

## Capítulo 2

# MORFOLOGÍA CROMOSÓMICA - CARIOTIPO

## INTRODUCCIÓN

### Morfología cromosómica

El cromosoma es el material hereditario (ADN) organizado alrededor de un esqueleto proteico, cuyas funciones son las de conservar, transmitir y expresar la información genética contenida en los genes que porta. En un núcleo eucariótico cada uno de los cromosomas es estructuralmente independiente de los otros, aunque no funcionalmente, debido a las interrelaciones que se establecen entre los mismos. Su estructura ha adquirido mayor complejidad a lo largo de la evolución, desde únicas moléculas de ADN de simple organización (procariontes), hasta complejas asociaciones de ADN con proteínas histónicas, que constituyen la cromatina (eucariontes). El cromosoma metafásico, como se expresó en el capítulo 1, corresponde al estado de máxima contracción de la cromatina, en el cual es posible estudiar los caracteres externos tales como forma, tamaño y número.

### Estructuras cromosómicas

a) Longitudinalmente en un cromosoma metafásico (figura 2.1) se diferencian las siguientes estructuras :

**Telómeros** : corresponden a la porción terminal de los cromosomas, que si bien morfológicamente no se distinguen, cumplirían con la función específica de impedir que los extremos cromosómicos se fusionen, manteniendo así la estabilidad de la estructura cromosómica necesaria para la replicación completa de cada cromosoma, y la segregación (separación) correcta de las cromátidas hermanas.

**Cromómeros** : representan porciones discretas de heterocromatina compactada cuyo número, tamaño y forma es variable. Su estructura es específica para cada pareja de cromosomas y son principalmente visibles al comienzo de la profase meiótica muestran una distribución uniforme a lo largo del cromosoma, constituyendo así un carácter diferencial de importancia en sistemática.

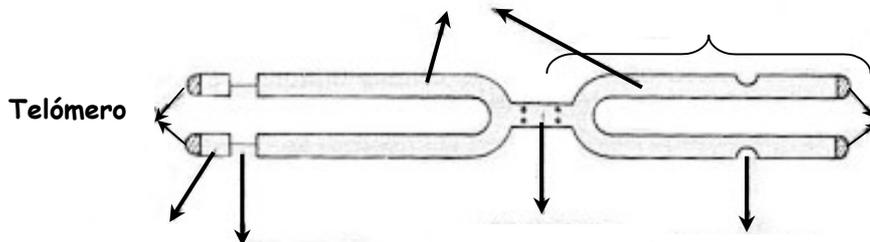
**Centrómero** : corresponde a una constricción en la estructura de cada cromosoma, también denominada *constricción primaria* ó *centromérica* que presenta una posición constante en el mismo. A él se asocian proteínas que se unen a las fibras del huso durante la división celular, para permitir la migración

anafásica de las cromátidas hermanas a cada polo (mitosis y meiosis II) o de los cromosomas homólogos en meiosis I. Generalmente está asociado a secuencias de ADN altamente repetidas, la heterocromatina constitutiva.

**Constricciones secundarias** : están ubicadas hacia los extremos de los brazos cromosómicos y en general tienen función desconocida; aunque en algunos cromosomas, corresponden a la **región organizadora del nucleolo (NOR)** portadora de secuencias de genes para la síntesis de ácidos ribonucleicos ribosomales (ARNr's); estos ácidos nucleicos conjuntamente con proteínas constituyen este complejo denominado **nucleolo** (uno ó varios). Por su fácil detección y observación su presencia reviste gran interés en estudios citogenéticos, y como sólo aparecen asociados a algunos cromosomas del complemento (número total de cromosomas por célula somática), también poseen gran valor sistemático. Cada constricción secundaria separa una porción cromosómica del resto del cuerpo cromosómico, llamado **satélite**.

b) En sentido lateral en un cromosoma metafásico se distinguen dos **cromátidas ó cromatidios** (hermanos), morfológicamente idénticos, como consecuencia de la replicación ocurrida en el período "S" de la interfase.

