

DNA2

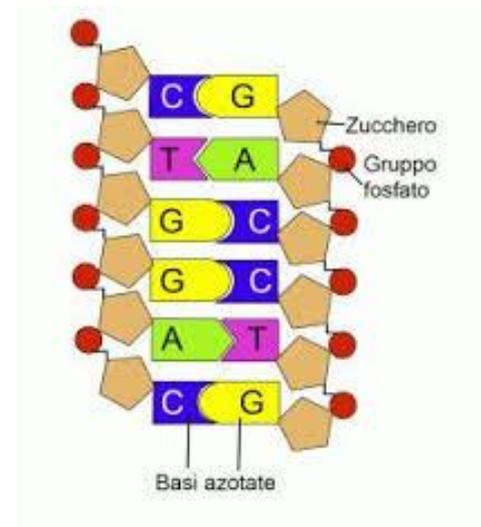
Codice genetico

Sintesi delle proteine

Mutazioni

Ripasso della precedente lezione

- Scoperta del DNA
(Watson e Crick 1953)
- **Struttura del DNA**
- **Duplicazione del DNA**



GENOTIPO E FENOTIPO

Il **DNA** contiene le istruzioni necessarie per la produzione (sintesi) delle proteine

Il **genotipo** è l'insieme degli alleli che controllano un carattere ereditario ed è la sequenza di nucleotidi nel DNA.

Il **fenotipo** sono le caratteristiche osservabili di un individuo determinate dalle proteine

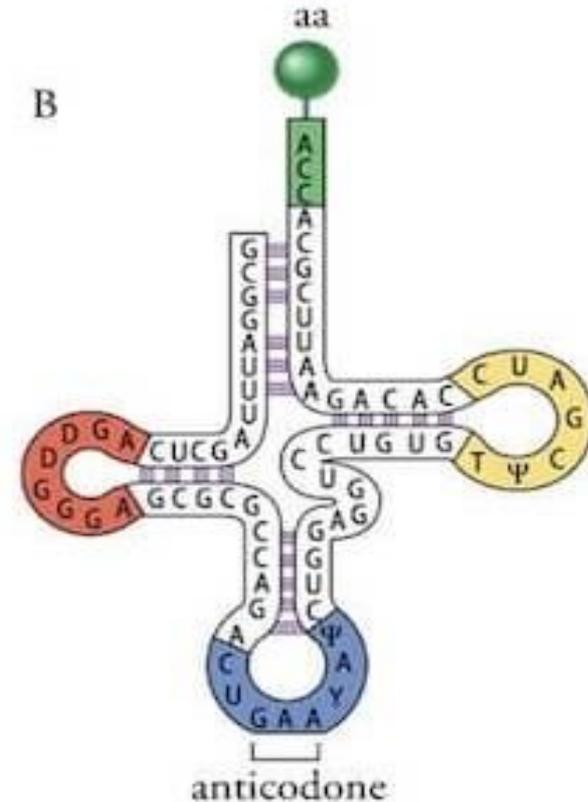
RNA

Per la sintesi proteica è necessario un altro acido nucleico l'RNA acido ribonucleico

- **E' formato da una sola catena**
- **Al posto del desossiribosio c'è un altro zucchero il ribosio**
- **Al posto della base azotata timina è presente un'altra base chiamata uracile, che come la timina può legarsi solo all'adenina (AU)**

