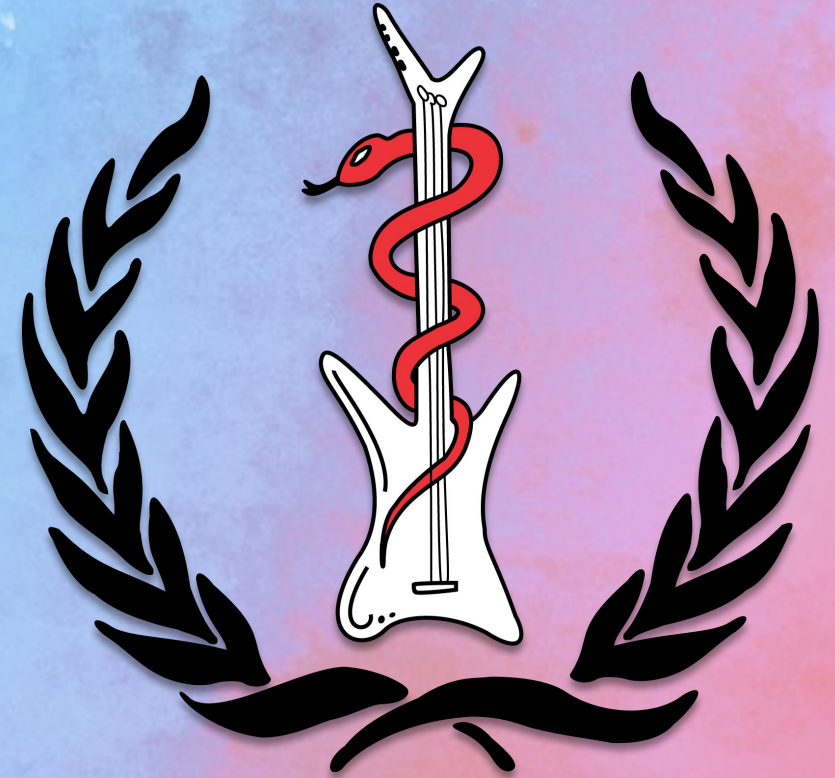


Associazione Studenti e Prof di Medicina Uniti Per

25 ottobre 2025

Giornate Tematiche

PER MEDICINA E PROFESSIONI SANITARIE



Studenti e Prof Uniti Per



@studentieprofunitiper



info@studentieprofunitiper.it

In collaborazione con Servizio Tutor della Scuola di Medicina



Associazione Studenti e Professori di Medicina Uniti Per

BIOLOGIA

GIORNATE TEMATICHE PER MEDICINA E PROFESSIONI
SANITARIE

In collaborazione con Servizio Tutor della Scuola di Medicina



1. TRASCRIZIONE NEGLI EUCARIOTI



La trascrizione negli eucarioti è il meccanismo con cui l'**informazione contenuta nel DNA viene riscritta sotto forma di RNA**, che poi servirà per produrre le proteine.

La trascrizione:

- avviene nel **nucleo delle cellule eucariotiche**;
- vengono usate **RNA Pol diverse (I,II,III)**;
- ha una fase di **INIZIO, ALLUNGAMENTO e TERMINAZIONE**;
- la **trascrizione** e la **traduzione avvengono distintamente** ($\neq$ rispetto ai procarioti)

Gli eucarioti hanno evoluto una serie di proteine nucleari (**fattori di trascrizione**) necessarie per una regolazione fine della trascrizione genica.



RNA POLIMERASI

Negli eucarioti sono presenti 3 RNA Pol:

- RNA Pol I;
- RNA Pol II;
- RNA Pol III;



In realtà NON sono solo 3: gli eucarioti hanno TUTTI anche l'**RNA polimerasi mitocondriale**



RNA Pol I

- localizzata nel **nucleolo**
- trascrive i geni per il **pre-rRNA (45S)**



si ottengono tre tipologie di rRNA che compongono le subunità ribosomiali:
28S, 18S, 5.8S;



RNA Pol II

- avviene nel **nucleoplasma**;
- trascrive **tutti gli RNA messaggeri** da cui poi origineranno le proteine;
- trascrive alcuni tipi di RNA catalitici come **snRNA, siRNA, miRNA, snoRNA**



trascritti vanno incontro a **specifiche modifiche post-trascrizionali**:

- capping, aggiunta di un cappuccio al 5';
- tailing, aggiunta di una coda Poli A in 3'



RNA Pol III

- avviene nel **nucleoplasma**;
- trascrive i geni ripetuti per **tRNA**, **5SrRNA** e altri **snRNA**.



Le RNA polimerasi eucariotiche

<i>Tipo</i>	<i>Geni trascritti</i>	<i>Commenti</i>
RNA polimerasi I	Geni per rRNA 28S, 18S e 5.8S	Localizzata nel nucleolo. Un unico trascritto primario (RNA 45S) viene prodotto e poi tagliato nelle tre classi di rRNA.
RNA polimerasi II	Tutti i geni codificanti per proteine; geni per snoRNA; geni per miRNA; geni per siRNA; maggior parte dei geni per snRNA	I trascritti della RNA pol. II vengono modificati mediante aggiunta di cap e coda poli(A).
RNA polimerasi III	Geni per tRNA; geni per rRNA 5S; alcuni geni per snRNA e altri piccoli RNA	Il promotore di molti geni trascritti da RNA pol. III è interno al gene.

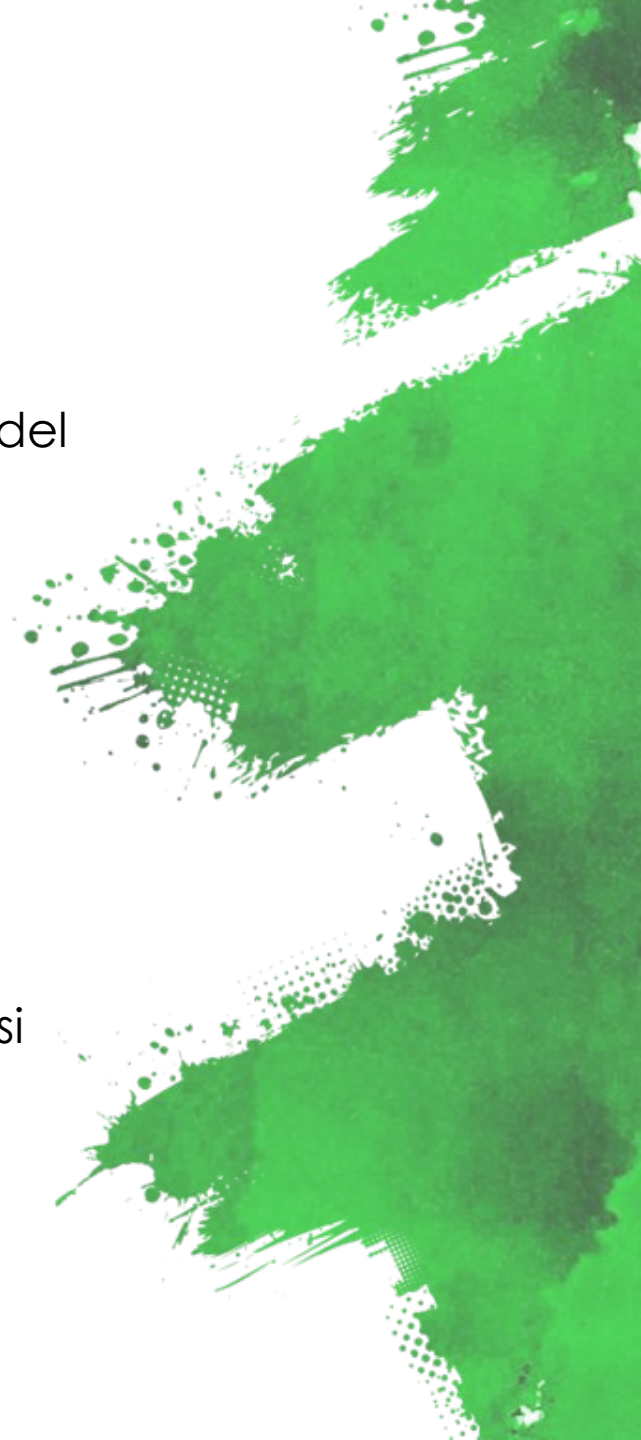


Il processo di inizio trascrizione avviene in diverse tappe tramite promotori con specifiche sequenze: a tali sequenze del core promoter si associano i fattori **generali di trascrizione (GTF)**

