

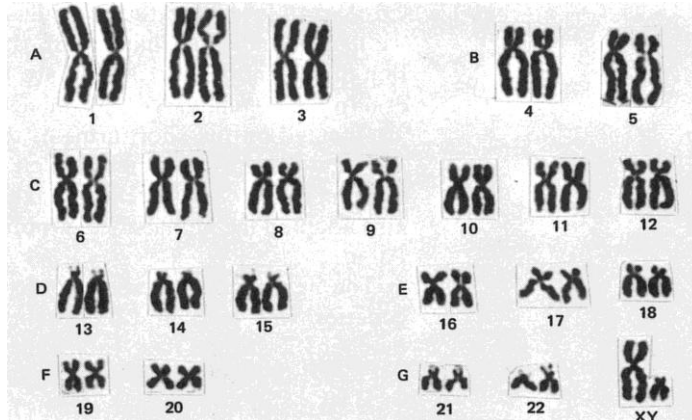
CARIOTIPO

Il genoma degli eucarioti è "fisicamente" organizzato in **cromosomi** (unità - centinaia).

CARIOTIPO

Numero e morfologia dei cromosomi di una cellula in metafase (?).

I cromosomi vengono **colorati**, **fotografati** al microscopio ottico, **ordinati** e **numerati**



Cariotipo umano

- **46 cromosomi**
(**23 coppie**)

22 coppie di
autosomi

1 coppia di
cromosomi
sessuali

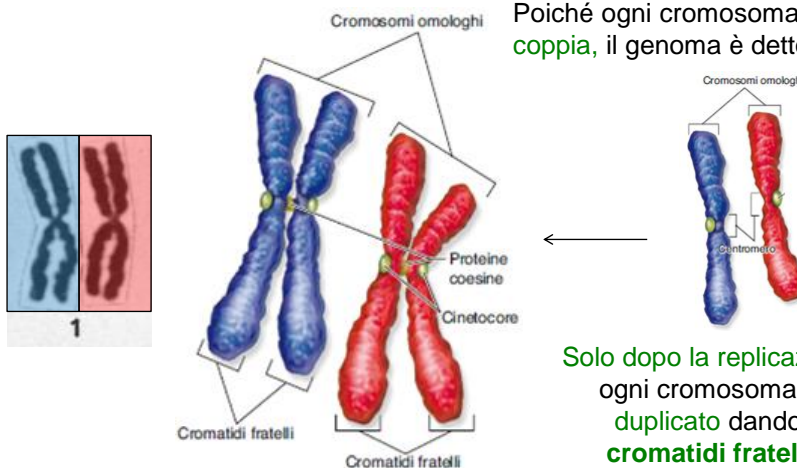
*Come sono i
cromosomi in fase G1?*

1

CROMOSOMI OMOLOGHI e CROMATIDI FRATELLI

Ciascuna coppia di cromosomi è costituita da
cromosomi omologhi (differente origine parentale)

Poiché ogni cromosoma è presente in
coppia, il genoma è detto **diploide** ($2n$)



Solo dopo la replicazione del DNA
ogni cromosoma omologo è
duplicato dando origine a
cromatidi fratelli (identici)

2

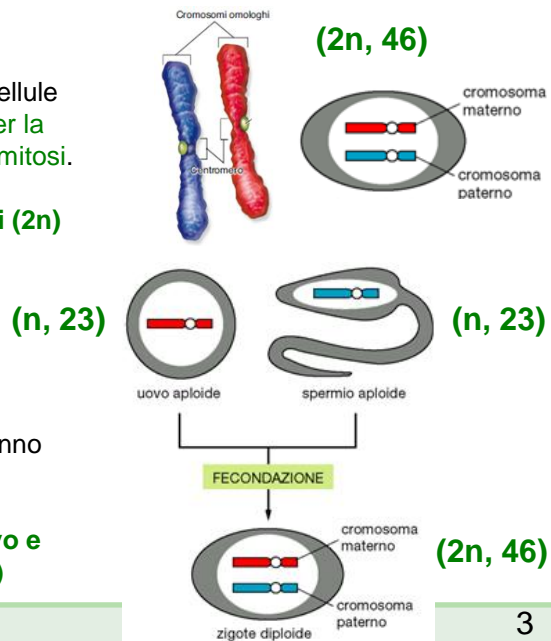
CELLULE SOMATICHE E GERMINALI

Le cellule **somatiche** sono tutte le cellule dell'organismo **NON** specializzate per la riproduzione. Vanno incontro solo a mitosi.

