

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.

Barbara McClintock (1902 – 1992)

1983 - Premio Nobel per la Fisiologia e la Medicina, “per la scoperta degli elementi Genetici Mobili” nel granturco (*Zea mays*)

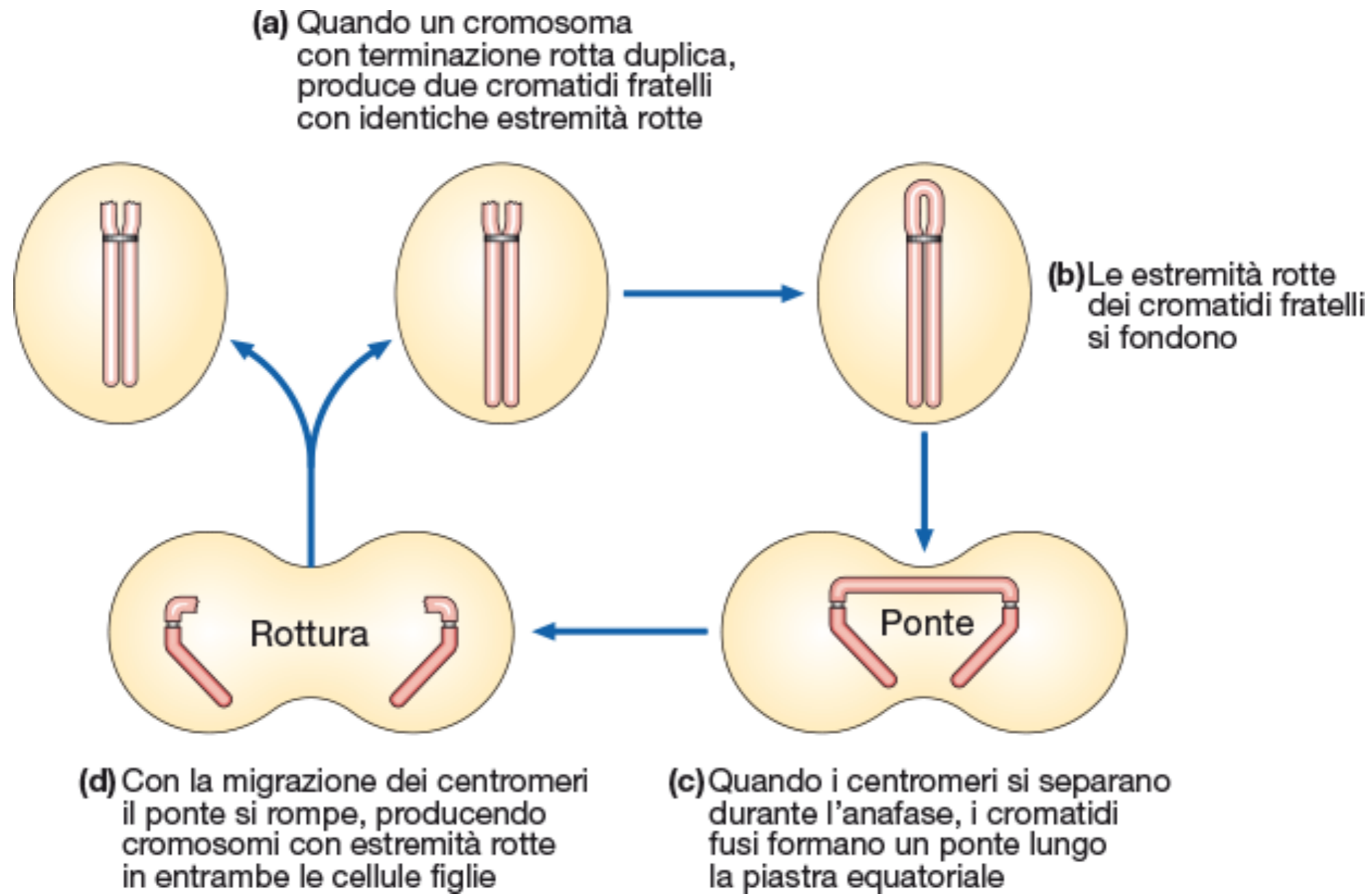
“Quel che mi dice il campo di granturco nei brevi istanti che oso contemplarlo, è ciò che dice chi si è fatto aspettare e senza di lui non si poteva far nulla”

Cesare Pavese, *Il campo di granturco (Feria d'agosto)*



“Dobbiamo sempre credere alle nostre osservazioni, per quanto bizzarre possano apparire.
Forse stanno cercando di dirci qualcosa”





