

Le mutazioni genomiche

Si verificano quando un individuo possiede un numero di cromosomi diverso da quello caratteristico della specie. La **poliploidia** è caratterizzata da un numero multiplo di corredi cromosomici completi ed è abbastanza frequente nei vegetali. Le **aneuploidie** (letteralmente: “ploidie non corrette”), invece, sono anomalie nel numero dei cromosomi, generalmente limitate a uno o pochi cromosomi. I casi più frequenti sono quelli della **trisomia** (un cromosoma in più) e della **monosomia** (un cromosoma in meno) che si verificano quando una coppia di cromosomi è rappresentata rispettivamente da 3 o da un solo cromosoma. La causa più frequente è la non disgiunzione di una coppia di cromosomi durante l'anafase meiotica I o II, che dà origine a gameti con un assetto cromosomico alterato (Figura 1). Dall'unione di una cellula uovo con $(n + 1)$ cromosomi con uno spermatozoo normale (n), possono nascere embrioni trisomici ($2n + 1$), con un cromosoma in più. Un esempio è la **sindrome di Down** (o trisomia del 21), caratterizzata dalla presenza di tre copie del cromosoma numero 21. Gli individui sono affetti da un insieme di sintomi (sindrome), che vanno da un più o meno grave ritardo mentale ad anomalie nello sviluppo scheletrico e

muscolare, fino a difetti cardiaci. Caratteristica è anche la presenza di una piega cutanea all'angolo della palpebra che, insieme con altri tratti somatici facciali, ricorda le caratteristiche della razza mongola (di qui l'altro nome della sindrome di mongolismo).

La non disgiunzione può riguardare anche i cromosomi sessuali. La **sindrome di Turner** (X0) risulta dalla fecondazione di una cellula uovo priva di cromosomi sessuali (0) con un normale spermatozoo (X) per dare X0 (la condizione Y0 non è vitale); gli individui affetti presentano un fenotipo femminile anomalo, con ovaie non funzionanti e quindi sterilità e assenza di sviluppo alla pubertà dei caratteri sessuali secondari.

La **sindrome di Klinefelter** (XXY) risulta dalla fecondazione di una cellula uovo (XX) con uno spermatozoo (Y) per dare XXY (è possibile ottenere anche individui XXX, detti “superfemmine”, una situazione che generalmente non comporta difetti evidenti). Gli individui affetti hanno fenotipo maschile, sono sterili e il quoziente intellettivo è ridotto; alla pubertà i caratteri sessuali secondari sono poco sviluppati o addirittura di tipo femminile. Entrambe le sindromi sono molto rare.

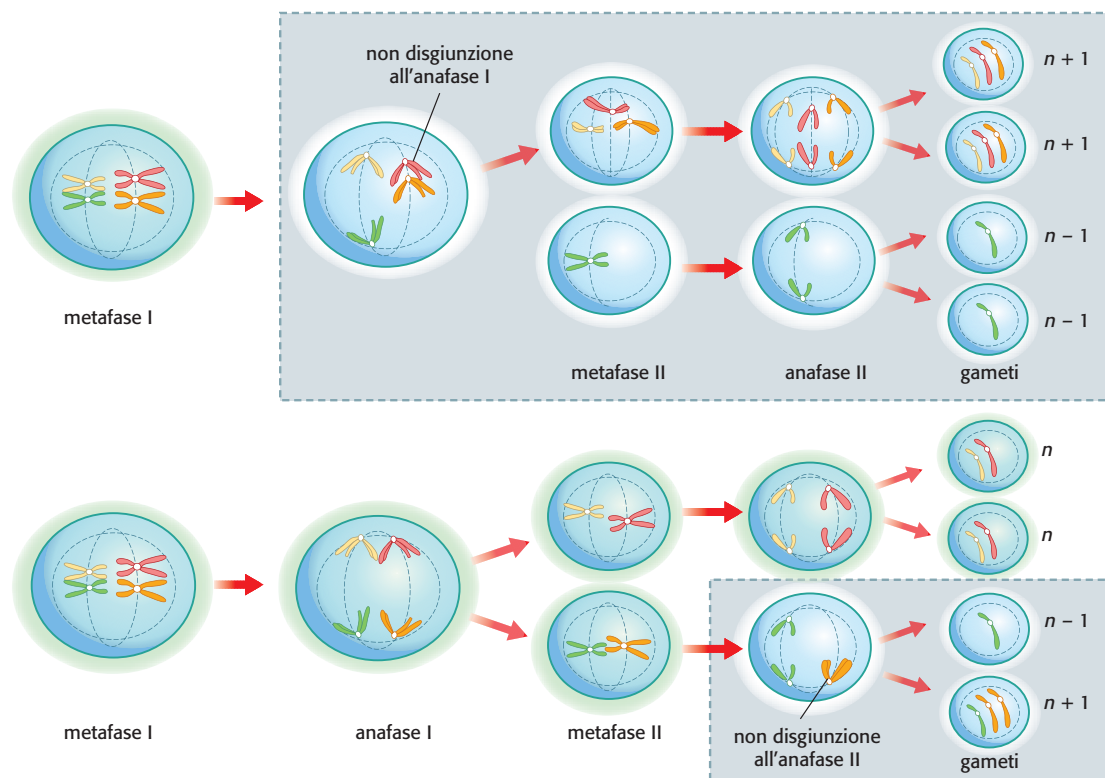


Figura 1 La non disgiunzione determina la produzione di gameti anomali contenenti o un cromosoma in più ($n + 1$) o un cromosoma in meno ($n - 1$).

