

Nucleo

Nucleo :

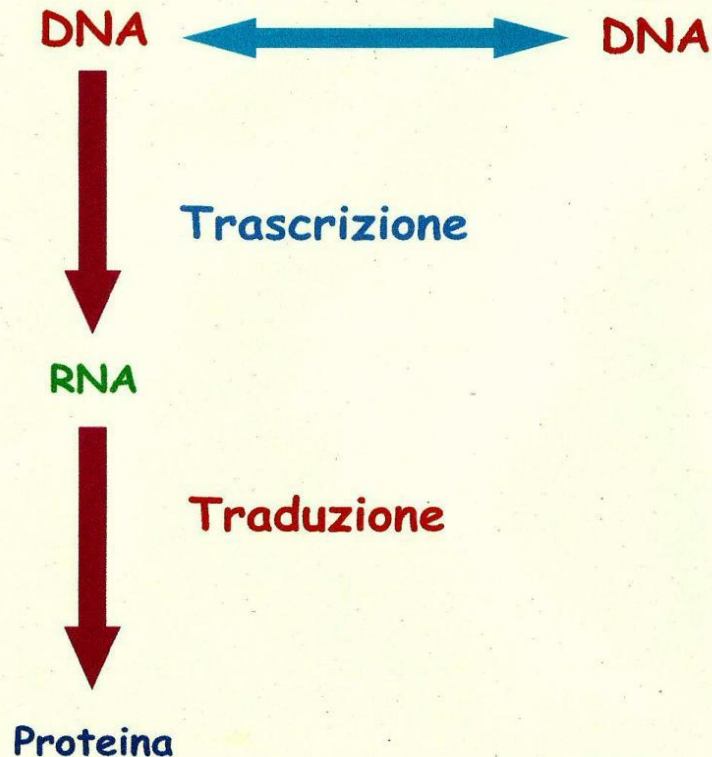
3) Funzione di *Depositario dei caratteri ereditari della cellula*

