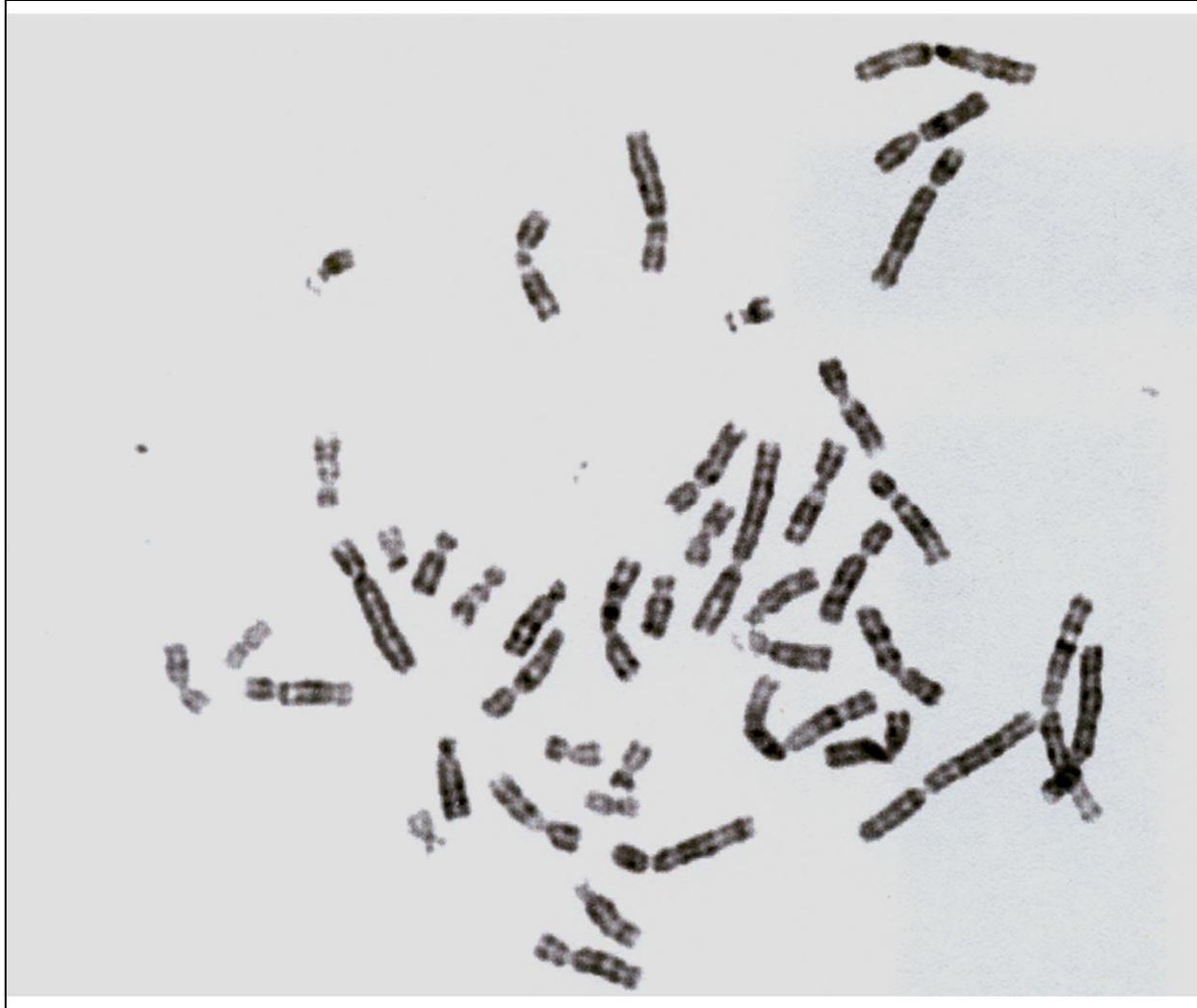


Proteine (istoni)

