

# ELEMENTI TRASPONIBILI IN PROCARIOTI ED EUCARIOTI

- Il DNA mobile rappresenta una componente importante del genoma eucariotico e procariotico
- In *Drosophila* meta' delle mutazioni sono generate da elementi genetici mobili
- Generalmente le componenti mobili del genoma sono localizzate nel DNA eterocromatinico
- Rappresentano una fonte di evoluzione della struttura cromosomale
- Si trovano in batteri, funghi, protisti, piante e animali
- Gli elementi trasponibili o retaggi di essi costituiscono il 40% del genoma umano

Gli elementi trasponibili si classificano in 3 categorie a seconda di come avviene la trasposizione

-TRASPOSONI TAGLIA E CUCI

-TRASPOSONI REPLICATIVI

-RETROTRASPOSONI

# Il trasposone si sposta in un nuovo sito

Donatore

Ricevente



?



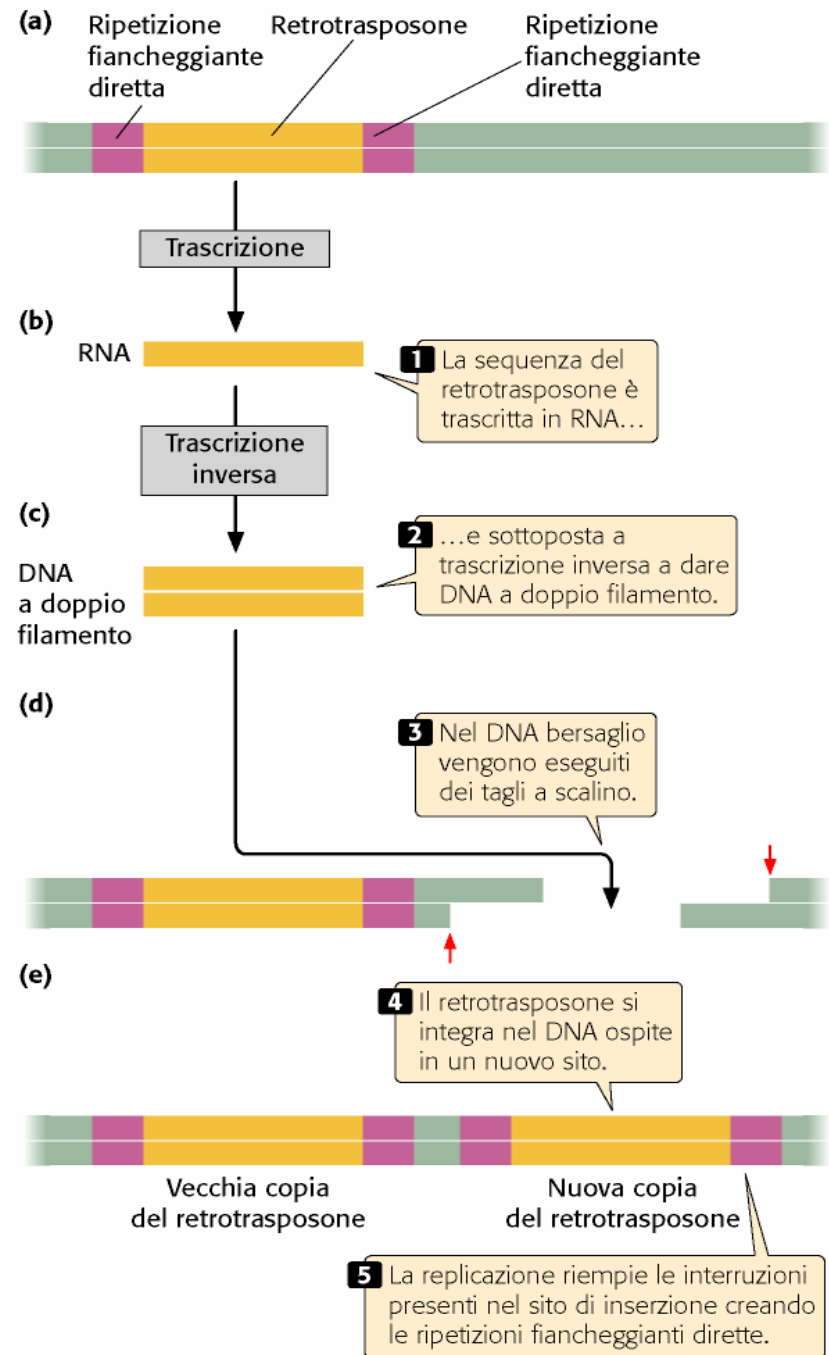
# Il trasposone è copiato nel nuovo sito

Donatore

Ricevente



# RETROTRASPOSONE



**NEI BATTERI**

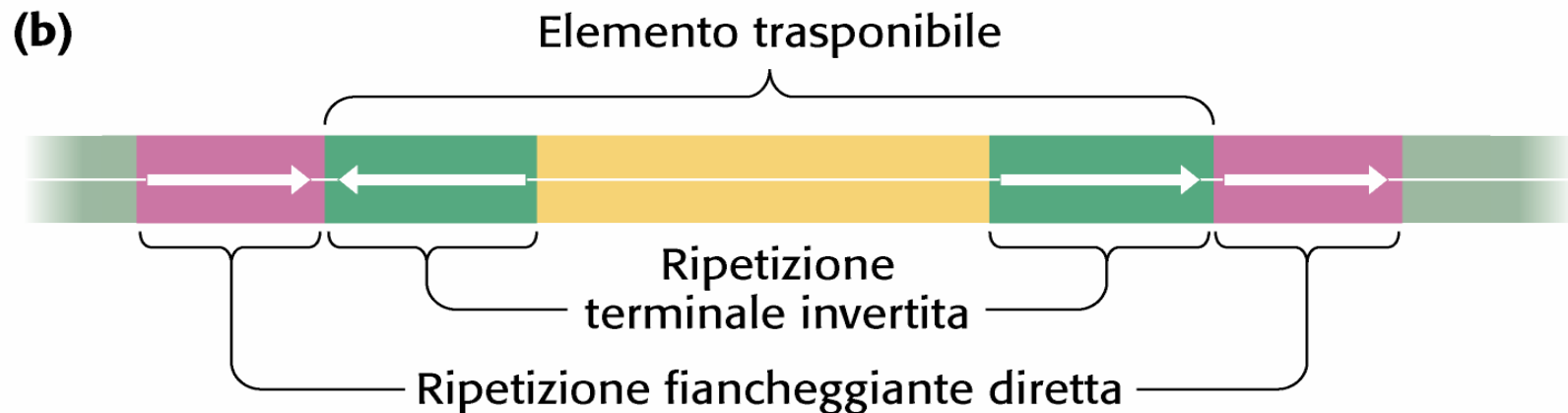
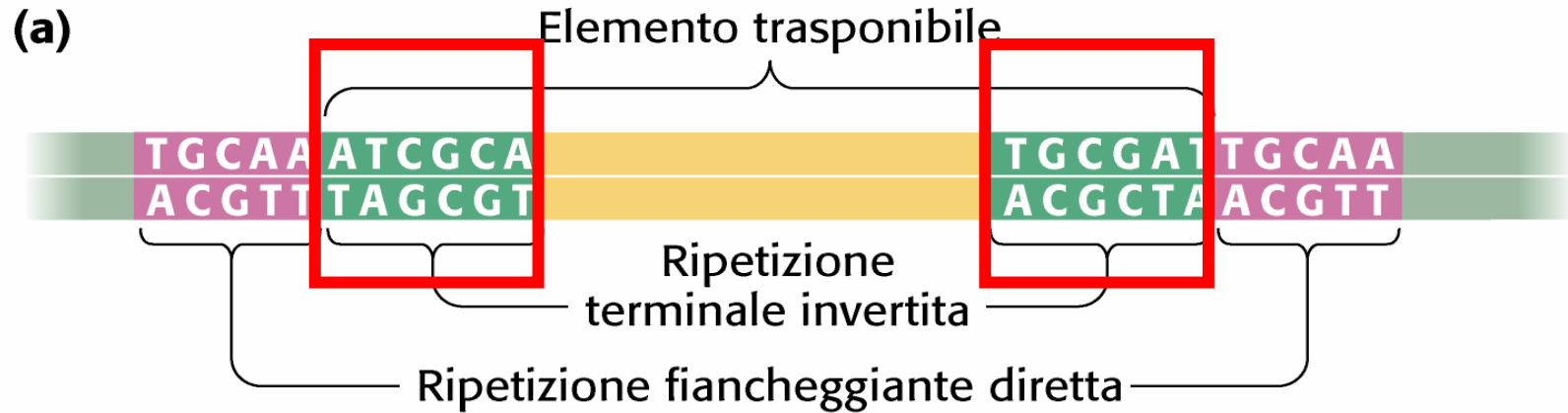
Tipi di elementi trasponibili nei batteri:

- Sequenze d'inserzione
- Trasposoni composti
- Elementi Tn3



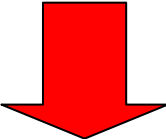
# Sequenze d'inserzione (IS)

