminologia en citogenètica (Paris 1971) com a norma internacional¹⁸. (fig. 2).

El descobriment que tots els cromosomes humans normals, poseïen un espectre de bandes de fluorescència específica i reproducible, feia possible identificar les anomalies cromosòmiques amb molt més detall que fins al present; així s'establiren uns patrons normals d'identificació i, a la vegada, unes variants comunes en els cromosomes que els poden transmetre d'una forma mendeliana, per exemple, la fluorescència brillant en un cromosoma D, la regió pericèntrica del 3, el braç llarg del cromosoma 4, que pot mostrar una banda brillant a nivell del centròmer; finalment en els cromosomes acrocèntrics s'observen els satèl·lits o els braços curts més brillants en especial una regió centromèrica brillant en el 13.

Els cromosomes supernumeraris es poden identificar d'una manera més específica en lloc d'ésser simplement assignats a un determinat grup de cromosomes.

Les petites anomalies, no passen desapercibudes amb tanta facilitat i pot aclarir-se amb molta major exactitud la naturalesa de les anomalies estructurals.

Així mateix, el diagnòstic citogenètic o cromosòmic més exacte ens permet un estudi més detallat de la correlació entre el genotipus i el

fenotipus en els casos de subnormalitat, intersexes o altres trastorns que cursen múltiples malformacions congènites.

Amb aquest mètode s'han pogut definir les trisomies, 21, 18 i 13; s'ha arribat a identificar una nova síndrome, el de la trisomia 8 en individus amb un C supernumerari, i s'han detectat anormalitats estructurals fins ara no identificables, tals com el cromosoma Filadelfia que ara es reconeix com a pertanyent al parell 22.

Una altra gran aplicació es produeix en el cas de les translocacions i, finalment, en els casos d'intersexes per a identificar el cromosoma Y.

La introducció de la tècnica de la fluorescència ha obert noves perspectives, ja que es poden identificar tots els cromosomes i les seves parts, però aquesta tècnica no és aplicable en aquells centres o laboratoris que no disposin d'un microscopi de fluorescència.

D'aquí va venir que comencessin a aparèixer altres noves tècniques d'identificació dels cromosomes, tècniques que es basaven en tractaments previs dels cromosomes amb solucions alcalines a diferents temperatures i temps, en digestions enzimàtiques dels cromosomes i que donaven unes bandes superposables en ocasions a les obtingudes per fluorescència.

Una de les primeres que aparegué fou la descrita per PARDUE i GALL¹², els quals desenrotllaren tècniques d'hibridització del RNA en els cromosomes de la rata, i observaren que les regions centromèriques es tenyien intensament mentre que la resta dels cromosomes tenyien dèbilment. ARRIGHI i HSU² modificaren aquesta tècnica, l'aplicaren als cromosomes humans i observarem que en tots ells unes àrees properes als centròmers es tenyien més intensament. En general, aquesta àrees corresponien a les constriccions secundàries dels cromosomes 1, 9 i 16, a algunes parts del cromosomes 3 i 4, als acrocèntrics i també al cromosoma Y, que mostraven un tintatge intents a nivell de la part dels seus braços llargs (fig. 3).

Una variant d'aquesta tècnica és l'aportada per BOBROW i MADEN³ els quals empen una dilució al 1/50 de Giemsa en una solució de pH 11 ajustada amb NaOH. Amb aquesta tècnica obtenen un tintatge més intens a nivell d'alguns centròmers, 1q, 5q, 7q, 9q, 10q, 17q i 20q i en ocasions 4p i 3. També els braços curts de tots els acrocèntrics, la part distant de l'Y i el seu centròmer.

Tot seguit aparegueren algunes modificacions d'aquesta tècnica dels centròmers que sotmetin els cromosomes a processos de desnaturalització i renaturalització mitjançant tractaments previs amb solucions salines a temperatures i temps donats; després del tintatge apareixien una sèrie de bandes superposades moltes vegades a les obtingudes per la fluorescència de la quinacrina.

