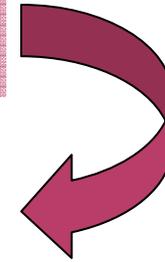


RIPRODUZIONE

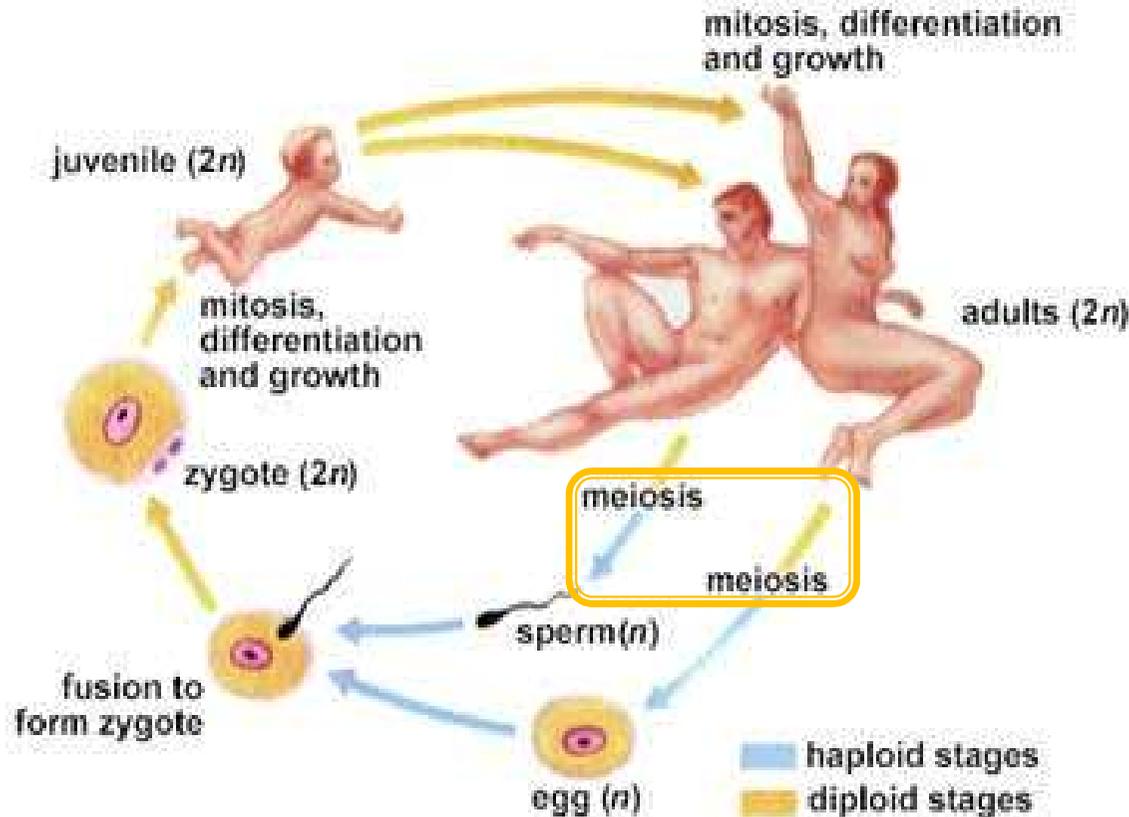
A SESSUATA

SESSUATA



È tipica della maggior parte degli organismi eucarioti

SI REALIZZA TRAMITE L'UNIONE, ALL'ATTO DELLA **FECONDAZIONE**, DI CELLULE SPECIALIZZATE **APLOIDI** DETTE **GAMETI** O **CELLULE SESSUALI** O **CELLULE GERMINALI** (**SPERMATOZOO** E **UOVO**)



NELLO **ZIGOTE** RISULTANTE DALLA FECONDAZIONE SI RICOSTITUISCE L'ASSETTO CROMOSOMICO DIPLOIDE, TIPICO DELLA SPECIE, CON CONTRIBUTO GENETICO MATERNO E PATERNO

GAMETOGENESI

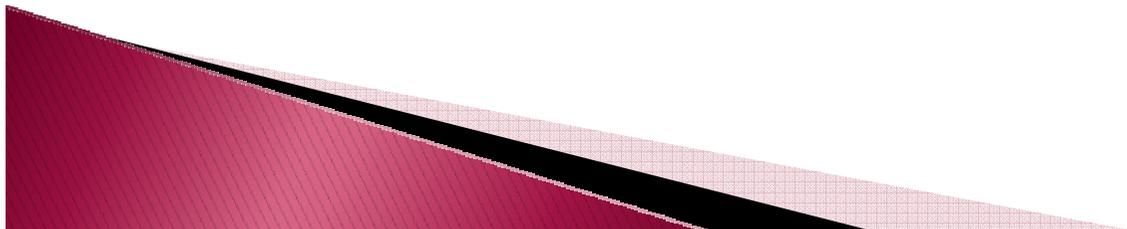
**PROCESSO DI FORMAZIONE DEI
GAMETI**

SPERMATOGENESI

**PRODUZIONE DEGLI
SPERMATOZOI (TESTICOLI)**

OOGENESI

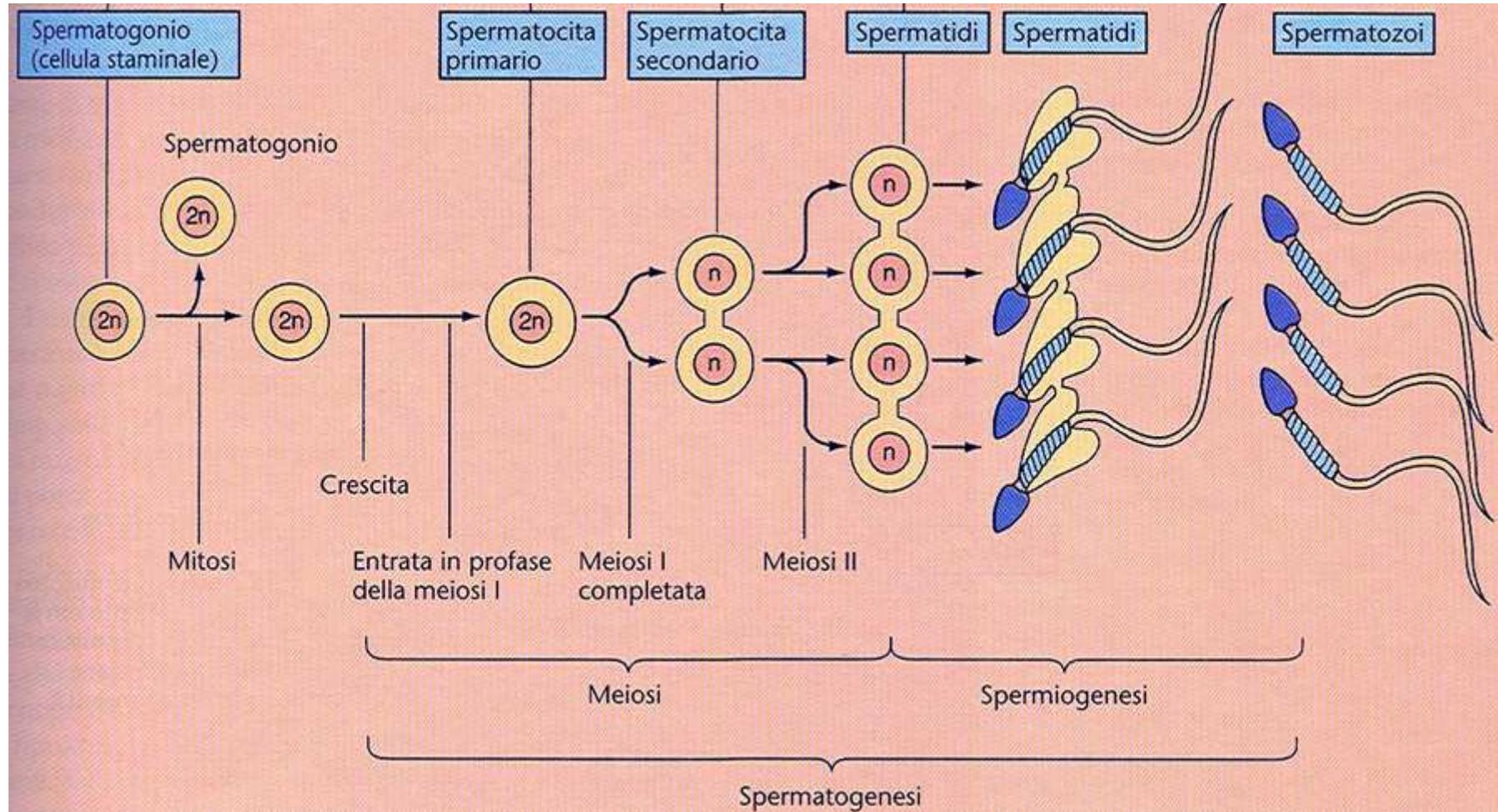
**PRODUZIONE DELLA CELLULA UOVO
(OVAIE)**



1:4

SPERMATOGENESI

GLI SPERMATOGONI SI DIVIDONO
PER MITOSI DALLA PUBERTÀ
FINO ALLA MORTE



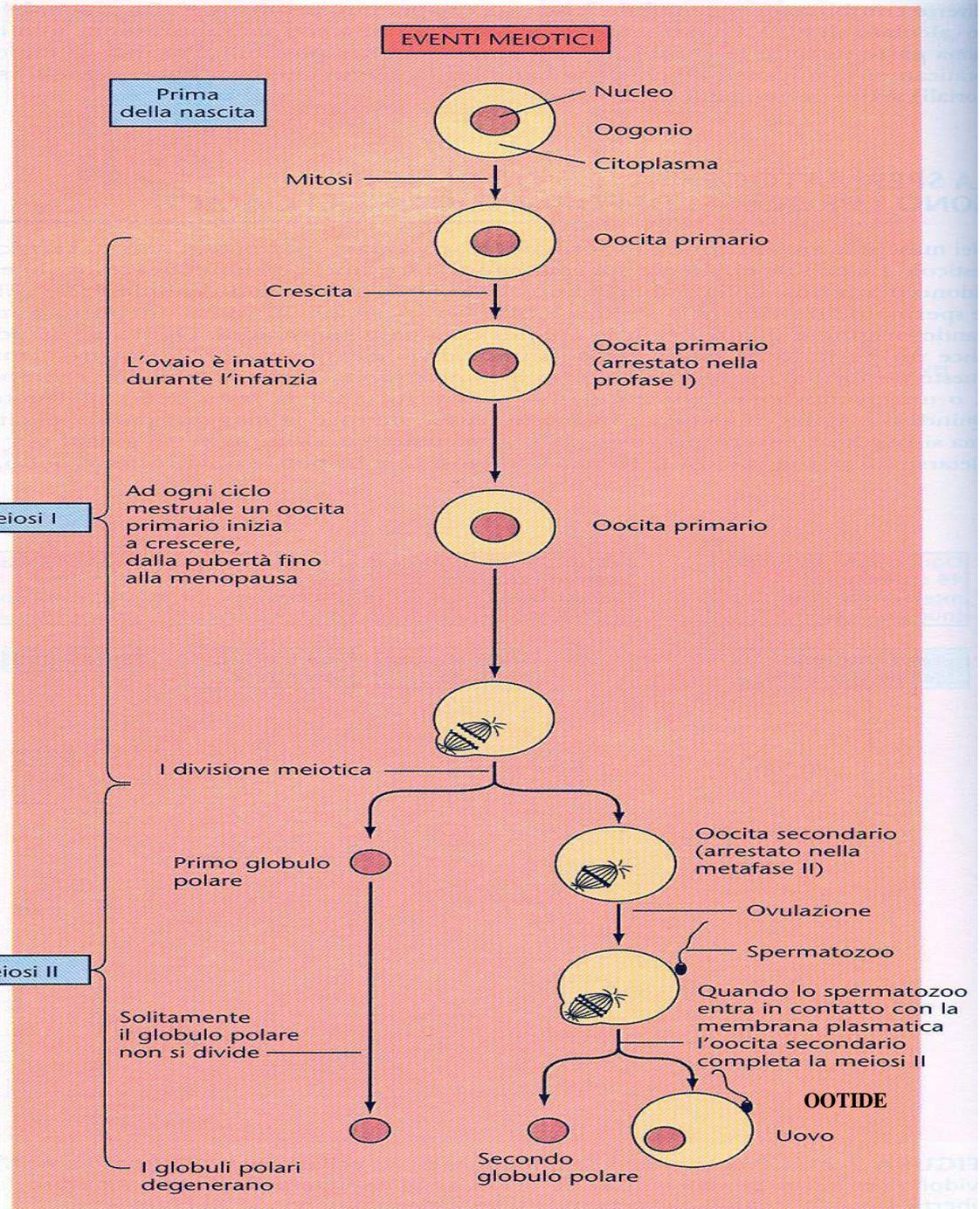
1:1 OOGENESI

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, VIENE RILASCIATO DALL'OVAIO E SCENDE NELL'OVIDOTTO

LE UOVA NON FECONDATE SONO ELIMINATE CON LE MESTRUAZIONI INSIEME AL TESSUTO UTERINO

SE FECONDATO, L'OOCITA SECONDARIO COMPLETA VELOCEMENTE LA MEIOSI II DANDO LUOGO AD UNO ZIGOTE DIPLOIDE



CICLI VITALI

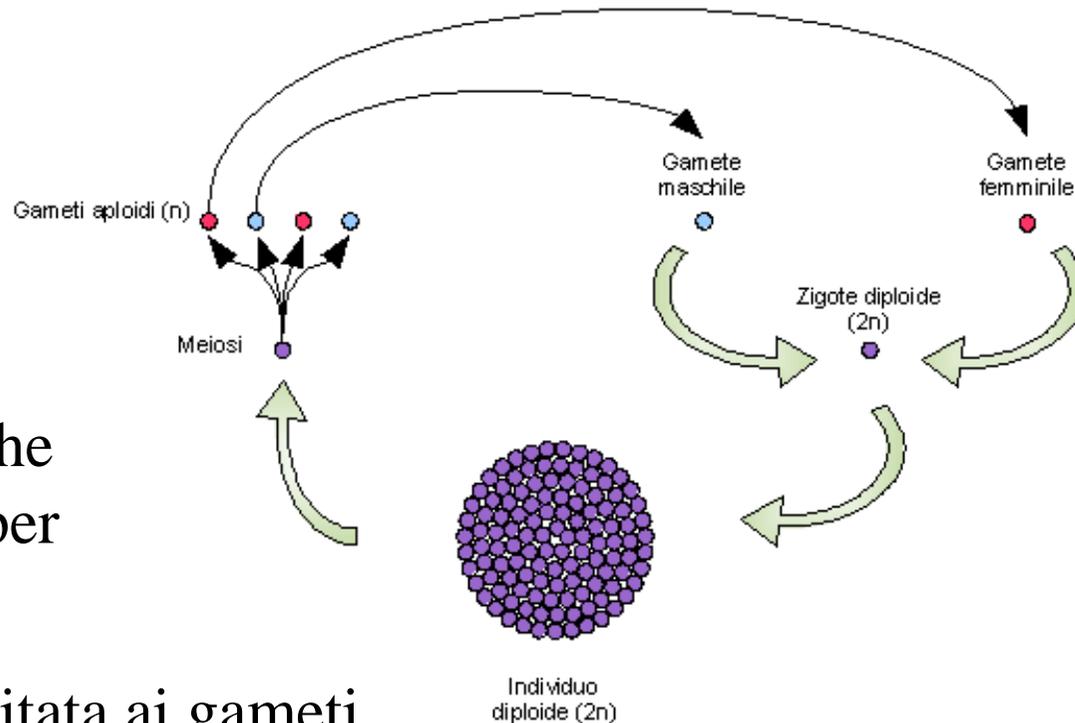
CICLO DIPLONTE (A MEIOSI GAMETICA)

