

ZANICHELLI

David Sadava, David M. Hillis,
H. Craig Heller, May R. Berenbaum

La nuova biologia.blu

Genetica, DNA ed evoluzione PLUS

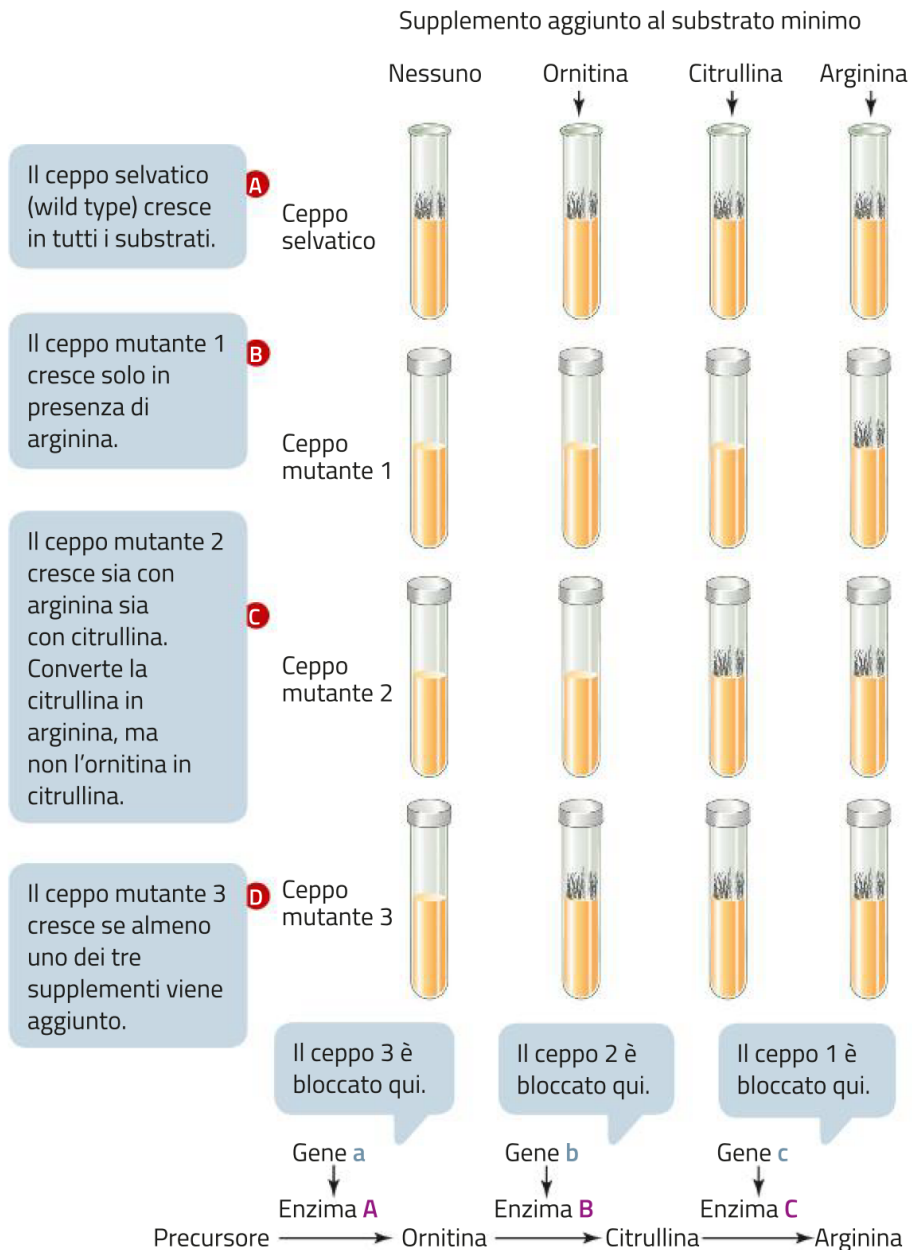
ZANICHELLI

Capitolo B3

L'espressione genica: dal DNA alle proteine

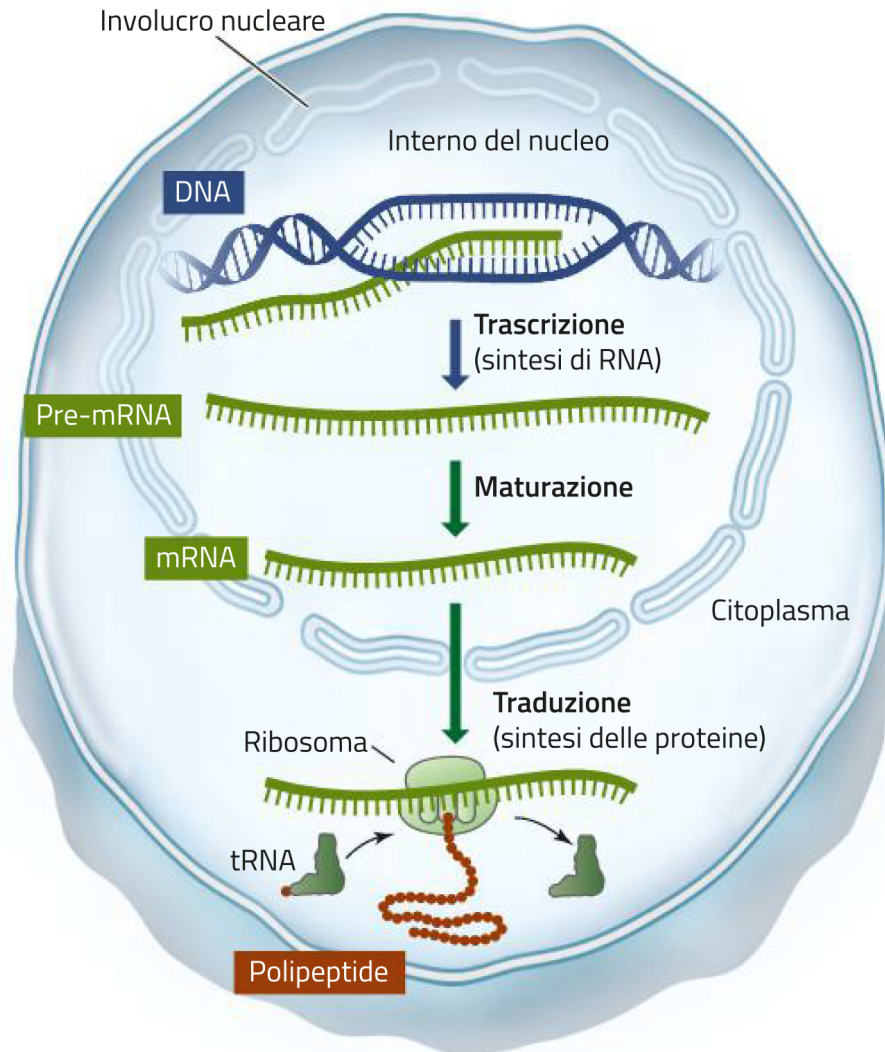
ZANICHELLI

L'esperimento di Beadle e Tatum



Gli studi sui mutanti della muffa del pane (*Neurospora crassa*) hanno chiarito la **relazione fra geni ed enzimi.**

