



Università Politecnica delle Marche
Dipartimento di Scienze della Vita e dell'Ambiente

Caratteristiche e Funzioni degli Elementi Trasponibili nella duplicazione genica

Features and Functions of Transposable Elements about gene duplication

RELATORE:

Prof.re Marco Barucca

TESI DI LAUREA DI:

Chiara Spinsante

Anno Accademico

2019/2020

Gli Elementi Trasponibili sono delle porzioni di DNA in grado di spostarsi da un locus all'altro del genoma.

- Prima metà del Novecento, Barbara McClintock scopre gli Elementi Trasponibili analizzando le cariossidi del mais.



Barbara McClintock and Her Jumping Genes, June 16, 2015 Agilent Technologies Blog, Bringing science to life

- Seconda metà del Novecento, vengono studiati i primi esempi di duplicazione genica attraverso gli Elementi Trasponibili.



Trasposone Composito Tn903



Duplication of host genes by transposable elements. Current Opinion in Genetics & Development 2018

Due Classi di Elementi Trasponibili:

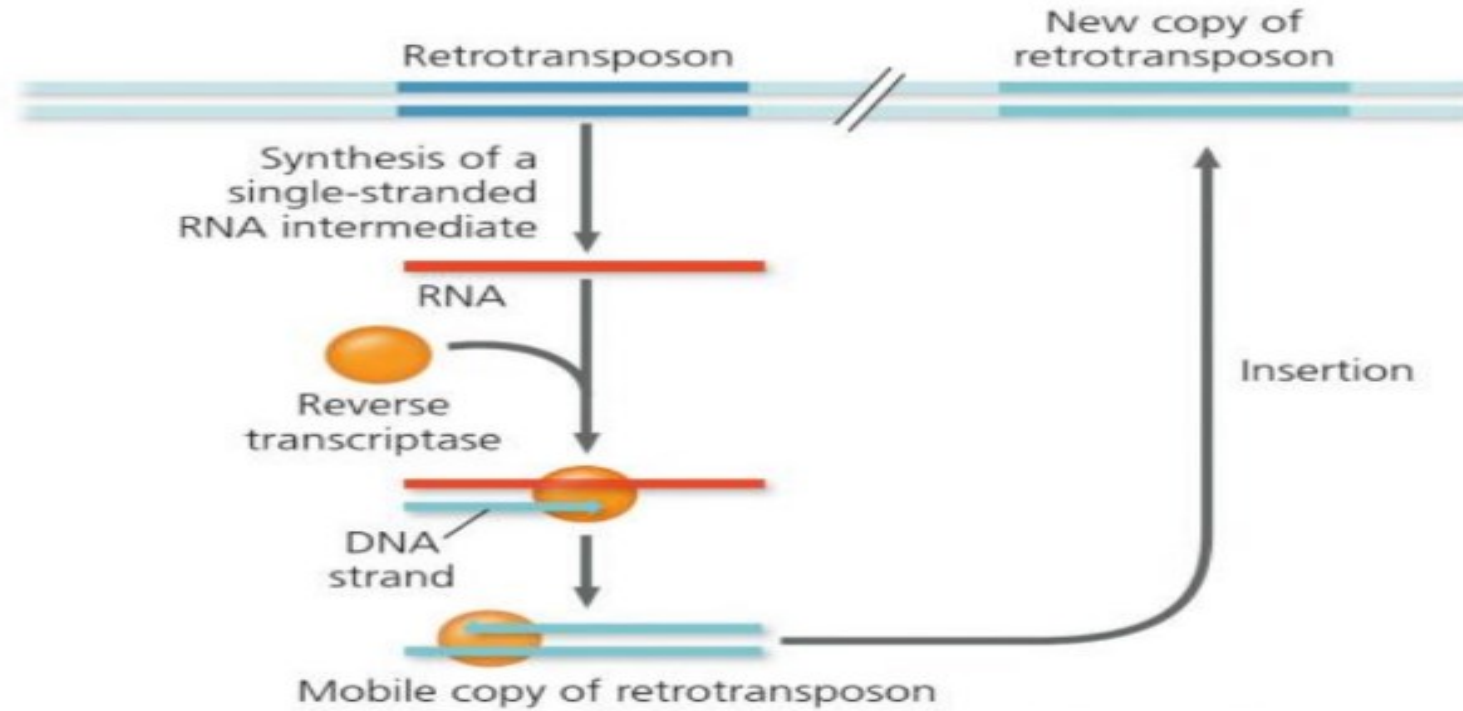
Classe 1: comprende i Retrotrasposoni che, per la trasposizione, utilizzano un intermedio a RNA

Classe 2: comprende i Trasposoni a DNA, che possono trasportare direttamente, senza usufruire di un intermedio a RNA

I Retrotrasposoni:

La retrotrasposizione viene considerata un meccanismo di duplicazione genica.

