

SINTESI DI FINE CAPITOLO

Phelan, Pignocchino

Biologia

Capitolo B1 – LE BASI DELLA GENETICA

Lezione 1 – L'ereditarietà secondo Mendel

La **genetica** studia le leggi e i meccanismi dell'ereditarietà. Si tratta di una scienza sperimentale le cui basi furono poste da **Gregor Mendel**, che studiò i meccanismi ereditari incrociando le piante di pisello. I risultati degli esperimenti portarono Mendel a formulare due leggi fondamentali della genetica. La **legge della dominanza** sostiene che, se incrociamo individui puri con tratti diversi per lo stesso carattere, nella prima generazione filiale (F_1) gli individui ibridi manifesteranno solo il tratto dominante della generazione parentale; il tratto che non si manifesta è detto recessivo. La **legge della segregazione** sostiene invece che ogni individuo possiede due alleli per ciascun gene, i quali segregano (cioè si separano) al momento della formazione dei gameti, cosicché ciascun genitore trasmette al figlio un solo allele per carattere.

Lezione 2 – I modelli e la genetica

Per ogni **gene** esistono più **alleli** che occupano specifici loci nei cromosomi; gli alleli dello stesso carattere si trovano su due **cromosomi omologhi**. L'insieme degli alleli che determinano un carattere costituisce il **genotipo** dell'individuo, mentre il tratto esteriore del carattere è detto **fenotipo**. Se i due alleli del genotipo sono identici l'individuo è **omozigote** (dominante o recessivo), mentre se gli alleli sono diversi è **eterozigote**.

Per prevedere i genotipi della prole a partire dai genotipi dei genitori si usa il **quadrato di Punnett**. Non sempre osservando il fenotipo di un individuo possiamo determinare il suo genotipo. In questi casi si effettua un **test cross**, o incrocio di controllo, avvalendosi dello stesso metodo. Determinare gli schemi ereditari è utile ai fini pratici poiché permette di prevedere la **probabilità** che un figlio erediti una malattia da uno dei genitori: in tal senso, gli **alberi genealogici** possono dare informazioni importanti.

Lezione 3 – Le relazioni tra geni e fenotipo non sono sempre lineari

Non sempre vi è una distinzione netta tra tratto dominante e tratto recessivo. Nel caso della **dominanza incompleta** l'eterozigote ha un fenotipo intermedio tra i due omozigoti. Nella **codominanza** l'eterozigote manifesta invece i tratti di entrambi gli omozigoti perché entrambi gli alleli agiscono sul fenotipo. La manifestazione di alcuni fenotipi è inoltre influenzata da **fattori ambientali**.

Quando in una popolazione sono presenti più di due alleli per un gene si ha **poliallelia**; un esempio è dato dai **gruppi sanguigni ABO**.

Lezione 4 – I cromosomi sono associazioni di geni

Studiando gli schemi ereditari di due caratteri, Mendel formulò la **legge dell'assortimento indipendente**, secondo cui gli alleli di due caratteri diversi si distribuiscono nei gameti indipendentemente l'uno dall'altro. Se però i geni per caratteri diversi sono posizionati sullo stesso cromosoma, essi costituiscono un **gruppo di associazione** e sono ereditati insieme.

L'ereditarietà dei caratteri i cui geni sono presenti soltanto sul cromosoma X è diversa nei maschi e nelle femmine e viene chiamata **ereditarietà legata al sesso**. Per i caratteri legati al sesso i maschi sono **emizigoti**, cioè possiedono un solo allele che si manifesta sempre nel fenotipo.

SINTESI DI FINE CAPITOLO

Phelan, Pignocchino

Biologia

Capitolo B2 – IL DNA È IL MATERIALE GENETICO

Lezione 1 – La scoperta delle funzioni del DNA

La **genetica molecolare** studia la biochimica del materiale genetico e i meccanismi molecolari che spiegano le relazioni tra genotipo e fenotipo. I primi passi verso la scoperta del DNA come materiale genetico si devono a Griffith, che conducendo una serie di esperimenti sui batteri della polmonite scoprì l'esistenza di un **fattore trasformante** in grado di rendere virulenti dei batteri innocui. Grazie agli esperimenti di Avery sugli stessi pneumococchi, e a quelli di Chase e Hershey sul batteriofago T2, fu infine possibile dimostrare che il fattore trasformante era proprio il **DNA**.

