

# Tema 10. Mutaciones cromosómicas

Fundamentos de Genética  
Grado en Bioquímica  
Universidad de Granada

Prof. Ángel Martín Alganza (ama@ugr.es)  
Departamento de Genética

# 10. Mutaciones cromosómicas

- 1 Variaciones cromosómicas numéricas
  - Aneuploidía
  - Poliploidía
  
- 2 Variaciones en la estructura y ordenación de los cromosomas
  - Deleción
  - Duplicación
  - Inversión
  - Translocación
  - Sitios frágiles

# 10. Mutaciones cromosómicas

- 1 Variaciones cromosómicas numéricas
  - Aneuploidía
  - Poliploidía
  
- 2 Variaciones en la estructura y ordenación de los cromosomas
  - Deleción
  - Duplicación
  - Inversión
  - Translocación
  - Sitios frágiles

# Terminología para variación en el número de cromosomas

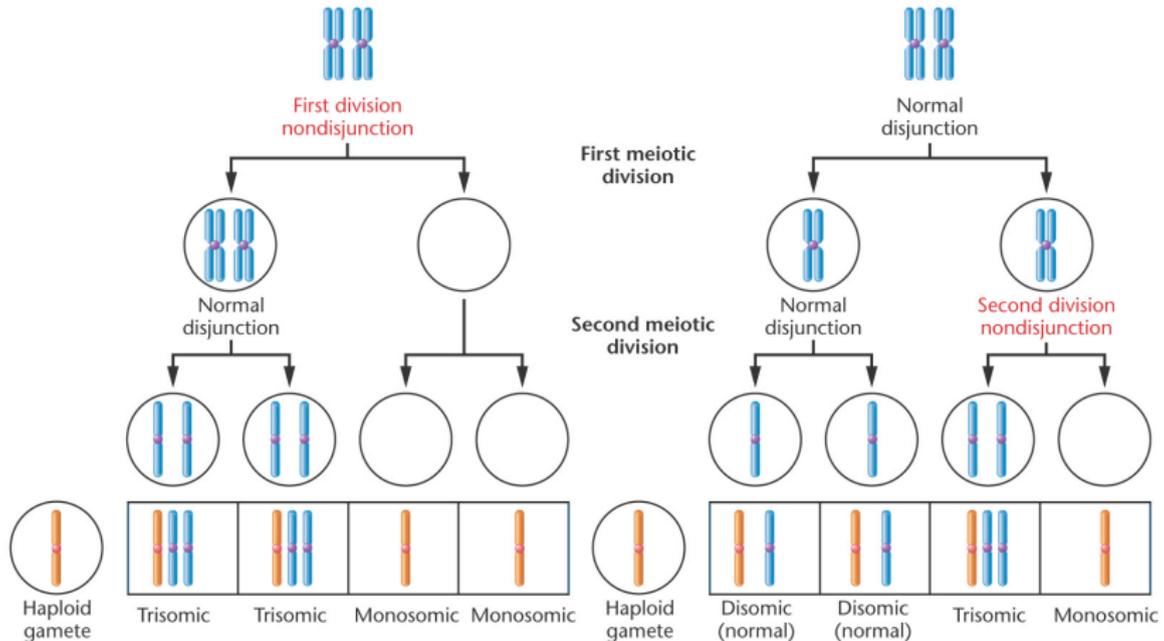
**TABLE 8.1**
**TERMINOLOGY FOR VARIATION  
IN CHROMOSOME NUMBERS**

Term	Explanation
Aneuploidy	$2n \pm x$ chromosomes
Monosomy	$2n - 1$
Trisomy	$2n + 1$
Tetrasomy, pentasomy, etc.	$2n + 2, 2n + 3, \text{etc.}$
Euploidy	Multiples of $n$
Diploidy	$2n$
Polyploidy	$3n, 4n, 5n, \dots$
Triploidy	$3n$
Tetraploidy, pentaploidy, etc.	$4n, 5n, \text{etc.}$
Autopolyploidy	Multiples of the same genome
Allopolyploidy (Amphidiploidy)	Multiples of different genomes

Copyright © 2006 Pearson Prentice Hall, Inc.

# No disyunción durante primera y segunda división meióticas

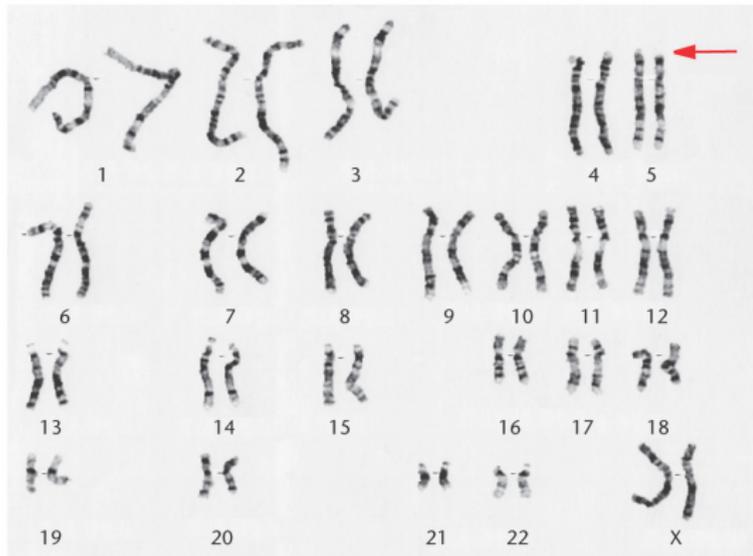
Algunos gametos tienen dos miembros de algún cromosoma o carecen de él



Copyright © 2006 Pearson Prentice Hall, Inc.

