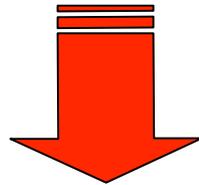


# **Il cariotipo umano**

Cdl Tecnici di Lab. Biomedico

Aa. 2011-12 Prof.ssa Flavia Frabetti

**Il cariotipo** di una cellula è il suo corredo, o assetto cromosomico



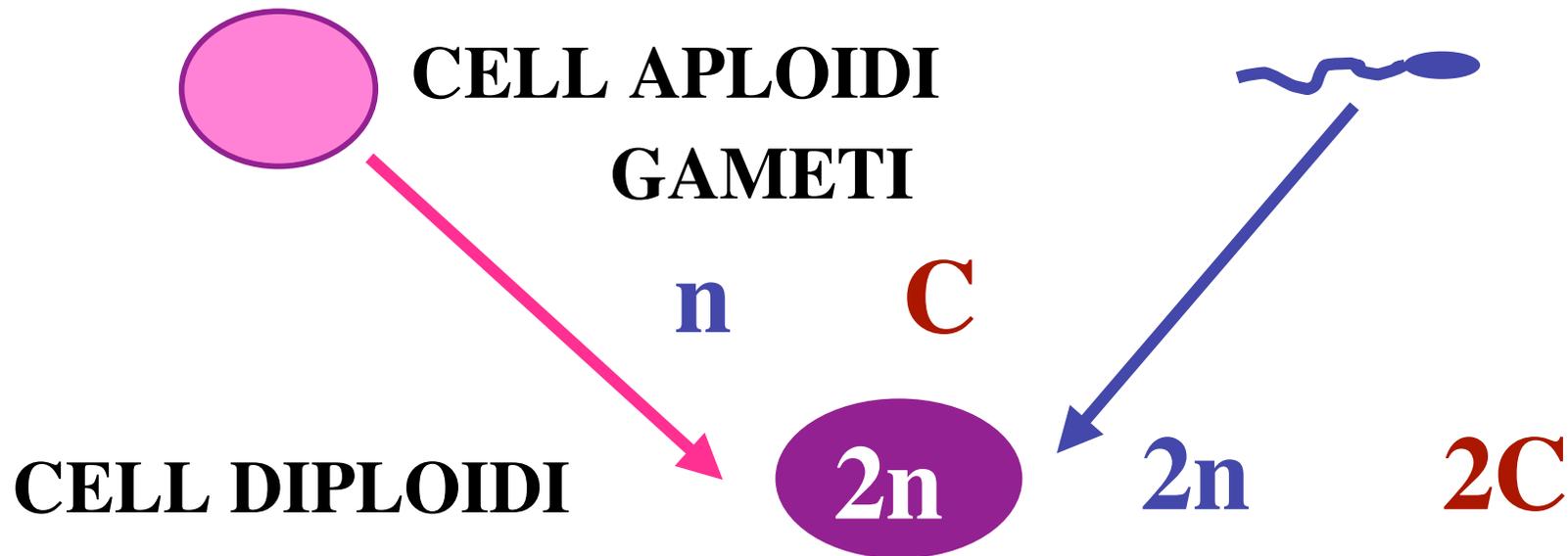
**Citogenetica:** branca della genetica che ha per oggetto lo studio morfologico cioè la struttura, la topologia/distibuzione e funzione dei cromosomi

