

Una mutazione è una modifica permanente del genotipo di una cellula che può o meno manifestarsi nel fenotipo, le mutazioni creano variabilità nel processo evolutivo e sono alla base del miglioramento genetico di piante e animali.

1. Mutazioni Genetiche a livello di DNA (riguardano la sequenza nucleotidica dei geni interessati)

a) Mutazioni Puntiformi (o Sostituzioni). Una Mutazione Puntiforme per sostituzione è un cambiamento in un gene dovuto al cambiamento di una coppia di basi con un'altra coppia di basi $AT \Rightarrow GC$

- **Transizione:** sostituzione di una purina con un'altra purina ($A \leftrightarrow G$) o di una pirimidina con un'altra pirimidina ($C \leftrightarrow T$).

- **Transversione:** sostituzione di una purina con una pirimidina o viceversa ($A \leftrightarrow C, A \leftrightarrow T, G \leftrightarrow C, G \leftrightarrow T$).

b) Mutazioni di Inserzione e Delezione (Indels)

- **Inserzione:** aggiunta di una o più basi nel DNA.

- **Delezione:** rimozione di una o più basi dal DNA.

- **Frame-shift:** mutazione che altera il "frame" di lettura del codice genetico (causa uno spostamento della sequenza di amminoacidi, con effetti gravi).

c) Mutazioni Silenti

- Mutazioni che non alterano la sequenza di amminoacidi a causa della ridondanza del codice genetico.

d) Mutazioni Non-Senso

- Mutazioni che creano un codone di stop prematuro, interrompendo la traduzione e portando a una proteina non funzionale.

e) Mutazioni di Senso (o Missenso)

- Mutazioni che cambiano un singolo amminoacido nella proteina risultante, alterando la sua struttura e funzione.

2. Mutazioni Cromosomiche (riguardano la struttura dei cromosomi)

a) Mutazioni Strutturali dei Cromosomi

- **Delezioni:** perdita di un segmento cromosomico. Letali in condizione omozigote

- **Duplicazioni:** ripetizione di un segmento cromosomico, generalmente non letali.

- **Inversioni:** inversione di un segmento di cromosoma, letalità gametica

- **Traslocazioni:** scambio di porzioni tra cromosomi non omologhi, letalità gametica

3. mutazioni genomiche (mutazioni Numeriche dei Cromosomi)

- **ANEUPLOIDI**: presenza di un numero di cromosomi diverso dal numero standard (es. trisomia 21 - sindrome di Down).

- **EUPLOIDI** (tutti i cromosomi omologhi sono presenti nella stessa quantità)

1. **Poliploidi**: presenza di uno o più set di cromosomi in più (es. tetraploidia). Le mutazioni genomiche poliploidi possono a loro volta essere **autoploiploidi** (se l'aumento cromosomico avviene per duplicazione di un corredo di base nell'ambito della stessa specie) o **alloploiploidi** (se l'organismo possiede più set di cromosomi derivati da specie diverse)
2. **Aploidi**: è il numero cromosomico gametico

4. Mutazioni Epigenetiche

- Modificazioni chimiche del DNA che non cambiano la sequenza genetica, ma influenzano l'espressione dei geni.

- **Metilazione del DNA**: l'aggiunta di gruppi metile a specifiche citosine può inibire l'espressione genica.

- **Modifiche degli istoni**: alterazioni nei "tappi" proteici attorno ai cromosomi che influenzano l'accessibilità al DNA.

5. Mutazioni Indotte e Spontanee

a) **Mutazioni Spontanee**: Mutazioni che si verificano senza cause esterne, tipicamente durante la replicazione del DNA.

b) **Mutazioni Indotte**: Mutazioni causate da agenti esterni, come radiazioni (UV, X), sostanze chimiche o virus.

6. Mutazioni Somatiche e Germinali

a) **Somatiche**: Mutazioni che si verificano nelle cellule somatiche e non sono trasmesse alla progenie.

b) **Germinali**: Mutazioni nelle cellule germinali (spermatozoi e ovociti), che possono essere trasmesse alle generazioni future.