Igualment va passar en sotmetre els cromosomes a digestió enzimàtica

amb pronasa o amb tripsina¹⁷. El tractament amb tripsina dona unes bandes molt marcades de forma molt espectacular (fig. 4).

Totes aquestes tècniques no són necessàriament alternatives, poden ésser complementàries, de vegades la descripció completa d'un cariotipus precisa l'ús de més d'una d'elles. La major part dels laboratoris han desenvolupat les seves pròpies variants, ja que les condicions de treball són diferents d'un laboratori a l'altre.

Era d'urgència i indispensable unificar totes aquestes tècniques i els patrons de bandes que s'hi havien obtingut.

Per tal de poder donar un criteri d'uniformitat a les publicacions que apareguessin amb l'aplicació de les noves tècniques es va establir en l'últim Congrés Internacional de Genètica Humana celebrat a París¹⁸ una nova nomenclatura per designar les tècniques més recents i uns nous sistemes de representació de les anormalitats cromosòmiques. La nomenclatura depèn fonamentalment de quatre tècniques que mostren cadascuna d'elles uns patrons de bandes característiques (quadre I).

Les bandes obtingudes per tenyit amb quinacrina i examen per fluorescència es varen anomenar *bandes Q*. A les bandes obtingudes després de tractaments previs i tenyits amb Giemsa se'ls dona el nom de *bandes G* (bandes G que apareixen després del tractament previ amb solucions salines citratades o amb tripsina).

Dins de les bandes G tenim les següents tècniques:

1. *Tècnica ASG* en la qual s'obtenen unes bandes similars a les bandes Q, però es diferencia en el fet que les regions de les constriccions secundàries dels cromosomes 1 i 16 mostren una fluorescència dèbil i amb la tècnica ASG mostren uns tenyits més remarcables. El cromosoma Y mostra una fluorescència intensa amb la quinacrina i es tenyeix poc amb el Giemsa. Els cromosomes 11 i 12 mostren una regió poc tenyida¹⁸.
2. *Tècnica del Giemsa 9*, que és difícil d'aconseguir, en la qual s'empra Giemsa diluït i a un pH de 9. Segons el temps d'actuació obtenen uns patrons de bandes similars als de les bandes Q¹⁴.
3. *Tècniques de desnaturalització i renaturalització*, se n'han descrit unes quantes que donen uns patrons similars als que le bandes G, però tenyeixen la part distal de l'Y més intensament^{16, 8}.

Després hi ha les *bandes C*, que són les que tenyeixen les zones d'heterocromatina dels centròmers² i les *bandes R* que s'obtenen per tractament amb calor i que donen unes bandes que són les recíproques de les bandes G o Q¹⁰.

