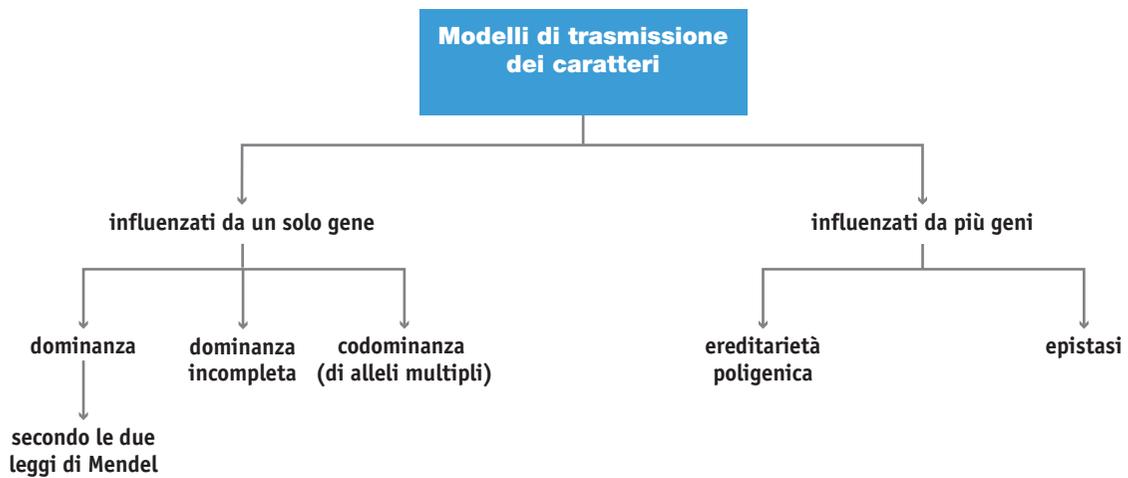
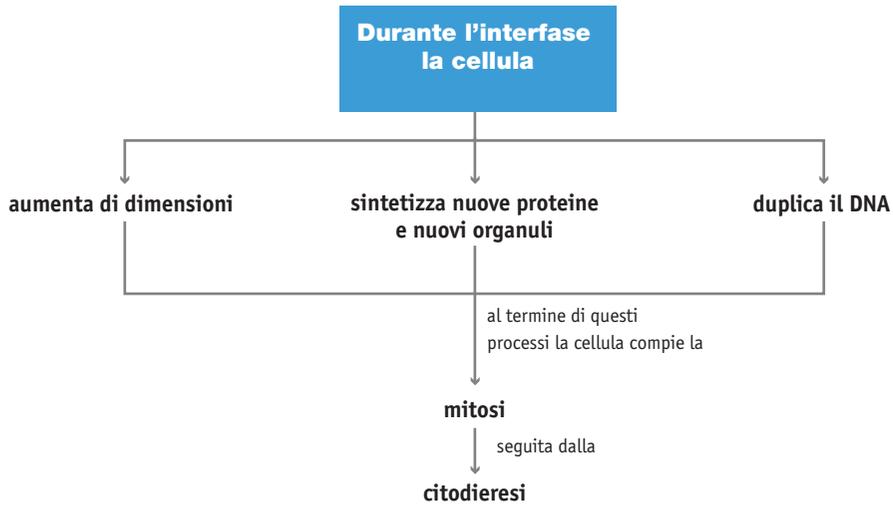


# UNITÀ 4. Le cellule e l'ereditarietà



## ■ La vita delle cellule

Nel corso della loro vita, tutte le cellule (sia quelle eucariotiche sia quelle procariotiche) aumentano di volume assumendo sostanze dall'ambiente esterno e utilizzando queste sostanze per produrre nuove molecole (come proteine, lipidi, acidi nucleici). Queste molecole entrano a far parte delle strutture delle cellule, oppure svolgono particolari funzioni al loro interno.

Una cellula vive e compie le proprie funzioni fino al momento in cui **si divide** e il suo contenuto viene distribuito tra due nuove cellule figlie. Ogni cellula figlia, che riceve circa metà della massa della cellula madre, comincia a crescere fino al momento in cui si dividerà a sua volta.

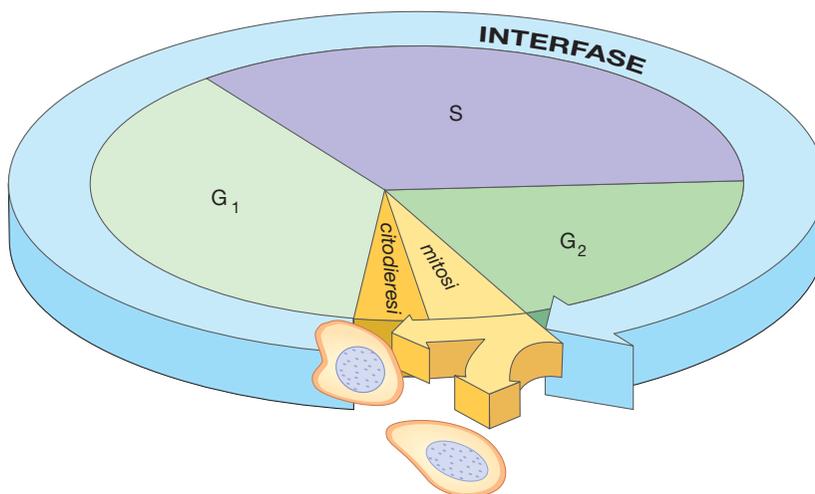
Nelle cellule procariotiche la divisione cellulare avviene in modo molto semplice. Le cellule eucariotiche vanno incontro, invece, a una serie regolare e ripetitiva di processi di crescita e divisione che nel loro insieme vengono chiamati **ciclo cellulare**.