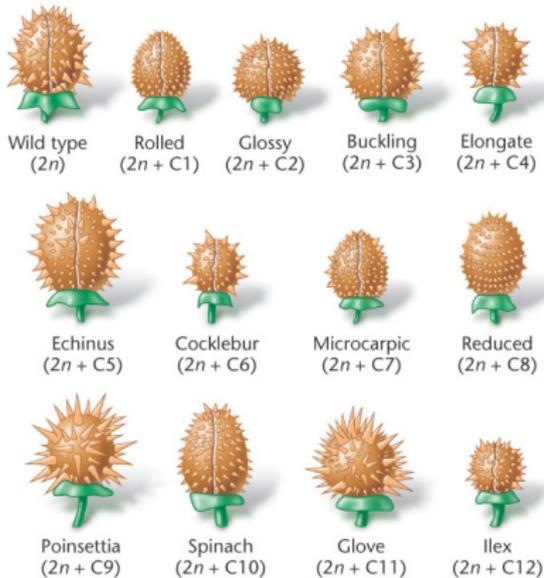
# Cariotipo del síndrome de *cri-du-chat* (46, -5p)

Es un caso de monosomía parcial, puesto que se ha eliminado una parte de un cromosoma



Copyright © 2006 Pearson Prentice Hall, Inc.

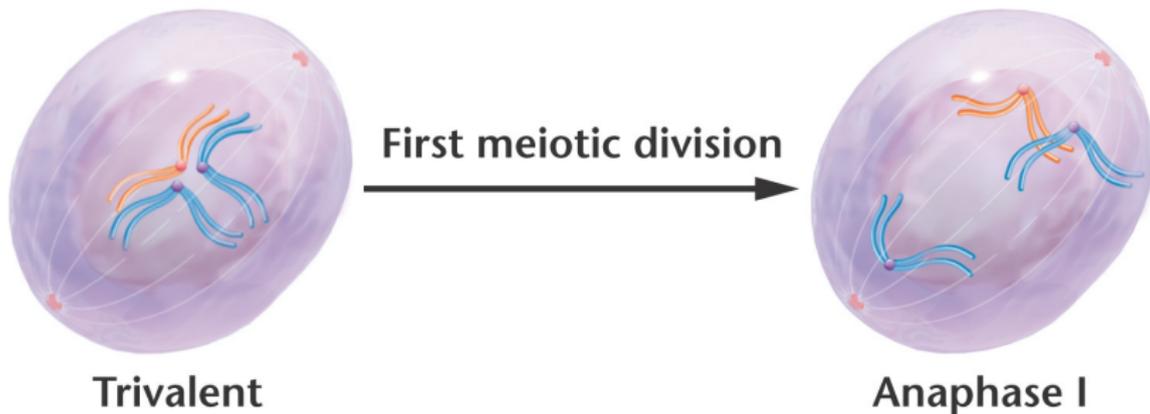
# Fenotipos de la cápsula del fruto del estramonio espinoso



Copyright © 2006 Pearson Prentice Hall, Inc.

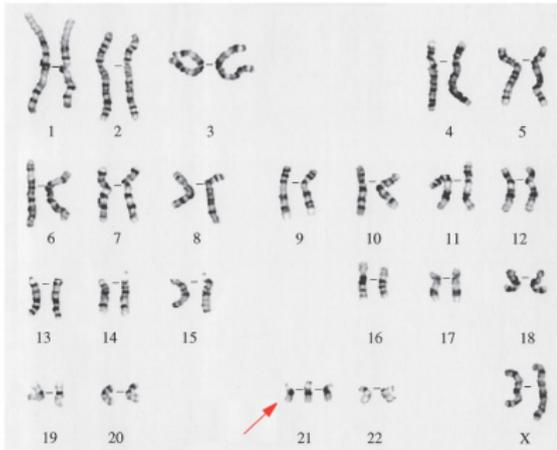
# Formación de un trivalente durante la meiosis I

Durante la anafase I, dos cromosomas se desplazan hacia un polo y otro hacia el opuesto



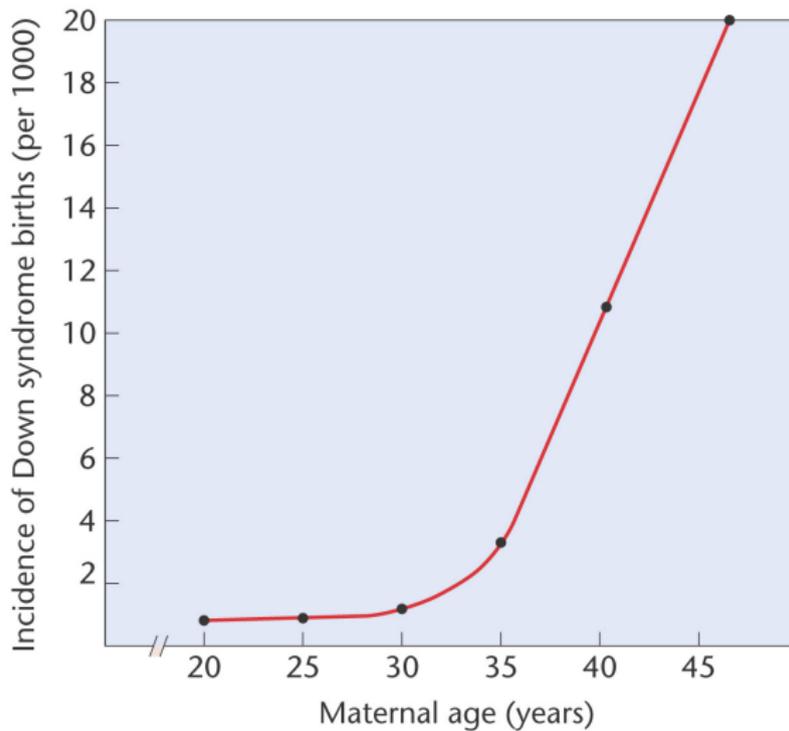
Copyright © 2006 Pearson Prentice Hall, Inc.

