

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

Variaciones cromosómicas numéricas

Aneuploidía
Poliploidía

Variaciones en la estructura y ordenación de los cromosomas

Deleción
Duplicación
Inversión
Translocación
Sitios frágiles



10. Mutaciones cromosómicas

Variaciones cromosómicas numéricas

Aneuploidía
Poliploidía

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

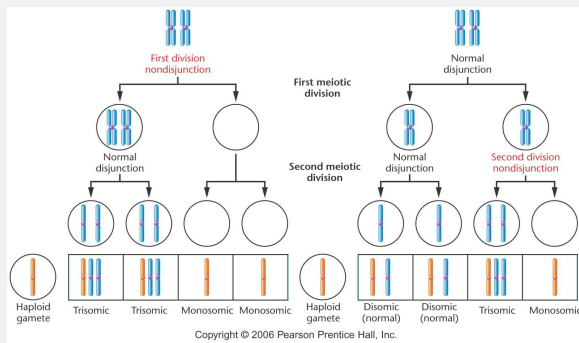
Term	Explanation
Aneuploidy	$2n \pm x$ chromosomes
Monosomy	$2n - 1$
Trisomy	$2n + 1$
Tetrasomy, pentasomy, etc.	$2n + 2, 2n + 3$, etc.
Euploidy	Multiples of n
Diploidy	$2n$
Polyploidy	$3n, 4n, 5n, \dots$
Triploidy	$3n$
Tetraploidy, pentaploidy, etc.	$4n, 5n$, etc.
Autopolyploidy	Multiples of the same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

Copyright © 2006 Pearson Prentice Hall, Inc.



No disyunción durante primera y segunda división meióticas

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

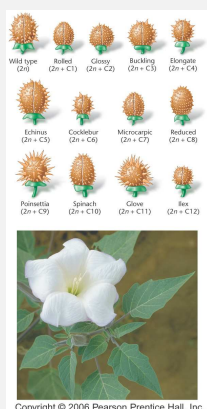


Cariotipo del síndrome de *cri-du-chat* (46, -5p)

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



Fenotipos de la cápsula del fruto del estramonio espinoso

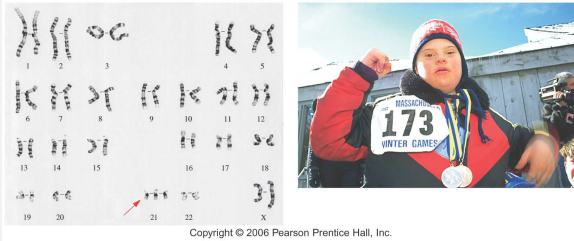


Formación de un trivalente durante la meiosis I

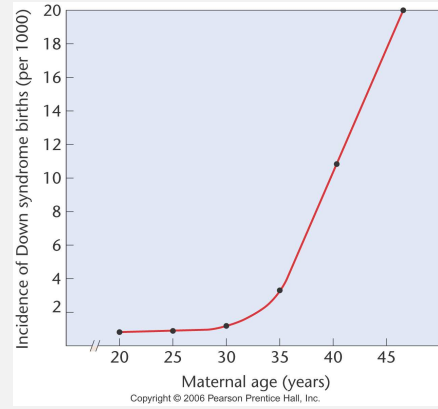
Durante la anafase I, dos cromosomas se desplazan hacia un polo y otro hacia el opuesto



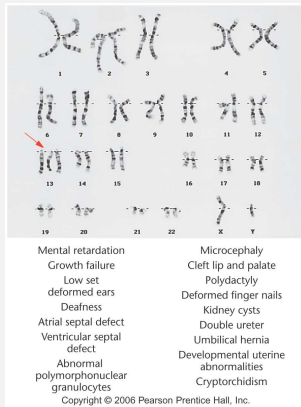
Cariotipo de un síndrome de Down (47,+21)



