

BIOLOGIA E GENETICA

2023





L'ACQUA

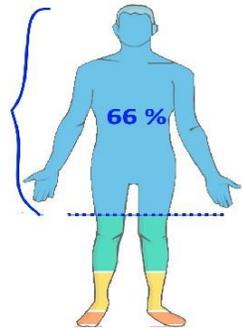


è una molecola formata da **2** atomi di IDROGENO e **1** atomo di OSSIGENO

cos'è

è **VITA** per il pianeta Terra

il **66%** del peso corporeo di un **essere umano** è acqua



sostanza chimica insolita perché si trova in tutti e **tre gli stati della materia**

SOLIDO

LIQUIDO

GASSOSO

il **passaggio** da *liquido* a *solido* avviene a **0° C**

il **passaggio** da *liquido* a *gassoso* avviene a **100° C**



ghiaccio



acqua che scorre



vapore acqueo

l'acqua non si consuma mai, si **ricicla** sempre

CICLO DELL'ACQUA

CONDENSAZIONE
il vapore acqueo si raccoglie in piccole gocce

il vento sposta le nuvole

PRECIPITAZIONE
le nubi danno origine alla pioggia, neve o grandine

INFILTRAZIONE
l'acqua filtra nel terreno e ritorna a formare i mari

EVAPORAZIONE
il calore del sole fa evaporare, quindi salire l'acqua



UNIVERSO

nato **14,5 miliardi** di anni fa

origine dal **Big Bang**

costituito da miliardi di **Galassie**

UNIVERSO



Galassia a spirale

classificate in base alla **forma**

- ellittiche
- irregolari
- a spirale

la Via Lattea

GALASSIE

formate

- nebulose (nubi di polvere e gas)
- corpi celesti
- stelle

STELLE

corpi celesti formati da enormi quantità di gas (idrogeno, elio); temperatura elevatissima

emettono energia detta **fusione nucleare**

hanno un **ciclo di vita**

appartiene: **Via Lattea**

struttura: modello eliocentrico (Sole al centro)



Sole

SOLE

è una **stella** di media grandezza

costituito da:
- nucleo centrale
- zona radiativa
- zona convettiva

all'esterno l'**atmosfera solare**:
- fotosfera (macchie solari)
- cromosfera
- corona solare

SISTEMA SOLARE

PIANETI

2 moti

moto di **rotazione**

intorno al proprio asse

moto di **rivoluzione**

intorno al sole

vicinanza al Sole

- Mercurio 1
- Venere 2
- TERRA** 3
- Marte 4
- Giove 5
- Saturno 6
- Urano 7
- Nettuno 8
- Plutone 9



Terra

altri CORPI CELESTI

Satelliti

ruotano attorno ai pianeti

Asteroidi

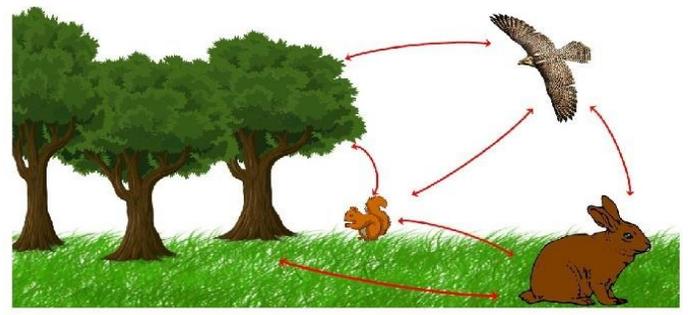
Meteore

Comete

ruotano attorno al Sole

ECOSISTEMA

l'insieme degli **esseri viventi** in un **ambiente fisico** e le **relazioni** che intercorrono sia tra di loro sia tra loro e l'ambiente fisico



- elementi
 - FATTORI **BIOLOGICI** — *esseri viventi* — piante, animali, persone,
 - FATTORI **FISICI** — calore, umidità, intensità della luce, aria,
- possono essere
 - piccoli — es.: stagno
 - grandi — es.: deserto

tipi

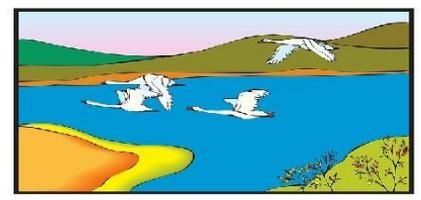
ECOSISTEMA TERRESTRE

- PRATERIE
- DESERTI
- FORESTE
- SAVANE
- TUNDRE



ECOSISTEMA ACQUATICI

- acqua **dolce**
 - LAGHI
 - FIUMI
 - STAGNI
- acqua **salata**
 - MARE
 - OCEANO



ECOSISTEMA ARTIFICIALI

- CITTÀ
- PAESI
- campo coltivato



LA TRASMISSIONE DEI CARATTERI EREDITARI

La **scienza** che si occupa de

prende il
nome di

genetica

che ha origine con

il boemo
Gregor Mendel

1822-1884



che condusse **esperimenti**
sull'incrocio di piantine di pisello odoroso
studiando **il modo di trasmissione di caratteri**
ben riconoscibili

sulla base di questi esperimenti
Mendel enunciò le **leggi fondamentali**
della ereditarietà



Fu circa **35**
anni dopo gli esperimenti
di Mendel che un genetista americano,
T.H. Morgan (1866-1945) studiando il moscerino
della frutta concluse che a spiegare le
leggi enunciate da Mendel è il
comportamento dei cromosomi nel corso della meiosi.

