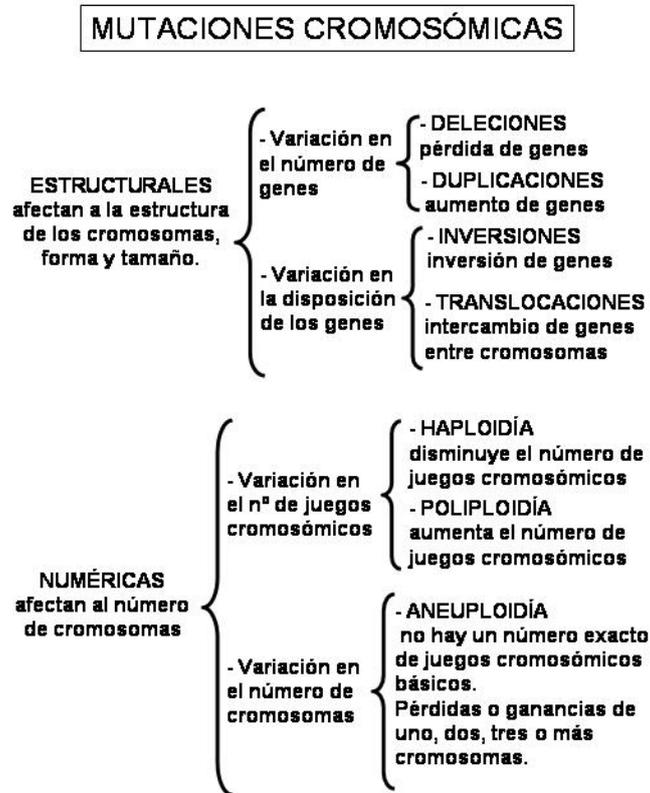


MUTACIONES CROMOSÓMICAS

En capítulos anteriores se ha estudiado como el ADN muta y puede sufrir cambios. Es frecuente en las poblaciones naturales, que estos cambios a veces afecten a segmentos cromosómicos, cromosomas enteros e incluso a todo el genoma del individuo. Históricamente se han clasificado las mutaciones cromosómicas en estructurales y numéricas dependiendo si afectan a la estructura de los cromosomas o al número de ellos.



Variaciones cromosómicas estructurales.- En una población donde exista un polimorfismo para variaciones cromosómicas estructurales, podemos encontrar individuos homocigóticos estructurales normales, es decir sin ninguna mutación, individuos homocigóticos estructurales para la mutación, es decir con ambos cromosomas homólogos afectados por la mutación e individuos heterocigóticos estructurales, con un cromosoma normal y el otro portador de la mutación. Los individuos heterocigóticos estructurales suelen presentar una configuración crítica en meiosis y producir gametos inviables.

[Deleciones](#)

[Duplicaciones](#)

[Inversiones](#)

[Translocaciones](#)

Variaciones cromosómicas numéricas.- Los individuos con una variación cromosómica numérica tienen uno o varios cromosomas de más o de menos del complemento cromosómico normal. Su meiosis también presenta configuraciones críticas. Los vegetales suelen soportar mejor las variaciones

numéricas mientras que la mayoría de los animales presentan problemas de viabilidad o fertilidad cuando las portan.

[Poliploidía](#)

[Haploidía](#)

[Aneuploidía](#)



Deleciones

Un individuo es portador de una deleción cuando le falta un segmento cromosómico, si este segmento es un extremo del cromosoma, la alteración se denomina deficiencia. Si la deleción es muy grande es visible al microscopio óptico ya que el cromosoma presenta menor tamaño del normal.

La deleción en homocigosis suele ser letal para el individuo portador, si se presenta en heterocigosis, el efecto será más o menos deletéreo dependiendo de la importancia de los genes presentes en el segmento perdido. En individuos con determinación sexual XX-XY o XX-X0, las deleciones del cromosoma X son letales en los machos; En las hembras dependiendo del sistema de compensación de dosis génica, puede producir algunos efectos fenotípicos en el individuo heterocigótico. En la especie humana, en nacidos vivos, la deleción más frecuente y estudiada, es la conocida como síndrome de "Grito de gato", consiste en una deficiencia del brazo corto del cromosoma 5, que produce un retraso mental y finalmente la muerte del individuo.

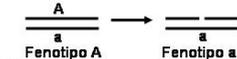
En meiosis la configuración crítica para detectar una deleción es ver un bivalente heteromorfo, o bien observar una falta de apareamiento (bucle o lazo en el cromosoma no delecionado) en un segmento intersticial.

Dada la letalidad y el desequilibrio orgánico y cromosómico que producen las deleciones, la selección natural tiende a eliminarlas y por ello la importancia evolutiva de las deleciones es prácticamente nula.

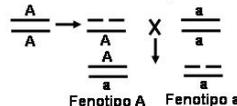
DELECIONES

Pérdida de un segmento cromosómico que contiene varios genes.
 ORDENACIÓN NORMAL: ABCD.EFGHIJK
 DEFICIENCIA: ABCD.EFGH Pérdida del final de un brazo.
 DELECIÓN: ABCD.EFJK Pérdida de un segmento intersticial.

- Las deleciones no retromutan.
- Pérdida de heterocigosidad con cambio de Fenotipo.

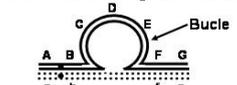


- Ausencia de recombinación para los loci perdidos en la deleción.
- Si afecta a la línea germinal de un homocigoto AA, pueden aparecer descendientes de Fenotipo a.



IDENTIFICACIÓN GENÉTICA DE UNA DELECIÓN

- En células somáticas en metafase si es lo suficientemente grande. Síndrome de Grito de gato: deleción brazo corto del 5.
- En paquítina meiótica se observaría un bucle en los heterocigotos estructurales.



- Cromosomas politénicos (interfásicos) en *D. melanogaster*. Deleción Notch (X).

IDENTIFICACIÓN CITOLÓGICA DE UNA DELECIÓN

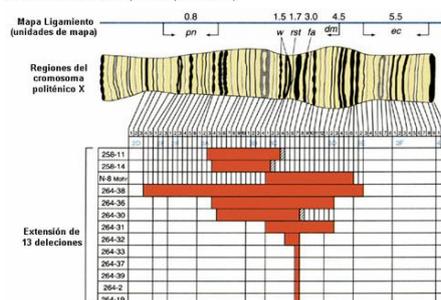
HETEROCIGOTO ESTRUCTURAL PARA UNA DELECIÓN EN *D. melanogaster*



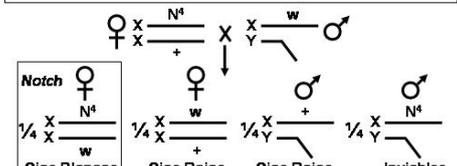
Cromosomas Politénicos (interfásicos)

DELECIÓN Notch EN *D. melanogaster*

La deleción Notch de *Drosophila melanogaster* consiste en la pérdida de la banda 3C7 del cromosoma X. Dicha deleción no es viable en una sola dosis (hemocigosis), por tanto, los machos (XY) con dicha deleción no son viables. Tampoco son viables las hembras (XX) que tienen la deleción en homocigosis. Solamente son viables las hembras (XX) heterocigóticas estructurales que muestran unas escotaduras en el borde del ala (Fenotipo Notch).



RELACIÓN DE LA DELECIÓN Notch y la mutación white

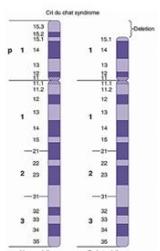


La observación de hembras Notch de ojos blancos indica que la deleción Notch N^4 incluye el gen del alelo de color rojo normal.

GRITO DE GATO

DEFICIENCIA DEL EXTREMO DEL BRAZO CORTO DE UNO DE LOS DOS CROMOSOMAS 5 HUMANOS: del (5p)

Muestran un llanto característico al nacer que desaparece después de los dos años. Retraso mental medio, microcefalia (cabeza pequeña), rasgos faciales característicos aunque no diferenciales. Algunos pueden sobrevivir hasta la edad adulta, pero no es frecuente.



PAPEL EVOLUTIVO DE LAS DELECIONES

Las deleciones o pérdidas de material genético suelen ser deletéreas en las especies diploides y, por tanto, son poco importantes en la evolución. La pérdida de segmentos con escaso contenido en genes se soporta mejor. Las deleciones se soportan mejor en especies poliploides (con varios juegos cromosómicos).

Duplicaciones

Las duplicaciones surgen cuando un segmento cromosómico se replica más de una vez por error en la duplicación del ADN, como producto de una reorganización cromosómica de tipo estructural (ver más adelante inversiones y translocaciones), o relacionado con un proceso de sobrecruzamiento defectuoso. Las duplicaciones no suelen ser deletéreas, más bien diríamos que es una fuente de nuevo material genético y base para nuevos cambios evolutivos. Muchas de las familias génicas con un origen evolutivo común, o las familias multigénicas pueden tener su origen en las duplicaciones. Si el segmento afectado es de gran tamaño, se puede detectar en meiosis con los mismos criterios que en las deleciones (bivalente heteromorfo o zona intersticial desapareada en el cromosoma con la duplicación).

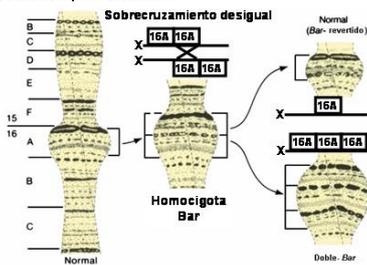
DUPLICACIONES

Un segmento cromosómico que contiene varios genes se repite y, por tanto, los genes que contiene aparecen dos veces.

TÁNDEM DIRECTO: ABCD.EFGHIJK → ABCD.ESGHIIGHIJK
 TÁNDEM INVERSO: ABCD.EFGHIJK → ABCD.EFGHIGHIJK
 DESPLAZADA DIRECTA: ABCD.EFGHIJK → ABCD.EFGHIJEGK
 DESPLAZADA INVERSA: ABCD.EFGHIJK → ABCD.EFGHIJGEK

DUPLICACIÓN Bar EN *D. melanogaster*

Repetición del segmento 16A del cromosoma X: produce una reducción en el nº de facetas del ojo compuesto. Tiene una herencia de tipo dominante.

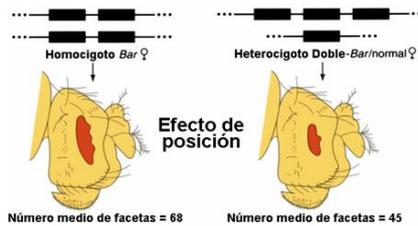


REDUCCIÓN DEL Nº DE FACETAS A MEDIDA QUE AUMENTAN LAS DOSIS DE SEGMENTO 16A EN HEMBRAS DE *Drosophila melanogaster*.

| | | | | | |
|--------|------------------|----------------|------------------------|----------------------|---------------------------|
| X | X | X | X | X | X |
| 16A | 16A 16A | 16A 16A | 16A 16A 16A | 16A 16A 16A | 16A 16A 16A |
| X | X | X | X | X | X |
| 16A | 16A | 16A 16A | 16A | 16A 16A 16A | 16A 16A 16A |
| Normal | Heterocigota Bar | Homocigota Bar | Heterocigota Doble-Bar | Homocigota Doble-Bar | |
| 779 | 358 | 68 | 45 | 25 | Número de Facetas del ojo |

EFFECTO DE POSICIÓN DE TIPO ESTABLE

Ambas hembras poseen igual cantidad de segmentos 16A (4 en total), sin embargo, cuanto mayor es el número de segmentos 16A situados en el mismo cromosoma, mayor es la disminución en el número de facetas.

