




## Wartość diagnostyczna analizy kariotypu człowieka – zadania

- Wprowadzenie
- Przeczytaj
- Grafika interaktywna
- Sprawdź się
- Dla nauczyciela



## Wartość diagnostyczna analizy kariotypu człowieka – zadania

Komórki zdrowego człowieka zawierają diploidalną liczbę chromosomów (22 pary chromosomów autosomalnych oraz 1 parę chromosomów płciowych). Zaburzenia w liczbie i strukturze chromosomów są przyczyną poważnych zaburzeń i chorób genetycznych, m.in. zespołu Downa, zespołu Klinefeltera, zespołu Turnera.

Źródło: Pixabay, domena publiczna.

Kariotyp człowieka to kompletny zestaw chromosomów znajdujący się w diploidalnej komórce ciała. U każdego zdrowego człowieka składa się z 46 chromosomów, z czego 23 dziedziczone są po matce i 23 – po ojcu. Prawidłowy kariotyp żeński to 46,XX, męski zaś to 46,XY. Badanie kariotypu polega na sprawdzeniu liczby oraz budowy chromosomów. Dzięki tej analizie można stwierdzić występowanie zmian w kariotypie oraz ocenić ryzyko przeniesienia wad genetycznych z rodziców na potomstwo. Zmiany w kariotypie mogą być przyczyną poronień, problemów z poczęciem, wad genetycznych dziecka. Wykonanie badania u płodu umożliwia wykrycie nieprawidłowości już podczas ciąży. Wiedza o ich występowaniu pozwala rodzicom i lekarzom odpowiednio się przygotować do narodzin i leczenia dziecka.

### Twoje cele

- Omówisz rolę, jaką odgrywają badania genetyczne w diagnostyce prenatalnej.
- Wyjaśnisz podłoże wybranych chorób genetycznych na podstawie analizy kariotypu.

# Przeczytaj

---

Wszystkie prawidłowo zbudowane komórki somatyczne organizmu człowieka zawierają 23 pary chromosomów: 22 pary **autosomów** i jedną parę chromosomów płci, która determinuje określoną płć. Taki kompletny zestaw chromosomów:  $2n = 46$  (mężczyźni 46,XY, a kobiety 46,XX) nazywany jest **kariotypem**.

Różnicę w kariotypie kobiety i mężczyzny można zaobserwować na **kariogramie**, czyli graficznym przedstawieniu wszystkich chromosomów człowieka, ułożonych w pary i ponumerowanych.

Liczba chromosomów jest stała u człowieka i utrzymuje się w kolejnych pokoleniach dzięki prawidłowo zachodzącym podziałom komórkowym. Zdarzają się jednak zaburzenia procesu podziału materiału genetycznego wskutek działania różnych czynników mutagennych. Powoduje to powstanie zmian **kariotypu** komórki, o charakterze **mutacji strukturalnych** (delecja, inwersja, duplikacja i translokacja) lub mutacji **liczbowych** (aneuploidia, euploidia). Jeśli zostaną one przekazane potomstwu, mogą stać się przyczyną różnych chorób. Mutacje tego typu powodują powstawanie zespołów aberracji chromosomowych.