è un

processo molto
complesso e articolato

I caratteri sono **ereditari**

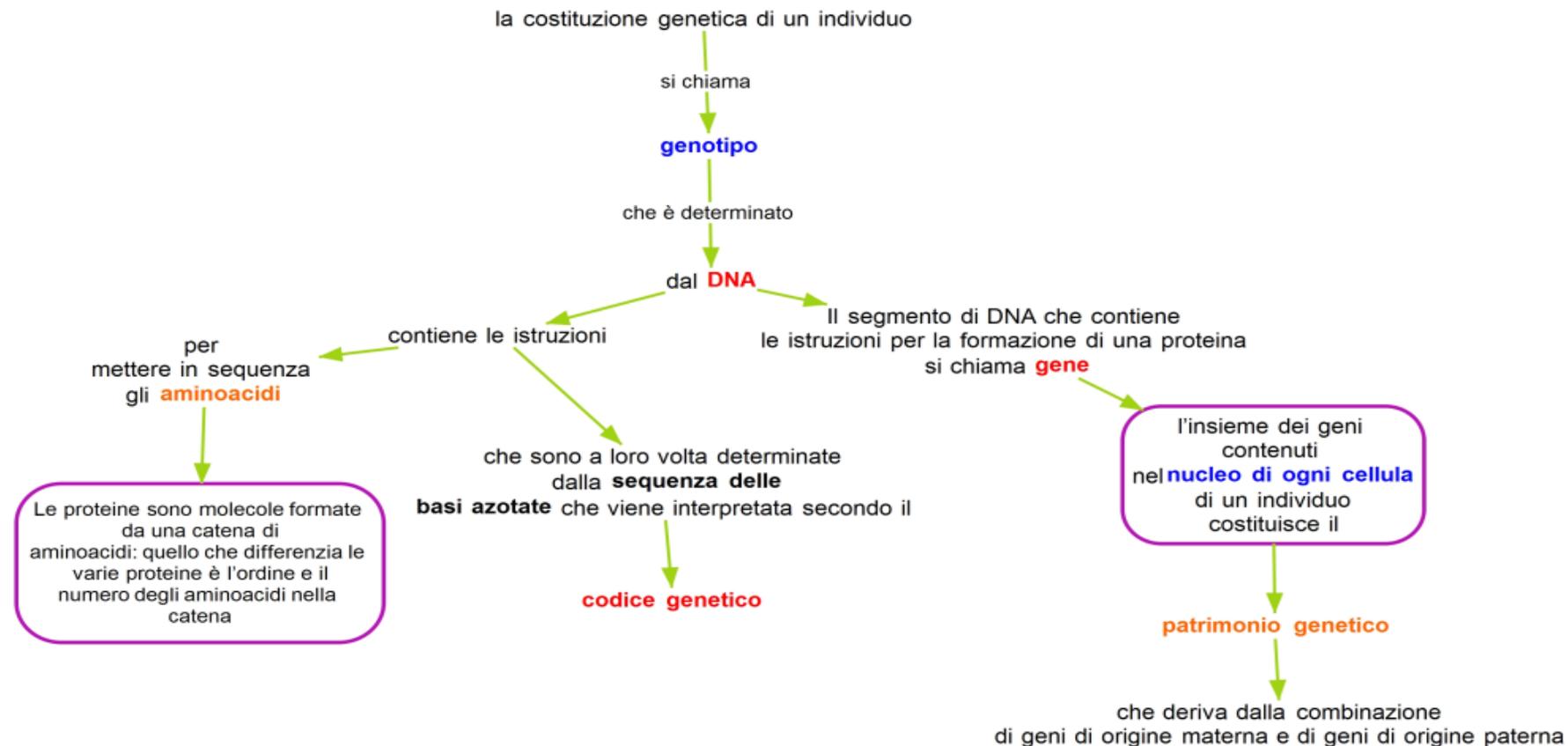
cioè

vengono trasmessi dai
genitori ai figli

GENETICA



LA TRASMISSIONE DEI CARATTERI EREDITARI



GENETICA



LA TRASMISSIONE DEI CARATTERI EREDITARI

Genotipo e
fenotipo

la **costituzione genetica**
di un individuo

il risultato dell'**espressione**
dei suoi geni e delle influenze
che l'ambiente ha su di lui
fin dalla nascita

che ad esempio

può contenere
geni che favoriscono lo sviluppo
della statura di un individuo

ma

se questi non trova cibo a sufficienza
nell'ambiente che lo circonda, crescerà
meno di quanto i suoi geni gli consentirebbero

UTE
GROANE
CELLERINO



- ▶ GENOTIPO: insieme dei geni, formano i cromosomi che costituiscono il genoma
- ▶ ALLELI: geni che si riferiscono al medesimo carattere e che sono localizzati nel medesimo posto nei cromosomi
- ▶ In tutte le cellule somatiche ci sono coppi di alleli ripartite nello stesso modo sui cromosomi omologhi
- ▶ Quando gli alleli di una coppia determinano dei caratteri identici, l'organismo è *OMOZIGOTE*, in caso contrario è *ETEROZIGOTE*
- ▶ si definisce *DIPLOIDE* il numero di cromosomi che sono presenti nel nucleo cellulare in doppia serie (si indica con $2n$) PER L'UOMO è 46
- ▶ *Assetto (o corredo) cromosomico aploide*, il numero di cromosomi (n) caratteristico delle cellule germinali mature (*gameti*) degli organismi diploidi ed equivalente a metà di quello delle cellule somatiche

GENI E ALLELI

- ▶ Mendel riuscì a dimostrare che incrociando due linee pure diverse per un solo carattere (ad esempio il colore dei fiori) otteneva solo piante ibride caratterizzate dall'averne un allele con informazione “fiore viola” e l'altro allele “fiore bianco”. Tuttavia, nella prima generazione filiale F1 veniva espresso solo il carattere dominante mentre il carattere recessivo non veniva mai espresso.
- ▶ Il carattere recessivo ricompare solo in F2 con una percentuale pari al 25%.
- ▶ E' detta anche legge della dominanza

PRIMA LEGGE DI MENDEL

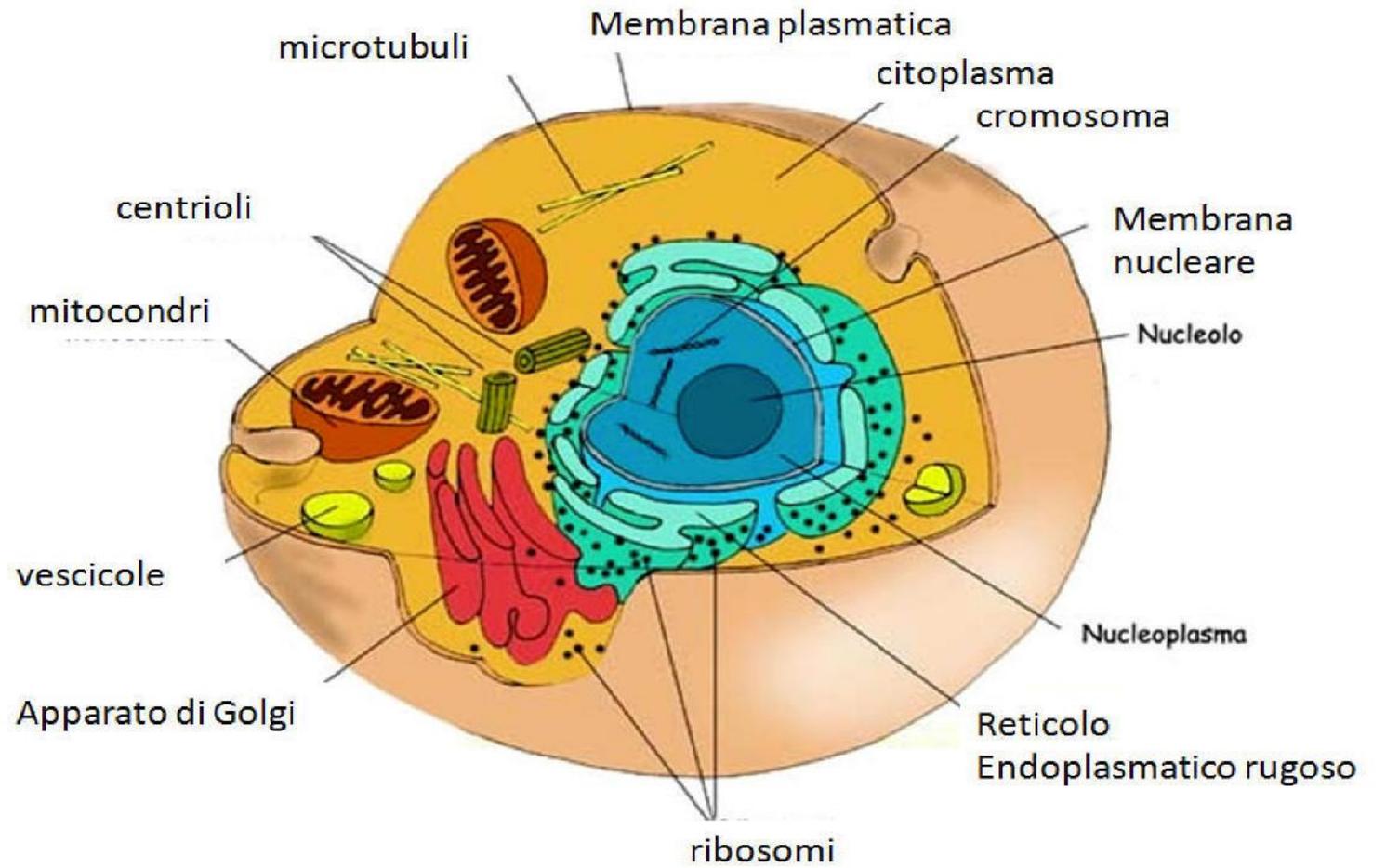
- ▶ La legge della segregazione stabilisce che, durante la generazione della prole, una coppia di alleli associati a uno stesso gene si separa di modo che una metà dei gameti porti un allele e l'altra metà l'altro allele.
- ▶ La seconda legge dimostra che viene trasmesso ai gameti uno dei due alleli presenti nel genotipo individuale. Con la formazione dello zigote avremo di nuovo l'appaiamento dei cromosomi di origine paterna e materna; quindi, potremo avere alleli per un dato carattere uguali (omozigosi) oppure diversi (eterozigosi). È anche possibile stimare con quale probabilità un determinato carattere ricorrerà nella prole. Se prendiamo ad esempio il genotipo "aA" e questo è presente in entrambi i genitori avremo che il 25% della generazione filiale avrà il genotipo "AA", il 25% avrà il genotipo "aa", mentre il 50% avrà il genotipo "aA".
- ▶ Se invece abbiamo genitori con genotipo "AA" e l'altro con genotipo "aA" avremo che il 50% dei figli ha il genotipo "AA" ed il restante 50% ha il fenotipo "aA", tuttavia se il carattere "A" è dominante rispetto ad "a" avremo in tutti i figli l'espressione fenotipica "A" (100%).