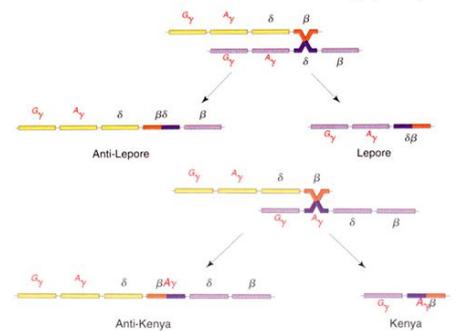


PAPEL EVOLUTIVO DE LAS DUPLICACIONES

La mutación en un gen suele tener un efecto deletéreo ya que el nuevo alelo puede dejar de realizar su anterior función, sin embargo, si previamente se ha duplicado el gen, el efecto de la mutación no rompería el equilibrio funcional. La importancia evolutiva de la duplicación se basa en que dos genes que actualmente realizan funciones diferentes pueden proceder de un gen ancestral común por duplicación y posterior divergencia evolutiva. Muchos de los genes que existen actualmente se han producido por este sistema. Los genes que codifican las cadenas polipeptídicas de las hemoglobinas humanas son un ejemplo típico de evolución por duplicación. Las Familias Multigénicas también son un ejemplo típico de la importancia de las duplicaciones en la evolución.

EJEMPLOS DE SOBRECruzamiento DESIGUAL

FAMILIA MULTIGÉNICA DE GLOBINAS HUMANAS: agrupación β



EJEMPLOS DE DUPLICACIONES

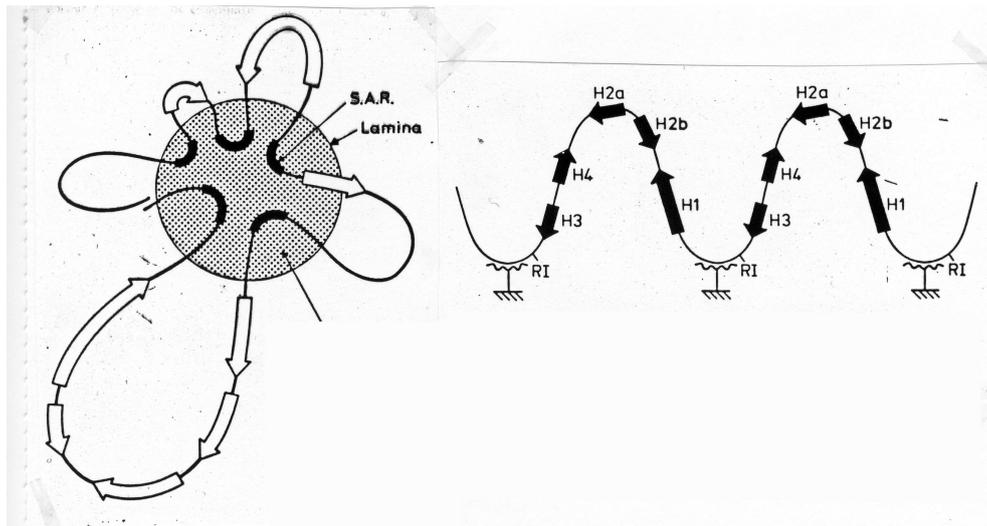
- Duplicación Bar en *D. melanogaster*
- Genes para las cadenas polipeptídicas de las hemoglobinas
- Hemoglobinas Lepore y Anti-Lepore
- Hemoglobinas Kenya y Anti-Kenya
- Genes para las haptoglobinas humanas
- Genes para tripsina y quimotripsina humanas
- Genes para el ARN-ribosómico repetidos en tándem en la región del organizador nucleolar (NOR)
- Genes para ARN-5S
- Genes para ARN-transferente
- Genes para los anticuerpos humanos
- Genes para las Histonas

Las duplicaciones no suelen tener una manifestación fenotípica observable a simple vista, sino mediante análisis citogenéticos y moleculares. Un caso especial es la mutación Bar en *Drosophila melanogaster*, detectable porque los individuos mutantes poseen unos ojos con menos facetas y con una forma más estrecha que los individuos normales. El carácter Bar tiene una herencia dominante y ligada al sexo. Realmente es una duplicación de la región 16A del cromosoma X. Cuando se produce un sobrecruzamiento desigual se obtienen cromosomas con tres regiones 16A y este caso también es observable ya que los individuos portadores de esta variante (ultra Bar o doble Bar) muestran un ojo más estrecho y con menos facetas que los Bar. Esta disminución en las facetas y tamaño del ojo es debido a que los individuos portadores de la duplicación sufren un retraso en el comienzo de la división celular en el tejido del primordio del ojo.

La importancia evolutiva de las duplicaciones radica en el hecho de que los individuos portadores tienen dos copias de un mismo gen. En un individuo normal una mutación de ese gen puede tener efectos deletéreos, pero si hay dos copias y se produce una mutación en una de ellas, el individuo podrá seguir manifestando un fenotipo "aparentemente normal" y la selección natural no actuaría en su contra. Mediante este proceso se pueden ir originando nuevas copias de un mismo gen y producirse variantes y alternativas no alélicas a una secuencia de ADN. Este es el origen de las familias multigénicas (Histonas, rRNAs, etc.) y de las familias génicas con un origen evolutivo común (Ej, haptoglobinas).

La estructura citogenética de las familias multigénicas suele ser muy típica: Todos los genes que componen la familia se encuentran juntos en el cromosoma en un mismo "nicho" o cluster, que a su vez puede estar repetido una o varias veces. Las globinas se agrupan en dos clusters, cada uno de ellos en cromosomas distintos.

Las histonas se agrupan en un cluster que puede estar repetido hasta cientos de veces en la misma región cromosómica. Los distintos genes están separados por unos espaciadores ricos en pares A-T y que son regiones SAR (Scaffold Attachment regions), esto es regiones por las que un lazo ADN se une al armazón proteico del cromosoma.



Las duplicaciones también pueden afectar a segmentos cromosómicos que no contienen genes estructurales de los tipos estudiados anteriormente. El genoma eucariótico contiene familias de secuencias repetidas que también se han originado por duplicaciones. El origen de este tipo de familias es idéntico al de las familias multigénicas, sólo que en este caso, al no haber presión selectiva sobre este tipo de secuencias, la variabilidad es mayor. Las secuencias tipo Alu o las familias de secuencias nómadas de *Drosophila*, son casos de duplicaciones de segmentos de ADN que han ido evolucionando y conformando las secuencias medianamente repetidas del genoma eucariótico.

Inversiones

Una inversión es cuando un segmento cromosómico cambia de orientación dentro del cromosoma. Para que se produzca este suceso es necesario una doble rotura y un doble giro de 180° del segmento formado por las roturas. Hay dos tipos de inversiones según su relación con el centrómero:

Pericéntricas: Incluyen al centrómero. Se detectan fácilmente al microscopio óptico pues implican un cambio en la forma del cromosoma.

Paracéntricas: No incluyen al centrómero y por tanto tampoco afectan a la forma del cromosoma.

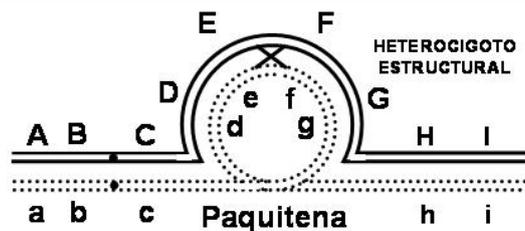
INVERSIONES SIMPLES
Ordenación Normal: ABCD.EFGHIJK
Inversión Paracéntrica: ABCD.EIHGFJK
Inversión Pericéntrica: ABFE.DCGHIJK

INVERSIONES COMPLEJAS
Ordenación Normal: ABCD.EFGHIJK
Incluidas: ABCD.EJIHGFJK → ABCD.EJGHIFK
Solapantes: ABCD.EHGFIJK → ABCD.EHJIFGK

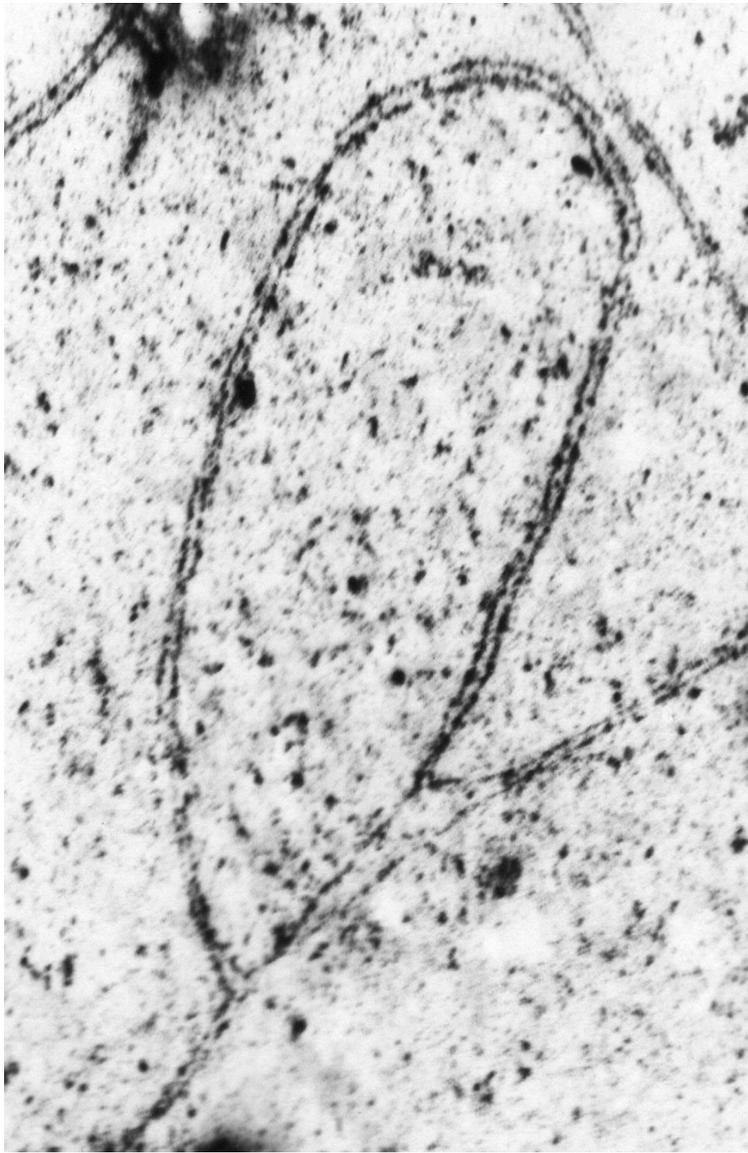
INVERSIONES SIMPLES
En las poblaciones existen individuos:
HOMOCIGOTOS ESTRUCTURALES: SS
HOMOCIGOTOS ESTRUCTURALES: II
HETEROCIGOTOS ESTRUCTURALES: SI

Los homocigotos estructurales tienen mitosis y meiosis normales. Los homocigotos para la ordenación invertida tienen alteradas las relaciones de ligamiento.

Los heterocigotos estructurales (SI) tienen mitosis normal, pero en la meiosis, en Paquitena se forma un bucle para conseguir que los cromosomas homólogos aparezcan en el máximo de su longitud.