MUTAZIONI GENICHE O PUNTIFORMI

Le mutazioni geniche sono alterazioni nella sequenza di basi azotate del DNA e possono manifestarsi in vari modi. Queste mutazioni possono influire su una o poche coppie di basi, motivo per cui vengono chiamate anche "puntiformi". In particolare, esistono diversi tipi di

mutazioni che possono alterare la sequenza genetica, e i loro effetti dipendono dal tipo di cambiamento che avviene nelle basi azotate del DNA.

1. Mutazioni di Sostituzione

In una **mutazione di sostituzione**, una coppia di basi viene sostituita da un'altra coppia di basi. Questi cambiamenti possono essere distinti in due categorie:

- **Transizione:** si verifica quando una purina (A o G) viene sostituita da un'altra purina, o una pirimidina (C o T) viene sostituita da un'altra pirimidina. Ad esempio, se l'adenina (A) viene sostituita dalla guanina (G), si parla di una transizione.
- **Trasversione:** accade quando una purina viene sostituita da una pirimidina, o viceversa. Ad esempio, la sostituzione di una purina come adenina (A) con una pirimidina come citosina (C), è una trasversione.

Gli effetti delle mutazioni di sostituzione:

A) **Mutazioni di Senso:** Questo tipo di mutazione provoca un cambiamento nella sequenza di aminoacidi della proteina codificata. La tripletta risultante, infatti, codifica per un aminoacido diverso rispetto alla sequenza originale. Queste mutazioni possono alterare la funzione della proteina e influire sul funzionamento biologico della cellula.

B) **Mutazioni Non Senso:** In questo caso, la nuova tripletta codifica per un "codone di stop" che termina prematuramente la sintesi proteica. Il risultato è una proteina incompleta che potrebbe non essere funzionale o avere una funzione ridotta.

C) **Mutazioni Sinonime:** La mutazione non cambia l'amminoacido che viene codificato dalla tripletta, poiché il codice genetico è ridondante. Quindi, anche se la sequenza di DNA viene alterata, la proteina risultante rimane invariata.

D) **Mutazioni Silenti:** Queste mutazioni sono simili alle mutazioni sinonime, ma in questo caso non hanno effetto nemmeno sulla proteina finale, poiché non cambiano né l'amminoacido codificato né la sua funzione. Le mutazioni silenti non alterano la sequenza amminoacidica della proteina, anche se la sequenza di DNA subisce un cambiamento.

2. Mutazioni di Inserzione e Delezione

Le mutazioni di **inserzione** o **delezione** comportano l'aggiunta o la perdita di una o più coppie di basi nella sequenza di DNA. Queste mutazioni hanno un impatto significativo sulla lettura del codice genetico.

- **Inserzione:** un'ulteriore coppia di basi viene aggiunta alla sequenza.
- **Delezione:** una coppia di basi viene rimossa dalla sequenza.

Entrambe le mutazioni portano a un cambiamento nel **frame di lettura** (il cosiddetto **frameshift**). Poiché il codice genetico è letto in triplette di basi (codoni), l'inserimento o la delezione di una coppia di basi sposta la lettura delle successive triple. Di conseguenza, ogni

codone a partire dal punto della mutazione sarà letto in modo errato, il che altera completamente la sequenza di amminoacidi della proteina risultante. Questo tipo di mutazione ha generalmente effetti devastanti sulla funzionalità della proteina, e può provocare malattie genetiche gravi o addirittura letali.

MUTAZIONI INDOTTE E SPONTANEE

Mutazioni Spontanee e Meccanismi di Riparazione

Le mutazioni spontanee sono quelle che si verificano in assenza di un agente mutageno induttore. Possono essere causate da errori nella replicazione del DNA, cambiamenti chimici spontanei delle basi o attivazione di elementi trasponibili. Le cellule dispongono di diversi meccanismi di riparazione del DNA per correggere gli errori e prevenire le mutazioni, come la correzione delle bozze durante la replicazione, la fotoriattivazione dei dimeri di pirimidina indotti dagli UV e la riparazione per escissione.