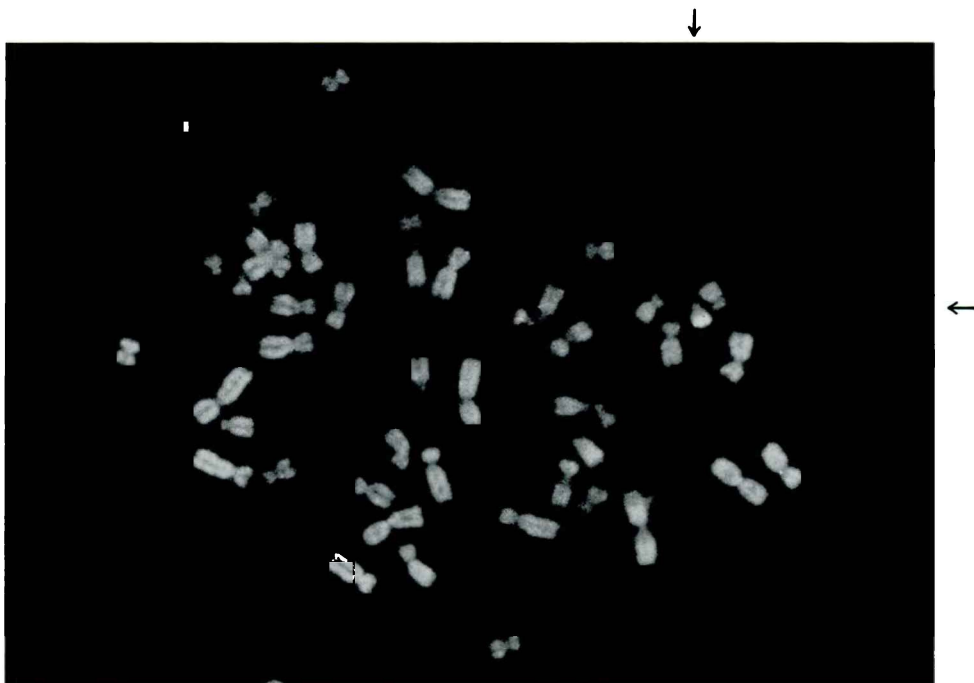
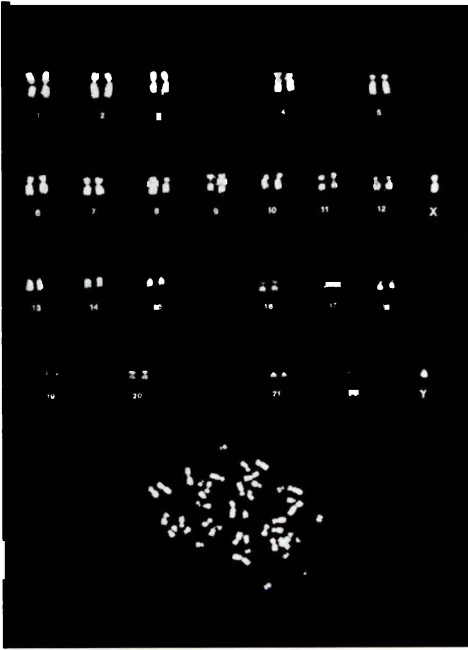
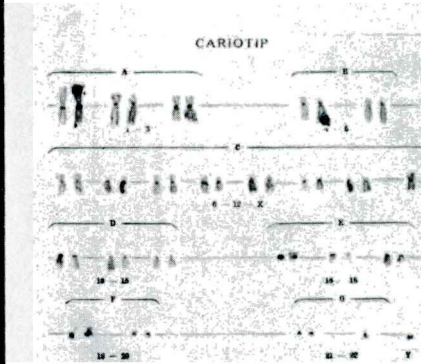


FIG. 1. Metafase d'una cèhula masculina tenyida amb quinacrina a on es pot veure la fluorescència brillant del cromosoma Y, situat a la dreta de la fotografia a l'angle senyalat per les dues fletxes.



2

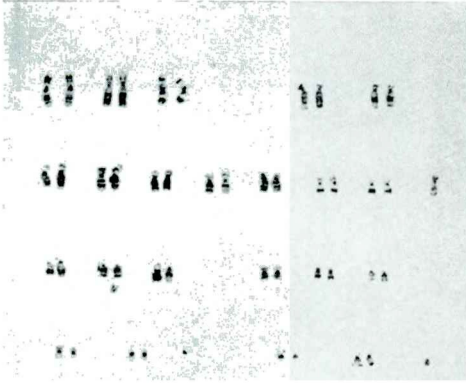


3

FIG. 2. Cariotip d'una metafase d'un baró 46XY tenyida amb quinacrina. Es poden observar els patrons de bandes a cada parell de cromosomes i la fluorescència brillant de la part distal dels braços llargs del cromosoma Y.

FIG. 3. Cariotip d'una metafase d'un baró 46XY tenyit amb el patró de bandes C.

