

GLOSSARIO

Aberrazioni cromosomiche (o mutazioni cromosomiche) Alterazioni del materiale genetico visibili al microscopio ottico. Comprendono le anomalie di numero e di struttura dei cromosomi. Possono essere a carico delle cellule germinali o somatiche e danno origine a fenotipi patologici detti rispettivamente "costituzionali" o "acquisiti".

Acido desossiribonucleico vd. DNA.

Acido ribonucleico vd. RNA, hnRNA, mRNA, tRNA, rRNA.

Acrocentrico (cromosoma) Detto di cromosoma con il centromero posto vicino ad una delle due estremità del cromosoma stesso. **Allele** Una delle forme alternative di un gene che risiede in un dato locus sul cromosoma. Gli alleli occupano lo stesso locus sui cromosomi omologhi e rappresentano il genotipo di un determinato individuo a quel locus. Un individuo che possiede due alleli identici ad un determinato locus polimorfico è definito, per tale locus, omozigote; se, invece, possiede due alleli diversi l'individuo è definito eterozigote per quel locus.

Agrobatteri I batteri di questa classe sono in grado di ospitare plasmidi, come per esempio il plasmide Ri di *Agrobacterium rhizogenes* e il plasmide Ti di *Agrobacterium tumefaciens*, che sono la causa diretta delle proliferazioni tumorali causate dall'infezione batterica, rispettivamente la "hair root disease" e i tumori a cresta di gallo. Nel DNA delle piante infette si ritrovano integrati frammenti di tali plasmidi, per questo motivo essi e i batteri che li ospitano rappresentano un utile modello per la introduzione di geni esogeni in alcuni tipi di piante.

Allele Ciascuna delle forme alternative in cui può comparire un gene. L'allele più frequente in una popolazione è definito *wilde type* e differisce per una o più mutazioni dagli altri alleli. La presenza di alleli alternativi viene definita polimorfismo. Ogni genoma eucariota comprende un allele di origine materna e uno di origine paterna per ciascun gene: l'individuo portatore di due copie dello stesso allele è detto omozigote, se recante due alleli differenti viene definito eterozigote.

Allele mutante Allele che differisce dall'allele trovato nel tipo standard o selvatico.

Allergeni Antigeni che inducono una sensibilizzazione di tipo allergico attraverso la produzione di anticorpi di tipo IgE (reagine). Gli allergeni possono essere veri antigeni oppure apteni (es., alcuni farmaci) che si legano a proteine dell'organismo.

Allergia Termine che etimologicamente significa "anormale reattività" di un individuo nei confronti di un antigene. Attualmente è sinonimo di "reazione di ipersensibilità immediata". L'allergia si manifesta in individui predisposti che producono verso determinati antigeni o apteni (allergeni) anticorpi di classe IgE anziché anticorpi di classe IgG. Le IgE legandosi ai mastociti sensibilizzano il soggetto che ad un successivo incontro con l'allergene manifesta i tipici sintomi. Oltre ai pollini, numerosi cibi hanno effetti allergizzanti (es., latte, uova, cioccolata, pomodoro, pesce, ecc.).

Allogamia Fecondazione che avviene tramite il polline di un altro individuo della stessa specie.

Alternò Disposizione alternata delle foglie sui lati opposti di un fusto, a diversi livelli. Si utilizza anche in caso di inserzione degli elementi di un verticillo florale, alternata a quella dei verticilli contigui.

Alveolato Con depressioni.

Aminoacido Unita' costitutiva delle proteine. Un aminoacido è un composto organico contenente almeno un gruppo aminico (-NH₂) ed un gruppo carbossilico (-COOH). Sono una delle classi di composti organici più importanti degli organismi viventi. Circa 20 α-L-aminoacidi si trovano a costituire, normalmente, le proteine. In un gene, una tripletta di tre nucleotidi adiacenti (codone) codifica per un aminoacido.

Amplificazione Aumento del numero di copie di una sequenza di DNA.

AMV Virus del mosaico Alfalfa.

Anafase Fase della mitosi e della meiosi, successiva alla metafase e precedente la telofase, durante la quale i cromatidi migrano dalla piastra metafasica verso i poli del fuso.

Androceo Insieme degli organi maschili (stami) di un fiore.

Anemofilo Tipo di impollinazione che avviene per mezzo del vento.

Aneuploidia Aberrazione cromosomica numerica dovuta alla presenza di un numero di cromosomi diverso da un multiplo esatto del corredo aploide. La monosomia e la trisomia rappresentano esempi di aneuploidia.

Angiosperme Piante caratterizzate dagli ovuli racchiusi in un ovario, a sua volta circondato da un involucro florale. Dall'ovario e/o da altre parti del fiore si origina il frutto che racchiude i semi.

Annealing (appaiamento) Formazione di molecole ibride di acidi nucleici (DNA-DNA o DNA-RNA), basata sulla complementarità delle sequenze nucleotidiche di ciascun'elica.

Annuale Di una pianta il cui ciclo vitale, dalla germinazione alla fruttificazione, dura un solo anno.

Antera Parte terminale dello stame contenente il polline; è generalmente divisa in due teche, a loro volta divise internamente in due logge (o sacche) a volte confluenti.

Antibiotici Composti ottenuti da microrganismi capaci di inibire la crescita batterica.

Antibiotico-resistenza Resistenza dei microrganismi (batteri, lieviti, funghi, non virus) all'effetto batteriostatico o battericida di una o più classi di antibiotici. Tale effetto può essere mediato da differenti classi di enzimi (es., lattamasi, fosfatasi, acetil-transferasi, ecc.), codificati da geni presenti in genere su plasmidi o elementi genetici mobili (trasposoni).

Anticodone Specifica tripletta di nucleotidi presente in ogni RNA transfer (tRNA) destinata a riconoscere una tripletta complementare (codone) presente sull'RNA messaggero (mRNA) durante la biosintesi delle proteine. Ciascun tipo di RNA transfer è caratterizzato da uno specifico anticodone e può legare solo un dato tipo di aminoacido.

Anticorpo Proteina prodotta da cellule immunocompetenti, le plasmacellule, capace di riconoscere e legare con alta affinità un antigene.

Antigene Sostanza che, introdotta in un organismo, evoca una risposta immunitaria (anticorpale o cellulo-mediata) comunque rilevabile.

Antiparallelo Termine usato per descrivere l'orientamento dei due filamenti complementari di una molecola di DNA a doppia elica, in cui all'estremità 5' di un filamento corrisponde l'estremità 3' dell'altro.

Apicale Disposto all'estremità.

Aploide (n) Stato in cui nel nucleo cellulare è presente una singola copia del patrimonio genetico. Questa situazione è tipica dei microrganismi procarioti, e può verificarsi negli eucarioti in alcune situazioni fisiologiche.

Aplodia Condizione di una cellula caratterizzata dalla presenza di un singolo corredo cromosomico (n), cioè contenente un elemento di ogni coppia di cromosomi omologhi.

Aplotipo Combinazione di alleli di loci diversi sullo stesso cromosoma, che segregano in blocco in una famiglia. Viene anche denominato combinazione gametica e nella popolazione può avere una frequenza maggiore o minore dell'atteso (vd. Linkage disequilibrium).

Apoptosi Morte cellulare programmata, scatenata da meccanismi di autodifesa dell'organismo.

Appendice Qualsiasi parte supplementare o accessoria di un organo.

Arbusto Pianta perenne, legnosa, ramificata dalla base, con aspetto cespuglioso.

Areale Area di distribuzione di una specie vegetale.

Artropodi Tipo di invertebrati a simmetria bilaterale e con corpo diviso in segmenti diversi, appendici articolate e scheletro esterno cuticolare (esoscheletro).

Associazione In ecologia: unità fitosociologica fondamentale, cioè un raggruppamento vegetale avente fisionomia caratteristica e comprendente specie associate sempre in modo determinato in un biotopo specifico. In microbiologia: simbiosi tra due popolazioni di microrganismi (positiva, negativa, neutra), oppure tra microrganismi e piante (esempio micorrize) e tra microrganismi e animali (per esempio nel ruminante o nell'intestino). In statistica, il verificarsi insieme di due o più fenomeni con frequenza maggiore di quella attesa per caso (cioè del prodotto delle rispettive frequenze, o probabilità composta). I fenomeni associati possono essere legati casualmente tra loro (es. associazione tra fattori di rischio e malattie), oppure avere cause comuni (es. associazione tra gli elementi di una sindrome), ecc. In genetica il termine è talvolta utilizzato in luogo di concatenazione o linkage (vd.).

Autogamia Tipo di fecondazione che avviene per unione di due corredi cromosomici derivati dalla divisione dello stesso nucleo.

Autoradiografia Tecnica che consente di rilevare la posizione di un radioisotopo in un tessuto, in una cellula o in un insieme di molecole. Il campione radioattivo viene posto a contatto con una emulsione fotografica e l'emissione di particelle energetiche (usualmente particelle β) provoca nell'emulsione la riduzione dei granuli di argento ad argento metallico quando il film viene sviluppato. In biologia molecolare, l'autoradiografia è comunemente utilizzata per evidenziare l'ibridazione di una sonda radioattiva con RNA o DNA denaturato, in vari esperimenti quali Southern blot, Northern blot, ibridazione di colonie batteriche o di placche fagiche.

Autosoma Tutti i cromosomi di una cellula esclusi i cromosomi del sesso. Una cellula diploide ha due copie di ogni autosoma.

Banca (library, gene bank) A) Genoteca: collezione di frammenti di DNA clonati in opportuni vettori (plasmidi, batteriofagi, cosmidi, YAC), che rappresentano, nel loro insieme, l'intero genoma di un organismo. B) cDNAteca: in questo caso gli inserti sono costituiti da DNA complementari, prodotti per retrotrascrizione degli RNA estratti da tessuti o colture cellulari specifici. cDNAteche di sottrazione, cioè delle library preparate con i cDNA dai quali sono stati sottratti, per cicli d'ibridazione successive, i cDNA corrispondenti ai trascritti dei geni housekeeping oppure tessuto-specifici ma non attivati a seguito dello stimolo.

Bandeeggiamento (Tecnica di) Insieme delle tecniche di colorazione speciale che permettono di analizzare e caratterizzare singolarmente i cromosomi. Le principali tecniche di bandeeggiamento vengono indicate con lettere maiuscole dell'alfabeto: C, G, Q, R ecc. Ad esempio, il bandeeggiamento C prevede la colorazione con liquido Giemsa di cromosomi denaturati ed evidenzia l'eterocromatina costitutiva presente a livello del centromero. Aberrazioni cromosomiche di una certa entità quali delezioni, inversioni, traslocazioni sono spesso evidenziabili con tali metodiche, rendendo il bandeeggiamento una tecnica di diagnosi citogenetica.

Base pair (bp) unità di misura della lunghezza degli acidi nucleici a doppia elica. La massa relativa di una coppia di nucleotidi è di 660 dalton.

Basi azotate Fondamentali componenti degli acidi nucleici (DNA e RNA), composte di anelli azotati. Possono essere distinte in purine (adenina e guanina) o pirimidine (citosina, timina o uracile nell'RNA). Legami idrogeno fra le basi azotate uniscono i due filamenti di DNA a doppia elica (vd. anche nucleotide).

Batteri Procarioti unicellulari; il loro patrimonio genetico è formato da un'unica molecola circolare di DNA e non è contenuto in un nucleo ma a diretto contatto con il citoplasma.

Batteriofago Virus che infetta cellule batteriche. In biologia molecolare, i batteriofagi vengono utilizzati come vettori di clonaggio.

Berk-Sharp mapping (S1 mapping) Tecnica utilizzata per identificare le regioni codificanti (esoni) di un gene. Il tratto genomico di interesse viene ibridato al corrispondente RNAm, in modo da formare una molecola che alterna tratti a doppio filamento e tratti a ssDNA (singolo filamento). Questi ultimi sono sensibili al trattamento con le nucleasi S1 che degrada acidi nucleici a singolo filamento, mentre i tratti ibridi DNA-RNA non vengono intaccati dall'enzima.

Biennale (o Bienne) Pianta che svolge il proprio ciclo in due anni, fiorendo e fruttificando solo nel secondo.

Biolistics Tecnica di trasformazione di cellule – soprattutto vegetali, ma anche animali – basata su microproiettili metallici sparati ad alta velocità da un sistema ad aria compressa.