Meccanismo d'azione dei Retrotrasposoni:



Campbell Biology Australian and New Zealand Edition, Pearson

Caratteristiche delle retrocopie:

- Coda di PoliA;
- Sequenze Ripetute e Dirette (TSD);
- Assenza di introni;



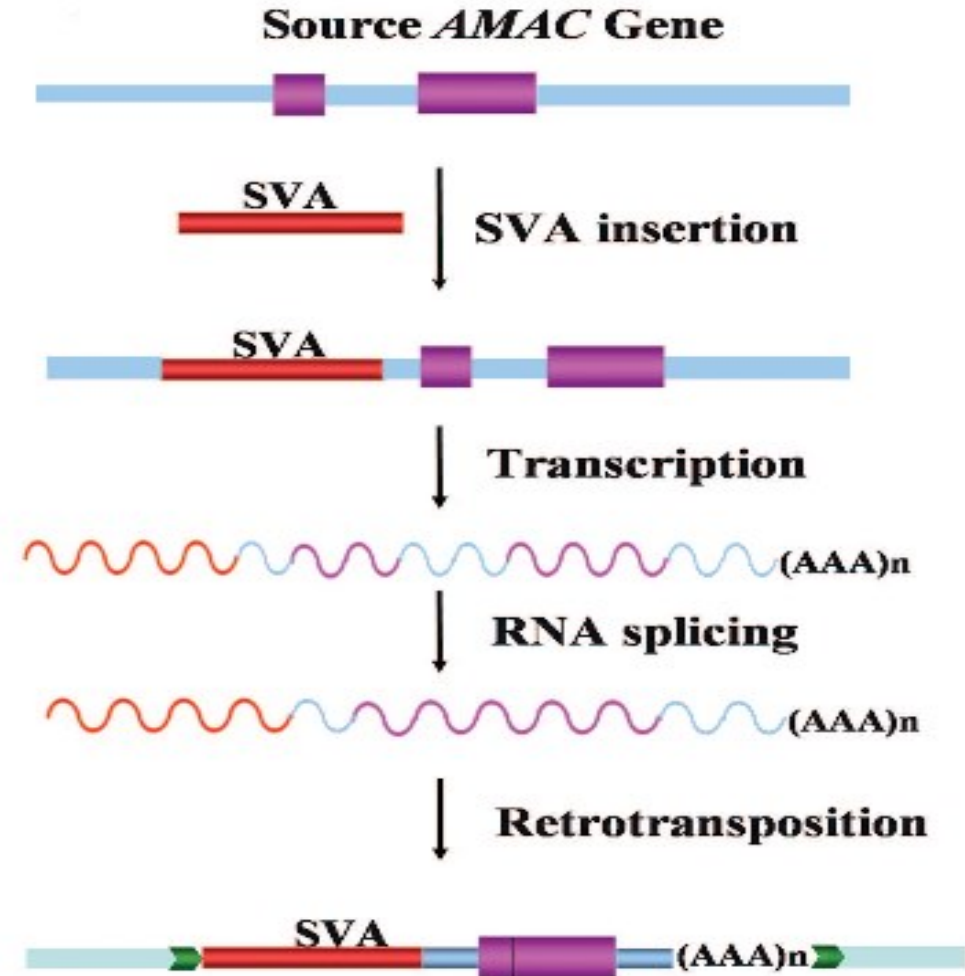
Duplication of host genes by transposable elements. Current Opinion in Genetics & Development 2018

Duplicazione genica attraverso i Retrotrasposoni LTR e non LTR :

Retrotrasposoni non-LTR:

Tra i meccanismi di duplicazione viene proposto il meccanismo di **Trasduzione**.

L'esempio più rappresentativo è quello dell'elemento SVA, una famiglia di Retrotrasposoni nei Primati, in grado di effettuare il meccanismo di Trasduzione, inserendosi a monte del gene AMAC.

