

# La Genetica

UNIT

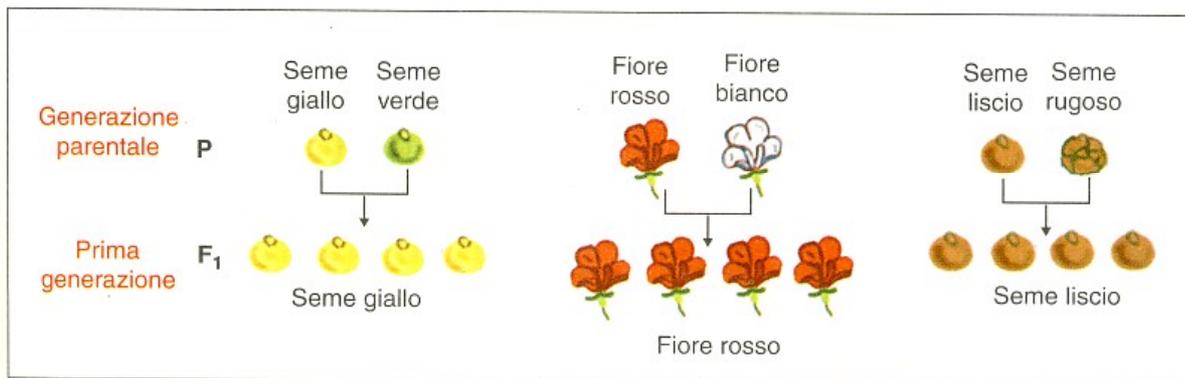
Ciascun essere vivente eredita dai genitori i propri caratteri.

La **Genetica** è la scienza che studia i caratteri ereditari e i meccanismi attraverso i quali essi si trasmettono.

Il padre della Genetica fu l'abate cecoslovacco Johann Gregor Mendel che scoprì, dopo anni di esperimenti sulle piante di pisello, i meccanismi della trasmissione dei caratteri ereditari.

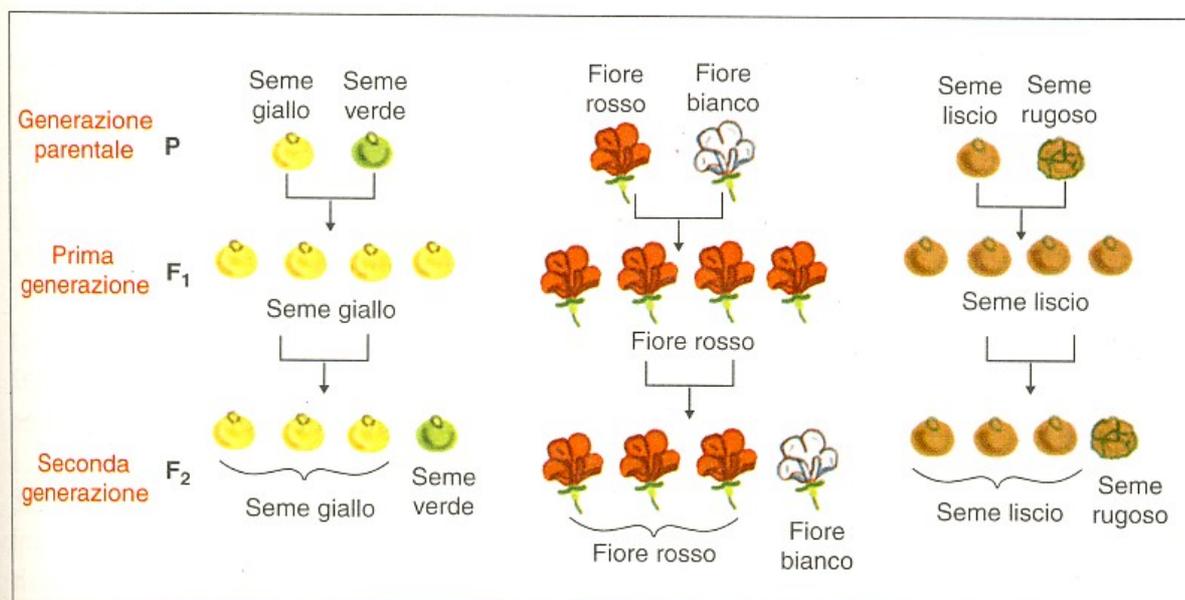
Egli effettuò le seguenti osservazioni.