Soppressione delle Mutazioni

In alcuni casi, l'effetto di una mutazione può essere soppresso da una seconda mutazione in un altro sito del genoma. La soppressione può essere intragenica, quando la seconda mutazione si trova nello stesso gene della prima, o intergenica, quando la seconda mutazione si trova in un gene diverso. I geni soppressori possono codificare per tRNA che riconoscono i codoni di stop mutati, permettendo la continuazione della traduzione⁸.

Mutazioni Indotte

Le mutazioni indotte sono quelle causate dall'esposizione ad agenti mutageni, come radiazioni ionizzanti o mutageni chimici. Gli agenti mutageni possono essere utilizzati per aumentare la frequenza di mutazione e creare nuova variabilità genetica, con applicazioni nel miglioramento genetico delle piante.

MUTAZIONI CROMOSOMICHE

Le **mutazioni cromosomiche** (o **aberrazioni cromosomiche**) sono *variazioni rispetto alla situazione normale (wild-type) della struttura o del numero dei cromosomi*.

Nei batteri, negli Archaea e negli eucarioti le mutazioni cromosomiche possono verificarsi spontaneamente o essere indotte sperimentalmente da alcuni agenti mutageni chimici o da radiazioni. Esistono quattro tipi principali di mutazioni cromosomiche che implicano cambiamenti nella struttura del cromosoma: le *delezioni* e le *duplicazioni* (entrambe comportano un cambiamento nella quantità di DNA di un cromosoma), le *inversioni* (che comportano un cambiamento nell'orientamento di un tratto cromosomico) e le *traslocazioni* (che implicano un cambiamento nella localizzazione di un segmento cromosomico).

Tutti i quattro tipi di mutazioni cromosomiche strutturali hanno origine da una o più rotture nel cromosoma. Qualsiasi sia il punto in cui avviene una rottura, le estremità tronche rimangono

prive delle sequenze specializzate alle estremità dei cromosomi (i telomeri), che li proteggono dalla degradazione. La porzione terminale rotta di un cromosoma è “appiccicosa” e può attaccarsi ad altre estremità cromosomiche rotte.

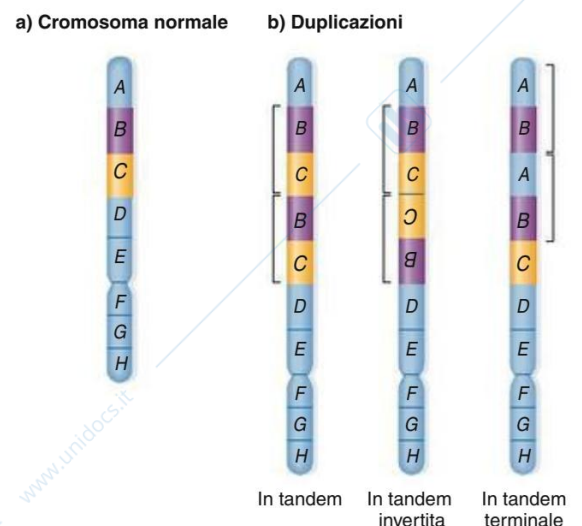
Delezione

Una **delezione** è una mutazione cromosomica in cui un segmento cromosomico è mancante. Proprio per questo le delezioni non possono retromutare. Le cause possono essere Radiazioni ionizzanti, Mutageni chimici, Errori nelle ricombinazioni, Trasposoni o virus. Le conseguenze dipendono dai geni che vengono rimossi o dal tipo di frammento deletato. Se viene rimosso un frammento contenente un centromero l'intero cromosoma (acentrico) verrà generalmente perso alla meiosi. la delezione dell'allele dominante in un eterozigote ha come conseguenza la manifestazione a livello fenotipico dell'allele recessivo. Questa manifestazione è definita **pseudodominanza**. Negli organismi omozigoti può dare fenomeni di **emizigosi** (letalità gametica).

