



Facultad de Agronomía,
Zootecnia y Veterinaria

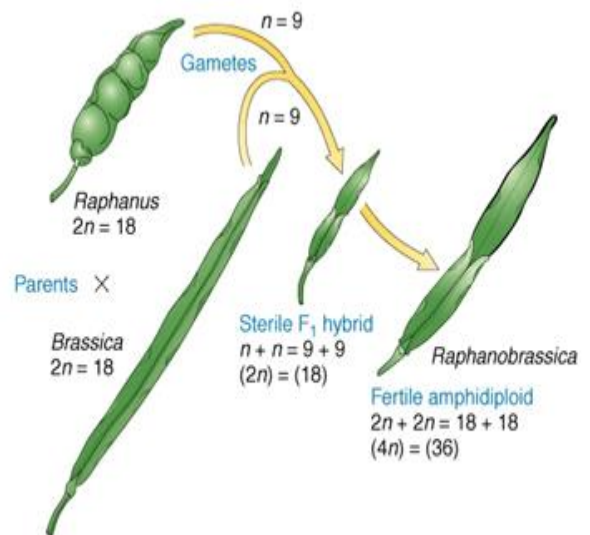
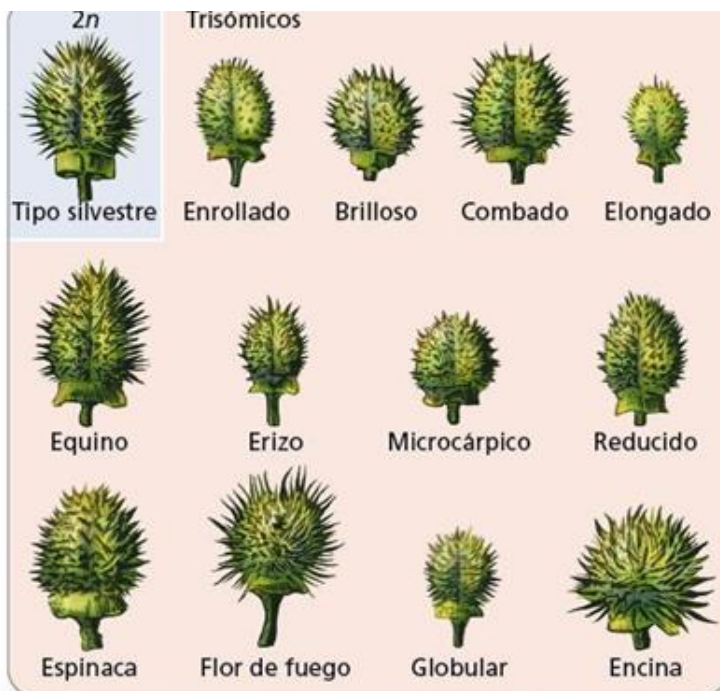


UNIVERSIDAD
NACIONAL
DE TUCUMÁN

Serie Didáctica N° 96

Variaciones Numéricas de los cromosomas

Budeguer C.J.



ISBN: 978-987-754-392-6

Budeguer, Carlos Jorge

Variaciones numéricas de los cromosomas / Carlos Jorge Budeguer. - 1a edición para el alumno - San Miguel de Tucumán : Universidad Nacional de Tucumán. Facultad de Agronomía, Zootecnia y Veterinaria, 2024.

Libro digital, PDF

Archivo Digital: descarga y online

ISBN 978-987-754-392-6

1. Genética. I. Título.

CDD 572.865

VARIACIONES NUMÉRICAS

Budeguer, C. J.¹

¹ Cátedra de Genética. Facultad de Agronomía, Zootecnia y Veterinaria.
Universidad Nacional de Tucumán

Contenido

Aneuploidía.....	1
Monosómicos	2
Trisómicos	2
Tetrasómicos.....	2
Euploidía.....	2
Monoploides.....	3
Poliploides.....	3
Triploides.....	3
Autotetraploidía.....	4
Autopoliploidía	4
Alopoliploides:	5
Importancia de los cambios estructurales en el genoma.....	6
Bibliografía	6

En cada especie hay una constancia en el número y estructura de los cromosomas. Sin embargo, a veces, se produce un comportamiento irregular que modifica la estructura o el número normal de los mismos. Este comportamiento juega un papel importante en la evolución.

Las modificaciones del genoma también incluyen cambios en el número de cromosomas. Recordemos que el número de cromosomas, junto a la forma y el tamaño, constituye una de las constantes cromosómicas. Sin embargo existen variaciones en el número que podemos clasificar en dos tipos básicos: **aneuploidía**, que es un cambio en cromosomas individuales, y **euploidía** o **poliploidía**, que es un cambio del número de juegos de cromosomas (Pierce, 2015).