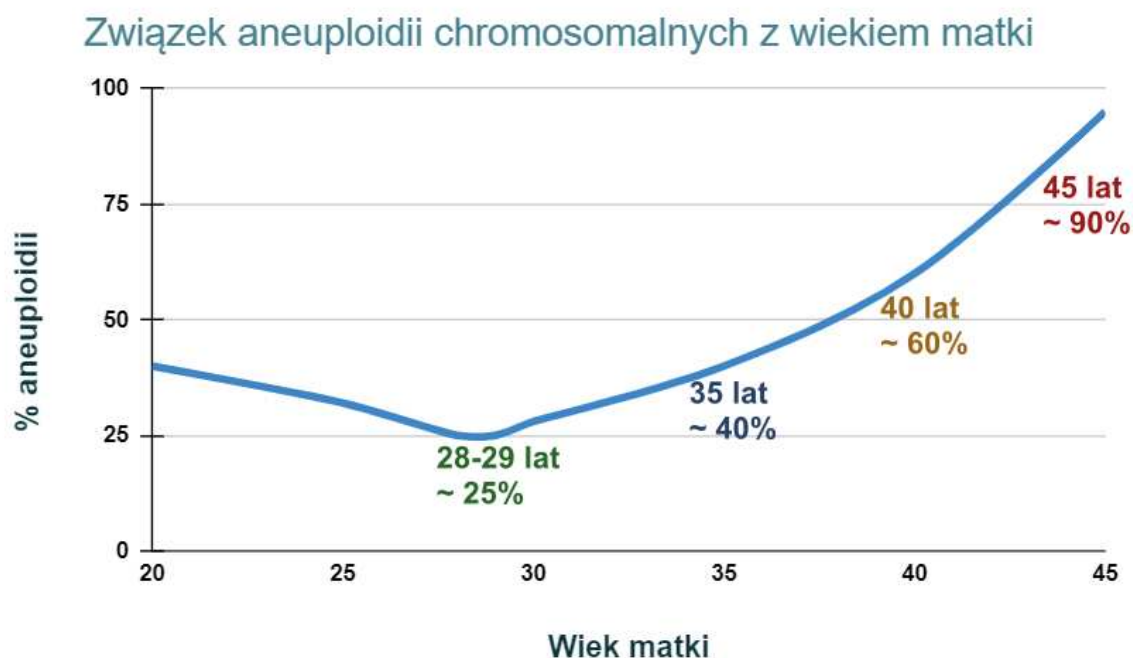
Więcej informacji na temat mutacji chromosomowych znajdziesz w materiale: [Mutacje chromosomowe strukturalne](#) oraz [Mutacje chromosomowe liczbowe](#).

## Badania cytogenetyczne

Jedną z metod wykrywania **mutacji** chromosomowych są badania cytogenetyczne. Polegają one na analizie kariotypu – oceniana jest liczba oraz struktura chromosomów komórek badanego organizmu. Więcej informacji na temat badań cytogenetycznych w materiale *Wartość diagnostyczna analizy kariotypu człowieka*.

## Analiza kariotypu

1. Od pacjenta pobierane są komórki (np. leukocyty pochodzące z próbki krwi z żyły obwodowej), które następnie inkubuje się przez kilka dni z substancjami chemicznymi stymulującymi podziały mitotyczne. Substancje te, zwane **lektynami**, są pochodzenia roślinnego.
2. Do zatrzymania podziałów komórkowych w stadium metafazy stosuje się zwykle **kolchicynę** – związek, który hamuje tworzenie się wrzeciona kariokinetycznego.
3. Następnie komórki umieszcza się w **roztworze hipotonicznym**, w którym zachodzi osmotyczny napływ wody do ich wnętrza. W rezultacie komórki pęcznieją, co sprawia, że chromosomy się rozsuwają i stają się lepiej widoczne.
4. Kolejnym etapem jest wybarwienie komórek w celu uwidocznienia charakterystycznego dla każdej pary chromosomów homologicznych wzoru prążków.
5. Chromosomy są obserwowane pod mikroskopem, fotografowane i zestawiane parami według rozmiaru i kształtu.



Badania cytogenetyczne wykonywane są często u ciężarnych kobiet powyżej 35. roku życia. Wiek matki jest jedną z głównych przyczyn wad rozwojowych zarodka – odpowiada za 90% wszystkich nieprawidłowości chromosomalnych. Ich źródłem są błędy powstające w czasie rozwoju i dojrzewania oocytów lub jaj podczas cyklu miesięczkowego. Ryzyko błędnej liczby chromosomów rośnie wykładniczo po 30. roku życia. W 40. roku życia prawie 60% oocytów, a tym samym zarodków, jest aneuploidalnych. Ponadto niektóre badania nad związkiem wieku ojca z występowaniem zespołu Downa u potomstwa wskazują, że prawdopodobieństwo urodzenia chorego dziecka wzrasta, gdy jego ojciec ma powyżej 40 lat.

Źródło: Englishsquare.pl Sp. z o.o., na podstawie: <https://www.indoreinfertilityclinic.com/genetic-abnormalities-in-embryos>, licencja: CC BY-SA 3.0.

