



# **Alteraciones cromosómicas**

## **Estructurales y numéricas**

**Lic. Saira Cancela**

# **Variaciones cromosómicas**

## **1. VARIACIONES NUMÉRICAS**

Cambios en el número de cromosomas

## **2. VARIACIONES ESTRUCTURALES**

Cambios que modifican la disposición lineal original de los genes sobre los cromosomas original de los genes sobre los cromosomas, denominados reordenamientos o aberraciones cromosómicas.

# Variaciones estructurales

## 1. VARIACIONES EQUILIBRADAS (BALANCEADAS)

Aunque modifican el orden de las secuencias, NO alteran la cantidad total de información genética.  
Se dividen en:

(a) INVERSIONES.

(b) TRASLOCACIONES

## 2. VARIACIONES DESEQUILIBRADAS (NO BALANCEADAS)

Además del orden, modifican la cantidad total de información genética. Se dividen en:

(a) DELECIIONES: Pérdida de material genético

(b) DUPLICACIONES: Ganancia de material genético

OTRA CLASIFICACION:

A) Afectan a un solo cromosoma: DELECIIONES, DUPLICACIONES e INVERSIONES

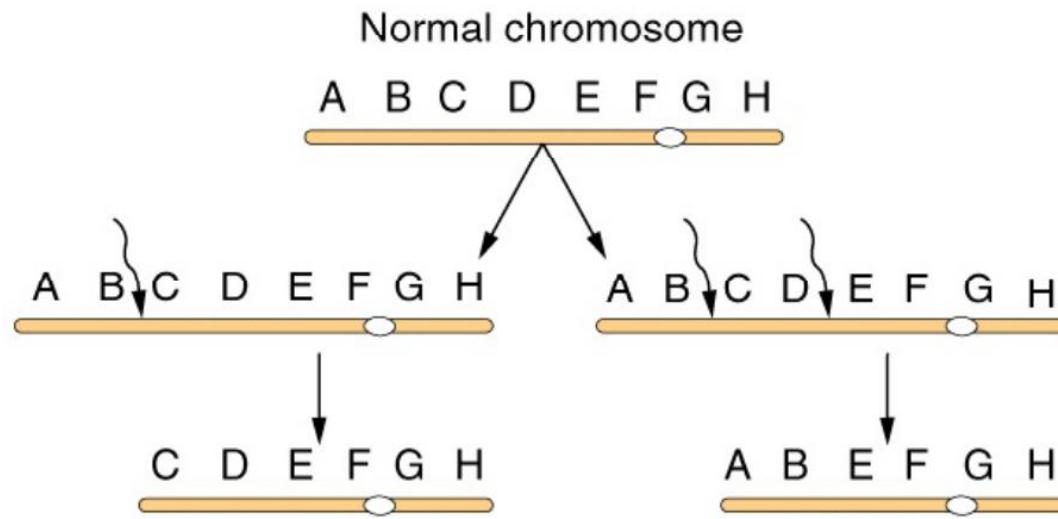
B) Afectan simultáneamente a 2 o más cromosomas: TRANSLOCACIONES



# Deleción

- Cambio estructural que resulta en una pérdida de un segmento cromosómico (y por lo tanto del material genético contenido en él).
- La mayoría de las delecciones multigénicas son letales en estado homocigota debido al desbalance genético.
- Grandes delecciones son generalmente letales aún en estado heterocigota, debido tanto al desbalance genético como a la puesta en evidencia de alelos recesivos letales (similar a la monosomía).

# Deleciones

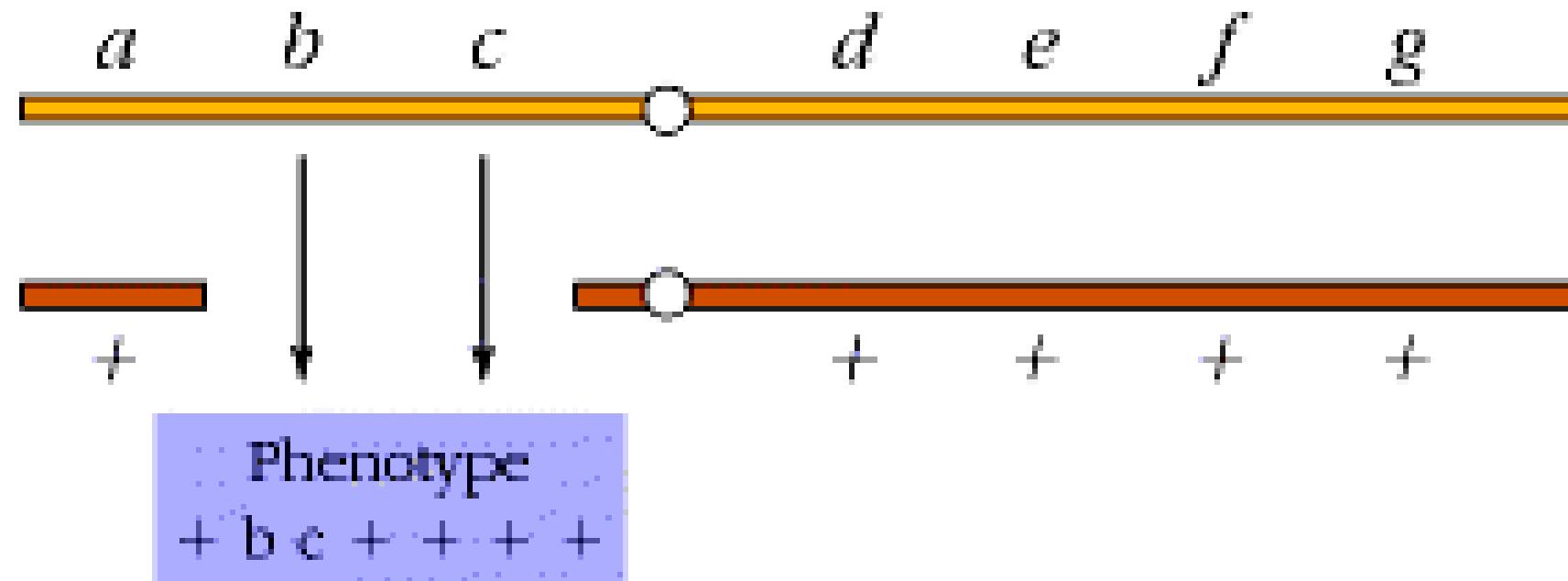


**Delección terminal**  
**Deficiencia de**  
**regiones del**  
**telómero**

**Delección intersticial**

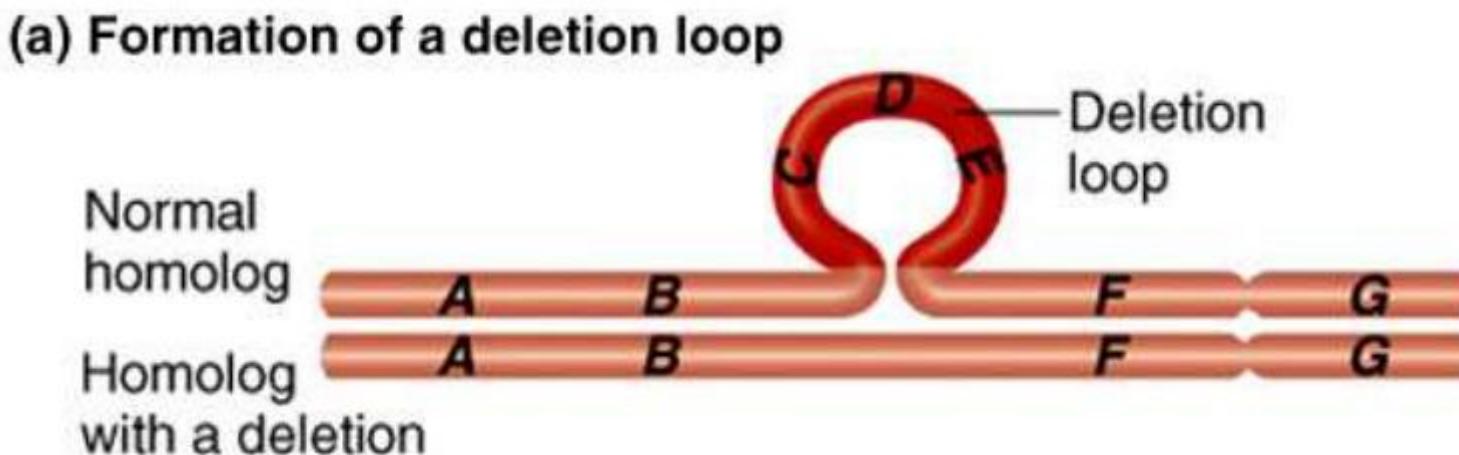
# Delecciones

También pueden reconocerse las delecciones debido al fenómeno de pseudodominancia (desenmascaramiento de alelos recesivos, que parecen tener una expresión dominante).



