

# GENETICA GENERALE – 1 CFU

Modulo Biologia Applicata e Genetica generale

CORSO INTEGRATO: SCIENZE BIOLOGICHE – 7 CFU

## Dott.ssa Raffaella Casadei

Dipartimento di Istologia

Embriologia e Biologia Applicata

Via Belmeloro, 8

Bologna

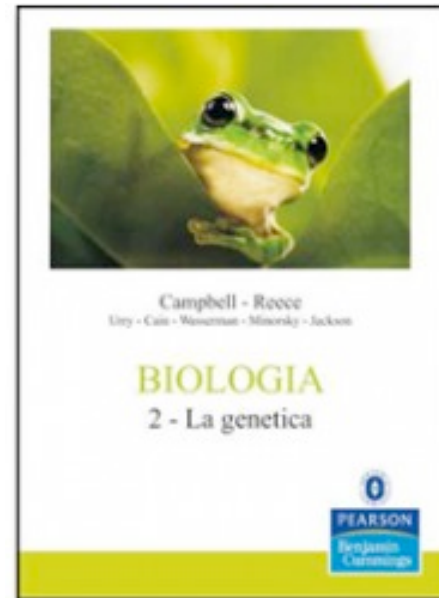
E-mail: [r.casadei@unibo.it](mailto:r.casadei@unibo.it)

Tel: 051- 209 4100

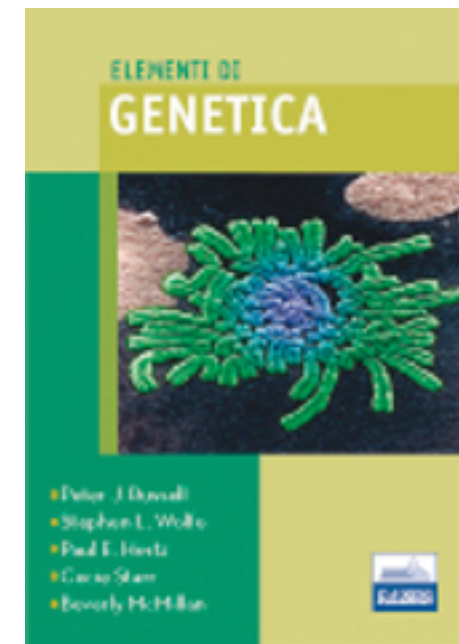
051- 209 4103

# TESTI CONSIGLIATI

CAMPBELL, REECE et al.  
fascicolo 2 **“La genetica”**  
Pearson Ed. Euro 24,00

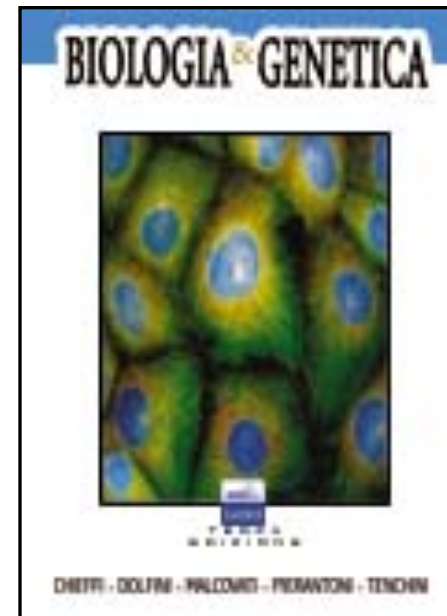


RUSSEL, WOLFE et al.  
**“Elementi di genetica”**  
Edises Ed. Euro 15,00

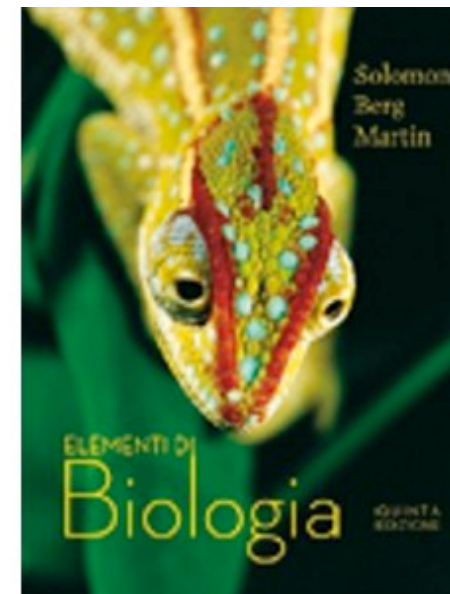


# TESTI CONSIGLIATI

CHIEFFI - Dolfini et el.  
**“BIOLOGIA & GENETICA”**  
Edises ed. Euro 30,00



**Solomon et al.**  
**ELEMENTI DI BIOLOGIA**  
Edises ed. Euro 24,00



# GENETICA GENERALE – Programma

## **1) INTRODUZIONE ALLA GENETICA, GENE E GENOMA**

Introduzione alla Genetica. Concetto di gene e informazione genetica. Il genoma umano.

## **2) CROMOSOMI**

Definizione e descrizione del cromosoma. Descrizione del cariotipo umano: numero e tipi di cromosomi. Analisi del cariotipo. Bandeggio.

## **3) MUTAZIONI**

Definizione, cause e classificazione.