TRE TIPI DI RNA

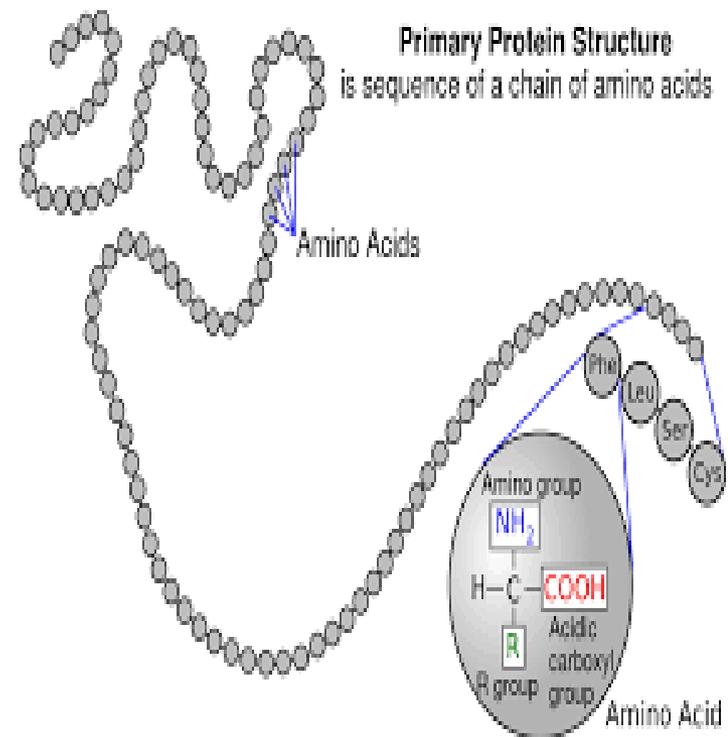
- **mRNA** RNA messaggero che trasporta l'informazione genetica dal nucleo al citoplasma
- **rRNA** RNA ribosomiale è il componente essenziale dei ribosomi sede della sintesi delle proteine
- **tRNA** RNA di trasporto che permette di tradurre il linguaggio gene (sequenza di basi azotate) e proteina (sequenza di AA)



Proteine

- Le proteine sono lunghe catene di **amminoacidi**. In natura ne esistono circa 20 tipi diversi che si uniscono tra loro in combinazioni differenti formando numerosissime **proteine** presenti negli esseri viventi.

Struttura primaria di una proteina



Codice genetico

- **La corrispondenza tra tripletta e amminoacido** è detta codice genetico ed è universale, cioè è valida per tutti gli esseri viventi.
- **La successione dei diversi amminoacidi** che devono formare una proteina è data dalla successione delle triplette lungo la molecola del DNA
- **Particolari triplette indicano anche l'inizio e la fine della successione** che “codifica” una proteina: il segmento di DNA fra queste triplette è il gene

Corrispondenza tra gene e proteina

- L'informazione genetica necessaria per formare un amminoacido è rappresentata da una **sequenza di 3 basi azotate detta tripletta o codone**, ogni amminoacido è codificato da una tripletta.
- Avendo a disposizione 4 basi azotate che si combinano a tre a tre è possibile ottenere $4^3=64$ triplette o codoni. Poiché gli amminoacidi sono solo 20, alcune triplette codificano per lo stesso amminoacido.
- **61 delle 64 triplette** corrispondono a un AA le altre 3 sono segnali di **STOP** ad indicare: **fine della proteina**.

Codice genetico

	U	C	A	G	
U	UUU } Phe UUC } UUA } Leu UUG }	UCU } UCC } Ser UCA } UCG }	UAU } Tyr UAC } UAA Stop UAG Stop	UGU } Cys UGC } UGA Stop UGG Trp	U C A G
C	CUU } CUC } Leu CUA } CUG }	CCU } CCC } Pro CCA } CCG }	CAU } His CAC } CAA } Gln CAG }	CGU } CGC } Arg CGA } CGG }	U C A G
A	AUU } AUC } Ile AUA } AUG Met	ACU } ACC } Thr ACA } ACG }	AAU } Asn AAC } AAA } Lys AAG }	AGU } Ser AGC } AGA } Arg AGG }	U C A G
G	GUU } GUC } Val GUA } GUG }	GCU } GCC } Ala GCA } GCG }	GAU } Asp GAC } GAA } Glu GAG }	GGU } GGC } Gly GGA } GGG }	U C A G