permettono il **legame della RNA Polimerasi al promotore**



si legano a tutti i geni di quella specifica RNA Polimerasi

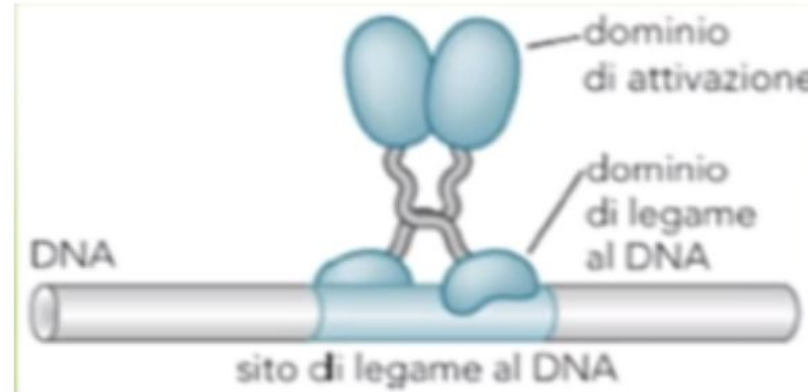


FATTORI di TRASCRIZIONE

- **regolano l'espressione genica e controllano la modalità** con cui avviene la trascrizione, **legandosi a zone specifiche del DNA, influenzando l'azione dell'RNA polimerasi;**
- regolano sia a livello spaziale che temporale, l'espressione di particolari geni, sulla base di un programma trascrizionale, basato su un **effetto combinatoriale** (= più fattori di trascrizione vanno a regolare un insieme di geni);
- più legami tra la proteina e il DNA garantisce un' **elevata specificità di legame;**
- si legano al DNA tramite il **solco maggiore;**



FATTORI di TRASCRIZIONE



- **Dominio di attivazione (activation domain):** interagisce con le **proteine regolatorie** (fattori generali di trascrizione o mediatori che interagiscono a loro volta con i fattori generali di trascrizione);
- **Dominio di legame al DNA (DNA binding domain):** permette la formazione di un legame specifico del fattore di trascrizione con le **sequenze responsive**, *enhancer* nel caso di attivazione o *silencer* nel caso dell'inibizione.

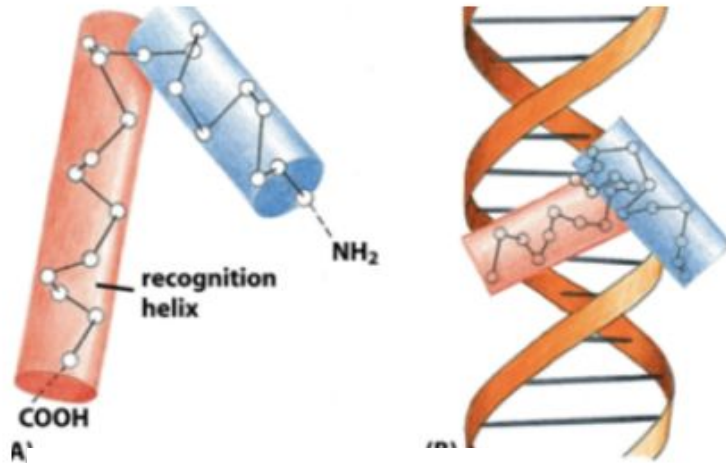
FATTORI di TRASCRIZIONE

I fattori di trascrizione si suddividono in più classi a seconda della conformazione dei domini che li caratterizzano:

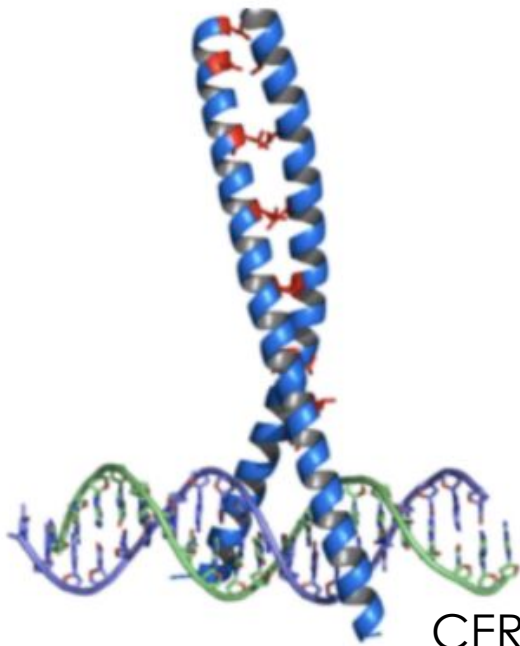
- **Elica-giro-elica** (Helix-turn-helix, HTH), costituito da **2 α -eliche** e da un **piccolo dominio**;
- **Elica-ansa-elica** (Helix-loop-helix, HLH), in cui un **dimero è legato al DNA** tramite **due domini α elica** più lunghi;
- **Cerniere di leucine** (leucine zipper), queste strutture sono dei dimeri, i cui monomeri sono costituiti da **lunghe α -eliche** e **le due α -eliche sono mantenute vicine da legami di natura idrofobica**;
- **Dita di zinco** (o zinc finger), conformazione tridimensionale dovuta alla presenza di uno **ione zinco che tiene insieme un' α elica e un foglietto β** .