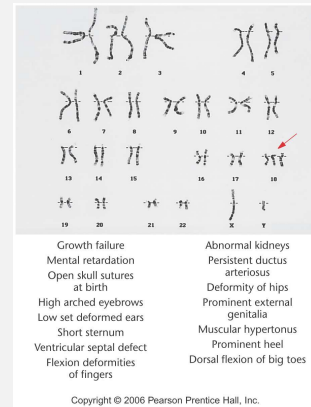
Incidencia síndrome de Down en función de edad materna



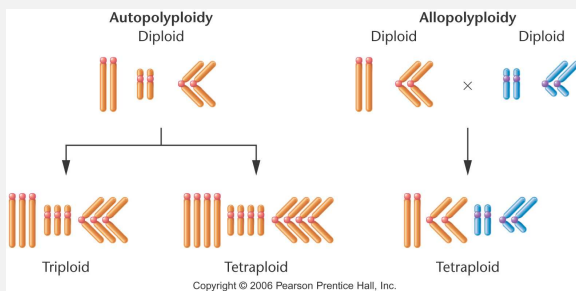
Cariotipo de un síndrome de Patau (47,+13)



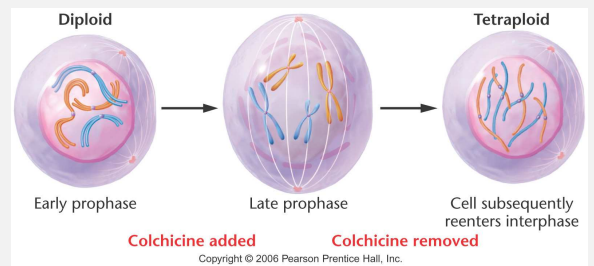
Cariotipo de un síndrome de Edwards (47,+18)



Origen de cariotipos autoploide y alopoloide

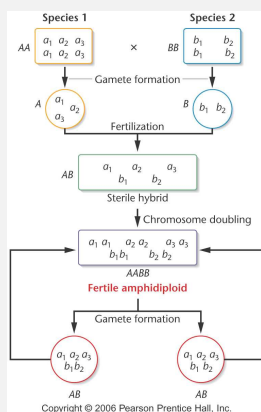


Formación de autotetraploide mediante uso de colchicina

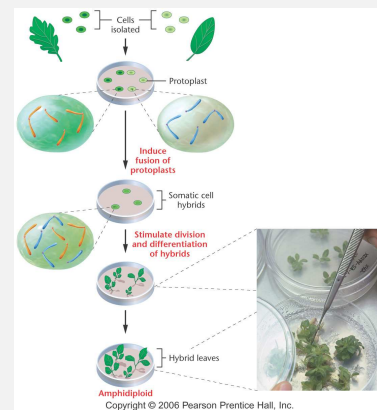


Origen y propagación de un anfiploide

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



Anfiploides por hibridación celular somática



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 (mucho lisina)
 - ▶ El trigo tiene un valor nutritivo limitado (poca lisina)
 - ▶ El trigo es una gramínea de alta producción



10. Mutaciones cromosómicas

Variaciones cromosómicas numéricas

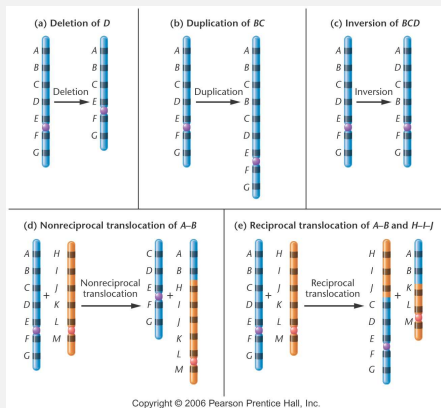
- Aneuploidía
- Poliploidía

Variaciones en la estructura y ordenación de los cromosomas

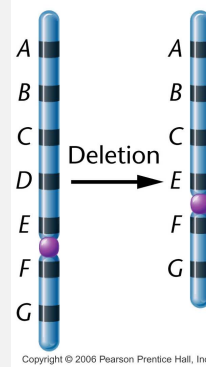
- Delección
- Duplicación
- Inversión
- Translocación
- Sitios frágiles



