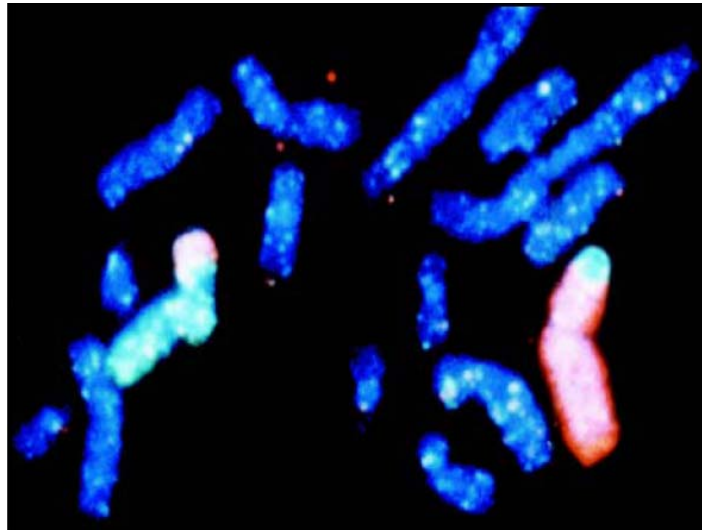
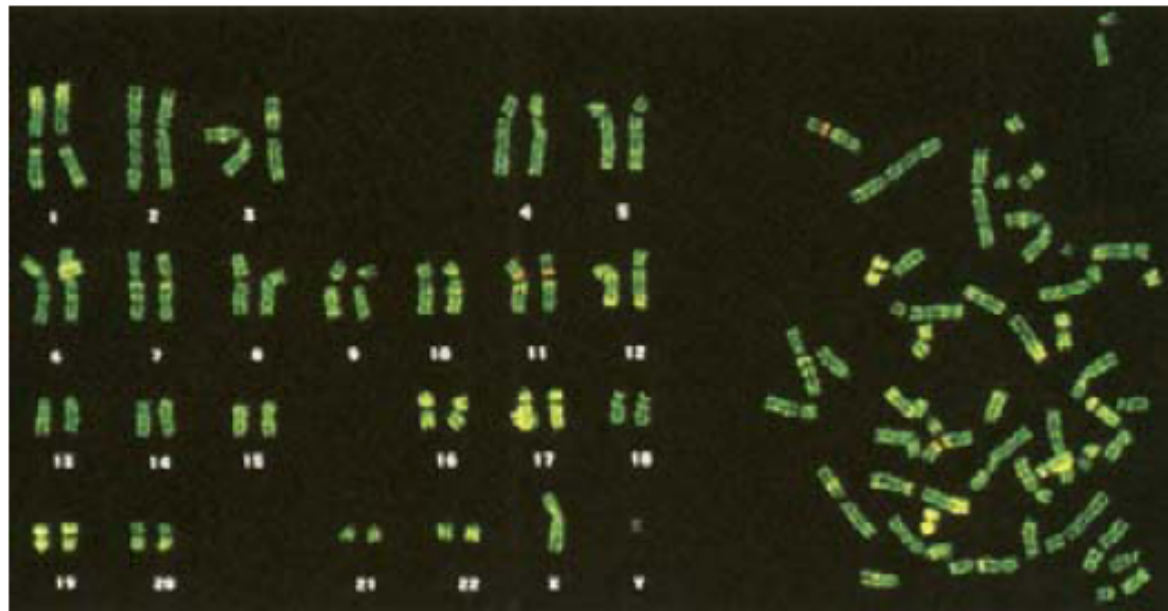


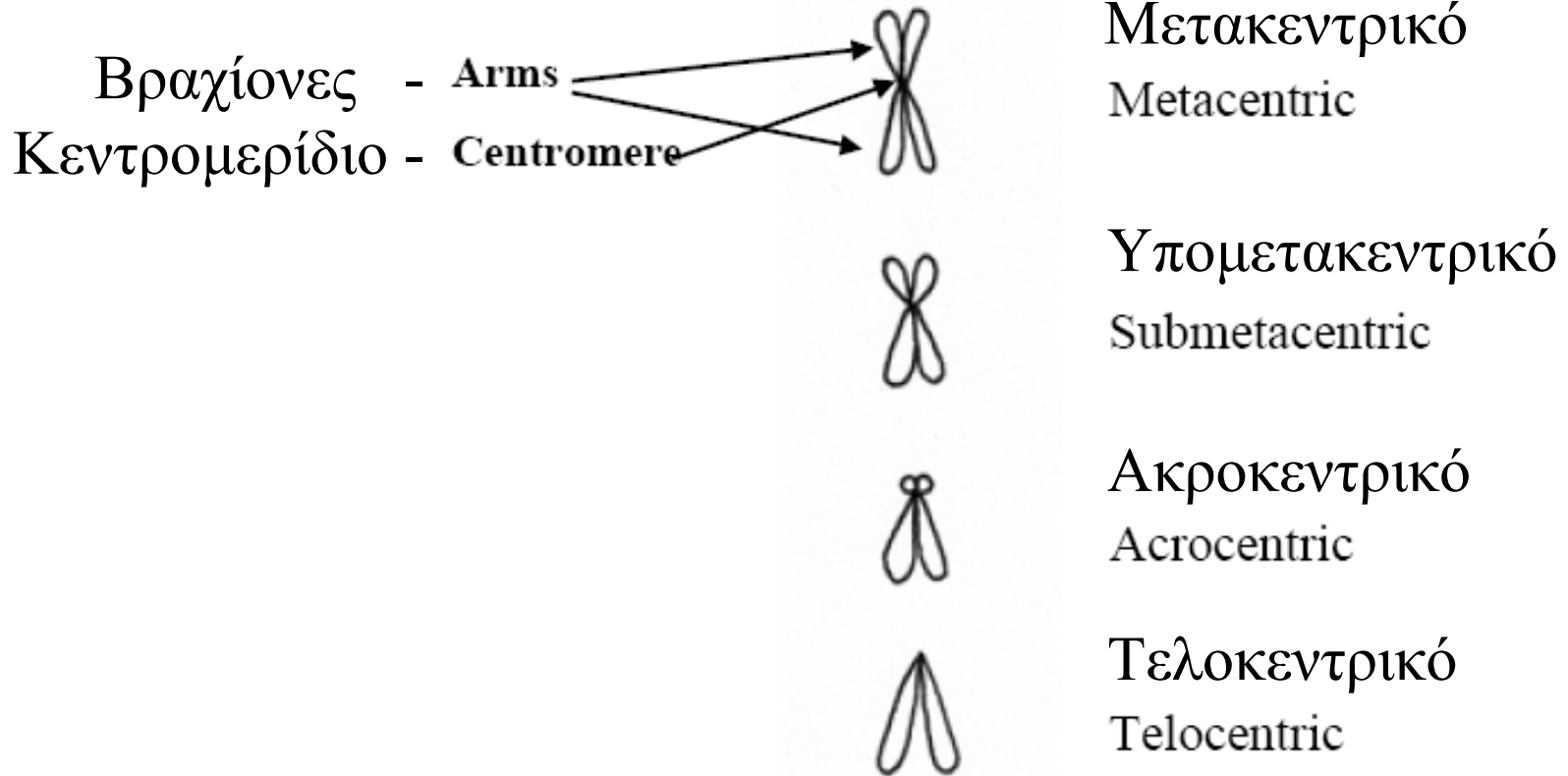
Χρωμοσωμικές ανωμαλίες



Π. Πάσχου, PhD, DABMG



Τύποι χρωσωμάτων



Human Karyotype

Group	Chrom.s	Size & Shape
A	1 – 3	Large, metacentric
B	4 & 5	Large, submetacentric
C	6 – 12 & X	Medium, submetacentric
D	13 – 15	Medium, acrocentric
E	16 – 18	Short, submetacentric
F	19 – 20	Short, metacentric
G	21, 22 & Y	Very short, acrocentric

Χρώση χρωμοσωμάτων

Chromosome Banding

Giemsa – G bands

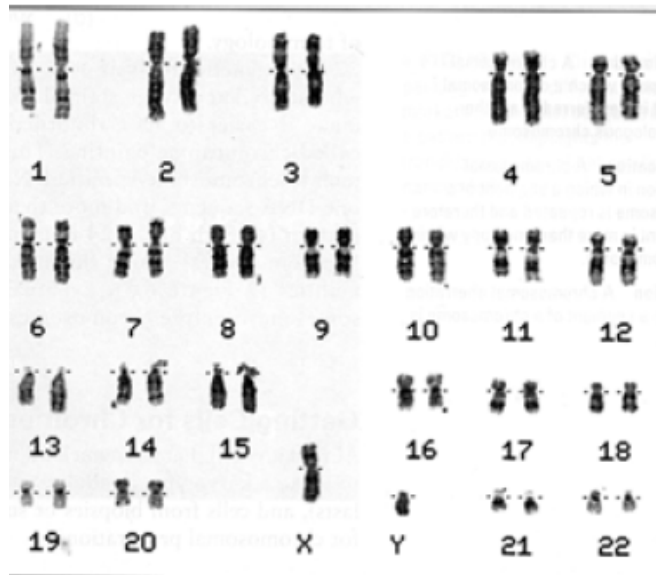
Quinacrine Mustard – Q bands (fluorescent)

C bands - centromeric heterochromatin

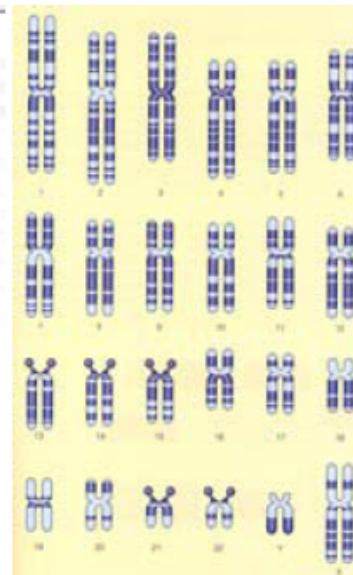
R bands - GC rich regions

G Banding

Karyotype



“Cheatsheet”



Τύποι χρωμοσωμικών ανωμαλιών

- Αλλαγές στη δομή
 - Αναδιατάξεις (rearrangements): διπλοποιήσεις, ελλείψεις, αναστροφές, μετατοπίσεις (duplications, deletions, inversions, translocations)
- Αλλαγές στον αριθμό
 - Ανευπλοειδία (π.χ. $2n+1$) και πολυπλοειδία (π.χ. $3n$, $4n$)

Οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες μπορούν να προκαλέσουν γενετικές ασθένειες

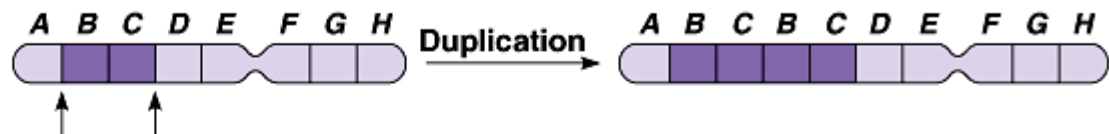
- Λάθη κατά τη μείωση μπορούν να αλλάξουν τον αριθμό ή τη δομή των χρωμοσωμάτων
- Η ραδιενέργεια, χημικοί αλλά και άλλοι παράγοντες, μπορούν να οδηγήσουν σε βλάβες των χρωμοσωμάτων
- Τέτοιες μεταβολές μπορούν να επηρεάσουν τον φαινότυπο

Alteration of chromosome structure

(a) A **deletion** removes a chromosomal segment.



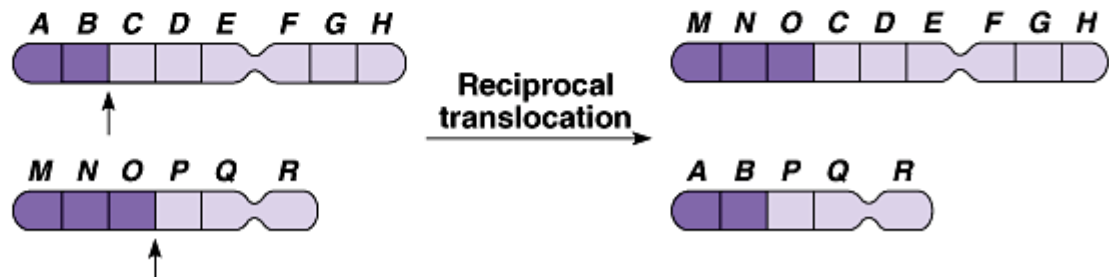
(b) A **duplication** repeats a segment.



(c) An **inversion** reverses a segment within a chromosome.



(d) A **translocation** moves a segment from one chromosome to another, non-homologous one.



Ελλείψεις - Deletions

- Συμβαίνουν όταν ένα χρωμόσωμα σπάσει σε ένα σημείο (χάνεται όλο το τελικό τμήμα) ή σε δύο σημεία (χάνεται ένα ενδιάμεσο τμήμα) – ακραία ή ενδιάμεση έλλειψη
- Ένα άτομο μπορεί να κληρονομήσει ένα φυσιολογικό χρωμόσωμα από τον ένα γονιό και ένα χρωμόσωμα με έλλειψη από τον άλλο – τότε δεν έχει δύο αλληλόμορφα για τον χαρακτήρα που ελέγχεται από αυτή τη συγκεκριμένη περιοχή

Παράδειγμα έλλειψης I...

