



*Corso di Laurea Triennale in Scienze Biologiche*

# **DUPLICAZIONE GENICA E ORIGINE DELLE DIVERSE ISOFORME DI EMOGLOBINA**

## **GENE DUPLICATION AND FUNCTIONAL DIFFERENTIATION OF CO-EXPRESSED HB ISOFORMS**

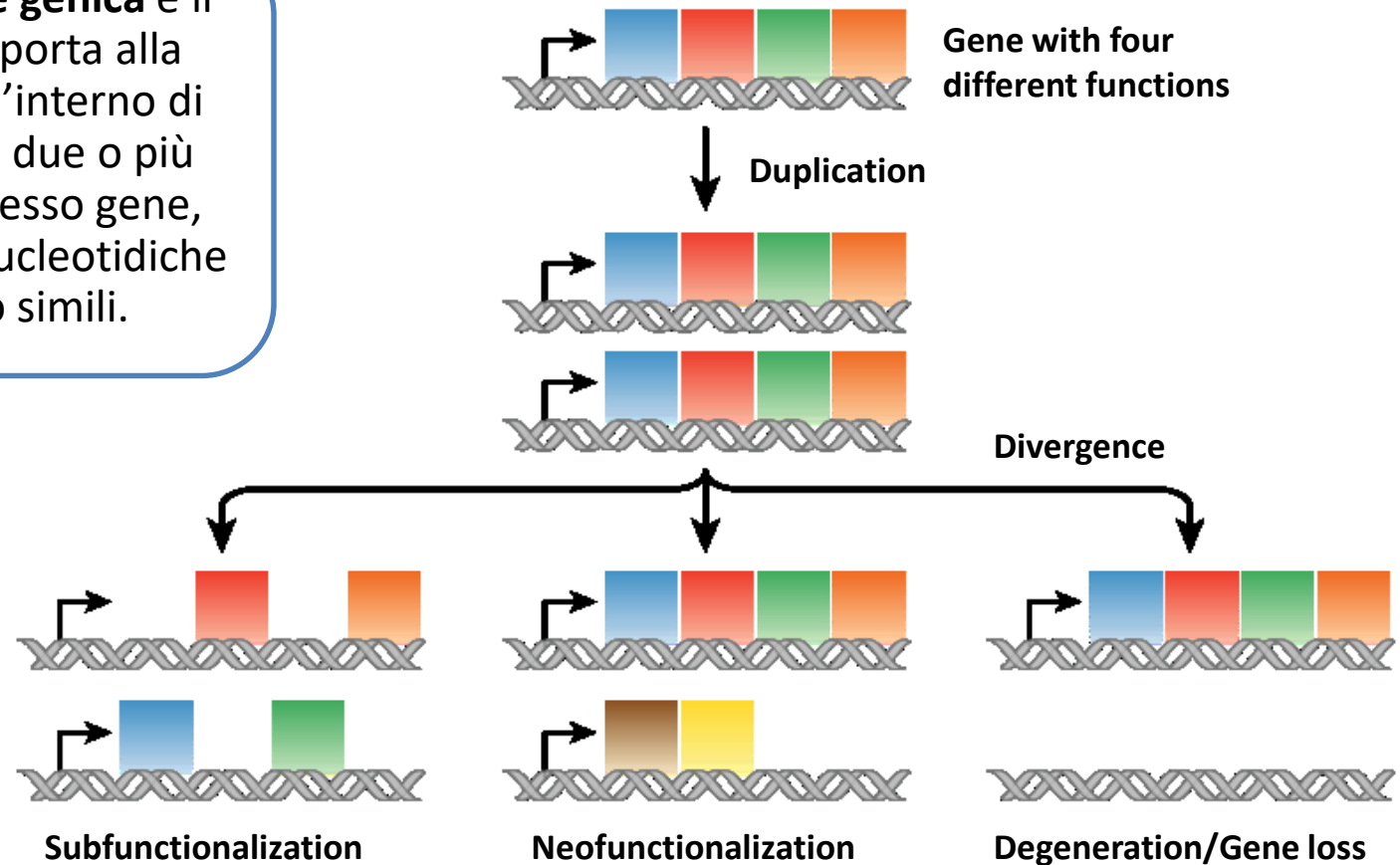
*Tesi di Laurea di:  
Gialluca Michela*

*Docente Referente:  
