

## PRÁCTICA: EL CARIOTIPO HUMANO. ESTUDIO DE POSIBLES ALTERACIONES CROMOSÓMICAS POR ANÁLISIS DE CÉLULAS AMNIÓTICAS

### OBJETIVOS

- Reconocer un cariotipo humano y los criterios de clasificación seguidos en él.
- Identificar distintos tipos de mutaciones y sus consecuencias.
- Conocer alguna técnica de identificación de mutaciones y sus posibles aplicaciones.

### MATERIAL

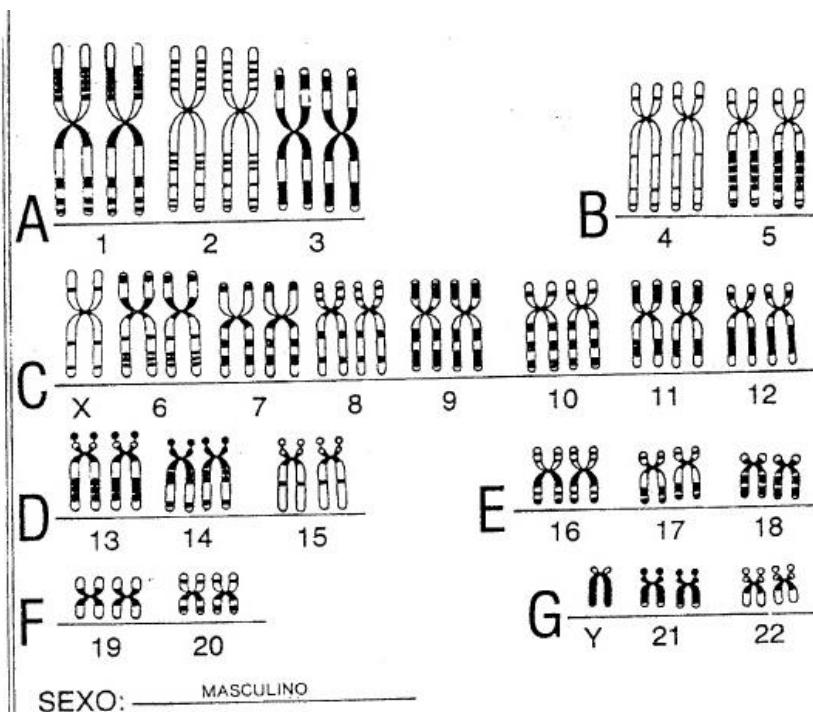
- Fotografía de dos metafases humanas
- Tijeras
- Pegamento

PLANTEAMIENTO DE HIPÓTESIS Plantea una posible hipótesis acerca de los resultados que esperas obtener al realizar esta actividad.

### PROCEDIMIENTO

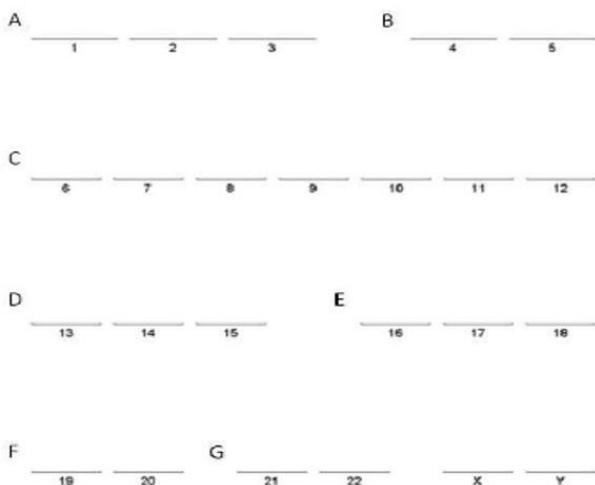
Los 46 cromosomas ordenados por parejas en función de su tamaño, forma y bandas, constituyen el "cariotipo humano". Aquí tienes un ejemplo de cariotipo masculino, y como puedes observar, están ordenados en 7 grupos. La pareja 23 es la sexual, trata de localizarla:

<u>GRUPO A:</u> los 3 pares más grandes y casi metacéntricos.
<u>GRUPO B:</u> los 2 pares subtelocéntricos más grandes.
<u>GRUPO C:</u> medianos y subtelocéntricos. Se incluye el cromosoma sexual X.
<u>GRUPO D:</u> medianos y acrocéntricos o subtelocéntricos.
<u>GRUPO E:</u> pequeños, metacéntricos y submetacéntricos.
<u>GRUPO F:</u> más pequeños y metacéntricos.
<u>GRUPO G:</u> submetacéntricos se incluye el cromosoma Y.



