

IDENTIFICACIÓN DE CROMOSOMAS HUMANOS Y REALIZACIÓN DE UN IDEOGRAMA DE UN CARIOTIPO

OBJETIVO

El objetivo de esta práctica es aprender a reconocer los cromosomas humanos, elaborar un cariotipo a partir de una fotografía y saber determinar las anomalías cromosómicas más frecuentes.

MATERIALES:

Cariotipo
Tijeras
Pegamento

CONCEPTOS TEÓRICOS

La célula con cuyo cariotipo vamos a trabajar se ha obtenido a partir de un cultivo de sangre periférica, después se hizo un tratamiento con tripsina y posteriormente tinción con Giemsa para obtener un bandeo G. La microfotografía así obtenida pertenece a una persona que no tiene ninguna anomalía cromosómica.

La dotación cromosómica normal de la especie humana es de 46,XX para las mujeres y de 46, XY para los varones.

En el cariotipo humano los cromosomas se ordenan de mayor a menor. Hay cromosomas grandes, medianos y pequeños. Al ordenar los cromosomas se constituyen 7 grupos atendiendo no sólo al tamaño sino también a la forma de las parejas cromosómicas, dentro del cariotipo humano podemos encontrar cromosomas metacéntricos (tienen los dos brazos aproximadamente iguales en longitud), submetacéntricos (con un brazo más pequeño que otro) y acrocéntricos (con un brazo corto muy pequeño).

Concretamente en el cariotipo humano hay 7 grupos de cromosomas. Dentro de cada grupo vamos a ordenar y reconocer los cromosomas con la ayuda de un ideograma:

Los grupos que comprende el cariotipo humano son los siguientes:

- Cromosomas grandes

Grupo A, (cromosomas 1, 2 y 3), meta y submetacéntricos

Grupo B, (cromosomas 4 y 5), submetacéntricos

- Cromosomas medianos

Grupo C, (cromosomas 7, 8, 9, 10, 11, 12 y además los cromosomas X), submetacéntricos

Grupo D, (cromosomas 13, 14 y 15) acrocéntricos

- Cromosomas pequeños

Grupo E, (cromosomas 16, 17 y 18) submetacéntricos

Grupo F, (cromosomas 19 y 20) metacéntricos

Grupo G, (cromosomas 21 y 22) acrocéntricos

Por acuerdo los cromosomas sexuales X e Y se separan de sus grupos correspondientes y se ponen juntos aparte al final del cariotipo.

Vamos a realizar un cariotipo de 320 bandas. En otras condiciones de condensación cromosómica los cromosomas pueden aparecer con más bandas.

1º) Lo primero que vamos a hacer es contar el número.....

2º) ¿Tiene esta célula alguna aneuploidía?.....

Como hemos dicho anteriormente, en una dotación cromosómica normal, el grupo G consta de 4 cromosomas muy pequeños y acrocéntricos y el único cromosoma que también es pequeño y acrocéntrico es el Y, por lo tanto una primera aproximación al sexo del individuo es contar el número de cromosomas pequeños y acrocéntricos.

2ª PREGUNTA : ¿Hombre o mujer?.....

CRITERIOS PARA IDENTIFICAR LOS CROMOSOMAS

No hay un método o técnica determinado para la realización del cariotipo, nosotros vamos a irlo haciendo por partes y con unos determinados criterios que son los más sencillos, pero teniendo en cuenta que puede haber otros métodos u otras formas de realizar el cariotipo. Otro factor a tener en cuenta es que en cada célula la tinción y condensación de los cromosomas puede variar algo, por ello las bandas o el aspecto de los mismos puede observarse de alguna forma ligeramente distinta a la de esta célula que vamos a analizar.

Los cromosomas más grandes son los del grupo A y los del grupo B, el grupo A consta de 3 pares de cromosomas metacéntricos y el B de dos pares de cromosomas submetacéntricos. Vamos por tanto a aislar estos 10 cromosomas y empezemos a trabajar con ellos.

GRUPO A

El cromosoma 1 es el más grande del complemento. En el brazo corto, cerca del centrómero, suele presentar dos bandas y el resto del brazo aparece con una tinción más clara por ausencia de bandas.

El cromosoma 2 es submetacéntrico y se distingue porque ambos brazos tienen muchas bandas, lo que le hace aparecer bastante teñido.

El cromosoma 3 es el más pequeño del grupo, es el más metacéntrico y sus dos brazos son muy parecidos en ancho.

