

Geni e Cromosomi



L'organizzazione del materiale genetico

Le molecole di DNA hanno lunghezze enormi rispetto alle dimensioni cellulari

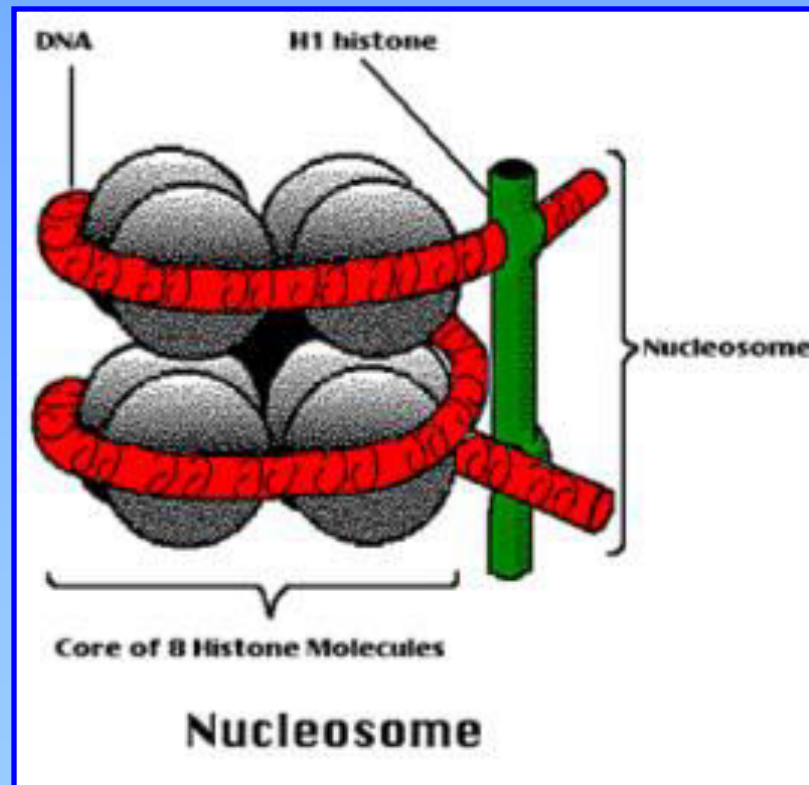
DNA svolto = 2m

Diametro Cellula = 10 μm



È necessario organizzare il materiale genetico

Normalmente le molecole di DNA all'interno del nucleo della cellula sono avvolte in numerose spire intorno a particolari proteine dette ISTONI, come un filo di cotone intorno al rocchetto.

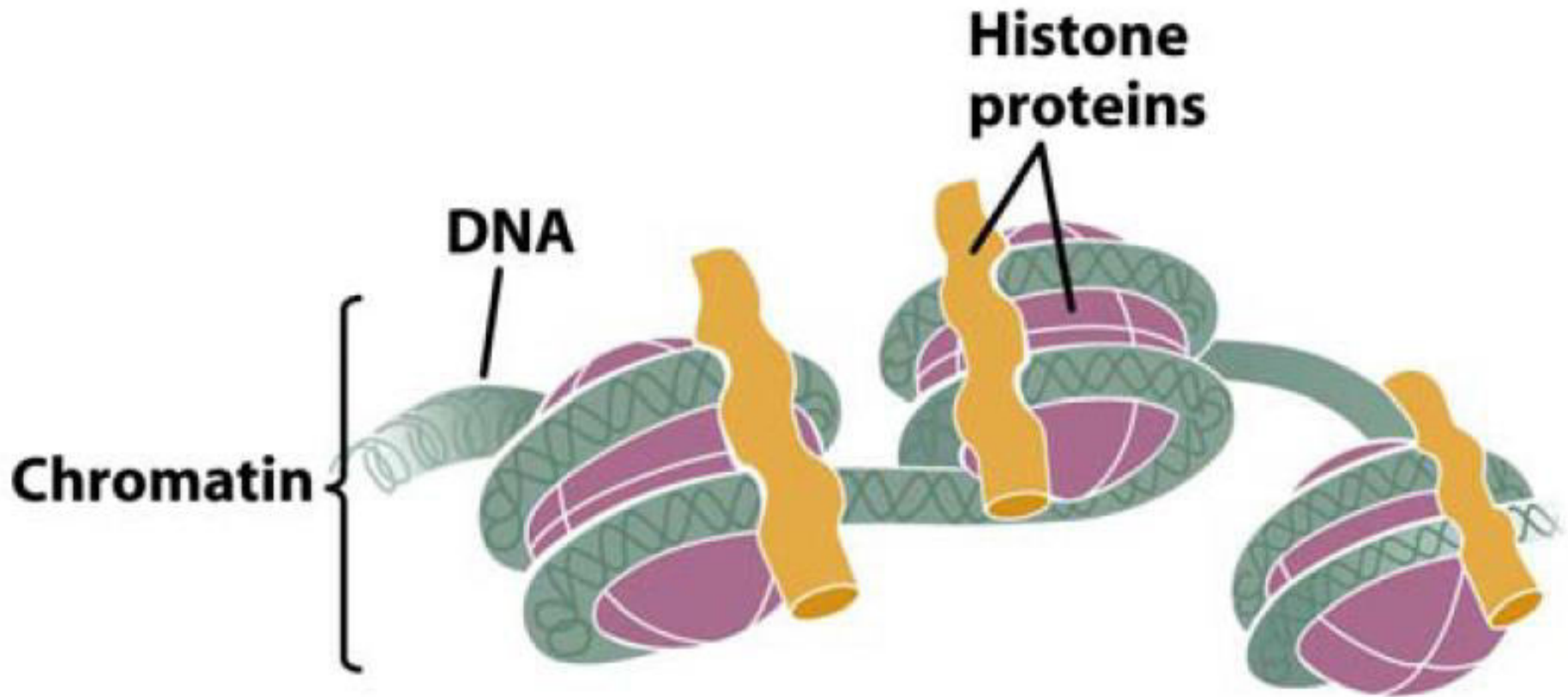


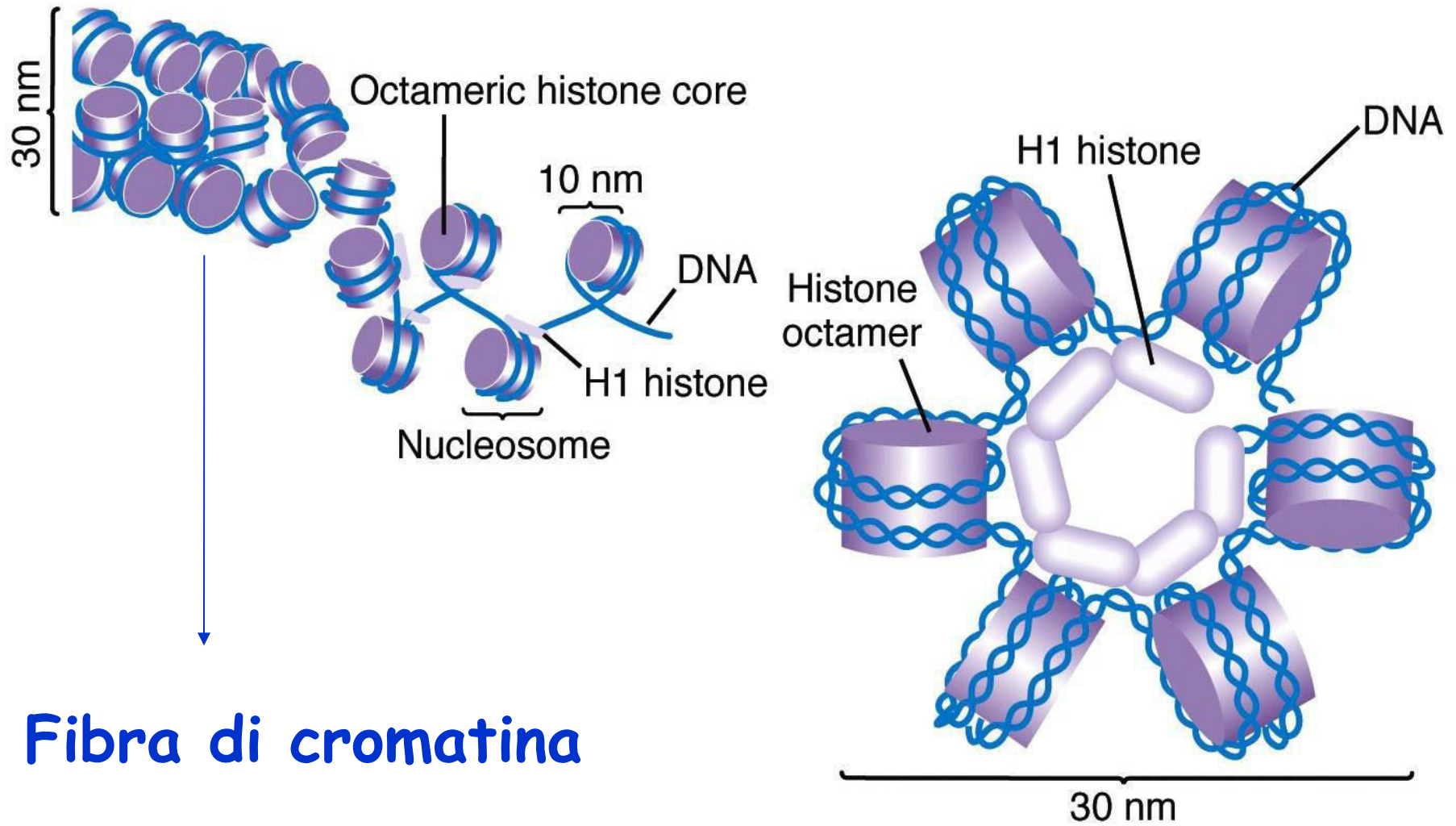


DNA intorno agli istoni

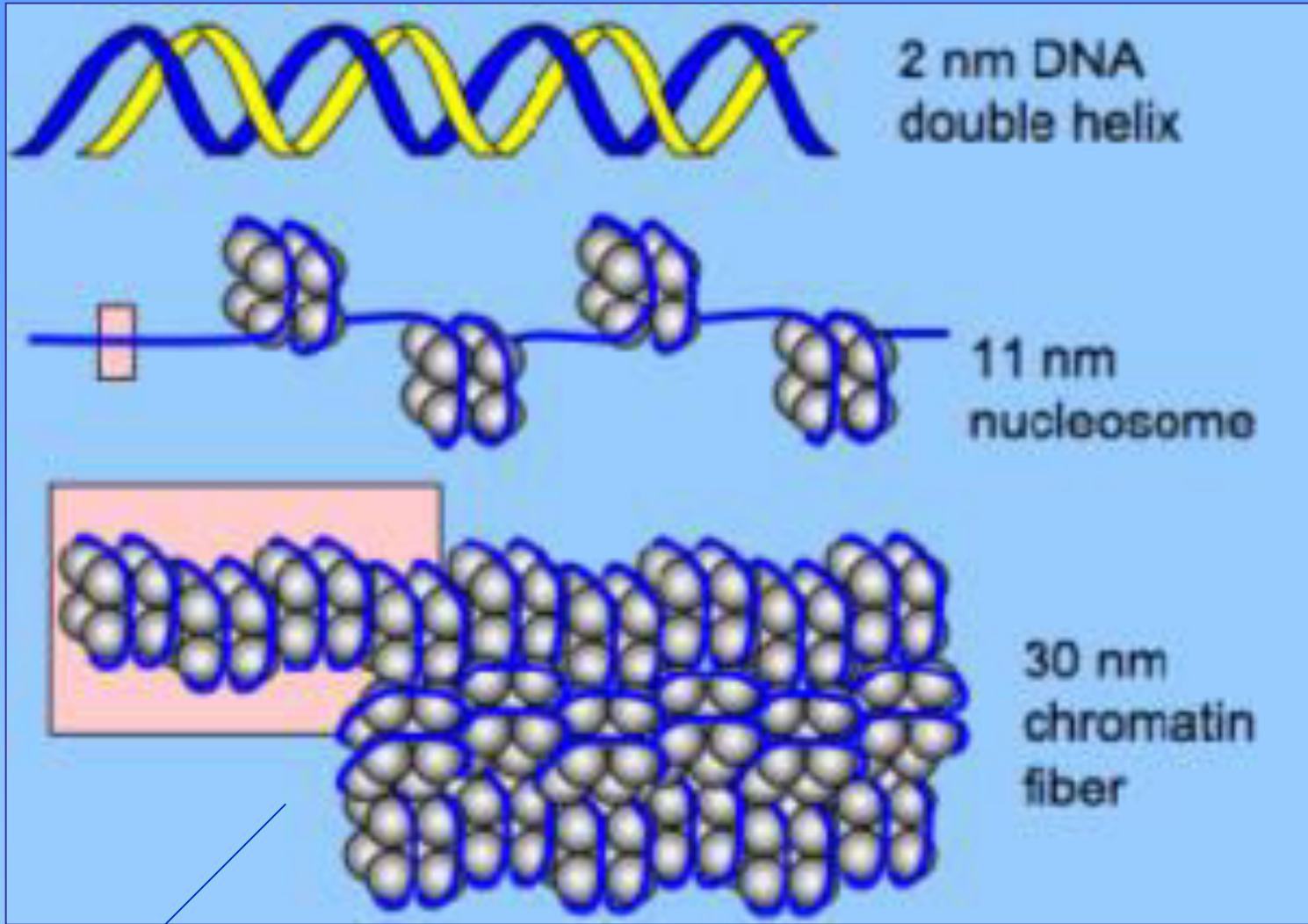
(immagine al microscopio elettronico a scansione)

