

## Storia della genetica

**Genetica** è la scienza che studia la trasmissione dei caratteri biologici e la variabilità tra individui.

Cerca di capire perché gli organismi sono simili o diversi tra loro e quali molecole e meccanismi rendono possibile questa trasmissione dei tratti da una generazione all'altra.

non esiste fenomeno biologico che non abbia una base genetica.

Diverse branche della genetica:

- **Genetica classica** studia come i caratteri sono ereditati da un individuo all'altro, considerando pochi geni. Unità di studio-> individuo
- **Genetica molecolare** si concentra sul DNA e sui processi biochimici che traducono l'informazione genetica in fenotipo (come appare l'individuo). Unità di studio-> cellula
- **Genetica di popolazione** studia come i geni si comportano nelle popolazioni (gruppi di individui). Si interessa di frequenze geniche e di ereditarietà su ampia scala

La storia della genetica parte dalle prime teorie sull'ereditarietà.

*Aristotele è ipocrite* avevano idee sui modi in cui i tratti venivano trasmessi

*Lamarck* ipotizzava che i caratteri acquisiti durante la vita potevano essere trasmessi ai figli, pensava che le giraffe allungassero il collo per mangiare le foglie e trasmettessero questo carattere ai figli

*Darwin* propose la **selezione naturale**, nella popolazione esiste variabilità tra individui, solo quelli meglio adatti all'ambiente sopravvivono e si riproducono, trasmettendo i propri tratti. Le giraffe con il collo lungo sopravvivono rispetto a quelle con il collo corto.

La teoria di Darwin aveva 2 errori: non spiegava come i caratteri venivano ereditati e da dove nasceva la variabilità genetica.

**Mendel** fu il vero fondatore della genetica: studiò i piselli e osservò le caratteristiche (colore, forma dei semi ecc) venissero trasmesse da una generazione all'altra. Introduce 2 concetti:

**Fenotipo**-> aspetto osservabile dell'individuo

**Genotipo**-> la combinazione di geni che determina l'aspetto

Formulo due principi:

- 1) **Principio di segregazione:** i geni si separano nei gameti in modo che ogni gamete ne contenga uno
- 2) **Principio di assortimento indipendente:** i geni per caratteri diversi si trasmettono indipendentemente uno dall'altro

Inoltre conio i termini **dominante(A)** e **recesivo(a)**, **ibrido (Aa)**.

si isolò la **nucleina** (acido nucleico) (DNA) è formato da nucleotidi ciascuno con (zucchero, fosfato, basi azotate (puri e e pirimidine). Si scoprì che il DNA ha **una struttura a doppia elica**, non è la forma del dna a contenere l'informazione, ma la sequenza delle basi azotate, questa sequenza determina l'ordine degli aa che formano le proteine, questo meccanismo è il **codice genetico** (tre basi azotate codificano un aa specifico, che poi si traduce in una proteina)

Si stabilì il dogma centrale della biologia molecolare: l'informazione genetica segue un senso, dal DNA (con l'info), all'RNA CHE LA TRASPORTA, fino alle proteine che la traducono.

## SISTEMI RIPRODUTTIVI

Un essere vivente è qualcosa che:

- **Si ricambia** prende materia ed energia dall'ambiente, le usa per vivere e restituisce ciò che non usa
- **È ereditabile** produce discendenti simili a sé, trasmettendo le sue caratteristiche

Queste due proprietà (ricambio ed ereditarietà) distinguono ciò che è vivo da ciò che non lo è

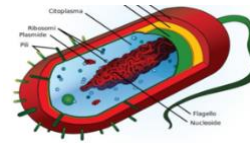
**Teoria cellulare:** secondo shleidem e schwann

- Tutti i viventi sono formati da una o più cellule
- La cellula svolge tutte le funzioni vitali (nutrirsi, reagire, riprodursi...)
- Ogni cellula deriva da un'altra cellula preesistente

Le cellule sono di due tipi:

### Procarioti:

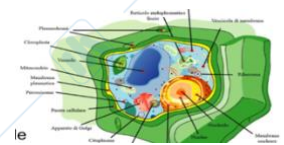
Cellula semplice senza nucleo, dna a doppio filamento es. batteri



### Eucarioti:

Cellule complesse con il nucleo, mitocondri, reticolo endoplasmatico, golgi, ribosomi

