



Στόχοι της άσκησης

Να μπορούν οι μαθητές:

- να διακρίνουν τις ομοιότητες & διαφορές των χρωμοσωμάτων ανάλογα με το μέγεθος, το σχήμα & το πρότυπο χρώσης τους (θέση & μέγεθος ζωνών).
- να ομαδοποιούν, να ταξινομούν τα χρωμοσώματα και να κατασκευάζουν τον καρυότυπο.
- να διακρίνουν τις αριθμητικές & τις δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες.



Υλικά

Για την πραγματοποίηση της εργαστηριακής άσκησης θα χρειαστούμε:

Υλικά

- Χρωμοσώματα ανθρώπου τυπωμένα σε χαρτί (ή μαγνητικό χαρτί)
- Φωτοτυπίες καρυοτύπων ανθρώπου (φυσιολογικών & μη)
- Λευκοί μαγνητικοί πίνακες



Θεωρητικό υπόβαθρο

Καρυότυπος ονομάζεται η απεικόνιση των μεταφασικών χρωμοσωμάτων των σωματικών κυττάρων ενός οργανισμού, σε ζεύγη ομολόγων και κατά ελαττούμενο μέγεθος (από τα μεγαλύτερα προς τα μικρότερα). Ομόλογα ονομάζονται τα χρωμοσώματα εκείνα που έχουν το ίδιο μέγεθος, το ίδιο σχήμα και παρόμοιες γενετικές πληροφορίες στις αντίστοιχες γενετικές θέσεις. Στον καρυότυπο ενός φυσιολογικού ανθρώπου υπάρχουν 46 χρωμοσώματα (23 ζεύγη). Τα 44 (22 ζεύγη) ονομάζονται αυτοσωμικά και τα 2 (1 ζεύγος) φυλετικά. Τα φυλετικά χρωμοσώματα τοποθετούνται πάντα στο τέλος και εάν ανήκουν σε άτομο θηλυκού γένους είναι ίδια (XX), ενώ εάν ανήκουν σε αρσενικό άτομο είναι διαφορετικά (XY).

Ο καρυότυπος δίνει πληροφορίες για το μέγεθος, το σχήμα & τη θέση του κεντρομεριδίου των χρωμοσωμάτων. Επιπρόσθετα, με τη χρήση τεχνικών ζωνοποίησης (π.χ. Q,G ή R-banding), μπορούμε να διακρίνουμε και χαρακτηριστικές χρωμοφόρες περιοχές. Η ανάλυση των παραπάνω πληροφοριών του καρυοτύπου μπορεί να μας βοηθήσει να εξάγουμε συμπεράσματα για το είδος του οργανισμού, το φύλο του, ή την ύπαρξη μιας σειράς δομικών και αριθμητικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών που σχετίζονται με διάφορες ασθένειες π.χ έλλειψη στο χρωμόσωμα 5 (*Σύνδρομο Cri-du-chat*), τρισωμία στο χρωμόσωμα 21 (*Σύνδρομο Down*) κ.α.

Για τους παραπάνω λόγους, αποτελεί ανεκτίμητο ιατρικό εργαλείο στην πραγματοποίηση προγεννητικού ελέγχου (διάγνωση ασθενειών στο αναπτυσσόμενο έμβρυο), αλλά και για την παροχή γενετικής καθοδήγησης σε μέλλοντες γονείς με προβλήματα στειρότητας/υπογονιμότητας ή με ιστορικό διαδοχικών αποβολών.



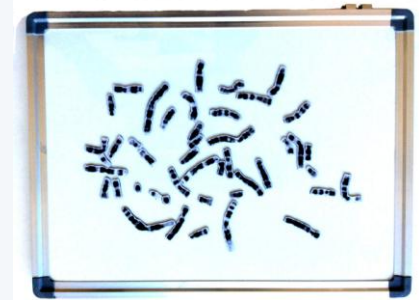
Εκτιμώμενη διάρκεια πραγματοποίησης της άσκησης: 45 λεπτά



Πειραματική διαδικασία:

Βήμα 1°

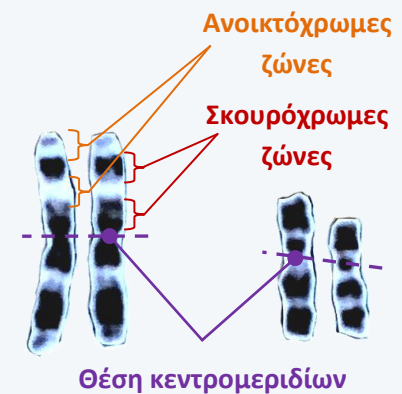
Τοποθετούμε όλα τα χρωμοσώματα που μας δίνονται πάνω στο λευκό μαγνητικό πίνακα ή σε μία λευκή επιφάνεια.



Βήμα 2°

Συγκρίνουμε, το μέγεθος, το σχήμα, τη θέση των κεντομεριδίων και κυρίως το πρότυπο των χρωμοφόρων ζωνών (τεχνική ζωνοποίησης) της χρώσης Giemsa. Προσπαθούμε να βρούμε τα ζεύγη των ομόλογων χρωμοσωμάτων.

