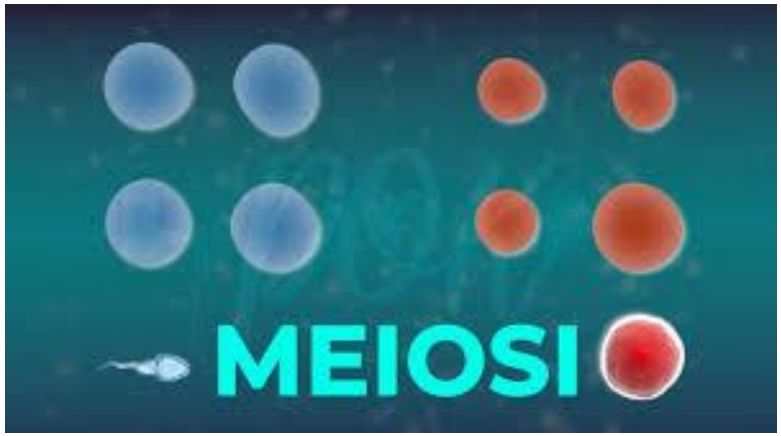
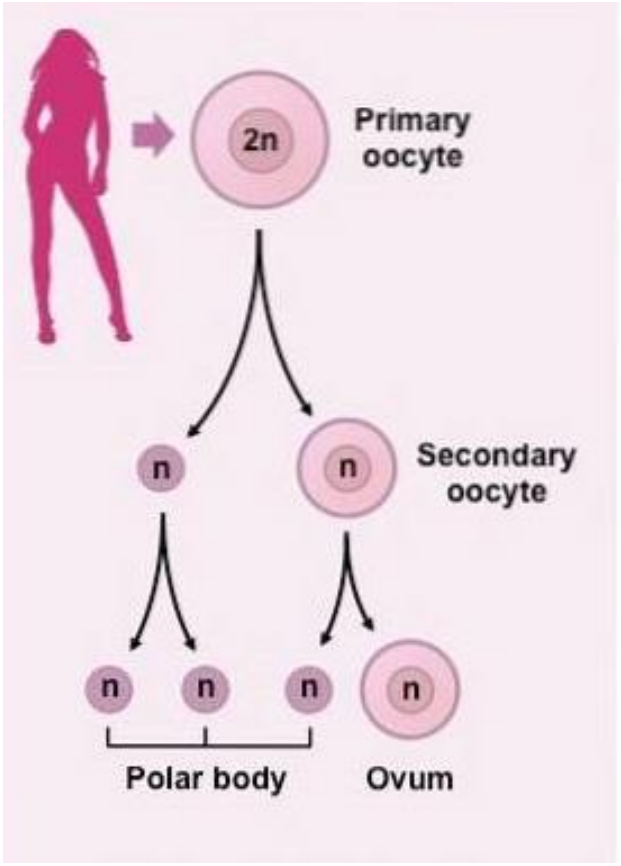
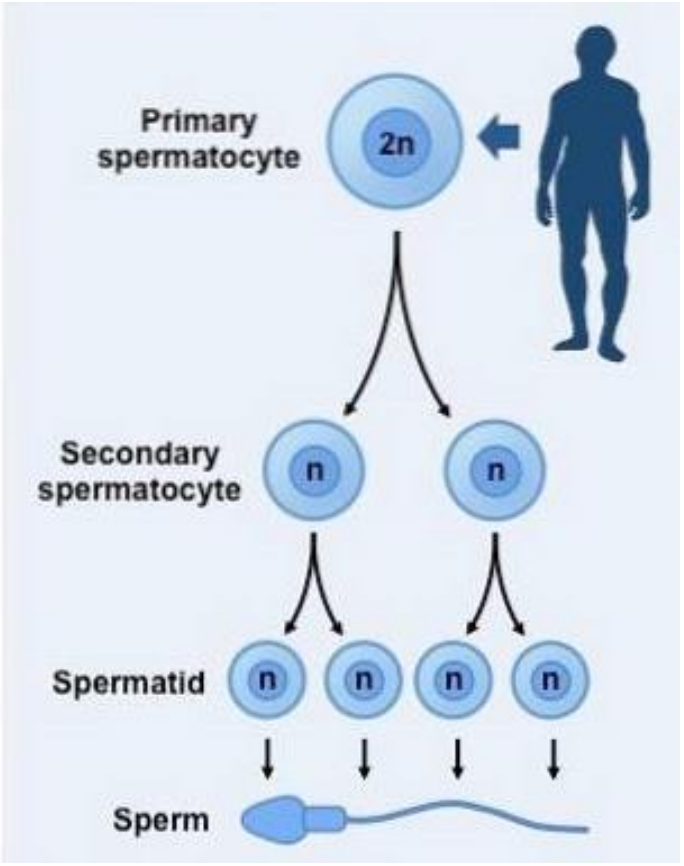

MEIOSI


2n
Primary oocyte
n
n
Secondary oocyte
n
n
n
n
Polar body
Ovum

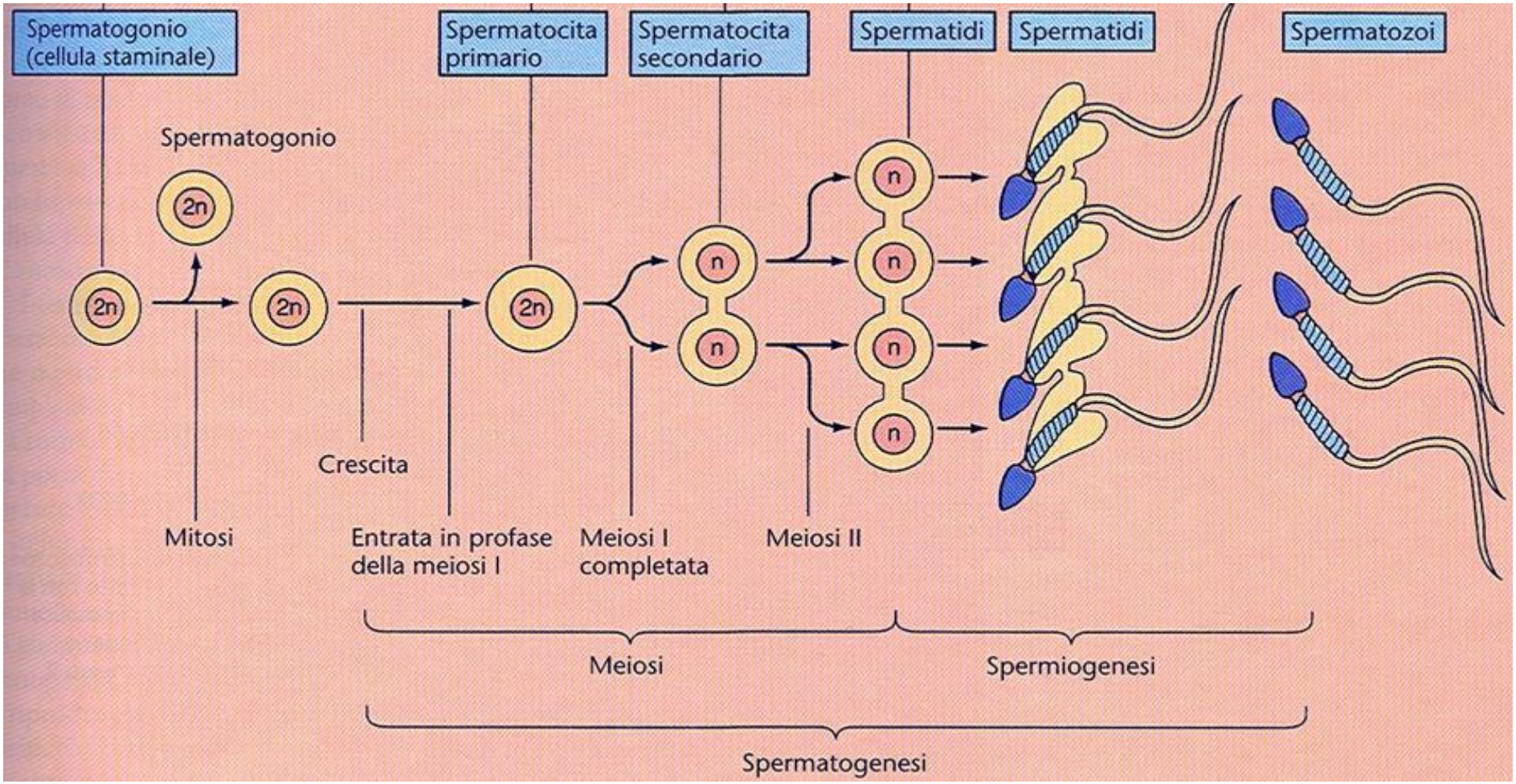

Primary spermatocyte
2n
Secondary spermatocyte
n
n
Spermatid
n
n
n
n
Sperm

GAMETOGENESI PROCESSO DI FORMAZIONE DEI GAMETI

SPERMATOGENESI PRODUZIONE DEGLI SPERMATOZOI (TESTICOLI)

OOGENESI PRODUZIONE DELLA CELLULA UOVO (OVAIE)

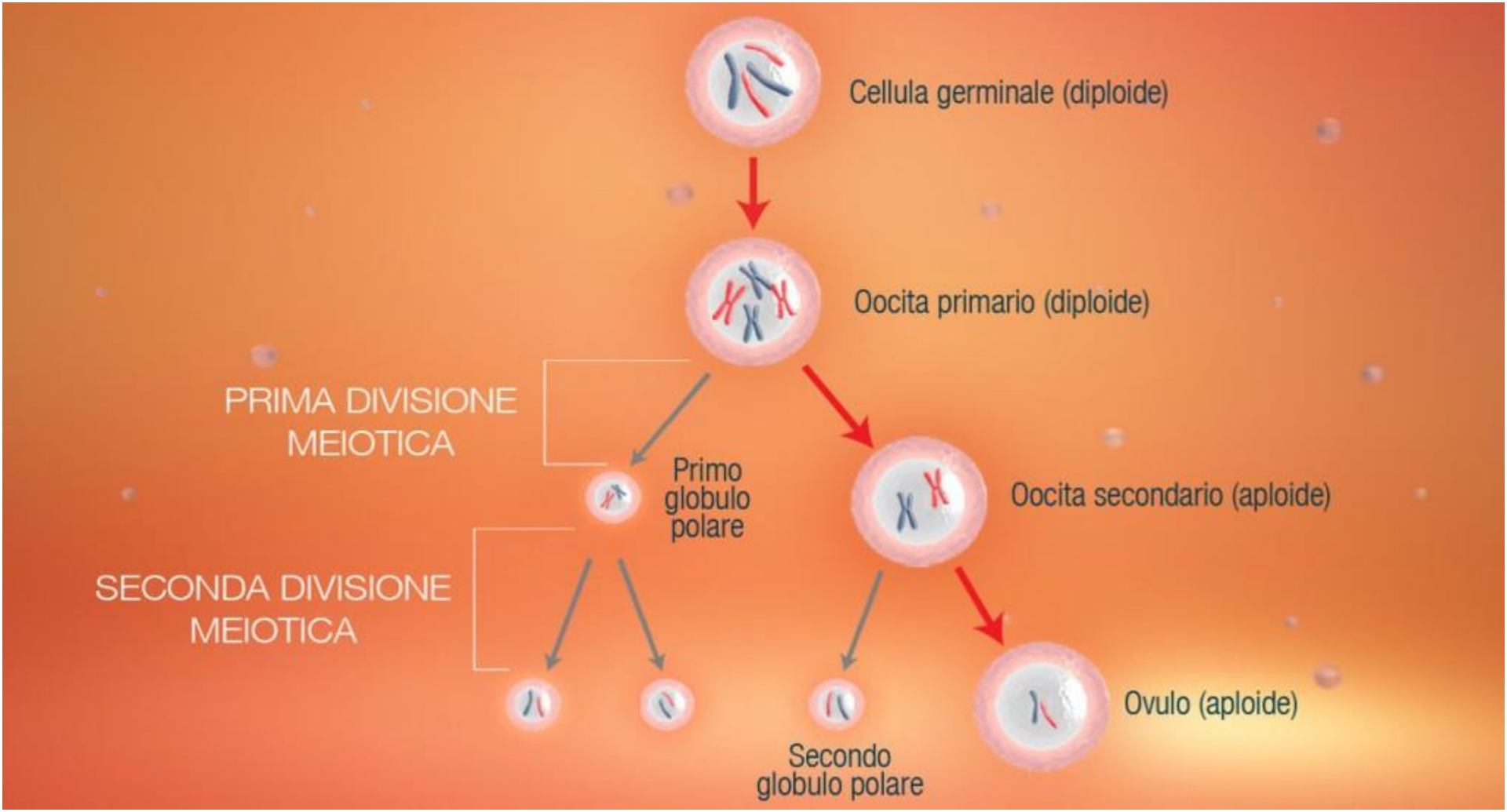
SPERMATOGENESI



GLI SPERMATOGONI SI DIVIDONO PER MITOSI DALLA PUBERTA' FINO ALLA MORTE

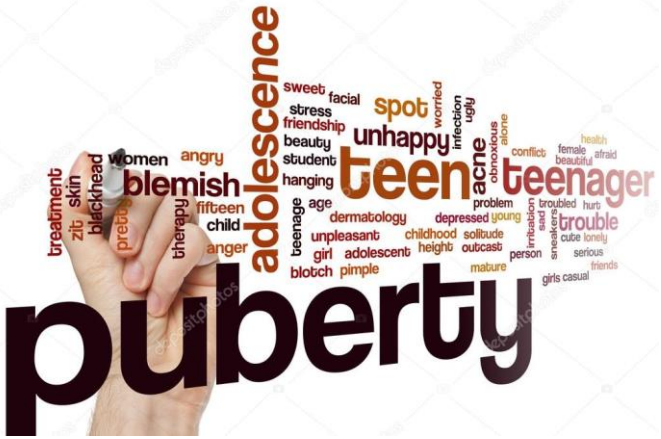
1:4

OVOGENESI

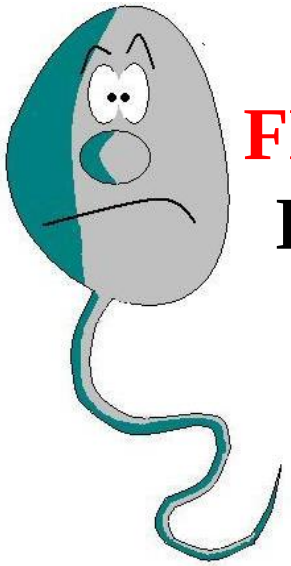

Cellula germinale (diploide)
Oocita primario (diploide)
PRIMA DIVISIONE MEIOTICA
Primo globulo polare
Oocita secondario (aploide)
SECONDA DIVISIONE MEIOTICA
Ovulo (aploide)
Secondo globulo polare

1:1

GLI OOCITI PRIMARI INIZIANO LA MEIOSI DURANTE LO SVILUPPO EMBRIONALE ARRESTANDOSI IN PROFASE I DELLA MEIOSI



ALLA PUBERTÀ, UN OOCITA PER CICLO MESTRUALE (UNO AL MESE) RIPRENDE E COMPLETA LA PRIMA DIVISIONE MEIOTICA, DIVENTANDO OOCITA SECONDARIO CHE VIENE RILASCIATO DALL'OVAIO E SCENDE NELL'OVIDOTTO



SE L'OOCITA SECONDARIO NON VIENE FECONDATO, ESSO VIENE ELIMINATO CON LE MESTRUAZIONI INSIEME AL TESSUTO UTERINO

SE, INVECE, L'OOCITA SECONDARIO VIENE FECONDATO, ESSO COMPLETA VELOCEMENTE LA MEIOSI II, PER POCHI ISTANTI QUINDI ESISTERA' COME CELLULA UOVO PER POI FONDERSI CON LO SPERMATOZZO E DARE ORIGINE ALLO ZIGOTE DIPLOIDE

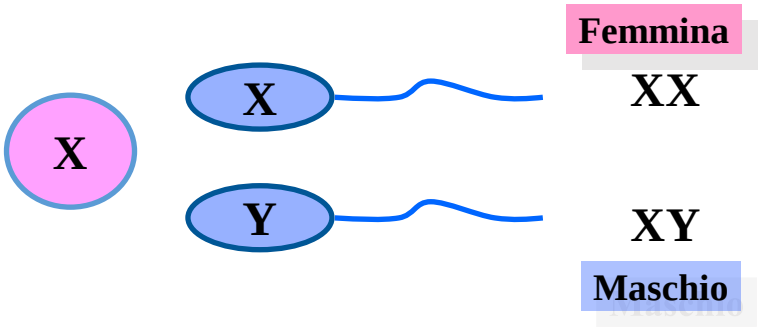
DETERMINAZIONE DEL SESSO

I **CROMOSOMI SESSUALI (ETEROCROMOSOMI)** determinano il sesso dell'individuo

Alla meiosi:

le **FEMMINE** producono il 100% di cellule uovo con un cromosoma **X**

i **MASCHI** producono metà degli spermatozoi con il cromosoma **X** e metà con il cromosoma **Y**

