

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

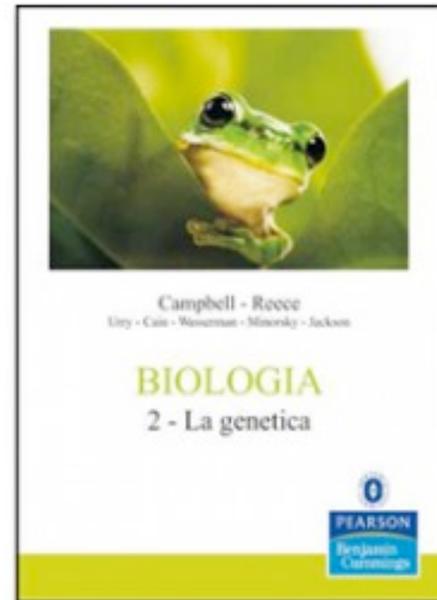
E-mail: r.casadei@unibo.it

Tel: 051- 209 4100

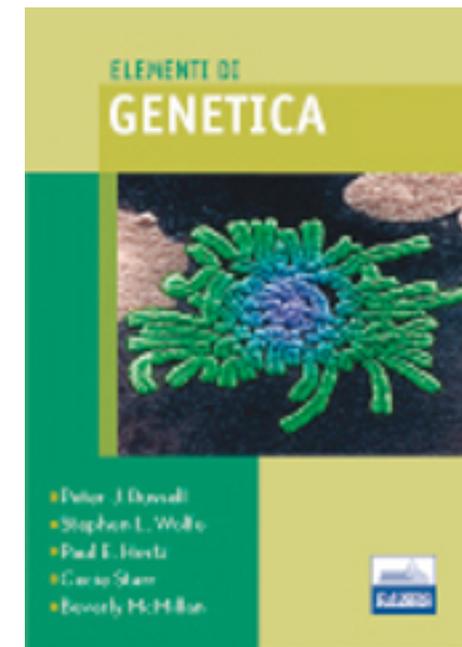
051- 209 4103

TESTI CONSIGLIATI

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

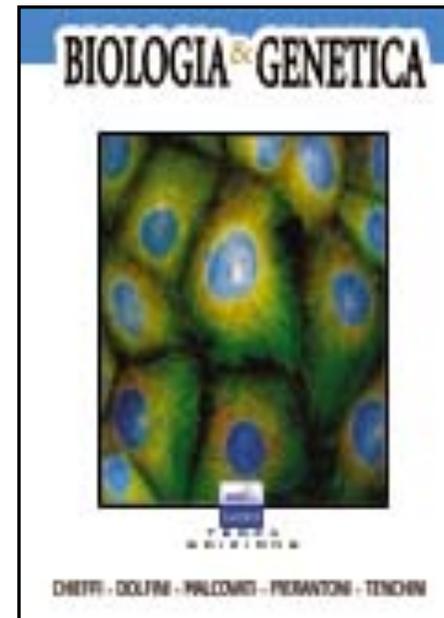


RUSSEL, WOLFE et al.
“Elementi di genetica”
Edises Ed. Euro 15,00

