

Corso di

# GENETICA VEGETALE

Giandomenico Corrado

Dipartimento di Scienze del Suolo, della Pianta e dell'Ambiente

✉: giacorra@unina.it ☎: 081.25.39446

## Concetti chiave della seconda lezione

Il genoma dei plastidi e dei mitocondri nelle piante superiori

Cenni sulla replicazione del DNA

I principali danni del DNA e meccanismi di riparo

Mutazioni, mutanti e variabilità genetica

Mutazioni geniche

Mutazioni cromosomiche

### Conoscenze di base richieste:

La struttura dei cromosomi eucarioti

Le divisioni mitotiche e meiotiche

Ricombinazione cromosomica (crossing-over)

Barcaccia Falcinelli, Genetica e Genomica, Vol I, Liguori

Per il danno/riparo al DNA: Alberts et al., Biologia Molecolare della Cellula, Zanichelli

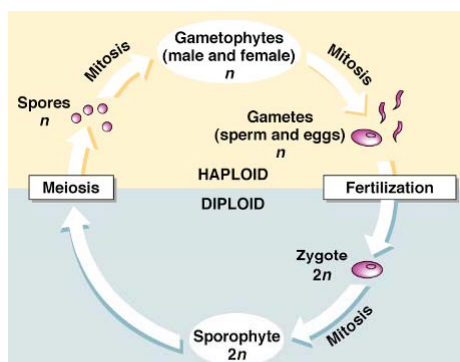
## RICHIAMI DI GENETICA

- ✓ Ogni specie ha un numero definito di cromosomi
- ✓ Tale numero non è collegato con la complessità biologica
- ✓ Ogni cellula somatica ha un numero fisso di cromosomi
- ✓ Le cellule gametiche (o gameti) hanno un numero di cromosomi dimezzato (ridotto) rispetto le cellule somatiche
- ✓ Nelle piante non esistono cromosomi sessuali
- ✓ **Le cellule (e di conseguenza gli organismi) che contengono due gruppi uguali di cromosomi sono dette diploidi. I gameti sono cellule aploidi.**

### Una cellula diploide presenta coppie di cromosomi omologhi

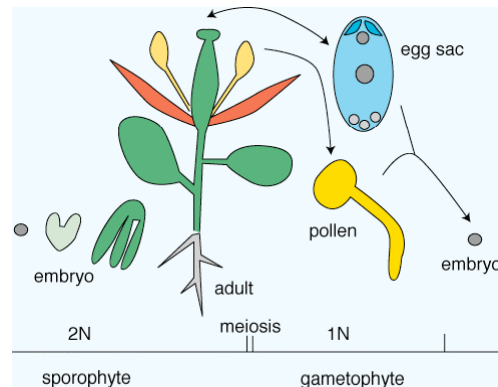
I cromosomi omologhi sono da considerarsi uguali per forma e dimensione, per organizzazione, distribuzione e posizione di geni [possono però presentare alleli diversi]

I cromosomi omologhi si appaiano alla meiosi ...senza problemi



L'unione di due cellule gametiche aploidi porta alla formazione di una cellula con un corredo cromosomico diploide

Le piante superiori, similmente a molti altri eucarioti superiori, hanno un ciclo vitale caratterizzato da una netta predominanza della fase sporofitica



Sporofito =  $2n$   
Gametofito =  $1n$

Nei gameti 1 singolo set di cromosomi (1 genoma aploide) è sufficiente a controllare la funzionalità della cellula...

### La ploidia nelle piante superiori

A differenza degli animali, molte specie vegetali sono caratterizzate dal fenomeno della poliploidia

Si stima che circa il 50-70% delle angiosperme sia poliploide

Dal punto di vista evolutivo, la poliploidia assume un ruolo determinante per il regno vegetale

Dal punto di vista applicato, lo studio dei meccanismi che controllano il livello di ploidia ha una serie di ricadute importanti che vanno dagli studi genetici e genomici (associazioni, interazioni, linee inbreed) fino alla costituzione di nuove varietà

## Poliploidia

Una cellula (e di conseguenza un organismo) che presenta più di due coppie di tutti i suoi cromosomi omologhi viene detta poliploide

In un poliploide, tutti i cromosomi omologhi, indipendente dal loro numero, si possono appaiare alla meiosi (es. in un tetraploide si possono avere tetravalenti, anche se più frequentemente si hanno coppie di divalenti)

I poliploidi si formano con meccanismi diversi, per via sessuale ed asessuata

## DIFFUSIONE E DISTRIBUZIONE DELLA POLIPLIIDIA

### REGNO VEGETALE

Molto diffusa nelle Tallofite (alghe), Briofite, Pteridofite (95%) e Angiosperme (80%).