• Στο **σύνδρομο Williams**, χάνεται το τελικό άκρο του q βραχίονα του χρωμοσώματος 7

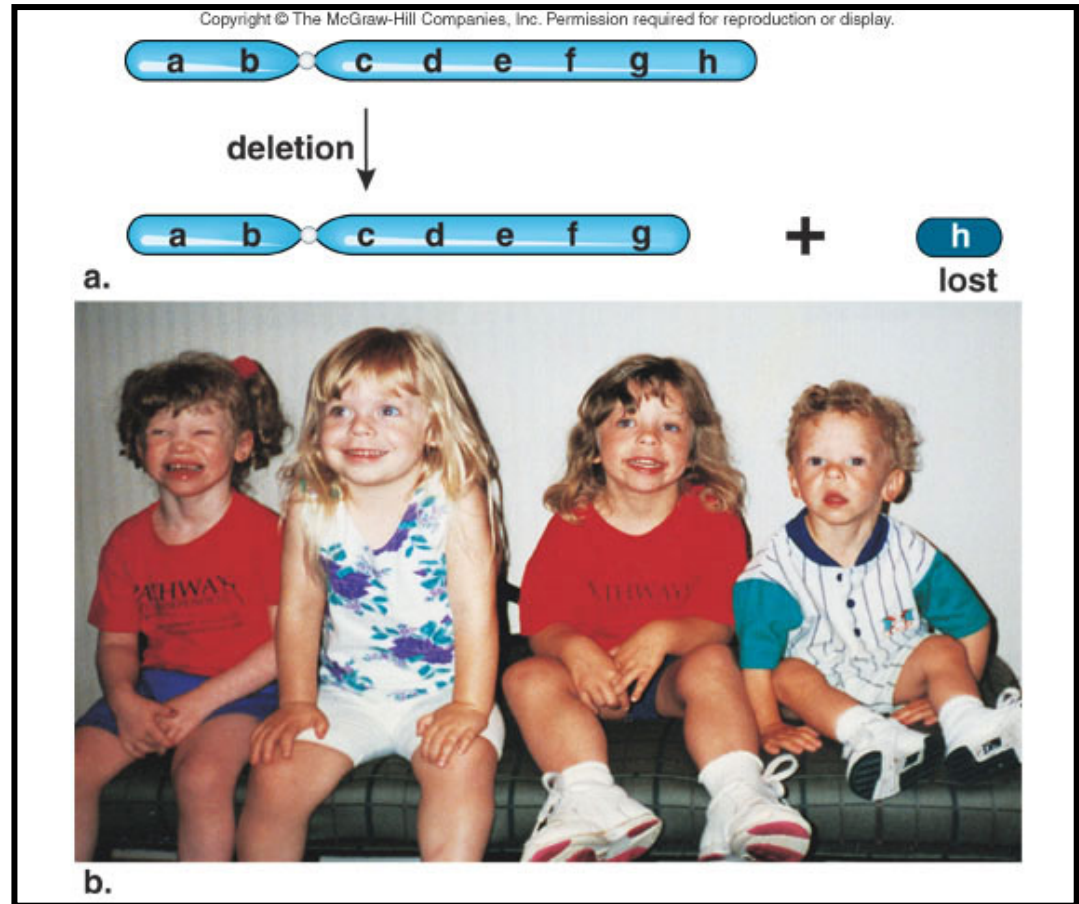
• Χαρακτηριστικό προσωπείο

• Διαφόρου βαθμού νοητική υστέρηση

• Εξωστρεφής προσωπικότητα

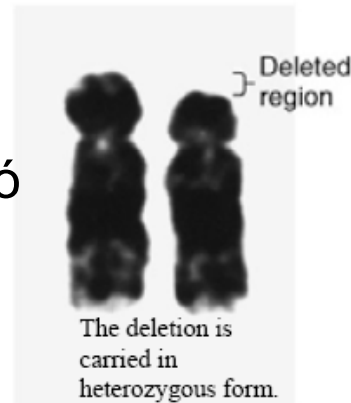
• Καρδιαγγειακά προβλήματα

• Η επιδερμίδα των παιδιών γερνάει πρόωρα λόγω έλλειψης του γονιδίου της ελαστίνης



Παράδειγμα έλλειψης II...

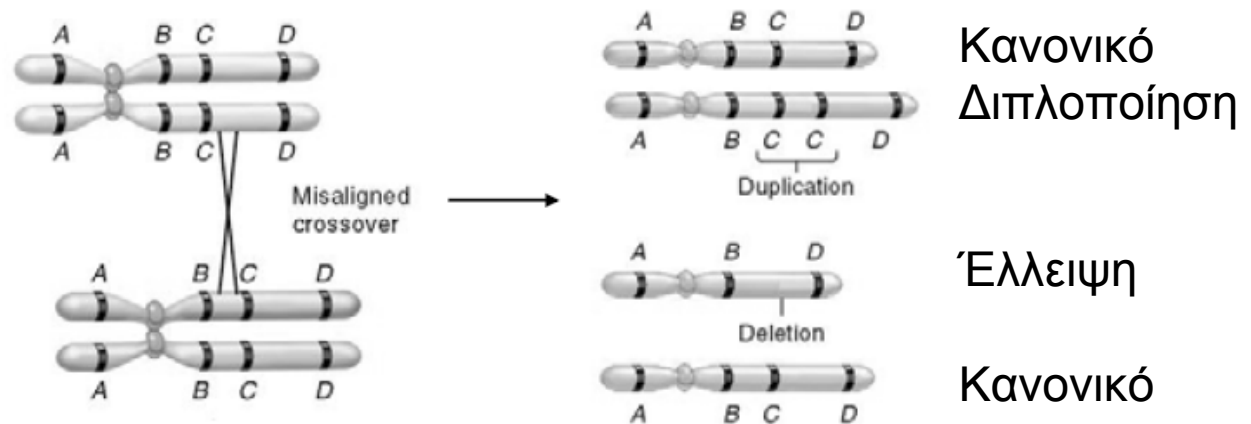
- Στο σύνδρομο *cri du chat* χάνεται το τελικό άκρο του p βραχίονα του χρωμοσώματος 5
- Ανωμαλία στον λάρυγγα
- Το κλάμα του νεογνού μοιάζει με φωνή γάτας
- Μικροκεφαλία – χαρακτηριστικό προσωπείο
- Συγγενείς καρδιαγγειακές ανωμαλίες (10% θνησιμότητα στην παιδική ηλικία)
- Βαριά νοητική υστέρηση



Διπλοποιήσεις – Duplications

- Ένα τμήμα ενός χρωμοσώματος επαναλαμβάνεται (διπλασιάζεται) πάνω στο ίδιο ή σε ένα μη ομόλογο χρωμόσωμα
- Επιπλέον αλληλόμορφα για ένα γονίδιο
- Παραγωγή αυξημένης ποσότητας της πρωτεΐνης που κωδικοποιείται

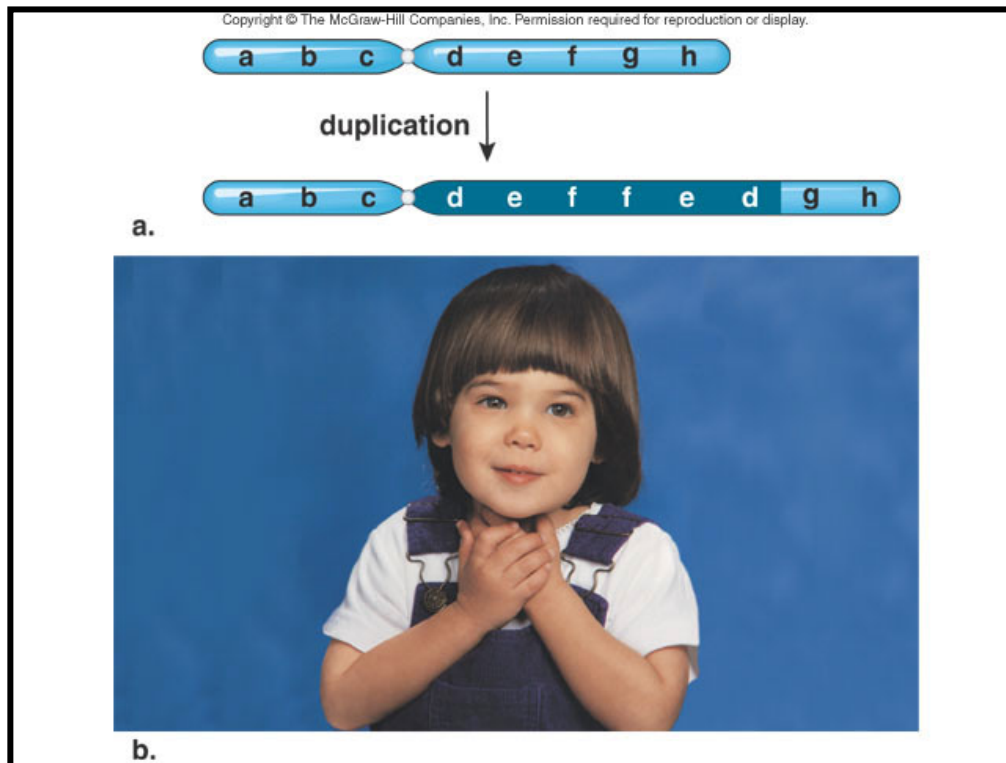
Οι διπλοποιήσεις οφείλονται συνήθως σε ανωμαλίες κατά τον επιχιασμό



Άνισος επιχιασμός

Παράδειγμα διπλοποίησης I...

- Ένα τμήμα του χρωμοσώματος 15 διπλασιάζεται και αναστρέφεται στο σύνδρομο «αναστροφή-διπλασιασμός του 15» (*inv dup 15 syndrome*) – αντίστροφη διπλοποίηση
 - αδυναμία μυικού τόνου, νοητική καθυστέρηση

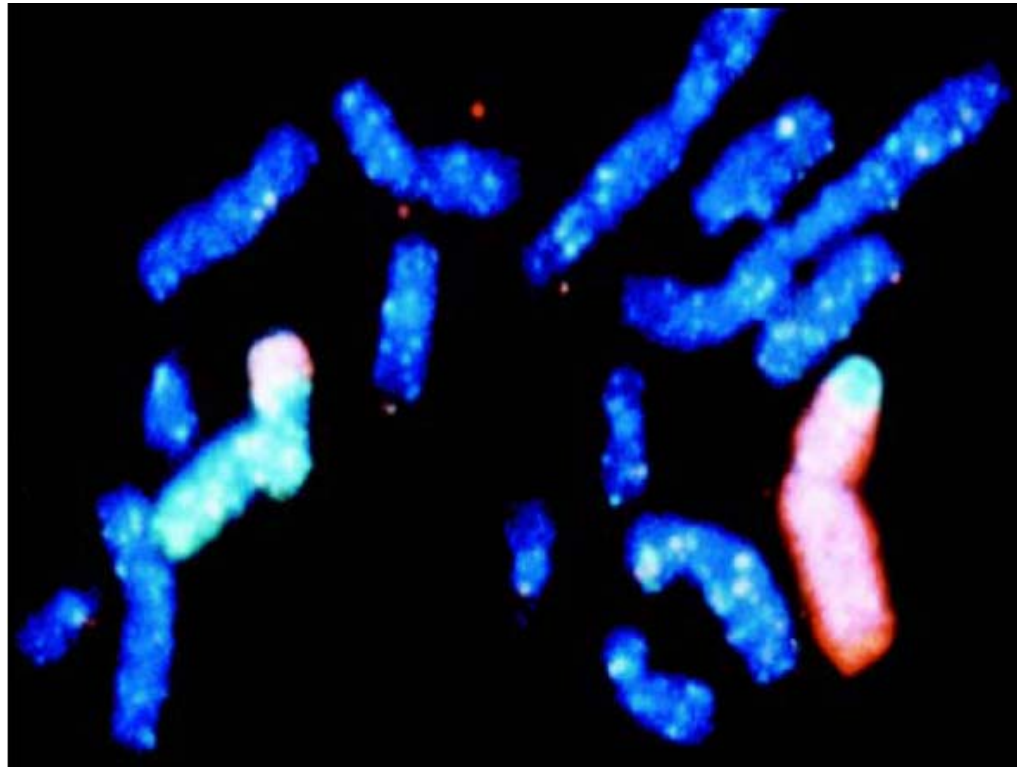


Παράδειγμα διπλοποίησης II...

- Σύνδρομο Charcot Marie Tooth
- Διπλασιασμός γονιδίου στο χρωμ. 17
- Αύξηση της ποσότητας της πρωτεΐνης μυελίνη PMP22 (καλύπτει τους άξονες των νευρώνων)
- Εκφυλισμός των μυών (προβλήματα στη βάρδιση), παραισθησίες, απώλεια αισθήσεων και αντανακλαστικών
- Συχνότητα 1/2500 – 1/10000
- Η συχνότερη μορφή νευροπάθειας