SECONDA LEGGE DI MENDEL

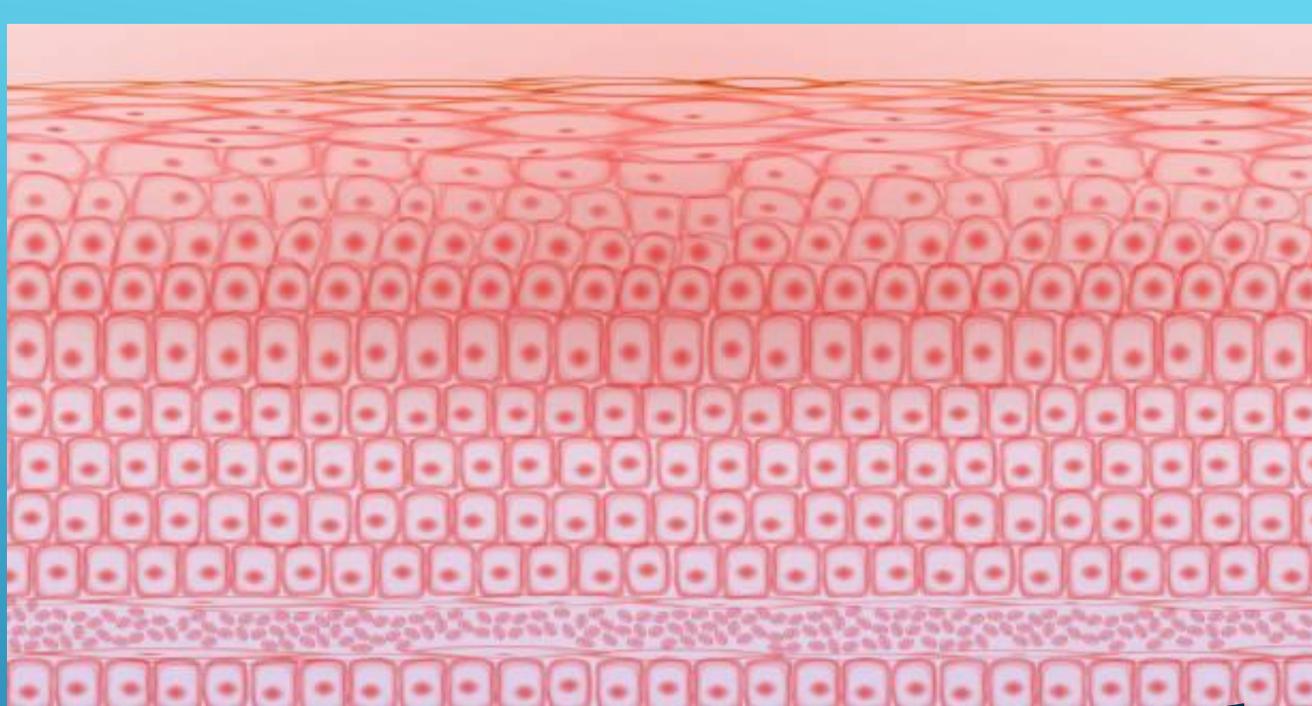
- ▶ La legge dell'assortimento indipendente determina che, durante la formazione dei gameti, la segregazione di una coppia di alleli è indipendente dalla segregazione di una coppia di alleli appartenenti a un altro locus (ossia di un altro gene).
- ▶ Per formulare la terza legge Mendel osservò due caratteri indipendenti come ad esempio colore del fiore e aspetto esterno dei semi (pisello liscio o rugoso). Da queste osservazioni trasse la conclusione che i caratteri possono combinarsi in tutti i modi possibili; ad esempio fiore viola seme liscio, fiore viola seme rugoso, fiore bianco seme liscio, fiore bianco seme rugoso.
- ▶ Questo è dovuto al fatto che l'allele seme rugoso può essere presente in un determinato cromosoma, mentre il carattere colore del fiore può essere presente in un cromosoma diverso. Con la formazione dello zigote si può avere la presenza di un due cromosomi colore del fiore e due cromosomi aspetto del seme. Si può quindi avere un carattere dominante ereditato dal padre per una determinata espressione e contemporaneamente l'espressione di un carattere diverso presente su un allele ereditato da un cromosoma di origine materna; "due caratteri indipendenti assortiscono indipendentemente l'uno dall'altro".

