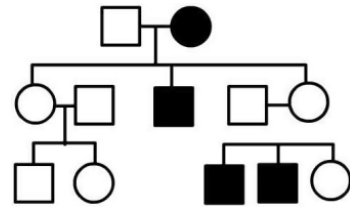


Gör en karyotyp



Människan har 46 kromosomer. Normala människor har två kromosomer av varje sort, (homologa par), dessa bildar alltså 23 par. Den ena kromosomen i paret kommer från mamman den andra från pappan. Hos kvinnor finns det två lika stora X-kromosomer, hos män finns det en X-kromosom och en mycket mindre Y-kromosom, könskromosomerna utgör par 23.

Man kan hitta **kromosommutationer** och **kromosomtalsmutationer** genom att göra en karyotyp av personens kromosomer. Vanligtvis görs karyotyper genom att använda fosterceller som man fått i fostervattensprov eller så används vita blodkroppar.

Cellerna stimuleras så att de börjar dela sig genom **mitos**. För att hindra att delningen slutförs tillsätts kolchisin som hindrar kärnspolen att bildas. Celldelningen stannas i metafase. Då är kromosomerna starkast kondenserade (sammandragna). Efter detta färgas kromosomerna och fotograferas genom mikroskop och förstoras upp. Olika delar av kromosomerna färgas olika starkt och ger upphov till en bandning som gör kromosomerna lättare att känna igen (bild 1).

Kromosomerna klipps sedan ut och limmas upp enligt ett vedertaget system som visas nedan. De homologa kromosomerna (de likadana kromosomerna) paras ihop och paren ordnas enligt storlek i åtta grupper (A – G och könskromosomerna). Kromosomerna vänds också så att det längre benet vänds neråt (se bild 2).

Se på bild 3 på följande sida. Bilden visar kromosomerna hos en människas celler i metafase i ett sådant preparat som omnämns ovan. De har utvunnits ur en vit blodkropp. Denna individ uppvisar ett flertal mutationer.

Din uppgift blir att göra en karyotyp av bilden och att ta reda på vilka mutationer som finns och eventuella konsekvenser därav. Du skall också ta reda på personens kön. Klipp och klistra på ett vitt papper, besvara frågorna nedan på samma papper.

Svara på följande frågor:

1. Den ena av kromosomerna nr 6 har fått en bit från en annan stor kromosom. Vilken kromosom har blivit av med en bit. Vad heter mutationer av detta slag.
2. En annan stor kromosom har blivit dicentrisk (har två centromerer), vilken? Vilken kromosom har förlorat en bit.
3. Sex av de medelstora kromosomerna (paren 10-12) har i stället för nummer fått en bokstav. Du skall hitta och ordna de homologa paren.
4. Fyra små kromosomer har fått boxar i stället för bokstäver och siffror. Med hjälp av dessa skall du lista ut könet och tillståndet hos personen i fråga. Ge en genetisk benämning på tillståndet i fråga.
5. Förklara varför det i allmänhet finns två likadana av alla kromosomer (utom av könskromosomerna hos pojkar).
6. Förklara varför kromosomerna består av två DNA strängar som hålls samman av centromeren, de har en "dubbel" struktur.

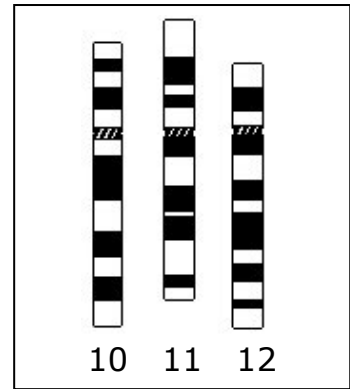
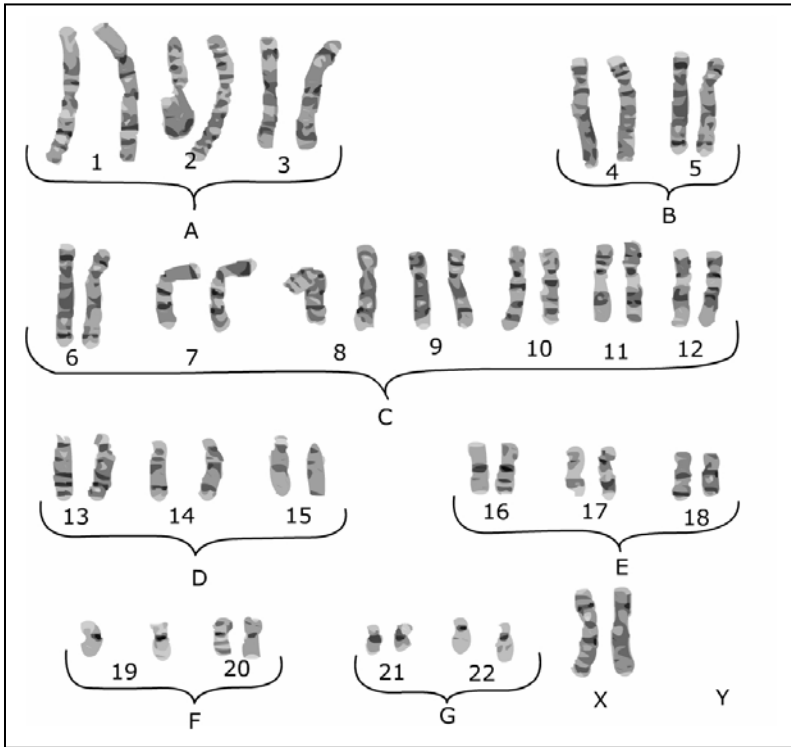


