

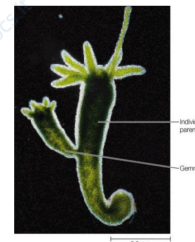
Meiosi e cicli vitali sessuati

Variazioni su un tema

- La trasmissione dei caratteri da una generazione all'altra viene definita eredità o **ereditarietà**
- I figli e le figlie non sono copie identiche dei loro genitori o dei loro fratelli: vengono ereditati tratti simili ma esiste anche la **variabilità**
- La **genetica** è lo studio dell'ereditarietà e della variabilità ereditaria

L'ereditarietà dei geni

- i genitori non trasmettono ai propri figli lentiggini, colore degli occhi o dei capelli o altri caratteri nel senso letterale del termine
- I genitori trasmettono ai figli informazioni codificate sotto forma di unità ereditarie denominate **geni**. I geni che vengono ereditati da madri e padri rappresentano il legame genetico con i genitori e sono responsabili delle somiglianze fra i membri di una famiglia
- I geni codificano i caratteri specifici che si manifestano quando le uova fecondate danno origine a individui adulti.
- Il programma genetico è scritto nel linguaggio del DNA
- L'informazione ereditaria viene trasmessa sotto forma di specifiche sequenze nucleotidiche che costituiscono ciascun gene, esattamente come un'informazione scritta viene comunicata per mezzo di sequenze di lettere che formano le parole
- Il linguaggio è simbolico in entrambi i casi: il cervello traduce la parola mela in un'immagine mentale del frutto, le cellule traducono i geni in lentiggini o in altri caratteri peculiari
- La maggior parte dei geni induce le cellule a sintetizzare specifici enzimi e proteine, la cui azione complessiva determina lo sviluppo dei particolari caratteri ereditari dell'individuo. La programmazione di questi caratteri sotto forma di DNA costituisce uno dei temi unificanti della biologia
- La trasmissione dei caratteri ereditari trova la sua base molecolare nell'esatta replicazione del DNA, che produce copie dei geni che possono essere trasmesse dai genitori alla discendenza. Negli animali e nelle piante, le cellule riproduttive note come **gameti** rappresentano i vettori di trasmissione dei geni da una generazione all'altra. Durante la fecondazione, il gamete maschile si unisce al gamete femminile, trasmettendo così i geni di entrambi i genitori ai figli
- Fate eccezione per una piccola quantità di materiale genetico presente nei mitocondri e nei cloroplasti, il DNA delle cellule eucarioti che è contenuto nei cromosomi all'interno del nucleo. Ogni specie vivente possiede uno specifico numero di cromosomi
- La precisa collocazione di un gene sul cromosoma si definisce **locus** del gene. Il nostro corredo genetico è composto dai geni ed altri DNA presenti nei cromosomi che abbiamo ereditato dai nostri genitori



Riproduzione asessuata e sessuata a confronto

- sono gli organismi che si riproducono in modo asessuato generano figli che rappresentano copie genetiche esatte dei genitori
- Nella **riproduzione asessuata**, il singolo individuo è l'unico genitore e trasmette una copia di tutti i suoi geni ai figli senza fusione dei gameti. Gli organismi eucarioti unicellulari possono riprodursi in modo asessuato tramite divisione mitotica, un processo attraverso il quale il DNA viene copiato e distribuito equamente alle due cellule figlie; il genoma delle cellule figlie è una copia esatta di quello del genitore. La riproduzione asessuata si può svolgere anche in alcuni organismi pluricellulari. Dato che le cellule figlie originano dalla divisione mitotica di cellule progenitrici, generalmente l'organismo figlio si presenta geneticamente identico al proprio genitore
- Un individuo che si riproduce in modo asessuato dà origine a un **clone**, ossia un individuo geneticamente identico. Negli organismi che si riproducono in via asessuata emergono talvolta differenze genetiche a seguito di modificazioni del DNA, definite mutazioni
- Nella riproduzione sessuata, due genitori generano figli che presentano combinazioni uniche di geni ereditati da entrambi i genitori. A differenza di quanto osservato relativamente al clone, gli individui che traggono origine dalla riproduzione sessuata si distinguono geneticamente dai fratelli e dai genitori: tali individui rappresentano variazioni sul tema comune della somiglianza familiare e non copie esatte

