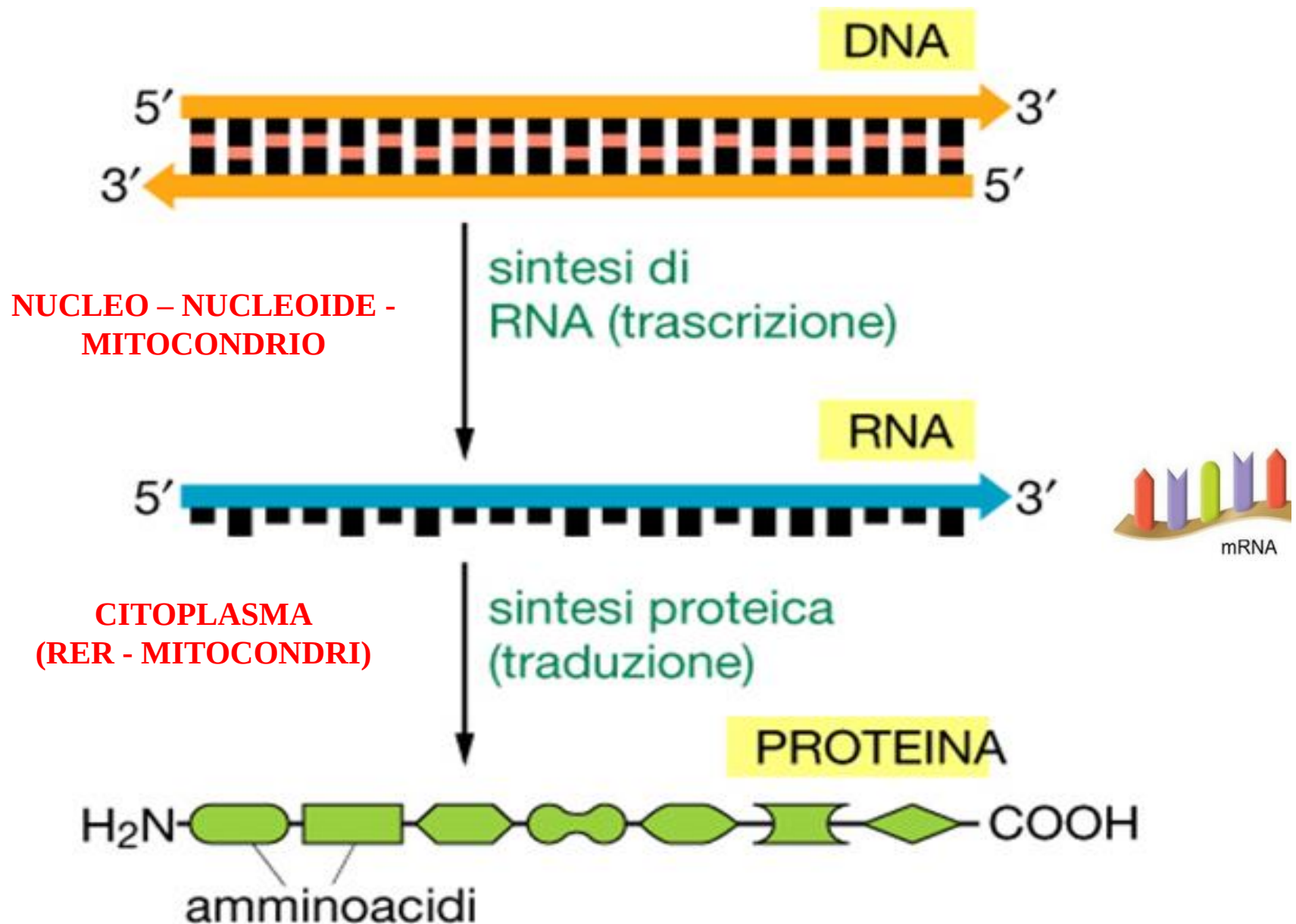


PROTEINE: MOLECOLE TUTTOFARE!

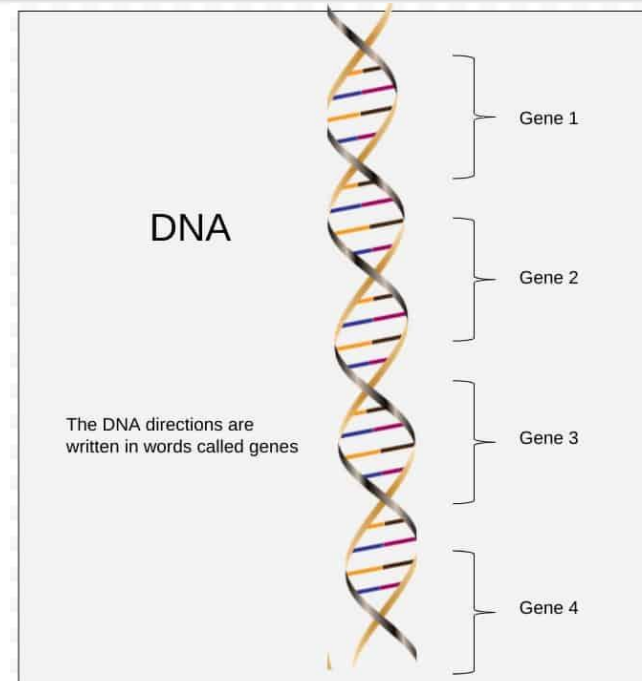




**TUTTO IL DNA VIENE
TRASCITTO?
UTILIZZATO PER
PRODURRE UNA
PROTEINA?**

NO

SOLTANTO UN TRATTO CHE CHIAMIAMO GENE



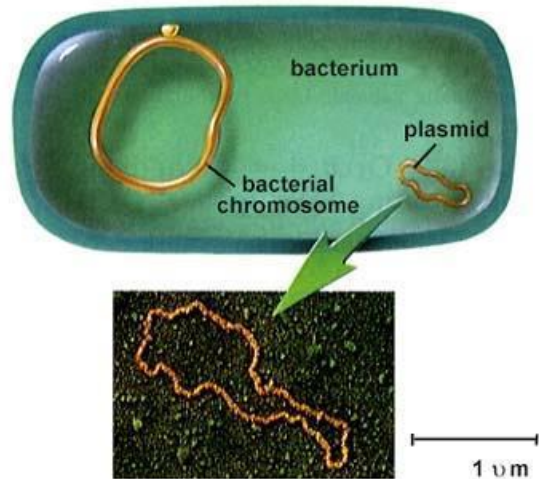


IL GENOMA

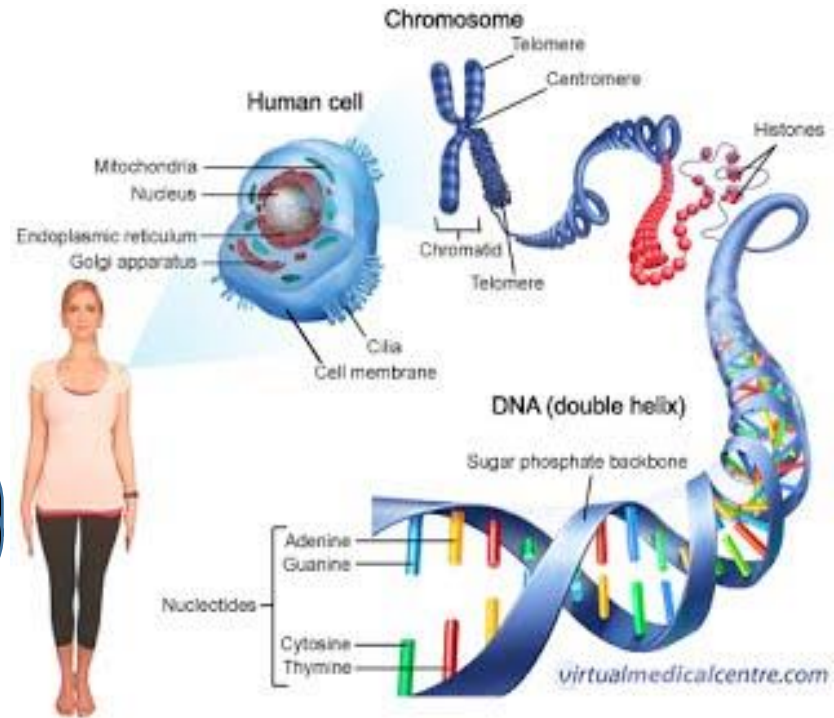
L'INSIEME DI TUTTI I
GENI

(informazioni genetiche) DI
UNA CELLULA (concetto
estendibile anche all' individuo)

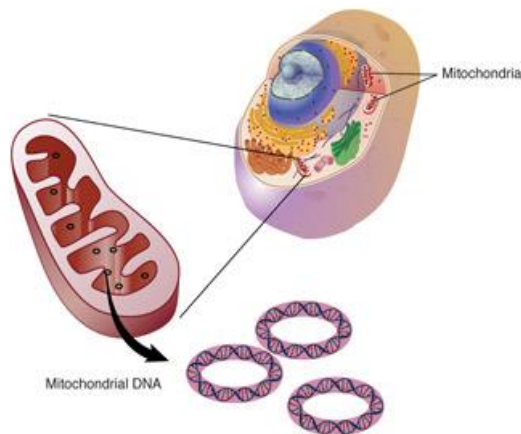
GENOMA BATTERICO



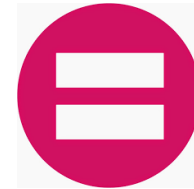
GENOMA NUCLEARE



GENOMA MITOCONDRIALE

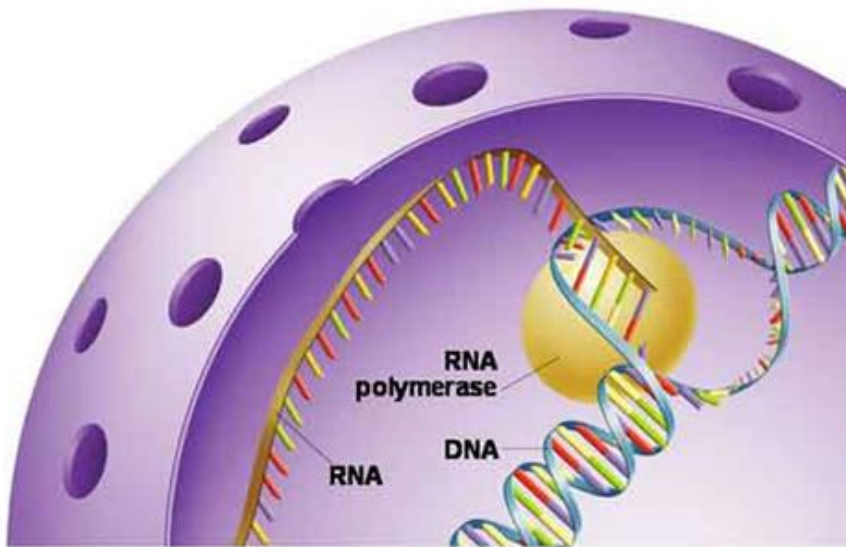


TRASCRIZIONE



sintesi di

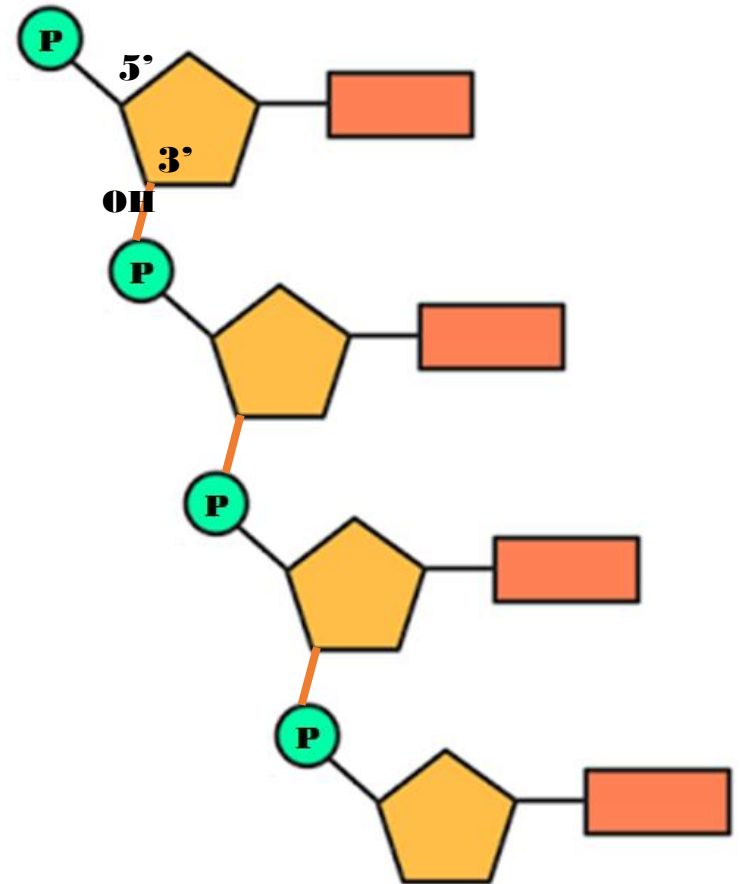
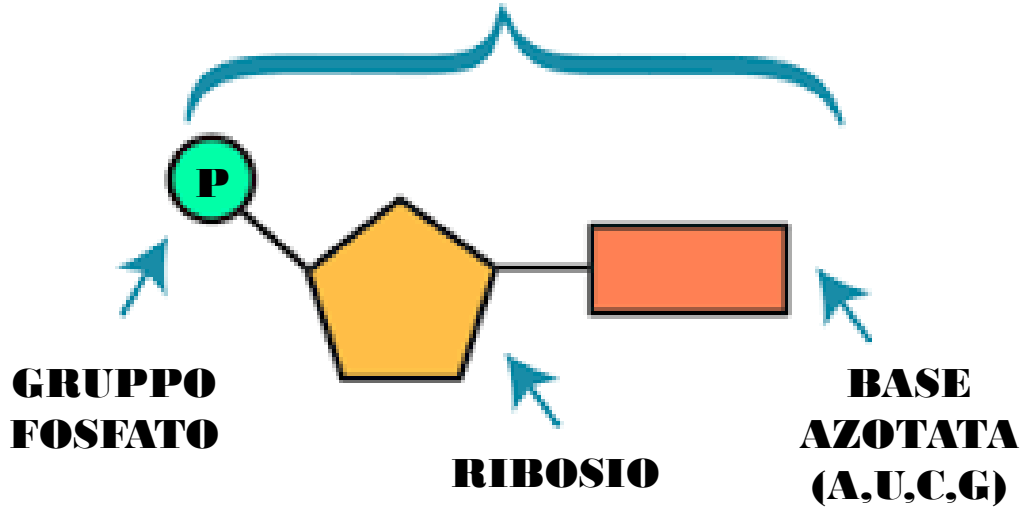
RNA



DI COSA ABBIAMO BISOGNO PER COSTRUIRE UNA MOLECOLA DI RNA?



NUCLEOTIDI





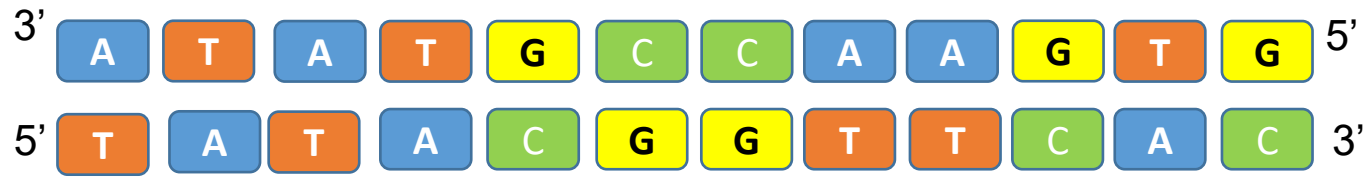
RNA POLIMERASI

catalizza la formazione dei
legami fosfodiester tra i
ribonucleotidi

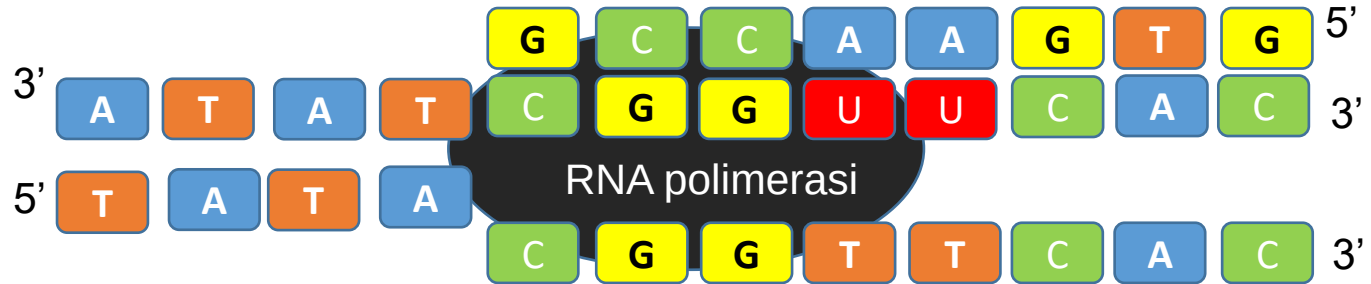
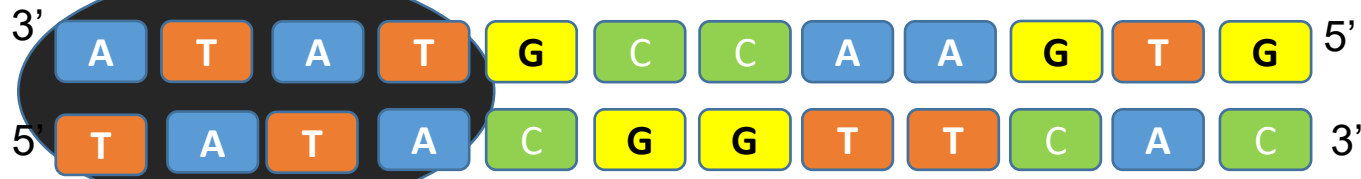


