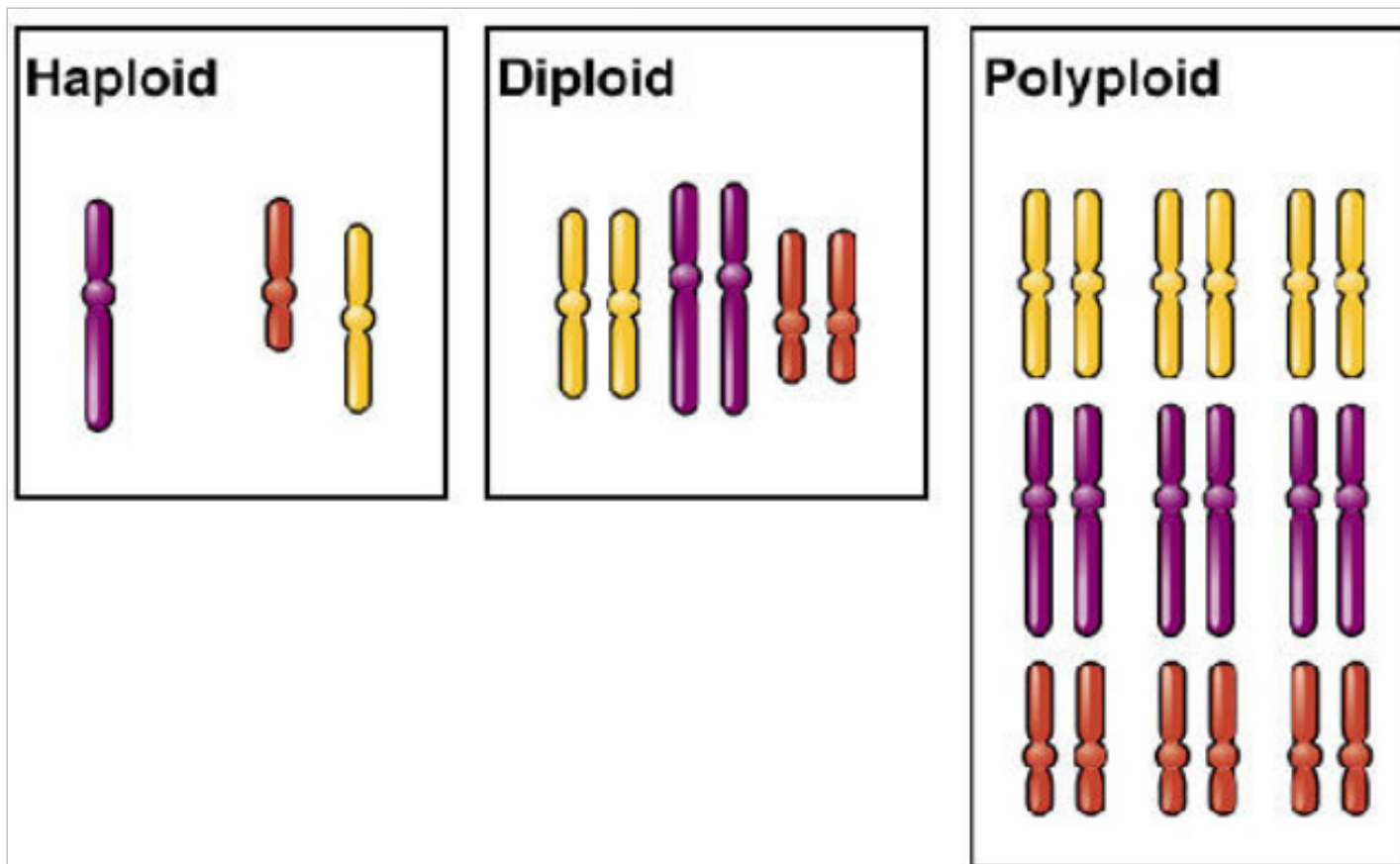


Struttura del genoma della pianta

Le specie vegetali coltivate sono generalmente diploidi ma nel regno vegetale sono diffuse piante che hanno subito mutazioni genomiche



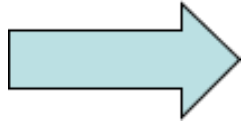
Schema della lezione:

Descrizione veloce di poliploidi, aneuploidi, aploidi

Perché ci interessano?

Descrizione approfondita di poliploidi, aneuploidi e aploidi

Mutazioni genomiche



mutazioni che interessano il numero dei cromosomi

Le modificazioni del numero di cromosomi possono essere così distinte:

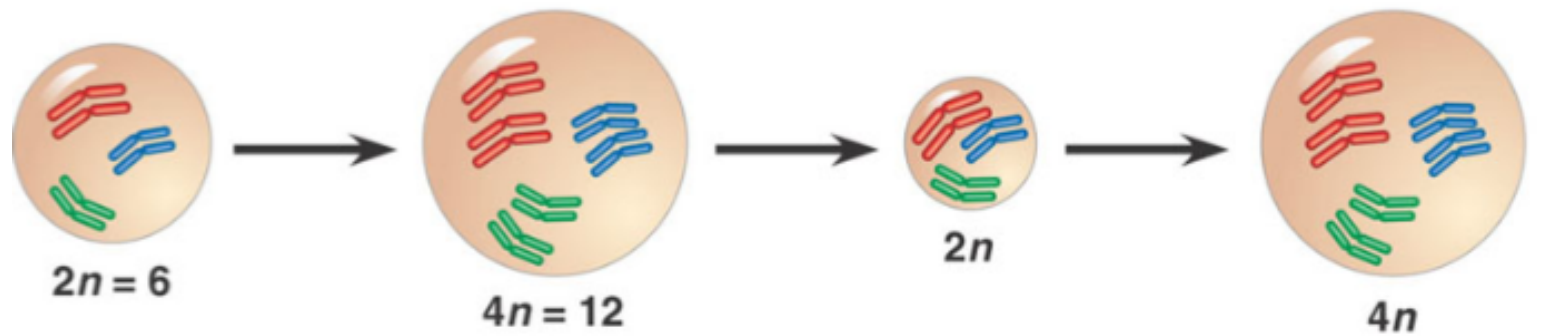
POLIPLOIDIA: moltiplicazione di tutti i cromosomi,

ANEUPLOIDIA: condizione in cui si presentano 1 o più cromosomi in più o in meno rispetto al corredo cromosomico normale,

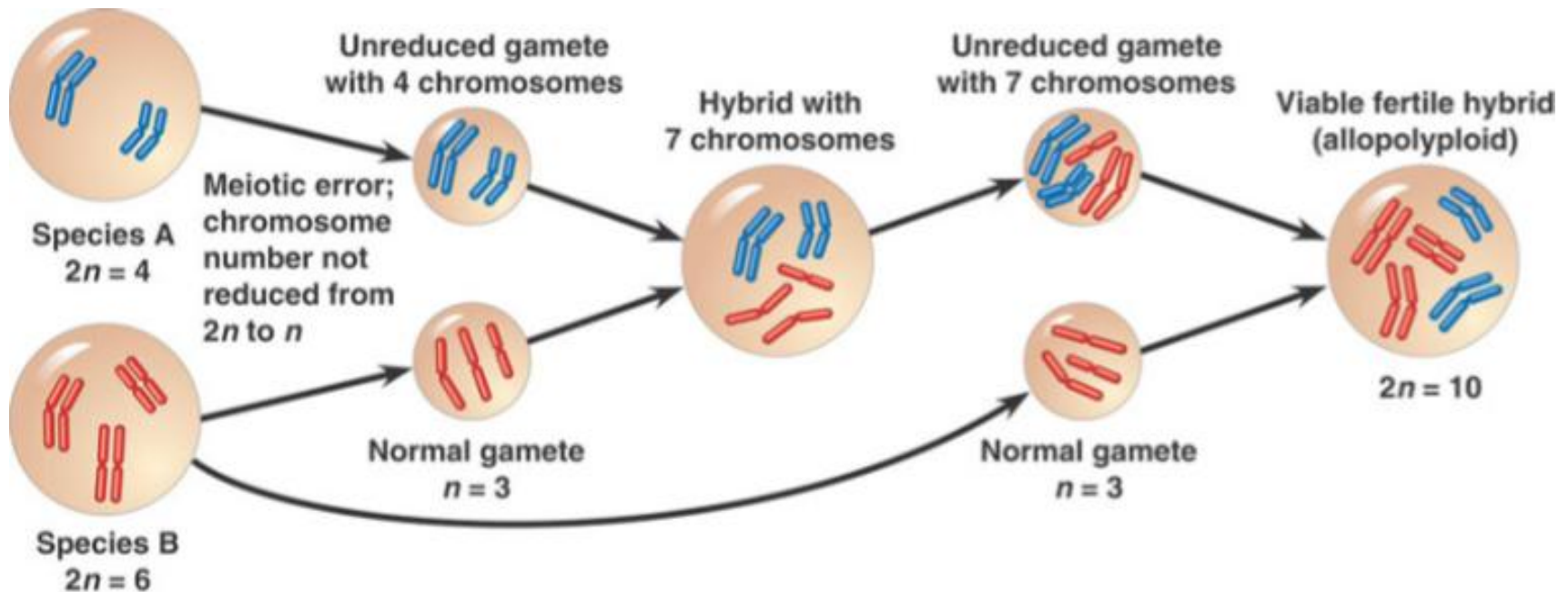
APLOIDIA: condizione in cui ciascun cromosoma è presente in unica copia.