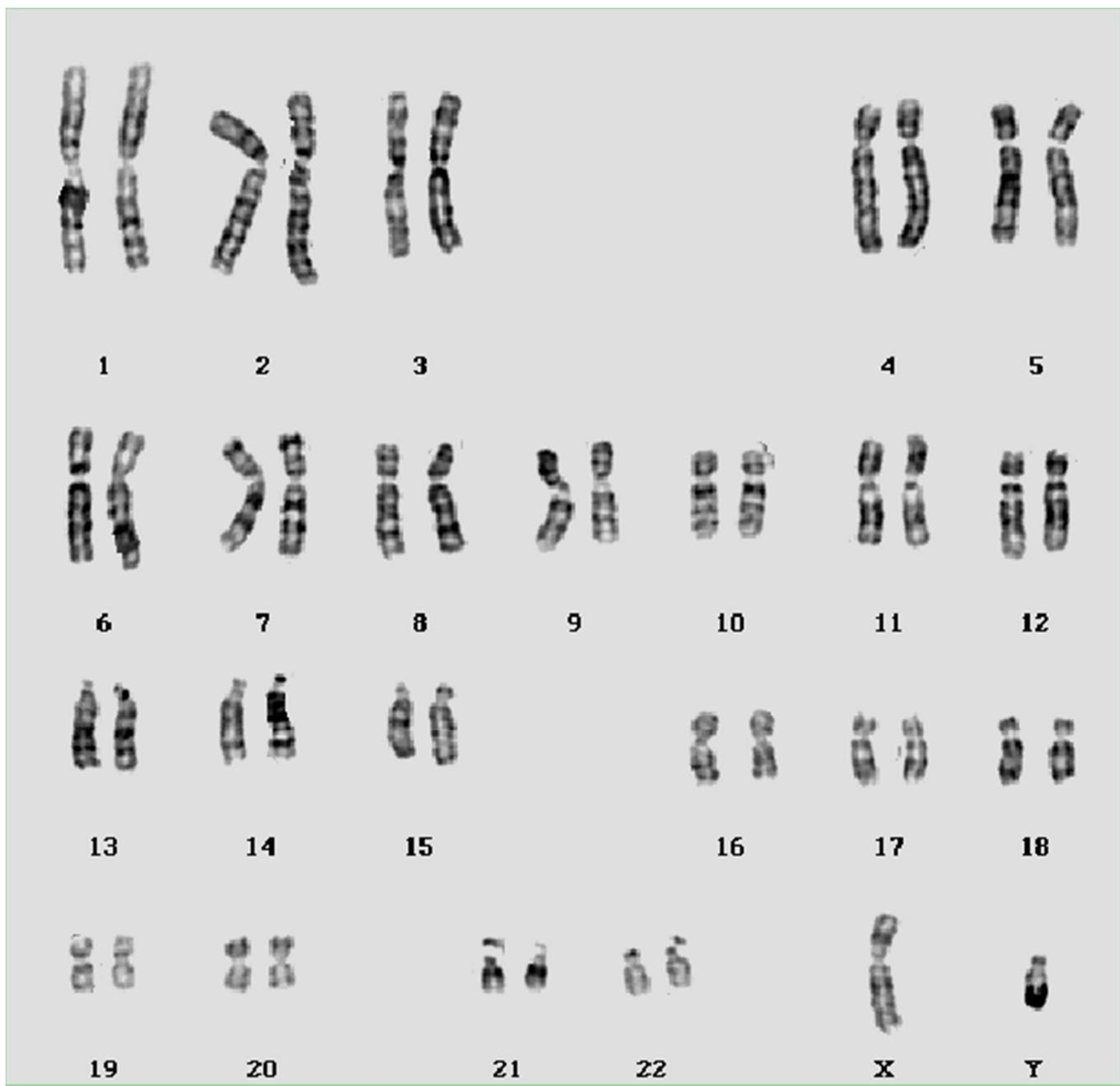
Specie Umana

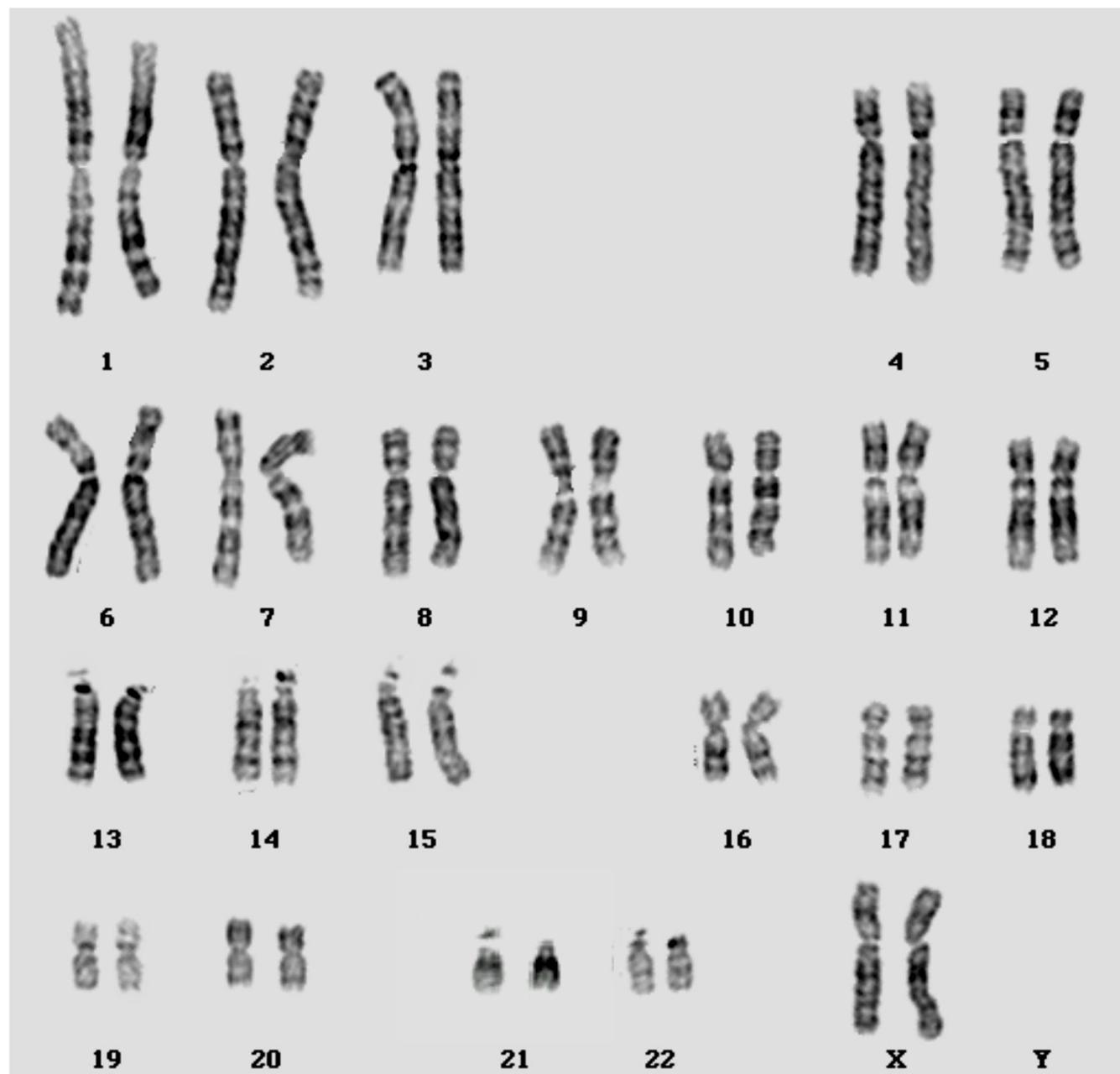


Specie Umana

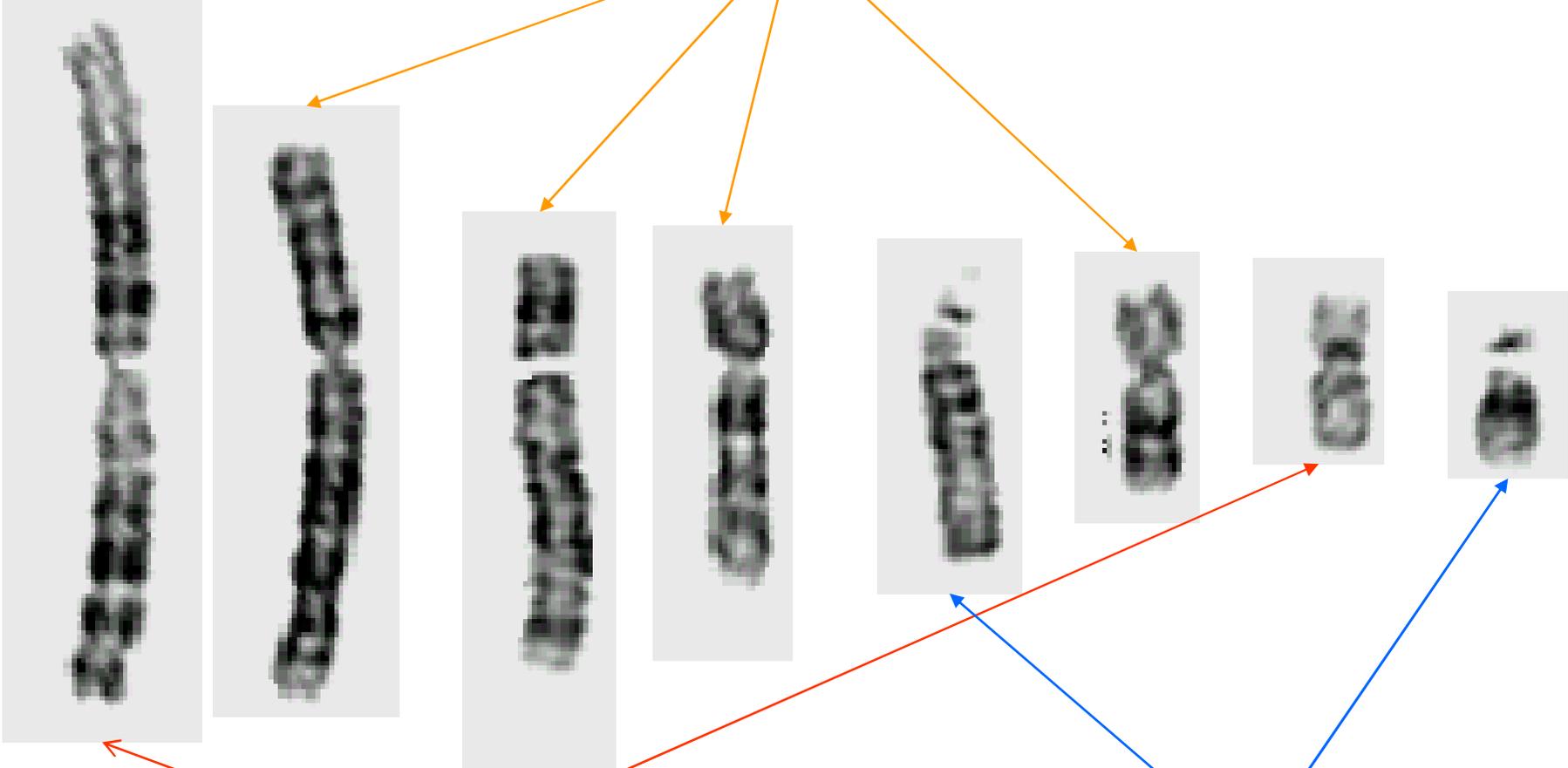
46 cromosomi

- **22 coppie di autosomi (1->22)**
- **1 coppia di cromosomi sessuali:**
 - **XX nelle femmine**
 - **XY nei maschi**