In questo modo il DNA si compatta a formare le fibre di cromatina



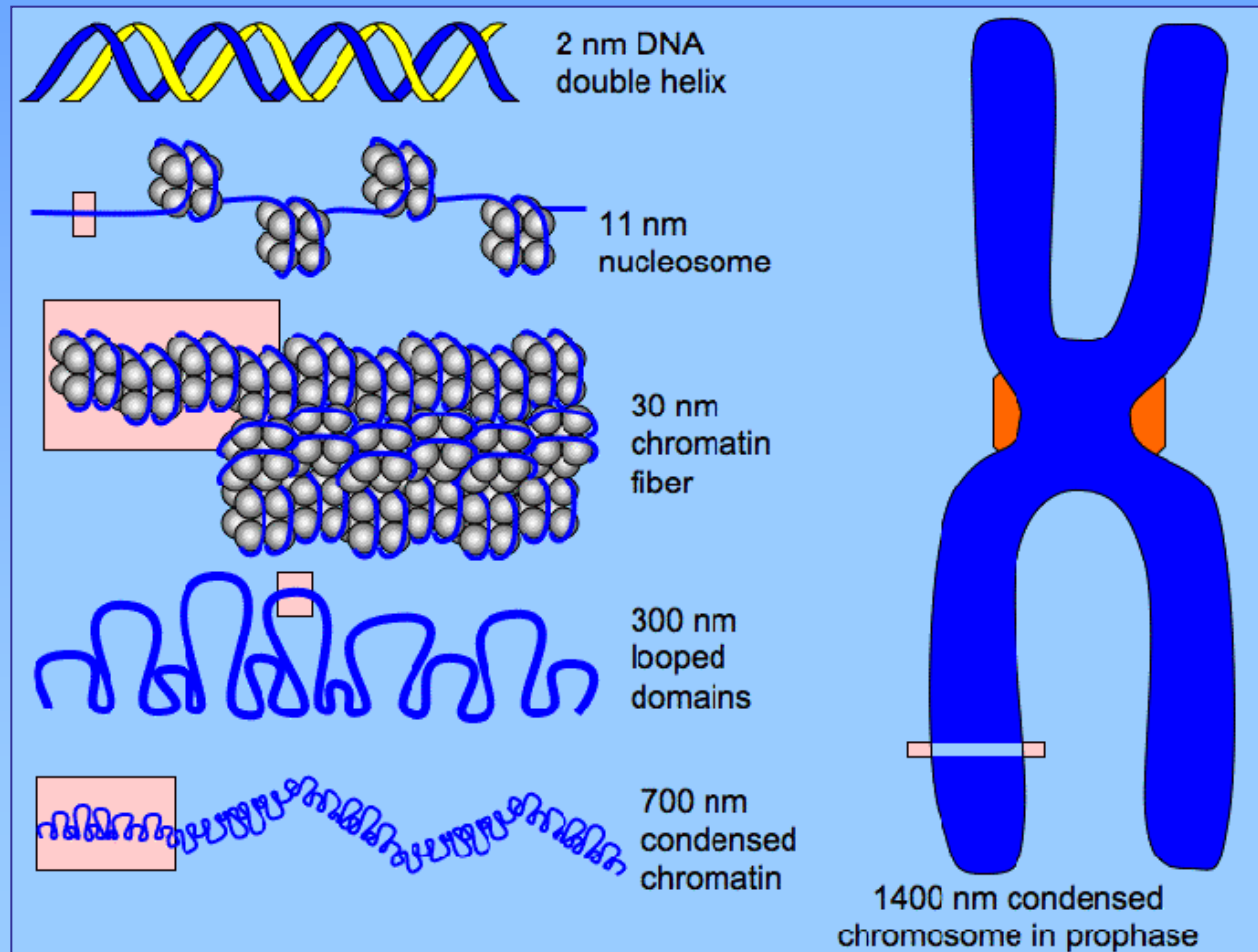


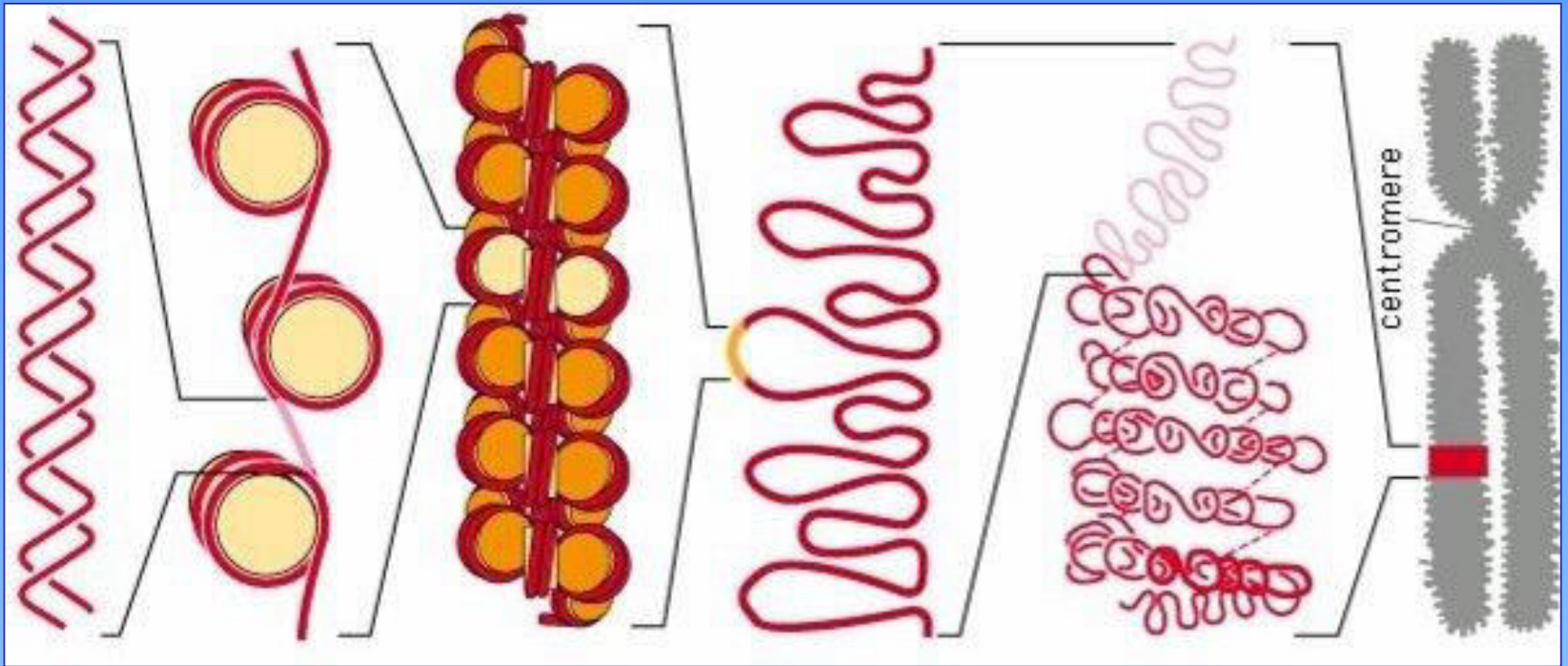
Fibra di cromatina



Fibra di cromatina

A loro volta le fibre di cromatina si addensano in strutture compatte dette Cromosomi