Dentro del trigo (género *Triticum*) hay una gran diversidad, que se hace evidente en su forma y en el número de cromosomas, presentándose básicamente tres tipos:

14 cromosomas	28 cromosomas	42 cromosomas
<i>T. monococcum (eikorn)</i>	<i>T. durum (duro)</i>	<i>T. vulgare (común)</i>
	<i>T. dicoccum (emmer)</i>	<i>T. compactum</i>
	<i>T. turgidum (poulard)</i>	<i>T. spelta</i>

En avena también se pueden distinguir especies con 14, 28 y 42 cromosomas. En *Chrysantemum* hay especies de 18, 36, 54, 72 y 90 cromosomas. Se puede ver que en trigo y avena los números cromosómicos son múltiplos de 7 y en *Chrysantemum* de 9. Esto quiere decir que, el genoma del trigo tiene 7 miembros, su número básico (x) es 7, y las células diploides de trigo eikorn son diploides ($2n= 2x =14$), las de durum tetraploide ($2n= 4x =28$) y las de común hexaploides ($2n= 6x= 42$). Se deduce que en los trigos, los múltiplos de x pueden haberse originado mediante acumulación de genomas.

Como vemos existe una relación entre la variación en el número de cromosomas y la diversidad genética. Los organismos pueden tener un número de cromosomas desacomodados en dotaciones completas o solamente en una parte de su genoma, por eso distinguimos los siguientes términos (Tabla 1):

1 **Aneuploidía** se refiere a núcleos cuyos números cromosómicos no son múltiplos del número básico del genoma. Plantas o animales aneuploides se caracterizan por genomas incompletos.

2 **Euploidía** o **Poliploidía** se refiere a casos en que el número total de cromosomas comprende genomas completos. Un organismo monoploide tiene un genoma por núcleo, un triploide tres, un hexaploide seis, y así sucesivamente. A veces los poliploides se diferencian en *autopoliploides* y *alopoliploides*.

Autopoliploides: los genomas son idénticos. Se da normalmente por reduplicación del genoma.

Alopoliploide: los genomas que forman una dotación múltiple no son iguales.

Tabla 1: Tipos de variaciones numéricas. Denominación, fórmula abreviada de dotación cromosómica y ejemplo de cada una.

Denominación	Fórmula abreviada	Dotación cromosómica en la que C, B, A y S no son cromosomas homólogos
Aneuploidía		
Monosómico	$2n-1$	(CBAS) (CBA)
Trisómico	$2n+1$	(CBAS) (CBAS) (C)
Tetrasómico	$2n+2$	(CBAS) (CBAS) (C) (C)
Trisómico doble	$2n+1+1$	(CBAS) (CBAS) (CA)
Euploidía		
Monoploide	n (x)	(CBAS)
Diploide	$2n$ (2x)	(CBAS) (CBAS)
Triploide	$2n$ (3x)	(CBAS) (CBAS) (CBAS)
Autotetraploide	$2n$ (4x)	(CBAS) (CBAS) (CBAS) (CBAS)
Alotetraploide	$2n$ (4x)	(CBAS) (CBAS) (LMNO) (LMNO)

Aneuploidía (an= “sin”)

El origen de los aneuploides, es a menudo, la falta de disyunción de los cromosomas homólogos o de las cromátidas hermanas durante la meiosis o la mitosis. La pérdida del centrómero impide la unión de las fibras del huso; por lo tanto, el cromosoma no migra hacia el polo. La no disyunción produce algunos gametos o células que poseen un cromosoma adicional y otros con falta de un cromosoma (Klug, 2006; Pierce, 2015) (Figura 1).

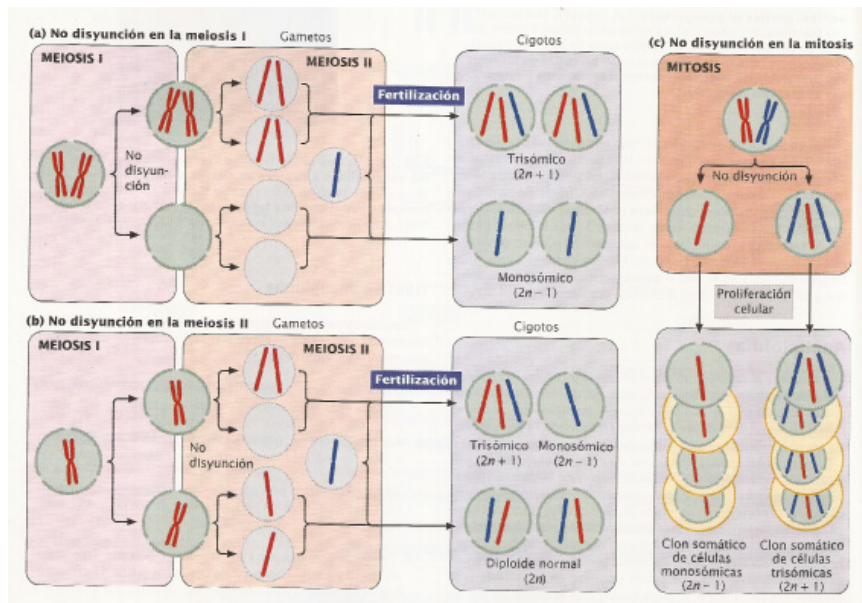


Fig. 1. Los aneuploides se pueden producir por falta de disyunción en la meiosis y la mitosis. De Pierce (2015).

