



# BIOLOGIA

PREPOST 2015

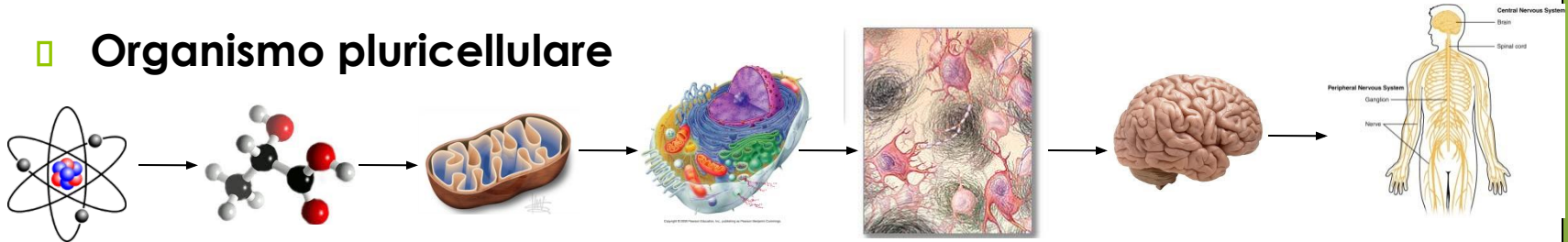


# LA CELLULA

## LIVELLI GERARCHICI DI ORGANIZZAZIONE DELLA MATERIA E DEGLI ESSERI VIVENTI:

- **Atomi**
- **Molecole**
- **Organuli:** strutture cellulari che svolgono una specifica funzione e si trovano all'interno della cellula
- **CELLULA:** unità fondamentale degli esseri viventi
- **Tessuto:** insieme di cellule dello stesso tipo, che svolgono la medesima funzione
  - 4 tipi di tessuti: muscolare, nervoso, epiteliale, connettivo
- **Organo:** insieme di tessuti diversi che costituiscono una struttura destinata a svolgere una specifica funzione (es: cuore, polmone, rene, ...)
- **Apparato/sistema:** insieme di organi che, in maniera coordinata, concorrono a svolgere una determinata funzione

### □ **Organismo pluricellulare**

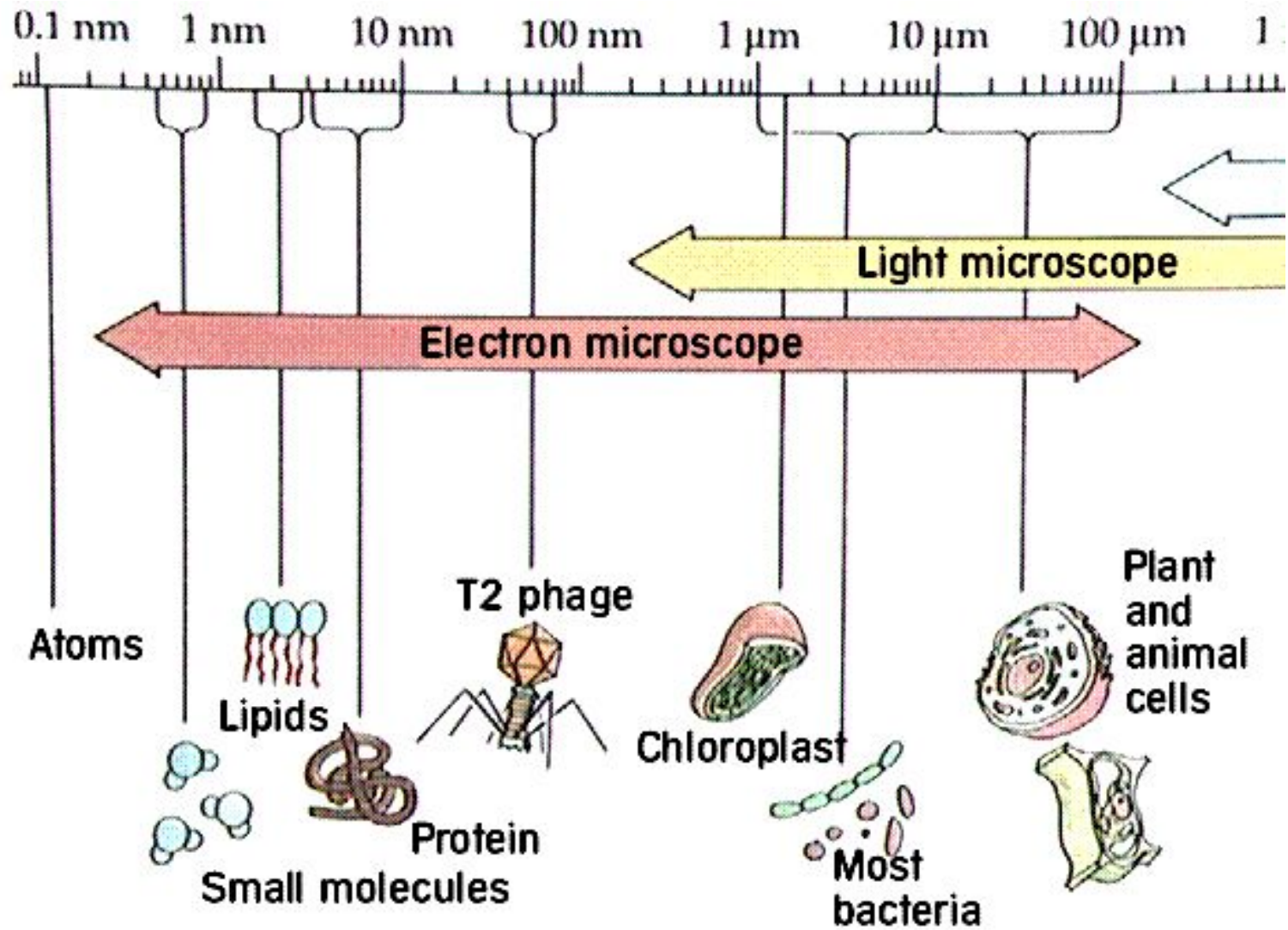


# DIMENSIONI

	<b>Potere di risoluzione</b>
Occhio nudo	100 micron
Microscopio ottico	0,2 micron
Microscopio elettronico	0,4 nm



# DIMENSIONI



- UNICELLULARI O PLURICELLULARI
- AUTOTROFI O ETEROTROFI
- PROCARIOTI O EUCARIOTI

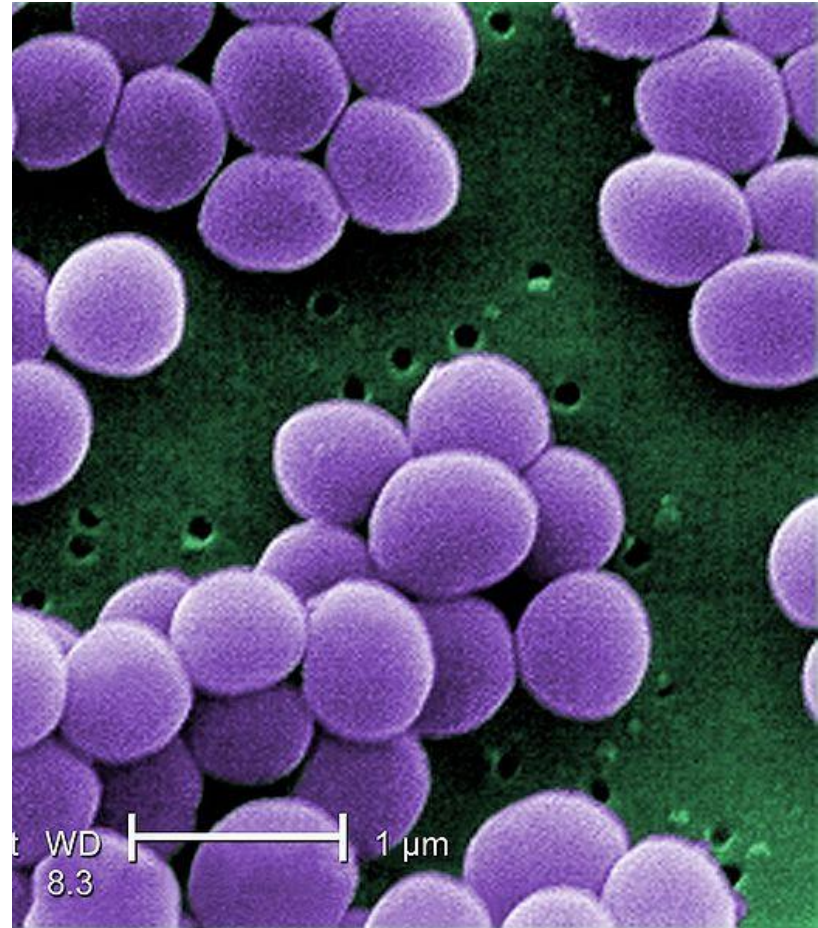


# ORGANISMI

## UNICELLULARI



Acetabularia



Stafilococcus Aureus

# ORGANISMI

PLURICELLULARI



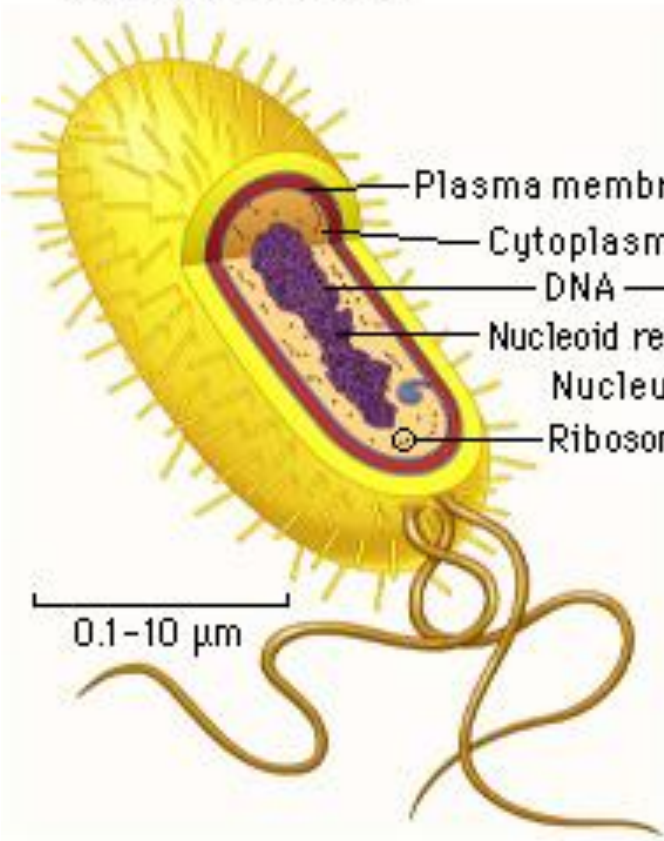
*Homo sapiens sapiens*

*Trichechus manatus*

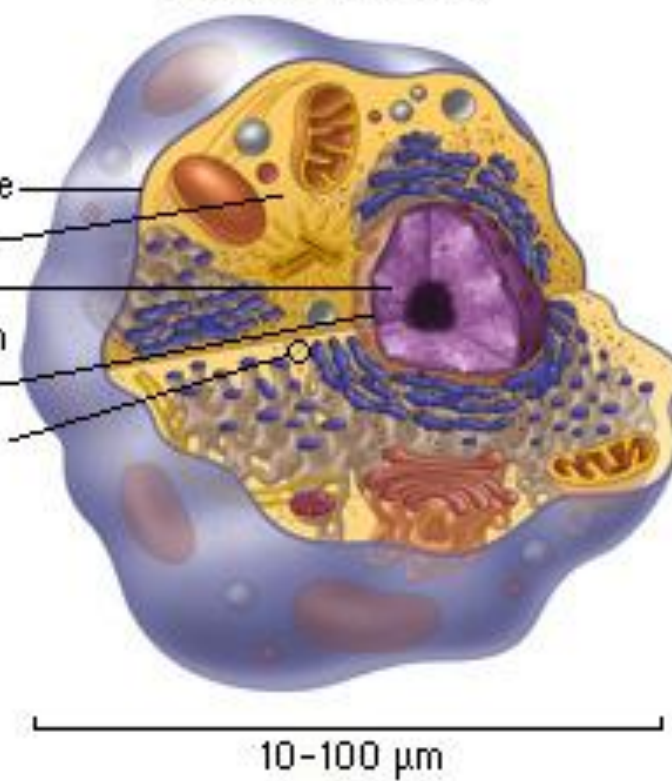


# ORGANISMI

Prokaryotic cell



Eukaryotic cell



Plasma membrane

Cytoplasm

DNA

Nucleoid region

Nucleus

Ribosomes

0.1-10  $\mu\text{m}$

10-100  $\mu\text{m}$



# ORGANISMI

## Procarioti

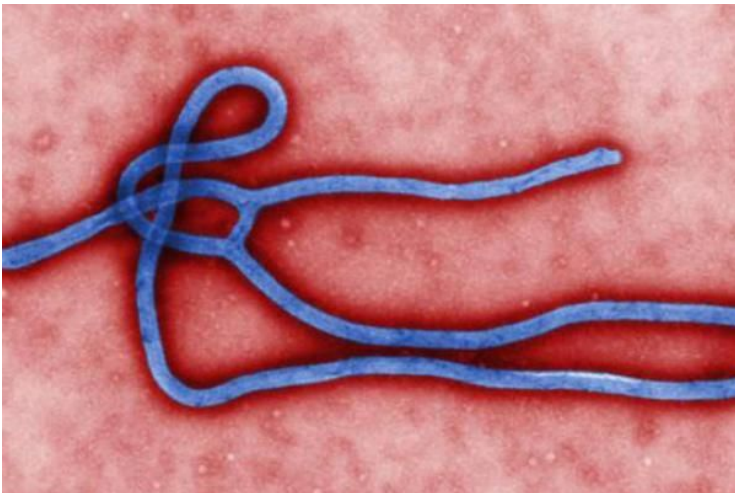
- ✓ 1-5 micron
- ✓ Unicellulari
- ✓ No *organuli cellulari*
- ✓ No *membrana nucleare*: unica molecola di DNA circolare è in una regione detta *nucleoide*
- ✓ *Ribosomi*
- ✓ *Parete cellulare*
- ✓ *Appendici citoplasmatiche*: pili, flagelli, fimbrie

## Eucarioti

- ✓ 10-100 micron
- ✓ Unicellulari o pluricellulari
- ✓ Sì *organuli cellulari*: perossisomi, mitocondri, lisosomi, REL, RER, Golgi (sistema di *endomembrane*)
- ✓ Sì *membrana nucleare*: nel nucleo ci sono diverse molecole di DNA lineare associata a proteine
- ✓ *Ribosomi*
- ✓ No *parete cellulare* oltre la membrana plasmatica

## Virus

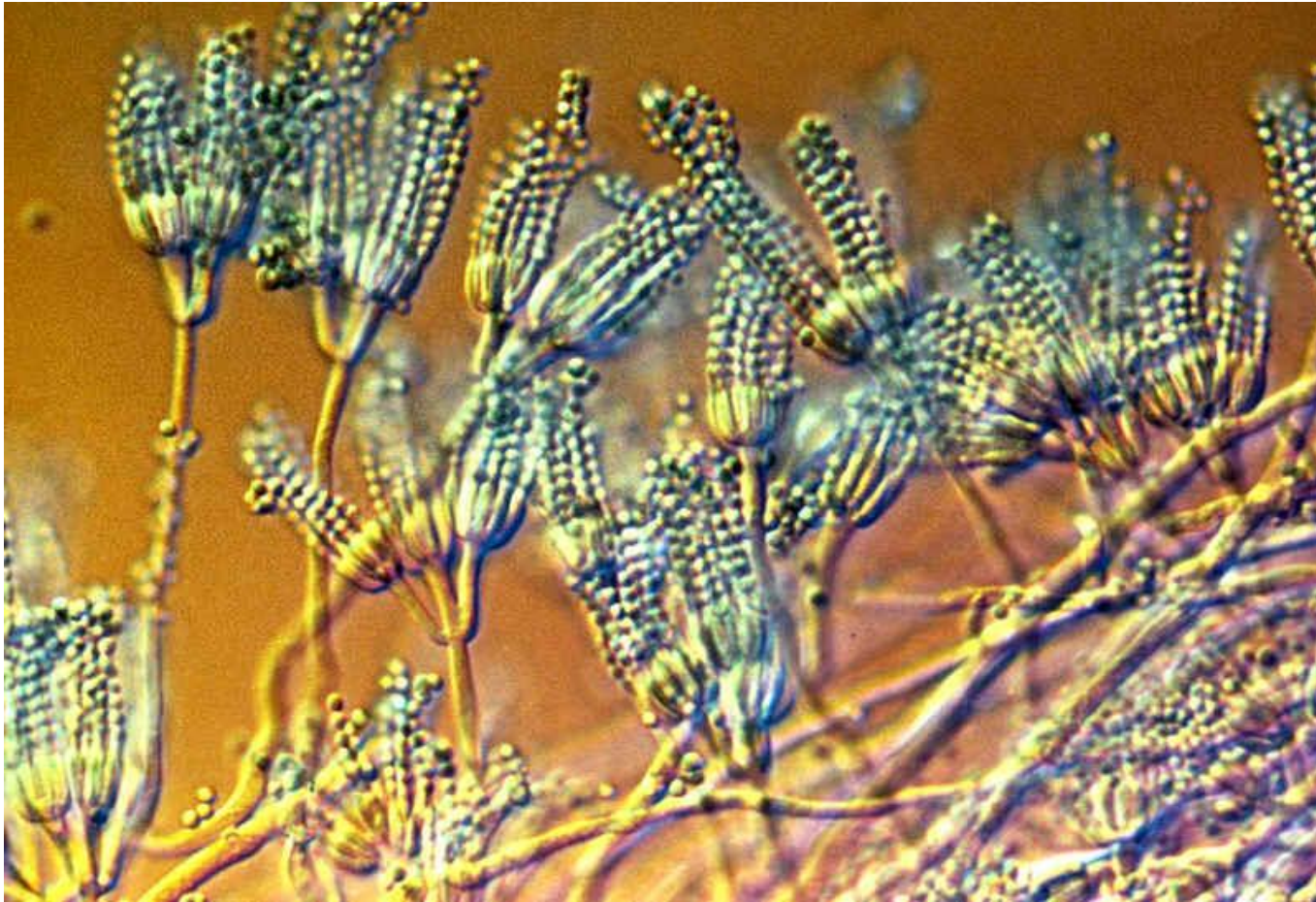
- **Particelle subcellulari** contenenti un **acido nucleico** genomico (RNA o DNA) e un **rivestimento proteico**
- interazione con **recettori specifici** su cellule bersaglio
- **parassiti endocellulari obbligati**: sfruttano i processi cellulari per replicarsi
- infettano eucarioti e procarioti



## Batteri

- Organismi **procariotici unicellulari** con forme diverse (cocchi, bacilli, spirilli)
- **Parete cellulare** glicoproteica (peptidoglicano)
- divisione in **gram +** e **gram -**; la parete cellulare dei gram - è ricoperta da una membrana esterna glicolipidica (**lipopolisaccaride**)
- possono essere **patogeni** o **commensali**

...e cure



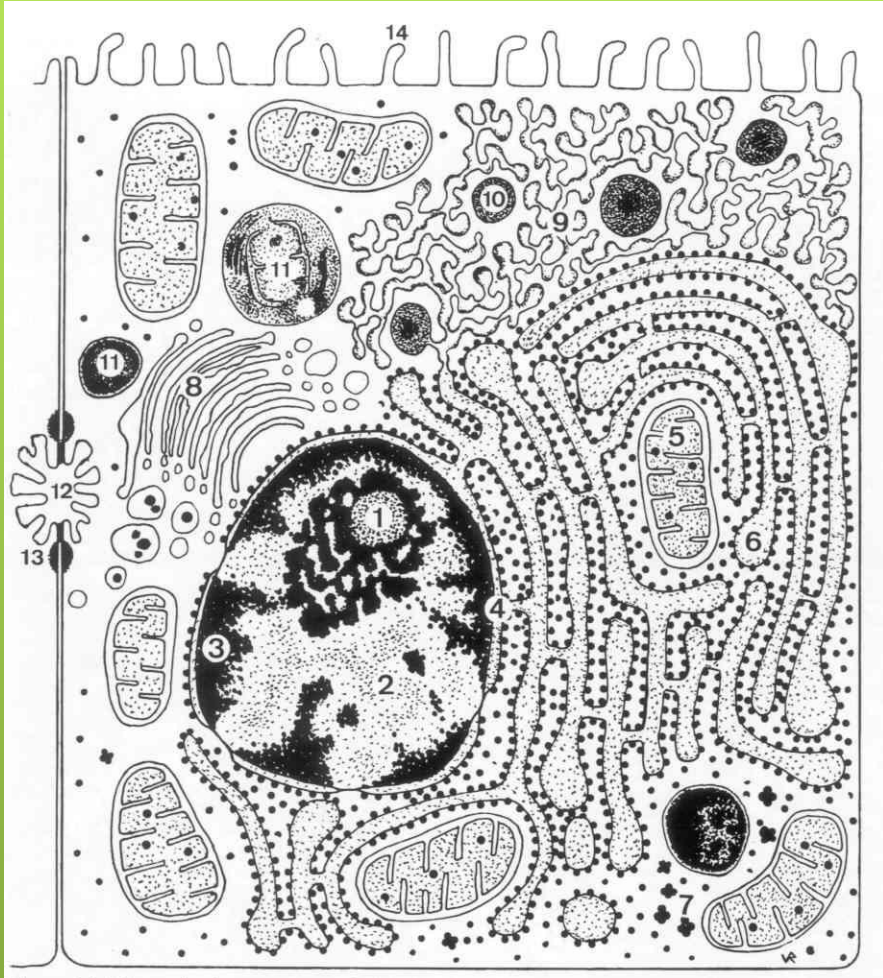
*Penicillium notatum*, fam. Aspergillaceae

## ▣ Hooke: osservò per primo le cellule

## ▣ Schleiden e Schwann ▣ Teoria cellulare

1. **Tutti gli esseri viventi sono costituiti da una o più cellule;**
2. **Le reazioni chimiche** di un organismo vivente, compresi i meccanismi di liberazione dell'energia e le reazioni di biosintesi, **hanno luogo dentro le cellule;**
3. **Le cellule si originano da altre cellule;**
4. **Le cellule contengono le informazioni ereditarie** degli organismi di cui fanno parte, e queste informazioni **passano dalla cellula madre alla cellula figlia.**