Il ciclo cellulare può essere diviso in cinque fasi principali: **G<sub>1</sub>, S, G<sub>2</sub>, mitosi e citodieresi**.

Durante le fasi G<sub>1</sub>, S, G<sub>2</sub>, che vengono chiamate complessivamente **interfase**, la cellula cresce, sintetizza nuove molecole e nuovi organuli e in particolare duplica il DNA.

L'interfase corrisponde circa al 90% del ciclo cellulare ed è seguita da due fasi chiamate rispettivamente mitosi e citodieresi. La mitosi e la citodieresi portano alla formazione di due cellule figlie separate, ciascuna delle quali possiede un nucleo circondato dal citoplasma. Ogni cellula figlia è ora pronta per iniziare il suo processo di crescita e divisione, ricominciando il ciclo.

La duplicazione delle cellule in alcuni tessuti è bilanciato dal processo di morte cellulare programmata (**apoptosi**).



## ■ Il DNA e i cromosomi

Il DNA ha la capacità di duplicarsi, originando copie identiche di se stesso, durante la fase S del ciclo cellulare. Come avviene la duplicazione?

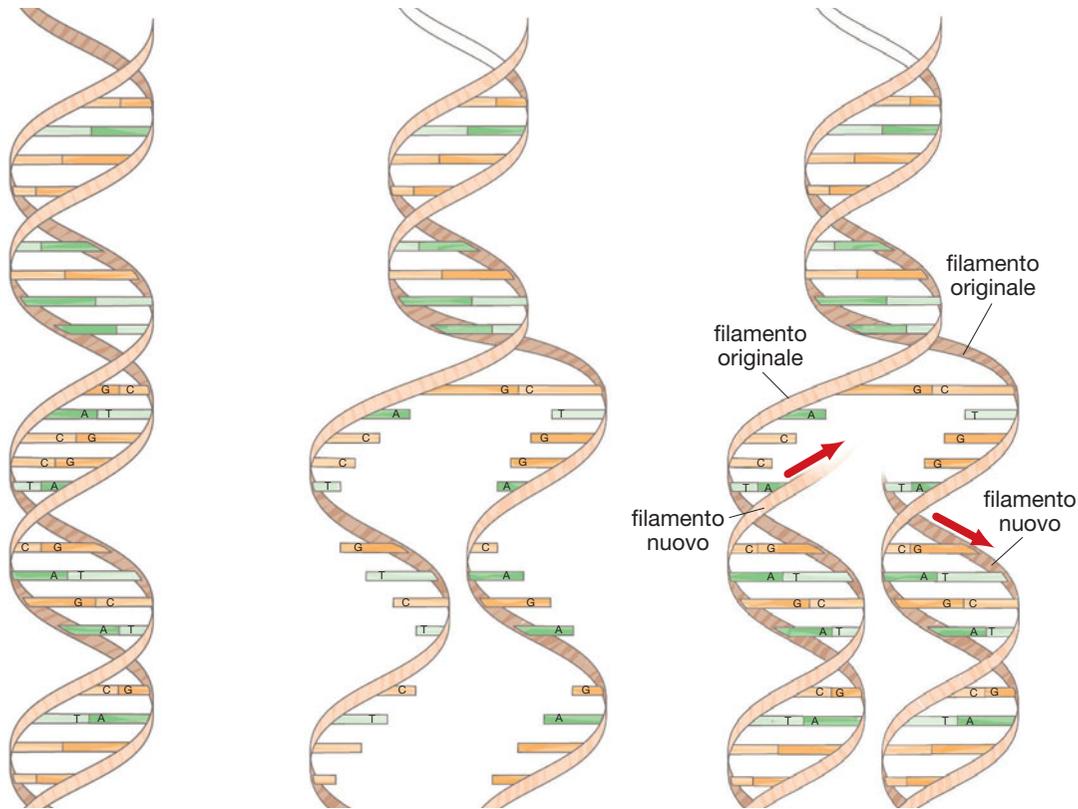
Al momento della duplicazione, la molecola di DNA si apre (come una cerniera) a partire da una sequenza specifica di nucleotidi, detta **punto di origine**. A partire da un punto di origine, alcuni enzimi spezzano i legami che tengono unite le basi azotate. Esse, quindi, si separano e i due filamenti si dividono. A questo punto altre proteine si legano ai singoli filamenti per mantenerli separati. Dopo essersi separati i due filamenti

## UNITÀ 4. Le cellule crescono e si riproducono

si comportano come stampi: ciascuno di essi «dirige» la sintesi di un nuovo filamento complementare.