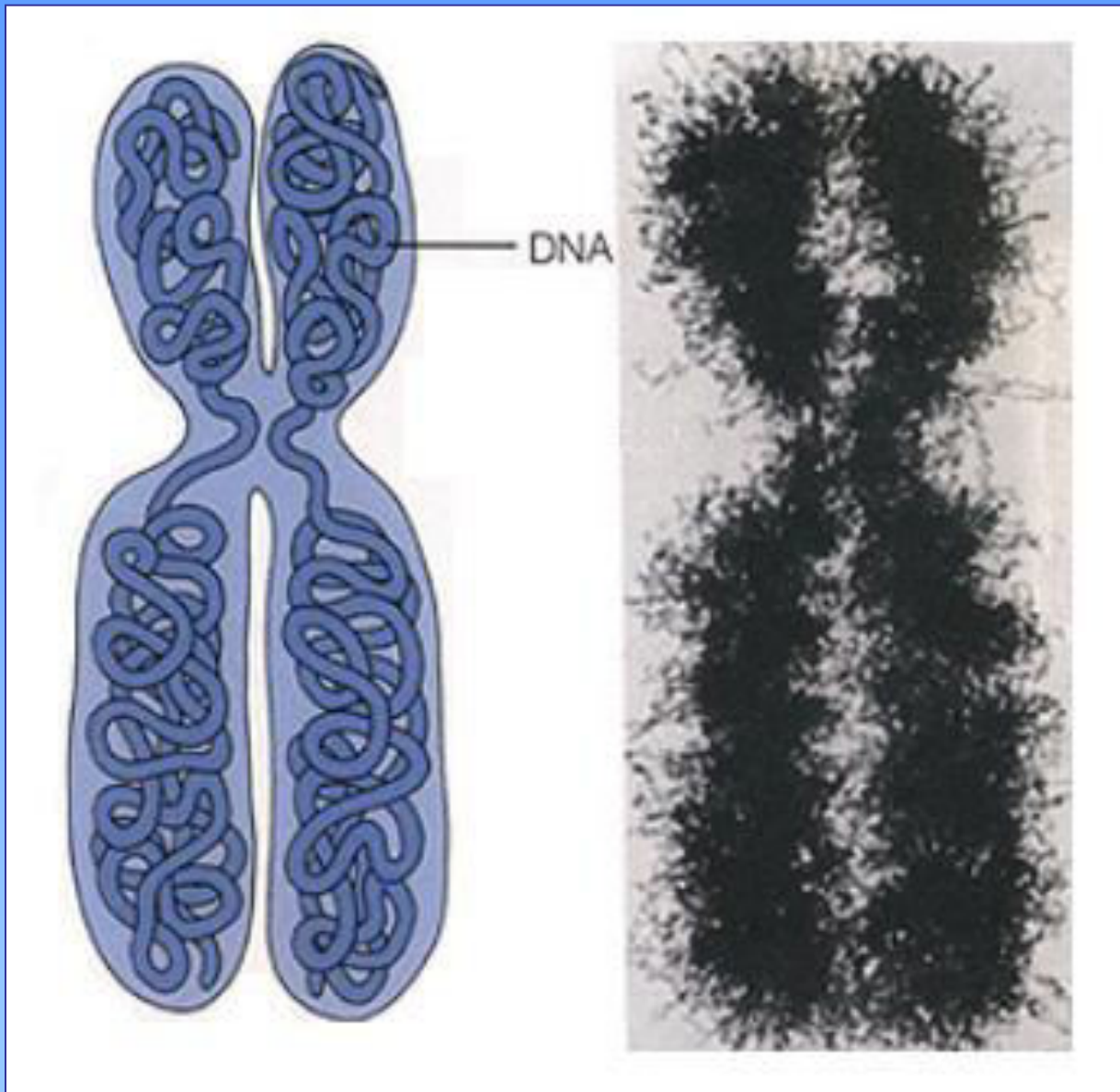




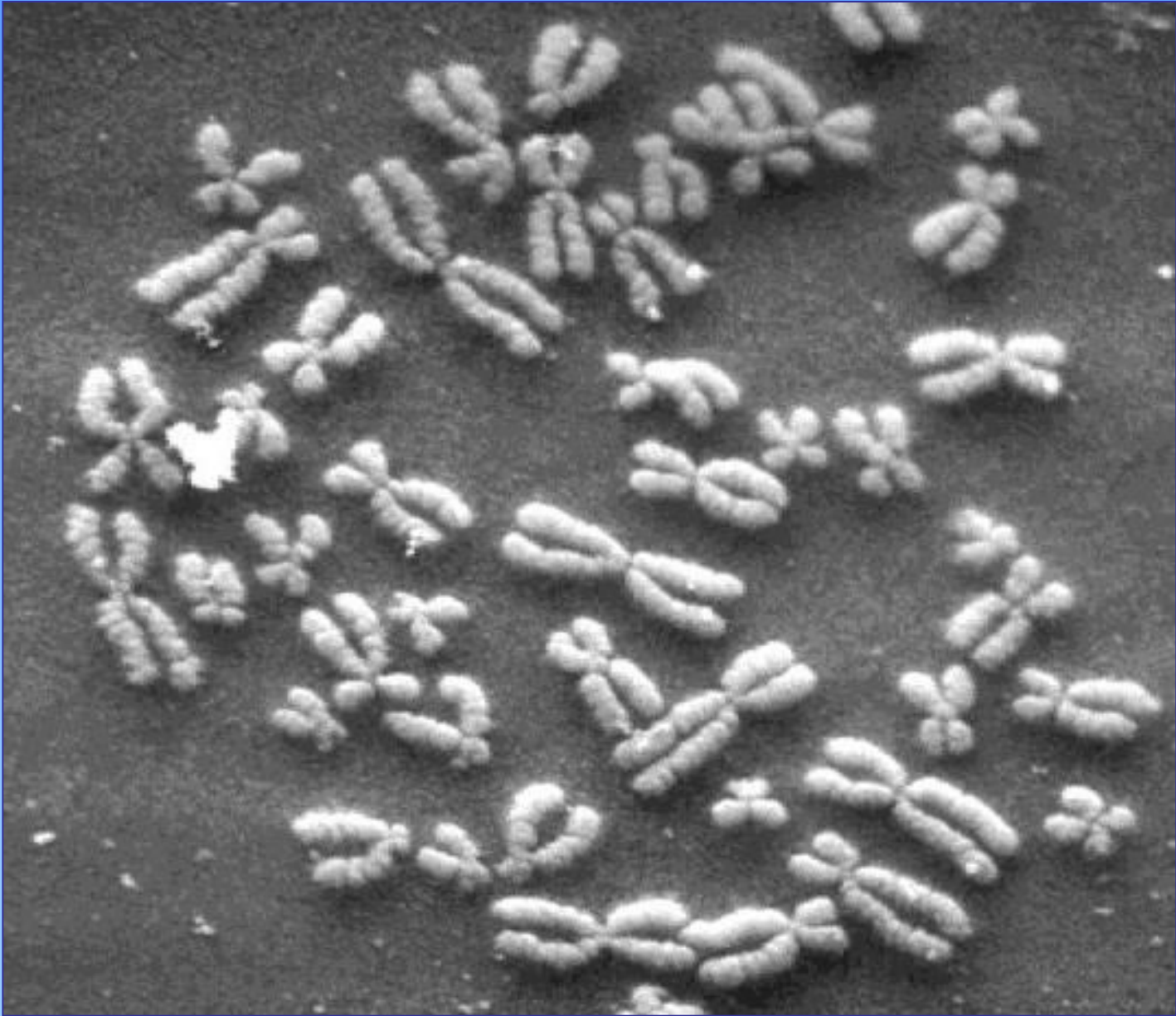
DNA → CROMATINA → CROMOSOMA

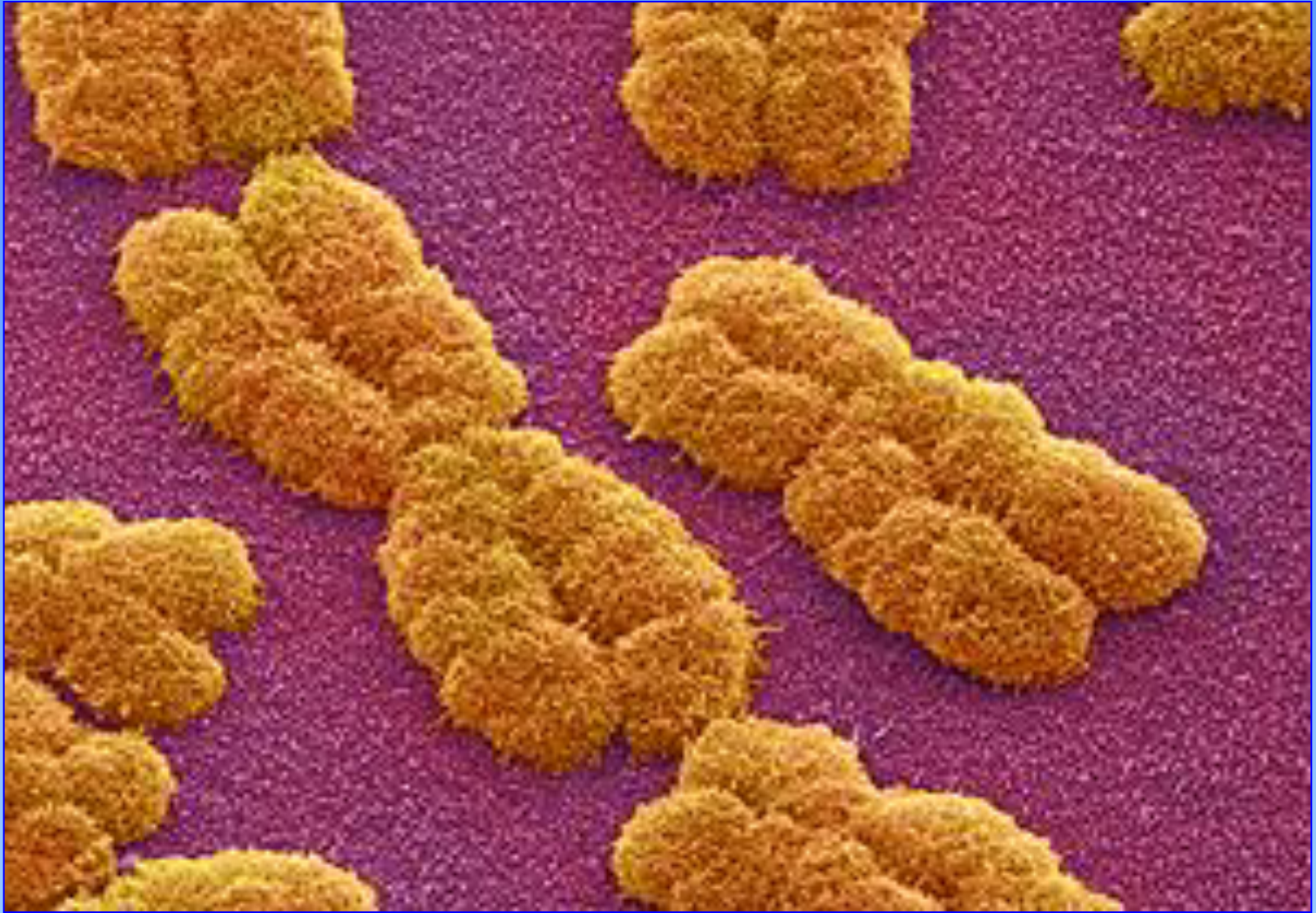
CROMOSOMA:

DNA avvolto attorno agli istoni



CROMOSOMA



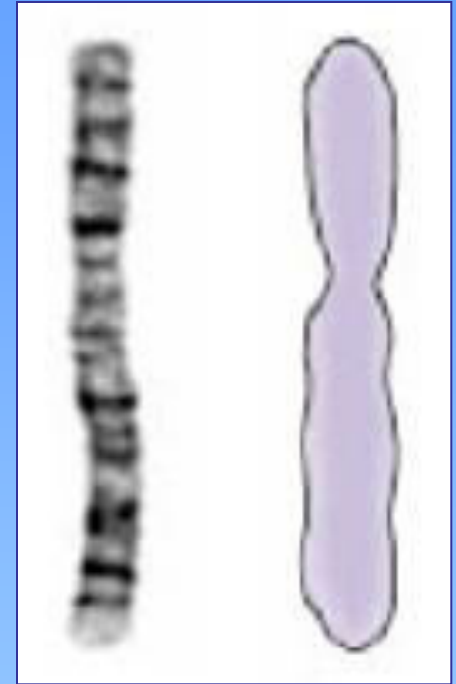


**Cromosomi al microscopio
elettronico a scansione**

Il cariotipo

Ogni organismo possiede, nelle proprie cellule, un certo numero di cromosomi che si differenziano per:

- forma,
- dimensione,
- informazione genetica contenuta

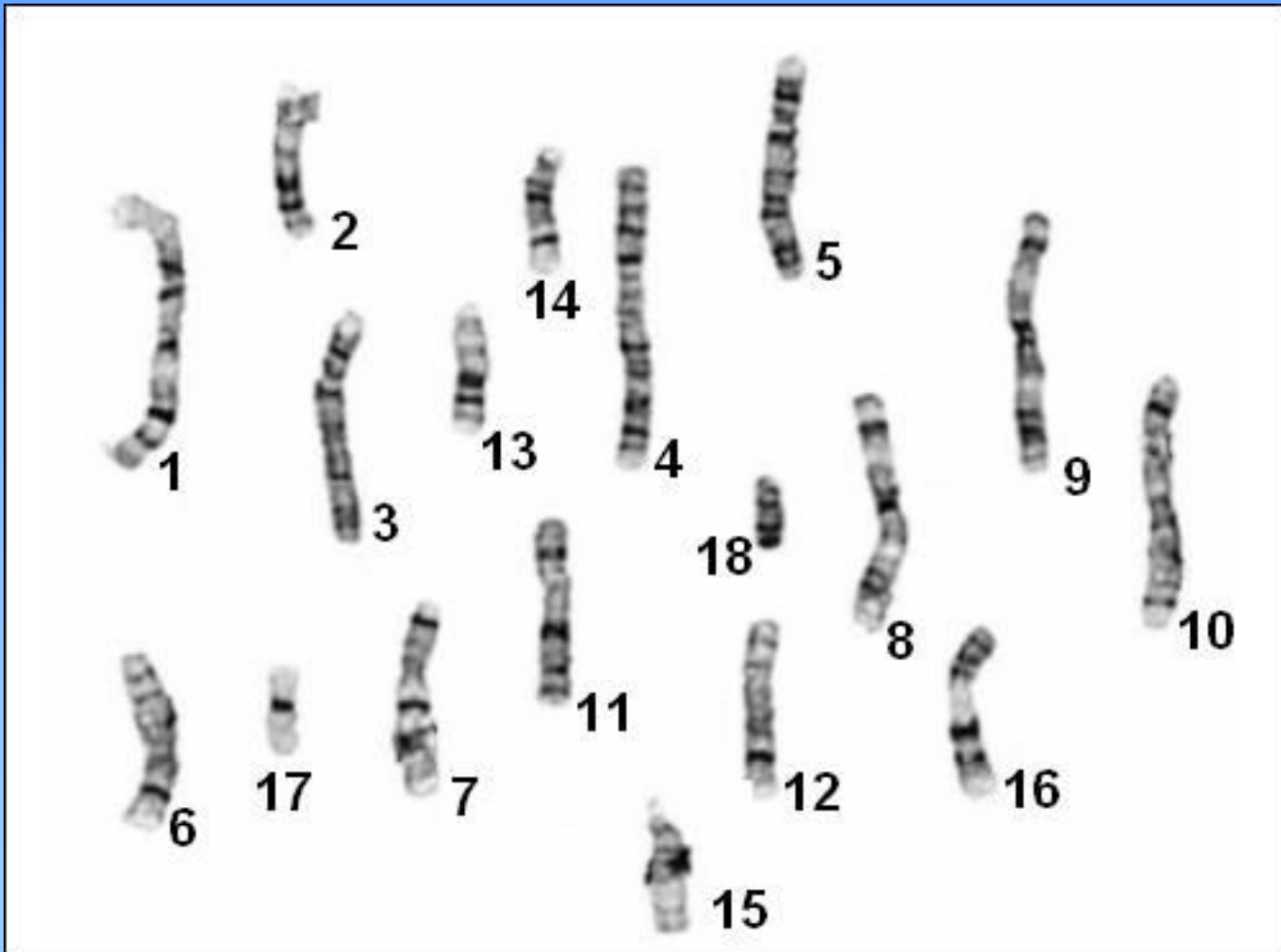


Cromosoma

Il cariotipo



Il cariotipo



Il cariotipo

Es.

Tipo di cromosoma

Informazione genetica

Cromosoma 1 → Caratteristiche del volto

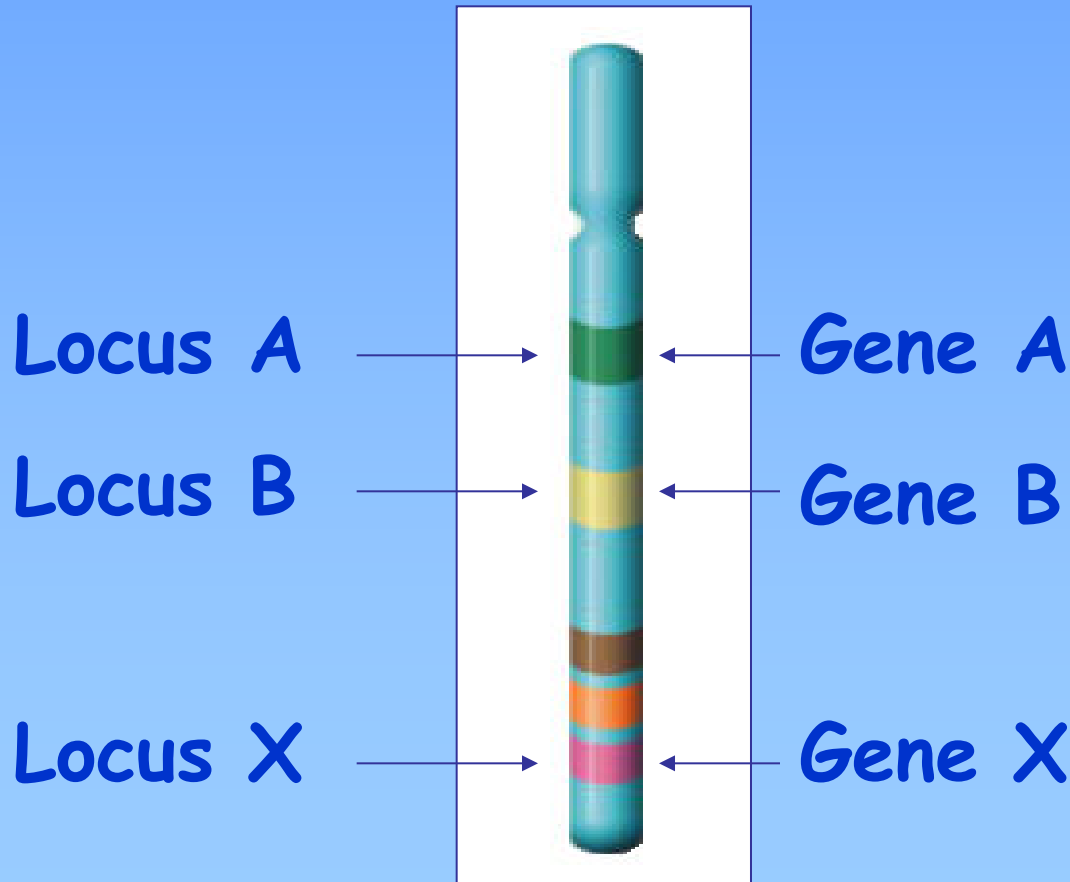
Cromosoma 2 → Struttura dello scheletro

Cromosoma 3 → Caratteristiche del sangue

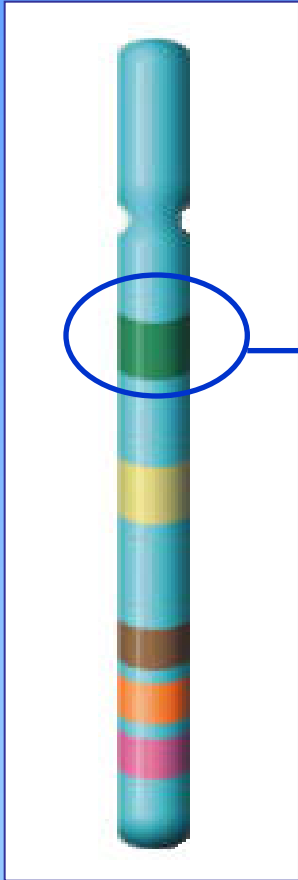
Il Cariotipo è l'insieme dei differenti cromosomi di un individuo (set cromosomico)

Struttura di un cromosoma

Un cromosoma è caratterizzato da una sequenza di Geni, presenti in specifiche posizioni dette Loci

