

Riassunto

Duplicazione DNA

Mitosi

Meiosi

Importanza del Crossing over

Gameti (23 cr) e Zigote (46 cr)

Alcune alterazioni genetiche : numeriche / strutturali

Gli incroci interspecifici portano generalmente a prole sterile ma in alcuni casi possono dare origine a individui fertili.

- Una cavalla ha 64 cromosomi e un asino ne ha 62, quindi un mulo rimane con 63, un numero irregolare che non può essere diviso in coppie: ciò dovrebbe impedire a un mulo di riprodursi per l'impossibilità di portare a maturazione gli spermatozoi
- Il bardotto è un ibrido di equino generato dall'incrocio di un maschio di cavallo con una femmina di asino domestico.
- ibrido di capra (60 cr) e pecora (54 cr) generalmente muore prima di raggiungere l'età adulta.
- ibrido del coniglio (44 cr) con la lepre (48 cr) generalmente muore prima di raggiungere l'età adulta..

Le cause precise della SLA non sono ancora completamente comprese, ma si ritiene siano una combinazione di fattori genetici, ambientali e cellulari

mutazioni genetiche ereditarie, dominanti.

Tra i geni coinvolti ci sono:

- *C9orf72*: la mutazione più comune nella SLA ereditaria, caratterizzata da una ripetizione anomala di una sequenza di DNA.
- *SOD1*: mutazioni in questo gene, che codifica per l'enzima superossido dismutasi, sono responsabili di circa il 20% dei casi familiari.
- *TARDBP* e *FUS*: mutazioni in questi geni sono meno comuni, ma sono implicate in alcuni casi di SLA familiare.

LEGGI di MENDEL

Le leggi di Mendel sono principi fondamentali della genetica

Genetica

- **Gene** : unità ereditaria fondamentale degli organismi viventi.

Contiene tutte le informazioni necessarie per costruire tutto l'organismo.

Corrisponde a porzioni di codice genetico (DNA o raramente RNA nei virus) e contiene tutte le informazioni per sintetizzare una specifica proteina.

I geni sono contenuti ed organizzati all'interno dei **cromosomi**; presenti in due esemplari : uno proviene dalla madre e uno dal padre.

Genetica

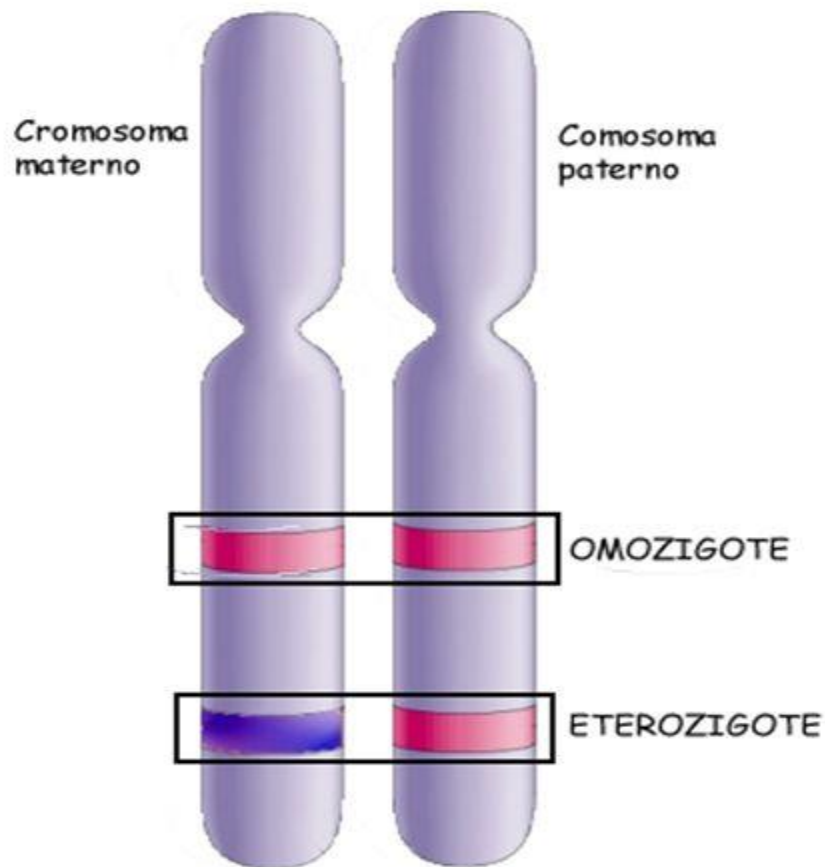
- **Locus** : posizione nel cromosoma occupata dal gene.
- **Allele** : sequenza di basi di un gene

