

Document 1

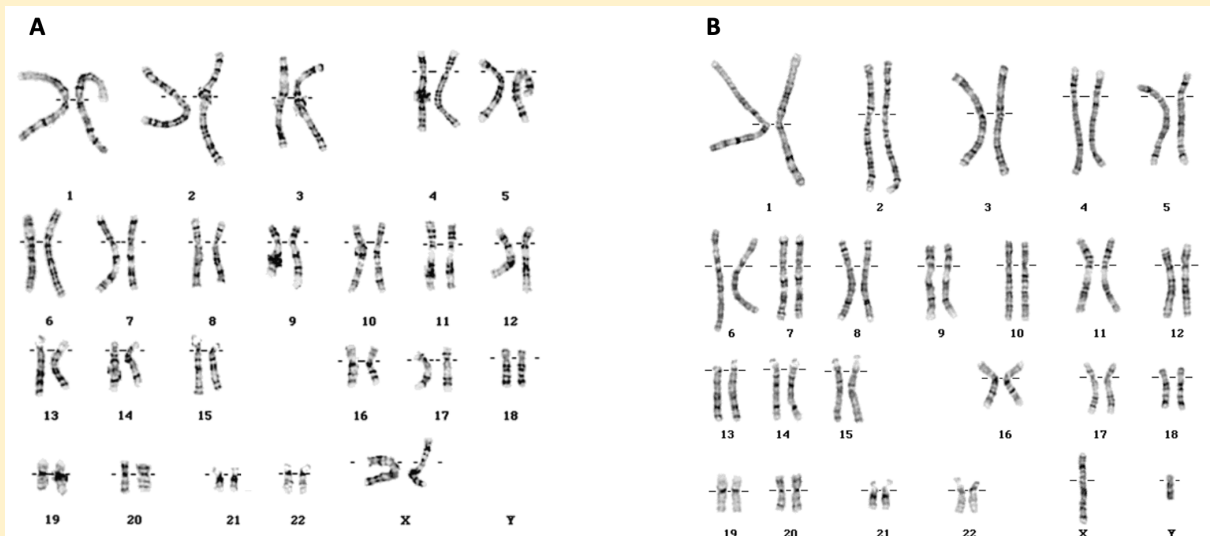
Els cromosomes humans

Amb excepció de les cèl·lules de la línia germinal, aquelles que originaran les **cèl·lules sexuals**, la resta de les cèl·lules del cos s'anomenen **cèl·lules somàtiques**. Ho són els glòbuls blancs o les neurones, per exemple. Aquestes cèl·lules disposen, en el seu nucli i en el cas dels humans, de 46 cromosomes o molècules de DNA que són portadores de la informació necessària per constituir l'organisme.

Els 46 cromosomes de les cèl·lules somàtiques humanes provenen del moment en què un espermatozoide i un òvul es fusionen en el procés conegut com **fecundació**.

L'espermatozoide i l'òvul, també coneguts com cèl·lules sexuals o gàmetes, són portadors cadascun de 23 cromosomes, en fusionar-se originen una cèl·lula ou o zigot que disposa de 46 cromosomes i de qui deriven les cèl·lules somàtiques dels individus. Aquests 46 cromosomes es poden organitzar en 23 parells (els integrants de cada parella són portadors dels mateixos gens que no vol dir que portin la mateixa informació). Els gàmetes només disposen d'un representant dels dos que integren el 23 parells de les cèl·lules somàtiques.

Tornant a les cèl·lules somàtiques observem que dels 23 parells de cromosomes, 22 estan constituïts per cromosomes que són iguals tant en homes com en dones, es denominen **autosomes** i es numeren en ordre decreixent des del més gran (el cromosoma 1) als més petits (cromosomes 21 i 22). El parell que resta són els cromosomes sexuals que també són iguals en el cas de les dones i es denominen amb la lletra X -les dones són cromosòmicament XX-, mentre que són diferents entre si en el cas dels homes -els homes són XY-.