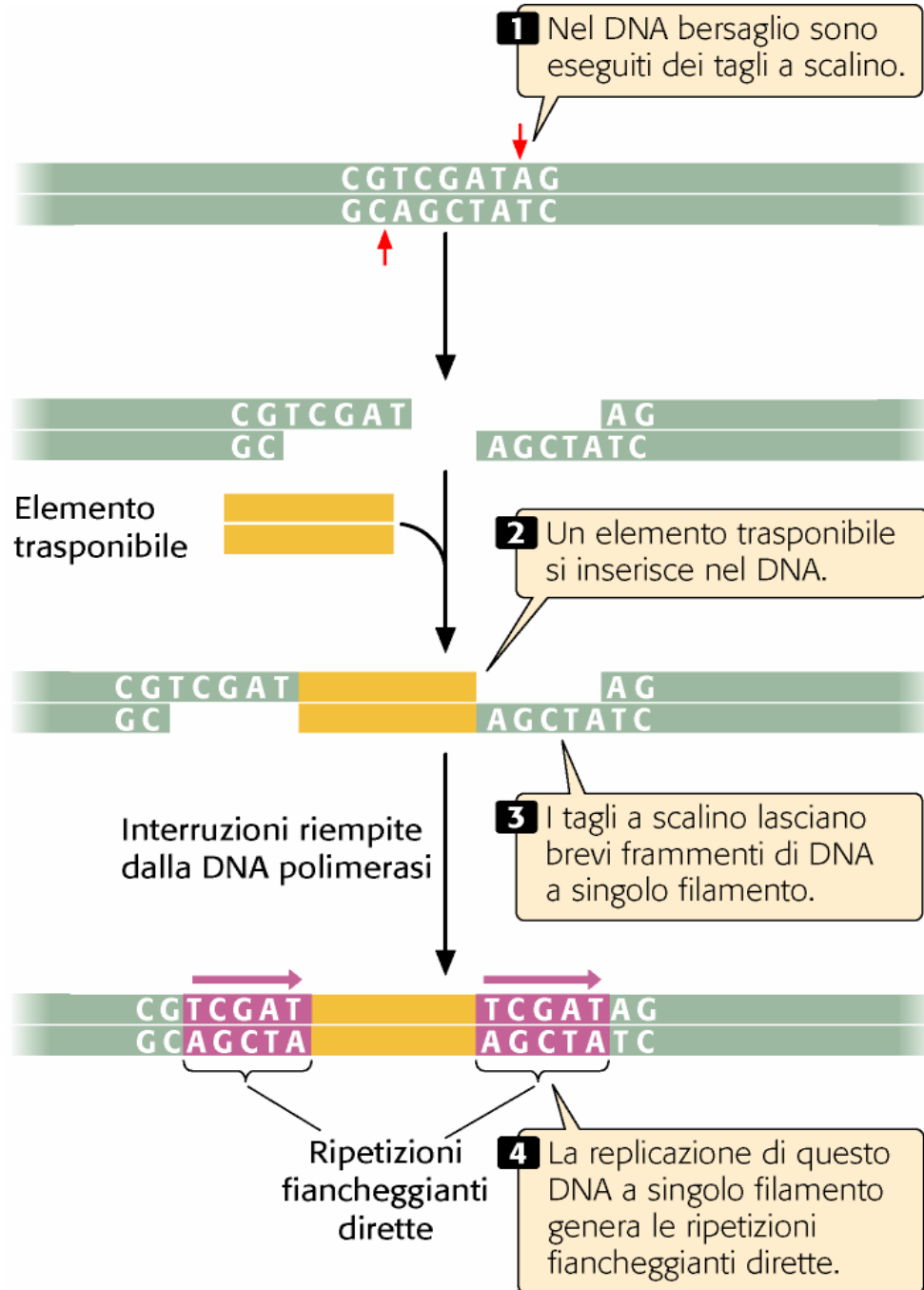
Identificate x la prima volta nelle mutazioni Lac- di E.coli



