



2-3 Χρωμοσώματα ανθρώπου (άνδρα και γυναίκας) με χρώση Giemsa.

Τα χρωμοσώματα του ανθρώπου φαίνονται στο οπτικό μικροσκόπιο κατά τη μετάφαση της μιτωτικής διαίρεσης. Συνεπώς τα χρωμοσώματα, όπως τα γνωρίζουμε από τέτοιες εικόνες, είναι διπλασιασμένα (έχει προηγηθεί η αντιγραφή του DNA). Στο διπλασιασμένο χρωμόσωμα φαίνονται οι δύο χρωματίδες συνδεδεμένες σε ένα σημείο, το κεντρομερίδιο. Το κεντρομερίδιο διαιρεί τη χρωματίδα σε ένα μεγάλο (q) και ένα μικρό (p) βραχίονα.

Σε καλλιέργεια κυττάρων διεγείρεται η μιτωτική διαίρεση και προστίθεται η ουσία κολχικίνη, η οποία σταματά τη μίτωση στο τέλος της μετάφασης. Στη συνέχεια τα κύτταρα τοποθετούνται σε υπότονο διάλυμα, οπότε σπάζουν οι μεμβράνες τους και τα μεταφασικά χρωμοσώματα απλώνονται πάνω στην αντικειμενοφόρο. Κατόπιν γίνεται μονιμοποίηση και χρώση του παρασκευάσματος και παρατήρηση των χρωμοσωμάτων στο οπτικό μικροσκόπιο.

Τα χρωμοσώματα φωτογραφίζονται και η φωτογραφία μεγεθύνεται. Κατόπιν ταξινομούνται με βάση το μέγεθος τους και τη θέση του κεντρομεριδίου στο χρωμόσωμα (κατασκευή καρυότυπου).

Ένα φυσιολογικό σωματικό ανθρώπινο κύτταρο περιέχει 46 χρωμοσώματα (διπλοειδής αριθμός χρωμοσωμάτων): 44 (22 ζεύγη) αυτοσωμικά και δύο φυλετικά χρωμοσώματα, XX στο θηλυκό και XY στο αρσενικό άτομο). Στα ωάρια της γυναίκας περιέχονται 22 αυτοσωμικά και ένα X χρωμόσωμα, ενώ στα σπερματοζωάρια του άνδρα περιέχονται 22 αυτοσωμικά και είτε ένα X, είτε ένα Y χρωμόσωμα. Κατά συνέπεια ο πατρικός γαμέτης καθορίζει το φύλο του παιδιού.

Αποκλίσεις του καρυότυπου (πχ μεταλλάξεις με αλλαγή στον αριθμό ή στη δομή των χρωμοσωμάτων) οδηγούν σε γενετικές διαταραχές. Π.χ. στην έλλειψη ενός φυλετικού χρωμοσώματος (καρυότυπος 45, XO) οφείλεται το σύνδρομο Turner με φαινότυπο θηλυκού ατόμου. Η παρουσία ενός επιπλέον χρωμοσώματος X (καρυότυπος 45, XXY) είναι η αιτία του συνδρόμου Klinefelter με φαινότυπο αρσενικού ατόμου. Η παρουσία ενός επιπλέον αυτοσωμικού χρωμοσώματος 21 (τρισωμία 21) οδηγεί στο σύνδρομο Down.