L'individuo per la maggior parte del suo ciclo vitale è **DIPLOIDE (2n)**

Le sue cellule somatiche (diploidi) si dividono per mitosi

La fase aploide (n) è limitata ai gameti prodotti durante la gametogenesi con la meiosi

TUTTI GLI ANIMALI



Dalla fusione dei gameti si forma il nuovo individuo **DIPLOIDE**

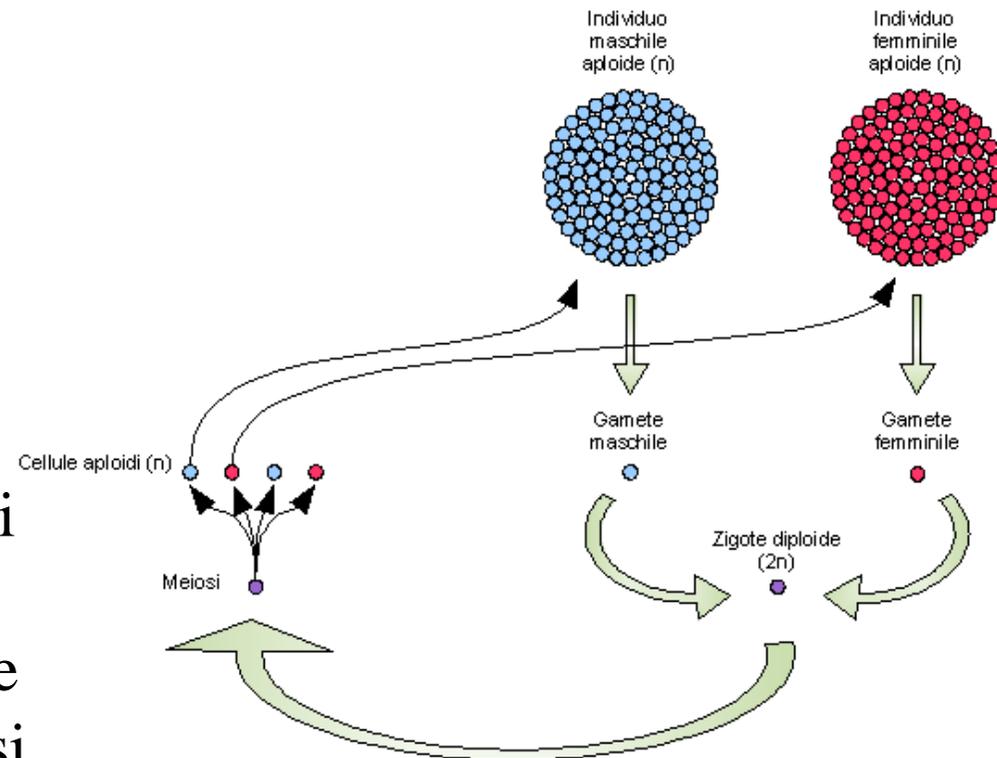
CICLO APLONTE (A MEIOSI ZIGOTICA)

L'individuo per la maggior parte del suo ciclo vitale è **APLOIDE (n)**

Le sue cellule somatiche (aploidi) si dividono per mitosi

Due gameti aploidi, prodotti per mitosi, si fondono per produrre uno zigote diploide (2n) che va incontro a meiosi per ripristinare lo stato aploide

ALGHE E FUNGHI

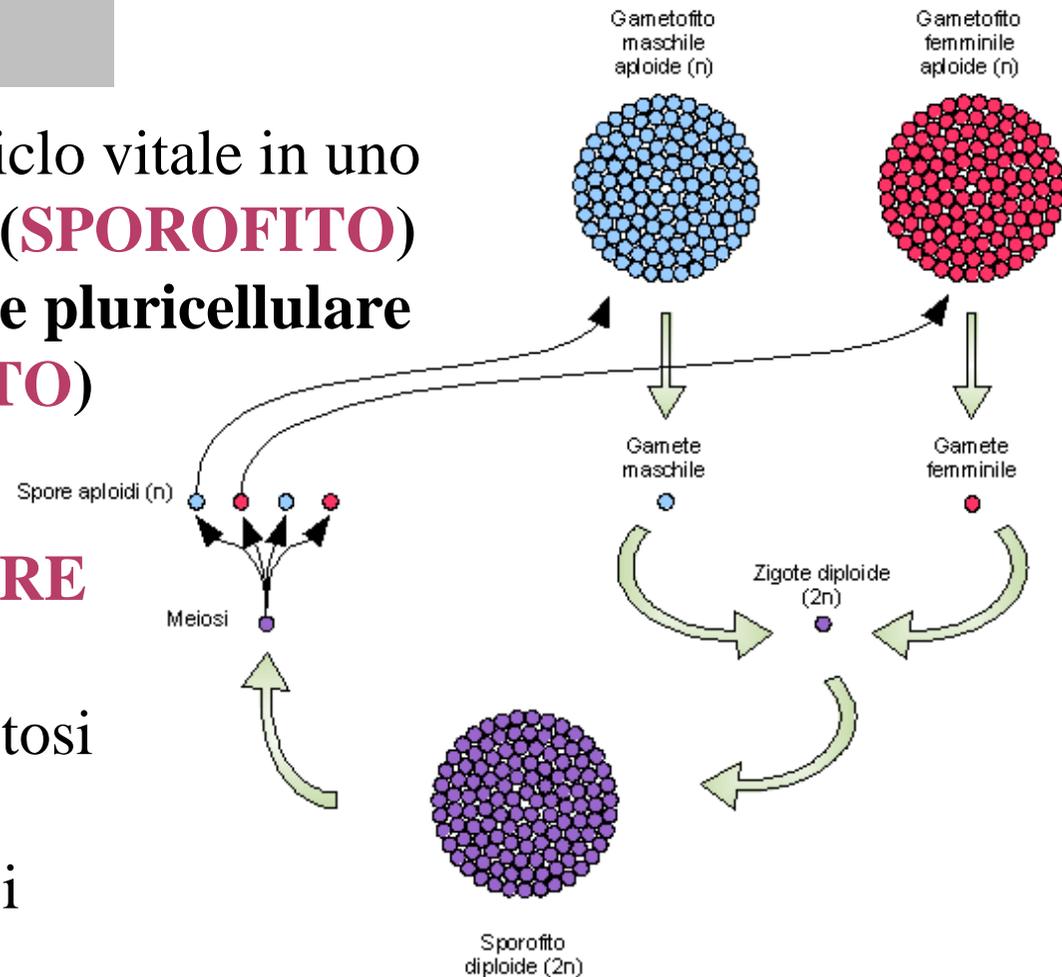


CICLO APLO-DIPLONTE (ALTERNANZA DI GENERAZIONI)

Trascorrono parte del loro ciclo vitale in uno stato diploide pluricellulare (**SPOROFITO**) e parte in uno stato aploide pluricellulare (**GAMETOFITO**)

Uno sporofito forma **SPORE** aploidi tramite meiosi. Queste si dividono per mitosi e formano i gametofiti aploidi, che producono i gameti per mitosi

PIANTE E ALCUNE ALGHE



I gameti femminili e maschili si fondono per formare un nuovo sporofito pluricellulare diploide

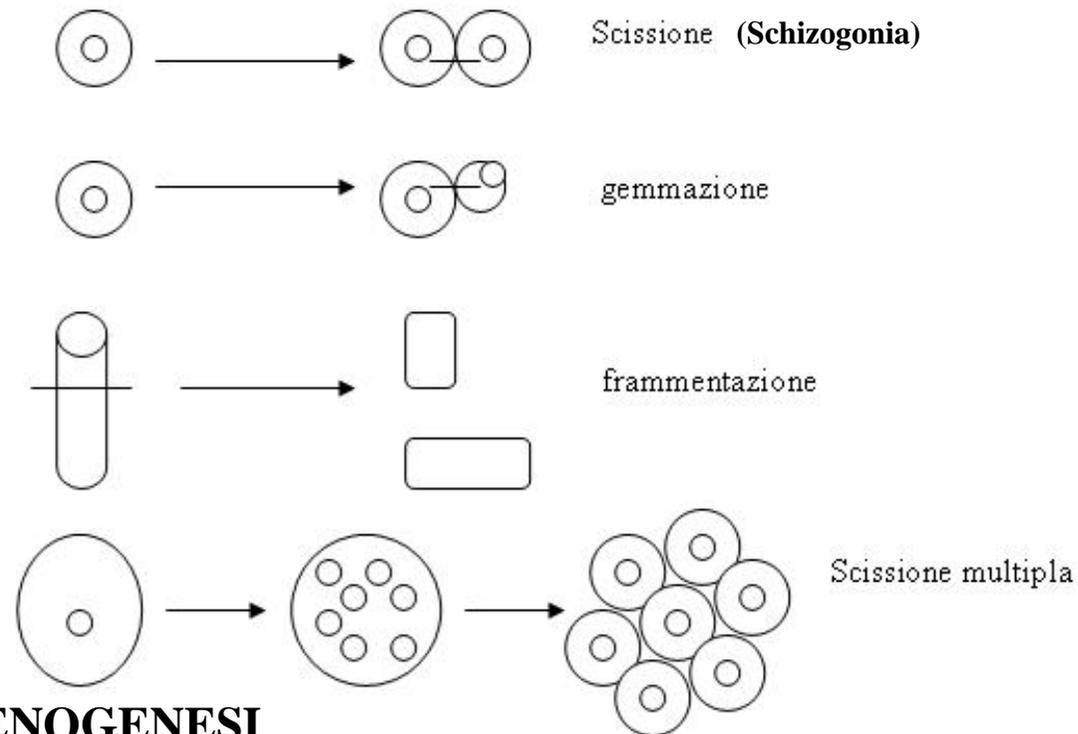
RIPRODUZIONE

ASESSUATA AGAMICA VEGETATIVA

Un singolo individuo dà origine a due o più individui in assenza di cellule specializzate nella fecondazione

Animali: le spugne
(poriferi), stelle di mare
(echinodermi), vermi piatti
(platelminti)

Piante: fusti modificati
(tuberi, bulbi, rizomi),
radici, foglie



PARTENOGENESI

cellula uovo non fecondata da cui si sviluppa un nuovo individuo

Insetti: api e vespe **Animali:** VERTEBRATI (alcuni PESCI e RETTILI)

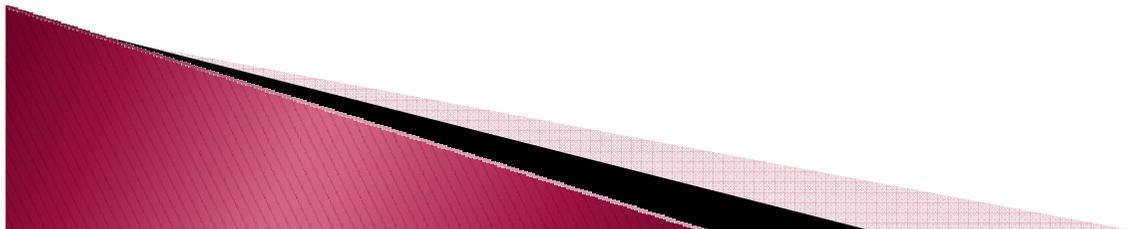
EREDITARIETÀ

la trasmissione, da una generazione alle successive, dei caratteri originati dall'assetto genetico

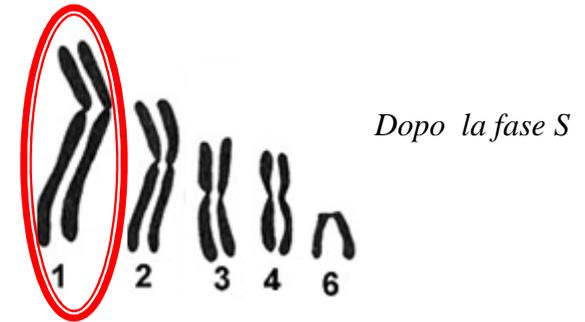
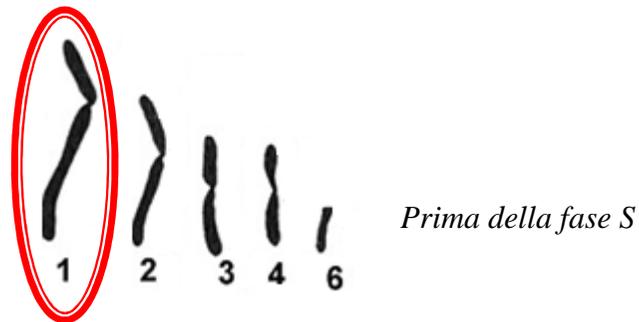
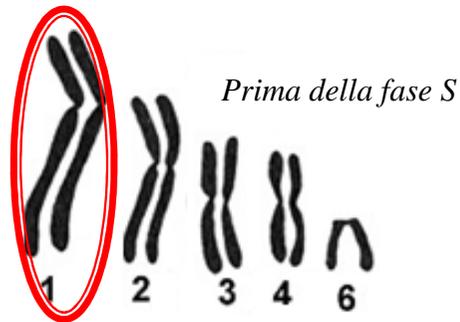
TERMINOLOGIA GENETICA

GENOTIPO: costituzione genetica di un organismo

FENOTIPO: manifestazione visibile o in qualche modo evidenziabile di un carattere genetico. E' determinato dal genotipo, dall'azione di altri geni e dei loro prodotti e dalla sua interazione con l'ambiente



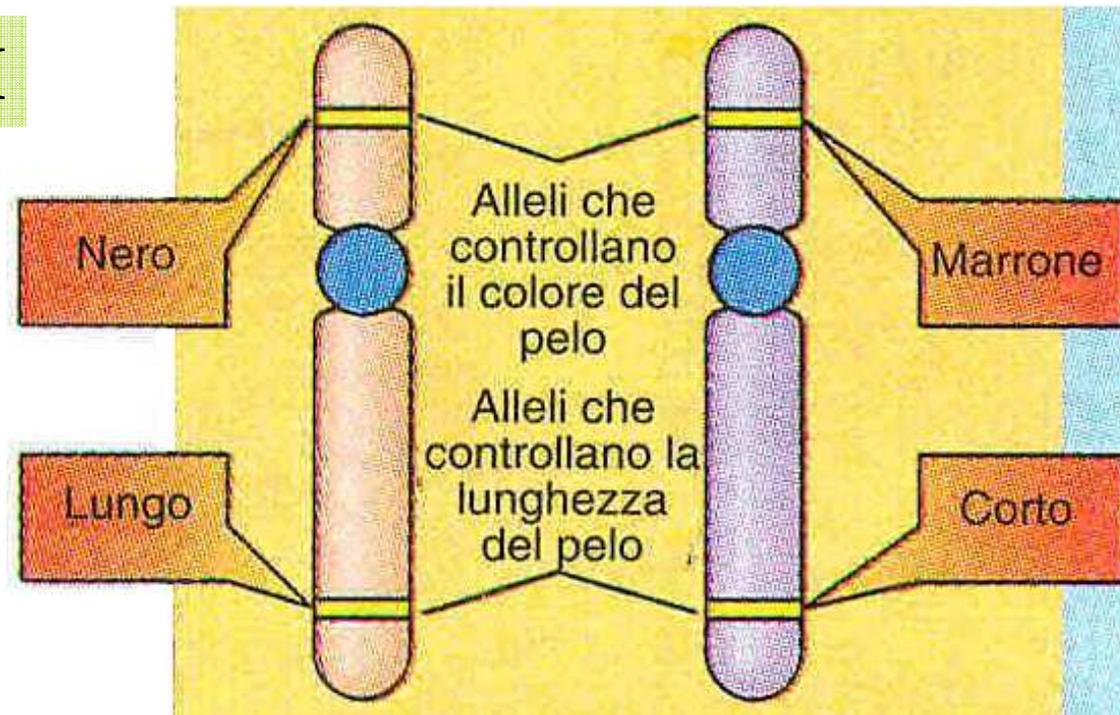
DIPLOIDE: CELLULA CON DUE SERIE (assetti) DI CROMOSOMI