TERZA LEGGE DI MENDEL

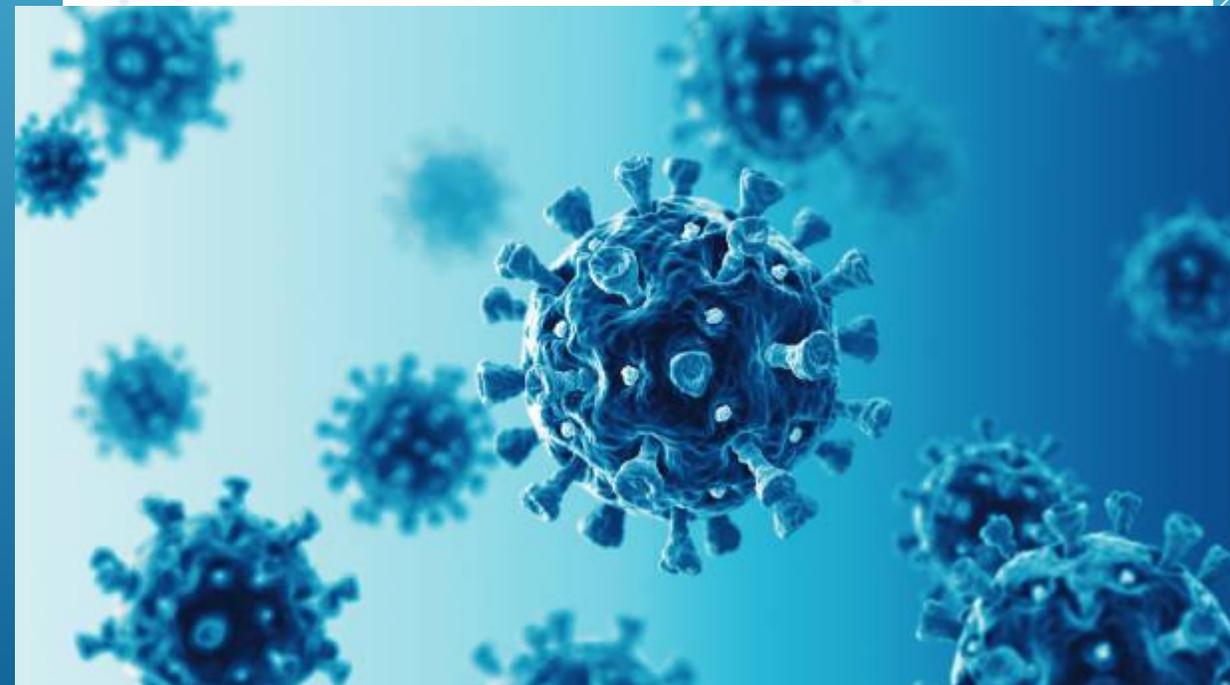
CELLULA

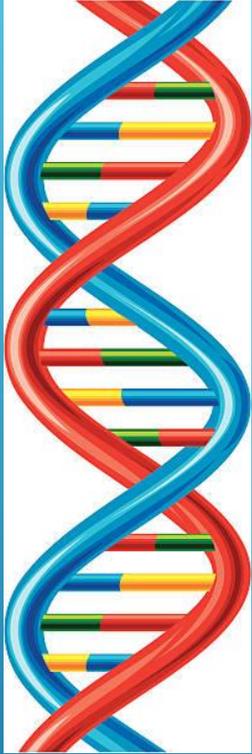


CELLULA
ANIMALE

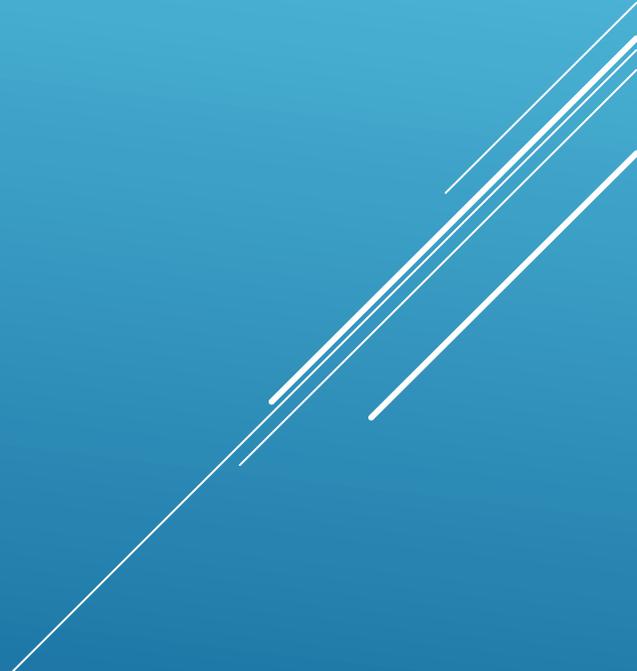


CELLULE
E VIRUS

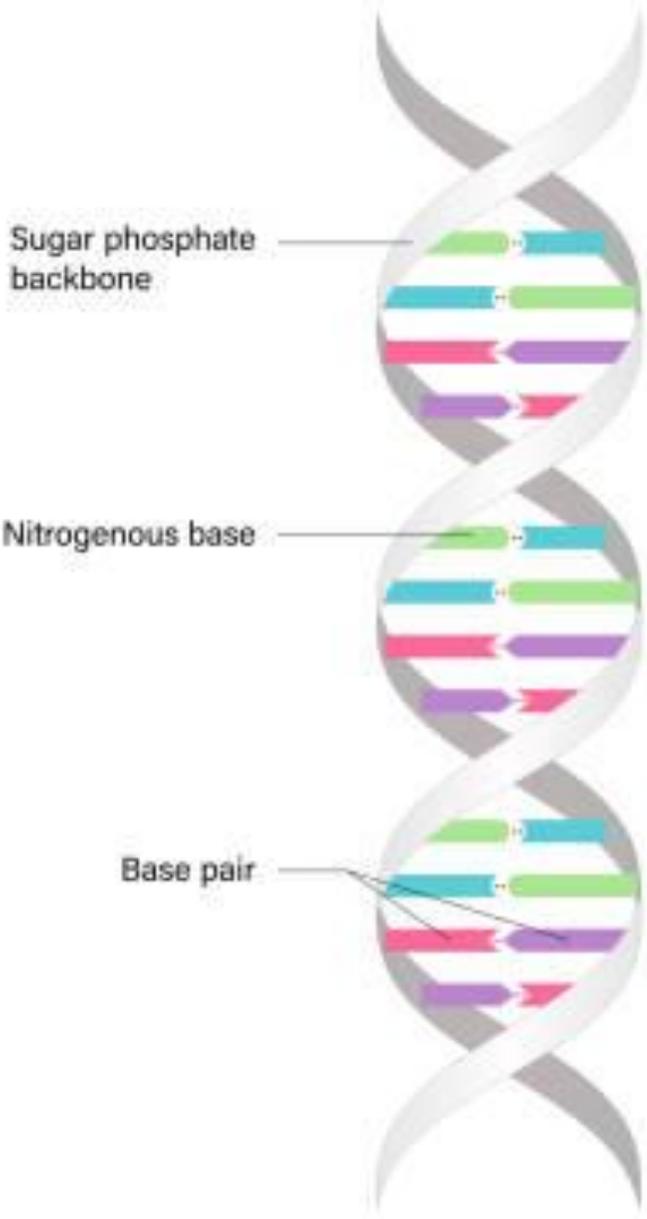




DNA



