



UNIVERSIDAD NACIONAL DE EDUCACIÓN  
Enrique Guzmán y Valle  
"Alma Mater del Magisterio Nacional"  
FACULTAD DE CIENCIAS  
DEPARTAMENTO ACADÉMICO DE BIOLOGÍA

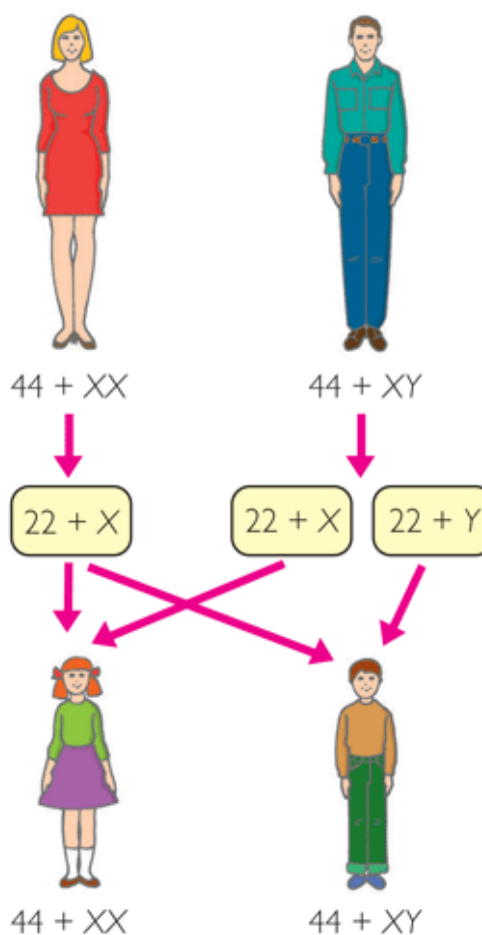
ASIGNATURA: BIOLOGÍA

PRÁCTICA Nº 10

CARIOTIPO HUMANO

I. INTRODUCCIÓN

La dotación cromosómica normal de la especie humana es de **46 cromosomas; 44 XX para las mujeres y de 44 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)

