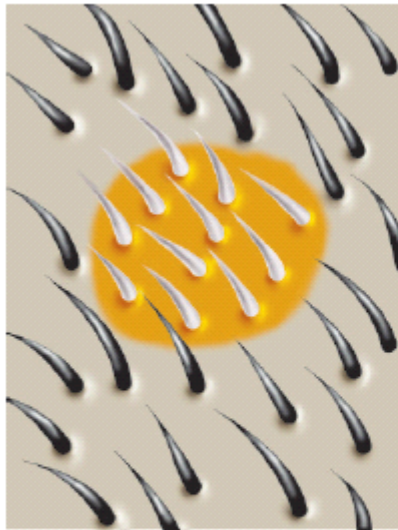
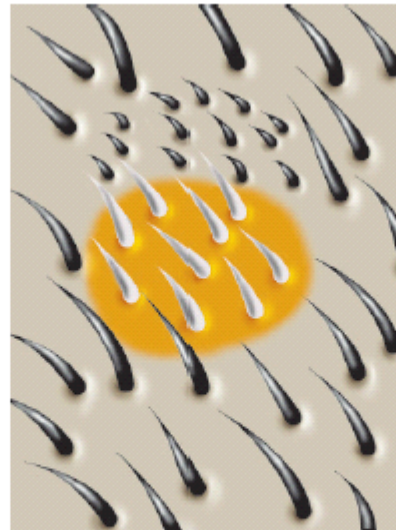


Crossing Over mitotico e mappe nell'uomo

Macchie gemelle: una forma di mosaicismo genetico



Singola macchia
gialla



Macchie gemelle



Singola macchia
con setole *singed*

Il crossing-over mitotico. (a)