# Meccanismo taglia e cuci delle IS

Ricombinazione tra IS  
inserita nel plasmide  
F e IS inserito nel  
cromosoma

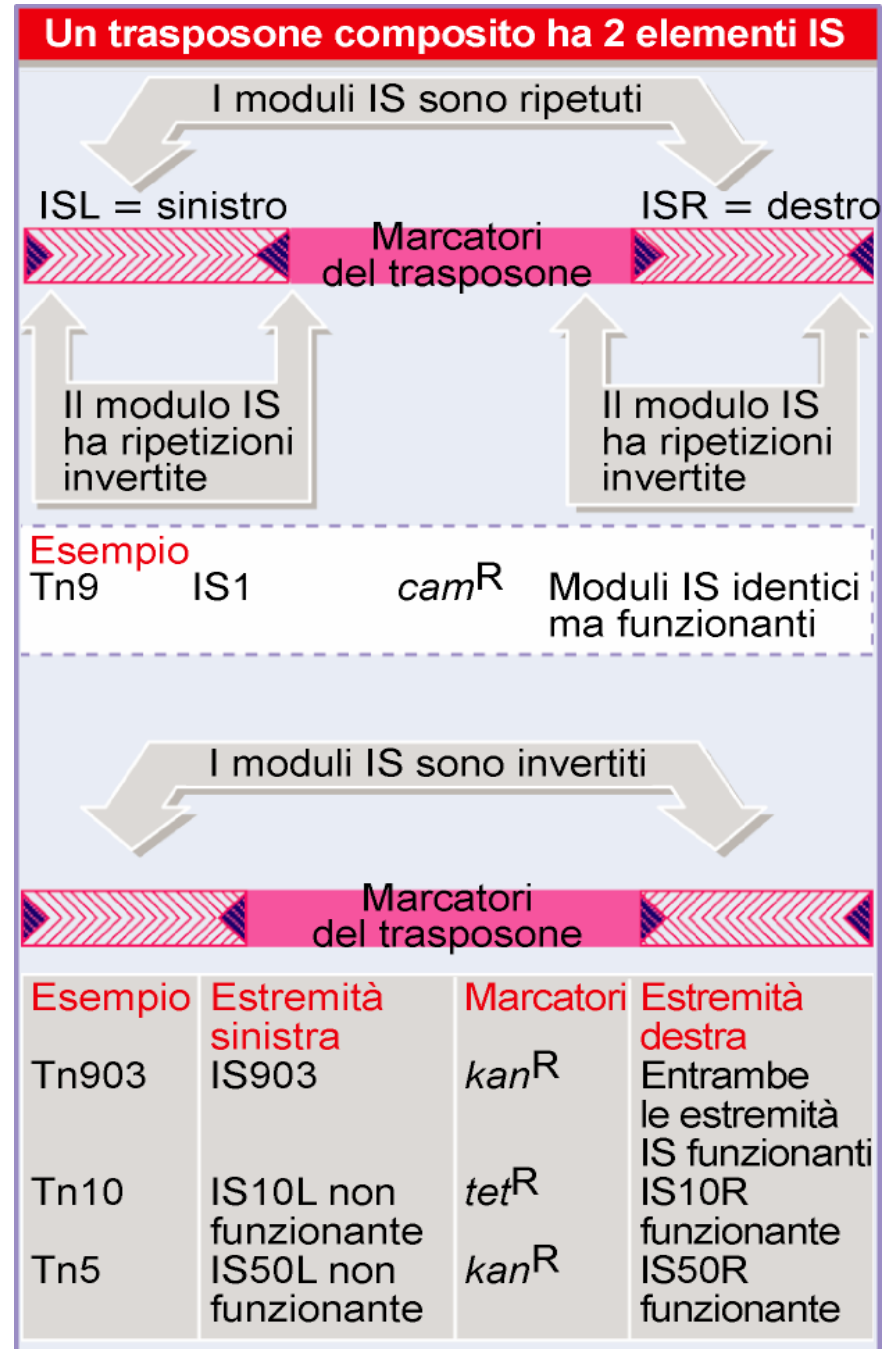
  
cointegrato



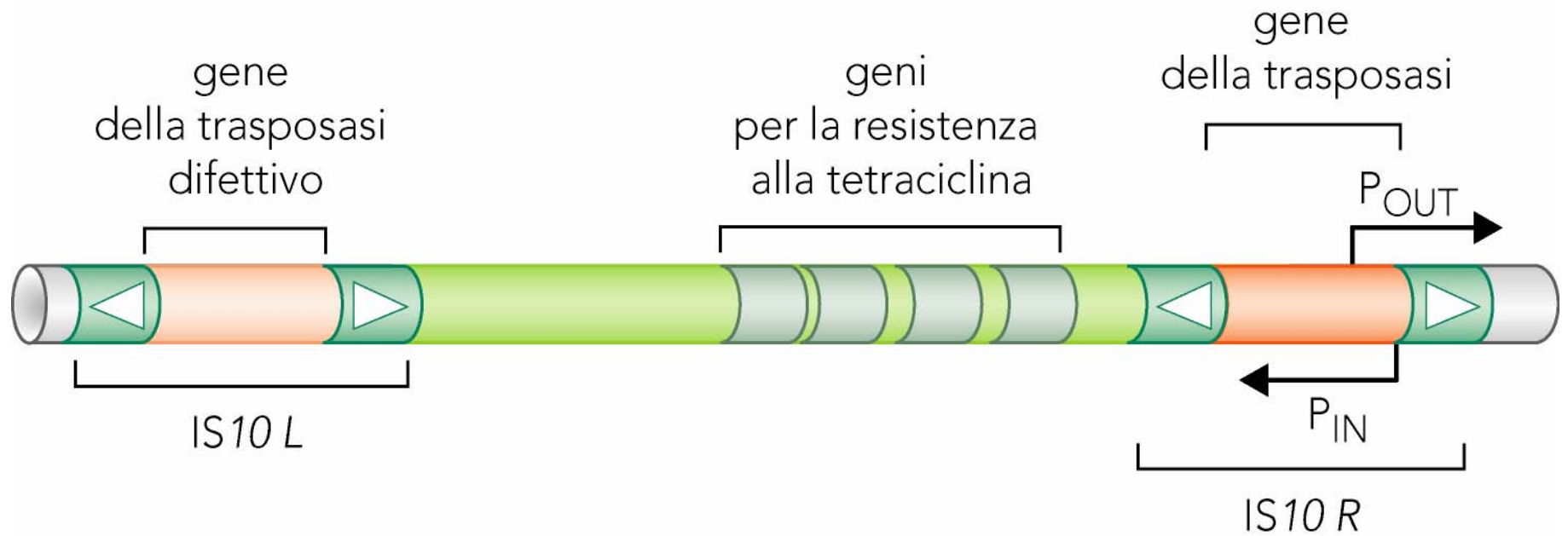
# TRASPOSONI COMPOSITI

Frammento di DNA  
compreso tra 2 IS

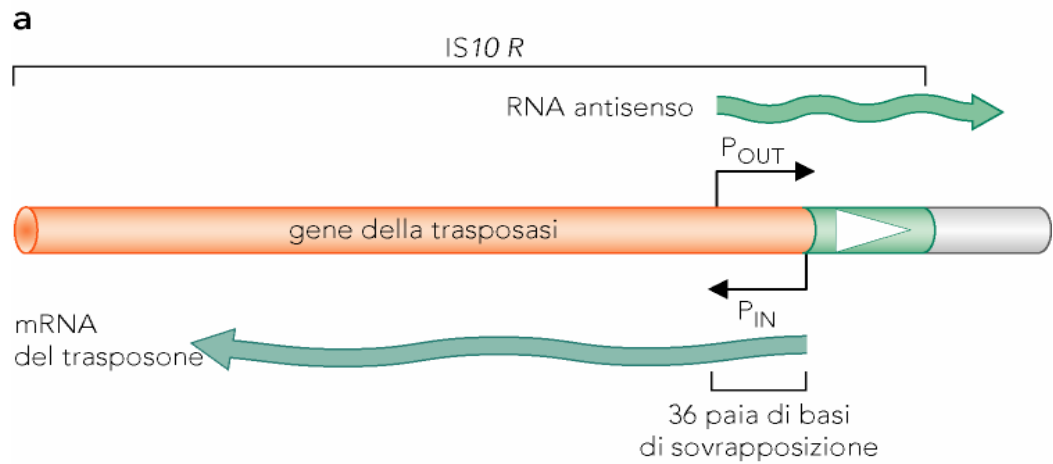
Generalmente e'  
costituito da una  
resistenza  
all'antibiotico



