

ORGANIZZAZIONE DNA negli eucarioti

SEQUENZE

uniche

mediamente
ripetute

altamente
ripetute

DNA

tra 2 nucleosomi: DNA-LINKER

NUCLEOSOMI = 147 pb avvolte
attorno ad un ottamero di
istoni con 2 giri

complesso transitoriamente con
proteine NON ISTONICHE che
regolano funzione e messaggio

complesso stabilmente con proteine
ISTONICHE a formare la CROMATINA

CROMOSOMI A SPAZZOLA

ovociti di squalo o
anfibia

anse attivamente
trascritte

tessuti larvali nei
ditteri di alcune
piante e protozoi

replicazioni
successive, no
divisione

CROMOSOMI POLITECNICI

centromeri 4 coppie
di cromosomi uniti in
un centromero

EUCROMATINA (facoltativa o costitutiva)

ETEROCROMATINA

RNA

STRUTTURA

diversità da DNA

ripiegamento (confutazione Watson e Crick)

metilazione e pseudouridinilazione

+ piccole proteine nucleari = complessi snRNP -> splicing dell'mRNA

snoRNA

lncRNA

TIPOLOGIE

NON CODIFICANTE

80% rRNA

15% tRNA

ncRNA lungo

ncRNA corto

siRNA; miRNA; piRNA; snoRNA

CODIFICANTE

5% mRNA

microRNA o miRNA

stabilità degli RNA bersaglio e sull'efficienza della loro traduzione in proteine

intragenici
intergenici
clusterizzati

Seed Region -> riconoscimento e legame

agiscono negativamente sulla regolazione post-trascrizionale

- inibizione trascrizione e/o deadenilazione della coda poli A
- digestione e degradazione degli mRNA (endonucleasi)

