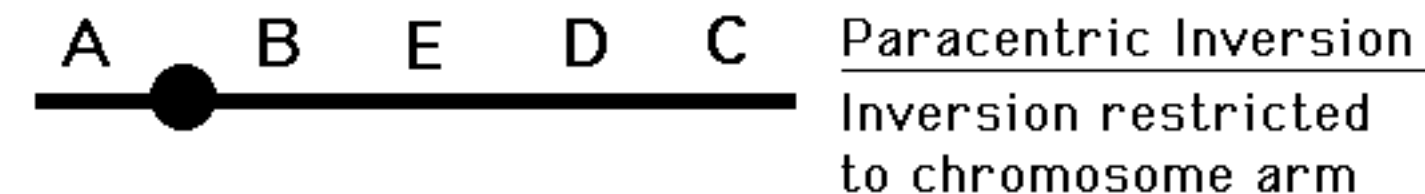
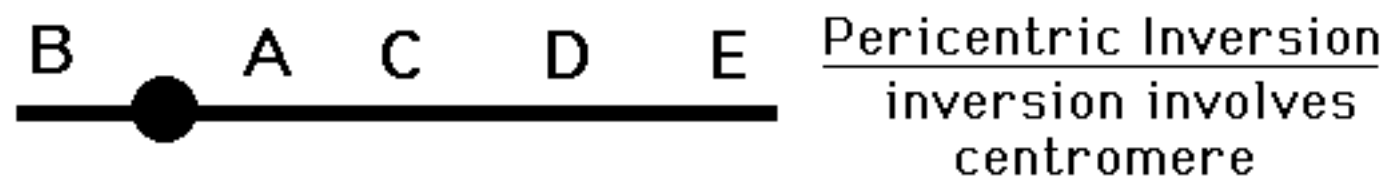


# Mutazioni cromosomiche

- Mutazioni geniche → non rilevabili con analisi di cromosomi
- Mutazioni cromosomiche → cambiamenti visibili al microscopio
  - parti di cromosoma
  - cromosomi interi
  - interi corredi cromosomici
- Sono **variazioni di struttura cromosomica** → delezioni
  - duplicazioni
  - inversioni
  - traslocazioni
- Sono causate dalla rottura della doppia elica in 2 punti diversi del DNA, seguita dal ricongiungimento di estremità spezzate ⇒ cambia ordine dei geni

