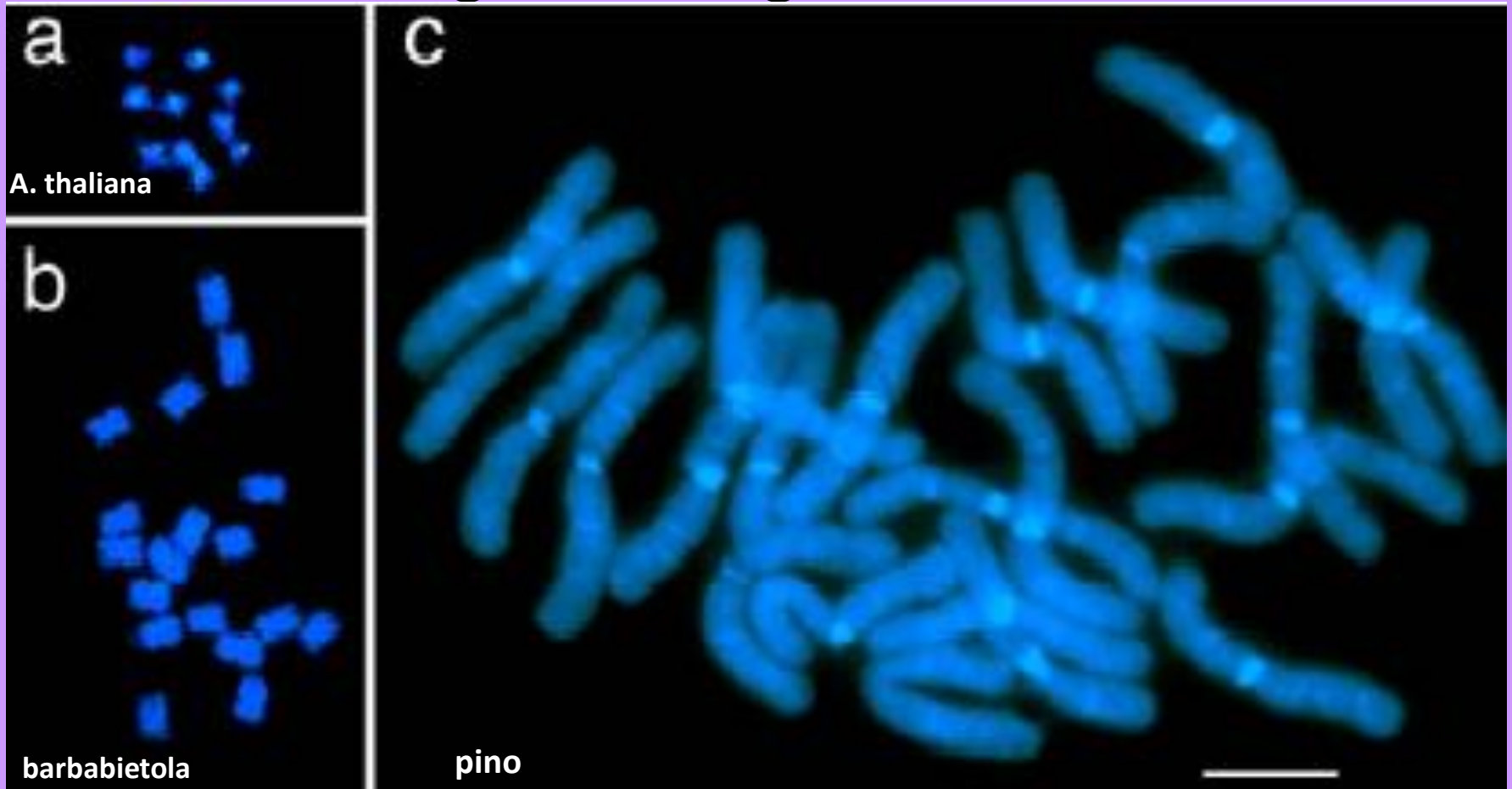


I genomi vegetali



Arabidopsis (genoma aploide circa 140 Mb di DNA; $2n=10$)

barbabetola da zucchero (750 Mb; $2n=18$)

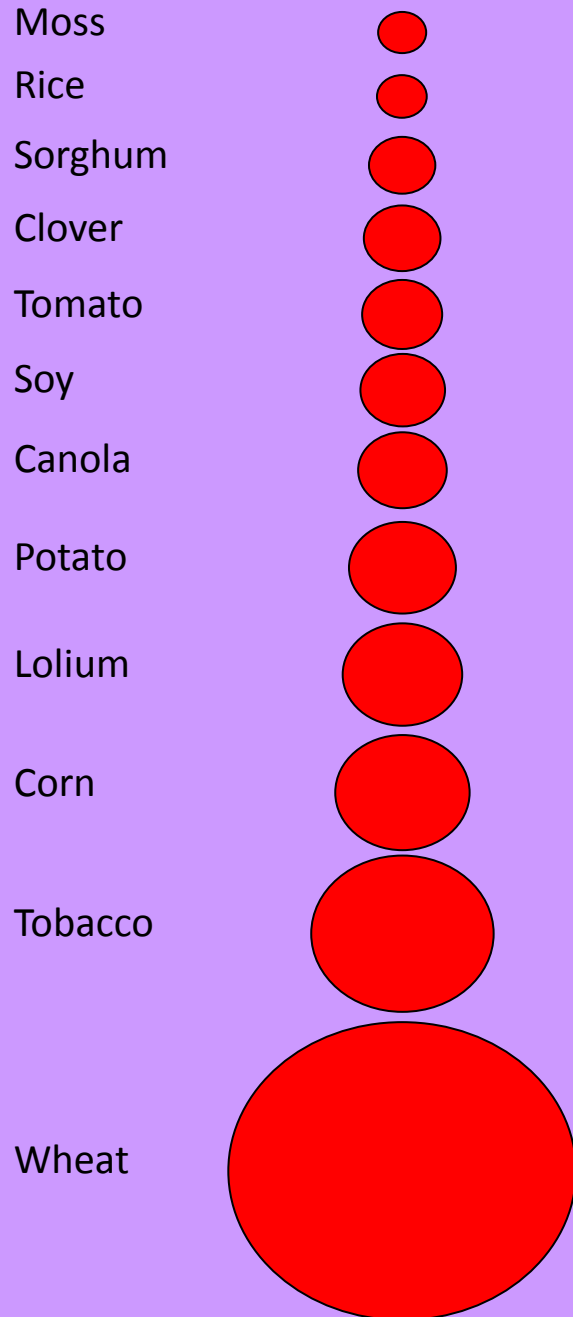
pino (23000 Mb; $2n=24$)