Elementi di controllo nel mais

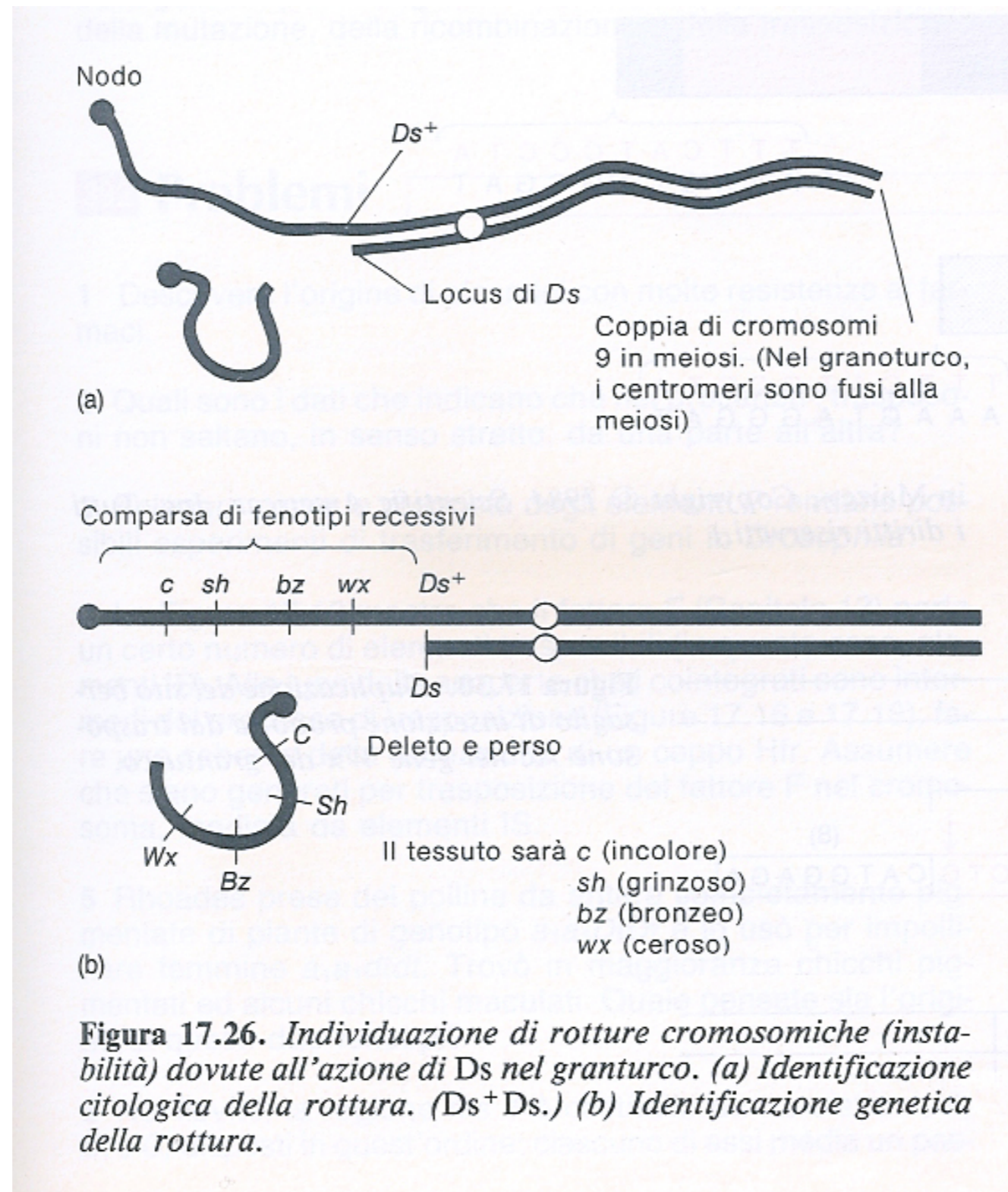
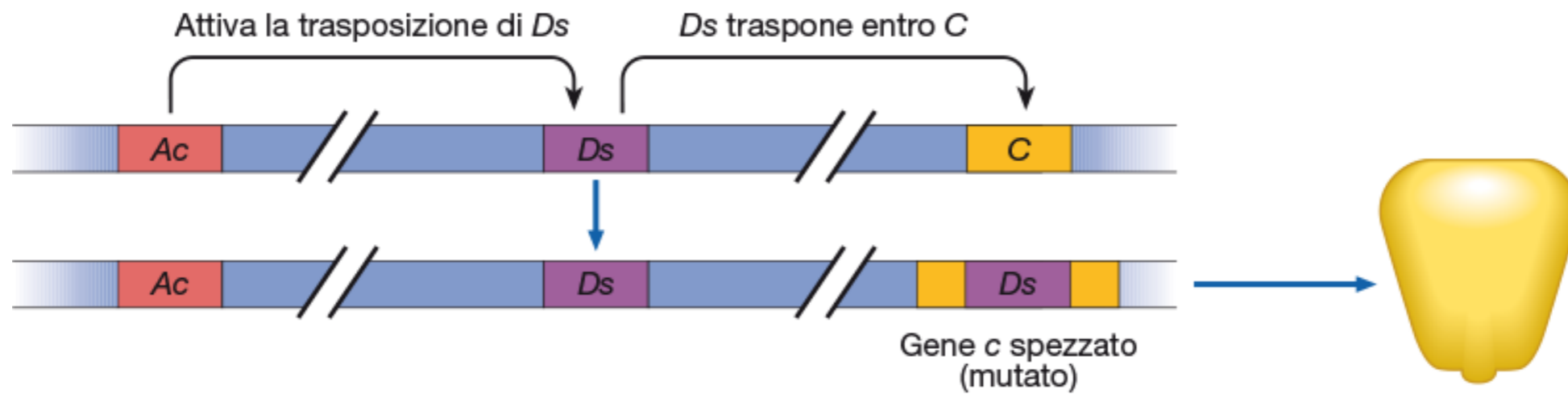
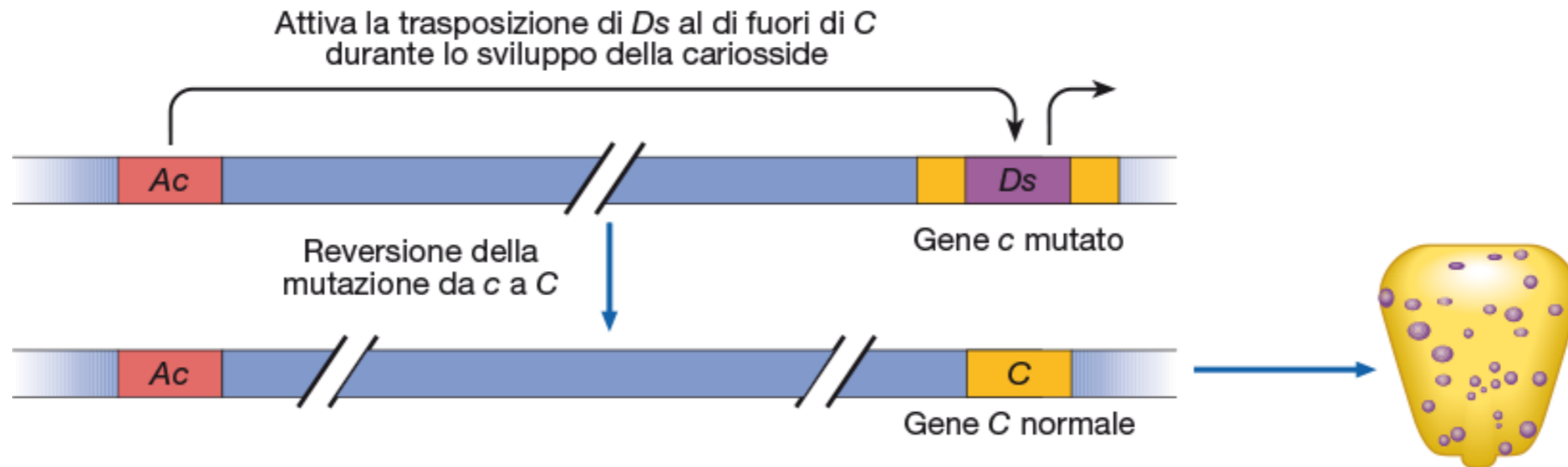


Figura 17.26. Individuazione di rotture cromosomiche (instabilità) dovute all'azione di Ds nel granturco. (a) Identificazione citologica della rottura. (Ds^+Ds .) (b) Identificazione genetica della rottura.