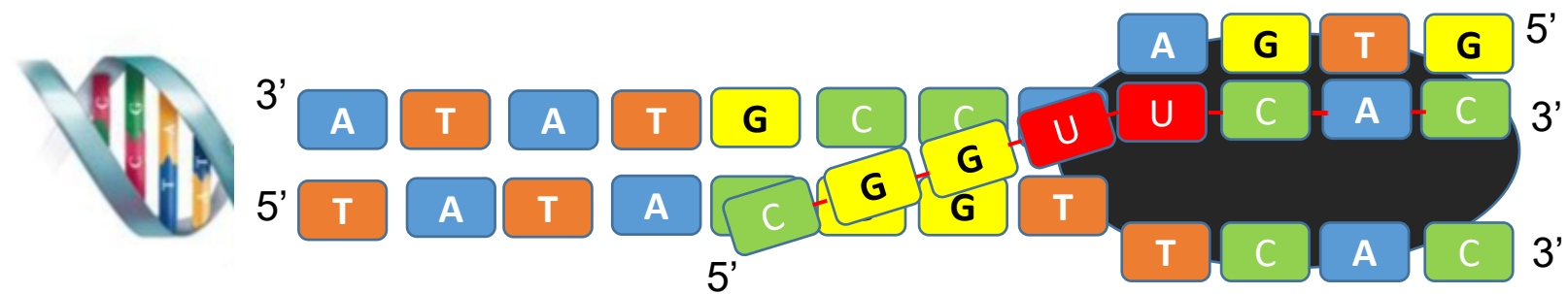
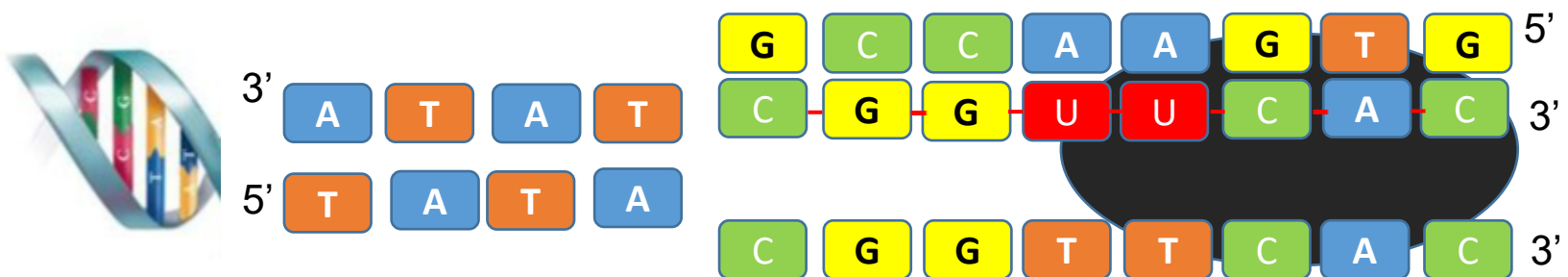
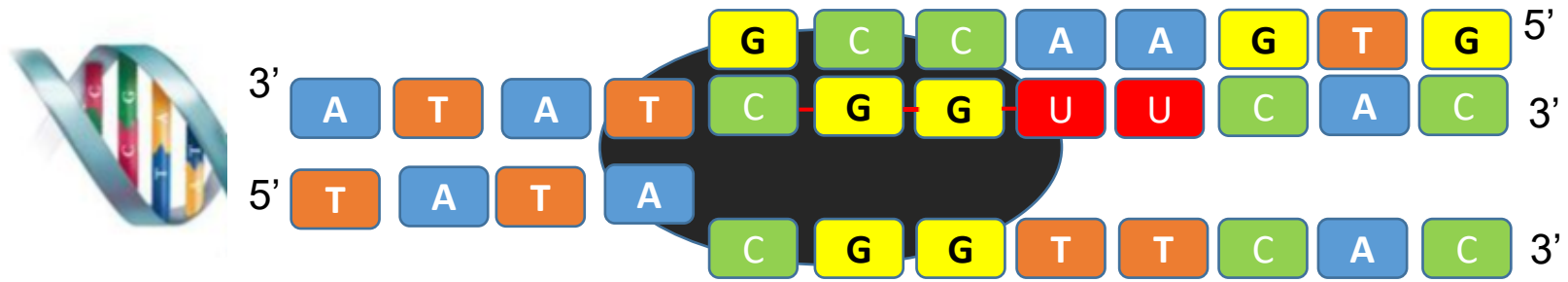
DNA

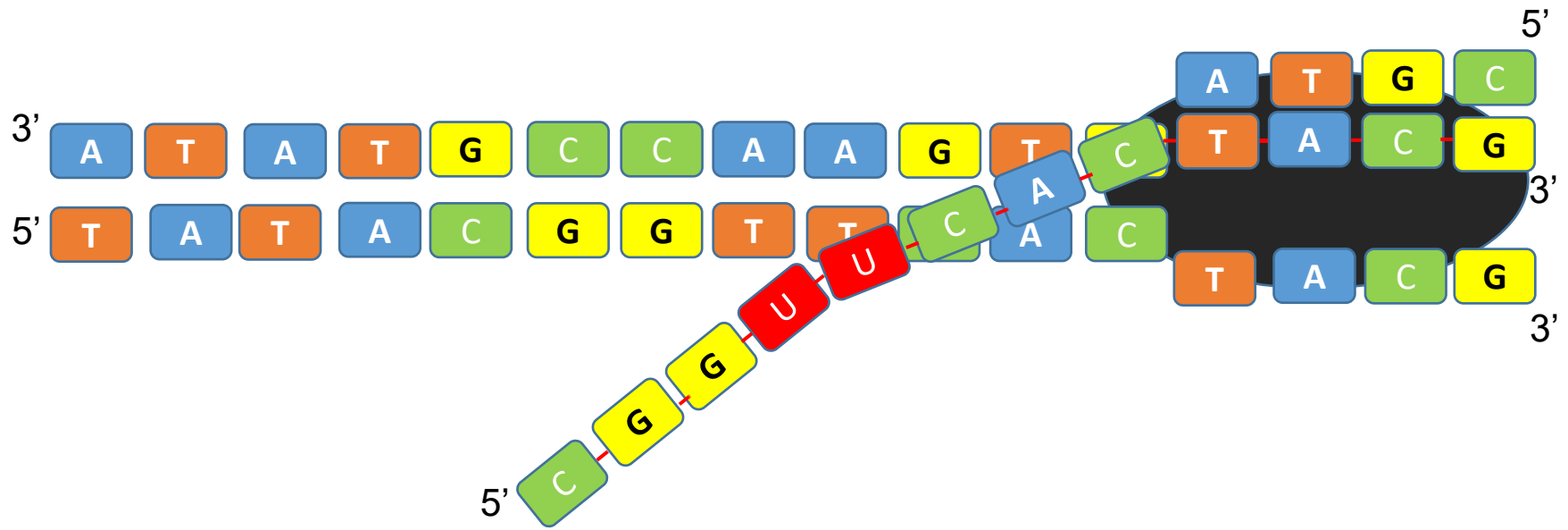
**SOLO UNA DELLE DUE
CATENE
NUCLEOTIDICHE DI DNA
FUNGE DA STAMPO PER
LA SINTESI DI RNA
(PROMOTORE)**



RNA polimerasi



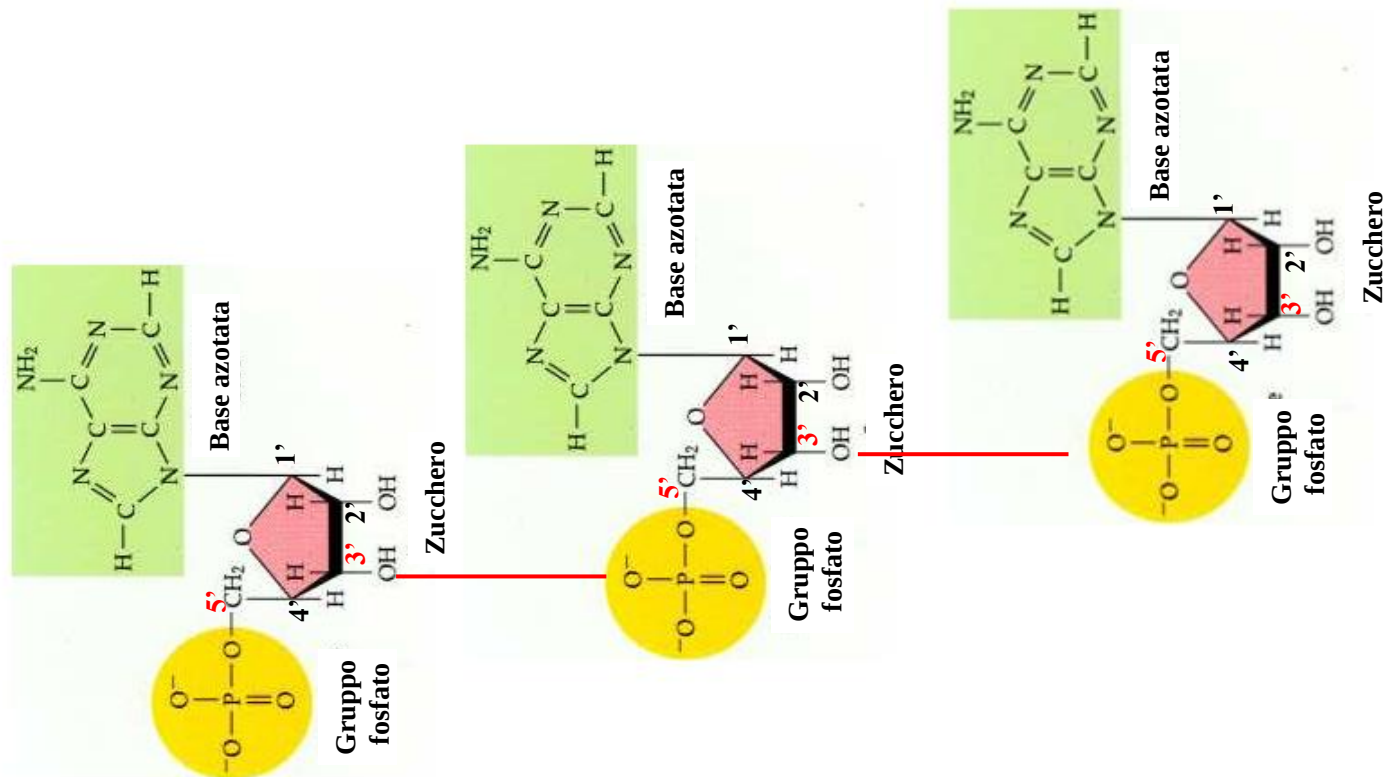


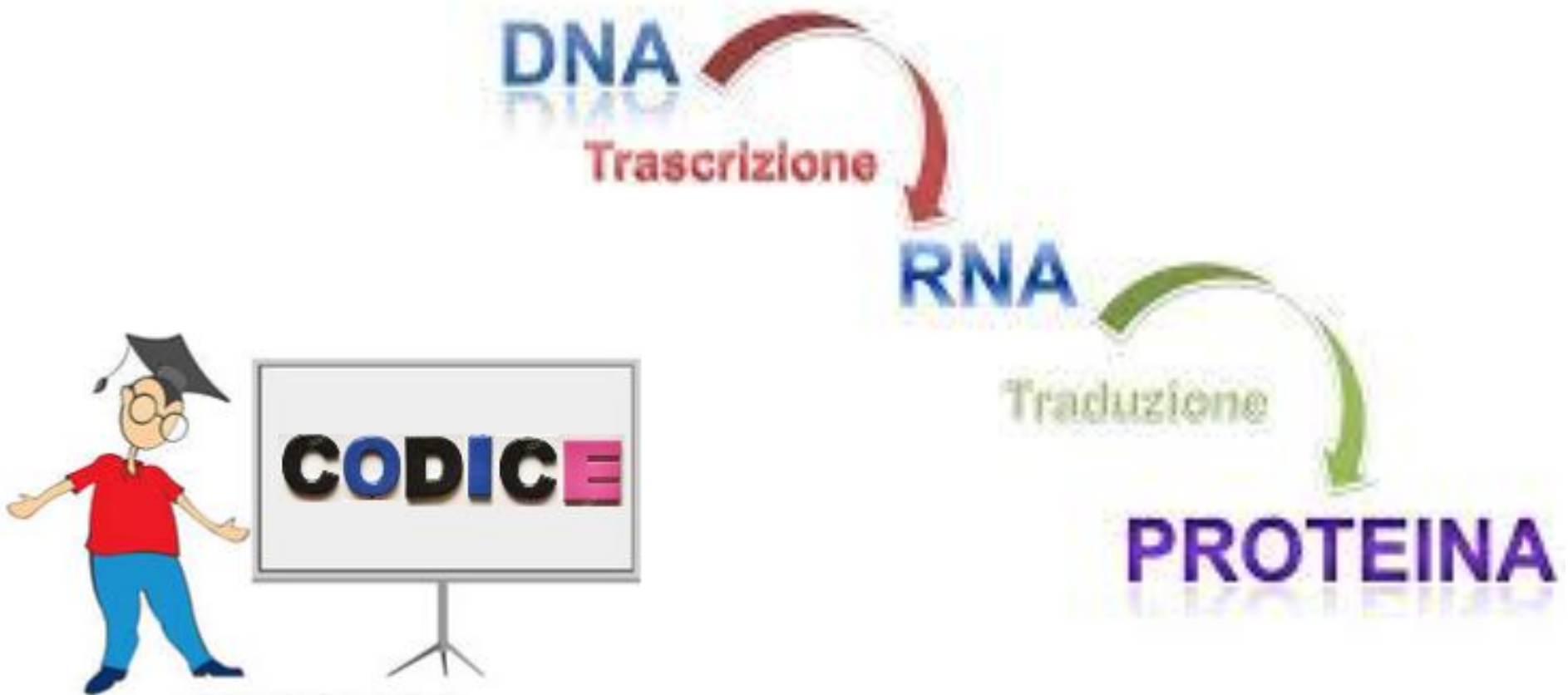


L'enzima avanza passo passo lungo il DNA svolgendone l'elica quel tanto che basta per esporre una regione del filamento stampo e consentire l'appaiamento delle basi

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

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





Raccolta sistematica di norme (regole)

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



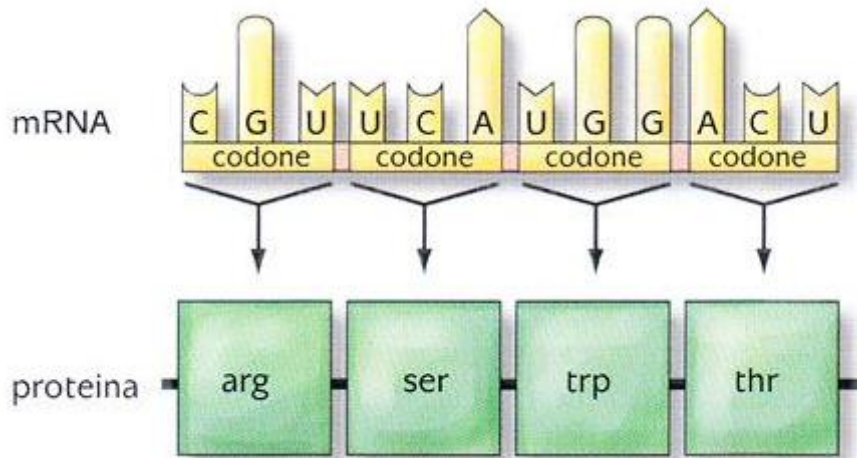
**La sequenza di
ribonucleotidi
dell'mRNA viene
letta a gruppi di tre
ribonucleotidi
(**TRIPLETTA**) in
maniera
consecutiva**



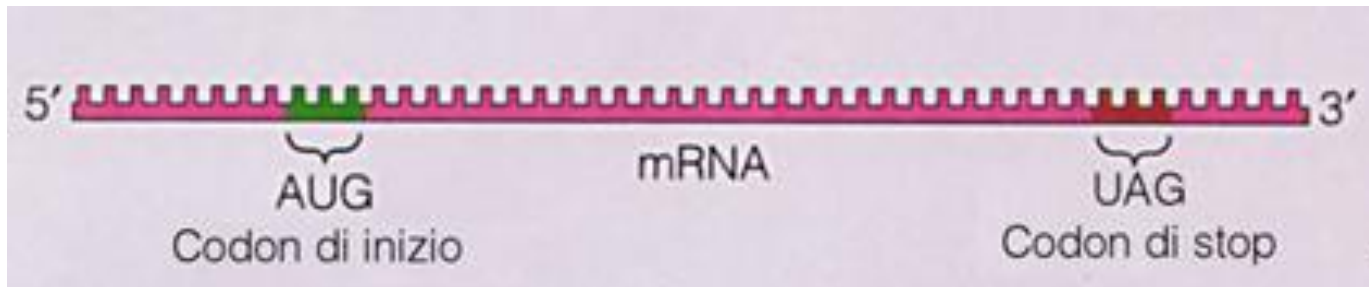
TRIPLETTA = CODONE



SPECIFICA UN AMMINOACIDO



		Second nucleotide				
		U	C	A	G	
First nucleotide	U	UUU  UUC UUA  UUG	UCU  UCC UC UC	UAU  UAC UAA STOP UAG STOP	UGU  UGC UGA STOP UGG 	U C A G
	C	CUU  CUC CUA CUG	CCU CCC  CCA CCG	CAU  CAC CAA  CAG	CGU CGC  CGA CGG	U C A G
	A	AUU  AUC AUA AUG 	ACU ACC  ACA ACG	AAU  AAC AAA  AAG	AGU  AGC AGA  AGG	U C A G
	G	GUU  GUC GUA GUG	GCU  GCC GCA GCG	GAU  GAC GAA  GAG	GGU GGC  GGA GGG	U C A G