Dai geni alle proteine

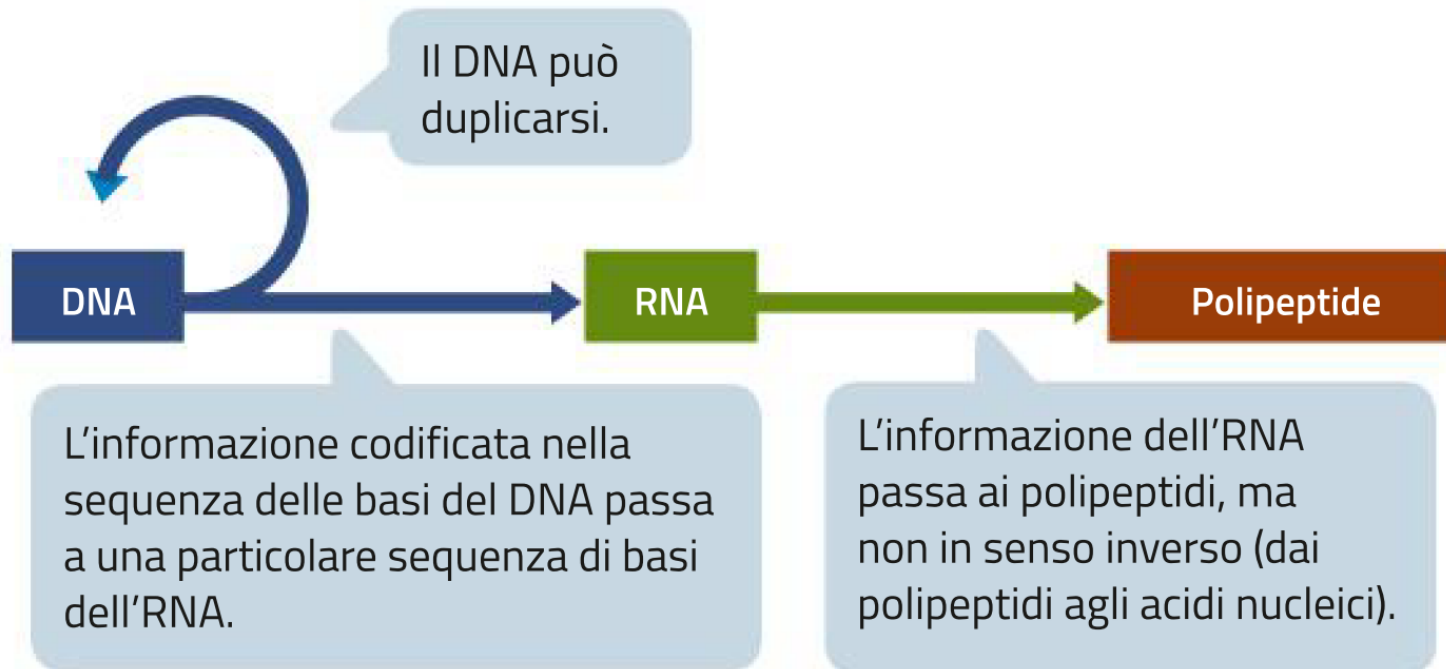


Il **gene** è un tratto di DNA che contiene le informazioni per la produzione di una **catena polipeptidica**.

ZANICHELLI

Il dogma centrale della biologia

L'informazione genetica fluisce dal **DNA** all'**RNA**,
fino ai **polipeptidi**.



ZANICHELLI

I retrovirus: l'eccezione al dogma

I **retrovirus** sono in grado di effettuare la sintesi del DNA a partire dall'RNA.

Un esempio di retrovirus è l'HIV che provoca la malattia nota come AIDS.



RNA: un altro acido nucleico

L'**RNA** è un polinucleotide simile al DNA, ma differisce da esso per tre caratteristiche:

1. è a unico filamento;
2. contiene lo zucchero ribosio;
3. ha l'uracile al posto della timina.

Diverse classi di RNA

Esistono tre tipi di RNA:

- **mRNA** o *RNA messaggero*, che porta una copia delle informazioni di un tratto di DNA ai ribosomi;
- **tRNA** o *RNA transfer*, che porta gli amminoacidi ai ribosomi e li colloca nella corretta posizione;
- **rRNA** o *RNA ribosomiale*, che entra a far parte dei ribosomi e permette la sintesi proteica.

Il codice genetico

L'informazione genetica è codificata nell'mRNA sotto forma di triplette, o unità di tre lettere: i **codoni**.

Il codice genetico presenta due caratteristiche principali:

- è **degenerato** ma **non è ambiguo**;
- è **(quasi) universale**.