Lezione 2 – La struttura del DNA

Il DNA è composto da **nucleotidi** formati da una molecola di zucchero desossiribosio, un gruppo fosfato e una base azotata. Nel DNA esistono quattro diverse **basi azotate**, adenina (A), timina (T), guanina (G) e citosina (C), che si appaiano in modo caratteristico: A con T e C con G. La struttura della molecola di DNA è descritta dal **modello a doppia elica** sviluppato da Watson e Crick. Il DNA è formato da due lunghi filamenti di nucleotidi appaiati e avvolti a spirale attorno a un asse immaginario. I due filamenti sono **complementari**, poiché l'**appaiamento** avviene in modo caratteristico (A-T e C-G) e **antiparalleli**, poiché sono orientati in versi opposti. Lo scheletro zucchero-fosfato fornisce stabilità strutturale, mentre le **informazioni genetiche** sono contenute nella sequenza lineare di basi azotate.

Lezione 3 – Nelle cellule il DNA si duplica

Si parla di **duplicazione semiconservativa** del DNA, poiché in ognuna delle nuove molecole è presente un filamento originario, usato come stampo, e un filamento neosintetizzato. La duplicazione del DNA richiede la presenza di vari elementi e avviene in due fasi: apertura e sintesi. Nella fase di **apertura** il DNA si despiralizza e la molecola si apre in corrispondenza del sito di origine, dove si forma la forcella di duplicazione. Nella fase di **sintesi** nuovi nucleotidi si appaiano a quelli esposti sul filamento stampo e le DNA polimerasi li uniscono al filamento in costruzione.

Lezione 4 – I geni si esprimono: dal DNA alle proteine

Nel DNA sono contenuti i **geni**, sequenze di nucleotidi che custodiscono le informazioni per sintetizzare le catene polipeptidiche. Affinché da un gene possa essere creata una proteina è necessario l'intervento di tre tipi di **RNA** – RNA messaggero (mRNA), RNA transfer (tRNA) e RNA del ribosoma (rRNA) – nel corso di un processo in due passaggi: trascrizione e traduzione. La **trascrizione** avviene in quattro fasi (riconoscimento e inizio, allungamento, terminazione e maturazione) e porta alla sintesi di un filamento singolo di mRNA complementare alla sequenza nucleotidica del gene. La **traduzione** permette di tradurre la sequenza nucleotidica in una specifica sequenza di amminoacidi. Ciò è reso possibile dal **codice genetico**, in cui ogni sequenza di tre basi azotate dell'RNA (codone) codifica uno specifico amminoacido. La traduzione avviene in tre fasi (inizio, allungamento e terminazione) e ha luogo nei ribosomi con l'intervento dell'rRNA e del tRNA.

SINTESI DI FINE CAPITOLO

Phelan, Pignocchino

Biologia

Capitolo B3 – LA PLASTICITÀ DEI GENI

Lezione 1 – Le mutazioni

Il **genoma** è l'insieme dei geni di un organismo e permette la sintesi di tutte le proteine in esso presenti. Durante il processo di trascrizione e traduzione del DNA si possono verificare delle **mutazioni**, ossia alterazioni permanenti nella sequenza di basi di uno o più geni o nella composizione dell'intero genoma. Le **mutazioni puntiformi** interessano minime porzioni di DNA, mentre le **anomalie cromosomiche** interessano interi segmenti del DNA. Le mutazioni possono provocare svariati effetti sul fenotipo e permettono l'evoluzione; esse sono in genere dannose, ma talvolta arrecano dei vantaggi. Le mutazioni possono essere **spontanee** o indotte da **agenti mutageni**.

Lezione 2 – Il DNA batterico in azione

La ricombinazione del DNA batterico può avvenire in diversi modi. Nel processo di **trasformazione** i batteri incorporano tratti di DNA libero nel proprio genoma. Nella **trasduzione** i geni batterici sono trasferiti da un batterio all'altro per mezzo di virus. La **coniugazione** è il trasferimento di una porzione di cromosoma batterico da un donatore a un ricevente. Nei batteri sono inoltre presenti i **plasmidi**, piccole molecole di DNA che conferiscono proprietà aggiuntive alla cellula. I batteri sono in grado di **controllare l'espressione genica** in modo da produrre una proteina solo se ce n'è bisogno. La regolazione a livello di trascrizione può avvenire attraverso due meccanismi: alcuni geni sono stabilmente repressi e vengono attivati solo quando si forma un legame induttore-repressore, come nel caso dell'operone *lac* e di altri **operoni inducibili**; altri geni sono invece stabilmente attivi e vengono repressi solo se le proteine espresse sono troppo abbondanti o inutili, come nel caso dell'operone *trp* e di altri **operoni reprimibili**.

