19.
Variazioni della struttura e del numero dei cromosomi

Domande

- Quali cambiamenti avvengono nella struttura e nel numero di cromosomi negli Eucarioti?
- Quali conseguenze hanno questi cambiamenti sulla capacità della cellula di entrare in meiosi?
- Quali conseguenze hanno questi cambiamenti sulla sopravvivenza e sul fenotipo degli individui che li ereditano?

Due temi principali relativi ad osservazioni derivanti da alterazioni cromosomiche

1. Il cariotipo di norma è costante entro una specie

- La maggior parte di sbilanciamenti genetici si riflette in uno svantaggio selettivo

2. Specie affini hanno usualmente differenti cariotipi

- Specie strettamente affini differiscono solamente per alcuni riarrangiamenti
- Specie distanti differiscono per molti riarrangiamenti
- Correlazione tra riarrangiamenti del cariotipo e speciazione

Mutazioni cromosomiche su ampia scala

- Le mutazioni (o aberrazioni) cromosomiche alterano
  - struttura
  - numero

  dei cromosomi rispetto al corredo normale.

Numero

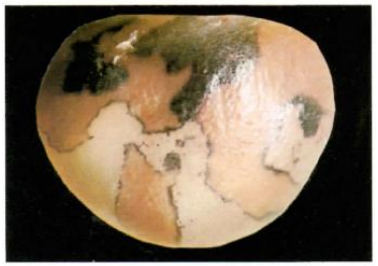
(Aneuploidie – Monosomie – Trisomie)

Struttura

(Delezioni, inserzioni, traslocazioni, inversioni)

I. VARIAZIONI DELLA STRUTTURA DEI CROMOSOMI

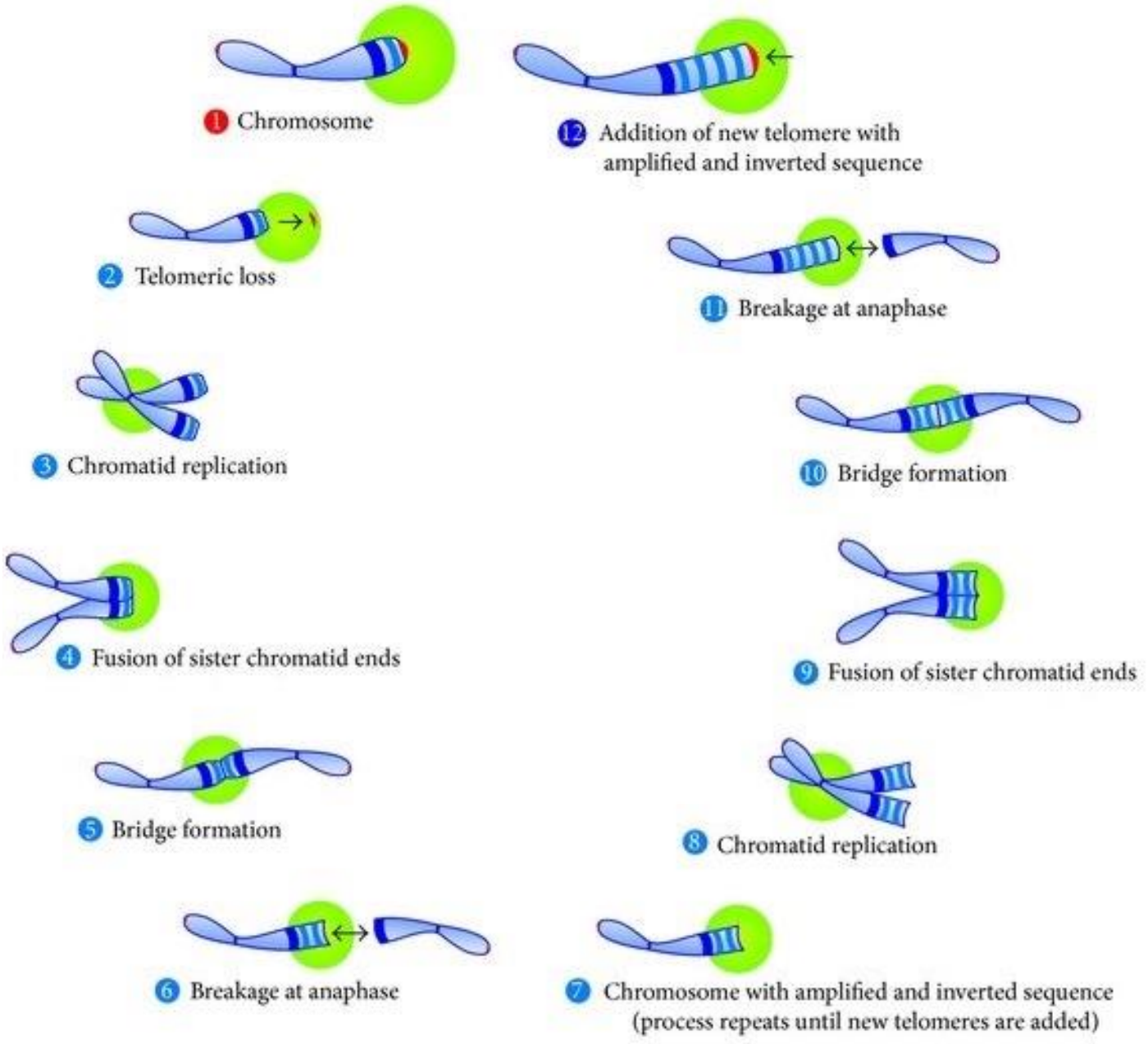
- consistono nella **perdita, aggiunta o riarrangiamento** di una porzione del materiale genetico.
- **causa:** rottura di un cromosoma o di un cromatidio che può portare a tre diversi eventi:
  - **riunione delle due estremità:** ciò ad opera dei sistemi di riparazione della cellula;
  - **riunione e riattacco di due estremità:** dovute a due rotture diverse con scambio dei frammenti o riattacco in posizione invertita;
  - **mancata riparazione**, con perdita del frammento acentrico (cicli b-f-b).



Endosperma di mais in cui lo stato allelico dei fattori genetici localizzati sul cromosoma 9 permette di osservare fenotipicamente l'effetto dei cicli BFB

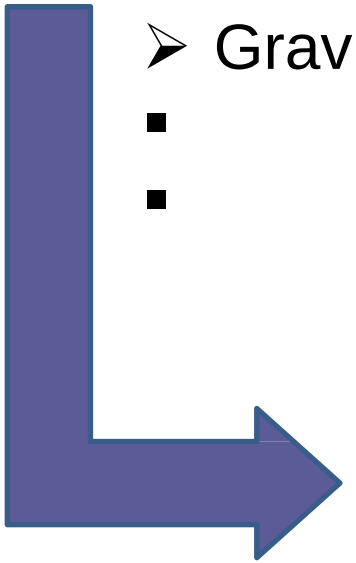
Il ciclo di rottura -fusione-ponte (BFB)





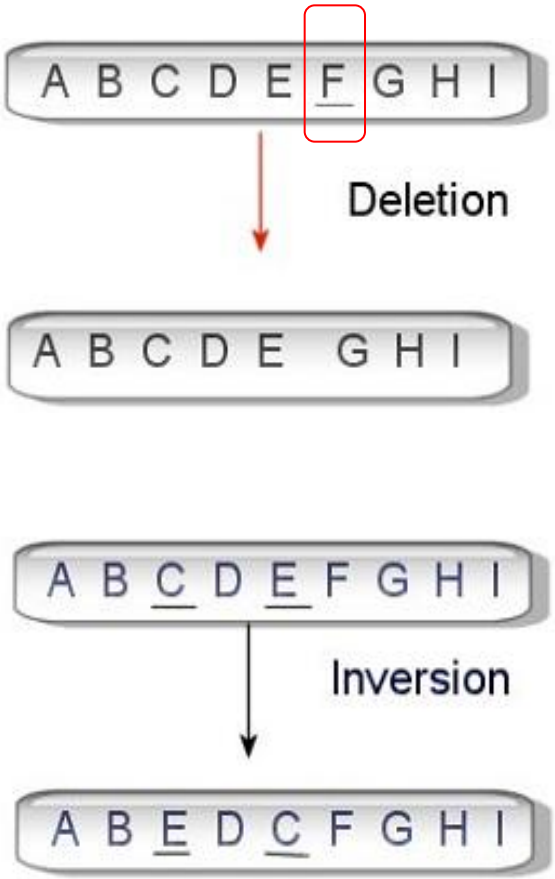
A. Mutazioni cromosomiche: struttura

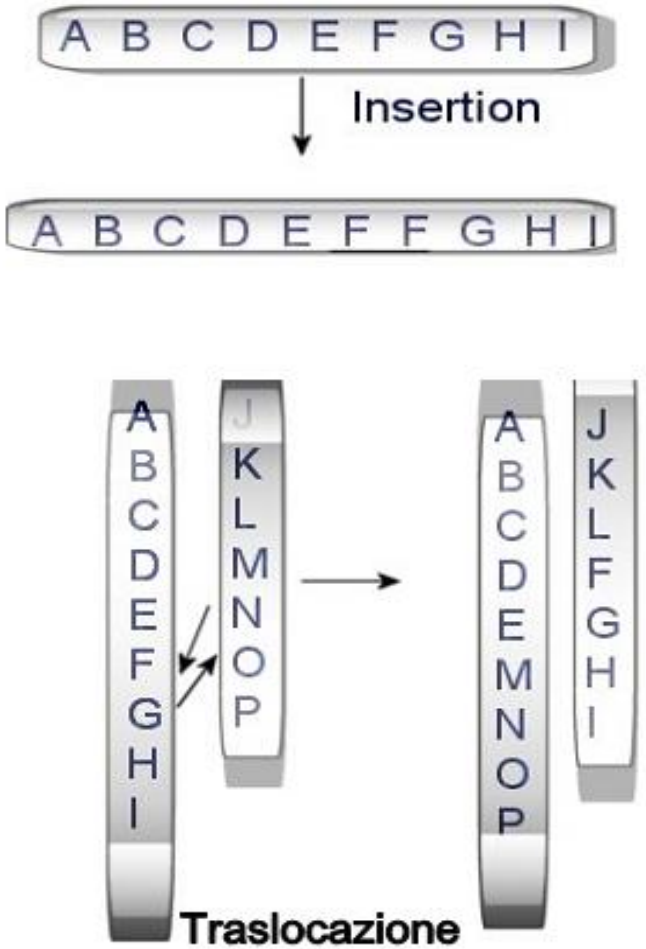
- Gravi danni sui cromosomi a causa di
  - mutageni
  - errori drastici durante la replicazione dei cromosomi



- **Delezioni**
- **Duplicazioni**
- **Inversioni**
- **Traslocazioni**

Tipi di riarrangiamento

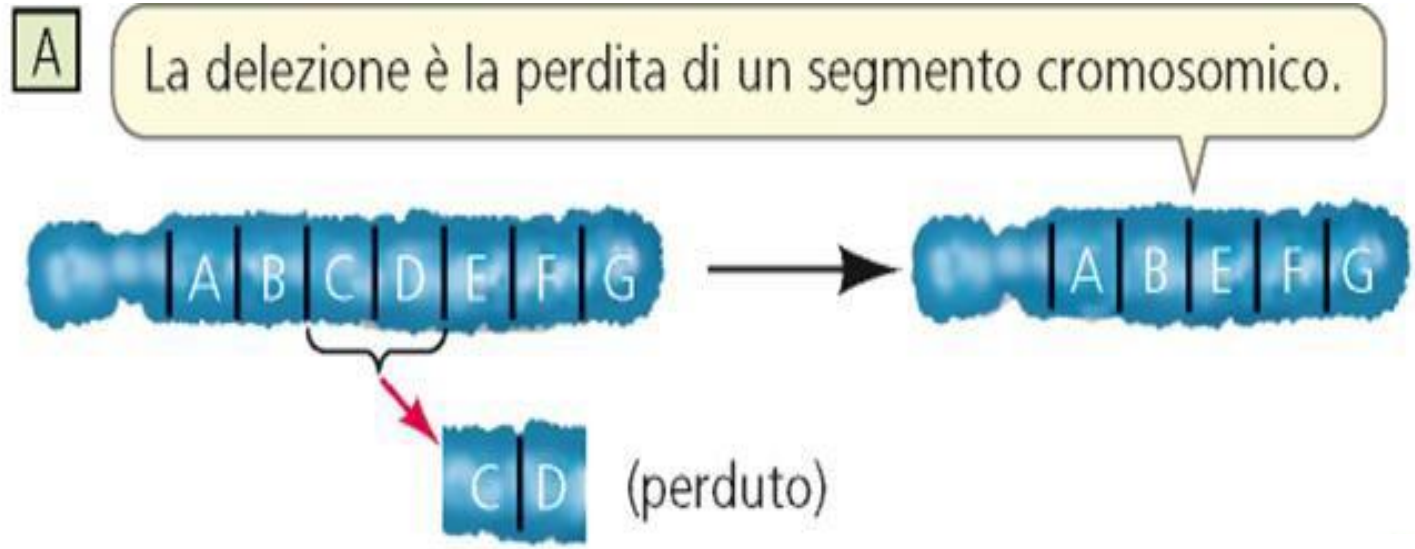




1. Delezione

❑ **Rimozione di parte del materiale genetico**.

- Il cromosoma si rompe in due punti
- quindi si salda lasciando fuori la sequenza tra le due rotture

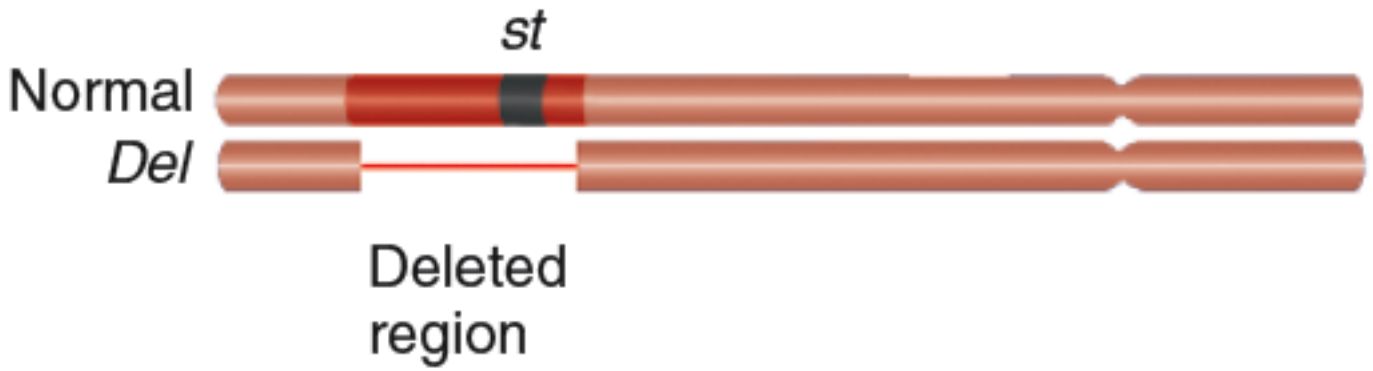


Conseguenze: pseudodominanza.

- Alleli recessivi possono manifestarsi a livello fenotipo
- ciò se i loro loci sono deleti nel cromosoma omologo

Nelle delezioni eterozigoti, la pseudo-dominanza può ‘’scoprire" una mutazione recessiva

- Simile ad un test di complemetazione
- Esame fenotipo di un eterozigote per un allele recessivo e delezione:
  - **Se il fenotipo è mutante, il gene mutante giace entro la regione deleta**
  - **Se il fenotipo è wild-type, il gene mutante deve giacere al di fuori della regione deleta**



Cromosomi politenici nelle ghiandole salivari delle larve di *Drosophila*

- **In *Drosophila*, i cromosomi in interfase si replicano 10 X senza andare attraverso la mitosi**
  - Ogni cromosoma ha 2^{10} doppie eliche
- I pattern di bandeggio sono riproducibili
- Questo ha fornito una guida fisica dettagliata per mappare il geni
  - **Totale ~ 5000 bande,**
  - **dimensioni di ogni banda è**

    3-150 kb

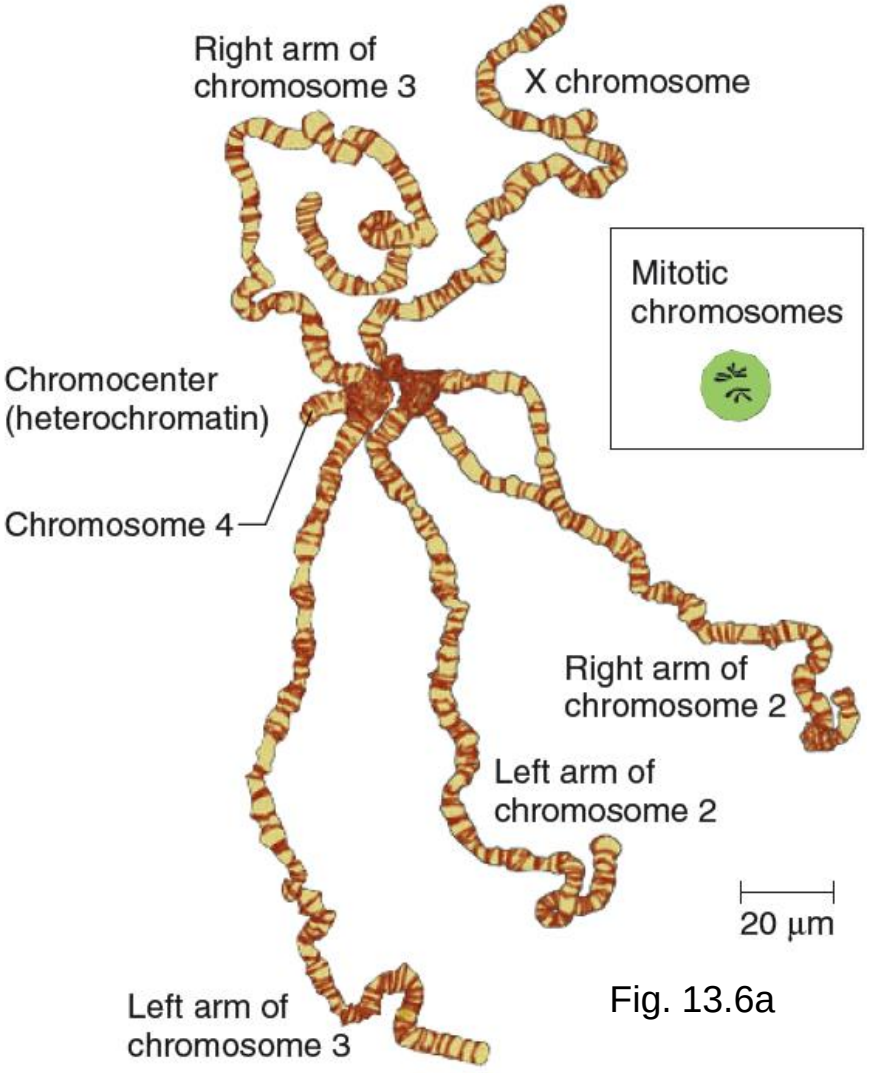
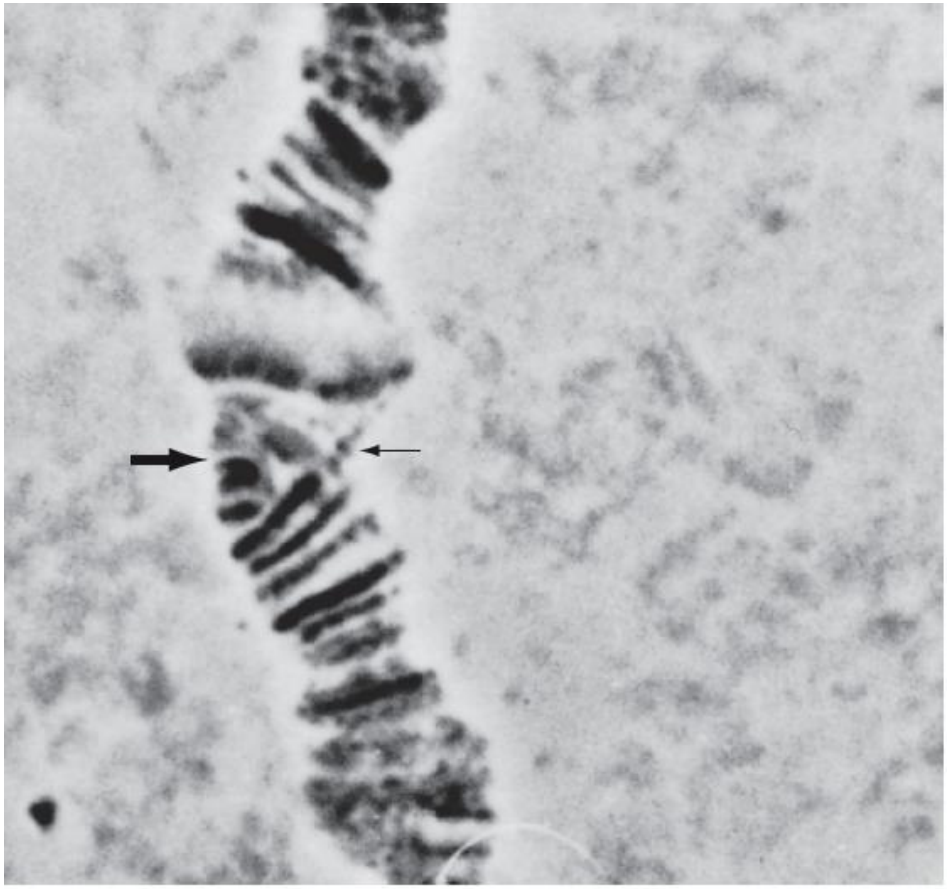


Fig. 13.6a

Anelli di delezione si formano anche in cromosomi politenici derivati da delezioni eterozigoti in *Drosophila m.*

- In Drosophila, i cromosomi omologhi si appaiano tra loro durante l'interfase

- Il **confronto dei modelli di bandeggio** nei cromosomi politenici **di un eterozigote derivato da delezione** può rivelare la posizione della delezione