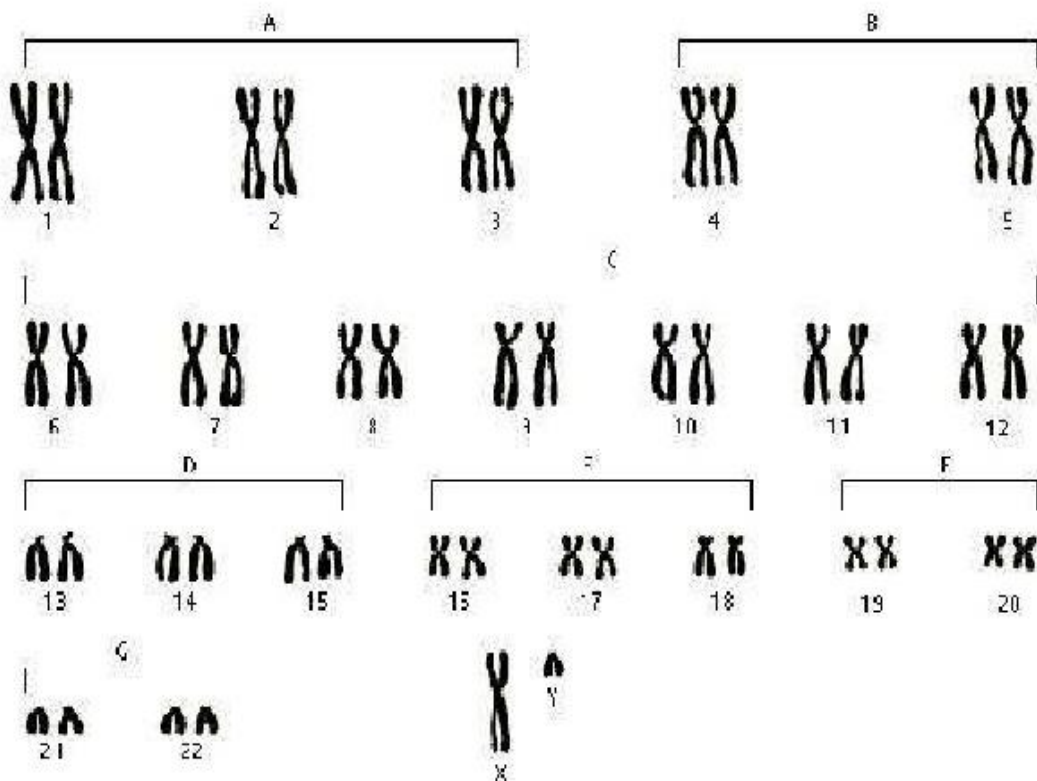


La dotación de cromosomas puede sufrir mutaciones que dan origen a los síndromes por anomalía cromosómicas

## II. FUNDAMENTACIÓN TEÓRICA

El cariotipo está formado por los cromosomas de una especie. En el cariotipo humano encontramos 7 grupos de cromosomas. Dentro de cada grupo vamos a ordenar y reconocer los cromosomas

### CARIOTIPO HUMANO



Los cromosomas se sitúan alineados por el centrómero, y con el brazo largo siempre hacia abajo.

Los grupos que comprende el cariotipo humano son los siguientes:

**Cromosomas grandes:** Grupo A, (cromosomas 1, 2 y 3), meta y sub metacéntricos. Grupo B, (cromosomas 4 y 5), sub metacéntricos

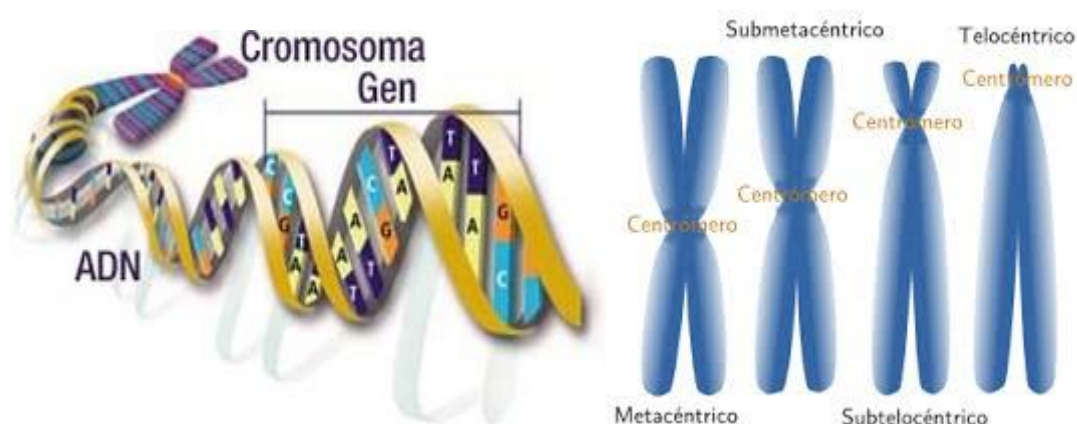
**Cromosomas medianos:** Grupo C, (cromosomas 7, 8, 9, 10, 11, 12 y además los cromosomas X), sub metacéntricos. Grupo D, (cromosomas 13, 14 y 15) acrocéntricos