esplicata in fase di duplicazione e poi di divisione cellulare

Tutte le informazioni sono contenute nel DNA

Genetica

Duplicazione - Trascrizione - Traduzione

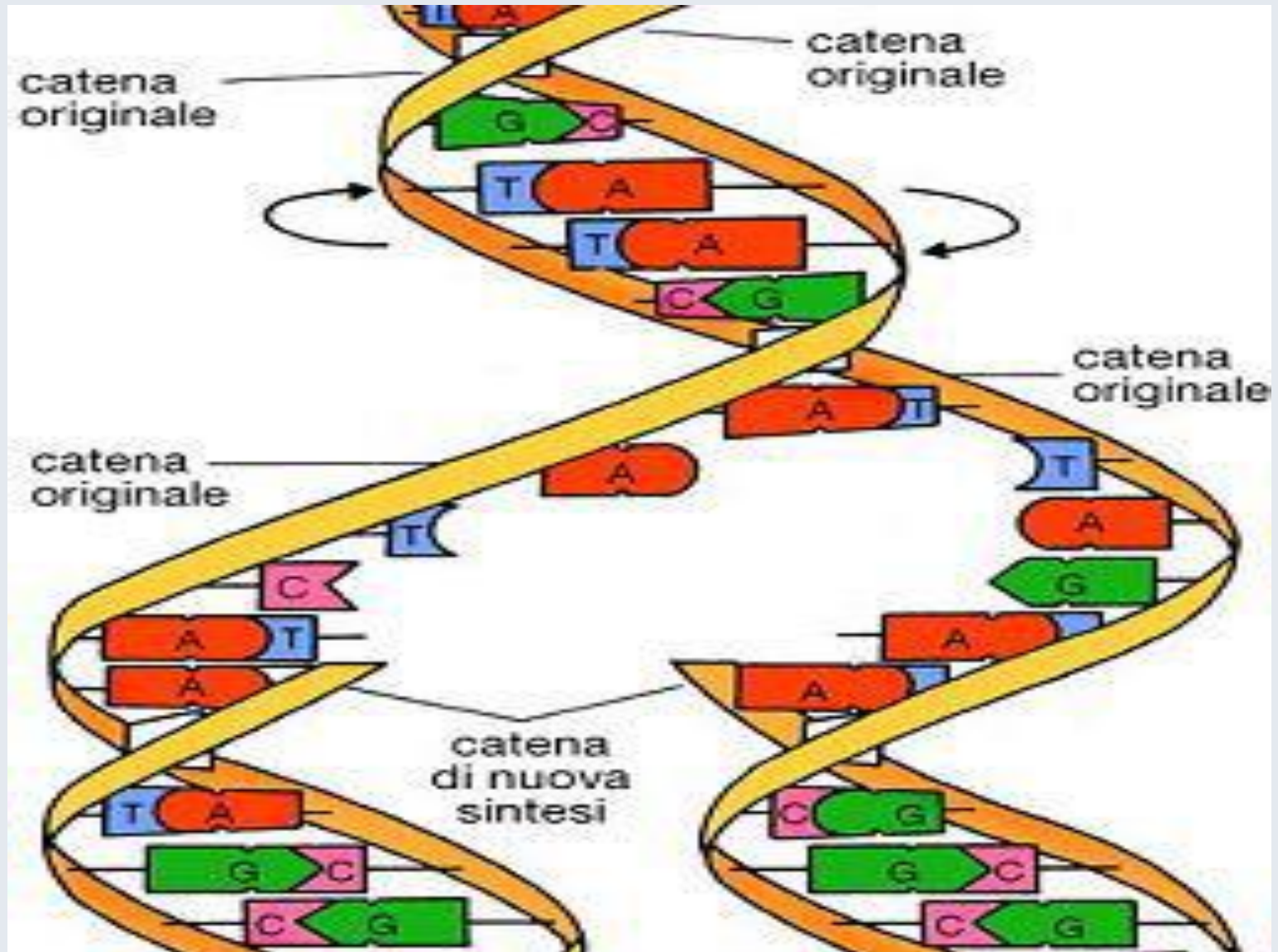


- La DUPLICAZIONE è il processo che porta alla formazione di copie delle molecole di DNA ed al trasferimento del materiale genetico

- Il processo di TRASCRIZIONE è il trasferimento dell'informazione dal DNA alle molecole di RNA

- La TRADUZIONE è il processo mediante il quale si passa dall'RNA alle proteine

Duplicazione DNA



Nucleo – Divisione cellulare

Duplicazione del DNA :

- Il DNA si despiralizza a partire da una estremità quindi i legami fra le coppie di basi si spezzano;
- Basi azotate, libere nel citoplasma della cellula, si accoppiano con le basi corrispondenti
- Grazie all'intervento di enzimi leganti le molecole di zucchero si forma una nuova catena di DNA complementare al filamento originale.

Cromosomi

Il doppio filamento di DNA si spiralizza a formare i **CROMOSOMI**:

Entità filamentose visibili al microscopio solo durante il periodo di divisione cellulare; corti bastoncini con una strozzatura detta **Centromero**.