Tre specie diploidi, le differenze derivano largamente da differenze in sequenze ripetute

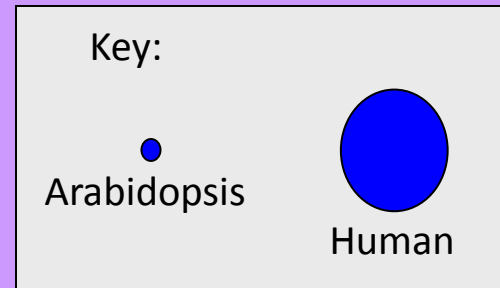
Dimensioni dei genomi vegetali

Species		Genome size (base pairs)
<i>Brassicaceae</i>		
Thale cress	<i>Arabidopsis thaliana</i>	1.0×10^8
Oilseed rape/canola	<i>Brassica napus</i>	1.2×10^8
<i>Cereals</i>		
Rice	<i>Oryza sativa</i>	4.2×10^8
Barley	<i>Hordeum vulgare</i>	4.8×10^8
Wheat	<i>Triticum aestivum</i>	1.6×10^{10}
Maize/corn	<i>Zea mays</i>	2.5×10^8
<i>Legumes</i>		
Garden pea	<i>Pisum sativum</i>	4.1×10^8
Soya bean	<i>Glycine max</i>	1.1×10^9
<i>Solanaceae</i>		
Potato	<i>Solanum tuberosum</i>	1.8×10^8
Tomato	<i>Lycopersicon esculentum</i>	1.0×10^8
<i>Human</i>	<i>Homo sapiens</i>	3.2×10^9