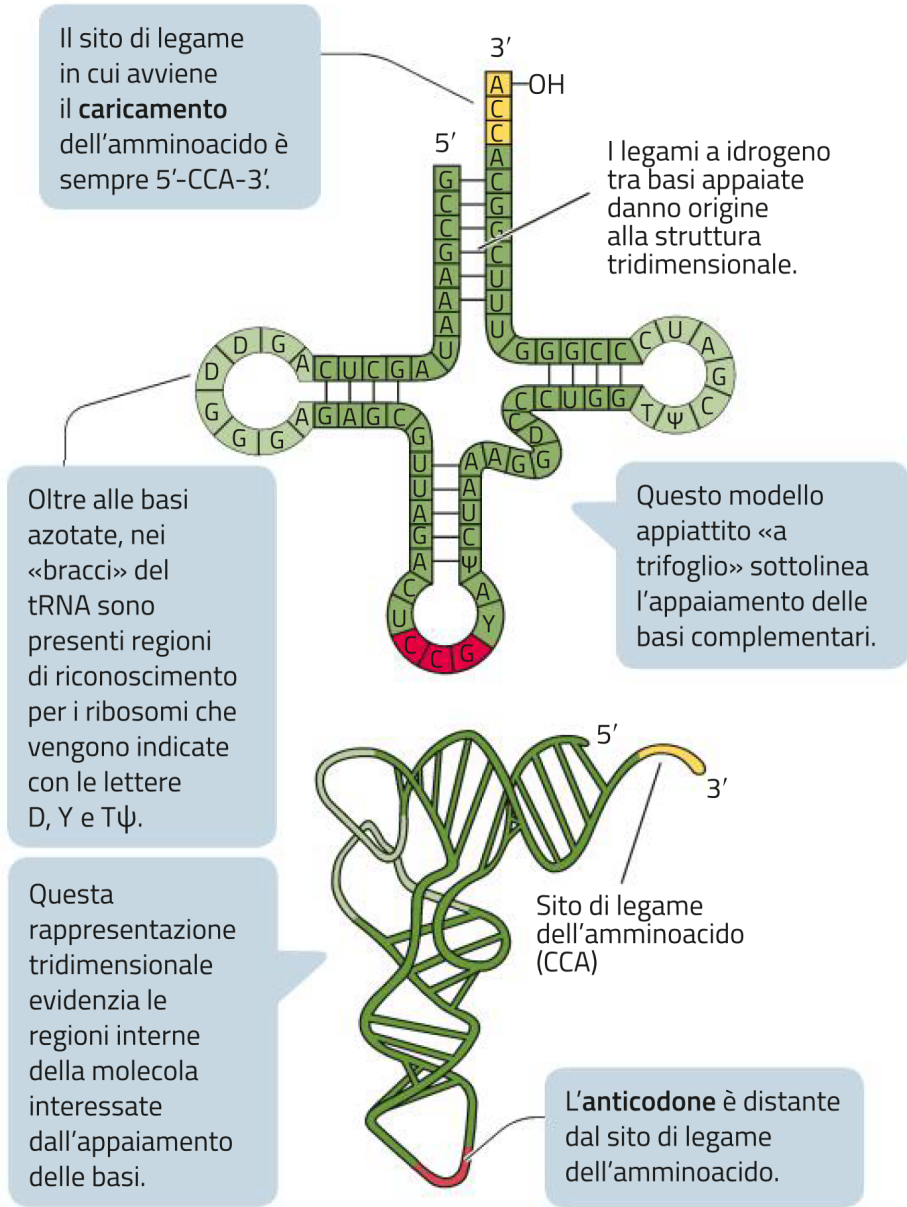
Decodificare il codice genetico

Oltre a specificare un preciso amminoacido, i codoni possono essere **di inizio** e **di stop**.

		Seconda lettera				
		U	C	A	G	
Prima lettera	U	UUU Fenilalanina UUC UUA Leucina UUG	UCU Serina UCC UCA UCG	UAU Tirosina UAC UAA STOP UAG STOP	UGU Cisteina UGC UGA STOP UGG Triptofano	U C A G
	C	CUU Leucina CUC CUA CUG	CCU Prolina CCC CCA CCG	CAU Istidina CAC CAA Glutammina CAG	CGU Arginina CGC CGA CGG	U C A G
	A	AUU Isoleucina AUC AUA AUG Metionina; INIZIO	ACU Treonina ACC ACA ACG	AAU Asparagina AAC AAA Lisina AAG	AGU Serina AGC AGA Arginina AGG	U C A G
	G	GUU Valina GUC GUA GUG	GCU Alanina GCC GCA GCG	GAU Acido aspartico GAC GAA Acido glutammico GAG	GGU Glicina GGC GGA GGG	U C A G



Il ruolo del tRNA



Il tRNA si carica di un amminoacido, si associa alle molecole di mRNA e interagisce con i ribosomi.

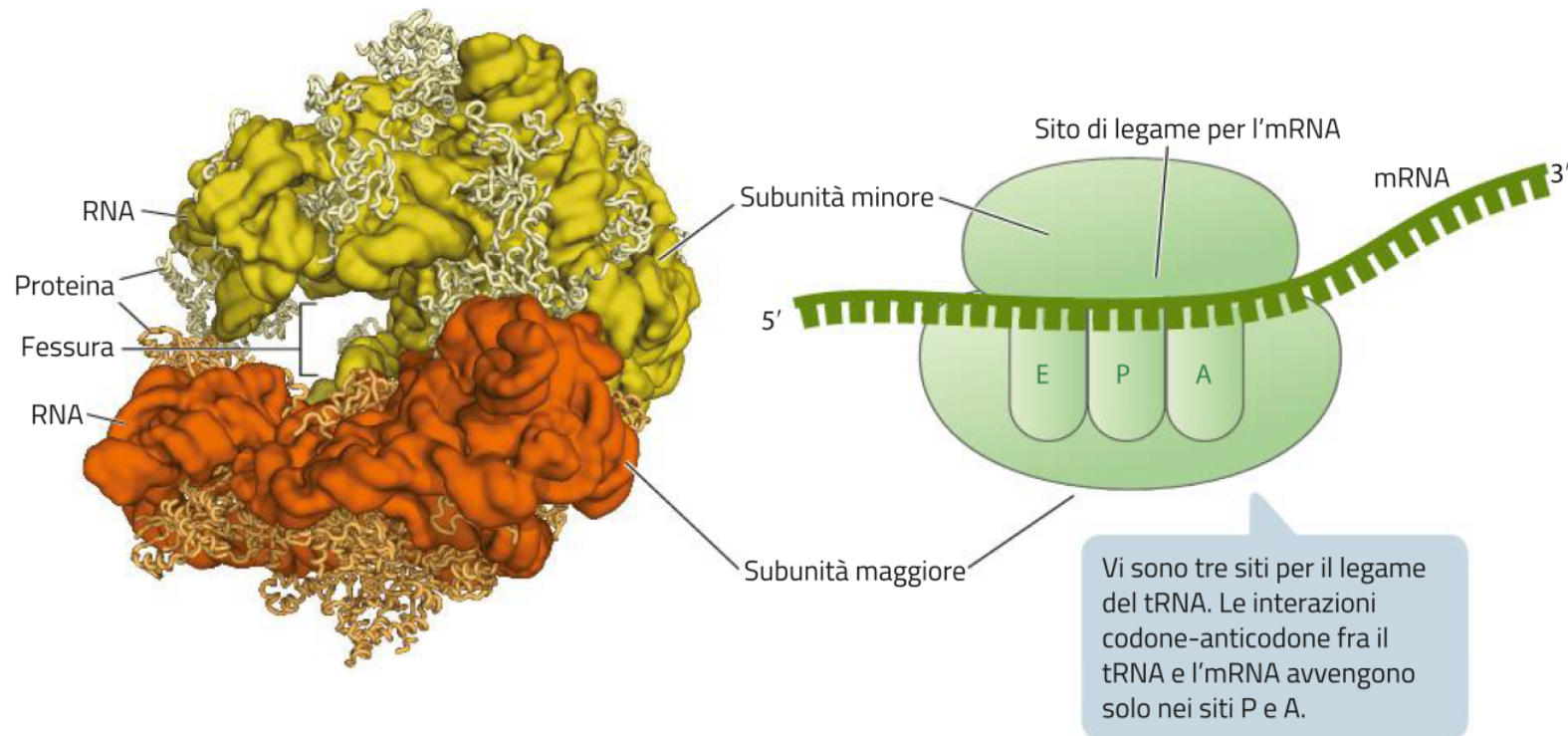
Gli enzimi attivanti

Il caricamento del tRNA con il proprio amminoacido è realizzato da una famiglia di enzimi attivanti noti come **amminoacil-tRNA-sintetasi**.

