

Síndromes cromosómicos

Guía Nº 19.

INTRODUCCIÓN

Las mutaciones son cambios en la información genética, pueden ser puntuales, porque solamente alteran la información de una base o gen, o pueden ser cromosómicas, porque modifican el orden de un cromosoma, duplicándolo o eliminándolo. Para este tipo de mutaciones, se han relacionado un número importante de síndromes (conjunto de signos y síntomas de una o varias enfermedades) como el bucofaciodigital, que sólo ocurre en las mujeres y está relacionado con el cromosoma X, el síndrome de Cockayne, de córnea quebradiza, de Down, de Klinefelter, del maullido o *cri du chat*, de Noonan y el de Turner.

Muchos de estos síndromes se pueden detectar a temprana edad o incluso antes del nacimiento, por medio de un cariotipo o mapa de cromosomas. Esto se realiza obteniendo una muestra de sangre y rompiendo la membrana de los glóbulos blancos para obtener los cromosomas, los cuales se ordenan y contabilizan, para observar si existen en exceso, faltan o están incompletos o incrementados. Un cariotipo normal de un ser humano consta de 23 pares de cromosomas (46); 44 cromosomas denominan autosomas y los dos restantes forman el par sexual o heterosoma.

OBJETIVOS



- Comprender el método de ordenación de los cromosomas para la formación de un cariotipo y su importancia en la determinación de la salud de un individuo.
- Aprender a distinguir los síndromes cromosómicos (monosomías, trisomías y polisomías) más comunes, realizando un modelo de un cariotipo y comparándolo con uno normal.

MATERIALES Y REACTIVOS



- Cuaderno de notas
- Tijeras
- Pegamento
- 3 hojas blancas

PROCEDIMIENTO



1. Se te proporcionarán tres modelos de cariotipos (ve las figs. 3.1, 3.2 y 3.3), uno corresponde a un individuo normal y los otros dos se refieren a diversas alteraciones cromosómicas que provocan la apari-

ción de un síndrome específico. Recorta estos tres modelos y ordénalos según el cariotipo normal. Una vez acomodados determina qué síndrome representan.

2. De acuerdo con lo que investigues, elabora una tabla donde indiques el número de cariotipo, el nombre del síndrome y su

fórmula genética, así como las características fenotípicas que presenta como se muestra en el cuadro:

<i>Mapa</i>	<i>Síndrome y fórmula</i>	<i>Características</i>
Cariotipo 3	Síndrome del maullido Alteración del brazo corto del cromosoma 5	Hipertelorismo, microcefalia, deficiencia mental grave y un grito parecido al maullido de un gato



PREGUNTAS

1. ¿Cuáles son las causas que pueden provocar un síndrome cromosómico o genético?

2. ¿Qué células pueden ser empleadas para realizar un cariotipo?

3. Investiga qué prueba se realiza de manera común en las clínicas para detectar la presencia de síndromes en los niños y cómo se realiza ésta.