APLOIDE: CELLULA CON UNA SOLA COPIA DI CIASCUN CROMOSOMA

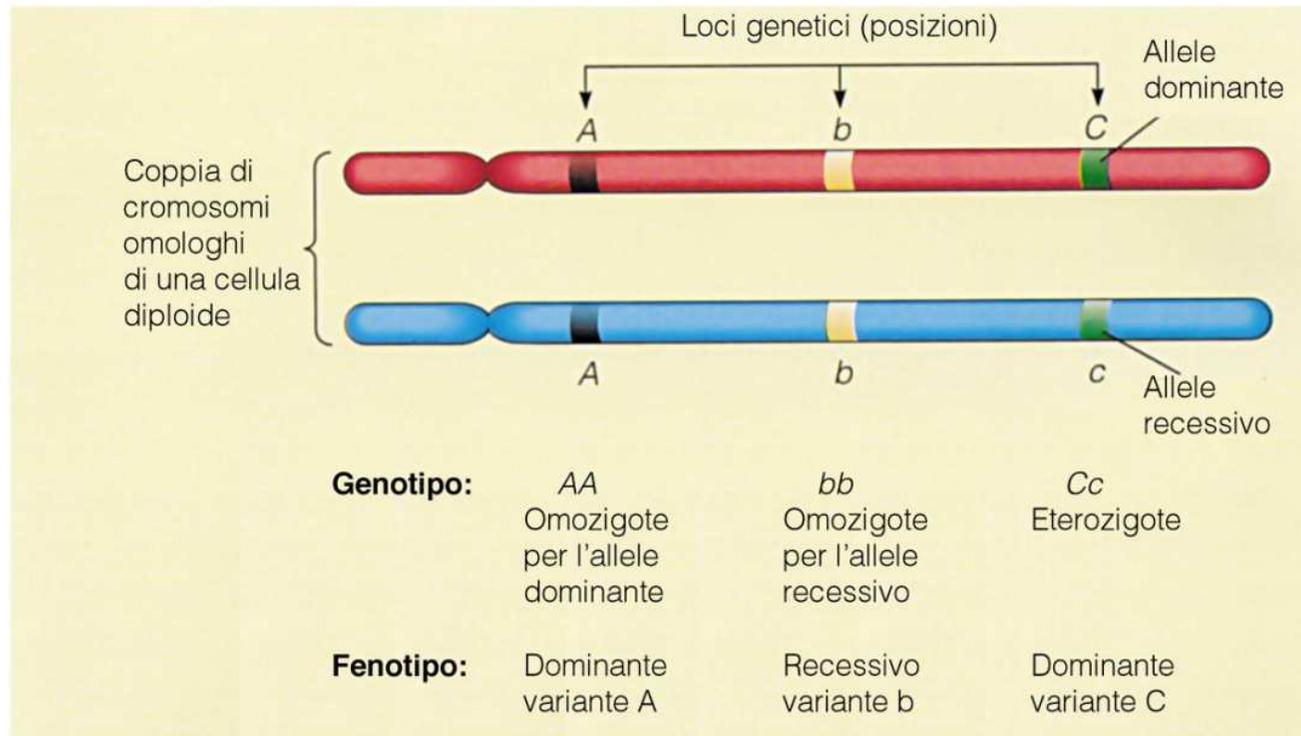
CROMOSOMI OMOLOGHI: I MEMBRI DI UN PAIO DI CROMOSOMI, SIMILI NELLA DISPOSIZIONE DEI GENI PRESENTI E NELLA LORO STRUTTURA. SI APPAIONO ALLA MEIOSI

ALLELI



Geni che occupano *loci* (*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)



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"

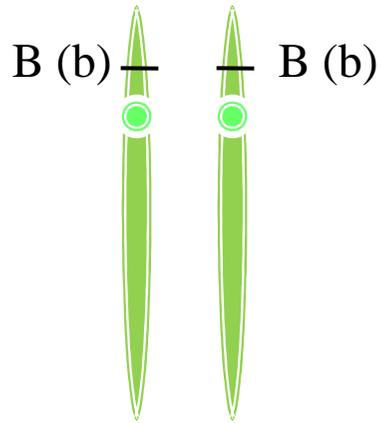
A = dominante; a = recessivo → **AA = OMOZIGOTE DOMINANTE**

aa = OMOZIGOTE RECESSIVO

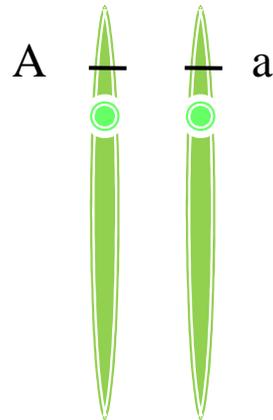
Se i due alleli di uno stesso gene sono diversi, l'individuo è detto **ETEROZIGOTE**

(IBRIDO) Se "A" o "a" sono i geni → il suo genotipo si indica con "Aa"

**UN SOLO
CARATTERE**

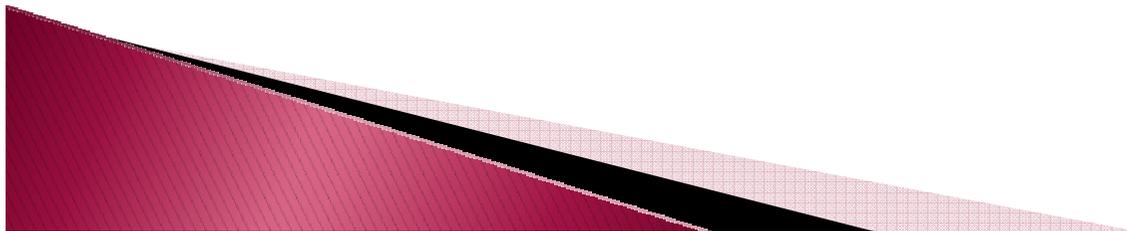


UN INDIVIDUO OMOZIGOTE:
GENOTIPO BB: solo gameti B (100%)
GENOTIPO bb: solo gameti b (100%)



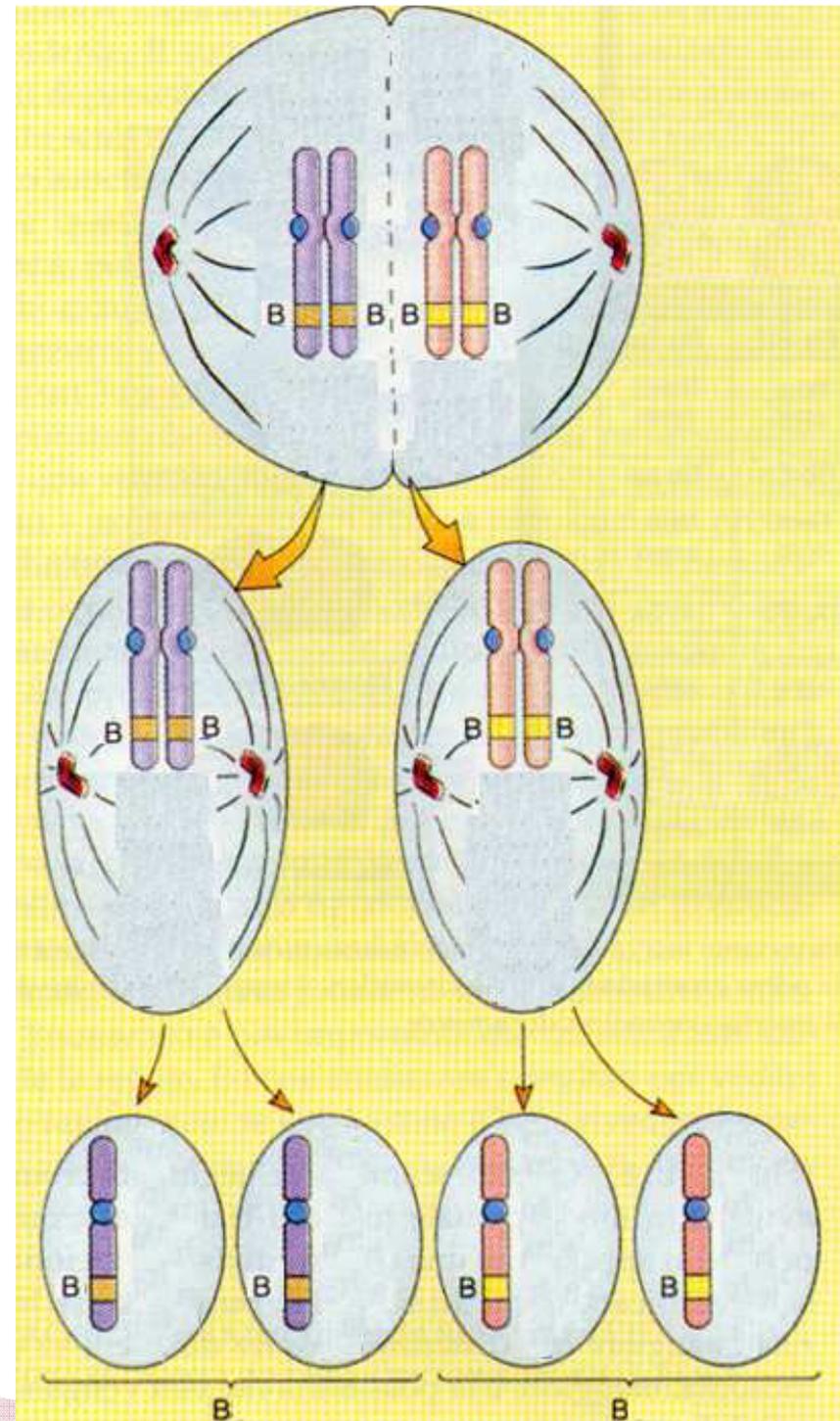
UN INDIVIDUO ETEROZIGOTE:
GENOTIPO Bb: 50% gameti B
50% gameti b

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



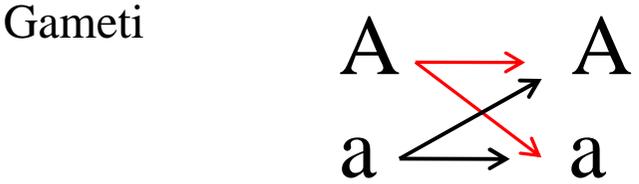
GENOTIPO BB

100% gameti B



INCROCI

Genotipi parentali **Aa** x **Aa**

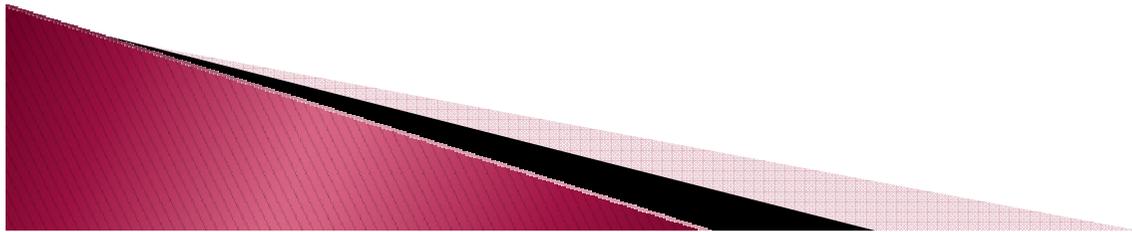


Genotipi della progenie

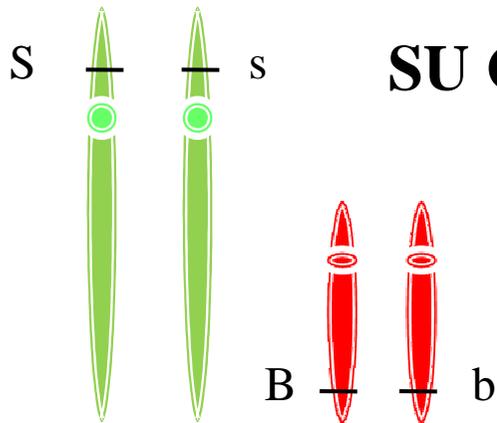
AA **Aa, Aa** **aa**
25% **50%** **25%**
1/4 **1/2** **1/4**

Fenotipi della progenie

75% dominante A, **25%** recessivo a
3/4 dominante A, **1/4** 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



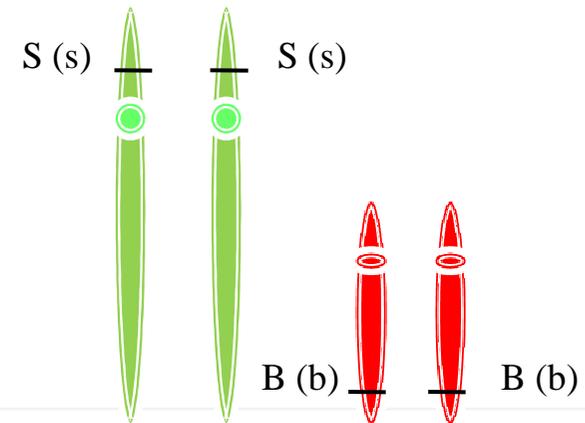
UN INDIVIDUO ETEROZIGOTE
PRODUCE I SEGUENTI GAMETI:

SsBb: SB, Sb, sB, sb

25% 25% 25% 25%

$\frac{1}{4}$ $\frac{1}{4}$ $\frac{1}{4}$ $\frac{1}{4}$

1:1:1:1



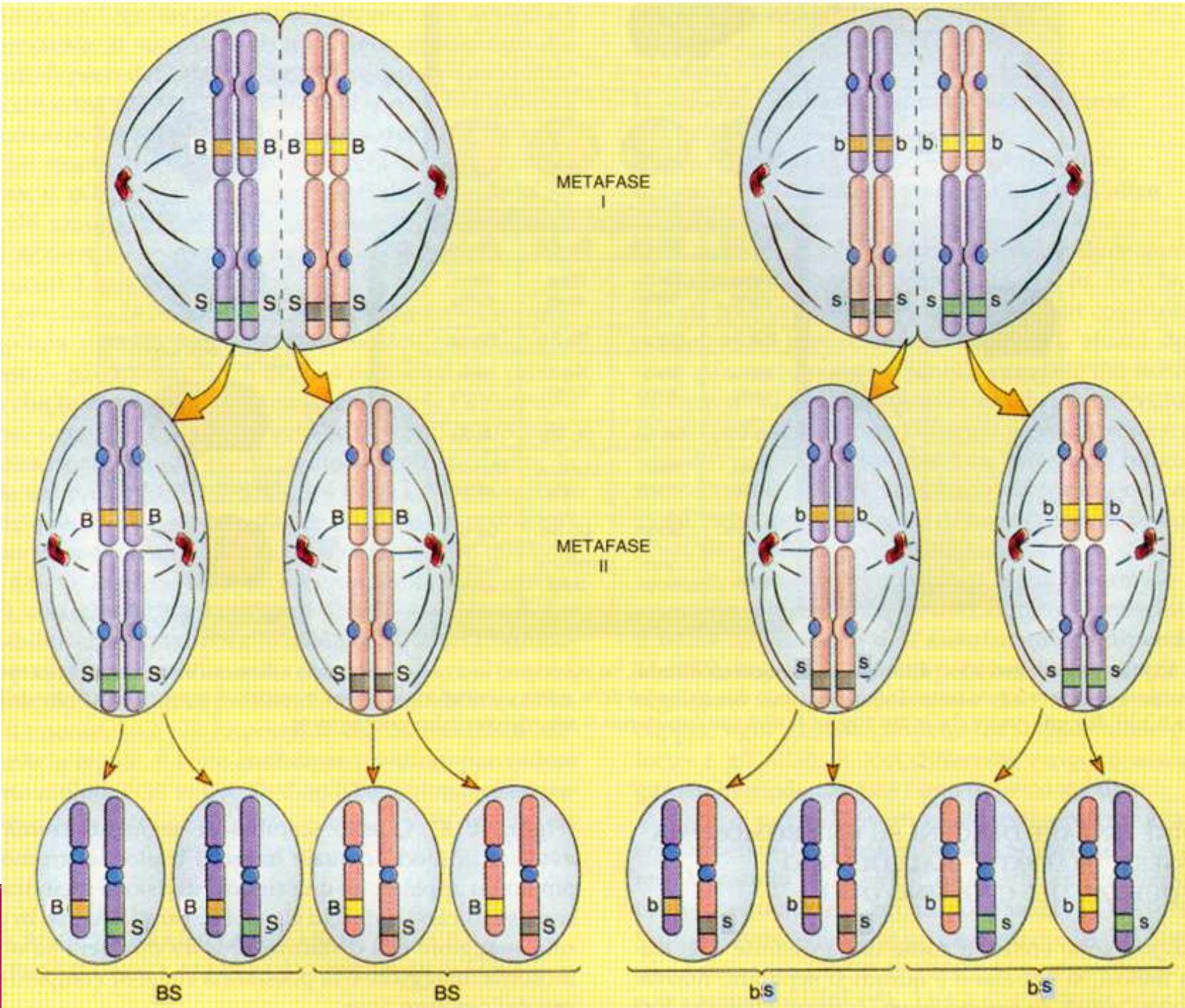
SE I DUE ALLELI DI UNO STESSO
GENE SONO UGUALI,
L'INDIVIDUO E' DETTO
OMOZIGOTE
SSBB = OMOZIGOTE
DOMINANTE
ssbb = OMOZIGOTE RECESSIVO

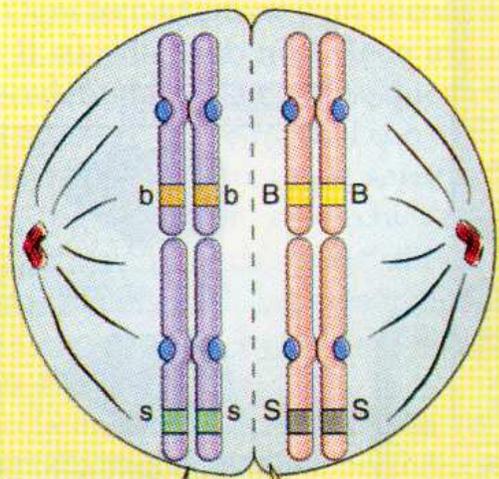


UN INDIVIDUO OMOZIGOTE PRODUCE
UN SOLO TIPO DI GAMETI
RELATIVAMENTE A QUEL LOCUS

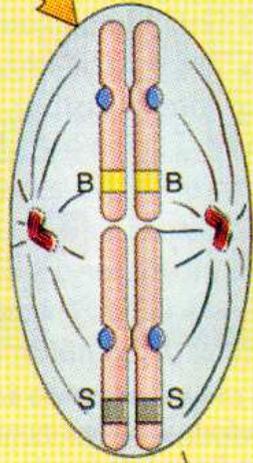
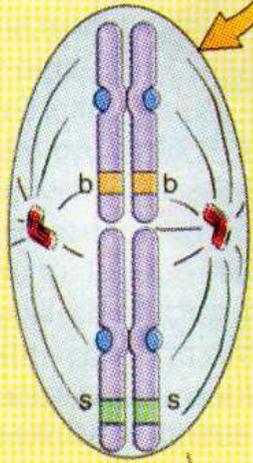
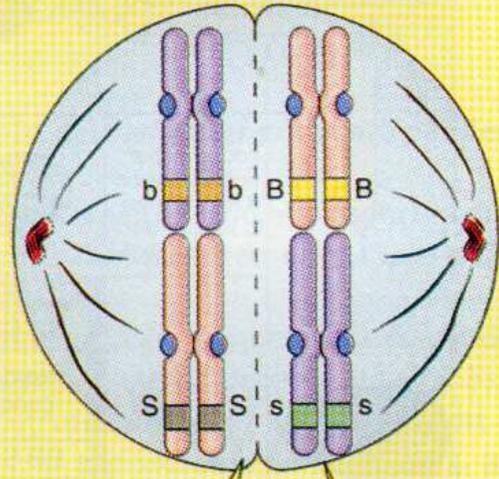
SSBB: solo gameti SB (100%)

ssbb: solo gameti sb (100%)

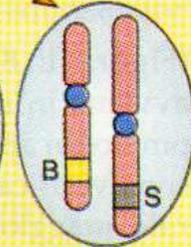
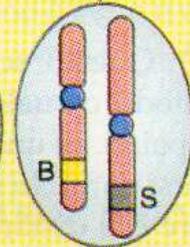
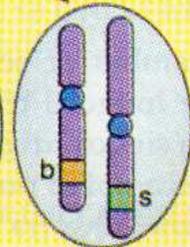
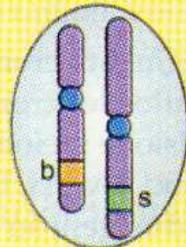
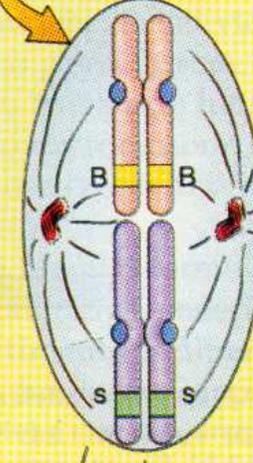
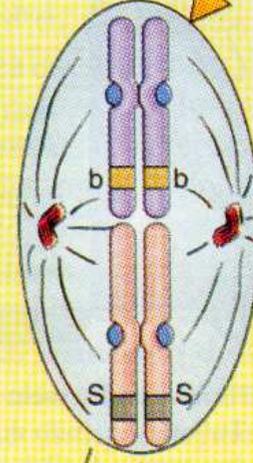




METAFASE I

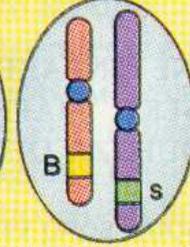
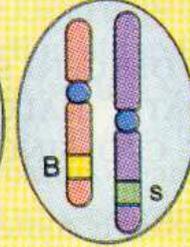
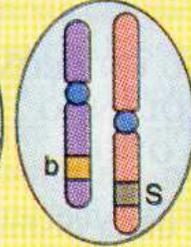
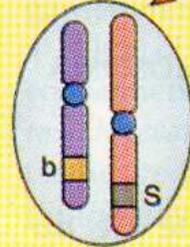


METAFASE II



bs

BS



bS

Bs

Esempi di INCROCIO

Genotipi parentali

Gameti

Genotipi progenie

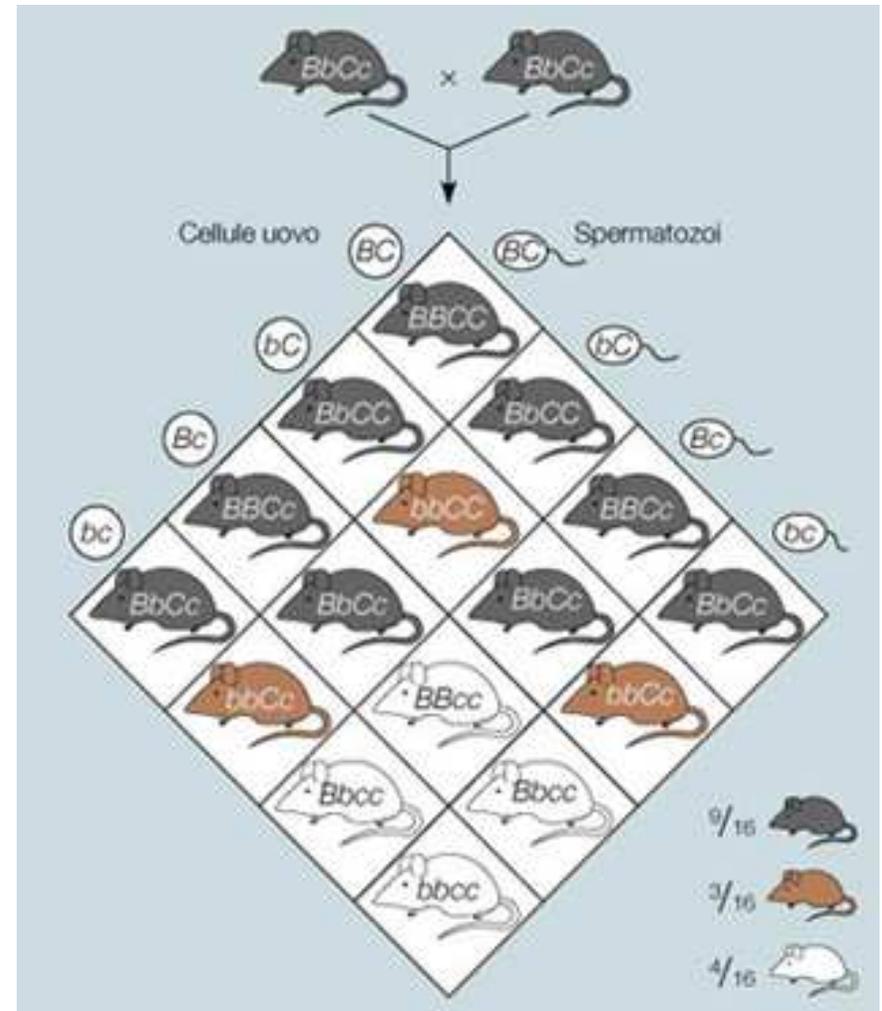
Fenotipo

AABB x aabb

AB x ab

AaBb (100%)

dominante (AB) (100%)

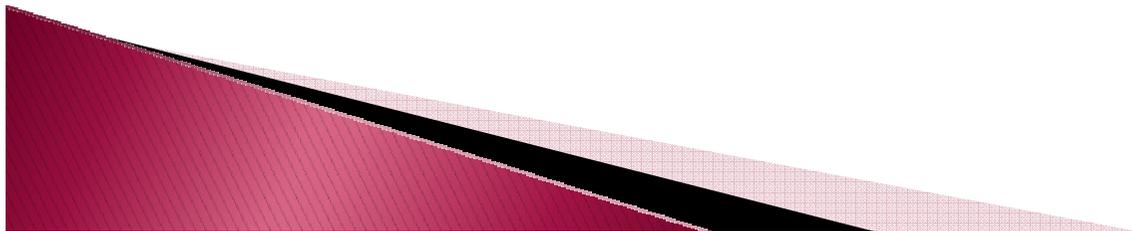


LEGGI DI MENDEL

(metà Ottocento)

**LEGGI CHE GOVERNANO LA
TRASMISSIONE EREDITARIA DEI
CARATTERI MONOFATTORIALI**

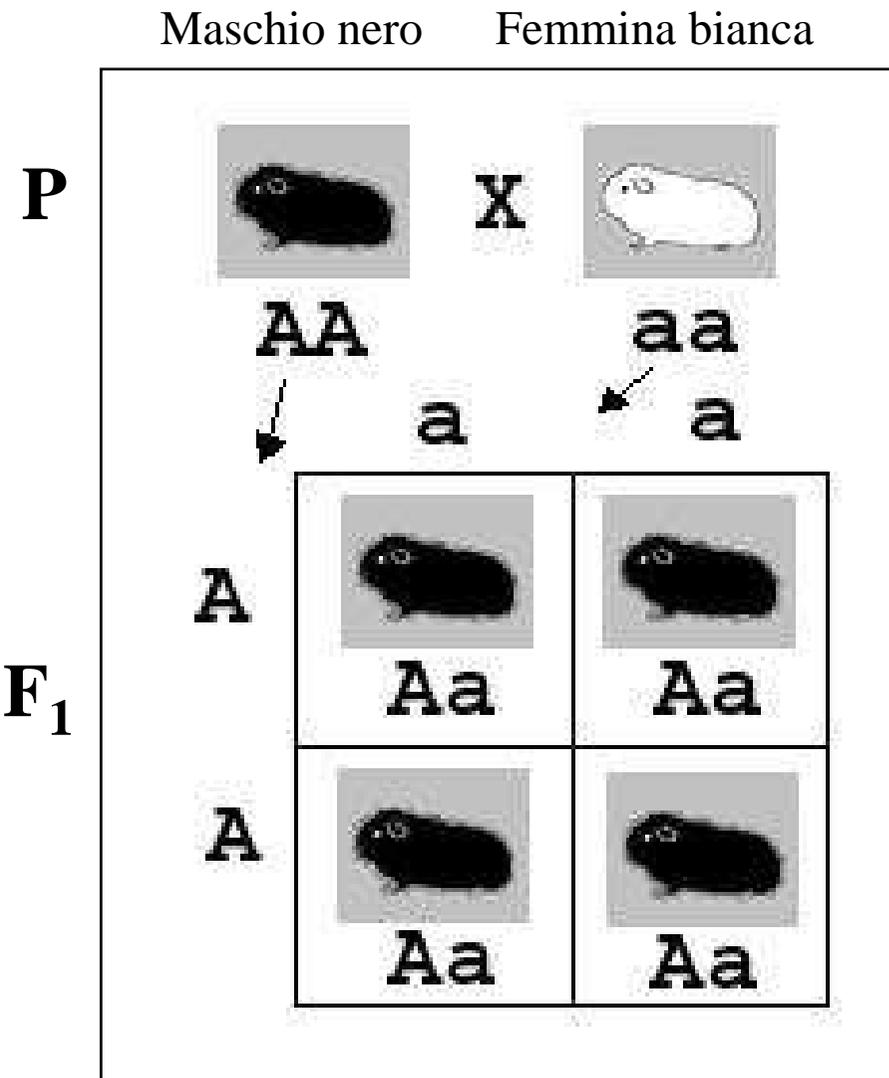
controllati da un singolo gene
(*caratteri mendeliani semplici*)