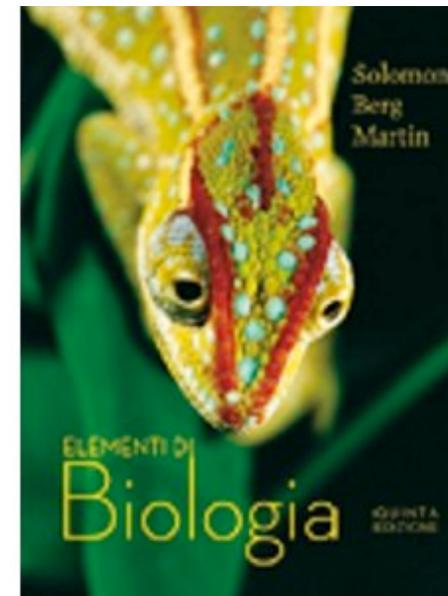


TESTI CONSIGLIATI

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 carattere umani

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

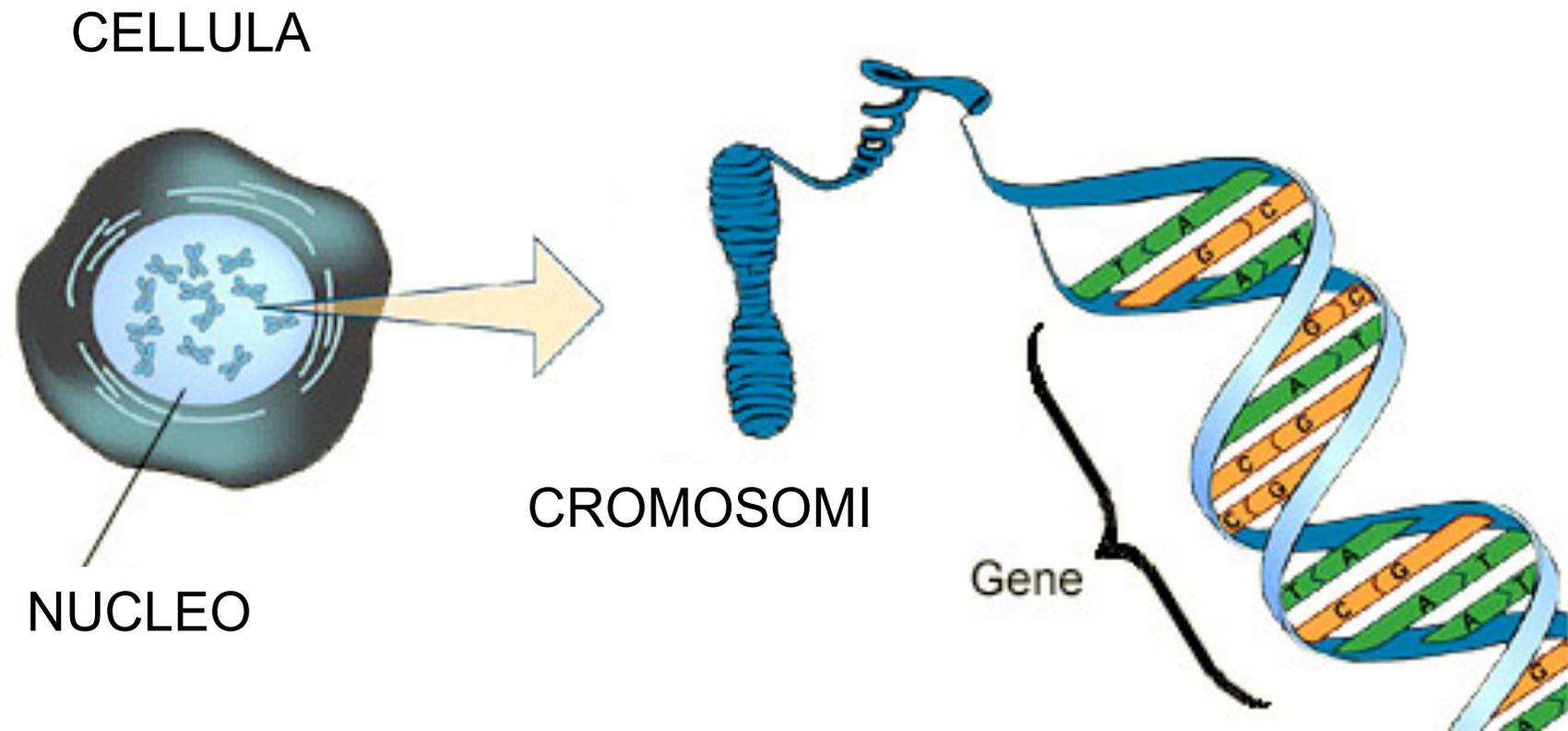
CONGENITO: carattere clinicamente presente alla nascita (anche non ereditato)
Es: infezioni o traumi endouterini in gestazione

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).