Le cellule somatiche sono diploidi ($2n$)

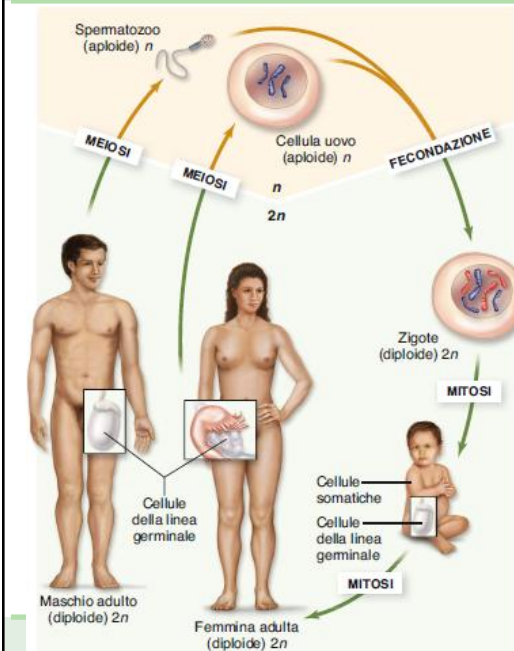
Le cellule **germinali** sono le cellule specializzate per la riproduzione. Vanno incontro anche a meiosi.

Danno origine ai gameti, ovvero uovo e spermatozoo, che sono aploidi (n)



3

CICLO della RIPRODUZIONE SESSUATA



Nella riproduzione sessuata esistono sia la fase aploide che quella diploide

La meiosi serve a:

- Dimezzare il numero di cromosomi da diploide ($2n$) ad aploide (n).
Che succedrebbe se i gameti fossero diploidi?

- Garantire che il **corredo cromosomico** aploide sia corretto.

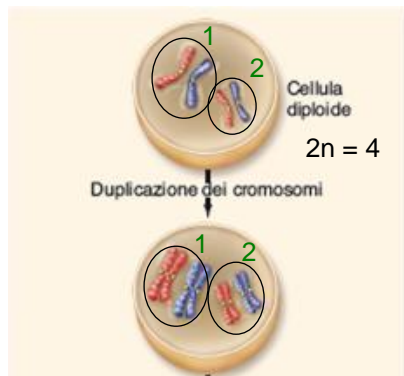
- Introdurre variabilità genetica

4

MEIOSI

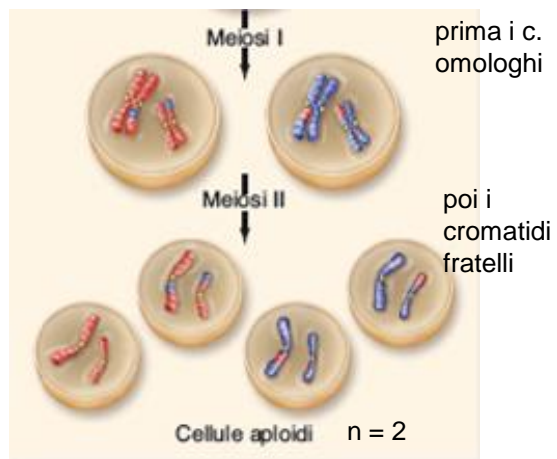
La meiosi è caratterizzata da **UNA fase di replicazione** del DNA seguita da **DUE divisioni cellulari** (meiosi I e II)

Replicazione del DNA (come mitosi)



Chi si separa nella mitosi?

Divisioni cellulari meiotiche

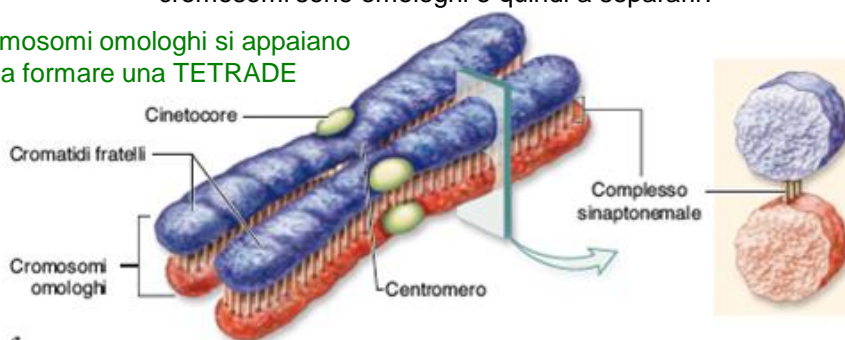


5

SEGREGAZIONE dei CROMOSOMI OMOLOGHI

E' una **caratteristica unica** della meiosi. Come fa la cellula a sapere che due cromosomi sono omologhi e quindi a separarli?