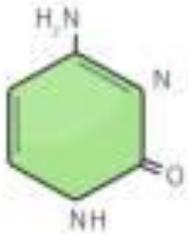
Structure of DNA



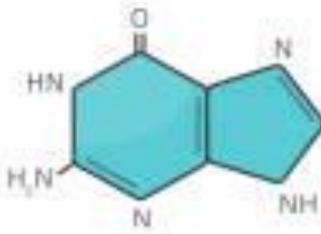
Thymine



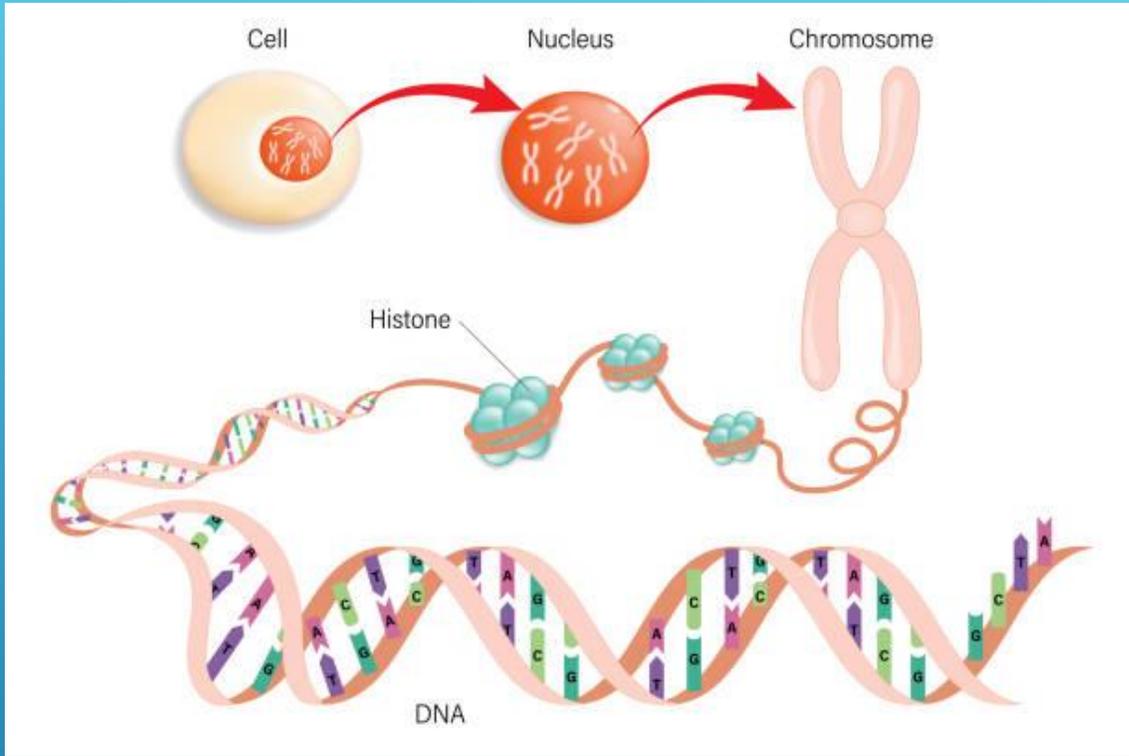
Adenine

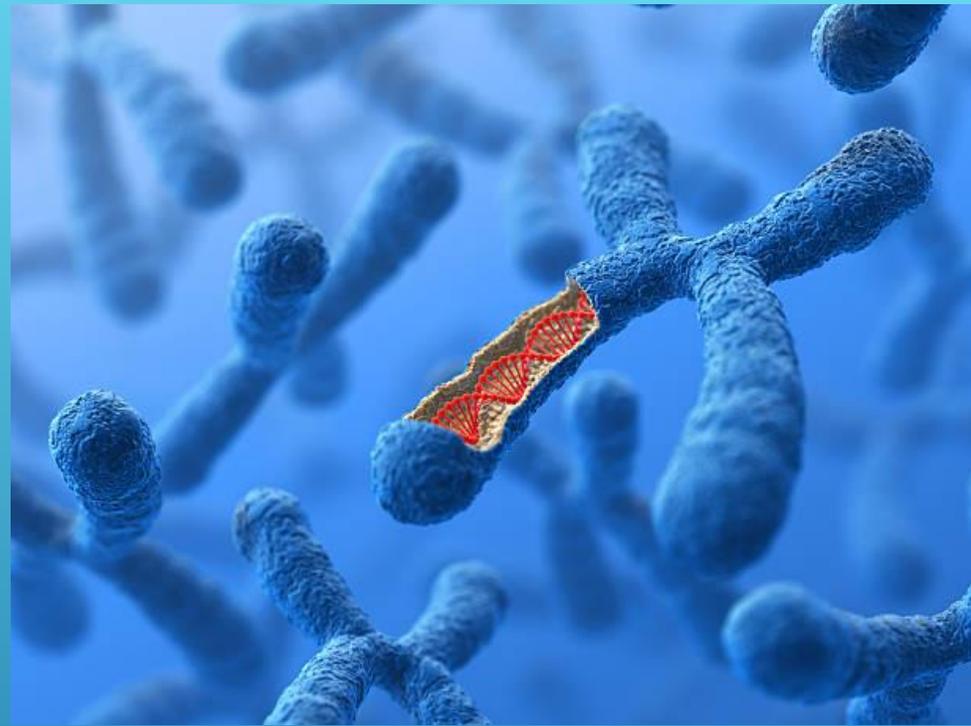
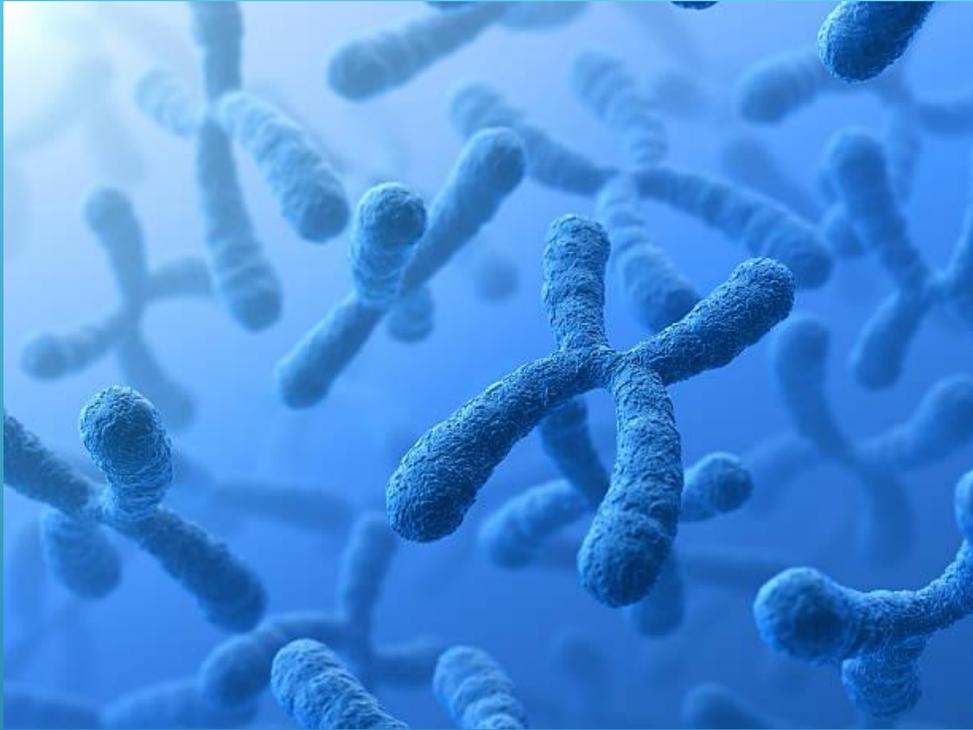