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

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

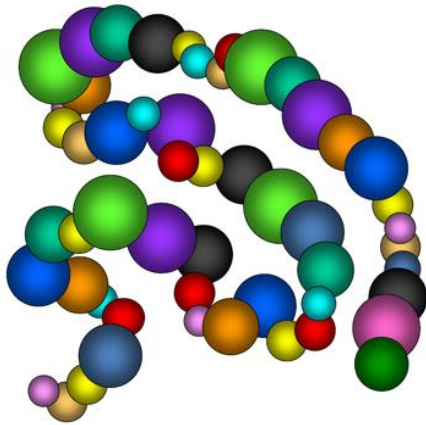
64 CODONI

TRADUZIONE

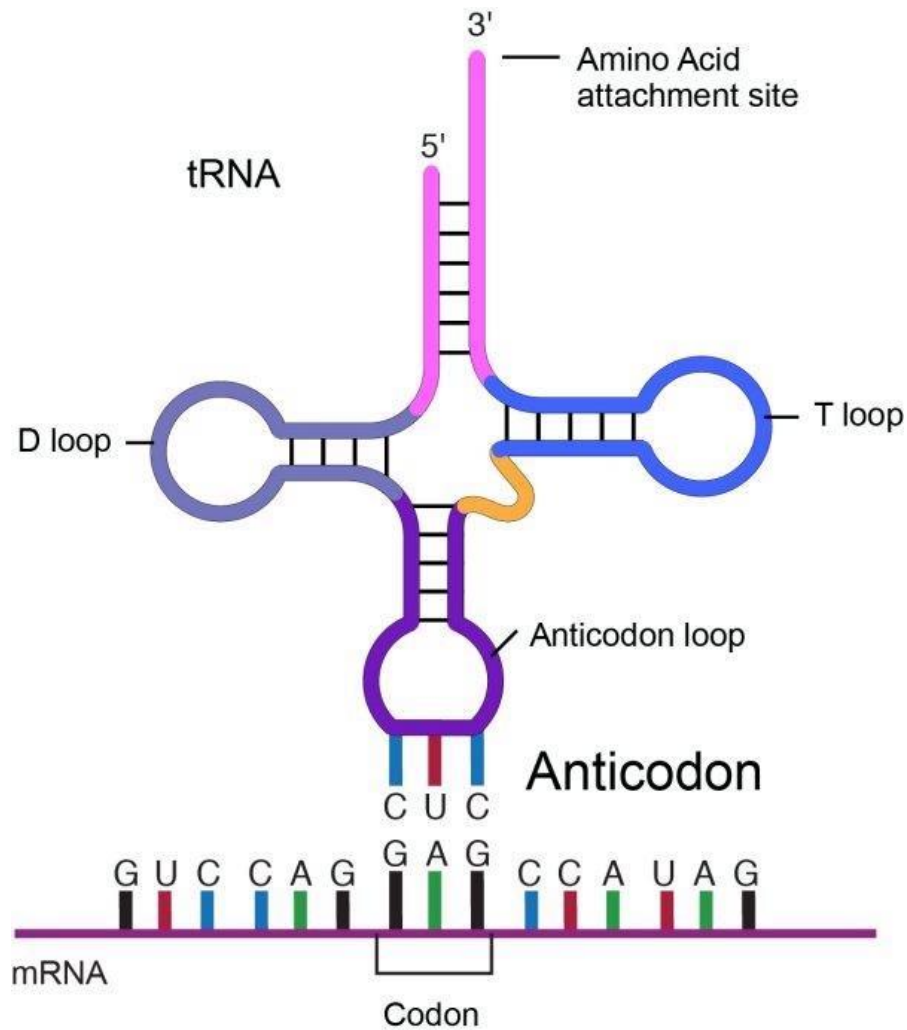


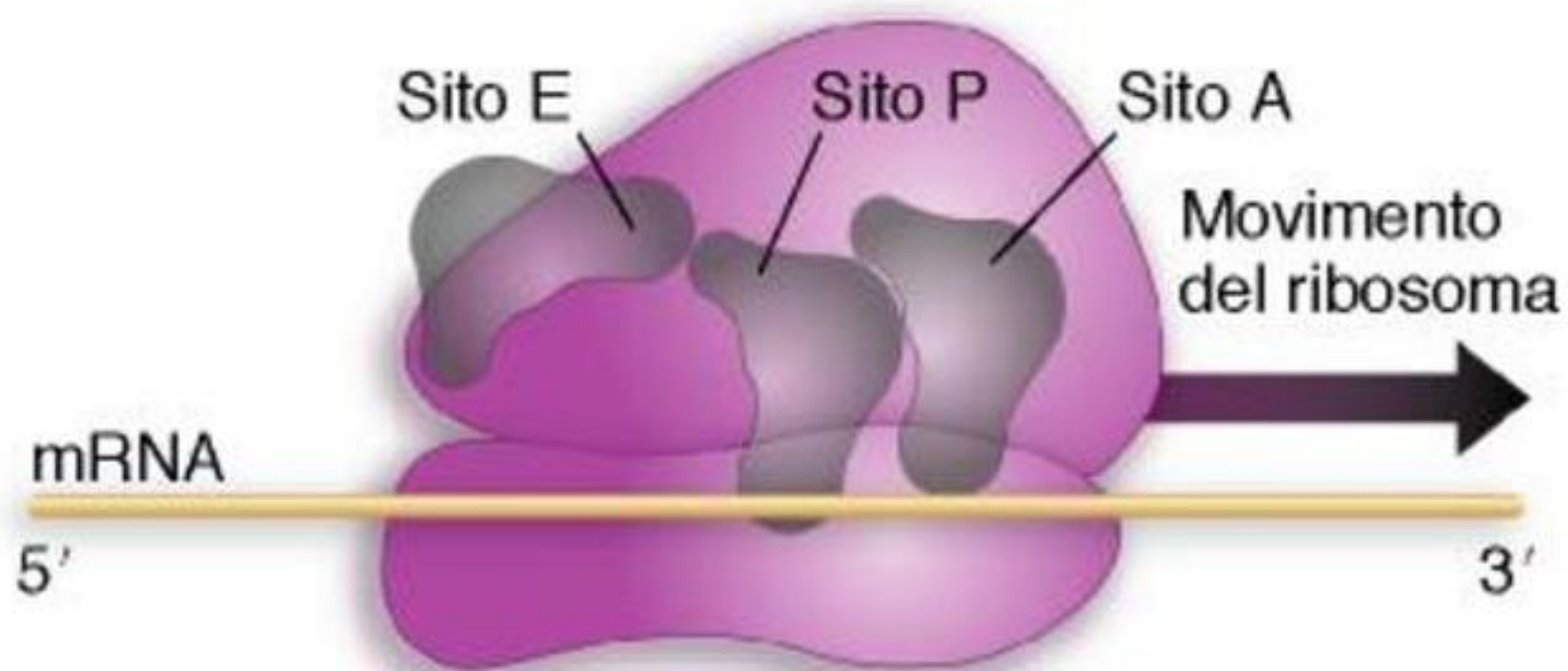
Sintesi proteica

Proteina

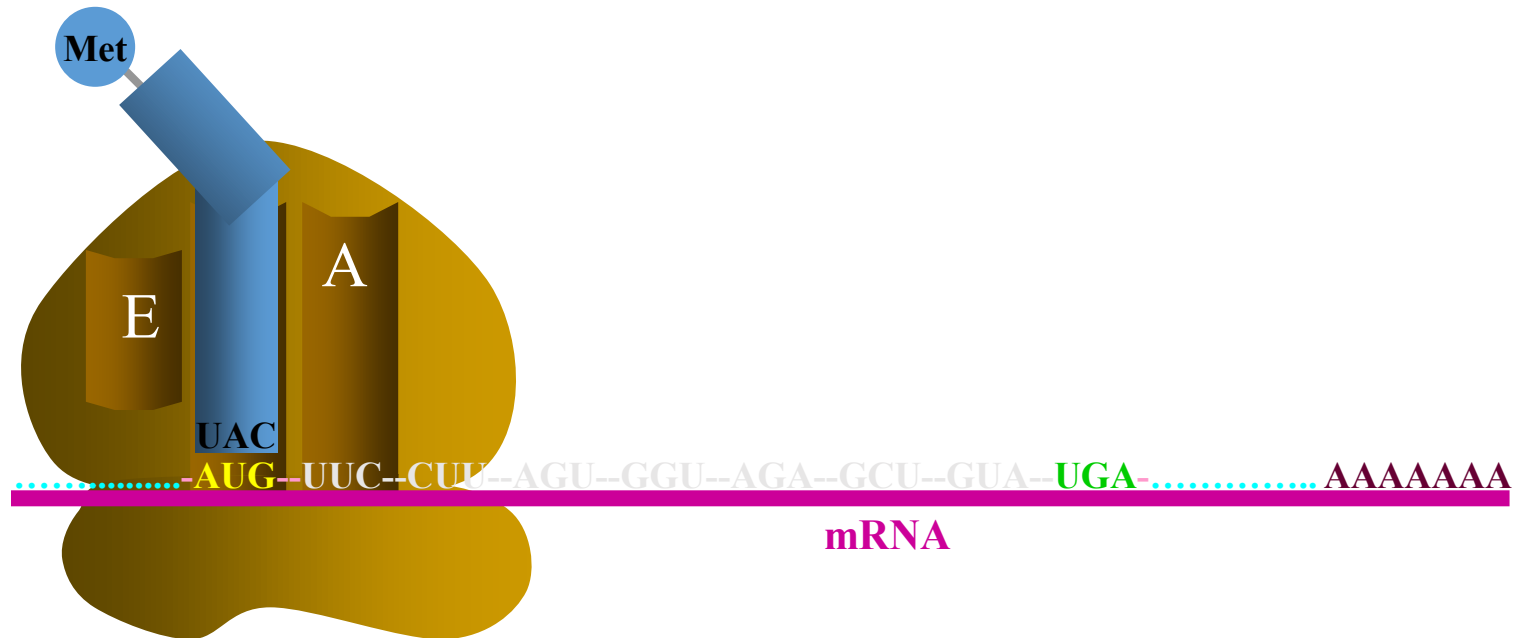


tRNA

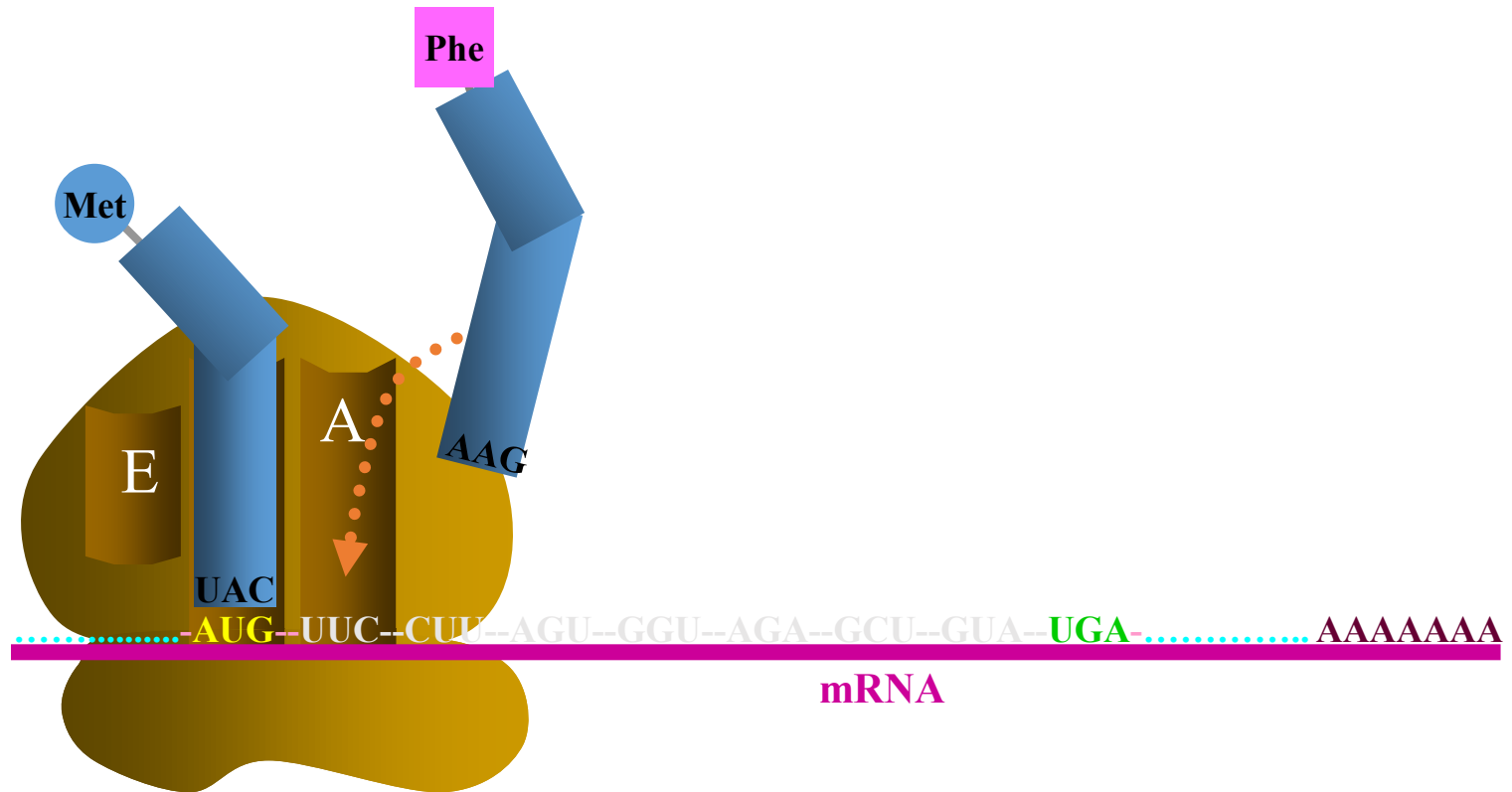




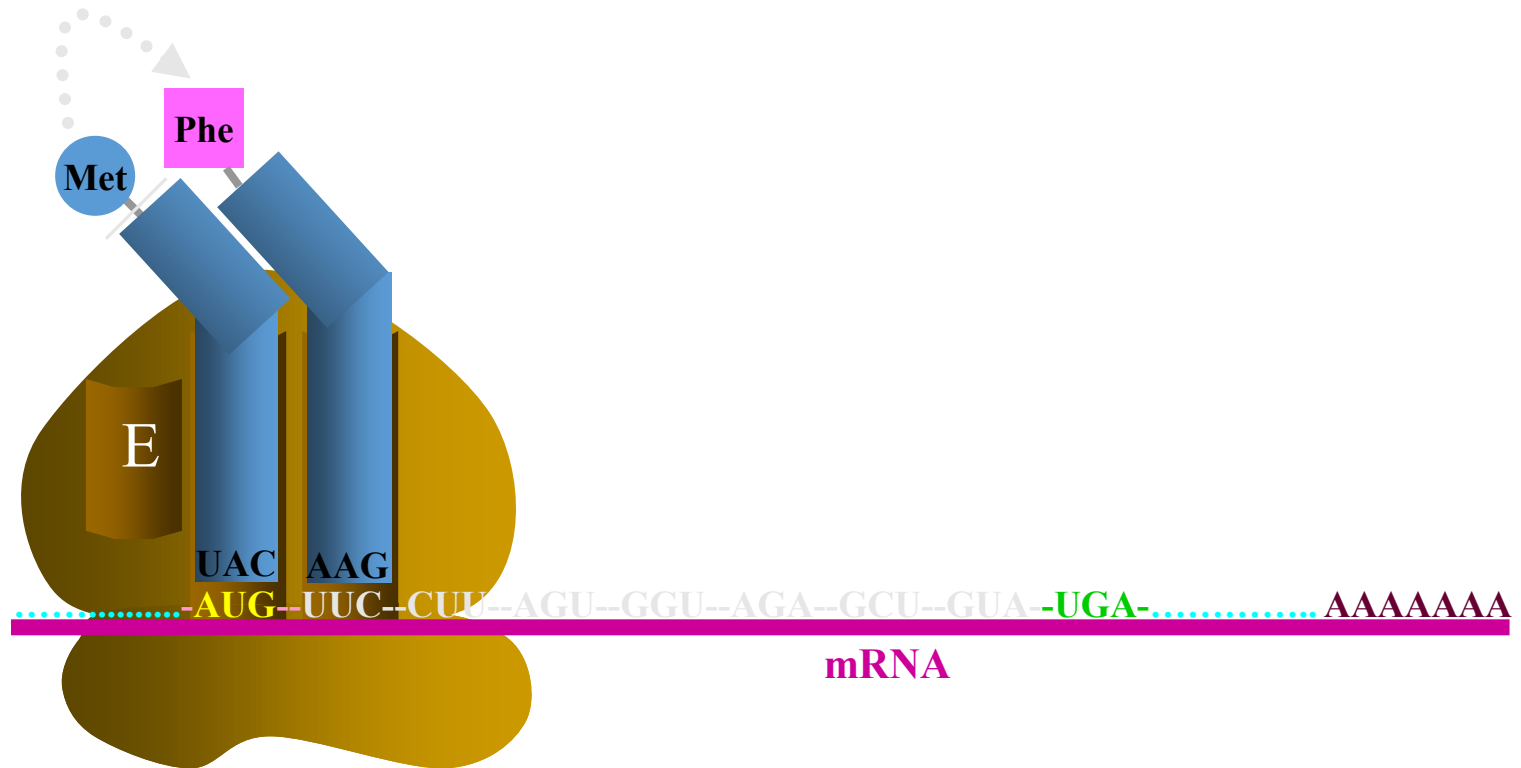
TRADUZIONE - INIZIO



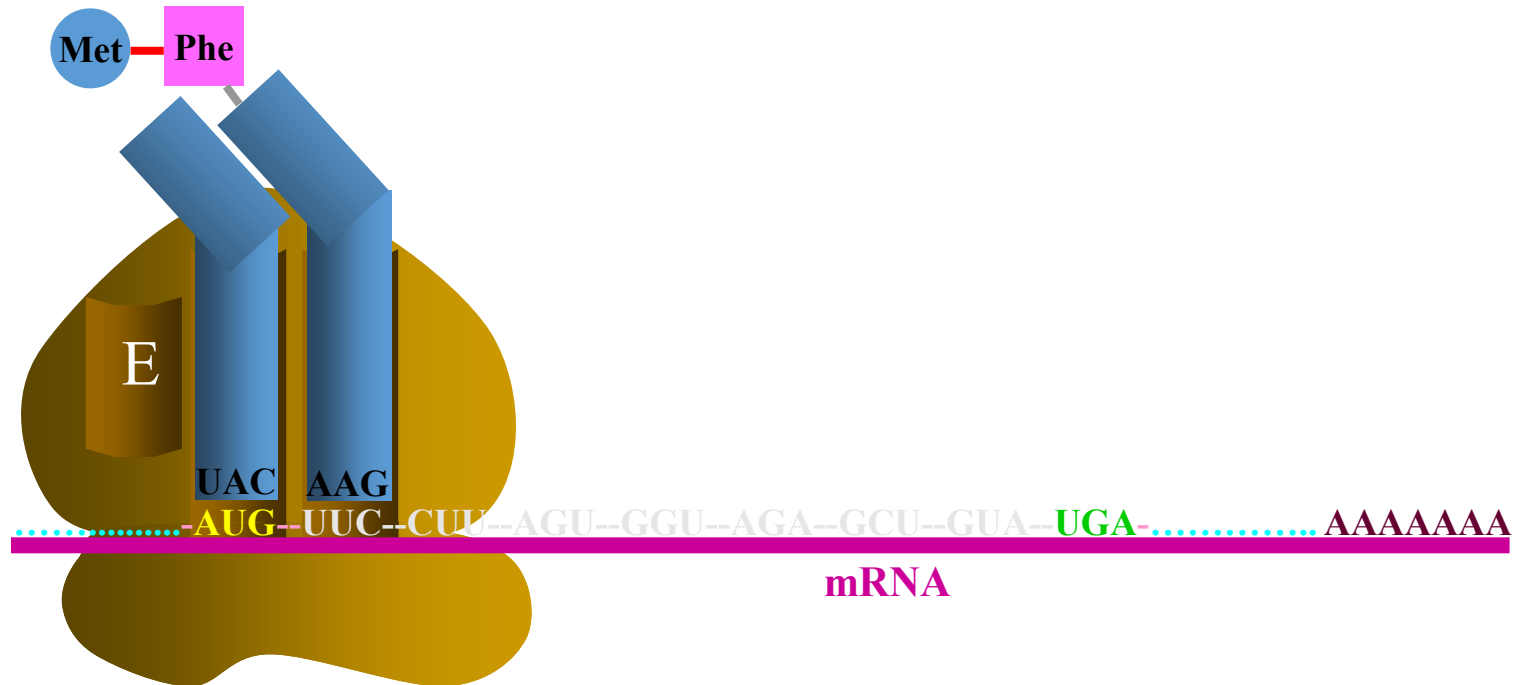
