

BIODIVERSITA' e VARIABILITA'

La varietà di forme di vita:
diverse piante
animali
microorganismi

Geni che
contengono



Gli organismi viventi si modificano e si adattano alle condizioni ambientali anch'esse mutevoli



La biodiversità è
in continua
evoluzione

Un insieme dinamico in cui specie nuove appaiono ed altre si estinguono



Le attività umane interferiscono nel rapporto

biodiversità-evoluzione

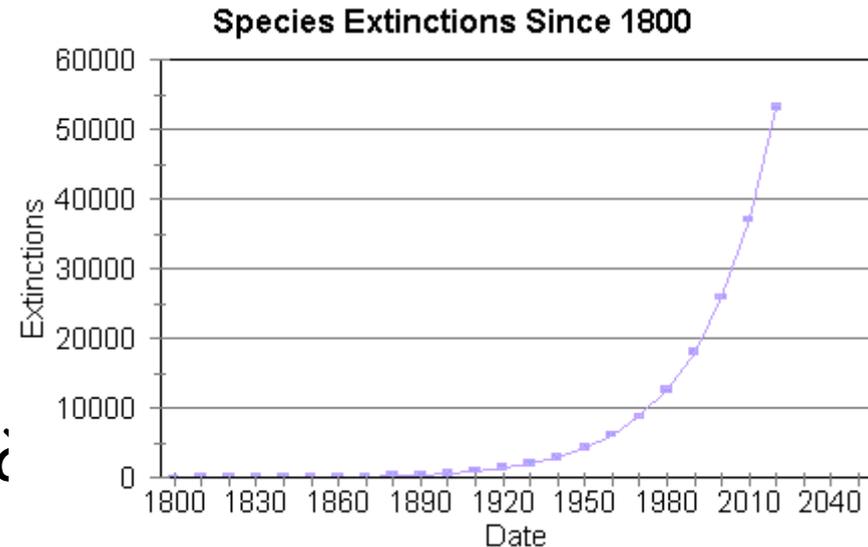
Edilizia
Attività industriali
Agricoltura
Sfruttamento delle risorse naturali

Accelerano il processo di estinzione delle specie

Esistenza di 300.000 piante vascolari

Riduzione di 1/3 entro il 2050

Necessario studiare la biodiversità ed i suoi rapporti con l'evoluzione
Biologia molecolare, bioinformatica



Come quantificare la biodiversità?

Identificare Contare, classificare tutte le forme viventi

Lavoro molto complesso,

non si conoscono tutte le forme viventi

Dinamica di comparsa e scomparsa di esseri viventi

Le specie di alcuni gruppi sono state maggiormente studiate e classificate scarse le conoscenze su invertebrati e microorganismi

spesso su base morfologica

osservazione di un numero limitato di esemplari

caratteristiche molecolari e biochimiche non note

Il quadro tassonomico cambia continuamente con l'estinzione di specie e processo di speciazione

C'è il timore di perdere ciò che non è ancora studiato e conosciuto



First Earth summit di Rio de Janeiro

1. convenzione sulla biodiversità

Obiettivi:

conservazione della biodiversità

Equa condivisione dei benefici derivati dall'utilizzo delle risorse genetiche

si è stabilito un concetto nuovo di biodiversità:

variabilità di tutti gli organismi viventi, in tutti gli ambienti (terrestre, marino e altri sistemi acquatici), variabilità dei sistemi ecologici ecc.

1. La diversità degli ecosistemi:

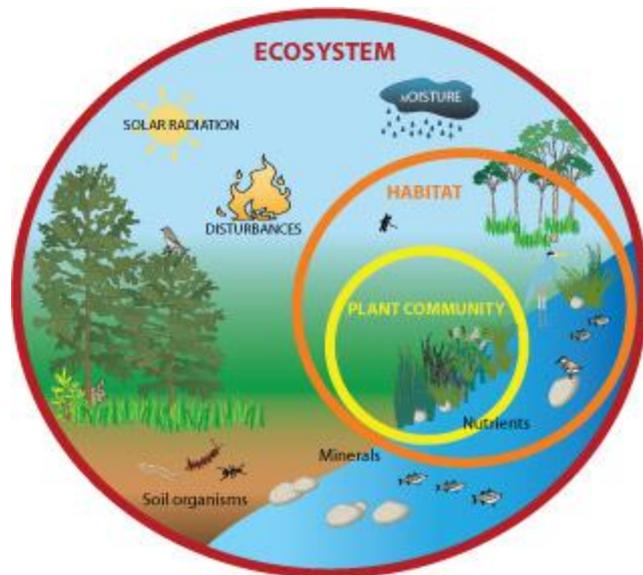
Insieme di organismi che popolano un luogo influenzabile dai fattori ambientali

2. La diversità delle specie:

la ricchezza di specie presenti in una determinata area
relazioni evolutive tra specie che condividono una stessa area

La ricchezza di specie non è uniformemente distribuita sul pianeta:

- > in regioni equatoriali
- < avvicinandosi alle regioni polari e di organismi/unità di superficie



descrizione,
Classificazione

Affinità dovute al processo evolutivo → filogenesi

Definizione di specie e ampie eccezioni

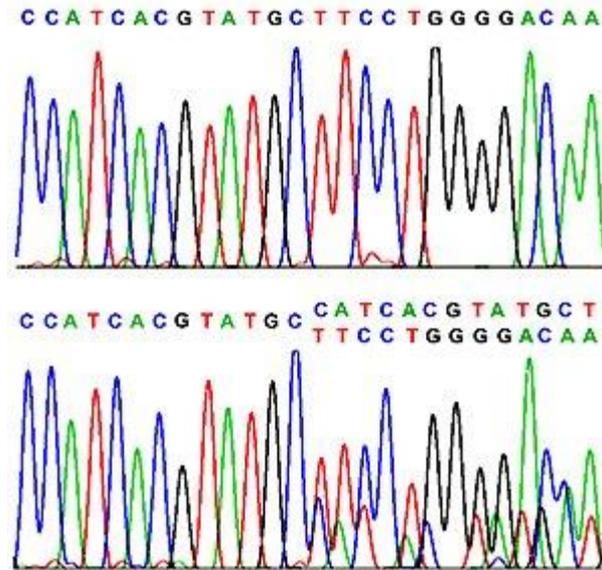


Riproduzione vegetativa
Apomissia
Incroci...

