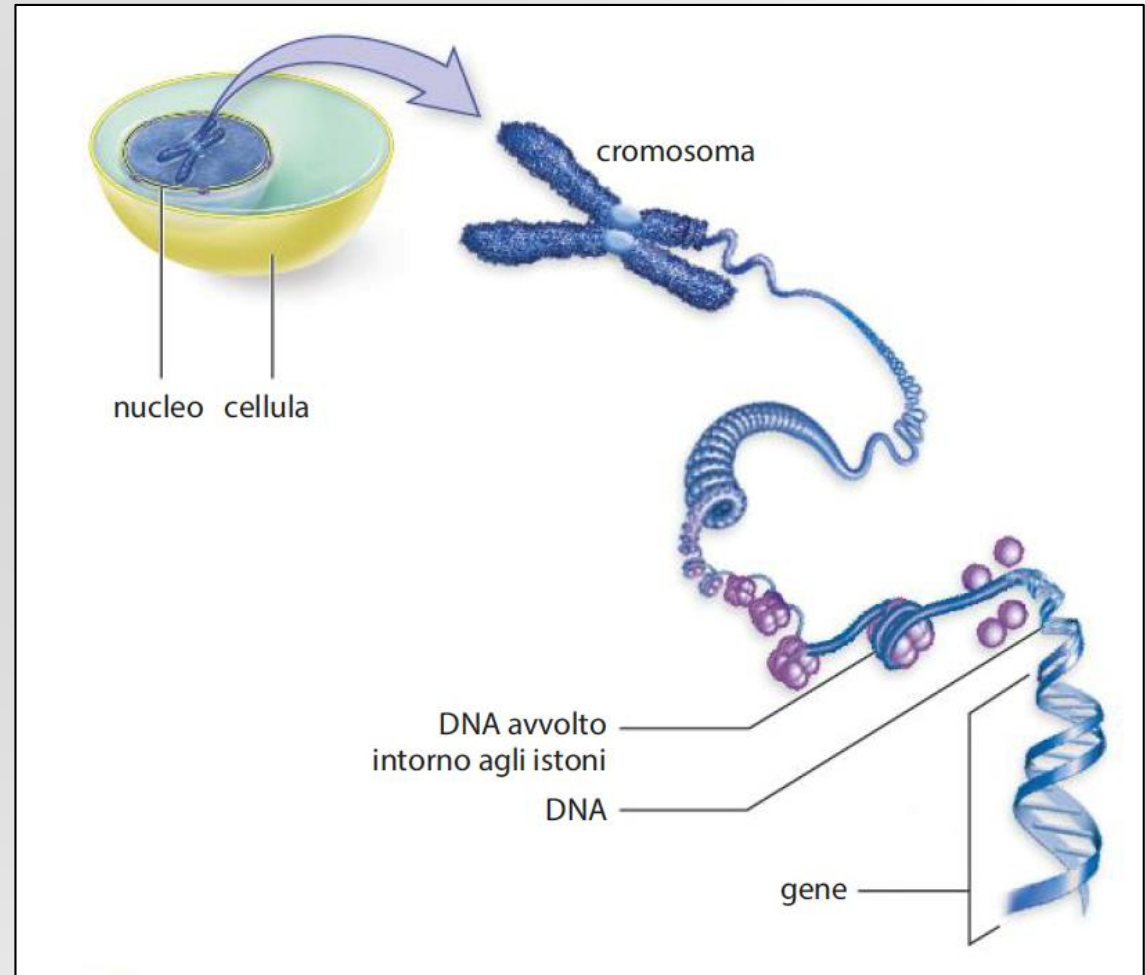


Espressione e regolazione genica



DAL DNA ALLE PROTEINE

- Il nucleo delle cellule eucariotiche contiene i **cromosomi**, che consistono di molecole di DNA avvolte intorno a proteine specializzate, gli **istoni**
- Un **gene** è un segmento di DNA che codifica per una proteina o una molecola di RNA
- Il **genoma** è l'insieme del materiale genetico contenuto nelle cellule di un organismo

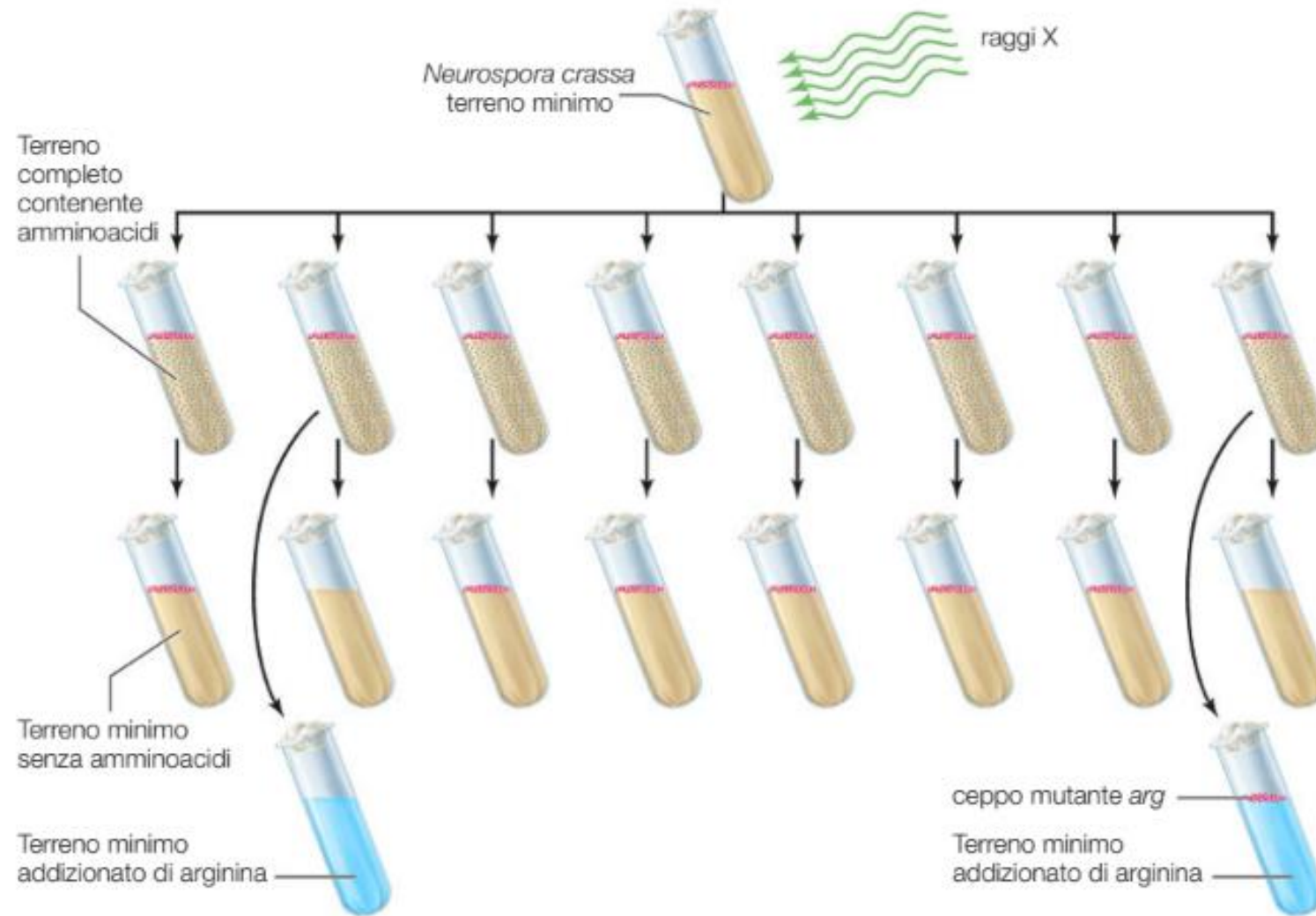


L'IPOTESI «UN GENE, UN ENZIMA»

- Gli studi di George W. Beadle e Edward L. Tatum nel 1941 hanno chiarito la relazione tra geni ed enzimi: ogni enzima è codificato da un gene distinto
- Gli studi furono condotti sui mutanti della muffa del pane (*Neurospora crassa*)



L'ESPERIMENTO DI BEADLE E TATUM



1 Una coltura di *N. crassa* è trattata con raggi X per indurre mutazioni casuali. Si sviluppano così individui con mutazioni tra loro diverse.

2 Le spore sono fatte crescere in terreno completo.

3 I mutanti sono poi identificati attraverso un ciclo di crescita in terreno minimo (circa il 2% dei campioni è mutante, ossia non è in grado di crescere nel terreno minimo).

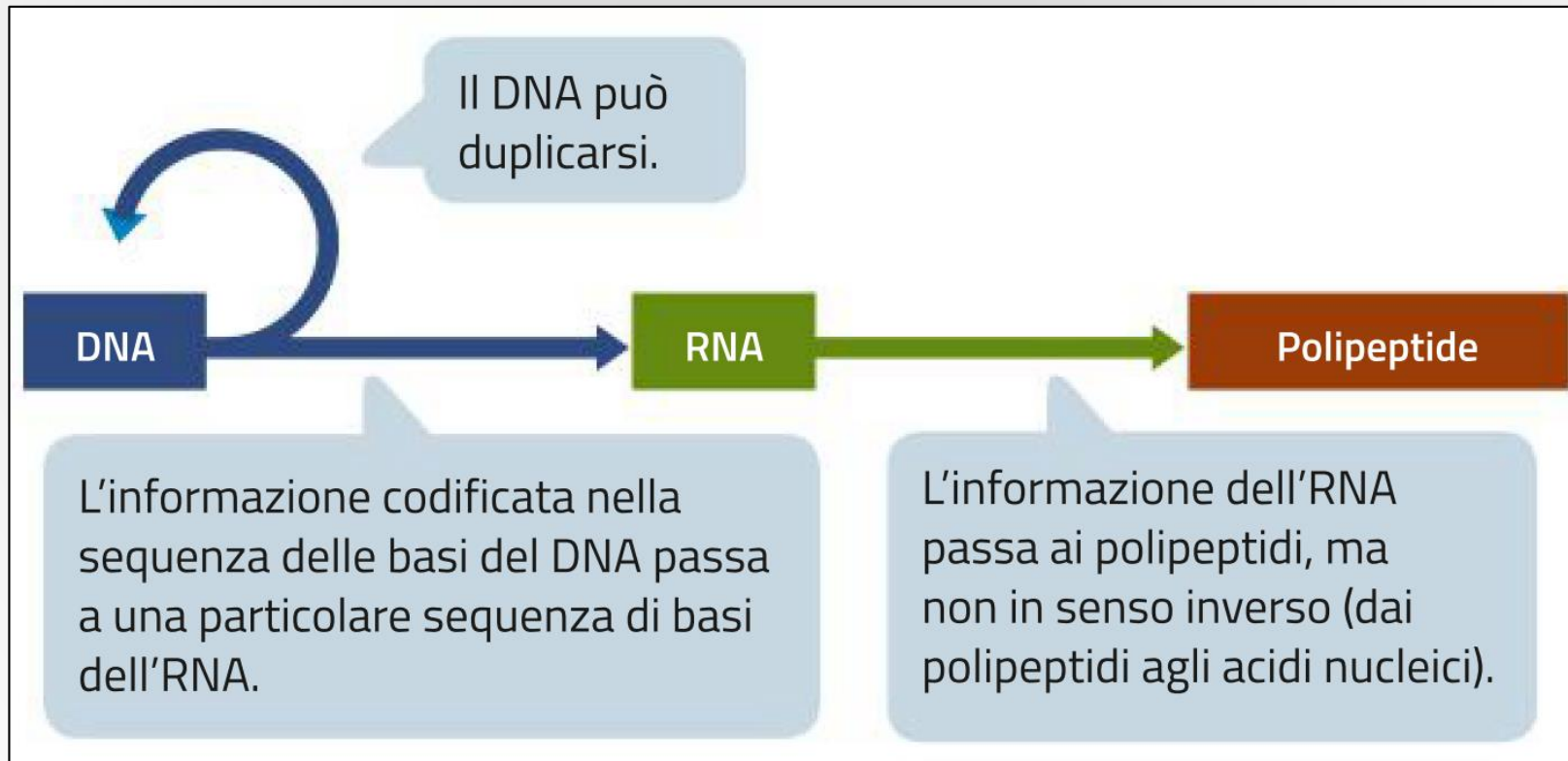
4 Per identificare i mutanti *arg*, è promosso un ciclo di crescita su terreno minimo addizionato con arginina. I mutanti che riusciranno a crescere in questo terreno presenteranno di sicuro delle mutazioni nella via biosintetica dell'amminoacido arginina.

UN GENE, UN POLIPEPTIDE

- Beadle e Tatum riuscirono a dedurre che ogni mutazione avesse inattivato l'enzima responsabile della produzione di una sostanza nutritiva divenuta essenziale
- Tale conclusione fu poi battezzata come ipotesi **«un gene, un enzima»**
- Questa ipotesi ha poi subito delle modifiche in quanto, oltre agli enzimi, anche altre proteine possono influenzare il fenotipo
- Diverse proteine, inoltre, sono formate da più catene polipeptidiche (polimeri di amminoacidi), che possono essere codificate da geni differenti e pertanto oggi è più corretto utilizzare l'espressione **«un gene, un polipeptide»**

IL DOGMA CENTRALE DELLA BIOLOGIA

- Il **dogma centrale della biologia molecolare** afferma che l'informazione genetica fluisce dal DNA all'RNA, fino ai polipeptidi in modo monodirezionale



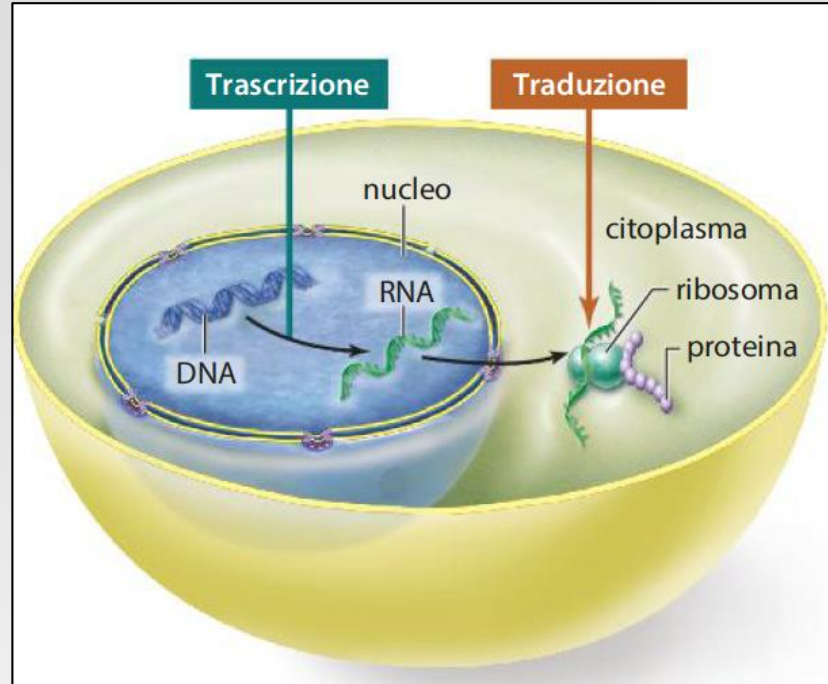
IL DOGMA CENTRALE DELLA BIOLOGIA

- L'eccezione al dogma sono i **retrovirus** che sono in grado di effettuare la sintesi del DNA a partire dall'RNA

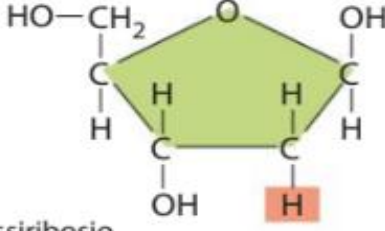
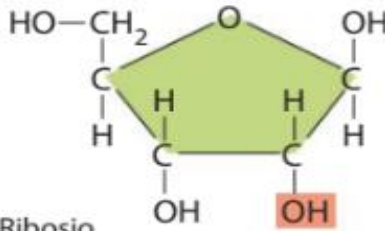












DAL DNA ALLE PROTEINE

- La sintesi proteica avviene in due tappe:
 1. **Trascrizione:** è un processo nel quale la cellula trasmette l'informazione contenuta in un gene a una copia complementare di RNA; avviene nel nucleo
 2. **Traduzione:** è un processo nel quale l'informazione contenuta nella molecola di RNA è utilizzata per sintetizzare una catena polipeptidica (proteina); avviene nel citoplasma

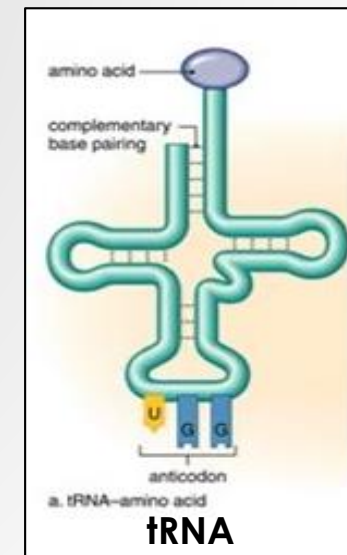
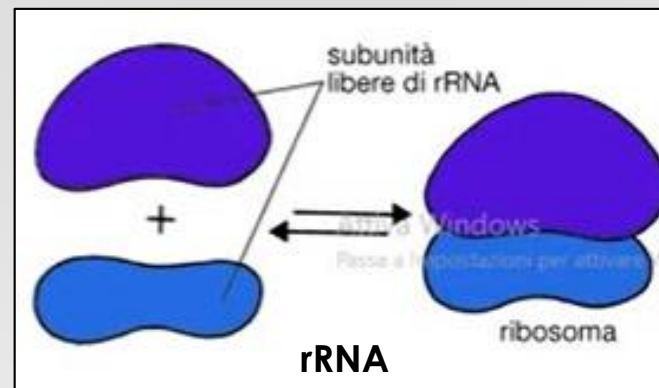
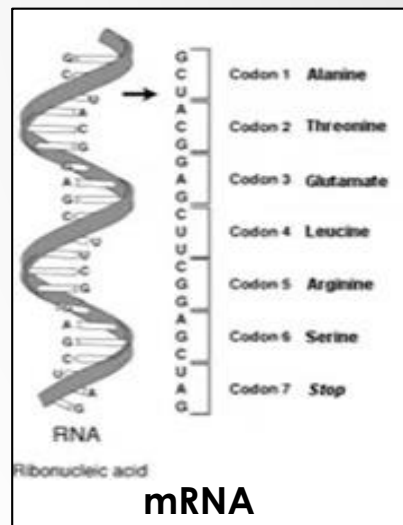


