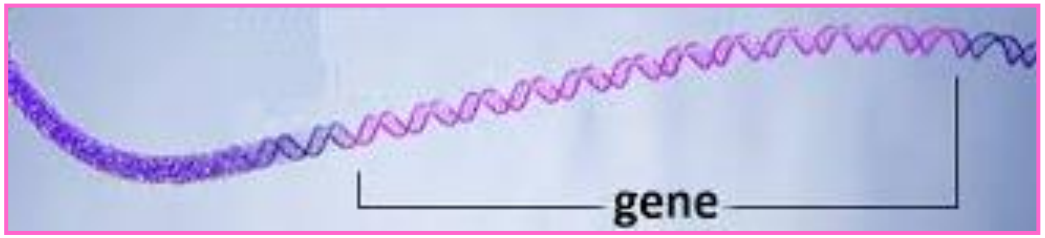
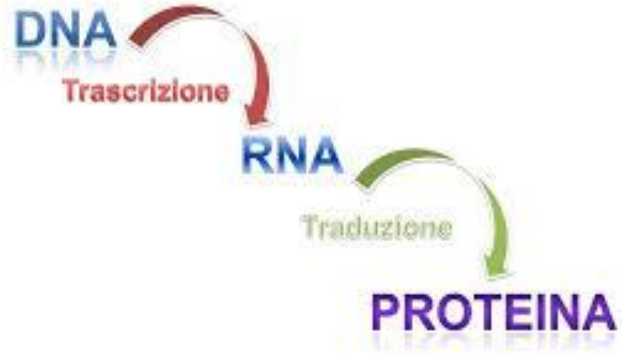
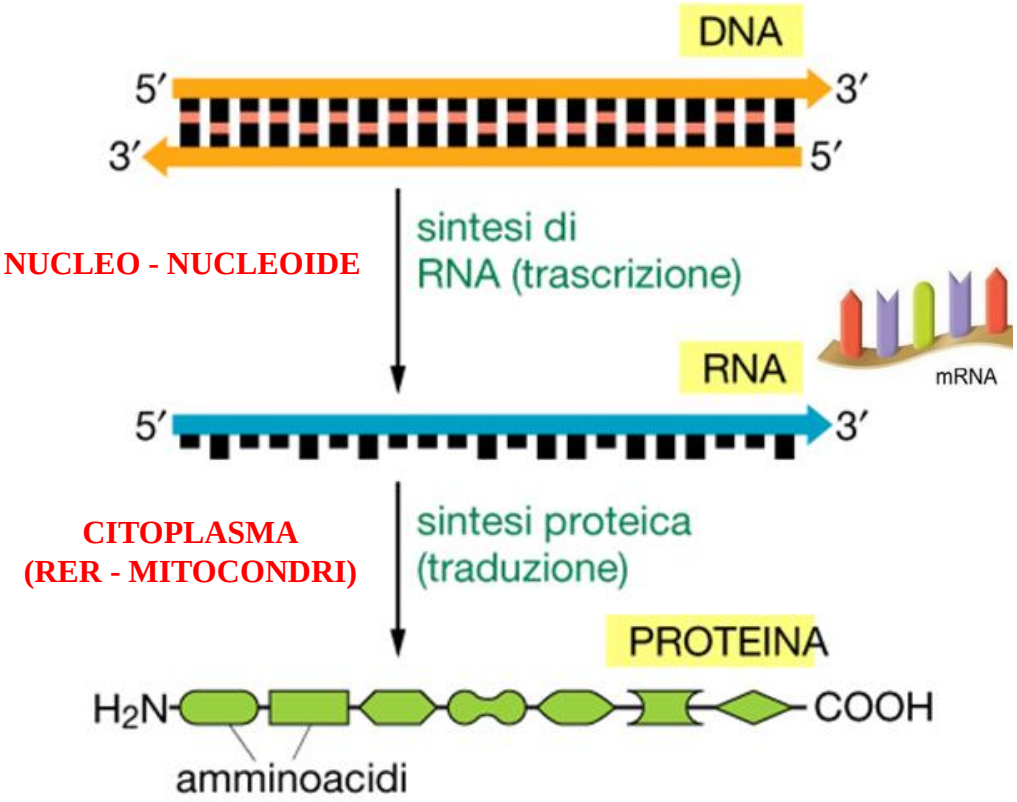
# ESPRESSIONE GENICA




## UNITÀ FUNZIONALE DEL DNA

## DOGMA CENTRALE DELLA BIOLOGIA

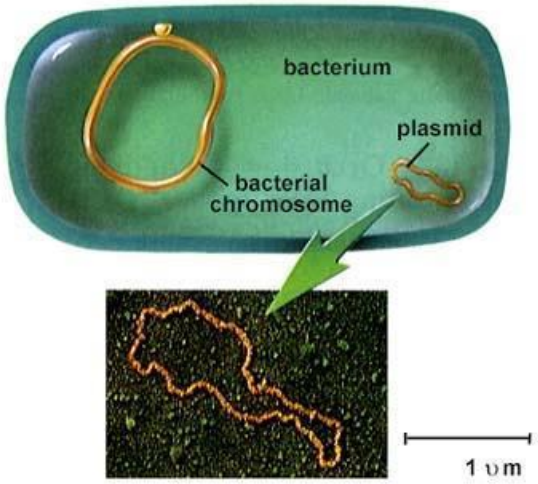


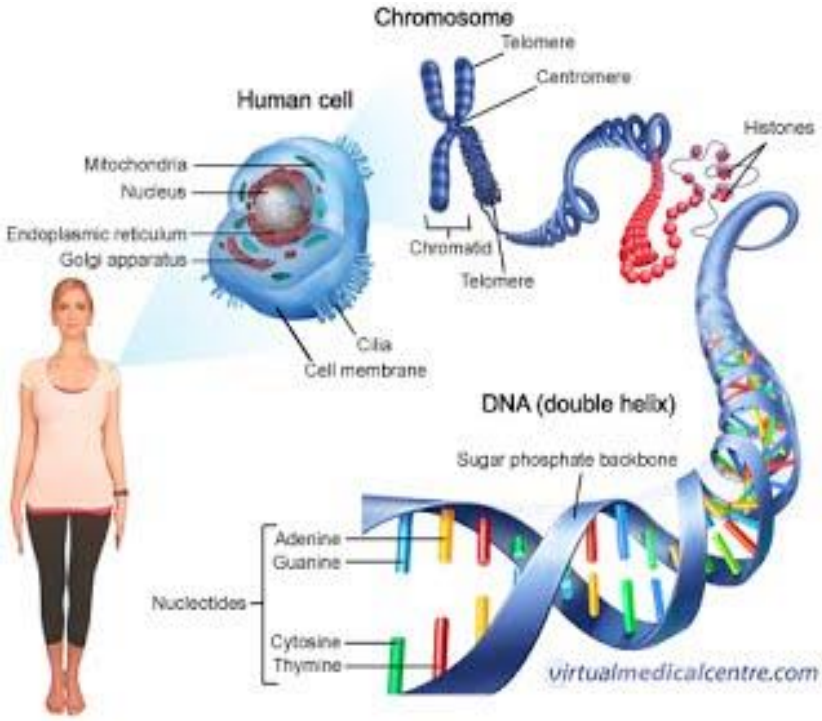
# IL GENOMA

**Il genoma è l'insieme di tutte le informazioni genetiche depositate nella sequenza del DNA contenuto nel nucleo delle cellule sotto forma di cromosomi**

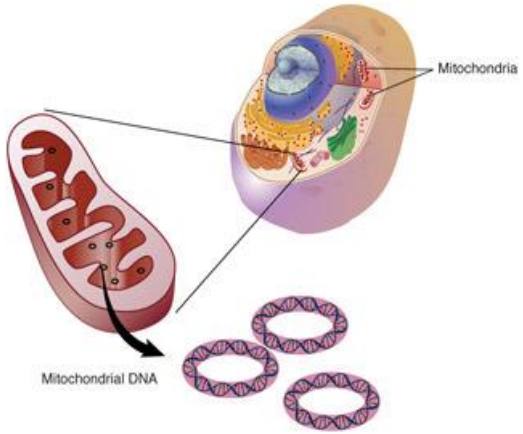
# GENOMA BATTERICO




# GENOMA NUCLEARE




# GENOMA MITOCONDRIALE



# ORGANIZZAZIONE DEL GENOMA UMANO

**GENOMA MITOCONDRIALE**

**GENOMA NUCLEARE (DIPLOIDE, 46 CROMOSOMI)**

**2% → SEQUENZE DI DNA CODIFICANTI (GENI, circa 30.000):** per RNA FUNZIONALI (rRNA, tRNA, snRNA, miRNA,….), per POLIPEPTIDI (mRNA)

**98% → SEQUENZE DI DNA NON CODIFICANTI (es: miRNA)**

**INTRONI**

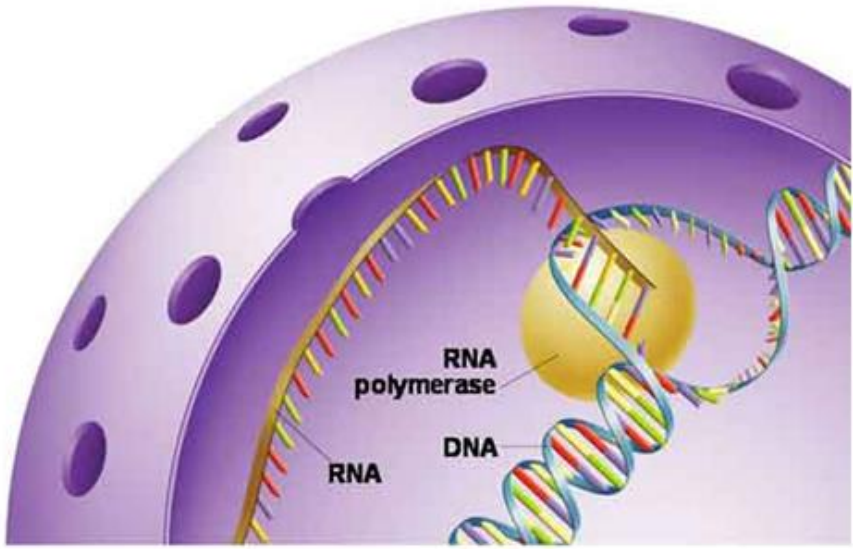
**SEQUENZE RIPETUTE**

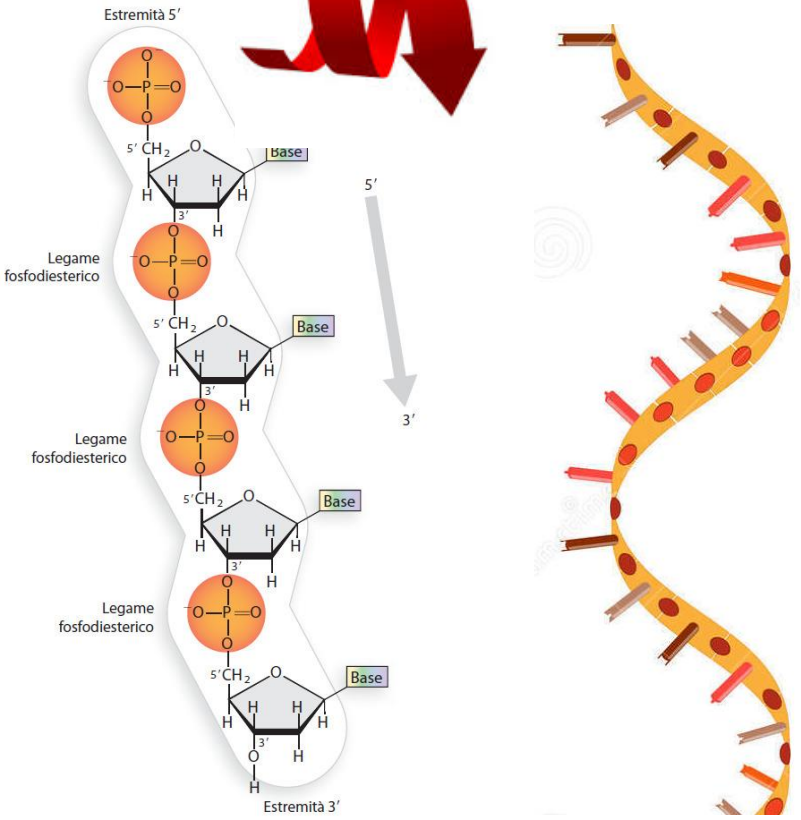
**TRASPOSONI:** elementi di DNA che si spostano da una parte all'altra del genoma

**PSEUDOGENI**: geni difettivi nella regione del promotore (non vengono trascritti) o alterati nella porzione che deve essere tradotta (la proteina che si forma non è funzionante)

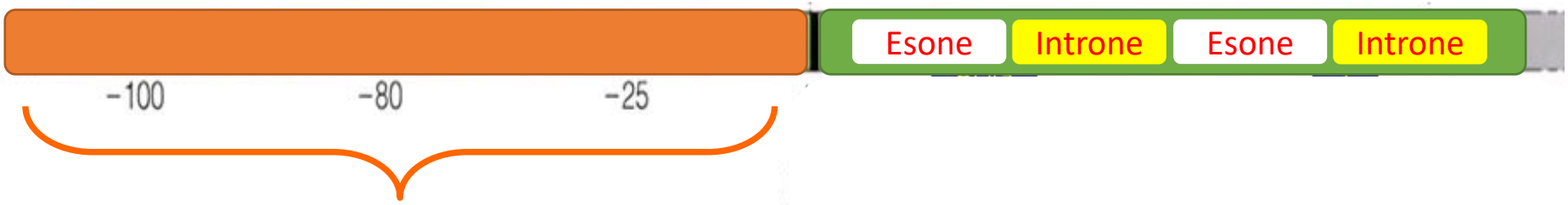
# TRASCRIZIONE

sintesi di RNA



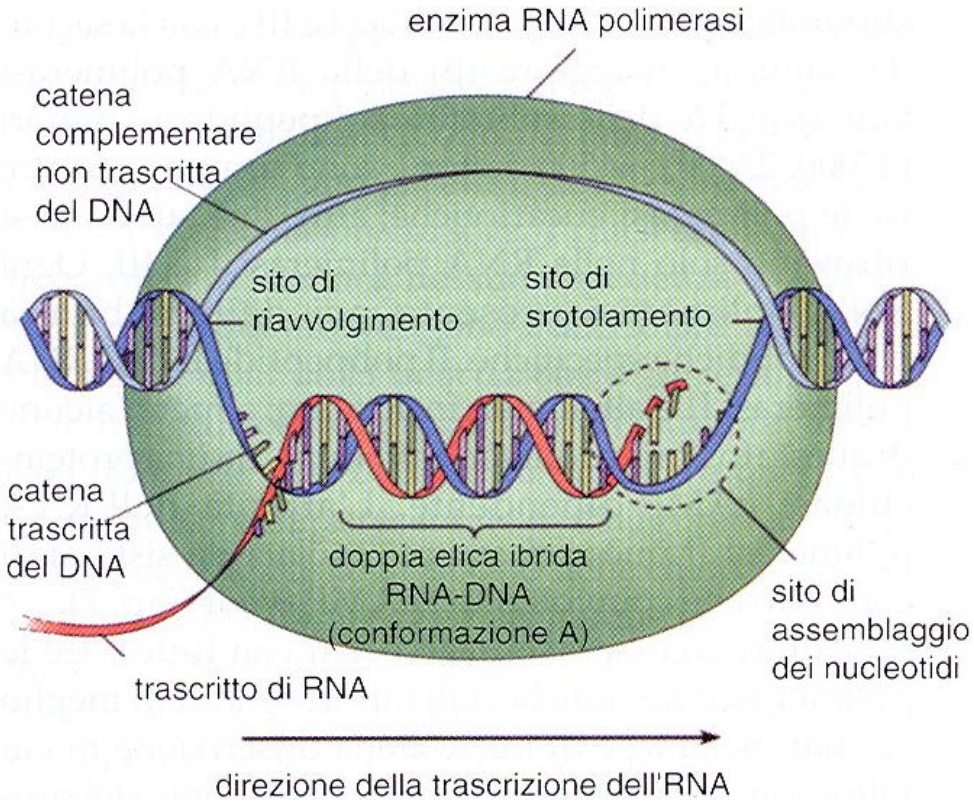
# ORGANIZZAZIONE DEL GENE EUCARIOTICO PER UN RNA MESSAGGERO




**PROMOTORE**

## GENI INTERROTTI

# TRASCRIZIONE




**1) RNA POLIMERASI**

catalizza la formazione dei legami fosfodiestere della catena di RNA

**PROCARIOTI**: ENZIMA UNICO

**EUCARIOTI**: I (rRNA), II (mRNA), III (tRNA)

2) **DNA STAMPO**

3) **NUCLEOSIDI TRIFOSFATO**

l'enzima avanza passo passo lungo il DNA svolgendone l'elica quel tanto che basta per esporre una regione del filamento stampo e consentire l'appaiamento delle basi

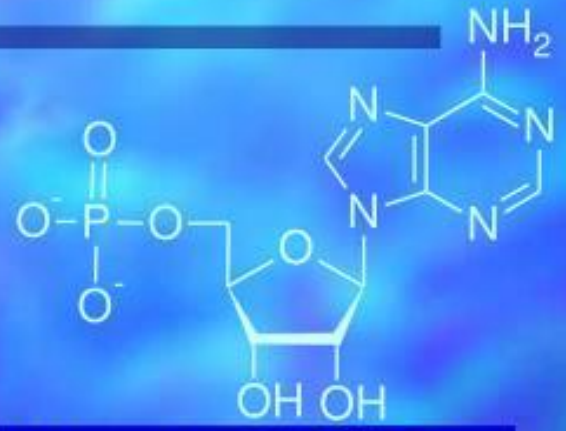
Il DNA stampo si srotola continuamente di fronte al complesso e si riavvolge subito dietro

**SOLO UNA DELLE DUE CATENE NUCLEOTIDICHE DI DNA FUNGE DA STAMPO PER LA SINTESI DI RNA (PROMOTORE)**

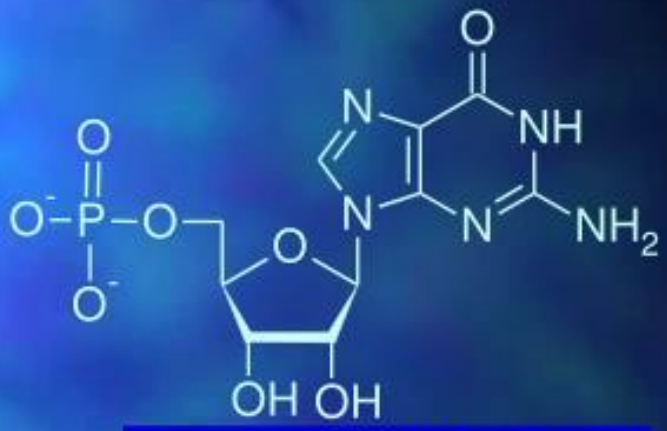
**EUCARIOTI: FATTORI DI TRASCRIZIONE**

# DI COSA ABBIAMO BISOGNO PER COSTRUIRE UNA MOLECOLA DI RNA?

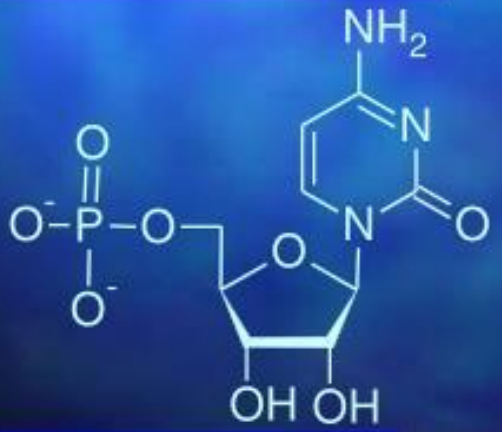
# Ribonucleotidi



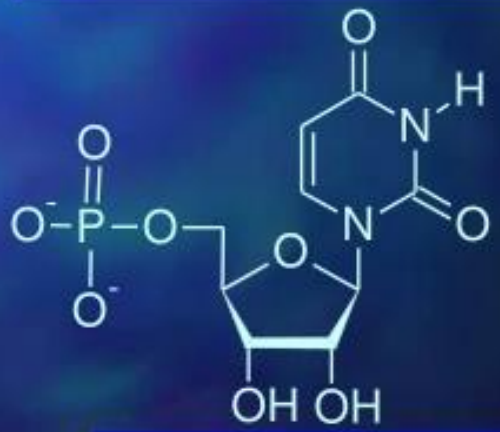

Adenosina 5'-fosfato




Guanosina 5'-fosfato




Citidina 5'-fosfato




Uridina 5'-fosfato

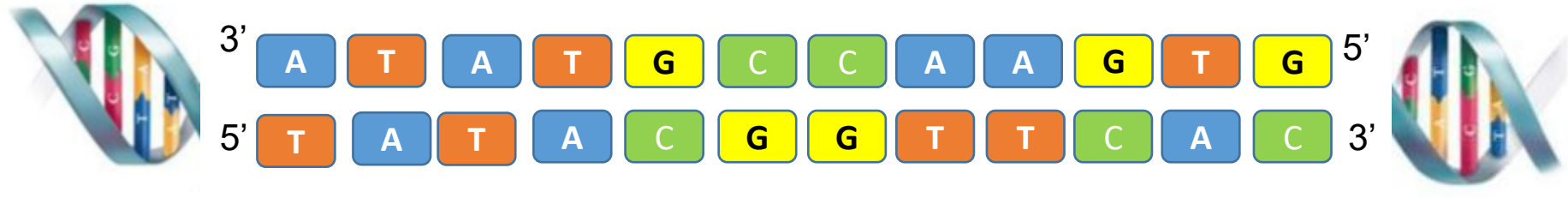
D

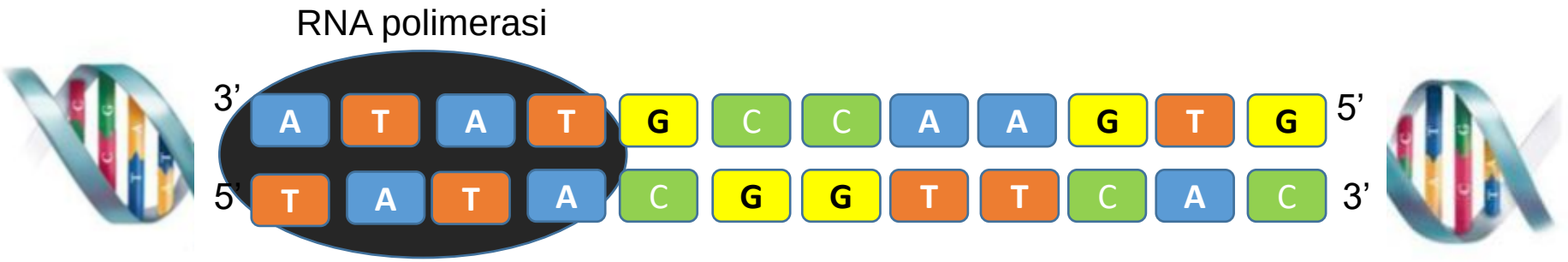
N

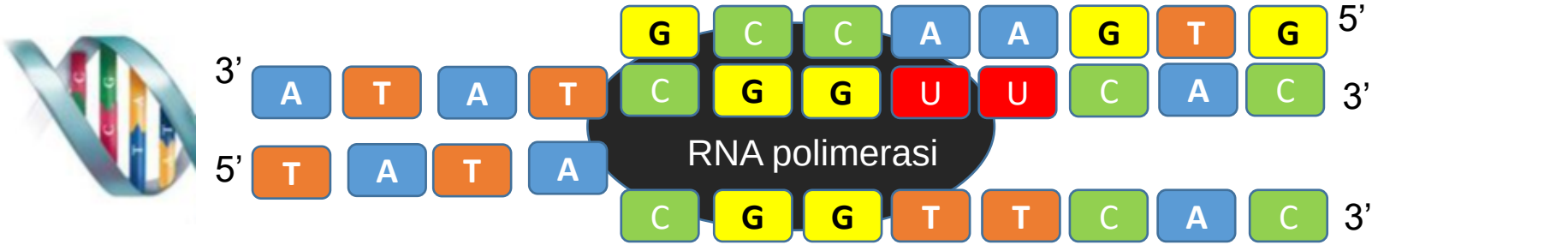
A

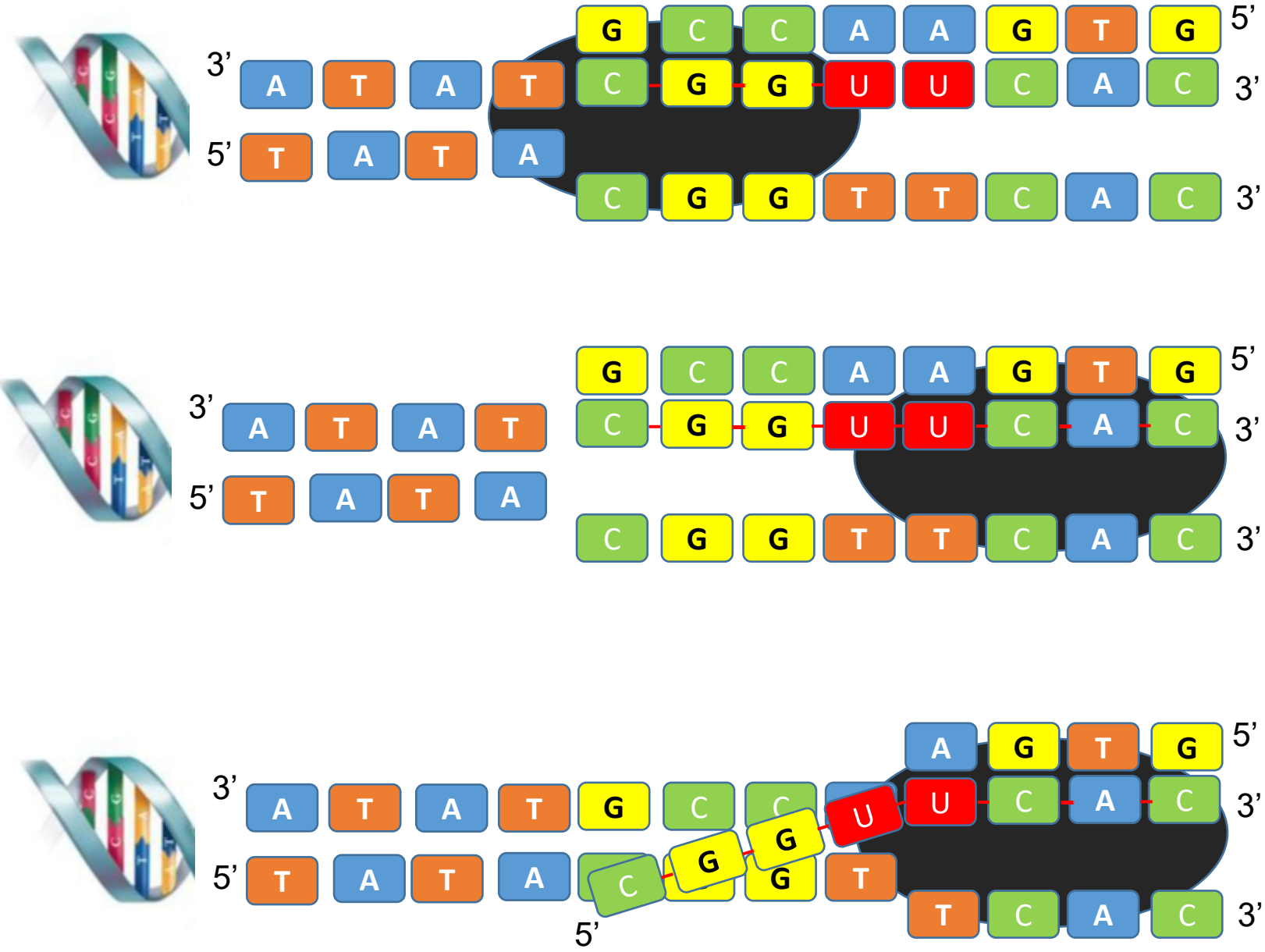
# RNA POLIMERASI

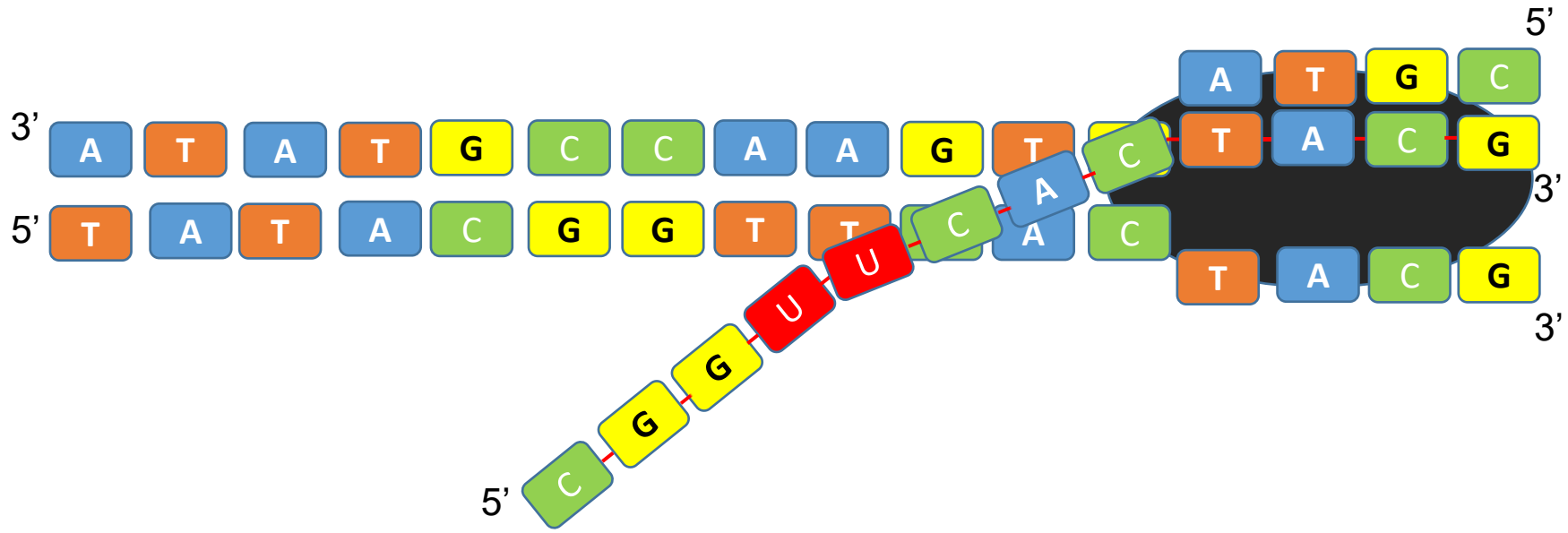
catalizza la formazione dei legami fosfodiestere tra i ribonucleotidi


3’
A T A T G C C A A G T G
5’
T A T A C G G T T C A C
5’
3’


RNA polimerasi
3’
A T A T G C C A A G T G
5’
T A T A C G G T T C A C
5’
3’


3’
A T A T
5’
T A T A
G C C A A G T G
C G G U U C A C
RNA polimerasi
C G G T T C A C
5’
3’
3’

