

Il **DNA** (acido desossiribonucleico) è formato da due filamenti polinucleotidici avvolti a elica intorno a un asse centrale. Ogni filamento è formato da uno scheletro di molecole di desossiribosio e gruppi fosfato alternati, dal quale sporgono lateralmente le basi azotate legate allo zucchero. I due filamenti sono tenuti uniti mediante legami a idrogeno tra le coppie di basi che si fronteggiano nella doppia elica.

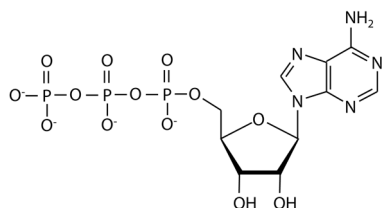
Le basi appaiate sono dette **complementari**. In particolare, l'adenina si appaia con la timina mediante due legami a idrogeno, mentre la guanina si appaia con la citosina attraverso tre legami a idrogeno.

L'**RNA** (acido ribonucleico) è una molecola a filamento singolo in cui lo zucchero è il ribosio e al posto della base azotata timina si trova uracile.

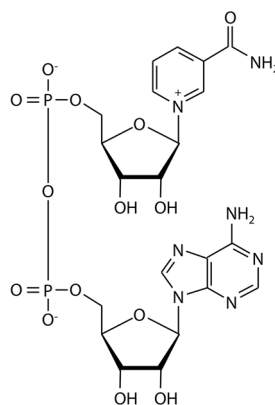
Derivati dei nucleotidi

Alcuni composti di grande rilevanza biologica, oltre agli acidi nucleici, sono formati da nucleotidi o nucleosidi:

- **ATP**: *adenosina trifosfato*; è un nucleoside formato dal ribosio che lega la base azotata adenina e tre gruppi fosfato utilizzato come molecola energetica fondamentale per svolgere le funzioni vitali. La sua idrolisi porta alla formazione di ADP, adenosina difosfato, e al rilascio di energia (circa 7,3 kcal), oltre che di uno dei tre gruppi fosfato;
- **GTP**: *guanosina trifosfato*; come l'ATP, con la guanina al posto dell'adenina. Utilizzato anch'esso come fonte di energia, soprattutto nella trasduzione del segnale per mezzo dei recettori accoppiati a proteine G (GPCR);
- **cAMP**: *adenosina monofosfato ciclico*; molecola utilizzata come secondo messaggero;
- **NAD⁺/NADH**: *nicotinammide adenina dinucleotide*; coenzima ossidoriduttivo coinvolto in molte reazioni, come per esempio in alcune tappe della glicolisi e del ciclo di Krebs;
- **FAD/FADH₂**: *flavina adenina dinucleotide*; altro coenzima ossidoriduttivo coinvolto nel ciclo di Krebs e nella catena di trasporto degli elettroni.



ATP



NAD

Sintesi

- Gli **acidi nucleici** sono macromolecole fondamentali per:
 - conservazione dell'informazione genetica;
 - trasmissione ereditaria;
 - sintesi delle proteine.
- I due principali acidi nucleici sono: DNA, acido desossiribonucleico e RNA, acido ribonucleico.
- Entrambi sono polimeri formati da monomeri chiamati **nucleotidi**; i nucleotidi sono uniti tra loro in catene lineari mediante legami fosfodiester.
- Un nucleotide è formato da tre componenti: zucchero pentoso + base azotata + gruppo fosfato
- Lo zucchero dei nucleotidi è un carboidrato a 5 atomi di carbonio, cioè un pentoso. Nell'RNA lo zucchero è il ribosio. Nel DNA lo zucchero è il desossiribosio.

