

Nucleo - Meiosi

Divisione cellulare che da una cellula diploide ($2n$) porta ad ottenere 4 cellule aploidi il cui nucleo contiene quindi soltanto n cromosomi.

Cell. sessuali primitive \longrightarrow cell. sessuali mature o GAMETI :

Spermatogoni (cellule giovani) \longrightarrow Spermatozoi

Ovogoni \longrightarrow Ovociti

Partendo da 46 cromosomi : 22 paia omologhe + 1 coppia (XX per **F** o XY per **M**) ::

Con la meiosi da una cellula con 46 cromosomi si ottengono 4 cellule con 23 cromosomi

Due divisioni cellulari successive con un unico raddoppiamento del DNA

Nucleo – Meiosi-spermatogenesi

Spermatogenesi : dagli spermatogoni si ottengono gli spermatozoi (almeno 15×10^6 /ml)

Inizia con la pubertà e generalmente continua tutta la vita originando cromosomi del sesso X o Y

Durante la vita sessuale del maschio, e per tutta la vita fertile, gli spermatogoni si moltiplicano per mitosi, in modo da costituire una riserva stabile : - spermatogoni A che poi maturano in :

- spermatogoni B si dividono per meiosi dando origine agli spermatozoi

La spermatogenesi dura circa 64-72 giorni (FSH, LH, Testosterone)

Nucleo – Meiosi-ovogenesi

Ovogenesi: dall'ovogonio si ottengono gli ovociti (1/mese)

Dalla pubertà fino alla menopausa; solo cromosomi del sesso X. (FSH, LH)

L'ovogenesi comincia già attorno al quinto mese di vita embrionale e si ferma alla nascita con ovociti immaturi; è molto più precoce rispetto alla spermatogenesi maschile, che si verifica per la prima volta in pubertà.

Gli ovogoni non sono cellule osservabili nella femmina post-nascita, ma appartengono esclusivamente alla vita embrionale e le loro descrizioni si basano sulle ovaie estratte da individui abortiti

Nucleo – Meiosi-ovogenesi

A partire dalla pubertà fino alla menopausa *, ogni ventotto giorni avviene l'ovulazione di un ovocita "maturo".

Nella vita, una donna produce approssimativamente dai 400 ai 500 ovociti maturi.

*Nel XIX secolo la speranza media di vita della donna era sotto l'età media della comparsa della menopausa; Il miglioramento delle condizioni igieniche, delle condizioni di vita in generale e dell'assistenza medica hanno fatto sì che oggi in Europa l' *aspettativa di vita media di una neonata* sia superiore a 80 anni.

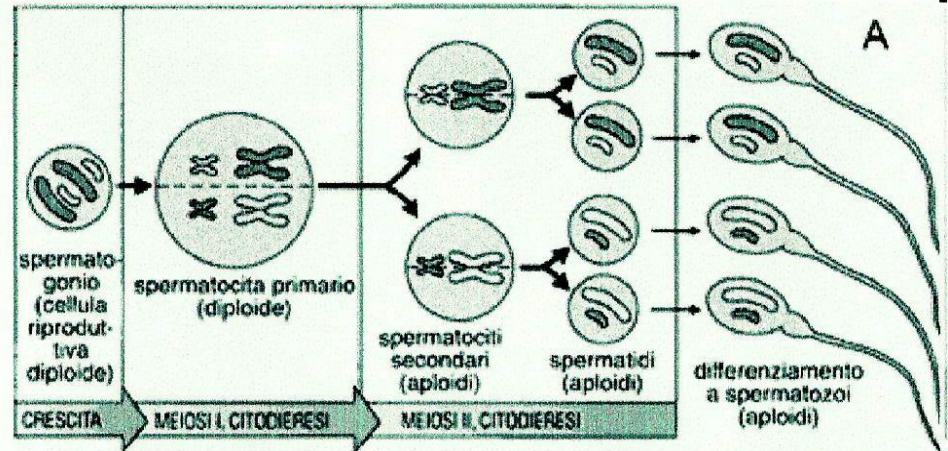
Di conseguenza, una donna vive oggi 1/3 della sua vita dopo la comparsa della menopausa.

GAMETOGENESI (OOGENESI-SPERMATOGENESI)

SPERMATOGENESI:

Le cellule germinali maschili si formano nei testicoli. Gli spermatogoni sono cellule diploidi che subiscono diversi cicli mitotici nei tubuli seminiferi.