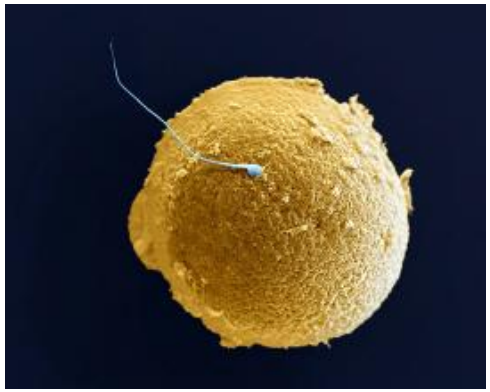


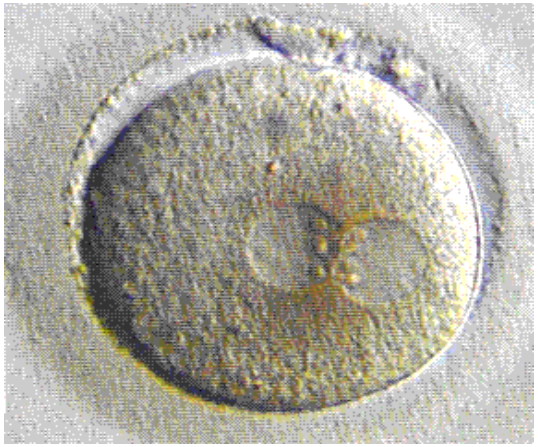
50%

EMBRIOLOGIA

FECONDAZIONE (INTERNA, TUBE o OVIDOTTI)

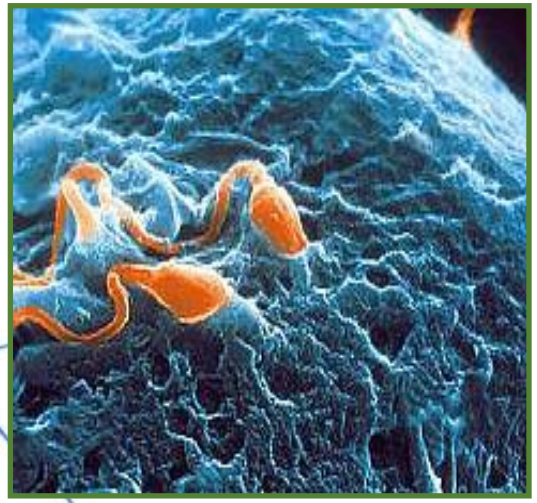
processo in cui il gamete maschile (spermatozoo aploide, n) e quello femminile (ovocita II → cellula uovo aploide, n) fondono i propri nuclei per formare lo **ZIGOTE** diploide (2n)

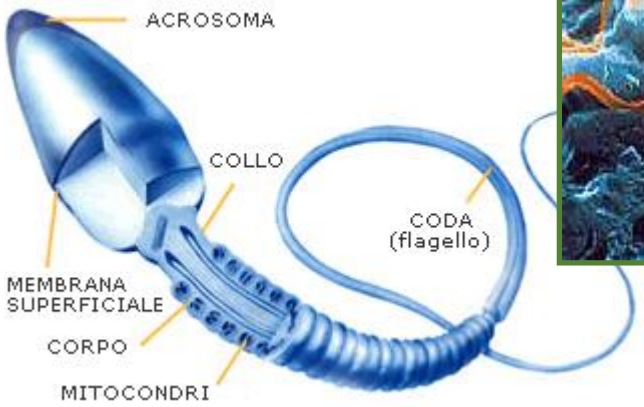




Molti spermatozoi circondano la cellula uovo, ma **uno solo** riesce a fecondarla

REAZIONE ACROSOMIALE, che, grazie agli enzimi idrolitici dell'**ACROSOMA**, gli consente di perforare la membrana della cellula uovo





L’ingresso dello spermatozoo nella cellula uovo scatena, a livello della sua membrana, la **REAZIONE CORTICALE**

IMPEDISCE L’INGRESSO DI ALTRI SPERMATOZOI

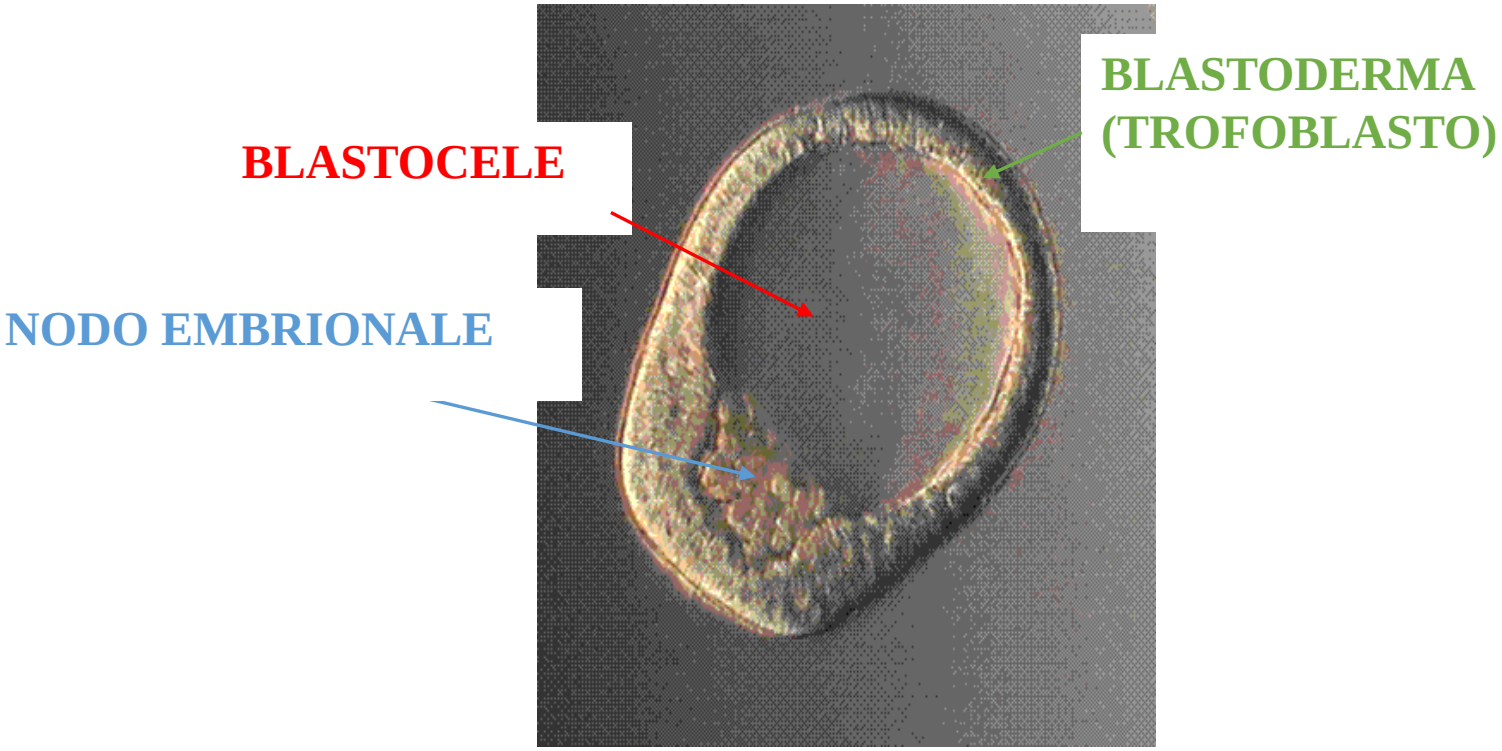
STIMOLA IL COMPLETAMENTO DELLA MEIOSI

Lo zigote inizia lo sviluppo dividendosi ripetutamente per mitosi (**SEGMENTAZIONE**), originando una massa di cellule (**BLASTOMERI**) detta **MORULA**

BLASTOCISTI o BLASTULA

All'interno della morula si crea una cavità (**BLASTOCELE**) ripiena di liquido nella quale sporge una piccola massa di cellule (**NODO EMBRIONALE**)

Parete della vescicola = **trofoblasto** o **blastoderma**



La blastula o blastocisti

GASTRULA

(GASTRULAZIONE)

Differenziamento del nodo embrionale in tre **FOGLIETTI EMBRIONALI** o **GERMINATIVI**

ECTODERMA

MESODERMA

ENDODERMA

L’**ECTODERMA** darà origine a:
1) epidermide e annessi cutanei (capelli, unghie, gh. sudoripare e sebacee)
2) porzioni di organi di senso
3) sistema nervoso

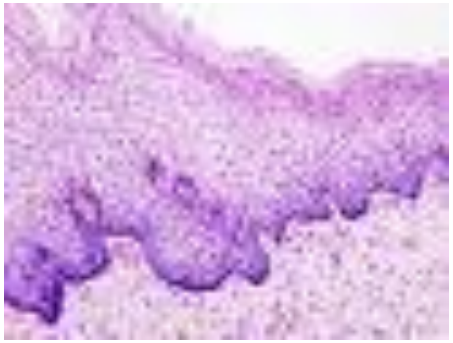
Il **MESODERMA** darà origine a:
1) muscolatura
2) apparato urogenitale
3) vasi sanguigni e sangue
4) ossa

L‘ **ENDODERMA** darà origine a:
1) apparato respiratorio
2) digerente e ghiandole ad esso annesse (fegato, pancreas)
3) apparato urinario

ISTOLOGIA

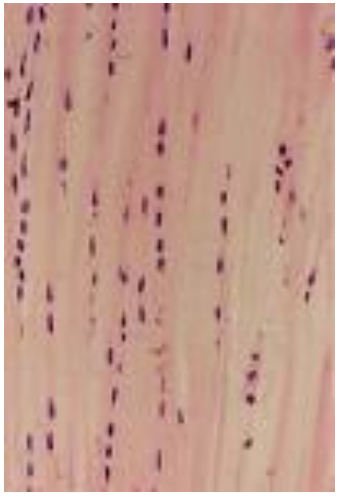
TESSUTO = gruppo di cellule simili tra loro (forma, dimensioni, corredo proteico, origine embrionale) che svolgono una o più specifiche funzioni

TESSUTI ANIMALI → ORGANO → APPARATO



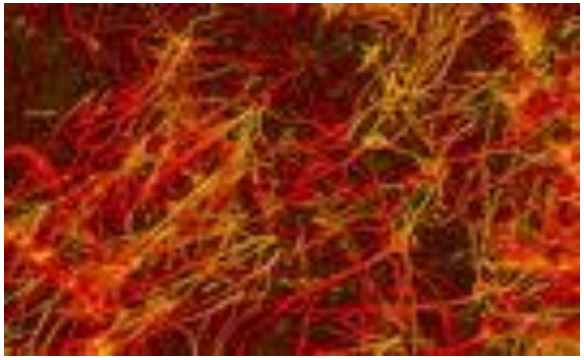
EPITELIALE

CONNETTIVO

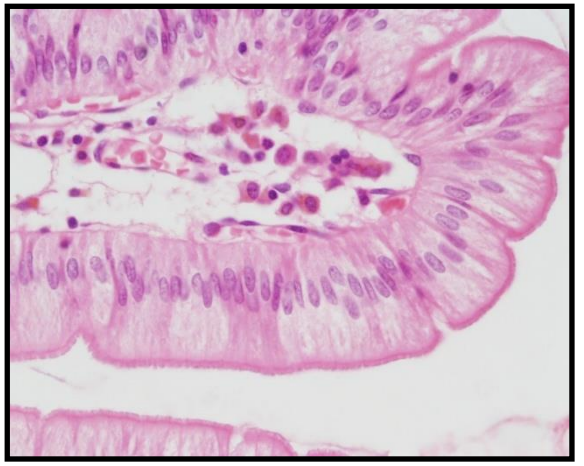


MUSCOLARE

NERVOSO



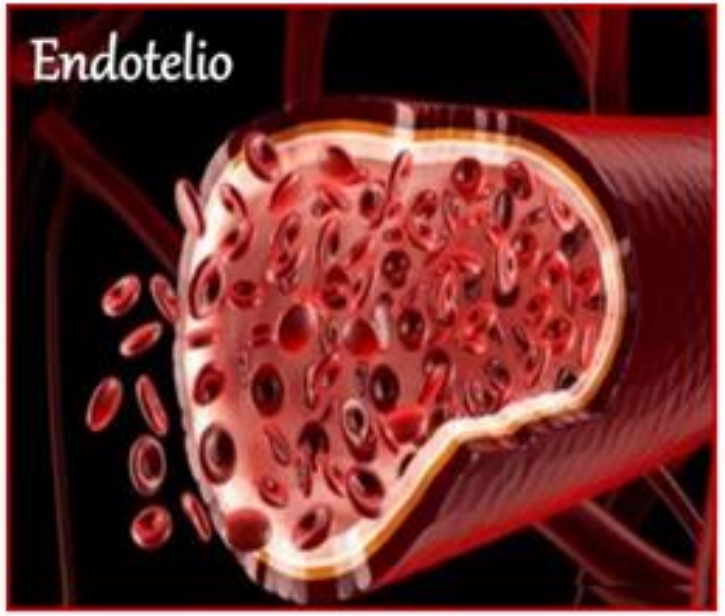
TESSUTO EPITELIALE (EPITELIO)



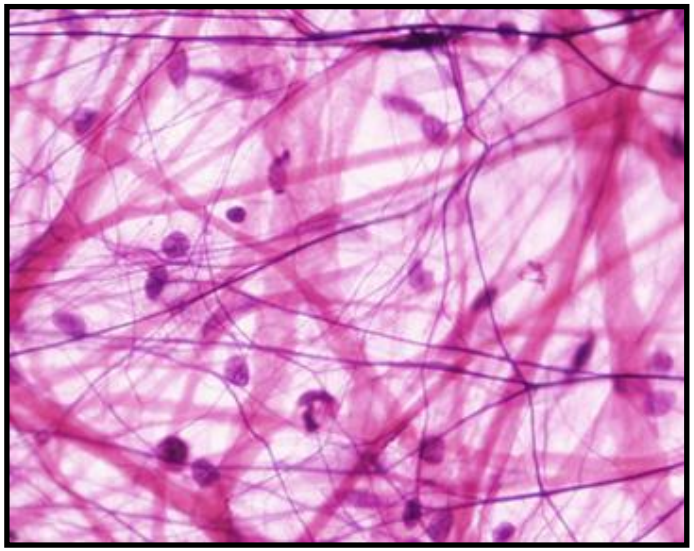
costituito da cellule strettamente accostate tra loro

Il **RIVESTIMENTO** della superficie corporea (*epidermide*) o di cavità interne (*lume intestinale*)

Le **GHIANDOLE**

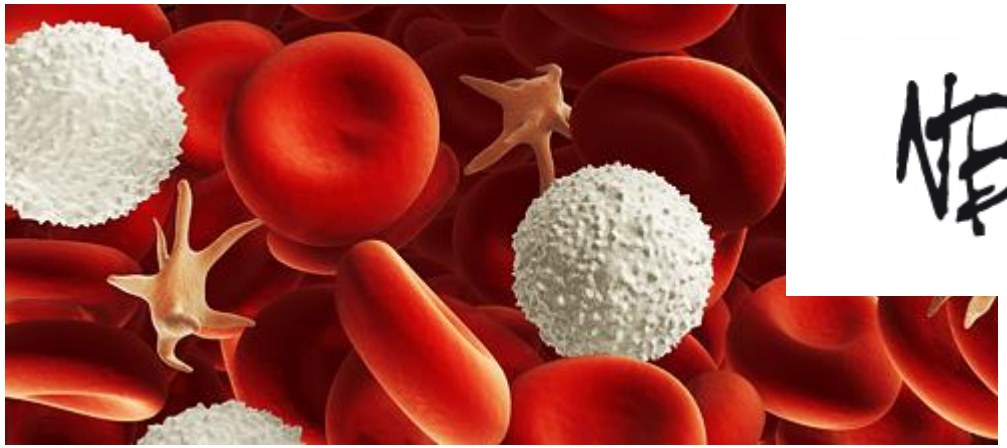


TESSUTO CONNETTIVO



1) Le **cellule** (**FIBROBLASTI**) sono ben separate le une dalle altre dalla presenza di abbondante **sostanza interposta fra di esse** (**SOSTANZA INTERCELLULARE** o **FONDAMENTALE**)

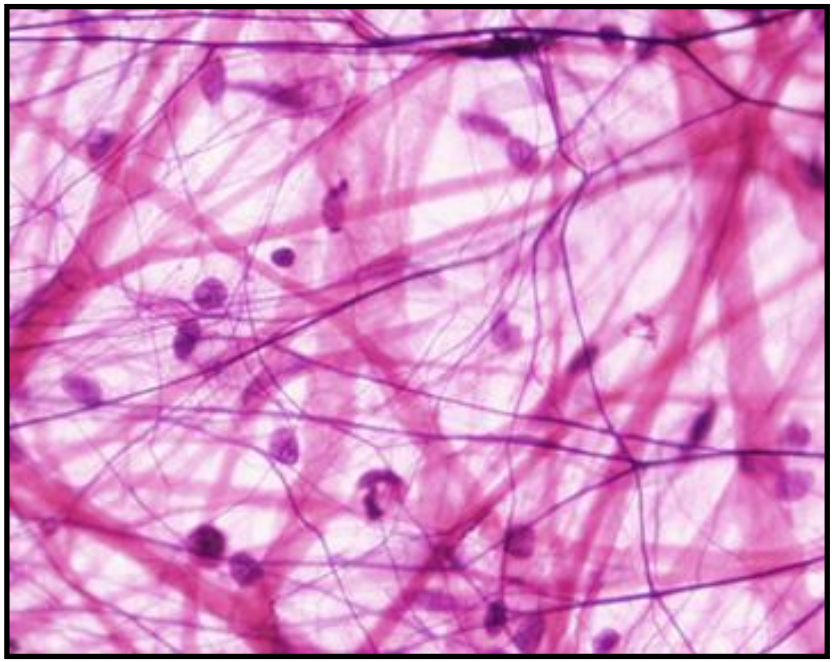
2) avvolge e si insinua tra le formazioni costituite dagli altri tessuti per sostenerli, proteggerli



NB!