Prof. Barucca Marco*

*Sessione Autunnale  
Anno Accademico 2018/2019*

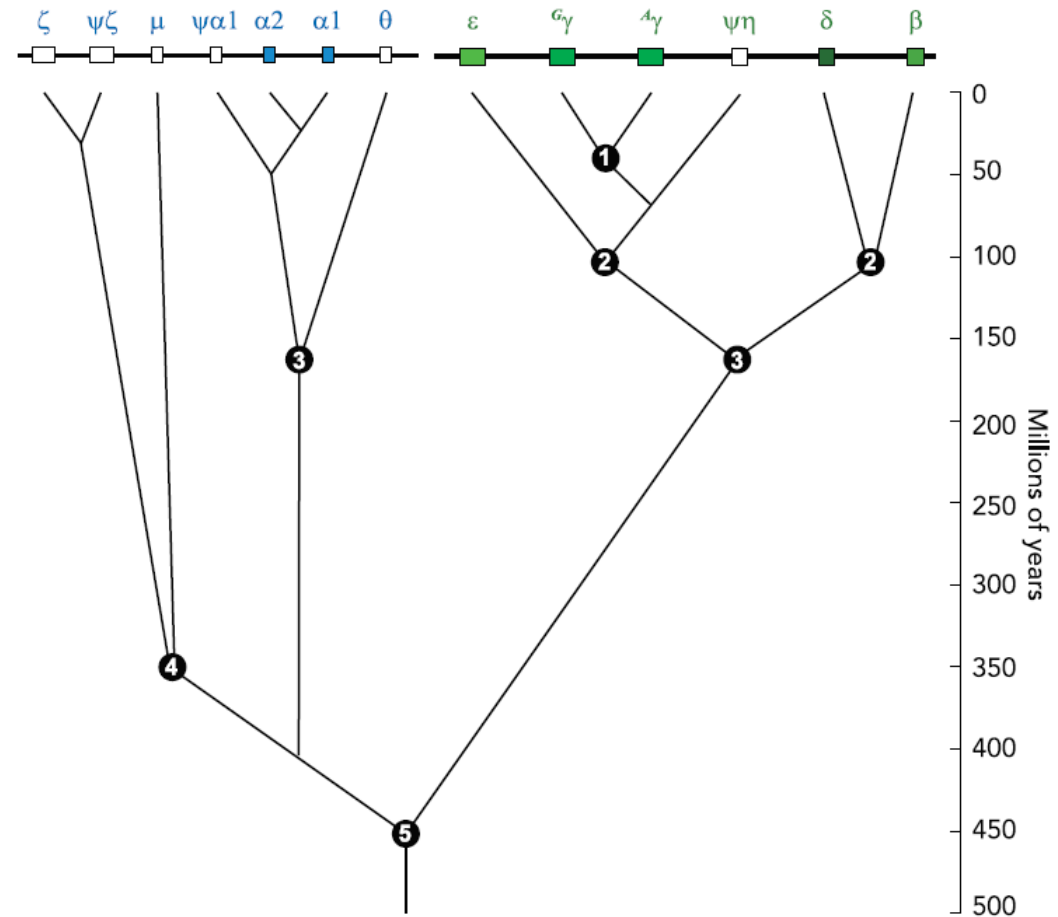


La **duplicazione genica** è il processo che porta alla formazione, all'interno di un genoma, di due o più copie di uno stesso gene, con sequenze nucleotidiche identiche o simili.

