Corso di GENETICA

Laura Arcangeli

GENETICA

Di cosa parleremo ?

- ✓ Teorie dell'evoluzione
- ✓ Come è fatta una cellula
- ✓ Informazione genetica – DNA e RNA
- ✓ Riproduzione (errori)
- ✓ Leggi di Mendel
- ✓ Genetica delle popolazioni
- ✓ Epigenetica
- ✓ Ingegneria genetica
- ✓ Biotecnologie
- ✓ OGM e Animali transgenici
- ✓ Progetto Genoma Umano
- ✓ Clonazione
- ✓ Cellule staminali
- ✓ Bioetica
- ✓ Eugenetica

Biologia generale

- Bios = vita
- Logos = discorso

Scienza che si occupa di studiare la VITA e i fenomeni ad essa connessi.

VITA = ??

Organismi viventi = entità soggetti alle leggi naturali in grado di autocostruirsi, di riprodursi e di evolvere.

L'assenza o la presenza di programmi genetici indica il confine netto fra l'inanimato ed il mondo vivente.

Biologia generale

- **Riprodursi : RIPRODUZIONE**

Capacità di dare origine ad altri esseri viventi.

- agamica (asessuata) → cloni
- gamica (sessuata) → elevata variabilità

Con la riproduzione gamica le cellule figlie ereditano le caratteristiche morfologiche e fisiologiche di entrambi i genitori ma con in più la possibilità di subire mutazioni; questo porta a una …

Diversità genetica su cui influirà la selezione naturale favorendo i più adatti a riprodursi e determinando così l'evoluzione della specie.

Biologia generale

- Evolvere : EVOLUZIONE - Teorie

Esistono diverse TEORIE :

- CREAZIONISMO : Linneo (1700) : esistono tante specie quante ne sono state create in origine
- Questa teoria è detta fissismo ed ancora oggi essa trova credito presso alcune confessioni di fondamentalisti biblici.

Biologia generale

- EVOLUZIONE- Teorie

❖ EREDITARIETA' dei CARATTERI ACQUISITI
Lamark (1744-1829) :

- le modificazioni indotte dall'ambiente sono ereditabili.
- Gli organi si sviluppano più o meno a seconda dell'uso, e questo cambiamento viene ereditato
- Teoria inesatta

Biologia generale

- EVOLUZIONE- Teorie

Lamarck dava notevole importanza al ruolo attivo degli organismi nel modificarsi in risposta agli stimoli ambientali e riteneva che l'uso di determinati organi, o parti di organi, provocasse modificazioni;

in questo modo gli organismi rispondono meglio alle esigenze di sopravvivenza, in base al principio secondo cui *la funzione crea l'organo*

Biologia generale

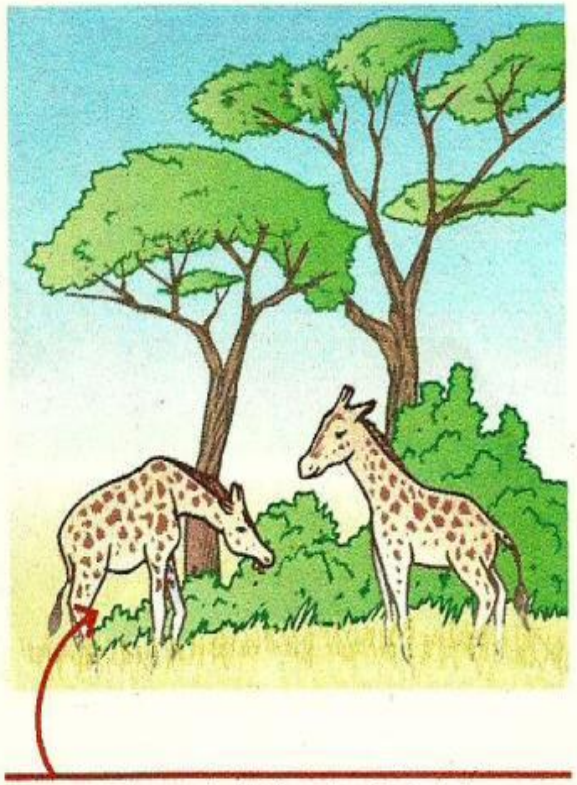
- EVOLUZIONE- Teorie

Le modificazioni si sarebbero poi trasmesse alla generazione successiva e l'accumularsi dei caratteri acquisiti, di generazione in generazione, avrebbe determinato l'apparire di nuove specie meglio adattate all'ambiente.

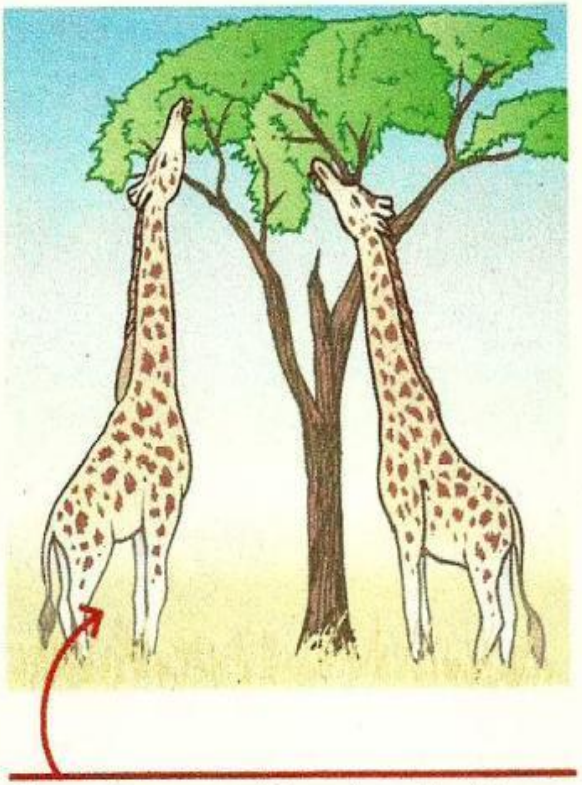
Ma un carattere, che un individuo acquista durante la sua esistenza, non può essere trasmesso ai suoi discendenti in quanto si tratta di una mutazione somatica che non è presente nel suo patrimonio genetico e quindi non può essere trasmessa ereditariamente.

Pensiamo ad esempio al muscolo di uno sportivo, esso non è un carattere ereditabile dalla progenie.

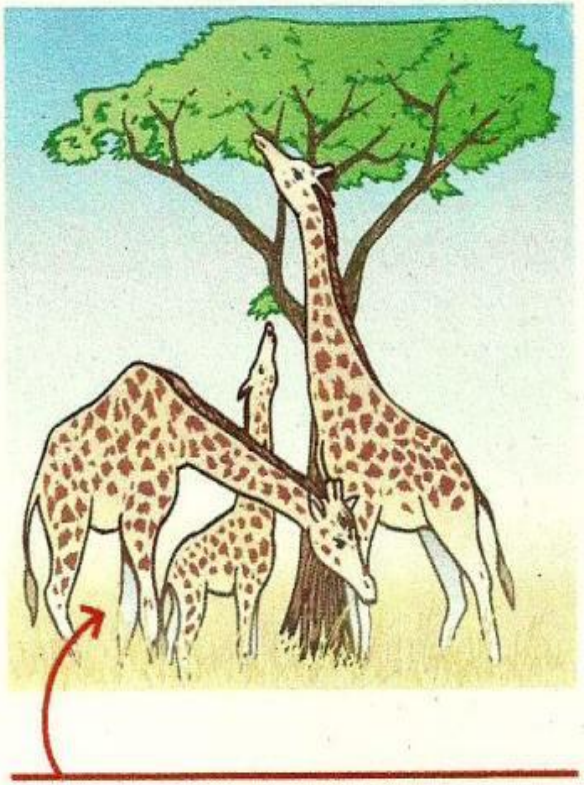
Biologia generale :LAMARK



Secondo la teoria dell'ereditarietà dei caratteri acquisiti applicata all'evoluzione delle giraffe, un antenato di questi animali che possedeva un collo corto brucava le erbe della savana.



In seguito a un cambiamento ambientale, l'antenato delle giraffe inizia a brucare le foglie degli alberi, che si trovano più in alto, provocando uno stiramento e un allungamento del collo.



Per questa ragione, con il passare del tempo, le giraffe acquisiscono un collo più lungo rispetto ai loro antenati e lo trasmettono ai loro discendenti.

