

Cristina Cavazzuti
Daniela Damiano

Biologia

Terza edizione

Capitolo 3

Riproduzione cellulare ed ereditarietà

1. Il ciclo cellulare e la mitosi
2. La meiosi e la riproduzione sessuata
3. Le leggi di Mendel
4. La genetica umana

Lezione 1

Il ciclo cellulare e la mitosi

1. Riproduzione a sessuata e sessuata

La capacità di generare nuove cellule è alla base dei seguenti processi vitali:

- la **riproduzione**, ossia la possibilità di perpetuare nel tempo la propria specie;
- la **crescita** di un organismo pluricellulare;
- la **sostituzione** delle cellule morte o danneggiate durante la vita dell'individuo.



In natura esistono due tipi di riproduzione:

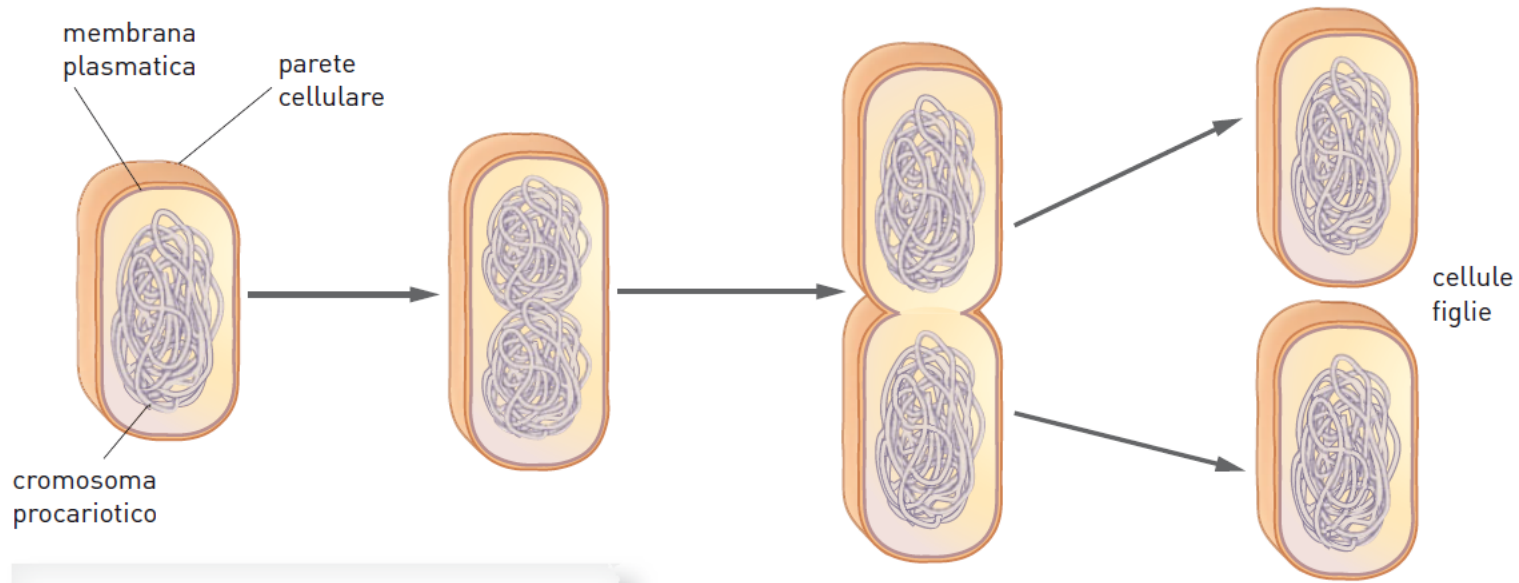
- *sessuata*: tipica di quasi tutti gli animali;
- *asessuata*: tipica degli organismi più semplici e meno evoluti.

Nella riproduzione a sessuata, la prole è costituita da un **clone** dell'organismo di partenza.

1. Riproduzione a sessuata e sessuata

La riproduzione a sessuata corrisponde alla semplice **divisione cellulare** (*scissione, gemmazione o propagazione*).

I procarioti si riproducono attraverso il processo di **scissione binaria**.



2. Il ciclo cellulare

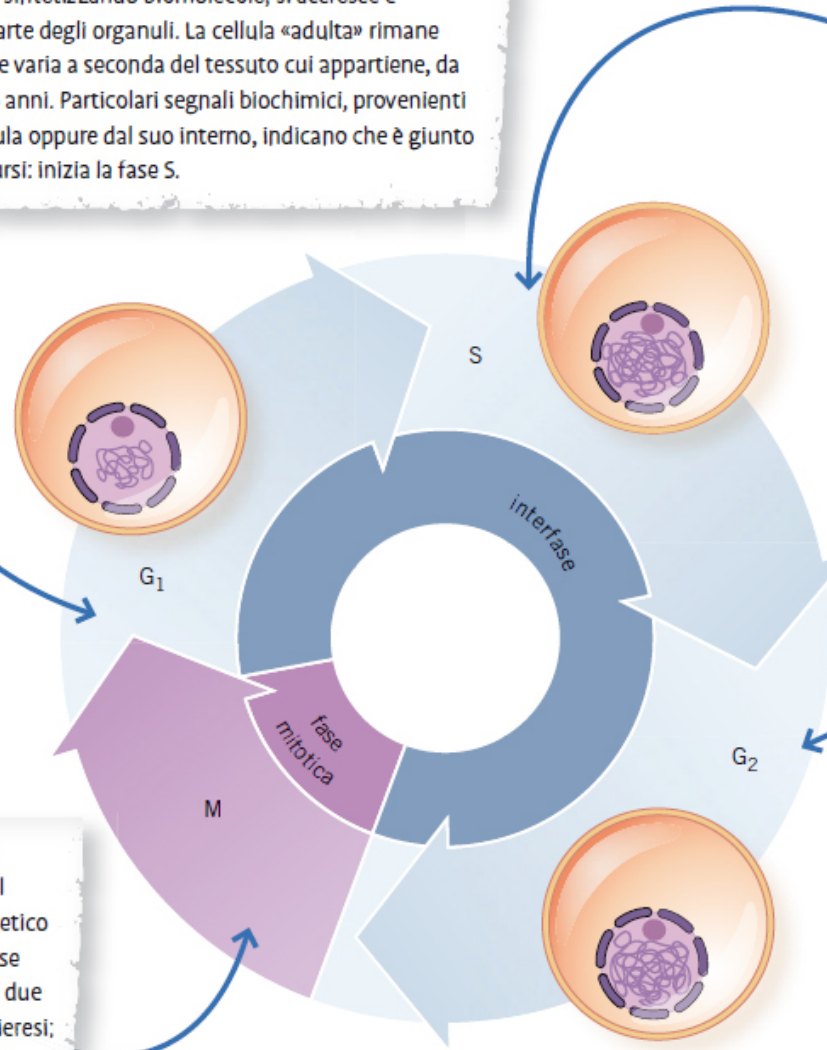
Il ciclo cellulare è l'arco di vita di una cellula eucariotica e si divide in due fasi: *interfase* e *fase mitotica*.

1 Fase G₁: la cellula, sintetizzando biomolecole, si accresce e fabbrica la maggior parte degli organuli. La cellula «adulta» rimane in G₁ per un tempo che varia a seconda del tessuto cui appartiene, da pochi minuti a mesi o anni. Particolari segnali biochimici, provenienti dall'esterno della cellula oppure dal suo interno, indicano che è giunto il momento di riprodursi: inizia la fase S.

2 Fase S: la cellula continua ad accrescersi e duplica il proprio corredo genetico, sintetizzando una copia identica del DNA presente nel nucleo. A questo punto il materiale genetico si presenta come un miscuglio di DNA e proteine che forma una massa di fibre lunghe e aggrovigliate detta cromatina.

3 Fase G₂: si verificano gli ultimi preparativi per la divisione: la cellula assembla gli «strumenti» necessari a dividersi, come i microtubuli e i filamenti; inoltre produce le proteine che saranno attive durante la divisione e controlla il DNA duplicato al fine di correggere eventuali errori.

4 Fase M: la cellula si divide per mitosi il proprio materiale genetico (già duplicato nella fase S) e quindi si divide in due cellule figlie per citodieresi; ogni cellula figlia riceve un identico patrimonio ereditario.



3. La fase mitotica

La fase mitotica, o **fase M**, è lo stadio del ciclo cellulare in cui la cellula si divide.

La **fase M** comprende due fasi:

- la **mitosi**;
- la **citodieresi**.

La *mitosi* distribuisce i cromosomi equamente nelle cellule figlie, che saranno così identiche tra loro e alla cellula di partenza.

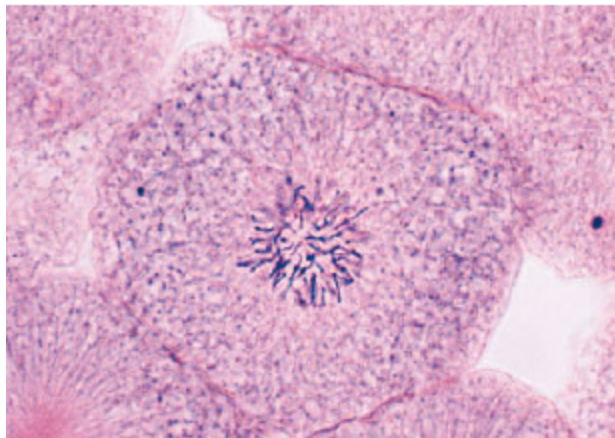
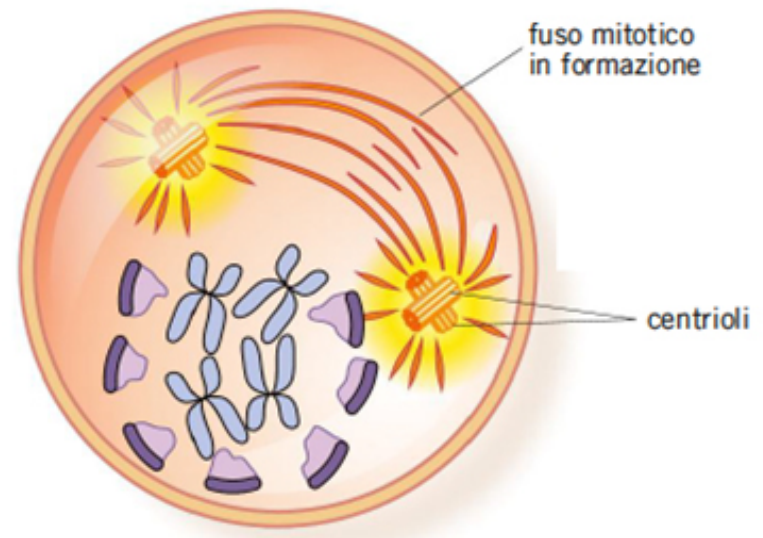
Può essere suddivisa in quattro passaggi:

- profase**;
- metafase**;
- anafase**;
- telofase**.

Al termine della mitosi avviene la separazione delle cellule figlie, ciascuna col proprio nucleo; questa fase prende il nome di *citodieresi*.