Le mutazioni geniche: tipi ed effetti sul prodotto genico.

## **4) TRASMISSIONE EREDITARIA DEI CARATTERI MONOFATTORIALI**

Leggi di Mendel.

Modalità di trasmissione di caratteri monofattoriali umani: Eredità autosomica dominante. Eredità autosomica recessiva. Eredità legata al cromosoma X recessiva.

# Che cosa viene ereditato???

**CARATTERE = una qualsiasi caratteristica di un organismo**



**COLORE CAPELLI**

**COLORE OCCHI**

**LENTIGGINI**

**FORMA DEL MENTO**

**ALTEZZA**

**PESO**

**diabete**

**emofilia**

**daltonismo**

**DUE BRACCIA**

**COLORE PELLE**

**NUMERO DEI DENTI**

**nanismo**

**sordomutismo**

**albinismo**

**DUE GAMBE**

**NUMERO DELLE DITA**

**LINGUA ARROTOLATA**

**FENOTIPO (INSIEME DEI CARATTERI OSSERVABILI DELL'ORGANISMO)**

# Come viene ereditato???

## Modalità di trasmissione dei caratteri umani

**FAMILIARE:** carattere che tende a manifestarsi tra i membri di una stessa famiglia (cause genetiche e/o ambientali)

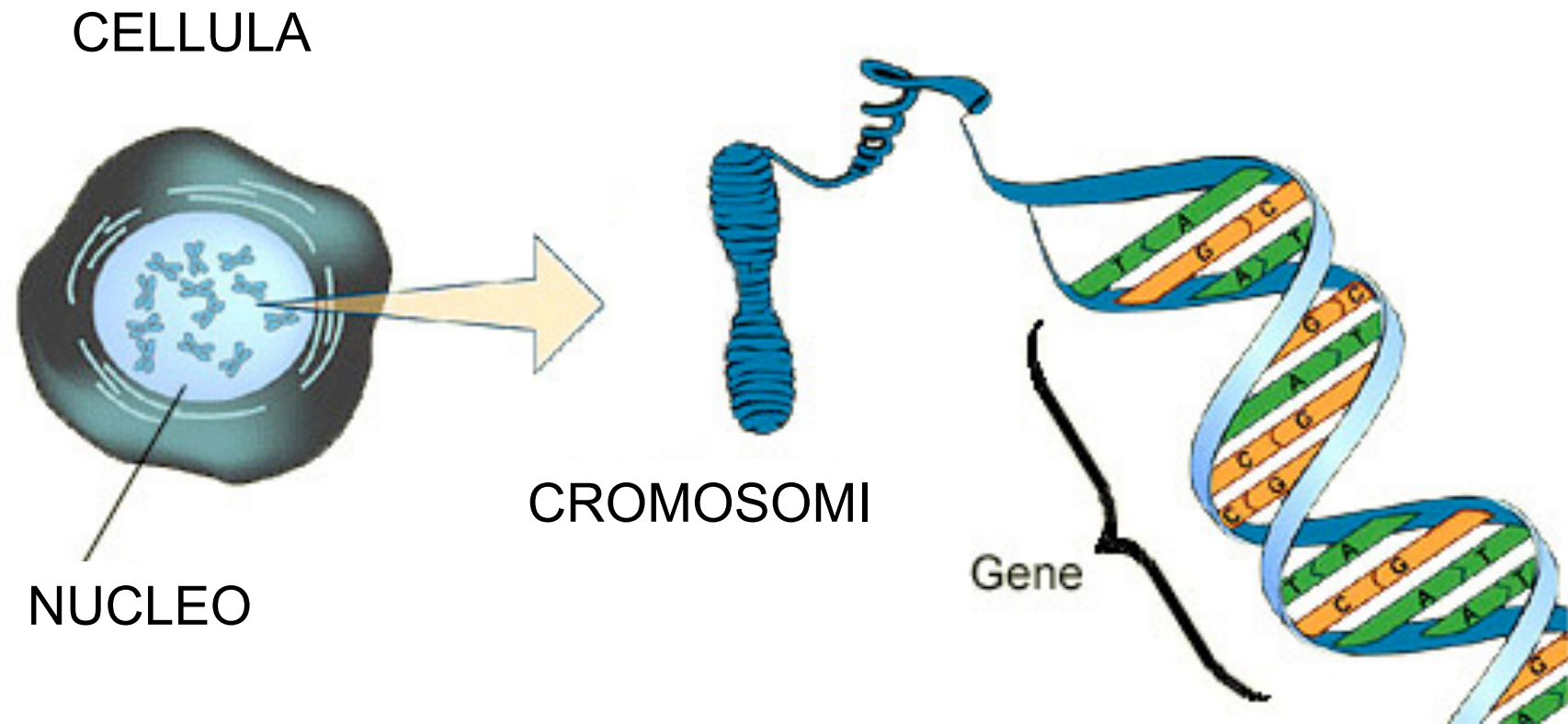
**CONGENITO:** carattere clinicamente presente alla nascita (anche non ereditato)  
Es: infezioni o traumi endouterini in gestazione

**EREDITARIO:** carattere trasmesso di generazione in generazione (secondo le leggi dell'eredità).

- Caratteri Monofattoriali (100% genetico)
- Caratteri Multifattoriali (geni + ambiente)

**GENETICO:** carattere riconducibile ad alterazioni del patrimonio genetico (malattie genetiche sono tutte malattie ereditarie più quelle dovute a lesioni del DNA non ereditabili).

