

# Le traslocazioni

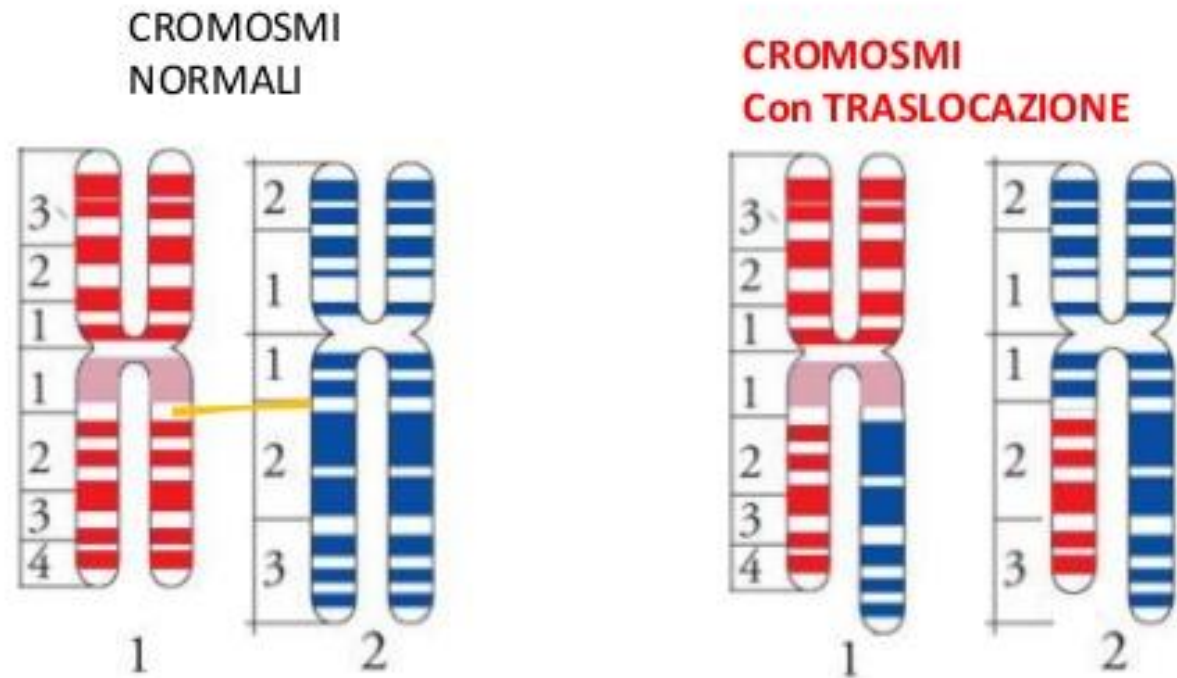
Una traslocazione comporta lo spostamento di materiale genetico fra cromosomi non omologhi o all'interno dello stesso cromosoma. La traslocazione non deve essere confusa con il crossing-over, in cui ha luogo uno scambio di materiale genetico fra cromosomi omologhi. In una traslocazione non reciproca il materiale genetico si sposta da un cromosoma a un altro senza alcuno scambio reciproco. Consideriamo i seguenti due cromosomi non omologhi: AB•CDEFG e MN•OPQRS. Se il segmento cromosomico EF si sposta dal primo cromosoma al secondo senza alcun trasferimento di segmenti del secondo cromosoma al primo, è avvenuta una traslocazione non reciproca che ha prodotto i cromosomi AB•CDG e MN•OPEFQRS. Più comunemente, fra cromosomi si registra uno scambio di frammenti nei due sensi che dà luogo a una traslocazione reciproca. Una traslocazione reciproca fra i cromosomi AB•CDEFG e MN•OPQRS potrebbe produrre i cromosomi AB•CDQRS e MN•OPEFG.

# LE MUTAZIONI CROMOSOMICHE

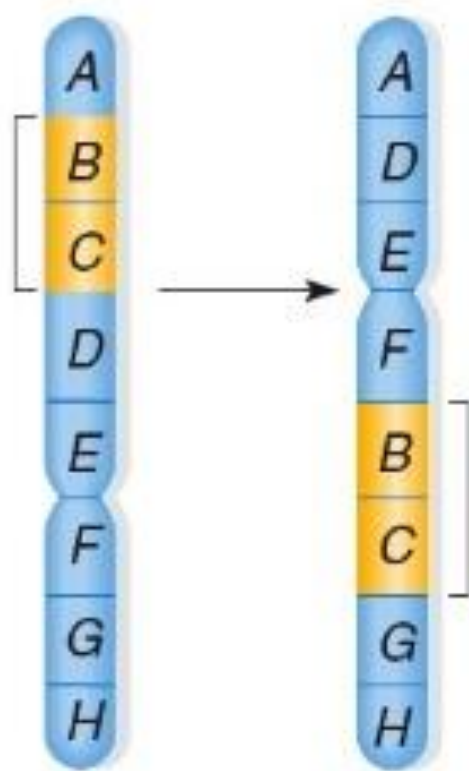
## (della struttura dei cromosomi)

**TRASLOCAZIONE:** scambio di porzioni cromosomiche tra cromosomi non omologhi.

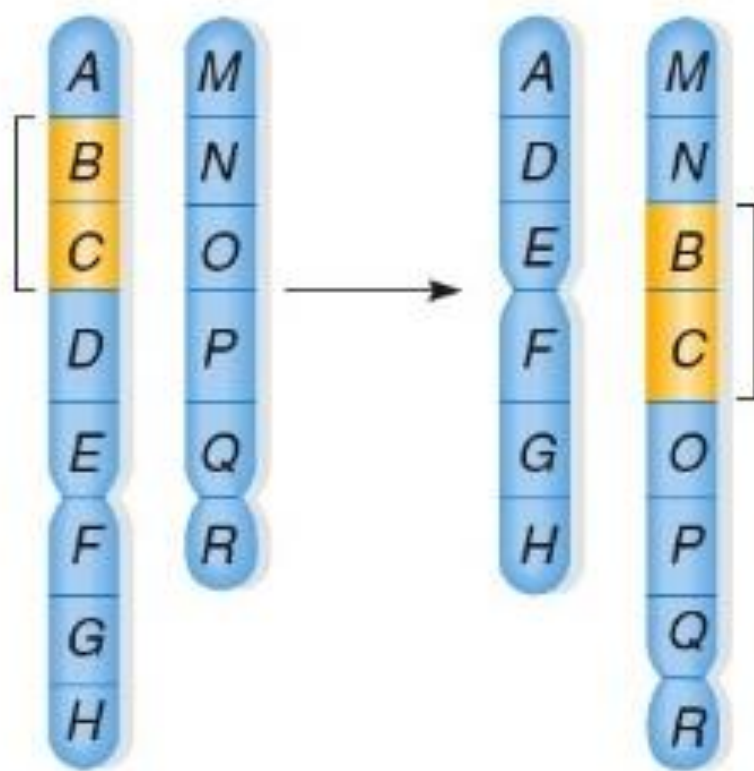
Tali mutazioni sono generalmente dovute all'appaiamento (errato) tra cromosomi non omologhi durante la meiosi