# Cariotipo de un síndrome de Down (47,+21)



Copyright © 2006 Pearson Prentice Hall, Inc.

# Incidencia síndrome de Down en función de edad materna



Copyright © 2006 Pearson Prentice Hall, Inc.

# Cariotipo de un síndrome de Patau (47,+13)

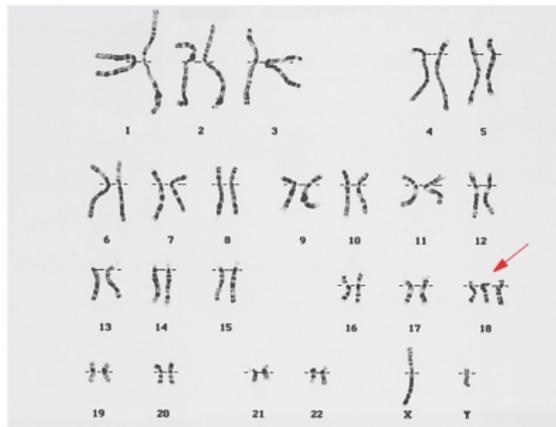


Mental retardation  
 Growth failure  
 Low set  
 deformed ears  
 Deafness  
 Atrial septal defect  
 Ventricular septal  
 defect  
 Abnormal  
 polymorphonuclear  
 granulocytes

Microcephaly  
 Cleft lip and palate  
 Polydactyly  
 Deformed finger nails  
 Kidney cysts  
 Double ureter  
 Umbilical hernia  
 Developmental uterine  
 abnormalities  
 Cryptorchidism

Copyright © 2006 Pearson Prentice Hall, Inc.

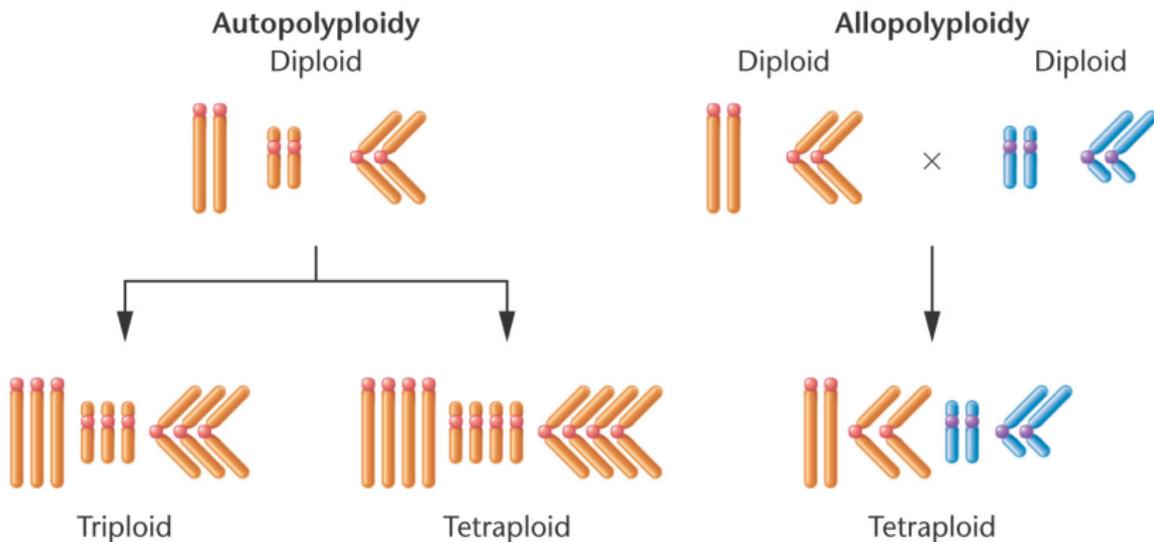
# Cariotipo de un síndrome de Edwards (47,+18)



- |                                |                              |
|--------------------------------|------------------------------|
| Growth failure                 | Abnormal kidneys             |
| Mental retardation             | Persistent ductus arteriosus |
| Open skull sutures at birth    | Deformity of hips            |
| High arched eyebrows           | Prominent external genitalia |
| Low set deformed ears          | Muscular hypertonus          |
| Short sternum                  | Prominent heel               |
| Ventricular septal defect      | Dorsal flexion of big toes   |
| Flexion deformities of fingers |                              |