SANGUE
sostanza fondamentale è liquida (plasma)

TESSUTI CONNETTIVI



- **PROPRIAMENTE DETTI**
- **SPECIALIZZATI**

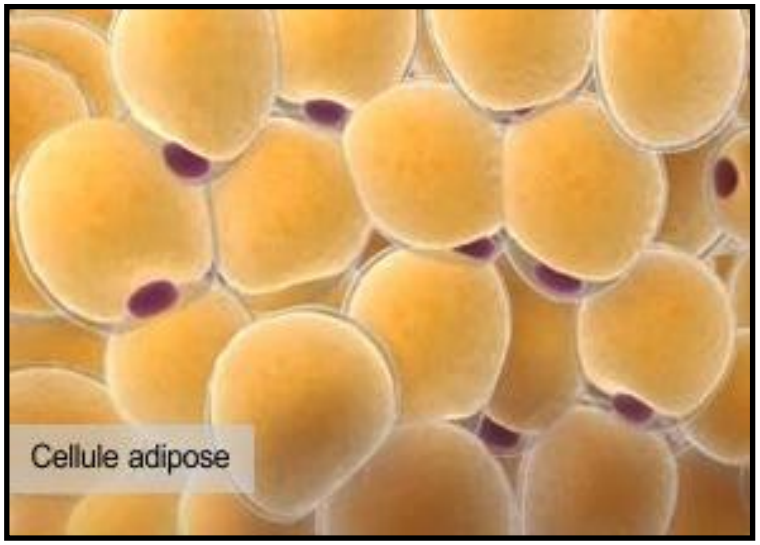
ADIPOSO

CARTILAGINEO

OSSEO

SANGUE

TESSUTO ADIPOSO



Cellule (**ADIPOCITI**) che accumulano grassi in forma di trigliceridi

FUNZIONI

✓ Protezione e sostegno meccanico

presente nello strato sottocutaneo (**PANNICOLO ADIPOSO**) e nell'interstizio tra i vari organi

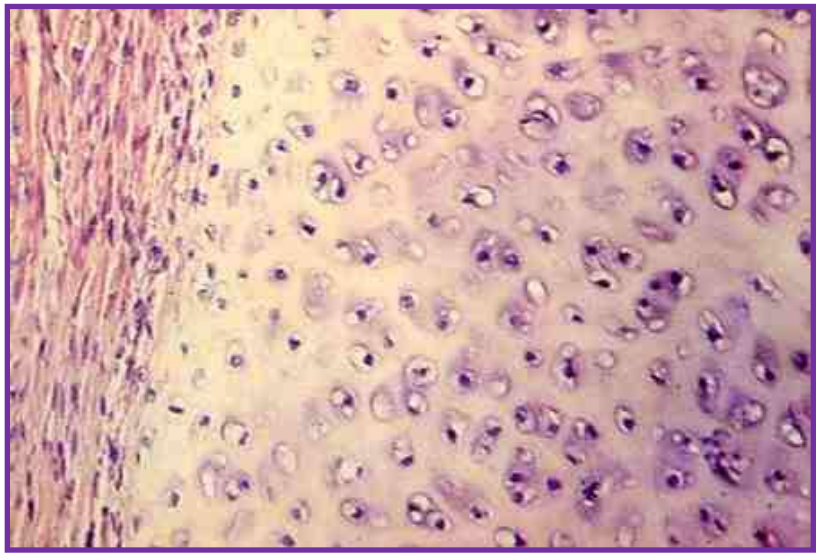
✓ Isolamento termico

(grazie alla bassa conducibilità termica dei grassi)

✓ Riserva di materiale energetico

TESSUTO CARTILAGINEO

Forma le **CARTILAGINI** ed è costituito da cellule dette **CONDROCITI**

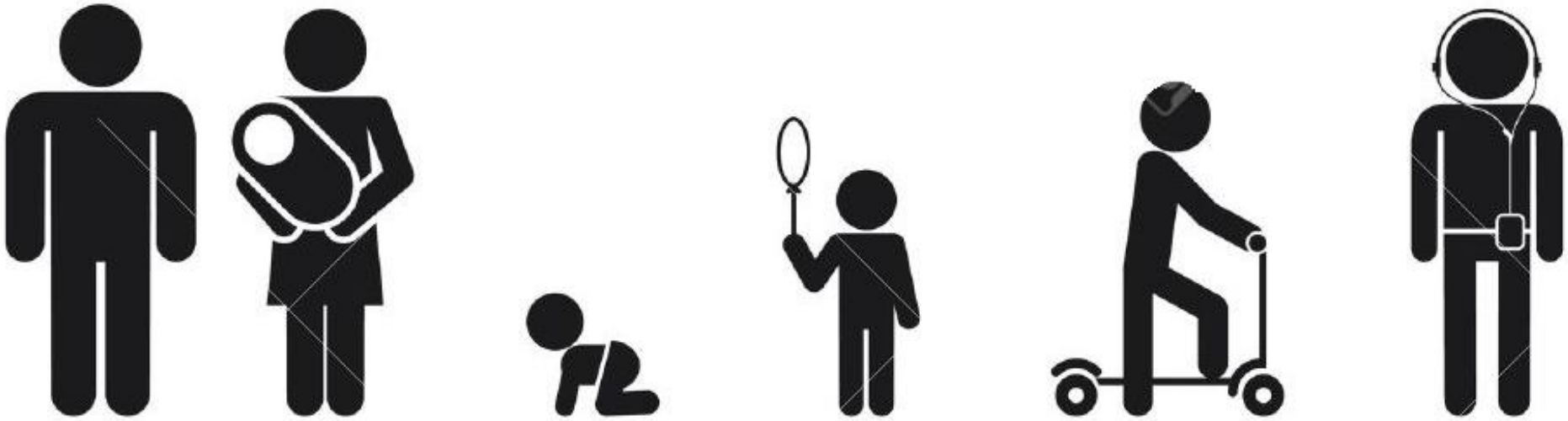


CARTILAGINE IALINA

costituisce:

- la massima parte dello scheletro del **FETO**
- nell'**ADULTO**, le cartilagini costali, nasali, tracheali, bronchiali, buona parte della laringe e il rivestimento delle superfici articolari delle ossa (**CARTILAGINI ARTICOLARI**)

Dalla nascita fino alla fine dell'adolescenza, la CARTILAGINE IALINA costituisce le cartilagini di accrescimento delle ossa lunghe



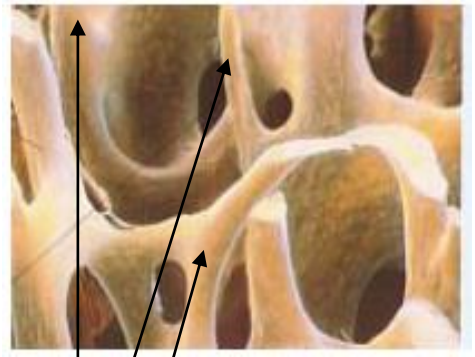
TESSUTO OSSEO

Caratterizzato da notevole rigidità e durezza

Costituisce la maggior parte dello scheletro e dei denti dei vertebrati superiori

La sua sostanza fondamentale è rappresentata in larga parte da **SALI INORGANICI** (**FOSFATO TRICALCICO**, sottoforma di **IDROSSIAPATITE**, **CARBONATO DI CALCIO**, **FOSFATO DI MAGNESIO**, **FLUORURO DI CALCIO**)

SPUGNOSO



TRABECOLA

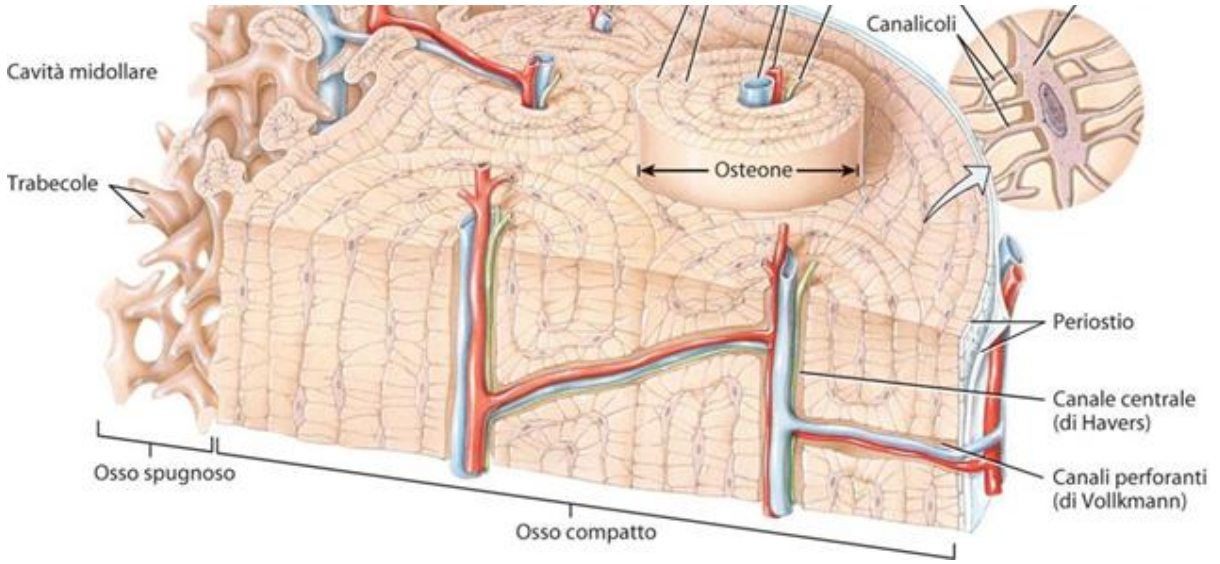
Costituito da **TRABECOLE** ossee che delimitano spazi detti **CAVITÀ MIDOLLARI** occupate da **MIDOLLO OSSEO**

COMPATTO

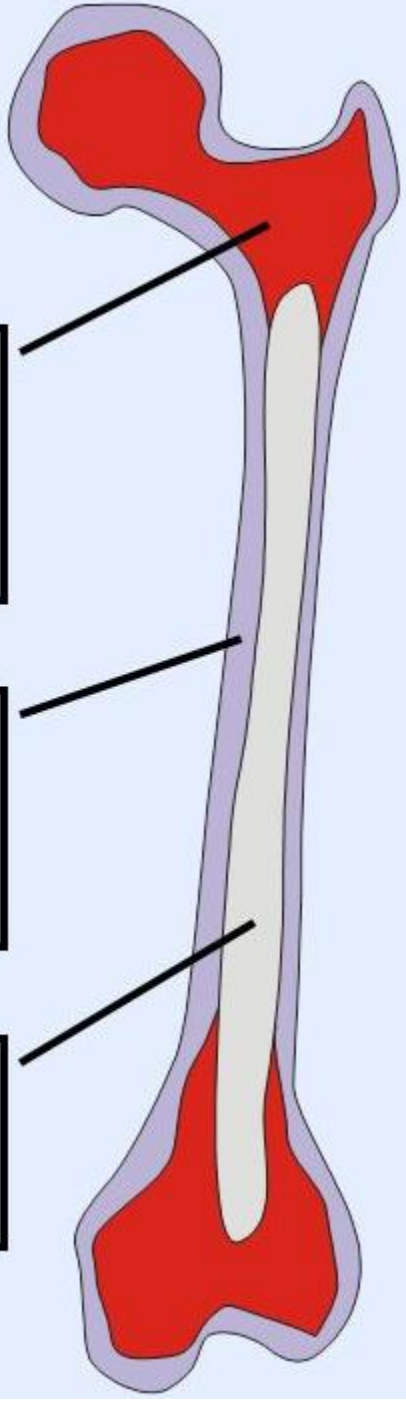
privo di cavità

sistema di HAVERS (o

OSTEONE**)**



Un tipico osso lungo



epifisi

diafisi

epifisi

OSSO SPUGNOSO

cavità midollari (midollo emopoietico)

Midollo rosso

OSSO COMPATTO

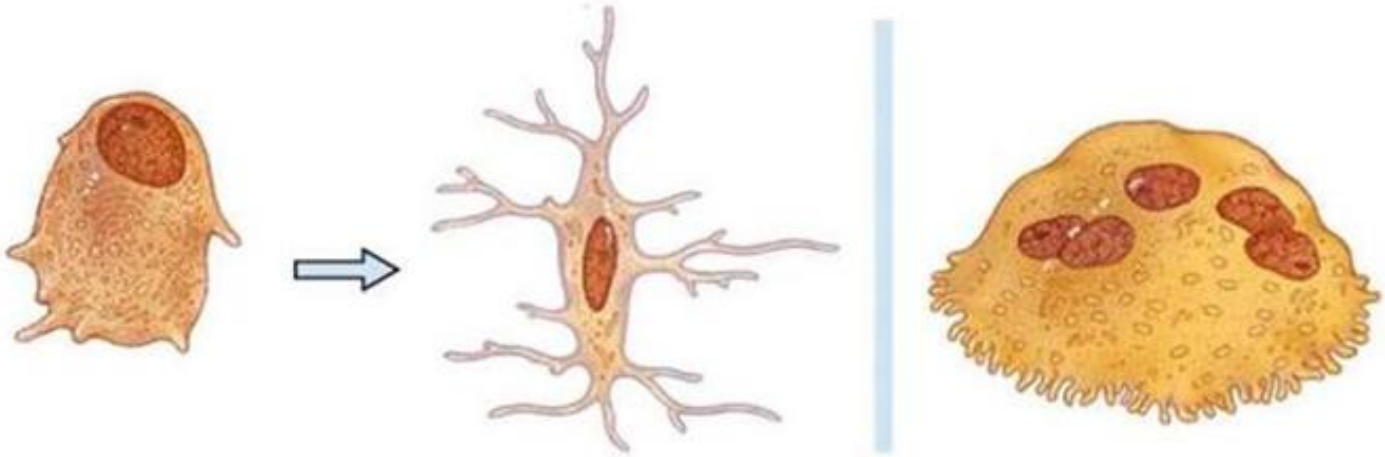
osteoni

CAVITÀ MIDOLLARE CENTRALE

tessuto adiposo

Midollo giallo

Le cellule dell'osso



Osteoblasto (sintetizza la matrice extracellulare dell'osso)

Osteocita è un ex-osteoblasto che, dopo aver secreto la matrice extracellulare, rimane intrappolato nella lacuna ossea e diventa una cellula quiescente

Osteoclasto (rimuove la matrice ossea per riassorbimento)