Nelle piante anche parete cellulare, cloroplasti e vacuolo



### Virus

Non sono cellule, si possono replicare solo dentro una cellula ospite (sono tra vivente e non vivente)

La **riproduzione** con formazione di nuovi individui assicura la continuità della specie

Insieme di tutto il dna in una cellula-> **genoma**

Nell'uomo: 23 coppie di cromosomi (46 totali) uno materno e uno paterno per ogni coppia

**Cromosoma batterico**-> costituito da doppio filamento di DNA a struttura circolare

Negli eucarioti l'informazione genetica è contenuta nel nucleo e formano il **genoma nucleare**

*Ogni organismo diploide ha 2 serie di cromosomi in coppie omologhe*

- **Cellule somatiche**-> cellule che si differenziano nell'organismo e svolgono varie funzioni, sono **diploidi (2N e 2C)** dispongono per ogni cromosoma di due copie (una mamma e una papà)
- **Germinali**-> cellule per la produzione di cellule gametiche, sono **aploidi (C,N)** dispongono di una sola copia per cromosoma

**C-value**-> quantità di DNA della cellula, in picogrammi **1pg=978 Mb**



Es. R= seme liscio. r= seme rugoso

-**locus** posizione del gene sul cromosoma

-**omozigote** ha due alleli uguali (RR o rr)

-**eterozigote** ha due alleli diversi (Rr)

-**genotipo** la combinazione allelica (costituzione genica)

-**fenotipo** ciò che si vede (colore, forma, statura ecc) è l'interazione tra genotipo+ ambiente

-**aplotipo** insieme di alleli presenti in un singolo gamete (per un individuo AaBb-> AB, Ab, aB, ab)

**DNA (GENOTIPO)-> RNA-> PROTEINA-> CARATTERI (FENOTIPO)** non sempre così

### Cosa mostrò mendel incrociando le linee pure?

Incrociando due linee pure:

Nel **monoibrido** (RR (liscio) X rr (rugoso)) tutta la F1 risulta Rr e presenta il fenotipo dominante, cioè il seme liscio

Incrociando due linee pure opposte si ottengono ibridi tutti uguali che manifestano solo il carattere dominante

**Quando F1 si autofeconda**-> producono gameti 50%R e 50% r

**Nella F2:**  $\frac{1}{4}$  RR,  $\frac{1}{2}$  Rr,  $\frac{1}{4}$  rr con un rapporto 1:2:1 e i fenotipi  $\frac{3}{4}$  lisci,  $\frac{1}{4}$  rugosi, con il rapporto 3:1

Quadrato di Punnett:

	R	r
R	RR	Rr
r	Rr	rr

Il quadrato di punnett serve a visualizzare tutte le possibili combinazioni tra i gameti dei genitori

### Segregazione degli alleli: 1\* principio di mendel

In un individuo eterozigote i due alleli si separano durante la meiosi e finiscono in gementi diversi. Per questo un genitore produce 50% di un allele e 50% dell'altro (1 dominante e 1 recessivo)

Quindi, un genitore produce: 50% gameti A

50% gameti a

**Reincrocio**-> serve per capire se un individuo con fenotipo dominante è omozigote o eterozigote

AA (omozigote dominante). O. Aa (eterozigote)

Basta incrociarlo con aa (recessivo)

Es se tutti i figli sono dominanti-> AA. O. se metà dominanti e metà recessivi-> Aa

Unica differenza tra la segregazione dipendente di geni in assenza e presenza di crossing over sta nel fatto che nel primo caso gli alleli segregano in Metafase I mentre nel secondo in Metafase II

### 2\* principio: assortimento indipendente

Quando si studiano 2 o più geni, producendo 4 tipi di gameti in ugual proporzione (25%), nella F2 si ottiene (9:3:3:1)

Il crossing over può creare nuove combinazioni alleliche, ma non altera la segregazione indipendente se i geni sono su cromosomi diversi

**Dominanza completa:** l'eterozigote ha lo stesso fenotipo di uno degli omozigoti: se R è dominante, r è recessivo, sia RR che RR appariranno uguali