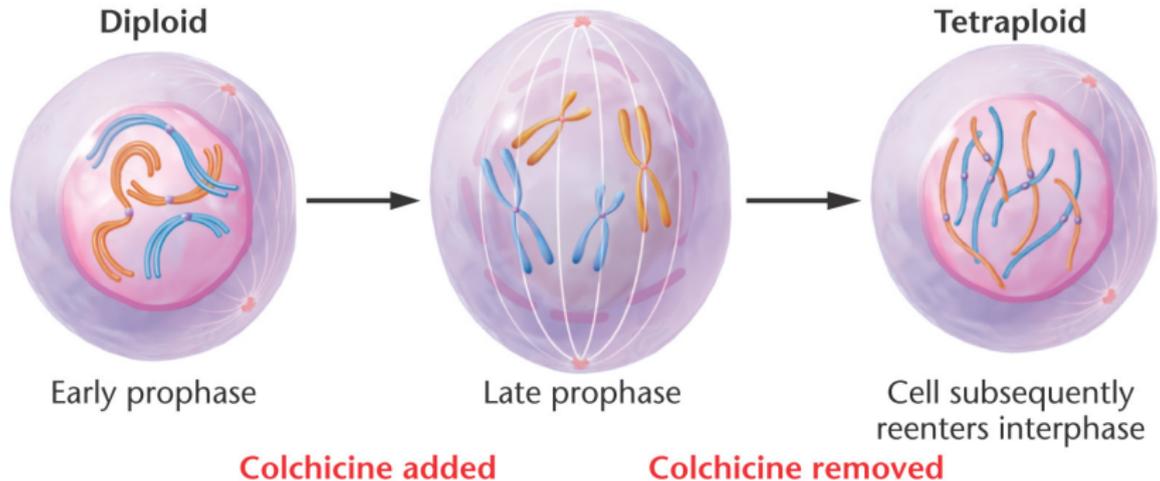
Copyright © 2006 Pearson Prentice Hall, Inc.

# Origen de cariotipos autopoliploide y alopoliploide



Copyright © 2006 Pearson Prentice Hall, Inc.

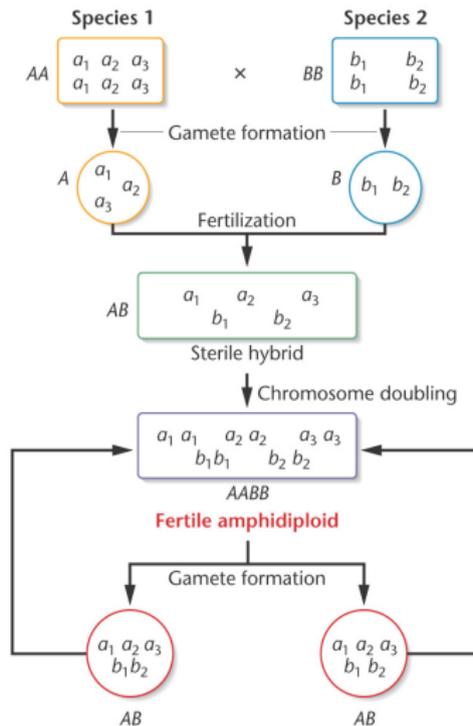
# Formación de autotetraploide mediante uso de colchicina



Copyright © 2006 Pearson Prentice Hall, Inc.

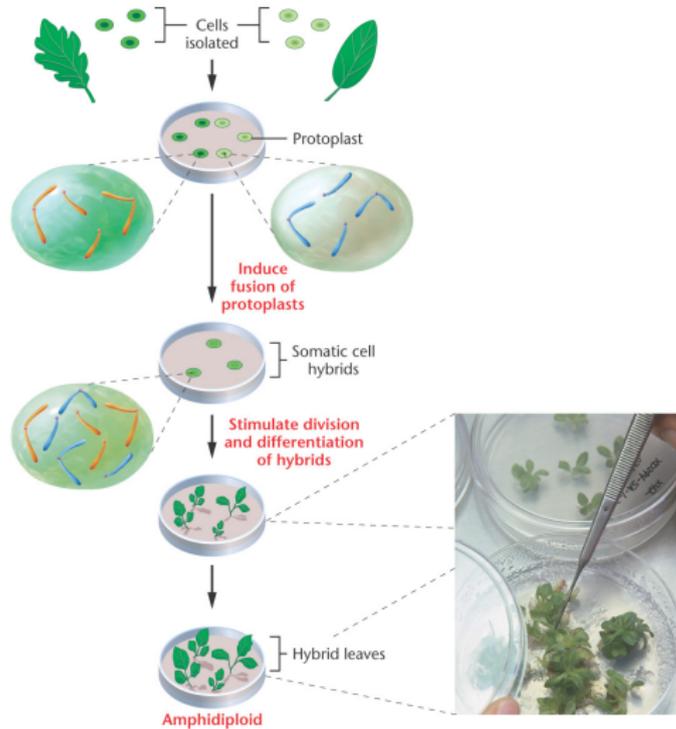
# Origen y propagación de un anfiploide

que tiene dos genomas diploides completos procedentes de las dos especies hibridadas



Copyright © 2006 Pearson Prentice Hall, Inc.

# Anfiploides por hibridación celular somática



Copyright © 2006 Pearson Prentice Hall, Inc.