Biologia generale

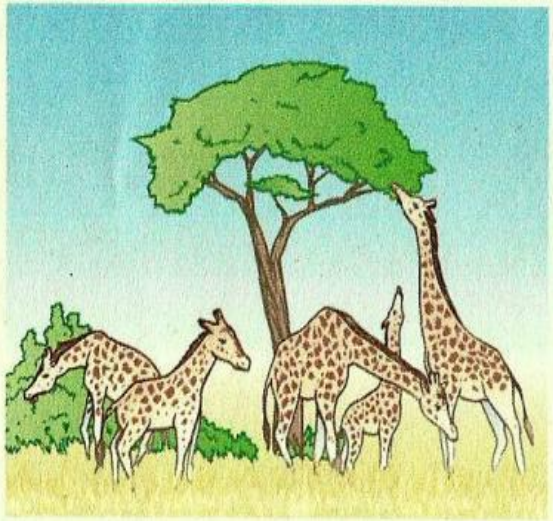
- EVOLUZIONE-Teorie

❖ Darwin (1809-1882) :

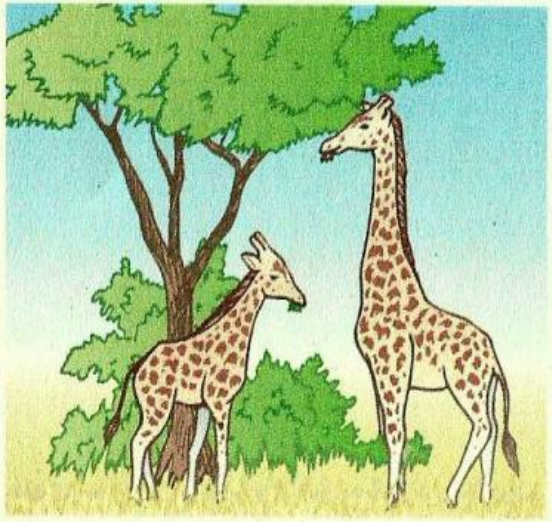
È un graduale processo di mutazioni biologiche , in cui un organismo unicellulare si è diffuso e diversificato fino a raggiungere l'attuale gamma di organismi viventi.

Nel capitolo finale dell' *Origine della Specie*, Darwin riporta di un'inevitabile "lotta per la vita"

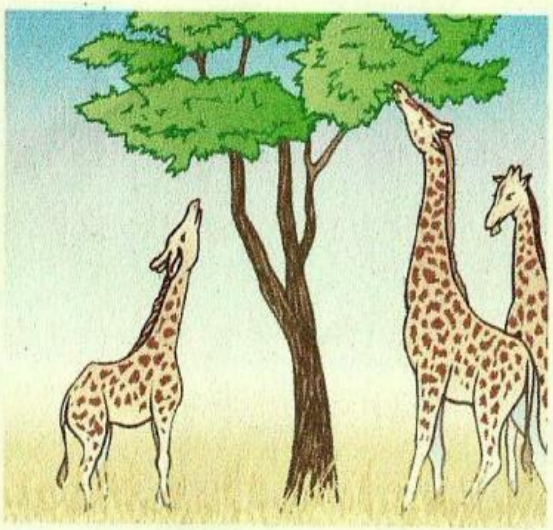
Biologia generale : DARWIN



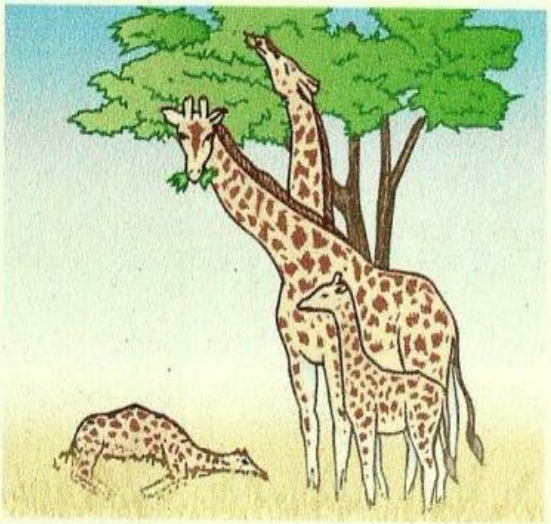
A Secondo la teoria della selezione naturale applicata all'evoluzione delle giraffe, un antenato di questi animali che possedeva un collo corto produce una prole sovrabbondante.



B La popolazione di giraffe presenta al suo interno individui con una lunghezza del collo variabile. Gli individui con il collo più lungo iniziano a brucare le foglie degli alberi e trovano quindi nuova fonte di nutrimento. Gli individui con il collo corto non possono farlo.



C Le giraffe con il collo lungo si riproducono in misura maggiore rispetto a quelle con il collo corto, in quanto sono meglio adattate all'ambiente in cui vivono.



D Le giraffe con il collo lungo trasmettono alla propria prole i loro caratteri. Dopo più generazioni la popolazione è composta da un numero maggiore di individui con il collo lungo.

Biologia generale

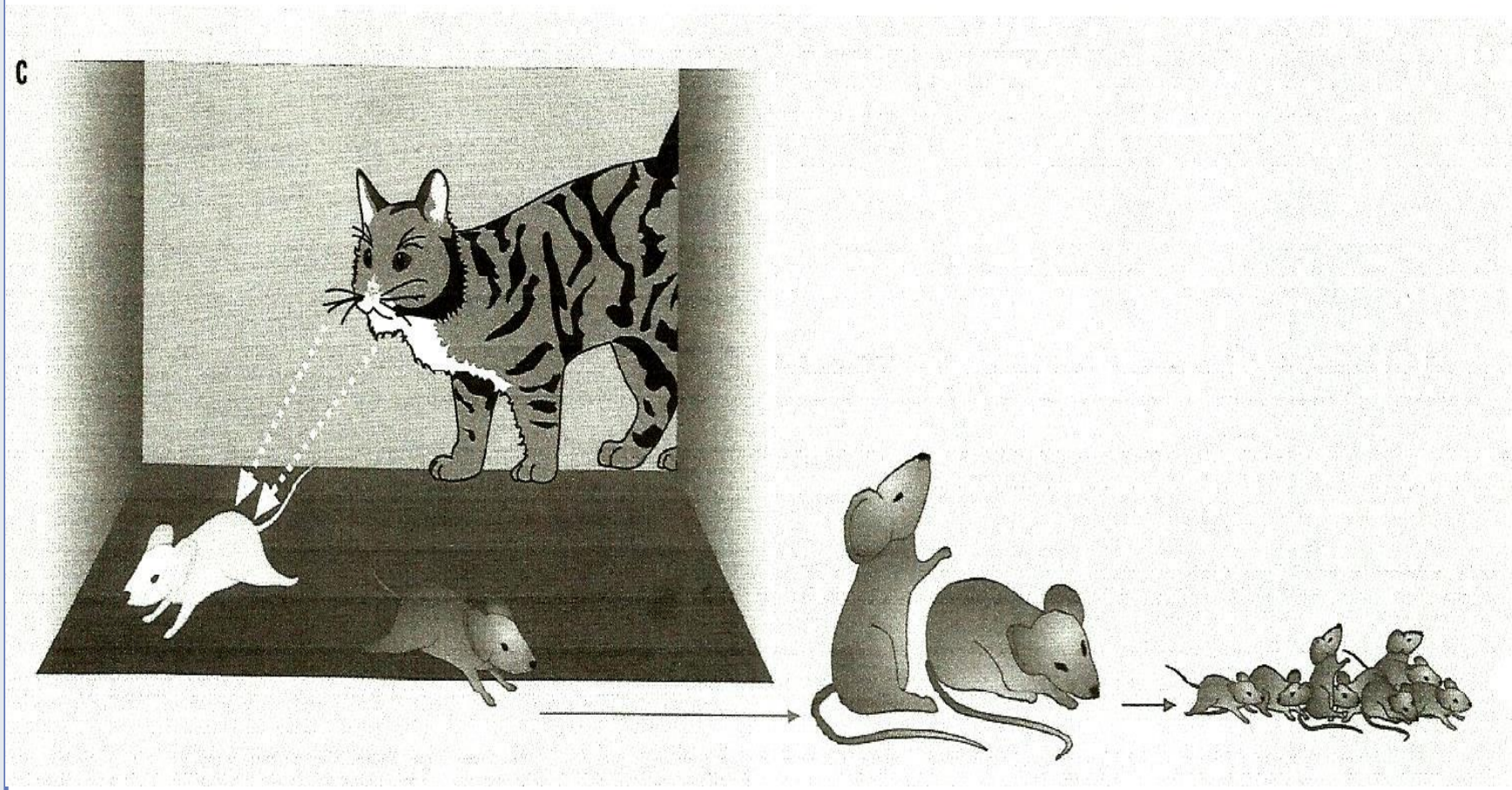
- EVOLUZIONE-Teorie

l'ambiente determina la selezione dei tipi più idonei alla sopravvivenza

- vengono ereditate quelle piccole variazioni genetiche (mutazioni) in grado di consentire un miglior adattamento all'ambiente.

- Gli individui più idonei sono favoriti (selezionati) nella lotta per la vita e per la sopravvivenza : sono quindi avvantaggiati dal punto di vista riproduttivo.

Biologia generale



Biologia generale

- EVOLUZIONE-Teorie

ES :

- Scoiattolo grigio americano (dominante) vs rosso (specie autoctona) : mutazione che gli permette di adattarsi meglio ai cambiamenti climatici

gli scoiattoli grigi mangiano molte più ghiande rispetto agli scoiattoli rossi e riescono a trovare e consumare parte delle riserve di semi accumulate da questi ultimi.