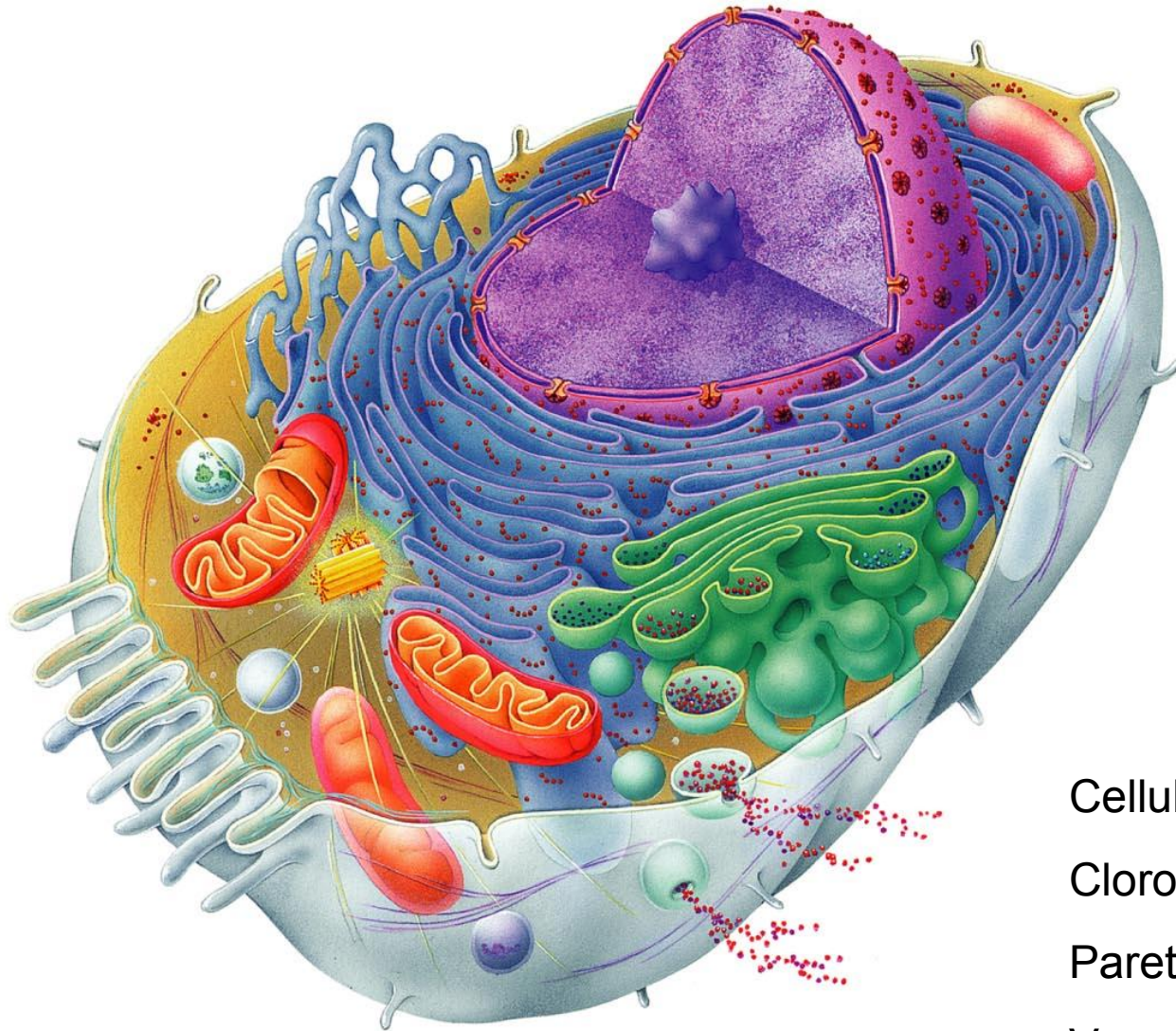


# EUCARIOTI

## ORGANELLI



## ... o ORGANULI



Cellule vegetali:

Cloroplasti

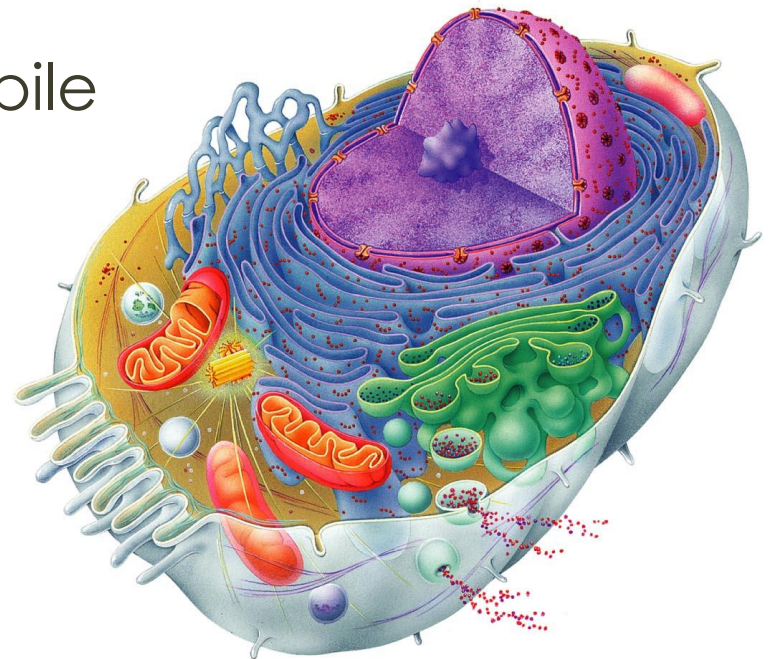
Parete cellulare

Vacuolo centrale

La parete cellulare:

- A) È una struttura tipica della cellula animale eucariote
- B) È una struttura protettiva e di sostegno diffusa tra i procarioti e gli eucarioti
- C) È una struttura impermeabile
- D) È assente negli eucarioti
- E) Racchiude il citoplasma

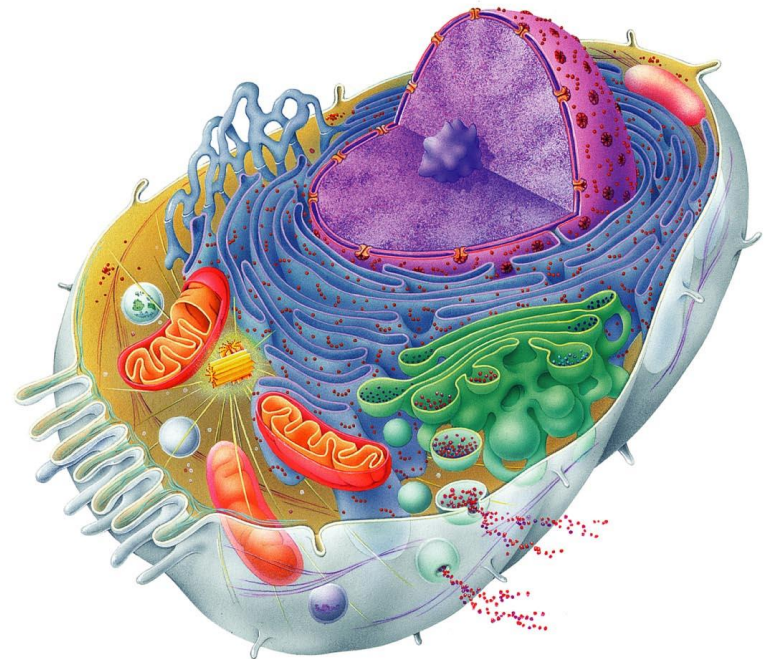
**RISPOSTA: B**



La membrana plasmatica:

- A) È una membrana totalmente permeabile
- B) Ha una struttura fissa
- C) È costituita da uno strato di fosfolipidi
- D) Contiene proteine
- E) È sede della respirazione cellulare

RISPOSTA: D



## ▣ Funzioni:

1. **Delimita citoplasma e separa cellule, proteggendole**
2. **Permette scambi tra cellula e matrice**

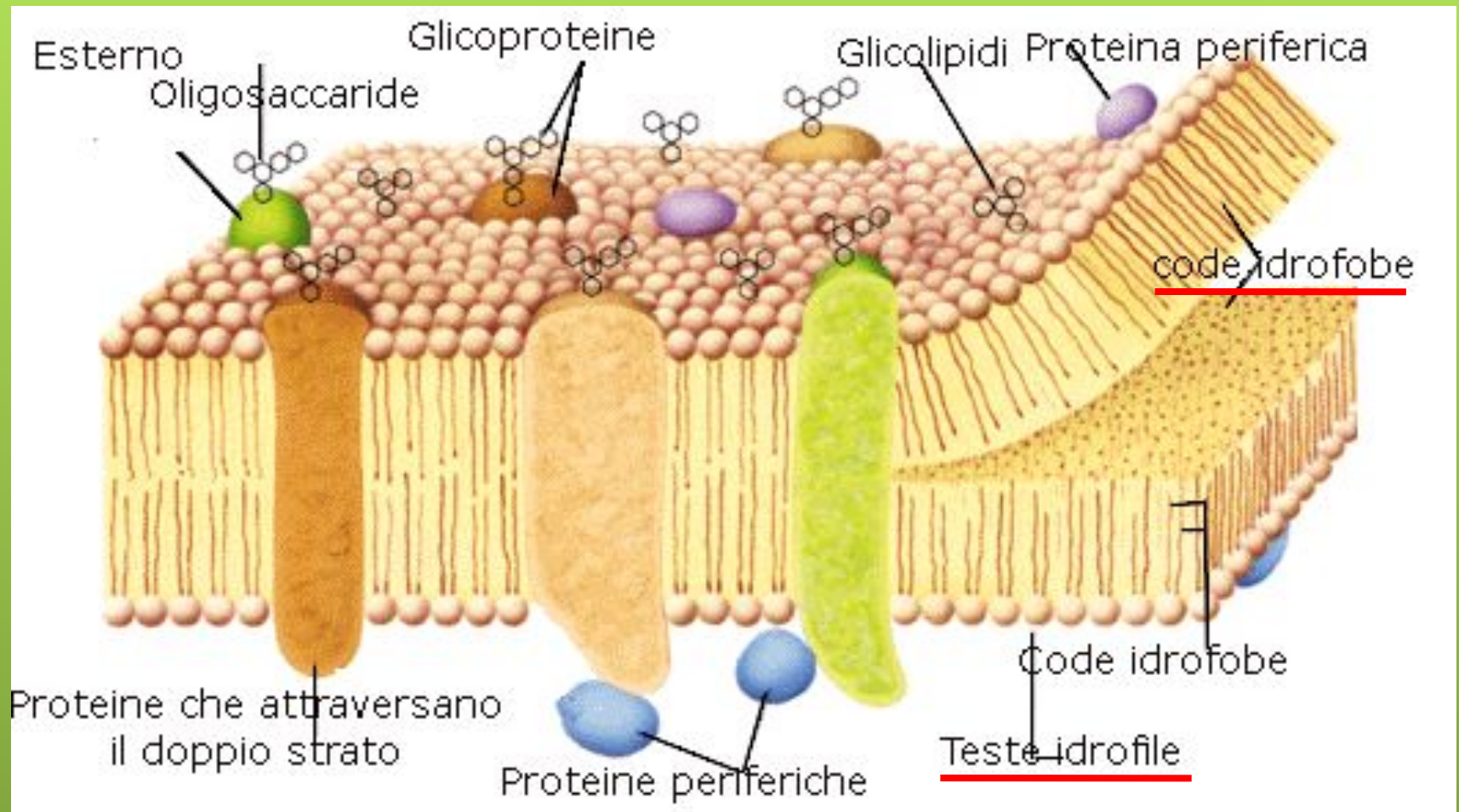
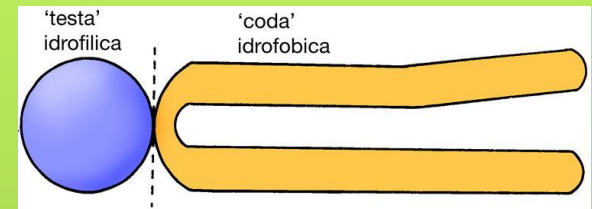
## ▣ Modello del mosaico fluido: **mobilità!**

## ▣ Costituita da un **doppio strato fosfolipidico asimmetrico** nel quale sono inseriti:

- **Colesterolo**
- **Glicolipidi**
- **Glicoproteine a funzione recettoriale**
- **Glicoproteine di **trasporto**: è infatti una barriera **selettivamente permeabile****



**Fosfolipidi:** molecole anfipatiche dotate di code idrofobiche e teste idrofiliche.





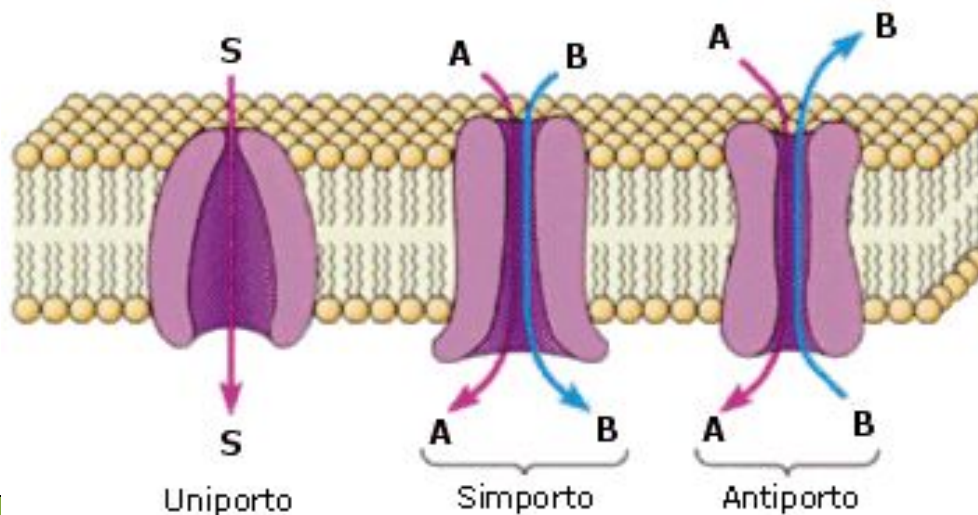
- **Non richiede ATP**
- **Avviene secondo gradiente**

Due tipi:

- Diffusione semplice: non necessita di sistemi di trasporto proteici, permette passaggio di molecole apolari e piccole molecole polari, come acqua e etanolo.
- Diffusione facilitata: sono coinvolte proteine carrier o canali, permettono il passaggio di ioni o altre molecole.

# Trasporto attivo

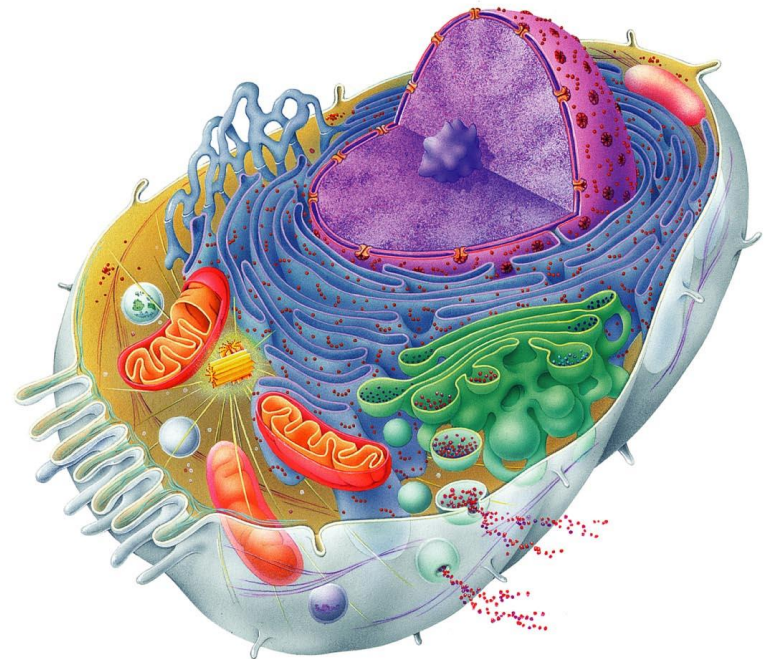
- **Avviene contro gradiente**
  - **Necessita di ATP**
- Il trasporto attivo genera un gradiente di concentrazione ed un gradiente elettrico a cavallo della membrana cellulare grazie all'idrolisi di ATP.
- Il trasporto può avvenire in direzioni diverse.



La membrana nucleare:

- A) È composta da un singolo strato fosfolipidico
- B) Regola gli scambi tra nucleo e citoplasma
- C) È presente nei procarioti
- D) Si forma durante la mitosi
- E) Avvolge il nucleolo

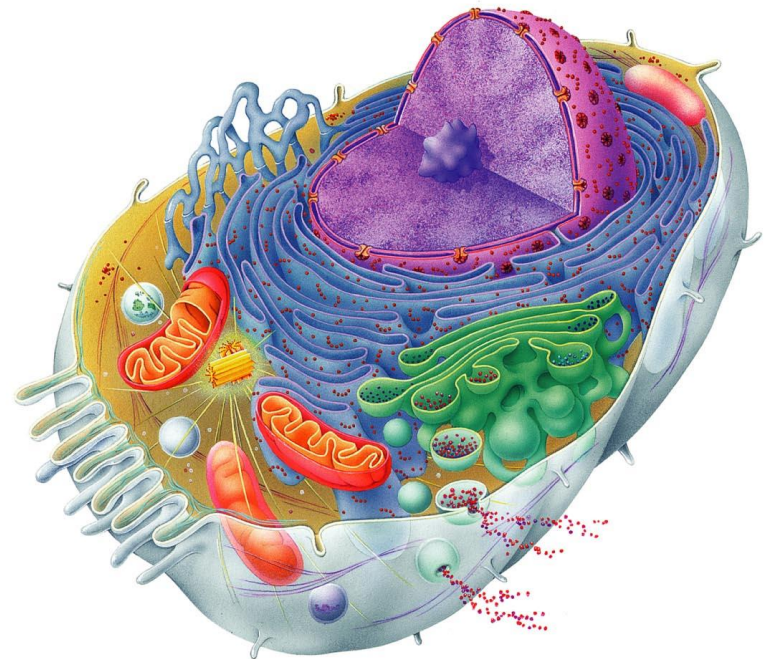
**RISPOSTA: B**



I cromosomi:

- A) Sono strutture formate da cromatina
- B) Sono strutture formate solo da DNA
- C) Sono l'unica fonte di DNA cellulare
- D) Sono sempre presenti
- E) Sono 46

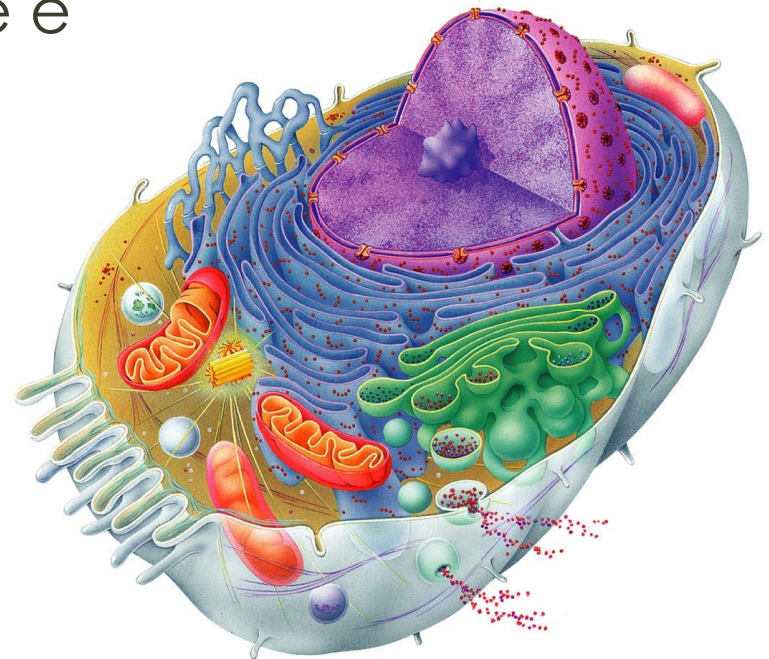
RISPOSTA: A



Il nucleo:

- A) È avvolto da un singolo strato fosfolipidico
- B) È sede delle duplicazione, trascrizione e traduzione del DNA
- C) È sede del nucleolo, dove è sintetizzato l'rRNA
- D) Si divide durante la mitosi
- E) È presente nei procarioti

RISPOSTA: C

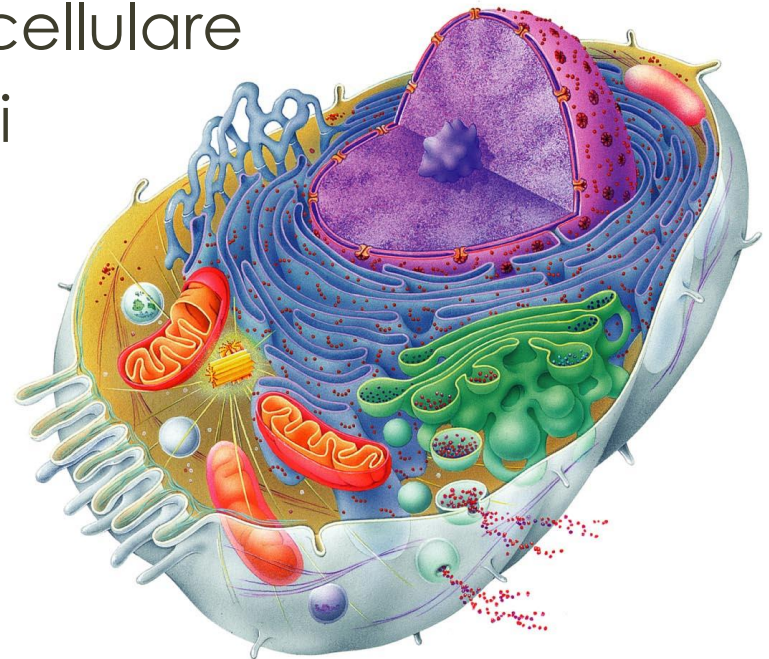




Il reticolo endoplasmatico rugoso:

- A) È sede della sintesi degli aminoacidi
- B) È sede della creazione di vescicole per esocitosi
- C) È sede del folding delle proteine extracellulari
- D) È sede delle respirazione cellulare
- E) È l'unica sede dei ribosomi

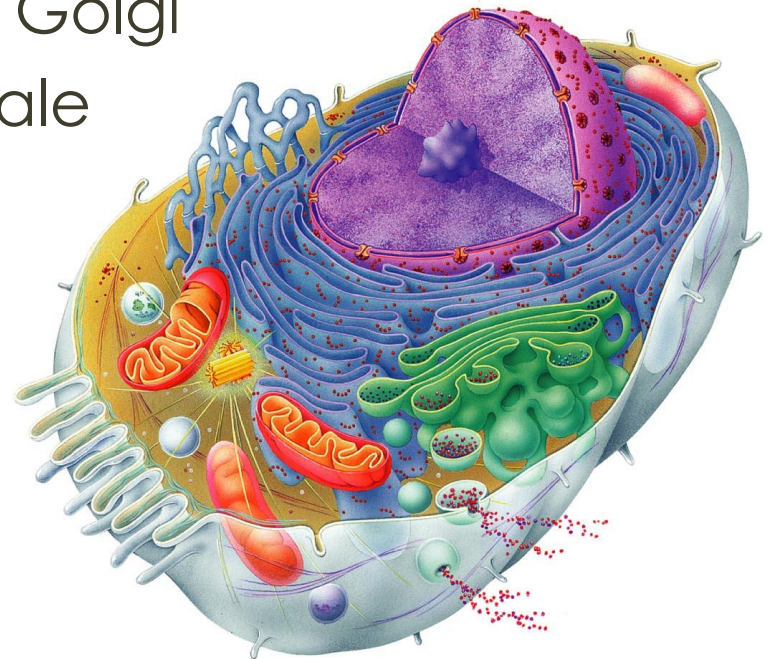
RISPOSTA: C



Il reticolo endoplasmatico liscio:

- A) È sede della sintesi lipidica e del metabolismo di sostanze esotossiche
- B) È sede della sintesi dei mitocondri
- C) È parte dell'apparato del Golgi
- D) È sede della sintesi ormonale
- E) È parte della membrana nucleare.

