

# PRIMERJAVA KROMOSONSKIH KART PRI ČLOVEKU

## 1. CILJ:

Naš namen je bil seznaniti se s kariotipom človeka.

## 2. UVOD:

Kariotip človeka dobimo tako, da fotografiramo celico med celično delitvijo takrat, ko so kromosomi najbolj vidni (metafaza).

Kromosomsko karto izdelamo tako, da vsakemu kromosomu poiščemo homologni kromosom, nato kromosomske pare razvrstimo in oštevilčimo.

## 3. MATERIAL:

- različni primeri kariotipov človeka
- škarje
- lepilo
- papir

## 4. METODE DELA:

1. Najprej smo si ogledali kromosomsko karto človeka (slika).

Na karti normalnega človeka, smo našli 46 kromosomov, to je 23 kromosomskih parov. 23 par kromosomov ni bil označen s številko, ker je šlo za dva spolna kromosoma, ki si seveda nista enaka. Ker sta bila spolna kromosoma drugačna (en X, drugi pa Y) je oseba, katere kariotip smo preučevali moški.

2. Potem smo si ogledali kariotip človeka s kromosomskimi nepravilnostmi.

S kariotipa lahko določimo dve vrsti nepravilnosti, nenormalno število kromosomov in spremembe v njihovi strukturi. Prisotnost dodatnega kromosoma imenujemo trisomija.

3. Kromosomsko karto smo izdelali tako, da smo fotokopirali primer kariotipa človeka in previdno izrezali kromosome. Kromosome smo razdelili, jim poiskali ustrezne pare in jih postavili v kromosomsko karto. S pomočjo tabele smo določili kakšno vrsto kromosomske nepravilnosti ima preiskovana oseba.

## TABELA:

<b>Kromosomska nepravilnost</b>	<b>Sindrom</b>	<b>Klinični znaki</b>
<b>XO</b>	Turnerjev	<ul style="list-style-type: none"><li>– sterilna ženska</li><li>– nerazviti sekundarni spolni znaki</li><li>– nizka postava</li><li>– duševna zaostalost</li></ul>
<b>XXO</b>	Klinefelterjev	<ul style="list-style-type: none"><li>– sterilni moški</li><li>– nepravilnosti v zgradbi spolovil</li><li>– nenormalno dolge roke in noge</li><li>– duševna zaostalost</li></ul>
<b>Trisomija 21-ega para</b>	Downov	<ul style="list-style-type: none"><li>– duševna zaostalost</li><li>– kratke noge in roke</li><li>– značilen obraz</li><li>– opičja brazda na dlaneh</li></ul>
<b>Trisomija 18-ega para</b>	Edvardsov	<ul style="list-style-type: none"><li>– številne nepravilnosti</li><li>– pričakovana življenjska doba je 10 tednov</li></ul>
<b>Trisomija 13-ega para</b>	Patafov	<ul style="list-style-type: none"><li>– številne okvare kot so majhne in nefunkcionalne oči</li><li>– pričakovana življenjska doba je samo nekaj tednov</li></ul>

## 5. REZULTATI:

Dobljena kromosomska karta: na kromosomski karti manjka spolni kromosom.

## 6. DISKUSIJA:

Ker pri preiskovani osebi manjka en spolni kromosom (ima 45 kromosomov; normalno 46) in je njen 23 kromosomski par XO, ima ta oseba Turnerjev sindrom. Oseba je ženskega spola, vendar je sterilna in nima razvitih sekundarnih spolnih znakov. Je nižje postave in je duševno zaostala.