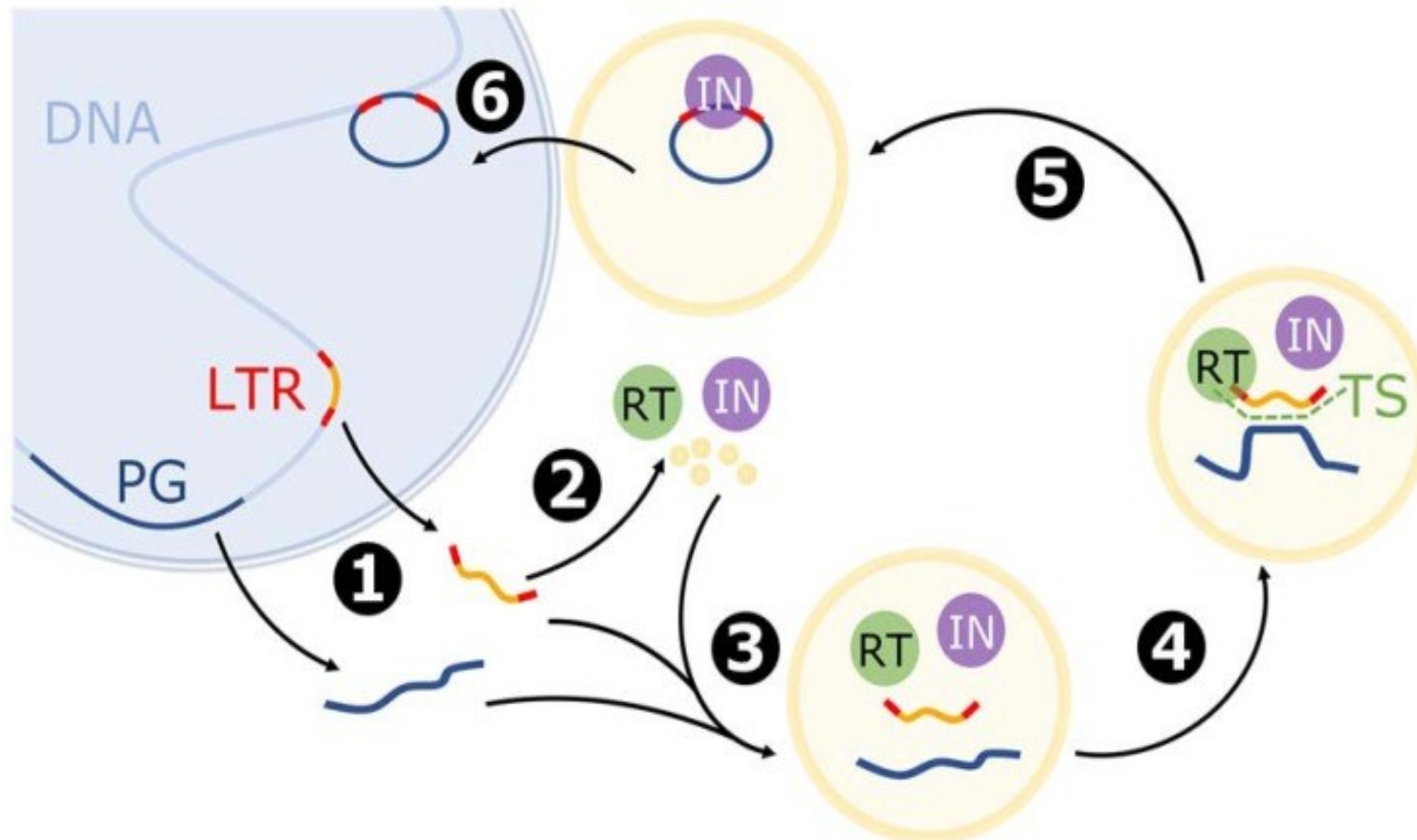


Retrotrasposoni LTR:

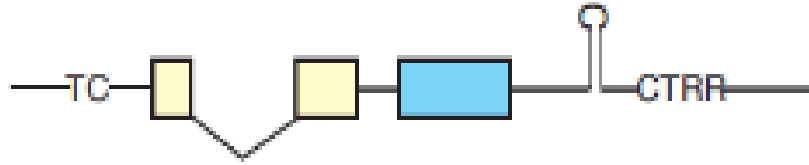
I Retrotrasposoni LTR possono essere caratterizzati dalla presenza di retrocopie tra due sequenze ripetute e dirette, poste all'estremità, chiamate proprio LTR. Questo può avvenire, durante il meccanismo di retrotrasposizione.