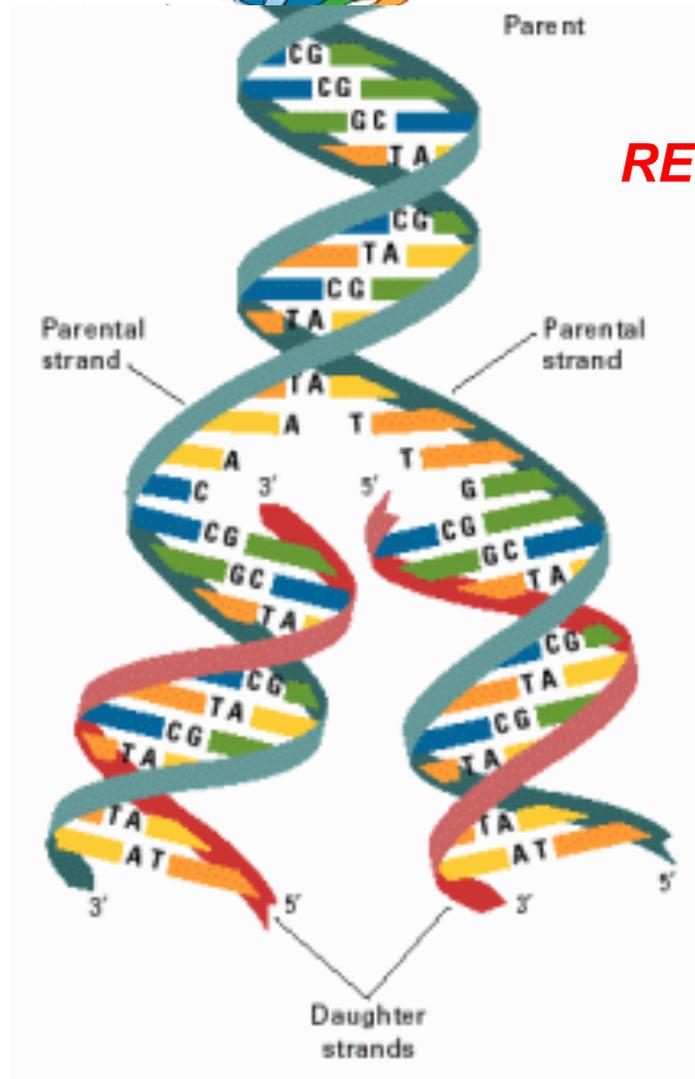
Es: cancro, Sindrome Down.



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



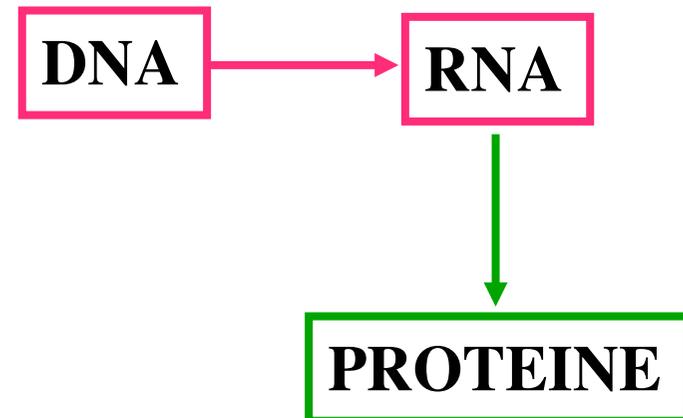
CONSERVAZIONE



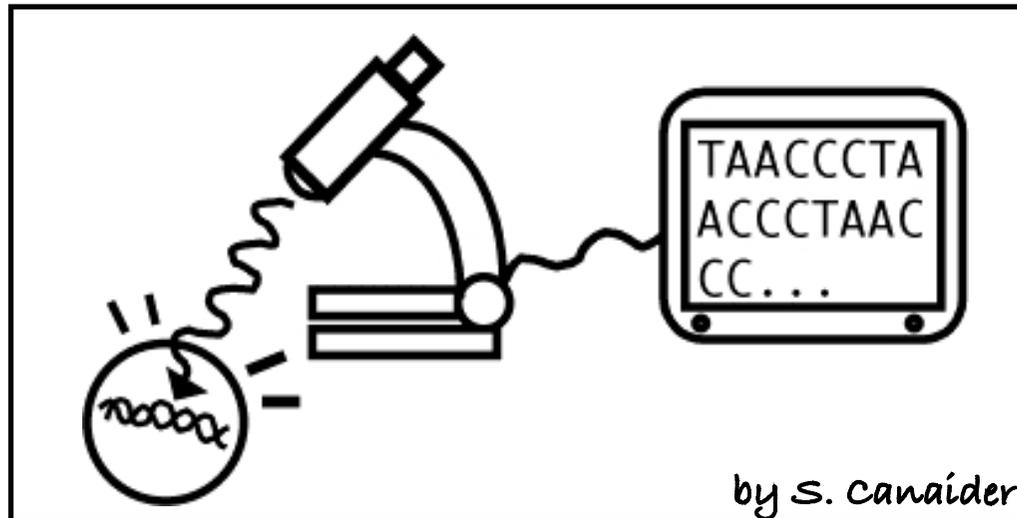
REPLICAZIONE

**informazioni
trasmesse alla
progenie**

**ESPRESIONE
delle informazioni**



IL GENOMA UMANO



COMPLESSO DELL' INFORMAZIONE GENETICA DI UNA CELLULA

MASSA TOTALE DEL DNA

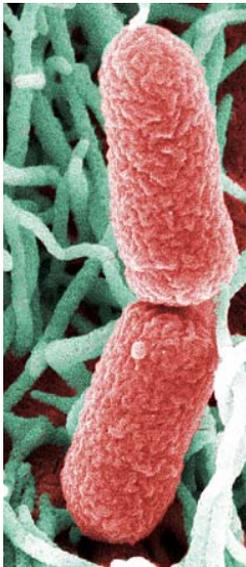
PATRIMONIO EREDITARIO DELL'ORGANISMO A CUI APPARTIENE