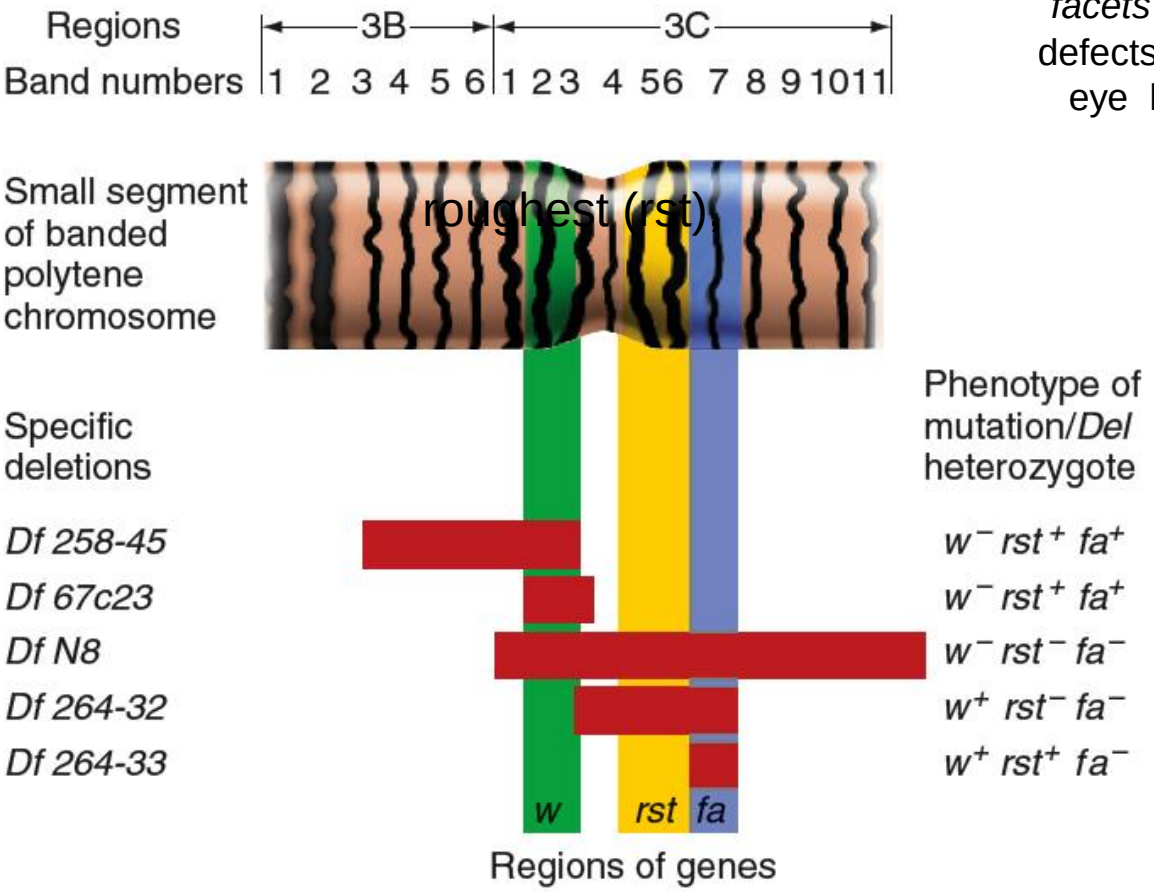


Uso delle delezioni per assegnare geni a bande presenti sui cromosomi politenici di *Drosophila*

- Test di complementazione con diverse delezioni usato pr determinare la localizzazione dei geni *white* (*w*), *roughest* (*rst*), e *facet* (*fa*).es

roughest (rst): rough and bulging eyes

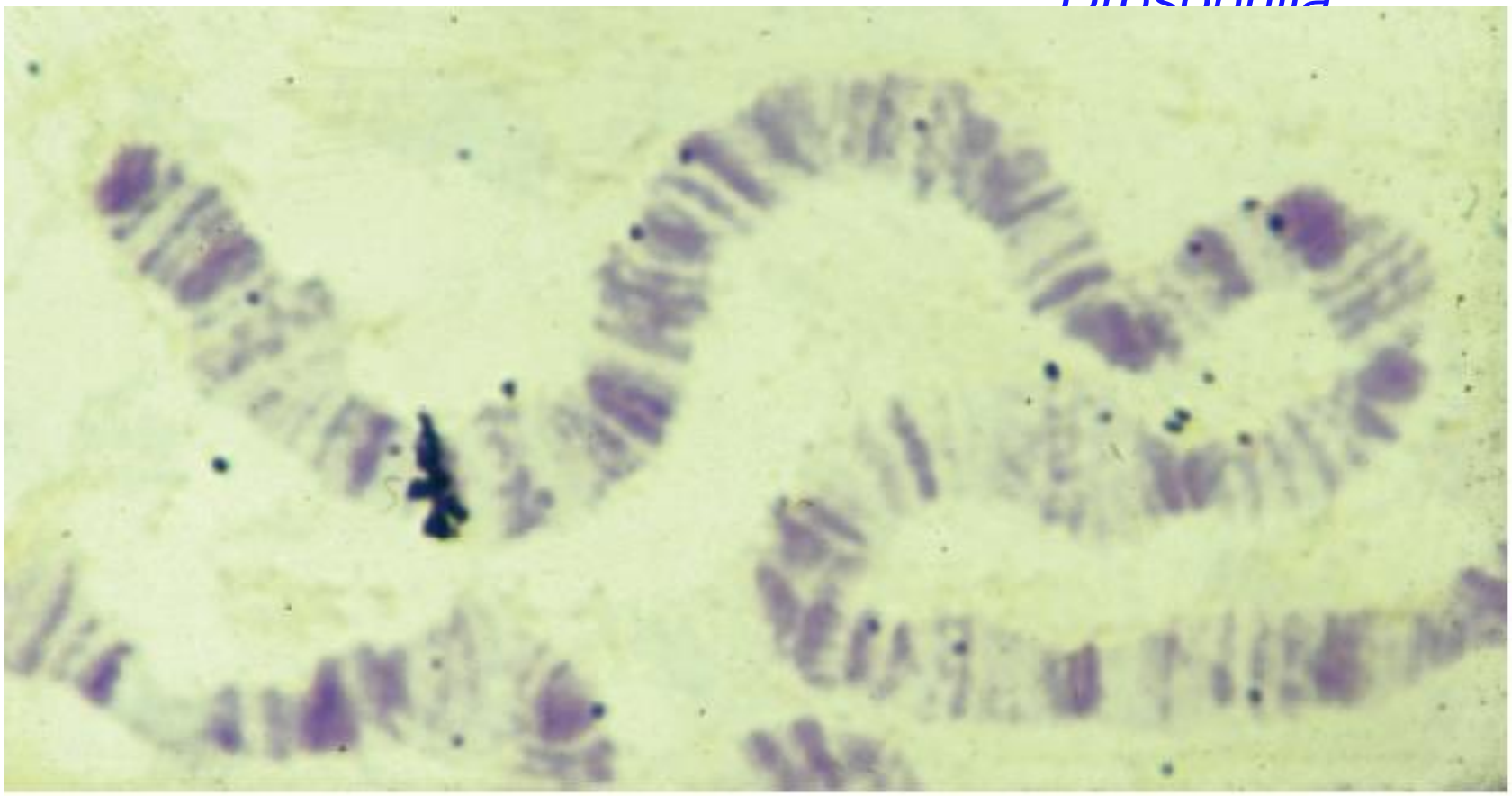
facets (fa-): temp sensitive defects in eye development: eye has a rough surface



Ibridazione i*n situ:*

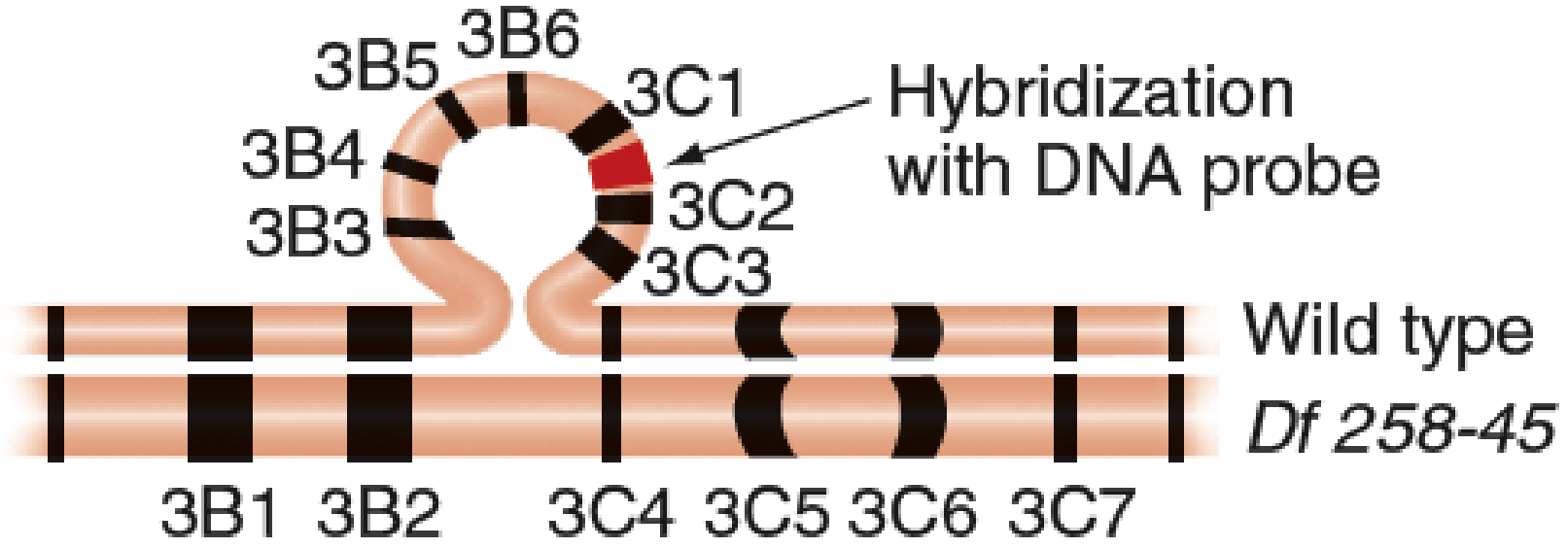
una strategia per localizzare geni a livello molecolare

- **Una sonda** DNA contenente il gene *white* ibridizza alla punta del cromosoma politenico wild-type X di *Drosophila*



Caratterizzazione di delezioni con ibridazione *in situ* sui cromosomi politenici

- **Una sonda di DNA marcato ibridizza con il cromosoma wild-type , ma non con il cromosoma deleto.**



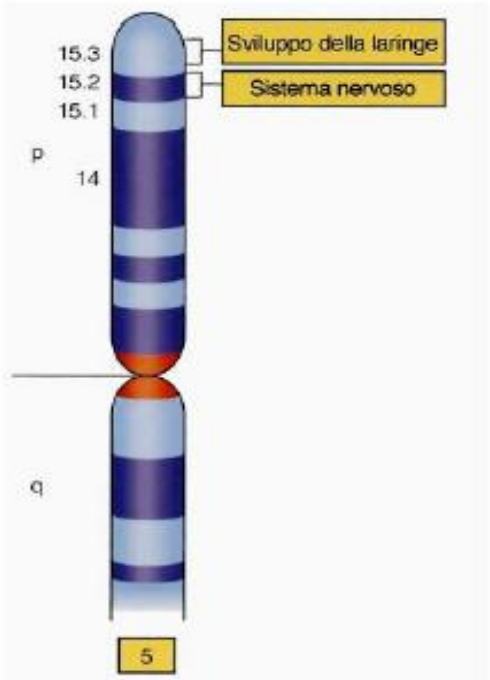
Malattie dell'uomo dovute a delezioni

Delezione	Sindrome	Freq	Fenotipo
5p-	Cri du chat	1/100000	Pianto simile al miagolio di un gatto, diverse anomalie del viso, severo ritardo mentale
11q-	Tumore di Wilms -		Tumore renale a livello embrionale
13q-	Retinoblastoma		Tumore dell'occhio
15q-	Sindrome di Prader-Willi		Astenia ed accrescimento lento nei neonati Obesità ed attacchi compulsivi di fame nei bambini e negli adulti

Sindrome cri-du-chat (5p-)



- Delezione eterozigote nel braccio corto del cromosoma 5 (1/50.000 nati vivi):
- anomalo sviluppo della faringe
- ritardo mentale
- difetti di sviluppo della faccia
- malformazioni dell'apparato gastrointestinale



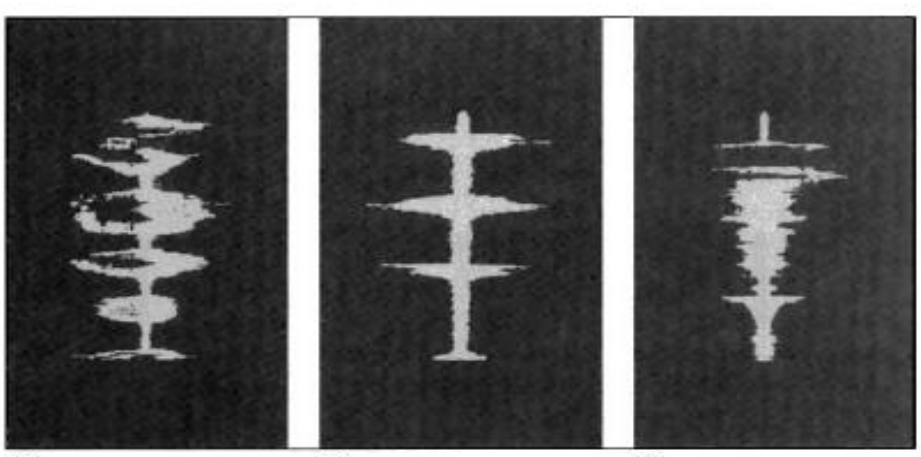
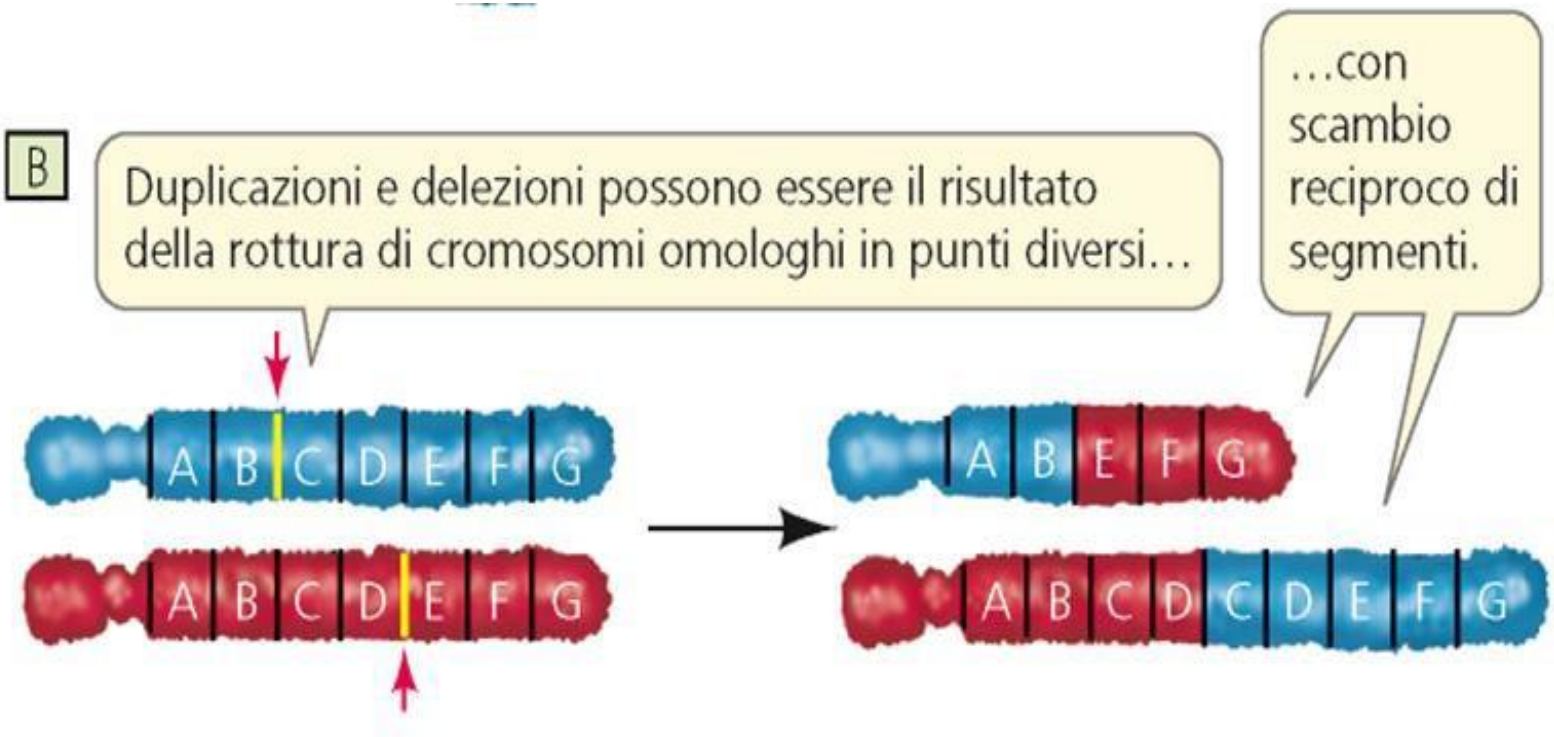


FIGURA 6.24 Registrazione del suono corrispondente al pianto di un neonato normale (a), di un neonato con Sindrome cri du chat (b) e del miagolio di un gatto (c). Il suono relativo al pianto del bambino malato ha una rappresentazione grafica molto più simile a quella del gatto che a quella del bambino normale.

2. Duplicazione

➢ Duplicazione

- Cromosomi omologhi si rompono in punti differenti
- Quindi i frammenti si ricongiungono a partner sbagliato.
- Uno dei due cromosomi avrà un segmento deleto, l'altro segmento duplicato



Il crossing-over ineguale determina delezione e duplicazione

- In alcuni casi possono verificarsi contemporaneamente duplicazioni e delezioni (quando cromosomi omologhi si rompono in punti diversi)

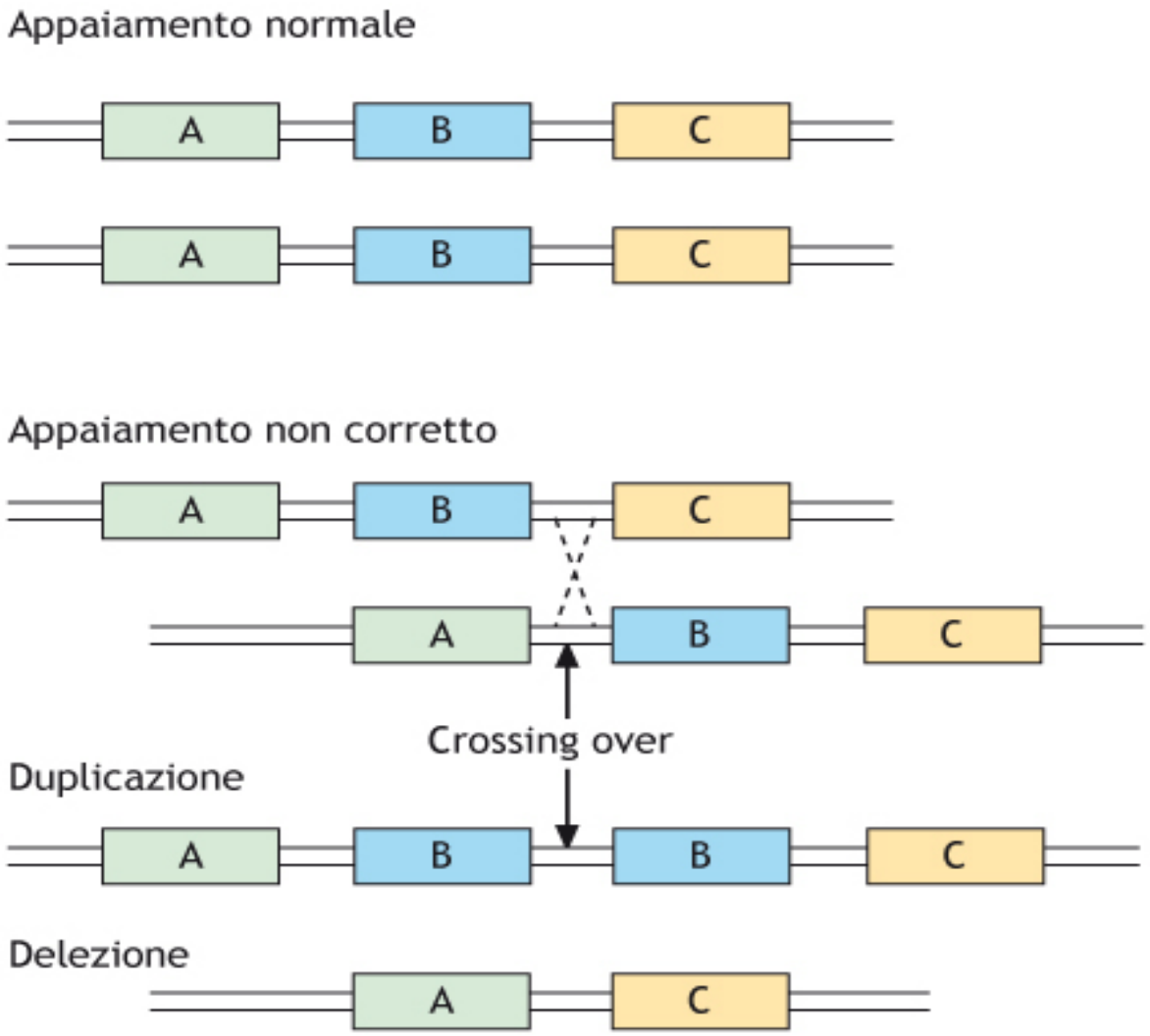


Figura 10.24 Rappresentazione schematica di un crossing over ineguale. Sequenze appaiate in maniera non corretta, a seguito di un evento di crossing over, possono determinare delezioni e duplicazioni di sequenze nucleotidiche.