**Ważne!**

**Wskazania do badania kariotypu:**

- poronienia nawracające;
- martwe urodzenie;
- trudności z poczęciem dziecka;
- bezpłodność;
- przypadek choroby genetycznej w rodzinie;
- duże odchylenie od normy w parametrach nasienia;
- liczba plemników poniżej 5 mln/ml;
- azoospermia (brak plemników w nasieniu).

## Zmiany w liczbie chromosomów

Zmiany w liczbie chromosomów zazwyczaj prowadzą do poważnych zaburzeń rozwojowych: aneuploidii i poliploidii.

<b>Aneuploidia</b>
Zwiększenie lub zmniejszenie liczby chromosomów. W tym typie mutacji występują często <b>trisomie i monosomie</b> , czyli odpowiednio: obecność jednego dodatkowego chromosomu oraz utrata jednego chromosomu z danej pary chromosomów homologicznych.
<b>Poliploidia</b>
Powielenie całego zestawu chromosomów. Mutacje tego typu są zazwyczaj letalne dla człowieka.

Więcej informacji na temat skutków zmian w liczbie chromosomów w materiale [Choroby człowieka związane ze zmianą liczby chromosomów](#).

Wiele wad związanych z liczbą chromosomów jest przyczyną poronień, częściej w przypadku **plodów płci męskiej**.

- **Trisomie** związane są zarówno z autosomami, jak i z **allosomami** (chromosomami płci).
- Choroby wywołane **monosomiami** dotyczą tylko chromosomów płci. Monosomie autosomów mają skutki śmiertelne.

Aneuploidalność jest na ogół skutkiem zaburzenia polegającego na **nieprawidłowym rozejściu się chromosomów w anafazie** podziału mejotycznego. Zjawisko to nazywane jest **nondysjunkcją** i może dotyczyć pierwszego, drugiego lub obu podziałów mejotycznych.

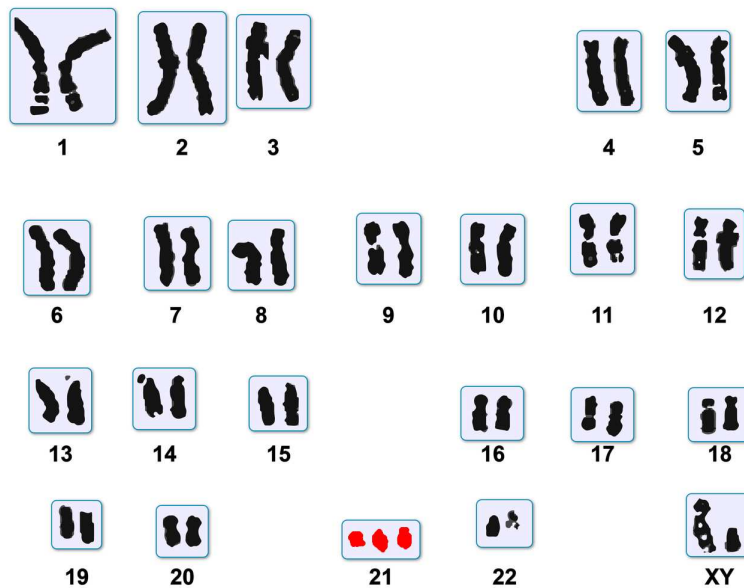
Więcej informacji na temat mejozy w materiale *Przebieg i znaczenie mejozy*.

Więcej informacji na temat nondysjunkcji w materiale *Nondysjunkcja chromosomów - przyczyny i skutki*.

## Choroby wywołane zmianą w liczbie chromosomów

### Zespół Downa

Trisomia 21 pary



Trisomia 21 pary chromosomów.

Źródło: Englishsquare.pl Sp. z o.o., licencja: CC BY-SA 3.0.