– Incrociando due piante di **linea pura** per un determinato carattere, gli individui ottenuti nella **prima generazione**,  $F_1$ , presentavano tutti il carattere di uno solo dei genitori.



Mendel definì questo carattere **dominante** e l'altro, apparentemente scomparso, **recessivo**.

– Nella **seconda generazione**,  $F_2$ , ottenuta incrociando gli individui **ibridi** della  $F_1$ , ricompariva il carattere apparentemente scomparso, secondo un rapporto costante di 1:3.



- Incrociando poi individui di linea pura che differivano per due caratteri, Mendel osservò che i caratteri si trasmettono indipendentemente l'uno dall'altro. Queste osservazioni, compiute incrociando migliaia di piante, consentirono a Mendel di giungere a queste conclusioni:

in ogni individuo ciascun carattere è determinato da una coppia di «fattori», detti **alleli**; se i fattori sono uguali fra loro l'individuo è **omozigote**, se sono diversi è **eterozigote**.

Gli individui ibridi della prima generazione sono, quindi, eterozigoti, perché portano un fattore di origine paterna e uno di origine materna (ad esempio Rr).

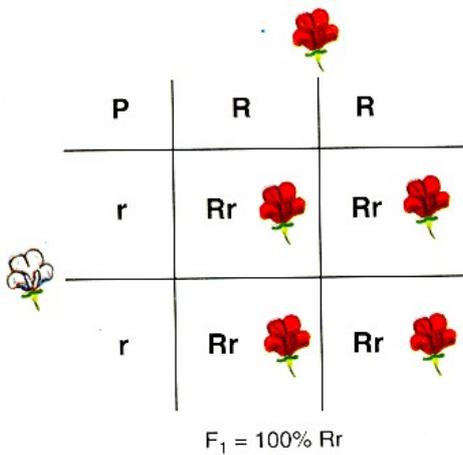
Il carattere che essi manifestano è quello dominante.

Gli individui di linea pura sono omozigoti:

**dominante** (ad esempio RR), quello che porta il carattere dominante;

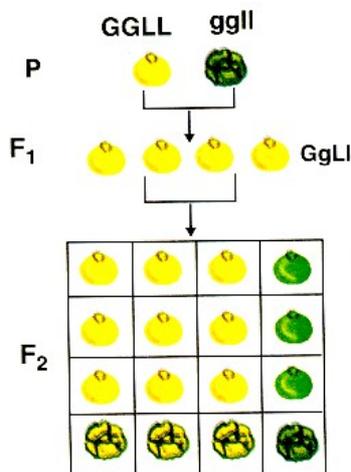
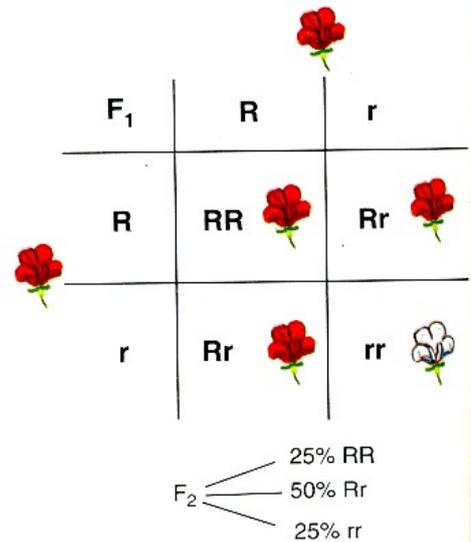
**recessivo** (ad esempio rr), quello che porta il carattere recessivo.

I risultati dei suoi esperimenti furono pubblicati da Mendel nel 1865: essi possono essere sintetizzati nelle famose tre leggi.