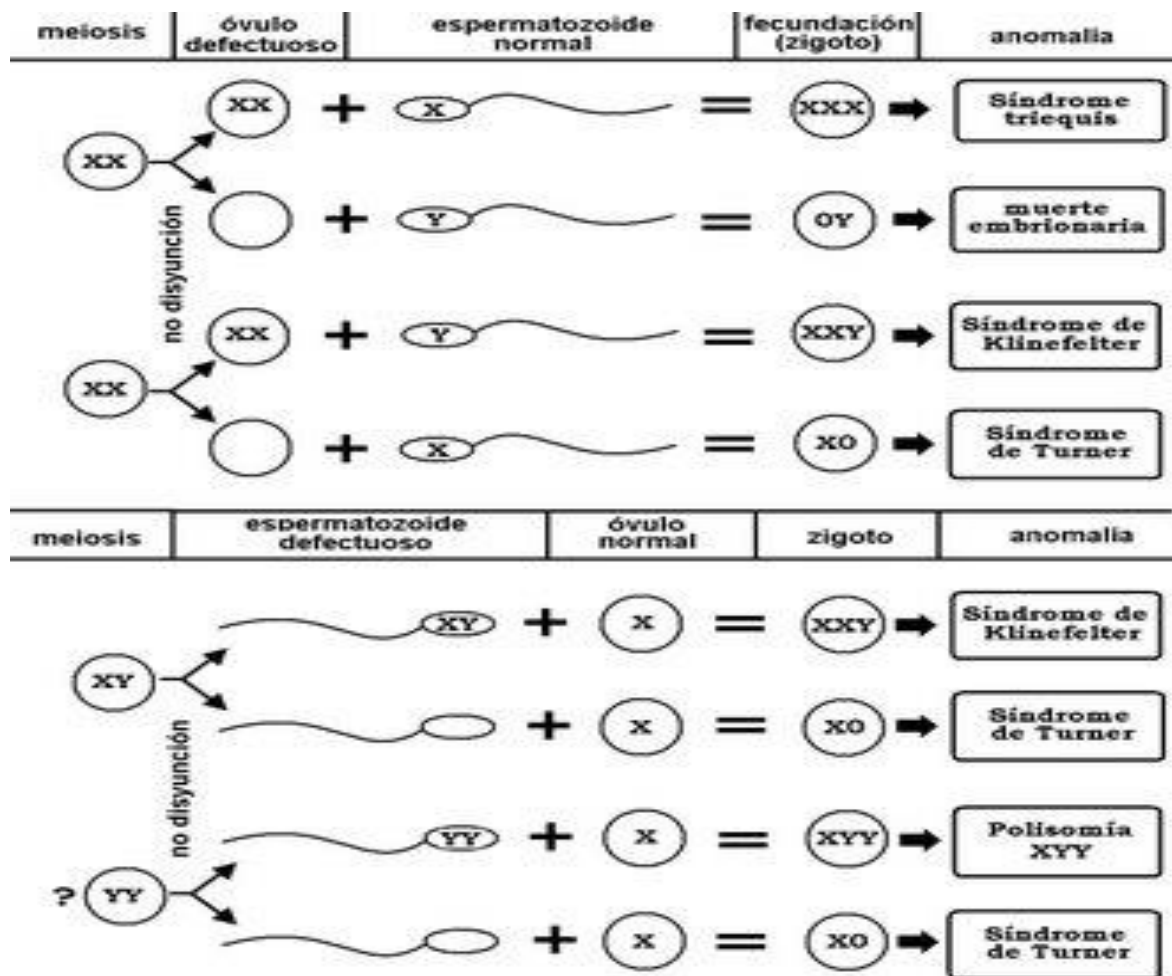
**Cromosomas pequeños:** Grupo E, (cromosomas 16, 17 y 18) submetacéntricos, Grupo F, (cromosomas 19 y 20) metacéntricos, **Grupo G**, (cromosomas 21 y 22) acrocéntricos

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

Una de las formas de mutación genómica es la **Aneuploidía** que afecta al número de cromosomas individualmente (por defecto o por exceso). Se debe al fenómeno de no disyunción (que ocurre durante la meiosis cuando los cromosomas homólogos no se separan y ambos se incorporan a un mismo gameto).

Cuando este gameto fecundo a otro se originará un cromosoma triplicado (**trisomía**); de igual forma también habrá gametos que tendrán un cromosoma menos y, por ello, cuando fecunden a otro normal, el individuo tendrá un cromosoma menos (monosomía)





**Trisomías.** La trisomía del cromosoma 21 produce el **síndrome de Down (47, XX + 21 ó 47, XY + 21)**. Los afectados tienen retardo mental en diferente grado, corazón defectuoso, baja estatura, párpados rasgados, boca pequeña, lengua salida, cráneo ancho y marcha lenta. Las mujeres son fértiles y los transmiten al 50% de su progenie; los hombres son estériles.