LEGGE DELL'UNIFORMITÀ DEGLI IBRIDI

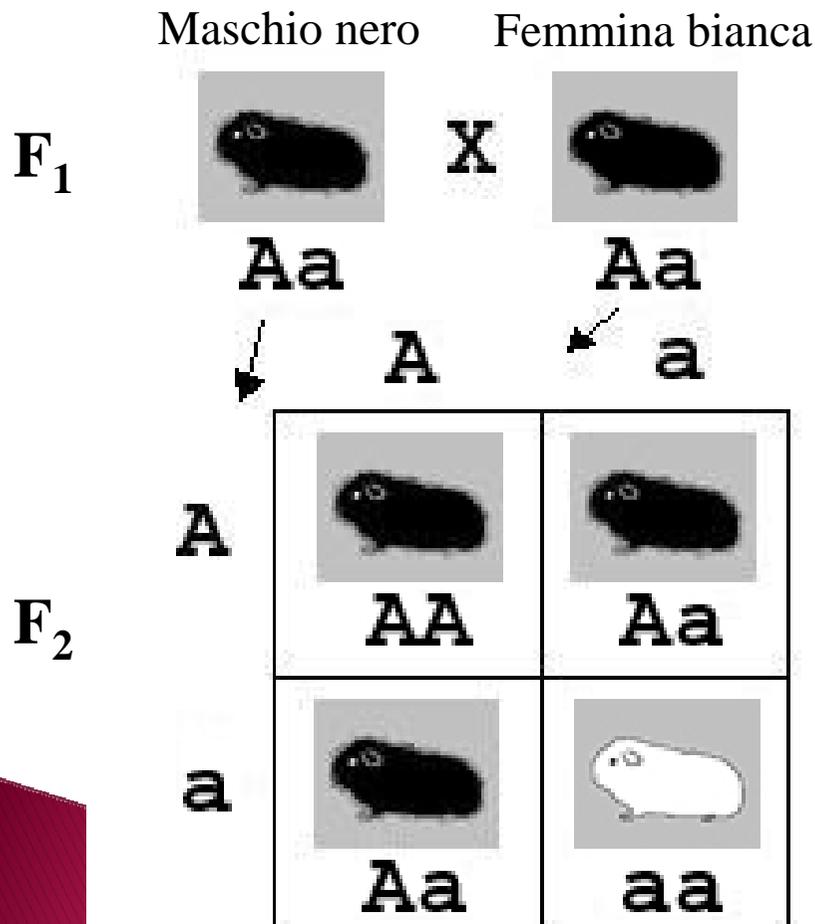
L'incrocio tra individui della **GENERAZIONE PARENTALE (P)**, ciascuno omozigote per due alleli diversi di uno stesso gene (es. AA x aa) e che quindi differisce dall'altro genitore per una caratteristica (pelo nero o bianco), dà una progenie (**F₁** o **PRIMA GENERAZIONE FILIALE**) costituita da individui 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 ($Aa \times Aa$) dà una progenie (detta **SECONDA GENERAZIONE FILIALE** o F_2) in cui compaiono genotipi diversi in rapporti genotipici definiti e costanti ($\frac{1}{4} AA$, $\frac{1}{2} Aa$, $\frac{1}{4} aa$)



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

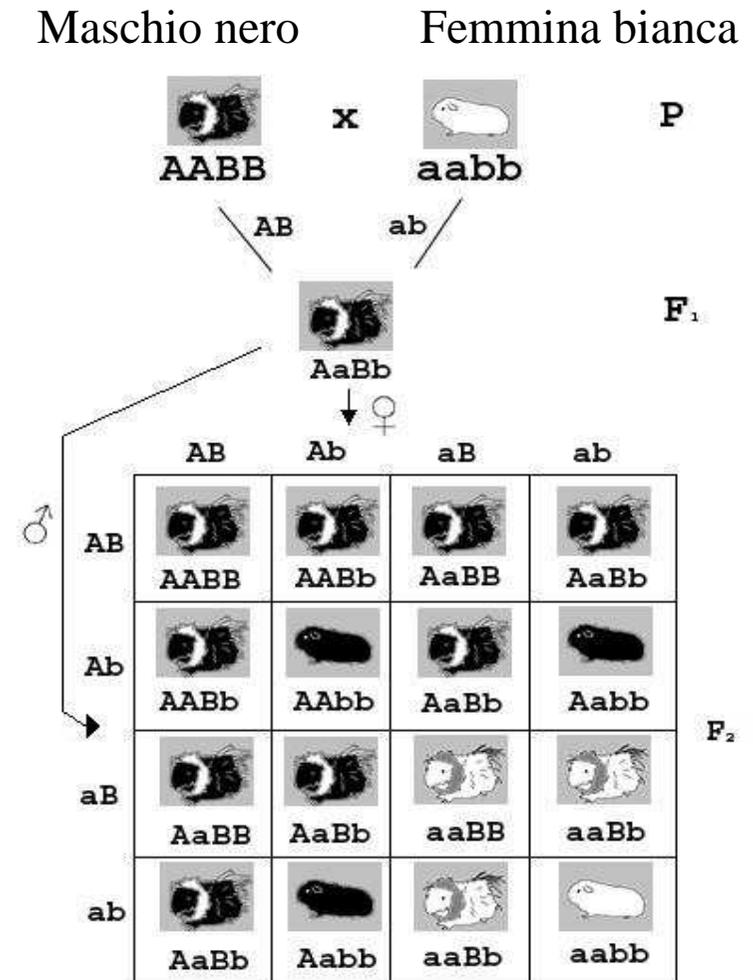
Fenotipi in rapporto 3:1

LEGGE DELL'ASSORTIMENTO INDIPENDENTE

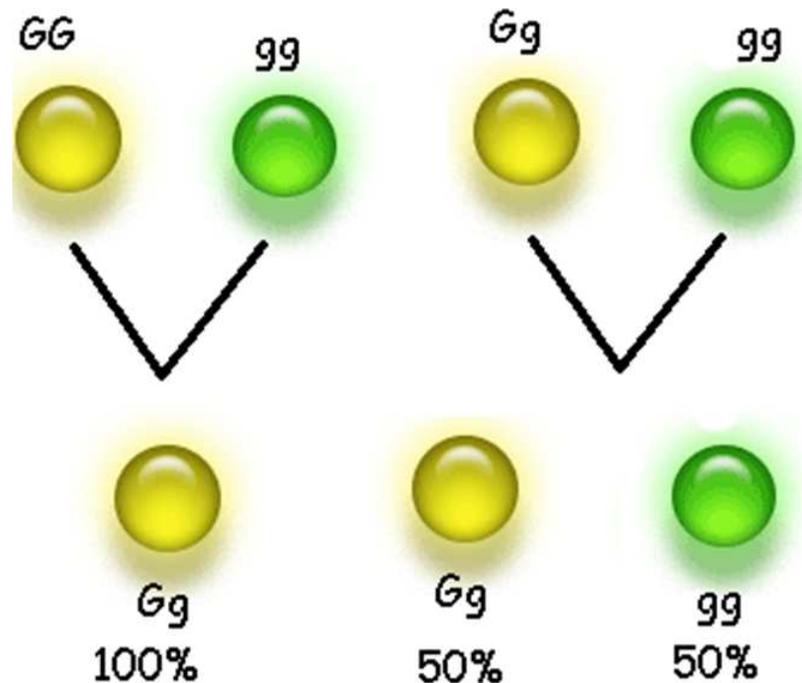
Nell'incrocio tra individui che differiscono per due caratteri controllati ciascuno da coppie alleliche localizzate su cromosomi diversi, le due coppie di alleli si assortiscono indipendentemente

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



REINCROCIO (TEST CROSS o INCROCIO DI CONTROLLO)



**DOMINANZA COMPLETA TRA I
DUE ALLELI**

E' un incrocio che si esegue in tutte le specie, tranne che nell'uomo, per determinare il genotipo di un individuo che non sempre è deducibile dal fenotipo
(Gg e GG)

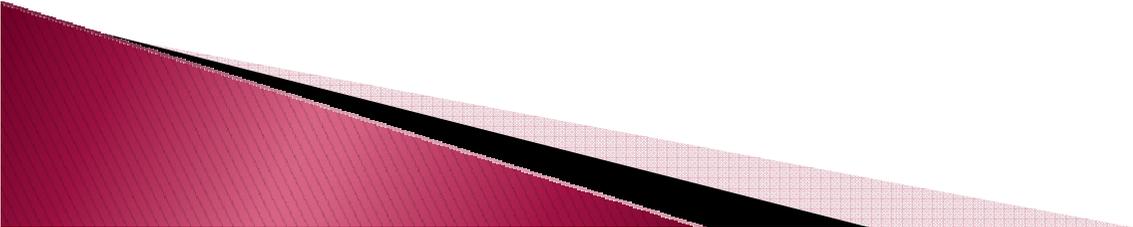
Consiste nell'incrocio tra l'individuo di cui si vuole determinare il genotipo e un individuo omozigote recessivo (gg)

Dalle **frequenze fenotipiche della progenie** è possibile risalire al genotipo dell'individuo che si sta analizzando

INTERAZIONI TRA ALLELI

DOMINANZA COMPLETA

Un allele (**DOMINANTE**) maschera completamente l'espressione dell'altro allele (**RECESSIVO**) → il fenotipo dell'individuo omozigote dominante (AA) è indistinguibile da quello dell'eterozigote (Aa)

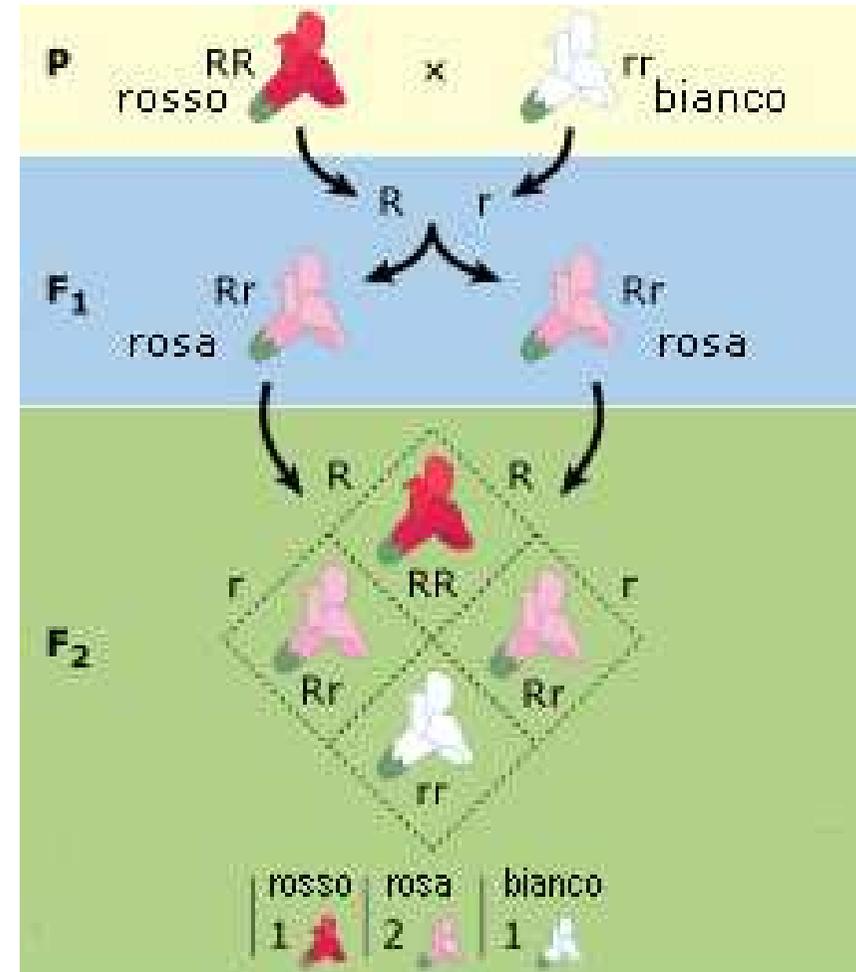


DOMINANZA INCOMPLETA o INTERMEDIA

Il fenotipo dell'individuo eterozigote (Aa) è intermedio tra quello dei due omozigoti (AA e aa)

colore del fiore “Bella di notte”

I rapporti di segregazione fenotipica in F2 non sono di 3:1 ma di **1:2:1**



CODOMINANZA

Quando in un eterozigote (Aa) entrambi gli alleli si manifestano fenotipicamente, cioè vengono espressi entrambi.

es: alleli I^A e I^B del gruppo sanguigno AB0

I GRUPPI SANGUIGNI DEL SISTEMA AB0

Fenotipo		Genotipo
Gruppo sanguigno	Molecola alla superficie dei globuli rossi	
A	 A red blood cell with four 'A' antigens on its surface.	AA oppure AO
B	 A red blood cell with four 'B' antigens on its surface.	BB oppure BO
AB	 A red blood cell with two 'A' and two 'B' antigens on its surface.	AB
0	 (né A né B)	OO

ALLELI MULTIPLI

Quando esistono più di due alleli di un gene

es: gruppo sanguigno AB0

I_A, I_B, I_0 (i)

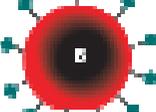
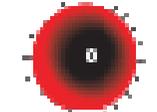
Ogni individuo diploide possiede solo due alleli di un gene!!

Trasfusioni: donatore universale (0)

ricevente universale (AB)

I GRUPPI SANGUIGNI DEL SISTEMA AB0

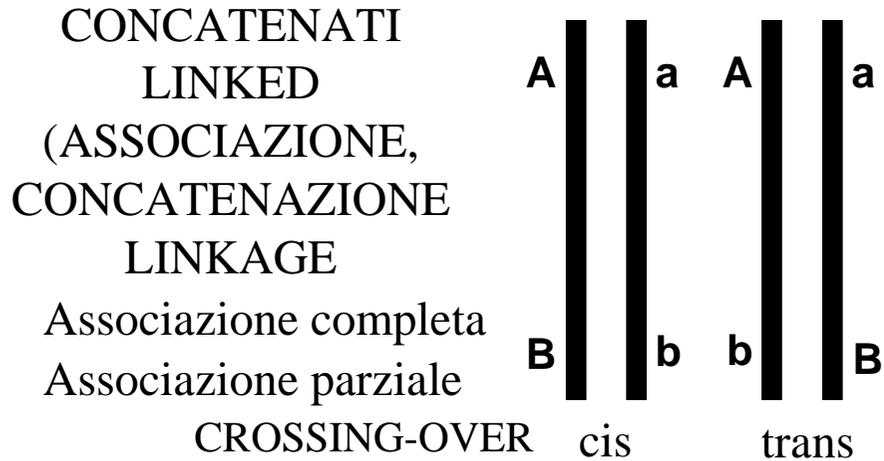
Fenotipo		Genotipo
Gruppo sanguigno	Molecola alla superficie dei globuli rossi	
A		AA oppure $A0$
B		BB oppure $B0$
AB		AB
0	 (né A né B)	00

	Gruppo A	Gruppo B	Gruppo AB	Gruppo 0
Tipi di GLOBULI ROSSI				
Anticorpi presenti	 Anti-B	 Anti-A	Nessuno	 Anti-A e Anti-B
Antigeni presenti	 A	 B	 A e B	Nessuno

SISTEMA Rh + (DD, Dd), Rh- (dd)