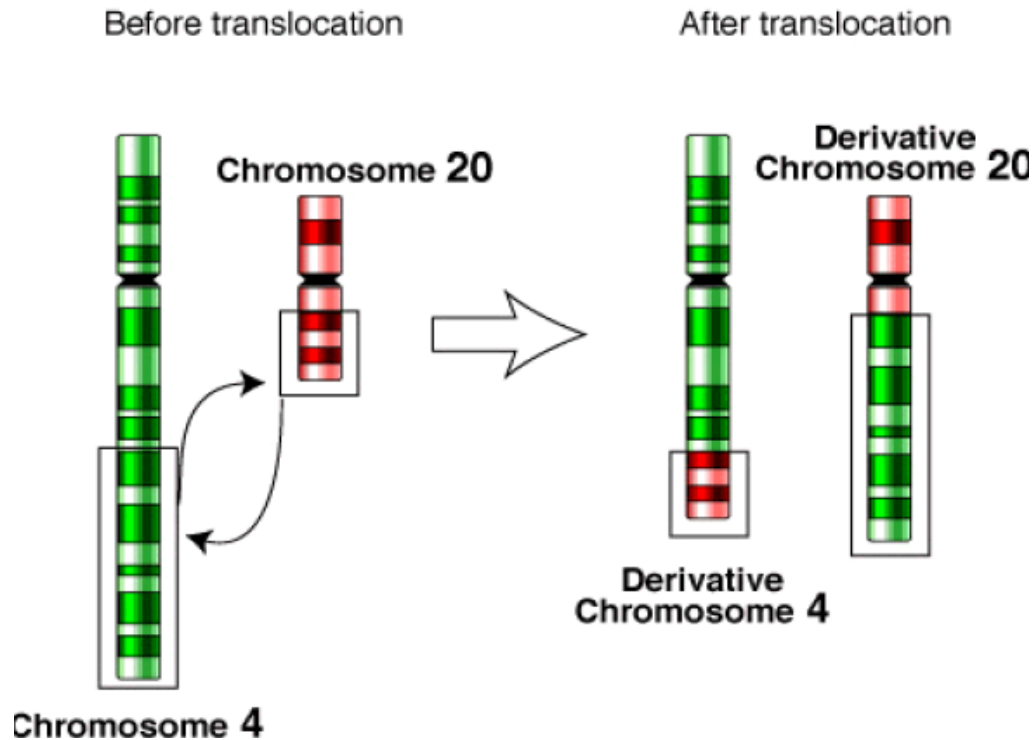
Μετατοπίσεις - Translocations

- Ανταλλαγή χρωμοσωμικών τμημάτων ανάμεσα σε δύο μη ομόλογα χρωμοσώματα



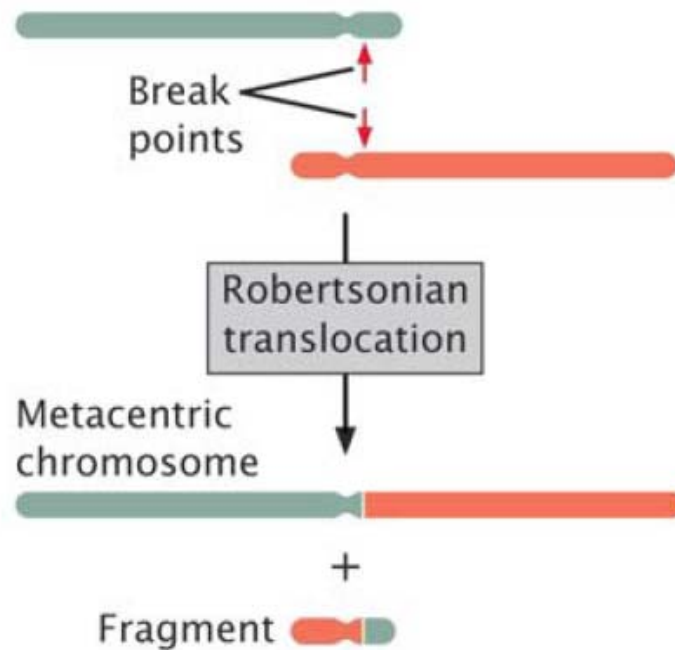
Τεχνική FISH

Ισορροπημένη μετατόπιση / αμοιβαία μετατόπιση – balanced translocation



Ρομπερτσόνια μετατόπιση – Robertsonian translocation

- Σύντηξη των μακρών άκρων δύο ακροκεντρικών χρωμοσωμάτων (π.χ. 13, 14, 15, 21)

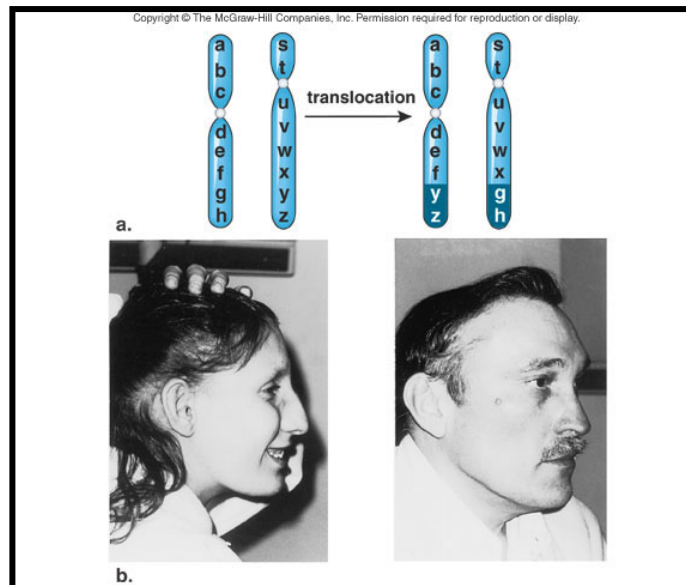


Οι μετατοπίσεις έχουν γενετικές συνέπειες

- Δημιουργούνται αβιώσιμοι γαμέτες από τον φορέα
- Μια μετατόπιση μπορεί να προκαλέσει
 - Τη σύντηξη δύο γονιδίων με αποτέλεσμα τη δημιουργία μιας καταστροφικής πρωτεΐνης
 - Την απώλεια της λειτουργίας ενός γονιδίου

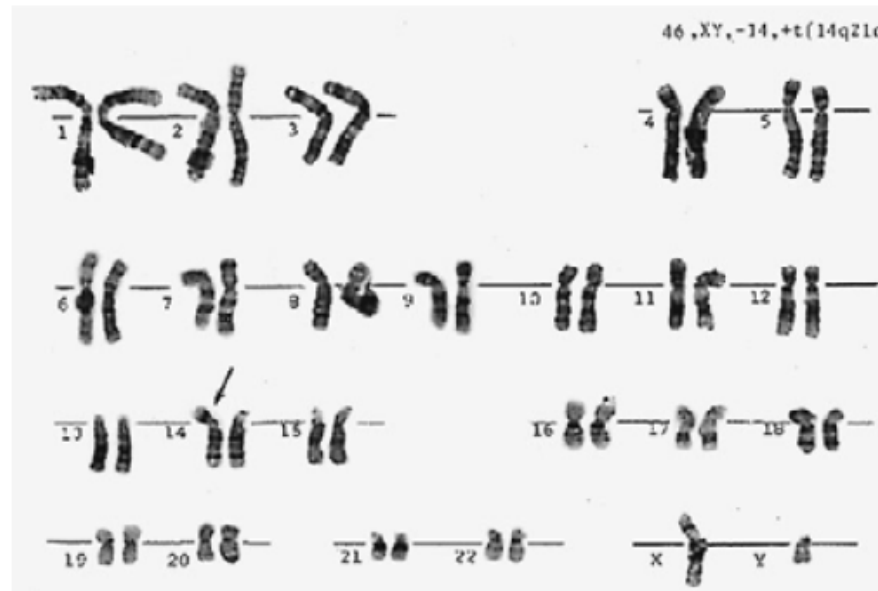
Παράδειγμα μετατόπισης

- Το σύνδρομο *Alagille* προκαλείται από μια έλλειψη του χρωμ. 20 ή μια μετατόπιση που διακόπτει ένα γονίδιο στο 20
- Τα συμπτώματα μπορεί να είναι από ήπια έως σοβαρά – οι ασθενείς μπορεί να μη γνωρίζουν ότι έχουν το σύνδρομο (πνευμονική στένωση, νοητική υστέρηση, καθυστέρηση στην ανάπτυξη, χαρακτηριστικό προσωπείο)



Παράδειγμα Robertsonian μετατόπισης

A Robertsonian Translocation Causes ~5% of Down Syndrome



This is a familial (transmissible) form of Down syndrome.

Οικογενής (κληρονομήσιμη) μορφή του Down – ένας γονιός είναι φορέας μετατόπισης 14q-21q

Παράδειγμα μετατόπισης – Χρόνια Μυελογενής Λευχαιμία (CML)

- Μορφή καρκίνου που προκαλείται από αμοιβαία μετατόπιση ανάμεσα στα χρωμοσώματα 9 και 22
- Χρωμόσωμα Φιλαδέλφεια
- Σύντηξη δύο γονιδίων - Bcr και Abl
- Η υβριδική πρωτεΐνη στερείται του ελέγχου καταστολής της ενεργότητάς της
- Συχνότητα 1/50000-1/100000
- 7-20% όλων των λευχαιμιών

9p

Normal Chromosomes

22p

Bcr

22q

9q

c-Abl

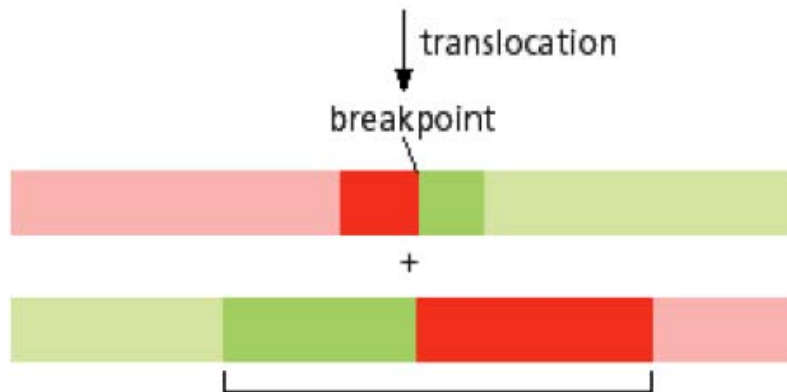
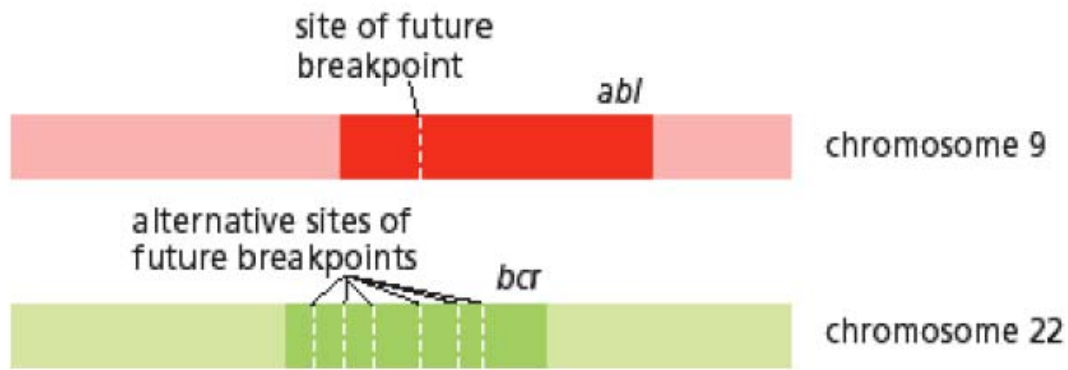
Reciprocal Translocation



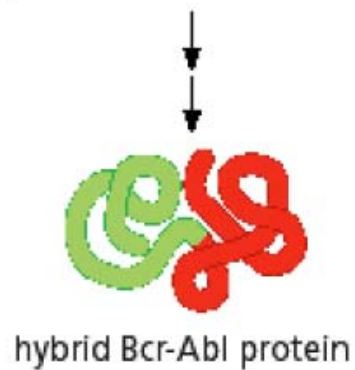
Bcr-Abl

Ph1 Chromosome

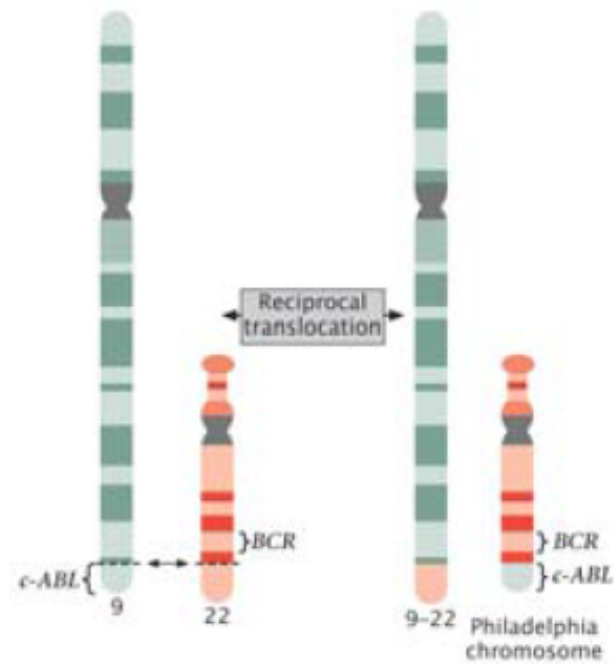
Χρωμόσωμα Φιλαδέλφεια



Reciprocal translocation



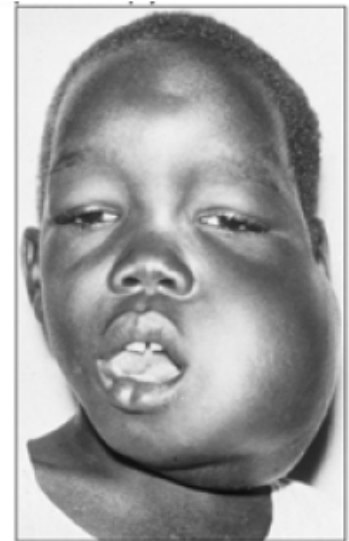
**A reciprocal translocation
between 9 and 22 causes
CML.**



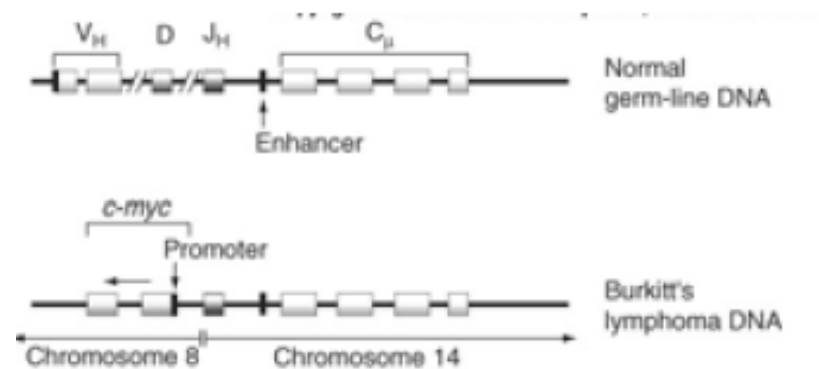
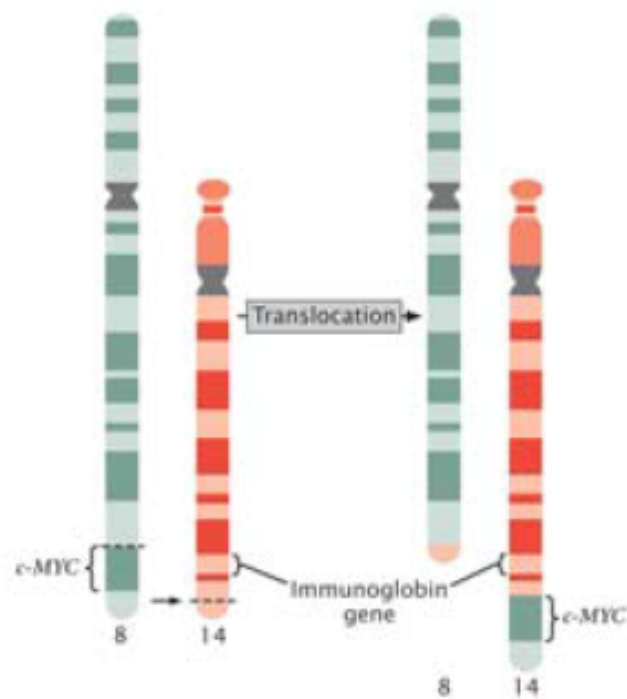
Χρόνια μυελογενής λευχαιμία