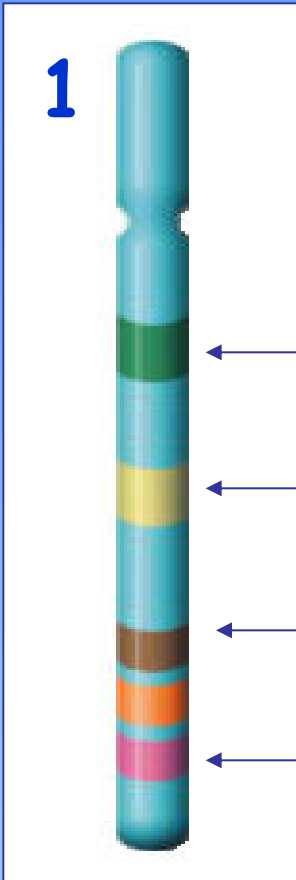


Struttura di un cromosoma



Un GENE è un tratto di cromosoma (e quindi una porzione della molecola di DNA) che porta l'informazione genetica per un specifico carattere

Cromosoma 1 → Caratteristiche del volto

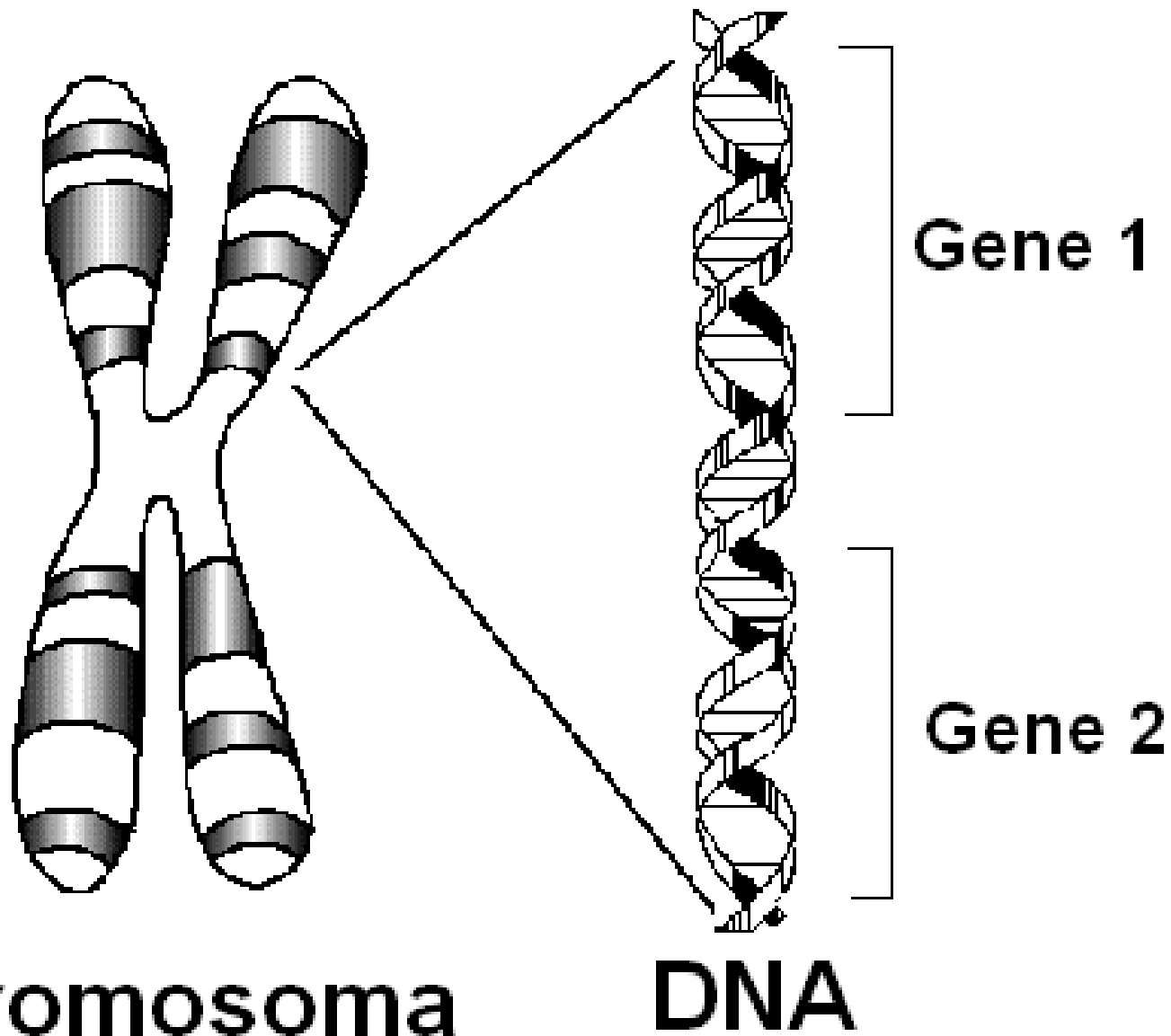


Gene A → Colore capelli

Gene B → Colore occhi

Gene C → Taglio occhi

Gene X → Forma naso



Genotipo e Fenotipo

Ogni organismo presenta specifiche caratteristiche detti caratteri.

Il FENOTIPO è l'insieme dei caratteri che un organismo manifesta



- Colore occhi
 - Forma naso
 - Attività enzimatica
 - Metabolismo
 - Aspetti comportamentali
-

Fenotipo

Genotipo e Fenotipo

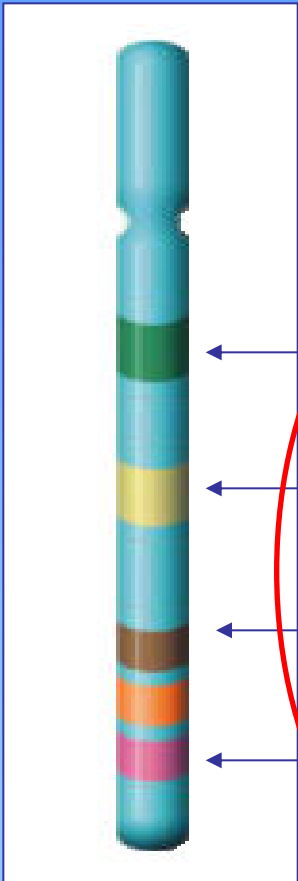
L'informazione relativa ai diversi caratteri è conservata all'interno dei GENI

Il GENOTIPO è l'insieme dei geni di un organismo



Rappresenta il profilo genetico, la dotazione genetica di un organismo

Cromosoma 1 → Caratteristiche del volto



GENOTIPO

Gene A

Gene B

Gene C

Gene X

FENOTIPO

Colore capelli

Colore occhi

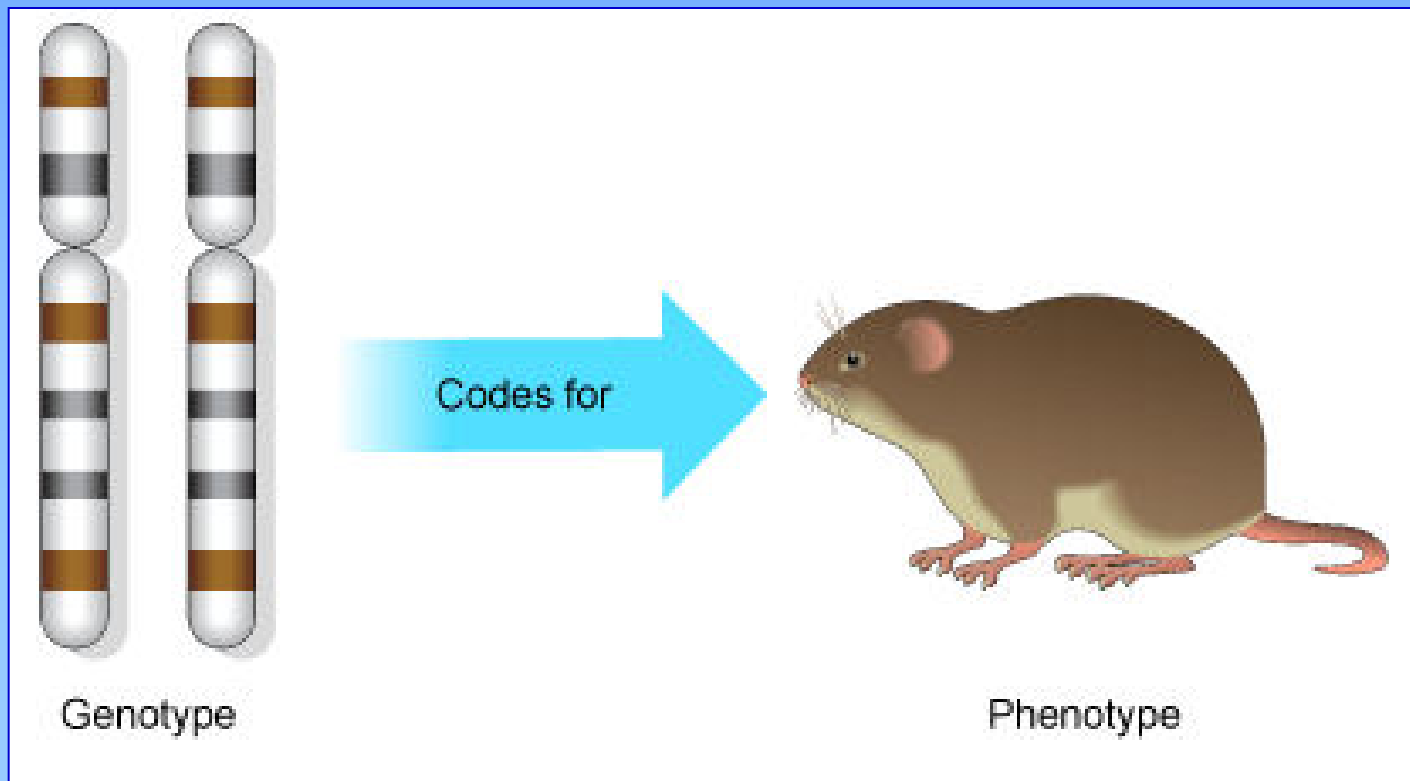
Taglio occhi

Forma naso

Genotipo e Fenotipo

Il Genotipo
rappresenta
l'informazione

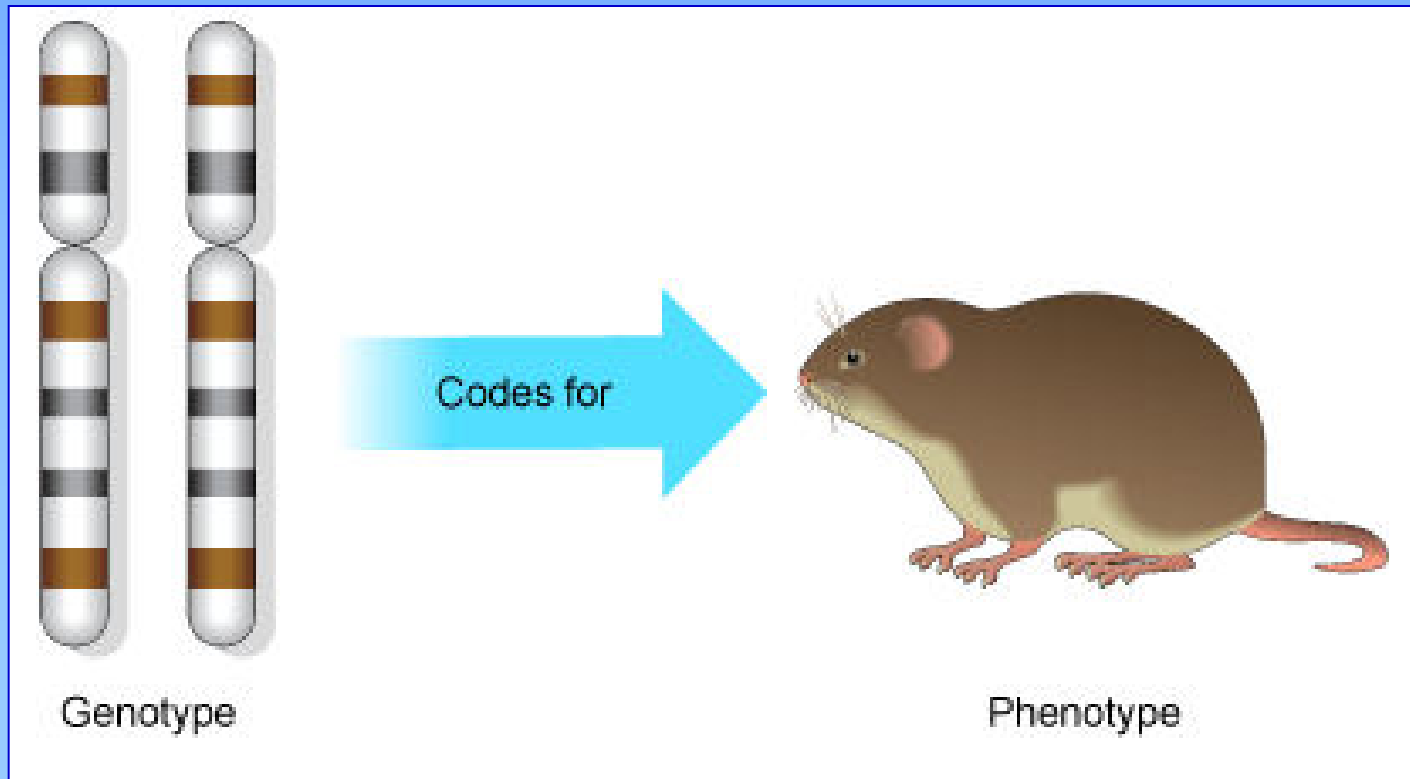
Il Fenotipo
rappresenta il
risultato di questa
informazione