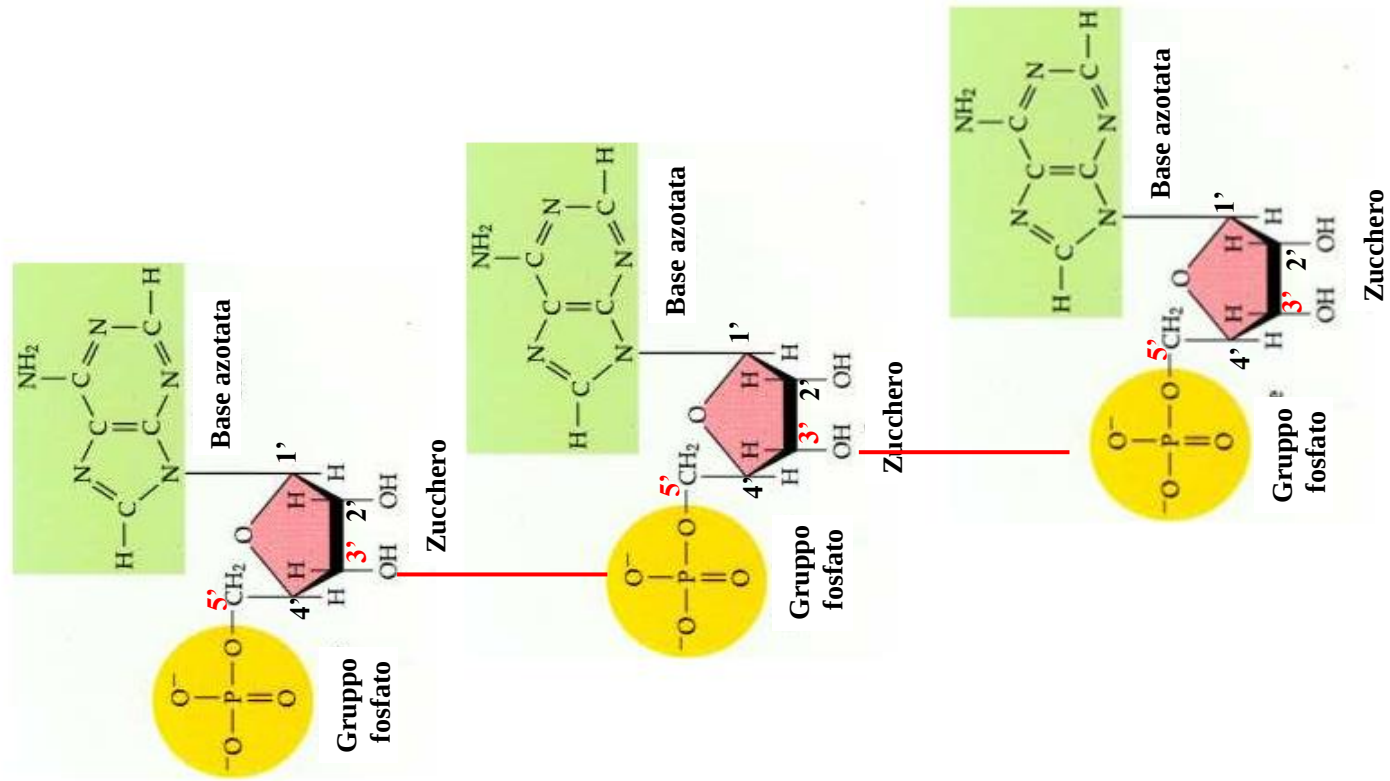

3'
A T A T
5'
T A T A
G C C A A G T G
C G G U U C A C
C G G T T C A C
5'
3'
3'
5'
3'
3'
A G T G
U U C A C
T C A C
5'
3'
3'



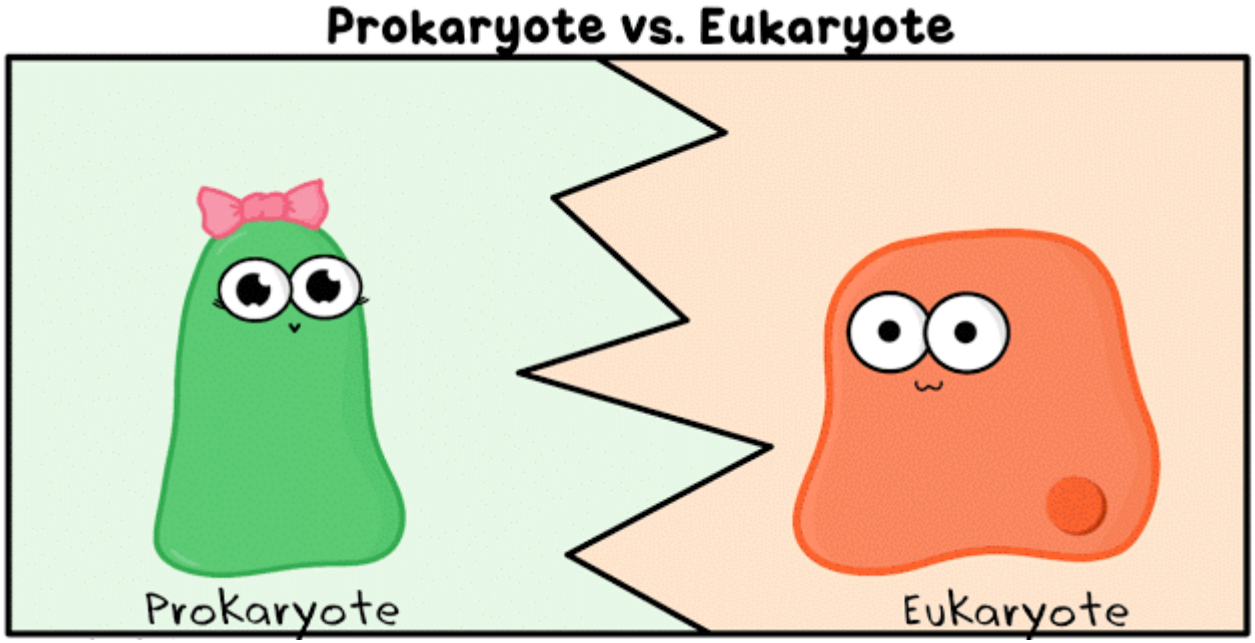

L’enzima avanza passo passo lungo il DNA svolgendone l’elica quel tanto che basta per esporre una regione del filamento stampo e consentire l’appaiamento delle basi

Il DNA stampo si srotola continuamente di fronte al complesso e si riavvolge subito dietro

# L' RNA POLIMERASI FUNZIONA IN DIREZIONE 5' → 3'



# PROCARIOTI VS EUCARIOTI



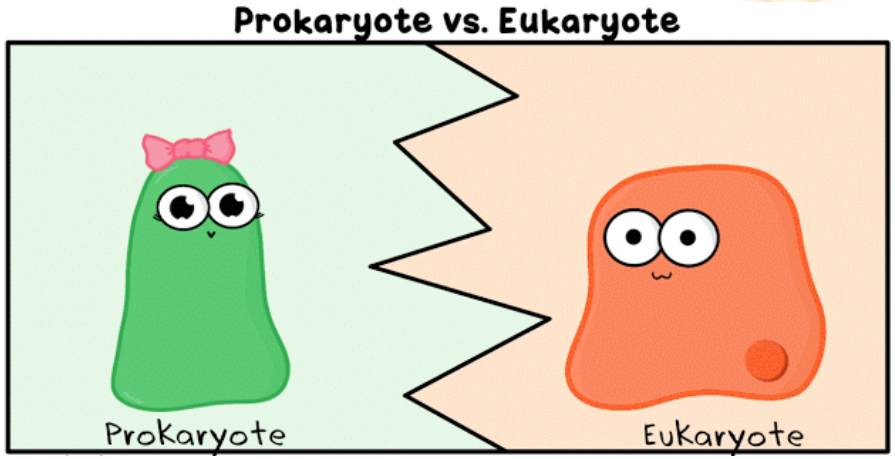

- **UNICA RNA POLIMERASI**
- **NESSUN FATTORE DI TRASCRIZIONE**

- **3 RNA POLIMERASI**
  - I (rRNA)
  - **II (mRNA)**
  - III (tRNA)
- **FATTORI DI TRASCRIZIONE**

# PROCARIOTI

VS

# EUCARIOTI



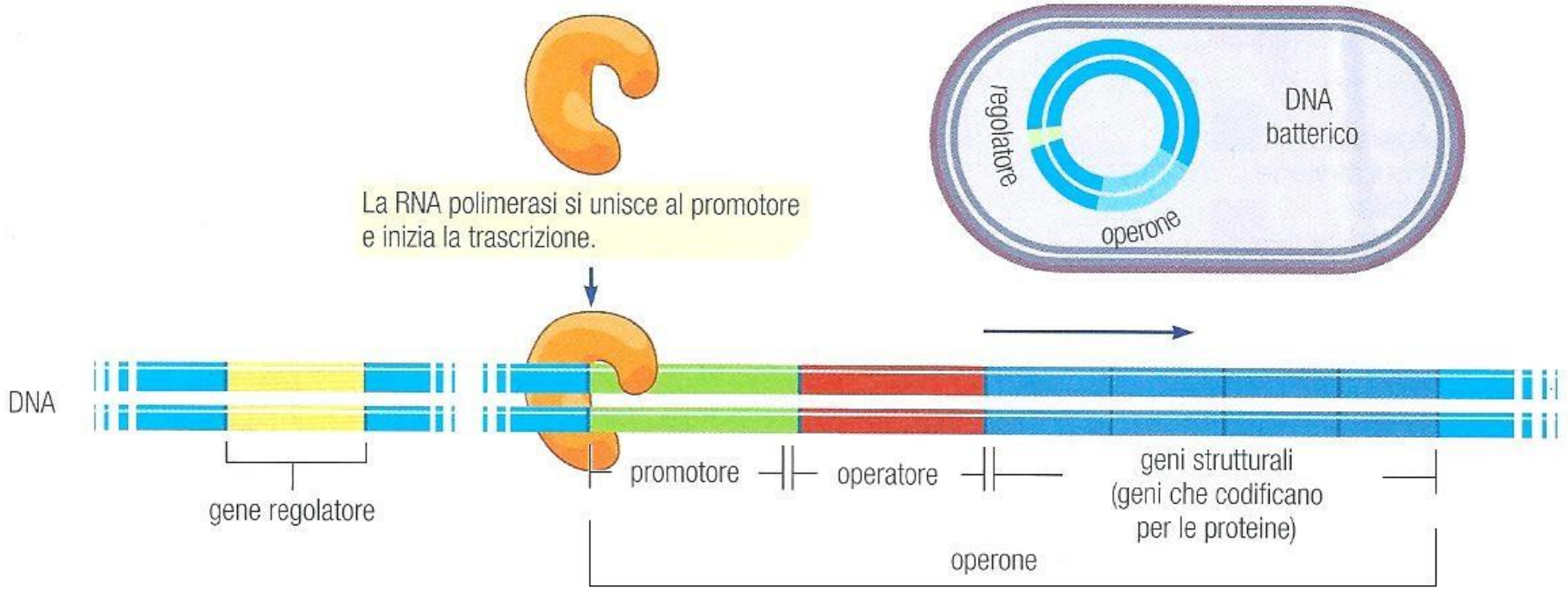

**IL DNA SI TROVA ESPOSTO AL CITOPLASMA CHE CONTIENE I RIBOSOMI. MAN MANO CHE LA MOLECOLA DI RNA VIENE TRASCRITTA, I RIBOSOMI SI ATTACCANO ALLA SUA ESTREMITA' 5' E DANNO INIZIO ALLA SINTESI PROTEICA**

**IL DNA E' CONFINATO NEL NUCLEO DOVE VIENE TRASCRITTO IN RNA. LA SINTESI PROTEICA HA LUOGO SUI RIBOSOMI, NEL CITOPLASMA**

**QUINDI L'RNA VA TRASPORTATO FUORI DAL NUCLEO ATTRAVERSO I PORI DELLA MEMBRANA NUCLEARE PRIMA DELLA TRADUZIONE IN PROTEINE**

# ORGANIZZAZIONE GENE PROCARIOTICO PER UN mRNA

## OPERONE

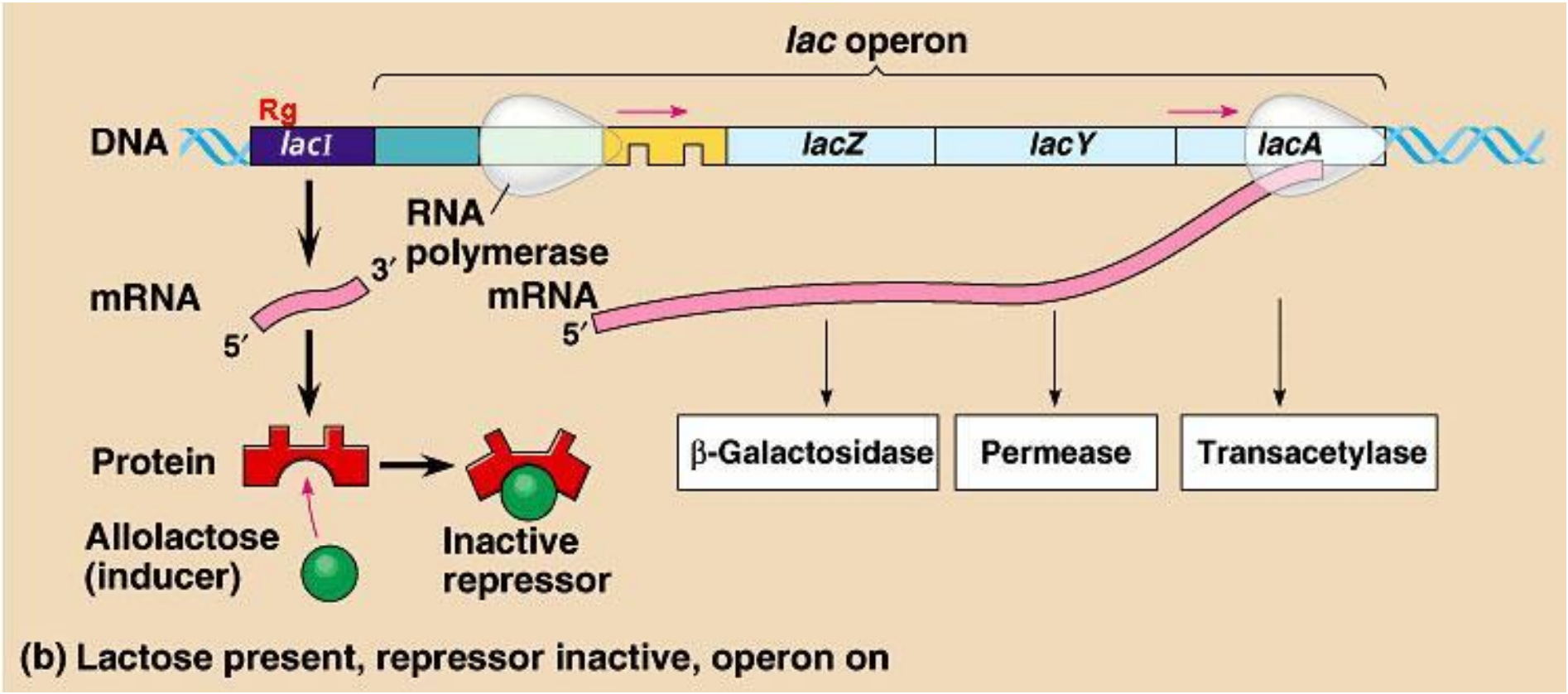



Un operone è formato da un promotore, un operatore e dei geni strutturali. Il promotore, che precede l'operatore, è il punto di attacco dell'RNA polimerasi. L'operatore è il luogo in cui possono attaccarsi l'attivatore o il repressore, codificati dal gene regolatore.

# OPERONE lac

**1) INDUCIBILE**

**2) CATABOLICO**

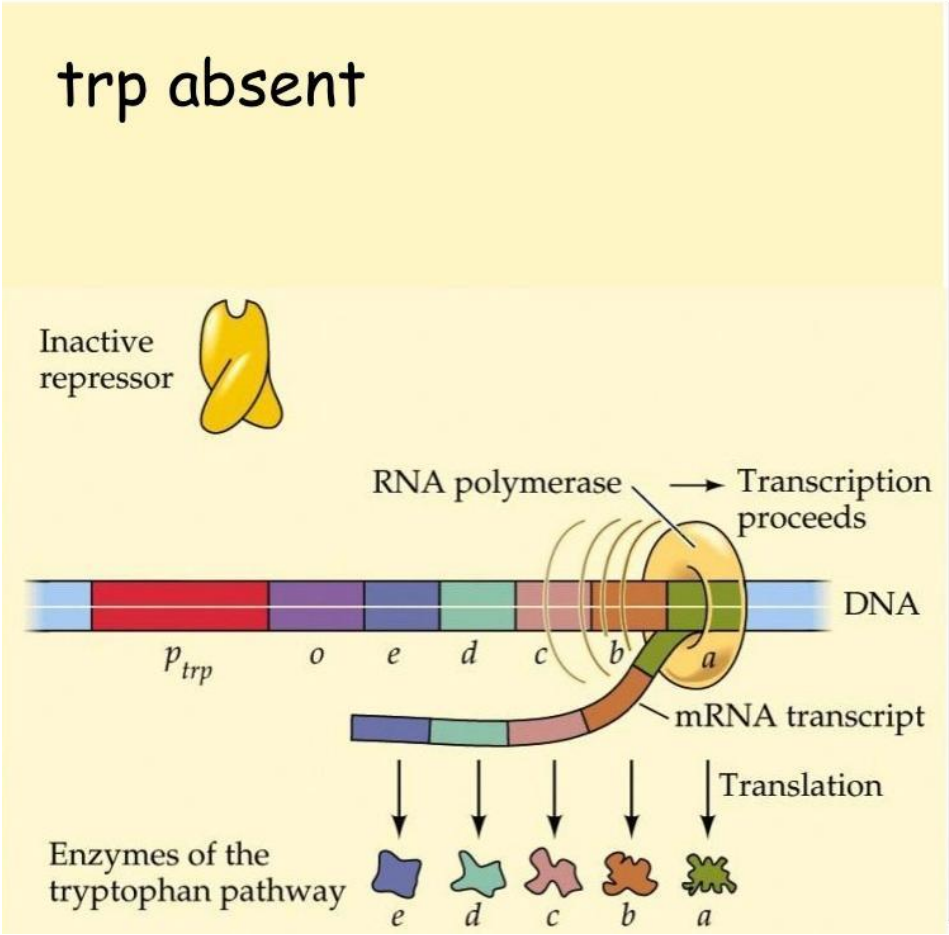


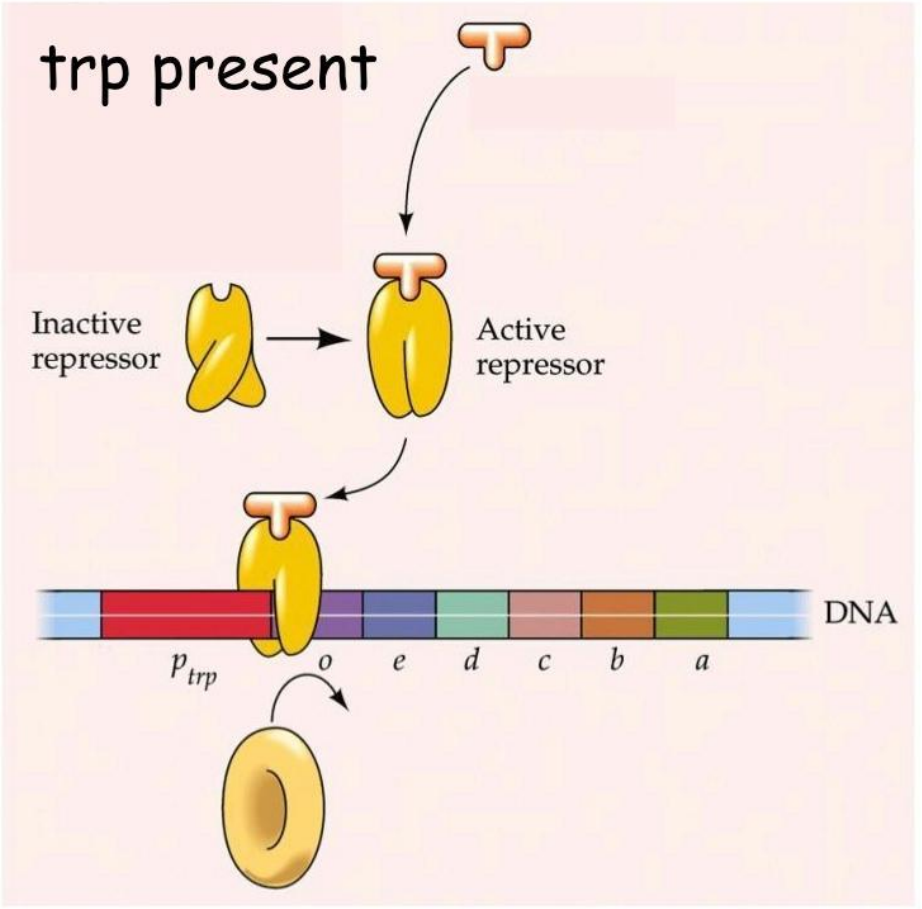

(b) Lactose present, repressor inactive, operon on

# OPERONE trp

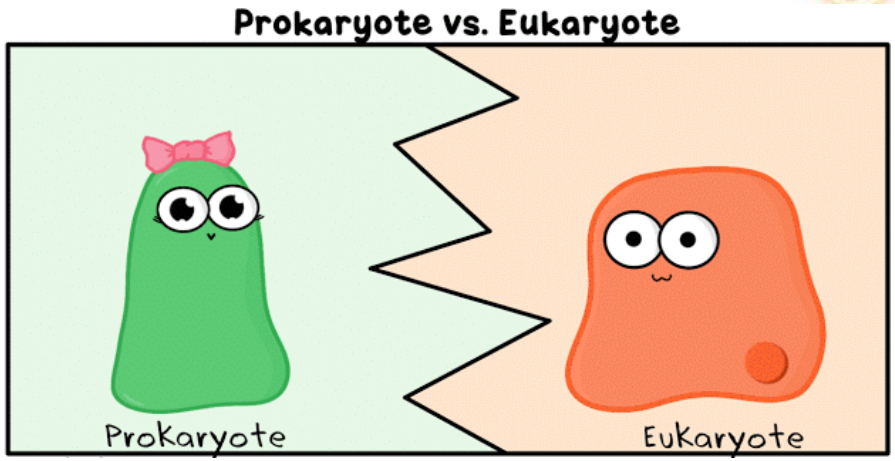
## 1 ) REPRIMIBILE

## 2) ANABOLICO



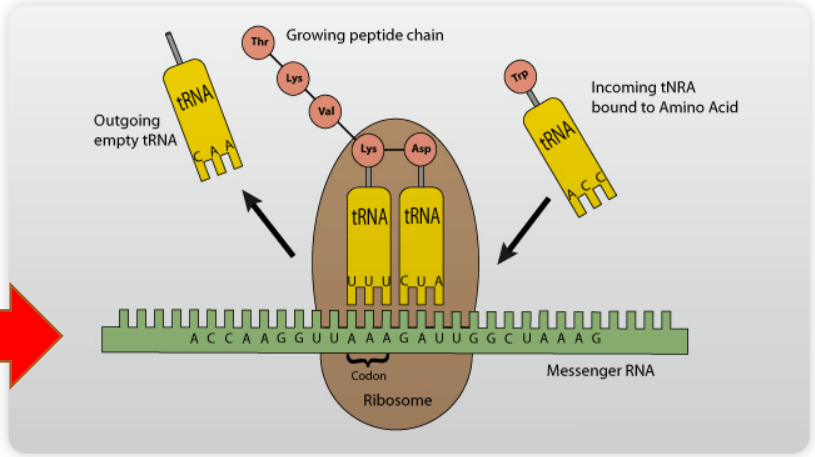



# PROCARIOTI VS EUCARIOTI




**L' mRNA sintetizzato è un:**

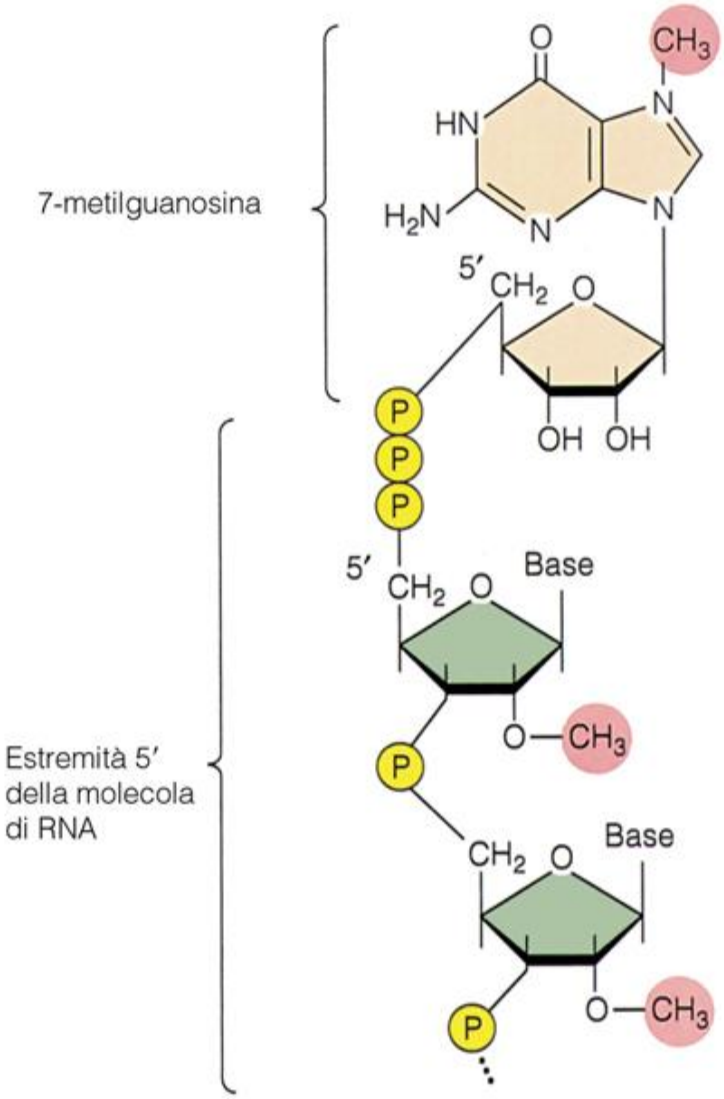
**pre-mRNA**



# MATURAZIONE DEGLI mRNA

- **L'AGGIUNTA DI UN CAPPUCCIO ALL' ESTREMITA' 5'**
- **L'AGGIUNTA DI UNA CODA DI POLI(A) ALL'ESTREMITA' 3'**
- **LA RIMOZIONE DEGLI INTRONI (SPLICING)**

# AGGIUNTA DEL «CAP» ALL'ESTREMITA' 5'




**NUCLEOTIDE MODIFICATO** → **7-METIL GUANOSINA**

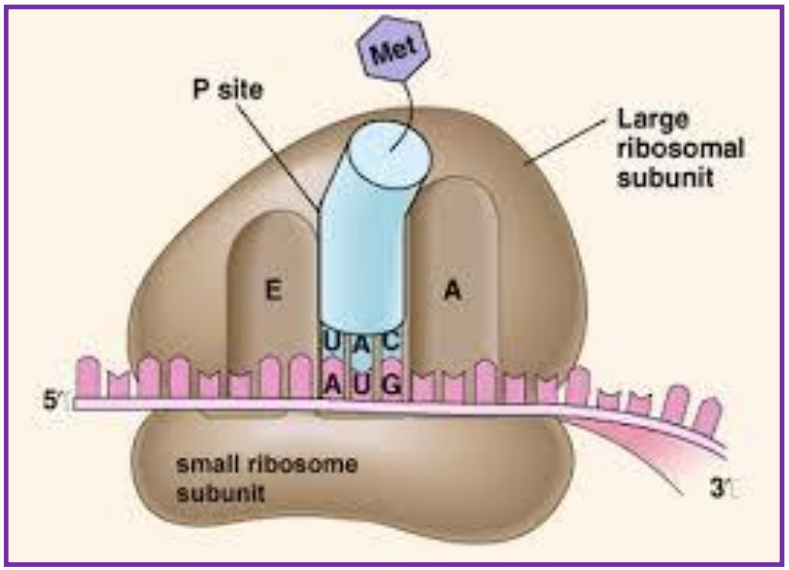
**GUANOSINA METILATA NELLA POSIZIONE 7 DELL'ANELLO PURINICO**

**LA 7-METIL GUANOSINA E' POSTA IN ORIENTAMENTO OPPOSTO RISPETTO AGLI ALTRI NUCLEOTIDI, IN QUANTO IL LEGAME CHE LA UNISCE ALL'ESTREMITA' 5' DELLA MOLECOLA DI RNA E' UN LEGAME 5'→ 5', INVECE DEL NORMALE LEGAME 3'→ 5'**

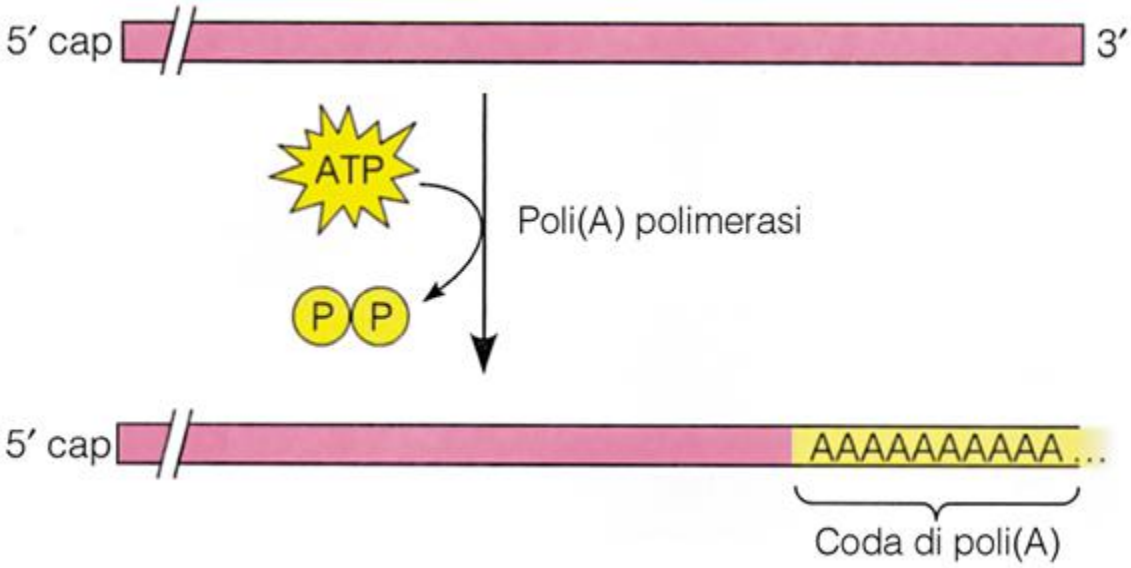
perché

**IL CAP AL 5’ CONTRIBUISCE ALLA STABILITA’ DELL’mRNA, PROTEGGENDO LA MOLECOLA DALLA DEGRADAZIONE DA PARTE DELLE NUCLEASI CHE AGISCONO AL 5’ DELLE MOLECOLE DI RNA**