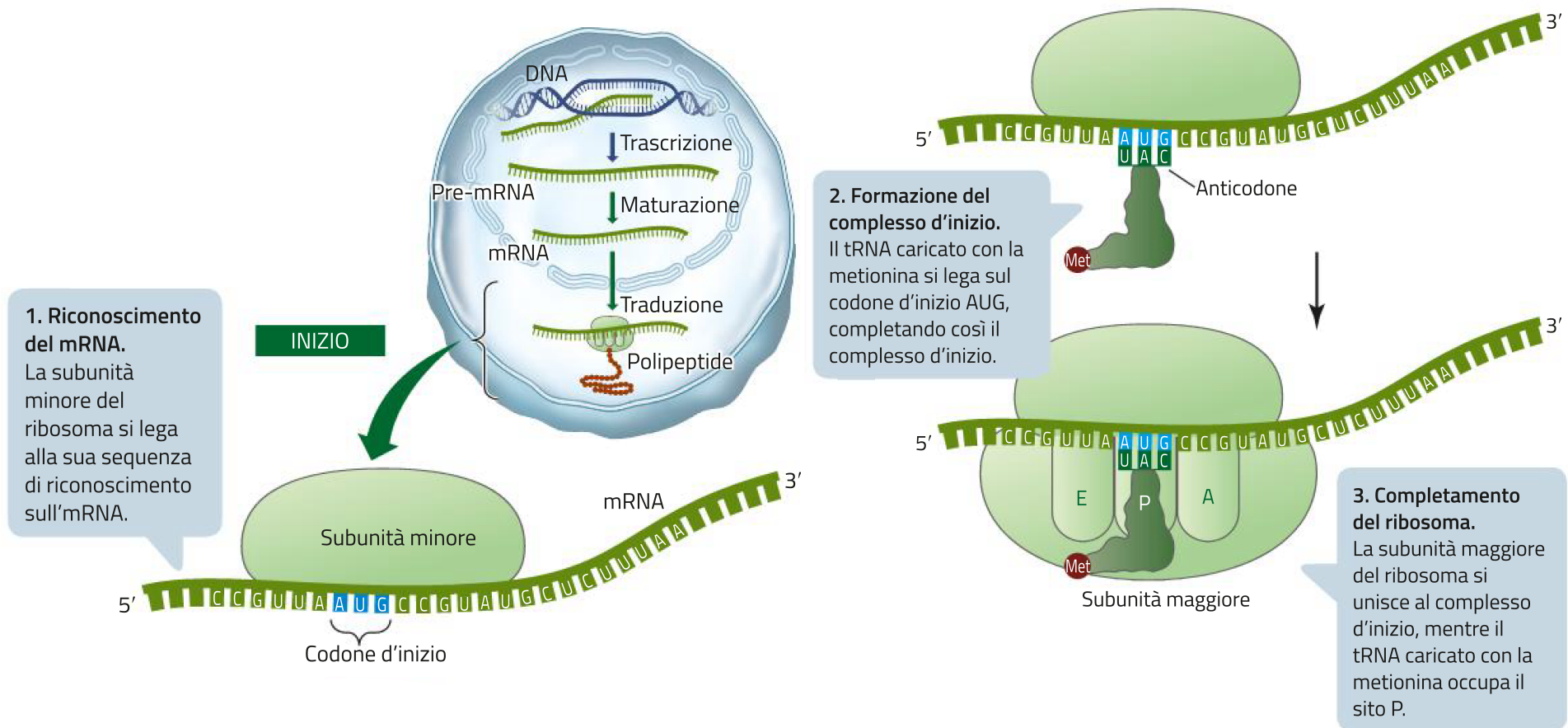
Questi enzimi legano l'amminoacido al tRNA tramite un legame ad alta energia.

I ribosomi

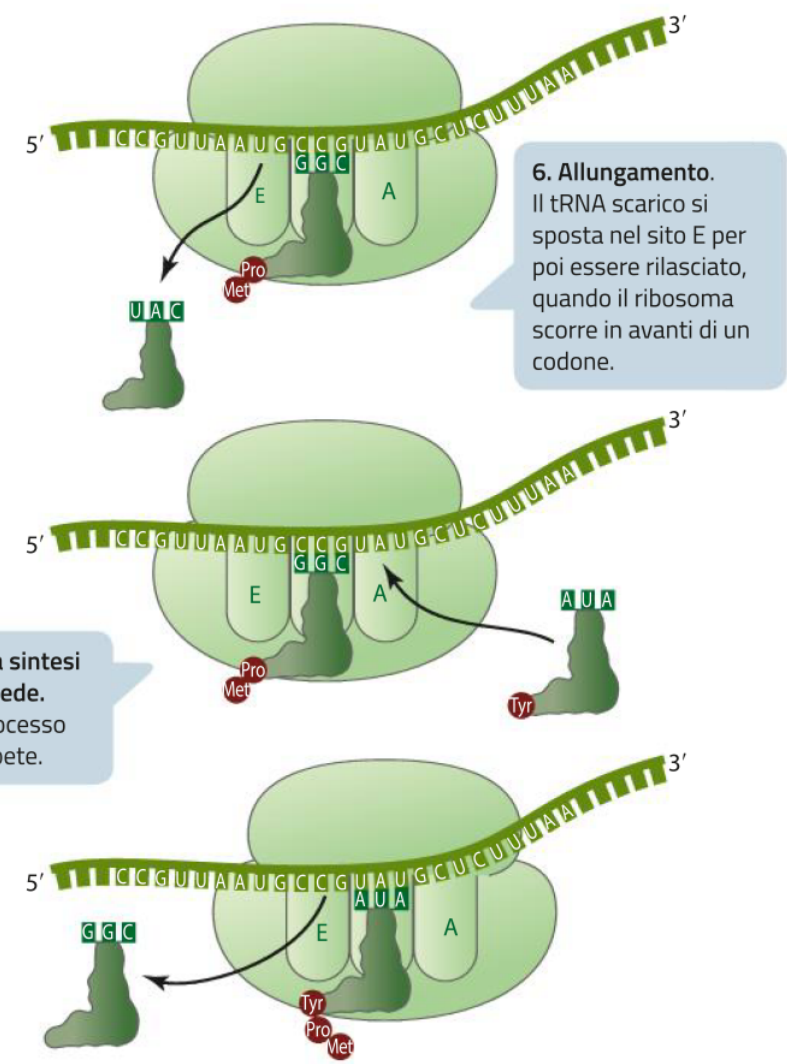
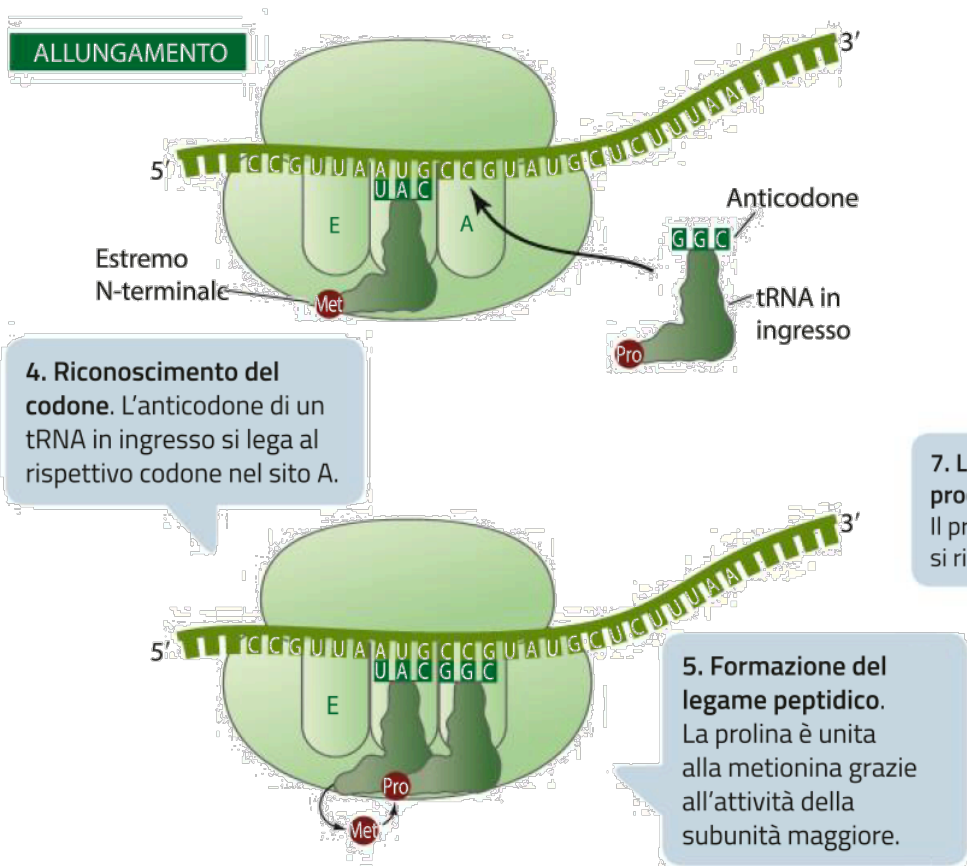
Ogni ribosoma è formato da **due subunità di rRNA** e interagisce sia con l'mRNA che con il tRNA.



