

Nombre : _____
Curso : _____
Fecha : _____

Revisión

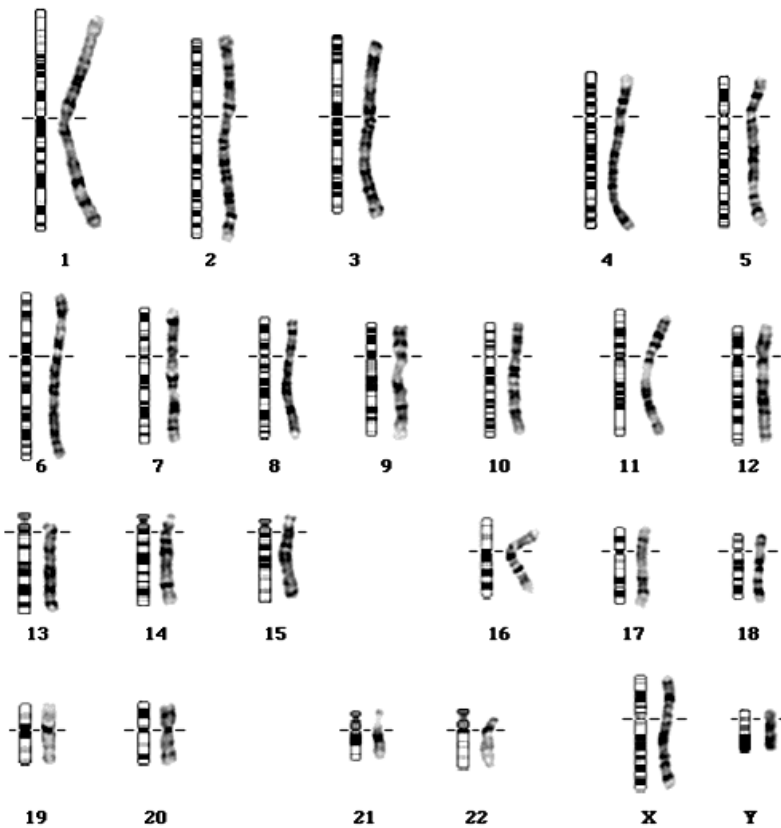
CARIOTIPO Y GENOMA HUMANO

EL CARIOTIPO, IDIOGRAMA Y CARIOGRAMA

Los cromosomas de cada especie poseen una serie de características, como la forma, el tamaño, la posición del centrómero y las bandas que presentan al teñirse. Este conjunto de particularidades, que permite identificar los cromosomas de las distintas especies, recibe el nombre de **cariotipo**, y su representación gráfica mediante un esquema, foto o dibujo, ordenada por parejas de cromosomas homólogos, se denomina **cariograma**.

Un **ideograma (o idiograma)** es un mapa de un cromosoma. Los ideogramas se van actualizando periódicamente en la comunidad científica y se usan para localizar las posiciones de los genes individuales en los cromosomas, así como para la identificación de diversas anomalías asociadas con una amplia gama de trastornos cromosómicos.

Esta imagen muestra cada cromosoma humano normal comparado con su ideograma, o mapa, de bandas G; se trata de un esquema acordado internacionalmente para los patrones de bandas.



Actividad 1: A partir de lo anterior, define:

1. Cariotipo: _____

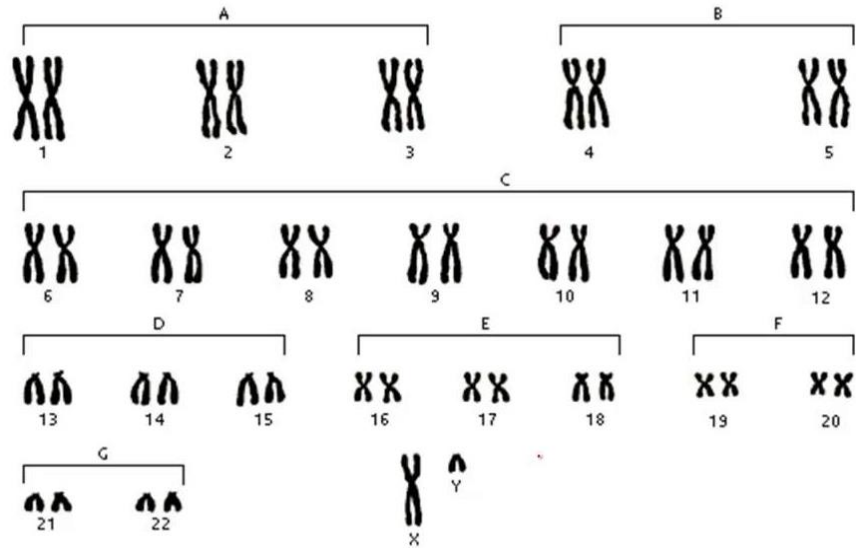
2. Idiograma: _____

3. Cariograma: _____

GENOMA HUMANO

En el cariotipo y cariograma de la especie humana, los **cromosomas somáticos** se organizan en siete grupos nombrándose respectivamente con las letras de la A - G:

- **Grupo A:** cromosomas muy grandes, 1 y 3 metacéntricos y 2 submetacéntrico.
- **Grupo B:** cromosomas grandes submetacéntricos.
- **Grupo C:** correspondiendo a cromosomas medianos submetacéntricos.
- **Grupo D:** cromosomas medianos acrocéntricos.
- **Grupo E:** cromosomas pequeños metacéntricos el 16 y submetacéntricos 17 y 18.
- **Grupo F:** cromosomas pequeños metacéntricos.
- **Grupo G:** integrado por los pares 21 y 22. Cromosomas pequeños metacéntricos.



- El **par 23 de cromosomas sexuales** se forma por un cromosoma X, metacéntrico mediano y un cromosoma Y, el cual es acrocéntrico pequeño.

¿Para qué será útil conocer el cariotipo humano?

Actividad 2: Análisis de cariogramas humano. Utilizando la siguiente información, analiza los cariogramas y completa el cuadro según corresponda

SÍNDROME	TIPO DE MUTACIÓN	CARACTERÍSTICAS Y SÍNTOMAS DE LA MUTACIÓN
Síndrome de Down o mongolismo	Trisomía del 21 (tienen 47 cromosomas)	Se caracteriza por retraso mental, ojos oblicuos, trastornos cardíacos, crecimiento retardado, propensión a las infecciones, etc. Es más frecuente en hijos de madres adolescentes o de edades tardías, por anomalías en la meiosis.
Síndrome de Edwards	Trisomía del 18 (tienen 47 cromosomas)	Anomalías en la forma de la cabeza, boca pequeña, mentón huido, lesión cardíaca y membrana interdigital en los pies.
Síndrome de Patau	Trisomía del 13 o del 15 (tienen 47 cromosomas)	Labio leporino, lesiones cardíacas, frecuentemente dedos supernumerarios, etc.
Síndrome de Klinefelter (intersexo masculino)	44 autosomas + XXY	Varones de estatura elevada, brazos y piernas largos, bajo coeficiente de inteligencia, desarrollo de mamas y esterilidad.
Síndrome de duplo Y	44 autosomas + XYY	Elevada estatura, personalidad infantil, bajo coeficiente intelectual, tendencia a la agresividad y al comportamiento antisocial, etc.
Síndrome de Turner (intersexo femenino)	44 autosomas + X	Mujeres con cuello ancho y aspecto hombruno, tórax en forma de escudo, baja estatura, atrofia de ovarios, etc.
Síndrome de triple X	44 autosomas + XXX	Infantilismo y escaso desarrollo de las mamas y de los genitales externos.

CARIOGRAMAS HUMANOS

1		Dotación cromosómica	
		Sexo	
		Normal o con síndrome	
2		Dotación cromosómica	
		Sexo	
		Normal o con síndrome	
3		Dotación cromosómica	
		Sexo	
		Normal o con síndrome	
4		Dotación cromosómica	
		Sexo	
		Normal o con síndrome	