# Las delecciones se identifican por:

- No experimentan recombinación entre los loci afectados
- Modificación del fenotipo del heterocigoto.



# Duplicaciones

- UN SEGMENTO CROMOSÓMICO DE LONGITUD VARIABLE. INCREMENTA EL NÚMERO DE COPIAS DE LOS GENES (O SECUENCIAS) AFECTADOS.
- Mecanismo frecuente que incrementa la expresión de un producto génico necesario en abundancia.

Ej.: genes ribosomales

- El genotipo duplicado puede producir un nuevo fenotipo
- Muy importantes en la evolución de nuevos caracteres para un mismo gen o genes relacionados para un mismo gen o genes relacionados.

Ej: Familias multigénicas (Hemoglobinas Humanas). Genes distintos pero funcionalmente relacionados que proceden de un gen ancestral común por duplicación y posterior diferenciación .

# Clasificación de las duplicaciones

## 1. DUPLICACIONES EN TÁNDEM:

La región duplicada es adyacente a la región de origen

A B C **D E D E** F G H - Tándem directo

A B C **D E E D** F G H - Tándem inverso

## 2. DUPLICACIONES DESPLAZADAS:

La región duplicada se ubica en localizaciones distantes a la repetición que le dió origen

A B C **D E** F G **E D** H (directa o inversa)

EN MEIOSIS, pueden causar loops durante el apareamiento cromosómico.

### (a) Types of duplications

#### Tandem duplications

Normal chromosome



Same order



#### Nontandem (dispersed) duplications

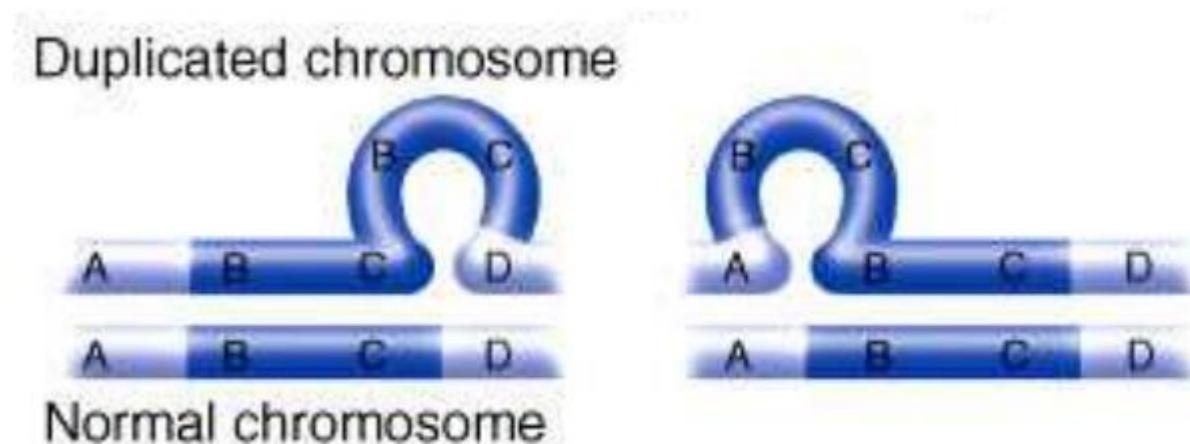
Same order



# Origen de las duplicaciones

- Por cortes que ocurren dentro de las moléculas de ADN y que se reparan incorrectamente.
- Por recombinación que ocurre entre secuencias similares de cromosomas homólogos y no-homólogos.

## Heterocigota para la duplicación



En profase I de la meiosis el loop de duplicación puede adoptar diferentes configuraciones para maximizar el apareamiento de regiones.

# Inversiones

- CAMBIO ESTRUCTURAL POR EL CUAL UN SEGMENTO CROMOSÓMICO CAMBIA DE SENTIDO DENTRO DEL PROPIO CROMOSOMA, Y POR LO TANTO DE LOS LOCI EN ÉL INCLUIDOS.
- Generalmente intersticiales.
- Implican la rotura del cromosoma en 2 puntos denominados puntos de inversión.
- Afectan el apareamiento durante meiosis y pueden originar loops de inversión.
- El crossing-over puede ser afectado
- Aunque no se pierda material genético, si las roturas ocurren dentro de los genes pueden causar mutaciones, por interrupción de la secuencia codificante.

**Dos tipos de inversiones:**

**Pericéntrica: la región invertida **INCLUYE** el centrómero.**

**Paracéntrica: la región invertida **NO INCLUYE** el centrómero.**

**SECUENCIA NORMAL**



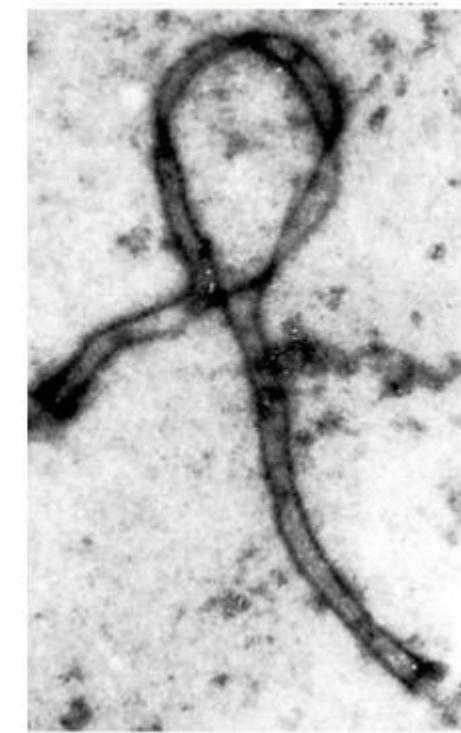
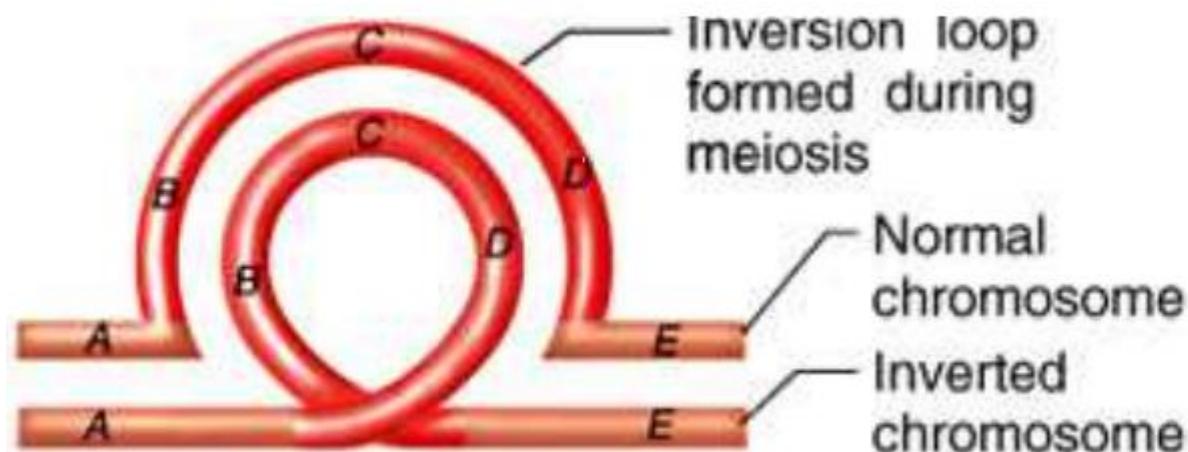
**INVERSIÓN PARACÉNTRICA  
NO INCLUYE CENTRÓMERO**