### Zespół Edwardsa

### Zespół Pataua

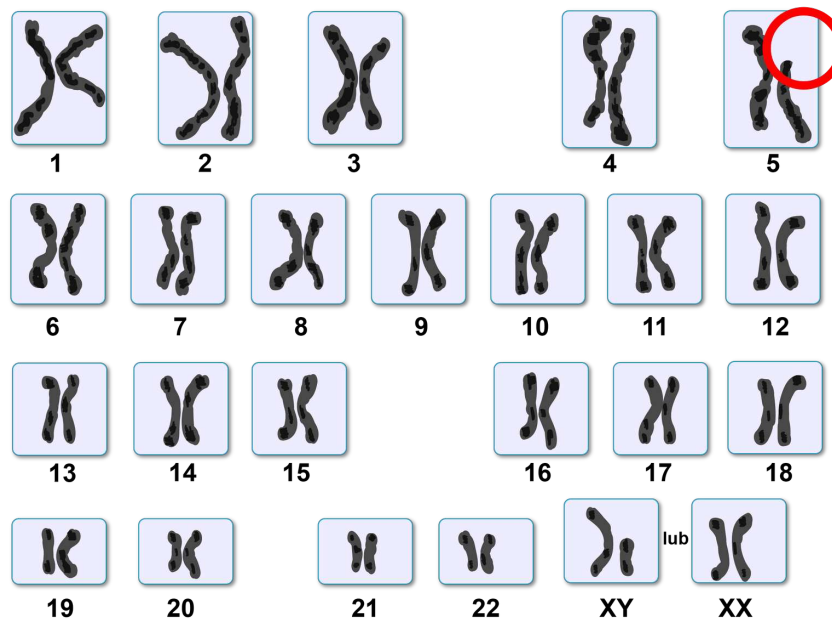
### Zespół Klinefeltera

### Zespół Turnera

# Abberacje chromosomowe strukturalne

## Zespół cri du chat (zespół kociego krzyku)

Choroba genetyczna wywołana delecją krótkiego ramienia chromosomu 5.



Karyotyp osoby z zespołem kociego krzyku.

Źródło: Englishsquare.pl Sp. z o.o., licencja: CC BY-SA 3.0.