La **prima legge**, detta legge della **dominanza** o dell'**uniformità degli ibridi**, dice che incrociando due individui di linea pura, che differiscono per un solo carattere, si ottiene una prima generazione,  $F_1$ , formata da individui che manifestano tutti il carattere di uno solo dei genitori (carattere dominante).

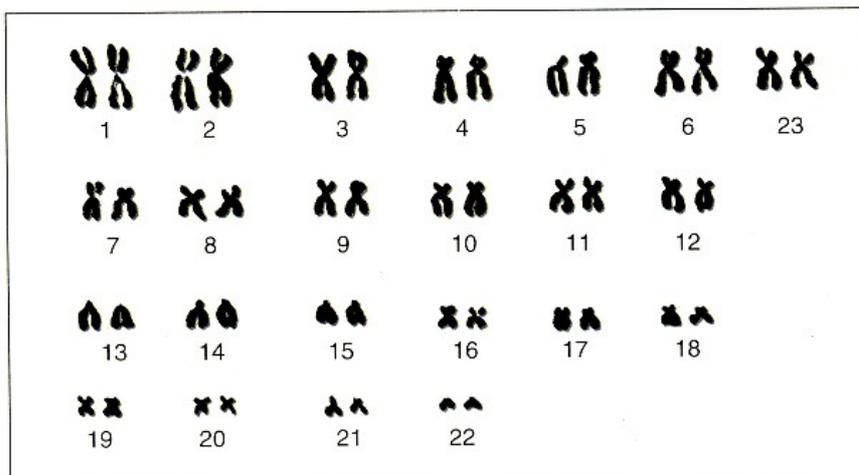
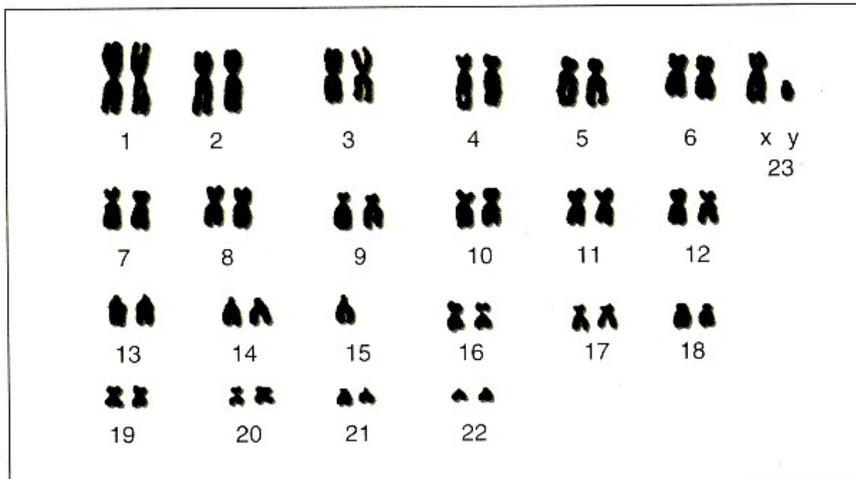
La **seconda legge**, o legge della **segregazione dei caratteri**, afferma che, nella seconda generazione,  $F_2$ , ottenuta incrociando individui ibridi per la stessa coppia di alleli, il carattere recessivo ricompare nel rapporto 1:3 rispetto a quello dominante.



La **terza legge**, o legge dell'**indipendenza dei caratteri**, afferma che, incrociando due individui che differiscono per due o più caratteri, questi si trasmettono indipendentemente l'uno dall'altro.

La Genetica moderna ha definito esattamente cosa sono i «fattori» di cui parlava Mendel: sono i **geni**, segmenti di **cromosomi**, piccoli bastoncini presenti nel nucleo della cellula e osservabili, come strutture ben definite, solo durante i processi di divisione cellulare.

Il numero dei cromosomi è costante in ciascuna specie; nella specie umana questo numero è **46** ed è detto **corredo diploide = 2n** (formato da **n** coppie di cromosomi uguali).



*Il nostro corredo cromosomico:  
in alto  
del maschio,  
in basso  
della femmina*

Ciò significa che nelle cellule **somatiche**, cioè in tutte le cellule del corpo, sono presenti 46 cromosomi, cioè 23 coppie, di cui 22 coppie di **autosomi** e 1 coppia di **cromosomi sessuali**.