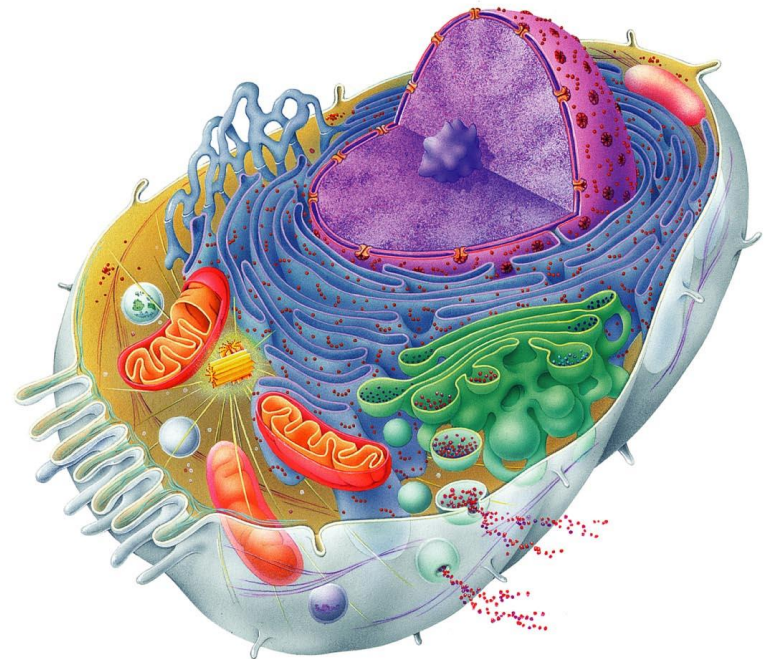
RISPOSTA: A



L'apparato del Golgi:

- A) Ha un ruolo nella formazione dei mitocondri
- B) Funziona indipendentemente dal RER
- C) È sede della sintesi dei lipidi
- D) È deputato all'endocitosi
- E) È un organello polarizzato

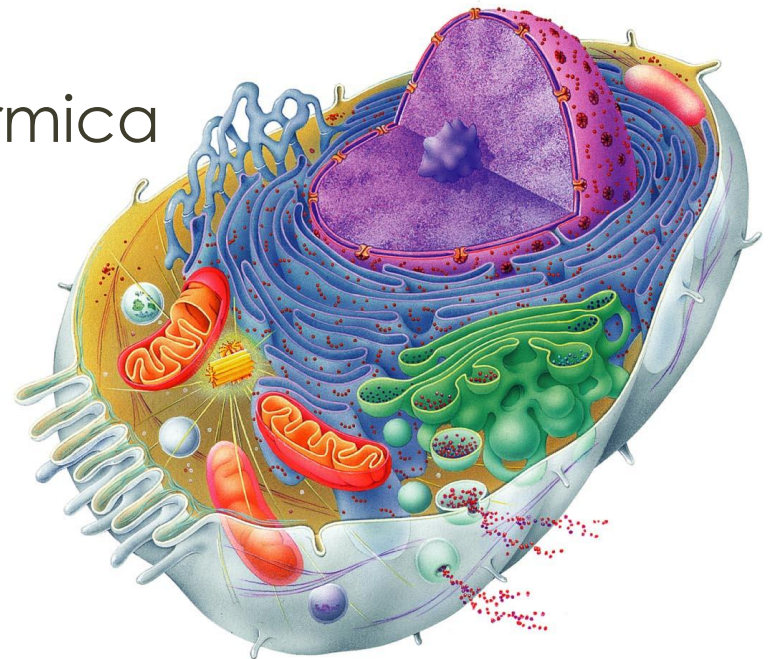
RISPOSTA: E



I mitocondri:

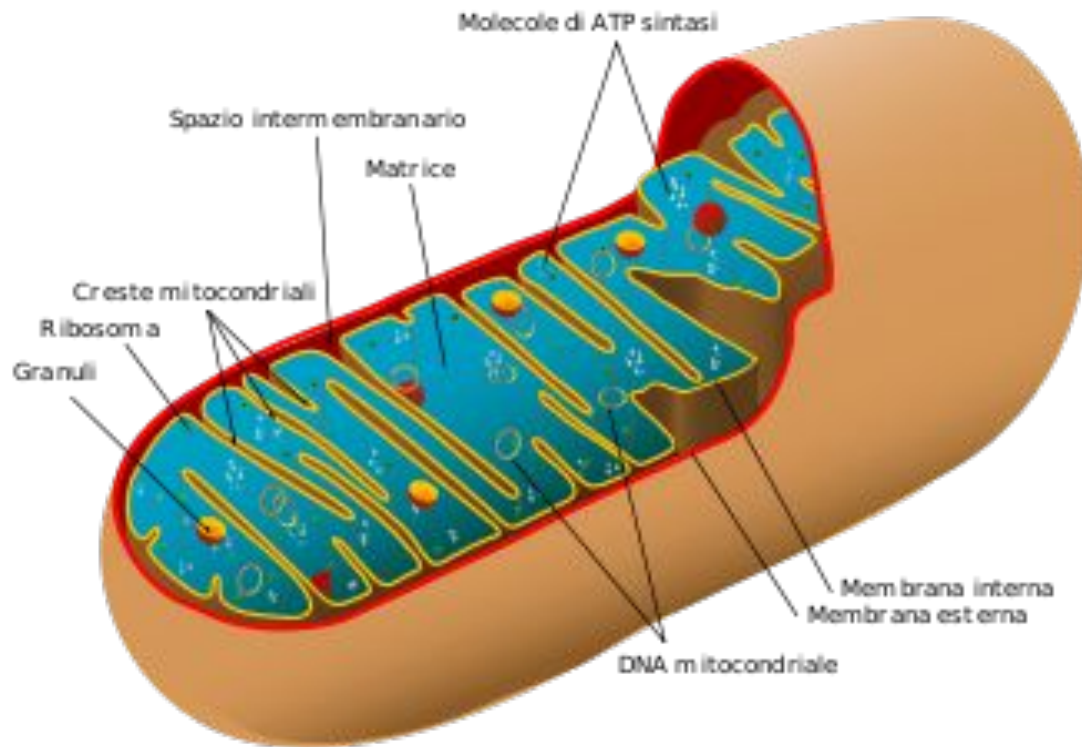
- A) Contengono DNA
- B) Producono il glucosio necessario alla cellula
- C) Presentano una membrana fosfolipidica
- D) Sono sede della glicolisi
- E) Non generano energia termica

RISPOSTA: A





# I Mitochondri



- **Membrana esterna**
- **Camera esterna**
- **Membrana interna:** ricca di proteine, come i complessi della catena respiratoria
- **Matrice:** è l'ambiente in cui avvengono numerose reazioni
- **DNA circolare**
- Piccoli ribosomi
- Assenti negli eritrociti

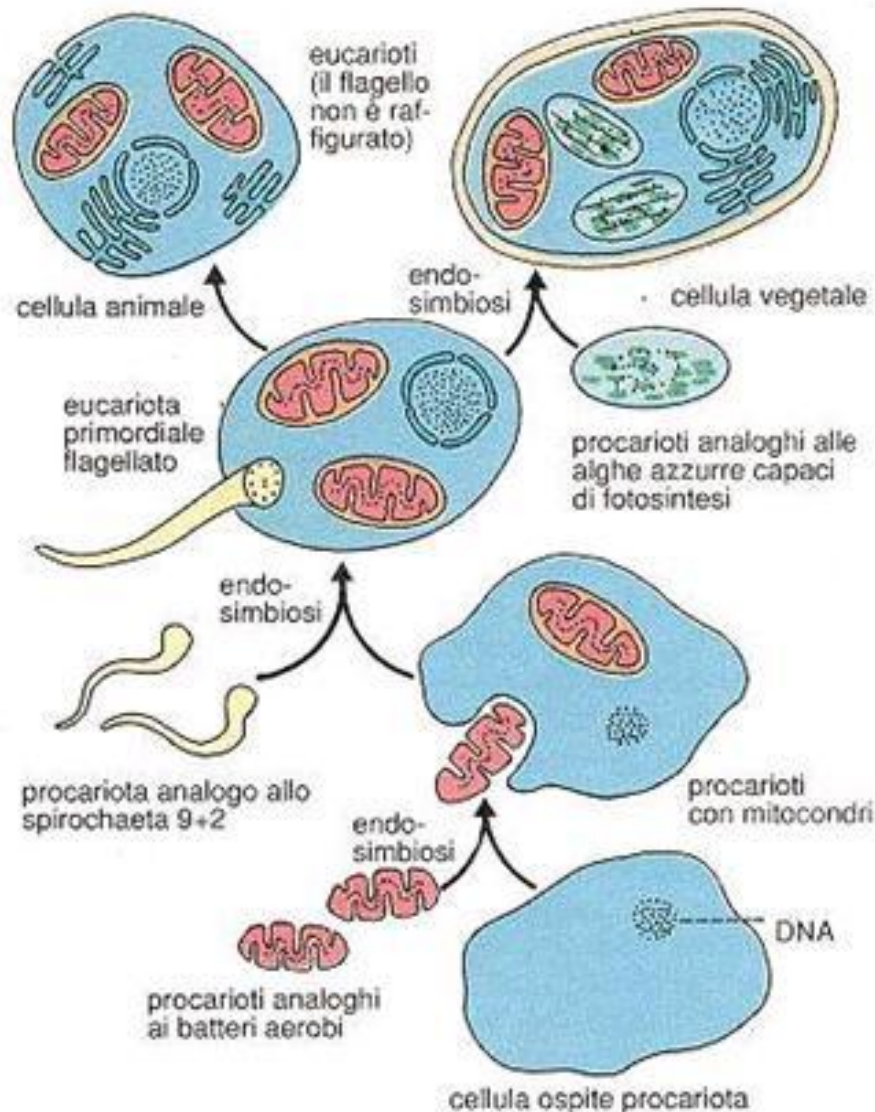
- **Funzioni:**

- Produzione di energia
- Sintesi ormoni steroidei
- Regolazione apoptosi

Mitocondri tubulari



# I Mitochondri

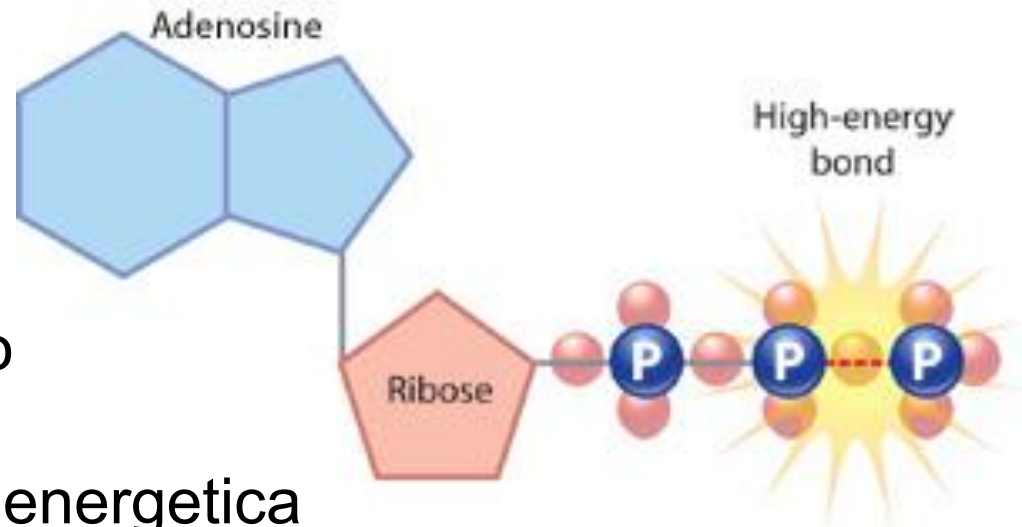


**Teoria dell'endosimbionte:**  
si ipotizza che i mitocondri siano batteri aerobi, fagocitati da una cellula ancestrale con cui hanno poi sviluppato un rapporto di simbiosi. Alcune prove sono:

- Dna circolare
- membrana interna simile a quella dei batteri
- forma e dimensioni simili a quelle dei batteri
- sensibilità agli antibiotici

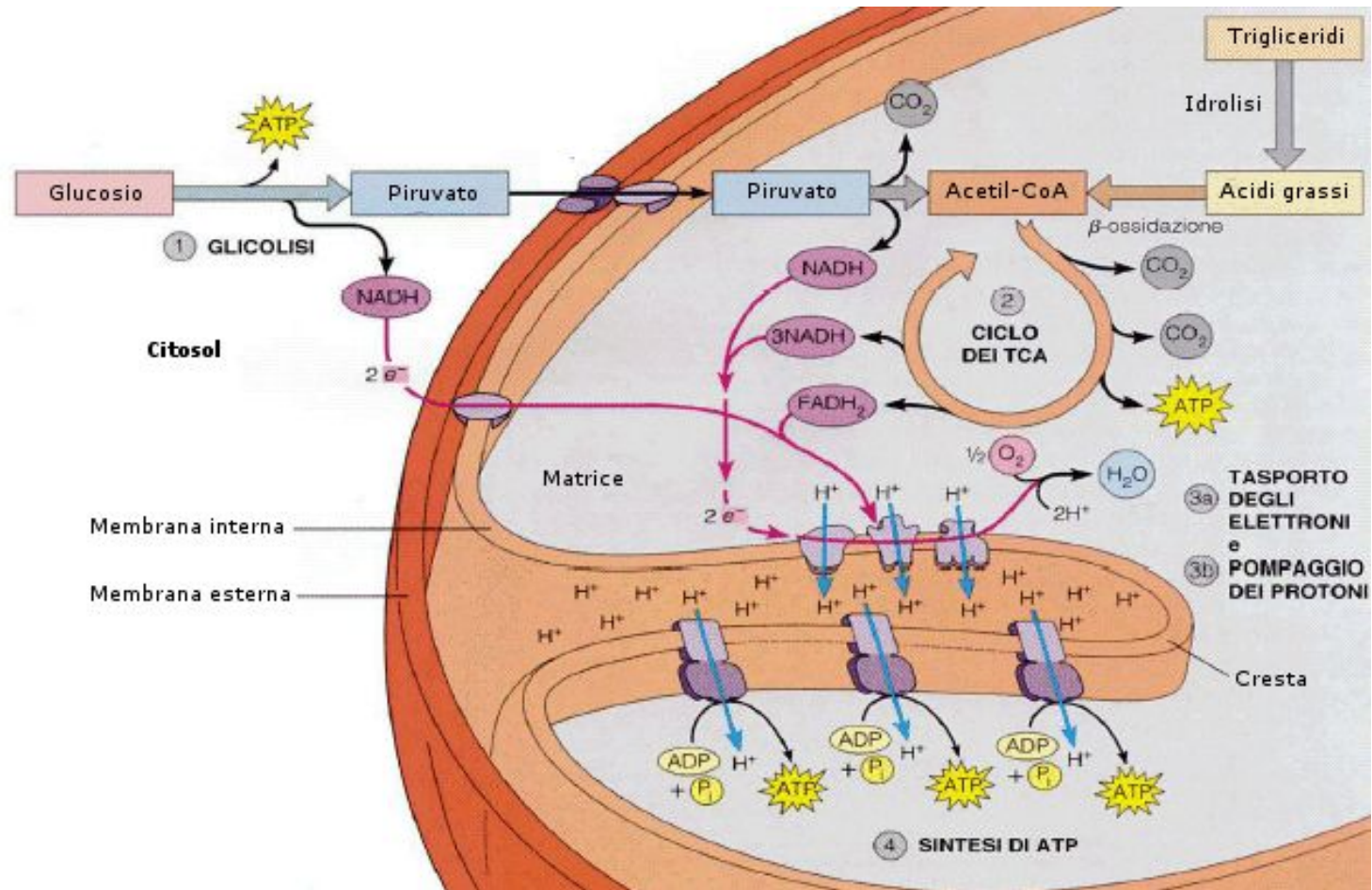
Si ipotizza un processo simile anche per i cloroplasti

# ATP



- Nucleotide trifosfato
- Moneta di scambio energetica della cellula, viene utilizzata quando bisogna spendere energia
- Sintetizzata fosforilando ADP

# RESPIRAZIONE AEROBICA



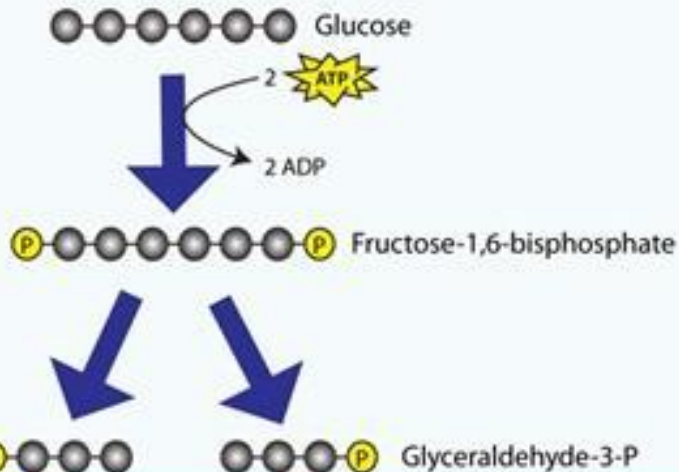
Insieme di reazioni che porta all'ossidazione di una molecola di glucosio, consumando O<sub>2</sub> e producendo ATP, CO<sub>2</sub> e H<sub>2</sub>O



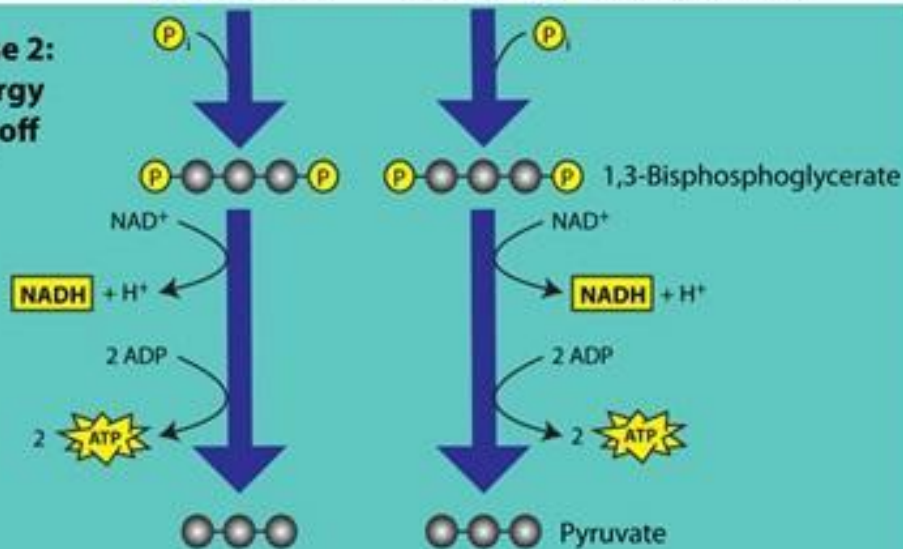
# GLICOLISI

## Glycolysis

### Phase 1: Energy Investment



### Phase 2: Energy Payoff

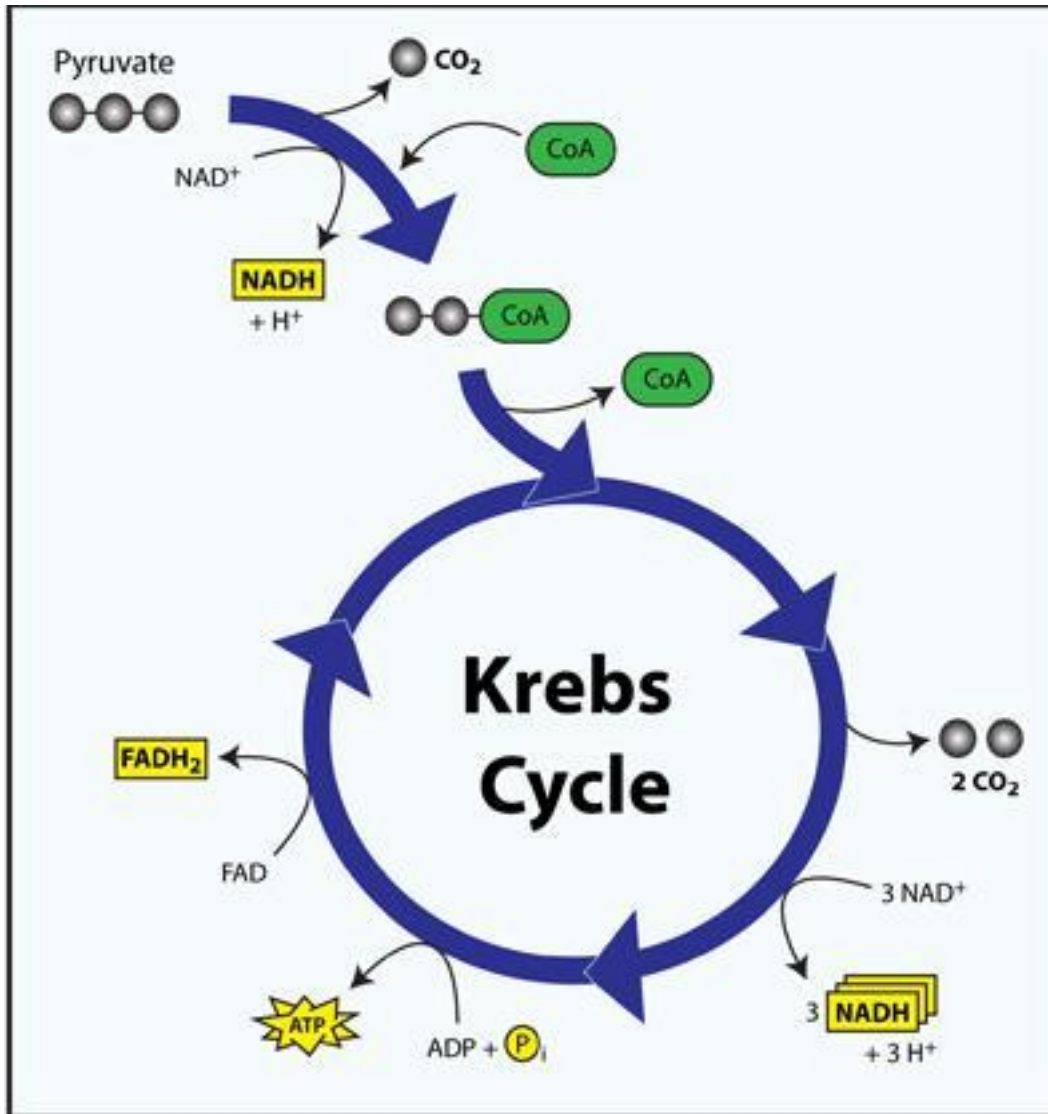


- Sede citoplasmatica
- Avviene in tutte le cellule
- Richiede l'investimento di **2 ATP** per l'attivazione del **glucosio**
- Produce: **4 ATP**, **2 NADH+** e **2** molecole di **piruvato**
- Resa: **2 ATP**, **2 NADH** e **2** molecole di **piruvato**



