

Ereditarietà

Ogni essere vivente ha un programma genetico, istruzioni che specificano le sue caratteristiche e le attività metaboliche. Costituiscono l'informazione biologica. L'ereditarietà è il complesso delle modalità di trasmissione. L'informazione è contenuta nei geni, le diverse forme di uno stesso gene sono gli alleli, questi formano il genotipo, le caratteristiche che si manifestano formano il fenotipo.

genetica mendeliana

Scoperte tra il 1854-64 da Mendel

- materiale sperimentale: pianta di pisello
- 7 coppie di caratteri unitari
- selezionò linee pure
- incrociò le piante
- effettuò un'analisi numerica

incrocio monoibrido

Mendel incrociò le piante di linea pura P realizzando così una progenie F1 che mostrava fenotipicamente solo uno dei due caratteri.

Egli definì dominante quello che si mostrava e recessivo quello che non si manifestava

Dalla F1 nacque, secondo autofecondazione, una seconda generazione F2 dove il carattere recessivo compariva nuovamente secondo il rapporto 3:1.

PRIMA LEGGE

incrociando due linee pure differenti per un carattere ereditario, tutti i figli sono uguali tra loro e mostrano il carattere di uno dei due genitori

ipotesi di mendel

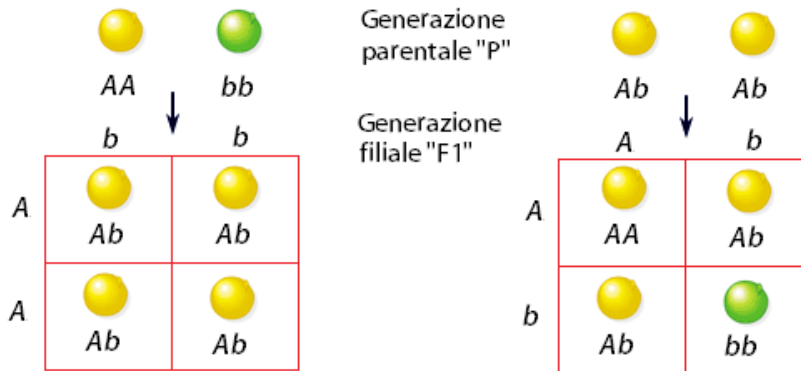
- ogni carattere è determinato da un gene trasmesso ai discendenti attraverso i gameti
- i geni esistono in forme alternative
- ogni organismo possiede due copie di ogni gene per ogni carattere ereditato dai due genitori
- durante la meiosi le due copie si separano così che i gameti posseggano un unico allele per carattere.

SECONDA LEGGE

legge della segregazione, durante la meiosi le due copie di ogni fattore che possiede ogni individuo si separano durante la formazione dei gameti.

Gli individui che possiedono due alleli uguali per un dato carattere sono omozigoti, quelli che hanno due alleli diversi sono eterozigoti. Quello recessivo si manifesta solo in caso di omozigosi recessiva.

analisi numerica



L'incrocio tra le due linee pure AA e bb crea il 100% di individui eterozigoti dove si manifesta solo il carattere dominante.

Nell'incrocio tra due eterozigoti c'è la possibilità (25%) che nasca un individuo in omozigosi recessiva

genotipicamente il rapporto è 1:2:1 (omozigosi dominante- eterozigosi- omozigosi recessiva)
fenotipicamente il rapporto è 3:1.

incrocio diibrido

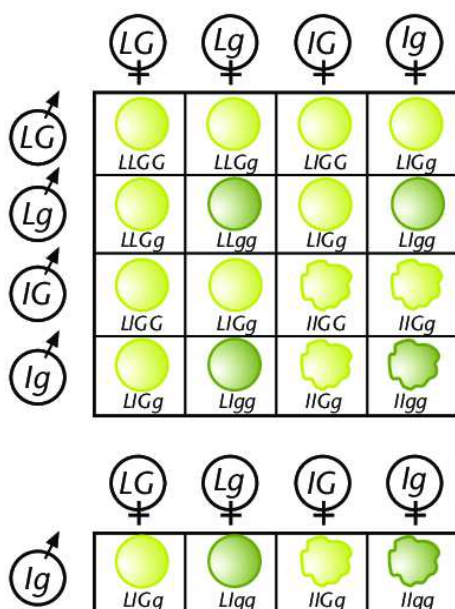
Mendel eseguì non solo incroci tra individui che differivano per un carattere, ma anche per due caratteri. Lo effettuò tra i semi gialli lisci ($LLGG$) e i semi verdi rugosi ($llgg$)

La generazione F_1 mostrò solo i caratteri dominanti LG ma genotipicamente presentavano anche il carattere recessivo e quindi erano eterozigoti $LlGg$.