IL RUOLO DELL'RNA

a		DNA		RNA		b Basi azotate complementari	
Zucchero		Desossiribosio		Ribosio		<p>si combina con</p> <p>DNA ——— RNA</p> <p>adenina (A) — (U) uracile</p> <p>citosina (C) — (G) guanina</p> <p>guanina (G) — (C) citosina</p> <p>timina (T) — (A) adenina</p>	
Basi azotate	 Adenina (A)  Guanina (G)  Citosina (C)  Timina (T)		 Adenina (A)  Guanina (G)  Citosina (C)  Uracile (U)		<p>si combina con</p> <p>RNA ——— RNA</p> <p>adenina (A) — (U) uracile</p> <p>citosina (C) — (G) guanina</p> <p>guanina (G) — (C) citosina</p> <p>uracile (U) — (A) adenina</p>		
Forma					Doppio filamento		Generalmente filamento singolo
Funzioni	<ul style="list-style-type: none"> • Contiene le istruzioni per codificare RNA e proteine • Trasferisce informazione alle cellule figlie 		<ul style="list-style-type: none"> • Trasferisce l'informazione per codificare le proteine • Contribuisce alla sintesi proteica • Catalizza alcune reazioni 				

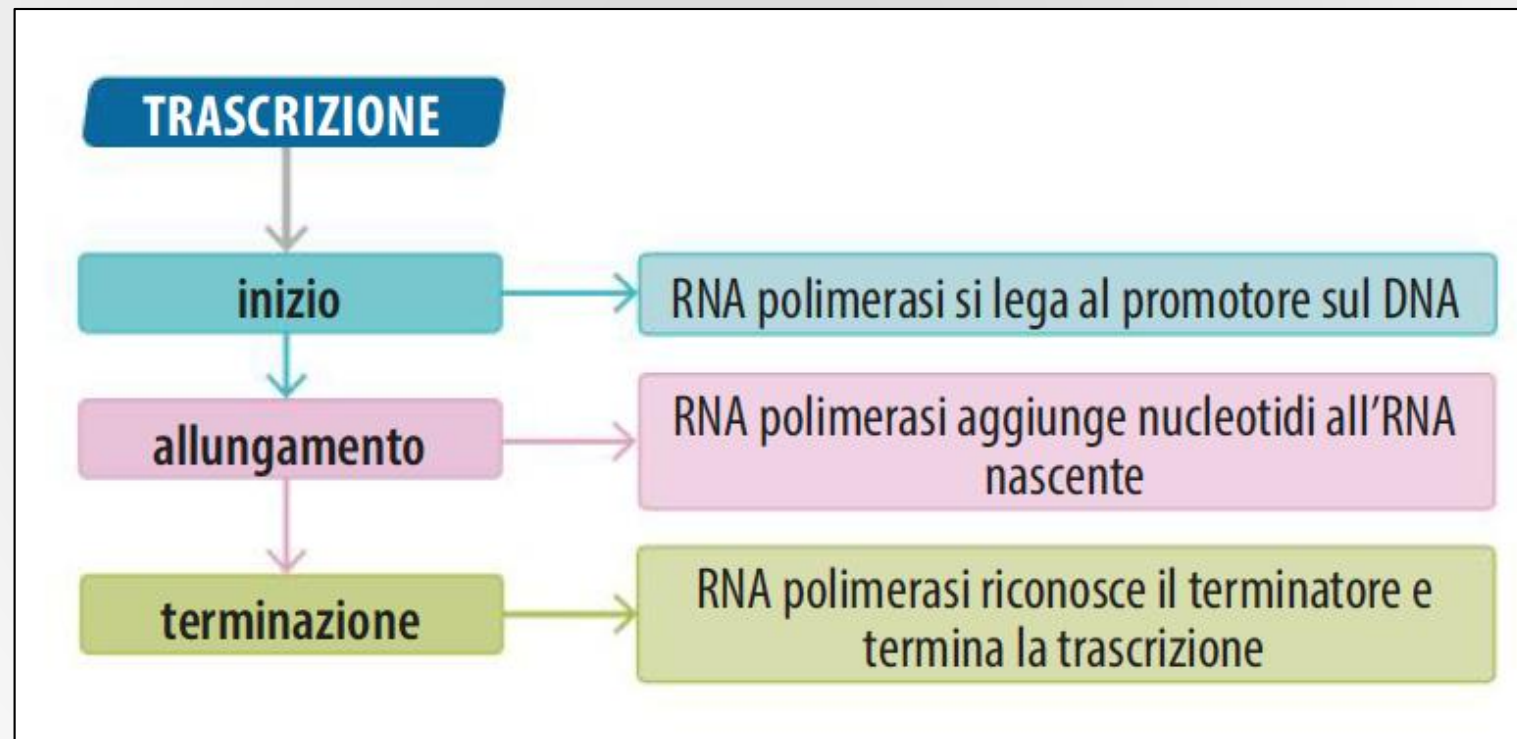
IL RUOLO DELL'RNA

- Esistono tre tipi di RNA:
 1. **RNA messaggero (mRNA):** porta una copia dell'informazione genetica che codifica per una catena polipeptidica (è una copia del DNA)
 2. **RNA ribosomiale (rRNA):** si lega ad alcune proteine per formare il ribosoma, che rappresenta il sito della sintesi proteica
 3. **RNA transfer (tRNA):** presenta una precisa e complessa struttura tridimensionale, trasporta gli amminoacidi fino al ribosoma e li colloca nella corretta posizione



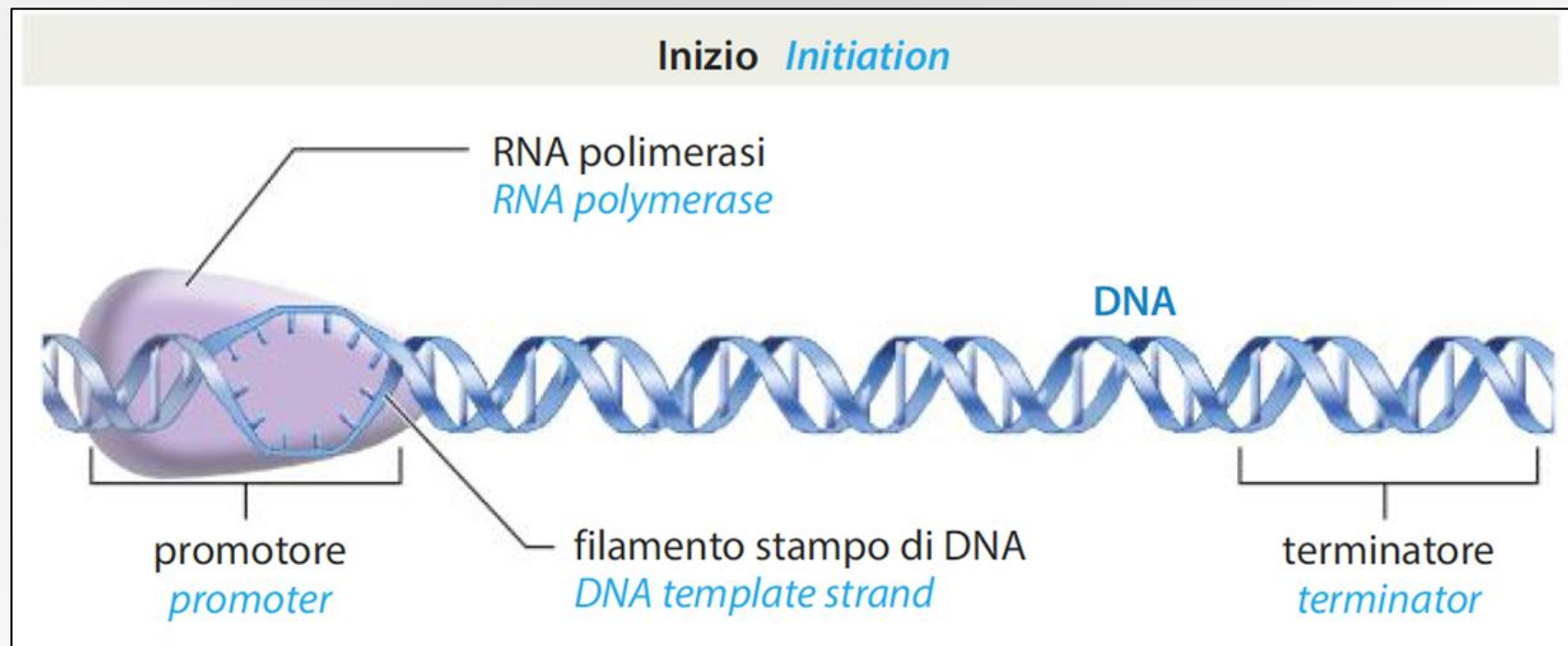
LA TRASCRIZIONE

- La cellula usa le informazioni portate dall'RNA, e non dal DNA direttamente, per sintetizzare le diverse catene polipeptidiche
- La **trascrizione** avviene in tre passaggi: inizio, allungamento e terminazione



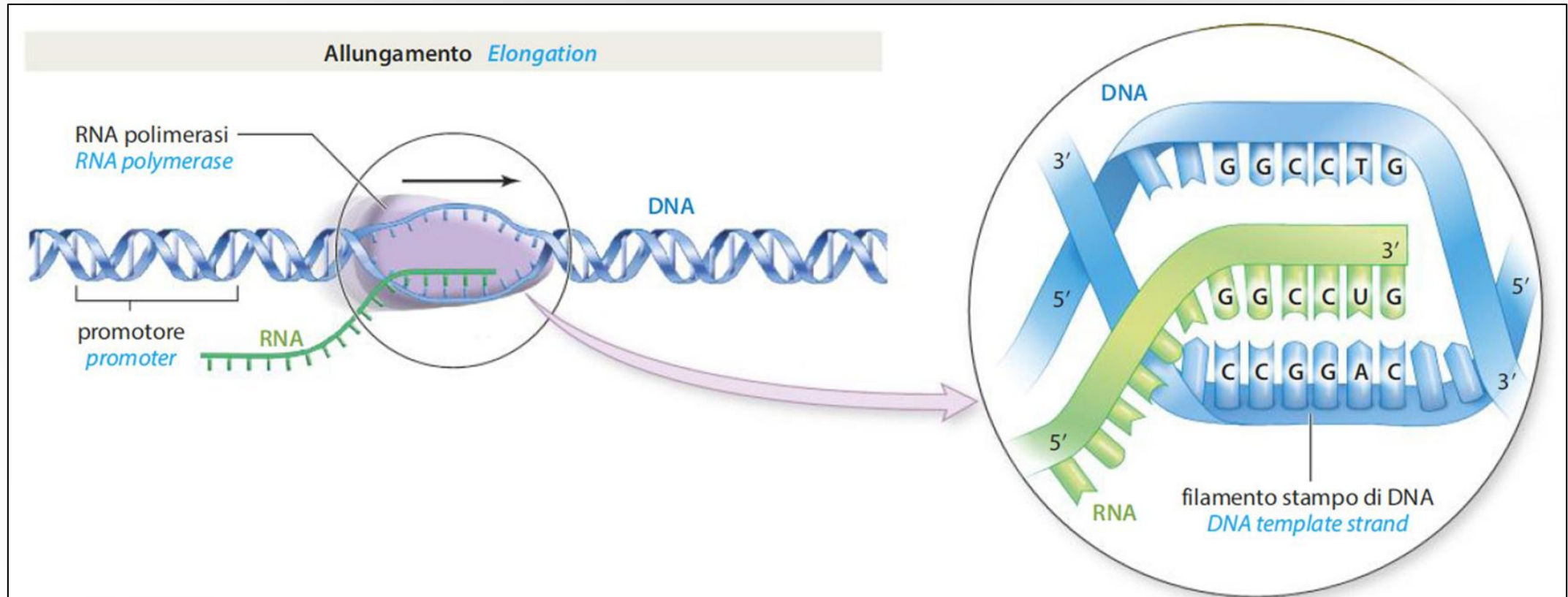
LA TRASCRIZIONE

- **Fase di inizio:** l'enzima **RNA polimerasi**, che assembla la catena di RNA, si lega al **promotore**, una sequenza di DNA che segnala il punto di inizio della trascrizione. L'RNA polimerasi svolge il doppio filamento di DNA



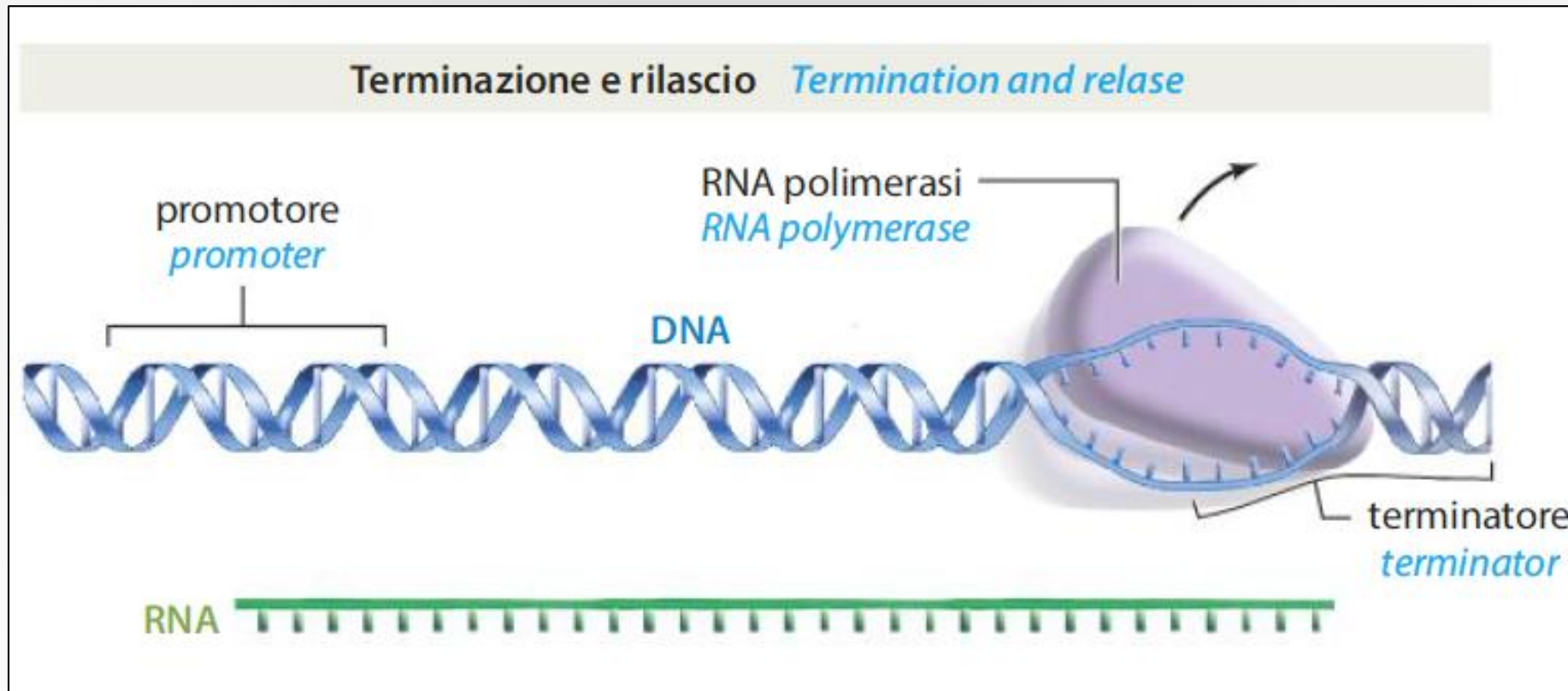
LA TRASCRIZIONE

- **Fase di allungamento:** l'RNA polimerasi si sposta lungo il filamento stampo di DNA in direzione 5' - 3' aggiungendo nucleotidi all'estremità 3' della molecola di RNA che si sta formando



LA TRASCRIZIONE

- **Fase di terminazione:** una sequenza di DNA detta **terminatore** indica il punto in cui termina la trascrizione. L'RNA polimerasi si separa dal DNA e rilascia la nuova molecola di RNA. Il DNA si riavvolge nella conformazione a doppia elica

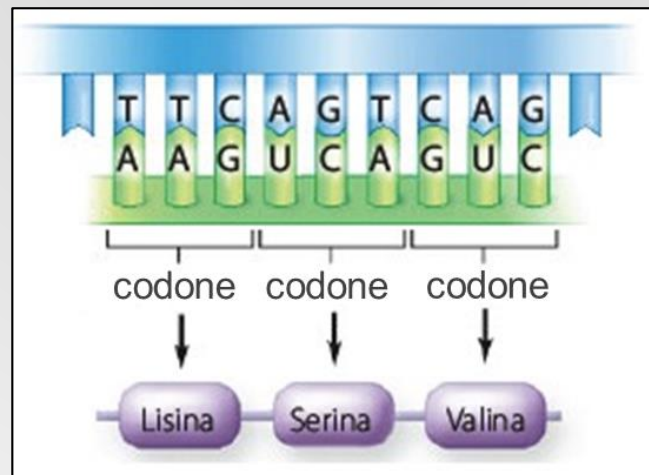


RNA POLIMERASI

- Negli eucarioti le tre forme di RNA vengono sintetizzate da tre diversi tipi di RNA polimerasi:
 1. **RNA polimerasi I (RNAP I):** sintetizza rRNA; è localizzata nel nucleolo
 2. **RNA polimerasi II (RNAP II):** sintetizza mRNA
 3. **RNA polimerasi III (RNAP III):** sintetizza tRNA
- Negli eucarioti, durante la fase di inizio della trascrizione, l'RNA polimerasi ha bisogno di proteine regolatrici dette **fattori di trascrizione**. Infatti, solo se queste proteine sono presenti sul gene, l'RNA polimerasi può legarsi al promotore
- Tutte e tre le RNA polimerasi, inoltre, riescono a riconoscere e correggere una buona parte degli errori che possono verificarsi durante la sintesi dell'RNA