# Algunas características de los poliploides

les confiere utilidad para su explotación comercial y la mejora genética

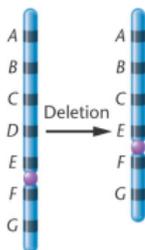
- Mayor tamaño de sus estructuras (mayor tamaño celular)
- Esterilidad (ausencia o modificaciones de las semillas)
- Combinación de características en alopoliploides
  - *Triticale* (trigo, *Triticum* + centeno, *Secale*)
  - El centeno tiene una gran versatilidad de crecimiento en ambientes desfavorables
  - El centeno tiene un valor nutritivo algo (muchísima lisina)
  - El trigo tiene un valor nutritivo limitado (poca lisina)
  - El trigo es una gramínea de alta producción

# 10. Mutaciones cromosómicas

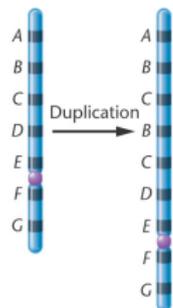
- 1 Variaciones cromosómicas numéricas
  - Aneuploidía
  - Poliploidía
  
- 2 Variaciones en la estructura y ordenación de los cromosomas
  - Delección
  - Duplicación
  - Inversión
  - Translocación
  - Sitios frágiles

# Reordenaciones de segmentos cromosómicos

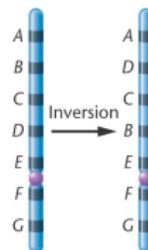
(a) Deletion of D



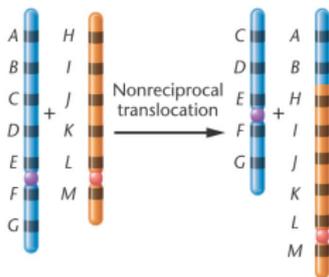
(b) Duplication of BC



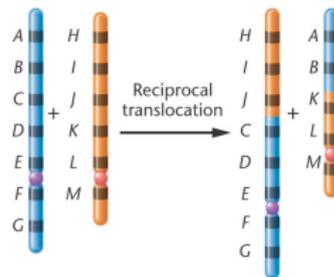
(c) Inversion of BCD



(d) Nonreciprocal translocation of A-B



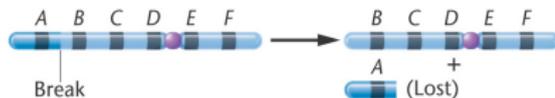
(e) Reciprocal translocation of A-B and H-I-J



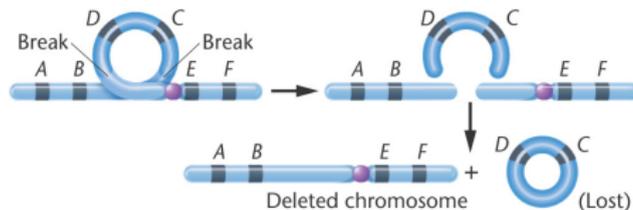
Copyright © 2006 Pearson Prentice Hall, Inc.

# Origen de delección terminal e intersticial

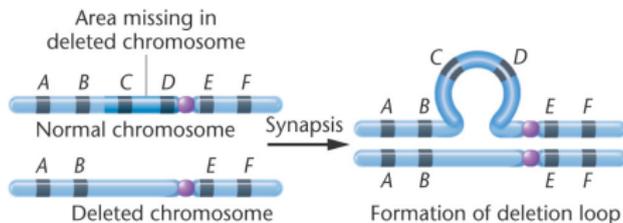
(a) Origin of terminal deletion



(b) Origin of intercalary deletion

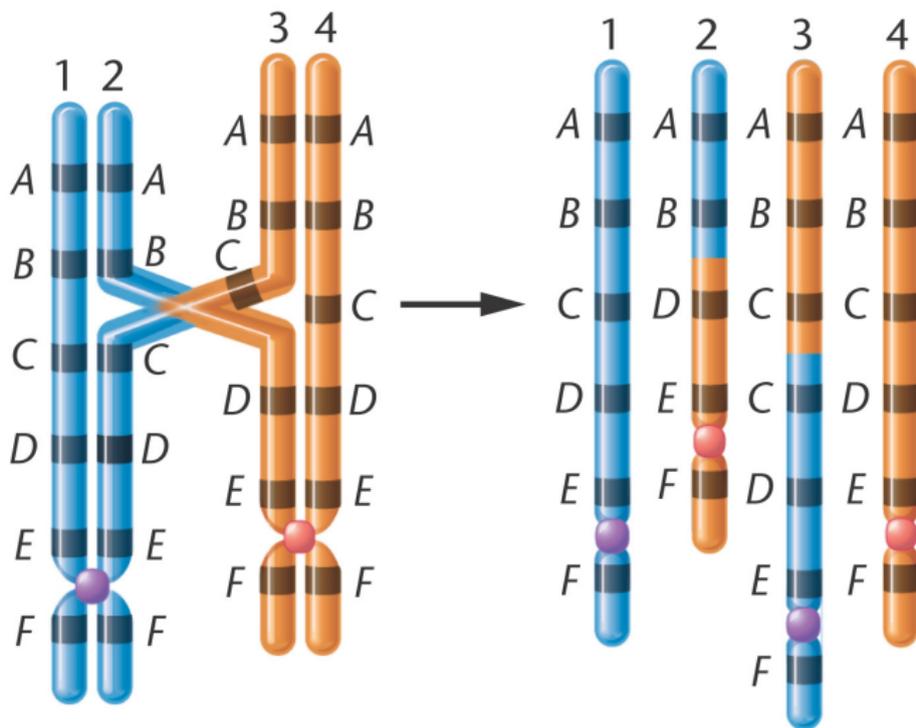


(c) Formation of deficiency loop



Copyright © 2006 Pearson Prentice Hall, Inc.

# Origen de regiones cromosómicas duplicadas y deleciones como consecuencia de un entrecruzamiento desigual



Copyright © 2006 Pearson Prentice Hall, Inc.