TRADUZIONE - ALLUNGAMENTO



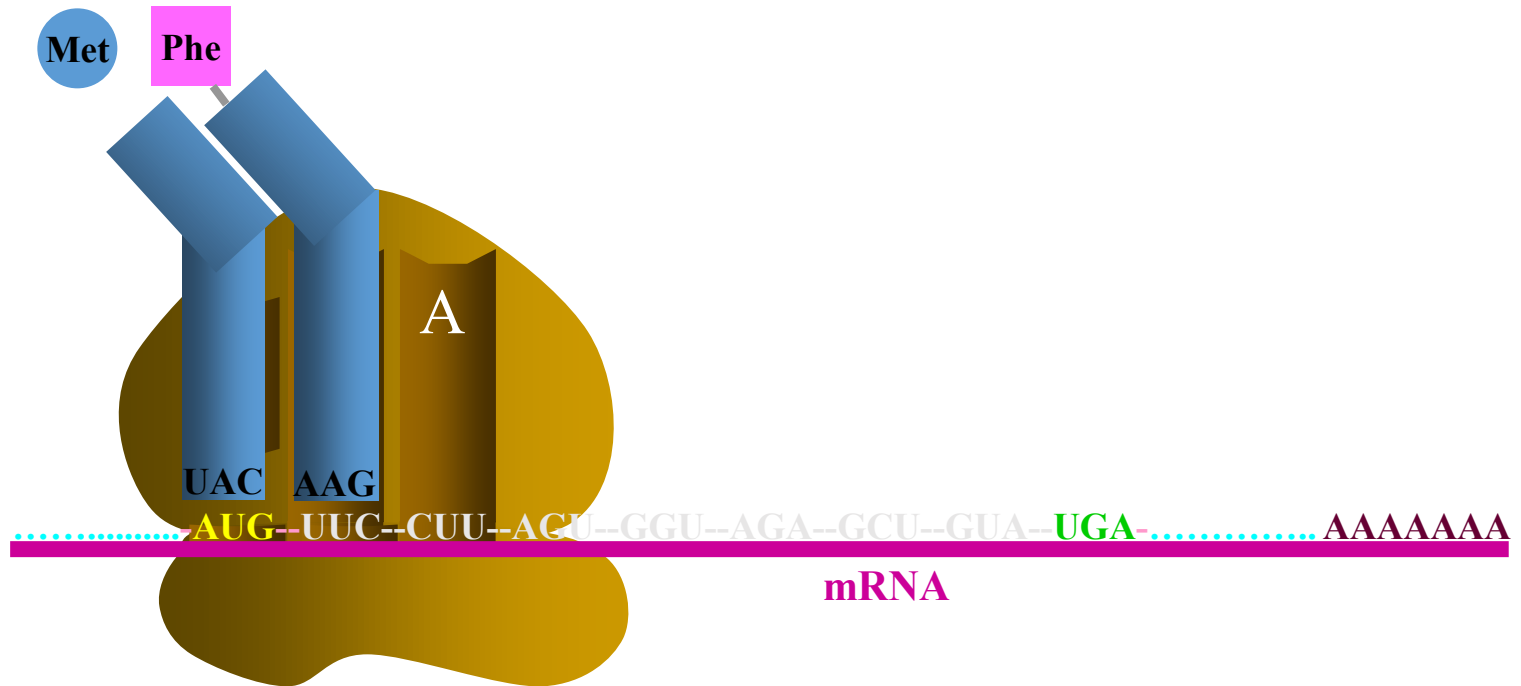
TRADUZIONE - ALLUNGAMENTO



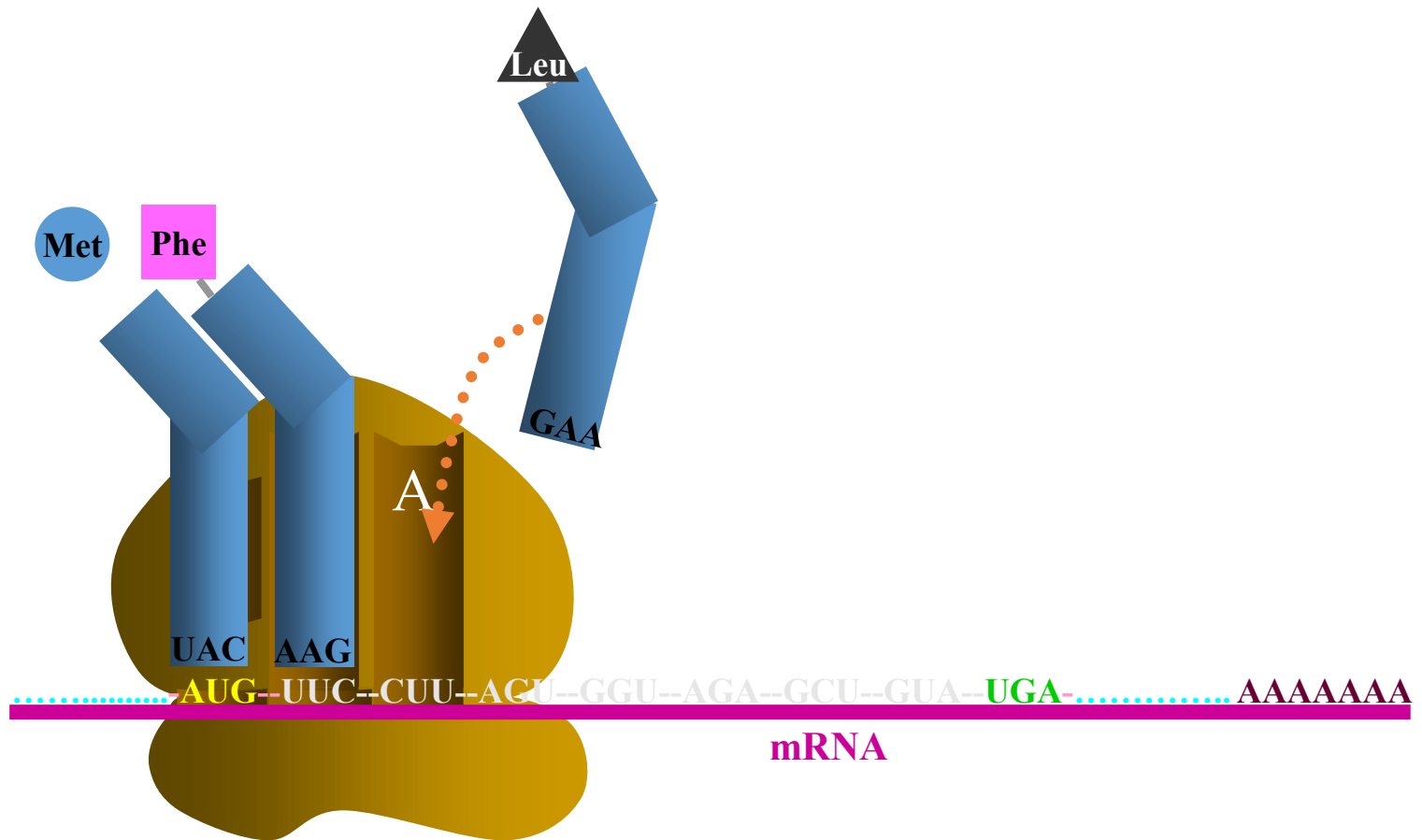
TRADUZIONE - ALLUNGAMENTO



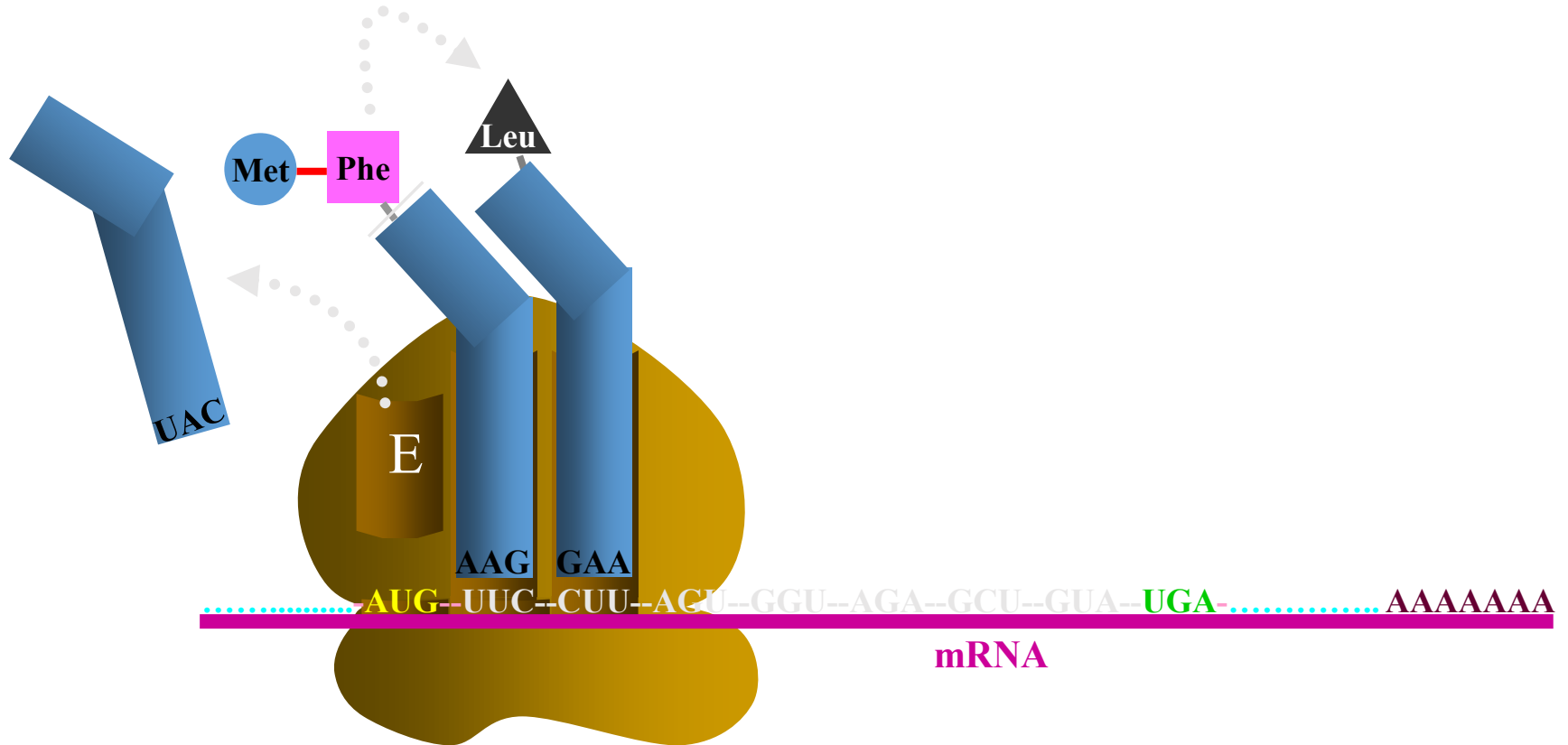
TRADUZIONE - ALLUNGAMENTO



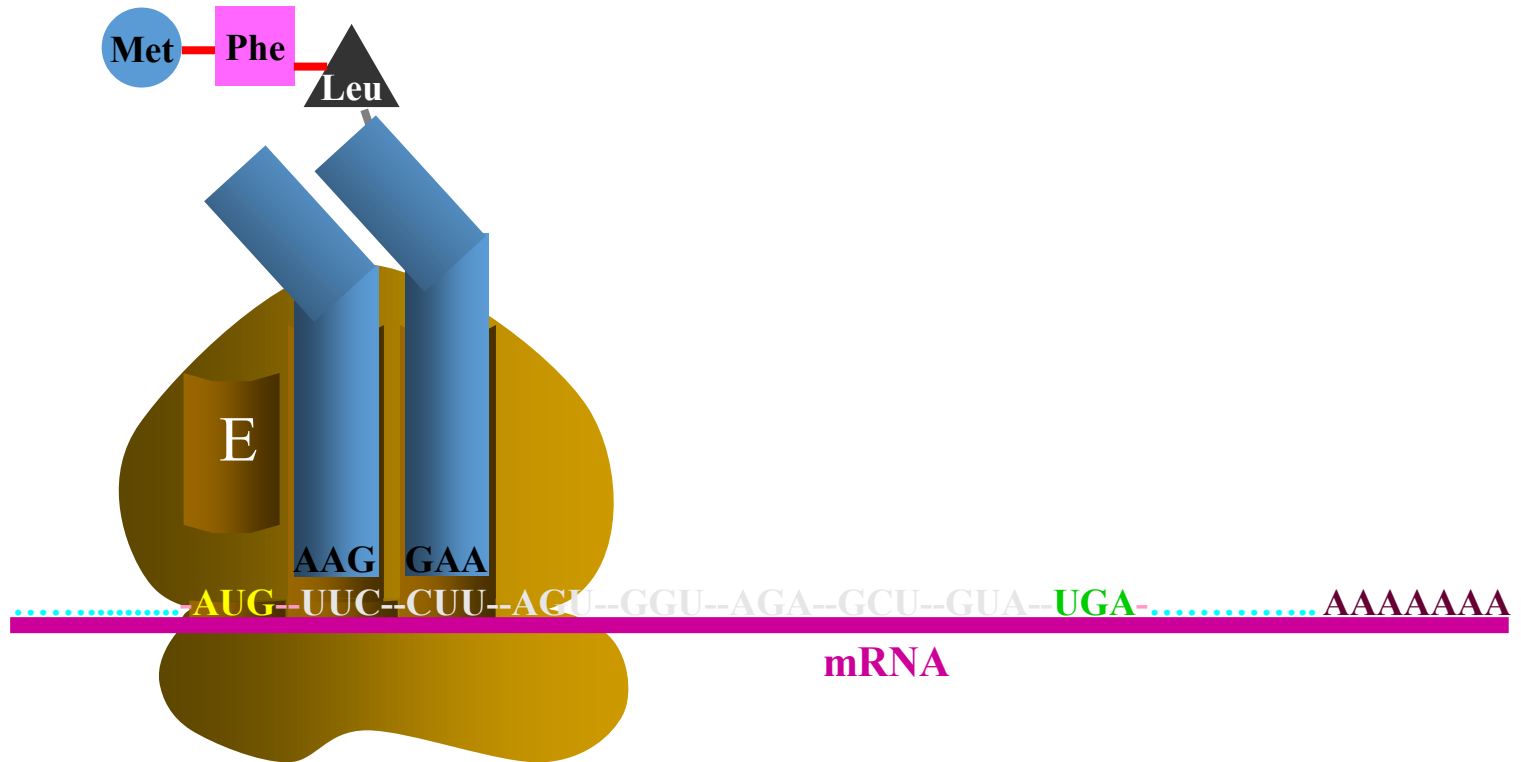
TRADUZIONE - ALLUNGAMENTO



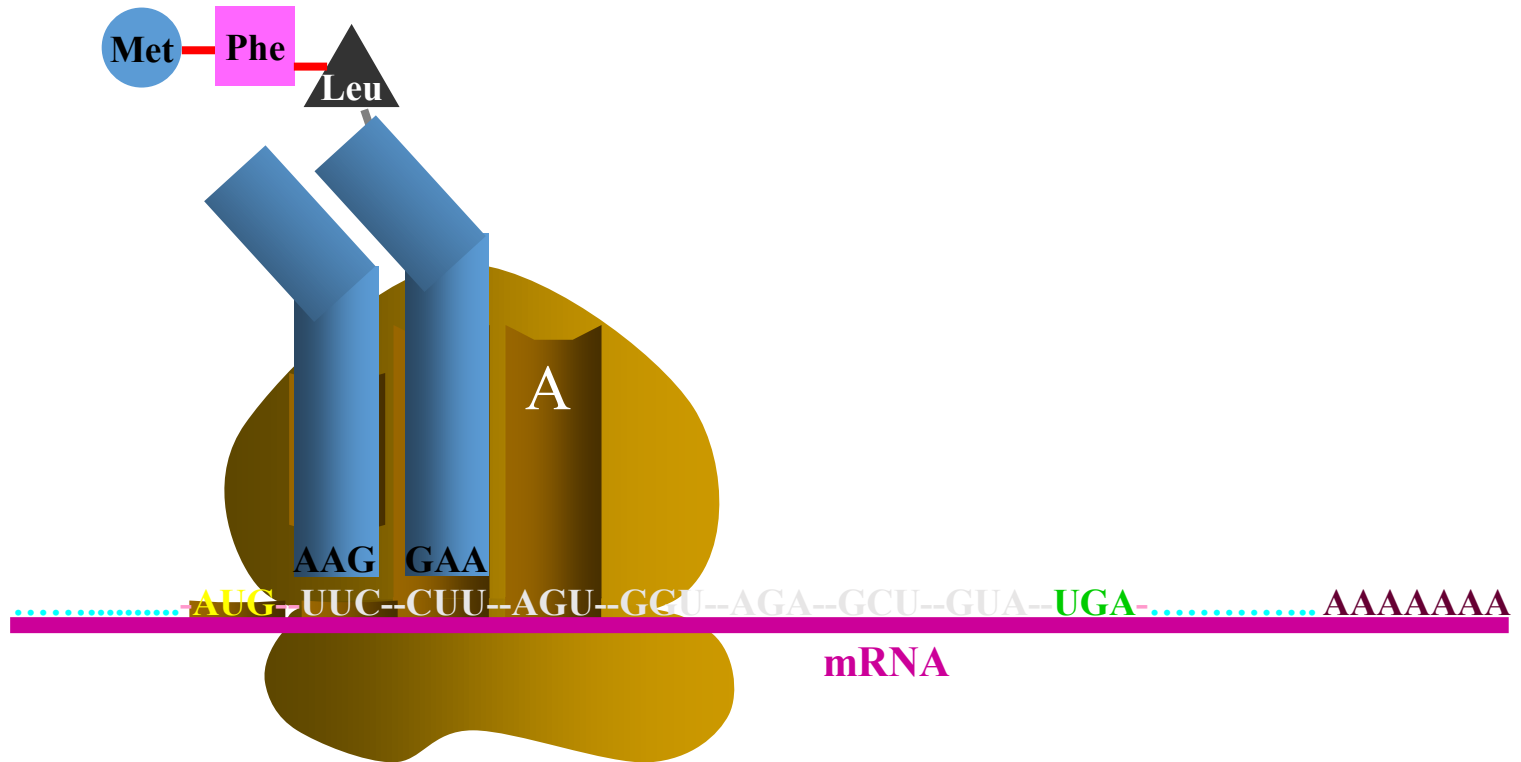
TRADUZIONE - ALLUNGAMENTO



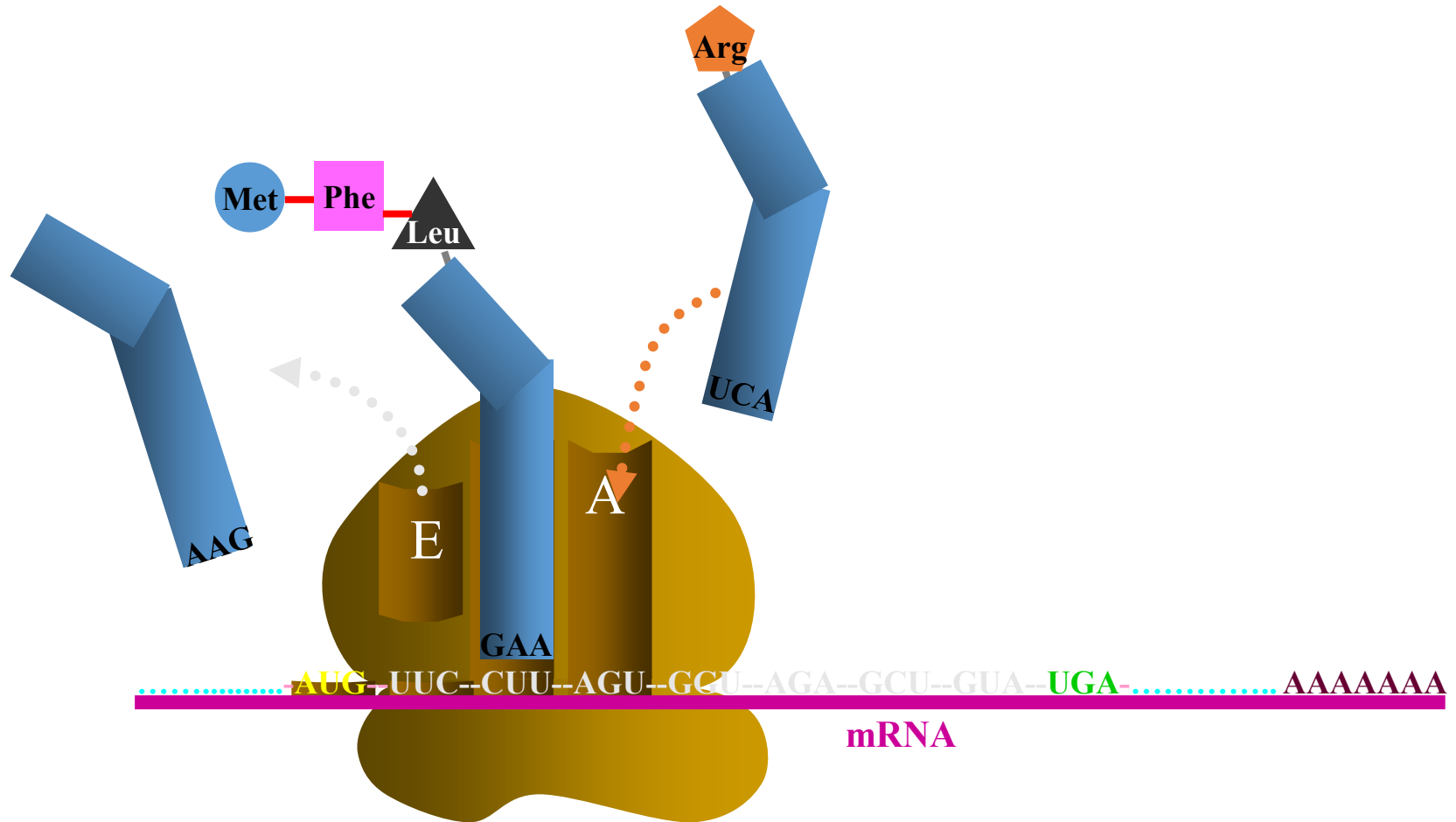
TRADUZIONE - ALLUNGAMENTO