Microorganismi privi di riproduzione sessuata
ma in grado di scambiare materiale genetico

3. La diversità genetica:

la diversità a livello di sequenze di DNA



I membri di una popolazione possono essere tutti geneticamente identici o sequenze di DNA parzialmente differenti

mutazioni di singole basi
di intere regioni cromosomiche

La > parte delle mutazioni sono neutre
se negative per la fitness

Se la mutazione conferisce un vantaggio
selettivo si afferma

Mutazioni negative in un ambiente possono
essere positive in un altro ambiente

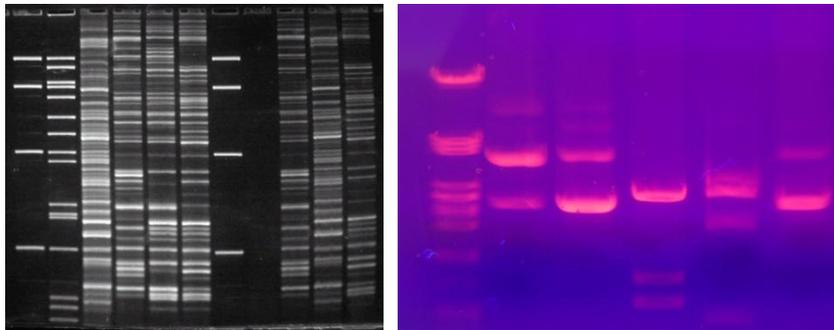


Diversità genetica

- > in specie allogame
- < in specie autogame

La diversità genetica  con lo scambio di geni all'interno di una popolazione e tra popolazioni della stessa specie

Lo studio della diversità genetica è facilitato dalle tecniche molecolari



Si può aumentare la diversità genetica trasferendo geni da un organismo all'altro



Importante per il miglioramento genetico

Importante conoscere

1. La diversità degli ecosistemi
2. La diversità delle specie
3. La diversità genetica

Stime affidabili parlano della scomparsa di decine di migliaia di specie ogni anno

Velocità di estinzione più alta di quella attesa nel naturale ricambio evolutivo!!

Tutte le categorie di organismi sono minacciati perché è minacciato l'habitat

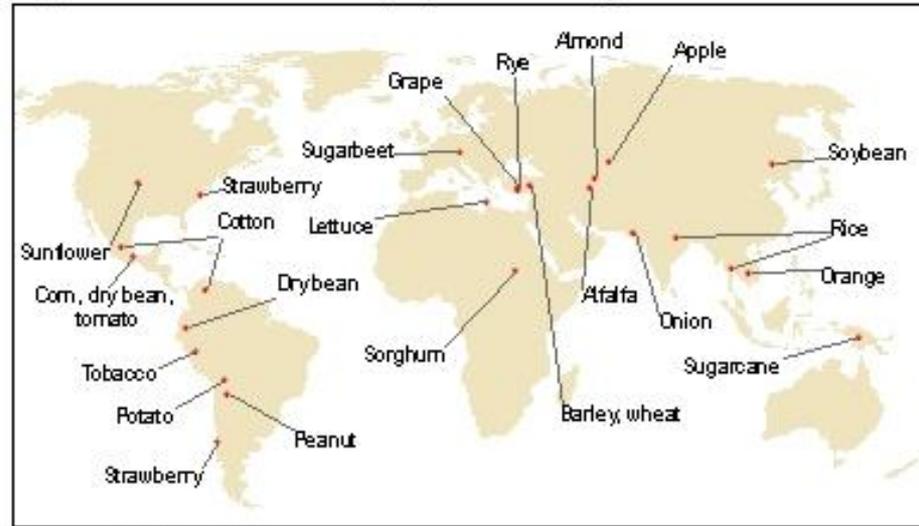
Foreste

Barriere coralline

Gli ambienti più minacciati sono **I CENTRI PRIMARI DI ORIGINE DELLA SPECIE**

EVOLUZIONE

Figure 3.1.1--Centers of origin, selected crops



1920 Vavilov



Teoria dell' identificazione dei Centri di Origine delle specie



In queste zone le specie presentano la massima variabilità



Interpretati come Centri di diffusione delle specie



Fonti di reperimento di variabilità

Sul Pianeta esiste un n. limitato di aree geografiche dove le specie coltivate si sono originate e diversificate

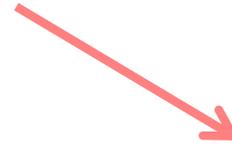
Distinzione:

Centri di origine primari

Centri di origine secondari



Nuove caratteristiche ecologiche in cui originare nuova variabilità



Allontanandosi dal territorio di origine primario

Le aree di sviluppo dell'agricoltura:



1. Vicino Oriente



2. America Centrale



Le piante domestiche sarebbero state introdotte in più regioni del Vecchio e Nuovo Continente creando nuovi Centri di diffusione

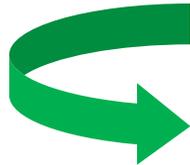
Cause di perdita di biodiversità

Le piante non sono distribuite in modo uniforme

Zone più sfruttate di altre e più a rischio

L'adozione di poche varietà migliorate ha ristretto le basi genetiche delle specie + coltivate

Sono scomparse le varietà locali



La necessità di produrre più cibo ha causato pressione sull'ambiente

Predomina l'uniformità

Con il miglioramento genetico le varietà nuove hanno sostituito le vecchie popolazioni

{ Europa
Nord America

In seguito anche in Asia e Africa

In Italia varietà locali di frumento, orzo e legumi sono scomparse



Agricoltura 10.000 anni fa

Coltivazione di piante cultivar adattate a condizioni locali
rappresentano una riserva di materiale genetico

Prima dell'intervento dell'uomo con
l'agricoltura c'era solo un processo
evoluzionistico



Selezione naturale del materiale genetico
e l'evoluzione delle piante coltivate è avvenuta con

Ibridazione, Mutazione e Poliploidizzazione

Nel corso dell'evoluzione il sistema riproduttivo è stato molto versatile:
Ciò ha dei riflessi sul livello e distribuzione della **VARIABILITA' GENETICA**

apomissia (ripr. agamica non c'è riduzione dei gameti femminili)
Autogamia completa (cleistogama)
Allogamia obligata (dioica)

Molte situazioni intermedie che dipendono dalle condizioni ambientali e caratteristiche genetiche

Es.

in specie apomittiche e cleistogame si può verificare l'incrocio

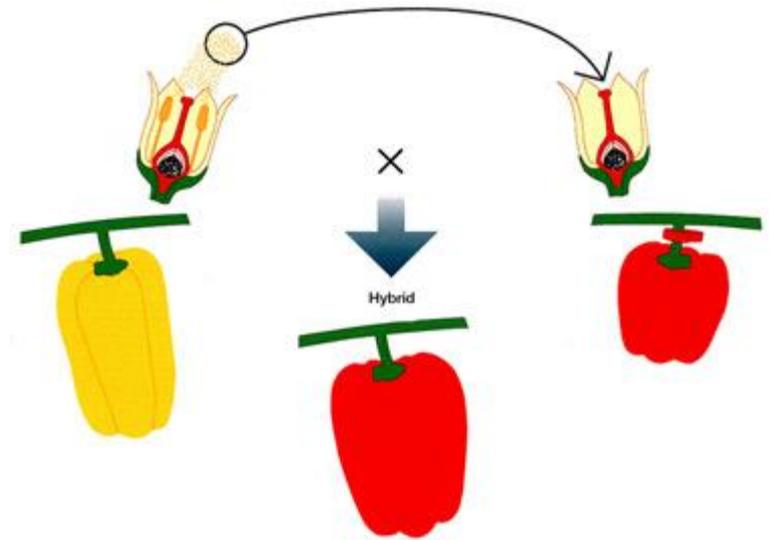
→ In specie monoiche non si esclude l'autofecondazione