GRUPO B

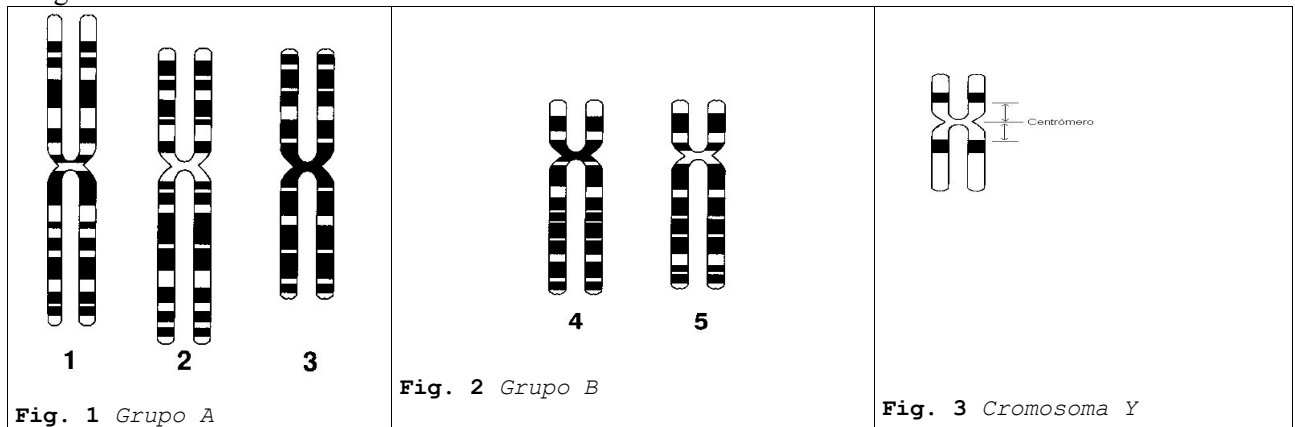
El cromosoma 4 se distingue porque el brazo largo presenta varias bandas y suele aparecer bastante teñido.

El cromosoma 5 tiene una banda en el brazo corto, y en el brazo largo aproximadamente a la mitad presenta un bloque más teñido debido a la unión de varias bandas.

GRUPO C y CROMOSOMAS X e Y

A continuación vamos a resolver el grupo más difícil que es el C. Este grupo consta de 7 pares de cromosomas de tamaño mediano submetacéntricos, además en este grupo deberían incluirse los cromosomas X (uno o dos según el sexo). El cromosoma X es fácil de distinguir porque tiene un brazo corto relativamente grande con una banda en posición intermedia de ese brazo. Además en el brazo largo tiene una banda que es equidistante del centrómero de la banda del brazo corto, el resto del brazo largo suele aparecer menos teñido, aunque dependiendo del contraste de la tinción puede aparecer alguna banda tenue al final. El cromosoma Y suele presentarse bastante teñido, situarse en la periferia celular y suele tener las cromátidas paralelas.

Con este criterio y antes de continuar con el grupo C, podemos aislar los cromosomas sexuales de nuestra fotografía.



GRUPO C

El cromosoma 6 se confunde a veces con los del grupo B. Tiene un brazo corto con una banda distal, entre el centrómero y esa banda hay una zona de tinción muy débil. En el brazo largo podemos observar varias bandas. El cromosoma 7 es parecido al anterior tiene una banda distal en el brazo corto pero se distingue del 6 en que en el brazo largo presenta dos bandas muy claras y definidas.

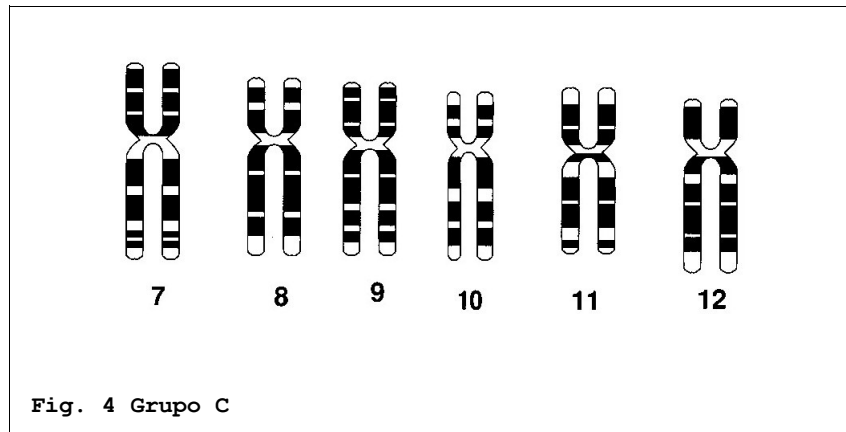


Fig. 4 Grupo C

El cromosoma 8 es de los más difíciles de distinguir, pues dependiendo de la tinción, más concretamente de su contraste, pueden aparecer bandas en el brazo largo o no, lo más sencillo es dejarlo para el final, cuando se han resuelto el resto de cromosomas del grupo.