IL CODICE GENETICO

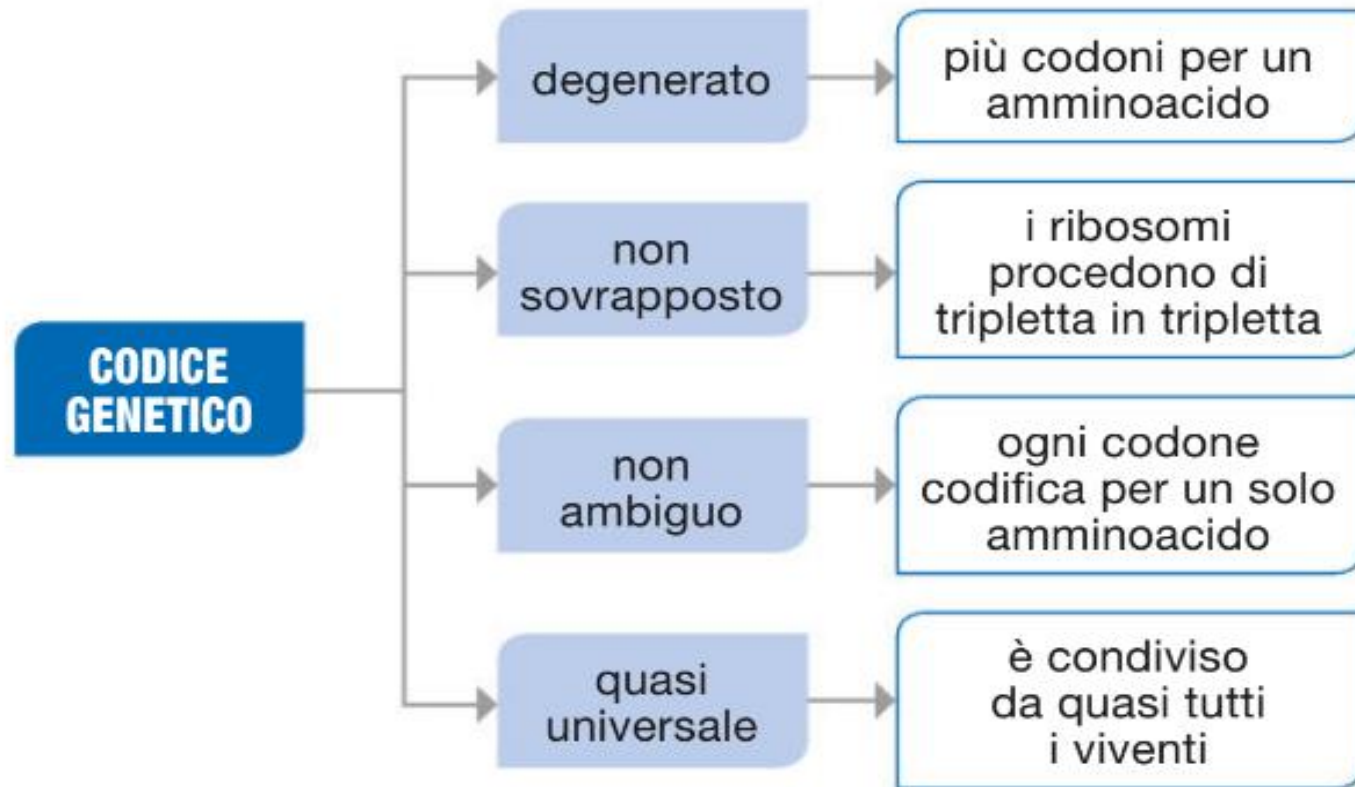
- Il **codice genetico** è l'insieme di regole che definiscono come usare i nucleotidi dell'mRNA per assemblare gli amminoacidi in catene polipeptidiche
- L'informazione genetica è codificata nell'mRNA sotto forma di **triplette**, o unità di tre nucleotidi, i **codoni**, che sono l'unità fondamentale del codice genetico. Ogni tripletta corrisponde a un amminoacido oppure a un segnale di stop
- **Codone di inizio (AUG)**: segnale che avvia la traduzione
- **Codoni di stop (UAA, UAG, UGA)**: segnali di terminazione della traduzione



IL CODICE GENETICO

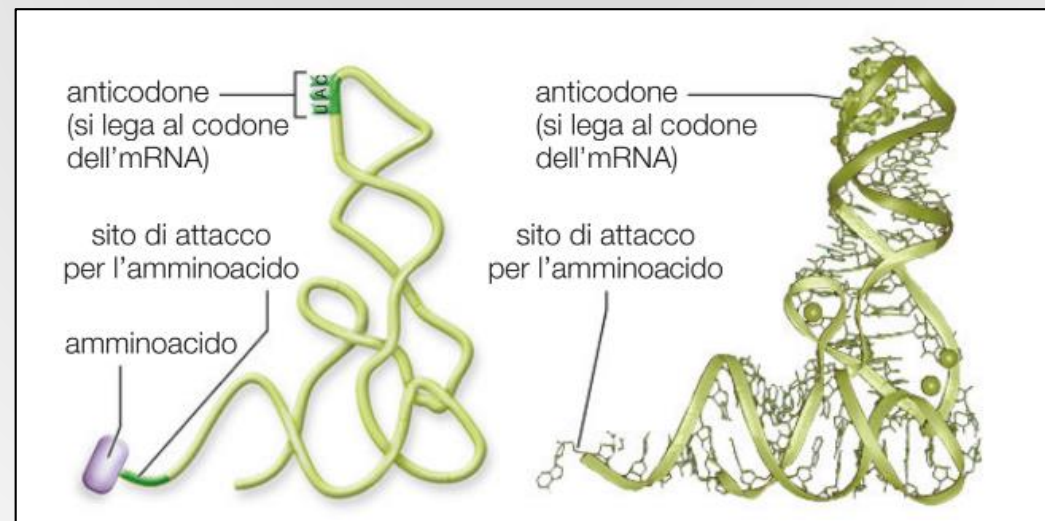
		Seconda lettera				
		U	C	A	G	
Prima lettera	U	UUU Fenilalanina UUC UUA Leucina UUG	UCU UCC Serina UCA UCG	UAU Tirosina UAC UAA STOP UAG STOP	UGU Cisteina UGC UGA STOP UGG Triptofano	U C A G
	C	CUU Leucina CUC CUA CUG	CCU CCC Prolina CCA CCG	CAU Istidina CAC CAA Glutammina CAG	CGU Arginina CGC CGA CGG	U C A G
	A	AUU Isoleucina AUC AUA AUG Metionina; INIZIO	ACU ACC Treonina ACA ACG	AAU Asparagina AAC AAA Lisina AAG	AGU Serina AGC AGA Arginina AGG	U C A G
	G	GUU Valina GUC GUA GUG	GCU Alanina GCC GCA GCG	GAU Acido aspartico GAC GAA Acido glutammico GAG	GGU Glicina GGC GGA GGG	U C A G

CARATTERISTICHE DEL CODICE GENETICO



DALL'RNA ALLE PROTEINE

- Per poter costruire le proteine, il processo di **traduzione** richiede la partecipazione di mRNA, tRNA, amminoacidi e ribosomi (e dunque anche di rRNA)
- La molecola di **tRNA** funziona come adattatore tra l'informazione dei codoni e la sequenza di amminoacidi
- Lungo la sequenza di ogni tRNA è presente l'**anticodone**, un gruppo di tre nucleotidi complementari ad uno specifico codone presente sull'mRNA, che determina l'appaiamento fra le due molecole di RNA. All'estremità 3' della molecola di tRNA si trova il **sito di attacco** per l'amminoacido



IL TRNA

- Il tRNA si carica di un amminoacido, si associa alle molecole di mRNA e interagisce con i ribosomi
- Il caricamento del tRNA con il proprio amminoacido è realizzato da una famiglia di enzimi attivanti noti come **amminoacil-tRNA-sintetasi**

Il sito di legame in cui avviene il **caricamento** dell'amminoacido è sempre 5'-CCA-3'.

I legami a idrogeno tra basi appaiate danno origine alla struttura tridimensionale.

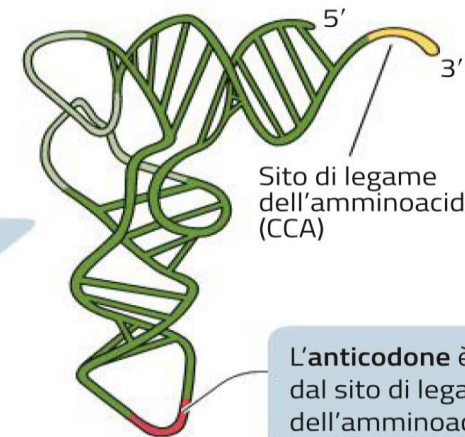
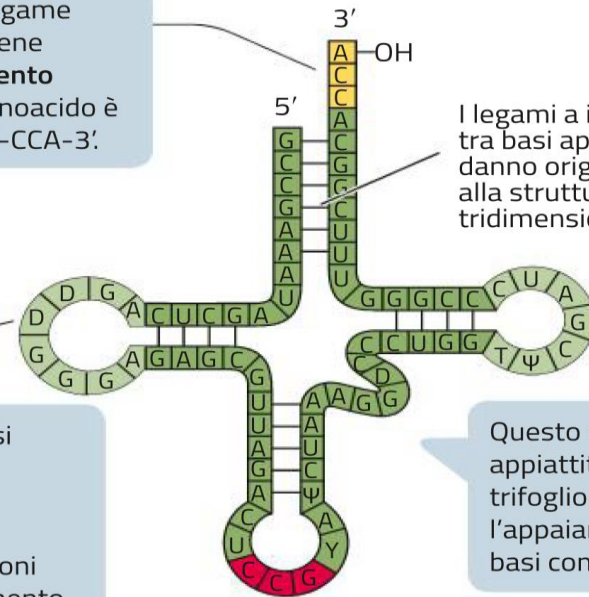
Oltre alle basi azotate, nei «bracci» del tRNA sono presenti regioni di riconoscimento per i ribosomi che vengono indicate con le lettere D, Y e Tψ.

Questo modello appiattito «a trifoglio» sottolinea l'appaiamento delle basi complementari.

Questa rappresentazione tridimensionale evidenzia le regioni interne della molecola interessate dall'appaiamento delle basi.

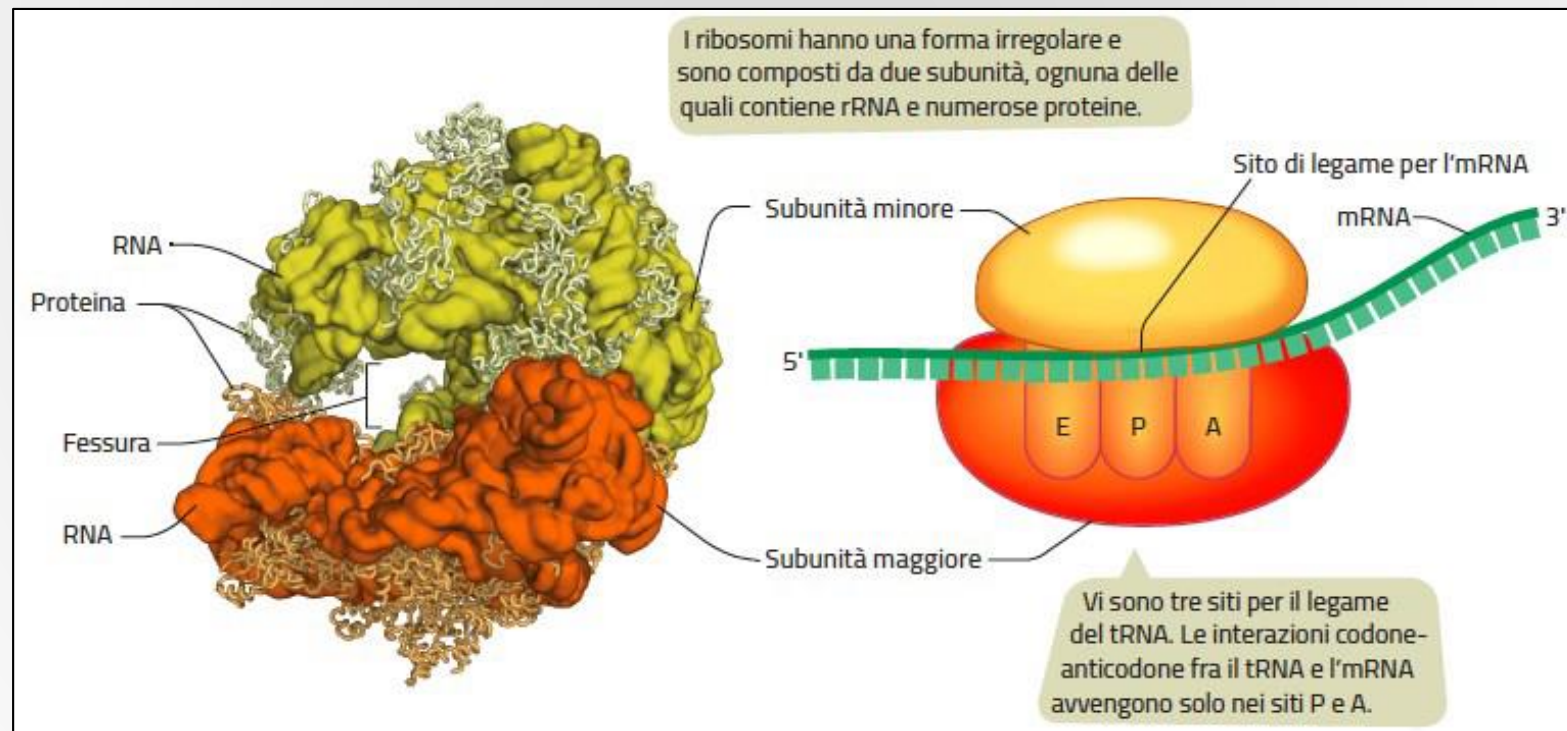
Sito di legame dell'amminoacido (CCA)

L'**anticodone** è distante dal sito di legame dell'amminoacido.



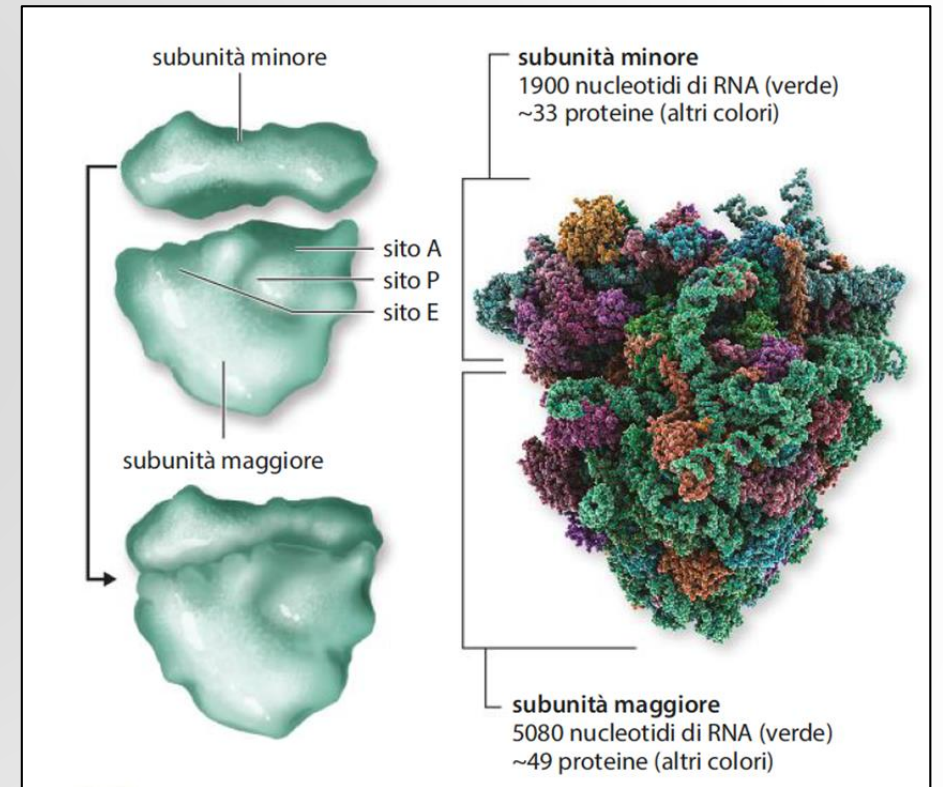
I RIBOSOMI

- I **ribosomi** sono costituiti da rRNA e proteine e rappresentano il sito in cui avviene la traduzione. Sono in grado di assemblare una catena polipeptidica trattenendo nella giusta posizione l'mRNA e i tRNA carichi di amminoacidi. Sono formati da due **subunità**, una **maggiore** e una **minore**



