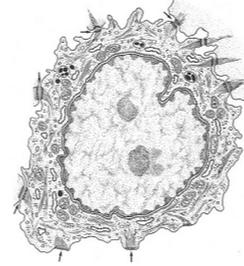
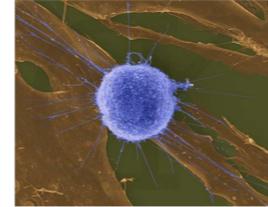
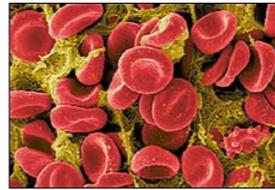


Elementi del genoma

Geni "domestici"



Geni esecutori



Geni regolatori



DNA satellite

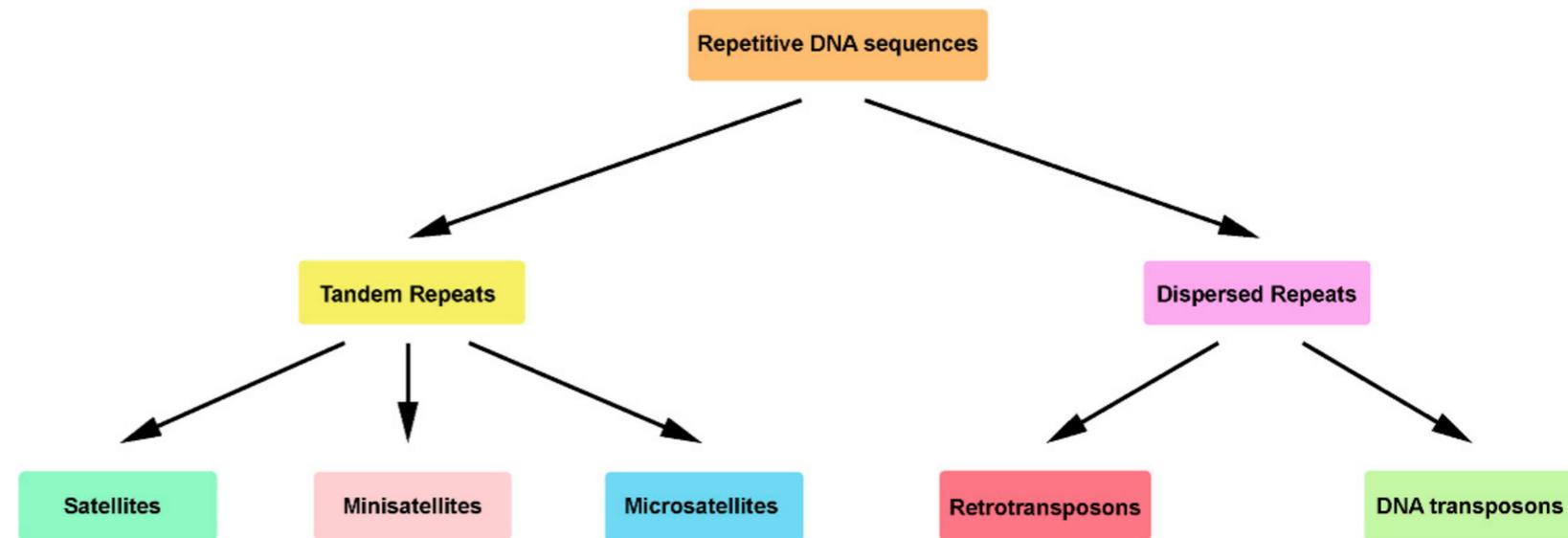
Enhancer



Trasposoni



microRNA

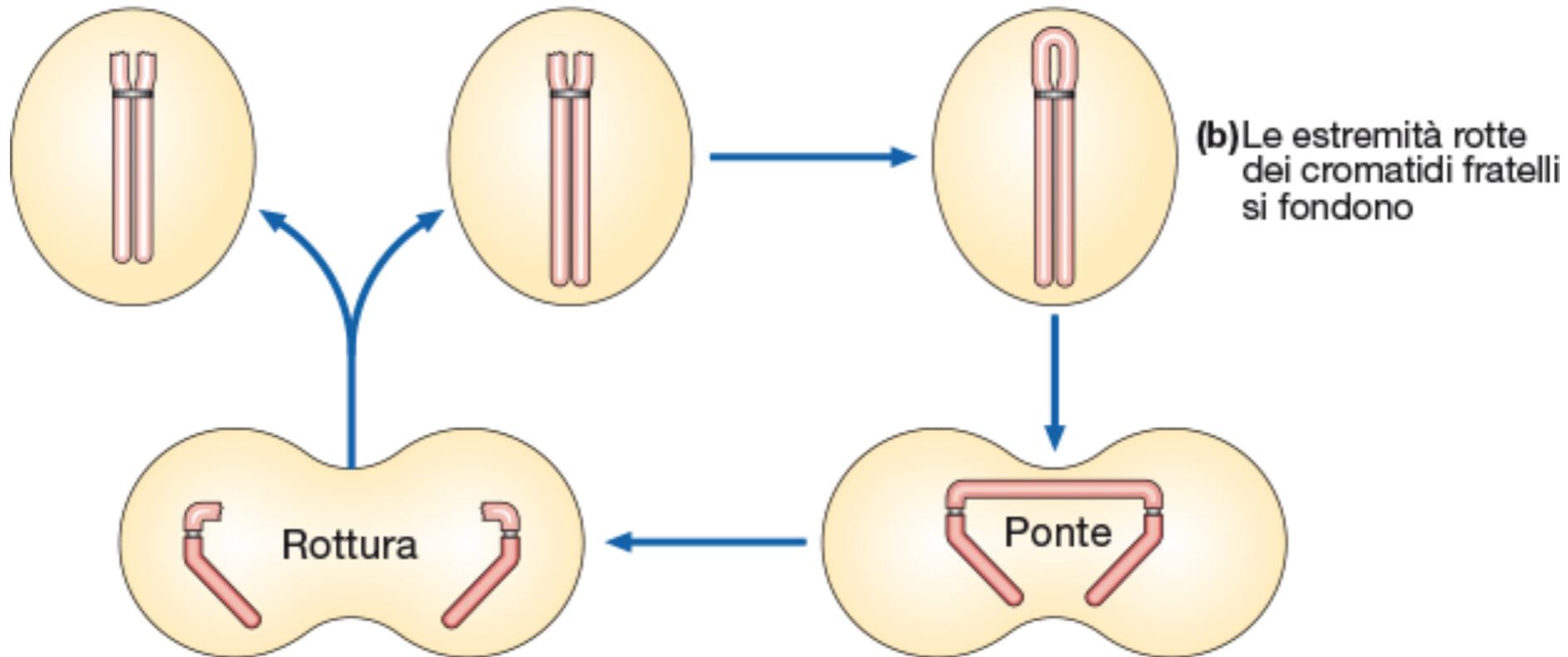


Elementi genetici trasponibili

La trasposizione indica il trasferimento di materiale cromosomico da una posizione ad un'altra nello stesso cromosoma o anche in altri cromosomi.



(a) Quando un cromosoma con terminazione rotta duplica, produce due cromatidi fratelli con identiche estremità rotte

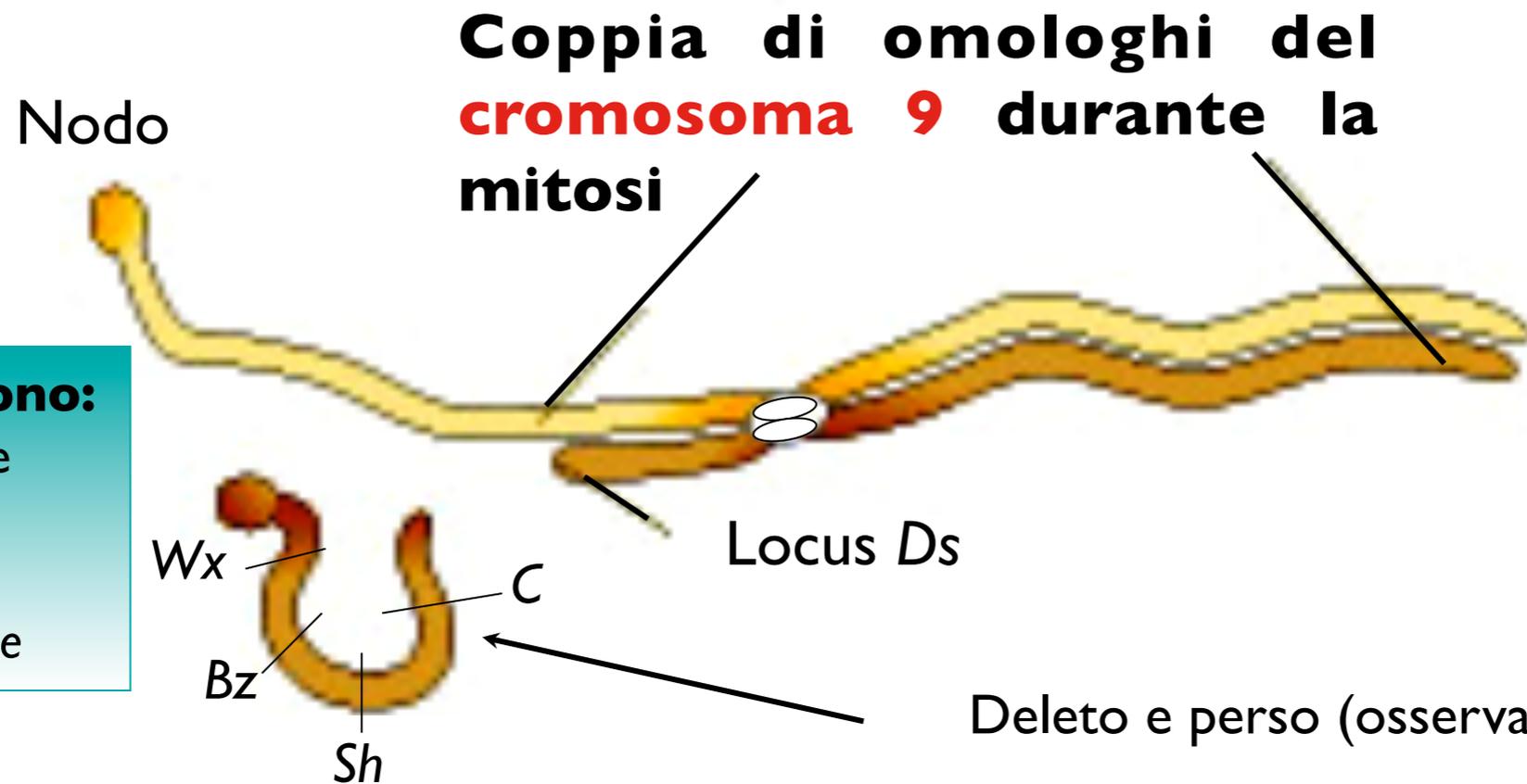


(b) Le estremità rotte dei cromatidi fratelli si fondono

(c) Quando i centromeri si separano durante l'anafase, i cromatidi fusi formano un ponte lungo la piastra equatoriale