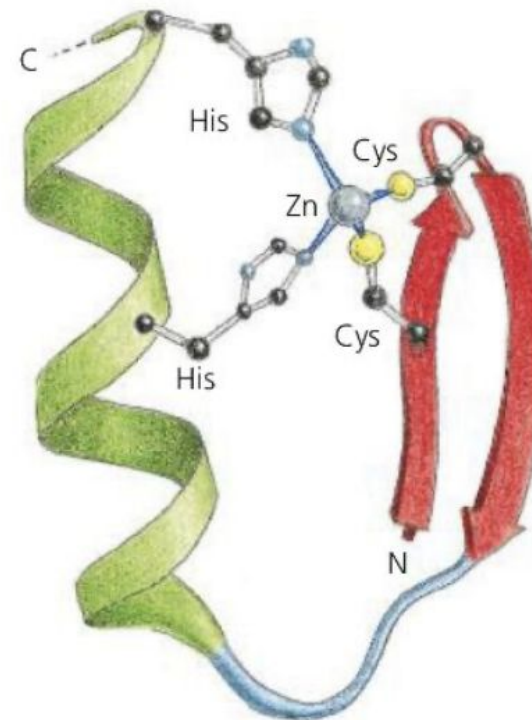
ELICA GIRO ELICA



ELICA ANSA ELICA



CERNIERA DI LEUCINE



ZITA DI ZINCO

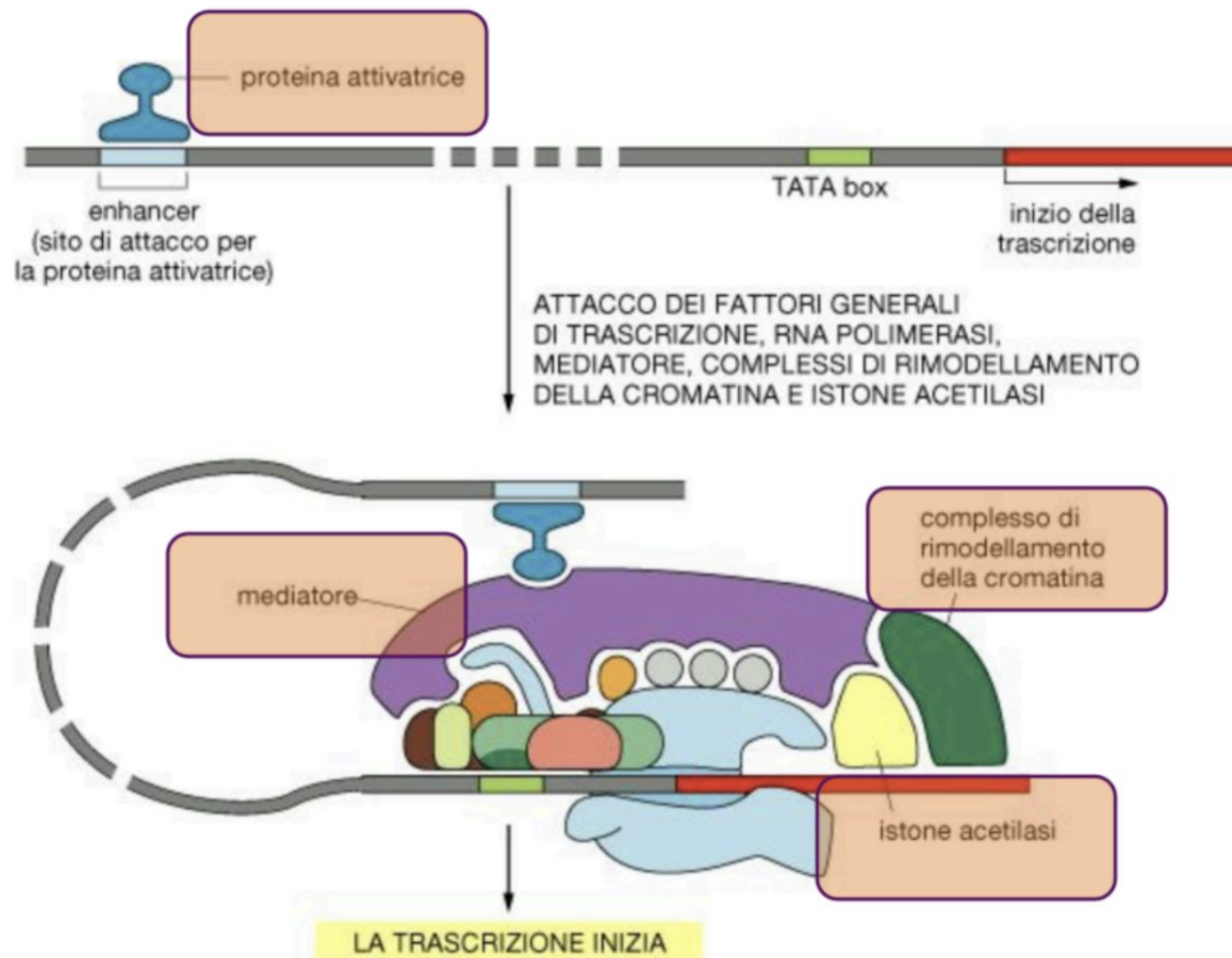


TRASCRIZIONE: differenze con PROCARIOTI

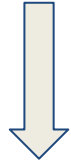
EUCARIOTI	PROCARIOTI
Nucleo, separata da traduzione	Citoplasma, contemporanea con traduzione
RNA Pol I, II, III	UNA RNA Pol
Molti fattori di trascrizione generali (TFIIA, TFIIB, TFIID, TFIIF, TFIIH, TFIIE)	Un singolo fattore sigma (σ) riconosce il promotore
Modifiche post trascrizionali: Capping 5', PoliA 3'	NESSUNA modifica
Segnali di terminazione NON definiti	Terminazione: RHO dipendente, RHO indipendente



2. INIZIO TRASCRIZIONE



INIZIO TRASCRIZIONE: CORE PROMOTER



richiede la **presenza di un promotore “attivo”**, al quale **si legano i GTF che vanno a reclutare la RNA polimerasi II**.

Sei diversi fattori (**TFIIA, -B, -D, -E, -F, -H**) interagiscono **prima con il core promoter e poi con la RNA polimerasi II** per dare inizio alla trascrizione.

Il **core promoter** deve essere caratterizzato da una sequenza di inizio della trascrizione **INR** (sovrapposta al sito d'inizio +1), riconosciuta da subunità **TAF di TFIID**.

- **Box BRE**, a **monte di TATA BOX** alla quale si lega **TFIIB**;
- **CAAT box**: caratterizzato dalla sequenza di basi CAAT;
- **GC box**: composto da varie Guanine e Citosine.

Quest'ultime sono tutte sequenze regolatorie a monte dei promotori.

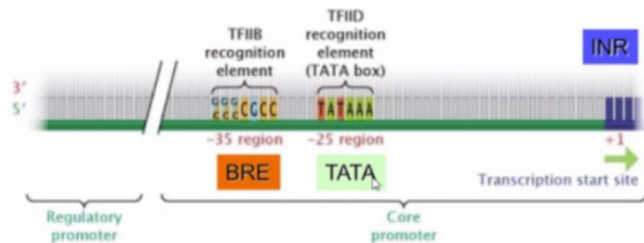


Alcuni promotori di geni devono essere espressi in maniera altamente regolata in risposta ad alcuni segnali.

Esempio: **GRE** (glucocorticoid response element).

I glucocorticoidi sono **ormoni steroidei** che hanno un *recettore citoplasmatico* al quale si legano.

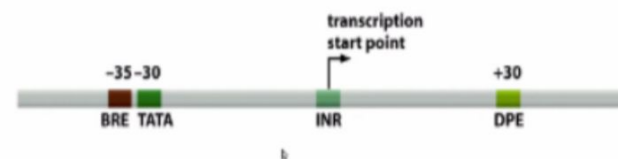
Il **recettore entra nel nucleo e diventa un fattore di trascrizione**.



Il core promoter consiste in:

- Sito di inizio della trascrizione (**INR**)
- Elemento riconosciuto da TBP (**TATA box**, a circa -25 nt)
- Elemento riconosciuto da TFIIB (**BRE**, a circa -35 nt)

Le sequenze consenso per la RNA pol II



element	consensus sequence	general transcription factor
BRE	G/C G/C G/A C G C C	TFIIB
TATA	T A T A A/T A A/T	TBP
INR	C/T C/T A N T/A C/T C/T	TFIID
DPE	A/G G A/T C G T G	TFIID

Figure 6-17 Molecular Biology of the Cell 5/e (© Garland Science 2008)

Normalmente sono presenti solo 2 o 3 di queste sequenze



INIZIO TRASCRIZIONE

I promotori eucariotici presentano attività regolatoria debole: la regolazione deve avvenire con il supporto di specifiche regioni definite:

1. **Enhancer**, elementi regolatori che **amplificano l'espressione di quel gene** e sono tessuto-specifici;
2. **Silencer**, elementi che **abbassano i livelli di espressione**, anch'essi tessuto-specifici;

Le sequenze caratteristiche del genoma che permettono il legame coi vari fattori di trascrizione, quindi **presenti in tutte le cellule**, sono definite elementi in **CIS**.

I fattori di trascrizione, elementi proteici, vengono definiti invece elementi in **TRANS** e sono presenti **SOLO specificatamente al tipo di cellula**.



INIZIO TRASCRIZIONE: TATA BOX e i FATTORI di TRASCRIZIONE GENERALI

- costituito da circa **6 nucleotidi che contengono Adenina e Timina** e posizionato circa da 10 a 30 nucleotidi a MONTE del sito di inizio della trascrizione;
- indica il **punto di inizio della trascrizione** e fornisce **siti di legami per i fattori di inizio trascrizione**: l'RNA Polimerasi si lega al TATA box SOLO se ci sono i fattori TFII che la reclutano!!!;
- NON è sempre presente: alcuni promotori ne sono **privi** (**geni house keeping**);
- riconosciuta dalla **subunità TBP** del primo fattore di trascrizione: **TFIID**;
- **DPE** (posizione +30) a **valle di TATA BOX**, legato da TFIID tramite una subunità diversa.