ASSETTO  
CROMOSOMICO

$$n = 23$$

CONTENUTO  
IN DNA

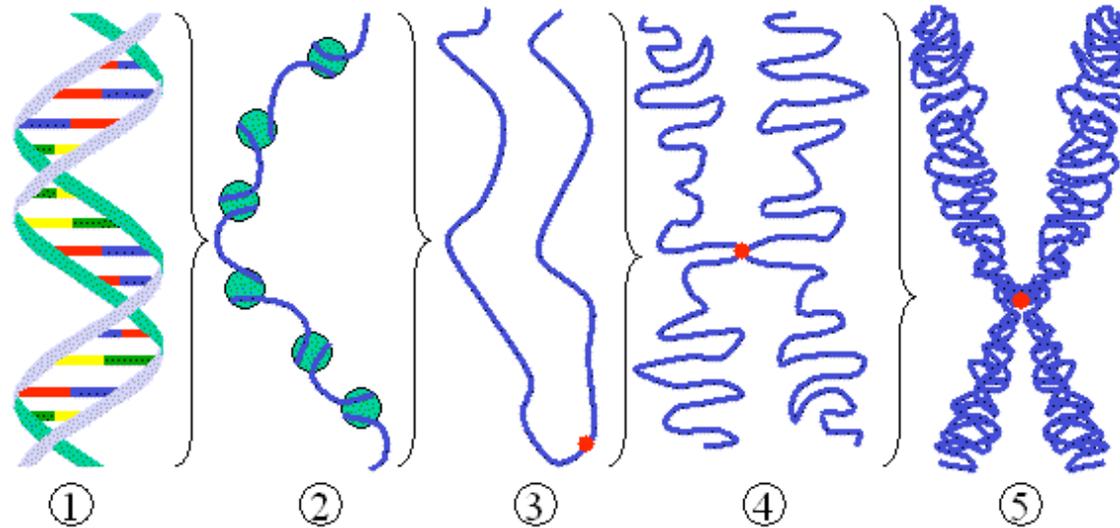
$$C = 3,5pg$$



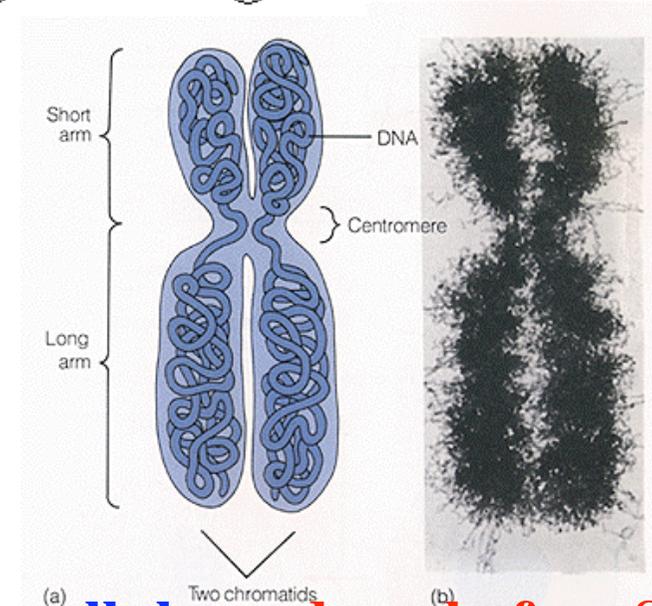
Con *ploidia* si indica genericamente il numero delle serie di cromosomi presenti in una cellula, ogni serie si simboleggia con la lettera  $n$ .

Una cellula **con una sola serie di cromosomi** avrà ploidia 1 ( $1n$ ) e si dirà dunque aploide, nell'uomo  $n=23$ , la cellula con ploidia 2 ( $2n$ ) si dirà diploide, nell'uomo  $2n=46$ .

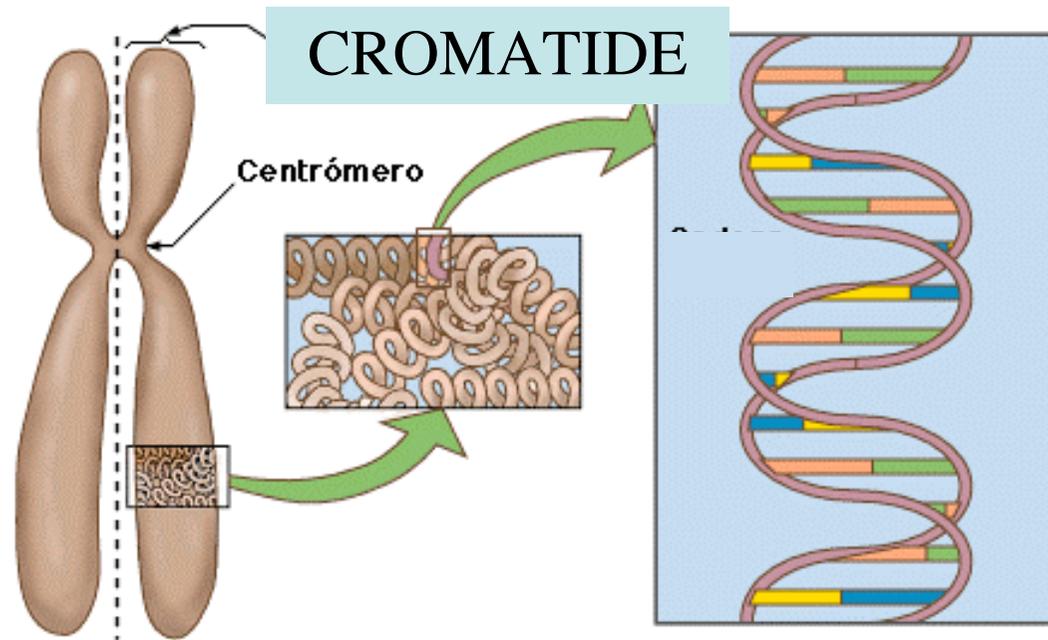
## COME VARIA IL CONTENUTO DI DNA:



- 1) DNA
- 2) nucleosomi(DNA + istoni)
- 3) interfase con centromeri
- 4)  **cromosoma dicromatidico in profase**
- 5)  **cromosoma dicromatidico in metafase**

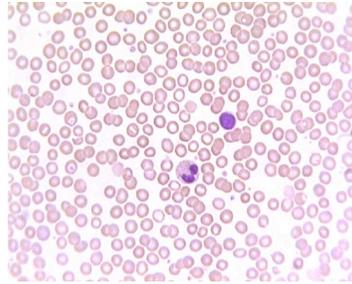


**In pratica alla fine della interfase del ciclo cellulare, dopo la fase S,  $2n$  è 46 mentre il contenuto di DNA è  $4C$  (14 pg)**

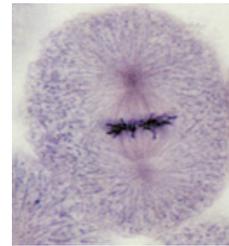


# Come si ottiene

1) Scelta del **tipo cellulare**



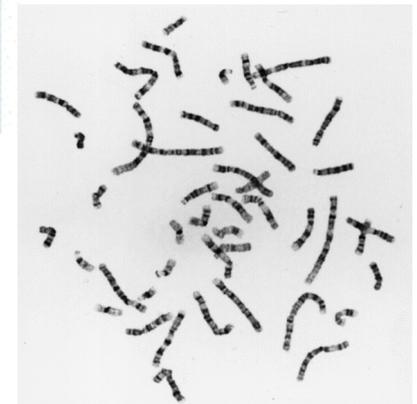
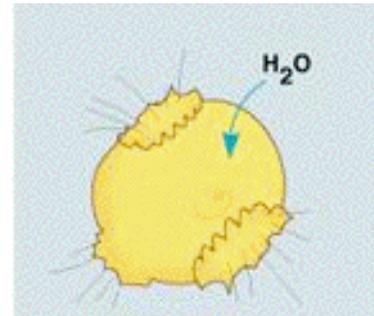
2) Stimolazione alla **divisione** cellulare (PHA o fitoemoagglutinina, una *lectina mitogena* )



3) Blocco in metafase (colchicina, veleno del fuso)

