

# Mutazioni

- Uno dei fenomeni biologici più importanti
- **Mutazione** = cambiamento nel patrimonio ereditario
- Mutazione  $\Rightarrow$  Variabilità genetica  $\Rightarrow$  Selezione
- E' un mezzo fondamentale per il miglioramento genetico delle piante
- Possono essere **somatiche** o **germinali**
- Mutazione in una cellula di tessuto somatico in via di sviluppo  $\Rightarrow$  molte cellule mutate identiche, che tendono ad essere raggruppate  $\Rightarrow$  **settore mutante** (tanto più grande quanto più precoce è la mutazione)
- Mutazioni somatiche non si trasmettono, ma se il settore mutato dà origine ad un ramo  $\rightarrow$  fiore mutato  $\Rightarrow$  mutazione somatica si trasmette alla progenie
- Mutazione germinale  $\Rightarrow$  gamete mutante  $\Rightarrow$  mutazione trasmessa

## Effetti fenotipici delle mutazioni

- Mutazione  $\Rightarrow$  comparsa di nuovi caratteri
- Negli organismi diploidi:
  - dominanti**  $\rightarrow$  si manifestano anche in eterozigoti
  - recessive**  $\rightarrow$  manifeste solo allo stadio omozigote
- A secondo di effetto fenotipico
  - 1) **visibili** o **morfologiche**
  - 2) **biochimiche**
  - 3) **letali**

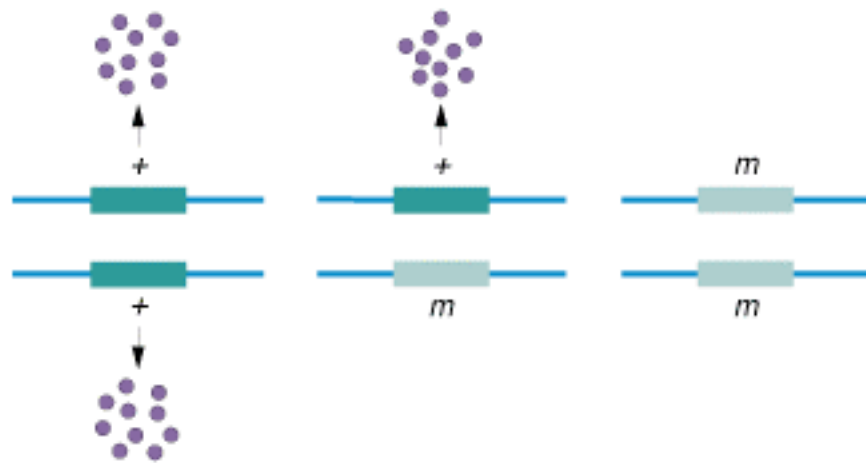
## Classificazione delle mutazioni

- Sulla base del **tipo di cambiamento** nel materiale genetico le mutazioni si distinguono in:
  - 1) **geniche** o **puntiformi** → cambiamento di struttura del gene
  - 2) **cromosomiche** → cambiamento di struttura di cromosoma
  - 3) **genomiche** → cambiamento di numero cromosomico
- In base ai **meccanismi** con cui si originano:
  - A) **spontanee**: con frequenza molto bassa (1 su  $10^5$ - $10^8$  cellule)  
Dovute ad errori di replicazione del DNA e per lesioni spontanee
  - B) **indotte**: con trattamenti mutageni (fisici e chimici)  
Alcuni mutageni imitano la forma di basi normali o le danneggiano e vengono incorporati nel DNA ⇒ errore di accoppiamento

