

## 1. Título práctica de laboratorio:

### CARIOTIPO HUMANO

Integrantes:

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Código:

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

## 2. OBJETIVOS

### General

Comprender el concepto del cariotipo mediante la elaboración de cariogramas, y diferenciar entre un cariotipo normal y uno que refleja alteraciones cromosómicas.

### Específicos:

- Entender la estructura del cariotipo y su relación con la Genética y la herencia.
- Determinar en los cariotipos la morfología de los cromosomas y patrón de bandeo, agrupándolos en los diferentes subgrupos (A-G y cromosomas sexuales).
- Establecer para cada grupo de cromosomas en cada cariotipo, la morfología de los cromosomas de acuerdo con la posición del centrómero

## 3. REFERENTES CONCEPTUALES

Palabras clave: Cromosoma, Centrómero, Brazo largo, Brazo cortó, Bando, Heterocromatina, Eucromatina.

Los cromosomas y el cariotipo Los cromosomas eucariotas son moléculas muy largas de ADN de doble hélice, que interactúan con proteínas (histonas y no histonas) y ARN, y que se pueden encontrar desde estados relajados o poco compactados, como en los nucléolos de las células en interfase, hasta estados altamente compactados como sucede en la metafase mitótica, estadio en el cual son visibles al microscopio óptico (1).

Los humanos tenemos un número total de 46 cromosomas, pero este número varía según las especies. Los 46 cromosomas están constituidos por 23 pares y cada miembro del par proviene de un progenitor. El cariotipo representa la constitución cromosómica de un individuo y es un estudio de rutina en genética médica (2). Con respecto a los 23 pares, los cromosomas sexuales deben ser señalados por separado para indicar el sexo del individuo. Por lo tanto, para informar el cariotipo de un individuo, se indica primero el número total de cromosomas y seguidamente los componentes del par sexual, precedidos de una coma así: cariotipo normal de un hombre 46, XY y el de una mujer 46, XX (3).

## El bandeo cromosómico

Las técnicas de bandeo cromosómico desarrolladas a partir de la década de los sesenta, permitieron no solo la identificación exacta de los pares de cromosomas, sino la detección de la gran mayoría de las alteraciones cromosómicas estructurales. Las técnicas de bandeo cromosómico más empleadas son las bandas G, Q, R, C y T, las cuales identifican regiones cromosómicas específicas (2-5).

Las Bandas Cromosómicas son parte de un cromosoma claramente distinguible a partir de un segmento adyacente de apariencia clara u oscura que se presentan con diferentes técnicas. Las bandas en los cromosomas, se forman en virtud a características de ellos como la heterogeneidad de la cromatina, las interacciones entre el ADN y las proteínas y la composición de bases del ADN (2, 6).

Las técnicas de bandeo cromosómico permiten individualizar los cromosomas, conocer la ubicación exacta de genes, localizar el lugar específico en donde se produjo una alteración cromosómica estructural y localizar los puntos de ruptura, entre otros. Estas técnicas generan bandas transversales que permiten definir a cada cromosoma y también estudiar su estructura. Cada cromosoma tiene un patrón de bandas característico y existen varias técnicas de tinción, cada una con fines específicos.

El bandeo G es el más utilizado en citogenética clínica (3, 4, 6, 7). El bandeo G se obtiene a través de un tratamiento con enzimas proteolíticas como la tripsina, seguido de la coloración con Giemsa, lo que produce un patrón de bandas claras y oscuras en los cromosomas. Las bandas oscuras (heterocromatina) contienen regiones de ADN rico en bases Adenina-Timina que replica tardíamente y son pobres en genes constitutivos y las bandas claras (eucromatina) contienen regiones de ADN rico en Guanina-Citosina que replica tempranamente y tienen muchos genes constitutivos (7).

## El cromosoma metafásico

Todos los cromosomas alcanzan en la metafase su máximo grado de condensación y ordenamiento. Cada cromosoma metafásico está constituido por dos cromátides unidas por el centrómero. Este centrómero, o constricción primaria, divide al cromosoma en dos brazos que se designan p (petit) para el brazo corto y q para el brazo largo. De esa manera, por ejemplo, 1p es el brazo corto del cromosoma 1 y 1q es el brazo largo del cromosoma 1. La posición del centrómero permite clasificar a los cromosomas en tres tipos principales (Figura N° 1) (3, 8):

- **Metacéntricos:** cuando el centrómero es más o menos central y los brazos son de aproximadamente igual longitud.
- **Submetacéntricos:** cuando el centrómero está alejado del centro y los brazos son desiguales.
- **Acrocéntricos:** cuando el centrómero está cerca de uno de los extremos y uno de los brazos es muy corto. Los cromosomas acrocéntricos humanos tienen satélites unidos por un tallo, excepto el Y. Ellos son los cromosomas 13, 14, 15, 21 y 22 y dichos satélites están constituidos por heterocromatina.