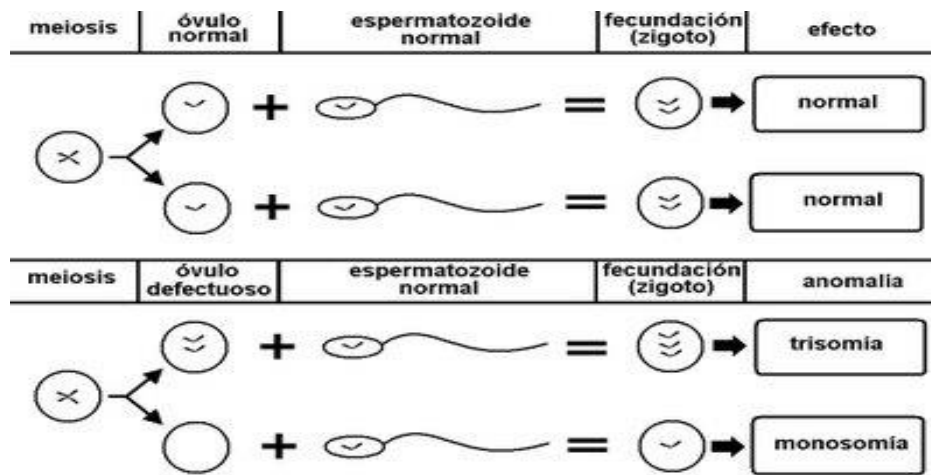
Los **cromosomas sexuales también pueden afectarse por una trisomía.**

Los individuos afectados por el **síndrome de Klinefelter (47, XXY)** son varones estériles con rasgos femeninos y retraso mental. Son fértiles, altos y de conducta controversial. Sus células tienen un número anormal de cuerpos de Barr.

En el **síndrome trisquis o metahembras (47, XXX).** - Son mujeres fértiles de apariencia normal, pero con tendencia al retardo mental.

En la **polisomía XYY (47, XYY).** - Los afectados presentan estatura elevada, acné, un tamaño mayor de dientes, conducta agresiva y la espermatogénesis puede o no estar alterada.

**Monosomías.** -La falta de un cromosoma produce una monosomía conocida como el **síndrome de Turner (45, X)** que ocurre en mujeres quienes desarrollan baja estatura, dobleces característicos en el cuello y retardo mental moderado. En la pubertad no menstrúan ni desarrollan caracteres sexuales secundarios. No presentan cuerpo de Barr como las mujeres normales, pues el único cromosoma X que presentan está actividad.



### III.CAPACIDADES

1. Aprende a reconocer los cromosomas humanos,
2. Elabora un cariotipo humano con las anomalías cromosómicas más frecuentes.