**SVOLGE UN IMPORTANTE RUOLO NEL POSIZIONAMENTO DELL’ mRNA SUL RIBOSOMA PER L’INIZIO DELLA TRADUZIONE**



# L'AGGIUNTA DI UNA CODA DI POLI(A) ALL'ESTREMITA' 3'

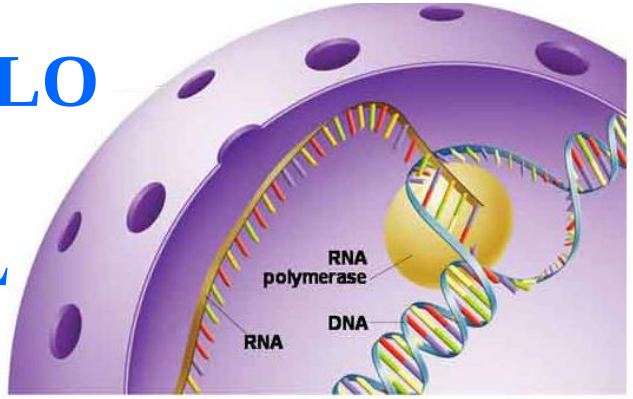



**SEQUENZA DI NUCLEOTIDI, LA CUI BASE AZOTATA E' L'ADENINA, SINTETIZZATA DALL'ENZIMA POLI(A) POLIMERASI IN MANIERA STAMPO-INDIPENDENTE**

perché

- **LA CODA DI POLI(A) AL 3’ CONTRIBUISCE ALLA STABILITA’ DELL’mRNA, PROTEGGENDO LA MOLECOLA DALLA DEGRADAZIONE DA PARTE DELLE NUCLEASI CHE AGISCONO ANCHE AL 3’ DELLE MOLECOLE DI RNA**

- **SVOLGE UN IMPORTANTE RUOLO NELL’ESPORTAZIONE DELL’mRNA DAL NUCLEO AL CITOPLASMA**

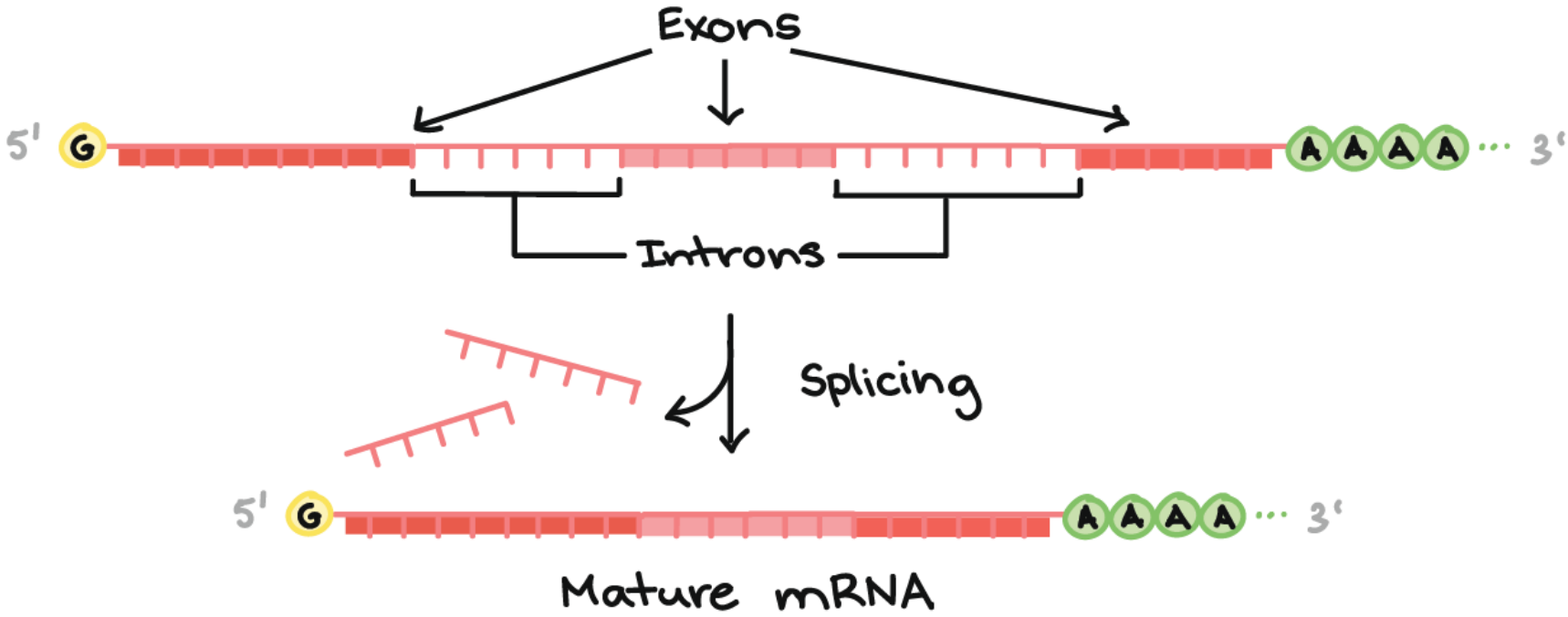


- **IDENTIFICA L’mRNA COME MOLECOLA CHE DEVE ESSERE TRADOTTA DAI RIBOSOMI**

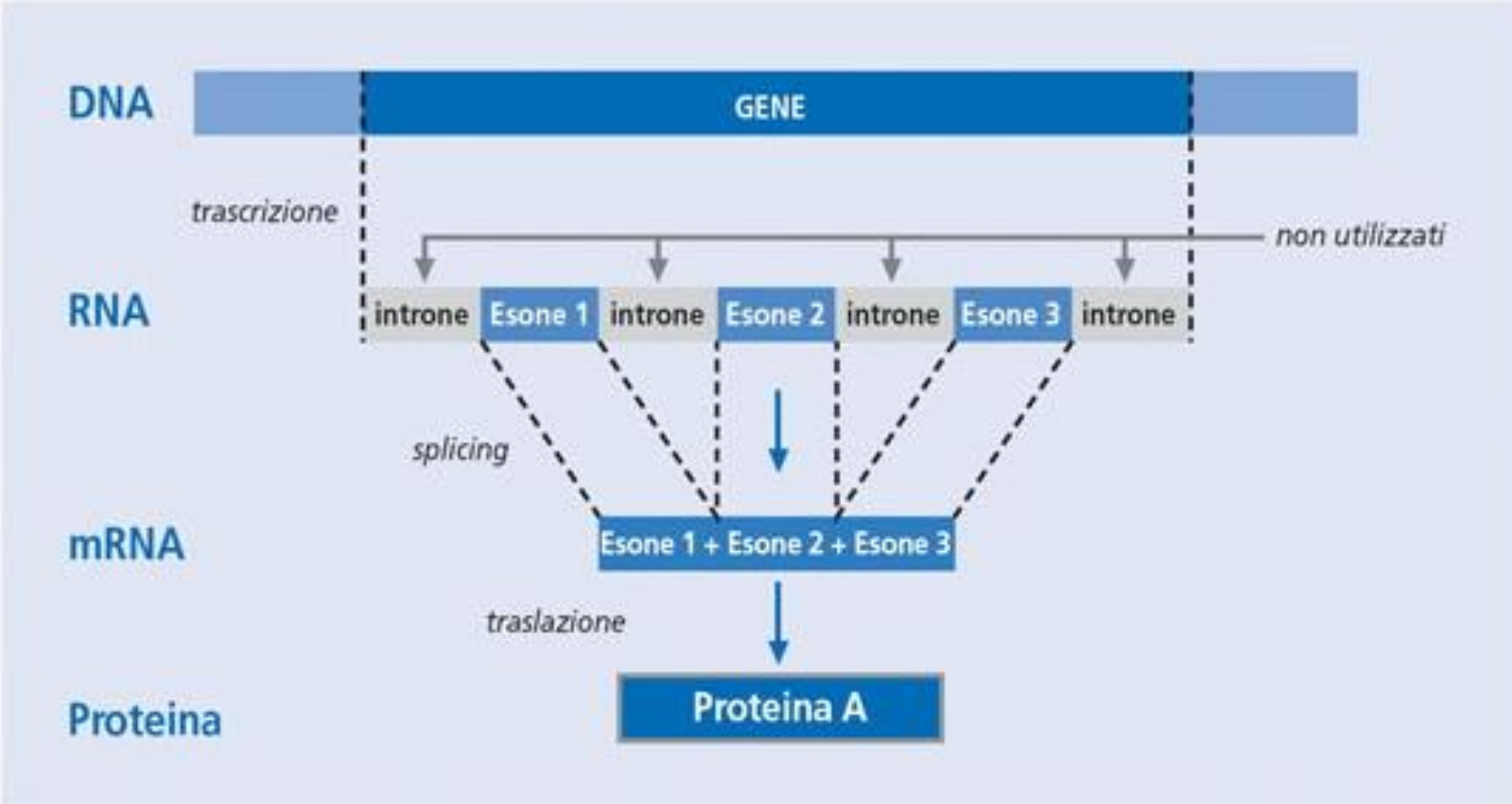
# LA RIMOZIONE DEGLI INTRONI

## (SPLICING)

**CUCITURA DEGLI ESONI**

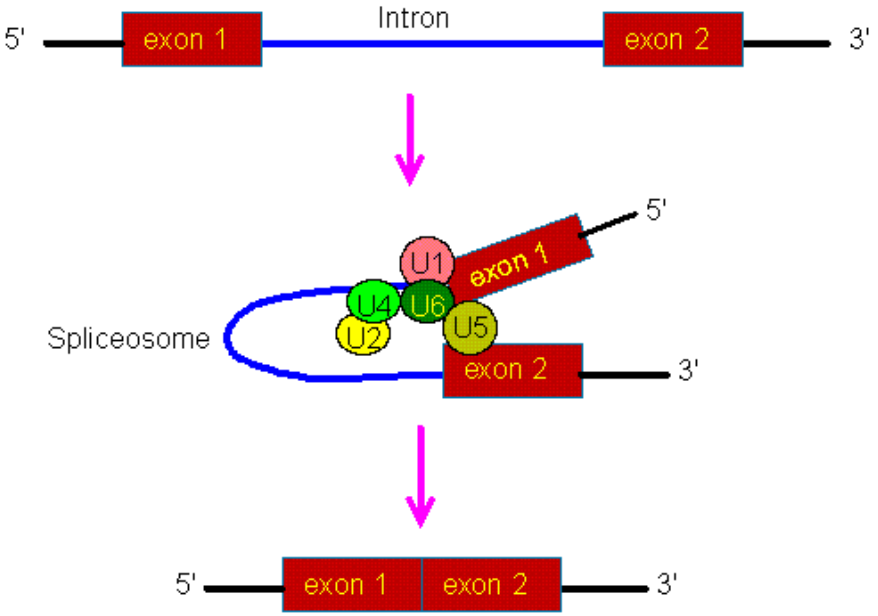


# RNA eterogeneo nucleare



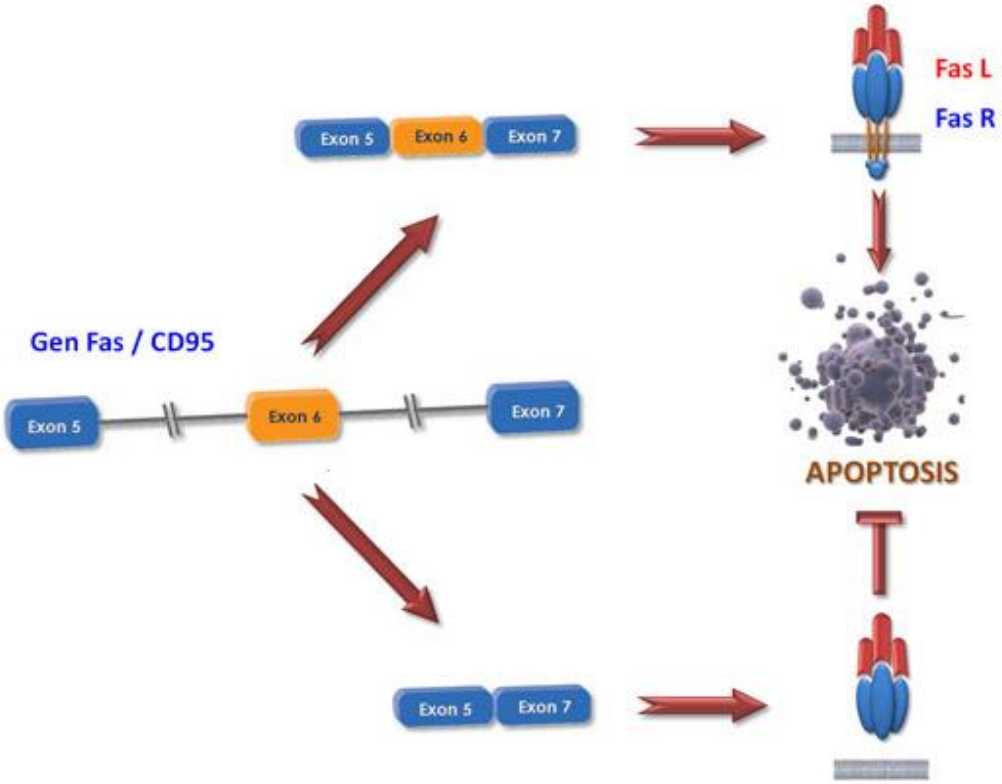
# SPLICEOSOMA

## E’ UNCOMPLESSO FORMATO DA PICCOLE MOLECOLE DI RNA NUCLEARE (snRNA) e PROTEINE



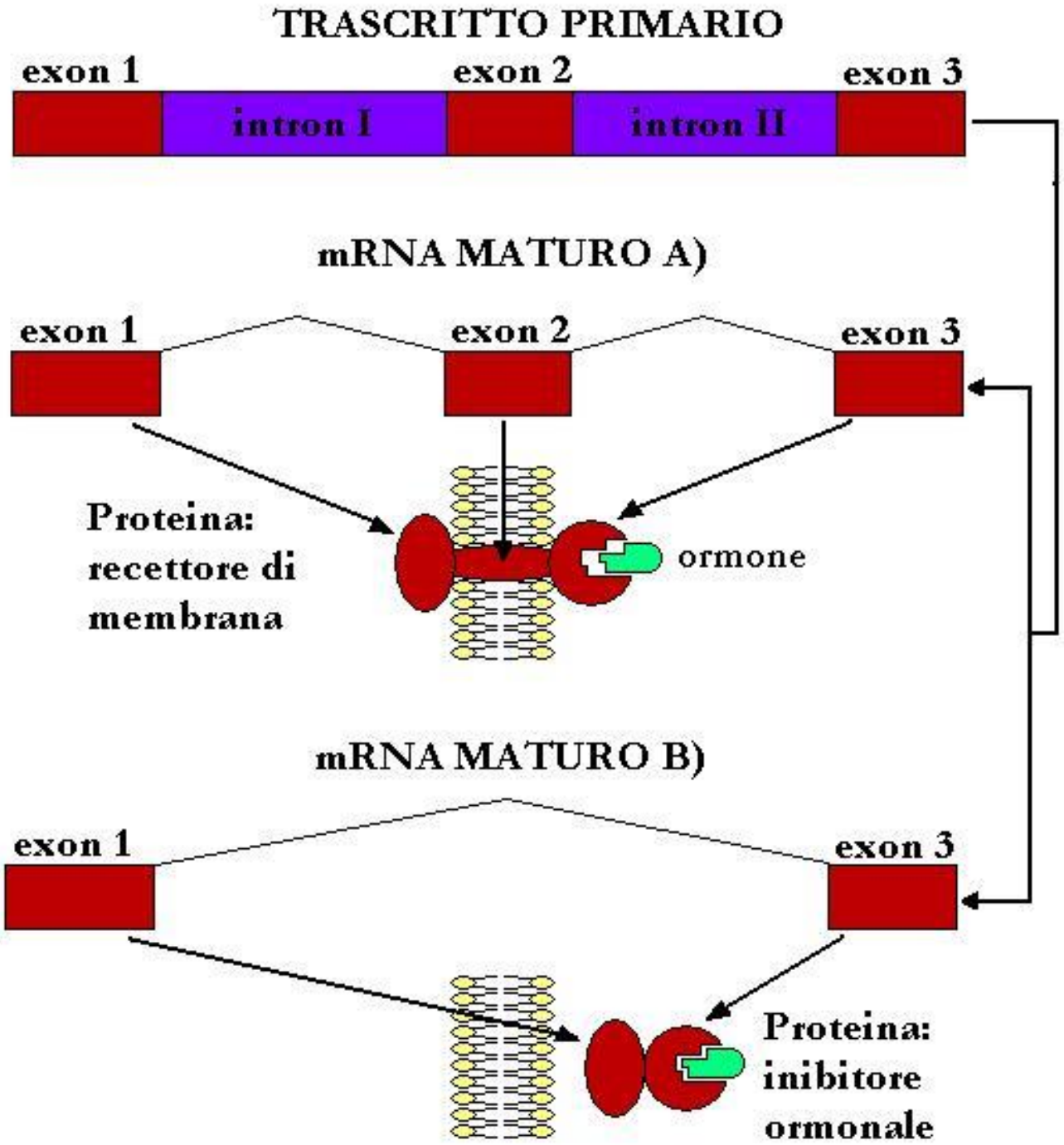
# SPLICING ALTERNATIVO

Nel pre-mRNA, gli introni possono essere escissi in combinazioni diverse




produzione di mRNA diversi

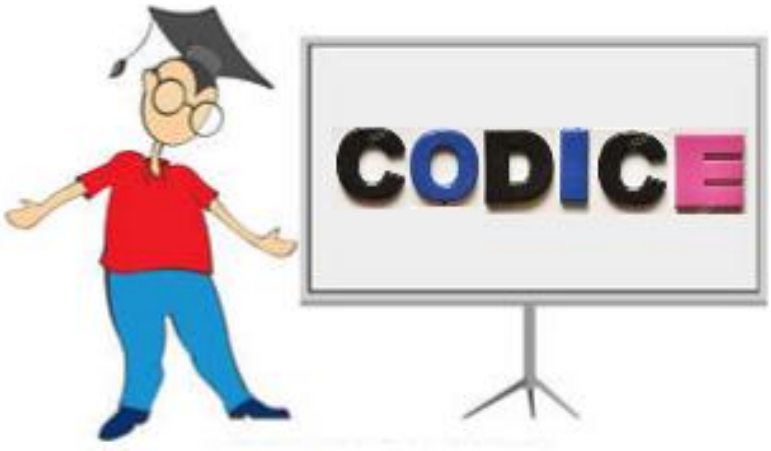
produzione di proteine diverse con funzioni diverse ma **CORRELATE**

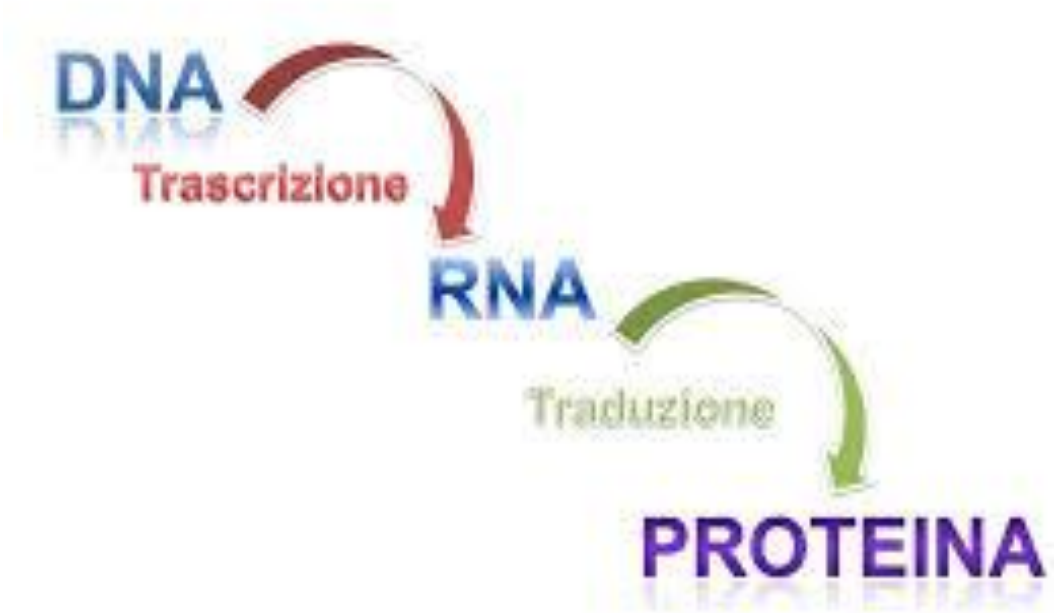

TRASCRITTO PRIMARIO
exon 1
exon 2
exon 3
intron I
intron II
mRNA MATURO A)
exon 1
exon 2
exon 3
Proteina:
recettore di
membrana
ormone
mRNA MATURO B)
exon 1
exon 3
Proteina:
inibitore
ormonale

# SPLICING ALTERNATIVO

**PERCHE' I GENI EUCARIOTICI HANNO GLI INTRONI, VISTO CHE SONO DISTRUTTI SENZA SVOLGERE NESSUNA FUNZIONE APPARENTE?**

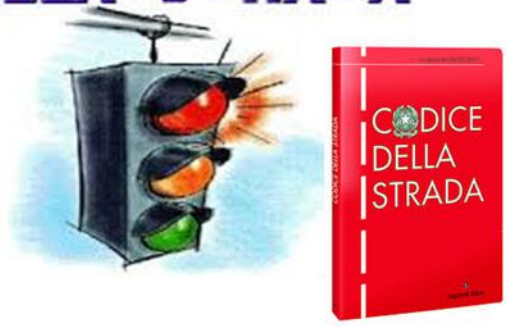
# DOGMA CENTRALE DELLA BIOLOGIA




Raccolta sistematica di norme (regole)

# IL CODICE DELLA STRADA



# Il Codice di Hammurabi

Il **Codice di Hammurabi**, scoperto dall'archeologo francese **Jacques de Morgan** nell'inverno 1901-1902 fra le rovine della città di **Susa** che in meno di un anno riuscì a decifrarlo e nel 1904 ne pubblicò la traduzione., una fra le più antiche raccolte di leggi.,stilato durante il regno del re babilonese Hammurabi,che regnò dal 1792 al 1750 a.C. Questa raccolta di **282 leggi del re Hammurabi di Babilonia** fu scolpita su di una stele raffigurante alla sommità il re in piedi, in atteggiamento di venerazione di fronte a **Shamash**, dio solare della giustizia. Il dio porge ad Hammurabi il codice delle leggi. La stele è di basalto nero,alta circa **225 cm**;attualmente si trova a Parigi, nel **Museo del Louvre**.

# Il Codice Morse

| | | | |
|---|---|---|---|
| A | ·− | B | −··· |
| C | −·−· | D | −·· |
| E | · | F | ··−· |
| G | −−· | H | ···· |
| I | ·· | J | ·−−− |
| K | −·− | L | ·−·· |
| M | −− | N | −· |
| O | −−− | P | ·−−· |
| Q | −−·− | R | ·−· |
| S | ··· | T | − |
| U | ··− | V | ···− |
| W | ·−− | X | −··− |
| Y | −·−− | Z | −−·· |

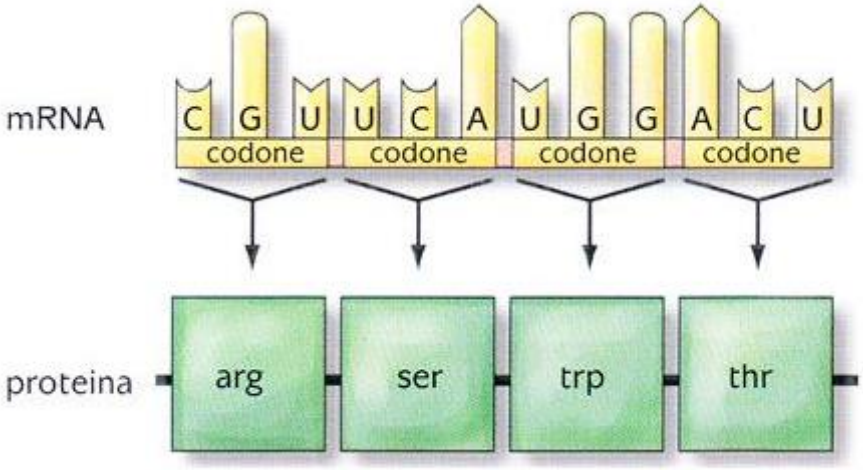
# IL CODICE GENETICO

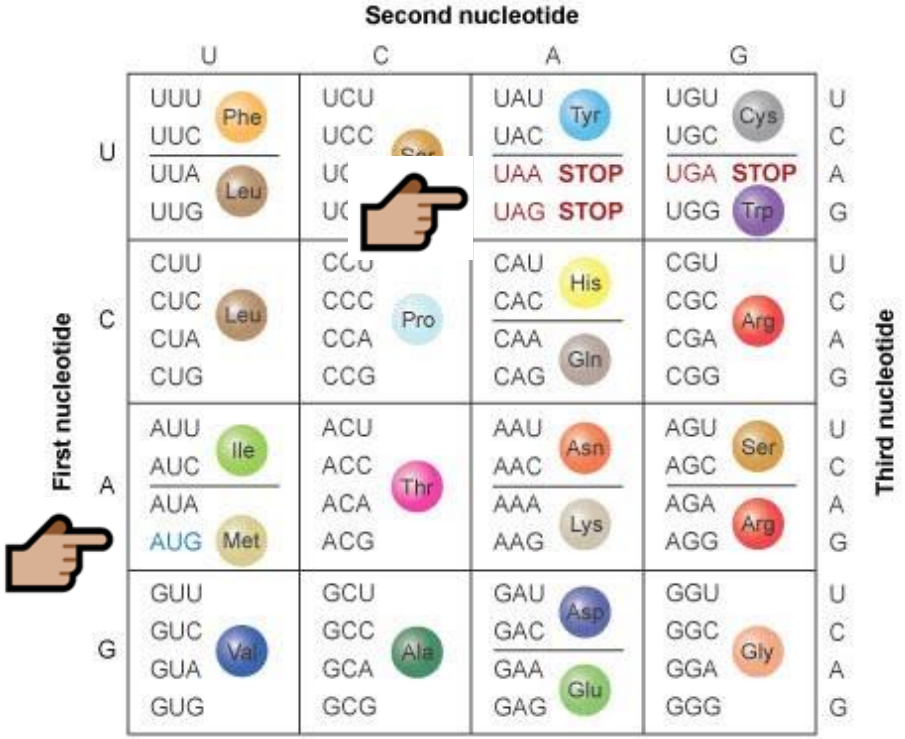
**LE REGOLE NECESSARIE PER TRADURRE LA SEQUENZA RIBONUCLEOTIDICA DELL'mRNA (e quindi per decodificare l'informazione contenuta nel DNA) IN SEQUENZA AMMINOACIDICA DI UNA PROTEINA**

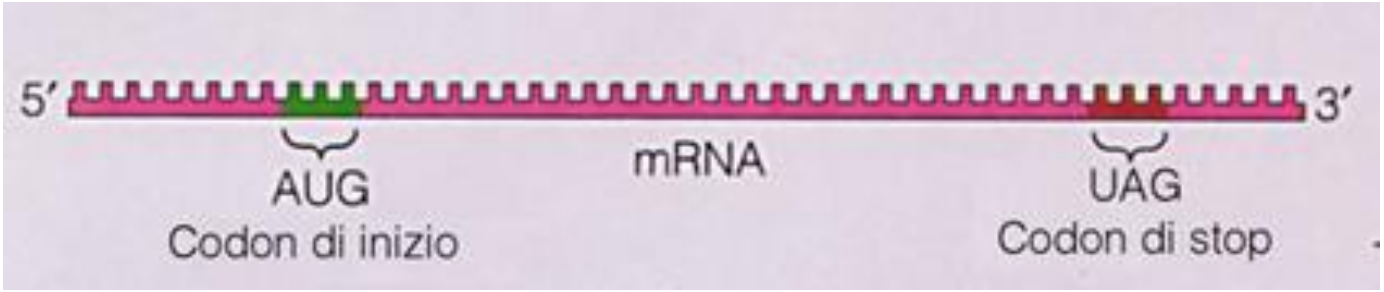
**La sequenza di ribonucleotidi dell'mRNA viene letta a gruppi di tre ribonucleotidi (TRIPLETTA) in maniera consecutiva**

# TRIPLETTA = CODONE

# SPECIFICA UN AMMINOACIDO



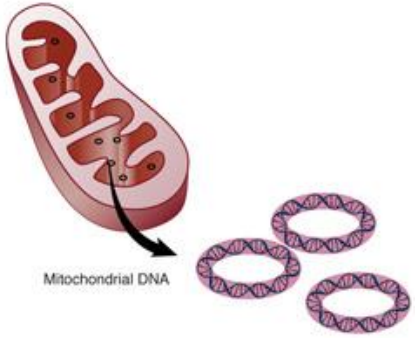
**Il codice genetico è DEGENERATO o RIDONDANTE: un singolo AA può essere codificato da più di un codone**

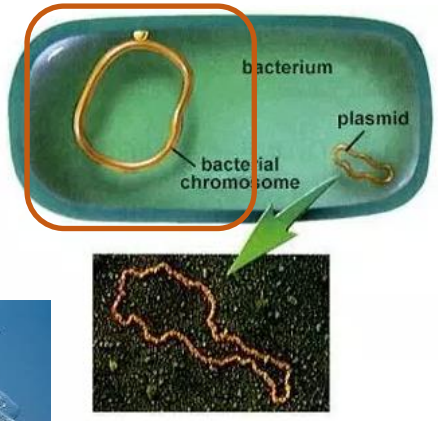
**Second nucleotide**

| First nucleotide | U | C | A | G | Third nucleotide |
|---|---|---|---|---|---|
| U | UUU Phe, UUC Phe | UCU, UCC, UCA, UCG Ser | UAU Tyr, UAC Tyr | UGU Cys, UGC Cys | U |
| | UUA Leu, UUG Leu | | UAA STOP, UAG STOP | UGA STOP, UGG Trp | C |
| | | | | | A |
| | | | | | G |
| C | CUU, CUC, CUA, CUG Leu | CCU, CCC, CCA, CCG Pro | CAU His, CAC His | CGU, CGC, CGA, CGG Arg | U |
| | | | CAA Gln, CAG Gln | | C |
| | | | | | A |
| | | | | | G |
| A | AUU Ile, AUC Ile | ACU, ACC, ACA, ACG Thr | AAU Asn, AAC Asn | AGU Ser, AGC Ser | U |
| | AUA Ile | | AAA Lys, AAG Lys | AGA Arg, AGG Arg | C |
| | AUG Met | | | | A |
| | | | | | G |
| G | GUU, GUC, GUA, GUG Val | GCU, GCC, GCA, GCG Ala | GAU Asp, GAC Asp | GGU, GGC, GGA, GGG Gly | U |
| | | | GAA Glu, GAG Glu | | C |
| | | | | | A |
| | | | | | G |

**Il codice genetico è QUASI UNIVERSALE: i codoni specificano gli stessi AA (o segnali di inizio o di stop) in QUASI tutti gli organismi viventi**

ECCEZIONE



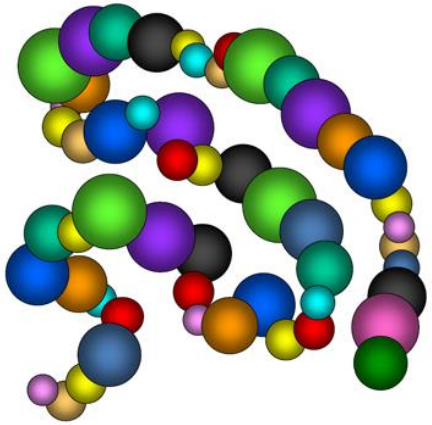
protozoi...