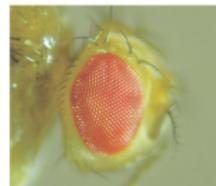
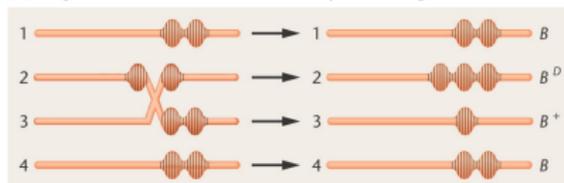
# Duplicación

- Pueden dar lugar a redundancia génica
  - Amplificación génica: genes del RNA ribosómico
  - Genes localizados en regiones organizadoras nucleares (NOR)
- Pueden originar variaciones en el fenotipo
  - Mutación del ojo *Bar* en *Drosophila*
- Son una fuente importante de variabilidad en la evolución
  - Genes nuevos por duplicación y acumulación de mutaciones
  - Genes que comparten una parte de su secuencia
  - Familias génicas (grupos regionales de genes)

# Genotipos duplicados dan origen a ojo *Bar* en *Drosophila*

(a) Genotypes and Phenotypes

Genotype	Facet Number	Phenotype	 = 16A segments
$B^+/B^+$	779		
$B/B^+$	358		
$B/B$	68		
$B^D/B^+$	45		

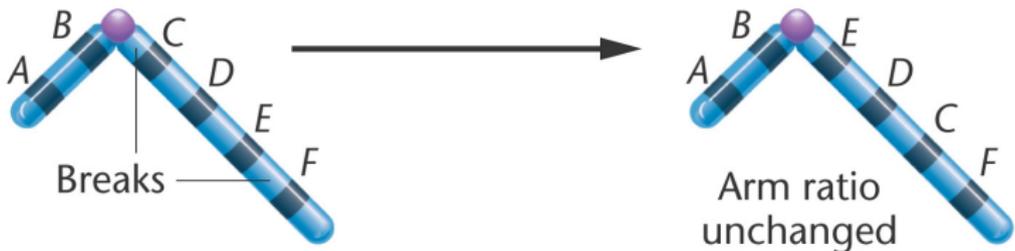
 $B^+/B^+$  $B/B^+$ (b) Origin of  $B^D$  allele as a result of unequal crossing over $B/B$ 

Copyright © 2006 Pearson Prentice Hall, Inc.

# Inversiones paracéntrica y pericéntrica

En las pericéntricas pueden cambiar las longitudes de los brazos cromosómicos

## Paracentric inversion

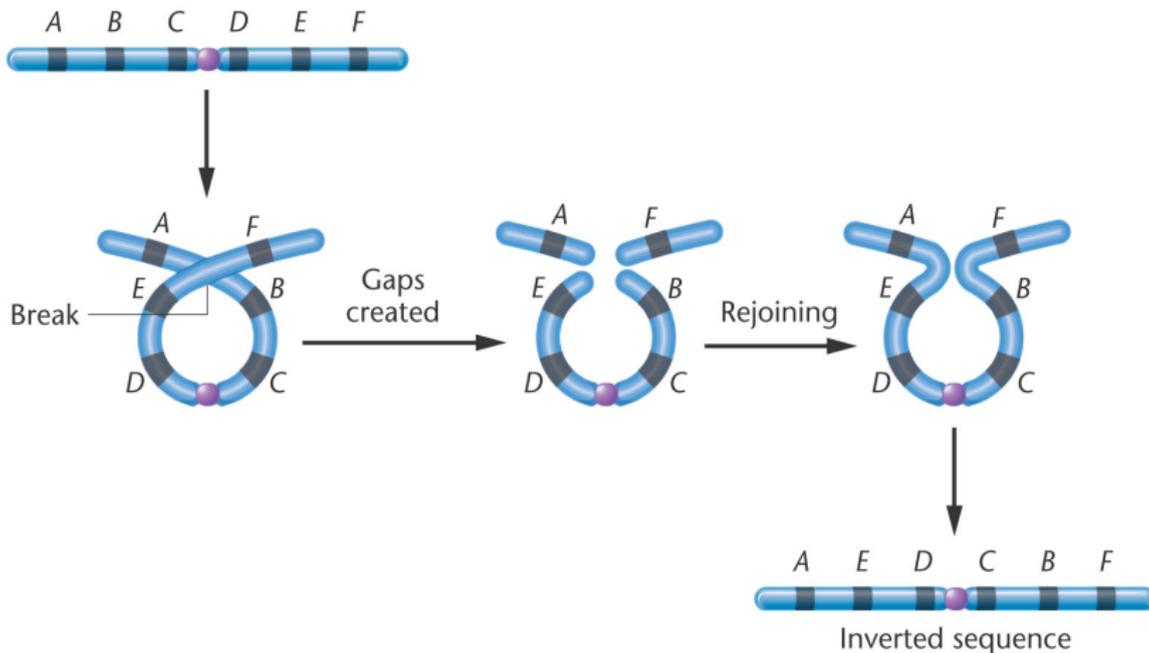


## Pericentric inversion



Copyright © 2006 Pearson Prentice Hall, Inc.