Παράδειγμα μετατόπισης – λέμφωμα Burkitt

- Στο λέμφωμα Burkitt μια μετατόπιση θέτει το γονίδιο c-myc κοντά στον ενισχυτή του γονιδίου της ανοσοσφαιρίνης
- Επίδραση θέσης
- Υπερπαραγωγή του c-myc
- Καρκίνος των λεμφοκυττάρων
- προσβάλλει τη γνάθο και τα οστά του προσώπου

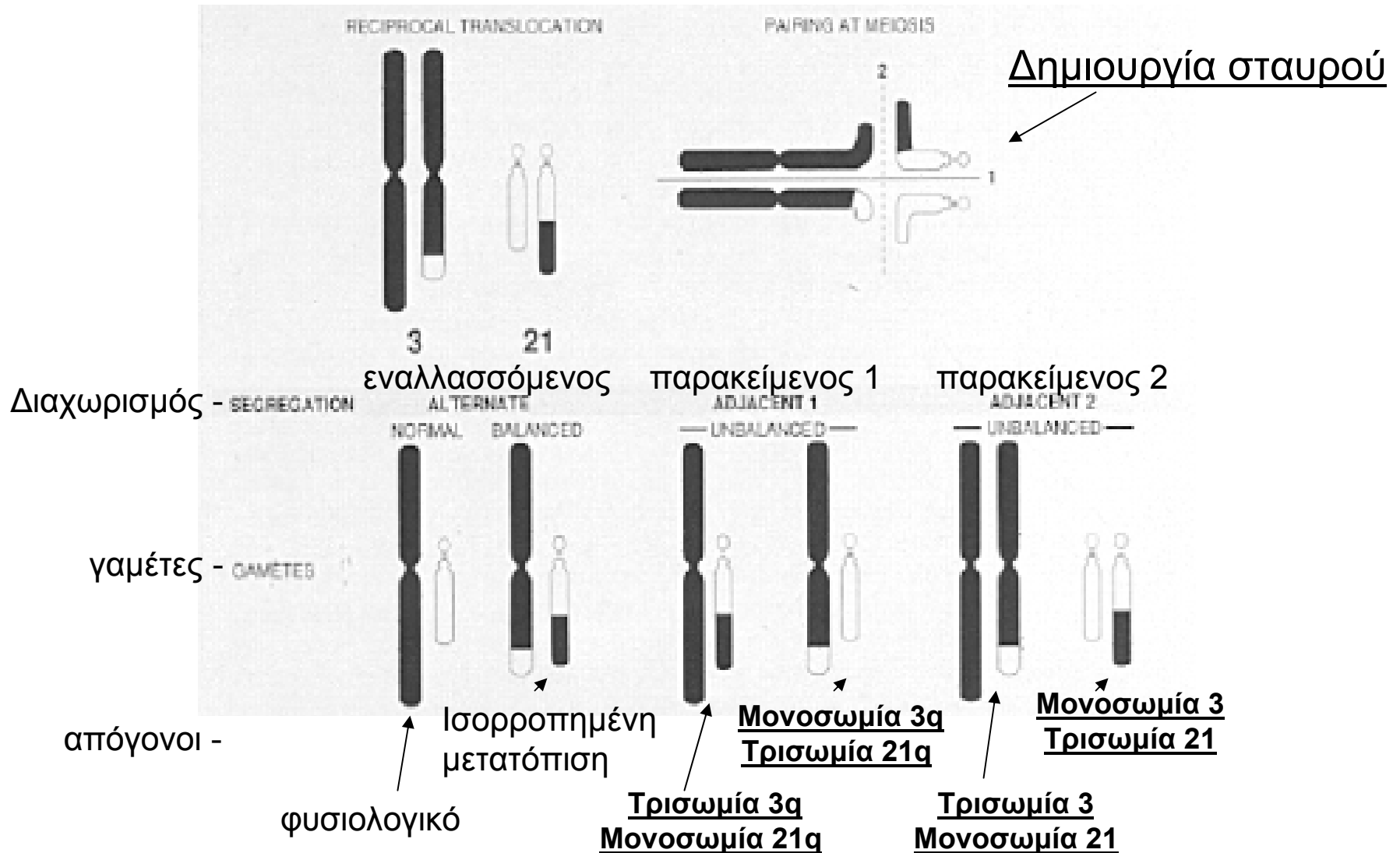


**A reciprocal translocation
between 8 and 14 causes
Burkitt lymphoma.**



Λέμφωμα Burkitt

Στους φορείς ισορροπημένης αμοιβαίας μετάλλαξης δημιουργούνται προβλήματα κατά τη σύναψη των χρωμοσωμάτων στη μείωση

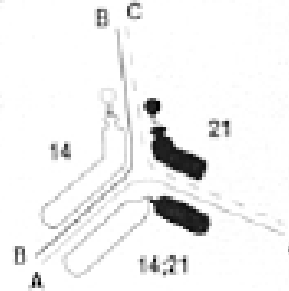


Σύναψη σε φορείς ρομπερτσόνιας μετατόπισης

Robertsonian translocation



t(14q21q)

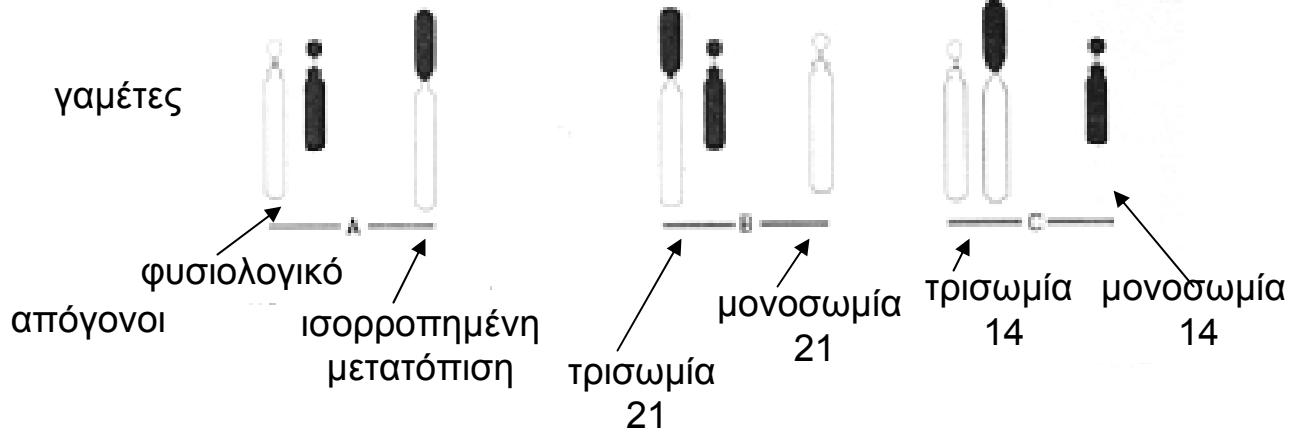


διαχωρισμός

εναλασσόμενος

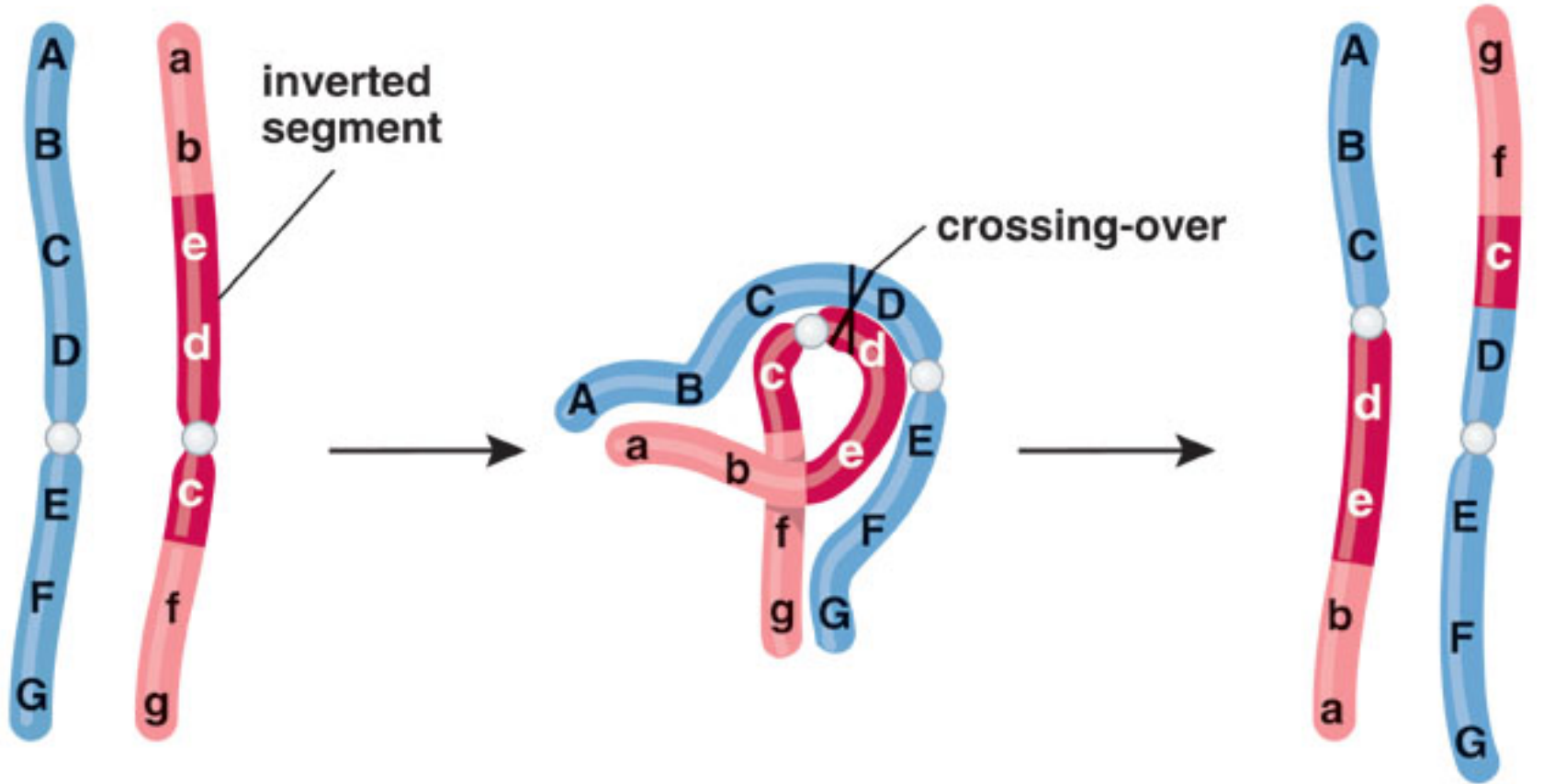
παρακείμενος

γαμέτες



Αναστροφές - Inversions

- Ένα τμήμα ενός χρωμοσώματος αλλάζει φορά επηρεάζοντας τη λειτουργία γονιδίων
- Προβλήματα κατά τον επιχιασμό
- Δημιουργία θηλιάς στη μείωση (βρόχος αναστροφής)