Incrociando la generazione F_1 ricomparirono gli alleli recessivi ma soprattutto ricomparirono in assortimenti diversi detti fenotipi ricombinanti (gialli rugosi, verdi lisci)

TERZA LEGGE

legge dell'assortimento indipendente, incrociando due individui di linea pura che differiscono per due caratteri, tali caratteri nella F_2 si assortiscono indipendentemente gli uni dagli altri.



Un eterozigote che porta due caratteri può formare quattro tipi di gameti con uguale probabilità

$\frac{1}{4} LG$ $\frac{1}{4} Lg$ $\frac{1}{4} IG$ $\frac{1}{4} Ig$

Il rapporto è di 9:3:3:1.

test cross

Il genotipo di un individuo può essere determinato effettuando un reincrocio. Si incrocia un individuo di fenotipo dominante con un individuo recessivo. Se la prole mostra il carattere dominante, il genotipo del genitore con fenotipo dominante è in omozigosi, se metà presenteranno il carattere recessivo il genitore con fenotipo dominante è in eterozigosi.

fenomeni ereditari complessi

dominanza incompleta

E' il fenomeno per cui dati due alleli di un gene, nessuno dei due domina sull'altro e gli individui della F1 presentano un fenotipo intermedio tra i due genitori.

Incrociando poi la F1, nella F2 compariranno tre classi fenotipiche in rapporto 1:2:1 e non 3:1

codominanza

Si ha la codominanza quando i due alleli di un gene si esprimono entrambi, accade per esempio negli antigeni del sangue.

alleli multipli

Vi sono molti geni che possiedono più forme alleliche

pleiotropia

E' il fenomeno in base alla quale un singolo gene determina più effetti fenotipici e che hanno più effetti sull'organismo

epistasi

E' il fenomeno per cui l'azione di un gene interferisce con l'espressione di altri geni un esempio è la sordità congenita che si manifesta se almeno una delle coppie di alleli A e B si manifesta in omozigosi recessiva quindi nel caso di aaBB o aaBb o AAbb o Aabb si manifesta la sordità congenita nonostante la presenza in forma normale del secondo gene.

geni concatenati

La terza legge dell'assortimento indipendente non è sempre vera. Questa risulta vera quando i due geni non si trovano sullo stesso cromosoma ma ci sono geni detti concatenati che di solito vengono ereditati insieme e che quindi producono solo due tipi di gameti, nei semi per esempio, se i due caratteri fossero stati concatenati, si sarebbero mostrati solo semi gialli e lisci o verdi e rugosi.

caratteri quantitativi

Molti caratteri non si manifestano in sole due forme distinguibili ma presentano una variabilità continua e sono detti caratteri quantitativi ed è dovuta al fatto che si tratta di caratteri poligenici cioè controllata da più geni.

teoria cromosomica dell'ereditarietà

Secondo la teoria cromosomica dell'eredità i geni sono particelle materiali localizzate sui cromosomi, la sua posizione è indicata dal locus genico.

Ogni cromosoma contiene infatti molti geni. Gli alleli dei geni sono allineati nei due cromatidi.

cromosomi umani

Nelle cellule diploidi i cromosomi sono assortiti in coppia, una differisce nel maschio e nella femmina detti cromosomi sessuali che nella femmina sono XX nel maschio XY

- cellule somatiche contengono 46 cromosomi, 22 coppie autosomi e una sessuale
- gameti sono aploidi e contengono 23 cromosomi, 22 autosomi e 1 sessuale.