# Trasposone Tn10



# Il movimento dei trasposoni e' regolato: Tn10



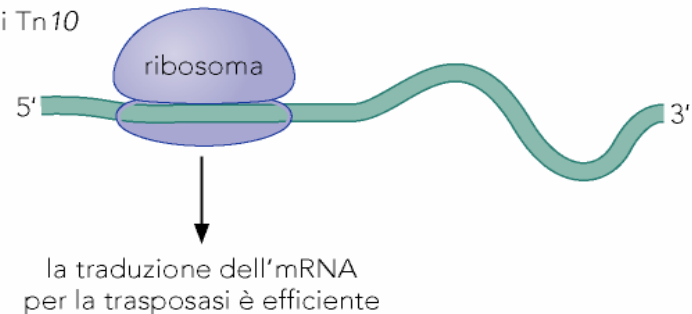
**b** alto numero di copie di Tn10

l'appaiamento RNA-RNA è frequente

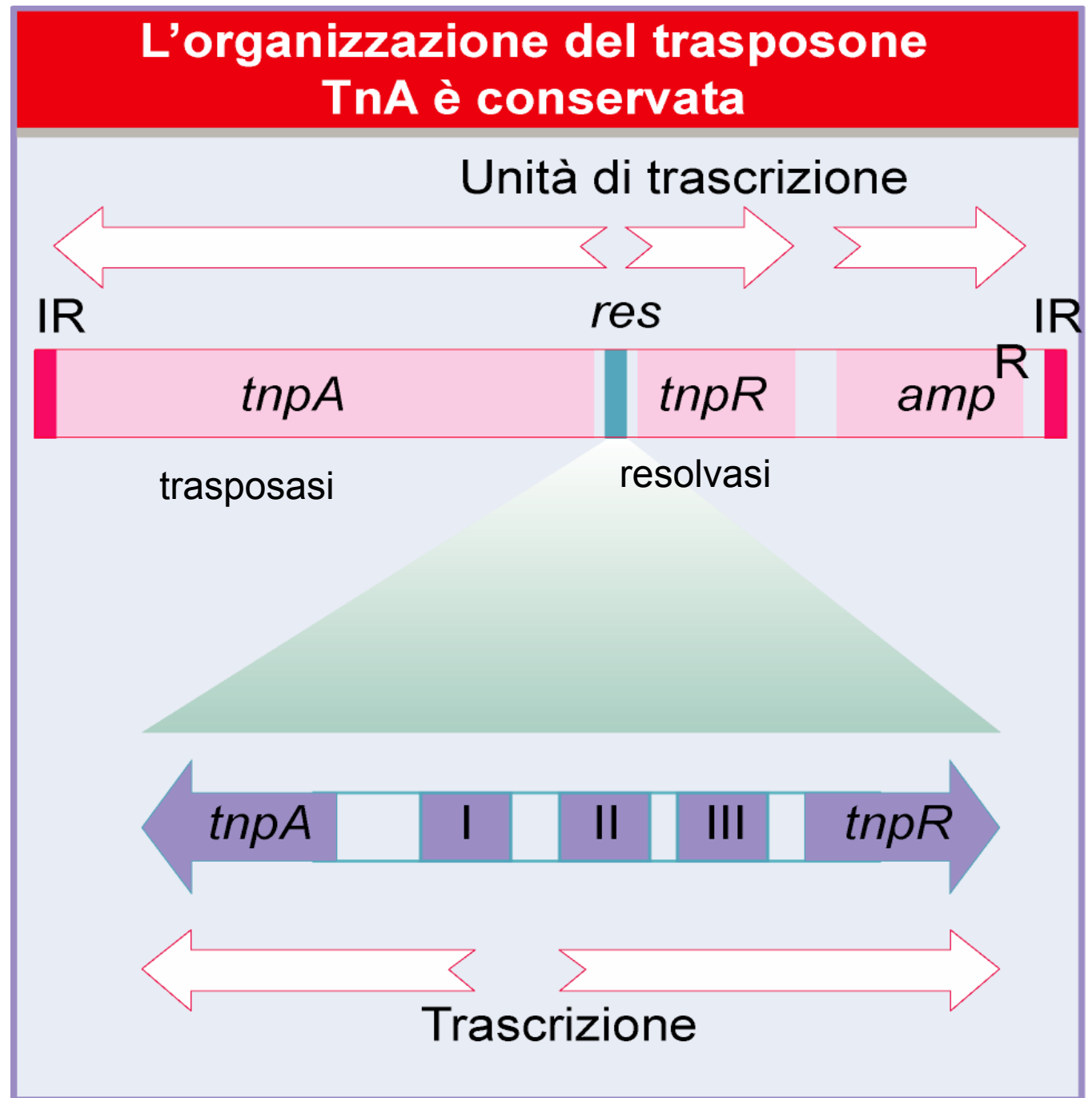


**c** basso numero di copie di Tn10

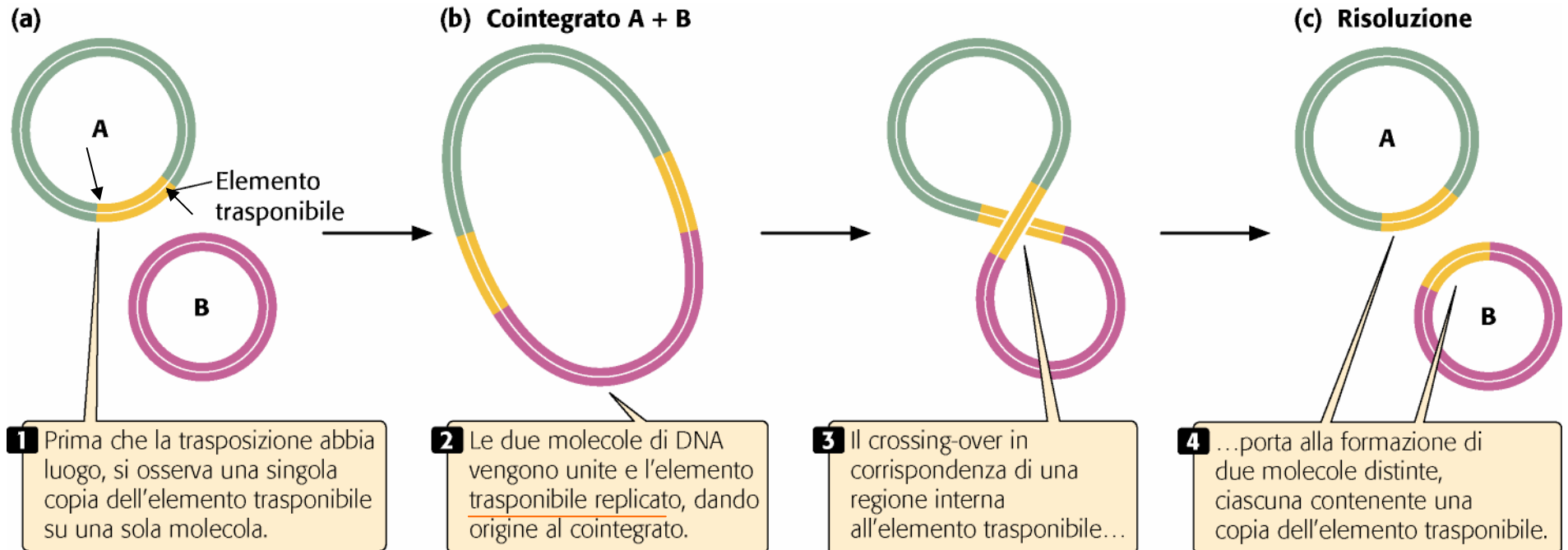
l'appaiamento RNA-RNA è raro



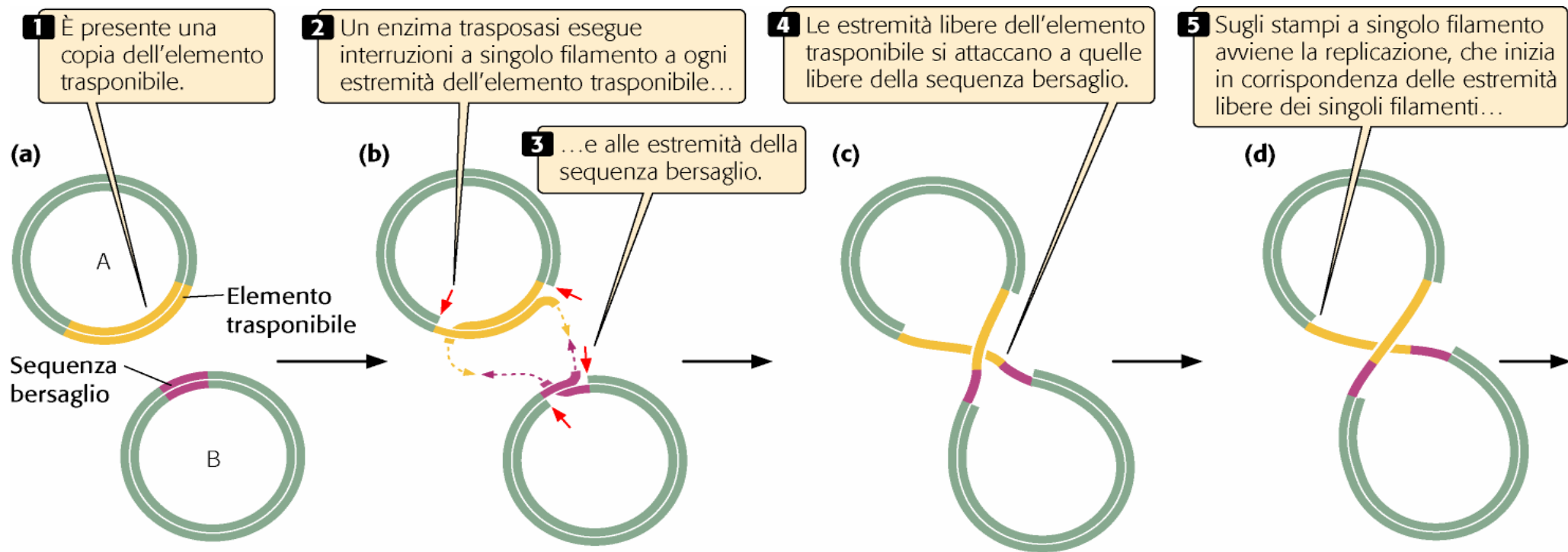
Trasposone  
Tn3:trasposo  
ne replicativo



# Trasposizione di Tn3



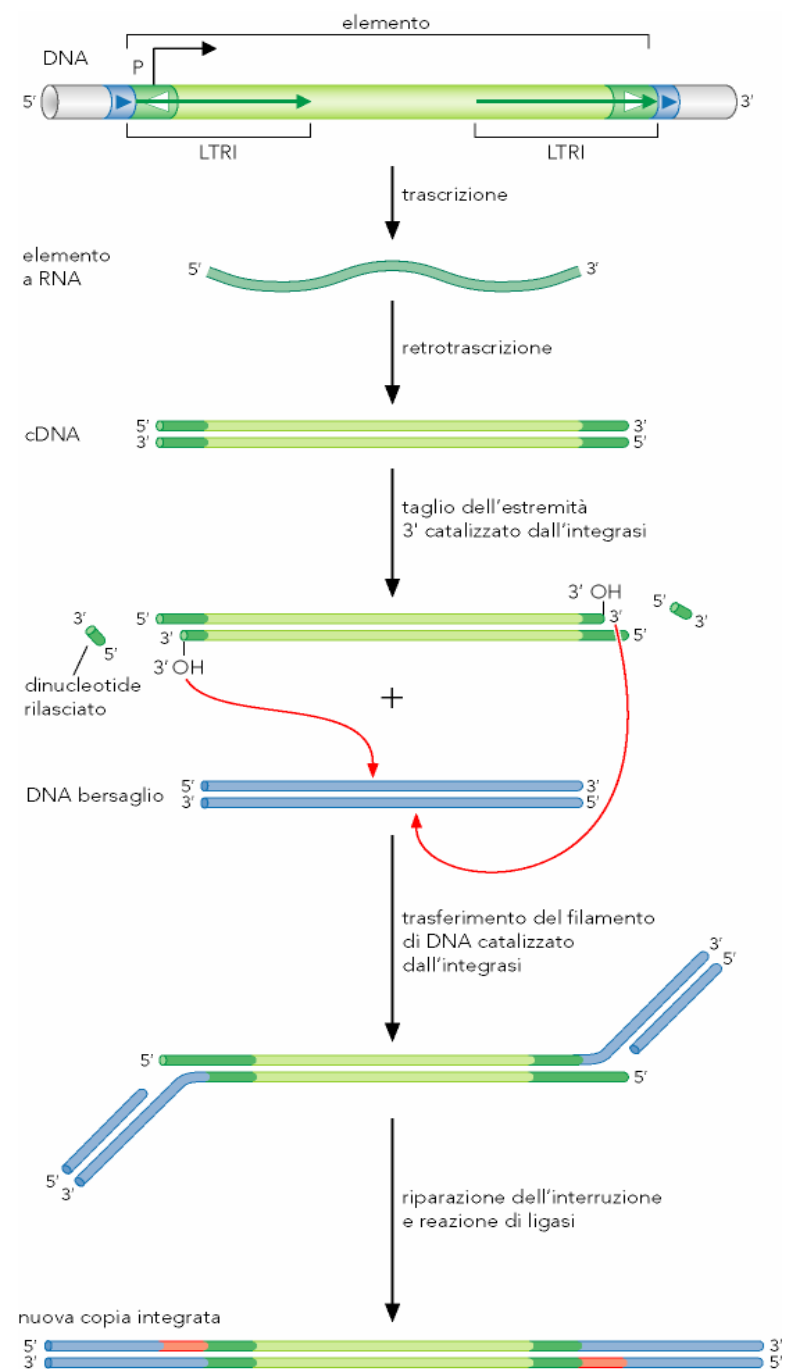
ricombinazione sito-specifica nella sequenza res





# Retrotrasposone

Si replica  
attraverso gli  
intermedi ad RNA



**IN EUKARIOTI**

**Elementi Ac e Ds nel Mais**  
**trasposoni taglia e cuci**

Scoperti da Barbara McClintock durante i suoi studi di marcatori genetici che controllano il colore delle cariossidi di mais:

Osservò che la perdita di marcatori del colore avveniva in associazione a rotture cromosomali in seguito ad eventi di rottura con conseguente cambiamento del colore dell'aleurone









# Exp McClintock

Allele CI-> inibitore della colorazione (dominante)