GENOMICA

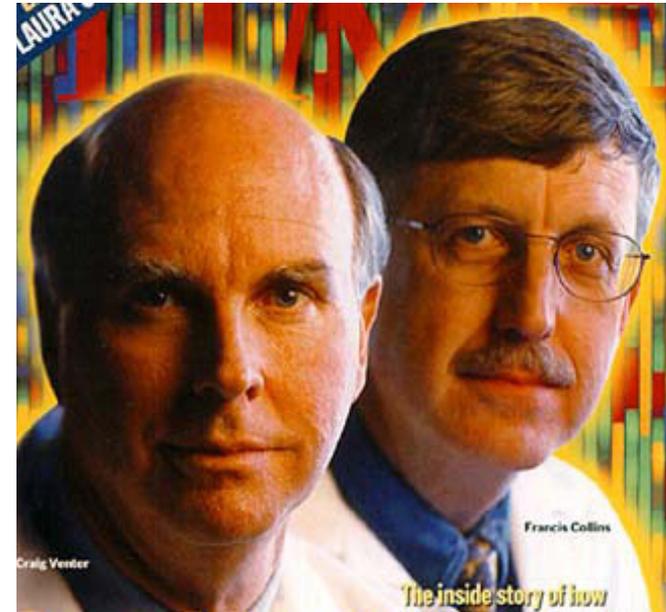
**BRANCA DELLA BIOLOGIA CHE
STUDIA LA STRUTTURA E LA FUNZIONE
DEL GENOMA (POST-GENOMICA)**

