

# Εργαστηριακή Άσκηση 3

## Κυτταρογενετική: Ανάλυση καρυοτύπου

### Στόχος του πειράματος

Στην άσκηση αυτή καλείσαι να επιστρατεύσεις την παρατηρητικότητα και τις γνώσεις σου, για να βγάλεις τη δική σου διάγνωση σχετικά με μια σειρά από καρυότυπους που απεικονίζονται πιο κάτω. Τέτοιου τύπου διαγνώσεις έχουν αποφασιστική σημασία στη διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών, στον προσδιορισμό του φύλου ενός εμβρύου, στη χαρτογράφηση του γενετικού υλικού κτλ.

### Σύντομο θεωρητικό υπόβαθρο

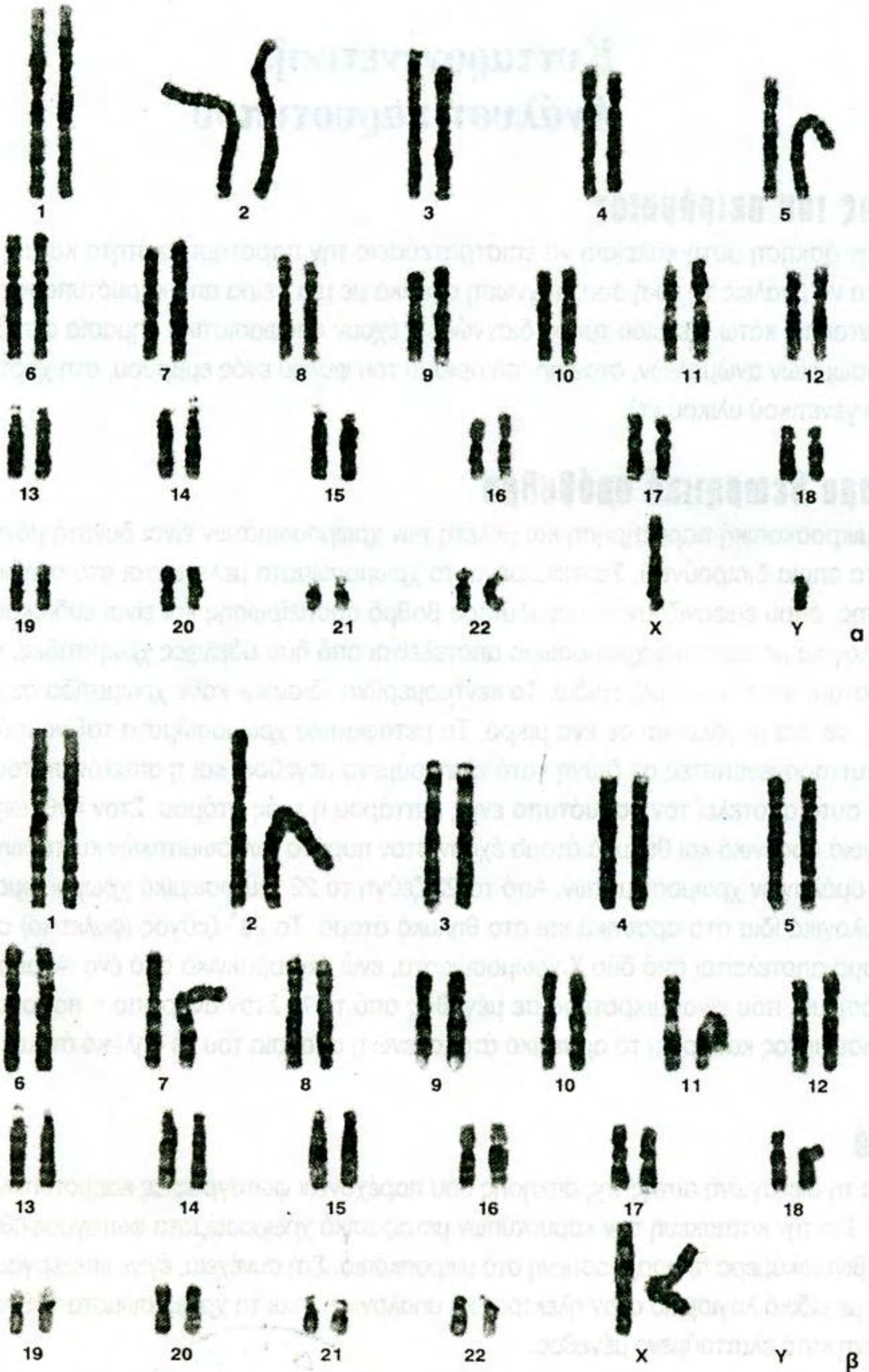
Η μικροσκοπική παρατήρηση και μελέτη των χρωμοσωμάτων είναι δυνατή μόνο σε κύτταρα τα οποία διαιρούνται. Συγκεκριμένα, τα χρωμοσώματα μελετώνται στο στάδιο της μετάφασης, όπου εμφανίζουν το μεγαλύτερο βαθμό συσπείρωσης και είναι ευδιάκριτα. Κάθε φυσιολογικό μεταφασικό χρωμόσωμα αποτελείται από δύο αδελφές χρωματίδες, οι οποίες συγκρατούνται στο κεντρομερίδιο. Το κεντρομερίδιο «διαιρεί» κάθε χρωματίδα σε δύο βραχίονες, σε ένα μεγάλο και σε ένα μικρό. Τα μεταφασικά χρωμοσώματα ταξινομούνται από τους κυτταρογενετιστές σε ζεύγη κατά ελαττούμενο μέγεθος, και η απεικόνισή τους με τον τρόπο αυτό αποτελεί τον **καρυότυπο** ενός κυττάρου ή ενός ατόμου. Στον άνθρωπο τα φυσιολογικά αρσενικά και θηλυκά άτομα έχουν στον πυρήνα των σωματικών κυττάρων τους 23 ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων. Από τα 23 ζεύγη τα 22 (*αυτοσωμικά* χρωμοσώματα) είναι μορφολογικά ίδια στα αρσενικά και στα θηλυκά άτομα. Το 23<sup>ο</sup> ζεύγος (*φυλετικό*) στα θηλυκά άτομα αποτελείται από δύο Χ χρωμοσώματα, ενώ στα αρσενικά από ένα Χ και από ένα Υ χρωμόσωμα, που είναι μικρότερο σε μέγεθος από το Χ. Στον άνθρωπο η παρουσία του Υ χρωμοσώματος καθορίζει το αρσενικό άτομο, ενώ η απουσία του το θηλυκό άτομο.