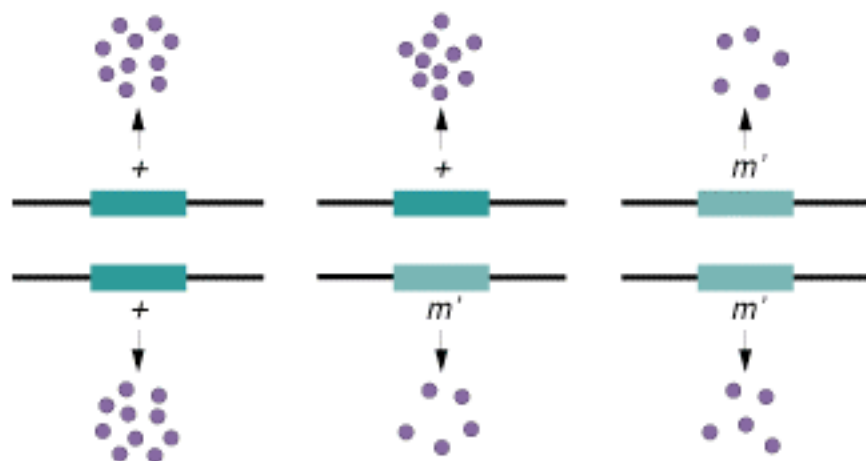
# Mutazioni geniche

- Eventi mutazionali all'interno di singolo gene  $\Rightarrow$  mappa in un particolare punto  $\Rightarrow$  **puntiforme**: a livello di una o poche coppie di basi del DNA
- Un allele di un gene si trasforma in un allele differente  $\Rightarrow$  prodotto genico con diverse proprietà funzionali
- Mutazioni che causano riduzione o eliminazione di una funzione  $\Rightarrow$  **loss of function**
- E' la classe più numerosa, in quanto è più facile rompere un meccanismo che modificarne il funzionamento per mezzo di cambiamenti del tutto casuali
- Mutazioni che aumentano o alterano la attività di un gene o il suo sito di espressione  $\Rightarrow$  **gain of function** (sono più rare)

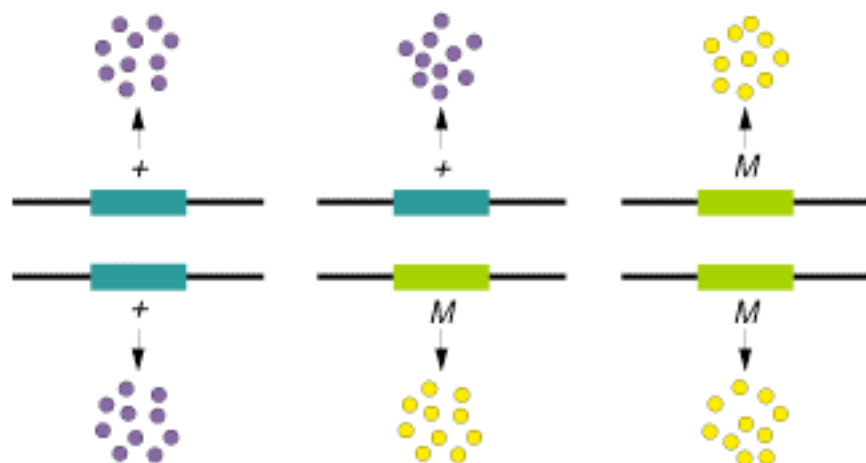
(a) Null loss-of-function mutation ( $m$ )



(b) Leaky loss-of-function mutation ( $m'$ )



(c) Gain-of-function mutation ( $M$ )



## Classificazione di mutazioni geniche

- Classificazione molecolare in base ai cambiamenti del DNA e i relativi effetti funzionali a livello di proteine
- 2 tipi di cambiamenti a livello del DNA
  - 1) **sostituzione** di basi
  - 2) **inserzioni** o **delezioni** di basi

### Sostituzioni:

- **Transizioni**  $\Rightarrow$  sostituzione di una base con un'altra di stessa classe chimica
- **Transversioni**  $\Rightarrow$  sostituzione tra basi di tipo opposto

### Inserzioni o delezioni:

- di una singola coppia di nucleotidi
- di due o più coppie di nucleotidi

## Conseguenze funzionali di mutazioni geniche

- Mutazione in parte di gene che codifica per proteina:
  - A) in caso di **sostituzione**
    - 1) mutazioni **silenti**
    - 2) mutazioni **di senso**
      - **sinonima**  $\Rightarrow$  sostituzione di aa con funzione simile
      - **non sinonima**  $\Rightarrow$  aa chimicamente differenti
    - 3) mutazioni non senso (codone di stop)
  - B) in caso di **inserzione** o **delezione**  $\Rightarrow$  si modifica tutto lo schema di lettura  $\Rightarrow$  mutazioni **frameshift**  $\Rightarrow$  perdita completa di funzione
- Mutazione in sequenze regolatrici: influenzano la quantità del prodotto proteico, ma non la struttura