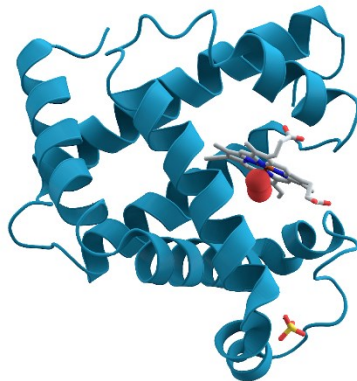
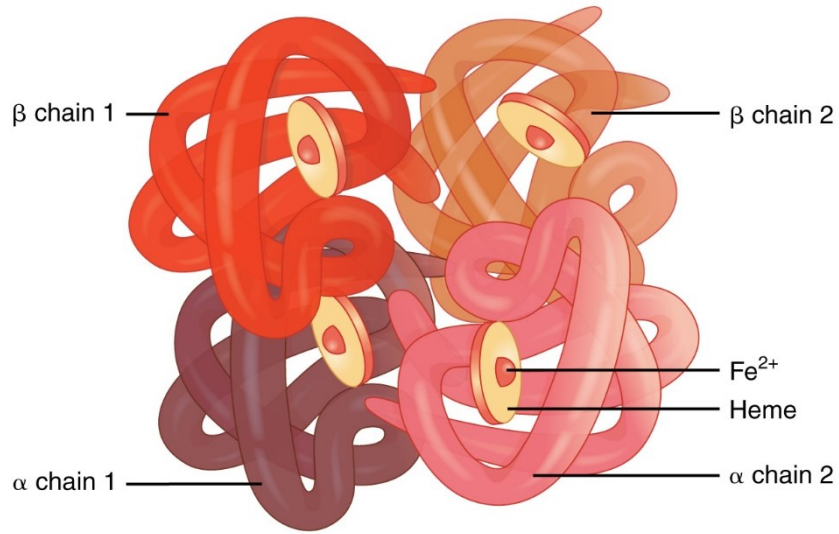




**ORIGINE DEI GENI  
 $\alpha$  e  $\beta$   
GLOBINICI**

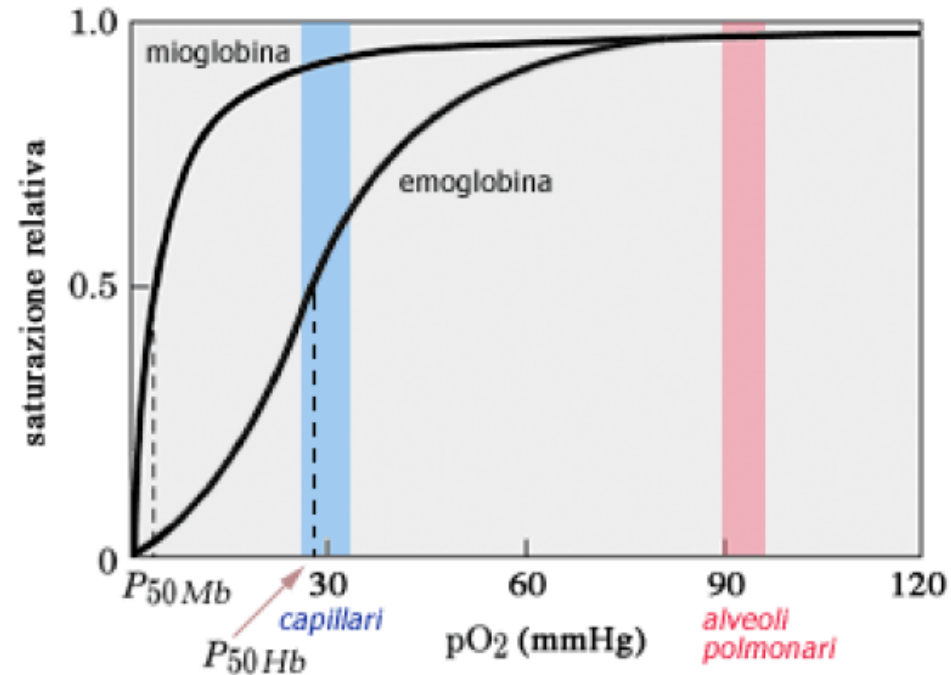


- ❶ Gene duplication in common ancestor of simian primates (>40-45 mya)
- ❷ Gene duplication in common ancestor of eutherian mammals (>105 mya)
- ❸ Gene duplication in common ancestor of therian mammals (>165 mya)
- ❹ Gene duplication in common ancestor of tetrapods (>350 mya)
- ❺ Gene duplication in common ancestor of gnathostomes (>450 mya)