Monosómicos

Es la pérdida de un cromosoma. Tienen bastante en común con las deficiencias, y si se tiene en cuenta que las deficiencias de longitud considerable suelen ser letales, no sorprende que los monosómicos se encuentren raramente. Sin embargo se han estudiado monosómicos viables en *Drosophila*, en tabaco y otros organismos. Al tener constitución cromosómica $2n-1$ producen dos clases de gametas: n y $n-1$. El cromosoma impar, queda rezagado en anafase de meiosis y no es incluido en ninguno de los dos núcleos hijos. En plantas, los núcleos con un cromosoma menos rara vez sobreviven a la generación gametofítica, tal vez por la ausencia de ciertos genes que afectan funciones bioquímicas esenciales.

Trisómicos

Tienen un cromosoma de más. Pueden tener un origen parecido a los monosómicos, ya que en un diploide, algunas veces en la primera división meiótica los cromosomas homólogos no se aparean correctamente o no se orientan de forma regular en la metafase. Si los dos miembros de un par homólogo se dirigen al mismo polo (no disyunción), la mitad de los productos finales de la meiosis tendrá un cromosoma más y a la otra mitad le faltará un cromosoma para una dotación cromosómica completa. Cuando un cromosoma se presenta por triplicado, la segregación meiótica regular de dos homólogos a un polo y de uno al otro, depende de que los tres homólogos se apareen en una sola figura trivalente (Srb, Owen y Edgar, 1968) (Figura 2). En estos, se observó que en un determinado lugar el apareamiento sólo se presenta entre dos segmentos cromosómicos. Si dos de los homólogos forman un bivalente y el tercero queda como univalente, el cromosoma no apareado puede perderse durante la meiosis, como ocurre en los monosómicos.



Fig. 2. Configuraciones trivalentes en paquinema. De Srb *et al.* (1968).

Un ejemplo de trisomía en humanos, es la trisomía del cromosoma 21, relacionada con el síndrome de Down. Un ejemplo en vegetales es el caso de *Datura stramonium*, donde se observaron 12 mutantes diferentes. Esta planta posee 12 pares de cromosomas ($2n=24$) y cada uno de los 12 mutantes es trisómico para un par de cromosomas diferente (Pierce, 2015) (Figura 3)

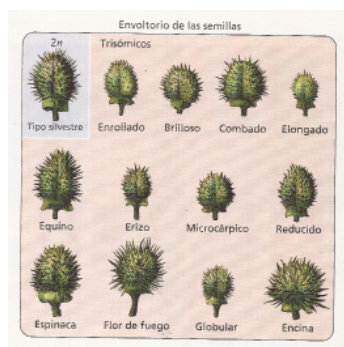


Fig. 3. Las vainas diferentes de estramonio se deben a diferentes trisomías. De Pierce (2015).

Ejemplo de monosomía y trisomía en seres humanos: el síndrome de Turner (X0) y el síndrome de Klinefelter (XXY)

En el humano, la monosomía para los cromosomas sexuales (44 autosomas + X0) produce un fenotipo conocido como síndrome de Turner. La causa es una falla en la meiosis, en la cual la no disyunción de los autosomas XX produce gametas con dotación XX y 0; las cuales, al unirse con las gametas masculinas que portan un X ó un Y, producen cigotos monosómicos (XO) y trisómicos (XXY). Los afectados por el síndrome de Turner presentan un fenotipo característico: son mujeres estériles, de baja estatura, con un repliegue membranoso entre el cuello y los hombros. Su inteligencia se acerca a la normal. Los monosómicos para cualquier autosoma mueren en el útero. Los individuos XXY son Trisómicos viables en humanos y padecen el síndrome de Klinefelter, cuyas características son: varones altos, ausencia de calvicie frontal, desarrollo mamario, osteoporosis, de cuerpo desgarrado, cierto retraso mental, con atrofia testicular y estériles (Griffiths *et al.*, 2002).

Tetrasómicos

Es cuando en un núcleo se presenta cromosomas por cuadruplicado. La manifestación fenotípica puede ser la acentuación de los efectos para el trisómico correspondiente, pero algunas veces, no hay cambios evidentes en el fenotipo.