Biopolimeri Polimeri sintetici utilizzabili nel campo biomedico, in sostituzione dei biopolimeri naturali o in combinazione con essi.

Bioprobe (sonda) Molecola di DNA o RNA, marcata radioattivamente, usata per rilevare, in un campione biologico, mediante ibridazione, per la presenza di una sequenza nucleotidica complementare.

Biotecnologia Uso di cellule animali, vegetali o microrganismi e/o relativi costituenti, per ottenere prodotti utili all'uomo.

Biotopo Area con caratteristiche biotiche e abiotiche uniformi. In generale mezzo ambiente nel quale una specie trova le condizioni per sopravvivere.

Bisessualevd. Ermafrodita.

Blastomero Una delle cellule che derivano dalla divisione dello zigote (vd.), fino allo stadio di blastocisti.

Blotting (trasferimento su membrana) Trasferimento di DNA (Southern blotting), di RNA (Northern blotting), di proteine (Western blotting) da un gel a un supporto solido, costituito per lo più da una membrana (filtro) di nitrocellulosa. Gli acidi nucleici (DNA, RNA) vengono in genere trasferiti per capillarità, mentre il trasferimento delle proteine, data la loro massa più contenuta, richiede l'applicazione di un campo elettrico (electroblotting). Correntemente, il termine blot indica anche lo sviluppo dell'esperimento completo, e cioè il risultato (autoradiografia, saggio colorimetrico) del saggio dei filtri in oggetto con sonde o anticorpi marcati.

Bt *Bacillus thuriangiensis*.

BSB Banana streak badnavirus.

Bulbo Organo sotterraneo, più o meno globoso, costituito da foglie modificate, contenenti sostanze di riserva.

Calice L'insieme dei sepali; costituisce la parte più esterna degli involucri fiorali.

CaMV Virus del mosaico del cavolfiore.

Capside Involucro proteico esterno delle particelle virali, spesso ha una struttura poliedrica modulare derivante dall'assemblaggio di singole subunità strutturali chiamate capsomeri.

Carattere (o fenotipo) Qualunque caratteristica di un organismo che si possa riconoscere in maniera riproducibile secondo criteri definiti di classificazione (caratteri qualitativi) o di misura (caratteri quantitativi). Un carattere ereditario viene definito dominante (quando è fenotipicamente espresso anche negli eterozigoti per il gene che lo controlla); recessivo (espresso fenotipicamente soltanto negli individui omozigoti per il gene che lo controlla); codominante (carattere ereditario per il quale gli individui eterozigoti esprimono fenotipicamente gli effetti di entrambi gli alleli).

Carattere ereditario monofattoriale (o mendeliano) Caratteristica fenotipica determinata dall'espressione di un singolo gene.

Carattere ereditario multifattoriale Caratteristica fenotipica risultante dall'azione congiunta di più geni e di fattori ambientali.

Cariocinesi vd. Mitosi.

Cariosside Frutto secco indeiscente delle *Gramineae* con il pericarpo saldato all'unico seme.

Cariotipo Schema ordinato del corredo cromosomico di una cellula, nel quale i singoli cromosomi sono identificati in base alle loro caratteristiche morfologiche. Nei preparati non bandeggiati sono utilizzati come parametri: la lunghezza relativa del cromosoma (classifica i cromosomi in ordine decrescente di lunghezza); l'indice dei bracci cromosomici (definito come rapporto tra braccio lungo q e braccio corto p); l'indice centromerico (definito come rapporto tra la lunghezza del braccio corto e la lunghezza totale del cromosoma).

Cauliflower mosaic virus Virus del cavolfiore e di altri membri delle Cruciferae, trasmesso tramite un insetto. Ha un DNA circolare a doppia elica di circa 8kb che contiene tre gap a singola elica. I prodotti virali possono dar conto fino al 5% delle proteine prodotte da una pianta infetta. Viene considerato un potenziale vettore per la manipolazione genetica delle piante.

CBD Convention on biological diversity.

CCMV Cowpea chlorotic mottle bromovirus.

cDNA vd. DNA complementare.

Cellula Unità morfologica e funzionale degli organismi animali e vegetali, delimitata esternamente da una membrana cellulare, che per altro si ritrova anche al suo interno a delimitare organuli o inclusi. Il comparto racchiuso dalla membrana cellulare è divisibile, negli organismi eucarioti, in due componenti principali: il citoplasma, nella cui matrice sono contenuti gli organuli cellulari (ad esempio, mitocondri, reticolo endoplasmatico, apparato di Golgi); il nucleo circondato da un involucro a doppia membrana e contenente gli acidi nucleici (DNA e RNA), i quali dirigono la sintesi di tutte le proteine cellulari (vd. procarioti ed eucarioti).

Cellula competente Cellula in grado di far penetrare del DNA esogeno al proprio interno, risultandone così trasformata.

Cellule germinali vd. Linea germinale.

Cellule somatiche Tutte le cellule che formano un organismo, escluse le cellule della linea germinale.

Centimorgan (cM) vd. Unità di mappa.

Centromero Regione eterocromatica di un cromosoma, localizzata in corrispondenza della c.d. "costrizione primaria", in cui il cromosoma è più sottile. Il centromero tiene uniti i due cromatidi fratelli e contiene il sito di attacco per le fibre del fuso mitotico e meiotico.

Chiasmi Punti di scambio della cromatina tra cromatidi non-fratelli evidenziabili nella profase della meiosi I. I chiasmi sono le regioni (a forma di croce) a livello delle quali si è verificato il crossing-over. Il numero dei chiasmi varia da cromosoma a cromosoma.

Ciclo cellulare Successione ciclica di fasi funzionali della cellula da una divisione cellulare a quella successiva.

Citogenetica molecolare Applicazione di metodiche molecolari alla Citogenetica (vd. anche Ibridazione *in situ*).

Citogenetica Ramo della genetica che ha per oggetto lo studio morfologico della struttura, della topologia e della funzione dei cromosomi.

Cleistogamia Fecondazione con il fiore ancora chiuso (è possibile solo l'autofecondazione).

Clonaggio (o clonazione) Produzione di un insieme di copie identiche (cloni) di molecole, cellule o organismi. 1) Isolamento di una cellula, e quindi delle cellule da questa derivate, a formare una linea cellulare di elementi identici tra loro (clonaggio cellulare). 2) Impiego delle tecniche del DNA ricombinante per inserire una specifica sequenza di DNA in un opportuno vettore allo scopo di ottenerne la propagazione in numerose copie attraverso l'amplificazione clonale delle cellule in cui tale vettore è stato inserito (clonaggio molecolare propriamente detto). Il termine viene anche usato per indicare: 3) Generazione di un individuo con patrimonio genetico identico ad un solo individuo parentale, nel caso di organismi che si riproducono sessualmente. A tal fine, viene introdotto il nucleo diploide di una cellula somatica (in fase G₀, vd. ciclo cellulare) in un gamete femminile privato del proprio nucleo.

Clone Popolazione di cellule o organismi aventi lo stesso genotipo, in quanto derivati da un unico progenitore. Per estensione, in biologia molecolare il termine è usato per indicare una colonia di microrganismi contenenti una specifica sequenza di DNA inserita in un vettore.

Cloroplasti Organelli subcellulari presenti nelle cellule vegetali (alghe verdi e piante).

Cluster "Grappolo" di elementi (sequenze o in genere geni), correlati tra loro per funzione e spesso per struttura, disposti in sequenza lungo un cromosoma.

CMV Virus del mosaico del cetriolo.

CNV Virus della necrosi del cetriolo.

Codice genetico Sistema di codificazione mediante il quale l'informazione genetica presente nel DNA sotto forma di sequenze nucleotidiche viene tradotta, tramite l'RNA messaggero (mRNA) e l'RNA transfer (tRNA), nel linguaggio aminoacidico delle proteine. Per codice genetico si intendono le regole di corrispondenza tra le possibili "triplette" - sequenze di tre nucleotidi adiacenti - ed i diversi aminoacidi codificati o i segnali di inizio e di fine della traduzione dell'mRNA. Ogni tripletta è detta "codone": combinando i quattro nucleotidi tre a tre è possibile ottenere 64 (4³) codoni diversi. Poiché sono necessarie solo 20 triplette per codificare i 20 diversi aminoacidi, si dice che il codice è "degenerato": un aminoacido può essere codificato da più di una tripletta (ad esempio, l'alanina è codificata dai codoni GCA, GCC, GCG, GCU). Per molte delle triplette che codificano per lo stesso aminoacido le prime due basi sono costanti, mentre l'ultima può variare. I codoni UAA, UAG, UGA vengono chiamati "codoni terminatori", in quanto per nessuno di essi esiste un corrispondente RNA transfer nella cellula: essi segnalano la fine della traduzione in sequenza proteica di un mRNA. La tripletta AUG codifica per l'aminoacido metionina e specifica anche il sito di inizio della traduzione dell'mRNA in una sequenza polipeptidica. Si parla di "universalità del codice" in quanto tutti gli organismi (tranne rare eccezioni) usano lo stesso codice genetico.

Coding sequence La sequenza codificante è la regione di un gene che contiene le informazioni necessarie a specificare la sequenza aminoacidica di una proteina.

Codominante (Carattere) Carattere ereditario per il quale gli individui eterozigoti esprimono fenotipicamente gli effetti di entrambi gli alleli. Codone Unita' del codice genetico costituita da una sequenza di tre nucleotidi adiacenti (tripletta) che, lungo una molecola di RNA messaggero, specifica un determinato aminoacido o un segnale di inizio o di terminazione. Esistono 64 codoni diversi, originati combinando i quattro nucleotidi tre a tre (4³).

Codone Tripletta di nucleotidi, lungo la sequenza di un RNAm, che codifica uno specifico aminoacido.

Colture idroponiche Coltivazioni delle piante in soluzioni acquose di sali nutritivi.

Competenti, batteri Molti batteri sono capaci di acquisire DNA esogeno spontaneamente (trasformazione). Il trattamento delle cellule con sali di calcio, che provocano l'apertura di piccoli pori sulla parete cellulare, può facilitare o attivare questo fenomeno a scopo tecnologico.

Complementare Due sequenze di DNA o RNA sono complementari quando formano tra loro un ibrido a doppia elica.

Complementarietà Regola generale di appaiamento delle basi negli acidi nucleici per cui una adenina si appaia sempre con una timina (o un uracile nel caso dell'RNA) e una guanina si appaia sempre con una citosina (e viceversa).

Coniugazione batterica Trasferimento sessuale per contatto diretto di DNA batterico da una cellula donatrice "maschio" (indicata con F+), contenente un plasmide recante le informazioni necessarie a effettuare tale processo, a una cellula ricevente (F-) priva di esso, considerata femmina.

Consensus sequence (sequenza consenso) Sequenza nucleotidica ripetuta con poche o nessuna variazione in una classe di elementi genetici, per esempio i promotori genici, anche isolati da organismi diversi.

Corologia Disciplina che studia la distribuzione geografica, attuale e passata, delle specie animali e vegetali sulla terra.

Corologico vd. Corologia.

Cosmidi Vettori ad elevata capacità di clonaggio, caratterizzati dalla presenza delle sequenze cos presenti nel genoma del fago-λ, da un'origine di replicazione batterica e da un marcatore selezionabile. I cosmidi, grazie alle loro dimensioni molto contenute (4-5 kb), possono ospitare inserti di DNA molto lunghi (35-40 kb) in modo da raggiungere le dimensioni del genoma del fago: la dimensione appropriata e la presenza delle estremità cos permettono di introdurre questi vettori in particelle fagiche (packaging in vitro). Queste ultime realizzano efficientemente la traduzione del cosmide nelle cellule batteriche, dove il vettore si replica in seguito come un plasmide senza formare particelle fagiche infettanti, data la totale mancanza di geni magici.

Costrizione primaria Regione a livello del centromero in cui il cromosoma è più assottigliato.

Costrizioni secondarie Costrizioni costanti per posizione ed estensione, che differiscono dalle primarie per l'assenza, al loro livello, di una evidente angolatura dei segmenti cromosomici.

Cotiledone Foglia embrionale ricca di materiali di riserva, contenuta nel seme in numero variabile (1 nelle Angiosperme Monocotiledoni; 2 nelle Angiosperme Dicotiledoni; numerose nelle Gimnosperme).