Allele C-> si manifesta il colore

## Incrocio

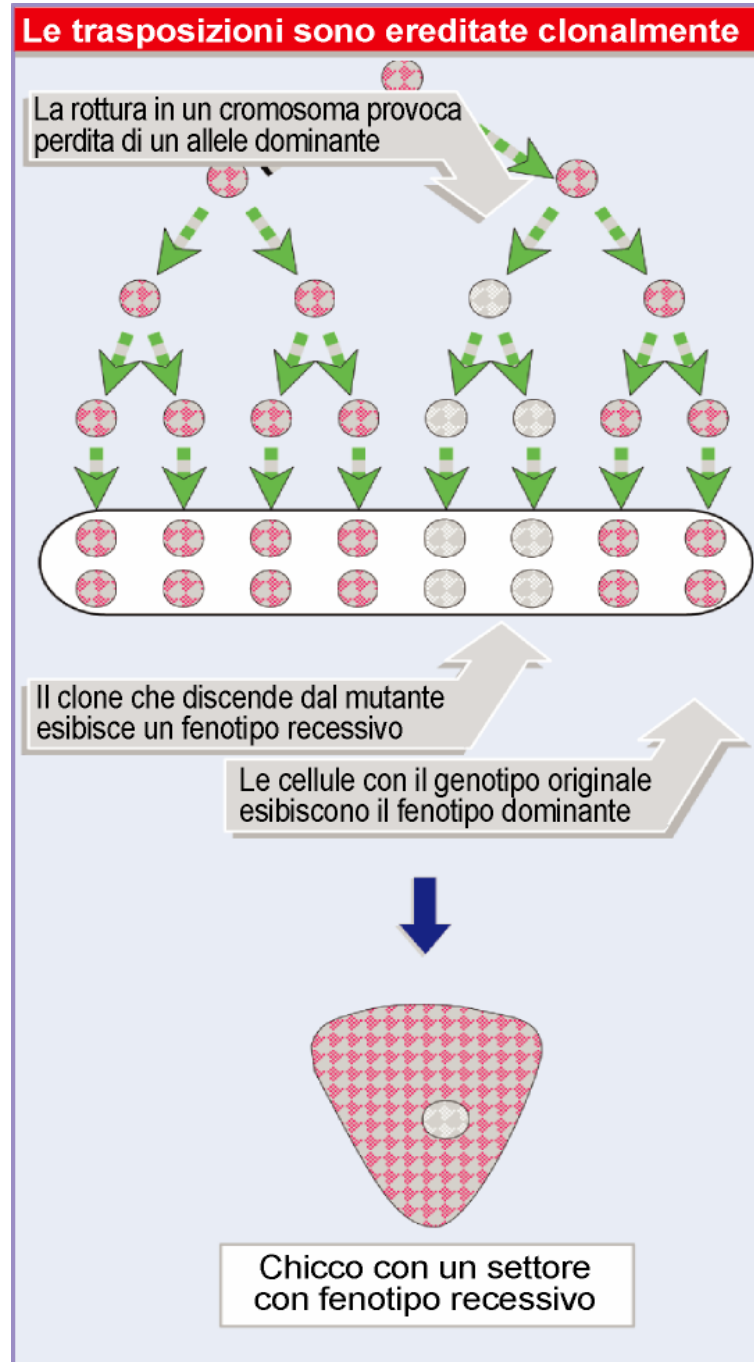
spighe CC x polline CI CI  
(colore) (incolore)

endosperma CICC (incolore) (2 alleli da ♀ e 1 da ♂)

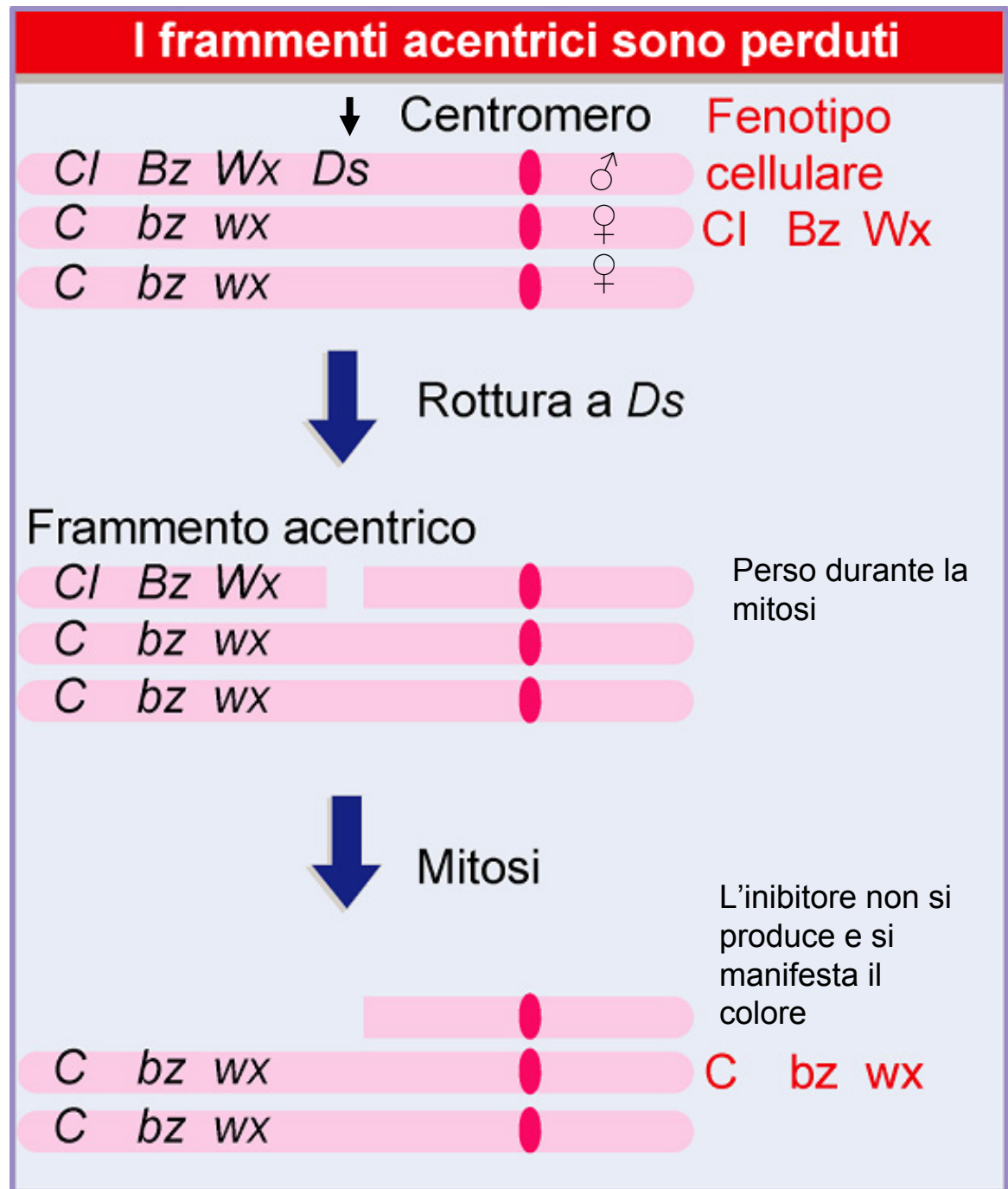
Cariossidi derivanti erano incolore tranne delle zone che presentavano colorazione viola



Come spiegare la presenza del colore e il grado di mosaicismo, ovvero l'abbondanza del colore nella cariosside?



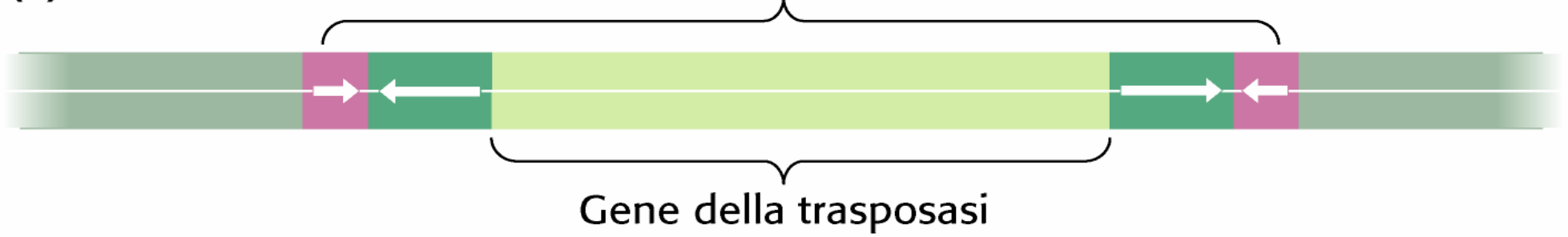
Spiegazione dell'exp



Le rotture cromosomali avvengono in un punto ben preciso del cromosoma 9 a causa di un fattore da lei chiamato Dissociation (**Ds**) che da solo non provoca rotture cromosomali, ma solo in associazione con il fattore **Ac** (Activator)

**(a) Elemento Ac**

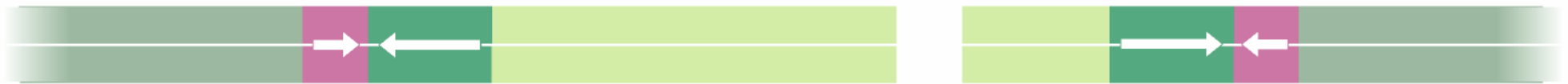
Elemento Ac (4563 bp)



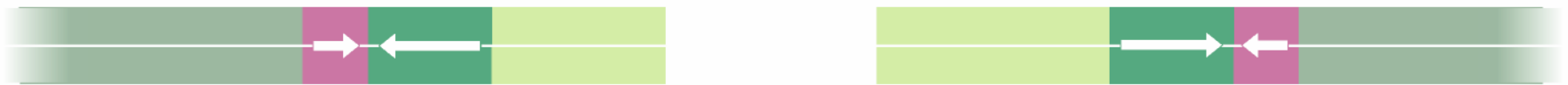
**(b) Elementi Ds**

*Ds9*

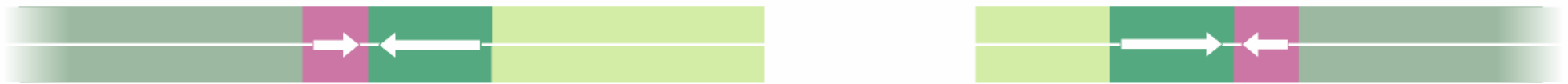
Ds=Simili, poco simili o differenti dagli AC



*Ds2d1*



*Ds2d2*



*Ds6*



Elementi *Ds* differenti hanno delezioni diverse.