I genomi della pianta possono essere più grandi del genoma umano

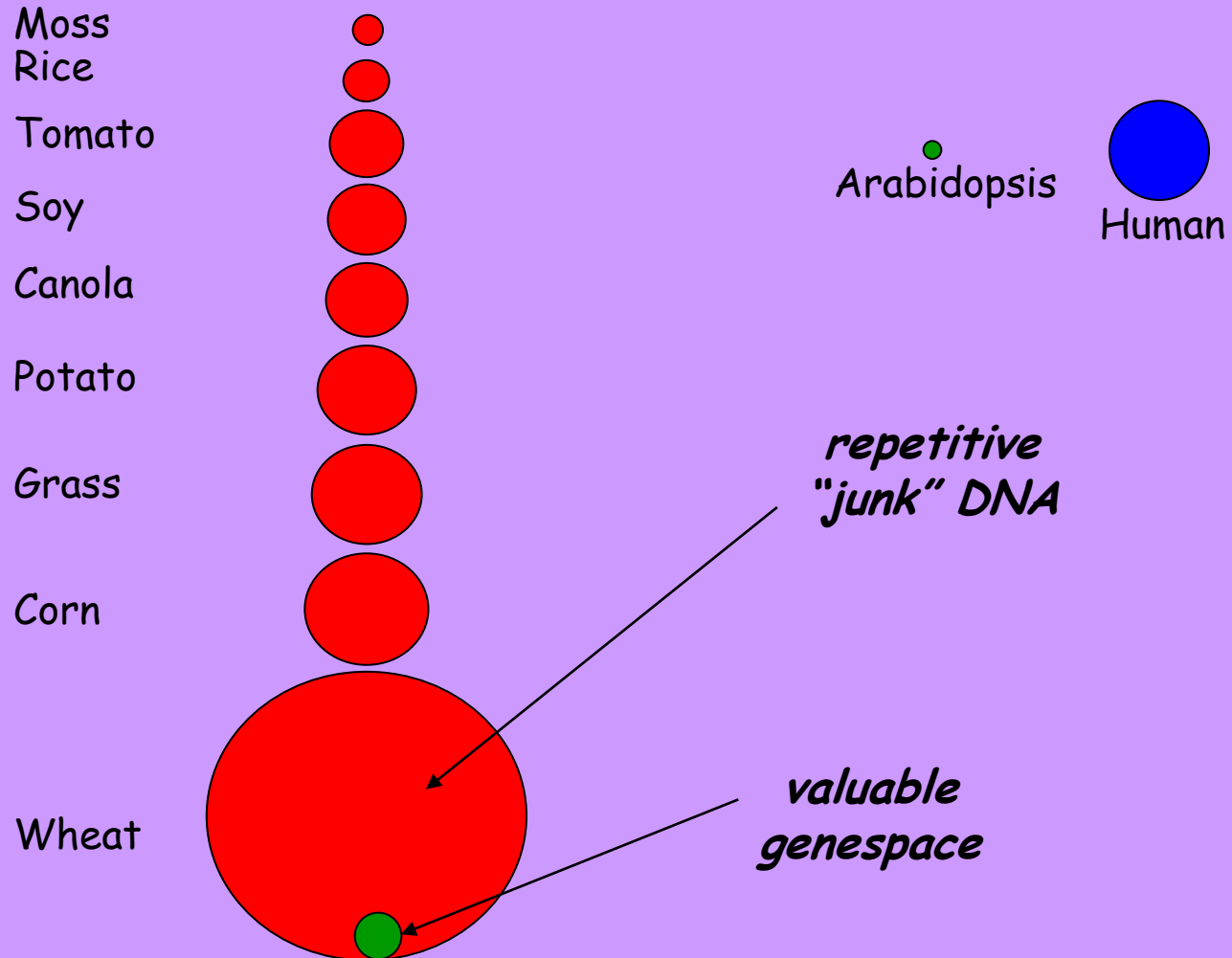


Dimensioni relative dei genomi

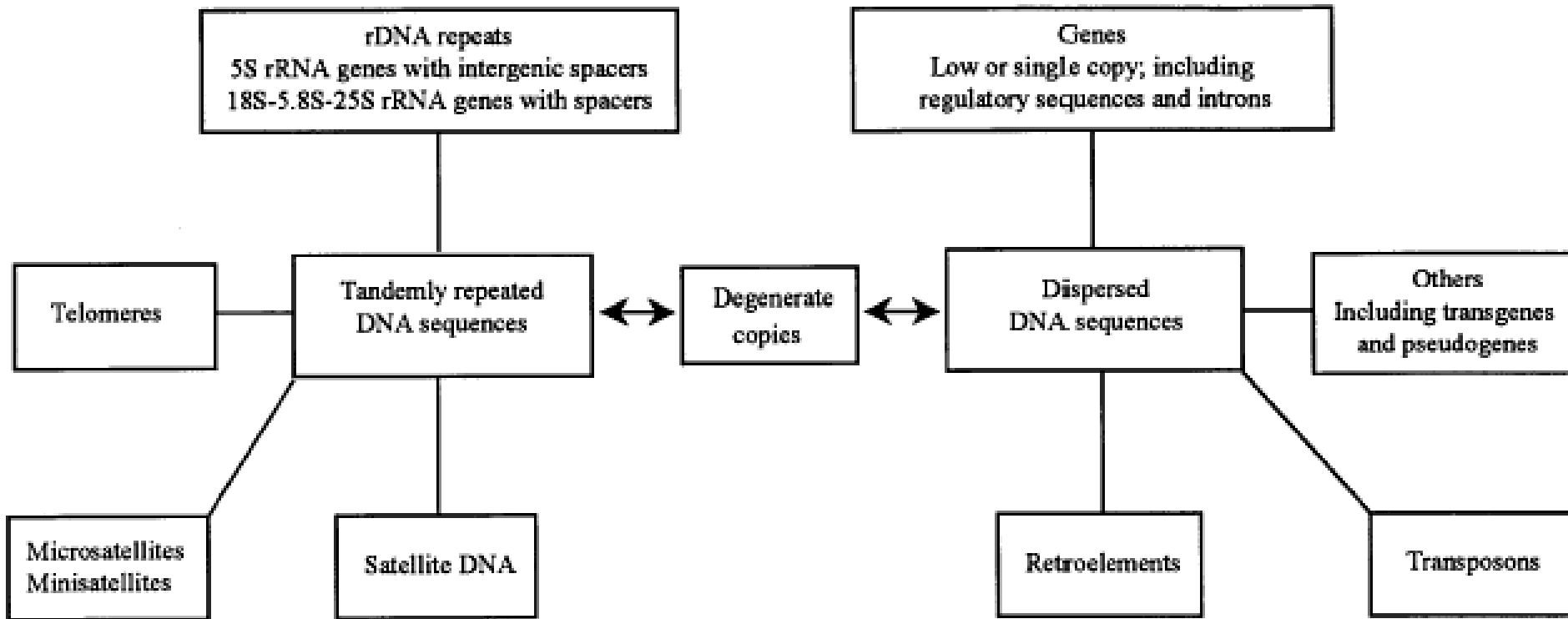


Solo una piccola parte del genoma contiene geni

Plant Genome Composition: Junk vs. Genes



Componenti del genoma vegetale



DNA satellite n. di monomeri che variano in lunghezza 140-180 o 300-360 sono frequenti e corrispondono a mono- o di-nucleotidi

I **microsatelliti** sono delle seq. di ripetizioni semplici di sequenze (lunghe da 1 a 5 bp)

I **minisatelliti** hanno lunghezza maggiore (fino a 40 bp).

Il **DNA telomerico** consiste di ripetizioni conservate di 7 bp (CCCTAAA) ed è aggiunto alle estremità del cromosoma dalla telomerasi

I **retroelementi** amplificano e traspongono mediante degli intermedi RNA. Possono essere **LTR** o **non-LTR** (long interspersed nuclear elements **LINE** e i correlati **SINE**)