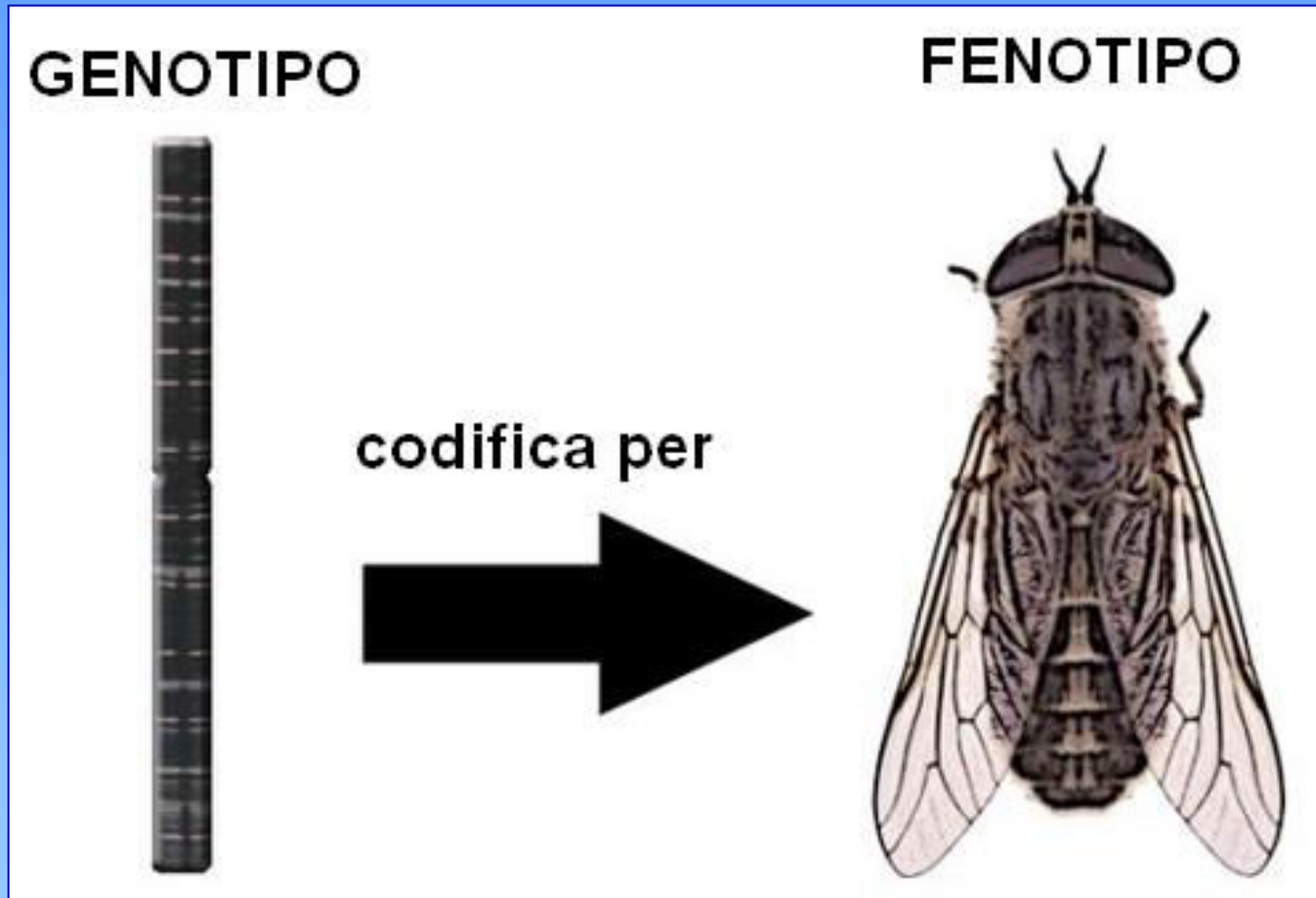
Genotipo e Fenotipo

Il Genotipo
rappresenta una
potenzialità

Il Fenotipo
rappresenta una
realtà



Genotipo e Fenotipo



Il fenotipo è l'espressione esteriore dell'informazione genetica codificata nei geni

Geni e alleli

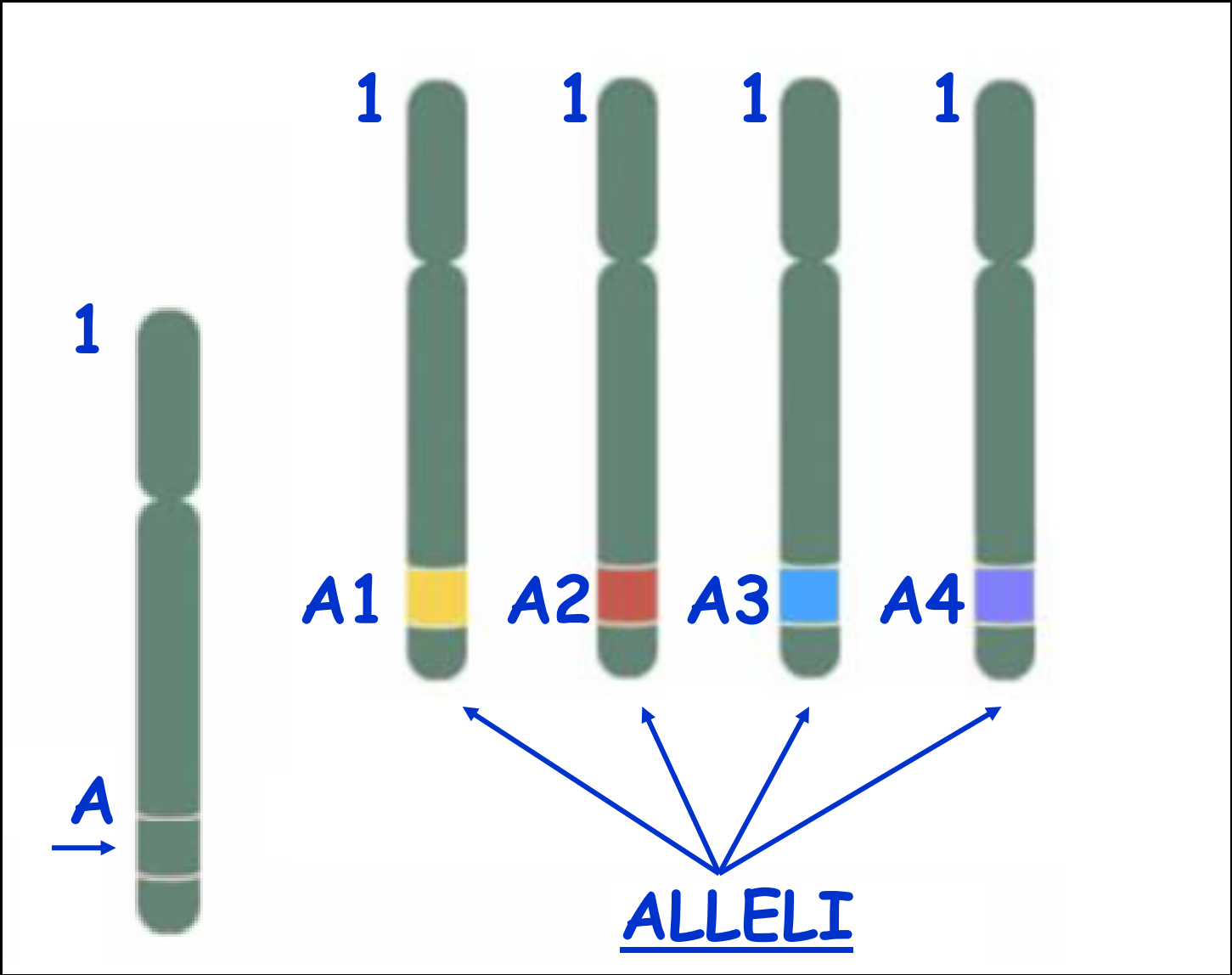
In natura, ogni gene può essere presente in varianti differenti, dette ALLELI

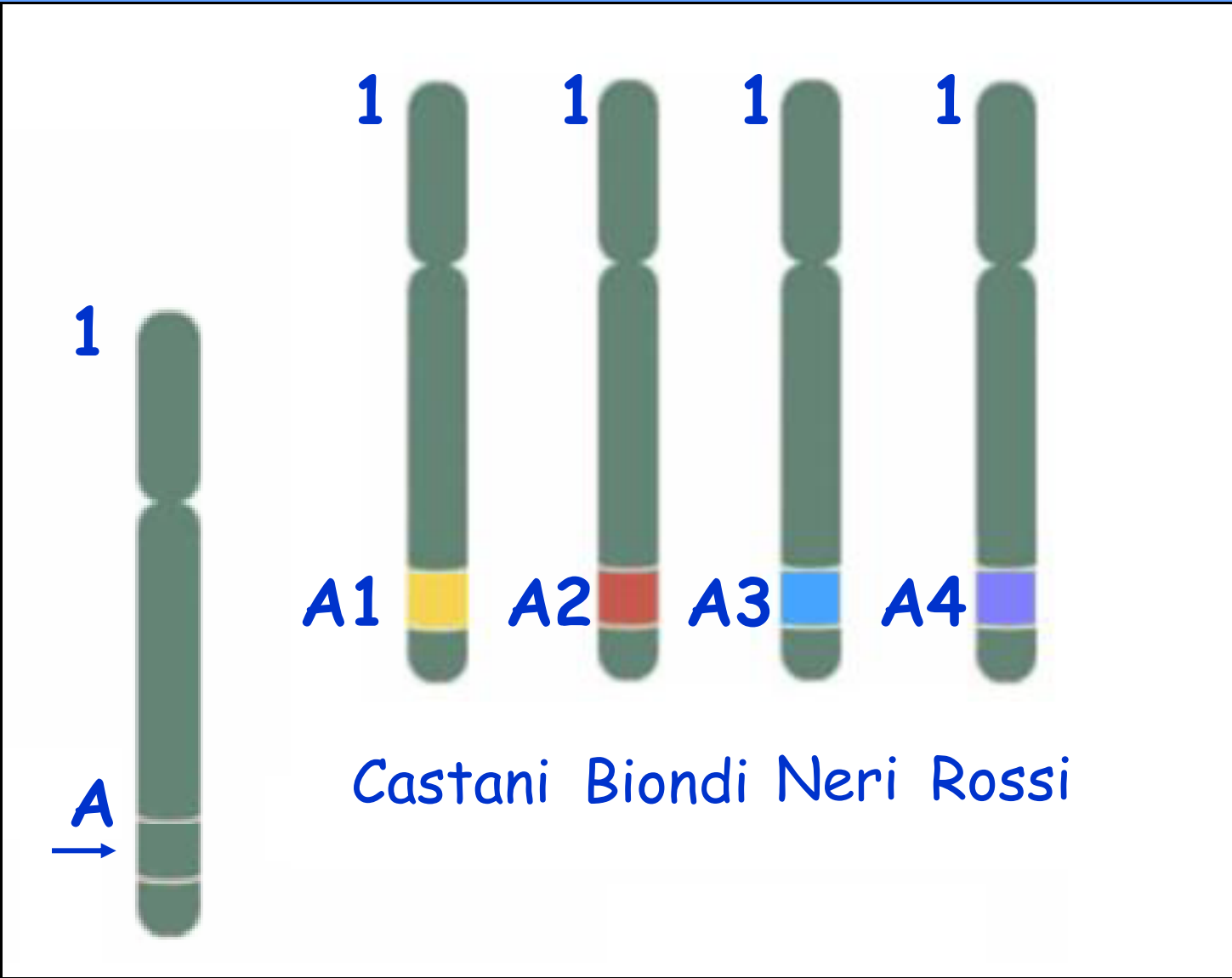
Cromosoma 1 → Caratteristiche del volto

Gene A → Colore capelli

<u>Genotipo</u>		<u>Fenotipo</u>
- Gene A1	→	castano
- Gene A2	→	biondo
- Gene A3	→	nero
- Gene A4	→	rosso
...		...

un GENE → più Forme Alleliche





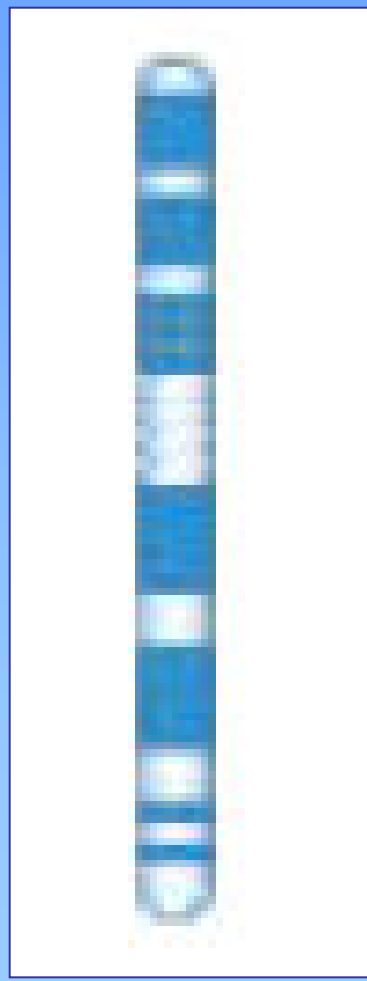
Geni e alleli

Alleli: *Forme diverse di uno stesso gene*

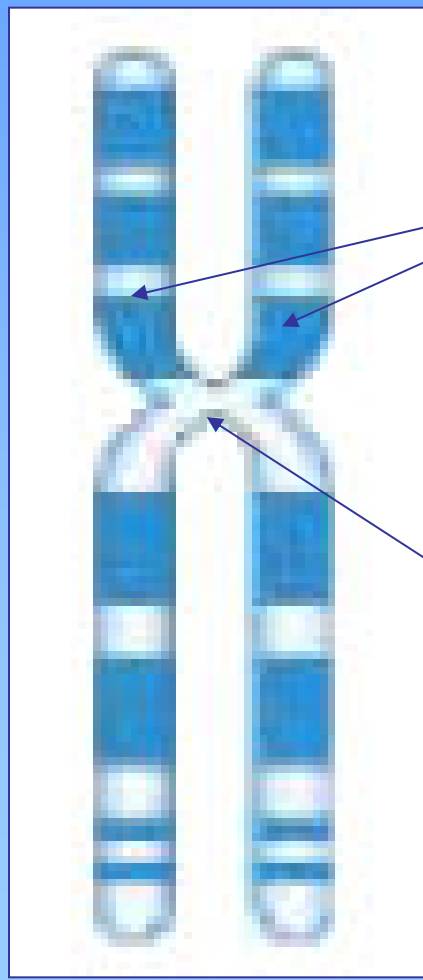
*L'informazione genetica
non è la stessa
(capelli neri, castani,
biondi)*