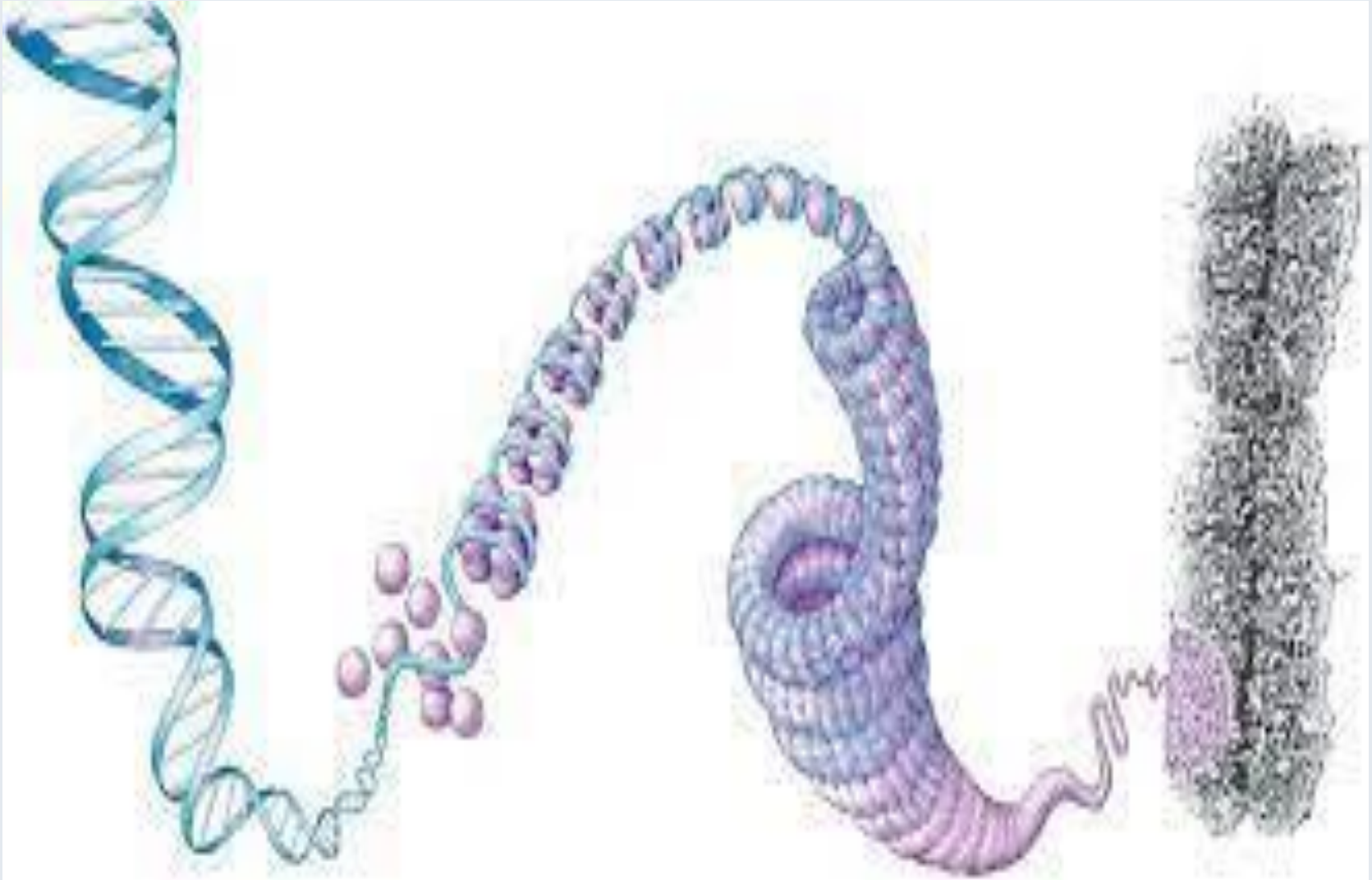
Nel nucleo esistono generalmente due esemplari identici di ognuno:

- I **cromosomi omologhi** sono coppie uguali che contengono lo stesso tipo di informazioni (variazioni di uno stesso carattere)

e

- I **cromosomi eterologhi X e Y** (determinano il sesso)

Cromosomi



Cromosomi

Forma e numero sono ben definiti e caratteristici per specie :

CARIOTIPO

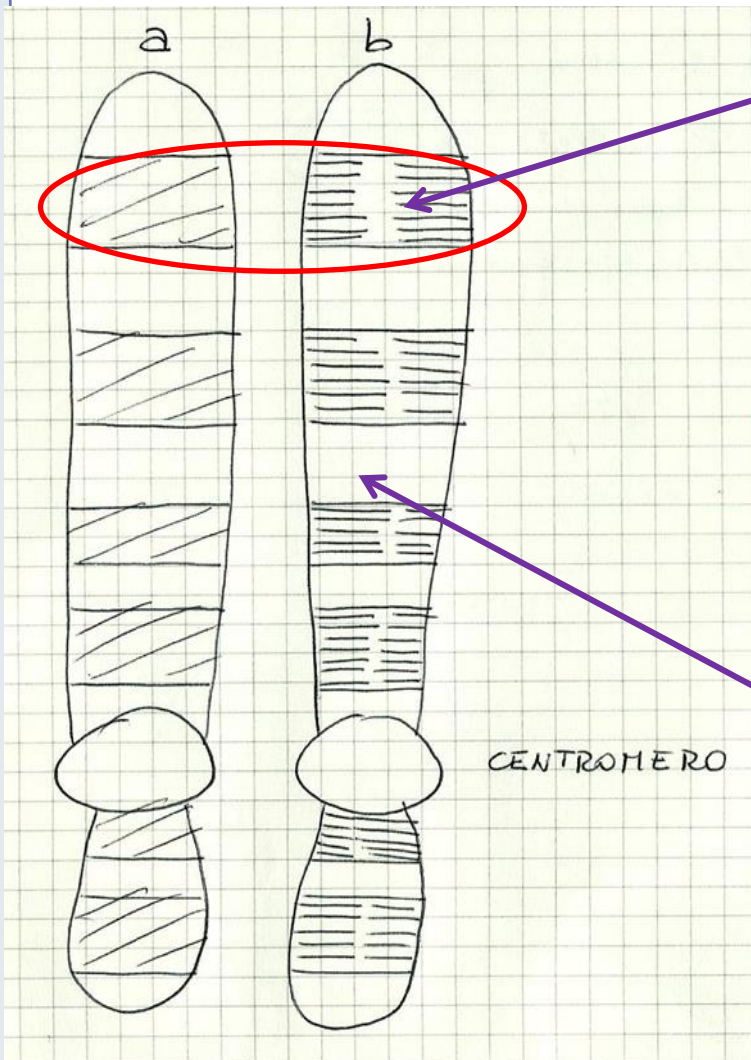
Specie	Cromosomi
Uomo	46
Cane	78
Felini	38
Felce	1262
Rana	26
Giglio	24
Drosofila	8