Ecco cosa avviene: se sul vecchio filamento è presente un nucleotide che contiene la base A, al nuovo filamento si aggiunge un nucleotide che porta la base T (e viceversa); C si appaierà invece solo con G (e viceversa). I nucleotidi vengono aggiunti ai filamenti in costruzione uno alla volta (in una sola direzione), grazie all'intervento di enzimi specifici chiamati *DNA-polimerasi*.

Quando tutti i tratti dei due filamenti sono stati duplicati, il processo termina.



Nelle cellule eucariotiche, durante l'interfase, il DNA contenuto nel nucleo si presenta sotto forma di **cromatina**, una massa «indistinta» di filamenti lunghi e sottili.

I filamenti che formano la cromatina sono costituiti, oltre che da molecole di DNA, da speciali proteine, chiamate **istoni**, che contribuiscono a compattare la doppia elica, fungendo da «rocchetto» attorno al quale il DNA si avvolge.

Il nome *cromatina* si riferisce al fatto che questa sostanza è in grado di legare i coloranti che si usano in microscopia e pertanto appare colorata se osservata al microscopio (dal greco *chroma* = colore).

Durante la mitosi, il DNA si avvolge più volte intorno agli istoni; in tal modo la cromatina si compatta e diventano visibili i **cromosomi**.

Ogni cromosoma è formato da due parti identiche, due «bastoncini» che sono chiamati **cromatidi**. Ogni cromatidio corrisponde a una singola molecola di DNA. I due cromatidi «fratelli» si sono formati in seguito alla duplicazione del DNA e alla produzione di istoni, durante la fase S del ciclo cellulare.

Il numero di cromosomi è caratteristico di ogni specie: per esempio il moscerino della frutta ne possiede 8, il cavallo 64, il cane 78 e gli esseri umani 46.

## La divisione cellulare

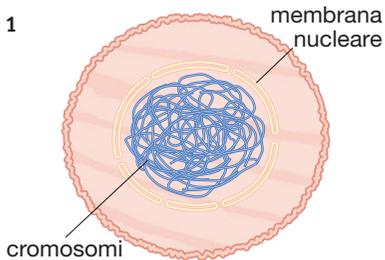
Durante l'interfase del ciclo cellulare, la cellula è cresciuta, ha prodotto nuove proteine e nuove strutture (come le membrane) e ha duplicato il proprio DNA attraverso i processi che abbiamo descritto nei paragrafi precedenti.

A questo punto la cellula è pronta per dividersi generando due cellule figlie:

- con la **mitosi** si suddivide il materiale nucleare della cellula madre;
- nella fase di **citodieresi** avviene la separazione del citoplasma.

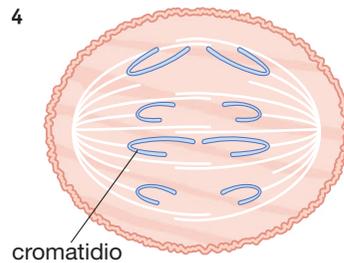
Nella mitosi si riconoscono quattro fasi, chiamate **profase**, **metafase**, **anafase** e **telofase**.

La citodieresi inizia prima che la mitosi si sia conclusa. Al termine della citodieresi le due cellule figlie contengono tutte le componenti che caratterizzano una cellula completa, anche se gli organuli possono essere distribuiti in modo disomogeneo nelle due cellule.



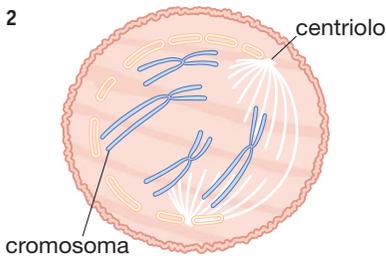
### Interfase

Prima dell'inizio della mitosi, non è ancora possibile distinguere i cromosomi al microscopio perché la cromatina non è sufficientemente condensata.



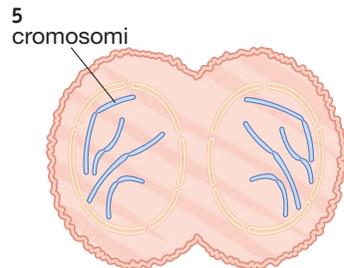
### Anafase

- I microtubuli si accorciano trascinando i cromatidi fratelli verso i poli opposti della cellula. Da questo momento, ciascun cromatidio è considerato un cromosoma indipendente.
- Altre fibre, non attaccate ai cromatidi, si allontanano facendo allungare la cellula.
- Al termine dell'anafase le due serie di cromosomi hanno raggiunto i due poli.



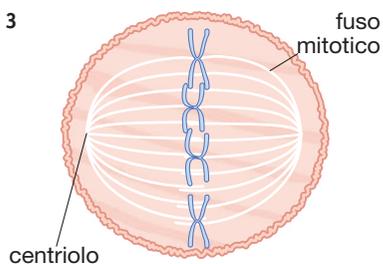
### Profase

- La cromatina si condensa e diventano visibili (al microscopio ottico) i **cromosomi**.
- I microtubuli si dispongono a formare il **fuso mitotico** a partire da due strutture che contengono i centrioli.
- La membrana nucleare si disgrega e le fibre del fuso agganciano i cromosomi.