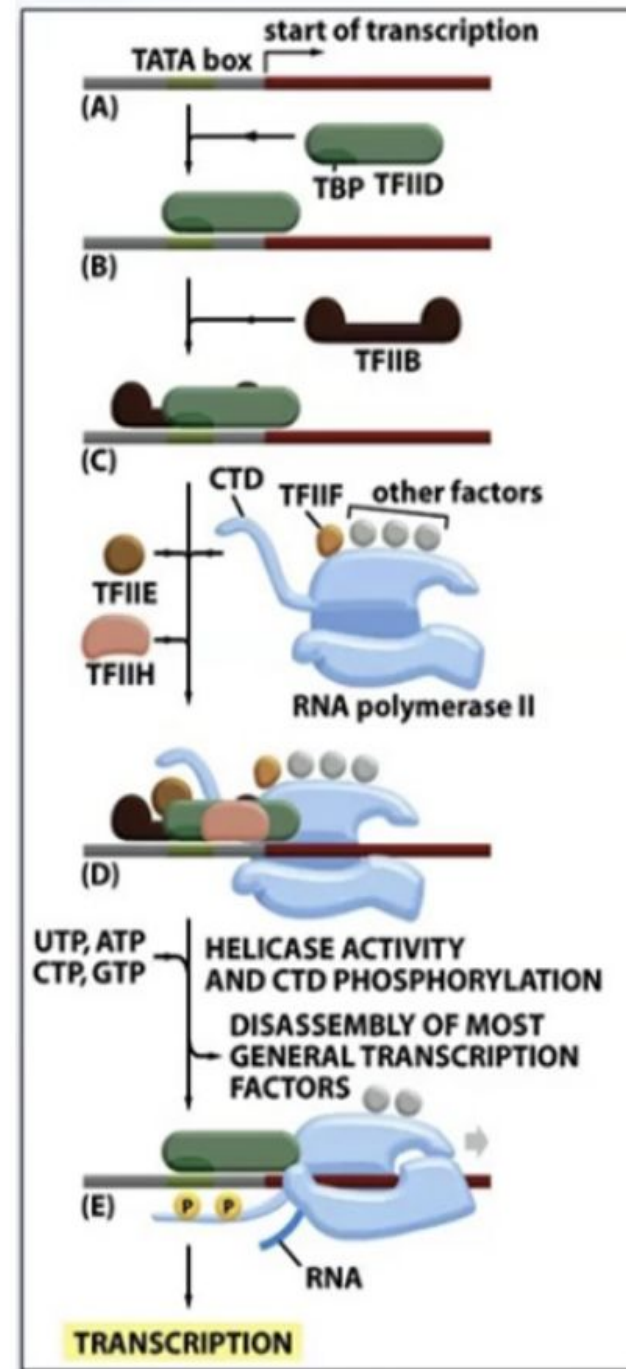


REGOLAZIONE TRASCRIZIONE

- **TFIID**, primo fattore a legarsi alla **TATA BOX** mediante subunità **TBP**;
- **TFIID** viene **affiancato dal TFIIB** con cui riconosce la sequenza **BRE** così da orientare la RNA polimerasi;
- **TFIIF recluta la RNA polimerasi** ed il legame è stabilizzato dall' interazione di **TFIIE** e **TFIIH**.

si forma il complesso di **pre inizio della trascrizione (PIC)**

TFIIH ha attività **CHINASICA** (fosforila coda CTD) ed **ELICASICA** (apre localmente la doppia elica di DNA)



TFIID

- contiene **TBP**, una proteina che **lega TATA box**;
- contiene **TAF** (TBP associated factors, circa 11), riconoscono **altre sequenze di DNA, tra cui INR**.

Il legame tra RNA polimerasi II e il promotore non può avvenire se quest'ultimo non si è legato prima ai fattori di trascrizione generali.



TFIIB

- composto da **un'unica subunità proteica**, riconosce la sequenza **BRE**, garantendo orientamento alla trascrizione.

TFIIB è reclutato da TFIID riconosce BRE

↓
si legano tra loro una serie di fattori

TFIIF (recluta RNA polimerasi II), **TFIIE**, **TFIIH**

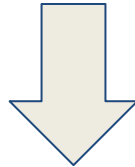


si forma il **COMPLESSO DI INIZIO TRASCRIZIONE (PIC)**



TFIIH

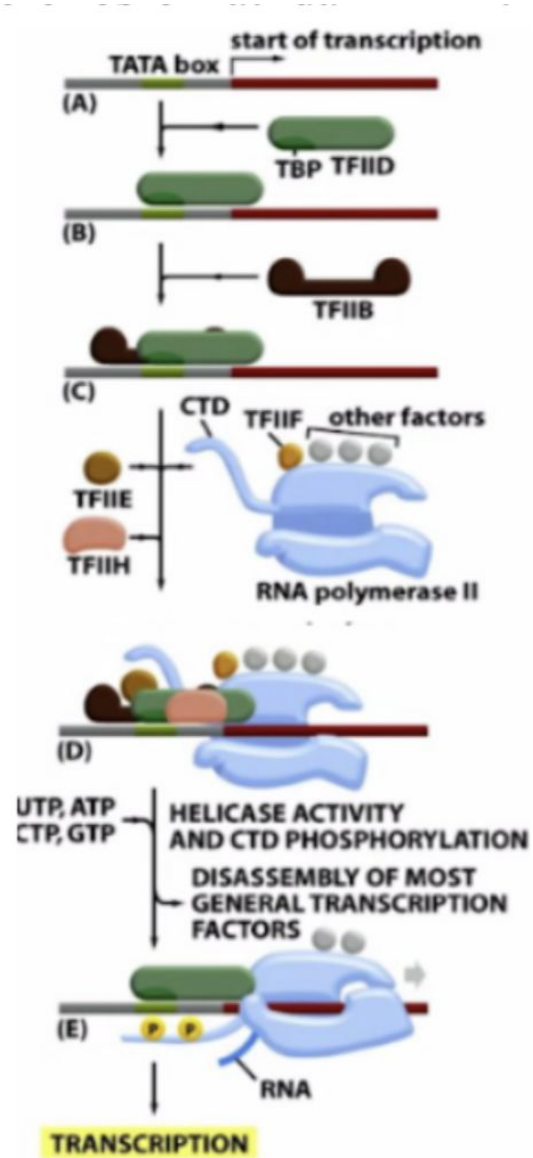
- attività elicastica, che permette l'**apertura della doppia elica di DNA** da parte dell'**RNA Pol**;
- attività chinastica, **fosforila delle specifiche SERINE** nella coda C-terminale della RNA Pol, la **CTD**.



permette il *distacco della polimerasi dal promotore* e
l'**inizio della fase di allungamento della trascrizione**



INIZIO TRASCRIZIONE



FATTORI DI TRASCRIZIONE PER RNA Pol I

Indicati sempre con l'acronimo **TF seguito da I**.
I più importanti sono:

- **UBF**, lega la sequenza **UPE**;
- **SL1**, attività *simile a TFIID*;

UBF e SL1 legano le sequenza promotoriali e reclutano **la RNA polimerasi I**, con la quale formano il complesso di **pre-inizio**.

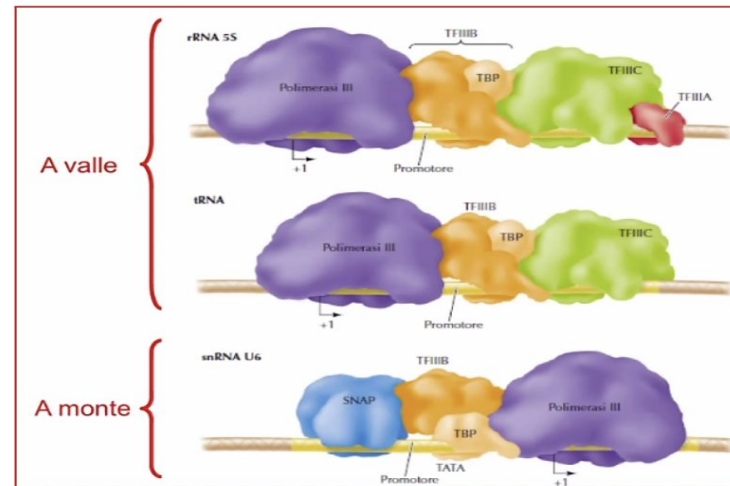


FATTORI DI TRASCRIZIONE PER RNA Pol III

I fattori generali di trascrizione sono chiamati TFIII e abbiamo:

- **TFIIIA**
- **TFIIB**
- **TFIIC**

I fattori della trascrizione possono essere organizzati in diversi modi, come nell'immagine:



La RNA polimerasi in viola viene posizionata in modo differente in base ai casi, l'importante è che si trovi al di sopra del nucleotide +1.

