

Cromosomas y genoma humano

El núcleo de las células está constituido por cromosomas. Los cuales llevan la información genética.



Formular la problemática

.....¿Cómo se organiza la información hereditaria al nivel de los cromosomas?

Observar los cromosomas humanos



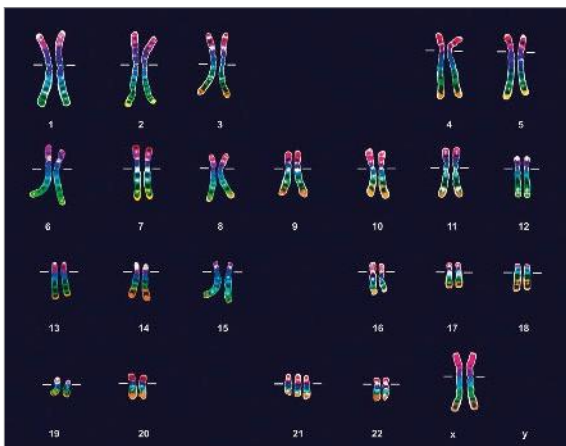
◆ **Doc. 1** La construcción de los cariotipos humanos.

Un **cariotipo** es un documento presentando los cromosomas ordenados según su talla y su aspecto.

1 Contar los pares de cromosomas y comparar los cariotipos del hombre y de la mujer.

Hay 23 pares de cromosomas. Los cariotipos de la mujer y del hombre son idénticos

excepto en el 23^{er} par donde hay dos cromosomas X para la mujer y un X y un Y para el hombre.



◆ **Doc. 2** Cariotipo de un individuo padeciendo del síndrome de Down.

A veces, anomalías en el momento de la formación de las células reproductoras son al origen de anomalías cromosómicas.

2 Justificar el término de cromosomas sexuales.

Los cromosomas del par 23 son «sexuales»

porque su combinación generalmente

determina el sexo del individuo: XX para la

mujer y XY para el hombre.

3 Describir el cariotipo del individuo padeciendo del síndrome de Down y justificar su otra apelación de trisomía 21.

Hay tres cromosomas 21 al lugar de dos en el cariotipo del individuo padeciendo del síndrome de Down.

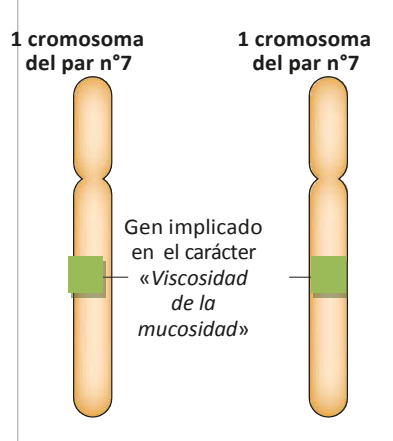
Por eso, esta enfermedad se llama también trisomía 21.

Se habla de una anomalía cromosómica.

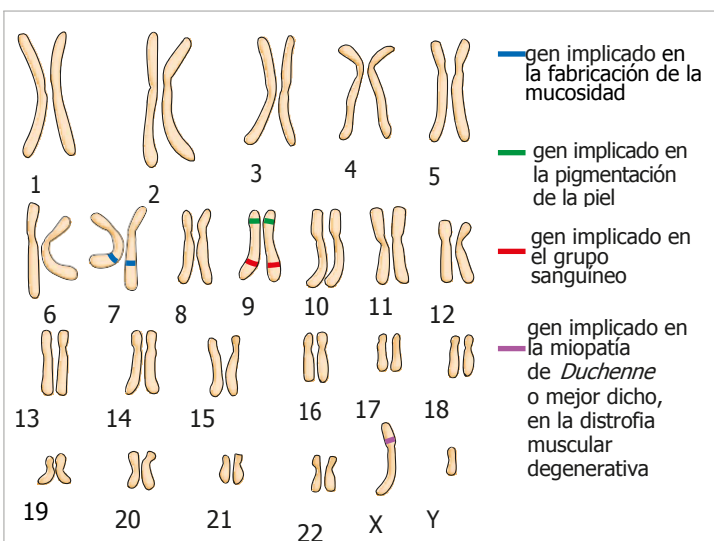
Entender la organización de la información hereditaria en los cromosomas

La mucoviscidosis

- **Definición:** la mucoviscidosis es una enfermedad hereditaria que toca a 1 persona sobre 2000.
- **Síntomas:** provoca una secreción importante de mucosidad viscosa en las vías respiratorias y digestivas, ocasionando molestias muy incapacitantes para los niños que padecen de esto.



Doc. 3 El par de cromosomas 7. Entre los individuos padeciendo de mucoviscidosis y los individuos sanos, los científicos constataron una diferencia de constitución de una zona particular del cromosoma nº7. Esta zona lleva la información hereditaria « *Viscosidad de la mucosidad* ». Se llama « **gen** ». Puede existir varias versiones de un mismo gen llamadas **alelos**: aquí, el alelo “*Viscosidad normal de la mucosidad*” y el alelo “*Viscosidad anormal de la mucosidad*”.



4 Identificar y describir el origen de la enfermedad Mucoviscidosis.

La Mucoviscidosis tiene un origen genético: existen alelos del gen responsable del carácter «*Viscosidad de la mucosidad*» que provocan la aparición de aquella enfermedad.

5 Describir la organización del genoma humano.

El genoma humano constituye el conjunto de la información genética llevada por los genes ubicados en los cromosomas de un individuo.

Doc. 4 Organización del genoma humano. Un cromosoma puede comportar varias centenas de genes. Cada gen determina un carácter dado. Para la especie humana, son unos 25 000 genes conocidos.

Definiciones

- **Alelo:** versión posible de un gen.
- **Cariotipo:** representación del conjunto de los cromosomas de una célula.
- **Gen:** zona particular de un cromosoma conteniendo una información hereditaria responsable de un carácter hereditario.
- **Genoma:** conjunto de todos los genes de los cromosomas de una célula, idéntico para todas las células de un individuo.
- **Información genética:** información física llevada por un gen y que determina una información hereditaria.

Noción a memorizar



6 En conclusión, redactar una respuesta a la problemática.

El estudio de los cariotipos muestra que los cromosomas se reparten en pares de cromosomas homólogos excepto para los cromosomas sexuales.
 Los cromosomas llevan la información genética en forma de genes,
 Los cuales determinan los caracteres hereditarios de un individuo.
 El número de cromosomas y de sus genes es característico (específico) de una especie.