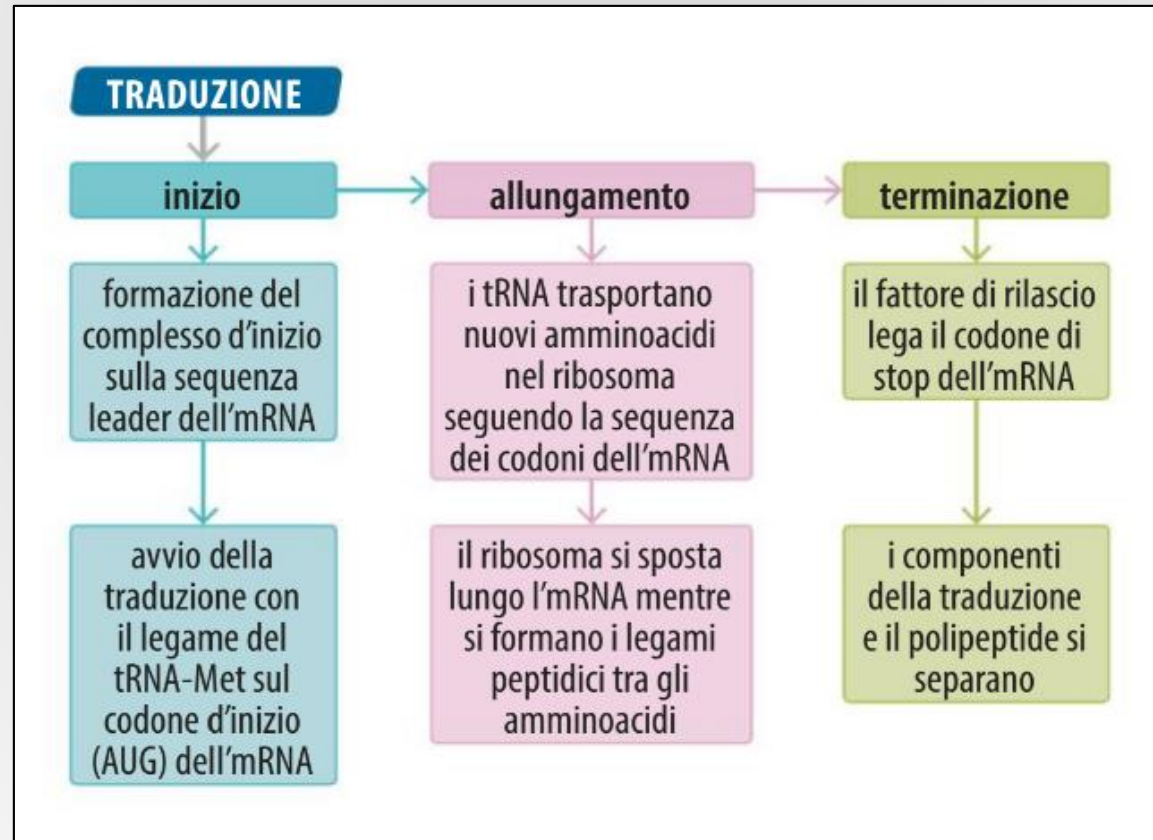
I RIBOSOMI

- Nella subunità maggiore dei ribosomi sono presenti tre siti di legame per i tRNA, organizzati in modo che ogni tRNA possa muoversi seguendo un ordine preciso
- **Sito A (amminoacidico):** permette l'appaiamento tra l'anticodone del tRNA carico e il rispettivo codone sull'mRNA. Il tRNA, inoltre, allinea il proprio amminoacido alla catena polipeptidica che si sta formando
- **Sito P (peptidico):** permette la formazione del legame peptidico tra due amminoacidi. Il tRNA cede il proprio amminoacido e questo si lega alla catena polipeptidica in allungamento
- **Sito E (exit, uscita):** favorisce il distacco del tRNA dal complesso mRNA-ribosoma



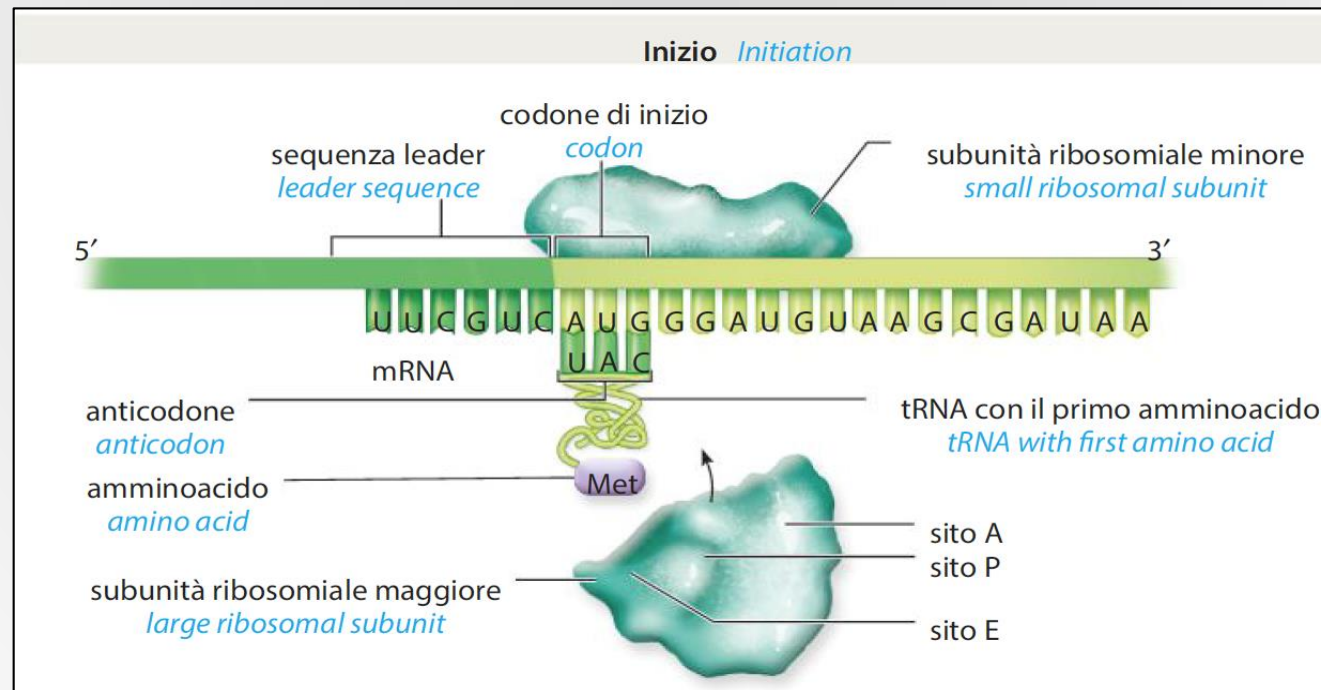
LA TRADUZIONE

- Anche il processo di **traduzione** può essere suddiviso in tre fasi (inizio, allungamento e terminazione), in cui le molecole di mRNA, tRNA e i ribosomi si uniscono, assemblano la catena polipeptidica e infine si dissociano nuovamente



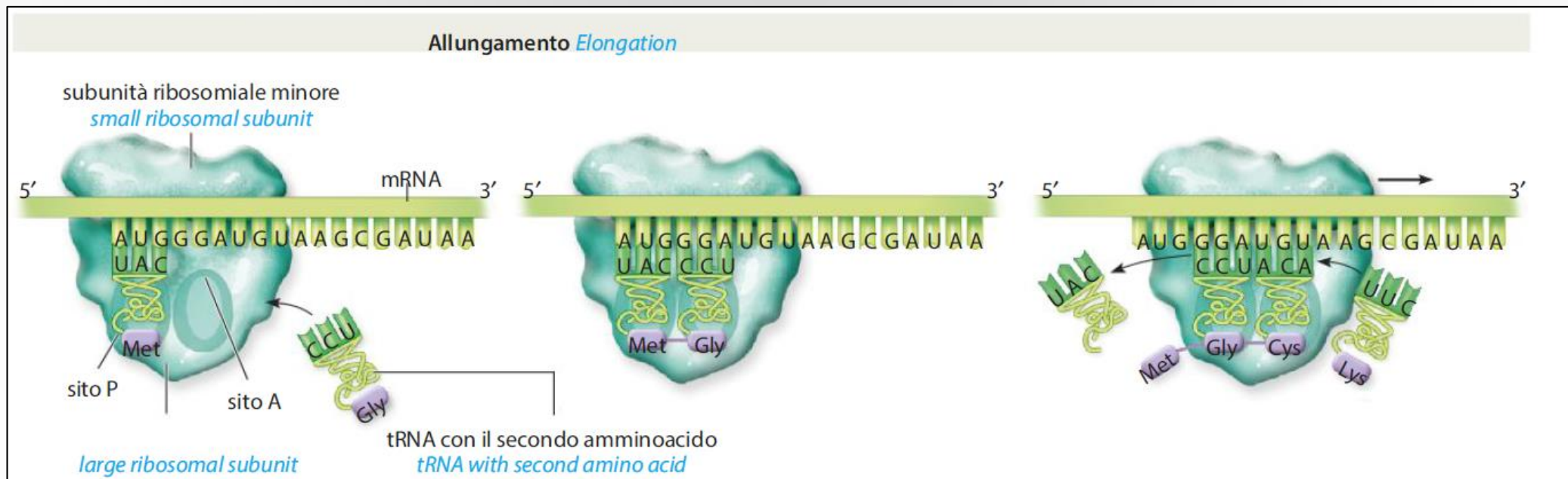
LA TRADUZIONE

- **Fase di inizio:** la subunità ribosomiale minore si lega alla **sequenza leader** posta all'estremità 5' del trascritto, a monte del codone di inizio. In genere il codone d'inizio è una tripletta AUG alla quale si lega un tRNA carico dell'amminoacido metionina. tRNA, mRNA e subunità minore formano il **complesso d'inizio**. A questo punto la subunità maggiore del ribosoma si unisce al complesso di inizio e il tRNA carico della metionina occupa il sito P mentre il sito A si allinea al secondo codone dell'mRNA



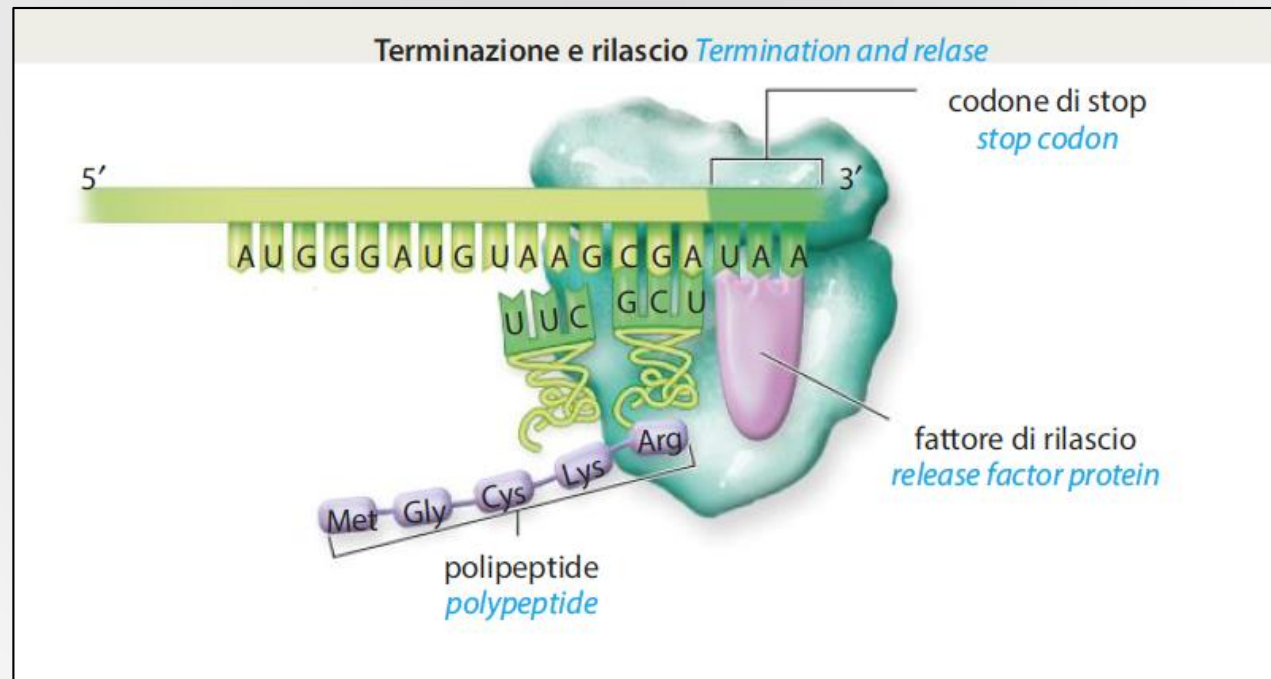
LA TRADUZIONE

- **Fase di allungamento:** un tRNA con un nuovo amminoacido si lega al nuovo codone esposto nel sito A del ribosoma, i due amminoacidi si allineano e si ha la formazione del legame peptidico. Una volta che si è formato questo legame, il tRNA scarico si sposta nel sito E e si allontana. Il ribosoma si sposta di un codone lungo l'mRNA in direzione 5' → 3' ed espone un nuovo codone in modo da permettere il legame con un altro tRNA legato ad un nuovo amminoacido. Con l'aiuto di proteine chiamate **fattori di allungamento**, il polipeptide cresce di un amminoacido alla volta



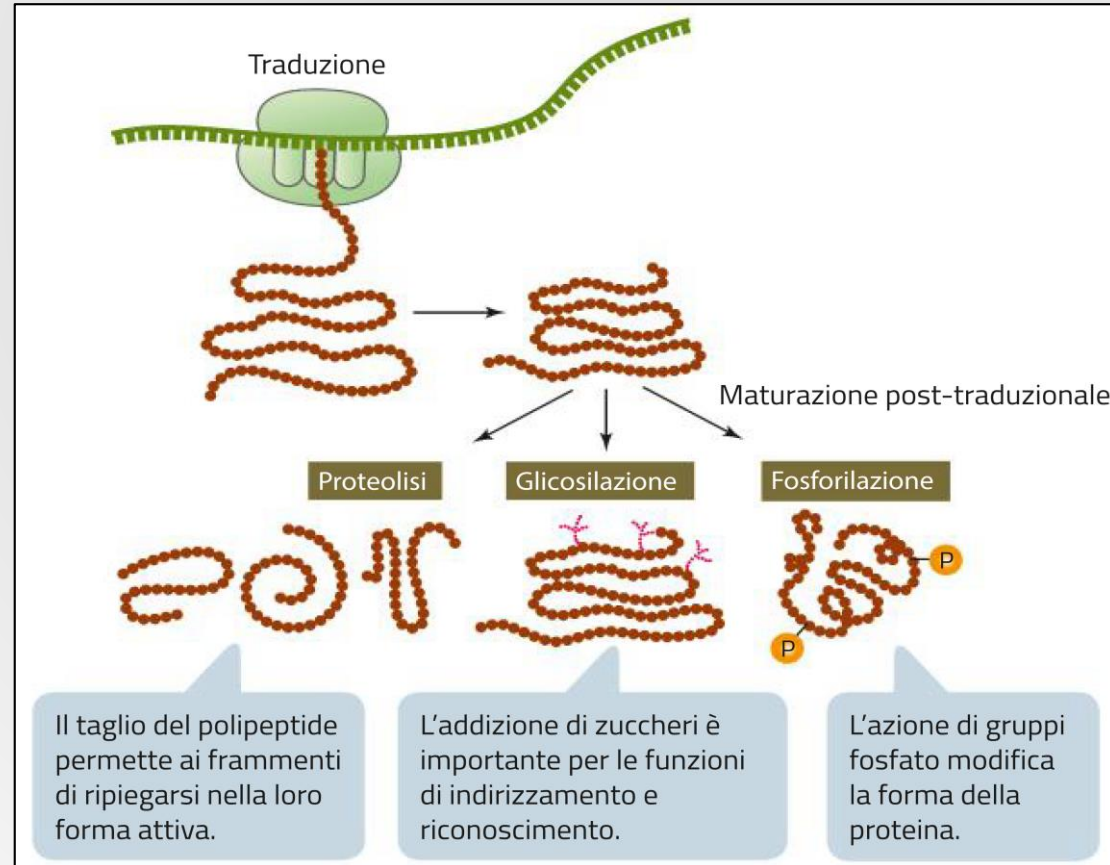
LA TRADUZIONE

- **Fase di terminazione:** in corrispondenza di un codone di stop (UGA, UAG o UAA) l'allungamento ha termine in quanto nessun tRNA riesce a legarsi ad esso. Al contrario, alcune proteine, chiamate **fattori di rilascio**, riescono a legarsi ai codoni di stop, facendo in modo che tutti i partecipanti alla sintesi proteica si separino l'uno dall'altro e venga rilasciato il nuovo polipeptide