Cariotipo (numero e struttura) umano



Cromosomi

Coppia di Cromosomi Omologhi :



gene che codifica per una specifica proteina

ogni gene ha due alleli (a, b)

alleli uguali = omozigosi

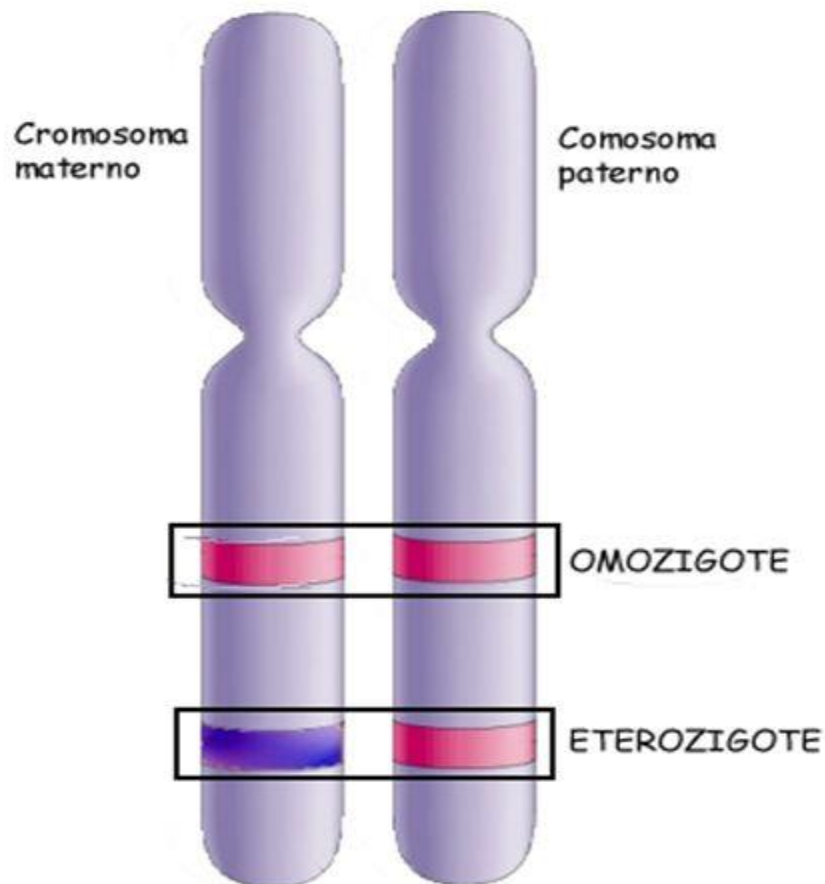
alleli diversi = eterozigosi

DOMINANTE - RECESSIVO - CODOMINANTE

geni adiacenti o spazati da «zona silente»

Cromosomi

Geni e alleli



Coppie di alleli responsabili ognuna di un carattere ereditario (colore degli occhi, dei capelli...)