(d) Con la migrazione dei centromeri il ponte si rompe, producendo cromosomi con estremità rotte in entrambe le cellule figlie

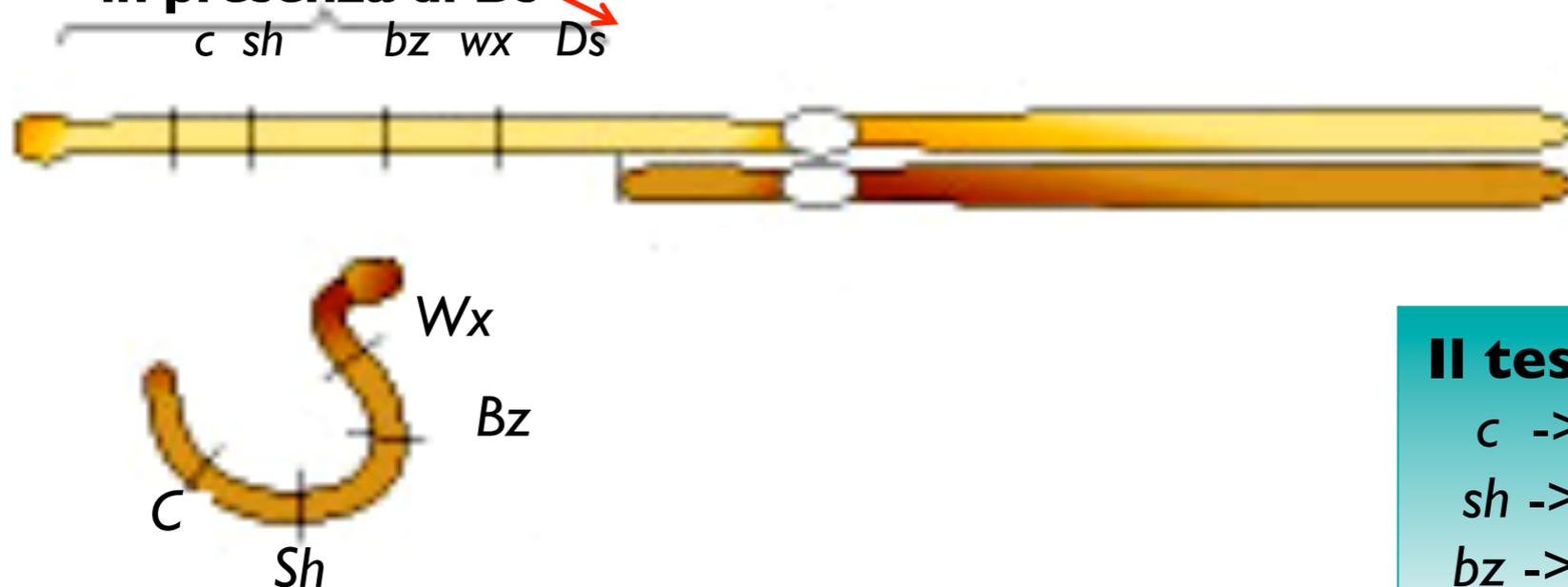
Instabilità cromosomica dovuta all' elemento *Ds* nel mais



Le cariossidi sono:

- C -> Colorate
- Sh -> Lisce
- Bz -> Gialle
- Wx -> Amidacee

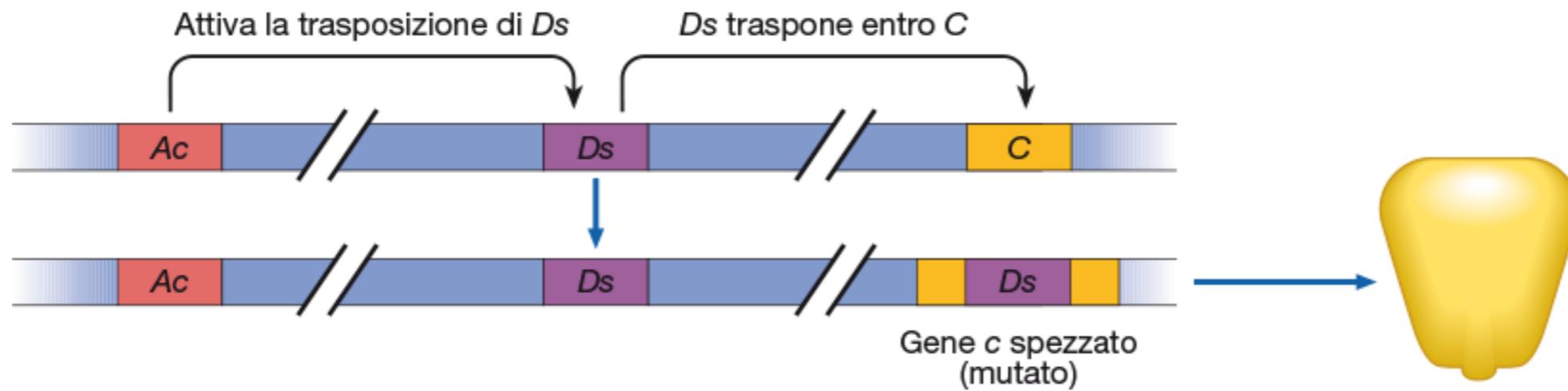
Fenotipi recessivi che si manifestano in presenza di *Ds*



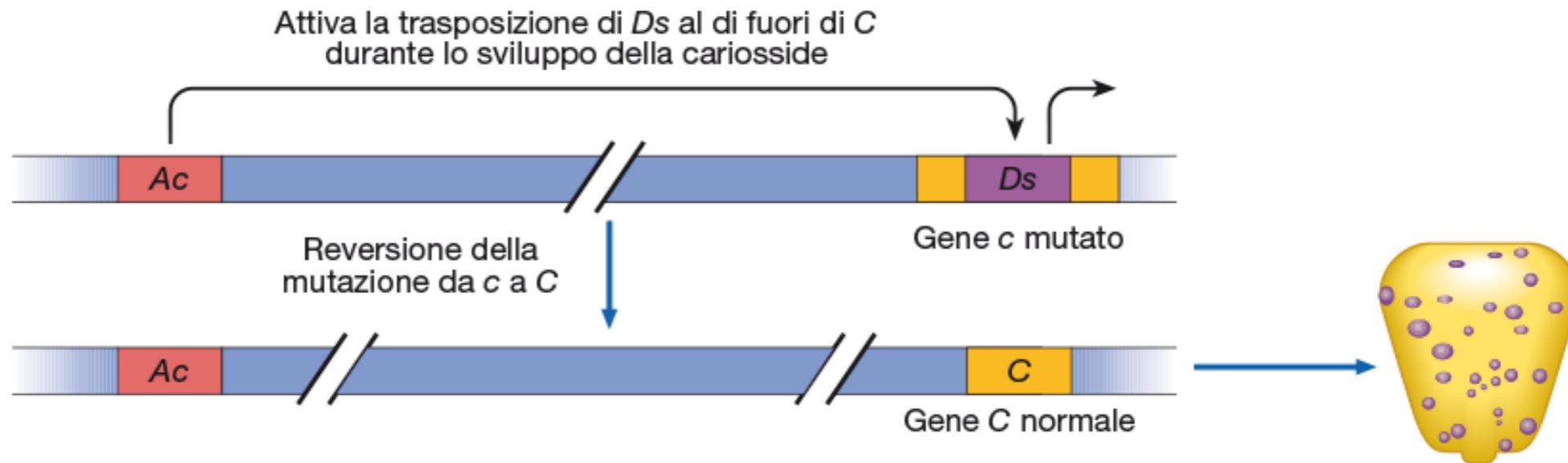
Il tessuto risultante è:

- c -> colorless (incolore)
- sh -> shrunken (grinzoso)
- bz -> bronze (bronzato)
- wx -> waxi (ceroso)

(a) Cariossidi incolori



(b) Cariossidi a macchie



Altre osservazioni di Barbara McClintock

Il manifestarsi dell'instabilità dipendeva dalla presenza di un altro locus , un gene **non associato** a *Ds* che chiamò **Ac** (*Activator*).

Il locus *Ds*, in assenza di *Ac*, poteva essere mappato in regioni specifiche del cromosoma (spesso sul cromosoma 9)

Mc Clintock scoprì che invece **Ac** non poteva essere mappato come era stato fino ad allora possibile fare con tutti gli altri loci genetici identificati, perché in linee differenti si presentava in posizioni differenti.