### Telofase

- Si riforma la membrana nucleare attorno ai due gruppi di cromosomi, che iniziano ad apparire meno condensati.
- Il fuso mitotico si disgrega e le fibre che lo compongono tornano a far parte del citoscheletro.
- Alla fine della mitosi i due nuovi nuclei sono geneticamente identici.



### Metafase

- Le fibre del fuso, allungandosi e accorciandosi, determinano l'allineamento dei cromosomi lungo il piano equatoriale della cellula.
- In ciascun cromosoma, un cromatidio è legato ai microtubuli provenienti da un polo del fuso; l'altro cromatidio a quelli del polo opposto.

## Cellule diploidi e cellule aploidi

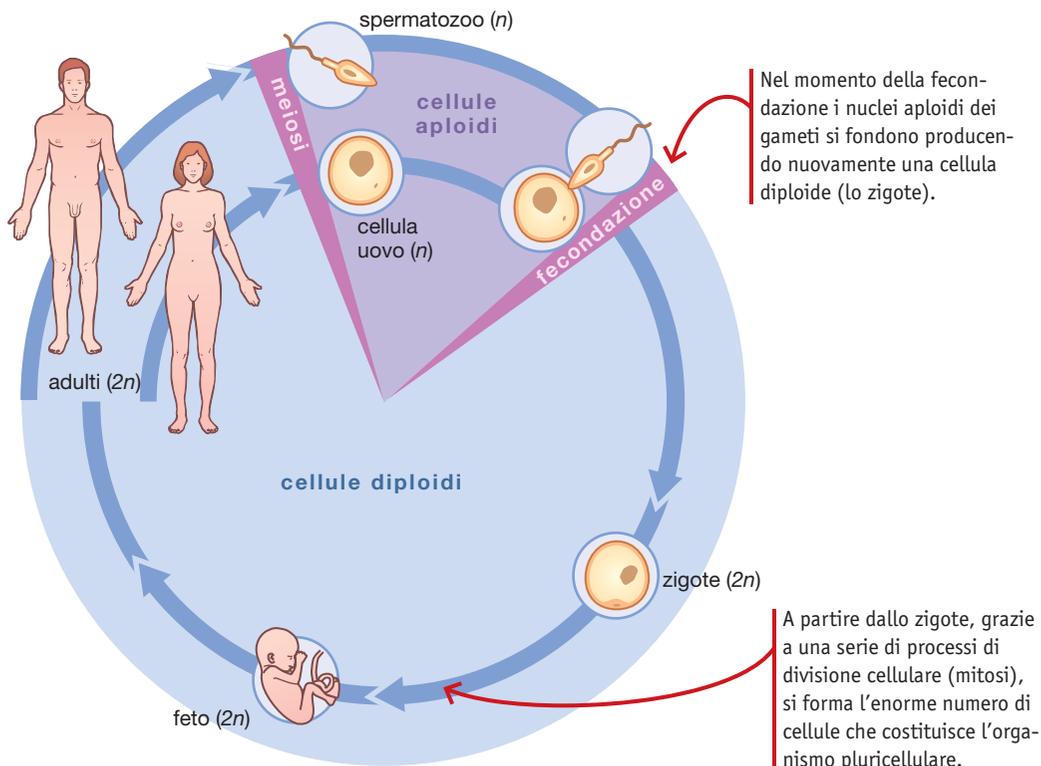
Tutti gli organismi, sia animali sia vegetali possiedono un **patrimonio genetico** (in questo modo viene definito il corredo di cromosomi caratteristico). I cromosomi di ciascuna specie sono diversi per numero e dimensione da quelli di tutte le altre specie. Per quasi tutti gli organismi il corredo cromosomico è costituito da coppie di cromosomi tra loro simili, detti pertanto **cromosomi omologhi**.

Per esempio, il nostro corredo cromosomico è costituito da 23 coppie di cromosomi. Le 23 coppie di cromosomi umani sono di due tipi: 22 coppie sono formate da cromosomi presenti sia nei maschi sia nelle femmine (gli **autosomi**), mentre l'ultima coppia è costituita dai **cromosomi sessuali**, che determinano il sesso di un individuo. Nella specie umana, le femmine possiedono una coppia di cromosomi sessuali omologhi chiamati X; i maschi possiedono un cromosoma X e uno chiamato Y, diversi per grandezza e forma, che rappresentano un'eccezione all'omologia dei cromosomi.

Una cellula che contiene coppie di cromosomi omologhi è detta **diploide**. Tutte le cellule del nostro corpo – con la sola eccezione delle *cellule uovo* (o ovuli) e degli *spermatozoi* – sono diploidi.

Cellule uovo e spermatozoi, chiamati nel loro insieme **gameti**, sono cellule **aploidi**, cioè con un numero dimezzato di cromosomi.