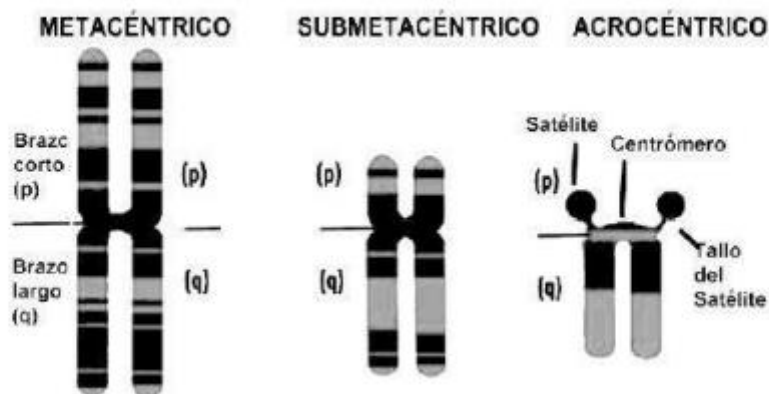


Figura 1. Morfología de tres tipos principales de cromosomas humanos.

### Los grupos cromosómicos

Existen 24 cromosomas humanos distintos: los 22 autosomas, el X y el Y. Estos se pueden clasificar en 7 grupos, A, B, C, D, E, F y G, de acuerdo a su morfología y su tamaño de mayor a menor. De esta forma el cariotipo humano queda constituido así (8):

Las tablas deben tener el título en la parte superior derecha como se muestra en la siguiente tabla

Tabla 1

Grupo	Pares cromosómicos	Características
A	1, 2 y 3	Cromosomas muy grandes casi metacéntricos (1 y 3 metacéntricos, pero 2 submetacéntrico).
B	4 y 5	Cromosomas grandes y submetacéntricos, con dos brazos muy diferentes en tamaño.
C	6, 7, 8, 9, 10,11 y 12	Cromosomas medianos submetacéntricos
D	13, 14 y 15	Cromosomas medianos acrocéntricos con satélites
E	16, 17 y 18	Cromosomas pequeños, metacéntrico el 16 y submetacéntricos
F	19 y 20	Cromosomas pequeños y metacéntricos
G	21 y 22	Cromosomas pequeños y acrocéntricos, con satélites
SEXUALES	X e Y	El cromosoma X es parecido al 6. El cromosoma Y, pertenece al grupo G, pero sin satélites.

(Todos los cromosomas autosómicos están ordenados en orden decreciente de tamaño, excepto el cromosoma 21 que ahora se sabe que es más pequeño que el 22).