homologous chromosomes

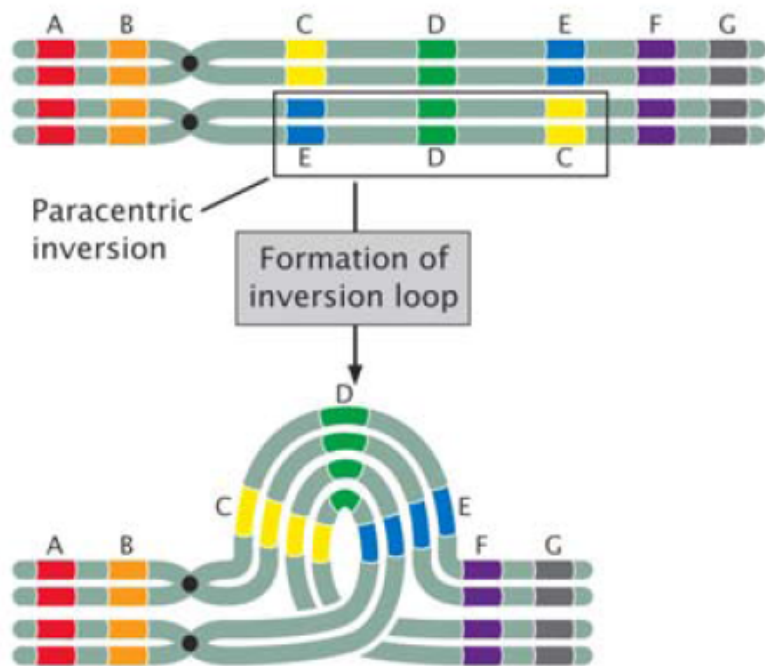
duplication and deletion in both

Οι ετεροζυγώτες για αναστροφή παρουσιάζουν προβλήματα στην παραγωγή των γαμετών

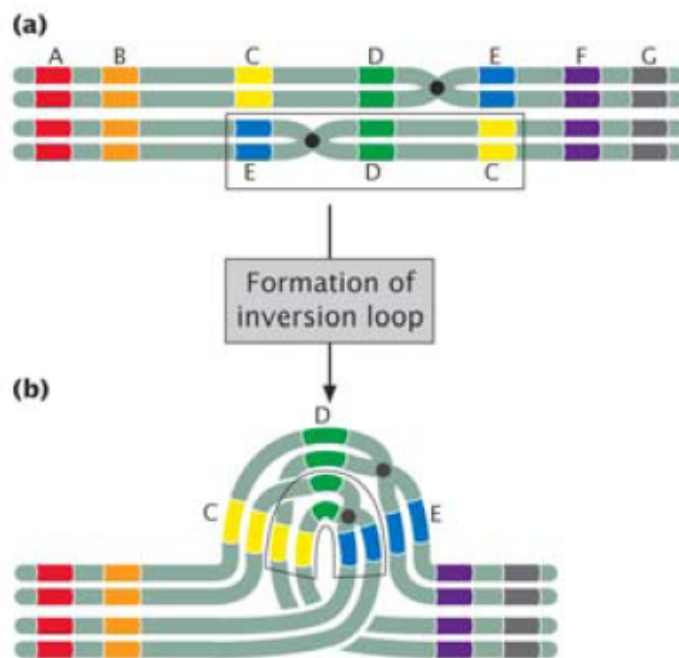
- Κατά τη σύναψη δημιουργούνται βρόχοι
- Αν συμβεί ανασυνδυασμός σε αυτό το σημείο θα παραχθούν ελαττωματικοί ή αβιώσιμοι γαμέτες
- Μειωμένη γονιμότητα - υψηλός κίνδυνος αποβολής
- Κίνδυνος για απογόνους με διπλοποιήσεις ή ελλείψεις
- Πιθανότητα επίσης για απογόνους εντελώς φυσιολογικούς ή με την ίδια μετατόπιση με τον γονιό

Παρακεντρικές και περικεντρικές αναστροφές

Paracentric Inversions



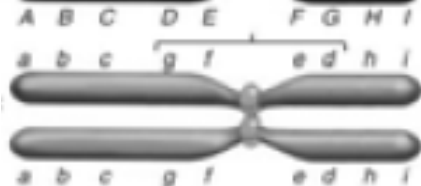
Pericentric Inversion



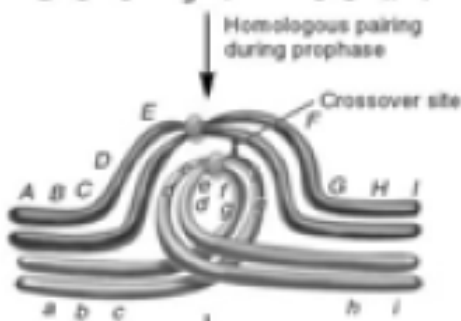
φυσιολογικό



Χρωμ. με αναστροφή



Σύναψη και επιχiasμός



Products after crossing over



Φυσιολογικός γαμέτης



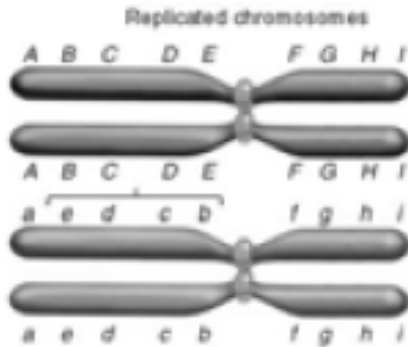
Γαμέτες με ελλείψεις και διπλοποιήσεις



Γαμέτης με περικεντρική αναστροφή

Δημιουργία γαμετών σε φορέα περικεντρικής αναστροφής

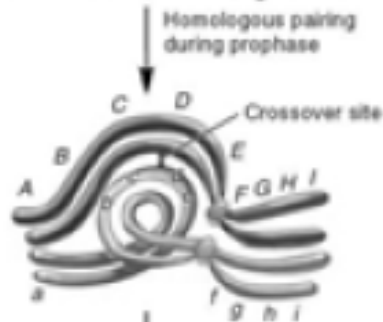
φυσιολογικό



Χρωμ. με αναστροφή

Δημιουργία γαμετών σε φορέα παρακεντρικής αναστροφής

Σύναψη και επιχiasμός



Products after crossing over



Φυσιολογικός γαμέτης



Acentric fragment

Ακεντρικός γαμέτης - αβιώσιμος



Dicentric chromosome

Δικεντρικός γαμέτης - αβιώσιμος



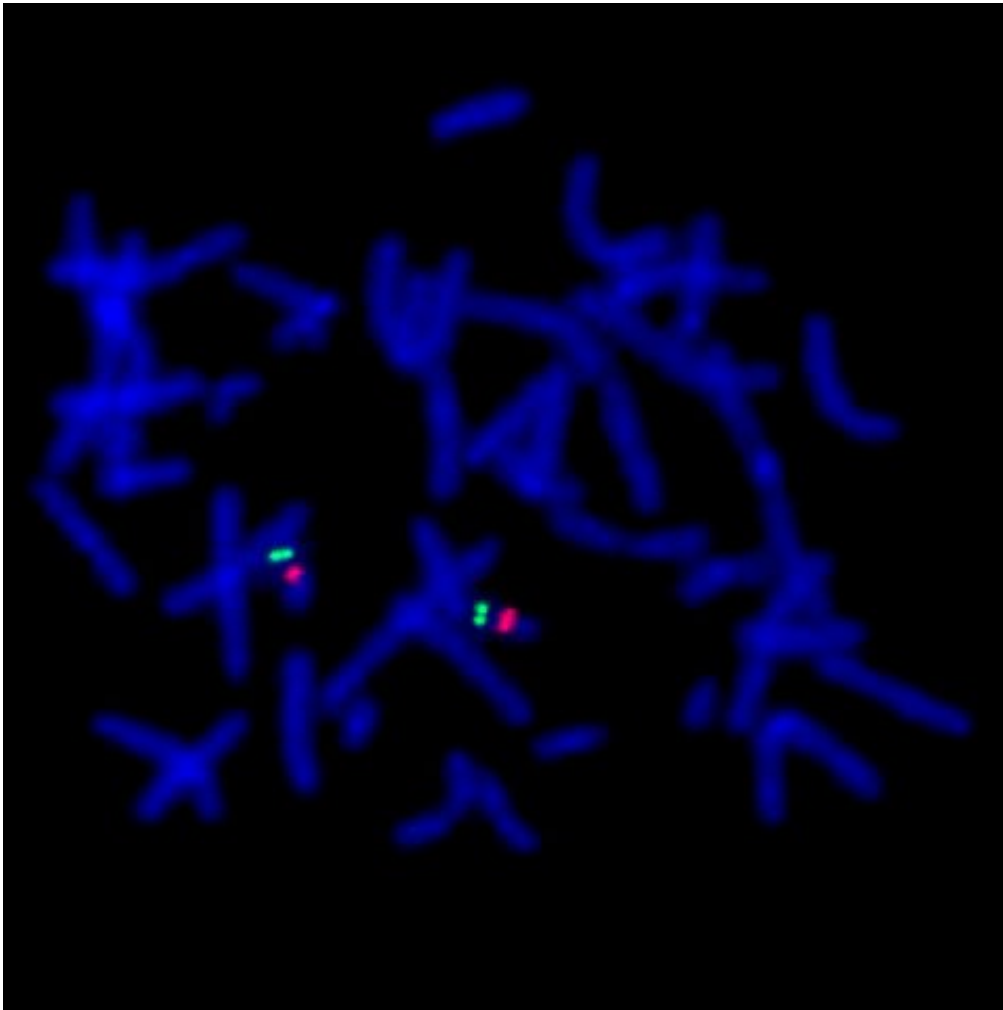
Γαμέτης με παρακεντρική αναστροφή

Οι αναστροφές μπορούν να επηρεάσουν τον φαινότυπο

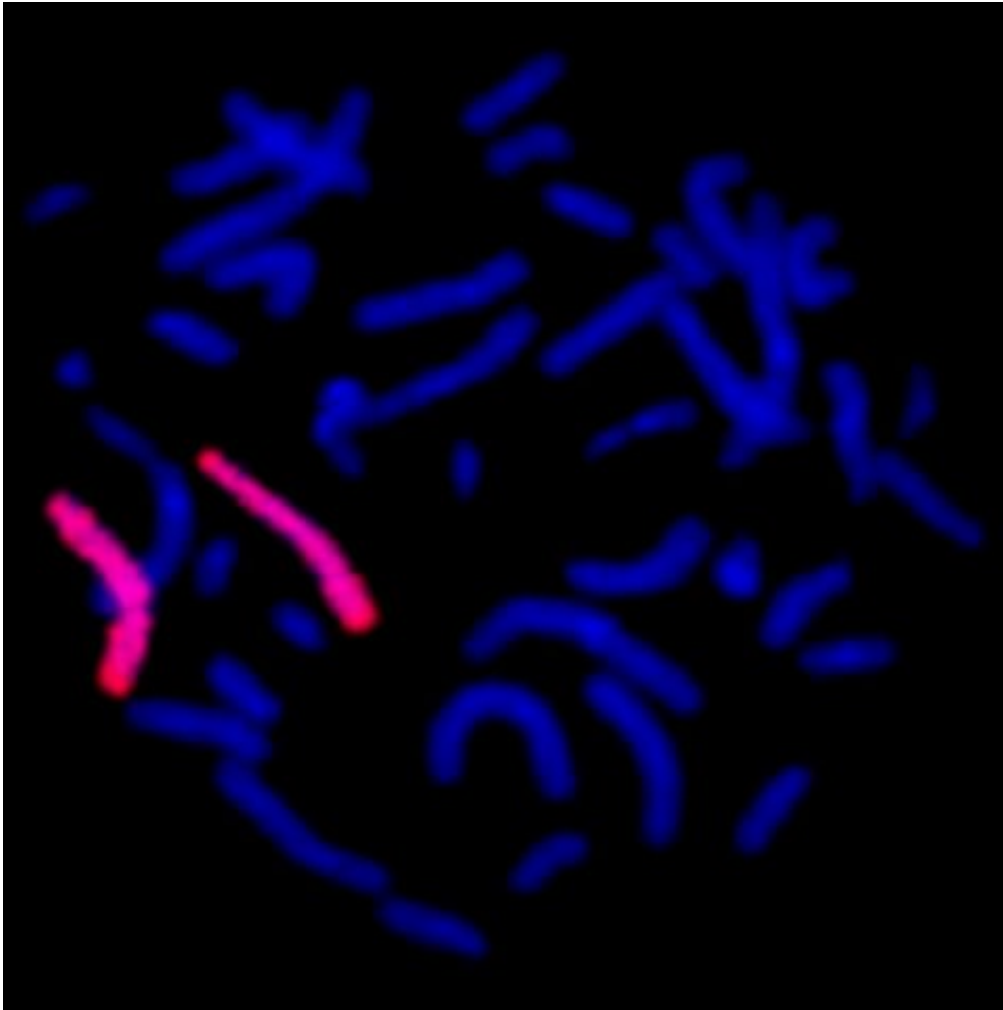
- Μπορεί να διαταραχτεί ένα γονίδιο
- Επίδραση θέσης – μπορεί να τοποθετηθεί ένα γονίδιο σε ένα νέο ρυθμιστικό περιβάλλον
- ημιστειρότητα

Μικροελλείψεις - microdeletions

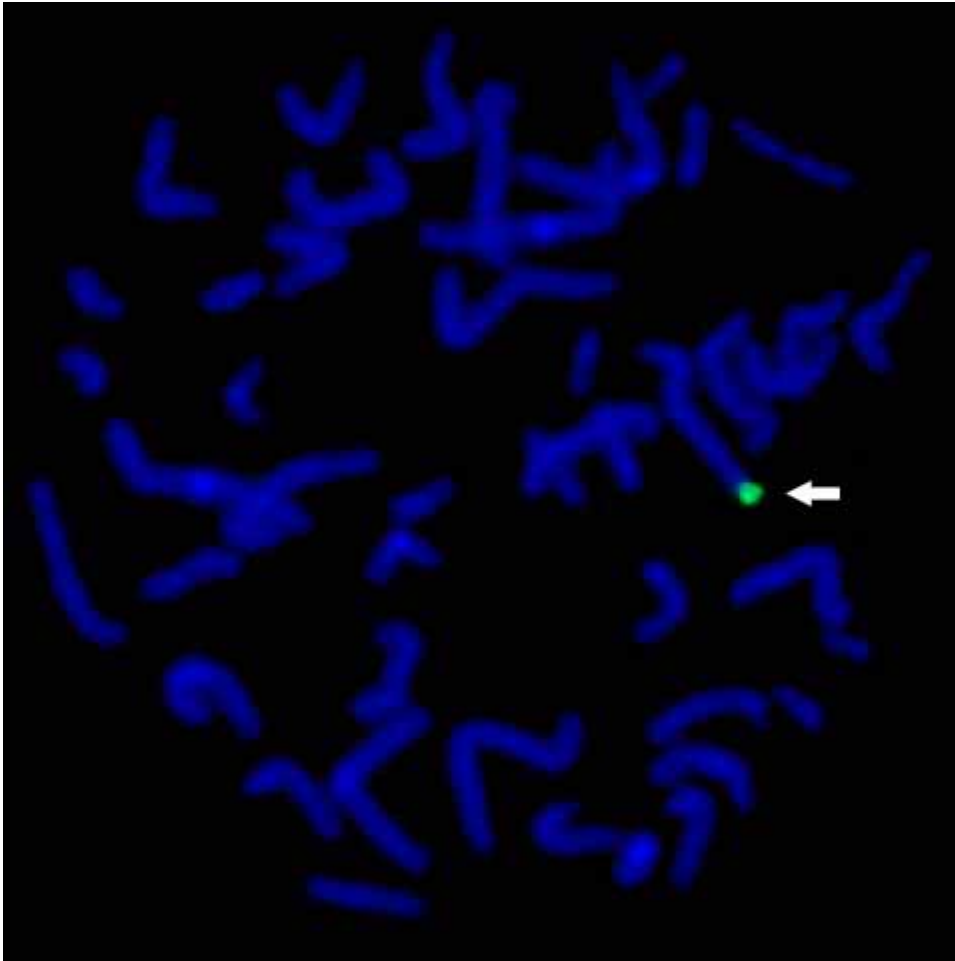
- Πολύ μικρες ελλείψεις που δεν είναι ορατές με συνηθισμένες τεχνικές μικροσκοπίας
- Ανιχνεύονται με Fluorescent In Situ Hybridization (FISH)
- Μπορούν να προκαλέσουν σύνδρομα