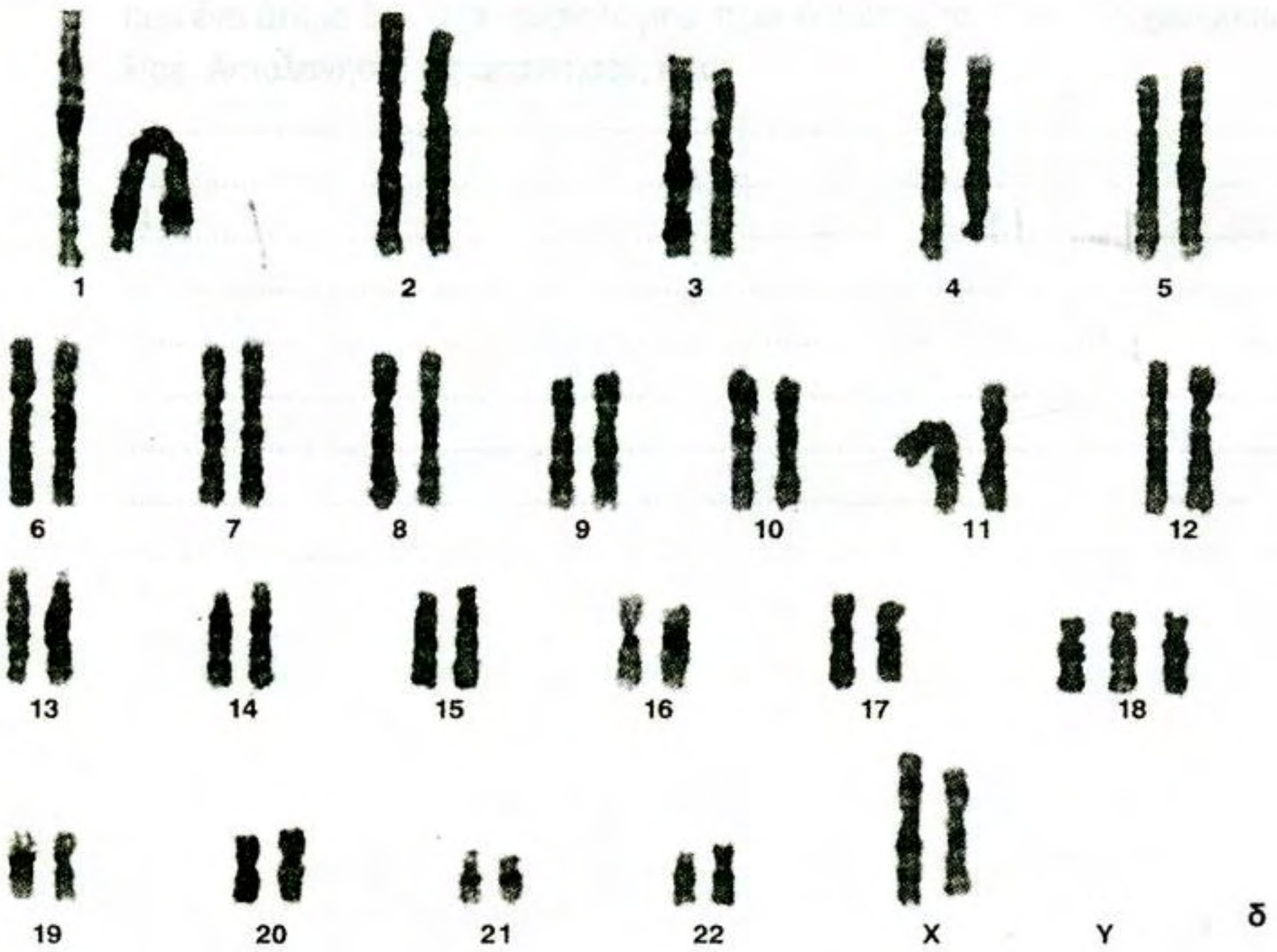
