

CROMOSOMAS HUMANOS. ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS

El número y forma de los cromosomas de una célula ha sido utilizado para reconocer especies, tratar de explicar como ha transcurrido su evolución, etc. En el caso de los humanos se han identificado numerosas anomalías en el número o estructura de los cromosomas como causantes de diversas malformaciones o síndromes.

PRETENDEMOS:

- * Que te familiarices con los cromosomas, características, número, forma, tamaño relativo, etc.
- * Seas capaz de ordenarlos de modo que se pueda reconocer fácilmente alguna anomalía si la hubiera.
- * Reconozcas los cariotipos anormales más frecuentes.

(Todos los cromosomas y cariotipos representados corresponden a **cromosomas humanos reales**).

La información genética con la que se construyen los seres vivos y que los hace funcionar se encuentra, en forma de secuencia de bases, en una o varias largas moléculas de ADN. Cada una de estas moléculas de ADN constituye un cromosoma (en algunos tipos de virus el cromosoma es de ARN).

Las células **procarióticas** poseen una sola molécula de ADN la cual forma su único cromosoma. Este se encuentra "desnudo", es decir, sin unirse a proteínas.

En las células **eucarióticas** las moléculas de ADN (siempre hay más de una) están unidas a proteínas, de modo que cada cromosoma está formado por ADN y proteínas. El aspecto de los cromosomas varía profundamente a lo largo del ciclo vital de estas células. Mientras desarrolla su actividad normal los cromosomas están extendidos, todo ellos mezclados ocupando el espacio del núcleo. En ese momento son indistinguibles uno de otro.

Pero cuando la célula se divide, en la mitosis, el aspecto de los cromosomas cambia espectacularmente.

Antes de comenzar la mitosis los cromosomas se han replicado. Cada uno ha hecho una copia de sí mismo y ambas copias permanecen unidas por un punto. Al empezar la mitosis cada cromosoma se pliega sobre sí mismo dando lugar a una estructura muchísimo más corta y gruesa: el **cromosoma mitótico**. El grado máximo de plegamiento se alcanza en la metafase. Además, en ese momento los cromosomas se encuentran ordenados en el plano ecuatorial de la célula, de manera que se pueden distinguir perfectamente. Esta es la razón por la que los estudios sobre el número de cromosomas se realizan sobre metafases y, por ello, cada cromosoma aparece siempre formado por dos filamentos idénticos.

1ª PARTE MORFOLOGIA Y TIPOS DE CROMOSOMAS

Cromátidas: Dos. Cada una va de extremo a extremo del cromosoma y se encuentran unidas en el centrómero.

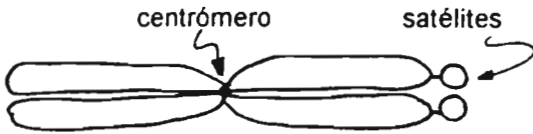
CP: Constricción primaria. En ella se encuentra el centrómero.

Brazo: El trozo de cromátida que va desde el centrómero hasta el extremo. Según el tipo de cromosoma pueden ser dos o cuatro.

Pueden existir otros rasgos:

CS: Constricción secundaria. No tiene centrómero.

Satélites: Segmentos de cromosoma de longitud no mayor que su anchura unidos al resto por un tenue filamento.



4 brazos

CLASIFICACION

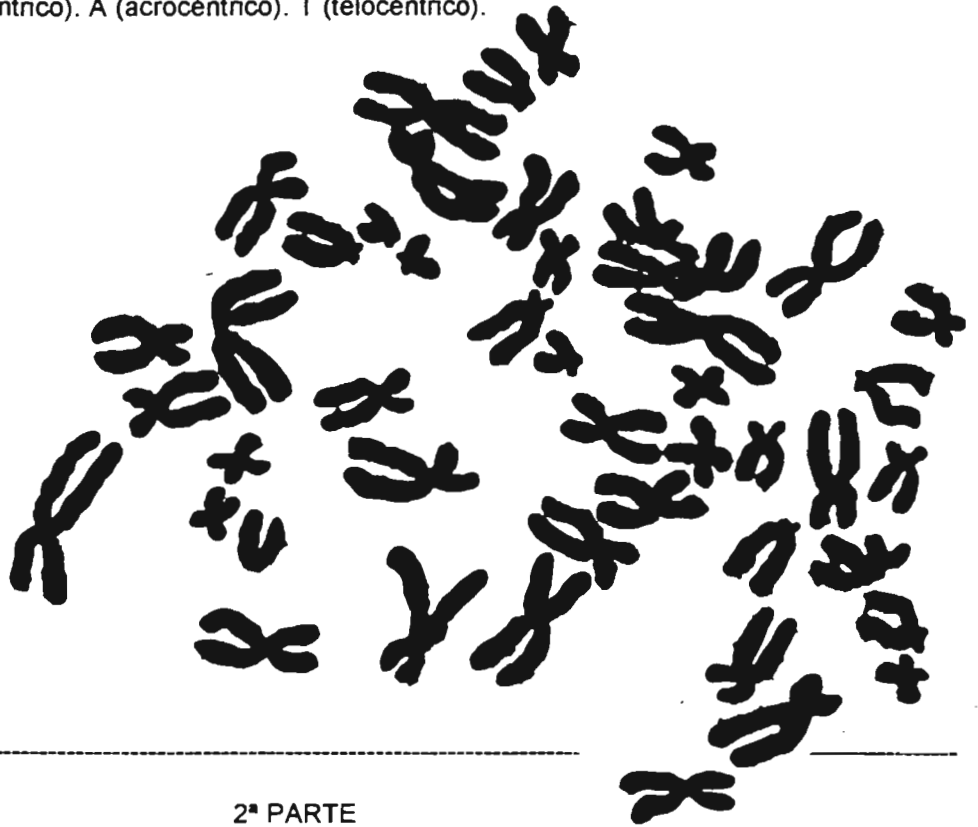
Metacéntricos: Los brazos son iguales.

