



TEMA 2 GUIA 2.1

TÉCNICAS CITOGENÉTICAS

En su libro de Texto Introducción a la Genética Médica tienen un Capítulo 6 que trata sobre este tema.

La importancia fundamental del Tema está en la comprensión de los fundamentos básicos de las técnicas que se utilizan para el estudio de los cromosomas humanos y sus utilidades.

Sobre la cromatina sexual:

De la pregunta 1 a la pregunta 6 busque las respuestas en el texto de la signatura en el Capítulo 6.

1. ¿Qué es la cromatina sexual?
2. ¿En que momento del ciclo celular se estudian?
3. ¿Cuáles son las características de los cromosomas sexuales X y Y que permiten su identificación en interfase?
4. ¿Qué relación existe entre la cromatina sexual para el examen del cuerpo de Barr y el número de cromosomas X?
5. ¿Qué diferencias técnicas hay entre el estudio del cuerpo de Barr y el estudio del cuerpo Y?
6. ¿Qué diferencias hay entre el estudio de la cromatina sexual y e cariotipo?
7. Busque en GALERIA DE IMÁGENES TEMA 2 Fig. 9, 10 y 11, son fotos que muestran estudios de cromatina sexual para cuerpos de Barr:
 - a) De la Fig. 9 sexo posible.
 - b) De la Fig. 10 número de cromosomas X.
 - c) De la Fig. 11 número de cromosomas X.

Sobre el cariotipo humano.

1. Describa las características de los cromosomas del cariotipo humano atendiendo a la posición del centrómero.
2. ¿Qué es el cariotipo? ¿Cómo se clasifican los cromosomas humanos? Vea en GALERIA DE IMÁGENES EN ANEXOS CARIOTIPO HUMAN

3. ¿Cuáles son los cromosomas humanos que tienen satélites?
4. ¿Cuáles son los cromosomas del cariotipo humano que tienen regiones heterocromáticas?
5. ¿Qué utilidad genética pudieran tener los cromosomas humanos con variantes normales como la heterocromatina y los satélites dobles y gigantes?
6. ¿Cómo se describen los cariotipos con variantes cromosómicas?
7. Busque en GALERIA DE IMAGENES EN EL TEMA 2 la Fig 2.15 y trate de identificar cromosomas metacéntricos submetacéntricos y acrocéntricos, después busque por las bandas a su cromosoma homólogo.

VARIANTES CROMOSÓMICAS.

Regiones cromosómicas	Variantes	Cromosomas
h= heterocromatina	qh+	1qh+; 9qh+; 16qh+; Yq+ ó Yq-
s= satélites	s+	13 s+; 14s+; 15s+; 21s+; 22s+

- Interpretar el origen materno o paterno de los cromosomas con variantes de los hijos a partir del cariotipo de los padres. (parejas).
Analice con su Profesor las respuestas.

Cariotipos de la pareja	Cariotipos de los hijos.
46,XY, 9qh+ y 46,XX, 21s+	46,XX, 9qh+; 46,XY, 21s+; 46,XX; 46XX,9qh+, 21s+.
46,XYq+, 1qh+ y 46,XX,16qh+	46, Xyq+ ; 46,XX, 1qh+, 16qh+ ; 46, XX ; 46,XYq+, 16qh+.
46,XY, 13qh+, 14qh+ y 46, XX	46, XY; 46,XX,13qh+; 46,XY, 14qh+ ; 46,XX, 13qh+,14qh+.
46, XY y 46, XX, 15qh+, 9qh+	46, XY, 9qh+; 46,XY ; 46,XY, 15qh+; 46,XX, 9qh+
46,XY,9qh+ y 46,XX9qh+	46,XX, 46, XY, 46,XX,9qh+, 9qh+.