Alterazioni della struttura dei cromosomi

- Particolari tipi di **RIARRANGIAMENTO** possono essere anche trasmessi alle generazioni successive

- **CROMOSOMI AD ANELLO**

  instabili alla mitosi – mosaicismo

- **ISOCROMOSOMI**

  due bracci uguali porta a monosomia o trisomia parziale

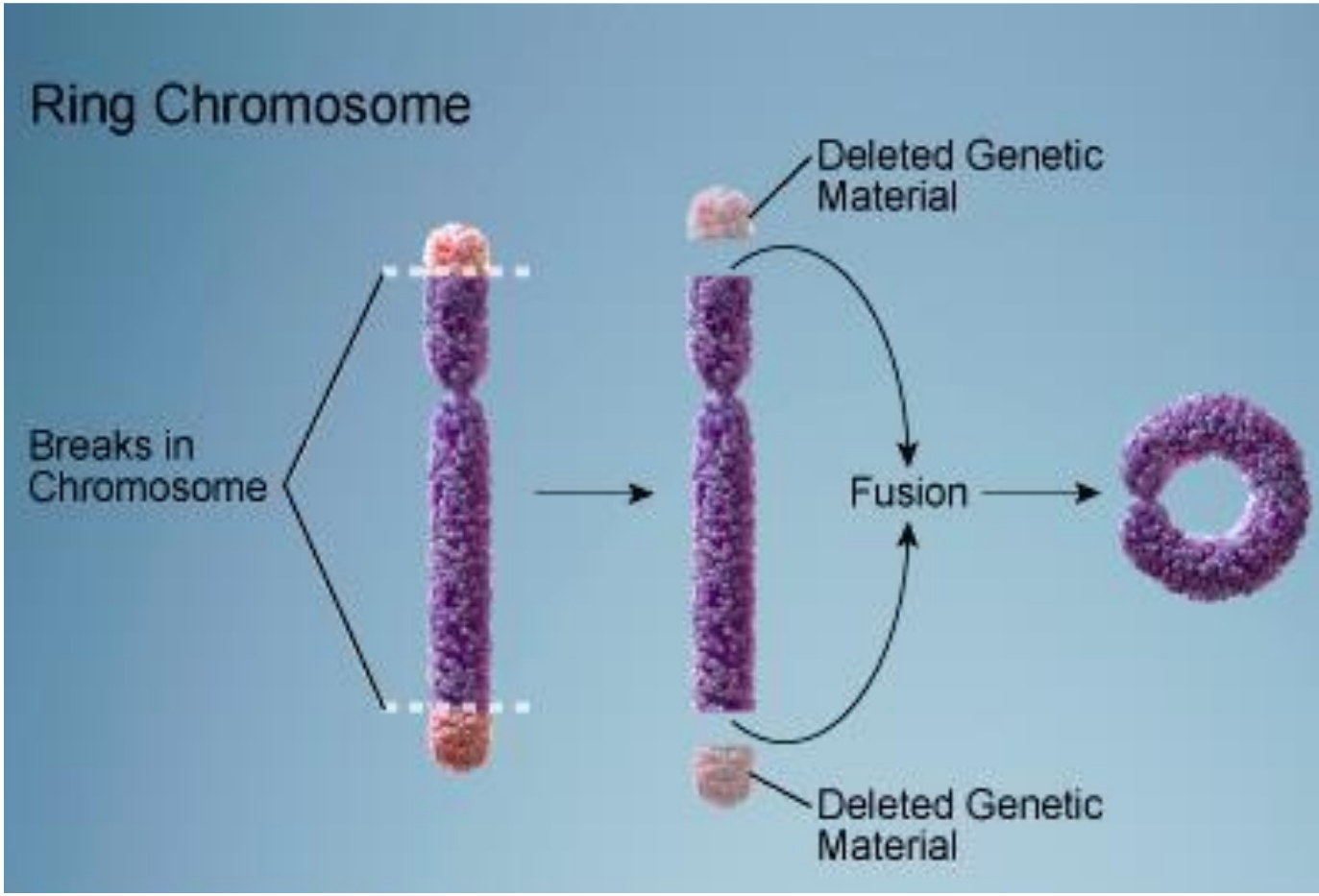
  - i (Xq) sindrome di TURNER attenuata
  - i (21q) sindrome di DOWN

- **DICENTRICI**

- soppressione funzionale di un centromero
- Questi ri-arrangiamenti creano problemi alla meiosi

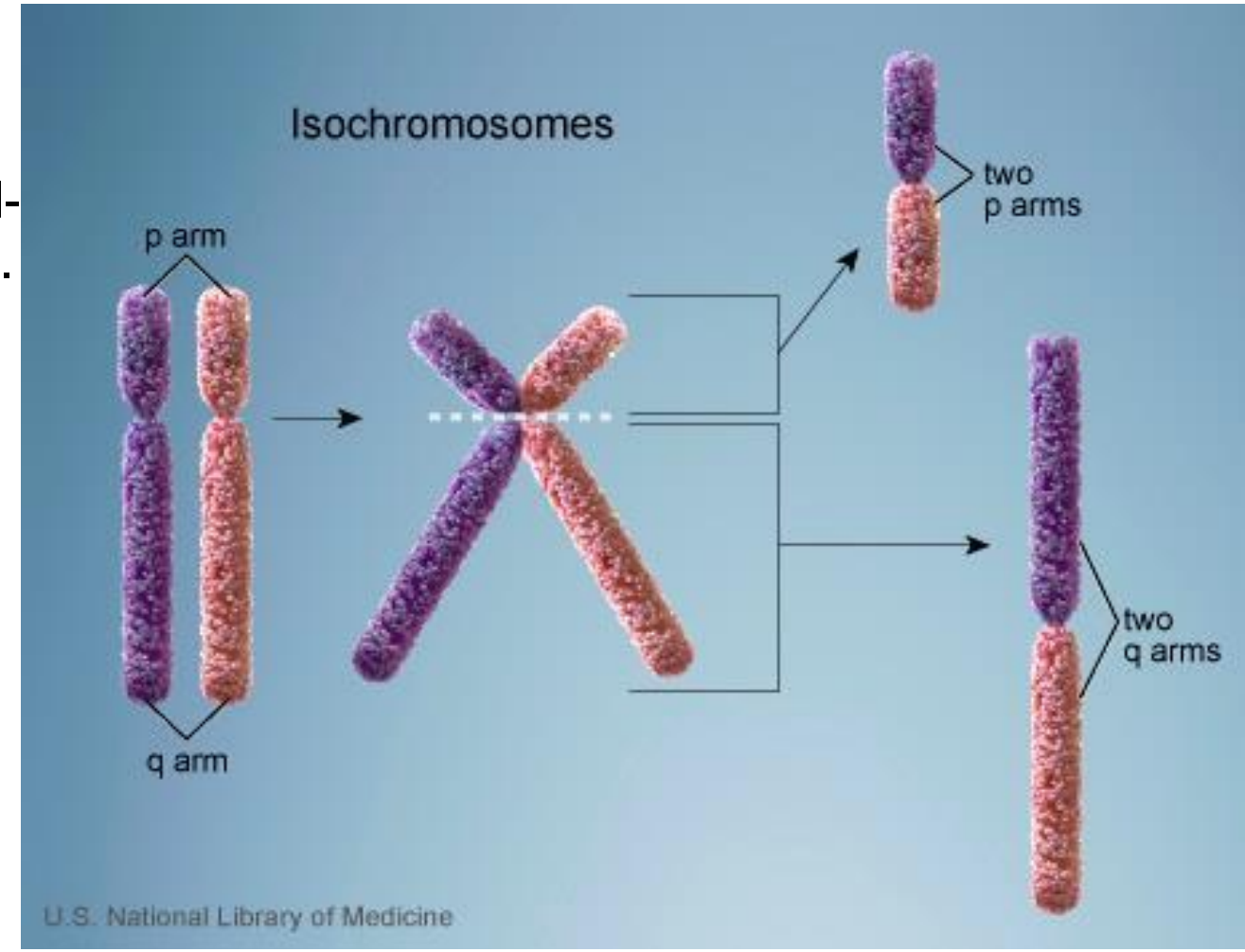
Cromosoma ad anello

- **Rottura delle estremità telomeriche**
- e **ricongiungi-mento del cromosoma** a livello dei punti di frattura



Iso-cromosoma

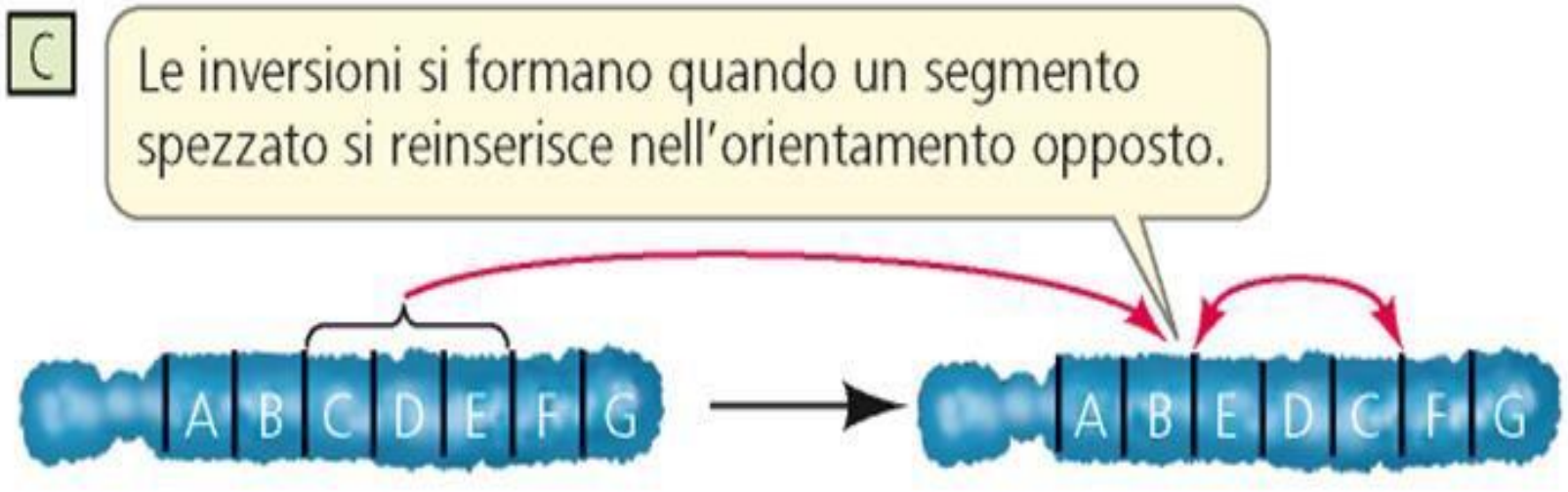
- **Divisione in senso orizzontale,** anziché verticale, dei **cromatidi**, a livello del centromero.
- Cromosoma anomalo nel quale
- **uno dei bracci è duplicato,** in modo tale che siano presenti due braccia di uguale lunghezza con i rispettivi loci organizzati in senso speculare,
- **mentre l'altro braccio è deleto.**



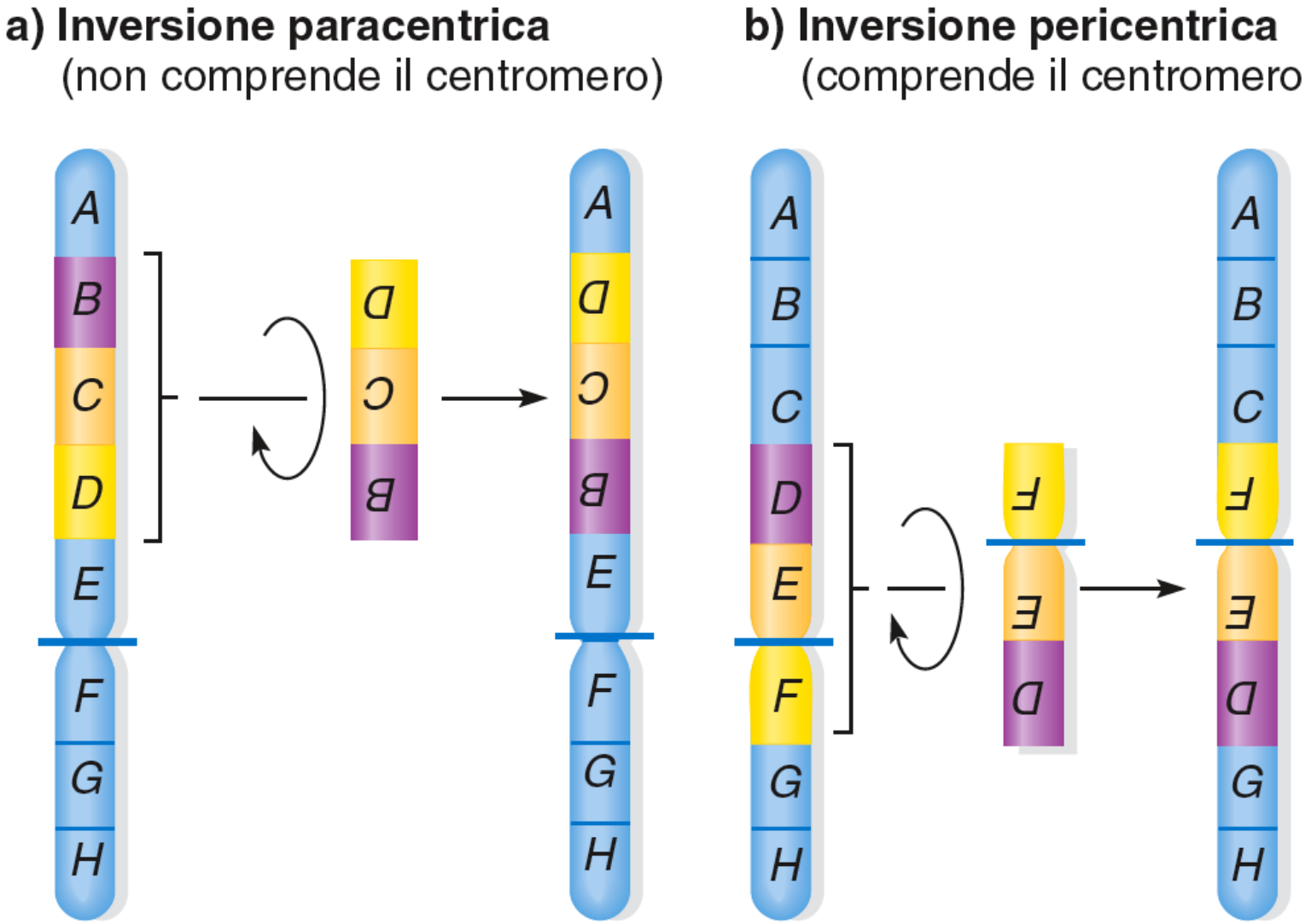
3. Inversione

❑ Inversione

- Rottura e ricongiunzione, dopo capovolgimento, di un segmento di cromosoma



Inversione


a) Inversione paracentrica
(non comprende il centromero)
b) Inversione pericentrica
(comprende il centromero)
A
B
C
D
E
F
G
H

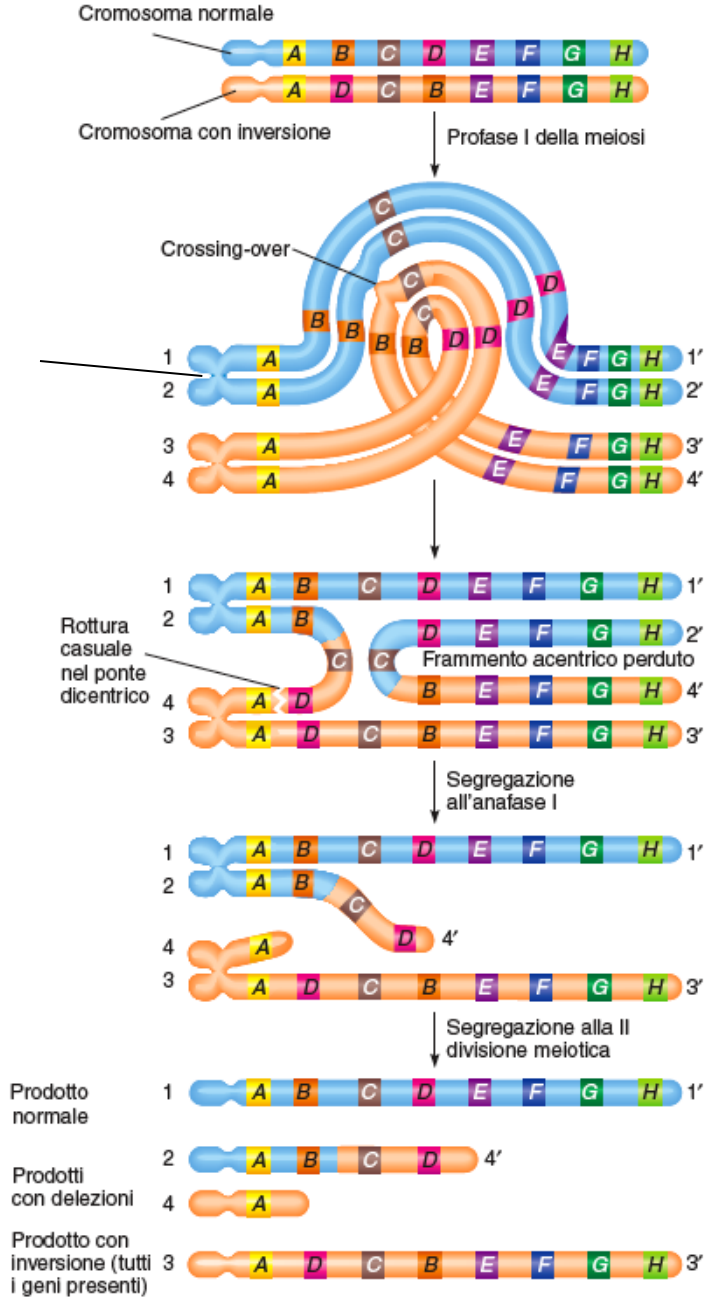


Figura 16.8

Inversione pericentrica

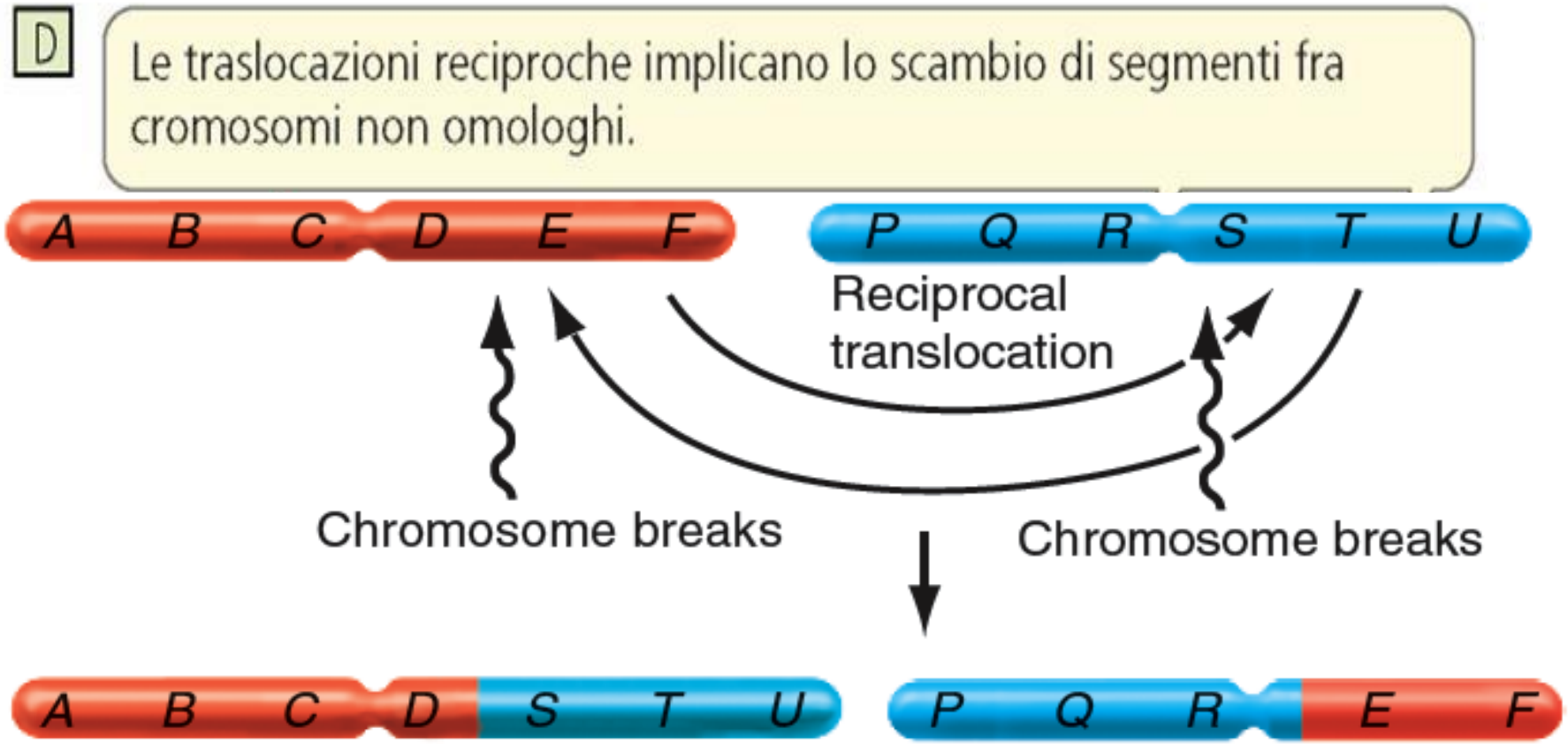
- **Inversioni e traslocazioni** provocano problemi di appaiamento alla meiosi, con formazione di
  - cromosomi acentrici o dicentrici,
  - **gameti sbilanciati**

- Inversione pericentrica

4. Traslocazione

❑ Traslocazione

- Segmento di un cromosoma si spezza e si attacca a un altro cromosoma non omologo.
- Due rotture cromosomiche possono produrre una traslocazione reciproca



Colorazione dei cromosomi mette in evidenza una traslocazione reciproca

- Cromosomi traslocati sono colorati in rosso e verde
- Cromosomi non traslocati sono colorati interamente in rosso o interamente in verde

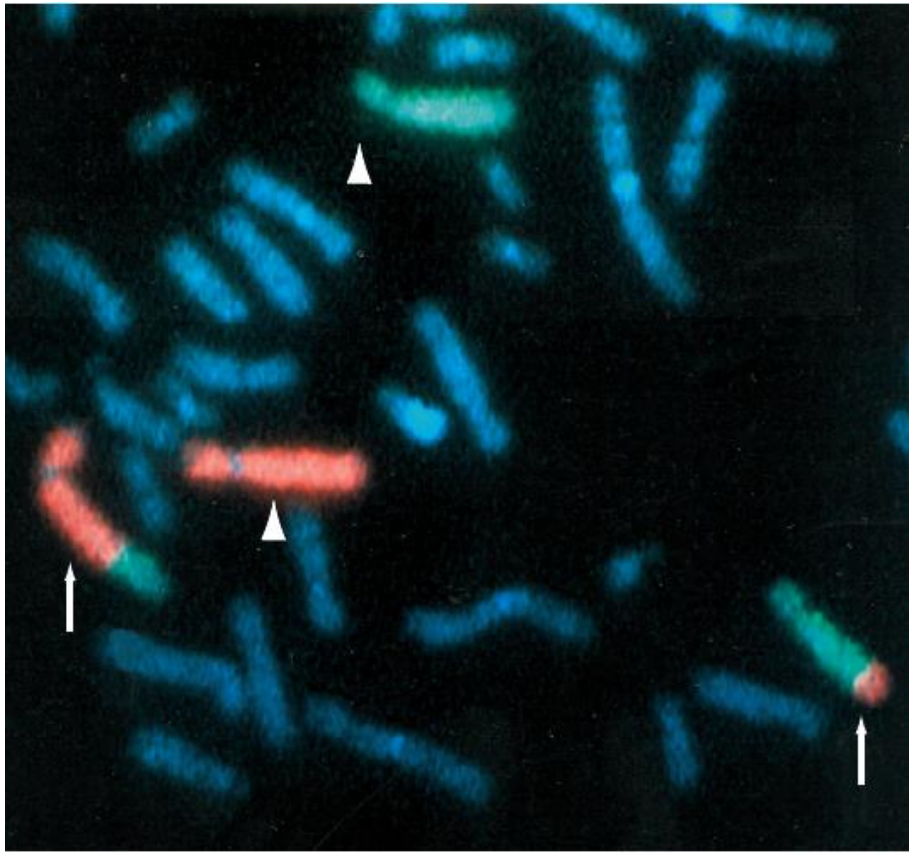
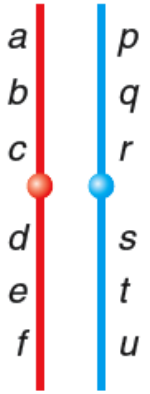
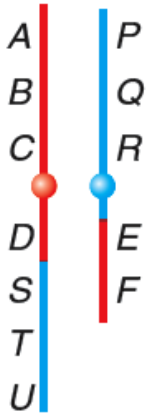
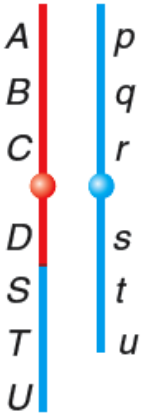
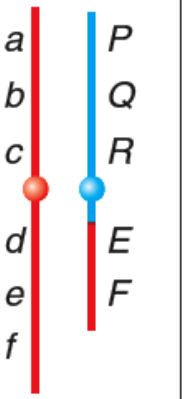
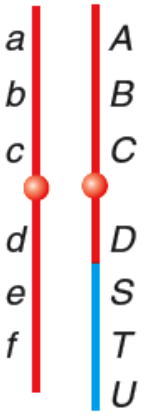
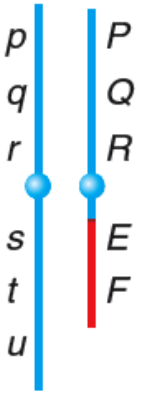