Per ogni gene esistono due alleli situati nella stessa posizione su cromosomi omologhi (locus)

- Alleli uguali = omozigoti
- Alleli diversi = eterozigoti

Cromosomi

Geni e alleli



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

Genetica

- Cromosomi omologhi : possiedono, a coppie, gli stessi geni che però possono avere diverse forme alleliche

Es : gene che regola il colore dei petali di tutti i fiori

- ✓ **Genotipo** insieme dei geni
- ✓ **Fenotipo** manifestazione visibile dei geni
- ✓ **Cariotipo** mappa cromosomica

- Geni strutturali : codificano per una proteina (sequenza di Aa)
- Geni regolatori : regolano l'espressione di altri geni

Genetica

- Allele dominante : prevale nella manifestazione del carattere
- Allele recessivo : contenuto nel codice genetico ma resta nascosto .
- Si possono avere anche casi di codominanza, per cui è difficile risalire al genotipo partendo dal fenotipo.

Fenotipo e Genotipo coincidono solo in caso di omozigosi.

Genetica

- La trasmissione dei caratteri è regolata da specifiche leggi dette Leggi di Mendel (monaco agostiniano del XIX secolo) che le studiò lavorando su incroci di piselli

Le modifiche nel fenotipo sono dovute a modifiche nel genotipo

Partendo da genitori con genotipo noto studiò il risultato dell'incrocio e dell'incrocio dell'incrocio

Genetica

Prima legge o legge della dominanza

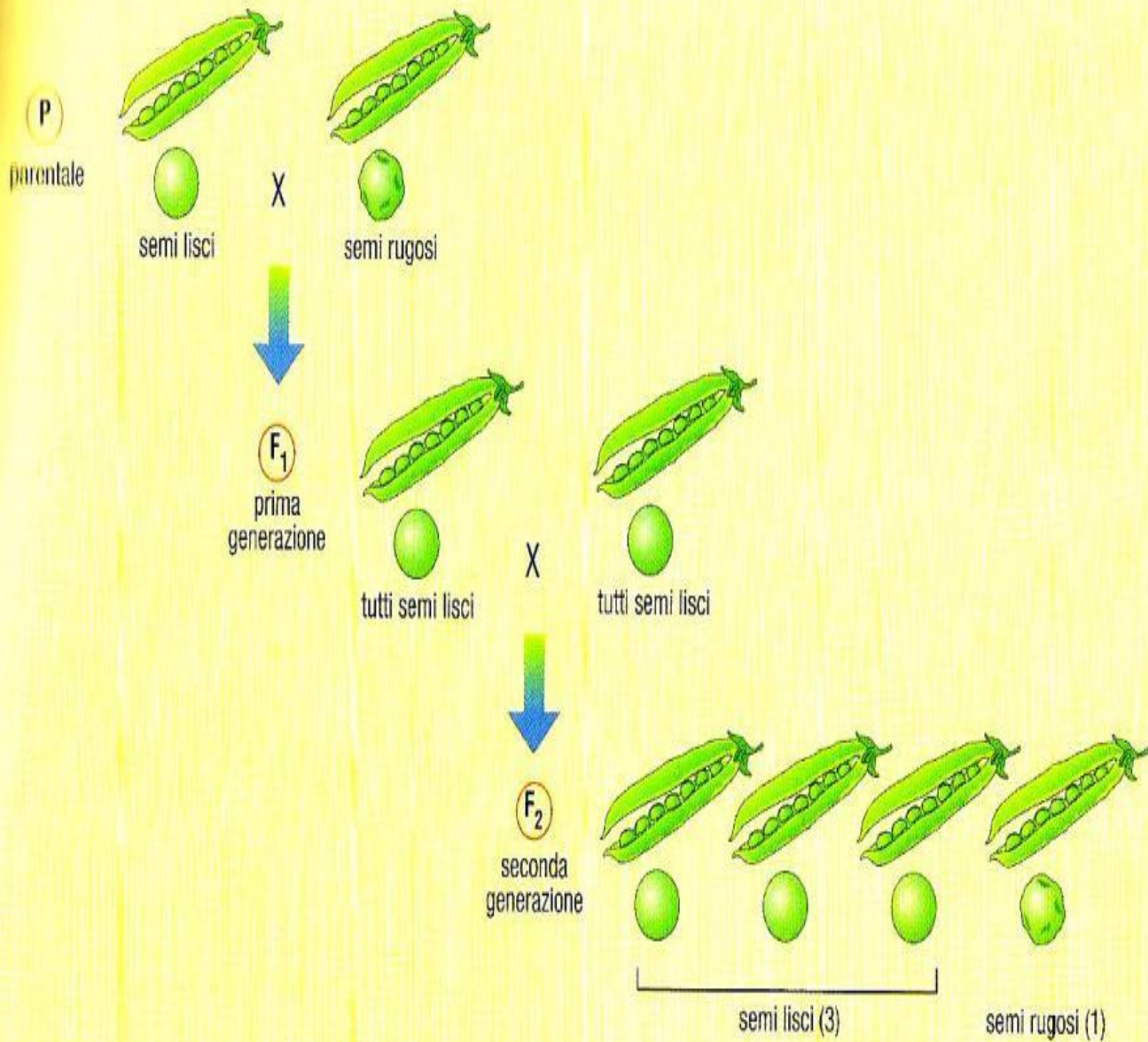
La legge della dominanza afferma che, dati due genitori (**P**) l'uno omozigote dominante, l'altro omozigote recessivo per un dato carattere, la generazione **F1** sarà costituita da individui che manifestano tutti il carattere del gene dominante e hanno tutti il medesimo fenotipo (**A** = occhi marroni, **a**= occhi azzurri)

