

**T. Strachan e A.P. Read - Genetica umana molecolare -
UTET, Torino.**

Famiglie multigeniche:

- P.A.V. Anderson, R.M. Greenberg. Phylogeny of ion channels: clues to structure and function. *Comp. Biochem. Physiol. Part B* 129. 17-28. 2001.

Famiglie multigeniche

Dalla cinetica di riassociazione del DNA si inferisce l'esistenza di classi di sequenze identificabili dal numero di copie presenti sul genoma

- DNA in singola copia (o in numero di copie molto basso)
- DNA moderatamente ripetitivo
- DNA altamente ripetitivo

Famiglie multigeniche

Nell'uomo le famiglie geniche presentano variabilità per quanto riguarda la somiglianza della sequenza da parte dei diversi membri della famiglia e per quanto riguarda il grado in cui sequenze subgeniche particolarmente conservate definiscono la famiglia.

Si possono suddividere in diversi tipi:

- Famiglie geniche classiche
- Famiglie geniche che codificano prodotti con grandi domini altamente conservati
- Famiglie geniche che codificano prodotti con brevissimi motivi aminoacidici conservati
- Superfamiglie geniche

Famiglie geniche classiche

I membri presentano un elevato grado di omologia per quasi tutta la lunghezza del tratto di DNA codificante

Esempi:

- Singole famiglie di geni degli rRNA
- Singole famiglie di geni istonici

Famiglie geniche che codificano prodotti con grandi domini altamente conservati

I membri presentano un'omologia particolarmente pronunciata all'interno di regioni fortemente conservate

Esempi:

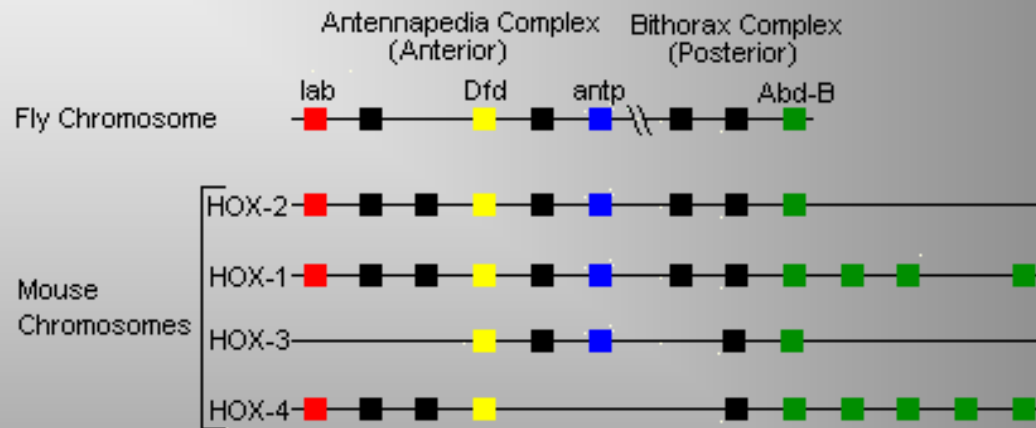
- Le omeobox



fruit fly



fruit fly embryo



mouse embryo



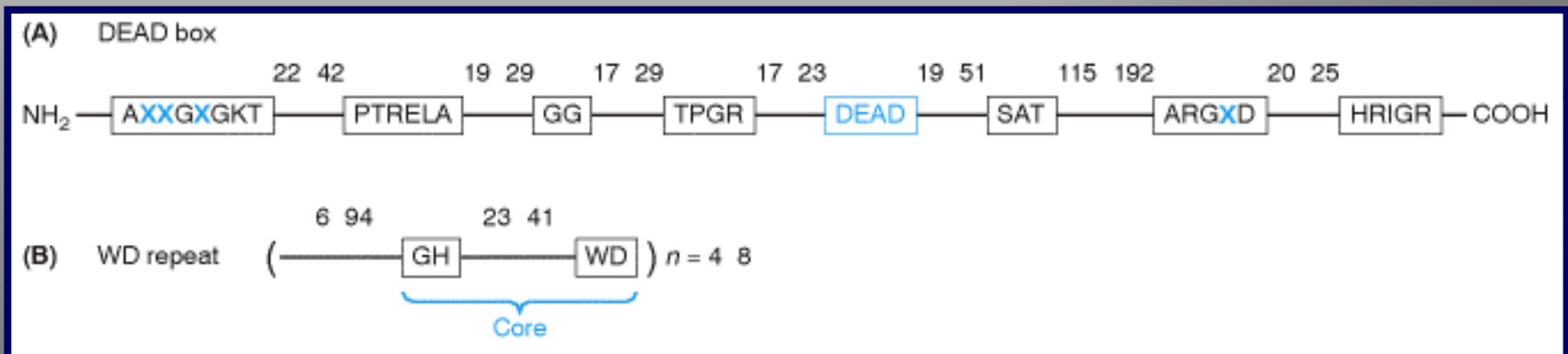
mouse

Famiglie geniche che codificano prodotti con brevissimi motivi aminoacidici conservati

I membri presentano motivi di sequenza conservati. Spesso svolgono funzioni correlate

Esempi:

- Famiglia DEAD box o famiglia dell'unità ripetuta WD

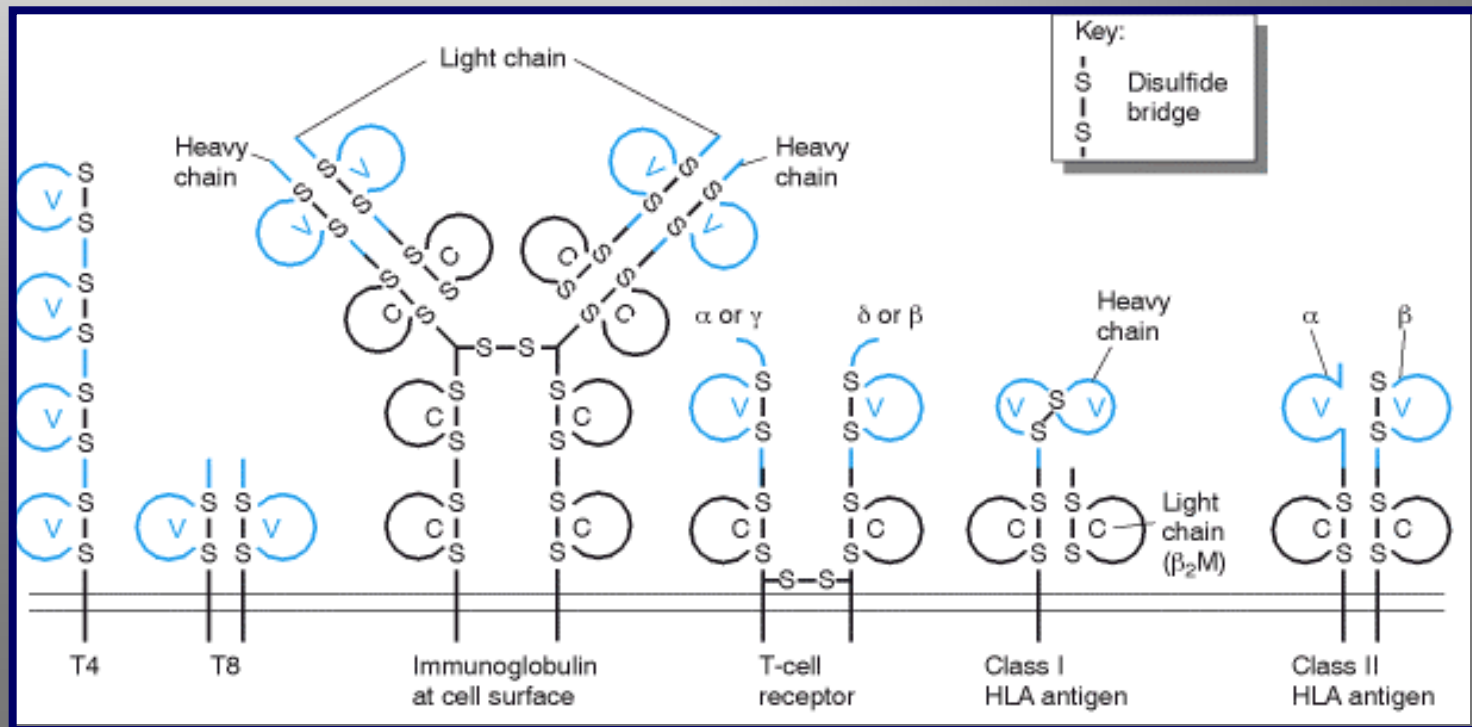


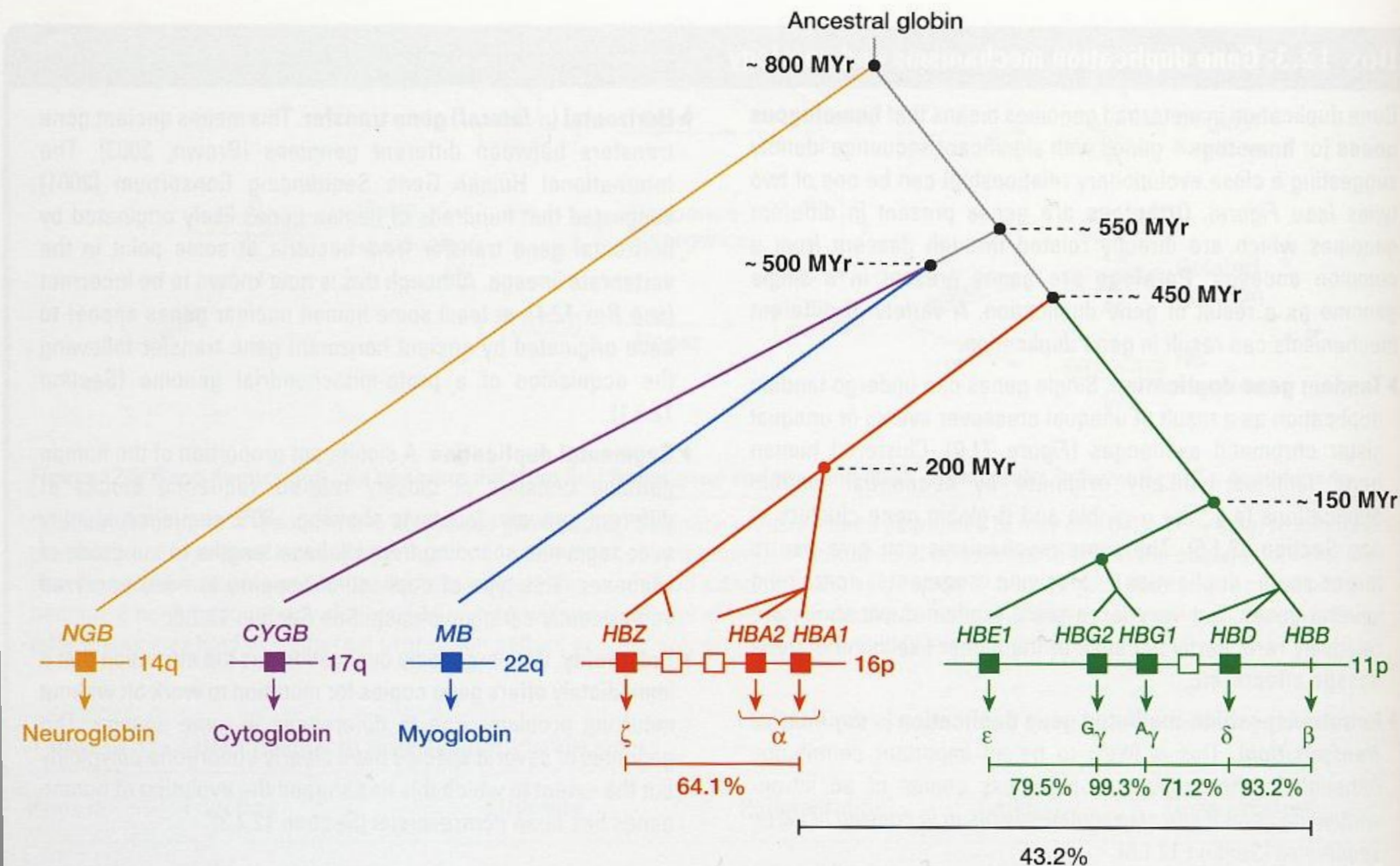
Superfamiglie geniche

I membri non presentano motivi aminoacidici particolarmente conservati. Possono però avere delle comuni e generiche caratteristiche strutturali.