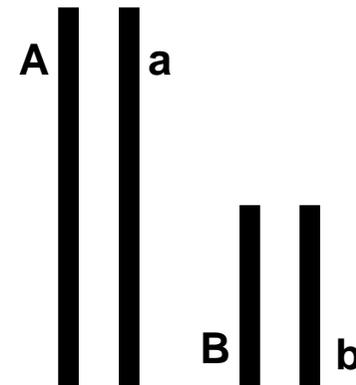
GENI ASSOCIATI

Localizzati sullo stesso cromosoma



GENI INDIPENDENTI

Localizzati su cromosomi diversi

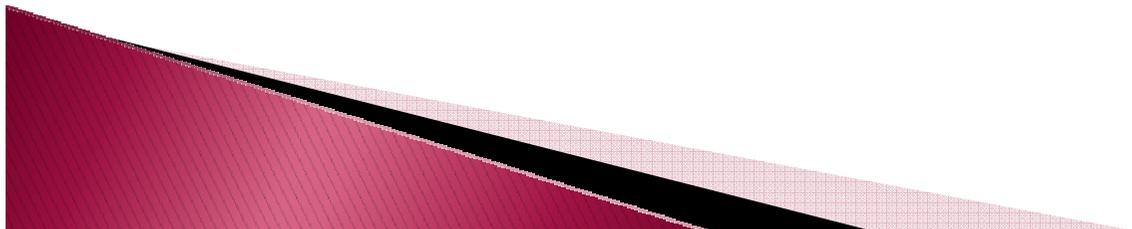


GENETICA UMANA

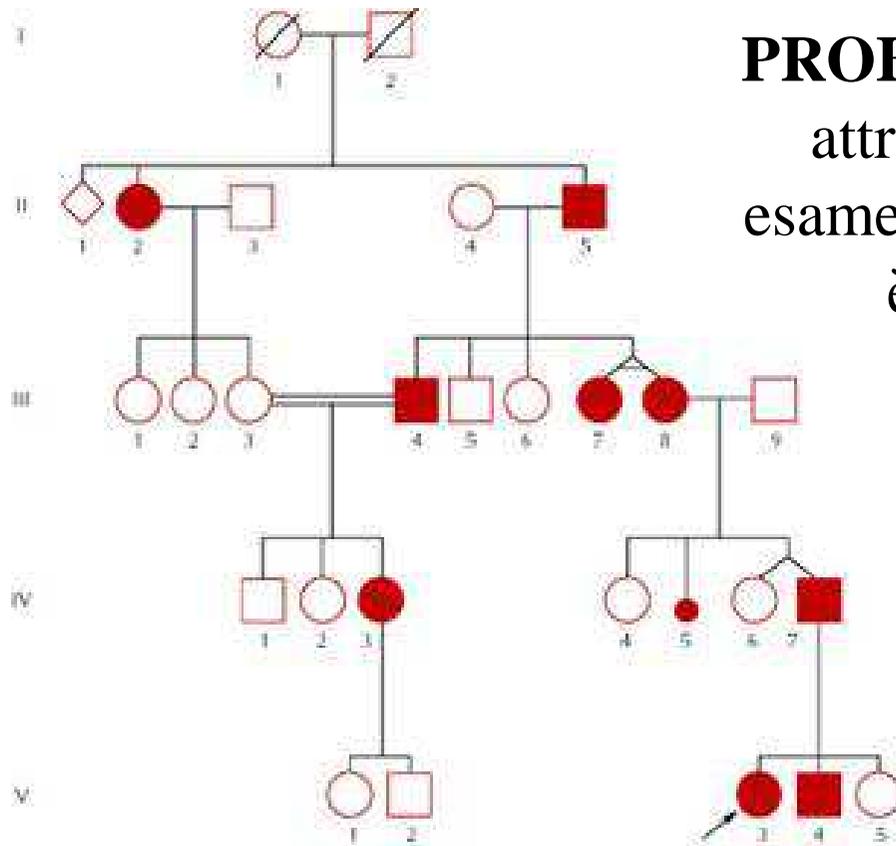
L'analisi genetica mendeliana, basata su incroci pianificati e sulla verifica dell'interpretazione dei risultati mediante analisi statistica, non può essere applicata all'uomo, per ovvi motivi:

- 1) i matrimoni non possono essere programmati
- 2) il numero dei figli è basso
- 3) il tempo di generazione è lungo

L'ANALISI GENETICA FORMALE DELL'UOMO VIENE FATTA RICOSTRUCENDO A RITROSO LA STORIA DELLA FAMIGLIA (RACCOGLIENDO DATI FENOTIPICI) IN CUI COMPARE IL CARATTERE IN ESAME E NEL RAPPRESENTARE GRAFICAMENTE TUTTI I MEMBRI CON OPPORTUNI SIMBOLI



COSTRUZIONE E ANALISI DEGLI ALBERI GENEALOGICI o PEDIGREES

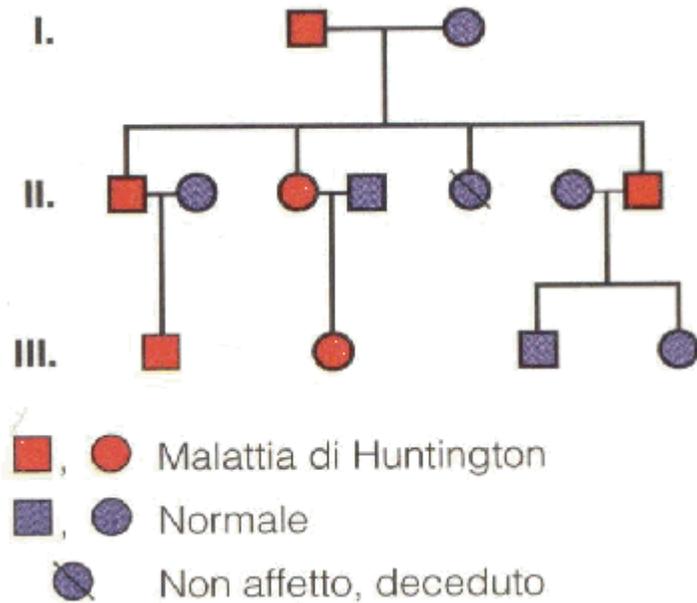


PROBANDO: membro della famiglia attraverso il quale è stato preso in esame il resto della famiglia e da cui si è partiti per la ricostruzione dell'albero genealogico

TRASMISSIONE DEI CARATTERI

MONOFATTORIALI

EREDITÀ AUTOSOMICA DOMINANTE



1) IL CARATTERE SI MANIFESTA CON UGUALE FREQUENZA IN ENTRAMBI I SESSI

2) IL CARATTERE SI MANIFESTA IN TUTTE LE GENERAZIONI (TRASMISSIONE VERTICALE)

3) OGNI INDIVIDUO AFFETTO HA GENERALMENTE UN GENITORE AFFETTO

4) UN GENITORE AFFETTO NON HA NECESSARIAMENTE FIGLI AFFETTI

5) UN GENITORE AFFETTO ETEROZIGOTE TRASMETTERA' IL CARATTERE MUTATO ALLA PROGENIE CON UNA PROBABILITA' DEL 50%

ESEMPI DI CARATTERI AUTOSOMICI DOMINANTI NELL'UOMO

mascella asburgica



fossetta del mento



nanismo acondroplastico



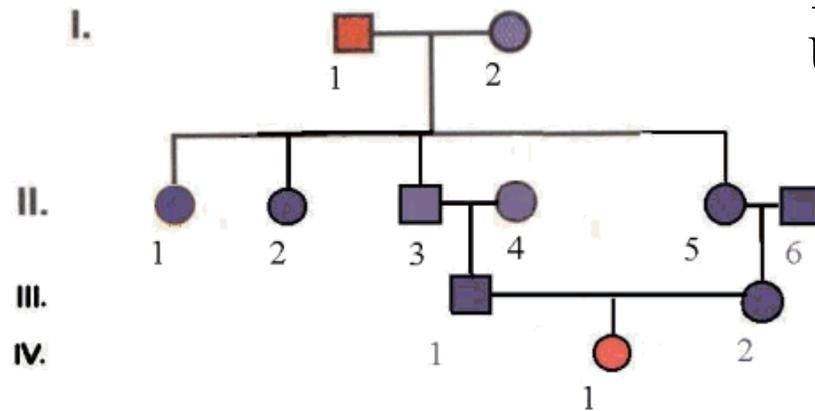
polidattilia (dita soprannumerarie)

brachidattilia (dita corte)

Corea di Huntington
(malattia neurodegenerativa)

EREDITÀ AUTOSOMICA

RECESSIVA



1) IL CARATTERE SI MANIFESTA CON UGUALE FREQUENZA IN ENTRAMBI I SESSI

2) IL CARATTERE NON SI MANIFESTA IN TUTTE LE GENERAZIONI (TRASMISSIONE ORIZZONTALE)

3) UN INDIVIDUO AFFETTO HA GENERALMENTE GENITORI SANI

4) I GENITORI DI UN INDIVIDUO AFFETTO SONO ETEROZIGOTI (matrimonio $Aa \times Aa$) E TRASMETTONO IL CARATTERE MUTATO ALLA PROGENIE CON UNA PROBABILITA' DEL **25%**

ESEMPI DI CARATTERI AUTOSOMICI RECESSIVI NELL'UOMO

colore rosso dei capelli



Albinismo

(incapacità di sintetizzare la melanina)

Fibrosi cistica

(trasporto difettoso di Cl^- eccessiva secrezione di muco nell'apparato respiratorio)

Fenilchetonuria

(incapacità di metabolizzare la fenilalanina)

Galattosemia

(incapacità di metabolizzare il galattosio)

Anemia falciforme

(alterazione dell' Hb, catena beta: sostituzione di Glu con Val)



Il gene la cui mutazione produce anemia falciforme è **pleiotropico**: può causare effetti fenotipici multipli

EREDITÀ LEGATA AL SESSO

GENI LOCALIZZATI SUI CROMOSOMI DEL SESSO

EREDITÀ LEGATA AD Y

SRY: sex-determining region on the Y

Geni responsabili dello sviluppo della gonade primitiva indifferenziata in testicolo

Verso la 6° settimana di gestazione

TRASMISSIONE OLOANDRICA (dal padre al figlio maschio)

EREDITÀ LEGATA AD X (dominante e recessiva)

EREDITÀ LEGATA AD X

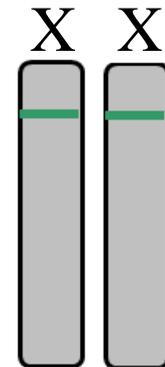
Geni localizzati sul cromosoma X (geni X-linked)

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

omozigote dominante $X^A X^A$

omozigote recessivo $X^a X^a$

eterozigote $X^A X^a$



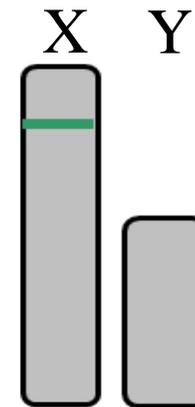
Un maschio (**XY**) possiede solo un cromosoma X (**emizigote**)

→ potrà avere solo due genotipi: $X^A Y$ o $X^a Y$

CONSEGUENZE:

1) il maschio manifesterà fenotipicamente 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

FEMMINA NORMALE

$X_H X_H$

x

MASCHIO AFFETTO

$X_h Y$

GAMETI

X_H

X_h Y

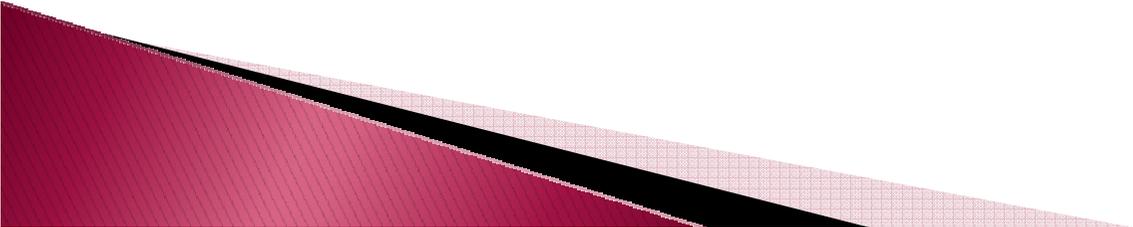
FIGLI

50% $X_H X_h$

50% $X_H Y$

femmine normali eterozigoti
(portatrici)

maschi normali



FEMMINA NORMALE

$X_H X_h$

MASCHIO NORMALE (PORTATORE)

x

$X_H Y$

GAMETI

X_H

X_h

X_H

Y

NIPOTI

$X_H X_H$

**FEMMINE NORMALI
OMOZIGOTI**

$X_h X_H$

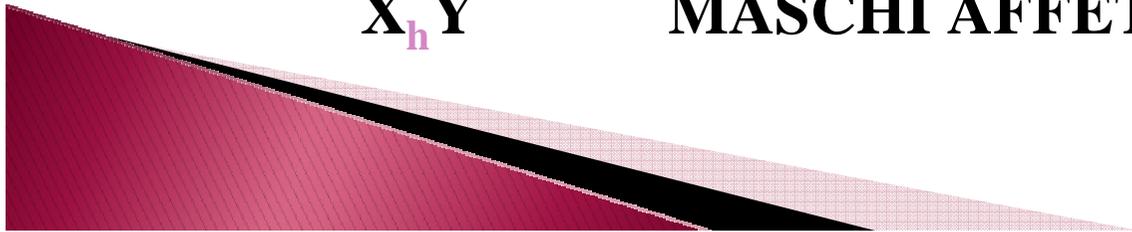
**FEMMINE NORMALI
ETEROZIGOTI (portatrici)**

$X_H Y$

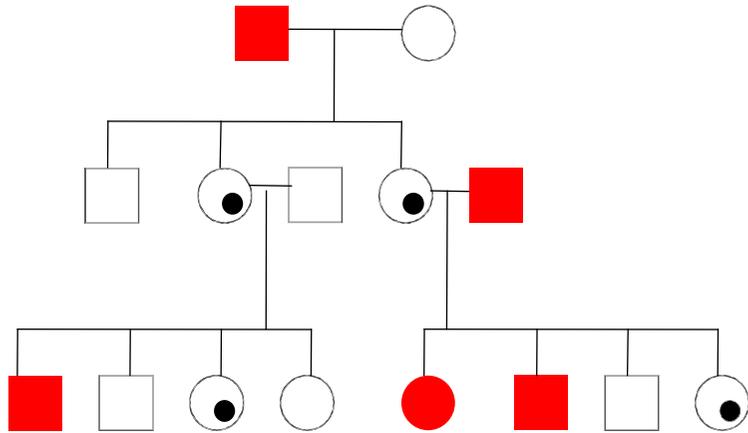
MASCHI NORMALI

$X_h Y$

MASCHI AFFETTI



EREDITÀ LEGATA a geni recessivi associati all' X



1) L'INCIDENZA DEL CARATTERE E' PIU' ELEVATA NEI MASCHI CHE NELLE FEMMINE

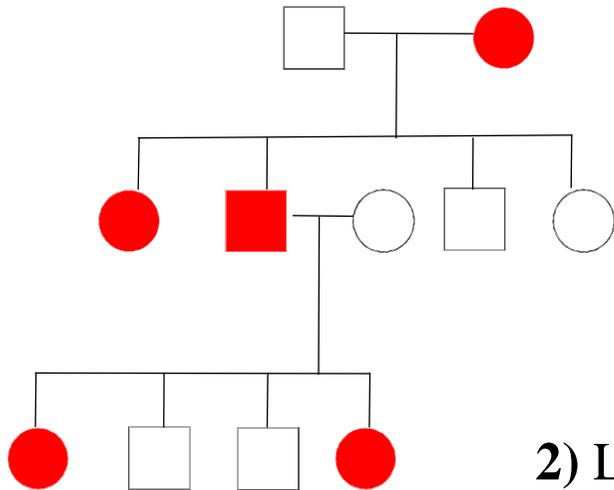
2) LA TRASMISSIONE DELLA MALATTIA AVVIENE DAL NONNO AI NIPOTI MASCHI ATTRAVERSO LE FIGLIE FEMMINE
(**DIAGINICA** o a **ZIG-ZAG**)

LE FEMMINE SONO IN GENERE PORTATRICI, CIOE' ETEROZIGOTI E NON MANIFESTANO LA MALATTIA, ANCHE SE POSSONO TRASMETTERLA AI FIGLI MASCHI. AFFINCHE' MANIFESTINO LA MALATTIA LE FEMMINE DEVONO ESSERE OMOZIGOTI PER L'ALLELE MUTATO ($X^a X^a$)