4



5

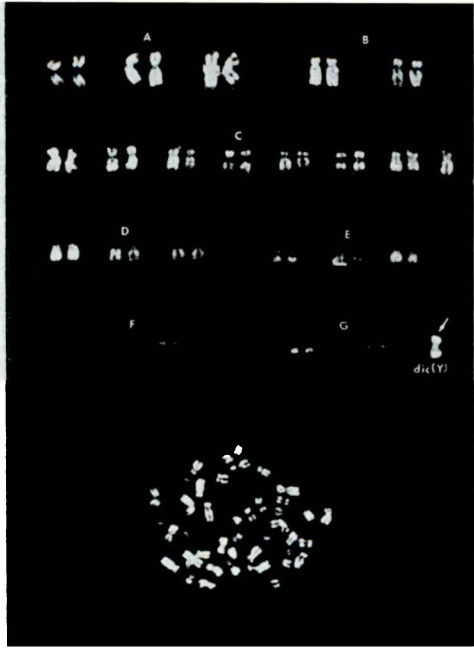


FIG. 4. Cariotip d'una metafase d'un baró 46XY després del tractament amb tripsina i tinció amb Giemsa mostrant les característiques bandes G.

FIG. 5. Cariotip mostrant la fluorescència simètrica dels dos braços del cromosoma Y dicèntric.

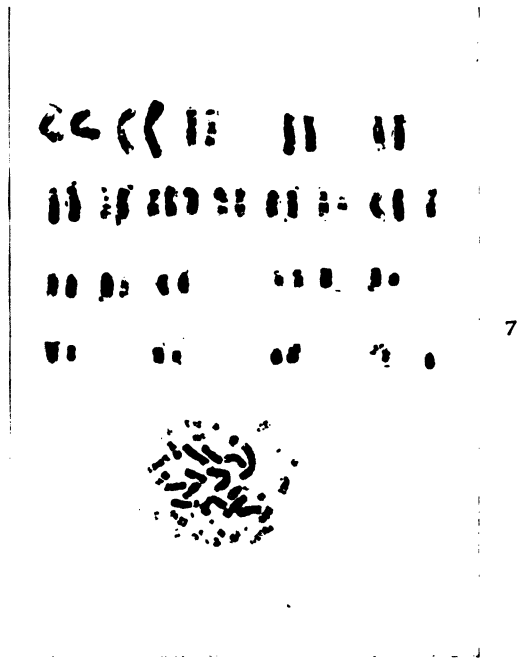
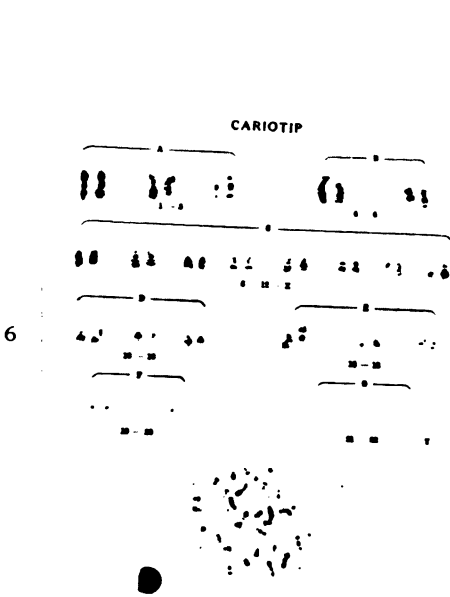


FIG. 6. Cariotip de la mare portadora de la translocació 14;16.

FIG. 7. Cariotip del malalt afecte de trisomia 8, identificat amb el patró de bandes G.