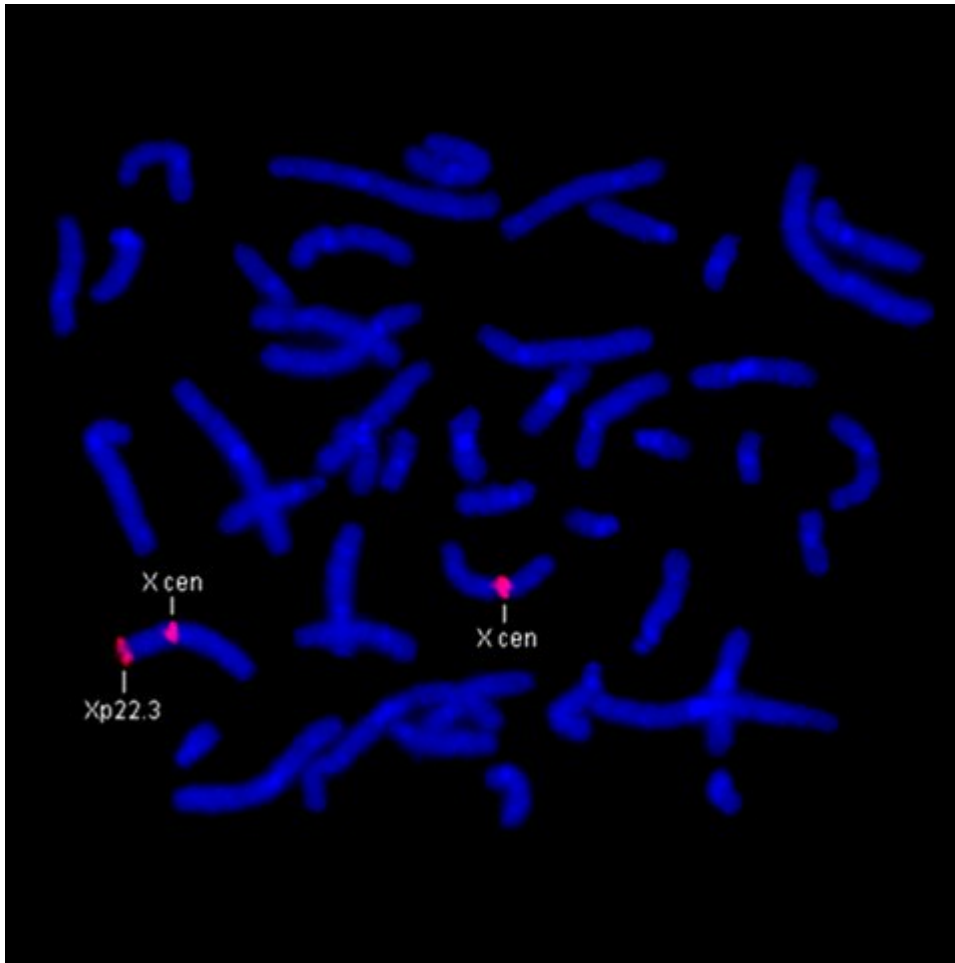
This is an example of a metaphase cell that has been hybridized with the probe for ***DiGeorge/Velo-Cardio-Facial/CATCH 22/Shprintzen Syndrome*** which is caused by a microdeletion on chromosome 22. The probe in this particular case is a dual-color mixture of two separate probes for chromosome 22. The green signal is an internal control and is located at 22q13. It allows for quick identification of both #22 chromosomes. The red signal is located at the DiGeorge region at 22q11.2. Since both 22's have the red signal in this cell there is not a microdeletion within the DiGeorge region and this individual would not have DiGeorge Syndrome



This metaphase has been hybridized with a "painting" probe for chromosome 4 which causes the entire chromosome to fluoresce. One chromosome 4 from this individual was abnormal but it was difficult to determine from routine Cytogenetics if it had a small terminal deletion at 4q or was the result of a more complex rearrangement. Since both 4's are fluorescent along their entire length and no fluorescent material is present on any other chromosome, this suggests that the abnormality is a small terminal deletion. The metaphase below is from the same individual and further confirms this diagnosis.



This metaphase from the same individual as the cell above has been hybridized with a probe for the terminal part of chromosome 4q. Since there is only one green signal this confirms that one chromosome 4 is missing material from the terminal end of 4q. This case is a good example of how routine Cytogenetics and FISH can be used together to accurately diagnose subtle chromosome abnormalities.



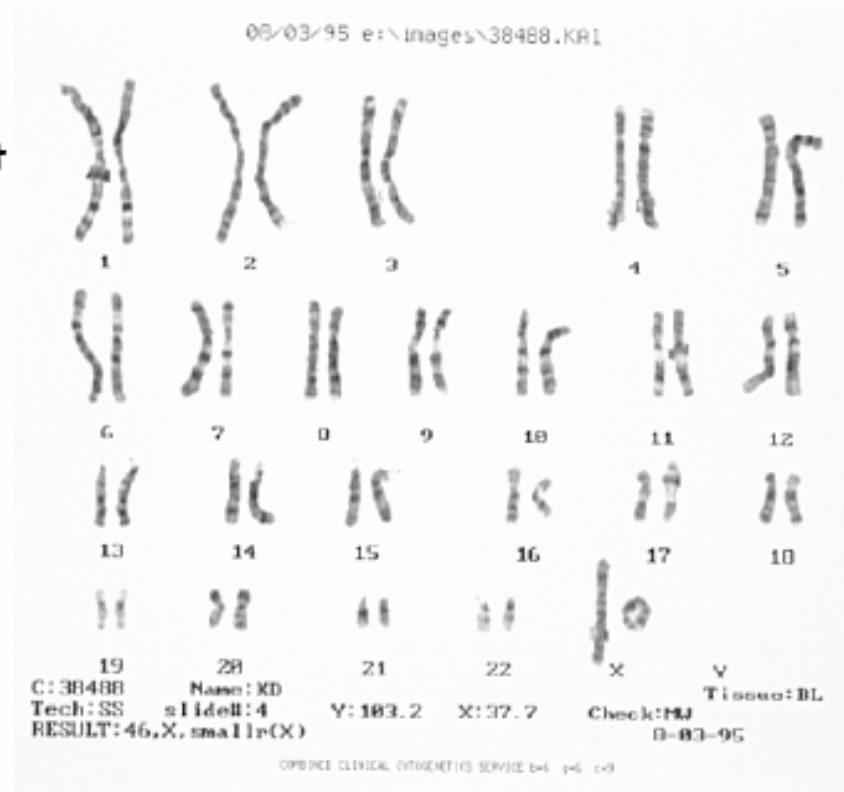
This is an example of a metaphase cell that has been hybridized with the probe for ***Steroid Sulfatase Deficiency*** which is caused by a microdeletion on the X chromosome. The probe in this particular case is a mixture of two separate probes for the X chromosome, both red in color. The "***X cen***" probe signal is an internal control and is located at the X centromere. It allows for quick identification of the X chromosome(s). The "***Xp22.3***" probe signal is located at the Steroid Sulfatase region at Xp22.3. Since there are two X chromosomes and only one has the Steroid Sulfatase gene signal, this individual is a female carrier for Steroid Sulfatase Deficiency.

Δακτυλιοειδή Χρωμοσώματα - Ring chromosomes

- Μια μορφή έλλειψης
- Χάνεται υλικό και από τα δύο άκρα ενός χρωμοσώματος
- Το χρωμόσωμα σταθεροποιείται με συγκόλληση των δύο άκρων – μορφή δακτυλιδιού
- Μπορούν να προκαλέσουν σύνδρομα ακόμη κι αν χαθεί πολύ λίγο υλικό

Ring chromosomes

- Ring X usually associated with mild Turner syndrome variant



Ισοχρωμοσώματα - Isochromosomes

- Επαναλαμβάνεται ολόκληρος ο ένας βραχίονας ενός χρωμοσώματος ενώ χάνεται ο άλλος
- Τα αυτοσωμικά ισοχρωμοσώματα δεν είναι συνήθως βιώσιμη κατάσταση
- Στα φυλετικά χρωμοσώματα προκαλούν σύνδρομα

Isochromosomes

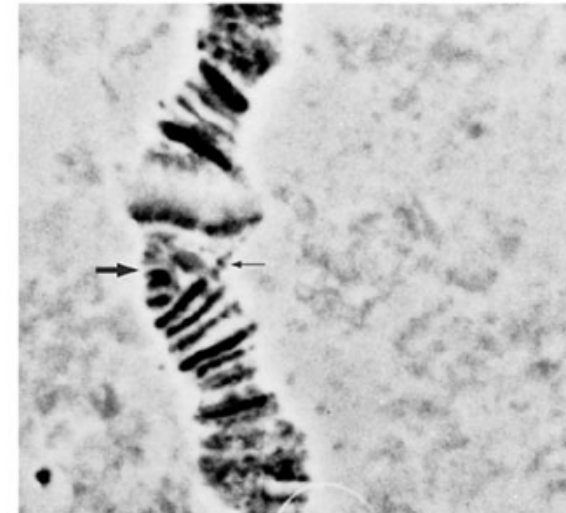
- Isochromosome of the long arm of the X
- Associated with Turner syndrome because of deletion of short arm



Πολυταινικά χρωμοσώματα

- Γιγαντιαία χρωμοσώματα
- Σε κύτταρα προνυμφών εντόμων, είδη πρωτόζωων και φυτών
- Δεν διαιρούνται οι πυρήνες αλλά διαιρούνται πολλές φορές τα χρωμοσώματά τους (ενδομίτωση)
- Σωματική σύναψη
- Δακτύλιοι Balbiani

(b) A deletion loop in *Drosophila* polytene chromosomes



Ανευπλοειδίες...