- Quando lo zucchero è legato alla base azotata, i suoi carboni vengono numerati da 1' a 5'. Il simbolo ' si usa per distinguere i carboni dello zucchero da quelli della base azotata.
- Un **nucleoside** è formato da: zucchero + base azotata.
- Le **basi azotate** sono molecole eterocicliche contenenti azoto. Si dividono in due gruppi principali:
 - purine, con doppio anello (adenina e guaina);
 - pirimidine, con singolo anello (citosina, timina e uracile).
- Nel DNA è presente la timina. Nell'RNA la timina è sostituita dall'uracile.
- I nucleotidi si uniscono mediante legami fosfodiesteri. Il legame si forma tra:
 - il gruppo -OH sul C3' di un nucleotide;
 - il gruppo fosfato sul C5' del nucleotide successivo.
- La formazione del **legame** avviene tramite una reazione di condensazione. La catena risultante possiede una **direzionalità** precisa: per convenzione, le sequenze di DNA e RNA vengono scritte in direzione: 5' → 3'
- Oltre a costituire DNA e RNA, i nucleotidi partecipano a molte funzioni cellulari.
- ATP significa adenosina trifosfato. È formato da: adenina, ribosio, tre gruppi fosfato.
- GTP significa guanosina trifosfato. È simile all'ATP, ma contiene guanina al posto dell'adenina.
- cAMP significa adenosina monofosfato ciclico. È un importante secondo messaggero.
- NAD⁺ significa nicotinammide adenina dinucleotide. È un coenzima ossidoriduttivo. Partecipa a reazioni di trasferimento di elettroni.
 - La forma ossidata è NAD⁺.
 - La forma ridotta è NADH.
- FAD significa flavina adenina dinucleotide. È un altro coenzima ossidoriduttivo.
 - La forma ossidata è FAD.
 - La forma ridotta è FADH₂.

Schema riassuntivo

Elemento o concetto	Definizione essenziale
Nucleotide	Zucchero + base azotata + fosfato
Nucleoside	Zucchero + base azotata
Purine	Adenina e guanina
Pirimidine	Citosina, timina, uracile
DNA	Doppio filamento con desossiribosio e basi A, T, G, C
RNA	Singolo filamento con ribosio e basi A, U, G, C
Legame N-glicosidico	Unisce base azotata e zucchero
Legame fosfodiesteri	Unisce nucleotidi consecutivi
Estremità 5'	Estremità con fosfato libero
Estremità 3'	Estremità con -OH libero
Complementarietà	A-T, A-U, C-G
ATP	Molecola energetica principale
GTP	Energia e segnalazione tramite proteine G
cAMP	Secondo messaggero
NAD ⁺ /NADH	Coenzima redox
FAD/FADH ₂	Coenzima redox

1009 I corpi chetonici (acetoacetato, β -idrossibutirrato, acetone) sono prodotti nel fegato. Derivano dall'eccesso di acetyl-CoA durante la β -ossidazione degli acidi grassi. Sono utilizzati come fonte energetica alternativa, soprattutto in digiuno prolungato e possono essere impiegati da tessuti come cervello e muscoli. Risposta **D**.

1010 L'energia di attivazione è la barriera energetica che i reagenti devono superare per reagire. Gli enzimi la riducono stabilizzando lo stato di transizione. Risposta **B**. Questo accelera la velocità della reazione senza modificarne l'equilibrio e permette alle reazioni biologiche di avvenire in condizioni cellulari compatibili.

1011 Una caratteristica definente degli enhancer è la capacità di agire a **distanza** dal promotore mediante looping della cromatina; altre proprietà non costituiscono il tratto distintivo richiesto dal quesito.

1012 Il complesso PDH è un sistema multienzimatico che accelera la conversione irreversibile del piruvato in acetyl-CoA, con produzione di NADH e CO_2 . L'uso del verbo "**catalizza**" sottolinea la natura enzimatica del processo e il ruolo del complesso come punto di integrazione metabolica tra glicolisi e ciclo dell'acido citrico.

1013 La **fosforilazione** ossidativa sfrutta il gradiente protonico generato dalla catena di trasporto degli elettroni per alimentare l'ATP sintasi. Questo processo, localizzato sulla membrana mitocondriale interna, costituisce la principale fonte di ATP nelle cellule eucariotiche aerobiche.

1014 Il termine "**attivazione**" è l'unico che completa correttamente l'espressione "energia di attivazione", parametro cinetico su cui agiscono gli enzimi; non vengono consumati né modificano l'equilibrio termodinamico della reazione. Gli enzimi sono catalizzatori biologici, prevalentemente proteici, che aumentano la velocità delle reazioni stabilizzando lo stato di transizione e riducendo la barriera energetica. Non alterano la variazione di energia libera (ΔG) né la posizione dell'equilibrio chimico, ma accelerano il raggiungimento dell'equilibrio stesso.