CP Proteina capsidica.

Crittogama Piante e altri organismi vegetali (i funghi) con organi riproduttivi non visibili macroscopicamente.

Cromatidi fratelli I due cromatidi identici che si formano per duplicazione del cromatidio parentale durante la fase S (sintesi) del ciclo cellulare e rimangono uniti tra loro a livello del centromero. Nelle fasi successive della divisione nucleare, i due cromatidi si separano e vengono distribuiti ad ognuna delle cellule figlie.

Cromatidi non fratelli Due cromatidi derivati rispettivamente da due cromosomi omologhi.

Cromatidio (o cromatide) Uno dei due filamenti prodotti nella duplicazione di un cromosoma, uniti al centromero.

Cromatina Complesso di acidi nucleici e proteine (istoni e proteine non istoniche) presente nel nucleo delle cellule in interfase ed intensamente colorabile con coloranti basici.

Cromosoma Unità discreta del genoma che contiene numerosi geni in sequenza lineare. Ciascun cromosoma consiste in un'unica molecola di DNA a doppia elica (nella fase G1), o in due molecole identiche (nelle fasi G2 ed M) sotto forma di cromatina più o meno addensata. I cromosomi sono evidenziabili microscopicamente come entità morfologiche soltanto durante le fasi della mitosi e della meiosi, e sono intensamente colorabili con coloranti basici. Il loro numero presente nel nucleo cellulare di una data specie animale o vegetale è costante.

Cromosoma dicentrico Cromosoma originatosi dalla fusione di due frammenti di cromosoma recanti ciascuno il centromero. I cromosomi dicentrici sono instabili alla divisione cellulare e possono rompersi quando i due centromeri migrano ai poli opposti durante la mitosi.

Cromosoma omologo Ciascuno dei due cromosomi che si appaiano durante la meiosi I. Negli organismi diploidi le coppie di cromosomi omologhi sono formate da cromosomi con lo stesso corredo genico ma provenienti uno dalla cellula uovo e l'altro dallo spermatozoo.

Cromosomi sessuali Cromosomi che portano l'informazione per la determinazione del sesso; sono comunemente chiamati X e Y. Nella specie umana, in condizioni normali, nelle femmine si hanno due cromosomi X, nei maschi un cromosoma X ed un cromosoma Y.

Crossing over Scambio reciproco di sequenze nucleotidiche che avviene tra cromosomi omologhi durante la meiosi. Il crossing over è responsabile della ricombinazione genetica. Da un punto di vista citologico, il crossing over corrisponde ai chiasmi (vd.). Il principale meccanismo ipotizzato per spiegare il fenomeno del crossing over è conosciuto come rottura e riunione.

Crossing-over ineguale Meccanismo responsabile di riarrangiamenti genomici in seguito ad appaiamento errato tra sequenze omologhe, per struttura ma non per posizione di due cromosomi omologhi. L'appaiamento errato può essere favorito dalla somiglianza tra corte sequenze di basi in posizioni non omologhe o da una preesistente duplicazione genica più o meno estesa. Un crossing over nella regione mal appaiata può portare a duplicazione in alcuni gameti e a delezione in altri, e favorisce ulteriori eventi di crossing-over diseguale, con formazione di triplicati, ecc.

Crossing-over somatico Crossing-over che si verifica nel corso della mitosi di cellule somatiche.

Degenerazione del codice genetico Presenza nel codice genetico di più codoni (triplette diverse) che codificano uno stesso aminoacido.

Deiscente Organo che si apre naturalmente a maturità (es. antere, frutti).

Delezione Perdita di una porzione di genoma di dimensioni variabili: da un singolo nucleotide, ad uno o più geni, ad un segmento di cromosoma (delezione cromosomica). La delezione cromosomica può essere terminale o interstiziale, a seconda se viene perduto un tratto posto all'estremità o all'interno del cromosoma.

Denaturazione Relativamente agli acidi nucleici, indica la transizione da una struttura a doppia elica ad uno stato a singolo filamento. Sperimentalmente, la denaturazione si induce mediante innalzamento di temperatura o trattamento degli acidi nucleici con soluzioni a pH estremo.

Dicotiledone Pianta con due cotiledoni.

Difettivo Elemento genetico o virus portatore di grosse delezioni, naturali o introdotte per manipolazione, che lo rendono incapace di svolgere la propria funzione o il proprio ciclo replicativi.

Differenziamento cellulare Comparsa di caratteristiche differenziali (morfologiche e funzionali) in cellule inizialmente identiche, in quanto derivate da un elemento progenitore comune. Tale processo avviene di regola nel corso dello sviluppo embrionale ed è alla base dell'istogenesi e dell'organogenesi.

Dioica Pianta con fiori staminiferi (maschili) e pistilliferi (femminili) su individui diversi.

Diploidia Condizione di una cellula o di un organismo che possiede due corredi completi di cromosomi omologhi ($2n$), ognuno dei quali corrispondente al corredo aploide (n).

DNA (acido deossiribonucleico) Molecola che codifica l'informazione trasmessa ereditariamente. Il DNA è costituito da due filamenti di desossiribonucleotidi, uniti da legami idrogeno fra le coppie di basi complementari affrontate (adenina con timina, citosina con guanina) ed avvolti in senso opposto (antiparallelo) l'uno rispetto all'altro a formare una doppia elica. La replicazione del DNA è di tipo semiconservativo: le due molecole figlie posseggono ciascuna un filamento della molecola madre e uno neosintetizzato. Il DNA costituisce il genoma di tutti gli organismi, esclusi alcuni virus ad RNA. (Vd. anche basi azotate e complementarietà).

DNA complementare 1) DNA copia (cDNA): molecola di DNA prodotta sullo stampo di un RNA ad opera dell'enzima DNA polimerasi RNA-dipendente o trascrittasi inversa (vd.). Il primo filamento di cDNA così prodotto può essere convertito nel corrispondente cDNA a doppia elica ad opera della DNA polimerasi, quindi clonato con le metodiche del DNA ricombinante. 2) Catena di DNA la cui sequenza polinucleotidica è antiparallela e complementare a quella di un'altra catena di DNA, ovvero che presenta adenina in luogo di timina, timina in luogo di adenina, guanina in luogo di citosina e citosina in luogo di guanina, rispetto alla catena di DNA della quale è complementare.

DNA fingerprinting (tipizzazione del DNA; impronta genetica) Tecnica basata sulla analisi dei numerosi loci ipervariabili presenti nel genoma umano e che permette di ottenere l'impronta genetica, in genere caratteristica di ogni individuo. Un locus ipervariabile, noto come DNA mini- o microsatellite, consiste in una serie di ripetizioni di una breve sequenza nucleotidica il cui numero varia da allele ad allele, cosicché il numero delle ripetizioni presenti nel genoma di ciascun individuo costituisce una particolare caratteristica genetica (l'impronta genetica) di questo. La variabilità individuale a livello dei loci (polimorfismi) del DNA mini- e microsatellite viene determinata mediante PCR (vd.), o, più raramente, attraverso digestione con enzimi di restrizione. Il quadro e la lunghezza dei frammenti di restrizione così ottenuti sono una funzione del numero di ripetizioni presenti. L'analisi del numero variabile di ripetizioni in tandem (variable number of tandem repeats, VNTR) rappresenta uno dei principali mezzi per la tipizzazione del DNA.

DNA polimerasi Enzima che opera la duplicazione del DNA per incorporazione di desossiribonucleotidi trifosfati in processi di replicazione cellulare, ricombinazione e riparo del DNA. Sia nei procarioti che negli eucarioti esistono diversi tipi di DNA polimerasi, ognuno deputato a tipi diversi di eventi replicativi.

DNA polimerasi RNA-dipendente vd. Trascrittasi inversa.

DNA ricombinante Molecola di DNA modificata con le tecniche dell'ingegneria genetica, in modo da contenere una o più sequenze nucleotidiche diverse rispetto alla molecola originaria. Le diverse sequenze polinucleotidiche presenti all'interno di una molecola di DNA ricombinante provengono generalmente da organismi di specie differenti. Le tecniche di DNA ricombinante permettono di tagliare segmenti di DNA dal genoma di una cellula ed inserirli mediante un vettore in altre cellule, le quali possono replicare il segmento milioni di volte durante la proliferazione cellulare. (Vd. anche ingegneria genetica, tecnologia del DNA ricombinante).

DNA ripetitivo Sequenze di DNA ripetute molte volte nel genoma di organismi eucarioti. Possono essere classificate in due categorie, che risultano diverse per localizzazione, per il numero delle ripetizioni e per la lunghezza del tratto ripetuto: a) sequenze semplici ripetute in tandem o DNA satellite, ricche in adenina e timina, ripetute migliaia di volte in tandem, di cui sono esempi le sequenze alfa (localizzate nelle regioni centromeriche di tutti i cromosomi) e i minisatelliti; b) sequenze ripetitive disperse, sequenze disperse in tutto il genoma e che possono essere localizzate tra un gene e l'altro, all'interno di un gene o nel mezzo di DNA satellite; esistono elementi corti e altri più lunghi, chiamati rispettivamente SINE e LINE (Short e Long Interspersed Elements).

DNA satellite Frazione del DNA genomico degli eucarioti costituita da sequenze ripetute. La presenza di copie multiple determina la possibilità di isolare fisicamente la banda di DNA ripetuto in un gradiente di densità.

DNAsi (desossiribonucleasi o deossiribonucleasi) Enzima che catalizza l'idrolisi dell'acido desossiribonucleico (DNA).

Dominante (Carattere) Carattere ereditario espresso fenotipicamente anche negli individui eterozigoti per il gene che lo controlla.

Doppia elica Struttura tridimensionale del DNA a doppio filamento, inizialmente proposta da Watson e Crick (1953), costituita da due catene polinucleotidiche di DNA conformate ad elica destrorsa, avvolte attorno allo stesso asse per formare la doppia elica. Le due catene sono antiparallele, cioè i loro legami 3',5'-fosfodiesterici hanno verso opposto. Le basi azotate di ciascun filamento sono situate all'interno della doppia elica con i piani molecolari paralleli tra loro e perpendicolari all'asse della molecola. Le basi di una catena sono appaiate mediante ponti a idrogeno con quelle dell'altra catena e l'appaiamento è possibile solo per le coppie adenina-timina e guanina-citosina (complementarietà).

Dose genica Numero di copie di un particolare gene presenti nel genoma.

Duplicazione 1) Duplicazione cromosomica: aberrazione cromosomica consistente nella duplicazione di un segmento di un cromosoma, che quindi è presente due volte nel genoma aploide. 2) Duplicazione genica: meccanismo attraverso cui compaiono nel genoma nuovi geni prima assenti. La duplicazione di un gene o di un suo segmento si verifica soprattutto attraverso il crossing-over ineguale e porta alla comparsa di due copie di un gene, una delle quali è libera di modificarsi per mutazione, trasformandosi nel tempo in un gene diverso da quello originario, codificante un prodotto con nuove proprietà.

Ecosistema Insieme delle comunità animali, vegetali e microbiche che interagiscono fra di loro e con l'ambiente in particolari regioni o habitat.

Ecotipi Insieme di popolazioni, appartenenti alla stessa specie, differenziate dalla selezione naturale esercitata dai fattori ecologici.

Ectomicorriza vd. Micorriza

Effetto di posizione Diverso tipo di espressione di un gene in funzione della posizione occupata dal gene stesso all'interno del cromosoma e dei rapporti con geni limitrofi. Eventi mutazionali quali delezioni, inversioni o traslocazioni possono avvicinare o allontanare sequenze nucleotidiche precedentemente contigue e pertanto modificare anche drasticamente l'espressione di geni coinvolti in tali riarrangiamenti cromosomici. Per esempio, un gene precedentemente attivo può diventare inattivo se posto vicino all'eterocromatina.

Elemento trasponibile vd. Trasposone.

Elettroforesi Tecnica mediante la quale molecole dotate di una diversa carica elettrica (come proteine o acidi nucleici) vengono separate mediante un campo elettrico all'interno di una matrice inerte porosa (ad esempio, poliacrilamide o agarosio).