Mutazioni spontanee determinano la sterilità dei gameti maschili o femminili e quindi aumento di fecondazione incrociata

In alcune specie la frequenza di autofecondazione e fecondazione incrociata è influenzata dalle condizioni ambientali e insetti impollinatori

Specie coltivate possono incrociarsi con specie affini aumento di variabilità genetica progenie fertile

Ibridazione



Specie coltivata e progenitori selvatici (si innescano dei cambiamenti genetici)

segregazione e ricombinazione

Incrocio naturale con affermazione di nuove specie

frumento

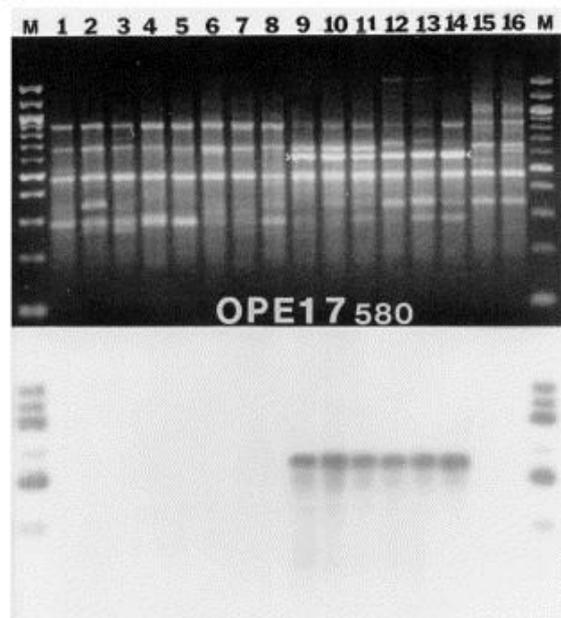
fagiolo

fragola

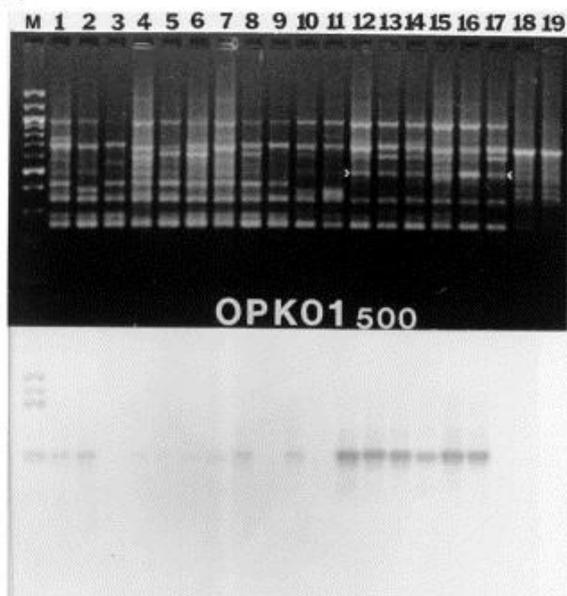
Incrocio artificiale triticale



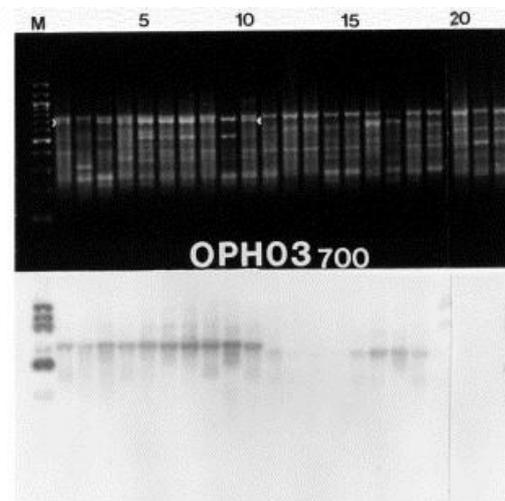
(a)



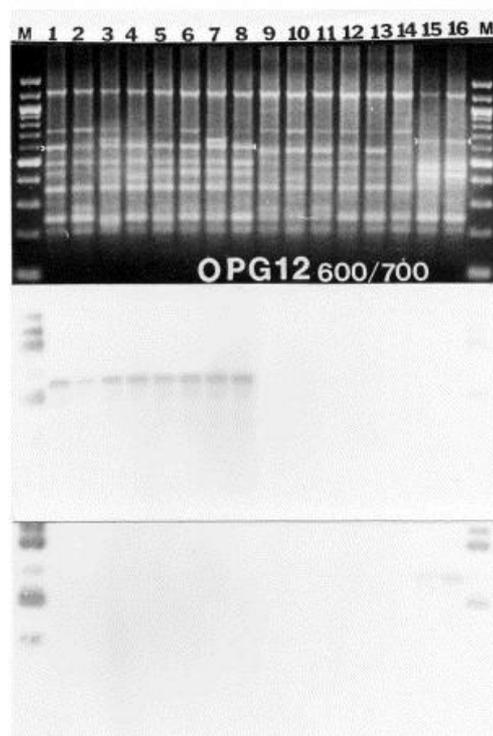
(b)



(a)



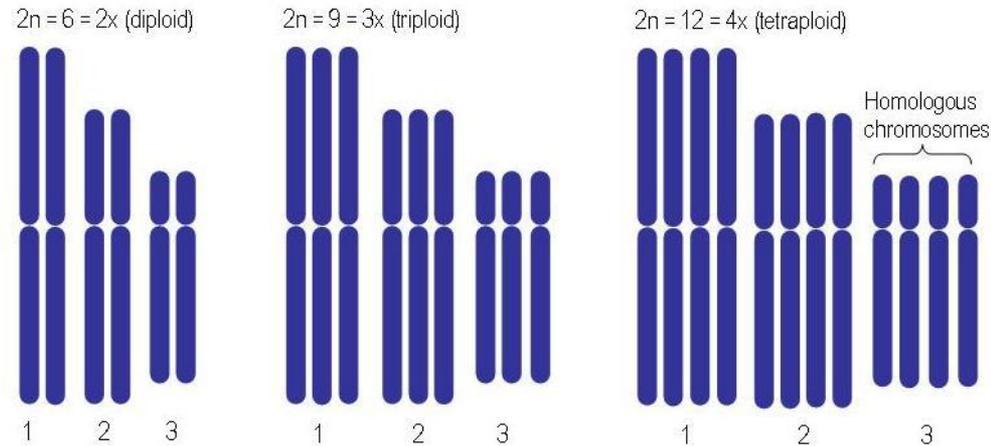
(b)



Poliploidizzazione

Molte specie coltivate sono poliploidi

Patata,
caffè,
cotone,
frumento



- ➔ Allopoliploidi = raddoppiamento del n. di cromosomi di ibridi interspecifici
- ➔ Autopoliploidi = Unione di gameti non ridotti di parentali diploidi

La poliploidizzazione è riconosciuta come l'evento principale di evoluzione delle piante

Affermarsì della Poliploidia ipotesi:

1. Gigantismo

maggior dimensione degli organi vegetati e riproduttivi

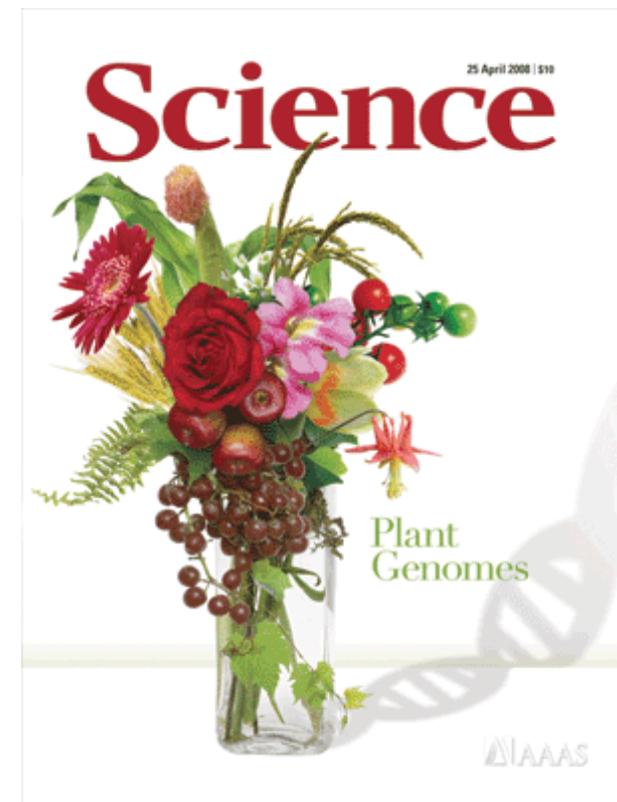
2. Vantaggio selettivo

dovuto a combinazioni di differenti genomi responsabili di maggior adattabilità

3. Dosaggi genici e interazioni geniche

i geni possono divergere ed acquisire funzioni differenti
(adattabilità)

Es. l'attitudine alla panificazione in frumento non si riscontra nei progenitori (int. genica)
la produzione di fibra nelle capsule del cotone (espressione accentuata per effetto del dosaggio genico)



La duplicazione genica contribuisce allo stabilirsi di nuove funzioni geniche e nuovi processi evolutivi

Si stima che il 70-80 % delle angiosperme hanno subito processi di poliploidizzazione nel corso della loro evoluzione

Evolution by gene duplication (Ohno 1970)

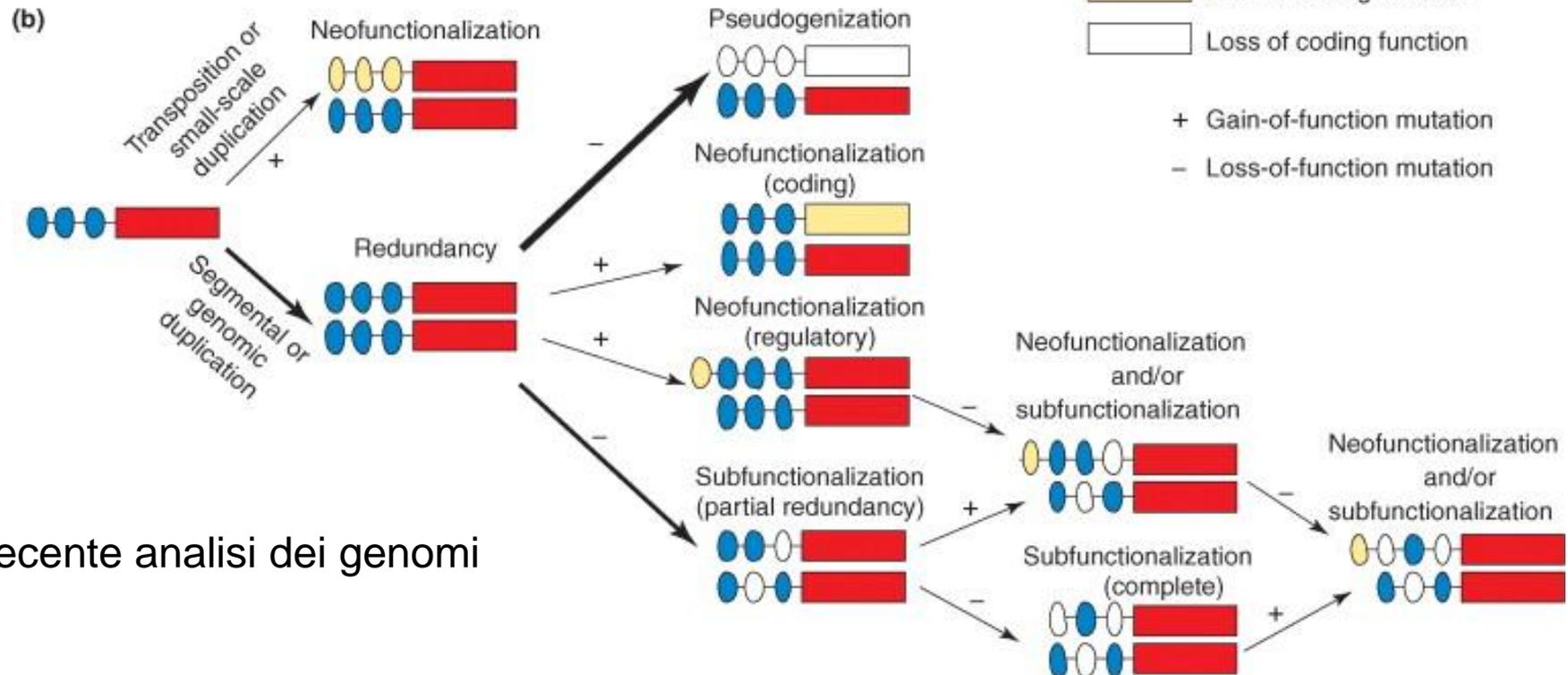
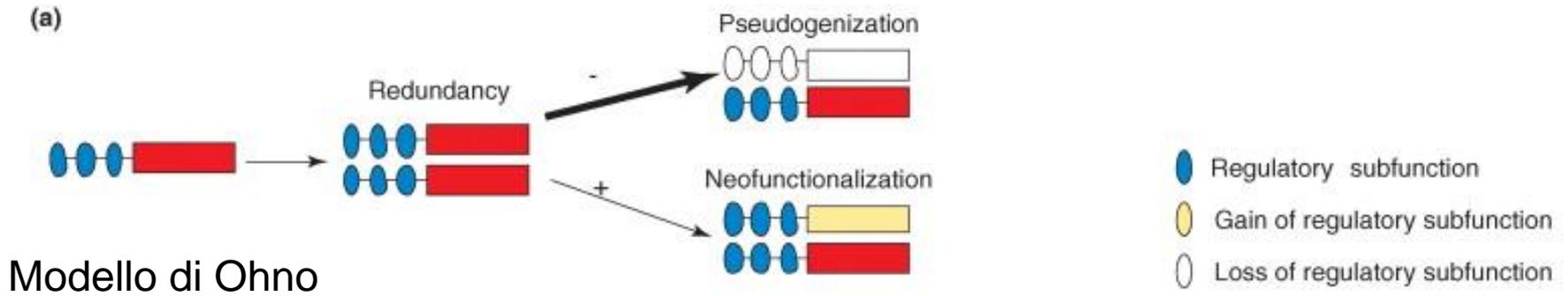
Perdita di funzione