Ανώμαλος αριθμός χρωσωμάτων

$2n-1$ ή $2n+1$

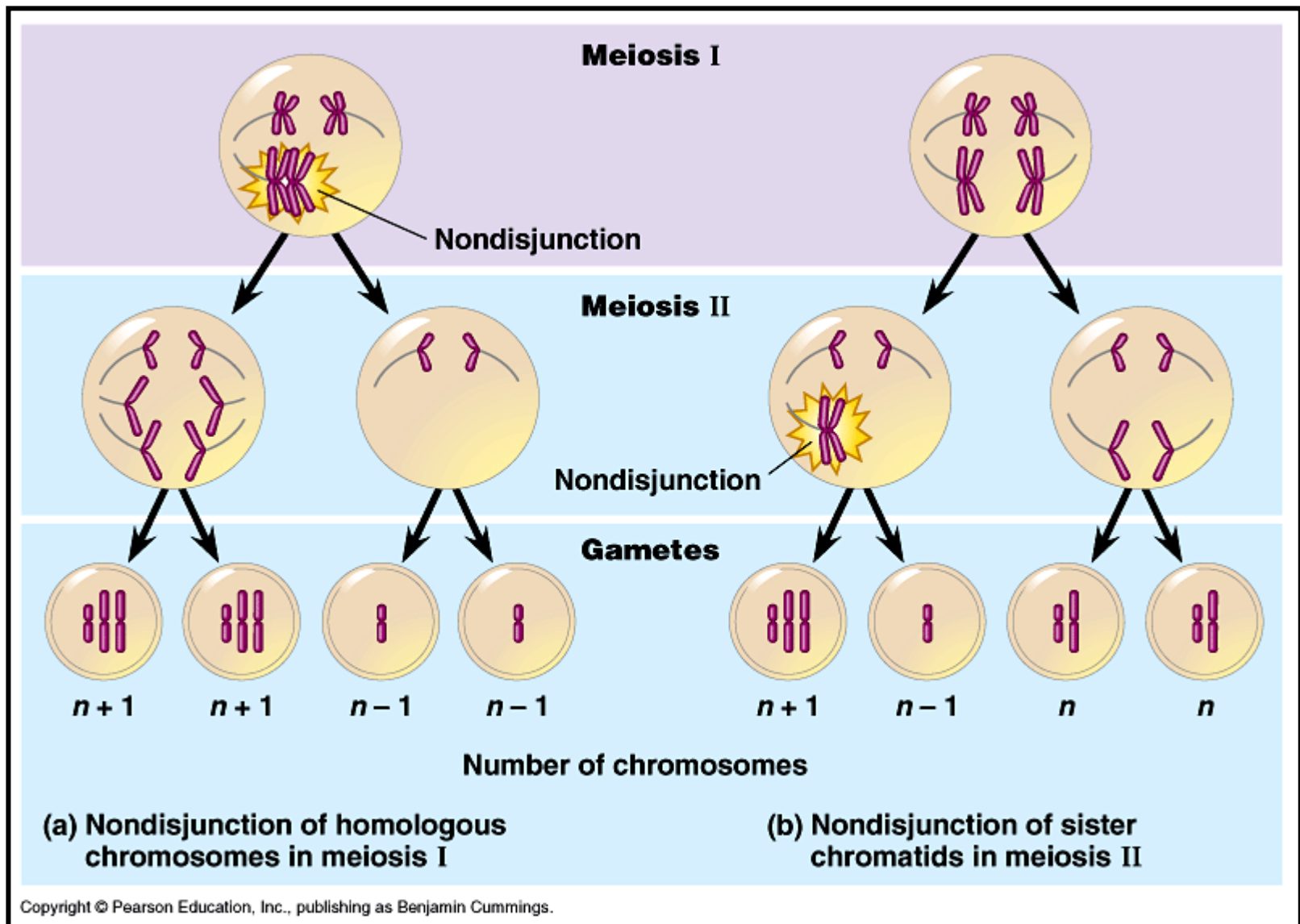
μονοσωμίες ή τρισωμίες

Ανώμαλος χρωμοσωμικός διαχωρισμός

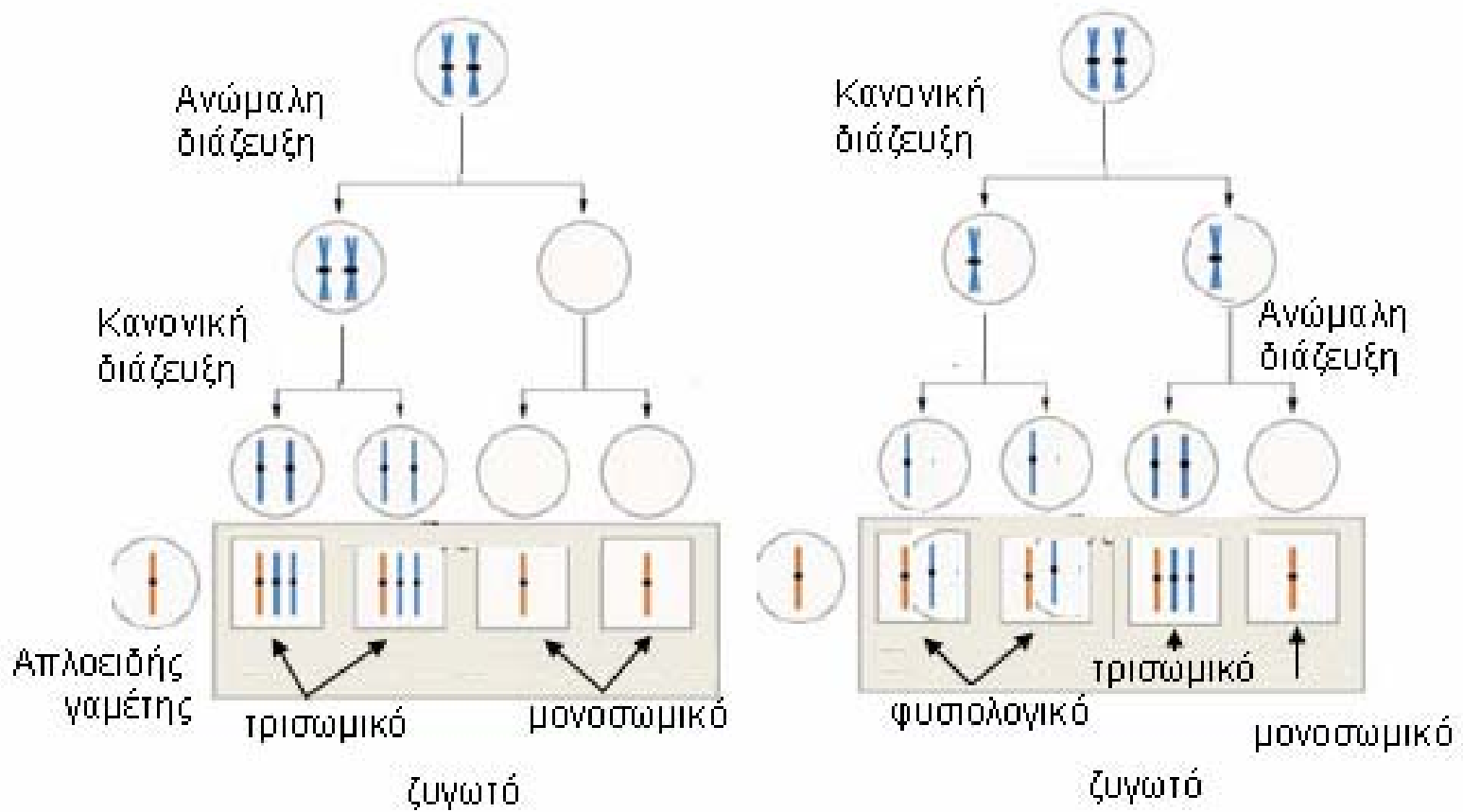
Μπορεί να συμβεί:

- Στη μείωση I – δύο ομόλογα χρωμοσώματα καταλήγουν στον ίδιο γαμέτη αντί να διαχωριστούν
- Στη μείωση II – δεν διαχωρίζονται οι αδελφές χρωματίδες και πηγαίνουν και οι δύο στον ίδιο γαμέτη
- Η γονιμοποίηση σε αυτή την περίπτωση θα δώσει έμβρυο με ανευπλοειδία

Meiotic nondisjunction



Ανώμαλος χρωμοσωματικός διαχωρισμός



Μωσαϊκισμός

- Ανώμαλος διαχωρισμός μπορεί να συμβεί και στη μίτωση
- Αν αυτό συμβεί νωρίς στη ζωή, το έμβρυο θα είναι μωσαϊκό με μεγάλο αριθμό κυττάρων με ανευπλοειδία

Ανευπλοειδίες για φυλετικά χρωμοσώματα

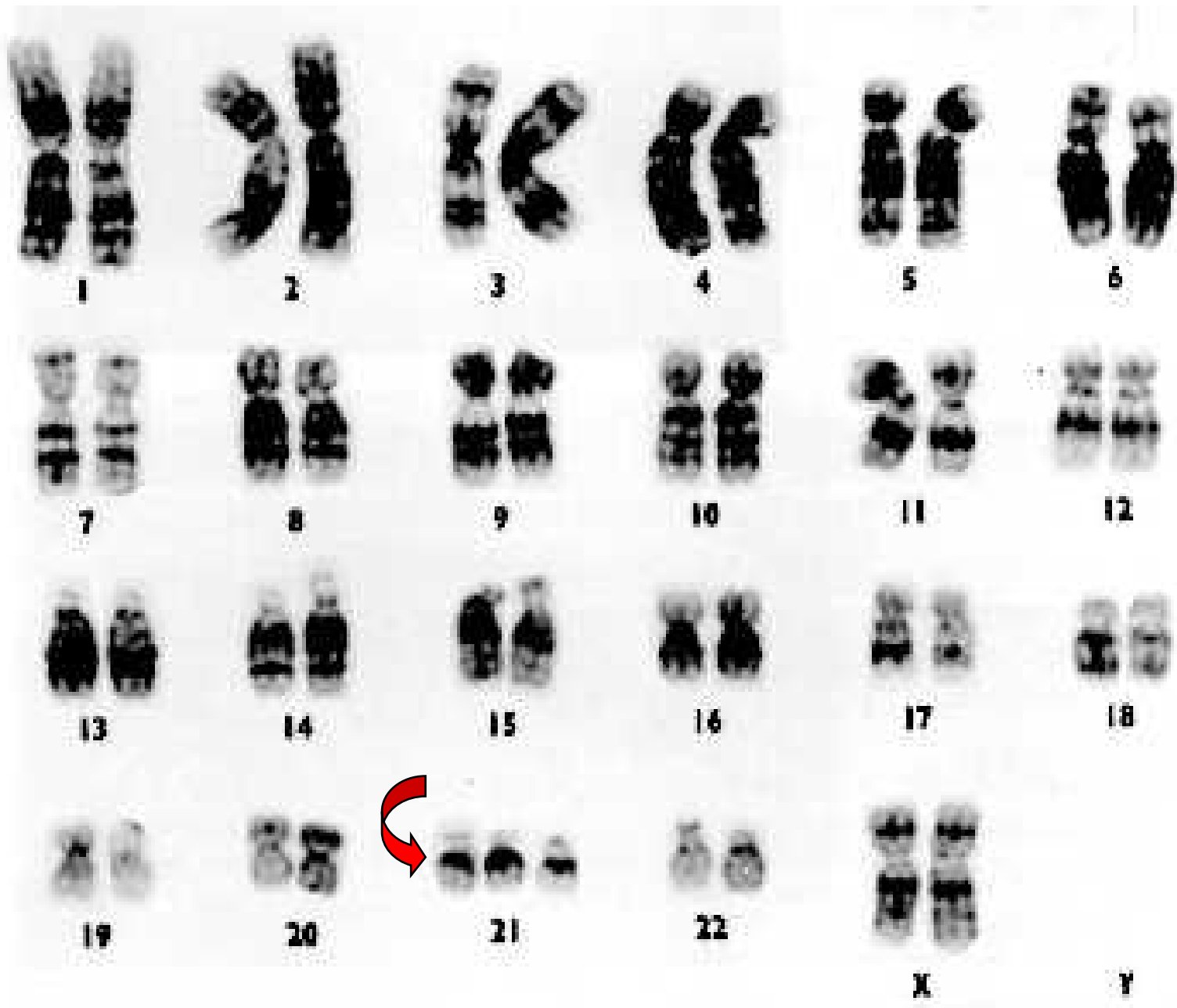
- Τρισωμίες
 - XXY: Klinefelter syndrome
 - YYX: Jacobs syndrome
 - XXX: poly-X syndrome
- Μονοσωμίες
 - XO : Turner's syndrome

Ανευπλοειδίες για φυλετικά και αυτοσωμικά χρωμοσώματα

- Ο ανώμαλος διαχωρισμός των φυλετικών χρωμοσωμάτων προκαλεί ανευπλοειδίες που γενικά γίνονται ανεκτές
 - Το Υ περιέχει πολύ λίγα γονίδια
 - Τα επιπλέον Χ αδρανοποιούνται
- Οι μονοσωμίες για αυτοσωμικά χρωμοσώματα είναι αβιώσιμες
- Από τις αυτοσωμικές τρισωμίες μόνο η τρισωμία 21 είναι σχετικά συχνή

Μητρική ηλικία και κίνδυνος για χρωμοσωμική ανωμαλία

MATERNAL AGE	OVERALL RISK	RISK FOR DOWN
20	1:526	1:1667
25	1:476	1:1250
30	1:417	1:952
35	1:192	1:378
40	1:66	1:106
45	1:21	1:30



τρισωμία 21: σύνδρομο Down

- Νοητική καθυστέρηση (μέσο IQ 50)
- Κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες:
 - βραχυκεφαλία
 - Χαμηλά αυτιά
 - Επίπεδο οπίσθιο μέρος της κεφαλής
 - Ευρύ και επίπεδο πρόσωπο
 - Χαρακτηριστικές πτυχές στα βλέφαρα
 - Μικρή μύτη
 - Μεγάλη γλώσσα
- Σκελετικές ανωμαλίες:
 - Βραχέα κοντά δάχτυλα
 - Κοντά χέρια
- Καρδιακές ανωμαλίες
- Αναπνευστικές ανωμαλίες

Άλλες εκδηλώσεις:

υποτονία

Οξεία λευχαιμία

Χαρακτηριστική πτυχή στην
παλάμη

Alzheimer

τρισωμία 21: σύνδρομο Down

- **συχνότητα:** 1:650 με 1:900 γεννήσεις
(εξαρτάται από την ηλικία της μητέρας)
- **Προσδόκιμο επιβίωσης:**
 - 22% πεθαίνουν μέχρι τα 10
 - 50% πεθαίνουν μέχρι τα 50
- **Κύρια αιτία θανάτου:**
 - Αιματολογικές κακοήθειες



τρισωμία 21: σύνδρομο Down

- Ελεύθερη τρισωμία (95%)
 - Επίδραση της ηλικίας της μητέρας
- Μετατόπιση (4%)
 - 40% έχουν γονείς που είναι φορείς μιας ισορροπημένης μετάλλαξης => κληρονομήσιμος τύπος
- μωσαϊκισμός (1%)
 - Ανώμαλος διαχωρισμός κατά τη μίτωση

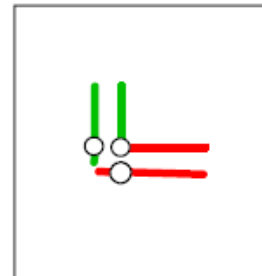
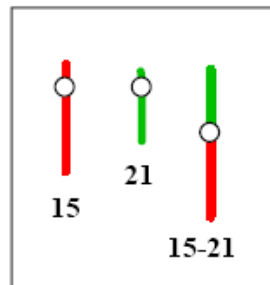