POLIPLOIDIA: moltiplicazione di tutti i cromosomi, al cui interno troviamo:

a) Autopoliploidi: piante poliploidi in cui 2 o più cromosomi sono uguali tra loro



b) Allopoliploidi: piante poliploidi che derivano dall'incrocio tra 2 specie affini (genomi simili ma non uguali)



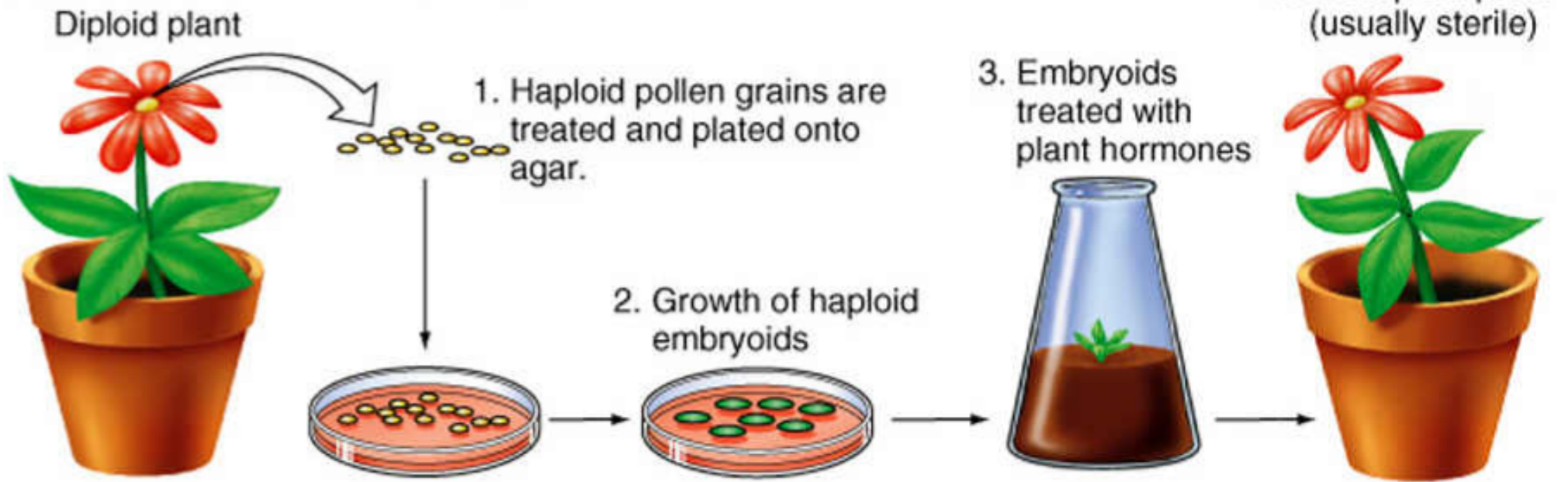
ANEUPLOIDIA: condizione in cui si presentano 1 o più cromosomi in più o in meno rispetto al corredo cromosomico normale

In questa categoria ritroviamo:

- a) nullisomici: quando il nucleo manca di entrambe i cromosomi di una coppia di omologhi
- b) monosomici: quando manca un solo cromosoma
- c) Doppi monosomici: quando 2 differenti cromosomi sono rappresentati ciascuno da un solo cromosoma
- d) trisomici: quando un cromosoma è rappresentato 3 volte
- e) Doppi trisomici: quando la situazione di trisomia si verifica contemporaneamente per 2 differenti coppie di cromosomi omologhi
- f) Tetrasomici: quando un cromosoma è rappresentato 4 volte

APLOIDIA: condizione in cui ciascun cromosoma è presente in unica copia

(a) How to create a monoploid plant



Effetti della poliploidia

Si stima che circa il 70% delle angiosperme abbia incontrato la poliploidia durante la propria storia evolutiva

La poliploidia è normale nelle felci (95%), comune nelle Angiosperme (30-70%), rara nelle Gymnosperme, quasi assente negli animali

- Aumento delle dimensioni cellulari e effetto di gigantismo in alcuni organi.
- Cambiamenti nella forma e nella consistenza di organi (vedi frutti).
- Maggior possibilità di colonizzare nuovi habitat rispetto agli antenati diploidi.
- Riduzione della fertilità e della produzione di semi.

Ruolo della poliploidia nel miglioramento genetico delle specie coltivate

- Gene buffering: risposta più lenta alla selezione ma maggior potenziale adattativo
- Dosage effect: l'effetto additivo di diversi alleli determina un aumento del numero di fenotipi
- Aumento della diversità allelica: ci sono maggiori possibilità di combinazioni alleliche diverse e maggiori opportunità per il breeding
- Nuova variazione fenotipica: emergono interazioni genomiche e cambiamenti nell'espressione genica negli allopoliploidi

POLIPLOIDI

I poliploidi, insieme agli aploidi e ai diploidi, rientrano nella categoria degli euploidi cioè individui che portano solo genomi interi.

Possiamo quindi avere anche:

- 1 monoploidi (aploidi) x
- 2 diploidi $2x$
- 3 triploidi $3x$ sterile
- 4 autotetraploidi $4x$
- 5 pentaploide $5x$ sterile
- 6 allotetraploidi $2x+2x'$

Dove x è il numero cromosomico di base.

X è uguale a 7 per cereali e le foraggere.

Nelle specie diploidi il numero cromosomico aploide o gametico n si identifica con x e la situazione $2x$ coincide con la condizione $2n$;

nelle specie poliploidi tale corrispondenza non si ha più.

Origine dei poliploidi:

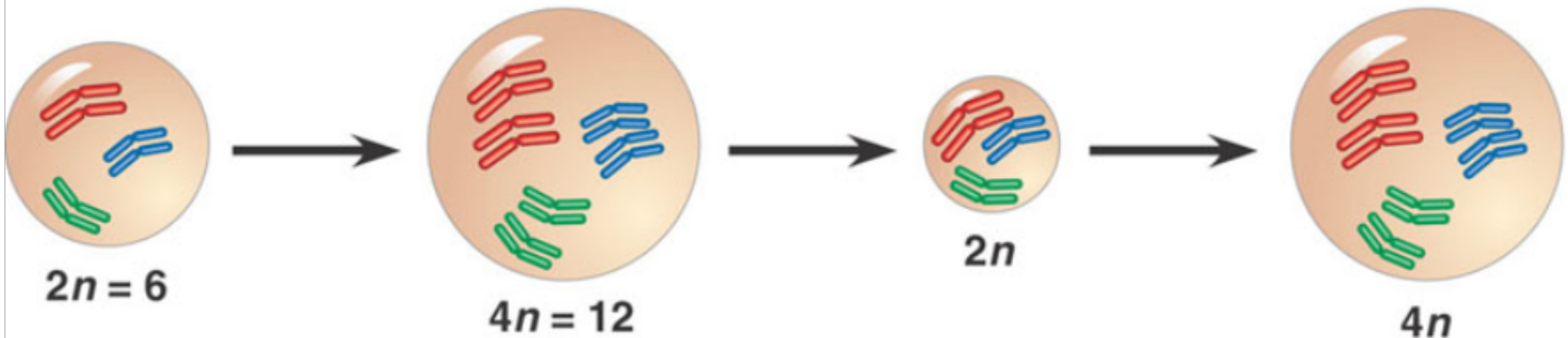
- Disturbi nel corso della mitosi (non si forma il fuso mitotico);
- Disturbi nel corso della meiosi (fusione di 2 nuclei aploidi durante la meiosi o mancanza di divisione cellulare durante la meiosi);
- Impiego di colchicina (alcaloide che impedisce la formazione del fuso mitotico);
- Trattamento a freddo (impedisce la formazione del fuso).

Disturbi nel corso della meiosi

Failure of cell division in a cell of a growing diploid plant after chromosome duplication gives rise to a tetraploid branch or other tissue.