Le tappe della traduzione: l'inizio



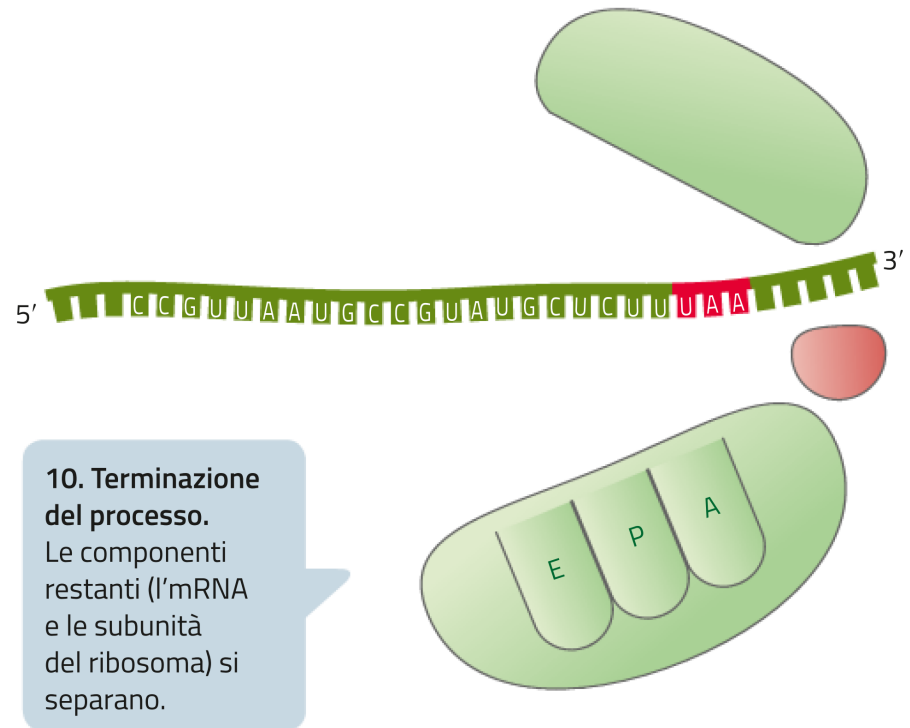
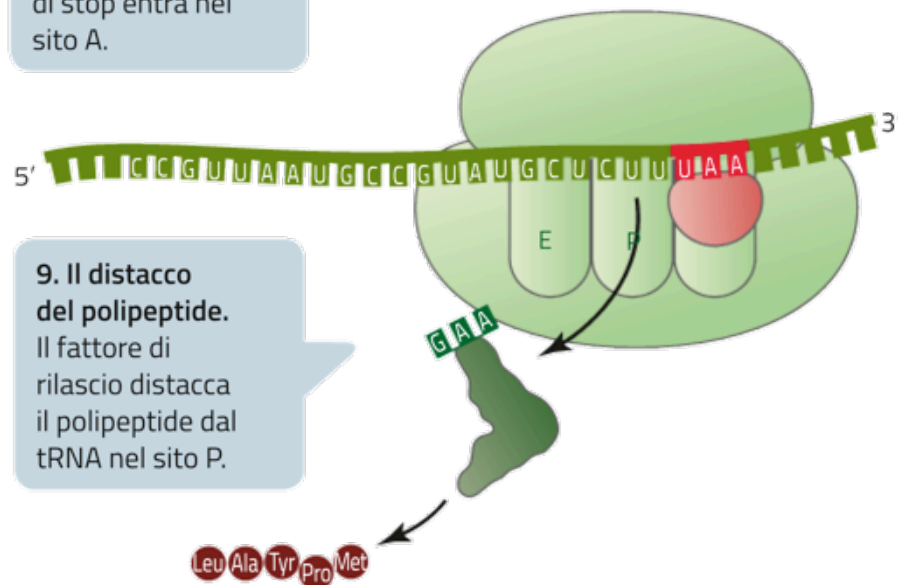
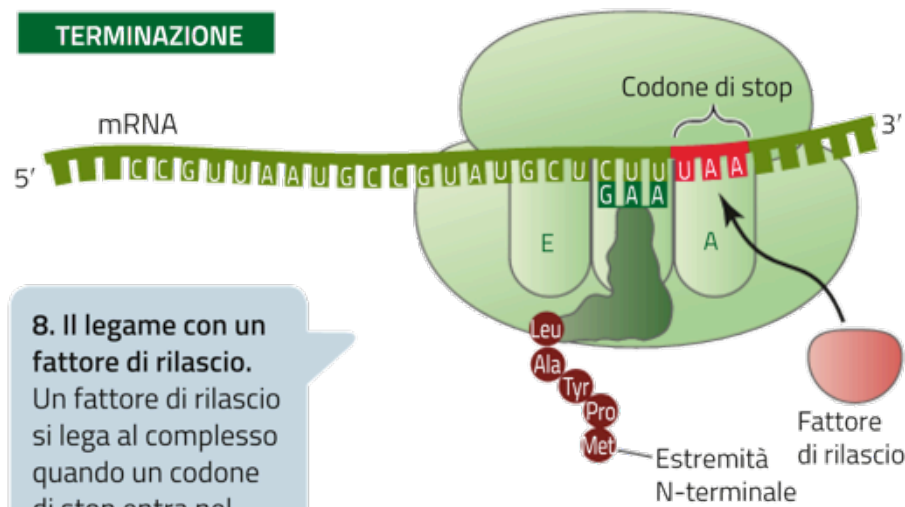
Le tappe della traduzione: l'allungamento