Questo "fa sì che lo scoiattolo rosso si riproduca con maggiore difficoltà, che i giovani di tale specie crescano meno ed abbiano più probabilità di morire nel primo anno di vita".

Inoltre è portatore sano di Poxvirus

Biologia generale

- EVOLUZIONE-Teorie

ES :

- Biston Betularia : farfalla con ali bianche punteggiate che viveva sulla corteccia delle betulle in Inghilterra

(l'inquinamento industriale ha selezionato il colore della falena scura)

- Giraffe

Biologia generale

- EVOLUZIONE-Teorie

❖ Intelligent design / Creazionismo

Nata in seno alle chiese protestanti statunitensi (inizio '800):

- l'evoluzione è il risultato di una sorta di progetto di una identità indefinita (non necessariamente il Dio delle Sacre Scritture)

- non è possibile che la «perfezione» degli esseri viventi sia il frutto di una serie di eventi casuali bensì deve esistere un «progettista» - orologiaio

Biologia generale

- EVOLUZIONE-Teorie

❖ Formulazione NEODARWINIANA :

Negli ultimi 50anni la teoria si è arricchita grazie ad ulteriori osservazioni sperimentali.

Il concetto è cmq lo stesso basato su due affermazioni fondamentali :

a. Tutti gli organismi che vivono oggi sul nostro pianeta derivano da un gruppo di organismi primordiali vissuti quasi 4×10^9 di anni fa

b. L'enorme diversificazione che ne è seguita, e che continua, è il risultato combinato di due fattori:

- - il continuo apparire di novità biologiche dovute a mutazioni *casuali* ed alla ricombinazione genetica
- - la selezione di certi individui piuttosto che altri da parte dell'ambiente naturale in cui vivono.

Biologia generale

- EVOLUZIONE-Teorie

❖ Meccanica quantistica : i quanti hanno un ruolo nelle mutazioni e nell'evoluzione ?

(Mentre nella meccanica classica tutte le grandezze possono assumere un insieme di valori continuo, la meccanica quantistica prevede solo un insieme discreto di valori multipli di un valore fondamentale non ulteriormente scomponibile: il *quanto)*

- L'evoluzione delle specie è stata troppo rapida per essere frutto di un puro caso selettivo
- All'origine degli occasionali errori di copiatura del DNA da parte del meccanismo cellulare ci sono dei "tremiti" quantistici che interessano gli atomi che lo compongono.
- Il meccanismo è alla base sia delle mutazioni che permettono l'evoluzione delle specie sia di mutazioni nocive come quelle che provocano il cancro

Vedi :
Quantum Evolution di Johnjoe McFadden, trattato sulla meccanica quantistica

Biologia generale

Le teorie basate sulla Fisica Quantistica sono alla base del nuovo pensiero.

Uccelli migratori (polo magnetico)

Farfalle Monarca

Fotosintesi clorofilliana.

Roger Penrose-1931 (Fisico matematico e filosofo della scienza): "*L'evoluzione della vita cosciente su questo pianeta è dovuta a successive mutazioni occorse nel tempo.*

Queste, presumibilmente, rappresentano eventi quantistici … fino a quando l'evoluzione ha portato a un essere cosciente, la cui vera esistenza dipende da tutte le corrette mutazioni che hanno realmente avuto luogo"

La CELLULA

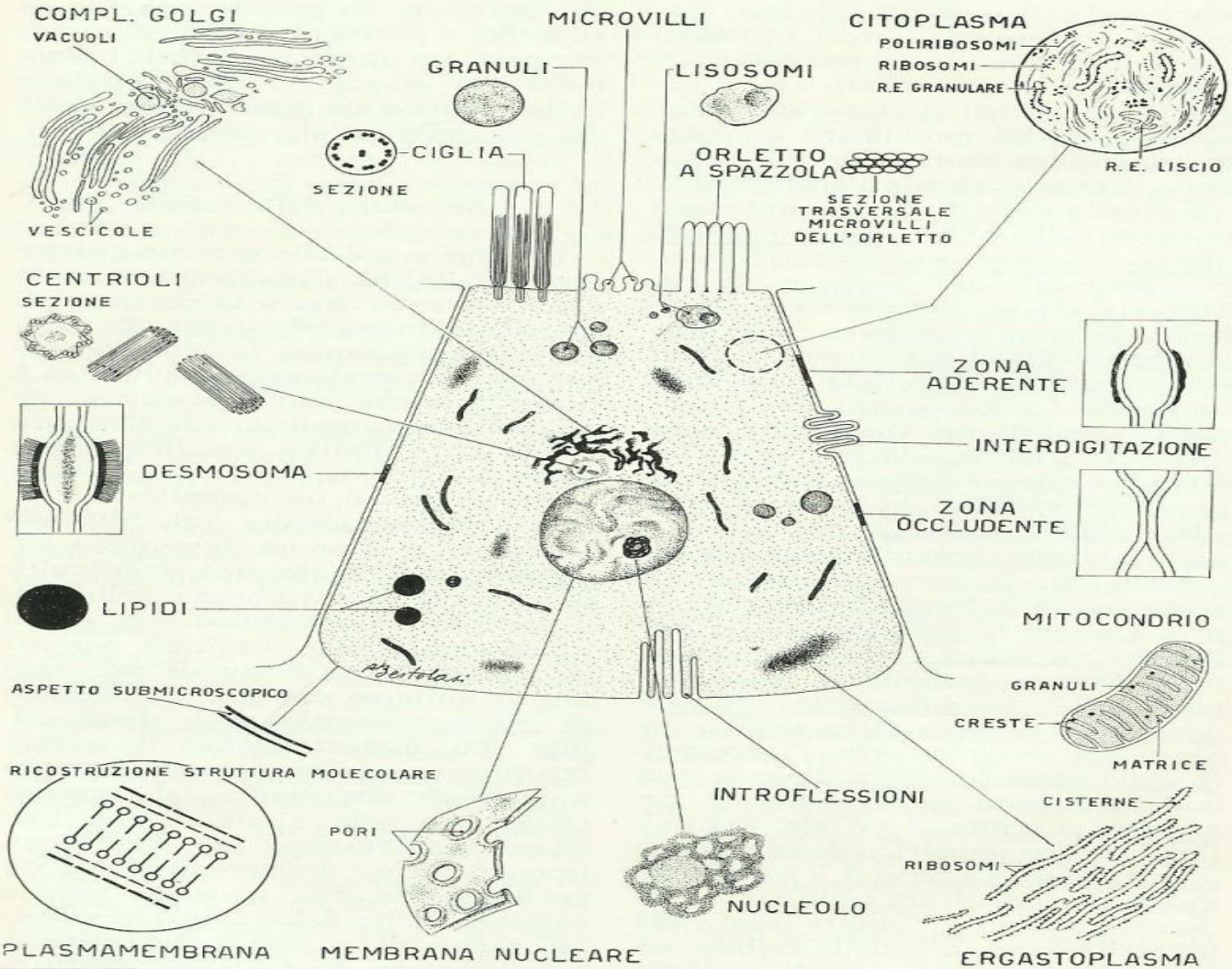


Fig. 14. — Disegno schematico della struttura della cellula tipo, comprendente tutti i tipi di organuli e differenziazioni cellulari, di cui vengono anche rappresentate le principali caratteristiche ultrastrutturali (modificato e ampliato secondo l'originale di FAWCETT).

LA CELLULA

- La più piccola struttura capace di vita autonoma e di riprodursi

Le cellule degli organismi unicellulari presentano caratteri morfologici solitamente uniformi.

- E' la base della immensa varietà di forme viventi.

Con l'aumentare del numero di cellule di un organismo le cellule che lo compongono si differenziano in forma, grandezza, rapporti e funzioni specializzate, fino alla costituzione di tessuti ed organi.

Volume e forme variabili ma costanti per ogni determinato stipite cellulare

(~ 100 μm ; GR 7,5 μm ---ovocita ~ 300 μm)

LA CELLULA

In questo momento, nel nostro corpo milioni di cellule si stanno dividendo.

La vita di ogni cellula è scandita da una serie di eventi che costituiscono il *ciclo cellulare*: le cellule generano altre cellule che poi si accrescono, si sviluppano, spesso si dividono a loro volta e poi muoiono.

La divisione cellulare permette agli organismi di accrescersi e di sostituire le cellule morte o deteriorate

inoltre, è il processo alla base della riproduzione.

LA CELLULA

- Cellule Eucariote cioè dotate di membrana che separa il nucleo vero e proprio dal citoplasma, caratteristiche degli organismi multicellulari; tendenzialmente più grandi ed organizzate

- Cellule Procariote prive di tale membrana e con il DNA libero nel citoplasma, in una regione chiamata *nucleoide*. A questo tipo appartengono unicamente organismi monocellulari, come i batteri e i cianobatteri (alghe azzurre)

Cellule Procariote

PROCARIOTI = prima del nucleo.