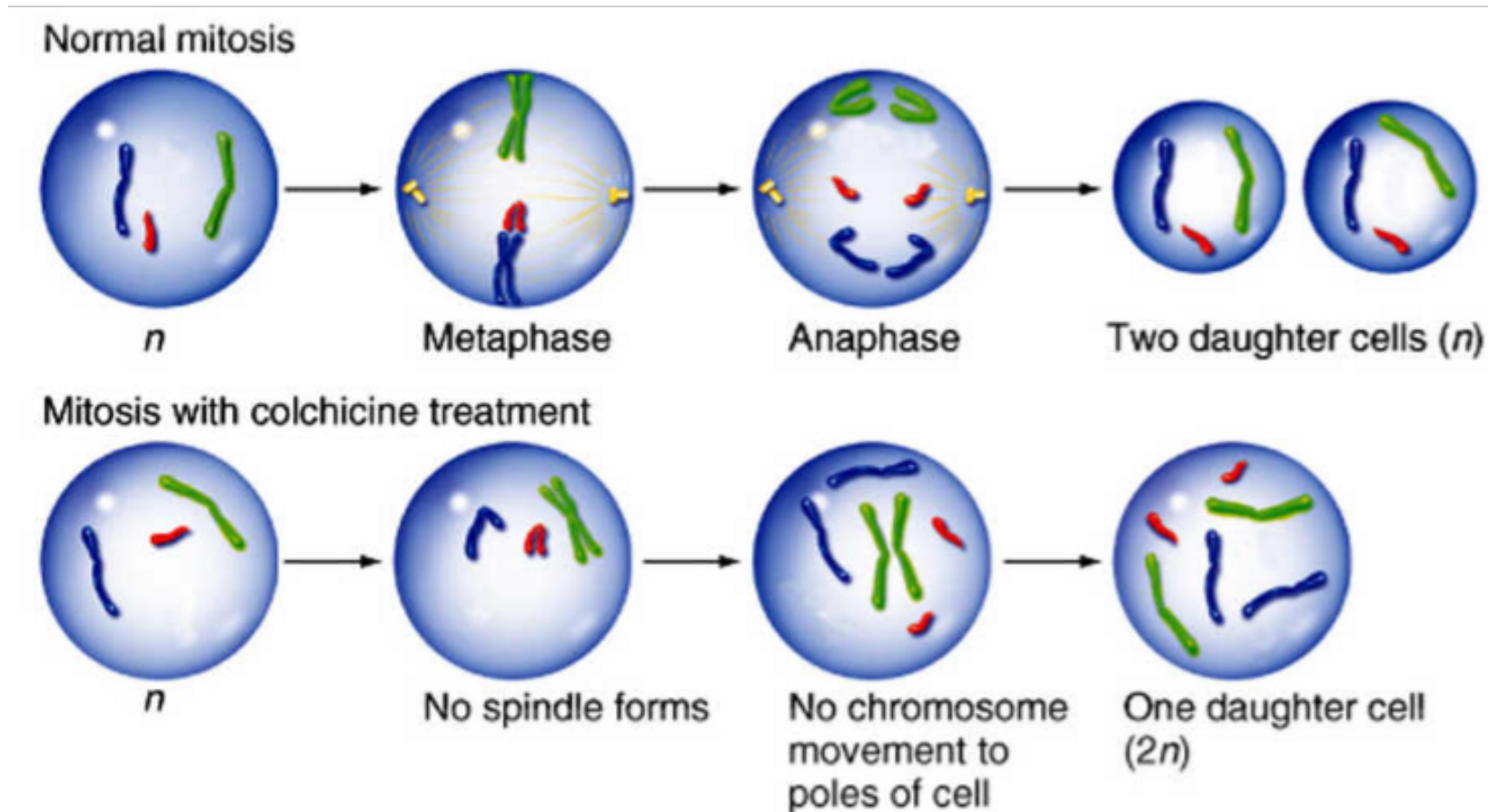
Gametes produced by flowers on this tetraploid branch are diploid.

Offspring with tetraploid karyotypes may be viable and fertile—a new biological species.



Uso di colchicina per raddoppiare

il numero cromosomico



La colchicina deriva dal croco autunnale



La colchicina distrugge la formazione del fuso mitotico

a) AUTOPOLIPLIIDI

Portano più genomi della stessa specie, la maggior parte dei poliploidi sperimentali sono autoploidi, in genere sono ottenuti per raddoppiamento del numero cromosomico somatico.

Molte specie coltivate sono autoploidi:

erba medica, patata, caffè autotetraploidi naturali,
Barbabietola e banana triploidi.

pruno domestico esaploide

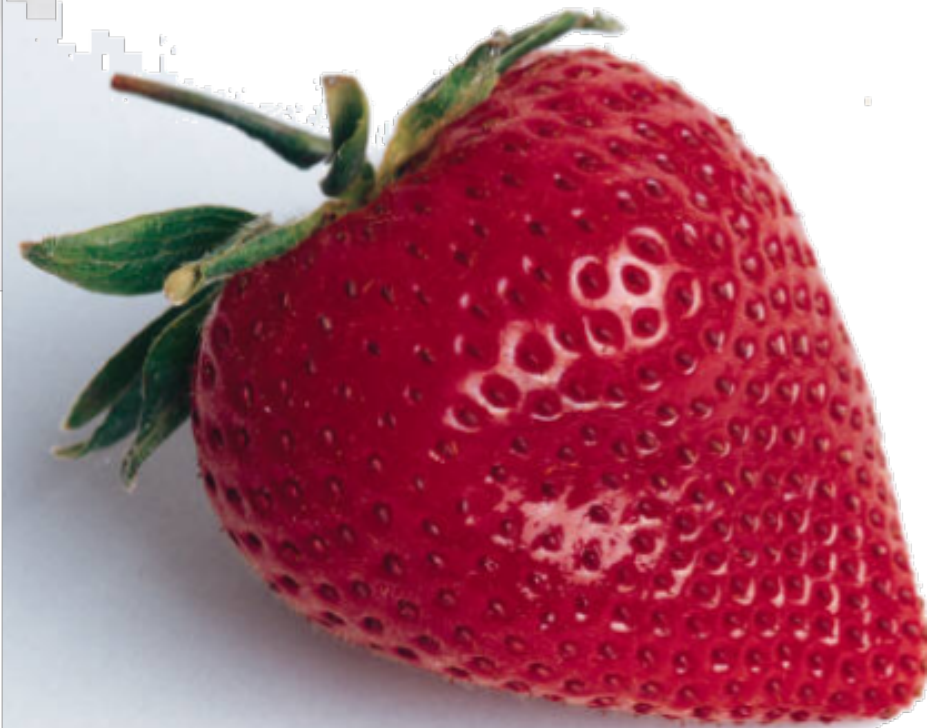
Fragola ottoploide

Triploid

seedless watermelon



Octoploidy strawberries



La fragola attualmente coltivata (*Fragaria x ananassa*) è un ibrido ottoploide originato da un incrocio interspecifico avvenuto, casualmente ormai tre secoli fa.



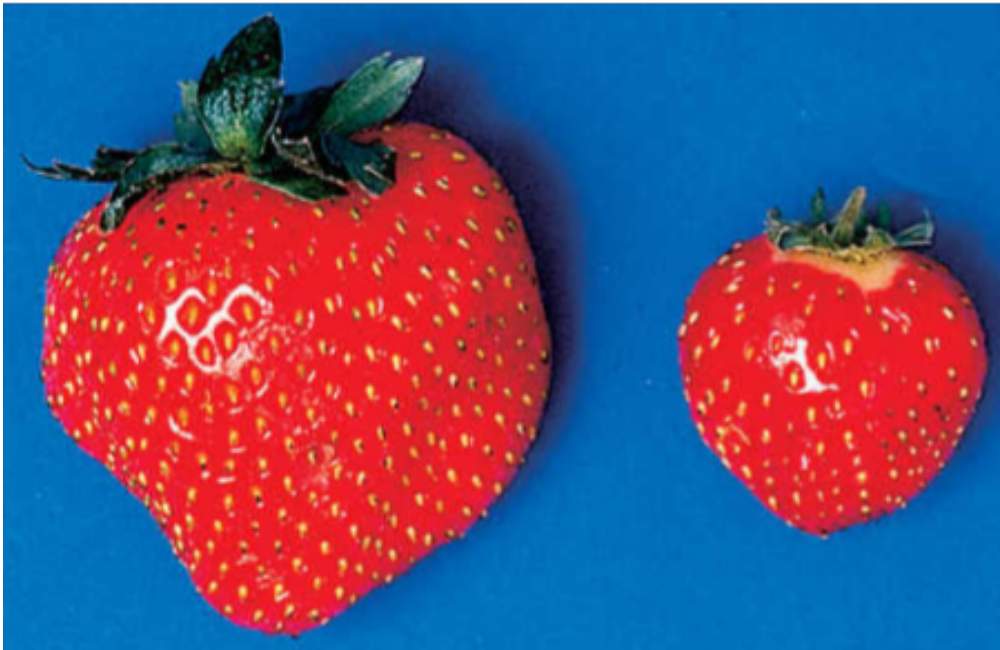
Tutte le varietà oggi coltivate nel mondo appartengono a questa specie, anche se, pur in piccole quantità, significative sono le coltivazioni di *F. vesca* (fragolina di bosco, diploide) e *F. moschata* (Profumata di Tortona, esaploide) e *F. chiloensis* (a frutto bianco, ottoploide).

La fusione di un gamete diploide con un gamete aploide produce un organismo triploide

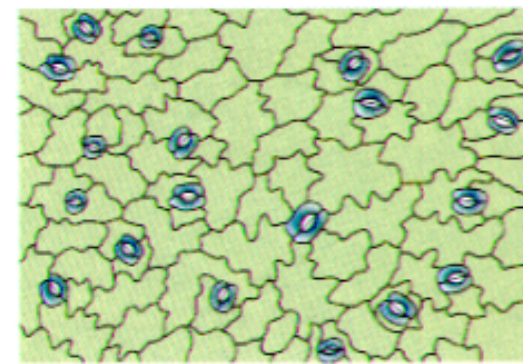
Alcuni esempi comprendono frutti senza semi come banana ($3n=33$), uva, anguria



Nei poliploidi:
le cellule sono di
maggiori dimensioni!