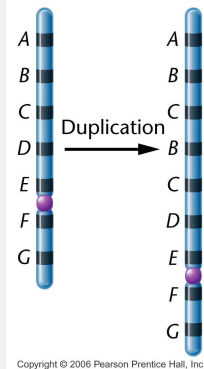
Reordenaciones de segmentos cromosómicos



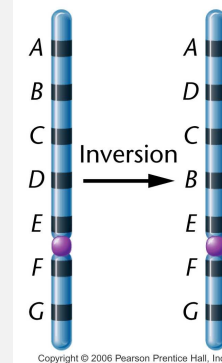
(a) Deletion of D



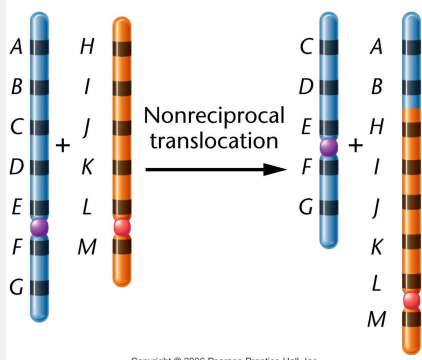
(b) Duplication of BC



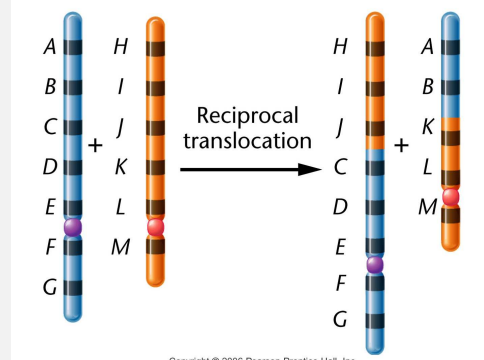
(c) Inversion of BCD



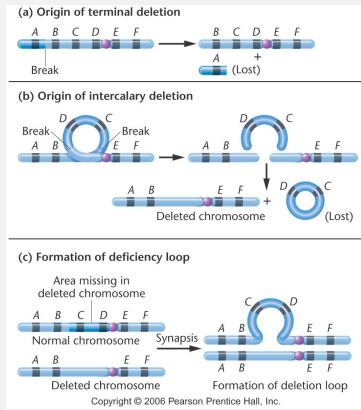
(d) Nonreciprocal translocation of A-B



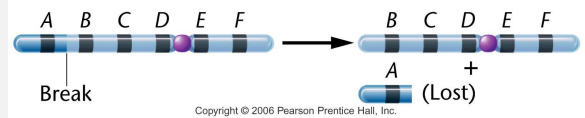
(e) Reciprocal translocation of A-B and H-I-J



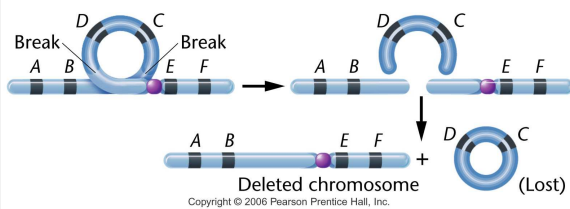
Origen de deleción terminal e intersticial