Il cariotipo è l'immagine della totalità dei cromosomi di una specie ordinati in base alla lunghezza. Nelle cellule diploidi sono disposti per coppie omologhe. Questi sono numerati e in tal modo è possibile individuare anomalie nel numero o nella forma.

determinazione del sesso

Il sesso di un individuo dipende da quale dei due cromosomi sessuali è contenuto nello spermatozoo al momento della fecondazione. La possibilità che sia X o Y è uguale.

anomalie

- sindrome di Turner: individui con un solo cromosoma X, sesso femminile, sterile, ritardo
- sindrome di Klinefelter: XXY, sesso maschile, sterili, deficit
- Sindrome di Jacobs: XYY, maschi, alti, lieve ritardo.

verifica sperimentale

I geni situati sui cromosomi sessuali non seguono gli schemi mendeliani, il cromosoma Y sembra povero di geni mentre X sembra averne una vasta gamma. Nelle femmine ogni gene è presente in duplice copia e in copia singola nei maschi.

I caratteri corrispondenti a questi geni sono detti legati al sesso.

Il primo esperimento fu fatto sui moscerini della frutta che normalmente hanno gli occhi rossi ma Morgan individuò un gene recessivo bianco.

- Morgan incrociò femmine ad occhi bianchi $X^r X^r$ con maschi ad occhi rossi XY. I maschi F1 presentavano gli occhi bianchi poiché il loro unico cromosoma X proveniva dalla madre che aveva gli occhi bianchi e quindi erano $X^r Y$, le femmine presentavano gli occhi rossi poiché ricevano dal padre il cromosoma X con il gene occhi rossi.
Nella F2, dopo aver incrociato femmina occhi rossi eterozigote e maschio occhi bianchi il 25% di ciascuna classe fenotipica avrà gli occhi rossi.
- Al contrario se si incrociano una femmina ad occhi rossi XX e un maschio ad occhi bianchi $X^r Y$, nella F1 tutti gli individui avranno gli occhi rossi. I maschi avranno ricevuto il cromosoma Y e non il cromosoma X contenente il gene occhi bianchi, mentre le femmine avranno il gene occhi bianchi ma presenteranno anche il gene occhi rossi.
Nella generazione F2, dopo aver incrociato femmina occhi rossi eterozigote e maschio occhi rossi, il 100% delle femmine avrà gli occhi rossi, e il 50% dei maschi avrà gli occhi bianchi.

ereditarietà legata al sesso

caratteri legati al cromosoma y

- ereditati via paterna
- solo per i maschi
- si manifestano sempre

caratteri legati al cromosoma x

- ereditati via paterna e via materna
- via paterna sono trasmessi a tutte le femmine e nessun maschio
- via materna eterozigote al 50% dei figli
- nei maschi si manifestano sempre
- nelle femmine solo se l'allele è dominante.

malattie genetiche

legate al sesso

- emofilia, problemi di coagulazione dovuto a due alleli recessivi del cromosoma X. nelle femmine si manifesta solo nella condizione di omozigosi nei maschi si manifesta sempre
- daltonismo, è legato a un gene recessivo sul cromosoma X

malattie autosomiche dominanti

- acondroplasia
- corea di Huntington
- brachidattilia

recessive

- albinismo
- alcaptonuria
- fenilchetonuria
- galattosemia
- fibrosi cistica

pedigree

È la rappresentazione schematica del modo in cui una malattia compare in famiglia, da qui si può capire se è una malattia autosomica o legata al sesso

gruppi sanguigni

i gruppi sanguigni sono basati sulla presenza di antigeni sui globuli rossi e dei corrispondenti anticorpi

Il sistema ABO considera la presenza degli antigeni A o B o AB o nessuno dei due.

AB accettore universale
o donatore universale

La presenza è determinata dagli alleli multipli I^A I^B o i^o. A e B sono dominanti rispetto a o e sono codominanti tra loro.

sistema Rh

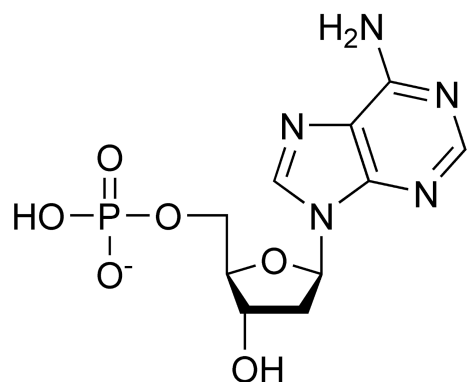
In base alla presenza dell'antigene Rh si dividono due gruppi Rh positivo cioè presentano l'antigene o negativo se non lo presenta, l'allele rh⁺ è dominante.