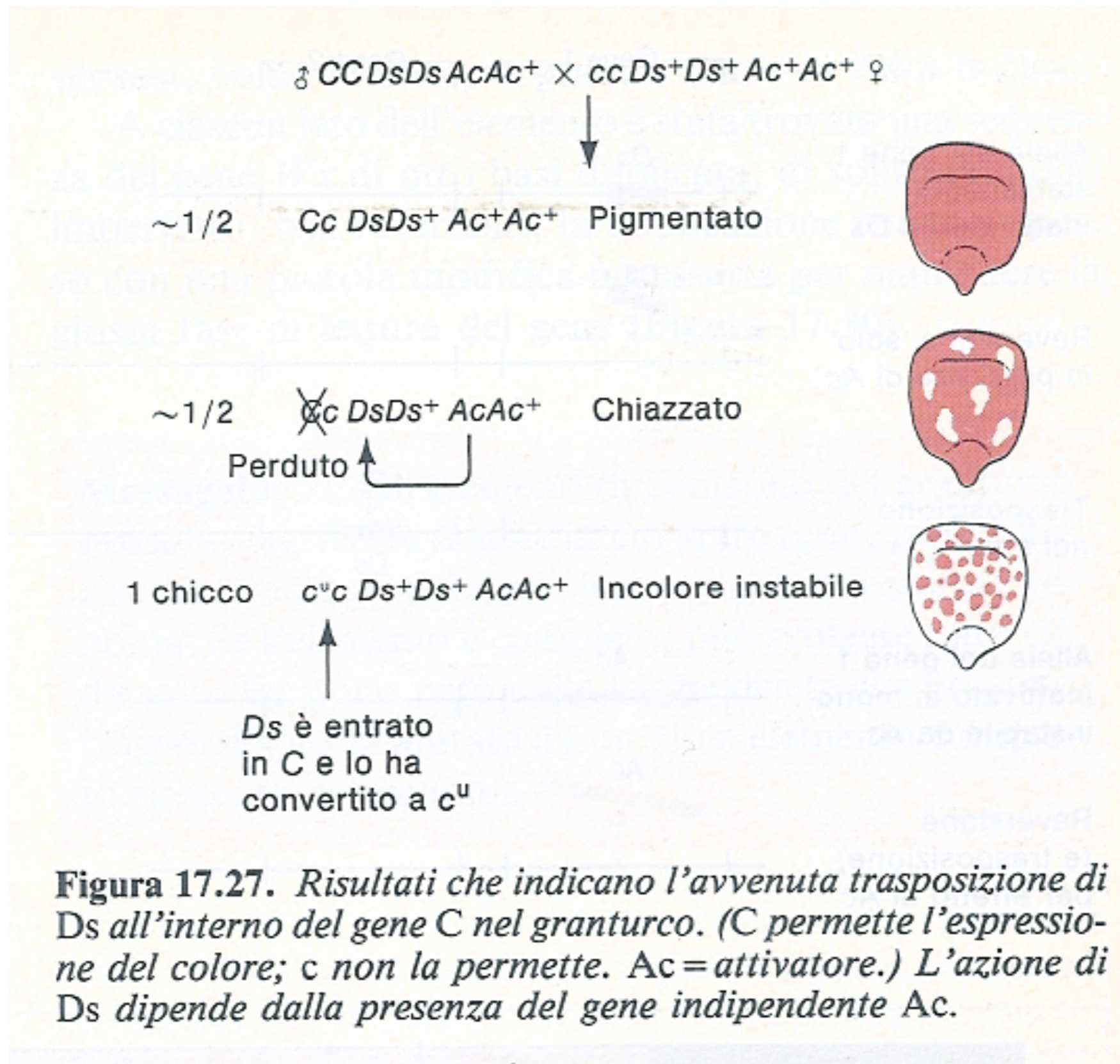
(a) Cariossidi incolori



(b) Cariossidi a macchie



Elementi di controllo nel mais



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



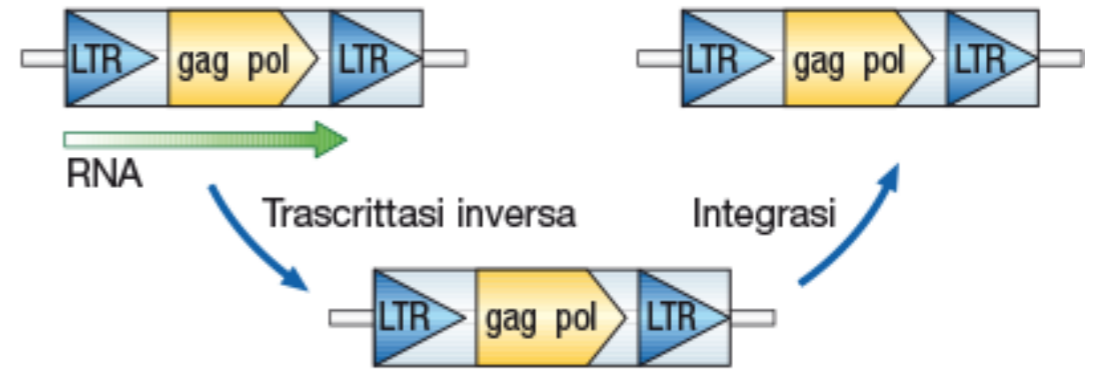
MITE



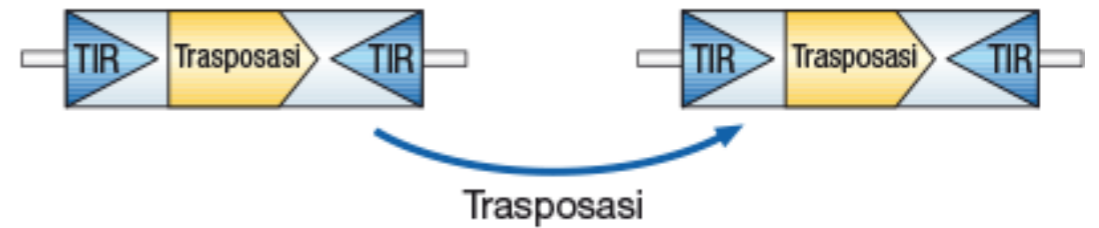
Helitron



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



Trasposoni a DNA: trasposizione diretta

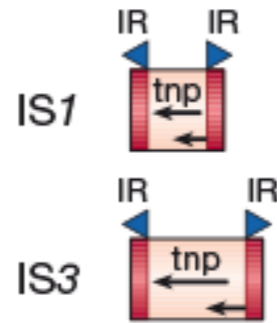


Elementi trasponibili nei procarioti

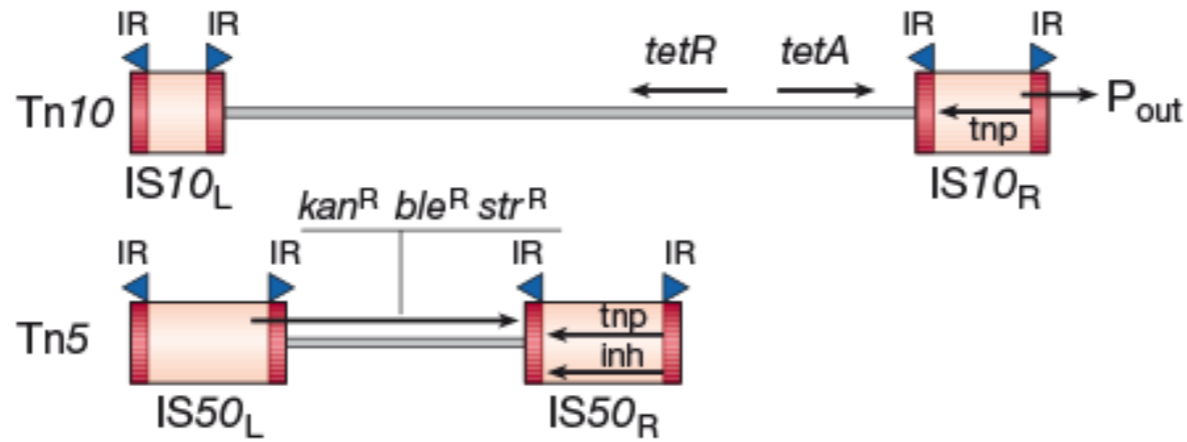
1950 in un ospedale giapponese venne scoperta una terribile dissenteria batterica da Shigella resistente a tutti gli antibiotici utilizzati per curare questa malattia. Questo ceppo batterico era infettato da un plasmide R