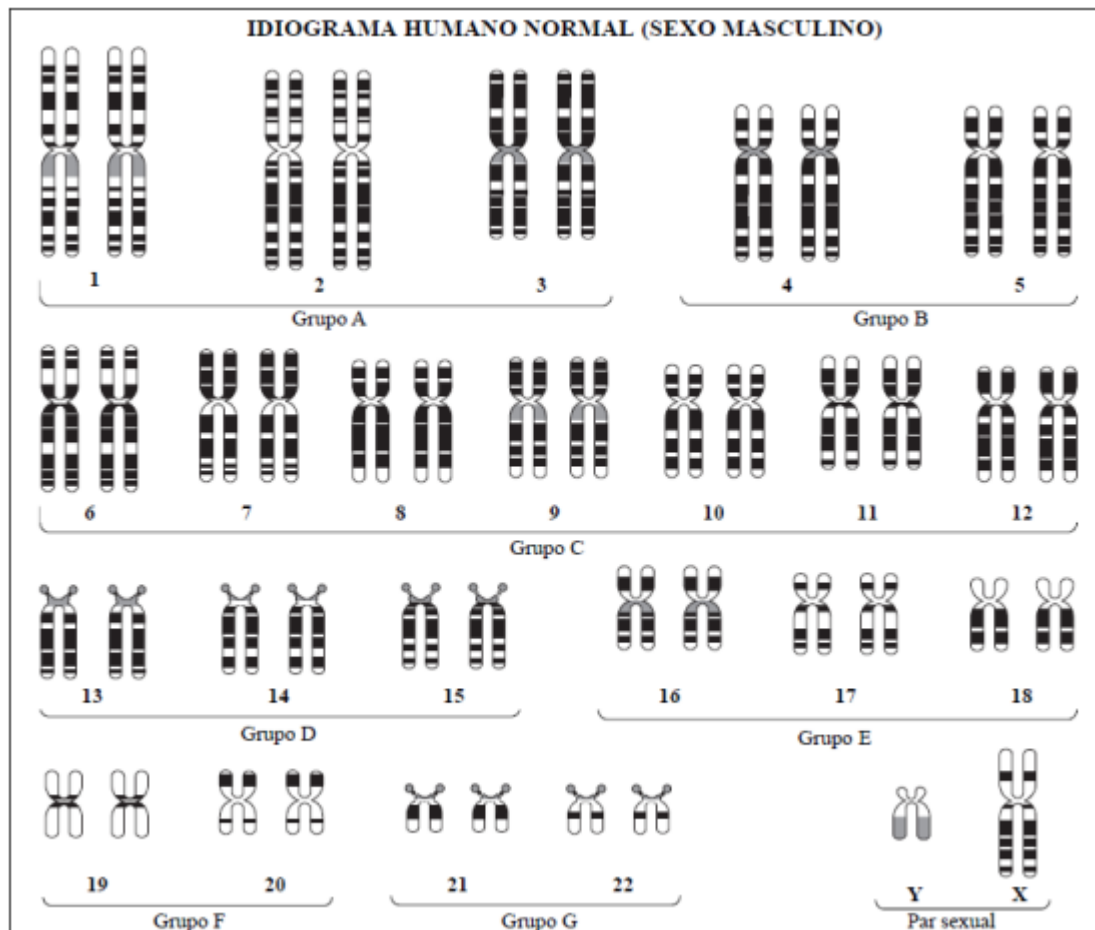


Figura 2. Organización de los cromosomas por grupos. Tomado de Genetica on line (10).

#### 4. CONSULTA PREVIA

- Defina el concepto de nucleosoma y su composición.
- Consulte las bases de la estructura del cromosoma y sus partes.
- Revise la organización de un cariotipo procariota ( $n$ ), un cariotipo fungi ( $2n$ ), y un cariotipo vegetal ( $3n$ ).
- Ingresar a estos links y practicar en casa antes de realizar la guía. Ayudará a entender la práctica:

<http://learn.genetics.utah.edu/content/chromosomes/karyotype/> Consultada el 26 de Enero de 2015.

<http://www.biologia.arizona.edu/human/act/karyotyping/karyotyping.html> Consultada el 26 de Enero de 2015.

## 5. MATERIALES, EQUIPOS Y REACTIVOS

Materiales y equipos	Reactivos
2. Cariotipos (Anexos 2 y 3) 2. Hoja de informe Tijeras punta roma Pegamento Caja de colores	

## 5. PROCEDIMIENTO

- Recorte cuidadosamente cada uno de los cromosomas Ver anexos.
- Trace una larga línea horizontal.
- Ordene los cromosomas por tamaño sobre la línea, el mayor primero, con el centrómero situado sobre ella y el brazo más largo hacia abajo.
- Identifique cada par de cromosomas. Guíese para ello por las figuras 1 y 2. Fíjese en características tales como: longitud, posición del centrómero, patrón de banda
- Pegue cada par de cromosomas ya identificado sobre una hoja de informe, formando grupos como los que se observan en la figura 2
- Describa cada cariotipo en detalle, incluyendo número total de cromosomas, y determinar el sexo de cada individuo.
- ¿Corresponde a un cariotipo normal? En caso negativo, identifique a ¿Qué tipo de síndrome corresponde?
- Utilizando hojas diferentes de los anexos 2 y 3, identifique y enumere cada par de cromosomas utilizando el mismo color para cada pareja para una mejor visualización.