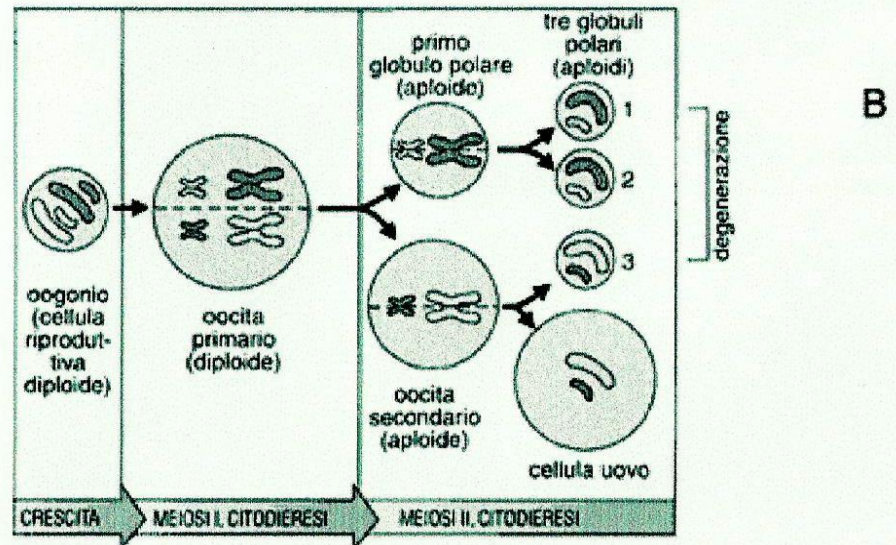
1 spermatogonio → 4 spermatozoi



OOGENESI:

Le cellule germinali femminili si formano nell'ovaio con un processo di maturazione ciclica. Gli ovogoni si riproducono per mitosi in epoca prenatale e sono contenute nei follicoli. Al momento della nascita sono bloccati in profase I. quando l'organismo raggiunge la maturità sessuale, ogni mese un ovocita e il suo follicolo maturano.

1 ovogonio → 1 ovocita



Fecondazione

La fecondazione (ossia fusione dei due gameti) dà luogo ad uno zigote dotato di 23 cromosomi materni e 23 paterni.

Il sesso dipende dalla presenza di

$$\underline{2X \ 0}$$

$$\underline{1X + 1Y}$$

PS : medesimo meccanismo per alcune piante : angiosperme e gimnosperme : polline da stami feconda il pistillo

In molti pesci le uova vengono deposte in acqua e raggiunte dal liquido seminale

Nucleo - Meiosi

La riproduzione sessuale serve a :

- produrre nuovi individui diversi dai progenitori
- conservazione della specie
- **Creare varietà all'interno della specie stessa rimescolando tutti gli alleli (crossing over) e creando nuove combinazioni di caratteri**

46 cromosomi con due alleli : un unico patrimonio ereditario potrebbe dare origine a più di 8×10^6 zigoti diversi ($2^{23} = 8.388.608$)

Quindi ognuno di noi è unico !!

Crossing over

Copyright © The McGraw-Hill Companies, Inc. Permission required for reproduction or display.



Nucleo - Meiosi

- Il **crossing-over** è l'importante meccanismo di ricombinazione del materiale genetico presente nella cellula originaria, che permette una maggiore varietà nelle cellule figlie.

Tale meccanismo riguarda lo scambio di porzioni omologhe di materiale genetico, che si verifica fra i due cromosomi di una coppia di omologhi; avviene durante l'allineamento dei cromosomi omologhi

Durante il crossing-over non si ha né perdita né acquisizione di materiale genetico, perché esso determina scambi reciproci, agevolato da enzimi che «tagliano e cuciono»

Nucleo - Meiosi

Questo processo è fondamentale perché genera variabilità genetica (ricombinazione genetica **) tra gli individui di una popolazione, favorendo l'adattamento e l'evoluzione