Trasposoni batterici

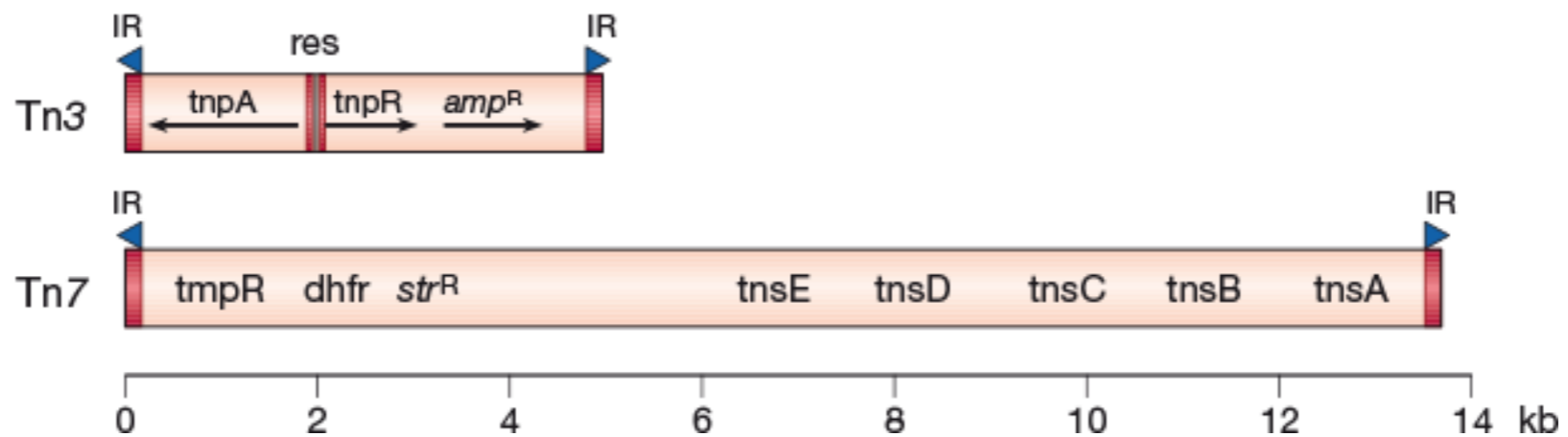
(a) Sequenze di inserzione



(b) Trasposoni composti

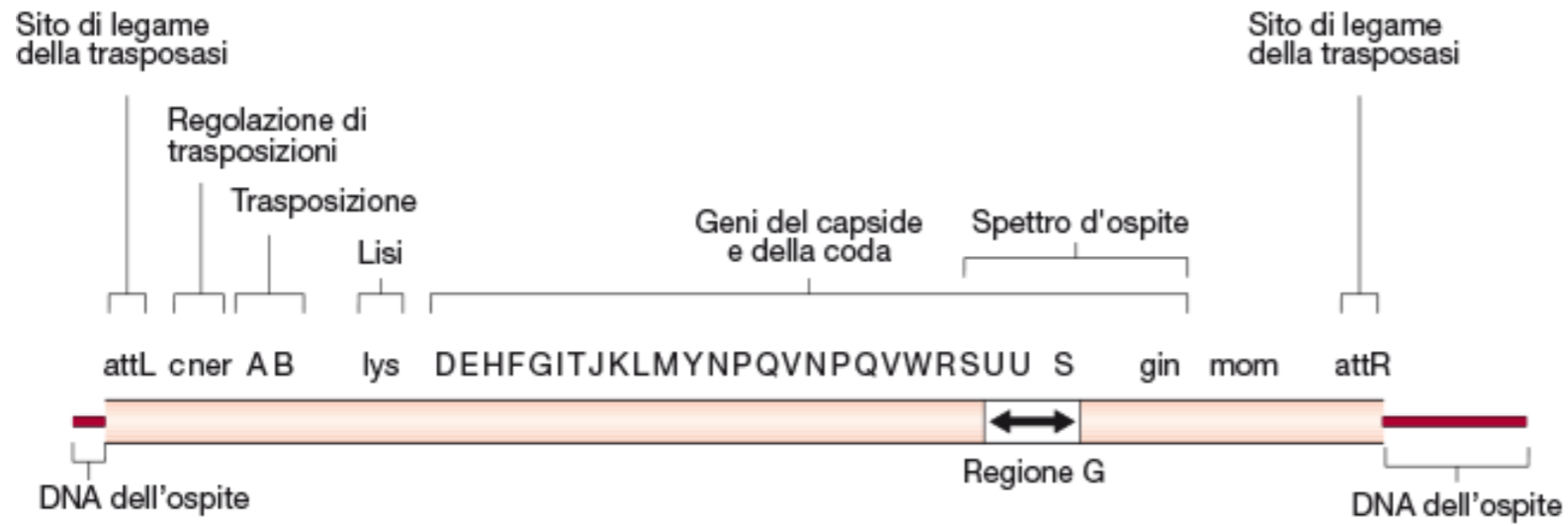


(c) Trasposoni non composti

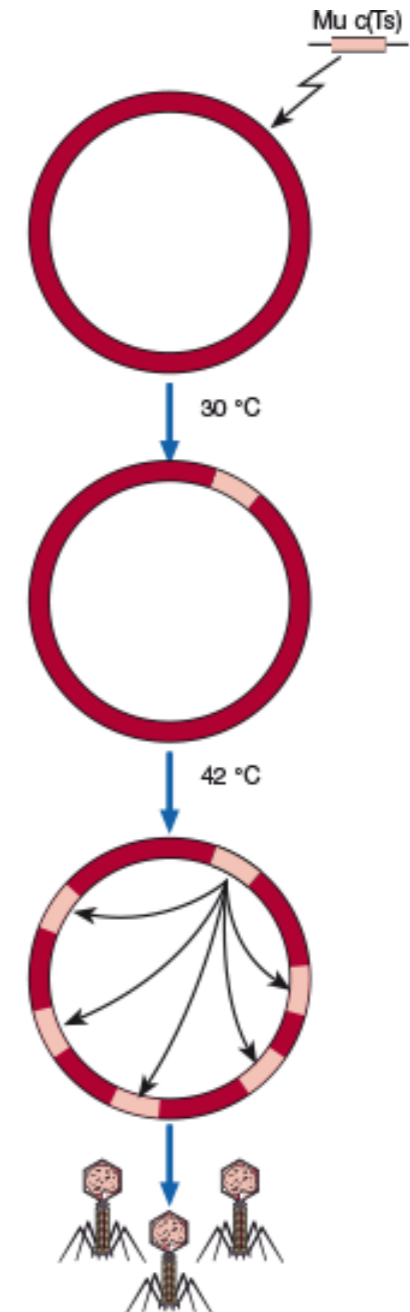