Bild 1: I bilden ovan finns en beskrivning för hur kromosomerna 10, 11 och 12 är bandade, du kan identifiera kromosomerna med hjälp av bandningen.

Bild 2: Bilden till vänster visar en modell för hur en karyotyp skall ställas upp. Den här karyotypen kommer från en kvinna.

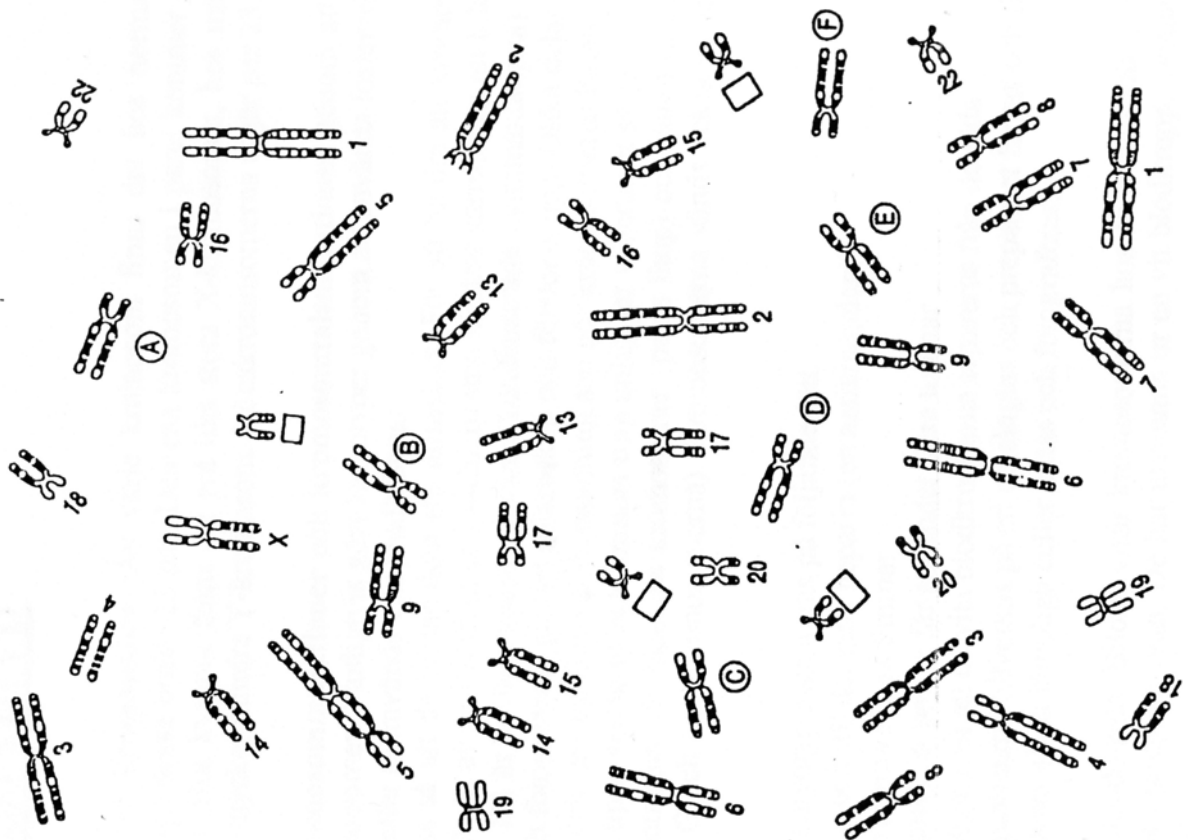


Bild 3: Kromosomuppsättningen hos en människa