# Ciclo di Krebs

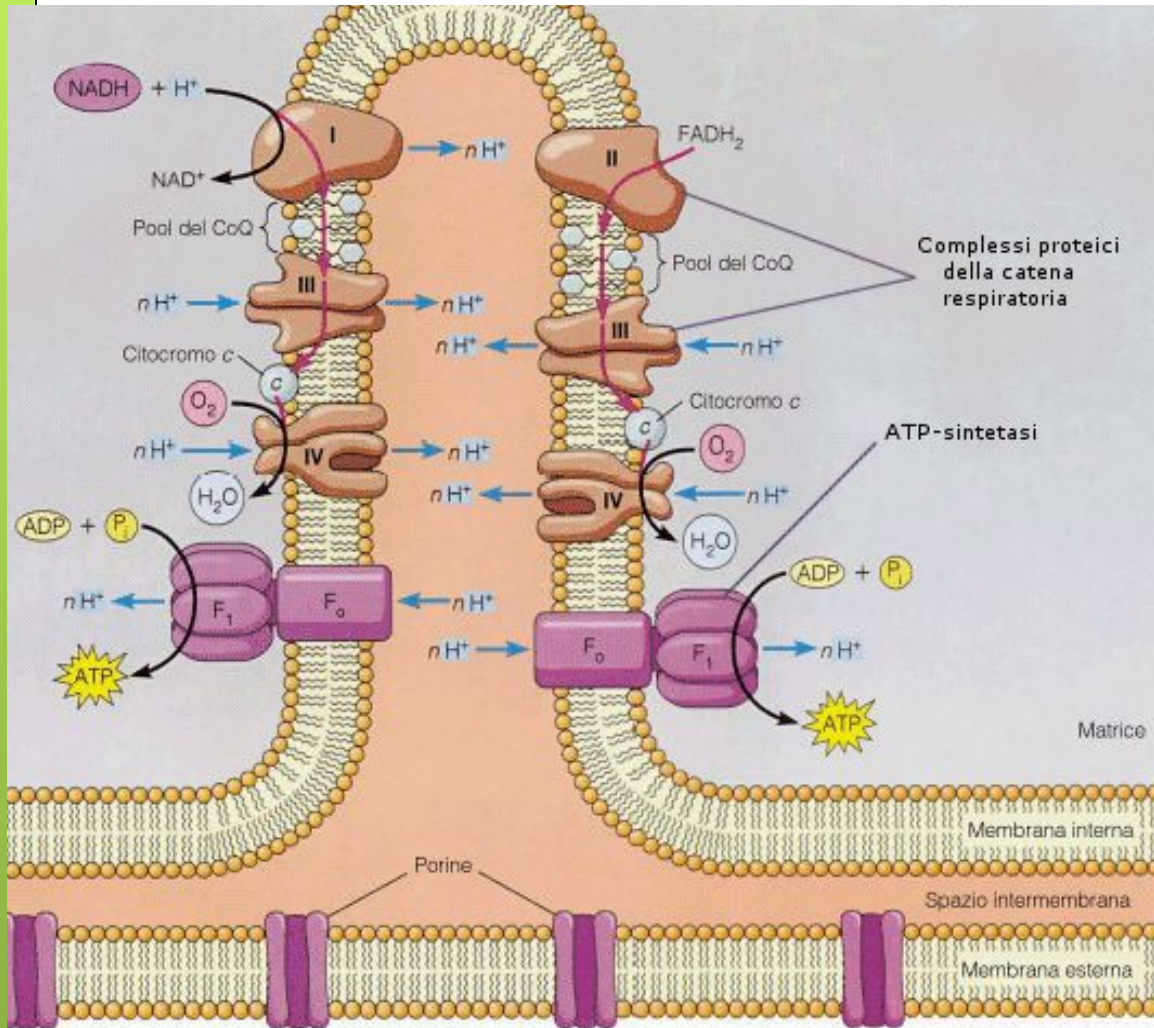
**SOLO IN AEROBIOSI!!**



- Sede mitocondriale
- Da **piruvato** □ **AcetilCoA** + **1 NADH**
- **AcetilCoA** + **OAA** □ **Acido Citrico**, alla fine del ciclo otterrò di nuovo **OAA**
- Durante il ciclo si perdono 2 CO<sub>2</sub> e si producono **1 ATP, 3 NADH e 1 FADH<sub>2</sub>**

L'**Acetil CoA** non deriva solo dalla glicolisi ma anche dall'ossidazione dei lipidi e dal catabolismo di alcuni aminoacidi.

## 4+1 COMPLESSI PROTEICI

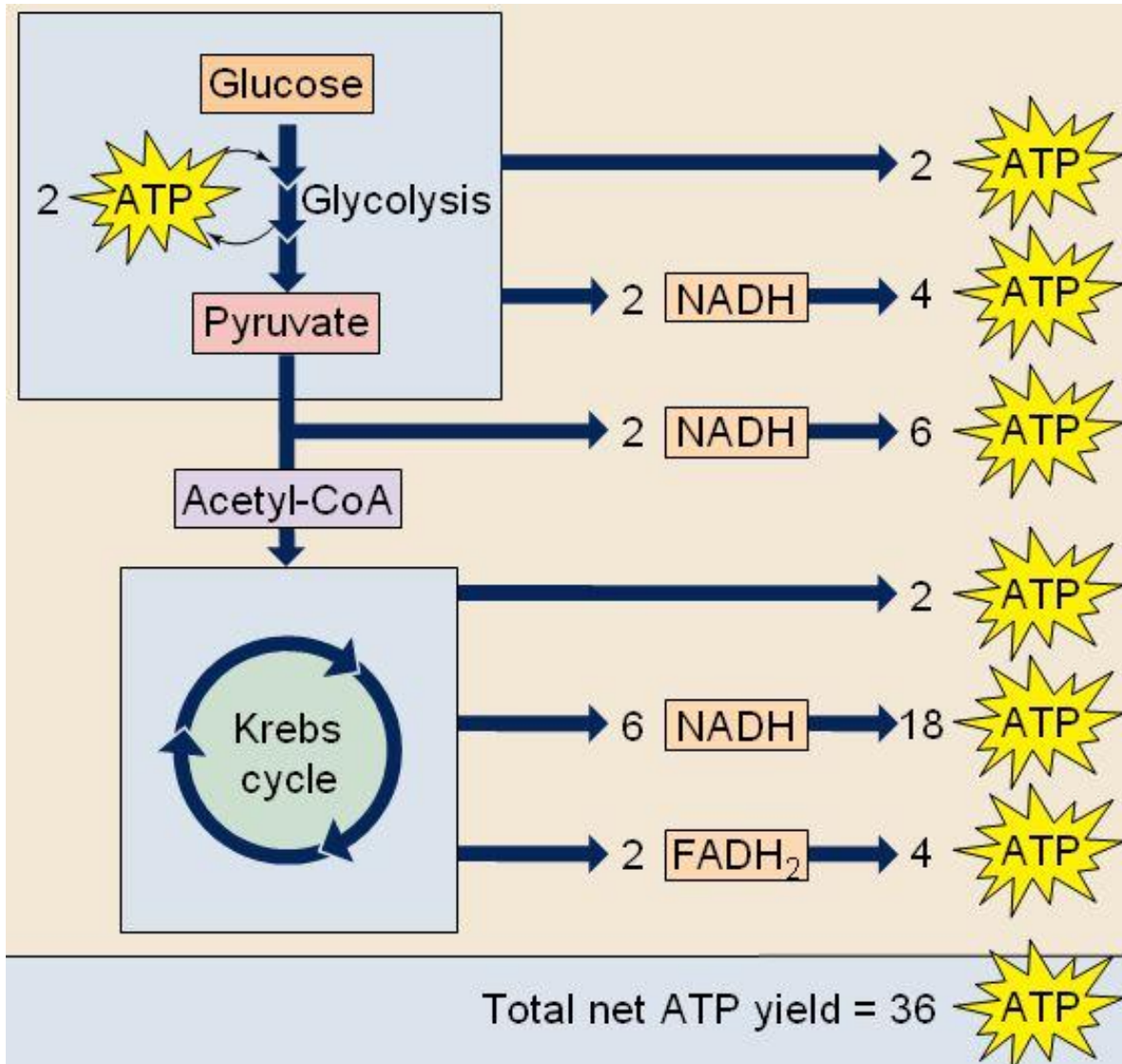


**FOSFORILAZIONE  
OSSIDATIVA**



- Sede mitocondriale
- Riossida i coenzimi ridotti, usando  $O_2$  come accettore finale. L'energia che si libera viene usata per esportare ioni  $H^+$  nello spazio intermembrana, creando un gradiente
- Successivamente si apre un canale ionico che permette il rientro di  $H^+$ , a cui è associata una ATP-sintetasi, che usa il passaggio di ioni  $H^+$  per sintetizzare ATP

# Resa energetica



NADH rende 3 ATP

FADH<sub>2</sub> rende 2 ATP

# Fermentazione



Ma se mancano i mitocondri o l'ossigeno, come fa la cellula a produrre ATP?

Tramite **glicolisi anaerobica**, unica via possibile in questi casi. Il **piruvato** verrà utilizzato per riossidare in **NADH** prodotto nella via metabolica, producendo **acido lattico** (fermentazione lattica). Alcuni lieviti invece possono produrre **etanolo** (fermentazione alcolica).

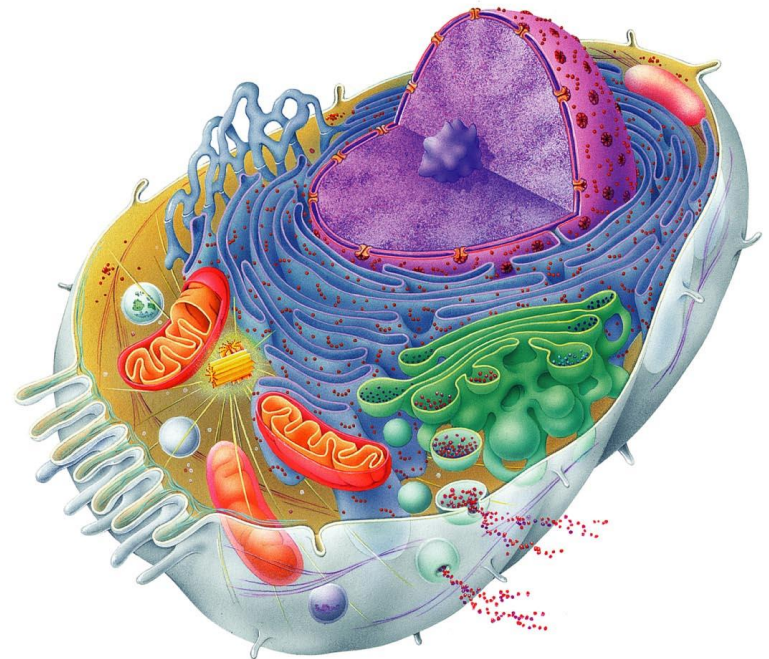
La resa energetica è molto inferiore



I lisosomi:

- A) Contengono enzimi litici
- B) Gli enzimi lisosomiali si attivano a pH fisiologico
- C) Sono destinati all'esocitosi
- D) Sono prodotti dal nucleo
- E) Contengono DNA

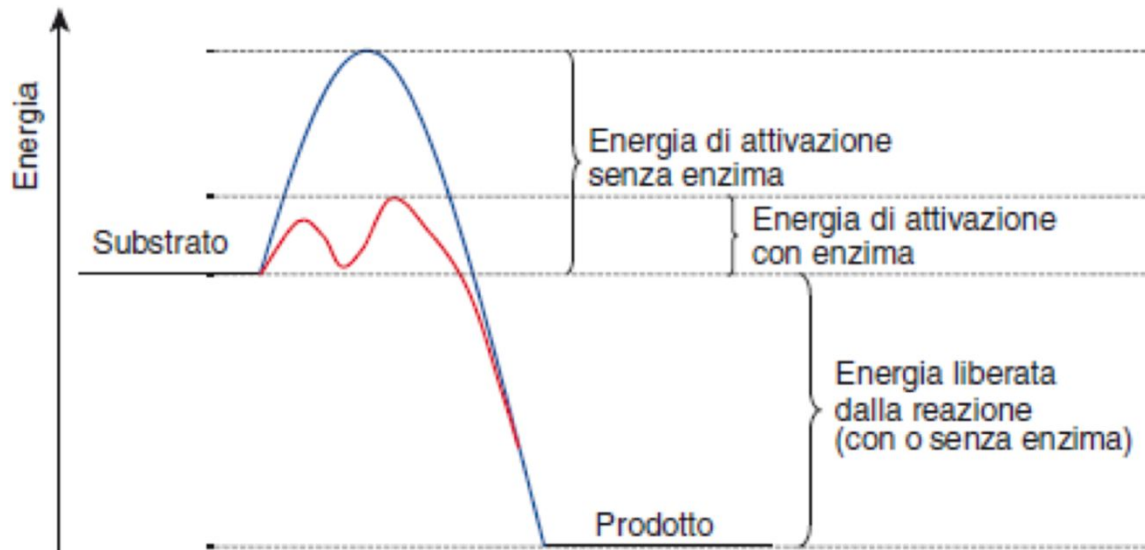
RISPOSTA: A



## Cos'è un enzima?

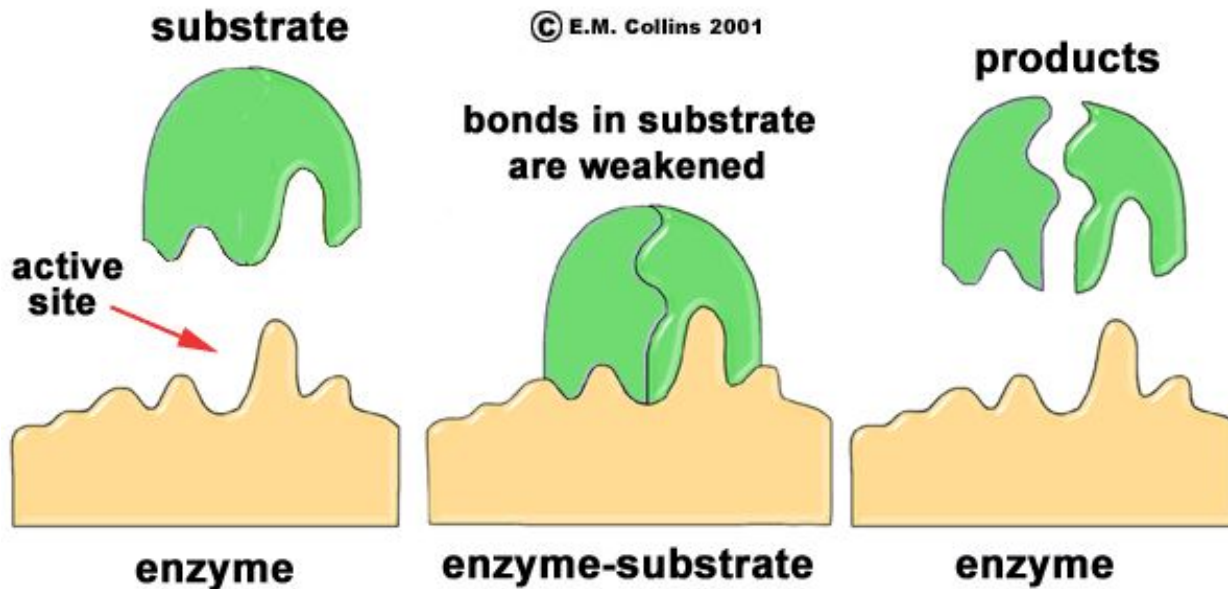
Una proteina che accelera la reazione

- senza essere consumata (non è un reagente)
- abbassando l'energia di attivazione



NB: la **velocità di reazione** è la quantità di substrato che nell'unità di tempo viene trasformata in prodotto

# GLI ENZIMI



Le sostanze che reagiscono si dicono **substrati**.

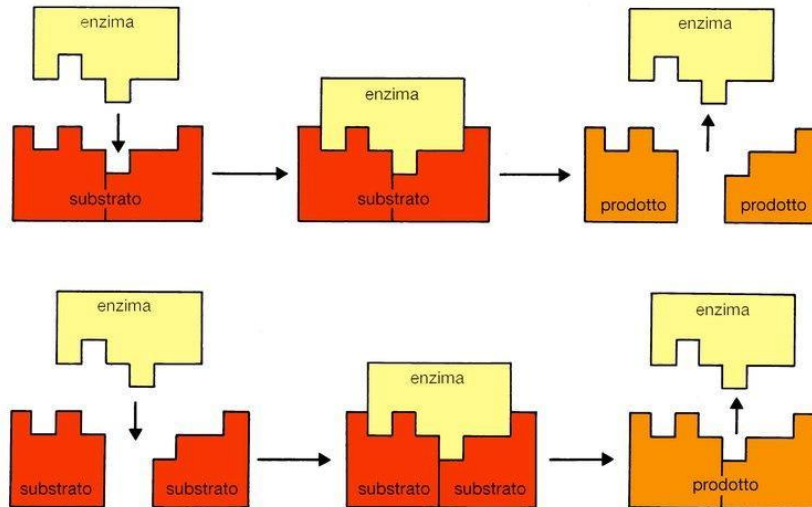
I substrati si legano all'enzima in un punto molto specifico chiamato **sito attivo**

Il substrato si inserisce perfettamente solo nel suo sito attivo complementare, proprio come una chiave nella sua serratura: ogni enzima catalizza una sola reazione.



# GLI ENZIMI

I substrati si trovano così orientati in modo da favorire l'incontro dei gruppi reattivi e formare più facilmente il prodotto!



NB. il substrato può anche essere spezzato dall'enzima in più prodotti

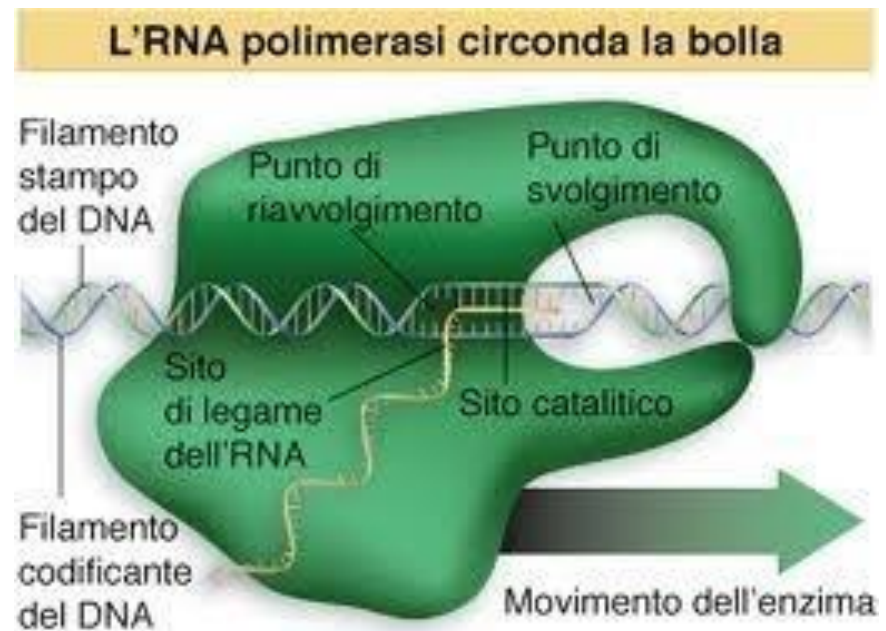


# GLI ENZIMI

Per funzionare l'enzima può avere bisogno di ioni o coenzimi

I nomi degli enzimi terminano in *-asi* e fanno riferimento alla loro funzione

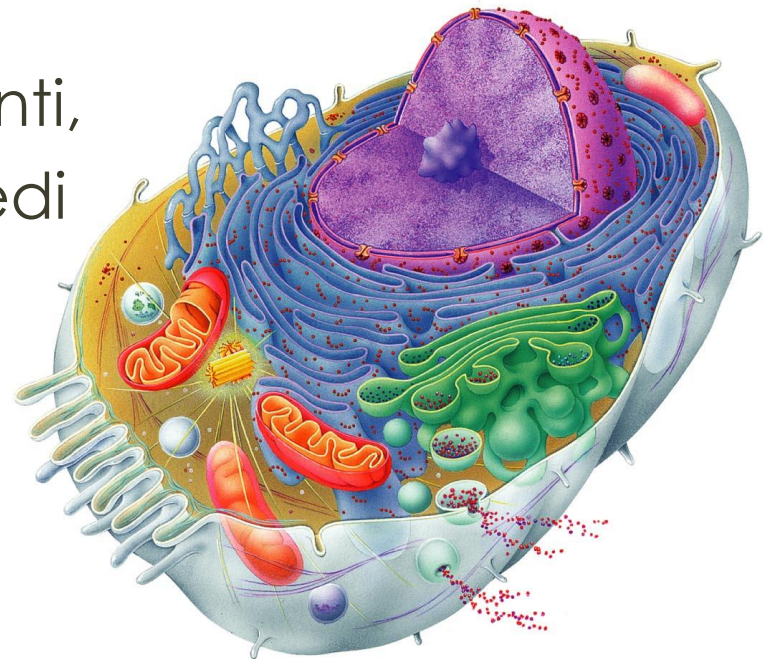
Es. *idrolasi* (idrolisi), *polimerasi* (polimerizzazione)



Il citoscheletro:

- A) È formato da actina e miosina
- B) Mantiene la forma della cellula, fissa gli organelli e dirige il traffico vescicolare interno.
- C) Ha una struttura fissa
- D) È formato da microfilamenti, microtubuli, filamenti intermedi e parete cellulare
- E) Si dissolve nella mitosi

**RISPOSTA: B**



# RIASSUNTO

ORGANULO	FUNZIONE	PROCARIOTI	EUCARIOTI
Parete cellulare	Struttura protettiva e di sostegno	Presente	Presente solo nelle vegetali
Membrana plasmatica	Barriera selettiva al movimento di ioni e molecole da, e verso, la cellula	Presente	Presente
Membrana nucleare	Barriera agli scambi molecolari fra nucleo e citoplasma	Assente	Presente
Cromosomi	Portatori dell'informazione genica	Solo circolare DNA	Più cromosomi lineari di DNA e proteine
Nucleolo	Sede sintesi rRNA	assente	Presente
Reticolo endoplasmatico	Sede sintesi proteine, acidi grassi e steroidi	Assente	Presente

# RIASSUNTO

Apparato di Golgi	Concentra e modifica le proteine prima della secrezione	Assente	Presente
Mitochondri	Sede respirazione cellulare	Assenti	Presenti
Lisosomi	Organuli digestivi, specializzati nella degradazione delle sostanze di rifiuto	Assenti	Presenti
Ribosomi	Sede della sintesi proteica	Presenti	Presenti
Microfilamenti e microtubuli	Formano strutture deputate ai movimenti cellulari (ciglia e flagelli), conservano la forma cellulare (citoscheletro), partecipano alla formazione del fuso mitotico	Generalmente assenti	Presenti
Cloroplasti	Svolgono la fotosintesi clorofilliana	Assenti	Presenti nelle parti verdi delle piante