La **fecondazione** ripristina il numero diploide di cromosomi. Nel ciclo vitale dell'essere umano, dall'ovulo – fecondato da uno spermatozoo – deriva lo *zigote*, una cellula diploide che ha ricevuto metà del corredo cromosomico da un genitore e metà dall'altro. Lo zigote va incontro a molte divisioni cellulari e l'organismo si accresce. Attraverso le divisioni mitotiche, tutte le cellule dell'organismo ricevono i 46 cromosomi dello zigote e sono diploidi. Le uniche cellule aploidi vengono prodotte negli organi riproduttivi degli individui adulti (negli animali, le ovaie e i testicoli) mediante uno speciale tipo di divisione cellulare chiamato **meiosi**, di cui parleremo nel prossimo paragrafo.

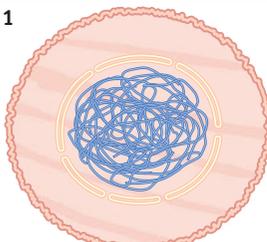
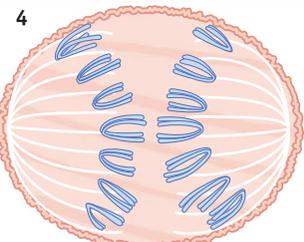
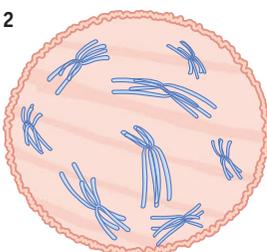
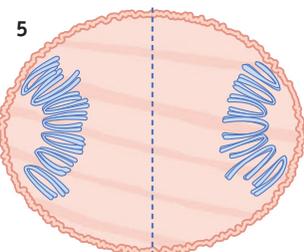
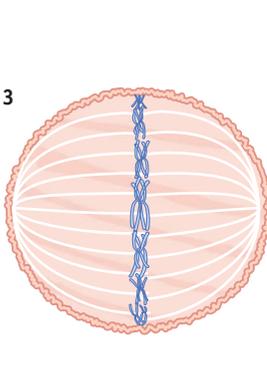
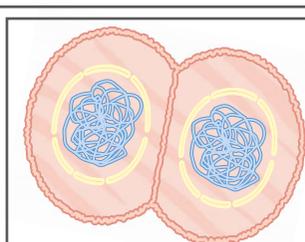
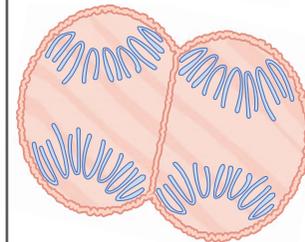
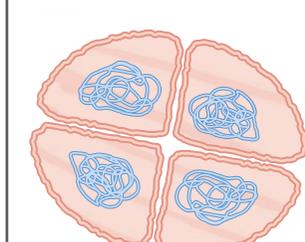


## La divisione meiotica e la produzione di gameti

Ricapitolando, le cellule eucariotiche si possono dividere in due modi:

- la **mitosi** produce cellule con lo stesso numero di cromosomi della cellula madre;
- la **meiosi** produce cellule aploidi, cioè con un patrimonio genetico dimezzato rispetto a quello della cellula madre.

Entrambi i processi sono preceduti da una sola duplicazione del DNA, che avviene durante l'interfase del ciclo cellulare. La meiosi comprende due divisioni successive del nucleo e della cellula e produce quattro cellule figlie.

<p>1</p> 	<p><b>Interfase</b> Prima dell'inizio della meiosi I avviene la duplicazione dei cromosomi.</p>	<p>4</p> 	<p><b>Anafase I</b> Le tetradi si dividono e i cromosomi omologhi migrano verso i poli opposti della cellula.</p>
<p>2</p> 	<p><b>Profase I</b> - La cromatina si condensa e diventano visibili i cromosomi, formati da cromatidi identici. - I cromosomi omologhi si appaiano formando delle strutture dette <b>tetradi</b> (costituite da 4 cromatidi). - I cromosomi appaiati si scambiano tra loro alcuni segmenti durante un processo detto <b>crossing-over</b>.</p>	<p>5</p> 	<p><b>Telofase I</b> I cromosomi raggiungono i poli della cellula. Ogni cromosoma è ancora formato da due cromatidi.</p> <p><b>Citodieresi</b> Contemporaneamente alla telofase I si verifica la citodieresi. Ogni cellula figlia contiene un solo cromosoma (due cromatidi) di ciascuna coppia di omologhi.</p>
<p>3</p> 	<p><b>Metafase I</b> - Le tetradi si allineano sul piano equatoriale della cellula. - Per ogni tetrate i microtubuli del fuso legati a uno dei due cromosomi omologhi provengono da uno dei due poli della cellula, mentre l'altro cromosoma è attaccato alle fibre che provengono dal polo opposto.</p>	 <p><b>Interfase</b> La meiosi I è seguita da una breve interfase durante la quale il DNA non viene duplicato. La cromatina si condensa nuovamente.</p>  <p><b>Meiosi II</b> La meiosi II è sostanzialmente simile a una mitosi, con la differenza che ha inizio da una cellula in cui il patrimonio genetico non è stato duplicato. Nell'anafase II, i due cromatidi di ciascun cromosoma si separano e migrano ai poli opposti del fuso, diventando cromosomi indipendenti.</p>  <p><b>Telofase II e citodieresi</b> La telofase II e la citodieresi avvengono contemporaneamente. Si formano 4 cellule figlie, ciascuna con un assetto aploide di cromosomi.</p>	

Nella profase I della meiosi si verifica il **crossing-over**, uno scambio di segmenti corrispondenti tra cromosomi omologhi che genera nuove combinazioni di nucleotidi.