Scoprì inoltre che anche il locus **Ds** cambiava posizione, quando era presente **Ac**

L'elemento **Ac** è stato definito dalla McClintock un elemento **AUTONOMO**, mentre **Ds** è stato definito elemento **NON AUTONOMO**

Elementi di controllo nel mais

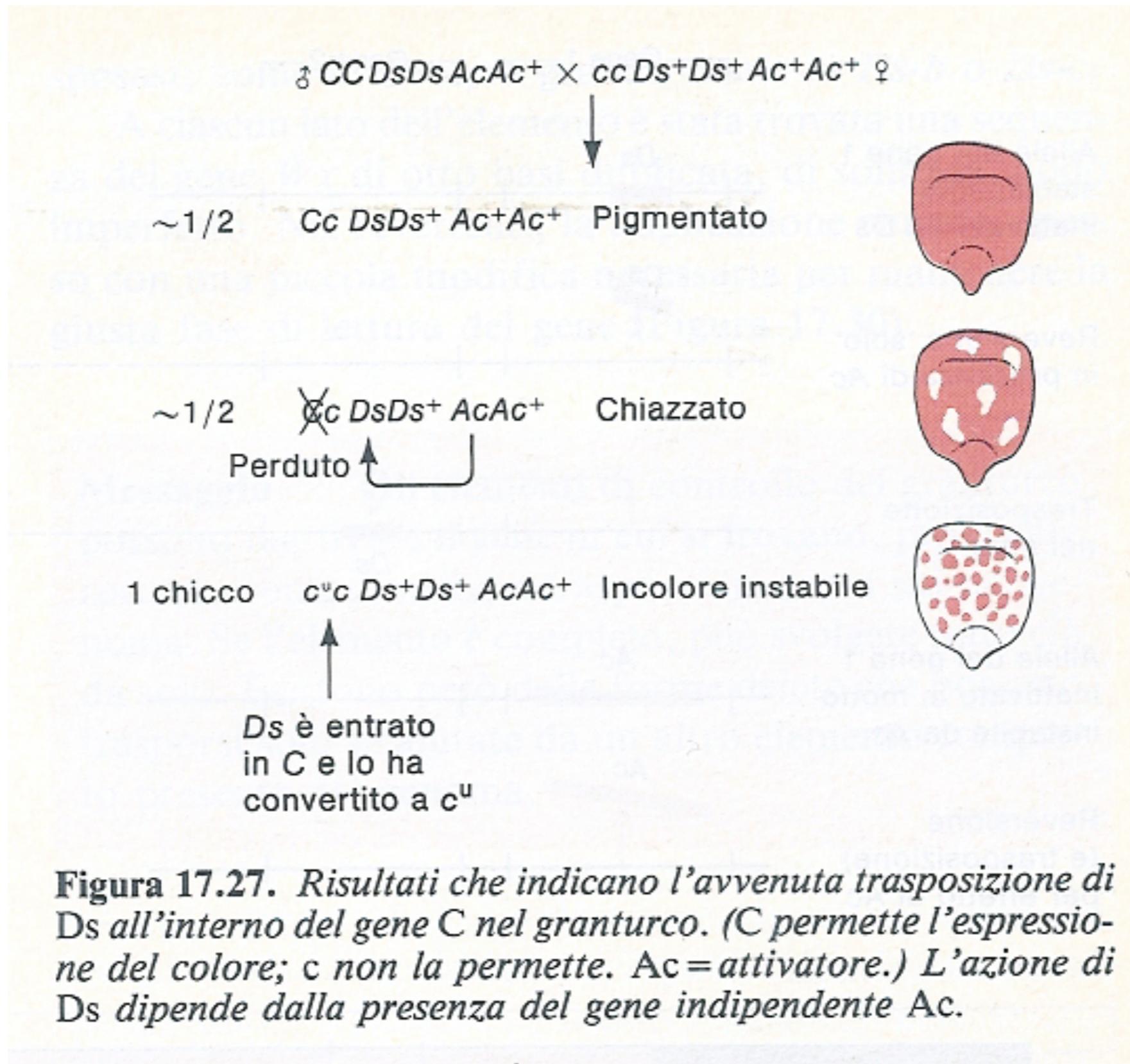


Figura 17.27. Risultati che indicano l'avvenuta trasposizione di Ds all'interno del gene C nel granturco. (C permette l'espressione del colore; c non la permette. Ac = attivatore.) L'azione di Ds dipende dalla presenza del gene indipendente Ac .

Conclusioni di Barbara McClintock

Ds determina il suo effetto genetico lì dove è localizzato:

- può determinare **ROTTURE CROMOSOMICHE**
- può rendere **NON FUNZIONALE** il gene in cui si inserisce
- *Ds* si può anche disinserire e quindi è possibile che il gene che era stato inattivato, si **RIATTIVI**

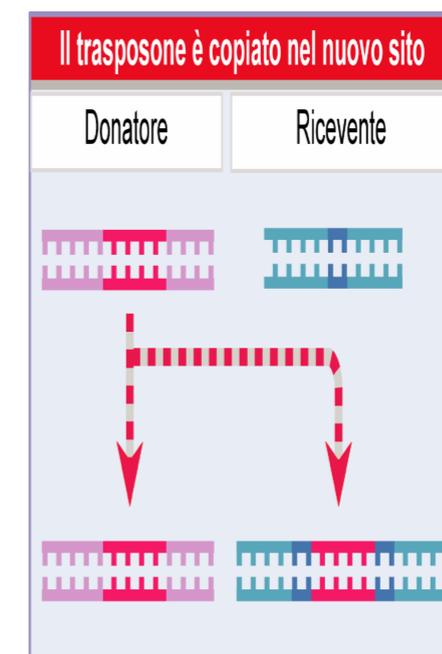
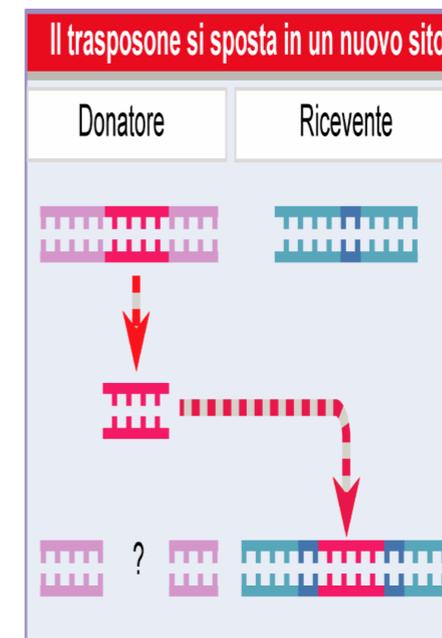
Anche **Ac** può determinare gli stessi effetti

Ac e **Ds** sono **ELEMENTI TRASPONIBILI DI CONTROLLO**



Categorie di elementi trasponibili

1. Trasposoni taglia e cuci
2. Trasposoni replicativi
3. Retrotrasposoni



(a) Tipo I – Retrotrasposoni



Tipo II – Trasposoni a DNA

Autonomi



Non autonomi

Derivanti da mutazioni



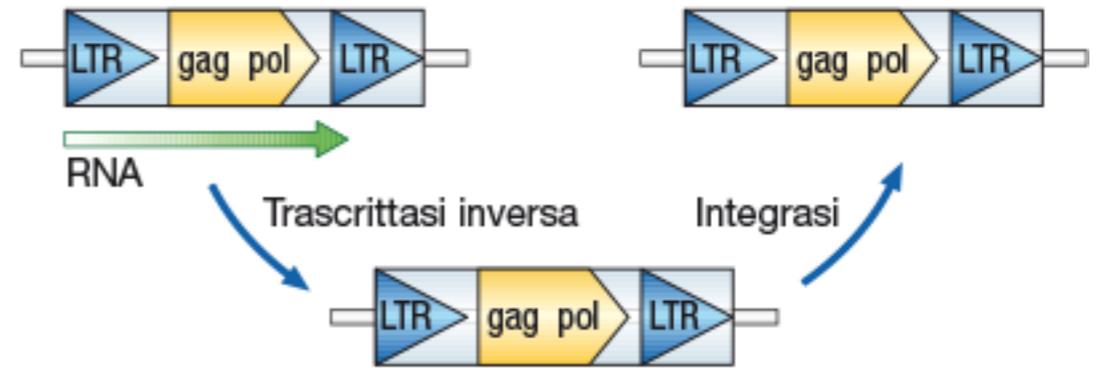
MITE



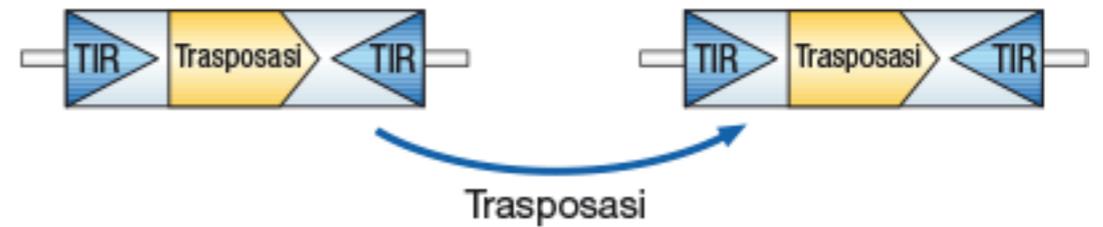
Helitron



(b) Retrotrasposoni LTR: formazione di un intermedio a RNA che viene retrotrascritto e inserito in un sito ricevente