**Dominanza incompleta:** l'eterozigote ha un fenotipo intermedio tra i due omozigoti: rosso e bianco da rosa

**Condominanza** entrambi gli alleli si esprimono completamente es. gruppo sanguigno AB

Per capire se i dati sperimentali confermano le leggi di Mendel, si usa **il test del chi quadrato**, si confrontano i valori osservati con quelli attesi

Se  $\chi^2$  è basso il modello mendeliano è confermato, se è alto le ipotesi e i dati non corrispondono, ipotesi da rivedere

### ASSOCIAZIONE, SCAMBIO E MAPPE GENETICHE

Nell'analisi genetica si studiano i genotipi e fenotipi della progenie per capire come vengono trasmessi i caratteri, visto che segue la probabilità non si può prevedere esattamente cosa avverrà, ma possiamo calcolare la probabilità in una popolazione, il test del chi quadrato serve a verificare se queste differenze sono compatibili con le casualità

Il numero di classi fenotipiche dipende da, numero di geni considerati: per 1 gene=2 classi, 2 geni=4 classi, 3 geni=8

Quindi è:  $2^m$  dove  $m$  è il numero di loci

Quando si studiano più geni insieme, può capitare che gli alleli dominanti di due caratteri compaiano insieme più spesso: quindi i due geni sono sullo stesso cromosoma (associati)

L'associazione può trovarsi in 2 configurazioni:

-fase **cis** (accoppiamento) -> AB/ ab

-fase **trans** (ripulsione) -> Ab/aB

I gameti parentali appaiono più frequentemente dei gameti ricombinanti, ma avvolta può esserci un crossing over (generano ricombinanti), la probabilità che avvenga tra due geni dipende dalla loro distanza: più sono lontani (maggiore è la possibilità di ricombinazione).

**Frequenza di ricombinazione** = numero di gameti ricombinanti/totale, l'unità di misura è il centimorgan (cM) o unità di mappa, definita come la distanza che corrisponde a l'1% di ricombinazione.

*Vuol dire che ogni 100 prodotti della meiosi, 1 è ricombinante per quei geni, o che ogni 25 meiosi avviene un crossing over in quella regione.*

Un cromosoma può essere visto come un gruppo di geni trasmessi insieme, le mappe genetiche indicano la posizione dei geni, l'ordine dei loci e la distanza genetica tra essi.

Per stabilire se due geni sono sullo stesso cromosoma e quanto distino, si usa il **reincrocio**, perché in questo tipo di incrocio i rapporti fenotipici rispecchiano le frequenze gametiche prodotte dall'ibrido. Se la proporzione di ricombinanti è inferiore al 50%, i geni sono legati (*linkage*)

**Test a due punti a interferenza** per costruire una mappa completa si eseguono più test "a due punti", misurano la distanza tra due geni alla volta

**Test a 3 punti**-> determina quanto stanno distanti 3 geni uno dall'altro, faccio il doppio crossing over

Durante la meiosi possono verificarsi *crossing over multipli*, la presenza di un crossing over in una regione rende meno probabile che un secondo crossing over avvenga immediatamente accanto: questo fenomeno è **interferenza c** che si misura : frequenza crossing over doppi osservata/frequenza crossing over doppi attesi

*Grado di interferenza (I) = 1 - c*

L'interferenza riguarda geni sullo stesso braccio cromosomico e non si manifesta se i geni sono ai lati opposti del centromero

**La mappa genetica finale**-> rappresenta i geni lungo il cromosoma, indicando la forma mutante di ciascun gene e la distanza rispetto agli altri geni del gruppo.

## GENETICA DI POPOLAZIONE

Le popolazioni non sono statiche

Ora si lavora con popolazioni e non più con individui, le popolazioni si incrociano tra loro e condividono un **pool genico comune**, in una popolazione abbiamo variabilità genetica (individui hanno combinazioni all'etichetta diverse)

Per descrivere una popolazione si calcolano due cose:

- **Frequenze genotipiche**-> quanto sono diffusi i diversi genotipi (AA, Aa, aa)
- **Frequenze alleliche**-> quanto sono diffusi i singoli alleli (A e a)

*Rapporto fenotipi 9:3:3:1*

Il modello hardy-weinberg dice che se gli incroci sono casuali e non agiscono forze evolutive, le frequenze alleliche rimangono costanti nel tempo.