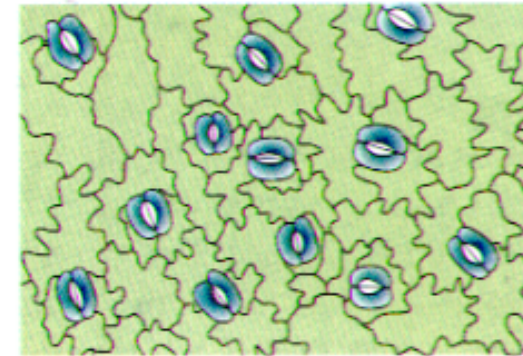


$2n$



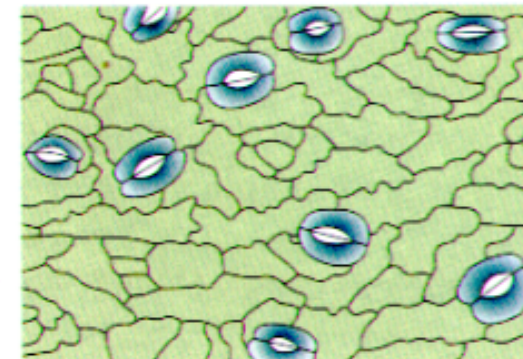
(a)

$4n$



(b)

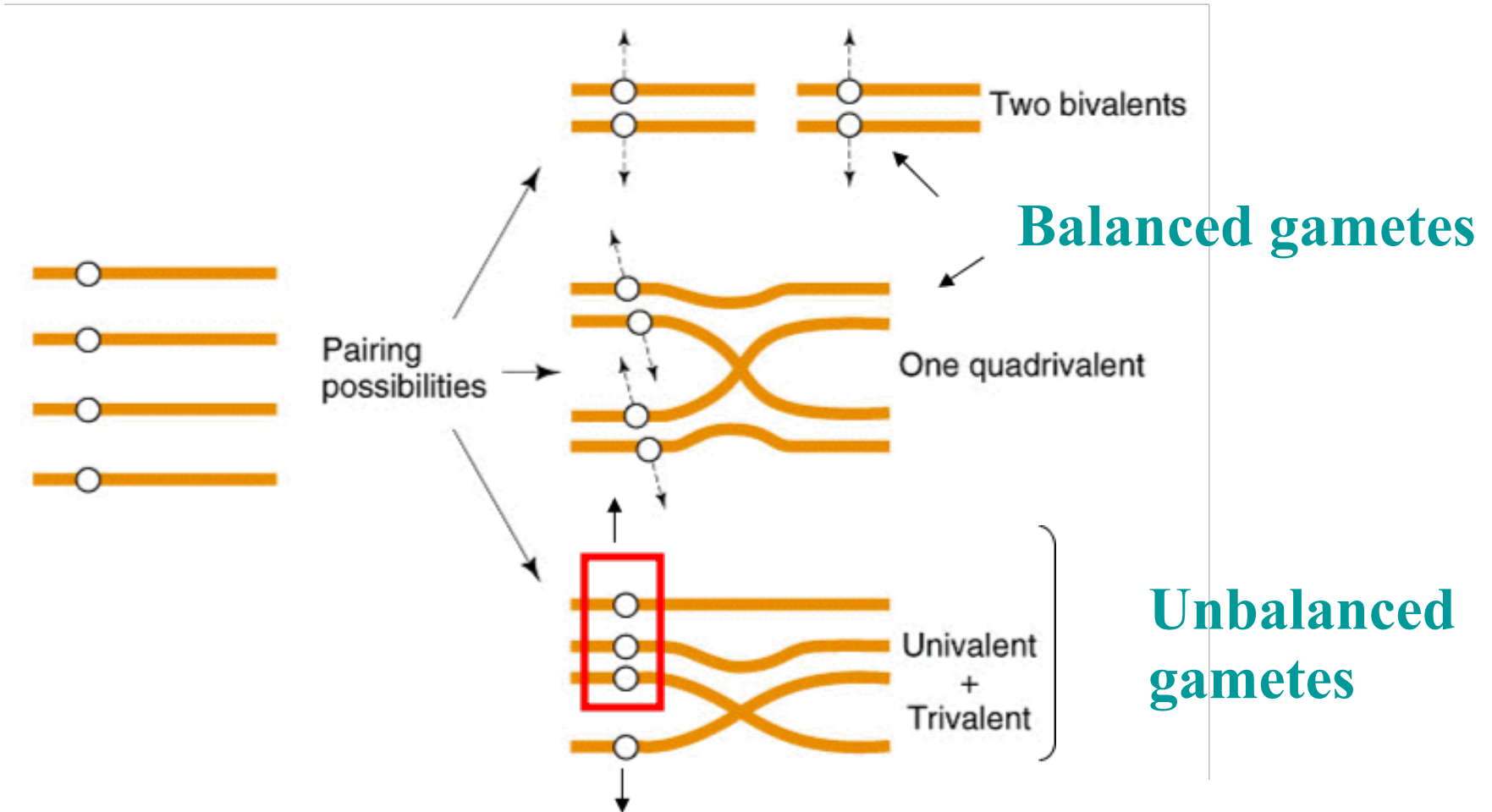
$8n$



(c)

Figure 18-5 Epidermal leaf cells of tobacco plants, showing an increase in cell size, particularly evident in stoma size, with an increase in autopolyploidy. (a) Diploid, (b) tetraploid, (c) octoploid. (From W. Williams, *Genetic Principles and Plant Breeding*. Blackwell Scientific Publications, Ltd.)

Gli autotetraploidi presentano dei problemi alla meiosi con la conseguente formazione di gameti sbilanciati, ciò porta a problemi di fertilità e quindi ad un minor successo evolutivo.



b) ALLOPOLIPLOIDI

Derivano dall'incrocio tra specie affini.

Nell'800 incrocio tra *Primula verticillata* ($2n=2x=18$) x *Primula floribunda* F1 ibrido sterile, però si trovò una pianta F1 fertile che era fenotipicamente diversa dai parentali e non più interfertile con essi.

Questa pianta costituisce una specie a sè stante...dopo 100 anni si scoprì che era una pianta tetraploide ($2n=36=4x$)