4) **Rottura** delle cellule in sol. ipotonica

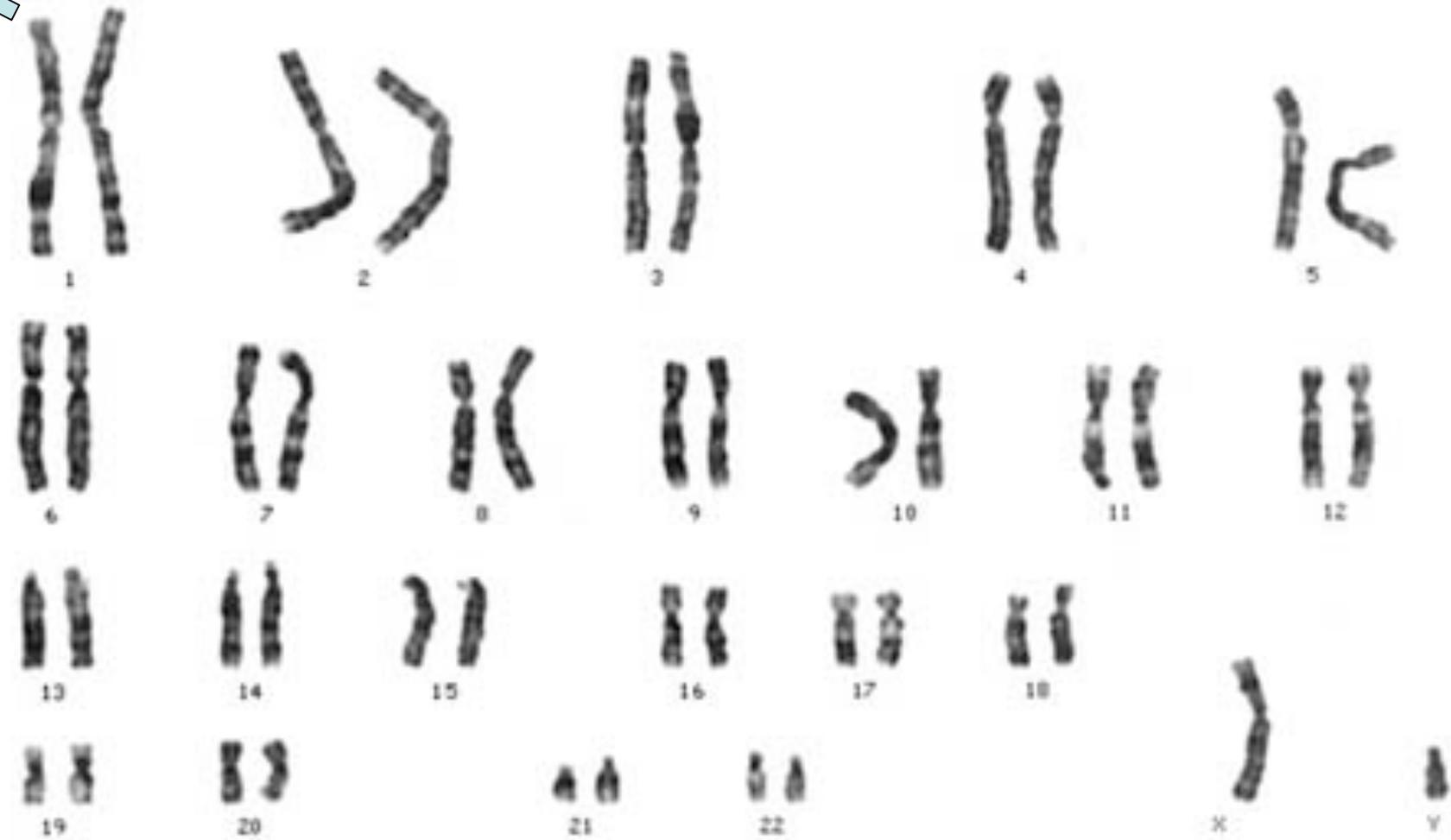
sol. ipotonica



5) Fotografia ed **analisi** dell'immagine



# CARIOGRAMMA *Homo sapiens*



# CARIOTIPO *Homo sapiens*

**CORREDO CROMOSOMICO DIPLOIDE**

**46, XX**

**46, XY**

**Il CORREDO CROMOSOMICO è tipico della specie**

**POLLO**

**39** X2

**78**

**GATTO**

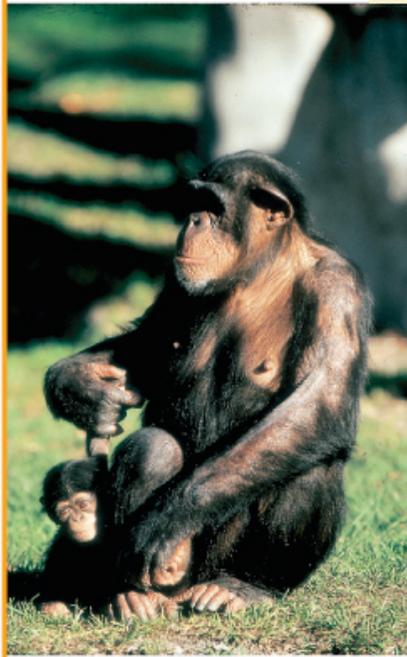
**19** X2

**38**

**PESCE ZEBRA**

**25** X2

**50**



## SCIMPANZE'

24 x2

48

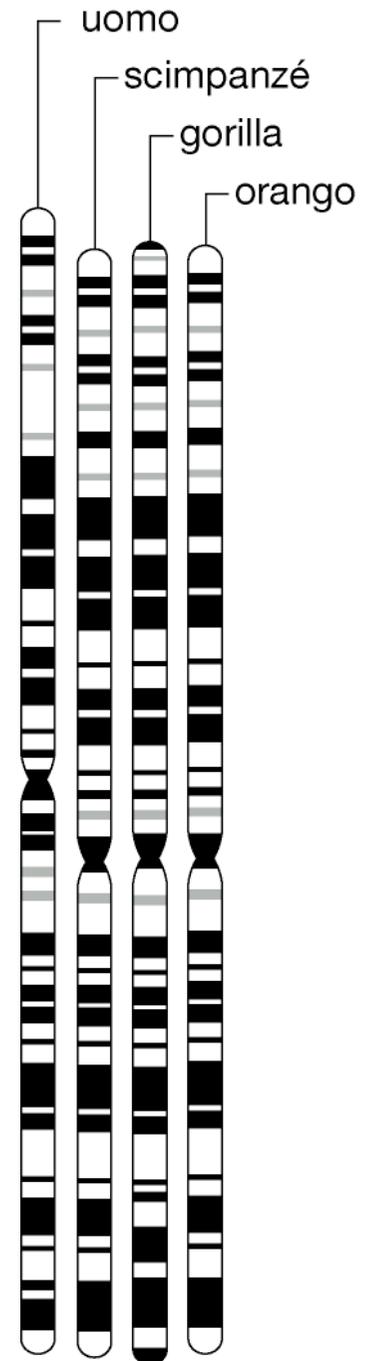
**Genomi molto simili per sequenza ed organizzazione:**

uomo e scimpanzè

Il genoma di uomo e scimpanzè sono diversi per ~ l'1,2%

46 cromosomi vs 48: il **cromosoma 2 umano deriva dalla fusione di due cromosomi** dello scimpanzè (11 e 12)