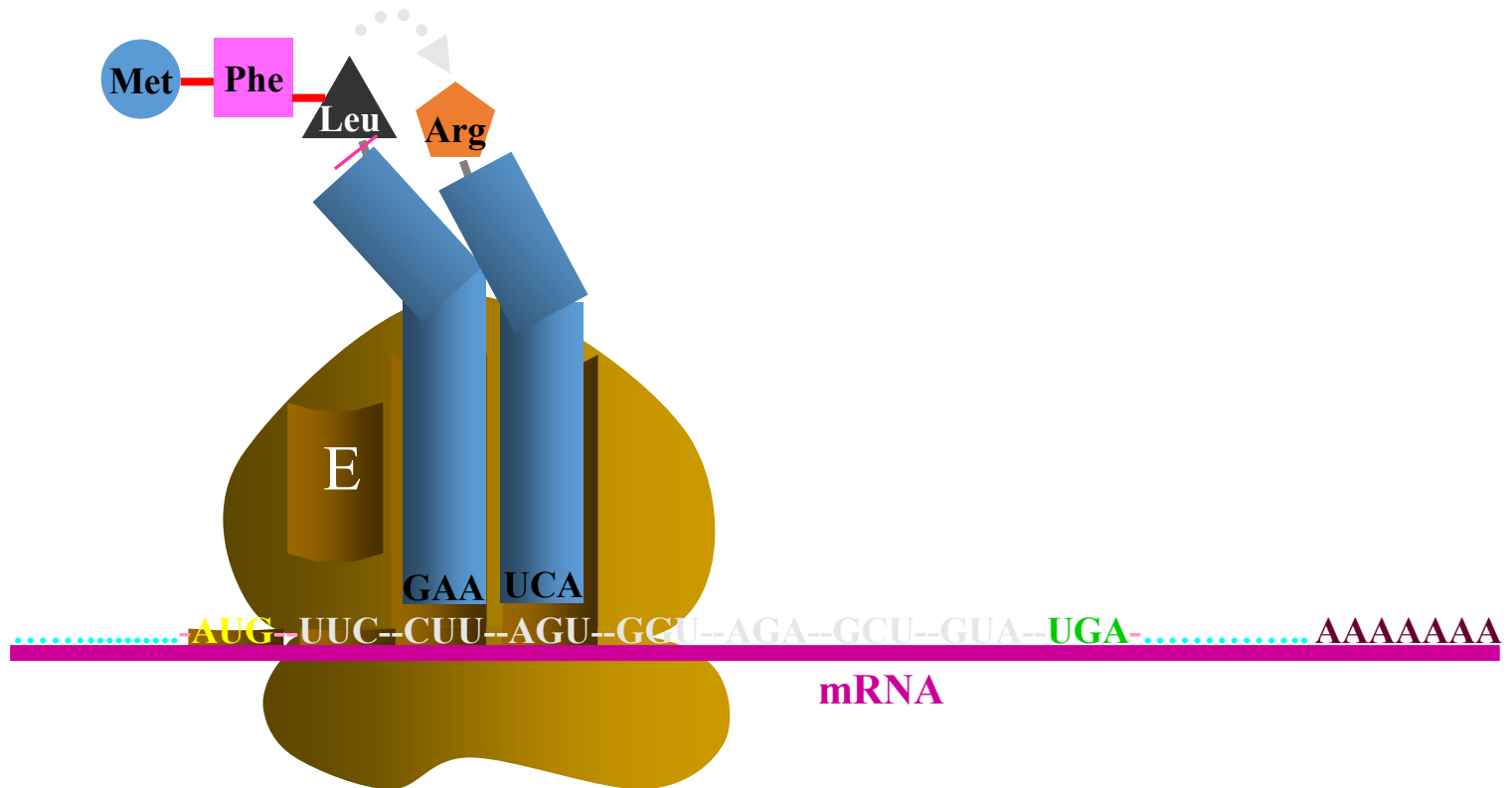
TRADUZIONE - ALLUNGAMENTO



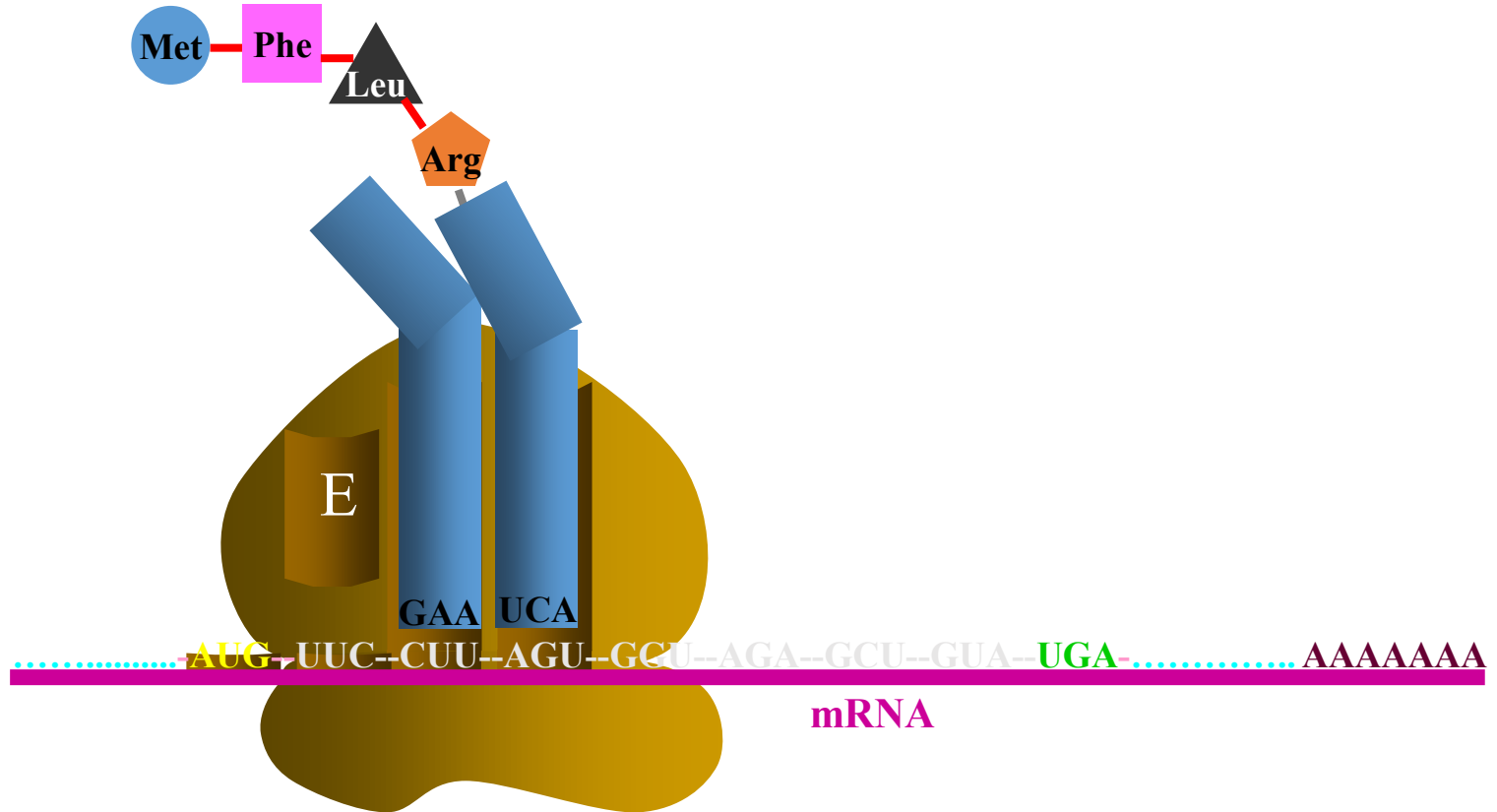
TRADUZIONE - ALLUNGAMENTO



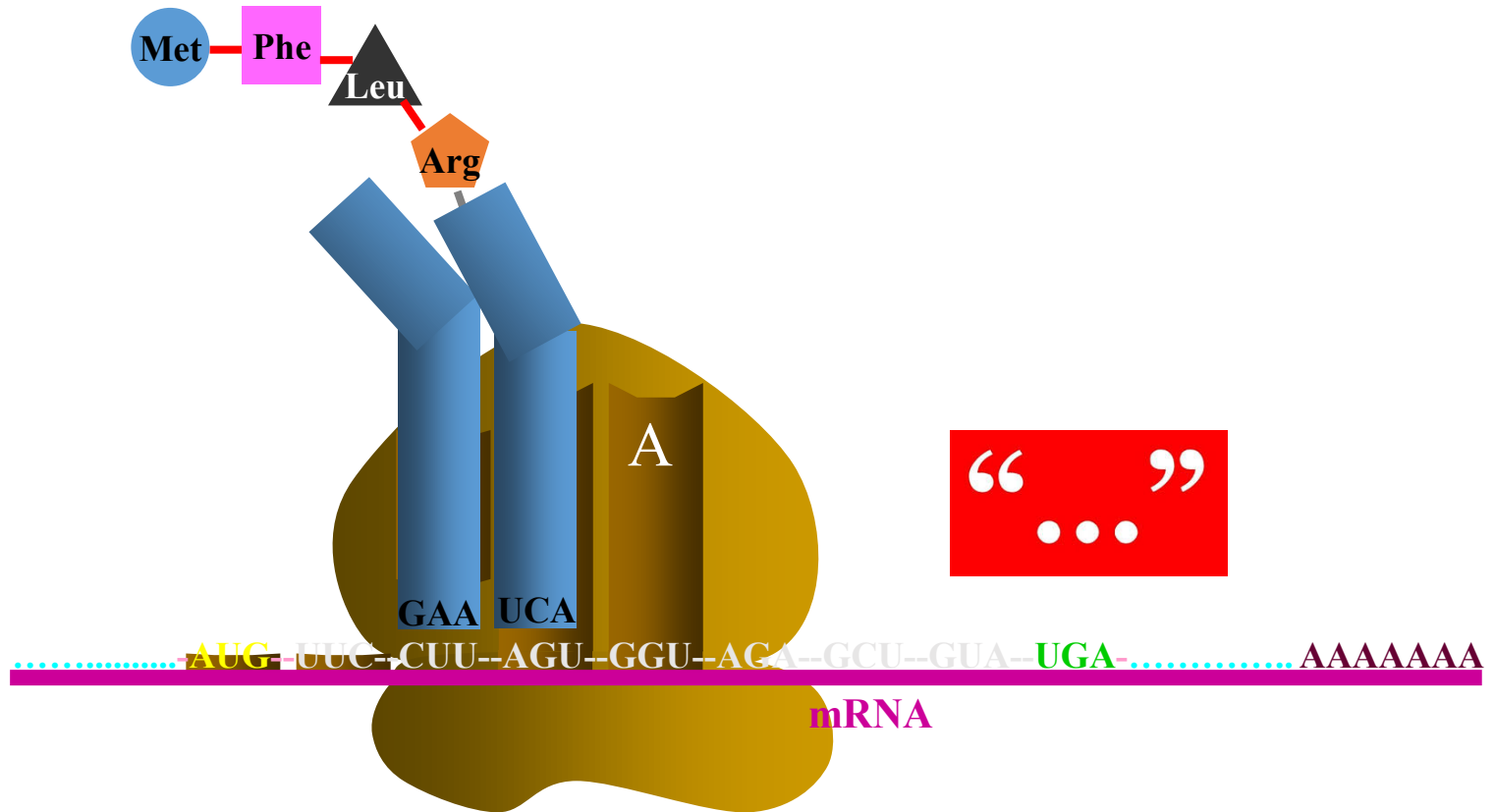
TRADUZIONE - ALLUNGAMENTO



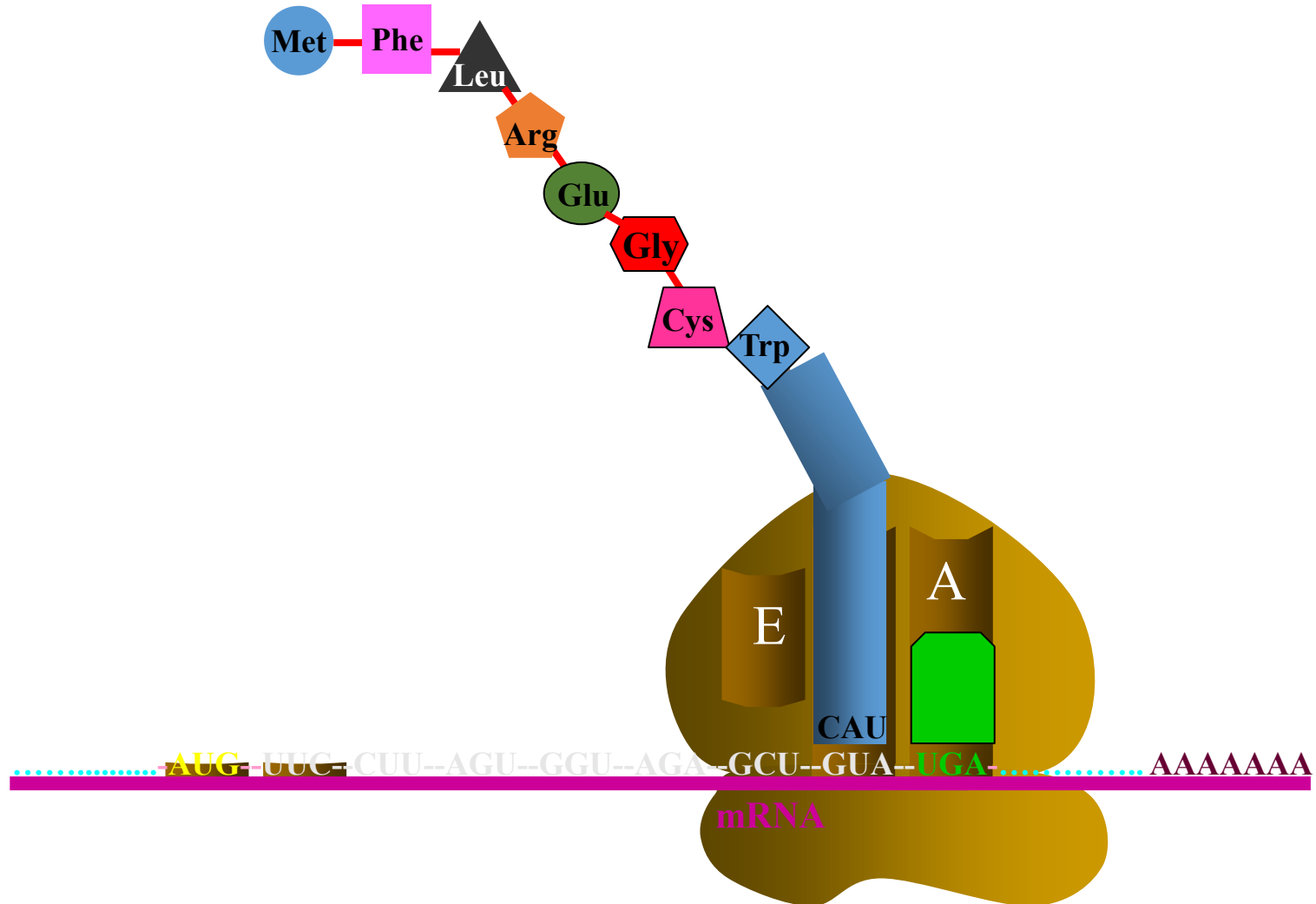
TRADUZIONE - ALLUNGAMENTO



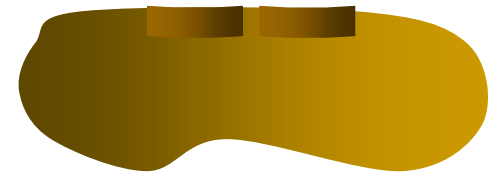
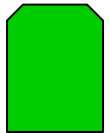
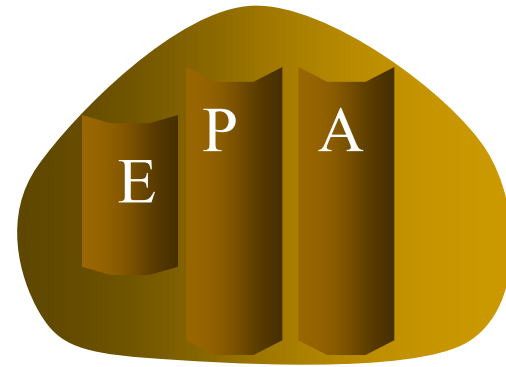
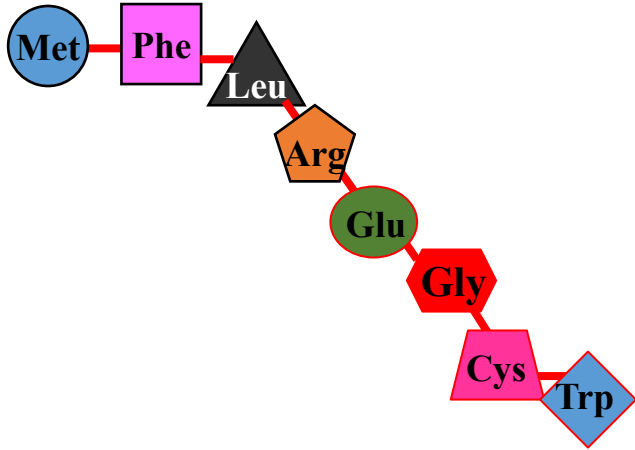
TRADUZIONE - ALLUNGAMENTO