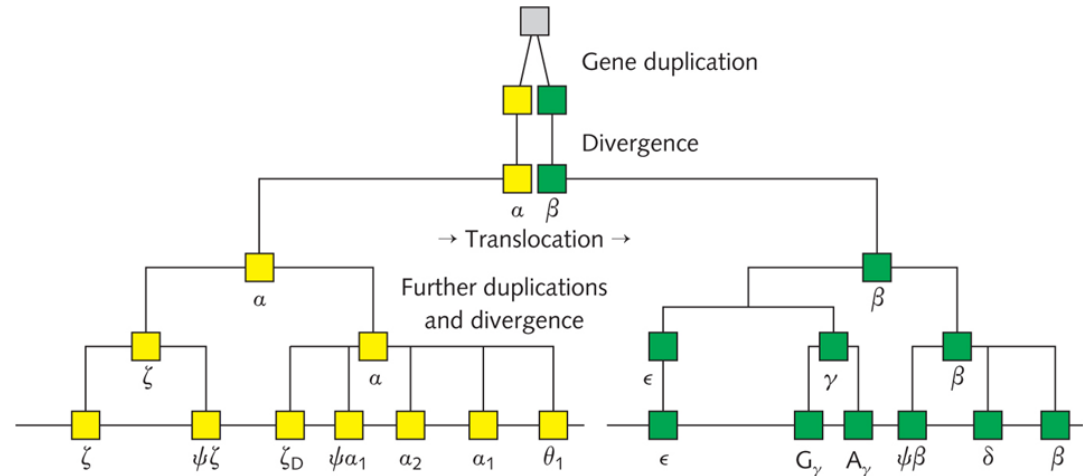
**Mioglobina**

**STRUTTURA E  
FUNZIONE  
DELL'EMOGLOBINA**



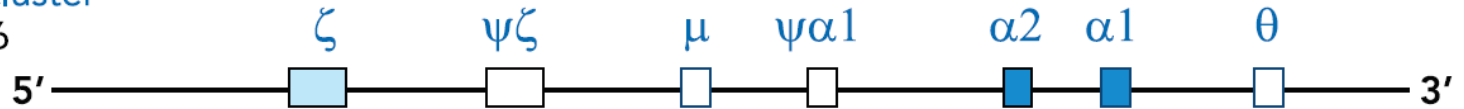


**POSIZIONE DEI GENI  
GLOBINICI  $\alpha$  e  $\beta$  NEL  