Cellule con nucleo senza membrana nucleare; DNA libero o addensato nel citoplasma.

Spesso dotati di parete cellulare esterna che conferisce rigidità alla cellula.

I procarioti si dividono per :

- Scissione
- Gemmazione
- Sporulazione

Cellule Procariote

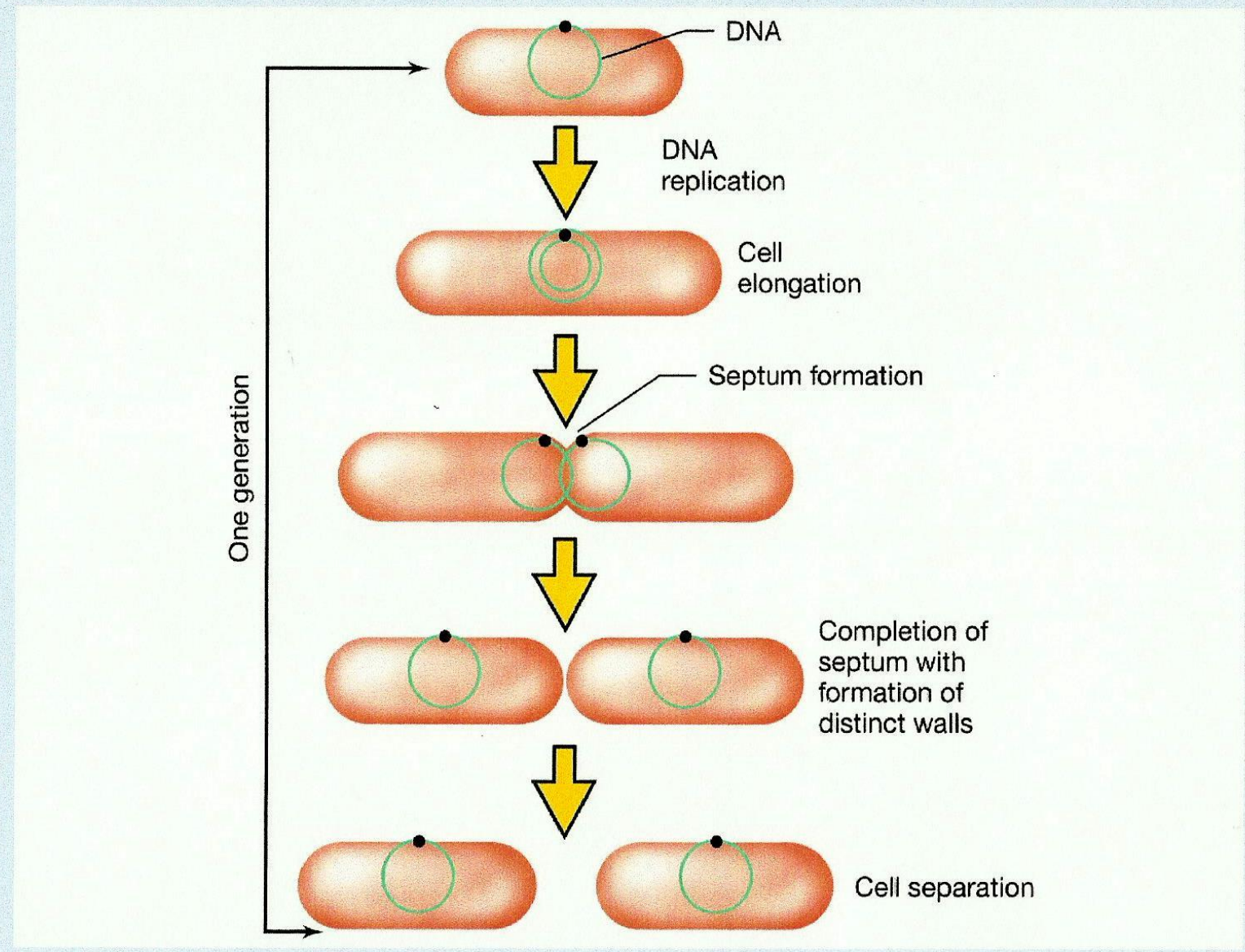
- *scissione binaria*

batteri, piante, ma anche alcuni animali (poriferi, cnidari, platelminti)

- è la più diffusa modalità di riproduzione asessuata :

le cellule dopo aver duplicato il proprio DNA ed essersi allungate fino quasi al doppio della loro lunghezza media si dividono in due cellule figlie a seguito della formazione di un setto divisorio; una molecola di DNA rimane in ognuna delle due cellule.

Riproduzione per scissione binaria



Cellule Procariote

Esistono diversi tipi di scissione riproduttiva:

- la scissione binaria (batteri),
- la frammentazione (nei vegetali – bulbi),
- la scissione multipla (origina numerosi individui – anellidi)
- e la scissione ineguale, meglio conosciuta come **gemmazione** (coralli, miceti)

Cellule Procariote

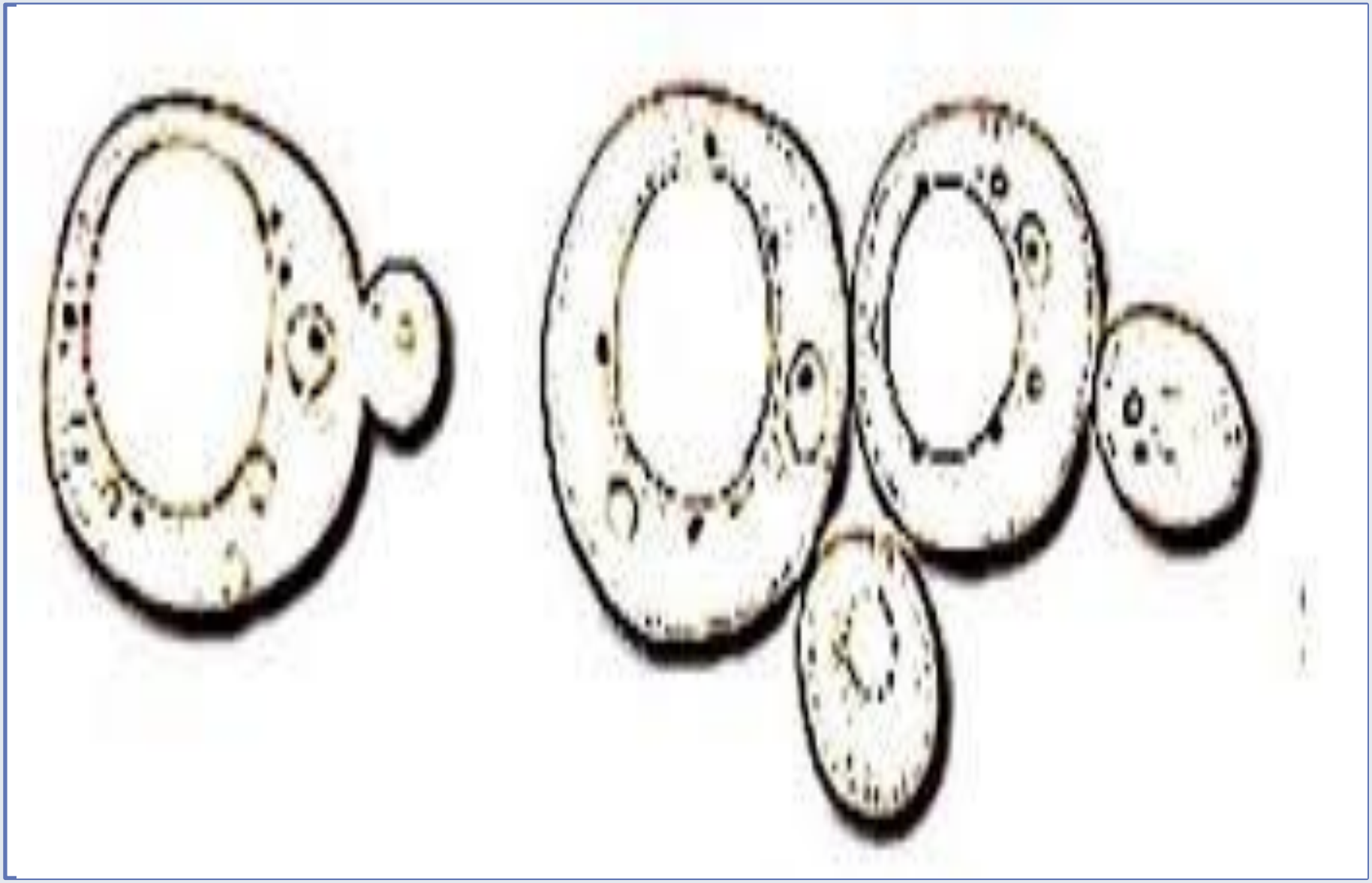
gemmazione

Durante la gemmazione si forma lateralmente una piccola protuberanza alla cellula, detta gemma, che in un secondo momento si stacca; al contrario della scissione la cellula genitrice si conserva, e la gemma è in genere più piccola di essa.