TRADUZIONE - ALLUNGAMENTO



TRADUZIONE - ALLUNGAMENTO



**LA SINTESI PROTEICA
RICHIEDE MOLTA
ENERGIA
ATP E GTP**

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

MA

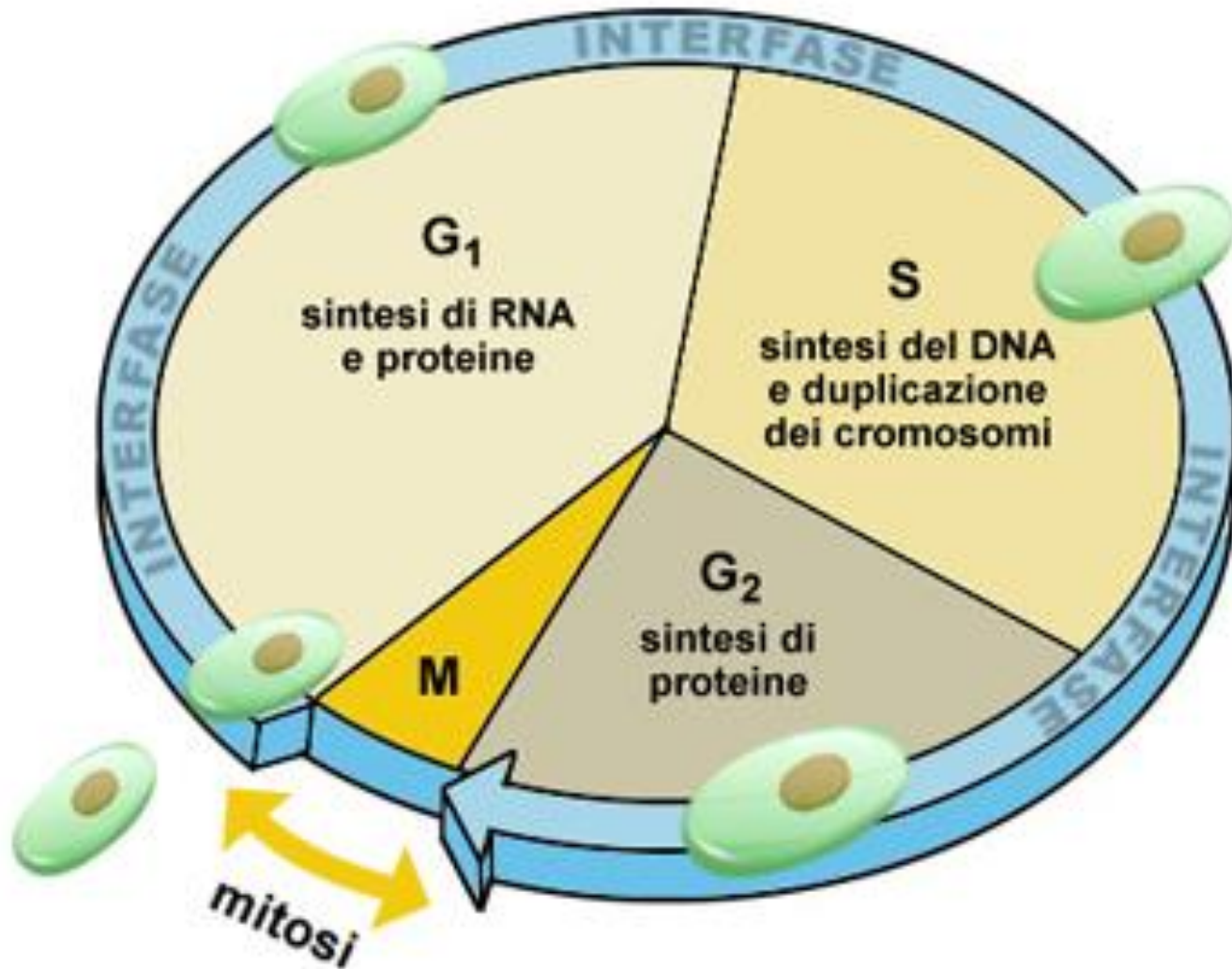
**SOLO UNA PICCOLISSIMA FRAZIONE È ATTIVA IN OGNI
CELLULA**

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

**REGOLAZIONE DELL'ESPRESSIONE
GENICA NEGLI EUCARIOTI**

CICLO CELLULARE

SEQUENZA DI EVENTI TRA UNA DIVISIONE CELLULARE E QUELLA SUCCESSIVA



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**

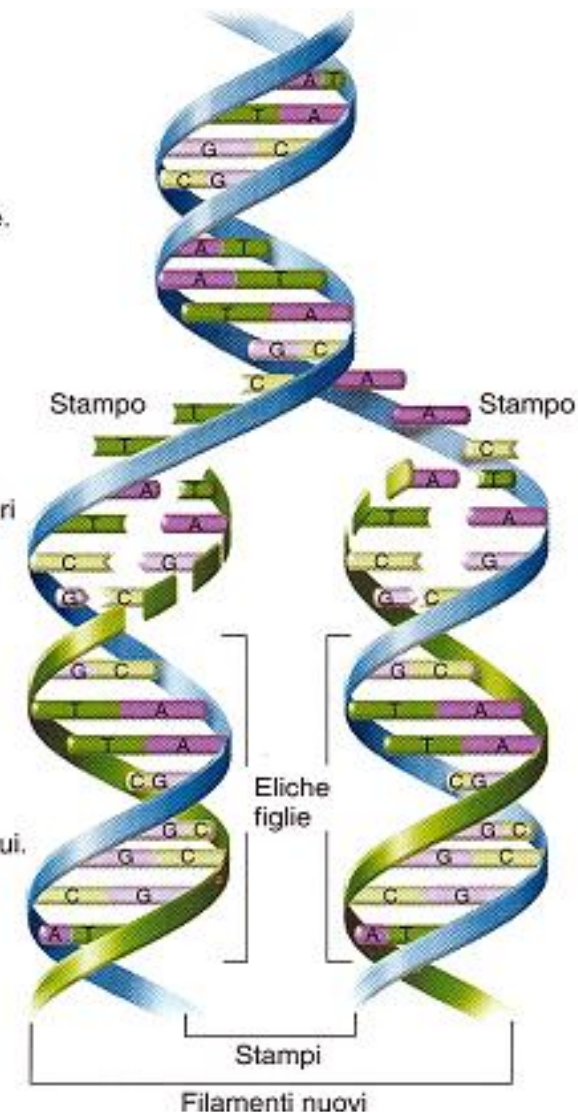
DNA POLIMERASI

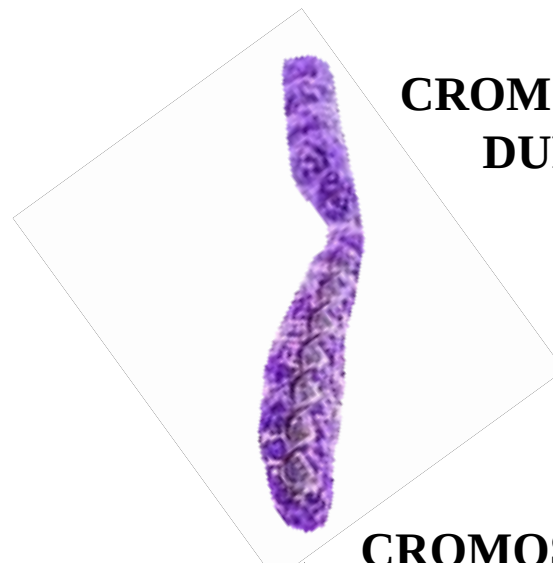
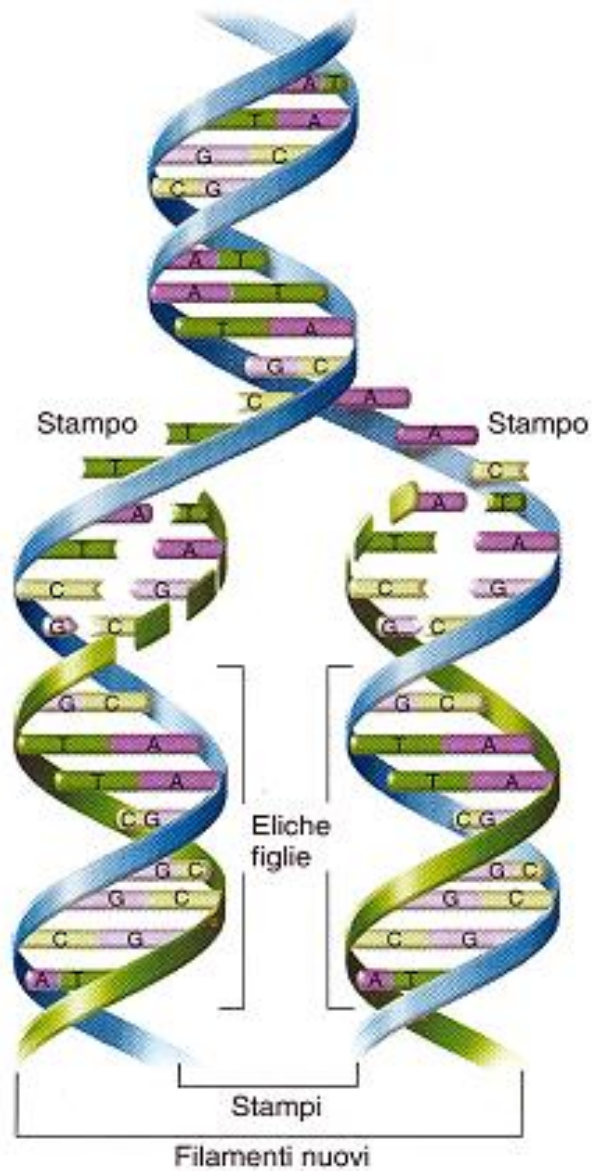
1. Doppia elica originale.

2. Filamenti separati.

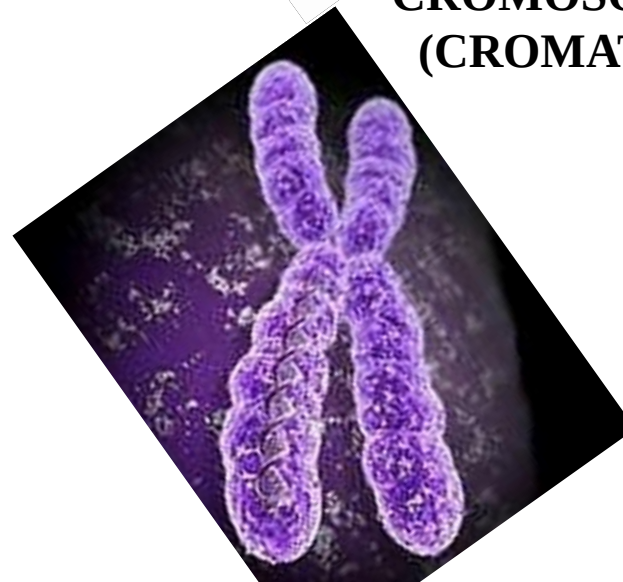
3. Le basi complementari
si allineano sugli
stampi opposti.

4. Gli enzimi legano
le componenti
zucchero-fosfato dei
nucleotidi allineati in
filamenti nuovi continui.

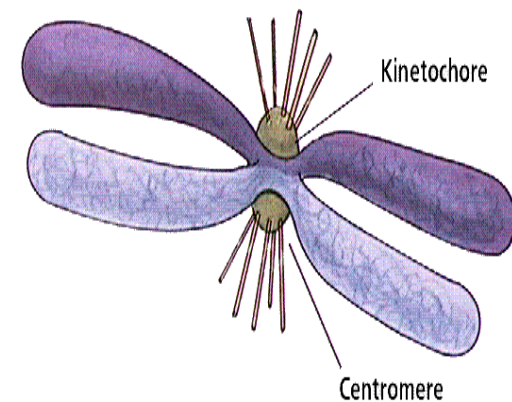




**CROMOSOMA NON
DUPLICATO**

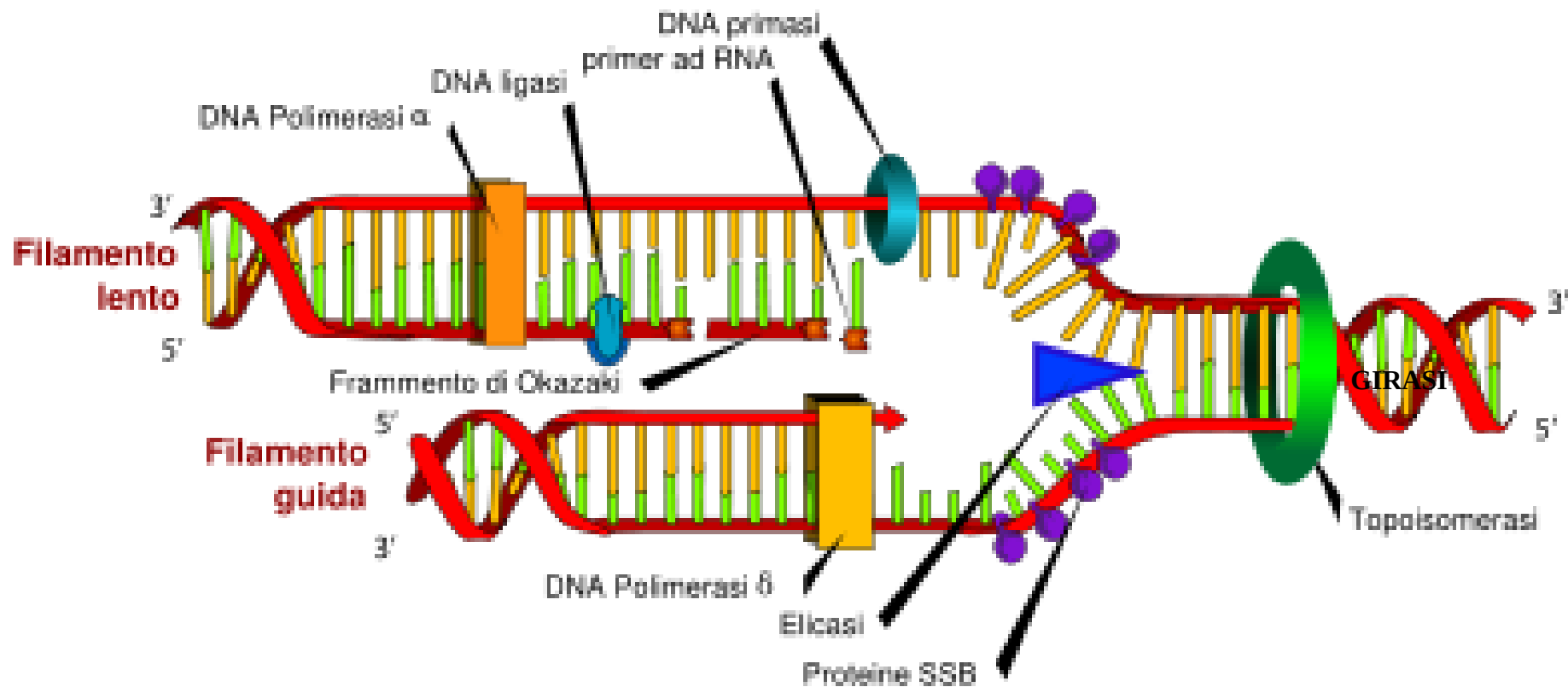


**CROMOSOMA DUPLICATO
(CROMATIDI FRATELLI)**



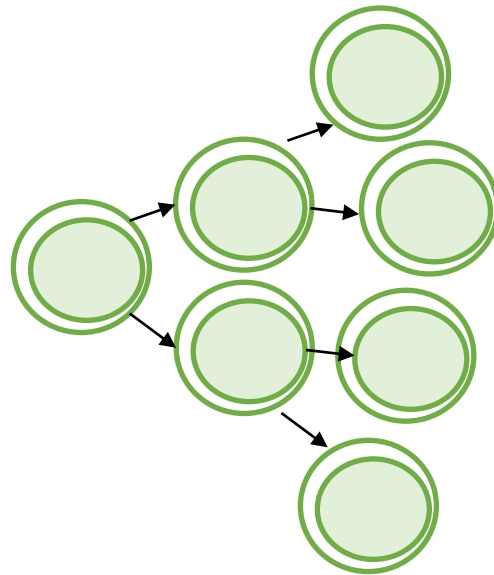
TELOMERI

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)