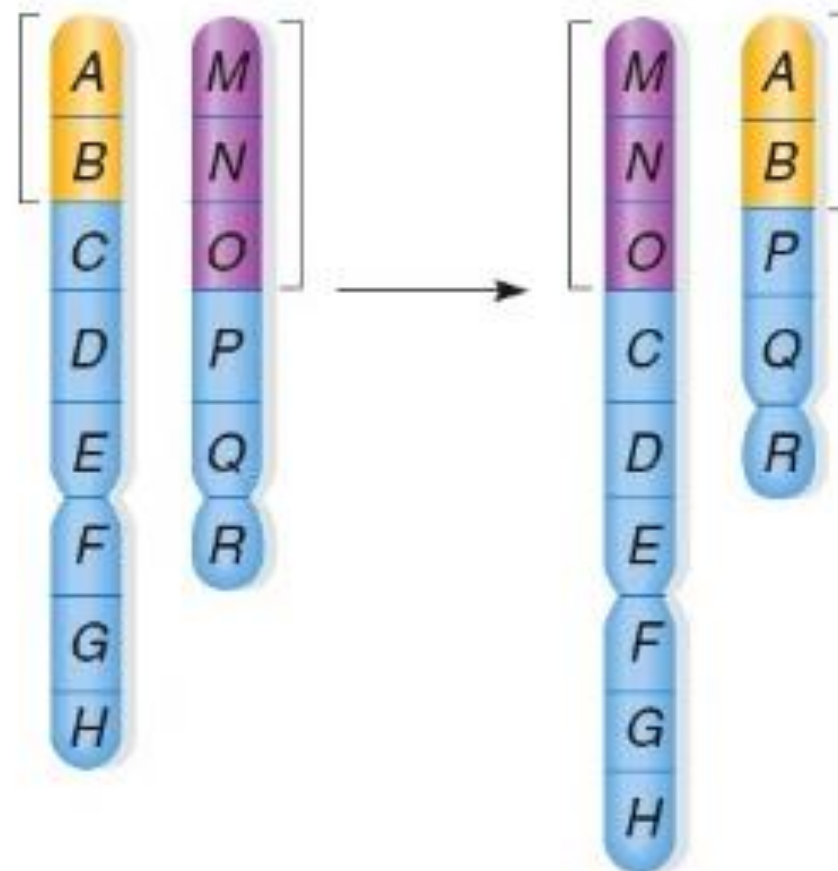
a) **Traslocazione intracromosomica non reciproca**



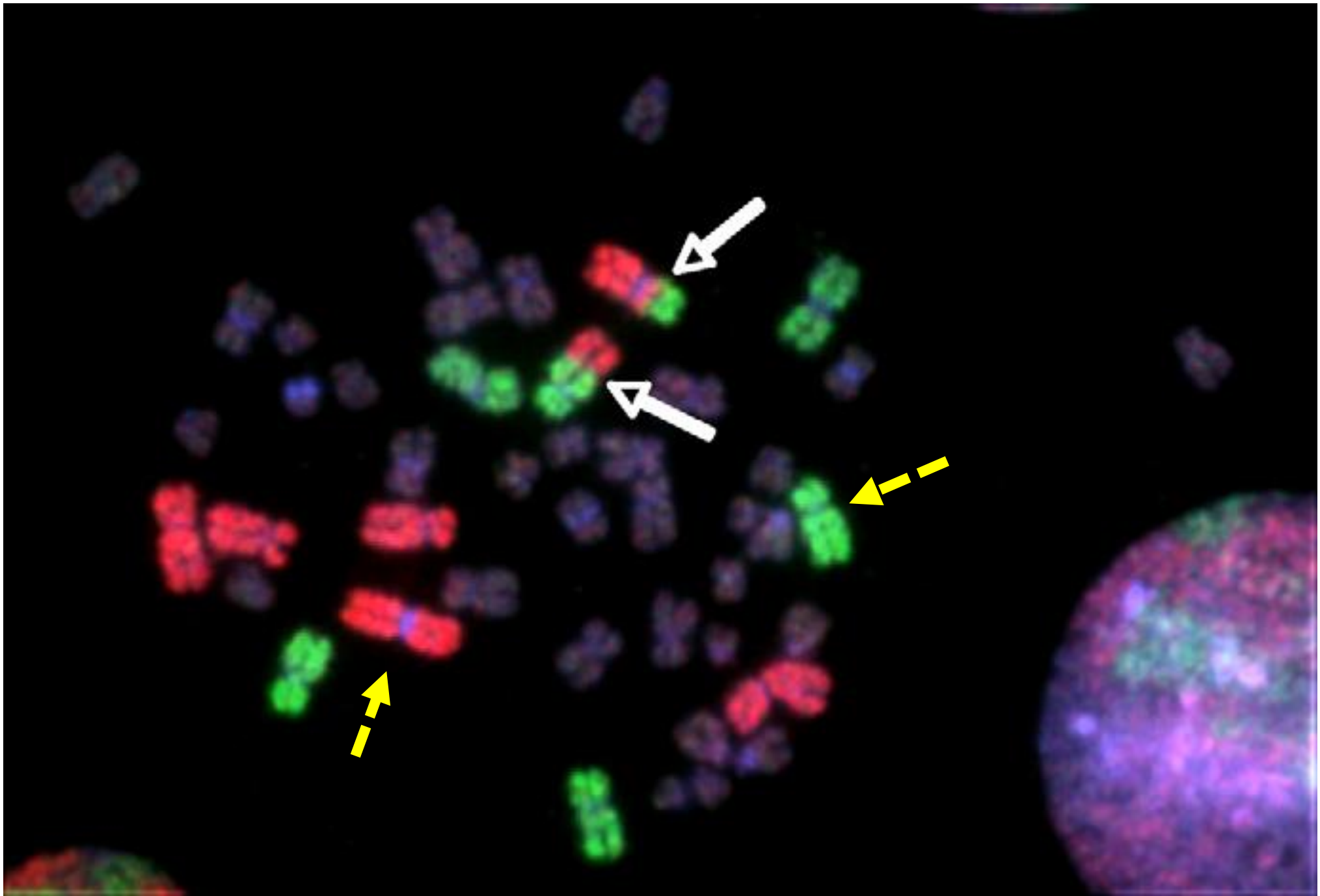
b) **Traslocazione intercromosomica non reciproca**