3. ALLUNGAMENTO e MODIFICHE POST TRASCRIZIONALI



ALLUNGAMENTO

- **RNAPII inizia a trascrivere pochi nucleotidi (trascritti abortivi);**
- I fattori di trascrizione generali vengono sostituiti da altri fattori proteici, i **fattori di allungamento**, che mantengono attiva l'attività enzimatica dell'RNA polimerasi, tra i quali troviamo **P-TEFb/CTK1 con attività chinastica** verso la coda C-terminale;
- **TFIIF che con la fosforilazione promuove il distacco della polimerasi** dal promotore e richiama gli enzimi per il capping (l'aggiunta del cappuccio in 5');
- Reclutati complessi proteici che agiscono sull'RNA nascente, ovvero il **complesso di splicing** e quello **della poliadenilazione**.



FUNZIONE FATTORI ALLUNGAMENTO

- **TFSII**: similmente ai fattori GRE procariotici, **promuove la risoluzione dei problemi tridimensionali/ distorsioni** a cui va incontro la molecola di DNA;
- **ELL**: stimola la **velocità di polimerizzazione della RNA polimerasi**;
- **P-TEFb** : chinasi che **fosforila Ser in posizione 2 di CTD**, inducendo il **reclutamento di fattori di splicing** e di poliadenilazione.

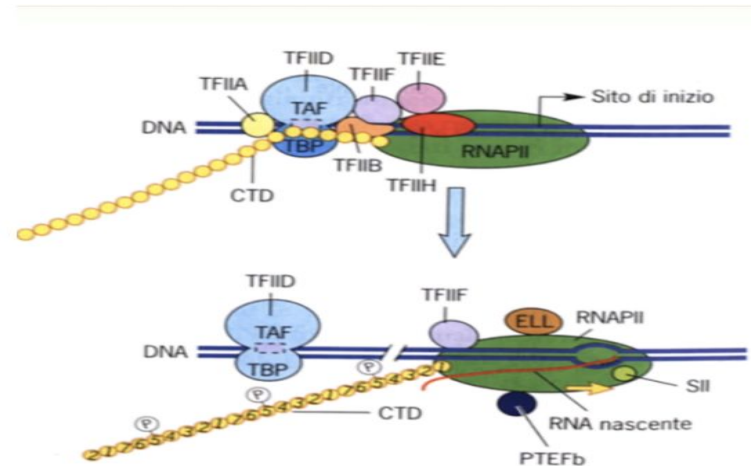


CODA CTD RNA Pol II

La coda CTD è formata da una **ripetizione di eptapeptidi**: 7 aminoacidi che si ripetono identici.

All'interno di questi aminoacidi ci sono due serine in **posizione 2 e 5** (ne è presente anche una in posizione 7).

Esse **vengono fosforilate dai complessi di allungamento** e sono rispettivamente il segnale di reclutamento dei complessi di splicing, poliadenilazione, il segnale di reclutamento del complesso capping.



CAPPING 5'

Non avviene alla fine della trascrizione ma già nel mentre che la polimerasi sta procedendo.

Funzioni:

- permette **l'uscita dell'mRNA dal nucleo tramite esportine**;
- fa **riconoscere alla subunità minore del ribosoma** dove attaccarsi per far riconoscere il trascritto come mRNA;
- **protegge il trascritto in crescita dalla degradazione**;



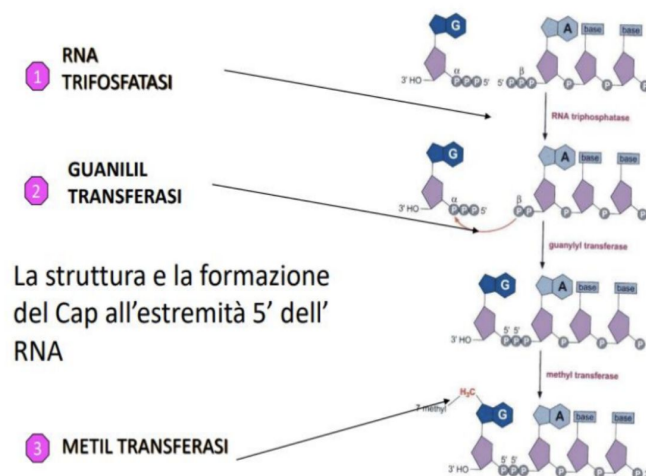
CAPPING 5'

Vengono reclutati 3 enzimi dalla RNA Pol II grazie a proteine legate alla sua coda. La prima reazione avviene grazie all' **RNA trifosfatasi** che va a **rimuovere fosfati dal primo nucleotide**.

Il secondo enzima la **guanil transferasi**, va ad **aggiungere guanina al nucleotide defosforilato**.

Il terzo enzima la **metil transferasi**, aggiunge ad un **anello della guanina un gruppo metile**.

FOSFORILAZIONE SERINA 5	FOSFORILAZIONE SERINA 2
CAPPING	SPLICING



4. TERMINAZIONE



TERMINAZIONE TRASCRIZIONALE RNA Pol II

- avviene **dopo il segnale di poliadenilazione (AAUAAA)**;
- il trascritto viene **tagliato** a valle del segnale;
- enzima **poliA polimerasi** aggiunge la **coda poli-A**;
- RNA polimerasi II **si dissocia** dal DNA.



TERMINAZIONE TRASCRIZIONE RNA Pol I

Prodotti: **rRNA 28S, 18S e 5.8S (precursore 45S)**

Meccanismo di terminazione:

- avviene **a valle del gene**, dove si trova una **sequenza specifica di terminazione** riconosciuta da un FATTORE di TERMINAZIONE, **proteina simile a Rho**;
- questa proteina provoca il **distacco dell'RNA neoformato** e della polimerasi dal DNA.



TERMINAZIONE TRASCRIZIONE RNA Pol III

Prodotti: **tRNA, 5S rRNA, alcuni piccoli RNA**

Meccanismo di terminazione:

- avviene su una **sequenza di terminazione** composta da **una serie di T** nel filamento stampo (→ uracili nell'RNA);
- NON richiede proteine accessorie → simile alla terminazione **Rho-indipendente** dei procarioti.



5. GLI ALLELI



Gli alleli sono forme alternative di uno stesso gene, che occupano la stessa posizione (*locus*) su cromosomi omologhi.

Ogni individuo possiede due copie di ogni gene (una ereditata dal padre e una dalla madre), che possono essere uguali o diverse tra loro: la combinazione determina il genotipo, cioè la costituzione genetica del soggetto per quel gene, e influenza il fenotipo, cioè l'aspetto o il carattere osservabile.

→ Influenze sulla manifestazione fisica (fenotipo) della costituzione genetica (genotipo): azione di altri geni e dei loro prodotti (es. ormoni) e con l'ambiente (es. alimentazione).



In base alle combinazioni di **alleli** che possiede per un determinato gene, **un individuo può essere:**

1. Omozigote: individuo con **due alleli identici** per un determinato gene (AA o aa).

- **Omozigote dominante (AA)** → entrambi gli alleli dominanti.
- **Omozigote recessivo (aa)** → entrambi gli alleli recessivi.

In entrambi i casi, il carattere espresso è “puro”, perché non c'è mescolanza tra alleli diversi.

Esempio:

- Pisello con seme giallo (AA) o verde (aa).
- In genetica medica: un individuo **omozigote recessivo** per una mutazione può manifestare una malattia genetica.