I cromosomi omologhi si appaiano a formare una **TETRADE**



a.

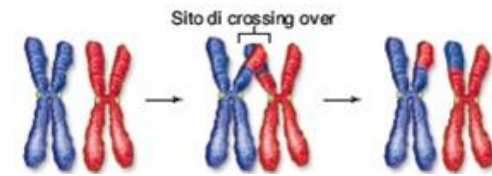


I cinetocori dei cromatidi fratelli si fondono in modo da poter essere "tirati" nella stessa direzione

6

CROSSING-OVER

Nella tetrade avviene anche scambio di DNA tra cromosomi omologhi

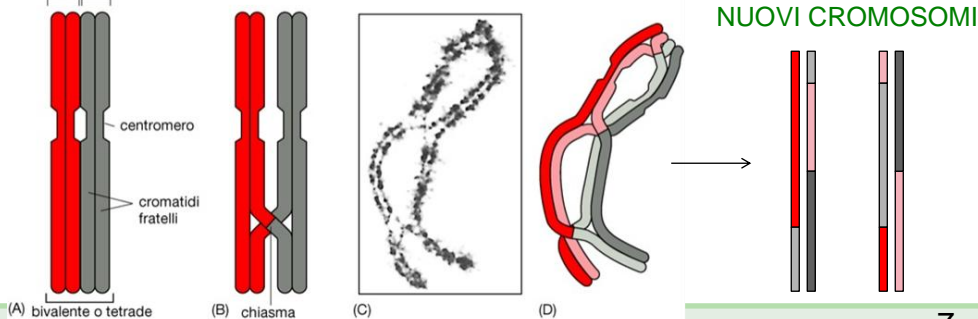


Il DNA materno e paterno sono rimescolati

cromosoma paterno 1, replicato
cromosoma materno 1, replicato

I cromatidi dei cromosomi omologhi ricombinano

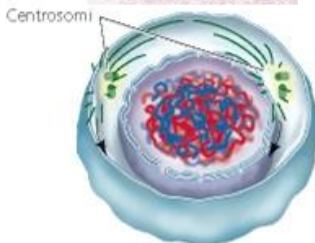
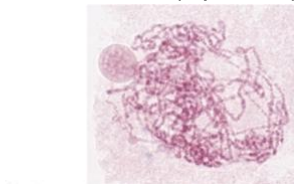
NUOVI CROMOSOMI



7

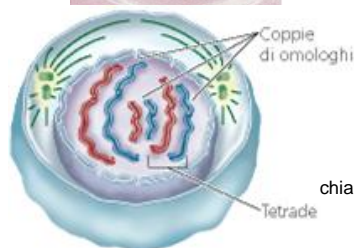
MEIOSI I: PROFASE I

PROFASE I
iniziale (*leptotene*)



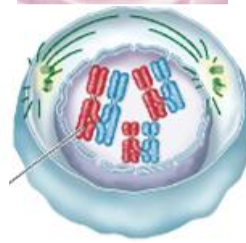
I cromosomi duplicati cominciano a condensare

PROFASE I
Intermedia (*pachitene*)



I cromosomi omologhi si appaiano (*tetrade*). Ancora condensazione

PROFASE I
tardiva (*zigotene*)

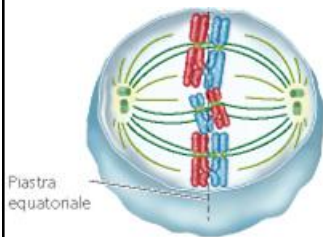
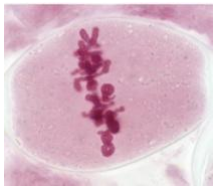


Ancora condensazione. Crossing-over. Scomparsa dell'involucro nucleare

8

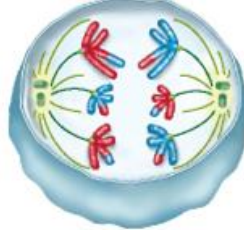
MEIOSI I: Metafase I, Anafase I, Telofase I