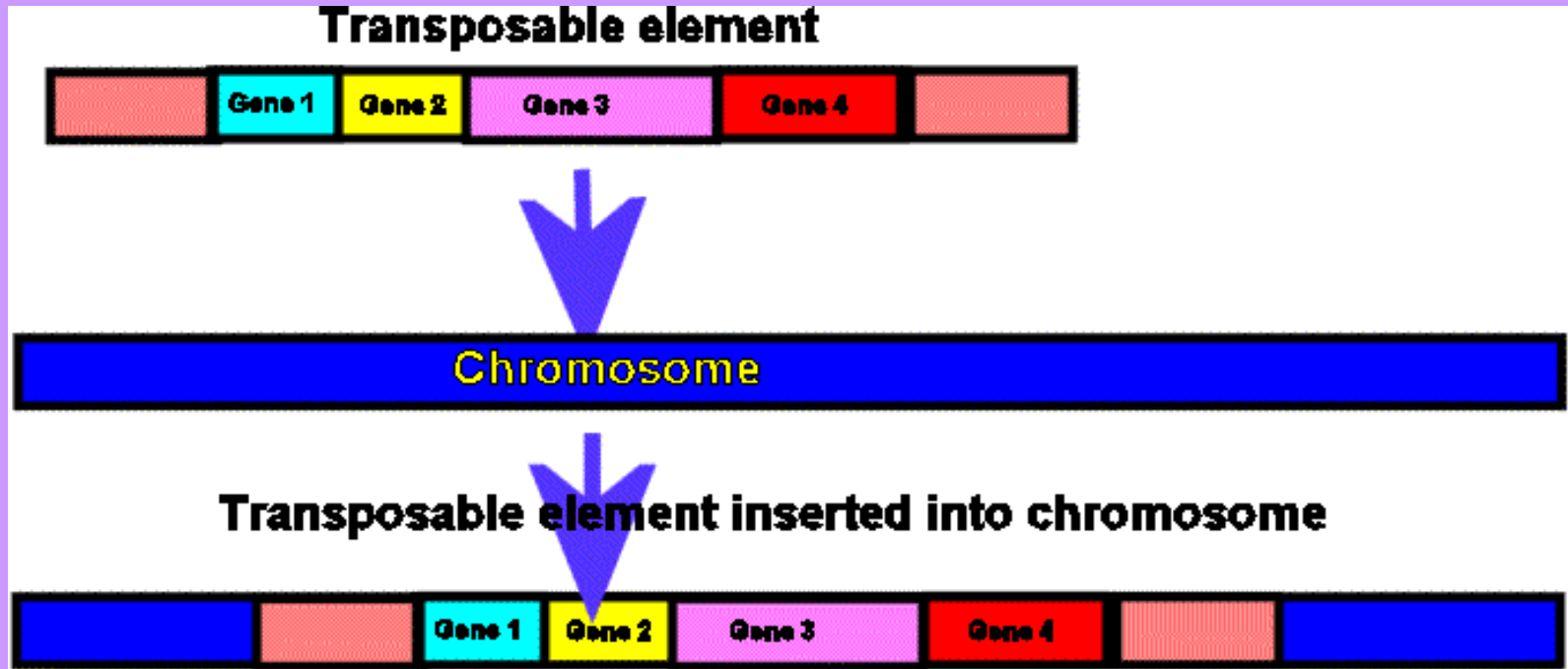
I genomi vegetali contengono anche miniature di inverted repeats transposable elements (**MITE**)

I **trasposoni** si muovono come elementi di DNA e copie non autonome possono essere trans-attivate da elementi autonomi attivi.

Transgeni e **pseudogeni**

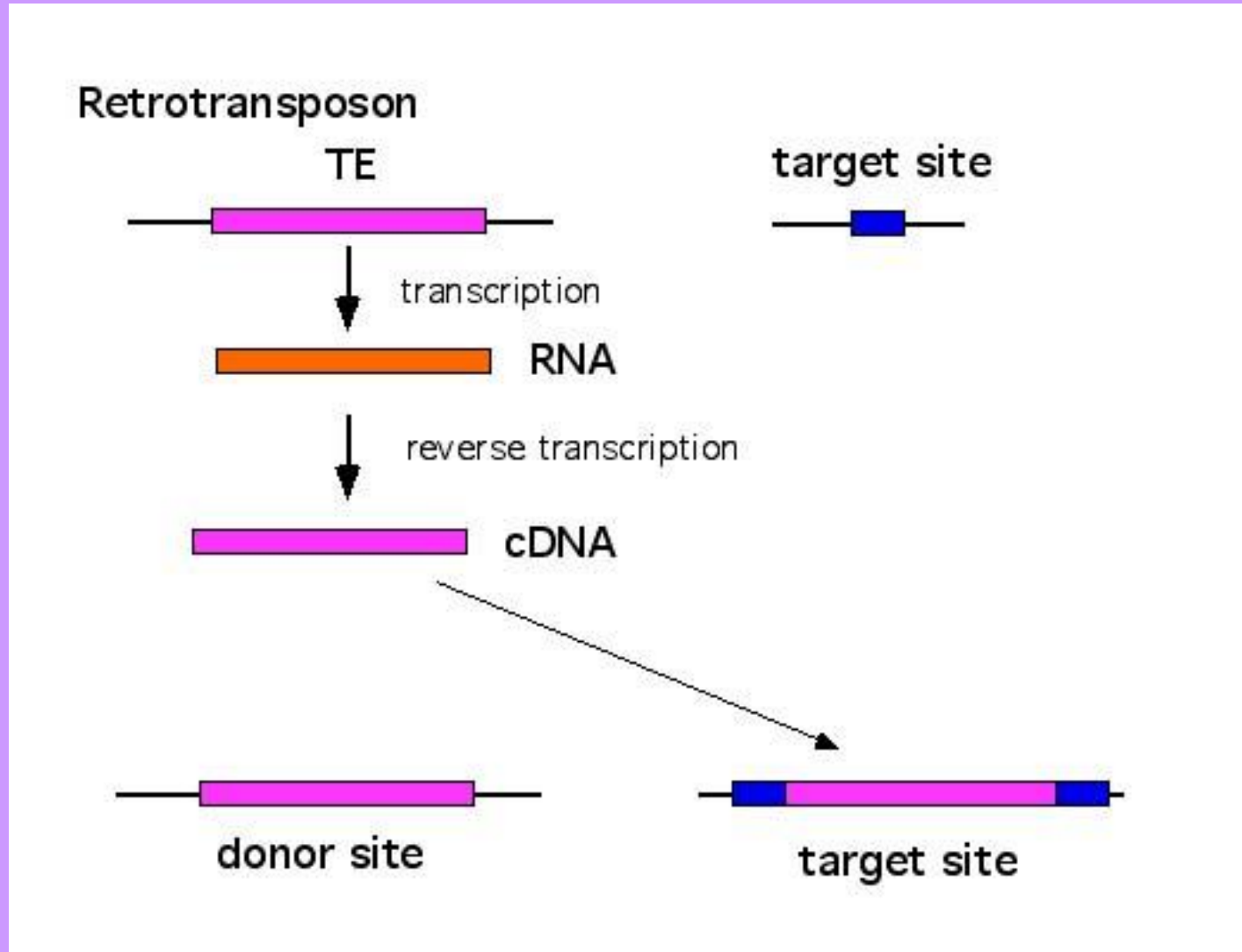
Cambiamenti dinamici tra le varie classi: divergenze e dispersioni o raggruppamenti di sequenze disperse

I TRASPOSONI



I retrotrasposoni

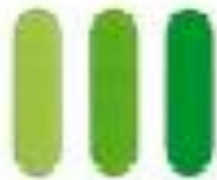
sono caratteristici dei genomi eucariotici non vertebrati