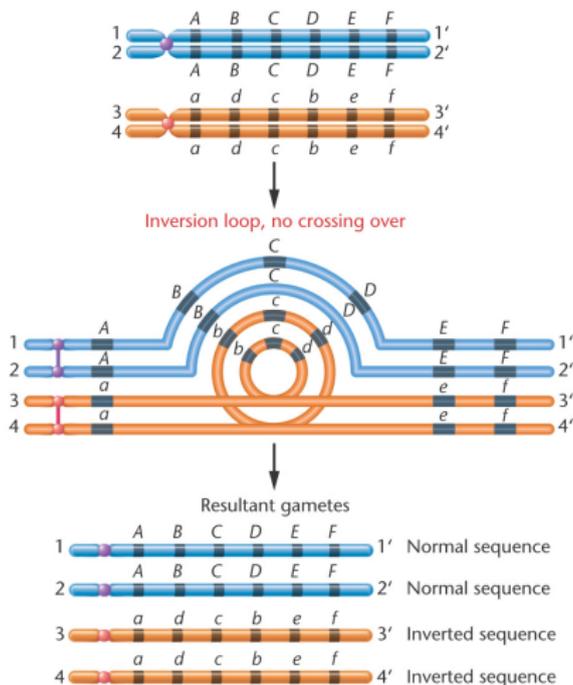
# Possible origin of a pericentric inversion



Copyright © 2006 Pearson Prentice Hall, Inc.

# Sinápsis y gametos en inversión pericéntrica heterocigota

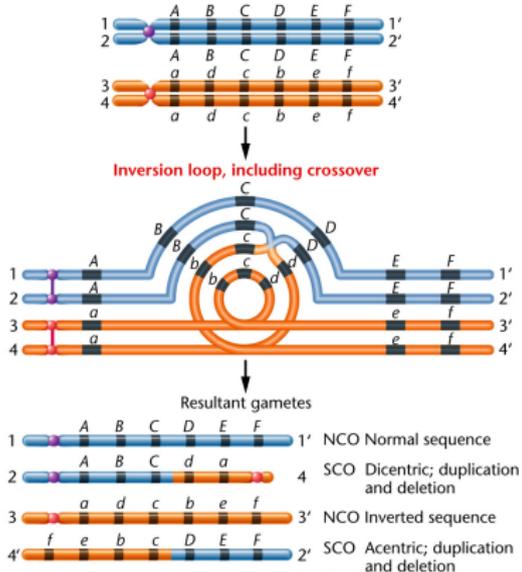
Paracentric inversion heterozygote



Copyright © 2006 Pearson Prentice Hall, Inc.

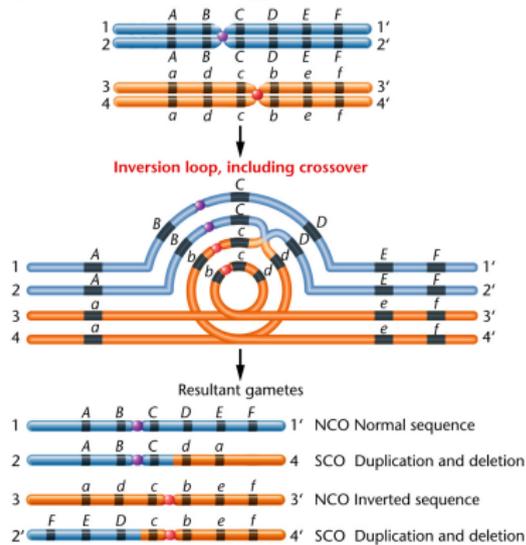
# Efectos del entrecruzamiento dentro de una inversión

(a) Paracentric inversion heterozygote



Copyright © 2006 Pearson Prentice Hall, Inc.

(b) Pericentric inversion heterozygote

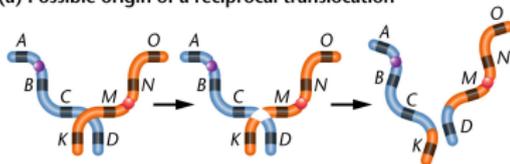


Copyright © 2006 Pearson Prentice Hall, Inc.

# Posible origen de una translocación recíproca

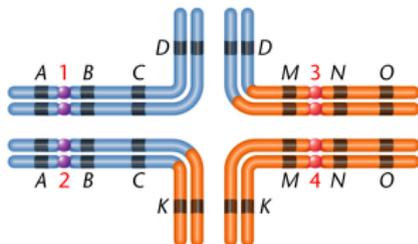
y sinapsis y patrones de segregación alternante y adyacente en un heterocigoto

(a) Possible origin of a reciprocal translocation



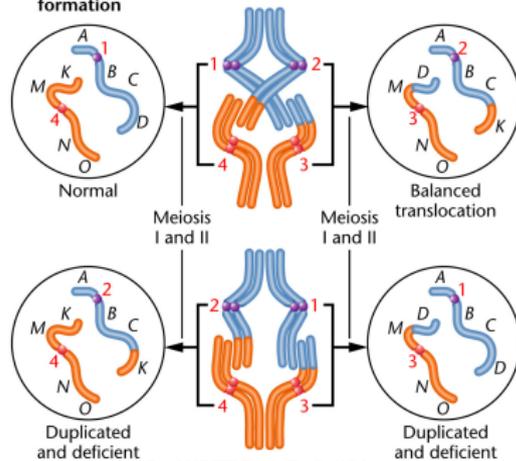
Copyright © 2006 Pearson Prentice Hall, Inc.

(b) Synapsis of translocation heterozygote



Copyright © 2006 Pearson Prentice Hall, Inc.