METAFASE I



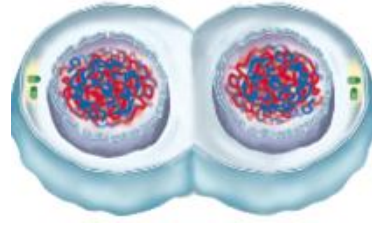
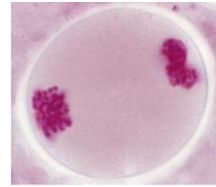
I cromosomi **omologhi** si dispongono sulla piastra metafasica

ANAFASE I



I cromosomi **omologhi** vengono "tirati" ai poli opposti della cellula

TELOFASE I

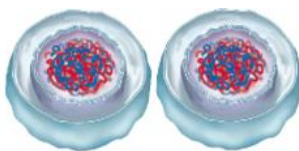


Le cellule figlie si dividono. Si riforma l'involucro nucleare. La cromatina decondensa.

9

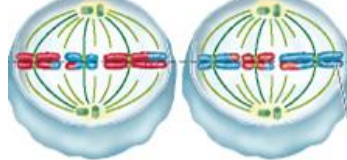
MEIOSI II: Profase II, Metafase II, Anafase II

PROFASE II



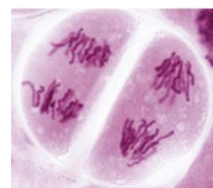
Condensazione (senza replicazione del DNA)

METAFASE II



I cromatidi **fratelli** si dispongono sulla piastra metafasica

ANAFASE II

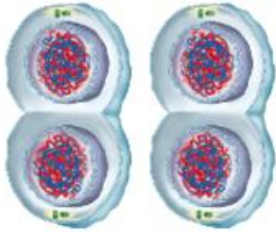
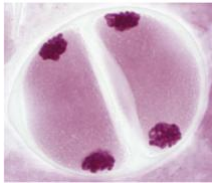


I cromatidi **fratelli** vengono "tirati" ai poli opposti della cellula

10

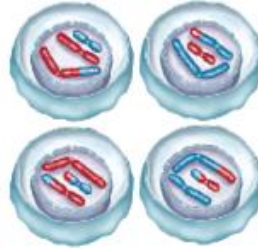
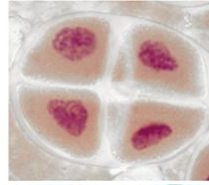
MEIOSI II: TELOFASE II e Prodotti Finali

TELOFASE II



Le cellule figlie si dividono.
Si riforma l'involucro nucleare.
La cromatina decondensa.

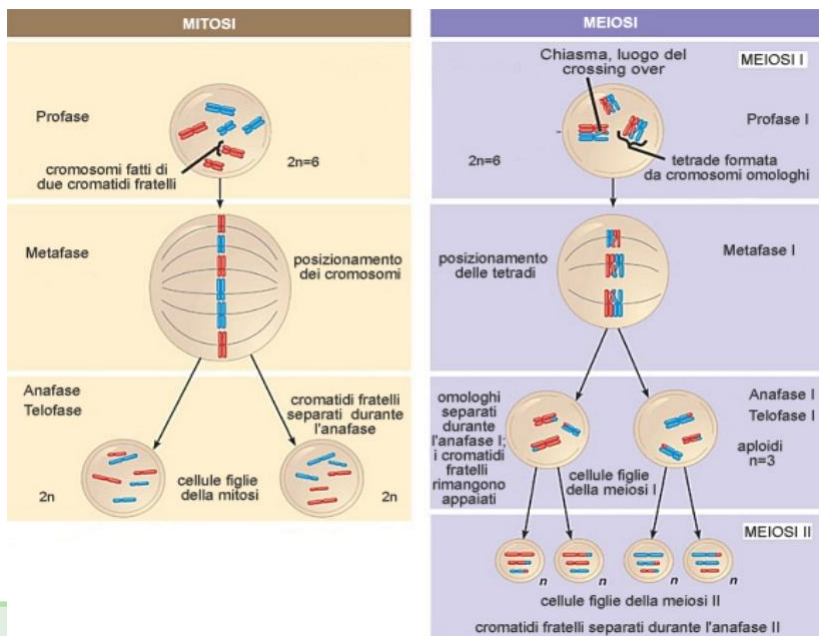
PRODOTTI FINALI



Una cellula -> Quattro cellule
Corredo diploide ($2n=6$) -> Corredo aploide ($n=3$)