*Codificano per uno
stesso carattere
(es. colore capelli)*

Quando il materiale genetico viene duplicato, si formano due copie identiche di un cromosoma, dette Cromatidi Fratelli, uniti tra loro a livello del centromero

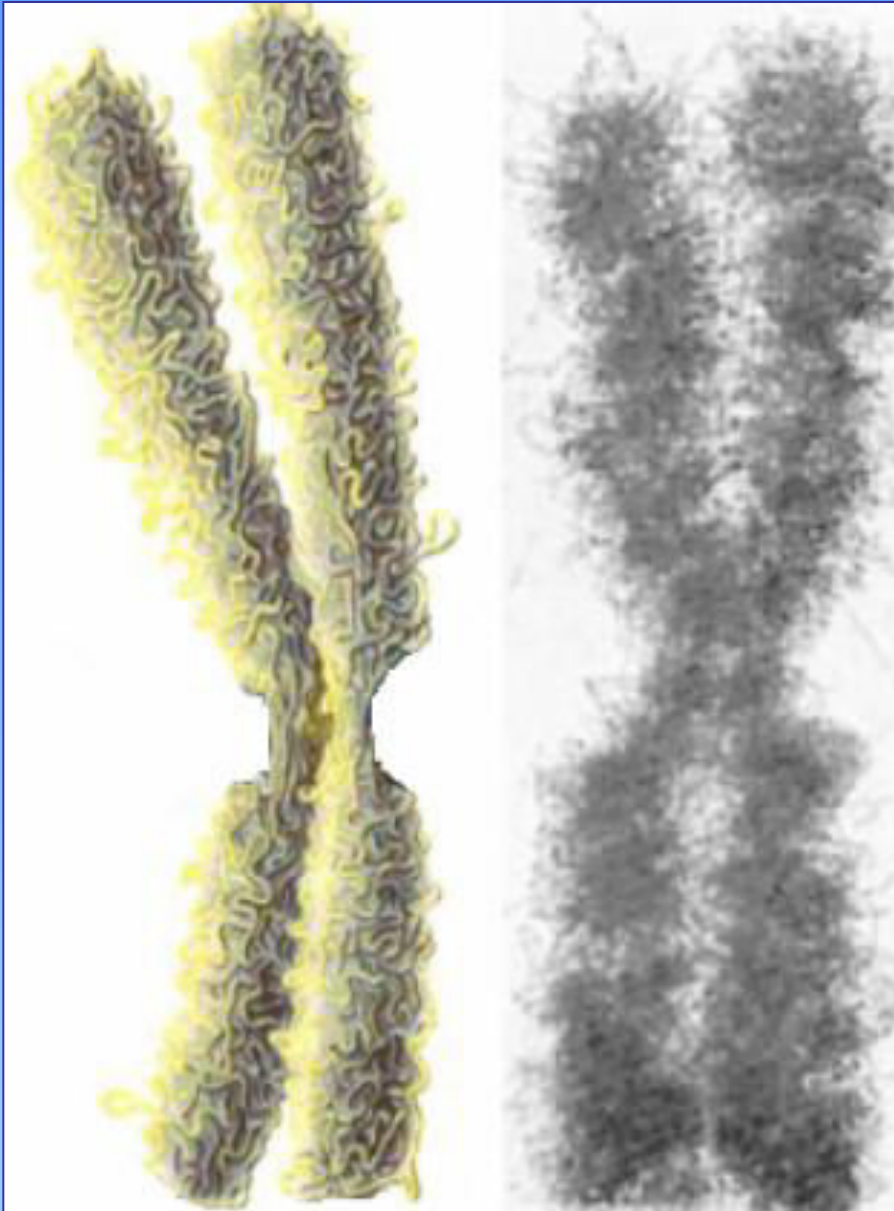


DUPLICAZIONE



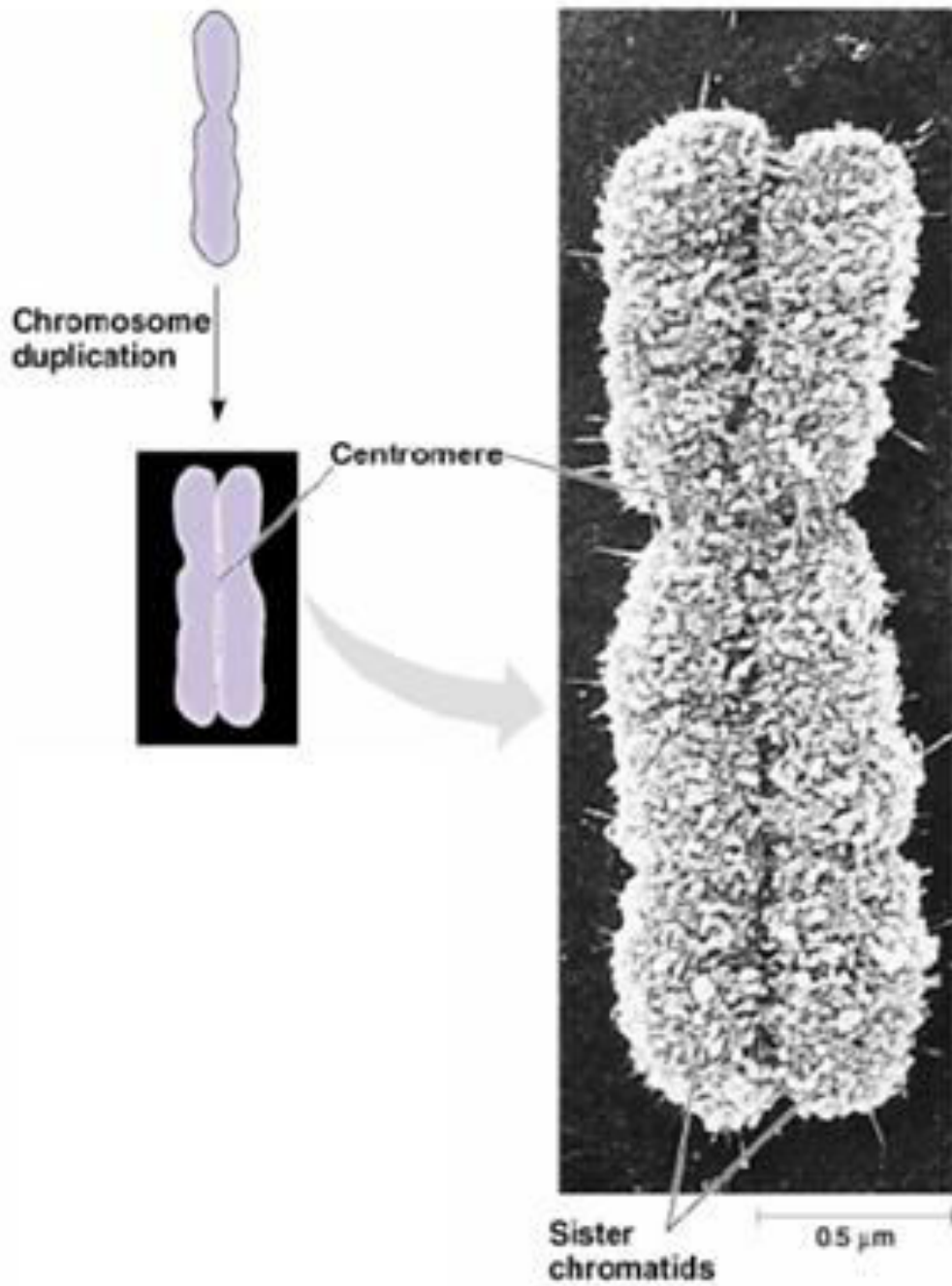
CROMATIDI FRATELLI

CENTROMERO

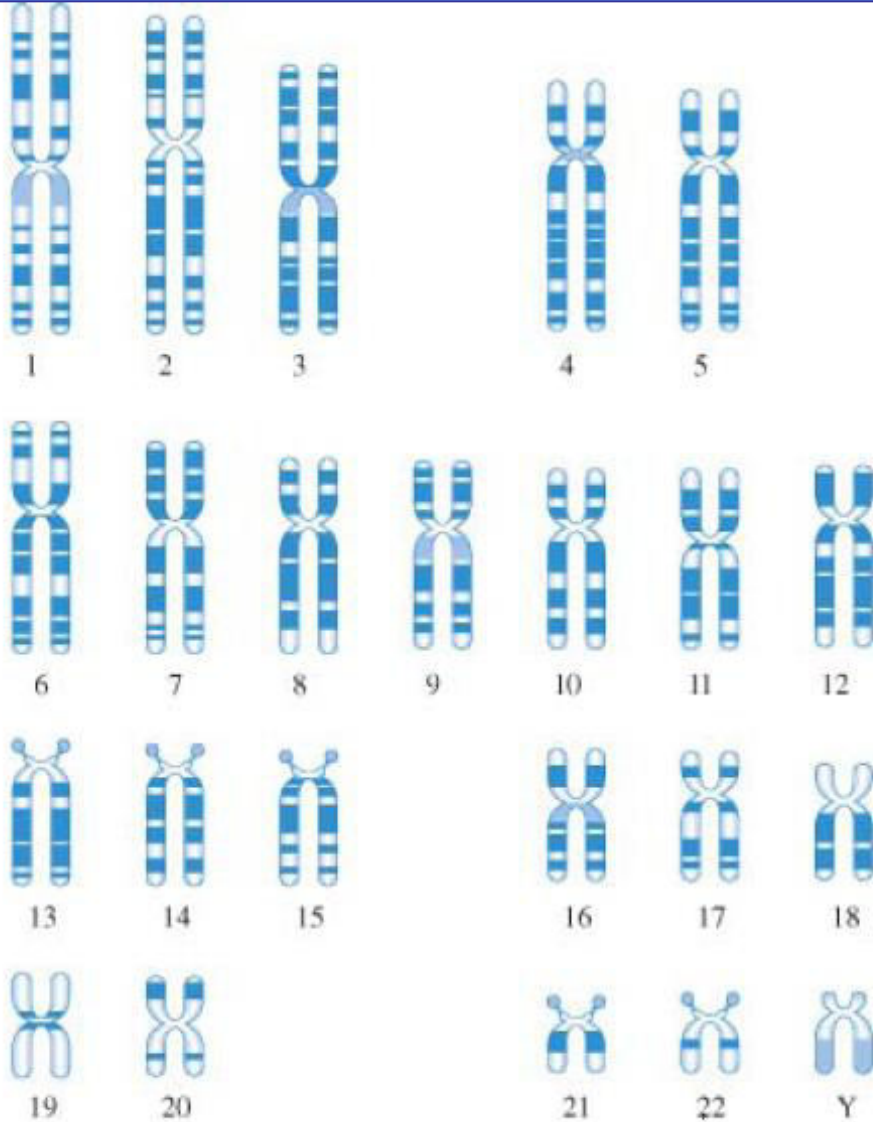


I cromatidi fratelli
sono geneticamente
identici tra loro,
cioè presentano
alleli identici