Primula verticillata
 $2n = 2x = 18$

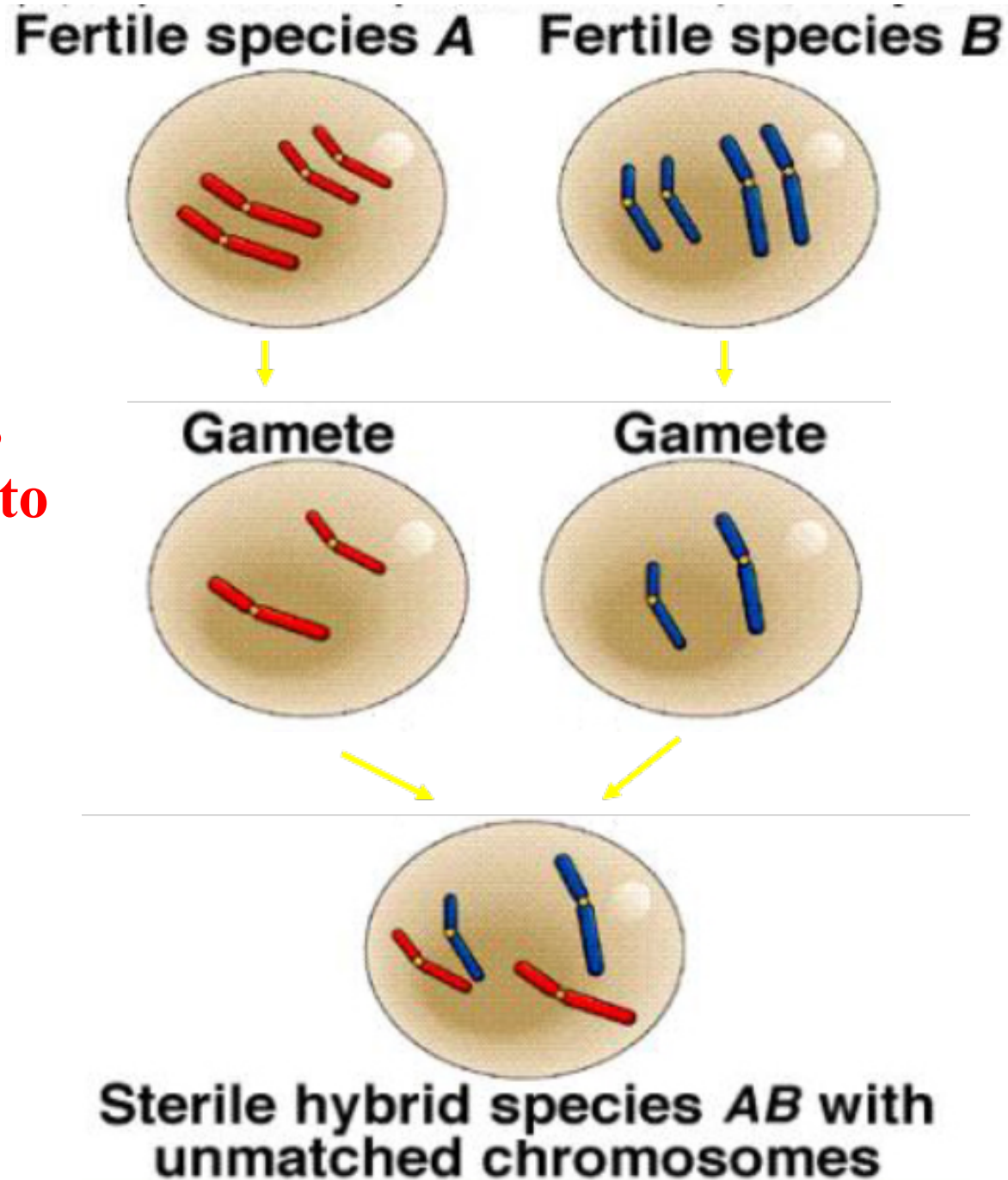


Primula floribunda
 $2n = 2x = 18$



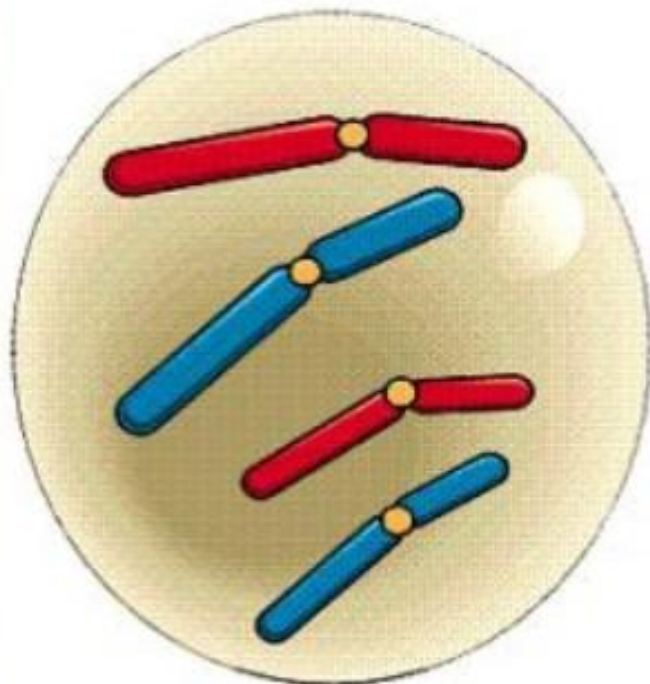
Primula kewensis
 $2n = 2x = 18$
 $2n = 4x = 36$

What happens during hybridization?



But, many hybrid plants can continue to reproduce vegetatively (asexually).

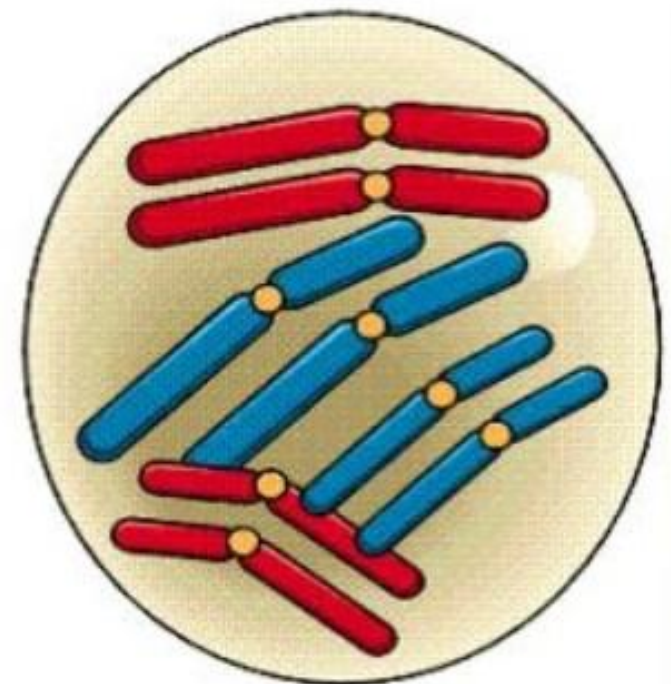
How can a new, fertile species arise via hybridization?



Hybrid species *AB*
(sterile)



**Chromosome
doubling
(tetraploid)**



Species *AABB*
(fertile)

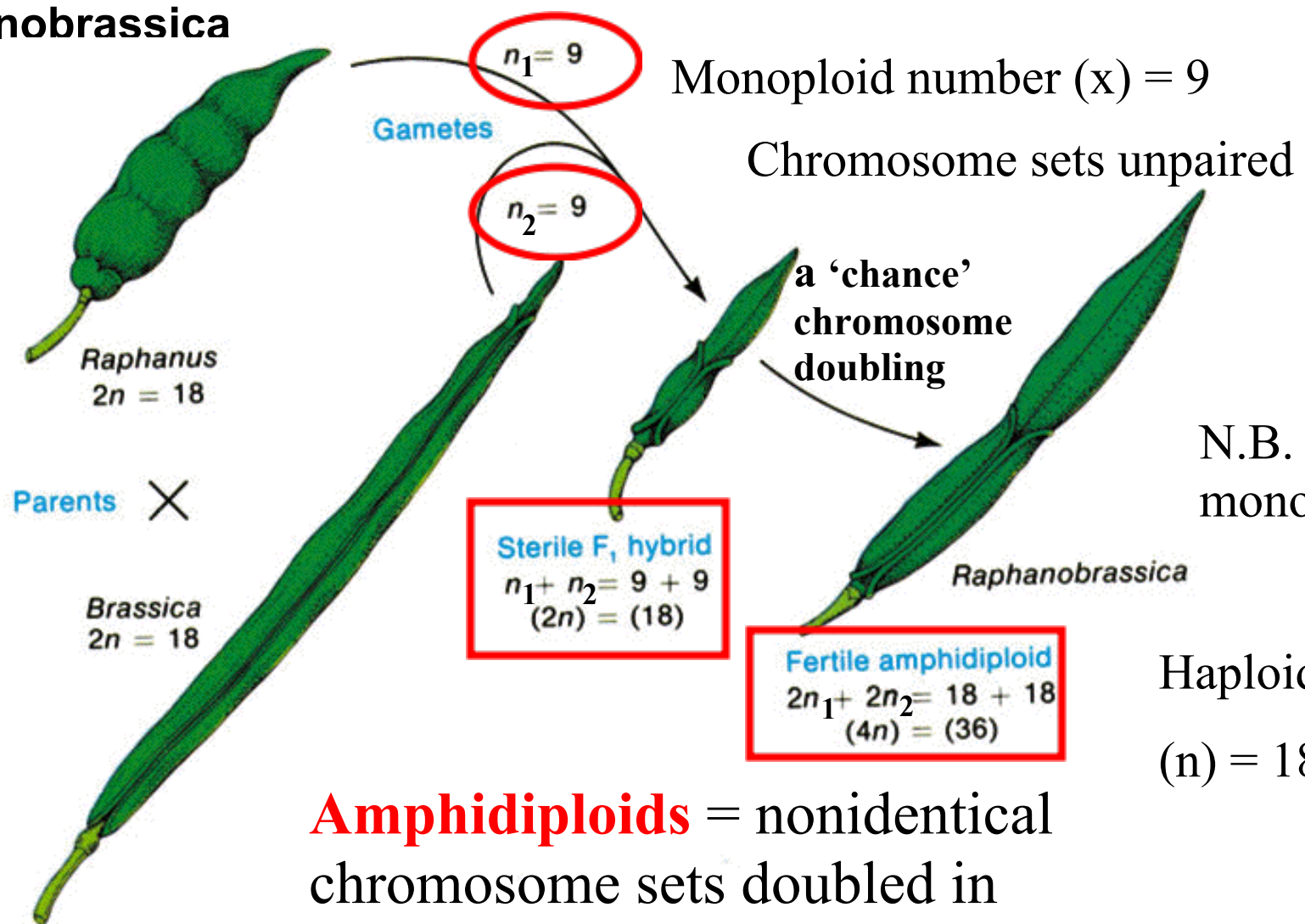
Polyploidy can restore fertility by restoring the condition of paired chromosomes.