I cromosomi che derivano da questo processo sono diversi da quelli di partenza e portano una mescolanza delle caratteristiche genetiche che l'individuo aveva a sua volta ricevuto dai genitori. Gli scambi avvengono a caso, motivo per cui le combinazioni possibili sono milioni. Ne deriva che ogni gamete prodotto da un individuo è diverso da tutti gli altri prodotti dallo stesso individuo.

## I caratteri ereditari

Ciascun individuo possiede delle caratteristiche fisiche che permettono di riconoscerlo come appartenente a una certa specie e di distinguerlo rispetto ad altri esemplari della stessa specie. Queste caratteristiche sono trasmesse da una generazione all'altra (dai genitori ai figli): sono, cioè, **caratteri ereditari**.

Lo studio scientifico dell'ereditarietà costituisce la branca della biologia che è detta **genetica**. Questa disciplina deve il proprio nome al fatto che le unità trasmissibili di generazione in generazione sono chiamate **geni**. Un singolo gene corrisponde ad un determinato tratto di DNA, mentre l'insieme dei geni, o **genoma**, corrisponde all'intero DNA e costituisce il *patrimonio genetico* di un individuo o di una specie.

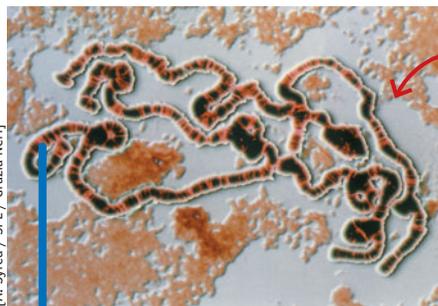
L'azione di un gene si manifesta in un carattere attraverso una serie di passaggi: il messaggio del DNA viene «trascritto» nell'RNA e poi «tradotto» nelle proteine, le quali determinano, in ultima analisi, il **fenotipo** di un certo carattere, ossia il modo in cui si manifesta nell'individuo.

L'espressione di alcuni geni è influenzata anche dall'ambiente (quantità di luce, temperatura ecc.) in cui l'organismo cresce.

Il moscerino della frutta (*Drosophila melanogaster*) è uno degli organismi più utilizzati per gli esperimenti di genetica. I motivi di questa scelta sono che il ciclo di vita del moscerino è molto rapido e che la sua prole è generalmente numerosa. Ciò permette di osservare molte generazioni e di effettuare analisi statistiche. I genotipi della *Drosophila* e i fenotipi che determinano sono tra i meglio studiati. La figura qui sotto mostra i passaggi che portano a un determinato fenotipo partendo dal patrimonio genetico.

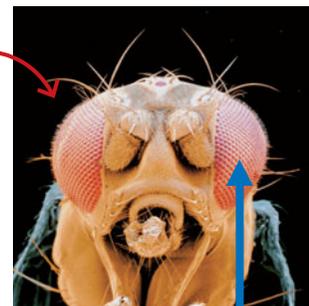
cromosomi

organismo



*Drosophila melanogaster* possiede quattro coppie di cromosomi che, se colorati, mostrano delle bande.

Gli occhi della *Drosophila* sono composti da molte unità, gli ommatidi, a loro volta formati da più cellule fotorectrici. La presenza in esse della rodopsina determina il fenotipo **colore rosso**.



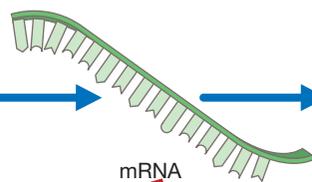
[A. Syred / SPL / Grazia Neri]

[Eye of Science / SPL / Grazia Neri]



DNA

Una porzione del DNA di un cromosoma, che non necessariamente corrisponde a una banda, costituisce un gene.



mRNA

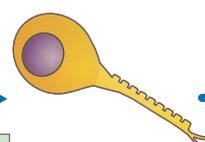
A partire da un determinato gene viene trascritta una molecola di RNA messaggero complementare a un filamento del DNA del gene in questione.



proteina

L'mRNA viene successivamente tradotta nella proteina corrispondente. Un tipo di proteina importante per la visione in *Drosophila* è la rodopsina, che contiene un pigmento rosso-astro, responsabile della cattura della luce.