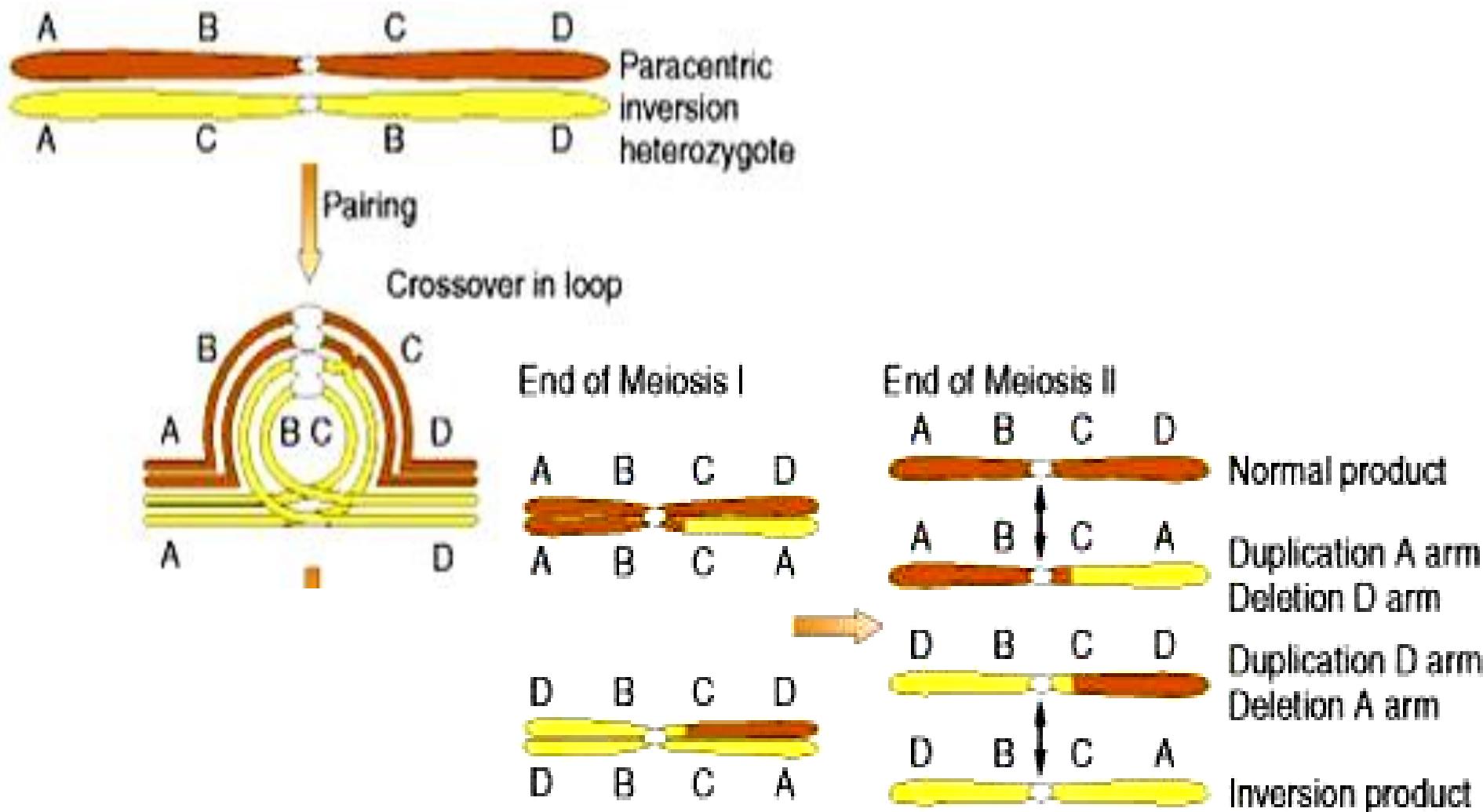
**INVERSIÓN PERICÉNTRICA  
INCLUYE CENTRÓMERO**



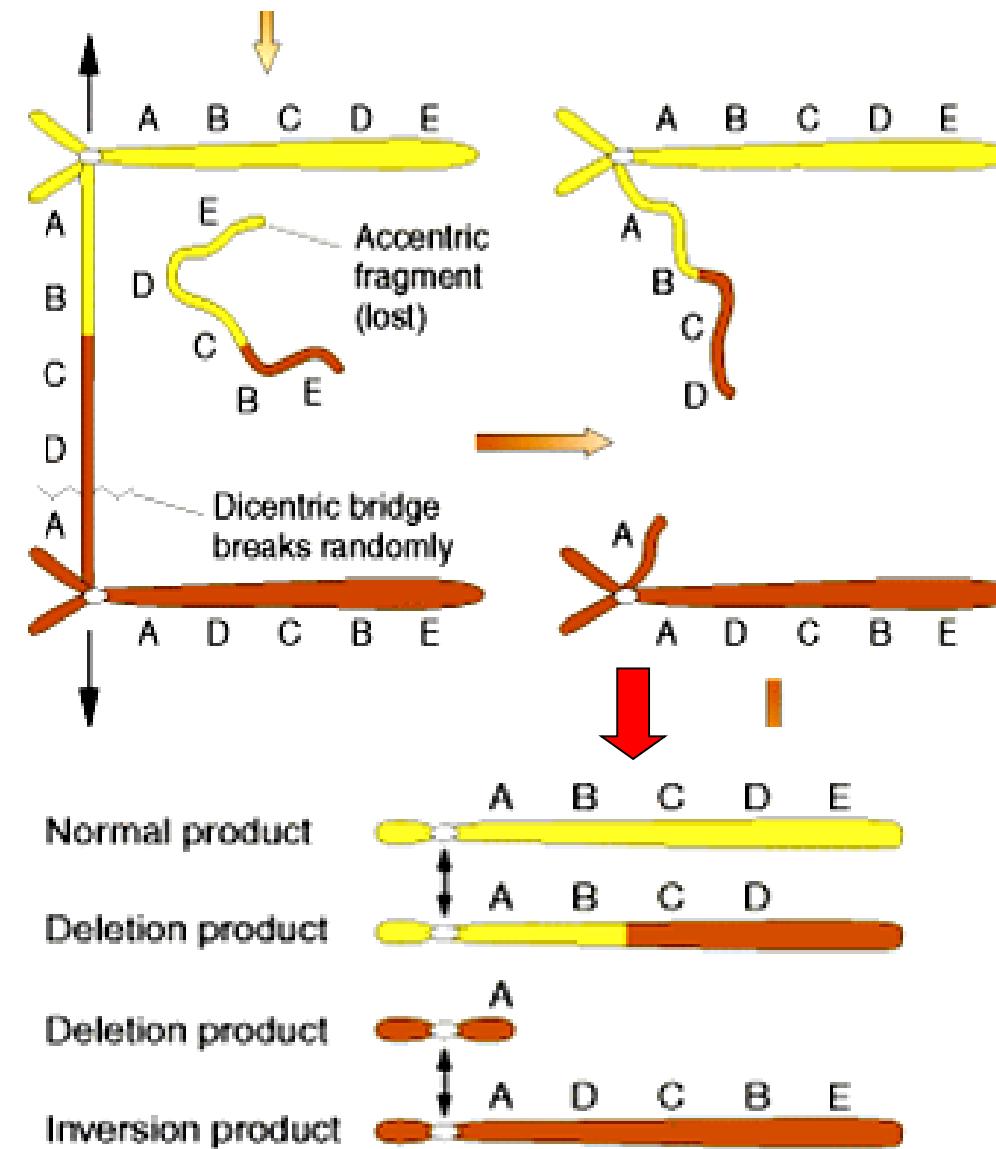
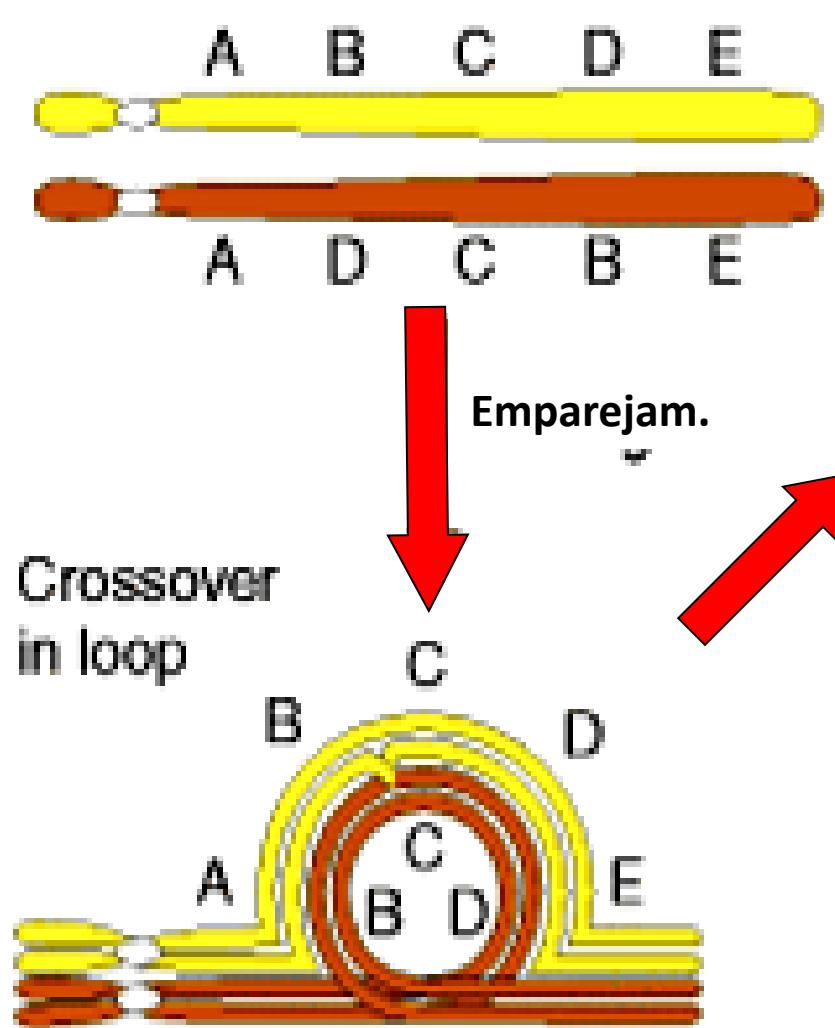
# Inversiones en heterocigosis