# TRADUZIONE

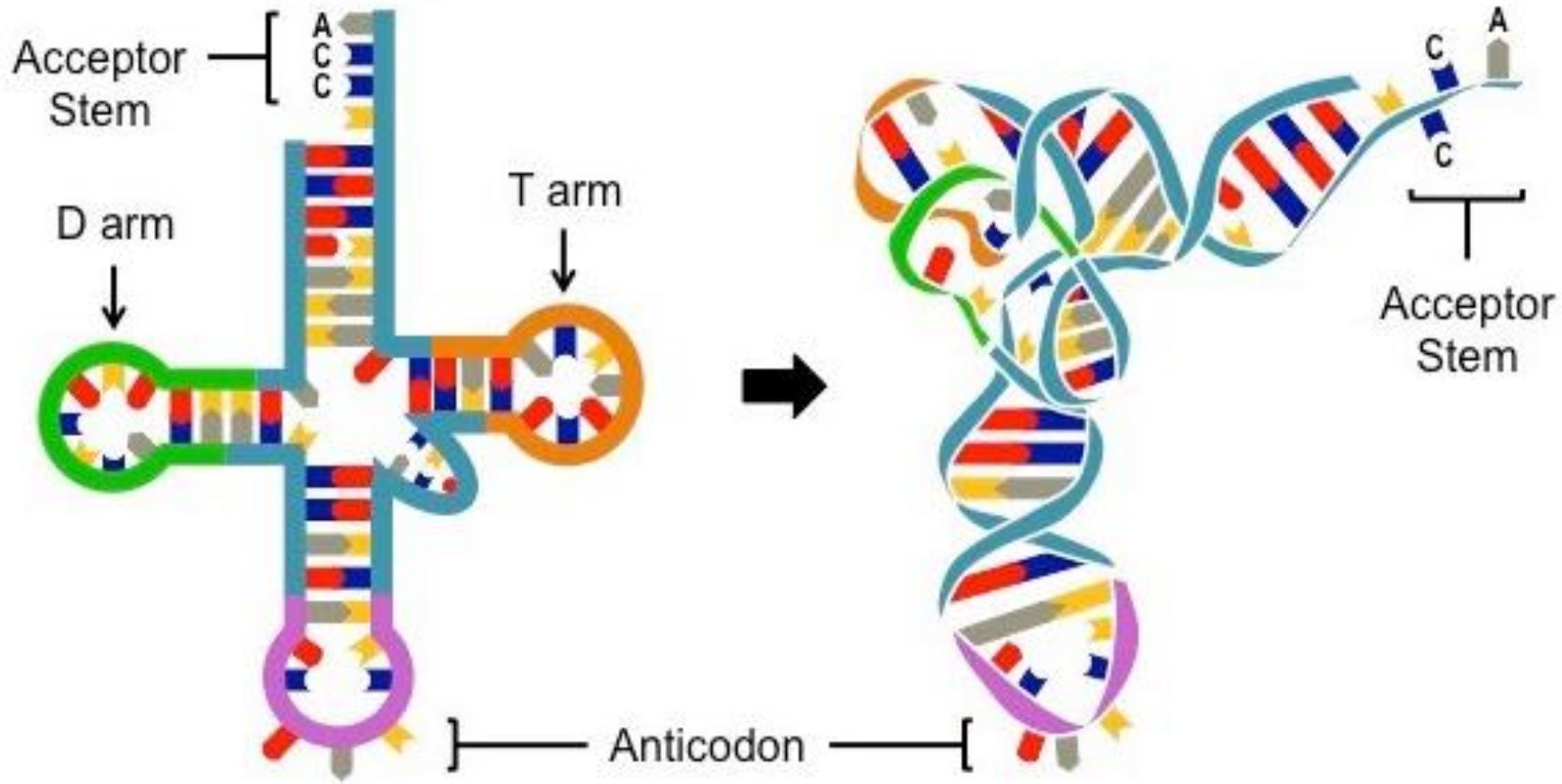
=

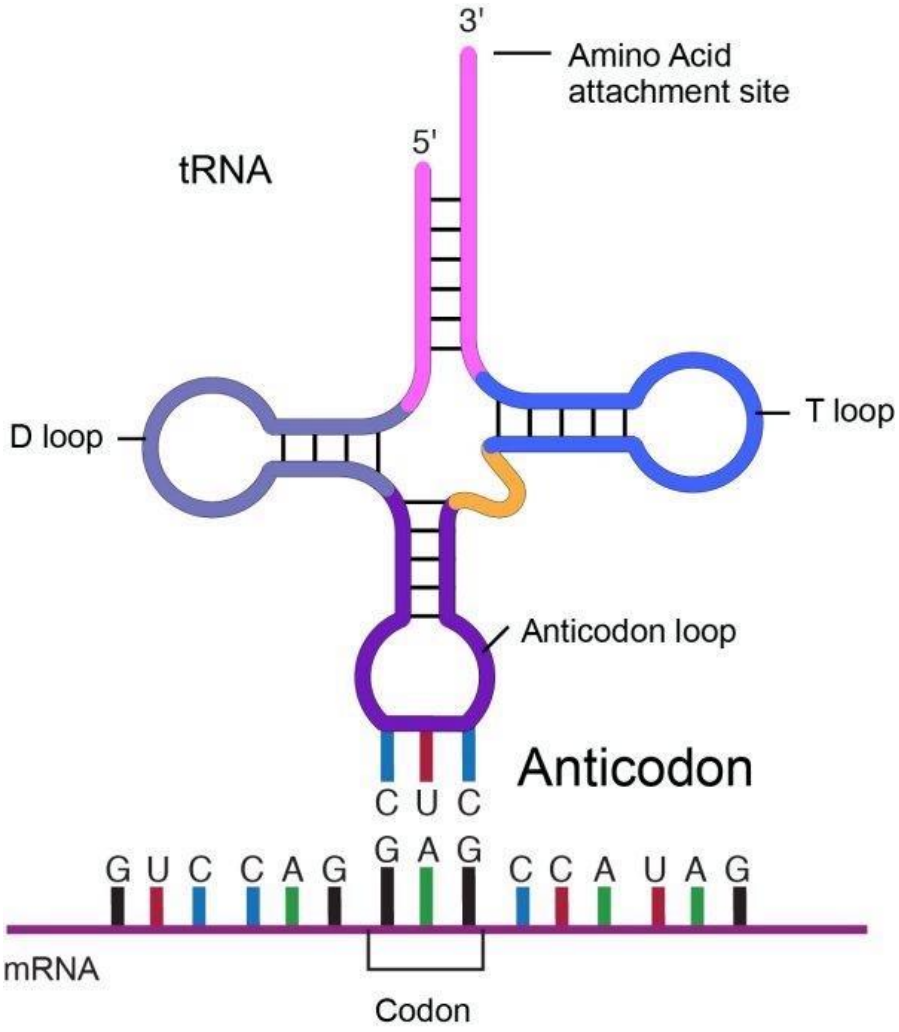
## Sintesi proteica

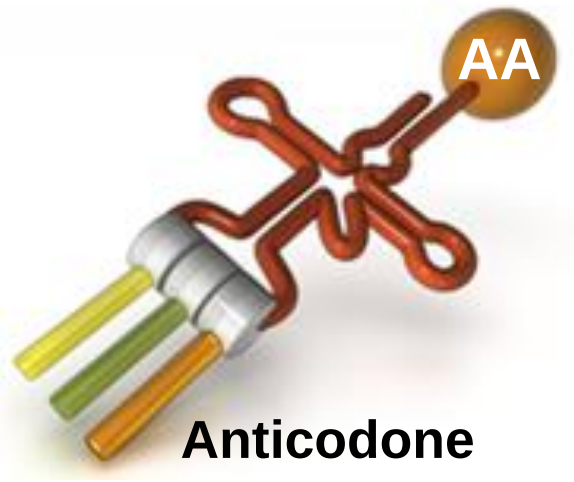
Proteina

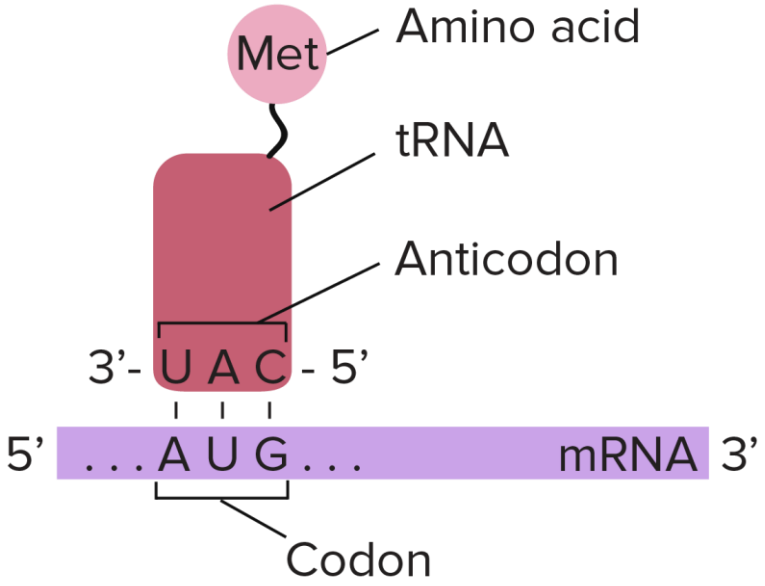


# tRNA



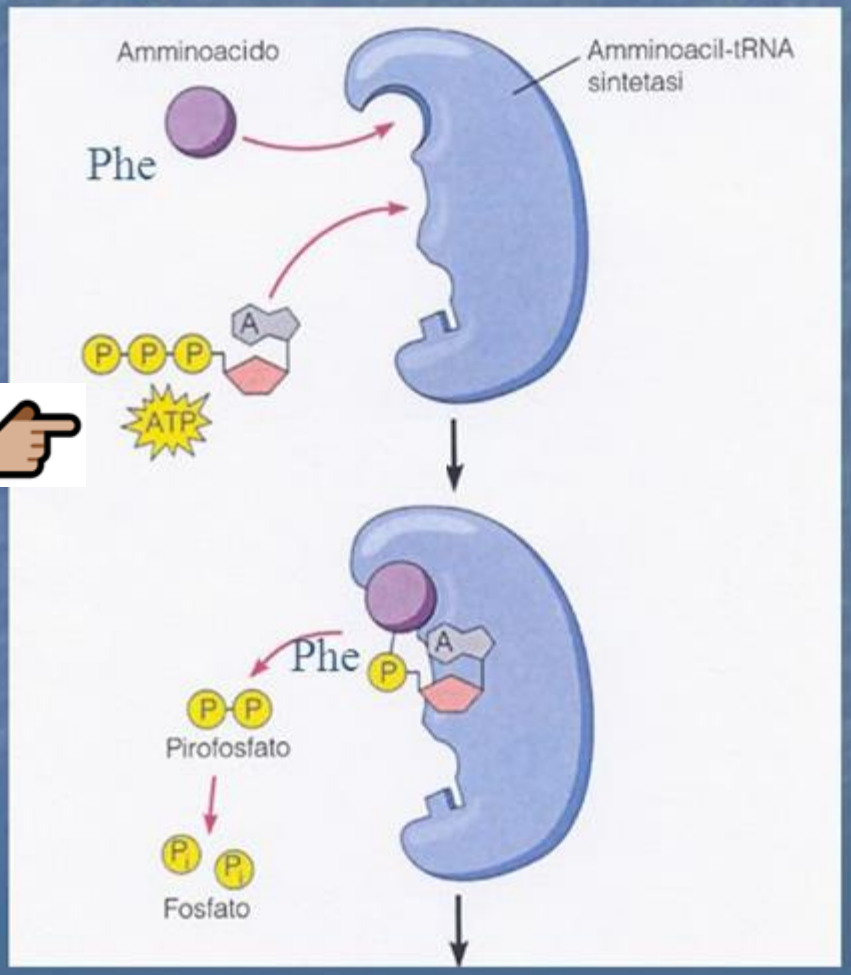

3'
Amino Acid attachment site
5'
tRNA
D loop
T loop
Anticodon loop
Anticodon
C U C
G A G
G U C C A G
C C A U A G
mRNA
Codon

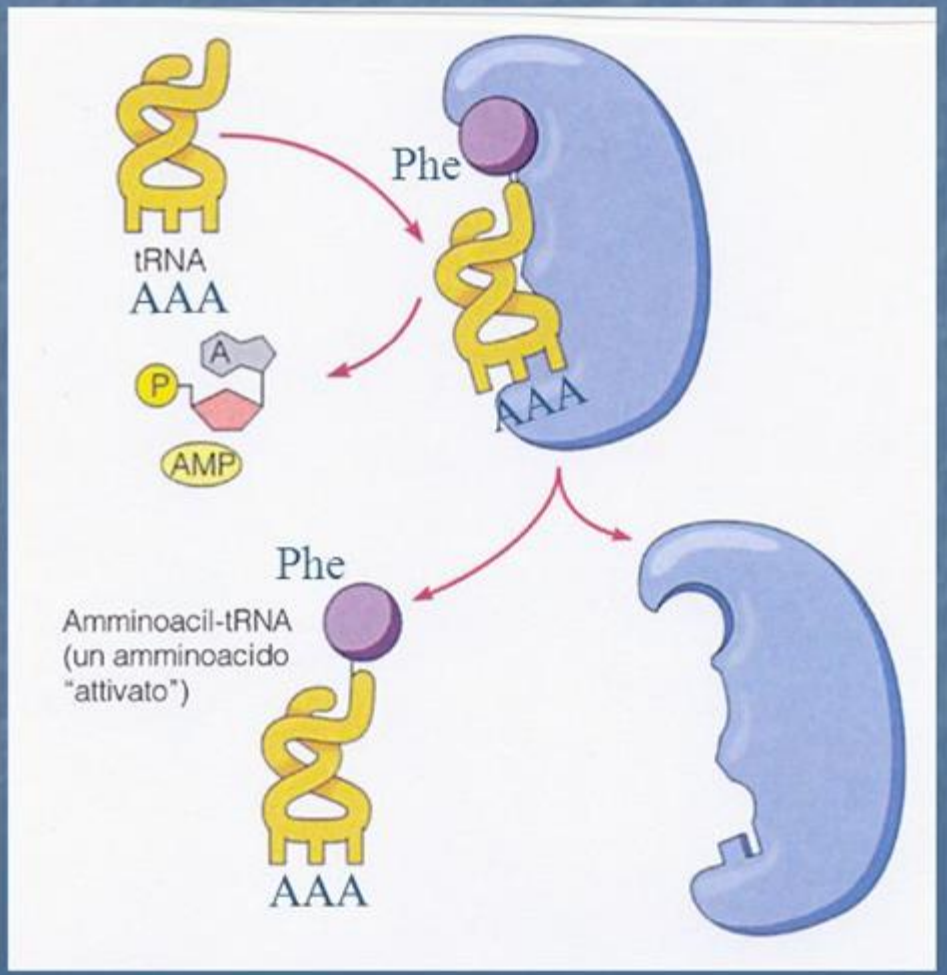

AA
Anticodone


Met
Amino acid
tRNA
Anticodon
3'- U A C - 5'
5' . . . A U G . . . mRNA 3'
Codon

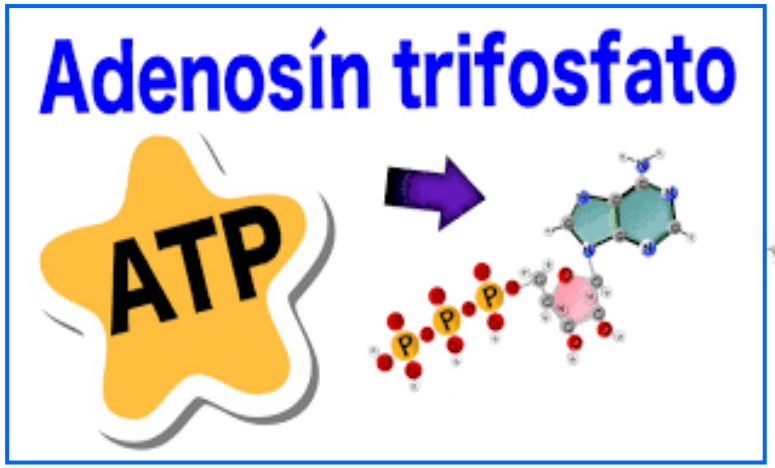
La aminoacil-tRNA sintetasi lega l'aminoacido al corrispondente tRNA.

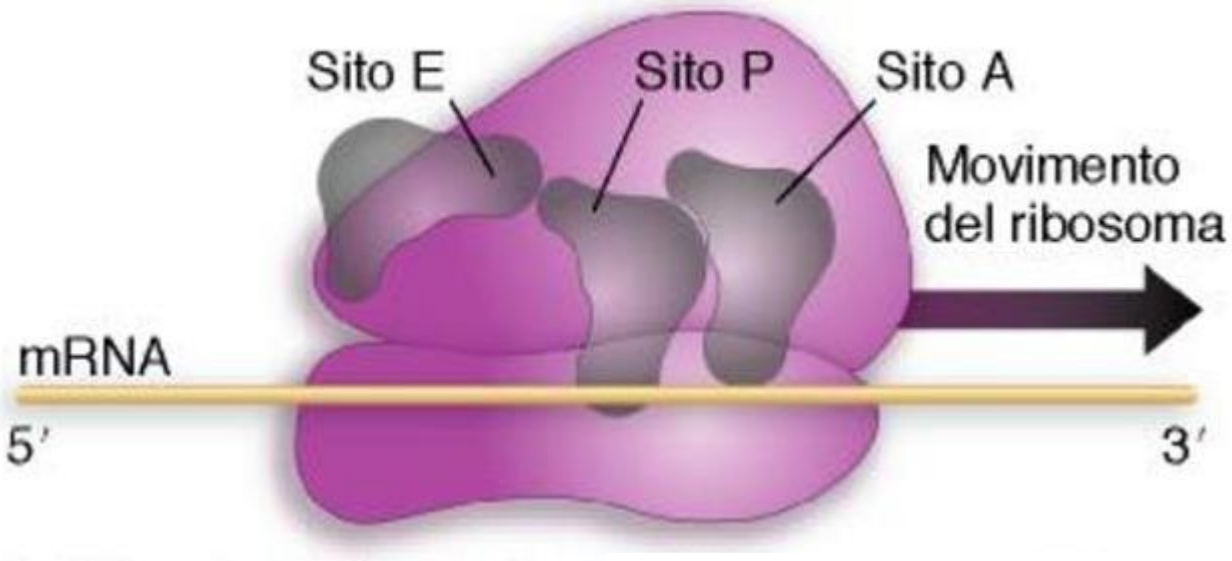
Le cellule contengono 20 differenti aminoacil-tRNA sintetasi, una per ogni aa.

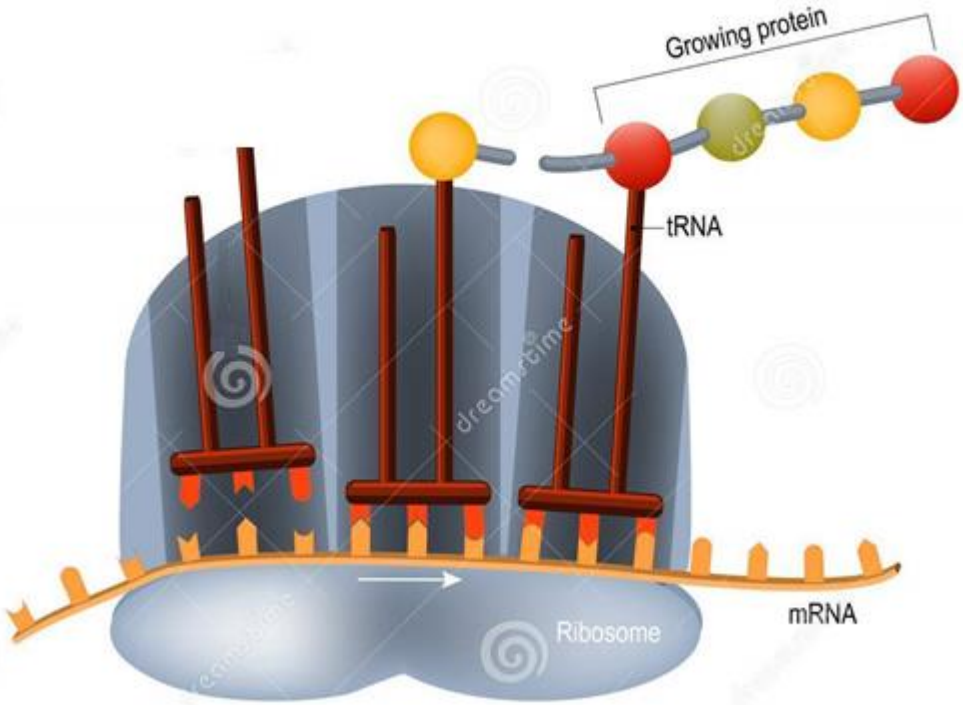


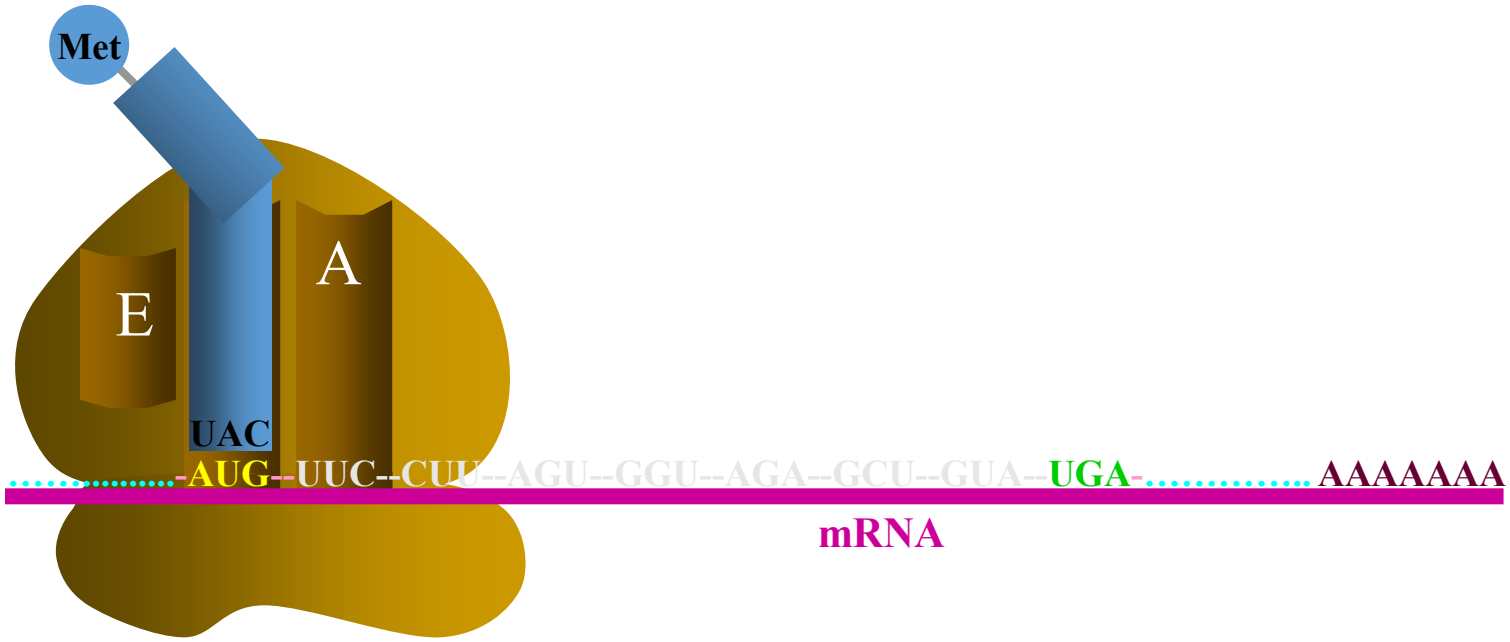
# Fase ATP-dipendente della sintesi proteica