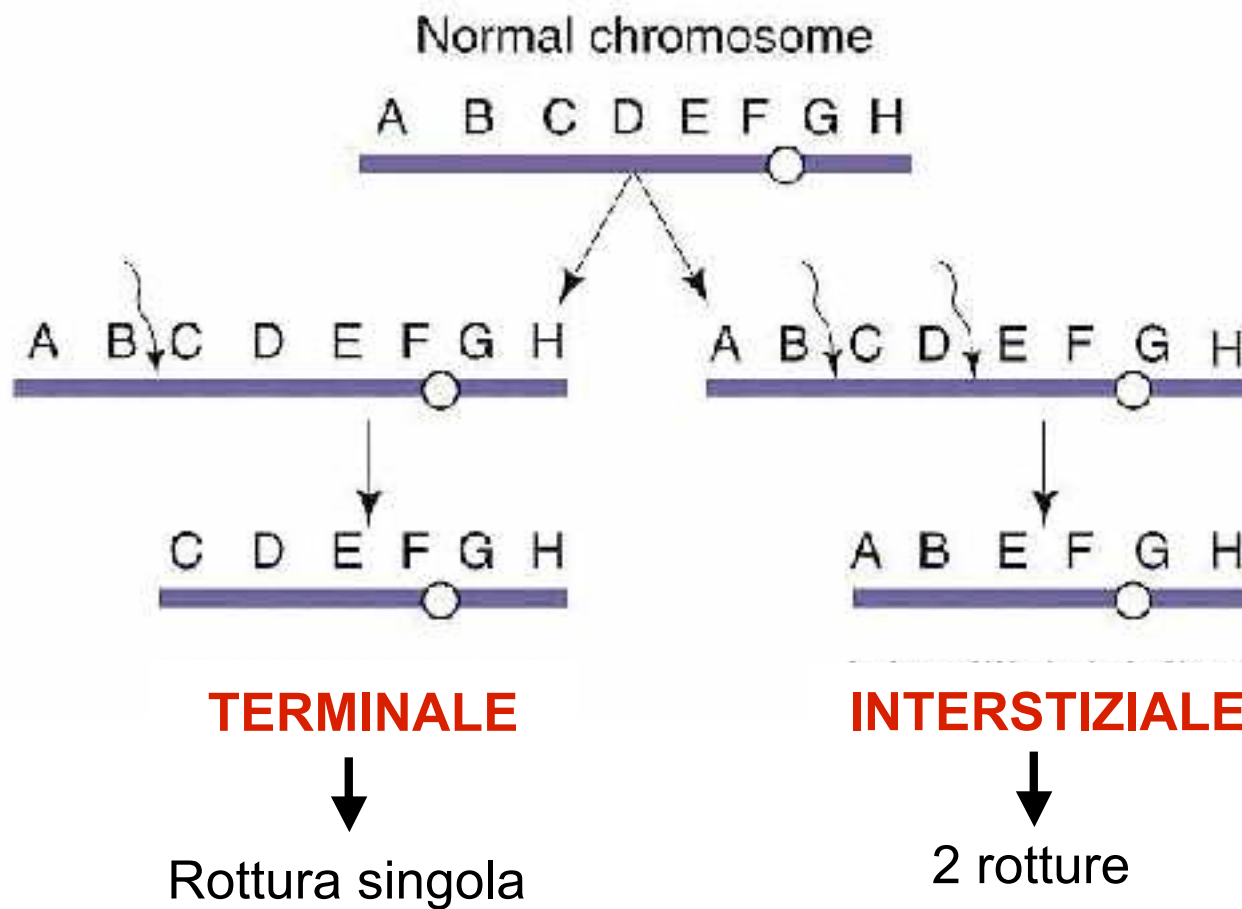
- La costanza del cariotipo non è assoluta  $\Rightarrow$  si possono avere modificazioni di morfologia di 1 o più cromosomi  $\rightarrow$  se sono compatibili con la sopravvivenza della cellula si duplicano ad ogni mitosi
- Evento essenziale per la modificazione strutturale è la rottura
- Rotture sono in genere letali a meno che non vengano riparate
- Riparazione  $\Rightarrow$  ricongiungere estremità spezzate
- Se vengono ricongiunte le estremità di 2 rotture diverse  $\Rightarrow$  **riarrangiamento**
- Riarrangiamenti osservabili sono quelli che producono molecole di DNA con 1 centromero + 2 telomeri
- I frammenti acrocentrici non vengono trasmessi
- I frammenti senza telomeri non si replicano