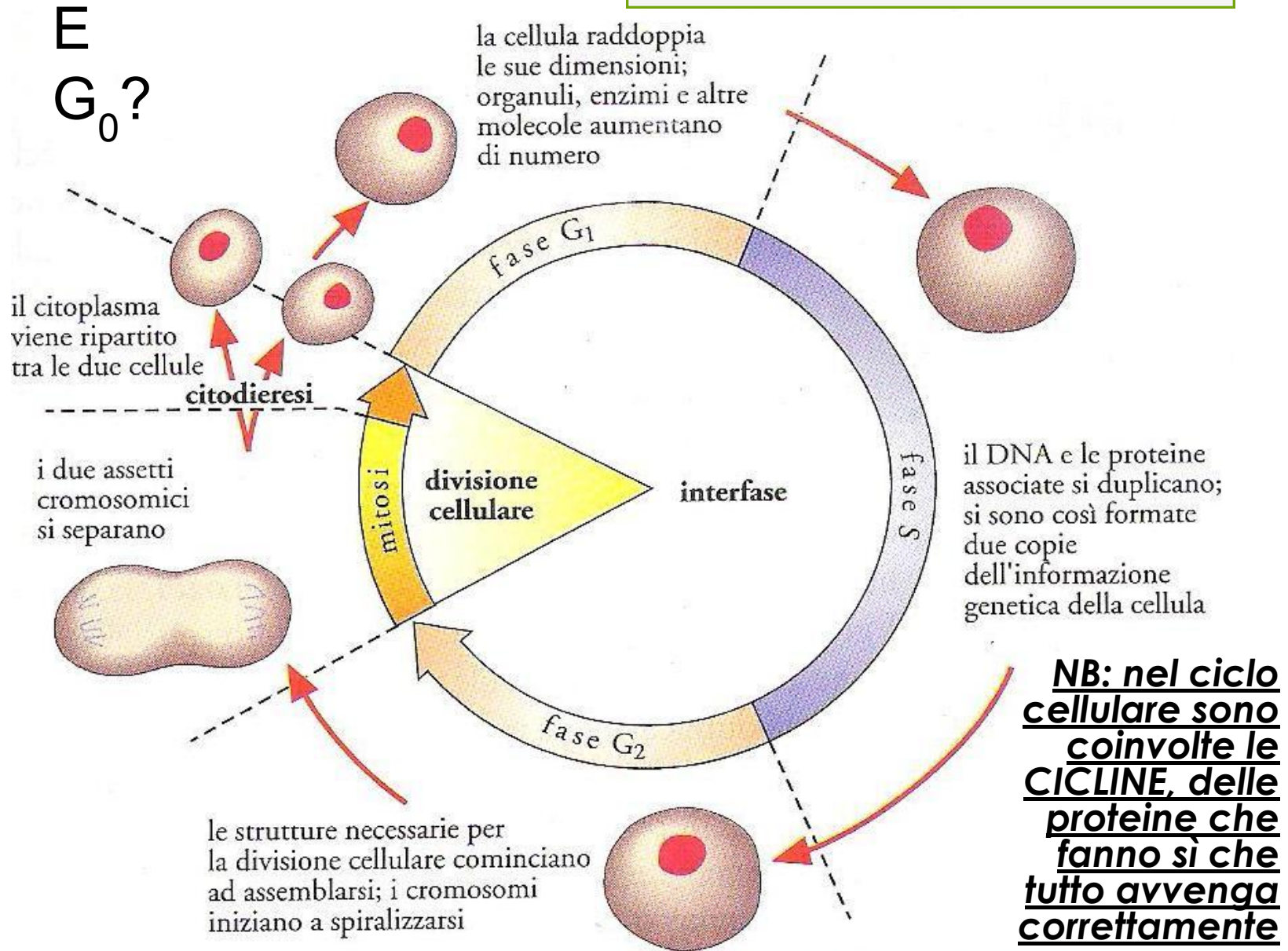




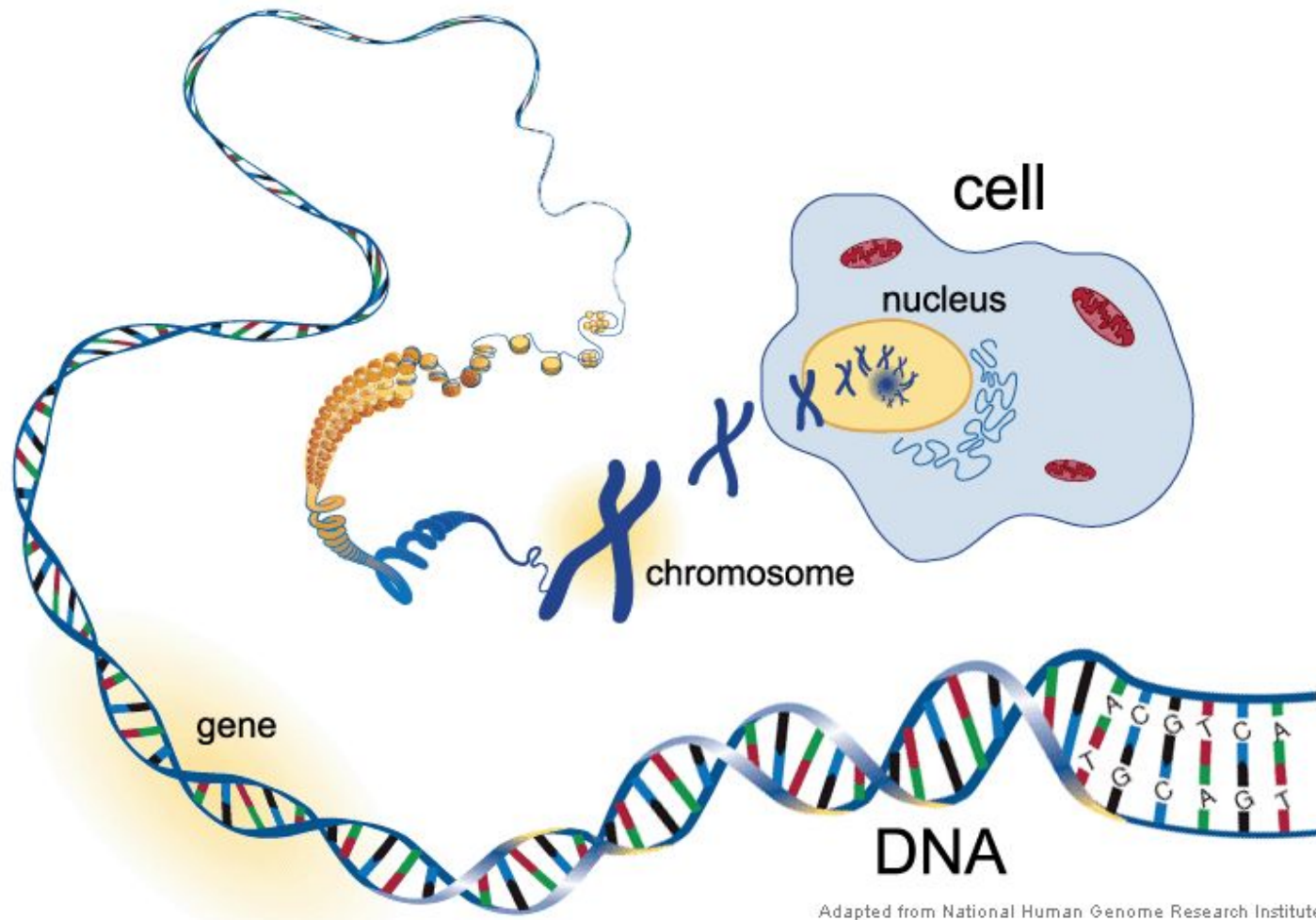
# CICLO VITALE



# CICLO



# ORGANIZZAZIONE DEL DNA

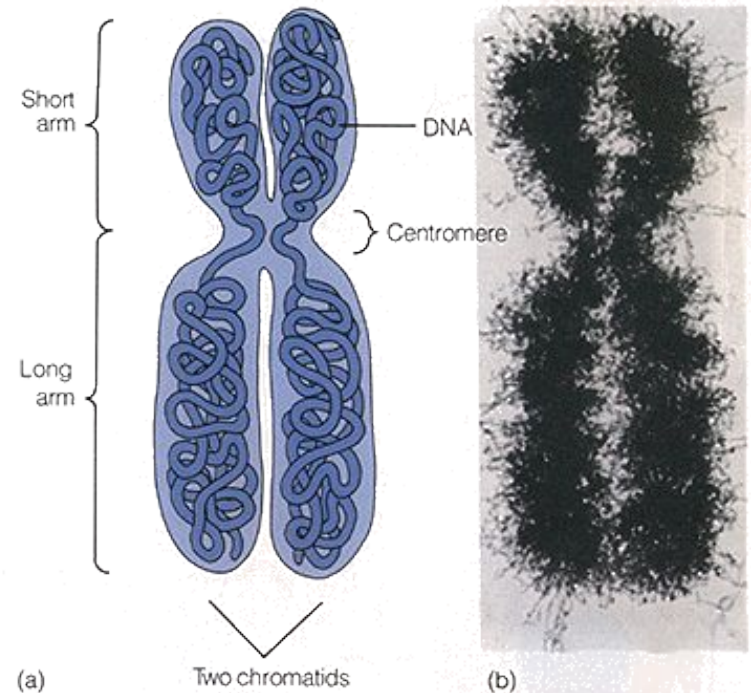
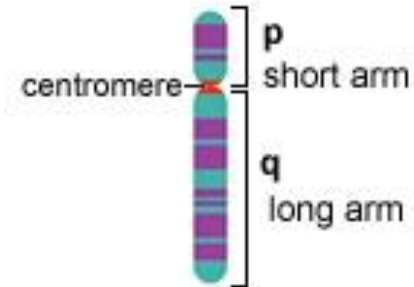


Adapted from National Human Genome Research Institute

**CROMATINA:** Insieme di DNA e proteine che costituisce i cromosomi eucariotici

- **CROMOSOMA:** struttura costituita da cromatina, contenente i geni.
- **CROMATIDIO:** ciascuna subunità di cui è costituito un cromosoma duplicato. I due cromatidi fratelli sono uniti tra loro a livello del centromero

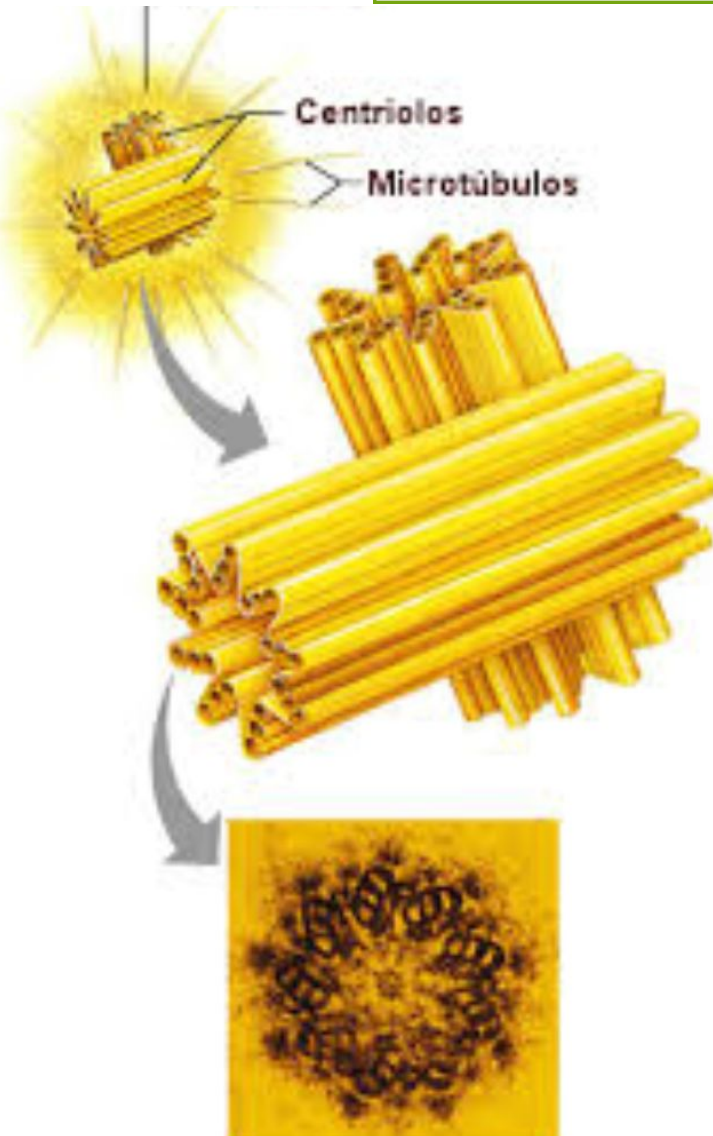
## Short and Long Arms of a Chromosome





## PER NON FAR

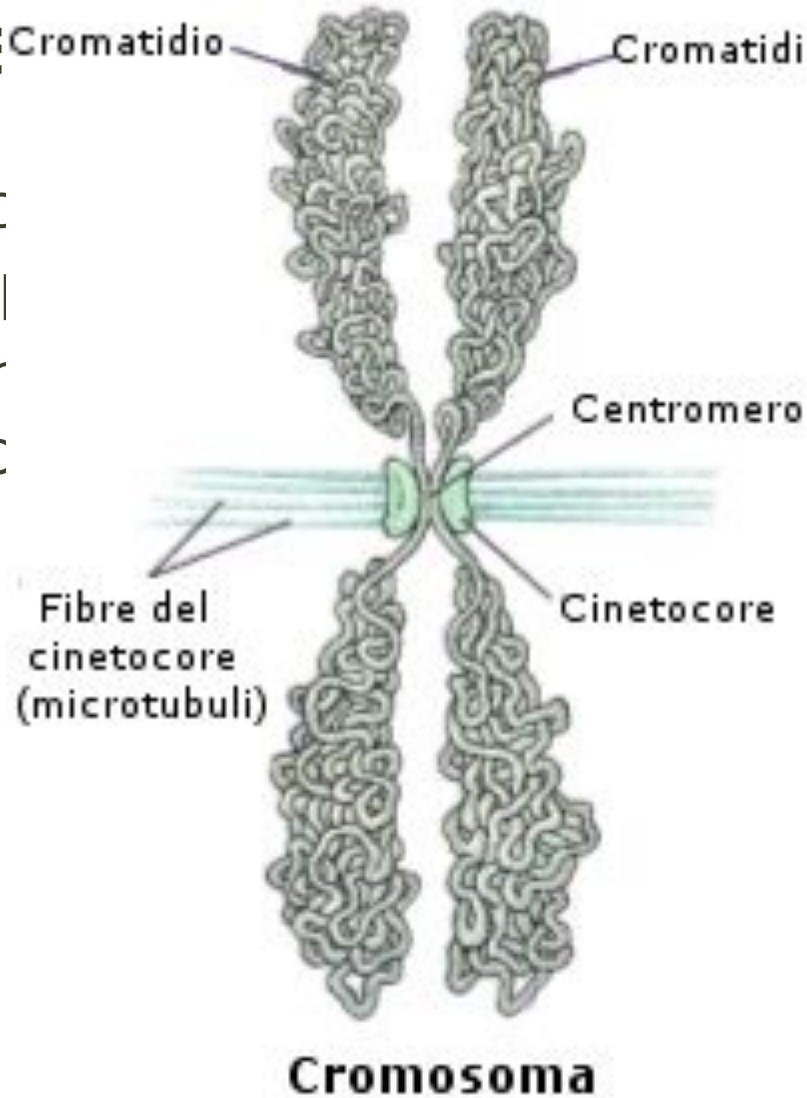
- **CENTRIOLO**  
costituito da  
tra loro; sor  
angolo rett  
far parte de
- **CENTROSOMI**  
specializzati  
i processi d  
figli (provvis  
allontanano



erfase  
li paralleli  
posti ad  
osi entra a

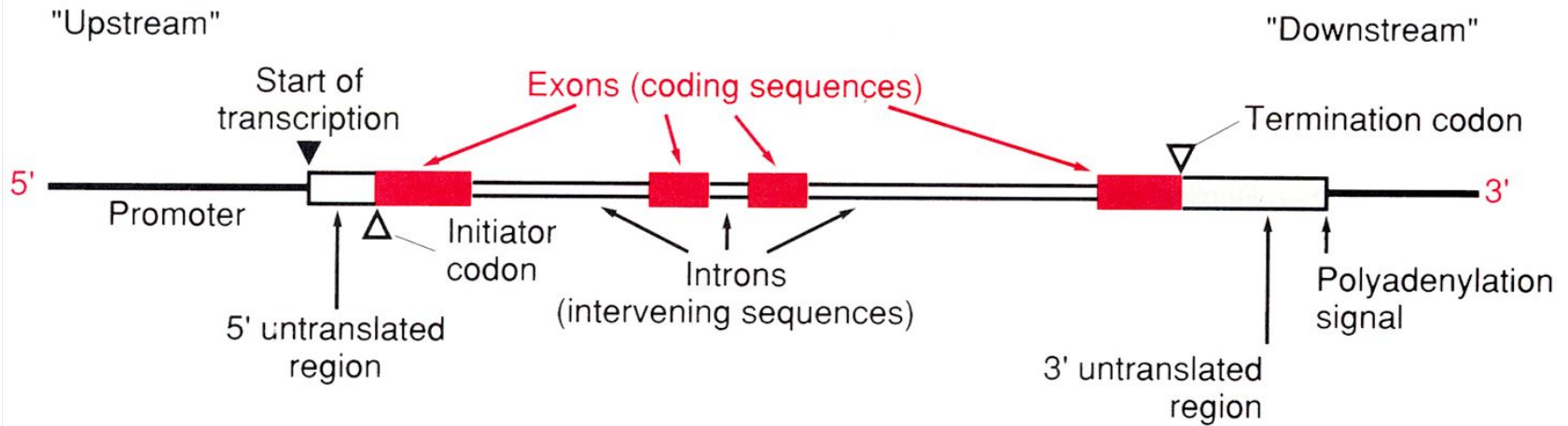
a  
rioli. Durante  
e centrosomi  
ioli) che si  
do il fuso.

- **CENTROMERO** che contiene il fuso mitotico
- **CINETOCORO** del centrosole ai microtubuli



...nosoma  
...e del  
...onente  
...anciar si  
...ulare.

# GENE



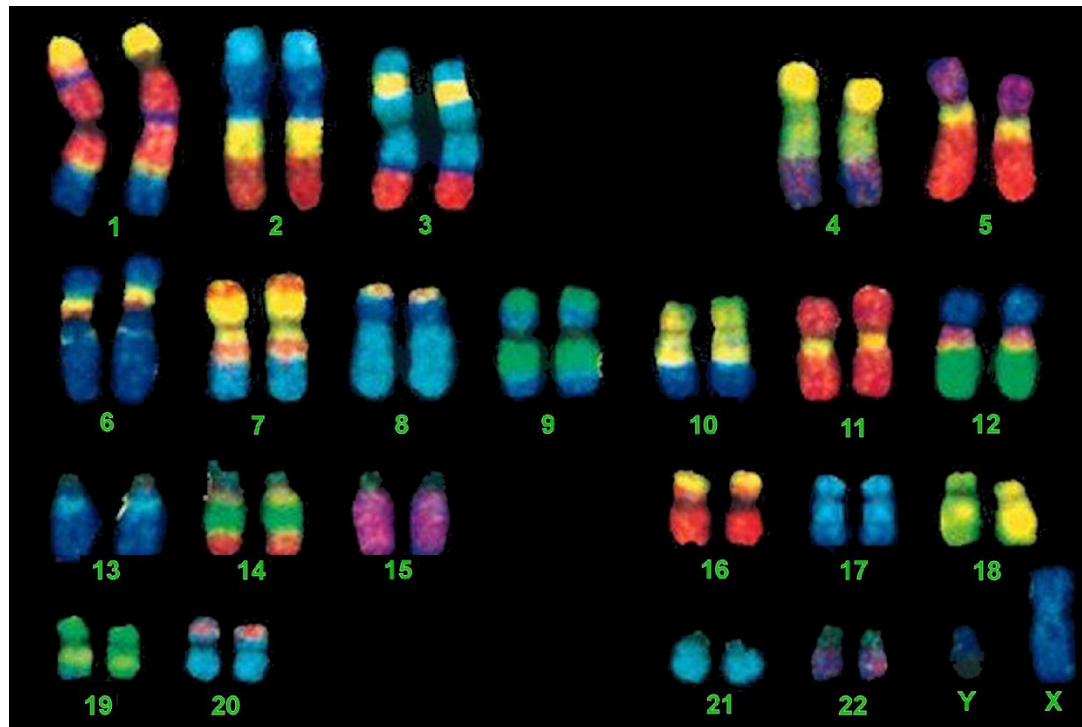
DNA POLIMERASI  
(duplicazione)

RNA POLIMERASI  
(trascrizione)

LEGGONO 3' → 5' ma SINTETIZZANO 5' → 3'

# LESSICO

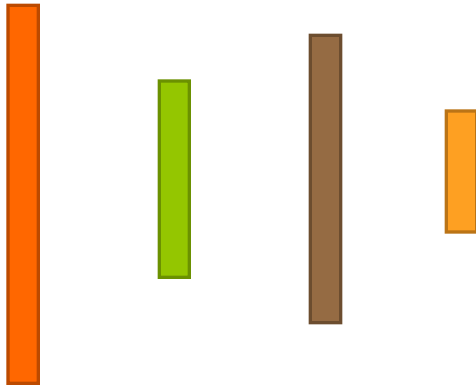
- ▣ **GENE:** segmento di DNA che codifica per una proteina o un RNA
- ▣ **ALLELI:** forme alternative di uno stesso gene
- ▣ **LOCUS:** sito specifico su un cromosoma in cui è localizzato un gene
- ▣ **CROMOSOMI OMOLOGHI:** coppie di cromosomi recanti gli stessi geni  
Uno deriva dal padre l'altro dalla madre.





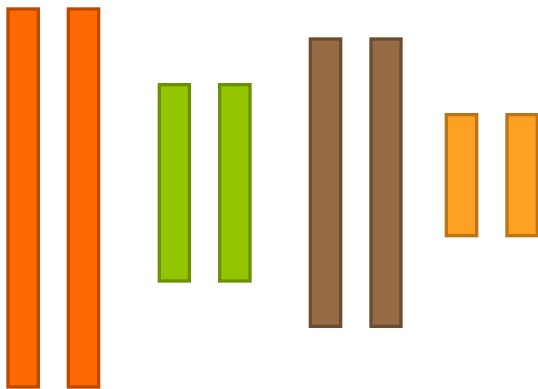
# DEFINIZIONI

**APLOIDE:** la condizione di possedere un assetto di cromosomi per nucleo (es.  $n=23$ )



Aploide,  $n=4$

**DIPLOIDE:** la condizione di possedere due assetti di cromosomi per nucleo (es.  $2n=46$ )



Diploide,  $2n=8$

# CARIOTIPO

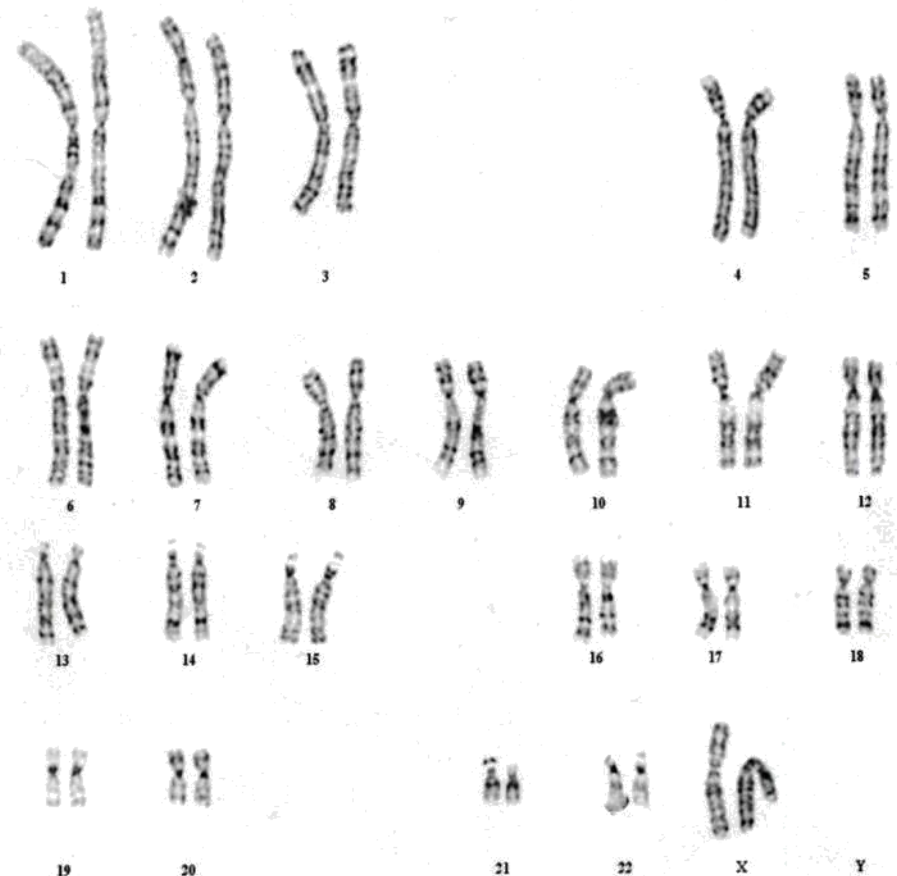
Assetto completo di tutti i cromosomi  
metafasici di una cellula.