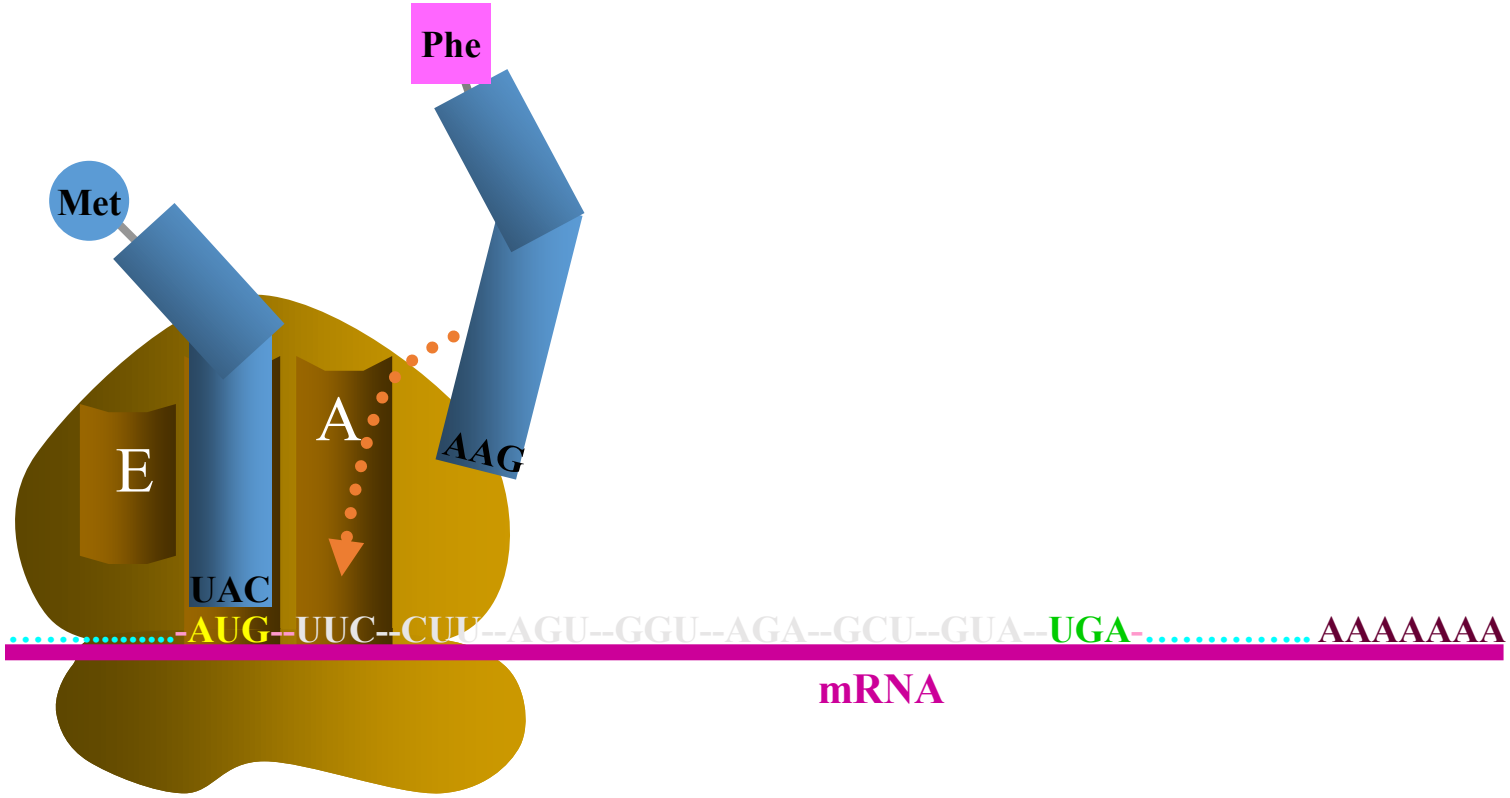

Sito E
Sito P
Sito A
Movimento
del ribosoma
mRNA
5′
3′


Growing protein
tRNA
Ribosome
mRNA

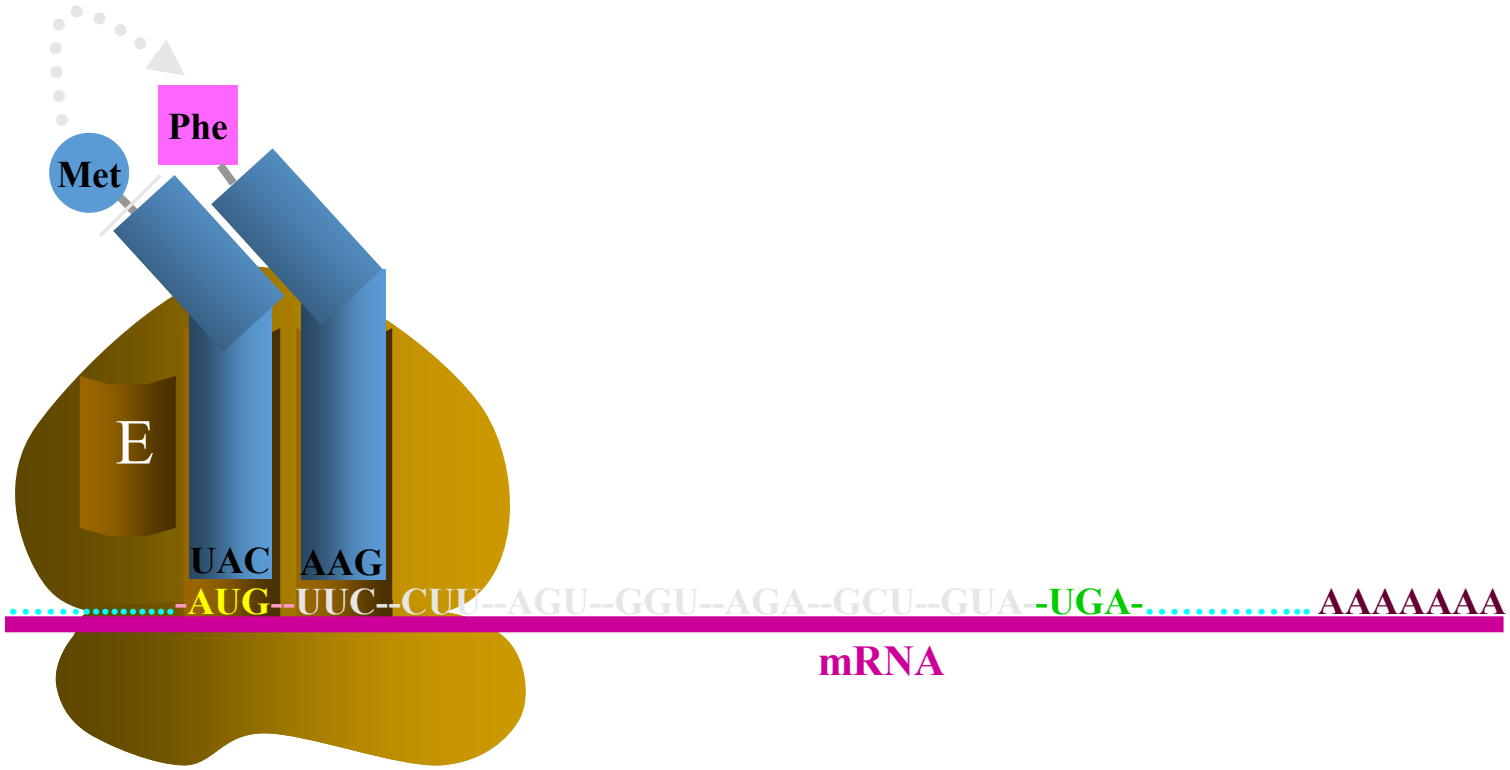
# TRADUZIONE - INIZIO



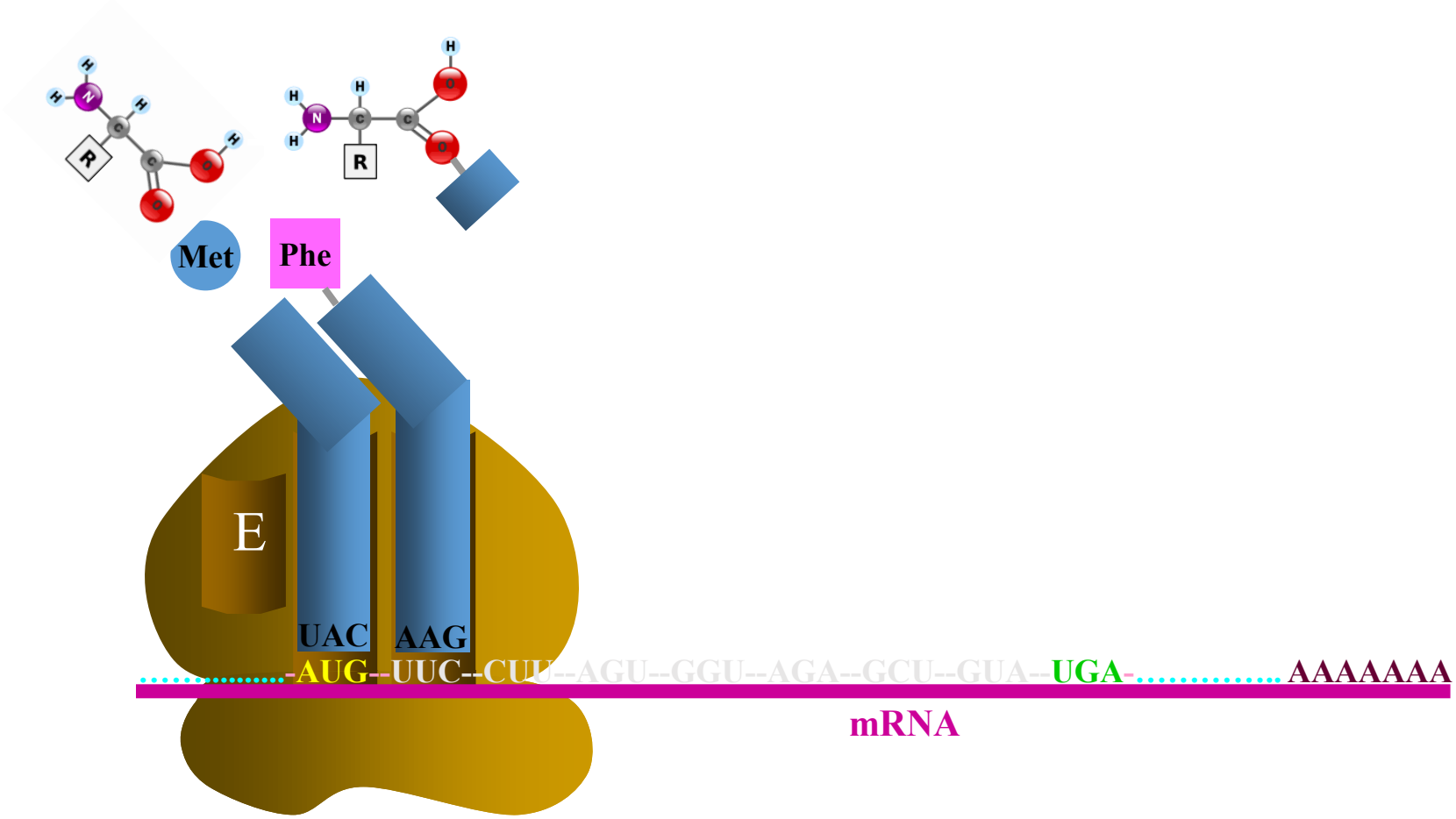
# TRADUZIONE - ALLUNGAMENTO



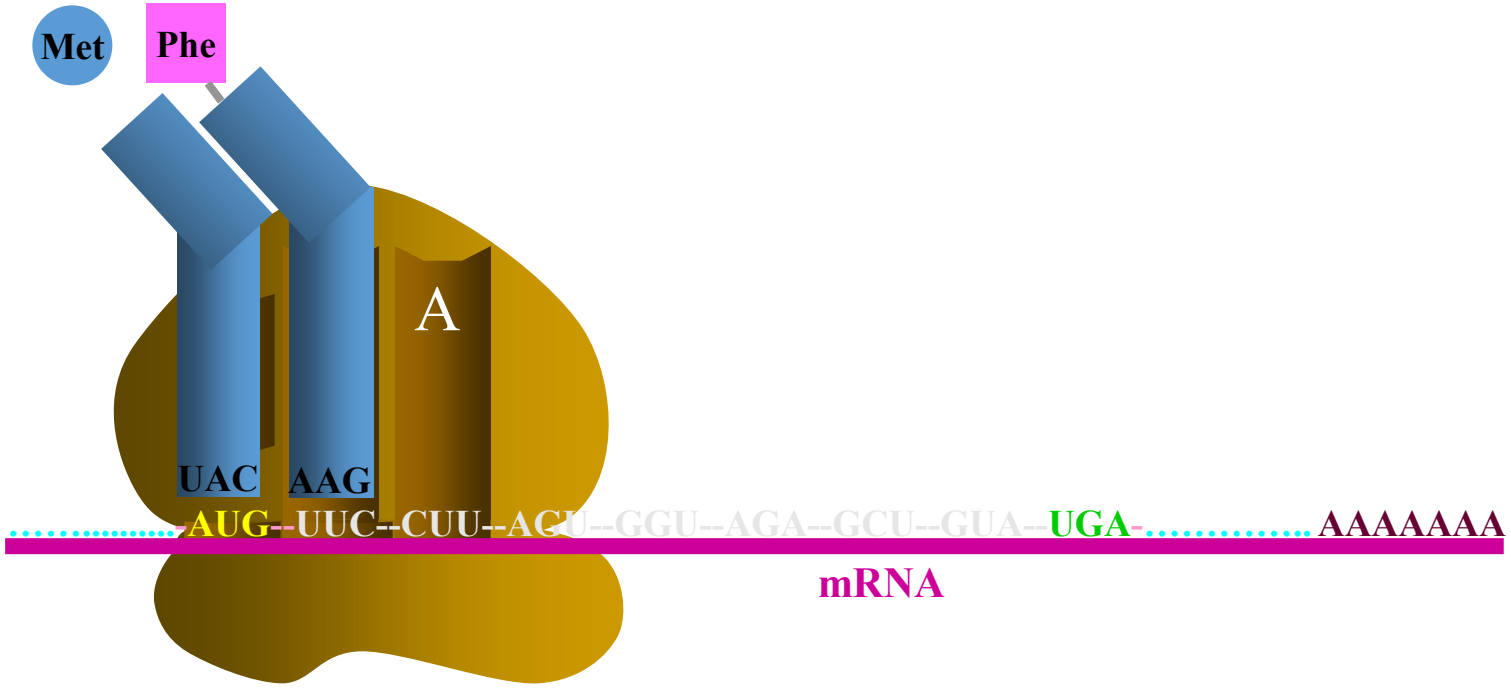
# TRADUZIONE - ALLUNGAMENTO



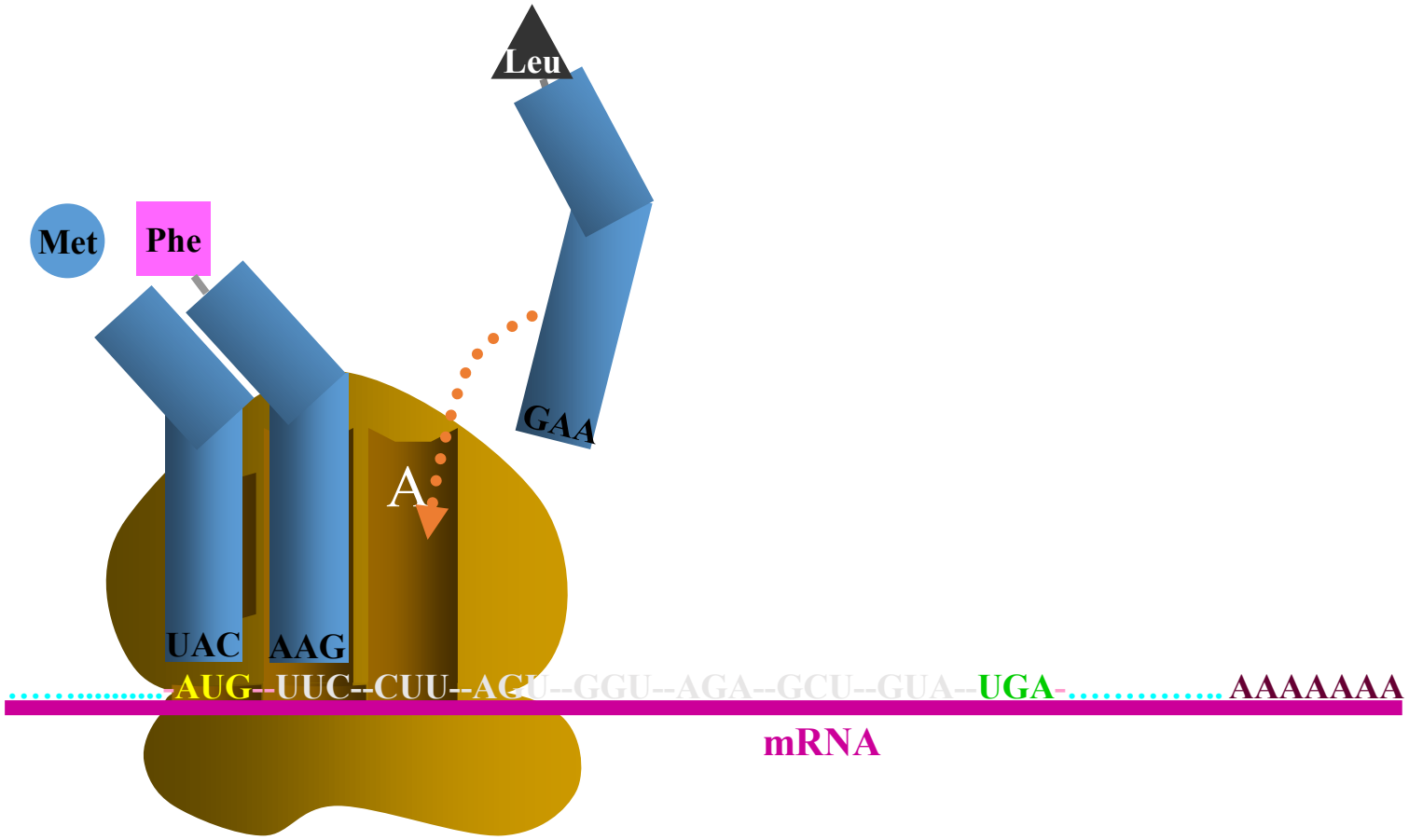
# TRADUZIONE - ALLUNGAMENTO



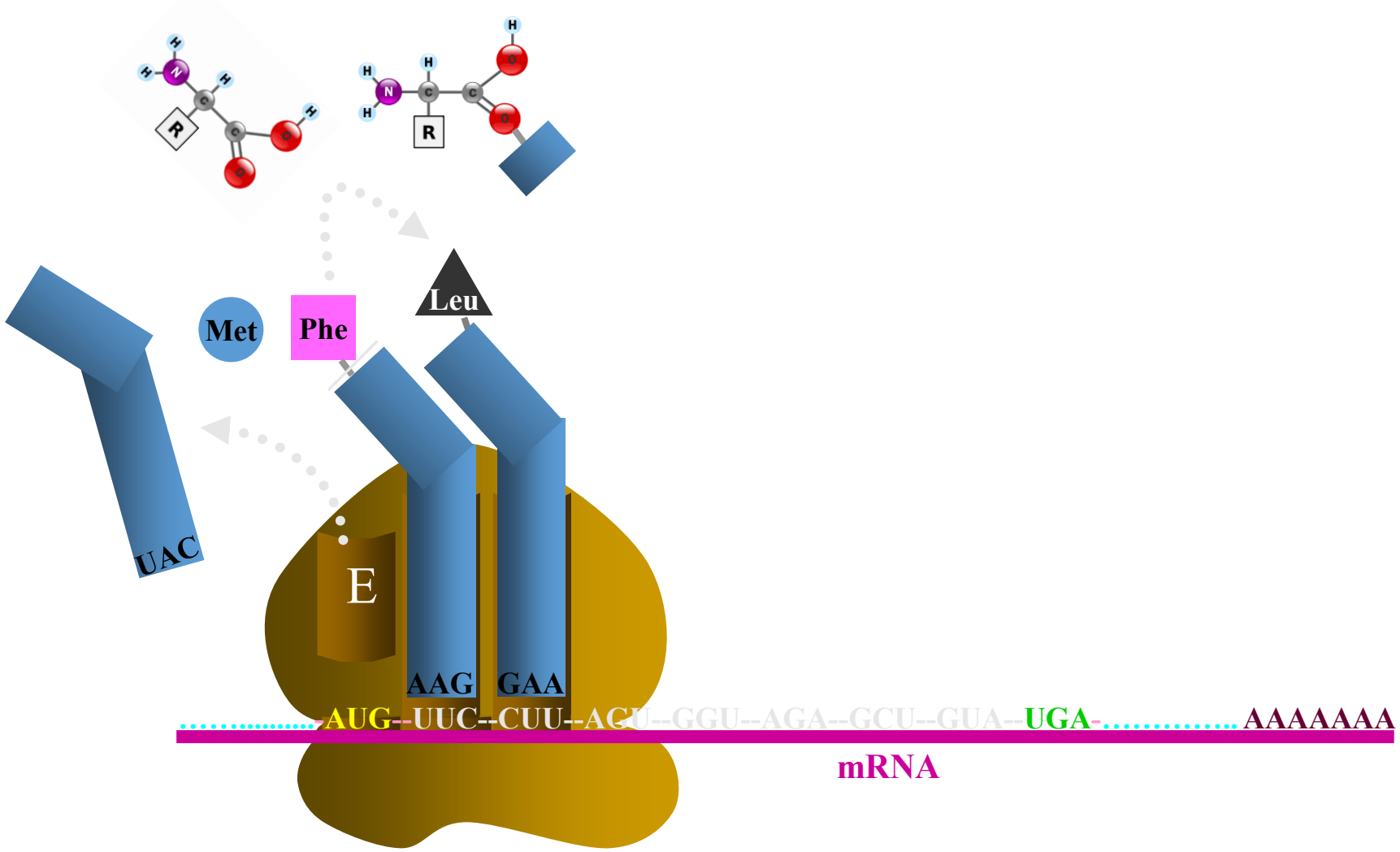
# TRADUZIONE - ALLUNGAMENTO



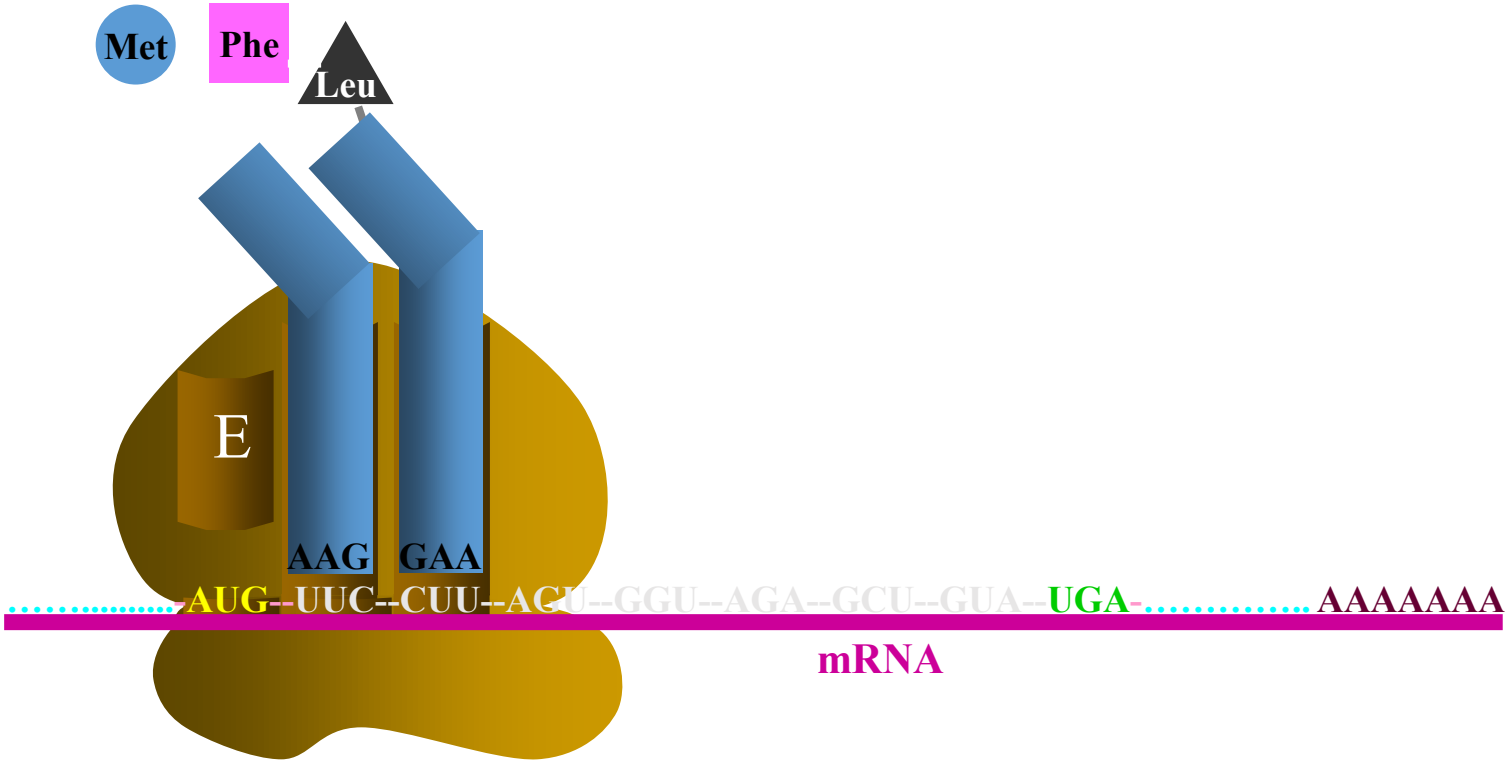
# TRADUZIONE - ALLUNGAMENTO



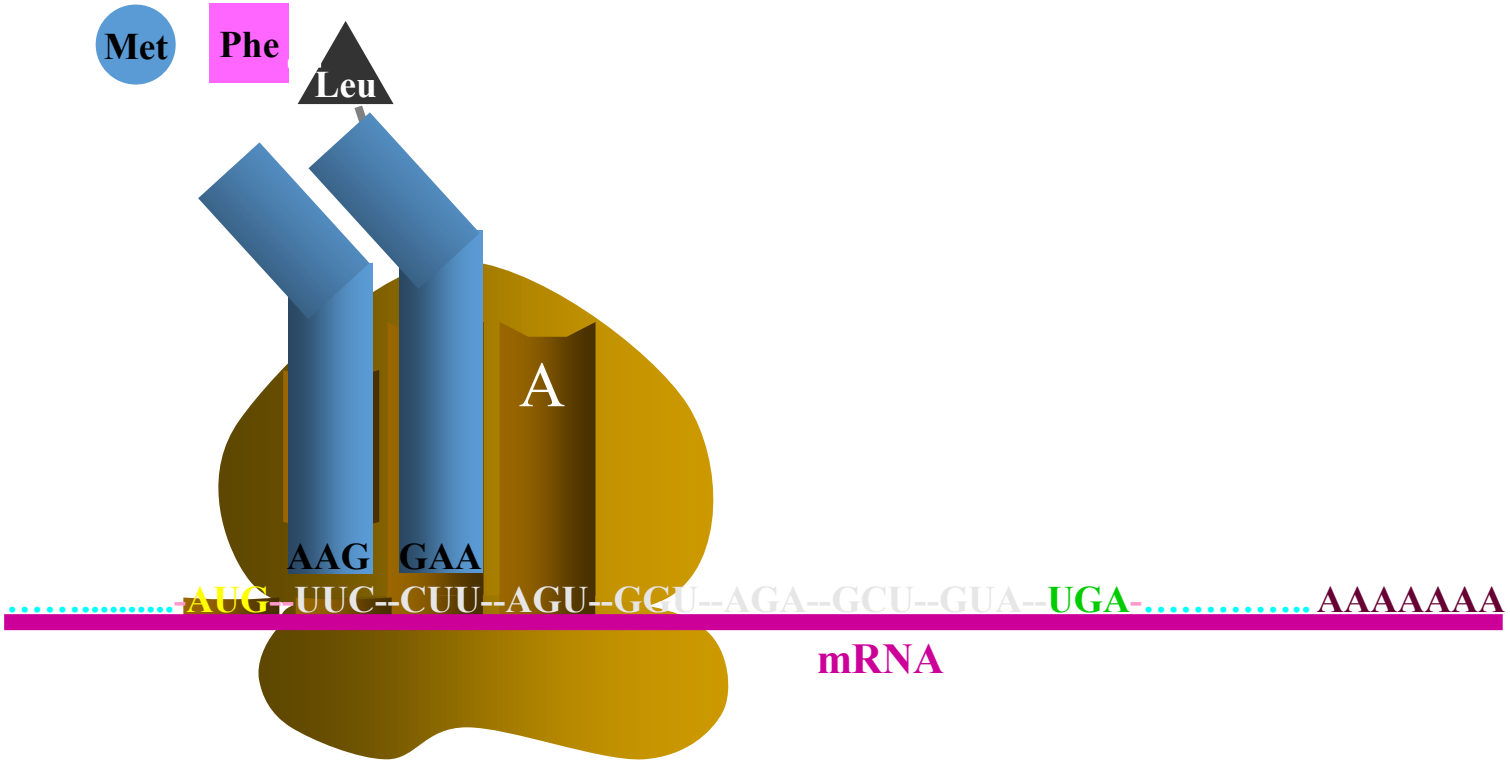
# TRADUZIONE - ALLUNGAMENTO



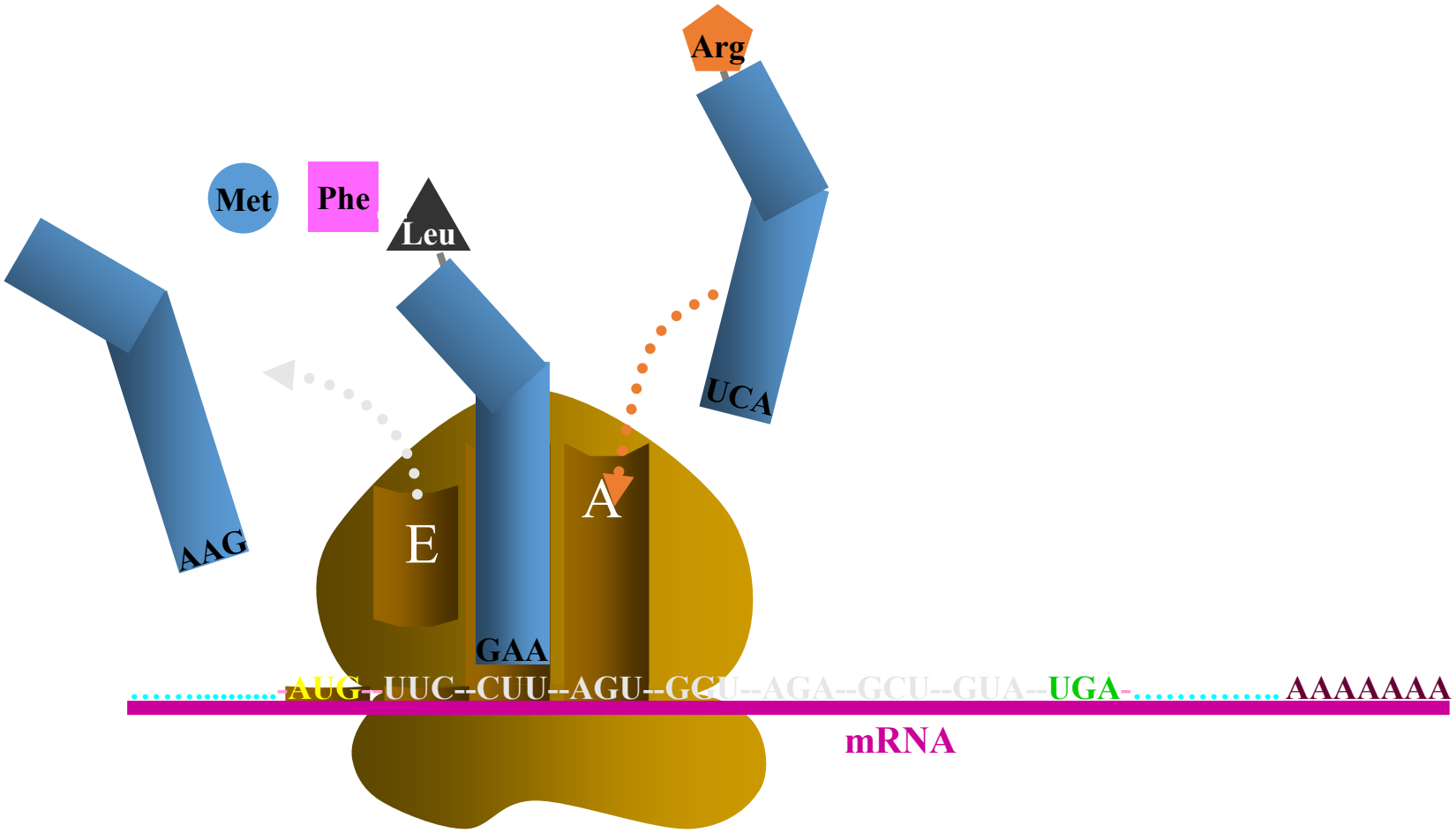
# TRADUZIONE - ALLUNGAMENTO



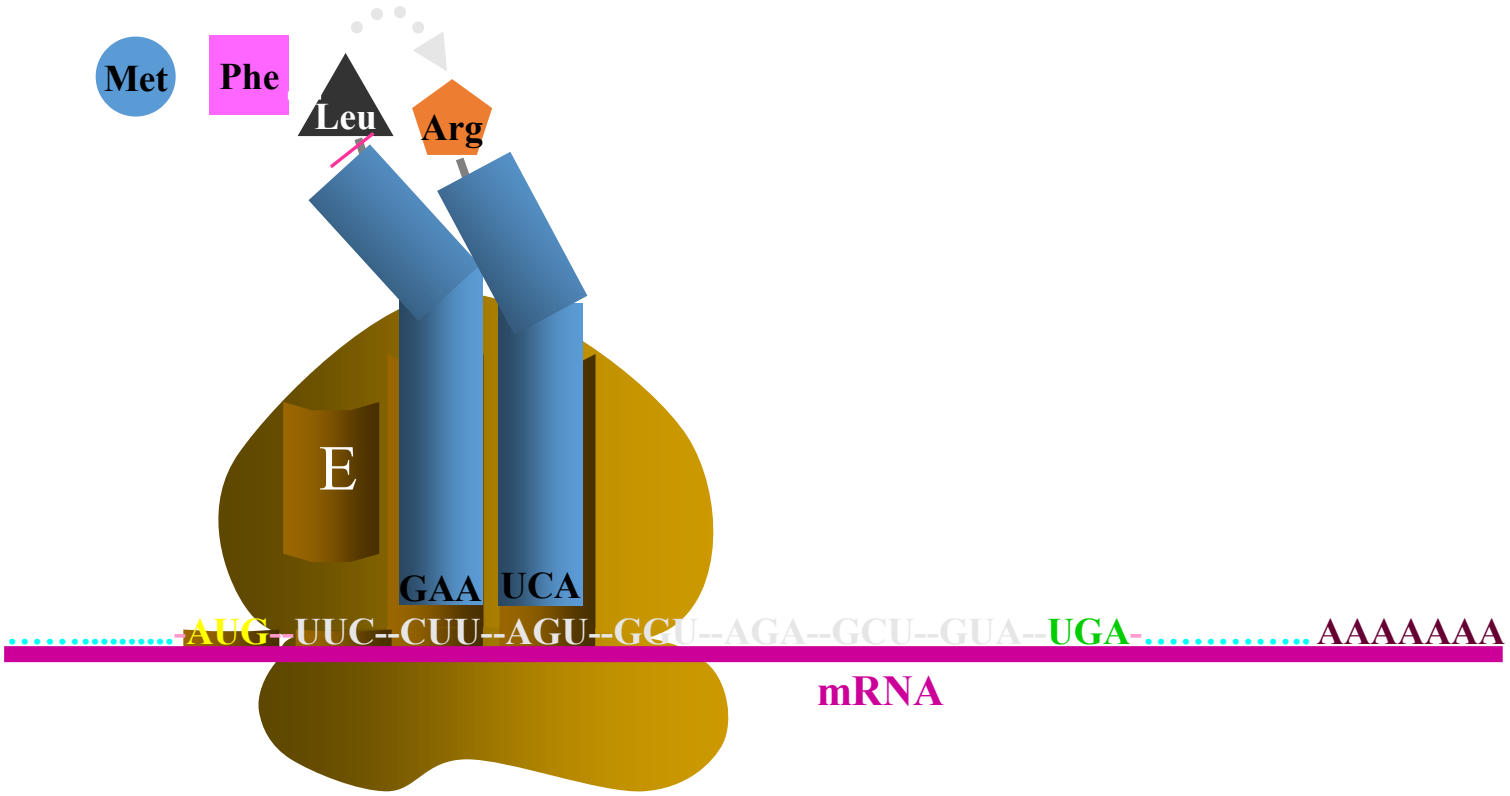
# TRADUZIONE - ALLUNGAMENTO



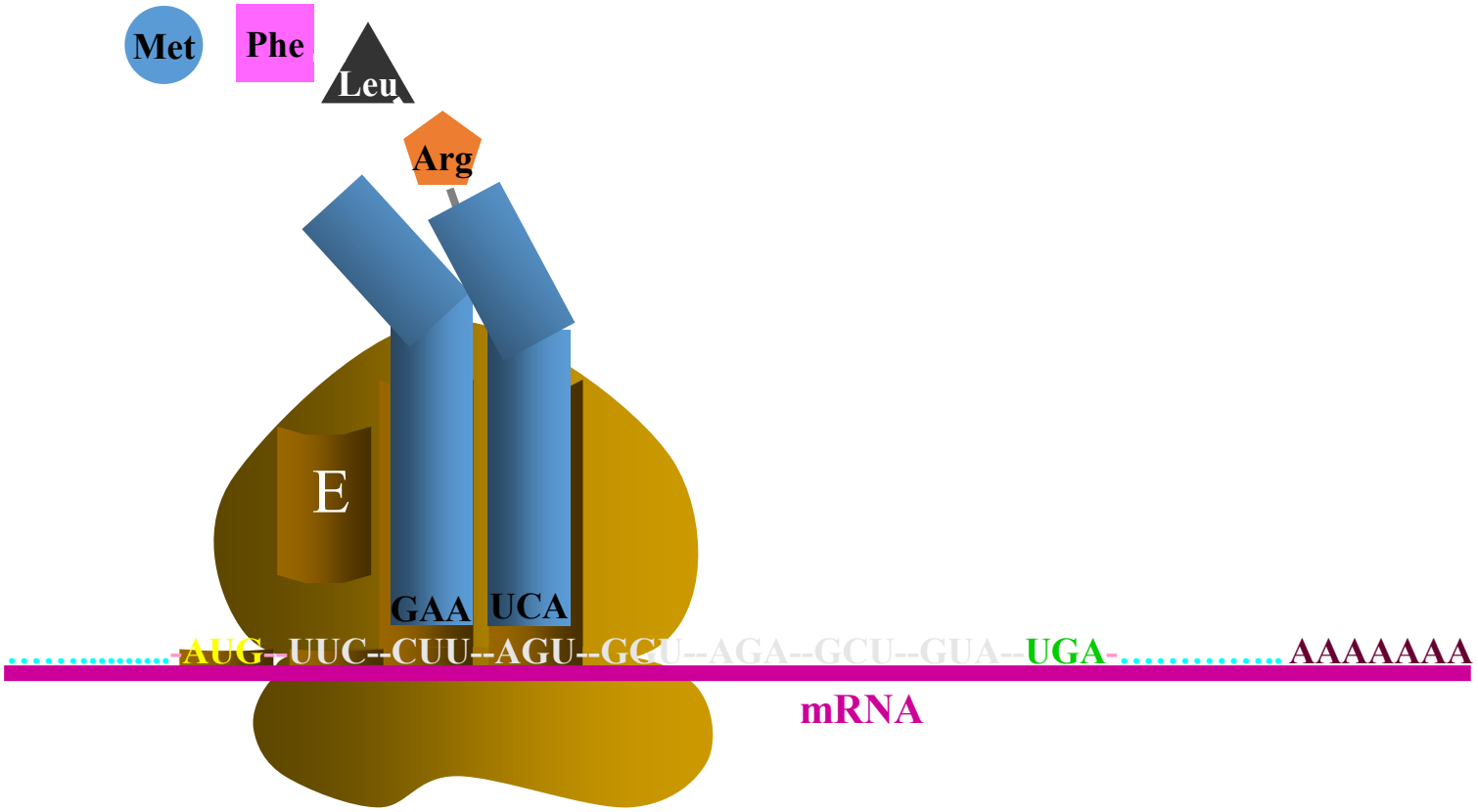
# TRADUZIONE - ALLUNGAMENTO



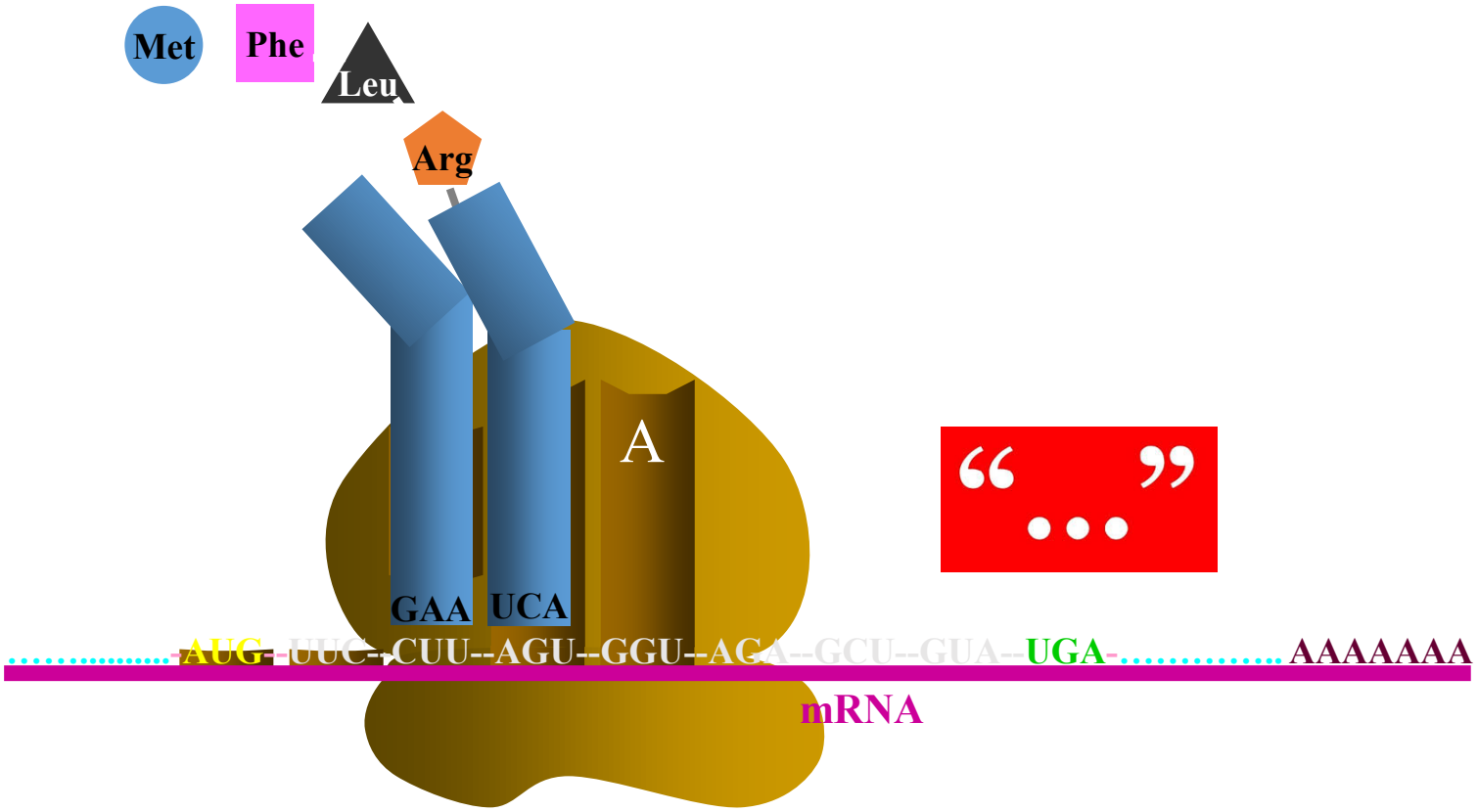
# TRADUZIONE - ALLUNGAMENTO



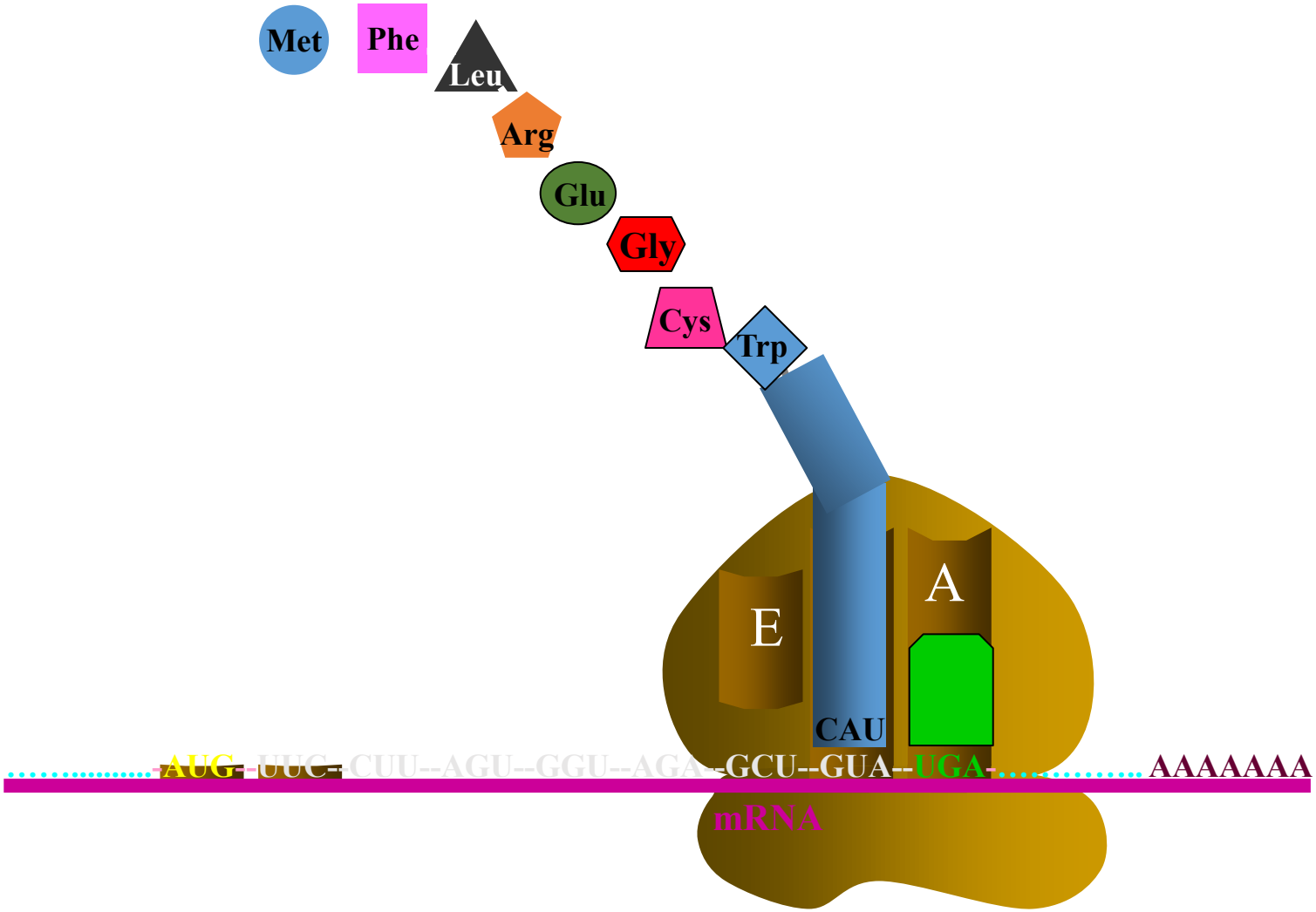
# TRADUZIONE - ALLUNGAMENTO



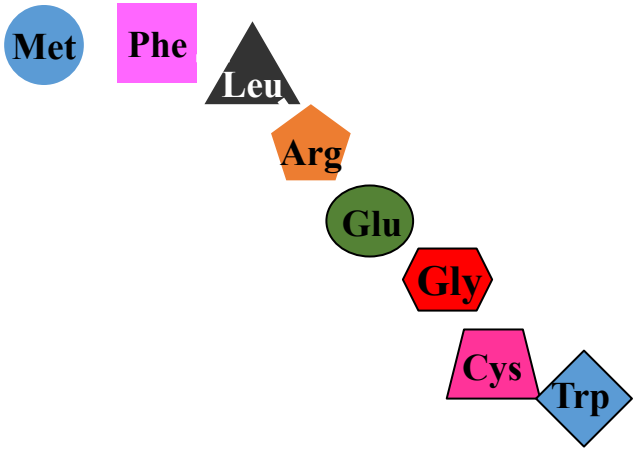
# TRADUZIONE - ALLUNGAMENTO

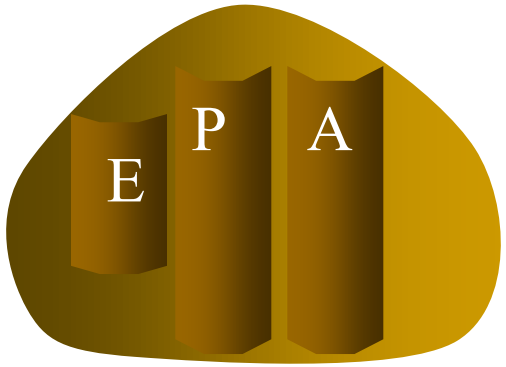


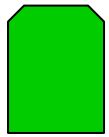
# TRADUZIONE - ALLUNGAMENTO

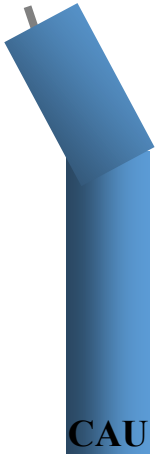


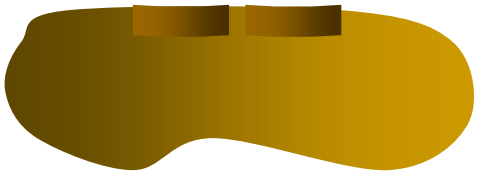
# TRADUZIONE - ALLUNGAMENTO



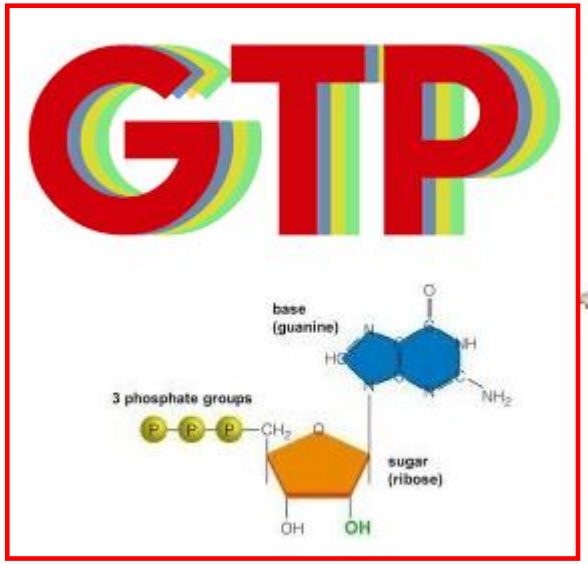





mRNA

# Fase GTP-dipendente della sintesi proteica



**TUTTE LE CELLULE DI UN ORGANISMO PLURICELLULARE CONTENGONO GLI STESSI GENI**

**MA**

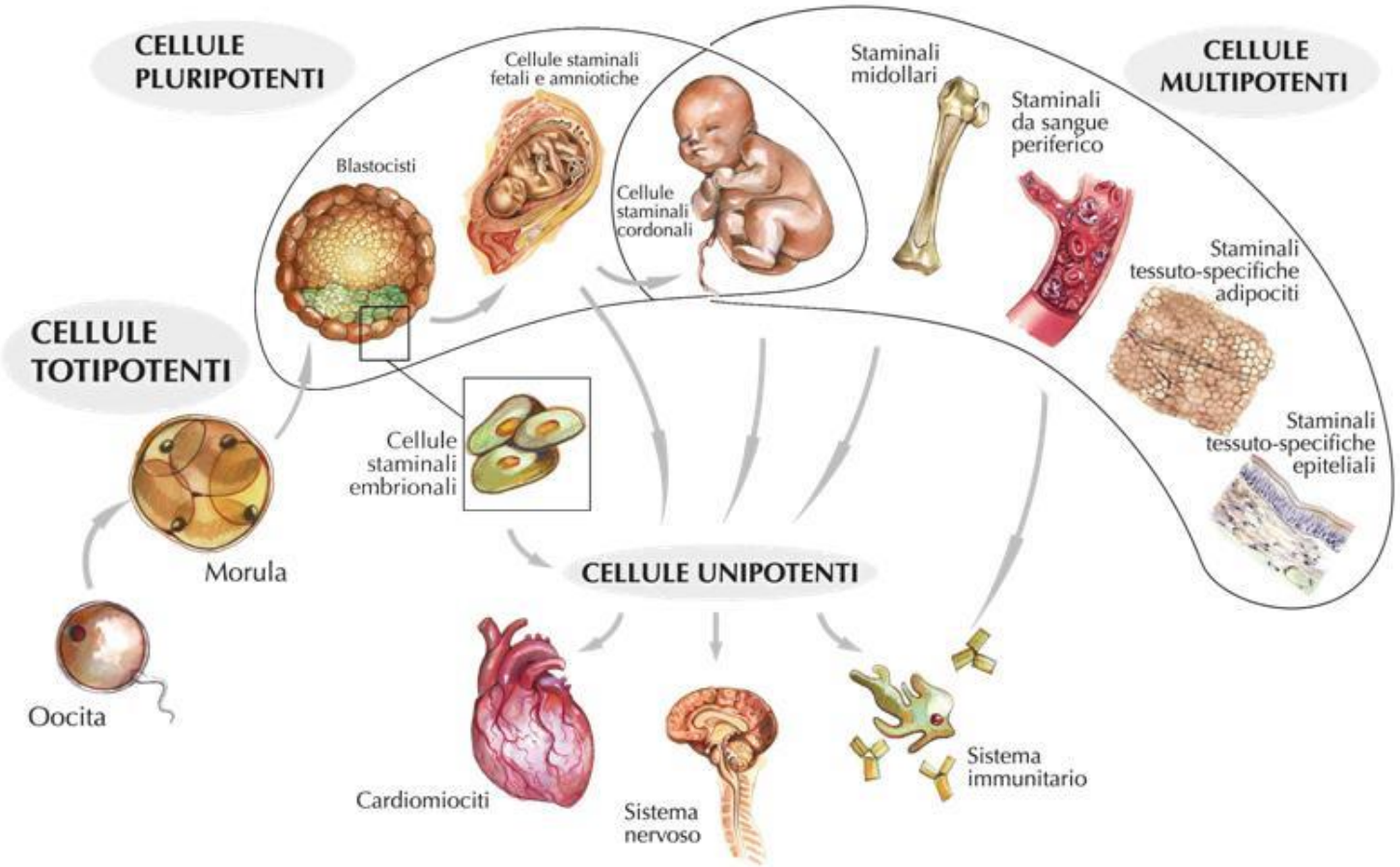
**SOLO UNA PICCOLISSIMA FRAZIONE È ATTIVA IN OGNI CELLULA**

Es: in una cellula delle isole del pancreas è attivo il gene per l'insulina, non quelli per l'emoglobina (attivi nelle cellule dei midollo osseo, progenitrici dei globuli rossi) o per la pepsina (attivi nelle cellule della mucosa gastrica)

# REGOLAZIONE DELL'ESPRESSIONE GENICA NEGLI EUCARIOTI

# STADIO DI DIFFERENZIAMENTO

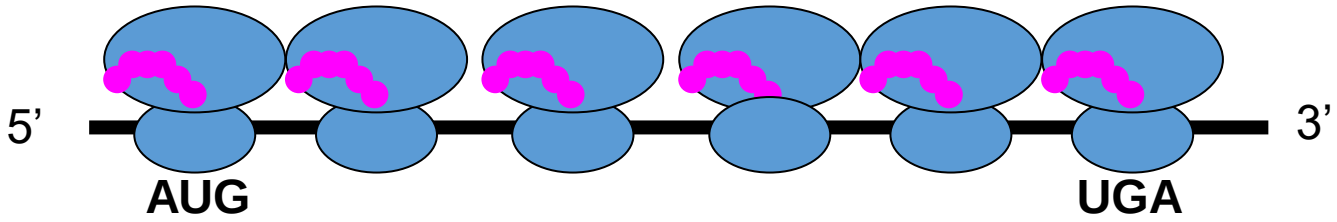