Sintesi proteica

La sintesi delle proteine avviene nel citoplasma, nei ribosomi

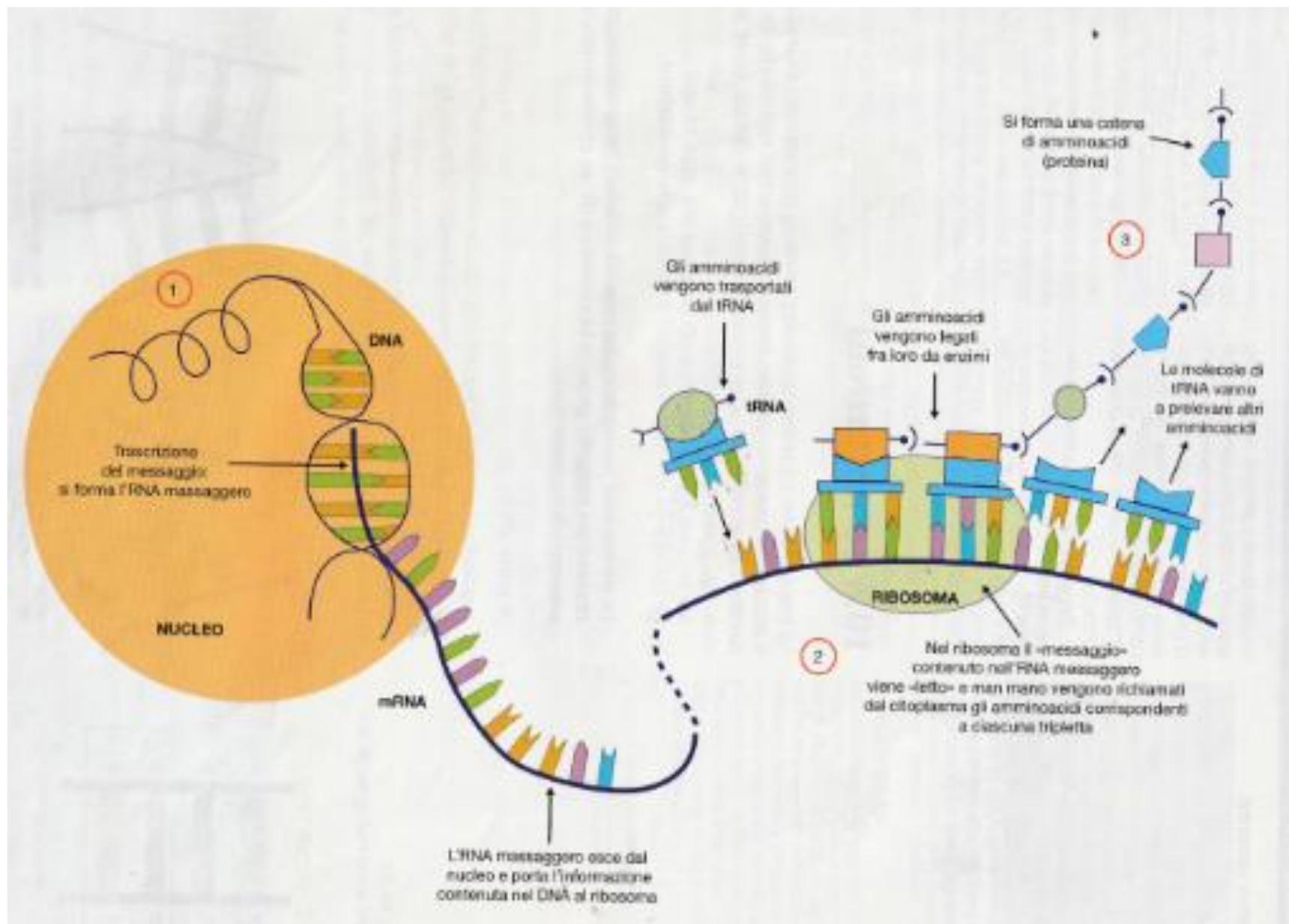
Trascrizione dal DNA al mRNA (RNA messaggero)

Su una delle due catene di DNA che funziona da stampo viene prodotta una copia del gene è l'mRNA che porta l'informazione fuori dal nucleo

Traduzione l'mRNA si lega ai ribosomi che leggono il messaggio in codice facendo scorrere la molecola del mRNA richiamando gli AA corrispondenti alle triplette di basi azotate

Gli amminoacidi vengono trasportati dal tRNA, in una parte di questa molecola c'è una tripletta di basi azotate complementare all'mRNA ed in un'altra è legato l'AA corrispondente

Via via che scorre la sequenza di triplette, gli amminoacidi corrispondenti vengono legati tra loro da enzimi presenti nei ribosomi, fino a formare la proteina codificata dalla molecola dell'RNA messaggero



MUTAZIONI

Le mutazioni sono modificazioni che possono interessare un singolo gene, o la struttura di un cromosoma, o il numero dei cromosomi

- **Spontanee** dovute a errori durante la duplicazione
- **Causate da agenti mutageni**