I corredi cromosomici delle cellule umane

- Durante la mitosi, i cromosomi si condensano al punto da risultare visibili al microscopio ottico. a questo stadio, possono essere distinti uno dall'altro per dimensioni, posizione del centro omero e per il caratteristico bendaggio, evidenziabile con specifici coloranti che si legano alla cromatina
- L'esame di una micro fotografia di 46 cromosomi umani di una cellula in mitosi mette in luce l'esistenza di 23 tipi diversi di cromosomi, ognuno dei quali presente in due copie. Ciò risulta evidente quando le immagini dei cromosomi vengono disposte a coppie, numerose a partire dai cromosomi più lunghi. Il quadro ordinato che si ottiene viene definito **cariotipo**. I cromosomi di una coppia presentano la stessa lunghezza, la stessa posizione del centro omero e lo stesso caratteristico bendaggio: sono perciò denominati **cromosomi omologhi**
- i cromosomi di ciascuna coppia contengono geni che controllano gli stessi caratteri ereditari
- I tuoi cromosomi diversi indicazioni X&Y rappresentano un'importante eccezione alla regola dei cromosomi omologhi delle cellule somatiche umane. le donne hanno una coppia omologa di cromosomi XX mentre gli uomini presentano un cromosoma X e uno Y. L'omologia fra i cromosomi X e Y si limita solo ad alcune zone. La maggior parte dei geni presenti nel cromosoma X non trova corrispondenza nel piccolo cromosoma Y. Dato che il sesso di un individuo è determinato dai cromosomi X e Y, questi ultimi vengono definiti **cromosomi sessuali**; tutti gli altri vengono denominati **autosomi**
- Le coppie di cromosomi omologhi all'interno di ogni cellula somatica umana rappresenta una conseguenza della nostra origine sessuata: ciascun individuo eredita un cromosoma di ogni coppia di omologhi da entrambi i genitori. Il numero di cromosomi che costituiscono un singolo corredo si indica con la lettera n. Ogni cellula in possesso di due corredi cromosomici, definito cellula diploide, presenta un numero diploide di cromosomi, abbreviato con $2n$
- tutti i cromosomi di una cellula in cui è avvenuta la sintesi di DNA hanno subito una duplicazione e risultano pertanto costituiti da due cromatidi fratelli identici, strettamente associati a livello del centro omero e lungo le braccia
- I gameti, diversamente dalle cellule somatiche, sono dotati di un singolo corredo cromosomico. Tali cellule vengono definite **aploidi** in quanto presentano un numero aploide di cromosomi, che nella specie umana è 23: il corredo di 23 cromosomi è costituito da 22 autosomi e un cromosoma sessuale
- Ciascuna specie in grado di riprodursi per via sessuata mostra un numero diploide e un numero aploide caratteristici



Carotipo umano

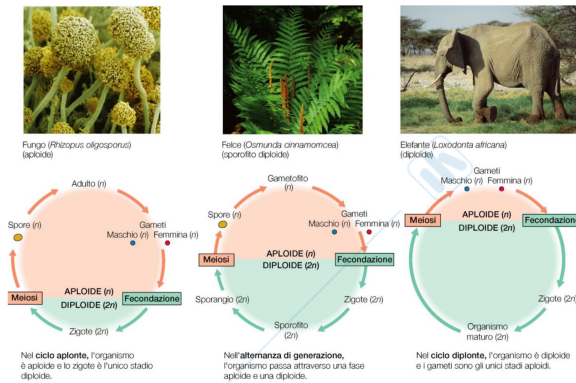
Il comportamento dei cromosomi nel ciclo vitale umano

- il ciclo vitale umano inizia quando uno spermatozoo aploide paterno si fonde con una cellula uovo aploide materna
- L'unione dei gameti viene definita **fecondazione**. L'uovo fecondato, o **zigote**, si presenta diploide poiché contiene due corredi aploidi di cromosomi, uno di origine materna e l'altro di origine paterna. Nel corso del processo che porta allo sviluppo dell'individuo sessualmente maturo, le divisioni mitotiche dello zigote e delle cellule da esso derivate danno origine a tutte le cellule somatiche dell'organismo
- Le uniche cellule dell'organismo umano che non traggono origine dalla divisione mitotica sono i gameti, che vengono prodotti nelle gonadi da cellule specializzate chiamate cellule germinali. Con la fecondazione, dopo la fusione dei gameti, il normale numero di cromosomi passerebbe da 46 a 92 e raddoppierebbe ulteriormente a ogni generazione successiva. Tuttavia, tale evenienza non si verifica perché negli organismi sessuati la formazione dei gameti coinvolge un particolare processo di divisione cellulare chiamato **meiosi**. Tale processo riduce il numero di corredi cromosomici dei gameti da due a uno, compensando il raddoppiamento che si verifica durante la fecondazione. La fecondazione ripristina la condizione diploide attraverso l'unione di due corredi cromosomici e il ciclo vitale si ripete, generazione dopo generazione.