*Frequenze alleliche: AA=p<sup>2</sup>*

$$Aa=2pq$$

$$Aa=q^2$$

Perché questo equilibrio sia rispettato deve: essere una popolazione grande, unioni casuali (panmissia), nessuna selezione, nessuna migrazione e nessuna mutazione sbilanciata, se le frequenze cambiano c'è evoluzione.

Principali forze evolutive che rompono l'equilibrio:

- *Mutazione*-> crea nuovi alleli
- *Migrazione o flusso genico*-> nuovi individui portano alleli diversi, aumentando variabilità
- *Selezione naturale*-> alcuni alleli conferiscono vantaggi
- *Unioni non casuali (inbreeding)*-> accoppiamenti tra parenti, aumentano gli omozigoti, diminuiscono gli eterozigoti.

*Genetica di popolazione* studia l'evoluzione, si capiscono le differenze tra popolazioni, si prevedono malattie recessive negli esseri umani, si progettano miglioramenti, si capisce se un allele si sta diffondendo o scomparendo

Hardy è la linea zero: qualsiasi deviazione ci dice che la popolazione si sta evolvendo

Se consideriamo più geni insieme, hardy non vale perché di spengono più generazioni perché gli alleli dei

*Più il sistema riproduttivo è misto più questa struttura cambia*

È all'interno delle popolazioni che avvengono i processi evolutivi, non nei singoli individuiLa diversità genetica non è uguale in tutte le piante, dipende dal modo in cui si riproducono:

- **Specie allogame**-> si fecondano **incrociandosi** (mais, radicchio) qui ogni individuo mescola continuamente i propri alleli con quelli degli altri, quindi c'è tanta variabilità genetica, molti eterozigoti, la popolazione tende all'equilibrio genetico, *qui funziona meglio hardy-weinberg*
- **Specie autogame**-> fanno **autofecondazione** (pisello, frumento) ogni generazione autoproduce i propri gameti, quindi: gli eterozigoti diminuiscono di metà in ogni generazione, gli omozigoti aumentano, dopo molte generazioni si ottengono linee pure, *queste popolazioni sono molto uniformi e si adattano bene all'ambiente, non sono flessibili ai cambiamenti*
- **Specie a propagazione vegetale/apomittiche**-> non c'è meiosi, si riproducono per bulbi, *clonazione* o producono semi senza fecondazione, la variabilità è bassissima

**STRUTTURA E FUNZIONE DI DNA E RNA**

**DNA e rna** sono acidi nucleici (molecole molto grandi) composte da unità più piccole-> **nucleotidi**, ogni nucleotide è formato da 3 componenti: *un gruppo fosfato, uno zucchero pentoso, una base azotata*

Lo zucchero e la base insieme formano un **nucleoside**,aggiungendo il fosfato si crea il nucleotide vero, con un legame tra il carbonio 5' dello zucchero e il fosforo.

Nel dna abbiamo quantità diverse di basi,adenina (A) è sempre uguale a quella di timina (T) , e la quantità di citosina (c) è sempre uguale a quella di guanina (G).

**Struttura del dna:**

Ha una doppia elica: due filamenti antiparalleli (uno 5'→3', l'altro 3'→5') avvolti a spirale destrorsa. I nucleotidi si legano tra loro con **legami fosfodiesterici** formando uno scheletro zucchero-fosfato esterno, tra il carbonio 3' di uno zucchero e il carbonio 5' del nucleotide successivo.

le basi azotate si trovano all'interno e si appaiano in modo specifico: A con T (due legami a idrogeno) e G con C (tre legami idrogeno)

Oltre alla forma **DNA B** (idratata e predominante), esistono anche **DNA A** (destrorsa e compatta, non si sa se esiste veramente) **DNA Z** (sinistrosa, sottile, allungata, è possibile ci sia)

**RNA:** Simile a DNA, ma costituito da un solo filamento con il ribosio e uracile (U) al posto della timina

### REPLICAZIONE DEL DNA:

Il dna si replica in maniera **semiconservativa**: ogni nuova molecola è formata da un filamento nuovo e uno vecchio, la replicazione inizia in un punto specifico, **origine di replicazione**, dove proteine iniziatrici aprono la doppia elica formando **due forcelle di replicazione** che procedono in direzioni opposte