Sono poliploidi alcune delle più importanti specie vegetali (grano, patata, fragola, orzo, cassava, banano)

### REGNO ANIMALE

Scarsa frequenza a causa delle alterazioni che provoca sulla determinazione del sesso. Presenti in alcuni anfibi, rettili, pesci e insetti.

... per evitare confusione: la nomenclatura della genetica vegetale

Il numero cromosomico somatico di una specie si indica con **2n**

Il numero cromosomico gametico si indica con **n**

**Il numero cromosomico di base** viene indicato con la lettera **x**

Negli animali superiori e nell'uomo, il numero cromosomico di base coincide con il numero cromosomico dei gameti

Ad esempio, per l'uomo  $2n = 2x = 46$  (ovvero  $n = x = 23$ )

*[per questo non si indica quasi mai x]*

Nelle piante, il diffuso fenomeno della poliploidia implica che per i genetisti è importante indicare il numero cromosomico di base

#### Numero di cromosomi 2n di alcuni organismi animali e vegetali

Homo sapiens	Uomo	$2n = 2x = 46$
Equus caballus	Cavallo	$2n = 2x = 64$
Felis domesticus	Gatto	$2n = 2x = 38$
Drosophila melanogaster	Moscerino frutta	$2n = 2x = 8$
Caenorhabditis elegans	"Il Nematode"	$2n = 2x = 12$
Pisum sativum	Pisello	$2n = 2x = 14$
Phaseolus vulgaris	Fagiolo	$2n = 2x = 12$
Solanum lycopersicum	Pomodoro	$2n = 2x = 24$
Gossypium hirsutum	Cotone	$2n = 4x = 52$
Solanum tuberosum	Patata	$2n = 4x = 48$
Triticum durum	Grano duro	$2n = 4x = 28$
Triticum aestivum	Grano teneteo	$2n = 6x = 42$
Fragaria ananassa	Fragola	$2n = 8x = 56$

Autoopliploidi → corredi multipli originati dalla stessa specie  
 Allopoliploidi (o anfidiploidi) → corredi che derivano da 2 o più specie

		Tipi e numeri di genomi*
Monoploidi (aploidi)	x	A
Diploidi	2x	AA
Triploidi	3x	AAA
Autotetraploidi	4x	AAAA
Allotetraploidi	$2x_1+2x_2$	AABB
Alloesaploidi	$2x_1+2x_2+2x_3$	AABBCC
* Ogni genoma è costituito da x cromosomi		

#### Autopoliploidi

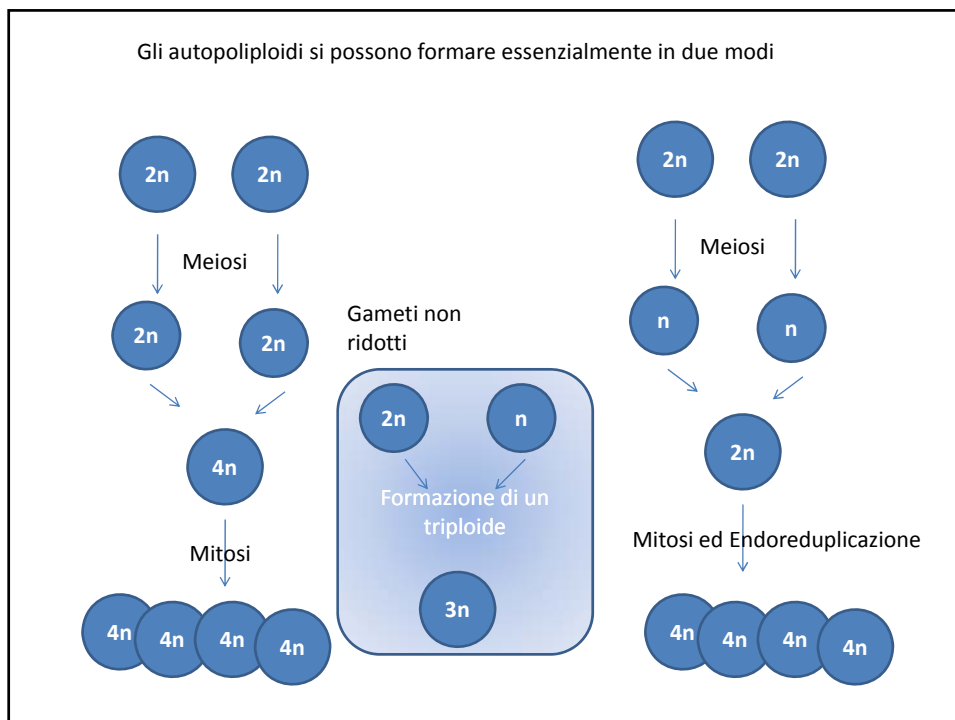
Sono per lo più autotetraploidi, anche se si varia da 3x a 12x