Cytosine

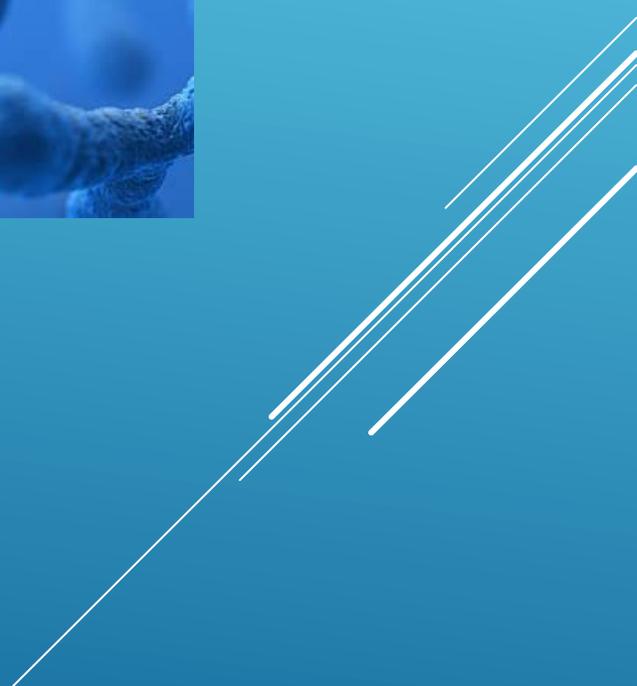


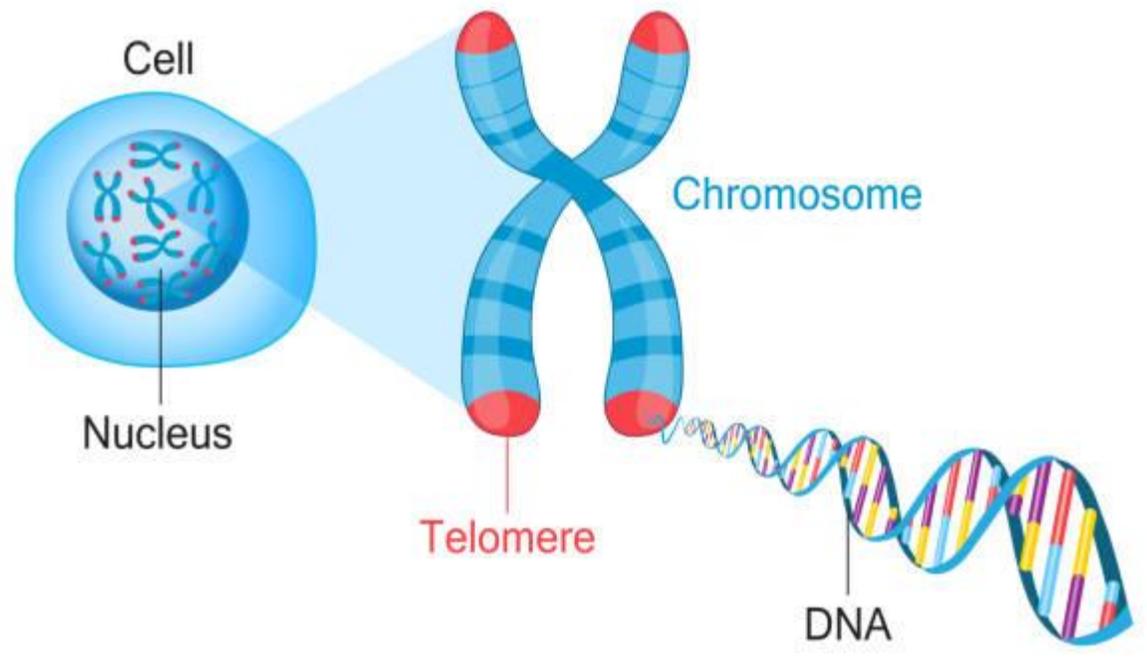
Guanine



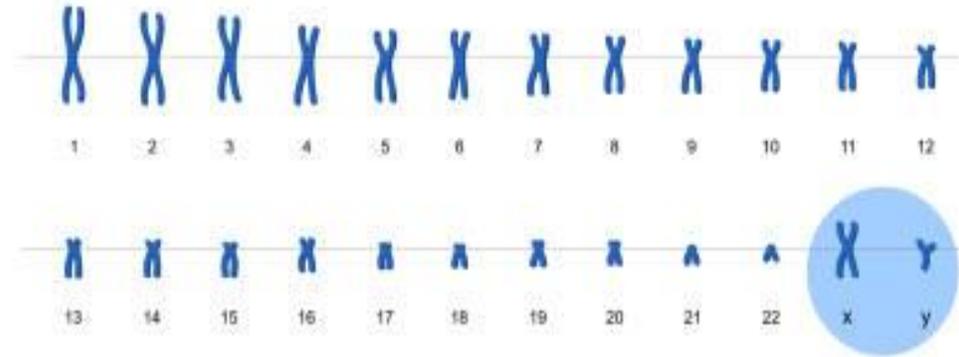


CROMOSOMI AL MICROSCOPIO ELETTRONICO

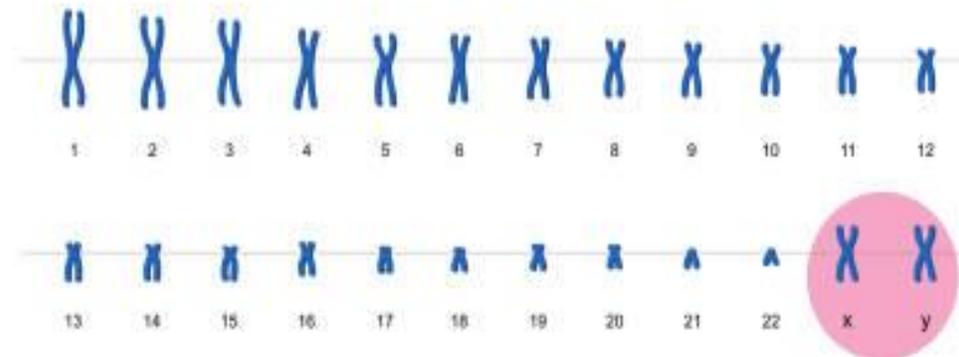




CHROMOSOME

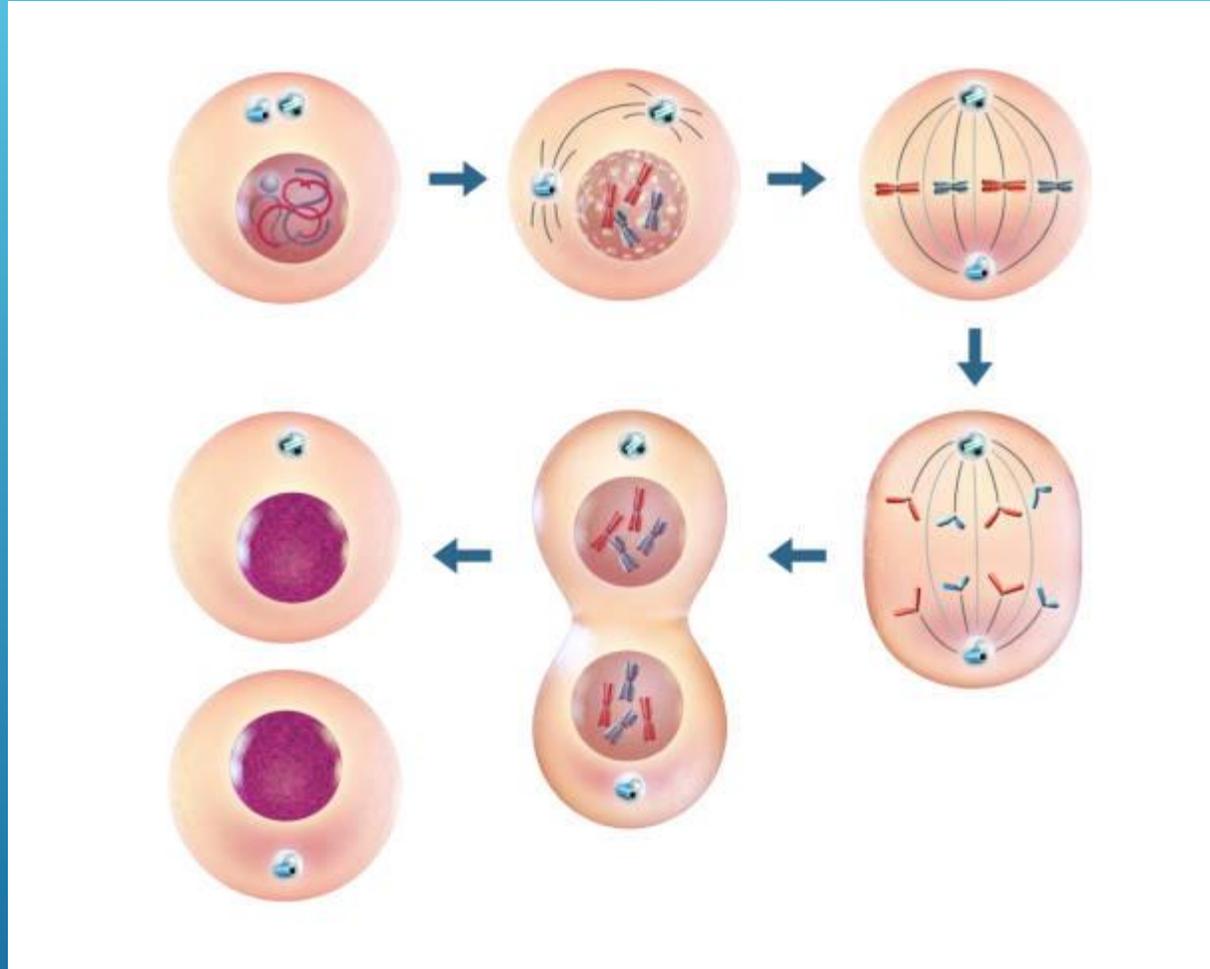


Male



Female

CROMOSOMI

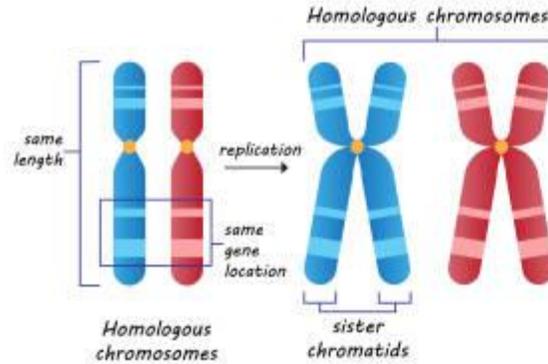


BIOLOGY ● ● ●

Homologous and Homozygous of chromosome

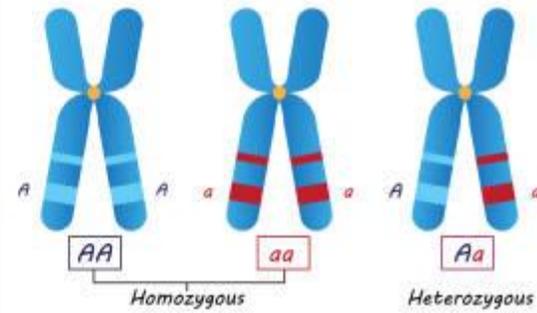
Homologous

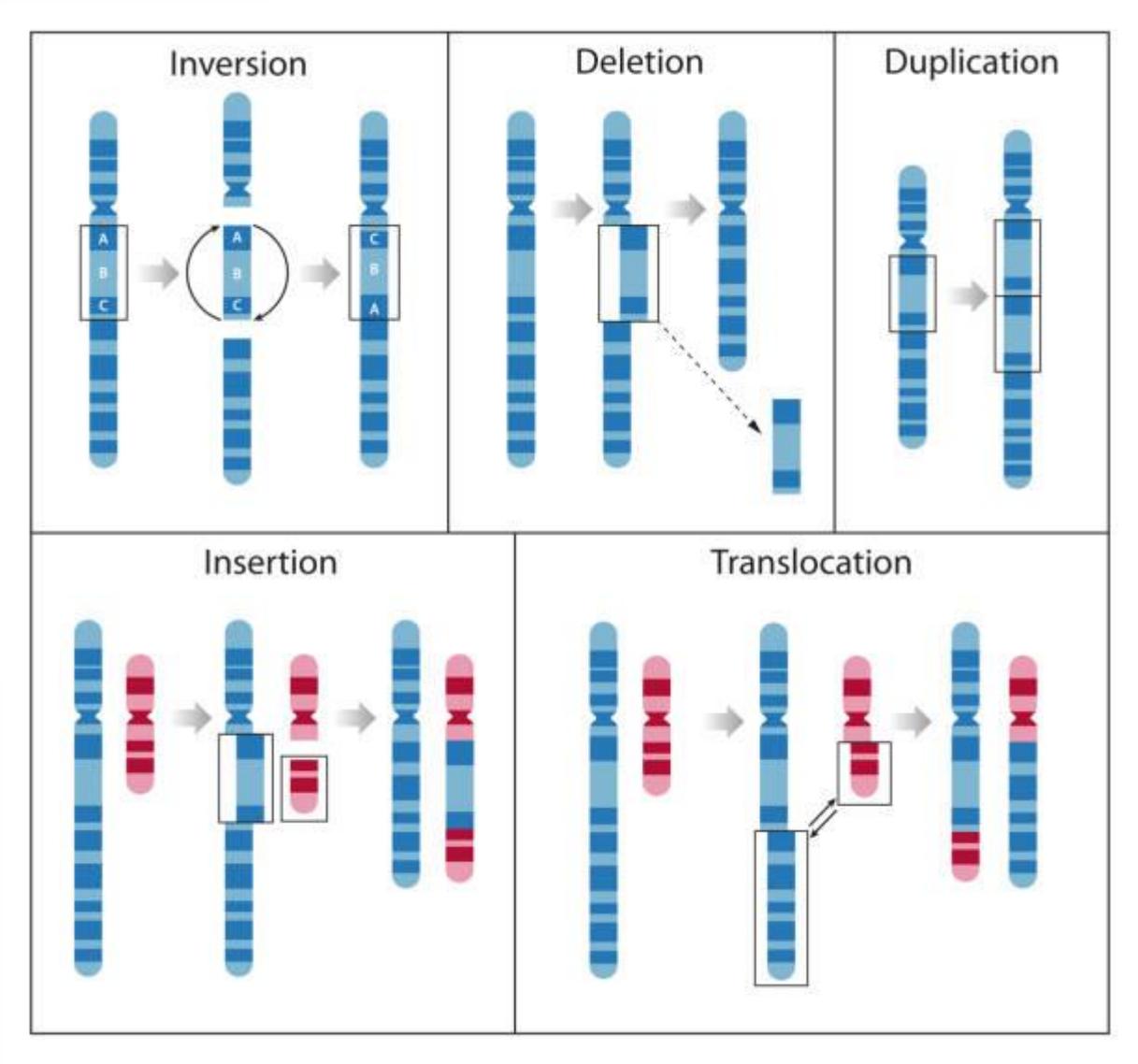
Define as **chromosome** with same length, same centromere and gene location

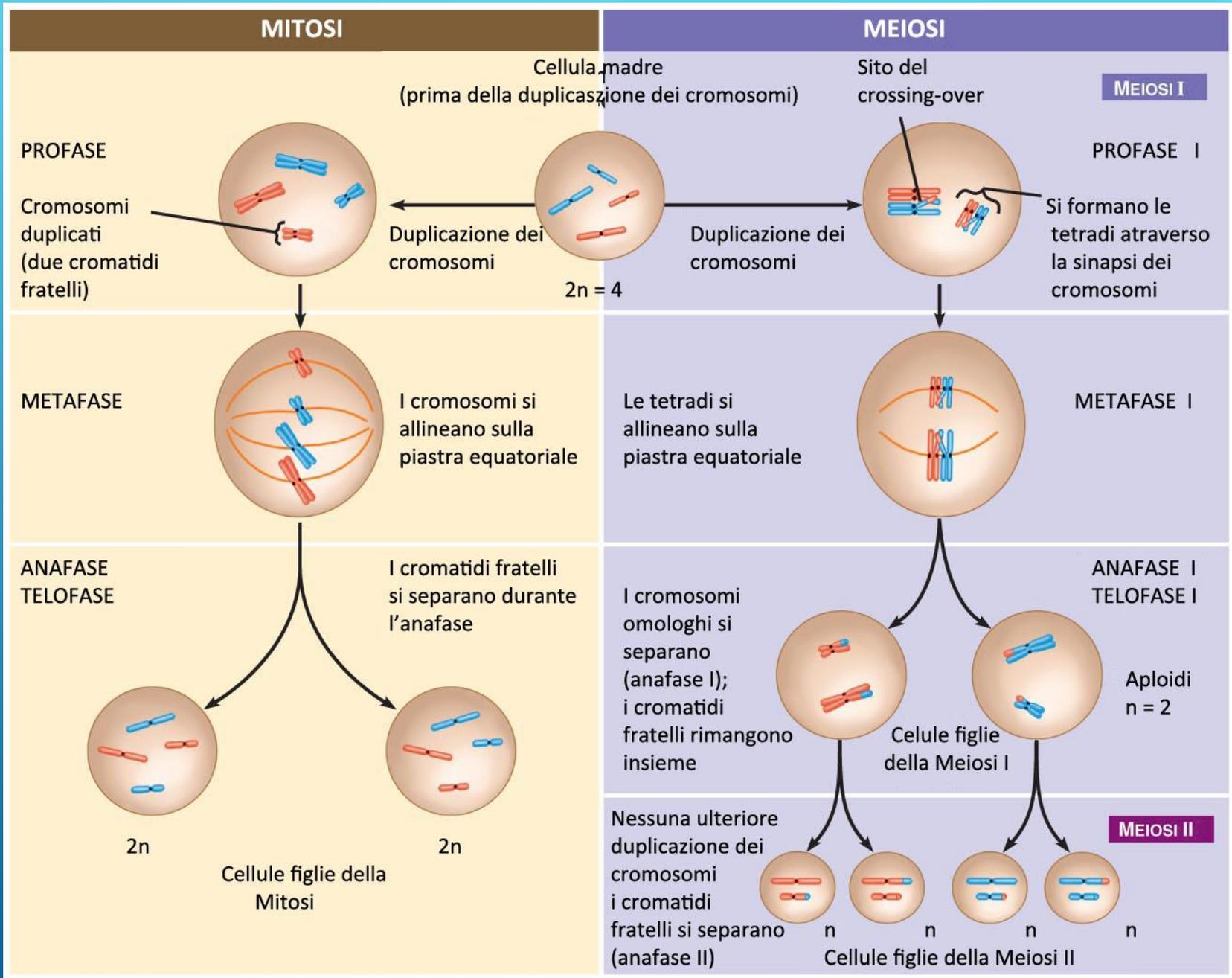


Homozygous

Define as **gene with same allele** on chromosome







- ▶ La **fibrosi cistica** è la malattia **genetica grave più diffusa**.
- ▶ E' una patologia multiorgano, che colpisce soprattutto l'**apparato respiratorio** e quello **digerente**. E' dovuta ad un gene alterato, cioè mutato, chiamato **gene CFTR** (Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator), che determina la produzione di **muco eccessivamente denso**. Questo muco chiude i bronchi e porta a infezioni respiratorie ripetute, ostruisce il pancreas e impedisce che gli enzimi pancreatici raggiungano l'intestino, di conseguenza i cibi non possono essere digeriti e assimilati.

MALATTIE GENETICHE

FIBROSI CISTICA

- ▶ Si stima che ogni **2.500-3.000** dei bambini nati in Italia, 1 è affetto da fibrosi cistica (**circa 200 nuovi casi all'anno**).
La malattia colpisce indifferentemente maschi e femmine. Oggi quasi 6.000 bambini, adolescenti e adulti affetti da FC vengono curati nei **Centri Specializzati in Italia**. Per merito dei continui progressi terapeutici, assistenziali, nonché diagnostici, la prevalenza dei pazienti FC in Italia, con età uguale e superiore ai 18 anni, è del 62.7% (**Report at-a-glance** RIFC anno 2021)

