



UNIVERSITÀ POLITECNICA DELLE MARCHE

DIPARTIMENTO SCIENZE DELLA VITA E  
DELL'AMBIENTE

Corso di Laurea  
**Scienze Biologiche**

Titolo Italiano

**Elementi trasponibili dei mammiferi e il loro impatto sull'evoluzione del genoma**

Titolo inglese

**Mammalian transposable elements and their impacts on genome evolution**

Tesi di Laurea di  
Alessia Sabatini

Docente Referente  
Chiar. Prof. Marco Barucca

Sessione Febbraio 2020  
A.A. 2018-2019

# Introduzione

- L'evoluzione del genoma è un processo altamente dinamico
- Il cambiamento genomico può avvenire attraverso:
  - duplicazioni
  - inversioni, o delezioni di tutto il genoma
  - inserzioni di elementi trasponibili
- Obiettivo di questa recensione:
  - Esplorazione dei TE nell'evoluzione del genoma dei mammiferi con relativi effetti vantaggiosi e deleteri

# Classificazione

TE

```
graph TD; TE[TE] --> ClassI["Elementi di classe I (elementi 'Copia/Incolla')"]; TE --> ClassII["Elementi di classe II (Trasposoni di DNA)"];
```

Elementi di classe I  
(elementi  
"Copia/Incolla")

Elementi di classe II  
(Trasposoni di DNA)

# Classificazione

## Elementi di classe I

```
graph TD; A[Elementi di classe I] --> B[LTR  
Elementi di ripetizione terminale lunga]; A --> C[Non-LTR  
LINE, SINE  
Identificati per una coda finale di poli-A];
```