Appaiamento transitorio durante la mitosi

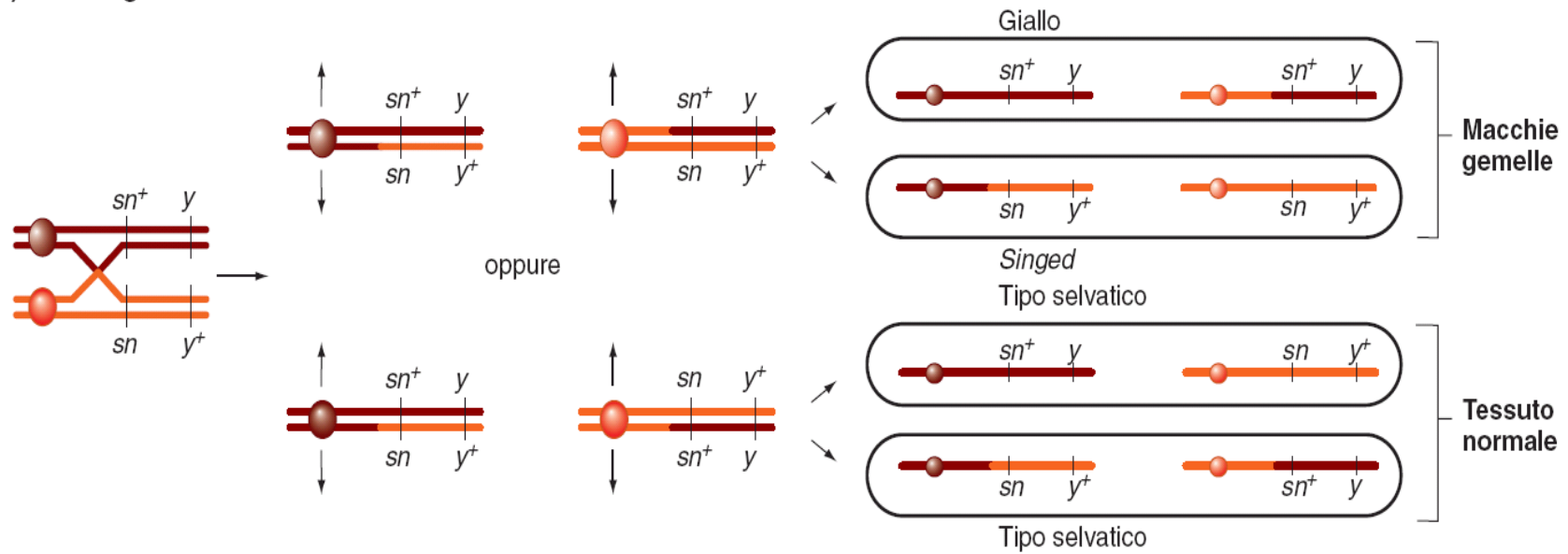


Metafase mitotica



Cellule figlie

(a) Crossing-over tra *sn* e il centromero



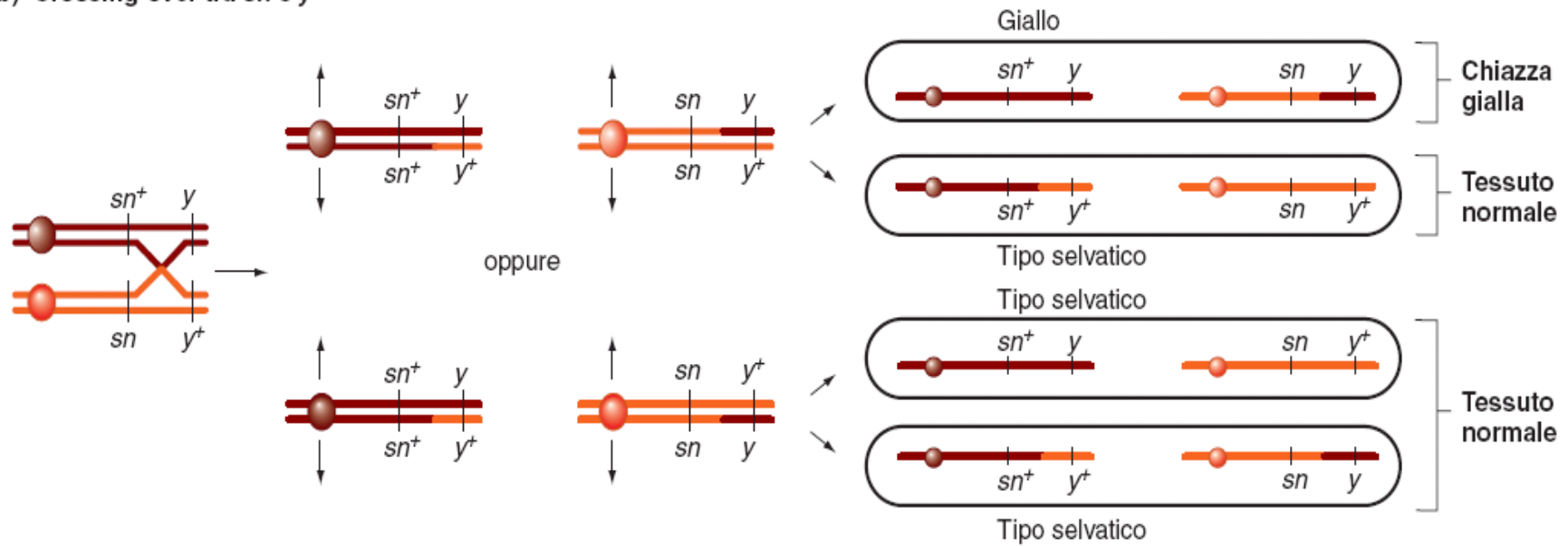
Il crossing-over mitotico. (b)

