

Ricordiamo

DNA STRUCTURE AND THE GENOME

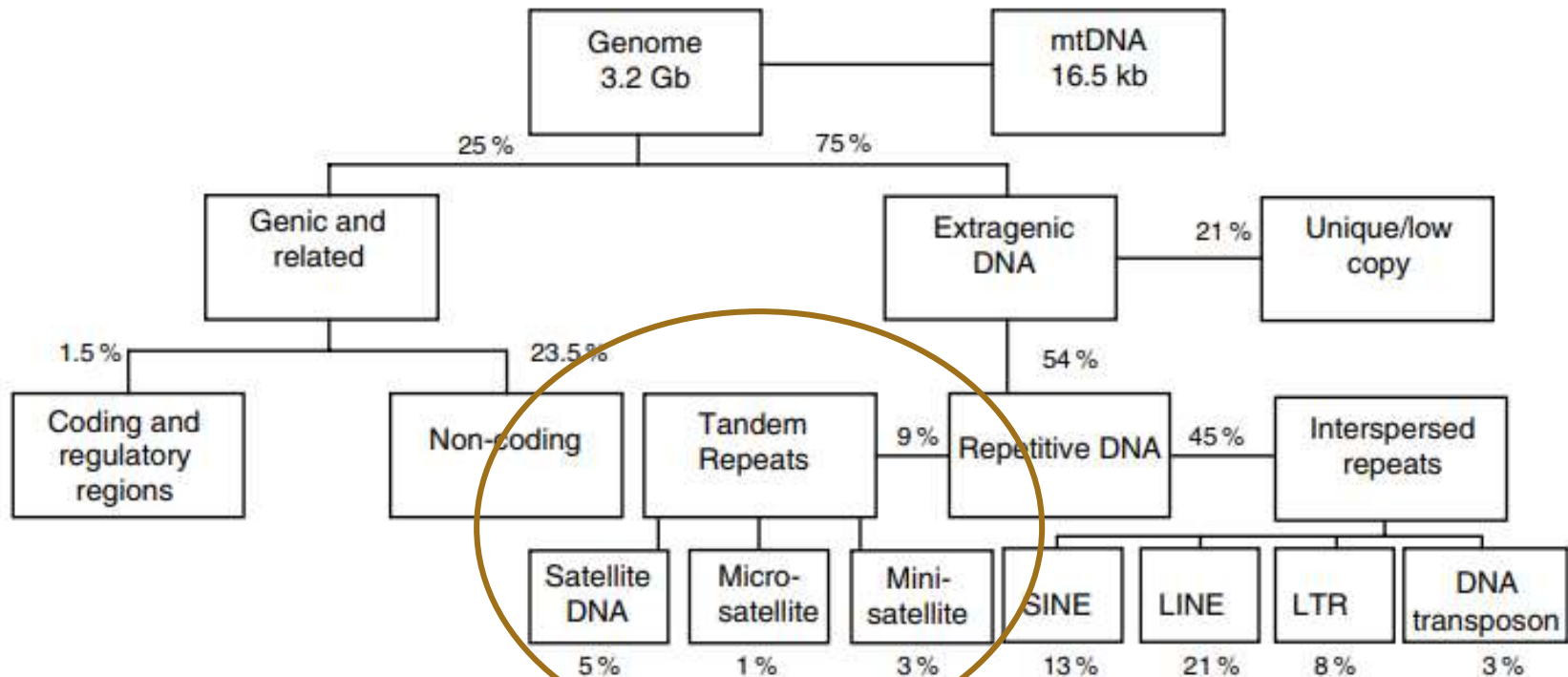


Figure 2.4 The human genome can be classified into different types of DNA based on its structure and function. Modified with permission from Jasinska, A., and Krzyzosiak, W.J. (2004) Repetitive sequences that shape the human transcriptome. *FEBS Letters* 567, 136–141).

MICROSATELLITI (STRS O SSR –SHORT TANDEM REPEAT O SIMPLE SEQUENCE REPEAT) (EDWARDS ET AL. 1991)

Variable Number
of Tandem Repeats (**VNTR**)

AGTTCGCGTGA | AGTTCGCGTGA | AGTTCGCGTGA | AGTTCGCGTGA | AGTTCGCGTGA

Repeat sequence length:
10-100 base pairs/repeat

Short Tandem Repeats (**STR**)

ATGCC | ATGCC | ATGCC | ATGCC | ATGCC

Repeat sequence length:
2-9 base pairs/repeat

STR: lunghezza dell'unità ripetuta

2

Dinucleotide:

CA

3

Trinucleotide:

AAT

4

Tetranucleotide:

AGAT

5

Pentanucleotide:

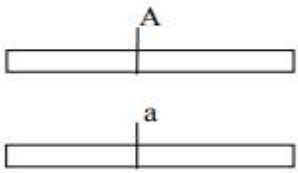
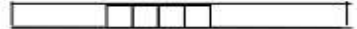


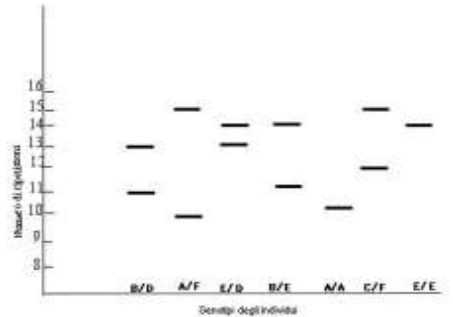
AATGT

6

Esanucleotide:

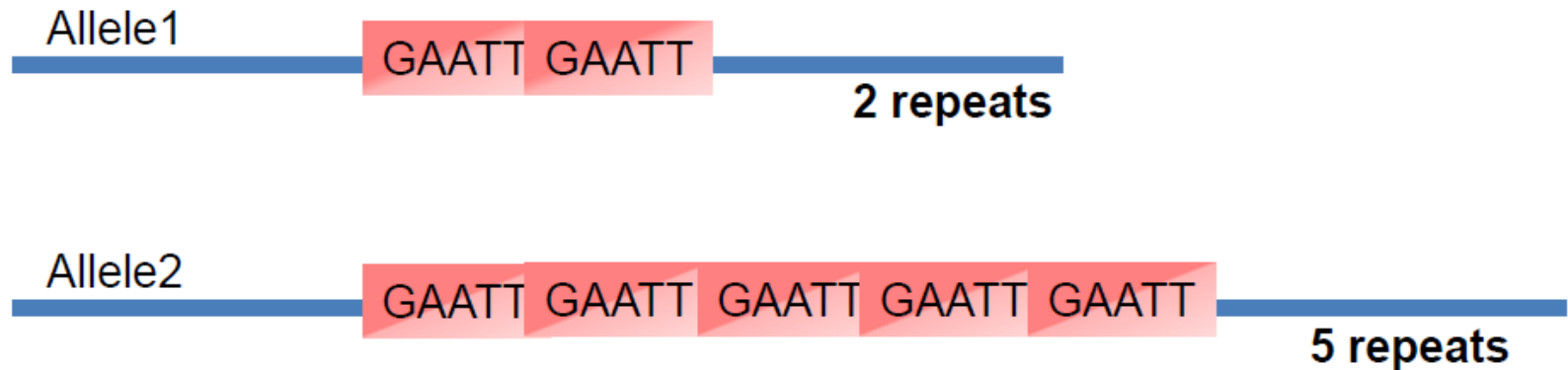
AATGTT

Quadro riassuntivo: geni, alleli, polimorfismi, genotipo, fenotipo

	Genetica classica	Genetica molecolare
Diploide: in ogni individuo sono presenti due copie di ogni tipo di cromosoma e quindi due alleli di ogni locus	 <p>Il diagramma mostra due cromosomi orizzontali. Il cromosoma superiore ha un segmento verticale al centro etichettato 'A'. Il cromosoma inferiore ha un segmento verticale al centro etichettato 'a'.</p>	<p>4 ripetizioni</p>  <p>7 ripetizioni</p>  <p>Il diagramma mostra due tratti di DNA orizzontali. Il tratto superiore è diviso in 4 segmenti uguali, con l'etichetta '4 ripetizioni' sopra. Il tratto inferiore è diviso in 7 segmenti uguali, con l'etichetta '7 ripetizioni' sopra.</p>
Alleli: forme diverse dello stesso gene o locus	2 alleli diversi dello stesso locus: A e a	2 tratti di DNA dello stesso locus che differiscono per il numero di ripetizioni di una corta sequenza di basi
Genotipo	Aa	4,7
Fenotipo	A	nessuno
Polimorfismo: esistenza di due o più varianti genetiche (alleli, sequenze nucleotidiche, ecc.)	Polimorfismo allelico	<p style="text-align: center;">Polimorfismo di sequenza</p>  <p style="text-align: center;">(microsatelliti)</p> <p>Il diagramma mostra sei livelli di DNA, etichettati A, B, C, D, E, F. Ogni livello è rappresentato da una serie di segmenti grigi di diverse lunghezze, con l'etichetta (TACT)_n accanto a ciascuno, dove n varia da 10 a 15.</p>
Come si evidenzia	Osservazione dell'individuo o delle sue cellule, ad es: colore degli occhi, gruppo sanguigno	 <p style="text-align: center;">elettroforesi</p> <p>Il gel di elettroforesi mostra sei lane etichettate B/B, A/F, E/E, B/E, A/A, C/F, E/E. L'asse verticale è etichettato 'Numero di ripetizioni' e va da 8 a 16. Le bande sono visibili a diverse altezze corrispondenti ai numeri di ripetizioni.</p>