▶

DIFFUSIONE DELLA MALATTIA



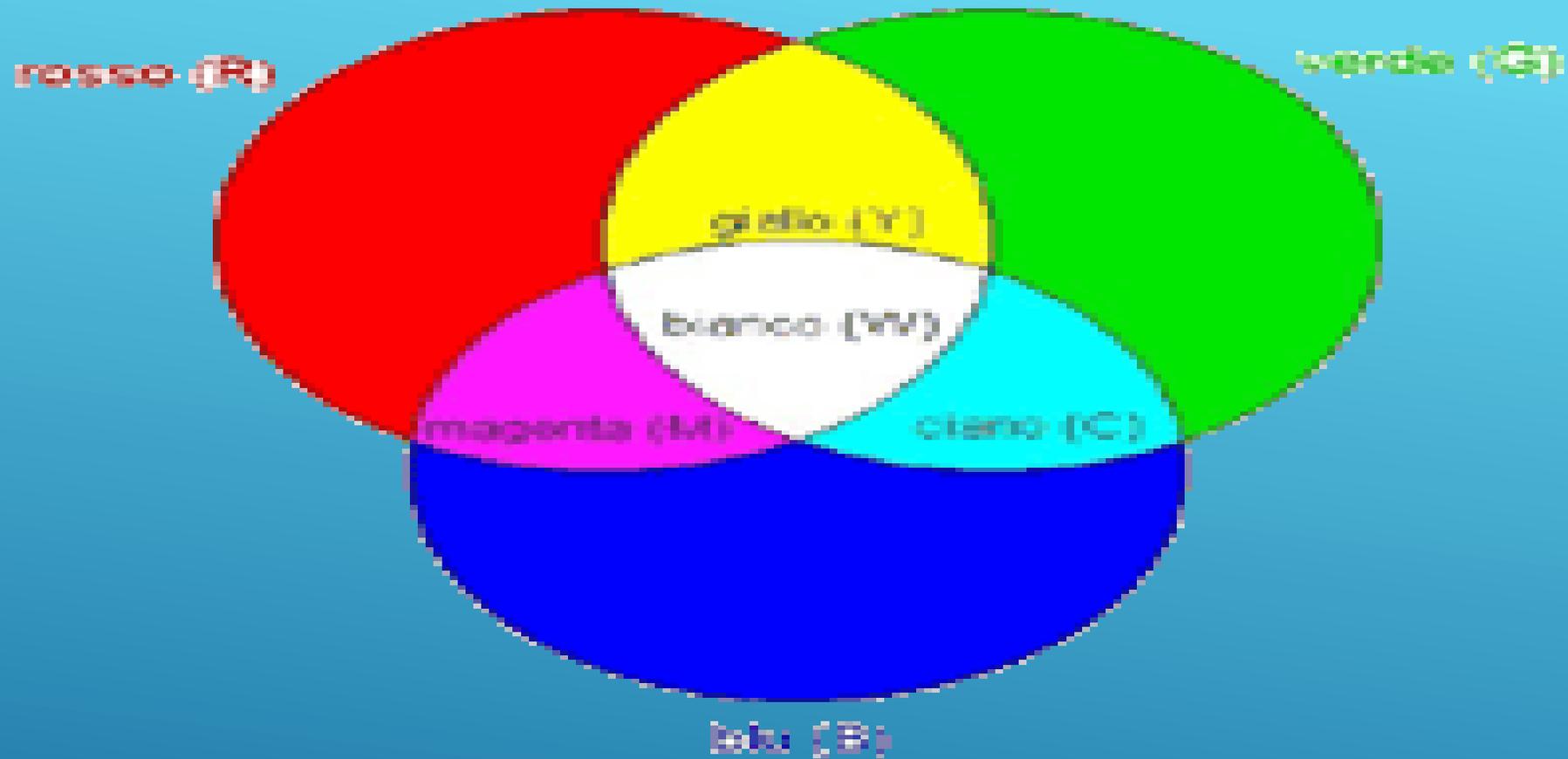
FIBROSI CISTICA

- ▶ La malattia si manifesta quando un bambino eredita due copie alterate, cioè mutate, del **gene CFTR**, una da ciascun genitore. Il gene CFTR codifica la sintesi della proteina CFTR, che se ben funzionante, regola il movimento del cloro, al quale segue il movimento dell'acqua, dall'interno verso l'esterno delle cellule epiteliali delle ghiandole mucose. I genitori che hanno solamente una copia alterata del gene CFTR non hanno la fibrosi cistica, né evidenziano alcun sintomo della malattia e sono definiti **portatori sani** del gene della fibrosi cistica. Possono però trasmettere il gene difettoso ai figli, così come trasmettono altre caratteristiche, come il colore degli occhi e dei capelli. La frequenza dei portatori sani di mutazioni del gene FC in Italia e nel mondo occidentale è approssimativamente di **1 ogni 25/26 persone**. Quando due genitori portatori sani, cioè portatori entrambi di una mutazione, hanno un figlio, esiste **1 probabilità su 4** che il bambino nasca con FC.

CAUSE DELLA MALATTIA

- ▶ Nella maggioranza dei casi la Fibrosi Cistica (FC) viene diagnosticata subito dopo la nascita per mezzo di un semplice **prelievo di sangue a cui vengono sottoposti tutti i neonati**.
- ▶ La FC rientra infatti nello screening di base delle malattie genetiche e viene identificata in un primo momento con il **test della tripsina** e successivamente confermata con il **test del sudore**, fondamentale per la diagnosi della malattia in quanto identifica la quantità di sale presente nel sudore.
- ▶ Esistono diverse forme di FC, più e meno gravi, che possono essere identificate anche in una fase più adulta della vita e che riguardano circa il 10% dei casi totali e che comportano trattamenti e cure diversi nell'arco della vita del paziente.

DIAGNOSI FIBROSI CISTICA

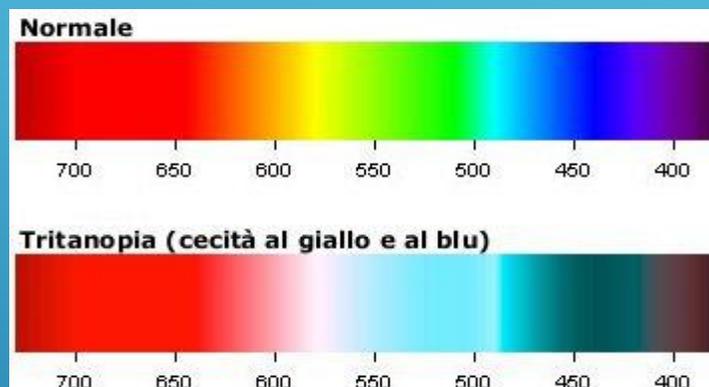
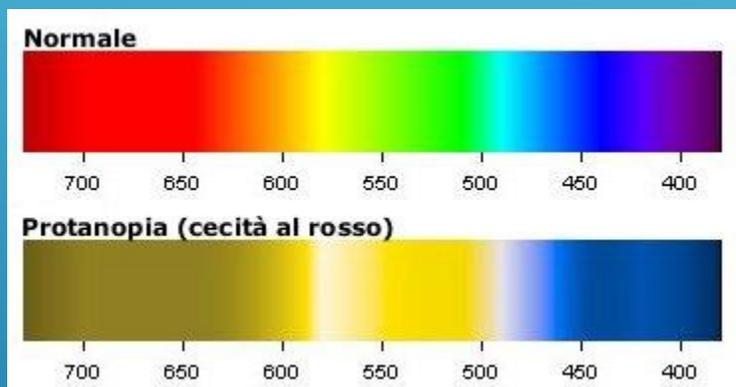


IL **DALTONISMO** È UNA CONDIZIONE IN CUI SI HA UN'ALTERATA PERCEZIONE DEI COLORI.

- ▶ Le persone affette da **acromatopsia** hanno una visione monocromatica (in bianco e nero perché non percepiscono né il rosso né il verde né il blu), mentre coloro che sono colpiti da **protanopia**, **deuteranopia** o **tritanopia** hanno una visione bicromatica, in quanto non percepiscono uno dei tre colori primari.
- ▶ Più in particolare si ha:
- ▶ protanopia (insensibilità al rosso) e protanomalia (insufficiente sensibilità al rosso);
- ▶ deuteranopia (insensibilità al verde) e deuteranomalia/teranomalia (scarsa sensibilità al verde);
- ▶ tritanopia (insensibilità al blu, al violetto e al giallo) e tritanomalia (insufficiente sensibilità a questi colori).

TIPI DI DALTONISMO

Per avere un'idea di ciò che questo significhi, si possono fare delle simulazioni: una persona non affetta da daltonismo può, su alcuni monitor, ridurre la percentuale di rosso/verde/blu fino ad eliminarla. Invece chi è affetto da acromatopsia vedrà come in un film in bianco e nero.



COME VEDE UN DALTONICO

TEST PER
VERIFICARE LA
PRESENZA DI
DALTONISMO