Appaiamento transitorio durante la mitosi

Metafase mitotica

Cellule figlie

(b) Crossing-over tra *sn* e *y*

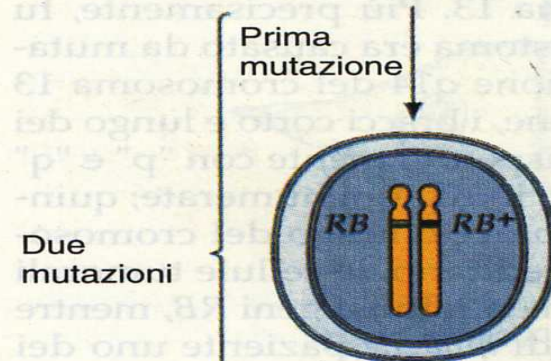




a) Retinoblastoma sporadico

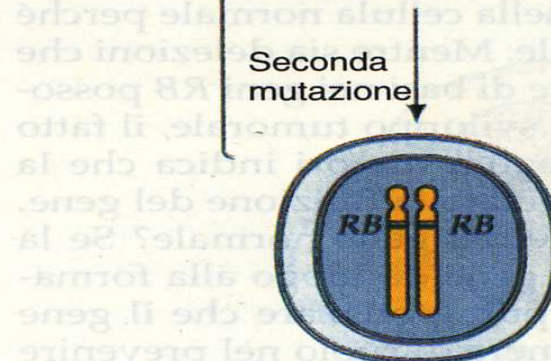


RB^+/RB^+ - cellula normale



Due mutazioni

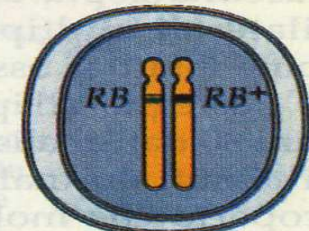
RB/RB^+ - cellula normale



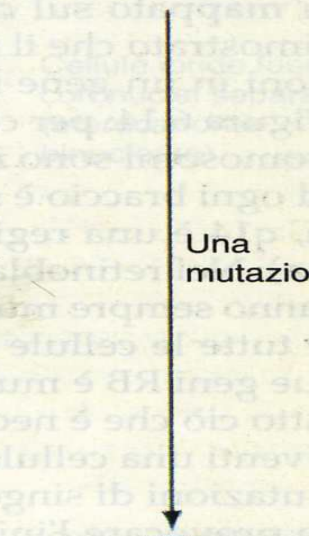