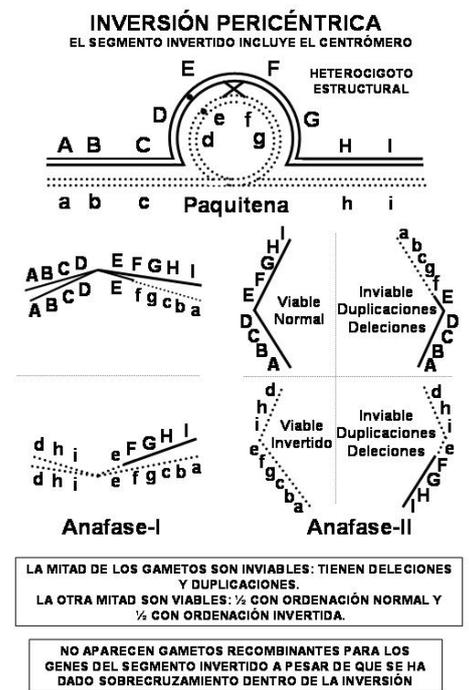
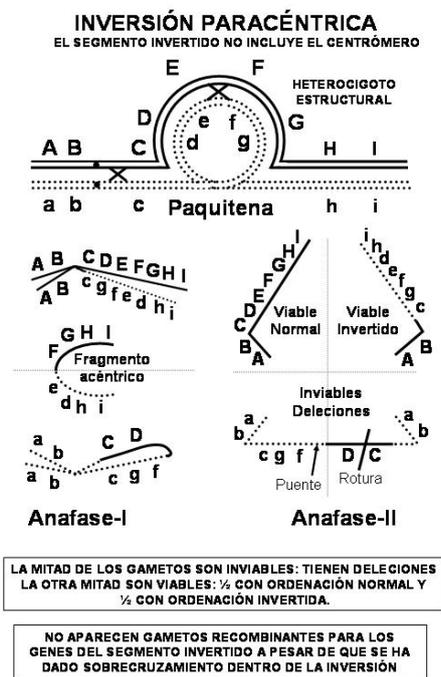
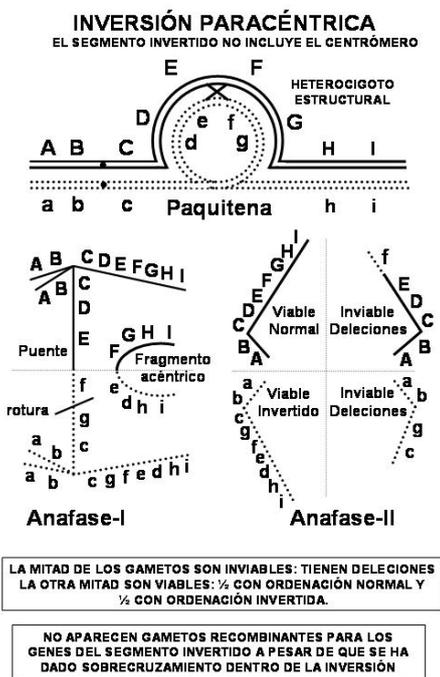


En meiosis, es fácil detectar una inversión ya que en paquitena, los cromosomas al intentar estar totalmente apareados, forman un bucle o rizo característico.



Si se da un sobrecruzamiento en la zona invertida, en las inversiones paracéntricas, lo más frecuente es que se forme un puente y un fragmento en la primera o segunda anafase meiótica (dependiendo del número y de las cromátidas implicadas en los sobrecruzamientos). El fragmento formado en este proceso es siempre del mismo tamaño e igual a la zona invertida más dos veces la distancia entre el punto de inversión y el telómero, independientemente de donde se produzcan los sobrecruzamientos. En las inversiones pericéntricas no ocurre este fenómeno.

Cuando se produce el puente y el fragmento se forman gametos inviables y una reducción teórica de la fertilidad en un 50%, ya que de los 4 productos meióticos, dos serán inviables, y dos viables, uno con la ordenación estándar y otro con la ordenación invertida. Hemos de tener en cuenta también que por lo anteriormente explicado, cuando se da sobrecruzamiento en la zona invertida, no se produce recombinación dentro de ese segmento, por lo tanto todos los genes comprendidos en el segmento invertido se transmiten siempre juntos como si estuvieran en un solo bloque de ADN.



Las inversiones son de gran importancia evolutiva ya que pueden ser un mecanismo de aislamiento reproductivo debido a la semiesterilidad del híbrido y al hecho de no existir recombinación en el segmento invertido. Todos los genes que se encuentran en el segmento invertido se transmiten siempre juntos y en ese orden, es como si formaran un grupo de ligamiento o un supergen que no sufre alteraciones por recombinación.

En el género *Drosophila* es muy frecuente la existencia de polimorfismos para inversiones. Estudiando la estructura cromosómica de las diversas especies es posible establecer un árbol filogenético de este género. Dobzhansky y su grupo de investigación, analizaron el cariotipo de diversos grupos taxonómicos, especialmente de los drosophilidos. Esta estructura cromosómica se relaciona con la distribución geográfica pudiéndose reconstruir la historia evolutiva de las distintas especies. Cuando se realizan estos tipos de estudios, se va analizando el nivel de polimorfismos en cada zona o región. Existe una zona geográfica con una ambiente muy favorable, donde pueden coexistir muchas especies o subespecies y el nivel de polimorfismos es muy elevado. Según nos vamos alejando de este núcleo o región central, las condiciones ambientales son distintas y menos favorables a todos los grupos taxonómicos, en estas zonas solamente existirán los individuos más adaptados y por lo tanto el nivel de polimorfismo será menor.

El problema de la semiesterilidad derivado de la meiosis, es evitado en el género *Drosophila* ya que se dan unas circunstancias muy especiales: recordemos que el macho es aquiasmático (*por lo tanto nunca formará puente ni fragmento*), y en las hembras lo que ocurre es que las cromátidas del puente nunca van a llegar al óvulo, sino que se quedan en los corpúsculos polares.

PRINCIPALES CONSECUENCIAS CITOGENÉTICAS DE LAS INVERSIONES

HETEROCIGOTOS ESTRUCTURALES

FORMAN UN BUCLE O LAZO DURANTE LA PAQUITENA PARA CONSEGUIR EL APAREAMIENTO DE LOS CROMOSOMAS HOMÓLOGOS EN EL MÁXIMO DE LONGITUD.
 INVERSIONES PARACENTRICAS: EN LA MEIOSIS SE OBSERVAN PUENTES Y FRAGMENTOS EN LAS ANAFASES.
 INVERSIONES PERICENTRICAS: EN LA MEIOSIS NO SE OBSERVAN PUENTES Y FRAGMENTOS.
 MITOSIS NORMALES

HOMOCIGOTOS ESTRUCTURALES

MITOSIS Y MEIOSIS NORMALES, AUNQUE LAS INVERSIONES PARACENTRICAS PUEDEN MODIFICAR LA FORMA DE ALGÚN CROMOSOMA EN LOS HOMOCIGOTOS PARA LA INVERSIÓN.

PRINCIPALES CONSECUENCIAS GENÉTICAS DE LAS INVERSIONES

HOMOCIGOTOS ESTRUCTURALES

ALTERACIÓN DE LAS RELACIONES DE LIGAMIENTO EN LOS HOMOCIGOTOS PARA LA INVERSIÓN

HETEROCIGOTOS ESTRUCTURALES

SUPRESIÓN DE LA RECOMBINACIÓN DENTRO DEL SEGMENTO INVERTIDO A PESAR DE EXISTIR SOBRECruzAMIENTO. POR TANTO, APARECEN LOS SUPERGENES O CONJUNTOS DE GENES QUE SE TRANSMITEN DE UNA GENERACIÓN A OTRA EN LA MISMA COMBINACIÓN, SIN EXPERIMENTAR RECOMBINACIÓN.

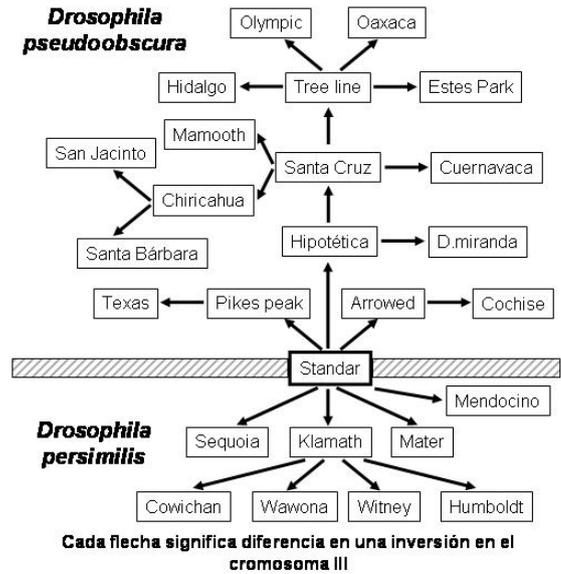
½ DE GAMETOS INVIABLES Y ½ VIABLES CUANDO SE DA SOBRECruzAMIENTO EN EL SEGMENTO INVERTIDO. TIENEN UNA MENOR FERTILIDAD.

DOBLES SOBRECruzAMIENTOS DENTRO DE LA INVERSIÓN

DSCR DENTRO DE LA INVERSIÓN: TODOS VIABLES
 DSCC DENTRO DE LA INVERSIÓN: TODOS INVIABLES
 DSCD DENTRO DE LA INVERSIÓN: ½ VIABLES Y ½ INVIABLES

LAS INVERSIONES COMO MECANISMO CITOGENÉTICO DE EVOLUCIÓN: ORTOSELECCIÓN CARIOTÍPICA

Mapa Filogenético: *D. pseudoobscura* y *D. persimilis*



Translocaciones

Las translocaciones se producen cuando dos cromosomas no homólogos intercambian segmentos cromosómicos.

TRANSLOCACIONES

INTERNAS O INTRACROMOSÓMICAS

- INTRARRADIALES: dentro del mismo brazo
- EXTRARRADIALES: de un brazo a otro del mismo cromosoma
- INTRARRADIAL: ABCD.EFGHIJK → ABCD. EHIJFGK
- EXTRARRADIAL: ABCD.EFGHIJK → ABFGCD. EHIJK

TRANSLOCACIONES INTERCROMOSÓMICAS

- TRANSPOSICIÓN: intercambio no recíproco, un segmento del cromosoma A pasa al cromosoma B.
- TRANSLOCACIONES RECÍPROCAS: un segmento del cromosoma A pasa al cromosoma B y un segmento del cromosoma B pasa al cromosoma A.

TRANSLOCACIONES RECÍPROCAS

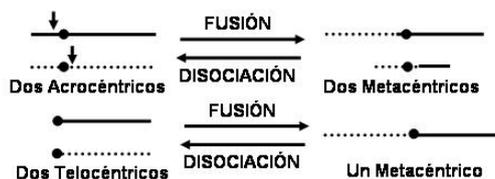
- FRATERNAS: entre cromosomas homólogos.
- EXTERNAS: entre cromosomas no homólogos.