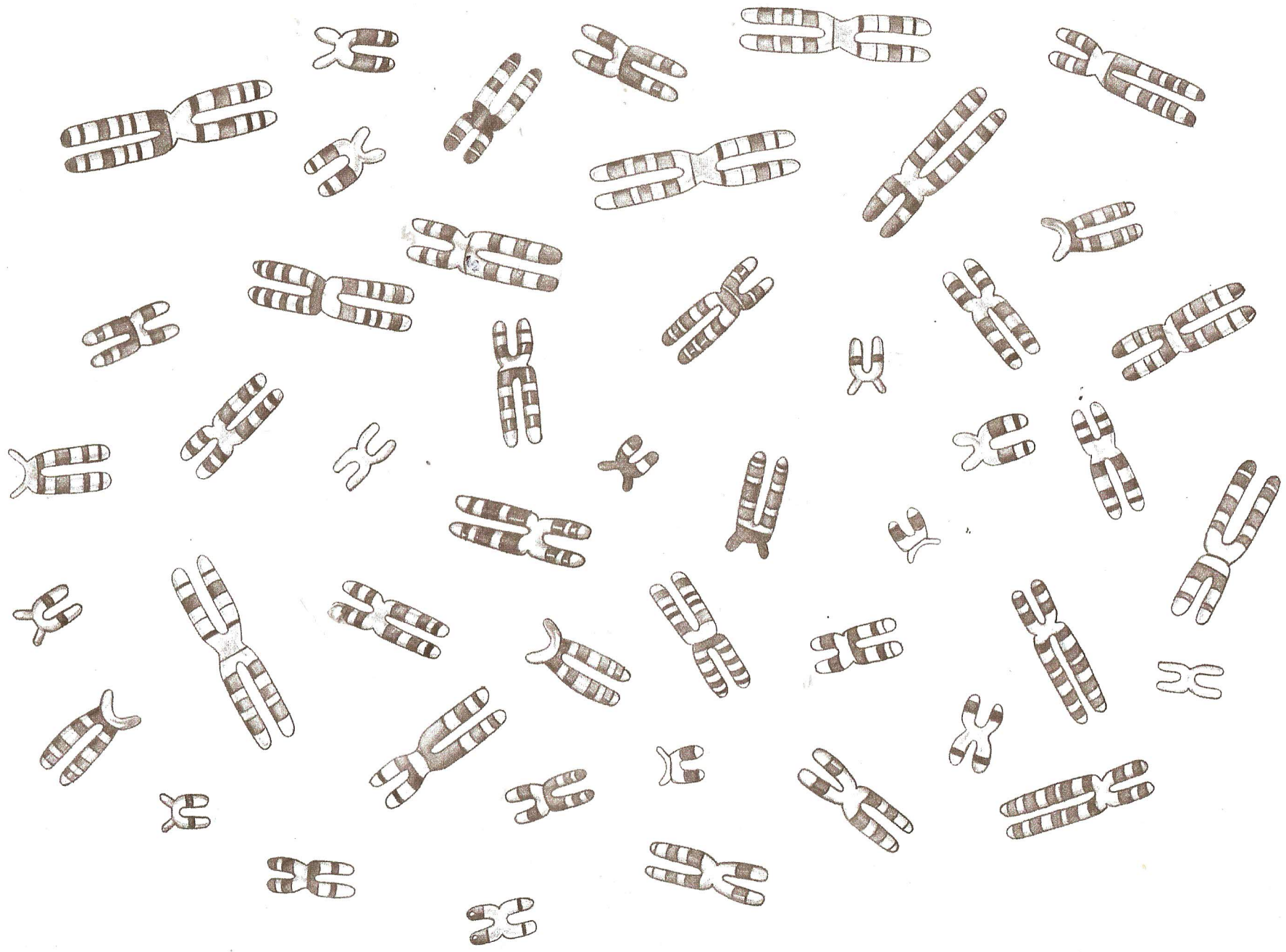


Figura 3.1

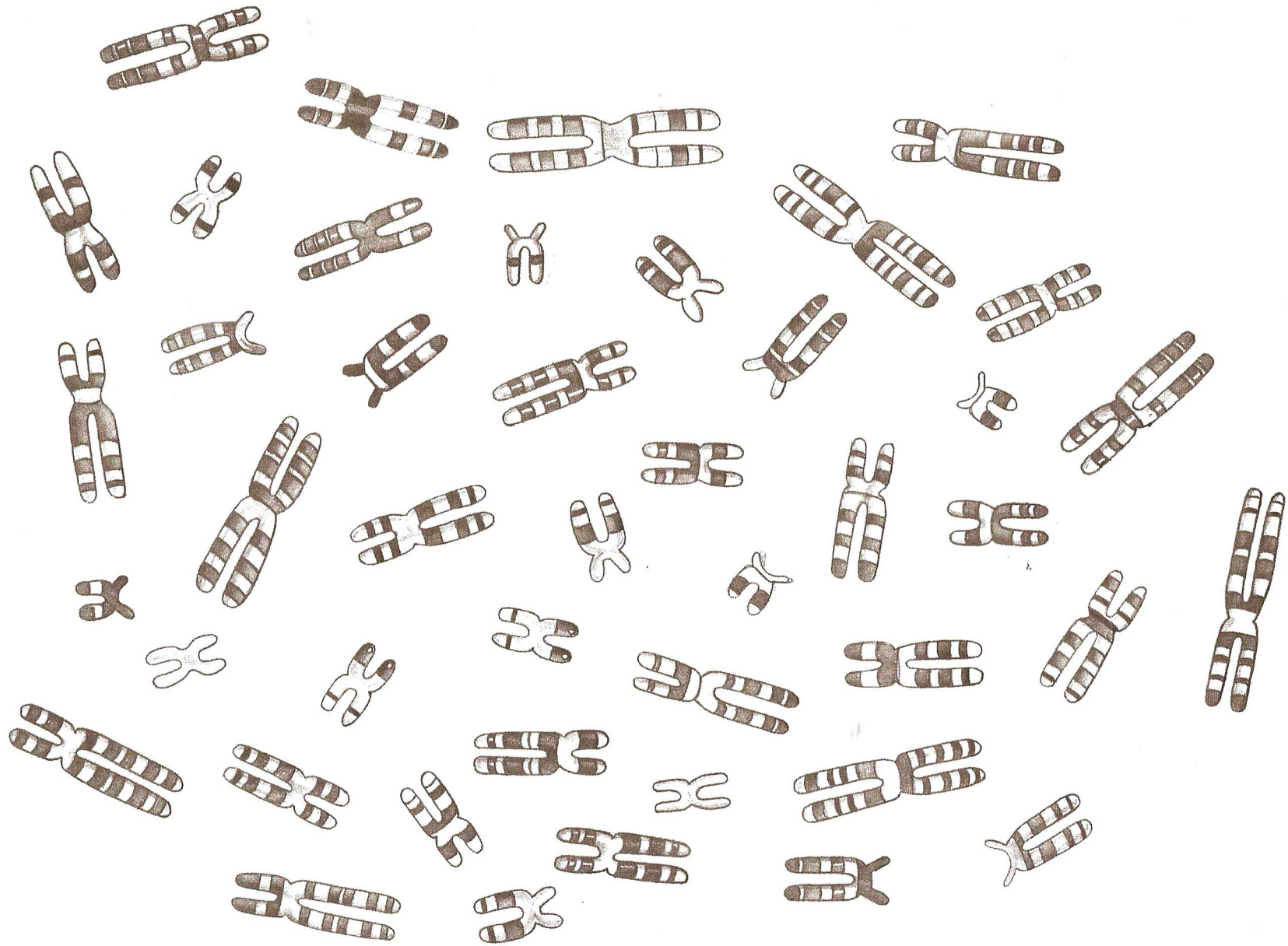