- Triploidi → spontanei o da incroci  $4n \times 2n$ 
  - sterili per prodotti meiotici aneuploidi (polline o zigote non vitale)
- Tetraploidi → meiosi regolare con diversi appaiamenti tra i quattro cromosomi omologhi
  - possibile formazione di multivalenti
  - ...però possono determinare sterilità in vario grado

Ereditarietà dei caratteri più complessa (più alleli)

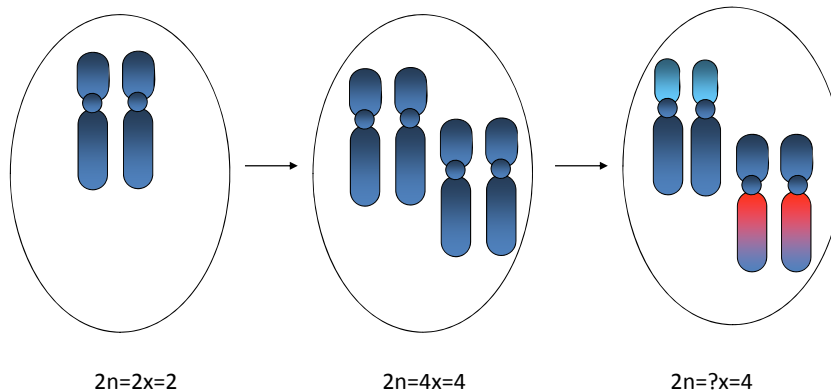
Diverse piante coltivate sono autotetraploidi "naturali" (caffè, patata, erba medica)

La maggior parte degli poliploidi sperimentali sono autotetraploidi. Alcuni sono coltivati (barbabietola da zucchero)



La duplicazione del genoma di base negli autotetraploidi consente una divergenza evolutiva

Nella scala evolutiva, i due set genomici di un autotetraploide tendono a differenziarsi fino ad assumere la struttura ed il comportamento meiotico tipico dell'organismo diploide di partenza (ma con un numero cromosomico doppio!)



### Caratteristiche degli autopoliploidi rispetto al diploide originario

#### Effetti citologici:

Nuclei più grandi → cellule più grandi → piante più grandi → frutti più grandi (?)

#### Effetti fisiologici e fenologici:

Crescono più lentamente

Fioriscono più tardi (talvolta in modo ridotto)

Fioriscono più a lungo

#### Effetti genetici:

In generale complessi, difficili da generalizzare, però:

Effetti eterotici molto ridotti

Effetti quantitativi (additivi) presenti

### Allopoliploidi

La forma di poliploidia più diffusa in natura

Sono ibridi tra 2 o più specie, con 2 o più copie dei genomi di partenza, derivanti da ibridazione interspecifica seguita da una poliploidizzazione

[l'ibridazione interspecifica avviene tra specie correlate]