FUSIÓN CÉNTRICA Y DISOCIACIÓN

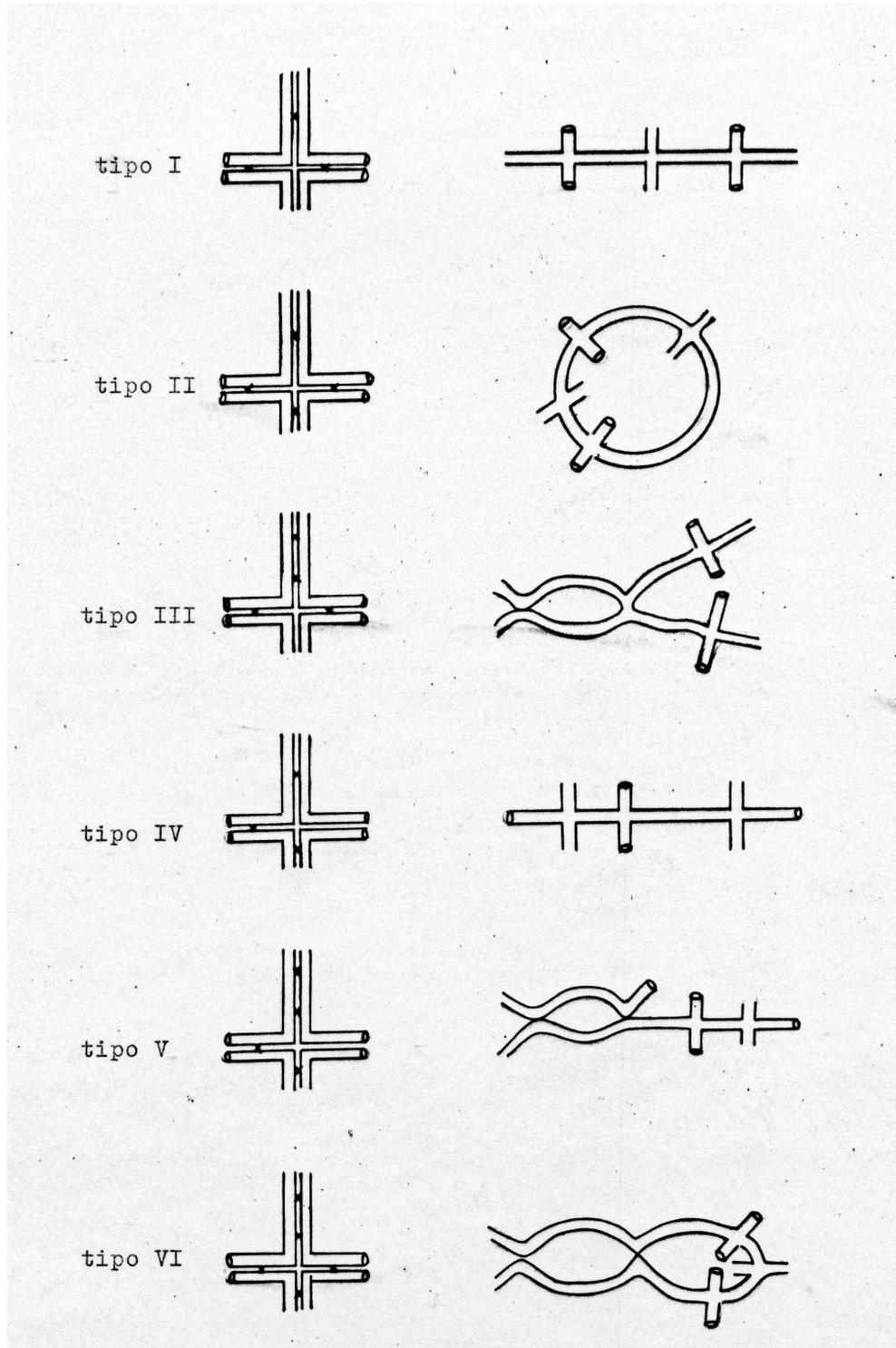
TRANSLOCACIONES ROBERTSONIANAS

Las roturas en puntos muy cercanos a los centrómeros

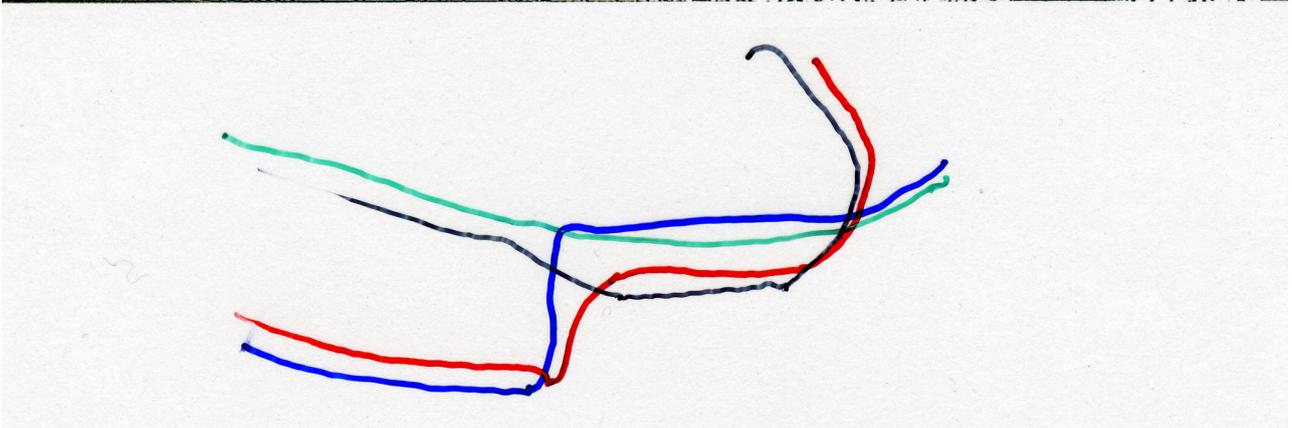
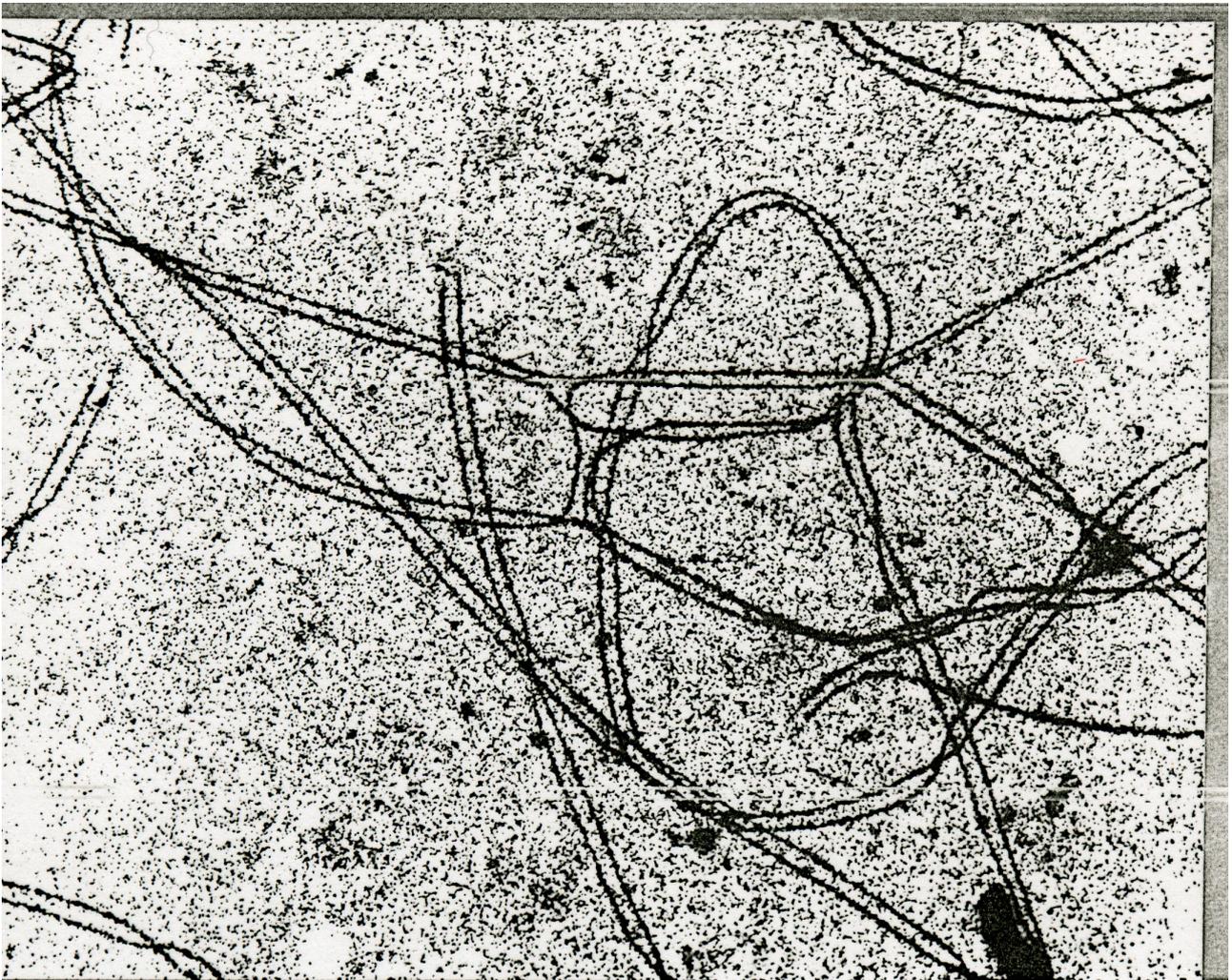


Las translocaciones pueden detectarse citológicamente porque el heterocigoto estructural forma un cuadrivalente (asociación de 4 cromosomas) en la profase meiótica. A veces también se pueden detectar por producirse cambios en el tamaño de los cromosomas si los segmentos intercambiados son de distinta longitud

Veamos un ejemplo de un heterocigoto estructural para una translocación recíproca y todas las configuraciones en Metafase I dependiendo de los sobrecruzamientos



Al microscopio electrónico se observaría un cambio de apareamiento entre 4 cromosomas



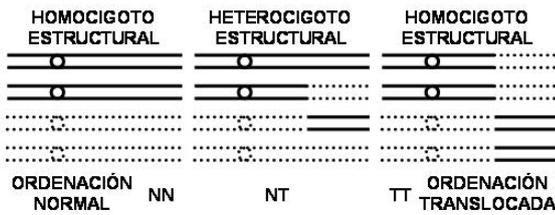
los 4 centrómeros de los cromosomas implicados en el cuadrivalente, pueden coorientar de distintas formas en metafase I. Si la segregación es concordante (2 centrómeros orientados a cada polo), los centrómeros pueden coorientar de formas distintas, dando lugar a coorientaciones adyacentes o alternadas.

Adyacente: Centrómeros contiguos en el cuadrivalente van al mismo polo. Puede ser de tipo I si los centrómeros son no homólogos, o de tipo II si los centrómeros son homólogos.

Alternada: Centr6meros contiguos en el cuadrivalente nunca van juntos al mismo polo.

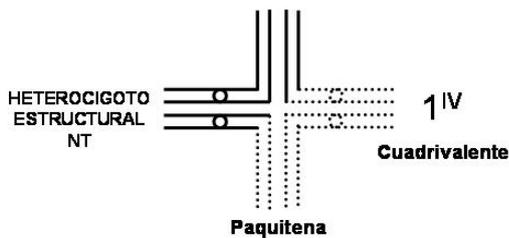
TRANSLOCACIONES RECIPROCAS EXTERNAS SIMETRICAS

EN LAS POBLACIONES HAY INDIVIDUOS QUE SON:
 HOMOCIGOTOS ESTRUCTURALES NN
 HETEROCIGOTOS ESTRUCTURALES NT
 HOMOCIGOTOS ESTRUCTURALES TT

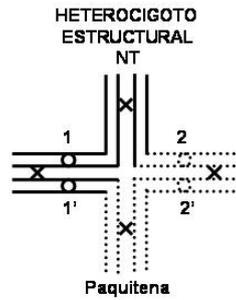


Los homocigotos estructurales tienen mitosis y meiosis normales, formando solamente bivalentes. En los homocigotos estructurales para la ordenación translocada (TT) se han alterado los grupos de ligamiento y algunos cromosomas pueden tener una forma distinta.