Muchas veces los cuatro homólogos de un tetrasómico tienden a formar una figura cuadrivalente en la meiosis. Si la separación por parejas es regular, se puede tener un sistema genético estable. Los tetrasómicos y otros tipos que tienen cromosomas extras en número par se comportan en la meiosis de forma más estable y regular que los tipos con número impar.

Euploidía (eu= “bien”, “normalidad”)

El número de cromosomas que constituye una dotación básica se denomina **número monoploide** (x). Los organismos que contienen múltiplos del número monoploide de cromosomas se denominan **euploides**. Los eucariotas pueden tener una dotación cromosómica (haploides) o dos (diploides). Haploides y diploides son casos de euploidía normal. Los euploides que presentan más de dos dotaciones cromosómicas se denominan **poliploides**. De acuerdo a esto, $1x$ es **monoploide**, $2x$ es **diploide**, y los tipos poliploides son **triploides** ($3x$), **tetraploides** ($4x$), **pentaploides** ($5x$), **hexaploides** ($6x$) y así sucesivamente. Los poliploides surgen de forma natural como mutaciones cromosómicas espontáneas. Sin embargo, por la cantidad de plantas y animales que surgieron por poliploidía, resulta evidente que la evolución se beneficia de la misma (Griffiths *et al.*, 2002).

El número haploide (n), se refiere estrictamente al número de cromosomas de las gametas. En la mayoría de los animales, o en algunas plantas, el número haploide y el monoploide coinciden. Sin embargo, en ciertas plantas como el trigo actual, n y x son diferentes. El trigo tiene 42 cromosomas pero es hexaploide, con seis dotaciones de siete cromosomas. Por lo tanto, $6x = 42$ y $x = 7$. Sin embargo, las gametas del trigo contienen 21 cromosomas, por lo que, $n = 21$ y $2n = 42$ (Griffiths *et al.*, 2002).

Monoploides

Los machos de las abejas, las avispas y las hormigas son monoploides. En el ciclo de vida normal de estos insectos, los machos se desarrollan mediante partenogénesis, es

decir, huevos no fecundados. En la mayoría de las especies los monoploides normalmente son más pequeños y menos vigorosos y aparecen en las poblaciones naturales como aberraciones poco frecuentes. Sin embargo, tienen mucho interés para el mejoramiento genético, porque al duplicar los cromosomas se pueden obtener individuos diploides homocigóticos para todos los genes del organismo; con esto se logran “líneas genéticamente puras” muy útiles en mejora genética. Dicho objetivo se puede lograr con el cultivo in vitro de anteras o duplicación cromosómica de un monoploide con *colchicina* (Griffiths *et al.*, 2002).

Poliploides

Respecto a los poliploides, debemos distinguir entre los **autopoliploides**, que poseen múltiples dotaciones de una misma especie, y los **alopoliploides**, que están compuestos por dotaciones procedentes de especies distintas. Los aloploides se forman únicamente entre especies muy cercanas genéticamente; sin embargo, las diferentes dotaciones cromosómicas son **homeólogas** (sólo parcialmente homólogas), no son completamente homólogas como ocurre en los autopoliploides (Griffiths *et al.*, 2002).

Triploides

Los triploides tienen tres genomas por núcleo. Generalmente, los triploides son autotriploides. Aparecen espontáneamente en la naturaleza o son contruidos por los genetistas mediante el cruzamiento entre un tetraploide ($4x$) y un diploide ($2x$). Las gametas $2x$ y x se unen, dando lugar a un triploide, $3x$ (Figura 4A) (Srb, Owen y Edgar, 1968; Griffiths *et al.*, 2002).

Los triploides son típicamente estériles. El problema está en el apareamiento de los cromosomas durante la meiosis. El tipo de apareamiento cromosómico en los diploides se denomina **bivalente**. El apareamiento de tres cromosomas se denomina **trivalente** y un cromosoma no apareado se conoce como **univalente**. Así en los triploides, existen dos posibilidades de apareamiento, trivalente o bivalente más un univalente. Los centrómeros apareados segregan a polos opuestos de la célula, pero los homólogos no apareados emigran al azar a uno u otro polo; dando como resultado una segregación desigual, con dos cromosomas que migran en una dirección y el otro, en dirección opuesta (Figura 4). Las gametas aneuploides formadas darán lugar a una descendencia no viable, y este es el motivo de la pérdida de fertilidad de los triploides. El problema se debe a que se produce **desequilibrio génico**. Una dotación cromosómica euploide supone una combinación perfectamente armonizada de genes con proporciones relativas de éstos que determinan la funcionalidad del conjunto. Se toleran múltiplos de esta combinación, porque no dan lugar a cambios en las proporciones relativas de los genes. Sin embargo, la adición de uno o más cromosomas extra es deletérea, ya que altera dichas proporciones (Griffiths *et al.*, 2002).