RIMODELLAMENTO OSSEO

Processi di erosione e ricostruzione

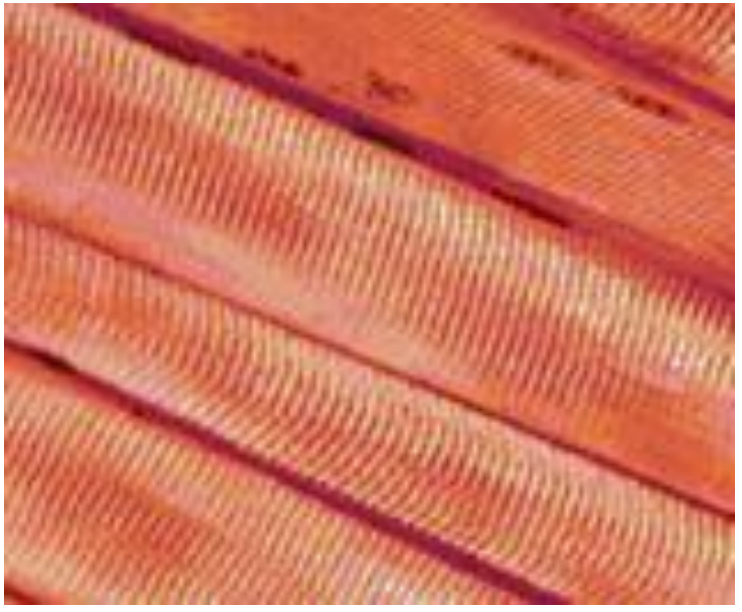
TESSUTO MUSCOLARE

Deputato ad assicurare il movimento

STRIATO

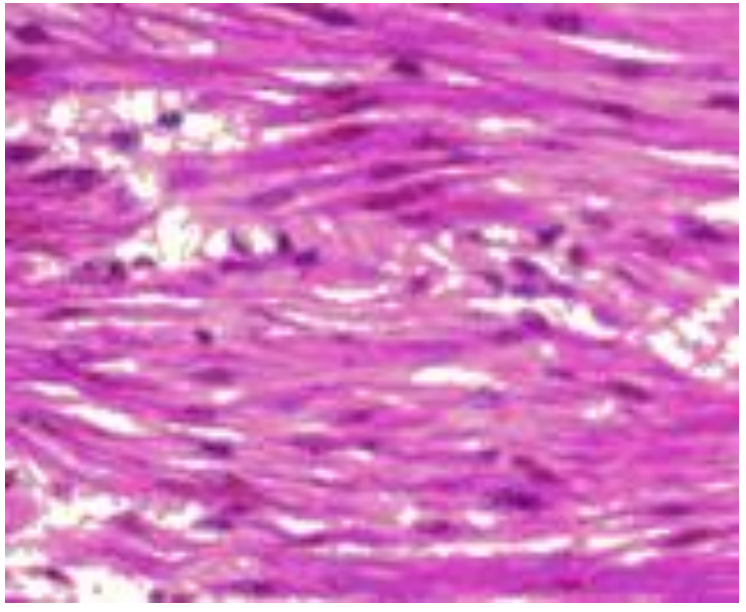
caratterizzato da una striatura trasversale

Nei vertebrati, il muscolo scheletrico è il tessuto più abbondante dell'organismo



LISCIO

privo della striatura

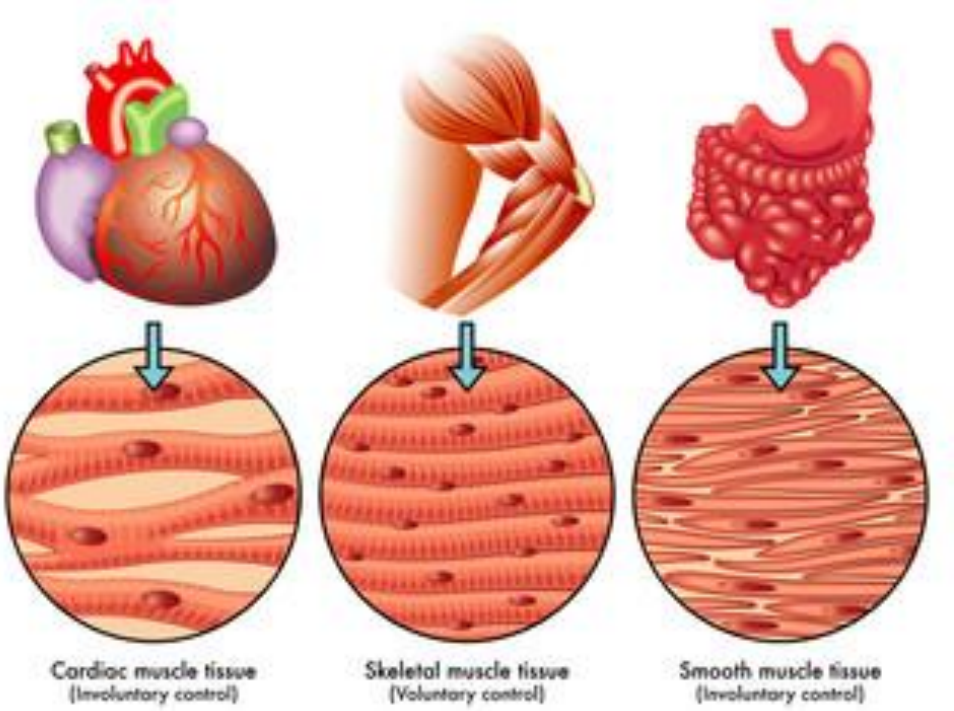


VOLONTARIO

la cui contrazione avviene sotto il controllo del SNC

Si tratta **SEMPRE** di **TESSUTO STRIATO**

Es: muscolatura braccia e gambe, lingua bulbo oculare



INVOLONTARIO

la cui contrazione NON avviene sotto il controllo del SNC

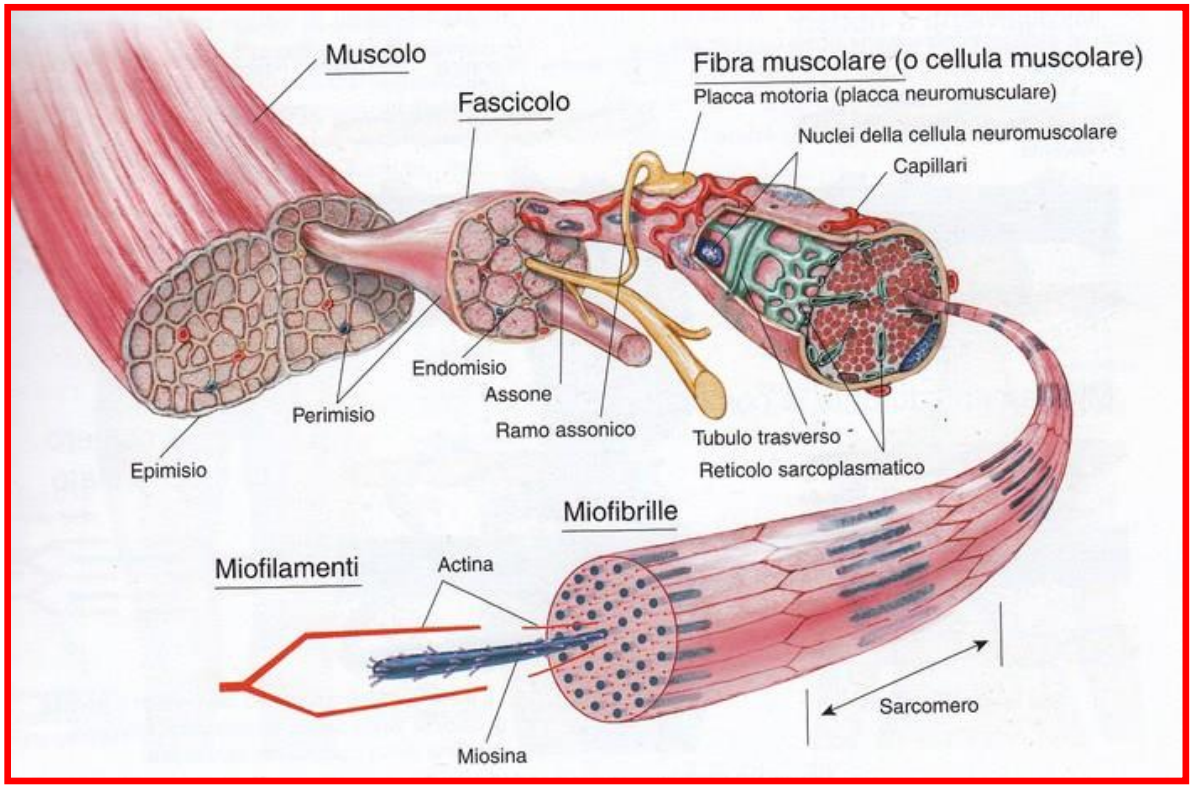
Si tratta **QUASI SEMPRE** di **TESSUTO LISCIO**

Es: vasi, tratto gastro-intestinale, utero, vescica, diaframma

Pareti del cuore: striato

TESSUTO MUSCOLARE STRIATO

Cellule = **FIBROCELLULE MUSCOLARI** o **FIBRE MUSCOLARI**

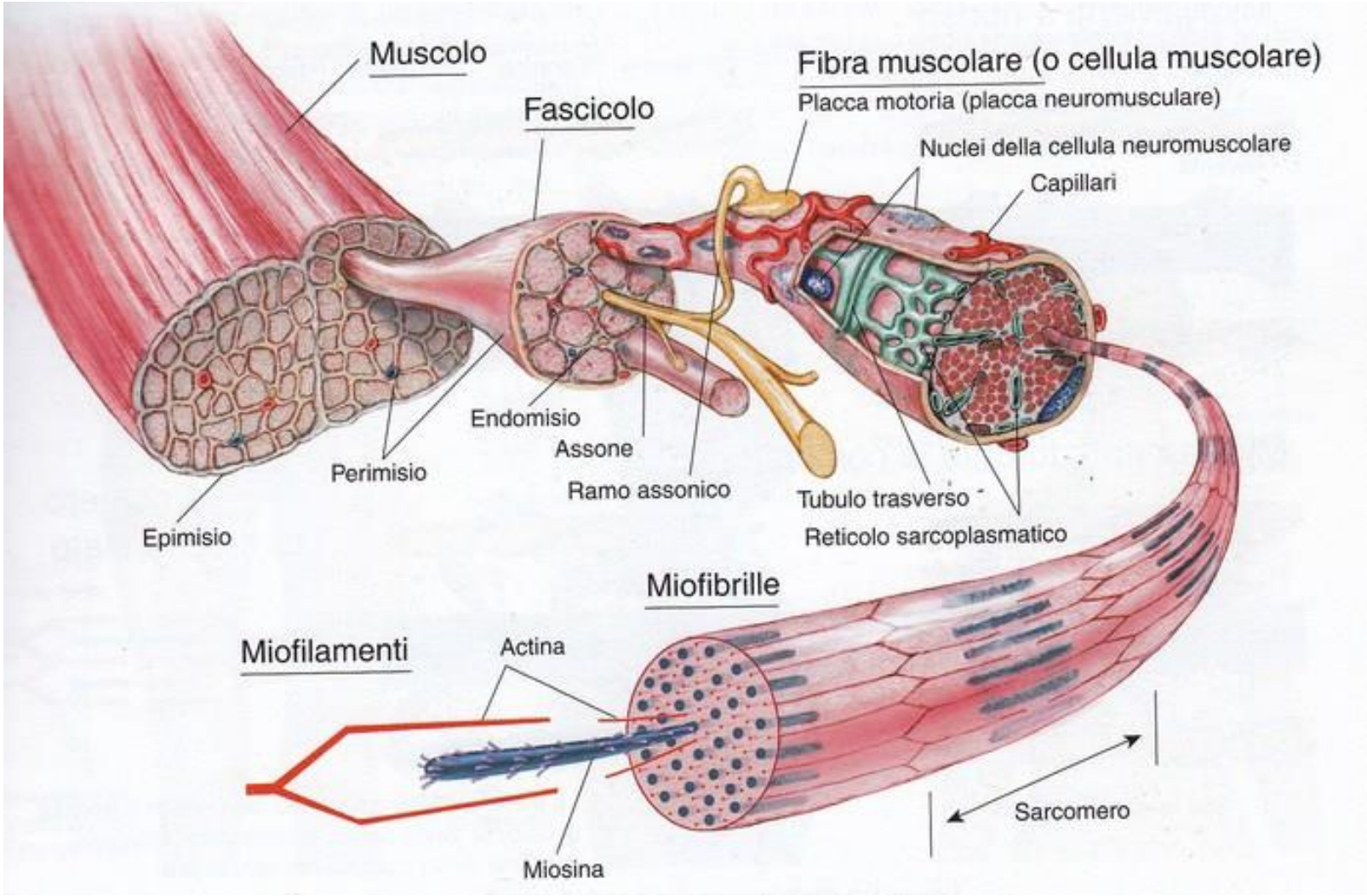


Membrana plasmatica = **SARCOLEMMA**

Citoplasma = **SARCOPLASMA**

Reticolo endoplasmatico = **RETICOLO SARCOPLASMATICO**

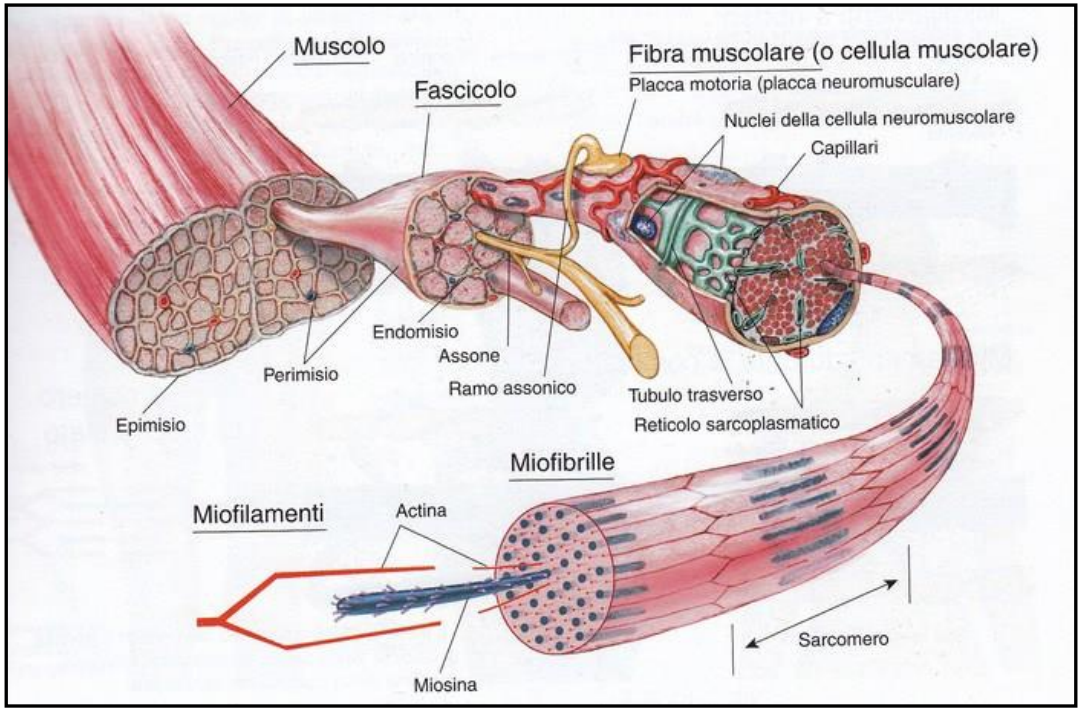
L’interno della cellula è occupato da strutture filamentose, disposte nel senso della lunghezza della cellula, chiamate **MIOFIBRILLE**



Una miofibrilla è formata da:

FILAMENTI di **MIOSINA** (spessi)

FILAMENTI di **ACTINA** (sottili)



I FILAMENTI DI ACTINA E MIOSINA SI ORGANIZZANO NELLE MIOFIBRILLE IN UNITA' CHE SI RIPETONO DETTE SARCOMERI

Le unità elementari/funzionali della contrazione

COME AVVIENE LA CONTRAZIONE

L'accorciamento/distensione del sarcomero (contrazione muscolo) avviene per **SCORRIMENTO DEI FILAMENTI SOTTILI di actina SU QUELLI SPESSI di miosina IN DIREZIONE DEL CENTRO DEL SARCOMERO**

- Richiede **ATP**

- E' attivata da Ca^{++}

TESSUTO NERVOSO

Cellule **NEURONI** specializzate nella generazione e conduzione di **SEGNALI NERVOSI**

CORPO CELLULARE

DENDRITI
conduzione centripeta

ASSONE (CILINDRASSE)
conduzione centrifuga

CELLULE DELLA GLIA o **CELLULE GLIALI**
(astrociti, oligodendrociti, microglia)
Sostegno, protezione e nutrizione per i neuroni

