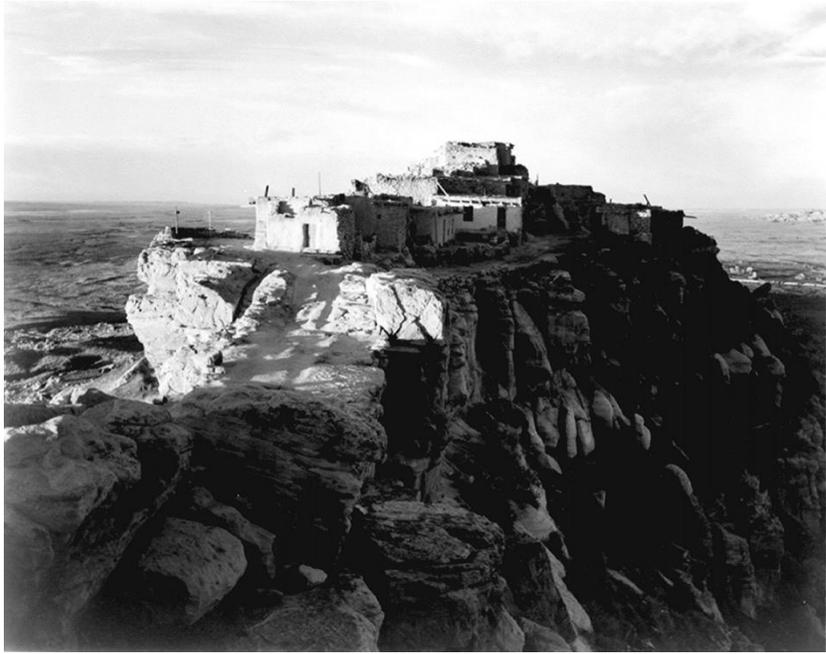
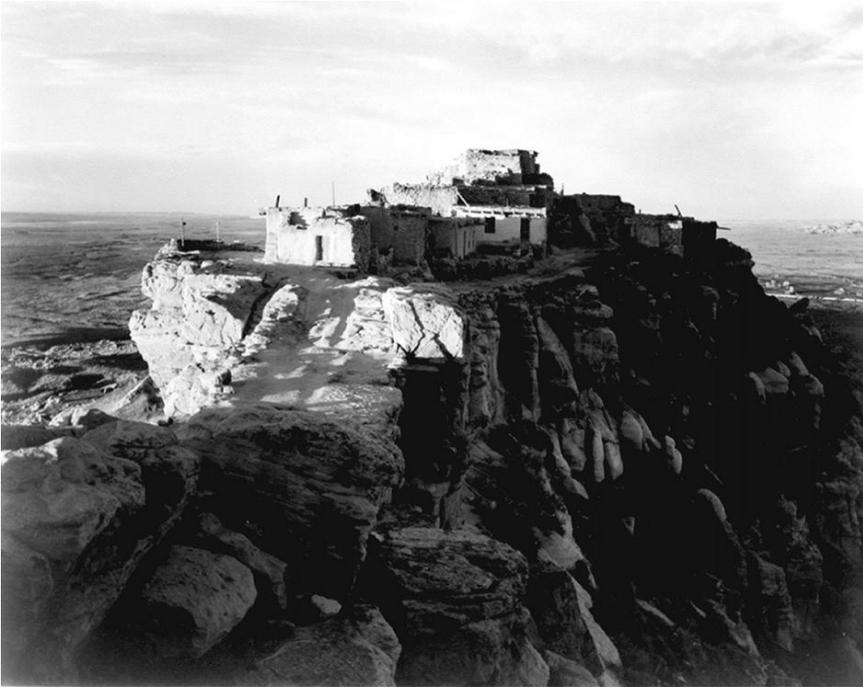


PERCHÉ STUDIARE LA GENETICA?



## L'albinismo nei nativi americani Hopi

Un villaggio Hopi sulla Black Mesa. L'albinismo si manifesta con elevata frequenza fra gli Hopi e occupa un posto speciale nella cultura di questo popolo. L'albinismo è causato da un difetto in uno degli enzimi che devono produrre la melanina, il pigmento che scurisce la nostra pelle, i capelli e gli occhi. Le persone con albinismo non producono melanina e, di conseguenza, hanno capelli bianchi, pelle chiara e nessun pigmento nelle iridi degli occhi.



La melanina protegge le cellule della pelle dagli effetti dannosi delle radiazioni ultraviolette della luce solare ed è essenziale per un corretto sviluppo della vista. La condizione era ereditata come tratto recessivo autosomico, il che significa che una persona, per sviluppare albinismo, deve ricevere due copie della relativa mutazione, una da ogni genitore. Ciò che è unico negli Hopi è l'alta frequenza dell'albinismo nella loro popolazione. In molti gruppi umani l'albinismo è raro, presente in un individuo ogni 20000. Nel villaggio Mesa raggiunge una frequenza di 1 ogni 200, centinaia di volte maggiore che nella maggior parte delle altre popolazioni.

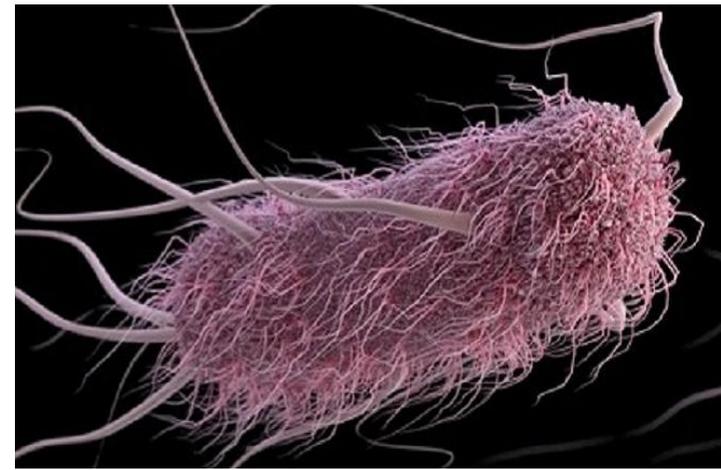


Perché l'albinismo è così frequente presso gli Hopi? La risposta a questa domanda risiede nella posizione privilegiata che gli albi occupano nella loro cultura. L'individuo albino era considerato bello, pulito e intelligente.

Gli albi godevano di un trattamento speciale nello svolgimento delle attività quotidiane. Per secoli gli Hopi hanno coltivato piccoli orti negli appezzamenti di terreno ai piedi della Black Mesa. Ogni giorno, nella stagione agricola, gli uomini della tribù intraprendevano il lungo viaggio fino alla base della Black Mesa e trascorrevano buona parte della giornata esposti all'intensa luce del sole.



Gli individui albinici, che hanno una pelle con melanina scarsa o addirittura assente, sono particolarmente soggetti alle scottature solari e quando si espongono al sole presentano una forte incidenza di cancro della pelle. Per questo motivo gli uomini Hopi albinici erano esclusi dal normale lavoro maschile ed era consentito loro di rimanere al villaggio con le donne della tribù: durante la stagione agricola, gli albinici erano i soli membri maschi della tribù presenti di giorno nel villaggio insieme alle donne: questo determinava un vantaggio riproduttivo e aumentava la diffusione dei geni albinici.