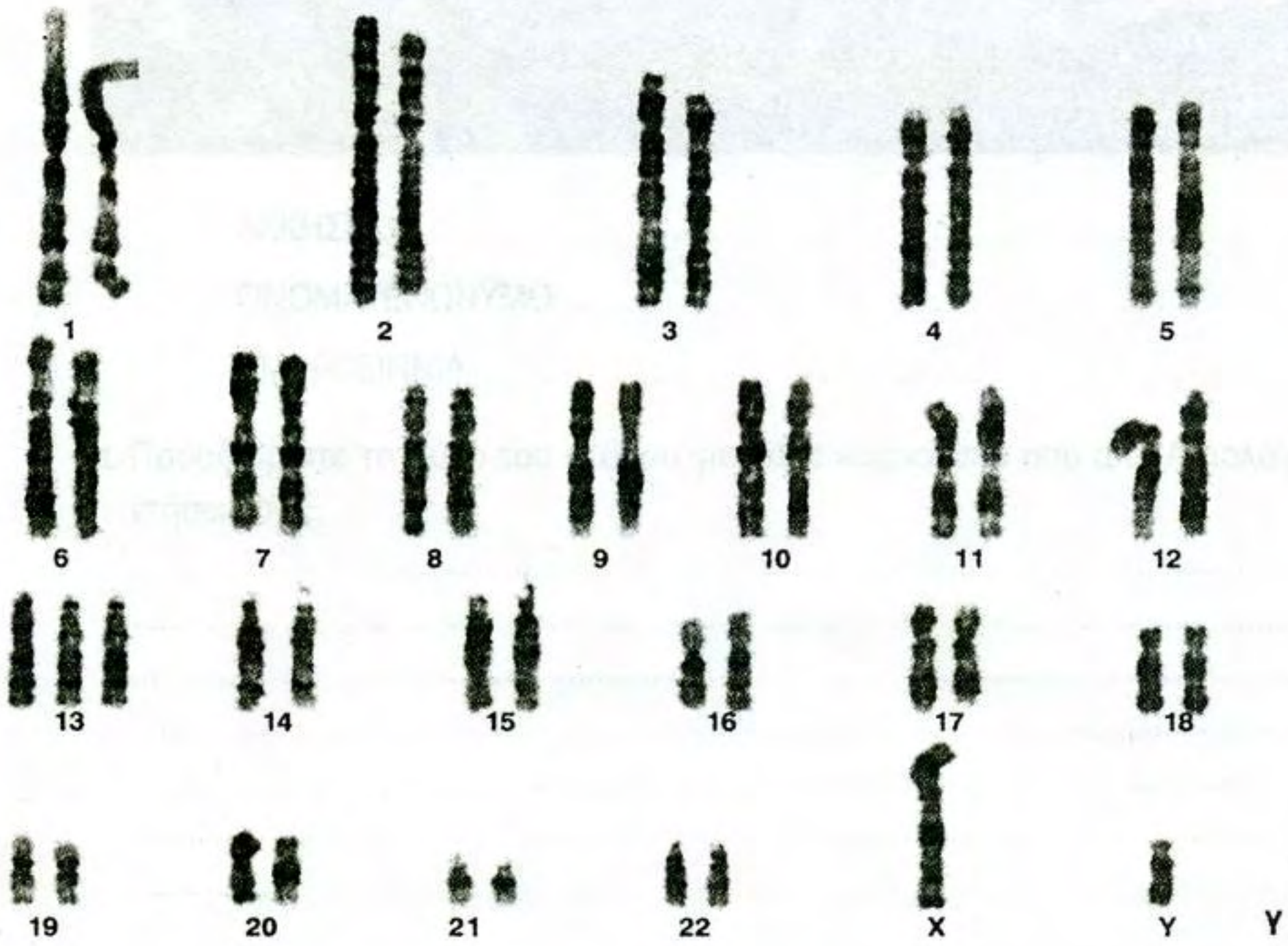
### Υλικό