Lezione 3 – Le sorprendenti strategie dei virus

I **virus** sono entità costituite di proteine e acidi nucleici, ma prive di organizzazione cellulare. Tutti i virus contengono almeno una molecola di DNA o di RNA impacchettata in un capsido proteico. I virus che infettano i batteri sono detti **batteriofagi**. All'interno della cellula ospite, essi possono compiere un **ciclo litico**, in cui il virus duplica immediatamente il proprio materiale genetico e determina la lisi della cellula ospite, oppure un **ciclo lisogeno**, in cui il virus si integra nel DNA della cellula ospite. I virus animali possono contenere DNA oppure RNA. La riproduzione dei virus a RNA avviene grazie all'azione della **trascrittasi inversa**, che porta alla sintesi di una molecola di DNA complementare a partire da un filamento di RNA.

Lezione 4 – Le caratteristiche dei geni eucariotici

Il DNA degli eucarioti è composto da regioni codificanti, chiamate **esoni**, alternate a regioni non codificanti, dette **introni**. I geni composti da esoni e introni sono detti **geni interrotti**. Al termine della trascrizione di un gene interrotto, gli introni vengono rimossi dall'mRNA mediante il processo di **splicing**. In alcuni casi lo splicing può avvenire in modo differenziato, unendo di volta in volta esoni differenti. Grazie a questo **splicing alternativo**, uno stesso gene può produrre numerosi mRNA e generare proteine tra loro diverse. La **regolazione genica** negli eucarioti, oltre a garantire un adeguato metabolismo cellulare, determina la specializzazione delle cellule.

SINTESI DI FINE CAPITOLO

Phelan, Pignocchino

Biologia

Capitolo B4 – I MECCANISMI DELL'EVOLUZIONE

Lezione 1 – L'incontro tra due scienze: la genetica delle popolazioni

I meccanismi dell'evoluzione possono essere meglio compresi grazie agli studi di genetica delle popolazioni. Una **popolazione** è un gruppo di organismi della stessa specie che vive in una data regione, mentre una **specie** è un insieme di popolazioni interfeconde, riproduttivamente isolate da altri gruppi simili. Sebbene si parli di **evoluzione** delle specie, essa implica il cambiamento delle frequenze alleliche nel **pool genico** di una popolazione, ossia nell'insieme degli alleli presenti negli individui che la compongono. Questi cambiamenti possono essere innescati da quattro **fattori evolutivi**: selezione naturale, mutazioni, deriva genetica, flusso genico.

La **selezione naturale** agisce sul fenotipo, favorendo gli individui con maggiore successo riproduttivo, e può avvenire solo se vi è variabilità dei caratteri ereditari. Tale variabilità è assicurata dalla riproduzione sessuata e dalle **mutazioni**, ossia da cambiamenti casuali nel corredo genetico che vengono trasmessi alla discendenza. Nella **deriva genetica** la variazione delle frequenze alleliche dipende invece unicamente dal caso. Infine, il **flusso genico** si verifica quando un gruppo di individui migra da una popolazione a un'altra.

Lezione 2 – L'evoluzione non produce organismi perfetti

Il successo riproduttivo di un individuo può essere misurato in termini di **fitness**, che misura il contributo riproduttivo di un fenotipo alla generazione successiva in rapporto al contributo degli altri fenotipi. In un dato ambiente, le popolazioni tendono a essere composte da un numero crescente di individui con fitness alta, poiché essi si sono adattati sempre meglio all'ambiente di vita. Un **adattamento** è quindi una caratteristica che porta a un aumento della fitness in un dato ambiente.

La selezione naturale non guida gli organismi verso la **perfezione**, ma solo verso l'adattamento all'ambiente di vita. La pressione selettiva agisce costantemente sui tratti più vantaggiosi, portando a un aumento nella frequenza degli alleli a essi associati. La selezione naturale non può però portare all'organismo perfetto in termini assoluti a causa della variabilità delle condizioni ambientali, delle mutazioni e dell'esistenza di tratti equivalenti in termini di fitness.

Lezione 3 – La complessità dell'evoluzione oltre la genetica

Oltre alla variabilità genetica, per l'evoluzione è importante anche la variabilità epigenomica. L'**epigenoma** è l'insieme dei processi che modulano l'espressione del genoma durante la vita di un individuo, in modo da modificare il fenotipo senza alterare il genotipo. Pur non implicando mutazioni del DNA, le **caratteristiche epigenetiche** possono essere trasmesse alla discendenza.

Per comprendere i meccanismi dell'evoluzione, oltre al genoma e all'epigenoma è importante considerare anche altri aspetti della vita di un individuo, quali il **comportamento sociale**, la **comunicazione** e l'**apprendimento**.