2. Eterozigote: individuo con due alleli diversi per lo stesso gene (Aa).

- Il fenotipo dipende dal tipo di dominanza:

1. Dominanza completa: l'allele dominante prevale completamente su quello recessivo, che rimane "nascosto" nel fenotipo.

- Fenotipo dell'eterozigote = fenotipo dell'omozigote dominante

- L'allele recessivo può "ricomparire" solo negli omozigoti successivi (aa)

- Piselli di Mendel: AA (semi gialli); Aa (semi gialli); aa (semi verdi) → Colore giallo dominante, quello verde recessivo

2. Dominanza incompleta: fenotipo misto, poiché nessuno dei due alleli domina completamente sull'altro.

- RR (fiore rosso); rr (fiore bianco); Rr (fiore rosa)

- Tipo di interazione non mendeliana

3. Codominanza: entrambi gli alleli si esprimono pienamente e contemporaneamente nel fenotipo.

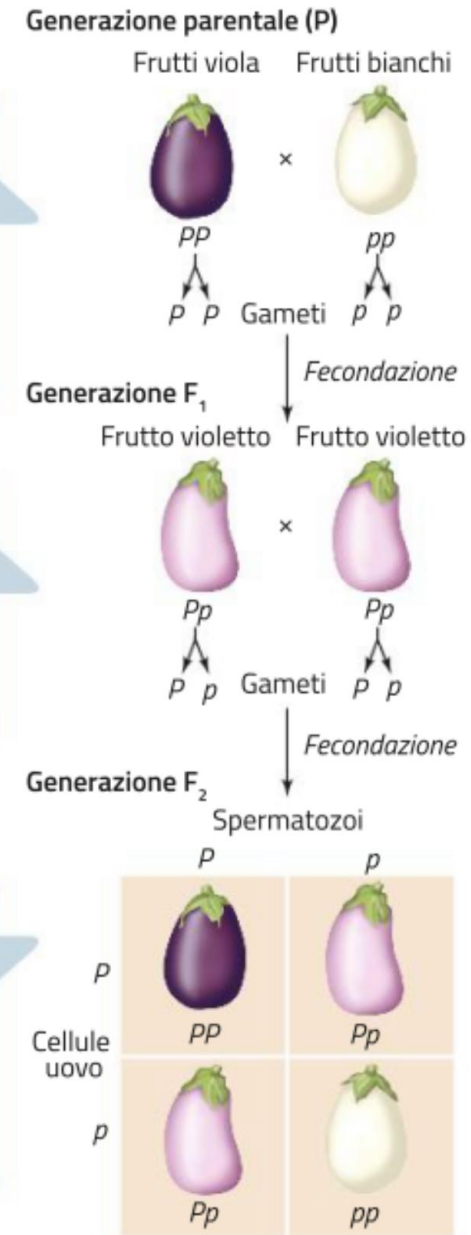
- L'eterozigote mostra entrambi i tratti contemporaneamente, non un ibrido intermedio

- Gruppo sanguigno AB (codominanza) → entrambi gli antigeni A e B si esprimono sulla superficie dei globuli rossi.

1. Quando piante di linea pura che producono melanzane viola o bianche vengono incrociate, le piante F_1 sono tutte violetto.

2. Pianta eterozigote produce frutti violetti perché l'allele per il viola è dominante sull'allele per il bianco.

3. Quando le piante F_1 vengono incrociate tra loro, producono una progenie con frutti viola, violetto e bianco con un rapporto 1:2:1.



3. **Eterozigote composto**: individuo con **due alleli diversi dello stesso gene, entrambi mutati**, ma **in modo differente**.

In altre parole:

- **Non ha un allele sano;**
- **Ha due mutazioni diverse** nello stesso gene.
- **Esempio generale**

Supponiamo che il gene "G" esista in tre forme:

- **G⁺** → allele normale
- **G¹** → prima mutazione
- **G²** → seconda mutazione

Un individuo con **G¹/G²** ha **eterozigosi composta**.

• **Esempio clinico**

Fibrosi cistica (gene CFTR)

- La madre trasmette la mutazione **ΔF508**
- Il padre trasmette la mutazione **G542X**
→ Il figlio ha **due mutazioni diverse** nel gene CFTR → **eterozigosi**

composta

→ Risultato: **malato**, perché entrambe le copie del gene sono non funzionanti.



6. LE LEGGI DI MENDEL



Le tre leggi di Mendel sono:

- **Legge della segregazione (prima legge di Mendel)**
- **Legge dell'assortimento indipendente (seconda legge di Mendel)**
- **Principio della dominanza (terza legge di Mendel)**

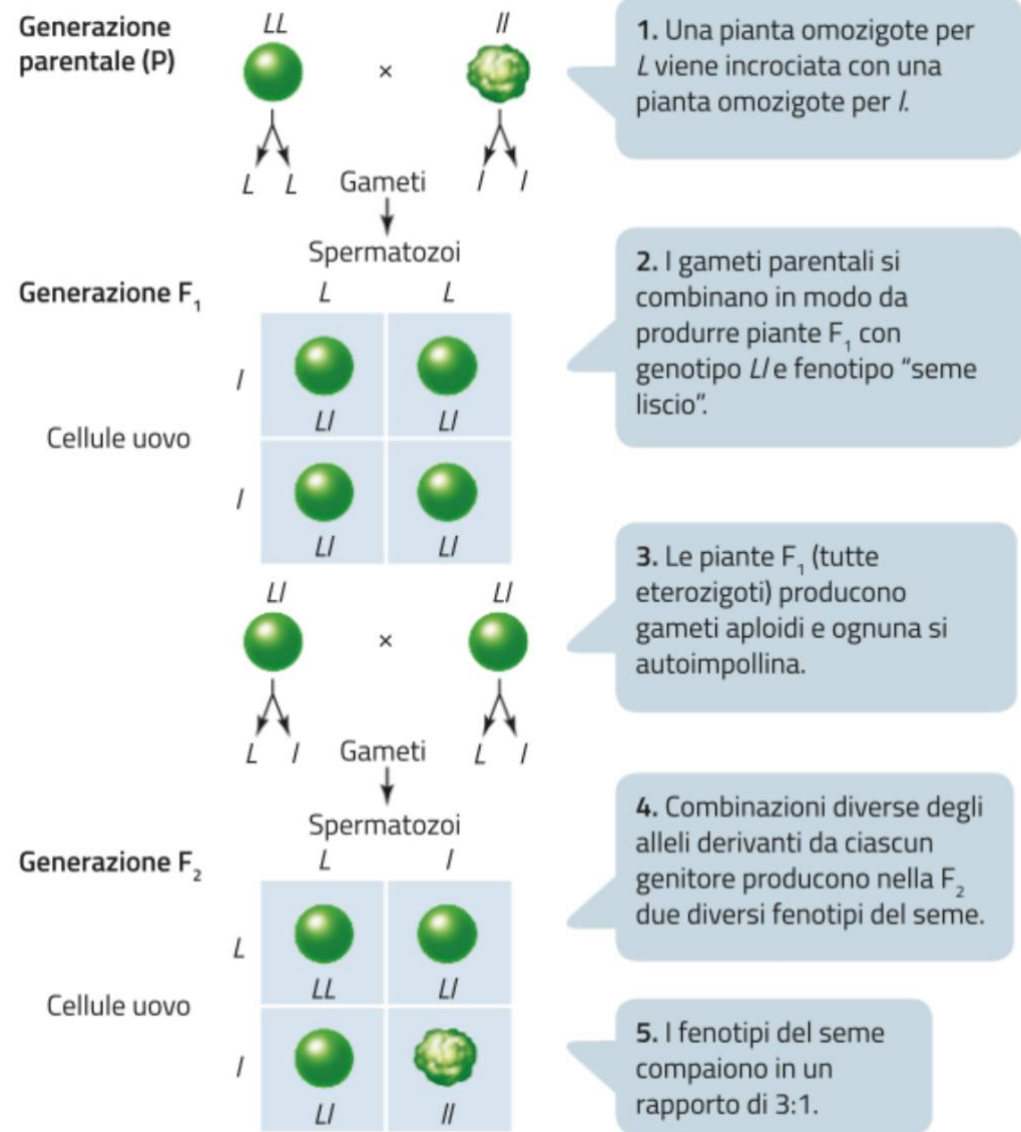


Principio della dominanza (terza legge di Mendel)

In un eterozigote, uno dei due alleli può mascherare l'espressione dell'altro.

- Allele dominante: l'allele che si manifesta nel fenotipo anche se presente in una sola copia.
- Allele recessivo: l'allele che si manifesta nel fenotipo solo se presente in due copie (omozigote recessivo).