IL GENOMA UMANO – complessità

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



E. coli
4.639.221
coppie di basi

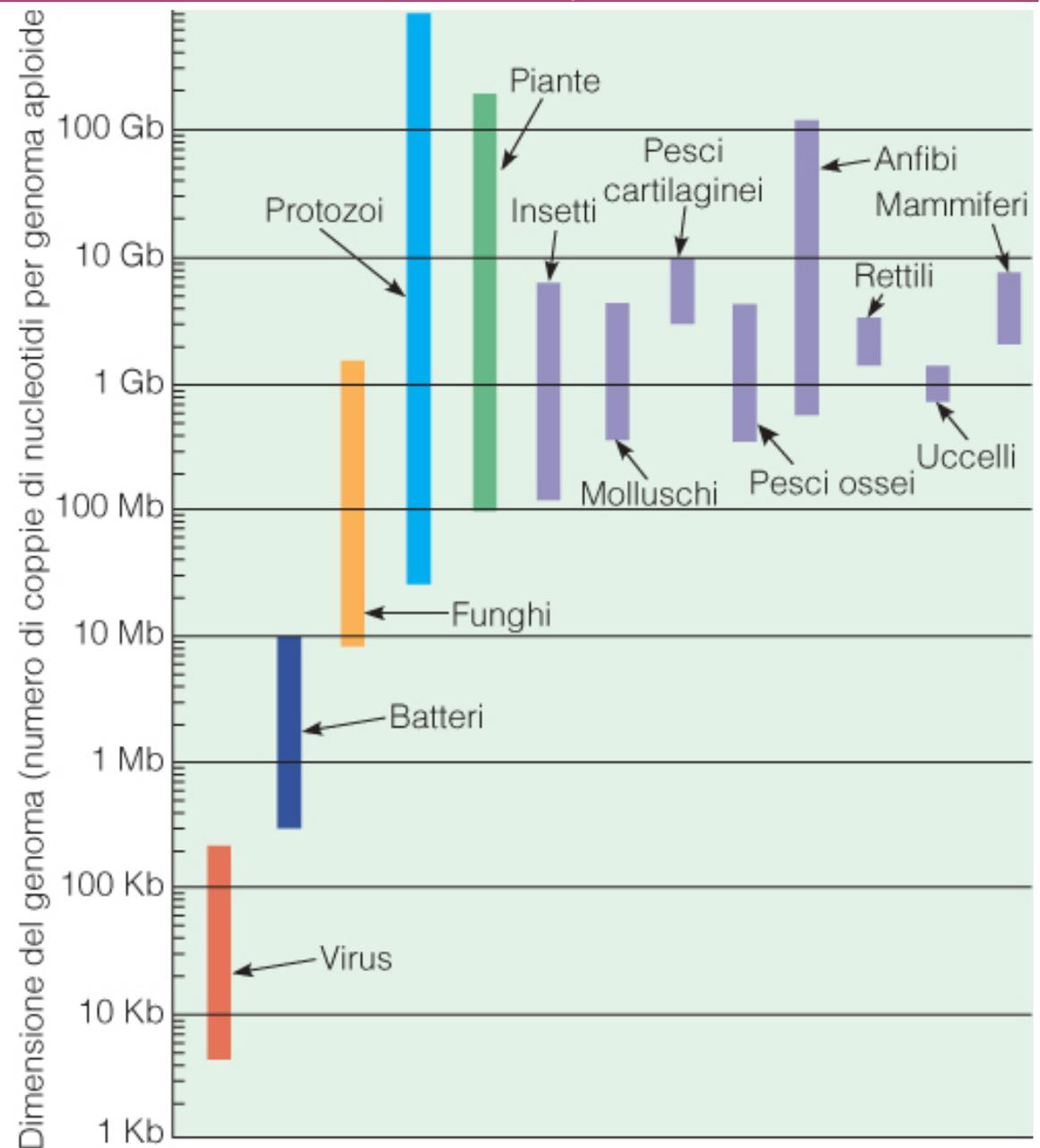


H. sapiens
6.000.000.000
coppie di basi

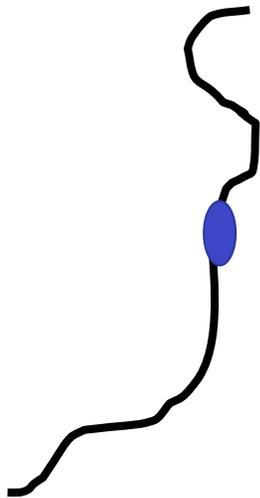
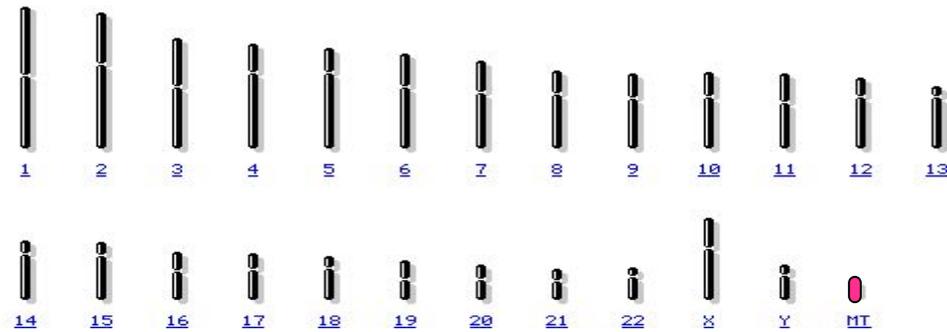
bp = coppie di basi
kb = 1.000 bp
Mb = 1.000.000 bp
Gb = 1.000.000.000 bp

IL GENOMA UMANO - complessità

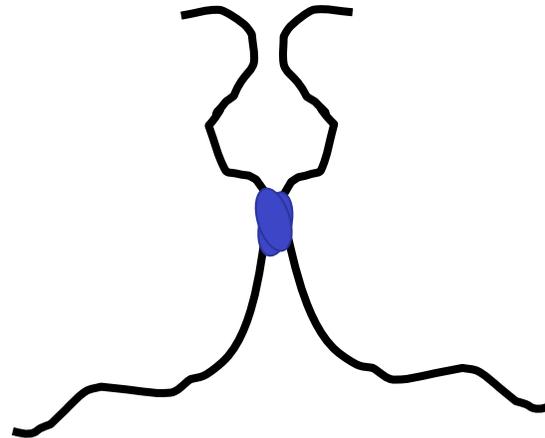
👉 **PARADOSSO**
(c-value paradox)
non proporzionalità
tra complessità genoma
e complessità organismo