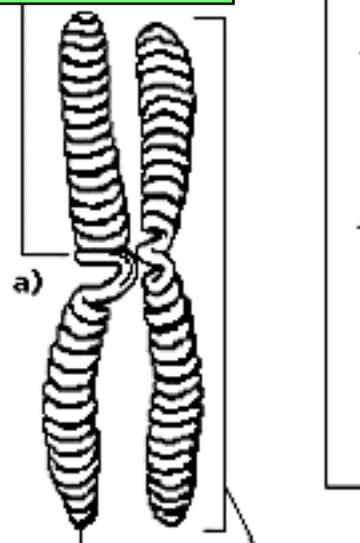
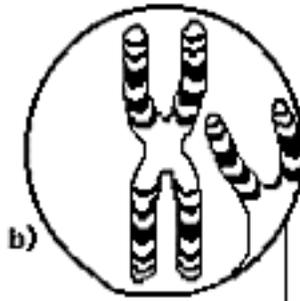
Uomo e scimpanzè: inizio della divergenza ca.  $6 \times 10^6$  anni fa



# FORMA DEL CROMOSOMA

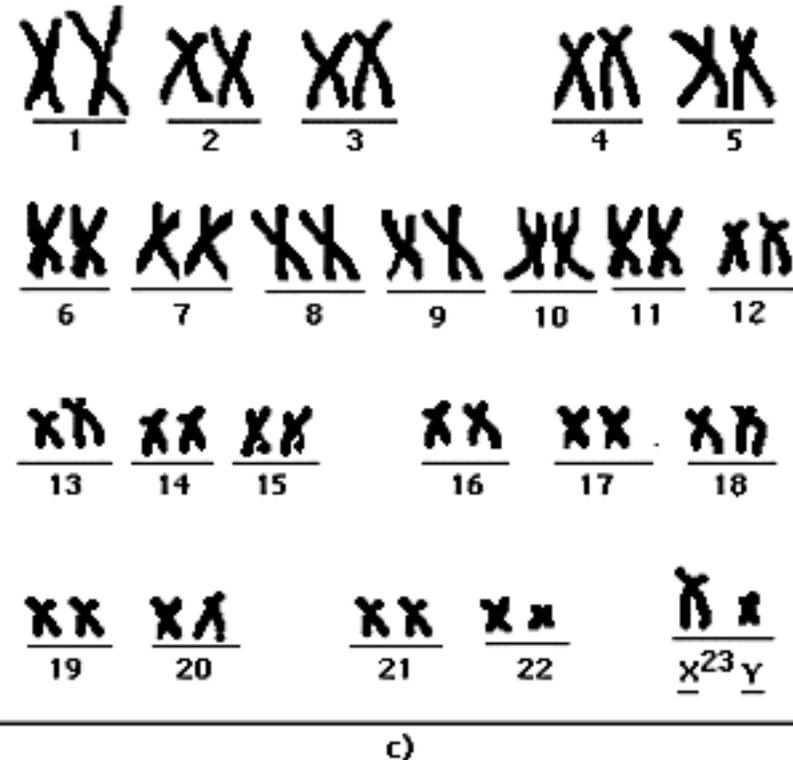
Regione specializzata  
essenziale alla  
segregazione dei  
crom. durante la  
mitosi