Rappresentazione grafica del genoma vegetale



Centromere



Intercalary tandem repeats



Centromere-associated tandem repeats



Telomeric and sub-telomeric repeats



Dispersed tandem repeats



Dispersed Ty1-copia-like retroelements and microsatellites



LINEs (non-LTR retroelements)



Single and low-copy sequences including genes

I geni sono raggruppati in blocchi tra vari motivi di DNA ripetuto

Più famiglie di retrotrasposoni possono arrivare fino al 50% del genoma. Sono localizzati in tutto il genoma con alcuni raggruppamenti e delle regioni prive

All'interno di un genoma vegetale tutti i cromosomi hanno una composizione piuttosto simile



Omogenizzazione del genoma

Variano il n. di copie di particolari repeats

Es. in barbabietola (cromosoma circa 80 Mb di DNA) tutti gli elementi genomici sono stati trovati e si presenta come modello.

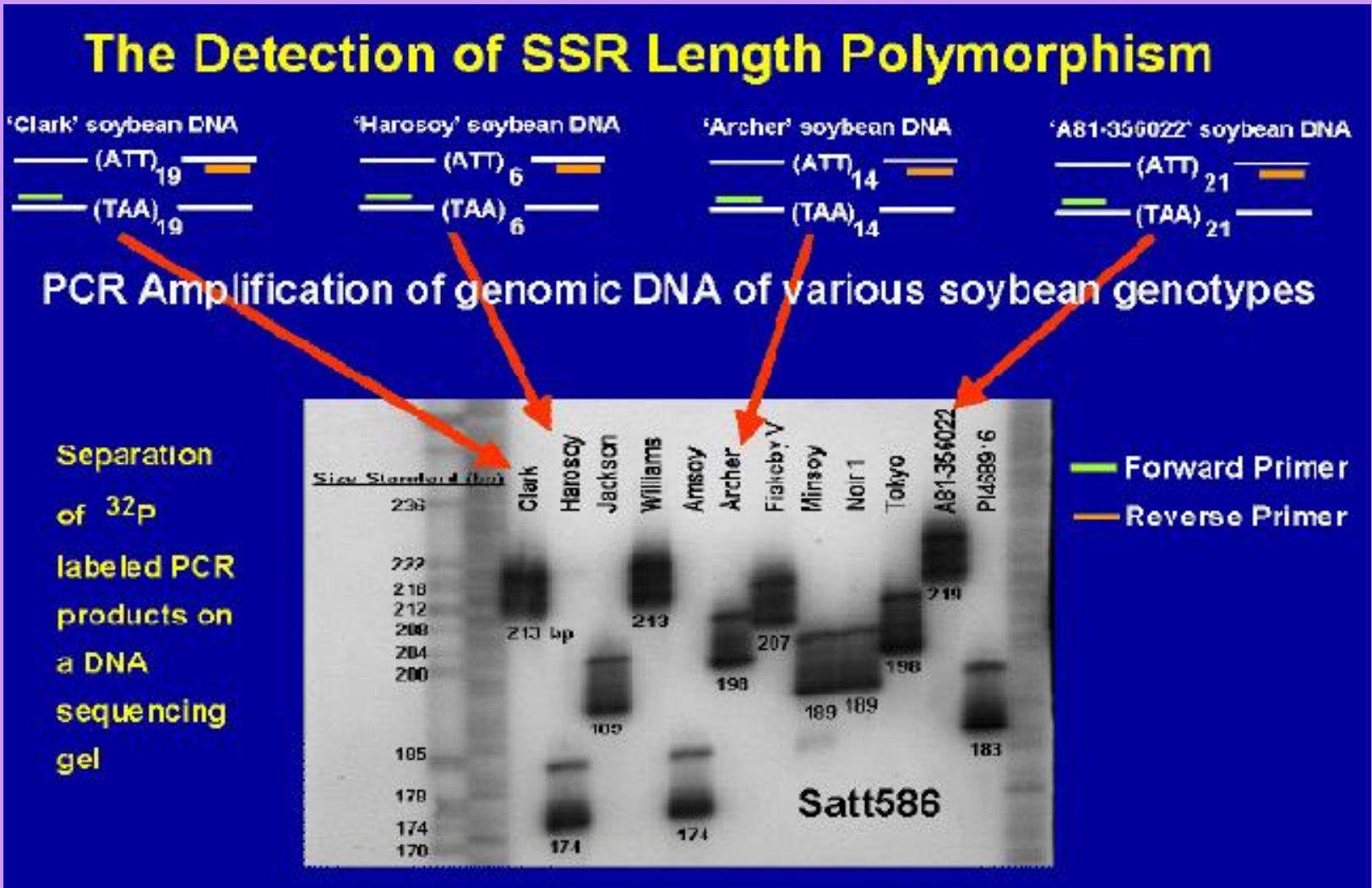
frumento, avena, orzo cromosomi 10 volte + grandi stesso modello.

Arabidopsis (cromosoma circa 15-30 Mb) pochi retrotrasposoni, non ci sono regioni disperse di tandem repeats, ma raggruppati intorno al centromero.

Tra le sequenze ripetute:

SSR (simple sequence repeat) minisatelliti e microsatelliti

Classi più comuni sono SSR di 2-3-4-nucleotidi



Nei genomi gli **SSR** appaiono con frequenza di ca. 1 ogni 10 kb.