Delezioni

**ELEMENTI P IN DROSOPHILA**

**DISGENESIA DEGLI IBRIDI**

-INCROCI TRA CERTI CEPPI DI DROSOPHILA  
PRODUCEVANO IBRIDI CON SVARIATI CARATTERI  
ATIPICI

-ALTA FREQUENZA DI MUTAZIONI, ABERRAZIONI, E  
STERILITA'

-CEPPI DI DROSOPHILA DIVISI IN M E P

-SOLO INCROCI TRA CEPPI M E P PRODUCONO  
DISGENESIA DEGLI IBRIDI E SOLO SE IL MASCHIO E'  
CEPPO P

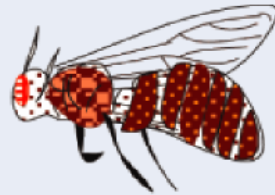
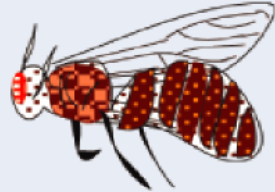
-INCROCI P/P O M/M PRODUCONO IBRIDI NORMALI

**Gli incroci maschio P × femmina M  
sono sterili**

Maschio  
P



Femmina  
M



L'ibrido appare  
normale, ma è sterile

Nessuna progenie

Maschio  
M



Femmina  
P



		Femmina parentale	
		M	P
Maschio parentale	M	NORMALE	NORMALE
	P	DISGENICO	NORMALE

Quindi, il maschio P è portatore di fattori genetici che si manifestano in presenza di fattori portati dalla femmina M



-Scoperta: analizzando mutazioni del gene white si e' scoperto che c'erano inserzioni di piccoli elementi nella regione codificante del gene

-Gli elementi di inserzione erano presenti in molte copie e in siti diversi

-Elementi assenti nel genoma degli individui M

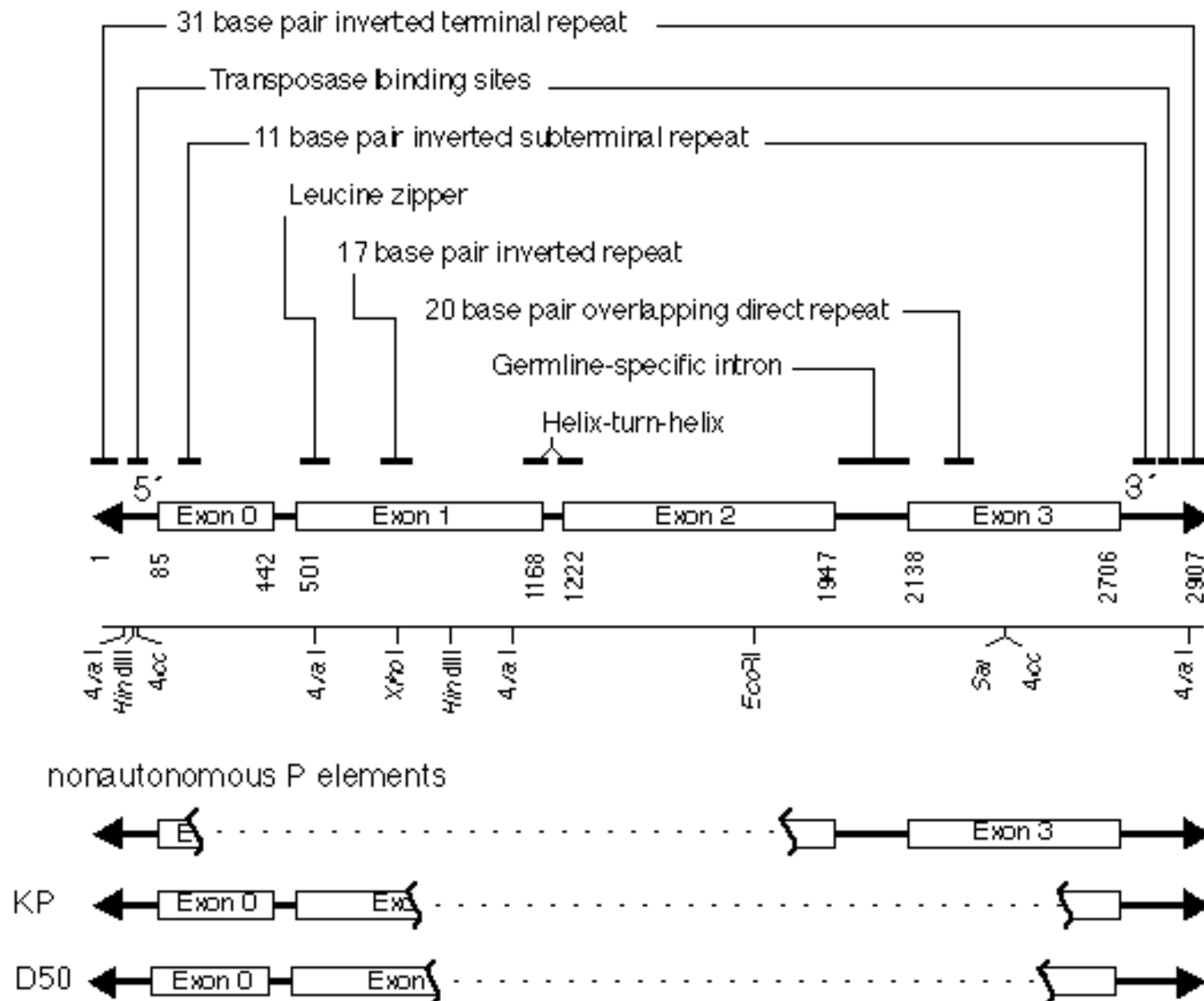
**-Elementi P**

**Sono lunghi circa 3000 bp**

**-completi contengono il gene della trasposasi**

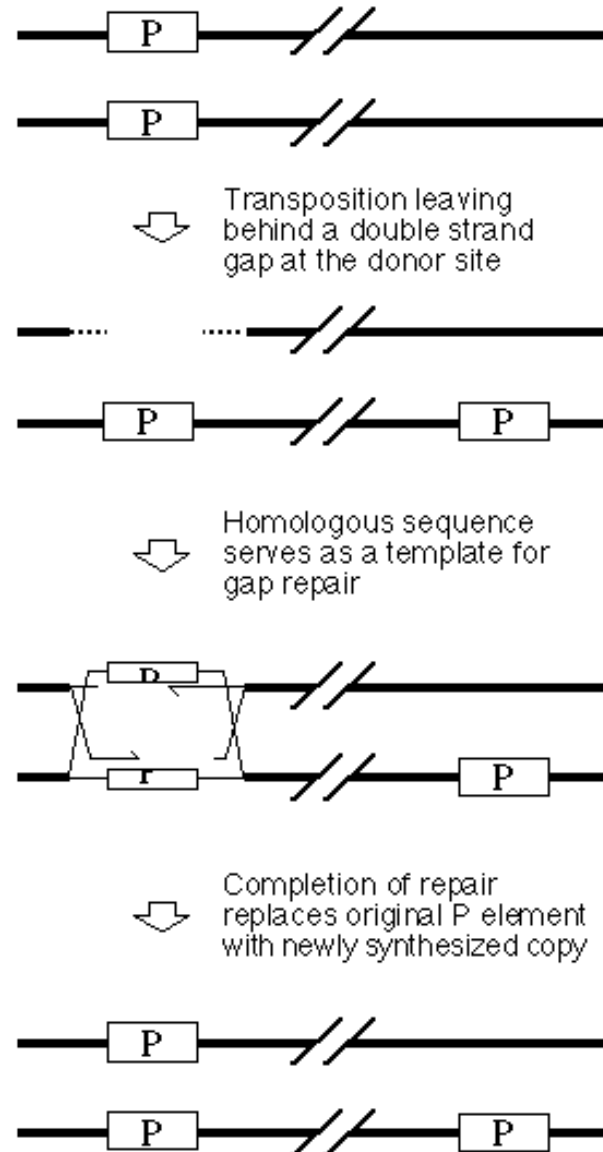
**-incompleti non contengono la trasposasi**

