

Alterazioni del numero dei cromosomi:

1. ANEUPLOIDIA:

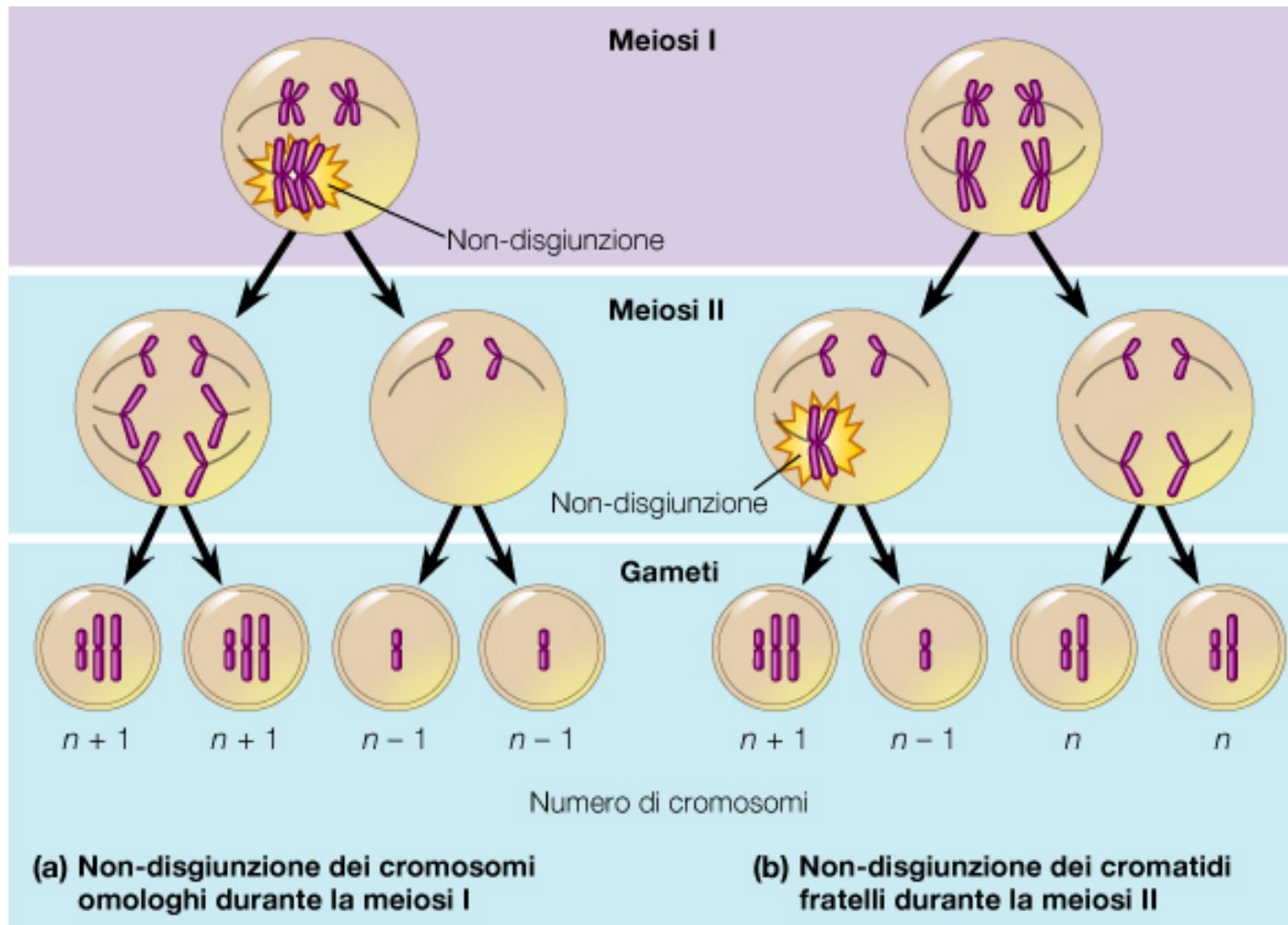