## Zespół Pradera-Williego

## Zespół Angelmana

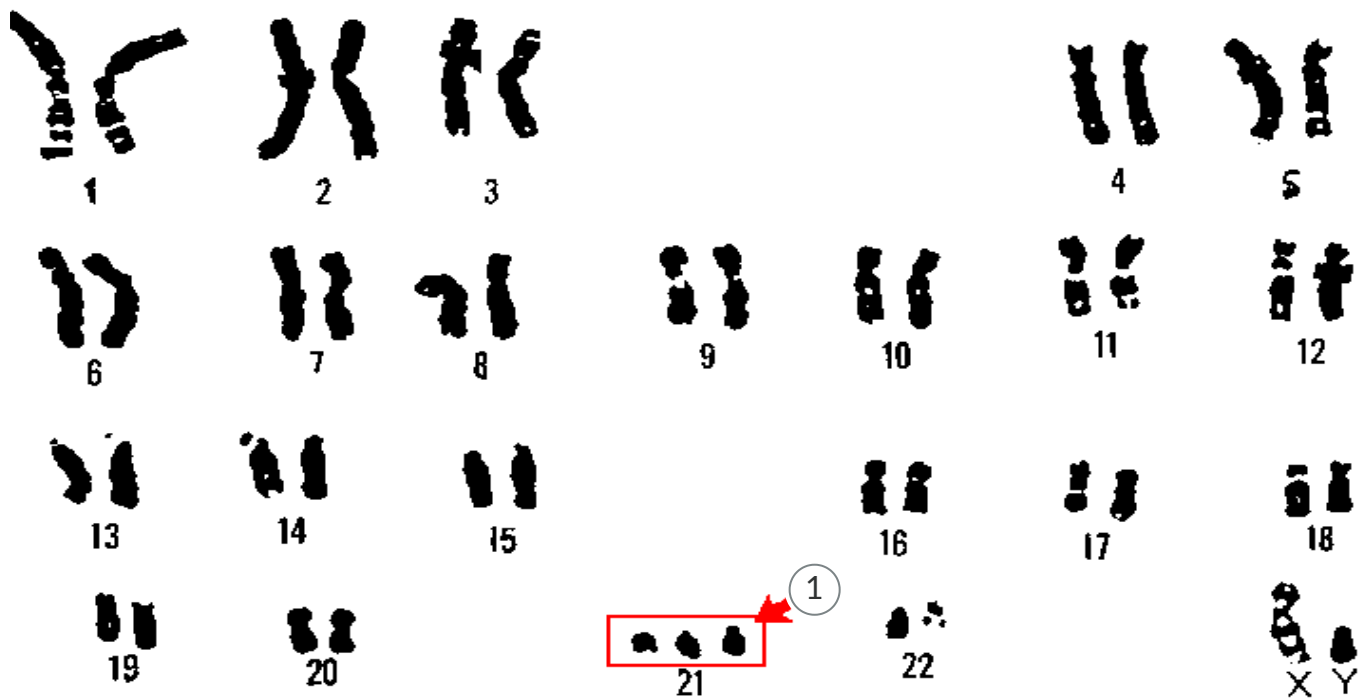
## Zespół Williamsa

## Przewlekła białaczka szpikowa

Więcej informacji na temat chorób genetycznych spowodowanych abberacjami chromosomowymi strukturalnymi w materiale [Choroby człowieka związane ze zmianą struktury chromosomów](#).

Jak rozwiązywać zadania z analizy karyotypu?

Analiza kariotypu polega na policzeniu wszystkich par chromosomów oraz sprawdzeniu, czy któregoś nie brakuje, albo czy nie występuje w nadmiarze, a także której pary chromosomów ta zmiana dotyczy.



1

dotaddkowy chromosom 21 pary  
(trisomia chromosomu 21)

Źródło: Program genomu ludzkiego Departamentu Energii Stanów Zjednoczonych, Wikimedia Commons, domena publiczna.

Po ustaleniu nieprawidłowości w kariotypie ustala się przyczynę jej powstania, a także określa nazwę zespołu genetycznego, którego przyczyną jest ta nieprawidłowość.

## Słownik

### allosom

(gr. *állos* – inny, *sōma* – ciało) chromosom, który odpowiada za wykształcanie się płci

### autosom

(gr. *autós* – sam, *sōma* – ciało) chromosom odpowiadający za dziedziczenie cechy niesprzężonej z płcią; u organizmów diploidalnych autosomy układają się w pary chromosomów o takim samym kształcie i tej samej wielkości, niosące te same geny; człowiek ma 22 pary autosomów

## **azoospermia**

brak plemników i elementów nabłonka plemnikotwórczego w nasieniu

## **badania prenatalne**

badania płodu przeprowadzone w trakcie rozwoju wewnątrzmacicznego; celem diagnostyki prenatalnej jest rozpoznanie wad rozwojowych u płodu jeszcze przed narodzeniem

## **kariotyp**

(gr. *karyon* – orzeszek, jądro; *týpos* – odbicie, obraz) zestaw par chromosomów komórki ułożony według wielkości i kształtu

## **kariotypowanie**

(gr. *karyon* – orzeszek, jądro; *týpos* – odbicie, obraz) badanie chromosomów; badanie wykonywane jest w celu diagnozowania różnych nieprawidłowości w obrębie chromosomów

## **kolchicina**

alkaloid występujący głównie w nasionach zimowitu jesiennego (*Colchicum autumnale*); jest silną trucizną

## **lektyny**

(gr. *legere* – wybierać) białka występujące powszechnie w błonie komórkowej bakterii, roślin i zwierząt, wiążące się specyficznie z glikoproteinami i glikolipidami błon innych komórek; biorą udział w oddziaływaniach między komórkami, np. komórki jajowej z plemnikiem, patogenów z komórką żywiciela, bakterii *Rhizobium* z włośnikami korzeni roślin motylkowych

## **locus**

l. poj.: *locus*, l. mn.: *loci*; określone miejsce na chromosomie, które zajmuje gen

## **monosomia**

(gr. *mónos* – jedyny) zestaw chromosomów charakteryzujący się brakiem jednego chromosomu jakiejś pary

## **mutacja**

(łac. *mutatio* – zmiana) każda zmiana w DNA, obejmująca zarówno zmianę pary zasad nukleotydowych w genie, jak i przestawienie genów wewnątrz chromosomów,

wywołujące zmiany ich funkcji, zmiany zachodzące w chromosomach lub ich liczbie

### **nondysjunkcja**

(łac. *non* – nie, *disiunctio* – rozłączenie) błąd w przebiegu mitozy lub mejozy, w wyniku którego chromosomy z pary homologicznej lub pary chromatyd siostrzanych nie rozchodzą się prawidłowo