Duplicazione

Comporta il raddoppiamento di un tratto cromosomico.

Quando la mutazione genera segmenti duplicati adiacenti l'un l'altro e viene conservato l'ordine dei geni, la *duplicazione* è detta **in tandem**. Quando l'ordine dei geni nel segmento duplicato è il contrario dell'ordine originale, si tratta di una duplicazione **in tandem invertita** e quando i segmenti duplicati sono disposti in tandem all'estremità di un cromosoma è una duplicazione **in tandem terminale**. In individui eterozigoti si potranno riscontrare anse non appaiate alla meiosi. Le duplicazioni inoltre, possono retromutare, alterano i rapporti di Linkage e sono fonte di ulteriore materiale genetico soggetto a mutazione, cioè capace di evolvere verso nuove funzioni come nel caso delle famiglie multigeniche.



Inversione

È una mutazione che si verifica quando un cromosoma viene rotto in due punti e il frammento viene reinserito dopo una rotazione di 180°. L'inversione si dice **paracentrica** se non comprende il centromero o **pericentrica** quando comprende il centromero. Le inversioni omozigoti possono essere identificate attraverso modificazioni nelle relazioni di linkage, tra i geni coinvolti. Inoltre le inversioni possono provocare la perdita di funzione del gene (se il punto di rottura è intragenico) (letalità gametica) oppure alterare la regolazione dei geni (allontanandoli/avvicinandoli a sequenze regolative. Nella meiosi di individui eterozigoti singoli eventi di crossing over all'interno del segmento invertito generano prodotti ricombinanti con una frequenza molto bassa.

Traslocazione

È la conseguenza di un cambiamento di posizione di un tratto cromosomico e delle sequenze geniche in essi contenute. Nelle traslocazioni non c'è né aumento né perdita di materiale genetico. Se un segmento cromosomico cambia di posizione entro lo stesso cromosoma, c'è una **traslocazione intracromosomica non-reciproca**. Quando un segmento cromosomico viene trasferito da un cromosoma a un altro, la **traslocazione è non-reciproca**. La conseguenza delle traslocazioni negli organismi omozigoti è una modificazione delle relazioni di linkage dei geni traslocati. Oltre agli effetti delle inversioni (perdita di funzione di un gene se il punto di rottura è all'interno del gene o regolazione dei geni) possono creare nuovi prodotti genici per fusione. Le traslocazioni reciproche eterozigoti causano semisterilità poiché il 50% dei gameti prodotti dalla meiosi non è vitale.

A seguito di inversione o traslocazione abbiamo un effetto fenotipico di posizione, ossia un cambiamento dell'espressione fenotipica di uno o più geni in relazione al cambiamento di posizione nel genoma. Ad esempio, se un allele dominante viene traslocato vicino al centromero in individui eterozigoti, la sua espressione può essere influenzata dalle regioni eterocromatiche circostanti. Inoltre, la nuova posizione dei geni può modificarne l'interazione con elementi regolatori come promotori ed enhancer, portando a variazioni nell'espressione genica.

MUTAZIONI GENOMICHE

Le **mutazioni genomiche** sono alterazioni del corredo genomico, specificamente del numero di cromosomi. Queste mutazioni si distinguono in due categorie principali:

1. Euploidia:

- Questa categoria riguarda cambiamenti che interessano interi set di cromosomi.
- Un esempio è la **monoploidia** (o aploidia), in cui una cellula o un organismo possiede un solo set di cromosomi (indicato con "x").
- Un altro esempio è la **poliploidia**, che indica la presenza di più di due set di cromosomi.

Effetti generali della poliploidia

La poliploidia, ovvero la presenza di più di due set completi di cromosomi in una cellula, può avere diversi effetti sugli organismi, in particolare sulle piante. Alcuni degli effetti più comuni sono:

- **Aumento delle dimensioni degli organi:** La poliploidia spesso porta ad un aumento delle dimensioni di foglie, fiori, frutti e semi.
- **Tardività del processo riproduttivo:** Le piante poliploidi possono impiegare più tempo per raggiungere la maturità riproduttiva rispetto alle loro controparti diploidi.