Figura 2.1 - Estructuras del cromosoma metafásico eucariótico.



Fuente : Lacadena (1986).

### Forma de los cromosomas

Las cromátidas permanecen unidas por el **centrómero** y según la posición del mismo (figura 2.2) los cromosomas se clasifican en :

- **Metacéntricos** : el centrómero separa brazos aproximadamente del mismo tamaño.
- **Acrocéntricos** : la posición del centrómero es variable, determinando brazos de diferente longitud.

- Telocéntricos : el centrómero presenta una posición terminal.

Figura 2.2 - Clasificación de los cromosomas según la posición del centrómero

Diagrama de los cromosomas					
Relación brazo largo : brazo corto	1 : 1		3 : 1		1 : 0
Posición del centrómero	Media	Submedia	Subterminal		Terminal
Tipo de cromosoma	Metacéntrico		Acrocéntrico		Telocéntrico

Fuente : Stebbins (1966).

### Tamaño de los Cromosomas

La longitud de los cromosomas varía dentro de un amplio rango; desde 3,5  $\mu$  en *insectos* y 5  $\mu$  de en *dicotiledóneas*, *hongos* y *humanos* (cromosomas cortos), hasta 30  $\mu$  (cromosomas largos) principalmente en *monocotiledóneas* *ortópteros* y *anfibios*. En algunos organismos, junto a los cromosomas de tamaño normal del complemento, se diferencian los microcromosomas de tamaño muy pequeño (*aves* y *reptiles*).

Con respecto al ancho de los cromosomas, raramente excede las 3  $\mu$ . El tamaño cromosómico debe ser considerado en términos relativos, ya que el grado de compactación o enrollamiento puede variar, debido al pretratamiento que se le realiza al material para su observación al microscopio, y al margen de error propio del proceso de medición.

### Número cromosómico

También esta característica es muy variable aunque constante y determinada para cada especie. En un individuo diploide las células somáticas presentan un número de cromosomas "2n", cigótico ó somático, mientras que las gametas, producto de la meiosis a partir de una célula 2n, presentan la mitad del número cromosómico denominado "n" ó gamético; en las células diploides cada par de cromosomas está formado por uno de origen paterno y otro de origen materno.

En un organismo eucariótico se define como número básico,  $x$ , genómico, ó *genoma*, al número de cromosomas diferentes entre sí, y que son indispensables para la supervivencia y desarrollo completo del organismo, estando cada uno de los diferentes cromosomas representado una sola vez; en un individuo diploide el número “ $x$ ” es igual al número “ $n$ ”.

### Cromosomas según su función

En el complemento cromosómico de una especie, pueden diferenciarse los cromosomas *A* y los cromosomas supernumerarios, accesorios ó *B*. Los primeros incluyen tanto a los autosomas, siempre presentes en plantas y animales, como a los gonosomas ó cromosomas sexuales presentes en muchos grupos de animales y excepcionalmente en vegetales (plantas con dioecia). En alrededor de 200 especies vegetales, además de los cromosomas *A* están presentes en número variable los cromosomas *B*, de tamaño muy reducido, usualmente heterocromáticos (figura 2.3) y aunque aún no está claramente establecido, los mismos tendrían efecto sobre la duración del ciclo celular, frecuencia y distribución de quiasmas y fertilidad. Al ser inestables en su comportamiento meiótico y mitótico su transmisión es muy variable y aún dentro del mismo individuo, existen diferencias en su número en las distintas células.

Figura 2.3 - Cromosomas *B* en *Puschkinia libanotica* .



Fuente : Stebbins (1966).