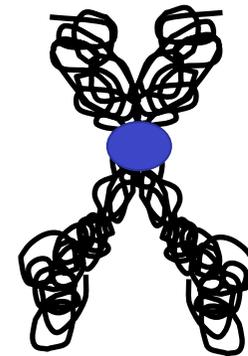
IL GENOMA UMANO - organizzazione



Cromosoma
1 molecola
DNA lineare



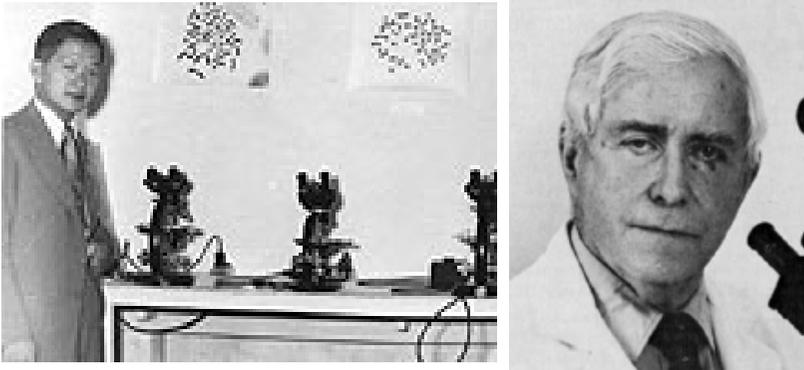
FASE S
2 molecole
DNA lineare



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

6×10^9 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

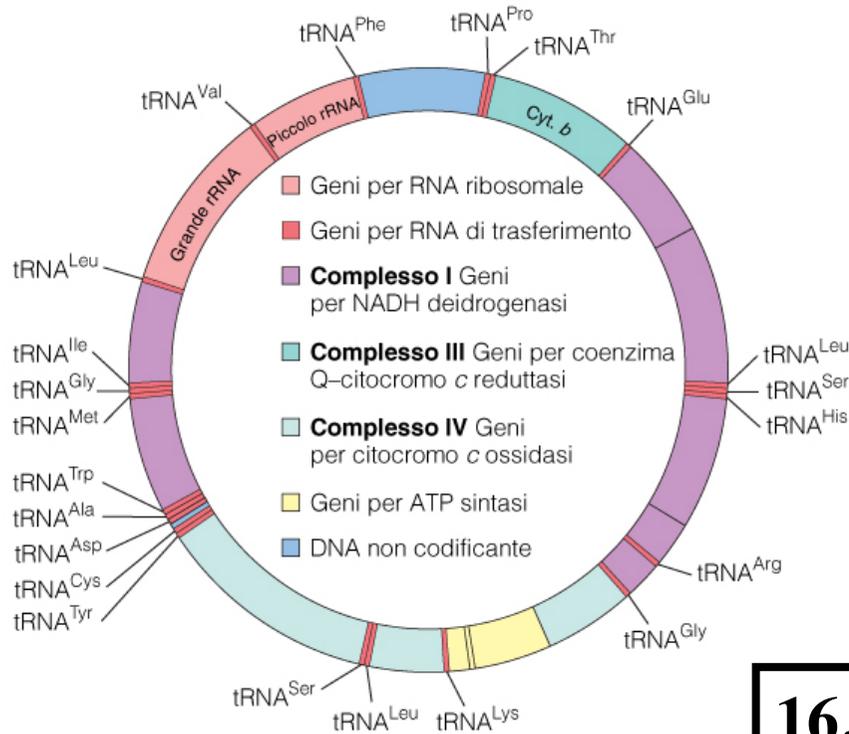
6 10^6 bp DIVERSE
tra 2 individui
in diverse posizioni