### **roztwór hipotoniczny**

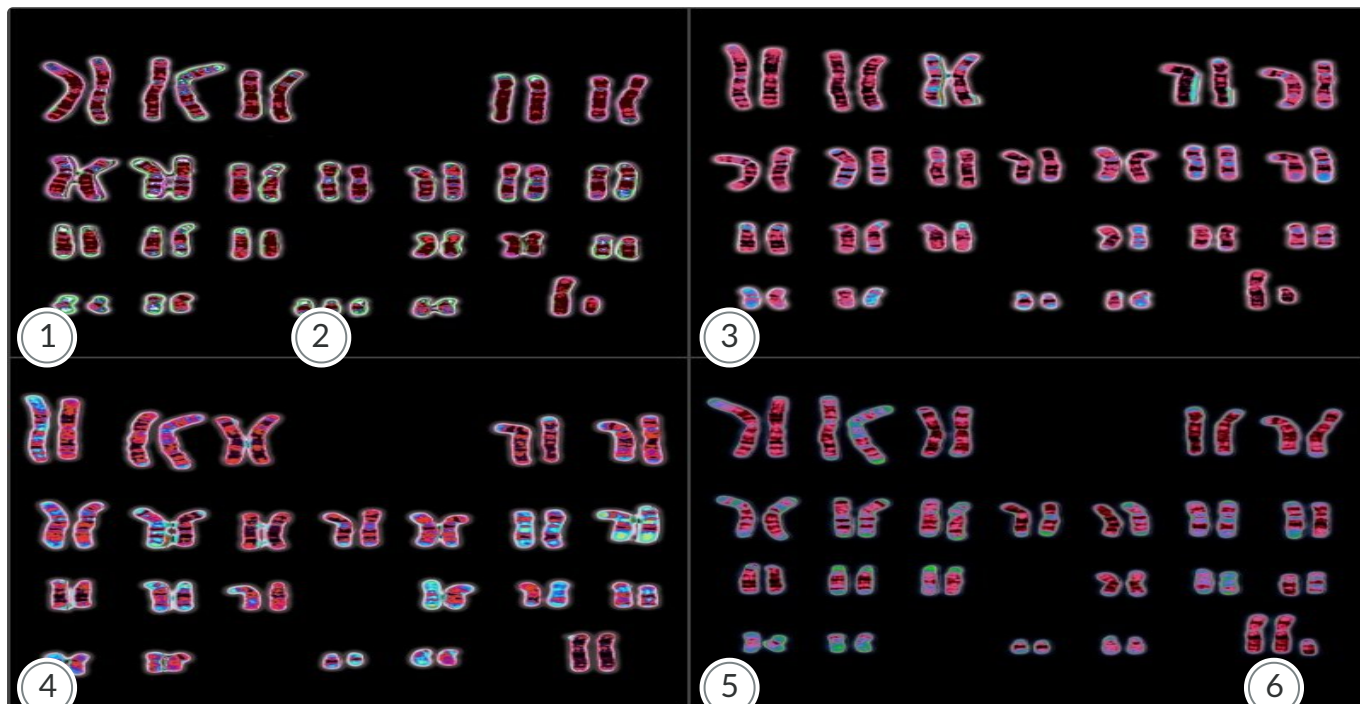
roztwór o niższym stężeniu substancji rozpuszczonej, niż roztwór, z którym jest porównywany

### **trisomia**

stan, w którym zamiast pary chromosomów homologicznych występują trzy takie chromosomy

# Grafika interaktywna

---



1

---

## Kariotyp mężczyzny

U osoby badanej występuje zespół Downa. Obserwujemy trisomię 21 pary chromosomów.

2

---

## 21 para chromosomów

Trzy chromosomy – trisomia: 47,XY,+21

3

---

## Kariotyp mężczyzny

Z analizy kariotypu wynika, że osoba badana jest zdrowa.

4

---

# Kariotyp kobiety

Z analizy kariotypu wynika, że osoba badana jest zdrowa.

5

---

## Kariotyp osoby interpłciowej – mężczyzny z dodatkowym chromosomem X

Kariotyp przedstawia osobę chorą na zespół Klinefeltera. Jest to aneuploidia objawiająca się występowaniem dodatkowego chromosomu X.

6

---

## Aneuploidia

47,XXY

Różne kariotypy.

Źródło: Wessex Reg. Genetics Centre, Wellcome Collection, licencja: CC BY-SA 4.0.