3) ASSENZA DI TRASMISSIONE PADRE-FIGLIO MASCHIO

emofilia, daltonismo (cecità ai colori), distrofia muscolare di Duchenne

EREDITÀ LEGATA a geni dominanti associati all' X



1) LA MANIFESTAZIONE DEL CARATTERE CON UGUALE FREQUENZA NEI MASCHI E NELLE FEMMINE

2) LA TRASMISSIONE DELLA MALATTIA DA UN MASCHIO AFFETTO A TUTTE LE FIGLIE FEMMINE E A NESSUN FIGLIO MASCHIO

3) LA TRASMISSIONE DELLA MALATTIA DA UNA DONNA AFFETTA SIA AI FIGLI MASCHI CHE ALLE FIGLIE FEMMINE CON UGUALE PROBABILITA'

4) ASSENZA DI TRASMISSIONE PADRE-FIGLIO MASCHIO

FEMMINA PORTATRICE

$X_H X_h$

x

MASCHIO AFFETTO

$X_h Y$

GAMETI

X_H
 X_h

X_h
 Y

FIGLI

$X_H X_h$

$X_h X_h$

$X_H Y$

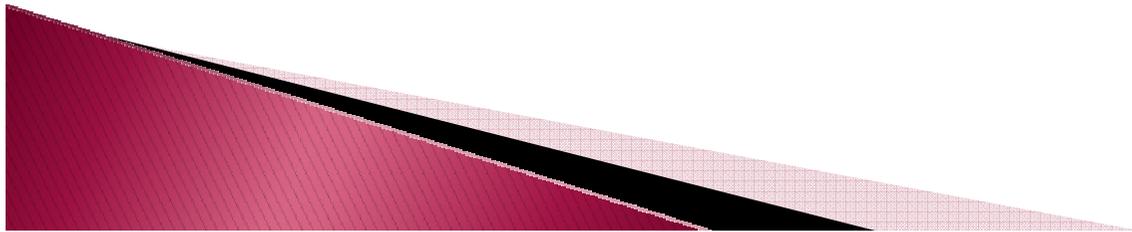
$X_h Y$

FEMMINE NORMALI ETEROZIGOTI
(portatrici)

FEMMINE AFFETTE

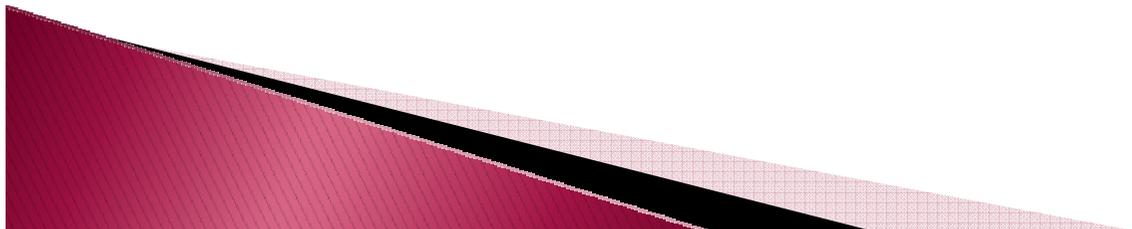
MASCHI NORMALI

MASCHI AFFETTI



MALATTIE GENETICHE EREDITARIE

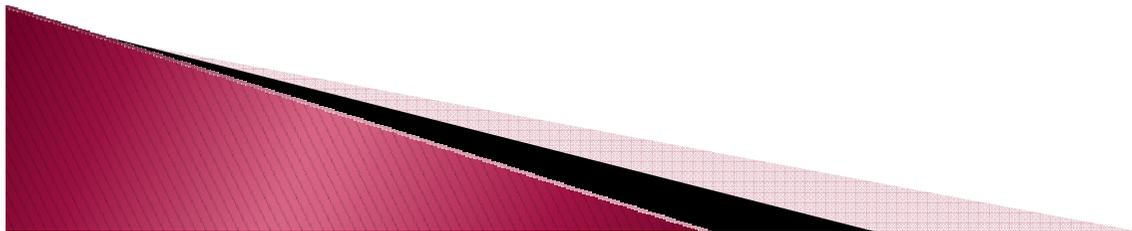
- ▶ **Malattie cromosomiche:** Aneuploidie. Lesioni visibili al microscopio
- ▶ **Malattie monogeniche ereditarie:** Trasmesse con meccanismo Mendeliano
- ▶ **Malattie multifattoriali:** Causate da interazioni fra diversi fattori genetici ed ambientali
- ▶ **Malattie legate ad eredità mitocondriale:** si trasmettono solo in linea femminile



Alcuni caratteri (statura, peso, colore della pelle, comportamento, labbro leporino, diabete, ipertensione, ritardo mentale....) sono il risultato complessivo degli effetti combinati di molti geni (**EREDITÀ POLIGENICA**) e di questi con l'ambiente (**EREDITÀ MULTIFATTORIALE**)

EREDITÀ MITOCONDRIALE o MATERNA

MUTAZIONI DI GENI MITOCONDRIALI POSSONO ESSERE RESPONSABILI DI PATOLOGIE, LA CUI TRASMISSIONE E' NOTA COME EREDITA' MATERNA, IN QUANTO I MITOCONDRI DELLO ZIGOTE SONO ESCLUSIVAMENTE DI ORIGINE MATERNA

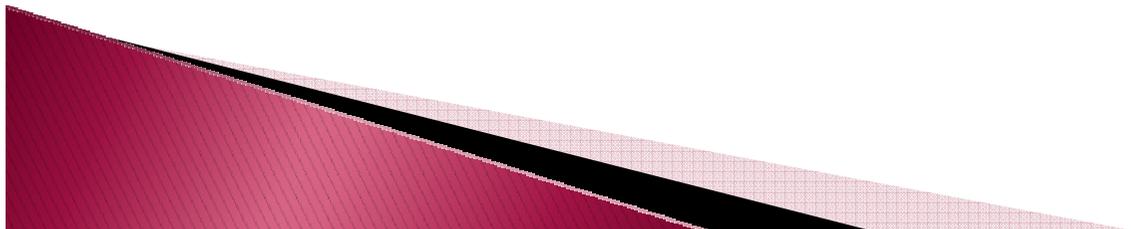


▶ UNA MALATTIA VIENE TRASMESSA SOLO DALLE FEMMINE MALATE SIA AI FIGLI ♂ SIA ALLE FIGLIE ♀.

▶ UN MASCHIO MALATO NON TRASMETTE LA MALATTIA ALLA PROGENIE. Lo spermatozoo perde i mitocondri!

▶ SI OSSERVA IN QUESTE PATOLOGIE UN'ELEVATA ETEROGENEITÀ TRA GLI INDIVIDUI AFFETTI, CAUSATA DALLA POSSIBILE PRESENZA NELLA STESSA CELLULA, IN PROPORZIONI VARIABILI, DI mtDNA NORMALE E DI mtDNA MUTATO (**ETEROPLASMIA**)

Malattie progressive dei muscoli, cuore, SNC (neuropatia ottica ereditaria di Leber)

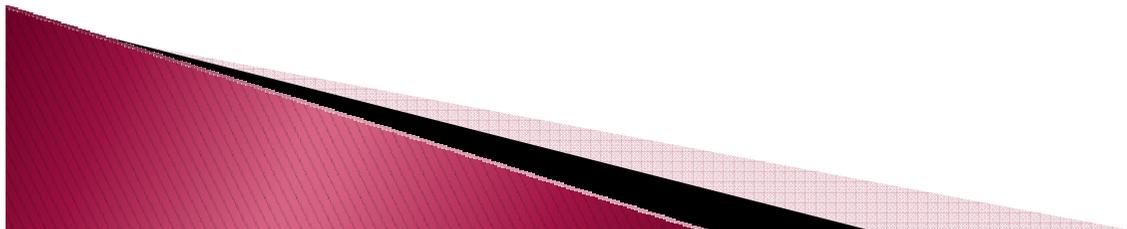


EREDITÀ E AMBIENTE

ACCUMULO NEL TEMPO DI CAMBIAMENTI EREDITABILI IN
UNA POPOLAZIONE DI ORGANISMI

TEORIE EVOLUTIVE

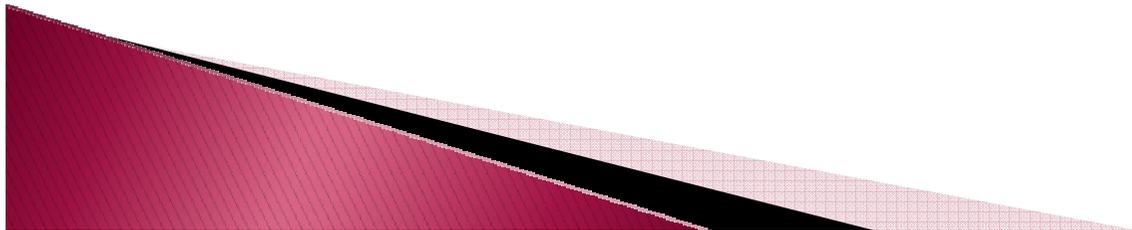
- T. CREAZIONISMO (1700):** le specie sono il risultato di una creazione divina e sono immutabili nel tempo (sempre esistite con le caratteristiche attuali)
- T. CATASTROFISMO (1769-1832):** una serie di catastrofi avrebbe portato all'estinzione delle specie e ad ogni catastrofe sarebbe seguita la creazione di nuove specie



T. EVOLUZIONISMO: gli organismi cambiano nel tempo

- **LAMARCK** (1744-1829): **EREDITARIETÀ DEI CARATTERI ACQUISITI** (i singoli organi degli organismi diventerebbero più o meno sviluppati secondo l'*uso* o il *disuso* e questi cambiamenti verrebbero trasmessi dai genitori ai figli)
 - **DARWIN** (1809-1882) ("*L'origine delle specie*"): l'evoluzione avviene per **SELEZIONE NATURALE** che tende a conservare le variazioni favorevoli e ad eliminare quelle non favorevoli → adattamento (morfologico, fisiologico, comportamentale) all'ambiente (sopravvivenza e riproduzione del più adatto)
 - evoluzione convergente (balene e squali)
 - evoluzione divergente (orso bruno e orso polare)
- **NEO-DARWINISMO** (TEORIA SINTETICA DELL'EVOLUZIONE): combina la teoria di Darwin con la genetica moderna

GENETICA DI POPOLAZIONE



GENETICA DI POPOLAZIONE

Insieme di individui della stessa specie
che vivono nello stesso ambiente

Ogni popolazione possiede un **pool genico** = insieme di tutti i geni della
popolazione

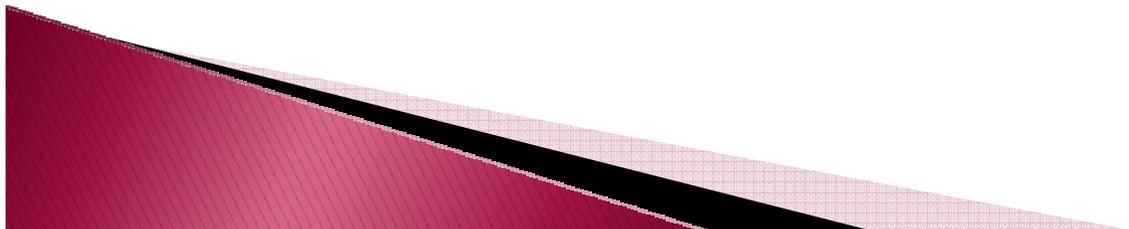
es: 1000 individui, pool genico per un dato gene = 2000 alleli

Da un punto di vista genetico, una popolazione può essere descritta da:

FREQUENZE GENOTIPICHE

FREQUENZE FENOTIPICHE

FREQUENZE ALLELICHE o GENICHE



FREQUENZA GENOTIPICA

PROPORZIONE DI UN PARTICOLARE GENOTIPO NELLA POPOLAZIONE

(es: su 1000 individui, 490 hanno genotipo AA, 420 Aa e 90 aa;
 $490/1000 = 0,49$; $420/1000 = 0,42$; $90/1000 = 0,09$, totale 1)

FREQUENZE FENOTIPICHE

PROPORZIONE DI UN PARTICOLARE FENOTIPO NELLA POPOLAZIONE

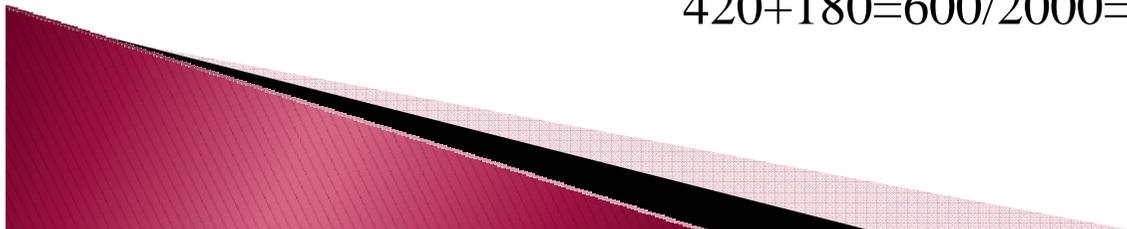
(es: fenotipo A (AA+Aa) = $490+420 = 910/1000 = 0,91$ e $90/1000 = 0,09$, totale 1)

FREQUENZE ALLELICHE (geniche)

PROPORZIONE DI UN PARTICOLARE ALLELE (A o a) NELLA POPOLAZIONE

(es. i 490 individui AA hanno 980 alleli A, mentre i 420 Aa hanno 420 alleli A e 420 alleli a, quindi $980+420 = 1400/2000 = 0,70$; i 90 individui aa contribuiscono con 180 alleli a.