Trisomia: $2n + 1$

Monosomia: $2n - 1$

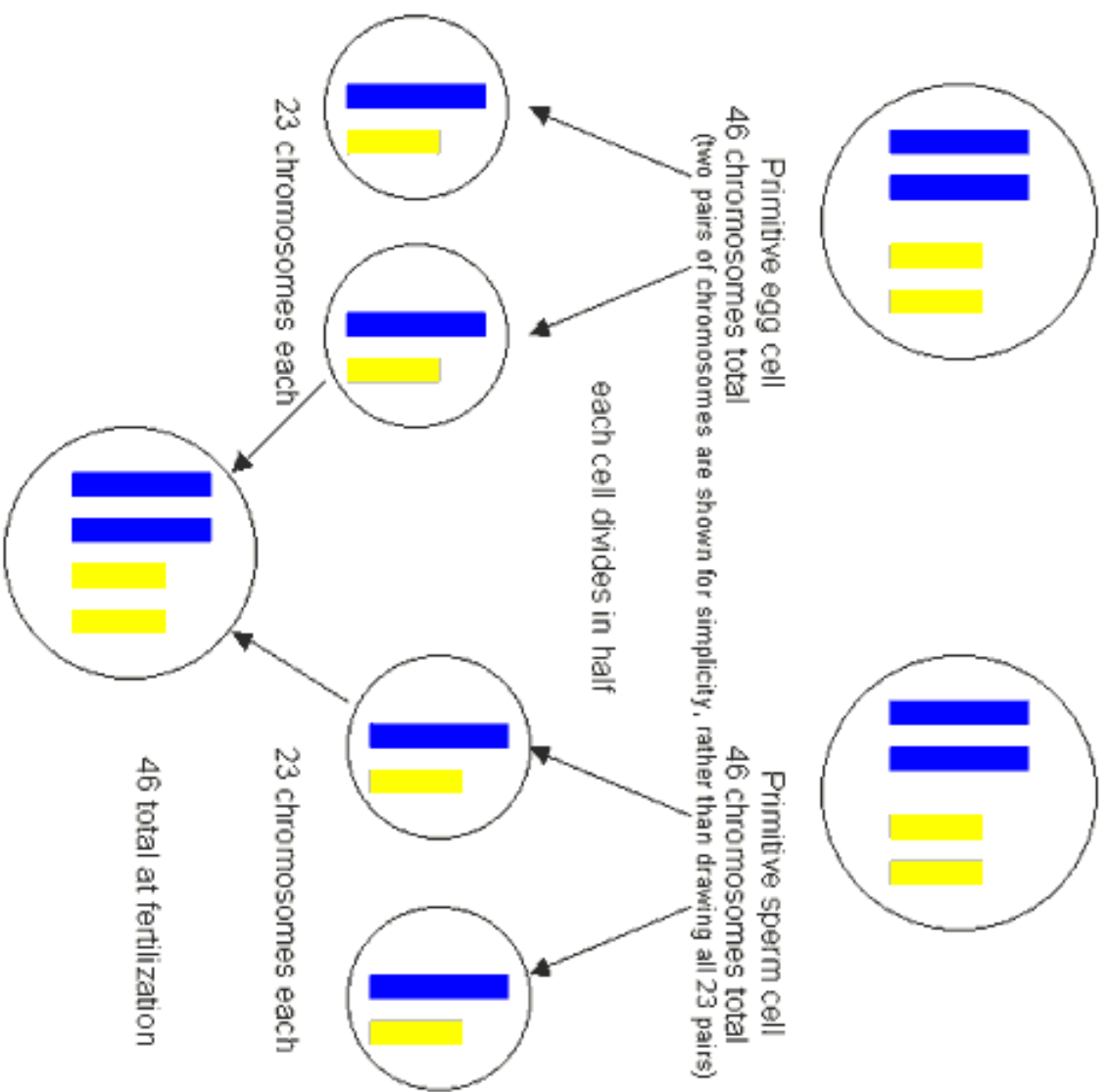
2. POLIPLOIDIA:

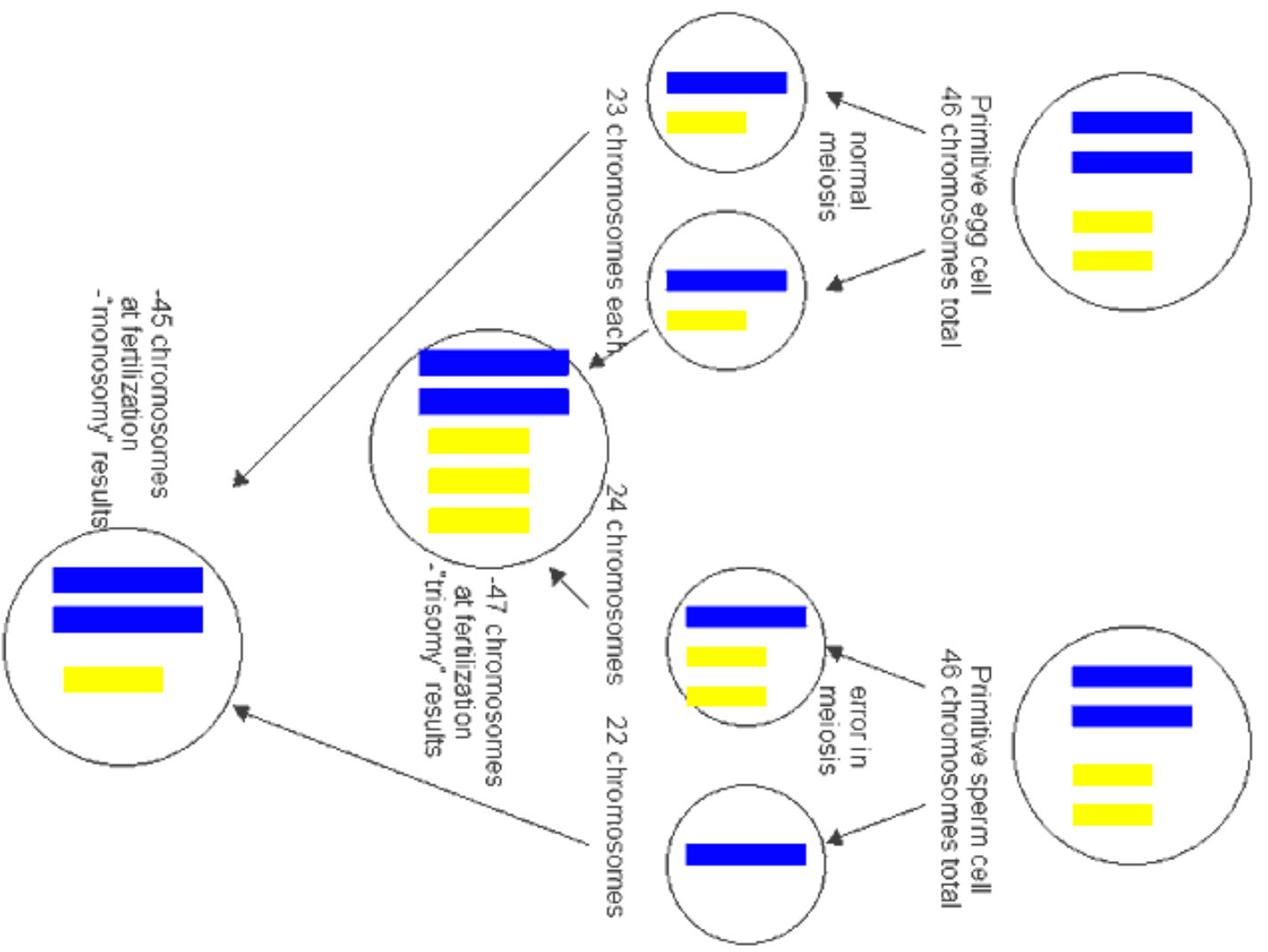
Triploidia: $3n$

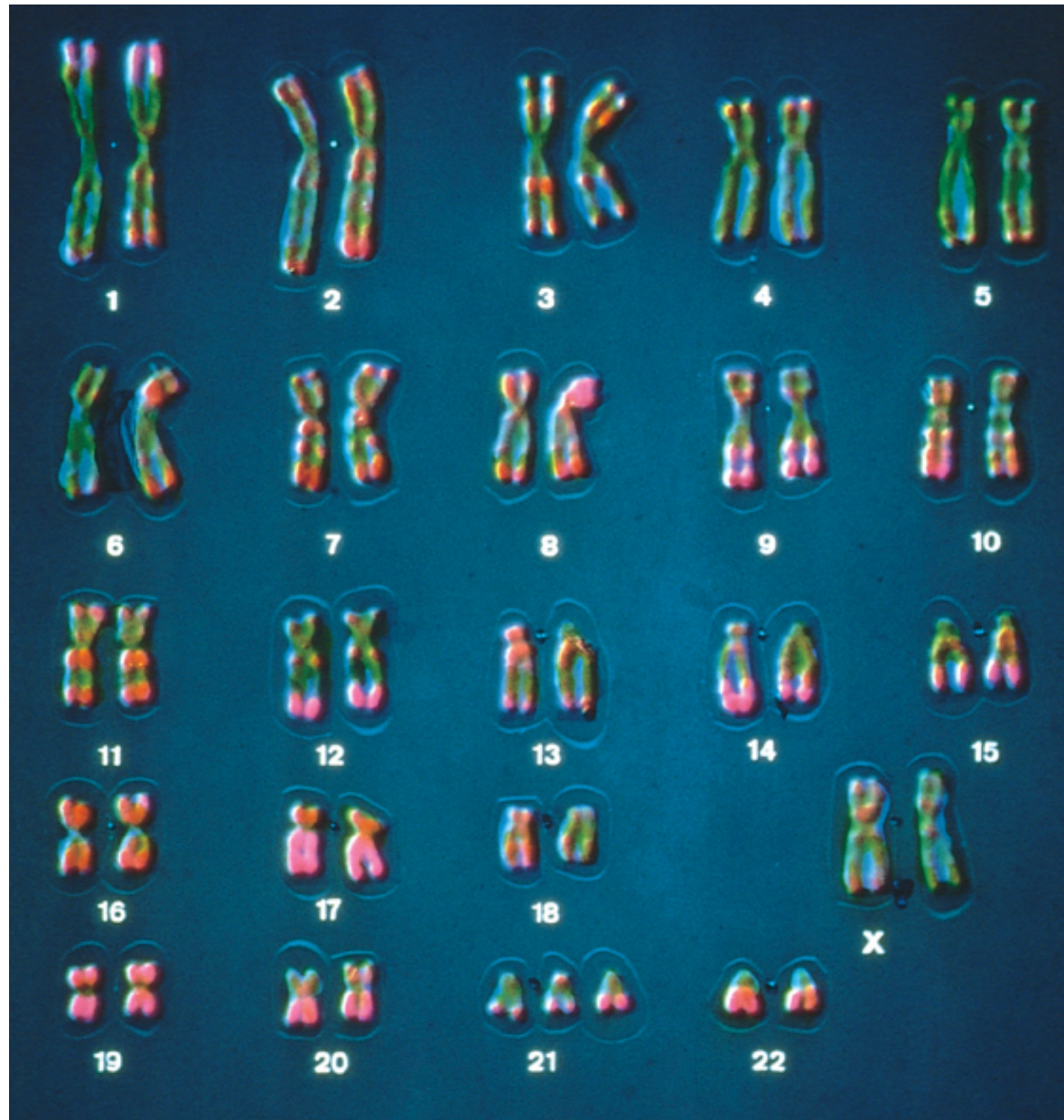
Tetraploidia: $4n$



Non-disgiunzione meiotica







Sindrome di Down

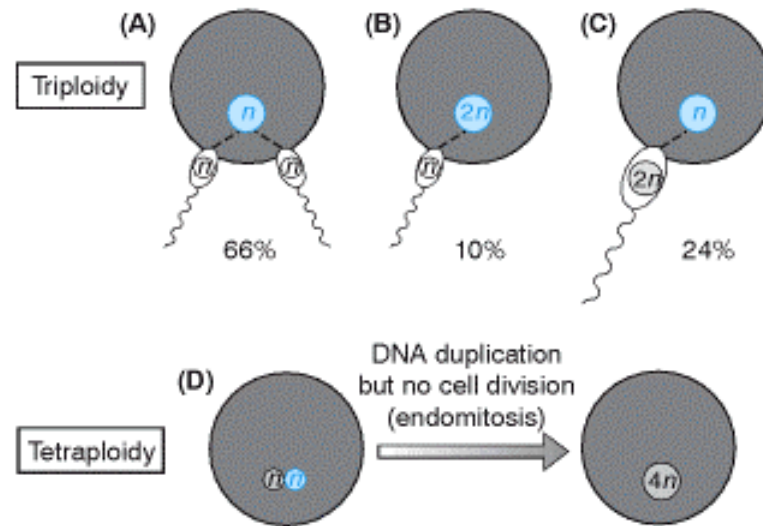
Maternal Age	Risk at birth
15 to 24 years	1 out of 1300
25 to 29 years	1 out of 1100
35 years	1 out of 350
40 years	1 out of 100
45 (and older)	1 out of 25

Sex Chromosome Abnormalities

Genotype	Gender	Syndrome (if any)	Physical Traits