Nonostante la loro stupefacente diversità, gli organismi viventi hanno un'importante caratteristica in comune: utilizzano tutti sistemi genetici simili. Il genoma è un insieme completo di istruzioni genetiche per ogni organismo e tutti i genomi sono codificati negli acidi nucleici, il DNA o l'RNA.

Le parole di questo codice sono identiche.

Il processo attraverso il quale l'informazione genetica viene copiata e decodificata è molto simile in tutte le forme di vita. Queste caratteristiche comuni suggeriscono che tutta la vita sulla Terra si sia evoluta dallo stesso antenato primordiale che ha fatto la sua comparsa fra 3,5 e 4 miliardi di anni fa.

Il fatto che tutti gli organismi possiedano sistemi genetici simili significa che lo studio dei geni di un organismo rivela principi che possono essere applicati ad altri organismi. L'indagine su come il DNA batterico viene copiato (replicato), per esempio, fornisce informazioni che si applicano alla replicazione del DNA umano. Questo significa anche che i geni di una specie potranno funzionare in cellule estranee, il che rende possibile l'ingegneria genetica. Sfortunatamente questi sistemi genetici simili sono anche alla base di malattie come l'AIDS (sindrome da immunodeficienza acquisita), nelle quali geni virali sono in grado di funzionare, talvolta con allarmante efficienza, anche nelle cellule dell'uomo.

# ORGANISMI MODELLO

Alle nostre conoscenze in genetica hanno dato un contributo grandissimo alcuni organismi, chiamati organismi genetici modello, le cui caratteristiche li hanno resi particolarmente adatti a essere studiati. Dato che le caratteristiche dei sistemi genetici sono comuni a molti organismi, le ricerche condotte su una specie spesso possono fornire indicazioni importanti sui sistemi genetici propri di altre specie. Questa comunanza della funzione genetica significa che i genetisti possono concentrare i loro sforzi su organismi modello con cui è facile lavorare per poi traslare le scoperte sull'uomo.

Gli organismi genetici modello hanno cicli di vita e caratteristiche che li rendono adatti allo studio e all'analisi genetica.

A\_ tempi di generazione brevi che consentono di esaminare in un periodo di tempo ragionevole diverse generazioni e incroci genetici;

B\_ produzione di una progenie numerosa che permette di osservare facilmente i rapporti genetici;

C\_ capacità di realizzare e tenere sotto controllo nell'organismo modello gli incroci genetici;

D\_ possibilità di essere allevati in laboratorio, dato che richiedono poco spazio e poche risorse;

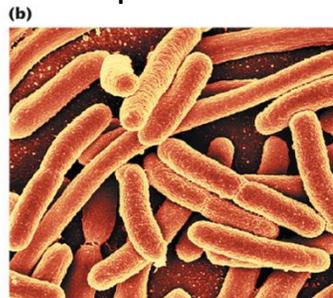
E\_ disponibilità di numerose varianti genetiche;

F\_ un corpus di conoscenze accumulato in precedenza.

Non tutti gli organismi modello possiedono tutte queste caratteristiche.



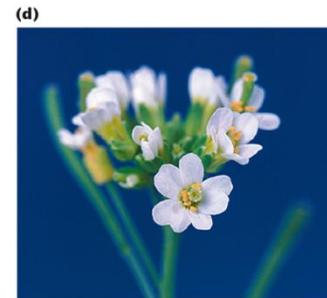
*Drosophila melanogaster*  
Moscerino della frutta



*Escherichia coli*  
Batterio



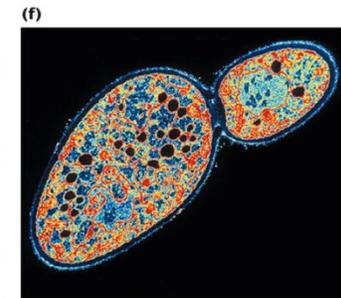
*Caenorhabditis elegans*  
Nematode



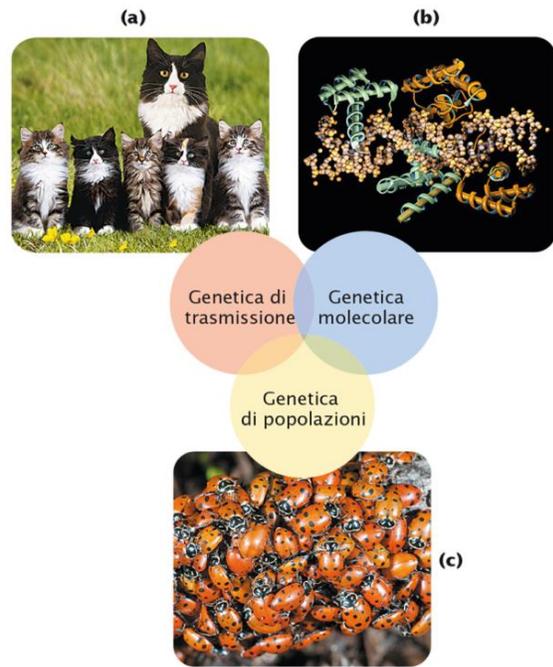
*Arabidopsis thaliana*  
Arabetta comune o arabidopsis



*Mus musculus*  
Topolino domestico



*Saccharomyces cerevisiae*  
Lievito di birra



## LE BRANCHE DELLA GENETICA

Lo studio della genetica è costituito da tre grandi settori: la genetica di trasmissione, la genetica molecolare e la genetica di popolazione.

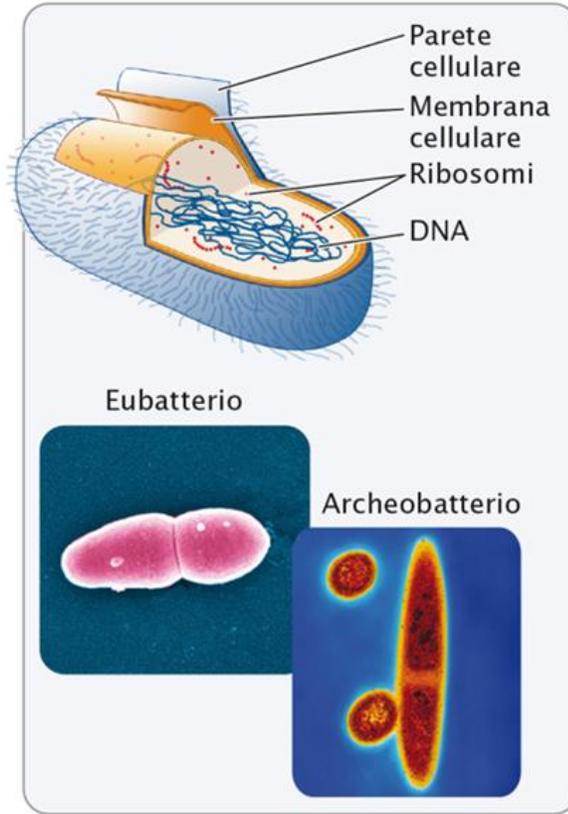
La **genetica di trasmissione (genetica classica)**, include i principi fondamentali dell'ereditarietà e il modo in cui i caratteri passano da una generazione all'altra.

