

Ciò che introduce novità ad ogni nuova generazione, ed è all'origine del cambiamento, è la *mutazione*. (Copia è quasi perfettamente identica all'originale. È assolutamente fondamentale che sia così, altrimenti per cui vi sono meccanismi per assicurare che la copia riproduca l'originale con estrema precisione.

Nulla può essere perfetto, però, a questo mondo, per cui anche nella duplicazione del DNA si introducono tratti di cambiamenti del tutto casuali. Una base può essere sostituita da un'altra, per esempio possa oppure può scomparire, o magari raddoppiare. Più raramente, una mutazione coinvolge più nucleotidi.

Altre mutazioni, più rare ancora, sono più importanti: interi pezzi di DNA possono venire perduti, tranne interi aiuta l'organismo a divenire più complesso, perché un gene duplicato può specializzarsi. Un'esiste una gamma vastissima.

La mutazione è quindi un cambiamento casuale del DNA. Ogni volta che il DNA di una delle nostre cellule subisce una mutazione ogni 100 milioni di nucleotidi (quindi in tutto una trentina di mutazioni, sui 3.140.000 nucleotidi del genoma). Se la mutazione si produce nel DNA di una cellula sessuale, cioè di uno spermatozoo o di un'ovocellula, la mutazione si trasmette alla discendenza. Uno spermatozoo o una cellula uovo portano mediamente alcune dozzine di mutazioni.

Cosa comporta una mutazione? Per esempio, se una base viene sostituita da un'altra, in una tripletta di basi (tripletta codificata per un diverso aminoacido; oppure che codifichi ancora per lo stesso aminoacido possono codificare per uno stesso aminoacido, come abbiamo visto nel capitolo precedente). In genere perché non cambiano niente (ad esempio perché avvengono in una parte di DNA inutilizzata). Altre mutazioni sono anche gravissime.

Quasi ogni gene è presente in doppia copia, nel nostro patrimonio ereditario: come abbiamo visto, il gene materno. Il gene mutato può essere recessivo, come nel caso della *talassemia*, e in questo caso la malattia si manifesterà solo in un figlio su quattro di due portatori sani, per la *seconda legge di Mendel* (dominante rispetto al suo omologo, l'individuo che lo porta, anche se lo riceve da un genitore solo, svilupperà la malattia).

Vi è però anche il caso, molto raro, in cui una mutazione può determinare un cambiamento utile. Un cambiamento utile significa che l'individuo si ritroverà avvantaggiato in qualche misura rispetto al miglior possibile, rispetto all'individuo non mutato, di giungere fino all'età adulta e di riuscire a riprodursi.

È facile rendersi conto che una mutazione vantaggiosa aumenterà di frequenza nel corso delle generazioni. Se la mutazione porta un vantaggio notevole (ad esempio perché protegge nell'ambiente di vita), con il tempo potrà anche accadere che rimanga solo il tipo mutato, e che il tipo selvaggio si estingua dalla popolazione.

Non è facile individuare con esattezza come e quando una mutazione si rivela vantaggiosa, ma l'effetto è stato visto con chiarezza se consideriamo, per esempio, la storia della nostra specie su tempi lunghi (determinare, nel corso del tempo, lo sviluppo del cervello umano, o degli organi che ci permettono di possedere una nostra caratteristica biologica).