via metabolica



cellula

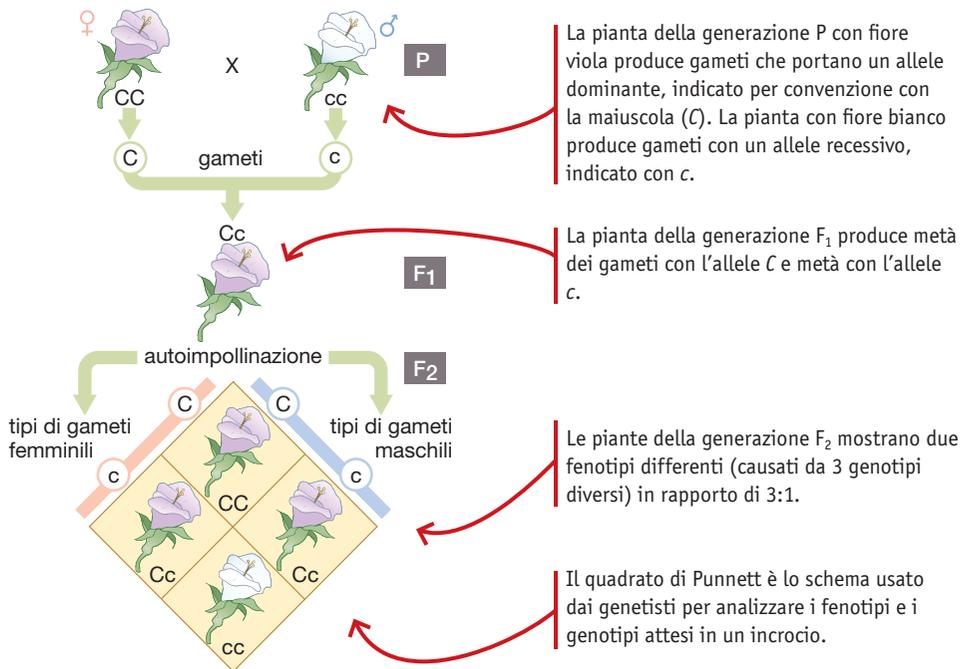
Le cellule fotorectrici sono formate da un corpo cellulare e da un prolungamento, nelle cui membrane altamente ripiegate si accumulano grandi quantità di rodopsina.

## La prima legge di Mendel

Lo studio dell'ereditarietà dei caratteri ebbe inizio intorno alla metà dell'Ottocento con gli esperimenti dell'abate Gregor Mendel. Incrociando piante di pisello che mostravano caratteri differenti, egli giunse a formulare due leggi considerate ancora oggi le basi della genetica. Dall'analisi dei risultati Mendel formulò quattro ipotesi.

1. Ogni carattere è trasmesso da un «fattore ereditario» che è presente in due forme alternative. Oggi il fattore ereditario è chiamato **gene** e le due forme alternative **alleli**.
2. Per ogni carattere un organismo ha due alleli, uno ereditato da un genitore, uno dall'altro. La combinazione dei due alleli costituisce il **genotipo** dell'individuo per quel dato carattere. I due alleli di ciascun gene possono essere uguali – e in questo caso l'individuo è **omozigote** per quel carattere – oppure diversi – e quindi l'individuo è **eterozigote**.
3. Le coppie di alleli di ciascun gene si separano (segregano) al momento della formazione delle cellule riproduttive (i gameti) che pertanto possiedono un solo allele per ogni gene. La coppia di alleli si riforma con la fecondazione.
4. Quando un individuo è eterozigote per un certo carattere, uno dei due alleli viene espresso nel fenotipo mentre l'altro non ha effetti visibili. L'allele che controlla il fenotipo dell'eterozigote è chiamato **allele dominante**, mentre l'altro è detto **allele recessivo**.

Queste ipotesi confluiscono nella **prima legge di Mendel**, o «legge della segregazione dei caratteri»: *le coppie di alleli di un gene si separano (segregano) durante la formazione dei gameti*, in modo che metà dei gameti riceverà un allele e metà l'altro.



