

# Cariotipul normal la om

Primele observatii de genetica umana dateaza din antichitate cand s-a caostatat ca unele insusiri precum forta, robustetea si inteligenta umana se mostenesec.

Studiile de genetica umana au luat amploare dupa aparitia geneticii moleculare. Aceste studii sunt foarte dificile, deoarece omul nu poate fi folosit ca "test" in genetica. Din acest motiv se folosesc metode de cercetare specifice dintre care studiul gemenilor, al pedigriului si al familiilor consagvine sunt metode clasice de mare importanta.

*Srudiul gemenilor.* Gamenii pot fi monozigoti si dizigoti. In primul caz, un spermatozoid fecumdeaza un ovul. Celula ou se divide si astfel se formeaza doi embrioni cu acelasi sex si aceeasi structura genetica. In al doilea caz, doua ovule sunt fecundate de doi spermatozoizi. Se formeaza doua celule-ou din care se dezvoltă doi embrioni cu acelasi sex sau nu, diferiti din punct de vedere genetic.

Pentru studiile de genetica umana sunt de natura ereditara, iar deosebirile sunt de natura ereditara, iar deosebirile sunt cauzate de mediu.

*Studiul pedigriului sau al arborelui genialogic.* Acesta permite cunoasterea modului de transmitere a caracterelor normale si patologice de-a lungul generatiilor.

*In studiul familiilor consangvine*(provenite prin casatorii intre indivizi cu grad apropiate de rudenie) se porneste de la ideea ca, genele recesive se homozigoteaza si se manifesta fenotipic in decendentă. Consangvinizarea este fregventa in comunitatiile umane reduse si izolate geografic.

Metide de cercetare moderne, utilizare in genetica umana sunt :

- a. metode biochimice, prin care sunt detectate mutatiile genetice sunt studiate unele maladii metabolice ereditare.
- b. Metodele citologice , prin care se studiaza cariotipul uman.

- c. Metoda hibridarii celulare si moleculare, prin care se determina pozitia genelor in cromozomi.
- d. Metode matematice, prin care se determina frecventa anumitor gene in populatia umana.

Prin aceste metode s-au stabilit: pozitia genelor in cromozomi, cariotipul uman normal si cel patologic, tipurile de mutatii si efectele lor, precum si frecventa anumitor gene in populatia umana.

Cariotipul uman normal este format din 46 de cromozomi, dintre care 44 sunt autozomi si 2 sunt heterozomi: X si Y.

Pentru identificarea structurii fiecarui cromozom din cariotipul uman s-a folosit metoda de bandare a cromozomilor. Metoda consta in tratarea standardizata a cromozomilor metafizici cu agenti chimici sau fizici care induc un spectru de benzi clare si intunecate.

Metoda de bandare are o mare importanta practica, deoarece permite identificarea precisa a cromozomilor omologi, a restructurarilor cromozomale, a unor maladi ereditare.

*Metodele de cercetare in genetica umana au dus la descoperirea mecanismului de transfer a caracterelor ereditare. Cariotipul uman a dobandit o mare stabilitate in cursul evolutiei.*