Trasposoni a DNA: trasposizione diretta

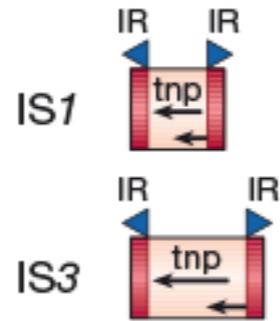


Elementi trasponibili nei procarioti

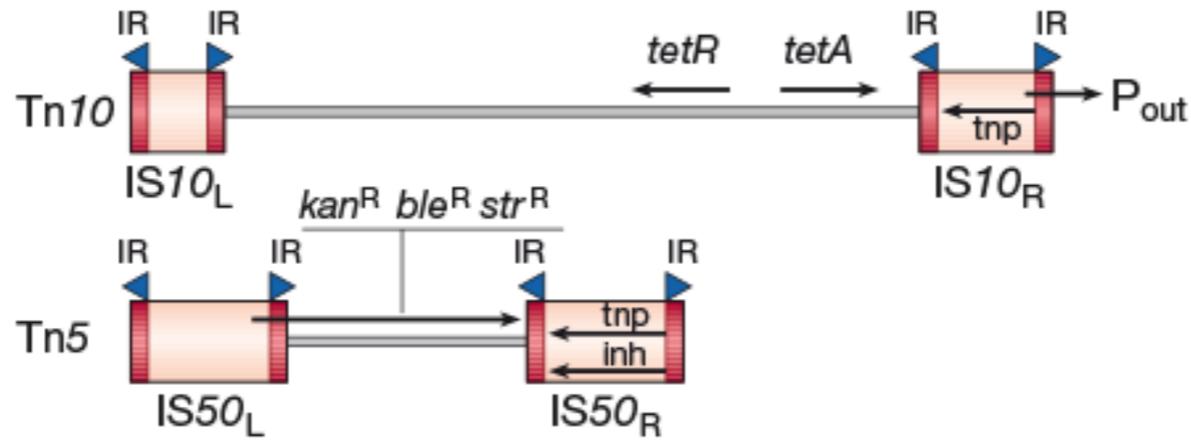
1950 in un ospedale giapponese venne scoperta una terribile dissenteria batterica da Shigella resistente a tutti gli antibiotici utilizzati per curare questa malattia. Questo ceppo batterico era infettato da un plasmide R