MICROSATELLITI (STR): es. 1 locus

Number of STRs Provides Uniqueness



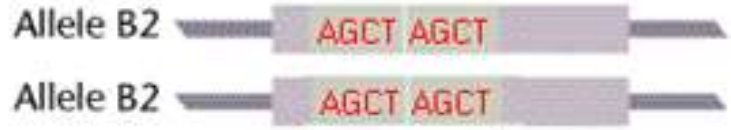
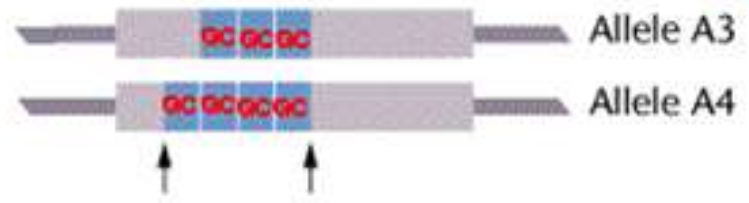
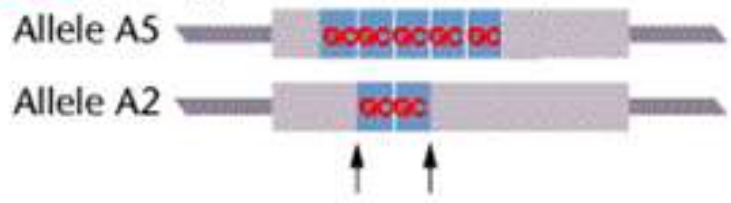
Example: a locus on Chromosome 10

Locus "A"
(GC repeat)

Individual #1

Individual #2

Locus "A"



Locus "B"

Locus "B"
(AGCT repeat)

DNA Fingerprint



(Griffiths et al. 1996)

Individual #1

Individual #2

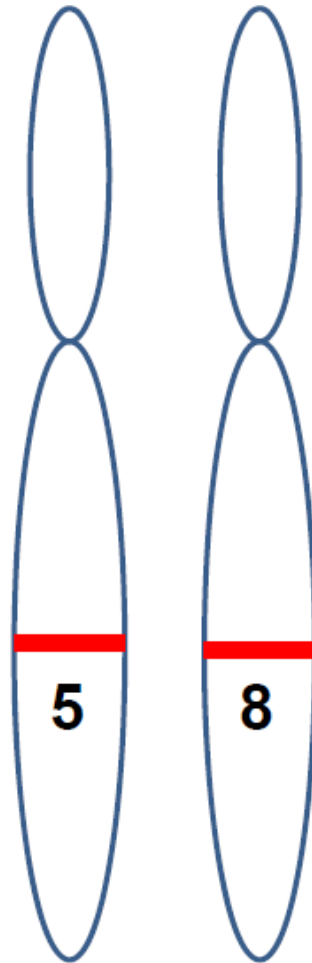
STRs: MARCATORI CODOMINANTI

MICROSATELLITI (STR): es. 1 locus

Locus = Marker

Chromosome 16

Remember:
one copy from mom
one copy from dad



Marker D16S10



Short Tandem Repeats (STRs) in DNA

...AAGTTCATGTAAACCGTAGTCCCAGTCCAGTCAGCC
ATTTGACAAGTTCATGTAAACGTAGTCCCAGTCCAGT
CAGCCATTTGACAAGTTCATGTAAACGTAGTCCCAGT
CCAGTCAGCCATTTGAC GATA GATA GATA GATA
GATA CCCTCTTC...