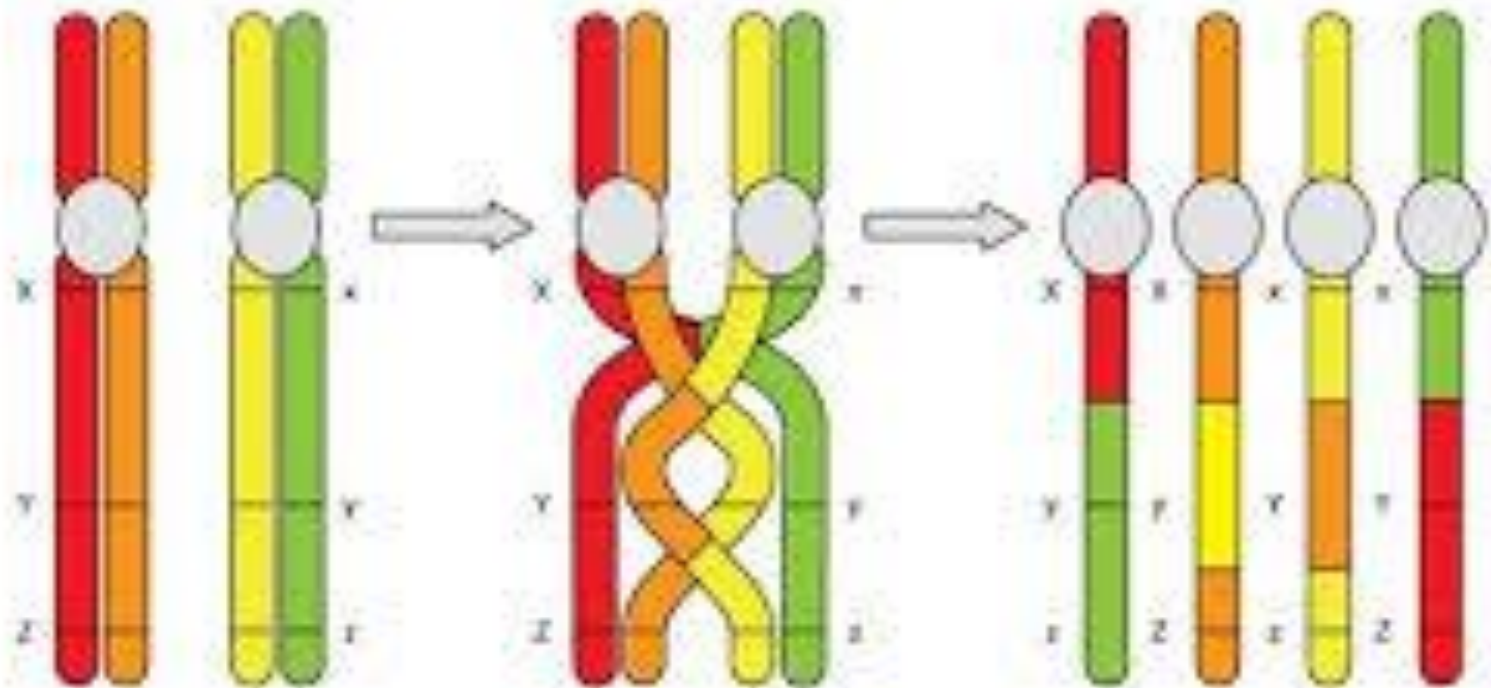
capita che il carattere colore occhi e colore capelli, che nella specie umana sono associati, venga sconvolto, perciò troviamo persone con occhi chiari e capelli scuri e viceversa.

Nucleo - Meiosi

****** Per **ricombinazione genetica** si intende ogni processo attraverso il quale si ottengono nuove combinazioni di alleli rispetto a quelle iniziali

E' un «rimescolamento delle carte» che aumenta di molto la variabilità e quindi la possibilità di vittoria nella guerra evolutiva

Crossing over



Nucleo - Meiosi

PUNTI IMPORTANTI NELLA MEIOSI

1. Produzione di cellule aploidi diverse fra loro
2. **CROSSING-OVER**: può avvenire uno scambio reciproco di parti tra cromosomi omologhi



RIMESCOLAMENTO DEL PATRIMONIO GENETICO con AUMENTO della
VARIABILITA'

RIPRODUZIONE SESSUATA

Grazie al crossing-over Le cellule riproduttive non sono tutte uguali ma contengono una particolare combinazione dei geni del genitore

- I figli non avranno gli stessi geni :

fratelli diversi fra loro

- Gemelli monocoriali : sono gemelli identici perché derivano da una unica cellula uovo fecondata che, prima dello sviluppo embrionale, si duplica ancora una volta

RIPRODUZIONE SESSUATA

- Contributo di individui di sesso diverso
- Aumento variabilità genetica
- Ogni individuo produce le cellule germinali (**GAMETI**) con corredo cromosomico **aploide**