La sintesi del dna è catalizzata dalla **dna polimerasi** che aggiunge nucleotidi solo in direzione 5'→3' filamento *leading* (*guida*) si sintetizza in modo continuo, mentre il filamento *lagging* (*tardivo*) è sintetizzato in modo discontinuo a tratti, generando i **frammenti di okazaki**, la replicazione e quindi detta semidiscontinua

#### Si verifica solo la forma ad Y nella replicazione del dna

In questo processo intervengono diversi enzimi:

- **DNA polimerasi III** sintetizza i filamenti
- **DNA polimerasi I** sostituisce i prime di RNA con DNA
- **DNA polimerasi II** corregge gli errori
- **Ligasi** unisce i frammenti di dna in un filamento continuo
- **Primasi** sintetizza brevi tratti di RNA (primer)
- **Elicasi** separa i due filamenti della doppia elica
- **SSB** sono proteine che stabilizzano i frammenti singoli
- **Topoisomerasi** prevengono l'attorcigliamento del DNA
- **Sliding clamp** migliora l'efficienza della DNA polimerasi

Nelle cellule eucariotiche, le dna polimerasi hanno ruoli specifici: alfa (sintetizza i primer per iniziare la replicazione) delta (nella sintesi del nuovo filamento, soprattutto lagging) epsilon (nella sintesi del filamento leading) beta (riparazione del dna) gamma (replicazione del dna mitocondriale)

Negli eucarioti la replicazione è più complessa per tre motivi principali

1. **Dimensione dei cromosomi** che richiede più origini di replicazione e **repliconi**
2. **Presenza di nucleosomi** il dna si avvolge attorno a proteine **istoniche** formando la cromatina, che deve essere parzialmente rilassata per permettere la replicazione
3. **Telomeri** sequenze terminali che impediscono la perdita di dna, sintetizzate dall'enzima telomerasi, che usa RNA come stampo

Meccanismi di riparazione del dna-> servono per risolvere gli errori

## TRASCRIZIONE

È il processo in cui l'informazione genetica contenuta nel DNA è copiata in una molecola di RNA, questo rna chiamato messaggero (mRNA) serve per la sintesi delle proteine durante la traduzione, seguendo il dogma centrale: dna->rna-> proteina.

Non tutti i geni codificano le proteine: alcuni producono solo RNA funzionali non traducibili

Nella trascrizione, **un solo filamento di DNA** è usato come stampo (filamento antisenso), mentre l'altro (senso/codificante) ha orientamento 5'→3' e possiede la stessa sequenza dell'RNA trascritto (con uracile al posto della timina) mentre il filamento stampo è complementare al trascritto ed è usato come guida per l'appaiamento delle basi.

Prima dell'inizio della trascrizione, la doppia elica del DNA deve essere denaturata e srotolata: nei *procarioti*: lo fa direttamente la RNA polimerasi, negli *eucarioti* intervengono proteine specifiche che si legano al DNA nel punto di inizio della trascrizione .

A differenza della replicazione del dna (avviene solo in alcune fasi del ciclo cellulare), la trascrizione può svolgersi durante il ciclo cellulare, anche se rallenta la mitosi

**Nei procarioti**-> c'è solo un tipo di RNA polimerasi, che denatura e srotola il dna

**Eucarioti**-> ci sono 3 tipi di RNA polimerasi (I,II, III) con funzioni specifiche

Ci sono 3 tipi di RNA: **tutti e 3 per la sintesi proteica**

- **mRNA:** (rna messaggero) porta l'info genetica dai geni ai ribosomi per la sintesi proteica, ha un singolo filamento di lunghezza variabile, tradotta in proteina
- **tRNA:** (rna di trasferimento) trasporta gli aa ai ribosomi e li abbina ai codoni dell'mRNA tramite l'anticodone, formando la sequenza corretta della proteina
- **rRNA:** (rna ribosomiale) costituisce la subunità dei ribosomi, organelli citoplasmatici dove avviene la sintesi proteica

**Enzima per la trascrizione**-> RNA POLIMERASI

**Il punto di inizio non sempre coincide con il codone di start (TSS)**

**Gene:** consiste in tutte le sequenze di DNA necessarie per la produzione finale di un RNA

*Splicing* è l'eliminazione degli introni, e la saldatura degli esoni per formare un mRNA maturo pronto per la traduzione, per far sì che avvenga la sintesi proteica, può essere autosplicing o alternativo (può portare varianti ai trascritti (non avviene sempre in modo uguale))