c) **Traslocazione intercromosomica reciproca**

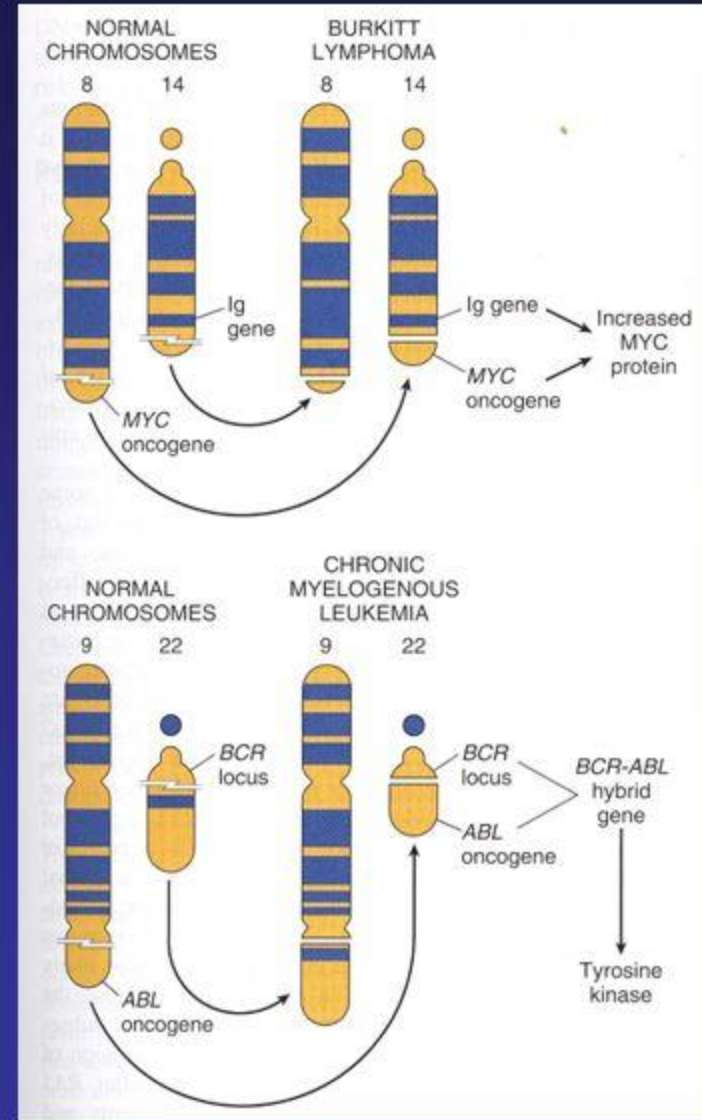






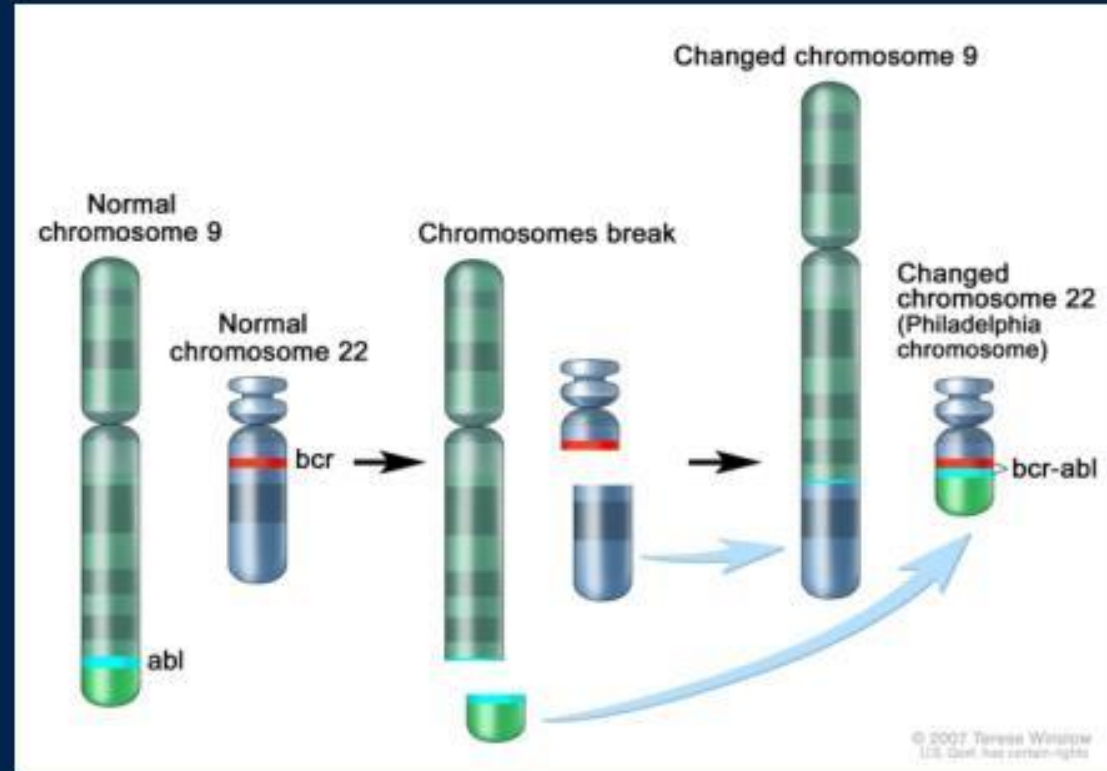
# Traslocazioni cromosomiche

- **Traslocazione 8>14 del sarcoma di Burkitt**
- **Traslocazione 9>22 della leucemia mieloide cronica (cromosoma Filadelfia)**





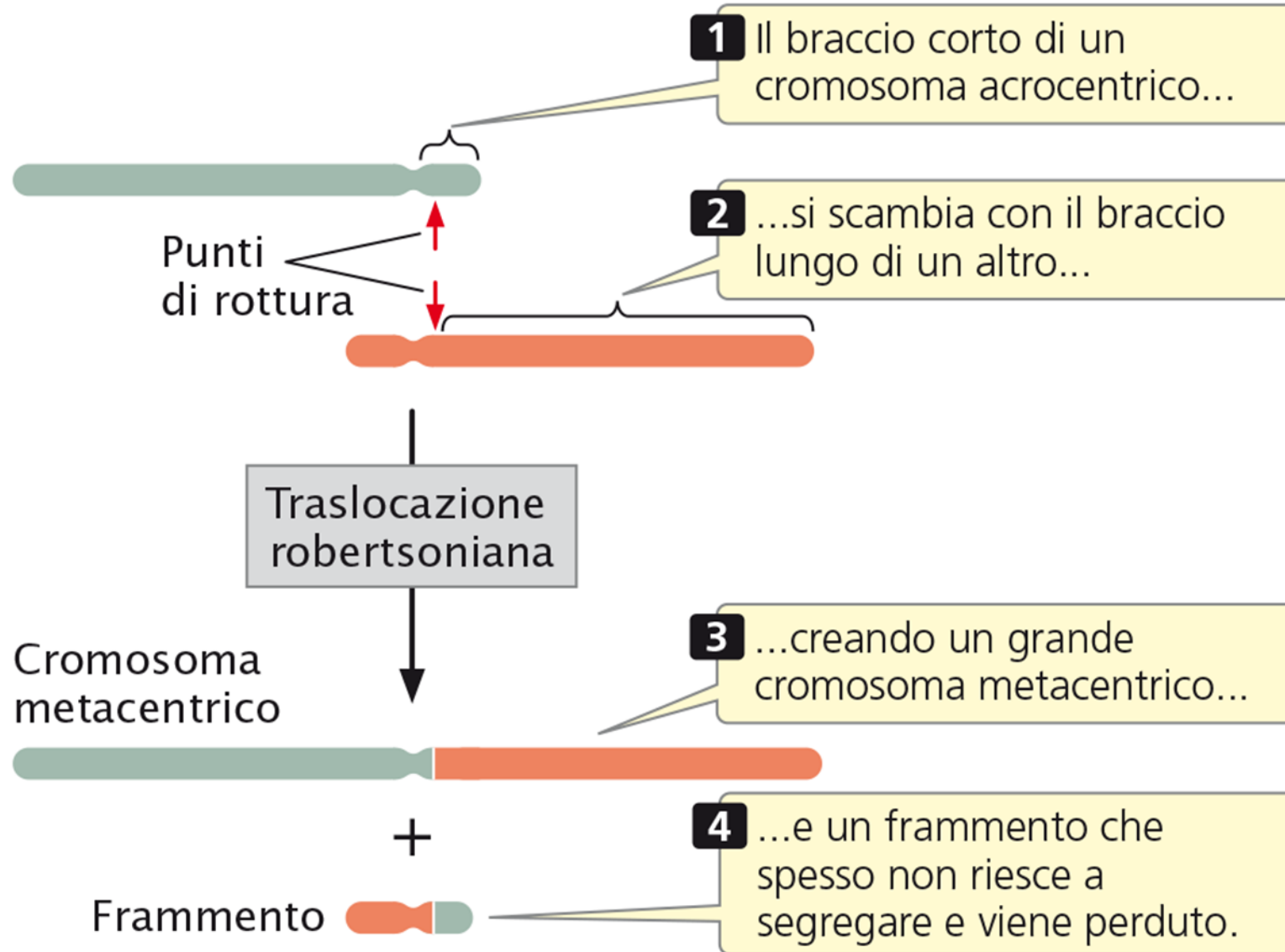
# Esempio di traslocazione reciproca 9-22 in CML (leucemia mieloide cronica)