Si può definire come un'estroflessione che cresce dopo essersi staccata.

Fra i miceti che si riproducono per gemmazione è noto il *Saccharomyces cerevisiae* *(lievito per pane, birra, vino)*

gemmazione



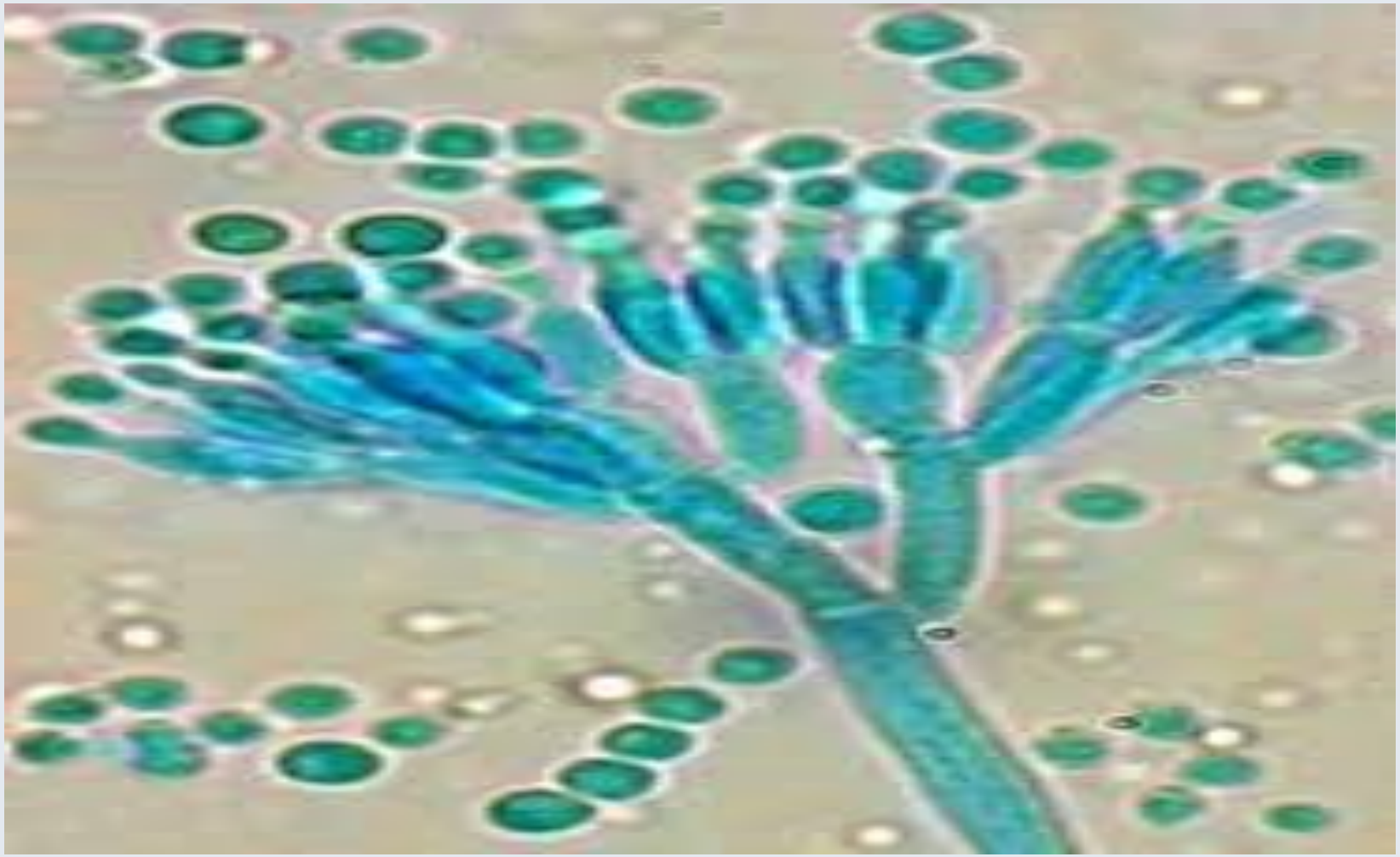
Cellule Procariote

La *sporulazione* rappresenta l'unico meccanismo di differenziamento procariotico, dove ad un identico genotipo tra cellula madre e cellula figlia corrisponde un differente fenotipo.

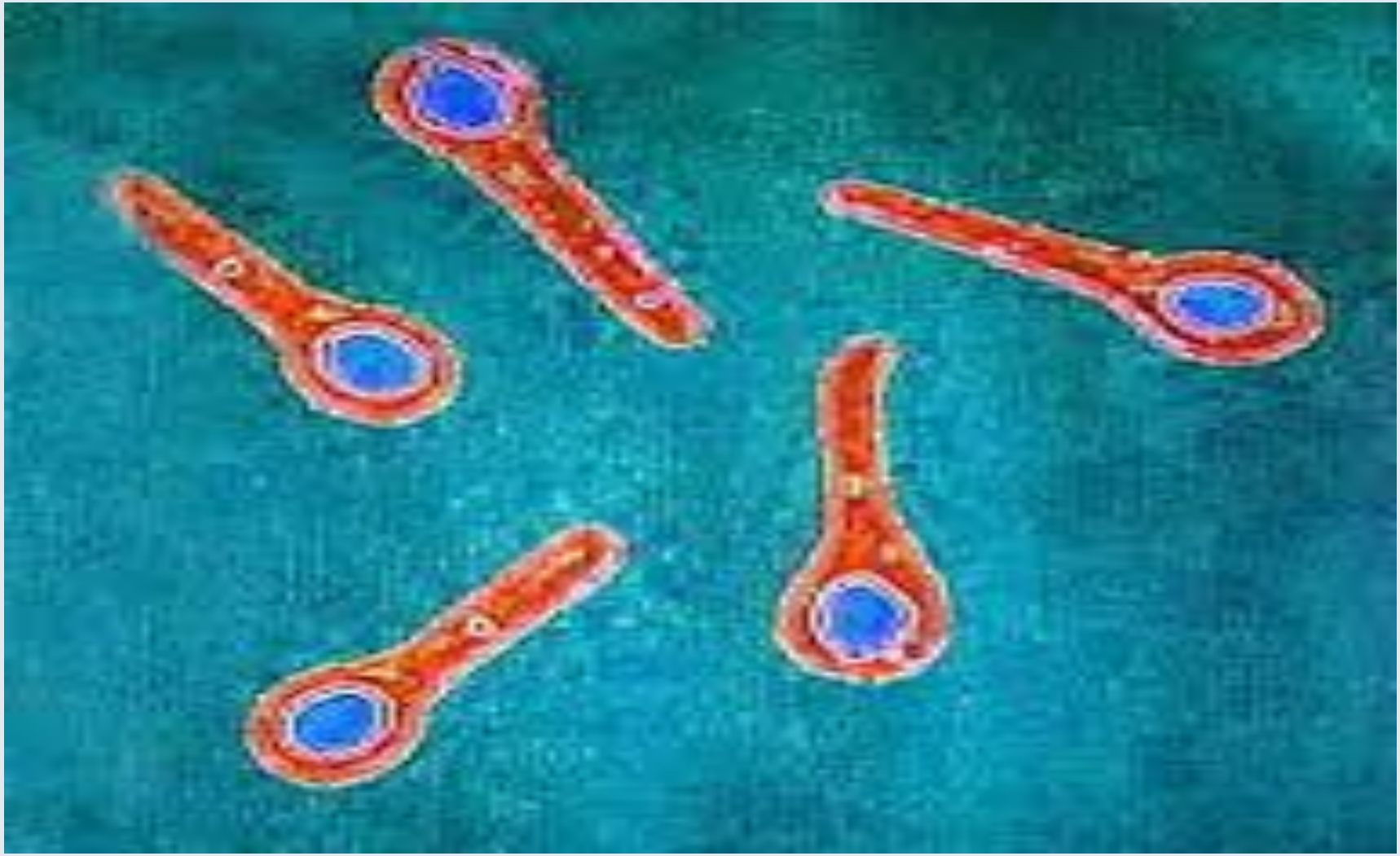
I germi capaci di generare spore sono detti sporigeni, risultano essere molto pericolosi perché la spora ha una resistenza maggiore rispetto alla forma vegetativa.

(aspergillus – micete; clostridium tetani – batterio)

sporulazione



sporulazione



Cellule Procariote

- I vantaggi sono la rapidissima colonizzazione, sempre che l'ambiente rimanga stabile, mentre lo svantaggio è la scarsissima adattabilità (tranne che per le spore).

- La riproduzione asessuata produce quindi discendenti geneticamente identici tra loro ed al loro progenitore.

- E' quindi un processo "conservativo" in grado di trasmettere invariate le caratteristiche parentali ai discendenti.

Cellule Procariote

Comunque anche gli organismi più semplici possono subire mutazioni che ne causano la morte o una migliore adattabilità all'ambiente.