XXY, XXYY, XXXY	male	Klinefelter syndrome	sterility, small testicles, breast enlargement
XYY	male	No syndrome	normal male traits
XO	female	Turner syndrome	sex organs don't mature at adolescence, sterility, short stature
XXX	female	Metafemale	mental retardation, limited fertility

Table 1. The major numerical abnormalities that survive to term

Syndrome	Abnormality	Incidence per 10 000 births	Lifespan (years)
Down	Trisomy 21	15	40
Edward's	Trisomy 18	3	<1
Patau's	Trisomy 13	2	<1
Turner's	Monosomy X	2 (female births)	30-40
Klinefelter's	XXY	10 (male births)	Normal
XXX	XXX	10 (female births)	Normal
XXY	XYY	10 (male births)	Normal



Origine di triploidie e tetraploidie

Alterazioni della struttura dei cromosomi

(a) Una **delezione** è la perdita di un segmento cromosomico.



(b) Una **duplicazione** ripete un segmento.

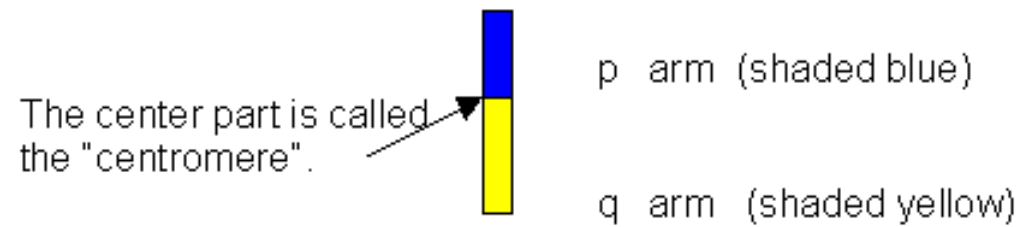


(c) Un'**inversione** inverte l'orientamento di un segmento all'interno del cromosoma.