**Tra i 46 cromosomi:**

**44 □ AUTOSOMI**

**2 □ CROMOSOMI SESSUALI  
(XY nel maschio; XX nella  
femmina).**

**Organizzati in coppie di  
cromosomi omologhi.**



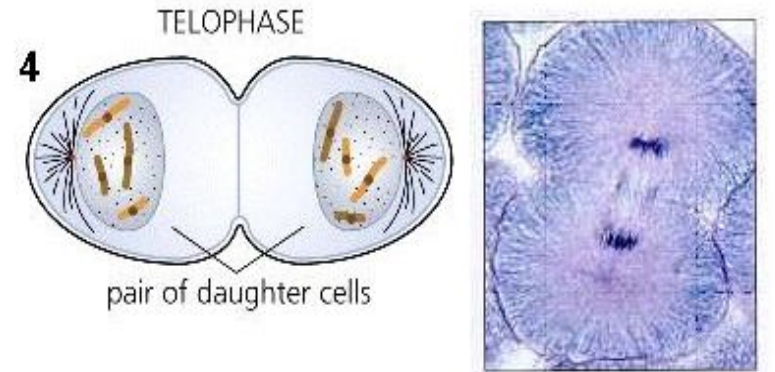
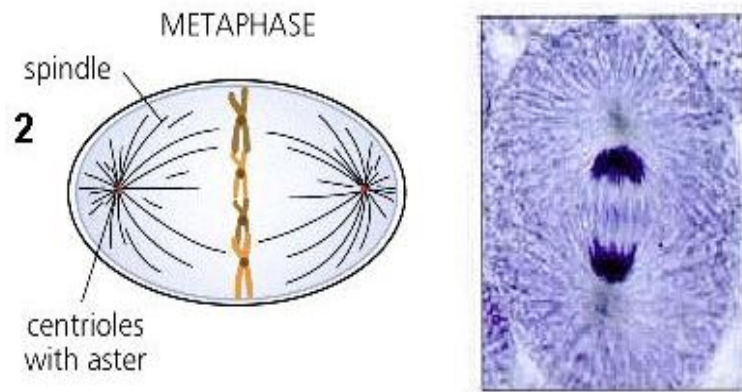
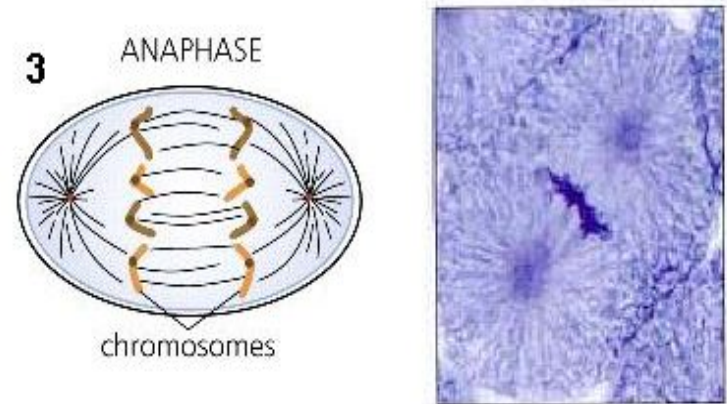
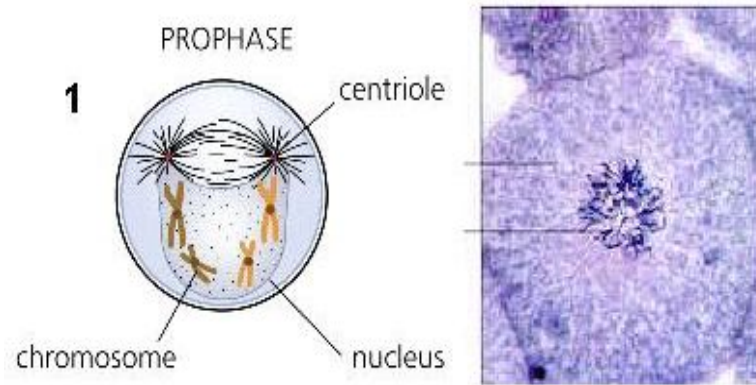


MITOSI



## PROFASE METAFASE

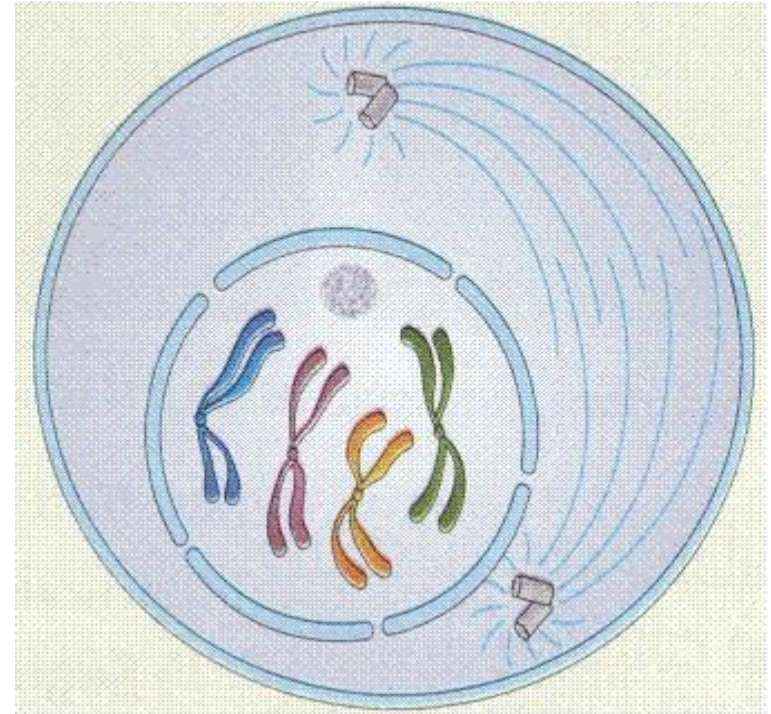
## ANAFASETELOFASE





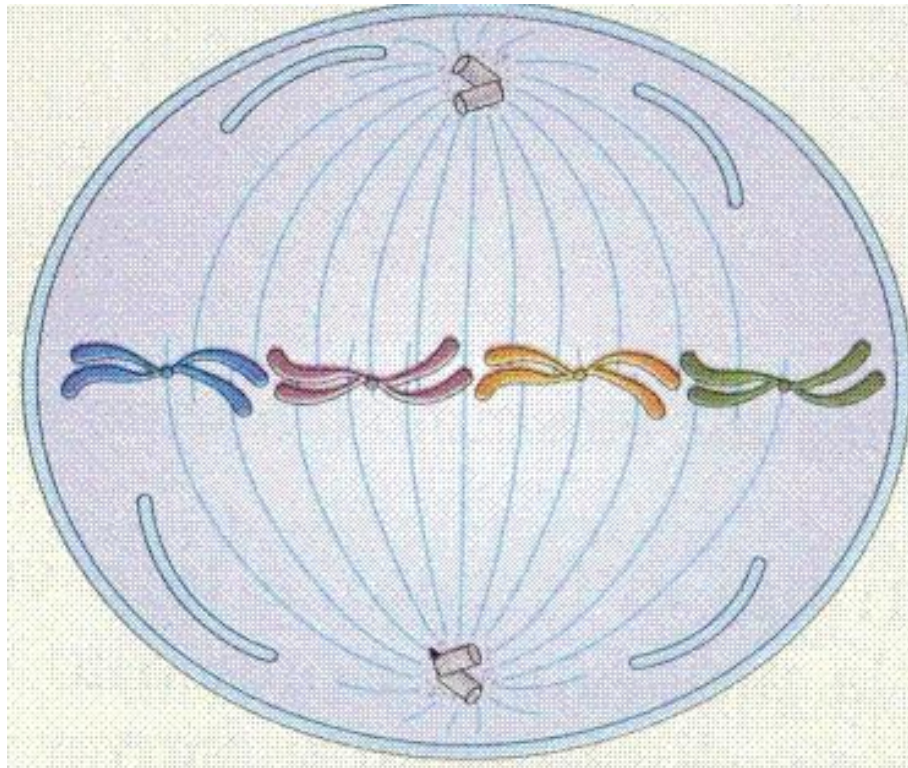
# PROFASE

- I cromosomi completano il processo di **condensazione**
- Si forma il **fuso mitotico**
- La **membrana nucleare si disgrega**
- I cromosomi si legano alle fibre del **fuso**



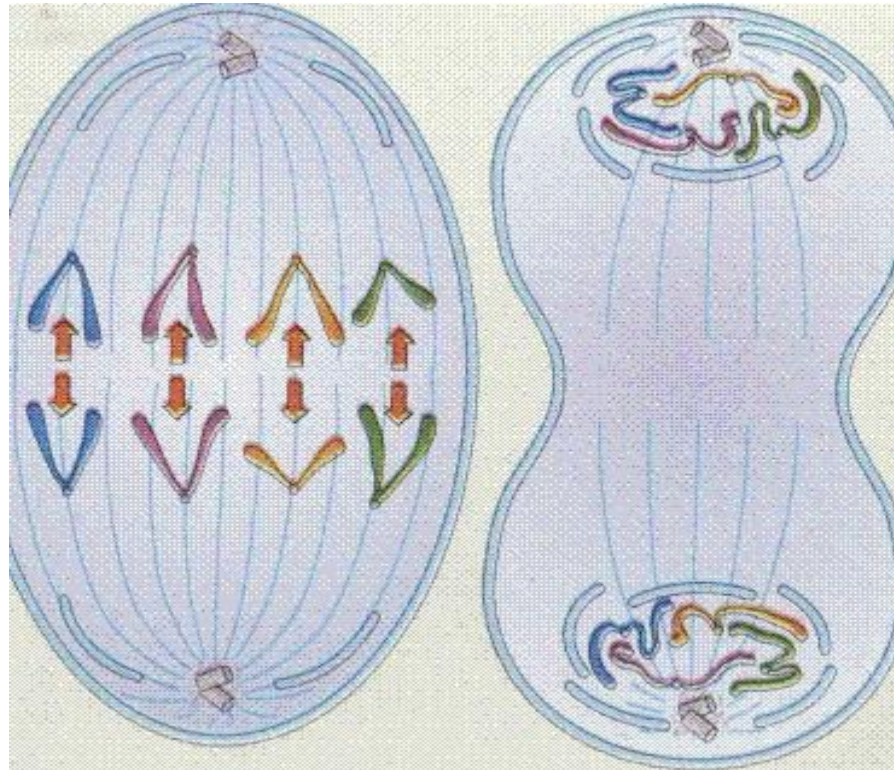
# METAFASE

- I **cromosomi duplicati (dicromatidici)** si allineano all'**equatore** del fuso (**piastra metafasica**).



# ANAFASE

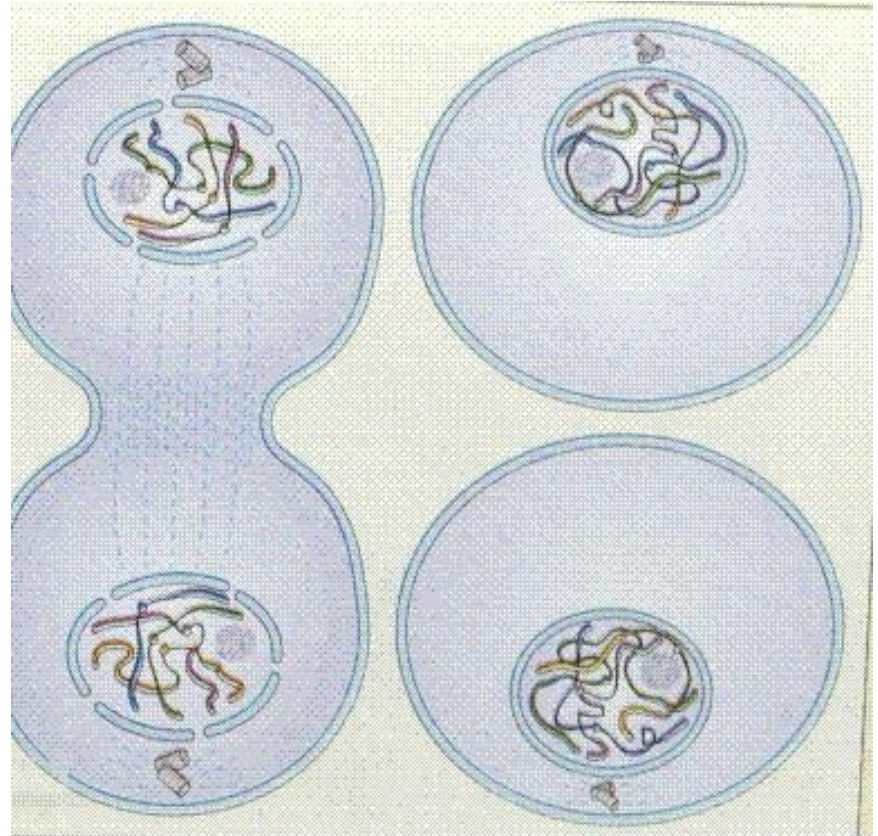
- **I cromatidi fratelli** vengono tirati verso i **poli opposti del fuso** e si separano, divenendo dei **veri e propri cromosomi (unicromatidici)**





# TELOFASE

- I cromosomi raggiungono i poli opposti della cellula
- Si riforma la **membrana nucleare** da entrambe le parti
- Il fuso mitotico si disperde
- **I cromosomi tornano in forma diffusa**





MEIOSI





- È un tipo di **divisione cellulare** che porta alla produzione di **GAMETI** (ovuli/spermatozoi)
- Avviene **SOLO nelle gonadi** (ovaie/testicoli)!
- **2 divisioni SUCCESSIVE del NUCLEO**

# MEIOSI I

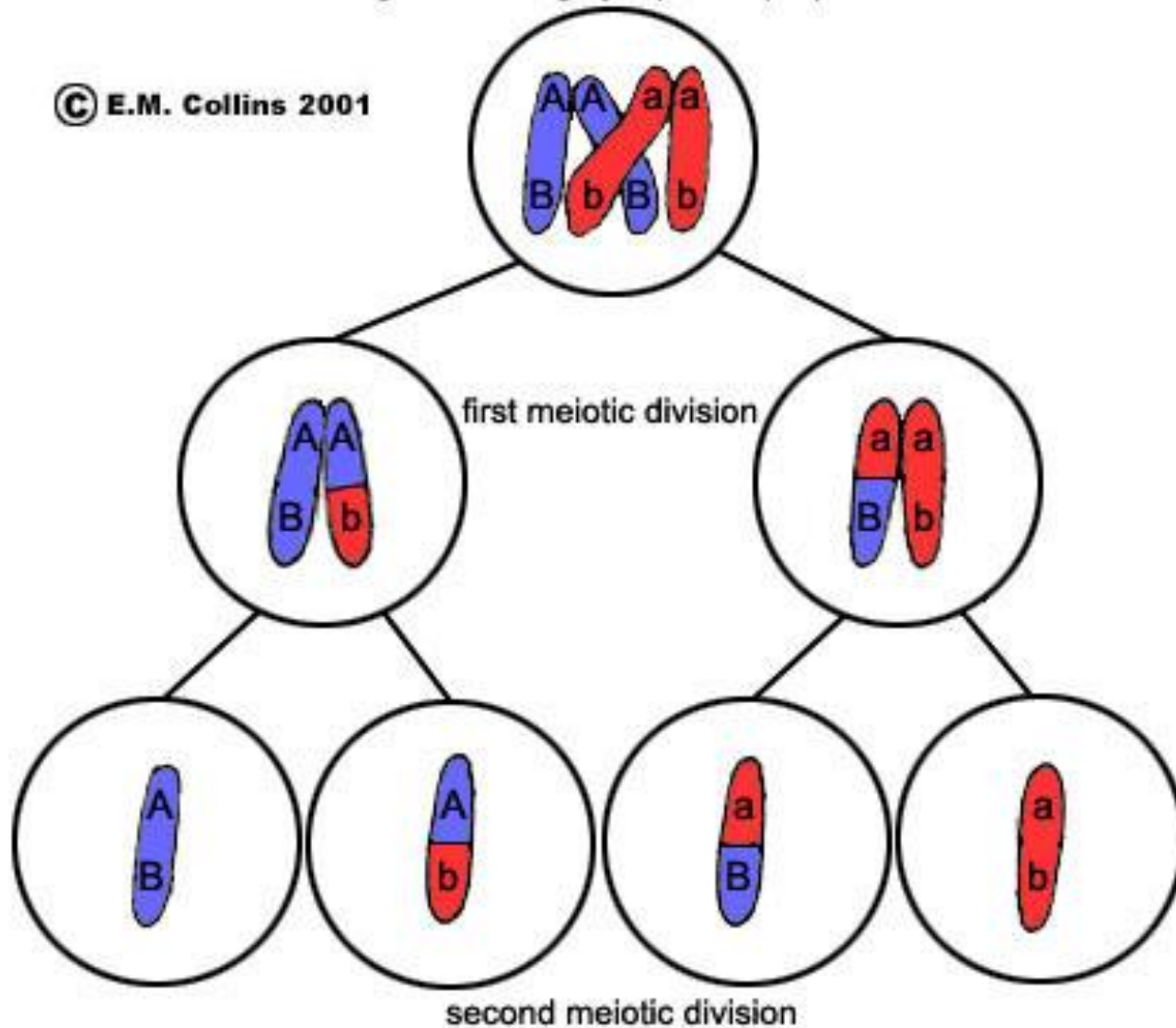
- All'inizio della **profase I** i cromosomi omologhi duplicati (dicromatidici) si appaiano formando le **TETRADI**
- **Crossing over (in pachitene della profase I)**



# CROSSING OVER

crossing over during synapsis of prophase I

© E.M. Collins 2001



Il crossing-over □ **meccanismo di ricombinazione del materiale genetico proveniente dai due genitori**. Permette una maggiore **varietà** nei prodotti della riproduzione sessuata.

Tale meccanismo riguarda lo **scambio di porzioni omologhe di materiale genetico**, che si verifica fra **due cromatidi appartenenti a due cromosomi diversi di una coppia di omologhi** durante la profase 1.

Se ci sono delle differenze genetiche tra gli omologhi, il crossing-over può produrre in un cromatidio **nuove combinazioni di alleli.**

# PROFASE I

▣ Leptotene

▣ Zigotene

▣ Pachitene

▣ Diplotene

▣ Diachinesi

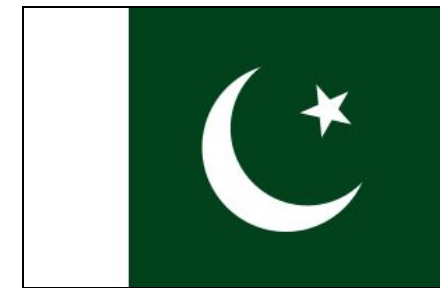
Le

Zie

Pakistane

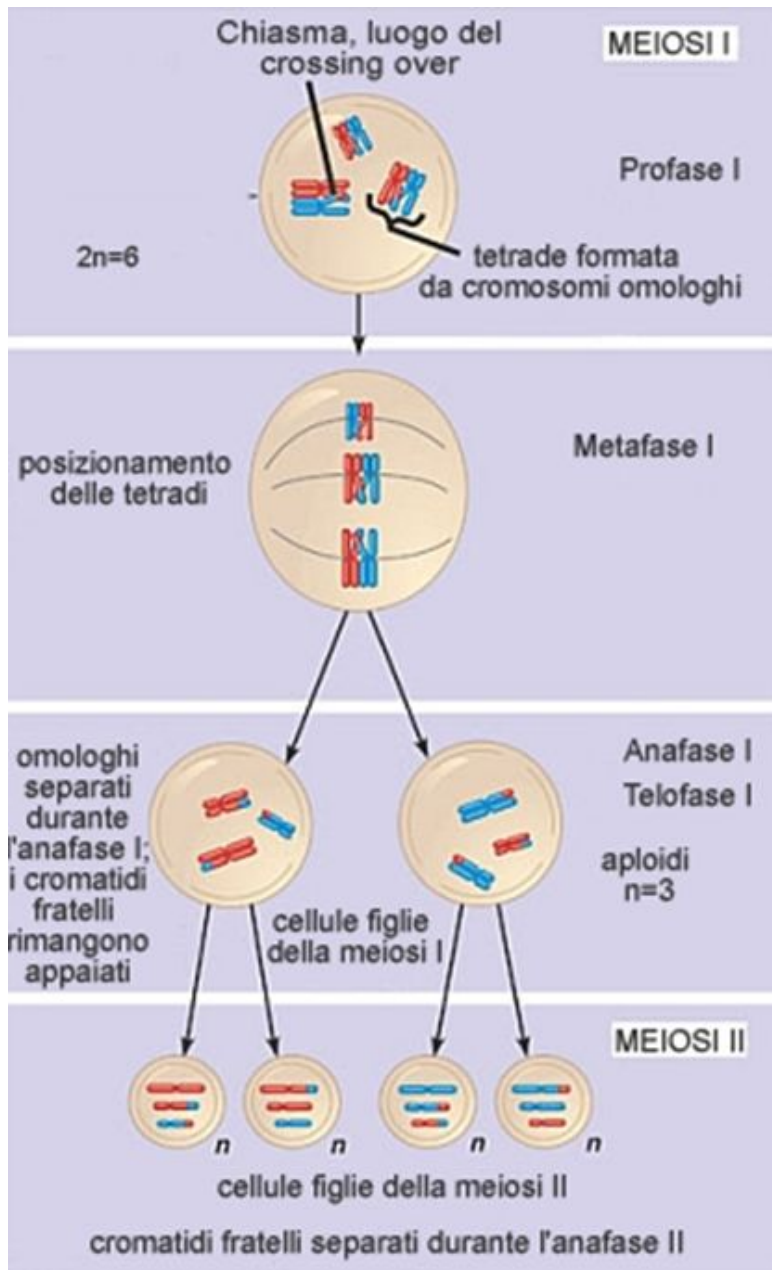
Di

Diana



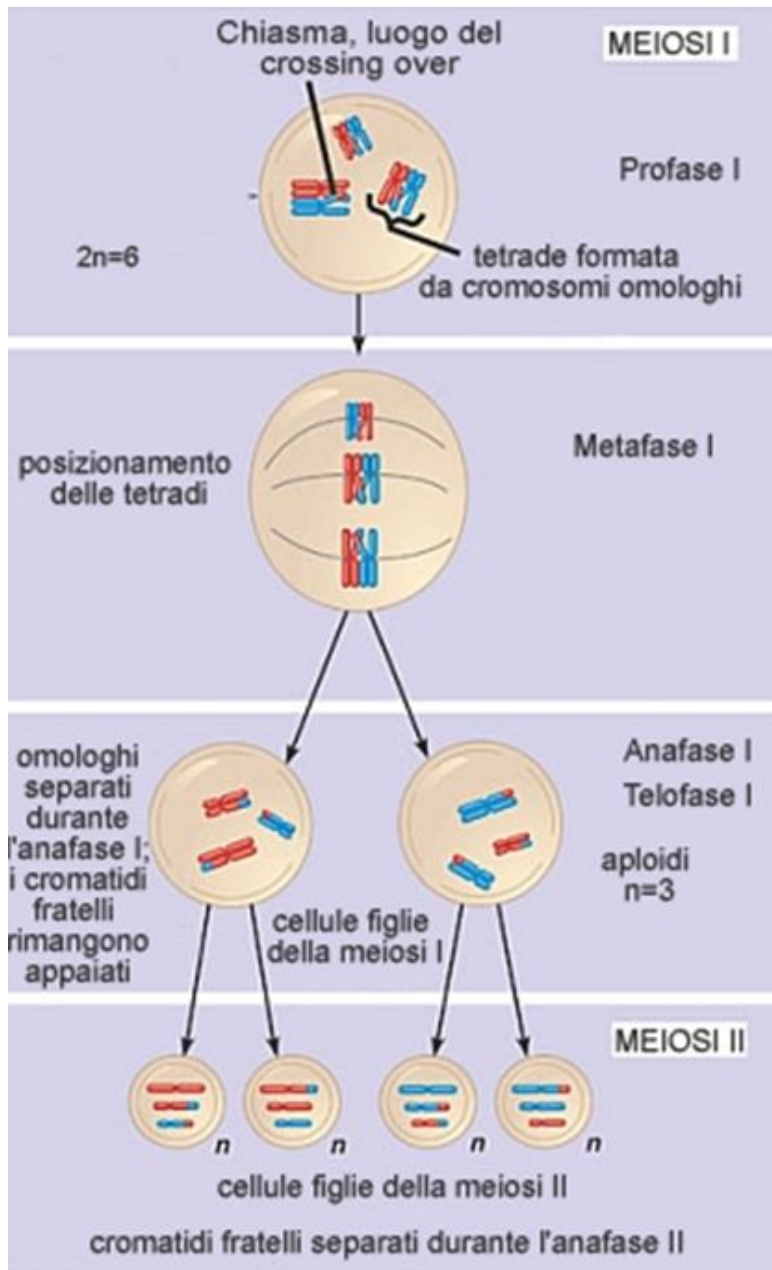


# MEIOSI I



- **PROFASE I:** le  $n$  tetradi si legano al fuso.
- **METAFASE I:** le tetradi si allineano all'equatore del fuso.
- **ANAFASE I:** i cromosomi omologhi (interi!) di ciascuna tetrade vengono separati e trascinati verso i poli opposti del fuso.  
**La separazione degli omologhi di ogni tetrade è CASUALE e INDIPENDENTE!!**
- **TELOFASE I:** attorno ai cromosomi si riforma la membrana nucleare.
- **CITODIERESI.**