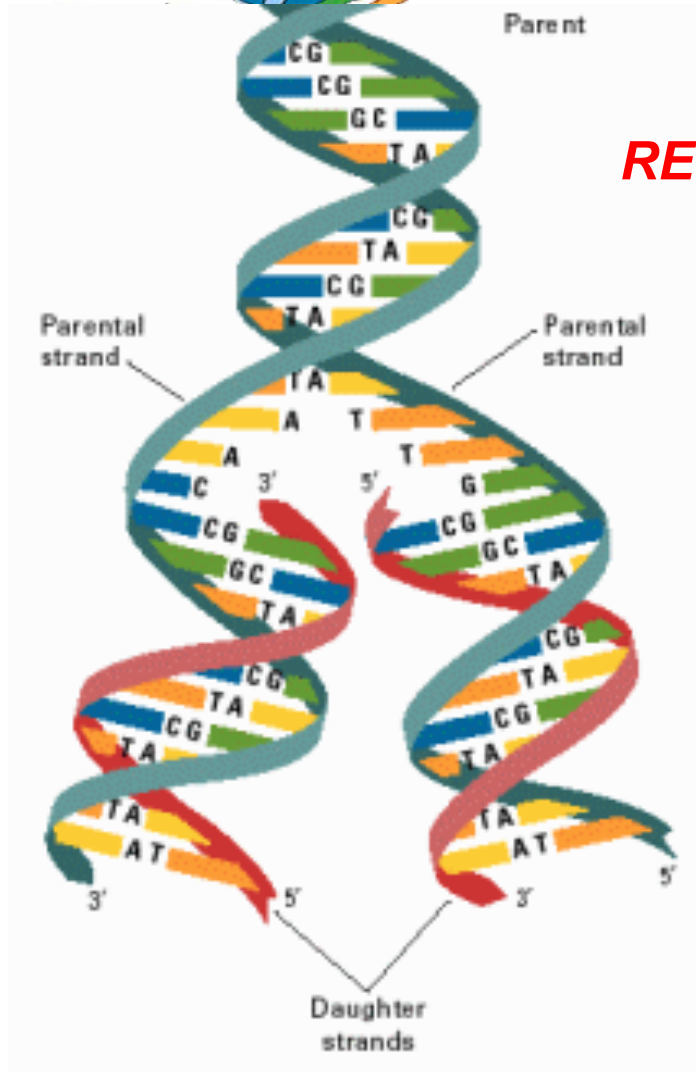
Es: cancro, Sindrome Down.



**Geni: tratti di DNA situati in particolari posizioni (LOCI) del cromosoma**



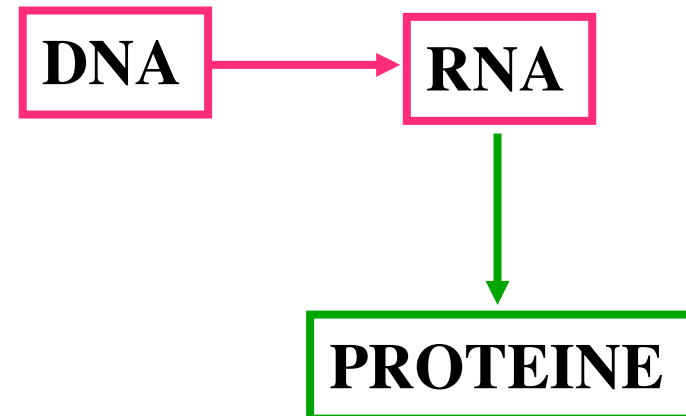
**CONSERVAZIONE**



**REPLICAZIONE**

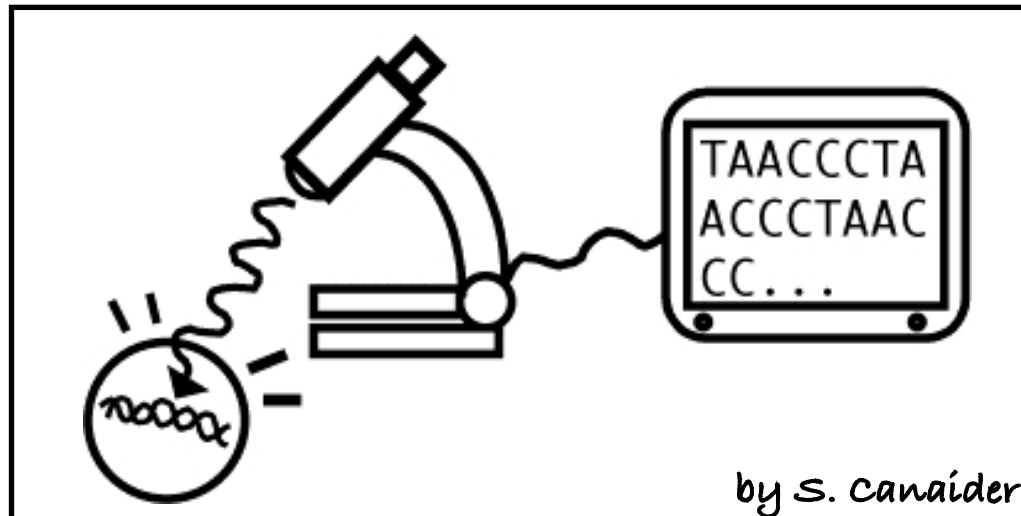
**informazioni  
trasmesse alla  
progenie**