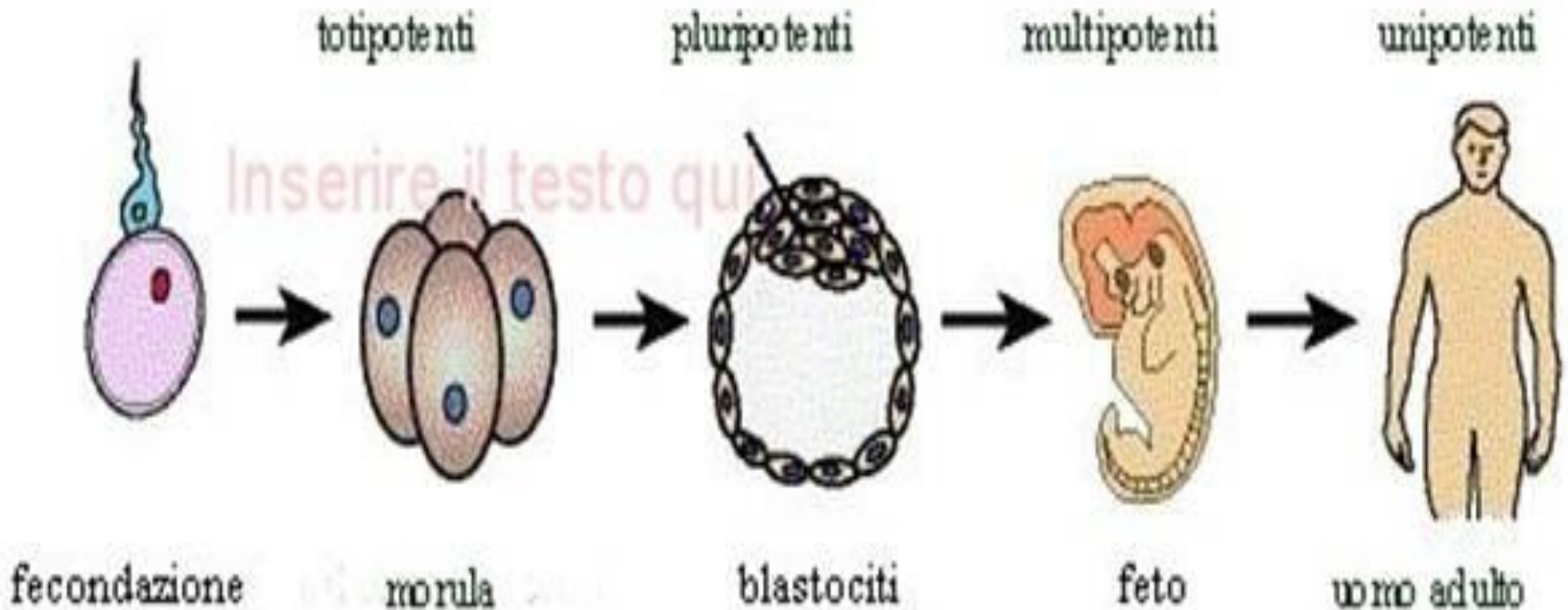
Mediante la **MEIOSI** si ottengono :

SPERMATOZOI (aploide) e OVOCITI (aploide)

la cui fusione (**FECONDAZIONE**) dà origine allo **ZIGOTE** (diploide) che inizia subito a dividersi e ad originare lo

SVILUPPO DELL'INDIVIDUO

RIPRODUZIONE SESSUATA



Totipotent : possono differenziarsi in qualsiasi tipo di cellula

Pluripotent : capaci di produrre molti tipi diversi di cellule mature e di tessuti, ma non tutti

Multipotent : quando questa possibilità si riduce a qualche tipo di cellula

Unipotent : si differenziano in un solo tipo di tessuto

Alcune alterazioni genetiche

Vale sempre la regola che le cellule funzionano al meglio se i geni sono presenti in coppia (a parte X e Y)

- Generalmente l'assenza di un cromosoma della coppia risulta essere letale
- La trisomia è invece compatibile con la vita ma solo per i cromosomi di minori dimensioni (cellula poliploide, in questo caso è triploide)
- Non si conoscono individui nati vivi per trisomia del cr. 1, 2, 3, ...
- Circa il 30% degli aborti spontanei presenta anomalie cromosomiche.

Alcune alterazioni genetiche

ALTERAZIONI NUMERICHE cromosomi omologhi

- **TRISOMIA 21** (sindrome di Down) : (1,6/1000 nati)

presenza di 3 cromosomi 21 invece che 2; di solito correlato con l'età della madre, ma per $\frac{1}{4}$ responsabilità paterna.

Non disgiunzione dei cr. 21 durante la meiosi. Le cellule dell'individuo hanno quindi 47 cromosomi.

E' l'alterazione più frequente : occhi obliqui e distanti, collo grosso e tozzo, ritardo mentale, disturbi cardiocircolatori, maggiore suscettibilità alle infezioni; carattere dolce ed affettuoso. Decenni di sopravvivenza.