3. La fase mitotica

Nella **profase** la cromatina si compatta e forma i cromosomi. Ciascuno è costituito dalle due copie di DNA formate nella fase S (i cromatidi fratelli) unite in un punto chiamato *centromero*; la membrana nucleare comincia a dissolversi e nel citoplasma inizia a formarsi il *fuso mitotico*.



cellula animale in profase

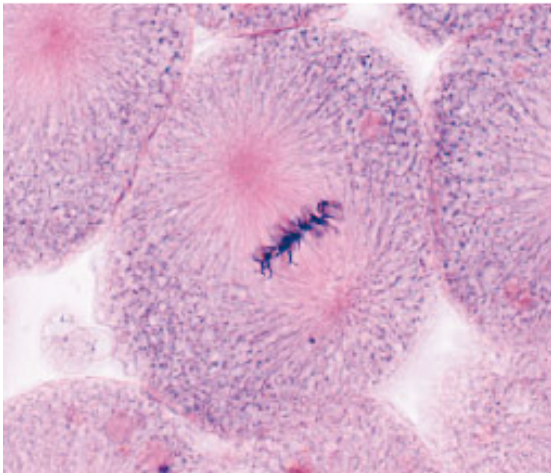
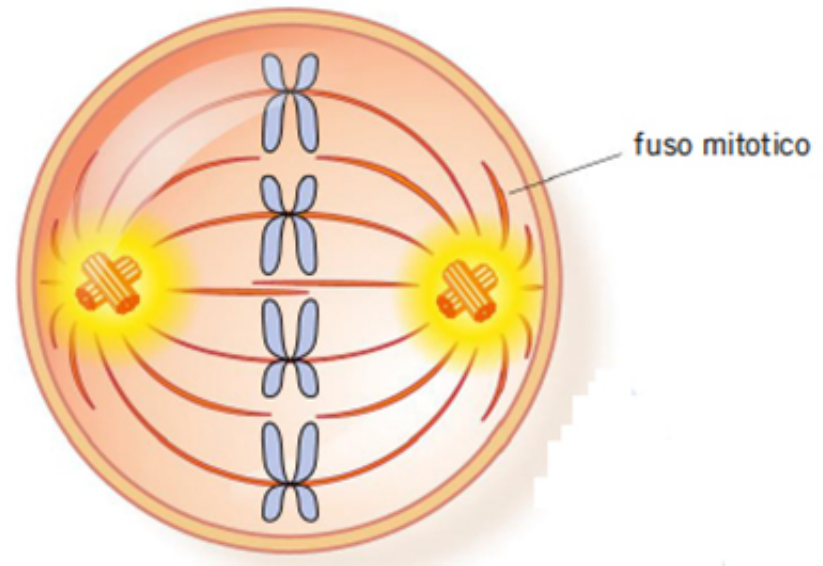


cellula vegetale in profase

3. La fase mitotica

Il passaggio alla **metafase** è segnato dalla scomparsa della membrana nucleare.

I cromosomi si dispongono lungo il *piano equatoriale* della cellula e i microtubuli che costituiscono il fuso mitotico si agganciano a ogni centromero.



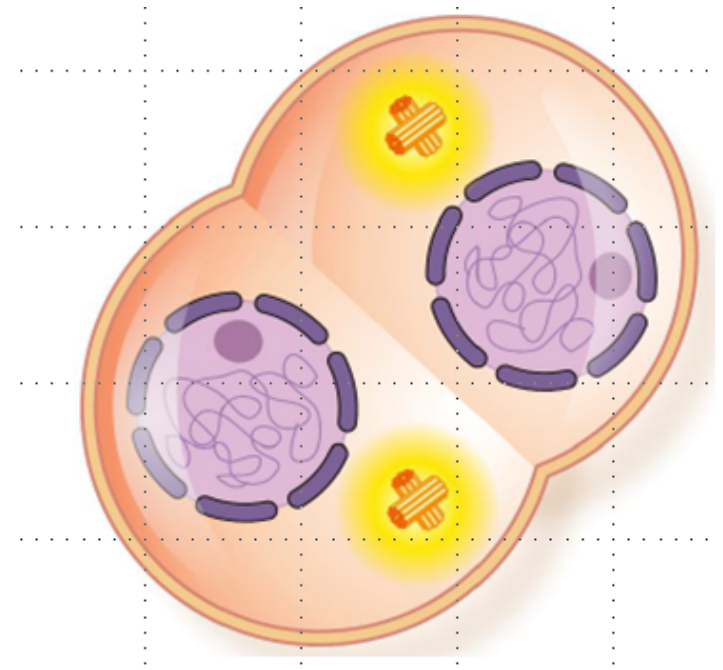
cellula animale in metafase



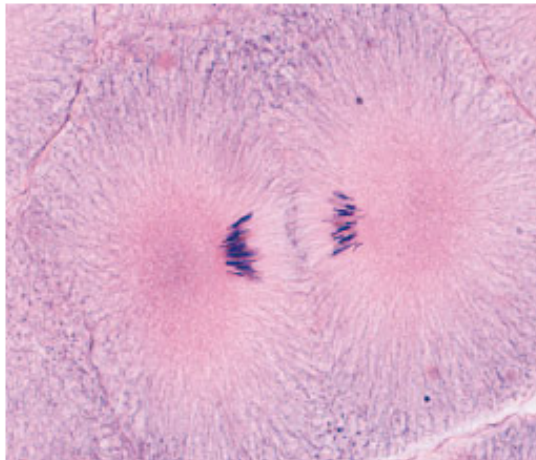
cellula vegetale in metafase

3. La fase mitotica

Nell' **anafase** i cromatidi fratelli si separano e ciascuno è considerato un *cromosoma figlio*. I centromeri trascinano i cromosomi figli ai due *poli* opposti della cellula. Alla fine dell' anafase, a ciascun polo si trova una serie completa di cromosomi.



cellula animale in anafase

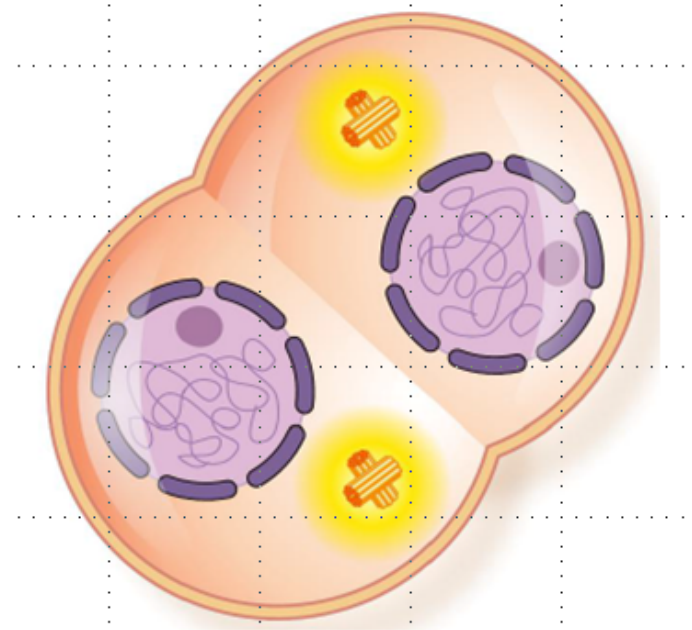


cellula vegetale in anafase

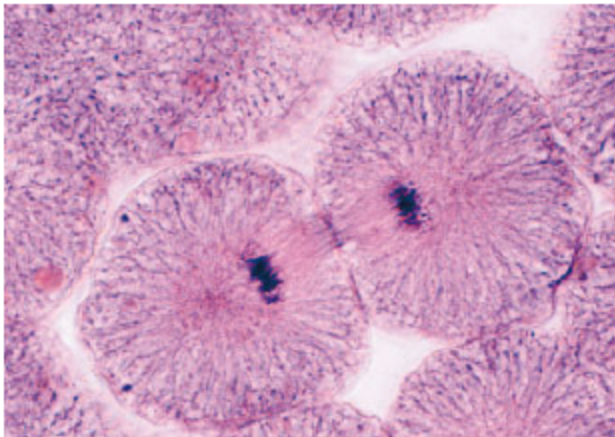


3. La fase mitotica

La **telofase** ha inizio quando i cromosomi figli raggiungono i poli della cellula e sono circondati da una nuova membrana nucleare, formando i due nuclei figli. La cellula si allunga e i cromosomi si despiralizzano. Alla fine della telofase, il fuso mitotico scompare.



cellula animale in telofase



cellula vegetale in telofase

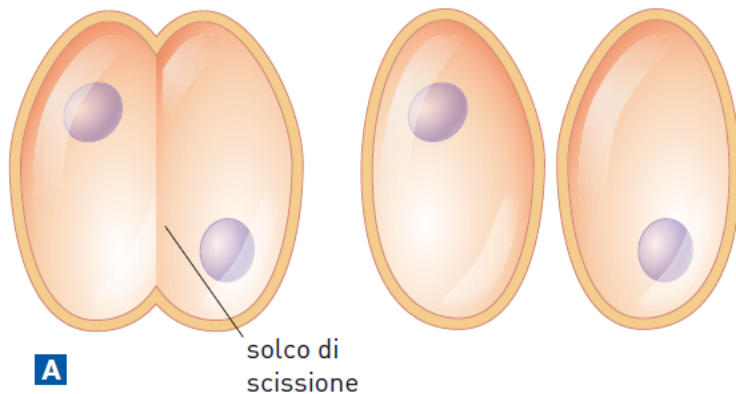


3. La fase mitotica

La mitosi e la citodieresi producono due cellule identiche.

Nelle **cellule animali (A)** la citodieresi avviene tramite la formazione di un solco di scissione nel citoplasma della cellula madre.

Nelle **cellule vegetali (B)** durante la citodieresi si forma un setto di separazione, la piastra cellulare, costituito di cellulosa che si accresce dividendo in due la cellula madre.