ZANICHELLI

Le tappe della traduzione: la terminazione

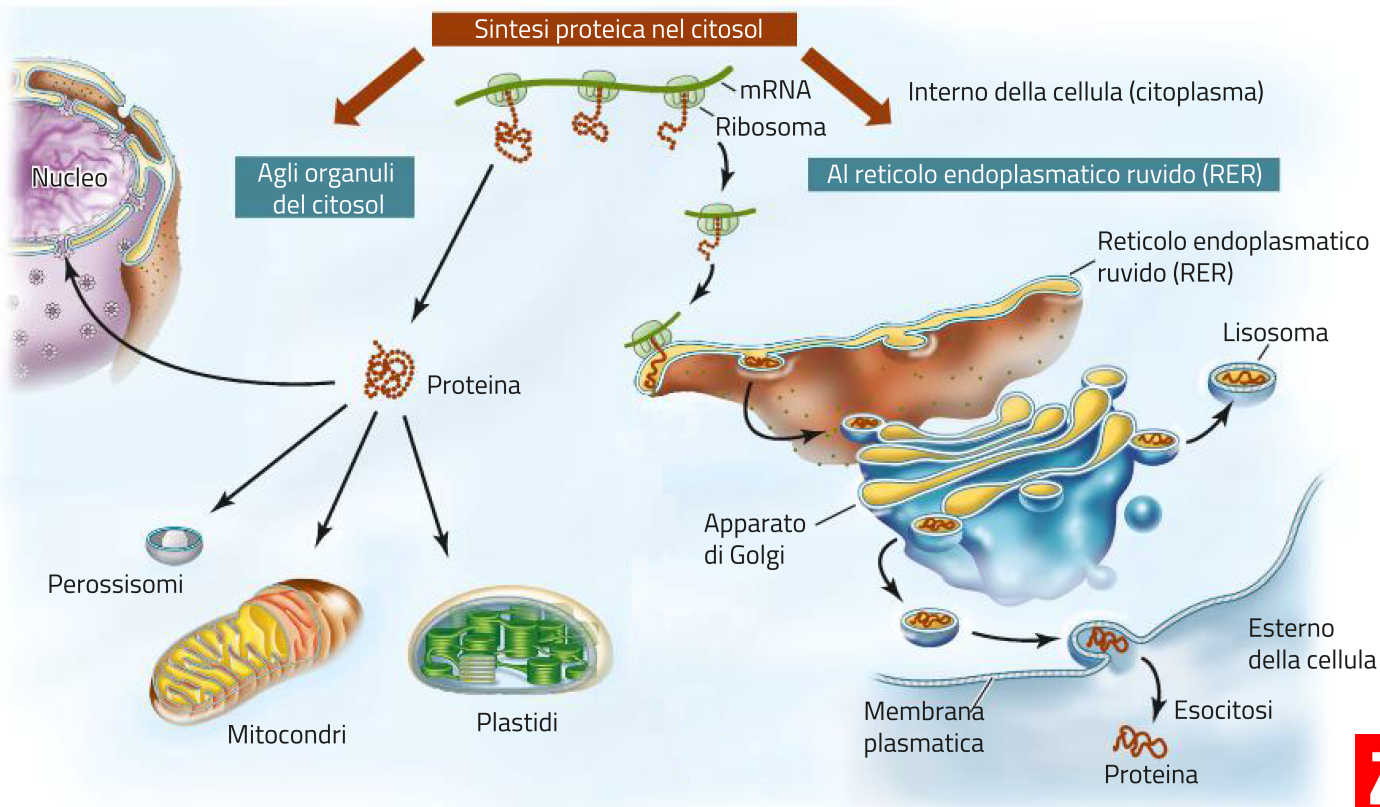
TERMINAZIONE



ZANICHELLI

Dove vanno le proteine?

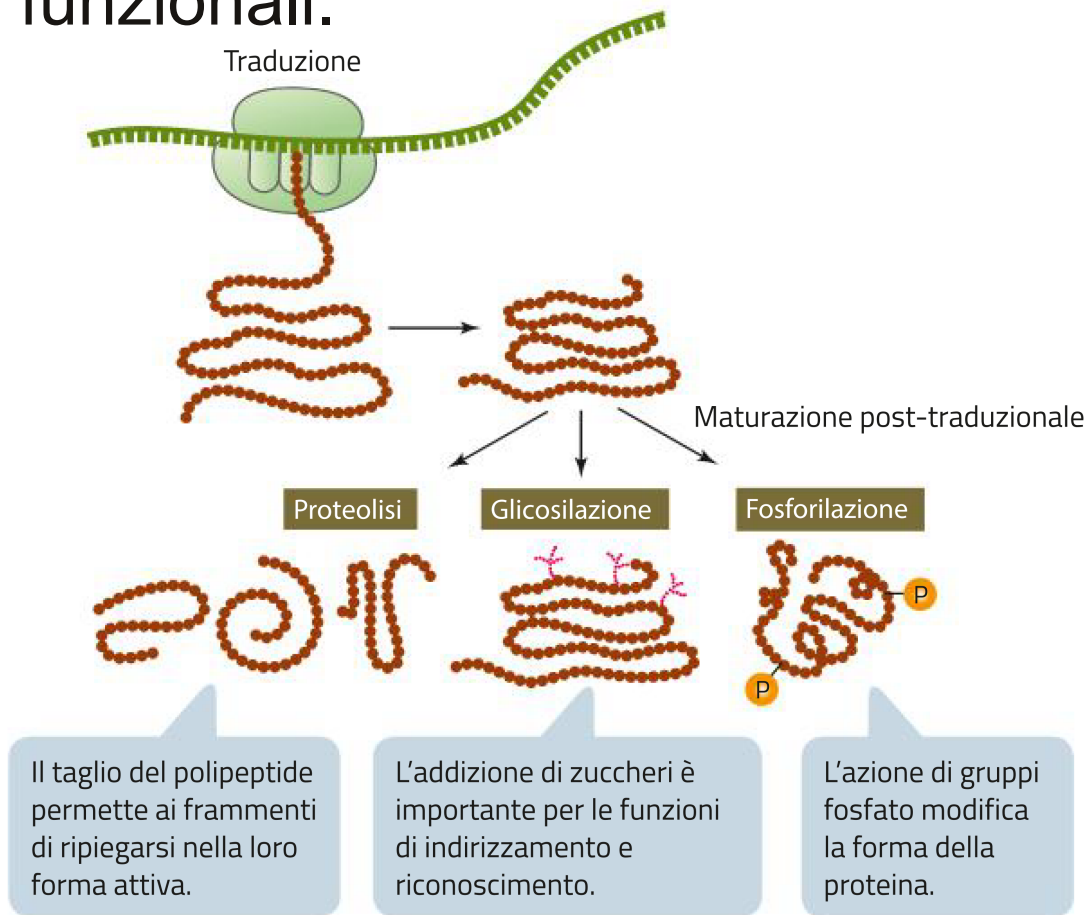
Le catene polipeptidiche possono dirigersi verso un organulo o il reticolo endoplasmatico e a volte sono indirizzate da una **sequenza segnale**.



ZANICHELLI

Modifiche post-traduzionali

La maggioranza dei polipeptidi devono essere modificati dopo la traduzione per poter diventare proteine funzionali.



Le mutazioni

I cambiamenti nella sequenza delle basi azotate del DNA producono proteine con funzionalità alterata.