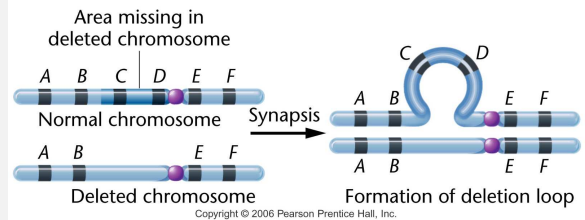
(a) Origin of terminal deletion



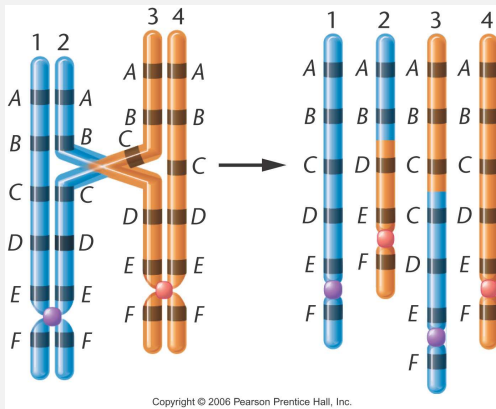
(b) Origin of intercalary deletion



(c) Formation of deficiency loop



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



Duplicación

- ▶ Pueden dar lugar a redundancia génica
 - ▶ Amplificación génica: genes del RNA ribosómico
 - ▶ Genes localizados en regiones organizadoras nucleolares (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

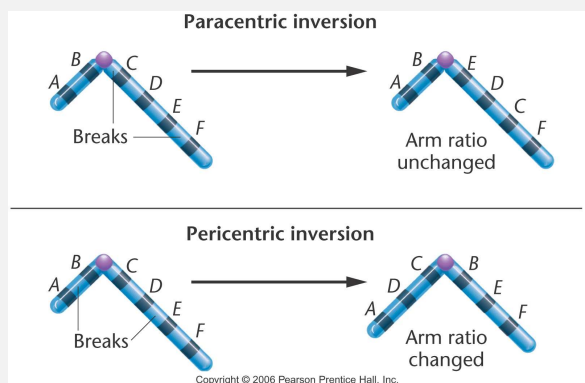
Genotype	Facet Number	Phenotype	IGR segments	Image
B^+/B^+	779	Normal	4	
B^0/B^+	358	Bar	3	
B/B	68	Bar	3	
B^D/B^+	45	Bar	3	

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

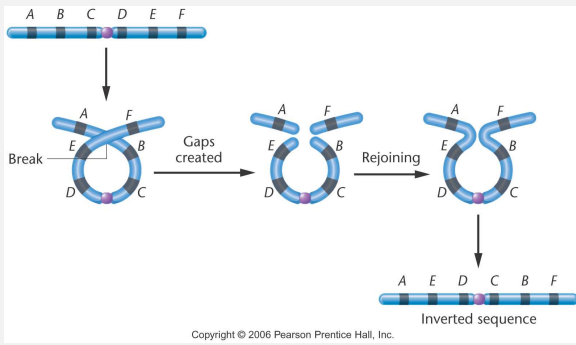
Copyright © 2006 Pearson Prentice Hall, Inc.

Inversiones paracéntrica y pericéntrica

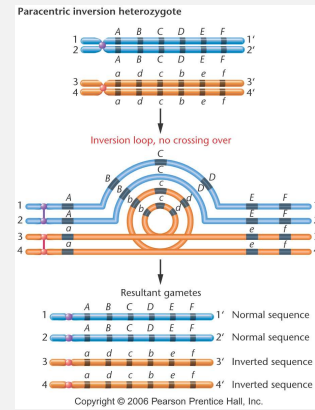
En las pericéntricas pueden cambiar las longitudes de los brazos cromosómicos