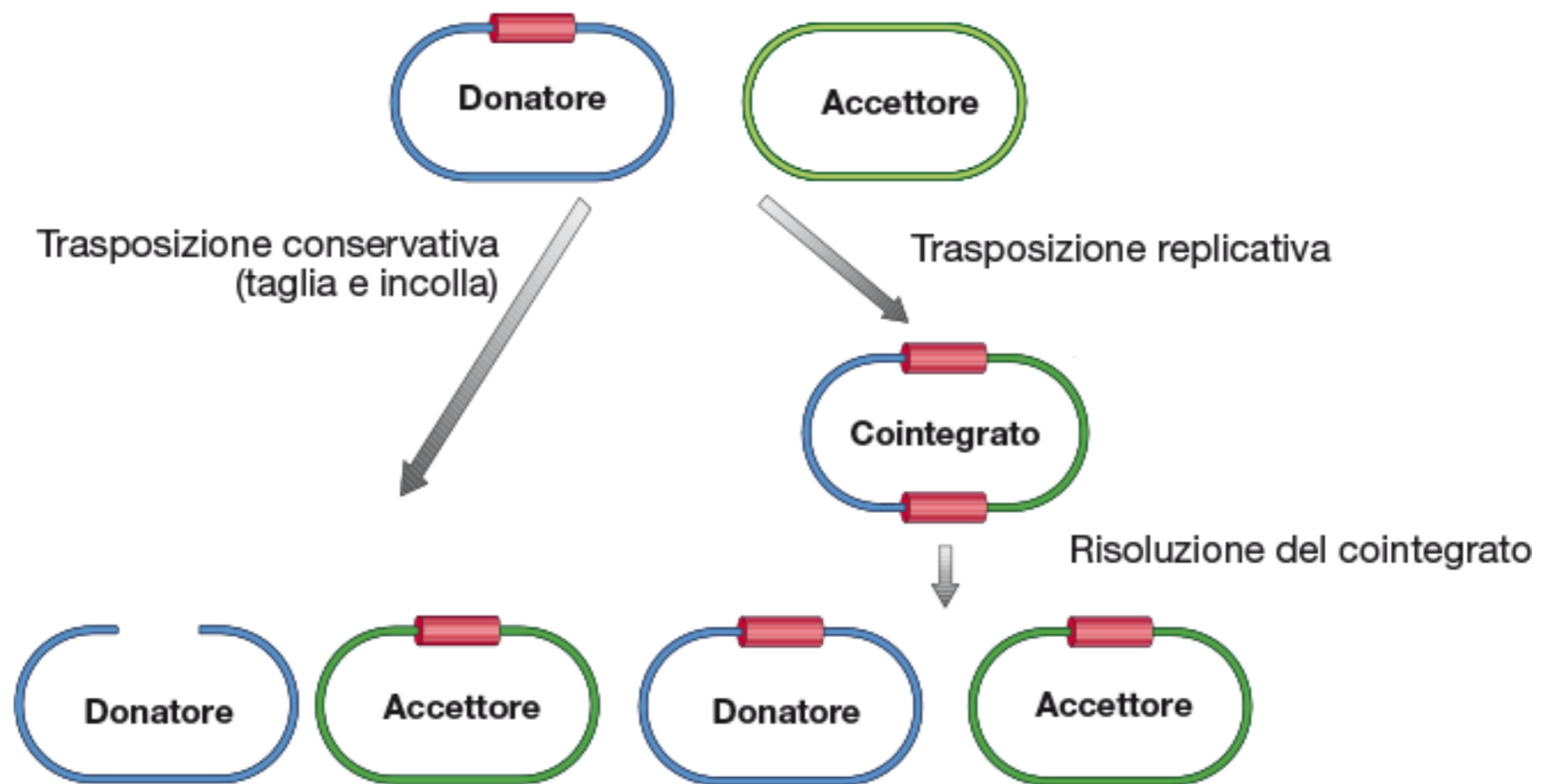
Batteriofagi trasponibili

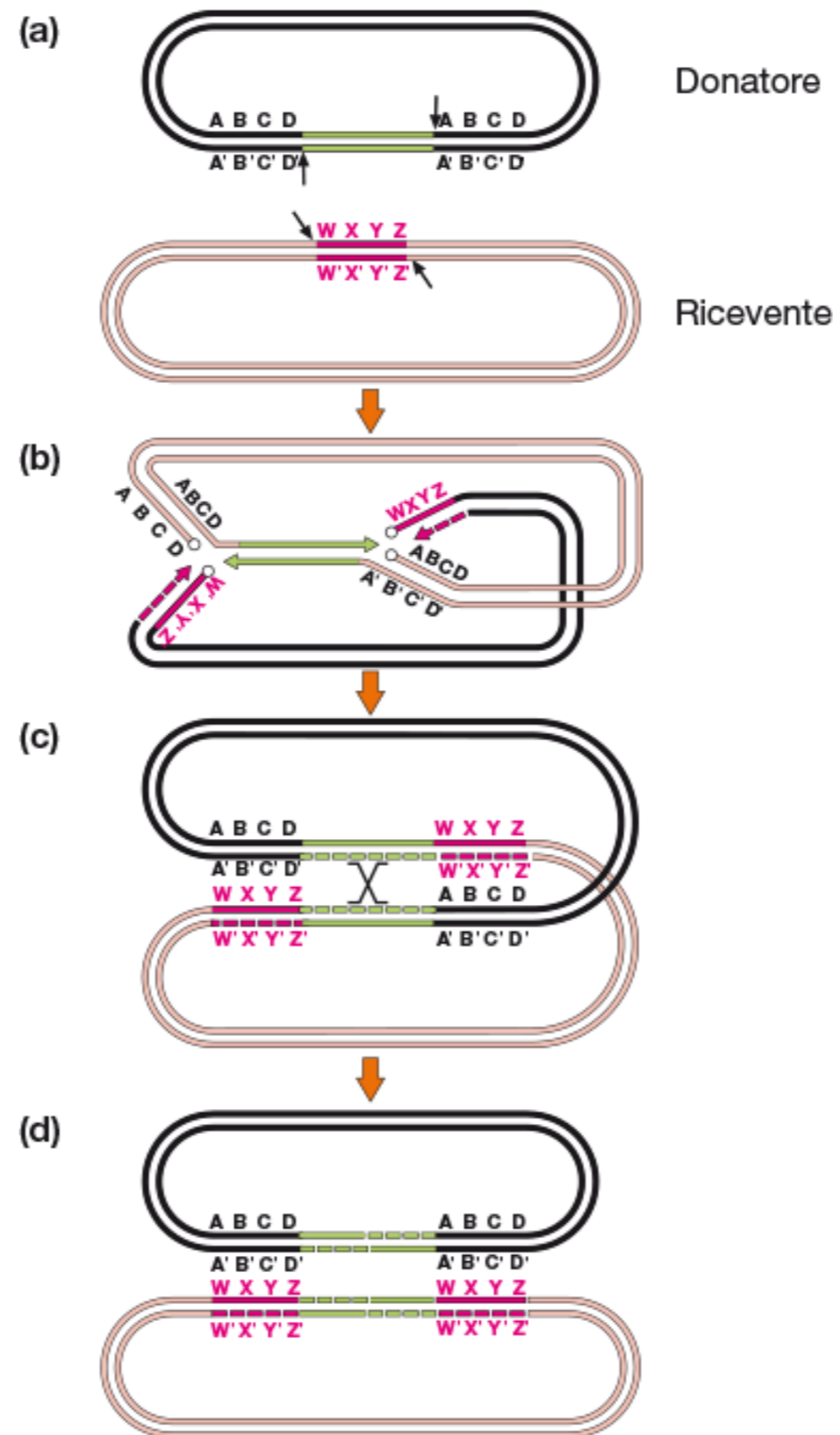
(a)



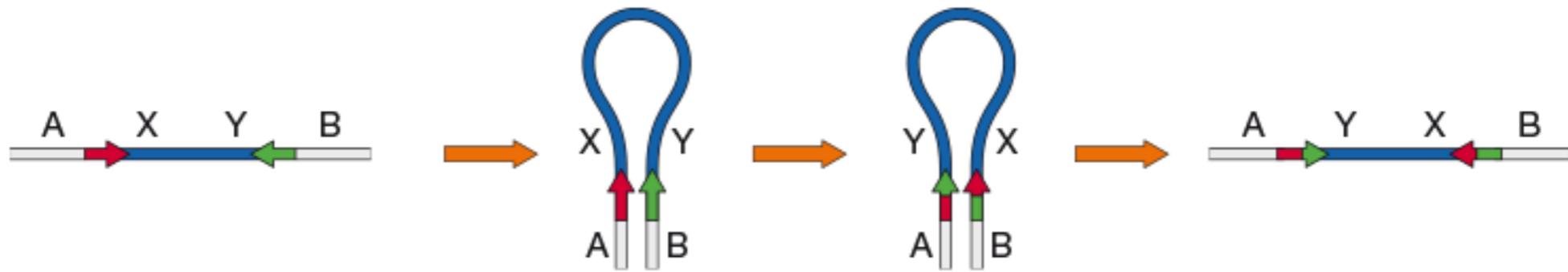
(b)



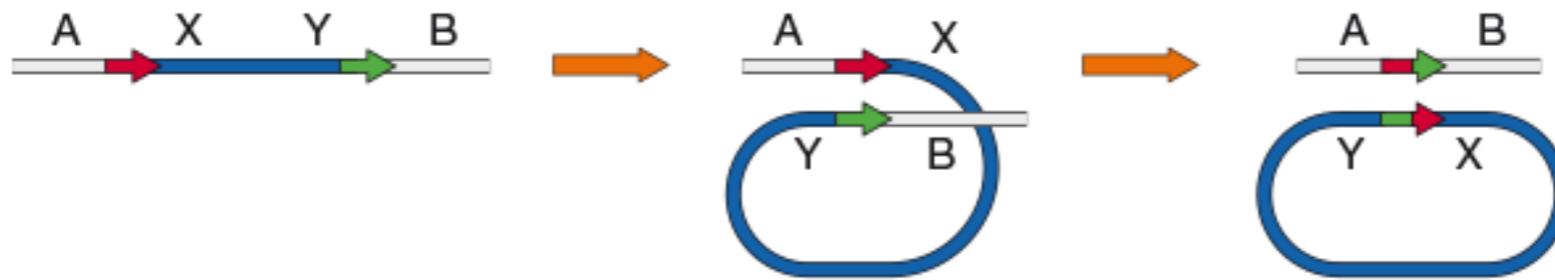




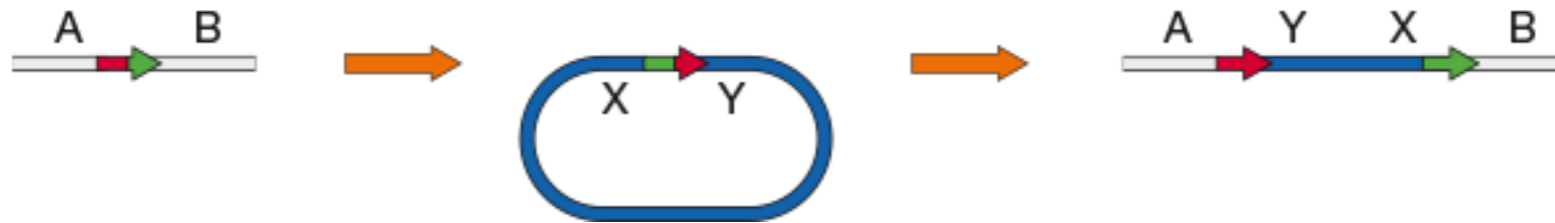
(a)



(b)