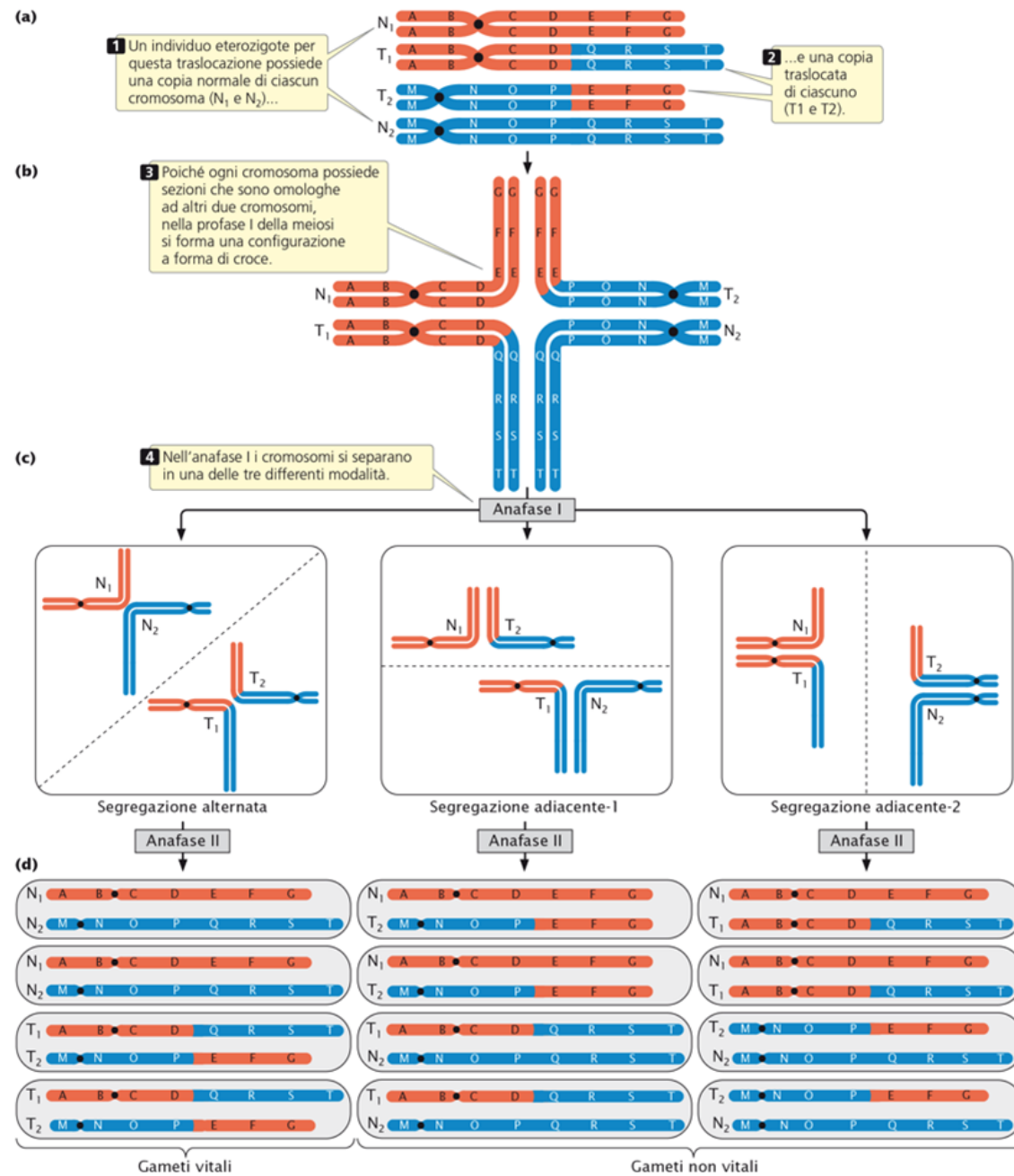
Avviene nelle cellule staminali ematopoietiche

La rottura avviene a livello di due geni, con formazione di un gene di fusione

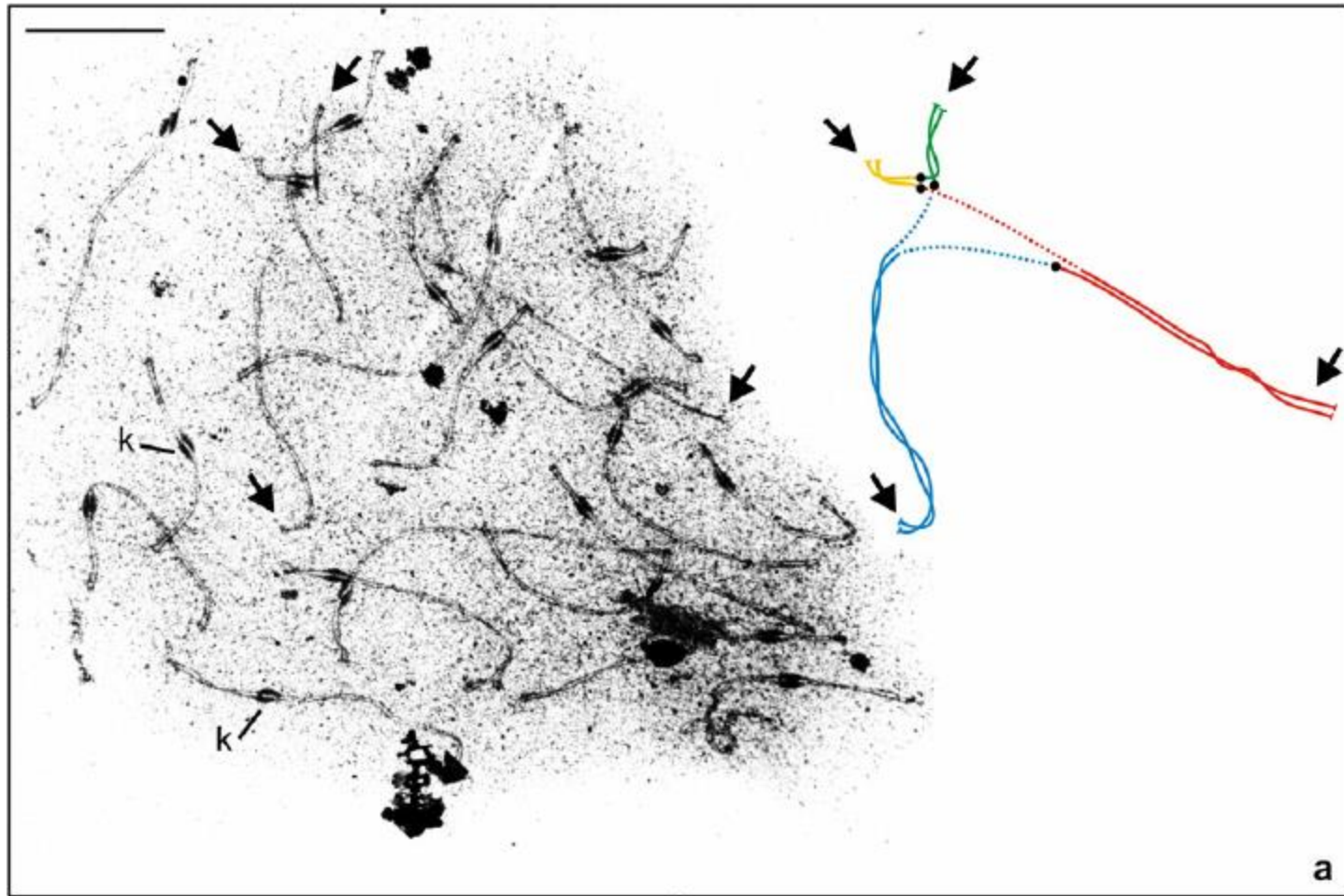
La proteina di fusione *bcr-abl* porta a crescita cellulare incontrollata