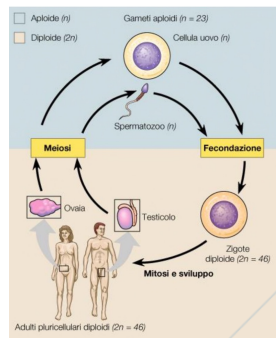
La varietà dei cicli vitali sessuati

- dopo la fecondazione, lo zigote diploide va incontro a una divisione mitotica da cui trae origine un organismo pluricellulare diploide
- Le piante e alcune specie di alghe mostrano un secondo tipo di ciclo vitale noto come **alternanza di generazioni**, che comprende stadi pluricellulari sia diploidi che aploidi. Lo stadio pluricellulare diploide viene definito **sporofito**. La meiosi nello sporofito produce cellule aploidi note come **spore**. A differenza di quanto osservato relativamente ai gameti, la spora aploide non si fonde con un'altra cellula ma si divide per mitosi generando uno stadio pluricellulare aploide denominato **gametofito**. Le cellule del gametofito sono in grado di produrre i gameti per mitosi. La fusione di due gameti aploidi durante la fecondazione genera uno zigote diploide che si sviluppa nello sporofito della generazione successiva. In questa tipologia di ciclo vitale la generazione dello sporofito dà origine al gametofito mentre la generazione del gametofito produce lo sporofito della generazione successiva. Il termine alternanza di generazioni risulta dunque particolarmente adatto per descrivere tale ciclo vitale
- Un terzo tipo di ciclo riproduttivo si svolge nella maggior parte dei funghi e in alcuni protisti. Dopo la fusione dei gameti e la conseguente formazione dello zigote diploide, la meiosi si svolge senza che si sviluppi una progenie pluricellulare diploide. La meiosi non genera gameti ma cellule aploidi che si dividono per mitosi dando origine a una discendenza unicellulare o a un organismo adulto pluricellulare aploide. Grazie ad altre divisioni mitotiche l'organismo aploide produce le cellule che diventeranno gameti.
- Sia le cellule aploidi che quelle diploidi sono in grado di dividersi per mitosi. Al contrario, solo le cellule diploidi possono dividersi per meiosi perché le cellule aploidi possiedono un singolo corredo cromosomico che non può essere ridotto ulteriormente. Nonostante le differenze relative al momento in cui si svolgono la meiosi e la fecondazione, i tre tipi di cicli vitali sessuali presi in esame hanno in comune un risultato fondamentale: la variabilità genetica dei discendenti.

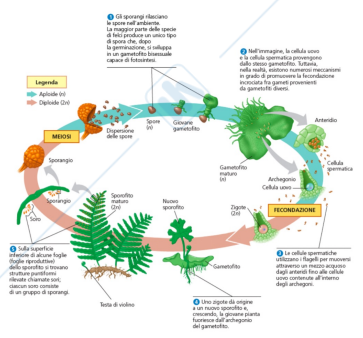
I CICLI SESSUATI POSSONO DIFFERIRE PER LA POSIZIONE DELLA MEIOSI E DELLA FECONDAZIONE



CICLO METAGENETICO NEGLI ANIMALI



CICLO METAGENETICO IN UNA PIANTA



Le fasi della meiosi

- entrambi i cromosomi di una coppia omologa di una cellula diploide vengono duplicati e le coppie vengono ripartite tra quattro cellule figlie aploidi
- I cromatidi fratelli costituiscono copie identiche di un unico cromosoma. I due cromatidi fratelli rappresentano dunque un cromosoma duplicato. Al contrario, i due cromosomi di una coppia di omologhi sono cromosomi distinti, ereditati da ognuno dei due genitori. I cromosomi omologhi possono presentare versioni differenti dei geni, chiamate **anelli**, nei loci corrispondenti. Gli omologhi non sono associati tra loro, se non durante la meiosi