RB/RB - cellula tumorale

Tumore all'occhio

b) Retinoblastoma ereditario



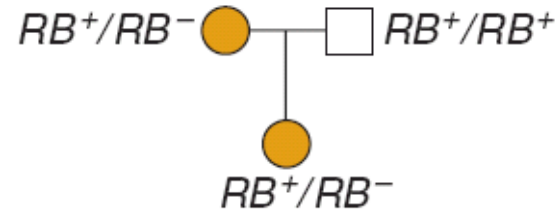
RB/RB^+ - cellula normale



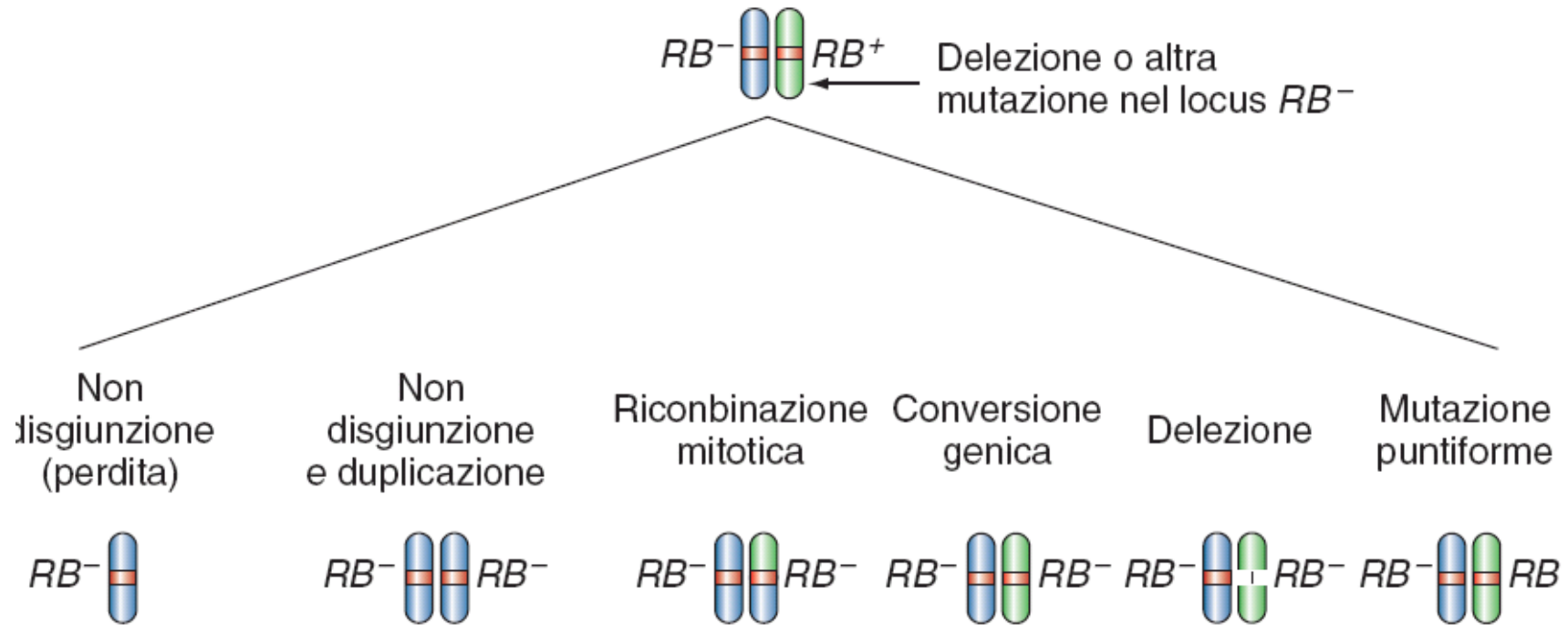
RB/RB - cellula tumorale

Tumore all'occhio

Pedigree



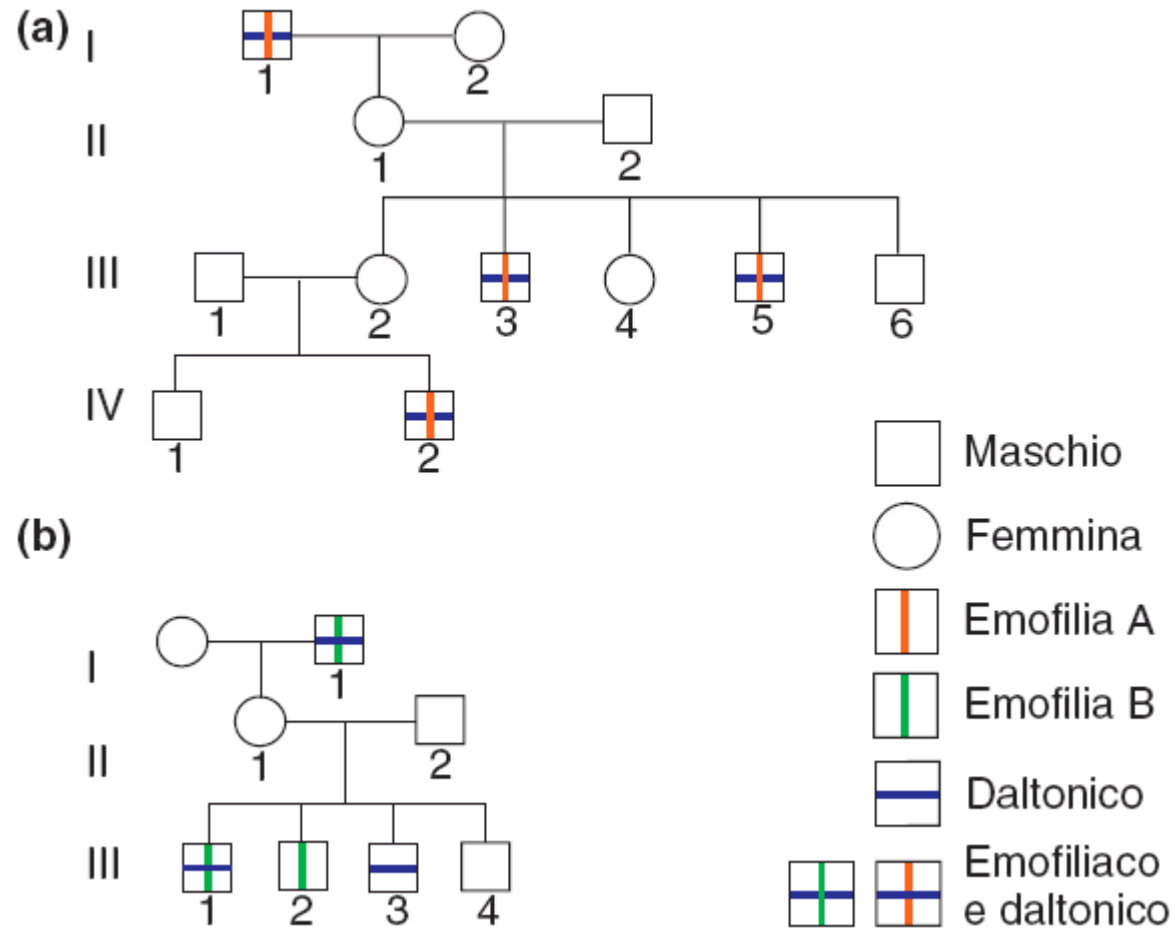
Il cromosoma 13 nelle cellule di persone con una predisposizione al retinoblastoma