Cromosomi

- Ci sono **GENI ESSENZIALI** che devono essere espressi in tutti i tipi di cellule perché codificano prodotti utili al funzionamento generale delle singole cellule, necessari per le funzioni cellulari di base (come la produzione di energia e la sintesi proteica)
- Non tutti i **GENI** vengono sempre espressi nel corso della vita (embriogenesi, la pubertà e l'invecchiamento; produzione attiva o silenziata di ormoni)
- Non tutti i **GENI** vengono espressi in tutte le cellule (geni specifici del tessuto)

Cromosomi

- I **Cromosomi del sesso** :
 - Maschio XY
 - Femmina XX
- NON hanno le stesse informazioni (X, Y) ; contengono anche caratteri non legati al fenotipo del sesso:
 - **cromosoma Y** : la maggior parte dei geni (circa 100) che ospita non trova corrispondenza sul cromosoma X
 - ha perso la maggior parte dei suoi geni nel corso del tempo.
 - contiene un numero ridotto di geni, ma molti di questi sono essenziali per
 - la differenziazione sessuale maschile
 - la produzione di spermatozoi
 - l'accrescimento del corpo

Cromosomi

- **cromosoma X** : contiene geni essenziali (1000-1500) che regolano processi come la crescita, lo sviluppo, la coagulazione del sangue e il funzionamento del sistema immunitario; sviluppo del cervello, la vista e l'udito; suscettibilità a specifiche malattie genetiche

Sono note alcune malattie legate a difetti di alcuni suoi geni come l'emofilia (deficit di fattore VIII e IX della coagulazione), il daltonismo e alcune forme di ritardo mentale.

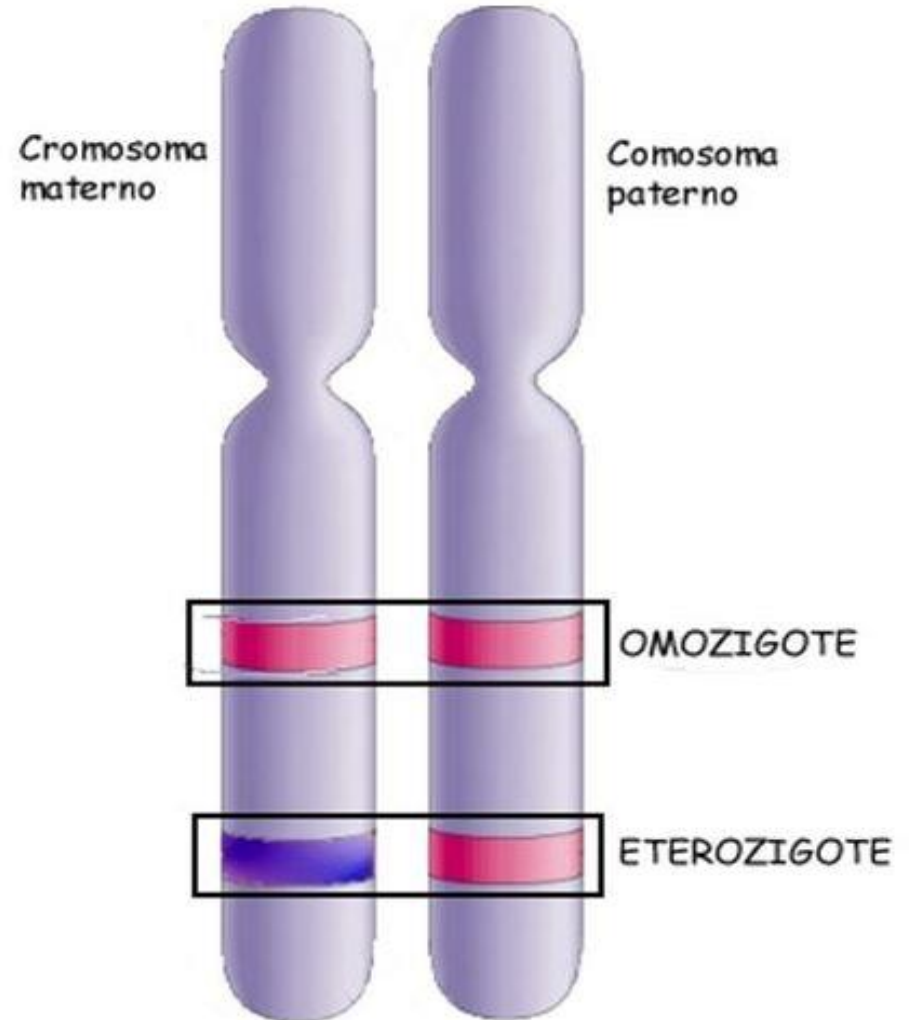
Generalmente le femmine portatrici di questi difetti non sono malate perché uno dei due cromosomi X reca una copia normale del gene che è sufficiente a svolgerne le funzioni, mentre i figli maschi che riceveranno in eredità il cromosoma X "difettoso" saranno malati.