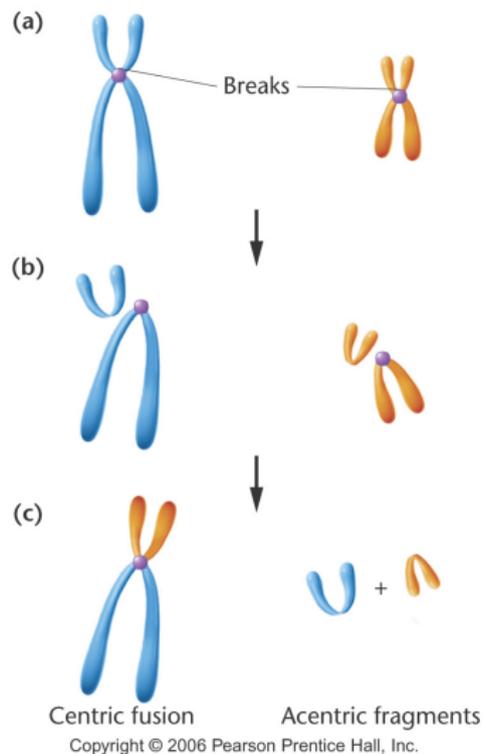
(c) Two possible segregation patterns leading to gamete formation



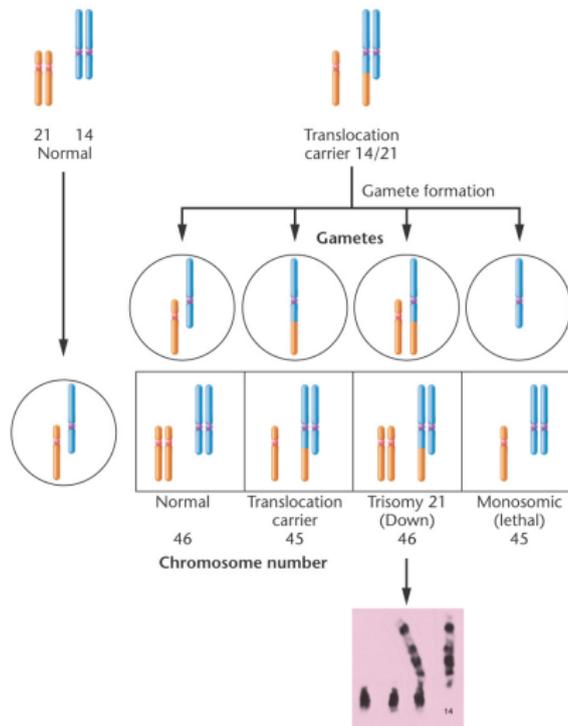
Copyright © 2006 Pearson Prentice Hall, Inc.

# Posible origen de una translocación Robertsoniana

Fusión céntrica de dos brazos, quedando dos fragmentos acéntricos



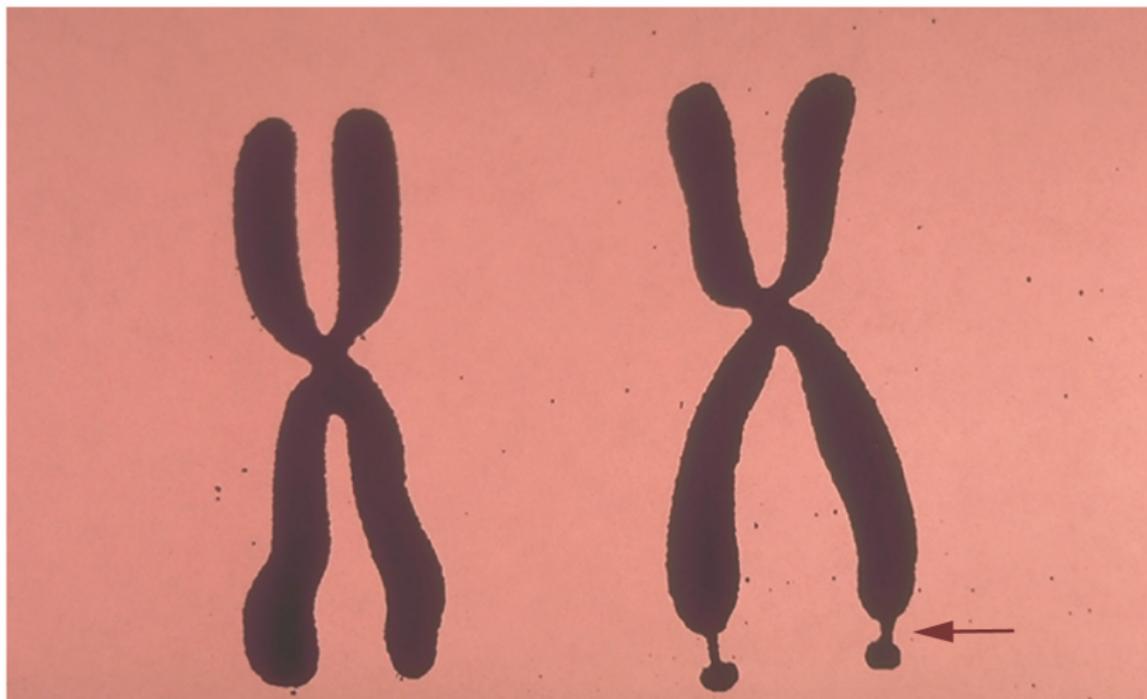
# Cromosomas implicados en el síndrome de Down familiar



Copyright © 2006 Pearson Prentice Hall, Inc.

# Cromosoma X-frágil humano asociado al síndrome X-frágil

Visibles al microscopio y susceptibles a roturas en ausencia de ciertos químicos



Copyright © 2006 Pearson Prentice Hall, Inc.