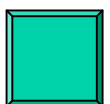


Duplicazioni

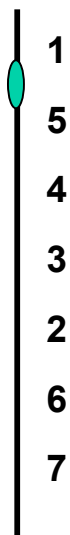
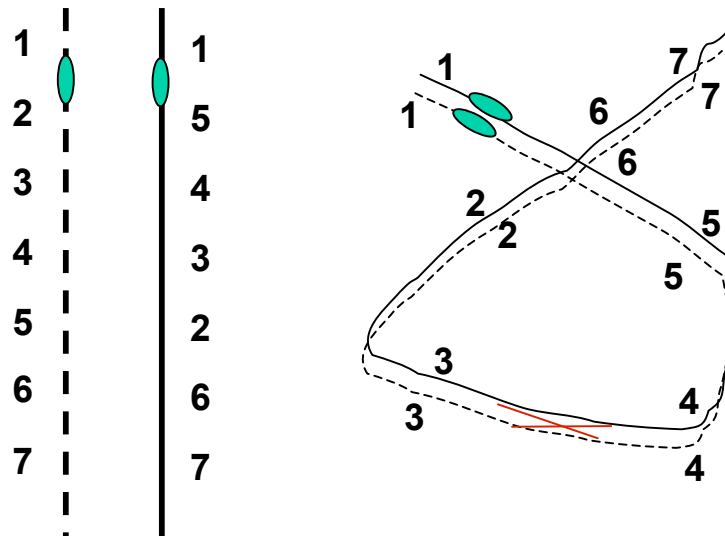
- Regioni presenti in duplice copia:
 - **A tandem** \Rightarrow regione duplicata vicino all'originale
 - **A tandem inverso**
 - **Inserzionale** \Rightarrow regione lontana o su altro cromosoma
- Negli organismi diploidi \Rightarrow 3 copie dello stesso segmento
- Utili per lo studio del **dosaggio genico** \rightarrow effetto di un numero crescente di uno stesso allele sul carattere
- Cambiamenti molto importanti dal punto di vista evolutivo \Rightarrow aggiunta di materiale genetico \Rightarrow nuove funzioni
- In pachitene \Rightarrow **ansa** negli eterozigoti per duplicazioni a tandem. Si hanno appaiamenti diversi a secondo del tipo di duplicazione
- In genere non sono letali

Inversioni

- Sono tra le mutazioni più frequenti
- Possono essere di 2 tipi:
 - 1) **paracentrica** \Rightarrow centromero esterno al segmento invertito
 - 2) **pericentrica** \Rightarrow centromero compreso nel segmento invertito
- Sono riarrangiamenti bilanciati \Rightarrow non cambiano la quantità di DNA
- In genere i portatori di tali mutazioni sono vitali, a meno che la rottura non avvenga all'interno di un gene essenziale
- In pachitene negli eterozigoti per inversione il cromosoma si rovescia su stesso, attorcigliandosi a livello delle estremità dell'inversione, in modo da appaiarsi con l'omologo, che non si attorciglia \Rightarrow
ansa di inversione



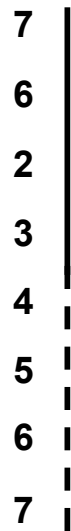
CROSSING-OVER NELL'INVERSIONE PARACENTRICA