EREDITARIETÀ

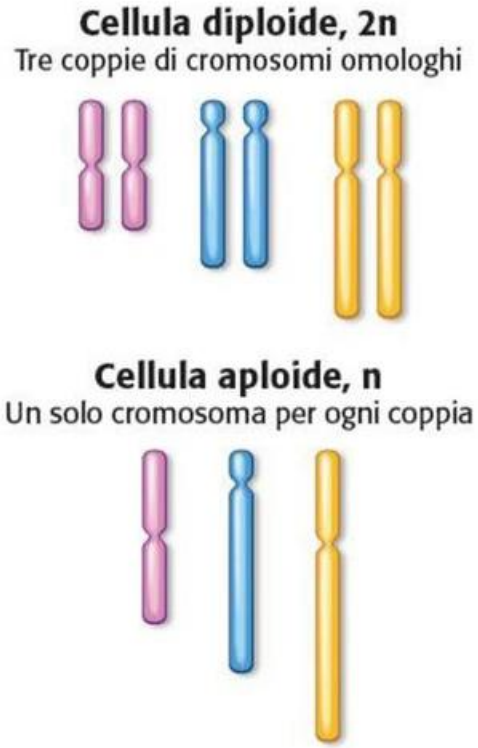
EREDITARIETÀ

Trasmissione, da una generazione alle successive, dei caratteri originati dall'assetto genetico**…….**

GENOTIPO: costituzione genetica di un organismo
FENOTIPO: manifestazione visibile o in qualche modo evidenziabile di un carattere genetico.
E' determinato dal **GENOTIPO……**

…… e dall'azione di altri geni e dei loro prodotti e dalla sua interazione con l'ambiente

Aploide/diploide

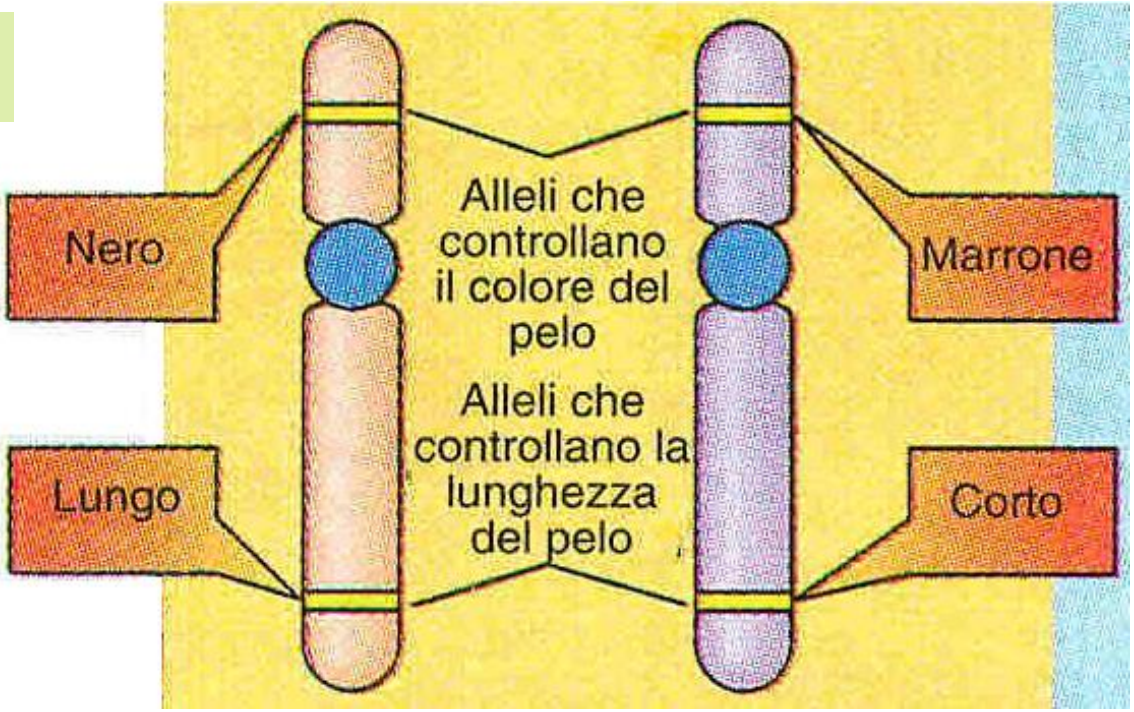


- Una cellula che contiene 2 cromosomi di ogni tipo è **diploide**: le cellule somatiche sono diploidi

- Una cellula in cui è presente un cromosoma per ogni coppia di omologhi è **aploide**: i gameti sono aploidi

CROMOSOMI OMOLOGHI: I MEMBRI DI UN PAIO DI CROMOSOMI, SIMILI NELLA DISPOSIZIONE DEI GENI PRESENTI E NELLA LORO STRUTTURA. SI APPAIONO ALLA MEIOSI

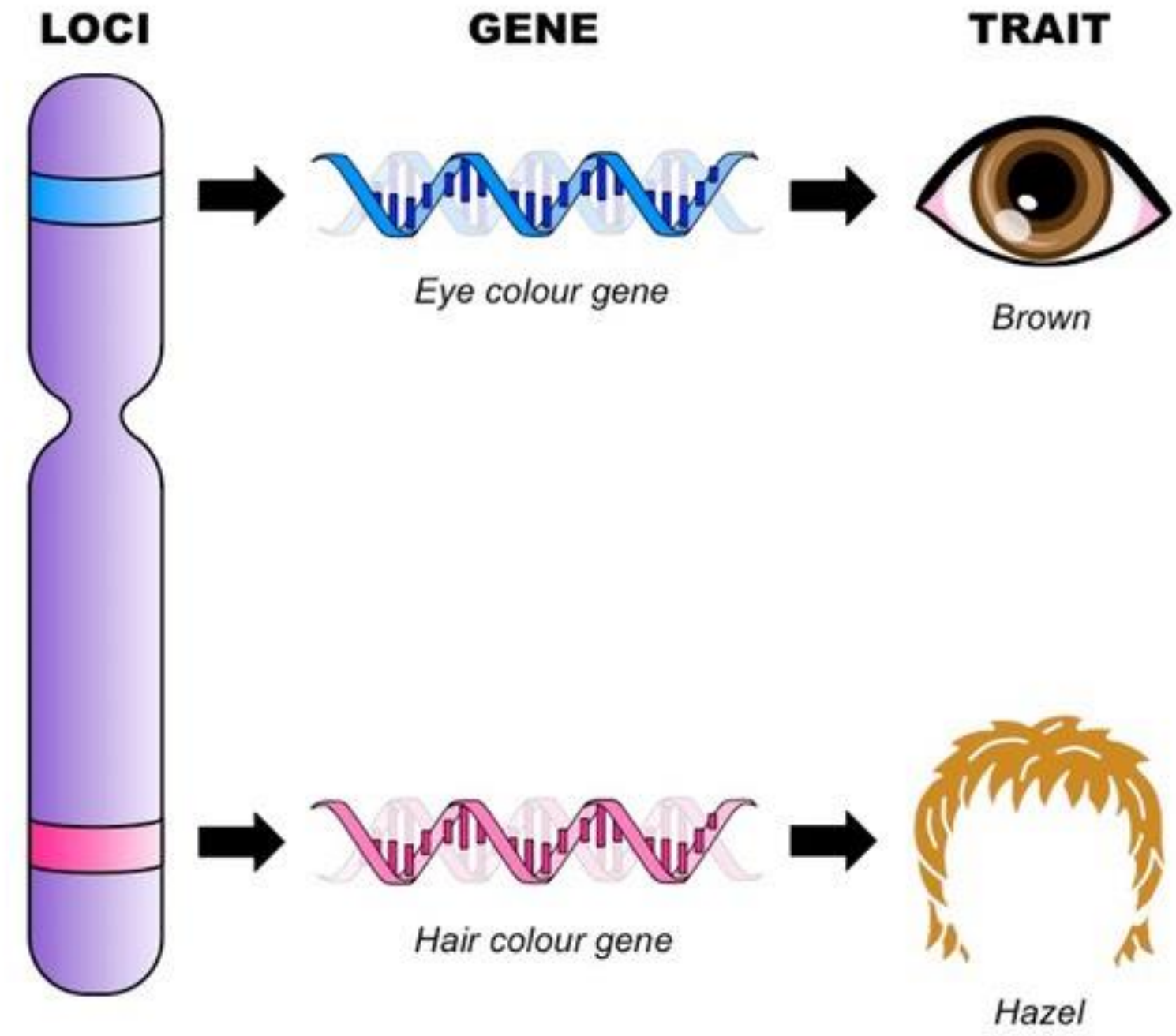
ALLELI

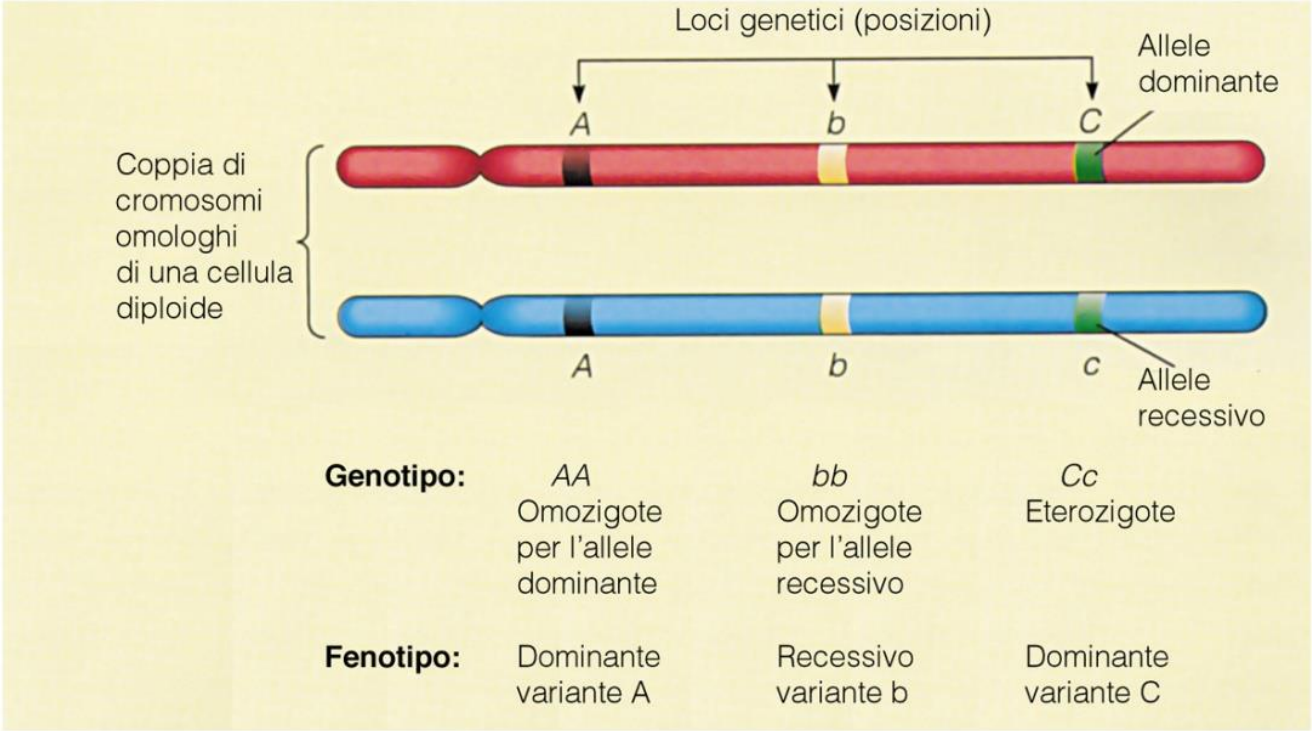


Geni che occupano *loci* (al singolare: *locus*) corrispondenti in cromosomi omologhi

Determinano lo stesso carattere

Gli alleli di un gene possono risultare uguali o diversi; se sono diversi, essi rappresentano forme alternative per il carattere che concorrono a determinare. In questo caso il carattere fenotipico che essi codificano dipende dalla maggiore forza espressiva dell'uno o dell'altro allele (**CONCETTO DI DOMINANZA** o **RECESSIVITÀ**)

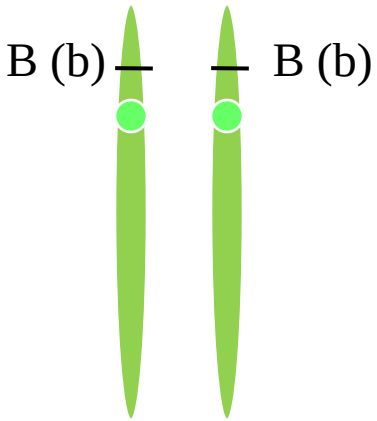

LOCI
GENE
TRAIT
Eye colour gene
Brown
Hair colour gene
Hazel



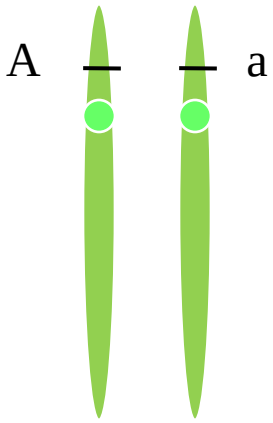
Se i due alleli di uno stesso gene sono uguali, l'individuo è detto **OMOZIGOTE**
Se "**A**" o "**a**" sono i geni, allora il suo genotipo si indica con "**AA**" o "**aa**"
A = dominante; a = recessivo → **AA** = **OMOZIGOTE DOMINANTE**
aa = **OMOZIGOTE RECESSIVO**

Se i due alleli di uno stesso gene sono diversi, l'individuo è detto **ETEROZIGOTE** (**IBRIDO**) Se "A" o "a" sono i geni → il suo genotipo si indica con "**Aa**"

UN SOLO CARATTERE



UN INDIVIDUO **OMOZIGOTE**:
GENOTIPO BB: solo gameti B (100%)
GENOTIPO bb: solo gameti b (100%)

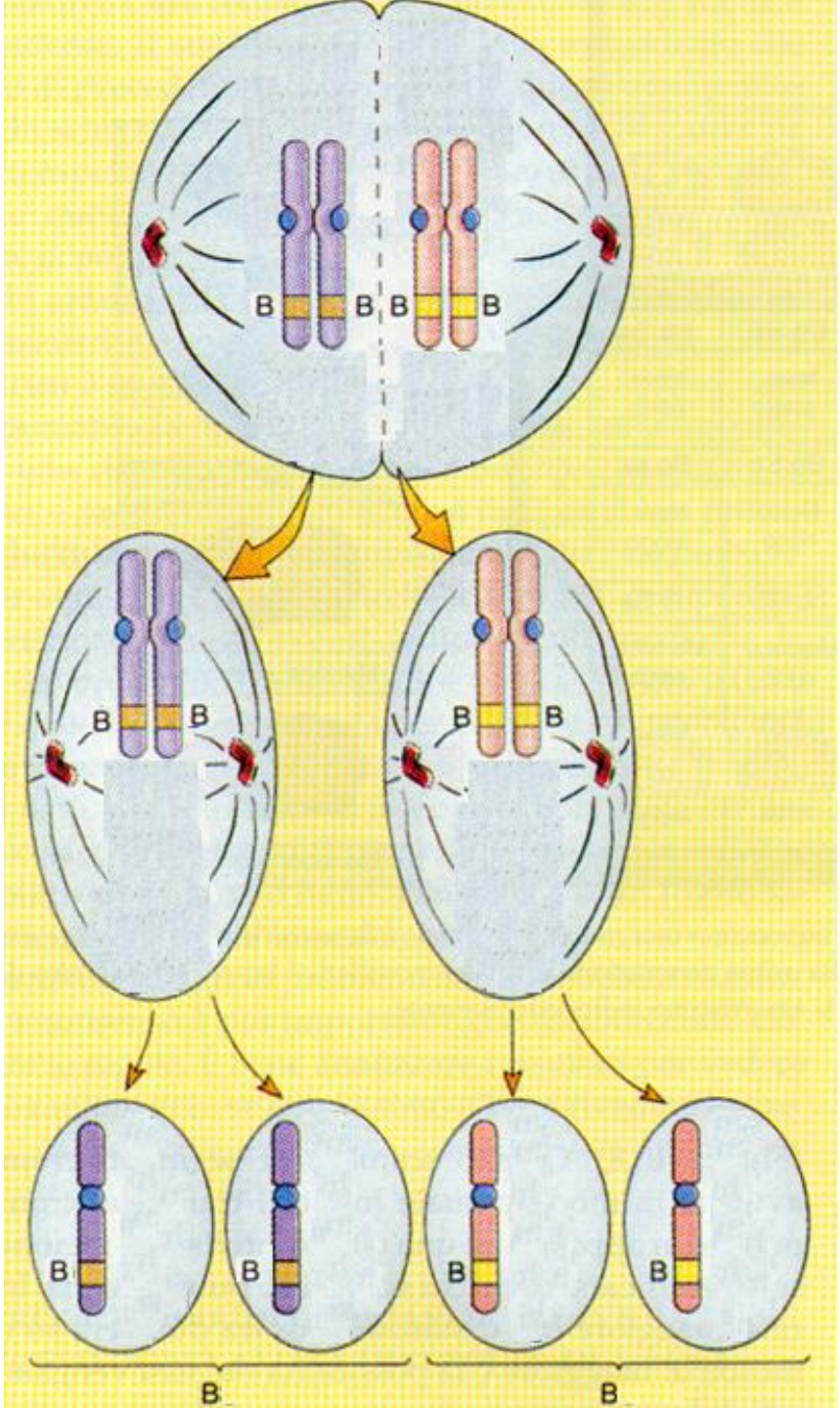


UN INDIVIDUO **ETEROZIGOTE**:
GENOTIPO Bb: 50% gameti B
50% gameti b

In genetica, l'accoppiamento tra due individui è detto incrocio ed è rappresentato con il simbolo "**x**"