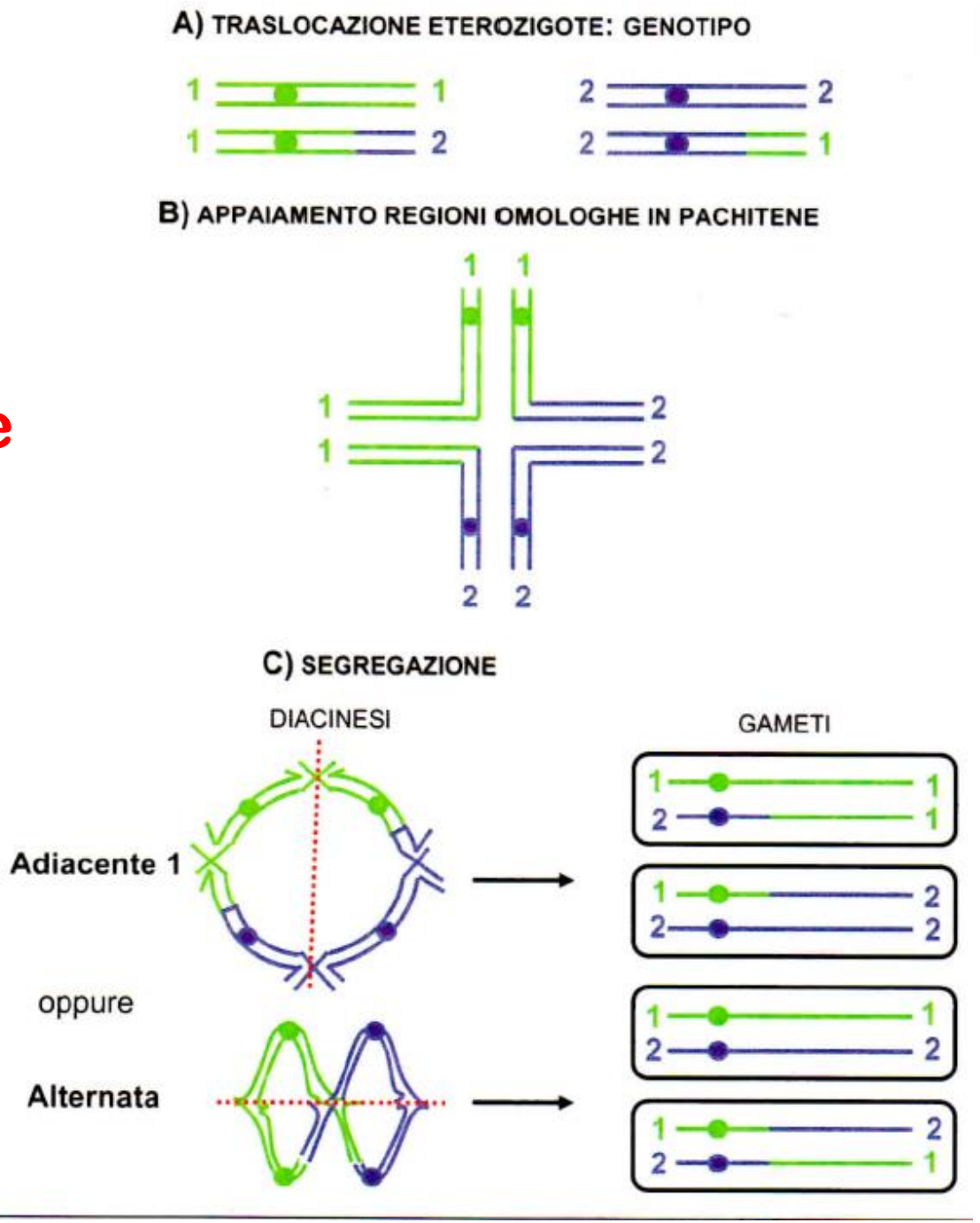
Fig. 13.18b

Tre modelli di segregazione cromosomica sono possibili in una traslocazione eterozigote

- **Gameti bilanciati sono prodotti solo da segregazione alternata**
- **e non da segregazione da adiacente-1 o adiacente-2**

Segregation pattern	**Alternate**		**Adjacent - 1**		**Adjacent - 2 (less frequent)**	
Gametes	Balanced *N1 + N2*	Balanced *T1 + T2*	Unbalanced *T1 + N2*	Unbalanced *N1 + T2*	Unbalanced *N1 + T1*	Unbalanced *N2 + T2*
						
Type of progeny when mated with normal *abcdefpqrstu* homozygote	*abcdef pqrstu*	*ABCDEF PQRSTU*	None surviving	None surviving	None surviving	None surviving

Segregazione cromosomica di una traslocazione eterozigote



Semisterilità in una pianta di mais eterozigote per una traslocazione reciproca

- Leggermente meno del 50% dei gameti derivano da segregazione alternata e **sono vitali**
- Ovuli sbilanciati risultanti da segrega-zione adiacente-1 o adacente-2 sono abortiti



Fenomeni di pseudolinkage sono osservati in eterozigoti con traslocazioni reciproche

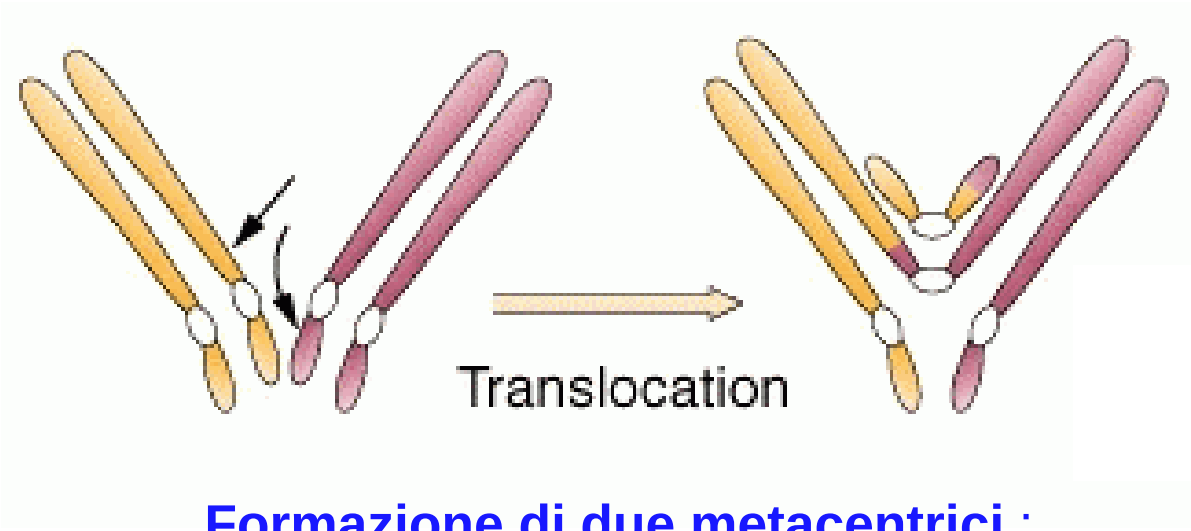
- In una traslocazione non eterozigote, ci sono due possibili profili di segregazione
  - **Se tutte le progenie sono vitali**, è attesa una segregazione in accordo con la legge di Mendel dell'assortimento indipendente per geni non concatenati.

- **In una tralocazione reciproca eterozigote**, solo il modello di segregazione alternata produrrà una progenie vitale
  - Negli incroci, i geni localizzati su cromosomi non omologhi si comporteranno come se sono concatenati

TRASLOCAZIONE ROBERTSONIANA

- E' un particolare tipo di **traslocazione reciproca bilanciata:**

- **consiste nella fusione tra bracci lunghi di due cromosomi acrocentrici**
- **E' In grado di riassortire il genoma**



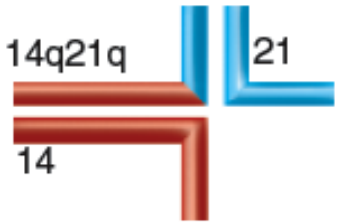
Formazione di due metacentrici :

- uno grande ed uno piccolo che spesso vien perso per cui diventa
- una traslocazione SBILANCIATA
- Il cromosoma traslocato può essere trasmesso alle generazioni successive anche da portatori non affetti

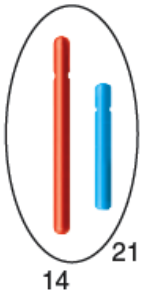
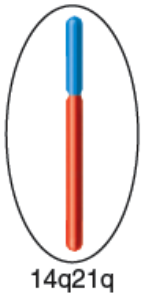
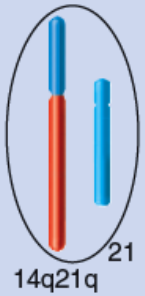
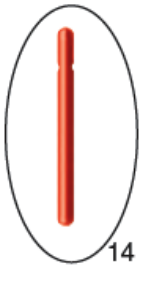
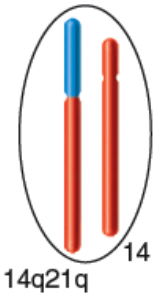
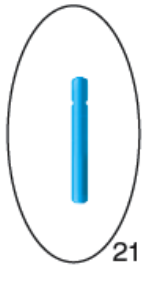
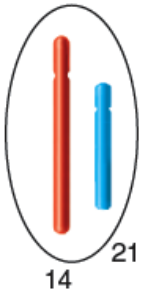
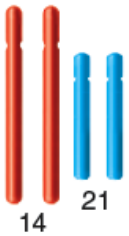
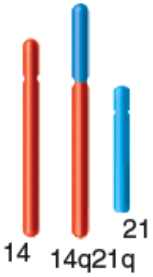
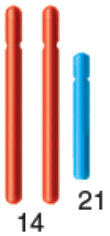
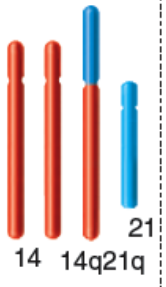
5% dei casi di sindrome di DOWN non deriva da trisomia del cromosoma 21 ma da traslocazione tra il cromosoma 21 ed il 15 o il 14

Sindrome di DOWN derivata da traslocazione robertsoniana tra il cromosoma 21 e 14

- **14q21q translocation heterozygote**



Three chromosome segregation patterns

Segregation pattern	Alternate		Adjacent-1		Adjacent-2	
Gametes	 Balanced normal	 Balanced Robertsonian translocation	 Unbalanced	 Unbalanced	 Unbalanced	 Unbalanced
Fertilization with normal gamete 	Normal phenotype 	Normal phenotype (carrier) 	Down syndrome 	Lethal 	Lethal 	Lethal 

Analisi delle mutazioni: scopi

- Identificare gli individui in fase presintomatica
- Individuare gli eterozigoti a rischio di trasmettere una malattia genetica
- Effettuare la diagnosi prenatale
- Comprendere le basi genetiche delle malattie complesse più comuni



II) VARIAZIONI NEL NUMERO CROMOSOMICO: MUTAZIONI GENOMICHE

Definizioni

- Il **numero cromosomico caratteristico** della specie è rappresentato dal **set aploide di cromosomi (n)**
- Più comunemente ci si riferisce però all'assetto diploide (**2n**).
- Gli individui portatori di un numero di cromosomi differente da quello caratteristico sono detti **eteroploidi**

Eteroploidia

- **Euploidia**
  Numero cromosomico è variato per interi set aploidi

- **Aneuploidia**
  Variazione del numero dei cromosomi con riferimento alla singola coppia cromosomica. Tale fenomeno è ristretto ad uno o pochi cromosomi.

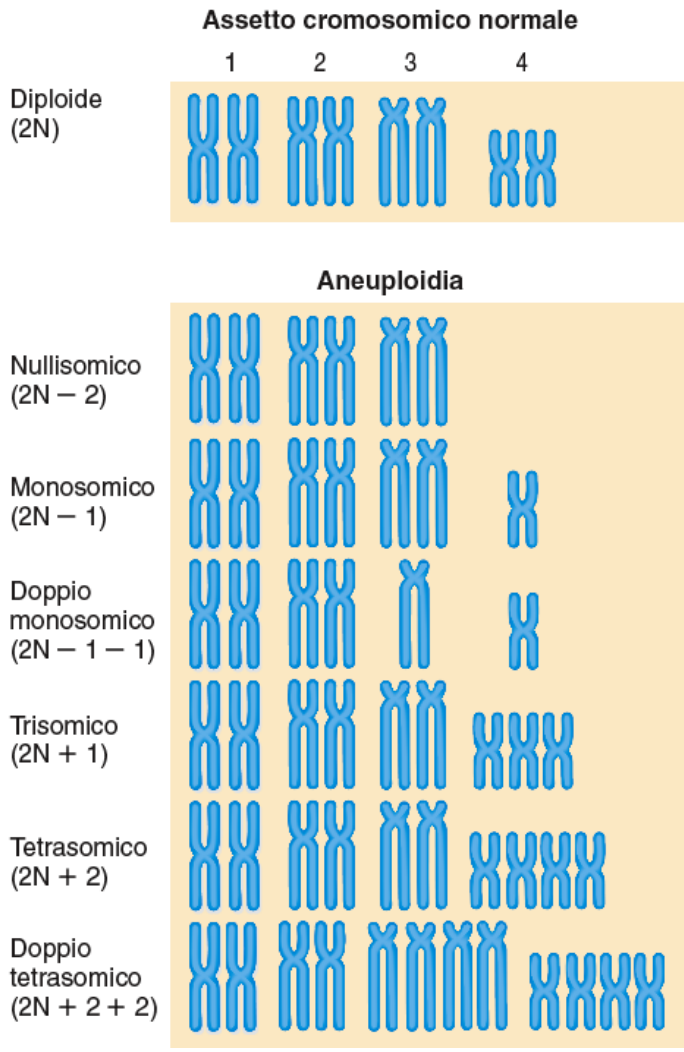
ANEUPLOIDIA

Principali tipi di aneuploidia.

Tipi di aneuploidia	Formula[1]	Corredo cromosomico[2]
Nullisomici	2x–2	(I,II,III) (I,II,III)
Monosomici	2x–1	(I,II,III,IV) (I,II,III)
Monosomici doppi	2x–1–1	(I,II,III) (I,II,IV)
Trisomici	2x+1	(I,II,III,IV) (I,II,III,IV) (II)
Trisomici doppi	2x+1+1	(I,II,III,IV) (I,II,III,IV) (I) (III)
Tetrasomici	2x+2	(I,II,III,IV) (I,II,III,IV) (I) (I)
Monosomici-Trisomici	2x–1+1	(II,III,IV) (I,II,III,IV) (IV)

[1] Il genoma di base (x) è supposto costituito dai cromosomi I, II, III e IV.

[2] Le addizioni e le sottrazioni di cromosomi sono soltanto alcune di quelle possibili.



Frequenza : /1000

- \+ Freq per crom. piccoli
  - freq. Per crom. Grandi
- \- +/- sterili

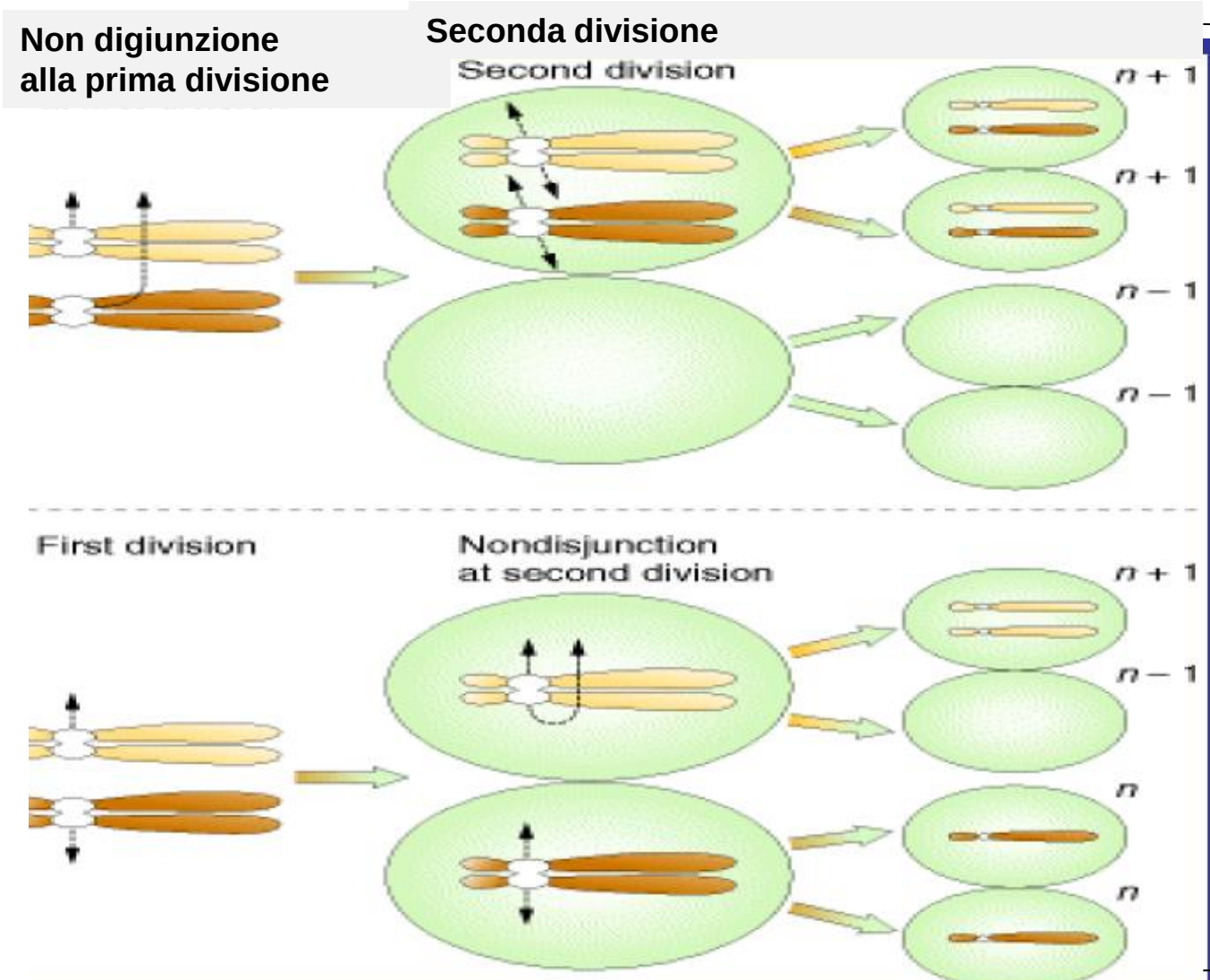
Aneuploidia: cause

- **NON-DISGIUNZIONE**: incapacità dei
  - **cromosomi separati** di appaiarsi durante la prima divisione meiotica,
  - o **cromatìdi fratelli appaiati dì** separarsi nella seconda divisione meiotìca.
  - I due cromosomi o cromatidi congiunti migrano ad un polo e vengono inclusi in una sola cellula figlia, mentre l'altra avrà materiale genetico in meno

- **RITARDO ANAFASICO**:
  - ritardata migrazione del cromosoma durante l'anafase,
  - conseguente perdita del cromosoma.
  - Mancata incorporazione di un cromosoma nel nucleo di una delle cellule figlie.

Origine

- Le conseguenze della non disgiunzione dei cromosomi in meiosi



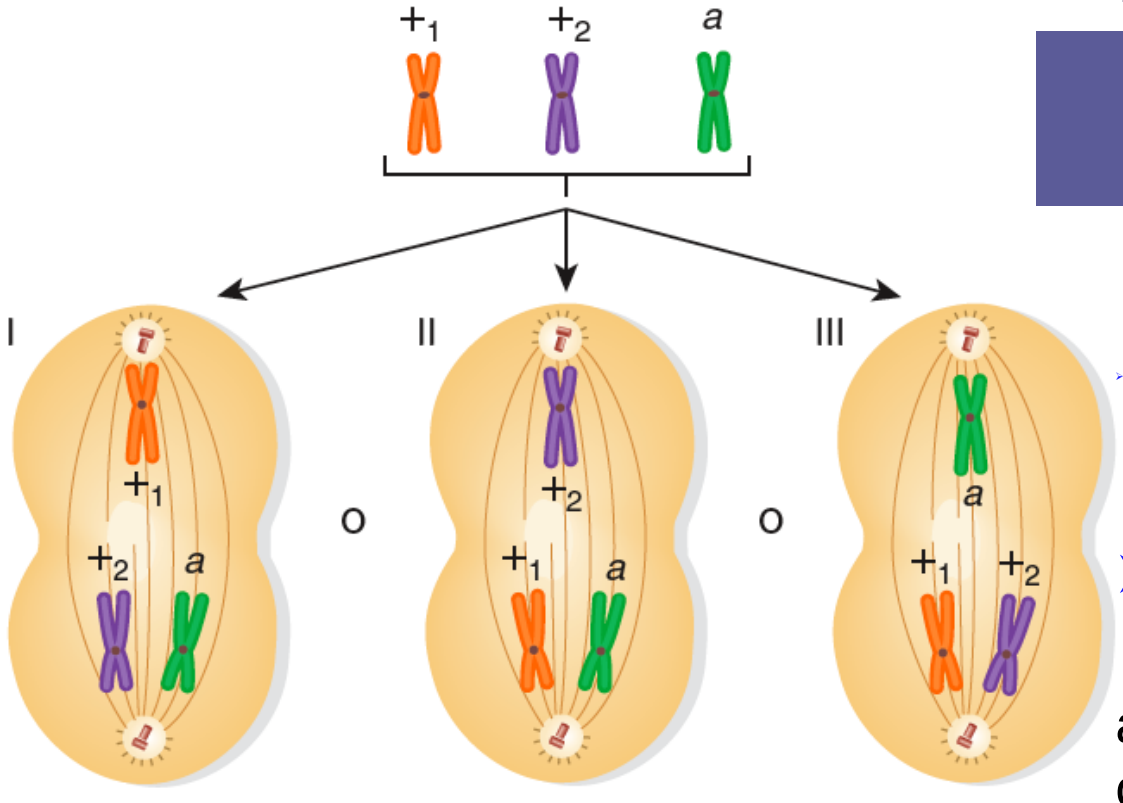
➢ Questi gameti, se fecondati, danno origine a condizioni di

- trisomia

o

- monosomia

Segregazione in meiosi di individui aneuploidi



Gameti prodotti dopo la II divisione meiotica

	aploide	disomico
I	$+_1$	$+_2/a$
II	$+_2$	$+_1/a$
III	a	$+_1/+_2$

In totale: 2 +/*a* : 2 + : 1 +/+ : 1 *a*

➡ È rappresentata la segregazione in un individuo con genotipo +/+/a,

- quando 2 cromosomi migrano a un polo e uno va all'altro polo, assumendo che non avvenga crossing-over tra il locus *a* e il suo centromero.
- I due alleli + sono indicati come +1 e + 2 per distinguerli tra loro.