Es : i BATTERI mediante fenomeni di

- TRASFORMAZIONE
- TRASDUZIONE
- CONIUGAZIONE

Possono sviluppare resistenze agli antibiotici.

Cellule Eucariote

Cellule Eucariote = vero nucleo

Cellule con nucleo provvisto di membrana , occupa generalmente la parte centrale della cellula.

- Pori che permettono uno scambio selettivo di sostanze tra l'interno del nucleo ed il citoplasma.

Forma e numero variabile (sferico o lobato ; cell. binucleate o polinucleate o anucleate)

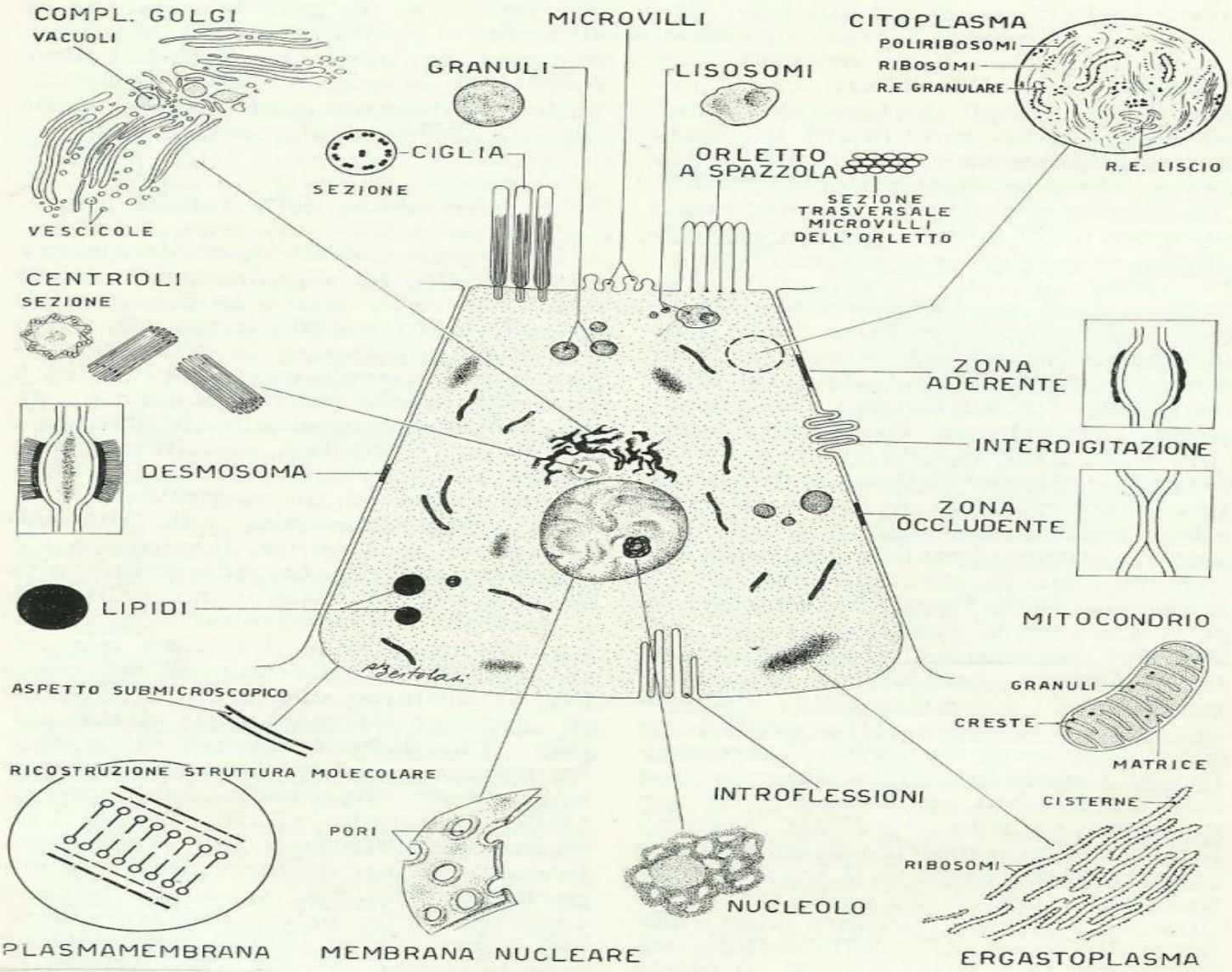


Fig. 14. — Disegno schematico della struttura della cellula tipo, comprendente tutti i tipi di organuli e differenziazioni cellulari, di cui vengono anche rappresentate le principali caratteristiche ultrastrutturali (modificato e ampliato secondo l'originale di FAWCETT).

Nucleo

Contiene :

- Nucleoli che sono addensamenti di RNA e servono per formare i ribosomi

- Masserelle addensate di CROMATINA (DNA) che, al momento della divisione cellulare , si organizza in filamenti di cromosomi (46 nella specie umana)

Durante la divisione cellulare le informazioni genetiche sono duplicate per essere trasmesse dalla cellula madre alla cellula figlia : la cromatina si addensa e forma strutture compatte a forma di bastoncelli, i cromosomi ("corpi colorati"). Questi sono abbastanza grandi per essere osservati anche al microscopio ottico.