QUADRE I. — NOVES TÈCNiques D'IDENTIFICACIÓ CROMOSÒMICA

BANDES Q.	Tinció 10 minuts amb solució aquosa de quinacrina o de M.Q. Microscopi de fluorescència.	CASPERSON, LOMAKKA i ZECH ⁶
BANDES C. Tècnica Giemsa-11	0,2 N HCl, 30 minuts; RNasa 37 °C, 1 h; 0,2 N NaOH, 2 minuts; 10 minuts a 2×SSC a 65 °C. Tinció en Giemsa. Tenyir 10 minuts en Giemsa diluït 1/50 en tampó a pH 11.	ARRIGHI i HSU ³ BOBROW i MADAN
BANDES G		
1-Tècnica ASG	1 hora a 2×SSC a 65 °C, tinció amb Giemsa.	SUMMER i EVANS ¹⁶
2-Tècnica Giemsa-9	Tinció amb Giemsa en solució tampó a pH 9.	PATIL, MERRICK i LUBS ¹⁴
3-Desnaturalització- realització	0,07 N NaOH, 2 minuts. a) SCHNELD: 24 hores en fosfat tampó a 59 °C pH 6,8. Tinció amb Giemsa. b) DRETS i SHAW: 72 hores a 65 °C en 12×SSC. Tinció amb Giemsa.	SCHNELD ¹⁶ DRETS i SHAW ⁸
4-Tècnica de Tripsina	H ₂ O ₂ 10-50 volums, 5-10 minuts; solució tripsina-EDTA al 0,02 % màxim, 1 minut. Tinció amb Giemsa.	SEABRIGHT ¹⁷
BANDES R.	0,02 M fosfat tampó, pH 6,5 a 87 °C, 10 minuts; refredar lentament a 70 °C. Tinció amb Giemsa.	DUTRILLEAUX i LEJEUNE ¹⁰
BANDES T.	Fosfat tampó pH 6,7 a 87 °C. Tinció amb Giemsa, 5 hores i mitja. Destenyir, tenyir amb taronja d'acrinina, microscopi fluorescència.	DUTRILLEAUX ⁹
BANDES N.	5 % àcid tricloroacètic a 85-90 °C, 30 minuts; 0,1 N HCl 30-45 minuts a 60 °C. Tinció amb Giemsa.	MATSUI i SASAKI ¹¹
ANTI A.	1 hora en 95 % formamida a 65 °C. Tinció amb antiguanosina o antiadenosina. Microscopi fluorescència.	DEV i COH. ⁷

Per altra banda s'han descrit uns altres tipus de bandes i així tenim les *bandes T*¹⁷ en les quals són tenyides les zones terminals o telemèriques dels cromosomes i les *bandes N* que donen lloc a un tenyit diferencial dels satèl·lits dels cromosomes humans¹⁹. Finalment, una altra tècnica consisteix en la utilització d'*anticossos fluorescents*, com és l'*antiguano-*

sina (anti-G) o l'antiadenosina (anti-A)¹⁷. Les bandes de fluorescència que s'observen en els cromosomes tenyits amb anti A són molt similars a les obtingudes per la quinacrina.

Aquests mètodes que tenyeixen una regió en particular, permeten d'establir un nou sistema d'identificació i representació dels cromosomes i de les seves anormalitats, que consisteix fonamentalment en dos sistemes: el simplificat i el detallat^{13, 17}. En el sistema simplificat s'identifica les bandes o regions on han tingut lloc els trencaments. En el sistema detallat, ultra identificar el tipus de canvi estructural, es defineix cada cromosoma anormal en termes de la composició de les seves bandes.

Els dos sistemes no s'exclouen i poden emprar-se ensems per a completar-se.

L'anotació emprada per identificar els canvis estructurals i mètodes per especificar els punts de trencament o ruptura són comuns per a ambdós sistemes.

Aquests es basen en el fet que el braços curts (p) i els braços llargs (q) es divideixen en una sèrie de regions i cada regió a la vegada en sèries de bandes. Les bandes i les regions s'identifiquen per números consecutivament des del centròmer al llarg de cada braç cromosòmic fins arribar al seu extrem distal.