Προσοχή: Σε κάποιες περιπτώσεις το μέγεθος των χρωμοσωμάτων διαφέρει λίγο. Βασιστείτε και στο πρότυπο των χρωμοφόρων ζωνών (εναλλαγή σκουρόχρωμων και ανοικτόχρωμων περιοχών).



Ταξινομούμε κατά φθίνουσα σειρά μεγέθους τα ζεύγη των ομόλογων χρωμοσωμάτων, έτσι ώστε να δημιουργήσουμε έναν καρυότυπο.

Βήμα 3°

Extra: Μπορείτε επιπλέον να τοποθετήσετε τα ζεύγη των χρωμοσωμάτων σε ομάδες. Συγκεκριμένα:
Ομάδα **A** - (1 έως 3) / Ομάδα **B** - (4 & 5)
Ομάδα **C** - (6 έως 12) / Ομάδα **D** - (13 έως 15)
Ομάδα **E** - (16 έως 18) / Ομάδα **F** - (19 & 20)
Ομάδα **G** - (21 & 22) /
Φυλετικά χρωμοσώματα **X & Y**

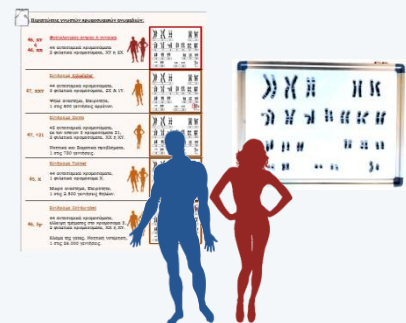


Βήμα 4°

Συγκρίνουμε τον καρυότυπό μας με κάποιον από τους δοθέντες γνωστούς καρυότυπους του ανθρώπου. Επαληθεύουμε την πρόβλεψή μας, ζητώντας την επιβεβαίωση του καθηγητή μας.

Συμπληρώνουμε το φύλλο εργασίας, λύνοντας το μυστήριο του φακέλου X.

Ταυτοποίηση άγνωστου καρυότυπου



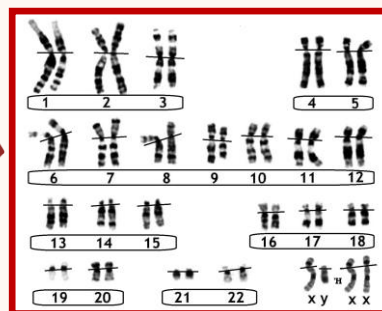


Περιπτώσεις γνωστών χρωμοσωμικών ανωμαλιών:

46, XY
ή
46, XX

Φυσιολογικός άντρας ή γυναίκα

44 αυτοσωμικά χρωμοσώματα
2 φυλετικά χρωμοσώματα, XY ή XX

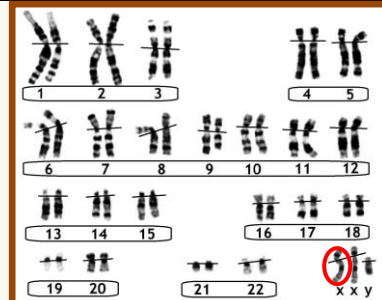


47, XXY

Σύνδρομο Klinefelter

44 αυτοσωμικά χρωμοσώματα,
3 φυλετικά χρωμοσώματα, XXY.

Ψηλό ανάστημα, Στεριότητα,
1 στις 500 γεννήσεις αρρένων.

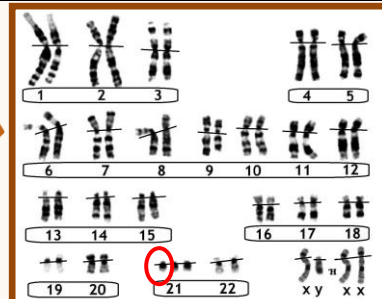


47, +21

Σύνδρομο Down

45 αυτοσωμικά χρωμοσώματα,
εκ των οποίων 3 χρωμοσώματα 21,
2 φυλετικά χρωμοσώματα, XX ή XY.

Νοητικά και Σωματικά προβλήματα,
1 στις 750 γεννήσεις.

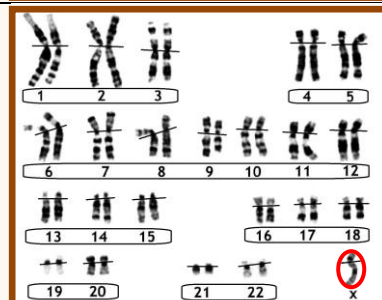


45, X

Σύνδρομο Turner

44 αυτοσωμικά χρωμοσώματα,
1 φυλετικό χρωμόσωμα X.

Μικρό ανάστημα, Στεριότητα,
1 στις 2.500 γεννήσεις θηλέων.



46, 5p-

Σύνδρομο Cri-du-chat

44 αυτοσωμικά χρωμοσώματα,
έλλειψη τμήματος στο χρωμόσωμα 5,
2 φυλετικά χρωμοσώματα, XX ή XY.

Κλάμα της γάτας, Νοητική υστέρηση,
1 στις 25.000 γεννήσεις.