Nucleo

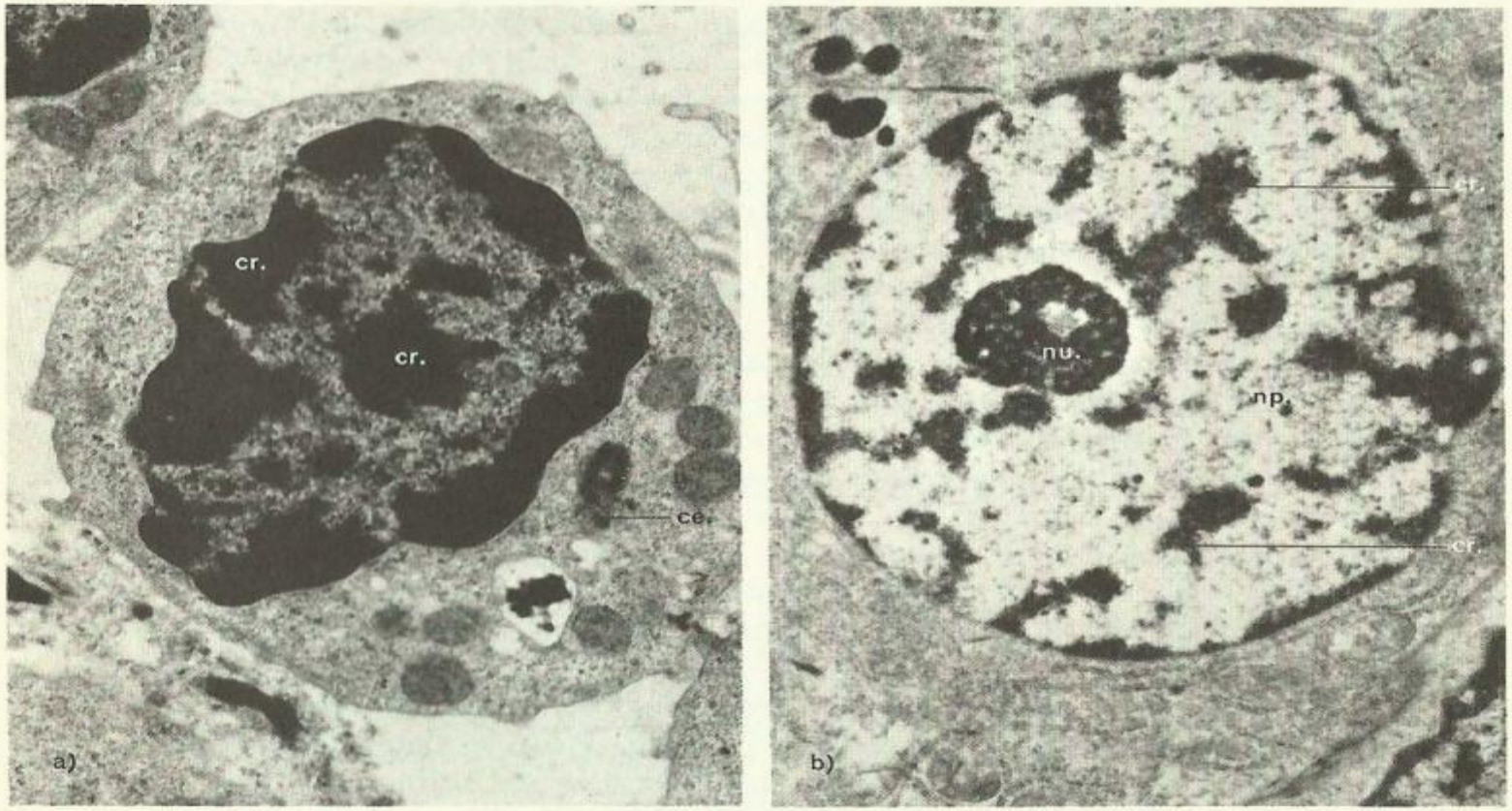
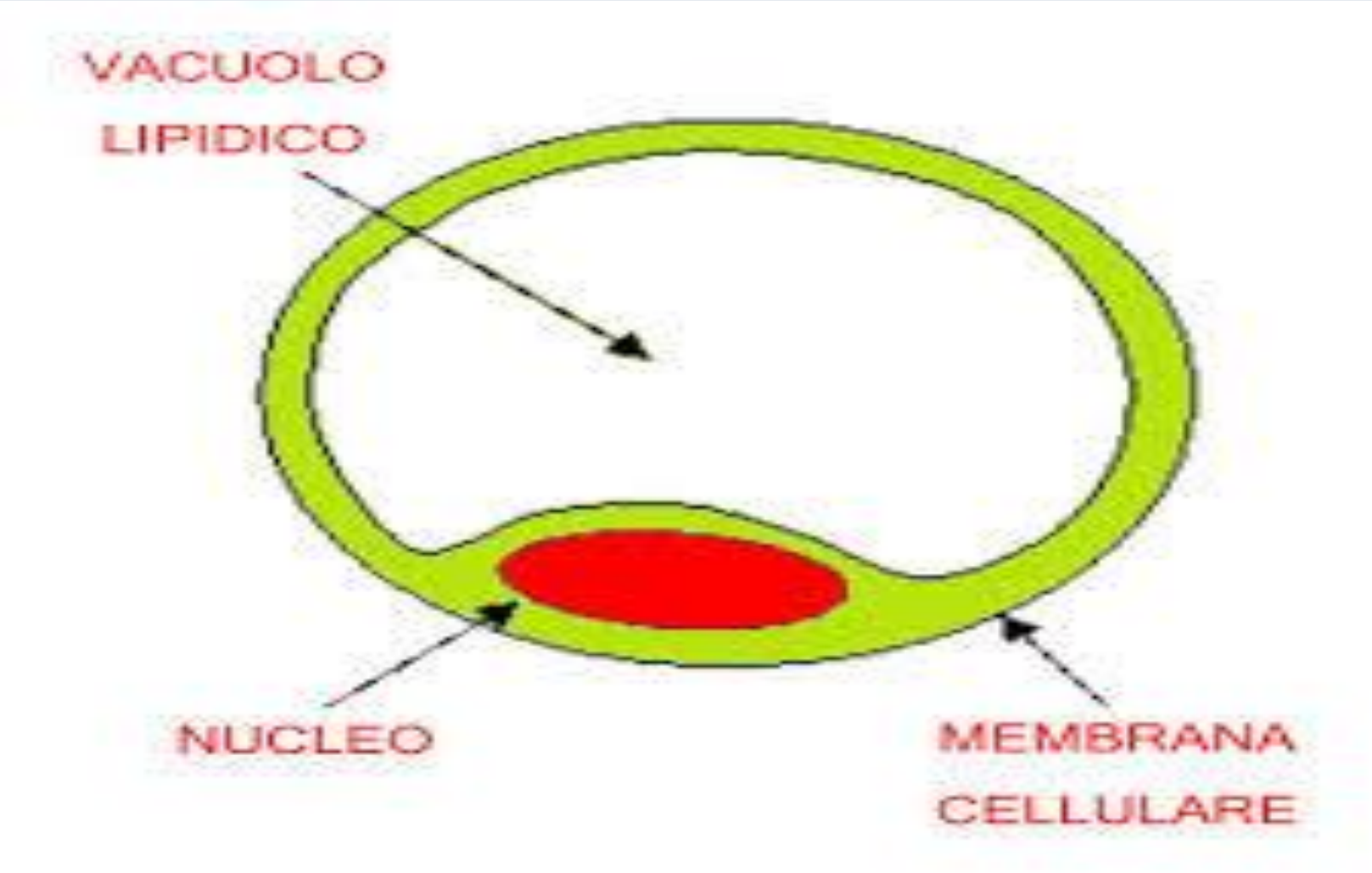


Fig.102 Nuclei interfasici. In a) nucleo di globulo bianco di ratto, plasmocita, 12 000 ×, con zolle di cromatina (cr.); ce., centriolo. In b) nucleo di una cellula acinosa di pancreas umano (11 000 ×): sono visibili in essa zolle cromatiniche (cr.) e il nucleolo (nu.) immersi nel nucleoplasma (np.) (*J. P. Thiéry*).

Nucleo di cellula epiteliale

Nucleo di adipocita



Cell. Muscolare striata

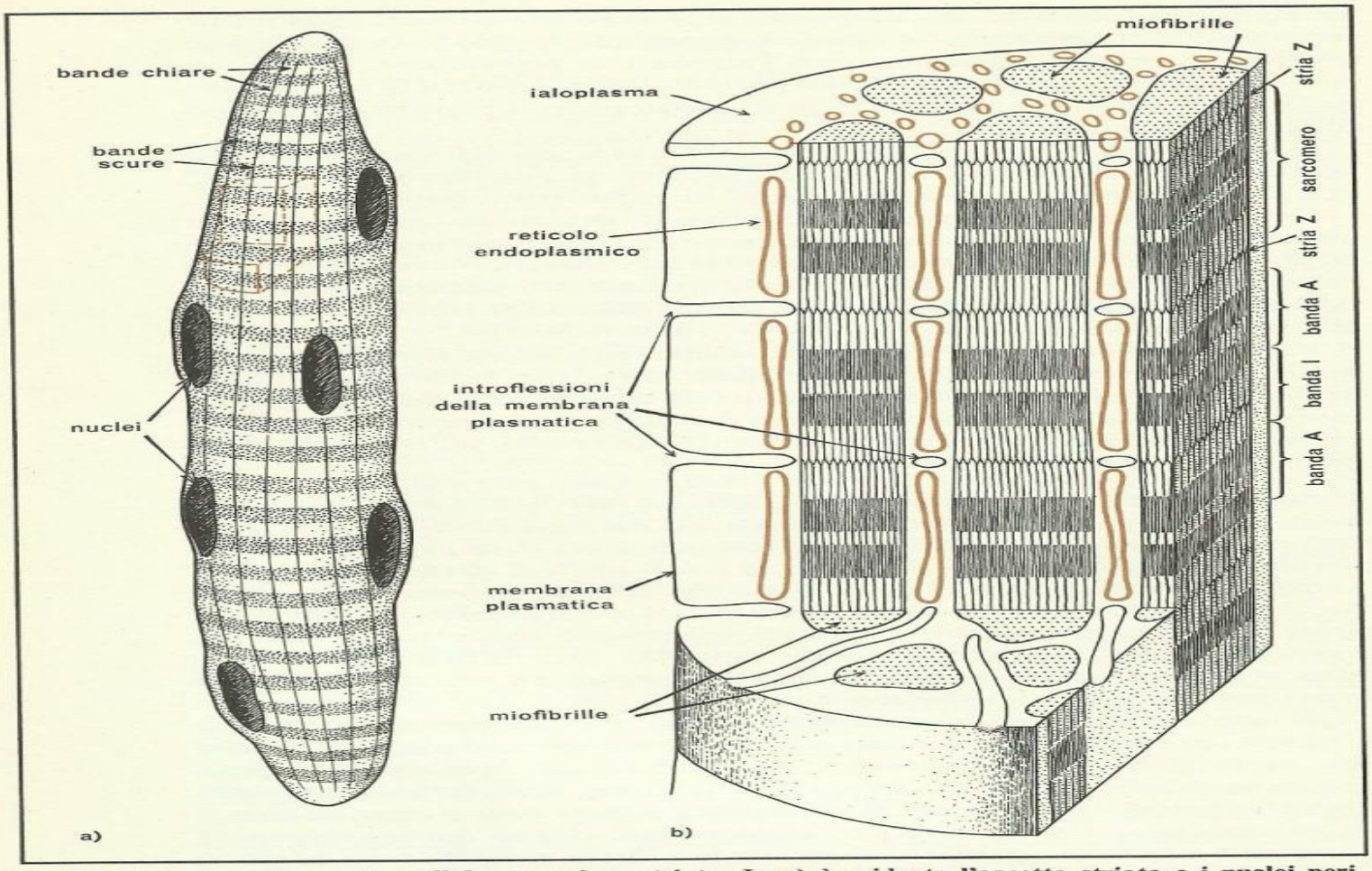
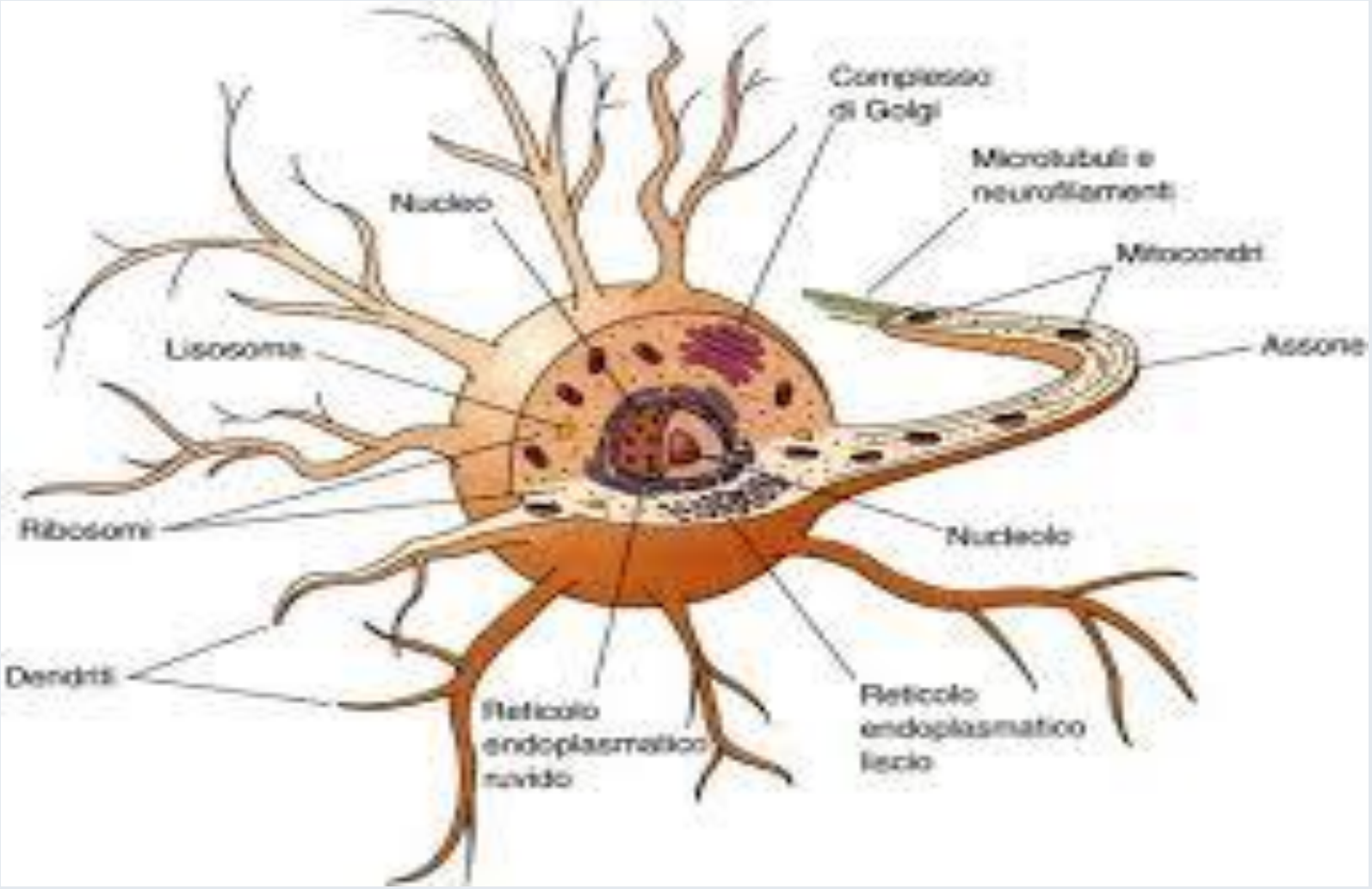