Centromero



telomero

## HUMAN CHROMOSOMES

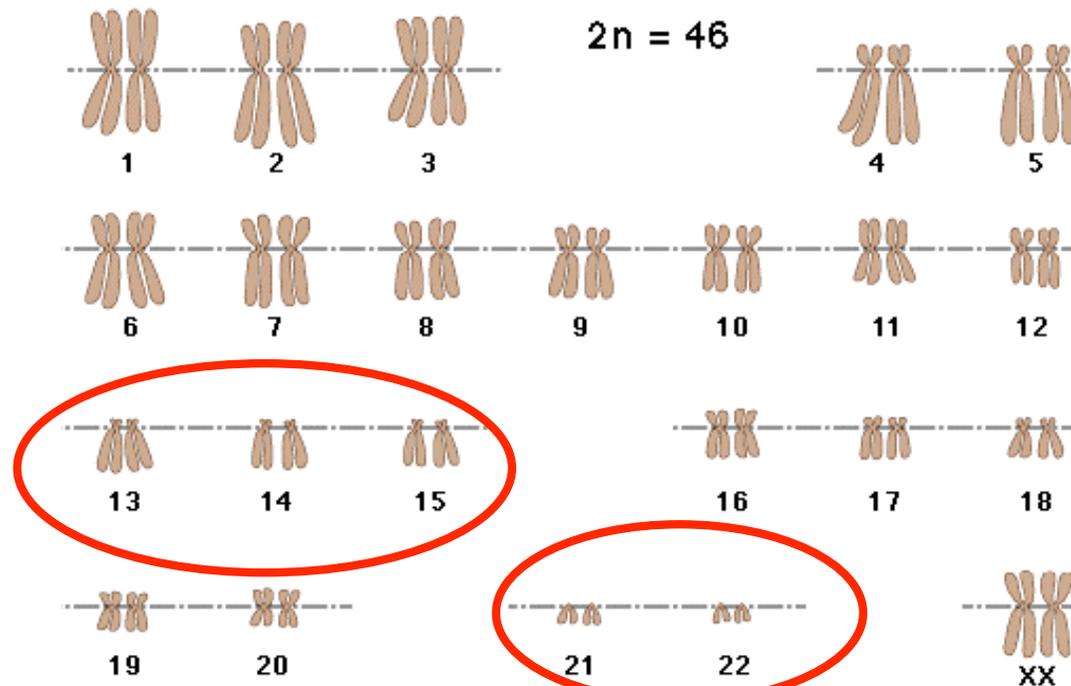
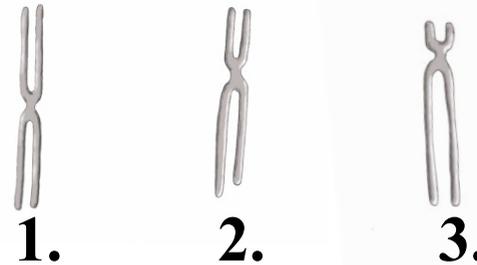


- mantiene integrità cromosomica
- assicura replicazione delle estremità (telomerasi)

# Classificazione dei cromosoma per la forma

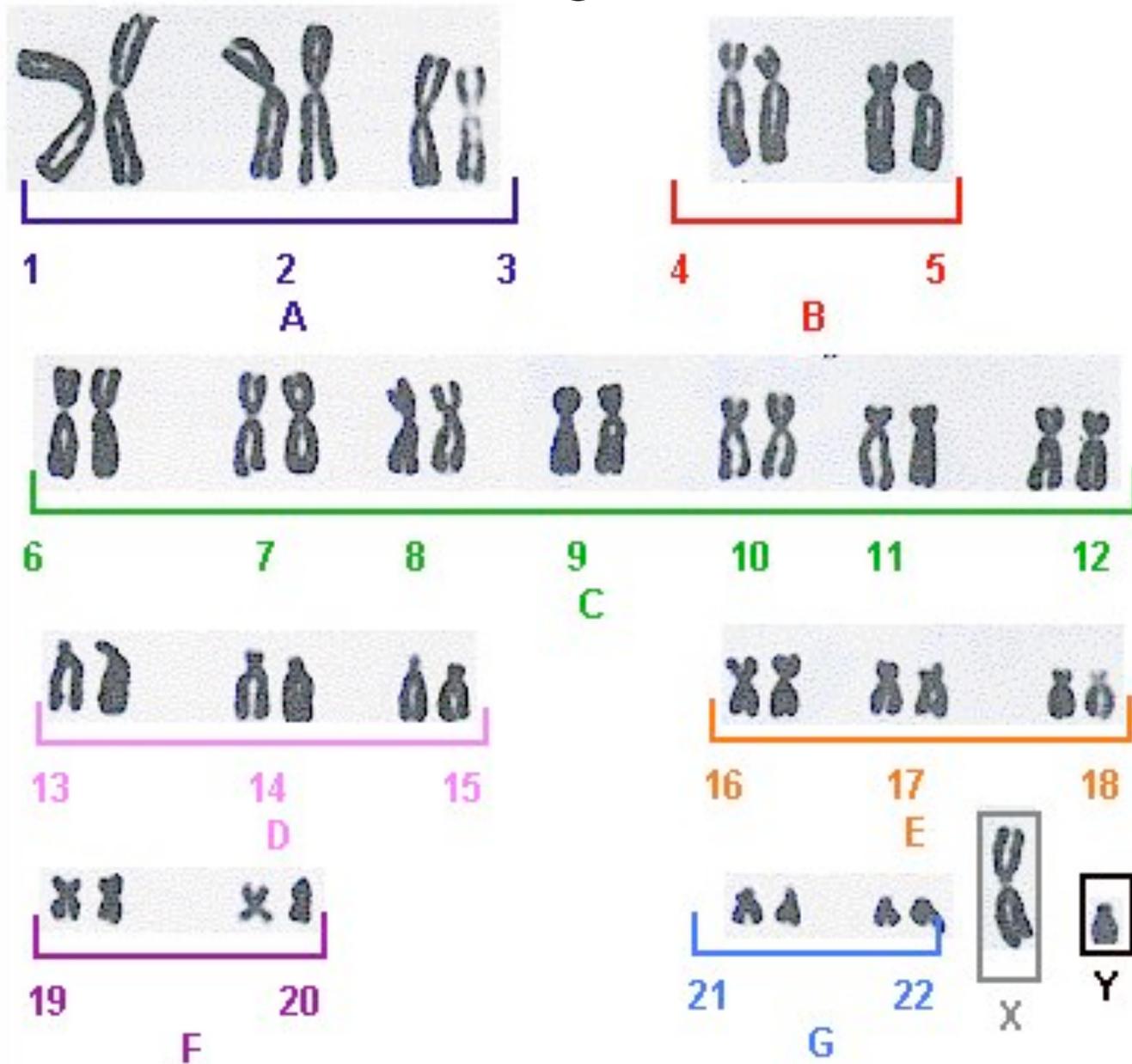
In base alla posizione del centromero (indice centromerico  $p/p+q$ )

