

A.C.O.T. CREMONA



LA GENETICA

DAL DNA ALLA NASCITA DI UN ORGANISMO

SECONDA SERATA

Dott.ssa Subacchi Annalisa
Genetista ospedale S. Raffaele Milano
25/03/2009

LA GENETICA

La genetica è la scienza che studia i geni, l'ereditarietà e la variabilità genetica degli organismi.

Pioniere della genetica fu il monaco Gregor Mendel, che per primo, pur non sapendo dell'esistenza dei cromosomi e della meiosi, attribuì ai 'caratteri' ereditati in modo indipendente dai genitori, la proprietà di determinare il fenotipo dell'individuo.

Oggi sappiamo che alla base delle caratteristiche fenotipiche di ogni organismo vi sta quello che alcuni chiamavano "principio trasformante": il DNA.

Nel 1944 Oswald Theodore Avery, Colin McLeod e Maclyn McCarty isolando ed identificando il DNA come molecola responsabile della trasformazione stessa. Nel 1952 l'esperimento di Hershey-Chase identificò il DNA come la molecola contenente il materiale genetico dei virus, ulteriore prova del fatto che fosse il DNA la molecola responsabile dell'ereditarietà.

Nel 1953 James Watson e Francis Crick completarono la risoluzione del DNA attraverso la cristallografia a raggi X, individuandone la celebre struttura a doppia elica: ogni nucleotide posto su un filamento aveva un nucleotide complementare sull'altro. Tale struttura è contenuta concretamente nelle sequenze di nucleotidi e suggerì immediatamente il meccanismo fisico sottostante la replicazione del DNA. Essa infatti consiste nella separazione dell'elica nei due filamenti e nella ricostruzione di filamenti complementari ad entrambi.

Oggi il DNA è maggiormente compreso grazie al progetto "genoma umano" iniziato nel 2000 in cui si è cominciato a sequenziare tutto l'organismo umano ed altri organismi elementari per capire al meglio cosa modificazioni al DNA possono portare: malattie ereditarie, tumori.

Il DNA

Nel DNA c'è scritto tutto il nostro patrimonio genetico: come siamo fatti, alti bassi magri, di che colore abbiamo i capelli, occhi e pelle, quanto è lunga la nostra vita e se siamo maschi o femmine.

Dal punto di vista chimico, è un polimero organico costituito da monomeri chiamati nucleotidi. Tutti i nucleotidi sono costituiti da tre componenti fondamentali: un gruppo fosfato, il deossiribosio (zucchero pentoso) e una base azotata che si lega al deossiribosio con legame N-glicosidico. Quattro sono le basi azotate che possono essere utilizzate nella formazione dei nucleotidi da incorporare nella molecola di DNA: adenina, guanina, citosina e timina.

Il DNA è localizzato nel nucleo della cellula in strutture specifiche chiamate GENI.

I geni non sono disposti a caso nella cellula, ma organizzati in strutture chiamate CROMOSOMI situati nel nucleo della cellula. Ogni gene occupa un posto specifico sul cromosoma, chiamato LOCUS ; in ogni cromosoma ci sono migliaia di loci ed ogni specie animale o vegetale possiede un determinato numero di

cromosomi (46 nell'uomo, 80 negli uccelli), organizzati a coppie (23 nell'uomo, 40 negli uccelli); ogni cromosoma è formato da due CROMATIDI, cioè da due parti uguali simmetriche tra di loro.

L'insieme di tutti questi cromosomi forma il CARIOTIPO. Ogni cellula dell'organismo possiede, quindi, un numero uguale di coppie di cromosomi (numero DIPLOIDE); fanno eccezione le cellule germinali (ovulo e spermatozoo) che, possedendo un solo cromosoma e non una coppia, sono chiamate APLOIDI.

Questa condizione è essenziale poiché con l'unione di ovulo e spermatozoo viene ricostituita la condizione diploide nello zigote, che darà origine al nuovo individuo, costituito da metà patrimonio genetico d'origine paterna e metà materna.

A volte, a causa di errori durante la fecondazione, si possono avere individui che hanno un numero superiore di geni: esempio trisomia 21, sindrome di Down.

Ogni coppia è costituita da due cromosomi omologhi, originati da ciascuno dei due genitori, che determinano, quindi, lo stesso gruppo di caratteri. Di conseguenza anche ciascun gene avrà un suo omologo situato sull'altro cromosoma della stessa coppia; i due geni omologhi vengono chiamati alleli ed entrambi regoleranno lo stesso carattere.