- Fenomeno di scivolamento della polimerasi durante la replicazione del DNA
- Microduplicazioni associate ai trasposoni
- Mutazioni dovute a sostituzioni

- Sono caratterizzati da frequenze di mutazioni molto alte ed alta probabilità di retromutazione
- Sono utili per stimare relazioni evolutive tra popolazioni all'interno della specie
- Non sono utili per stimare le relazioni evolutive tra specie diverse (evolvono troppo rapidamente)

Sono uno strumento fondamentale nelle scienze forensi, test di paternità, genetica umana, come marcatori molecolari, alcune malattie genetiche sono riconducibili ad espansioni di regioni cromosomiche

Le duplicazioni segmentali:



riso

molto comune nei genomi dei vegetali (non solo)

una delle principali sorprese emerse dallo studio dei genomi

Si studiano le conseguenze della ridondanza



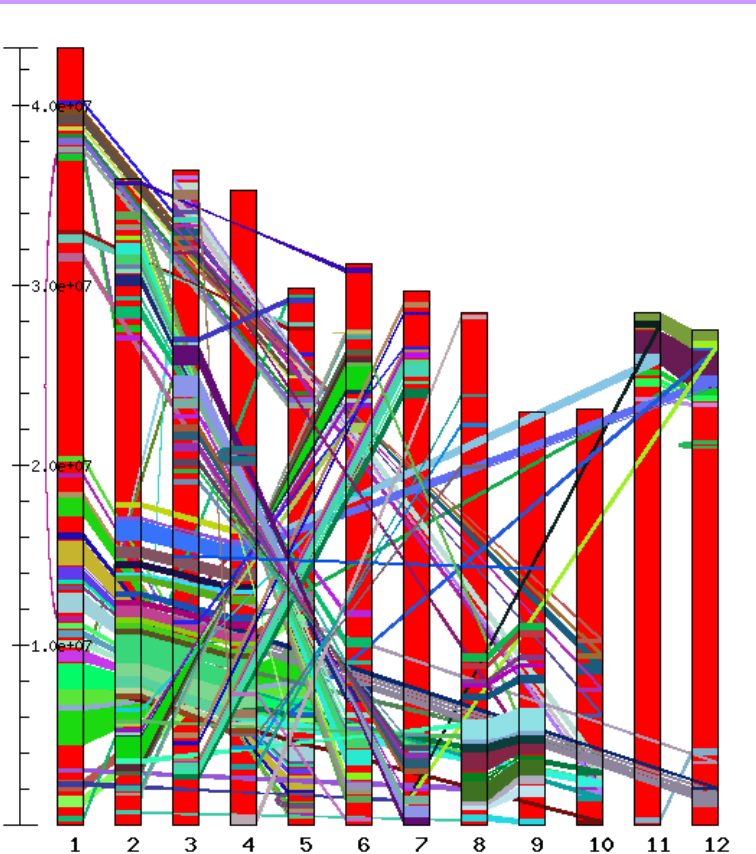
Nei processi fisiologici



Nei processi di sviluppo




Nelle divergenze evolutive



La struttura dei centromeri e dei telomeri

Dinamica evolutiva diversa dei centromeri e telomeri rispetto a regioni di eucromatina

Eterocromatina  Lunghi tratti altamente ripetuti di DNA

junk DNA da elementi trasponibili

La regione dei centromeri non è stata sequenziata per intero.
Non si conoscono le caratteristiche strutturali dei centromeri

Studi sull'evoluzione dei genomi (analisi di sequenze ripetute)



In larga misura sui cereali (capire le modalità di espansione ed i tempi)

Evidenze:

Espansione dovuta all'attività dei retrotrasposoni (tempi evolutivi recenti)

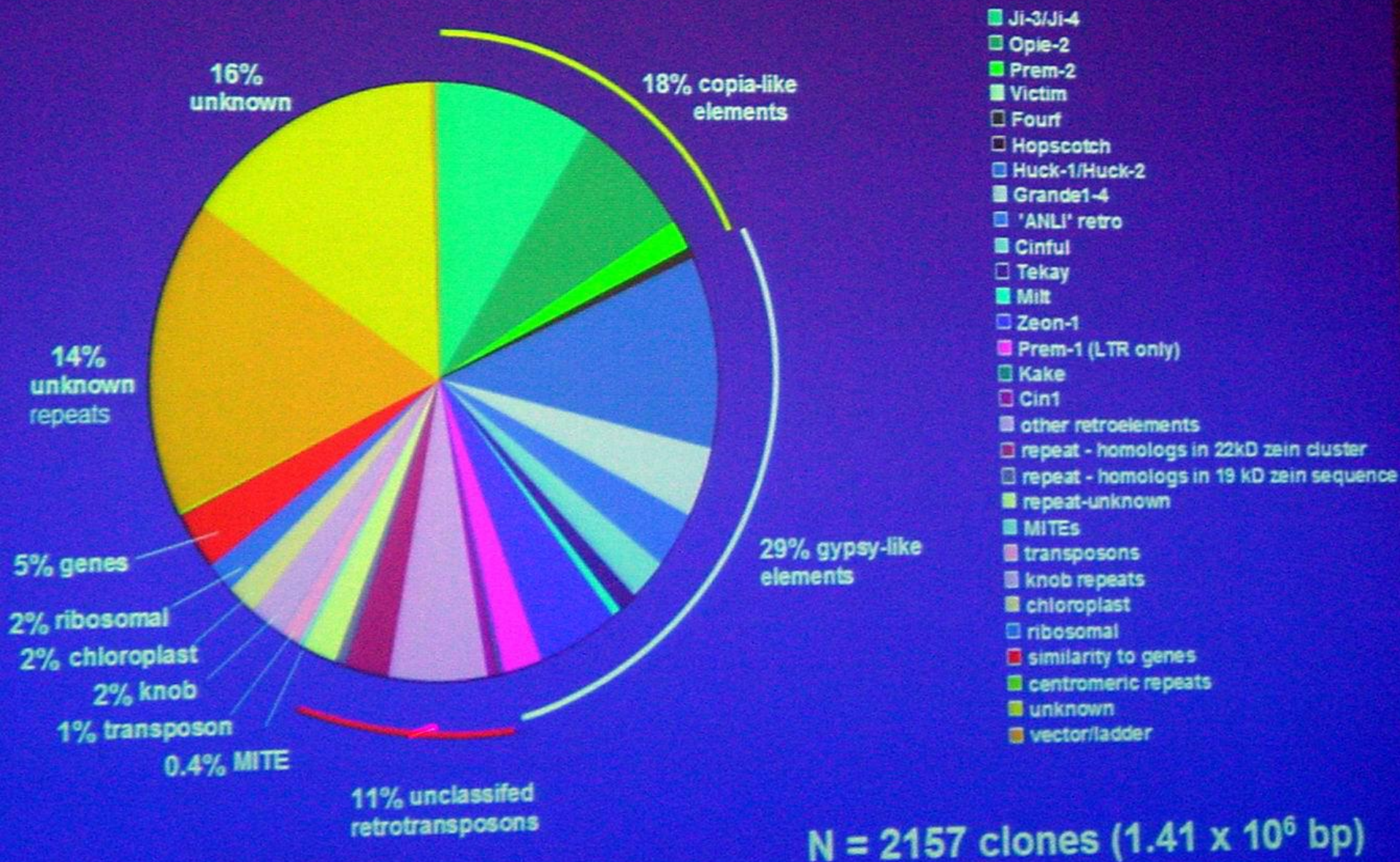
Inserimento di LTR- retrotrasposoni in regioni intergeniche hanno contribuito ad aumentare le dimensioni