Una vez que hayas estudiado éste, vas a confeccionar tú otros 2 a partir de 2 fotografías de metafases humanas. Estas proceden de 2 mujeres embarazadas a las que se les ha realizado una **amniocentesis** (prueba clínica que permite detectar posibles alteraciones cromosómicas en el feto). Para ello recorta los cromosomas y ordénalos formando los 2 cariotipos.

Forma de presentar los cariotipos:



A continuación, debes estudiarlos para concluir en cada caso:

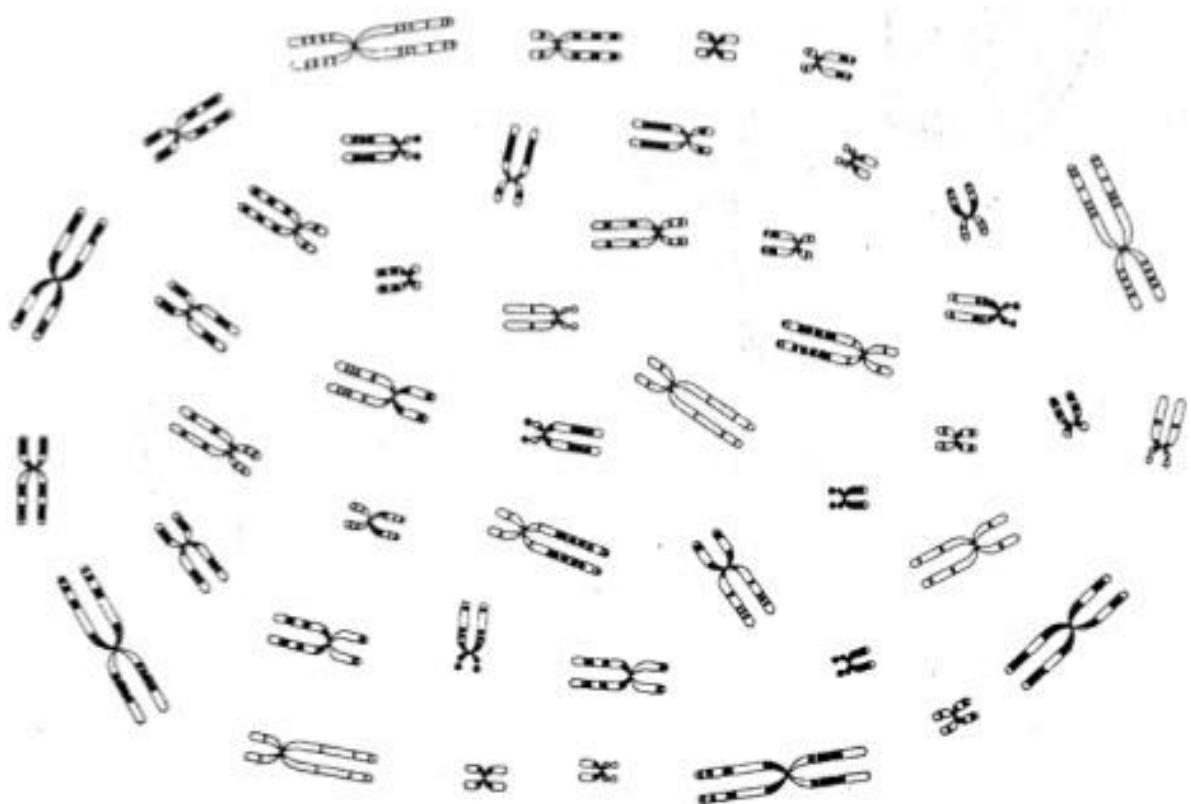
- Sexo
- Presencia o no de anomalía cromosómica
- En caso de existir anomalía, síndrome de que se trata y sus características.

Realiza el siguiente cuestionario:

1. ¿En qué momento de la actividad vital de la célula pueden observarse los cromosomas con sus 2 cromátidas?
2. ¿Cuál es la composición química de los cromosomas?
3. ¿En todas las células hay el mismo nº de cromosomas? ¿Por qué?
4. ¿Cómo se llaman las células en relación al nº de cromosomas y cuáles son en el ser humano?
5. Dibuja un cromosoma y señala sus partes
6. ¿Qué son los cromosomas homólogos?
7. ¿Cuántos son y de qué tipos pueden ser los cromosomas humanos?
8. ¿Todas las especies tienen el mismo nº de cromosomas?
9. ¿Qué deberá suceder para que una célula al dividirse de lugar a otra con el mismo nº de cromosomas?
10. Investiga en qué consiste la amniocentesis.

## CONCLUSIONES

PRUEBA 1



PRUEBA 2