Cromosomi

ROSA : gene difettoso

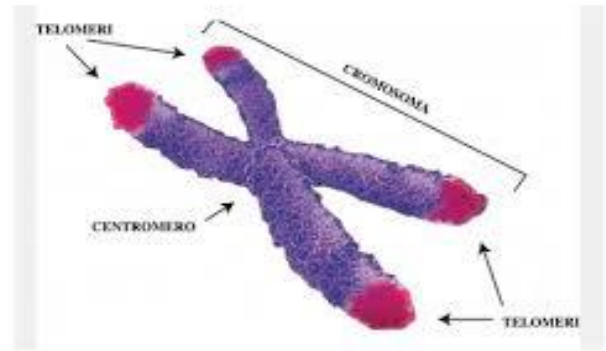
Omozigote = individuo malato

Eterozigote = ind. sano



Cromosomi

TELOMERI



Sono delle protezioni per i cromosomi, importanti per la durata della vita delle cellule.

La parte terminale del DNA è molto instabile: si degrada chimicamente ma è protetta dai telomeri :

sono piccole porzioni di DNA che si trovano alla fine di ogni cromosoma.

La funzione dei telomeri è quella di impedire all'elica di sfibrarsi (agiscono come le protezioni di plastica alle estremità dei lacci delle scarpe).

Influenzati da condizioni di maggiore stress ossidativo e di infiammazione , come dieta scorretta, attività fisica, obesità e stress

Cromosomi

I **telomeri** non contengono informazioni genetiche significative per l'espressione di una certa caratteristica.

Hanno invece un importante ruolo (non ancora del tutto compreso) nel determinare la durata della vita di ciascuna cellula : si accorciano costantemente a ogni duplicazione.

La lunghezza media dei telomeri, misurata nei linfociti del sangue umano, è ritenuta un biomarcatore per l'invecchiamento, la sopravvivenza e la mortalità cellulare.

Sono costituiti da un gruppo caratteristico di nucleotidi : nella maggior parte dei mammiferi la sequenza telomerica è sempre la stessa, ed è **TTAGGG**.

Cromosomi

- Cellula **diploide** : $2n$ cromosomi (cell. Somatiche); ha due patrimoni genetici, ereditati dal padre e dalla madre
- Cellula **aploide** : $1n$ (1 solo crom. di ogni coppia, es. cell. Germinali) unico assetto cromosomico, ovvero possiede un solo cromosoma per ogni tipo.
- Cellula **poliploide** : Nn ; diverse coppie di cromosomi (molte cellule epatiche umane sono tetraploidi e quindi posseggono 92 cromosomi).

In generale, negli animali la poliploidia è rara e problematica

nell'essere umano si trova in alcuni tipi di cellule somatiche (fegato, miocardio, midollo osseo, placenta, megacariociti,... o cellule tumorali)

mentre si presenta molto frequentemente nei vegetali: caratteristica vantaggiosa per la resistenza e la robustezza della pianta (felci 1262 cr)

Cromosomi

- La poliploidia ha effetti fisiologici svariati sugli individui portatori:
 - a volte questi sono più vigorosi e forti
 - altre volte hanno un contenuto di particolari sostanze piuttosto elevato (il granturco tetraploide contiene il 40% in più di vitamina A rispetto al corrispondente diploide).
- La poliploidia può essere indotta con tecniche chimico-fisiche (quali la T°, la salinità, metalli, agenti patogeni e/o mutageni, ...)

Eucarioti : Meccanismo di riproduzione delle cellule diploidi

- La mitosi Diversi passaggi che portano alla formazione di due cellule figlie diploidi identiche alla madre. (scissione binaria nei procarioti)
- La meiosi Divisione cellulare che da una cellula diploide ($2n$) porta ad ottenere 4 cellule aploidi il cui nucleo contiene quindi soltanto n cromosomi.