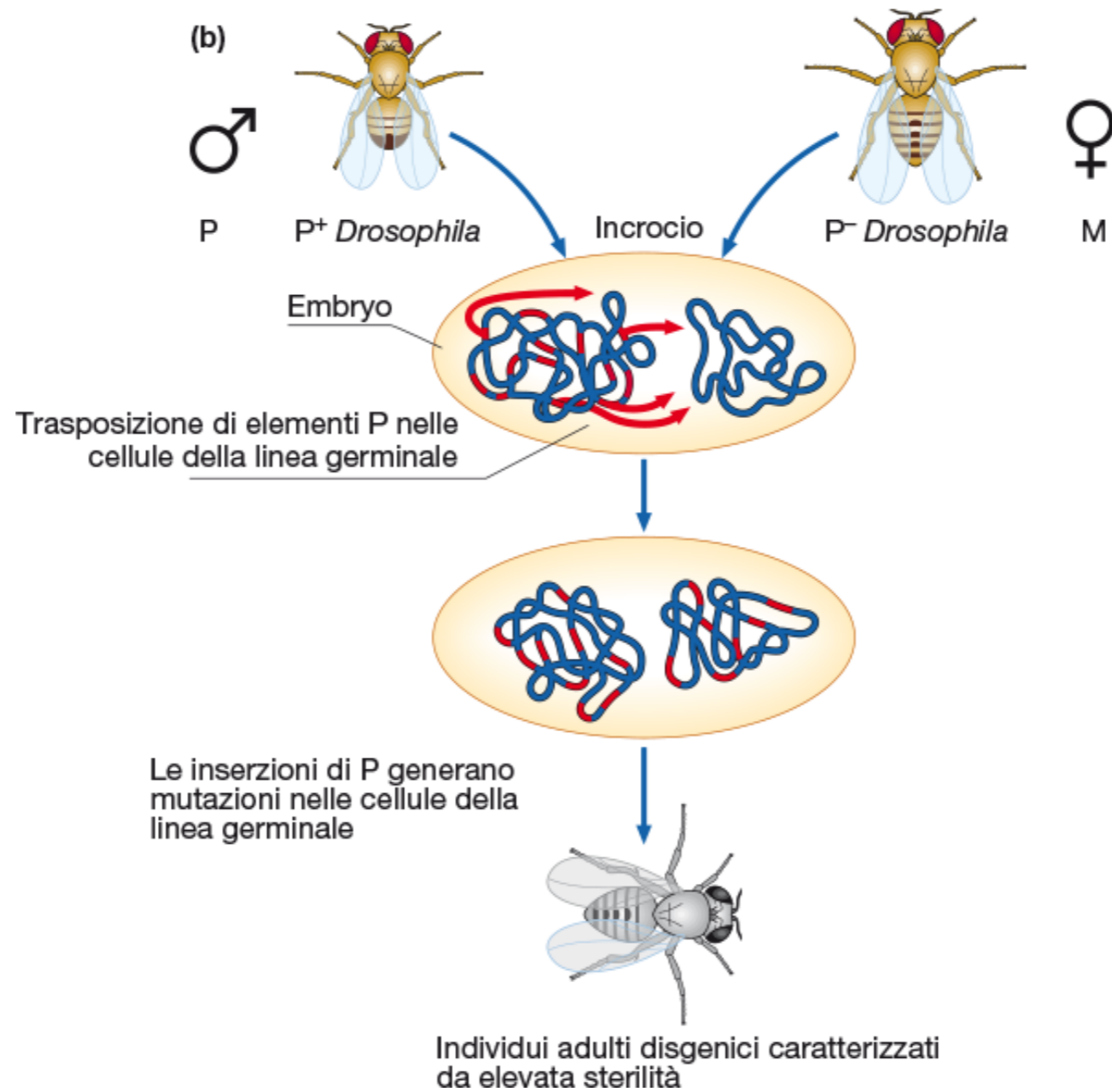


(c)



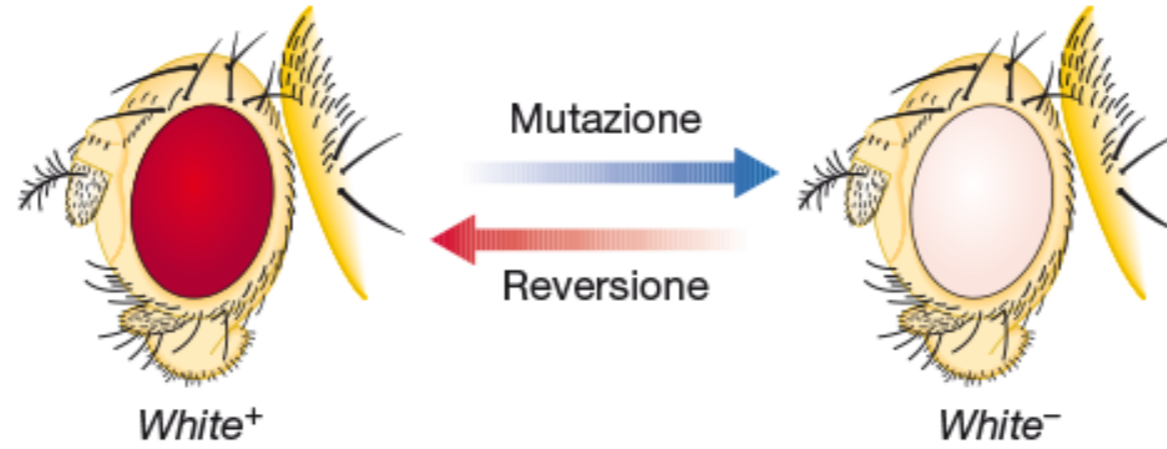
(a)

		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



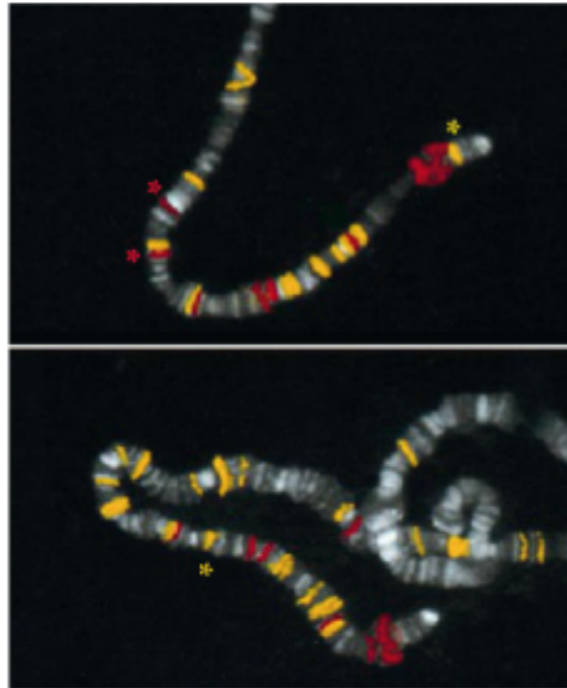
(a)

Instabilità delle mutazioni da inserzione



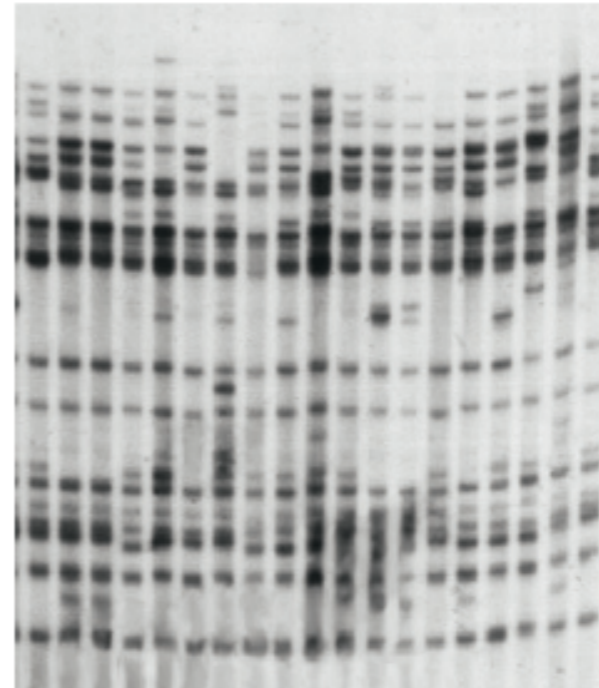
(b)