La dominanza è il risultato di una migliore adattabilità all'ambiente

Genetica

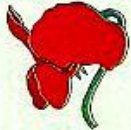


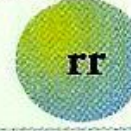


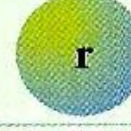
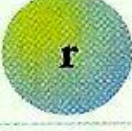
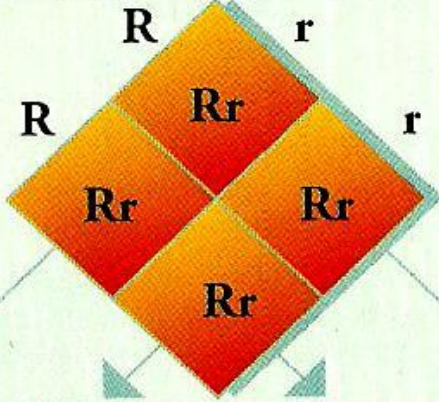








- Incrocio fra omozigoti uguali \longrightarrow linee pure (inbreed)
- Incrocio fra omozigoti diversi :
 - **F1** : prima generazione di individui eterozigoti tutti uguali
- Incrocio fra eterozigoti uguali :
 - **F2** : seconda generazione di genotipi e fenotipi diversi






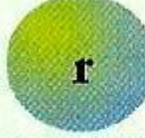


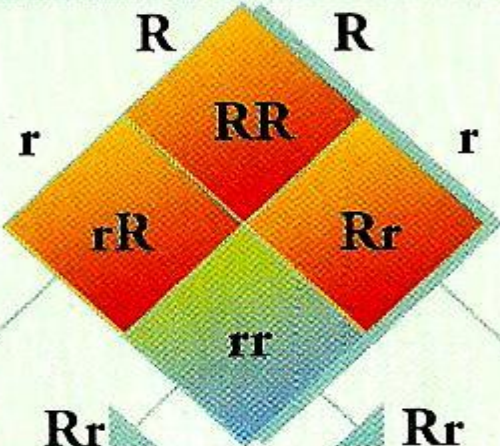







Questo spiega come mai un bambino può ereditare un carattere tipico del nonno che manca in entrambi i genitori









Schema che riassume l'incrocio fra linee pure di pisello odoroso, cioè fra individui caratterizzati da un'unica differenza evidente. In questo caso, l'incrocio è realizzato fra piante di pisello a semi lisci e piante di pisello a semi rugosi. Questo è uno dei primi esperimenti realizzati da Mendel.

1

Pianta con fiori	 rossi	 bianchi	P		
Configurazione genetica	 omozigote dominante	 omozigote recessivo			
Gameti prodotti	 	 			
Incroci possibili			F ₁		
Pianta con fiori	 rossi	 rossi		 rossi	 rossi
Configurazione genetica	  eterozigote	eterozigote		 	

Pianta con fiori	 rossi	 rossi	
Configurazione genetica	 eterozigote	 eterozigote	F ₁
Gameti prodotti	 	 	
Incroci possibili			
Pianta con fiori	 rossi	 rossi	 rossi  bianchi
Configurazione genetica	 omozigote dominante	 eterozigote	 omozigote recessivo
			F ₂

		 polline ♂	
		B	b
 pistillo ♀	B	 BB	 Bb
	b	 Bb	 bb

Incrocio tra due piante di pisello eterozigoti per il colore del petalo: violetto (B, dominante) e bianco (b, recessivo)

Genetica

Un carattere dominante è quello che si manifesta e che impedisce la comparsa dell'altro carattere. Il gruppo sanguigno A è un carattere dominante perché impedisce al gruppo sanguigno O di comparire.