(d) Una **traslocazione** sposta un segmento da un cromosoma a un altro, non omologo. Il tipo più comune è la traslocazione reciproca, in cui cromosomi non omologhi si scambiano frammenti. Esiste inoltre la traslocazione non reciproca, in cui un cromosoma trasferisce un frammento a un altro cromosoma senza ricevere un frammento in cambio.





La **delezione** è la perdita di un segmento cromosomico

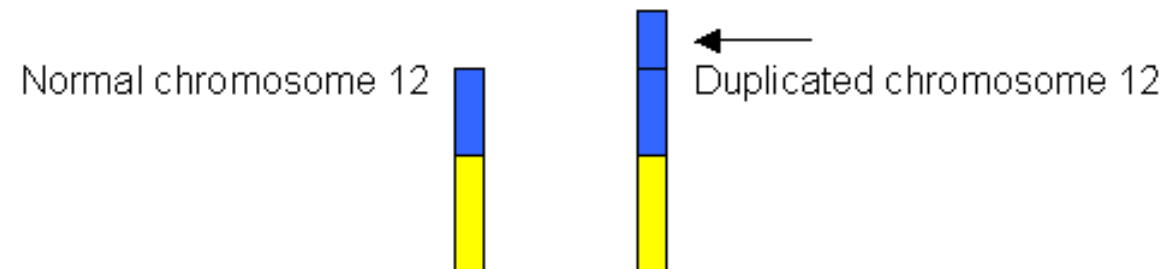


Normal
Chromosome 5

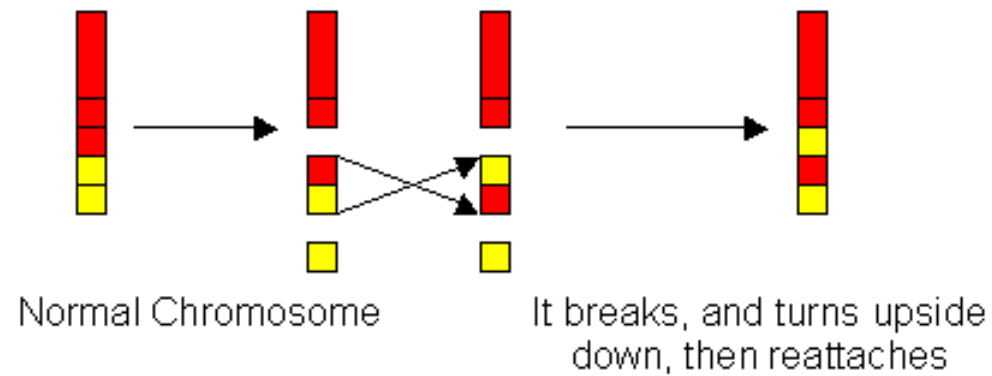


Chromosome 5 with part
of the p arm deleted

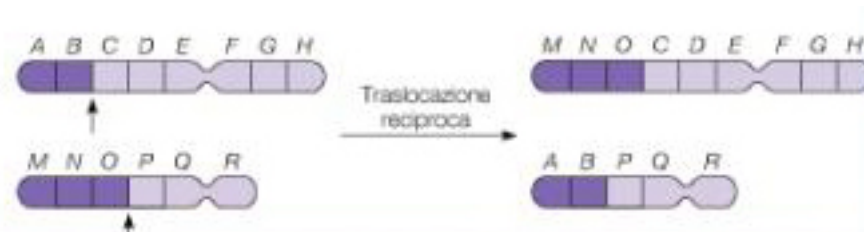
Una **duplicazione** ripete un segmento



Un' **inversione** inverte l'orientamento di un segmento all'interno di un cromosoma



Una **traslocazione** sposta un segmento di cromosoma da un cromosoma ad un altro



Leucemia mieloide cronica: traslocazione 9-22