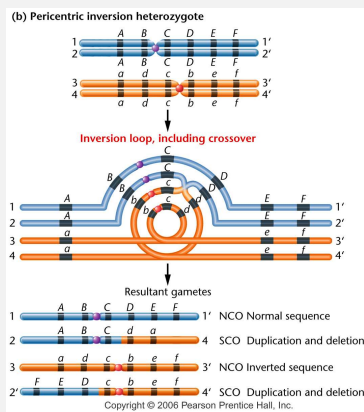
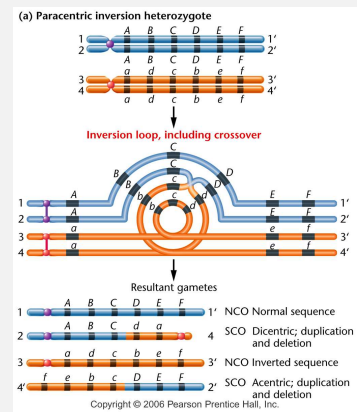
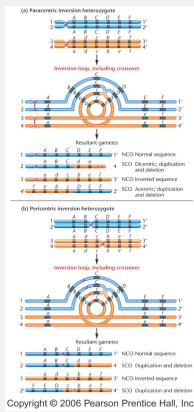
Possible origin of a pericentric inversion



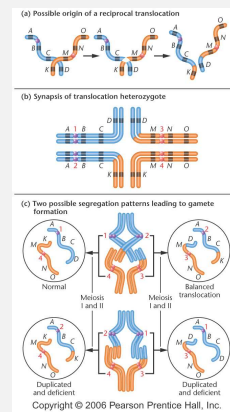
Synapsis and gametes in a heterozygous pericentric inversion



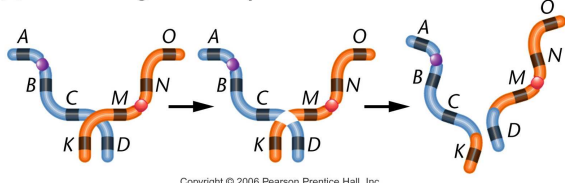
Effects of crossing over within an inversion



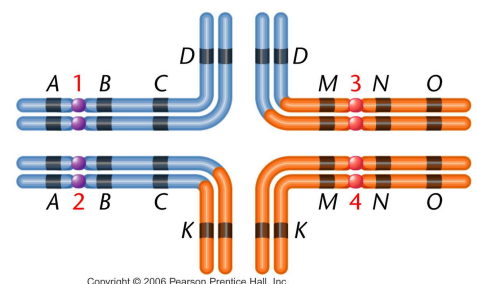
Possible origin of a reciprocal translocation and synapsis and segregation patterns in a heterozygote

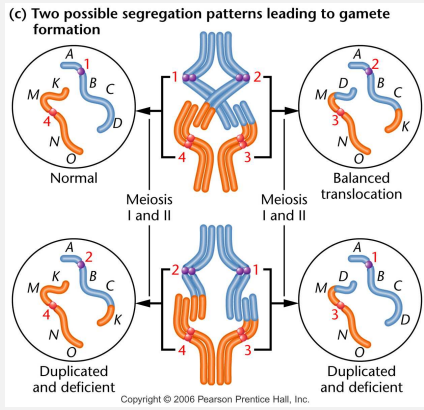


(a) Possible origin of a reciprocal translocation



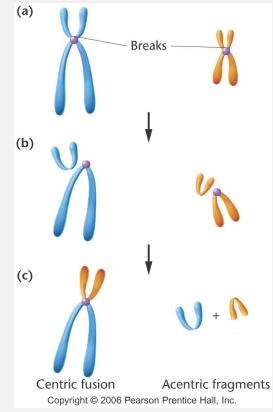
(b) Synapsis of translocation heterozygote



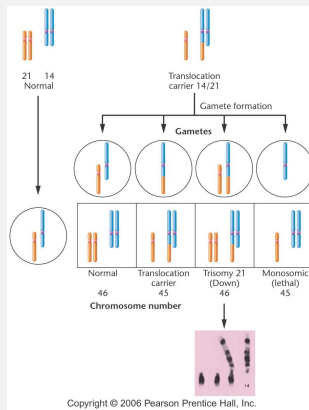


Posible origen de una translocación Robertsoniana

Fusión céntrica de dos brazos, quedando dos fragmentos acéntricos



Cromosomas implicados en el síndrome de Down familiar



Cromosoma X-frágil humano asociado al síndrome X-frágil

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