# Delezioni

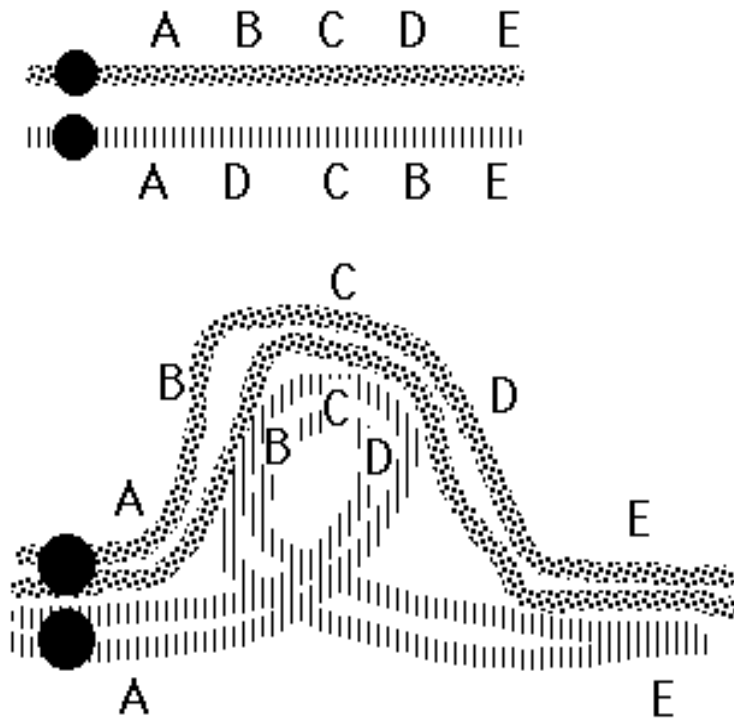
- Perdita di una regione di un braccio cromosomico  $\Rightarrow$  2 rotture ed eliminazione di un segmento  $\rightarrow$  senza centromero  $\Rightarrow$  si perde
- Gli effetti dipendono dalla grandezza della delezione
- Può essere piccola e **intragenica**  $\Rightarrow$  inattiva il gene, in genere non reversibile  
 $\Rightarrow$  non è visibile citologicamente, ma si individua solo con analisi genetica
- Può essere **multigenica**  $\Rightarrow$  conseguenze più gravi, in relazione alla dimensione e alla posizione del genoma in cui si realizzano:
  - se è omozigote  $\Rightarrow$  letale
  - se è eterozigote  $\Rightarrow$  alla meiosi si formano gameti normali e gameti deficitari, incapaci di fecondare e di formare gametofiti funzionali:  
**selezione aplontica**  
 $\Rightarrow$  può non essere vitale se c'è l'espressione degli alleli recessivi deleteri  $\Rightarrow$  **pseudodominanza**

# Delezione

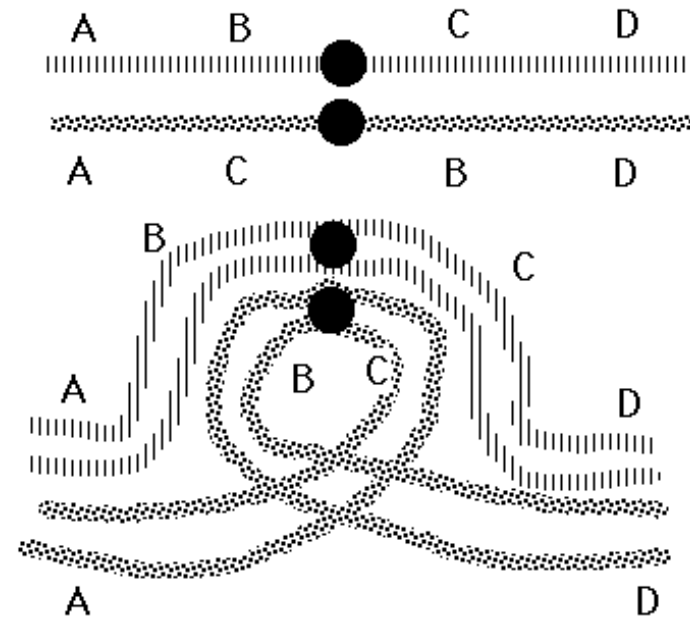


- Si possono individuare con **analisi citologiche**  $\Rightarrow$  segmento omologo a quello deleto non si può appaiare  $\Rightarrow$  si formano delle anse, se la delezione è interstiziale, o segmento mancante nell'appaiamento in pachitene
  - Delezioni sono **riconoscibili** per
    - assenza di reversione
    - pseudodominanza
    - letalità recessiva
    - anse da delezione
- geneticamente**
- $\rightarrow$  **citogeneticamente**