1. Metacentrico
2. Submetacentrico
3. Acrocentrico
4. Telocentrico (no nell'uomo)



**Cromosomi acrocentrici: 13-14-15, 21-22 e Y**

# Gruppi di cromosomi umani sulla base di grandezza e forma

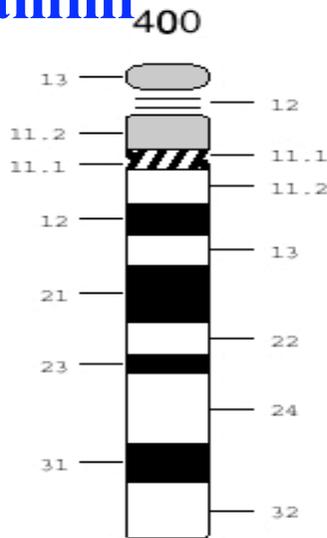


# BANDEGGIO

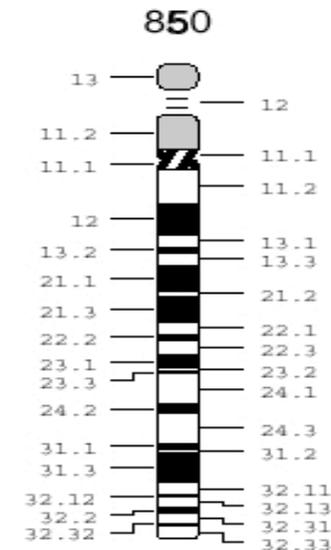
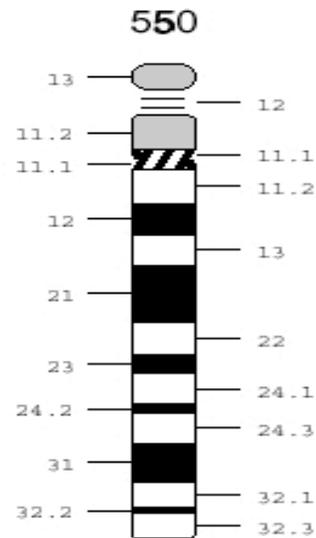


**G:** da *Giemsa* bande scure **ricche in AT**  
**R:** “reverse” denaturazione al calore in sol.salina poi *col Giemsa* **ricche in GC**  
**Q:** quinacrina (col.fluorescente) che si lega sempre a bande **ricche in AT**  
**C:** mette in rilievo l’eterocromatina costitutiva