1015 Il complesso ATP sintetasi sfrutta la forza protonmotrice generata dalla catena respiratoria per catalizzare la sintesi di ATP a partire da ADP e Pi. Il dominio F_0 è immerso nella membrana **interna** e funge da canale protonico, mentre il dominio F_1 protrude nella matrice mitocondriale, dove avviene la catalisi.

1016 Nella respirazione cellulare il glucosio perde elettroni (ossidazione) mentre i trasportatori come NAD^+ e FAD si riducono; pertanto l'unico termine corretto è **ossidati**. Nel catabolismo dei carboidrati, infatti, il glucosio viene progressivamente ossidato attraverso glicolisi, ciclo di Krebs e fosforilazione ossidativa. Gli elettroni liberati vengono trasferiti a NAD^+ e FAD e infine all'ossigeno nella catena respiratoria, portando alla formazione di CO_2 , H_2O e ATP.

1017 La via del pentoso fosfato comprende una fase ossidativa, che converte il glucosio-6-fosfato in ribuloso-5-fosfato con produzione di **NADPH**, e una fase non ossidativa, che interconverte zuccheri fosfati. Il NADPH fornisce potere riducente per biosintesi anaboliche (acidi grassi, colesterolo) e per il mantenimento del glutathione in forma ridotta, cruciale nella difesa dallo stress ossidativo.

1018 La risposta corretta è **ossigeno**: nessun altro composto soddisfa la definizione generale di anaerobiosi in senso biochimico. Nei processi anaerobici l'ossigeno molecolare non è coinvolto come accettore finale di elettroni. L'ATP viene prodotto tramite vie come la glicolisi seguita da fermentazione, che rigenera NAD^+ in assenza di catena respiratoria ossidativa.

1019 Il termine **attivo** identifica in modo univoco la regione funzionale dell'enzima deputata sia al riconoscimento che alla catalisi; alternative come "allosterico" non soddisfano entrambe le condizioni. Il sito attivo è una regione tridimensionale definita dall'enzima che ospita residui coinvolti nel legame del substrato e nella catalisi. La complementarità strutturale e chimica garantisce specificità ed efficienza catalitica.

1020 L'accumulo di CO_2 determina formazione di acido carbonico e aumento di H^+ , rilevato dai chemocettori centrali e periferici. Questo attiva i centri respiratori bulbari, incrementando frequenza e profondità degli atti respiratori.

1021 La fermentazione alcolica consente la riossidazione del NADH a NAD^+ in assenza di O_2 , permettendo la prosecuzione della glicolisi. È tipica di lieviti e alcuni microrganismi **anaerobi** o facoltativi.

1022 La **glicolisi** è una via metabolica universale che non richiede ossigeno e porta alla formazione netta di ATP e NADH, fornendo i substrati per le fasi ossidative successive. È l'unico processo citosolico che avvia la respirazione cellulare producendo piruvato; le altre fasi sono mitocondriali e successive.

1529 Se il carattere è recessivo non legato al sesso e monofattoriale possiamo dedurre che i genotipi degli individui affetti siano omozigoti recessivi (aa) mentre i sani e portatori sani sono rispettivamente omozigoti dominanti (AA) ed eterozigoti (Aa). Grazie a questa premessa possiamo dire che il maschio di F2 è omozigote recessivo (aa) perché malato (**A** errata); anche **B** è errata perché nella F3 sono presenti individui affetti quindi omozigoti recessivi (non sono tutti eterozigoti). La femmina 5 potrebbe essere sana o portatrice sana quindi non possiamo affermare con sicurezza che sia eterozigote (**C** errata). Generando un maschio affetto (individuo 4 di F2 genotipo aa) i genitori in F1 sono eterozigoti (**D** errata). La risposta corretta è la **E**: la femmina 3 è eterozigote perché in F3 sono presenti individui sia malati sia sani.

1530 Risposta **B**. Nei cromosomi omologhi i geni che determinano lo stesso carattere si trovano in loci corrispondenti (stessa "posizione" sui due cromosomi). In quel locus possono esserci alleli diversi (es. dominante o recessivo), ma il posto è lo stesso. Questo è alla base della segregazione mendeliana degli alleli.

1531 Risposta **B**. La gatta "a corazza di tartaruga" deve avere entrambi gli alleli (nero e giallo) sui due cromosomi X: $X^N X^G$. Questo la rende eterozigote. Le chiazze derivano dall'inattivazione casuale di uno dei due cromosomi X nelle diverse cellule.