DIVISIONE DELLE CELLULE EUCARIOTICHE

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



- 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**

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

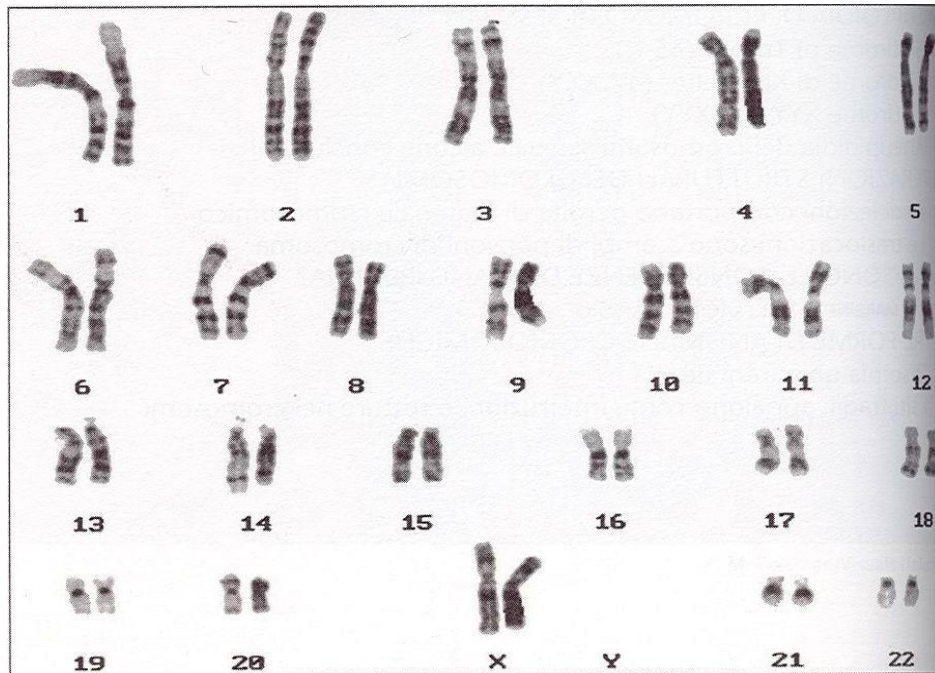
**CROMOSOMI
AUTOSOMICI**

**CROMOSOMI SESSUALI
(ETEROCROMOSOMI)**

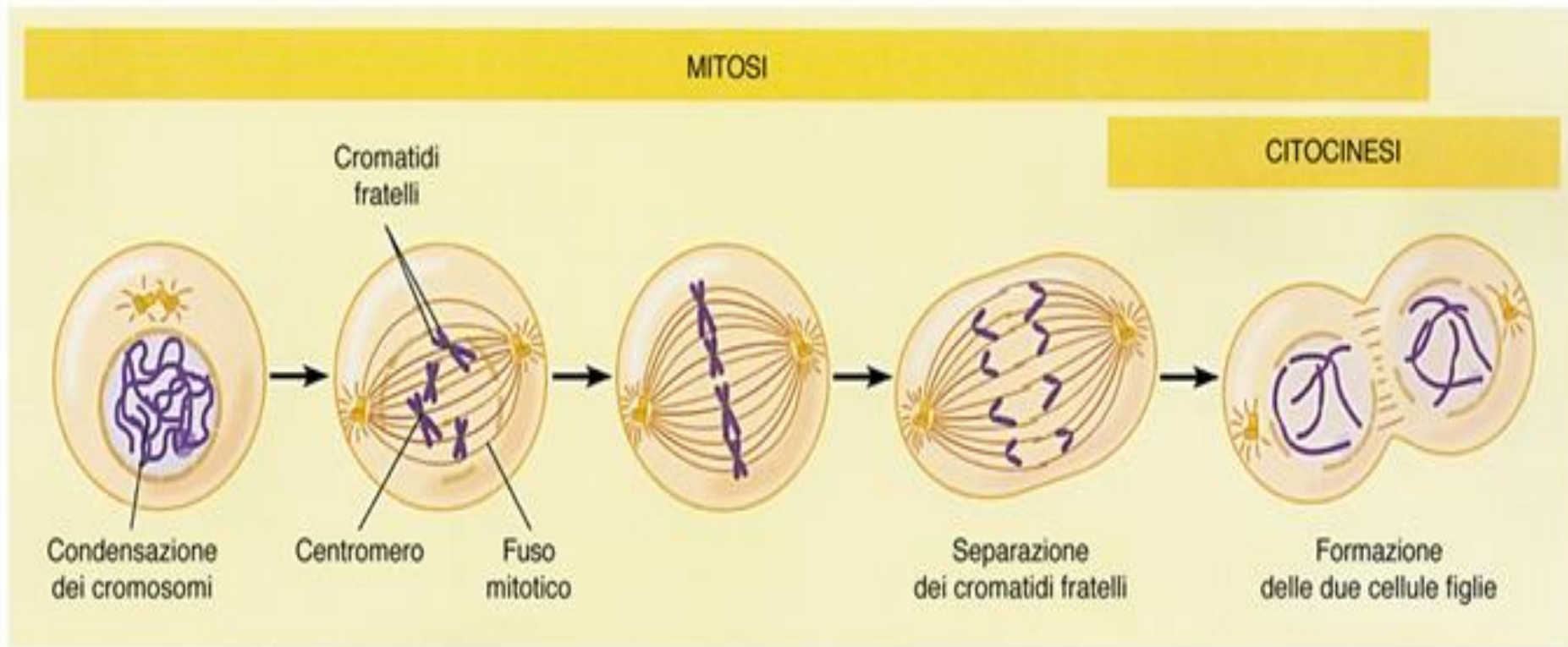
**DETERMINAZIONE
DEL SESSO**

23,X (22+X)

23,Y (22+Y)



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



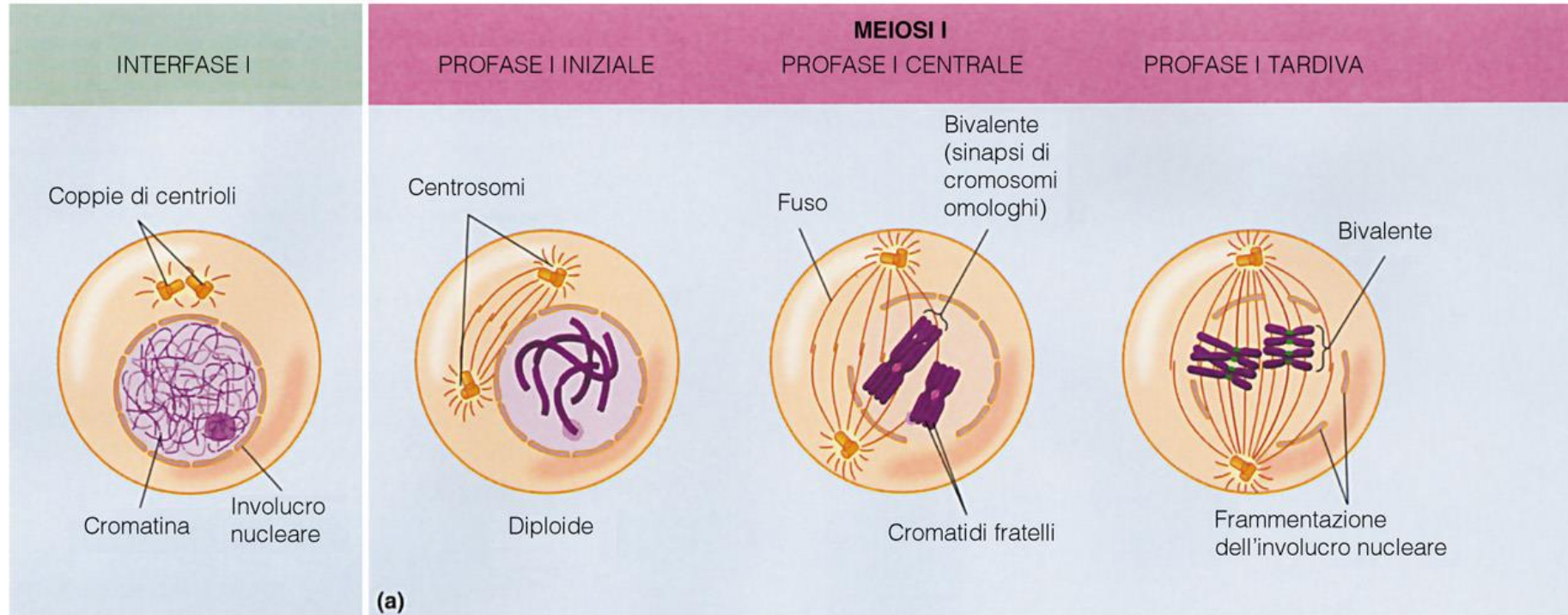
CITODIERESI (CITOCINESI o CITOCHINESI): DIVISIONE DELLA MASSA CITOPLASMATICA

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

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

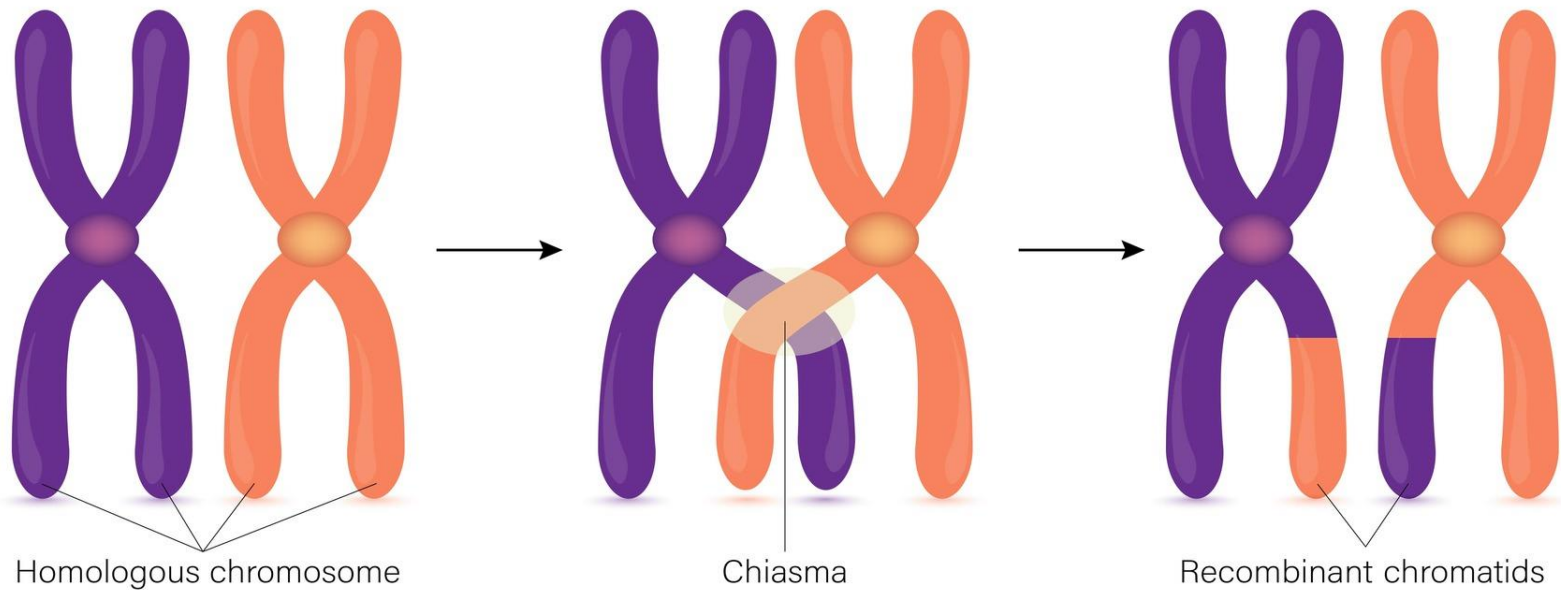


APPAIAMENTO DEI CROMOSOMI OMOLOGHI
BIVALENTE O TETRADE (comprende 4 cromatidi)
SINAPSI (COMPLESSO SINAPTONEMALE)
CROSSING OVER (RICOMBINAZIONE GENICA)

GENERA VARIABILITA'

GENERA Variabilità'

Crossing Over



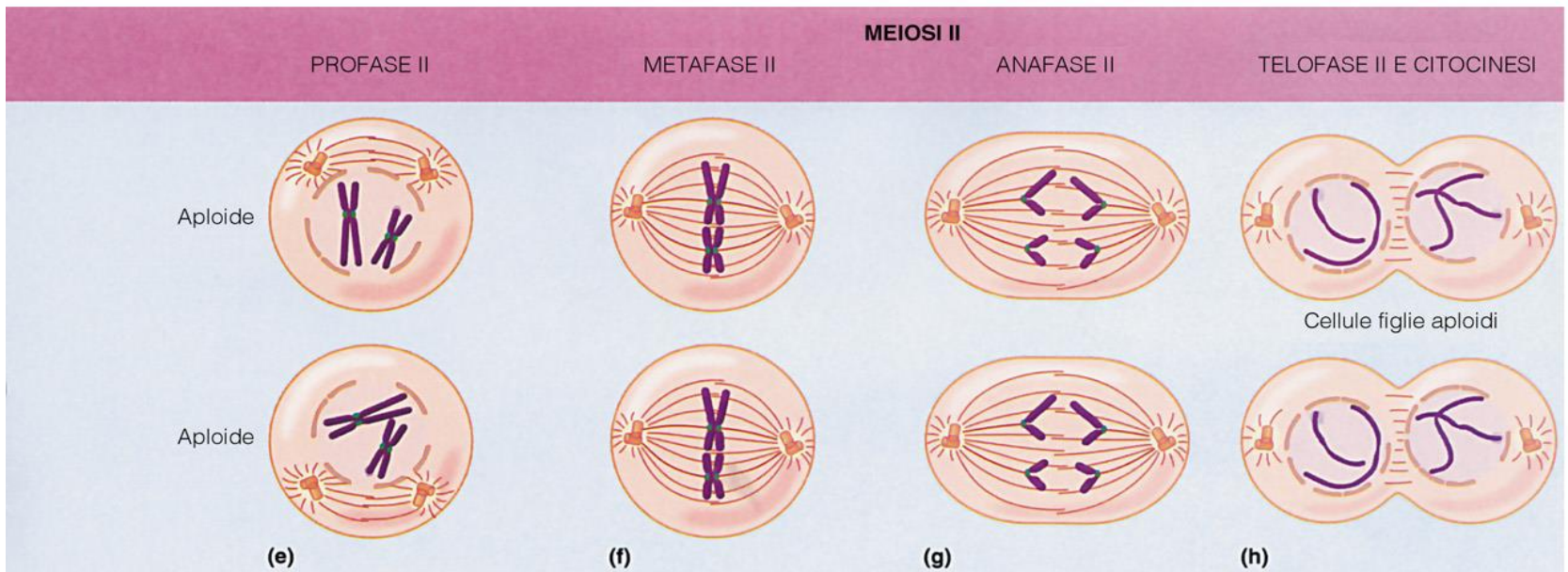
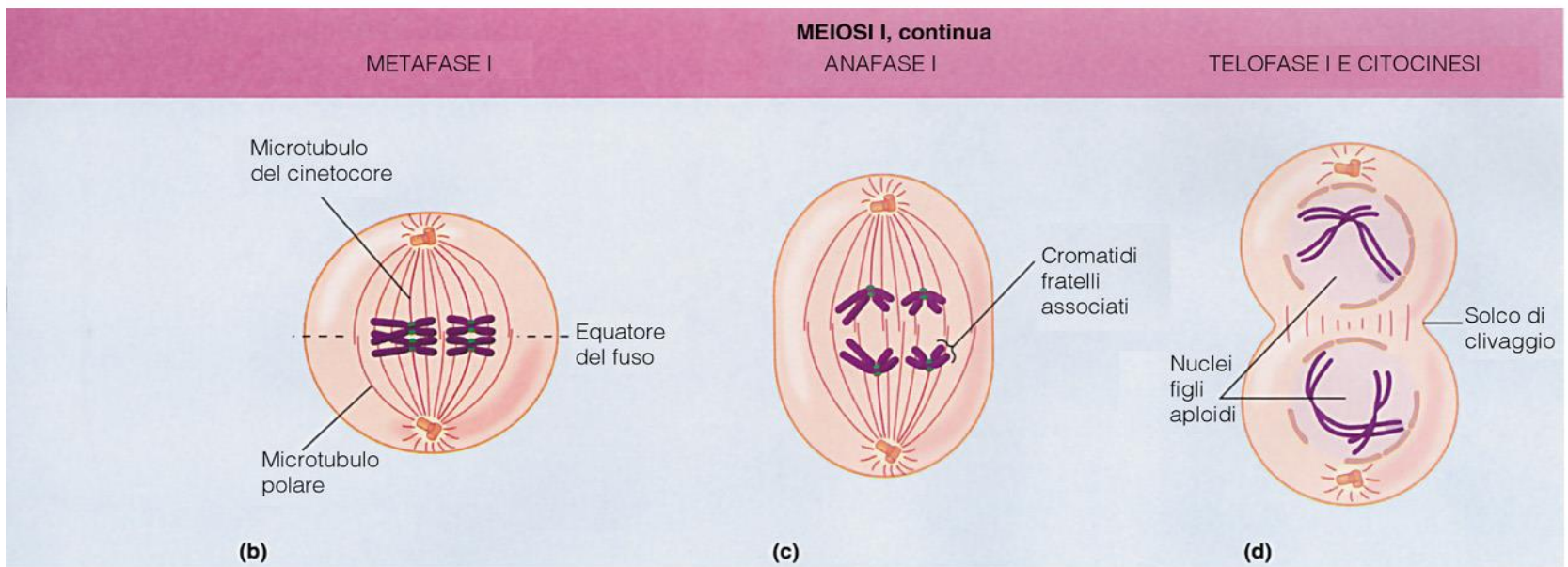


Figura 18-5b

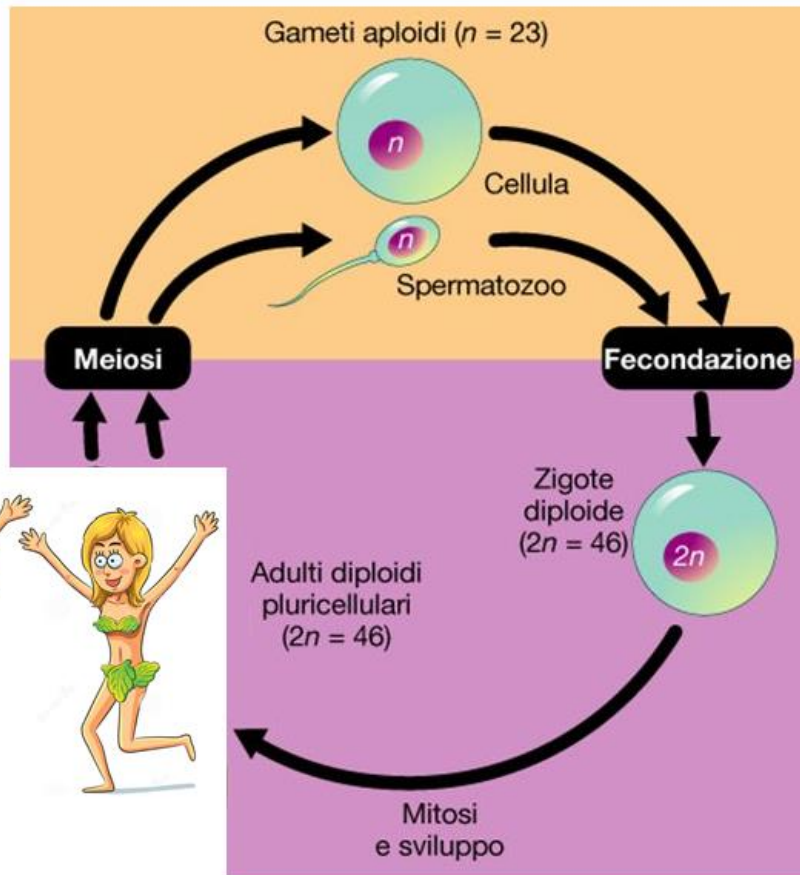
RIPRODUZIONE SESSUATA

GENERA VARIABILITA'