La regió adjacent al centròmer es designa amb el n.º 1, la més llunyana com a n.º 2, i així successivament; de la mateixa manera es fa amb les bandes. Per tant, per designar cada banda calen quatre elements: cromosoma, el seu braç, regió i banda dins la regió. Així 5q3 significarà la part distal dels braços llargs del cromosoma 5. La 5q34 significarà banda 4 des de l'extrem centromètric de la regió 5q3.

A continuació s'exposen alguns casos en els quals hem aplicat aquestes tècniques perquè puguin veure la seva utilitat en el diagnòstic cromosòmic i clínic*.

1. CROMOSOMA Y DICENTRIC EN UN PSEUDOHERMAFRODITISME MASCULI

L.M.P.R., de 10 anys d'edat, admès a l'hospital de Sant Joan de Déu perquè presentava una sèrie d'anomalies genitals consistents en:

- Escrot enfonsat.
- Criptorquídia bilateral, no es palpen testes, tant en bosses com en el canal inguinal.
- Membre minúscul.
- Hipospadies escrotal.
- La resta de l'exploració física normal.

La naturalesa de l'alteració estructural i els punts de ruptura mitjançant l'estudi citogenètic va posar de manifest que el frotis bucal i tinció amb orceïna acètica no demostraven cap corpuscle de Barr. Cromatina X negativa: Amb la tinció amb quinacrina i examen al microscopi de fluorescència s'observaren un cos Y fluorescent i en alguna cèl·lula dos cossos Y fluorescents. L'estudi dels cromosomes en sang perifèrica demostrà una població cel·lular uniforme de 46 cromosomes i s'observarà un cromosoma Y anormal amb dos braços simètrics units a un segment que mostrà dos centròmers i suggeria l'existència d'un cromosoma Y dicèntric.

Amb la finalitat de poder confirmar aquesta possibilitat i identificar el cromosoma Y anormal, aplicarem les tècniques de les bandes Q (de fluorescència) i les tècniques de les bandes C (del tenyit diferencial de la heterocromatina).

Amb la tècnica de la fluorescència, observarem que la meitat distal d'ambdós braços d'aquest cromosoma anormal mostrà una fluorescència intensa brillant corresponent cada una d'elles a la fluorescència observable en la part distal del cromosoma Y normalment. Es tractava per tant d'un cromosoma Y dicèntric (fig. 5).

Mitjançant la tècnica del tenyit diferencial de l'heterocromatina d'ARRIGHI i Hsu² per aconseguir les bandes C observarem que aquest cromosoma anormal mostrava també a cada braç una zona d'heterocromatina que es tenyia més intensament.

Per tant, per les característiques morfològiques obtingudes amb les tècniques habituals, amb les tècniques de fluorescència i la tècnica de les bandes C, es pogué concloure que aquest cromosoma Y anormal no era res més que un cromosoma Y dicèntric la fórmula cromosòmica del qual era de 46, X, dic (Y).

2. TRISOMIA 14 PARCIAL EN UN NEN MALFORMAT

Nen de 7 mesos d'edat, vist en la consulta de Genètica Mèdica de l'Institut de Bioquímica Clínica perquè presentava múltiples malformacions congènites.

La història familiar descobria l'antecedent de dos avortaments anteriors.

A l'exploració s'observava: microcefàlia, front ample, orelles d'implantació baixa, displàsiques, grans i prominents, micrognàtia i fisura palatina. A les mans, dit índex encavalcat sobre el dit tercer, punys tancats amb dificultat a l'extensió, peu en perxa, cavus amb dosiflexió del dit gros.

L'aspecte clínic recordava una mica el de la síndrome d'Edwards o de trisomia 18. L'estudi citogenètic demostrà un cariotipus de 47 cromosomes, amb un cromosoma supernumerari amb unes característiques morfològiques que recordaven un del grup G (21-22), com si es tractés d'una trisomia G. Però l'aspecte del pacient anava en contra d'una síndrome de Down per trisomia 21.

