

Biotecnologie: i geni e la loro regolazione • Capitolo B5

VERIFICA LE TUE CONOSCENZE

1 B	5 C	9 A
2 D	6 D	10 C
3 D	7 D	11 D
4 C	8 A	12 D

VERIFICA LE TUE ABILITÀ

13 a. lattosio; b. repressore; c. consenso; d. tre

14 a. promotore

b. sito

c. 5'→3'

d. primario

15 a. trascritto primario; b. guanina trifosfato metilata; c. degradazione

16 condensazione, aperta, chiusa, trascritto, repressa, transizione, istoniche, lisine, eucromatina, trascrizione, gruppi metile, istone metiltransferasi, inibita, ereditabili, espressa

17 C

Motivazione: sono organizzati in operoni i gruppi di geni che svolgono funzioni correlate nei procarioti.

18 C

Motivazione: è costituito da ribonucleoproteine e da altri fattori proteici: taglia gli introni dal trascritto primario producendo l'mRNA maturo.

19 A

Motivazione: esistono vari livelli di regolazione dell'espressione genica; pre-trascrizionali, trascrizionali, post-trascrizionali, traduzionali, post-traduzionali.

C

Motivazione: la concentrazione cellulare delle proteine è regolata da controlli traduzionali e post-traduzionali.

D

Motivazione: certi ceppi del papilloma virus umano (HPV) aggiungono ubiquitina alle proteine pRb e p53, marcandole per la degradazione nei proteasomi; dato che entrambe le proteine usualmente inibiscono il ciclo cellulare, il risultato dell'HPV è una divisione cellulare non regolata che può favorire l'insorgenza di tumori.

TEST YOURSELF

20 B; C

21 D

22 C

23 A

24 B

VERSO L'UNIVERSITÀ

25 C

26 C

27 E

28 D

VERSO L'ESAME

DEFINISCI

29 Geni costitutivi: geni che codificano per le proteine sempre necessarie alla vita della cellula, che vengono quindi espressi a livello costante in tutte le cellule.

Eucromatina: forma di condensazione del DNA aperta, tipica dei geni attivamente trascritti.

Proteina TBP: TATA box binding protein, proteina che facilita il legame delle RNA polimerasi.

Enhancer: sequenze che contengono numerosi siti di legame per attivatori che si legano al

promotore del gene, promuovendone la trascrizione.

Splicing alternativo: meccanismo che permette di ottenere diversi mRNA a partire dallo stesso trascritto primario.

Trasduzione: trasferimento di DNA batterico da una cellula a un'altra: può essere generalizzata o specializzata.

Trasposoni: elementi genetici mobili che possono inserirsi all'interno di un gene causandone l'inattivazione, o che possono modificare una sequenza regolatoria.

siRNA: piccoli RNA interferenti, corte sequenze di RNA prodotte durante le infezioni virali; si appaiano a sequenze complementari presenti sugli mRNA virali, bloccandone la traduzione.

RIFLETTI

30 Concetto fondamentale: il meccanismo cellulare di controllo della trascrizione genica permette sia l'omeostasi cellulare sia la reazione a stimoli stressogeni o infiammatori. Tale controllo permette la trascrizione e traduzione di proteine utili e utilizzabili subito, e quindi a breve durata. Molti geni infatti sono controllati da meccanismi induttivi o repressori. I geni costitutivi codificano invece per proteine necessarie alla vita e alla sicurezza cellulare, perciò presentano un'attività trascrizionale alta e continua.

ANALIZZA E DEDUCI

31 Concetto fondamentale: in termini di contenuto aploide di DNA, il genoma degli eucarioti è più grande di quello dei procarioti, gli eucarioti contengono molte sequenze ripetitive e sequenze non codificanti, e, considerando il controllo della trascrizione genica, negli eucarioti sono presenti molte più sequenze regolatorie, e traduzione e trascrizione avvengono in due compartimenti cellulari distinti.

32 Concetto fondamentale: da un trascritto primario contenente tre introni possono essere generate per splicing alternativo più versioni di mRNA, mancanti di uno o più esoni (per esempio, può mancare l'esone 2 o l'esone 4, o anche l'esone 3 e 4 assieme), che quindi produrranno proteine differenti.

RICERCA

33 Concetto fondamentale: implicazioni positive:

- possibilità di alterare l'espressione di geni legati a malattie, come i tumori;
- possibilità di studiare il modo in cui l'ambiente influisce sull'espressione genica e influenza la salute e il comportamento umano.

Implicazioni negative:

- possibili problemi etici, legali e sociali: esiste una responsabilità per i fattori ambientali che possono alterare l'espressione genica?
- Problemi legati alla privacy delle informazioni epigenetiche.

DEDUCI

34 Concetto fondamentale: a. In presenza di glucosio e lattosio, le cellule di *E. coli* utilizzerebbero il glucosio presente, ma continuerebbero a trascrivere i geni che codificano per gli enzimi di degradazione del lattosio, fino all'esaurimento del disaccaride.

b. Una mutazione che impedisce l'allontanamento del repressore dall'operatore impedirebbe alla RNA polimerasi di trascrivere i geni che codificano per gli enzimi di degradazione del lattosio. Le cellule non potrebbero quindi utilizzare il lattosio per ricavare glucosio e si troverebbero senza fonte energetica.

c. Una mutazione a livello del gene per la beta-galattosidasi porterebbe a un controllo alterato sulla degradazione del lattosio: tale mutazione infatti potrebbe sia favorire che inibire l'azione dell'enzima.

RIFLETTI E COLLEGA

35 Concetto fondamentale: a. Il genoma è l'informazione genetica completa dell'intero organismo presente inizialmente nello zigote e successivamente in ogni cellula derivata, che poi si differenzierà trascrivendo soltanto i geni utili al proprio singolo destino.

b. Grazie al controllo selettivo della trascrizione e traduzione genica presente in ogni cellula, si ha un corredo specifico di proteine per ogni tipologia cellulare.

c. Soltanto una piccola percentuale di proteine è sempre necessaria alla sopravvivenza della cellula. Le altre proteine sono sintetizzate soltanto in momenti specifici della vita della cellula, o in particolari tipi cellulari.

IPOTIZZA

36 Concetto fondamentale: a. I geni soppressori tumorali sono geni che svolgono una funzione di freno nello sviluppo dei tumori, in quanto codificano per proteine, solitamente fattori di trascrizione, che inibiscono la mitosi e la divisione cellulare; possono essere attivati dal danneggiamento del DNA, quindi la loro funzione è quella di arrestare il ciclo cellulare affinché il DNA venga riparato. Le mutazioni che avvengono in entrambi gli alleli di tali geni, tra cui *Apc* e *p53* nel cancro del colon-retto, ne impediscono l'espressione; ne consegue che la proliferazione cellulare non è più regolata e si ha lo sviluppo di tale patologia.

b. Le alterazioni a carico dei geni soppressori, oltre a essere prodotte da mutazioni nei geni stessi, possono essere il risultato di un silenziamento epigenetico dovuto alla metilazione del DNA, che avviene nel promotore e silenzia la trascrizione. La presenza di numerosi gruppi metilici su un promotore attrae repressori che si legano al DNA metilato, di conseguenza i geni metilati tendono a essere inattivi.