LTR

Elementi di ripetizione  
terminale lunga

Non-LTR

LINE, SINE

Identificati per una coda  
finale di poli-A

# Classificazione

Elementi di classe II

Trasposoni di DNA

Cut-Paste

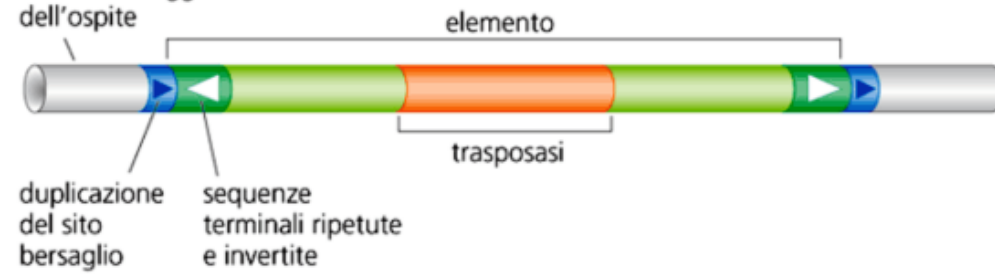
Rolling-circle

○

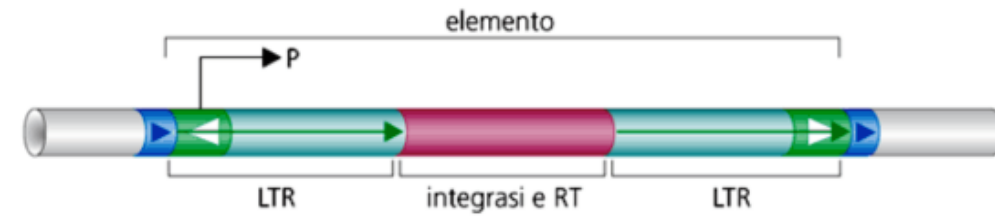
Helitron

**a** trasposoni a DNA

DNA fiancheggiante dell'ospite

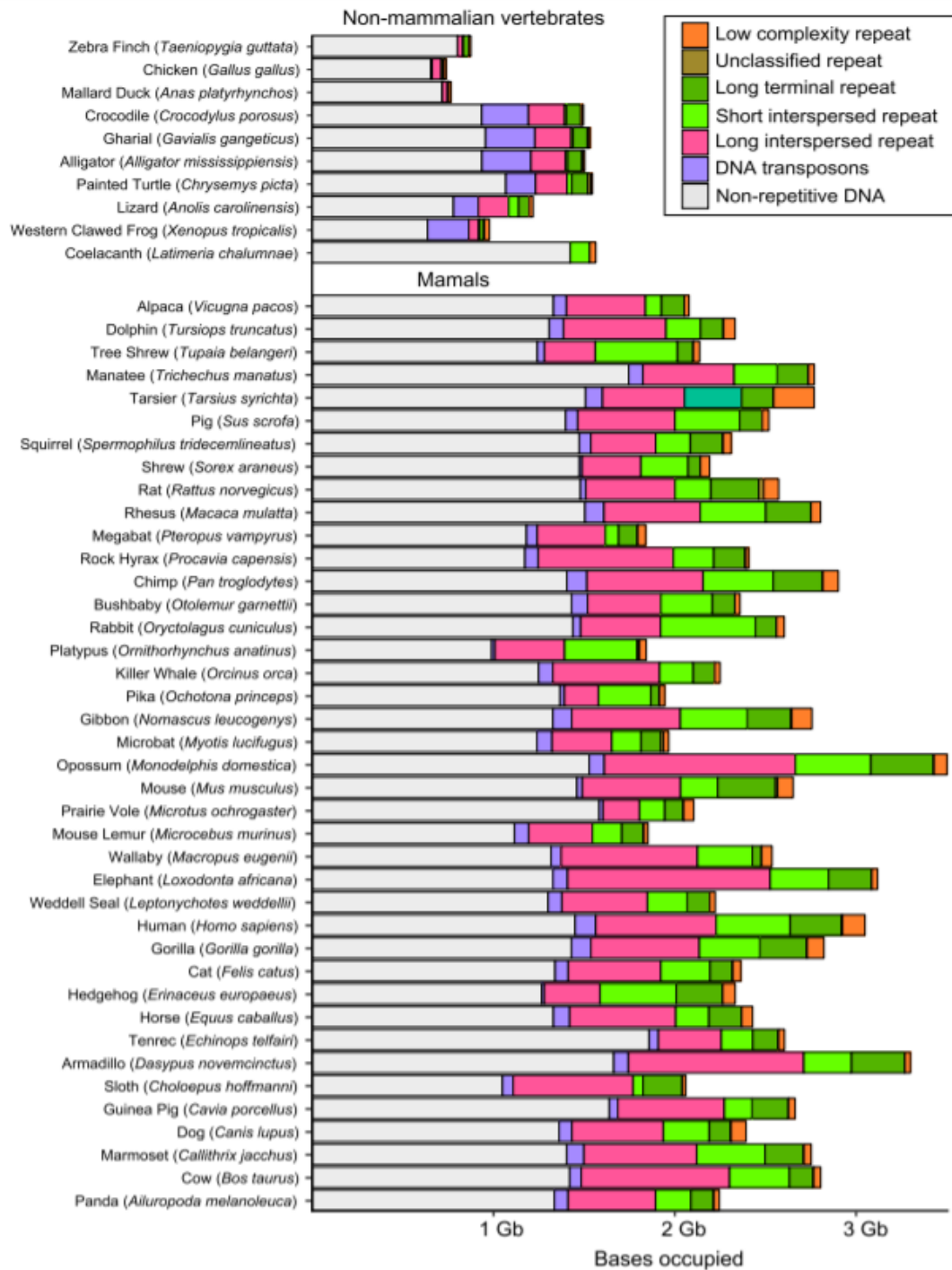


**b** retrotrasposoni tipo virus/retrovirus



**c** retrotrasposoni poli-A





Contenuto di TE nei genomi dei vertebrati mammiferi e non

R.N. Platt II et al.

# Effetti vantaggiosi dei TE

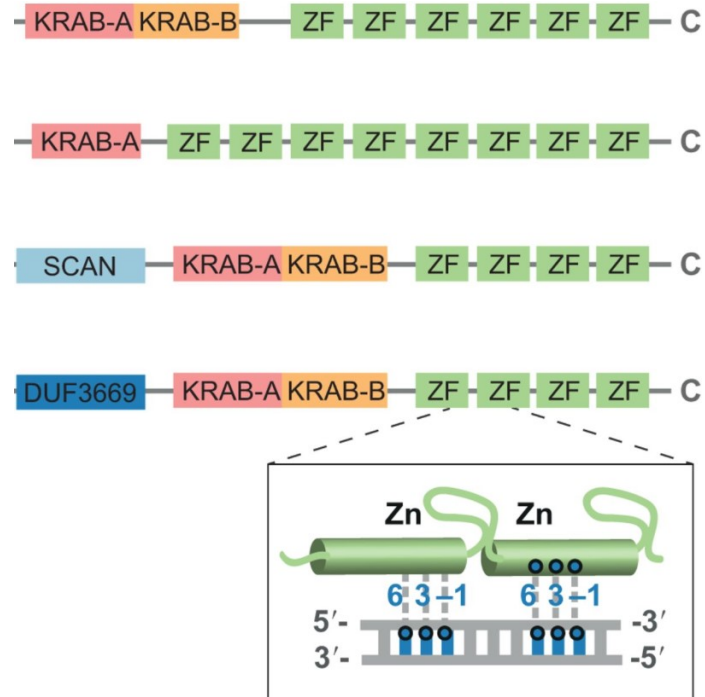
- Aumento della fitness ( $w$ ) nelle popolazioni
- Aumento dell' «adattabilità» della popolazione



# Effetti deleteri dei TE

- Tracollo mutazionale delle popolazioni
  - Riduzione della fitness ( $w$ ) nelle popolazioni
  - Riduzione della dimensione delle popolazioni
- Malattie somatiche
  - Forme neoplastiche che alterano i geni soppressori (i.e. cancro del colon-retto e leucemie)
  - Stimoli ambientali, esercizio fisico e stress portano all'aumento di TE nel tessuto neurale

# Protezione dei mammiferi contro i TE



- Sistemi difensivi del genoma per limitare il TE
  - Modifica dell'istone KRAB/KAP1
  - Modifica della sequenza con APOBEC
  - Proteine PIWI e piRNA

La struttura del dominio di KRAB-ZFPs.

*From «Development Biologists»*

Gabriela Ecco , Michael Imbeault , Didier Trono

# Conclusione

- Dal 33% al 50% del genoma dei mammiferi deriva dai TE, principalmente retrotrasposoni non-LTR
- Nonostante gli effetti positivi dei TE molti inserimenti potrebbero avere impatto neutro o deleterio
- La mitigazione degli effetti deleteri dei TE si è attuata con meccanismi di difesa da parte del genoma

## Riepilogo finale

*Ho sviluppato la mia tesi riguardo gli elementi trasponibili, illustrando la loro classificazione ed evidenziando i loro effetti positivi e negativi, il tutto all'interno di un contesto evolutivo dei mammiferi, spiegando quest'ultimi e le successive modifiche attuate dal genoma per prevenire e contrastare gli eventuali effetti deleteri dei TE.*



*Vi ringrazio per la vostra attenzione!*

*Alessia Sabatini*