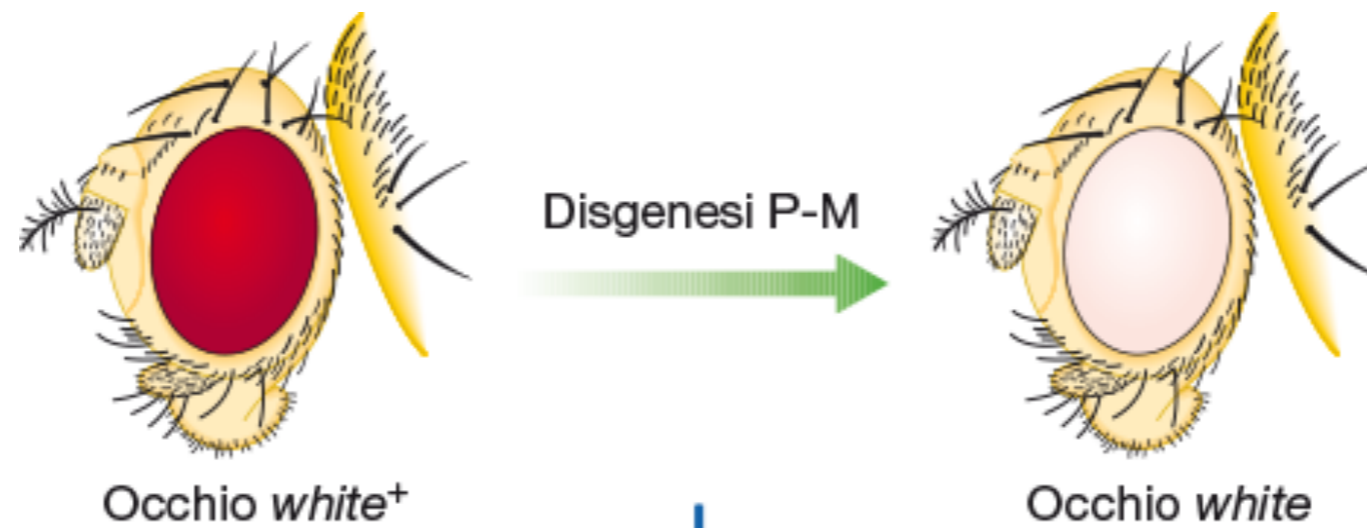
Citologia: FISH



(c)

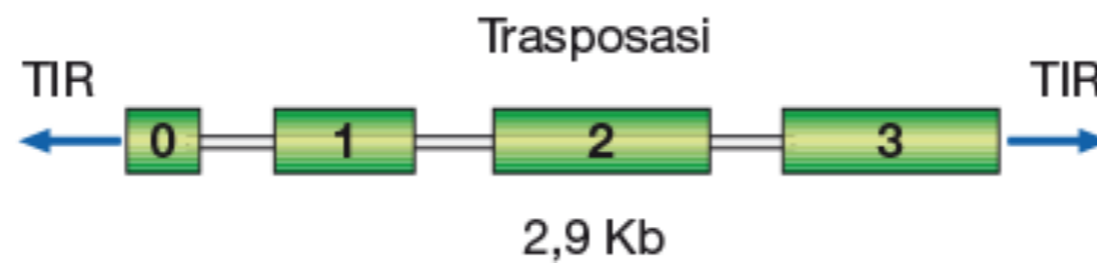
Biologia molecolare: Southern



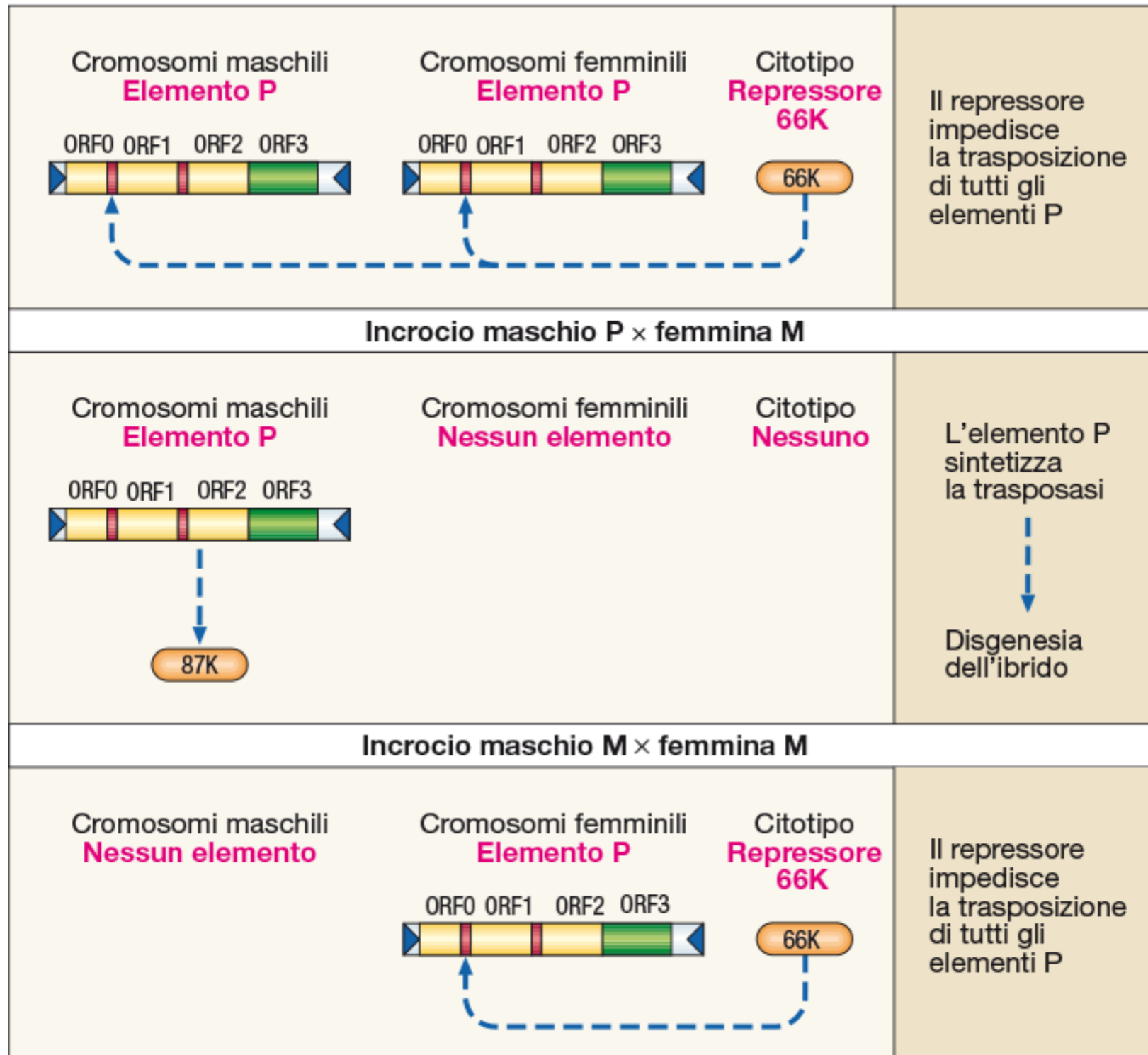


Isolamento di una sequenza di DNA estranea presente in diversi alleli *white*

Elemento P



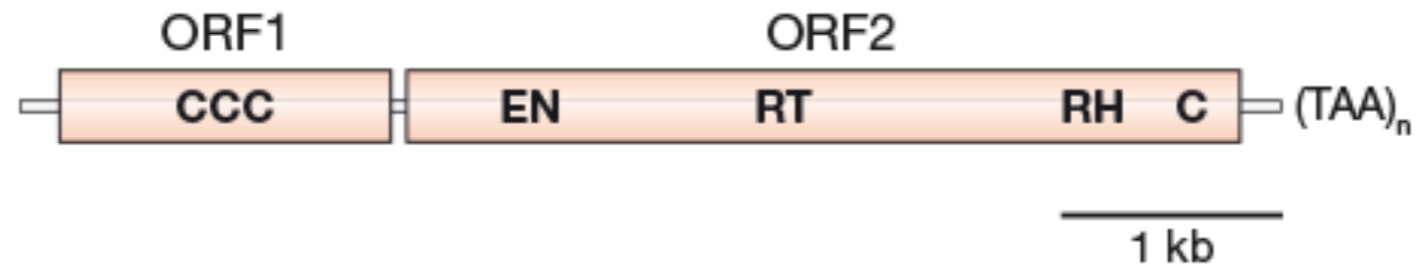
Linea P (maschio P × femmina P)