Tabacco: *N. tabacum* deriva dall'incrocio tra *N. silvestris* e *N. tomesiformis*



**Brassica: dall'incrocio tra ravanello (*Rafanus sativus*) e cavolo (*Brassica oleacea*)
 deriva la ravanobrassica**

**Different
 Species**



Monoploid number (x) = 9

Chromosome sets unpaired

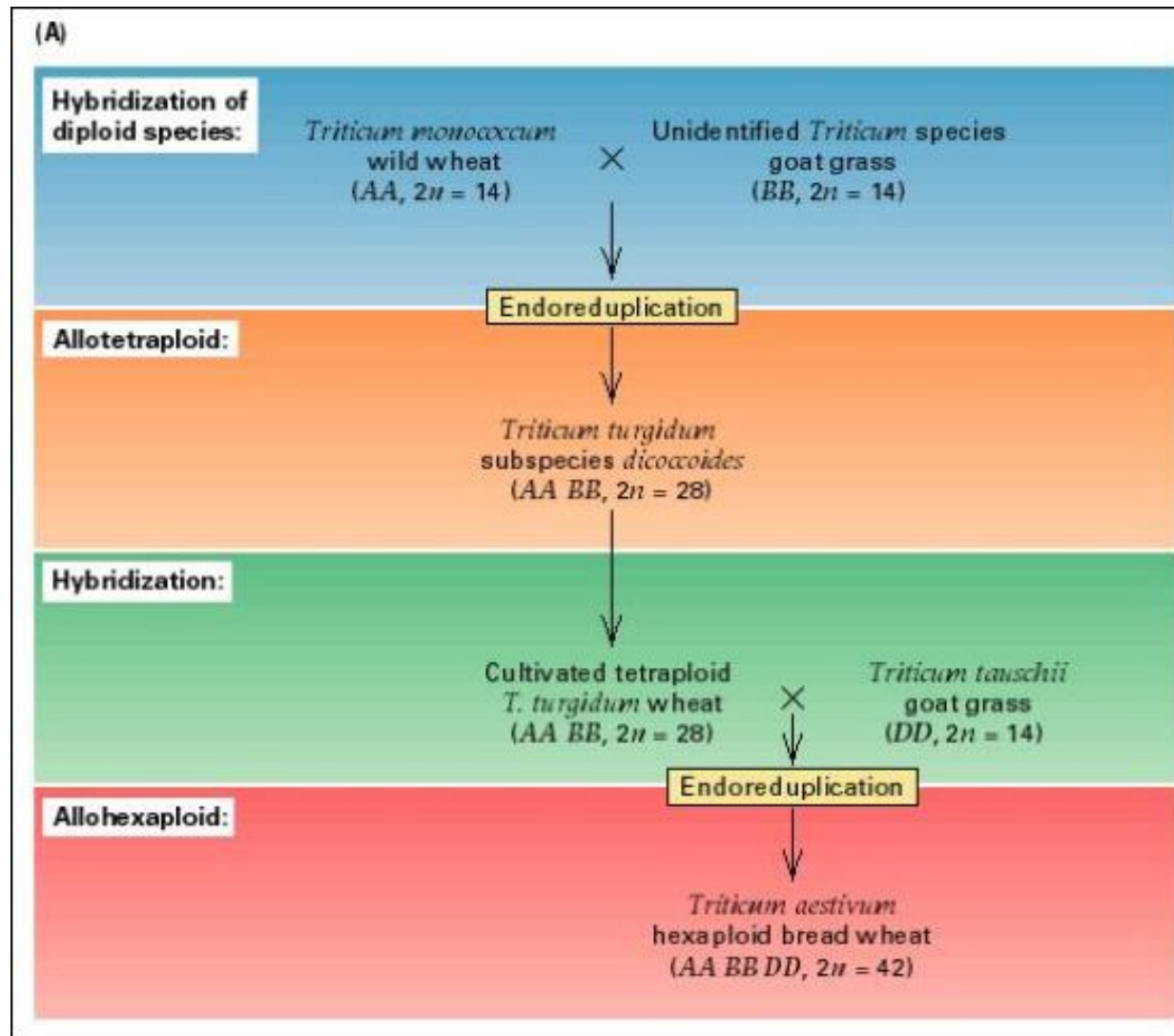
a 'chance'
 chromosome
 doubling

N.B. Haploid
 monoploid

Haploid number
 (n) = 18

Amphidiploids = nonidentical
 chromosome sets doubled in
 allopolyploid

Il caso più famoso e più importante però è quello dei frumenti



Storicamente, si sono osservati diversi fenomeni di poliploidizzazione nella storia dei frumenti:

Frumento selvatico	Triticum monococcum	AA	2X
Frumento duro	Triticum durum	AABB	4X
Frumento tenero	Triticum aestivum	AABBDD	6X

Triticale

Il triticale è un cereale poco coltivato in Italia (ha successo su terreni marginali, umidi, ricchi di torba ed è resistente al freddo) e produce una granella simile a quella del frumento.

Deriva dall'ibridazione interspecifica tra frumento e segale.

Esistono 2 diversi tipi di triticale

triticale esaploide primario (derivante dall'incrocio tra frumento duro 4x con segale)

triticale ottoploide primario (derivante dall'incrocio tra frumento tenero 6x con segale)

Triticale esaploide primario

Frumento duro
Tetraploide
AABB
 $2n=28$ ♀

Segale
Diploide
RR
 $2n=14$ ♂

Coltura in vitro di
embrioni

F1
ABR

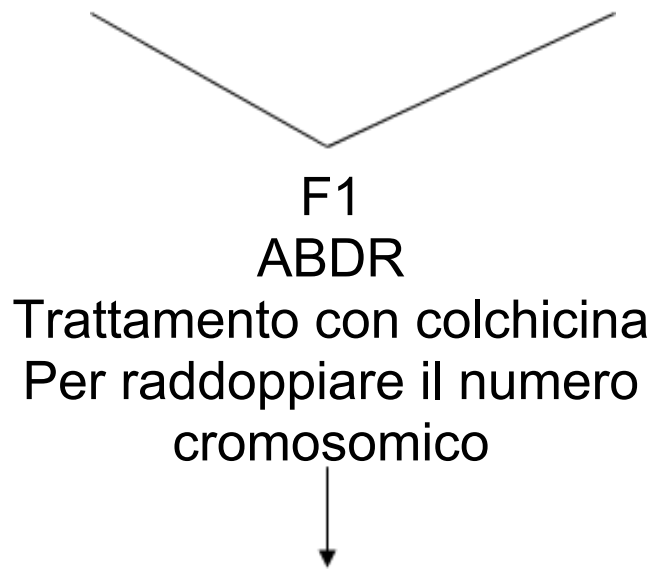
Trattamento con colchicina
Per raddoppiare il numero
cromosomico

AABBR
R
 $2n=42$

Frumento tenero
esaploide
AABBDD
 $2n=42$ ♀

Segale
diploide
RR
 $2n=14$ ♂

**Triticale ottoploide
primario**



AABBDDR
R
 $2n=56$

Entrambi i triticali primari hanno delle produzioni non elevatissime, per aumentare

la produttività vengono incrociati ulteriormente con frumento tenero



Triticale secondario AABB 6DD 1RR

Triticum monococcum (AA) x *Aegilops speltoides* (BB)

$2n = 2x = 14$ crom. $2n = 2x = 14$ crom.



Híbrido estéril (AB)
(Diploidización espontánea)



Híbrido fértil (AABB)

Triticum turgidum ($2n = 4x = 28$ crom.)

T. turgidum (AABB) x *T. tauschii* (DD)
($2n = 4x = 28$ crom.) ($2n = 2x = 14$ crom.)



Híbrido estéril (ABD)
Diploidización espontánea



Híbrido fértil (AABBDD)

Triticum aestivum (alohexaploide $2n = 6x = 42$)

T. aestivum (AABBDD) x *Secale cereale* (RR)
($2n = 6x = 42$ crom.) ($2n = 2x = 14$ crom.)

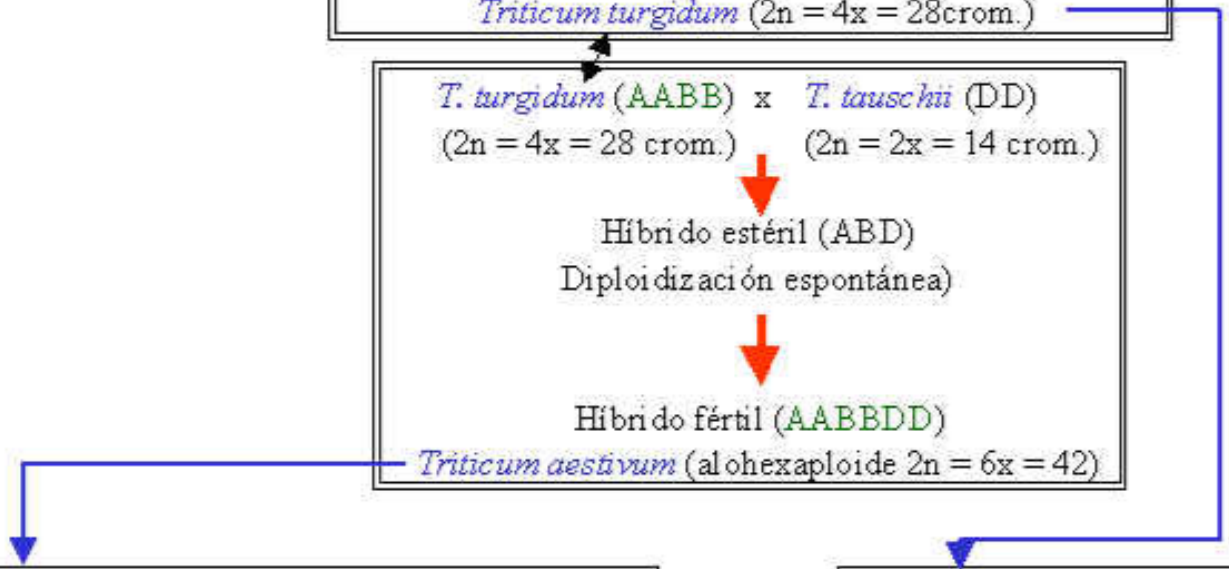


Triticale AABBDDRR (alooctoploide $2n = 8x = 56$)