La trasmissione dei caratteri fenotipici dipende da caratteristiche che possono avere i geni:

- Gene DOMINANTE: è un gene che negli accoppiamenti di prima generazione **predomina** sul gene alternativo (recessivo), apparendo sempre nel fenotipo
- Gene RECESSIVO: è un gene che tende a mantenersi **latente** (quindi nascosto) negli individui eterozigoti per tale gene. Pertanto, nel fenotipo compare solo il gene dominante, a meno che il gene recessivo non sia presente in doppia dose (omozigosi).
- Gene ANCESTRALE: usato in particolare in ornitologia si riferisce al carattere non mutato, ciò che era in origine.

LA RIPRODUZIONE NEGLI UCCELLI

L' uovo nel passaggio dall'ovario all'esterno del corpo, subisce alcuni importanti cambiamenti.

Giunto a completa maturanza, grandemente accresciuto in volume, rompe la capsula dell'ovario nel quale era contenuto, (**detta calice**) e passa nell'ovidutto. A questo punto la vescichetta germinativa scompare, ed il suo contenuto forma a poco a poco alla periferia del rosso o del tuorlo una piccola macchia circolare bianca, detta **cicatricola**. L'uovo discende lentamente per l'ovidutto, ingrossando sempre per l'aggiunta dell'albume, ed acquistando quella forma allungata.

La membrana vitellina forma ai due poli opposti dell'uovo due prolungamenti che per la discesa dell'uovo stesso in rotazione spirale, si attorcigliano e producono le così dette **calaze**.

Il guscio calcareo si forma verso la fine dell'ovidutto: alla sua estremità più ottusa corrisponde internamente un piccolo spazio pieno d'aria, che si aumenta sempre più collo sviluppo dell'embrione e che si dice follicolo o camera d'aria.

FORMAZIONE DELLO ZIGOTE

Lo zigote è una cellula prodotta dalla fusione di due cellule specializzate aploidi, i gameti, durante la riproduzione sessuale. Il processo mediante il quale due cellule sessuali si uniscono a formare una cellula diploide, è detta MEIOSI, da non confondere con la MITOSI utilizzata da tutte le cellule del corpo per produrre cloni di se stesse e per aumentare il loro numero.

Nella meiosi una cellula "SPERMATOOZOO" si unisce con una cellula "UOVO". Negli uccelli ogni cellula uovo o spermatozoo contiene 20 cromosomi a differenza delle altre cellule del corpo che contengono 40 cromosomi. Questo è ovvio se pensiamo che una volta fuse queste cellule ne formeranno una formata da 40 cromosomi; se a loro volta fossero di 40 cromosomi risulterebbe una cellula di 80 cromosomi che in natura non esiste!!!

Ogni cellula sessuale porta con se metà del patrimonio genetico o del padre o della madre. Il che significa che porta con se quei geni responsabili del colore degli occhi, della pelle del piumaggio della forma e delle dimensioni....

Se un gamete maschile che porta con se il carattere "colore nero" che è un carattere dominante, si unisce con un gamete femminile che porta il carattere "colore bianco", i figli saranno tutti neri. Sui loro cromosomi ci sarà da una parte il colore nero dominante del padre, dall'altra il gene colore bianco ereditato dalla madre.

Se poi questi individui si accoppiano con una femmina pura bianca, che ha su entrambi i suoi cromosomi il colore bianco, potrebbero originare figli bianchi perché hanno ereditato dai genitori sia il carattere nero che quello bianco. Infatti secondo Mendel durante il processo di meiosi, i caratteri (siano essi dominanti o recessivi) si posizionano casualmente sui cromosomi omologhi, cioè si separano. A seguito della divisione e della successiva fecondazione i cromosomi che andranno a unirsi posseggono dei caratteri casuali ereditati da entrambi i genitori.

Negli uccelli è il sesso maschile che possiede una coppia di cromosomi sessuali uguali (sesso omogametico) indicati con ZZ. Le femmine possiedono due cromosomi sessuali differenti (sesso eterogametico) che vengono indicati con ZW. Il cromosoma W femminile è in grado, quindi, di determinare il sesso nei nascituri a seconda della sua distribuzione alla progenie.

I due cromosomi sessuali (Z e W) presentano caratteristiche differenti, in quanto il cromosoma W, come detto presente solo nelle femmine, contiene talmente poche informazioni genetiche da permettere sempre la manifestazione dei caratteri presenti sul suo allele Z. Se un carattere legato al sesso (e presente, quindi, sul cromosoma Z) è recessivo si manifesta nel maschio solo in condizione di omozigosi (quindi entrambi i cromosomi Z devono possedere la mutazione), mentre nella femmina è sufficiente che sia presente sull'unico cromosoma Z (emizigosi).