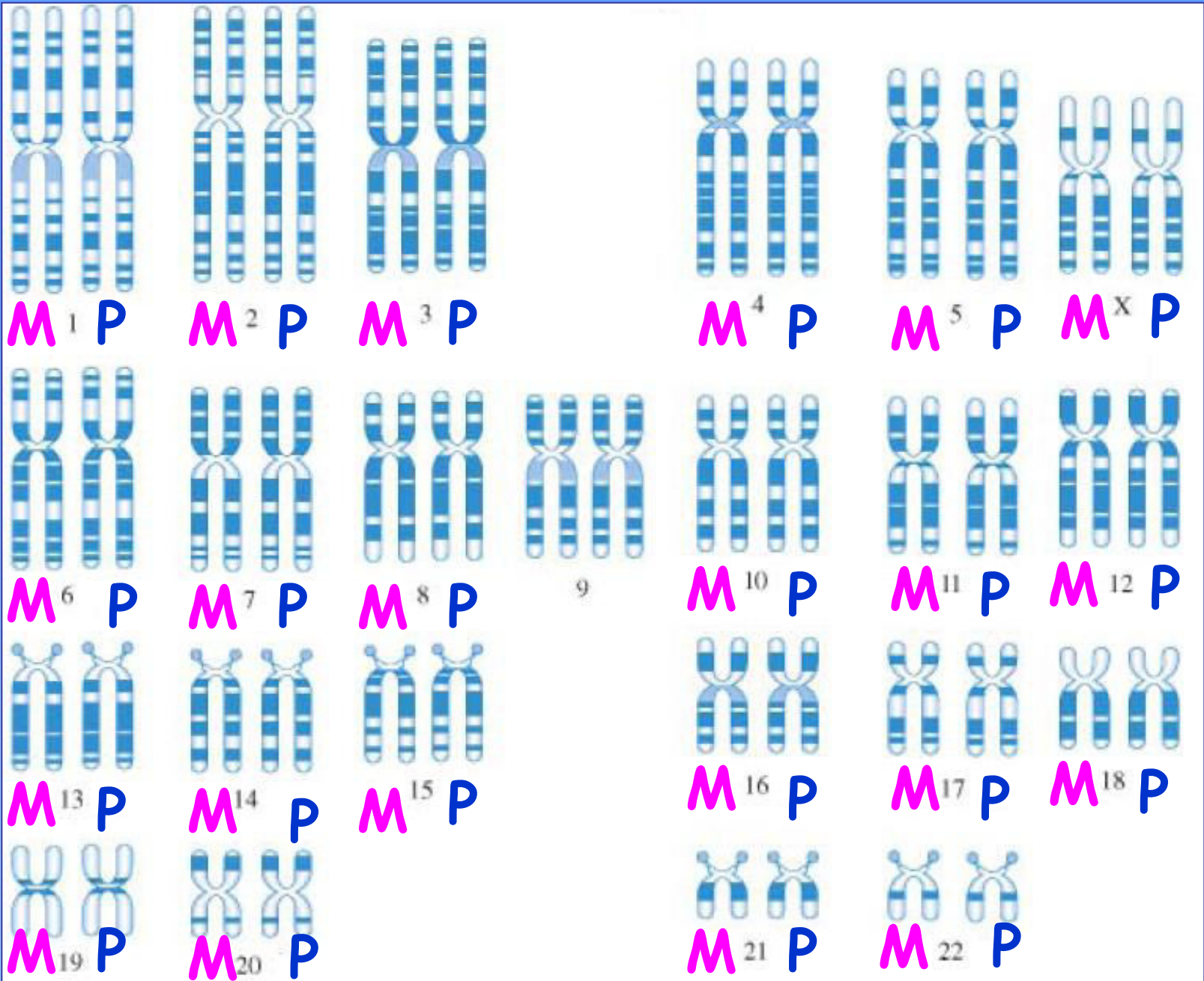
Cromosoma



L'uomo possiede 23 tipi differenti di cromosomi

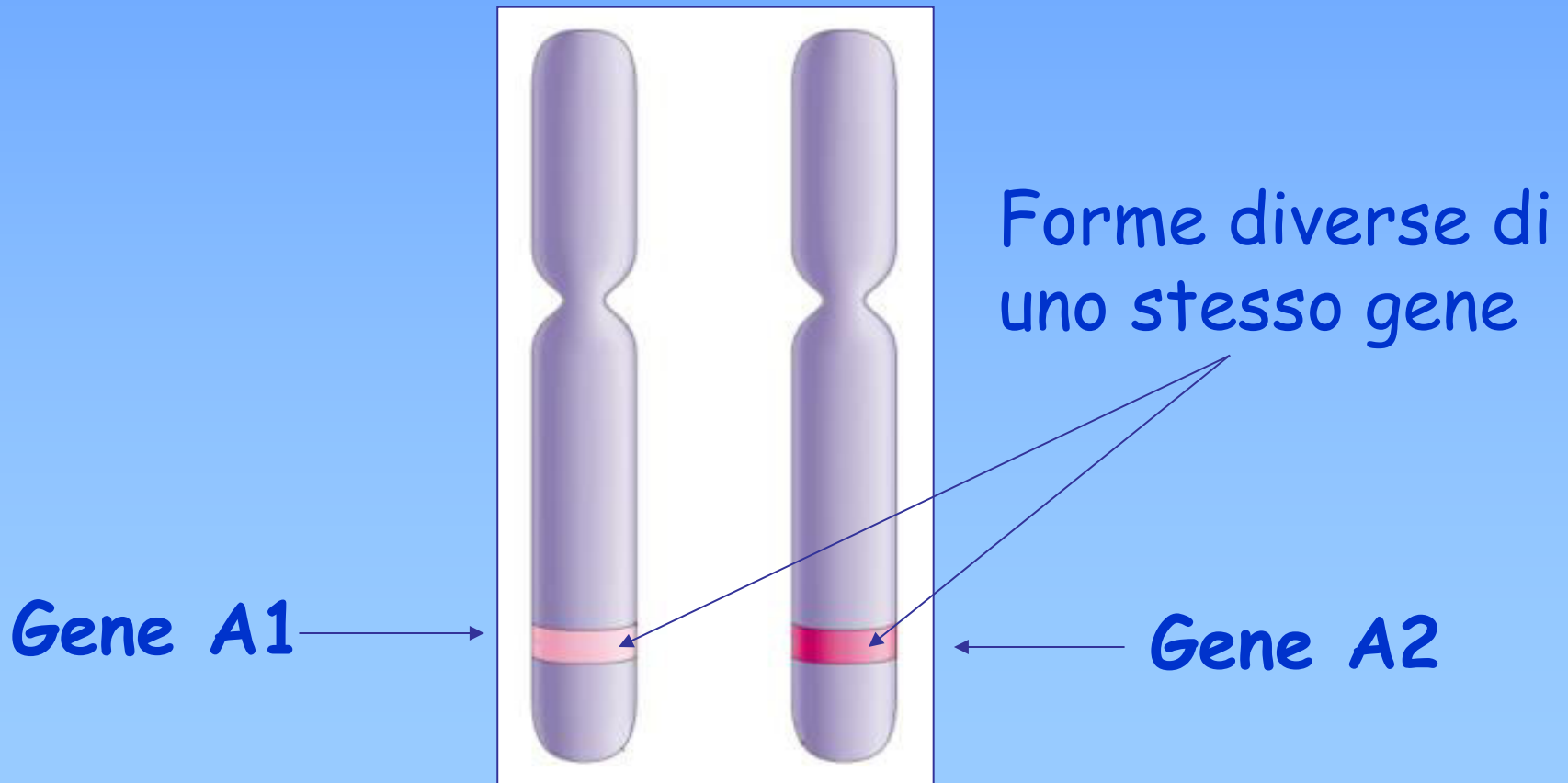


In particolare di ogni tipo possediamo due cromosomi omologhi, uno di origine materna e uno di origine paterna



Cromosomi omologhi

Due cromosomi si dicono Omologhi, quando a loci corrispondenti presentano geni corrispondenti



Cromosomi omologhi

L'informazione presente sui due cromosomi deve essere corrispondente (es. entrambi gene A per il carattere: "colore dei capelli") ma non è detto che debba essere necessariamente la stessa (es: gene A1:colore nero e gene A2:colore biondo)

Il nostro cariotipo è costituito quindi da 23 coppie di cromosomi omologhi, per un totale di 46 cromosomi

46 CROMOSOMI → 23 Coppie di Cromosomi omologhi

↓ di questi

{ 44 Autosomi

{ 2 Eterosomi

(cromosomi sessuali)

XX (sesso femminile)

XY (sesso maschile)

Normal
Human
Karyotype



1



2



3



4



5



6



7



8



9



10



11



12



13



14



15



16



17



18



19



20



21



22

Autosomes



or



XX (female) XY (male)

Sex Chromosomes



X chromosome

Y chromosome

Il Cariotipo umano

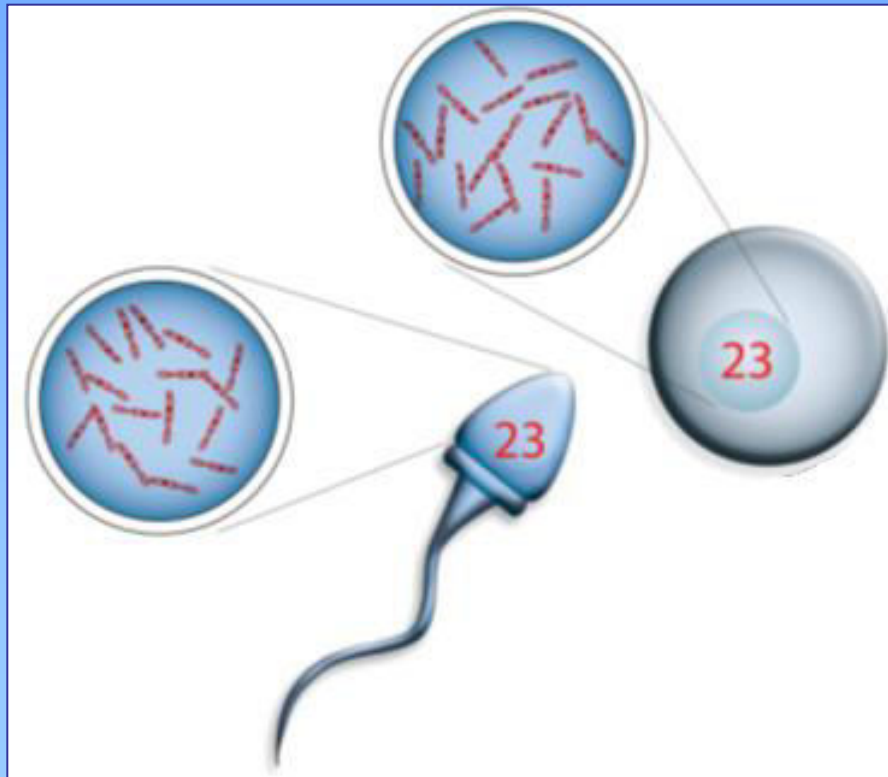
{ - 44 autosomi + XX (DONNA)
- 44 autosomi + XY (UOMO)



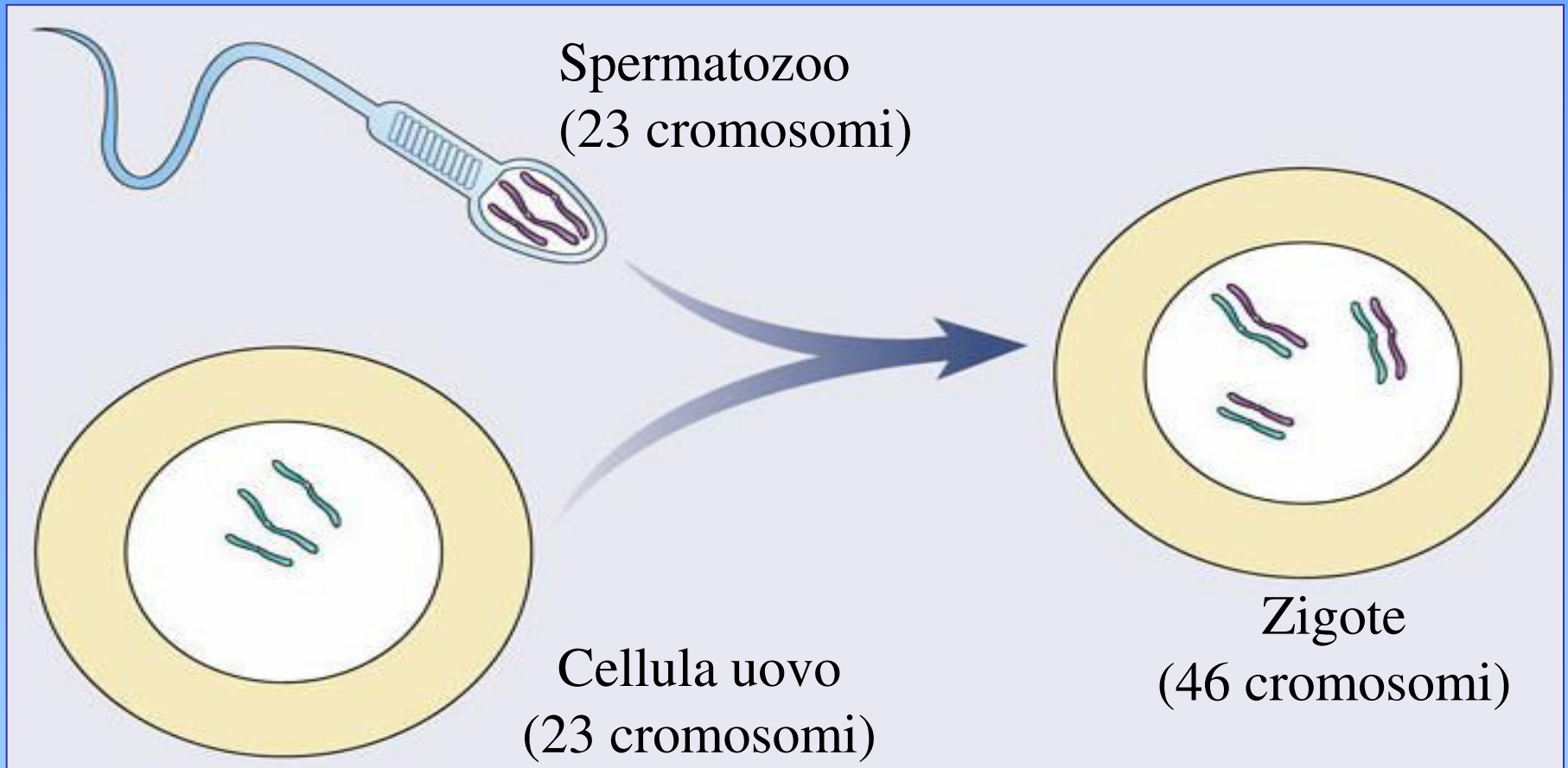
{ - 22 coppie omologhe + XX (DONNA)
- 22 coppie omologhe + XY (UOMO)

Ad eccezione delle cellule germinali (spermatozoi e cellule uovo), tutte le cellule dell'organismo umano hanno 46 cromosomi