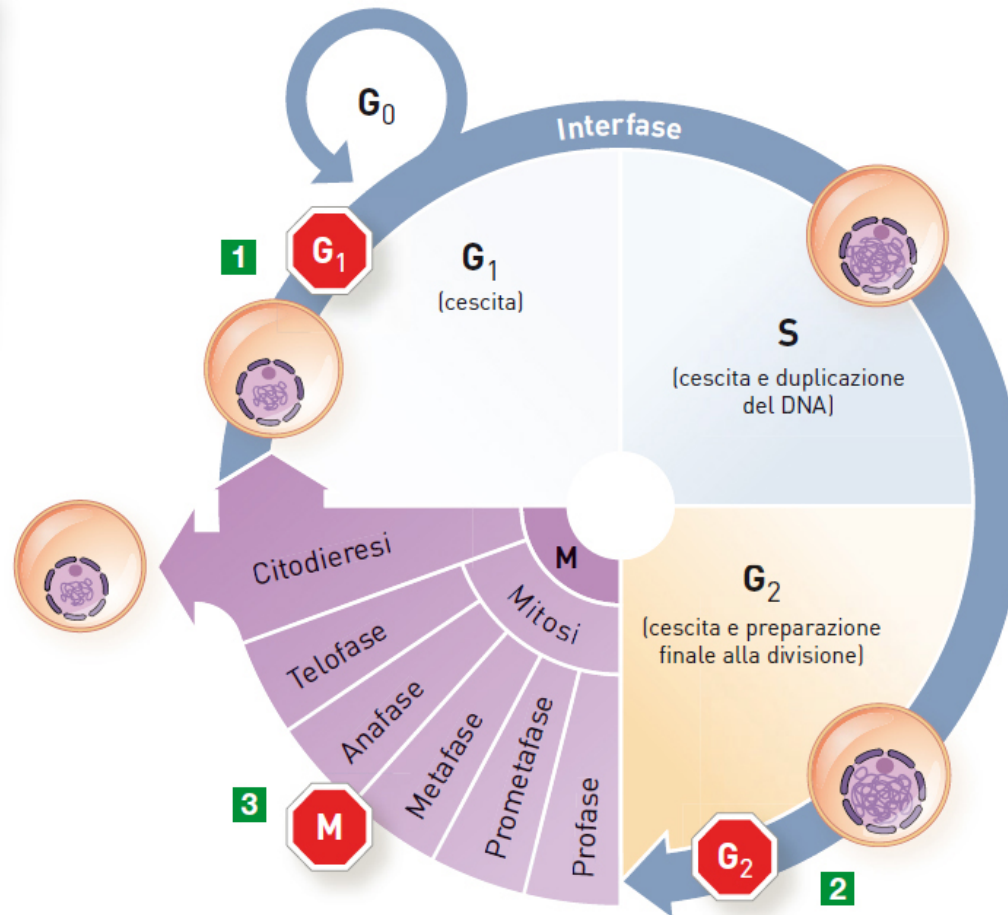


4. Il controllo del ciclo cellulare

Il ciclo cellulare è regolato da precisi **punti di controllo** che ubbidiscono a specifici segnali e che possono incappare in errori.

1 Il **punto di controllo G₁** controlla il ciclo cellulare. La cellula entra nella fase G₀ oppure, se è danneggiata in modo irreparabile, avviene l'apoptosi. Se non ci sono errori la cellula è avviata alla divisione.

3 Il **punto di controllo M** controlla il fuso mitotico. Se i cromosomi non sono allineati correttamente, la mitosi non procede.



2 Il **punto di controllo G₂** controlla la mitosi. La divisione mitotica avviene solo se il DNA è duplicato correttamente, altrimenti avviene l'apoptosi.

Lezione 2

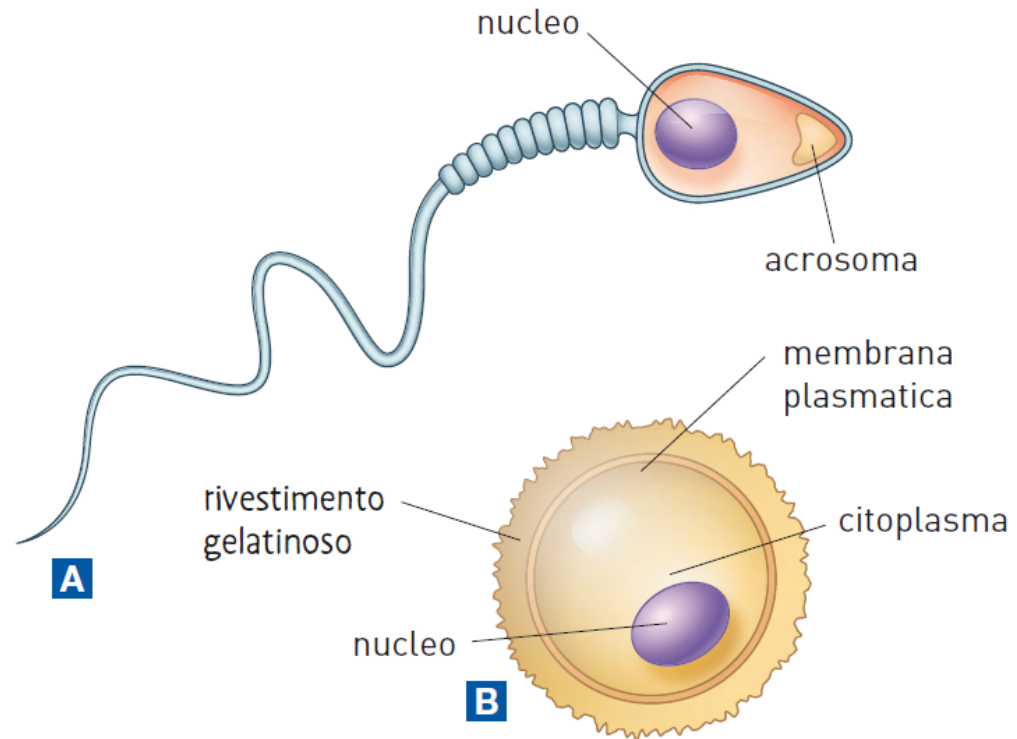
La meiosi e la riproduzione sessuata

5. La riproduzione sessuata

La riproduzione sessuata implica la formazione dei **gameti** e la **fecondazione**.

Nella fecondazione, il gamete maschile si unisce al gamete femminile. Il risultato è lo **zigote**, la cellula da cui si svilupperà l'individuo.

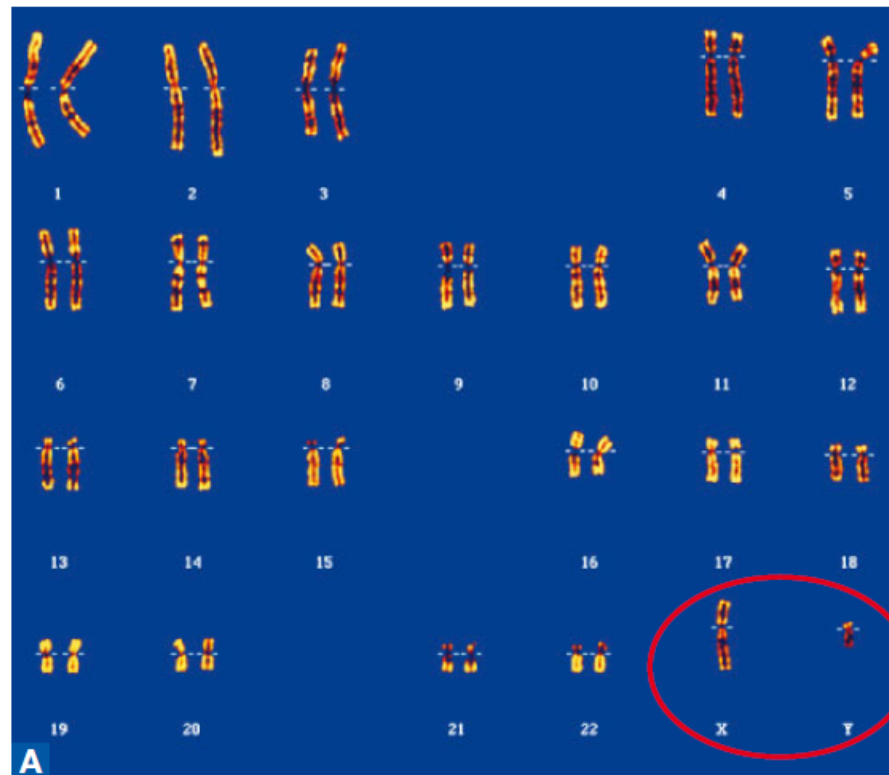
Gli **spermatozoi** (A) sono i gameti maschili, mentre le **cellule uovo** (B) sono i gameti femminili.



5. La riproduzione sessuata

I cromosomi paterni e quelli materni si uniscono a formare il **cariotipo** dell' organismo figlio.

Nell' essere umano il cariotipo o corredo cromosomico è costituito da 46 cromosomi. Ogni cellula del corpo umano contiene 23 coppie di cromosomi omologhi e, perciò, si dice *diploide*. Le cellule diploidi sono dette **cellule somatiche**.

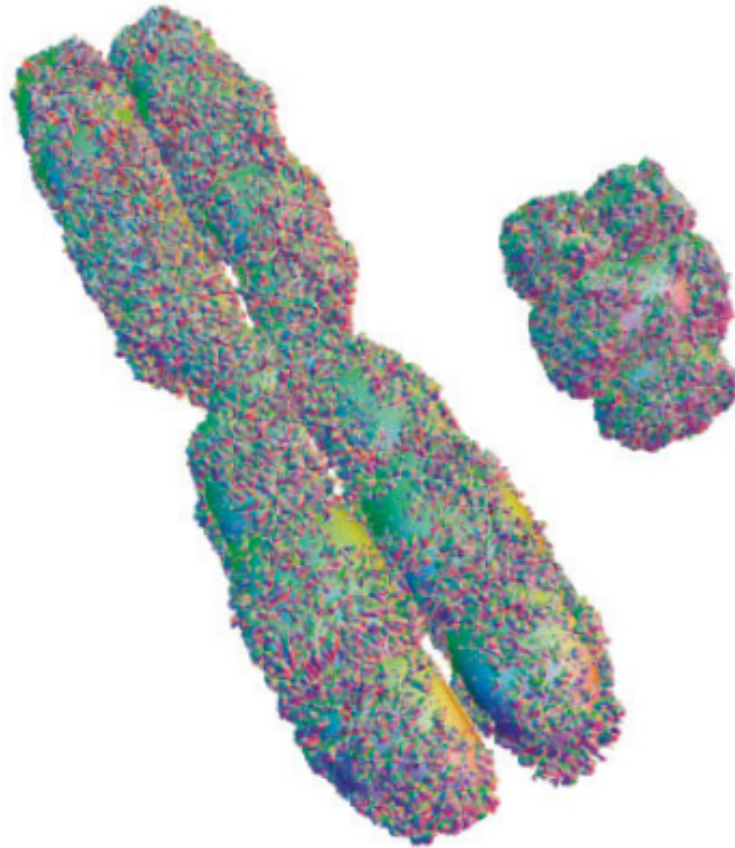


5. La riproduzione sessuata

La 23^a coppia di cromosomi rappresenta i **cromosomi sessuali**, detti **autosomi**, e determina il sesso dell'individuo.

I cromosomi sessuali si presentano in due forme, indicate con X e Y.