# Inversiones pericéntricas



# Inversiones paracéntricas



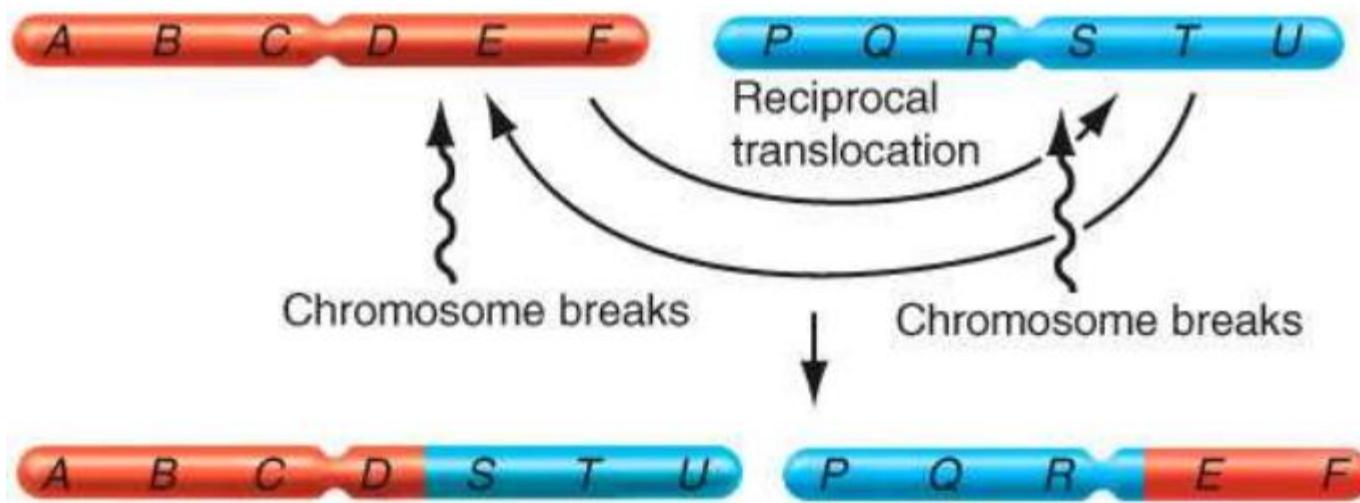


# Translocaciones

- CAMBIO ESTRUCTURAL EN EL QUE ALGÚN SEGMENTO CROMOSÓMICO CAMBIA DE POSICIÓN RELATIVA DENTRO DEL COMPLEMENTO CROMOSÓMICO, MODIFICANDO EL ORDEN DE LIGAMIENTO DE LOS GENES SOBRE LOS CROMOSOMAS AFECTADOS.
- Si las roturas ocurren dentro de genes, pueden resultar en una mutación de ese gen.
- La consecuencia más importante de las translocaciones es la creación de nuevos grupos de ligamientos.
- Las translocaciones pueden reducir la fertilidad debido a la producción de gametos no balanceados.

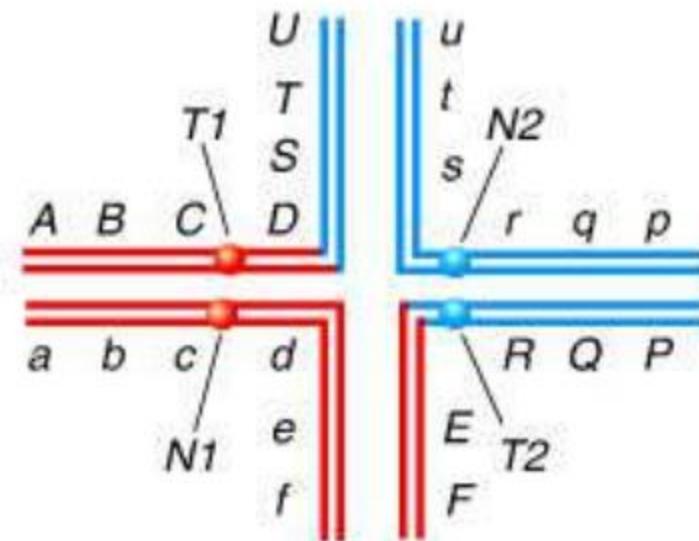
- a) TRANSPOSICIÓN o TRASL. NO RECÍPROCA: Un segmento de un cromosoma A pasa a otro cromosoma B.
- b) RECÍPROCAS o INTERCAMBIO: El intercambio de segmentos es mutuo, pudiendo ser entre 2 cromosomas homólogos (fraternal) o entre cromosomas no-homólogos (externo)

(a) Two chromosome breaks can produce a reciprocal translocation.



- Una translocación recíproca no resulta en una pérdida de información genética (ya que es balanceada), por lo que los individuos pueden ser viables y normales ser viables y normales.
    - Si es heterocigota para la translocación:
      - puede alterarse el balance de genes
      - el apareamiento en meiosis dado por homología, origina una estructura de 4 cromosomas con 8 cromátidas. Ellos segregan de tal forma que el 50% de los productos contienen duplicaciones y deficiencias, por lo que son generalmente inviables lo que resulta en semi-esterilidad.