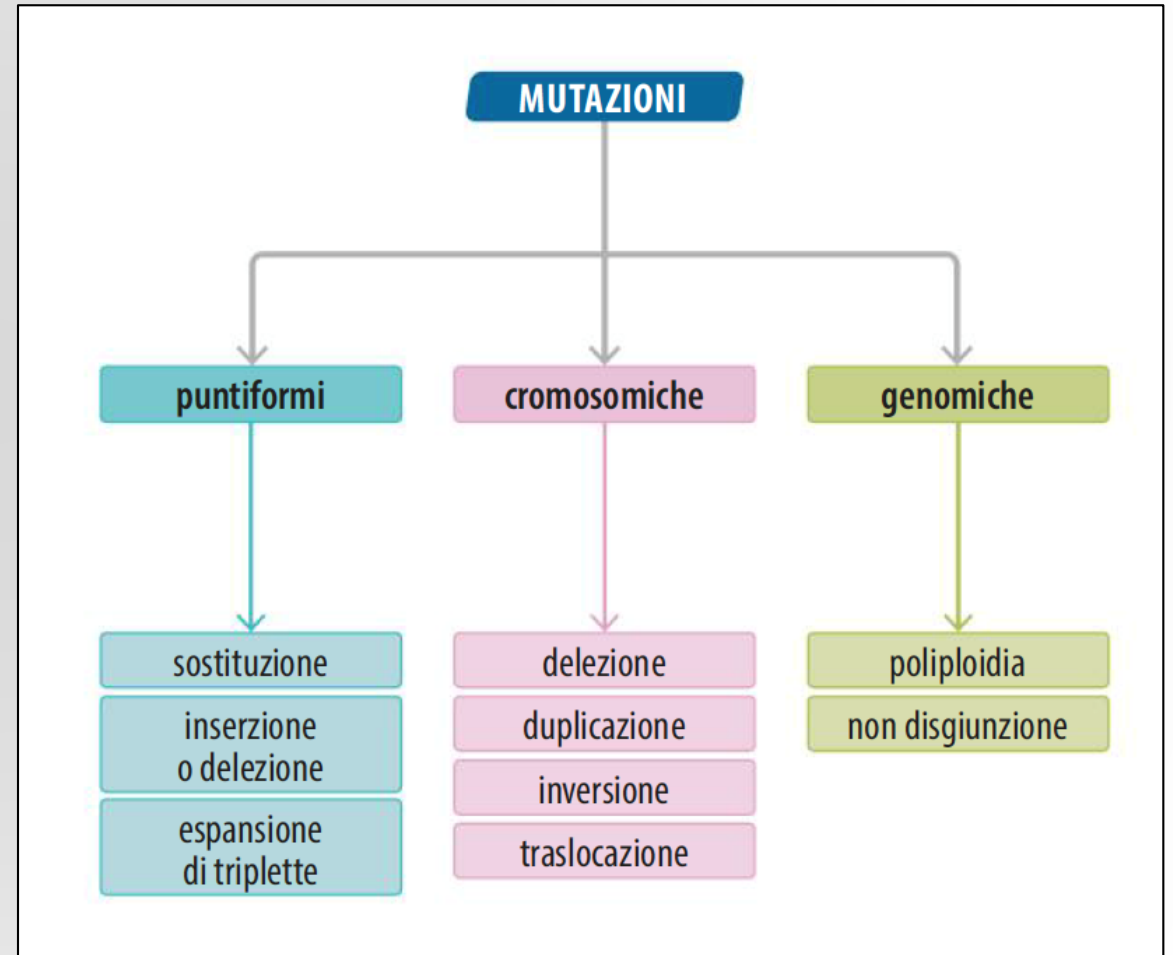
LE MODIFICHE POST-TRADUZIONALI

- Per essere funzionali, le proteine dovranno ripiegarsi nella loro forma definitiva (**fold**ing) e, in alcuni casi, subire altre modificazioni chimiche



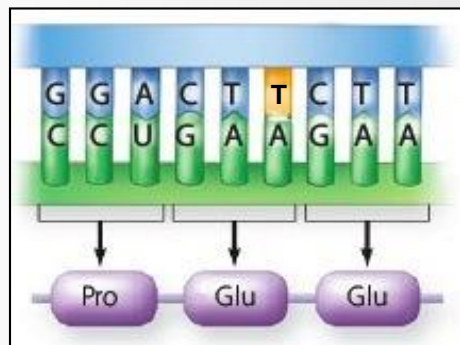
LE MUTAZIONI

- Si definiscono **mutazioni** i cambiamenti nella sequenza delle basi azotate del DNA di una cellula. Possono essere:
 - ✓ **puntiformi:** coinvolgono uno o pochi nucleotidi
 - ✓ **cromosomiche:** coinvolgono una porzione di cromosoma
 - ✓ **genomiche:** coinvolgono il numero dei cromosomi

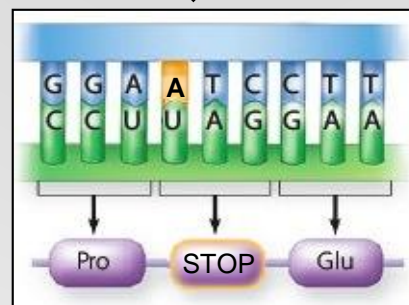
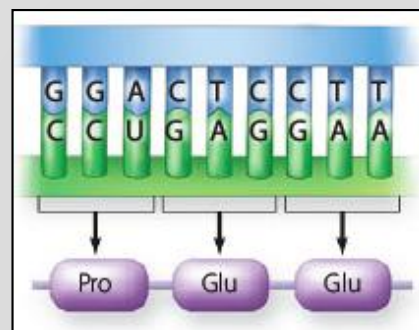


LE MUTAZIONI PUNTIFORMI

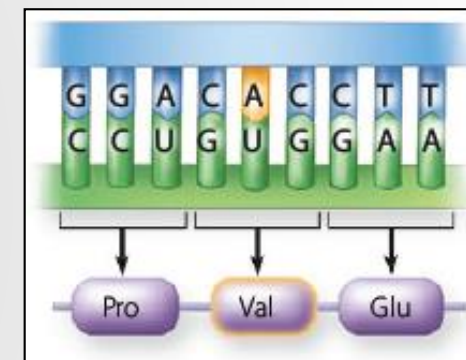
- Le **mutazioni puntiformi** cambiano una o poche coppie di nucleotidi e possono avvenire per **sostituzione, inserzione o delezione e espansione di triplette**
- **Mutazione per sostituzione:** un nucleotide viene sostituito con un altro



Mutazione Silente:
non cambia la sequenza
di amminoacidi



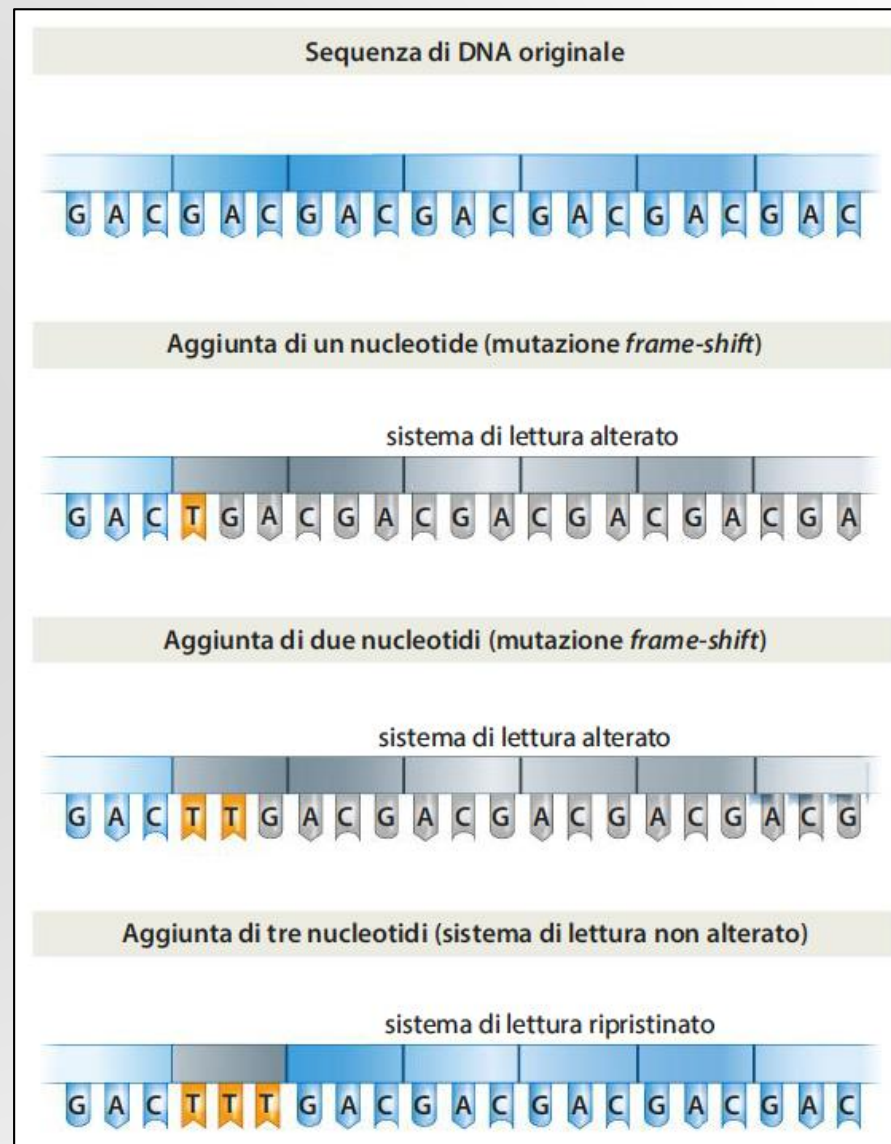
Mutazione non senso:
porta alla codifica di un codone di STOP



Mutazione di senso:
porta alla codifica di un
amminoacido diverso

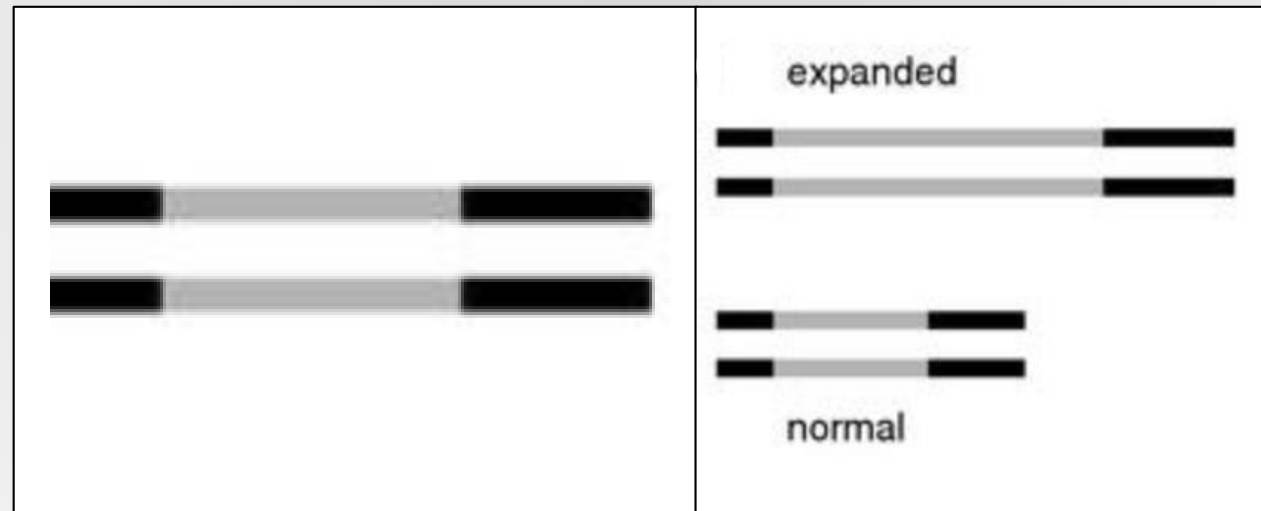
LE MUTAZIONI PUNTIFORMI

- **Mutazione per inserzione o delezione:** aggiunta o perdita di uno o più nucleotidi, può portare o meno allo spostamento del sistema di lettura
- Nella mutazione per **spostamento del sistema di lettura** o **frame-shift** il numero di nucleotidi aggiunti o rimossi non è un multiplo di tre per cui si avrà un'alterazione del sistema di lettura dei codoni



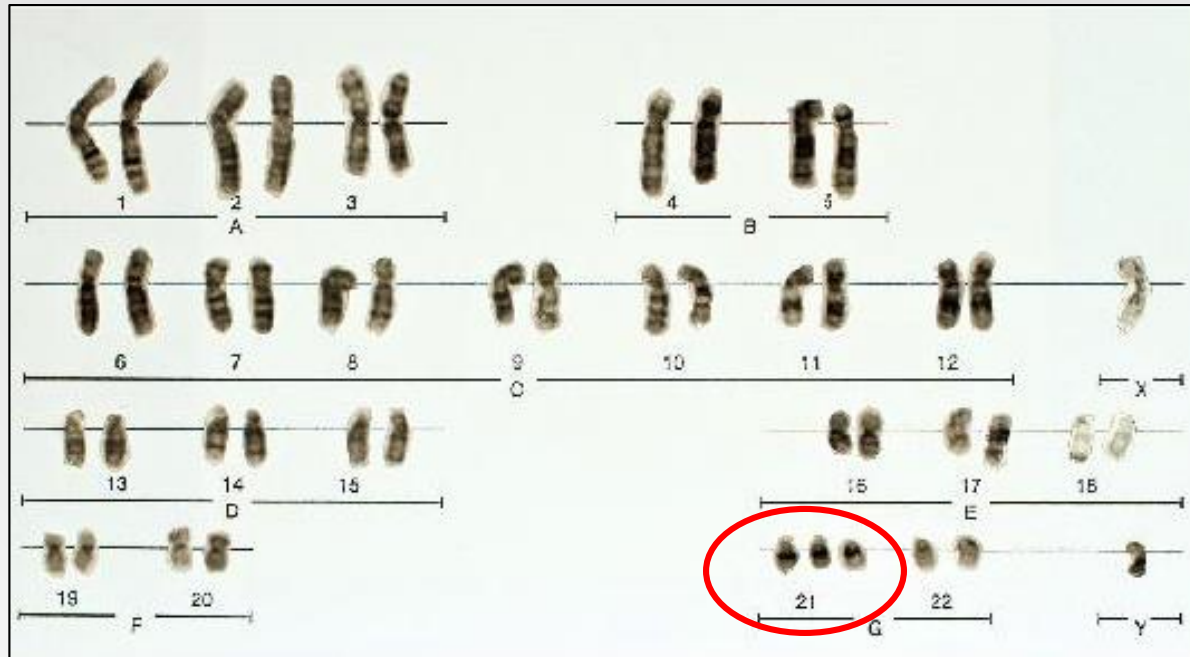
LE MUTAZIONI PUNTIFORMI

- **Mutazione per espansione di triplette:** il numero di copie di una sequenza di tre o quattro nucleotidi aumenta nel corso di alcune generazioni



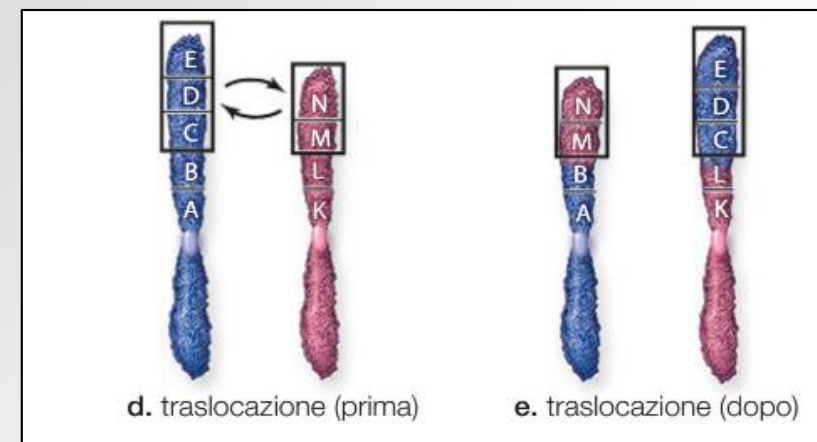
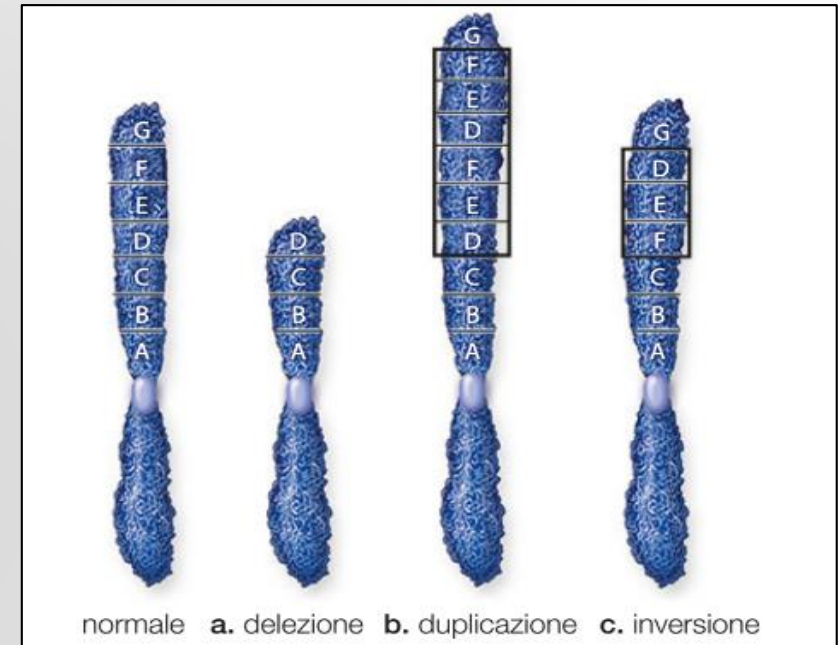
LE MUTAZIONI GENOMICHE

- Le **mutazioni genomiche** cambiano il numero di cromosomi e sono associate alla **poliploidia** o alla **non-disgiunzione**
- **Poliploidia**: condizione in cui ci sono una o più serie di cromosomi aggiuntive
- **Non-disgiunzione**: condizione in cui i gameti hanno un cromosoma in più o in meno, è dovuta ad una mancata separazione dei cromosomi o dei cromatidi fratelli durante la meiosi



LE MUTAZIONI CROMOSOMICHE

- Le **mutazioni cromosomiche** interessano una porzione estesa di cromosoma e possono avvenire per **delezione**, **duplicazione**, **inversione** e **traslocazione**
- Delezione:** rimozione di un segmento del cromosoma
- Duplicazione:** formazione di copie multiple di un segmento del cromosoma
- Inversione:** un segmento del cromosoma ruota di 180° per poi reinserirsi nello stesso punto, come risultato l'ordine dei geni è invertito
- Traslocazione:** scambio di segmenti di DNA tra cromosomi non omologhi