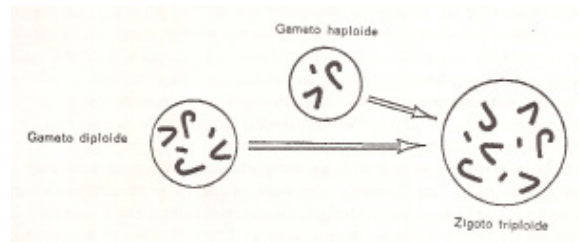


Fig. 4 Triploides. Formación de un triploide por unión de una gameta diploide y una haploide.

Autotetraploidía

Los autotetraploides tienen cuatro genomas similares por núcleo. La forma más común de originarse es por la fusión de gametas diploides.

En la meiosis de los tetraploides, el apareamiento normalmente tiene lugar en grupos de cuadrivalentes. Sin embargo, a veces se forman dos bivalentes, o un trivalente y un univalente, y los productos meióticos son irregulares. Genomas incompletos pasan a los gametos, y la consecuencia es la esterilidad.

La acumulación de genomas por encima del nivel diploide, normalmente se detecta por uno o más atributos fenotípicos. Muchas veces los poliploides son más rústicos y vigorosos que los correspondientes diploides; siendo común el “gigantismo” en hojas y flores de plantas debido a un tamaño mayor de las células. Este efecto en tamaño y vigor ha sido utilizado para la mejora de plantas por los cultivadores. Pero uno de los efectos más importantes de la autotetraploidía es que, a menudo reduce la fertilidad, a veces a un grado extremo.

Autopoliploidía

La autopoliploidía es causada por accidentes de la mitosis o la meiosis que producen juegos extra de cromosomas, todos provenientes de una sola especie. Por ejemplo, la falta de disyunción de todos los cromosomas durante la mitosis en un embrión $2n$ temprano duplica el número de cromosomas y produce un autotetraploide ($4n$) (Figura 5a). Puede aparecer un autotriploide ($3n$) cuando la falta de disyunción en la meiosis produce un gameto diploide que después se fusiona con un gameto haploide normal para producir un cigoto triploide (Figura 5b). A su vez, los triploides pueden surgir de un cruzamiento entre un autotetraploide que produce gametos $2n$ y un diploide que produce gametos n (Pierce, 2015).

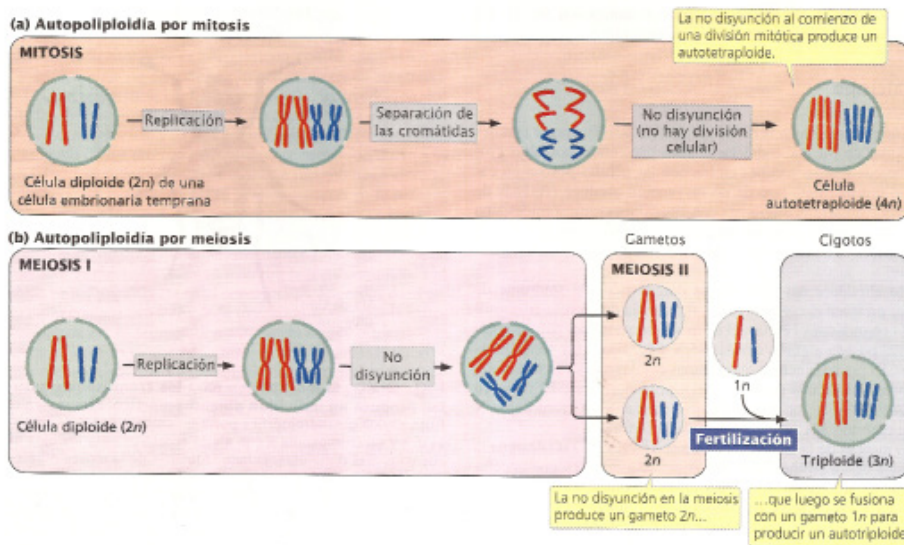


Fig. 5. La autopoliploidía puede surgir por falta de disyunción en la mitosis (a) o en la meiosis (b). De Pierce (2015).

Como todos los juegos de cromosomas de los autopoliploides pertenecen a la misma especie, son homólogos e intentan alinearse en el Cigonema de la Profase I de meiosis, lo que suele producir esterilidad. En la meiosis de una célula diploide, se aparean y se alinean dos cromosomas homólogos, pero en los autotriploides, hay tres cromosomas homólogos. Uno de los tres homólogos puede no alinearse con los otros dos, y este cromosoma no alineado se segregará de manera aleatoria (Figura 6a). Las gametas resultantes tendrán dos copias de algunos cromosomas y una copia de otros. Aún si se alinean los tres cromosomas, dos cromosomas deben segregarse a una gameta, y un cromosoma a la otra (Figura 6b). En ocasiones, la presencia de un tercer cromosoma interfiere con la alineación normal, y los tres cromosomas ingresan en la misma gameta (Figura 6c) (Pierce, 2015).