## 6. BIBLIOGRAFÍA

1. Campos P. Biología 2: Editorial Limusa S.A. De C.V.; 2002.
2. Drets ME. Una saga citogenética: El descubrimiento de los métodos de bandeado cromosómico. Significado y proyección bio-médica. Revista Médica del Uruguay. 2002; 18(2):107-21.
3. Silva CT, Contreras NC, Fonseca DJ. Utilidad de la citogenética en la medicina actual. Acta Médica Colombiana. 2008; 33(4):309.
4. Benzacken B, Dupont C. Citogenética prenatal. EMC-Ginecología-Obstetricia. 2014;50(2):1-18.
5. Morichon-Delvallez N. Citogenética prenatal. EMC-Ginecología-Obstetricia. 2006;42(3):1-14.
6. Dolan M. Conventional and Molecular Cytogenetics in Cancer. Molecular Testing in Cancer: Springer; 2014. p. 15-25.
7. Bravo NCC, Arbelaez HEM, Aldana CTS. Citogenética aplicada a la medicina: Universidad del Rosario; 2009.
8. Encalada Guerrero VP, Jerves Serrano TE, Pesántez Pacheco LA. Características del uso del cariotipo en el Centro de Diagnóstico y Estudios Biomédicos de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de Cuenca, durante el período Enero 2002-Diciembre 2011. 2012.
9. Bueno ML. CROMOSOMAS, VEHÍCULOS EN LA ORGANIZACIÓN Y TRANSMISIÓN DE LOS CARACTERES; Chromosomes as Vehicle in Organization and Transmission of Characters. Acta biolcolomb. 2011; 16(3):43-60. 10. Costa Lima MA. Genética On line. 2011.

<http://aprendendogenetica.blogspot.com/2011/03/aula-2-geneticaodontologia-cromossomos.html>. Consultada el 26 de Enero de 2015.

## INFORME DE LABORATORIO

---

Integrantes:

---

---

---

---

Código:

---

---

---

---

### DISCUSIÓN DE RESULTADOS:

Responda las siguientes preguntas de profundización (0,36 cada una)

1. ¿Cuántos pares de cromosomas tiene la especie humana?
2. ¿A qué se denominan autosomas o cromosomas somáticos?
3. ¿Qué características permiten diferenciar unos cromosomas de otros?
4. ¿Qué células del organismo llevan el cariotipo diploide completo?
5. ¿Existe relación entre el número de cromosomas de una especie y su complejidad evolutiva?, Dé ejemplos de diferentes especies.
6. ¿Qué es una anomalía cromosómica?
7. ¿Qué mecanismos cromosómicos producen anomalías del cariotipo humano?
8. ¿Se manifiestan siempre las alteraciones cromosómicas en el fenotipo del individuo que las transmite? Explica tu respuesta.
9. Defina que es: trisomía, monosomía, inserción y deleción cromosómica.
10. ¿Cuál es el síndrome que se observó y que características presenta?
11. ¿Cuál es la frecuencia o tasa de mutación de este síndrome? Realizar un breve resumen sobre los hallazgos identificados, generando un informe, simulando un análisis genético a un paciente usando los anexos (valor 0.5 punto).

### CONCLUSIONES

Elaborar 5 conclusiones sobre la práctica (valor 0.2)

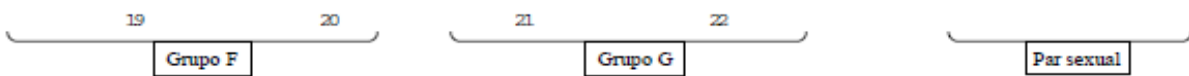
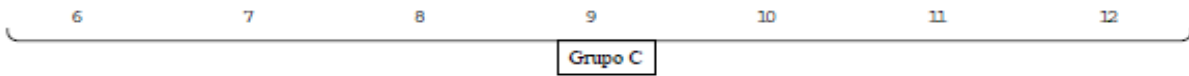
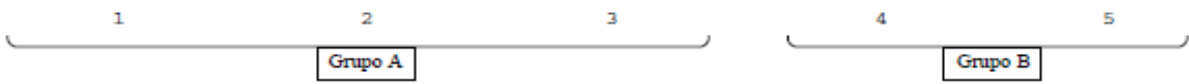
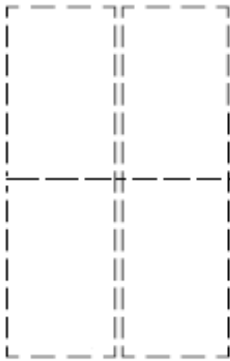
### BIBLIOGRAFÍA

Colocar la bibliografía consultada (debe contener autor(es), año, título, revista o libro, editorial, paginas consultadas). Si es recurso web debe contener además fecha de consulta y dirección url. Ingrese la lista de referencias utilizadas para la resolución del informe. Cite de acuerdo con la norma Vancouver.