Nei **gameti** sono presenti solo 23 cromosomi (**corredo aploide = n**), di cui 22 autosomi e 1 cromosoma sessuale.

I cromosomi sessuali, cioè quelli che determinano i caratteri sessuali, sono:

**XY** nel maschio (♂) e **XX** nella femmina (♀).

Tutti i geni presenti nei cromosomi di un individuo di una determinata specie costituiscono il **genoma**.

Per ogni carattere sono presenti due geni, gli alleli, uno su ciascun cromosoma della coppia.

I geni sono uguali fra loro negli individui omozigoti, sono diversi negli eterozigoti.

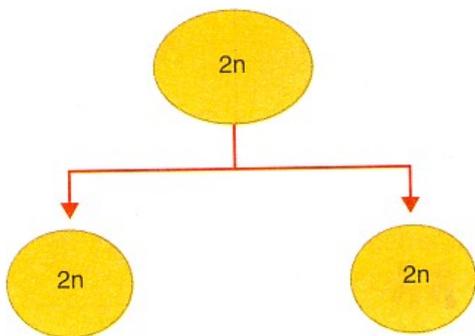
Si definisce **genotipo** l'insieme dei caratteri genetici, cioè quei caratteri che ciascun individuo può trasmettere ai propri figli; si definisce **fenotipo** l'insieme delle caratteristiche fisiche dell'individuo, cioè la manifestazione visibile del genotipo.

Le cellule somatiche e le cellule germinali, i gameti, contengono nei loro cromosomi le informazioni genetiche che determinano le caratteristiche dell'individuo.

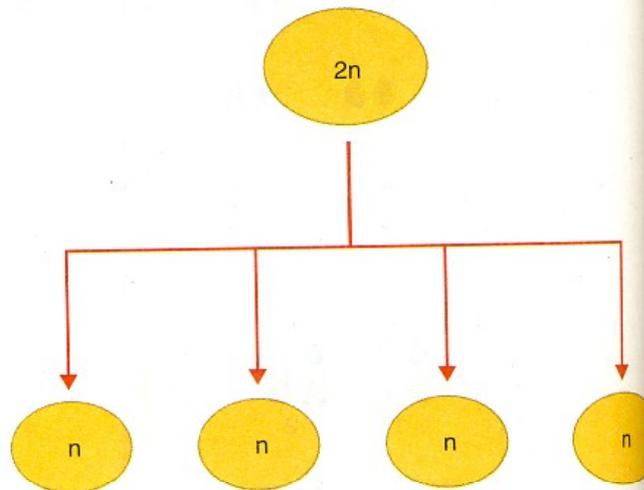
I processi di divisione cellulare che danno origine a questi due tipi di cellule sono diversi:

- la divisione cellulare che interessa le cellule somatiche è detta **mitosi**;
- la divisione cellulare che porta alla formazione dei gameti è la **meiosi**.

Con la **mitosi** si formano due cellule figlie che hanno lo stesso numero di cromosomi della cellula madre.

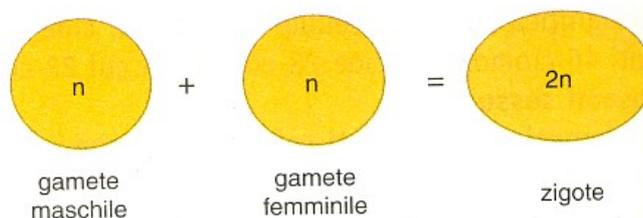


Con la **meiosi** da una cellula si formano quattro cellule figlie che hanno un numero di cromosomi pari alla metà di quello della cellula madre.



Le cellule somatiche hanno tutte **corredo diploide**, cioè  $2n$  cromosomi.