### IV. MATERIALES:

- Hoja con el Cariotipo humano
- Tijeras y Pegamento

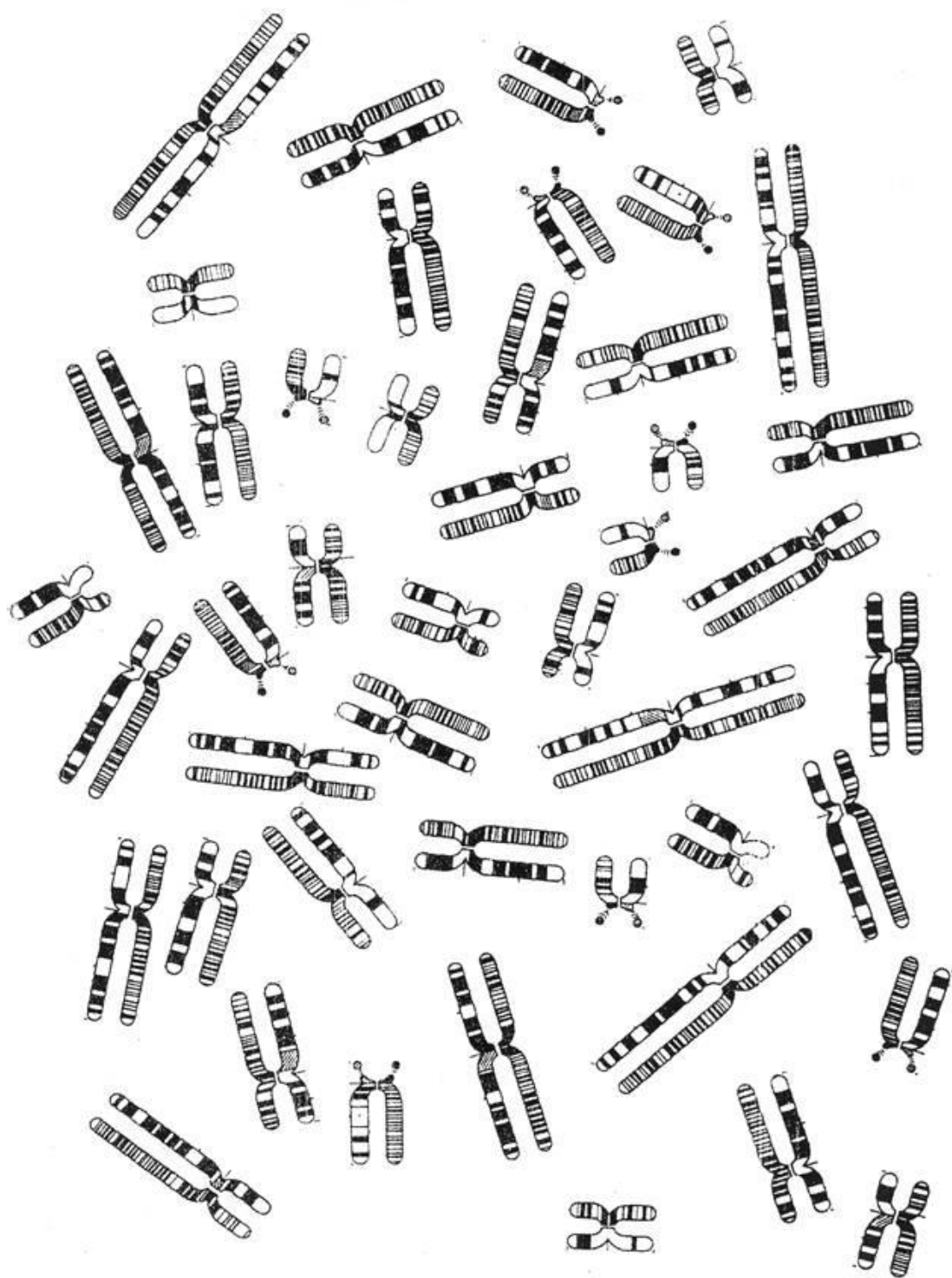
### V. PROCEDIMIENTO

- 1.En que par cromosómico se encuentran las anomalías para los siguientes:  
Síndrome de Down, Síndrome de Klinefelter y Síndrome de Turner
2. Recorta los cromosomas y pega en una hoja de papel formando el cariotipo humano determinar sexo y si existe alguna anomalía cromosómica

1. Complete el cuadro 1, sabiendo que Abuelo tenía (CCEE = esquizofrenia y depresión) y la Abuelita (ccee = organizada y alegre), si luego se unen CcEe x CcEe, si tuvieran 32 hijos cuantos hijos serian organizados y con depresión; luego complete el cuadro 2.


	ABC	ABc	AbC	Abc	aBC	aBc	abC	abc
ABC								
ABc								
AbC								
Abc								
aBC								
aBc								
abC								
abc								

Recortar y formar el cariotipo.



## **VI. CUESTIONARIO**

1. ¿Qué tipo de mutación da origen a los síndromes mencionados?
2. ¿Qué es una monosomía y una trisomía?
3. Escribe las diferencias entre los cromosomas metacéntricos, sub metacéntrico y acrocéntrico.
4. ¿De acuerdo a su forma qué tipo de cromosomas son el X e Y?

## **VII. REFERENCIAS**

vsfajardo.sld.cu/sites/uvsfajardo.sld.cu/files/aberraciones\_cromosomicas\_tecnicas\_citogenetica\_0.pdf

<http://mural.uv.es/monavi/disco/primeroblogia/Tema35.pdf>

<https://es.slideshare.net/YndiraR/cromosomas-14025158>