Los heterocigotos estructurales NT tienen una mitosis normal, pero en la meiosis, en paquitena, para conseguir que los cromosomas aparezcan en el máximo de longitud se producen asociaciones o apareamientos de cuatro cromosomas, denominados cuadrivalentes (1^{IV}).



TRANSLOCACIONES EXTERNAS RECIPROCAS SIMETRICAS

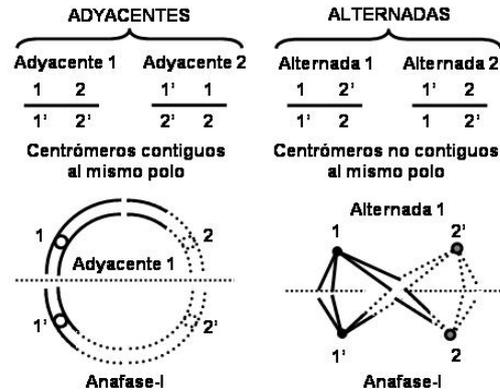


COORIENTACION

CONCORDANTE: 2 Cro.
 2 Cro.
 DISCORDANTE: 3 Cro.
 1 Cro.

Las coorientaciones discordantes producen gametos inviables con muchas duplicaciones y deleciones.

COORIENTACIONES CONCORDANTES

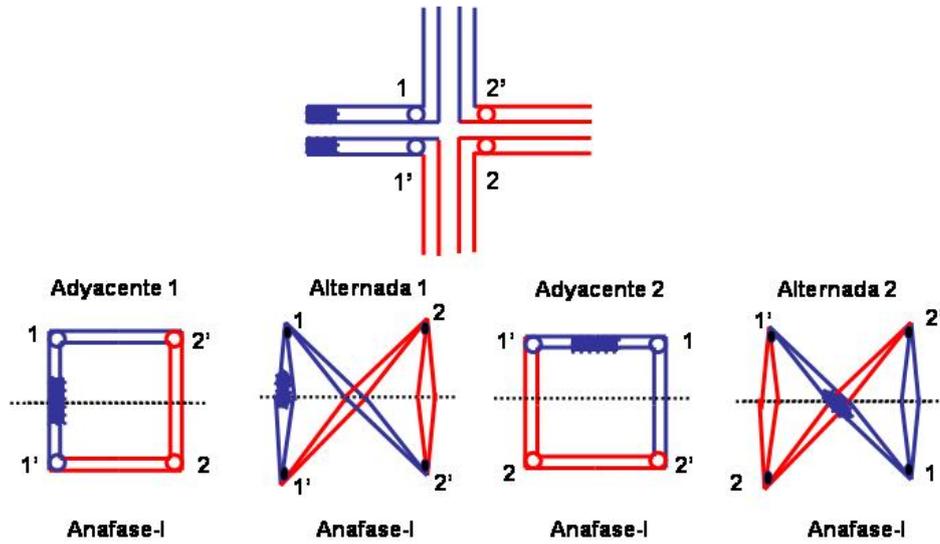


Existe una controversia entre los distintos autores, si realmente existen dos configuraciones alternadas o tan sólo una. Si dibujamos tridimensionalmente el cuadrivalente en configuración alternada, es fácil observar que alternada 1 y alternada 2 son posibles en el mismo cuadrivalente variando el punto de vista. Este hecho añadido al que genéticamente son iguales ambas configuraciones (dan los mismos gametos en meiosis), hace que muchos investigadores opinen que sea más correcto hablar de una sólo configuración alternada.

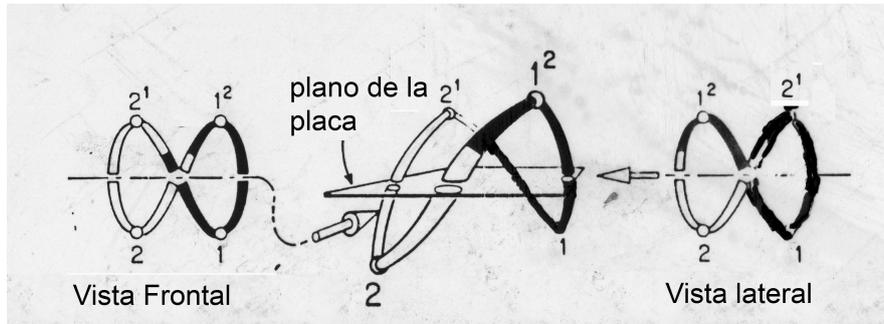
Estudiemos esta controversia con un ejemplo determinado: Supongamos que entre los cromosomas implicados en la translocación tenemos un marcador citológico, como por ejemplo una banda de heterocromatina, en uno de los brazos de un par de cromosomas.

Las configuraciones alternadas las obtendríamos girando 180° la parte derecha del cuadrivalente de cada configuración adyacente.

Dependiendo si la configuración es de Tipo 1 o Tipo 2, el marcador citológico estaría en un lateral o en el centro del cuadrivalente, pudiendo de esta forma distinguir entre un tipo u otro de coorientación simplemente observando la posición del marcador.

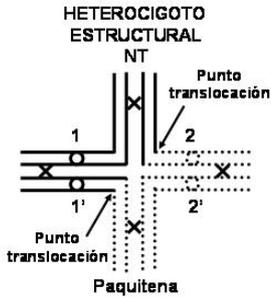


Pero pensemos que todo lo dicho anteriormente es cierto cuando lo estudiamos en el plano, en dos dimensiones. La célula no es plana y además nosotros hacemos estas observaciones al microscopio óptico mediante un aplastamiento de dicha célula (técnica de aplastado o squash). Si imaginamos que la célula es esférica o lenticular, y la vamos rodeando visualmente, no es difícil darse cuenta que nuestro marcador citológico, unas veces se encuentra en el centro y otras en el exterior del cuadrivalente.



Dependiendo de la forma de los cromosomas (acrocéntricos o meta-submetacéntricos) y del lugar dónde se producen los sobrecruzamientos, las distintas configuraciones darán gametos viables o inviables, produciéndose una semiesterilidad en el heterocigoto estructural. Las coorientaciones de tipo adyacente 2, por regla general, siempre producen gametos inviables al poseer un desequilibrio cromosómico.

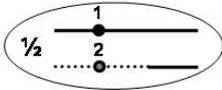
TRANSLOCACIONES EXTERNAS RECÍPROCAS SIMÉTRICAS



Segmento intersticial: región comprendida entre el centrómero y el punto de translocación.

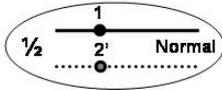
TIPOS DE GAMETOS QUE SE PRODUCEN CUANDO NO SE DA SOBRECruzAMIENTO ENTRE EL CENTRÓMERO Y EL PUNTO DE TRANSLOCACIÓN

ADYACENTE



Gametos inviables con duplicaciones y deleciones

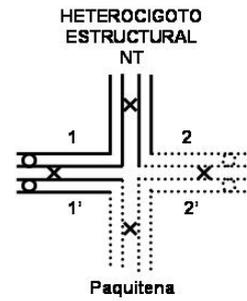
ALTERNADA



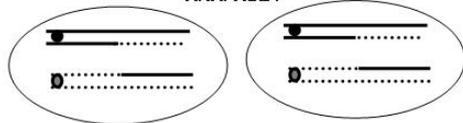
Gametos viables 1/2 con ordenación normal y 1/2 con ordenación translocada

Los heterocigotos estructurales NT son semiestériles, aproximadamente la mitad de sus gametos son inviables y la otra mitad son viables.

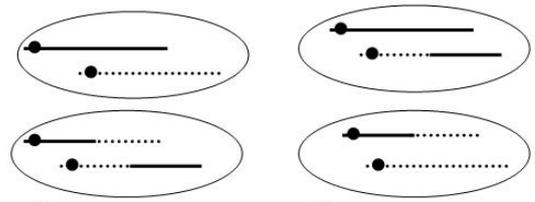
TRANSLOCACIONES EXTERNAS RECÍPROCAS SIMÉTRICAS CROMOSOMAS ACROCÉNTRICOS



ADYACENTE 1 y/o ALTERNADA ANAFASE I



ANAFASE 2



1/2 gametos viables

1/2 gametos inviables

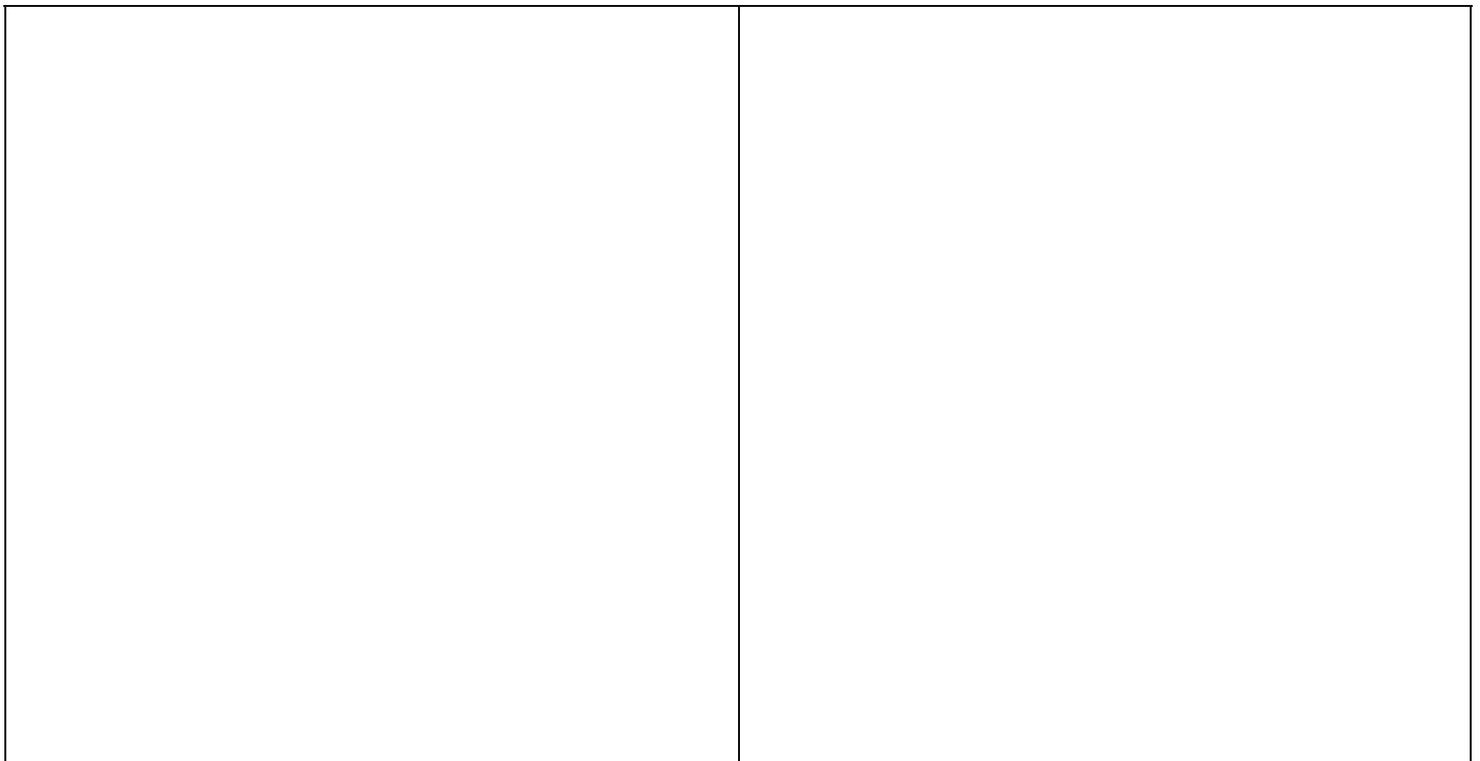
Cuando un mismo cromosoma está implicado en más de una translocación con varios cromosomas del complemento, la configuración crítica no es un cuadrivalente, es otro tipo de multivalente formado por los cromosomas implicados.

