



Cristina Lucía Campos, Personal Docente e Investigador en UGCGF del IIS Aragón

SCdL: Importancia del mosaicismo

El mosaicismo es un fenómeno biológico en el que un individuo alberga dos o más poblaciones de células genéticamente distintas. Puede generarse por cualquier tipo de alteración, ya sea a nivel cromosómico o a nivel de secuencia de ADN. Además puede ocurrir en cualquier momento del desarrollo del organismo; la etapa de desarrollo en la que se produce la mutación predetermina que tejidos y que proporción de células tendrán ese cambio. Conocemos tres tipos de mosaicismo: el somático, el germinal y el mixto.

Hay un número significativo de individuos SCdL que presenta mosaicismo somático por una mutación en *NIPBL*. La mayoría de los eventos de mosaico en SCdL se han detectado en el ADN derivado de la saliva y/o fibroblastos, y en menor medida, o incluso sin detectar, en el ADN de la sangre. Las diferencias en la composición del tipo de células de los diferentes tejidos podrían explicar este suceso, es decir, o bien el evento de mutación se produce después de la diferenciación de la capa embrionaria, o bien hay una selección purificadora contra la mutación en las células sanguíneas. Aunque sí que es cierto que se han diagnosticado casos de mosaicismo en *NIPBL*, todavía no conocemos la frecuencia del mosaicismo en este síndrome. Uno de los grandes problemas que plantea el mosaicismo es su diagnóstico, ya que requiere el análisis de muchos tipos de tejidos. Para mejorarlo y ser capaces de identificar este fenómeno, se deben realizar pruebas moleculares simultáneas de múltiples tipos de muestras aplicando técnicas de genotipado muy sensibles, como la secuenciación masiva o también genotipificado: proceso de determinación del genotipo, de una variante en el ADN específico de un organismo biológico, por una técnica de laboratorio.