Emizigosi Condizione di un gene presente in singola copia in organismi diploidi, come avviene nel caso di aneuploidia o nel caso di geni localizzati sul cromosoma sessuale singolo.

Enzima di restrizione (o endonucleasi di restrizione) Enzima di origine batterica, in grado di tagliare il DNA in corrispondenza di specifiche sequenze nucleotidiche di riconoscimento dette siti di restrizione. Le endonucleasi di restrizione vengono largamente impiegate nella tecnologia del DNA ricombinante.

Endemico Organismo animale o vegetale che ha trovato condizioni ecologiche compatibili con la propria sopravvivenza solo in un luogo geograficamente limitato. Il rango tassonomico (specie, genere, famiglia) caratterizza qualitativamente l'endemismo.

Endonucleasi Enzima idrolitico in grado di tagliare un acido nucleico in una posizione interna della sua sequenza.

Endotossina Tossine che si formano nel protoplasma batterico e vengono liberate nell'ambiente esterno soltanto dopo la morte o lisi del batterio stesso.

Enzima Catalizzatore biologico; proteina che accelera le reazioni biologiche a temperatura e pressione ambientali.

Enzima di restrizione Enzima ad attività endonucleasica, in grado di riconoscere e/o tagliare il DNA in modo sito specifico a livello di brevi sequenze nucleotidiche diverse per ciascun enzima.

Epigeo Che si sviluppa sopra la superficie del suolo.

Eredità citoplasmatica Modalità di trasmissione ereditaria di tipo materno, propria dei caratteri controllati dal genoma mitocondriale (vd. mitocondrio).

Eredità mendeliana Modalità di trasmissione ereditaria dei caratteri controllati da un solo locus, per i quali valgono le leggi di Mendel.

Ermafrodita Fiore che possiede sia gli organi maschili sia quelli femminili.

ESF European Science Foundation.

Esina Strato esterno della parete dei granuli pollinici e delle spore, molto resistente, costituito principalmente da sporopollenina.

Esone In un gene discontinuo, segmento di DNA genomico che, a differenza degli introni, si ritrova nell'mRNA maturo (vd. anche splicing).

Esonucleasi Enzima idrolitico che scinde gli acidi nucleici in corrispondenza delle estremità delle molecole.

Espressione Manifestazione fenotipica dell'azione di un gene. L'espressione consiste nella trascrizione della sequenza nucleotidica del DNA in quella dell'mRNA corrispondente e nella traduzione di quest'ultima nella sequenza della proteina codificata dal gene stesso.

Espressività Intensità della manifestazione fenotipica di un dato gene in un determinato individuo, considerata rispetto al fenotipo normale e misurata in termini qualitativi o quantitativi. L'espressività di un gene dipende da numerosi fattori, tra cui l'età e il sesso del soggetto, gli effetti ambientali e quelli dovuti all'espressione di altri geni.

Eterocromatina Regioni del cromosoma, composte prevalentemente di sequenze ripetitive, che sono permanentemente in una condizione molto condensata e facilmente evidenziabili con i coloranti basici anche nel nucleo in interfase. L'eterocromatina può essere: a) costitutiva (come quella dei centromeri), che è permanentemente non espressa e si presenta costantemente in un dato organismo, indipendentemente dal tipo di cellula e dal livello di attività trascrizionale di questa; b) facoltativa, che può acquisire i caratteri dell'eucromatina a seconda del tipo di cellula, dello stadio di differenziamento di questa, ecc.

Eterogeneità genetica Si parla di eterogeneità genetica quando geni diversi sono responsabili di fenotipi simili. Pertanto anomalie multiple e diverse del DNA possono causare la medesima patologia. Può essere eterogeneità allelica quando si tratta di mutazioni diverse a carico dello stesso locus, o eterogeneità di locus quando le mutazioni sono a carico di loci diversi.

Eterozigote Portatore di due alleli diversi per un dato gene allo stesso locus sui due cromosomi omologhi.

Eucariote Cellula o organismo animale o vegetale caratterizzati da una netta delimitazione tra nucleo e citoplasma. Il genoma è suddiviso in cromosomi contenuti nel nucleo e separati dal citoplasma dalla membrana nucleare; i geni possono essere intercalati da sequenze nucleotidiche non codificanti (introni); vi sono tre differenti RNA polimerasi, ciascuna con diverse specificità trascrizionali; il citoplasma contiene diversi organelli delimitati da membrane, alcuni dei quali (mitocondri e cloroplasti) possono avere genomi e sistemi di espressione propri.

Eucromatina Componente cromosomica che, a differenza dell'eterocromatina, contiene una quantità maggiore di proteine non istoniche ed è costituita da DNA scarsamente ripetitivo ed attivamente trascritto. L'eucromatina è ben evidenziabile durante la metafase con i coloranti basici mentre al di fuori della mitosi l'eucromatina è dispersa nel nucleo cellulare, divenendo scarsamente colorabile.

Euploidia Condizione di una cellula o di un organismo caratterizzati da un numero di cromosomi corrispondente ad un multiplo esatto del corredo aploide (2n, 3n, 4n, ecc.).

Famiglia Categoria tassonomica che raggruppa generi con caratteri comuni.

Fanerogame Termine in disuso, contrapposto a Crittogame, utilizzato per indicare piante con organi di fecondazione visibili macroscopicamente. È sostituito attualmente dal termine Spermatofite.

Fase di lettura aperta (Open Reading-Frame) Fase di lettura non interrotta da codoni di stop. In sigla: ORF.

Fase di lettura La sequenza con cui, all'interno di una molecola di acido nucleico, vengono lette le basi azotate a gruppi di tre, cioè il set di triplette nucleotidiche letto come sequenza di codoni.

Fattori di suscettibilità Insieme di fattori che concorrono a determinare la propensione a venire colpiti da una malattia dovuta a più cause concomitanti (multifattoriale).

Fenologico Relativo ai fenomeni periodici della vita di un organismo vegetale connessi alle variazioni stagionali (fioritura, dispersione del polline, fruttificazione, ecc.).

Fenotipo Insieme delle caratteristiche morfologiche e funzionali di un organismo determinate dal suo genotipo e modulate dall'ambiente. È possibile che due organismi abbiano il medesimo genotipo, ma presentino differenti fenotipi a causa di variazioni indotte dall'ambiente, oppure che presentino il medesimo fenotipo ma possiedano genotipi differenti, per esempio nel caso di un organismo eterozigote e uno omozigote dominante per uno stesso allele, oppure per penetranza incompleta.

Filamento Peduncolo dell'antera.

Filogenesi Termine con cui si indica la storia del processo evolutivo subito dalle specie e dagli altri gruppi sistematici.

Fuso mitotico Struttura formata da microtubuli che si costituisce all'inizio di ogni divisione cellulare e si disgrega alla fine della mitosi. Il fuso mitotico funge da impalcatura e da generatore di forze che presiedono all'orientamento dei cromosomi e alla loro distribuzione nelle due cellule figlie.

β -galattosidasi Enzima batterico che scinde il lattosio in galattosio e glucosio. Questo enzima, codificato dall'operone *lac* di *Escherichia coli*, è impiegato come marcatore genetico e proteina di fusione nei batteri e come gene reporter in cellule eucariote, in quanto la sua espressione può essere facilmente evidenziata e titolata tramite un saggio colorimetrico condotto in presenza di *X-gal*.

Gamete Cellula di tipo riproduttivo (uovo o spermatozoo) con corredo cromosomico aploide. Il gamete è il prodotto finale della gametogenesi (spermatogenesi nel maschio, ovogenesi nella femmina). Il gamete maschile (spermatozoo) si unisce con la corrispondente cellula femminile (cellula uovo) nel corso del processo di fecondazione per dare origine ad uno zigote diploide, destinato a svilupparsi in un nuovo individuo.

Gemelli dizigotici Gemelli originati dalla fecondazione di due cellule uovo da parte di due differenti spermatozoi. Dal punto di vista genetico tra due gemelli dizigotici esiste la medesima relazione che intercorre tra fratelli o sorelle.

Gemelli monozigotici (identici, uniovulari) Gemelli originati da un unico zigote per divisione dell'embrione in uno stadio precoce del suo sviluppo. Questi gemelli, derivando da un singolo uovo fecondato, sono geneticamente identici e perciò dello stesso sesso.

Gene Unità fondamentale, fisica e funzionale, dell'eredità che trasmette le informazioni da una generazione alla successiva. Un gene occupa una posizione definita e fissa (locus) di un particolare cromosoma. Da un punto di vista biochimico, un gene è una sequenza polinucleotidica di DNA che trascrive un RNA messaggero e, attraverso di questo, codifica una specifica sequenza di aminoacidi in una catena polipeptidica. Un gene è composto da una regione codificante e da una sequenza regolativa che rende possibile la trascrizione; riguardo alla struttura, esistono geni continui e geni discontinui (vd.). La manifestazione dei caratteri fenotipici codificati dalle informazioni contenute nel materiale genico (genotipo) dipende dalla capacità dei geni di dirigere la sintesi delle proteine. I geni possono subire modificazioni chimiche o strutturali, note come mutazioni, spontaneamente oppure per effetto di agenti chimici, fisici o biologici.

Gene continuo Gene in cui tutta la sequenza del DNA codifica la proteina corrispondente e quindi è privo di introni. Sono tali i geni degli organismi procarioti.

Gene discontinuo Gene la cui sequenza di DNA è interrotta da uno o più segmenti polinucleotidici che non codificano alcuna proteina (introni). I segmenti di DNA trascritti nell'RNA messaggero utilizzato per la sintesi della proteina codificata sono noti come esoni. La maggior parte dei geni degli eucarioti sono discontinui. Sinonimo: gene interrotto.

Gene reporter Gene spia che produce una proteina o un enzima facilmente quantificabile. Il gene reporter viene utilizzato negli studi di regolazione genica, per valutare in modo quali-quantitativo l'attività

di un promotore. Tra i geni più utilizzati, lacZ, enzima batterico codificante l'enzima β -galattosidasi, facilmente rilevabile in cellule o tessuti tramite un saggio colorimetrico.

Genere Categoria tassonomica che raggruppa specie vicine filogeneticamente.

Genetica di popolazione Ramo della genetica che studia i genomi delle popolazioni, la frequenza e la distribuzione dei geni all'interno delle popolazioni, o di gruppi limitati di individui ed i fattori che ne cambiano le frequenze geniche.

Genetica inversa (reverse genetics) Modalità di analisi genetica che procede dal gene al fenotipo, cioè al contrario della genetica classica.

Genetica molecolare Analisi genetica condotta a livello molecolare.

Genetica Termine coniato da William Bateson nel 1906 per indicare lo studio della genesi delle forme degli esseri viventi e della loro riproduzione e successivamente divenuta un ramo delle scienze naturali che studia la struttura e la funzione dei geni, i caratteri da essi controllati, le modalità della loro trasmissione e la loro distribuzione all'interno di gruppi di popolazione.

Genoma Tutte le sequenze di acido nucleico che costituiscono il patrimonio genetico completo di un organismo.

Genoteche (o librerie) Collezione di frammenti di DNA di dimensioni varie che rappresentano l'intero genoma di un organismo (genoteche genomiche), le sequenze nucleotidiche relative ad un unico cromosoma (genoteche cromosomiche) o la copia degli RNA messaggeri presenti in un certo tipo cellulare o tessuto (genoteche di cDNA). Tali frammenti di DNA sono inseriti in vettori (plasmidi, plasmidi P, batteriofagi, cromosomi artificiali di lievito o YAC=Yeast Artificial Chromosomes) in quanto ciò rende agevole la propagazione di tali sequenze nucleotidiche e ne semplifica l'analisi.

Genotipo Costituzione genica di un individuo, o più specificamente gli alleli presenti ad ogni particolare locus.

Genotossico Detto di un agente capace di danneggiare il DNA.

Gimnosperma Pianta con ovuli (e successivamente semi) non racchiusi in un ovario (nudi) e adagiati su squame.

Glicoproteine Polimeri biologici formati da aminoacidi e da zuccheri.

Glomerulo Infiorescenza formata da numerosi fiori sessili che formano una sfera (*Labiatae*).

GMM (Genetically Modified Microorganism), GEM (Genetically Engineered Microorganism) Microorganismo "il cui materiale genetico è stato modificato in modo diverso da quanto si verifica in natura mediante incrocio o ricombinazione genetica naturale". Acronimo italiano "MGM".