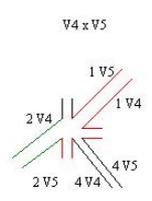
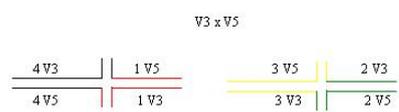
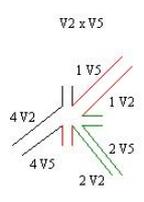
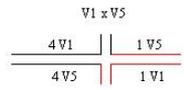
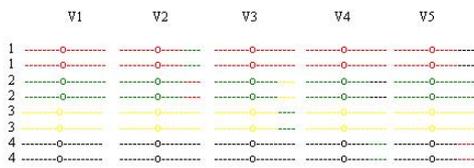
Hexavalente: Dos translocaciones con un cromosoma en común

Octovalente: Tres translocaciones con dos parejas cromosómicas comunes implicados en ellas

Dos cuadrivalentes: Dos translocaciones con ningún cromosoma en común

Veamos un ejemplo suponiendo 5 variedades distintas de una especie que difieren en translocaciones, y que se obtendría en los híbridos



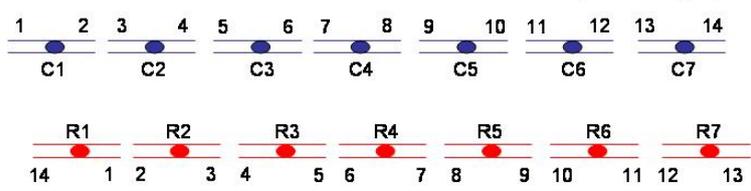


De igual forma que ocurría con las inversiones, las translocaciones tienen mucha importancia evolutiva. El caso más extremo de utilización de las translocaciones como mecanismo de evolución, se produce en el género *Oenothera*, en el que los individuos son heterocigotos estructurales permanentes ya que todos los cromosomas están implicados en translocaciones múltiples. En la meiosis de estos individuos se forma un único multivalente y sólo se forman dos tipos de gametos viables. Esto es posible a que por medio de translocaciones múltiples se han llegado a formar dos grupos de cromosomas (Complejos C y Complejos R) de tal forma que cada cromosoma tiene los extremos de los brazos cromosómicos homólogos a los extremos de otros cromosomas distintos del otro grupo. La zona central no aparea nunca al ser muy pequeña o no tener homólogo en el otro complejo.

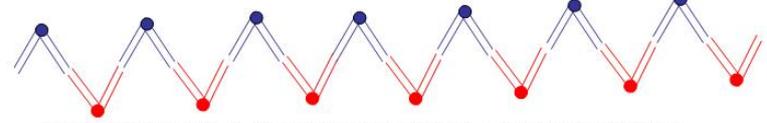
Oenothera muricata $2n = 14$

Dos complejos o juegos cromosómicos C y R

Cada cromosoma tiene los extremos cambiados con los homólogos de otro juego



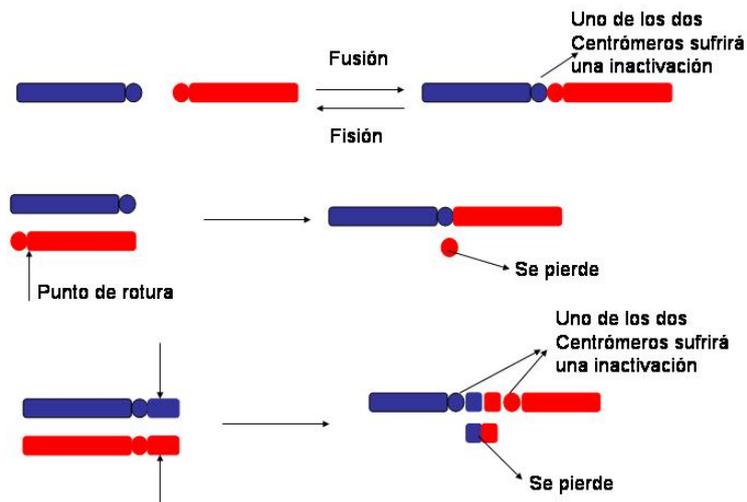
ANAFASE I



Por la coorientación en Anafase I sólo se forman 2 gametos, uno con los cromosomas azules (C) y otro con los rojos (R)

En animales el tipo de translocación más frecuente son las fusiones y fisiones céntricas, también denominadas translocaciones Robertsonianas.

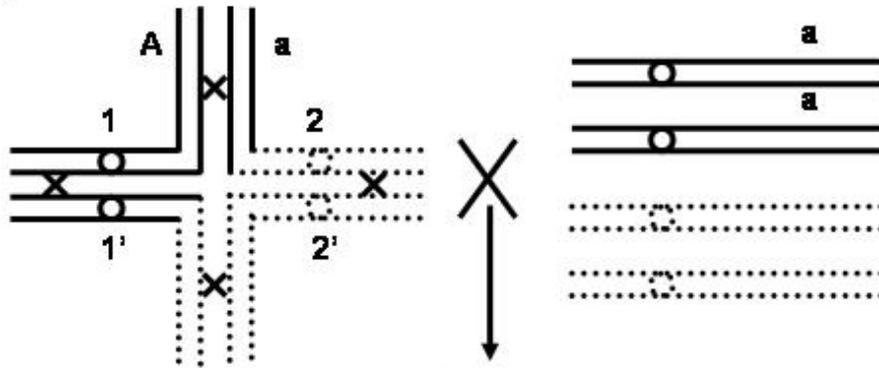
Existen diversos mecanismos mediante los cuales dos cromosomas acrocéntricos dan lugar a un cromosoma meta o submetacéntrico (fusión) y el caso recíproco (Fisión)



Robertson estudió la estructura cromosómica de varios grupos taxonómicos que presentaban polimorfismos para este tipo de translocaciones. Su conclusión principal es conocida como la hipótesis de Robertson de conservación del número fundamental. Esta hipótesis propone que en distintos grupos taxonómicos, puede haber variación en el número cromosómico, pero el número de brazos (número fundamental) cromosómicos permanece constante.

Las translocaciones pueden utilizarse en la construcción de mapas citogenéticos ya que permiten calcular distancias entre el punto de translocación y distintos loci situados en los cromosomas implicados

CONSTRUCCIÓN DE MAPAS CITOGENÉTICOS



| GAMETOS VIABLES | | N |
|--------------------------------|---|----------|
| | | |
| Pa $\frac{1}{4}$ | Fenotipo A 2^{II} Fértiles | a_1 |
| Pa $\frac{1}{4}$ | Fenotipo a 1^{IV} Semiestériles | a_2 |
| Re $\frac{1}{4}$ | Fenotipo a 2^{II} Fértiles | a_3 |
| Re $\frac{1}{4}$ | Fenotipo A 1^{IV} Semiestériles | a_4 |

$$p = \frac{\text{Recombinantes}}{\text{Total}}$$

$$p = \frac{a_2 + a_4}{\text{Total}}$$

↑ Inicio

Poliploidía

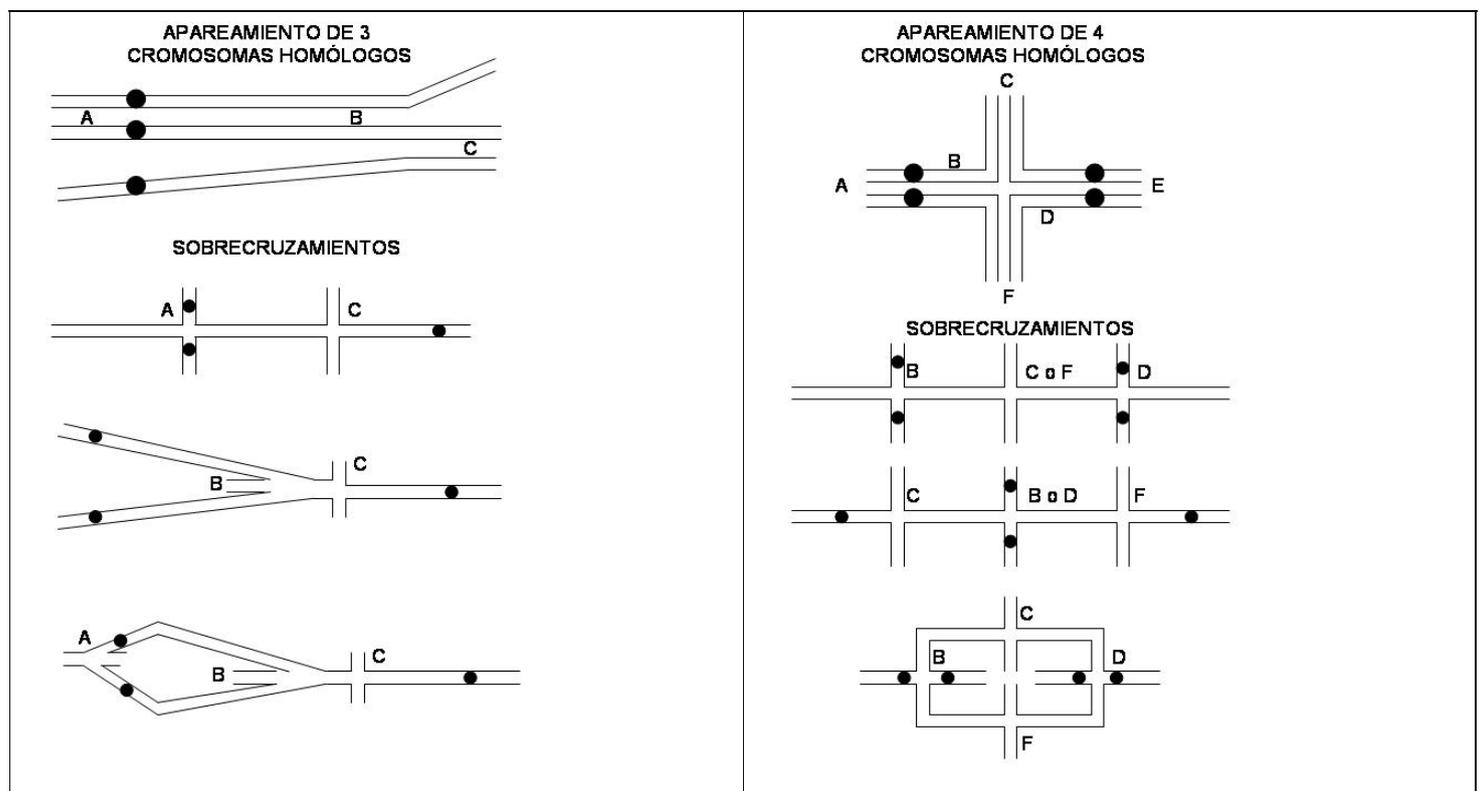
Los organismos eucarióticos superiores poseemos generalmente dos juegos cromosómicos, uno procedente del padre y otro de la madre. Sin embargo hay especies o individuos que presenta más de dos juegos cromosómicos completos, son los denominados individuos poliploides. Si denominamos

como x el número básico de cromosomas que componen un genomio, decimos que el número cromosómico de los individuos diploides ($2n$) es $2n=2x$ al número de cromosomas de la especie. En los individuos poliploides el número cromosómico vendrá expresado como $2n=nx$ al número de cromosomas que posea, siendo n el número de genomios completos que posee el individuo o especie en cuestión. De esta forma podremos definir que un individuo es poliploide cuando posee como dotación cromosómica tres o más genomios completos. Si los genomios de un individuo poliploide son iguales, se dice que es un autoploide o simplemente autopoliploide, si son distintos es un individuo alopoliploide o alopoloide. Dependiendo del número de genomios completos que posee el individuo o especie se denominan como tri (3), tetra (4), penta (5) hexa (6)..... ploide etc; Así por ejemplo un autooctoploide será un individuo con 8 juegos cromosómicos iguales y un alohexaploide será un individuo con 6 juegos cromosómicos distintos entre sí.