Submetacéntricos: Dos brazos son ligeramente mayores que los otros.

Acrocéntricos: Dos brazos son muy pequeños, pero claramente distinguibles.

Telocéntrico: Con solo dos brazos, los otros son tan pequeños que prácticamente no existen.

EJERCICIO 1: En el siguiente cariotipo señala dos cromosomas de cada tipo, escribiendo a su lado: M (si es metacéntrico). SM (submetacéntrico). A (acrocéntrico). T (telocéntrico).



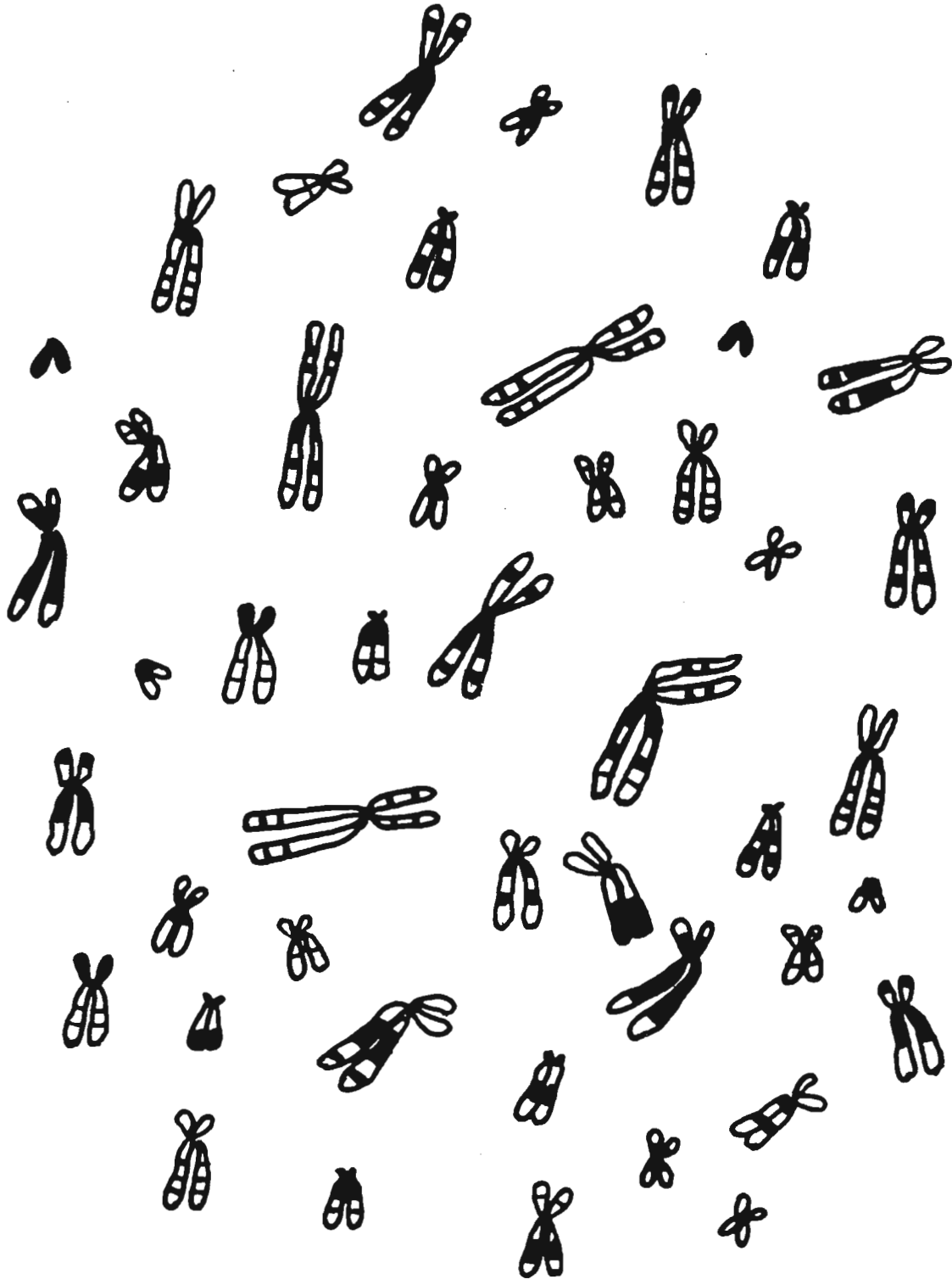
2ª PARTE CARIOTIPO HUMANO

En los seres diploides, como los humanos, existen dos juegos completos de información genética y, puesto que esta se halla distribuida en los cromosomas, existirán dos juegos completos de cromosomas. Es decir, para cada cromosoma habrá otro con la misma forma, tamaño y características (**cromosomas homólogos**).

Pero emparejarlos no era fácil, porque son muy parecidos y en las metafases que se fotografian los cromosomas no están perfectamente colocados.

Hasta que se descubrió un sistema de tinción que hace aparecer unas bandas oscuras, distribuidas aparentemente de modo arbitrario. Son las denominadas **bandas de tinción selectiva**, características y propias de cada cromosoma según el método empleado.

EJERCICIO 2.- A continuación están representados los cromosomas humanos según las bandas G (aproximadamente). Recorta cada cromosoma y su homólogo y pégalos juntos desde el número 1 (sobre el cual pegas los más grandes), hasta el número 22 (los más pequeños). Los dos que te quedan desemparejados son el X (el más grande, submetacéntrico) y el Y (el más pequeño, telocéntrico).



1 2 3

 A

4 5

 B

6 7 8 9 10 11 12

 C

13 14 15

 D

16 17 18

 E

19 20

 F

21 22

 G

X Y

EJERCICIO 3.- Describe las características morfológicas que poseen en común los cromosomas pertenecientes a cada uno de los grupos:

GRUPO A: _____

GRUPO B: _____

GRUPO C: _____

GRUPO D: _____

GRUPO E: _____

GRUPO F: _____

GRUPO G: _____

3ª PARTE

ANOMALIAS CROMOSOMICAS

Como has comprobado, el cariotipo normal de las personas es de 46 cromosomas, de ellos 44 autosomas y 2 cromosomas sexuales (XX si es una mujer y XY si se trata de un hombre). Cuando una persona posee un número anormal de cromosomas o alguno de sus cromosomas está alterado, existe una **anomalía cromosómica**.

Una de cada 200 personas nace con alguna de ellas. He aquí las más comunes:

Monosomía: cuando falta uno de los dos cromosomas de una pareja de homólogos.

Trisomía: cuando existen tres cromosomas homólogos.

Traslocación: cuando un cromosoma, o un trozo de cromosoma, se une a un cromosoma de otra pareja de homólogos.

Delección: cuando falta un trozo de un cromosoma.

Comparado con otros organismos, en el género humano existen pocas anomalías, porque generalmente son letales (provocan la muerte del embrión).

Las anomalías más frecuentes son las siguientes:

Trisomía del 21: Síndrome de Down o mongolismo. Se caracteriza por presentar retraso mental más o menos acusado, un pliegue especial en la palma de la mano, lengua más grande que lo normal y engrosada, labio inferior prominente, ojos rasgados (de ahí el nombre de mongolismo). Antes del descubrimiento de los antibióticos muchos morían a causa de infecciones respiratorias.

Algunas veces no es una trisomía, sino una traslocación del cromosoma 21 a un cromosoma del grupo 13-15 (grupo D).

Monosomía 21: Se ha registrado un solo caso. Cuando se analizaron cuidadosamente los demás casos resultaron ser una monosomía del 21 junto con una traslocación del otro cromosoma 21 a uno del grupo D.

ANOMALIAS DE LOS CROMOSOMAS SEXUALES

XO. Síndrome de Turner: Existe solamente un cromosoma X y no hay cromosoma Y. Mujer en apariencia, pero con ovarios poco desarrollados que no segregan estrógeno y, por ello, carecen de ciclo reproductor y son estériles. Frecuentemente existe también retraso mental.

XXY. Síndrome de Klinefelter: Presencia de tres cromosomas sexuales. Aparentemente varón, pero con un desarrollo anormal del aparato reproductor, escaso desarrollo de los testículos y esterilidad por insuficiente secreción de andrógenos. Deficiencia mental.

XXX; XXXX; etc.: Más de dos cromosomas X. Por similitud con *Drosophila*, donde es frecuente, se denominan superhembras. Desarrollo sexual normal. Capacidad intelectual disminuida (tanto más cuantos más cromosomas X posea).

XYY; XYYY; etc.: Un cromosoma X y varios cromosomas Y. Se denominan supermachos. Mayor estatura que la media de la población. Frecuentemente presentan conductas violentas, pero esto hoy se discute.

EJERCICIO 4.- En las páginas siguientes encontrarás 8 cariotipos diferentes. Indica para cada uno de ellos si es normal y, si no lo es, el tipo de anomalía que presenta.