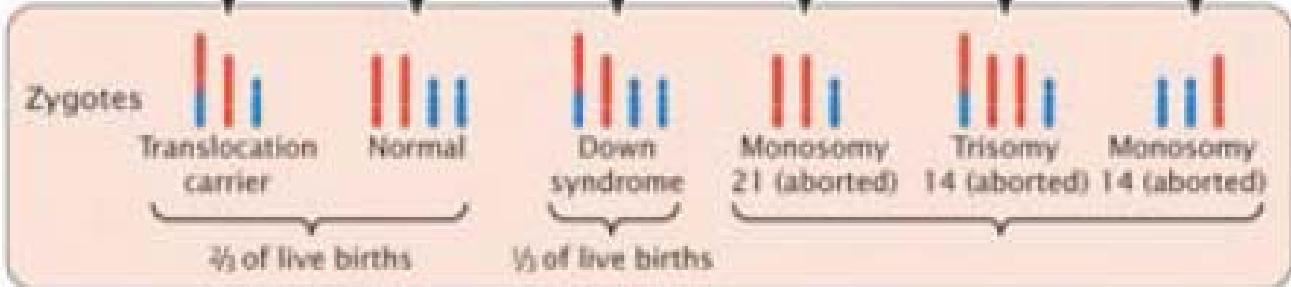
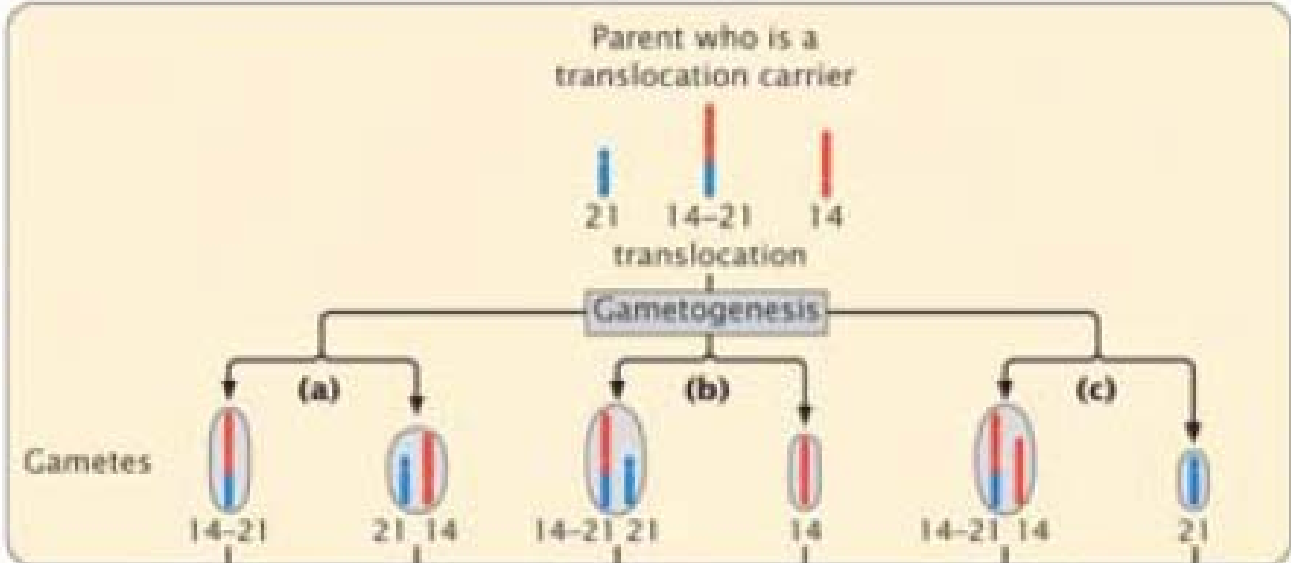
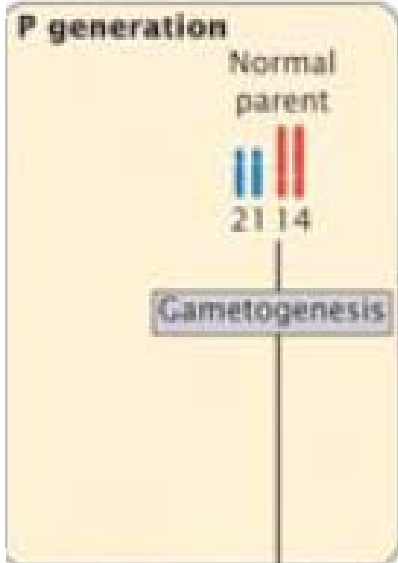
Οικογενές σύνδρομο Down

Familial Down Syndrome: Robertsonian Translocation

15-21 Fusion (D/G translocation)

D-group = chromosomes 13-15





Σύνδρομο Edwards (τρισωμία 18)

- **συχνότητα:** 1:8000 γεννήσεις
- **Προσδόκιμο επιβίωσης:**
 - 30% πεθαίνουν τον πρώτο μήνα
 - 50% πεθαίνουν τον δεύτερο μήνα
 - Λιγότερο από 10% επιβιώνουν τον πρώτο χρόνο
- **Κύρια αιτία θανάτου**
 - Πολλαπλές ανωμαλίες

Σύνδρομο Edwards

- Σοβαρή νοητική καθυστέρηση
 - Κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες
 - Επιμηκυσμένο κρανίο
 - Χαμηλά παραμορφωμένα αυτιά
 - Μικρογναθία
 - Σκελετικές ανωμαλίες
 - Αλληλοεπικαλυπτόμενα δάχτυλα
 - Παραμορφωμένα ισχία
 - Στενή λεκάνη
 - Βραχύ στέρνο
 - Προεξέχουσες πτέρνες - “Rocker-bottom” feet
 - Καρδιακές ανωμαλίες:
- Ουροποιογενετικές ανωμαλίες
Νεφρικές ανωμαλίες
κρυπτοορχιδισμός
- Άλλες εκδηλώσεις
υποτονία

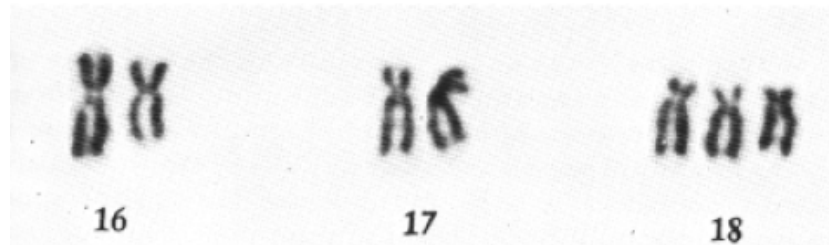
Σύνδρομο Edwards



a.



b.



16

17

18

Σύνδρομο Patau (τρισωμία 13)

- **συχνότητα:** 1:20000 γεννήσεις
- **Προσδόκιμο επιβίωσης:**
 - 45% πεθαίνουν τον πρώτο μήνα
 - 70% πεθαίνουν μέχρι τον έκτο μήνα
 - Λιγότερο από 5% επιζούν 3 χρόνια
- **Κύρια αιτία θανάτου**
 - Πολλαπλές ανωμαλίες



σύνδρομο Patau

- Σοβαρή νοητική καθυστέρηση
- Κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες
 - μικροκεφαλία
 - Χαμηλά παραμορφωμένα αυτιά
 - Μικρο- ή ανοφθαλμία
 - Λαγώχειλο και λυκόστομα

Ουροποιογενετικές ανωμαλίες

Δύσμορφα νεφρά
Πολυκυστικά νεφρά
Κρυπτοορχιδισμός

Άλλες εκδηλώσεις

Κρίσεις άπνοιας
σπασμοί
Χαρακτηριστική γραμμή στην παλάμη

- Σκελετικές ανωμαλίες
 - πολυδακτυλία
 - συνδακτυλία
 - Επικαλυπτόμενα δάχτυλα
 - Υποπλασία της λεκάνης
- Καρδιακές ανωμαλίες:



ΕΥΠΛΟΙΔΙΕΣ

- Σε πολλά αντίγραφα όλη η σειρά των χρωμοσωμάτων

n	monoploid (if abnormal)	
$2n$	diploid	
$3n$	triploid	$>2n$ is polyploid
$4n$	tetraploid	
$5n$	pentaploid	

Πολυπλοειδίες

- Μερικοί οργανισμοί έχουν πάνω από δύο αντίγραφα για όλα τα χρωμοσώματα - *polyploidy*
 - Η πολυπλοειδία είναι αποτέλεσμα της γονιμοποίησης ενός διπλοειδούς γαμέτη (δεν έχουν διαχωριστεί καθόλου τα χρωμοσώματα)
 - Εναλλακτικά το ζυγωτό αποτυγχάνει να διαιρεθεί σωστά στην αρχή κατά τη μίτωση (γίνεται 4n) και από εκεί και πέρα όλα τα κύτταρα είναι 4n
 - Είναι συχνή στα φυτά – στον άνθρωπο δεν είναι βιώσιμη



1

A group of three chromosomes, likely Group 2, showing distinct banding patterns.

2

A group of three chromosomes, likely Group 3, showing distinct banding patterns.

3

A group of three chromosomes, likely Group 4, showing distinct banding patterns.

4

A group of three chromosomes, likely Group 5, showing distinct banding patterns.

5

A group of three chromosomes, likely Group 6, showing distinct banding patterns.

6

A group of three chromosomes, likely Group 7, showing distinct banding patterns.

7

A group of three chromosomes, likely Group 8, showing distinct banding patterns.

8

A group of three chromosomes, likely Group 9, showing distinct banding patterns.

9

A group of three chromosomes, likely Group 10, showing distinct banding patterns.

10

A group of three chromosomes, likely Group 11, showing distinct banding patterns.

11

A group of three chromosomes, likely Group 12, showing distinct banding patterns.

12

A group of three chromosomes, likely Group 13, showing distinct banding patterns.

13

A group of three chromosomes, likely Group 14, showing distinct banding patterns.

14

A group of three chromosomes, likely Group 15, showing distinct banding patterns.

15

A group of three chromosomes, likely Group 16, showing distinct banding patterns.

16

A group of three chromosomes, likely Group 17, showing distinct banding patterns.

17

A group of three chromosomes, likely Group 18, showing distinct banding patterns.

18

A group of three chromosomes, likely Group 19, showing distinct banding patterns.

19

A group of three chromosomes, likely Group 20, showing distinct banding patterns.

20

A group of three chromosomes, likely Group 21, showing distinct banding patterns.

21

A group of three chromosomes, likely Group 22, showing distinct banding patterns.

22

A pair of X chromosomes, showing distinct banding patterns.

X

A single Y chromosome, showing its characteristic shape.

Y

Τριπλοειδία και τετραπλοειδία

- Τριπλοειδία μπορεί να προκληθεί από:
 - Πολυσπερμία (γονιμοποίηση ενός ωαρίου από δύο σπερματοζωάρια)
 - Γονιμοποίηση ενός ανώμαλου διπλοειδούς γαμέτη
 - Διασταύρωση ενός διπλοειδούς ατόμου με ένα τετραπλοειδές άτομο
- Τετραπλοειδία μπορεί να προκληθεί από λάθη στη μίτωση του ζυγωτού

Αυτοπολυπλοειδία και αλλοπολυπλοειδία

- Αυτοπολυπλοειδία – όλα τα χρωμοσώματα προέρχονται από το ίδιο είδος
- Αλλοπολυπλοειδία – υβριδισμός ανάμεσα σε διαφορετικά είδη
- Η πολυπλοειδία είναι πολύ συχνή στα φυτά σπάνια στα σπονδυλόζωα και δεν παρατηρείται φυσιολογικά στα θηλαστικά

Polyploid Formation is a Major Force in Plant Evolution



(a) A hexaploid species



Diploid

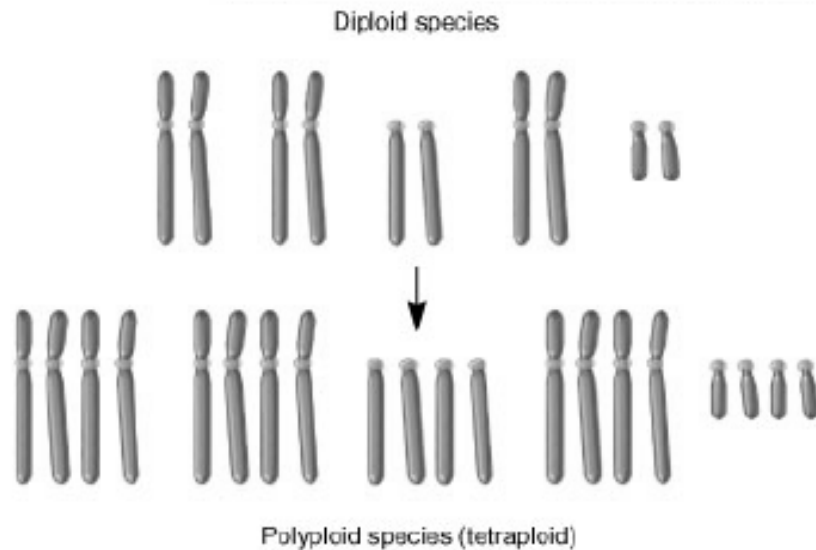


Tetraploid

(b) A comparison of diploid and tetraploid petunias

Roughly 35% of flowering plant species arose through polyploidization.

Η αυτοπολυπλοειδία προκύπτει όταν διπλασιάζεται
ο αριθμός των χρωμοσωμάτων



Αυτό μπορεί π.χ. να συμβεί αν διαλυθεί η μιτωτική
άτρακτος, οπότε όλα τα χρωμοσώματα θα μείνουν
στο ίδιο κύτταρο

Αυτόματες αποβολές

- 20-50% των εμβρύων οδηγούνται σε αυτόματη αποβολή
- Η πλειοψηφία από αυτά τα έμβρυα δεν εμφυτεύονται, οπότε δεν γίνονται ποτέ αντιληπτά
- 15% των εμβρύων που γίνονται κλινικά αντιληπτά αποβάλλονται
- Από αυτά περίπου τα μισά έχουν κάποια χρωμοσωμική ανωμαλία

**CHROMOSOME COMPLEMENTS IN SPONTANEOUS ABORTIONS
RECOGNISED CLINICALLY IN THE FIRST TRIMESTER**

• CHROMOSOME COMPLEMENT (%)	FREQUENCY
• NORMAL (46,XX OR 46,XY)	54.1
• TRIPLOIDY	7.7
• TETRAPLOIDY	2.6
• MONOSOMY X	8.6
• STRUCTURAL ABNORMALITIES	1.5
• EXTRA SEX CHROMOSOMES	0.2
• AUTOSOMAL MONOSOMY	0.1
• AUTOSOMAL TRISOMY	22.3
• DOUBLE TRISOMY	0.7
• MOSAIC TRISOMY	1.3
• OTHER	0.9

FREQUENCY OF CHROMOSOME ABERRATIONS IN UNSELECTED LIVEBORNS

ABNORMALITY	FREQUENCY PER 1000
ALL ABNORMALITIES	6.6
AUTOSOMAL TRISOMIES	1.7
BALANCED AUTOSOMAL REARRANGEMENTS	1.9
OTHER AUTOSOMAL ABERRATIONS	0.4
SEX CHROMOSOME ABNORMALITIES	
IN PHENOTYPIC MALES	3.0
IN PHENOTYPIC FEMALES	1.8