Questo settore della genetica si occupa della relazione fra cromosomi ed eredità, della disposizione dei geni sui cromosomi e della mappatura dei geni.

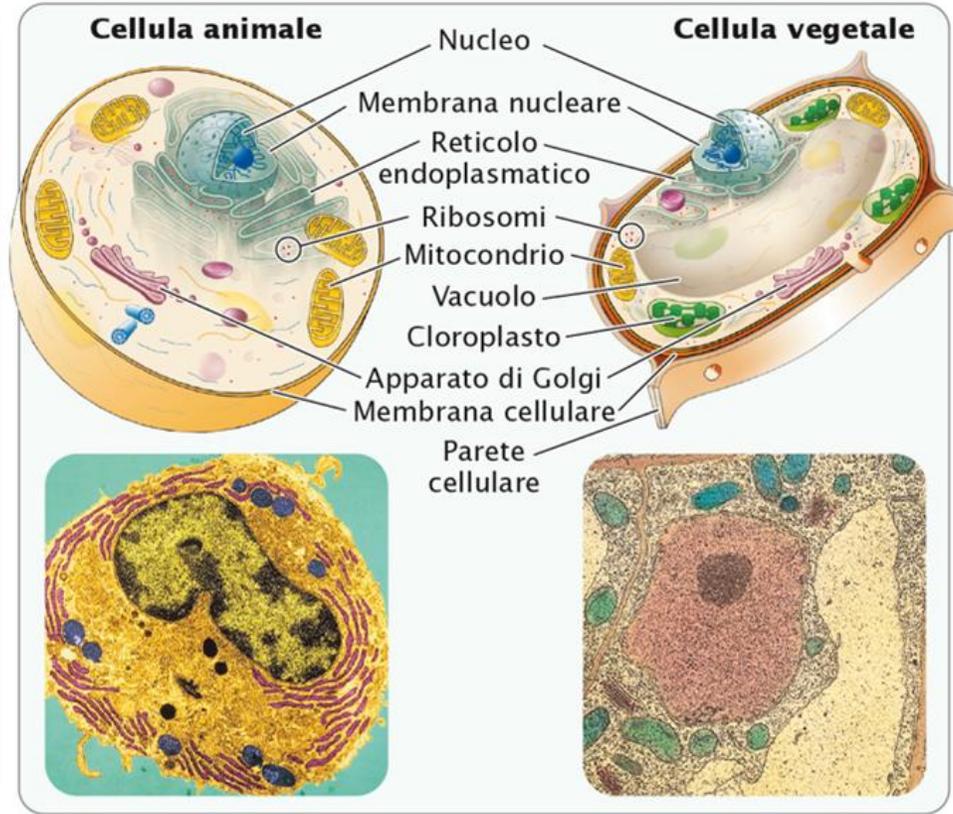
La **genetica molecolare** riguarda la natura chimica del gene, cioè il modo in cui l'informazione genetica viene codificata, replicata ed espressa. Comprende i processi cellulari di replicazione del DNA, trascrizione e traduzione e la regolazione genica, il processo che controlla l'espressione dell'informazione genetica.

La **genetica di popolazione** esplora la composizione genetica di gruppi di individui appartenenti alla stessa specie (popolazioni) e come questa composizione possa variare nello spazio e nel tempo. Poiché l'evoluzione è cambiamento genetico, la genetica di popolazioni è essenzialmente lo studio dell'evoluzione.