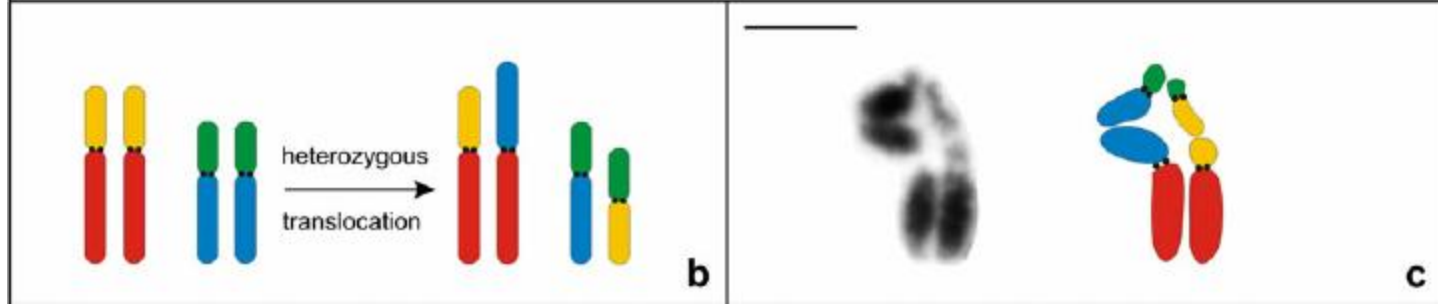




**Conclusion:** I gameti risultanti dalla segregazione adiacente-1 e adiacente-2 non sono vitali perché alcuni geni sono presenti in doppia copia mentre altri geni risultano mancanti.



a



b

c

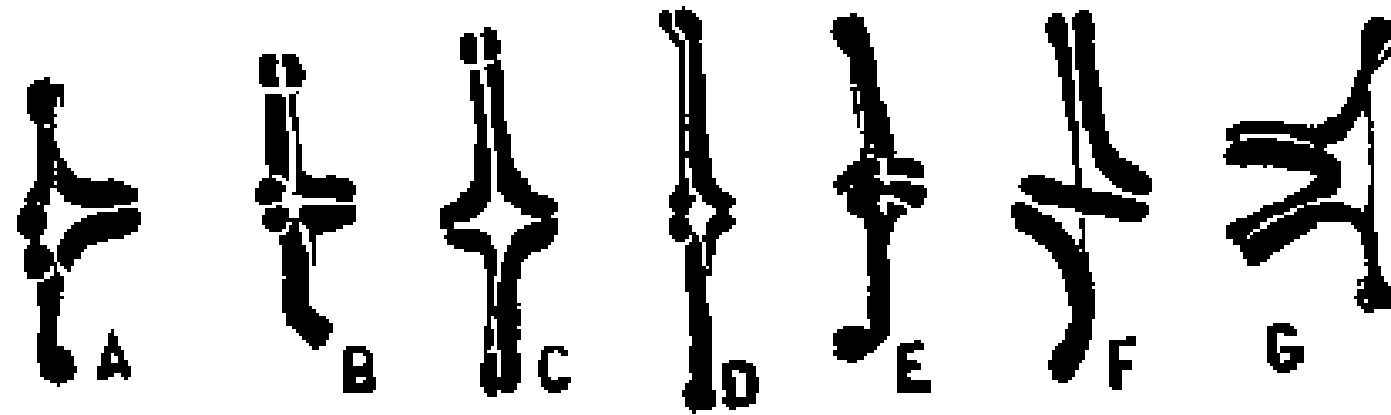


FIGURE 8.—The E bivalent of *P. Delavayi* var. *lutea*  $\times$  *suffruticosa*, form  $\gamma$  different nuclei, showing chiasmata in normal (A-E) and in two different inverted segments (F, G).

## ANEUPLOIDIA

L'aneuploidia è un aumento o diminuzione del numero di cromosomi in un individuo. Oltre ai riarrangiamenti cromosomici, le mutazioni comprendono anche i cambiamenti del numero di cromosomi. Queste possono essere classificate in due tipologie principali: l'aneuploidia, che è il cambiamento nel numero dei singoli cromosomi, e la poliploidia, che è il cambiamento nel numero di corredi cromosomici.

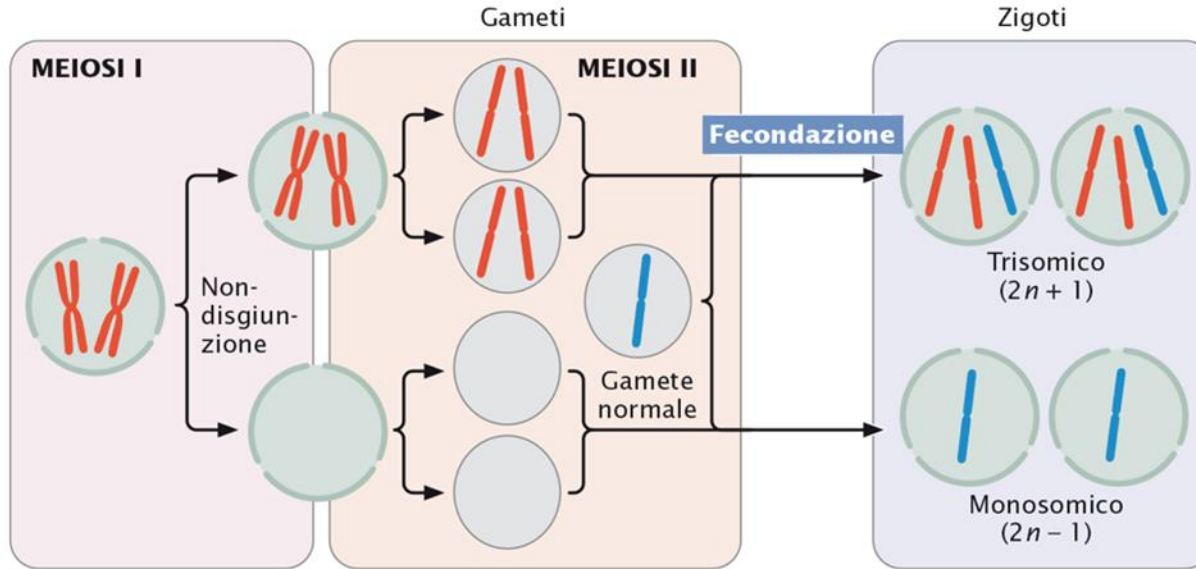
1 La nullisomia è la perdita di entrambi i membri di una coppia di cromosomi omologhi. È rappresentata dalla formula  $2n - 2$ , dove  $n$  si riferisce al numero di cromosomi aploidi. Così, nell'uomo, che normalmente possiede  $2n = 46$  cromosomi, uno zigote nullisomico ha 44 cromosomi.