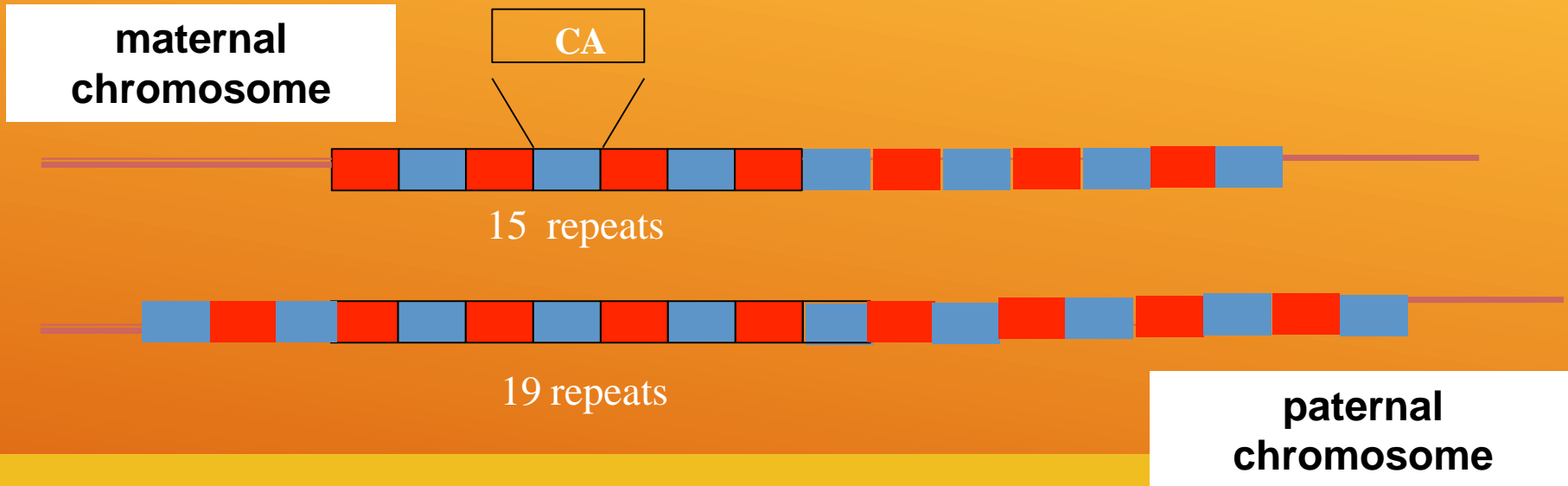
5 Repeats of "GATA"

...AAGTTCATGTAAATIGTAGTCCCAGTCCAGTCAGCC
ATTTGACAAGTTCATGTAAACGTAGTCCCAGTCCAGT
CAGCCATTTGACAAGTTCATGTAAACGTAGTCCCAGT
CCAGTCAGCCATTTGAC GATA GATA GATA GATA
GATA GATA GATA GATA CCCTCTTC...

8 Repeats of "GATA"

Chromosome 16 Marker D16S539

MICROSATELLITI (STR): es. 1 locus



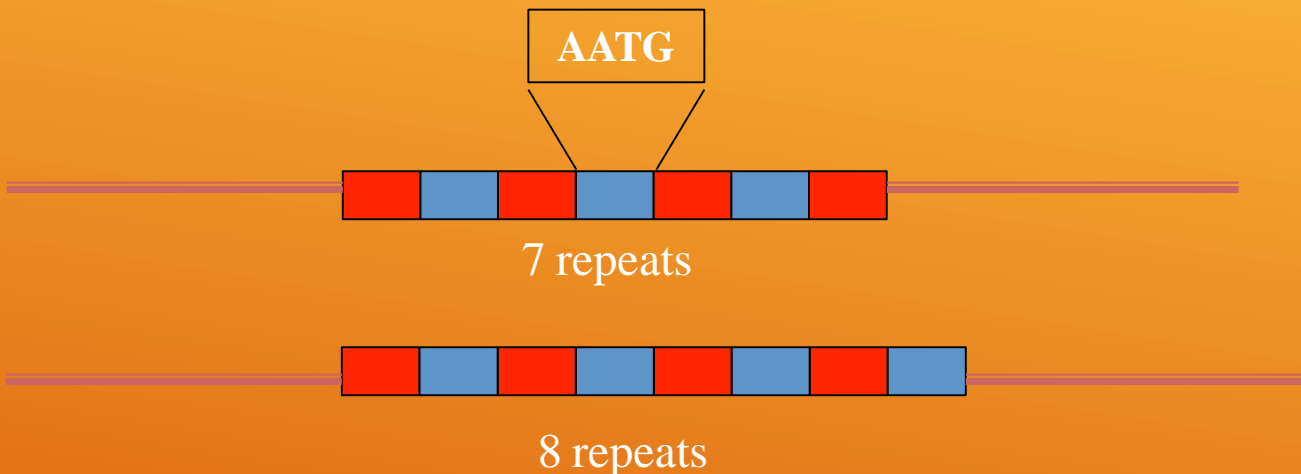
CA= (dinucleotide) core/repeats;

15 repeats= allele 15

19 repeats= allele 19

Eterozigote (15-19) alleli sono diversi

MICROSATELLITI (STR): es. 1 locus



AATG= (tetranucleotide) core/repeats;

7 repeats= allele 7

8 repeats= allele 8

Eterozigote (7-8) = gli alleli a quel locus STR sono diversi

I MICROSATELLITI IN AMBITO FORENSE

STR ideale:

- 1) Elevata eterozigosità
- 2) Range allelico contenuto
- 3) Amplificabile con corti prodotti di PCR
- 4) I cui alleli siano ben separabili su gel
- 5) Ridotto fenomeno di stuttering
- 6) Situato su autosomi

→ Selezionati STR tetranucleotidici