Quadrato di Punnett:

Permette di considerare le combinazioni di tutti i possibili tipi di gameti prodotti in un incrocio di monoibridi, e di prevedere le frequenze relative dei genotipi e fenotipi alla generazione successiva.

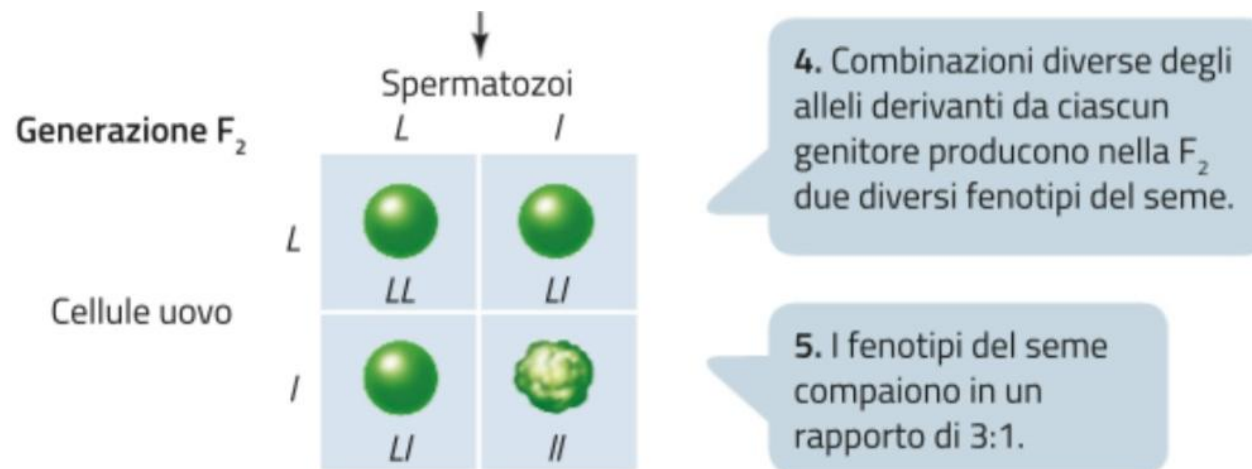
Principio della segregazione (prima legge di Mendel)

Durante la formazione dei gameti, i due alleli di un gene segregano (si separano) l'uno dall'altro, e ogni gamete ne riceve uno solo.

I due alleli di un gene segregano durante l'anafase I della meiosi → metà dei gameti contiene un allele, e l'altra metà l'altro allele.

Per confermare il principio della segregazione → l'uso dei reincroci

- Reincrocio: un incrocio tra un individuo di genotipo ignoto, che manifesta generalmente il fenotipo dominante, e un individuo omozigote.

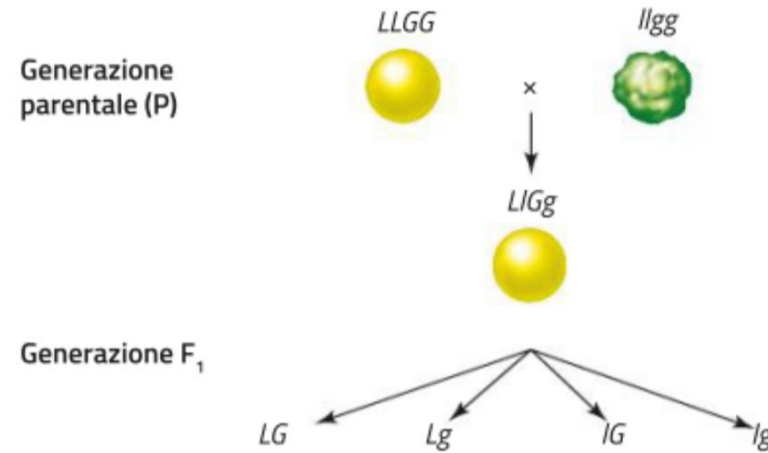


Principio dell'assortimento indipendente (seconda legge di Mendel)

Geni che controllano caratteri diversi si distribuiscono in modo indipendente gli uni dagli altri durante la produzione dei gameti.

Mendel effettuò incroci in cui erano implicate contemporaneamente due paia di caratteri del pisello, liscio/rugoso e giallo/verde.

- La generazione F_1 è eterozigote per due coppie di alleli a due loci diversi (diibridi).



Quando le piante F_1 si riproducono per autoimpollinazione, i gameti si combinano in modo casuale e producono la generazione F_2 , caratterizzata da quattro fenotipi in rapporto 9:3:3:1.

		Spermatozoi			
		LG	Lg	lG	lg
Cellule uovo	LG	LLGG	LLGg	LlGG	LlGg
	Lg	LLGg	LLgg	LlGg	Llgg
	lG	LlGG	LlGg	llGG	llGg
	lg	LlGg	Llgg	llGg	llgg

Generazione F_2

7.ALLELI MULTIPLI (POLIALLELIA)



Fenomeno per cui un singolo gene può avere **più di due forme alternative (alleli)**.

Ogni individuo possiede solo due alleli per gene (uno per ciascun cromosoma omologo). La poliallelia aumenta la variabilità fenotipica.

- Esempio

Sistema AB0 dei gruppi sanguigni

- **Gene coinvolto:** gene **I** (*isoagglutinogen*) determina il gruppo sanguigno. Esistono **tre alleli** principali:
 - **IA** → produce l'antigene A sulla superficie dei globuli rossi;
 - **IB** → produce l'antigene B;
 - **i** → **non** produce nessun antigene.
- **Dominanza:**
 - Gli alleli **IA** e **IB** sono codominanti: se presenti entrambi → **gruppo AB**
 - L'allele **i** è **recessivo rispetto a entrambi**



8. PLEIOTROPIA



Un singolo gene **influenza più tratti fenotipi diversi.**

- La **mutazione di un gene pleiotropico** può avere **effetti multipli sull'organismo.**
- Esempio: **gene della fibrosi cistica**, che colpisce polmoni, pancreas, pelle.



9. EPISTASI



Interazione tra geni in cui **un gene interferisce con l'espressione fenotipica di un altro gene non allelico, per cui il fenotipo è determinato dal primo gene e non dal secondo.**

- **Gene epistatico:** gene che maschera l'espressione di un altro gene.
- **Gene ipostatico:** gene la cui espressione è mascherata da un gene non allelico.

Tipi principali:

1. **Epistasi recessiva:** l'allele recessivo di un gene maschera l'altro gene (es. colore del mantello nei topi).
2. **Epistasi dominante:** l'allele dominante di un gene maschera l'altro gene.



10. ASSOCIAZIONE GENETICA e CROSSING-OVER



Associazione genetica:

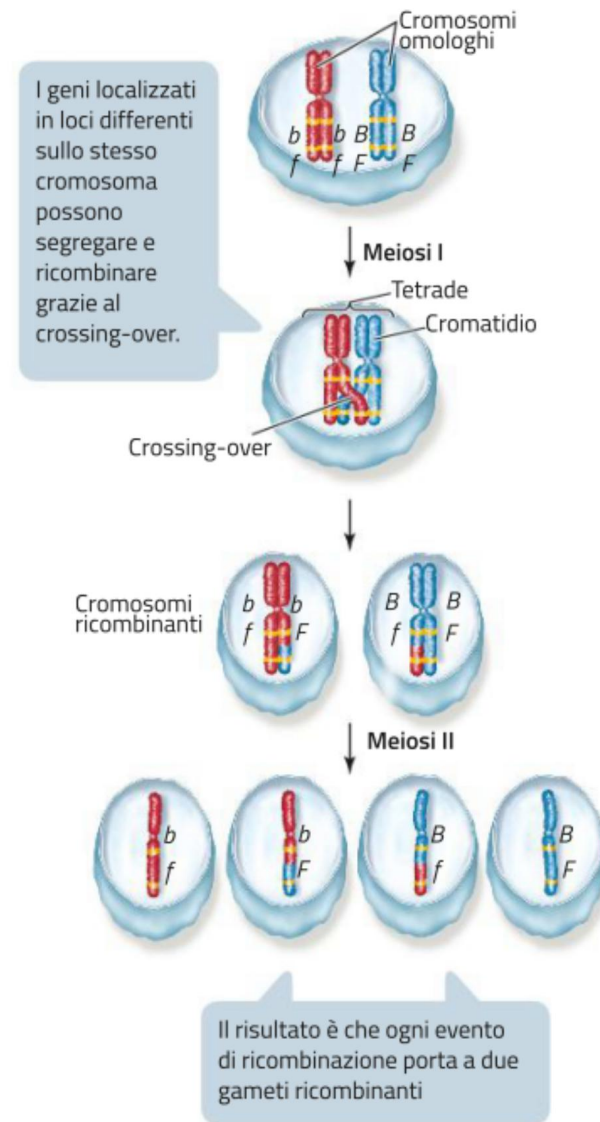
Tendenza da parti di due geni vicini sullo stesso cromosoma a essere ereditati insieme.