Anche il gruppo Sanguigno B è un carattere dominante:

Genotipo (DNA)	Gruppo sanguigno
A0 o AA	A
AB	AB
B0 o BB	B
00	0

Solo se il gene del gruppo sanguigno possiede entrambi gli alleli 0 (coppia allelica 00) l'analisi del suo sangue darà come risultato "gruppo 0".

Genetica

		PADRE	
		A	O
MADRE	A	AA (gruppo sanguigno A)	AO (gruppo sanguigno A)
	O	AO (gruppo sanguigno A)	OO (gruppo sanguigno O)

Possible genotipo del figlio

Dominanza/recessività

Gene dominante (AA) : si manifesta impedendo la comparsa del carattere presente sull'allele omologo :

- Lentiggini
- Occhi scuri
- Capelli ricci

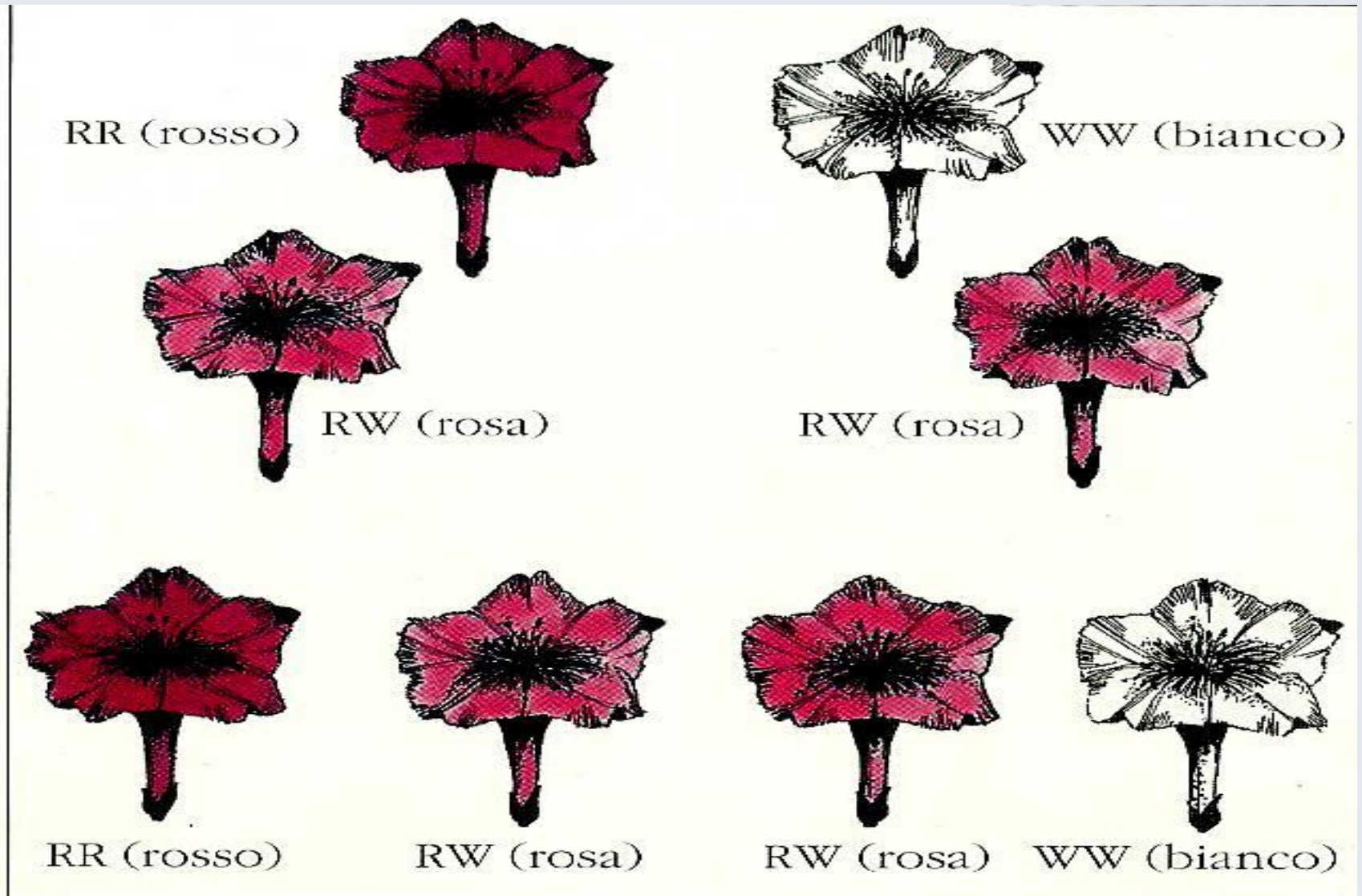
Gene recessivo (aa) : si manifesta solo in condizioni di omozigosi :

- Albinismo
- Occhi azzurri
- Capelli lisci

Alcuni tratti coinvolgono però più di un gene.