# MEIOSI II



- MEIOSI II: è in tutto simile alla mitosi! Ma...
- **Le 4 cellule che si formano sono APLOIDI e TUTTE DIVERSE tra loro!**
- **FECONDAZIONE:**  $n + n \rightarrow 2n$

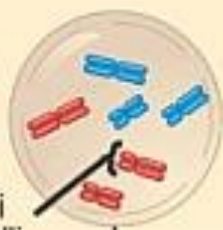
# MITOSI

# MEIOSI

Profase

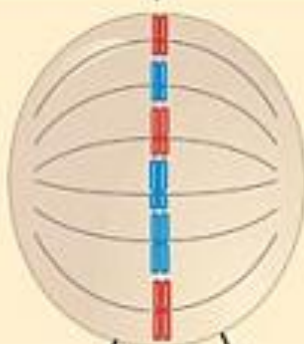
cromosomi fatti di due cromatidi fratelli

$2n=6$



Metafase

posizionamento dei cromosomi



Anafase  
Telofase

cromatidi fratelli separati durante l'anafase

cellule figlie della mitosi

$2n$

$2n$



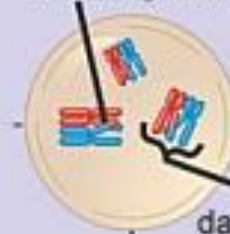
Chiasma, luogo del crossing over

MEIOSI I

Profase I

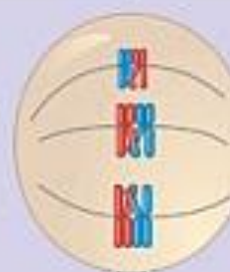
$2n=6$

tetrade formata da cromosomi omologhi



posizionamento delle tetradi

Metafase I

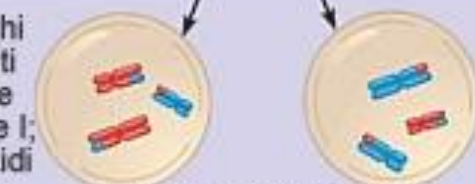


omologhi separati durante l'anafase I; i cromatidi fratelli rimangono appaiati

Anafase I  
Telofase I

aploidi  
 $n=3$

cellule figlie della meiosi I



MEIOSI II



cellule figlie della meiosi II

cromatidi fratelli separati durante l'anafase II



ESERCIZI



# ESERCIZIO

Alla fine della...

- A) Prima divisione mitotica il corredo cromosomico è aploide.
- B) Seconda divisione meiotica il corredo cromosomico è diploide.
- C) Prima divisione mitotica il corredo cromosomico è  $n/2$ . Si otterrà una cellula aploide al termine di tutto il processo.
- D) Seconda divisione meiotica il corredo cromosomico della cellula è uguale a  $n/2$ .
- E) Seconda divisione meiotica il corredo cromosomico delle cellule è uguale a  $n$ .

**RISPOSTA E**



# ESERCIZIO

Il crossing-over:

- A) determina uno scambio di segmenti corrispondenti tra cromatidi fratelli.
- B) avviene durante la Profase II della mitosi.
- C) determina uno scambio di cromatidi fratelli tra cromosomi omologhi.
- D) determina uno scambio di segmenti corrispondenti di cromatidi durante la Profase I.
- E) nessuna delle risposte precedenti è esatta.

**RISPOSTA D**

# ESERCIZIO

Quale delle seguenti affermazioni è FALSA:

- A) La fecondazione unisce due cellule aploidi a formare una cellula diploide
- B) Alla fine di una mitosi si ottengono due cellule identiche
- C) Il corredo delle quattro cellule derivanti dalla meiosi è aploide
- D) La membrana nucleare si riforma in telofase
- E) I cromosomi si legano al fuso in metafase

**RISPOSTA E**

# NOTE

- Le slide 84-93 contengono alberi risolti con la soluzione (compare dopo il click). [Sono 2 AD, 2 AR, 2 XR, 1 XD, 1 Y, 1 Mitocondriale, 1 che è sia XD che AD)
- Le slide 94-103 sono OSCURATE di default. Contengono altri 9 alberi (4 XR, 3 AD, 1 AR, 1 XD/AD). Si possono usare (vanno resi visibili) oppure si possono lasciare come esercizio.

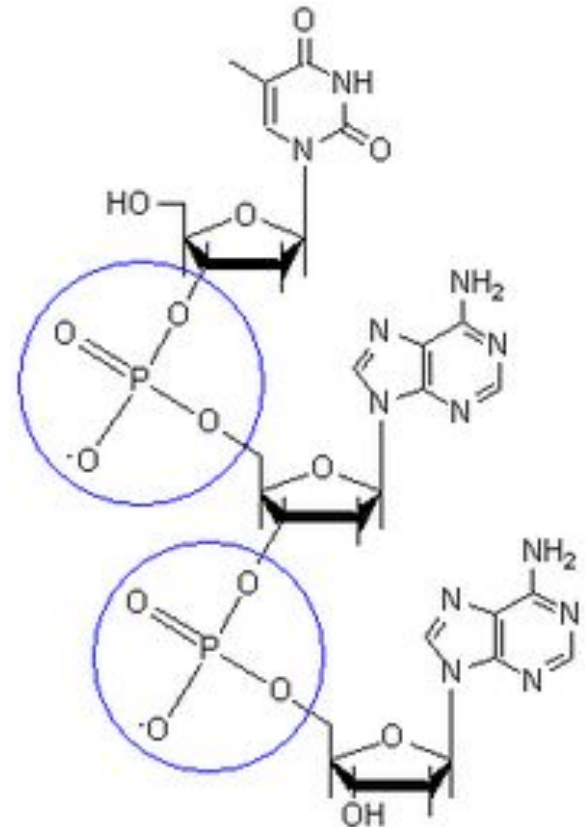


RIPRODUZIONE  
ED  
EREDITARIETA'

---

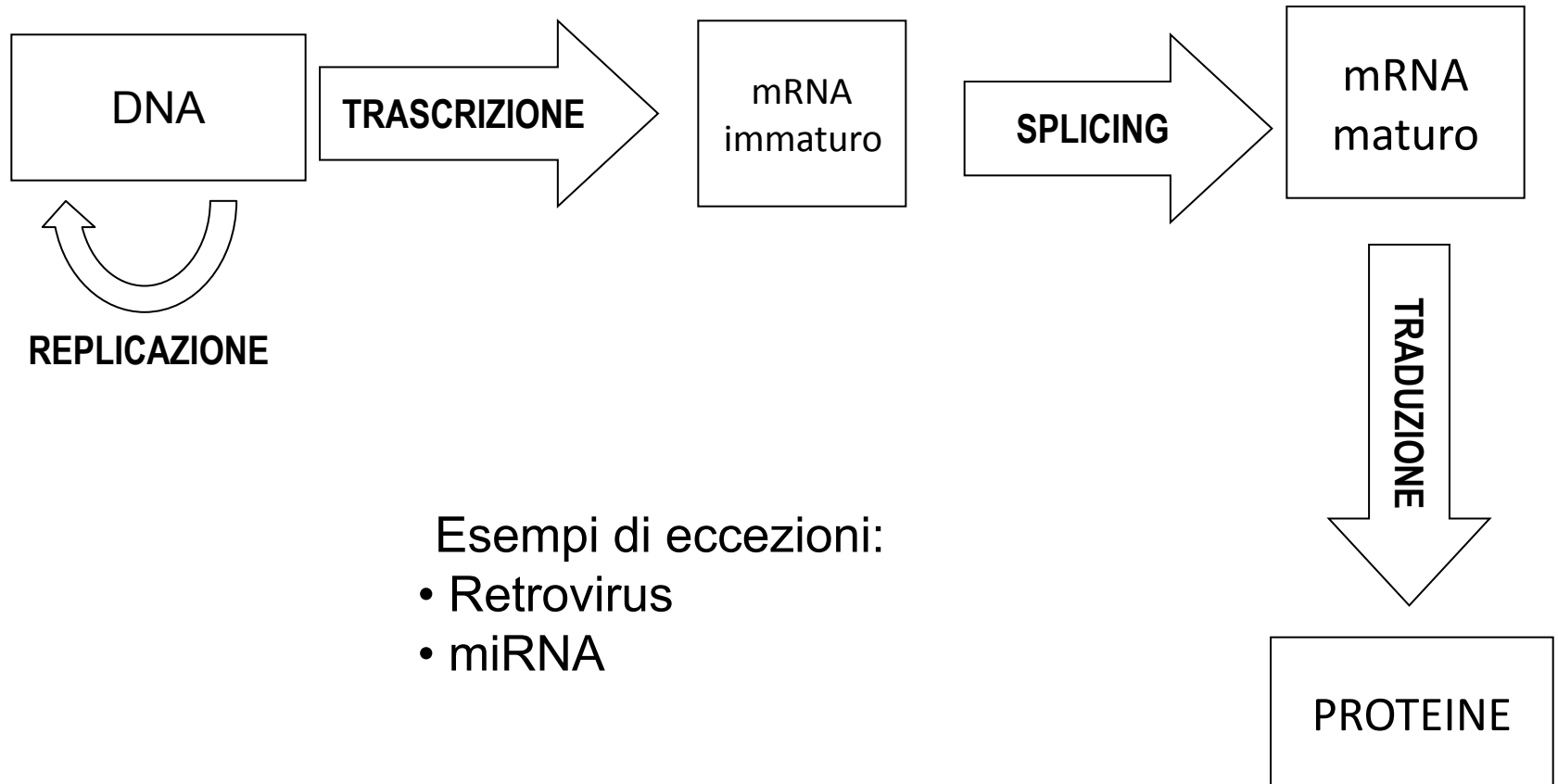
## STUTTURA DEL DNA

- **DNA**: formato da 2 filamenti di nucleotidi
- **NUCLEOTIDE**: GRUPPO FOSFORICO + DESOSSIRIBOSIO + BASE AZOTATA
- **COMPLEMENTARIETÀ** tra le basi dei 2 filamenti (A-T e C-G)
- **PURINE**: **A** e **G** (*PUR GA*) doppio anello.
- **PIRIMIDINE**: **T** e **C**



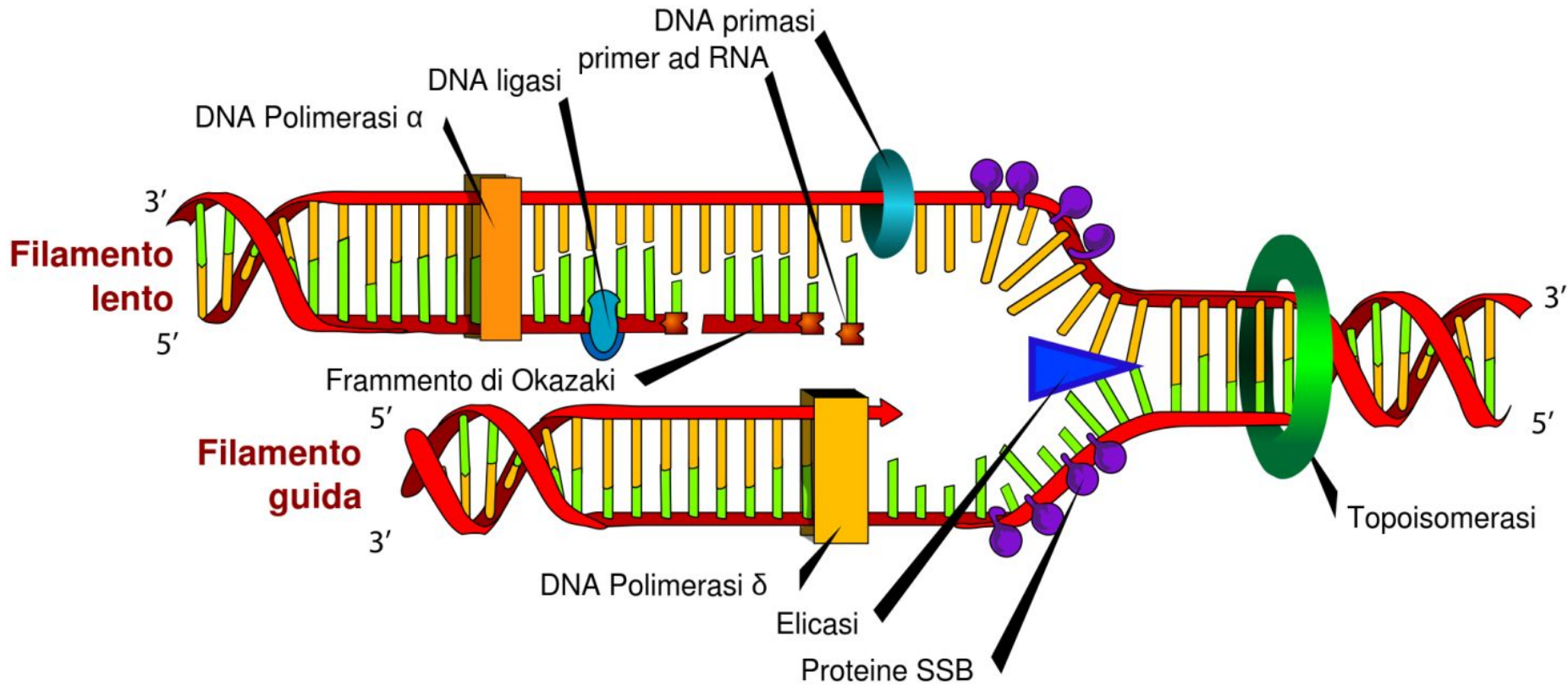


# DOGMA

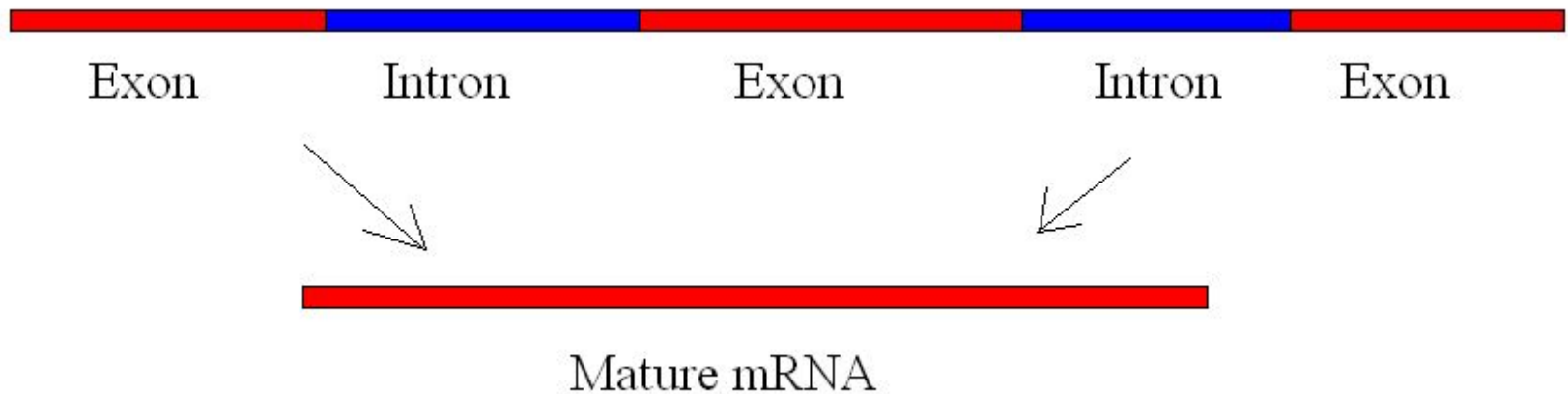


# REPLICAZIONE

Meccanismo molecolare attraverso cui è prodotta una copia del DNA cellulare. È svolta dall'enzima **DNA**



# TRASCRIZIONE



**SPLICING:** processo consistente nella **rimozione di introni e nella giunzione degli esoni adiacenti** ad essi.

Il processo di «taglia e cuci» non è sempre identico

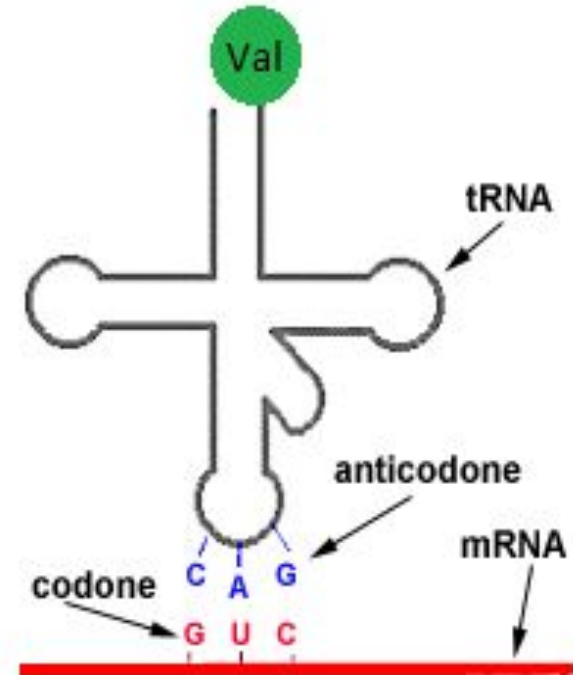
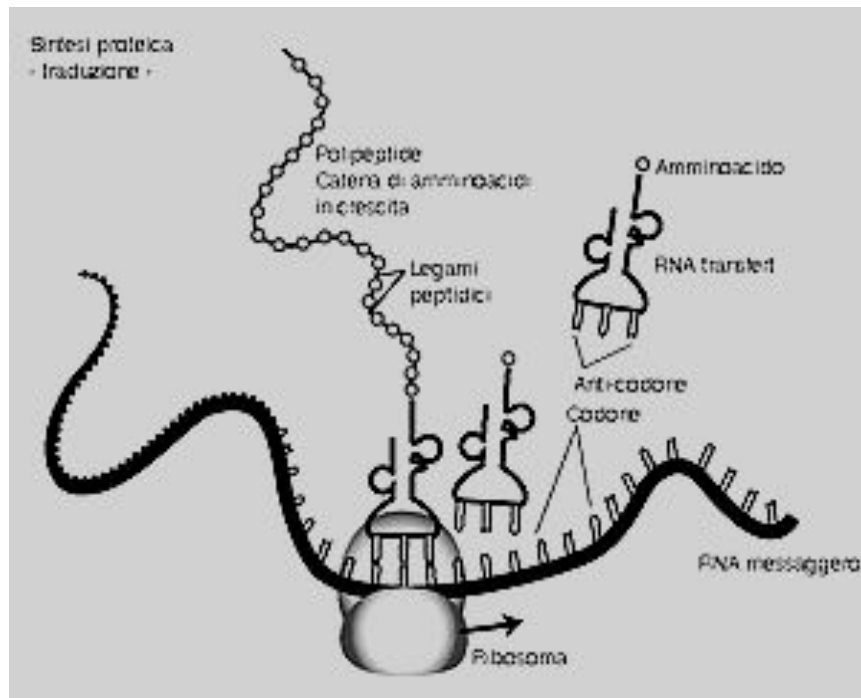
- lo stesso trascritto può andare incontro a diverse modalità di splicing (**splicing alternativo**)
- formazione di **mRNA** diversi tra loro □ sintesi di **proteine** parzialmente diverse tra loro.

**TRASPOSONI:** elementi genetici nel genoma di eucarioti e procarioti capaci di **spostarsi** da una posizione all'altra del genoma.

**MUTAZIONI:** **modifica stabile ed ereditabile della sequenza nucleotidica** di un genoma dovuta ad **agenti esterni o al caso** ma non alla ricombinazione genetica. Una mutazione modifica il genotipo ed eventualmente il fenotipo.

# TRADUZIONE

**Conversione dell'informazione fornita dall'mRNA** (triplette di nucleotidi = codoni; 64 possibili combinazioni) **in aminoacidi trasportati dal tRNA** (che presenta un anticodone, cioè una tripletta complementare al codone).





# CODICE GENETICO

- 64 triplette, solo 61 codificanti per 20 aminoacidi.
- 3 triplette STOP (non codificano).
- 1 tripletta iniziale (codifica per la Metionina).