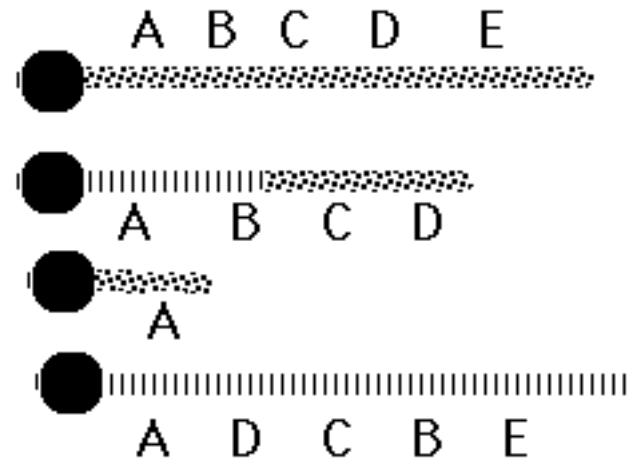
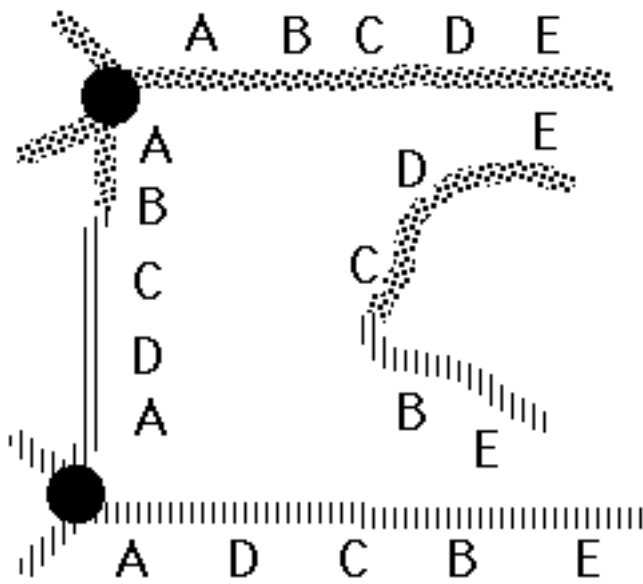
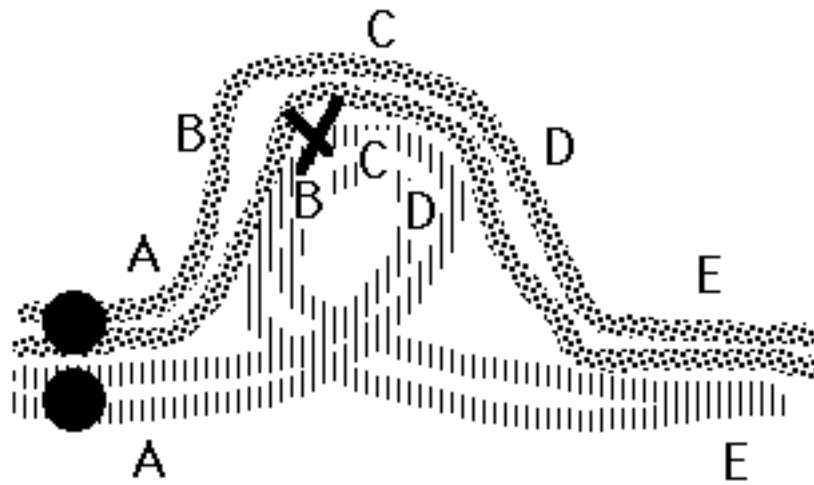