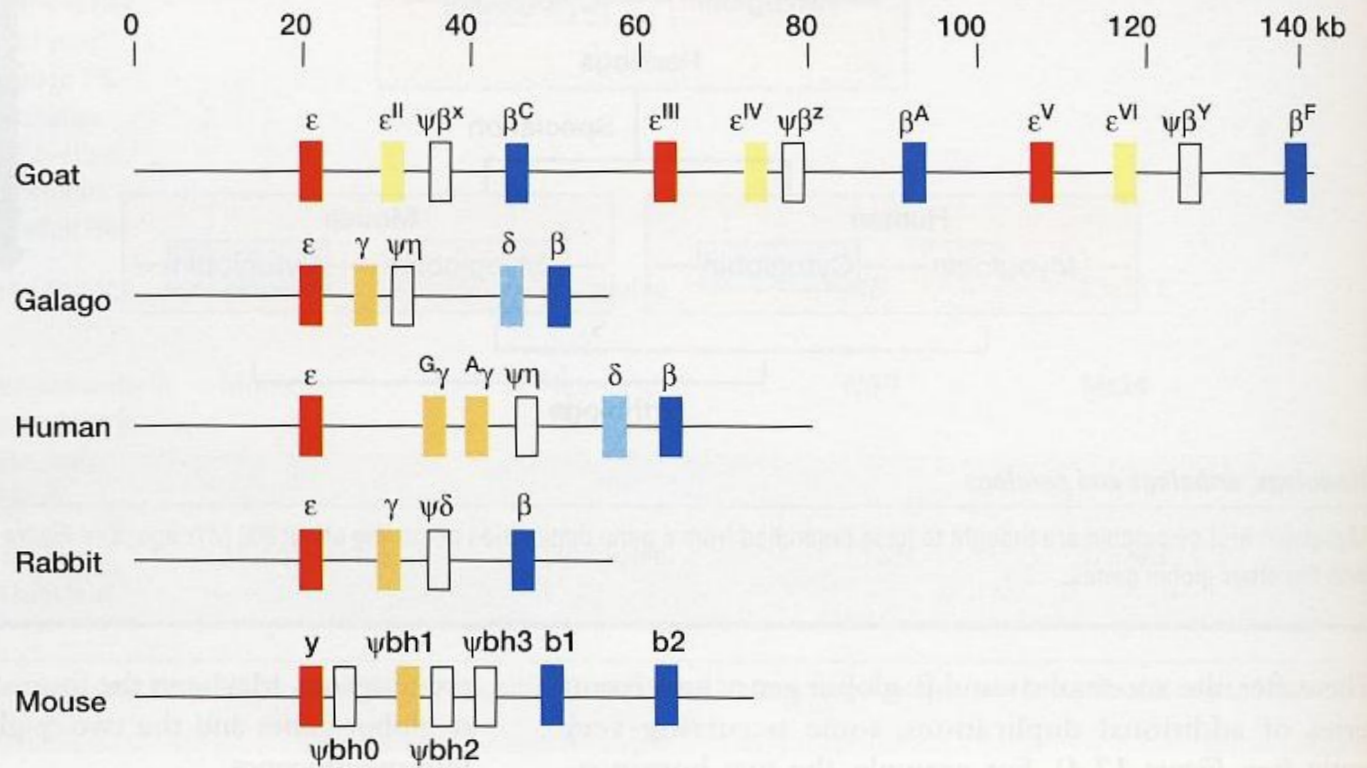
Esempi:

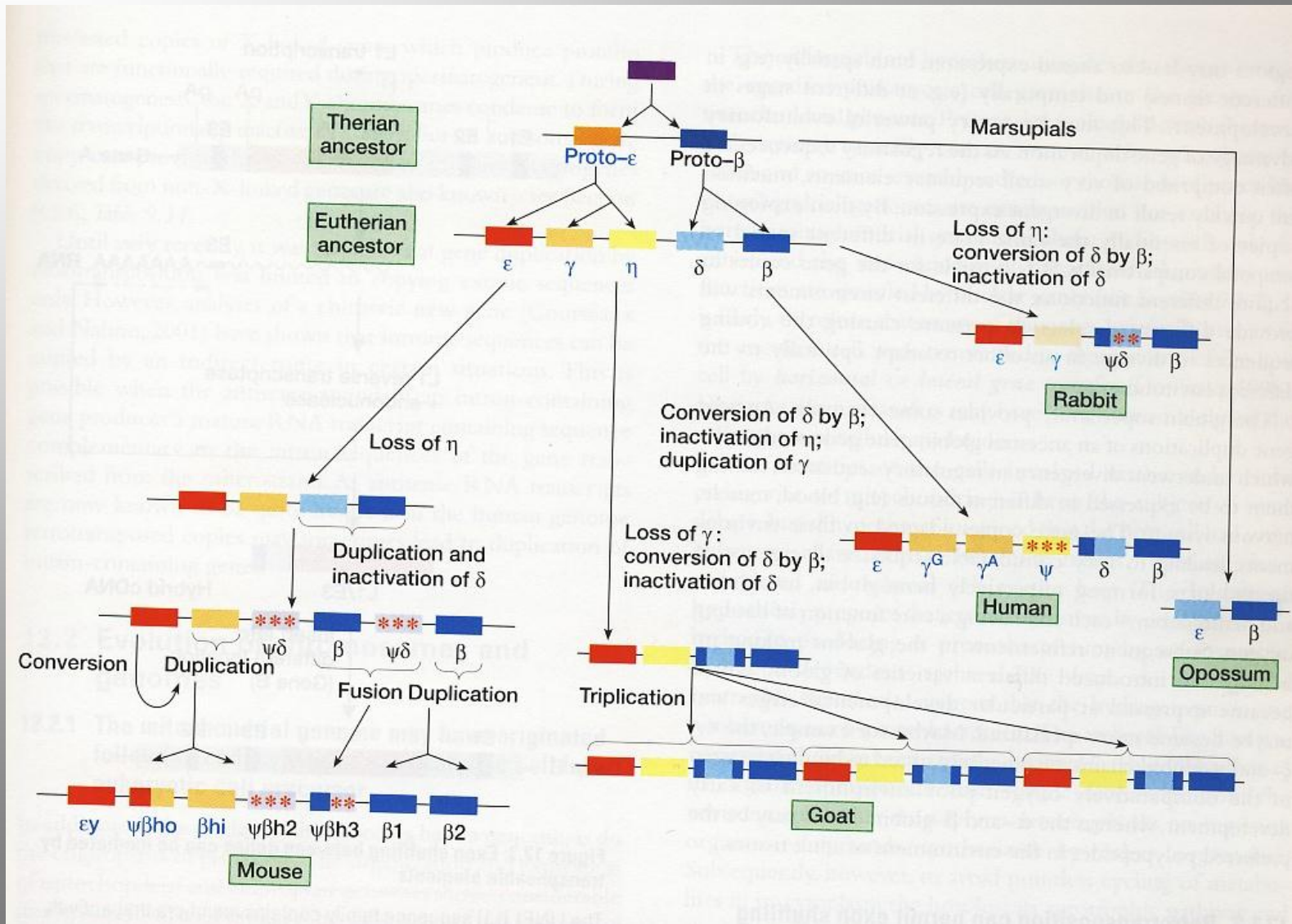
- Superfamiglia delle Ig

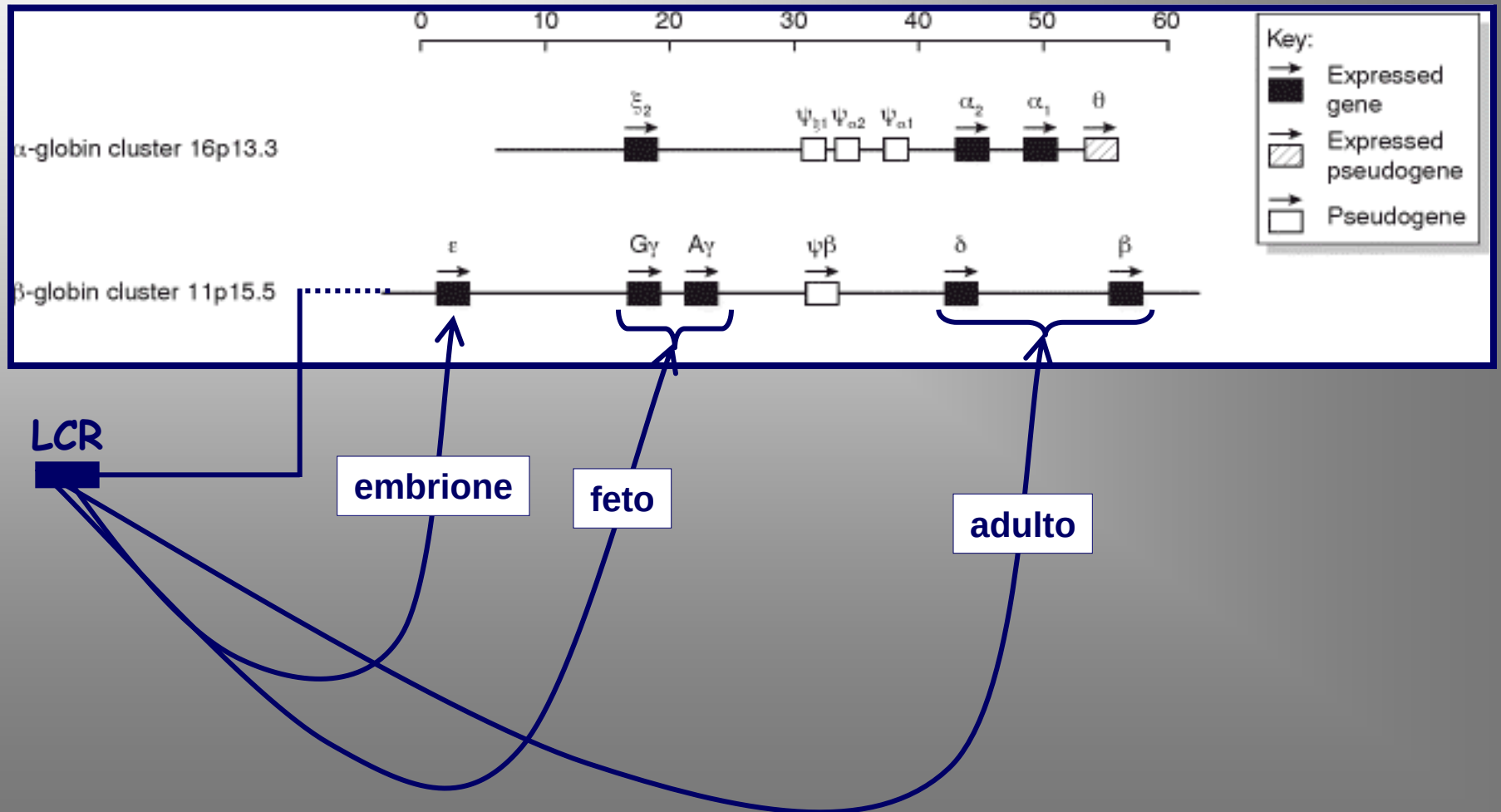




β-Globin cluster





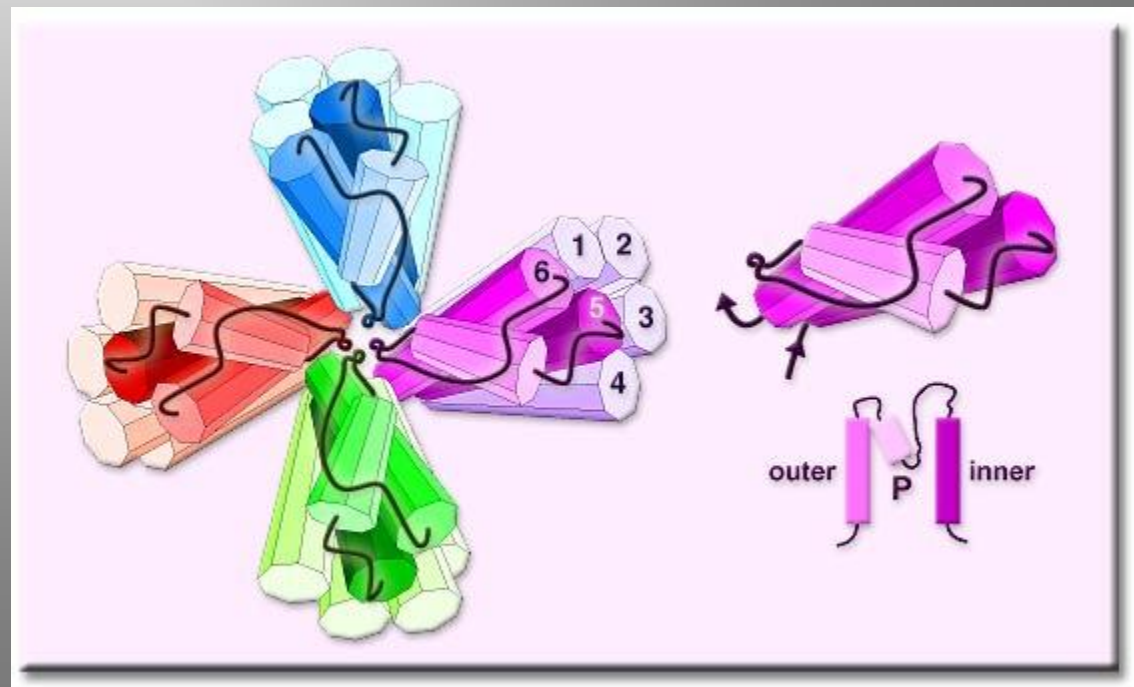
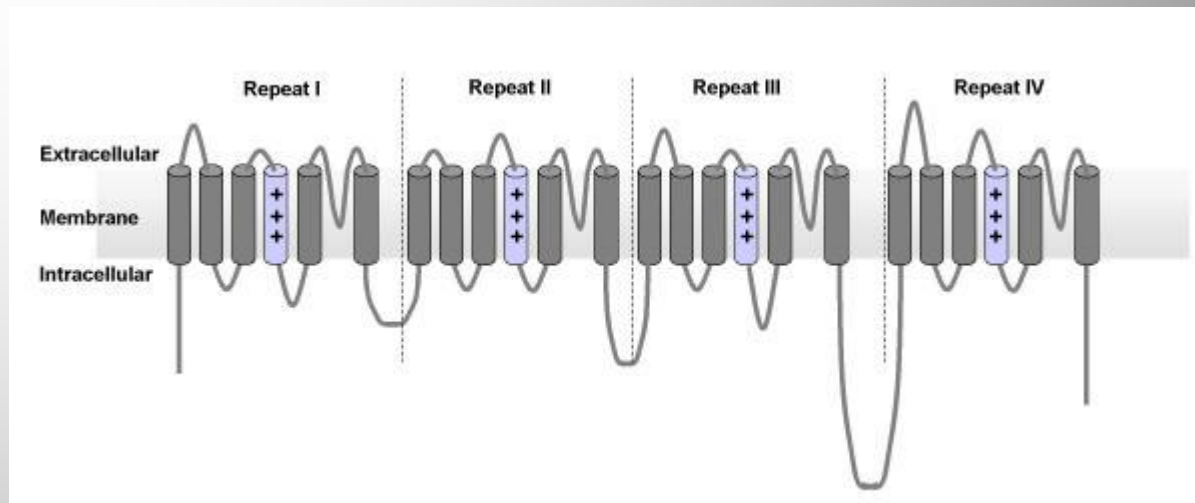


Altro esempio di superfamiglie multigeniche

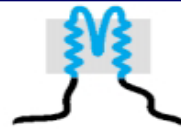
Canali Voltaggio-Dipendenti