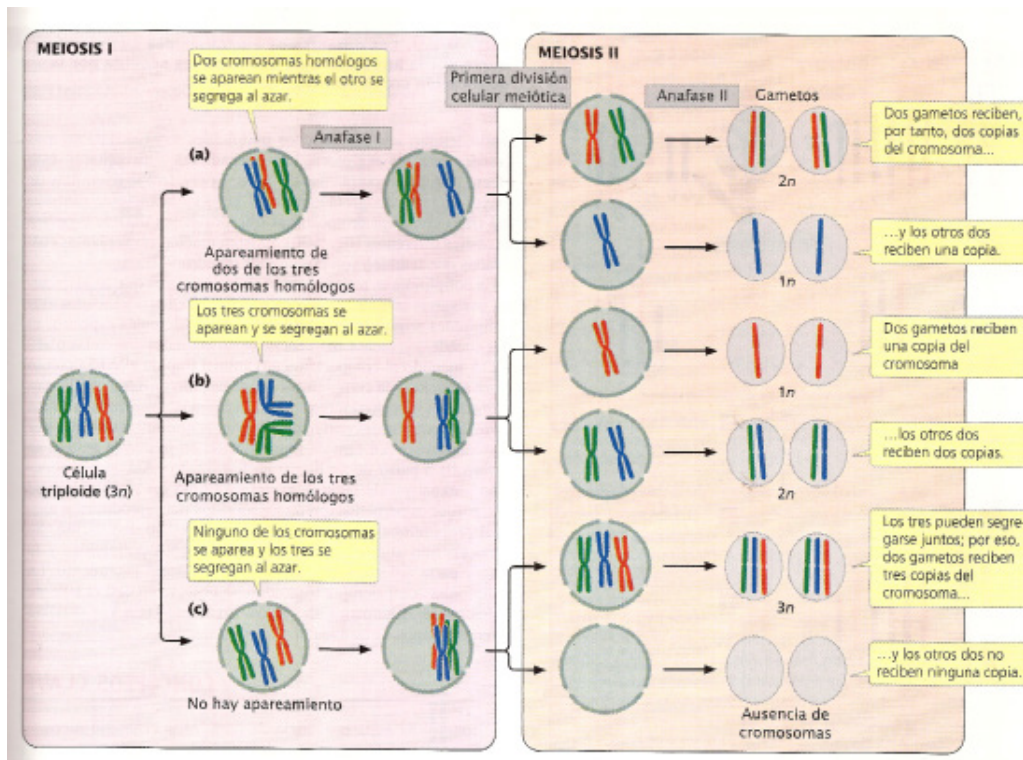


Fig. 6: Esquema de las dos posibilidades de apareamiento de los tres cromosomas homólogos de un triploide en la meiosis. Una de las células resultantes recibirá dos cromosomas y la otra sólo uno. De Pierce (2015).

Sin importar cómo se alinean los tres cromosomas, su segregación aleatoria creará gametos desequilibrados, con distintos números de cromosomas. Esta diferencia del número genera desequilibrio de la dosis génica en el cigoto, que es letal. Por esta razón, en general los triploides no producen descendencia viable. En los autopoliploides de número par, como los autotetraploides, los cromosomas homólogos pueden, en teoría, formar pares y dividirse por igual. Sin embargo, este evento rara vez se produce, de manera que estos tipos de autotetraploides también producen gametas desequilibradas (Pierce, 2015).

Por lo general, la esterilidad que acompaña a la autopoliploidía se ha aprovechado en agricultura; por ejemplo, las bananas triploides son estériles y no tienen semillas. Asimismo las sandías triploides no tienen semillas.

Alopoliploides:

La alopoliploidía se origina por hibridación entre dos especies. La Figura 7 muestra cómo se puede originar un alopoliploide a partir de dos especies lo suficientemente relacionadas como para hibridarse entre sí. La especie 1 (AABBCC, $2n=6$) produce gametas haploides con cromosomas ABC, y la especie 2 (GGHHII, $2n=6$) produce gametas con cromosomas GHI. Si se unen las gametas de las especies 1 y 2, se formará un híbrido con seis cromosomas (ABCGHI). Este híbrido tiene el mismo número de cromosomas que el de las dos especies diploides. Sin embargo, dado que los cromosomas de los híbridos no son homólogos y no se aparean ni segregan de manera adecuada en la meiosis, este híbrido es funcionalmente haploide y estéril.