- **Aumento delle sostanze di riserva:** Le piante poliploidi possono accumulare maggiori quantità di sostanze di riserva, come amido e proteine.
- **Maggiore tolleranza agli stress abiotici:** La poliploidia può conferire una maggiore resistenza a condizioni ambientali sfavorevoli, come siccità, salinità e temperature estreme.
- **Sterilità:** La poliploidia può interferire con il normale processo meiotico, portando alla formazione di gameti sbilanciati e quindi alla sterilità.

I meccanismi citogenetici che portano alla poliploidia sono principalmente due:

1. Disturbi del processo mitotico: Durante la mitosi, errori nella separazione dei cromosomi possono portare alla formazione di cellule con un numero doppio di cromosomi. Questo può avvenire, ad esempio, se i cromosomi non si attaccano correttamente al fuso mitotico o se la citodieresi non si completa correttamente. Tali disturbi possono essere causati da shock termici, che provocano l'aborto della cariocinesi equazionale e la mancanza dell'anafase (aborto mitotico), dall'uso della colchicina o dalla coltura in vitro.

2. Disturbi del processo meiotico: Durante la meiosi, errori nella separazione dei cromosomi omologhi o dei cromatidi fratelli possono portare alla formazione di gameti diploidi anziché aploidi. La fusione di un gamete diploide con un gamete aploide darà origine a uno zigote triploide, mentre la fusione di due gameti diploidi darà origine a uno zigote tetraploide. Tali disturbi possono essere provocati da shock termici, dall'azione di sostanze c-mitotiche, o da incroci tra due poliploidi o tra diploidi e poliploidi. Questi fattori causano una meiosi particolare, priva di omologia tra i cromosomi, che genera gametofiti non ridotti (sterilità maschile), dalla cui unione si forma il poliploide. Inoltre, può avvenire la fusione di nuclei (protoplasti).

Geni Diploidizzanti e Riacquisizione della Fertilità

Negli autoploiploidi, la sterilità può essere superata attraverso un processo chiamato diploidizzazione. Questo processo è favorito dai **geni diploidizzanti**, che promuovono la formazione di bivalenti durante la meiosi, permettendo una corretta segregazione dei cromosomi e la produzione di gameti vitali. Un esempio di gene diploidizzante è il gene *Ph* presente nel frumento (*Triticum*).

Filogenesi dei Frumenti e Origine della Vite

- **Filogenesi dei Frumenti:** Il frumento coltivato (*Triticum aestivum*) è un esempio di alloesaploide, ovvero un organismo poliploide in cui i set cromosomici derivano da specie diverse. Nel caso del frumento, i tre genomi (A, B e D) che compongono il suo corredo cromosomico derivano da tre diverse specie ancestrali.
- **Origine della Vite:** La vite (*Vitis vinifera*) è un esempio di **paleopoliploide**, ovvero un organismo in cui un'antica poliploidizzazione è stata seguita da un processo di diploidizzazione. L'analisi molecolare del genoma della vite ha confermato la sua

origine esaploide, sebbene le specie ancestrali non siano ancora state identificate con certezza.

Significato Fitogeografico della Poliploidia

La poliploidia è un fenomeno più frequente nelle piante che negli animali e la sua distribuzione geografica non è uniforme. Le fonti sottolineano come la frequenza di specie poliploidi aumenti con la latitudine e l'altitudine. Questo suggerisce che la poliploidia potrebbe conferire un vantaggio adattativo in ambienti caratterizzati da condizioni più rigide.