Acquisizione di funzione

Nuove teorie dopo il sequenziamento dei genomi e lo studio delle funzioni geniche

Evoluzione dei geni duplicati

(aumento di variabilità)



Caratterizzazione molecolare dei **NEOPOLIPLIODI**
(artificial chromosome doubling)



Fase di instabilità



Competizione con i
progenitori diploidi

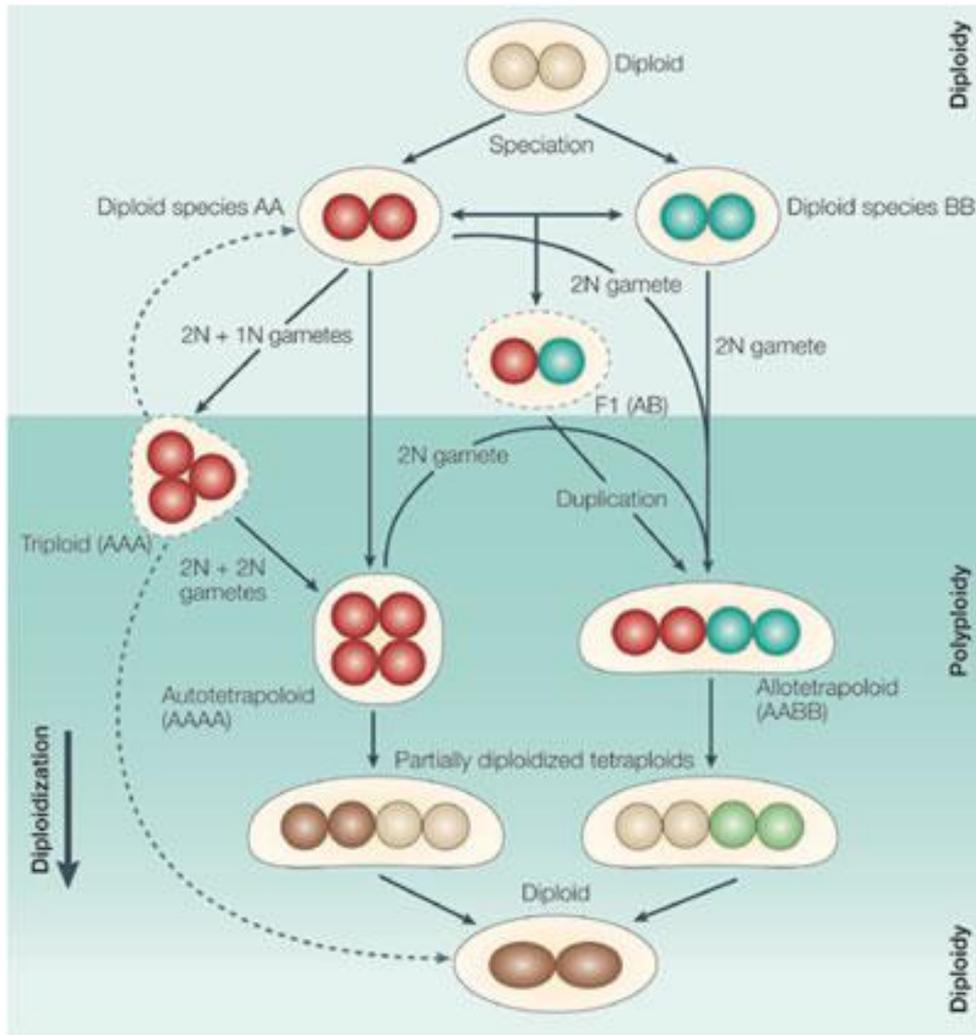


diploidizzazione



Si afferma il poliploide

Evolutionary alternation of diploidy and polyploidy



Vantaggi della poliploidia

heterosis and gene redundancy



causes polyploids
to be more vigorous than
their diploid progenitors



fixing of divergent parental
genomes in allopolyploids



shields polyploids from
the deleterious effect
of mutations.

Svantaggi della poliploidia



Changes in cellular architecture, and regulatory implications

Increasing the genomic content of an organism usually increases cell volume, with a consequent change in the relationship between the tridimensional and bidimensional components of the cell

differential growth of the internal versus surface components of the nucleus might cause dosage imbalance, which would have regulatory repercussions.

Difficulties in mitosis



Autotetraploid yeast shows an increased mitotic loss of chromosomes, which results in aneuploid cells

Difficulties in mitosis can arise from spindle irregularities

Svantaggi della poliploidia

Difficulties in meiosis:
autopolyploids. Meiosis that involves three or more sets of chromosomes can produce aneuploids

Difficulties in meiosis: allotetraploids.

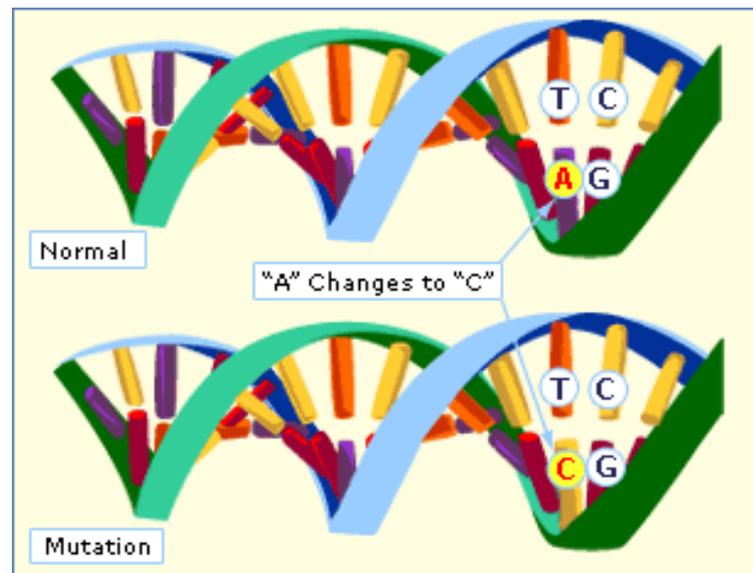
Intergenomic recombination compromises the maintenance of the two parental chromosomal complements