**ESPRESIONE  
delle informazioni**





# IL GENOMA UMANO



**COMPLESSO DELL' INFORMAZIONE GENETICA DI UNA CELLULA**

**MASSA TOTALE DEL DNA**

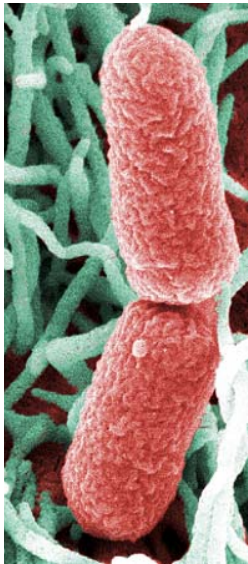
**PATRIMONIO EREDITARIO DELL'ORGANISMO A CUI APPARTIENE**

**GENOMICA**

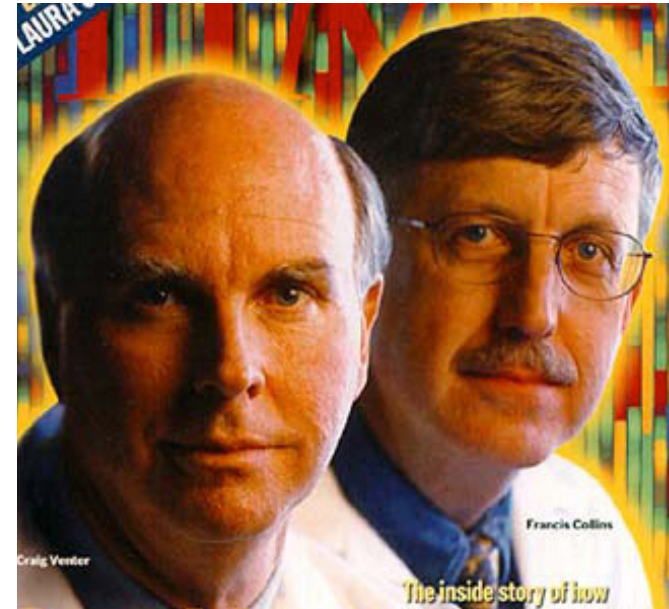
**BRANCA DELLA BIOLOGIA CHE  
STUDIA LA STRUTTURA E LA FUNZIONE  
DEL GENOMA (POST-GENOMICA)**