## Procarione

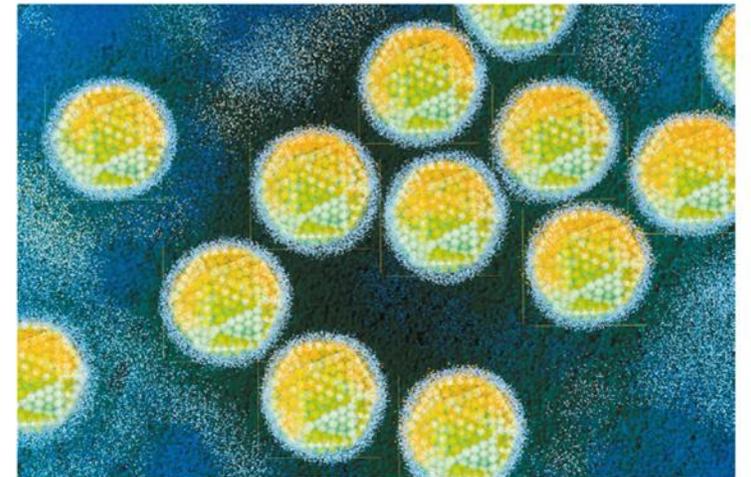
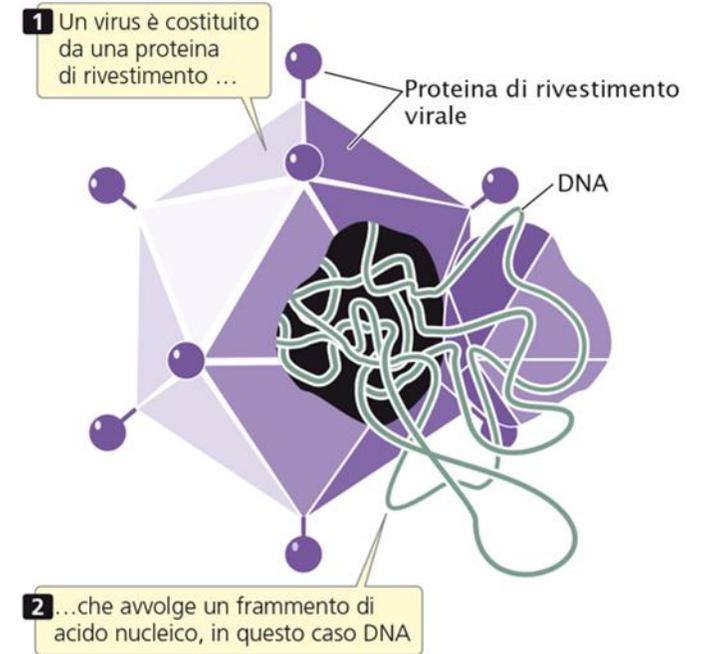
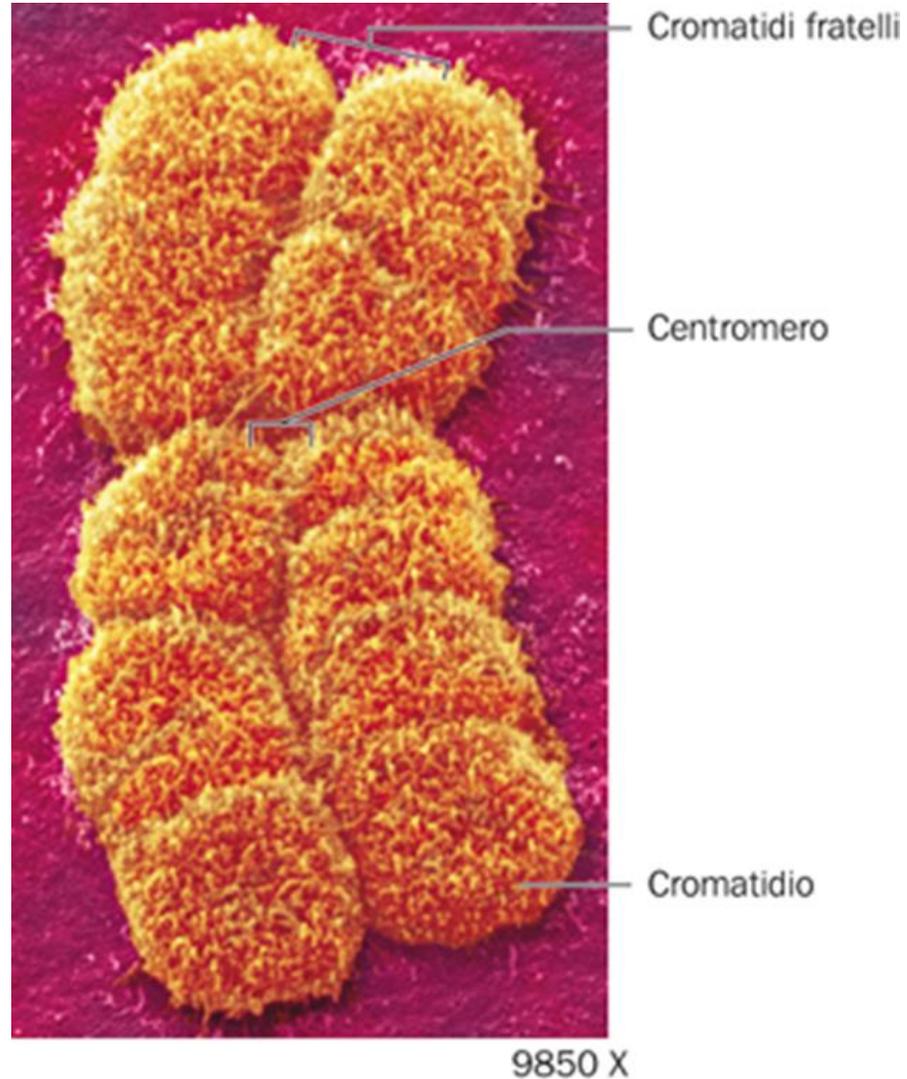
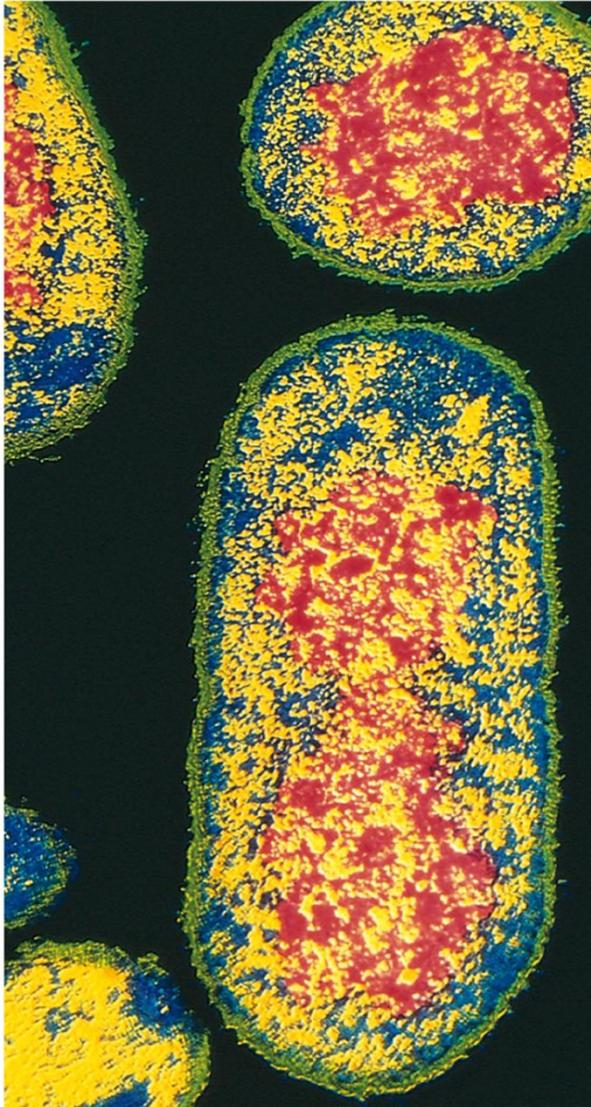