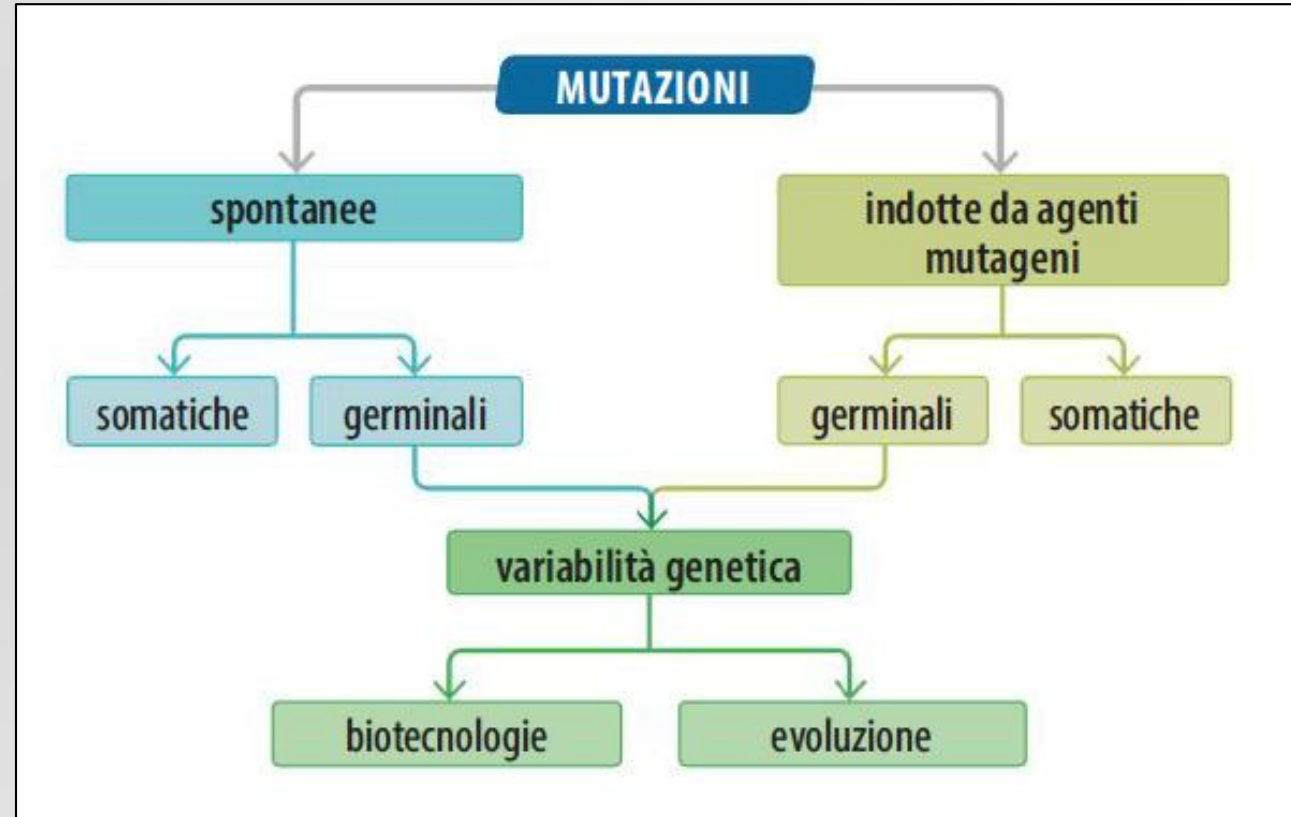
CAUSE DELLE MUTAZIONI

- Le mutazioni possono essere:
 - ✓ spontanee
 - ✓ provocate da virus
 - ✓ provocate da agenti mutageni (es. tabacco, radiazioni ultraviolette, raggi X, ricaduta radioattiva, armi chimiche, ecc.)



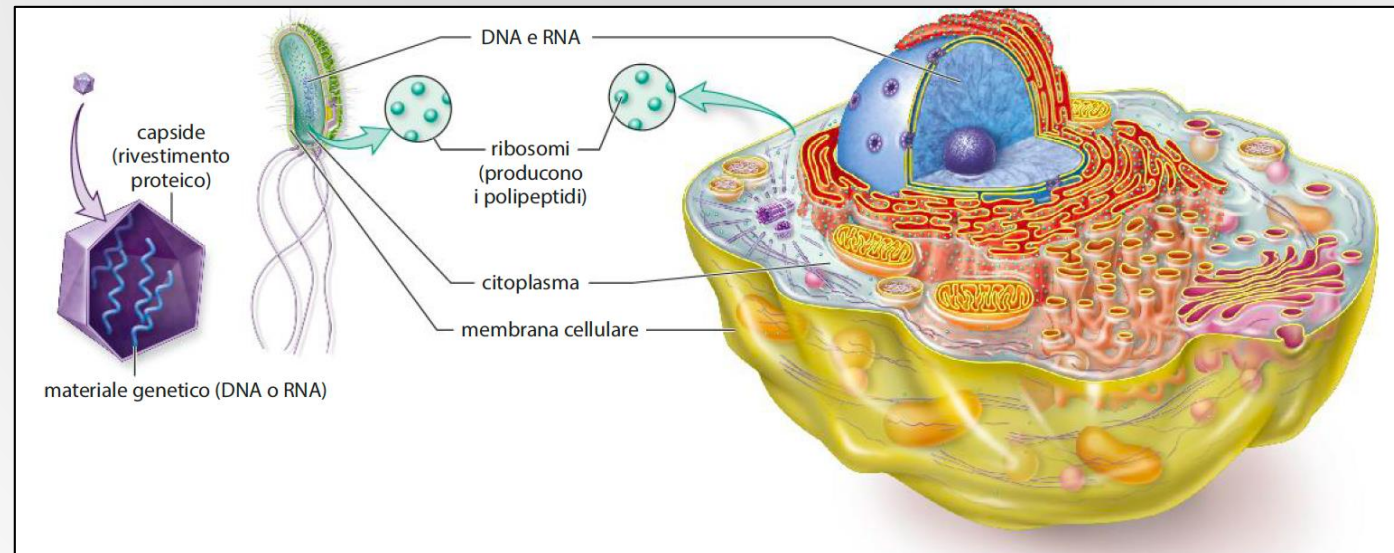
LE MUTAZIONI

- In base alla loro ereditabilità, è possibile distinguere due tipi di mutazioni:
 1. **Mutazioni germinali:** sono mutazioni che avvengono nel DNA delle cellule germinali (spermatozoi e oociti) e vengono trasmesse ai figli
 2. **Mutazioni somatiche:** sono mutazioni che avvengono nel DNA delle cellule somatiche e non sono ereditarie
- Alcune mutazioni sono dannose, altre si sono rivelate utili nel corso dell'evoluzione



I VIRUS

- I **virus** sono **parassiti intracellulari obbligati**, non hanno un metabolismo proprio e non riescono ad accrescersi e moltiplicarsi in autonomia; hanno invece bisogno dell'apparato strutturale e funzionale di una cellula ospite
- I virus, semplici informazioni genetiche avvolte da un rivestimento proteico e sono molto più piccoli delle cellule viventi. Sono infatti composti da:
 - ✓ **Materiale genetico:** può essere formato da DNA o RNA, a singolo o a doppio filamento, lineare o circolare
 - ✓ **Capside:** rivestimento proteico di varia forma, racchiude al suo interno il materiale genetico



LA RIPRODUZIONE VIRALE

- La riproduzione dei virus, sia nelle cellule ospiti procariotiche sia in quelle eucariotiche, si compone di cinque fasi

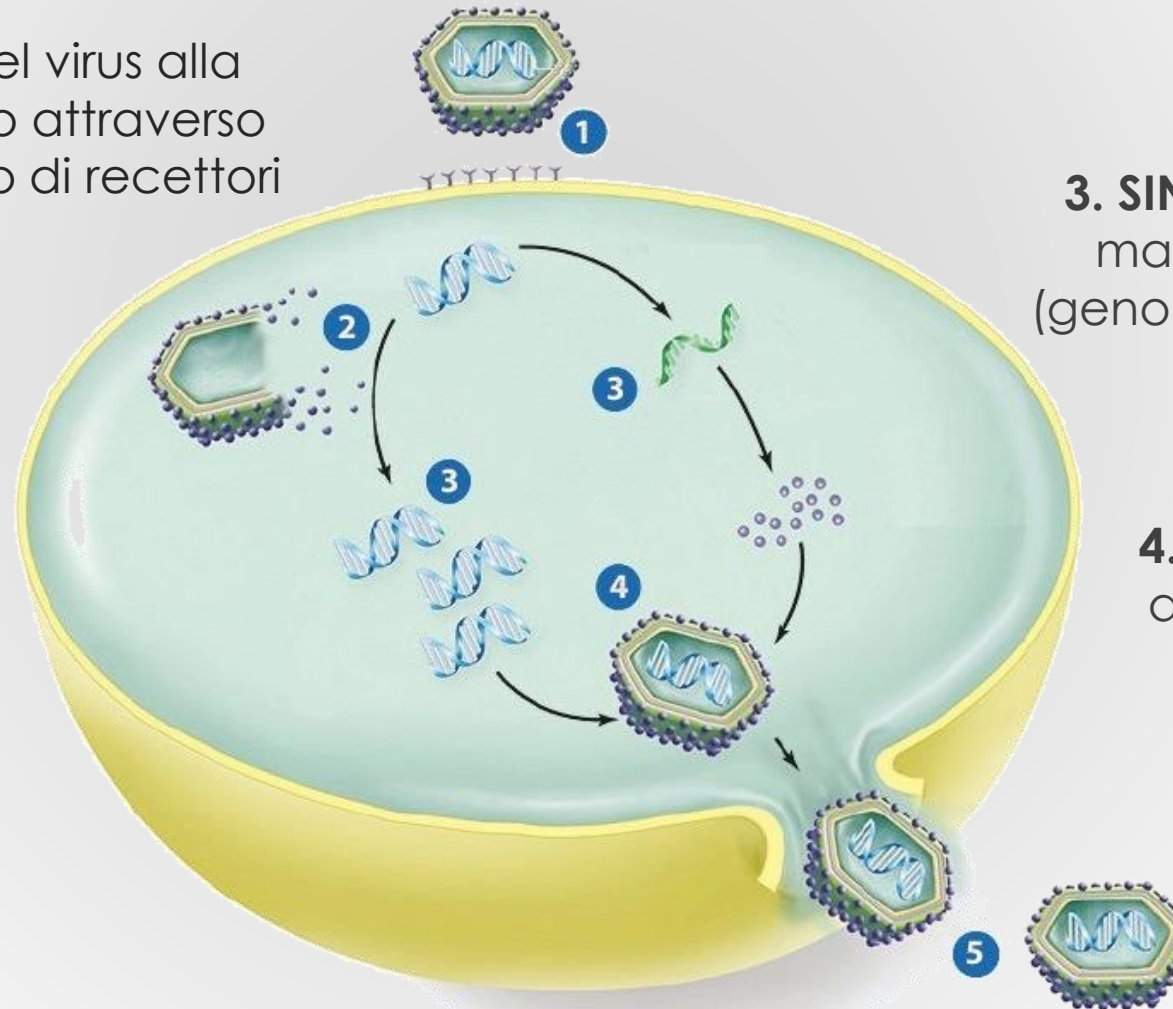
1. ATTACCO del virus alla cellula bersaglio attraverso il riconoscimento di recettori

2. PENETRAZIONE del materiale genetico nella cellula bersaglio

3. SINTESI di tutto il materiale virale (genoma e proteine)

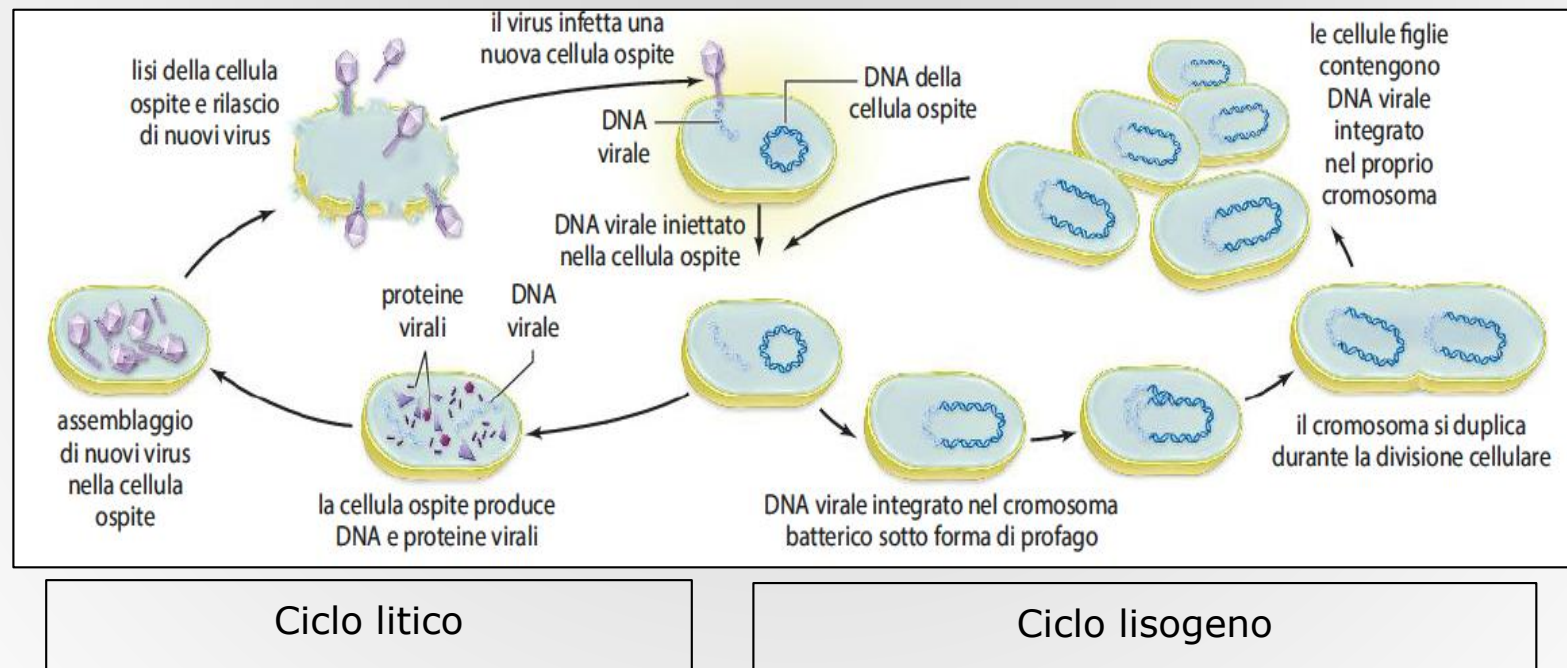
4. ASSEMBLAGGIO del capside e dei nuovi virus

5. RILASCIO delle particelle virali



LA RIPRODUZIONE DEI BATTERIOFAGI

- La riproduzione dei batteriofagi può avvenire attraverso:
 - ✓ **Ciclo litico:** il virus attacca il batterio, sfrutta l'apparato della cellula ospite per riprodursi immediatamente e la distrugge per diffondersi nell'ambiente
 - ✓ **Ciclo lisogeno:** il virus attacca il batterio ma il materiale genetico virale si duplica insieme al cromosoma batterico e la cellula non viene distrutta immediatamente



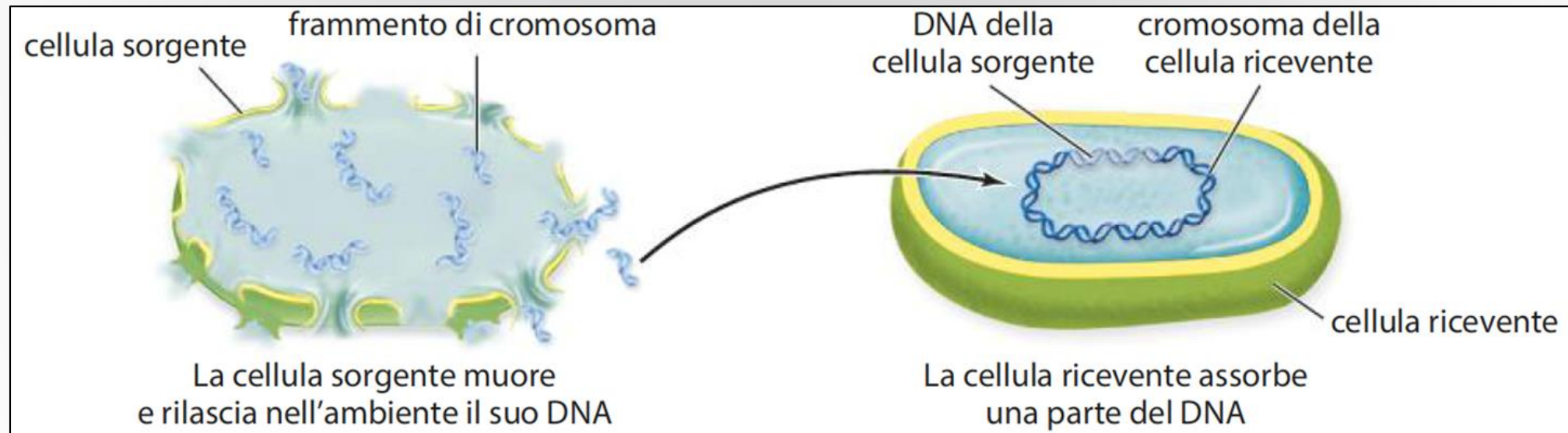
IL TRASFERIMENTO GENICO NEI PROCARIOTI

- I procarioti possono trasmettere il loro DNA da una generazione all'altra mediante:
 - ✓ **trasferimento genico verticale:** avviene attraverso la scissione binaria, un evento di riproduzione asessuata e prevede il passaggio di materiale genetico da una cellula progenitrice alle sue cellule figlie
 - ✓ **trasferimento genico orizzontale:** può avvenire per **trasformazione**, **trasduzione** o **coniugazione** e prevede il passaggio di materiale genetico da una cellula ad un'altra cellula non sua discendente