# STRUTTURA DELL'ELEMENTO P



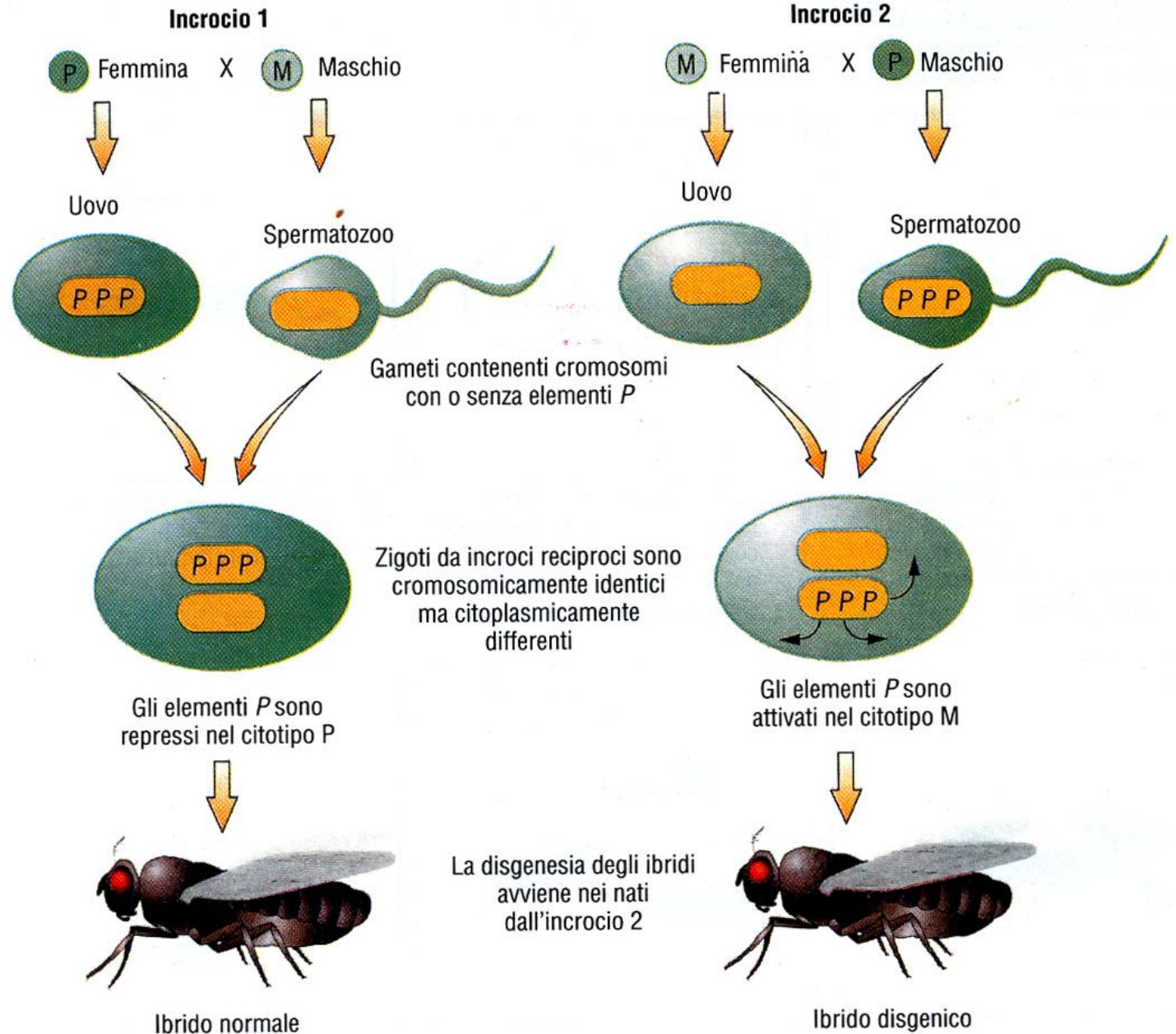
# Movimento degli elementi P

Figure 3



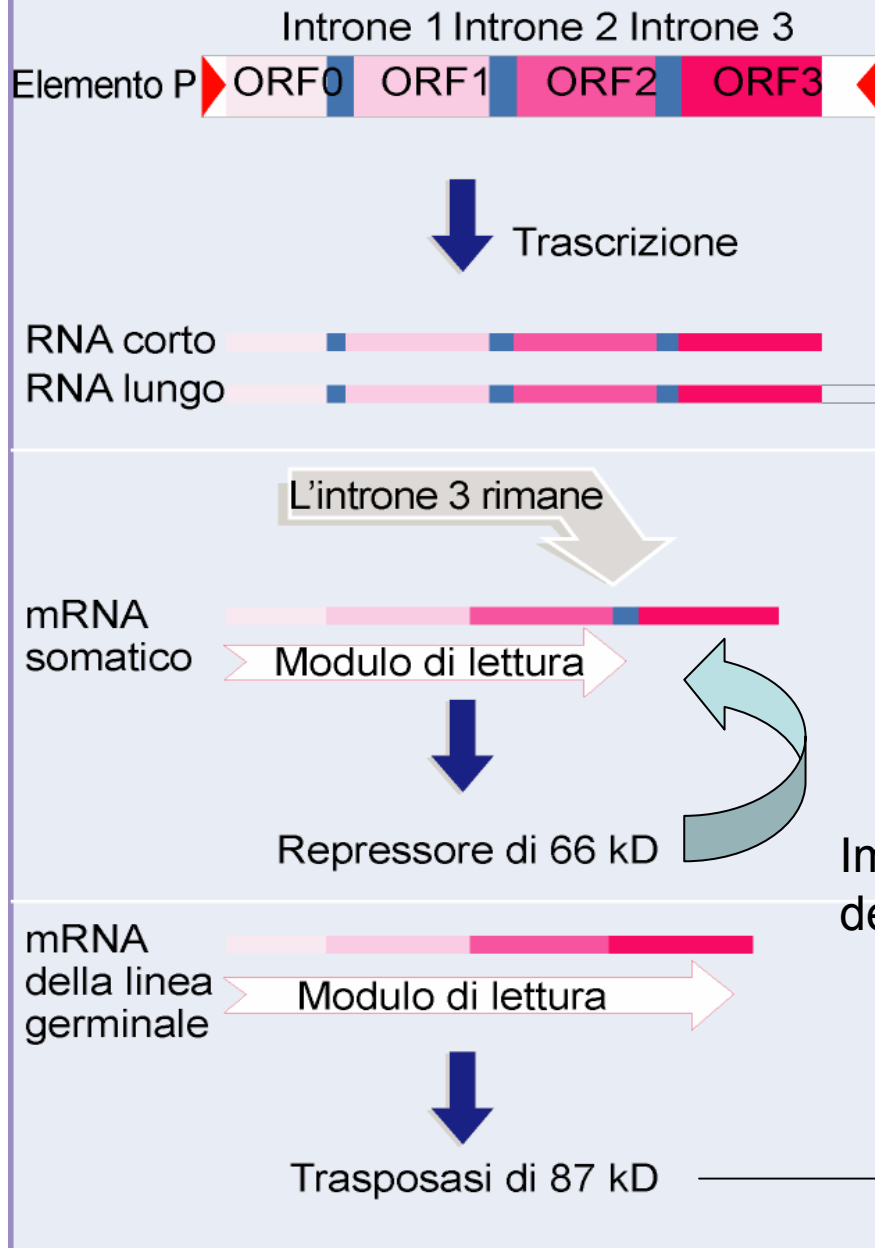
Perche' solo gli incroci ♂P/♀M  
danno origine agli ibridi  
disgenici?

## Incroci reciproci tra ceppi P ed M



Nel citoplasma della cellula uovo ci sono fattori che permettono il rivelarsi degli elementi P maschili