Trasposoni batterici

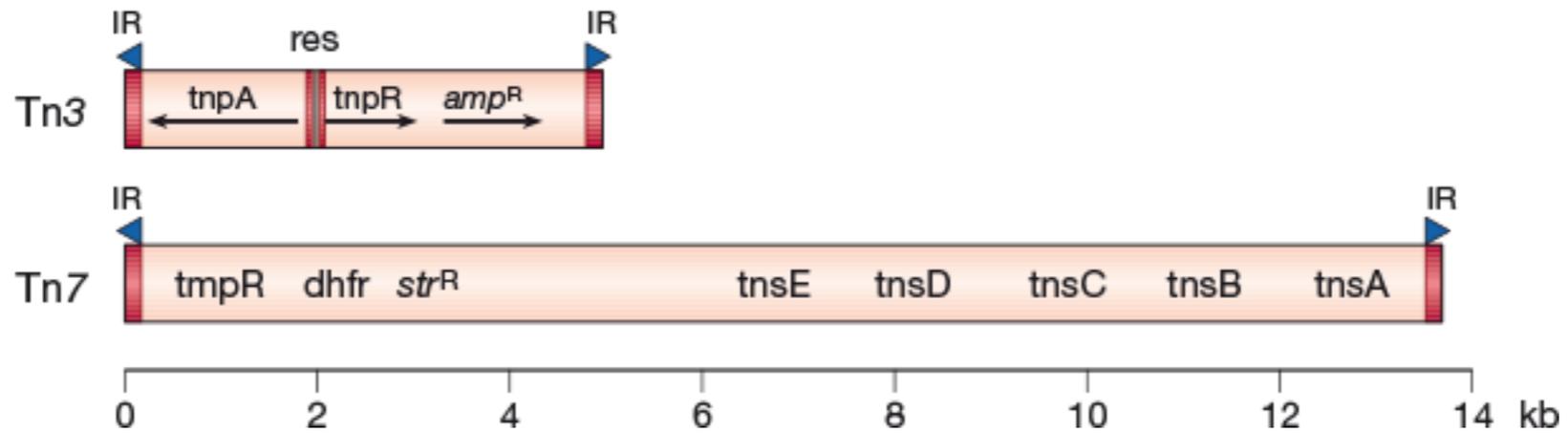
(a) Sequenze di inserzione



(b) Trasposoni composti

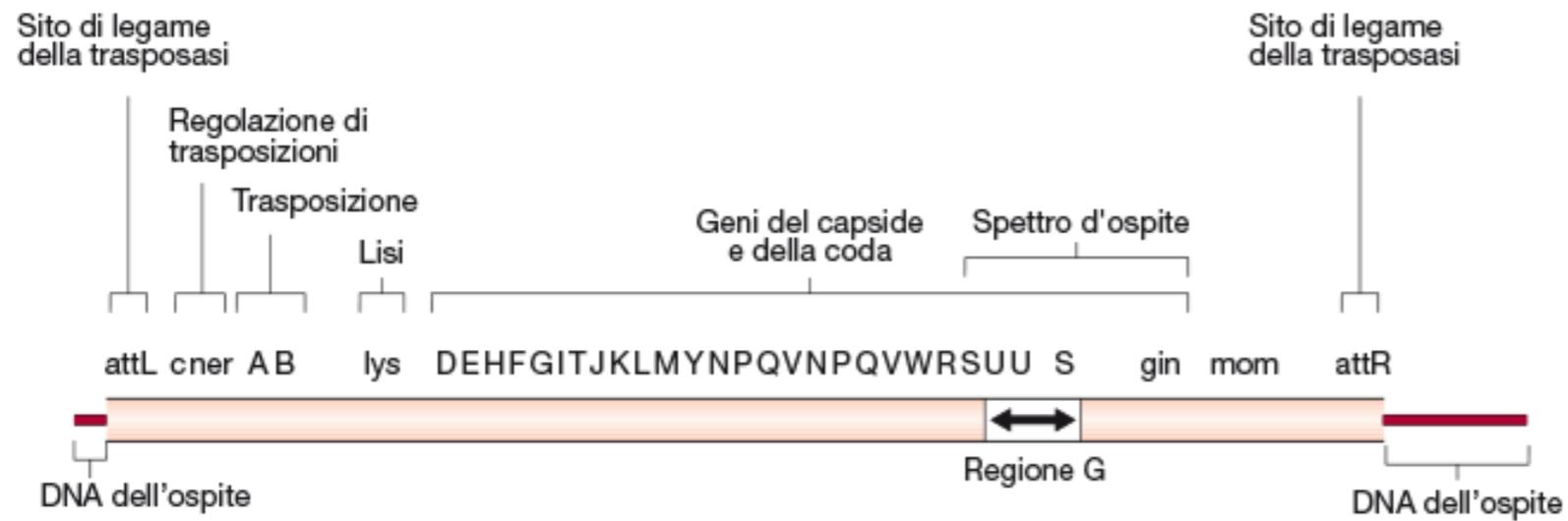


(c) Trasposoni non composti

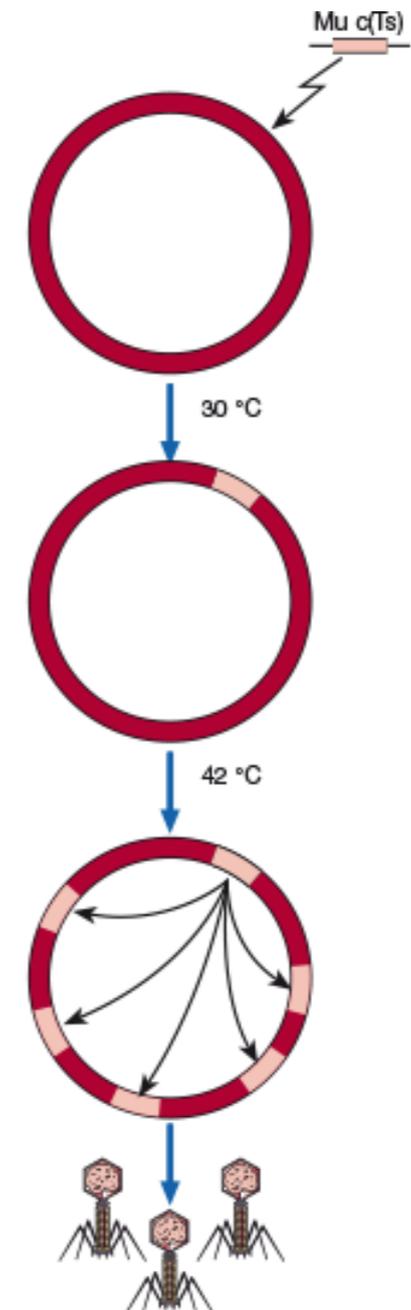


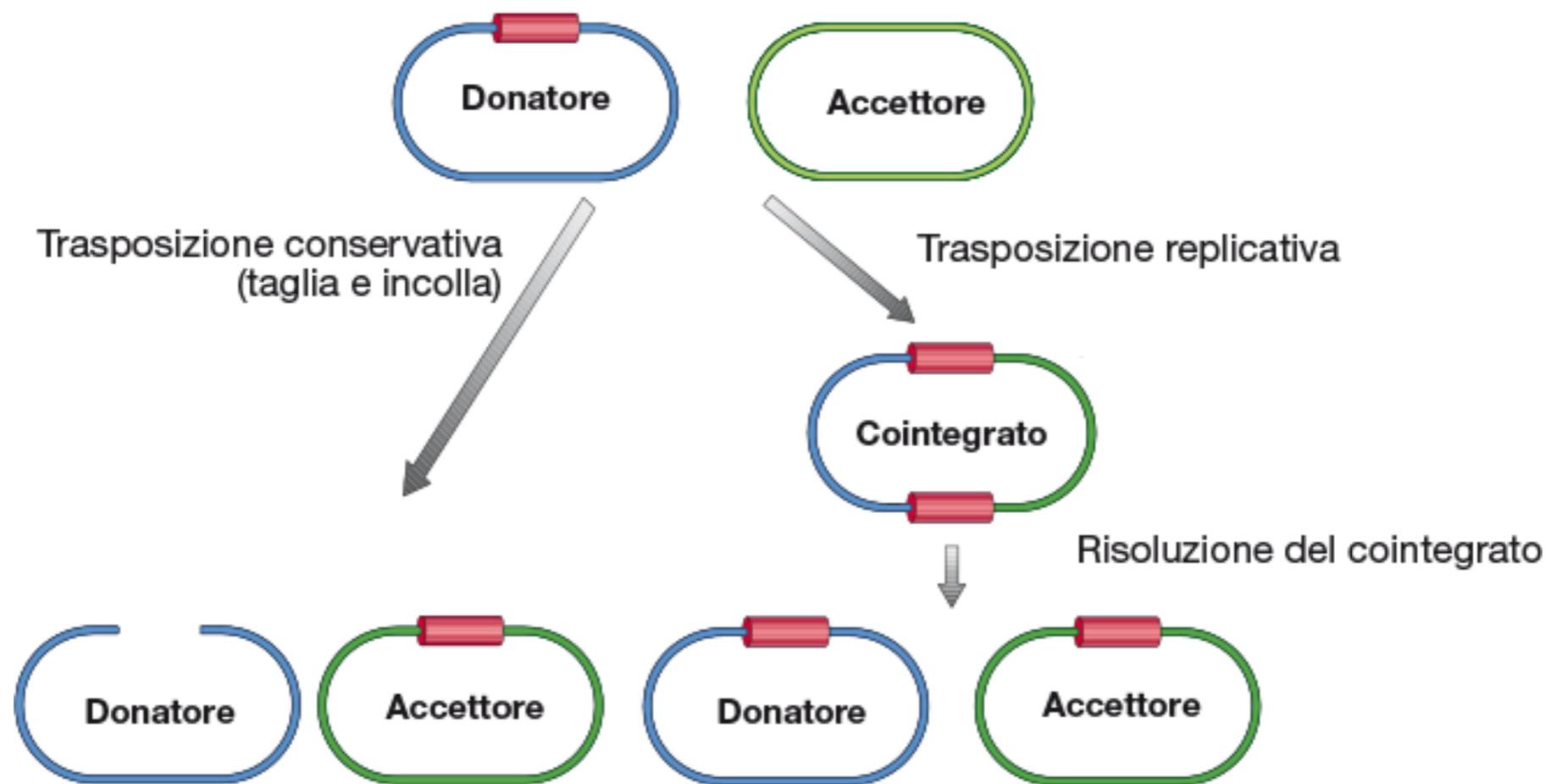
Batteriofagi trasponibili

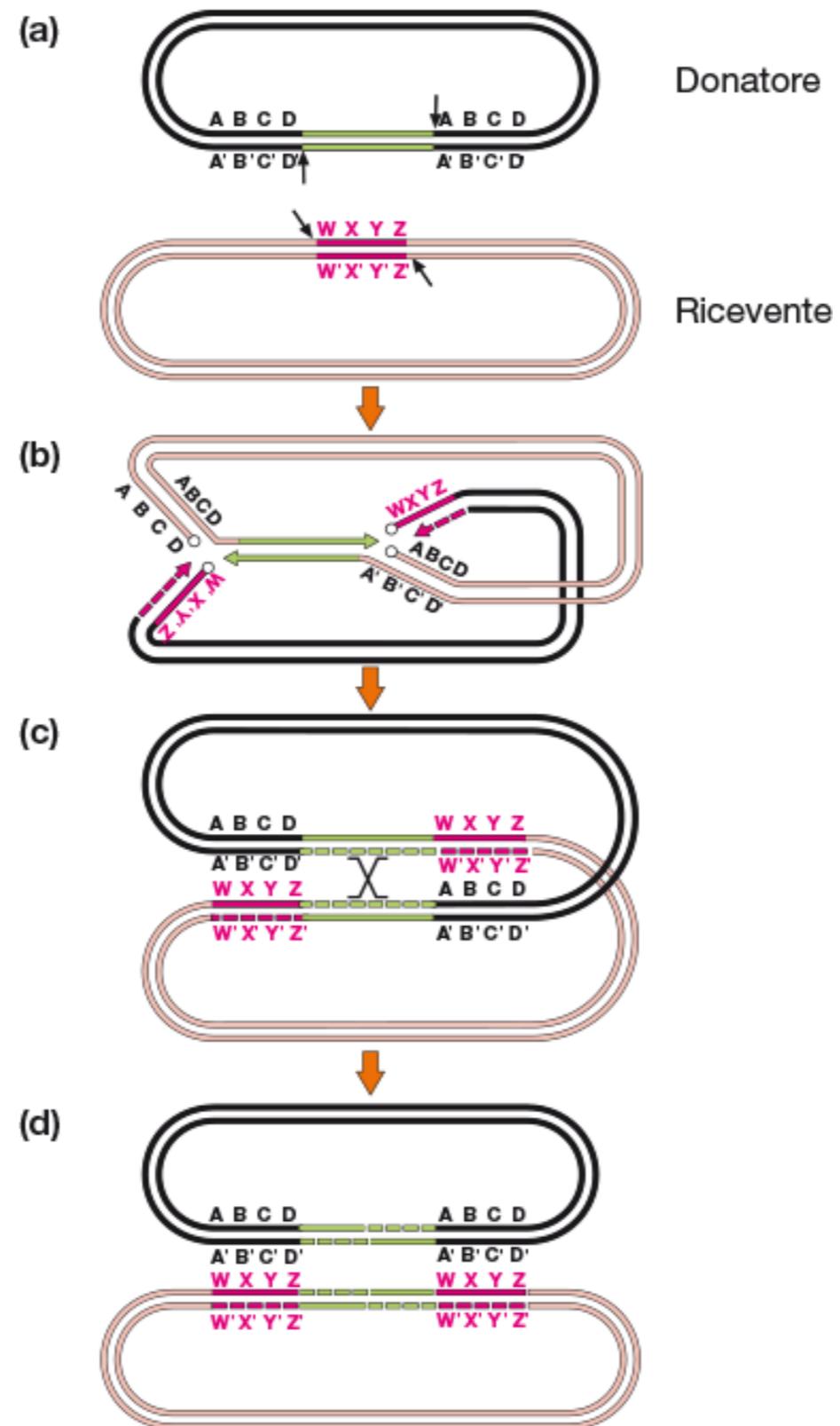
(a)

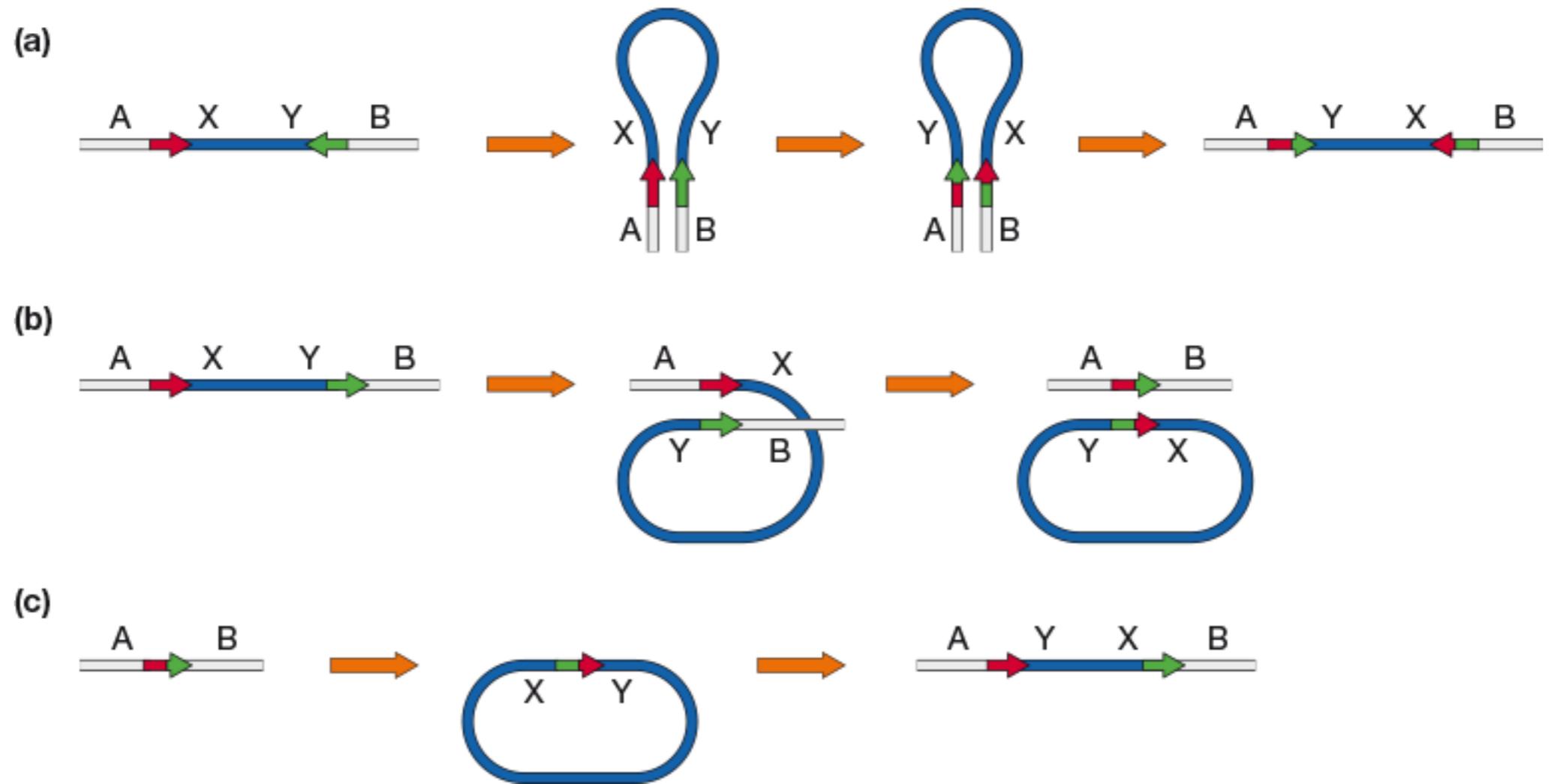


(b)