### Relación entre cantidad de ADN y evolución

Analizando los organismos desde aquéllos menos evolucionados y simples en estructura y función, hasta los más complejos y de aparición más reciente en la historia evolutiva, se observa una variación muy grande y paradójica en el número de cromosomas, tal como se observa en el siguiente cuadro :

Especie	Número cromosómico 2n
Gusano ( <i>Ascaris megalocephala</i> )	2
Maíz ( <i>Zea mays</i> )	20
Trigo ( <i>Triticum aestivum</i> )	42
Hombre ( <i>Homo sapiens</i> )	46
Perro ( <i>Canis familiaris</i> )	78
Gallina ( <i>Gallus gallus</i> )	82
Pez ( <i>Acipenser baeri</i> )	248
Helecho ( <i>Ophioglossum petiolatum</i> )	510

Por otra parte, si bien se postula que no habría correlación entre la complejidad de los organismos más evolucionados y su contenido de ADN, al comparar los niveles mínimos de ADN nuclear entre los principales grupos de animales, se evidencia un aumento del mismo acompañando la evolución. (tabla 2.1).

Este incremento de la cantidad mínima de ADN, ¿ es realmente esencial para los organismos?

Tabla 2.1 – Contenido de ADN por genoma haploide de algunos grupos representativos de organismos.

Organismos	C (pg)*
Esponjas	0.5
Moluscos	0.65 - 5.4
Anfibios	1.2 - 100
Reptiles	1.5 - 3.5
Aves	1.7 - 2.3
Mamíferos	3.0 - 5.8
Fanerógamas	3.0 - 100

\* valor C = cantidad de ADN por genoma haploide.  
pg : picogramos.