I canali voltaggio-dipendenti hanno il compito di regolare il passaggio di ioni da e verso l'interno della cellula.

In sintesi, essi, al cambiamento del voltaggio (DDP) tra l'interno e l'esterno della membrana plasmatica, cambiano la loro conformazione molecolare e trasformano una struttura impermeabile in un "buco" attraverso il quale ioni selezionati possono passare

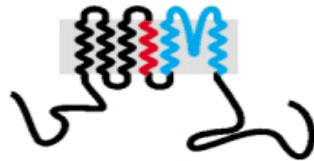


1 domain 2-TM



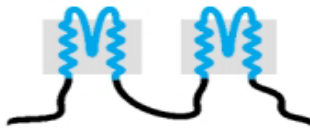
[Kir, KCsa]

1 domain, 6-TM



[K_v, ligand-gated K, CNG etc.]

2 domain, 2-TM



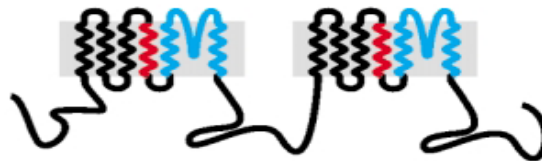
[CeK]

1 domain, 6-TM/2-TM



[TOK1]

2 domain, 6-TM



[TPC1]

4 domain, 6-TM



[Rb21, Ca]