# SVILUPPO CELLULARE




# SPECIFICITÀ TISSUTALE

**MOLTI MESSAGGI SONO LETTI SIMULTANEAMENTE DA PIU' RIBOSOMI, CON OGNI RIBOSOMA CHE SEGUE DA VICINO IL PRECEDENTE LUNGO LA MOLECOLA DI mRNA. UN GRUPPO DI RIBOSOMI ATTACCATI AD UNA SINGOLA MOLECOLA DI mRNA VIENE DEFINITO:**

**POLIRIBOSOMA o POLISOMA**



# REGOLAZIONE DELL'ESPRESSIONE GENICA NEGLI EUCARIOTI

**TUTTE LE CELLULE DI UN ORGANISMO PLURICELLULARE CONTENGONO GLI STESSI GENI**

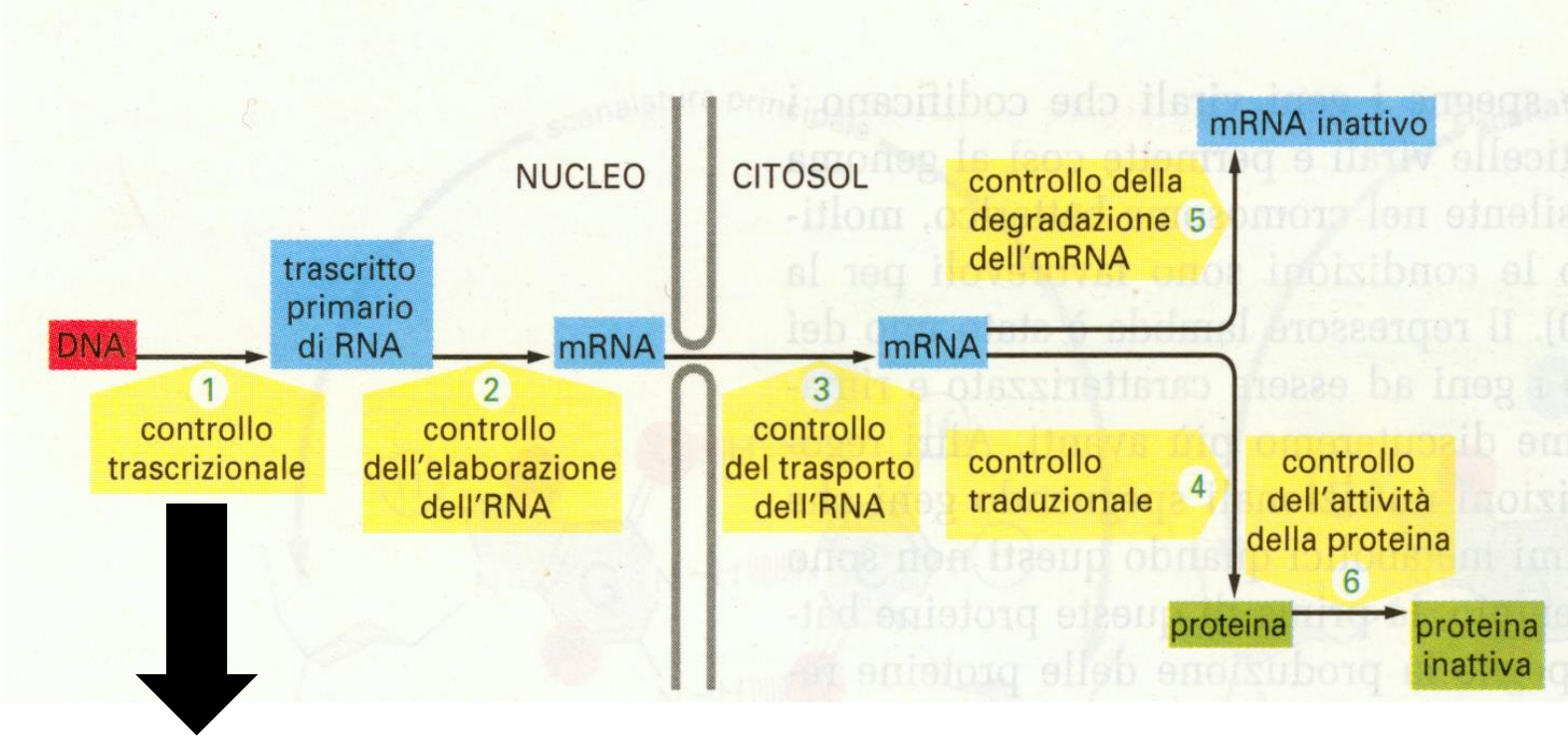
**SOLO UNA PICCOLISSIMA FRAZIONE È ATTIVA IN OGNI CELLULA**

**Es:** in una cellula delle isole del pancreas è attivo il gene per l'insulina, non quelli per l'emoglobina (attivi nelle cellule dei midollo osseo, progenitrici dei globuli rossi) o per la pepsina (attivi nelle cellule della mucosa gastrica)

1) **STADIO DI DIFFERENZIAMENTO**

2) **SVILUPPO CELLULARE**

3) **SPECIFICITÀ TISSUTALE**

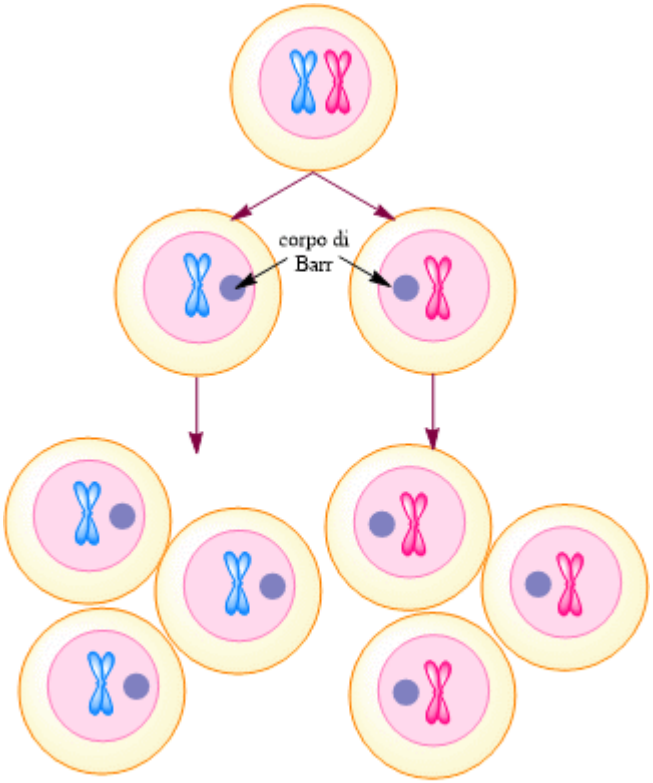



# PROTEINE DI REGOLAZIONE_CHE INTERAGISCONO CON SEQUENZE DI CONTROLLO DEI GENI (PROMOTORE, ENHANCER, SILENCER)

# RIMODELLAMENTO DELLA CROMATINA

(Acetilazione (+) e metilazione (-) degli istoni)

Il **corpo di Barr** è il cromosoma sessuale X in forma spiralizzata: eterocromatina altamente condensata e trascrizionalmente inattiva




inattivazione del cromosoma X

**Inattivazione del cromosoma X** o **Lyonizzazione** è un processo casuale che avviene nelle cellule durante lo sviluppo embrionale e che comporta il passaggio da uno stato cellulare indifferenziato ad uno stato differenziato ed irreversibile

Ha la funzione di inattivare tutti i geni presenti sul cromosoma

Il corpo di Barr si forma solo in cellule con due (o più) cromosomi X e determina il fenomeno della compensazione delle dosi: cellule XX di mammifero possiedono un assortimento allelico doppio rispetto a cellule XY, pertanto le femmine dovrebbero avere un corredo genico legato all'X doppio rispetto ai maschi.

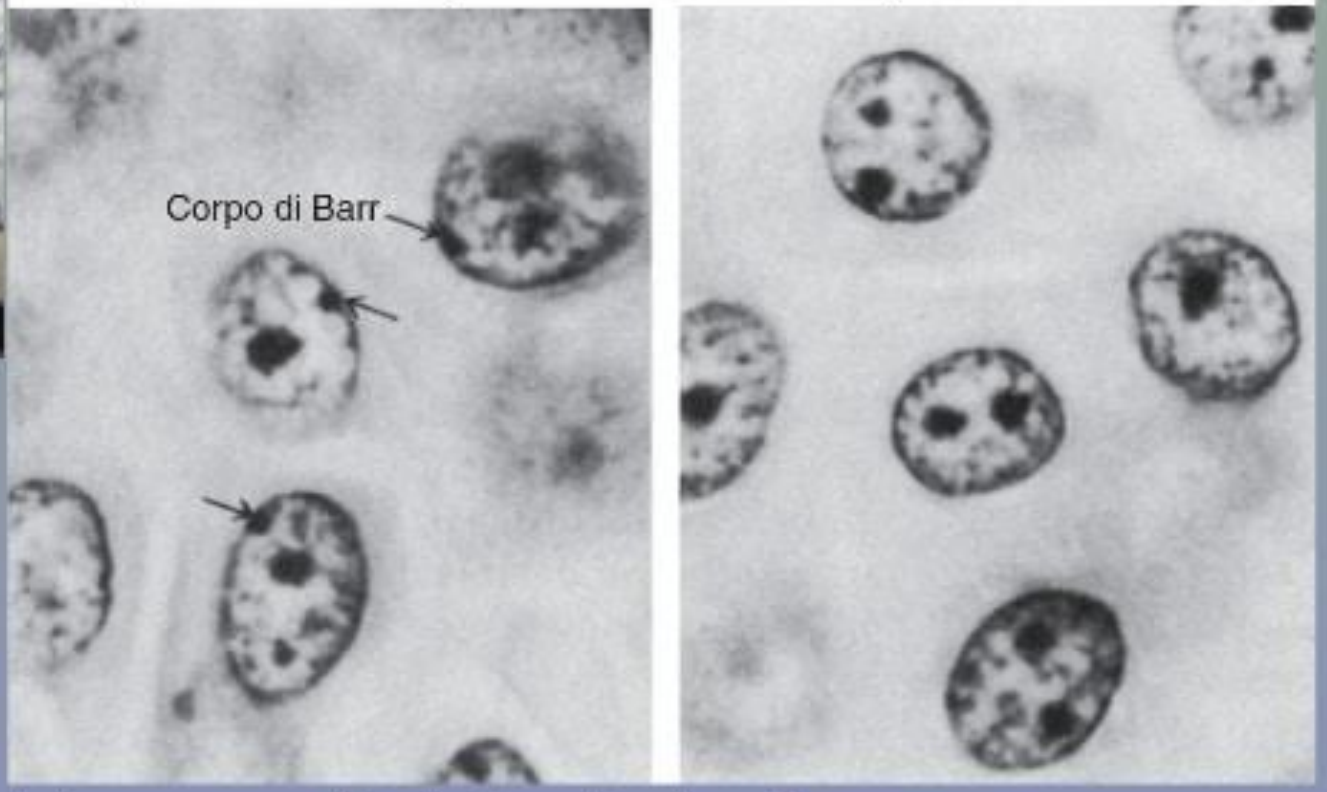
A tale squilibrio viene posto rimedio inattivando i cromosomi X “in eccesso”.

Il numero di Corpi di Barr è uguale al numero totale di cromosomi X meno uno: un individuo che possiede due cromosomi X tramite questo processo ne avrà uno solo attivo.