### Polecenie 1

Przeanalizuj zaprezentowane kariotyp, a następnie wskaż i nazwij chromosomy, które pozwoliły na określenie płci tych czterech osób.

### Polecenie 2

Kariotyp I i IV należy do osób cierpiących dwie różne choroby genetyczne. Wyjaśnij przyczyny tych chorób, uwzględniając rodzaj mutacji.

# Sprawdź się

---

Pokaż ćwiczenia:   

Ćwiczenie 1



Ćwiczenie 2



Ćwiczenie 3



Ćwiczenie 4



Ćwiczenie 5



Ćwiczenie 6



Ćwiczenie 7



Ćwiczenie 8



Na klasyczny fenotyp zespołu Turnera składa się pięć grup objawów:

- 1) zaburzenia wzrastania;
- 2) pierwotna niewydolność jajników;
- 3) specyficzny fenotyp morfologiczny (m.in. niski wzrost, krótka szyja, szeroka klatka piersiowa, wysokie podniebienie, koślawe łokcie i kolana, odstające uszy);
- 4) różne wady narządów wewnętrznych;
- 5) specyficzny fenotyp rozwoju i zachowania obejmujący grupę cech psychicznych i umiejętności rozwojowych nabywanych w odmiennym tempie, które nie ograniczają zasadniczo rozwoju umysłowego.

Buchnat M. i Pawelczyk K., 2013, *Zaburzenia rozwojowe u dzieci z rzadkimi zespołami genetycznymi i wadami wrodzonymi*, Uniwersytet im. Adama Mickiewicza w Poznaniu, Wydawnictwo Naukowe UAM.

# Dla nauczyciela

---

**Autor:** Anna Juwan

**Przedmiot:** Biologia

**Temat:** Wartość diagnostyczna analizy kariotypu człowieka – zadania

**Grupa docelowa:** uczniowie III etapu edukacyjnego – kształcenie w zakresie podstawowym i rozszerzonym

## **Podstawa programowa:**

Zakres podstawowy

Treści nauczania – wymagania szczegółowe

VII. Genetyka klasyczna.

2. Zmienność organizmów. Uczeń:

8) określa, na podstawie analizy rodowodu lub kariotypu, podłoże genetyczne chorób człowieka (mukowiscydoza, fenylketonuria, anemia sierpowata, albinizm, płasawica Huntingtona, hemofilia, daltonizm, dystrofia mięśniowa Duchenne'a, krzywica oporna na witaminę D<sub>3</sub>; zespół Klinefeltera, zespół Turnera, zespół Downa);

Zakres rozszerzony

Treści nauczania – wymagania szczegółowe

XIV. Genetyka klasyczna.

2. Zmienność organizmów. Uczeń:

8) określa na podstawie analizy rodowodu lub kariotypu podłoże genetyczne chorób człowieka (mukowiscydoza, alkaptonuria, fenylketonuria, anemia sierpowata, albinizm, galaktozemia, płasawica Huntingtona, hemofilia, daltonizm, dystrofia mięśniowa Duchenne'a, krzywica oporna na witaminę D<sub>3</sub>; zespół cri-du-chat i przewlekła białaczka szpikowa, zespół Klinefeltera, zespół Turnera, zespół Downa, neuropatia nerwu wzrokowego Lebera);

## **Kształtowane kompetencje kluczowe:**

- kompetencje cyfrowe;
- kompetencje osobiste, społeczne i w zakresie umiejętności uczenia się;
- kompetencje matematyczne oraz kompetencje w zakresie nauk przyrodniczych, technologii i inżynierii.

## **Cele operacyjne (językiem ucznia):**

- Omówisz rolę, jaką odgrywają badania genetyczne w diagnostyce prenatalnej.
- Wyjaśnisz podłoże wybranych chorób genetycznych na podstawie analizy kariotypu.

## **Strategie nauczania:**

- konstruktywizm;
- konektywizm.

### **Metody i techniki nauczania:**

- z użyciem komputera;
- ćwiczenia interaktywne;
- analiza grafiki interaktywnej;
- gra dydaktyczna.

### **Formy pracy:**

- praca indywidualna;
- praca w parach;
- praca w grupach;
- praca całego zespołu klasowego.