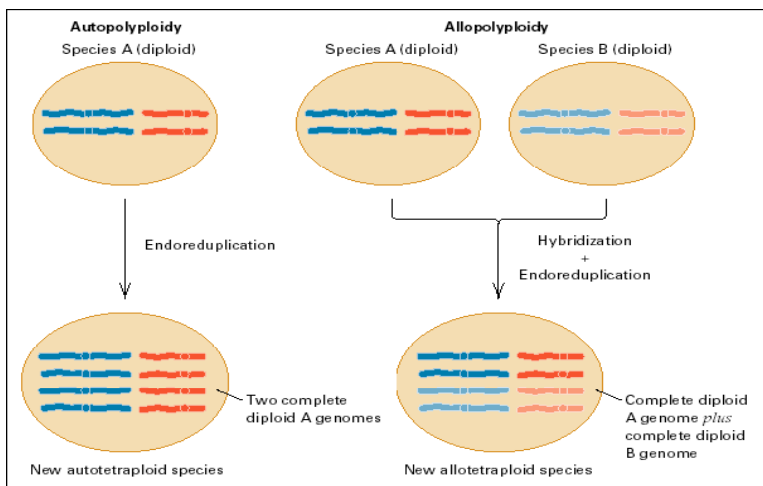
Solo il raddoppiamento del corredo cromosomico "dell'ibrido" (poliploidizzazione) permette l'appaiamento cromosomico omologo nell'ambito dei genomi dei parentali

Eredità di tipo disomico

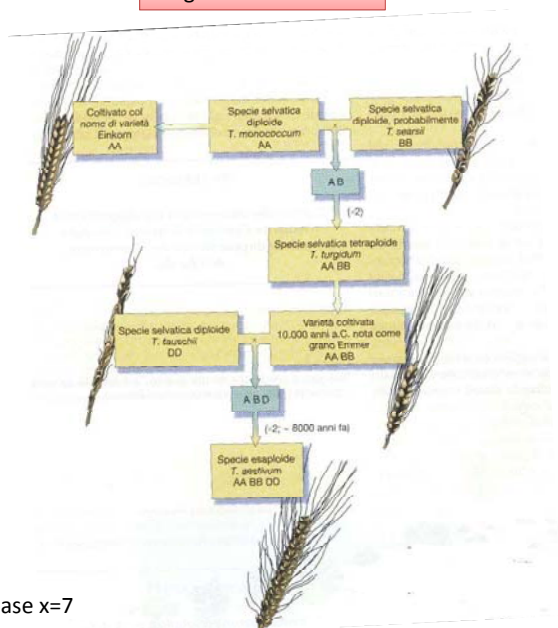
Fondamentali nei processi di speciazione



Una schematizzazione della differenza tra auto ed allopoliploidi



Filogenesi dei frumenti



Numero di base x=7

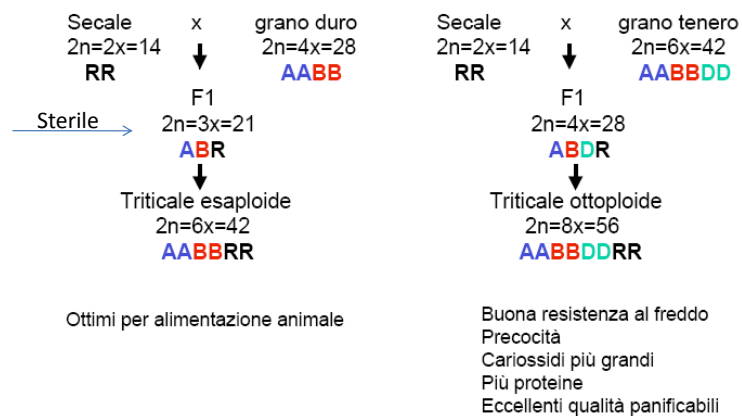
### Esempi di poliploidi naturali

Vi sono numerose specie e varietà coltivate che sono dei poliploidi naturali

- 1) Poliploidi per raddoppiamento in prima generazione, grazie ai gameti non ridotti (*Beta*, *Brassica*, *Capsicum*, *Lycopersicum*, *Medicago*, *Nicotiana*, *Oryza*, *Prunus*, *Rosa*, *Solanum*, *Triticum*)
- 2) Poliploidi per raddoppiamento nella progenie di un ibrido, anche con contributo di gameti  $2n$  (*Allium*, *Beta*, *Brassica*, *Citrus* etc)
- 3) Poliploidi per raddoppiamento a livello somatico (sono pochi) (*Primula floribunda* x *P. Verticillata*)

### Un poliploide creato dal MG

#### Origine del Triticale



## Mutazioni genomiche

Variazioni del numero cromosomico (non ci sono alterazioni strutturali e della sequenza)