Practicàrem estudis per fluorescència i aquests descartaren l'existència de doble Y. La fluorescència que mostrava el cromosoma supernumerari tampoc corresponia a la del 21.

Aleshores férem un estudi citogenètic dels pares, el qual va mostrar els següents cariotipus: El pare tenia una fórmula cromosòmica normal de 46 XY, mentre que la mare mostrava en el seu cariotipus dos cromosomes anormals, un cromosoma D delecionat i un cromosoma 16 més gran. Així trobàrem que la mare era portadora d'una translocació entre un cromosoma D i un cromosoma 16.

Amb aquestes troballes suposàrem que el fill havia heretat el cromosoma D delecionat de la mare. Interessava llavors arribar a una identificació dels cromosomes afectats.

Amb la tècnica de la fluorescència i de les bandes G (tripsina-Giemsa) arribàrem a la conclusió que es tractava d'una translocació a nivell de la banda 3 de la regió 1 dels braços llargs del cromosoma 14 i de la banda 3 de la regió dels braços curts del 16, que amb el nou sistema de identificació i d'expressió podríem manifestar-ho de la següent manera (fig. 6).

- la mare era: 46, XX, 14q—, + t (14q16p)
 pel sistema simplificat: 46, XX, del (14) (q13), + t (14; 16) (q13 p13)
 pel sistema detallat: 46, XX, del (14) (pter → q13), + t (14; 16) (i4qter → 14q13 : 16p13 → 16pter)
- i el fill era: 47, XY, + (14q—)
 pel sistema simplificat: 47, XY, + (14q—)(q13)
 pel sistema detallat: 47, XY, del(14)(pter → q13)

És a dir, que el fill presentava una trisomia 14 parcial.

3. TRISOMIA 8 AMB MOSAICISME

J.C.F., de 8 anys d'edat i de sexe masculí, amb un marcat retard psicomotor. A l'exploració física presenta unes orelles d'implantació baixa i sobresortides, retrognatia, defectes de posició dentària, tòrax estret i allargat, asimetria d'extremitats, plec palmar bilateral.

L'estudi citogenètic demostrà una doble població cel·lular constituïda per 46 i 47 cromosomes. Les cèl·lules del primer tipus mostraven un cariotipus masculí normal amb una fórmula cromosòmica de 46,XY; les se-gones presentaven un cromosoma supernumerari del grup C. Mitjançant la tècnica de la tripsina-Giemsa, s'ha pogut identificar aquest cromosoma extra com pertanyent al parell 8^e (fig. 7).

Es tracta, per tant, d'una trisomia 8 amb mosaïcisme i amb una fórmula cromosòmica de 46,XY/47,XY,+8.