2 La monosomia è la perdita di un singolo cromosoma, rappresentato con la formula  $2n - 1$ . Uno zigote monosomico umano ha 45 cromosomi.

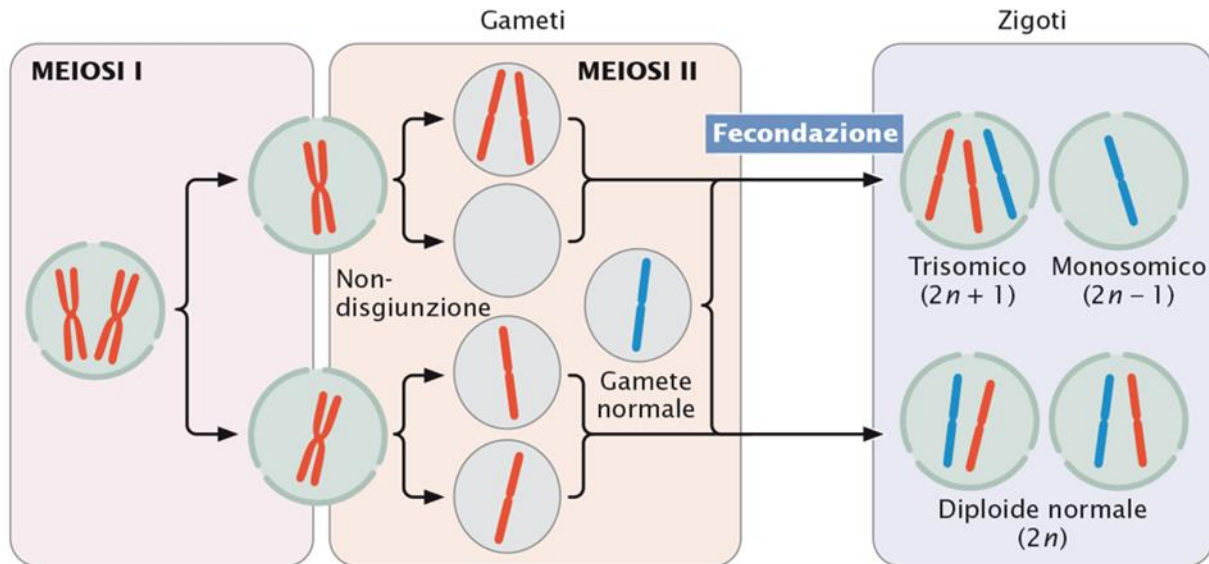
3 La trisomia è la presenza di un singolo cromosoma in eccesso, rappresentata come  $2n + 1$ . Uno zigote trisomico umano ha 47 cromosomi. Di conseguenza un trisomico avrà tre copie omologhe di un certo cromosoma. La maggior parte dei casi di sindrome di Down, che discuteremo più avanti in questo capitolo, sono causati da trisomia del cromosoma 21.

4 La tetrasomia consiste nella presenza di due cromosomi omologhi in eccesso e viene rappresentata come  $2n + 2$ . Uno zigote tetrasomico umano ha 48 cromosomi. La tetrasomia non è un eccesso di due cromosomi qualsiasi, ma di due cromosomi omologhi, di modo che nel genotipo vi saranno quattro copie omologhe di un determinato cromosoma