Infatti i gameti devono unirsi per formare lo zigote, cioè la prima cellula del nuovo individuo, che deve possedere il numero di cromosomi caratteristico della specie, cioè:



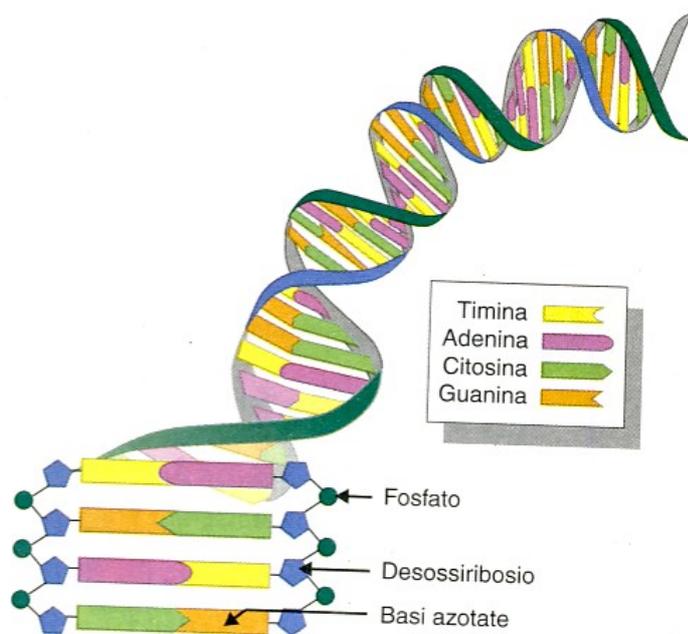
I cromosomi sono costituiti da **acido desossiribonucleico**, o **DNA**, e ogni gene è un tratto di questa lunga molecola, la cui struttura a doppia elica fu definita, nel 1953, da James Watson e Francis Crick.

Nella figura della pagina successiva puoi vedere la struttura del DNA: essa somiglia a una scala a pioli riavvolta su se stessa, i cui montanti sono rappresentati da molecole di **fosfato** e zucchero **desossiribosio**, e i cui pioli sono costituiti da coppie di **basi azotate**; queste formano fra loro legami ben definiti: l'adenina (A) può legarsi solo alla timina (T); la guanina (G) può legarsi solo alla citosina (C).

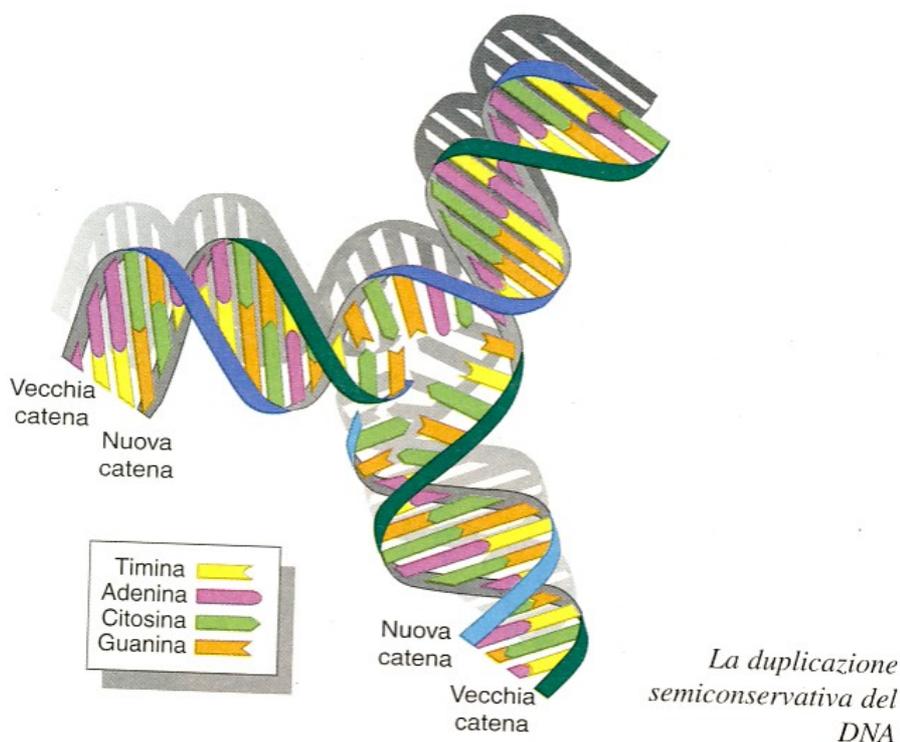
Le due catene parallele, che formano il DNA, sono quindi **complementari**.