Mutazioni geniche

Interessano gli organi
riproduttivi alterazioni del
sistema riproduttivo



maschiosterilità
incompatibilità

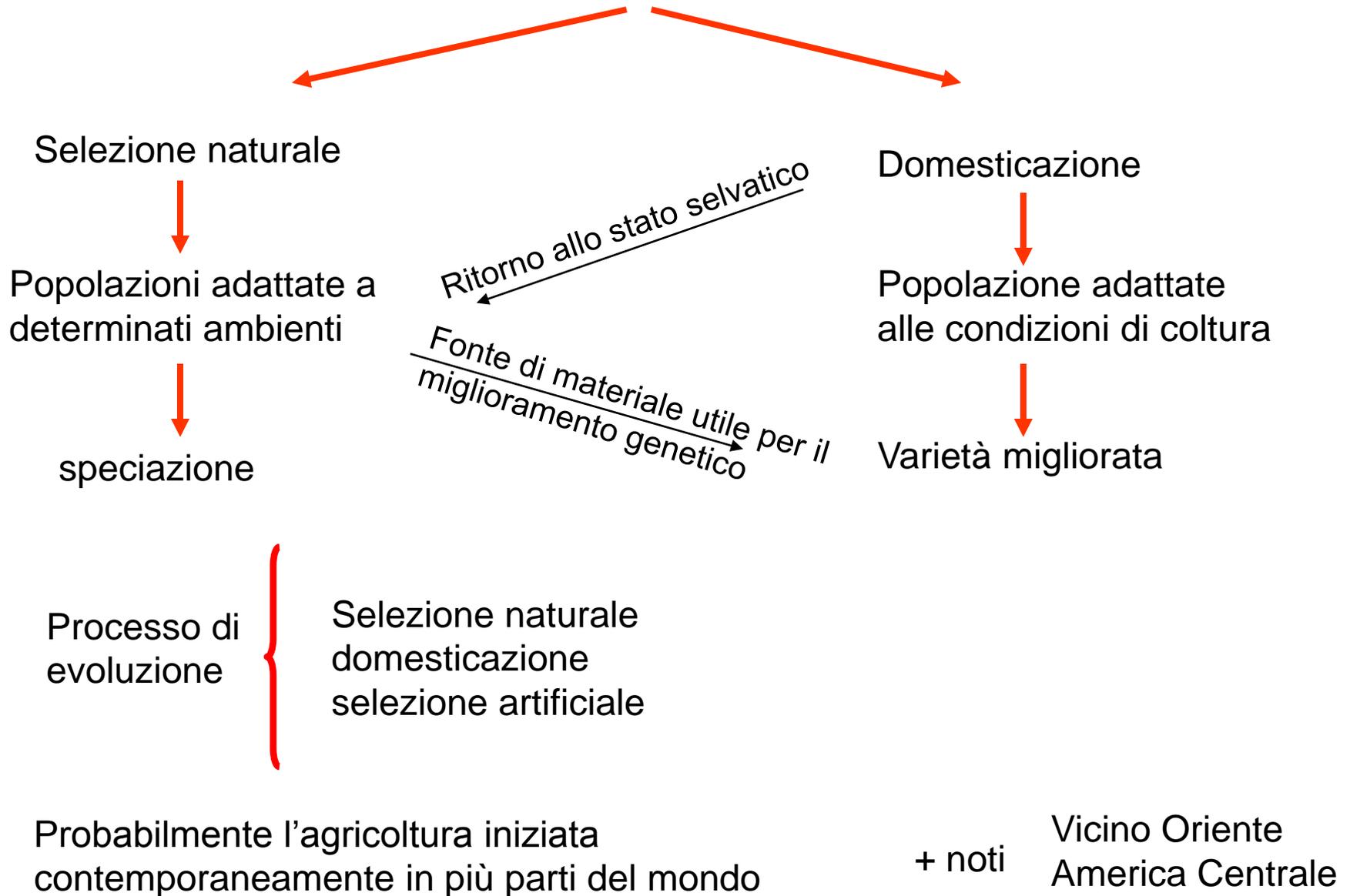


Combinazioni geniche in seguito ad incrocio
tra piante recanti mutazioni diverse



Vasta gamma di tipi
morfologici

Variabilità genetica



Fine 1800 → Miglioramento genetico



Non solo selezione di particolari genotipi ma incroci controllati

Dal XX secolo in Europa e Nord America →

Coltivazioni ottenute dal miglioramento genetico

Fino al 1940 →

Non c'è stato nessun effetto in quelle regioni che presentavano la più grande variabilità genetica

1950-60 →

Sviluppo agricolo in aree coltivate con varietà locali

Vantaggi

- ▶ Varietà più produttive
- ▶ Enorme incremento di produzione di cibo

Svantaggi

- ▶ Più dipendenti dalle tecnologie
- ▶ Più fertilizzanti, pesticidi, irrigazione
- ▶ Molte varietà locali sono andate perdute

↓
adattabilità
variazioni intervarietali
variazioni intravarietal

Miglioramento genetico in
strutture private e
pubbliche



Varietà più uniformi, più produttive
sostituzione di varietà primitive più
eterogenee

Il materiale eterogeneo (del passato) è
utilizzato oggi per la costituzione di molte
varietà



Lavoro di incrocio e selezione o
ingegneria genetica per ottenere
piante con caratteristiche
desiderate

Varietà locali

- Grande valore per i geni che contengono
- Non solo valore nutritivo, soprattutto resistenze
- Anche per quelle caratteristiche che al momento non riconosciamo
- Considerate una riserva di geni
- Resistenza ad insetti e patogeni a condizioni ambientali, altri caratteri come altezza pianta

> **variabilità genetica in una popolazione**

> **il margine di azione della selezione naturale (evoluzione)**

della selezione artificiale (genetica molecolare, gen convenzionale)

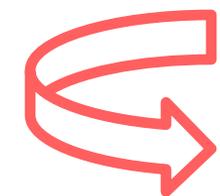
Es: Mais (enorme guadagno selezionando in piccole popolazioni)
patata (poco guadagno in grandi popolazioni) poca variabilità

Eliminazione di varietà
spontanee, locali e primitive →

Impossibilità di far fronte ai bisogni
futuri non prevedibili

diversità genetica non interessa solo le specie coltivate ma tutte le risorse genetiche

Effetti deleteri del restringimento delle basi genetiche



Ripercussioni nella relazione coltura-patogeno



Peronospera della patata (Irlanda)

Peronospera del Tabacco (Italia)

Carbone del Mais (USA)

Ruggine del caffè (Brasile)

Reperimento di materiale resistente dai centri d'origine

Attività di esplorazione, collezione e conservazione delle risorse genetiche

Preservare i processi evolutivi delle popolazioni locali, adattamento, selez. naturale, germoplasma

Salvaguardare le risorse in pericolo di estinzione, conservazione in situ ed ex situ

Mantenere una disponibilità di materiale adattato per i costitutori varietali, per i bisogni imprevisti

La conservazione richiede un lavoro molto consistente (es. 60.000 accessioni di frumento)

La cooperazione internazionale è di vitale importanza
FAO, Nazioni Unite, CGIAR

hanno il mandato di promuovere e facilitare la cooperazione internazionale per le risorse genetiche

Fonti di variabilità

- Cultivar coltivate di recenti programmi di breeding
- Cultivar commerciali non disponibili,
- Linee di breeding mantenute nei programmi di breeding ma non completamente valutate prodotti intermendi del migl. genetico
- Land races adattabilità
- Stock genetici speciali linee di addiz. Sostituz. Nullisomi ecc.
- Forme selvatiche grande valore