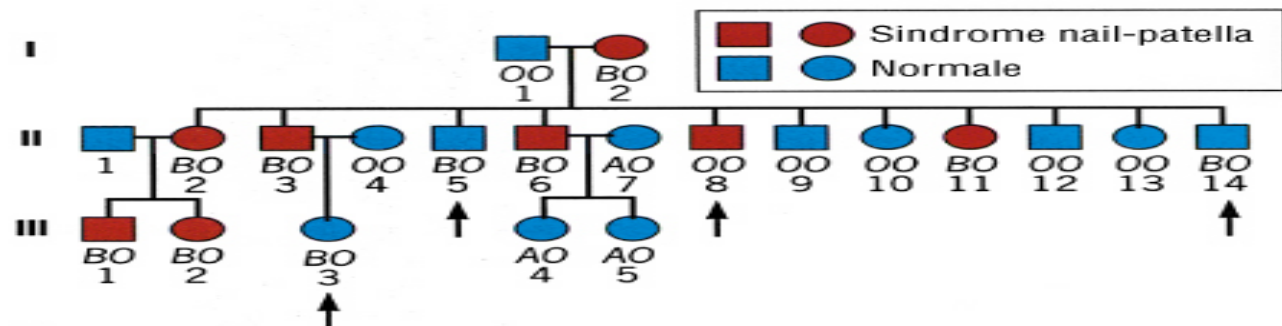


L'analisi di concatenazione si basa sullo studio degli alberi genealogici e sulla ricerca delle “meiosi informative”

Una meiosi è informativa quando si può individuare se i gameti sono o meno ricombinanti relativamente a due fenotipi individuati

I pedigreee indicano che la cecità ai colori, un carattere legato all' X, è collocato ad una diversa distanza da due forme di emofilia





(a)