**(b) Chromosome pairing in a translocation heterozygote**



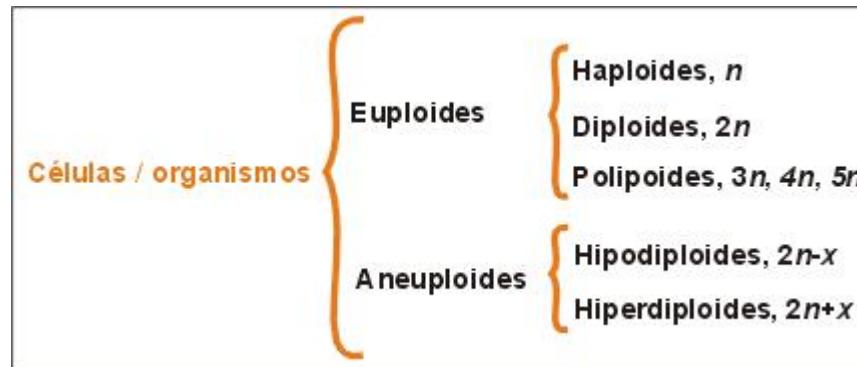


# Resumiendo...

- **Deleción:** Generalmente es deletérea (no ventajosa), quedan expuestos los alelos recesivos en el fenotipo.
- **Duplicación:** También genera un desbalance, las copias extras pueden ser objetivo de evolución divergente.
- **Inversión:** (solo en heterocigotos) implica fertilidad reducida (menor cantidad de gametos viables) y recombinación reducida en la región afectada por la inversión.
- **Translocación:** (heterocigota) presenta 50% de esterilidad; los genes localizados en el cromosoma implicado en la translocación presentan ligamiento

# Variaciones en el número de cromosomas

- **Aneuploidías** –variación sólo implica cromosomas aislados de una dotación. La dotación cromosómica difiere del silvestre en solo uno o un número pequeño de cromosomas.
- **Euploidías**- variación en la dotación completa de cromosomas.
  - Haploidia: cuando el complemento cromosómico es igual al de los gametos del individuo (1 genomio)
  - Poliploidias: variación mayor al número diploide (más de 2 genomios)

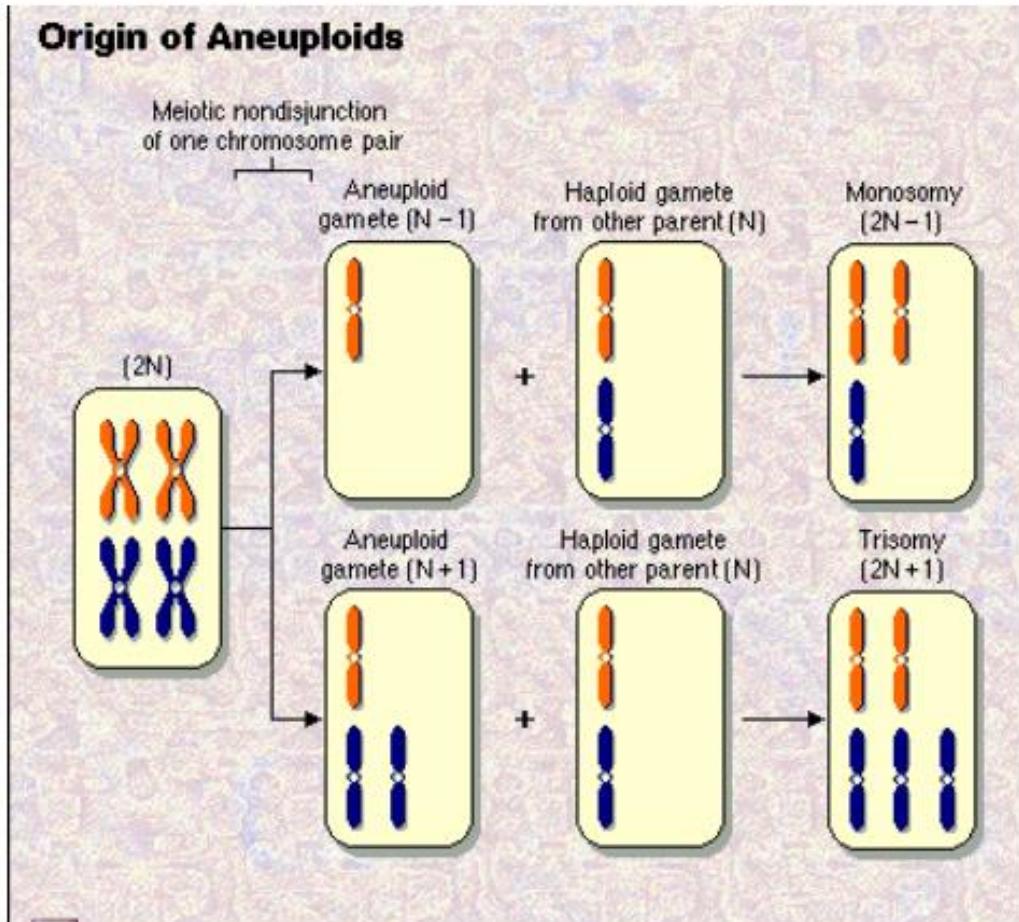


# Definición de Aneuploidía:

- condición de individuo, organismo, tejido o célula cuya constitución cromosómica no comprende un nº exacto de los juegos cromosómicos básicos propios de la especie.

<u>Tipo</u>	<u>Nº cromos.presente</u>
• Disómico (normal)	2n
• Monosómico	2n-1
• Nulisómico	2n-2
• Polisómico	
- trisómico	2n+1
- trisómico doble	2n +1+1
- Tetrasómico	2n + 2
- Penta..., Hexa, hepta	2n + 3.....

# Origen de las aneuploidias



- La forma más común de producirse es por la NO-disyunción de los cromosomas en los gametos
- La presencia o ausencia de uno o más elementos cromosómicos es usualmente altamente deletéreo



# Poliploidía

- Consiste en la existencia de más de dos juegos cromosómicos, creando individuos u organismos poliploides.
- Evento muy común en plantas
- Probablemente la alteración citogenética (que involucra cromosomas) más importante en la especiación y evolución vegetal

# Poliploidías

- Natural
- No Natural

Espontáneas incidental

- formación de gametos no reducidos

Inducidas

- por cruzamientos
- radiación
- Inducción química= colchicina

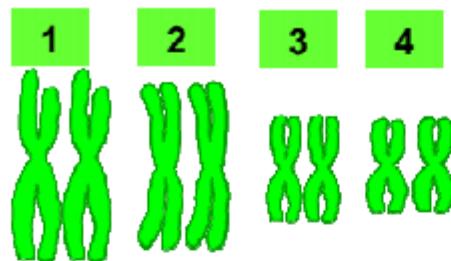
## CONSECUENCIAS FENOTÍPICAS POSIBLES DEL AUMENTO DEL NIVEL DE PLOIDÍA

DE MANERA GENERAL, no siempre sucede y no siempre se dan todas:

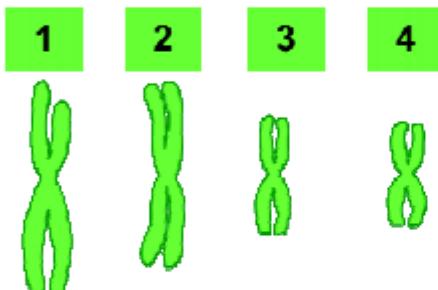
- a. aumento del tamaño de órganos
- b. aumento del tamaño celular
- c. menor número de células
- d. ciclos de crecimiento más largos
- e. menor contenido de materia seca

## GENOMIO

Diploide  
 $2n=2x=8=AA$



Genomio:  
1 juego  
cromosómico  
básico (x)



Genomio A  
Nº básico x=4=A

**GENOMIO:** conjunto de cromosomas que representan el juego haploide de una especie diploide y cada uno presenta una determinada organización/distribución de la información genética.

- Individuos dentro **una especie diploide** presentan **dos genomios iguales** y por ello sus cromosomas corresponden a **pares de cromosomas homólogos**.
  - **Especies muy relacionadas:** los genomios pueden ser similares
  - **Especies más distantes:** los genomios pueden tener importante número de alteraciones estructurales que derivaron de eventos de translocaciones, inversiones, fusiones céntricas, delecciones
- Para poner en evidencia si la estructura de los genomios es similar o diferente se asignan letras (iguales o distintas, respectivamente).