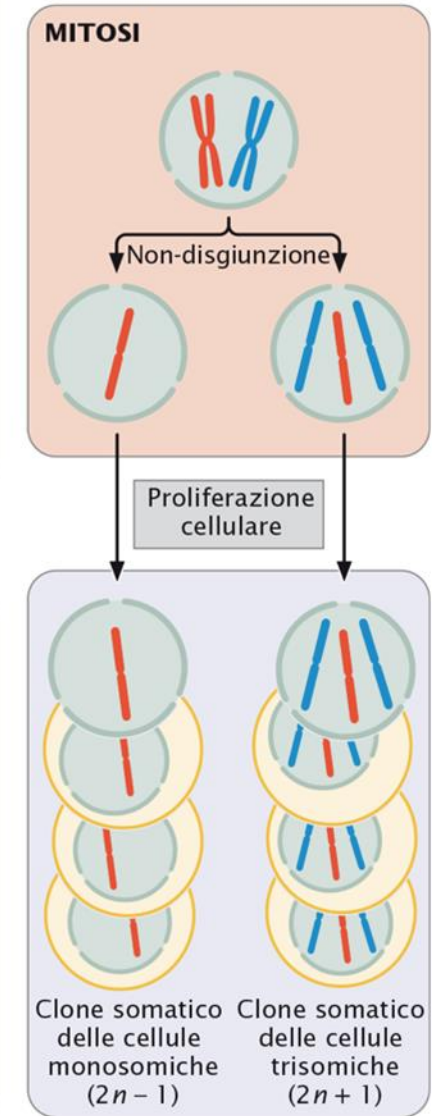
**(a) Non-disgiunzione nella meiosi I**



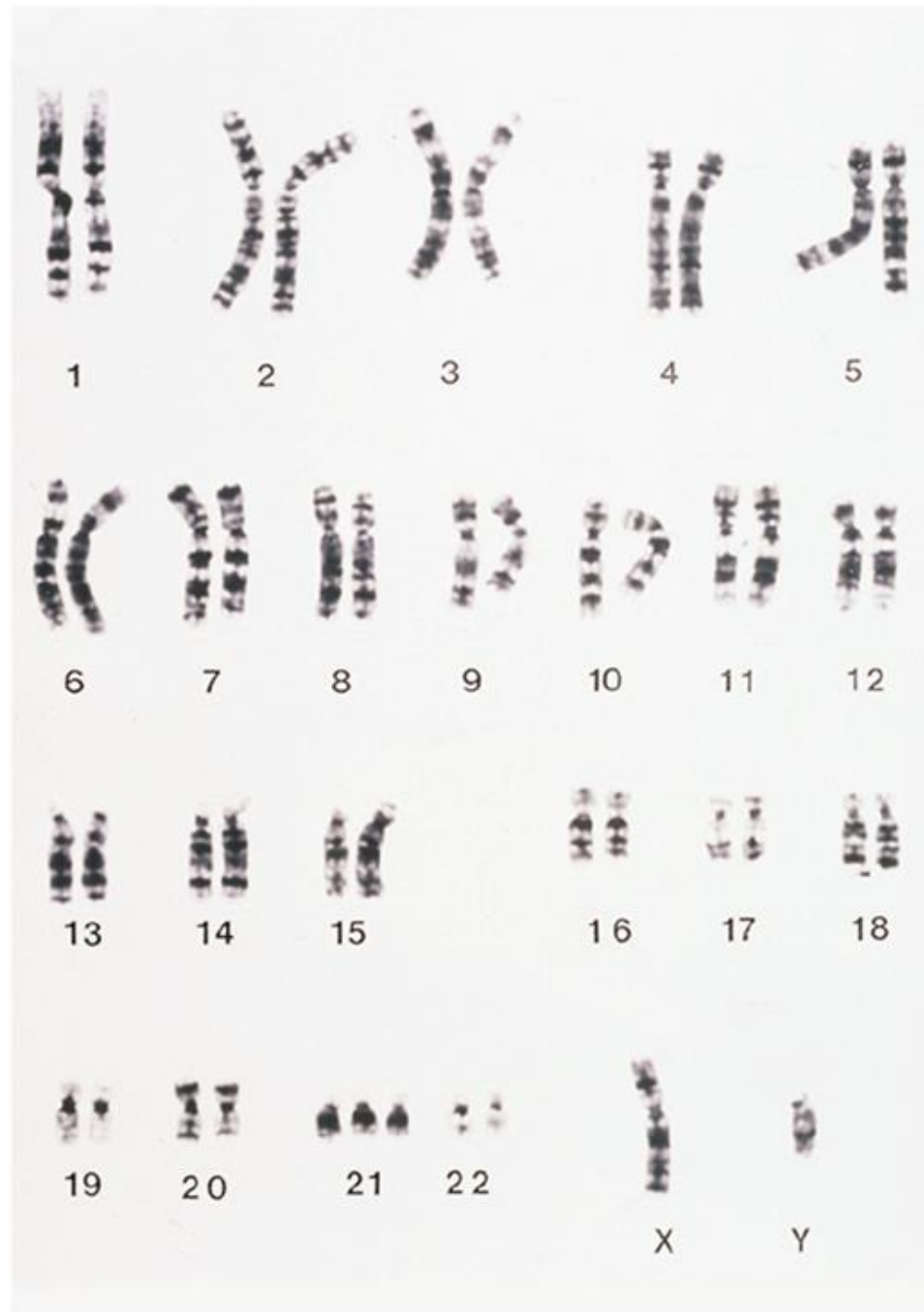
**(b) Non-disgiunzione nella meiosi II**