GENOTIPO BB

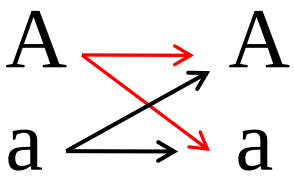
100% gameti B



INCROCI

Genotipi parentali Aa x Aa

Gameti



Genotipi della progenie **AA Aa, Aa aa**

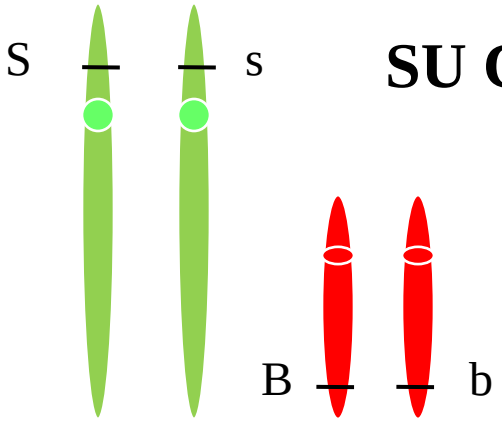
25% 50% 25%

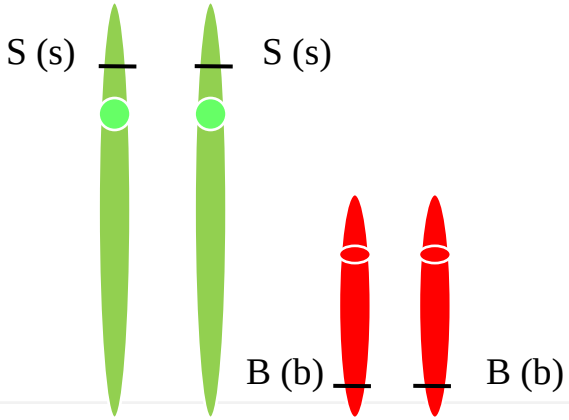
¼ ½ ¼

Fenotipi della progenie **75%** dominante A, **25%** recessivo a

¾ dominante A, **¼** recessivo a

DUE CARATTERI SU CROMOSOMI DIVERSI





SE I DUE ALLELI DI UNO STESSO GENE SONO DIVERSI, L'INDIVIDUO E' DETTO **ETEROZIGOTE**

SsBb = **DOPPIO ETEROZIGOTE** o **DIIBRIDO**

SE I DUE ALLELI DI UNO STESSO GENE SONO UGUALI, L'INDIVIDUO E' DETTO **OMOZIGOTE**

SSBB = OMOZIGOTE DOMINANTE

ssbb = OMOZIGOTE RECESSIVO

UN INDIVIDUO ETEROZIGOTE PRODUCE I SEGUENTI GAMETI:

SsBb: SB, Sb, sB, sb

25% 25% 25% 25%

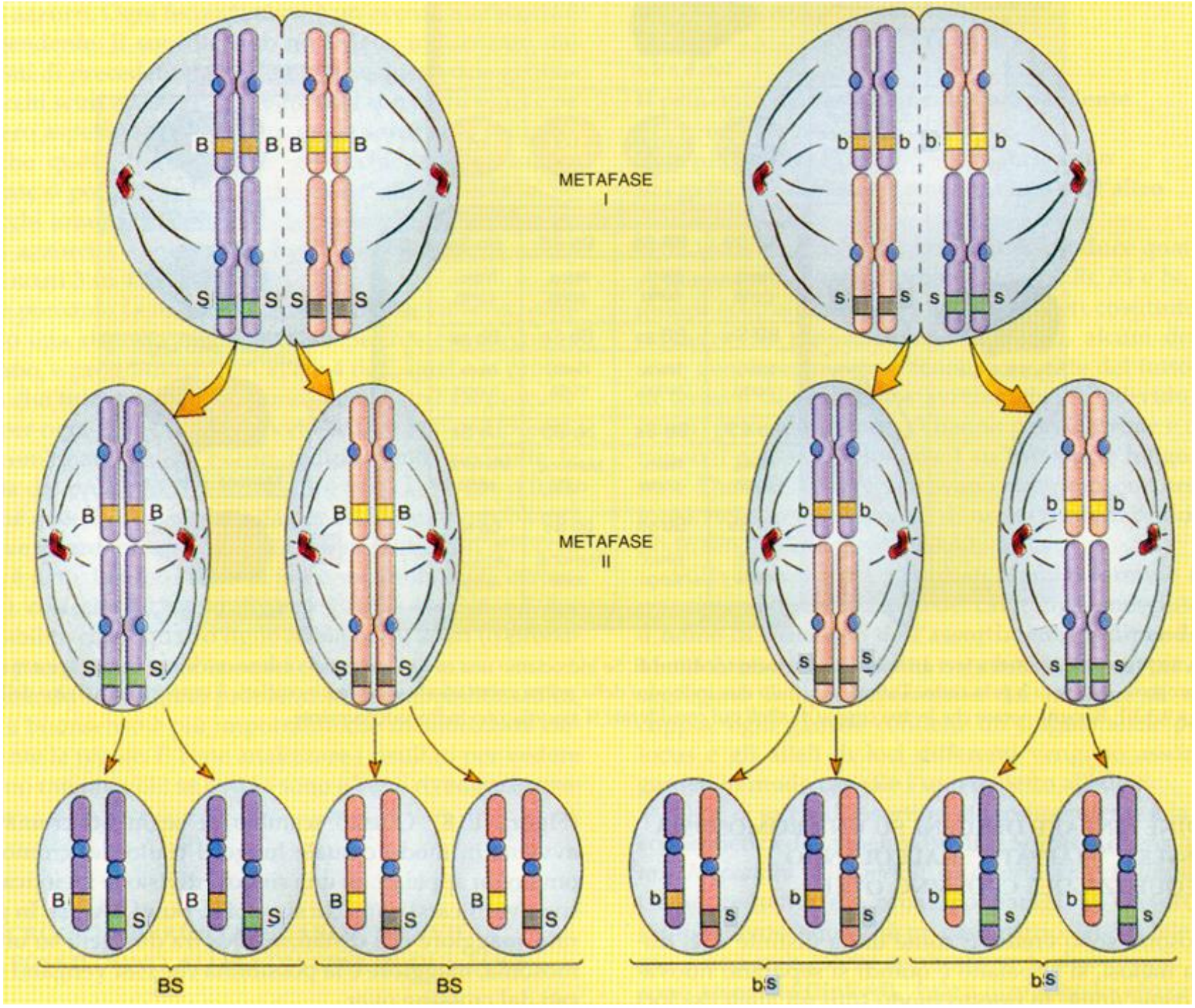
¼ ¼ ¼ ¼

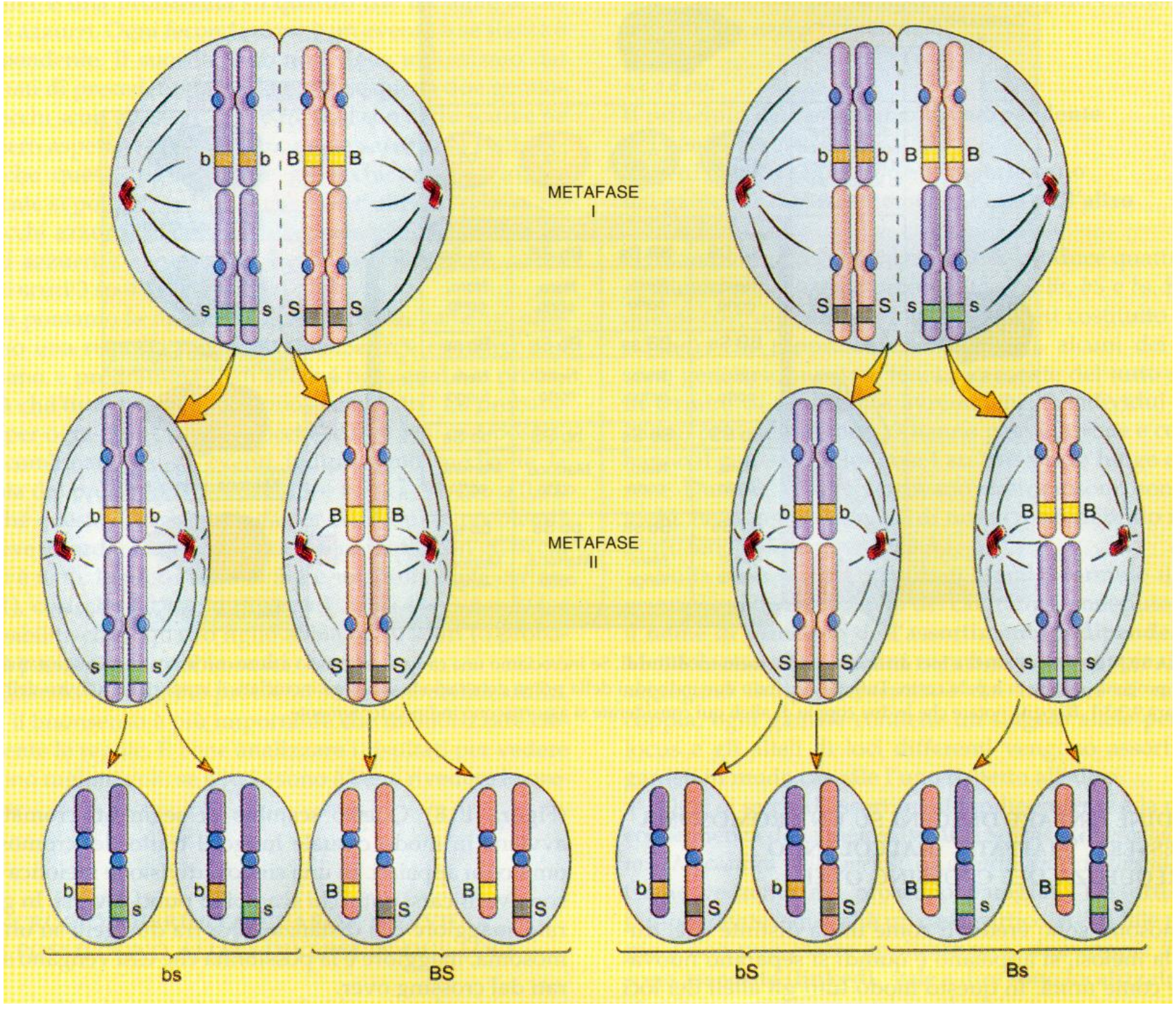
1:1:1:1

UN INDIVIDUO OMOZIGOTE PRODUCE UN SOLO TIPO DI GAMETI RELATIVAMENTE A QUEL LOCUS

SSBB: solo gameti SB (100%)

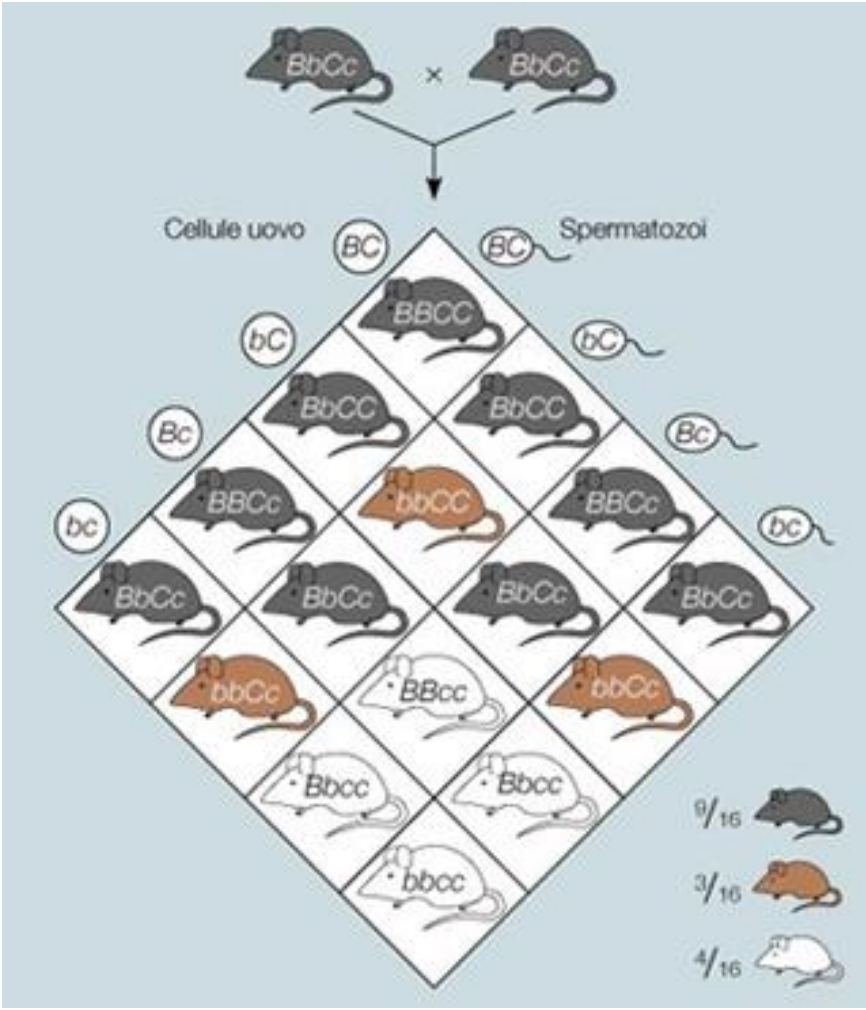
ssbb: solo gameti sb (100%)


METAFASE
I
METAFASE
II
B
S
b
s
BS
BS
bs
bs


METAFASE
I
METAFASE
II
b
B
s
S
bs
BS
bS
Bs

Esempi di INCROCIO

Genotipi parentali	AABB	x	aabb	
Gameti	AB	x	ab	
Genotipi progenie	AaBb (100%)			
Fenotipo	dominante (AB) (100%)			



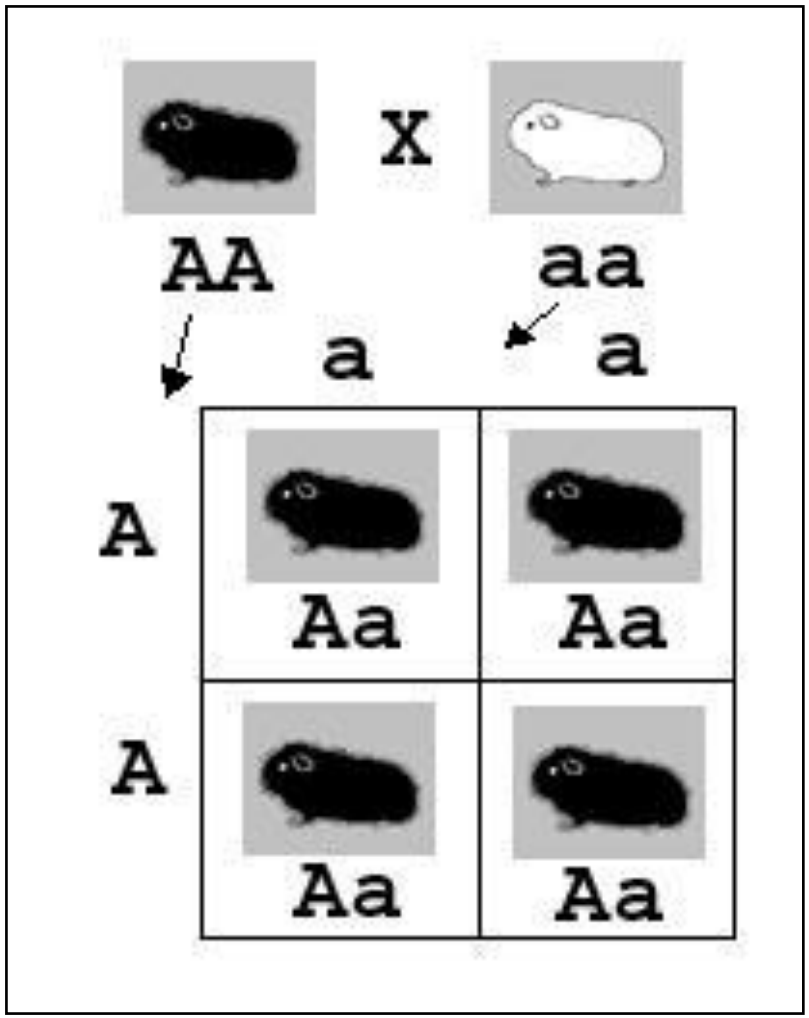
LEGGI DI MENDEL
(metà Ottocento)