Figura 3.2

X

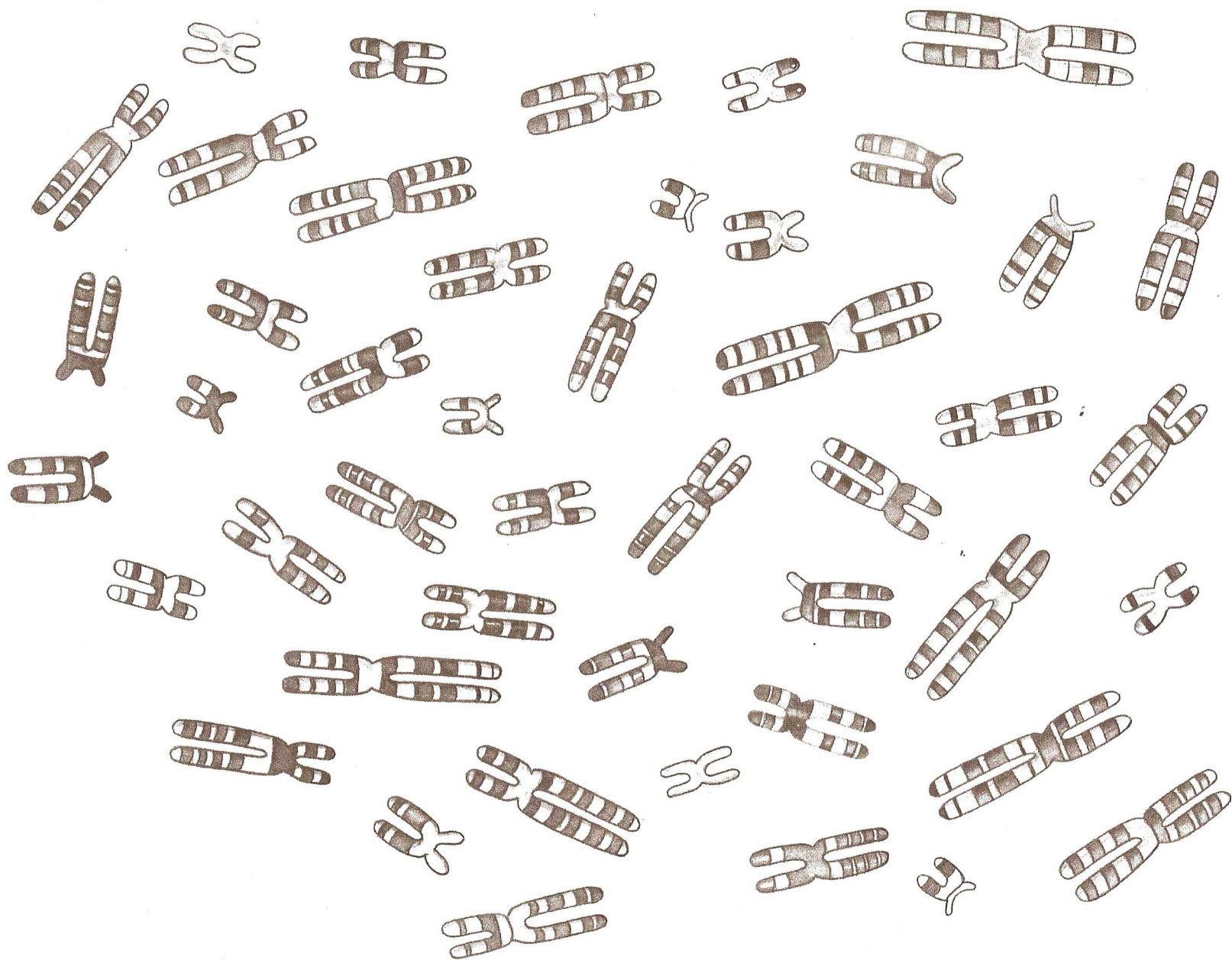


Figura 3.3

LEO UCHOYANIAN
BIBLIOTECA
VITRINA 2008