Genetica molecolare

DNA

La genetica molecolare indaga i meccanismi chimici che permettono l'espressione delle informazioni genetiche di un individuo e la trasmissione dei caratteri ereditari da un individuo ai propri discendenti. L'unità è il gene, definito come il tratto di DNA responsabile della determinazione di un dato carattere.

Nel 1944, Avery, Macleod e McCarty dimostrarono che il deposito dell'informazione genetica è il DNA.



nucleotidi

Un nucleotide è formato da una base azotata legata a uno zucchero pentoso legato a sua volta a una molecola di acido fosforico.

La base è legata tramite l'atomo di azoto al carbonio dello zucchero 1'.

Le base azotate sono

- pirimidiniche/pirimidine: citosina, timina, uracile
- puriniche/purine: adenina e guanina

struttura del DNA

Il DNA è un acido nucleico e quindi un polimero lineare di nucleotidi dove sono presenti le quattro diverse basi, nei primi anni 50 venne individuata la struttura tridimensionale delineando il modello a doppia elica avvolti intorno a un asse centrale.

Ogni filamento è formato da uno scheletro di molecole di zuccheri e gruppi fosfati alteranti secondo cui il gruppo ossidrilico (OH) del C5 è legato al gruppo ossidrilico del C3 attraverso un legame o ponte fosfodiesterico. Ad ogni zucchero poi, è legata una base azotata che quindi sporge lateralmente dai filamenti.

Le basi azotate non si appaiano in modo casuale, l'appaiamento avviene tra purina e pirimidina: G+C mediante tre legami a idrogeno e T+A mediante due legami a idrogeno, proprio questo crea l'avvolgimento con un solco maggiore e minore.

Regola di Chargaff: esiste un rapporto 1:1 tra le basi puriniche e pirimidiniche, costante in ogni specie ma variabile di specie in specie, in una molecola di DNA, la percentuale di adenina è uguale a quella di timina e la percentuale di citosina è uguale a quella di guanina.

A causa della precisa complementarietà tra le basi, la sequenza dei nucleotidi determina in modo univoco la sequenza di quello complementare.

I due filamenti si dicono antiparalleli in quanto l'estremità 3' fronteggia 5'.

La dimensione del genoma viene descritta in termini di paia di basi che corrispondono a coppie di nucleotidi appaiati. negli eucarioti sono 10^{11} paia di basi.

replicazione del DNA

Per poter essere trasmesso il materiale genetico deve essere duplicato. Ha luogo prima che una cellula si divida, al momento della replicazione, il DNA si divide grazie alla rottura dei legami idrogeno tra le basi. Ciascun filamento separato può così funzionare come stampo per la sintesi di un nuovo filamento complementare.

L'intero processo richiede energia e molti enzimi, la sintesi vera e propria è catalizzata dall'enzima DNA polimerasi.

- nei procarioti avviene nel citoplasma
- negli eucarioti avviene nel nucleo

La DNA polimerasi ha bisogno di un primer o innesco cioè un breve tratto a doppia elica da cui iniziare la sintesi permesso dalla sintesi di un filamento di RNA, la sintesi procede in direzione 5' → 3' questo ha una conseguenza importante per cui uno dei due filamenti detto guida è sintetizzato in maniera continua, l'altro detto filamento lento è sintetizzato in direzione opposta sotto forma di piccoli frammenti detti di Okazaki

Il DNA polimerasi è in grado di individuare un nucleotide sbagliato invertendo la sua marcia e smontando i nucleotidi per poi rimuovere quello errato, questo controllo avviene anche dopo la replicazione, sostituendo quelli sbagliati grazie agli enzimi nucleasi di restauro.

gene-enzima

Studiando i mutanti come la muffa, si è capito che per ciascuna mutazione c'è un funzionamento anomalo di un enzima formulando l'ipotesi gene-enzima, modificata poi in gene proteina.