Guaina Parte basale della lamina fogliare (*Gramineae, Ciperacee*) che avvolge il fusto, fino al nodo di inserzione della foglia.

HR vd. Ricombinazione Omologa.

Ibridazione 1) In genetica molecolare: formazione di doppie eliche stabili tra sequenze nucleotidiche complementari per appaiamento delle basi secondo il modello di Watson e Crick. L'efficienza dell'ibridazione tra due sequenze di DNA, di RNA oppure tra una di DNA e una di RNA è un indice del grado di omologia tra le stesse. 2) Incrocio di due cellule oppure di due individui o popolazioni geneticamente diversi della stessa specie (ibridazione intraspecifica) o di specie diverse (ibridazione interspecifica).

Ibridazione in situ Tecnica di ibridazione utilizzata per localizzare sequenze di acidi nucleici su cromosomi, nuclei e citoplasma. Consiste nell'ibridare sul preparato citologico specifiche sonde marcate. Le sonde possono essere cromosoma-specifiche in grado di evidenziare l'intero cromosoma (painting cromosomico) o specifiche regioni di cromosoma (per esempio sequenze clonate da geni o sequenze

ripetute in tandem come le sequenze alfoidi) o sequenze per identificare la localizzazione di specifici RNA nel citoplasma. Le sonde possono essere marcate con isotopi radioattivi o più frequentemente con fluorocromi ed in quest'ultimo caso si parla di ibridazione in situ a fluorescenza (FISH). La FISH rappresenta oggi la tecnica più diretta per il mappaggio genico, in quanto può facilmente definire la posizione sui cromosomi di qualunque gene clonato. Tra le altre principali applicazioni ricordiamo la caratterizzazione di duplicazioni, microdelezioni, traslocazioni, e la individuazione di anomalie cromosomiche numeriche sui nuclei in interfase.

Ibrido Soggetto derivante dall'incrocio di specie, di genere uguale o diverso.

Idiogramma Rappresentazione schematica del cariotipo di un individuo in cui le coppie di cromosomi omologhi vengono disposte in ordine di grandezza decrescente.

Indeiscente Che non si apre spontaneamente a maturità (stame o frutto).

Infestante Vegetale che cresce spontaneamente e con gran vitalità nelle coltivazioni a scapito delle altre specie.

Infiorescenza Disposizione raggruppata dei fiori sui rami o sul fusto.

Ingegneria genetica o tecnica del DNA ricombinante Complesso delle tecniche e delle conoscenze volte alla manipolazione dei geni di organismi procarioti ed eucarioti e all'introduzione di questi in altri organismi in cui normalmente sono assenti, in condizioni in cui siano in grado di svolgervi le loro funzioni biologiche. Tra le varie applicazioni vi sono la preparazione di vaccini vivi e attenuati, la produzione di anticorpi monoclonali, l'inserzione nel genoma di procarioti di geni che codificano per la sintesi di sostanze quali antibiotici, ormoni, ecc. (vd. anche DNA ricombinante, ingegneria genetica).

Ingegneria proteica Insieme di tecniche finalizzate allo studio dei rapporti struttura-attività delle proteine e all'ottimizzazione di alcuni di tali parametri anche a scopo tecnologico e applicativo (stabilità, efficienza catalitica, specificità di legame o di substrato). Ciò viene ottenuto tramite l'applicazione di tecniche di mutagenesi sito-specifica sulla sequenza genica codificante la proteina o l'enzima in questione, e il confronto tra le prestazioni del prodotto mutagenizzato rispetto a quelle del prodotto nativo.

Inserito In ingegneria genetica, il segmento di DNA estraneo inserito in un vettore.

Integrazione Inserzione di DNA virale o di altro DNA in un genoma ospite, sotto forma di una regione covalentemente unita su entrambi i lati alle sequenze nucleotidiche dell'ospite.

Interfase Periodo del ciclo cellulare che intercorre fra due successive divisioni mitotiche. Schematicamente l'interfase è suddivisa in tre periodi successivi chiamati G1, S, G2: durante la fase S avviene la sintesi del DNA che verrà successivamente ripartito tra le due cellule figlie nel processo di mitosi (vd. Ciclo cellulare).

Internodo Porzione del fusto tra due nodi.

Introne Segmento non codificante di un gene, inizialmente trascritto in RNA e successivamente rimosso dal trascritto primario durante lo splicing; pertanto l'introne non si trova nell'mRNA maturo.

Inversione Aberrazione strutturale cromosomica (riarrangiamento di struttura) che origina da due rotture sul cromosoma, successiva rotazione di 180° del tratto compreso tra le rotture e sua reintegrazione nel cromosoma stesso. Le inversioni possono essere pericentromeriche (comprendono la regione del centromero e le rotture si verificano sul braccio corto e sul braccio lungo del cromosoma) e paracentromeriche (non comprendono la regione del centromero e le due rotture si verificano sullo stesso braccio cromosomico).

Istone Tipo di proteina basica che forma l'unità attorno alla quale il DNA si avvolge dando luogo al nucleosoma, unità costitutiva dei cromosomi eucariotici.

kb Abbreviazione per kilobase: unità di misura corrispondente a 1000 coppie di basi azotate di DNA o mille basi di RNA.

Lambda, λ -fago Fago temperato oggetto di studio genetico e utilizzato come vettore di clonaggio. Il ciclo replicativo del **fago- λ** può seguire la **via litica**, in cui l'infezione dà luogo alla produzione di particelle virali infettive, oppure la **via lisogena**, che comporta l'integrazione del genoma fagico nel cromosoma batterico in assenza di replicazione, almeno fino a quando uno stimolo esterno non provoca l'avvio dell'infezione litica e la produzione di fagi.

β -lattamasi Classe di enzimi idrolitici che inattivano gli antibiotici β -lattamici, penicilline e cefalosporine, mediante l'apertura della struttura ad anello caratteristica di questa classe di molecole.

Lepidotteri Ordine di insetti chiamati comunemente farfalle.

Ligasi Enzima in grado di formare legami covalenti tra le estremità di due frammenti di DNA. Questo enzima, che richiede la presenza di ATP come donatore di energia chimica, è utilizzato in biologia molecolare per produrre molecole ricombinanti di DNA.

Linea germinale La serie delle cellule germinali, considerate dai precursori germinali primordiali fino ai gameti maturi, spermatozoi e cellule uovo, che posseggono un singolo corredo di cromosomi (aploide).

Linfa Insieme dei liquidi circolanti nei tessuti vascolari delle piante; si distingue una linfa grezza che sale dalle radici alle foglie e una linfa elaborata che dalle foglie scende nel fusto e nelle radici.

Linkage disequilibrium (associazione gametica preferenziale) Fenomeno per cui, a livello di popolazione, specifiche combinazioni di alleli a due o più loci concatenati tendono a trovarsi insieme sullo stesso cromosoma più frequentemente di quanto ci si attenda per caso. È un evento che riguarda loci molto strettamente concatenati tra i quali, quindi, sono molto rare le ricombinazioni.

Linkage Tendenza di due geni ad essere ereditati insieme come risultato della loro collocazione sullo stesso cromosoma. Il linkage si misura come percentuale di ricombinazione fra due loci.

Lipoproteine Proteine, il cui gruppo prostetico è costituito da molecole lipidiche.

Livello trofico vd. Trofismo.

Locus genico (plur. loci) Posizione occupata in ognuno dei due cromosomi omologhi da un determinato gene o da uno dei suoi alleli. Cromosomi omologhi contengono serie identiche di loci genici disposti nel medesimo ordine. Quando a un dato locus esistono più forme alternative (alleli) e queste hanno nella popolazione una frequenza apprezzabile (per convenzione almeno 1%), quel locus è definito polimorfico.

Manipolazione genetica vd. Ingegneria genetica.

Mappa di restrizione Mappa di una sequenza di DNA indicante la localizzazione dei siti di restrizione. Dal momento che tali enzimi sono molto specifici nelle loro caratteristiche e modalità di taglio, questo tipo di mappa può essere predetta sulla base della sequenza di un frammento noto di DNA.

Mappa fisica Schema rappresentante la posizione reciproca dei geni o dei marcatori genetici in un cromosoma, ottenuta mediante la misurazione diretta della distanza in paia di basi (bp) di DNA genomico. La misurazione può essere basata su analisi di citogenetica (distanze fra bande cromosomiche) o su analisi molecolari (mappe di restrizione).

Mappa genetica Mappa delle posizioni relative dei geni o dei marcatori genetici lungo un cromosoma. La distanza tra i geni viene misurata attraverso il linkage sulla base delle frequenze di ricombinazione genica. Le mappe genetiche sono di solito elaborazioni grafiche che evidenziano le posizioni reciproche dei vari geni su un cromosoma con le corrispondenti distanze, espresse in centimorgan (vd.).

Marcatore Elemento di identificazione o di riferimento (gene, enzima, determinante antigenico, ecc.). In particolare, allele di cui è in osservazione la modalità di trasmissione in un incrocio o locus polimorfico impiegato per analisi di linkage.

Meiosi Tipo di divisione cellulare caratteristica degli organismi a riproduzione sessuata. È il processo attraverso cui si realizzano la ricombinazione genetica e la divisione riduzionale di una cellula germinale

immatura diploide ($2n$) a formare quattro gameti immaturi aploidi (n). Avviene pertanto solo a livello delle cellule germinali e consiste di due particolari tipi di divisioni cellulari, meiosi I e meiosi II.

Mesotrofo Condizioni medie di presenza di elementi nutritivi, pH, attività biologica.

Messicola Pianta annuale che si sviluppa nelle colture dei cereali.

Metafase Stadio intermedio del ciclo mitotico e meiotico durante il quale la membrana nucleare si dissolve, i cromosomi si allineano sul piano equatoriale della cellula, con i centromeri uniti alle fibre del fuso e i cromatidi pronti a migrare ai due poli fusali.

Metilazione del DNA Legame covalente di gruppi metilici alle basi azotate del DNA. Negli eucarioti consiste principalmente nella metilazione delle citosine, ed è associata a ridotti livelli di trascrizione dei geni. Nei procarioti, oltre alle citosine vi può essere metilazione a livello di alcune adenine, e protegge il DNA di un batterio dall'azione delle sue stesse endonucleasi di restrizione.

Micorriza Associazione simbiotica mutualistica tra il micelio di un fungo e le radici di una pianta superiore.

Microiniezioni Introduzione di DNA, RNA o proteine nel citoplasma o nel nucleo di una cellula con una micropipetta di vetro. Questa tecnica è stata applicata allo studio della funzione di geni o proteine specifici in cellule, oociti o embrioni (RNA antisense) e anche alla produzione di animali transgenici.

Minisatellite vd. DNA fingerprinting.

MIPAF Ministero delle Politiche Agricole e Forestali.

Mitocondri Organelli, delimitati da una doppia membrana fosfolipidica, presenti nel citoplasma di tutte le cellule eucariotiche e deputati ad attuare le trasformazioni energetiche della cellula. I mitocondri sono strutture semiautonome in quanto contengono un proprio genoma (un doppio filamento di forma circolare, non legato a proteine istoniche), dei ribosomi e sono in grado di effettuare sintesi proteica: il DNA mitocondriale codifica l'rRNA, il tRNA dei mitocondri e componenti della membrana mitocondriale. I mitocondri sono trasmessi esclusivamente dalla madre a tutti i propri figli, senza ricombinazione. Il polimorfismo del DNA mitocondriale è particolarmente utile nella genetica delle popolazioni.

Mitosi Processo di divisione nucleare di tutte le cellule eucariotiche, mediante il quale il numero dei cromosomi caratteristico della specie è mantenuto costante durante le successive divisioni delle cellule dallo zigote allo stadio adulto. Le fasi principali della mitosi sono: profase, metafase, anafase e telofase.

MOGM Microrganismi geneticamente modificati.

Monocotiledone Pianta i cui semi hanno un solo cotiledone.

Monoica Con fiori maschili e femminili separati ma disposti sulla stessa pianta.

Monosomia Tipo di aneuploidia consistente nella mancanza, in un organismo diploide, di un elemento in una coppia di cromosomi omologhi ($2n - 1$) e, quindi, nella presenza del cromosoma omologo spaio.