# IL GENOMA UMANO – complessità

**INFORMAZIONE PROPORZIONALE  
ALLA COMPLESSITA' DELL' ORGANISMO**



*E. coli*  
**4.639.221**  
**coppie di basi**

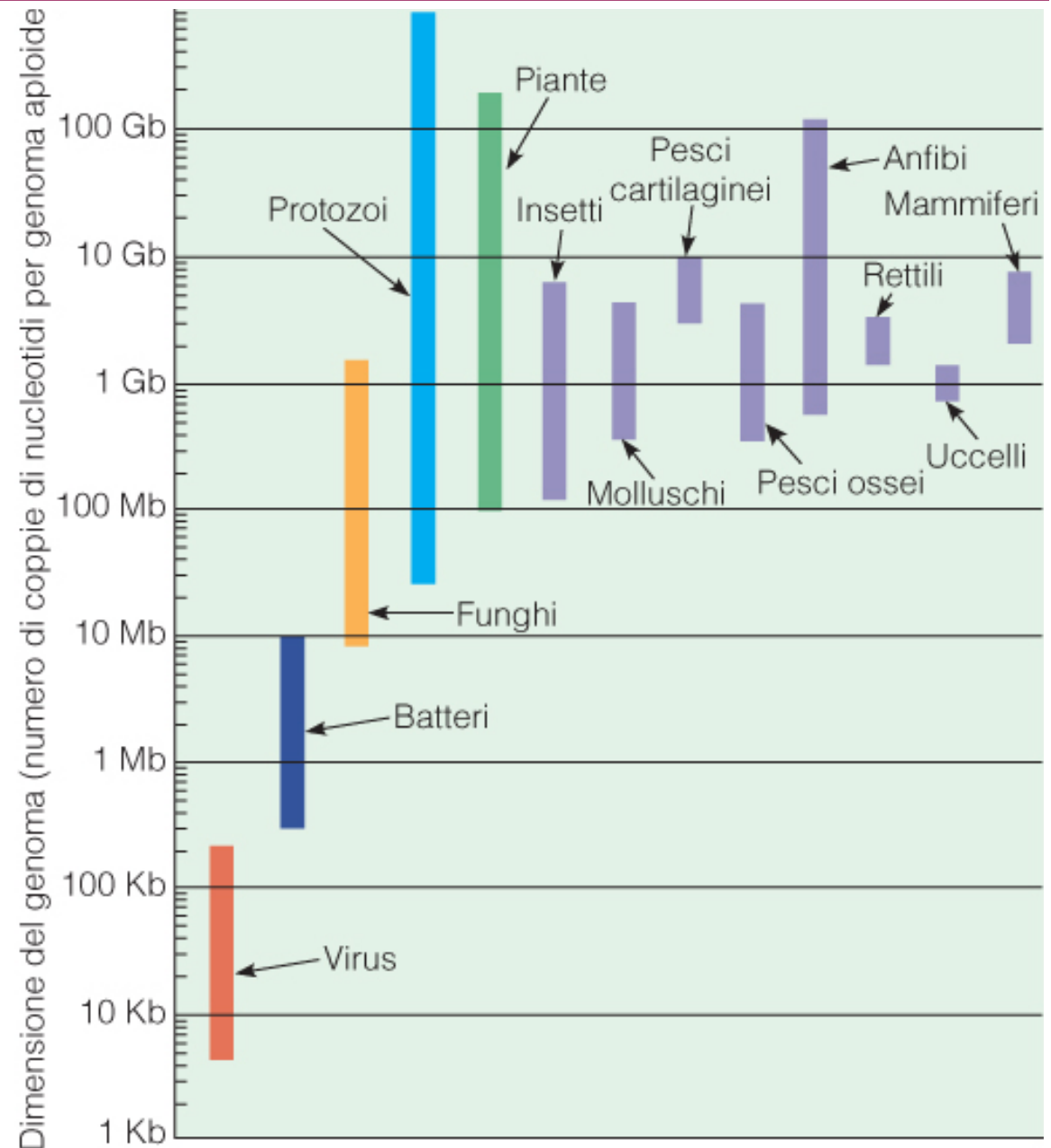


*H. sapiens*  
**6.000.000.000**  
**coppie di basi**

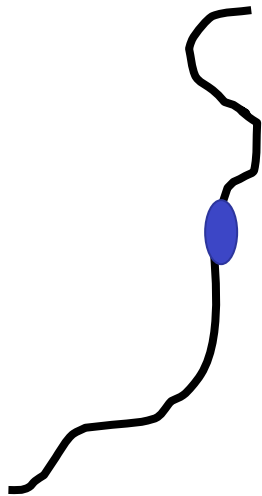
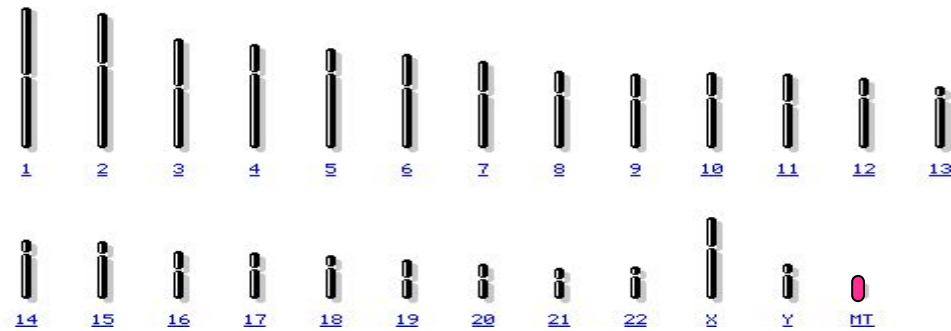
**bp = coppie di basi**  
**kb = 1.000 bp**  
**Mb = 1.000.000 bp**  
**Gb = 1.000.000.000 bp**

# IL GENOMA UMANO - complessità

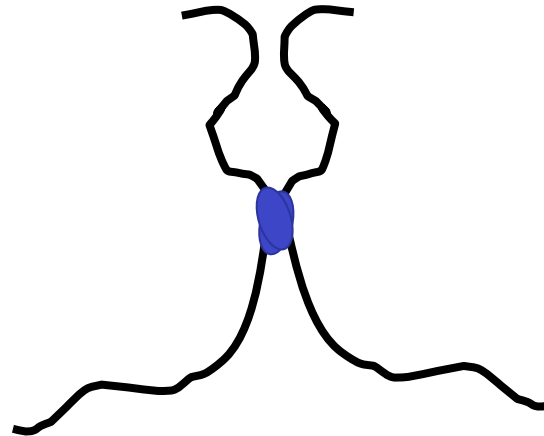
👉 **PARADOSSO**  
(c-value paradox)  
non proporzionalità  
tra complessità genoma  
e complessità organismo