- **La poliploidia si suddivide in:**
 - **Autopoliploidia:** si verifica quando un organismo ha più di due set di cromosomi omologhi, derivanti dalla stessa specie (es. AAAA). In natura un esempio è possibile trovarlo in una pianta autotetraploide (4x) che avrà quattro copie di ciascun cromosoma, tutte derivanti dalla stessa specie parentale. Negli autopoliploidi, la moltiplicazione del genoma avviene per duplicazione di un corredo di base all'interno della stessa specie. Questo porta a un aumento delle dimensioni dell'organismo, ritardo nel processo riproduttivo, aumento delle sostanze di riserva, maggiore tolleranza agli stress abiotici e può causare sterilità o fertilità, quest'ultima riacquisibile tramite diploidizzazione.
 - **Allopoliploidia:** si verifica quando un organismo ha più di due set di cromosomi, derivanti da specie diverse (es. AABB). Un esempio di questo caso si può trovare in una pianta allotetraploide ($2x1 + 2x2$) che possiede due set di cromosomi derivanti da una specie e due set derivanti da un'altra specie. Gli ibridi allopoliploidi possono essere fertili se i cromosomi delle due specie parentali sono sufficientemente simili da potersi appaiare durante la meiosi. Nell'allopoliploidia, si forma una nuova specie a partire da due preesistenti, tramite il raddoppiamento del numero cromosomico nell'ibrido interspecifico, rendendo possibile la meiosi e quindi la fertilità nella nuova specie.

2. Aneuploidia:

- Questa categoria si riferisce ad un numero di cromosomi sbilanciato, in cui si ha la perdita o l'aggiunta di uno o pochi cromosomi rispetto al corredo genomico normale.

Effetti delle mutazioni genomiche euploidi:

- **Maschiosterilità:** in alcuni casi la poliploidia può interferire con la produzione di polline fertile, portando alla sterilità maschile.
- **Vantaggi evolutivi:** in altri casi, la poliploidia può conferire vantaggi adattativi, come una maggiore resistenza a stress ambientali o una maggiore produzione di biomassa.

L'ottenimento sperimentale degli aploidi può avvenire attraverso:

- Trattamenti con auxine

- Impollinazione ritardata
- Impollinazione con polline devitalizzato tramite raggi X
- Coltura in vitro di gametofiti
- Ibridazione interspecifica
- Utilizzo di mutanti meiotici
- Shock termici

RICOMBINAZIONE INTRAGENICA

La ricombinazione intragenica è il processo di ricombinazione di materiale genetico che avviene *all'interno di un singolo gene*. Questo fenomeno può verificarsi tra siti mutazionali diversi all'interno dello stesso gene, permettendo di mappare la distanza tra questi siti e portando alla formazione di nuove combinazioni alleliche, aumentando così la variabilità genetica. In particolare, la ricombinazione intragenica si verifica quando due mutazioni all'interno dello stesso gene sono funzionalmente alleliche ma non strutturalmente alleliche.

EFFETTI DEI MUTAGENI FISICI E CHIMICI

I **mutageni** sono agenti che aumentano la frequenza di mutazioni. Si distinguono in:

- **Mutageni fisici:**
 1. **Radiazioni ionizzanti** causano rotture del DNA e alterazioni delle basi
 - **raggi X** Sono prodotti dalla decelerazione di cariche elettriche in movimento e hanno alta capacità penetrativa.
 - **raggi gamma:** sono emessi da radioisotopi come il ^{60}Co e il ^{137}Ce , sono più penetranti dei raggi X.
 - **Neutroni:** Più efficienti ma generano ampie mutazioni, di scarso utilizzo.
 2. **Radiazioni ultraviolette (UV):** inducono la formazione di dimeri di timina, che distorcono la struttura del DNA. Hanno scarsa penetrazione e sono utilizzate per mutare cellule singole o polline, inducendo principalmente mutazioni geniche.
 3. **Alte temperature:** possono causare deaminazione delle basi e altre alterazioni chimiche del DNA.
- **Mutageni chimici:**
 1. **Analoghi delle basi:** molecole simili alle basi azotate che possono essere incorporate nel DNA durante la replicazione, causando errori di appaiamento. Esempio: 5-bromo-uracile.
 2. **Agenti che modificano le basi:** sostanze chimiche che reagiscono con le basi del DNA, alterandone la struttura e le proprietà di appaiamento.
 - **Agenti deaminanti** (es. acido nitroso): Rimuovono gruppi amminici dalle basi, generando mutazioni geniche.
 - **Agenti idrossilanti:** Aggiungono gruppi idrossilici alle basi.