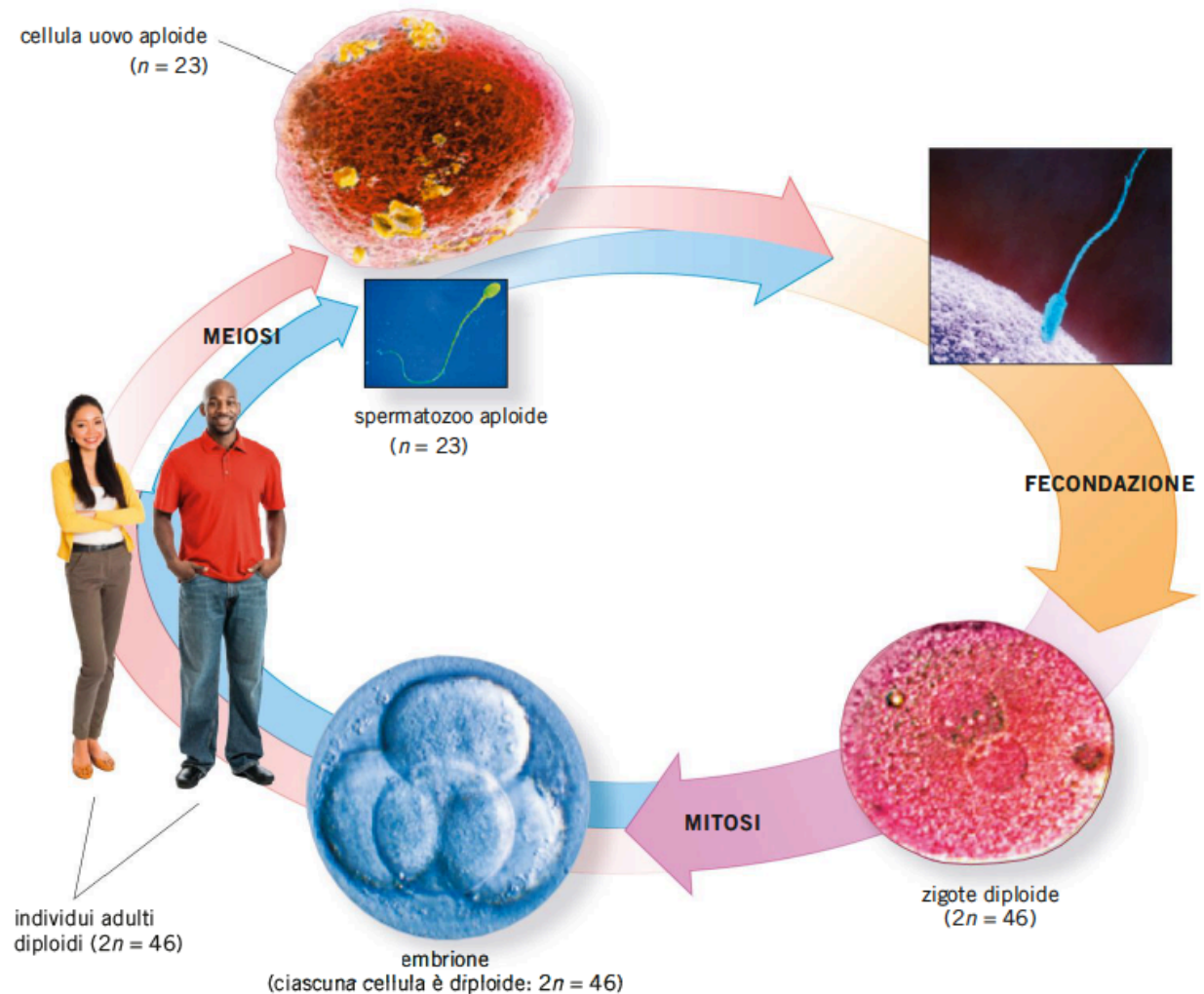
Le femmine hanno la coppia di cromosomi **XX**, mentre i maschi hanno **XY**.



6. Il ciclo vitale umano

Quasi tutte le cellule del nostro corpo sono **diploidi** ($2n = 46$). Fanno eccezione i gameti, che derivano dal processo di divisione meiotica e sono **aploidi** (n).

Quando avviene la fecondazione, il nucleo aploide del gamete maschile (n) e il nucleo aploide della cellula uovo (n) si fondono a dare uno **zigote**. L'alternanza tra meiosi e fecondazione mantiene costante il numero di cromosomi tipico di una specie.



7. La meiosi

La **meiosi** è un processo di divisione cellulare che, a partire da una cellula diploide, porta alla formazione di quattro cellule aploidi diverse tra loro, i **gameti**.

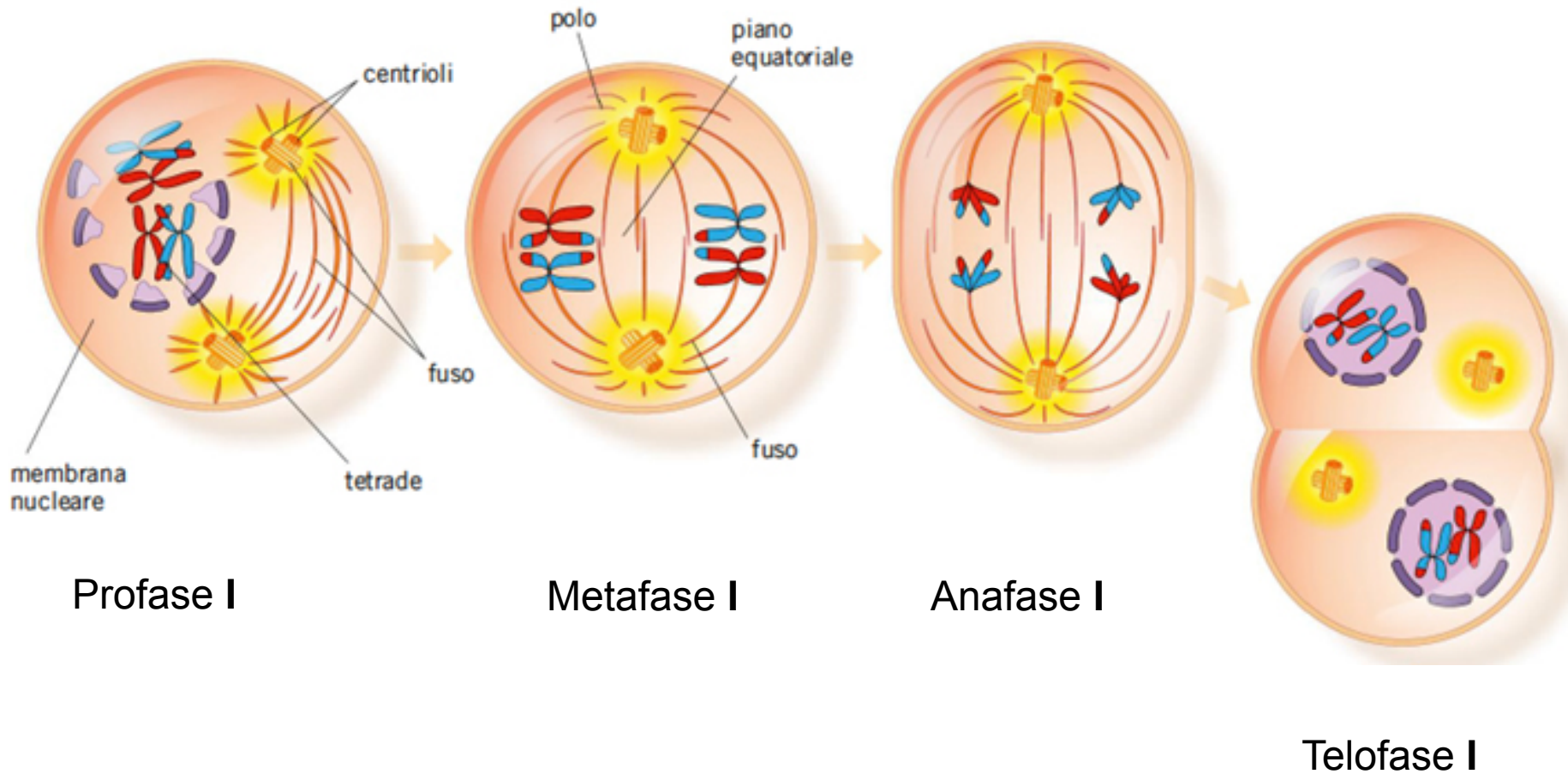
Tale processo si realizza in due divisioni cellulari successive, la **meiosi I** e la **meiosi II** precedute da una duplicazione del DNA.

Ciascuna fase si divide in *profase*, *metafase*, *anafase* e *telofase*.

Nella prima fase avviene il *crossing-over*, che favorisce la variabilità genetica.