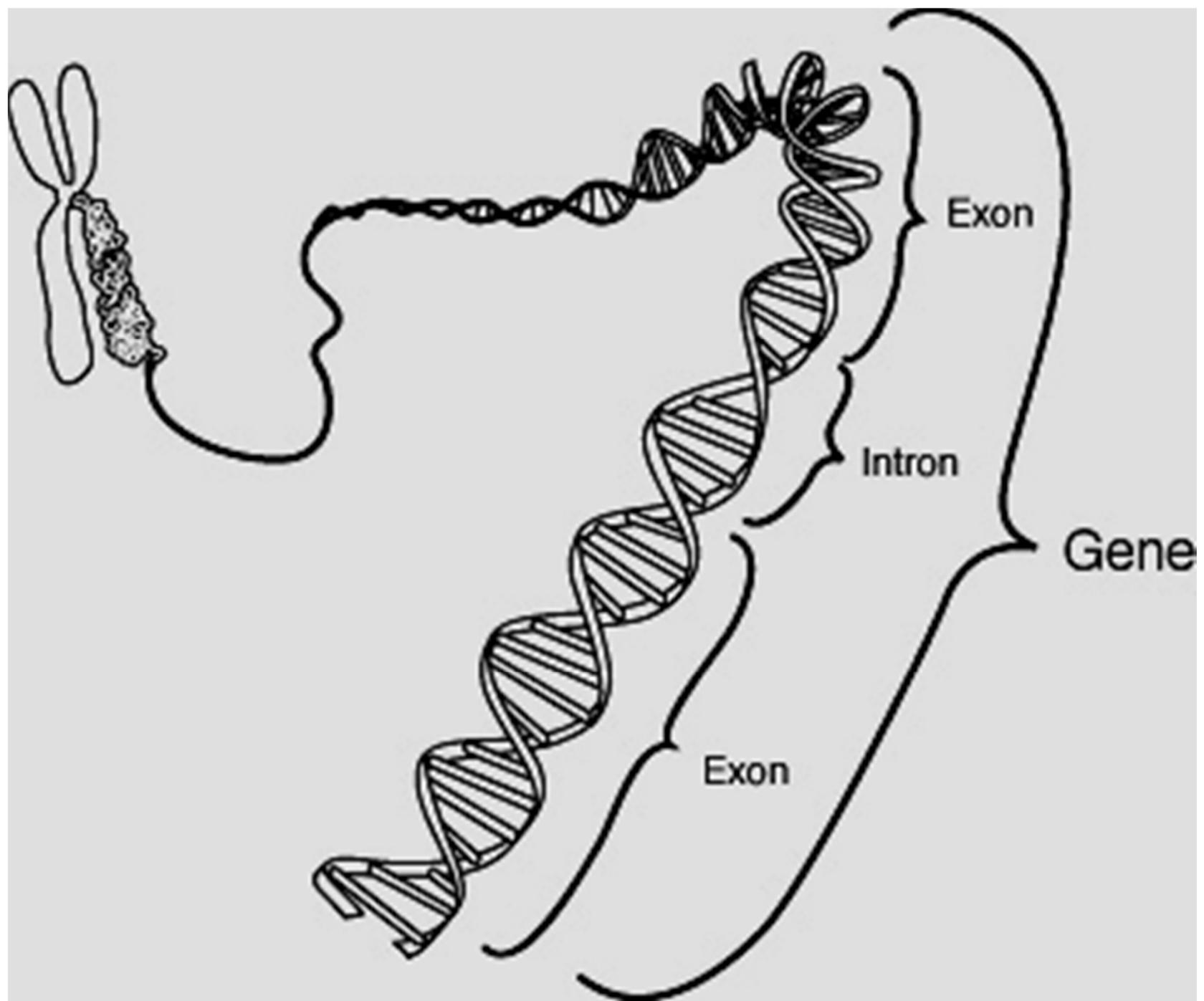


Submetacentric



Metacentric

Acrocentric



Synopsis of the Human Gene Map

Chr.	Loci	Chr.	Loci	Chr.	Loci
1	1201	9	460	17	710
2	774	10	446	18	174
3	649	11	765	19	770
4	466	12	645	20	306
5	572	13	223	21	142
6	732	14	379	22	305
7	150	15	360	X	690
8	446	16	472	Y	45
OMIM - Total number of loci: 12270					

Le malattie genetiche

(classificazione)

**malattia
cromosomica**



**alterazioni
cromosomiche**

**malattia
genica**

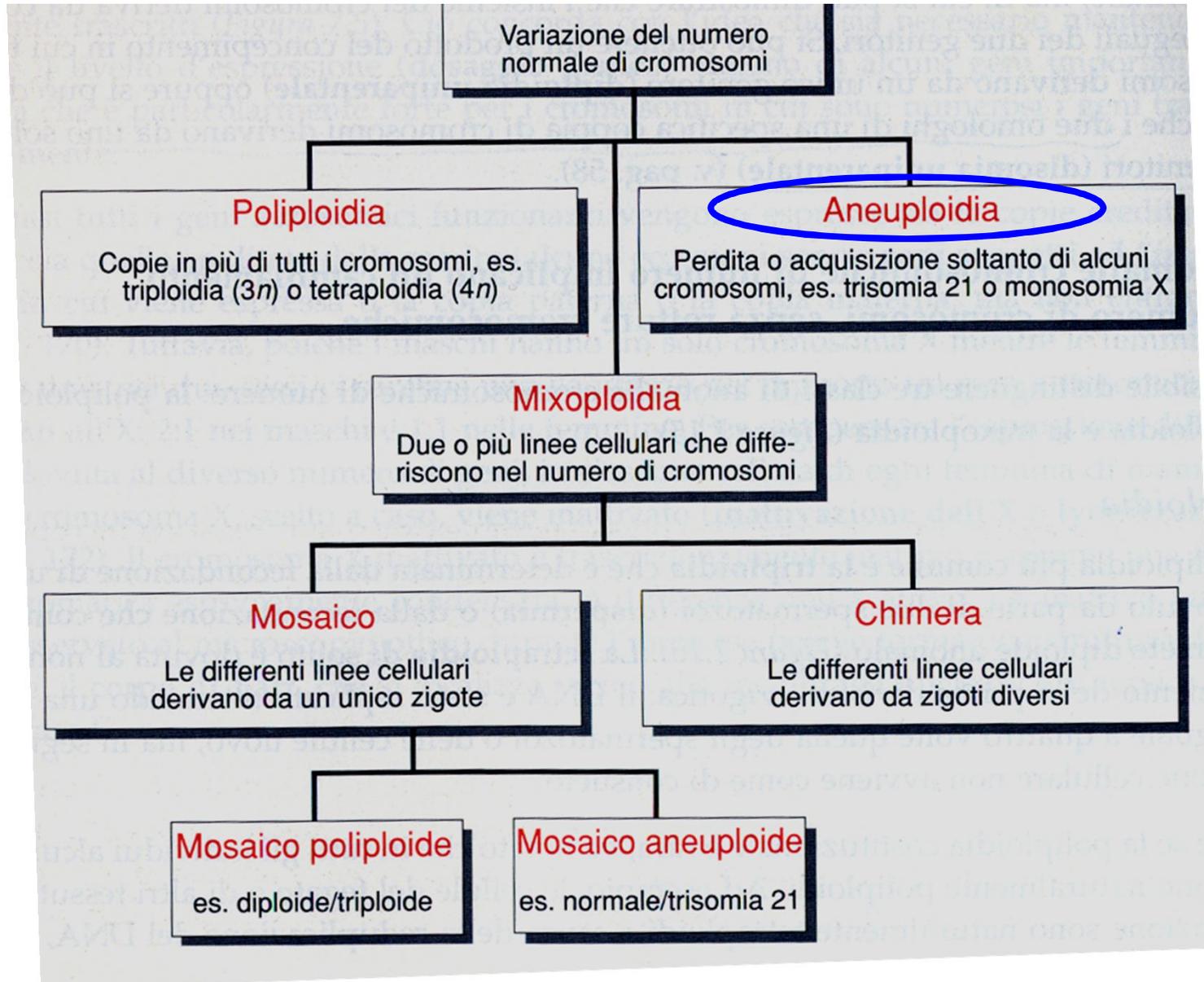


**alterazioni
del dna**

Alterazioni dei cromosomi

- **Possono coinvolgere il loro numero, con perdita o acquisizione di cromosomi**
- **Possono coinvolgere la loro struttura**