Για τη διεξαγωγή αυτής της άσκησης σου παρέχονται φωτογραφίες καρυοτύπων πέντε ατόμων. Για την κατασκευή των καρυοτύπων μεταφασικά χρωμοσώματα φωτογραφήθηκαν από ειδική βιντεοκάμερα προσαρμοσμένη στο μικροσκόπιο. Στη συνέχεια, έγινε επεξεργασία της εικόνας με ειδικό λογισμικό στον ηλεκτρονικό υπολογιστή, και τα χρωμοσώματα ταξινομήθηκαν σε ζεύγη κατά ελαττούμενο μέγεθος.

# Τρόπος διεξαγωγής της άσκησης

Παρατηρείστε προσεκτικά τον αριθμό και το είδος των αυτοσωμικών και φυλετικών χρωμοσωμάτων στους καρυοτύπους α-δ.







## Φύλλο εργασίας

ΑΣΚΗΣΗ 3η .....

ΟΝΟΜΑΤΕΠΩΝΥΜΟ: .....

ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΑ: .....

α. Προσδιορίστε το φύλο του ατόμου για κάθε καρυότυπο από α-δ. Αιτιολογήστε τις απαντήσεις σας.

.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....

β. Δώστε απάντηση σχετικά με το εάν τα άτομα είναι φυσιολογικά ή όχι. Στην περίπτωση που ένα άτομο δεν είναι φυσιολογικό, προσδιορίστε το είδος της χρωμοσωμικής ανωμαλίας. Αιτιολογήστε τις απαντήσεις σας.

.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....



γ. Με κριτήριο τη θέση του κεντρομεριδίου ενός χρωμοσώματος διακρίνουμε τρεις ομάδες χρωμοσωμάτων: τα μετακεντρικά, στα οποία το κεντρομερίδιο βρίσκεται περίπου στο μέσον του χρωμοσώματος (για παράδειγμα, το χρωμόσωμα 1 του ανθρώπου), τα ακροκεντρικά, όπου το κεντρομερίδιο βρίσκεται κοντά στο άκρο του χρωμοσώματος (π.χ. το χρωμόσωμα 13 του ανθρώπου) και, τέλος, τα υπομετακεντρικά, στα οποία το κεντρομερίδιο βρίσκεται σε ενδιάμεση θέση (π.χ. το χρωμόσωμα 4 του ανθρώπου). Εντοπίστε στις φωτογραφίες με τους καρυότυπους χρωμοσώματα που ανήκουν στις τρεις αυτές κατηγορίες.

.....

.....

.....

.....

.....

.....