- **Agenti alchilanti:** Trasferiscono gruppi alchilici al DNA, spesso cancerogeni.
- **Depurinazione:** Perdita di una purina, con l'aggiunta di una base a caso durante la replicazione.

3. Agenti intercalanti: molecole che si inseriscono tra le basi del DNA, distorcendone la struttura e interferendo con la replicazione e la trascrizione. Esempio: bromuro di etidio.

LE CHIMERE

Le Chimere nelle Piante

Le **chimere** sono organismi che presentano cellule con patrimoni genetici diversi. La loro formazione è particolarmente comune nelle piante, grazie a due caratteristiche peculiari del mondo vegetale: la **totipotenza cellulare**, ovvero la capacità di una singola cellula di dare origine a un intero organismo, e l'**ontogenesi ricorrente**, un processo di sviluppo basato sulla continua ripetizione di cicli di divisione cellulare.

Cause delle Chimere

Le chimere possono originarsi da diversi fattori:

- **Disturbi del ciclo mitotico:** Errori durante la replicazione del DNA o la divisione cellulare possono generare cellule con un numero anomalo di cromosomi (**aneuploidia** e **aneusomatia**) o con mutazioni che alterano la struttura dei geni a livello nucleare o citoplasmatico. Questi disturbi possono dare origine a **chimere a mosaico**, in cui cellule con diversi genotipi si distribuiscono in modo casuale all'interno dei tessuti
- **Mutazioni somatiche:** Le mutazioni che si verificano nelle cellule somatiche, ovvero quelle non destinate alla riproduzione, possono creare settori di tessuto geneticamente distinti dal resto dell'organismo. Questo tipo di mutazione può portare alla formazione di **chimere settoriali**, dove una porzione definita della pianta presenta un genotipo diverso.
- **Innesti:** L'unione di tessuti provenienti da piante diverse può generare chimere in cui i diversi genotipi sono disposti in strati concentrici. Le **chimere periclinali**, un esempio tipico di chimere da innesto, sono caratterizzate da una struttura a strati concentrici. Un esempio storico di chimera da innesto è l'**arancio Bizzarria**, una varietà scoperta nel 1640, che presenta caratteristiche ibride derivanti dall'arancio amaro e dal cedro

Tipi di Chimere

Esistono diversi tipi di chimere:

- **Chimere nucleari:** Sono caratterizzate da cellule che differiscono per il patrimonio genetico a livello del nucleo. Possono essere ulteriormente suddivise in:

- **Chimere citologiche:** Le cellule presentano un numero diverso di cromosomi.
- **Chimere genetiche:** Le cellule presentano mutazioni geniche differenti
- **Chimere citoplasmatiche:** Cellule con diversi patrimoni genetici a livello degli organelli citoplasmatici, come i mitocondri o i cloroplasti.
- **Chimere periclinali:** Sono caratterizzate da una distribuzione dei diversi genotipi in strati concentrici. Questo tipo di chimera è comune negli innesti ed è particolarmente utile per studiare l'**ontogenesi** dei tessuti vegetali, ovvero il processo di sviluppo che porta alla formazione dei diversi tessuti e organi a partire dagli apici meristemati.
 - La **tunica** e il **corpus**, i due principali strati che costituiscono gli apici meristemati, mostrano modalità di divisione cellulare differenti: la tunica si divide prevalentemente in modo **anticlino**, con pareti cellulari perpendicolari alla superficie, mentre il corpus si divide con pareti a varia inclinazione.
 - Lo strato **L1** della tunica dà origine all'**epidermide**, mentre lo strato **L2**, anch'esso appartenente alla tunica, contribuisce alla formazione del **tessuto sporigeno**
- **Chimere settoriali:** In questo tipo di chimera, un settore specifico della pianta presenta un genotipo diverso dal resto. Le chimere settoriali possono originarsi da mutazioni somatiche che avvengono nelle cellule dell'apice meristemato durante lo sviluppo della pianta.
- **Chimere a mosaico:** I diversi genotipi sono distribuiti in modo casuale, come in un mosaico. Possono originarsi da errori nella divisione cellulare o da mutazioni somatiche.