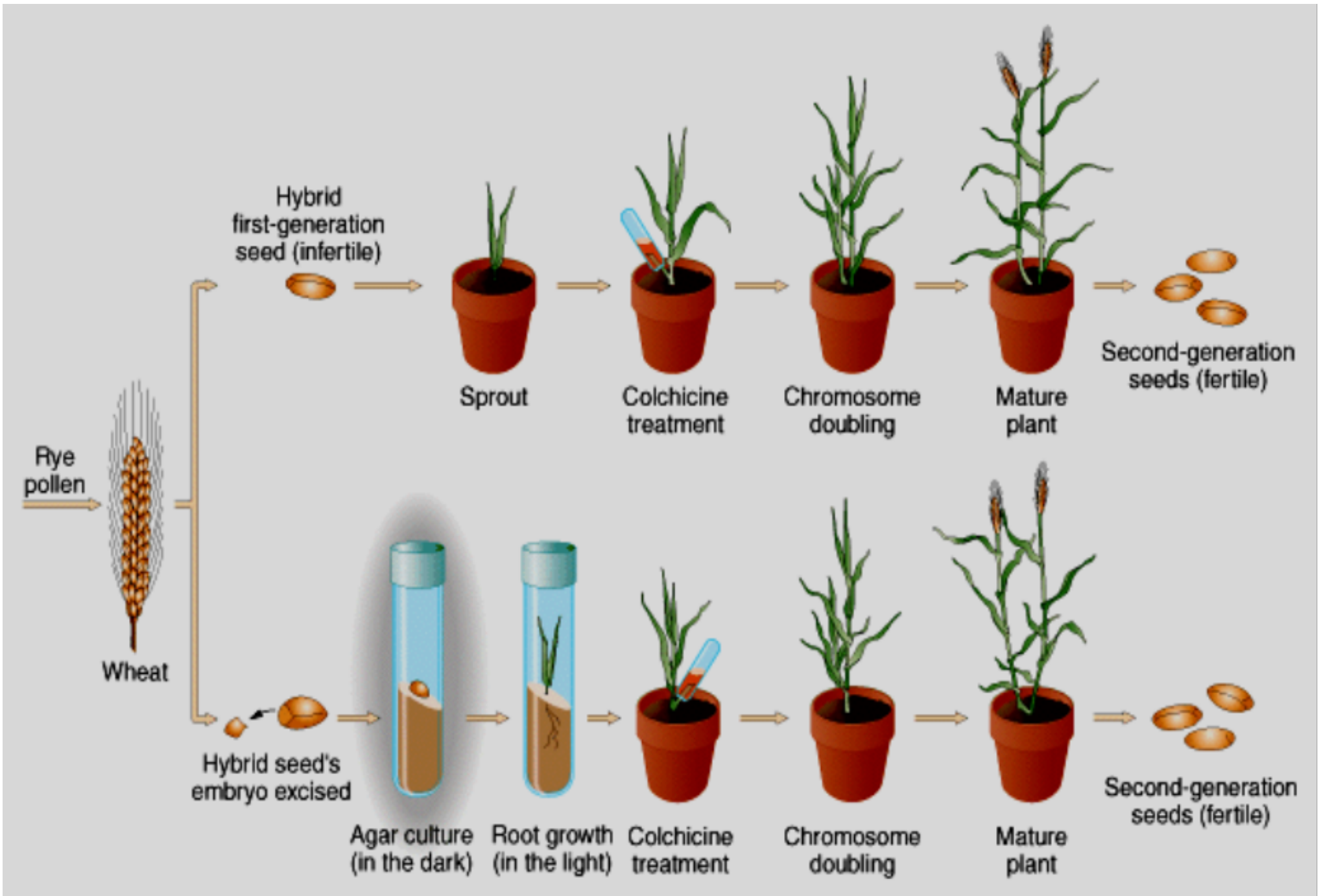
Triticum durum (AABB) x *Secale cereale* (RR)
($2n = 4x = 28$ crom.) ($2n = 2x = 14$ crom.)



Triticale AABBRR (alohexaploide $2n = 6x = 42$)



Triticale



ANEUPLOIDI

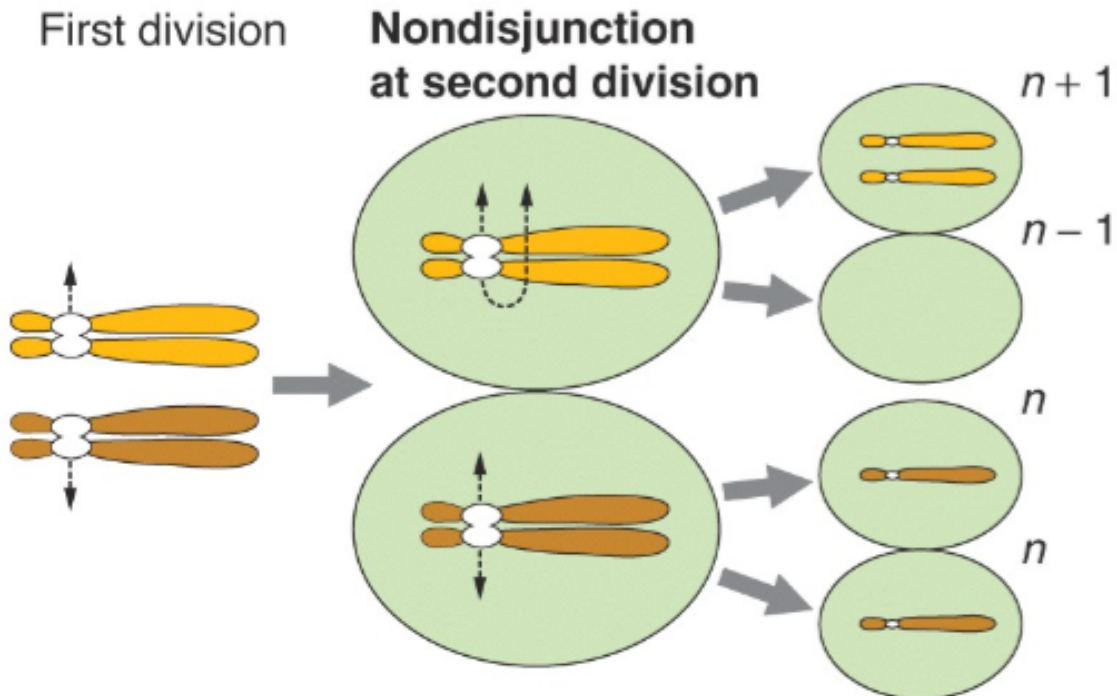
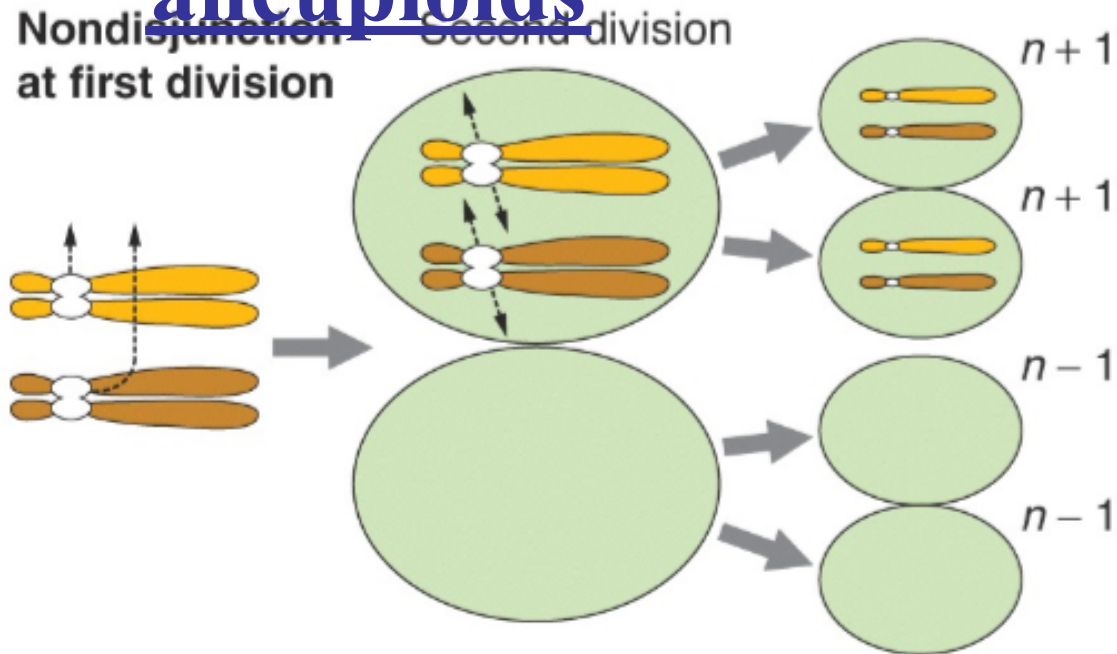
presentano un cromosoma in più o in meno rispetto all'assetto genomico normale

Gli aneuploidi non vengono coltivati perché presentano dei problemi fisici ma

sono state comunque utilizzati in genetica vegetale.