Alterazioni di numero dei cromosomi

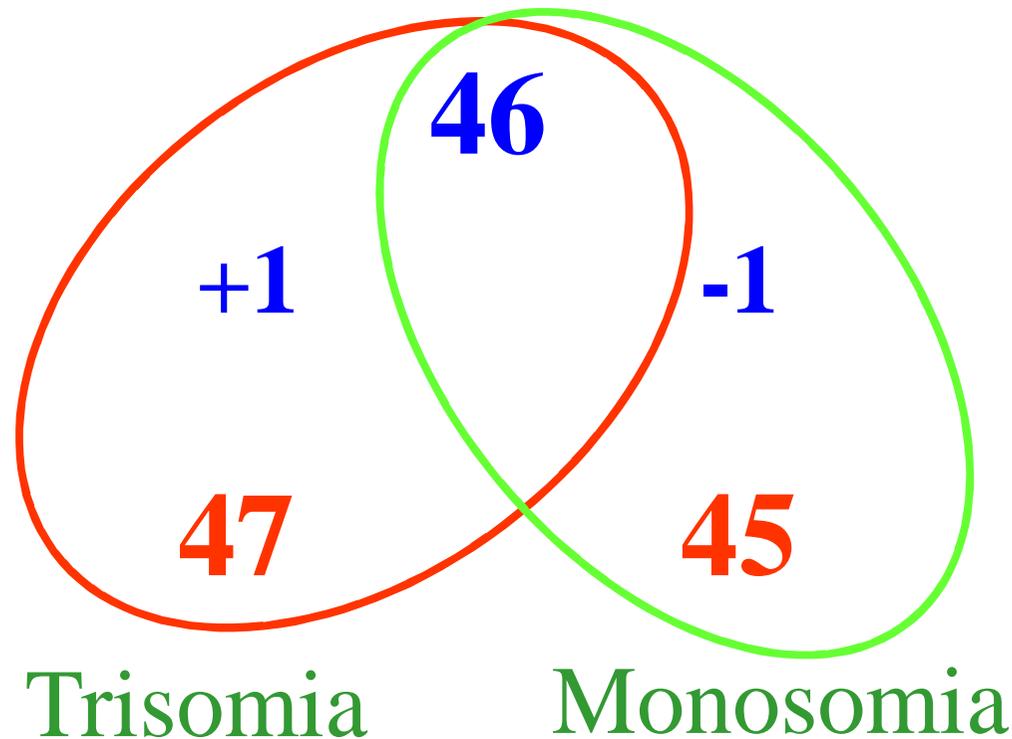


Aneuploidie

Perdita o acquisizione di un (o più) cromosoma

Aneuploidie

Perdita o acquisizione di un (o più) cromosoma



Aneuploidie

Perdita o acquisizione di un cromosoma

Aneuploidie

Perdita o acquisizione di un cromosoma

- **Possono coinvolgere gli autosomi (coppie 1->22)**
- **Possono coinvolgere i cromosomi sessuali (X ed Y)**