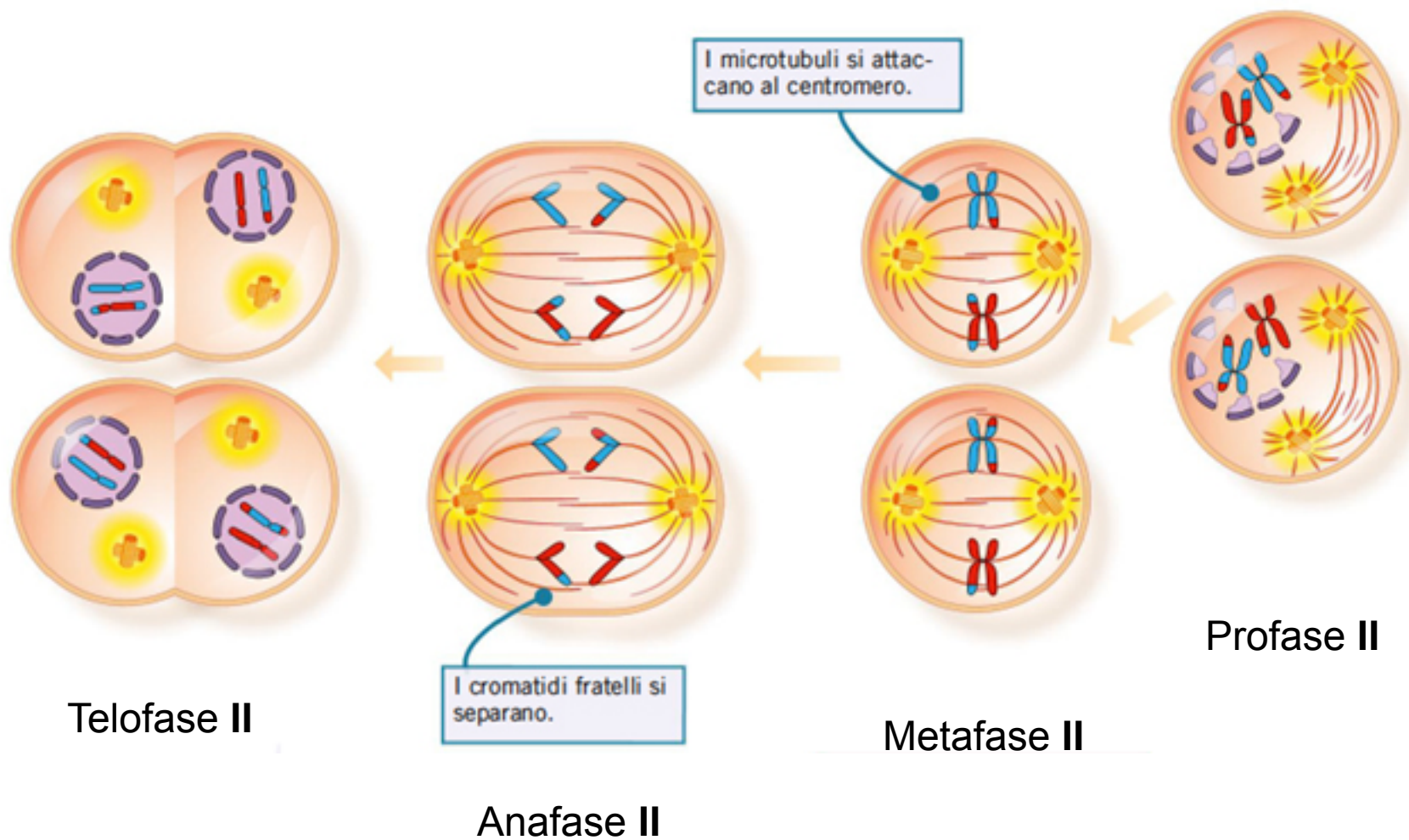
7. La meiosi

Il processo di meiosi I



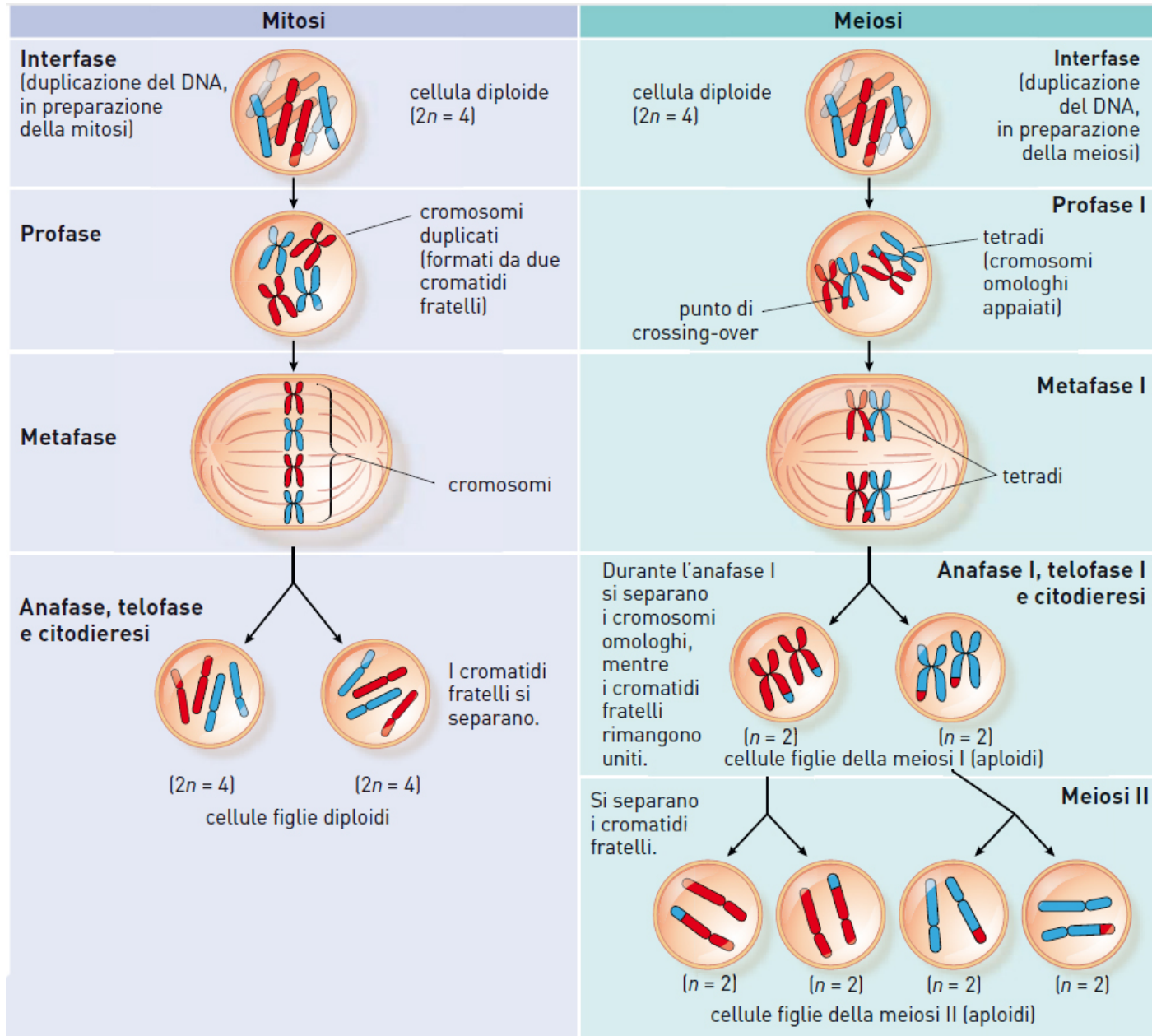
7. La meiosi

Il processo di meiosi II



8. Mitosi e meiosi a confronto

La **mitosi** è una divisione cellulare che conserva il corredo cromosomico di partenza, mentre la **meiosi** dimezza e rimescola i cromosomi.



9. Riproduzione sessuata e variabilità genetica

La riproduzione sessuata produce *variabilità genetica* attraverso tre meccanismi:

- **crossing-over**: permette lo scambio di segmenti corrispondenti tra cromatidi appartenenti a cromosomi omologhi;
- **assortimento indipendente**: prevede che in ciascuna cellula figlia ci sia una combinazione casuale di cromosomi materni e paterni;
- **fecondazione**: lo zigote che si forma rappresenta una delle circa 64 mila miliardi di combinazioni possibili tra spermatozoi e cellule uovo.

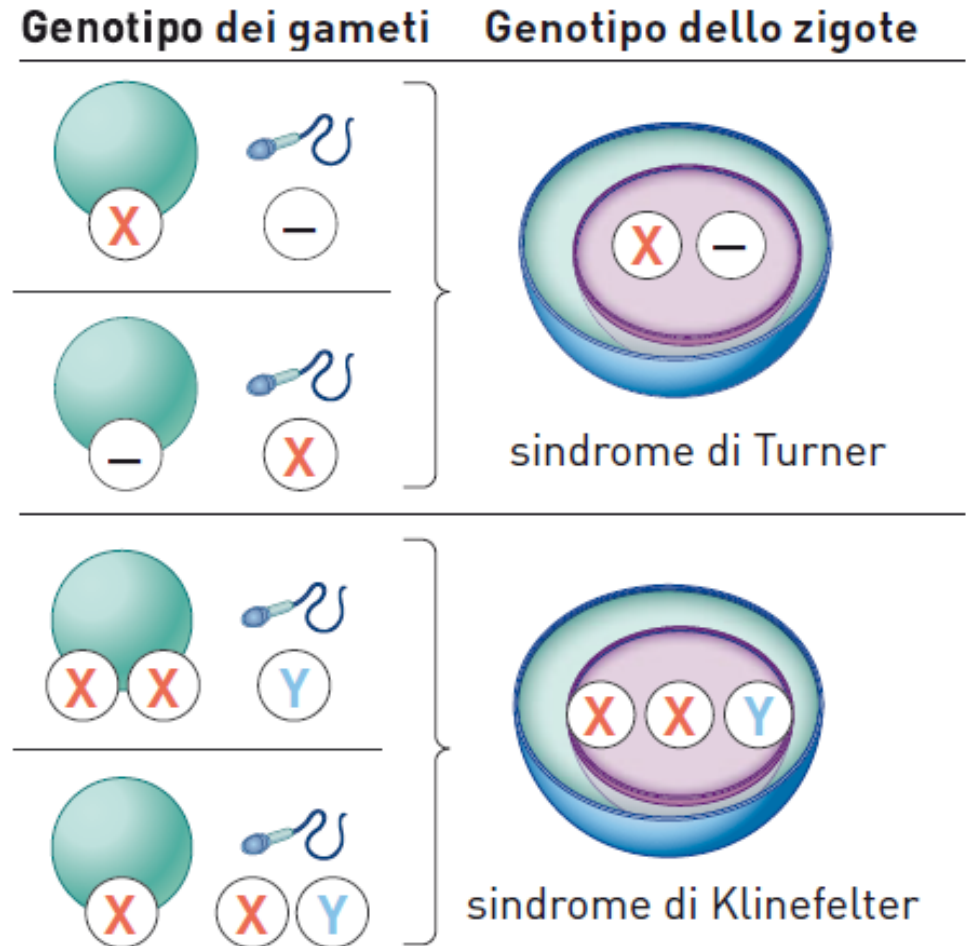
10. Gli errori nella meiosi

Durante la meiosi possono verificarsi degli errori, che portano alla formazione di gameti con un numero anomalo di cromosomi.

Uno degli errori più frequenti è la **non disgiunzione** dei cromosomi omologhi nella meiosi I o dei cromatidi fratelli nella meiosi II. Ciò porta a una **anomalia cromosomica**.

La più comune è la *trisomia 21*, che provoca la *sindrome di Down*.

Le anomalie numeriche possono riguardare anche i *cromosomi sessuali*.



Lezione 3

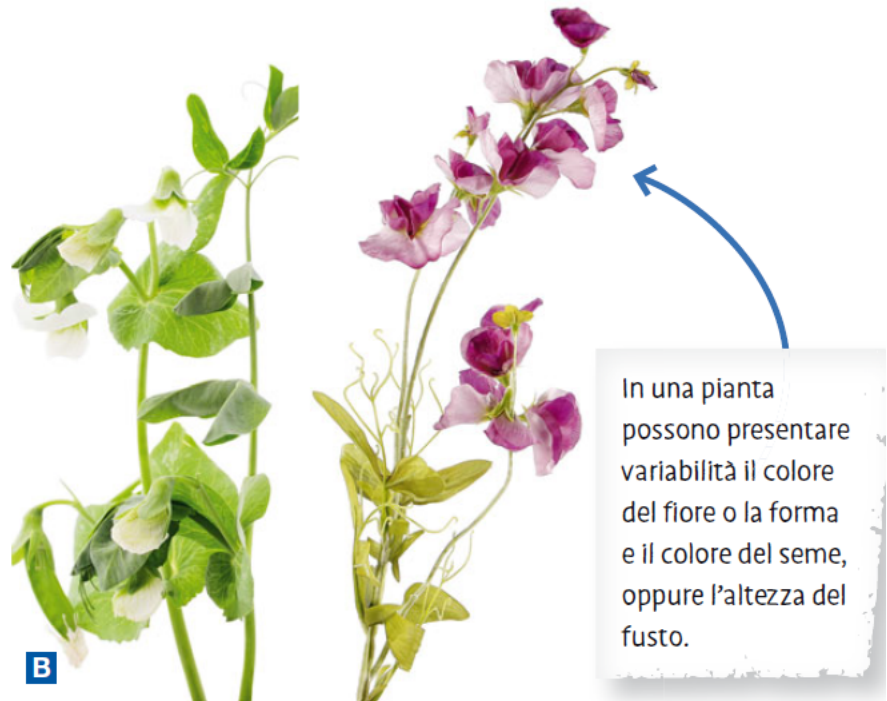
Le leggi di Mendel

11. La genetica

La **genetica** studia le modalità di trasmissione dei caratteri ereditari e il modo in cui questi si manifestano.

Ogni genitore trasmette ai figli caratteristiche comuni alla specie di appartenenza e caratteri individuali che rendono ciascun individuo diverso dai propri simili. La trasmissione dei caratteri garantisce la **variabilità genetica**.