## Eucariote

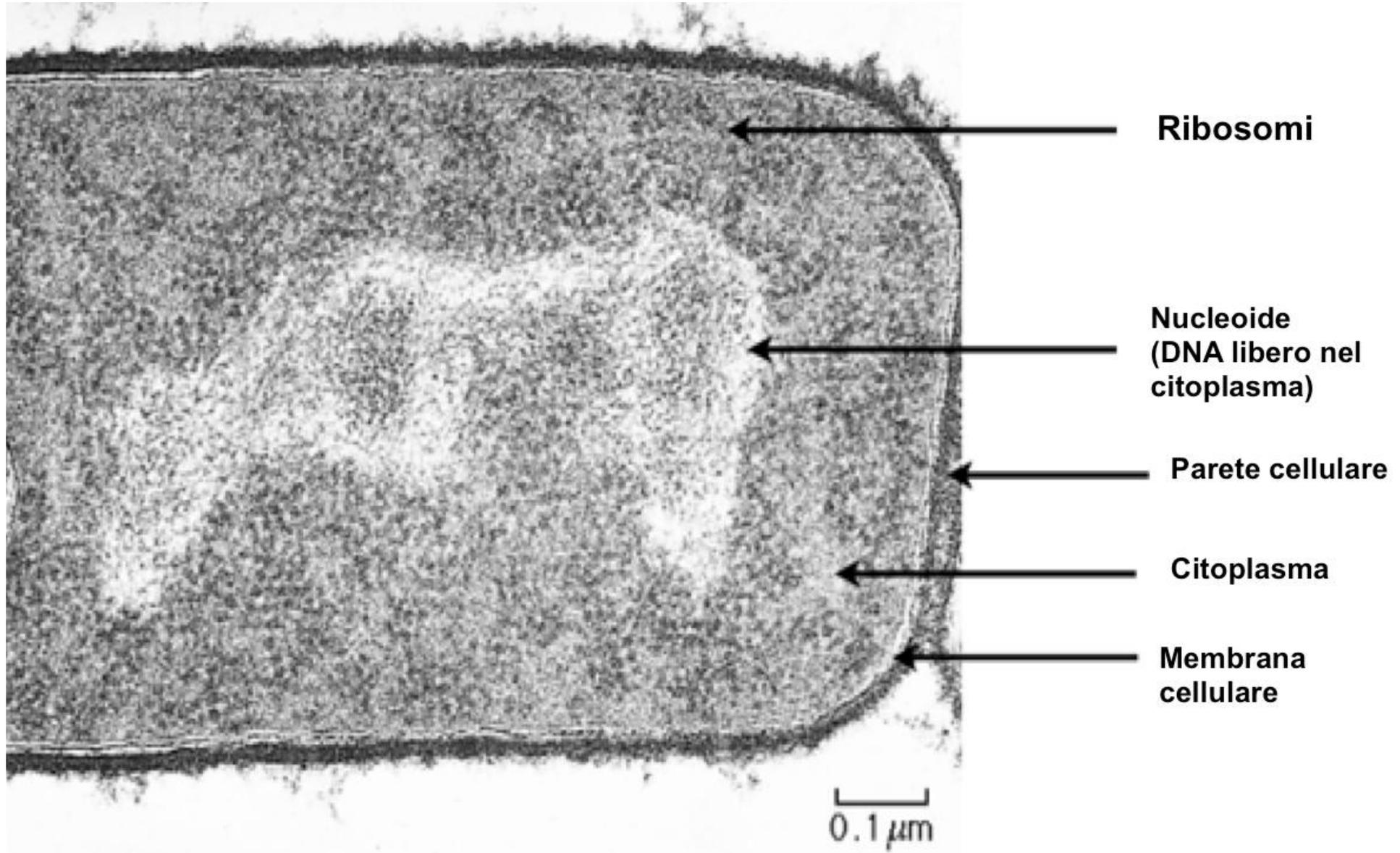


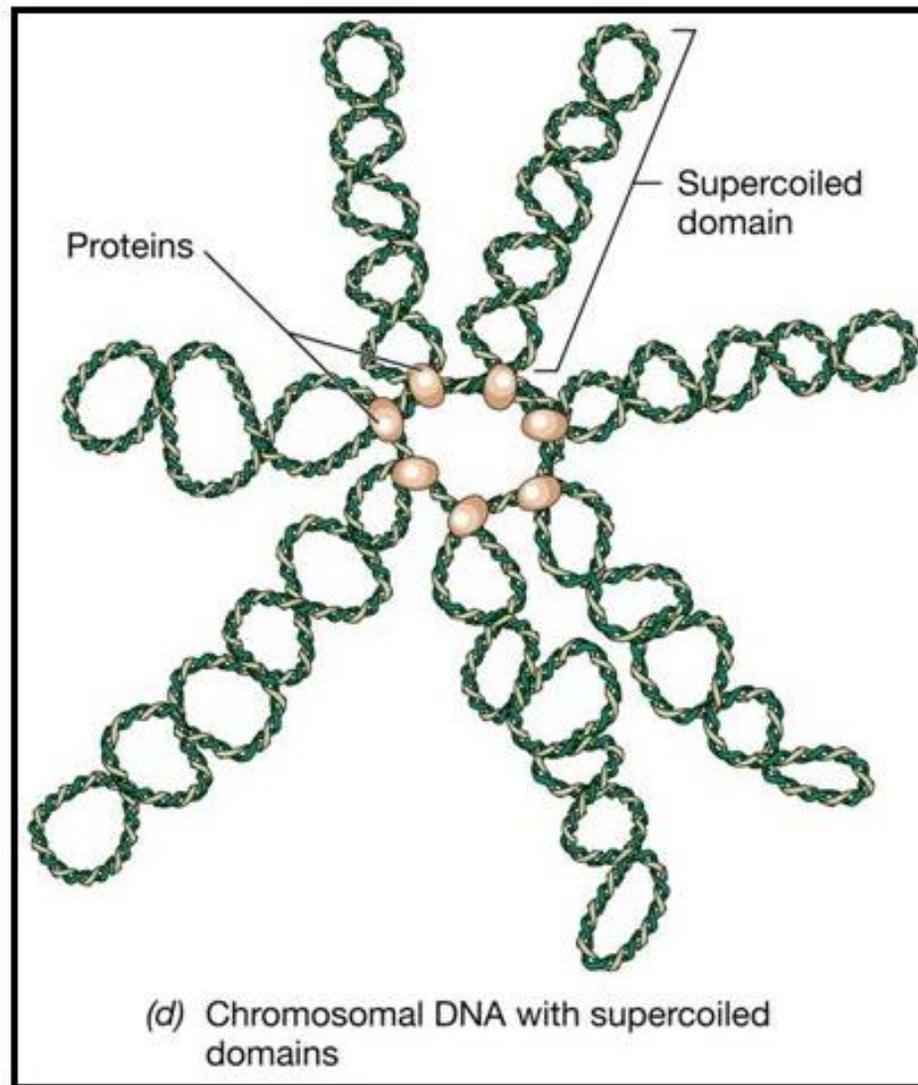
	Cellule procarioti	Cellule eucarioti
<b>Nucleo</b>	Assente	Presente
<b>Diametro cellulare</b>	Relativamente piccolo, da 1 a 10 $\mu\text{m}$	Relativamente grande, da 10 a 100 $\mu\text{m}$
<b>Genoma</b>	Di solito una molecola di DNA circolare	Molte molecole di DNA lineare
<b>DNA</b>	Negli eubatteri non complessato con istoni; alcuni istoni negli archeobatteri	Complessato con istoni
<b>Quantità di DNA</b>	Relativamente piccola	Relativamente grande
<b>Organelli circondati da membrana</b>	Assenti	Presenti