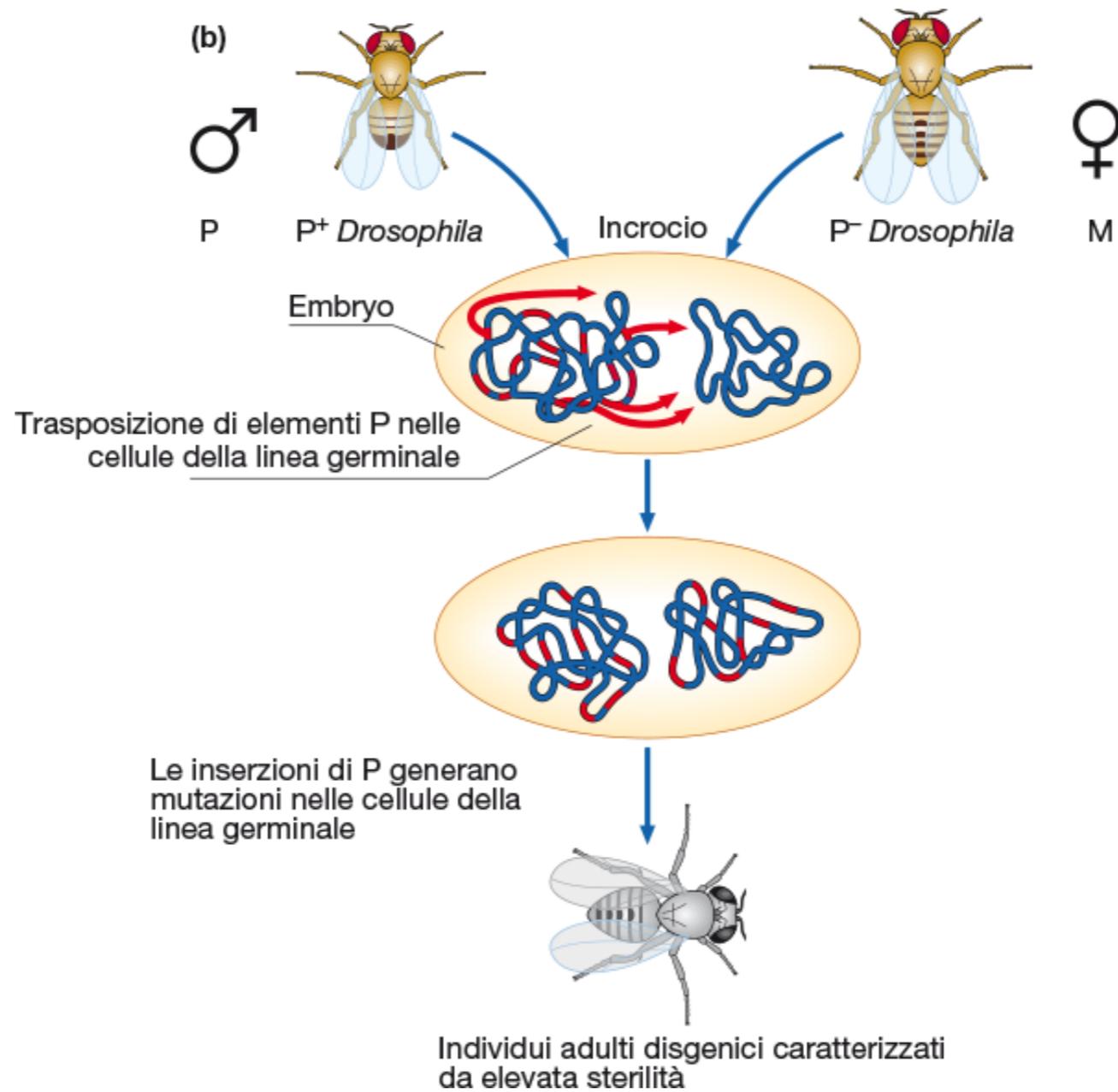






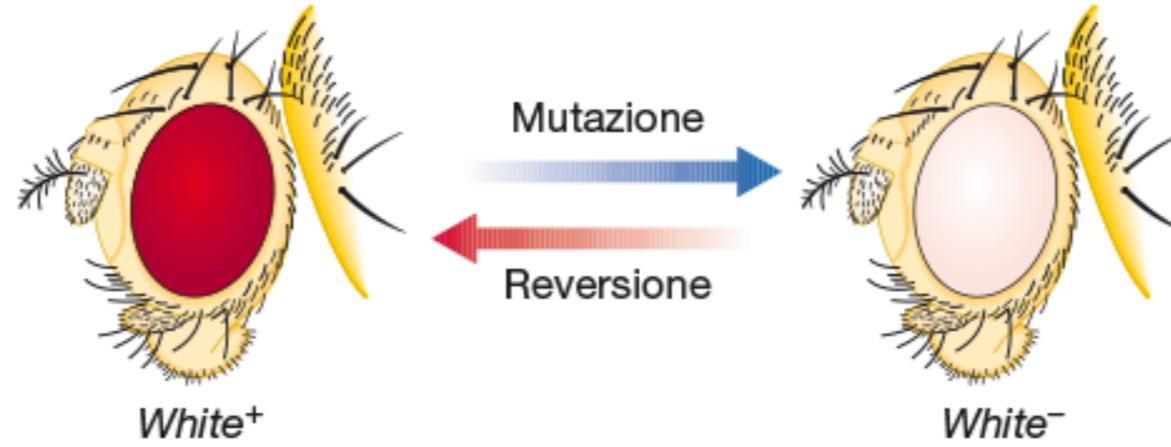
(a)

		Femmine	
		P	M
Maschi	P	Elementi P stabili Assenza di disgenesi	Trasposizione elementi P Disgenesi; fertilità ridotta
	M	Elementi P stabili Assenza di disgenesi	Assenza di elementi P Assenza di trasposizione



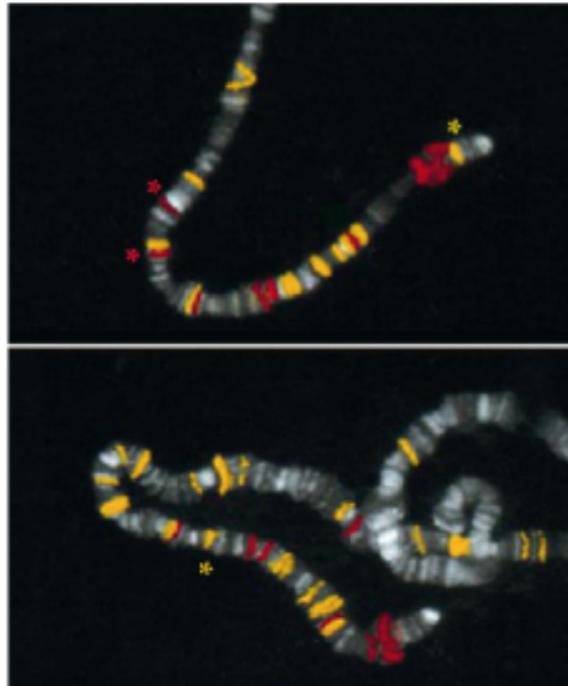
(a)

Instabilità delle mutazioni da inserzione



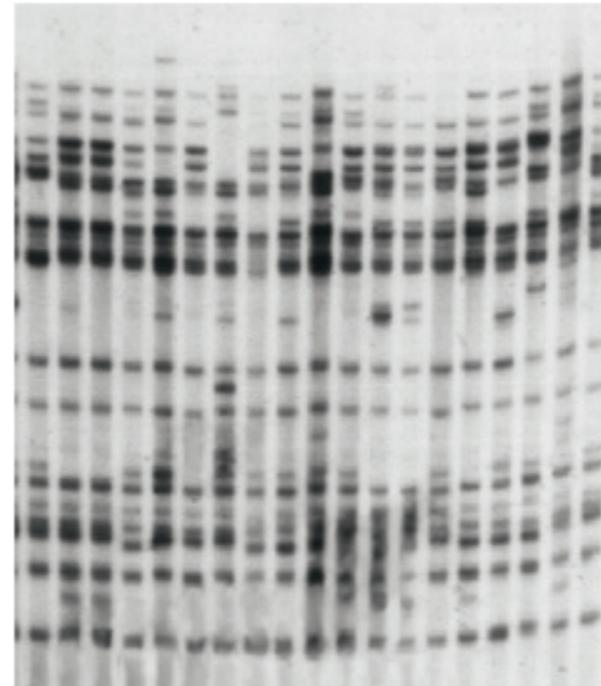
(b)