## Lo splicing dell'elemento P è tessuto-specifico



## Il repressore di 66KD

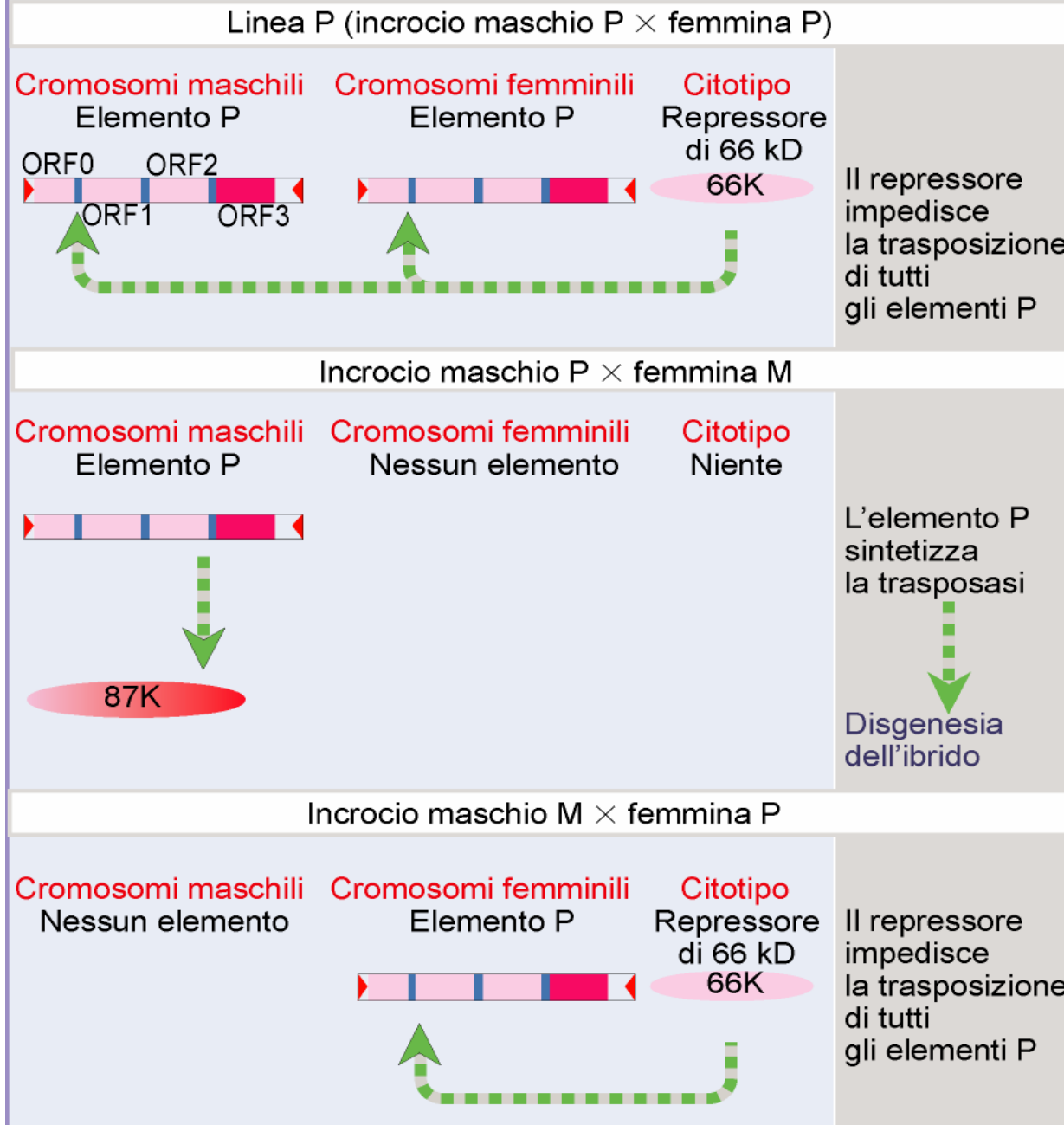
La proteina trasposasi funzionante si produce solo nelle cellule germinali

La trasposasi e' codificata da 4 esoni

In tutti gli altri tessuti la proteina non e' funzionante

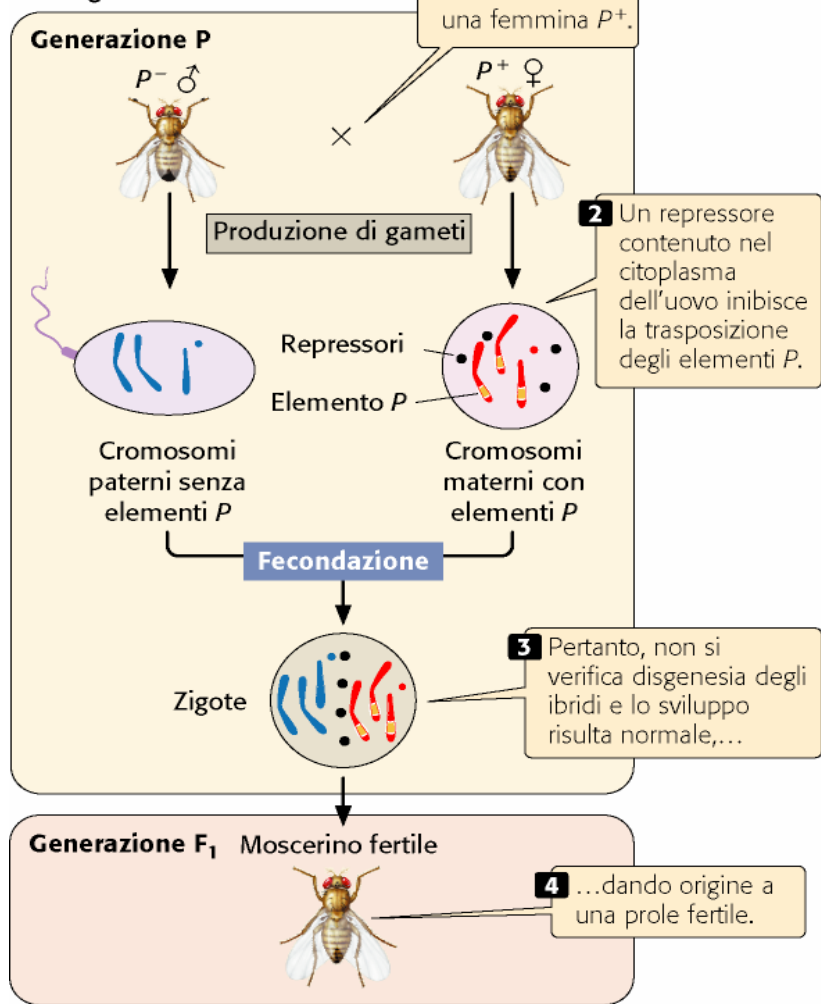
La trasposasi non funzionante di 66KD prodotta anche nelle cellule della linea germinale ma in piu' ridotte quantita'

## Gli elementi P sono controllati da un repressore

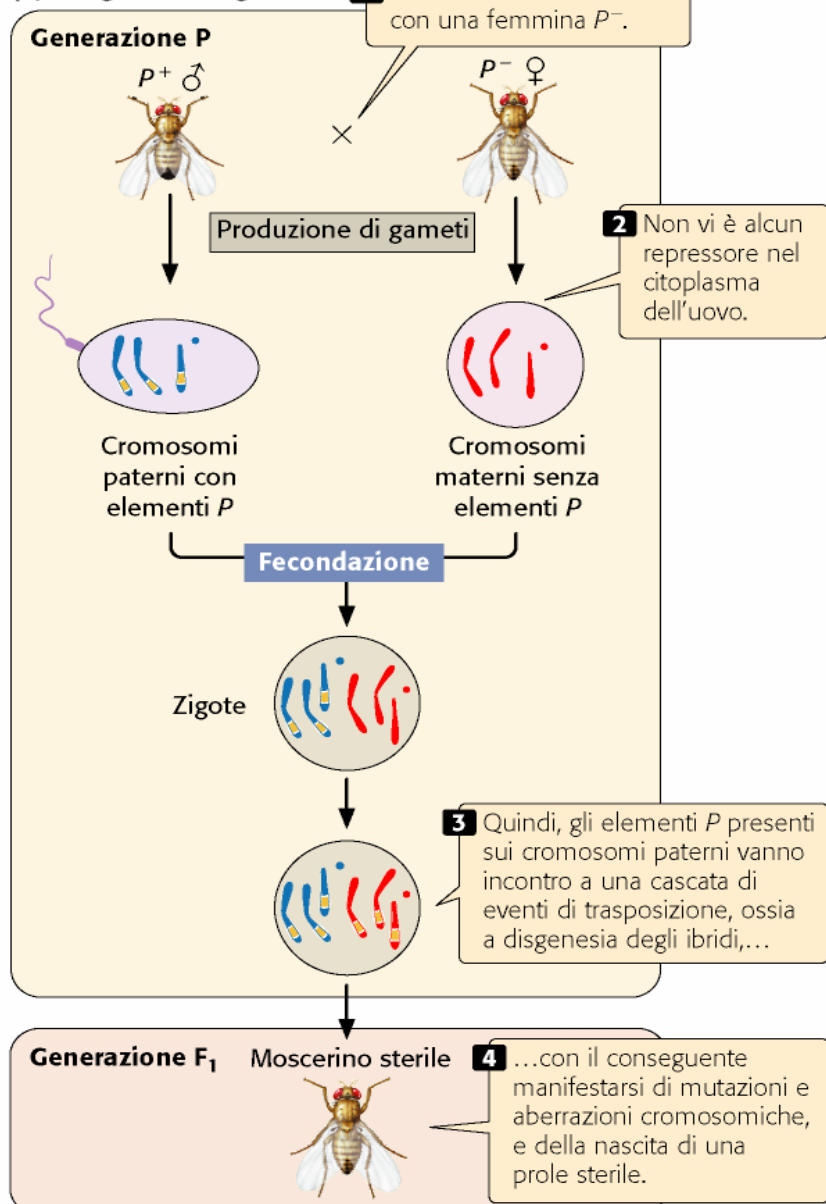


L'INIBITORE E' GIA' PRESENTE NEL CITOSOL DELLE FEMMINE CHE VERRA' EREDITATO DALLA PROGENIE

**(a) Assenza di disgenesi degli ibridi**



**(b) Disgenesi degli ibridi**



**Conclusione:** Esclusivamente l'incrocio tra un maschio  $P^+$  e una femmina  $P^-$  causa disgenesi degli ibridi, in quanto gli spermatozoi non contengono repressore.



- ELEMENTI P UTILI X DETERMINARE NUOVE MUTAZIONI IN *D. melanogaster* (*Transposon Tagging*)
- UTILI X INSERIRE NUOVI GENI NEL CORREDO CROMOSOMALE DI DROSOPHILA