Le mutazioni possono essere:

- **ereditarie;**
- **somatiche;**
- **condizionali.**

ZANICHELLI

Le mutazioni puntiformi

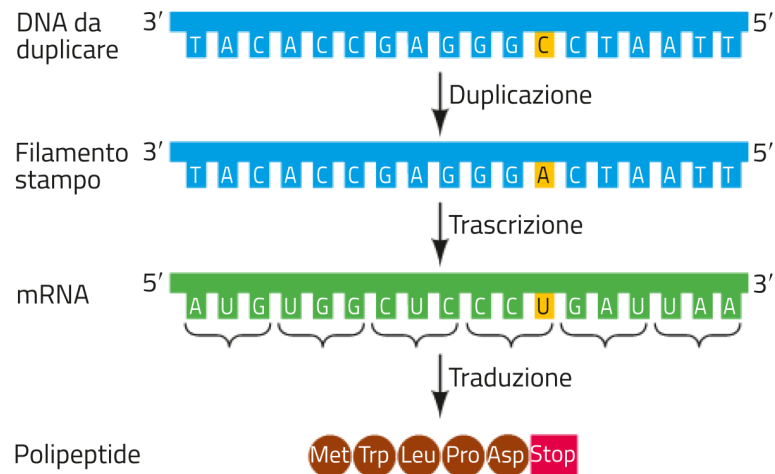
Le **mutazioni puntiformi** derivano dall'aggiunta, perdita o sostituzione di una base di DNA.

Le mutazioni puntiformi possono essere:

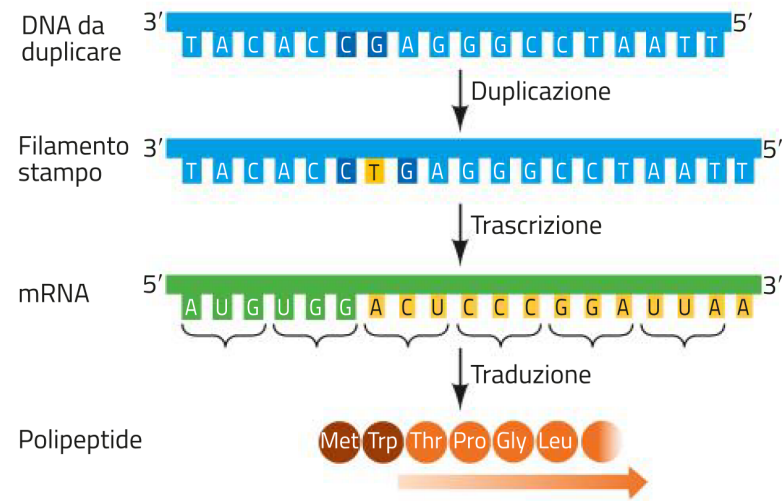
- **silenti;**
- **di senso;**
- **non senso;**
- **per scorrimento della finestra di lettura.**

ZANICHELLI

Esempi di mutazioni puntiformi /1

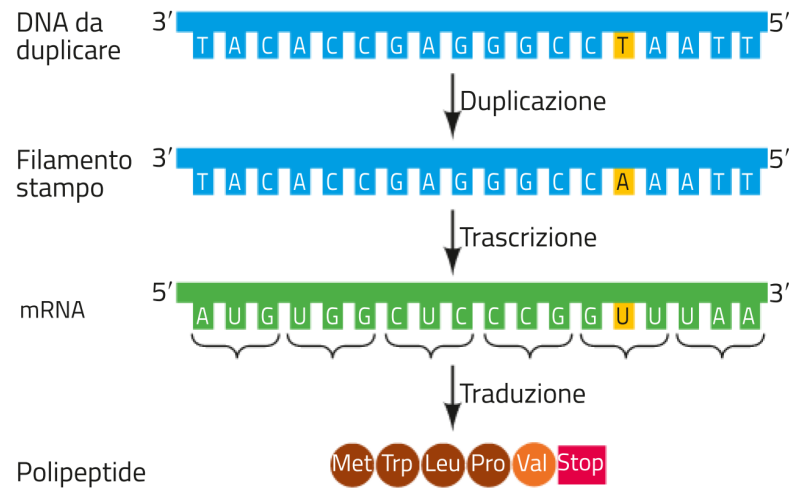


Un esempio di mutazione silente

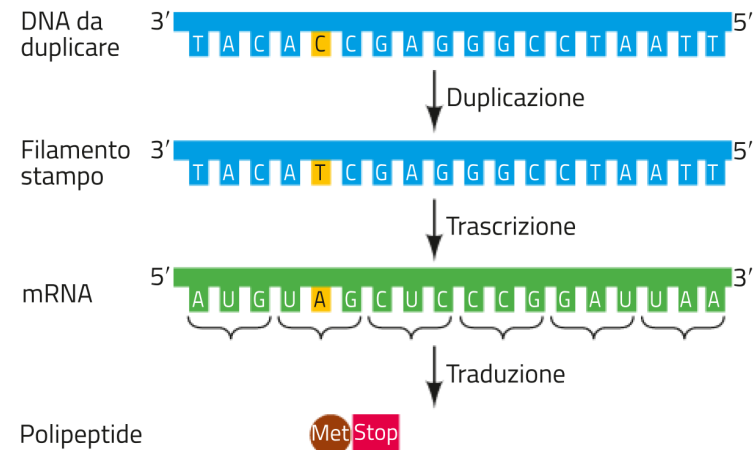


Un esempio di mutazione per scorrimento della finestra di lettura

Esempi di mutazioni puntiformi /2



Un esempio di mutazione di senso



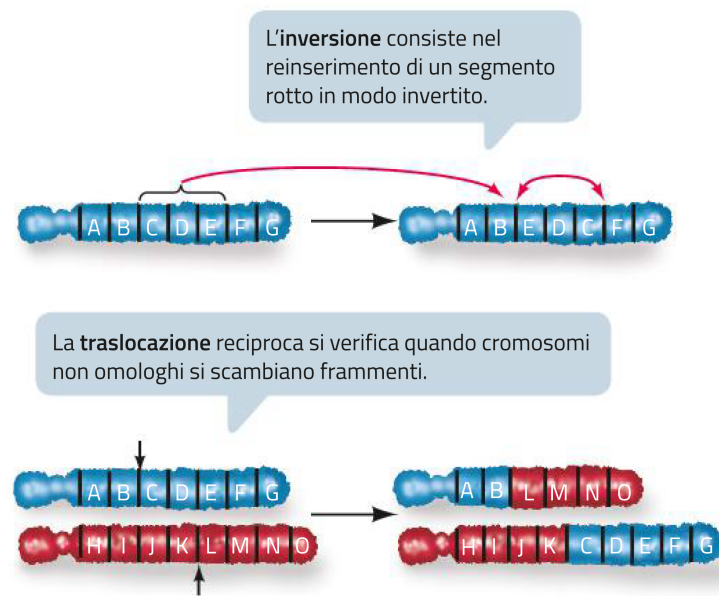
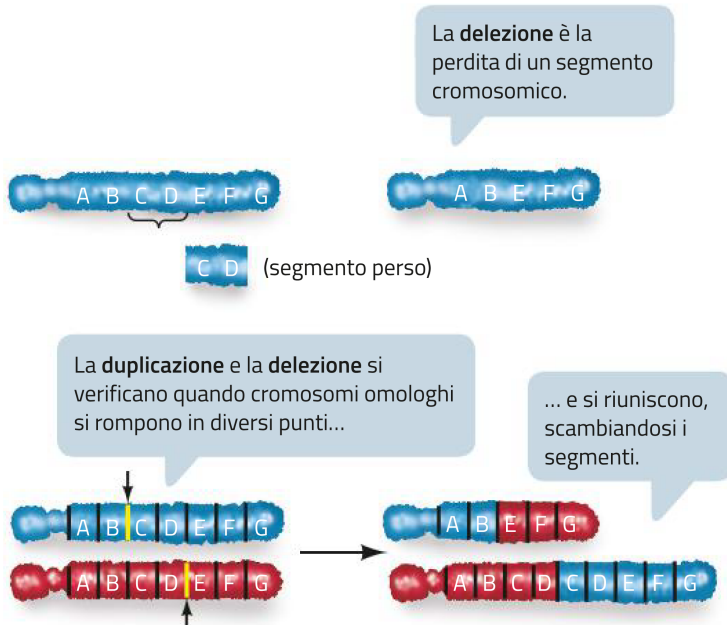
Un esempio di mutazione non senso