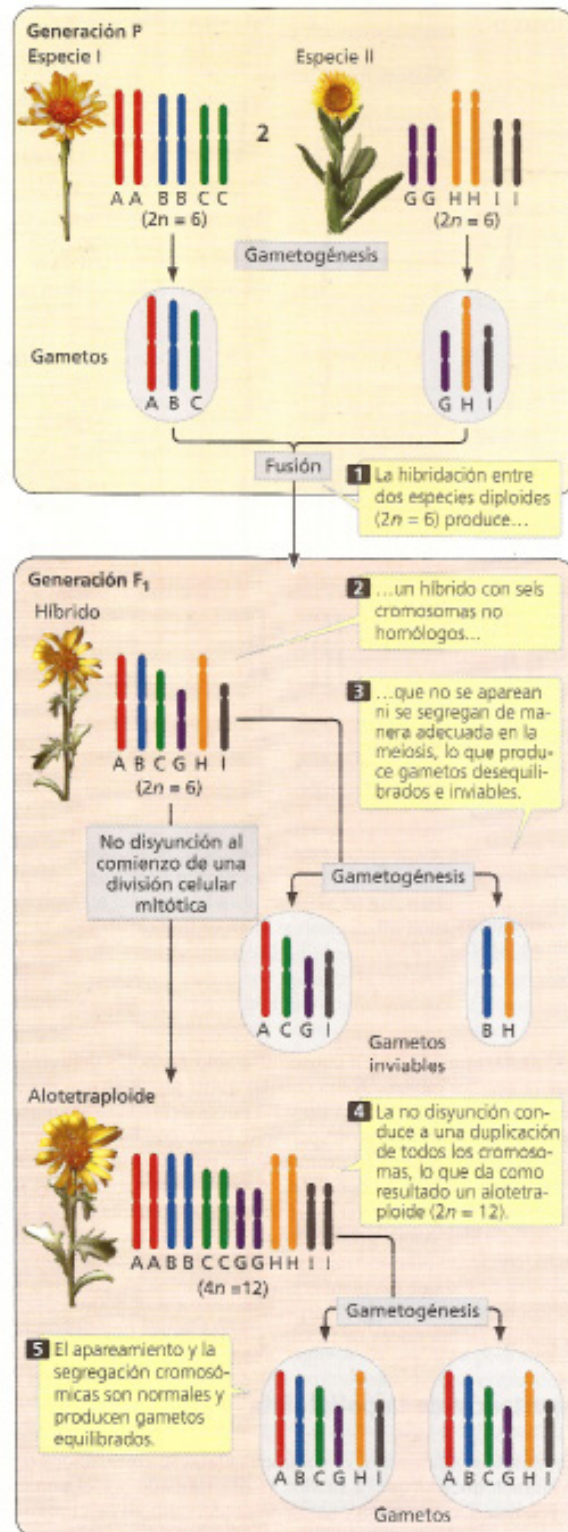


Fig. 7. Los individuos alopoliploides se originan por hibridación entre dos especies, seguida de duplicación cromosómica. De Pierce (2015).

El híbrido estéril es incapaz de producir gametas viables por meiosis, pero puede perpetuarse por reproducción asexual. En contadas ocasiones, se produce falta de disyunción durante la división meiótica, lo que causa la formación de gametas sin reducir. La fusión

de tales gametas producirá un alotetraploide. Siguiendo el ejemplo del párrafo anterior, la constitución cromosómica del híbrido será: AABBCCGGHHII. Este tipo de alopoliploide que consiste en dos genomas diploides combinados se denomina **anfidiplóide**. El anfidiplóide es funcionalmente diploide, ya que cada cromosoma tiene un compañero homólogo y el apareamiento y segregación puede suceder sin problema. El anfidiplóide puede tener meiosis regular para producir gametos equilibrados que tengan seis cromosomas (Figura 8).



Fig. 8. Secuencia de formación de un anfidiplóide. De Srb *et al.* (1968).

Un ejemplo clásico de la génesis de un anfidiplóide ha sido obtenido por el genetista ruso Karpechenko, que en la década de 1920 hizo cruzamientos intergenéricos entre rábano y coles como progenitores, y obtuvo finalmente un híbrido fértil. Tanto la col (*Brassica oleracea*, $2n=18$), como el rábano (*Raphanus sativus*, $2n=18$), son plantas importantes para la agricultura, pero en general, sólo se consumen las hojas del repollo y las raíces del rábano. Karpechenko quería producir una planta con hojas de repollo y las raíces de rábano. Las plantas de la F1, obtenidas a partir de un cruzamiento entre los dos, también tienen 18 cromosomas, 9 de cada padre. Estos individuos difieren morfológicamente de ambos tipos paternos y, en muchos aspectos, son de un tipo intermedio entre ellos. Las plantas de la F1 son muy estériles debido a la falta de apareamiento en la meiosis. Sin embargo producen semillas y algunas de las plantas que se originan a partir de estas semillas son fértiles. El examen citológico reveló que las plantas eran alotetraploides, con $2n=36$ cromosomas. El comportamiento cromosómico es regular, formándose 18 bivalentes en meiosis. Es evidente que estas plantas fértiles de la F2 se han originado a partir de una fusión de gametos no reducidos procedentes de individuos de la F1. Morfológicamente, los anfidiplóides son bastante parecidos a los híbridos de la F1, pero las plantas son más grandes. Al híbrido se lo denomina *Raphanobrassica* (Srb, Owen y Edgar, 1968) (Figura 9).