Tabella 21.1 **Aneuploidie nella popolazione umana**

Cromosomi	Sindrome	Frequenza alla nascita
Autosomi		
Trisomia 21	Down	14,3/10.000
Trisomia 13	Patau	2/10.000
Trisomia 18	Edwards	2,5/10.000
Cromosomi del sesso, femmine		
XO, monosomia	Turner	4/10.000 femmine
XXX, trisomia	Vitale, per lo	
XXXX, tetrasomia	più fertili	14,3/10.000 femmine
XXXXX, pentasomia		
Cromosomi del sesso, maschi		
XYY, trisomia	Normale	25/10.000 maschi
XXY, trisomia		
XXYY, tetrasomia	Klinefelter	40/10.000
XXXY, tetrasomia		

Aneuploidie Autosomiche

Aneuploidie Sessuali

Tabella 11.2 **Conseguenze di anomalie relative a numeri diversi dei cromosomi X e Y nell'uomo, che dimostrano il ruolo dell'Y nella determinazione del sesso**

Costituzione cromosomica[a]	Descrizione dell'individuo	Numero di corpi di Barr
46,XX	Normale ♀	1
46, XY	Normale ♂	0
45,X	Sindrome di Turner ♀	0
47,XXX	Triplo-X ♀	2
47,XXY	Sindrome di Klinefelter ♂	1
48,XXXY	Sindrome di Klinefelter ♂	2
48,XXYY	Sindrome di Klinefelter ♂	1
47,XYY	Sindrome XYY ♂	0

[a] Il primo numero indica il numero totale di cromosomi nel nucleo, X e Y indicano l'assetto relativo ai cromosomi del sesso.

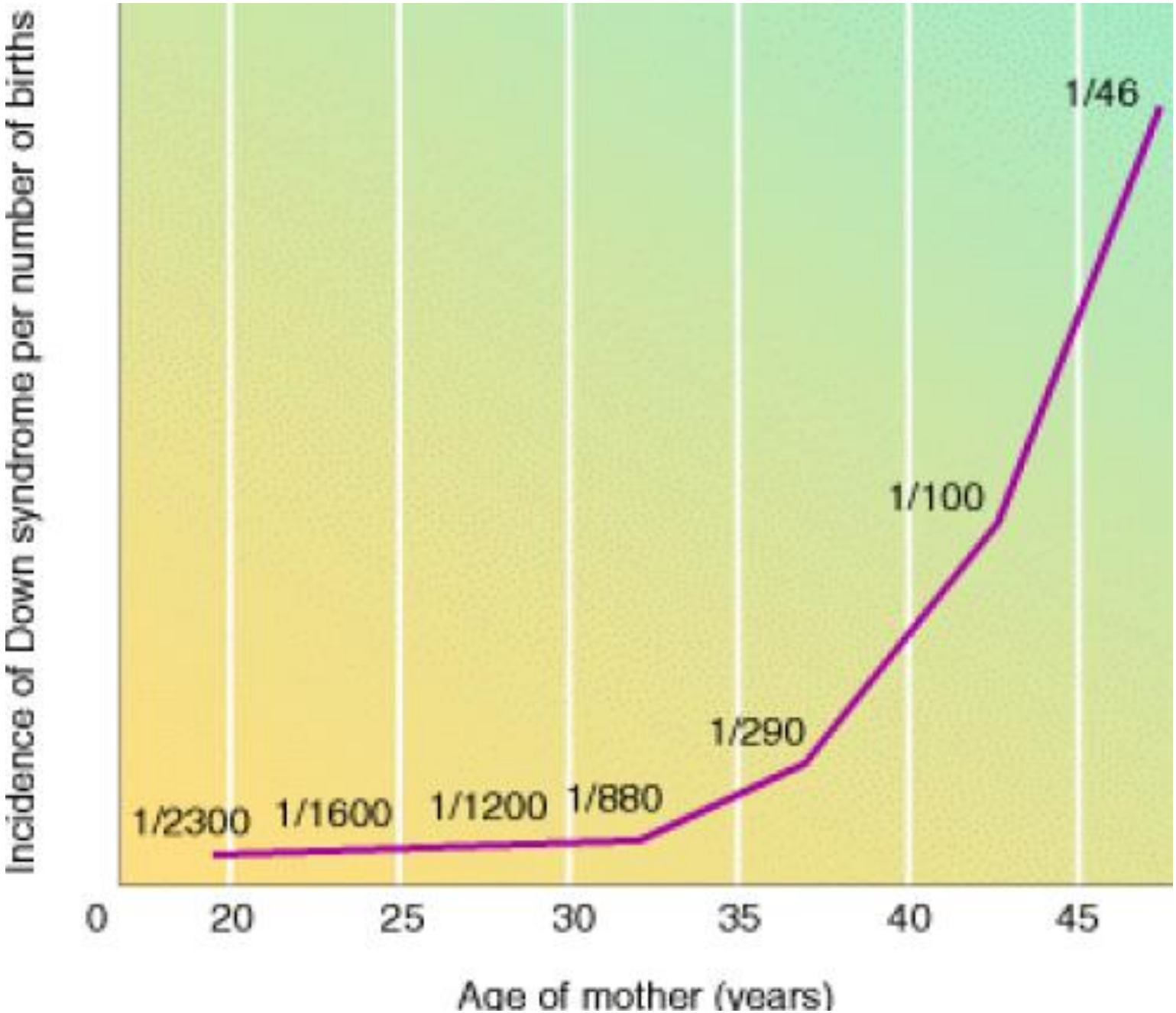
Trisomia 21 o sindrome di Down

a) Cariotipo (bandeggio *G*)

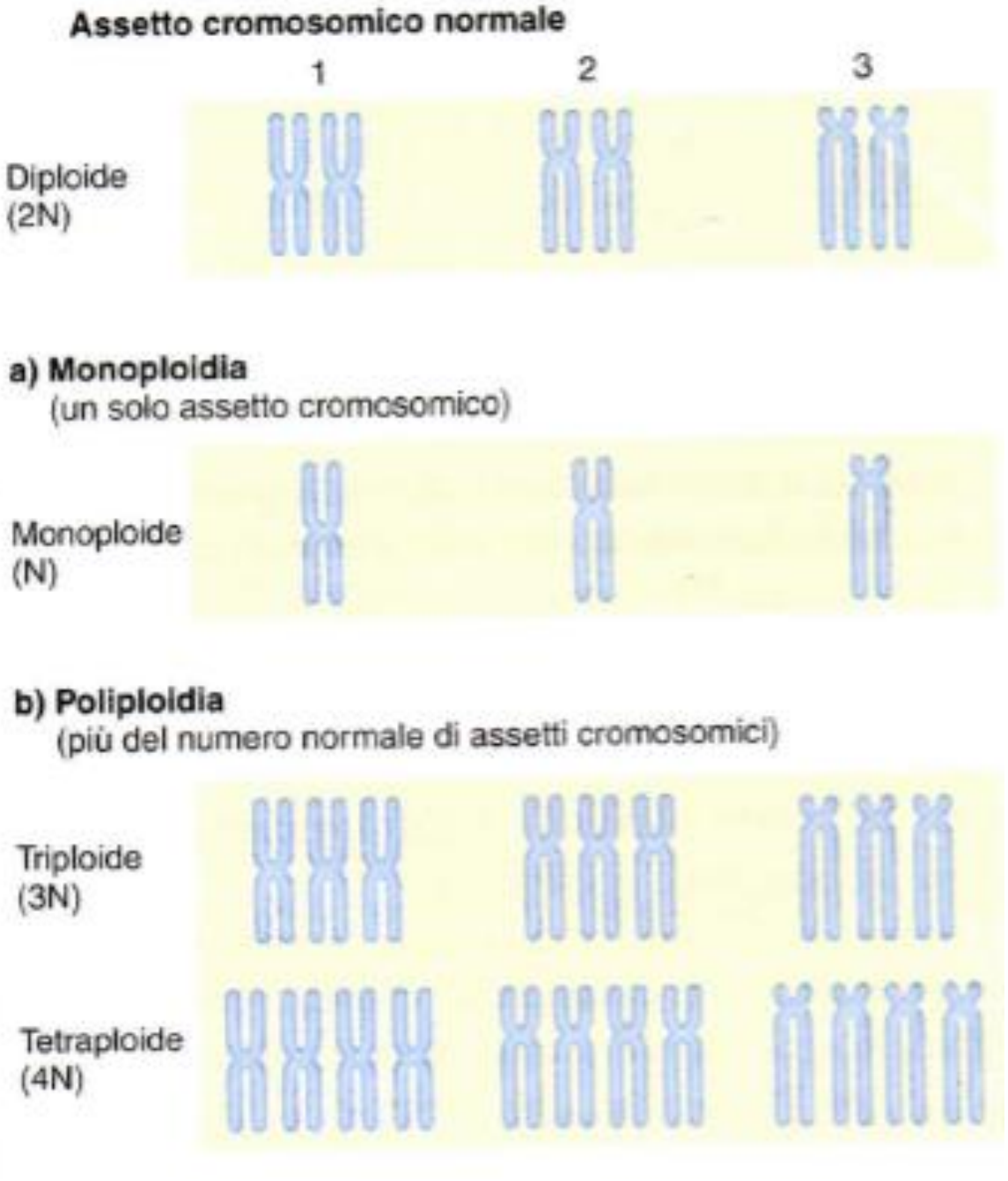


b) Individuo con trisomia 21 (sindrome di Down)




Incidence of Down syndrome per number of births
1/2300
1/1600
1/1200
1/880
1/290
1/100
1/46
0
20
25
30
35
40
45
Age of mother (years)

B)
Variazioni nel numero di interi assetti cromosomici



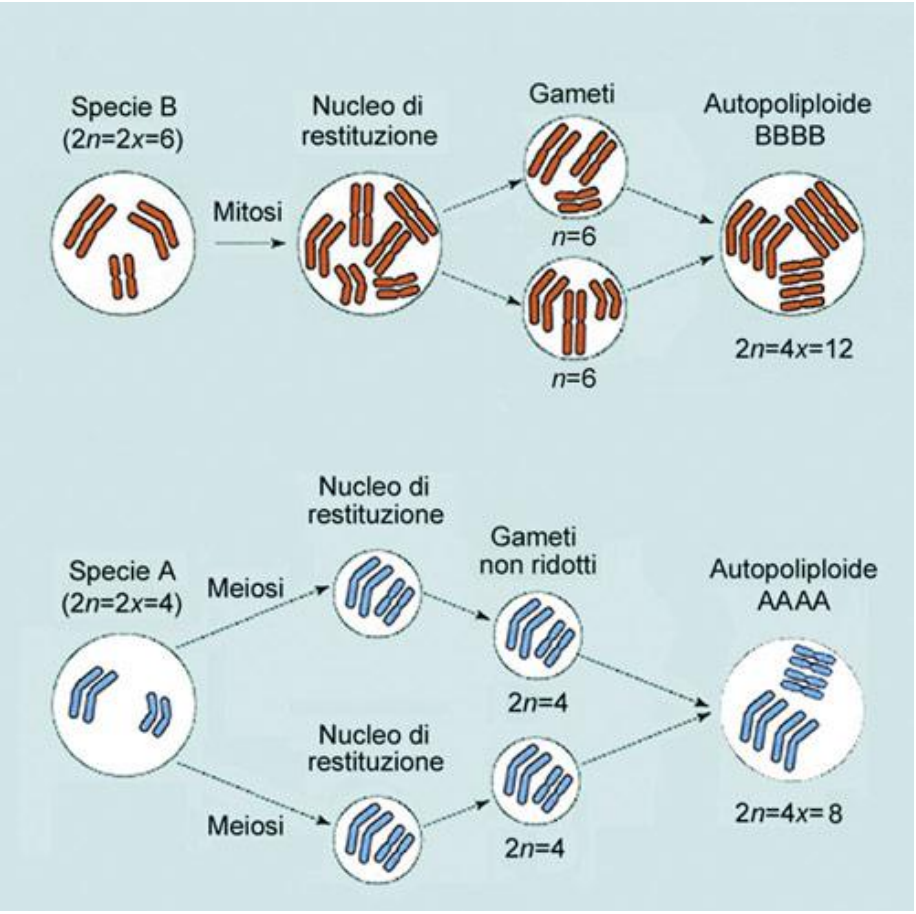
MUTAZIONI GENOMICHE: VARIAZIONI DEL NUMERO CROMOSOMICO

Forme euploidi più comuni nelle specie vegetali.

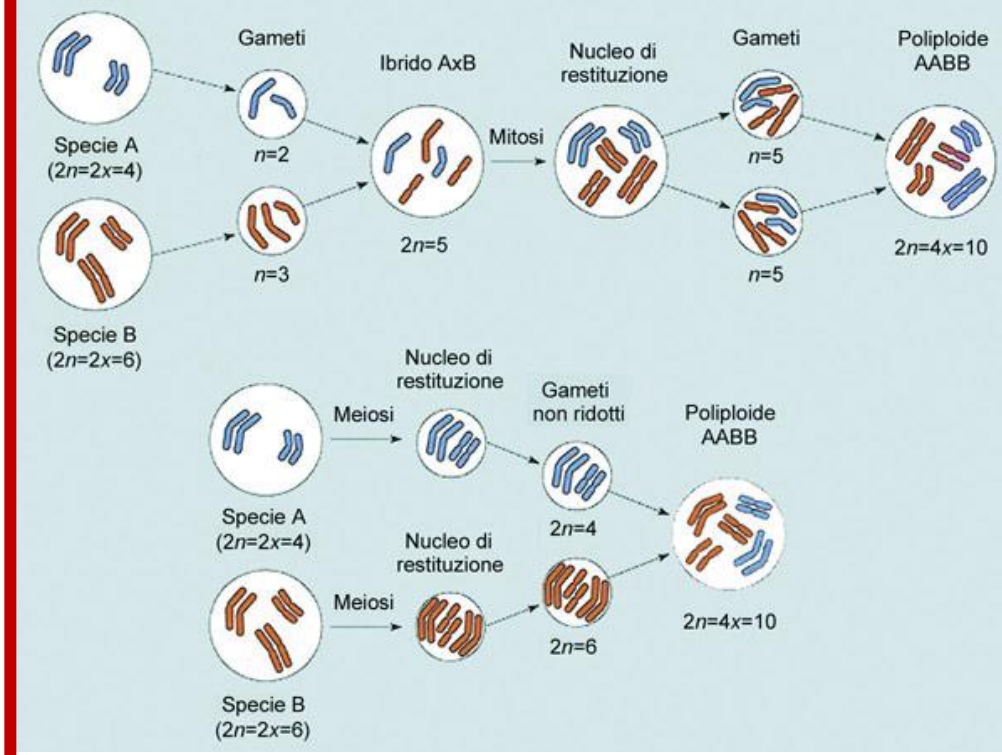
Forme di euploidi	Numeri e tipi di genomi	
Aploidi (monoploidi)	x	A
Diploidi	$2x$	AA
Triploidi	$3x$	AAA
Autotetraploidi	$4x$	$AAAA$
Allotetraploidi	$2x_1+2x_2$	$AABB$
Alloesaploidi	$2x_1+2x_2+2x_3$	$AABBCC$

ORIGINE DEI POLIPLOIDI NATURALI: MECCANISMI CITOLOGICI CHE DETERMINANO LA POLIPLOIDIA

Processi di auto-poliploidizzazione somatica e sessuale.



Processi di allo-poliploidizzazione somatica e sessuale



AUTOPOLIPLOIDI

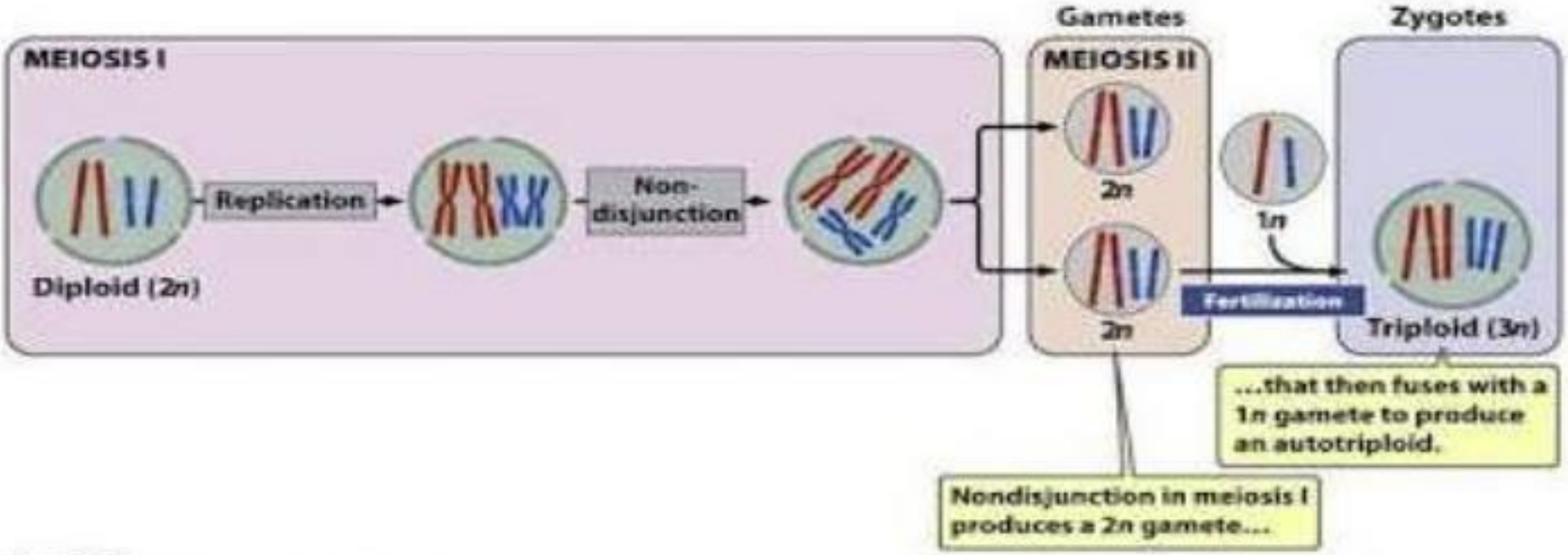
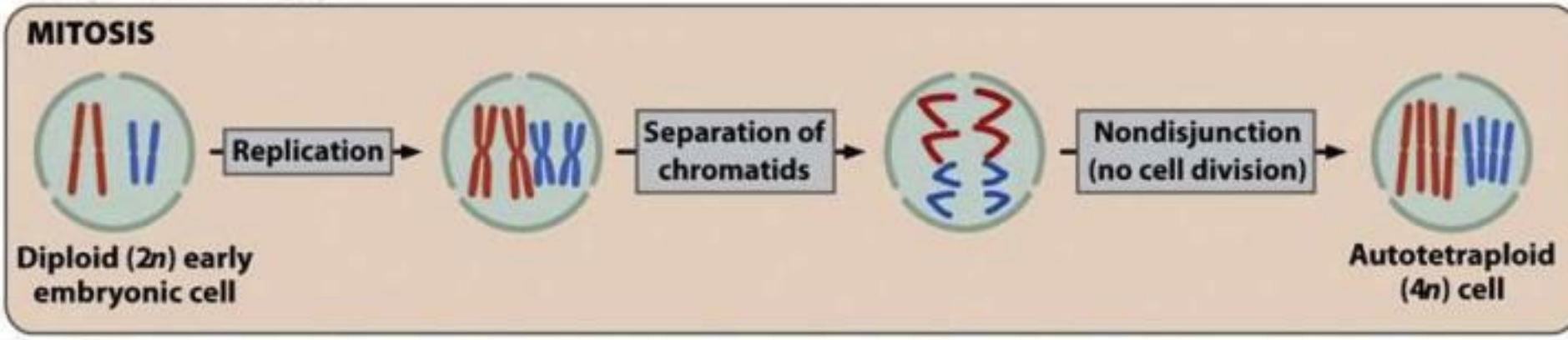
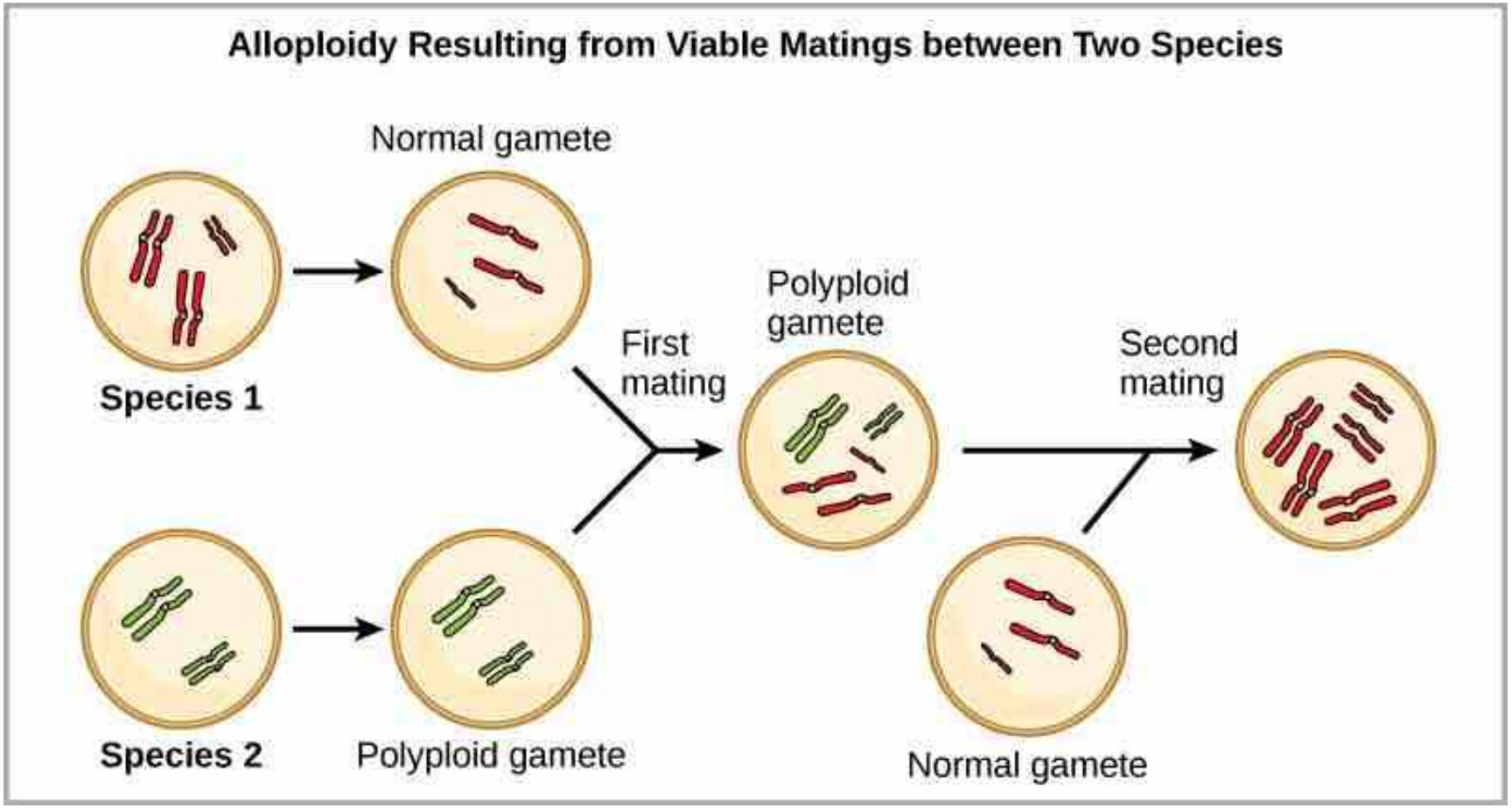