BIBLIOGRAFIA

1. ANTICH, J. — Actualización de la terminología en citogenética humana. «Med. Clin.», 61: 173-179 (1973).
2. ARRIGHI, F. E. i HSU, T. C. — Localization of heterchromatin in human chromosomes. «Cytogenetics», 10: 81-86 (1971).
3. BOBROW, M. i MADAN, K. — A comparison of chimpanzee and human chromosomes using the Giemsa-11 and other chromosome banding techniques. «Cytogenetics Cell Genet.», 12: 107-116 (1973).
4. CASPERSSON, T., FARBER, S., FOLEY, G. E., KUDYNOWSKI, J., MODEST, E. J. SIMONSON, E., WAGH, U. i ZECH, L. — Chemical differentiation along metaphase chromosomes. «Experimental Cell Research», 49: 219-222 (1968).
5. CASPERSSON, T., LOMAKKA, G. i ZECH, L. — The 24 fluorescence patterns of the human metaphase chromosomes-distinguishing characteres and variability. «Hereditas, Genetisk Arkiv», 67: 89-102 (1971).
6. CHICAGO CONFERENCE: STANDARDIZATION IN HUMAN CYTOGENETICS. BIRTH DEFECTS. «Original Articles Series, II»; 2. The National Foundation, New York (1966).
7. DEV, V. G., GREWAL, M. S., MILLE, D. J., MILLER, D. A., ERLANGER, B. F. i BEISER, S. M. — Consistent pattern of binding of anti-adenosine antibodies to human metaphase chromosomes. «Exp. Cell. Res.» (1972).
8. DRETS, M. E. i SHCW, M. W. — Specific banding patterns of human chromosomes. «Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America», 68: 2073-2077 (1971).
9. DUTRILLEAUX, B. — Nouveau système de marquage chromosomique: les bandes T. «Chromosoma» (Berl.), 41: 395-402 (1973).
10. DUTRILLEAUX, B. i LEJEUNE, J. — Sur une nouvelle technique d'analyse du caryotype humain. «Comptes Rendus Hebdomadaires des Séances de l'Académie des Sciences», 272: 2638-2640 (1971).
11. MATSUI, S. E. i SASAKI, M. — Differential staining of nucleolus organisers in mammalian chromosomes. «Nature», 246: 147-150 (1973).
12. PARDUE, M. i GALL, J. G. — Chromosome localization of mouse satellite DNA. «Science», 168: 1356-1358 (1971).
13. PARIS (ORLY) CONFERENCE 1971: STANDARRIZATION IN HUMAN CYTOGENETICS. BIRTH DEFECTS. «Original Article Series». The National Foundation-March of Dimes, New York (1972).
14. PATIL, S. R., MERRICK, S. i LUBS, H. A. — Identification of each human chromosome with a modified Giemsa stain. «Science», 173: 821-822 (1971).
15. PEARSON, P. L. — A fluorescent technique for identifying human chromatin in a variety of tissues. «Bulletin of the European Society of Human Genetics», 4: 35-38 (1970).

16. SCHNEDL, W. — *Analysis of the human karyotype using a reassociation technique.* «CHROMOSOME», 34: 448-454 (1971).
17. SEABRIGHT, M. — *Rapid banding technique for human chromosomes.* «Lancet», 2: 871-972 (1971).
18. SUMMER, A. T., EVANS, H. J. i BUCKLAND, R. A. — *New Technique for distinguishing between human chromosomes.* «Nature New Biology», 232: 31-32 (1971).

DISCUSSIÓ

SARRET. — ¿Quan creu oportú el doctor Antich utilitzar tècniques especials per a la clínica i quines?

ANTICH. — Per exemple, en el cas que es diagnòstiqui un mongolisme clínicament, s'hauria de fer un estudi cromosòmic llevat que la mare fos jove, ara bé, en casos de trisomia 13, molt coneguts clínicament, no val la pena fer tècniques de bandes; en tots els altres malalts que presentin subnormalitats o un quadre d'intersexe és interessant fer aquest estudi. Les tècniques depenen dels cossos.

La fluorescència és fàcil de fer i es pot aplicar d'una manera rutinària per tal de detectar l'existència d'un doble cromosoma Y i també per fer diagnòstics d'intersexe.

Per les tècniques de bandes, jo crec que cadascú ha d'emprar la que li surti més bé. Nosaltres emprem la de la tripsina, que és la que ens va millor. També intentem les tècniques de bandes G; són molt bones, però a nosaltres encara no ens surten bé del tot.

En els casos de translocacions també s'haurien d'emprar les bandes R i les bandes T.

EGOZCUE. — Les bandes R no em convencen gaire, són poc definides; jo crec que potser són per a qui hi té molta pràctica; però em sembla que els francesos les utilitzen més a causa del seu clàssic chauvinisme que no pas per altre motiu.

ANTICH. — Potser les bandes T, si surten bé, sobretot quan s'utilitzen amb taronja d'acrinina, deuen ser més definitives que les bandes R; jo trobo molt difícils de fer les bandes R.

EGOZCUE. — Són poc definides. Les G són molt pràctiques.

ANTICH. — Les de tripsina i Giemsa són molt informatives.