

Disciplina: Biologie

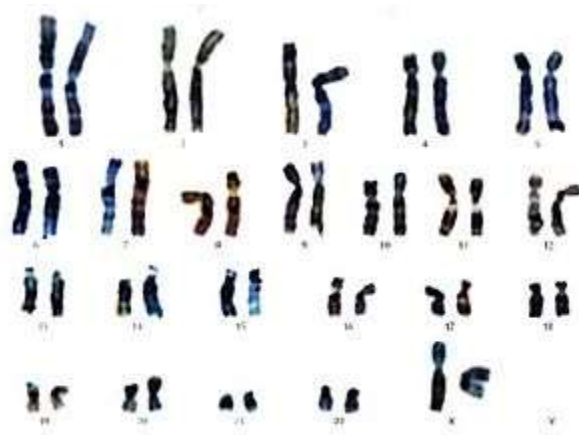
Unitatea de învățare: Noțiuni generale privind ereditatea și variabilitatea la om

Lecția 4. Cariotipul. Metode de cercetare în genetica umană

Cariotipul – totalitatea cromozomilor dintr-o celulă somatică (celulă a corpului), ordonați după formă și mărime.

Cromozomii umani au diferite forme și mărimi;

- În funcție de asemănări au fost ordonați pe grupe;
- Forma cromozomilor este dată de poziția centromerului; acesta poate fi plasat spre centrul cromozomului sau spre marginea acestuia;
- Cromozomii sunt dispuși la om în 23 de perechi, astfel:
 - a) 22 de perechi de **autozomi** - sunt identici la femeie și la bărbat;
 - b) 1 pereche de **heterozomi** – la femeie există doi cromozomi identici XX iar la bărbat există un cromozom X și unul mai mic notat Y.



Metode de cercetare în genetica umană:

- **Analiza de cariotip** – observând numărul și forma cromozomilor se pot identifica eventualele abateri de la normal, fiecare abatere putând să se manifeste printr-o afecțiune;
- **Analizele genetice** - sunt din ce în ce mai precise, se cunosc toate genele care intră în alcătuirea genomului uman (totalitatea cantității de ADN dintr-o celulă, gene și secvențe necodificatoare);
- **Studiul direct al persoanelor, familiilor, comunităților** (în special cele mici și izolate) – studiind fenotipul indivizilor înrudiți se poate aprecia modul de transmitere ereditară a caracteristicilor normale sau patologice;
- **Studiul arborilor genealogici și al istoricului medical** al familiilor pe parcursul mai multor generații.