GENOMA UMANO**



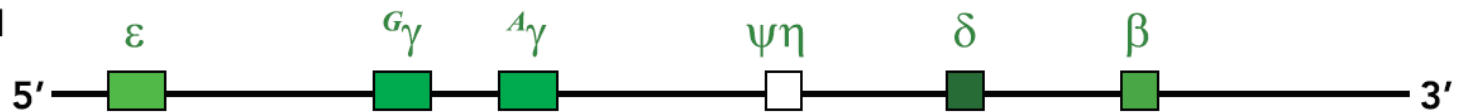
**$\alpha$ -Globin gene cluster**

Chromosome 16



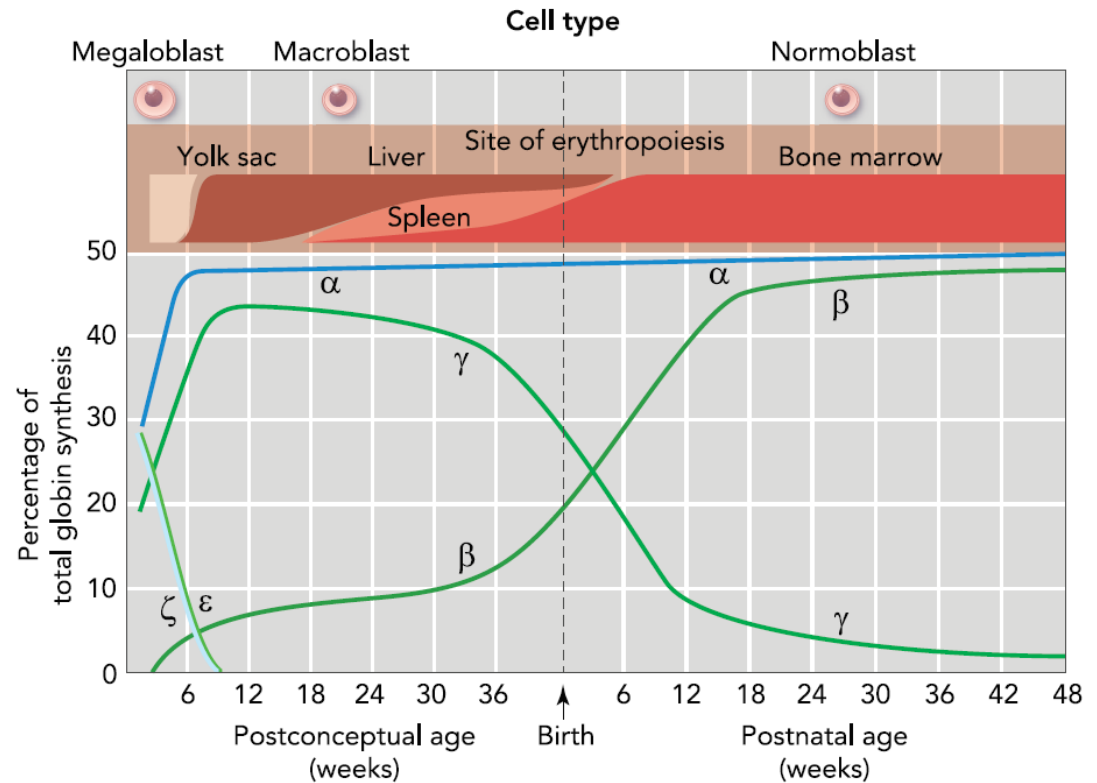
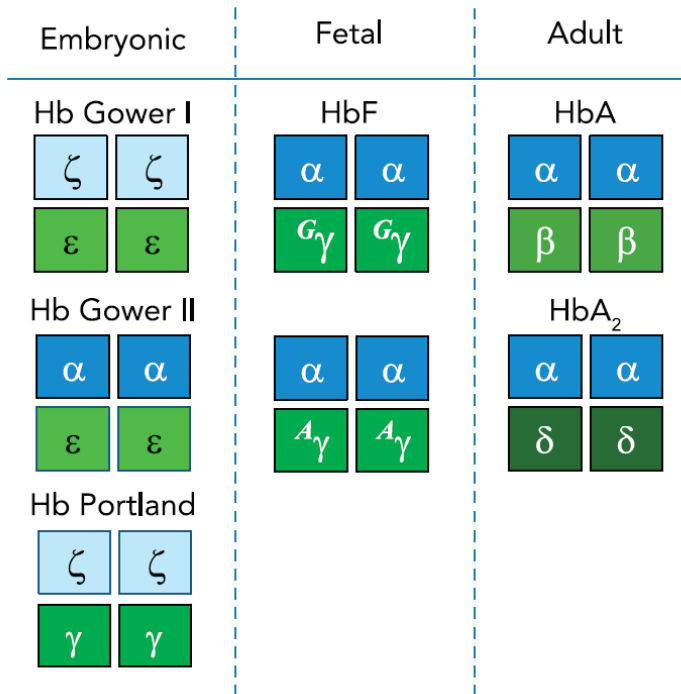
**$\beta$ -Globin gene cluster**