Figure 9-26b
Genetics: A Conceptual Approach, Third Edition
© 2009 W. H. Freeman and Company

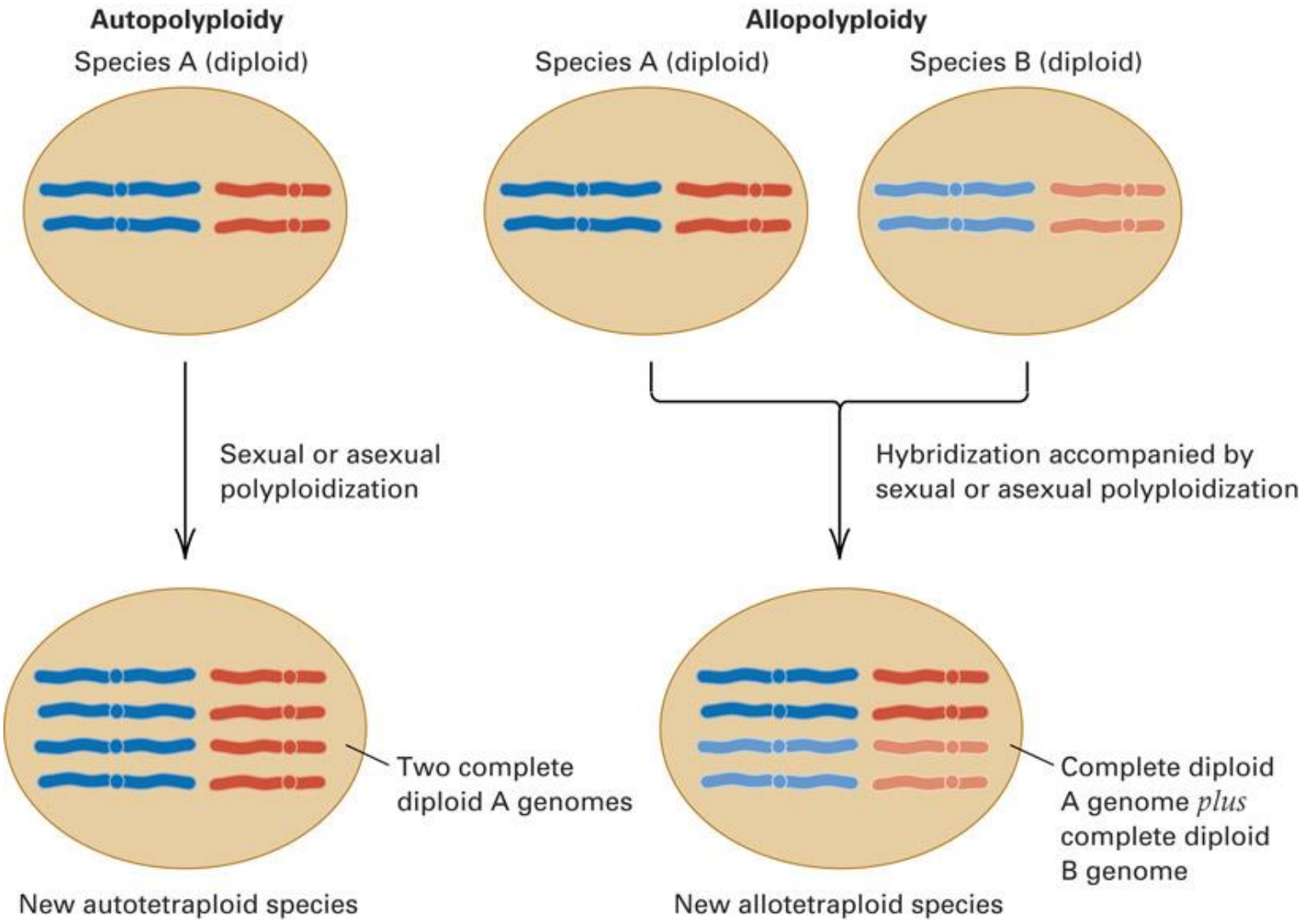


Generazione di un Allopoliploide



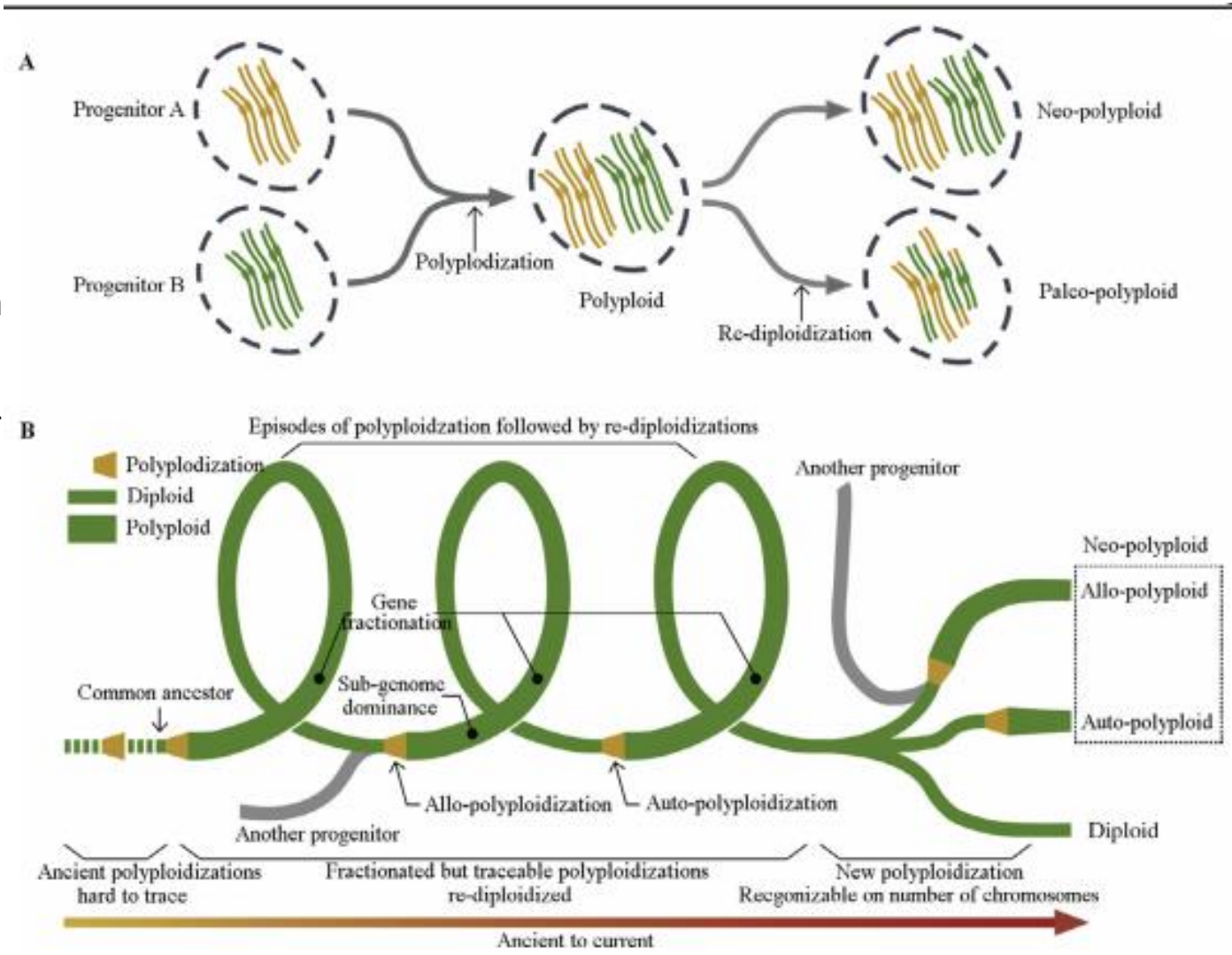
- **L'alloploidia risulta quando 2 specie si incrociano per produrre una progenie vitale:**
- Nell'esempio mostrato un gamete norrmale di una specie si è fuso con un gamete poliploide di un'altra.
- Due incroci sono necessari per produrre una progenie vitale della generazione allopoliploide.

Poliploidi possono generare nuove specie



Life cycles of plants experiencing recurrent polyploidization and re-diploidization event

A. According to the status of the parental chromosomes following polyploidization, polyploids can be divided into two groups: paleo and n-poly-Ploids (one set re-diploidized vs. multiple sets of chromosom B. Plant species evolved from a common ancestor (dashed green line) and further evolved through several epi-sodes of polyploidizations (orange).
Besides the classification described in Fig. 1, A, polyploids could also be classified as allo-polyploid (dotted box) and auto-poly-ploid based on the identity of Progenitors (homo-genous vs. heterogenous).
The green loops indicated the re-diploidization process follo-Wing polyploidizations, in which The polyploid genome underwent Gene fractionation and divergence

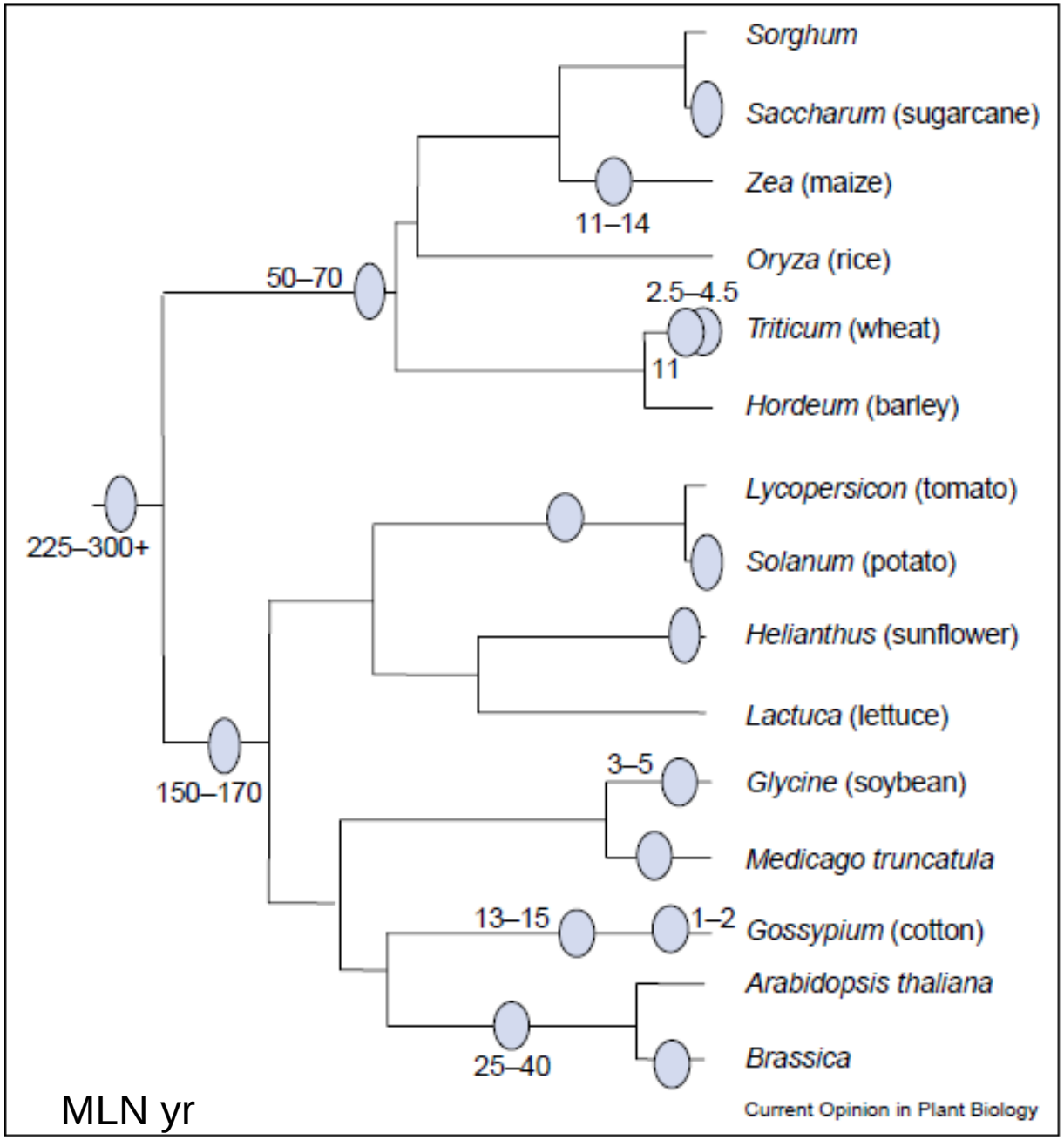


Poliploidia ed evoluzione

- Eventi di poliploidia inferiti durante l'evoluzione delle angiosperme

Gli ovali ombreggiati in blu indicano eventi sospetti di duplicazione su ampia scala. Le lunghezze delle ramificazioni non sono in scala. I **numeri indicano date di stima grossolane** **(**in milioni di anni) dall'evento di duplicazione.

.



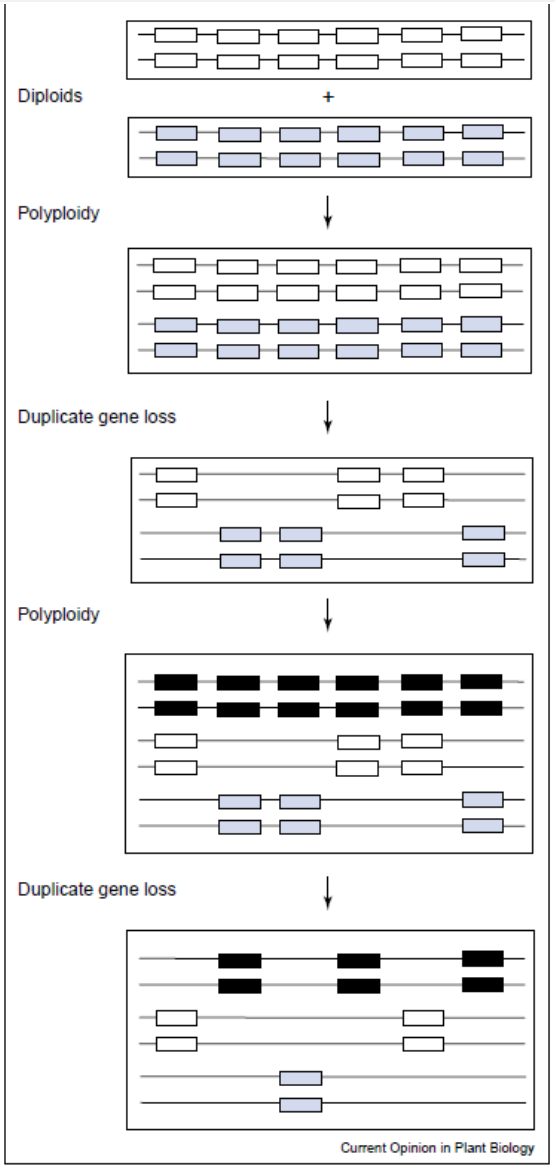
Perdita differenziale di geni

- **Perdita differenziale di geni** (cioè perdita di alcuni duplicati ma non altri) a seguito di poliploidia

è responsabile di gran parte della deviazione nella co-linearità tra piante relativamente strettamente imparentate, come i cereali

- Piccole caselle indicano i geni disposti lungo i cromosomi omeologhi (linee) e ombreggiature indicano un nuovo insieme di geni fornito da ogni evento di poliploidia.
- Grandi caselle indicano i geni in un nucleo poliploide. La sopravvivenza differenziale del gene porta a deviazioni dalla co-linearità nelle regioni omeologhe.

Un modello di poliploidia ciclica e sopravvivenza stocastica di geni



Poliploidi: sintesi

- Formazione improvvisa di nuove specie
- certa rigidità→ variabilità bassa
- manca fonti di segregazione e mutazione, però stabili
- Accumulazione di diversi genomi
  - ampia possibilità d resistenze ambientali
  - buoni colonizzatori (> freq. Regioni artiche e sub-artiche)

Effetti della poliploidia

- Si stima che **circa il 70% delle angiosperme** abbia incontrato la poliploidia durante la propria storia evolutiva
- La poliploidia è
  - normale nelle felci (95%),
  - comune nelle Angiosperme (30-70%),
  - rara nelle Gymnosperme,
  - quasi assente negli animali

- Aumento delle dimensioni cellulari e effetto di gigantismo in alcuni organi.
- **Cambiamenti nella forma e nella** consistenza di organi (vedi frutti).
- Maggior possibilità di colonizzare nuovi habitat rispetto agli antenati diploidi.
- Riduzione della fertilità e della produzione di semi.

Ruolo della poliploidia nel miglioramento genetico delle specie coltivate

- **Disturbi nel corso della mitosi**: **non si forma il fuso mitotico;**
- **Disturbi nel corso della meiosi:** fusione di 2 nuclei aploidi durante la meiosi o mancanza di divisione cellulare durante la meiosi;

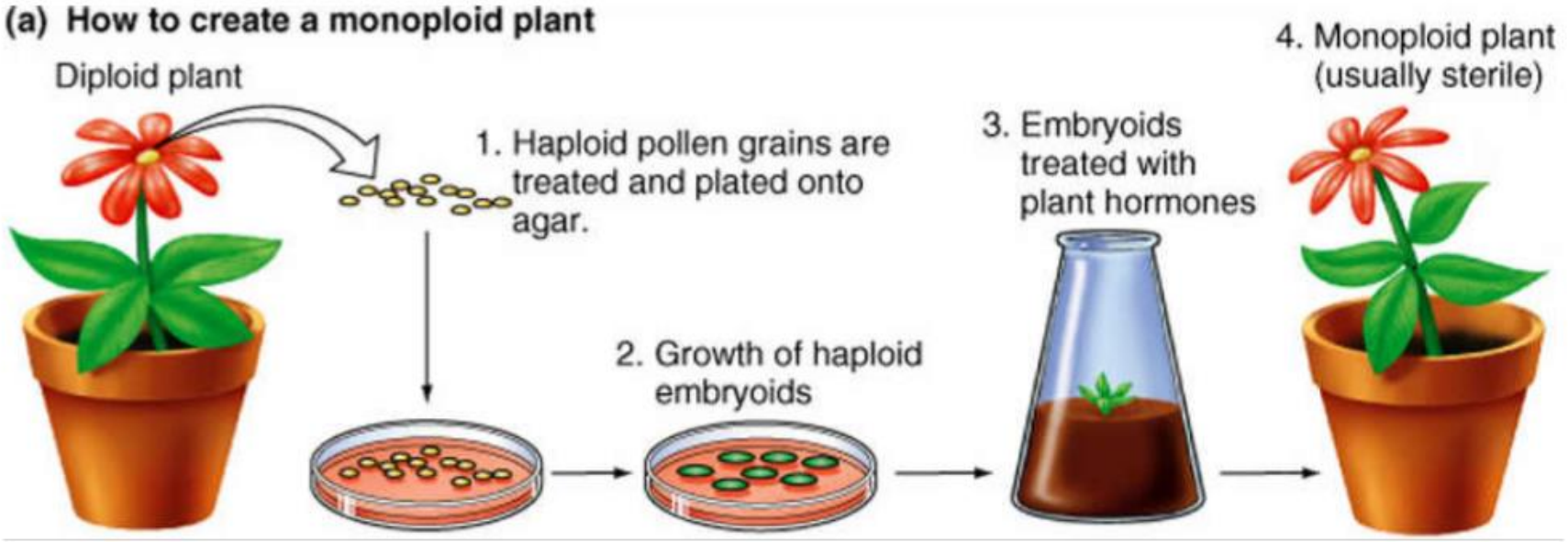
- Impiego di colchicina (alcaloide che impedisce la formazione del fuso mitotico);



La colchicina deriva dal croco autunnale

- Trattamento a freddo (impedisce la formazione del fuso).

APLOIDIA:
ciascun cromosoma è presente in unica copia



- **Monoploidi utili per isogenizzare**
- **Altamenti sterili : es distribuzione casuale ai poli : $(1/2)^n$**

POLIPLOIDIA

Principali specie poliploidi tra quelle di interesse agrario.

Nome comune	Specie	No. cromosomico aploide ancestrale	No. cromosomico somatico (2*n*)	Livello di ploidia
Actinidia	*Actinidia spp.*	29*	58-116-174-232	2x-4x-6x-8x (auto/allo)
Aglio	*Allium sativum*	8	16-32	2x-4x (auto)
Agrumi	*Citrus* spp.	9	18-36	2x-4x (auto)
Anguria	*Citrullus lanatus*	11	22-33-44	2x-3x-4x (auto)
Avena	*Avena sativa*	7	42	6x (allo)
Arachide	*Arachis hypogaea*	10	40	4x (allo)
Banano	*Musa spp.*	11	22-33	2x-3x (allo)
Barbabietola	*Beta vulgaris*	9	18-27-36	2x-3x-4x (auto)
Caffè	*Coffea arabica*	11	44	4x (allo)
Canna da zucchero	*Saccharum officinarum*	10	80	8x (auto)
Colza	*Brassica napus*	9+10	38	4x (allo)
Cotone	*Gossypium hirsutum*	13	52	4x (allo)
Erba medica	*Medicago sativa*	8	16-32	2x-4x (auto)
Fragola	*Fragaria ananassa*	7	56	8x (allo)
Frumento duro	*Triticum durum*	7	28	4x (allo)
Frumento tenero	*Triticum aestivum*	7	42	6x (allo)
Melo	*Malus domestica*	17	34-51	2x-3x (auto)
Patata	*Solanum tuberosum*	12	48	4x (auto)
Pero	*Pyrus communis*	17	34-51	2x-3x (auto)
Senape bruna	*Brassica juncea*	8+10	36	4x (allo)
Soia	*Glycine max*	10	40	4x (allo)
Tabacco	*Nicotiana tabacum*	12	48	4x (allo)
Triticale	*Secalotriticum*	7+7+7(+7)	42-56	6x-8x (allo)

* Derivante con ogni probabilità dalla combinazione di genomi diversi (14+15).