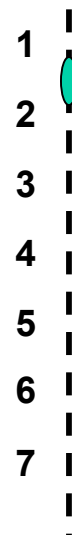
INVERTITO



dicentrico

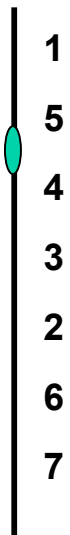
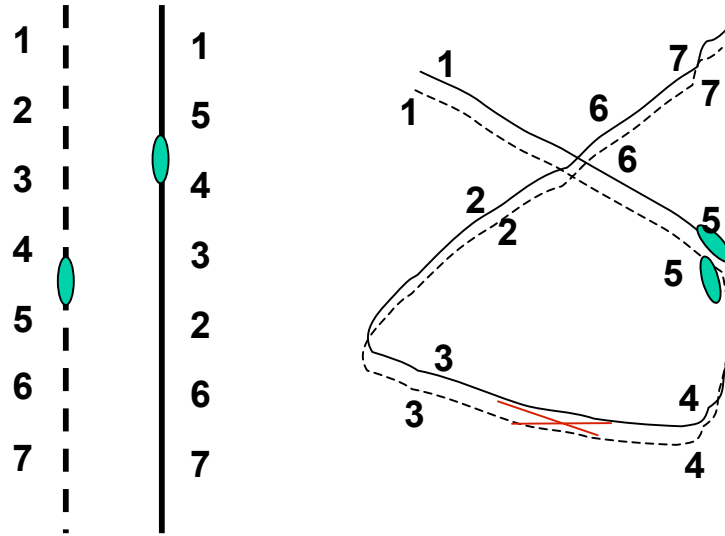


acentrico



IMMUTATO

CROSSING-OVER NELL'INVERSIONE PERICENTRICA



INVERTITO



Deficienza +
duplicazione



Deficienza +
duplicazione



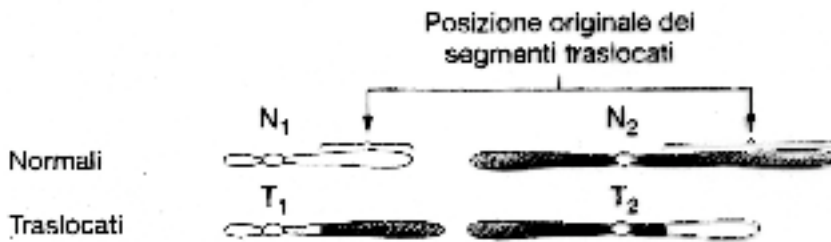
IMMUTATO

Traslocazioni

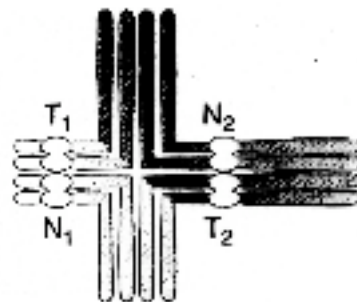
- Si formano a seguito di 2 rotture in 2 cromosomi non omologhi
- **T. reciproche** \Rightarrow 2 cromosomi con centromero e regione scambiata
- **T. semplice** \Rightarrow 1 frammento traslocato e 1 si perde
- **T. complesse** \Rightarrow coinvolgono più cromosomi
- La meiosi di **T. reciproca** ha importanti effetti citologici e genetici
- Lo scambio di parti tra non omologhi alterano:
 - dimensioni del cromosoma
 - posizione del centromero
- Il numero cromosomico può essere cambiato per effetto di traslocazioni tra cromosomi acrocentrici e conseguente perdita dei cromosomi più piccoli
- Alla meiosi si hanno **configurazioni a croce** caratteristiche che si disgiungono secondo 2 modalità

- 1) **Segregazione adiacente**: la segregazione unisce ciascun cromosoma strutturalmente normale con uno dei 2 traslocati (**T1N2 e T2N1**): entrambi con duplicazione e delezione di parti differenti
⇒ **non vitali**
 - 2) **Segregazione alternata**: vanno insieme i due cromosomi normali (**N1N2**) e i due traslocati (**T1T2**)
 - 3) Complessivamente ⇒ la metà dei gameti è vitale ⇒ **semisterilità**
- La semisterilità è una maniera per identificare le traslocazioni, in quanto delezioni e inversioni riducono la fertilità ma non del 50%

Eterozigote per una traslocazione



Configurazione all'appaiamento



Due tipi di segregazione:

Adiacente-1		Prodotti	
a nord	$T_1 + N_2$	Duplicazione del segmento viola e delezione del segmento traslocato di colore arancio	Spesso non vitali
a sud	$T_2 + N_1$	Duplicazione del segmento arancio e delezione del segmento traslocato viola	
Alternata			
a nord	$T_1 + T_2$	Genotipo con traslocazione	Entrambi completi e vitali
a sud	$N_1 + N_2$	Normale	

I prodotti meiotici formati dalle due modalità di segregazione più comuni in un eterozigote per una traslocazione reciproca.