Inversione paracentrica



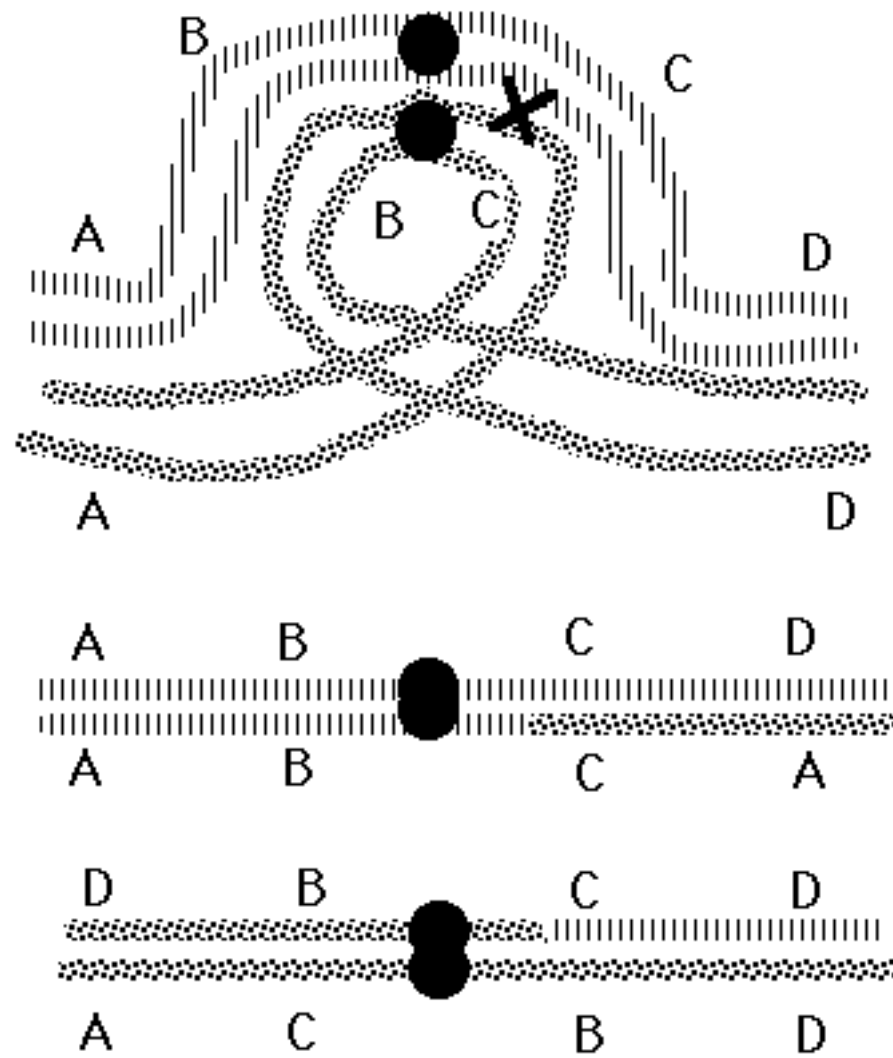
Inversione pericentrica

Inversione paracentrica



- Durante la meiosi di un eterozigote per **inversione paracentrica**, il crossing over all'interno di ansa  $\Rightarrow$  unione dei centromeri in **ponte dicentrico** + 1 **frammento acentrico**
- All'anafase I i 2 centromeri restano uniti dal ponte e il frammento acentrico va perduto
- Il ponte dicentrico si spezza  $\Rightarrow$  2 cromosomi con delezioni terminali  $\Rightarrow$  gameti in genere non vitali
- Il risultato complessivo è una **più bassa FR**:
  - per i geni nel tratto di inversione  $\rightarrow$   $FR=0$
  - per geni che fiancheggiano inversione  $\rightarrow$  FR ridotta in proporzione a grandezza di inversione

## Inversione pericentrica



- **L'inversione pericentrica** in condizione eterozigote ha lo stesso effetto genetico → assenza di ricombinanti, ma per ragioni diverse
- La regione invertita contiene il centromero ⇒ i cromosomi con crossing over si separano normalmente, ma si originano 4 cromatidi che contengono 1 duplicazione e 1 delezione di porzioni differenti del genoma
- Quando un nucleo di tale genere viene fecondato → zigote muore per **squilibrio genico** ⇒ recupero selettivo di cromatidi non crossover in progenie vitale
- **Inversioni** in condizioni eterozigoti sono **riconoscibili**:
  - anse di inversioni
  - riduzione di FR
  - riduzione di fertilità (per prodotti meiotici sbilanciati o deleti)



## Traslocazione reciproca

