



**Nombre del alumno: BRISSA DEL MAR
ANTONIO SANTOS**

**Nombre del profesor: Químico Hugo
Nájera Minjangos**

Nombre del trabajo: Cuadro sinoptico

Materia: Genética humana

PASIÓN POR EDUCAR

Grado: TERCER SEMESTRE

CROMOSOMAS

Los cromosomas son estructuras en el interior de la célula que contienen la información genética.

Estructura

Los cromosomas están formados por dos cadenas de ADN repetidas que se espiralizan y se mantienen unidas, de forma que en un cromosoma se distinguen dos partes que son idénticas y reciben el nombre de **CROMÁTIDAS**

Telómero: Son los extremos de los brazos cromosómicos y tiene una estructura especial la cual protege el cromosoma de su degradación extremos y además permite la replicación de los extremos cromosómicos mediante la actuación de enzimas específicas como las telomerasas

Centrómero El centrómero ayuda en el movimiento cromosómico durante la división celular. Es el lugar donde las dos cromátidas hermanas se unen el uno al otro.

Brazo corto: El brazo corto resulta de la división, por el centrómero, de la cromátida. Se lo denomina brazo q y por convención, en los diagramas, se lo coloca en la parte superior.

Brazo largo: El brazo largo también resulta de la división, por el centrómero, de la cromátida.

Clasificación

Metacéntricos

cromosoma cuyo centrómero se encuentra en la mitad del cromosoma, dando lugar a brazos de igual longitud. Cuatro pares de los cromosomas humanos poseen una estructura metacéntrica, el 1, el 3, el 19 y el 20.

Submetacéntricos

los cromosomas donde el centrómero está desviado del "centro", contribuyendo a la aparición de una "asimetría" de longitud entre las dos porciones que este separa

Acrocéntricos

En los cromosomas acrocéntricos, la "desviación" del centrómero es considerablemente marcada, con lo cual se producen dos secciones cromosómicas de tamaños muy dispares, una muy larga y una verdaderamente corta

Telocéntricos

Aquellos cromosomas cuyo centrómero se ubica en los extremos de la estructura (telómeros).

TECNICAS DE CARIOTIPO DE ADN

Cariotipo

Espectral en colores (SKY) permite una detección e identificación simultanea de todos los cromosomas humanos mediante la combinación de cinco fluorocromos.

La sonda que se utiliza para hibridar las células tumorales en metafase es una mezcla de sondas pintado cromosómico de los 23 cromosomas, cada uno marcado con una combinación de fluorocromos diferente

Estudios cromosómicos de bandeado extendido

Los cromosomas están dispuestos de manera tal que se alargan un poco, por lo que se pueden ver más bandas. Esto permite observar partes más reducidas del cromosoma e identificar, de este modo, anomalías cromosómicas estructurales más pequeñas que no pueden ser vistas en un análisis de rutina.

Hibridación fluorescente in situ

Determina cuántas copias de un segmento específico de ADN existen en una célula. También se utiliza para identificar cromosomas con estructuras anómalas. En el laboratorio, se modifica químicamente un segmento de ADN y se lo marca de manera que pueda ser visto fluorescente (muy brillante) utilizando un microscopio especial. Este ADN se conoce como "sonda". Cuando se las coloca en las células bajo ciertas condiciones, las sondas pueden detectar segmentos homólogos de ADN

Microarreglo cromosómico

Este proceso identifica un cambio en el número de copias de ADN. Estos cambios pueden representar cambios observados en la población general, los cuales no causan enfermedades genéticas. Algunos cambios en los números de copias pueden indicar una anomalía cromosómica, como un desequilibrio cromosómico, pérdida o ganancia

BIBLIOGRAFIA

<https://www.stanfordchildrens.org/es/topic/default?id=medicalgeneticschromosomestudies-90-P05224>

<https://www.colegiostmf.cl/wp-content/uploads/2020/09/GU%C3%8DA-N%C2%B017-Biolog%C3%ADa-2%C2%B0-Medio-Profesora-Sussy-Saavedra.pdf>

Thompson & Thompson- GENÉTICA EN MEDICINA