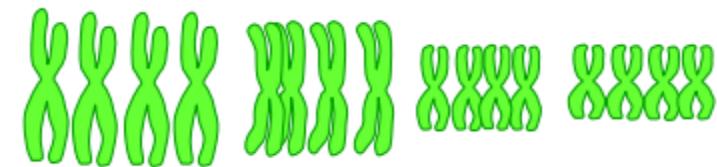
# Tipos de poliploidía (según la identidad de los genomios presentes)



- AUTOPOLIPLOIDES: los juegos de cromosomas son del mismo tipo y tienen el mismo origen (misma especie). Hay tres o más genomios iguales

(3x, 4x,...x)

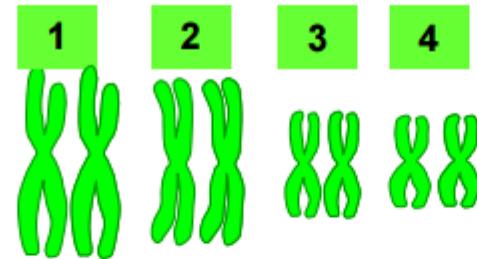
Siendo x el nº básico de cromosomas y n el nº de genomios presentes



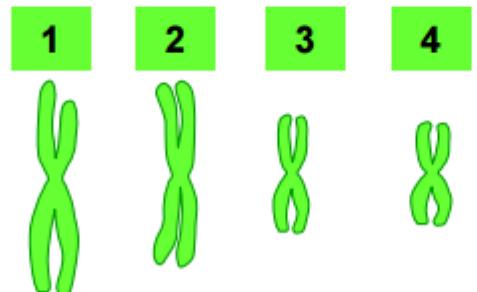
$$2n=4x=16$$

AAAA

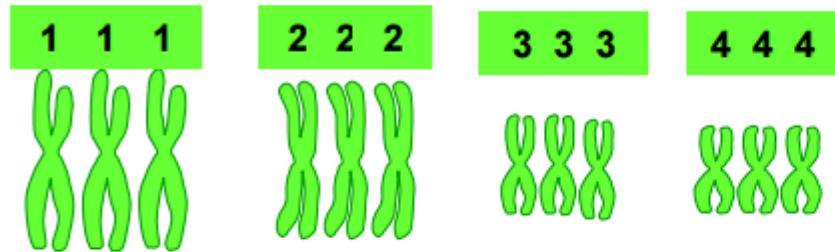
**Diploide**  
 $2n=2x=8=AA$



**Genomio:**  
1 juego  
cromosómico  
básico (x)

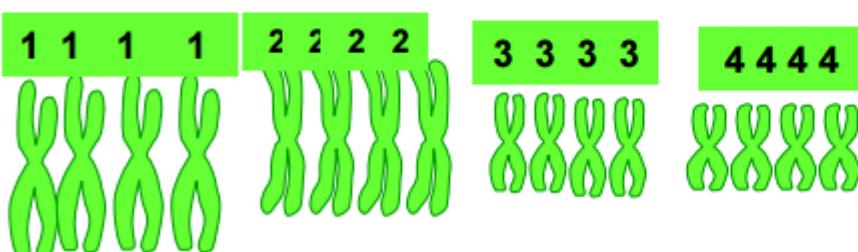


**Genomio A**  
Nº básico  $x=4=A$



## **AUTO**POLIPLOIDES

**Triploide**  
 $2n=3x=12=AAA$



**Tetraploide**  
 $2n=4x=16=AAAA$

## Triploide

Los triploides son individuos que poseen tres juegos completos de cromosomas (3n). Pueden surgir por diversos medios.

### ORIGEN:

Gametos diploides (también llamados "gametos no reducidos") que pueden ser fecundados por gametos haploides de la misma especie, dando lugar a un autotriploide (3n)

**Importancia económica de la triploidía:  
INFERTILIDAD**

## Tetraploides



Individuo que posee cuatro juegos de cromosomas ( $4n$ ).

Se forma cuando se unen dos gametos diploídos de la misma especie

La duplicación se lleva a cabo con compuestos químicos, como el alcaloide llamado colchicina.

**Ejemplos:** variedades de manzana, cerezas, peras, sandías, zarzamoras y algunos trigos.

**Importancia económica de la tetraploidía:**

Frutos más grandes para su comercialización.

**(a) Autopoliploidía por mitosis**

**MITOSIS**



Replicación



Separación de las cromátides



No disyunción (no hay división celular)



Célula autotetraploide (4n)

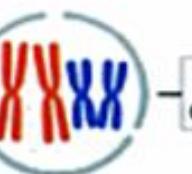
La no disyunción al comienzo de una división mitótica produce un autotetraploide.

**(b) Autopoliploidía por meiosis**

**MEIOSIS I**



Replicación



No disyunción



Célula diploide (2n)

**Gametos**

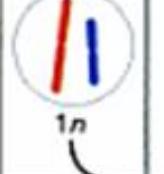
**MEIOSIS II**



2n



2n



1n

**Fecundación**

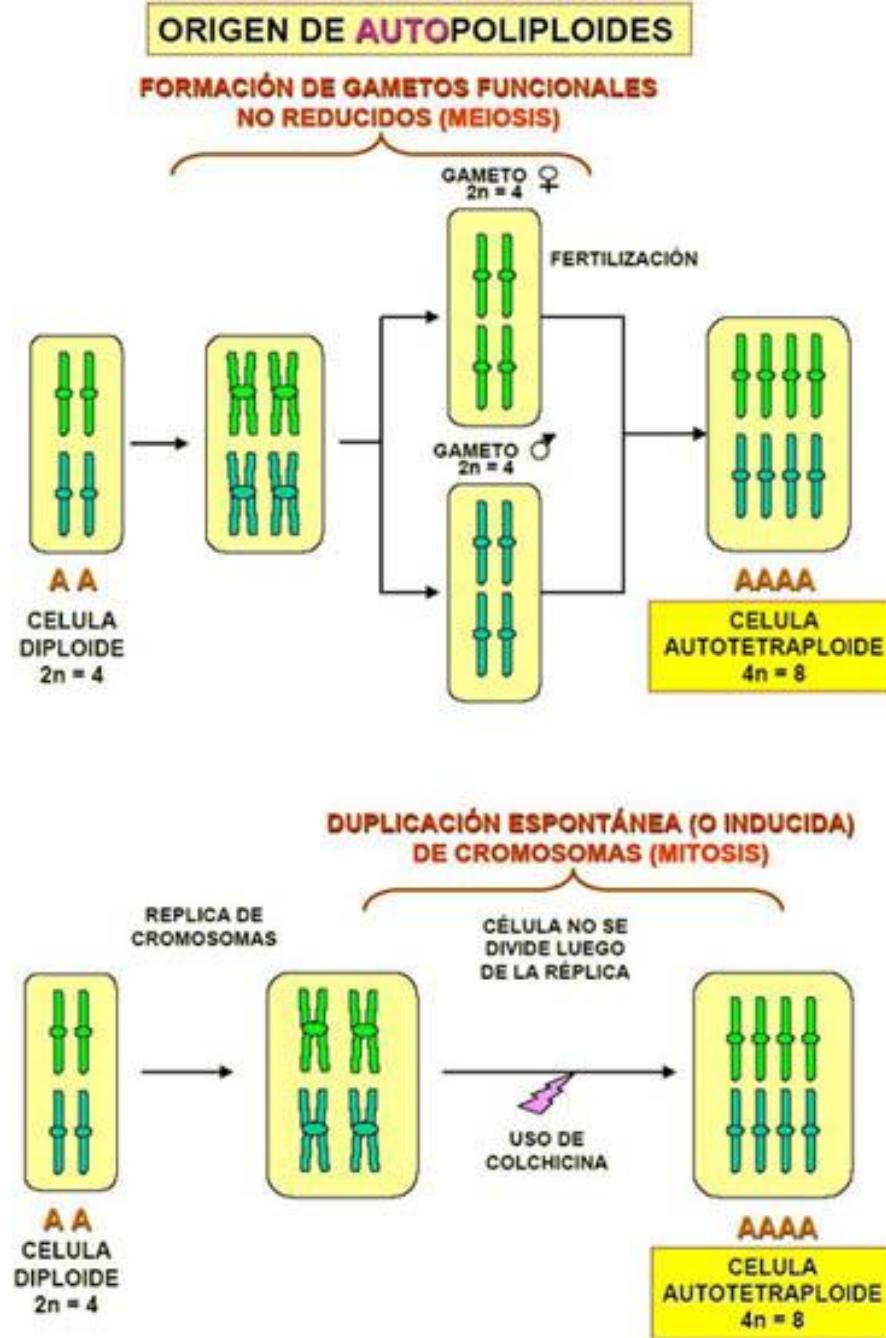
**Cigotos**



Triptiloide (3n)

La no disyunción en la meiosis produce un gameto 2n...

...que luego se fusiona con un gameto 1n para producir un autotriptiloide.