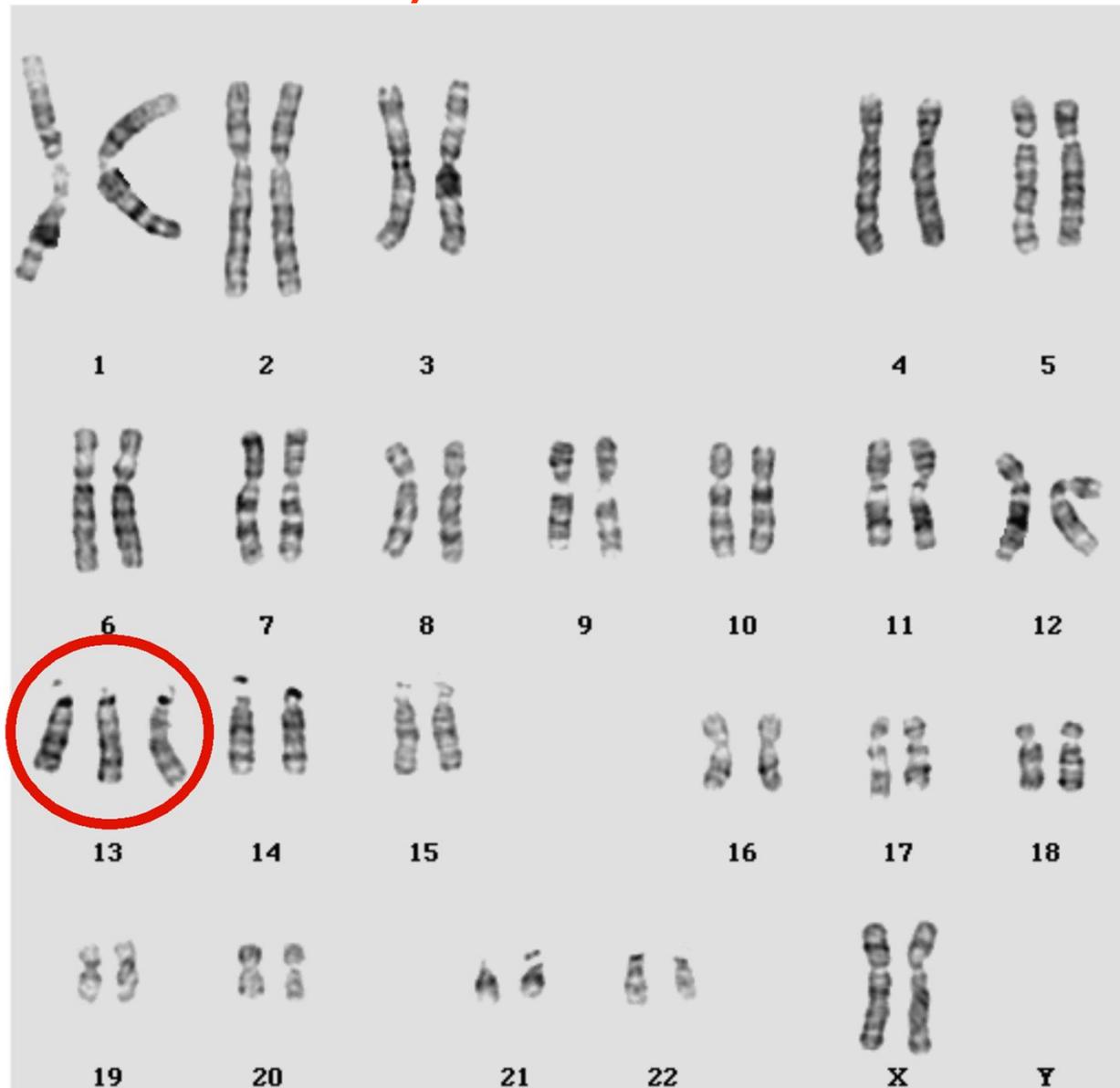
Aneuploidie

acquisizione di un cromosoma

autosomi (coppie

1->22)