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

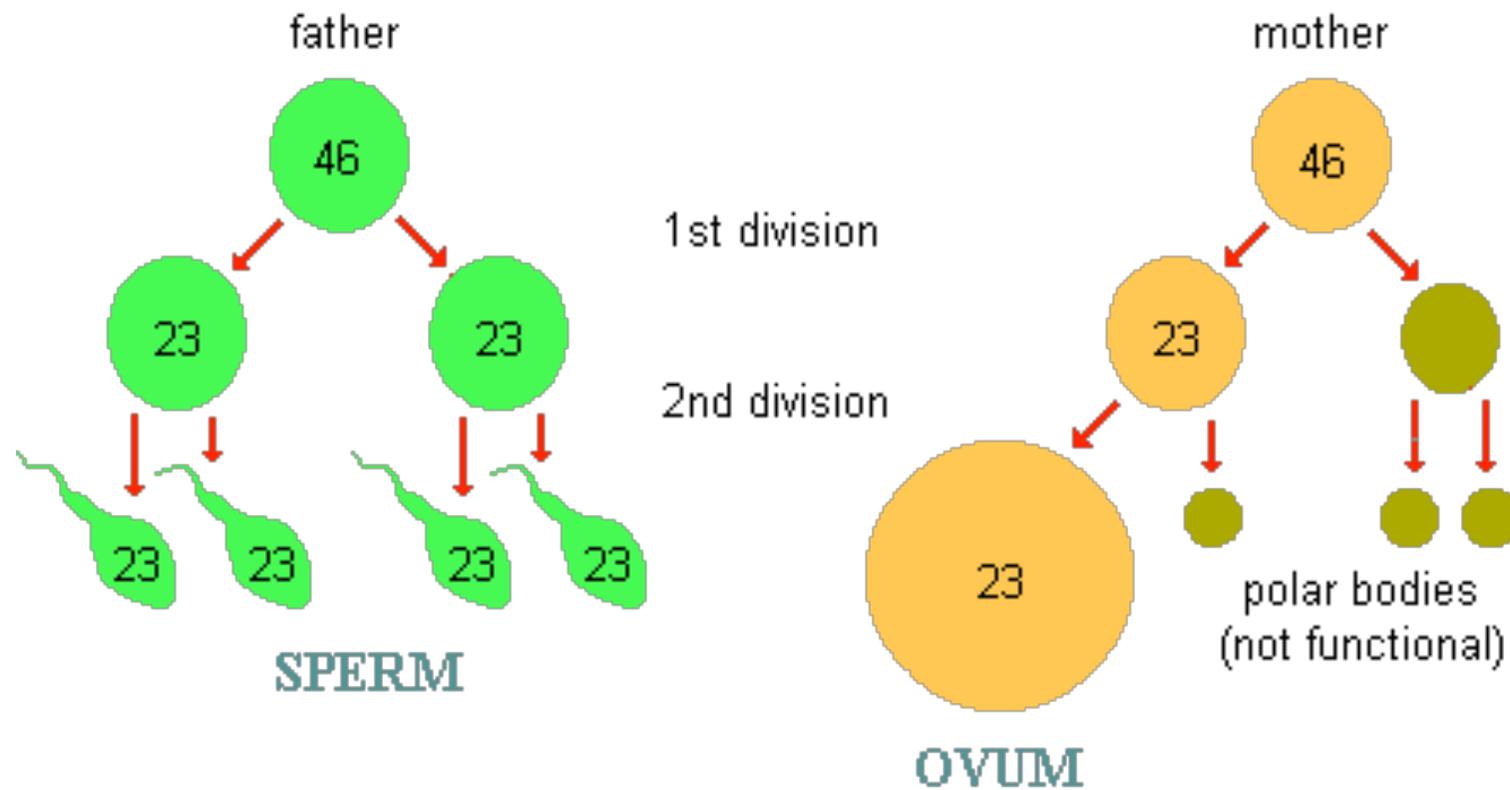
Cuore

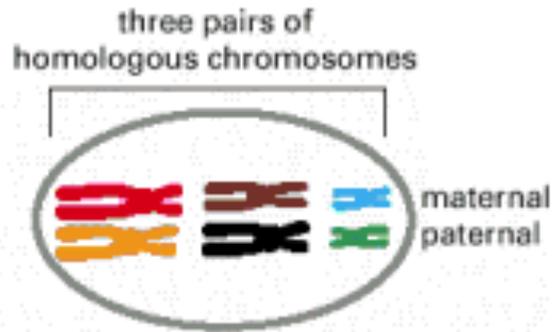
Reni

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

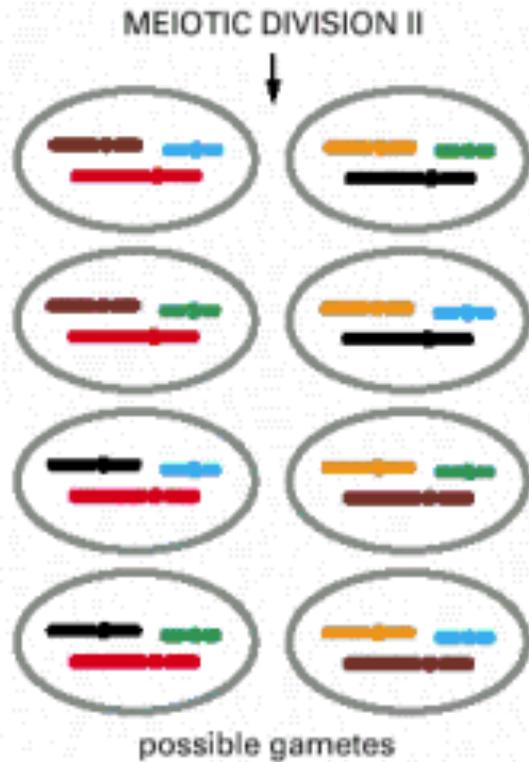
- **“La fecondazione: l’inizio di un nuovo organismo”**
- **“La fecondazione è il processo per cui due cellule germinali si fondono insieme per creare un nuovo individuo con potenziali genetici derivati da entrambi i genitori”**