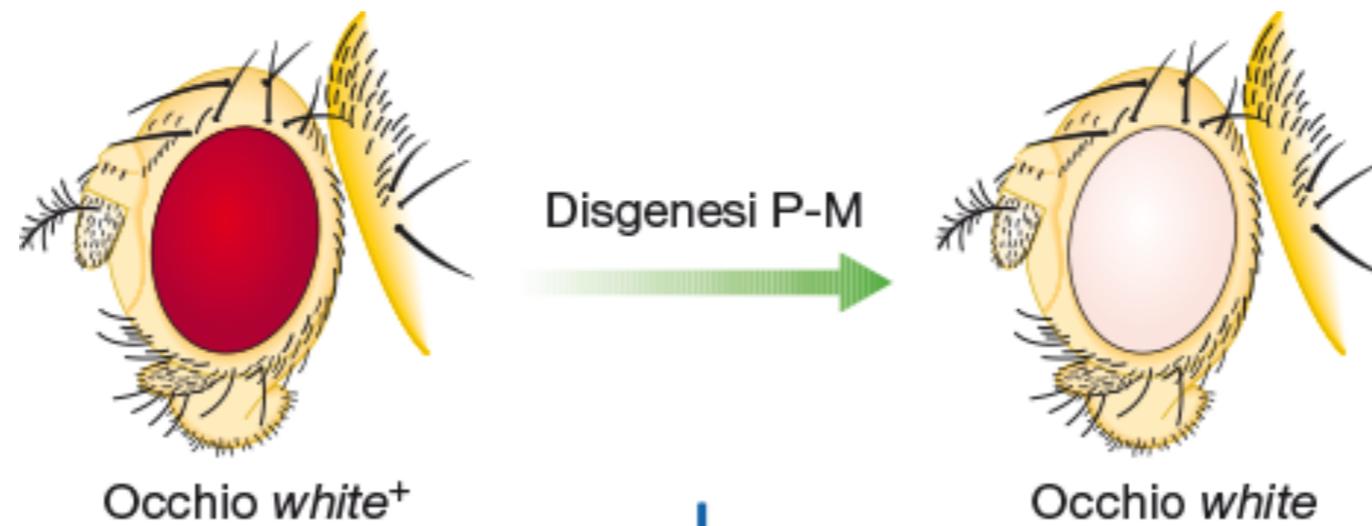
Citologia: FISH



(c)

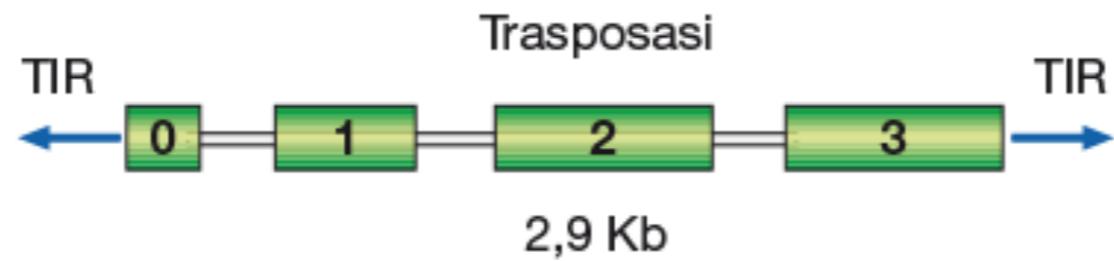
Biologia molecolare: Southern



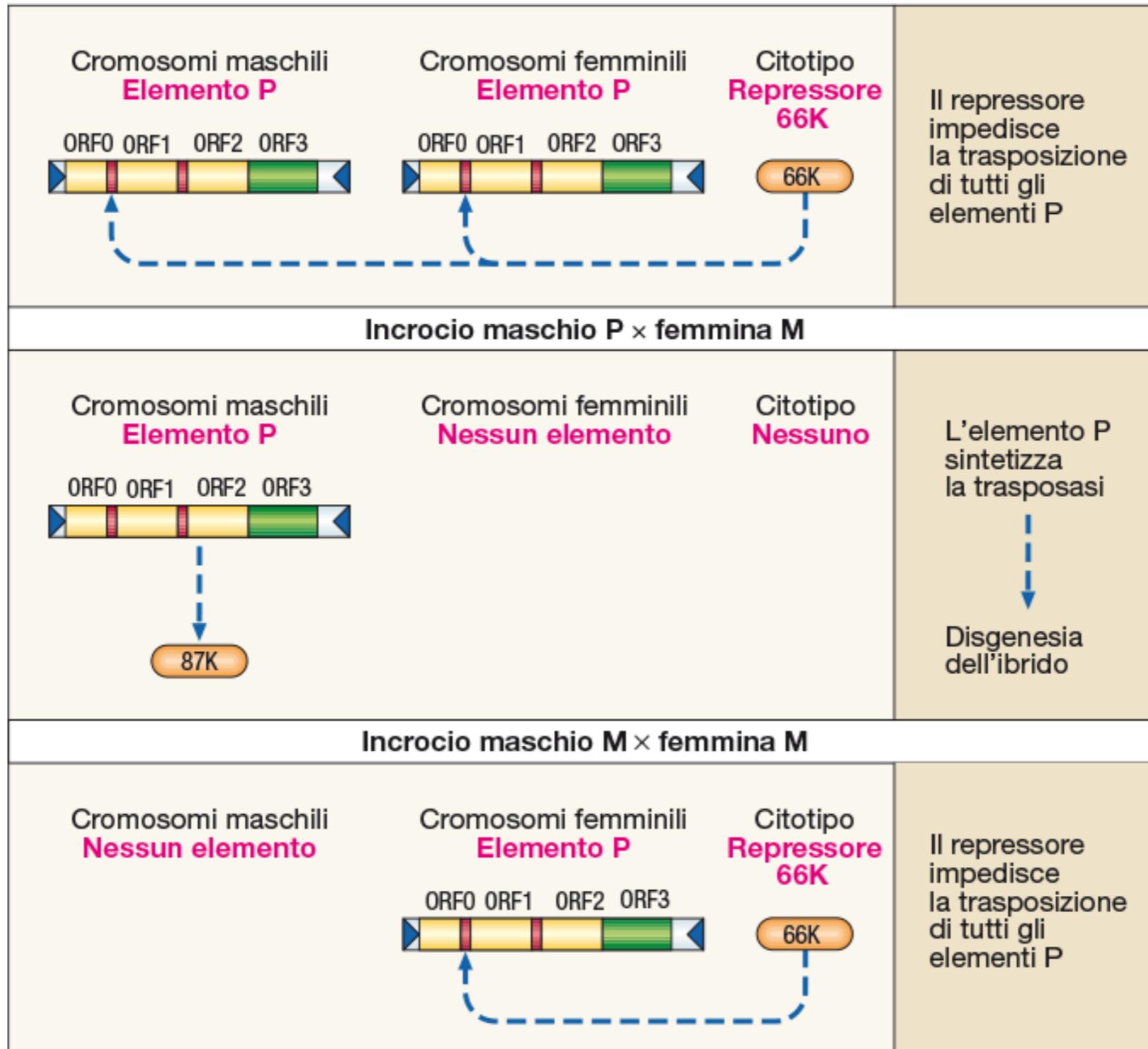


Isolamento di una sequenza di DNA estranea
presente in diversi alleli *white*

Elemento P



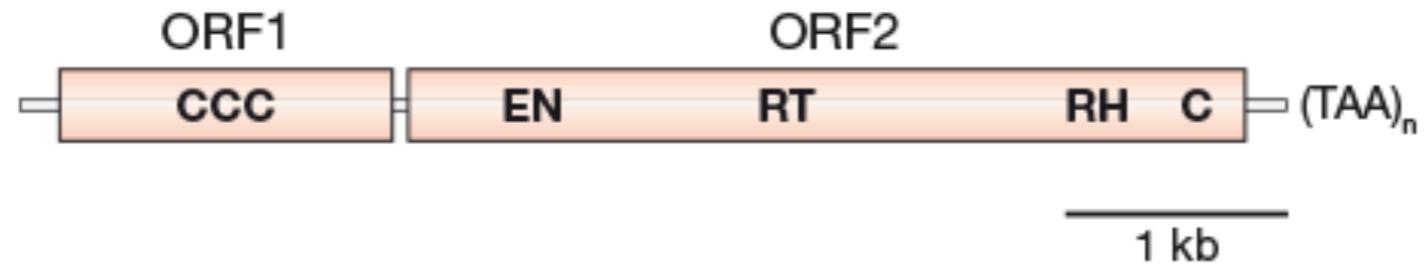
Linea P (maschio P × femmina P)



		Femmine	
		Induttore (I)	Reattivo (R)
Maschi	Induttore (I)	Elementi I stabili	Elevata frequenza di trasposizione
	Reattivo (R)	Bassa frequenza di trasposizione	Assenza di elementi I Assenza di trasposizione



Fattore I



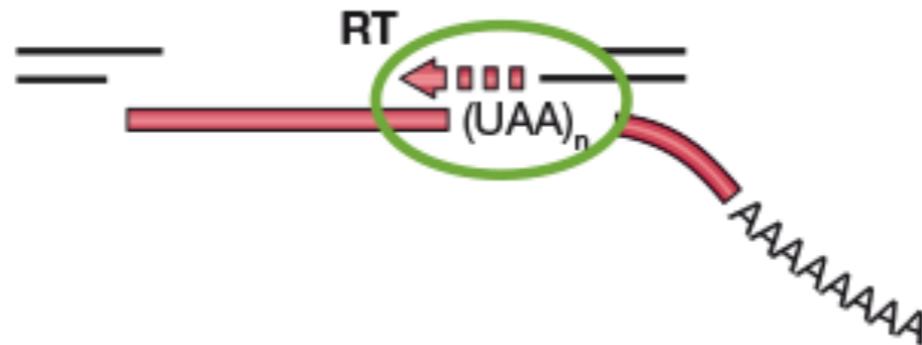
Fattore I



RNA



Inizio della
trascrizione inversa



Trasposoni nell' uomo

L1: retroposone che fa parte delle LINE (long interspersed nuclear elements), possono essere completi (5000) o incompleti (500000). Ci sono anche migliaia di L2 e L3 che non traspongono.

Alu: retroposone che fa parte delle SINE. non codificano proteine, hanno una sequenza di basi A:T ad un' estremità. Traspongono attraverso la trascrittasi delle LINE.