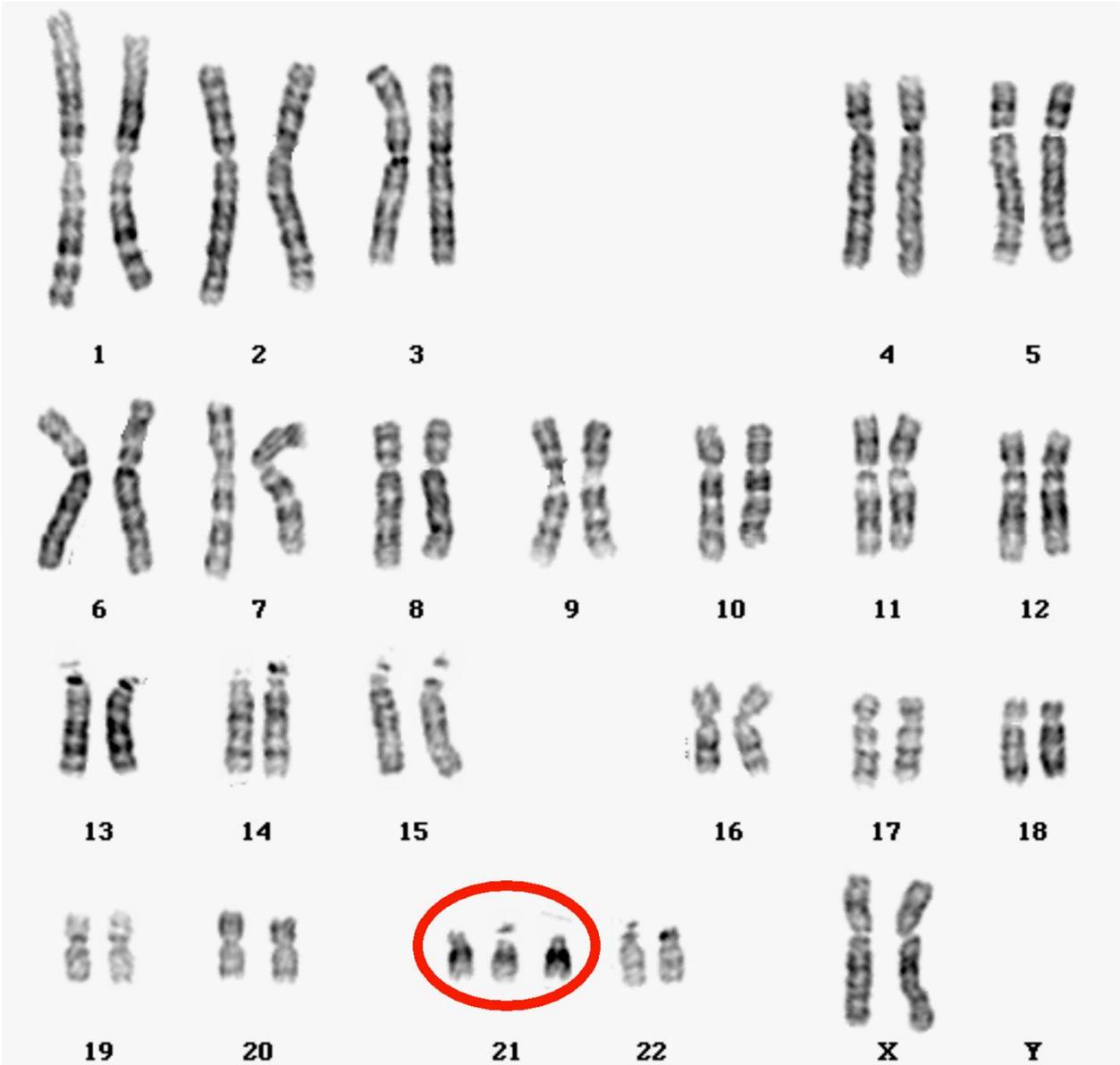
Trisomia 13; Sindrome di Patau



Trisomia 18; Sindrome di Edwards



Trisomia 21; Sindrome di Down



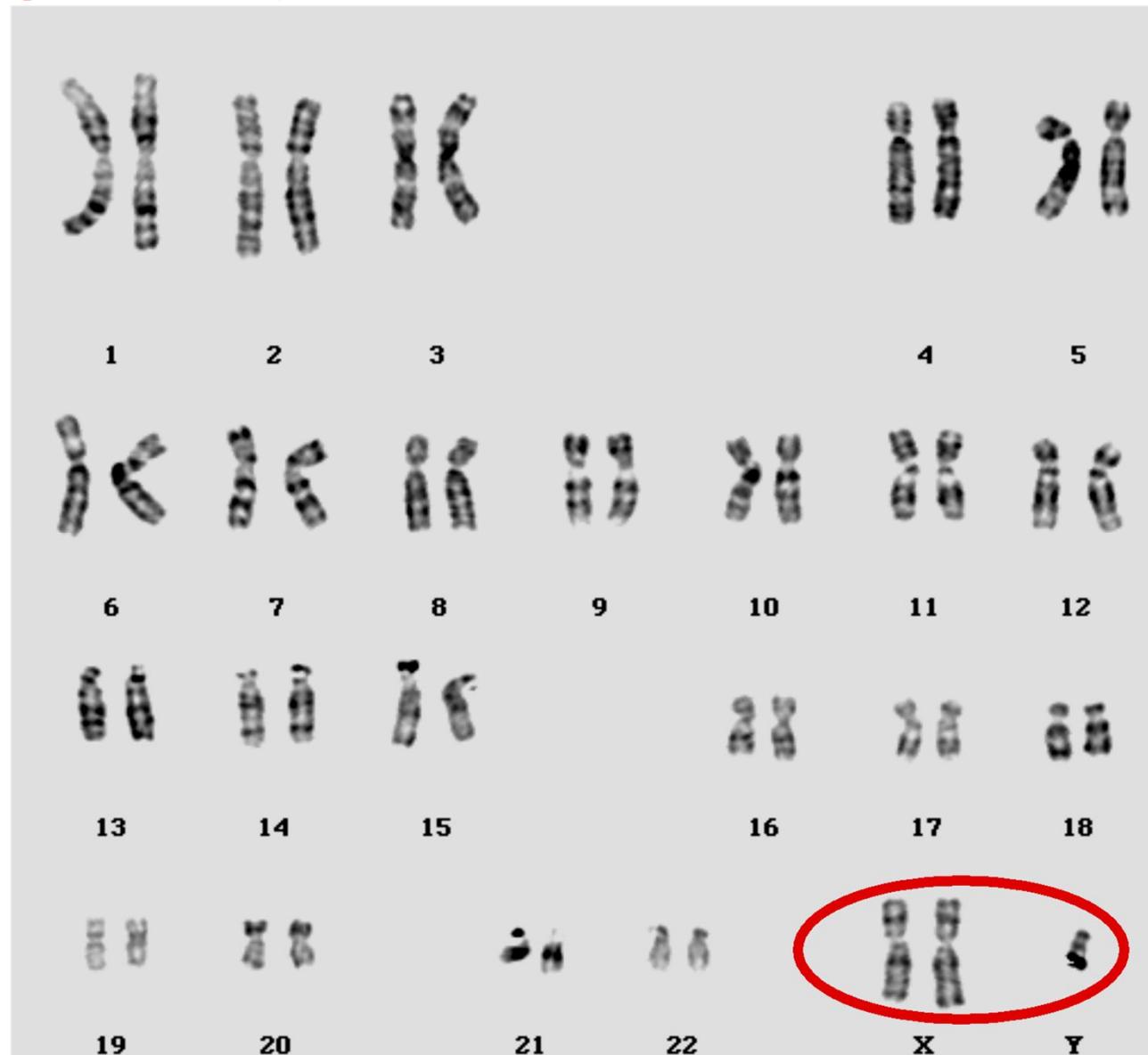
Aneuploidie

acquisizione di un cromosoma

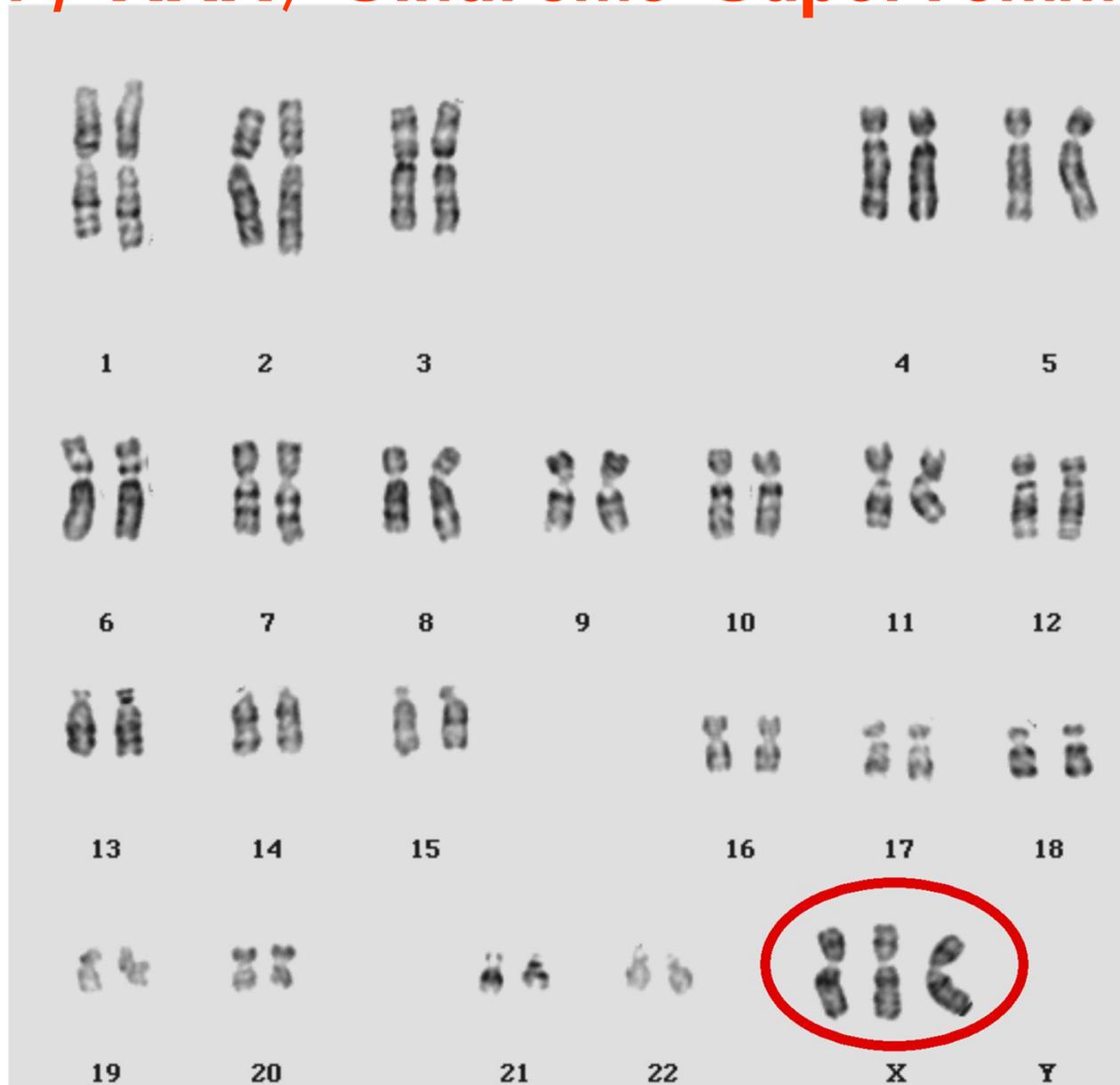