Anexo 1. Formato de informe

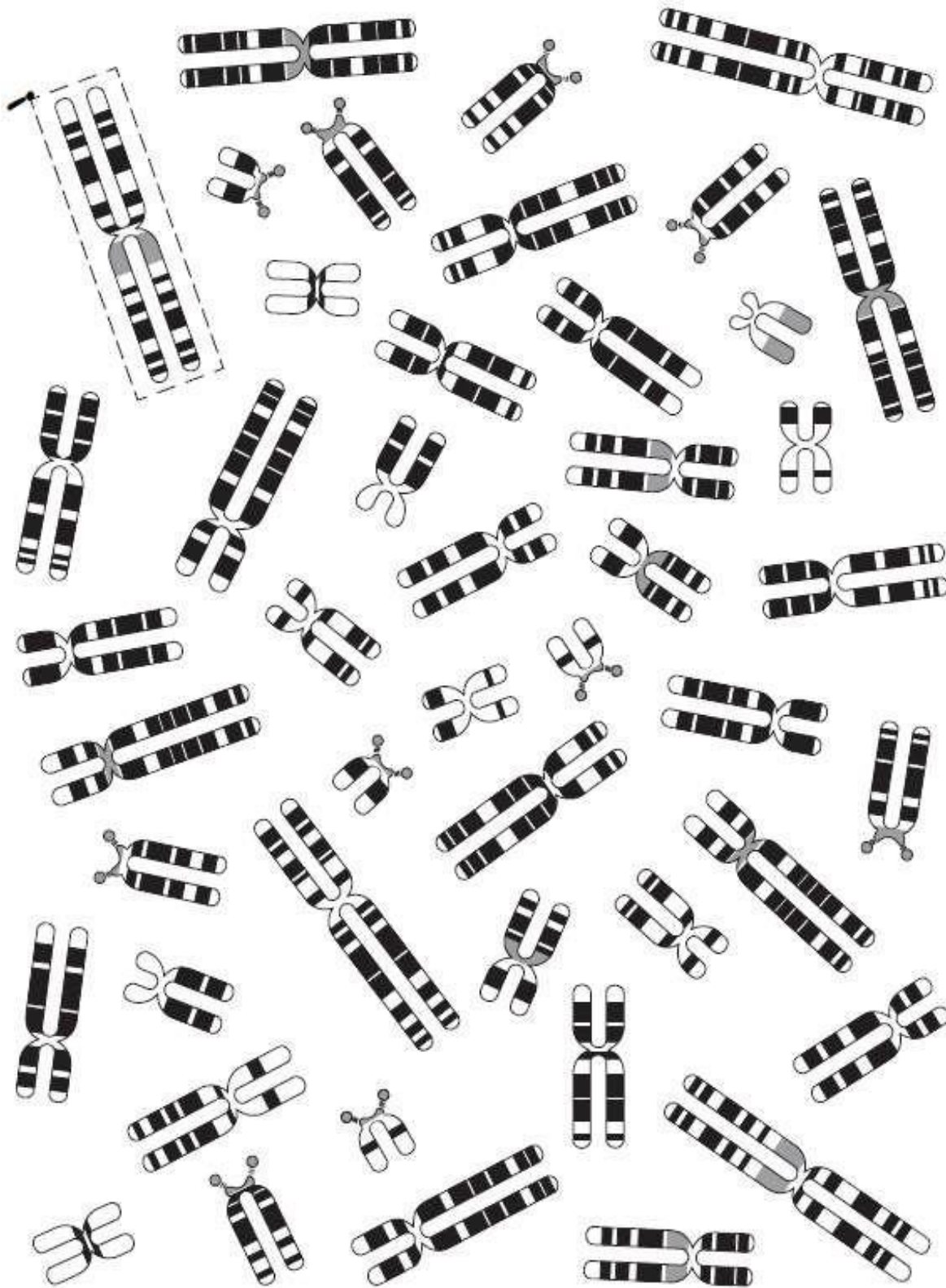
**IDIOGRAMA HUMANO**

Nombre \_\_\_\_\_ Grupo \_\_\_\_\_





Anexo 2. Cariotipo



Anexo 3. Cariotipo 2