# I PROTAGONISTI



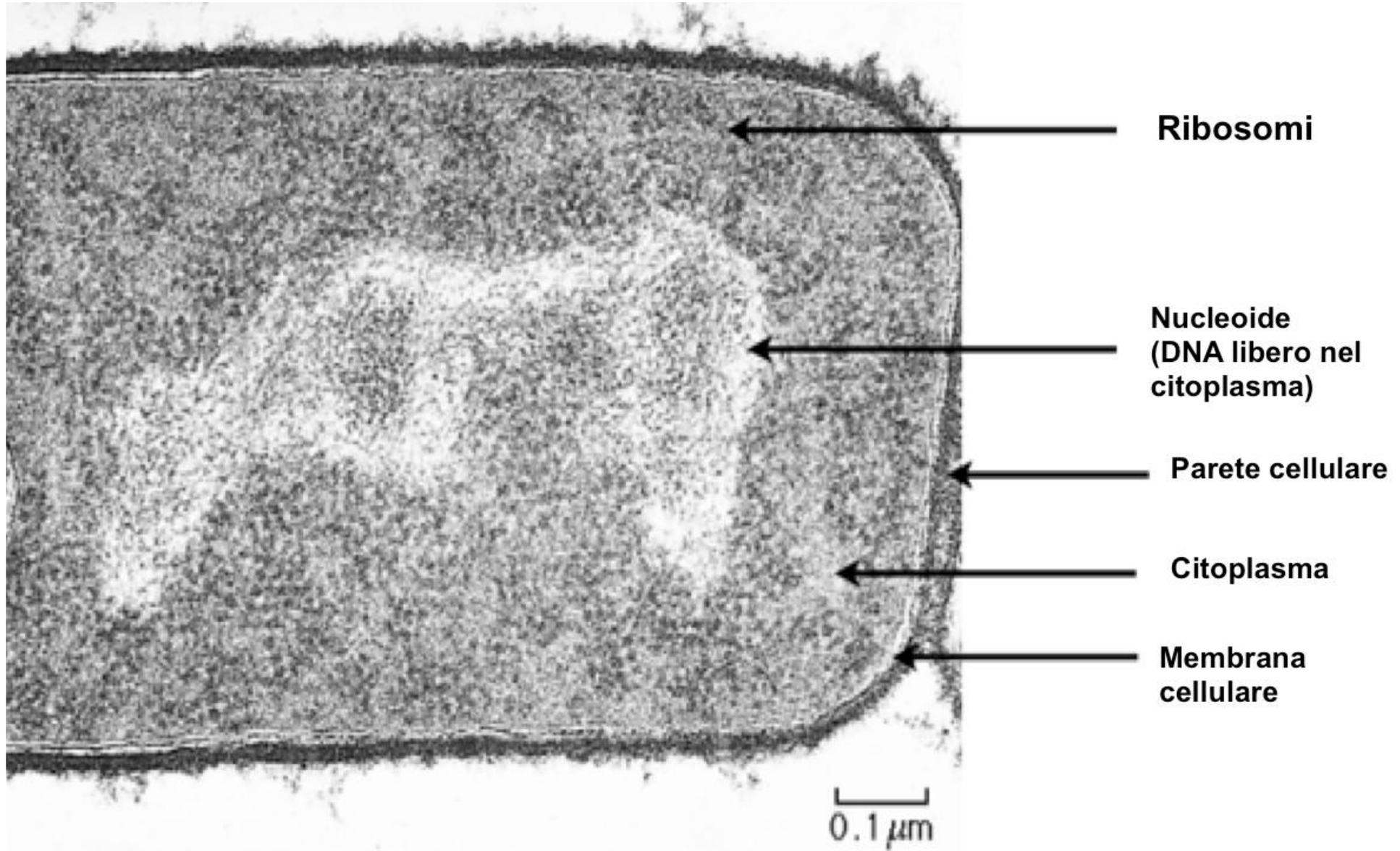
# IL DNA IN UNA CELLULA BATTERICA



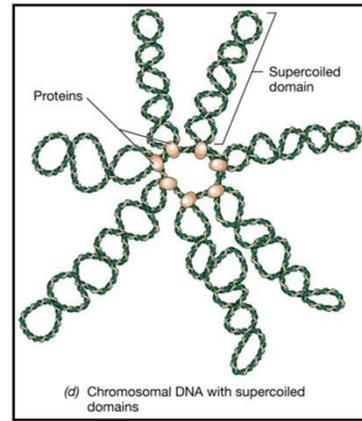
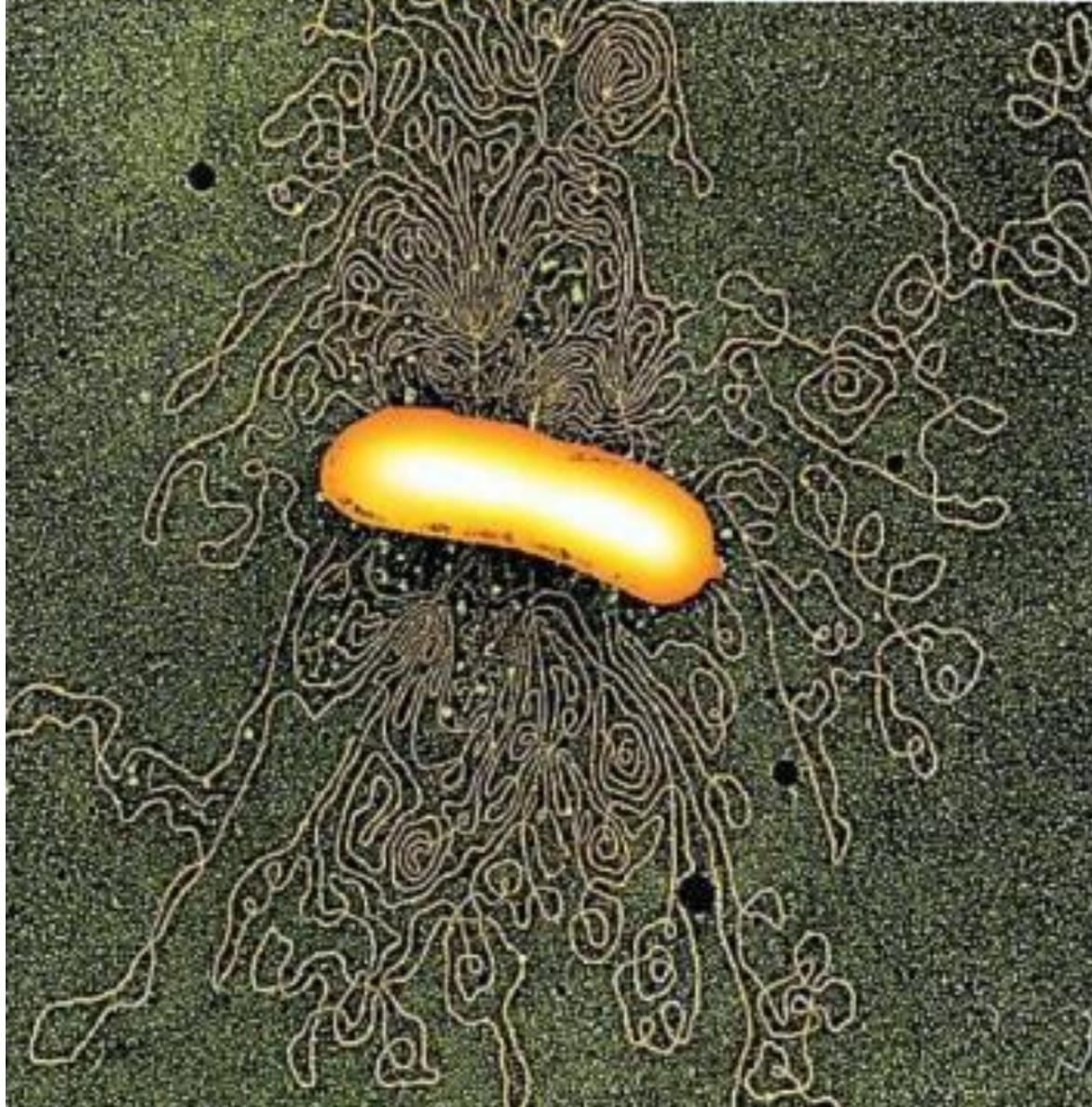


La doppia elica di Dna del cromosoma batterico non costituisce una singola molecola superavvolta, ma è organizzata in diversi domini superavvolti. Ognuno dei quali è stabilizzato per la presenza di legami con proteine specifiche.

# IL DNA IN UNA CELLULA BATTERICA



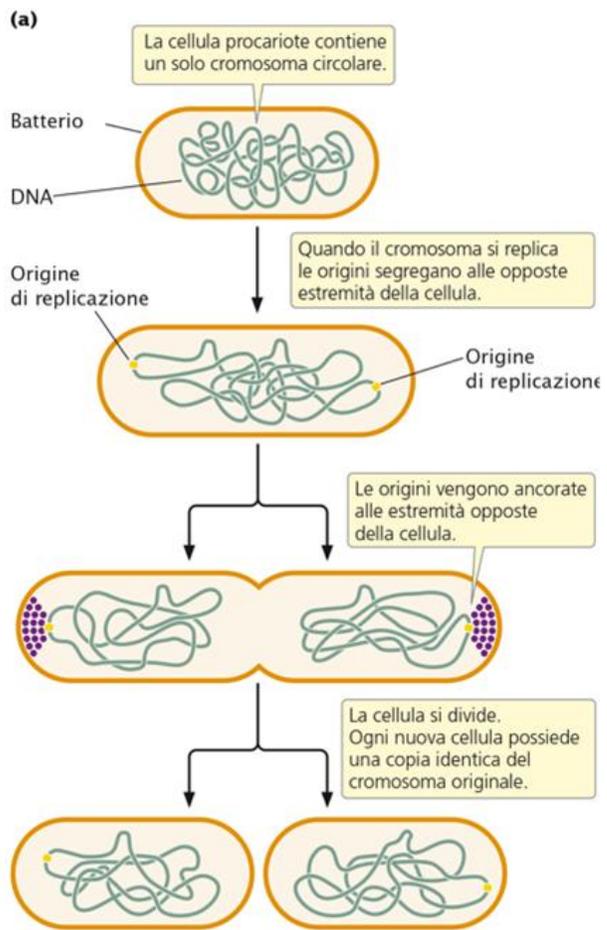
**Cromosoma rilasciato a  
seguito di lisi batterica in  
Escherichia coli**