Poli(A) polimerasi da struttura al trascritto e la capacità del trasporto dal nucleo al citoplasma

**Amminoacidi** sono le unità che formano le proteine, ogni aa ha un carbonio centrale legato a un gruppo amminico, carbossilico o è una catena laterale che determina la caratteristica all'amminoacido,

Gli aa si dividono in base al radicale: idrofobici (non polari, **metionina** importante perché è il primo aa in tutte le proteine), idrofilico (polare), aromatici o alifatici, in alcuni casi con gruppi residuali con atomi di zolfo (creano ponti chimici tra regioni diverse della stessa proteina)

**Proteina**-> sequenza di un legame peptidico tra aa, legame tra un gruppo carbossilico di un aa e con il gruppo amminico di un altro aa, con scarso acqua, quando uniamo gli aa (struttura primaria) ma la sequenza dei nucleotidi creano strutture secondarie (si basano su caratteristiche degli aa), poi crea strutture più complesse, terziaria (legami tra varie regioni delle proteine), infine ci sono subunità diverse che si legano (struttura quaternaria)

Le proteine fanno praticamente tutto (funzione enzimatica, riserva, ormonali, motrici, di difesa (anticorpi), di trasporto (pompe protoniche), recettori, strutturali)

**Codice genetico:** traduce le informazioni in RNA in aa, tre nucleotidi dell'mRNA (codone) codificano per un aa specifico.

Come l'info genetica in un codice di 4 lettere è trasformata in un prodotto con 20 lettere?

**3 nucleotidi=1aa = $4^3=64$  parole, avanzano 44 parole, il codice genetico è degenerato-> più triplette che codificano lo stesso aa**

**Bisogna stare attenti al punto di inizio di lettura, perché potrebbe shiftare avanti tutto (cambia tutta la proteina)**

Ci sono tRNA diversi per ciascuna delle triplette codificanti lo stesso aa?-> no ne esistono 20, si parla di vacillamento della 3\* base (può formare legami a idrogeno non precisi), porta a un altro tipo di mutazione: mutazione silente (non si vedono dal punto di vista fenotipico)

**Il codone di start codifica l'aa metionina**

*Continua a codificare*

Come si è verificato che il codice genetico è basato sulle triplette? Si sono sintetizzate molecole di RNA sintetico e si è analizzato il contenuto

3 triplette non sono associate a nessun aa (codone di stop, si blocca la sintesi proteica)

spiega come le sequenze di nucleotidi dell'mRNA sono tradotte in aa, le informazioni sono originali triplette (ognuna codifica per un aa specifico, con codoni di inizio, di stop) che segnalano la fine e l'inizio della sintesi proteica

**Sintesi proteica:**

Le informazioni contenute nell'mRNA sono tradotte in proteine, avviene nel citoplasma, sui ribosomi (ospitano i tRNA) dove i tRNA trasportano gli aa da inserire nella catena polipeptidica.

**Il processo di sintesi è diviso in 3 fasi:**

- 1) **Fase di inizio** il ribosoma si lega all'mRNA e al tRNA iniziale con la metionina
- 2) **Allungamento** i tRNA portano gli aa e il ribosoma, li unisce formando la catena polipeptidica
- 3) **Terminazione** quando il ribosoma incontra un codone di stop, la catena viene rilasciata

1 singolo trascritto non è attaccato da un singolo ribosoma, ma da più che creano una proteina da un singolo trascritto

Come il dna, anche la proteina dopo il legame peptidico ha un'estremità con libero gruppo amminico e l'altra parte con gruppo carbossilico libero.

**Sintesi mini:** Trascrizione: il DNA viene copiato in RNA. L'RNA messaggero (mRNA) porta le istruzioni ai ribosomi per produrre proteine. Nei procarioti c'è un solo tipo di RNA polimerasi, negli eucarioti ce ne sono tre, ognuna per un tipo di RNA, e richiedono fattori di trascrizione. Nei geni eucariotici, gli introni vengono rimossi e gli esoni uniti tramite splicing per ottenere l'mRNA maturo.

Tipi di RNA:

- mRNA: porta l'informazione genetica.
- tRNA: trasporta gli amminoacidi e li abbina ai codoni dell'mRNA.
- rRNA: costituisce i ribosomi, dove avviene la sintesi proteica.