Nucleo - Mitosi

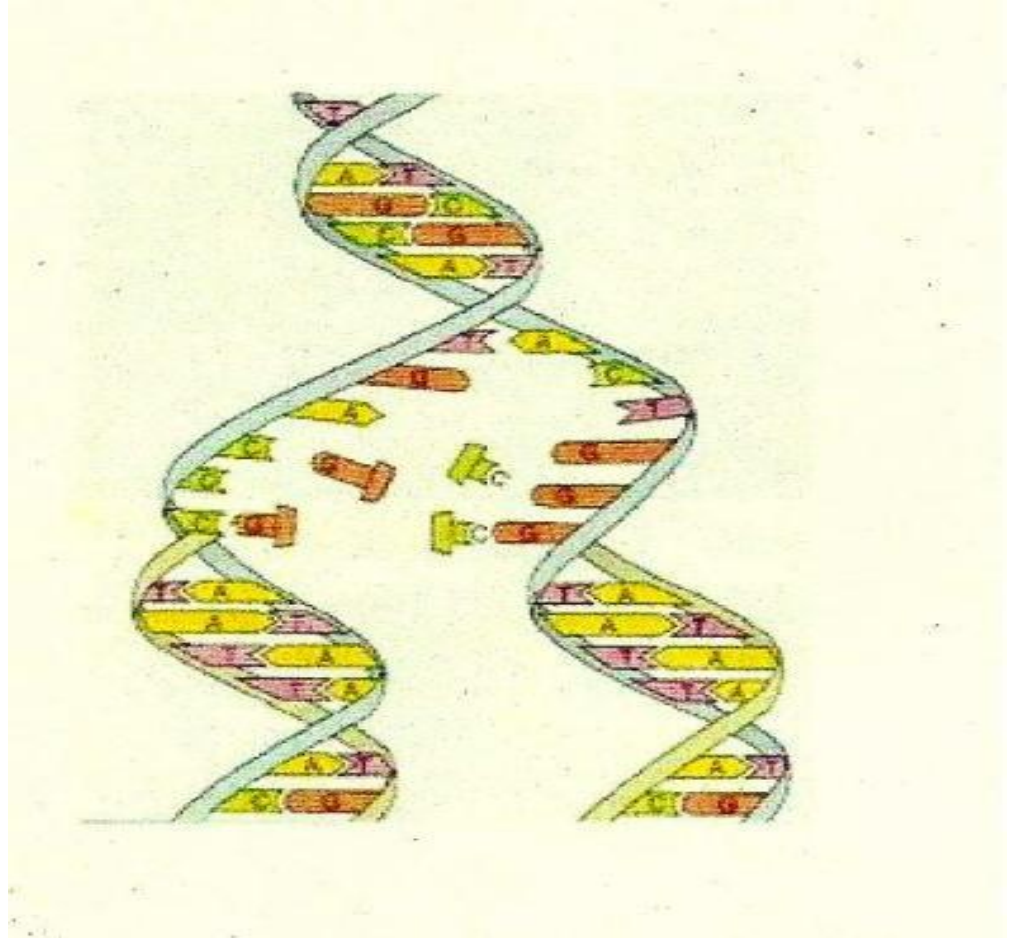
- Mitosi
- Diversi passaggi che portano alla formazione di due cellule figlie diploidi identiche alla cellula madre diploide.
- ha tempi diversi a seconda del tipo di cellula (dai 30 minuti alle 2 ore): varia in relazione al compito della cellula all'interno dell'organismo generalmente più rapida in cellule che si dividono frequentemente, come quelle della pelle o delle mucose
- durante la mitosi le attività metaboliche cellulari (respirazione e sintesi proteica) rallentano.
- La mitosi può essere bloccata da agenti fisici (raggi X e U.V.) e chimici che agiscono sia sulla sintesi del DNA sia sulla formazione del fuso mitotico.

Duplicazione DNA

Duplicazione DNA : REPLICAZIONE SEMICONSERVATIVA

Ogni singolo filamento della molecola che si apre funge da stampo per il nuovo filamento.