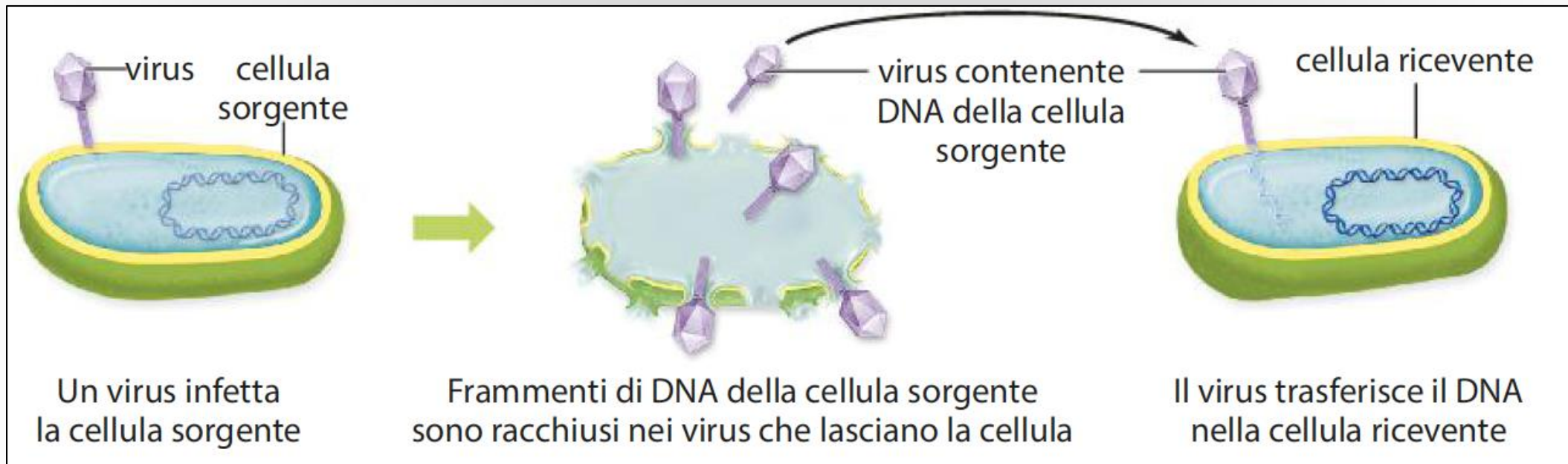
LA TRASFORMAZIONE

- La **trasformazione** è la ricombinazione tra il genoma di un batterio e una sequenza di DNA libera assorbita dall'ambiente esterno
- In pratica, una cellula morente rilascia nell'ambiente DNA libero che poi, attraverso recettori specifici, penetra in una cellula competente



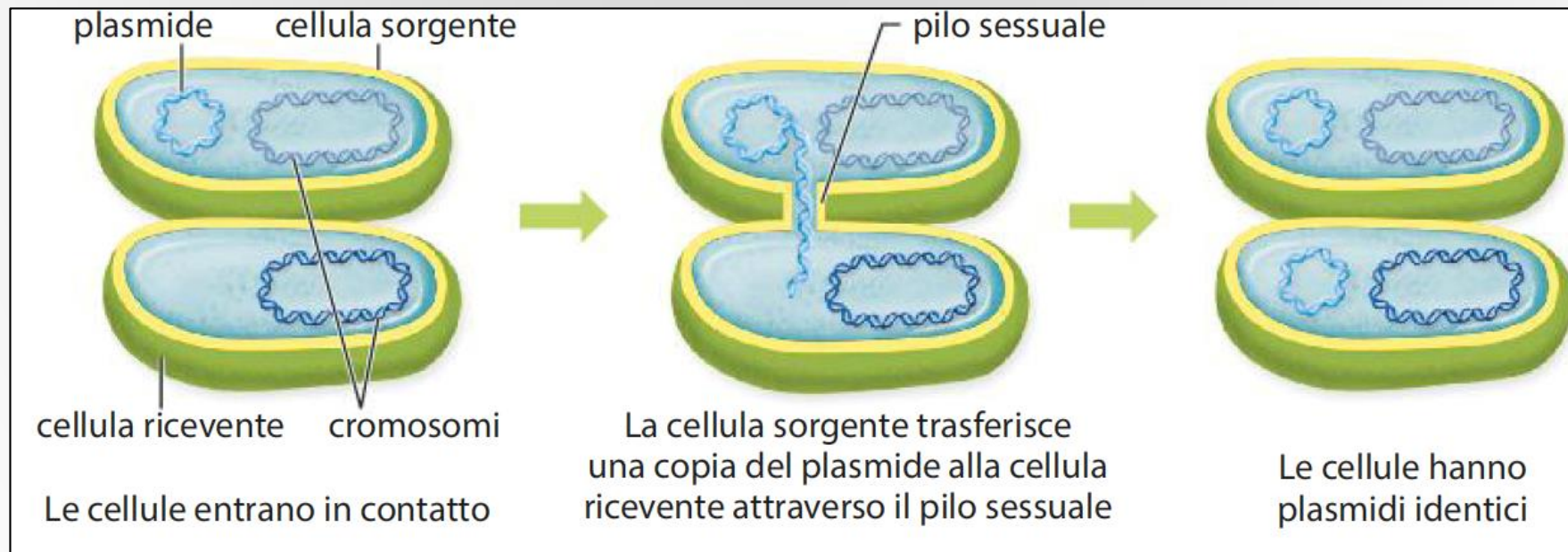
LA TRASDUZIONE

- Un batteriofago può incorporare nel proprio materiale genetico un frammento di DNA della cellula ospite e trasferirlo a una seconda cellula ricevente. Questo meccanismo prende il nome di **trasduzione**



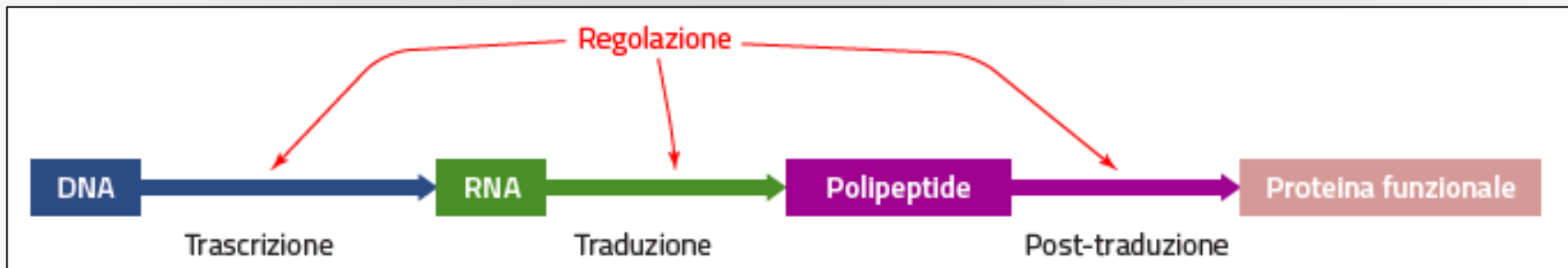
LA CONIUGAZIONE

- Nella **coniugazione** un batterio riceve DNA per diretto contatto con un altro batterio e il DNA passa dalla cellula sorgente a quella ricevente attraverso un'appendice chiamata **pilo sessuale**
- Solo i batteri con **plasmide F** creano un collegamento (pilo sessuale) con un'altra cellula
- Di regola i **plasmidi** sono piccoli anelli di DNA presenti in una o più copie nel citoplasma della cellula procariotica, caratterizzati da un'origine di duplicazione indipendente



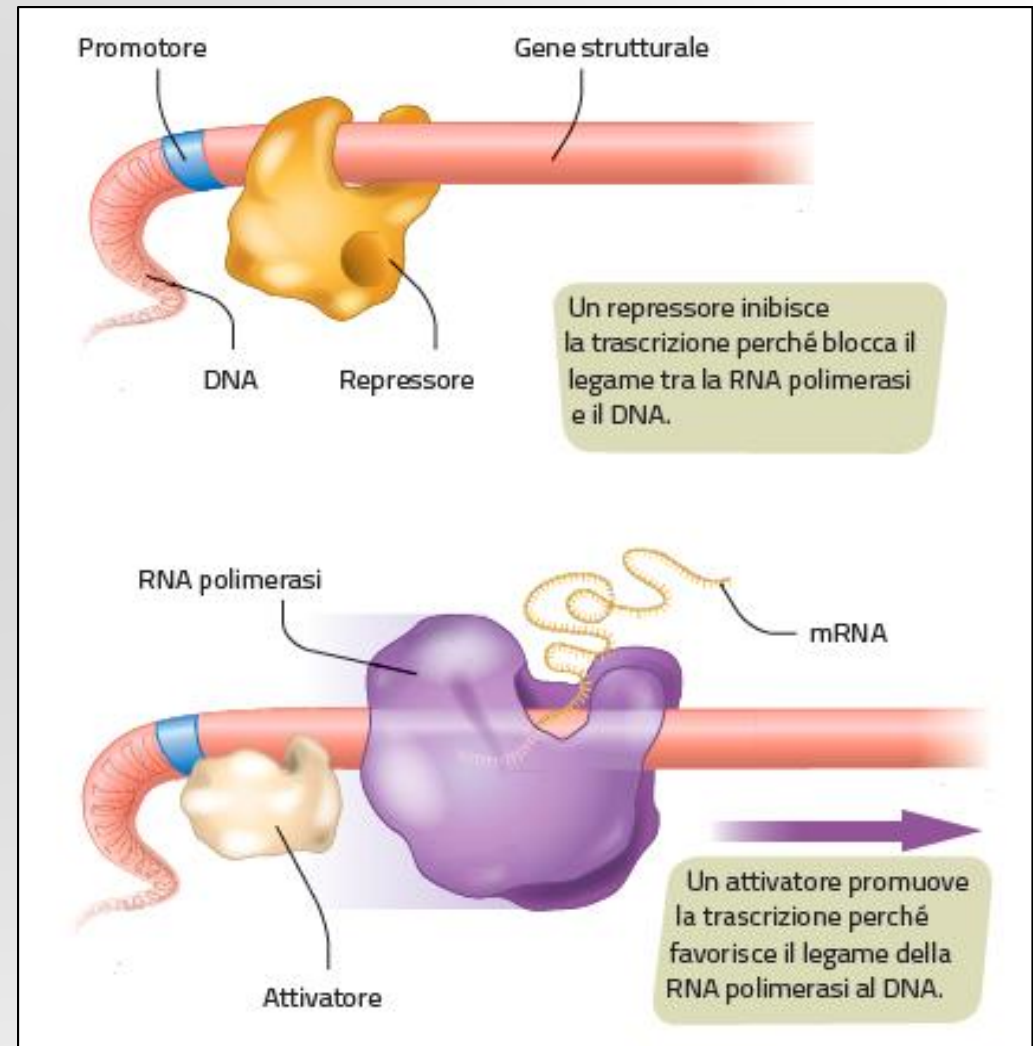
LA REGOLAZIONE DELL'ESPRESSIONE GENICA

- La capacità di controllare l'espressione dei propri geni è detta **regolazione dell'espressione genica**
- Sia nei procarioti sia negli eucarioti il controllo dell'espressione genica può avvenire a livelli diversi



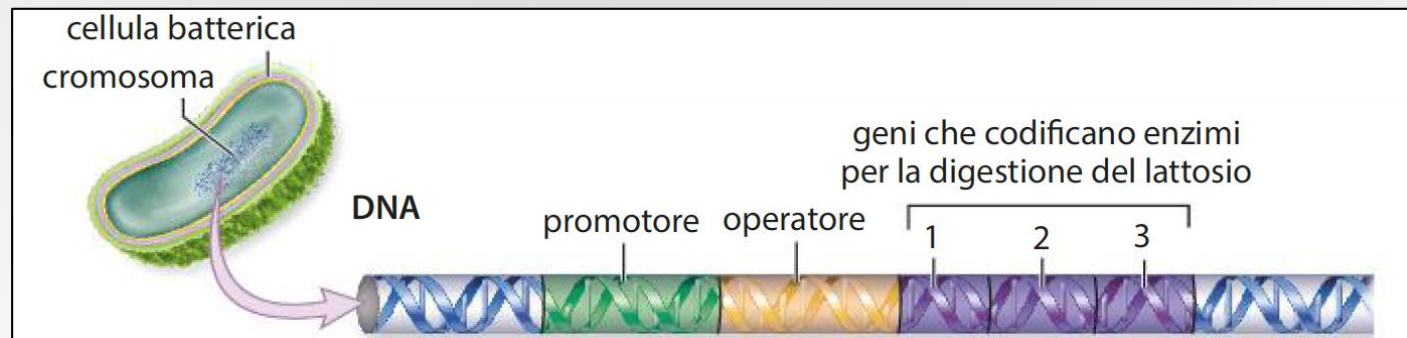
LA REGOLAZIONE DELL'ESPRESSIONE GENICA

- Il controllo della trascrizione prevede la presenza di particolari proteine, chiamati **fattori di regolazione della trascrizione**, che possono impedire (**repressori**) o favorire (**attivatori**) la trascrizione dell'mRNA



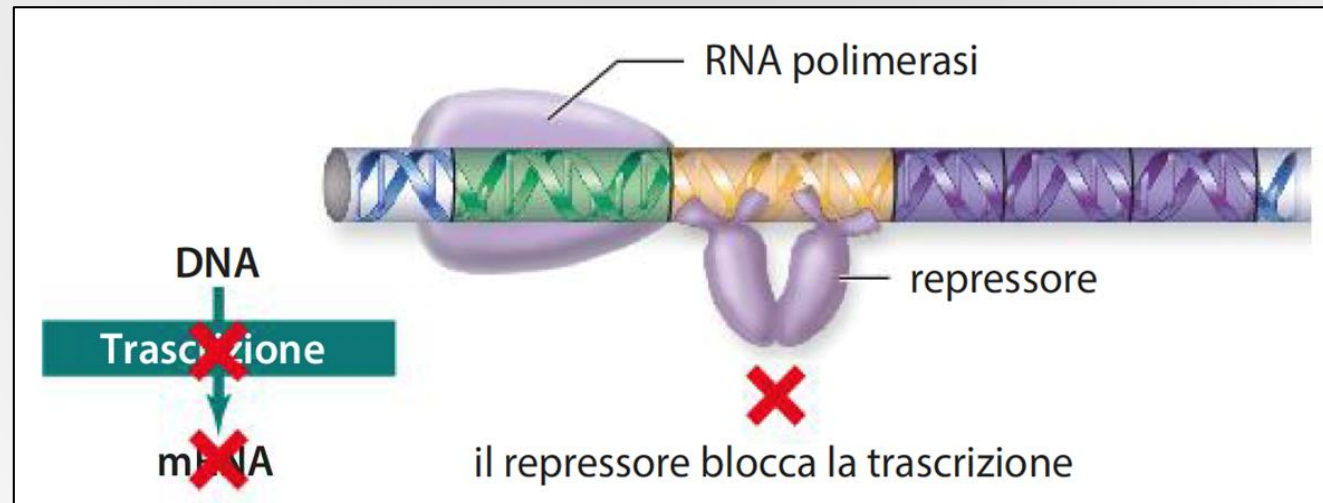
LA REGOLAZIONE GENICA: GLI OPERONI

- Nel 1961, i biologi francesi François Jacob e Jacques Monod descrissero le modalità di sintesi di tre enzimi per la digestione del lattosio in *E. coli* e dimostrarono che i geni che appartengono alle medesime vie metaboliche (o comunque correlati) sono organizzati in unità chiamate **operoni** (unità trascrizionali)
- Un operone è formato da:
 - ✓ **gruppo di geni strutturali:** codificano per le proteine che non hanno funzione regolatrice
 - ✓ **promotore:** sito a cui si lega la RNA polimerasi per iniziare la trascrizione
 - ✓ **operatore:** sequenza di DNA situata fra il promotore e le regioni che codificano per le proteine