LEGGI CHE GOVERNANO LA TRASMISSIONE EREDITARIA DEI **CARATTERI MONOFATTORIALI**
controllati da un singolo gene
(*caratteri mendeliani semplici*)

LEGGE DELL'UNIFORMITÀ DEGLI IBRIDI

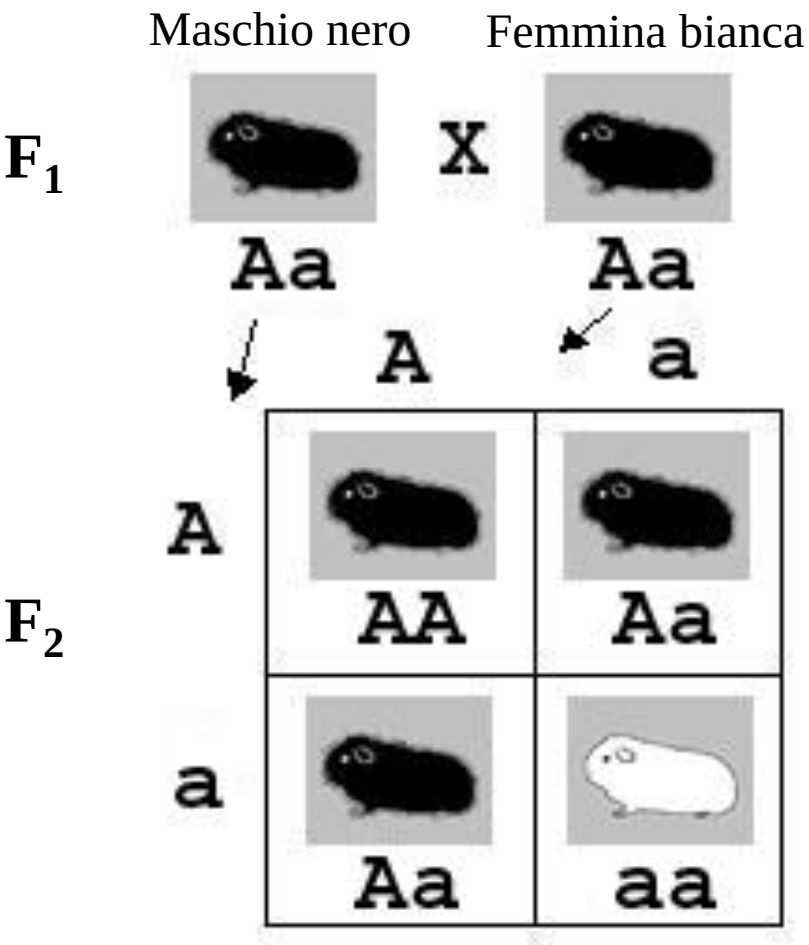
L'incrocio tra individui della **GENERAZIONE PARENTALE** (**P**), ciascuno omozigote per due alleli diversi di uno stesso gene (es. AA x aa) e che quindi differisce dall'altro genitore per una caratteristica (pelo nero o bianco), dà una progenie ($\mathbf{F_1}$ o **PRIMA GENERAZIONE FILIALE**) costituita da individui tutti identici tra loro (tutti eterozigoti, Aa)

Ciascun genitore della P è una **linea pura** (è **omozigote** per quel carattere), un insieme di individui il cui incrocio dà origine ad individui sempre con lo stesso carattere dei genitori



LEGGE DELLA SEGREGAZIONE

L'incrocio tra individui eterozigoti (**Aa** x **Aa**) dà una progenie (detta **SECONDA GENERAZIONE FILIALE** o **F_2**) in cui compaiono genotipi diversi in rapporti genotipici definiti e costanti **(¼ AA, ½ Aa, ¼ aa**)



Le coppie di alleli di un gene si separano (segregano) l'uno dall'altro durante la formazione dei gameti

Fenotipi in rapporto 3:1

LEGGE DELL'ASSORTIMENTO INDIPENDENTE

Nell'incrocio tra individui che differiscono per due caratteri controllati ciascuno da coppie alleliche localizzate su cromosomi diversi, le due coppie di alleli si assortiscono indipendentemente

Maschio nero Femmina bianca

Gli alleli di un gene si separano in maniera indipendente dagli alleli di un altro gene durante la formazione dei gameti

Fenotipi in rapporto 9:3:3:1

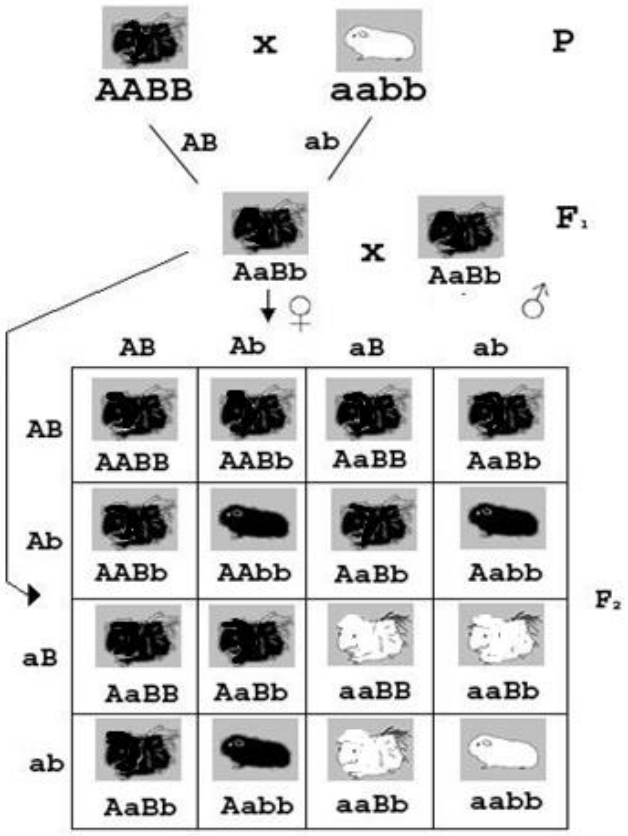
Fenotipi in rapporto 3:1

NL:BL (9:3)

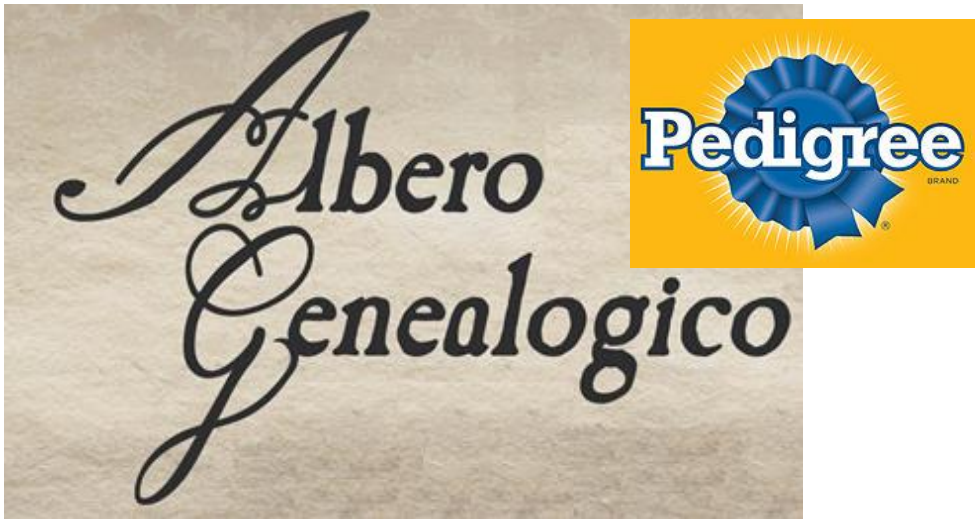
NC:BC (3:1)

NL:NC (9:3)

BL:BC (3:1)

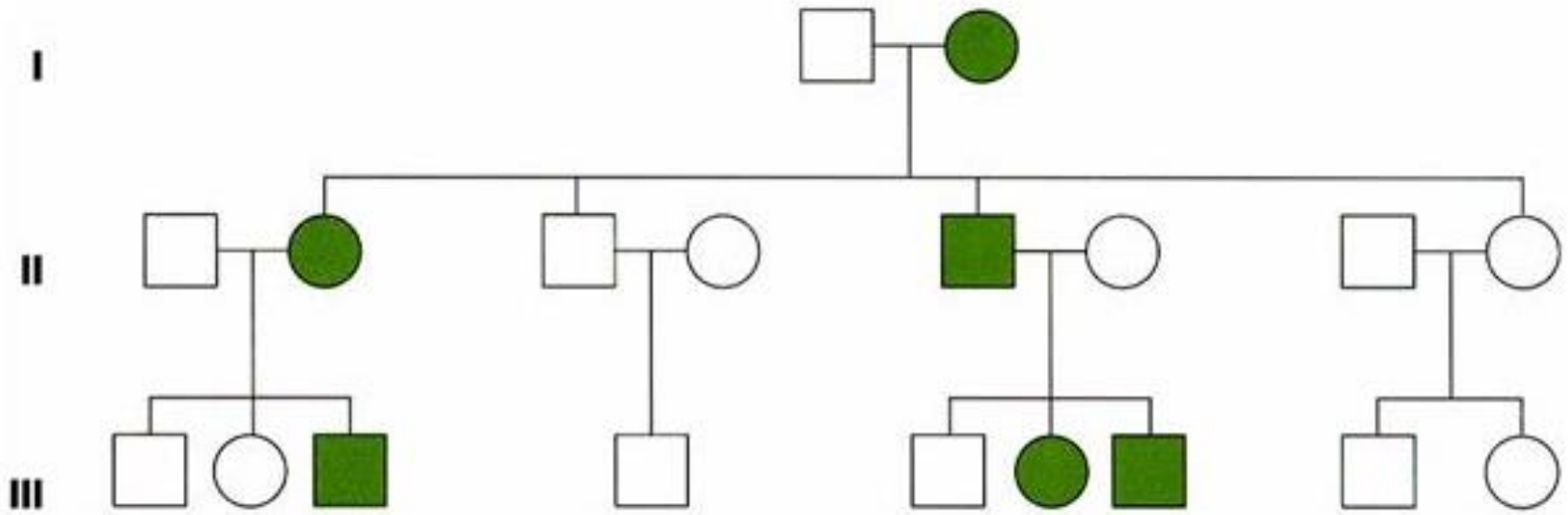


GENETICA UMANA



L'ANALISI GENETICA FORMALE DELL'UOMO VIENE FATTA RICOSTRUENDO A RITROSO LA STORIA DELLA FAMIGLIA (RACCOGLIENDO **DATI FENOTIPICI**) IN CUI COMPARE IL CARATTERE IN ESAME

RAPPRESENTAZIONE GRAFICA DI TUTTI I MEMBRI CON OPPORTUNI SIMBOLI



TRASMISSIONE DEI CARATTERI MONOFATTORIALI

EREDITÀ AUTOSOMICA DOMINANTE

Il carattere patologico (responsabile della malattia) è localizzato in un cromosoma autosomico e l'allele patologico è dominante (A), mentre l'allele sano è recessivo (a)

Genotipo del soggetto malato: AA o Aa
Genotipo del soggetto sano: aa

ESEMPI DI MALATTIE AUTOSOMICHE DOMINANTI NELL'UOMO

Nanismo acondroplastico

Corea o malattia di Huntington
(malattia neurodegenerativa, disturbi del movimento, della coordinazione, del linguaggio, dell'apprendimento, della memoria → completa demenza)

Sindrome di Marfan
(rara malattia ereditaria del tessuto connettivo che causa alterazioni oculari, ossee, cardiache, dei vasi sanguigni, polmonari e del sistema nervoso centrale)

TRASMISSIONE DEI CARATTERI MONOFATTORIALI

EREDITÀ AUTOSOMICA RECESSIVA

Il carattere patologico (responsabile della malattia) è localizzato in un cromosoma autosomico e l'allele patologico è recessivo (a), mentre l'allele sano è dominante (A)

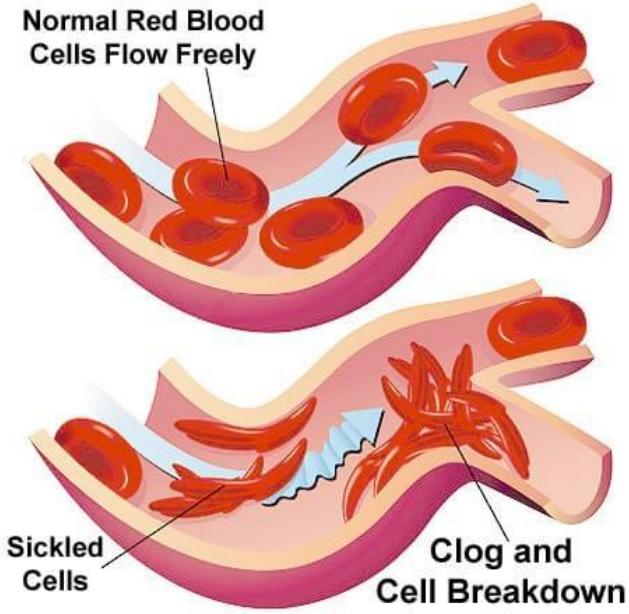
Genotipo del soggetto malato: aa
Genotipo del soggetto sano: AA o Aa (portatore sano)

ESEMPI DI MALATTIE AUTOSOMICHE RECESSIVE NELL'UOMO

Albinismo
(incapacità di sintetizzare la melanina)

Fibrosi cistica o mucovoscidosi

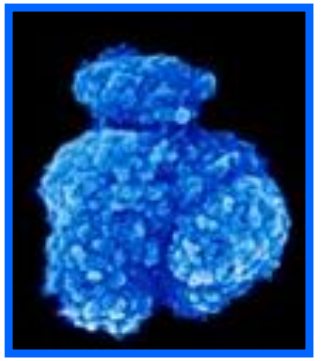
Anemia falciforme
(alterazione della catena beta dell' Hb Globuli rossi a falce)



EREDITÀ LEGATA AL SESSO

GENI LOCALIZZATI SUI CROMOSOMI SESSUALI

EREDITÀ LEGATA AD Y



Geni localizzati sul cromosoma Y

TRASMISSIONE OLOANDRICA

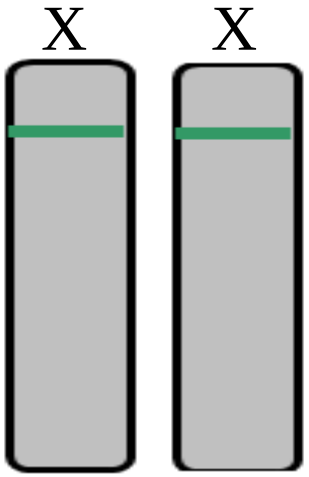
(dal **padre** al **figlio maschio**)

EREDITÀ LEGATA AD X

Geni localizzati sul cromosoma X

(geni X-linked)

Una femmina (**XX**) per un gene localizzato su X potrà presentare tre genotipi:



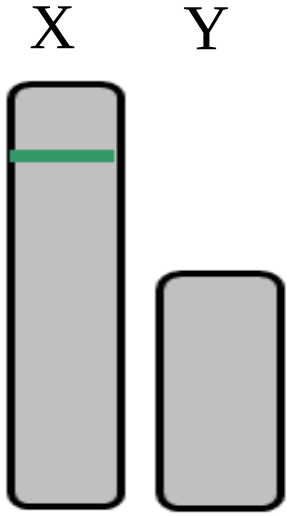
omozigote dominante X^AX^A

omozigote recessivo X^aX^a

eterozigote X^AX^a

Un maschio (**XY**) possiede solo un cromosoma X

→ potrà avere solo due genotipi: X^AY o X^aY



CONSEGUENZE:

1) il maschio manifesterà **SEMPRE** l'unico allele presente sul suo cromosoma X, sia che esso sia dominante che recessivo

2) Il carattere si manifesterà nei maschi con frequenza maggiore rispetto alle femmine

EREDITÀ LEGATA AD X

Geni recessivi associati all' X

LA TRASMISSIONE DELLA MALATTIA AVVIENE DAL NONNO A META' DEI NIPOTI MASCHI ATTRAVERSO LE FIGLIE FEMMINE PORTATRICI SANE (ETEROZIGOTI) (**DIAGINICA** o a **ZIG-ZAG**)

ESEMPI DI MALATTIE LEGATE AD X NELL'UOMO

Grave insufficienza nella coagulazione del sangue causata dalla mancanza, totale o parziale, in uno dei fattori della coagulazione del sangue

DALTONISMO

Alterata percezione dei colori

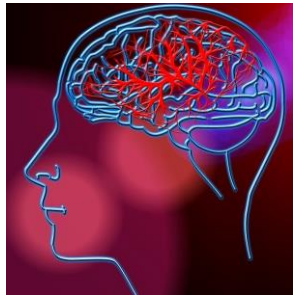
I muscoli dei pazienti affetti da questa patologia presentano aspetti degenerativi che portano gradualmente alla perdita delle normali funzionalità motorie

Eredità multifattoriale

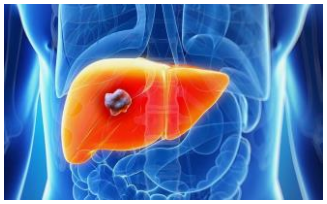
E’ quella in cui un determinato fenotipo deriva dalla interazione tra fattori genetici e fattori ambientali

MALATTIE CARDIOVASCOLARI

MALATTIE CEREBROVASCOLARI



TUMORI

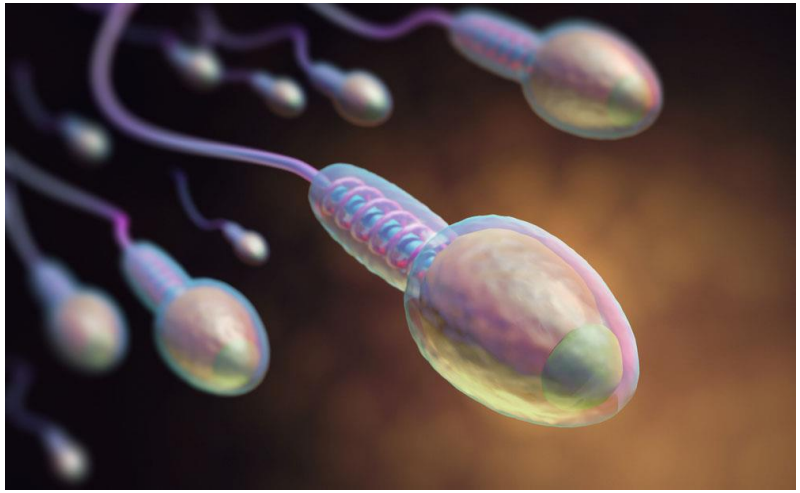


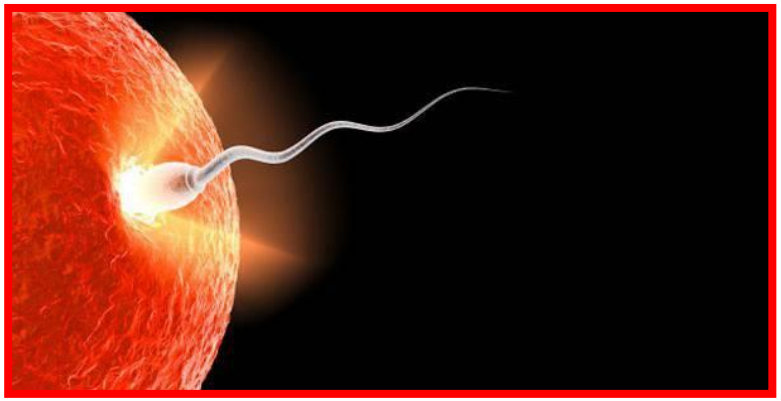
OBESITA’

DIABETE

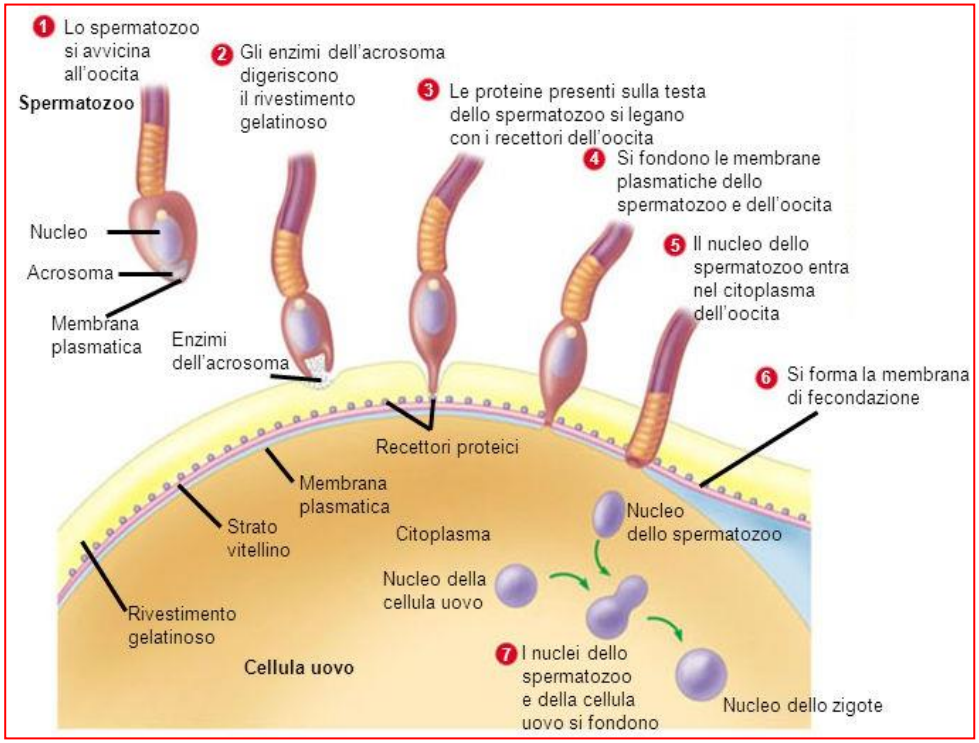
MALATTIA DI ALZHEIMER

EREDITÀ MITOCONDRIALE o CITOPLASMATICA

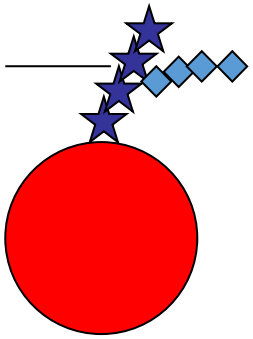




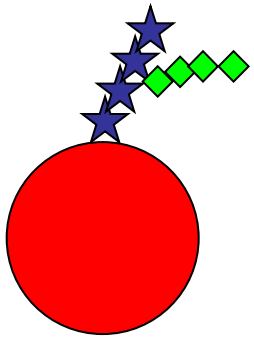
- TRASMISSIONE MADRE → FIGLI SIA ♂ CHE ♀



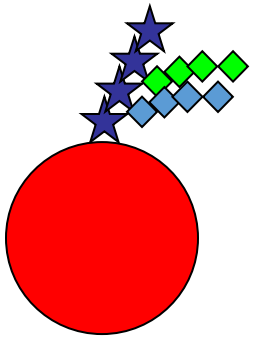
SOSTANZA H



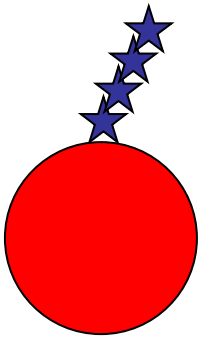
Gruppo A



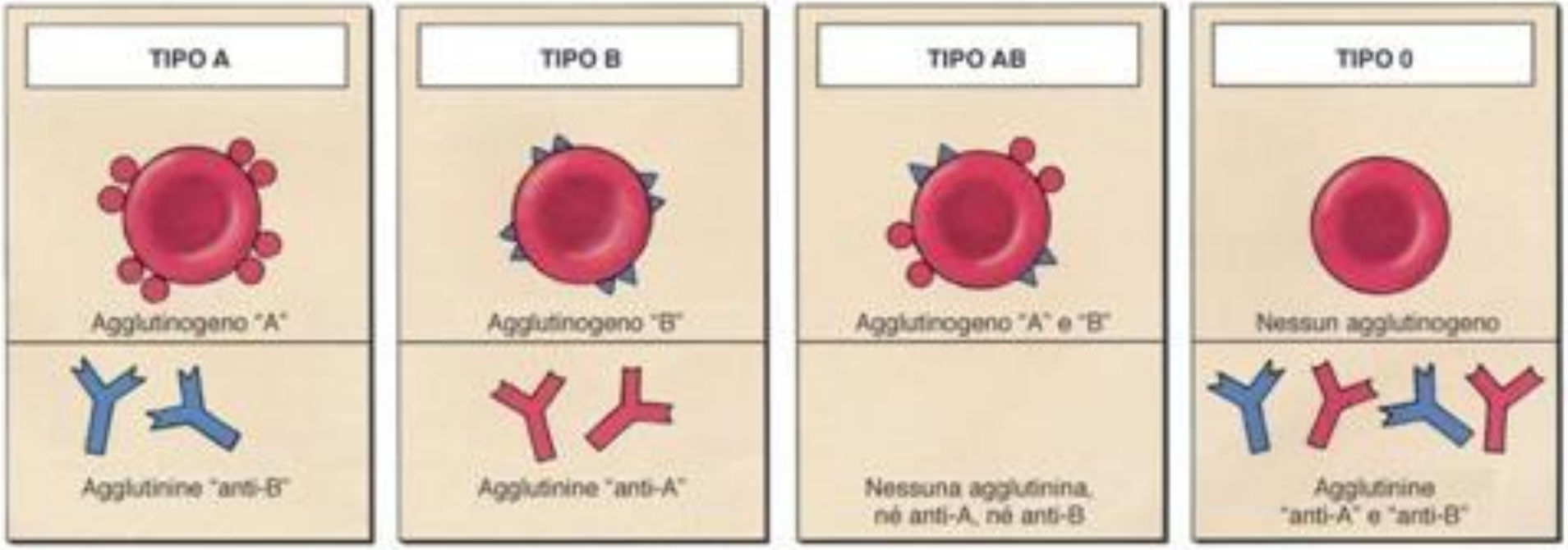
Gruppo B



Gruppo AB



Gruppo 0



Il gruppo	Può ricevere da	Può donare a
0+	0- 0+	A+ 0+ B+ AB+
A+	A+ A- 0+ 0-	A+ AB+
B+	B+ B- 0+ 0-	B+ AB+
AB+	TUTTI	AB+
0-	0-	TUTTI
A-	A- 0-	A+ A- AB+ AB-
B-	B- 0-	B+ B- AB+ AB-
AB-	A- 0- B- AB-	AB+ AB-

Gruppo 0- = donatore universale

Gruppo AB = riceventi universale

ALLELI MULTIPLI

Quando esistono più di due alleli di un gene

es: gruppo sanguigno AB0

$\mathbf{I_A}$, $\mathbf{I_B}$, I_0 (i)

Ogni individuo diploide possiede solo due alleli di un gene!!

I GRUPPI SANGUIGNI DEL SISTEMA AB0

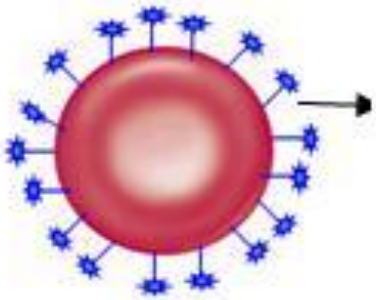
Fenotipo		Genotipo
Gruppo sanguigno	*Molecola alla superficie dei globuli rossi*	
A		*AA oppure A0*
B		*BB oppure B0*
AB		*AB*
0	(né A né B)	00

SISTEMA Rh

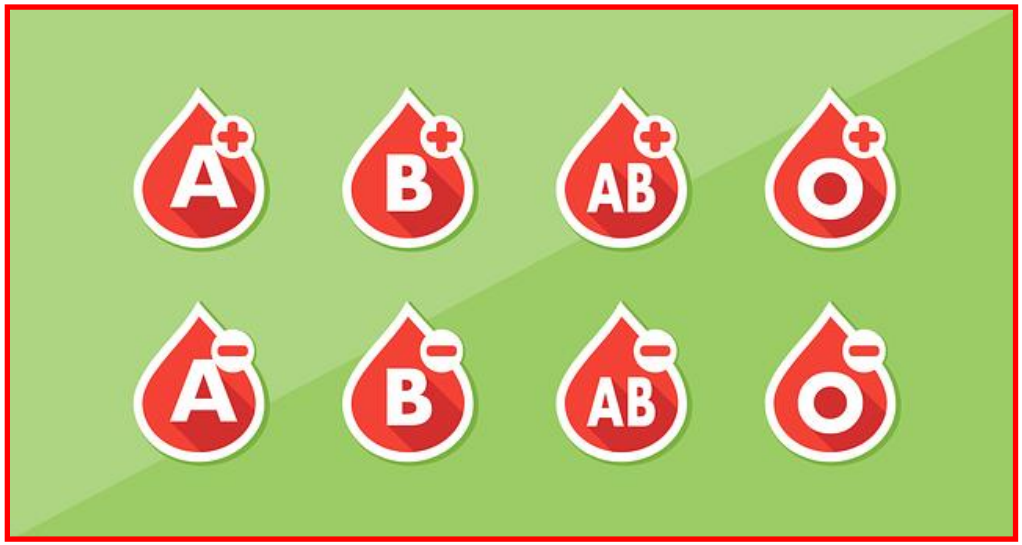
PRESENZA DELL' ANTIGENE Rh (Proteina D): SOGGETTI Rh^+

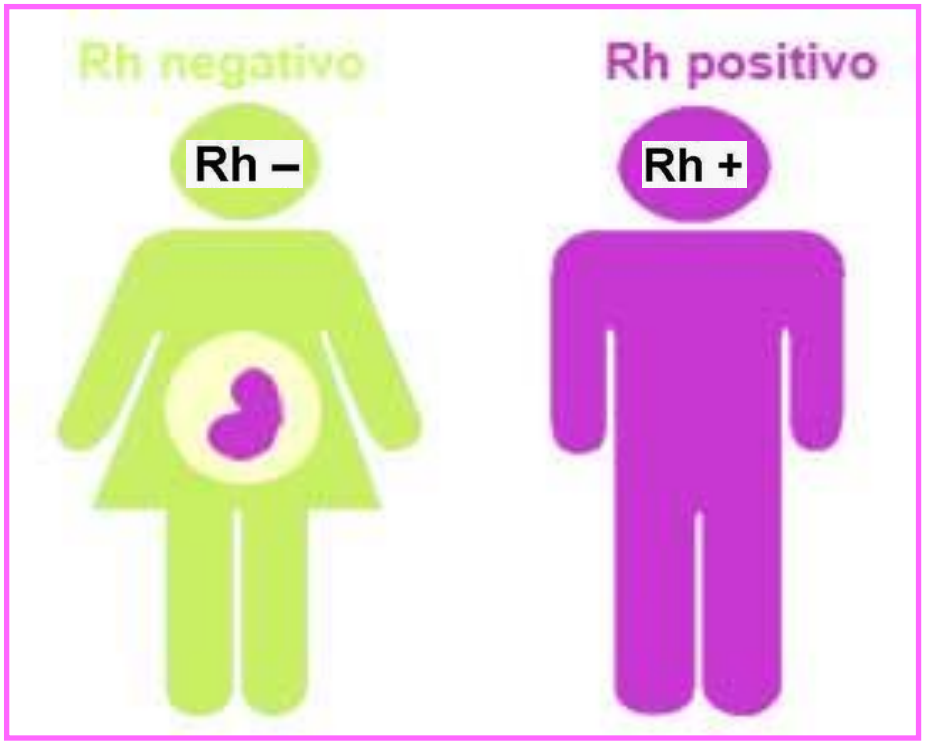
ASSENZA DELL' ANTIGENE D o FATTORE Rh: SOGGETTI Rh^-

Rh negativo



Rh positivo





ERITROBLASTOSI FETALE O MALATTIA EMOLITICA DEL NEONATO

SISTEMA Rh

Rh+ DD, Dd

Rh- dd