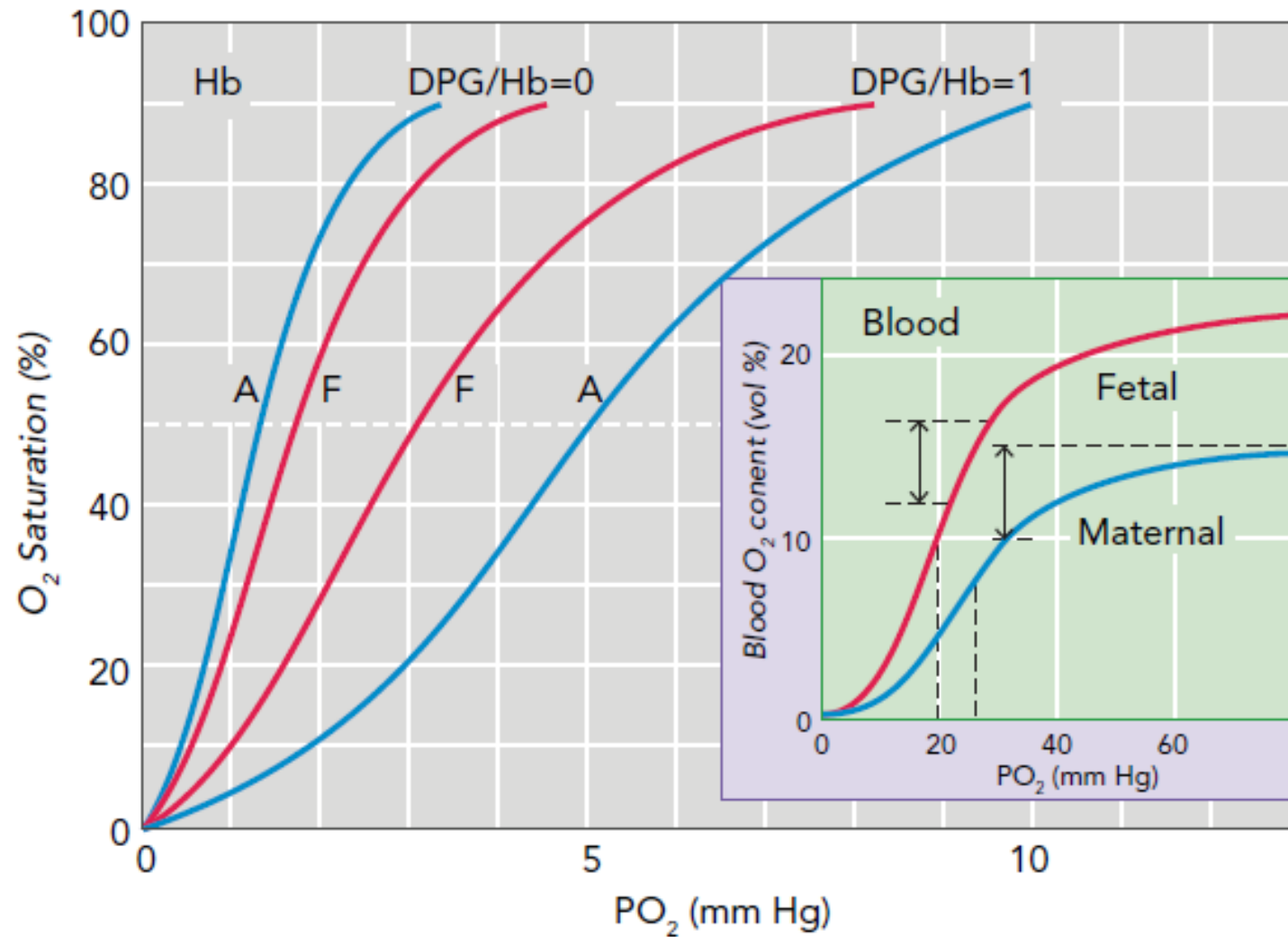
Chromosome 11

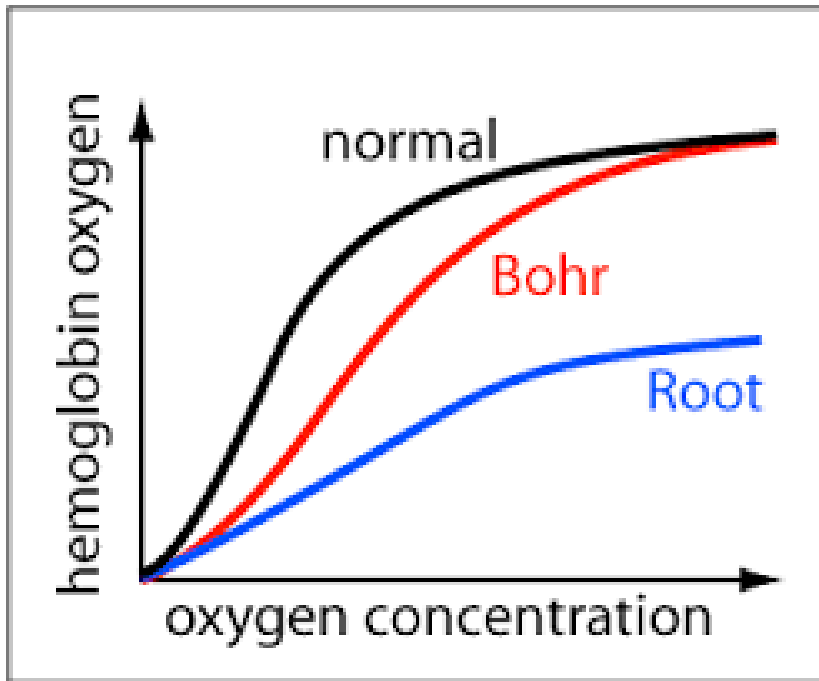




## ONTOGENESI DELL'EMOGLOBINA







Nella trota, come negli altri attinopterigi, l'**effetto Root** permette di aumentare la concentrazione di ossigeno nei muscoli, aumentando le probabilità di successo nella fuga  
(© Wally Eberhart/Visuals Unlimited/Corbis)





## CONCLUSIONI

- ✓ **L'evento di duplicazione genica che ha promosso l'origine dei geni  $\alpha$  e  $\beta$  globinici si è avuto 450MA. negli Gnatostomi.**
- ✓ **La duplicazione genica e la divergenza funzionale dei geni globinici hanno contribuito nella diversificazione delle diverse isoforme di emoglobina durante i tre stadi (fetale, embrionale, adulto) dello sviluppo ontogenetico.**
- ✓ **L'emoglobina svolge l'importante ruolo di trasportatrice di ossigeno e anidride carbonica nei vertebrati, grazie alla sua struttura quaternaria.**



La duplicazione genica è un processo molto importante nella evoluzione di nuove funzioni proteiche. In seguito a duplicazioni il risultato ottenuto può andare:

- ✓ incontro a mutazioni e quindi divenire inattivo;
- ✓ possono esservi delle mutazioni vantaggiose in cui una delle due copie acquisisce nuove funzioni e in tal caso l'organismo le mantiene entrambe.

L'ampia diversificazione della famiglia multigenica dei geni globinici dei vertebrati permette di comprendere l'importante ruolo della duplicazione genica nell'innovazione evolutiva. Di fatto il gene della proto emoglobina si è originato in seguito ad un evento di duplicazione genica verificatosi circa 450ma negli gnatostomi.

In seguito successivi cicli di duplicazione e di divergenza genica hanno promosso la diversificazione funzionale delle sottofamiglie dei geni globinici che codificano i diversi polipeptidi delle subunità del tetramero dell'emoglobina.

Questi geni globinici risultano, inoltre, essere regolati in modo che le diverse isoforme siano espresse in particolari fasi del periodo pre-natale e post natale. Inoltre viene studiato il ruolo dell'emoglobina con le sue diverse isoforme nei globuli rossi nei differenti gruppi di vertebrati.