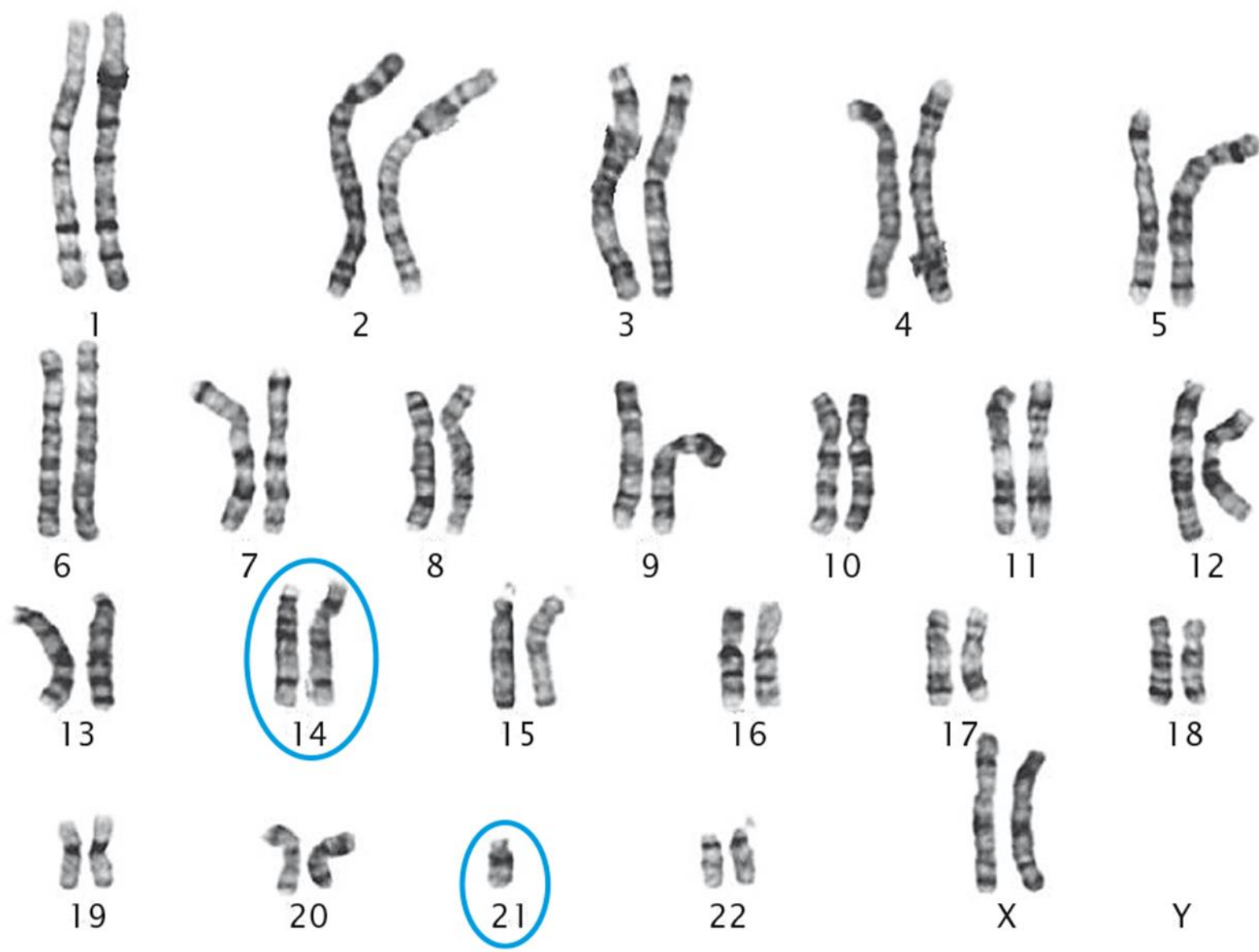


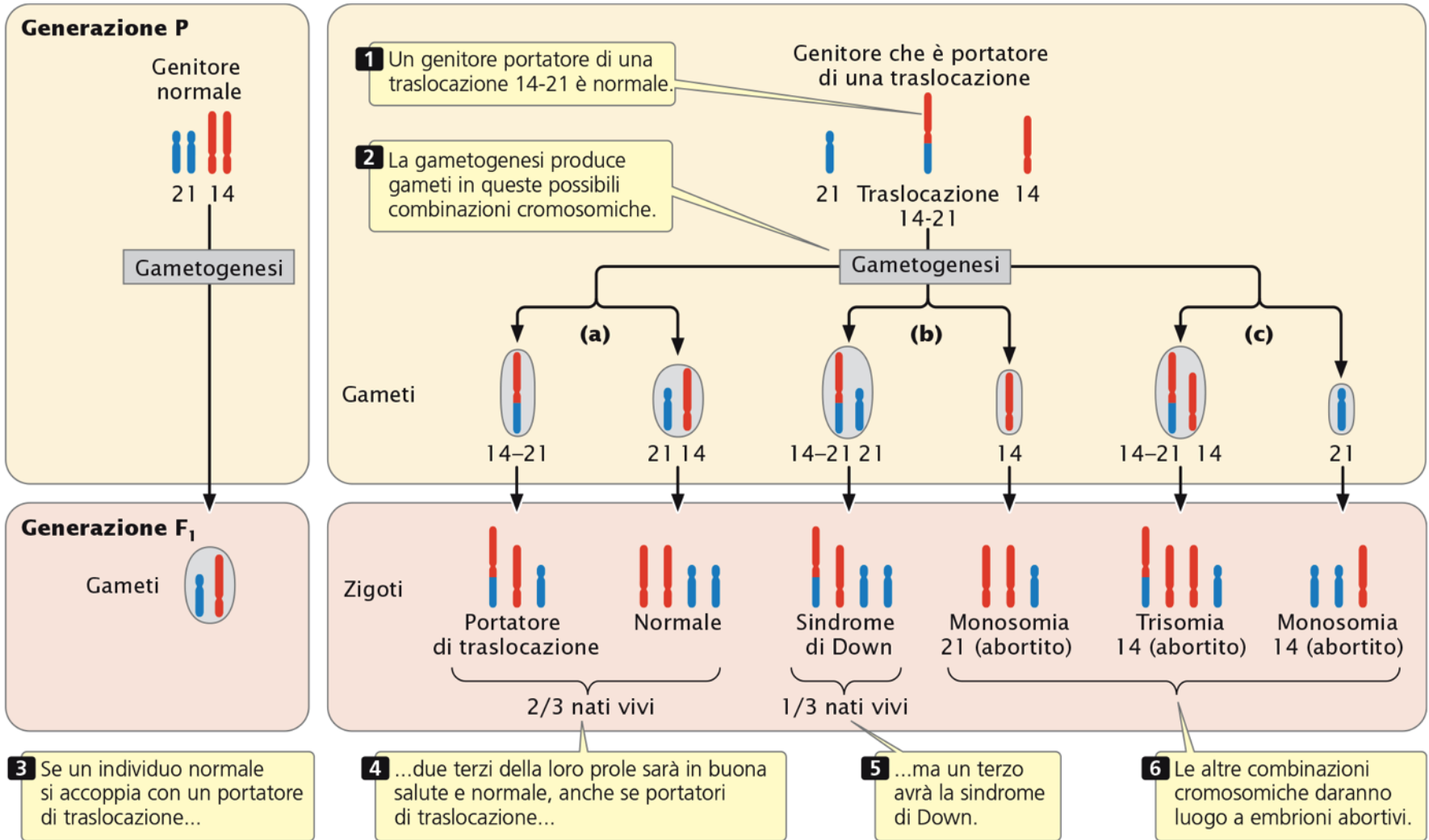
**(c) Non-disgiunzione nella mitosi**

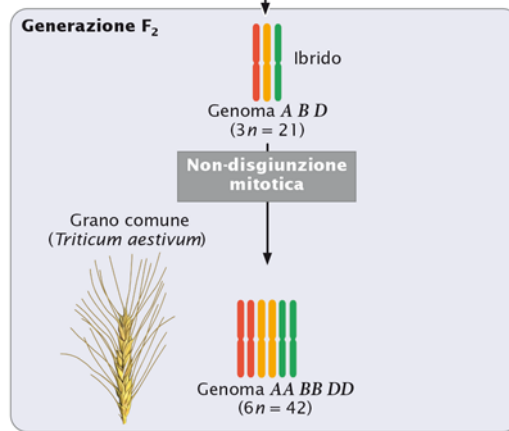
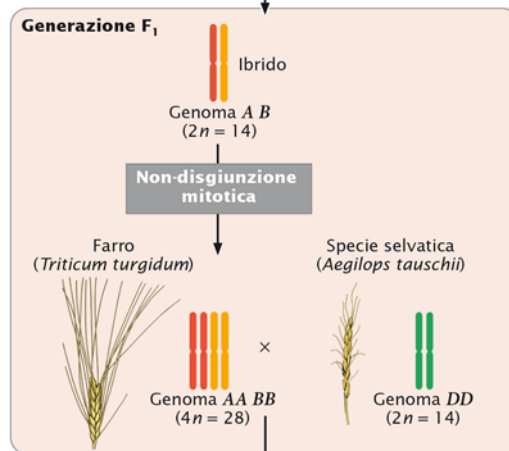
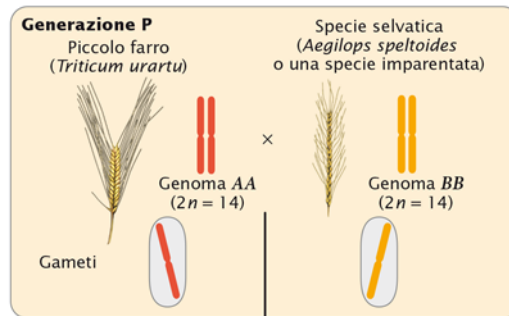












Un cromosoma ha i seguenti segmenti, dove • rappresenta il centromero: A B • C D E F G.

Quali tipi di mutazioni cromosomiche intervengono per modificare questo cromosoma in ciascuno dei seguenti cromosomi? (In certi casi può essere necessaria più di una mutazione cromosomica)

a A B A B • C D E F G

b A B • C D E A B F G

c A B • C D E F G

d A • C D E F G

e A B • C D E

f A B • E D C F G

g C • B A D E F G

h A B • C F E D F E D G

i A B • C D E F C D F E G

Inizialmente un cromosoma ha i seguenti segmenti: A B • C D E F G

Disegna il cromosoma che deriverebbe da ciascuna delle seguenti mutazioni, identificando i suoi segmenti.

a Duplicazione in tandem di DEF.

b Duplicazione con spostamento di DEF.

c Delezione di FG.

d Inversione paracentrica che include DEFG.

e Inversione pericentrica di BCDE.



La mutazione Notch è una delezione sul cromosoma X di *Drosophila melanogaster*. La femmina eterozigote per Notch presenta una dentellatura sui margini delle ali; Notch è letale in condizione di omozigosi e di emizigosi. La delezione Notch copre la regione del cromosoma X che contiene il locus per gli occhi bianchi, un carattere recessivo legato all'X. Fornisci i fenotipi e le percentuali di progenie prodotta negli incroci seguenti.

a Una femmina Notch con occhi rossi è accoppiata con un maschio con occhi bianchi.

b Una femmina Notch con occhi bianchi è accoppiata con un maschio con occhi rossi.

c Una femmina Notch con occhi bianchi è accoppiata con un maschio con occhi bianchi.

Il daltonismo, ossia la cecità ai colori rosso-verde nell'uomo, è un'anomalia recessiva legata all'X. Un giovane uomo con cariotipo 47, XXY è daltonico (sindrome di Klinefelter). Anche suo fratello, 46, XY, è daltonico. Entrambi i genitori hanno una visione dei colori normale. Dove si è verificata la non-disgiunzione che ha causato la sindrome di Klinefelter nel giovane? Assumi che non vi sia stato crossing-over nella profase I della meiosi.