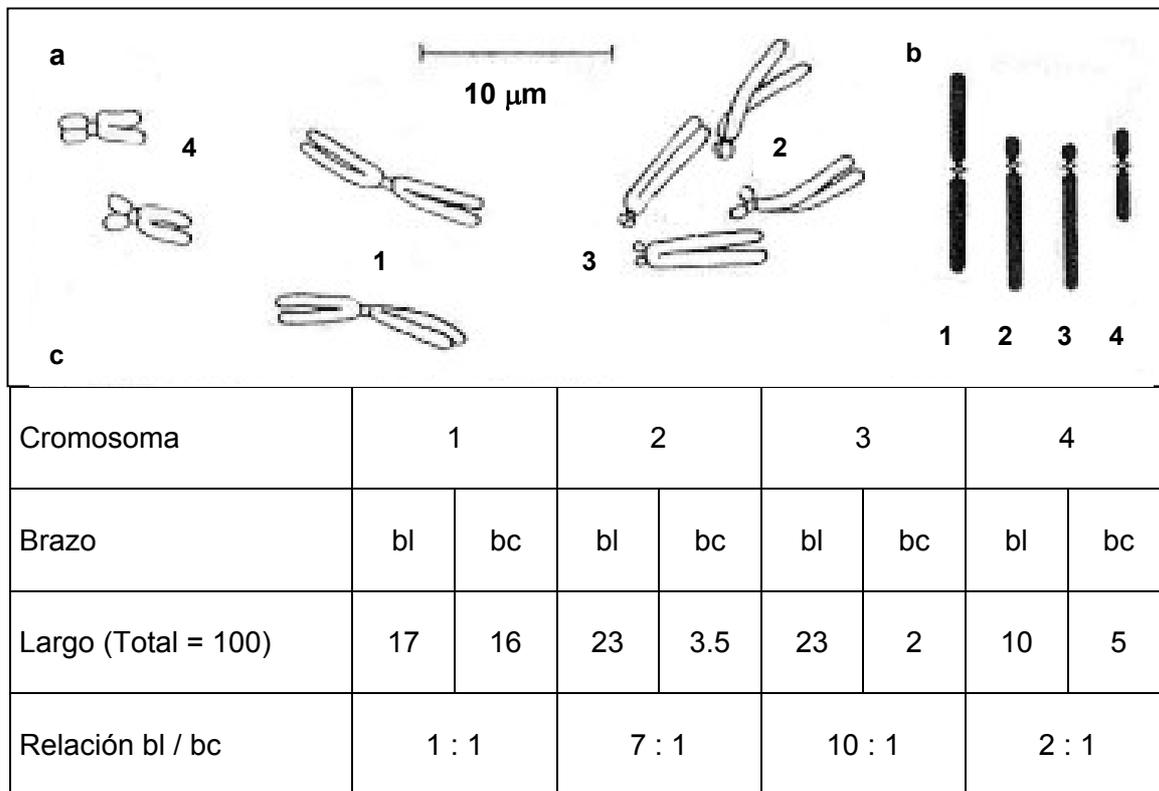
## Cariotipo

El cariotipo es el fenotipo del complemento cromosómico, o sea, la suma y ordenamiento de todos los rasgos estructurales de los cromosomas, incluyendo "número, tamaño y morfología" tal como se ven en metafase mitótica (generalmente de células meristemáticas de ápices radicales en vegetales, o de células sanguíneas o del líquido amniótico en animales).

El cariotipo se confecciona usualmente después de un apropiado pre-tratamiento y tinción de las células, para hacer más visibles los cromosomas individuales. Al diagrama simplificado de los cromosomas metafásicos del cariotipo se lo denomina Idiograma, que se construye con el número genómico.

Para realizar el ordenamiento de los cromosomas tanto en cariotipos como idiogramas se debe tener en cuenta : tamaño cromosómico (ubicados de mayor a menor, con el brazo corto "bc" hacia arriba y el brazo largo "bl" hacia abajo); posición del centrómero (generalmente alineados) y presencia de constricciones secundarias y satélites (figuras 2.3; 2.4).

Figura 2.3 - Descripción del complemento cromosómico de *Crepis pulchra* ( $2n = 2x = 8$ ) : a) cromosomas metafásicos; b) idiograma; c) relaciones braquiales.

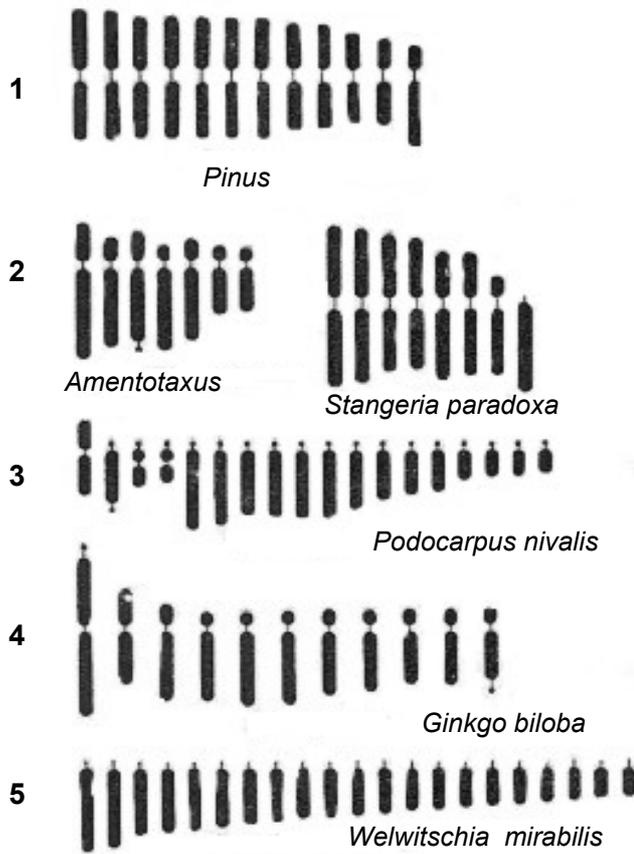


Fuente : Stebbins (1966).

### Patrones cariotípicos

Considerando al complemento cromosómico en su conjunto, puede haber dos clases de cariotipos-idiogramas : simétrico y asimétrico, diferenciación que presenta gran importancia en estudios de filogenia y evolución de los organismos.

Figura 2.4 - Idiogramas pertenecientes a varios géneros de *gimnospermas* : 1) simétrico; 2) moderadamente asimétricos; 3, 4, 5) marcadamente asimétricos.



Fuente : Stebbins (1971).

Cariotipo-idiograma simétrico : presenta todos los cromosomas aproximadamente del mismo tamaño y centrómeros de posición media y submedia (figura 2.4.1).