El cromosoma 9 se distingue muy bien pues tiene una banda intersticial bastante grande en el brazo corto y dos bandas muy nítidas en el largo.

El cromosoma 10 es de los más sencillos de determinar, ya que es el único del grupo que posee 3 bandas muy claras en el brazo largo, siendo la más próxima al centrómero más intensa que las otras dos.

Los pares 11 y 12 son difícilmente distinguibles si no se ponen los 4 cromosomas juntos. Su patrón de bandas es el mismo una banda intersticial en el brazo corto y un bloque muy teñido hacia la mitad del brazo largo. Teniendo los 4 cromosomas juntos, los dos que presenten mayor distancia entre el centrómero y el bloque del brazo largo son el 11 y los otros dos el 12.

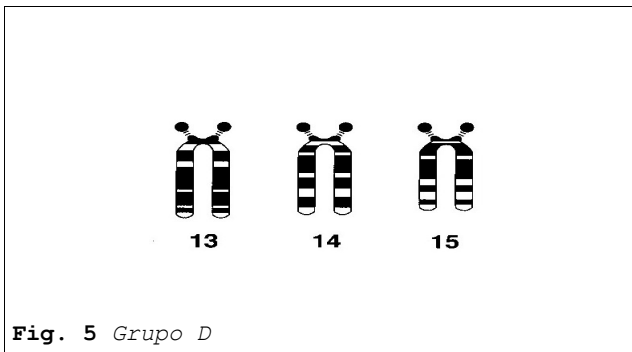


Fig. 5 Grupo D

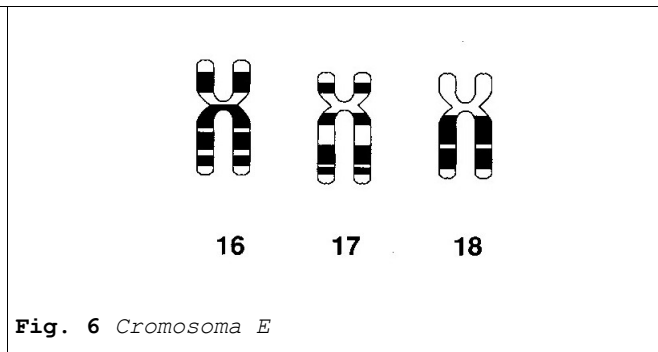


Fig. 6 Cromosoma E

GRUPO D

Es el más fácil de distinguir de los veinte que quedan por colocar, ya que está formado por 6 cromosomas acrocéntricos, medianos y satelizados.

El cromosoma 13 presenta una banda cerca del centrómero y luego dos bandas que a veces aparecen juntas en la zona más distal pero sin llegar a ser teloméricas.

El cromosoma 14 tiene dos bandas en el brazo largo, una cerca del centrómero y otra más alejada del mismo pero si llegar a ser tan distal como las del cromosoma 13.

El cromosoma 15 se distingue porque posee una banda hacia la mitad del brazo. Además la mitad proximal del brazo aparece más teñida que la mitad distal.

GRUPO E

El grupo E consta de 3 pares de cromosomas de tamaño pequeño que son submetacéntricos, por lo tanto para continuar con nuestro ejercicio vamos a aislar esos seis cromosomas que son los más grandes de los que nos quedan.

El cromosoma 16 es el submetacéntrico más grande de los pequeños, suele aparecer bastante claro o presentando alguna banda en el brazo largo

El par 17 es más submetacéntrico que el anterior y presenta una banda en el brazo largo.

El cromosoma 18 es el que tiene el brazo corto más pequeño del grupo y presenta dos bandas en el brazo largo.