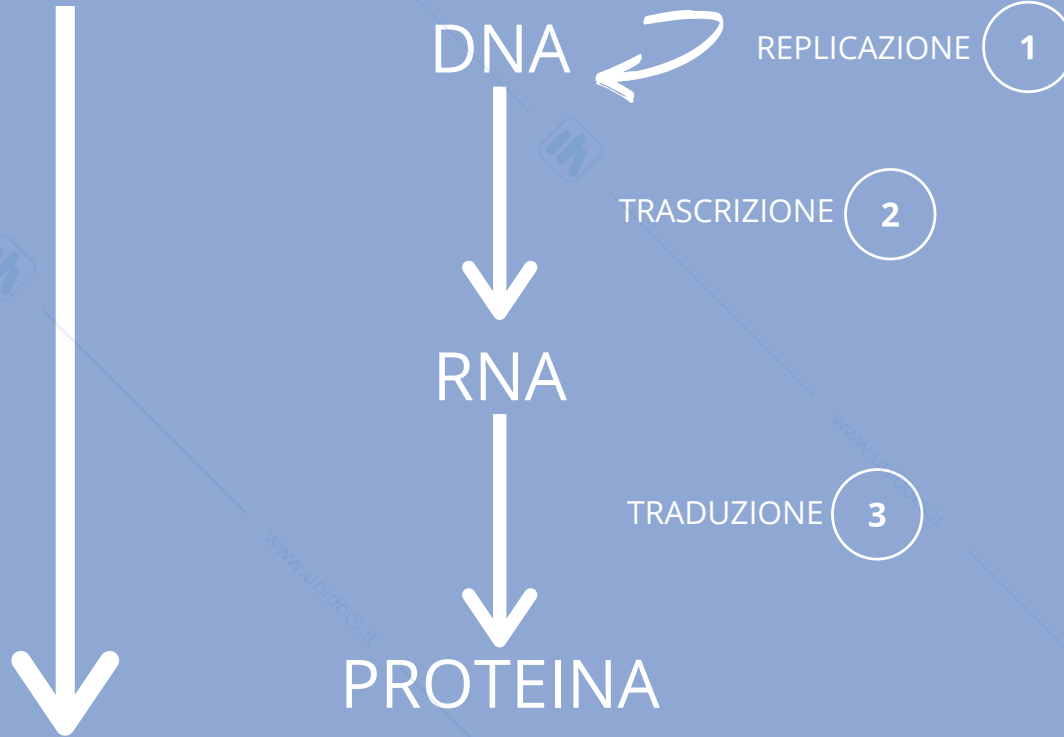
MECCANISMI D'AZIONE

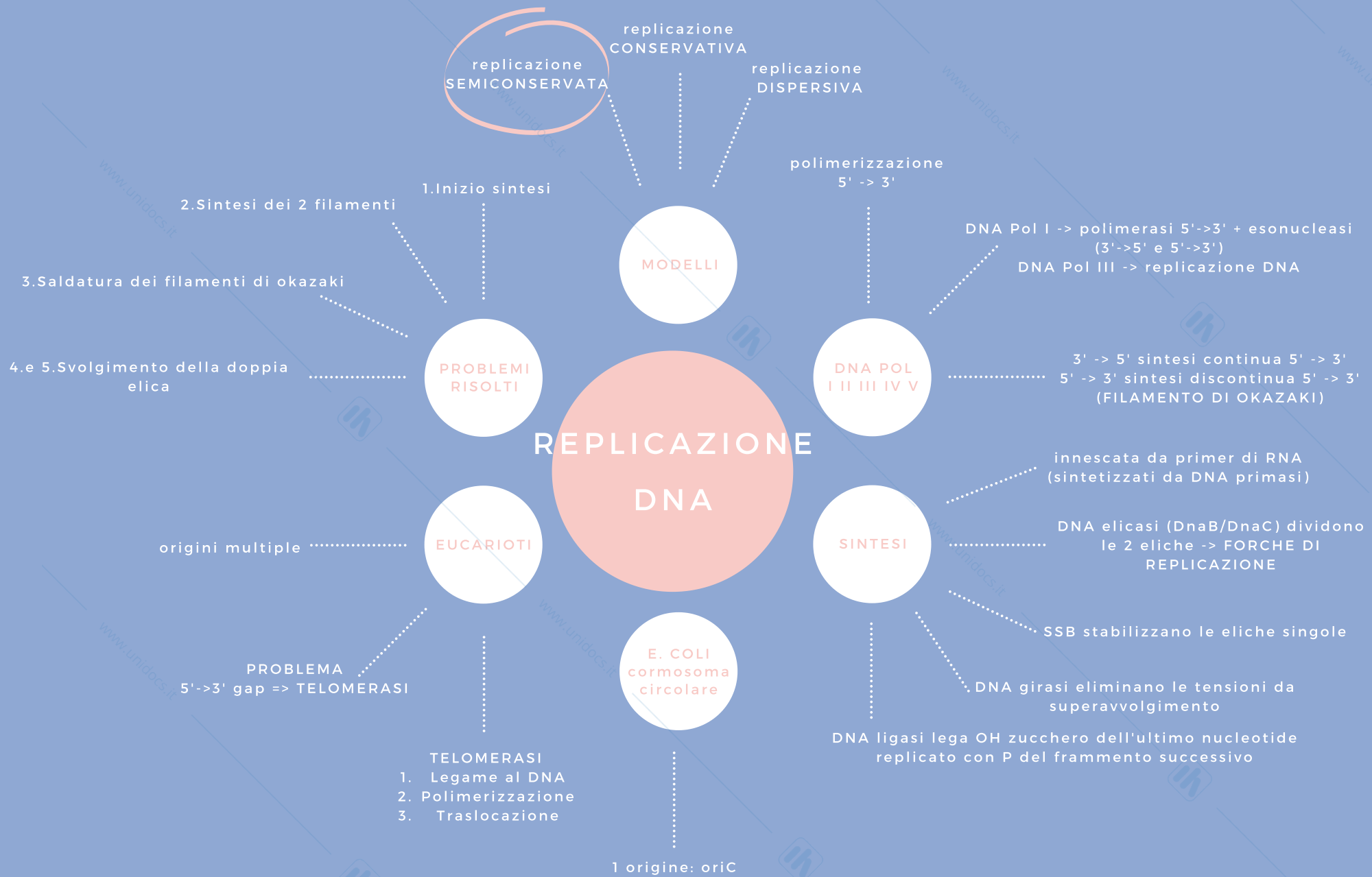
a esca
impalcatura
guida

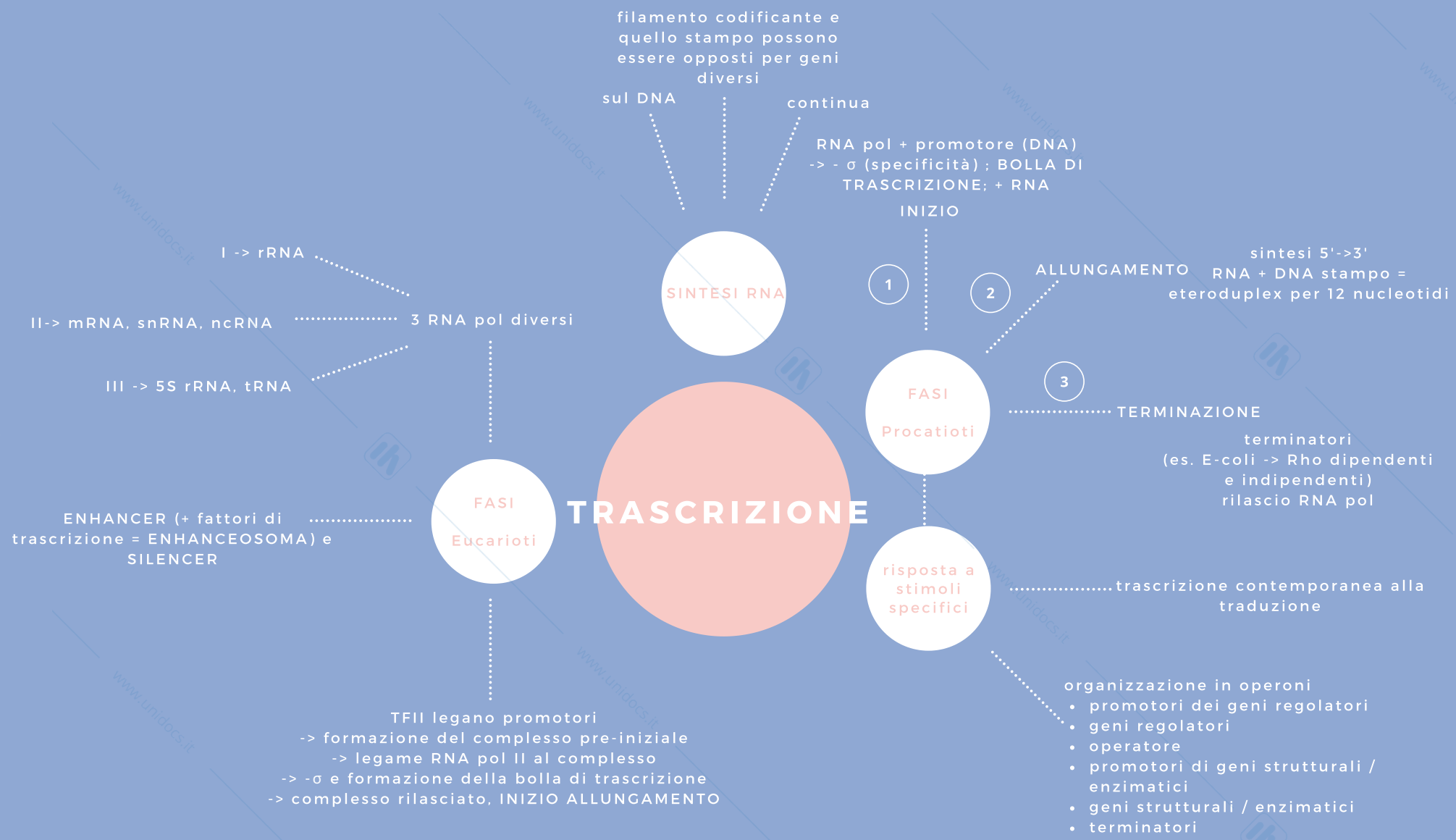
- appaiamento con sequenza bersaglio sul DNA
- appaiamento con adapter legata al DNA
- guida per enhancer
- a spugna per miRNA



Flusso dell'informazione







MATURAZIONE

maturazione hnRNA
(mRNA immaturi)
prodotti negli
EUCARIOTI dalla
TRASCRIZIONE

contemporanea
alla trascrizione

residuo di 7-metil
guanosina aggiunto
al 1° ribonucleotide

aggiunta di CH₂ agli OH del
C2' del 2° e 3°
ribonucleotide (=> O-CH₃)