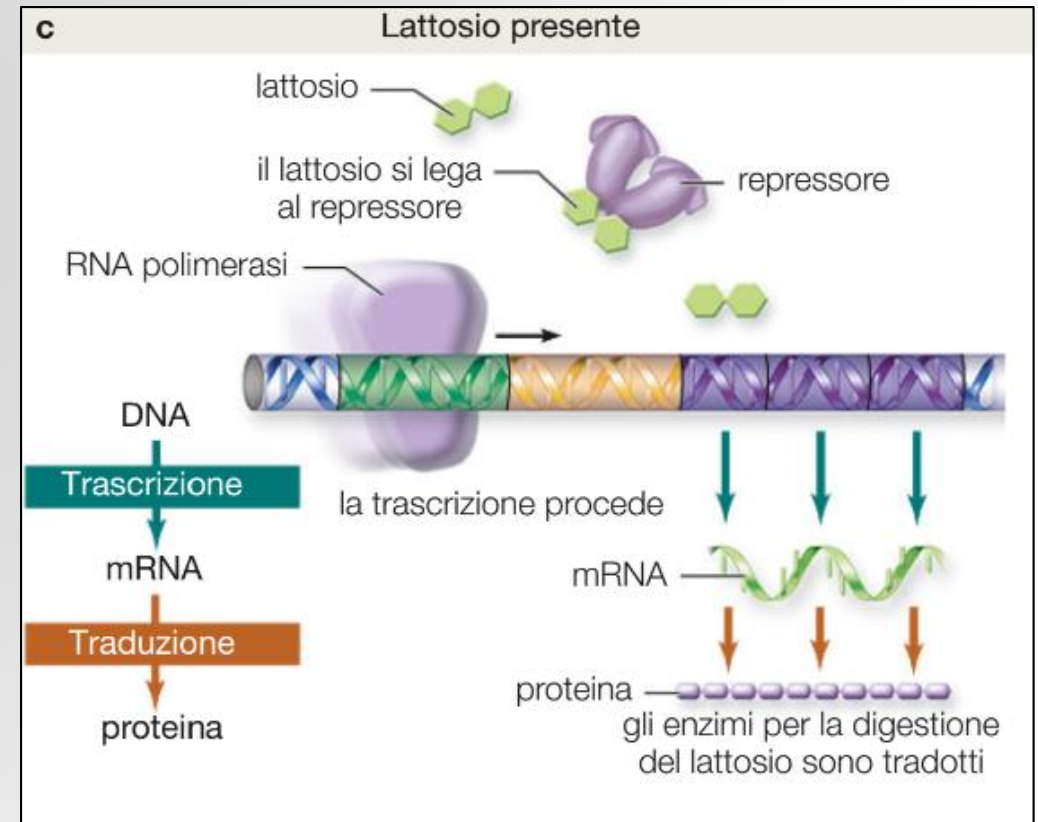
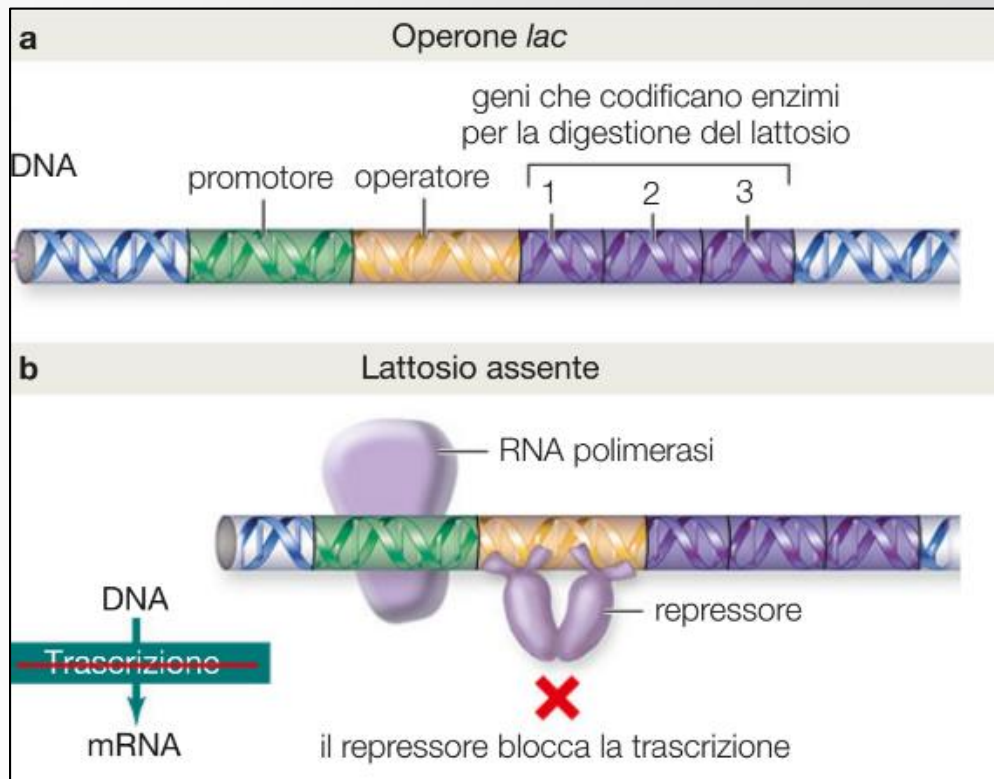
LA REGOLAZIONE GENICA: GLI OPERONI

- I geni non possono essere trascritti se una proteina, chiamata **repressore**, si lega all'operatore
- In alcuni casi, il repressore lega in maniera stabile l'operatore ed è rimosso solo quando si lega ad una specifica molecola chiamata **induttore**; per altri operoni, l'operatore è in genere libero e il legame con il repressore avviene solo quando quest'ultimo è attivato da un **corepressore**



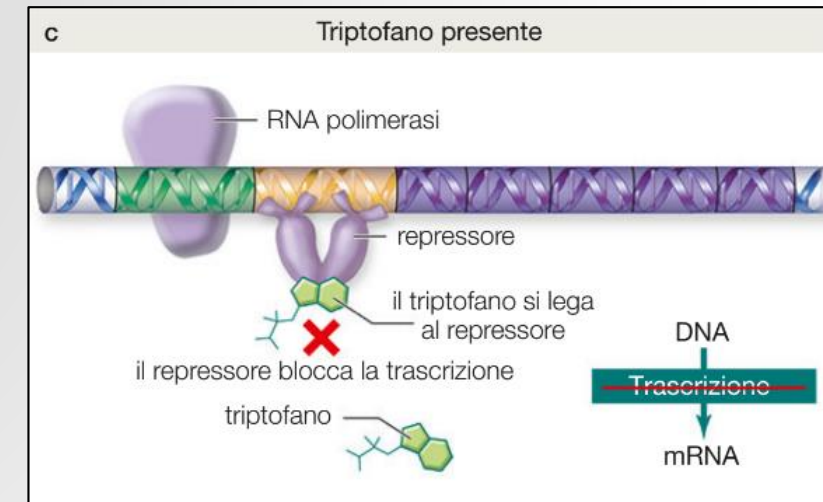
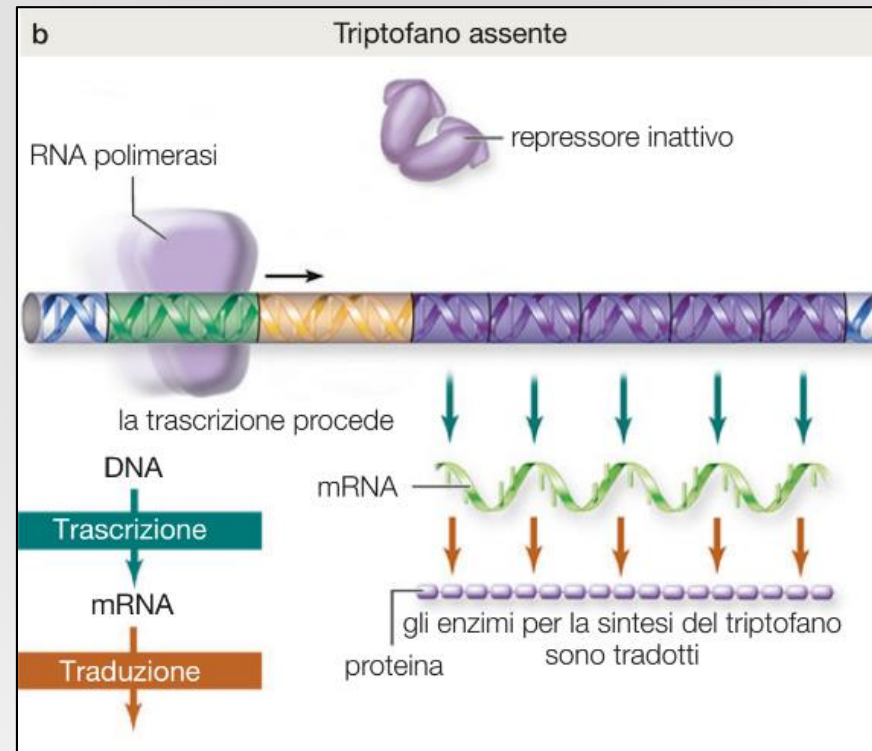
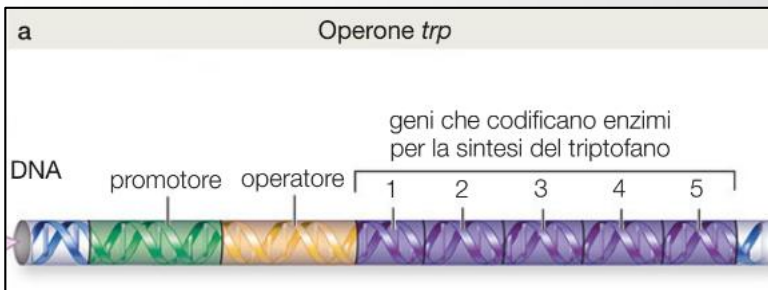
L'OPERONE LAC

- L'**operone lac** di *E. coli* è formato da un promotore, un operatore e tre geni che codificano per proteine coinvolte nella digestione del lattosio
- È un esempio di operone inducibile a controllo negativo poiché attiva la trascrizione in risposta alla comparsa di un induttore (il lattosio)



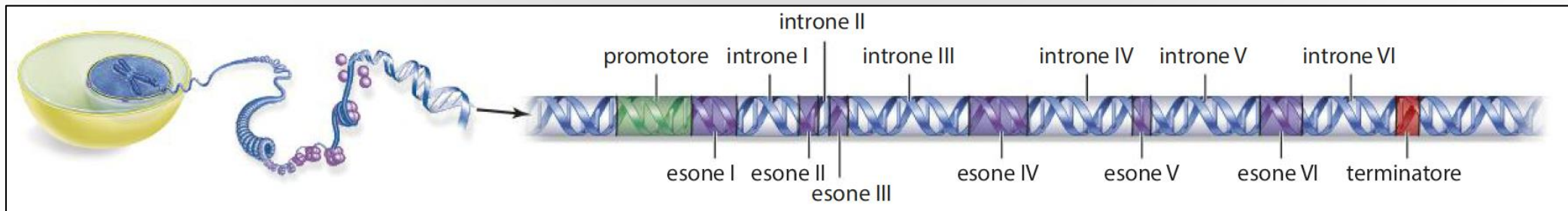
L'OPERONE *TRP*

- L'**operone *trp*** è un esempio di operone reprimibile a controllo negativo che possiede cinque geni strutturali (che codificano per tre enzimi) coinvolti nella sintesi dell'amminoacido triptofano in *E. coli*
- Il repressore può bloccare l'operone soltanto quando è legato a un corepressore (il triptofano)



LA STRUTTURA DEL GENOMA EUCARIOTICO

- La **genomica** è una disciplina biologica che studia la struttura e la funzione dei genomi degli organismi attraverso tecniche automatizzate di sequenziamento nucleotidico e di catalogazione in banche dati
- In genere, un gene eucariotico presenta, a monte della sequenza codificante, un **promotore** che lega l'RNA polimerasi per dare inizio alla trascrizione e, a valle della sequenza codificante, un **terminatore**, una regione regolatrice che segnala il punto di arresto della trascrizione. Nella trascrizione dei geni, è necessaria anche la presenza di **fattori di trascrizione**
- Un'altra caratteristica strutturale dei geni eucariotici è la discontinuità poiché, la maggior parte di essi è costituita da sequenze codificanti, gli **esoni**, alternate a sequenze non codificanti interposte, gli **introni**



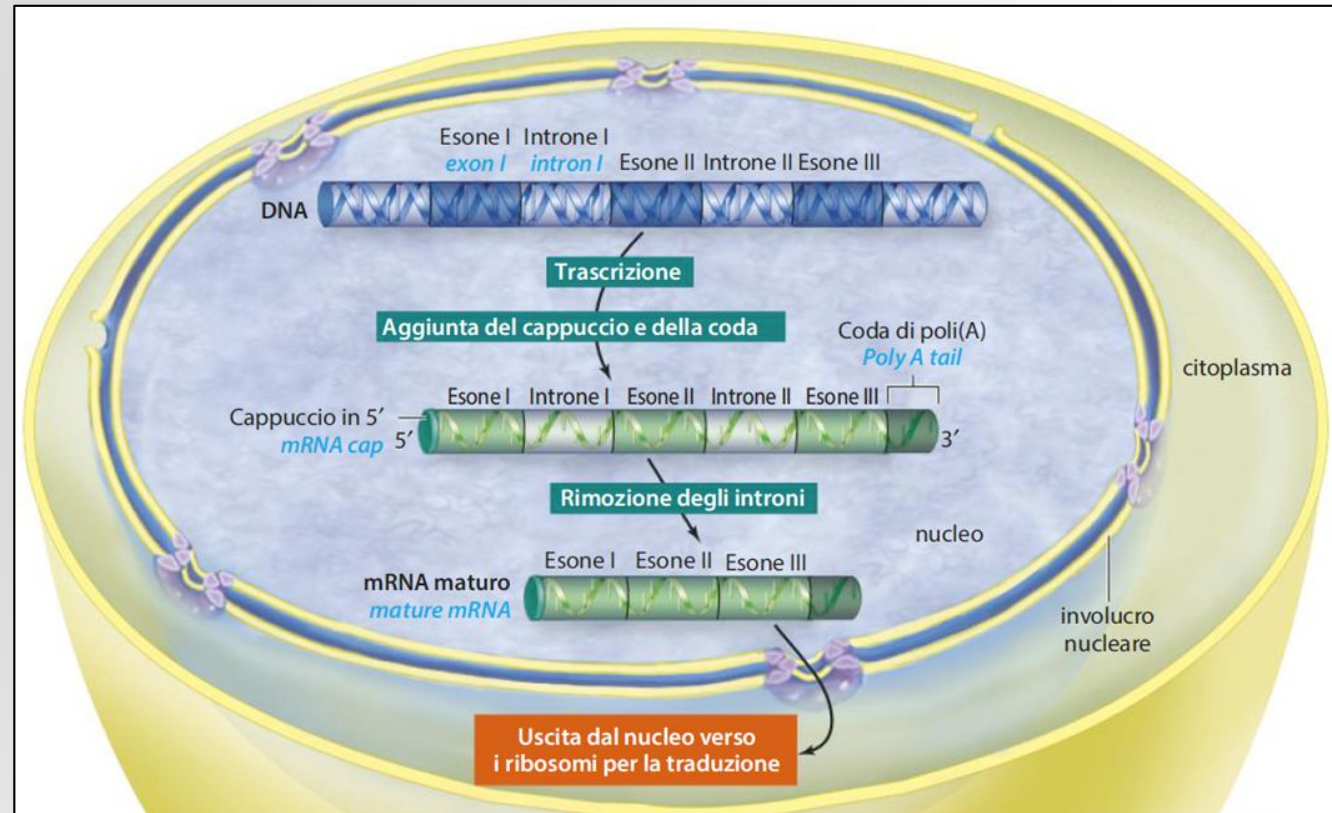
LE SEQUENZE INTERGENICHE

- Le **sequenze intergeniche** sono sequenze di DNA che non codificano per proteine o RNA strutturali e rappresentando più del 60% del genoma umano
- Esistono due tipi di sequenze intergeniche:
 - ✓ **sequenze uniche:** rappresentano circa un quarto delle sequenze intergeniche e comprendono **sequenze regolative**, **geni mutati**, **frammenti di geni**, **pseudogeni**, **microRNA** (o miRNA, piccoli RNA strutturali implicati nella regolazione dell'espressione di altri geni)
 - ✓ **sequenze ripetute:** comprendono **DNA microsatellite** (o **short tandem repeats**, STR, unità ripetute composte da 1-6 paia di basi) e **sequenze moderatamente ripetitive**



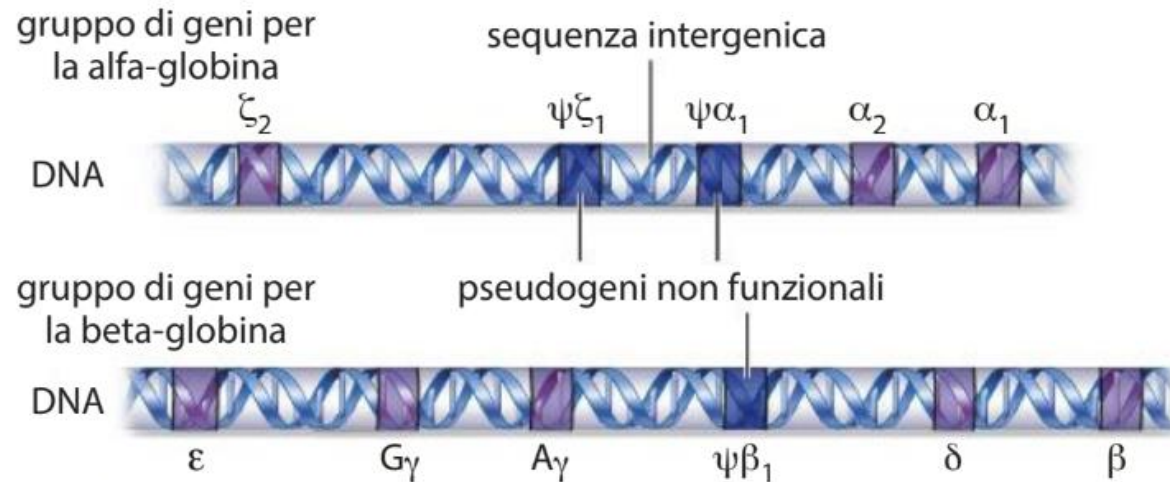
LE MODIFICHE DELL'MRNA EUCARIOTICO NEL NUCLEO

- Negli eucarioti, l'mRNA viene di solito modificato prima di lasciare il nucleo
- **Cappuccio 5'**: un nucleotide G modificato viene aggiunto all'estremità 5' dell'mRNA
- **Coda di poli(A)**: una serie di A (da cento a duecento) sono aggiunte all'estremità 3' della molecola dell'mRNA (determina la stabilità del trascritto prima di essere degradato)
- **Splicing**: rimozione degli introni dal pre-mRNA o trascritto primario, è catalizzato dalle ribonucleoproteine nucleari o snRNP, una serie di piccole molecole di RNA con funzione catalitica



LE FAMIGLIE GENICHE

- Alcuni gruppi genici contengono geni simili ma non identici che sono frutto dell'evoluzione. Questi gruppi sono chiamati **famiglie geniche** e sono composti da geni che probabilmente si sono originati per duplicazione da un gene ancestrale



19 Una famiglia complessa. I geni per le globine umane sono organizzati in due gruppi, a loro volta disposti su cromosomi differenti. Ogni gene, compresi gli pseudogeni non funzionali (indicati con la lettera greca psi, ψ), è separato da sequenze intergeniche.