Di natura chimica

Di natura fisica raggi x raggi γ e radiazioni ultraviolette

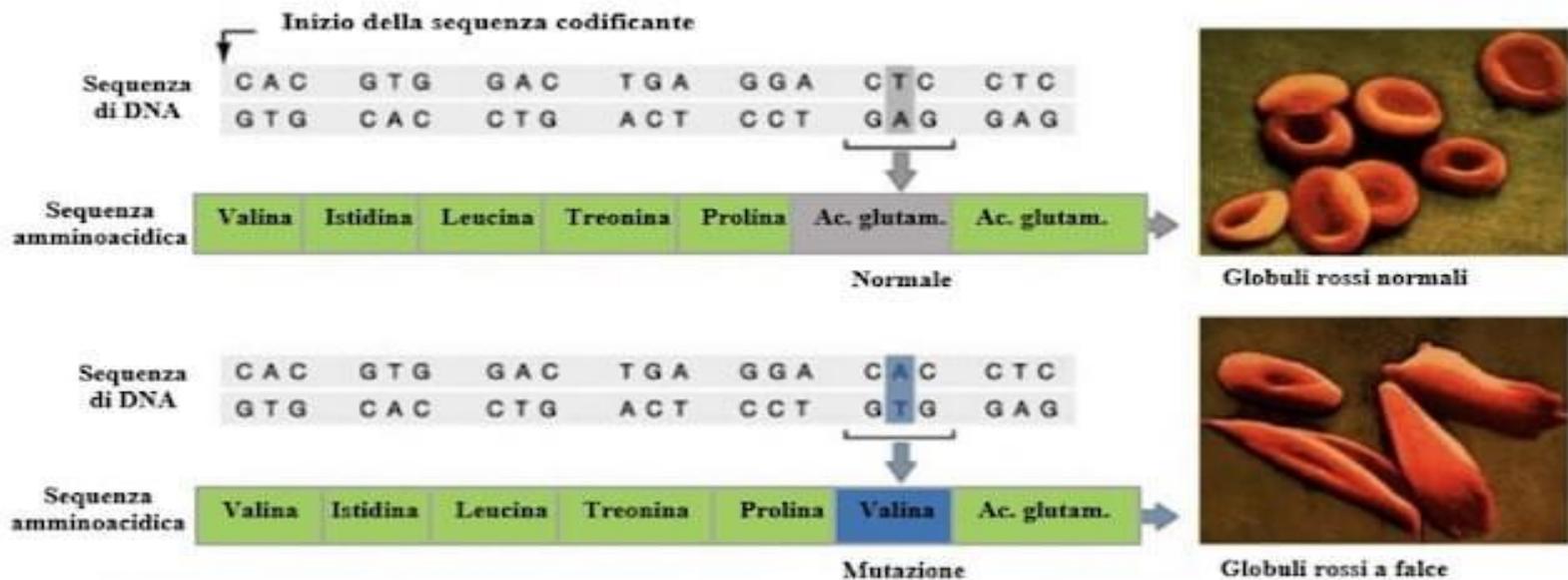
Tipi di mutazioni

- **Mutazioni geniche che interessano la struttura di un gene come la sostituzione di una base con un'altra**
- **Mutazioni cromosomiche che interessano la struttura dei cromosomi , quindi la sequenza dei geni sui cromosomi**
- **Mutazioni genomiche variazione del numero dei cromosomi, dovute a errori durante la meiosi**

Mutazione genica

Anemia falciforme

Mutazione puntiforme ossia sostituzione di un nucleotide sui 438 che costituiscono il gene che codifica per l'emoglobina



Mutazione cromosomiche

- Determinate da modificazioni nella struttura di un gene come la talassemia, l'emofilia e il daltonismo

Mutazioni genomiche

- **Sindrome di Down** mancata disgiunzione della 21° coppia di cromosomi.
- **Sindrome di Turner** mancanza di uno dei cromosomi sessuali x; le femmine individuate con **XO** presentano alterazioni nello sviluppo e sono sterili
- **Sindrome di Klinefelter** interessa i maschi che hanno nelle loro cellule, due cromosomi x ed uno y, **XXY** anche qua alterazioni nello sviluppo fisico e mentale e gli individui sono sterili

Compiti

Studiare da pg 174 a pg 179

Compilare gli esercizi di fine unità didattica di pg 182-183

Studiare la presentazione

Compilare uno schema riassuntivo:

DNA

- Scoperta del DNA
- Struttura
- Duplicazione
- Sintesi proteica
- Mutazioni