Duplicazioni dell'intero genoma e successive delezioni di estese regioni ha avuto un grande ruolo nell'evoluzione delle angiosperme

Dal confronto tra genomi si evince che la maggior parte delle variazioni sono neutrali

Sono poche le variazioni responsabili per la componente genetica del fenotipo

La complessità del genoma di mais



Paradosso del valore C

La dimensione del genoma non è correlata al numero di geni e alla complessità del genoma stesso

<u>Specie</u>	<u>Dim. fisica</u>	<u>No. di geni</u>
<i>Arabidopsis</i>	125 Mb	25,498
riso	430 Mb	~50,000
sorgo	760 Mb	~50,000
pomodoro	950 Mb	??
mais	2,500 Mb	> 50,000
orzo	5,300 Mb	~50,000

- La dimensione fisica dei genomi è molto variabile
- Le stime del numero di geni variano di circa due volte e sono ancora instabili
- Le relazioni tra il numero di geni ed il numero di famiglie geniche non è chiaro

Obesità del genoma

- **Quale è la differenza tra genomi obesi e magri?**
 - i genomi ampi comprendono molte sequenze ripetute
 - molte di queste sequenze sono retrotrasposoni
 - Retrotransposons have an RNA intermediate; a “one-way ticket to obesity”. Why?
- **How are genes organized in large genomes?**
 - Highly variable interspersion patterns are observed
 - Wheat has “islands” of genes located towards the ends of chromosomes
 - Maize has “islands” of genes surrounded by “seas” of retrotransposons
- **What are the consequences of large vs small genomes?**
 - Genome sequencing more difficult and costly in large
 - Positional gene isolation difficult in large genomes

Variabilità dei genomi

Hanno contribuito alla
variabilità nelle
dimensioni dei genomi



Poliploidia

Duplicazioni segmentali

Trasposoni e retrotrasposoni

La ricombinazione

La mutazione

La selezione naturale

La migrazione

Sono agenti di modificazioni
dei genomi

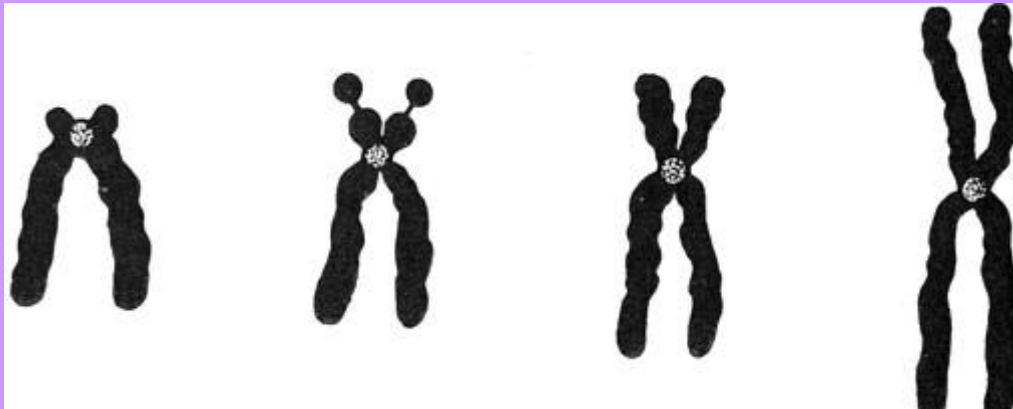


La diversità genica lungo il cromosoma

Variabilità dei geni lungo i cromosomi

E' funzione del tasso di ricombinazione e selezione e risulta nel fatto che:

- La variabilità dei geni può essere in funzione della loro posizione. Loci vicino al centromero hanno tassi di ricombinazione più bassi di loci lontani.



- Ampie regioni del cromosoma non posseggono diversità genetica.
- Livelli di diversità genetica, di tratti cromosomici, sono funzione della posizione stessa sul cromosoma