MEIOSI I (la separazione dei cromosomi omologhi)

1. PROFASE I:

- come nella mitosi, si osservano la migrazione dei centrosomi, la formazione del fuso e la frammentazione della membrana nucleare. I cromosomi si condensano progressivamente durante l'intera profase I.
- all'inizio della profase I ciascun cromosoma si appaia con il suo omologo, allineandosi gene per gene, e va incontro a crossing over: le molecole di DNA di cromatidi non fratelli vengono spezzate (da proteine specifiche) e saldate nuovamente tra loro
- nell'immagine ogni coppia omologa presenta una o più regioni a forma di X chiamate **chiasmi**, in cui è avvenuto il crossing over.
- nella tarda profase I alcuni microtubuli provenienti dai due poli si ancorano a due cinetocori: uno per centromero di ciascun omologo. La coppia di omologhi migra successivamente verso la piastra metafisica

2. METAFASE I:

- le coppie di cromosomi omologhi sono ora disposte sulla piastra metafisica e i due cromosomi di ogni coppia sono rivolti verso i poli opposti della cellula
- entrambi i cromatidi di un omologo sono ancorati ai microtubuli di un polo mentre i cromatidi dell'altro omologo sono legati ai microtubuli del polo opposto

3. ANAFASE I:

- la degradazione delle proteine responsabili dell'adesione dei cromatidi fratelli permette la separazione degli omologhi
- gli omologhi migrano verso i poli opposti, guidati dall'apparato del fuso
- la coesione fra i cromatidi fratelli persiste a livello del centromero e permette la migrazione contemporanea dei cromatidi verso lo stesso polo

4. TELOFASE I E CITODIERESI:

- all'inizio della telofase I, ciascuna metà della cellula presenta un corredo aploide completo di cromosomi duplicati. Ogni cromosoma è formato da due cromatidi fratelli che presentano segmenti di DNA dei cromatidi non fratelli
- la citodieresi (divisione del citoplasma) avviene di solito contemporaneamente alla telofase I e porta alla formazione di due cellule figlie aploidi
- nelle cellule animali si forma un solco di scissine, mentre nelle piante compare una piastra cellulare
- in alcune specie, i cromosomi si despolizzano e ricompare la membrana nucleare
- fra la meiosi I e la meiosi II non si ha duplicazione dei cromosomi

MEIOSI II (la separazione dei cromosomi fratelli)

1. PROFASE II:

- formazione dell'apparato del fuso
- nella parte finale della profase II, i cromosomi, costituito ancora da due cromatidi associati a livello del centromero, migrano verso la piastra equatoriale della metafase II

2. METAFASE II:

- analogamente alla meiosi I, i cromosomi sono allineati sulla piastra metafisica
- a causa del crossing over verificatosi nella meiosi I, i due cromatidi fratelli di ciascun cromosoma non sono geneticamente identici
- i cinetocori dei cromatidi fratelli sono ancorati ai microtubuli che hanno origine da poli opposti

3. ANAFASE II:

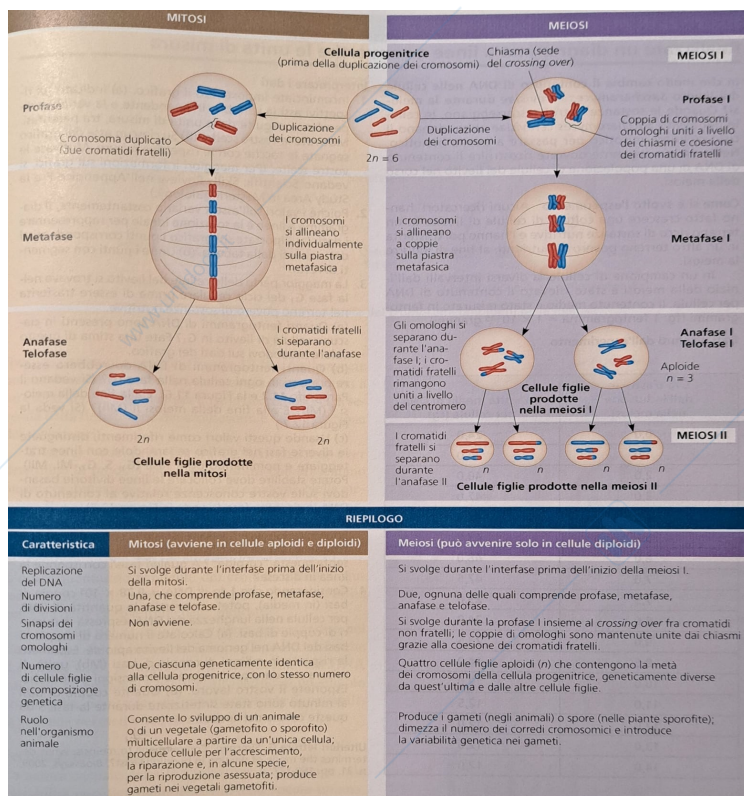
- la degradazione delle proteine che mantengono uniti i cromatidi fratelli a livello del centromero causa la separazione dei suddetti cromatidi. Questi ultimi migrano ai poli opposti come cromosomi singoli.