Duplication of host genes by transposable elements. *Current Opinion in Genetics & Development* 2018



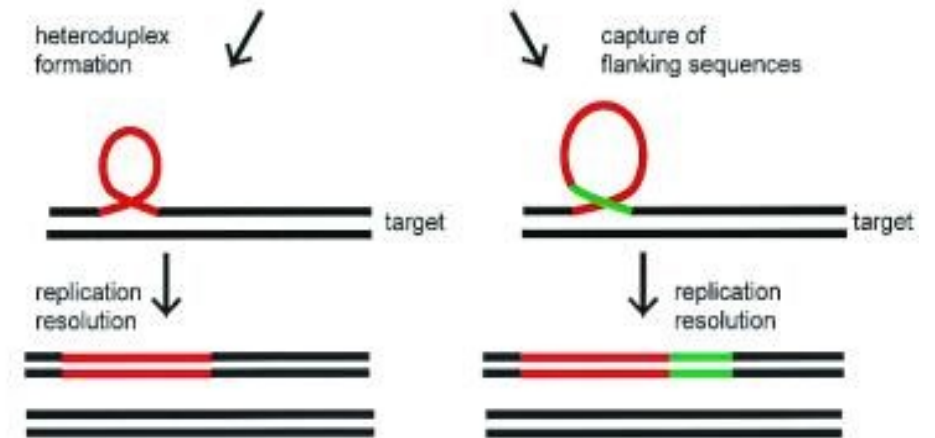
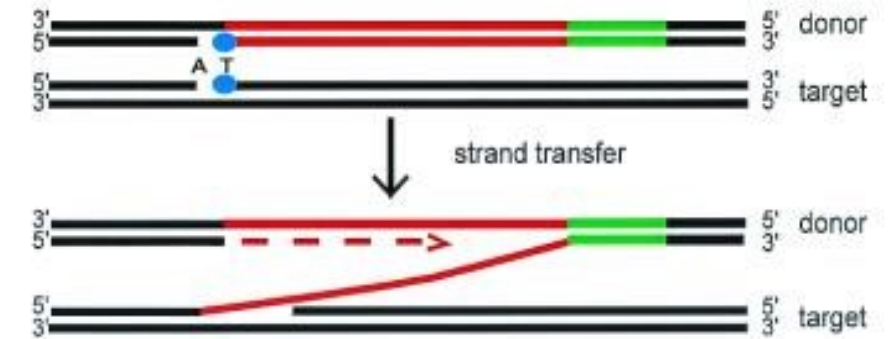
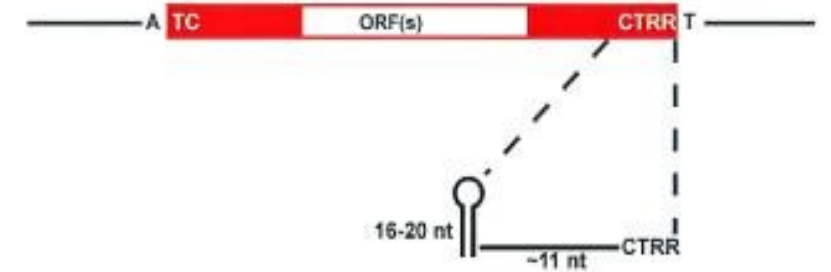
Elementi Trasponibili di 2° classe: gli Helitrons



Duplication of host genes by transposable elements. Current Opinion in Genetics & Development 2018

Caratterizzati da:

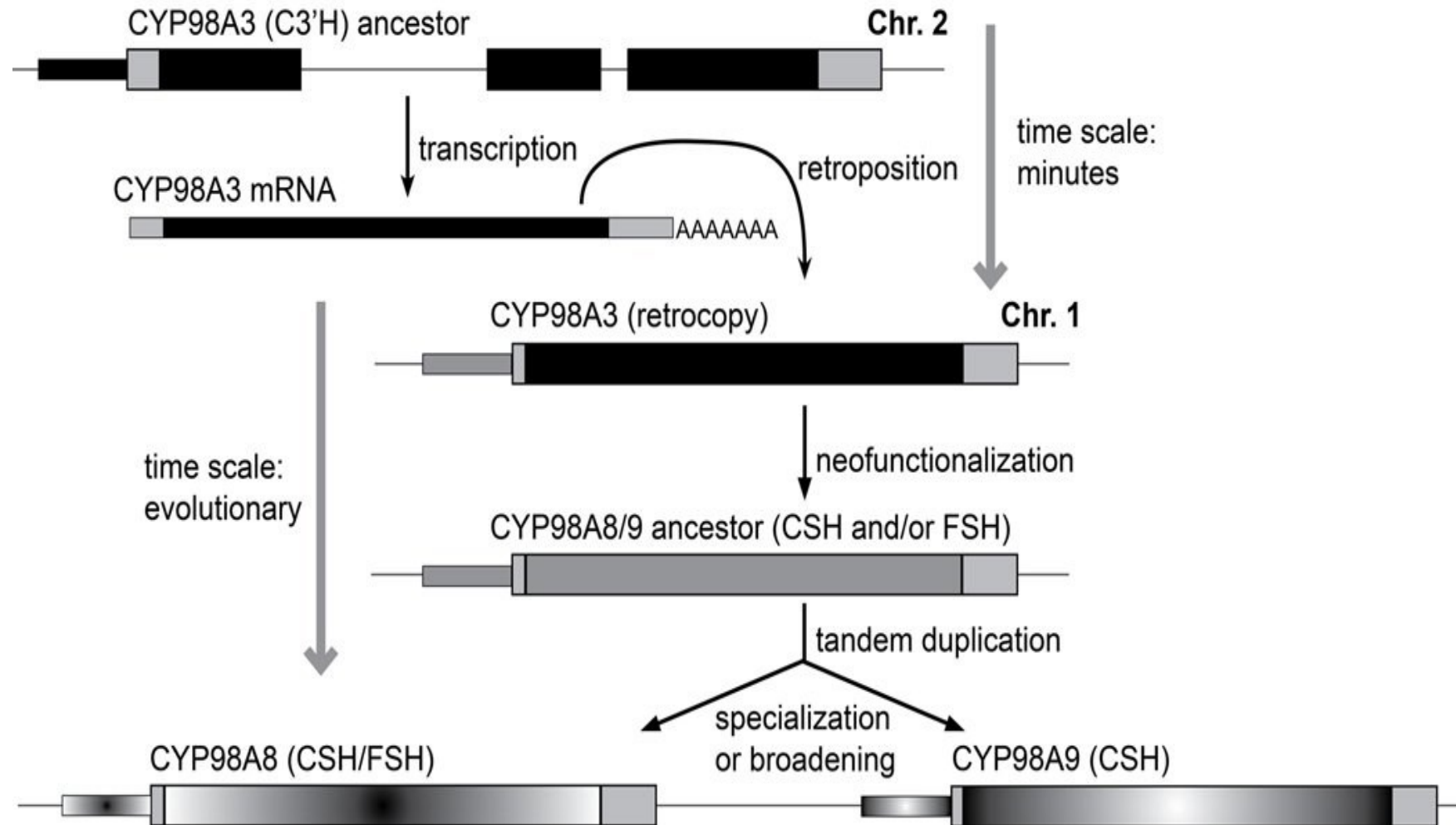
- TC all'estremità 5', CTRR (R= Purina) all'estremità 3', struttura a forcina a monte dell'estremità 3';
- Non presentano ne Sequenze Ripetute ed Invertite e ne Sequenze Ripetute e Dirette;
- Meccanismo di Trasposizione a rolling-circle;



Duplicazione genica attraverso gli ET:

La duplicazione genica attraverso gli Elementi Trasponibili produce diversità e innovazione.

Esempio: gene CYP98A3 appartenente alla famiglia del citocromo P-450 presente nell'Arabidopsis thaliana.



Conclusione

Il successo degli Elementi Trasponibili



Riassunto:

Gli Elementi Trasponibili sono delle porzioni di DNA in grado di spostarsi da un locus all'altro del genoma. Furono scoperti nella prima metà del Novecento da Barbara McCilntock, attraverso degli esperimenti sulle cariossidi del mais; grazie a questa scoperta vinse il premio Nobel per la medicina nel 1983.

Come primo esempio di duplicazione genica attraverso gli Elementi Trasponibili (ET) è stato riportato l'Elemento Tn903, contenente due Sequenze di Inserzione (IS903), ognuna caratterizzata da due Sequenze Ripetute e Dirette (TIR). Queste Sequenze di Inserzione circondano il gene per la resistenza alla Kanamicina; inoltre, alle estremità dell'elemento vi sono delle Sequenze Ripetute e Dirette (TSDs).

Gli Elementi Trasponibili possono essere divisi in due classi in base al meccanismo di trasposizione. La Classe 1 comprende i Retrotrasposoni; la Classe 2 comprende i Trasposoni a DNA.