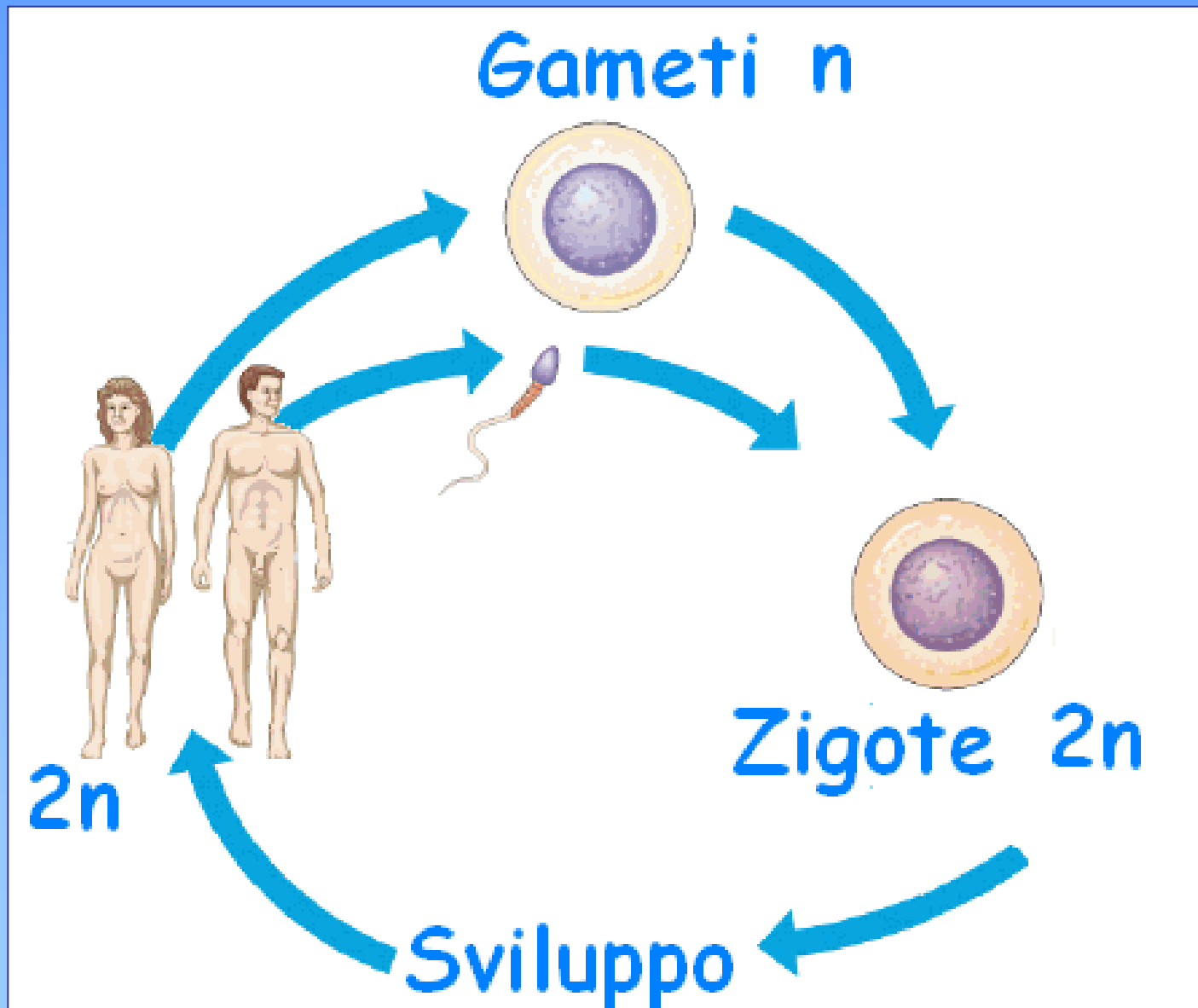
Le cellule germinali, invece, possiedono solo un set di cromosomi, per un totale di 23



Il Cariotipo umano



Il Cariotipo umano



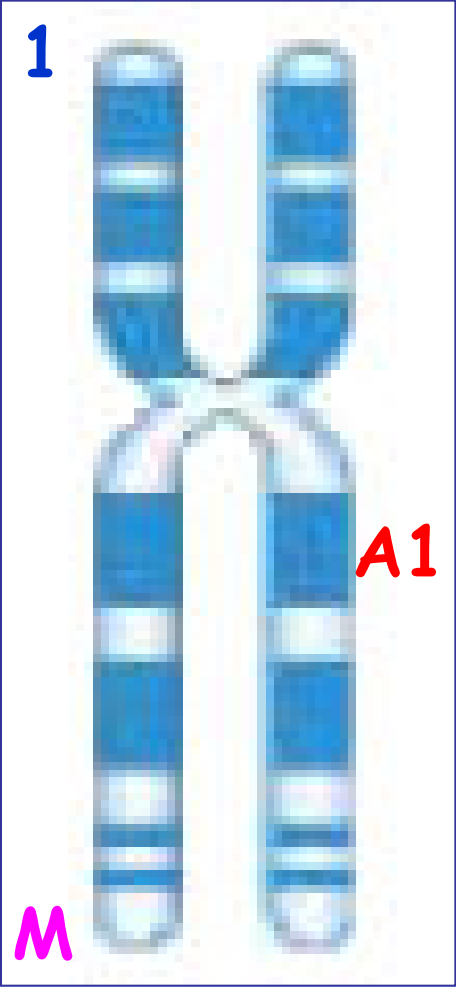
Il Cariotipo umano

Di ogni specifico gene possediamo due copie presenti sui due cromosomi omologhi (uno materno e l'altro paterno)

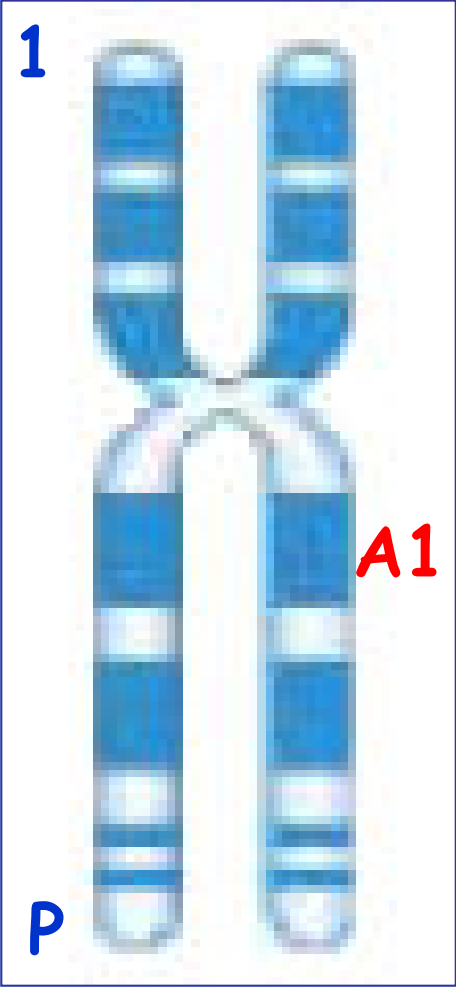


Possono verificarsi due casi:

1) I due alleli sono uguali

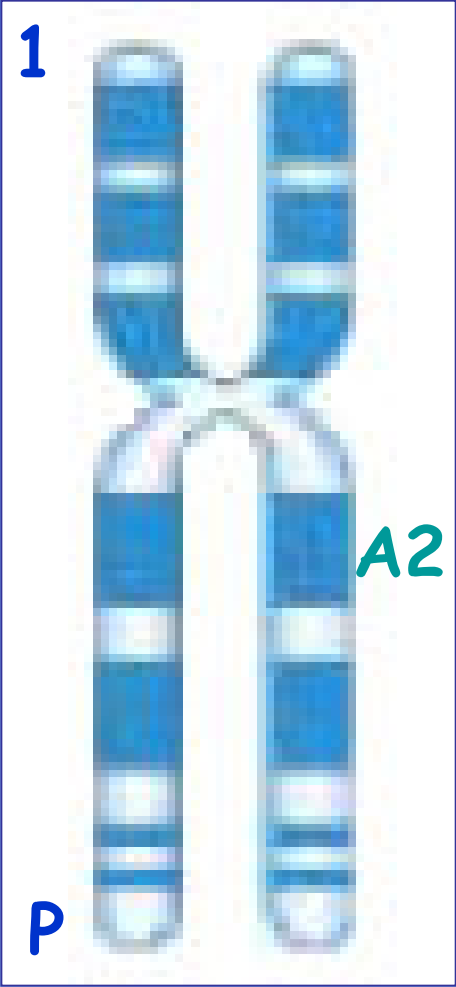
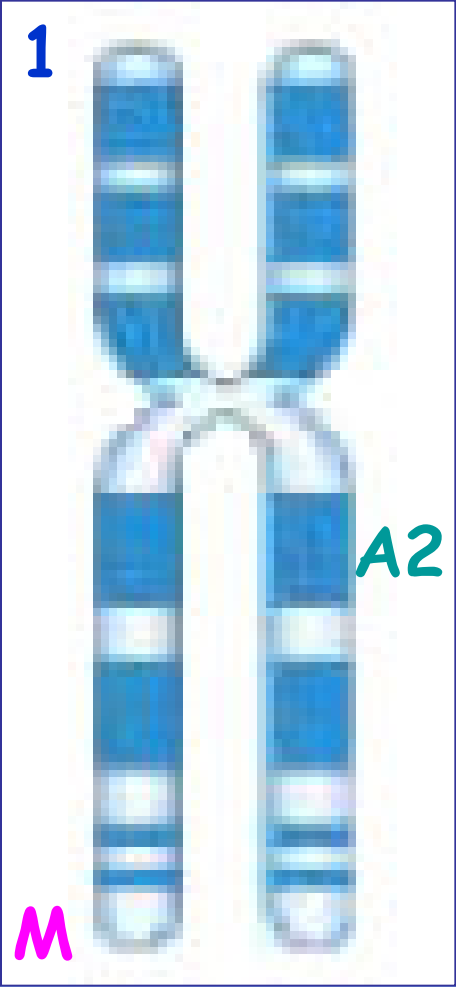


→ colore capelli castano



→ colore capelli castano

1) I due alleli sono uguali



1) I due alleli sono uguali →

GENOTIPO
OMOZIGOTE



colore
capelli
nero



colore
capelli
nero

1) I due alleli sono uguali →

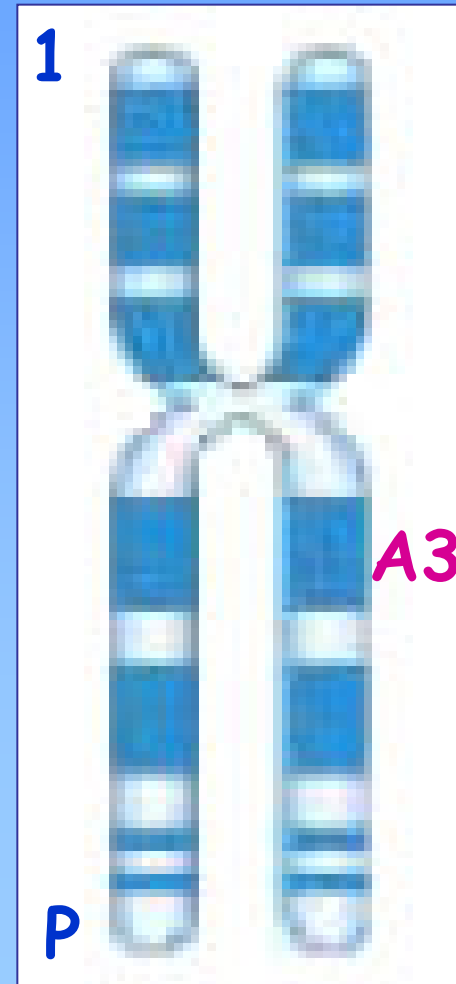
GENOTIPO
OMOZIGOTE

2) I due alleli sono diversi →

GENOTIPO
ETEROZIGOTE



→ colore
capelli
castano



→ colore
capelli
nero

1) I due alleli sono uguali \longrightarrow

GENOTIPO
OMOZIGOTE

2) I due alleli sono diversi \longrightarrow

GENOTIPO
ETEROZIGOTE

In caso di genotipo omozigote si esprimerà il
corrispettivo fenotipo:

Genotipo

Fenotipo

A1 A1

\longrightarrow

colore capelli castano

A2 A2

\longrightarrow

colore capelli biondo

A3 A3

\longrightarrow

colore capelli nero

1) I due alleli sono uguali \Rightarrow

GENOTIPO
OMOZIGOTE

2) I due alleli sono diversi \Rightarrow

GENOTIPO
ETEROZIGOTE

In caso di genotipo eterozigote si esprimerà fenotipicamente uno solo dei due alleli, in base ad una specifica gerarchia.



Es.

Genotipo

Fenotipo

A1 **A3**
(castano) (nero) → CASTANO

A2 **A4**
(biondo) (rosso) → BIONDO

A3 **A...**
(nero) (...) → NERO

PRINCIPIO DI DOMINANZA

In caso di genotipo eterozigote si esprimerà fenotipicamente uno solo dei due alleli.

Genotipo

Fenotipo

A1 A3



Castano

DOMINANTE

RECESSIVO

Dei due alleli quello che si esprime si dice dominante, l'altro recessivo

ESERCIZIO

GENE C : COLORE PELLICCIA



{	allele C : Marrone	→	Dominante
	allele c : Bianco	→	Recessivo

ESERCIZIO

GENOTIPO	FENOTIPO
CC (omozigote dominante)	MARRONE
Cc (eterozigote)	MARRONE
cc (omozigote recessivo)	BIANCO

QUADRATO DI PUNNET

Alleli individuo 1 →

Alleli individuo 2 →

Incrocio tra omozogitoze dominante e omozigote recessivo

	C	C
C	Cc <u>Eterozigote</u>	Cc <u>Eterozigote</u>
C	Cc <u>Eterozigote</u>	Cc <u>Eterozigote</u>

Incrocio tra omozigote dominante e omozigote recessivo

	C	C
C	Cc <u>Marrone</u>	Cc <u>Marrone</u>
C	Cc <u>Marrone</u>	Cc <u>Marrone</u>

Genotipo

$$P_{(\text{eterozigote})} = 100 \%$$

$$P_{(\text{omo. dominante})} = 0 \%$$

$$P_{(\text{omo. recessivo})} = 0 \%$$

Fenotipo

$$P_{(\text{marrone})} = 100 \%$$

$$P_{(\text{bianco})} = 0 \%$$

Incrocio tra due individui eterozigoti

	C	c
C	CC <u>Omo.</u> <u>dominante</u>	Cc <u>Eterozigote</u>
c	Cc <u>Eterozigote</u>	cc <u>Omo.</u> <u>recessivo</u>

Incrocio tra due individui eterozigoti

	C	c
C	CC <u>Marrone</u>	Cc <u>Marrone</u>
c	Cc <u>Marrone</u>	cc <u>Bianco</u>

Genotipo

$$P_{(\text{eterozigote})} = 50 \%$$

$$P_{(\text{omo. dominante})} = 25 \%$$

$$P_{(\text{omo. recessivo})} = 25 \%$$

Fenotipo

$$P_{(\text{marrone})} = 75 \%$$

$$P_{(\text{bianco})} = 25 \%$$