



Con circa 25.000 **geni**, localizzati su 46 molecole di **DNA**, composto a sua volta da circa 3 milioni di **nucleotidi**, il **genoma umano** è uno dei genomi più complessi tra le specie viventi. Addentrarsi nell'affascinante mondo della **Genetica** è difficile ma non impossibile; proviamo un po' per volta. Ecco spalancarsi davanti a noi un universo di conoscenza, scolpita nelle tappe della storia da migliaia di scoperte. Il termine DNA risuona come un mostro sacro della scienza.

Cosa si cela dietro questo termine?

DNA è un acronimo inglese che sta per **acido desossiribonucleico**, una molecola informazionale che contiene le istruzioni necessarie allo sviluppo, al mantenimento, alla crescita di un organismo. Il DNA, in pratica, dirige direttamente e indirettamente, tutte le attività di una cellula; proprio così, perché attraverso l'**accensione** e/o lo "**spegnimento**" di certi geni in un dato momento, il nostro bravo direttore orchestra una sinfonia che va sotto il nome di **attività genica**.

Cosa sono i geni?

La definizione di gene ha subito vari cambiamenti contemporaneamente all'avvento di nuove scoperte: la definizione completa attualmente accettata dalla comunità scientifica è la seguente: **il gene è una porzione di DNA comprendente regioni codificanti e non e regioni regolatorie, che codificano per un prodotto biologico, ovvero una proteina o un RNA**. Già, l'**RNA** è il secondo protagonista del nostro piccolo viaggio alla scoperta della genetica molecolare: DNA e **RNA** sono chiamati **acidi nucleici**, delle molecole biologiche di dimensioni nettamente superiori alle comuni molecole come l'acqua, l'anidride carbonica, il metano. Sono sintetizzati nel nucleo di una cellula, mentre il DNA resta nel **nucleo** (non potrebbe essere altrimenti, data

la sua funzione di detentore delle INFORMAZIONI GENETICHE), l'RNA, una volta sintetizzato, migra dal nucleo della cellula al **citosol** (regione interna di cellula delimitata dalla membrana plasmatica e non comprendente il nucleo cellulare).

L'istruzione per la sintesi di una proteina procede attraverso vari step:

- la **Trascrizione** in cui l'informazione viene copiata dal DNA all' RNA
- la **Traduzione** in cui l'informazione genetica codificata nell' RNA messaggero viene decodificata in termini di amminoacidi, i mattoncini costituenti le proteine.

Quest'ultimo delicatissimo passaggio avviene per mezzo di un **codice genetico**, decodificato dagli studiosi in un codice a triplette (**codoni** e **anticodoni**) a cui corrisponde un **amminoacido**. Gli amminoacidi sono 20, i codoni sono 64, questo perché a più codoni corrisponde un amminoacido; tra questi 64 codoni ci sono anche codoni di inizio e arresto della traduzione. Traduzione è chiamato questo processo che porta alla sintesi di una proteina a partire dalla sequenza di triplette nucleotidiche. Questo è ciò che avviene in una **cellula batterica (procariote)**; in una **cellula umana (eucariotica)** l'RNA che migra dal nucleo al citosol (RNA messaggero) viene processato prima di raggiungere lo stato di maturazione. Durante il processamento il **trascritto primario** (così è chiamato l'RNA che viene copiato da un filamento di DNA) subisce l'eliminazione delle **regioni non codificanti (introni)** ad opera di una struttura molecolare chiamato **splicisoma**, in seguito subisce l'aggiunta di un **cappuccio metilico** (un gruppo CH₃) **all'estremità 5'** e una **coda poliadenilata** all'estremità 3'. Il trascritto primario diventa così **RNA messaggero maturo**. Abbiamo descritto molto sinteticamente i capisaldi della genetica molecolare: trascrizione, traduzione, processamento dell'RNA messaggero; ne manca uno all'appello: la **sintesi di DNA**.

Ogni volta che una cellula si divide per dare due cellule figlie (processo che va sotto il nome di **mitosi**), affinché le due cellule figlie siano identiche è necessario che ereditino lo stesso patrimonio genetico, così il DNA della cellula madre viene replicato e poi ripartito alla due cellule figlie.

Come avviene il processo di sintesi del DNA?

Il nostro protagonista dell'articolo è formato da due filamenti antiparalleli uniti fra loro dalle basi azotate che si legano secondo una regola specifica (adenina con timina e citosina con guanina) per mezzo di legami ad idrogeno.

Ogni mattoncino che compone il DNA è chiamato nucleotide, formato da una base azotata (adenina o citosina o guanina o timina), lo zucchero 5' desossiribosio e un gruppo fosfato. Al momento della duplicazione i due filamenti si separano (fenomeno chiamato denaturazione del DNA), ognuno dei due filamenti servirà da stampo per la formazione dei filamenti di nuova sintesi.

A questo punto la sintesi dei due filamenti segue due modalità diversa: per il filamento con direzionalità 5'-3' la **sintesi è continua**, cioè dopo aver ricevuto un breve innesco (rappresentato da un corto **filamento oligonucleotidico** di RNA), la DNA-polimerasi (l'enzima preposto alla sintesi del DNA) provvede ad aggiungere nucleotidi all'innesco secondo l'istruzione letta nel filamento stampo.

Le cose si complicano un po' per il filamento antiparallelo: la sintesi è discontinua infatti vengono sintetizzati dei corti filamenti di DNA (*frammenti di okazaki*) legati fra loro da una ligasi. La sintesi del filamento antiparallelo avviene in modo discontinuo perché, a differenza del filamento leader (così è chiamato il filamento sintetizzato in maniera continua), ogni qual volta che un frammento viene sintetizzato è come se iniziasse una nuova sintesi di filamento leader con una differenza, che questa sintesi avviene a piccoli tratti. Abbiamo cercato di spiegare in maniera molto semplificata un processo delicatissimo per la cellula, speriamo di essere stati esaurienti. Siamo arrivati alla fine di questo piccolo viaggio nella genetica molecolare e speriamo di aver fornito a voi lettori delle pillole di scienza che serviranno a farvi conoscere meglio l'affascinante universo che si cela in una cellula. Ritornando al nostro protagonista dell'articolo, il DNA, che dire...?? La sua scoperta è stata una pietra miliare nella storia della scienza e ancora oggi continua ad abbagliarci con il suo fascino. Siamo ereditieri di una grande ricchezza, quella biologica, consoliamoci considerato che le nostre tasche piangono.

Attenzione: I nostri PDF a volte non contengono tutto il materiale presente nell'articolo originale o potrebbero non essere aggiornati.

Articolo completo: <http://www.biopills.net/articoli/ripassiamo-aiuto-studio/biologia-molecolare/il-genoma-umano/>