Inserzioni di elementi L1 e Alu in geni umani

(da Kazazian e Moran, 1998 Nat. Genetics 19, pp19-24)

L1

Due inserzioni indipendenti nel gene del fattore VIII di coagulazione dovute a copie incomplete (1988)

Una inserzione nel gene del fattore VIII di coagulazione emofilia

Tre nel gene DMD distrofia muscolare

Una nel gene APC cancro del colon (evento somatico)

Una nel gene della β -globina

Alu

Nel gene del fattore IX di coagulazione emofilia

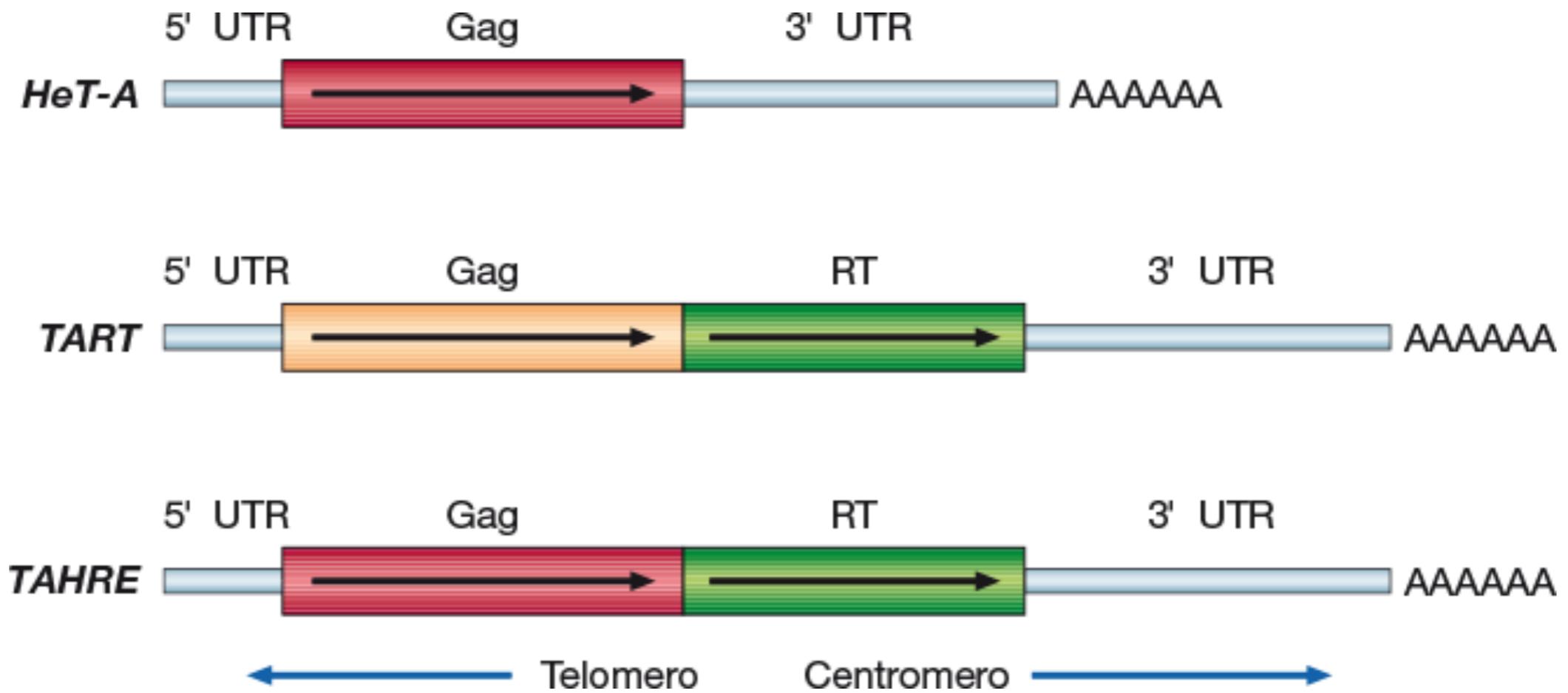
Nel gene NF1 neurofibromatosi

Nel gene FGFR2 sindrome di Apert

Nel gene APC

Nei geni XLA e XSCID sindrome di immunodeficienza X-linked

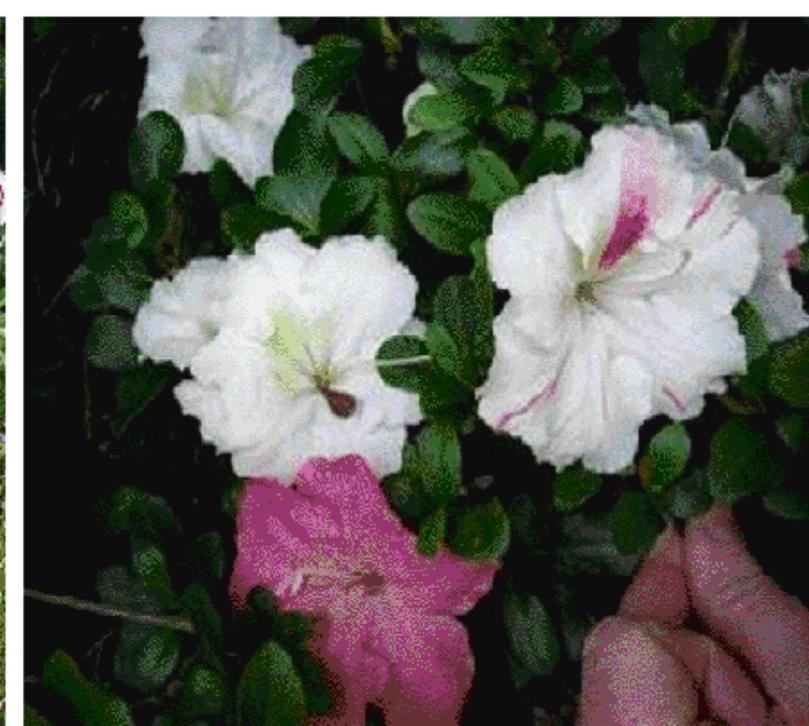
Nel gene BCRA2 cancro del seno

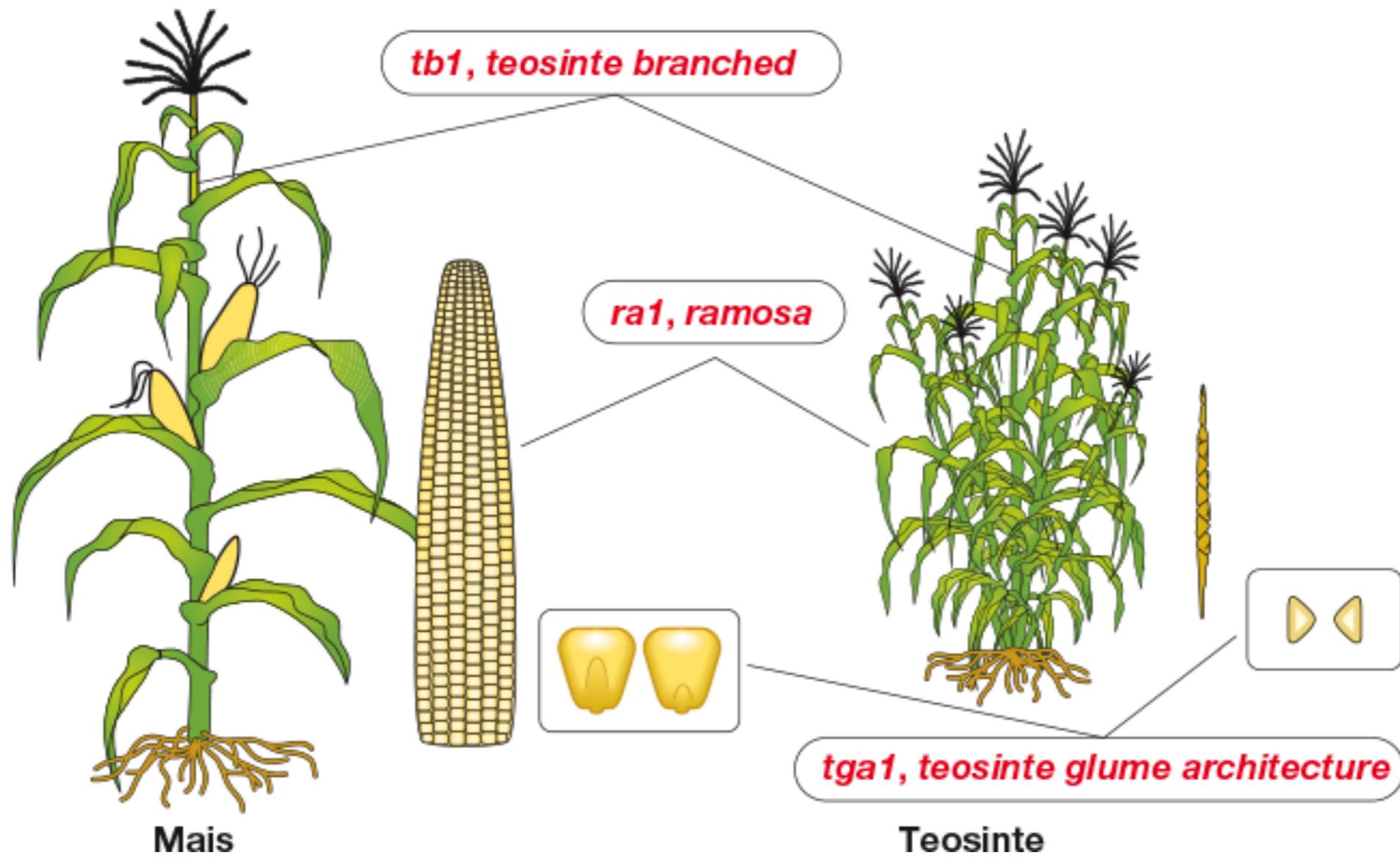


I TRASPOSONI



Il garofano dei poeti
Diathus barbatus





“I trasposoni hanno mediato il ricablaggio delle reti di regolazione dei geni contribuendo all’evoluzione della gravidanza nei mammiferi”

(Lynch et al., 2011 Nature Genetics)