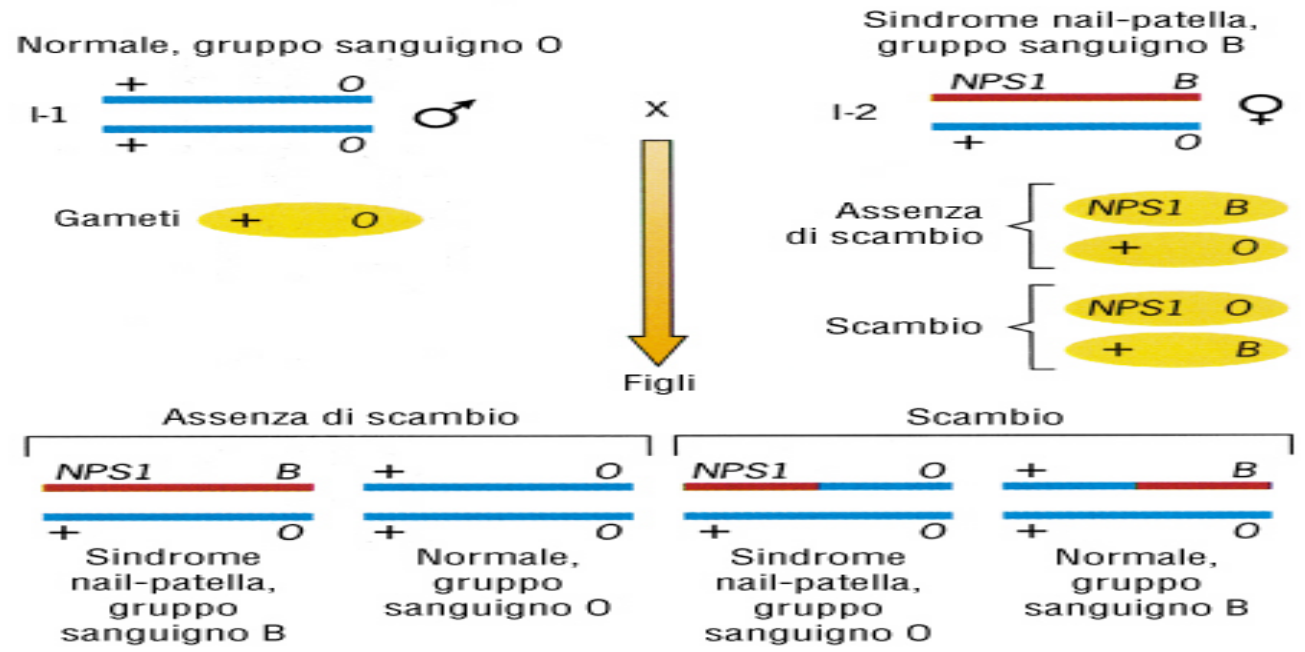


Figura 9.13 (a) Albero genealogico della sindrome nail-patella (NPS1) in cui sono evidenziati anche i gruppi sanguigni del sistema ABO. La freccia indica gli individui originati