Nella specie umana la variabilità si manifesta attraverso diversi caratteri come il colore degli occhi o della pelle.



In una pianta possono presentare variabilità il colore del fiore o la forma e il colore del seme, oppure l'altezza del fusto.

11. La genetica

Le caratteristiche ereditarie (come il colore degli occhi) sono dette **caratteri**, mentre le varianti di ciascun carattere (occhi verdi, castani, azzurri) sono dette **tratti**.

I cromosomi omologhi hanno la stessa forma e gli stessi geni posizionati nel medesimo luogo, il **locus genico**. In ogni organismo diploide ciascun carattere si presenta quindi due volte.

Le due copie di caratteri possono anche essere diverse tra loro, dato che esistono diverse versioni di ogni gene, dette **alleli**.

Se i due alleli sono uguali l'organismo è **omozigote**, se sono diversi è **eterozigote**.

Nel complesso, la combinazione di alleli determina il **genotipo** di un individuo. La manifestazione del genotipo è il **fenotipo**.

12. Gregor Mendel

Grazie agli studi di **Gregor Mendel**, a metà Ottocento si cominciò a comprendere come avviene la trasmissione dei caratteri ereditari.

Prima di Mendel era in voga la *teoria della mescolanza*, secondo cui gli elementi ereditari contenuti nei gameti, una volta fusi, non si sarebbero più potuti separare.

Mendel dimostrò che la **trasmissione dei caratteri** si basa sull'esistenza di *elementi unitari e distinti* (i geni) che si trovano in coppia nell'individuo.



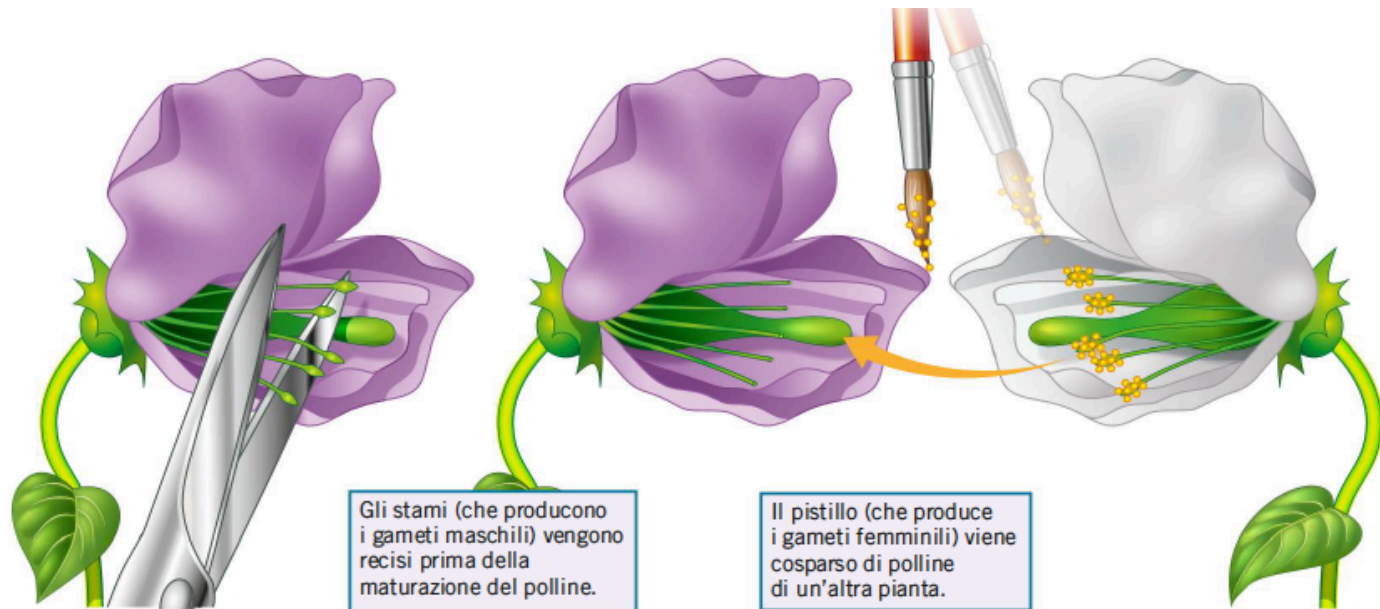
13. La legge della dominanza

Per i suoi esperimenti Mendel scelse il pisello odoroso, una pianta che presenta diverse varietà con forme molto differenti nell'aspetto.

Nei suoi studi considerò che:















- un **carattere** è una caratteristica osservabile, come il colore del fiore;
- un **tratto** è una forma particolare assunta da un carattere, come il viola o il bianco;
- un **tratto ereditario** è quello che si trasmette da genitore a figlio.

Mendel provò a incrociare, cioè a far riprodurre sessualmente in condizioni controllate, due varietà di piante di pisello.



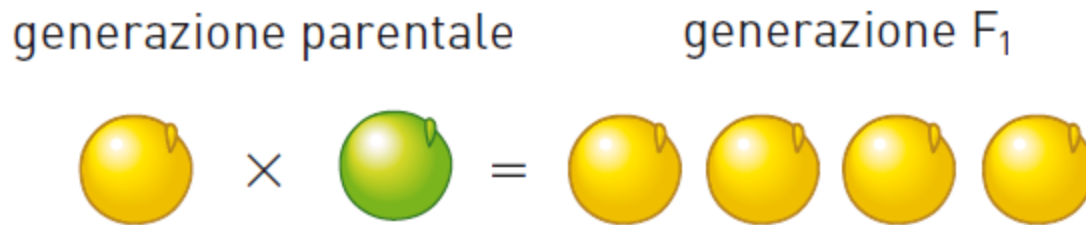
13. La legge della dominanza

I sette caratteri della pianta di pisello studiati da Mendel.

Carattere	colore del fiore	posizione del fiore	colore del seme	forma del seme	forma del baccello	colore del baccello	lunghezza del fusto
Fenotipo	viola 	assiale 	giallo 	liscio 	gonfio 	giallo 	alto 
Fenotipo	bianco 	terminale 	verde 	rugoso 	schacciato 	verde 	nano 

13. La legge della dominanza

Mendel chiamò le piante di linea pura **generazione parentale** (detta anche **P**). Dopo l'incrocio Mendel ottenne una **prima generazione filiale** di ibridi, detta **F₁**.

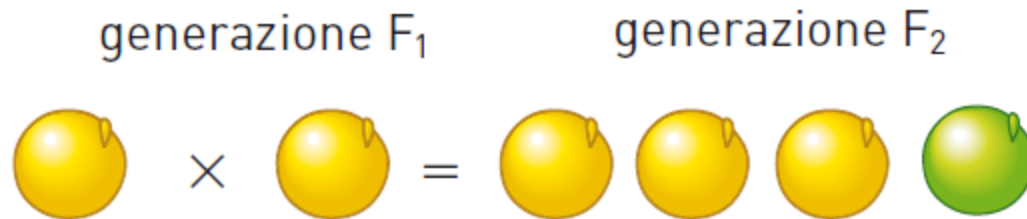


La **prima legge di Mendel**, o *legge della dominanza*, afferma che gli individui ibridi della generazione F₁ manifestano solo uno dei tratti presenti nella generazione parentale.

Il tratto che si manifesta è detto **dominante**, quello che scompare è detto **recessivo**.

14. La legge della segregazione

Mendel condusse quindi un secondo esperimento. Coltivò la generazione F_1 e osservò che la variante del carattere che non si era presentata nella generazione F_1 ricompariva nella generazione F_2 .



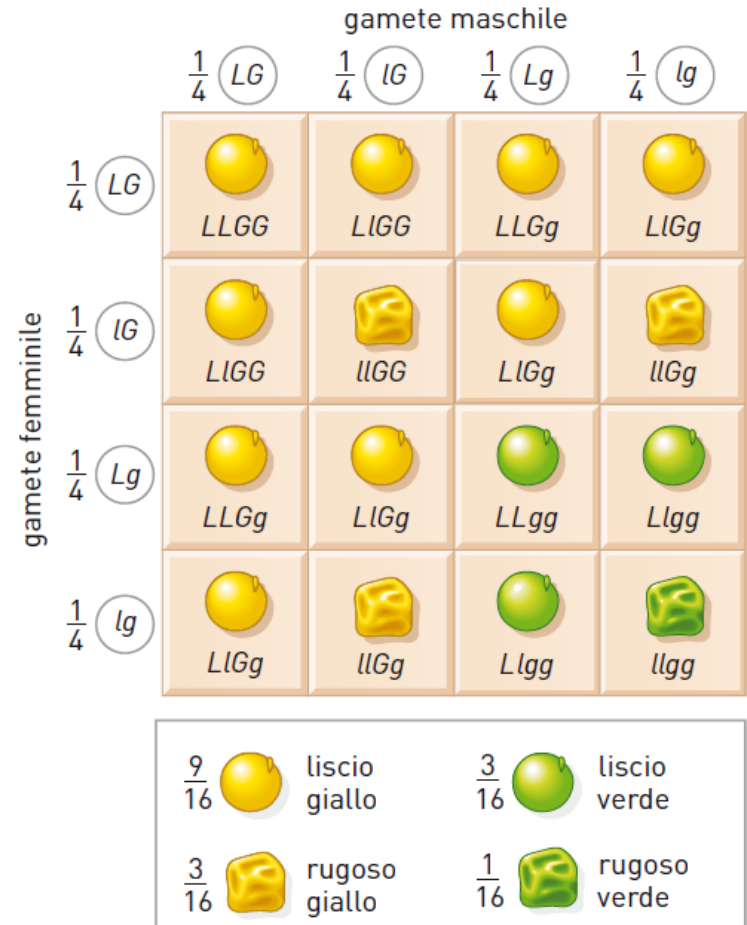
La **seconda legge di Mendel**, o *legge della segregazione*, afferma che quando un individuo produce gameti, le due copie di un gene (cioè gli alleli) si separano, cosicché ciascun gamete riceve soltanto una copia.

Se i due alleli sono uguali l'individuo è **omozigote**, se sono diversi è **eterozigote**.

15. L'assortimento indipendente dei caratteri

Mendel si occupò anche della trasmissione contemporanea di due caratteri diversi, incrociando tra loro due piante con semi gialli e lisci.

Egli ottenne quattro varietà di piante, che presentavano tutti e quattro i fenotipi possibili, quelli dei nonni e due nuovi fenotipi detti **ricombinanti**.