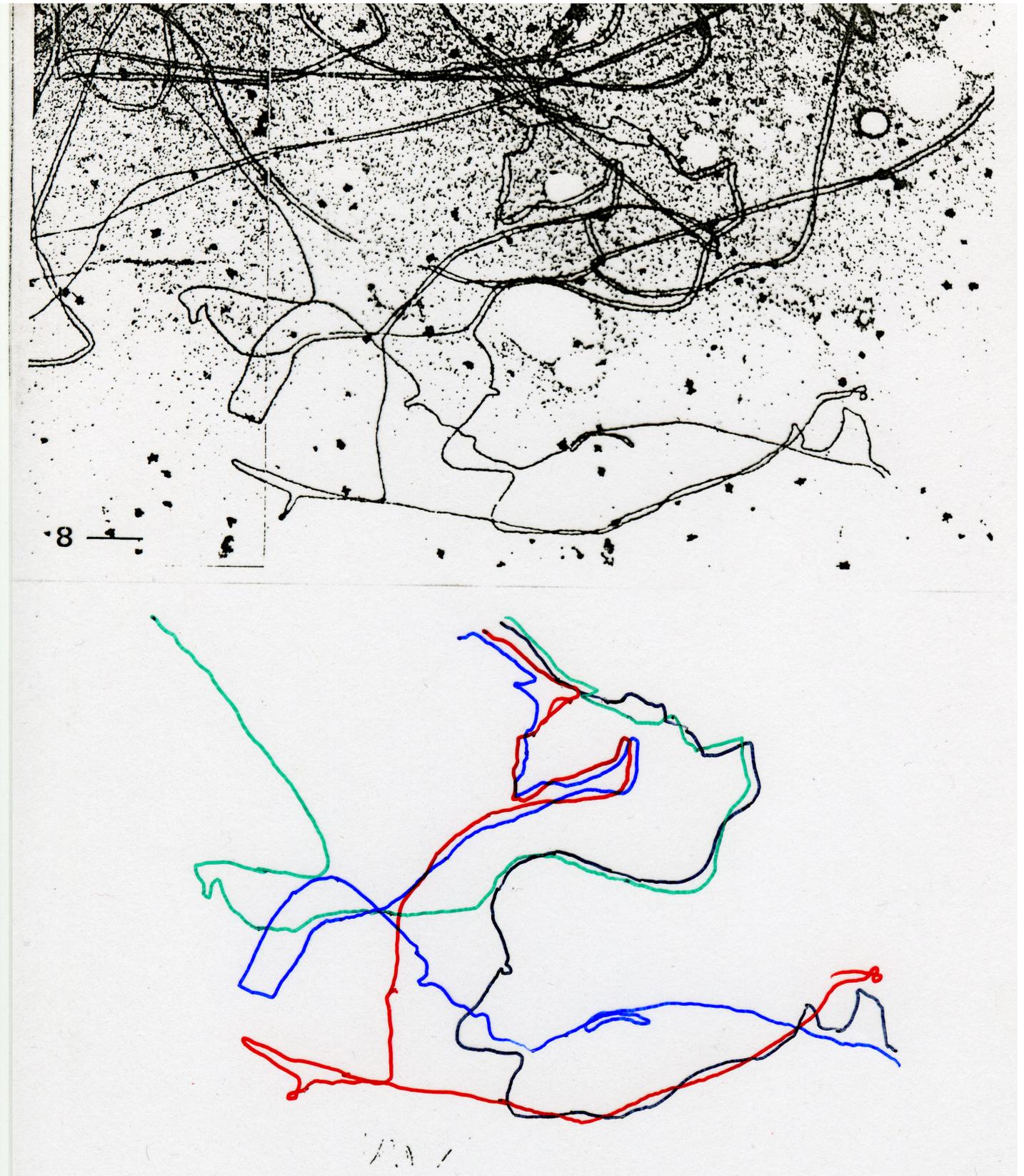
La poliploidía es un suceso bastante frecuente en la naturaleza, si bien está más extendido dentro del reino vegetal que del animal. En los vegetales la poliploidía se encuentra muy extendida dentro de las angiospermas (aproximadamente un 30% de las especies son alopoliploides) y parece estar relacionada con la latitud geográfica. Generalmente en las plantas poliploides se da el fenómeno *gigas*, es decir se produce un aumento de tamaño en los individuos poliploides ya que sus células son más grandes que las de los diploides. Entre los animales sólo unos pocos grupos de insectos, crustáceos y algunos anfibios y peces suelen mostrar series poliploides. En animales está mucho menos difundida la poliploidía por presentar muchos problemas fisiológicos: el tamaño del animal no aumenta, y por tanto al ser las células más grandes los poliploides tienen menor número de ellas; otro problema se presenta en aquellos individuos con una determinación del sexo que depende del cociente entre autosomas y cromosomas sexuales (*Drosophila*, p.ej.).

En la meiosis los individuos poliploides tenderán a formar x multivalentes por asociación de los cromosomas iguales de los distintos genomios. Así por ejemplo si cada genomio tiene 7 cromosomas, un triploide tenderá a formar 7 trivalentes, un tetraploide 7 tetravalentes, etc. Este hecho va a quedar reflejado desde un punto de vista genético en un tipo de herencia particular denominada herencia polisómica ya que las segregaciones de un heterocigoto diferirán de las segregaciones mendelianas. El individuo heterocigótico de un diploide posee un alelo dominante (A) y uno recesivo (a), pero en un poliploide existen más posibilidades al haber más cromosomas. Dependiendo del número de alelos dominantes de un poliploide, los individuos se denominan nuliplexo, simplexo, duplexo, triplexo.... n-plexo dependiendo si tiene 0, 1, 2, 3..... alelos dominantes.

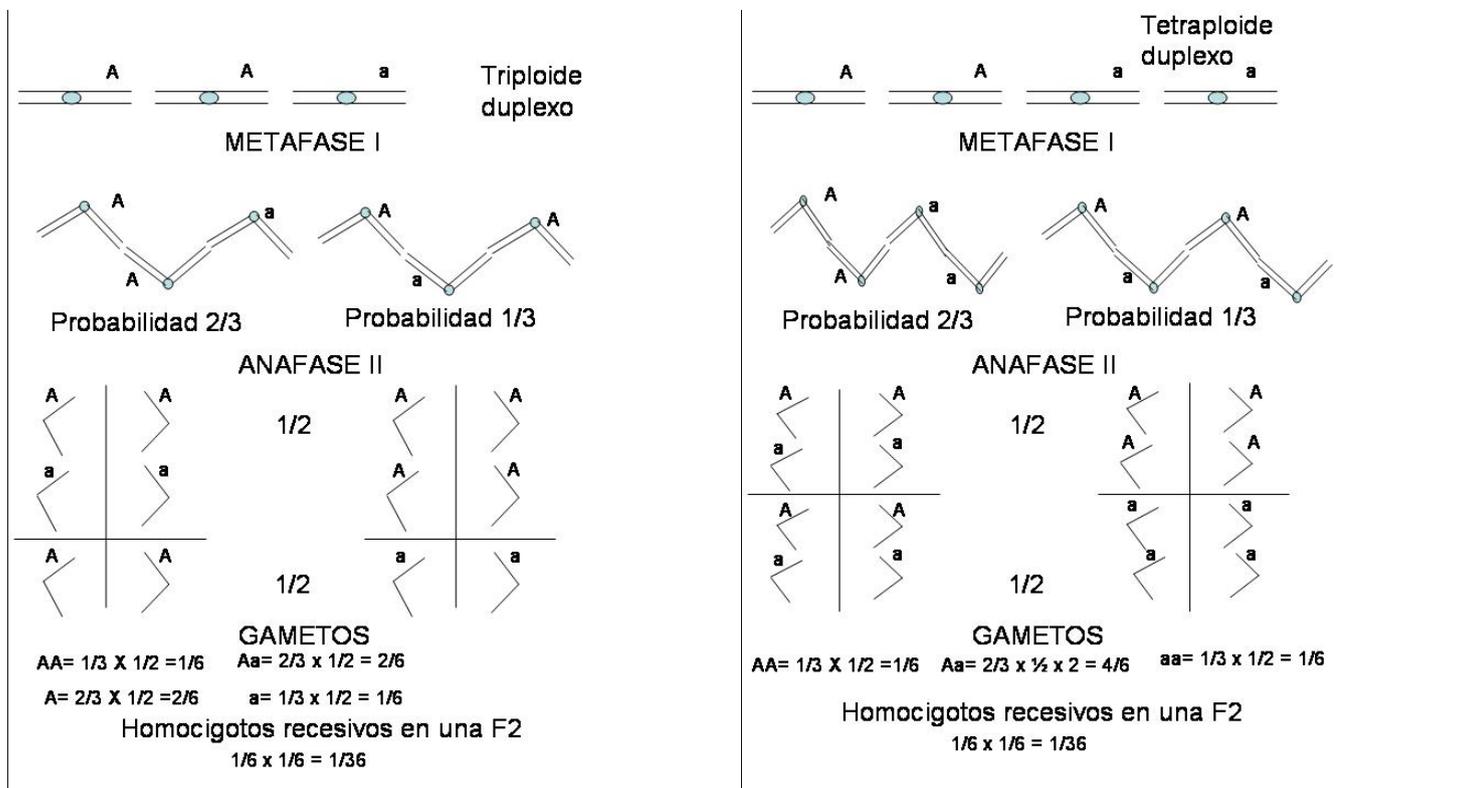
Veamos varios ejemplos de un autoploide y estudiemos sus segregaciones:



Al microscopio electrónico con la técnica de spreading veríamos aparear los 4 cromosomas de esta forma



| | |
|--|--|
| | |
|--|--|



Vemos que si en un heterocigoto normal la segregación es 3/4 dominantes por 1/4 recesivos, en los dos casos propuestos la segregación ha cambiado a 35/36 dominantes 1/36 recesivos.