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

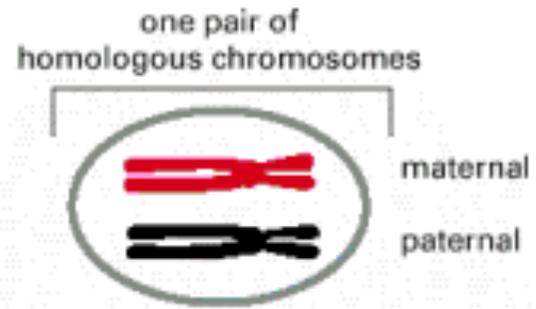




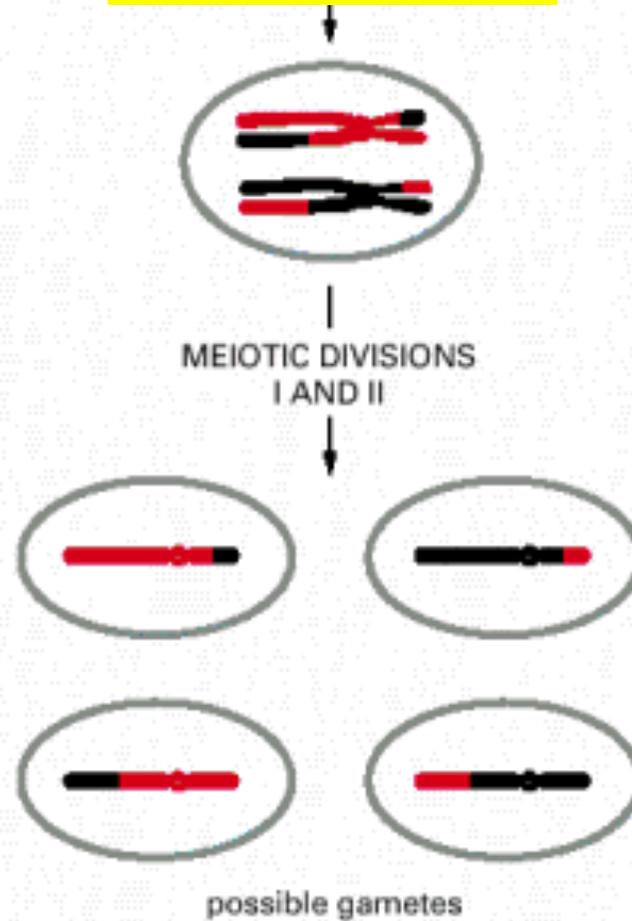
**ASSORTIMENTO
INDIPENDENTE
DEI CROMOSOMI OMOLOGHI
IN MEIOSI I**



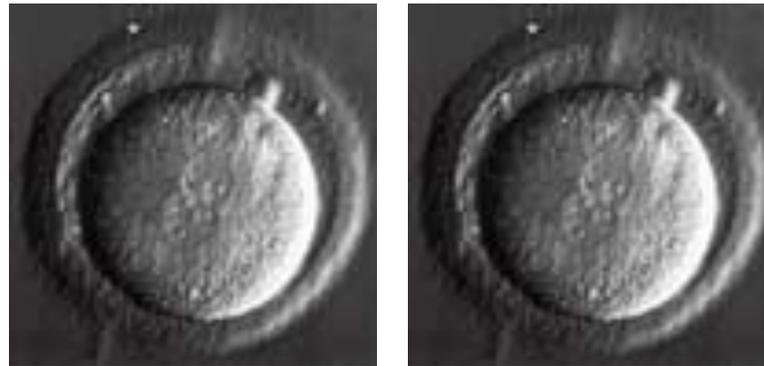
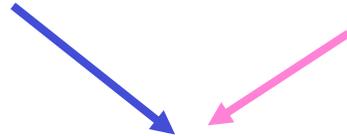
(A)



**CROSSING-OVER
PROFASE I**



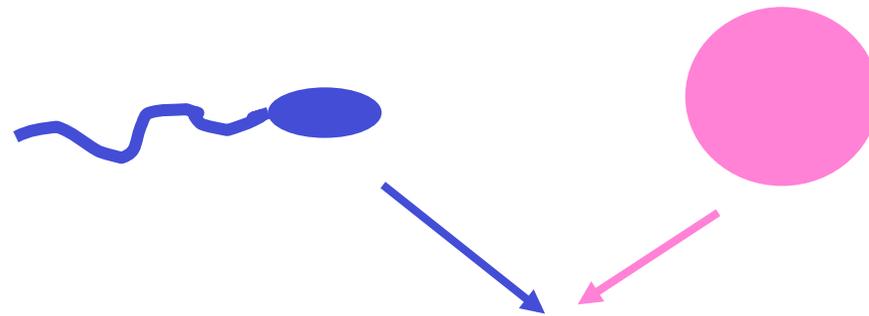
(B)



**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)