**I geni non si evolvono
alla stessa maniera o
con la stessa velocità**

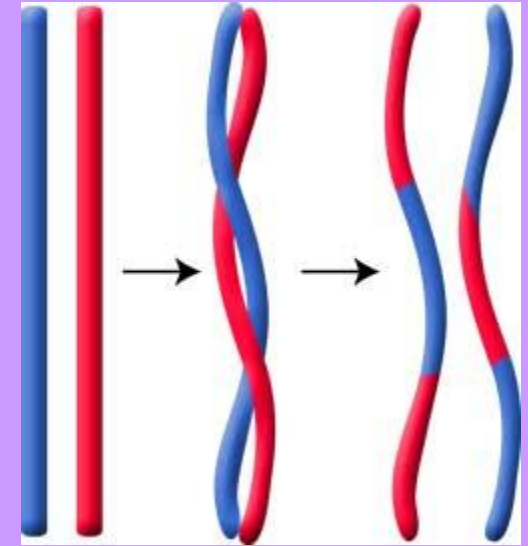


**Geni diversi possono avere
storie evolutive diverse**

HOTSPOTS DI RICOMBINAZIONE

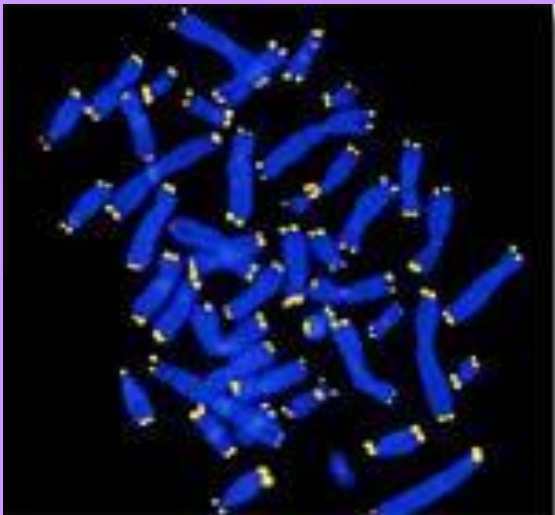
La distribuzione degli eventi di crossing over non avviene a random nelle piante (altre specie)

Esistono degli hotspots di ricombinazione



Alta frequenza di ricombinazione vicino al telomero e in zone ricche di geni

Mancanza di ricombinazione vicino al centromero



La mancanza di ricombinazione vicino al centromero è stata osservata in tutte le specie e si estende alle regioni vicine in modo diverso



Es. in *Arabidopsis* e riso poche Mb
in altre graminaceae decine di Mb

In alcune specie è stato osservato un gradiente di ricombinazione che si estende dal centromero al telomero

Le zone ricche di geni non sono distribuite lungo il cromosoma allo stesso modo nelle diverse specie
es: **in frumento** in clusters verso il telomero
in mais in clusters circondati da TE

- ★ La diversità genetica dovuta a ricombinazione è diversa nelle diverse specie
- ★ Regioni di non crossing-over sono comuni nelle piante così come in altri eucarioti

Studio in frumento:

Si è osservato che se una rich-gene region di frumento viene deleta, la frequenza di ricombinazione del nuovo tratto terminale è più alta del corrispondente tratto nel braccio completo del cromosoma.

Quindi la frequenza di ricombinazione è determinata più dalla localizzazione del DNA sul cromosoma che dalla sequenza

Alcune considerazioni...

Più di 300.000 specie di Angiosperme

La vita dipende dalle piante

apporto calorico, vitamine, proteine, e migliaia di altri composti

In molti genomi di angiosperme con
genomi di grandi dimensioni



poliploidizzazione

Duplicazione di
segmenti cromosomici

In Arabidopsis

Regioni di regolazione corte

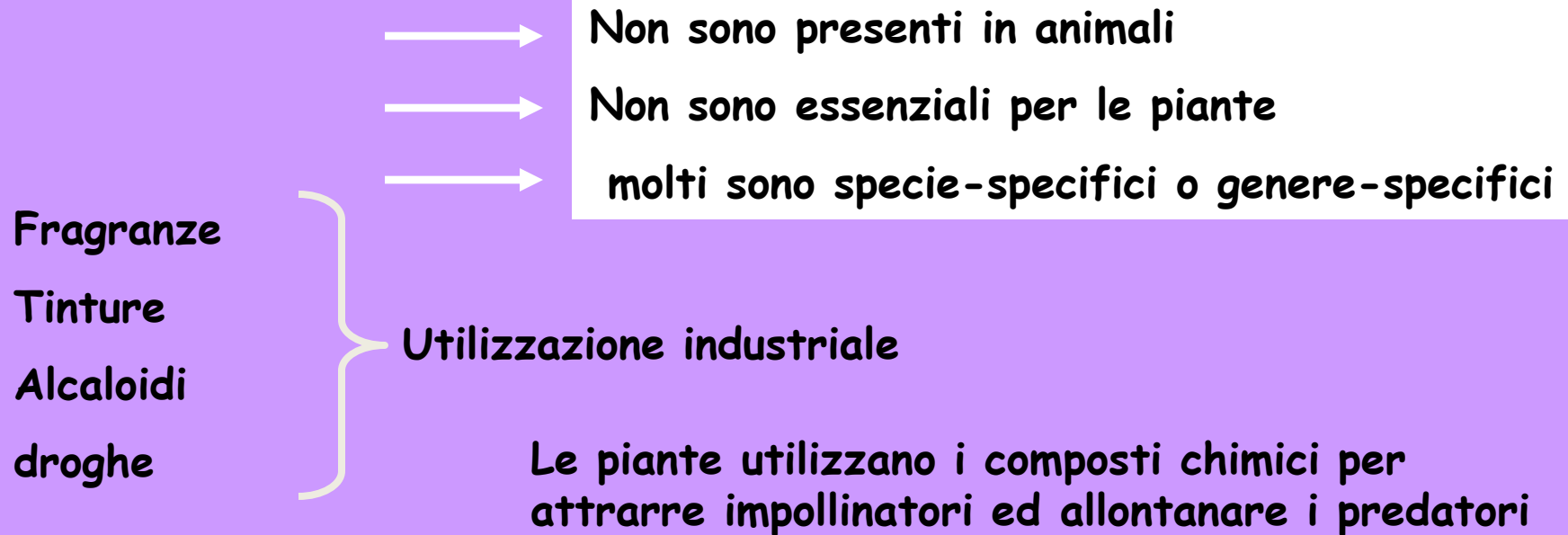
regioni intergeniche ca. 4.6 Kb

esoni (ca. 250 bp) e introni piccoli

In genomi più grandi

grandi regioni intergeniche

Angiosperme sintetizzano almeno 100.000 prodotti secondari



**Geni coinvolti nella detossificazione
riflettono l'abilità di
immagazzinare composti tossici**

In futuro



Analizzare il genoma di altre angiosperme
**Identificare quei geni responsabili delle diversità strutturali
e biochimiche tra specie**