Fig.26 Organizzazione della cellula muscolare striata. In a) è evidente l'aspetto striato e i nuclei periferici. In b) schema tridimensionale in cui sono visibili le miofibrille disposte parallelamente all'asse longitudinale della cellula, con la successione di bande A e di bande I. Le bande I sono divise dalla stria Z. La membrana plasmatica forma introflessioni ben visibili (*da K. R. Porter e C. Franzini-Armstrong*).

Nucleo di cellula nervosa



Nucleo di cellula nervosa

Curiosità :

- Nel nostro cervello ci sono circa 100^9 di cellule nervose (come le stelle della galassia e altrettante probabilmente le galassie dell'universo) e circa 10^3 sinapsi per cellula

- Quindi il nostro cervello contiene migliaia di miliardi di connessioni ma non tutte uguali : basta una connessione allacciata in maniera diversa ed ecco che due cervelli non sono più uguali e danno vita a menti e coscienze distinte e costituzionalmente uniche

Cellule Eucariote

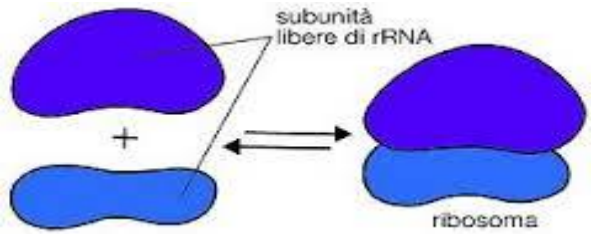
Le cellule eucariotiche si dividono per :

- *Mitosi*, un processo che dà luogo a due cellule figlie identiche alla cellula madre; coinvolge la condensazione del DNA duplicato in cromosomi e la loro separazione mediante un processo elaborato e strettamente regolato.

- *Meiosi* processo mediante il quale da una cellula madre si originano 4 cellule figlie con corredo cromosomico dimezzato (fondamentale per la riproduzione sessuata)

Nucleo - Funzione

1. *Controllo del metabolismo cellulare* : invia ai ribosomi nel citoplasma le informazioni (mRNA) per la sintesi proteica

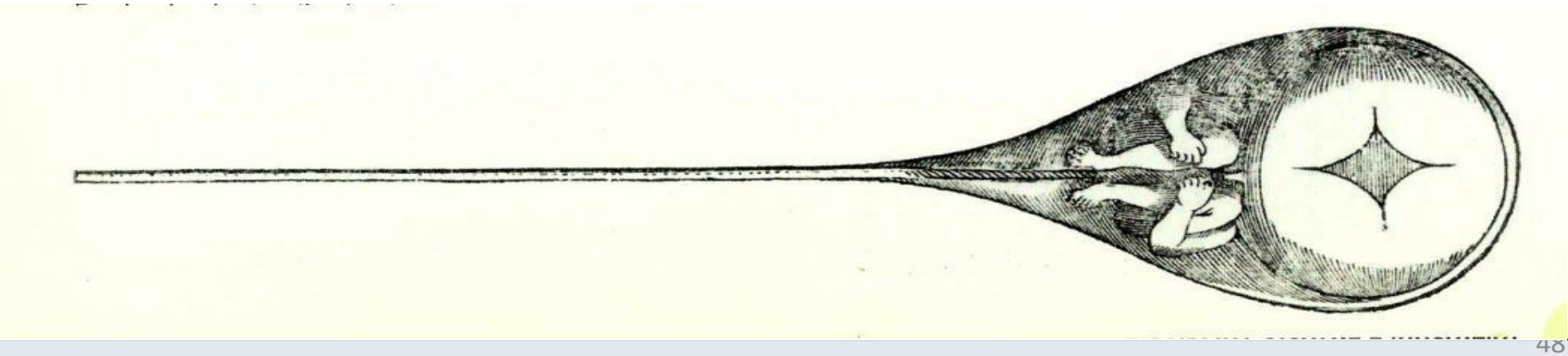


2. *Depositario dei caratteri ereditari della cellula* (che esplica in fase di duplicazione e poi di divisione cellulare)

Tutte le informazioni sono contenute nel DNA

Genetica - storia

- ca. 10.000 a.C. Viene praticata la selettocoltura del grano nelle regioni del Mediterraneo orientale.
- ca. 400 a.C. Ippocrate sostiene che le caratteristiche dei genitori vengono trasmesse ai figli tramite i liquidi corporei di padre e madre.
- 100-1000 d.C. gli Indù osservano che certe caratteristiche fisiche e malattie vengono trasmesse da una generazione alla successiva.
- 1630 nasce la teoria che il bambino viene creato quando la cellula uovo e lo spermatozoo si uniscono.



Genetica - storia

- 1856-68 Mendel studia la trasmissione delle caratteristiche fenotipiche e ipotizza l'esistenza di geni dominanti e geni recessivi.
- 1859 Darwin : Teoria della «Selezione naturale».
- 1905 scoperta dei cromosomi X e Y per la determinazione del sesso.
- 1953 Watson, Crick, Wilkins (Nobel nel 63) e Franklin identificano la struttura molecolare del DNA.
- 1973 primo organismo geneticamente modificato, combinando il DNA di due specie di batteri.

Genetica - storia

- 1975 comincia il sequenziamento del DNA.
- 1981 si comincia ad identificare i geni che contribuiscono a causare alcune malattie, tra cui il cancro.
- 1988 nascono i primi topi da laboratorio geneticamente modificati.
- 1990 viene avviato il Progetto Genoma Umano.
- 1996 nasce la pecora Dolly.
- 1998 alcune Aziende tentano di brevettare le sequenze dei geni.