In particolare i trisomici, i monosomici e i nullisomici sono stati utilizzati per mappare mutazioni.

Origin of aneuploids



Classificazione dell'aneuploidia in una specie a $2n=2x=6$ cromosomi, in cui le tre coppie omologhe sono indicate con 3 diverse lettere

AABBCC

Termine	Formula genomica	Corredo cromosomico somatico
Nullisomico +	$2x-2 (=4)$	AABB
Monosomico +	$2x-1 (=5)$	AABBC
Doppio monosomico +	$2x-1-1 (=4)$	AABC
Trisomico	$2x+1 (=7)$	AABBCCC
Doppio trisomico	$2x+1+1 (=8)$	AAABBBCC
Tetrasomico	$2x+2 (=8)$	AAAABBCC
Monosomico - trisomico +	$2x-1+1 (=6)$	AAABBC

trisomici

Possiedono un cromosoma in più, ad esempio
AAA

Alla meiosi producono 2 tipi di gameti:

A gamete normale

AA gamete sbilanciato



AA presenta un duplice comportamento

Letale se espresso nel polline

Normale se espresso nell'ovario

I trisomici sono stati utilizzati per la mappatura e per la localizzazione cromosomica dei geni soprattutto nei cereali diploidi.

Poiché nei trisomici è presente un cromosoma in più, i rapporti di segregazione per i geni localizzati sull'elemento aggiuntivo sono diversi dai rapporti di segregazione di un diploide (che invece seguono la legge di Mendel).

Vi sono trisomici in orzo, frumento, solanacee.

monosomici

Piante prive di un singolo cromosoma, sono vitali specialmente nelle specie polipoidi,
(nelle specie diploidi non sono vitali né i monosomici né i nullisomici)

Il monosomico A- produce 2 tipi di gameti cioè A e -

il gamete - è letale nel polline ma vitale nell'ovario

Anche i monosomici vengono usati per la mappatura.

In generale il numero di monosomici esistenti in una specie è pari al numero gametico (n) di cromosomi.

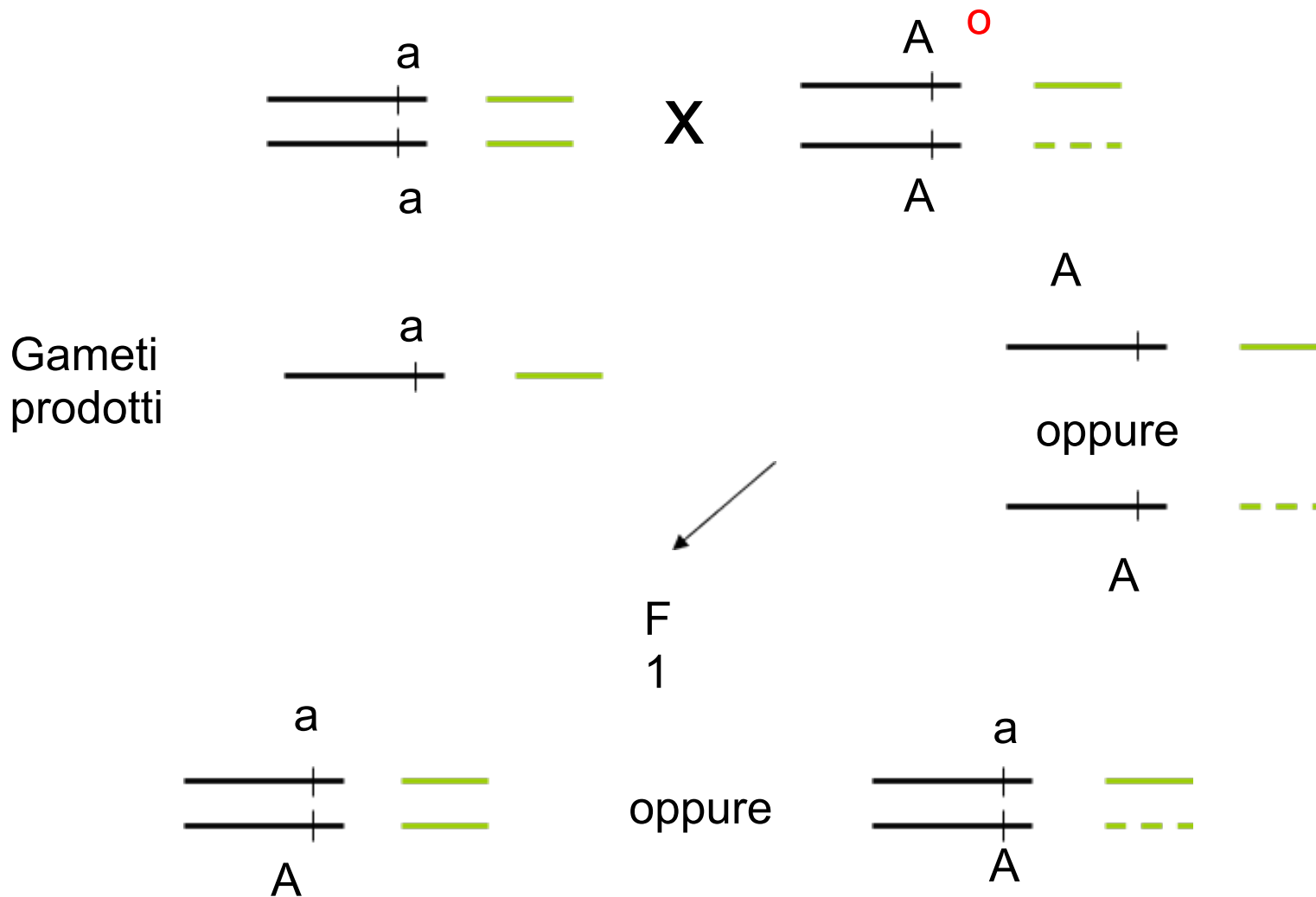
Se si incrociano tutti i monosomici esistenti per una certa specie per la pianta che porta il gene da mappare si ottengono delle progenie F1 e F2 a seconda dell'incrocio eseguito.

Per mappare un carattere recessivo basta andare in F1 mentre per mappare un carattere dominante ci si deve spingere fino all'analisi della F2.

Come mappare un carattere recessivo aa sfruttando la serie dei monosomici

Parentale P1

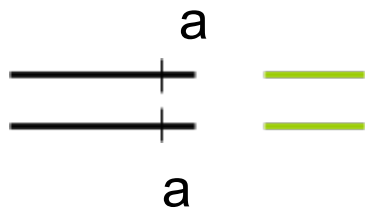
monosomic



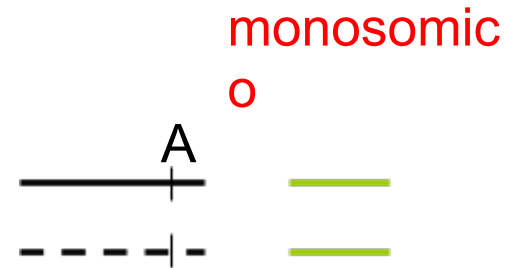
Nell'incrocio con un monosomico diverso da quello per il cromosoma sul quale è ubicato il gene di interesse si osserva il fenotipo A in tutta la progenie F1

Utilizzando un diverso parentale monosomico...

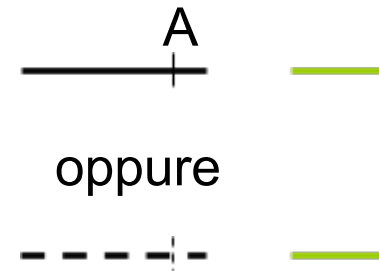
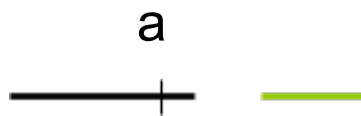
Parentale P1



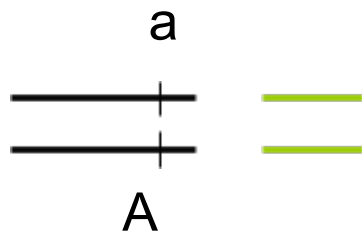
X



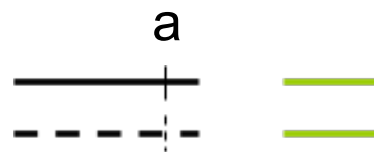
Gameti prodotti



F
1



oppure



Nell'incrocio con un monosomico per il cromosoma sul quale è situato il gene di interesse si osserva nella progenie F1 sia il fenotipo A ma anche il fenotipo recessivo a

nullisomici

Mancano entrambi i cromosomi di una coppia di omologhi
si ottengono per autofecondazione di monosomici.

L'attribuzione di un gene ad un particolare cromosoma può essere fatta anche in questo caso incrociando una pianta con tutta la serie dei nullisomici e osservando in quale incrocio il rapporto di segregazione si discosta da quello mendeliano.

Why less common in animals?

Many animals have chromosomally determined sex, and polyploidy interferes with this.

Most animals have several isolating mechanisms (geographic, temporal, behavioral etc.) that tend to prevent natural interbreeding between species.

Many plants have meristematic tissue throughout their lives and are self-fertile: In plants, about 5 out of every 1000 gametes produced is diploid!