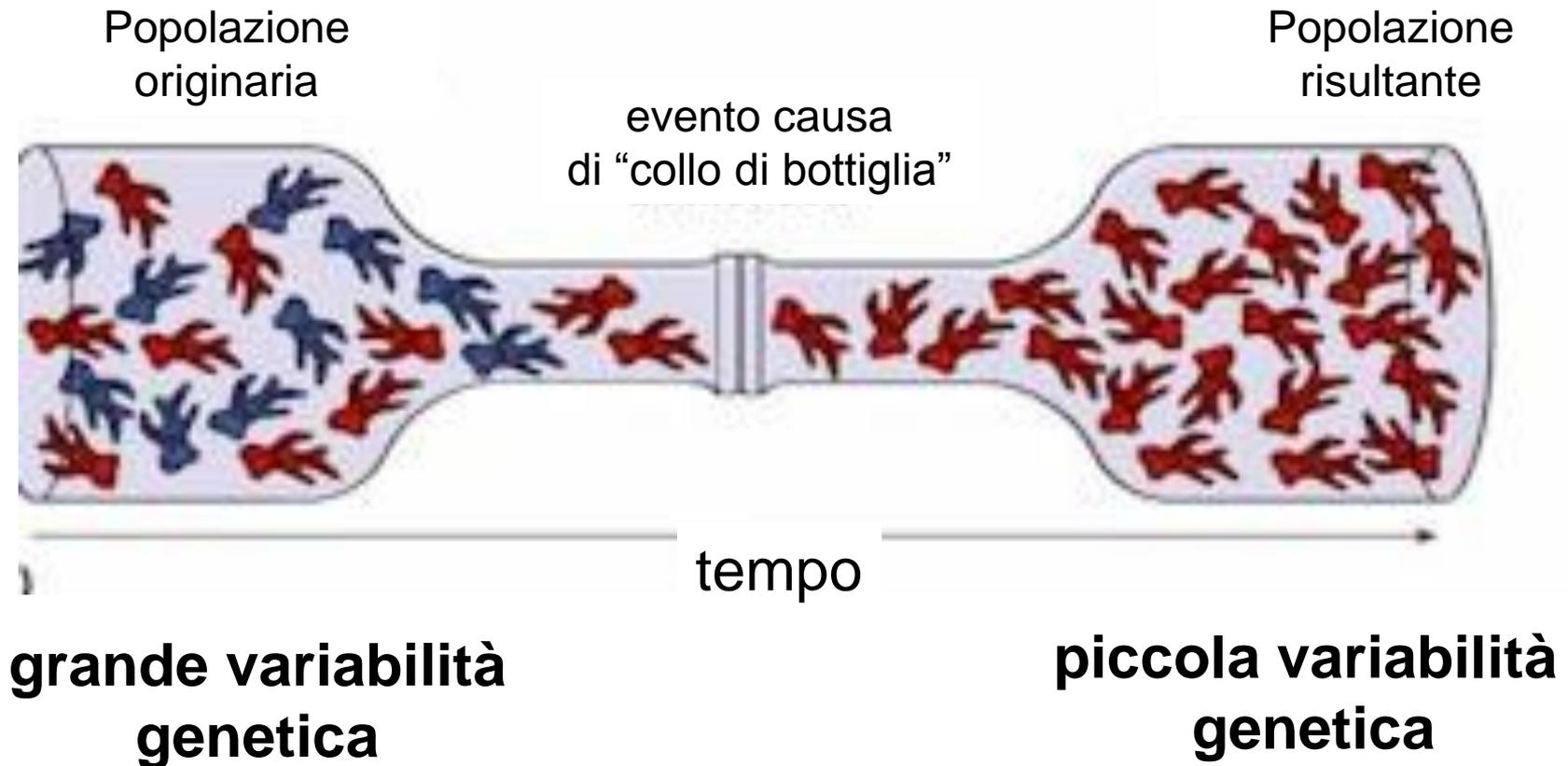


- Utilizzate senza essere migliorate (legname, cocco ecc.)
- Specie con caratteri utili che possono essere trasferiti
- Specie potenzialmente utilizzabili (medicinali, produz. di biomassa)

Fonti di variabilità

- Specie correlate usate quando non c'è variabilità, si devono superare le barriere sessuali
- Ibridi interspecifici ed intergenerici usati quando la variabilità all'interno della specie è esaurita
- Mutazioni naturali o artificiali
- Variazioni somaclonali colture in vitro
- Ingegneria genetica

Cosa succede alla **variabilità genetica** durante la domesticazione e miglioramento



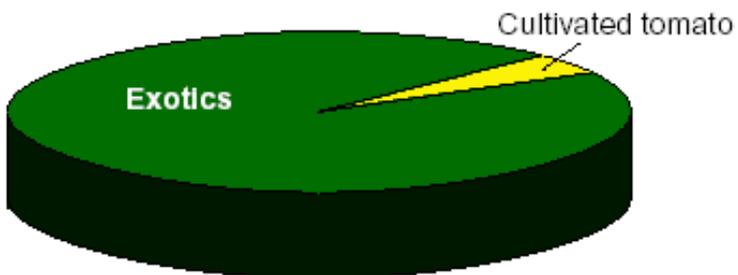
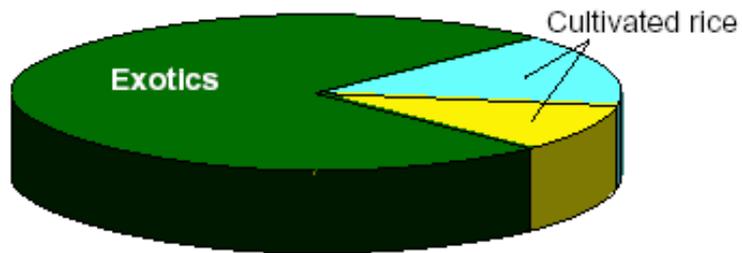
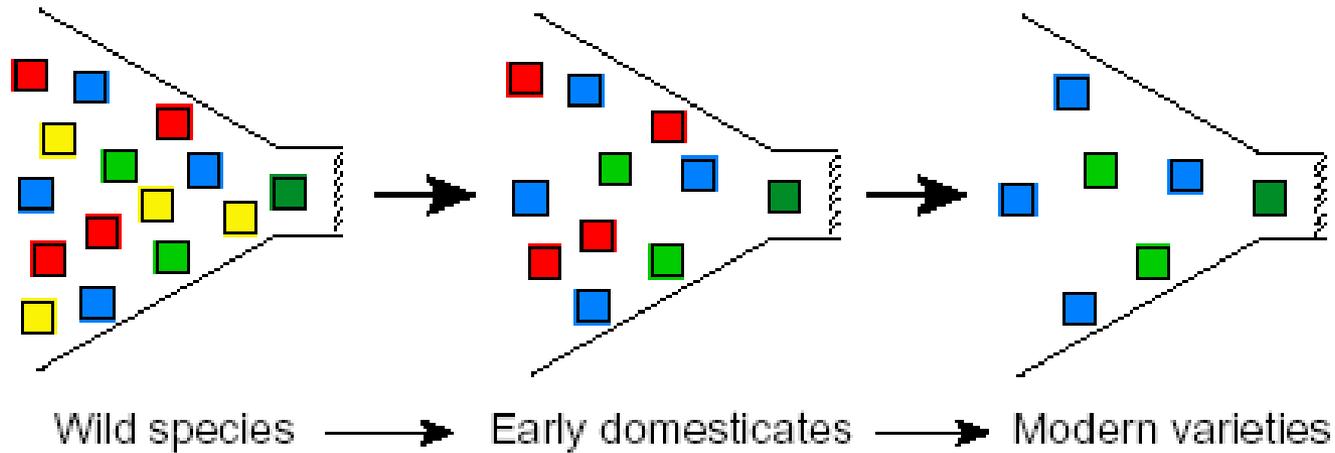
Es: Grossi cambiamenti nella morfologia del prodotto finale



Il granturco che Colombo trovò in America, era stato creato dai Nativi Americani circa **4.000 anni** fa per addomesticamento di una pianta selvatica nota come **teosinte**.