da un evento di ricombinazione. (b) Interpretazione genetica dell'albero genealogico.

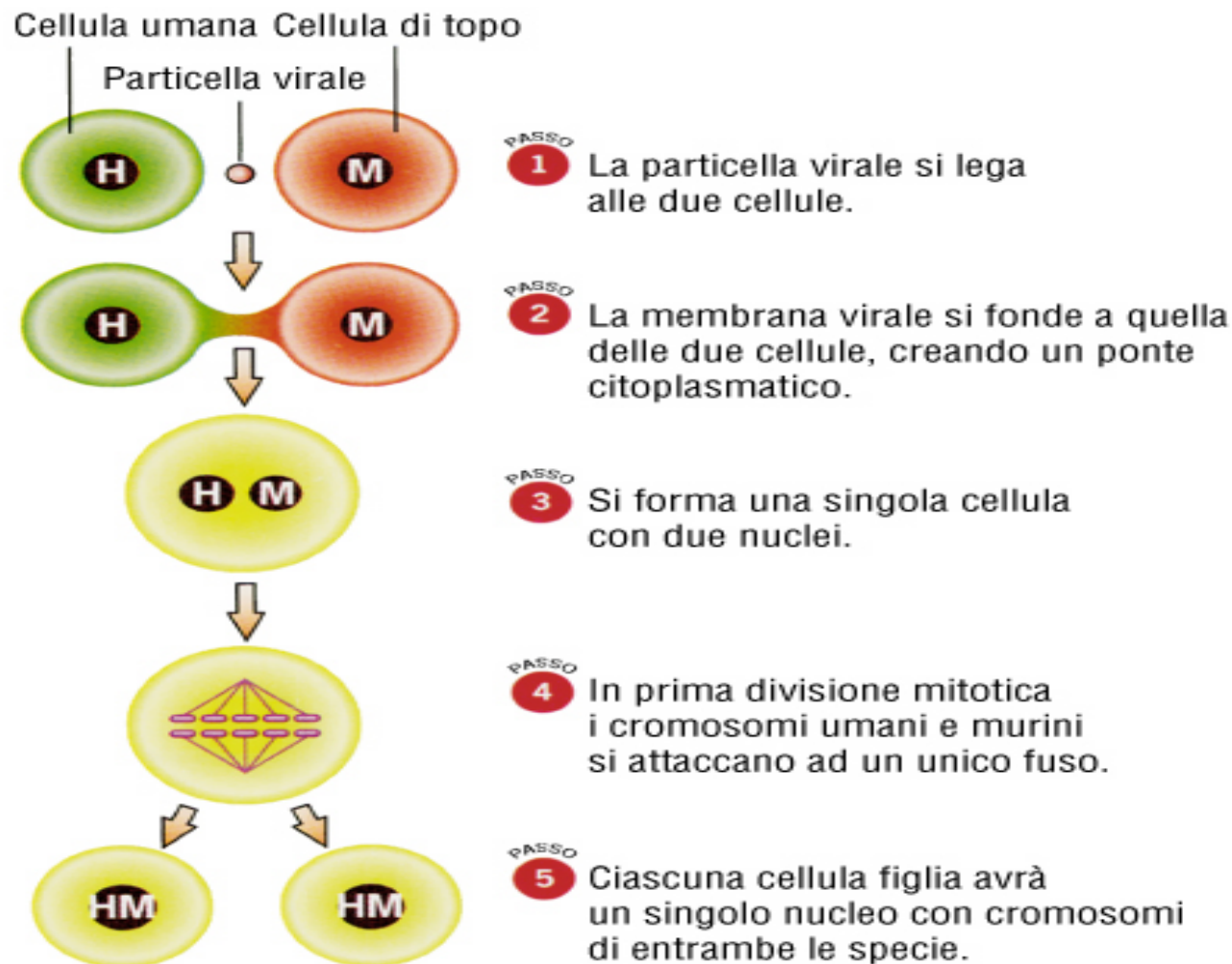
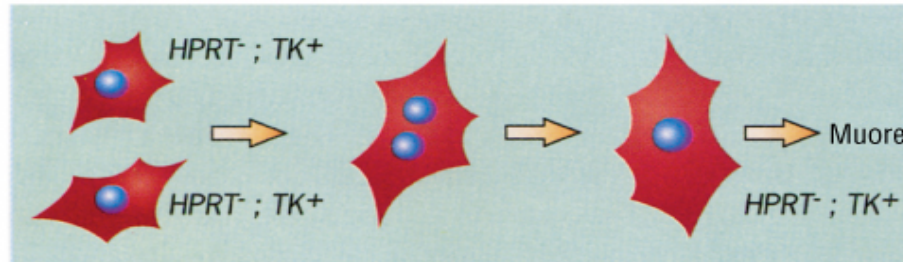
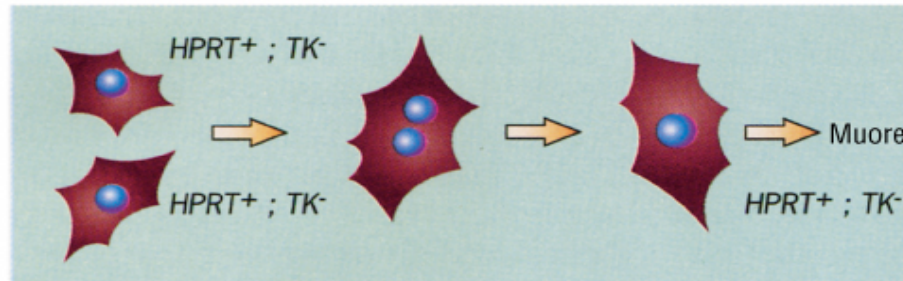