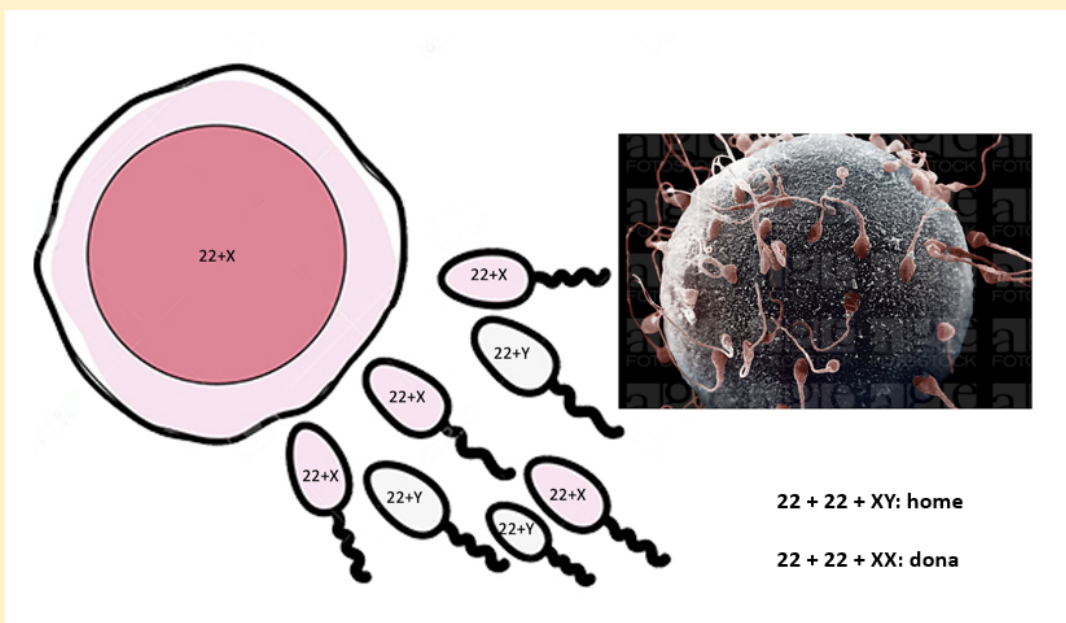


El cariotip fa referència al conjunt de cromosomes de que disposa una cèl·lula i per extensió de l'individu d'on procedeix. Les imatges mostren dos cariogrames, l'expressió gràfica del cariotip, un procedent d'una cèl·lula d'una dona (A) i l'altre d'una cèl·lula d'un home (B). S'ha de fer notar les diferències en relació al parell de cromosomes número 23. Una de les aplicacions més conegudes dels cariotips és el diagnòstic prenatal primerenc d'alteracions cromosòmiques que puguin desembocar en diferents malalties o trastorns genètics.

Cada cromosoma conté una sèrie diferent de gens que s'alineen al llarg de DNA. Els membres d'un parell de cromosomes, denominats **cromosomes homòlegs**, contenen informació genètica emparellada, és a dir, tenen els mateixos gens ordenats en la mateixa seqüència.

Els **gens** ocupen un lloc determinat al llarg del cromosoma i és important entendre que la informació que hi ha en el lloc corresponent d'un gen en el cromosoma patern pot ser igual o diferent de la que hi ha en el corresponent gen del cromosoma matern. Aquestes formes idèntiques o lleugerament diferents del mateix gen, s'anomenen **al·lels**. Tal com hem comentat més amunt, un membre de cada parell de cromosomes s'hereta del pare i l'altre de la mare. En general, els membres d'un parell d'autosomes són microscòpicament indistingibles l'un de l'altre.

En les dones, els cromosomes sexuals, els dos cromosomes X, també són en gran part indistingibles. En canvi en els homes els cromosomes sexuals són diferents. Un és un X, idèntic als X de les dones, heretat de la seva mare i transmès a les seves filles i l'altre, el cromosoma Y, heretat del seu pare i transmès als seus fills mascles. Però hi ha algunes excepcions a la regla gairebé universal que les dones són XX i els homes XY.



La determinació del sexe cromosòmic es produeix en el moment de la fecundació. Tot depèn de l'espermatozoide que fecundarà l'òvul donat que aquest sempre aporta el mateix cromosoma sexual, l'X. Contràriament hi ha espermatozoides que són portadors, a banda dels autosomes, d'un cromosoma sexual X o bé d'un cromosoma sexual Y.

Existeixen dos tipus de divisió cel·lular: la **mitosi** i la **meiosi**. La mitosi és la divisió normal de les cèl·lules somàtiques per la qual el cos creix, es diferencia i duu a terme la regeneració dels teixits. La divisió mitòtica sol donar lloc a dues cèl·lules filles, cadascuna d'elles amb els mateixos cromosomes i gens que els de la cèl·lula originària, 46 cromosomes en el cas dels humans: és una divisió conservacional. Es poden produir dotzenes o fins i tot centenars de mitosis successives en una línia de cèl·lules somàtiques. Per contra, la meiosi només es produeix en cèl·lules de la línia germinal. La meiosi ocasiona la formació de cèl·lules reproductores, cadascuna amb només 23 cromosomes en el cas dels humans, un de cada parell d'autosomes i un X o un Y: és una divisió reduccional. Per tant, mentre que les cèl·lules somàtiques tenen una doble dotació cromosòmica, són **diploides** o $2n$, és a dir, disposen de 46 cromosomes, els gàmetes tenen una sola dotació cromosòmica, són **haploides** o n , és a dir, disposen de 23 cromosomes.

1. Elaboreu una llista amb els termes destacats en negreta. Escriviu el significat de cadascun d'ells.
2. Quins dels dubtes de la Sra. L.M. pots resoldre amb la informació que presenta aquest document?
3. Formeu grups de 3 persones i compartiu les respostes a les qüestions anteriors per contrastar els vostres punts de vista.