### 1) Euploidia aberrante (poliploidi, aploidi)

Corredo cromosomico multiplo o dimezzato rispetto al tipo selvatico

### 2) Aneuploidia

Altri casi (ovvero non tutti i cromosomi del corredo di base sono in numero multiplo o dimezzato)

## Aploidia

Differenza tra monoploidi, poliaploidi e aploidi

L'aploidia non è quasi mai tollerata nel regno animale

**Piante con un singolo set di cromosomi, di origine spontanea (raro) o indotta, androgenetici o ginogenetici.**

Una pianta aploide ha stessa morfologia di diploide ma dimensioni ridotte

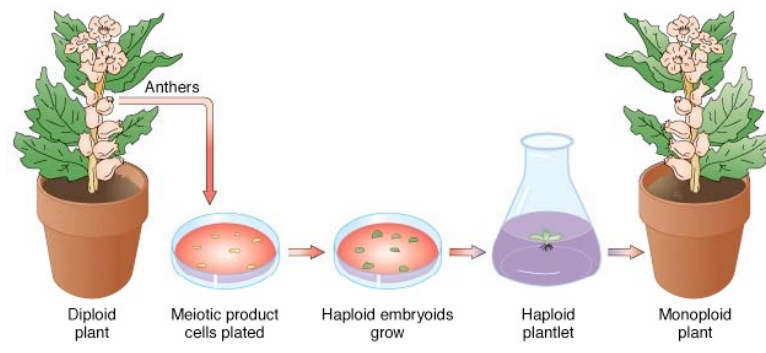
L'espressione di alleli recessivi può alterare il fenotipo. Il problema è poco sentito per le specie autogame

Alla meiosi → solo univalenti, o qualche bivalente (cosa significa?)

Sterili per meiosi sbilanciata, ma il loro raddoppiamento cromosomico porta a piante fertili **omozigoti a tutti i loci**

### Androgenesi

Per ottenere linee pure (inbreed)



### ANEUPLOIDIA

(Quando un organismo o una cellula ha un assetto completo di cromosomi o un multiplo esatto di assetti completi viene definito EUPLOIDE)

Quando, invece, si verificano mutazioni cromosomiche che portano ad una **variazione del numero dei singoli cromosomi** si parla di ANEUPLOIDIA

L'aneuploidia può essere causata da una perdita di singoli cromosomi durante le divisioni cellulari

Di solito deriva da problemi di disgiunzione dei cromosomi alla meiosi, formando cellule monosomiche e trisomiche, in funzione se la non-disgiunzione dei cromosomi avviene in meiosi I o II.

Nella maggior parte dei casi l'aneuploidia negli animali è letale, per cui nei mammiferi viene riscontrata principalmente nei feti abortiti

Nelle piante è tollerata soprattutto nei poliploidi

**Negli organismi diploidi, le variazioni aneuploidi rientrano in 4 categorie principali**

**NULLISOMIA: Perdita di due cromosomi omologhi ( $2n-2$ )**

**MONOSOMIA: Perdita di un singolo cromosoma ( $2n-1$ )**

**TRISOMIA: Un cromosoma in più ( $2n+1$ )**

**TETRASOMIA: Due cromosomi in più ( $2n+2$ )**

Molto più rari sono i Trisomici doppi ( $2n+1+1$ ) ed i monosomici-trisomici ( $2n-1+1$ )

I nullisomici si possono formare per autofecondazione di un monosomico

Le trisomie sono più tollerate delle monosomie

### I mutanti genomici nella ricerca ed il MG

Linee aneuploidi sono poco stabili, di ridotto interesse, solo per particolari applicazioni

#### Poliploidi:

A dispetto delle potenzialità teoriche, molti poliploidi sono instabili e non adatti o adattabili alla coltivazione

Molti poliploidi indotti necessitano di MG, ma il trasferimento di caratteri per via sessuale è ovviamente estremamente difficile.

Ci sono però diversi casi di successo:

Allotetraploidi (soprattutto se la fertilità non è così importante)

Triploidi (sterili → frutti senza semi, banane; oppure cocomero, alcune specie arboree da frutto)

Nel passato, fondamentali per studi di base ed applicati (dalla filogenesi all'interazioni alleliche, dalla citogenetica al mappaggio), oggi di maggior interesse solo per studi di base (comprensione dei meccanismi genetici ed epigenetici, evoluzione, dosaggio genico etc.)