## Ideogrammi atlanti



CHROMOSOME 14

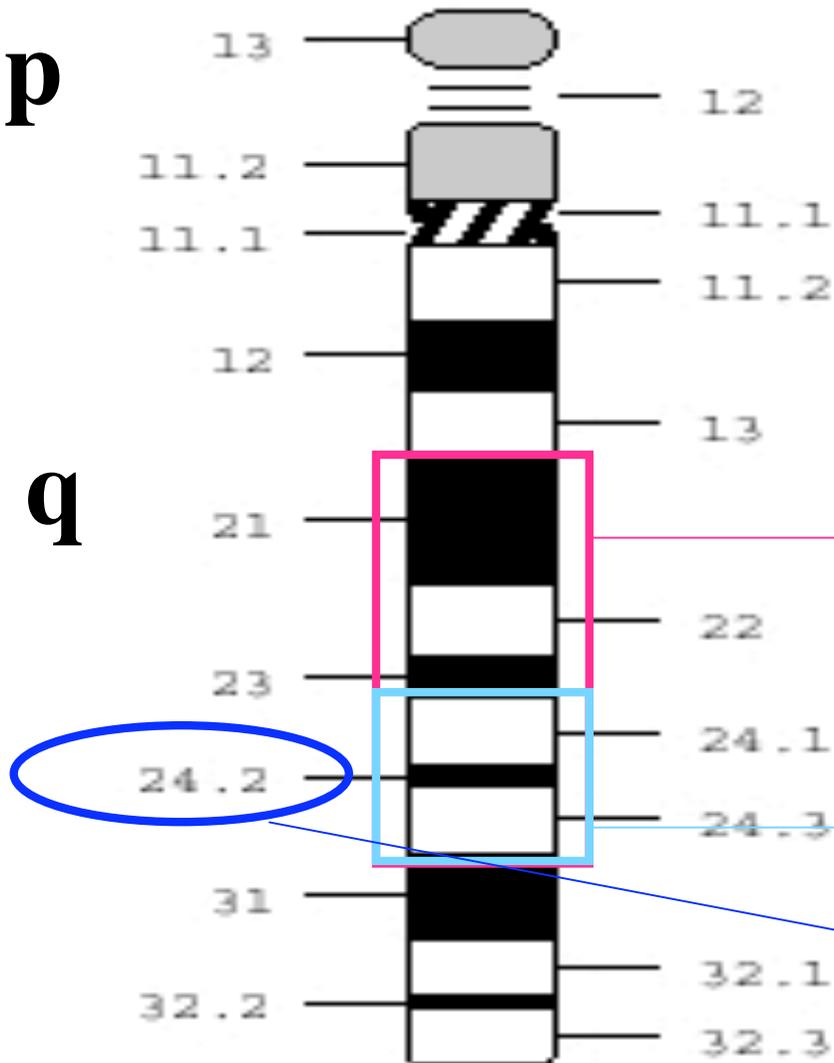


# CHROMOSOME 14

550

**p**

**q**



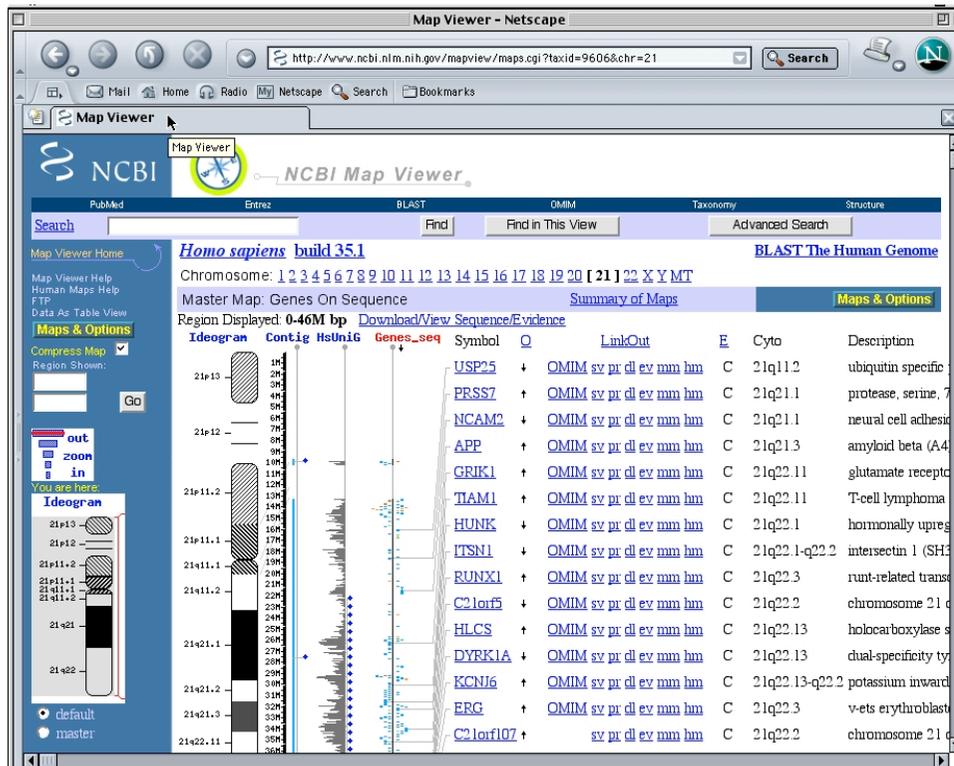
DIVERSO concetto DAL  
“*LOCUS GENICO*”,  
una banda può contenere  
da decine a centinaia di geni

regione 2

14q24.2

banda 4

sottobanda .2



La bande e sottobande contengono in media circa  $4 \times 10^6$  bp dunque non si possono studiare con il cariotipo mutazioni puntiformi ma solo grosse alterazioni

<http://www.tokyo-med.ac.jp/genet/cki-e.htm>