Monozigote vd. Gemello monozigotico.

Mosaico Organismo costituito da due o più popolazioni di cellule geneticamente differenti.

MP Piante mutanti

MPMR Resistenza mediata della proteina di movimento virale

mRNA (RNA messaggero) Prodotto di trascrizione di un gene che trasporta dal DNA al citoplasma l'informazione che codifica la sequenza di una particolare catena polipeptidica. Ogni differente catena polipeptidica che la cellula sintetizza richiede la presenza di un tipo corrispondente di mRNA. Negli

eucarioti, l'mRNA in genere differisce dal trascritto iniziale, a causa della eliminazione di determinate sequenze non codificanti (splicing). L' mRNA maturo, a livello ribosomiale, serve quindi da matrice per il processo di traduzione, in cui viene sintetizzata la catena polipeptidica.

Mu (μ) Fago temperato in grado di integrarsi in diversi siti all'interno del genoma ospite, provocando di conseguenza molte mutazioni (da cui il nome: μ per "mutazione"). La proprietà di μ di replicarsi tramite un processo di trasposizione porta a considerare questo fago una sorta di trasposone.

Mutageno Agente chimico o fisico che aumenta il tasso di mutazione causando modificazioni permanenti nel DNA.

Mutazione cromosomica vd. Aberrazione cromosomica; mutazione.

Mutazione di senso (missense) Sostituzione di una singola base del DNA che causa la comparsa di una tripletta che codifica un aminoacido diverso da quello codificato dalla tripletta originale. Mutazione di sfasamento del registro di lettura (frameshift) Mutazione costituita dalla delezione o inserzione di un numero di coppie di basi (bp) che non è un multiplo di 3, che altera quindi il registro con cui vengono letti i codoni di un gene. Le regioni codificanti al 3' di una tale mutazione verranno lette come codificanti aminoacidi diversi e spesso presenteranno codoni stop.

Mutazione Ogni cambiamento permanente nella sequenza nucleotidica del DNA, capace o meno di esercitare una influenza sul fenotipo. Le mutazioni possono essere classificate in base all'origine: mutazioni spontanee (insorgono in assenza di agenti mutageni) o indotte (dovute ad agenti chimici, fisici o biologici); alla sede: mutazioni germinali (colpiscono i gameti e possono essere trasmesse alla prole) o somatiche (colpiscono le cellule somatiche e non vengono trasmesse alla prole); all'effetto funzionale sul fenotipo: mutazioni letali (l'organismo che ne è colpito o muore prima di aver raggiunto l'età riproduttiva o raggiuntala, non si riproduce), subletale o deleteria, neutra (non si conosce un effetto di danno o di vantaggio genetico), vantaggiosa. Negli organismi diploidi possono esservi mutazioni dominanti o recessive, a seconda se l'effetto della mutazione è la manifestazione di un fenotipo dominante o recessivo. In base alla topologia ed estensione le mutazioni possono essere: mutazioni geniche (es. mutazioni puntiformi, inserzioni e delezioni intrageniche), cromosomiche (es. delezioni, inversioni, traslocazioni) e genomiche (es. monosomie, trisomie).

Mutazione germinale Mutazione presente negli spermatozoi o nella cellula uovo (o nei loro precursori) di un individuo e che può essere trasmessa alla prole. Quando una mutazione nella linea germinale si verifica per la prima volta, nella famiglia interessata non ci saranno portatori né storia clinica precedente. Una volta trasmesse alla discendenza, le mutazioni germinali saranno presenti in tutte le cellule della prole, incluse le cellule della linea germinale, e possono essere trasmesse alle generazioni successive, a meno che non interferiscano con la riproduzione.

Mutazione non senso Mutazione nella sequenza nucleotidica in cui il cambio di uno o più nucleotidi, una inserzione o una delezione, provocano la terminazione prematura della traduzione di un mRNA in seguito alla comparsa, nella corretta fase di lettura, di uno o più codoni di terminazione (UAA, UAG, UGA).

Mutazione puntiforme Mutazione consistente in un'alterazione, quale una sostituzione, una delezione o un'inserzione, di una singola coppia di basi del DNA.

Mutazione somatica Mutazione a livello del DNA di una qualunque cellula del corpo (cellule somatiche), eccezion fatta, quindi, per le cellule della linea germinale; pertanto essa non viene trasmessa alla discendenza. Nel caso in cui l'elemento colpito sia una cellula ancora in grado di dividersi, la mutazione viene trasmessa a tutte le cellule che derivano da essa per mitosi. In questo caso l'organismo diviene un mosaico, cioè sarà costituito da una popolazione di cellule normali ed una di cellule mutate.

Mutazione spontanea Mutazione che compare spontaneamente (cioè in assenza di mutageni) in un organismo, comunemente dovuta a errori nei processi di replicazione, ricombinazione o riparo del DNA.

Naturalizzata Specie esotica che si è acclimatata, riprodotta e diffusa come nella sua patria di origine (vd. avventizia).

Nematodi Classe di nematelminti acquatici, terrestri o parassiti a diffusione cosmopolita. Hanno corpo cilindrico privo di metameria.

Nettario Organo in cui si produce nettare (fiori, foglie).

Neutrofilo Che predilige pH neutro.

Nexina Strato interno dell'esina.

NHR Ricombinazione non omologa.

Nitrofilo Che predilige suoli ricchi in nitrati.

Nodo La giuntura di un fusto; il punto di inserzione di una o più foglie.

Northern blot Tecnica di biologia molecolare mediante la quale, molecole di RNA separate elettroforeticamente, sono trasferite da un gel di agarosio ad una membrana (per es. di nitrocellulosa o di nylon). L'RNA è successivamente ibridato con una specifica sonda marcata che evidenzia l'RNA di interesse. La tecnica permette l'analisi dell'RNA, ad esempio stabilendo l'avvenuta trascrizione (presenza o assenza, lunghezza e quantità dell'RNA).

Nucleasi Enzimi idrolitici che degradano gli acidi nucleici in modo indipendente dalla loro sequenza. Si conoscono varie DNAsi e RNAsi, molte delle quali trovano applicazione nella manipolazione degli acidi nucleici e delle proteine. Alcuni enzimi degradano le estremità degli acidi nucleici (esonucleasi), mentre altri producono frammenti di dimensioni più o meno ridotte (endonucleasi). Esistono anche DNAsi specifiche per il ssDNA (es., la esonucleasi S1).

Nucleoside Base purinica (adenina, guanina) o pirimidinica (citosina, timina o uracile nell'RNA) legata covalentemente ad una molecola di pentosio (desossiribosio nel DNA, ribosio nell'RNA).

Nucleosoma Unità strutturale della cromatina eucariotica. Consiste di un nucleo centrale di otto molecole di istoni attorno al quale si avvolge un segmento di DNA (di circa 148 coppie di basi). I nucleosomi sono le unità ripetitive che compongono il filamento cromatinico.

Nucleotide Unità di base degli acidi nucleici (DNA e RNA) costituita da una base purinica (adenina e guanina) o pirimidinica (citosina, timina o uracile nell'RNA), un pentosio (desossiribosio nel DNA, ribosio nell'RNA) ed un gruppo fosfato.

Oligonucleotide Sequenze generalmente di DNA a singolo filamento, di lunghezza limitata a qualche decina di nucleotidi e sintetizzate mediante apparecchiature computerizzate. Gli oligonucleotidi sono molto utilizzati come sonde sia in esperimenti di genetica molecolare che in diagnostica.

Omologia Termine che esprime il grado di somiglianza fra due sequenze nucleotidiche o aminoacidiche come percentuale di nucleotidi o aminoacidi identici sul numero totale.

Omologo Si riferisce alla provenienza di una sostanza (es., siero) che deriva dalla stessa specie che si sta considerando.

Omozigote Individuo che porta due alleli identici di un determinato gene allo stesso locus sui due cromosomi omologhi.

Ontogenesi Insieme delle tappe attraverso le quali si compie lo sviluppo embrionale di un organismo.

Ontogenetico Relativo all'ontogenesi (vd.).

Operone Unità di regolazione genetica nei procarioti. In questi organismi i geni coinvolti in un'unica via biochimica, per esempio il metabolismo o la biosintesi di zuccheri o aminoacidi, sono posti sotto un controllo comune, che promuove o reprime contemporaneamente la trascrizione di tutti i componenti della catena enzimatica.

ORF (open reading frame) vd. Fase di lettura aperta.

Origine di replicazione Sito di una molecola di DNA al livello del quale ha inizio la replicazione della stessa.

Palea Glumetta superiore.

Panicolato A forma di pannocchia.

Parenchima Insieme di tessuti fondamentali dei vegetali che in base alla loro differenziazione svolgono funzioni di assimilazione, riserva e conduzione. Abbondanti nelle foglie, nelle radici e nei frutti.

PCR (polymerase chain reaction, reazione a catena della polimerasi) Tecnica di biologia molecolare utilizzata per amplificare in breve tempo tratti specifici di DNA, purché se ne conosca, almeno in parte, la sequenza. Si avvale di cicli di denaturazione, riassociazione con l'innesco e di estensione per amplificare di oltre 10⁶ volte il numero di copie della sequenza di DNA bersaglio. Questa tecnica ha un grande numero di applicazioni in campi diversi, dalla ricerca alla diagnostica alla medicina legale.

PDR Resistenza derivata dal patogeno.

Penetranza Il termine si riferisce all'espressione o non-espressione di un fenotipo. La penetranza è completa (100%) quando il fenotipo si esprime ogni volta che è presente il corrispondente genotipo; la penetranza è incompleta o ridotta quando il fenotipo può non esprimersi negli individui portatori del gene.

Peptide Composto formato da aminoacidi legati tra loro per la condensazione di un gruppo aminico (-NH₂) di un aminoacido con il gruppo carbossilico (-COOH) del successivo, attraverso un legame detto legame peptidico (-NH-CO-).

Petalo Elemento sterile del fiore formante la corolla. Può avere funzione vessillifera (di richiamo) nelle piante entomofile.

PGM Piante geneticamente modificate.

PGPB Batteri che promuovono la crescita della pianta.

Piralidi Famiglia di lepidotteri che comprende farfalle di modeste dimensioni (1,5-3 cm di apertura alare) con livrea poco appariscente; hanno abitudini crepuscolari o notturne.

Plasmide Elemento genetico extracromosomico, presente per lo più in cellule batteriche, in grado di replicare indipendentemente dal DNA dell'ospite. La maggior parte dei plasmidi è costituita da molecole circolari di DNA a doppia elica e spesso contengono geni per la resistenza agli antibiotici. Un plasmide non è fisicamente concatenato al/ai cromosomi, e può così essere perso dalle cellule ospiti. Numerosi plasmidi, naturali o parzialmente sintetici, trovano largo impiego in ingegneria genetica come vettori di clonazione.

Plasmide (vettore) shuttle Plasmide sintetico in grado di replicarsi e/o di "traghetare" geni in due ospiti differenti.

Plasmodesma Sottili filamenti citoplasmatici che attraversano le pareti cellulari di cellule vegetali contigue, consentendo il passaggio diretto di molecole da cellula a cellula.

PLRV Virus dell'accartocciamento fogliare della patata.

Polimerasi Enzima in grado di sintetizzare molecole oligomeriche (acidi nucleici) a partire da monomeri (nucleotidi). Le DNA polimerasi sintetizzano DNA a partire da nucleotidi trifosfati e un oligonucleotide innesco, mentre le RNA polimerasi sintetizzano RNA senza bisogno di un primer.

Polimorfismo genetico Carattere che esiste nella popolazione con più di un fenotipo. Per definizione, la frequenza dell'allele raro deve essere almeno dell'1-2%. Quando la frequenza è inferiore a tale valore arbitrario, si preferisce parlare di varianti genetiche rare, che in molti loci sono presenti in aggiunta ai polimorfismi.

Polipeptide Catena di aminoacidi (> 10-20) uniti da legame peptidico (-NH-CO-). Catene con un numero di peptidi minore di 10 sono comunemente dette oligopeptidi.

Poliploidia Condizione caratterizzata dalla presenza, nella cellula, di un numero di cromosomi superiore al valore diploide, corrispondente a un multiplo esatto del corredo aploide (es. $3n$ = corredo triploide, $4n$ = corredo tetraploide, ecc.).