11

CONFRONTO MEIOSI-MITOSI



12

CONFRONTO MEIOSI-MITOSI (2)

Fasi	MITOSI	MEIOSI
Tipo di cellule	Somatiche	
Replicazione del DNA	Sì	
Profase (I)	Condensazione cromatina	
Metafase (I)	Ciascun cromosoma sulla piastra metafasica	
Anafase (I)	I due cromatidi fratelli migrano ai poli della cellula	
Telofase (I)	Le due cellule figlie si dividono	
Profase II, Metafase II, Anafase II, Telofase II	NON ESISTONO	
Prodotti finali	Due cellule diploidi	
Variabilità genetica	Pressochè nulla	

13

VARIABILITA' GENETICA (1)

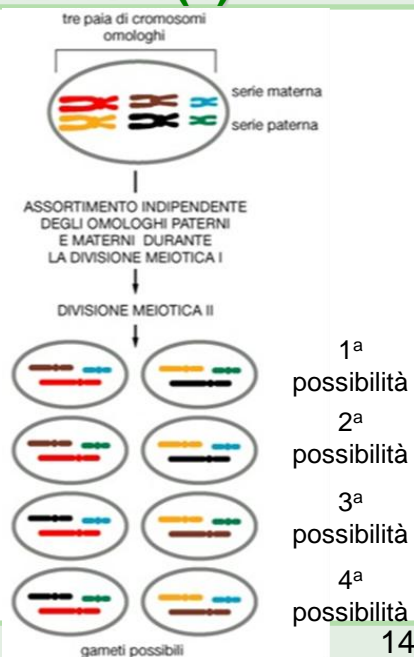
La **seconda** fonte di variabilità genetica generata dalla meiosi è l'**assortimento indipendente dei cromosomi omologhi** (metafase I)

Ogni cromosoma omologo può segregare con qualunque altro cromosoma omologo

In questo caso i gameti possibili sono pari a $2^3=8$.

Quanti gameti possibili possono essere generati nel caso dell'uomo?

$2^{23} = 8$ milioni di gameti



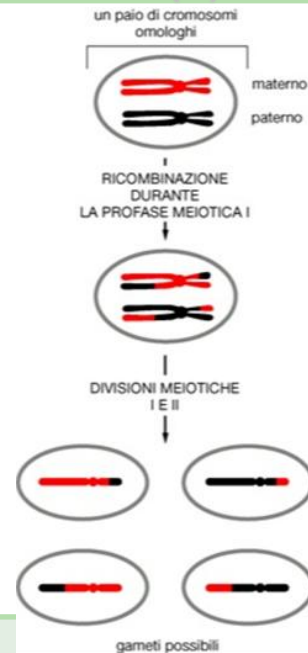
14

VARIABILITA' GENETICA (2)

La **prima fonte** di variabilità genetica generata dalla meiosi è il **crossing-over** (profase I)

I cromatidi dei cromosomi omologhi si scambiano materiale:
scomparsa dei cromosomi originali

Poiché i siti del crossing-over sono casuali (2-3 per tetrate), **il numero possibile di gameti differenti è pressoché infinito**



15

VARIABILITA' GENETICA (3)

La **terza fonte** di variabilità genetica è legata alla **fecondazione** di una cellula uovo da parte di un qualunque spermatozoo

1. SEGREGAZIONE INDIPENDENTE e FECONDAZIONE:

$2^{23} = 8 \text{ milioni di cellule uova possibili}$

$2^{23} = 8 \text{ milioni di spermatozoi possibili}$

$2^{23} \times 2^{23} = 2^{56} = 64 \text{ mila miliardi di zigoti possibili da una sola coppia di persone!}$