Alcune alterazioni genetiche

ALTERAZIONI NUMERICHE cromosomi omologhi

- **TRISOMIA 21** (sindrome di Down) :
 - differenze di gravità dipendono da vari fattori:
 - Trisomia 21 completa: ogni cellula del corpo ha una copia extra del cromosoma 21. È la forma più comune (circa il 95% dei casi).
 - Trisomia 21 a mosaico: solo una parte delle cellule ha la copia extra, mentre altre cellule sono normali. Questo può portare a una manifestazione più lieve dei sintomi.
 - Traslocazione: una parte del cromosoma 21 si attacca a un altro cromosoma. La severità dei sintomi dipende dalla quantità di materiale del cromosoma 21 duplicato.

Alcune alterazioni genetiche

ALTERAZIONI NUMERICHE cromosomi omologhi

- **TRISOMIA 18 o S. di EDWARDS** (1/6000 nati)

Tipicamente i neonati sono piccoli e presentano molte anomalie fisiche e problemi agli organi interni.

Malformazione del cranio, peso inferiore alla norma, anomalie cardiache, malformazione degli arti inferiori; prognosi infausta.

- **TRISOMIA 13 o S. di PATAU** (1/10.000 nati)

Tipicamente i neonati sono piccoli e spesso presentano difetti importanti a carico di cervello, occhi, viso e cuore.

Microcefalia, danni neurologici, malformazioni varie; prognosi spesso infausta.

Alcune alterazioni genetiche

ALTERAZIONI NUMERICHE cromosomi del sesso

- **SINDROME DI TURNER** : presenza di un solo cromosoma X ; XO (1/2500 donne nate vive)

Femmine con caratteri sessuali poco sviluppati, bassa statura, ritardi nel processo di ossificazione dello scheletro, spesso problemi renali.

Ritardo nella crescita, malformazioni cardiache e urinarie, assenza di mestruazioni per gonadi rudimentali, genitali esterni infantili ...

- **SINDROME DI KLINEFELTER** : XXY o XXXY (1/1000 maschi nati vivi)

Statura superiore alla media . Maschi sterili con testicoli poco sviluppati, occasionalmente possono avere il seno sviluppato e tendenza a depositare grasso sui fianchi come nelle donne; spermatogenesi assente.

Alcune alterazioni genetiche

ALTERAZIONI NUMERICHE cromosomi del sesso

- **SINDROME di JACOBS** : XYY (1/1000 maschi)

I soggetti vengono detti anche «Super maschi», alta statura, lieve ritardo mentale, possono avere denti grandi o con radici grandi, problemi vascolari; livelli di testosterone normali.

Una volta associato a crimine violento (Lombroso-medico delle carceri nel 1886) da errori di valutazione statistica.

Altre anomalie dei cr. sessuali

- YO è letale

- XO presenta anomalie gravi

- XXX è normale.

Alcune alterazioni genetiche

ALTERAZIONI STRUTTURALI

- perdita di un frammento da un cromosoma
- inserimento di un frammento di un cromosoma nel cromosoma omologo ma senza crossing-over
- reinserimento di un frammento di cromosoma nel cromosoma originario, ma con orientamento invertito
- spostamento di un frammento di un cromosoma su un cromosoma non omologo
- **SINDROME CRI DU CHAT**: è una malattia genetica rara (1/50.000 nati) causata dalla delezione di parte del cromosoma 5 (il 90% delle delezioni si genera sul cromosoma di derivazione paterna); anomalie anatomiche nella laringe e nel tratto vocale, grave ritardo mentale, cranio piccolo, lunga sopravvivenza.

Alcune alterazioni genetiche

ALTERAZIONI STRUTTURALI

Le alterazioni cromosomiche che si verificano nelle cellule somatiche sono responsabili della possibile insorgenza di forme tumorali :

LEUCEMIA MIELOIDE CRONICA : traslocazione di una porzione del cromosoma 22 che si scambia con una porzione del cromosoma 9 (Cromosoma Philadelphia), con conseguente attivazione di un gene che causa l'insorgenza di questa forma tumorale

Alcune alterazioni genetiche

ALTERAZIONI STRUTTURALI

POLICITEMIA VERA è una rara forma di tumore che interessa le cellule sanguigne.

Si tratta di una malattia cronica, con progressione lenta.

dovuta a mutazioni nel gene JAK2 sul cromosoma 9

Proprio per l'aumento del numero dei globuli rossi nel sangue, elemento centrale in questa malattia, si devono i riferimenti al rossore (rubra) del viso e delle congiuntive e sensazione di calore, il prurito intenso su torace, braccia e gambe.

Sono anche possibili disturbi della sensibilità di mani e piedi, come formicolii o ridotta sensibilità.