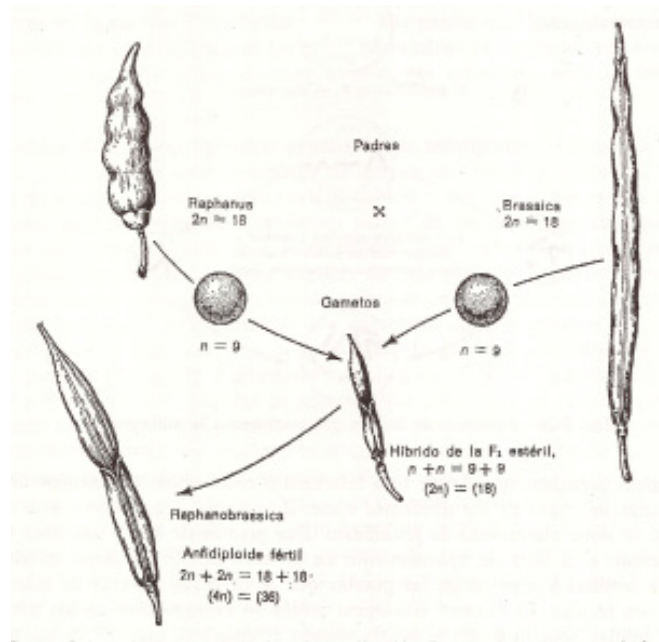


Fig. 9. Raphanobrassica como ejemplo de anfidiplóide por mejoramiento vegetal. De Srb *et al.* (1968).

Existen casos donde el alotetraploide se origina de dos especies diferentes y el híbrido es totalmente fértil. Ejemplo de ello es el *Sorghum almun* ($2n=40$, totalmente normal) que se origina del *Sorghum halepensis* ($2n=40$, origina gametas normales $n=20$) con *Sorghum sudanense* ($2n= 20$, produce gametas no reducidas $n=20$, por ese motivo se lo conoce como genotipo inductor de gametas con dos genomas) (Griffiths *et al*, 2002).

Importancia de los cambios estructurales en el genoma.

Los genomas son básicamente estables en la estructura y número de sus componentes cromosómicos. Por lo tanto, los sistemas genéticos se caracterizan por una fuerza conservadora fundamental. Si no fuese así, no encontraríamos las proporciones fenotípicas y genotípicas, que derivan de esta regularidad en la herencia, y la vida sería muy distinta de la que ahora conocemos.

Pero si los genes tuvieran perfecta estabilidad, la variación que es característica de la vida y es la base de la evolución de los seres vivos, no sería posible. Por lo tanto podemos decir que los sistemas genéticos son meramente conservadores, no inflexibles. La estructura normal de un genoma está sujeta a una serie de variaciones posibles. Los cromosomas en sí, pueden ser alterados por translocación, inversión, deficiencia o duplicación. Se pueden perder o duplicar cromosomas completos.

Las alteraciones en la estructura del genoma afectan a la fertilidad y a componentes vitales del sistema genético, como la sinapsis y el entrecruzamiento. Estos cambios estructurales explican parte de la variedad de la vida. Por medio de la autoploidía y alopoliploidía, grupos taxonómicos vegetales han desarrollado diversas formas nuevas, cuya supervivencia es diferente en distintos ambientes. Esto es importante ante circunstancias de un cambio súbito del ambiente. Así, los poliploides y otras anomalías de la estructura normal del genoma participan en la evolución.

Bibliografía

Benito Jiménez, C; Espino Nuño, F.J. (2013). *Genética*. Conceptos esenciales. Madrid, España: Médica Panamericana.

Griffiths A., Miller J., Suzuki D., Lewontin R., Gelbart W. (2002) *Genética* 7.ª ed. Mc Graw-Hill.

Klug, W.S.; Cummings, M.R.; Spencer, C.A. (2006). *Conceptos de Genética*, 8º ed. Madrid, España: Pearson Educación.

Pierce, B. A. (2010). *Genética: un enfoque conceptual*, 3º ed. Madrid, España: Ed. Medica Panamericana.

Srb, A.M; R. D. Owen; R. S. Edgar. (1978). *Genética General*, 4º ed. Barcelona, España: Omega.