FINE

ADENOSINA
DEAMINASI (ADA)
adenosina -> inosina

funzioni: maturazione, no
degradazione, trasporto, traduzione

1
CAPPING
IN 5'

CITIDINA DEAMINASI
citidina -> uridina

4
EDITING

funzioni: no degradazione,
traduzione, protezione,
trasporto

2
CODA DI
POLI A IN 3'

POLIADENILAZIONE
ALTERNATIVA

3
SPLICING

RNA pol II trascrive troppo
-> mRNA immaturo viene tagliato a 20 nt
-> POLI A aggiunge 100/200 A all'estremità

eliminazione
INTRONI

2 reazioni di
trans-
esterificazione

alternativo

INTORNI GRUPPO III (catalitico)

INTORNI GRUPPI II (autocatalitico)

INTORNI GRUPPI I (autocatalitico)

OH al C2' destabilizza i legami del
gruppo P legato a OH 3' esone 1
-r. trans-est.-> adenina introne legata a
P esone 1

OH-Guanosina lega P 5' esone
-> distacco introne al 5'
-> legame 2° esone con 1° e
rilascio introne

-r. trans-est.-> O al 3' esone 1 lega P 5'
esone 2; introne liberato come LARIATO

TRADUZIONE

CODICE GENETICO

CODONI =
triplezze di basi

DEGENERATO, NON SOVRAPPOSTO,
ORDINATO, UNIVERSALE

CODONI DI STOP o non-senso: UAA, UAG, (UGA)
(DI INIZIO: AUG)

mutazioni frameshift
(delezione o inserzione)

tRNA

1 tRNA -> 1 aa
1aa -> +tRNA

sito accettore
ansa T
ansa dell'anticodone A
ansa D

trifoglio -> elle

effetto WOBBLE
(tra base 5' del tRNA e base 3' del mRNA)

RIBOSOMI (poliribosomi)

mRNA -nel citoplasma->
proteine ribosomiali -nel nucleo->
2 subunità -pori nucleari->
montate solo quando serve il ribosoma

MINORE -> scorre mRNA
MAGGIORE -> catalizza formazione legami
peptidici

TUNNEL
+ 3 siti di legame (A, P, E)

FASI

1.FASE DI INIZIO

- minore + IF1, IF2 e IF3 (fattori di inizio)
(presente GTP)
- 1. lega mRNA; -IF3
- 2. lega tRNA iniziatore
- 3. lega maggiore; idrolisi GTP; -IF1 e IF2;

=> tRNA iniziatore nel sito P
PEPTIDIL tRNA

2.FASE DI ALLUNGAMENTO (ciclica)

- 1. tRNA successivo attivato da fattori
allunganti legati a GTP
- 2. GTP idrolizzata; trasporto al sito A
- 3. fattore allungante rigenerato
- 4. legame peptidico tra aa adiacenti
fattore allungante lega GTP ;
- 5. traslocazione a dx (peptidil.tRNA A->P
e tRNA scarico P->E
- 6. tRNA scarico rilasciato dal sito E

3.FASE DI TERMINAZIONE

- 1. sito A: codone STOP
- 2. fattore di rilascio riconosce STOP
- 3. fattori di terminazione staccano
ultimo aa e polipeptide rilasciato
- 4. rilascio fattore di terminazione;
ultimo tRNA rilasciato; ribosoma
si separa; mRNA rilasciato

MUTAZIONI CROMOSOMICHE

CLASSIFICAZIONI

- linea somatica
- linea germinale
- spontanee
- indotte
- aberrazioni cromosomiche
- aneuploidie
- poliploidie o monoploidie

< in diploidi
acentrico
pseudo dominanza
interstiziale, terminale
o cromosomi ad anello
A. DELEZIONE

A. ANEUPLOIDIA
(cromosomi)

nullisomico, monosomico, doppio
monosomico, trisomico, tetrasomico, doppio
tetrasomico
< autosomi

VARIAZIONI DELLA STRUTTURA

VARIAZIONE DEL NUMERO

B. DUPLICAZIONE
tandem, tandem inversa
o tandem terminale
c-o ineguale

B. INTERI ASSETTI CROMOSOMICI
monoploidia o poliploidia
(autopoliploidi o allopoliploidi)

C. INVERSIONE
diversa disposizione dei geni
pericentrica o paracentrica

D. TRASLOCASI
diversa localizzazione dei geni
intracromosomica o
intercromosomica (non reciproca o
reciproca)