

LA FUNZIONE DEL GENE.

1902 Garrod e Beateson studiano *l'acptonuria* malattia recessiva che comporta l'accumulo di HA (acido omogenistico) e che causa un colore più scuro delle urine.

Si cominciò a definire la relazione **gene-enzima** per cui un gene decodificasse per un dato enzima di una **via metabolica**.

1940 Beadle e Tatum studiarono le associazioni in *Neurospora crassa* (muffa del pane) usando la **biochimica** per spiegare la natura molecolare di una catena metabolica.

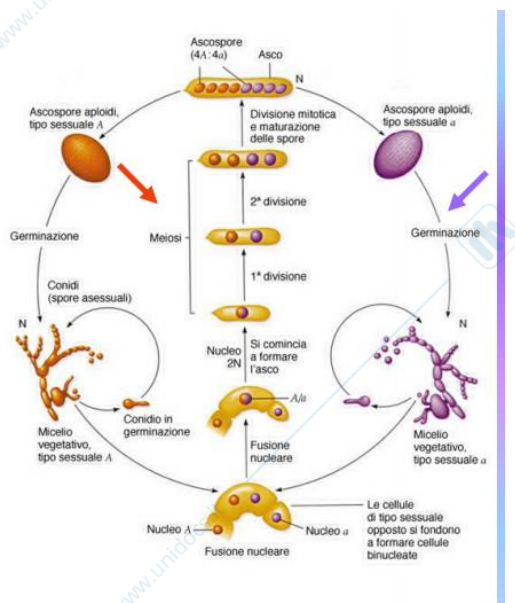
NEUROSPORA CRASSA

Ciclo di crescita: è un **fungo miceliale**, si diffonde attraverso filamenti intercettati. È un organismo **aploide**, per la riproduzione produce **spore asessuate** chiamate **conidi**.

Possono riprodursi per via **sessuata**, incrociando individui di tipo **A** e **a** in terreni poveri di azoto.

La fusione genera una cellula diploide A/a che va incontro a mitosi generando **aschi** (**asco**) i quali genereranno spore che si disperderanno.

Neurospora è un **ceppo prototrofo**, cioè cresce in un **terreno minimo** (fonte di C inorganico, sali minerali, vitamina **biotina**).



I mutanti isolati dai 2 scienziati erano **mutanti nutrizionali** o **auxtrofi**, essi non erano in grado di crescere in terreni di coltura minimi.

Per capire a che livello fosse la mutazione, si fecero incrociare **prototrofi** e **auxtrofi** le quali progenie furono cresciute in **terreni completi** (contenenti tutti gli amminoacidi, nucleotidi, ac nucleici ecc).

Successivamente si prelevava una parte della colonia e la si poneva in terreni minimi, i mutanti che non crescevano erano così analizzati in terreni minimi con aggiunta selettiva di un particolare componente.

Così facendo si poté capire cosa fosse la conseguenza della mutazione genica.

Un mutante **auxtrofo per triptofano** significa che ha una mutazione che gli impedisce di sintetizzare triptofano e dunque può crescere solo in terreni con triptofano.

Grazie alle informazioni fornite dagli studi biochimici sulle vie metaboliche si è potuto comprendere la relazione profonda **un gene-un enzima** e capire come gli **intermedi** di una via metabolica, a seconda del livello dove avviene la mutazione, possono essere inoculati per consentire la produzione del prodotto.

La teoria un gene-un enzima, fu sostituita con **un gene-un polipeptide** dato che si scoprì che alcuni enzimi sono composti da più parti codificate da geni diversi (es. DNA pol III).

MALATTIE UOMO

- Fenilchetonuria : mancanza enzima per la digestione fenilalanina, può causare gravi danni alle cellule del cervello (vedi pag 62)
- Albinismo : Mutazione che causa malfunzionamento della **tirosinasi** per la produzione di melanina, ce ne sono di vari tipi, può esserci caso di **complementazione genica**
- Sindrome di Kartagener: difetti nella **dineina**, proteina associata ai microtubuli, causa sterilità.