POLIPLOIDIA

EFFETTI SULL'EREDITÀ DEI CARATTERI

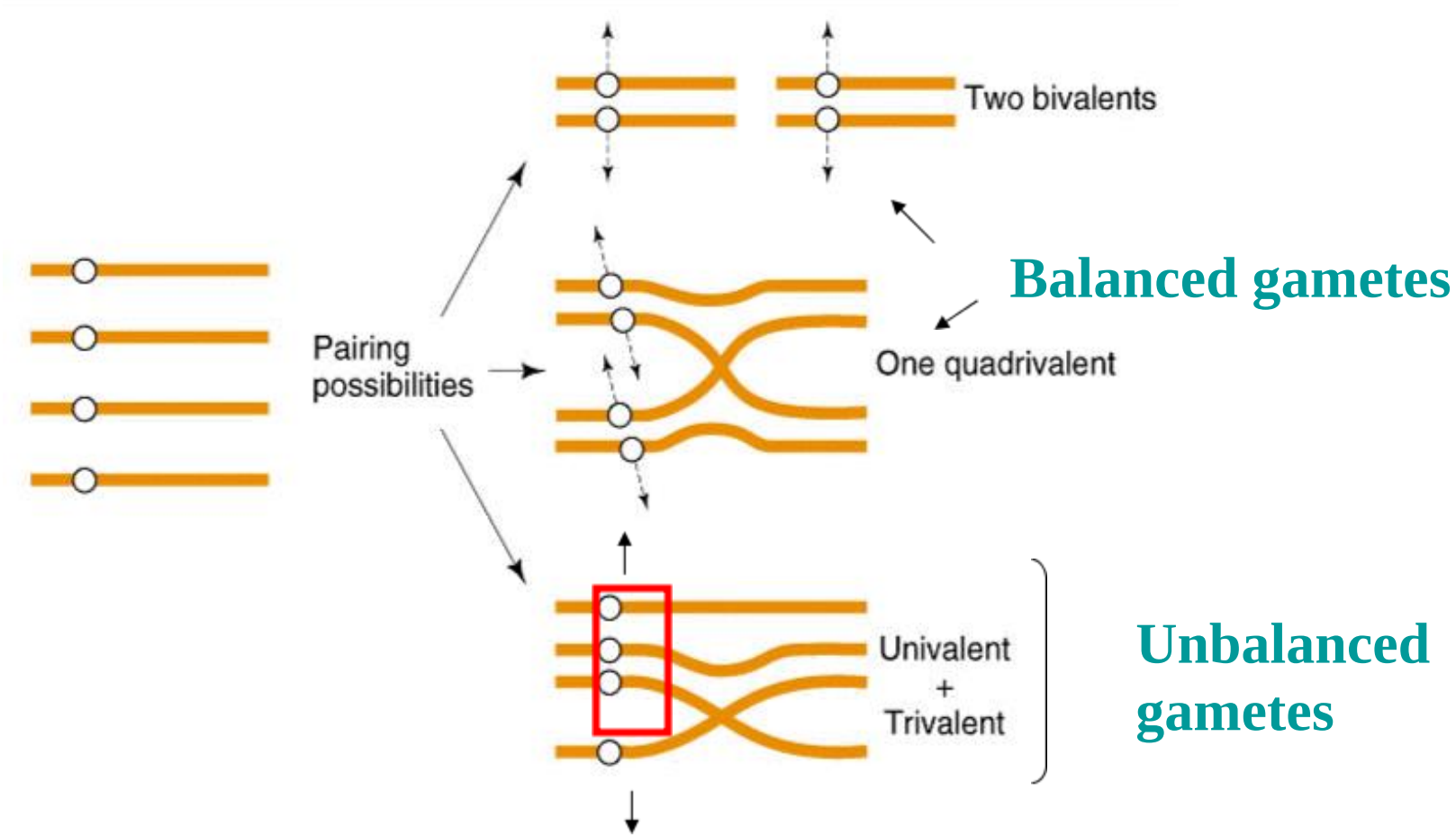
SEGREGAZIONE CASUALE DEI CROMOSOMI

Genotipo della pianta	Tipi e proporzioni di gameti
AAAA	Tutti *AA*
AAAa	1 *AA* : 1 *Aa*
AAaa	1 *AA* : 4 *Aa* : 1 *aa*
Aaaa	1 *aa* : 1 *Aa*
aaaa	Tutti *aa*

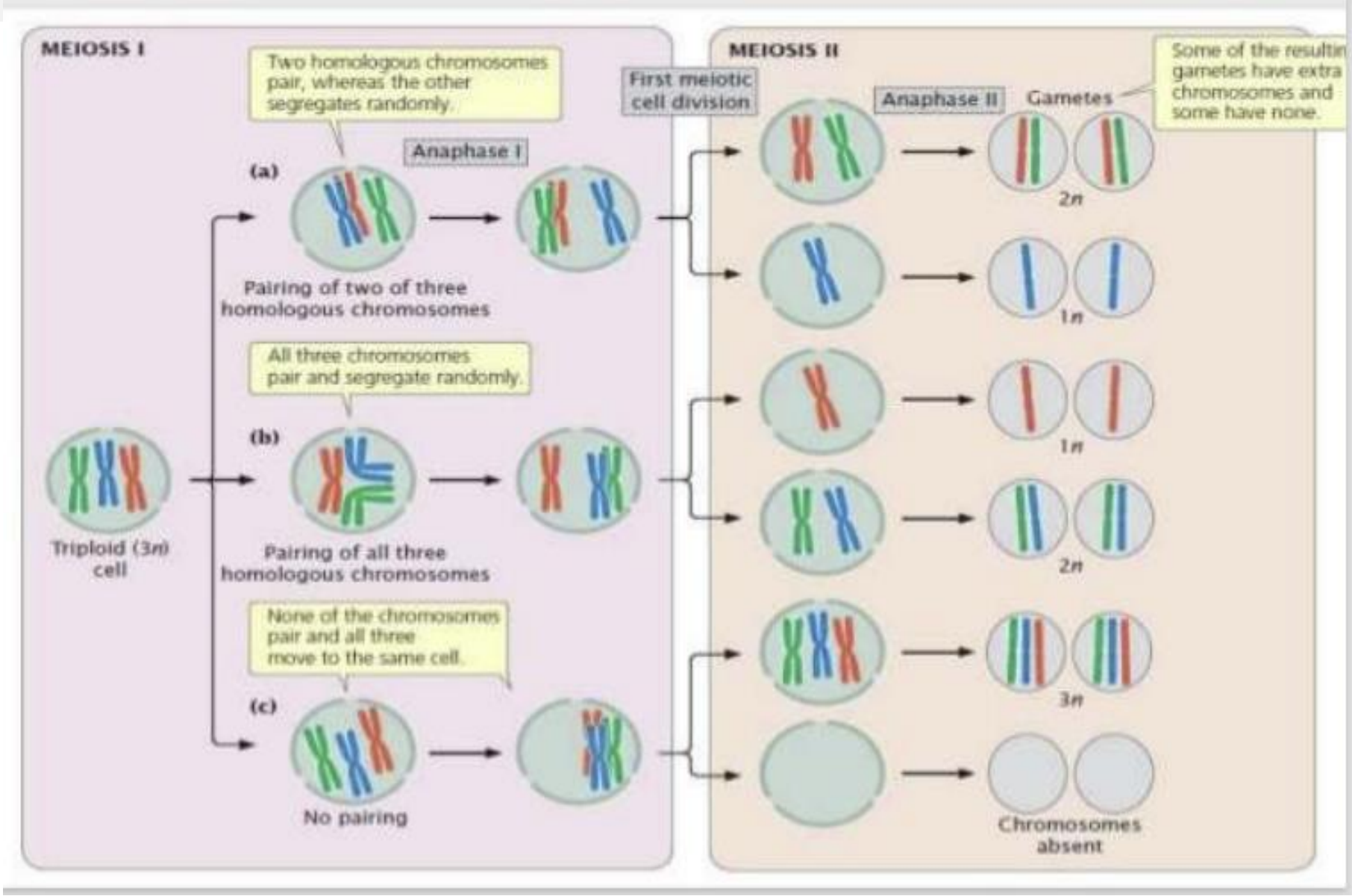
- Tipi e proporzioni di gameti prodotti da diversi genotipi quadrivalenti in assenza di crossing-over e anomalie nella disgiunzione.

Autopoliploidi

- Gli autotetraploidi presentano dei problemi alla meiosi con la conseguente formazione di gameti sbilanciati, ciò porta a problemi di fertilità e quindi ad un minor successo evolutivo



Nella meiosi di un autopoliploide, i cromosomi omologhi possono appaiarsi o non possono appaiarsi in tre modi



POLIPLOIDIA

EFFETTI SULL'EREDITÀ DEI CARATTERI

SEGREGAZIONE CASUALE DEI CROMATIDI

- Rapporti fenotipici attesi assumendo una segregazione casuale dei cromatidi

Tipi di unione	Fenotipi attesi in presenza di segregazione casuale dei cromosomi
AAAA ⊗	Tutti A---
AAAa ⊗	783 A--- : 1 aaaa
AAaa ⊗	20,8 A--- : 1 aaaa
Aaaa ⊗	2,5 A--- : 1 aaaa
aaaa ⊗	Tutti aaaa
AAAa × AAaa	130 A--- : 1 aaaa
AAAa × Aaaa	51,3 A--- : 1 aaaa
AAAa × aaaa	27 A--- : 1 aaaa
AAaa × Aaaa	7,7 A--- : 1 aaaa
AAaa × aaaa	3,7 A--- : 1 aaaa
Aaaa × aaaa	0,87 A--- : 1 aaaa

POLIPLOIDIA

EFFETTI SULL'EREDITÀ DEI CARATTERI

SEGREGAZIONE CASUALE DEI CROMATIDI

- Rapporti fenotipici di un autotetraploide *duplex* (*AAaa*) con assortimento casuale dei cromosomi.

Gameti	1AA	4Aa	1aa
1AA	1 AAAA	4 AAAa	1 AAaa
4Aa	4 AAAa	16 AAaa	4 Aaaa
1aa	1 AAaa	4 Aaaa	1 aaaa

Rapporti fenotipici 35 dominanti (*A*---) : 1 recessivo (*aaaa*)

Assortimento casuale dei cromosomi

POLIPLOIDIA

EFFETTI SULL'EREDITÀ DEI CARATTERI

SEGREGAZIONE CASUALE DEI CROMATIDI

Es. autotetraploide *duplex* (*AAaa*)

Gameti

Gameti	3AA	8Aa	3aa
3AA	9 AAAA	24 AAAa	9 AAaa
8Aa	24 AAAa	64 AAaa	24 Aaaa
3aa	9 AAaa	24 Aaaa	9 aaaa

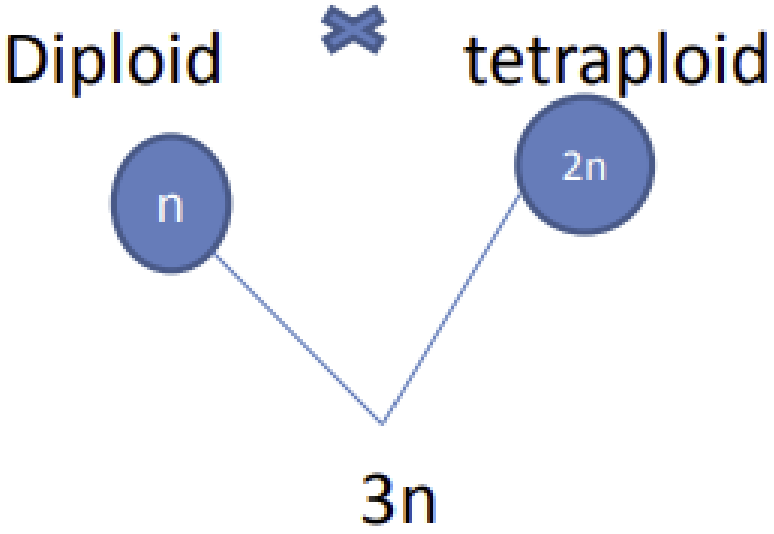
187 dominanti (*A*---) : 9 recessivi (*aaaa*) (20,8 : 1)

Assortimento casuale dei cromatidi

- **Rapporti fenotipici di un autotetraploide *duplex* (*AAaa*) con assortimento casuale dei cromatidi .**

Autotriploidi

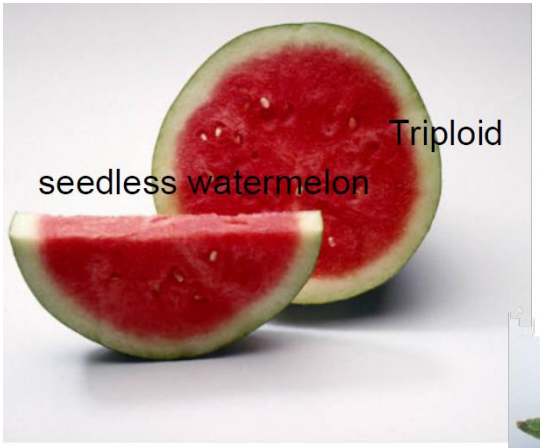
- In condizioni sperimentali



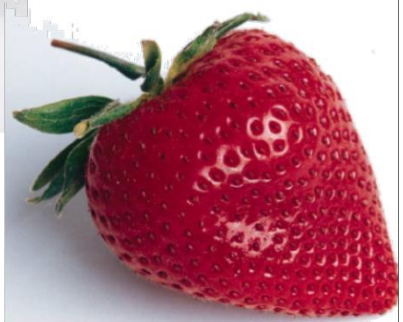
Le progenie prodotta da autotriplodi sono sterili

AUTOPOLIPLOIDI

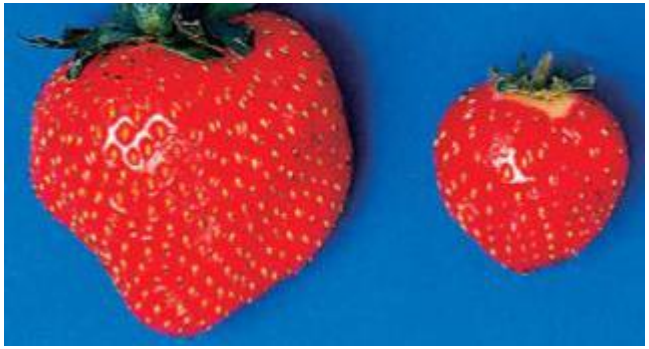
- Portano più genomi della stessa specie,
- la maggior parte dei poliploidi sperimentali sono autopoliploidi,
- in genere sono ottenuti per raddoppiamento del numero cromosomico somatico.
- Molte specie coltivate sono autopoliploidi:
  - erba medica, patata, caffè: autotetraploidi naturali,
  - barbabietola , anguria banana : triploidi,
  - pruno domestico: esaploide
  - fragola: ottoploide



Octoploidy strawberries



- La fragola attualmente coltivata (*Fragaria x ananassa) è un ibrido* ottoploide originato da un incrocio interspecifico avvenuto, casualmente ormai tre secoli fa.



- Tutte le varietà oggi coltivate nel mondo appartengono a questa specie, anche se, pur in piccole quantità, significative sono le coltivazioni di *F. vesca (fragolina di bosco, diploide) e F. moschata (Profumata di Tortona, esaploide) e F. chiloensis (a frutto* bianco, ottoploide).

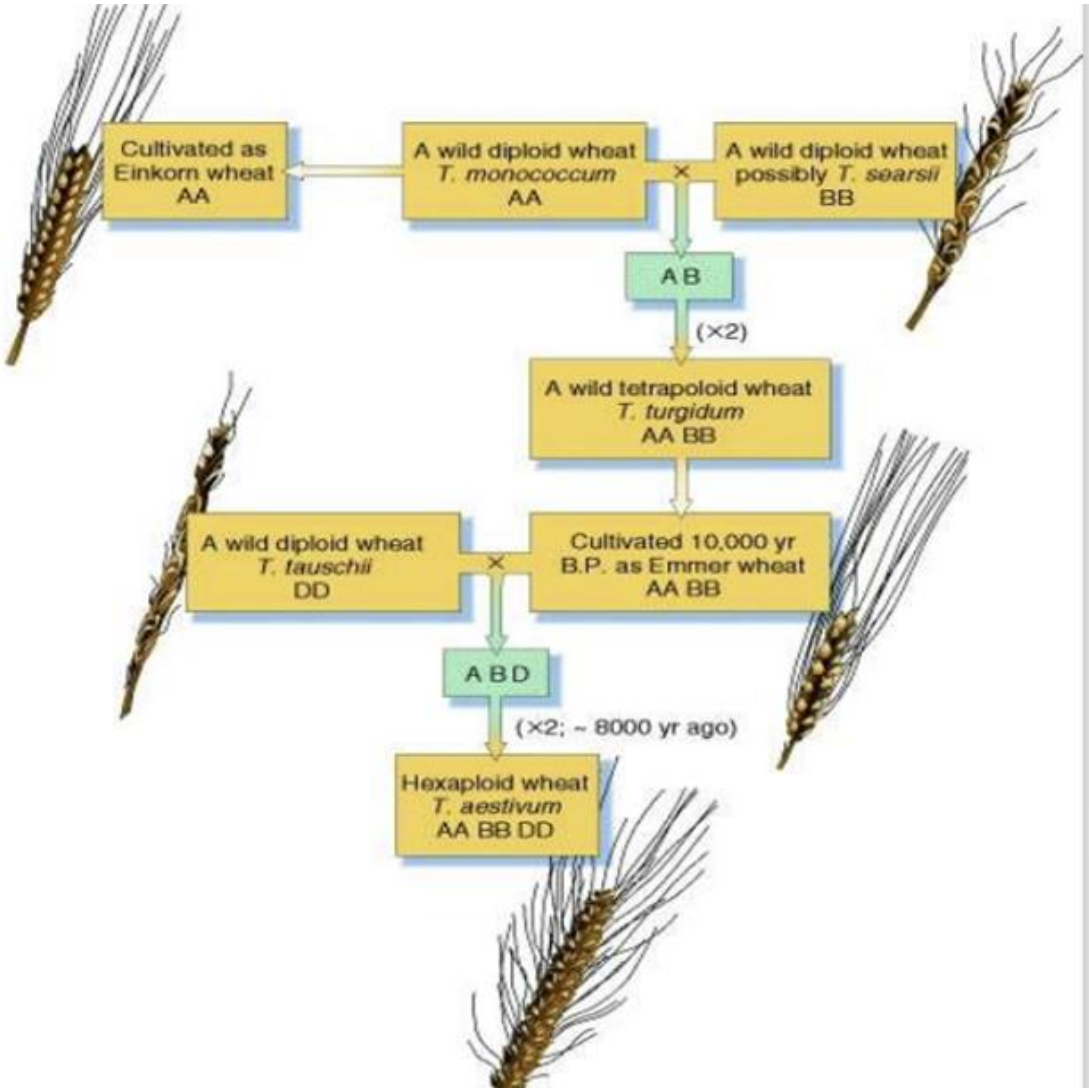
ALLOPOLIPLOIDIA

Poliploidia dei frumenti

- Il frumento, *Triticum aestivum*, è esaploide e deriva dalla fusione di tre specie separate :

  - *T. monococcum,*
  - *T. searsii*
  - *T.tauschii*





ALLOPOLIPLOIDIA: Poliploidia dei frumenti

The evolution of wheat from the prehistoric Stone Age grasses to modern macaroni wheat and bread wheat







Farro medio









Farro grande



Wild Diploid Wheat
Triticum urartu

AA

Goat Grass 1
Aegilops speltoides

BB

Years Before Present (yr BP)

300,000-500,000

Wild Emmer
Triticum dicoccoides

AABB

Goat Grass 2
Aegilops tauschii

DD

Wild

Cultivated

10,000

Cultivated Emmer
Triticum dicoccum

AABB

9,000

Spelt
Triticum spelta

AABBDD

'Hulled' or enclosed grains

Free-threshing grains

AABB

AABBDD

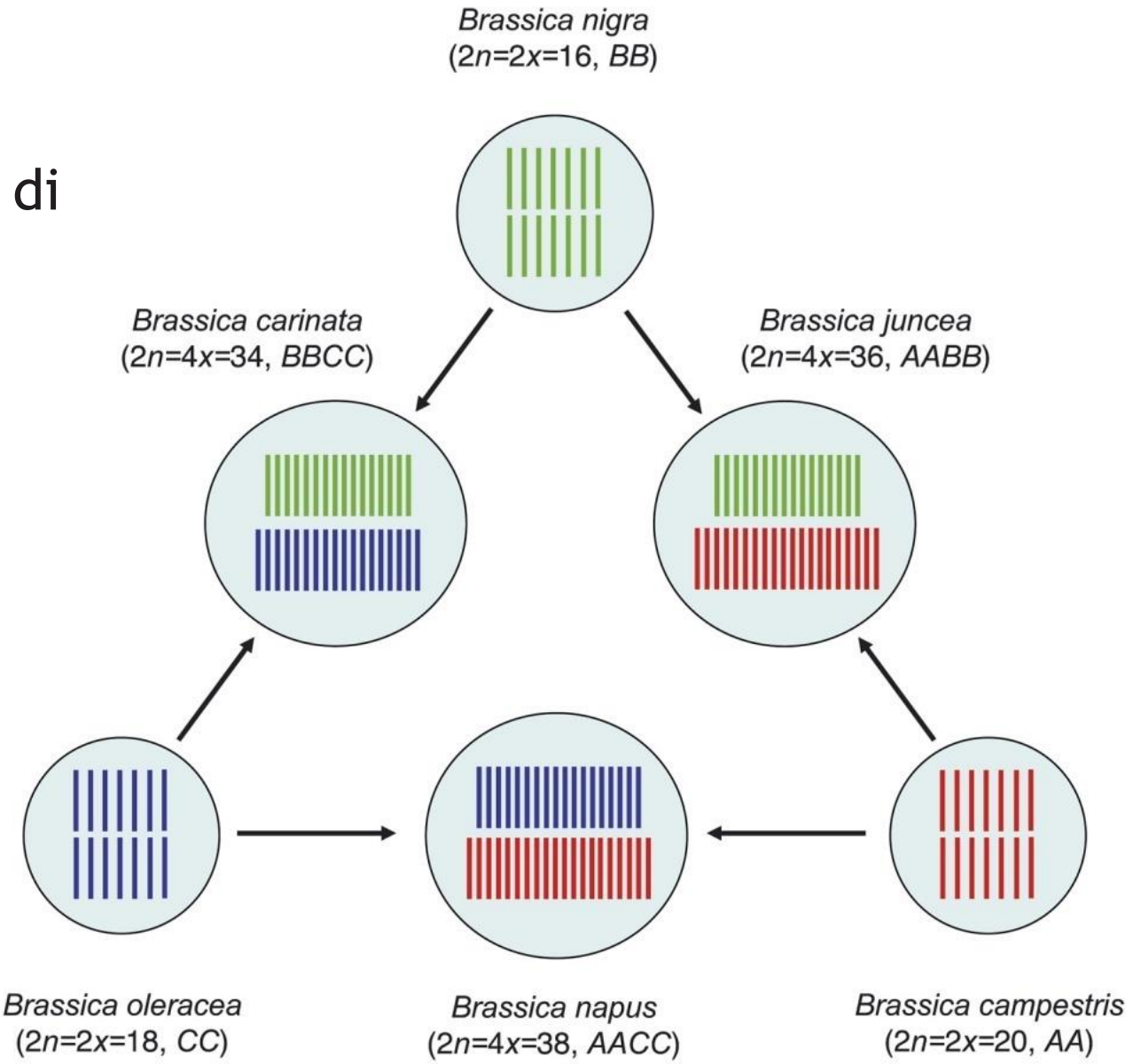
8,500

Macaroni Wheat
Triticum durum

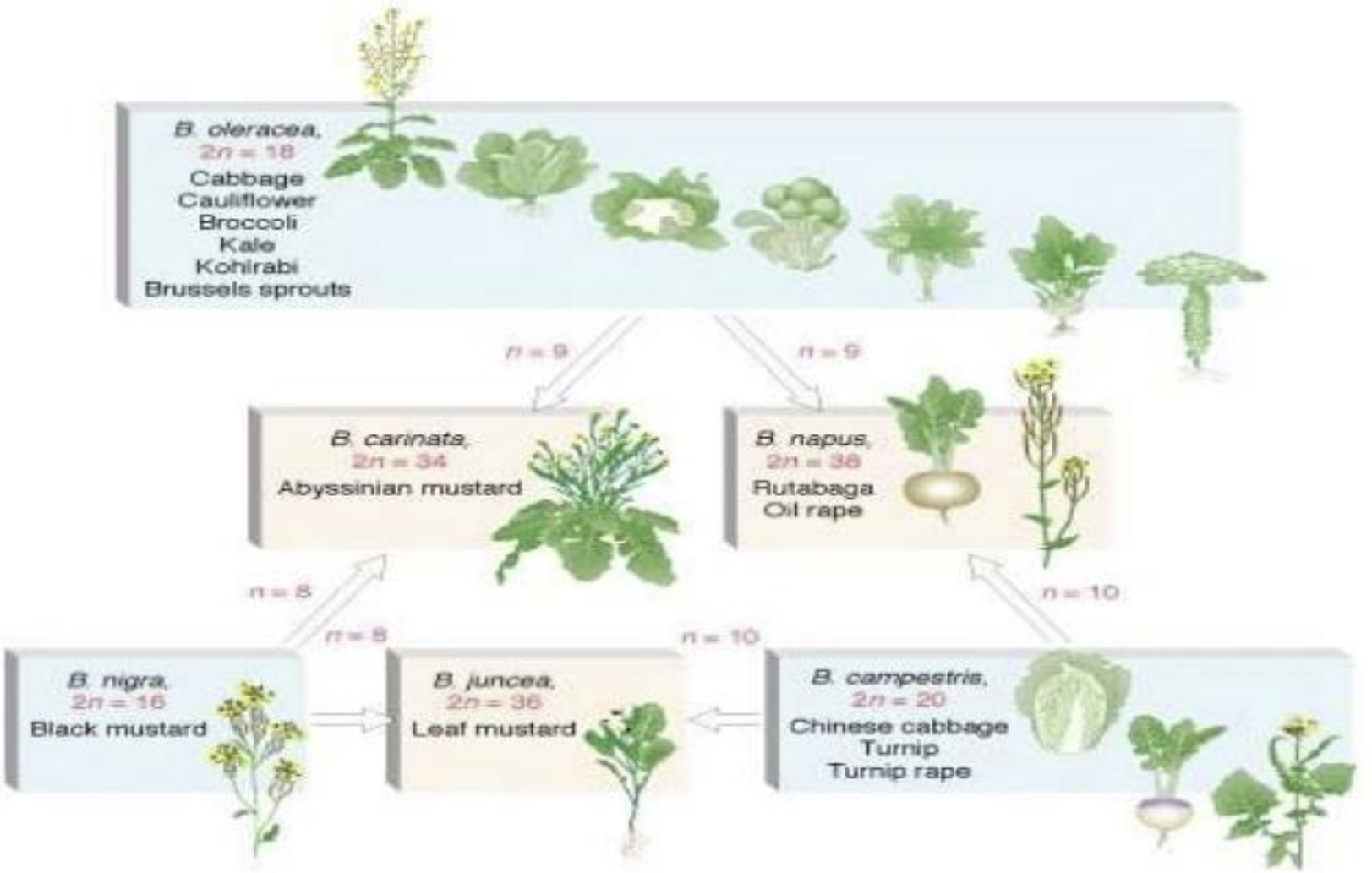
Bread Wheat
Triticum aestivum

ALLOPOLIPLOIDIA

- Origine anfiploide di alcune specie del genere *Brassica*.