cromosomi sessuali

(X ed Y)

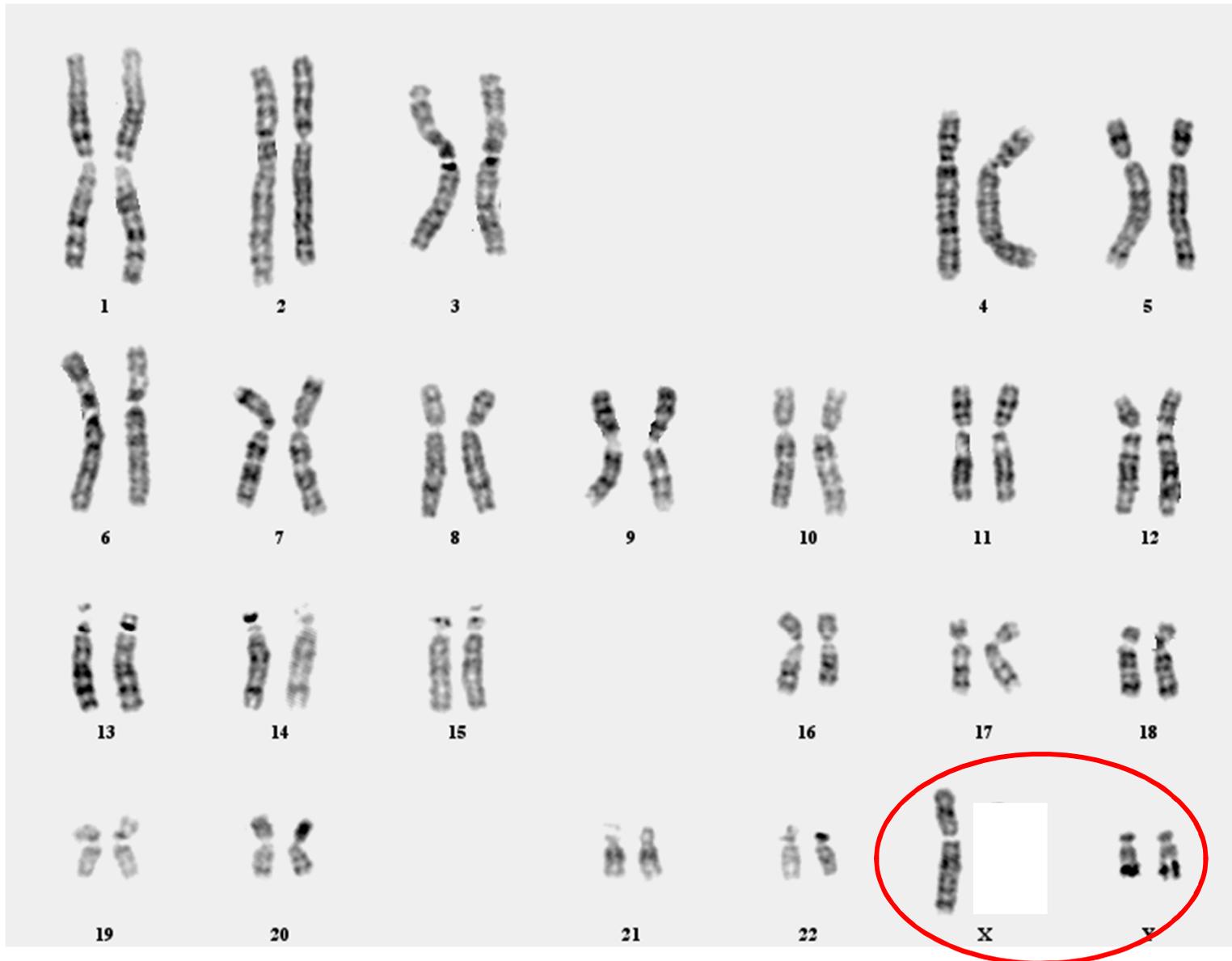
47, XXY; Sindrome di Klinefelter



47, XXX; Sindrome Superfemmina



47, XYY; Sindrome Supermaschio



Aneuploidie

Perdita

(X ed Y)

cromosomi sessuali

Sindrome di Turner: 45, X0



Non disgiunzione meiotica