Polline Microspore aploidi in grado di assicurare la fecondazione. Costituiscono il gametofito maschile delle Spermatofite.

Portatore Individuo eterozigote per un gene recessivo e che perciò può trasmettere il gene alla progenie

Probe vd. Sonda.

Procarioti Organismi (esempio batteri), privi di membrana nucleare, che possiedono una singola molecola circolare di DNA non legata a proteine basiche come gli istoni, e una parete rigida contenente particolari strutture glicoproteiche, dette peptidoglicani. I procarioti non presentano organelli citoplasmatici (quale per es. mitocondri).

Prodotto genico RNA messaggero o proteina codificata da uno specifico gene.

Profase Stadio precoce della divisione nucleare, mitotica e meiotica, durante il quale i cromosomi si condensano e diventano visibili all'interno dell'involucro nucleare. La profase meiotica, durante la quale avviene l'appaiamento dei cromosomi omologhi, è complessa e viene a sua volta suddivisa in cinque fasi: leptotene, zigotene, pachitene, diplotene, diacinesi.

Promotori Sequenze nucleotidiche conservate, presenti a monte (5') di ogni gene espresso che interagiscono con la RNA polimerasi e sono la sede del sito di inizio della sintesi dell'RNA messaggero. I promotori spesso contengono le sequenze denominate TATA box a circa 30 coppie di basi a monte del sito di inizio, determinando l'esatto sito di inizio della trascrizione. Un'altra sequenza importante è CAAT (a una distanza di circa 80 coppie di basi) la quale è un sito di riconoscimento per la RNA polimerasi.

Pronubi Animali (insetti, uccelli, etc) che impollinano i fiori.

Proteina Polimero organico di elevato peso molecolare e struttura molto complessa, formato dall'unione con legame peptidico di alfa-aminoacidi. Alcune proteine sono costituite da più di una catena polipeptidica. Proto-oncogeni Geni normali presenti nelle cellule eucariotiche, altamente conservati durante l'evoluzione e coinvolti nella regolazione della proliferazione e differenziamento cellulare. Se alterati (amplificati, mutati, sovraespressi, riarrangiati ecc.) danno origine ad oncogeni attivati capaci di causare trasformazione neoplastica.

Pseudogeni Sequenze di DNA, con struttura analoga a geni espressi, che hanno acquisito una o più mutazioni durante l'evoluzione divenendo incapaci di produrre una proteina. Un tipo di pseudogeni, i pseudogeni processati, sono privi di introni e presentano una coda di poliadenina al 3', suggerendo che possano derivare da una trascrizione inversa di molecole di RNA messaggero.

PSGM Piante superiori geneticamente modificate.

PTGS Post transcriptional gene silencing.

PVX Virus X della patata.

RdRp Attività replicasica RNA dipendente.

Reazione a catena della polimerasi vd. PCR.

Recessivo (Carattere) Carattere ereditario espresso solo negli individui omozigoti per il gene che lo controlla.

Replicazione semi-conservativa Meccanismo di replicazione del DNA a doppia elica, in cui ciascuna delle due doppie eliche neoformate contengono un filamento proveniente dalla doppia elica genitrice e un filamento neosintetizzato, complementare al primo.

Retrotrascrizione Processo di trascrizione dell'RNA in DNA complementare, ad opera dell'enzima trascrittasi inversa.

Retrotrasposone Tipo di trasposone che si integra nel genoma con un meccanismo che implica un processo di trascrizione inversa.

Retrovirus Virus ad RNA, il cui genoma è costituito da RNA a singolo filamento comprendente le seguenti regioni: al 5' una sequenza regolativa (LTR); i geni (GAG) per le proteine strutturali; il gene (POL) per la trascrittasi inversa; i geni (ENV) per le glicoproteine di superficie; un'altra sequenza regolativa al 3' (LTR). Non appena le particelle virali penetrano nella cellula, la trascrittasi inversa produce un DNA il quale è copia dell'RNA del genoma virale. Tale DNA, una volta integrato nel genoma della cellula (provirus), la induce a produrre RNA e proteine necessari per l'assemblaggio di nuove particelle virali.

Riarrangiamento cromosomico Aberrazione cromosomica che origina da una o più rotture trasversali del cromosoma cui segue una nuova giustapposizione di parti cromosomiche. Può coinvolgere uno stesso cromosoma (riarrangiamento intracromosomico: ad es., delezioni, inversioni, vd.) oppure cromosomi diversi (riarrangiamento intercromosomico: traslocazioni, vd.).

Ribosomi Particelle cellulari submicroscopiche costituite da RNA ribosomiale (rRNA) e proteine. I ribosomi dirigono le fasi del processo di sintesi delle proteine coordinando l'interazione tra RNA messaggero, RNA transfer ed altri cofattori proteici e non. È a livello dei ribosomi che l'informazione contenuta nella sequenza nucleotidica viene tradotta in una specifica sequenza aminoacidica.

Ricombinante Molecola (o organismo) contenente una combinazione di sequenze di DNA manipolate in vitro, spesso derivate da organismi completamente differenti.

Ricombinazione Processo che porta alla comparsa, nella progenie, di combinazioni di geni che non erano presenti in nessuno dei due genitori. La ricombinazione genica si verifica attraverso il processo del crossing-over e l'assortimento indipendente dei geni presenti sui cromosomi durante la gametogenesi e la successiva riunione casuale dei differenti tipi di gameti così formati, che si realizza con la fecondazione. La ricombinazione può essere intragenica; genica, quando un frammento di cromosoma viene sostituito con un frammento equivalente di un cromosoma omologo; mitotica, quando deriva da crossing-over somatico.

Ricombinazione genica Processo di scambio o trasferimento di materiale genetico tra due segmenti di DNA posti sullo stesso cromosoma, su cromosomi diversi o addirittura in nuclei cellulari diversi.

Ricombinazione non omologa (NHR) Tipo di ricombinazione genetica in cui gli scambi di materiale genetico non avvengono tra sequenze omologhe; ne sono esempi la trasposizione e l'integrazione del DNA di un profago.

Ricombinazione omologa(HR) Tipo di ricombinazione genetica in cui lo scambio si verifica tra sequenze di DNA omologhe.

Ricombinazione sito-specifico Ricombinazione che avviene tra due sequenze specifiche non necessariamente omologhe, sotto il controllo di uno specifico meccanismo di ricombinazione.

Riparazione del DNA (DNA repair) Correzione attraverso vari meccanismi dei danni alla doppia elica del DNA provocati da agenti chimici o fisici, o di errori della replicazione. La riparazione dell'integrità strutturale del DNA può ripristinare l'informazione genetica corretta, oppure determinare una mutazione. Sinonimo:Riparo.

Rizoma Fusto sotterraneo perenne, a volte ingrossato, dal quale si originano nuove radici e nuovi elementi fogliari e fiorali.

RNA (acido ribonucleico) Acido nucleico a singolo filamento (può formare doppi filamenti) la cui composizione biochimica è simile al DNA ma con le seguenti differenze riguardanti il pentosio (l'RNA

possiede ribosio anzichè desossiribosio) e una delle basi azotate (uracile invece di timina). In base alla funzione si distinguono vari tipi di RNA: RNA eterogeneo nucleare (hnRNA), RNA messaggero (mRNA), RNA ribosomiale (rRNA), RNA nucleare piccolo (snRNA) e RNA transfer (tRNA). Queste forme di RNA sono implicate nel processo di trascrizione dell'informazione contenuta nel DNA e nel trasporto di questa nel citoplasma (mRNA), ove dirigono la biosintesi delle proteine codificate (mRNA, rRNA e tRNA). L'RNA, inoltre, costituisce il genoma di alcuni virus detti virus a RNA a singola elica (es. Picornavirus, retrovirus) o virus a RNA a doppia elica (es. reovirus).

RNA ribosomiale (rRNA) Acido ribonucleico a singolo filamento presente nei ribosomi, nei quali ha funzioni sia strutturali che catalitiche. È il tipo di RNA più abbondante nella cellula e ricopre un ruolo basilare, per quanto non ancora del tutto chiarito, nella biosintesi proteica. Screening genetico Intervento diagnostico a livello di popolazione per l'identificazione di soggetti ad elevato rischio di presentare una particolare malattia o di trasmetterla alla discendenza.

RNA eterogeneo nucleare (hnRNA) Lunga molecola di RNA a singolo filamento che costituisce il prodotto primario della trascrizione (trascritti primari) nel nucleo cellulare degli Eucarioti. Il trascritto primario prima di passare nel citoplasma va incontro a un processo di maturazione comprendente diverse modificazioni chimiche e strutturali: aggiunta all'estremità 5' di un cap o cappuccio, rimozione degli introni (splicing, vd.) e aggiunta all'estremità 3' di una coda di poliadenina (AAAA...). Il trascritto primario viene così trasformato in mRNA maturo.

RNA messaggero vd. mRNA.

RNA nucleare piccolo (snRNA) Tipo di RNA di piccole dimensioni presente nel nucleo delle cellule eucariotiche. Le molecole di snRNA si trovano associate a specifiche proteine nucleari a formare le ribonucleoproteine nucleari (snRNP) che rivestono un ruolo importante nelle funzioni nucleari (per esempio una di esse, U1 agisce come sequenza guida esterna per facilitare la corretta rimozione delle sequenze introniche dai precursori dell'RNA messaggero).

RNA polimerasi Enzimi che catalizzano la biosintesi di molecole di RNA a partire dai singoli nucleotidi trifosfati, con liberazione di pirofosfato inorganico. La biosintesi dell'RNA può avvenire su uno stampo di DNA (RNA-polimerasi DNA-dipendente) o di RNA (RNA-polimerasi RNA-dipendente).

Ruderale Vegetazione o specie che crescono in ambienti alterati.

Scaffolding Tecnica di manipolazione di sequenze genomiche di un organismo, basata sul fenomeno della ricombinazione omologa. Le sequenze fiancheggianti il sito bersaglio della ricombinazione vengono clonate in un plasmide, a monte e a valle del costrutto o di un marcatore generico appropriato: questo "vettore di ricombinazione", una volta introdotto nelle cellule bersaglio, promuove l'integrazione sito-specifica degli elementi dei quali si desidera ottenere l'espressione in vivo, sia in senso positivo che negativo (gene targeting, gene disruption).

Scerbatura Eliminazione a mano o mediante sarchiatura delle infestanti.

Sciafìlo (o ombrofilo) Che si sviluppa in condizioni di ridotta luminosità. Usato, in genere, per indicare le piante del sottobosco, delle grotte, ecc.

Sensibilità di un test È la misura di accuratezza data dalla proporzione di persone realmente malate che vengono riconosciute tali dal test. Viene calcolata, in una tavola di contingenza 2x2 (vd.), dalla frazione di veri positivi riconosciuti come tali diviso il totale degli individui realmente malati ($a/a+c$) (vd. anche specificità di un test e valore predittivo).

Sensibilità analitica di un test Percentuale di campioni che sono positivi al test sul totale dei campioni che effettivamente contengono l'analita che il test vuole ricercare; permette quindi di valutare i risultati "falsi negativi".

Sequenza codificante vd. Esone.

Sequenziamento del DNA (DNA sequencing) Determinazione della sequenza con cui i vari nucleotidi si susseguono in una molecola di DNA.

Sessile Attaccato direttamente alla base; non peduncolato, come una foglia senza picciolo.

SIC Sito di Importanza Comunitaria.

Simbiosi Associazione tra due o più organismi di specie diversa, detti simbiotici. Quando i simbiotici traggono reciproco vantaggio dall'associazione e nessuno degli individui delle due specie sia capace di vivere isolato, la simbiosi viene detta mutualistica o mutualismo.

SMV Virus del mosaico della soia.

Sonda (probe) In genetica molecolare, è una sequenza di DNA o RNA marcata con un isotopo radioattivo o in maniera non radioattiva (es. digossigenina), utilizzata per riconoscere la presenza di una sequenza complementare (in una miscela di numerosi frammenti di DNA o RNA) tramite ibridazione molecolare.

Southern blot Tecnica di biologia molecolare mediante la quale frammenti di DNA, generalmente ottenuti mediante digestione con enzimi di restrizione, vengono separati elettroforeticamente su gel di agarosio e trasferiti ad una membrana (di nylon o nitrocellulosa). Il DNA trasferito su membrana è successivamente ibridato con una sonda marcata (radioattivamente o non) che evidenzia il DNA di interesse.