(d) Chromosomal DNA with supercoiled domains

## **LA RIPRODUZIONE CELLULARE RICHIEDE**

- 1) LA COPIATURA DEL MATERIALE GENETICO;**
- 2) LA SEPARAZIONE DELLE COPIE;**
- 3) LA DIVISIONE CELLULARE.**



## Riproduzione della cellula procariote.

Quando le cellule procarioti si riproducono, il cromosoma circolare del batterio si replica e la cellula si divide con un processo chiamato **scissione binaria**.

La replicazione di solito inizia in una posizione precisa del cromosoma batterico, chiamata **origine di replicazione**. Nel corso di un processo ancora non pienamente compreso, le origini dei due cromosomi appena replicati si allontanano una dall'altra, verso gli estremi opposti della cellula. In alcuni batteri ci sono proteine che si legano alle origini di replicazione e fissano i nuovi cromosomi alla membrana plasmatica alle estremità opposte della cellula. Alla fine del processo, tra i due cromosomi riforma una nuova parete cellulare che porta allo sviluppo di due cellule, ciascuna con una copia identica del cromosoma.

# RIPRODUZIONE DELLA CELLULA EUCARIOTE

I protagonisti:

I Cromosomi Eucarioti

I Centrioli

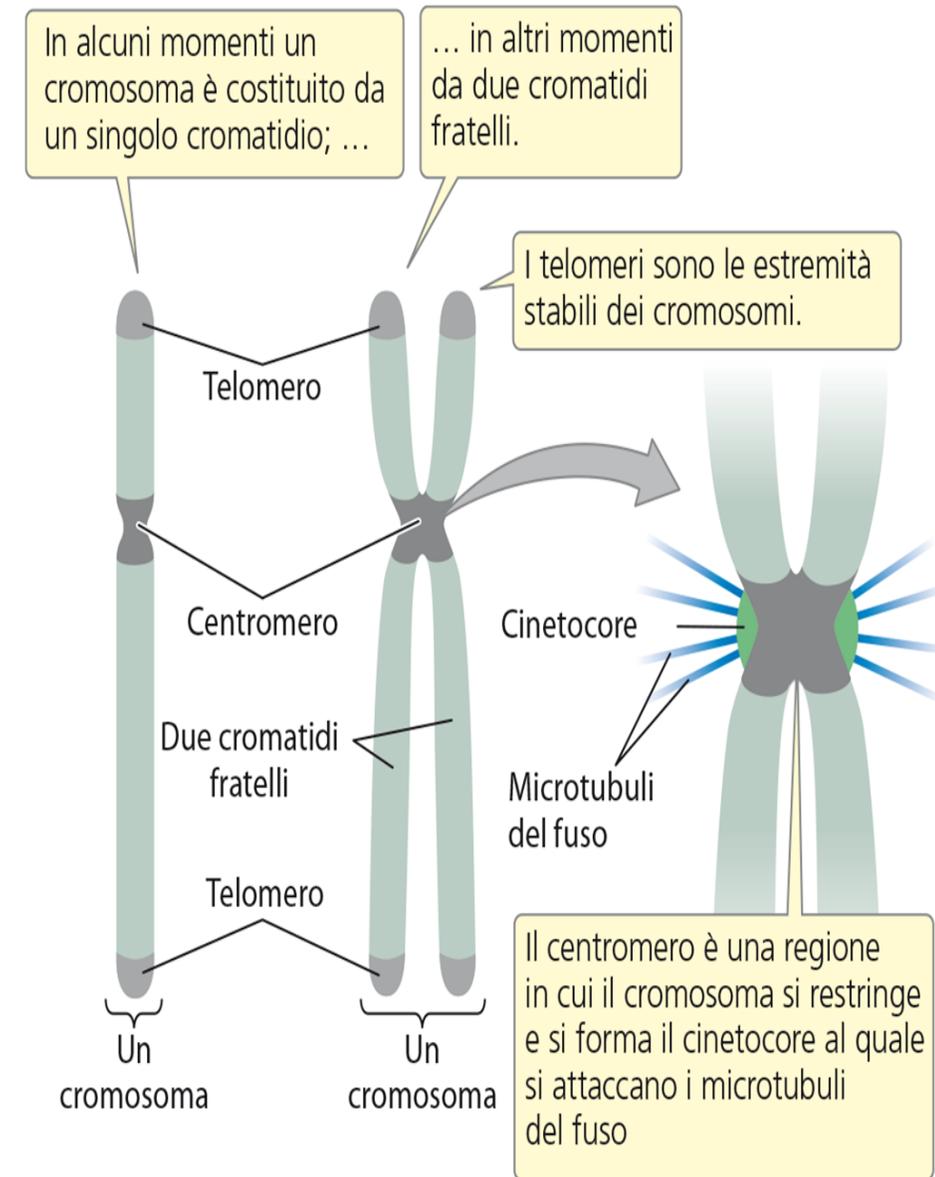
Il Fuso Mitotico



# La struttura del cromosoma

I **telomeri** costituiscono la regione terminale, cioè le estremità dei cromosomi lineari e le proteggono e stabilizzano nello stesso modo in cui un rivestimento di plastica protegge le estremità di un laccio da scarpe. Se un cromosoma si spezza, dando origine a nuove estremità, viene degradato a partire dalle estremità appena formate. I telomeri garantiscono la stabilità cromosomica.

Le **origini di replicazione** sono i siti, non facilmente osservabili al microscopio, in cui ha inizio la sintesi del DNA.