		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

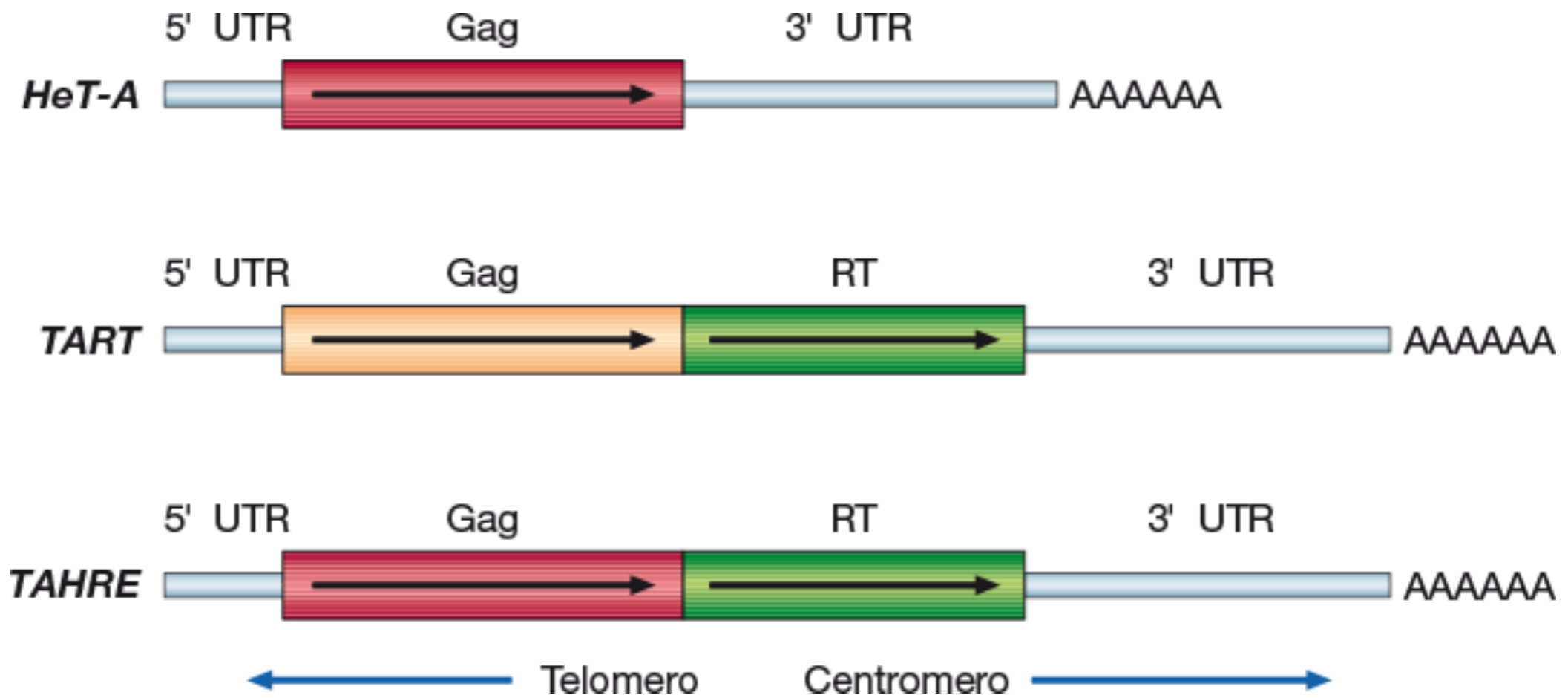


RNA



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 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

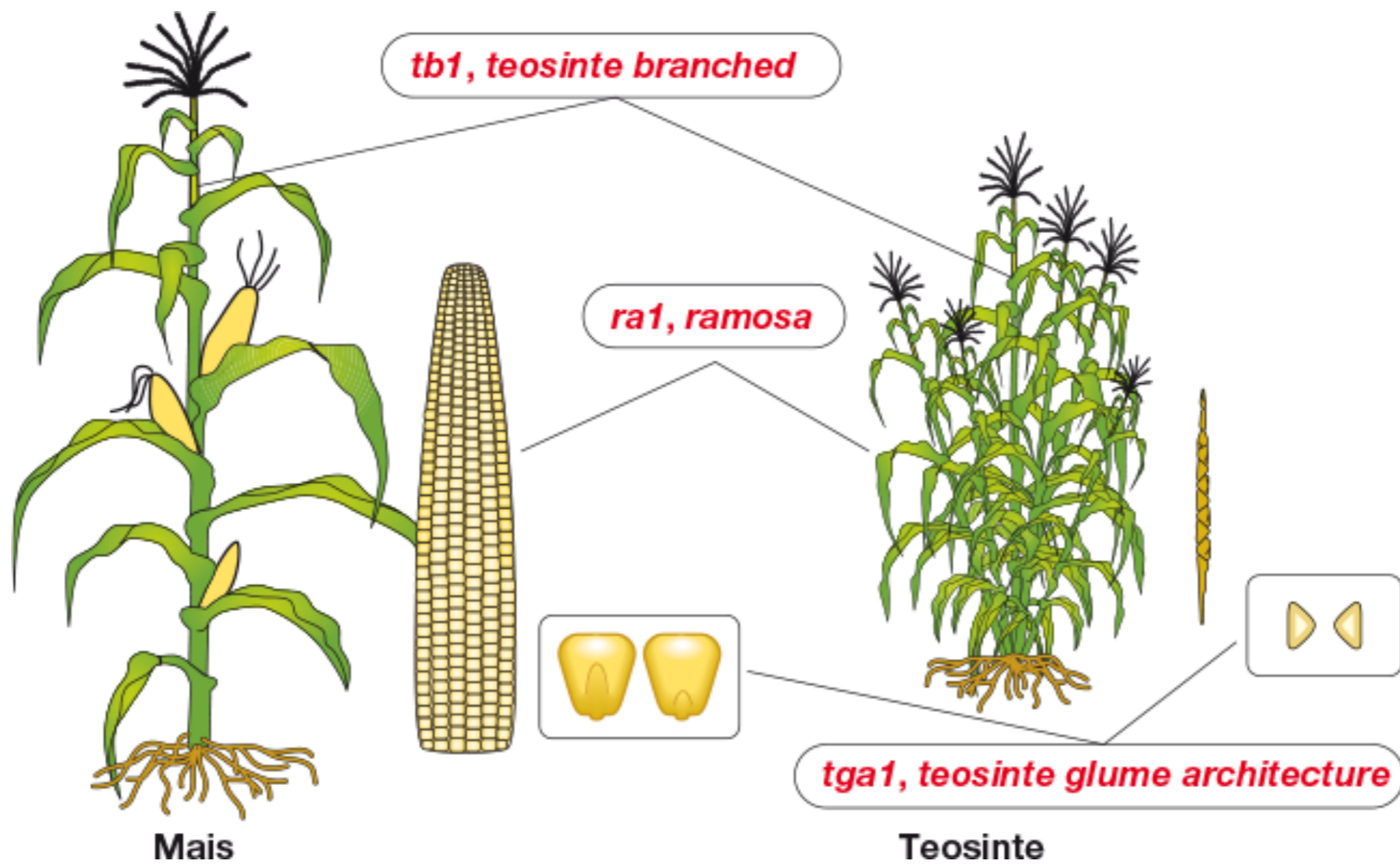
Nel gene BCRA2 cancro del seno

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)