Nel corso del tempo queste popolazioni avevano **selezionato** varietà sempre più produttive e adatte all'agricoltura.

La base genetica delle piante coltivate è ridotta



Reperimento di geni per le resistenze

Risiedono quindi nelle specie coltivate o nei loro progenitori selvatici (la maggior parte delle varietà resistenti oggi coltivate sono il risultato di incroci interspecifici più o meno lontani nel tempo)

Fonti di resistenza a stress biotici in specie selvatiche del genere *Solanum*, del genere *Lycopersicum* ecc.



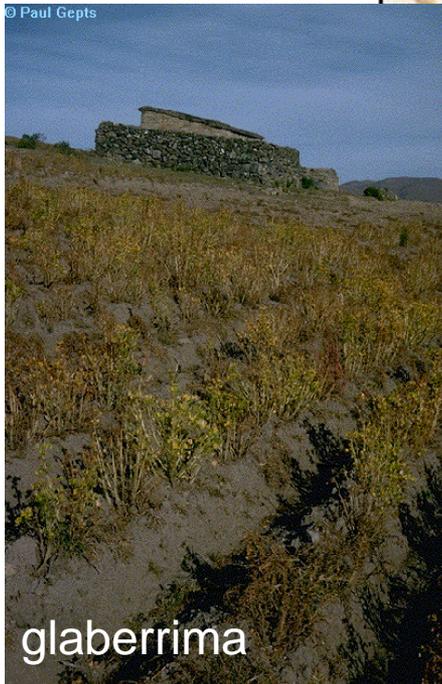
La **genomica** suggerisce che è finalmente venuto il momento di utilizzare, con grande efficienza, la diversità genetica contenuta nelle banche del germoplasma.

L'approccio è quello di introgradire il gene di interesse dal donatore selvatico al recipient coltivato. Questo funziona bene se si tratta di un gene singolo, per esempio varie resistenze.

Table 2. Important genes in wheat that were found in related species (12)

| Trait | Locus | Source |
|--------------------------------|-------------------------|-----------------------------|
| Disease resistance | | |
| Leaf rust | <i>Lr9</i> | <i>Aegilops umbellulata</i> |
| | <i>Lr18</i> | <i>Triticum timopheevi</i> |
| | <i>Lr19</i> | <i>Thinopyrum</i> |
| | <i>Lr23</i> | <i>T. turgidum</i> |
| | <i>Lr24</i> | <i>Ag. elongatum</i> |
| | <i>Lr25</i> | <i>Secale cereale</i> |
| | <i>Lr29</i> | <i>Ag. elongatum</i> |
| | <i>Lr32</i> | <i>T. tauschii</i> |
| Stem rust | <i>Sr2</i> | <i>T. turgidum</i> |
| | <i>Sr22</i> | <i>Triticum monococcum</i> |
| | <i>Sr36</i> | <i>Triticum timopheevii</i> |
| Stripe rust | <i>Yr15</i> | <i>Triticum dicoccoides</i> |
| Powdery mildew | <i>Pm12</i> | <i>Aegilops speltoides</i> |
| | <i>Pm21</i> | <i>Haynaldia villosa</i> |
| | <i>Pm25</i> | <i>T. monococcum</i> |
| Wheat streak mosaic virus | <i>Wsm1</i> | <i>Ag. elongatum</i> |
| Karnal bunt | Quantitative trait loci | <i>T. turgidum</i> |
| Pest resistance | | |
| Hessian fly | H21 | <i>S. cereale</i> |
| | H23, H24 | <i>T. tauschii</i> |
| | H27 | <i>Aegilops ventricosa</i> |
| Cereal cyst nematode | <i>Cre3 (Ccn-D1)</i> | <i>T. tauschii</i> |
| Quality traits | | |
| Grain protein | Quantitative trait loci | <i>T. turgidum</i> |
| High protein | | <i>T. dicoccoides</i> |
| Low molecular weight glutenins | | <i>T. turgidum</i> |

L'uso della variabilità naturale: riso



Genetica molecolare e miglioramento genetico

Marker Assisted Selection

The use of markers to follow the inheritance of genes, particularly those genes which cannot be readily identified from observation of the plant itself. Selection of a marker flanking a gene of interest, allows selection for the presence (or absence) of a gene in a new progeny.

Genome Sequencing

The genome is the complete set of genes within a cell. Genes are contained on strands of DNA called 'chromosomes' comprised of a series of four bases: adenine, cytosine, thymidine, and guanine. The DNA base sequence serves as a "recipe" for creating gene products (often proteins) that direct the development and appearance of an organism. While the sequence of a gene in and of itself is of limited value, incredible possibilities develop when it is combined with trait and inheritance information that collected from breeding and genetic studies.

Positional Cloning

A technique used to identify genes based on their location on a chromosome. A genetic map of the genome is used to make an educated guess as to the precise location of the gene of interest (e.g., near marker ___ or ___). Then those guessed genes are cloned, inserted into living organisms or cells, and tested to see if the guessed gene causes expression of the protein of interest.

Proteomics

Proteomics is the study of the way proteins work inside cells, and how they interact with each other. Genomics and proteomics are closely linked because proteins are molecules composed of amino acids that are linked together in a particular order as specified by a gene's DNA sequence.

Genetic Maps Show Linkage Between Markers and Genes

Functional Genomics

The study or discovery of what traits (gene functions) are conferred to an organism by given DNA sequences. Typically, such studies follow after the determination of gene sequences of unknown function, such as the DNA sequences determined by the international rice genome sequencing project. Expressed sequence tag sites (ESTs) are a common source of molecular markers. Their base sequence is known and they are known to be sections of expressed genes, but their gene function is generally not yet known.

Microarray Analysis

Microarray technology allows the study of how large numbers of genes interact with each other and how a cell's regulatory network simultaneously controls the expression of a multitude of genes. The microarray is a series of tiny droplets containing specific DNA sequences (either genes or molecular markers) precisely applied to glass slides. DNA from a cell to be studied is then attached to fluorescent chemicals and spread over the glass slide. The labeled DNA only sticks to droplets containing DNA of similar base sequence. The brightness of fluorescently "stained" dots indicates how active the associated gene is in the cell being studied.

Candidate Gene Analysis

A "candidate gene" is a gene that has been implicated in causing or contributing to the development of a particular trait. For example, a gene's protein product may suggest that it contributes to disease resistance. Alternatively, similarity of DNA base sequence and function suggests that a novel gene may have similar or related function, making it a candidate gene.