4. TELOFASE II E CITODIERESI:

- si formano i nuclei, i cromosomi cominciano a despiralizzarsi e avviene la citodieresi
- la divisione meiotica di una cellula progenitrice produce quattro cellule figlie, ognuna delle quali caratterizzata da un corredo aploide di cromosomi (non duplicati)
- le quattro cellule figlie sono geneticamente diverse tra di loro e dalla cellula madre

Mitosi e meiosi a confronto

la meiosi riduce il numero di correnti cromosomica da due (diploide) a uno (aploide), mentre la mitosi lo mantiene costante. La meiosi produce quindi cellule che differiscono geneticamente sia dalla cellula progenitrice sia tra loro, mentre la mitosi produce cellule figlie geneticamente identiche fra loro.



Le origini della variabilità genetica nella discendenza

- nelle specie che si riproducono per via sessuata, il comportamento dei cromosomi durante la meiosi e la fecondazione è responsabile di gran parte della variabilità genetica che si osserva nell'ambito delle diverse generazioni. Ci sono tre meccanismi che contribuiscono alla variabilità genetica associata alla riproduzione sessuata: l'assortimento indipendente dei cromosomi, il Crossing over e la fecondazione casuale.
- **Assortimento indipendente dei cromosomi:** un aspetto della riproduzione sessuata responsabile della variabilità genetica è rappresentato dall'orientamento casuale delle coppie di cromosomi omologhi durante la metà fase della meiosi I. Nella metafase I, le coppie di cromosomi omologhi, costituiti da un cromosoma materno e uno paterno, si trovano allineate sulla piastra metafasica. Ogni coppia si può orientare con il suo omologo materno o paterno verso uno specifico polo e tale disposizione è casuale al pari del lancio di una moneta (50%). Dato che ogni coppia di cromosomi omologhi si posiziona in maniera indipendente rispetto alle altre durante la metafase I, la prima divisione meiotica comporta che la ripartizione nelle cellule figlie di cromosomi paterni e materni di ogni coppia di omologhi sia svincolata da ogni altra coppia, realizzando il cosiddetto assortimento indipendente (ogni cellula figlia rappresenta una fra le possibili combinazioni dei cromosomi materni e paterni).
- **Crossing over:** ogni individuo produce una serie di gameti che differiscono l'uno dall'altro per la combinazione dei cromosomi ereditati dai due genitori. Il Crossing over porta alla formazione di cromosomi ricombinanti, ossia singoli cromosomi che contengono geni derivati da entrambi i genitori. Nella specie umana, durante la meiosi si verificano in media da uno a tre eventi di Crossing over per coppie di cromosomi, a seconda della dimensione dei cromosomi e della posizione dei centromeri.

- **fecondazione casuale:** la natura casuale della fecondazione si aggiunge alla variabilità genetica della meiosi. Nella specie umana, ogni gamete maschile e femminile rappresenta una delle circa 8,4 milioni di possibili combinazioni di cromosomi dovute all'assortimento indipendente. La fusione di un gamete maschile con un gamete femminile durante la fecondazione produrrà uno zigote che presenterà una delle 70.000 miliardi di possibili combinazioni diploidi. Se inoltre si considera la variabilità generata dal Crossing over, il numero di combinazioni possibili diventa astronomico. Si può quindi affermare che ogni essere umano è realmente unico

Il significato evolutivo della variabilità genetica nelle popolazioni

La variabilità genetica rappresenta la base su cui agisce l'evoluzione attraverso la selezione naturale. Le mutazioni costituiscono l'origine di tale variabilità; la ricombinazione di varianti genica contribuisce ad aumentare la variabilità genetica