Dominanza incompleta o codominanza : quando il fenotipo è intermedio fra le due caratteristiche

Codominanza



Dominanza/recessività

- ES :
 - Colore dell'iride : marrone o nero (dominante), verde o azzurro (recessivo)
 - Colore dei capelli : castano o nero (D), biondo o rosso (d)
 - Capacità di arrotolare la lingua : presente (D), assente (d)
 - Pollice dell'autostoppista : non ricurvo (D), ricurvo (d)
 - Fossetta sul mento : presente (D), assente (d)
 - Fossette sulle guance : presente (D), assente (d)
 - Lobi dell'orecchio : liberi (D), attaccati alla testa (d)

Dominanza/recessività

- Forma del naso : a patata (D), a punta (d)
- Capacità di muovere le orecchie : assente (D), presente (d)
- Direzione del mento : in linea con la testa (D), leggermente curvato in avanti (d)
- Colorazione bianca dei capelli durante l'invecchiamento : ritardata (D), anticipata (d)
- Vene delle braccia : poco visibili (D), molto visibili (d)

Dominanza/recessività

Le caratteristiche individuali non sono determinate interamente dai geni ma influenzate dallo stile di vita e dalle condizioni ambientali.

Nella maggior parte delle malattie, infatti, i geni determinano soltanto una predisposizione, la manifestazione dipende dallo stile di vita.

Durante la formazione e lo sviluppo di un organismo la disponibilità e la qualità del cibo, la presenza di sostanze dannose, la T° o altri fattori ambientali interferiscono con l'attività di formazione dei vari caratteri.

EPIGENETICA

MUTAZIONI

Genetica - mutazioni

MUTAZIONI

Cambiamento nella sequenza di una o più basi del DNA che spesso manifesta un carattere alterato che viene trasmesso alle generazioni successive (figli o cellule dei tessuti)

L'evoluzione del mondo è basata sulle mutazioni che avvengono in modo casuale e di solito hanno frequenze molto basse per ogni singolo gene; ma, considerando tutto il patrimonio genetico, la probabilità che almeno un gene sia mutato diventa alta.

Genetica - mutazioni

MUTAZIONI

Oggi sappiamo che tra un individuo ed un altro vi sono in media più di 10^6 di sostituzioni di un nucleotide in un punto qualsiasi del suo genoma; spesso queste differenze non sono visibili ma ... viene alterata la composizione della proteina che da quella regione viene codificata.

A volte senza effetto visibile, a volte con alterazioni gravi.

Il 10% della popolazione mondiale (700 milioni di persone) soffre di malattie associate a mutazioni genetiche.

MUTAZIONI

~~P~~ISTONE
↓
PITONE perdita
 di una lettera
 (delezione)

CERVELLO
↓
CERVO perdita
 di più lettere
 (delezione)

CAPELLO
↓
CAPPELLO inserzione
 di una lettera

COLLO
↓
POLLO cambiamento
 di una lettera

IL CALORE DEL SOLE

↓
IL CALORE DXL SOLE

↓
IL CALORE DAL SOLE

IL CALORE DEL SOLE

↓
IL CALARE DEL SOLE

IL CALORE DEL SOLE

↓
IL COLORE DEL SALE

cambiamento di una
lettera senza una profonda
alterazione del significato

cambiamento di una
lettera con alterazione del
significato

cambiamenti di due lettere
con profonda alterazione
del significato

Genetica - mutazioni

MUTAZIONI

Ci sono mutazioni che coinvolgono un cromosoma intero : inversione, perdita o delezione, traslocazione, cromosoma ad anello, non disgiunzione,...

E ci sono mutazioni che coinvolgono il numero dei cromosomi : aneuploidia (monosomia, trisomia, poliploidia, ...) visibili al microscopio

Molte mutazioni passano inosservate, molte sono dannose o letali, alcune sono vantaggiose (favorevoli alla capacità riproduttiva e di sopravvivenza)

Le mutazioni che possono essere trasmesse per via ereditaria sono dette germinali, perché avvengono nelle cellule della linea germinale