1532 L'incrocio tra due cani senza pelo è: $Hh \times Hh$. Da questo risultano: 1/4 HH (genotipo letale, nati morti), 1/2 Hh (senza pelo), 1/4 hh (pelo normale). Tra i nati vivi restano 2/3 Hh (senza pelo) e 1/3 hh. Risposta **E**.

1533 Risposta **A**. Ogni figlio riceve un set di cromosomi (e quindi di alleli) dalla madre e uno dal padre. Perciò, in media, ottiene metà del patrimonio genetico da ciascun genitore. La somiglianza fenotipica può variare per dominanza, ricombinazione e ambiente, ma non cambia la "metà e metà" genetica.

1534 L'incrocio tra due piante eterozigoti rosse è: $Rr \times Rr$ (R dominante su r). La discendenza genotipica attesa è 1 RR : 2 Rr : 1 rr. Quindi l'assortimento corretto è RR, Rr, Rr, rr. Risposta **C**.

1535 Risposta **A**. Unendo due nuclei di cellule uovo si fondono due patrimoni X (nessun Y), quindi l'individuo sarebbe XX. Questo porta a un individuo di sesso femminile.

1536 Risposta **D**. I gruppi sanguigni (sistema AB0) dipendono da più alleli dello stesso gene: A, B e 0. Quindi è un classico esempio di allelia multipla

(più di due varianti alleliche nella popolazione). A e B sono inoltre codominanti tra loro, mentre 0 è recessivo.

1537 Dall'incrocio $AA \times aa$ tutti i figli risultano Aa (eterozigoti). Poiché A è dominante, tutti mostrano lo stesso fenotipo dominante. Quindi la progenie ha fenotipo uguale. Risposta **C**.

1538 Il figlio sordo deve essere dd (recessivo). Se i genitori non hanno problemi di udito, non possono essere dd: devono avere almeno un allele D. Per generare un figlio dd, entrambi devono essere portatori: $Dd \times Dd$. Risposta **C**.

1539 Se l'incrocio "alta $\times$ nana" dà 50% di piante alte e 50% nane, è un rapporto tipico di test-cross. Questo accade quando la pianta alta è eterozigote (Tt) e la nana è omozigote recessiva (tt). Quindi: alta eterozigote + nana omozigote. Risposta **B**.

1540 Se dall'incrocio iniziale con bianco si ottiene una F1 tutta nera, il nero è dominante e il genitore nero era verosimilmente omozigote. Incrociando due F1 (eterozigoti) in F2 ricompare il fenotipo recessivo bianco in rapporto mendeliano 3:1. Quindi il bianco riappare, ma il nero resta più frequente. Risposta **A**.

1541 Dal testo del quesito possiamo ipotizzare i genotipi degli individui F1 ed F2: essendo il figlio maschio F2 affetto ($X^e Y$), la madre 2 dev'essere portatrice sana ($X^E X^e$) mentre il padre 1 è sano ($X^E Y$). Notiamo che in F3 la femmina 4 è affetta ($X^e X^e$) pertanto la madre, 5, dev'essere portatrice sana ($X^E X^e$). Da ciò si deduce che la risposta corretta è la **D**.

1542 Risposta **A**. Un carattere autosomico dominante è localizzato su un autosoma, quindi non dipende dal sesso. Per questo tende a manifestarsi in maschi e femmine con uguale frequenza. Basta una sola copia dell'allele dominante per esprimere il fenotipo.

1543 Dal testo del quesito possiamo dire che il genotipo di un maschio affetto è $X^d Y$, quello di una femmina sana è $X^D X^D$, una femmina portatrice è $X^D X^d$, una femmina affetta è $X^d X^d$.

Poiché la donna 3 di F1 genera un maschio affetto da padre sano, dev'essere portatrice sana quindi la risposta corretta è la **A**. La **B** è errata: se la donna 1 di P fosse omozigote non ci sarebbe il maschio 1 F1 malato; della donna 2 di F1 non possiamo dire che è sicuramente eterozigote perché non conosciamo la prole (**C** errata); la **D** è errata perché la malattia si vede subito, non con il passare del tempo; la **E** è errata perché non conoscendo la prole della donna 2 di F2 non possiamo affermare con sicurezza che sia omozigote.