# Effetto Lyon e corpi di Barr

a) Nuclei di cellule femminili XX, con presenza di un corpo di Barr

b) Nuclei di cellule maschili (XY) senza corpi di Barr




L'inattivazione del cromosoma X nelle femmine è un **fenomeno epigenetico:** un cambiamento dell'espressione dei geni non accompagnato da cambiamenti della sequenza di DNA

Figura 12.24

Peter J Russell, *Genetica* © 2010 Pearson Italia S.p.A

# REGOLAZIONE POST-TRASCRIZIONALE e TRADUZIONALE

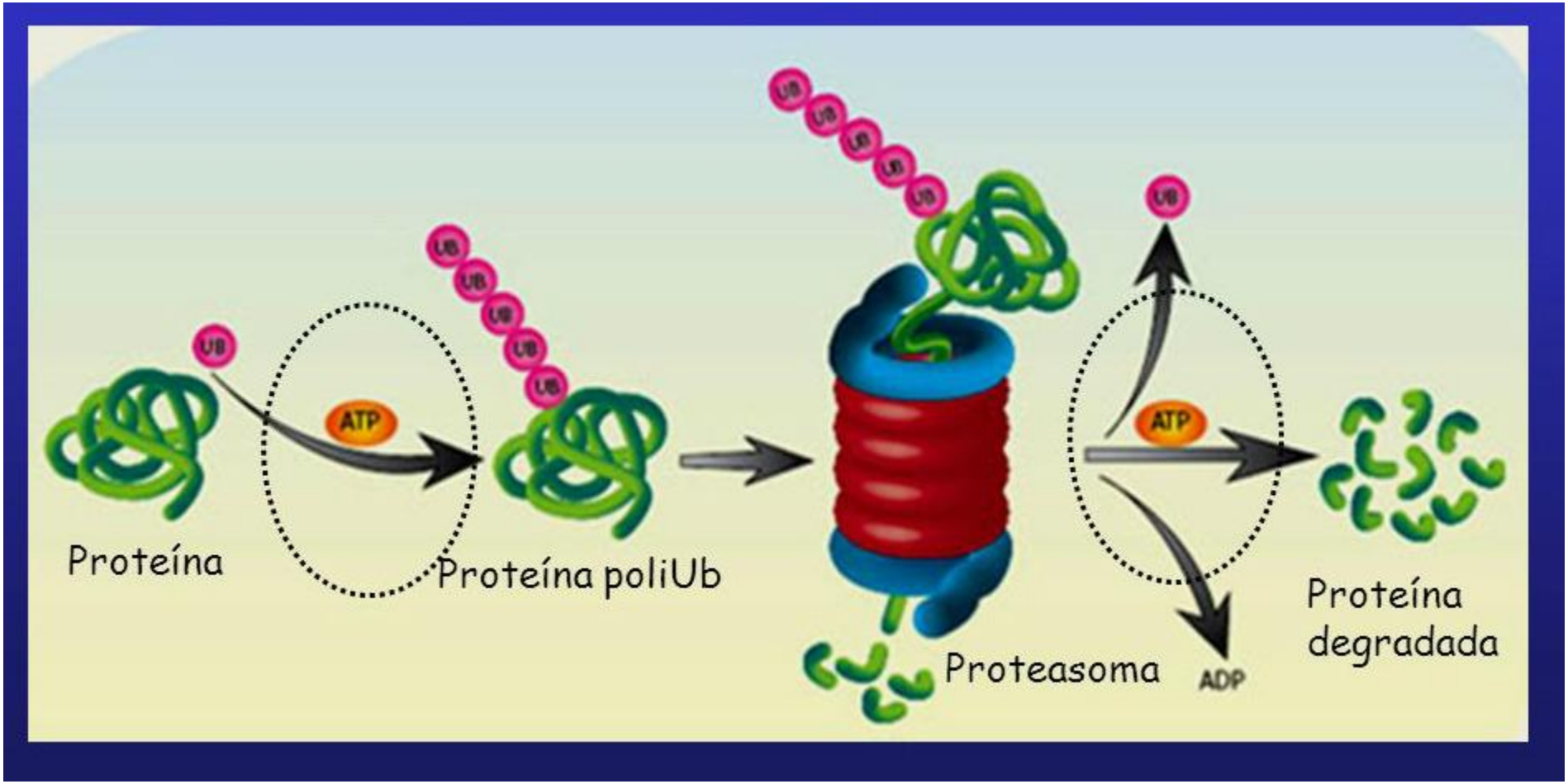
**microRNA**: piccole molecole endogene (geni endogeni) a singolo filamento non codificante

- **Sovrapposizione completa** tra miRNA e mRNA target → **degradazione mRNA target**
- **Sovrapposizione parziale** tra miRNA e mRNA target → **blocco della traduzione**

**siRNA** (small interfering RNAs)

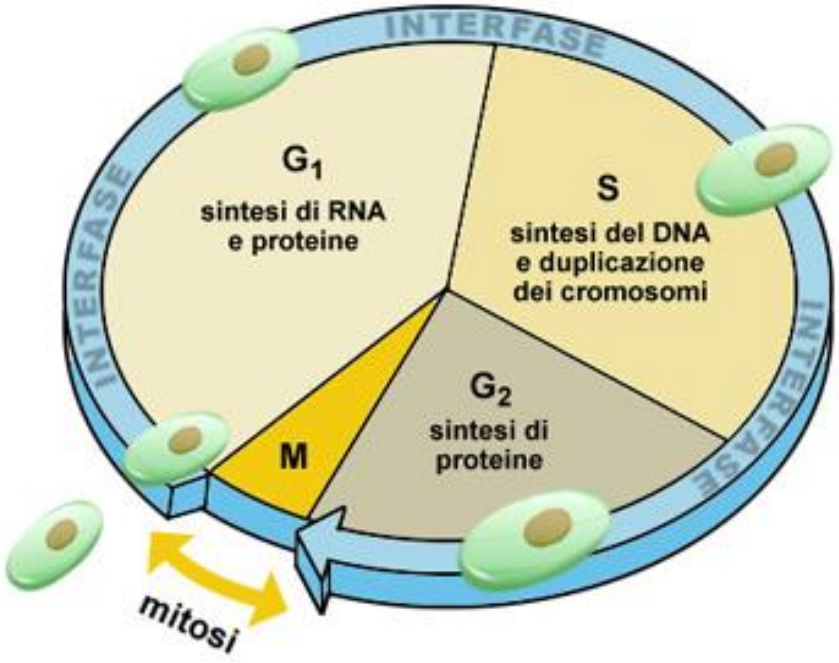
Interferenza ad RNA (RNAi)

# REGOLAZIONE POST-TRADUZIONALE: DEGRADAZIONE DELLE PROTEINE DIPENDENTE DALL' **UBIQUITINA-PROTEASOMA**



# CICLO CELLULARE

## SEQUENZA DI EVENTI TRA UNA DIVISIONE CELLULARE E QUELLA SUCCESSIVA




**CELLULE LABILI**: in attiva proliferazione (cellule staminali, cellule germinative dell'epidermide)

**CELLULE STABILI (G0)**: uscite dal ciclo, ma che possono essere indotte di nuovo a dividersi mediante stimolazioni e trattamenti (cellule epatiche, linfociti)

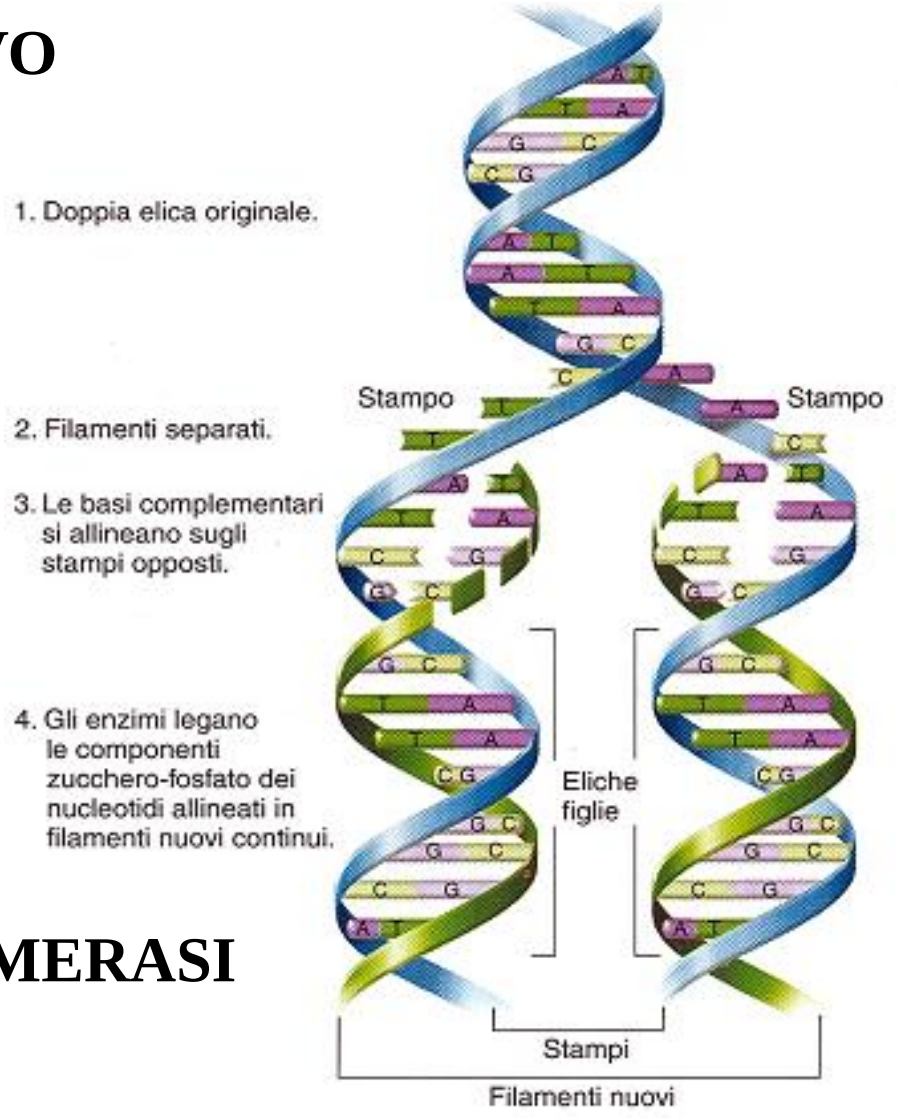
**CELLULE PERENNI (Gz)**: uscite definitivamente dal ciclo (neuroni)

# REPLICAZIONE DEL DNA (SINTESI o DUPLICAZIONE)

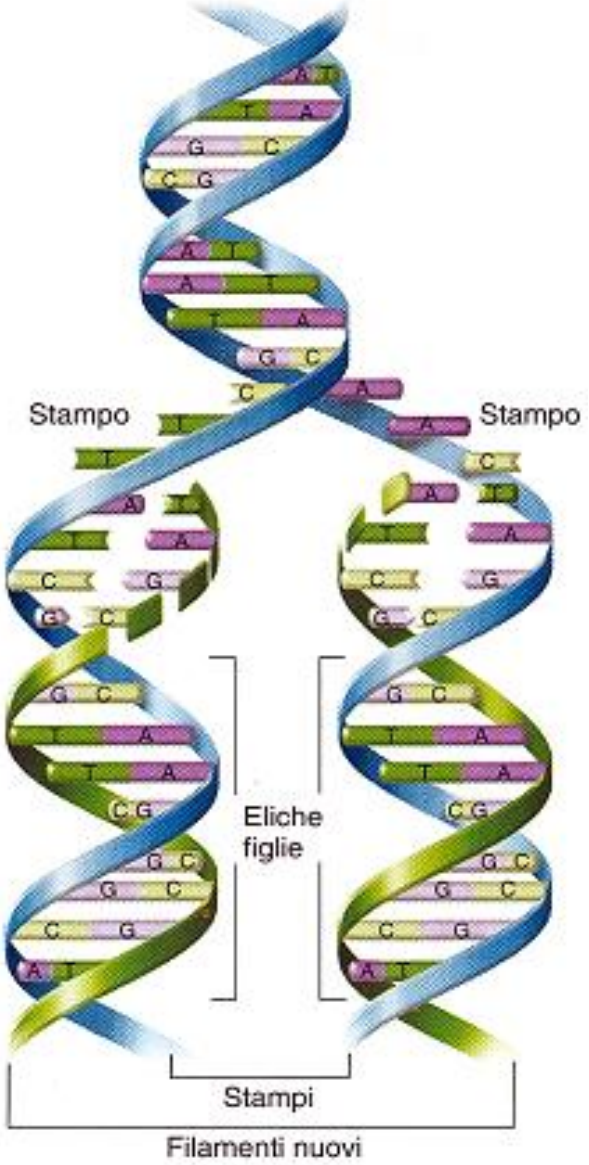
## MODELLO SEMICONSERVATIVO

**Meselson e Stahl (1958)**

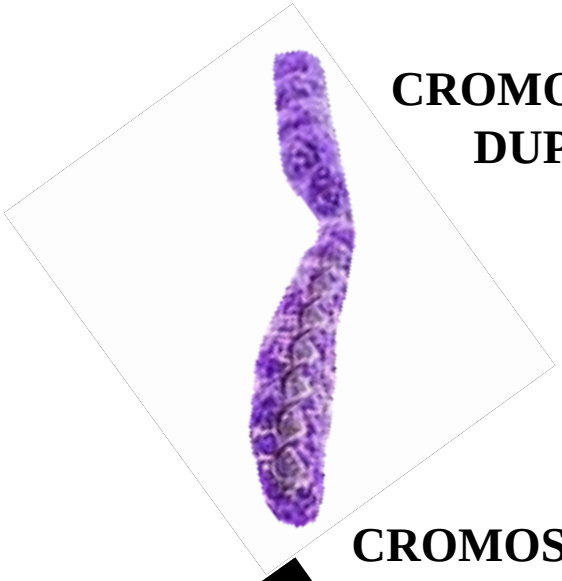
**LE DUE MOLECOLE "FIGLIE", PRODOTTE A PARTIRE DALLA MOLECOLA DI DNA ORIGINARIA (MOLECOLA MADRE O PARENTALE) SONO COSTITUITE CIASCUNA DA UN FILAMENTO PRE-ESISTENTE (DNA ORIGINARIO) E DA UN FILAMENTO DI NUOVA SINTESI**



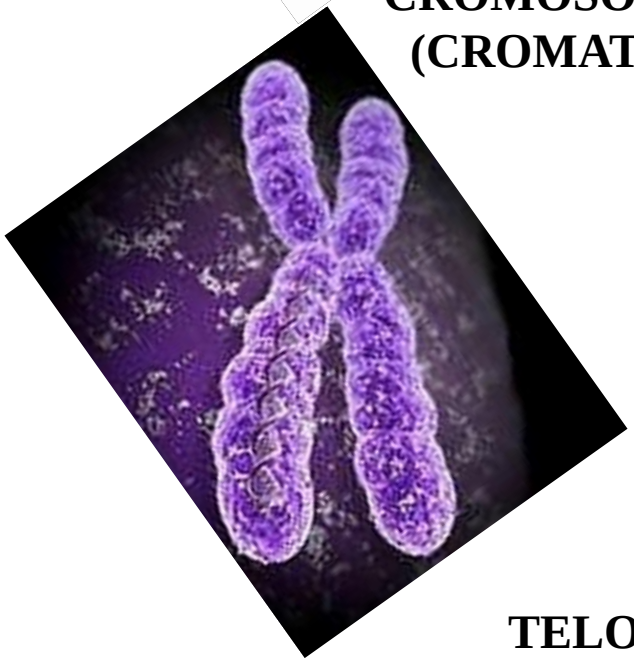

**DNA POLIMERASI**

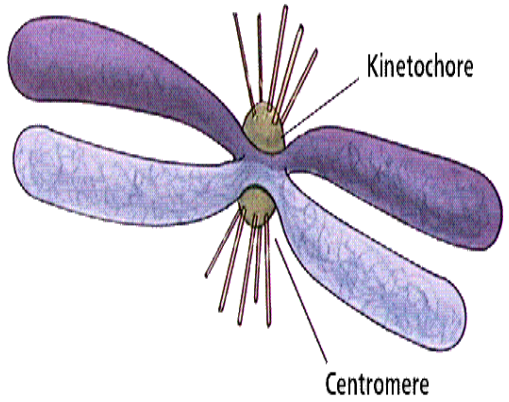



**CROMOSOMA NON DUPLICATO**



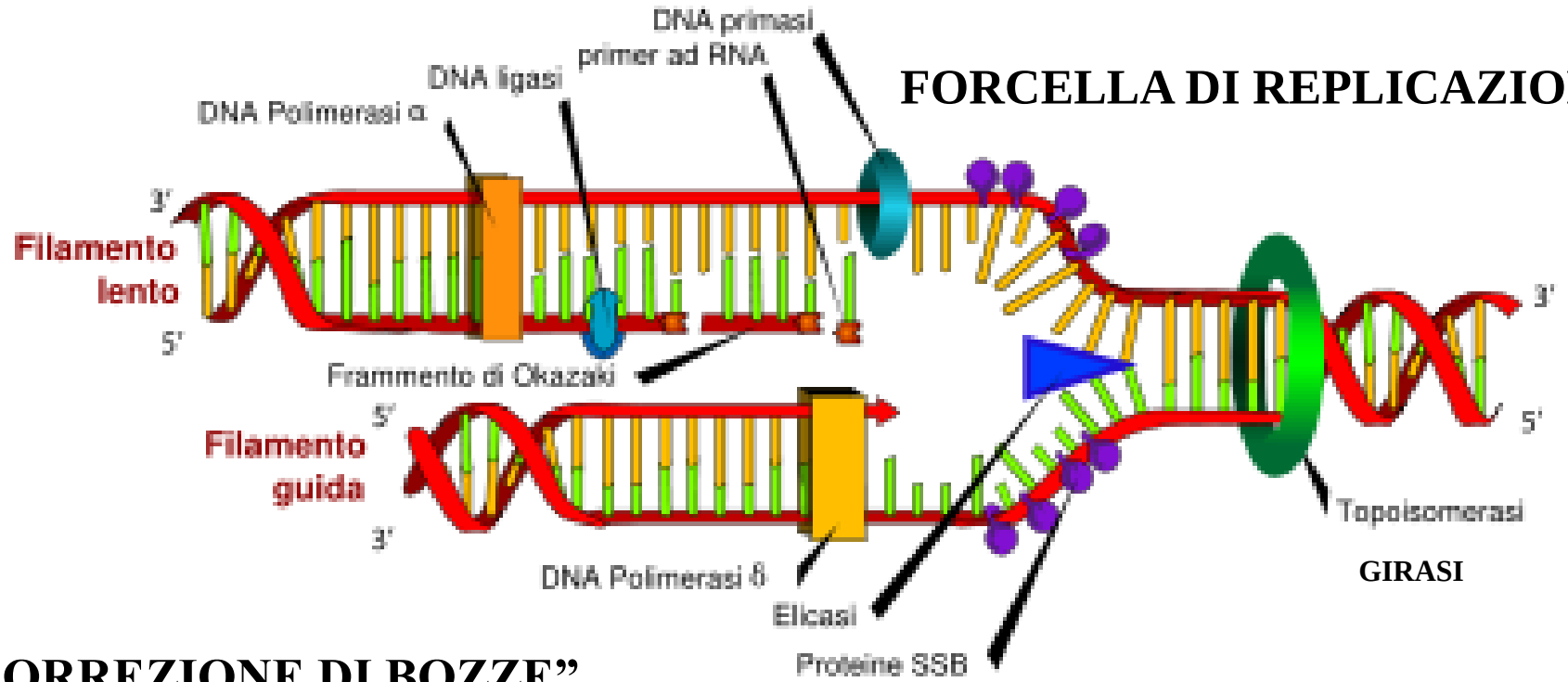
**CROMOSOMA DUPLICATO (CROMATIDI FRATELLI)**






**TELOMERI**
**INVECCHIAMENTO CELLULARE**
**TELOMERASI (BATTERI, CELLULE TUMORALI)**

Ciascuno dei due filamenti di DNA funge da stampo per la sintesi di un filamento complementare, rispettando le regole di appaiamento delle basi (A-T e C-G)




**FORCELLA DI REPLICAZIONE**

**"CORREZIONE DI BOZZE"**

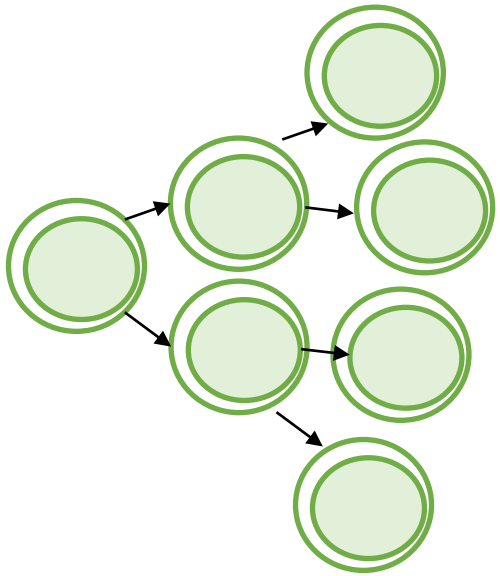
**ORIGINE DELLA REPLICAZIONE**

**PROCARIOTI: UNICA, BIDIREZIONALE**

**EUCARIOTI: MOLTEPLICI (BOLLE DI REPLICAZIONE, REPLICONI), BIDIREZIONALE**

# RIPRODUZIONE DELLE CELLULE EUCARIOTICHE

**MITOSI:** divisione nucleare effettuata da cellule **somatiche** e **germinali** (chiamate ovogoni e spermatogoni) (uomo: **diploidi**)



Cellule:

- **LABILI (staminali, strato germinativo epidermide)**
- **STABILI (epatiche, linfociti)**
- **PERENNI (neuroni, cellule muscolari cardiache)**

**1) ACCRESCIMENTO DEGLI ORGANISMI**

**2) RIPARAZIONE TISSUTALE**

**3) SOSTITUZIONE DELLE CELLULE INVECCHIATE (es. PELLE)**

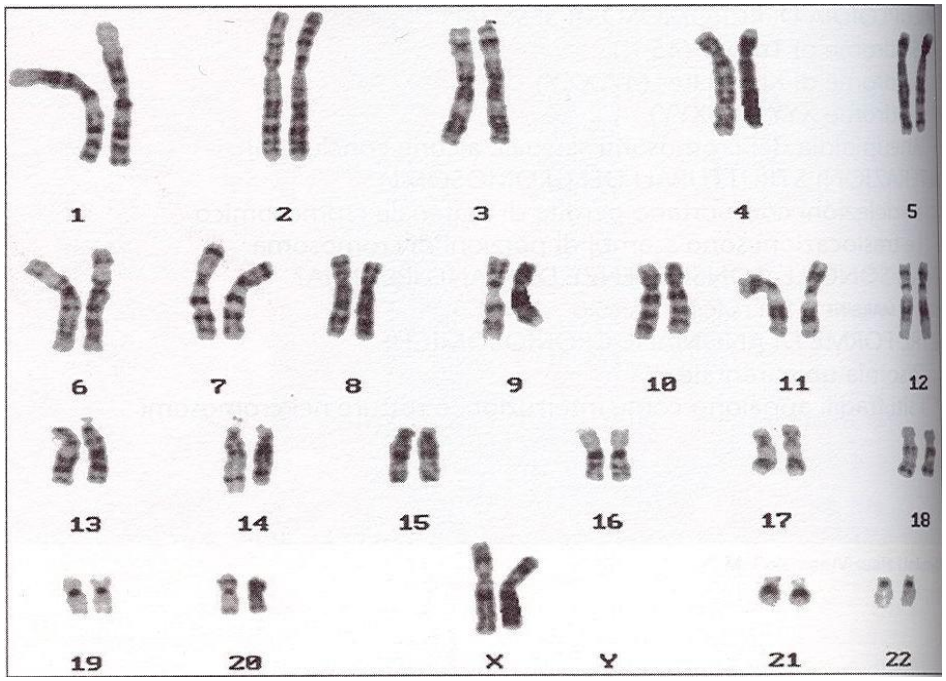
# CARIOTIPO

**VARIA DA SPECIE A SPECIE**

ASSETTO CROMOSOMICO DI UNA CELLULA (NUMERO E MORFOLOGIA DEI SUOI CROMOSOMI)

**CARIOTIPO UMANO**

**CROMOSOMI OMOLOGHI**




**2n = 46; n = 23**

**CELLULA SOMATICA**

**46,XX (44+XX) NELLA FEMMINA**

**46,XY (44+XY) NEL MASCHIO**

**DI UNO STESSO ORGANISMO HANNO LO STESSO NUMERO DI CROMOSOMI**

**CROMOSOMI AUTOSOMICI**

**CROMOSOMI SESSUALI (ETEROCROMOSOMI)**

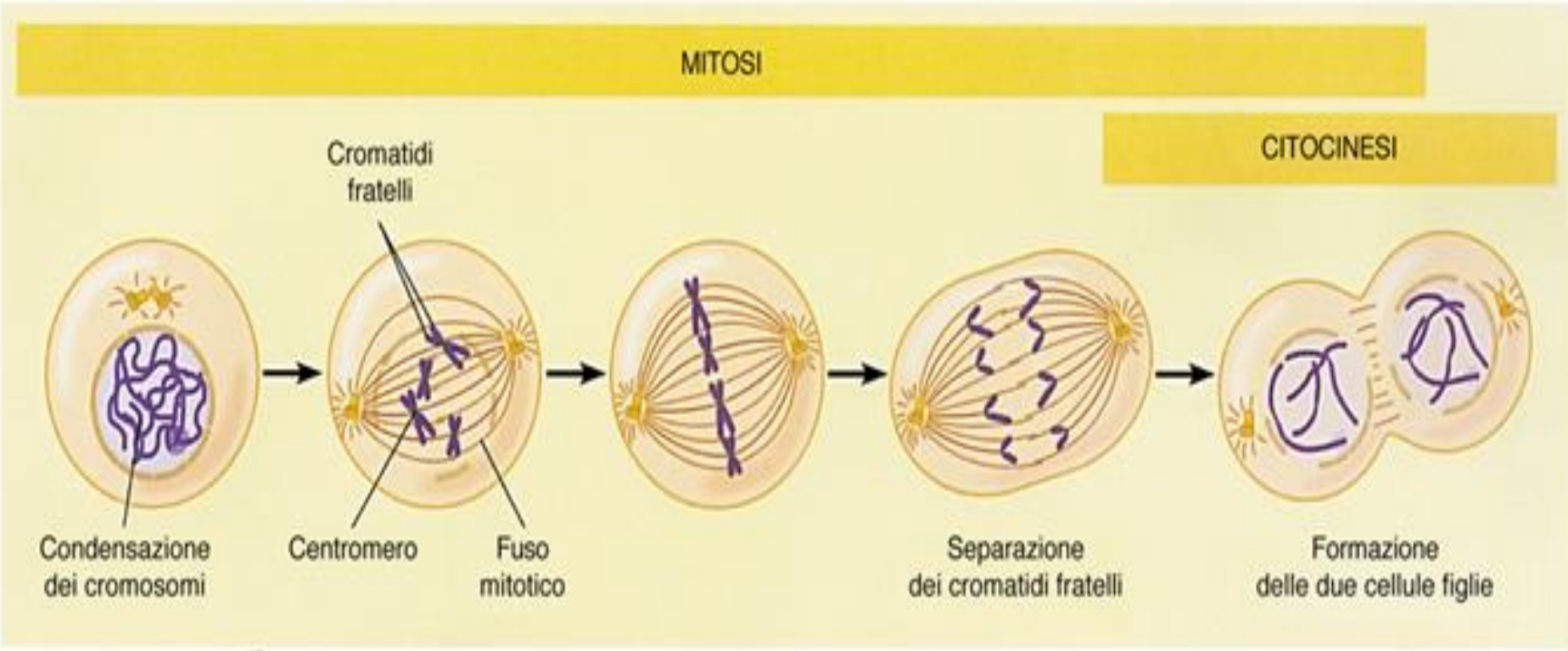
**GAMETI (CELLULE SESSUALI, CELLULE GERMINALI)**

**DETERMINAZIONE DEL SESSO**

**23,X (22+X)**

**23,Y (22+Y)**

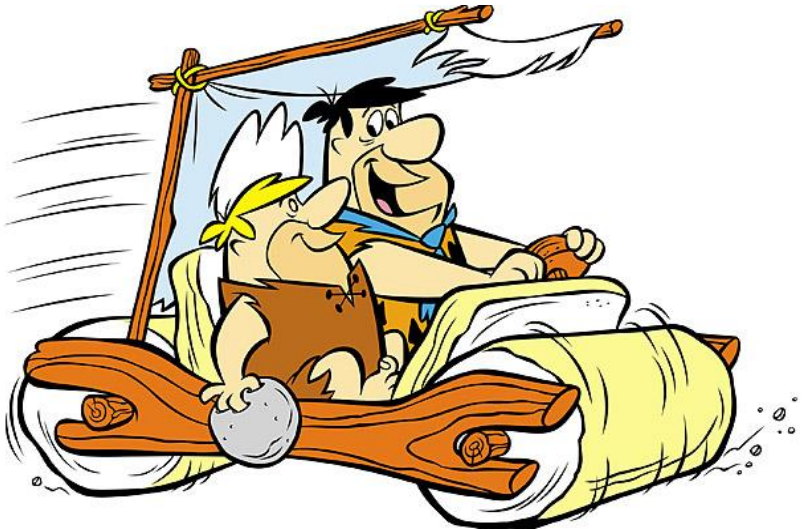
**MITOSI (CARIOCINESI):** PROCESSO DI DIVISIONE DEL **NUCLEO** DI UNA CELLULA EUCARIOTICA




**CITODIERESI (CITOCINESI o CITOCHINESI): DIVISIONE DELLA MASSA CITOPLASMATICA**

**DUE CELLULE IDENTICHE TRA LORO E IDENTICHE ALLA CELLULA CHE LE HA GENERATE**

# PROTO-ONCOGENI
# HER2



# ONCOSOPPRESSORI
# P53 – BRCA1 2 BRCA2

PROTO-ONCOGENI

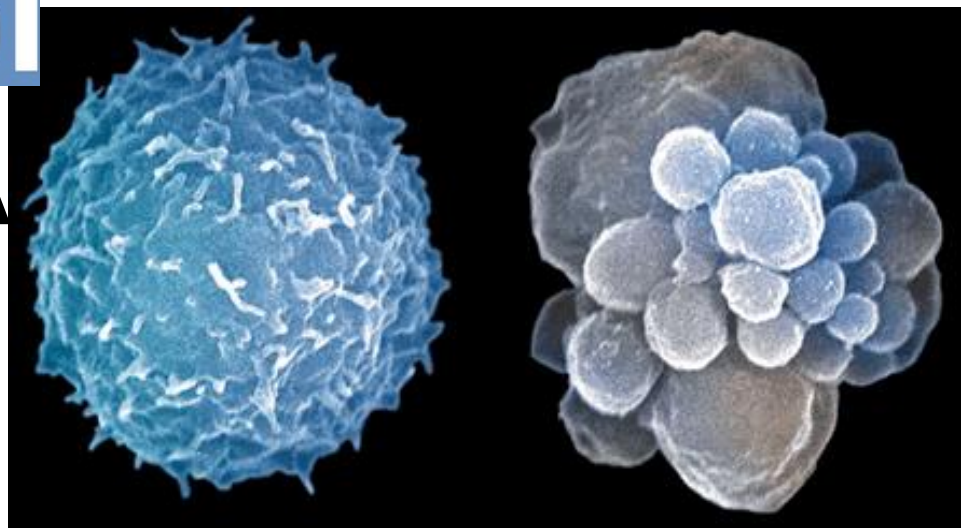
Oncogeni

**ONCOSOPPRESSORI**

# MECCANISMI DI MORTE CELLULARE

## NECROSI e APOPTOSI

# APOPTOSI



## MORTE PROGRAMMATA

## MORTE “PULITA” NESSUN PROCESSO INFIAMMATORIO

## MORTE ALTRUISTA

# MUTAZIONI

**CAMBIAMENTI RARI E CASUALI DEL MATERIALE GENETICO (DNA)**

**EREDITABILI**

**DNA POLIMERASI: "PROOFREADER" o CORRETTORE DI BOZZE**

(attività esonucleasica 3'-5' della DNA polimerasi)