Cariotipo-idiograma asimétrico : se presenta más heterogéneo, con marcadas diferencias en el tamaño relativo de los cromosomas del complemento, como consecuencia de reordenamientos cromosómicos estructurales. (figuras 2.4.2; 2.4.3; 2.4.4; 2.4.5).

Cariotipo-idiograma bimodal : presenta la forma más extrema de asimetría (en aves, mariposas, y en el género *Aloe* entre otras especies) en la cual los cromosomas largos son 50 veces más largos que los más pequeños.

### Bandeo cromosómico

En algunas especies los pares cromosómicos no pueden diferenciarse claramente considerando sólo sus componentes distintivos en sentido longitudinal; en estos casos se debe recurrir a técnicas citológicas especiales para la tinción de los cromosomas, que evidencian "bandas" transversales (oscuras y claras) a lo largo de los mismos, y que corresponden a los distintos tipos de cromatina (hetero y eucromatina); en una dada especie, estas variantes de la cromatina presentan un tamaño y disposición constante. Las técnicas de bandeo cromosómico más usadas son :

Bandeo C : es relativamente sencilla, y se basa en el uso del colorante Giemsa que tiñe regiones con heterocromatina constitutiva, que en vegetales se halla localizada principalmente en regiones teloméricas, mientras en animales, en regiones centroméricas.

Bandeos G, R, Q : son técnicas basadas en tratamientos enzimáticos que ponen de manifiesto distintos patrones de bandas de la eucromatina, a lo largo del cromosoma. El material se tiñe con colorante Giemsa (G, R) ó colorantes fluorescentes, como la quinacrina (Q). Son las bandas más estudiadas en animales y el hombre. En los vegetales son muy difíciles de obtener por el alto grado de empaquetamiento del cromosoma metafásico.

Bandeo NOR : permite identificar cromatina con secuencias medianamente repetidas de ADNr, asociada a las regiones NOR del cromosoma. El número total y localización de las regiones NOR es variable, por lo cual, como ya se expresó, además de su importancia funcional tiene valor cariotípico .

### Utilidad del cariotipo - idiograma

Permite la caracterización de especies, poblaciones, individuos, ecotipos, razas, etc.

La cariosistemática es un área de trabajo que es capaz de dar respuesta a problemas inherentes a la evolución de los cromosomas, la diversificación cariotípica en el espacio y el tiempo y la consecuente especiación. Si bien las especies tienden a mantener su constitución cariotípica estable a través de las generaciones, en algunos individuos de la población es probable la ocurrencia de mutaciones espontáneas que provoca cambios de tipo estructural o numérico en el genoma.

Los patrones de bandeo resultan de gran utilidad y complementan los estudios citogenéticos para establecer :

\*situaciones de poliploidía (dotación cromosómica compuesta por varios juegos cromosómicos básicos) ó de aneuploidía (ausencia del número exacto de juegos cromosómicos básicos).

\*origen de reordenamientos cromosómicos (translocaciones, deleciones, inversiones, duplicaciones).

\*dilucidar mecanismos evolutivos.

\*determinar heteromorfismos (diferencias entre cromosomas homólogos)

\*realizar diagnósticos diferenciales en genética médica.

Si bien en la actualidad las técnicas de biología molecular más sofisticadas, permiten detectar la variabilidad a nivel de ADN, la caracterización cariotípica aún sigue siendo necesaria para dilucidar el rol de los cromosomas en la herencia, adaptación y evolución, aportando importante información al inicio de programas de mejoramiento genético.

## OBJETIVOS

- ✧ Identificar las estructuras morfológicas del cromosoma metafásico.
- ✧ Analizar la relación "contenido de DNA/evolución" en diferentes grupos taxonómicos.
- ✧ Reconocer variabilidad genómica a nivel de estructura cromosómica
- ✧ Interpretar la relación "morfolología cromosómica/cariotipo/especie".
- ✧ Valorar la importancia práctica de los análisis cariológicos.