Consecinţele mutaţiilor genomice

Consecinţele anomaliilor cromosomice numerice depind de mai mulţi factori: ***tipul anomaliei, tipul cromosomului afectat şi numărul de celule afectate***.

*Poliploidiile*, producând o modificare majoră a cantităţii de material genetic, sunt incompatibile cu viaţa la specia umană. În cazul triploidiilor efectele depind de originea setului suplimentar de cromosomi. Astfel, în cazul triploidiilor de origine paternă apare o *molă hidatiformă parţială (*mola hidatiformă constă în înlocuirea placentei normale cu o masă tisulară cu aspect de “ciorchine de strugure”, rezultată prin supraproliferarea vilozităţilor corionice. Molele pot fi complete, când nu există nici făt şi nici ţesut placentar normal sau parţiale, când există resturi de placentă şi un făt atrofic), în timp ce triploidiile de origine maternă se încheie prin avorturi spontane precoce, în primul trimestru de sarcină.

În cazul aneuploidiilor consecinţele fenotipice depind de tipul anomaliei. Pierderea de material genetic (monosomia) este mai gravă decât surplusul de material genetic (trisomia).

M*onosomiile*, exceptând o mică parte din cazurile cu monosomie X, sunt letale la specia umană, conducând la avort spontan.

În cazul *trisomiilor,* consecinţele fenotipice depind de tipul cromosomului implicat. Astfel, trisomiile cromosomilor mari sau a celor bogaţi în eucromatină sunt letale, în timp ce trisomiile cromosomilor mici sau a celor bogaţi în heterocromatină permit supravieţuirea produsului de concepţie, dar acesta va prezenta multiple malformaţii, ca urmare a alterării dozajului genic.

Studiile produşilor de avort spontan au relevat prezenţa tuturor trisomiilor, exceptând trisomia 1. Singurele trisomii autosomale complete viabile sunt trisomiile: 21, 18, 13 şi 8, de cele mai multe ori fiind prezentă o anomalie în mozaic.

Pe de altă parte, aneuploidiile autosomale sunt mai grave decât cele gonosomale.

Un alt factor care influenţează fenotipul clinic al aneuploidiilor este numărul de celule afectate. Astfel, anomaliile *omogene* sunt mult mai grave decât anomaliile *în mozaic*, ultimele producând modificări cu atât mai mici, cu cât numărul de celule afectate este mai redus.