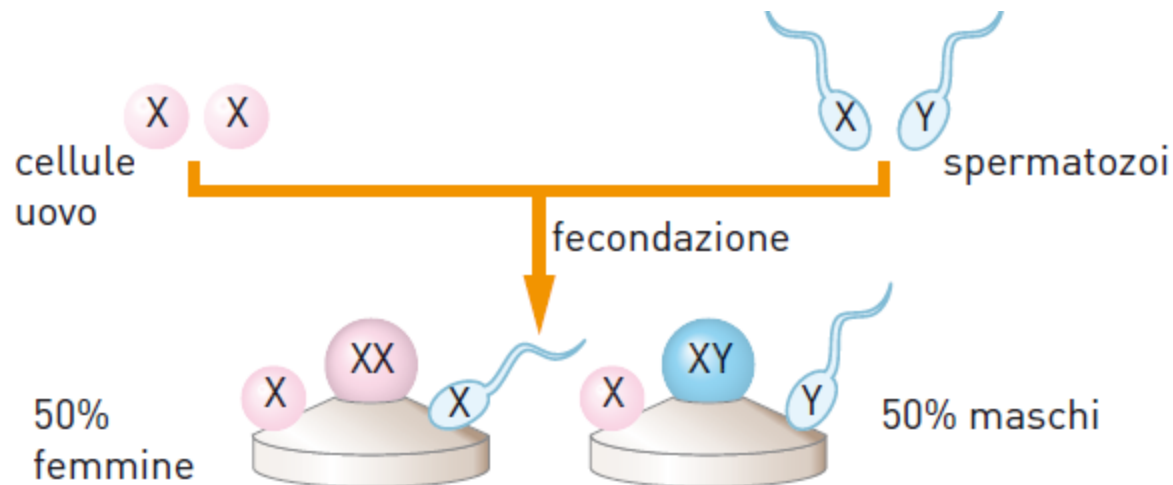


La **terza legge di Mendel**, o *legge dell'assortimento indipendente dei caratteri*, afferma che durante la formazione dei gameti geni diversi si distribuiscono l'uno indipendentemente dall'altro.

16. La determinazione del sesso nella specie umana

Nell'essere umano è la 23^a coppia di cromosomi a determinare il sesso dell'individuo. Nella donna i cromosomi sessuali sono **XX**; nell'uomo **XY**. Tutti i gameti femminili hanno genotipo X. Nell'uomo, invece, quando gli spermatociti si dividono per dare origine agli spermatozoi, metà di questi riceverà il cromosoma X, l'altra metà il cromosoma Y.

Se lo spermatozoo che feconda la cellula uovo ha il cromosoma Y, il discendente sarà maschio; se ha cromosoma X sarà femmina.



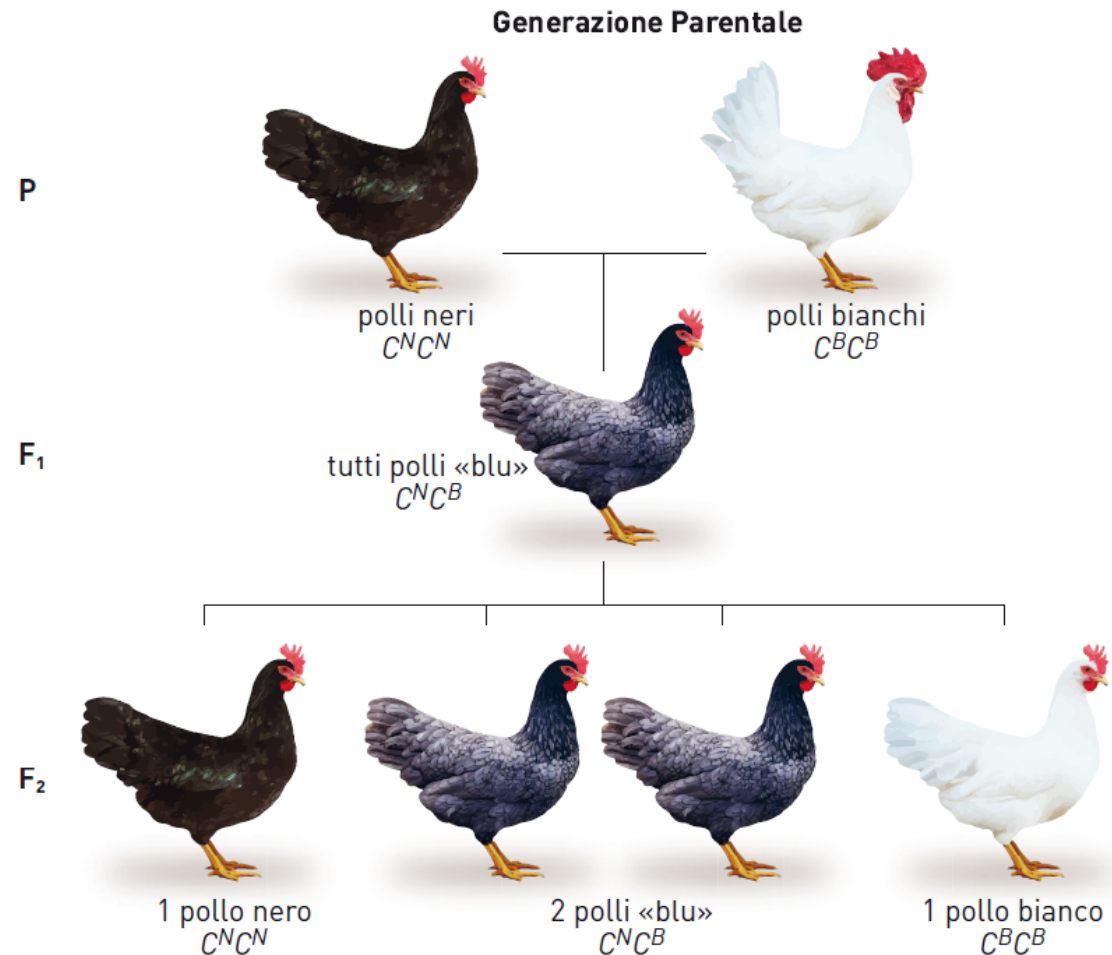
17. Le eccezioni alle leggi di Mendel

La genetica di Mendel descrive l' ereditarietà di alcuni caratteri, ma altri sono trasmessi secondo schemi più complessi.

Nella **dominanza incompleta**

(in figura) gli effetti di due alleli diversi si mescolano e nell' eterozigote si manifesta un carattere intermedio tra i due omozigoti.

Nella **poliallelia** sono presenti alleli multipli di uno stesso gene. Si può verificare **codominanza** se due alleli diversi vengono espressi nell' individuo.



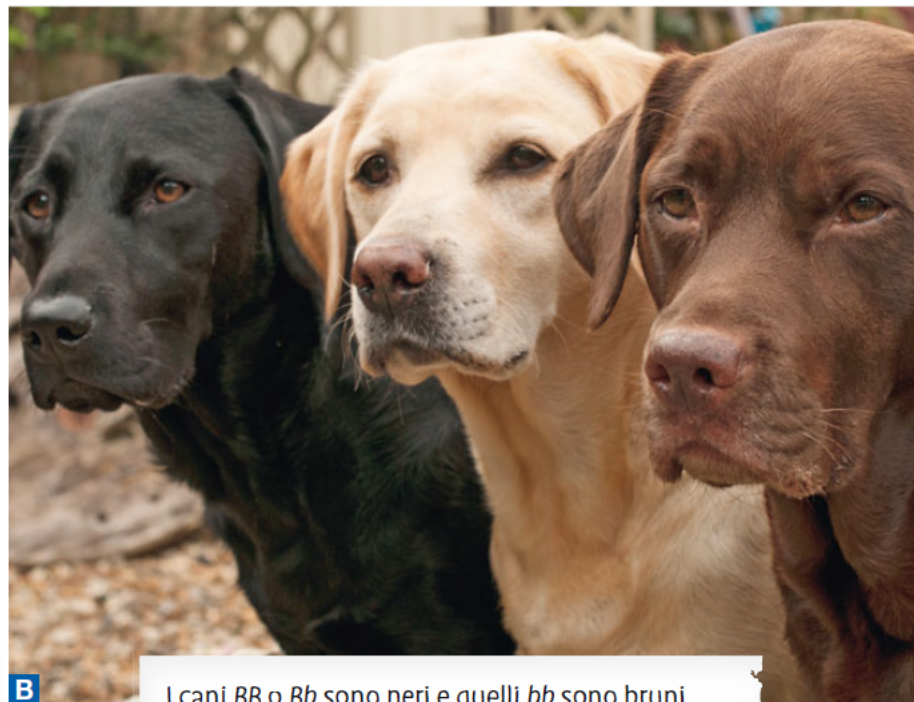
17. Le eccezioni alle leggi di Mendel

Nell' **eredità poligenica** (A) i tratti dipendono dagli effetti combinati di più geni.

Nell' **epistasi** (B) un gene interferisce con un altro e ne influenza l' espressione.



A All'interno di una classe, la statura degli studenti può presentare una notevole gamma di altezze. Puoi verificare questo fatto misurando la statura dei tuoi compagni e riportandola su un grafico: noterai che il carattere «statura» presenta una variazione continua.

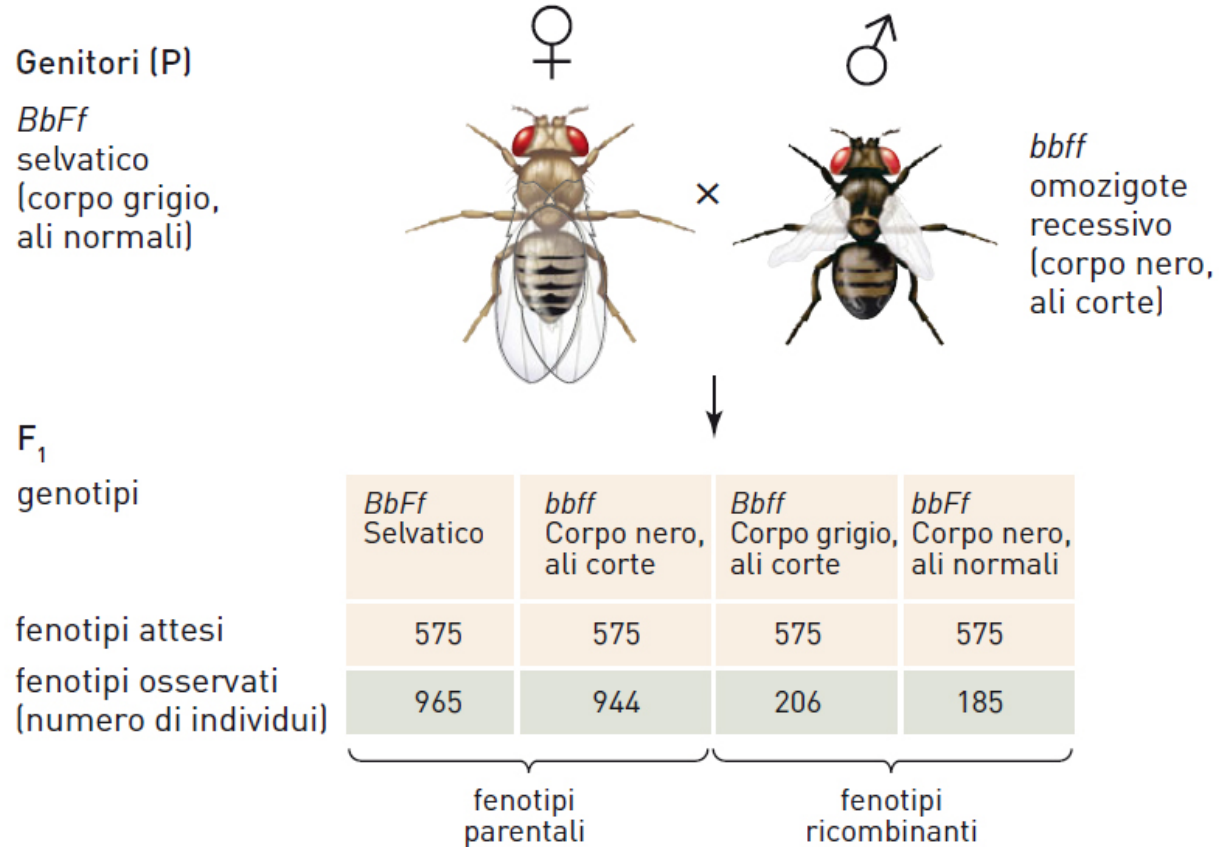


B I cani BB o Bb sono neri e quelli bb sono bruni solo se sono anche EE oppure Ee . I cani ee , invece, non sono né neri né bruni, ma presentano una colorazione dorata, indipendentemente dalla presenza degli alleli B o b .