Figura 9.15 Fusione di cellule umane e di topo mediata dal virus Sendai inattivato.

(a) Cellule di topo fuse tra loro



(b) Cellule umane fuse tra loro



(c) Cellule umane fuse a cellule di topo

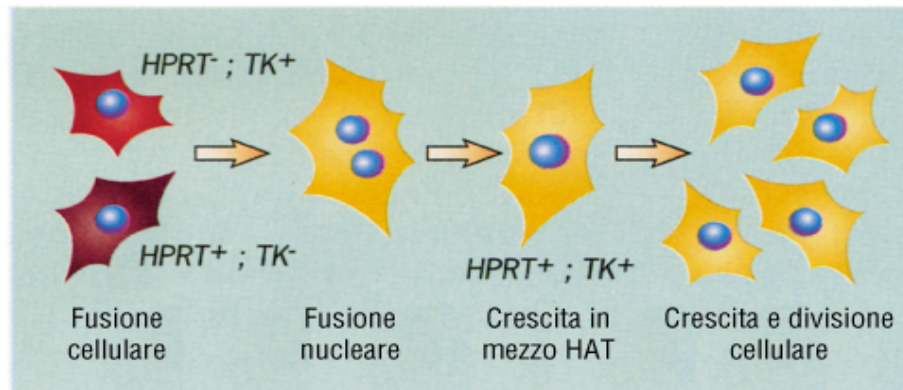
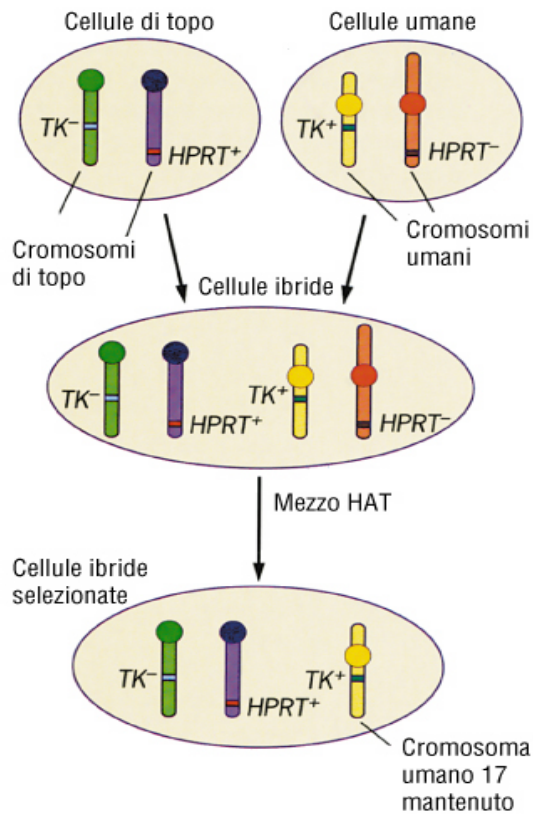
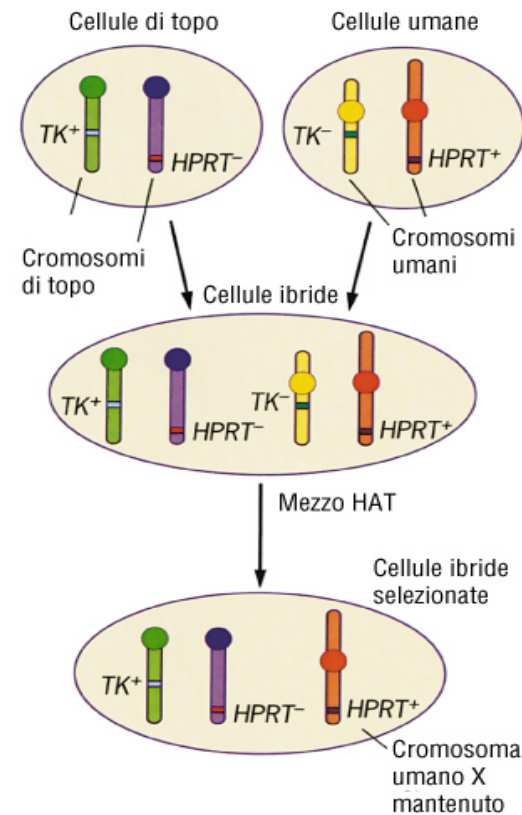


Figura 9.16 Selezione di cellule ibride in mezzo HAT. Solo le cellule $HPRT^+$ e TK^+ sono in grado di crescere in questo terreno di coltura. Le cellule parentali e quelle fuse che contengono, però, soltanto un tipo parentale non sopravvivono in terreno HAT; le cellule ibride sopravvivono e si dividono.

A. Ibridazione delle cellule somatiche per localizzare il gene umano *TK*



B. Ibridazione delle cellule somatiche per localizzare il gene umano *HPRT*



PASSO 1 Le cellule umane e di topo sono ibridate in coltura.

PASSO 2 Gli ibridi cellulari sono cresciuti in un mezzo HAT per selezionarli per i geni *TK*⁺ e *HPRT*⁺. In questo periodo, i cromosomi umani sono persi a caso dalle cellule ibride.

PASSO 3A Nella parte A, le cellule selezionate portano il gene *HPRT*⁺ del topo e il gene *TK*⁺ umano. Dato che il cromosoma 17 è comune a tutte le linee cellulari selezionate, il gene *TK*⁺ umano deve essere localizzato su di esso.

PASSO 3B Nella parte B, le cellule selezionate portano il gene *TK*⁺ del topo ed il gene *HPRT*⁺ umano. Dato che il cromosoma X è comune a tutte le linee cellulari selezionate, il gene *HPRT*⁺ umano deve essere localizzato su di esso.

Figura 9.17 Esperimento con ibridi somatici per attribuire i geni umani *TK*⁺ e *HPRT*⁺ a specifici cromosomi. Le cellule in coltura, di uomo e di topo, furono fuse per produrre ibridi che furono selezionati per il mantenimento sia di *TK*⁺ umano (parte A) che di *HPRT*⁺ (parte B), durante la crescita in mezzo selettivo. Per semplicità, viene mostrato solo un cromosoma di topo ed uno umano.