- **Associazione genetica completa:** quando due geni si trovano così vicini che il crossing-over tra loro non avviene mai, o è estremamente raro. Vengono quindi trasmessi insieme.
- **Associazione genetica incompleta:** quando due geni si trovano vicini sullo stesso cromosoma, ma a una distanza tale da permettere occasionalmente il crossing-over tra loro. Possono quindi essere ereditati separatamente. Si osservano quindi più frequentemente il fenotipo parentale e, meno frequentemente, quello ricombinante.

Crossing-over:

Scambio di segmenti tra cromosomi omologhi durante la meiosi, che permette il ricombinamento genetico e rompe l'associazione genetica parziale.

Maggiore distanza tra geni implica maggiore probabilità di crossing-over.



11. MAPPE GENETICHE e FISICHE

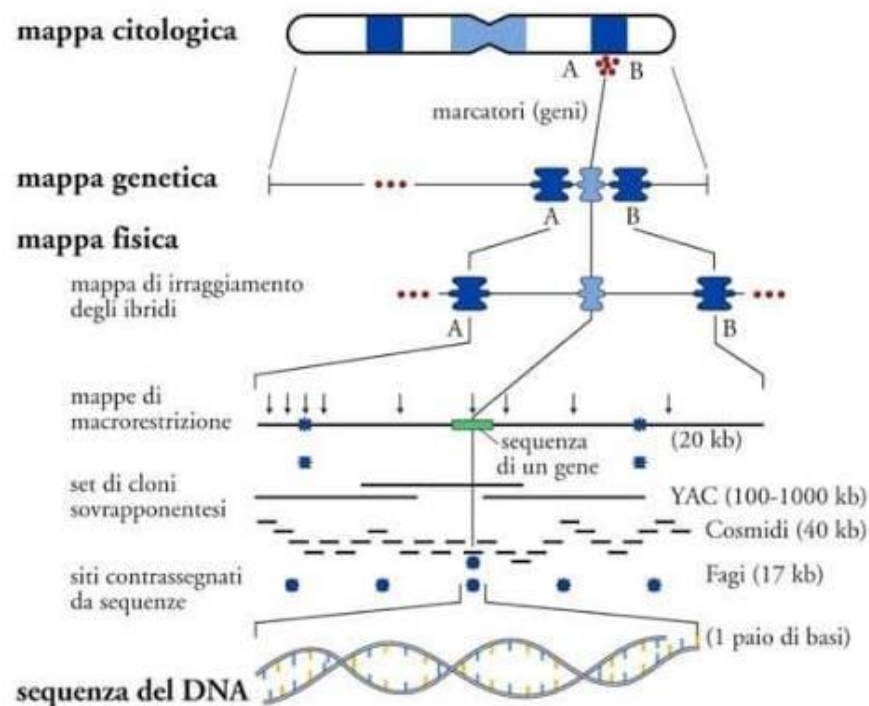


1. Mappe genetiche:

- Rappresentazione relativa della posizione dei geni sul cromosoma basata sulla frequenza di ricombinazione.

2. Mappe fisiche:

- Rappresentazione reale della posizione dei geni sul DNA (in coppie di basi).
- Usate per sequenziamento e studi molecolari.



12. ALBERI GENEALOGICI



Rappresentazione grafica dell'eredità di tratti genetici in una famiglia.

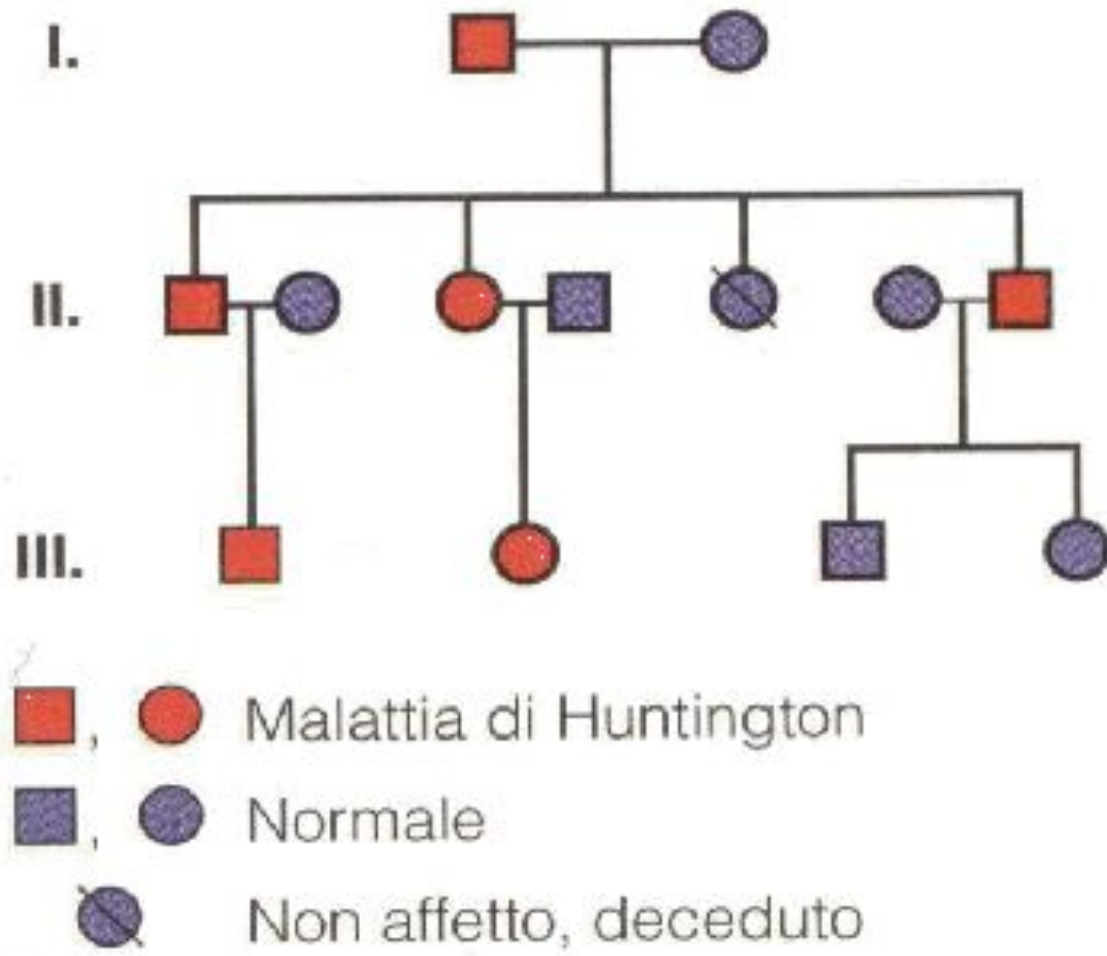
Simboli principali:

- Cerchio = femmina
- Quadrato = maschio
- Colore pieno = individuo affetto
- Linea orizzontale = matrimonio
- Linea verticale = figli

Uso:

- **Determinare il tipo di ereditarietà:** dominante, recessivo, legato al sesso, ecc.





Associazione Studenti e Prof di Medicina Uniti Per

***Grazie per
l'attenzione!***

Alla prossima!



Studenti e Prof Uniti Per



@studentieprofunitiper



info@studentieprofunitiper.it