2. CROSSING-OVER

Infinite combinazioni di gameti e quindi di zigoti

3. ERRORI di REPLICAZIONE del DNA (differenze tra cromatidi fratelli)

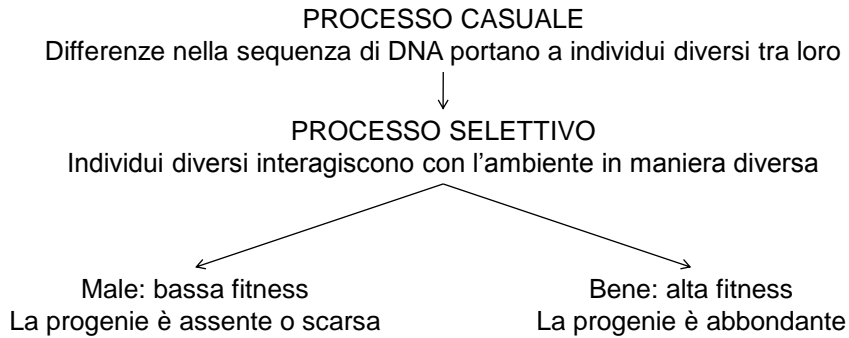
Un errore ogni $\sim 10^9$ nucleotidi

circa 3 nucleotidi differenti tra tutti i cromosomi fratelli

Dato che gli esseri umani sono "solo" 8 miliardi,
trovare due esseri umani identici è "estremamente" improbabile

16

VANTAGGIO della VARIABILITA' GENETICA

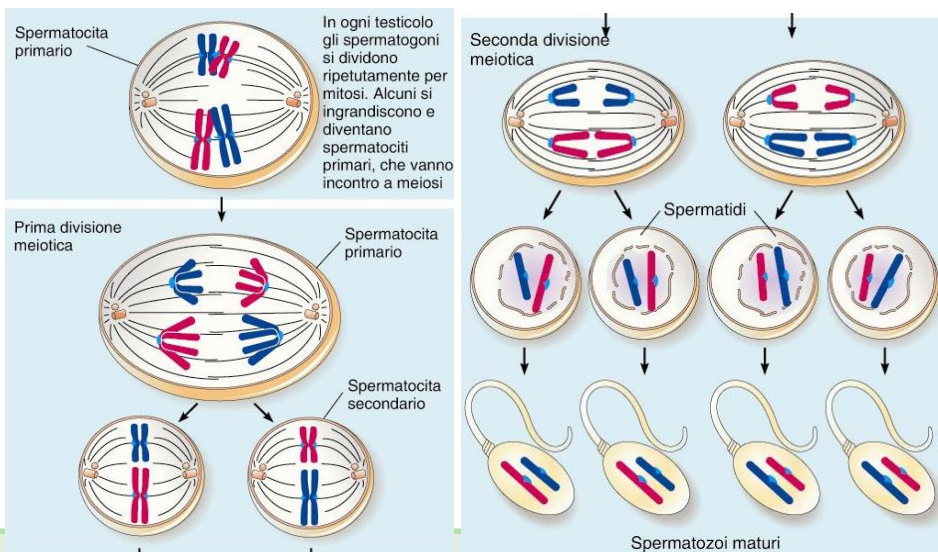


Aumentare la diversità genetica tra individui permette di:
Disporre sempre di un pool di individui con elevata fitness anche in caso di cambiamenti ambientali

17

SPERMATOGENESI

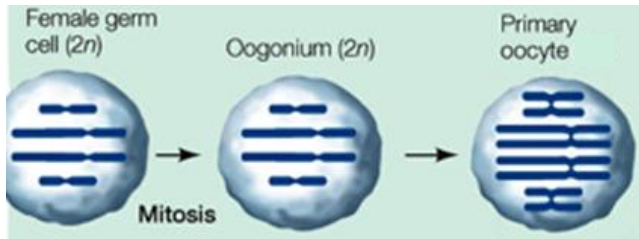
Avviene costantemente dalla pubertà in poi.
Da uno spermatocita ($2n$) si ottengono 4 spermatozoi (n)



18

OOGENESI

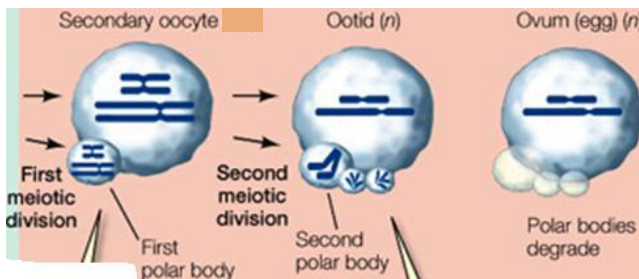
Da un oogonio ($2n$) si ottiene una sola cellula uovo (n). Avviene in due fasi.



Profase I della meiosi

EMBRIONE

Tutti gli oociti primari della femmina adulta sono già presenti nell'embrione e si bloccano in Profase I



Dalla PUBERTA' in POI

Ogni 28 giorni uno/pochi oociti primari procedono nella meiosi e vengono espulsi dalle ovaie negli ovidutti