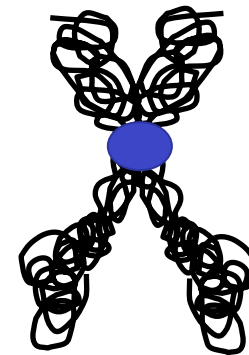
# IL GENOMA UMANO - organizzazione



Cromosoma  
1 molecola  
DNA lineare



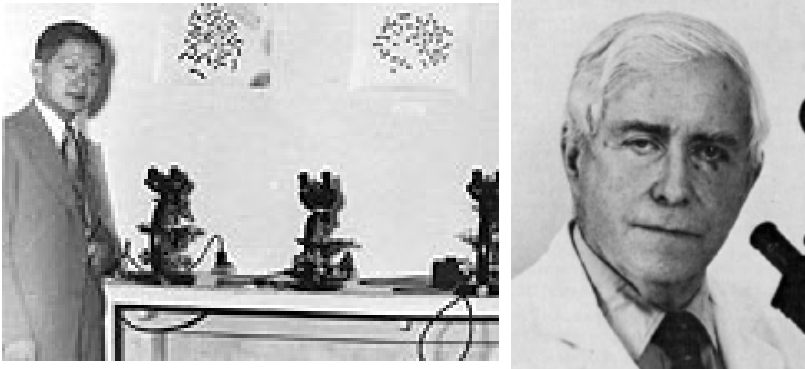
FASE S  
2 molecole  
DNA lineare



MITOSI-MEIOSI  
2 molecole  
DNA compattato

# Numero dei cromosomi in Homo sapiens

**Tijo J-H, Levan A: The chromosome number of man (1956)**



**PLOIDIA: numero delle serie di cromosomi presenti in una cellula ( $n$ ).**

**Una cellula con una sola serie di cromosomi avrà ploidia 1 ( $1n$ ) e si dirà dunque APLOIDE**

$$n = 23$$

**Una cellula con due serie di cromosomi avrà ploidia 2 ( $2n$ ) e si dirà DIPLOIDE**

$$2n = 46$$

# IL GENOMA UMANO - organizzazione

## NUCLEARE

$6 \times 10^9$  bp

32%  
CORRELATO  
A GENI

68%  
DNA  
EXTRAGENICO

10%  
DNA  
CODIFICANTE  
(basi tradotte in AA)

90%  
DNA  
NON CODIFICANTE

1 %

## MITOCONDRIALE

1 mtDNA = 16.569 bp

0,5 %

13 PROTEINE  
2 rRNA  
22 tRNA

# IL GENOMA UMANO – variabilità

## VARIABILITA' STESSA SPECIE

TRA DUE ESSERI UMANI  
99,9% IDENTITA'

varia 1 base su 1000

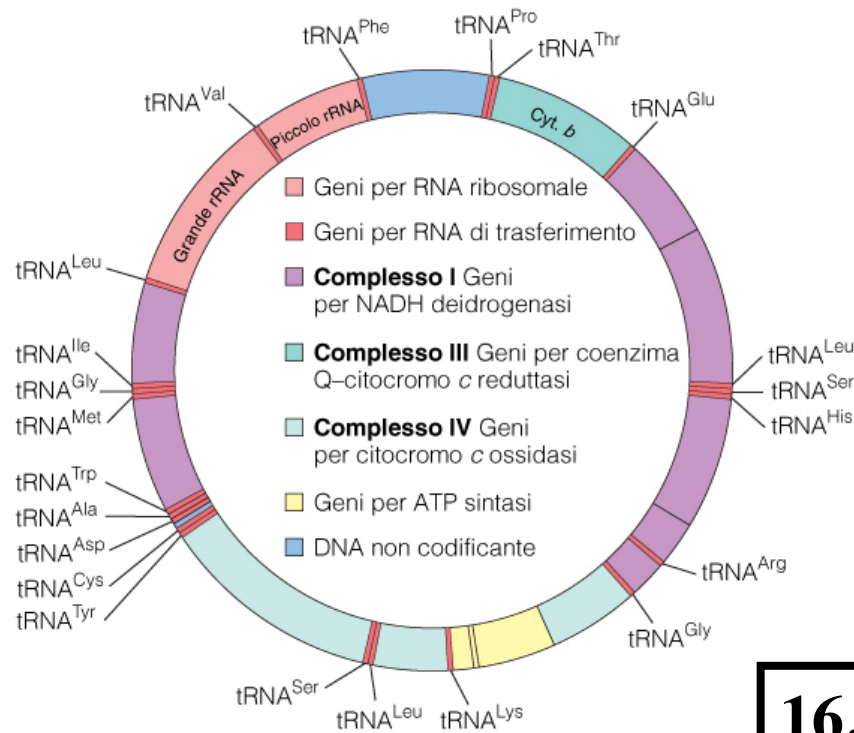
6  $10^6$  bp DIVERSE  
tra 2 individui  
in diverse posizioni

## VARIABILITA' TRA 2 SPECIE

TRA L' UOMO E LO SCIMPANZE'  
98% IDENTITA'

varia 1 base su 100

# GENOMA MITOCONDRIALE UMANO



1-5 copie  
800-2500 mitocondri  
per cellula

mtDNA = 0,5% DNA cell

**16,6 Kb**  
**37 geni**

**2 geni per  
gli rRNA**

**13 geni che  
codificano  
per proteine**

**22 geni per  
gli tRNA**



# GENOMA MITOCONDRIALE UMANO

- **CODICE GENETICO** mitocondriale diverso da quello “universale”
- **EREDITA' CITOPLOSMATICA MATERNA:**  
mtDNA ereditato per via materna all'atto della fecondazione (i mitocondri dello spermatozoo o non entrano nel citoplasma ovulare o degenerano)
- **MUTAZIONI** del mtDNA sono correlate a gravi patologie che interessano principalmente organi dove l'apporto energetico elevato è fondamentale:

**Sistema nervoso centrale**

**Muscolo scheletrico**

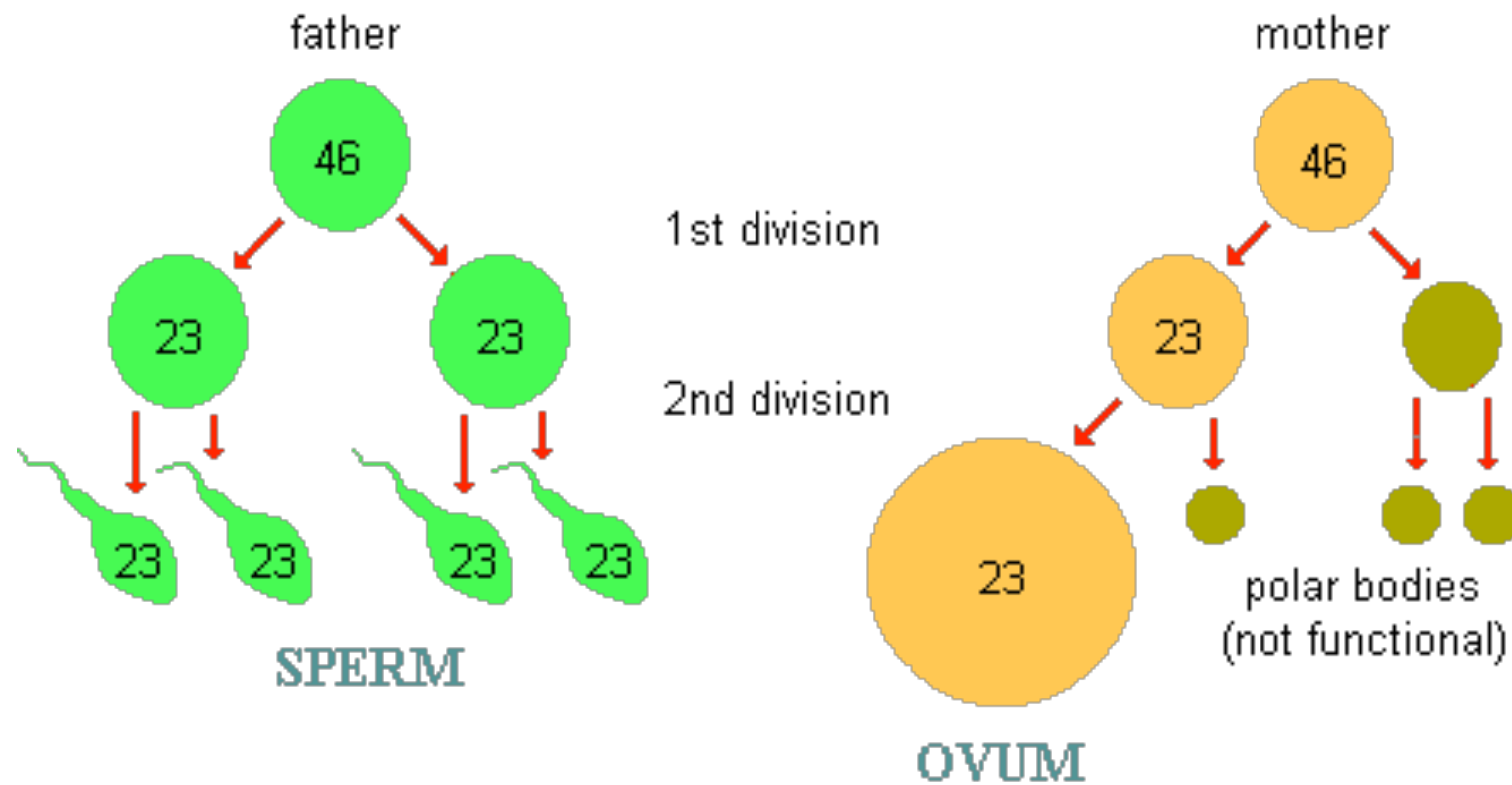
**Cuore**

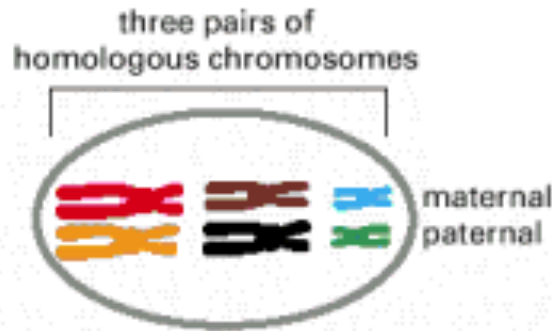
**Reni**

**Gilbert, “Developmental Biology”**  
**Sinauer, 2000**

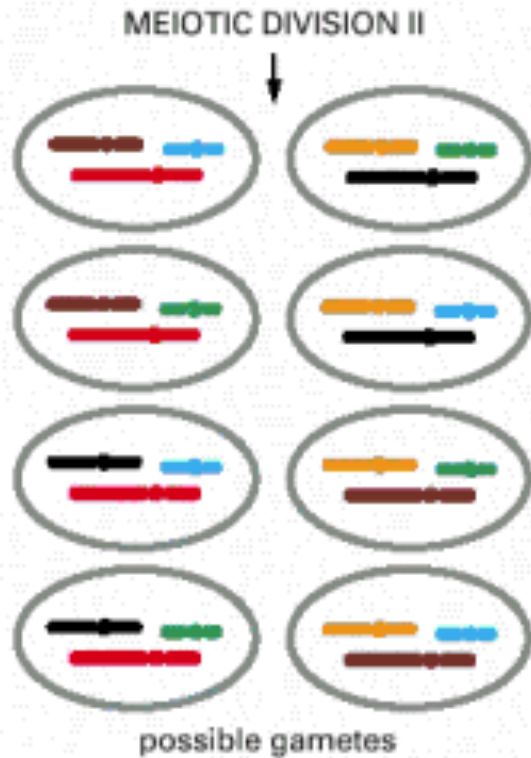
- **“La fecondazione: l’inizio di un nuovo organismo”**
- **“La fecondazione è il processo per cui due cellule germinali si fondono insieme per creare un nuovo individuo con potenziali genetici derivati da entrambi i genitori”**