A questi alleli vanno sommati i 420 alleli a portati dagli eterozigoti, quindi,
 $420+180=600/2000=0,30$)



LEGGE DI HARDY-WEINBERG

In una popolazione all'equilibrio genetico (assenza di fattori esterni) le frequenze alleliche e genotipiche non cambiano di generazione in generazione

- 1) popolazione di grandi dimensioni
- 2) accoppiamento casuale (*popolazione panmittica*)
- 3) assenza di mutazione
- 4) assenza di “fattori di disturbo” (mutazioni, selezione, migrazione)

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

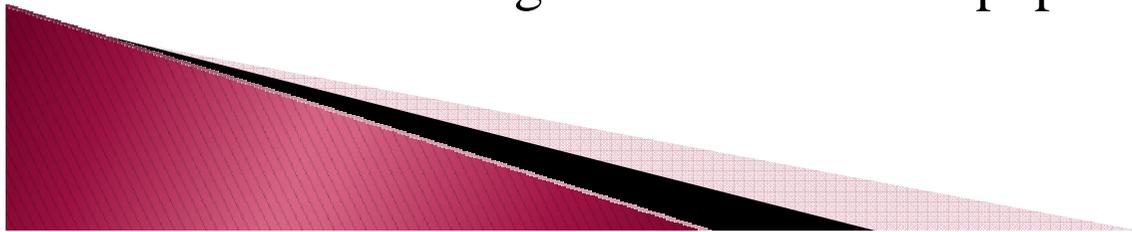
p^2 = frequenza di individui AA; p = frequenza allele A

$2pq$ = frequenza di individui Aa

q^2 = frequenza di individui aa; q = frequenza di a

1 = tutti gli individui di una popolazione

$$p + q = 1$$



I FATTORI EVOLUTIVI

Una popolazione evolve se le frequenze alleliche cambiano nel tempo

1) MUTAZIONE

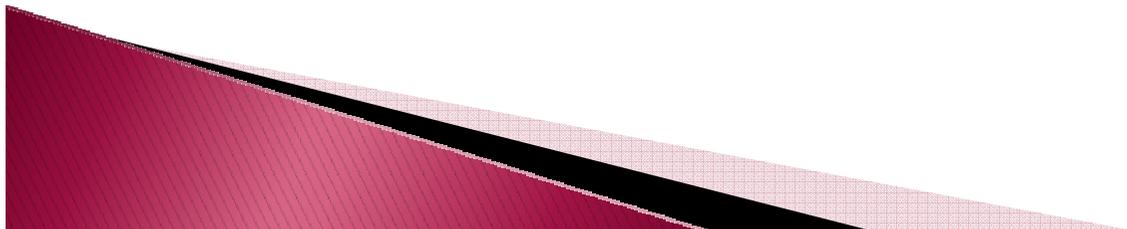
2) SELEZIONE

Naturale (eliminando gli individui meno adatti a vivere in un certo ambiente, causa l'eliminazione degli alleli non favorevoli da una popolazione, mentre quelli favorevoli, che danno un vantaggio adattativo, vengono mantenuti)

Artificiale

3) MIGRAZIONE

Flusso genico che può cambiare le frequenze alleliche



DERIVA GENETICA

fenomeno per cui certi alleli scompaiono, diminuiscono o aumentano (cambiamento nelle frequenze alleliche della popolazione) come risultato di eventi casuali

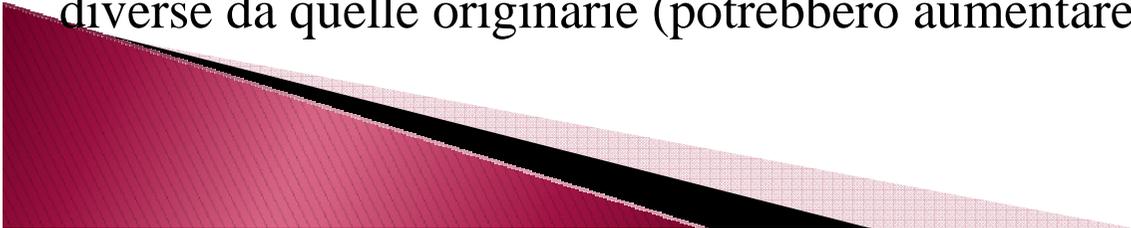
esempi:

EFFETTO DEL FONDATORE

se alcuni individui si staccano da una popolazione grande e vanno a fondare una nuova popolazione (*effetto del fondatore*), non necessariamente le frequenze alleliche dei nuovi individui rispecchiano quelle della popolazione di origine

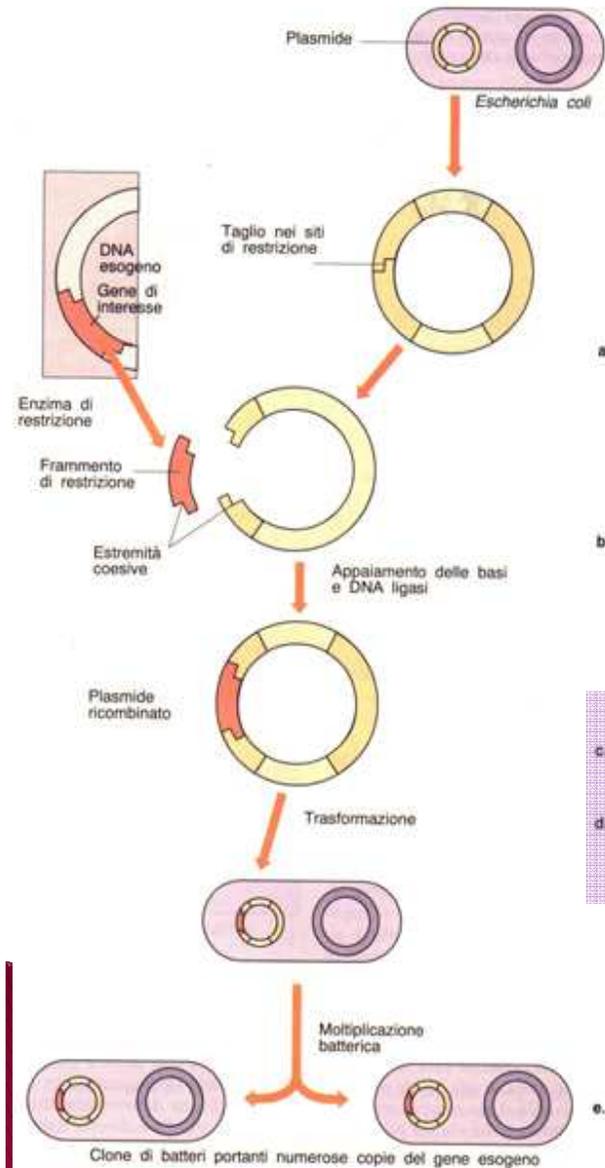
COLLO DI BOTTIGLIA

In casi di catastrofe naturale o epidemie, in cui una popolazione originaria subisce una drastica diminuzione numerica, i pochi sopravvissuti presentano frequenze alleliche diverse da quelle originarie (potrebbero aumentare, diminuire o scomparire del tutto)



TECNOLOGIA DEL DNA RICOMBINANTE

tecniche per isolare, analizzare e manipolare sequenze di DNA
(INGEGNERIA GENETICA)



DNA RICOMBINANTE

molecola di DNA ottenuta dalla combinazione di segmenti di DNA (geni) provenienti da specie molto distanti tra loro (uomo e batterio)

ENZIMI DI RESTRIZIONE

tagliano il DNA a doppio filamento a livello di sequenze specifiche (palindromi)

VETTORE (PLASMIDE)

permette l'inserimento all'interno di un batterio ospite del nuovo gene

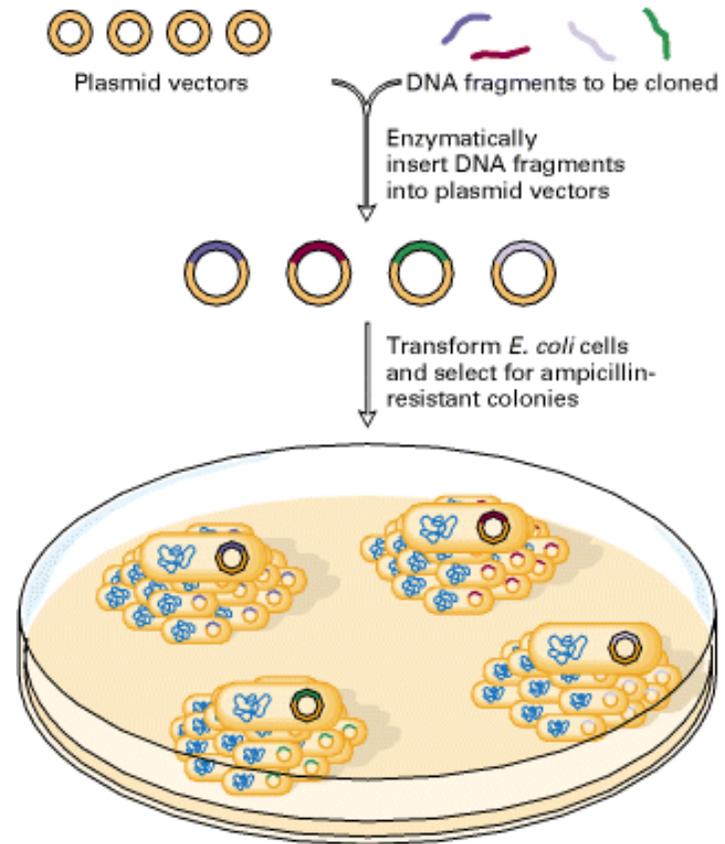
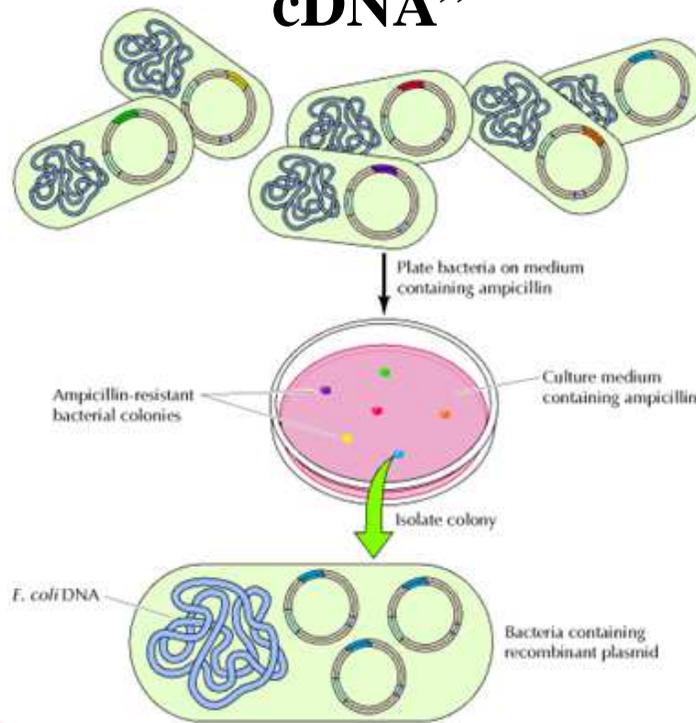
CLONAGGIO DEL DNA

metodo per produrre molte copie di un frammento di DNA

“LIBRERIA” DI DNA o GENOMICA o GENOTECA”

(insieme di cellule ricombinanti, ciascuna delle quali contiene, inserito in un vettore, un frammento del genoma della cellula)

“LIBRERIA” DI ESPRESSIONE o di cDNA”



DIFFERENZE:

- 1) la libreria di espressione non contiene introni né altre regioni del gene non trascritte
- 2) sono tessuto specifiche (in quanto derivate dagli mRNA)

POLIMERASE CHAIN REACTION (PCR)

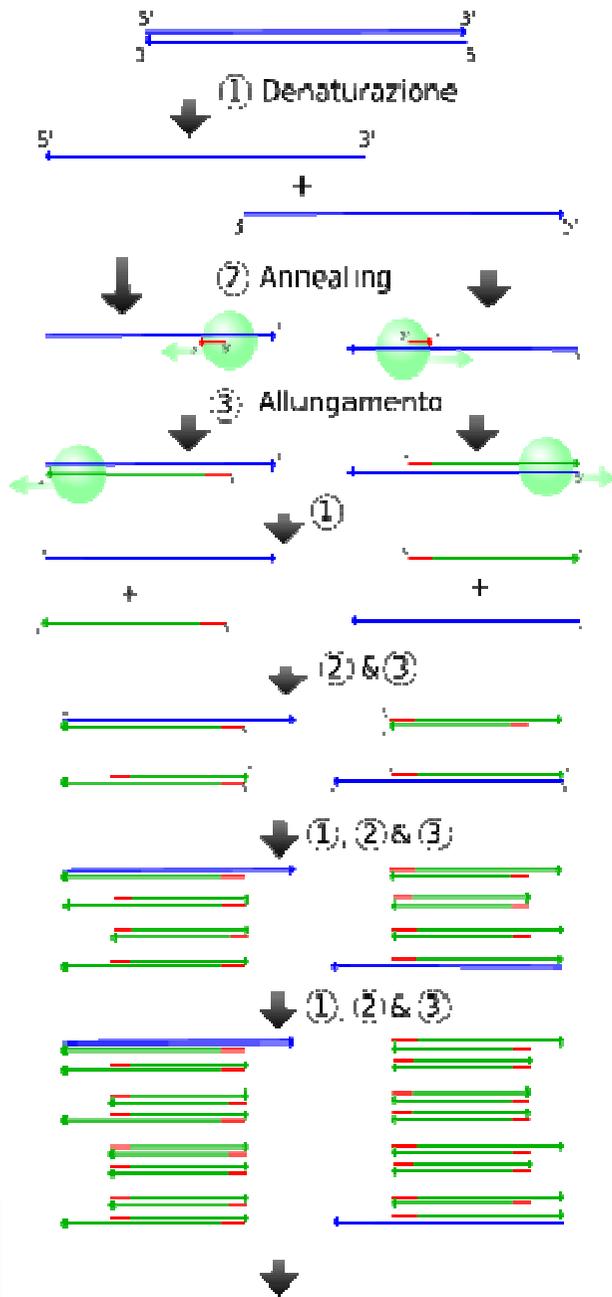
procedura per amplificare in modo specifico e selettivo una specifica sequenza di DNA *in vitro*

1) *denaturazione del DNA*

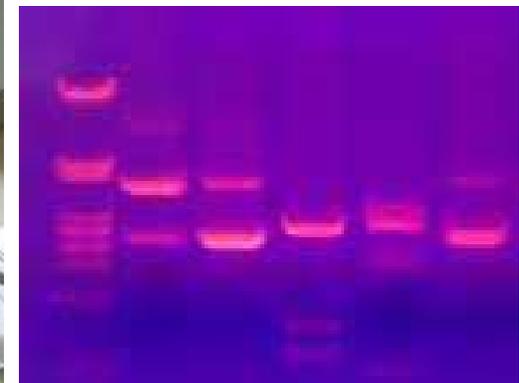
2) *legame degli inneschi (primer=brevi tratti di DNA a singolo filamento) alle zone fiancheggianti la sequenza da amplificare*

3) *allungamento del DNA da parte della DNA polimerasi*

“fotocopiatrice molecolare”: 1 molecola di DNA (un capello, tracce di saliva in un bicchiere) → circa 1 miliardo



Crescita esponenziale dei segmenti prodotti



ALCUNE APPLICAZIONI DELLA TECNOLOGIA DEL DNA RICOMBINANTE

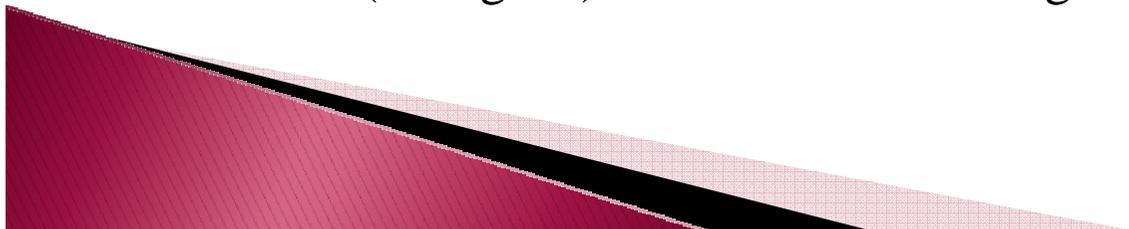
RICERCA DI BASE: studio della struttura (sequenziamento), funzionamento (introducendo mutazioni) e regolazione di un gene (esprimere il gene e purificarne il prodotto in grandi quantità (ricerca applicata, es: interesse farmaceutico)
(progetto genoma umano; 1990-2000)

TEST GENETICI: per la ricerca di mutazioni causa di malattie genetiche nell'uomo
(diagnosi pre-natale, neonatale)

TIPIZZAZIONE DEL DNA (fingerprinting molecolare): nei casi di accertamento di paternità o in medicina legale (omicidio, stupri o altri crimini)

TERAPIA GENICA: introduzione di un gene “sano” nelle cellule somatiche di un individuo affetto da una malattia genetica

PRODUZIONE DI ORGANISMI TRANSGENICI (OGM): mediante inserimento nelle cellule germinali di una pianta o di un animale di un gene “estraneo” (transgene) che conferisce all'organismo caratteristiche nuove



CLONAZIONE