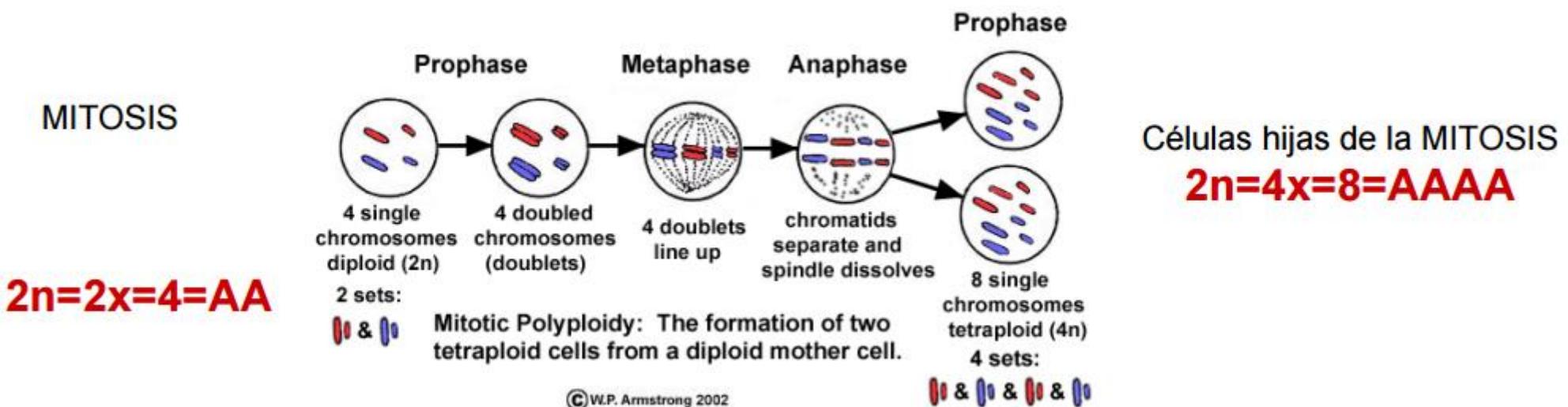


## Causas:

- fecundación de un óvulo por más de un espermatozoide
- Fallo en mitosis-organismos asexuales
- Fallo en la meiosis-generando un gameto diploide.

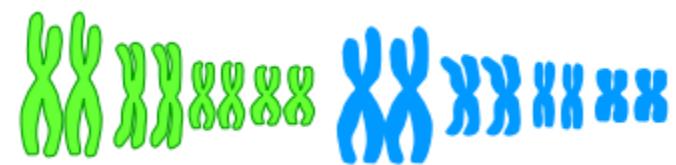
# DUPLICACIÓN SOMÁTICA ESPONTÁNEA

- Ocasionalmente, algunas células somáticas en MITOSIS pueden dar origen a células hijas con el número de cromosomas DUPLICADO lo cual genera individuos con MOSAICISMO
- Si los tejidos afectados incluyen al reproductivo, entonces la progenie recibirá a través de los gametos un mayor número de cromosomas



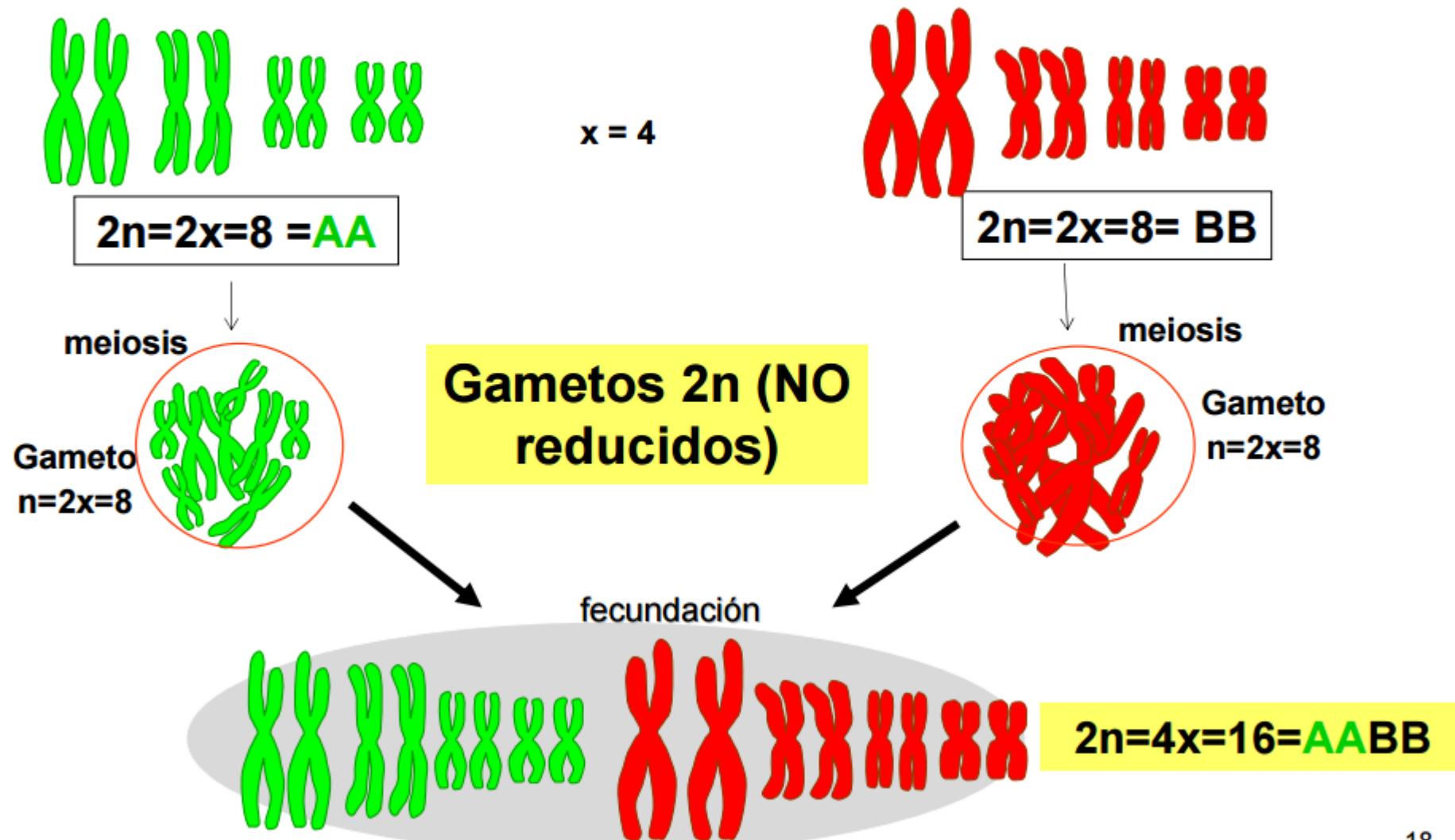
# Alopoliploides

- Los genomios son de diferente origen
- Reunen en su complemento cromosomas de 2 o más especies diploides
- Alotetraploide AA BB; CC DD
- Alohexploide AA BB CC
- Evento común en la especiación vegetal