Amminoacidi e proteine: 20 tipi di amminoacidi con radicali differenti determinano le strutture primarie, secondarie, terziarie e quaternarie delle proteine.

Codice genetico: le triplette di nucleotidi dell'mRNA (codoni) indicano quali amminoacidi inserire; ci sono codoni di inizio (AUG) e stop (UAA, UAG, UGA).

Sintesi proteica: avviene nel citoplasma sui ribosomi; il tRNA porta gli amminoacidi, che vengono uniti in catene polipeptidiche secondo la sequenza dei codoni. Tre fasi principali: inizio, allungamento, terminazione.

Regolazione genica: la cellula controlla cosa, quando e dove produrre le proteine, adattando la sintesi alle necessità.

Esame: definisci autogama, linea pura, leggi di Mendel, descrizione, esercizi vero o falso es. incrocio diibrido con omozigote recessivo da una popolazione con 4 classi di cui 2 classi: 5% altre 2 95% c'è associazione genica?

## MUTAZIONI

I cambiamenti del dna possono avvenire a diversi livelli:

**-mutazioni geniche:** riguardano pochi nucleotidi, possono causare spostamenti di lettura

**-cromosomiche:** interessano interi segmenti, comprendono delezioni, duplicazioni, rilevate al microscopio, si basano sulla rottura del cromosoma in una o più parti

**-genomiche:** ancora più a livello microscopico, cambiano numero di cromosomi

Mutazioni solitamente avvengono in modo:

- *spontaneo* (non volevamo avvenissero, dovute ad errori di replicazione del dna, inefficienza di ripartizione, trasposoni (punti del genoma che vanno in giro))
- *indotte* (agenti mutageni, agenti chimici (acido nitroso, etilmetansulfonato) o fisici (raggi uv,X))

*Senza mutazioni, tutti i geni sarebbero tutti in un'unica forma, non avremmo variabilità ed evoluzione, se le mutazioni fossero troppo frequenti comprometterebbero l'ereditarietà.*

Dove avviene la mutazione-> deve avvenire nei gameti o nelle cellule da cui si formano i gameti

**Duplicazioni**-> in un corredo cromosomico 2 o più segmenti sono in copie ripetute (risultati sono raramente negativi), sono fondamentali, unico effetto che osserviamo: *dosaggio genico* (manifestazione più accentuata di un fenotipo)

**Inversione**-> si gira e viene riinserito nel cromosoma, *non sono molto negative*, negativa sé coinvolge anche in centromero (problemi di appaiamento)

**Traslocazioni**-> spostamento da una posizione a un'altra tra due cromosomi non omologhi

**Mutazioni genomiche**-> interferiscono con il numero dei cromosomi

La variazione del numero di cromosomi può produrre:

**Euploidi**-> numero cromosomico multiplo di X e superiori a 2

**Aneuploidi**-> multiplo irregolare (cattivo)

**Aploidia**-> api (sterili)

**Poliploidi**-> molti più alleli (maggior parte delle angiosperme) frumento tenero e duro, ci sono *autopoliploide* (specie con 1 solo genoma all'interno) *allopoliploidia* (2 genomi e 3 genomi diversi)

Poliploidia indotta può essere indotta artificialmente, con la colchicina tutte le cellule interagiscono con la mitosi e si fermano tutte nello stesso momento (non riduzione dei gameti), ci sono a tre trattamenti termici o fisici (determinano mutazioni) o inibitori della cito cinesi (divisione della cellula)

Triticale-> ibrido ottenuto dall'incrocio

**Anuploidia**-> sgradevole, presenza di un numero anormale di cromosomi (es. down)

**Trasposoni**-> sequenze che possono girare per il genoma, sono frammenti di dna che si staccano e si mettono in un altro punto

**Retrotrasposoni**-> si copiano e si inseriscono in un'altra pianta, determinano un aumento di dimensione del genoma, si spostano con un intermedio a RNA, avremo 2 copie dello stesso Trasposone (più presenti nei genomi vegetali)

Trasposoni normali-> non aumentano la dimensione, codificano prodotti genici

Elementi trasponibili (hanno estremità con motivi ripetuti), dentro il Trasposoni c'è una regione codificante, responso e trova un altro punto del genoma dove infilarsi.