Sovescio Interramento di piante coltivate per arricchire il terreno di materia organica.

Specie Categoria tassonomica che include gli individui appartenenti ad una o più popolazioni in grado di incrociarsi, realmente o virtualmente, dando origine ad una discendenza a sua volta fertile.

Specificità analitica di un test Percentuale di campioni che sono negativi al test sul totale dei campioni che effettivamente non contengono l'analita che il test vuole ricercare; permette quindi di valutare i risultati "falsi positivi".

Spermatofite Attuale denominazione delle Fanerogame (vd.). Comprendono le Angiosperme e le Gimnosperme.

Spina Formazione appuntita, rigida e lignificata, originata dai tessuti del fusto o da trasformazioni delle foglie.

Splicing dell'RNA Una delle fasi della maturazione delle molecole di RNA eterogeneo nucleare in RNA messaggero negli eucarioti. Consiste nel taglio e allontanamento degli introni (vd.) e saldatura dei tratti di RNA corrispondenti agli esoni (vd.). Le reazioni attraverso cui si realizza questo processo sono caratterizzate a numerosi enzimi e prevedono la partecipazione di piccole particelle ribonucleoproteiche contenenti RNA nucleare piccolo (vd.).

Stame Organo sessuale maschile del fiore.

Stigma (o stimma) Parte apicale espansa del pistillo, vischiosa o piumosa, sorretta o no dallo stilo. Ha funzione di ricezione del polline.

Stolone Fusto strisciante, parallelo alla superficie del suolo, in grado di emettere nuove radici, nuovi primordi fiorali e fogliari in corrispondenza dei nodi.

T4, fago Batteriofago a DNA che infetta *Escherichia coli*, importante modello di studio genetico. T4 è anche una preziosa fonte di enzimi applicati in biologia molecolare (DNA polimerasi, DNA ligasi, polinucleotide chinasi, ecc.).

Taq DNA polimerasi Enzima termostabile, prodotto dall'archebatterio *Thermus aquaticus*, che ha svolto un ruolo determinante per l'automazione e la diffusione della tecnica PCR.

Tasso di mutazione Numero di eventi mutazionali di un gene per unità di tempo (per esempio, per una generazione cellulare). Il tasso di mutazione in una cellula germinale è definito convenzionalmente dal

rapporto: $m = \frac{\text{numero di gameti in cui sia avvenuta la mutazione}}{\text{numero totale di gameti che danno origine alla generazione successiva}}$.

Taxon Termine che indica una categoria sistematica di qualsiasi grado (p.e. specie, genere, famiglia).

TBSV Virus del nanismo del pomodoro.

TCV Virus della ruga della rapa.

Tegumento Tessuto di rivestimento di un organo.

Telocentrico Cromosoma con un centromero in posizione terminale.

Telofase Stadio finale della divisione nucleare, mitotica e meiotica. Durante la telofase i cromosomi, raggiunti i poli del fuso, subiscono un processo di despiralizzazione e intorno alla cromatina di ognuno dei due nuclei figli si organizza un nuovo involucro nucleare. Contemporaneamente ha luogo il processo di segmentazione e separazione del citoplasma che dà origine alle due cellule figlie (citodieresi).

Telomero Porzione terminale di un cromosoma eucariotico.

Teratogeno Agente chimico, fisico o biologico che interferisce con il normale sviluppo embrionale, causando malformazioni congenite o aumentandone l'incidenza.

TEV Virus dell'incisione del tabacco.

TGS Transcriptional gene silencing.

Tipo selvatico (wild type) Per un dato organismo il genotipo o fenotipo (considerato "normale") prevalente in natura o nel ceppo standard di laboratorio.

TMV Virus del mosaico del tabacco.

Traduzione Processo di trasferimento dell'informazione contenuta in una molecola di RNA messaggero in una sequenza corrispondente di aminoacidi durante la biosintesi proteica.

Transgene Gene eterologo introdotto in un organismo transgenico. Il costrutto può essere semplicemente un gene appartenente a un organismo diverso, oppure un costrutto chimerico comprendente parte di geni diversi. L'espressione del transgene può essere regolata da promotori propri dell'organismo ospite, oppure da promotori di origine diversa, ad esempio virali.

Transgenico Organismo il cui genoma è stato modificato mediante l'introduzione di geni estranei con la tecnica del DNA ricombinante. Il nuovo gene può aggiungersi o sostituirsi al gene originario presente nell'organismo ricevente, oppure annullarne l'espressione (knock-out genico). Per ottenere un animale transgenico è possibile prelevare da una femmina l'oocita fecondato, e introdurre all'interno del nucleo il gene di interesse clonato in un vettore, di solito retrovirale. In alternativa, il gene può essere inserito in colture di cellule embrionali dalle quali sarà possibile ottenere successivamente un embrione. In ambedue gli approcci, lo zigote o l'embrione, nel caso di mammiferi, viene inserito nell'utero di un'altra femmina dove prosegue lo sviluppo sino al termine della gravidanza. Se l'organismo è in grado di riprodursi, il gene trasferito potrà essere trasmesso alla progenie anch'essa portatrice del nuovo fenotipo.

Trascrittasi inversa (DNA polimerasi RNA-dipendente) Enzima presente in alcuni virus a RNA (retrovirus) che catalizza la biosintesi di molecole di DNA su stampi di RNA a catena singola. L'enzima viene impiegato in ingegneria genetica per produrre molecole di cDNA da una preparazione purificata di RNA.

Trascritto Molecola di RNA prodotta dalla trascrizione di un gene ad opera della RNA polimerasi. Il trascritto primario di solito deve subire una serie di modificazioni prima di trasformarsi nelle molecole mature di RNA messaggero, ribosomiale o transfer funzionalmente attive.

Trascritto primario Primo prodotto, non ulteriormente elaborato (quindi contenente le sequenze corrispondenti sia agli esoni che agli introni) del processo di trascrizione del DNA. Negli eucarioti corrisponde all'RNA eterogeneo nucleare (hnRNA).

Trascrizione Processo di trasferimento dell'informazione contenuta nel DNA in una sequenza complementare di RNA; la reazione è catalizzata dall'enzima RNA polimerasi DNA-dipendente.

Trascrizione inversa Processo di biosintesi di filamenti di DNA su stampi di RNA ad opera dell'enzima DNA polimerasi RNA-dipendente o trascrittasi inversa. Si verifica in cellule infettate da virus a RNA della classe dei retrovirus. Negli esperimenti di ingegneria genetica, la trascrizione inversa viene condotta in vitro a partire da RNA purificato e porta alla sintesi di DNA complementare (cDNA).

Trasfezione Meccanismo mediante il quale cellule eucariotiche in coltura acquistano nuovi marcatori genetici mediante incorporazione di DNA eterologo.

Trasformazione 1) Trasformazione batterica: acquisizione di nuovi marcatori genetici mediante l'incorporazione di DNA esogeno in un batterio in stato di competenza. 2) Trasformazione delle cellule eucariotiche: conversione di cellule in coltura da uno stato normale ad uno stato di crescita non controllata, simile o identica alla condizione neoplastica.

Traslocazione Aberrazione cromosomica strutturale che consiste nel trasferimento di un segmento di cromosoma fra cromosomi diversi. Le traslocazioni comprendono: le traslocazioni reciproche, scambio simmetrico di segmenti di cromosoma fra cromosomi diversi; le traslocazioni robertsoniane (fusioni centriche), originano da due rotture sui cromosomi acrocentrici, a livello del centromero o in una regione vicina al centromero e dalla successiva fusione delle braccia lunghe; le traslocazioni non reciproche (traslocazioni per inserzione), originano da tre rotture cromosomiche, due delle quali sullo stesso cromosoma e la terza su un altro cromosoma; il segmento di cromosoma compreso tra le due rotture viene trasferito ed inserito sul cromosoma non omologo senza che si verifichi scambio reciproco di materiale.

Trasposone Sequenza di DNA in grado di promuovere il proprio spostamento in punti diversi del genoma. I trasposoni generalmente contengono numerosi geni e sono forniti alle estremità di sequenze di inserzione identiche che permettono loro di spostarsi facilmente da una posizione all'altra del genoma. Sinonimi: Elementi genetici trasponibili; elementi di inserzione.

Tripletta vd. Codone.

Trisomia Tipo di aneuploidia caratterizzata dalla presenza, in una cellula o un organismo diploide, di un cromosoma in sovrannumero (extracromosoma) in una coppia di omologhi ($2n+1$). Condizione più rara è la doppia trisomia ($2n+1+1$) che consiste nella presenza di un extracromosoma in due coppie omologhe diverse.

tRNA (RNA transfer) Piccole molecole di RNA che trasportano aminoacidi specifici verso la molecola dell'mRNA legata ai ribosomi, localizzandoli nella posizione esatta a livello della molecola polipeptidica in costruzione. L'aminoacido è inserito correttamente grazie alla complementarità tra una tripletta di nucleotidi presente ad un'estremità del tRNA (anticodone) e una specifica tripletta di nucleotidi (codone) presente sulla molecola di mRNA che codifica quella specifica proteina.

Trofismo In biologia Termine che si riferisce allo stato nutrizionale di un organo o di un organismo e ai fenomeni ad esso correlati.

Tropismo Movimento di orientamento compiuto dagli organismi sessili in risposta agli stimoli provenienti dall'ambiente circostante.

TYMV Virus del mosaico giallo della rapa.

Ufc unità formanti colonie, modalità di esprimere il numero di microrganismi contenuti in un campione.

Unisessuale Fiore che possiede organi riproduttivi solo maschili o solo femminili.

Unità di mappa o centimorgan (cM) Unità di misura in base alla quale viene espressa la distanza di due geni su un cromosoma e la lunghezza dei cromosomi nelle mappe genetiche. Una unità di mappa corrisponde alla distanza di due geni che presentano una frequenza di crossing over dell'1%, e quindi ad un tratto di cromosoma nel quale in media si verifica un crossing-over ogni 50 meiosi, generando due gameti ricombinanti su 200.

Validità analitica Sensibilità e specificità analitica di un test.

Variabilità Insieme delle differenze fenotipiche più o meno marcate esistenti tra gli individui di una stessa specie, animale o vegetale, con l'esclusione di quelle correlate al sesso o dipendenti da momenti diversi del ciclo vitale.

Variante Organismo che presenta uno o più caratteri differenti (biochimici, morfologici, antigenici, ecc.) da quelli tipici della specie o del gruppo di appartenenza, per quanto mantenga i tratti fondamentali di questi .

Vettore Nelle tecniche di DNA ricombinante, un plasmide, un batteriofago o altro elemento di DNA con capacità di replicazione autonoma, in cui è stato inserito del DNA estraneo (inserto). Con il vettore viene replicato anche l'inserto che può pertanto essere moltiplicato (clonato) e successivamente recuperato per svolgere tutte le analisi del caso. Un vettore deve contenere uno o più siti di restrizione, geni che conferiscano un qualche carattere fenotipico alle cellule destinate a ospitarlo (formazione di placche, resistenza ad un antibiotico o ad un farmaco, ecc.) e essere capace di replicazione autonoma in tali cellule.

Virus Parassita endocellulare costituito da DNA o RNA racchiuso in un involucro proteico (capside).

VRTP Piante resistenti agli attacchi virali.

Western blot Tecnica di biologia molecolare, mediante la quale molecole di proteine separate elettroforeticamente sono trasferite da un gel di poliacrilammide ad una membrana. Le proteine sono successivamente riconosciute generalmente tramite metodi immunologici.

Wild type vd. tipo selvatico.

WCMC WORLD CONSERVATION MONITORING CENTRE.

Xerofilo Individuo morfologicamente e fisiologicamente adattato alle condizioni aride.

Zigote Negli eucarioti è la cellula uovo fecondata, a partire dal momento della fusione dei pronuclei maschile e femminile sino all'inizio del processo di segmentazione. Lo zigote possiede un corredo cromosomico diploide, derivante dalla fusione dei corredi aploidi dei due gameti.

ZPS Zona di Protezione Speciale. Sono aree naturali individuate da ogni Stato Membro in conformità a quanto previsto dalla normativa europea (Direttiva Habitat).