Los grupos F y G siendo los del F meta o submetacéntricos y los del G acrocéntricos y satelizados

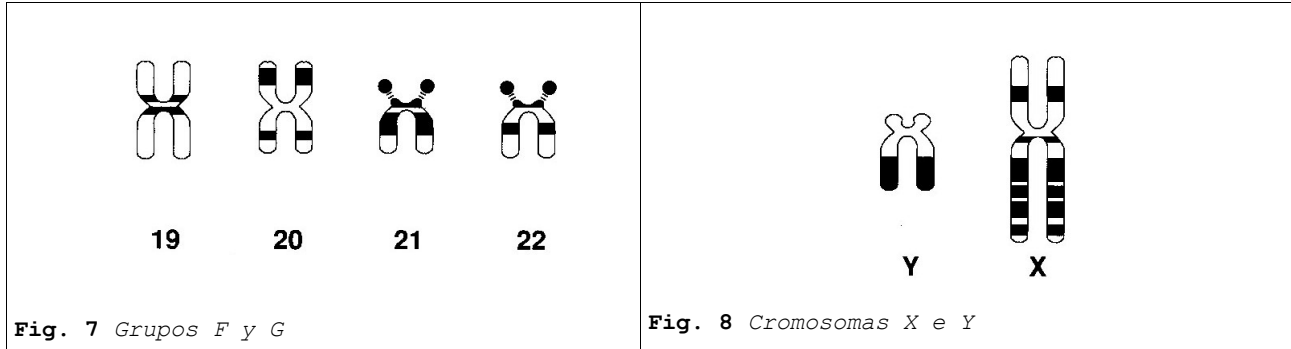
GRUPO F

El cromosoma 19 no presenta ninguna banda en ninguno de los brazos cromosómicos a esta resolución

El cromosoma 20 tiene una banda en el brazo corto

GRUPO G

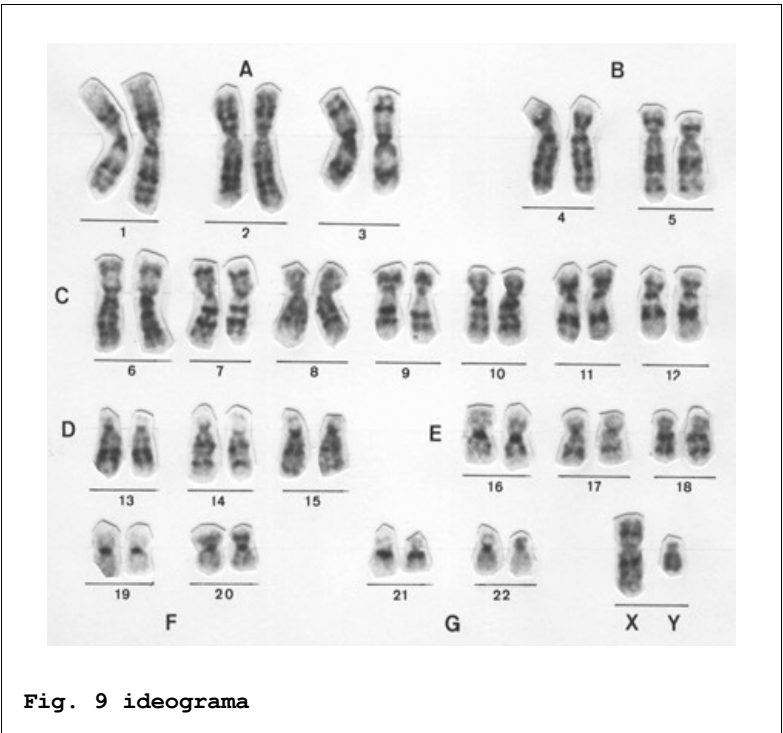
Este grupo es quizás el más famoso porque tiene los cromosomas más pequeños y por su presencia en las alteraciones más frecuentes de la especie humana. Para distinguir un par cromosómico de otro hay que fijarse en la distinta tinción de la zona pericentromérica. El cromosoma 21 presenta una banda oscura de aspecto arriñonado que no está presente en el 22. El cromosoma 22 a veces tiene una banda hacia la mitad del brazo largo.



TÉCNICA O PROTOCOLO

Un ideograma es la representación esquemática del tamaño, forma y patrón de bandas de todo el complemento cromosómico, los cromosomas se sitúan alineados por el centrómero, y con el brazo largo siempre hacia abajo.

- 1) Recorta los cromosomas.
- 2) Traza en una hoja de papel o en la propia mesa con un lápiz una línea horizontal. Alinealos sobre dicha línea con el brazo largo hacia abajo por tamaños y por la posición del centrómero.
- 3) Identificalos siguiendo los criterios anteriormente indicados.
- 4) Pégalos ordenadamente en una hoja por grupos siguiendo el modelo.



CARIOTIPO