Origine di tre specie aploidi alloploidi in brassica



Allopolyploidy is important in the production o new species. In the example shown, three diploid species of Brassica (light green boxes) were crossed in different combinations to produce their allopolyploids(tan boxes).some of the agricultural derivatives of some species are shown within the boxes

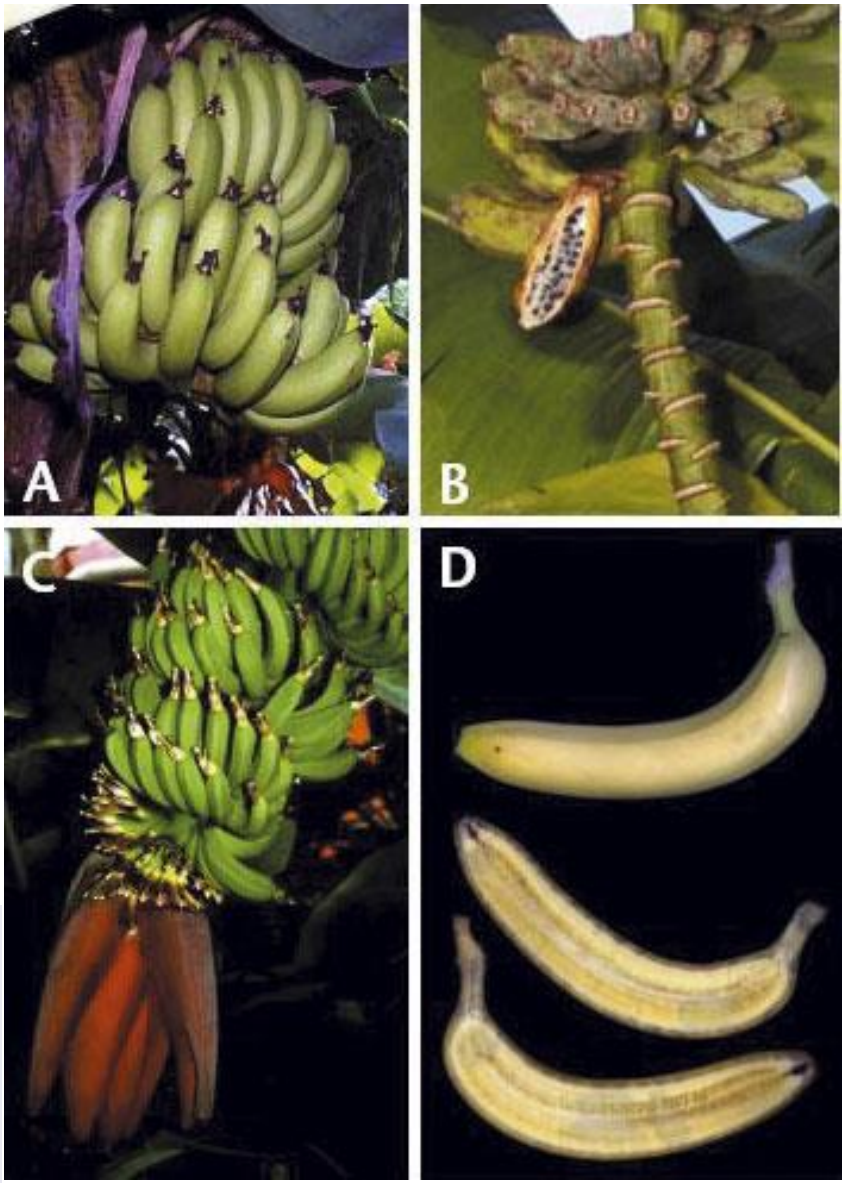
UTILIZZAZIONE DEI POLIPLOIDI INDOTTI

➢ AUTOPOLIPLOIDI INDOTTI

- ➢ La fusione di un gamete diploide con un gamete aploide produce un organismo triploide
- ➢ Alcuni esempi comprendono frutti senza semi come banana (3n=33), uva, anguria







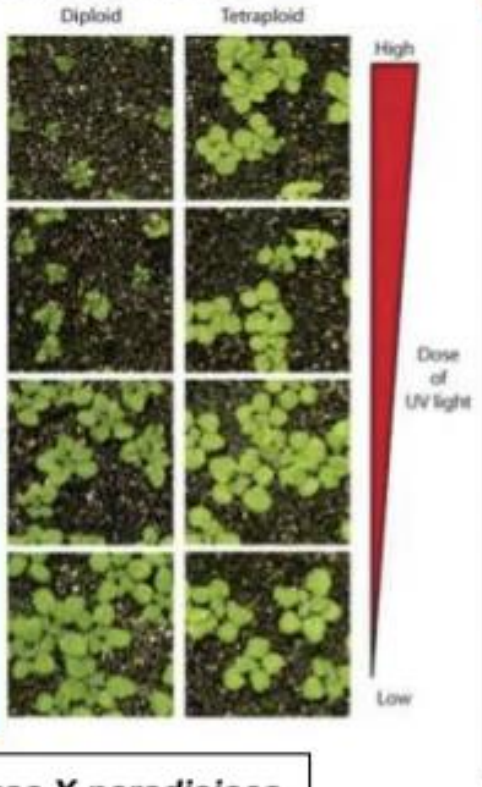
- Esempi di frutti apireni di banano prodotti da piante triploidi:
  (A) *Musa acuminata*;
  (B) *Musa balbisiana*;
  (C,D) *Musa* x *paradisiaca*.

Autotriploidy

Most plants we eat are either a result of (1) ancient, accidentally polyploidy or (2) intentional polyploidy due to modern agricultural techniques. Here are some relatively dramatic examples:



Diploid (2n) & Tetraploid (4n) grapes









Musa acuminata (Asian Banana)	X	*Musa balbisiana* (Asian Banana)	=	*Musa X paradisiaca* (Hybrid Banana)
AA (fertile)		BB (fertile)		AAB or ABB (etc.) (sterile)

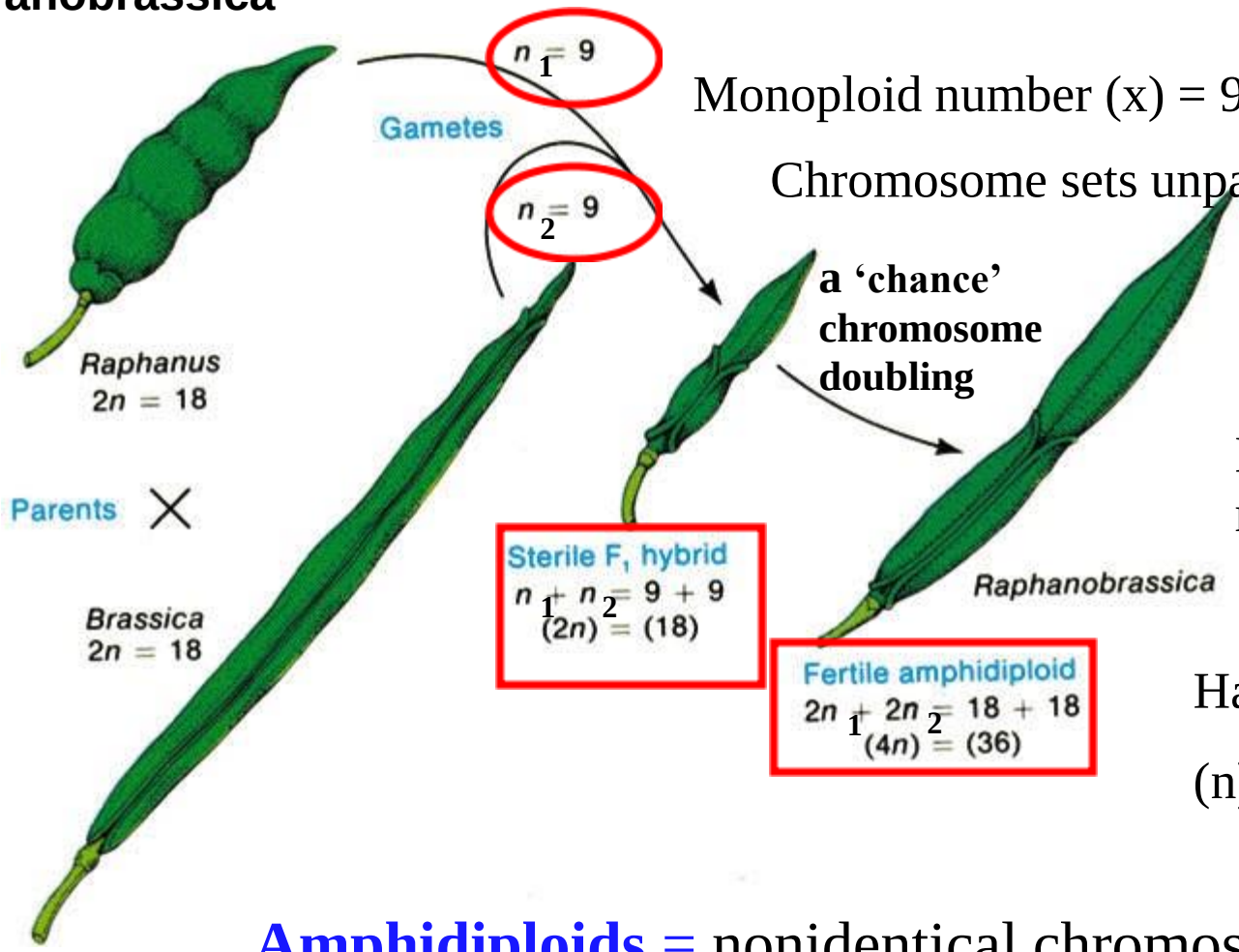
Origin Of Triploid Banana From Asian Parents

A = one haploid set of chromosomes from *M. acuminata*
B = one haploid set of chromosomes from *M. balbisiana*

Allotetraploidi artificiali: Rafanobrassica

Brassica: dall'incrocio tra ravanello (*Rafanus sativus*) e cavolo (*Brassica oleacea*) deriva la rafanobrassica

Different Species



Monoploid number (x) = 9

Chromosome sets unpaired

N.B. Haploid I monoploid

Haploid number

(n) = 18

Amphidiploids = nonidentical chromosome sets doubled in allopolyploid

UTILIZZAZIONE DEI POLIPLOIDI INDOTTI

ALLOPOLIPLOIDI INDOTTI : triticale



- un cereale poco coltivato in Italia (ha successo su terreni marginali, umidi, ricchi di torba ed è resistente al freddo)



- produce una granella simile a quella del frumento.

Spighe di segala (a sinistra), triticale (al centro) e frumento (a destra).

Triticale : origine

Triticale esaploide primario

Frumento duro
Tetraploide
AABB
2n=28 ♀

Segale

Diploide
RR
2n=14 ♂

Coltura in vitro di embrioni

F1
ABR
Trattamento con colchicina
Per raddoppiare il numero cromosomico

AABBR
R
2n=42

Triticale ottoploide primario

Frumento tenero esaploide
AABBDD
2n=42 ♀

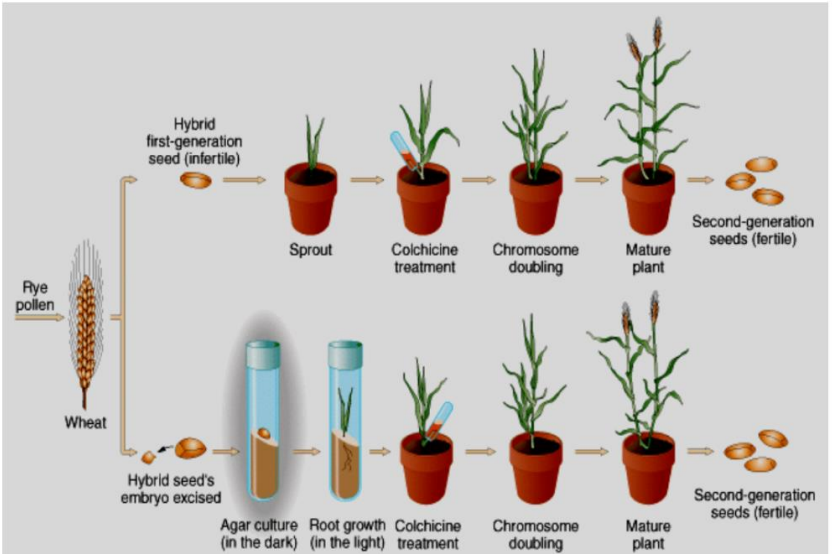
Segale

diploide
RR
2n=14 ♂

F1
ABDR
Trattamento con colchicina
Per raddoppiare il numero cromosomico

AABBDDR
R
2n=56

Entrambi i triticali primari hanno delle produzioni non elevatissime, per aumentare
la produttività vengono incrociati ulteriormente con frumento tenero
Triticale secondario AABB 6DD 1RR



ESPRESSIONE GENICA NEI POLIPLOIDI

COMPRENSIONE DI NUOVI MECCANISMI DI ESPRESSIONE E REGOLAZIONE GENICA NEI POLIPLOIDI

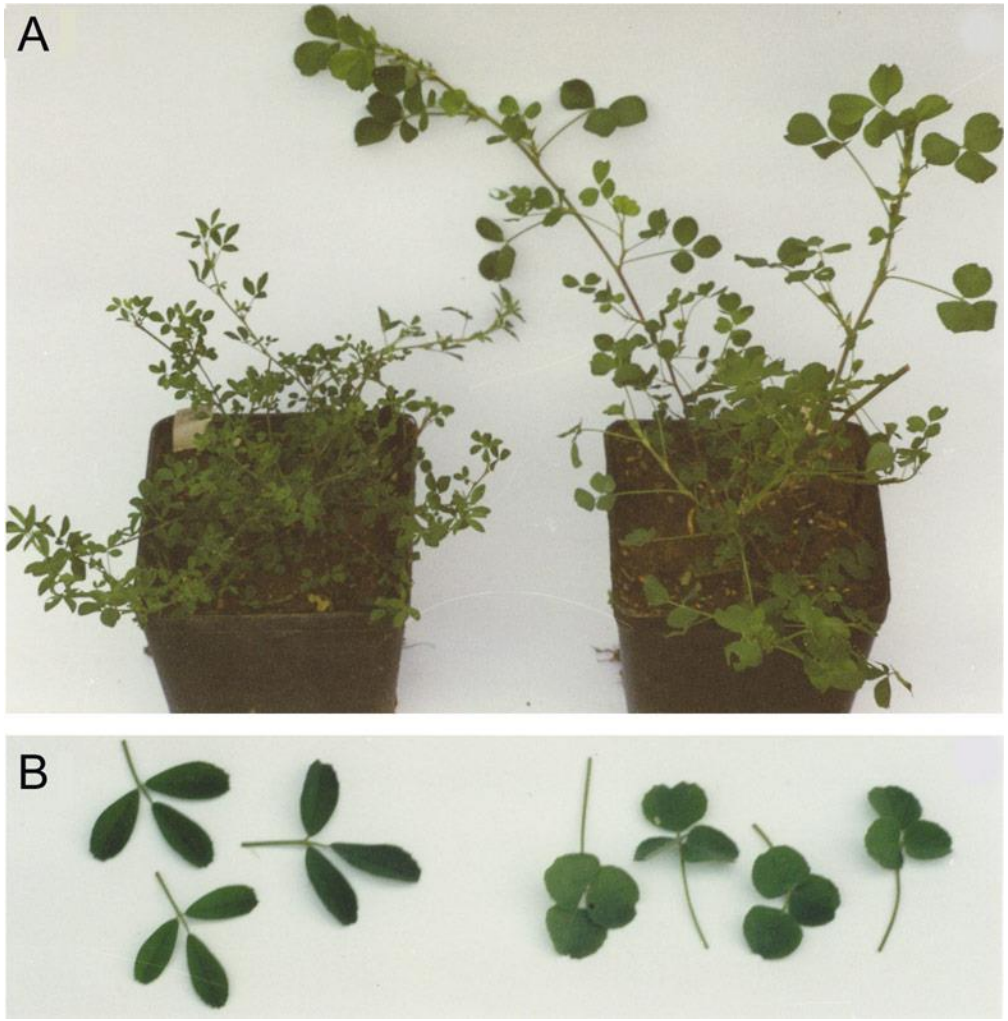
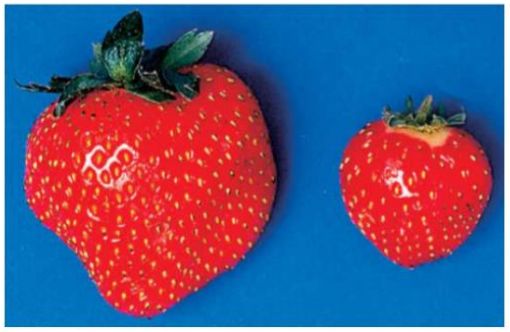


Figura 7.49
Variazioni morfologiche dovute al livello di ploidia: (A) pianta diploide di erba medica e pianta tetraploide ottenuta attraverso poliploidizzazione sessuale bilaterale da parentali diploidi che evidenzia un accentuato vigore vegetativo ("gigantismo"); (B) confronto tra foglie di una pianta diploide e una triploide.

Caratteristiche dei poliploidi

- maggiore resistenza
- Frutti /fiori + grandi
- foglie + spesse
-aumento massa corporea
- maggior vigore vegetativo
- però + lenti nello sviluppo
-+ tardivi nel processo riproduttivo
-Spiccata resistenza a particolari condizioni edafiche
- > concentrazione in composti diversi (es. zuccheri, vit., \ alcaloidi)

Nei poliploidi:
le cellule sono di maggiori dimensioni!



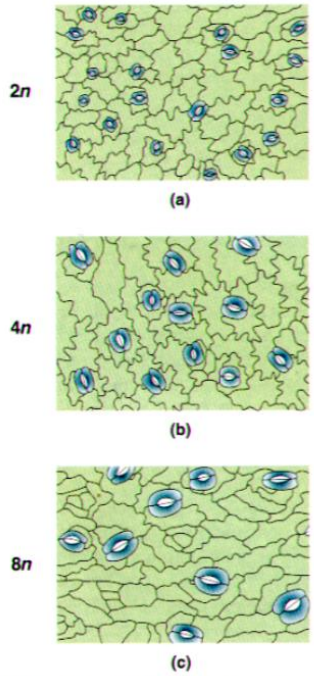


Figure 18-5 Epidermal leaf cells of tobacco plants, showing an increase in cell size, particularly evident in stoma size, with an increase in autopolyploidy. (a) Diploid, (b) tetraploid, (c) octoploid. (From W. Williams, *Genetic Principles and Plant Breeding*. Blackwell Scientific Publications, Ltd.)

Sommario

- Le mutazioni cromosomiche sono variazioni, rispetto alla condizione normale, del numero o delia struttura dei cromosomi.
- Le mutazioni cromosomiche possono avvenire spontaneamente o essere indotte da agenti chimici o da radiazioni.
- La delezione è la perdita di un segmento di DNA, la duplicazione è l'aggiunta di una o più copie extra di un segmento di DNA, l'inversione è il cambiamento di orientamento di un segmento di DNA in un cromosoma e la traslocazione è lo spostamento di un segmento di cromosoma in un'altra localizzazione del genoma.
- Le variazioni nel numero dei cromosomi di una cellula o di un organismo consistono in aneuploidia, monoploidia e poliploidia.
- Nell'aneuploidia vi sono uno, due o più cromosomi interi in più o in meno del normale numero diploide.
- Nella monoploidia ciascuna cellula dell'organismo ha un solo assetto di cromosomi e nella poliploidia ve ne sono più di due.
- Un cambiamento nel numero o nella struttura dei cromosomi può avere conseguenze serie o addirittura letali per l'organismo.
- Negli eucarioti, fenotipi anomali possono derivare da una anormale segregazione cromosomica durante la meiosi, dalla distruzione di geni per rottura cromosomica, o da livelli alterati di espressione genica quando il numero di copie di uno o più geni (dosaggio genico) è modificato oppure quando il riarrangiamento separa un gene dalla sua sequenza regolatrice.
- Alcuni tumori umani, per esempio, presentano mutazioni cromosomiche associate a variazioni nel numero di cromosomi o a modificazioni di struttura