# CON LA FECONDAZIONE I GENI DI ENTRAMBI I GENITORI SI TRASMETTONO AI FIGLI

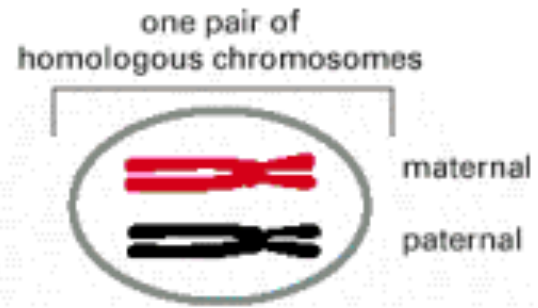




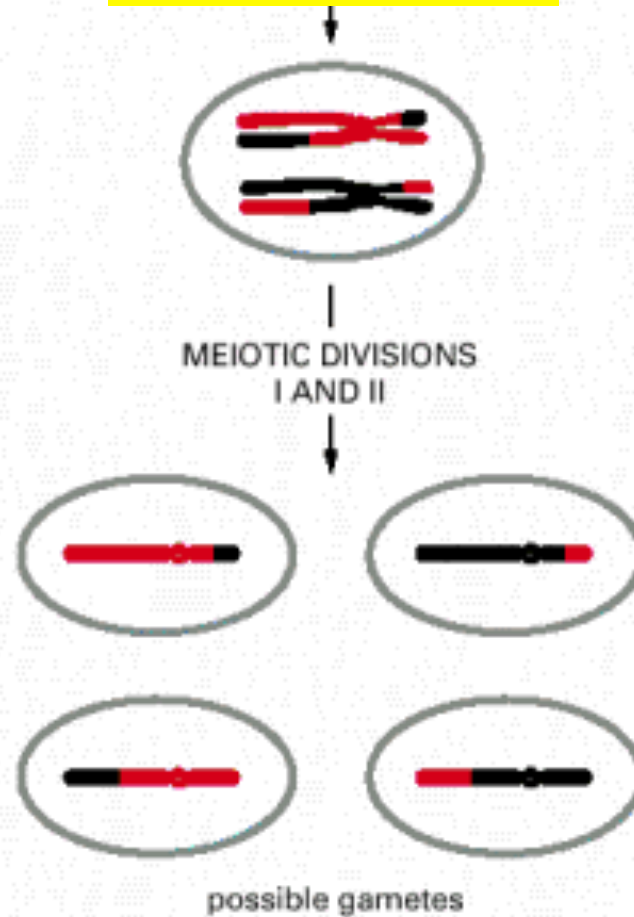
**ASSORTIMENTO  
INDIPENDENTE  
DEI CROMOSOMI OMOLOGHI  
IN MEIOSI I**



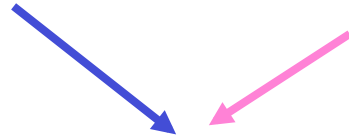
(A)



**CROSSING-OVER  
PROFASE I**



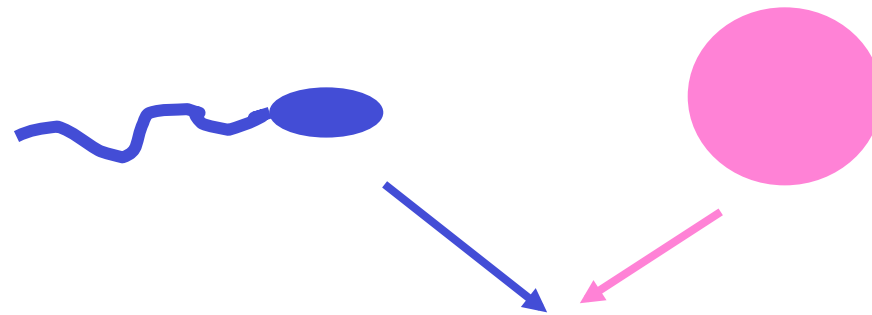
(B)



**Diverso patrimonio  
genetico.  
Sesso diverso.**



**2 GEMELLI ETEROZIGOTI**



**Identico patrimonio  
genetico.  
Stesso sesso**

**2 GEMELLI OMOZIGOTI**

# GEMELLI OMOZIGOTI

PERFETTAMENTE IDENTICI DAL PUNTO DI VISTA GENETICO?

4 cause formali di  
differenza genetica  
tra gemelli monozigoti

- Mutazione somatica
- DNA mitocondriale
- Loci per Ig e TCR
- Cromosoma X (femmine)