Adenina --- Timina
Guanina --- Citosina

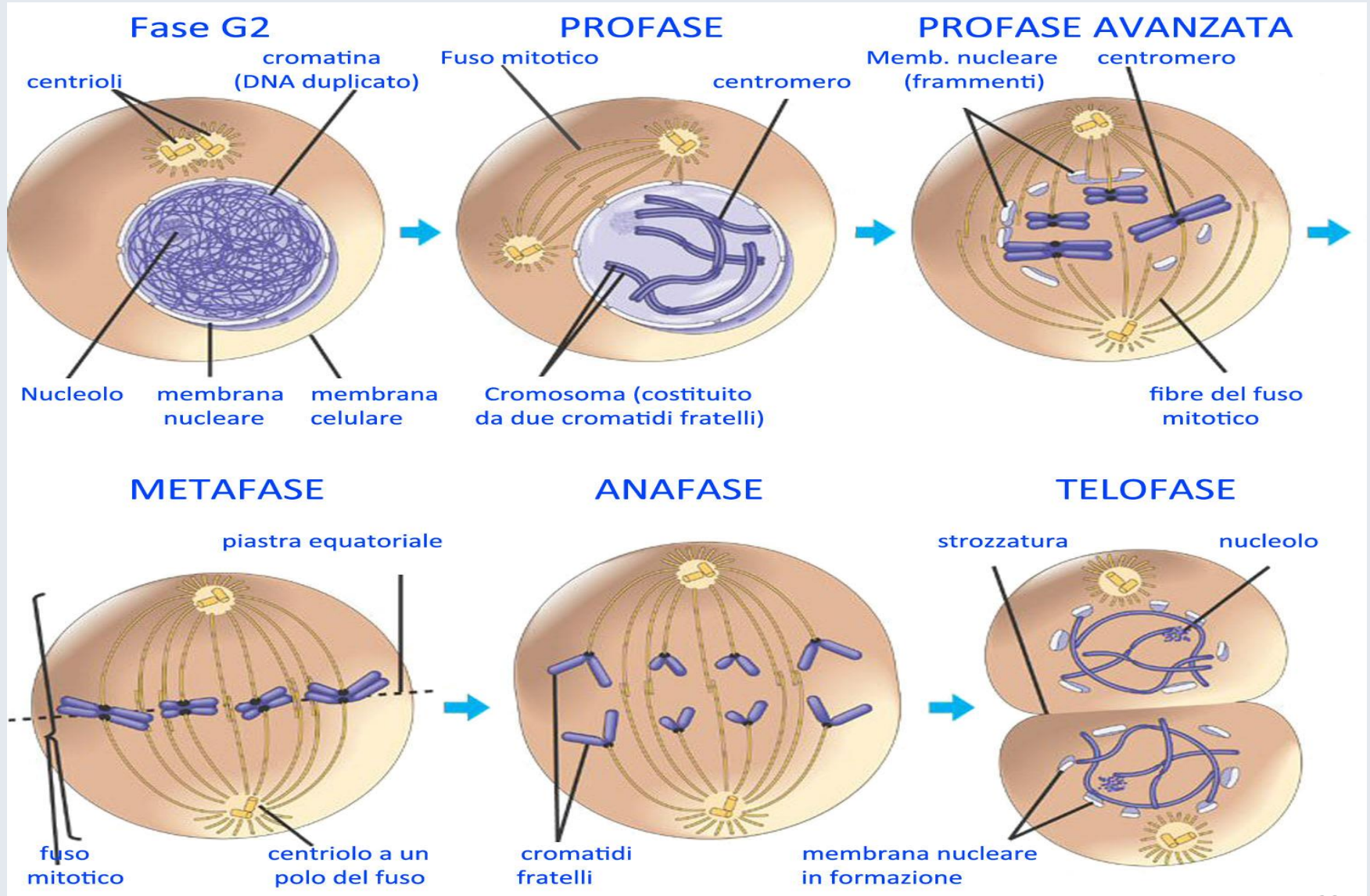


Mitosi

filmato 3 - MITOSI



Mitosi



Nucleo - Mitosi

- **Interfase** : duplicazione del materiale genetico
- **Profase** : i centrioli si duplicano e si portano ai poli; si formano le fibre del fuso; scompare la membrana nucleare; i cromosomi si spostano verso il centro
- **Metafase** : cromosomi al centro (piastra equatoriale); le fibre del fuso si attaccano ai centromeri
- **Anafase** : si staccano i cromatidi e migrano verso i centrioli
- **Telofase** : cromatidi si despiralizzano; si riforma la membrana nucleare; le cellule si dividono

Con la mitosi da una cellula con 46 cromosomi se ne ottengono due uguali con 46 cromosomi