Le mutazioni cromosomiche

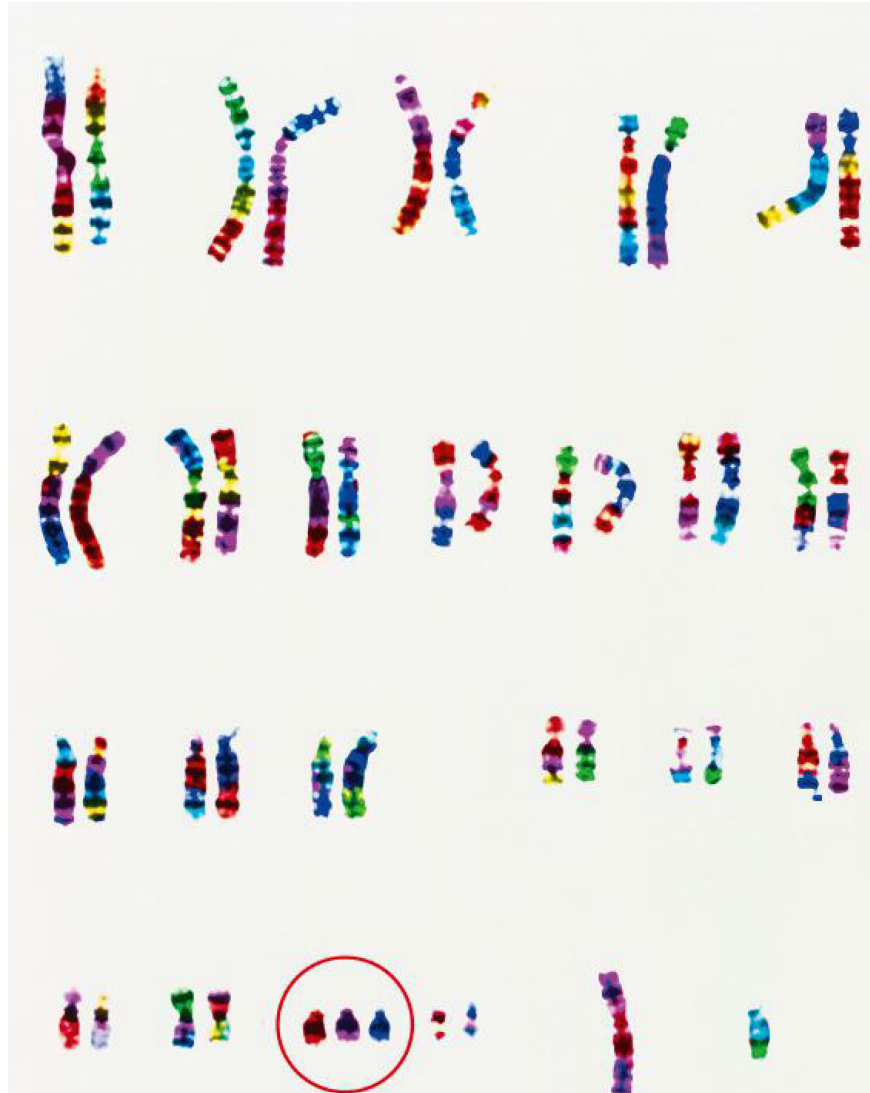
Queste mutazioni riguardano parti di un cromosoma.

Possono avvenire per:

- **delezione;**
- **inversione;**
- **duplicazione;**
- **traslocazione.**



Le mutazioni cariotipiche

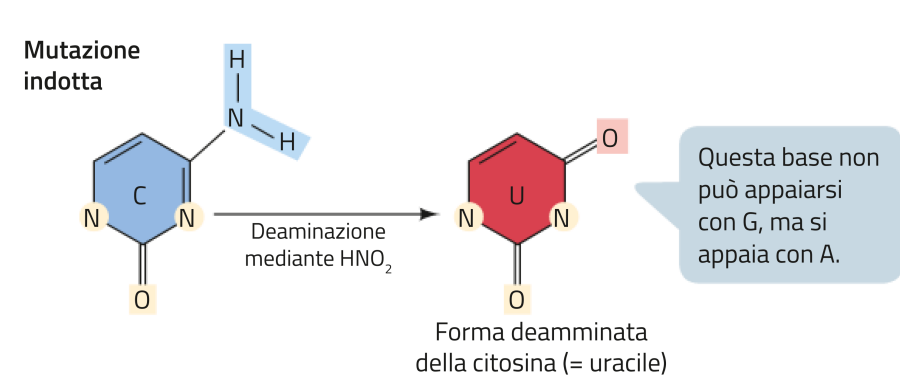
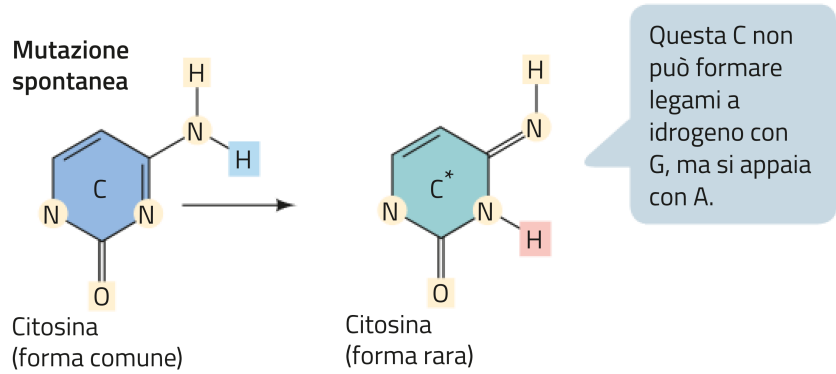


Queste mutazioni sono caratterizzate da un numero anomalo di cromosomi.

Possono causare la **sindrome di Patau** o la **sindrome di Down**.

ZANICHELLI

Mutazioni spontanee e indotte



Le conseguenze dell'una o dell'altra mutazione