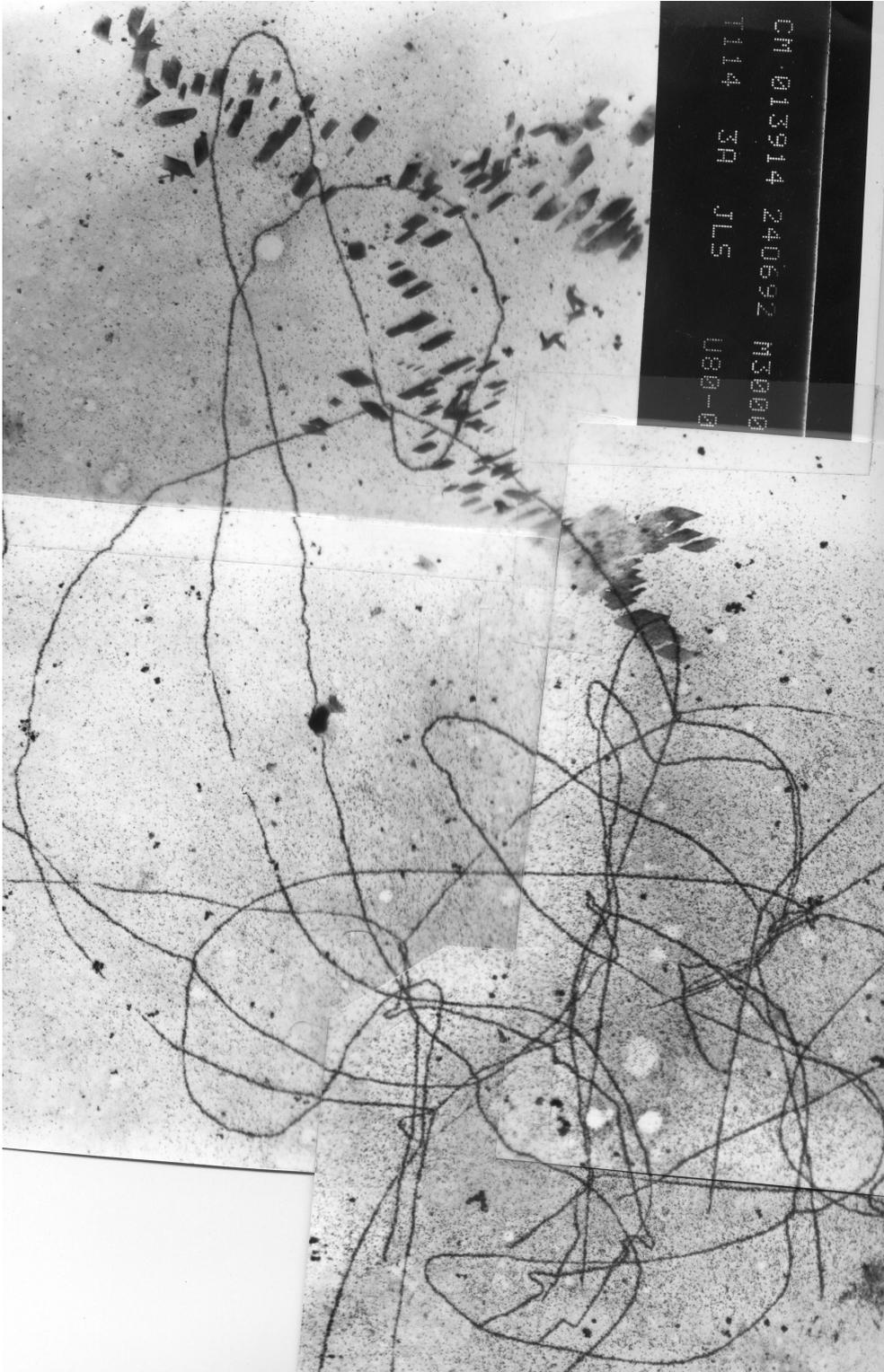
La poliploidía y más concretamente la alopoliploidía, es un mecanismo evolutivo que permite reunir los acervos genéticos de dos especies en un sólo individuo. Este proceso es frecuente en las angiospermas y se realiza en al menos dos etapas: hibridación interespecífica y posterior duplicación cromosómica, ambas etapas pueden ocurrir en la misma generación.

El proceso de duplicación cromosómica es necesario para la estabilidad meiótica del híbrido, ya que de esta forma se asegura que cada cromosoma va a tener un cromosoma homólogo con el cual poder aparear y recombinar en la profase meiótica. Si las dos especies que hibridan están muy alejadas evolutivamente, los cromosomas del híbrido tendrán muy poco en común, no aparearán en meiosis y los gametos serán desequilibrados. Por el contrario si las especies son próximas, los cromosomas de cada genomio serán parecidos, (cromosomas homeólogos) y podrían aparear en meiosis, pero las coorientaciones centroméricas podrían ser discordantes (segregación de distinto número de cromosomas a cada polo), sobre todo si hay multivalentes. Para evitar la formación de gametos desequilibrados que se originarían por la formación de multivalentes en la meiosis, las plantas que evolucionan por poliploidía suelen poseer mecanismos de diploidización de tal forma que en la meiosis solamente aparean cromosomas del mismo genomio, comportándose el individuo como un diploide normal y formando $nx/2$ bivalentes. Uno de los ejemplos más típicos de este comportamiento es el que ocurre en las gramíneas y más concretamente en el trigo blando *Triticum aestivum*. El trigo es un alohexaploide que tiene 3 genomios distintos (llamados genomios A, B y D) cada uno de 7 cromosomas; $2n=6x=42$ (14 cromosomas de cada uno de los 3 genomios, es decir posee 2 genomios A, 2 genomios B y 2 genomios D). Existe un gen (*ph1*) situado en el cromosoma 5 del genomio B que impide el apareamiento entre los cromosomas de distintos genomios de tal forma que en meiosis se forman 21 bivalentes (7 de cada uno de los genomios).

La poliploidía ha sido utilizada por el hombre induciéndola de manera artificial. De esta forma se ha conseguido plantas más grandes, con su correspondiente beneficio agronómico, o también para conseguir híbridos que reúnan características de varias especies. En animales, también se ha logrado inducir la poliploidía, sobre todo en piscifactorías y con animales que soporten medianamente bien bajos niveles de poliploidía (ej. en las piscifactorías de trucha se suele inducir la triploidía, los animales son más grandes y no tienen desarreglos fisiológicos incompatibles con la vida).

Haploidía

El término haploide se aplica a toda célula, tejido u organismo que posee una constitución cromosómica igual a la de los gametos de la especie. Un individuo haploide tiene la mitad de los cromosomas que los normales de su especie, sólo tiene un complemento cromosómico completo y su contenido en ADN es igual al valor-C de la especie a la que pertenece. En la meiosis todos los cromosomas estarán en forma de univalentes y la inmensa mayoría de sus gametos serían inviables. Al microscopio electrónico sólo veríamos elementos laterales simples



En la naturaleza la haploidía es un estado normal en los hongos, en la fase gametofítica de las plantas inferiores, y en animales en los machos de las especies con determinismo sexual por haplo-diploidía. Excepto en los casos indicados la ocurrencia espontánea de la haploidía produce individuos de menor tamaño que los normales y generalmente incompatibles con la vida. En plantas poliploides la haploidía puede ser mejor soportada por los individuos (denominados polihaploides), ya que al seguir teniendo varios genomas completos tiene menos desequilibrios fisiológicos.

La haploidía tiene escasa importancia evolutiva, cuando ocurre espontáneamente, por lo indicado antes, sin embargo el hombre ha utilizado los haploides en su beneficio, sobretodo en la mejora de plantas. Si se logra duplicar un haploide tendríamos un individuo totalmente homocigótico para todos los genes. Este hecho tiene una gran importancia en la mejora, ya que para obtener líneas isogénicas u homocigóticas a partir de un híbrido lleva mucho tiempo y trabajo, mientras que por duplicación de un haploide se puede ahorrar tiempo y esfuerzo.

Aneuploidía

Se dice que un individuo es aneuploide cuando su constitución cromosómica no comprende un número exacto de genomas completos. Un individuo aneuploide lo puede ser por defecto o por exceso, es decir puede tener cromosomas de más o de menos, esto supone un desequilibrio que generalmente los animales soportan peor que las plantas. La aneuploidía, ocurrida de forma espontánea, es frecuente en la naturaleza, y dependiendo de los cromosomas implicados el organismo es más o menos viable. En la especie humana son bastante frecuentes las aneuploidías en nacidos vivos, y las más compatibles con la vida suelen originar trastornos fisiológicos, (ej. Síndrome de Down), las que afectan a los cromosomas sexuales (Turner, duplo Y, etc), son las que aparentemente menos alteraciones producen.

Los individuos normales son disómicos, y los aneuploides se clasifican siguiendo la siguiente terminología:

- Monosómico.- Individuo al que le falta un cromosoma completo. Su dotación cromosómica es $(2n-1)$, y en meiosis forma $(n-1)$ bivalentes y un univalente. Puede haber tipos especiales de monosómicos, así el monoisosómico es un individuo en el que el cromosoma presente es un isocromosoma, y el monotelosómico o monotelocéntrico es un individuo en el que el cromosoma que está presente en simple dosis es un cromosoma telocéntrico

- Nulisómico.- Individuo al que le falta una pareja cromosómica de su complemento cromosómico. Su dotación cromosómica es $(2n-2)$ y en meiosis forma $(n-1)$ bivalentes.

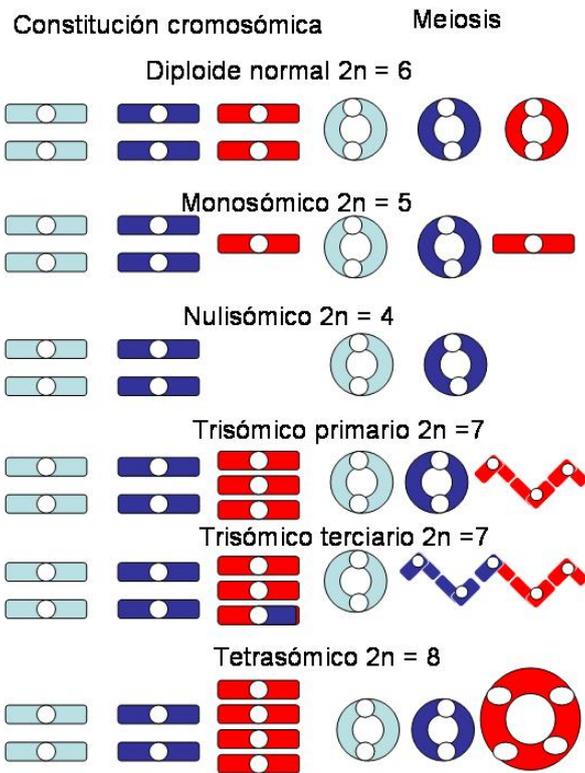
- Trisómico.- Es un individuo que tiene un cromosoma extra. Su dotación cromosómica es $(2n+1)$. Existen varios tipos de trisómicos dependiendo de las características que tenga el cromosoma crítico:

- Primario: Tiene adicionalmente un cromosoma del complemento normal. En meiosis forma $(n-1)$ bivalentes y un trivalente que nunca podrá estar en anillo.

- Secundario: El cromosoma extra es un isocromosoma. En meiosis forma $(n-1)$ bivalentes y un trivalente que puede aparecer cerrado totalmente (en anillo).

- Terciario: Es un trisómico cuyo cromosoma extra se ha originado por translocación y sus dos brazos se corresponden a cromosomas distintos del complemento normal. En meiosis, su configuración crítica, será de $(n-2)$ bivalentes y un pentavalente abierto cuyo cromosoma central será el cromosoma crítico.

- Tetrasómico.- Es el individuo que tiene 4 cromosomas iguales. En meiosis formará $(n-1)$ bivalentes y un tetravalente.



Los aneuploides se utilizan en estudios citogenéticos, como marcadores, o para la localización de genes, ya que sus segregaciones difieren de las mendelianas. En los aneuploides por exceso, se puede aplicar los mismos calculos que en la herencia polisómica vista en los poliploides.

Además de la clasificación vista anteriormente, pueden existir individuos aneuploides por combinación de varios tipos, como doble monosómico, mono-trisómico, etc.

 Inicio