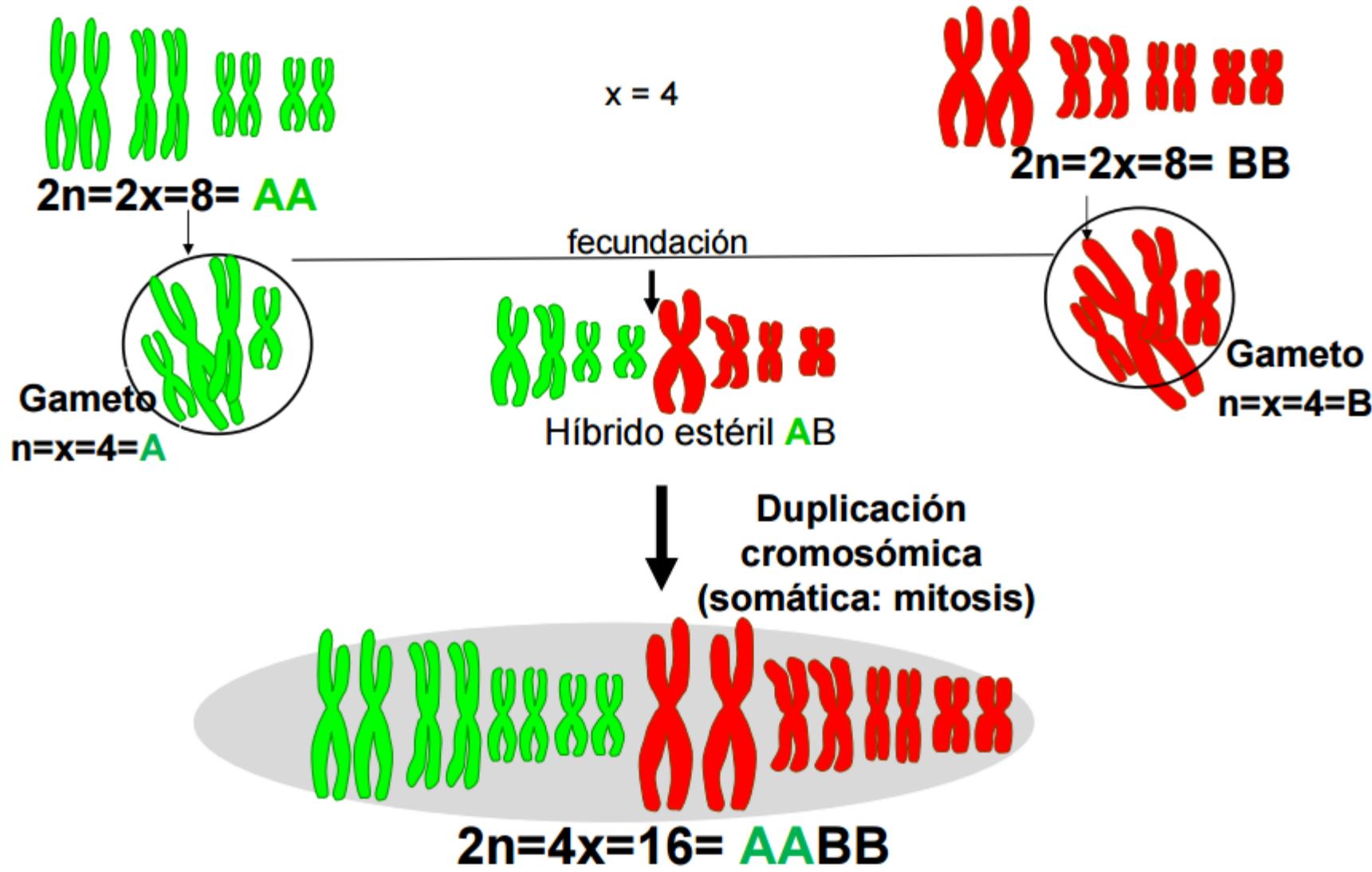


$2n=4x=16$   
**AABB**

**(a) Formación de un ALOPOLIPLOIDE por GAMETOS NO REDUCIDOS (meiosis anormal o irregular):**



**(b) Otra formación de un ALOPOLIPLOIDE: por GAMETOS REDUCIDOS NORMALES y posterior duplicación somática:**



# Origen de poliploides naturales

- ALO-POLIPLOIDIA: fecundación cruzada entre dos especies distintas (dos o más genomios distintos)

ORIGEN:

- Por gametos  $2n$  o sea NO reducidos, genera híbrido estable.
- Por gametos reducidos que dan 1ro un híbrido inestable, que sobrevive evolutivamente si ocurre una duplicación somática posterior (anfidioploidía) poliploide estable.

AUTO-POLIPLOIDIA: un mismo genomio (o juego cromosómico) es el que se repite más de dos veces

ORIGEN:

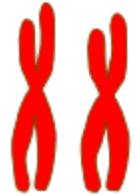
- Similares a los anteriores o
- Duplicación somática (falla en mitosis, ej en yema)

Especies diploides emparentadas:

GENOMIO A

$2n = 2x = 4 = \textcolor{red}{AA}$

Cromosomas HOMÓLOGOS



1A



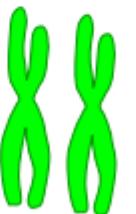
2A

$\times$

GENOMIO B

$2n = 2x = 4 = \textcolor{green}{BB}$

Cromosomas HOMÓLOGOS

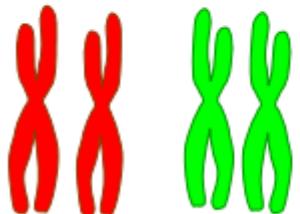


1B



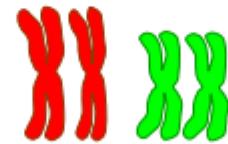
2B

Híbrido interespecífico  
con cromosomas HOMEÓLOGOS:



1A

1B



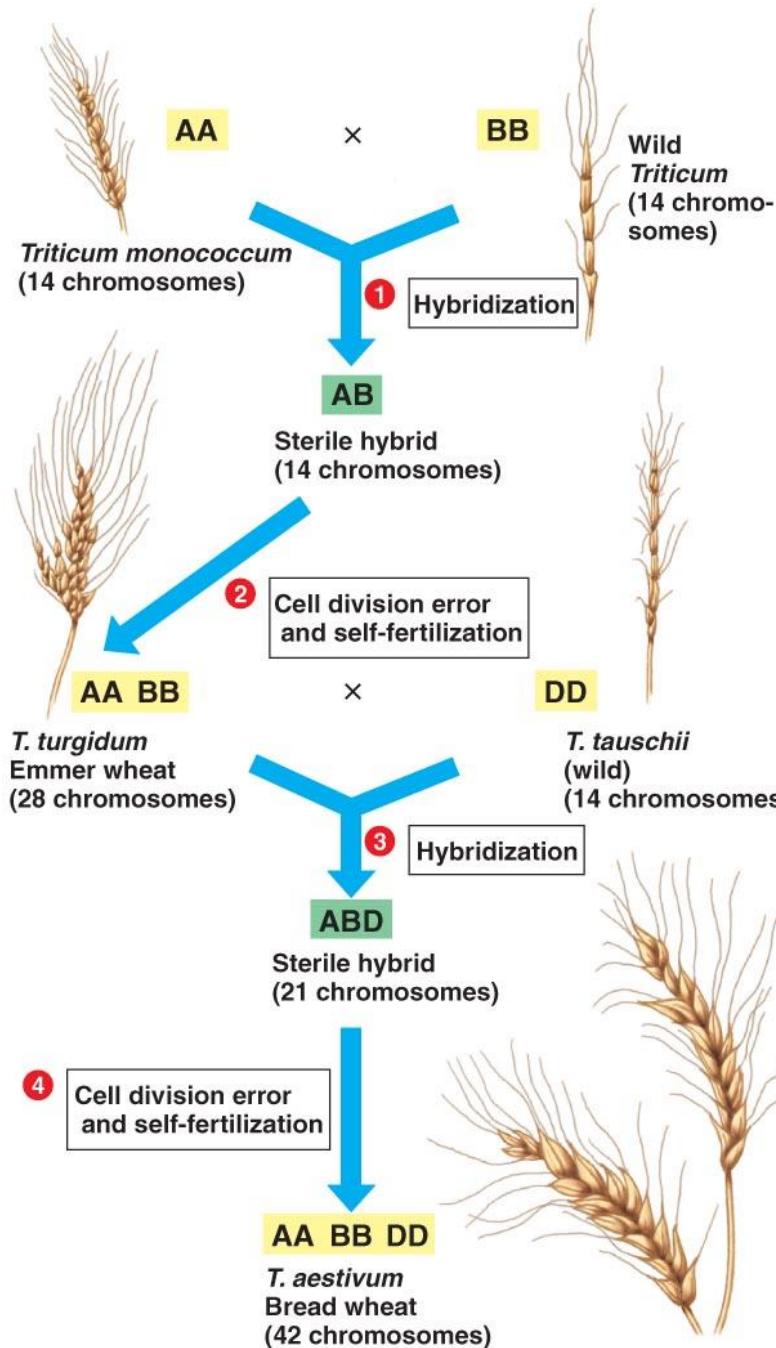
2A

2B

## HOMEÓLOGOS:

Cromosomas parcialmente similares por derivar de un cromosoma ancestral común. En la evolución esos cromosomas fueron acumulando mutaciones, cambiando el grupo de ligamiento y se distanciaron

# Evolución del trigo



- **CONSECUENCIAS en MEIOSIS DE LA AUTOPOLIPLOIDÍA**

- Formación de uni y multivalentes (I, III, IV, V)
- Segregación cromosómica irregular y reducción de la fertilidad (en poliploides recién formados)

- **CONSECUENCIAS en MEIOSIS DE LA ALOPOLIPLOIDÍA**

- Formación de bivalentes (II)
- Segregación cromosómica regular, fertilidad normal (alopoliploides balanceados)