Le informazioni genetiche sono contenute nel DNA sotto forma di sequenza delle basi: questo messaggio, «scritto» con le sole quattro lettere A, T, G, C che si susseguono secondo numerosissime combinazioni, codifica le caratteristiche di ciascuna specie.

Il DNA trasmette le caratteristiche genetiche perché, durante la divisione cellulare, si **autoduplica**, cioè da una doppia elica se ne formano due esattamente **identiche** a quella di partenza (salvo errori, detti mutazioni, di cui parleremo più avanti); ciò accade perché la doppia elica del DNA si apre, come una chiusura lampo, e ciascuna delle due catene parallele funziona da «stampo» per la formazione della catena complementare.



*Struttura del DNA*



Il processo di duplicazione del DNA fa sì che le informazioni contenute in una cellula vengano trasmesse alle cellule figlie.

Il «messaggio» contenuto nel DNA, detto **codice genetico**, consente la **sintesi delle proteine**, composti organici formati da lunghe catene di amminoacidi, che determinano la struttura della cellula e le sue attività.

La sintesi delle proteine avviene nei **ribosomi**, organuli cellulari nei quali il «messaggio» arriva e viene «tradotto» grazie all'intervento di un altro acido nucleico, l'**acido ribonucleico**, o **RNA**: le fasi di questo importante processo sono rappresentate nella figura della pagina successiva.



I geni, che trasmettono i caratteri dai genitori ai figli, possono subire delle modificazioni, dette **mutazioni**, che portano alla comparsa di caratteri del tutto nuovi.

Le mutazioni sono dette:

- **geniche**, se consistono nella variazione della struttura di un gene, come la sostituzione di una base con un'altra;
- **cromosomiche**, se interessano la struttura dei cromosomi, quindi la sequenza dei geni sul cromosoma;
- **genomiche**, se consistono in variazioni nel numero di cromosomi, dovute a errori durante la meiosi; in questo caso in uno dei gameti il numero dei cromosomi può essere diverso da quello normale per la mancanza di un cromosoma, o per la presenza di un cromosoma in più.

Le mutazioni geniche sono le più frequenti e sono alla base della variabilità dei caratteri di cui parlava Darwin nella sua teoria dell'evoluzione.

Le mutazioni possono generarsi naturalmente o possono essere provocate dall'azione di fattori esterni, detti **agenti mutageni** (ad esempio radiazioni ultraviolette, raggi X, raggi  $\alpha$ ,  $\beta$ ,  $\gamma$  emessi da nuclei di elementi radioattivi, sostanze chimiche,...).

Anche alcune malattie, dette **ereditarie**, sono determinate da modificazioni nella struttura di un gene o nel numero dei cromosomi: fra le prime, dette **genetiche**, puoi ricordare la talassemia, l'emofilia e il daltonismo, fra le seconde, dette **cromosomiche**, la sindrome di Down, la sindrome di Turner e la sindrome di Klinefelter.

	Malattia	Causata da	Effetti
Genetiche	Thalassemia	Gene anomalo recessivo su un autosoma	Globuli rossi più piccoli del normale (forma minor) Gravi disturbi (forma maior)
	Emofilia	Gene anomalo recessivo sul cromosoma X	Riduzione capacità di coagulazione del sangue
	Daltonismo	Gene anomalo recessivo sul cromosoma X	Incapacità di distinguere alcuni colori (rosso e verde)
Cromosomiche	Sindrome di Down (mongolismo)	Cromosoma 21 presente in triplice copia: 47 cromosomi	Tratti somatici caratteristici Alterazioni dello sviluppo
	Sindrome di Turner	Mancanza, nelle femmine, di un cromosoma X: XO	Alterazioni nello sviluppo Sterilità
	Sindrome di Klinefelter	Presenza, nei maschi, di due cromosomi X: XXY	Alterazioni nello sviluppo Sterilità