I Retrotrasposoni possono essere LTR, ovvero che presentano sequenze ripetute e dirette, chiamate sequenze LTR, oppure non-LTR. Entrambi i tipi di Retrotrasposoni sono coinvolti negli eventi di duplicazione genica. Per quanto riguarda gli Elementi non-LTR, è stato analizzato come meccanismo di duplicazione genica, il fenomeno della Trasduzione. Mentre i Retrotrasposoni LTR possono essere caratterizzati, al loro interno tra le due LTR, dalla presenza di retrocopie, che si formano durante la trascrizione inversa.

Come esempio di Trasposone di 2° classe vengono riportati gli Helitrons, che effettuano trasposizione mediante la replicazione a “rolling-circle”, ovvero a “cerchio rotante”. Questo meccanismo potrebbe spiegare come fanno gli Helitrons ad acquisire delle sequenze genetiche. Inoltre, questi Elementi non presentano né Sequenze Ripetute e Invertite (TIRs) né Sequenze Ripetute e Dirette (TSDs).

E' stato visto che la duplicazione genica attraverso gli Elementi Trasponibili (TEs) produce diversità e innovazione. A tal proposito viene rappresentato come esempio il meccanismo di retrotrasposizione del gene CYP98A3, che codifica per un importante enzima della via fenolica della pianta *Arabidopsis thaliana*.

In conclusione, si parla del successo degli Elementi Trasponibili (ET), che può essere raggiunto aumentando l'attività di trasposizione oppure producendo mutazioni vantaggiose. Nel primo caso è stato visto che il meccanismo di trasposizione può dipendere anche dalle dimensioni dell'elemento. Per quanto riguarda le mutazioni vantaggiose, è stato visto che mediante l'attività di trasposizione, può avvenire un rimescolamento degli esoni, in modo tale da creare nuove tipologie di geni, che possono portare a modifiche del genoma.

Bibliografia:

Agilent Technologies Blog, Bringing science to life, Barbara McClintock and Her Jumping Genes, June 16, 2015 by Russell Lee.

Stefan Cerbin, Ning Jiang: Duplication of host genes by transposable elements. *Current Opinion in Genetics & Development* 2018, 49:63-69.

Jane B. Reece, Noel Meyers, Lisa A. Urry, Michael L. Cain, Steven A. Wasserman, Peter V. Minorsky: *Campbell Biology Australian and New Zealand Edition*, Pearson, Chapter 21 Genomes and Their Evolution page 447

Xing J, Wang H, Balancio VP, Cordaux R, Deininger PL, Batzer MA: Emergence of primate genes by retrotransposon-mediated sequence transduction. *Proc Natl Acad Sci U S A* 2006, 103: 17608-17613

Magdalena Regina Kubiak and Izabela Makałowska, David J. Garfinkel, Academic Editor and Katarzyna J. Purzycka, Academic Editor: *Protein-Coding Genes' Retrocopies and Their Functions*, *Viruses*. 2017 Apr; 9(4): 80.

Cédric Feschotte and Susan R. Wessler, Treasures in the attic: Rolling circle transposons discovered in eukaryotic genomes, *PNAS* July 31, 2001 98 (16) 8923-8924;

Søren Bak, Fred Beisson, Gerard Bishop, Björn Hamberger, René Höfer, Suzanne Paquette, Danièle Werck-Reichhart: *Cytochromes P450, The Arabidopsis Book*, 2011(9): (2011), *BioOne Complete*

Lixing Yang and Jeffrey L. Bennetzen: Distribution, diversity, evolution, and survival of *Helitrons* in the maize genome, *Proc Natl Acad Sci U S A*. 2009 Nov 24; 106(47):19922-19927.

Ericka R Havecker, Xiang Gao, and Daniel F Voytas: The diversity of LTR retrotransposons, *Genome Biol*. 2004; 5(6): 225.

Zhenhua Liu, Raquel Tavares, Evan S. Forsythe, François André, Raphaël Lugan, Gabriella Jonasson, Stéphanie Boutet-Mercey, Takayuki Tohge, Mark A. Beilstein, Danièle Werck-Reichhart D et al.: Evolutionary interplay between sister cytochrome P450 genes shapes plasticity in plant metabolism. *Nat Commun* 2016, 7: 13026.

Petere J. Russel: *Genetica. Un approccio molecolare*. 4a edizione: settembre 2014. Pearson.

Jainy Thomas, Ellen J. Pritham: *Helitrons, the Eukaryotic Rolling-circle Transposable Elements*. Published in *Microbiology spectrum* 2015; *Biology, Medicine*