17. Le eccezioni alle leggi di Mendel

Anche l' **ambiente** influenza l' espressione di molti geni.

I geni localizzati sullo stesso cromosoma, detti **geni associati**, tendono a essere ereditati insieme. Il rapporto atteso per un incrocio che li coinvolge non segue quindi la terza legge di Mendel.



Lezione 4

La genetica umana

18. Caratteri mendeliani nell' uomo

Nella specie umana, pochi caratteri si trasmettono dai genitori ai figli seguendo perfettamente le leggi di Mendel. La maggior parte dei caratteri è influenzata da più di un gene e un singolo gene spesso influenza più di un carattere. Esempi di **caratteri mendeliani** sono le lentiggini, l' albinismo e una forma di nanismo.

In genetica si definisce **selvatico** (o *wild type*) l' allele che è presente nella maggior parte degli individui e dà origine a un fenotipo atteso.

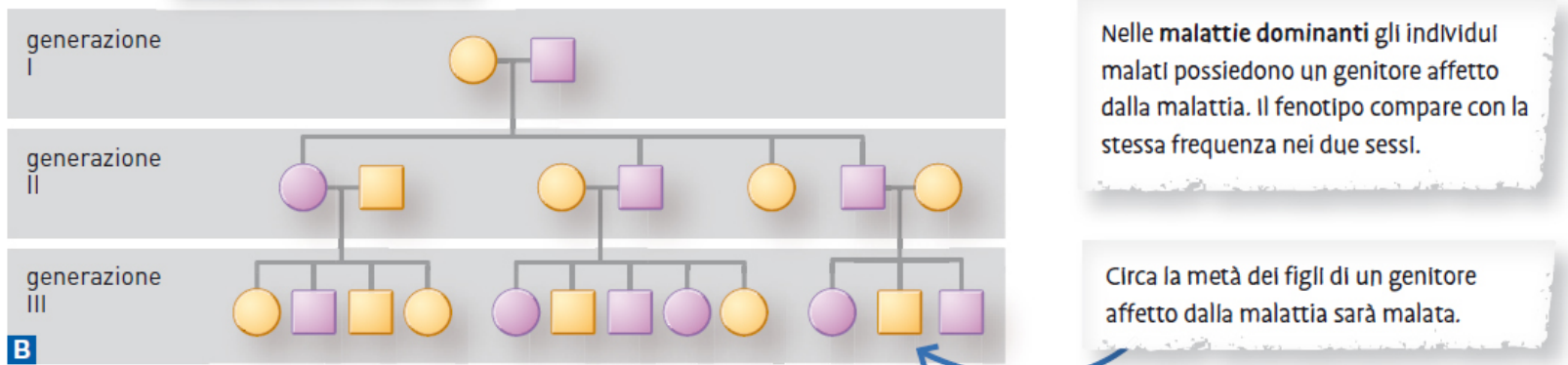
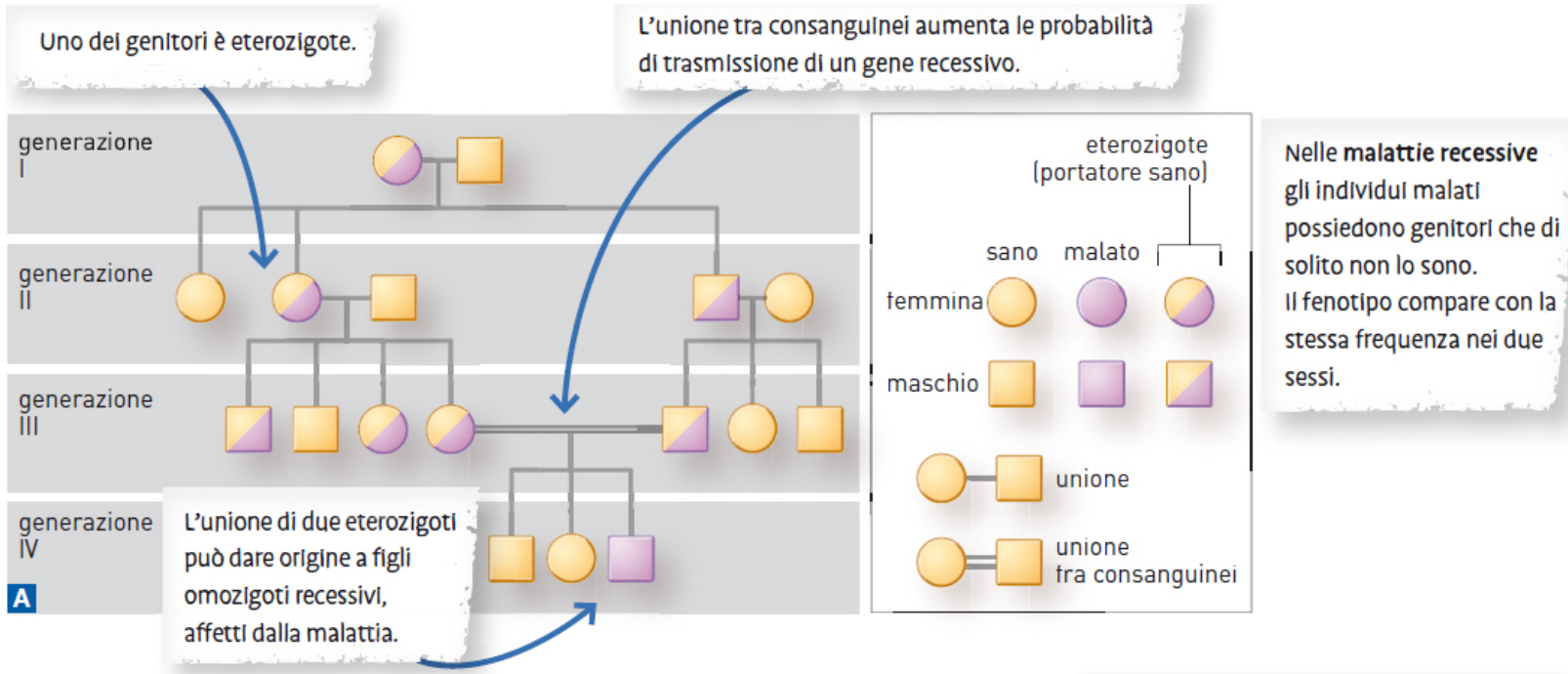
Gli altri alleli del gene, detti **alleli mutanti**, producono un fenotipo diverso e meno comune. Se sono «difettosi», ossia codificano per proteine anomale, possono dare origine a **malattie genetiche**.

Se la mutazione riguarda anche i gameti, la malattia sarà **ereditaria**.

Se l' allele mutante è recessivo, la malattia si manifesta solo se l' individuo è omozigote (**malattia recessiva**). Gli eterozigoti sono **portatori sani**.

19. Gli alberi genealogici e le malattie genetiche

Per studiare l' ereditarietà delle *malattie genetiche recessive* (A) e *dominanti* (B) si costruiscono gli **alberi genealogici** delle famiglie.



20. Le malattie autosomiche recessive e dominanti

Le malattie genetiche causate da mutazioni di geni localizzati sui cromosomi non sessuali sono dette **malattie autosomiche**.

Se l'allele mutante è dominante, la malattia si manifesta in tutti gli individui che presentano tale allele (**malattia autosomica dominante**). Non esistono portatori sani e non è possibile che la malattia salti una generazione.

Ne sono un esempio l'**ipercolesterolemia** e la **còrea di Huntington**, che colpisce il sistema nervoso.

Se l'allele mutante è recessivo (**malattia autosomica recessiva**), gli omozigoti recessivi sono malati e gli eterozigoti sono *portatori sani*.

Ne sono un esempio la **fenilchetonuria**, in cui un enzima epatico difettoso si accumula nel sangue e nel cervello, l'**anemia mediterranea** o **talassemia**, che provoca un errore nella sintesi di emoglobina e la **fibrosi cistica**, dovuta a un'alterazione nella produzione della proteina CTFR.

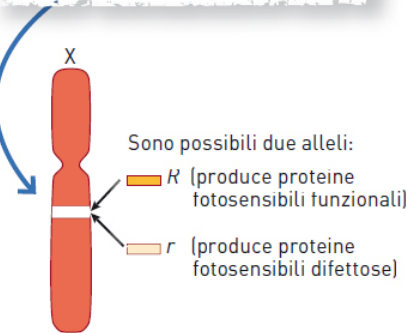
21. Malattie genetiche legate ai cromosomi sessuali

Se l'allele difettoso è localizzato sul cromosoma X, la malattia è detta **legata al sesso** o **eterocromosomica**.

Ne sono un esempio il **daltonismo** e l'**emofilia**.

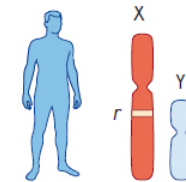
Queste malattie compaiono più spesso nei maschi, possono essere trasmesse da un maschio solo alle figlie femmine e da una femmina portatrice sana sia ai figli, che saranno malati, sia alle figlie, che saranno portatrici se il padre è sano. Possono saltare una generazione.

Gene con le istruzioni per la sintesi delle proteine fotosensibili dell'occhio.

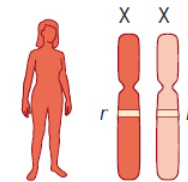


I tratti legati al sesso si trovano sul cromosoma X. Le donne possiedono due copie del cromosoma X, mentre gli uomini hanno un cromosoma X e un cromosoma Y.

PER ESSERE DALTONICO:

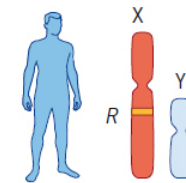


Un maschio deve ereditare l'allele per il daltonismo (r) dalla madre.

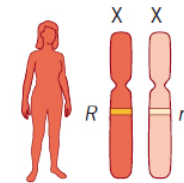


Una femmina deve ereditare l'allele per il daltonismo (r) da entrambi i genitori.

PER AVERE UNA VISIONE NORMALE:



Un maschio deve ereditare l'allele per la visione normale (R) dalla madre.



Una femmina deve ereditare l'allele per la visione normale (R) da almeno uno dei due genitori.