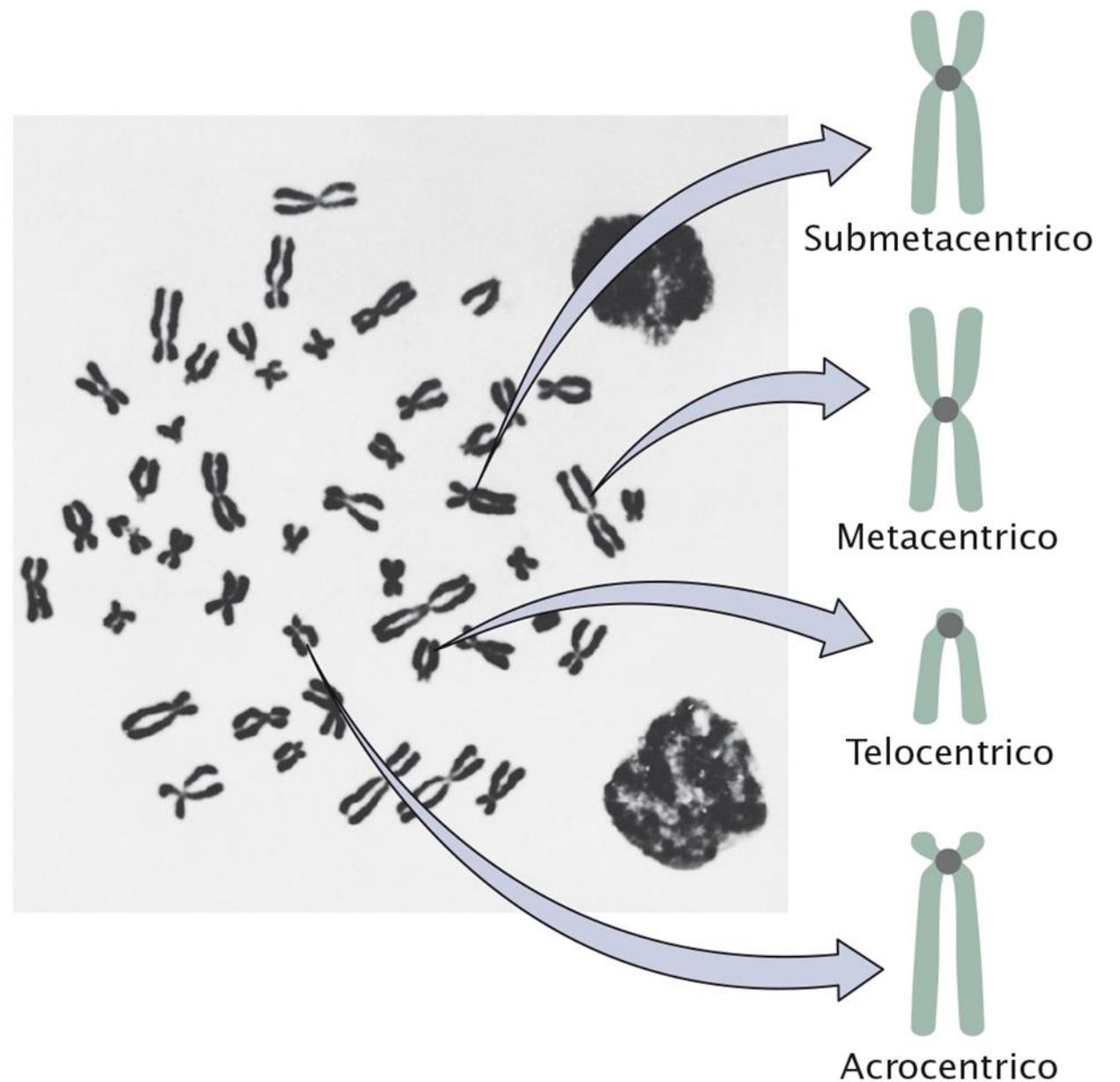
Si classificano cromosomi in quattro tipi a seconda della posizione del centromero:

Metacentrici,

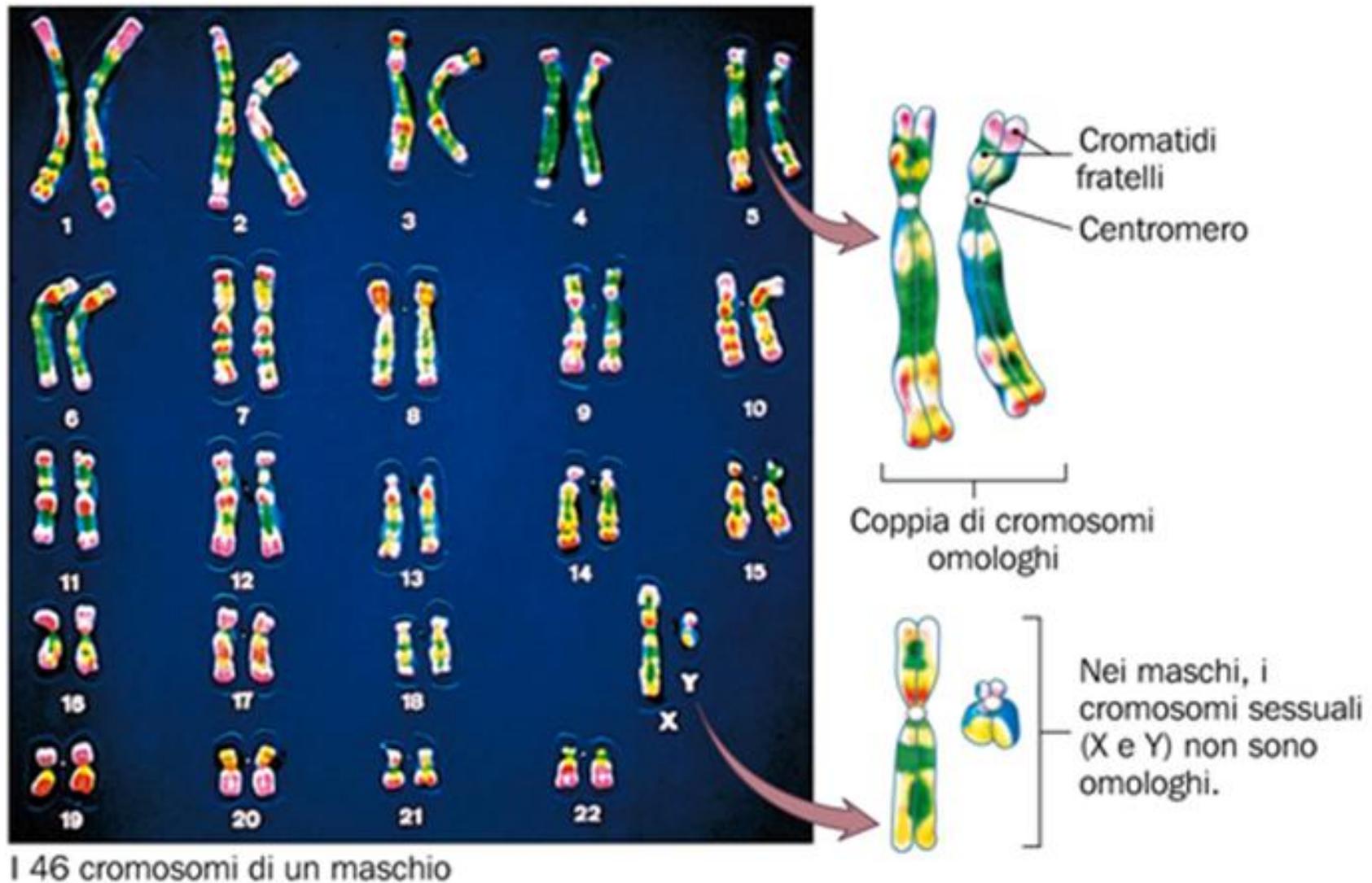
Submetacentrici,

Acrocentrici,

Telocentrici.







Come conseguenza della riproduzione sessuata, nella maggior parte delle cellule eucarioti sono presenti due serie di cromosomi: una serie viene ereditata dal genitore di sesso maschile e l'altra da quello di sesso femminile. Nel Nucleo i cromosomi sono sempre presenti in coppia (con una sola eccezione).