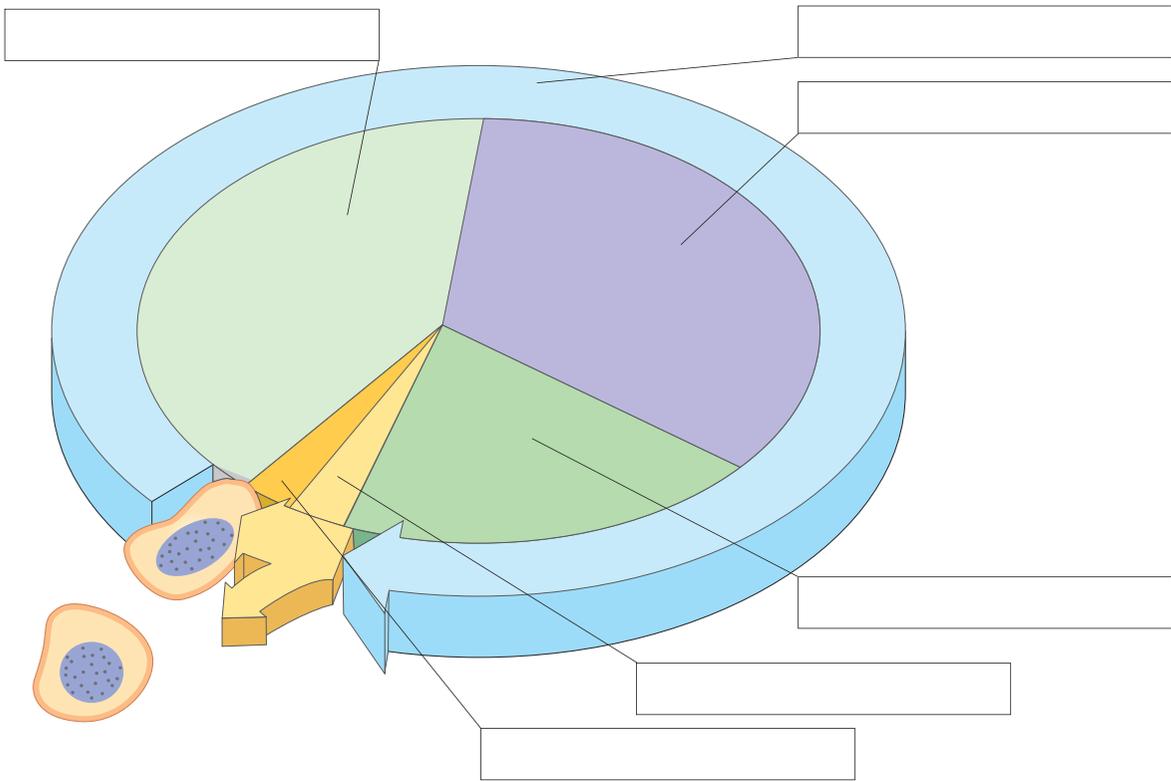
## La seconda legge di Mendel

La **seconda legge di Mendel** prende in considerazione la trasmissione contemporanea di due caratteri differenti. Questa legge afferma che due caratteri vengono trasmessi in maniera indipendente. La trasmissione degli alleli avviene secondo meccanismi casuali, quindi alla genetica si applicano le leggi della probabilità. Le leggi di Mendel sono state poi confermate dai moderni studi di genetica e biologia cellulare e sono in accordo con ciò che accade durante la meiosi, il processo di formazione dei gameti.

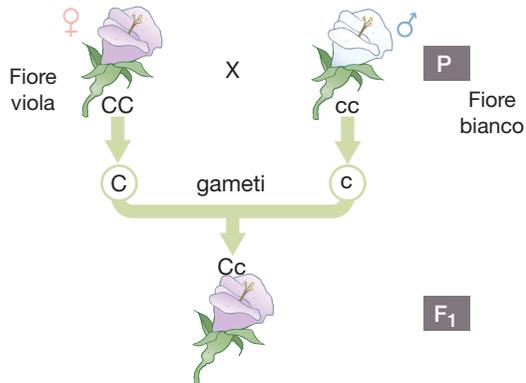


# UNITÀ 4. Le cellule e l'ereditarietà

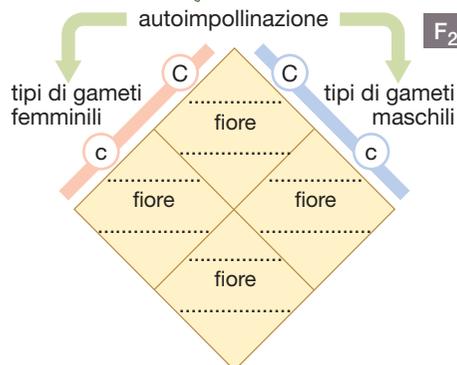
**1** Completa la figura indicando le differenti fasi del ciclo cellulare. Scegli tra: fase G<sub>1</sub>, fase G<sub>2</sub>, fase S, inter-fase, citodieresi, mitosi.



**2** Completa il quadrato di Punnett inserendo i genotipi prodotti dall'incrocio raffigurato qui sotto. Aggiungi il fenotipo ottenuto indicando il colore di ciascun fiore. Questo esempio è un caso di dominanza completa o incompleta?



DOMINANZA



**3** Completa le seguenti frasi scegliendo i termini corretti tra quelli indicati nei corrispondenti riquadri.

A. Durante l'interfase, il DNA contenuto nel ..... appare al microscopio come una massa informe, detta ..... e costituita anche da .....

Nucleo, cromosoma, cromatina, proteine, RNA, centromero

B. Tutte le cellule del corpo di un essere umano, con la sola eccezione dei ....., sono diploidi, cioè contengono coppie di cromosomi .....

Gameti, autosomi, sessuali, omologhi, analoghi

C. Il ..... rappresenta uno scambio di segmenti corrispondenti tra cromosomi ..... che avviene nella ..... della prima divisione meiotica.

Dimezzamento, crossing-over, DNA, omologhi, uguali, anafase, profase, telofase

D. L'azione di un gene si manifesta attraverso una serie di passaggi: il ..... viene «trascritto» nell'....., questo viene «tradotto» nelle ..... che determinano infine le caratteristiche dell'individuo.

DNA, caratteri, RNA, proteine, ambiente, genotipi

E. La legge ..... indipendente dice che ogni coppia di ..... viene segregata, cioè separata, in maniera indipendente nel momento della formazione dei .....

Della segregazione, dell'assortimento, gameti, cellule, alleli, linee pure, caratteri

F. Il sesso negli esseri umani è determinato da una coppia di ..... sessuali: se essi sono ..... l'individuo è femmina, mentre se sono ..... l'individuo è maschio.

Cromosomi, geni, alleli, uguali, differenti, costanti