### **Środki dydaktyczne:**

- komputery z głośnikami, słuchawkami i dostępem do internetu;
- zasoby multimedialne zawarte w e-materiale;
- tablica interaktywna/tablica, pisak/kreda.

### **Przebieg lekcji**

#### **Faza wstępna:**

1. Nauczyciel wyświetla na tablicy temat zajęć, nawiązując do zagadnień opisanych w sekcji „Wprowadzenie”. Następnie omawia cele lekcji.
2. **Odwołanie do wcześniejszej wiedzy.** Nauczyciel zapisuje na tablicy następujące pytania:
  - Jakie znaczenie ma analiza kariotypu?
  - Jakie znaczenie metody analizy liczby i struktury chromosomów?Uczniowie, pracując w parach, wspólnie przygotowują odpowiedzi na zadane pytania. Chętni wypowiadają się na forum klasy. Nauczyciel podsumowuje odpowiedzi uczniów.

#### **Faza realizacyjna:**

1. **Praca z tekstem.** Uczniowie indywidualnie zapoznają się z treścią w sekcji „Przeczytaj” i zapisują na kartkach minimum pięć pytań do tekstu. Przedstawiają propozycje pytań nauczycielowi, który w razie potrzeby odrzuca niektóre z nich lub proponuje nowe (np. by się nie powtarzały). Uczniowie wybierają 25 pytań, które zostają umieszczone w urnie. Następnie dzielą się na 5 grup, losują 5 pytań z puli i przygotowują odpowiedzi. Zespół, który jest gotowy, zgłasza się i przedstawia rezultaty swojej pracy. Pozostali uczniowie wraz z nauczycielem weryfikują poprawność odpowiedzi.

2. **Praca z multimedium („Grafika interaktywna”).** Nauczyciel wyświetla grafikę interaktywną przedstawiającą kariotypy czterech osób i wspólnie z uczniami dokonuje jej analizy. Uczniowie, pracując w parach, wskazują i nazywają chromosomy, które pozwoliły na określenie płci tych osób. Następnie konsultują swoje rozwiązania z inną, najbliższą siedzącą parą.
3. Nauczyciel czyta polecenie nr 2: „Kariotyp I i IV należy do osób cierpiących dwie różne choroby genetyczne. Wyjaśnij przyczyny tych chorób, uwzględniając rodzaj mutacji”. Prosi uczniów, aby wykonali je w parach. Następnie wybrana osoba prezentuje swoją odpowiedź, a pozostali uczniowie ustosunkowują się do niej. Nauczyciel w razie potrzeby uzupełnia ją, wyjaśnia wątpliwości uczniów.
4. **Utrwalenie wiedzy i umiejętności.** Nauczyciel dzieli klasę na 4-osobowe grupy. Uczniowie rozwiązują ćwiczenia interaktywne od 1 do 6 z sekcji „Sprawdź się”, od najłatwiejszego do najtrudniejszego. Grupa, która poprawnie rozwiąże zadania jako pierwsza, wygrywa.

#### **Faza podsumowująca:**

1. Nauczyciel prosi uczniów o rozwinięcie zdań: „Dziś nauczyłem/nauczyłam się...”, „Zrozumiałem/zrozumiałam, że...”, „Zaskoczyło mnie...”, „Dowiedziałem/dowiedziałam się...”.
2. Nauczyciel wyświetla temat lekcji i cele zawarte w sekcji „Wprowadzenie”, podsumowuje omawiany na lekcji materiał, wyjaśnia wątpliwości uczniów.

#### **Praca domowa:**

1. Wykonaj ćwiczenia nr 7 i 8 z sekcji „Sprawdź się”.

#### **Materiały pomocnicze:**

- Jane B. Reece i in., „Biologia Campbella”, tłum. K. Stobrawa i in., Dom Wydawniczy REBIS, Poznań 2021.
- „Encyklopedia szkolna. Biologia”, red. Marta Stęplewska, Robert Mitoraj, Wydawnictwo Zielona Sowa, Kraków 2006.

#### **Dodatkowe wskazówki metodyczne:**

- Nauczyciel może wykorzystać medium zamieszczone w sekcji „Grafika interaktywna” na lekcjach: „Kariotyp i jego analiza”, „Wartość diagnostyczna analizy kariotypu człowieka”.