# MUTAZIONI

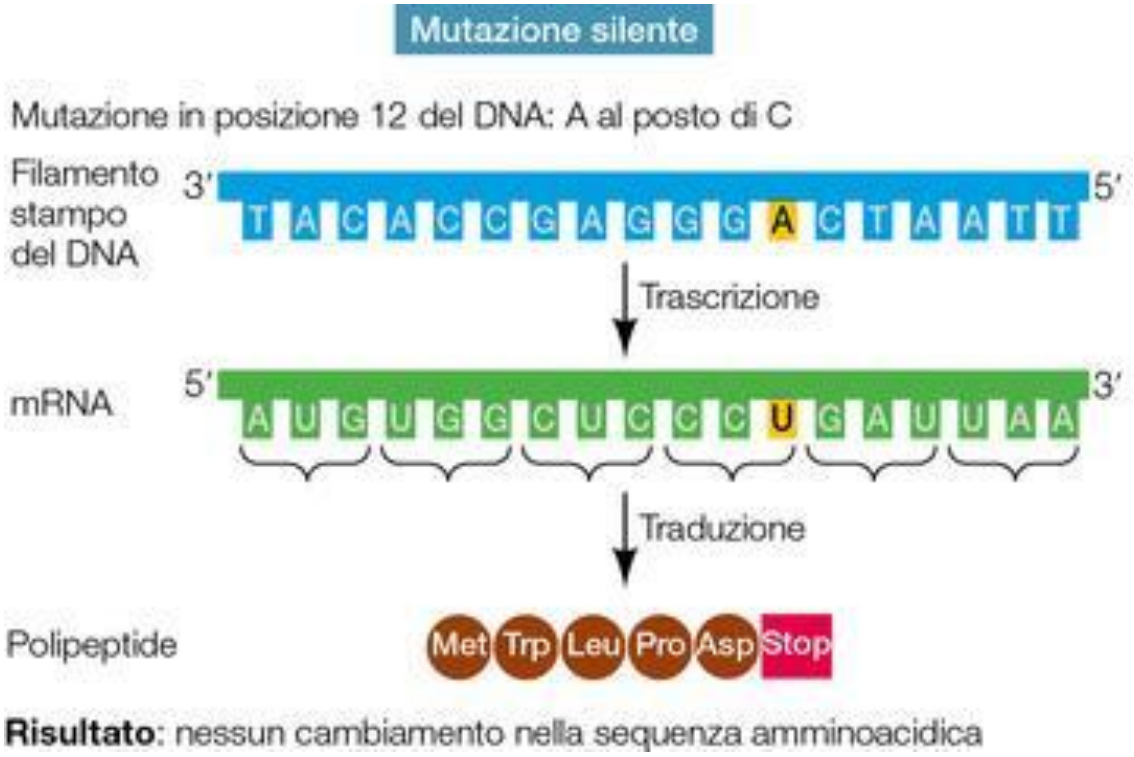
**GENICHE** → **GENE**

**GENOMICHE** → **NUMERO DEI CROMOSOMI**

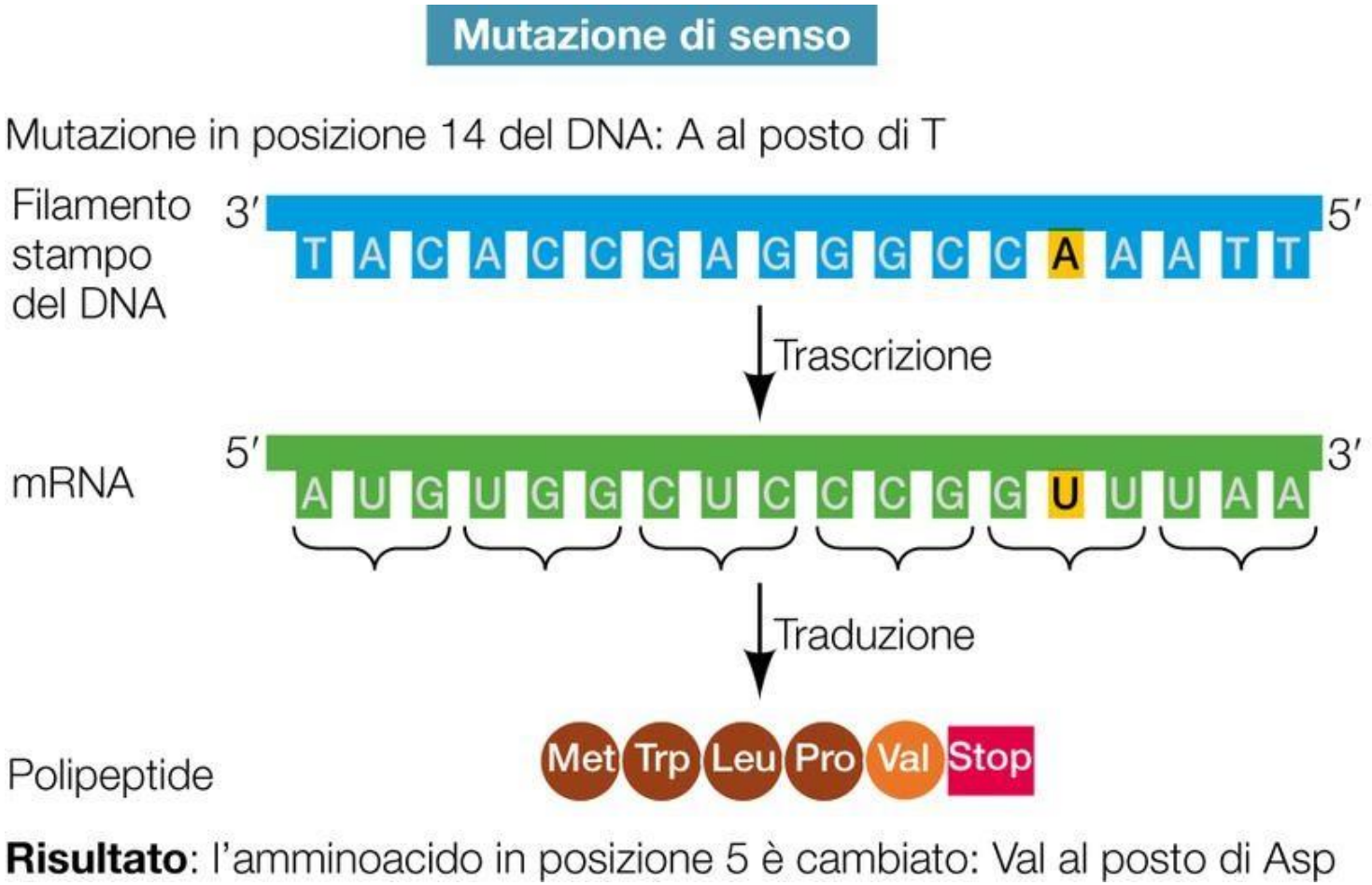
**CROMOSOMICHE** → **STRUTTURA DEI CROMOSOMI**

# MUTAZIONE GENICHE PUNTIFORMI

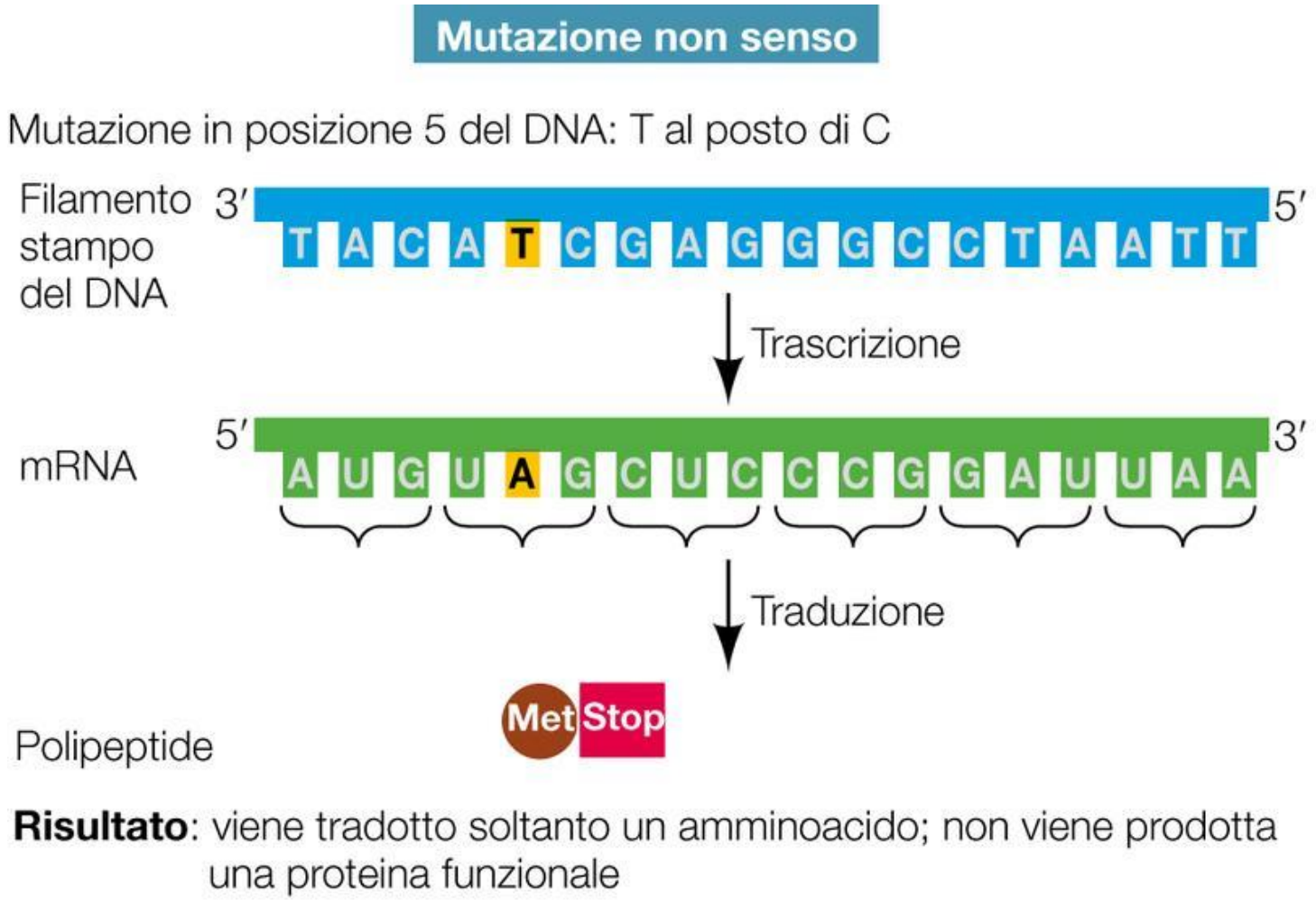
**MUTAZIONE SILENTE:** se si passa per mutazione da un codone ad un altro che codifica sempre lo stesso amminoacido.
Questa mutazione non determina effetti fenotipici e non verrà rivelata (**DEGENERAZIONE DEL CODICE GENETICO, PROTEZIONE DALLE MUTAZIONI**)



**MUTAZIONE MISSENSO (o DI SENSO ERRATO):** la mutazione dà origine ad un codone che codifica un amminoacido diverso.
Questa mutazione determina effetti fenotipici variabili in funzione dell'importanza relativa dell'amminoacido sostituito nella proteina
Se tale importanza è trascurabile → **MUTAZIONE NEUTRA**



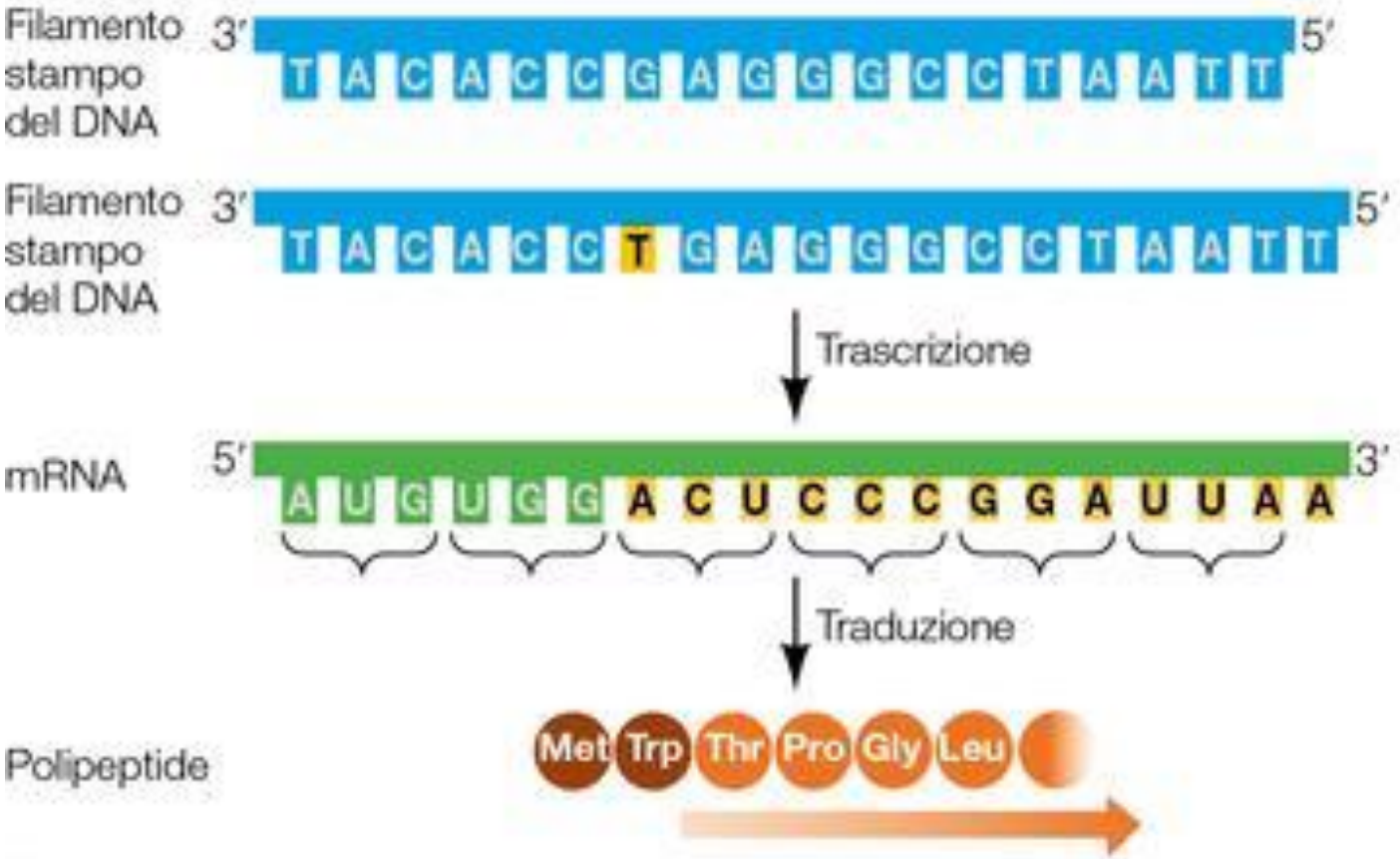
**MUTAZIONE NON SENSO:** la mutazione dà origine ad un codone di stop. Proteina più corta e quindi non funzionante




**Risultato**: viene tradotto soltanto un amminoacido; non viene prodotta una proteina funzionale

## Mutazione per scorrimento della finestra di lettura

Mutazione mediante inserzione di T tra le basi 6 e 7 del DNA



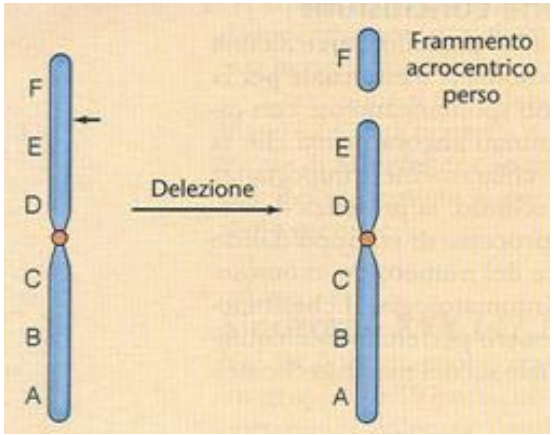

**Risultato**: dopo il punto in cui si è verificata l'inserzione tutti gli amminoacidi sono modificati

# MUTAZIONI CROMOSOMICHE

## ANOMALIE DI STRUTTURA DEI CROMOSOMI

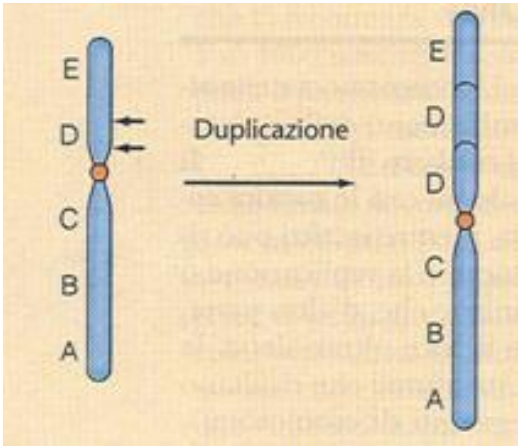
### DELEZIONE

**perdita di un segmento di cromosoma**



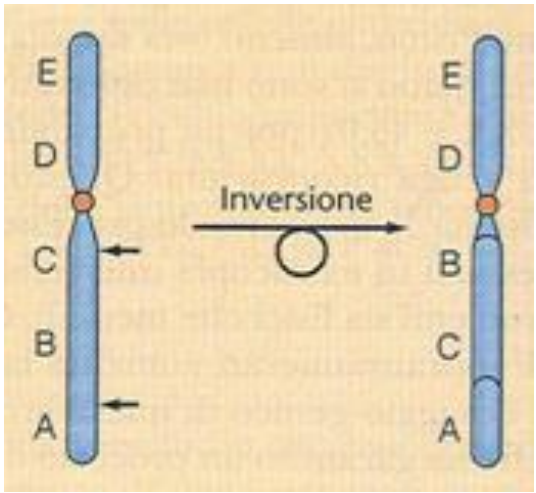

### DUPLICAZIONE

**ripetizione di un segmento di cromosoma**



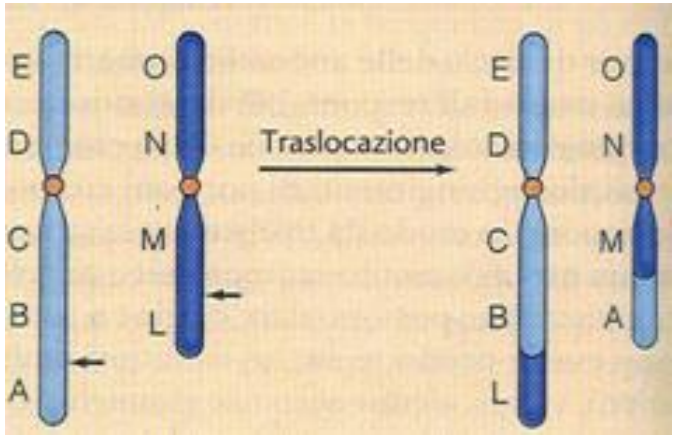

### INVERSIONE

**rotazione di 180° di un segmento di cromosoma**




### TRASLOCAZIONE RECIPROCA

**scambio reciproco di parti tra cromosomi non omologhi**

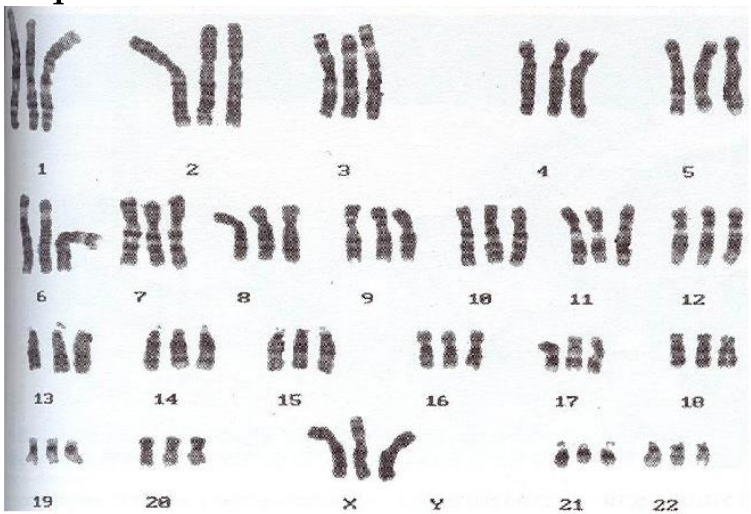


# MUTAZIONE GENOMICHE

ANOMALIE NEL NUMERO DEI CROMOSOMI

## POLIPLOIDIE

acquisto di interi assetti cromosomici



**3n = triploidie** **4n = tetraploidie**

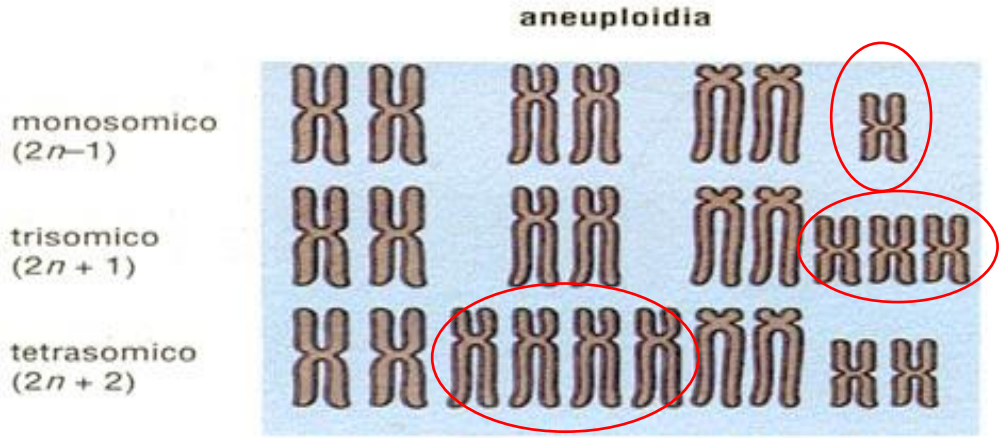
**NELL'UOMO:**

- **NON COMPATIBILI CON LA VITA!**
  - **CAUSA DI MORTE PRENATALE (ABORTI SPONTANEI)**

## ANEUPLOIDIE

perdita o aggiunta di uno o più cromosomi

originano da errori di **non-disgiunzione** dei cromosomi in I o II divisione meiotica




**TRISOMIA 21 O SINDROME DI DOWN = 47,XX o 47,XY, 21+**

**TRISOMIA 13 O SINDROME DI PATAU = 47,XX o 47,XY, 13+**

**TRISOMIA 18 O SINDROME DI EDWARS = 47,XX o 47,XY, 18+**

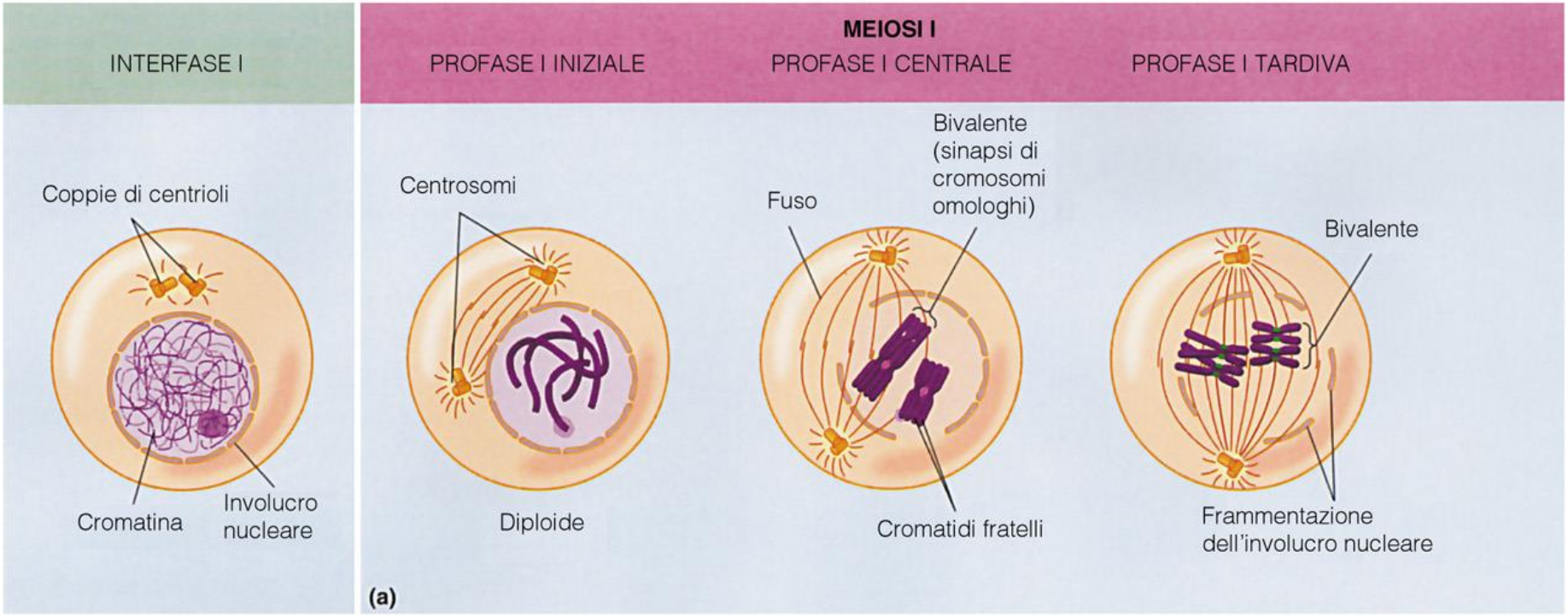
**SINDROME DI TURNER (MONOSOMIA) = 45, X0**

**SINDROME DI KLINEFELTER (MASCHI) = 47, XXY**

# MEIOSI

Cellule **diploidi** della linea germinale, localizzate nelle gonadi (testicoli e ovaie) chiamate **spermatociti primari** o **oociti primari (ovociti primari)**

# **MEIOSI:** PROCESSO DI DIVISIONE DEL **NUCLEO** DI UNA CELLULA EUCARIOTICA




**APPAIAMENTO DEI CROMOSOMI OMOLOGHI**
**BIVALENTE** O **TETRADE** (comprende 4 cromatidi)
**SINAPSI** (**COMPLESSO SINAPTONEMALE**)
**CROSSING OVER (**RICOMBINAZIONE GENICA**)**

# STADI DELLA PROFASE 1

***Leptotene*** INIZIO DELLA CONDENSAZIONE DELLA CROMATINA IN CROMOSOMI E FORMAZIONE DI PUNTI DI ROTTURA CONTROLLATA DEL DNA IN ZONE DOVE AVVERRA' IL CROSSING-OVER

***Zigotene*** APPAIAMENTO DEI CROMOSOMI OMOLOGHI A FORMARE LE TETRADI

***Pachitene*** CROSSING-OVER

***Diplotene*** SEPARAZIONE DEI CROMOSOMI OMOLOGHI DI CISCUNA TETADRE

***Diacinesi*** DISSOLUZIONE DELLA MEMBRANA NUCLEARE E DEL NUCLEOLO

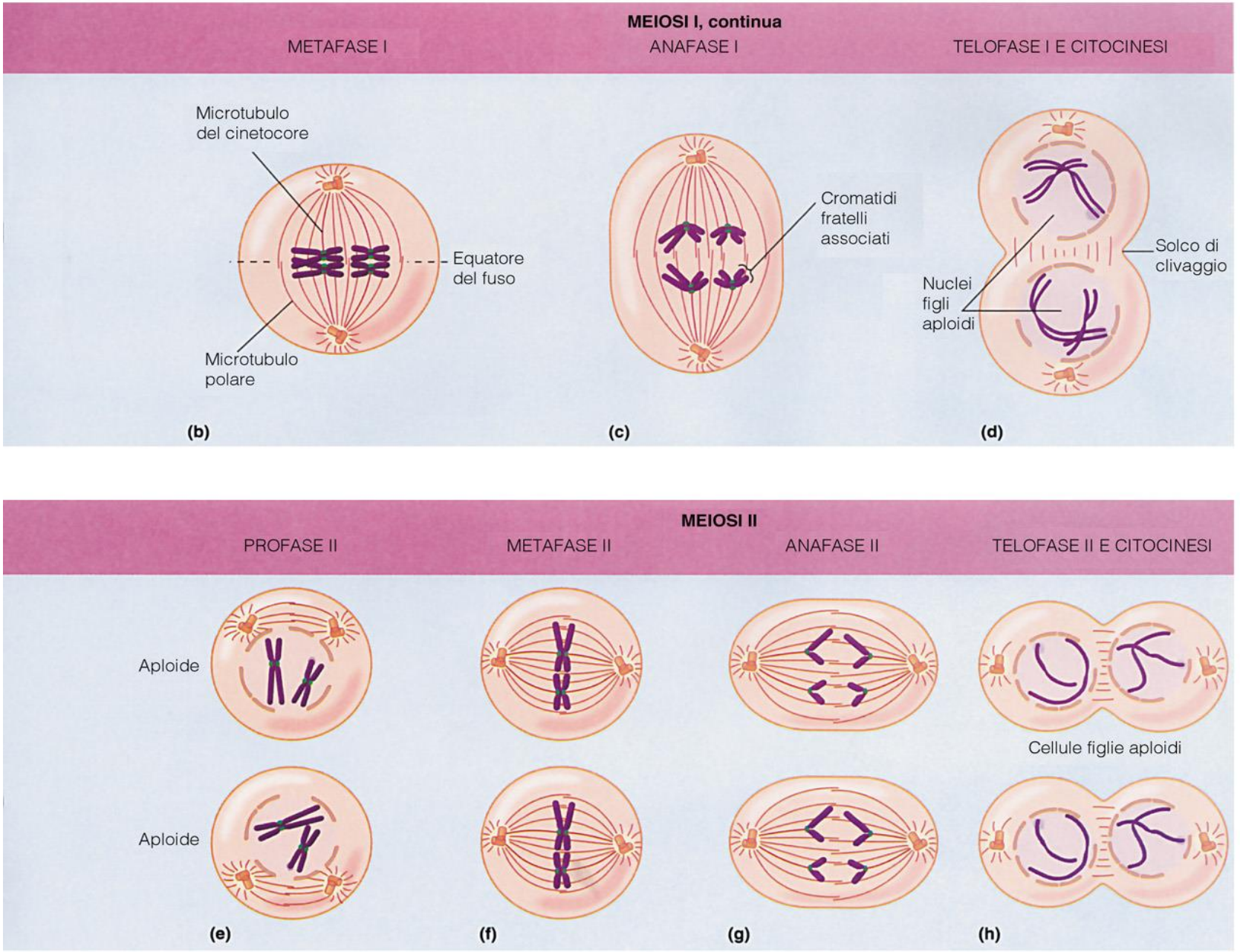

MEIOSI I, continua
METAFASE I
ANAFASE I
TELOFASE I E CITOCINESI
Microtubulo del cinetocore
Equatore del fuso
Microtubulo polare
Cromatidi fratelli associati
Solco di clivaggio
Nuclei figli aploidi
(b)
(c)
(d)
MEIOSI II
PROFASE II
METAFASE II
ANAFASE II
TELOFASE II E CITOCINESI
Aploide
Aploide
Cellule figlie aploidi
(e)
(f)
(g)
(h)

**Figura 18-5b**