RIPRODUZIONE

SESSUATA



SI REALIZZA TRAMITE
L'UNIONE, ALL'ATTO
DELLA **FECONDAZIONE**, DI
CELLULE SPECIALIZZATE
APLOIDI DETTE **GAMETI** O
CELLULE SESSUALI O
CELLULE GERMINALI
(SPERMATOOZOO E UOVO)

NELLO **ZIGOTE** RISULTANTE DALLA FECONDAZIONE SI
RICOSTITUISCE L'ASSETTO CROMOSOMICO DIPLOIDE, TIPICO
DELLA SPECIE, CON CONTRIBUTO GENETICO MATERNO E
PATERNO

MUTAZIONI

GENERANO VARIABILITA'

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



EREDITABILI

MUTAZIONI

GENICHE



GENE

GENOMICHE



**NUMERO DEI
CROMOSOMI**

CROMOSOMICHE

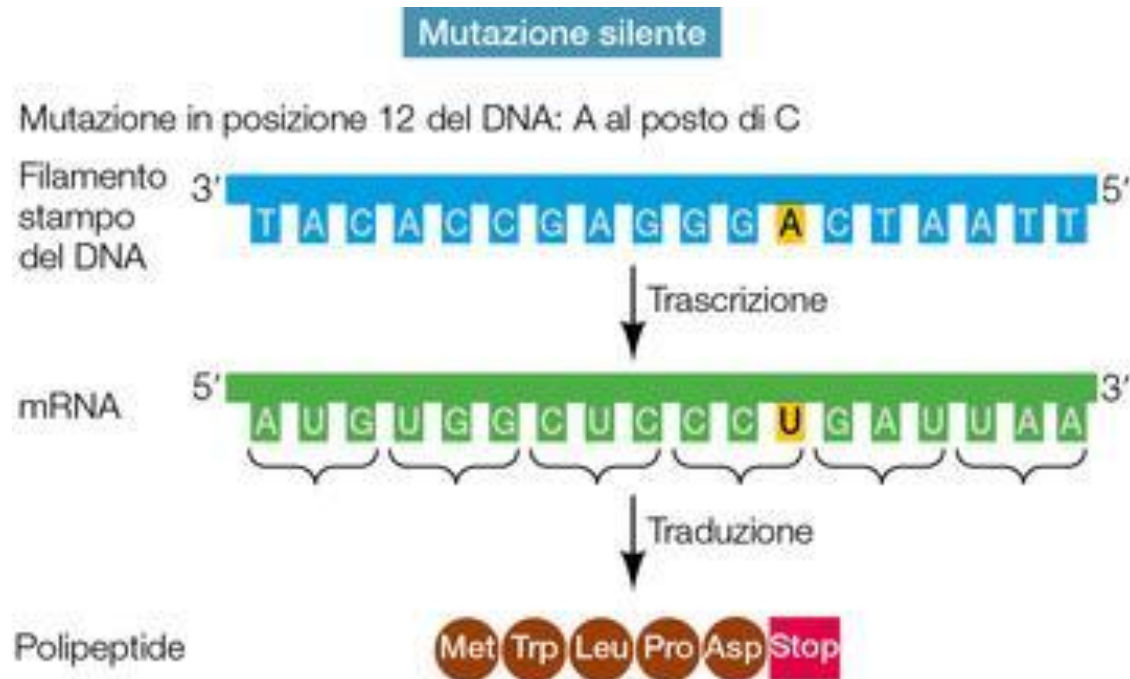


**STRUTTURA DEI
CROMOSOMI**

MUTAZIONE GENICHE PUNTIFORMI

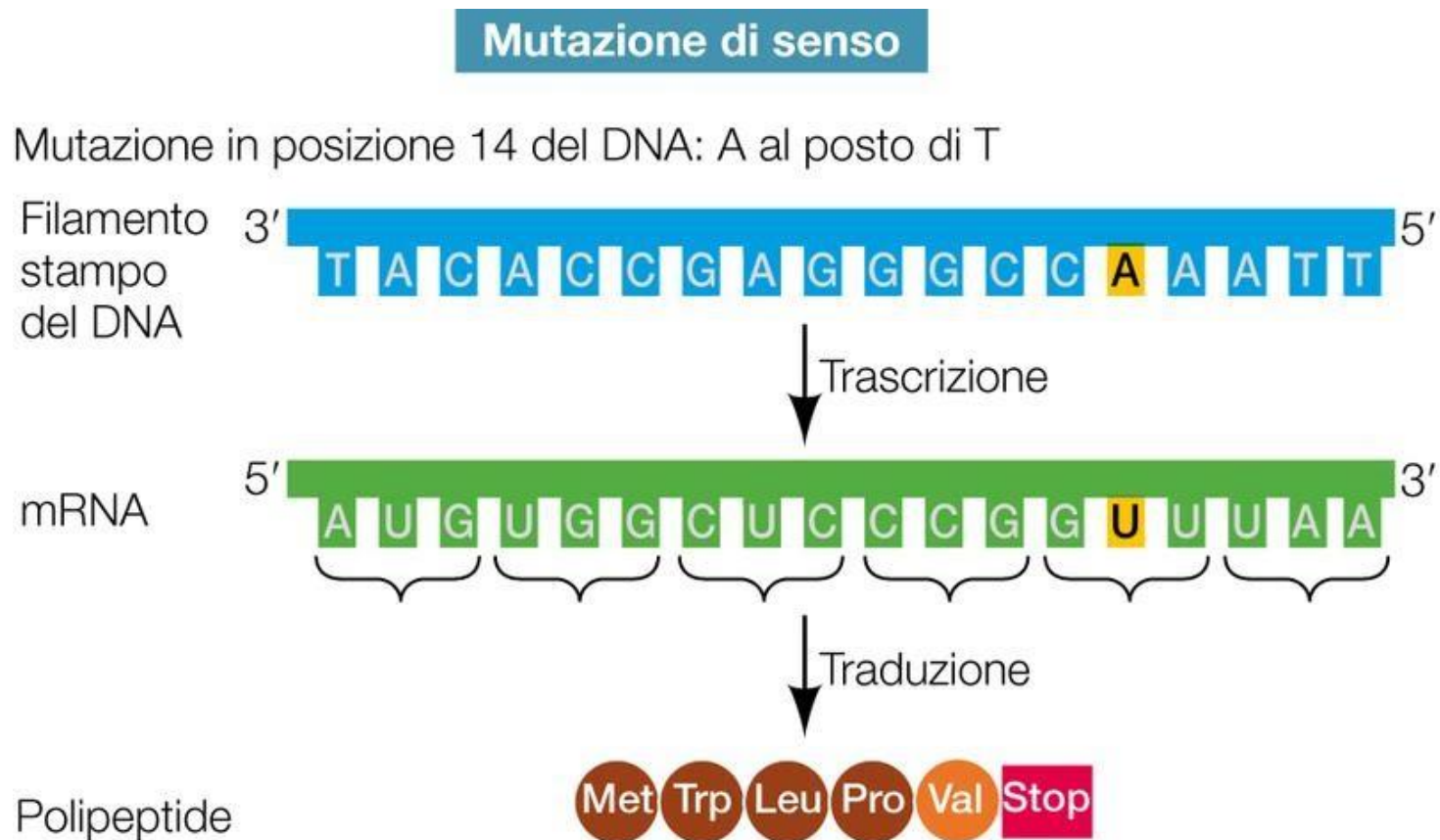
MUTAZIONE SILENTE: se si passa per mutazione da un codone ad un altro che codifica sempre lo stesso amminoacido.

Questa mutazione non determina effetti fenotipici e non verrà rivelata
(**DEGENERAZIONE DEL CODICE GENETICO, PROTEZIONE DALLE MUTAZIONI**)



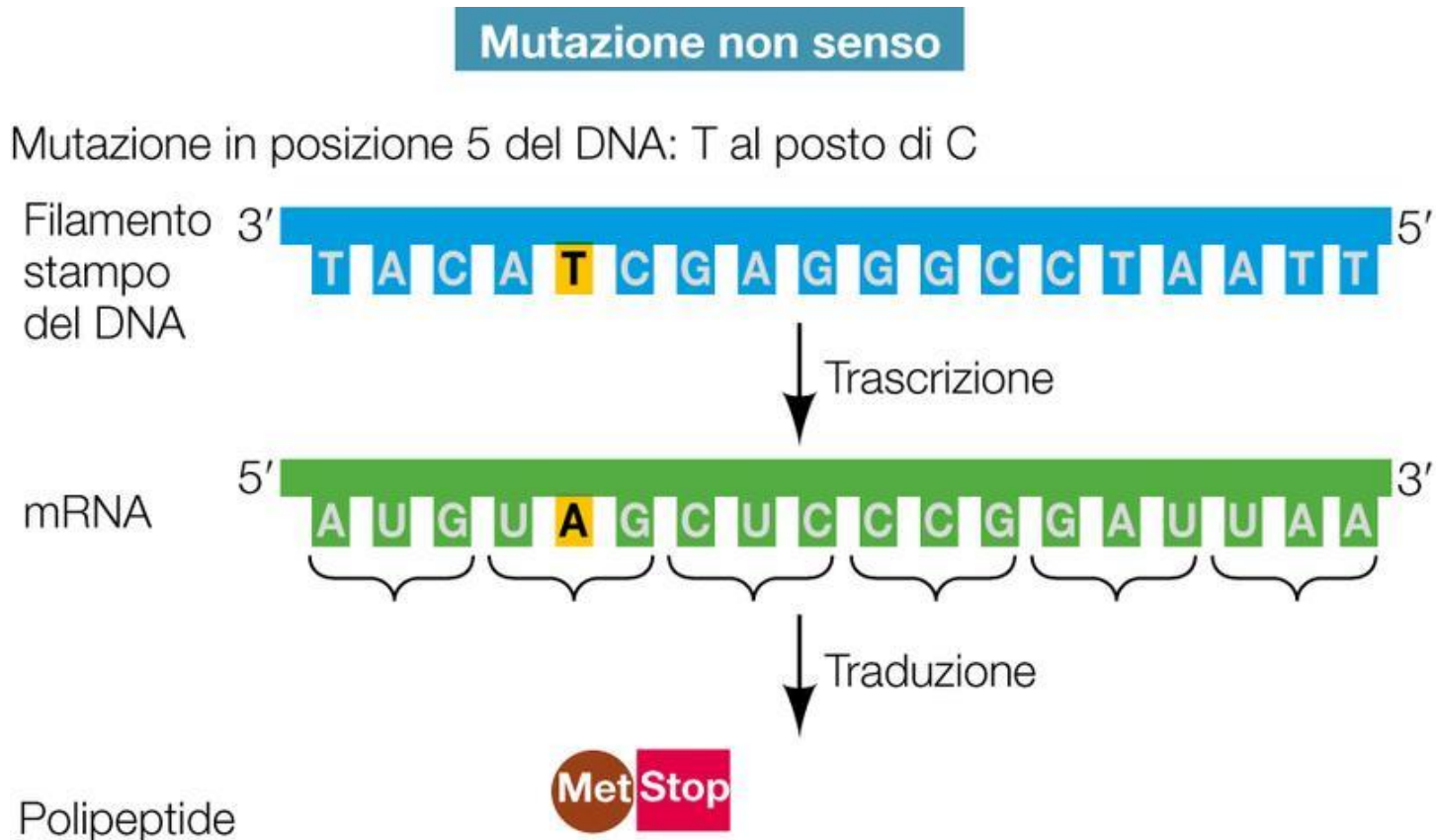
Risultato: nessun cambiamento nella sequenza amminoacidica

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



Risultato: l'amminoacido in posizione 5 è cambiato: Val al posto di Asp

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



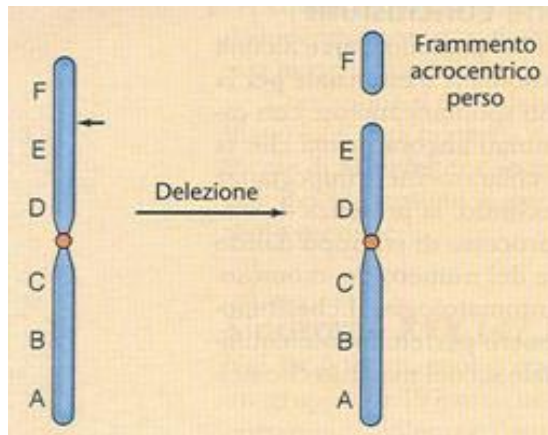
Risultato: viene tradotto soltanto un amminoacido; non viene prodotta una proteina funzionale

MUTAZIONI CROMOSOMICHE

ANOMALIE DI STRUTTURA DEI CROMOSOMI

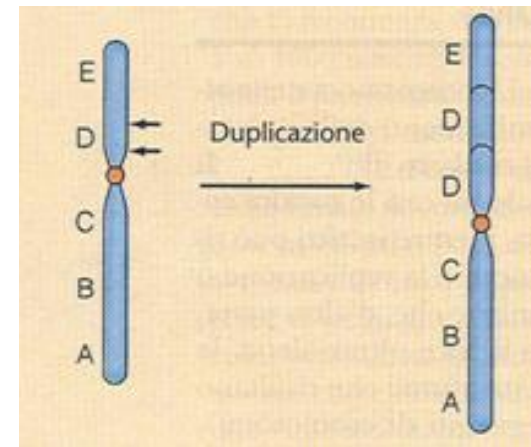
DELEZIONE

perdita di un segmento di cromosoma



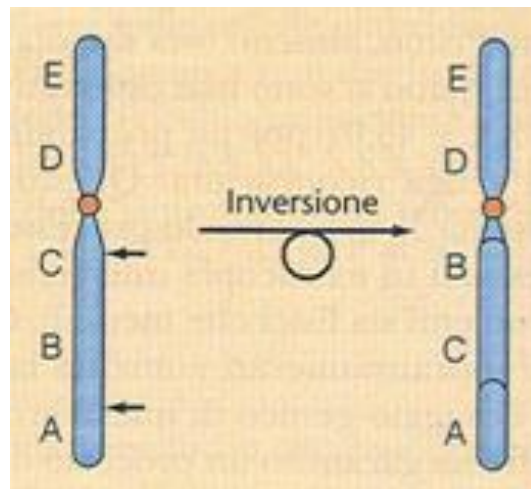
DUPLICAZIONE

ripetizione di un segmento di cromosoma



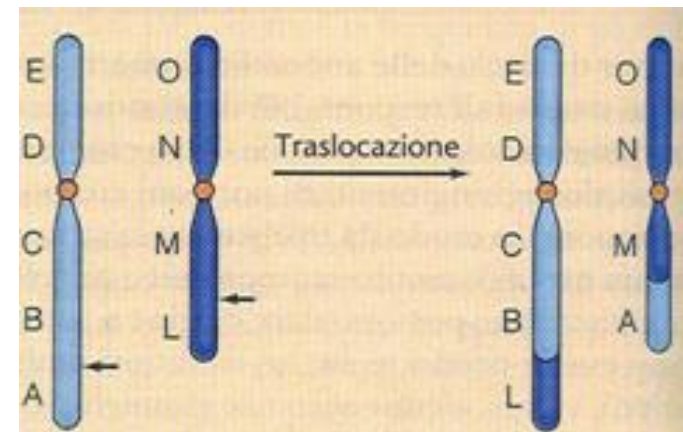
INVERSIONE

rotazione di 180° di un segmento di cromosoma



TRASLOCAZIONE RECIPROCA

scambio reciproco di parti tra cromosomi non omologhi

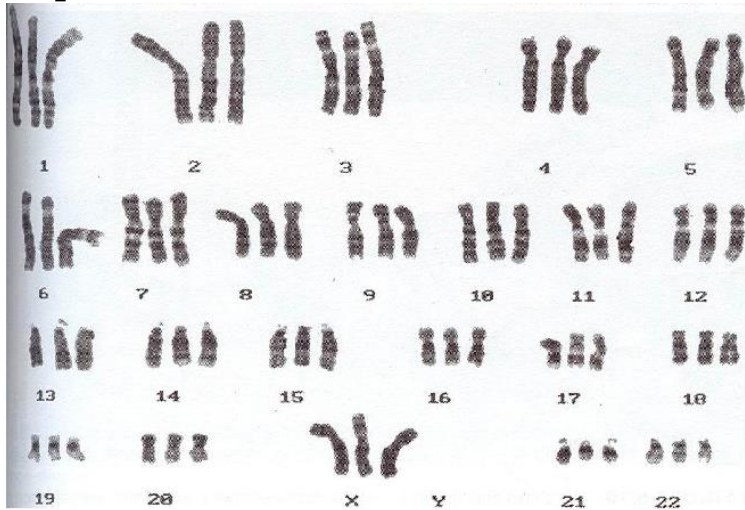


MUTAZIONE GENOMICHE

ANOMALIE NEL NUMERO DEI CROMOSOMI

POLIPLOIDIE

acquisto di interi assetti cromosomici



$3n$ = triploidie

$4n$ = tetraploidie

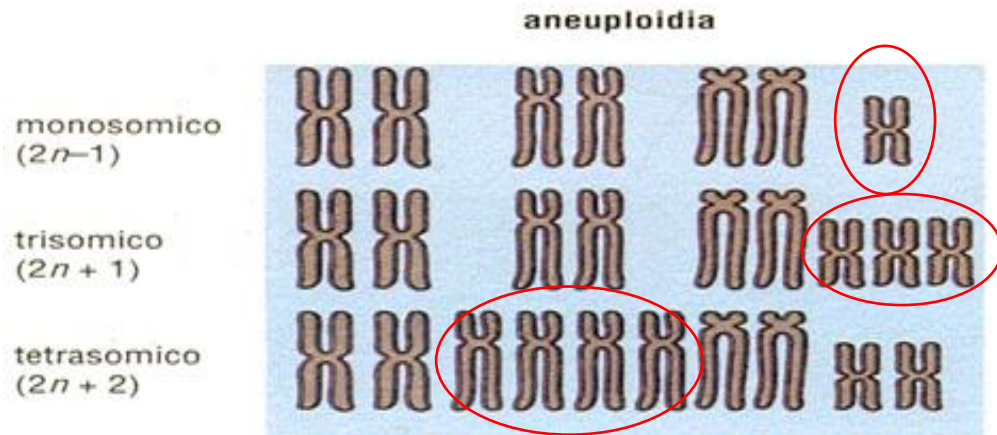
NELL'UOMO:

- **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 EDWARDS = $47,XX$ o $47,XY, 18+$

SINDROME DI TURNER (MONOSOMIA) = $45, X0$
SINDROME DI KLINEFELTER (MASCHI) = $47, XXY$