Ristrutturazione delle Chimere

Le chimere periclinali possono subire riarrangiamenti degli strati, spontaneamente o in seguito a trattamenti come le **radiazioni ionizzanti**. Questo processo, chiamato ristrutturazione, può dare origine a nuovi tipi di chimere, come osservato nella **poinsettia** e in altre piante a propagazione vegetativa. Un esempio specifico è il garofano "White Sim", in cui la ristrutturazione indotta dai raggi X ha portato alla comparsa di fiori bianchi screziati di rosso

Importanza delle Chimere

Le chimere sono importanti per diversi motivi:

- **Studi ontogenetici:** Le chimere periclinali, grazie alla loro struttura a strati, permettono di tracciare la distribuzione dei tessuti nella pianta adulta a partire dagli apici meristemati.
- **Mutagenesi:** Lo studio delle chimere settoriali e a mosaico fornisce informazioni preziose sui processi di sviluppo e sugli effetti delle mutazioni somatiche.

- Il **metodo topografico**, una tecnica che consiste nel seminare la spiga non sgranata per localizzare le plantule mutate nella loro posizione originale, è un esempio di metodo utilizzato per studiare le chimere a mosaico
- **Propagazione vegetativa:** Nelle specie a propagazione vegetativa, la presenza di cellule chimeriche è la **norma** e non l'eccezione. Questa costituzione genetica va considerata quando si parla di cloni di materiale vegetale, in quanto la presenza di diversi genotipi può influenzare le caratteristiche del clone.

Considerazioni Finali

L'eterozigosi e il chimerismo sono aspetti genetici comuni nelle piante a propagazione vegetativa. Bisogna tenerne conto durante la mutagenesi e la selezione di cloni. La **selezione diplontica e aplontica** può influenzare la vitalità delle cellule mutate, portando alla ristrutturazione degli apici per morte cellulare e alla sostituzione con cellule di altri strati. Per ovviare al problema del chimerismo durante la mutagenesi, si può trattare gli zigoti, anche se questo approccio presenta delle difficoltà pratiche.

PERCHÉ I MUTAGENI GENERANO CHIMERE

I mutageni possono generare chimere se la mutazione si verifica in una cellula somatica durante lo sviluppo embrionale. Le cellule figlie della cellula mutata ereditano la mutazione, mentre le altre cellule dell'organismo manterranno il genotipo originale. Questo porterà alla formazione di un organismo con due o più popolazioni cellulari geneticamente distinte. Quando un mutagene colpisce un tessuto, non tutte le cellule di quel tessuto subiscono una mutazione e tra quelle mutate si possono verificare mutazioni diverse, generando così delle chimere. Per prevenire la formazione di una chimera, si dovrebbe colpire con il mutagene lo zigote prima che effettui la prima divisione, un procedimento difficoltoso poiché non è possibile sapere esattamente quando avverrà la prima divisione. In alternativa, si può utilizzare il mutagene sul gametofito maschile. Ad esempio, se un mutagene induce una mutazione in una cellula della pelle di un embrione, la zona di pelle derivante da quella cellula avrà un genotipo diverso dal resto della pelle dell'organismo. L'organismo risultante sarà una chimera, con una zona di pelle mutata e il resto del corpo con il genotipo originale.

TRASPOSONI NEGLI EUCARIOTI

- **Classe I Retrotrasposoni:** Si mobilitano attraverso un RNA intermedio in un processo di "copia e incolla". Aumentano l'ampiezza dei genomi, facendo insorgere mutazioni geniche e cromosomiche e formando nuovi alleli (simili ai retrovirus)
- **Classe II Trasposoni:** Si mobilizzano attraverso un processo "taglia e cuci". Sono responsabili dell'insorgenza di mutazioni geniche e cromosomiche e della formazione di nuovi alleli.