		Second letter				
		U	C	A	G	
First letter	U	UUU } Phe UUC } UUA } Leu UUG }	UCU } UCC } Ser UCA } UCG }	UAU } Tyr UAC } <b>UAA</b> Stop <b>UAG</b> Stop	UGU } Cys UGC } <b>UGA</b> Stop UGG } Trp	U C A G
	C	CUU } CUC } Leu CUA } CUG }	CCU } CCC } Pro CCA } CCG }	CAU } His CAC } CAA } Gln CAG }	CGU } CGC } Arg CGA } CGG }	U C A G
	A	AUU } AUC } Ile AUA } <b>AUG</b> Met	ACU } ACC } Thr ACA } ACG }	AAU } Asn AAC } AAA } Lys AAG }	AGU } Ser AGC } AGA } Arg AGG }	U C A G
	G	GUU } GUC } Val GUA } GUG }	GCU } GCC } Ala GCA } GCG }	GAU } Asp GAC } GAA } Glu GAG }	GGU } GGC } Gly GGA } GGG }	U C A G

# ESERCIZIO

□ Dato il seguente filamento di DNA, trova la catena aminoacidica corrispondente

□ 3' TACGATATACCACGGGAGATTACACAGA 5'

AUGCUAUAUGGUGCCCUCUAAUGUGUCU

Met Leu Tyr Gly Ala Leu STOP!!

		Second letter				
		U	C	A	G	
First letter	U	UUU } Phe UUC } UUA } Leu UUG }	UCU } UCC } Ser UCA } UCG }	UAU } Tyr UAC } UAA } Stop UAG } Stop	UGU } Cys UGC } UGA } Stop UGG } Trp	U C A G
	C	CUU } CUC } Leu CUA } CUG }	CCU } CCC } Pro CCA } CCG }	CAU } His CAC } CAA } Gln CAG }	CGU } CGC } Arg CGA } CGG }	U C A G
	A	AUU } AUC } Ile AUA } AUG } Met	ACU } ACC } Thr ACA } ACG }	AAU } Asn AAC } AAA } Lys AAG }	AGU } Ser AGC } AGA } Arg AGG }	U C A G
	G	GUU } GUC } Val GUA } GUG }	GCU } GCC } Ala GCA } GCG }	GAU } Asp GAC } GAA } Glu GAG }	GGU } GGC } Gly GGA } GGG }	U C A G
		Third letter				

# ESERCIZIO

Quale tra queste serie di triplette non codifica per amminoacidi ma rappresenta un segnale di stop?

1. UAA, UAC, UGA
2. UAG, UGG, UGU
3. CGU, UGG, UGU
4. UAA, UAG, UGA
5. CGU, UAT, UGU

**RISPOSTA 4**



GENETICA



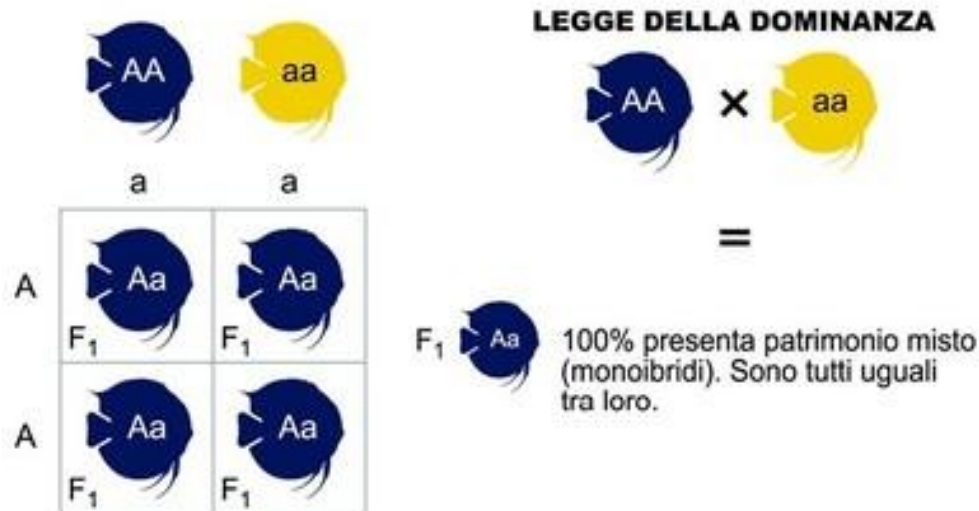
- **GENOTIPO**: costituzione genetica di un individuo (es. AaBb)  
**FENOTIPO**: manifestazione visibile o in qualche modo evidenziabile (es. colore degli occhi; gruppo sanguigno)
- **ALLELI**: diverse forme di uno stesso gene
- **LOCUS**: specifica localizzazione fisica di un gene su un cromosoma
  
- **INDIVIDUO OMOZIGOTE**: possiede 2 alleli uguali di uno stesso gene, dominanti o recessivi (es. AA; aa)
- **INDIVIDUO ETEROZIGOTE**: possiede 2 alleli diversi (es. Aa)



# MENDEL

## PRIMA LEGGE DI MENDEL (O DELLA DOMINANZA)





Incrociando due individui omozigoti, ma che differiscono per una coppia allelica, si ottiene una prima generazione F1 costituita da eterozigoti con fenotipo uguale a quello dell'omozigote dominante. Il carattere recessivo non risulta fenotipicamente espresso.



# MENDEL

## SECONDA LEGGE DI MENDEL (O DELLA SEGREGAZIONE)

Incrociando due individui eterozigoti per lo stesso gene si ottiene una progenie F2 costituita per  $\frac{1}{4}$  da omozigoti per l'allele dominante, per  $\frac{1}{4}$  da omozigoti per l'allele recessivo e per  $\frac{1}{2}$  da individui eterozigoti. Quindi  $\frac{3}{4}$  presentano **fenotipo** dominante e  $\frac{1}{4}$  fenotipo recessivo: il rapporto fenotipico è 3:1.

		polline ♂	
		B	b
pistillo ♀	B	 BB	 Bb
	b	 Bb	 bb

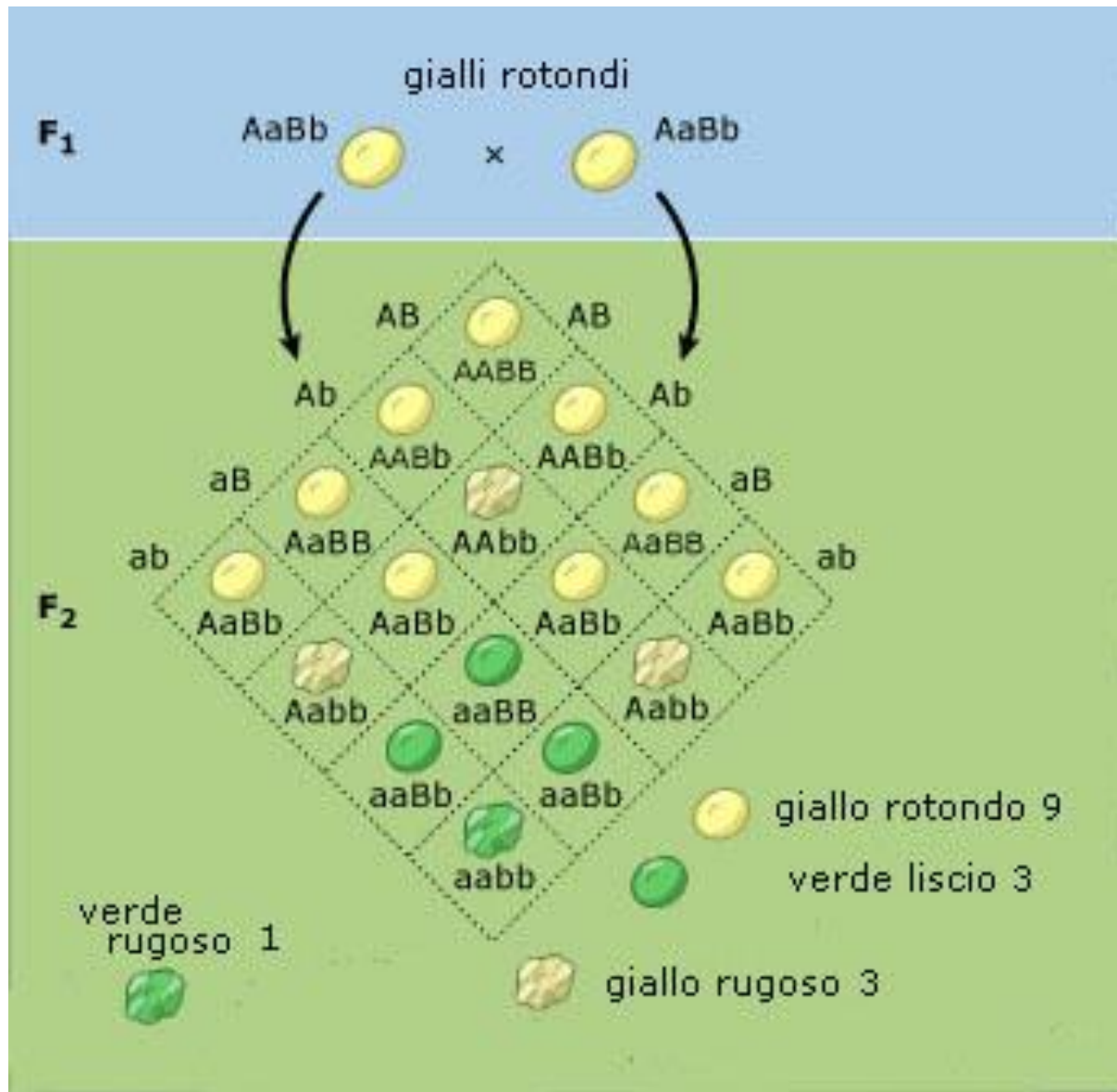
# MENDEL

## TERZA LEGGE DI MENDEL (O DELL'INDIPENDENZA)

Nell'incrocio tra individui che differiscono per 2 caratteri controllati ciascuno da coppie alleliche localizzate su cromosomi diversi (es. AaBb x AaBb), le due coppie di alleli si assortiscono in modo indipendente. Si formano da ogni genitore gameti AB, aB, Ab e ab, ciascuno con frequenza  $\frac{1}{4}$ . Si ottiene una progenie con fenotipi in rapporto 9:3:3:1.

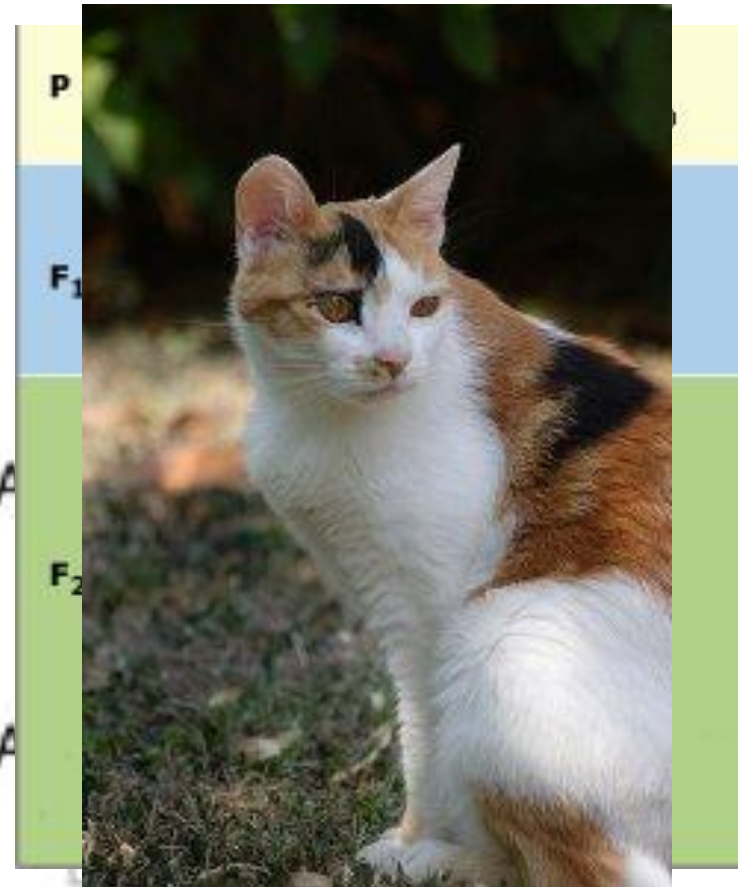
	<b>AB</b>	<b>Ab</b>	<b>aB</b>	<b>ab</b>
<b>AB</b>	AABB	AABb	AaBB	AaBb
<b>Ab</b>	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
<b>aB</b>	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
<b>ab</b>	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

# MENDEL



# DOMINANZA

- **DOMINANZA COMPLETA:** se gli individui alla F1 presentano il fenotipo uguale a quello del genitore omozigote dominante.
- **DOMINANZA INCOMPLETA:** nel caso che presentino un fenotipo intermedio tra quello dei due genitori.
- **CODOMINANZA:** se manifestano il fenotipo di entrambi i genitori.





# ESERCIZIO

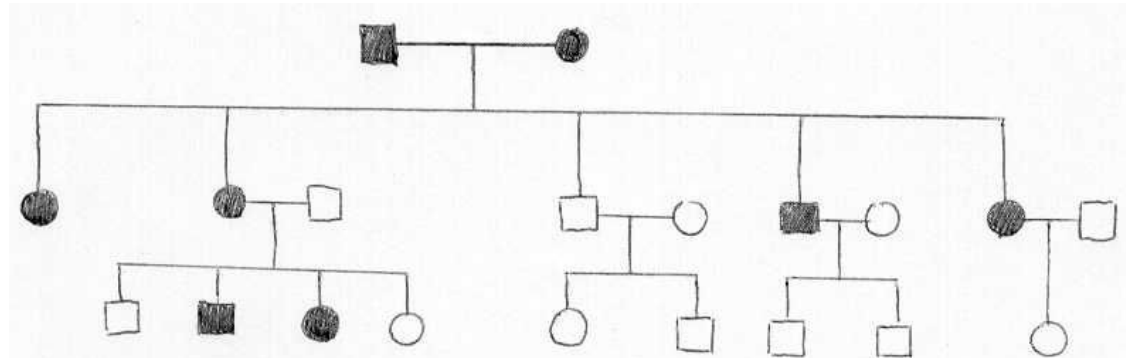
Indicare quale dei seguenti genotipi non è atteso nella progenie di un incrocio  $AaBb \times aabb$ :

- A)  $AaBb$
- B)  $Aabb$
- C)  $aaBb$
- D)  $aabb$
- E)  $AaBB$

**RISPOSTA E**

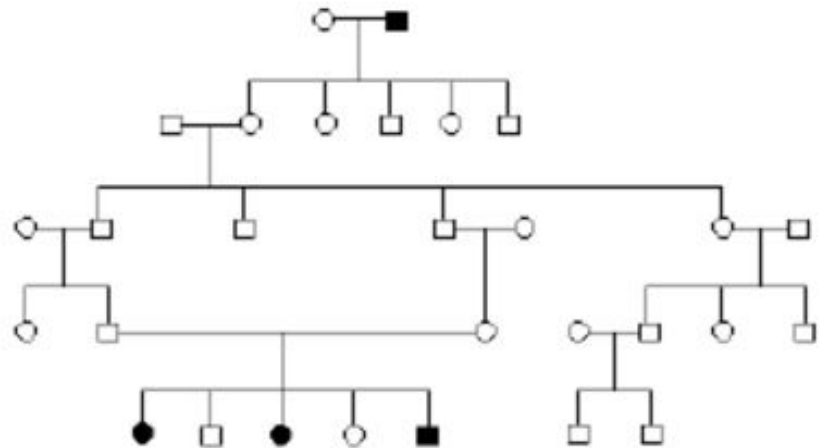
## Ereditarietà autosomica dominante

- Affetti in tutte le generazioni
- In genere ogni figlio affetto ha almeno un genitore affetto
- Individui non affetti non trasmettono la malattia
- In un incrocio di un individuo eterozigote con un omozigote normale (situazione più frequente), ogni figlio ha la probabilità del 50% di ereditare l'allele anomalo e di essere affetto, e il 50% di ereditare l'allele normale



## Ereditarietà autosomica recessiva

- Se il tratto è raro, genitori e parenti che non siano fratelli/sorelle, sono normali
- Nell'incrocio tra due eterozigoti normali, la frequenza dei genotipi della progenie è 25% omozigoti normali, 25% omozigoti affetti, 50% eterozigoti normali-portatori
- Tutti i figli di due affetti sono malati



I geni delle malattie legate al sesso si trovano sui cromosomi sessuali.

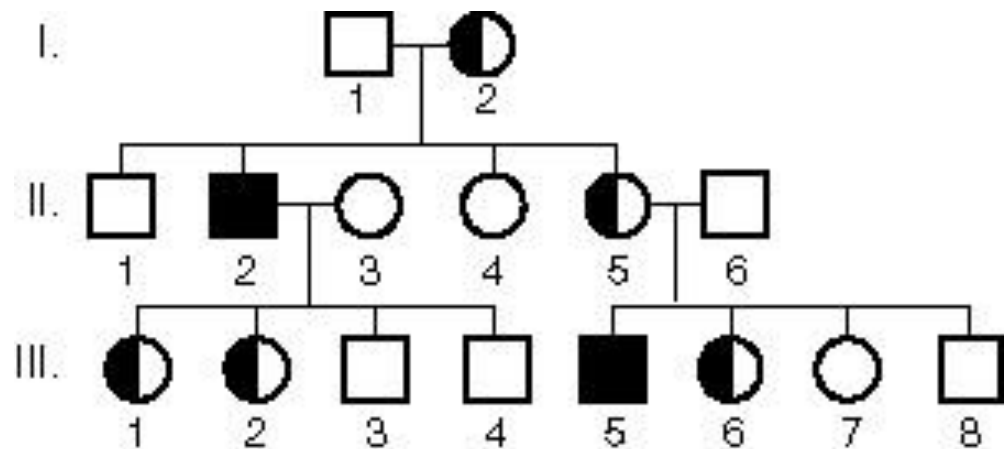
*Es:* Emofilia/Daltonismo (allele recessivo, presente sul Cromosoma X).

*Es:* DALTONISMO

- Donna sana:  $X^D X^D$
- Donna portatrice sana:  $X^D X^d$
- Donna daltonica:  $X^d X^d$
  
- Uomo sano:  $X^D Y$
- Uomo daltonico:  $X^d Y$

## Ereditarietà recessiva X-linked

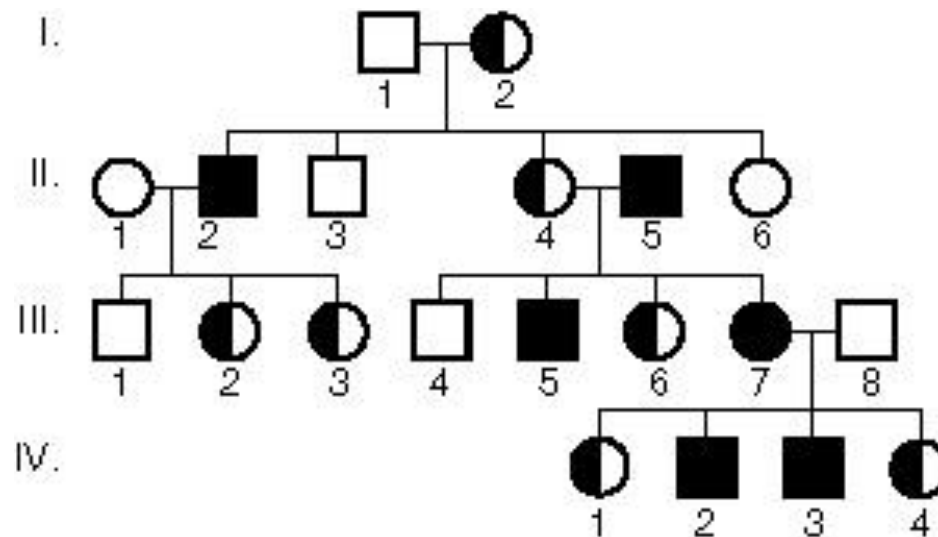
- Affetti prevalentemente i maschi
- Un allele recessivo viene trasmesso da un maschio affetto a tutte le figlie femmine (portatrici) che lo trasmettono al 50% dei figli maschi
- Non si osserva trasmissione padre-figlio maschio





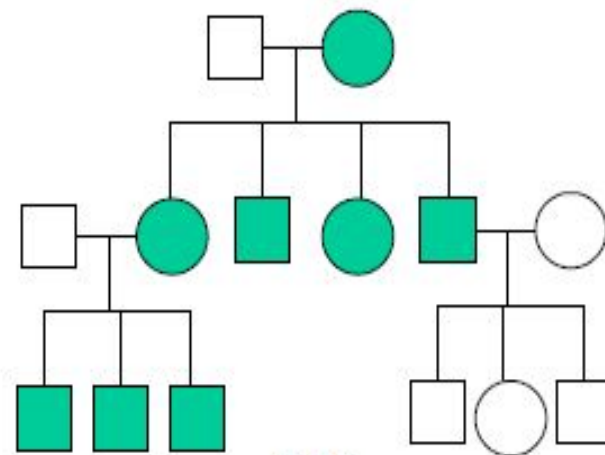
## Ereditarietà dominante X-linked

- Maschi affetti trasmettono l'allele mutato a tutte le figlie femmine e a nessun figlio maschio
- Femmine affette (eterozigoti) trasmettono l'allele mutato al 50% dei figli maschi e al 50% delle figlie femmine



## Ereditarietà mitocondriale

- Solo la cellula uovo materna trasmette il DNA mitocondriale; gli spermatozoi contengono poco citoplasma e il nucleo. Quindi solo le femmine possono trasmettere le malattie mitocondriali alla progenie.
- Tutti figli di una madre affetta sono affetti
- Tutti figli di padre affetto sono sani



## □ AUTOSOMICHE DOMINANTI

*Acondroplasia, Corea di Huntington, Ipercolesterolemia familiare, Poliposi familiare del colon, Sindrome di Marfan, Osteogenesi imperfetta, Sindrome di Waardenburg*

## □ AUTOSOMICHE RECESSIVE

*Fibrosi cistica, Fenilchetonuria, Anemia falciforme, Talassemia, Sindrome di Tay-Sachs, Deficienza  $\alpha_1$  - antitripsina*

## □ X-LINKED DOMINANTI

*Rachitismo resistente alla vitamina D*

## □ X-LINKED RECESSIVE

*Emofilia, Daltonismo, Distrofia muscolare di Duchenne, Sindrome dell'X fragile*

# ESERCIZIO

- Incrocio tra una donna daltonica e un uomo sano

Genotipi:  $X^dX^d$        $X^DY$

	$X^D$	$Y^-$
$X^d$	$X^D X^d$	$X^d Y^-$
$X^d$	$X^D X^d$	$X^d Y^-$

# ESERCIZIO

I caratteri che dipendono da alleli recessivi del cromosoma X si manifestano:

- A) soltanto nelle femmine omozigoti
- B) esclusivamente nei maschi
- C) con elevata frequenza nei maschi
- D) con frequenze irrilevanti nelle femmine
- E) nessuna delle risposte precedenti è corretta

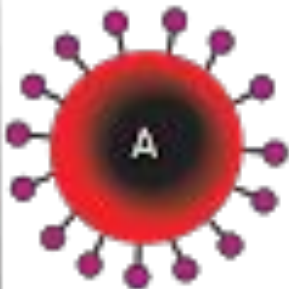
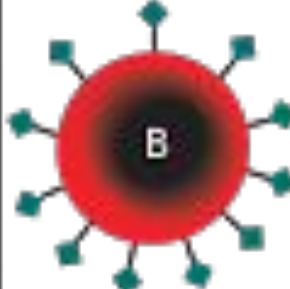
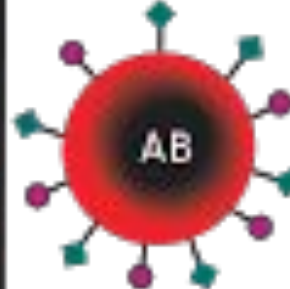
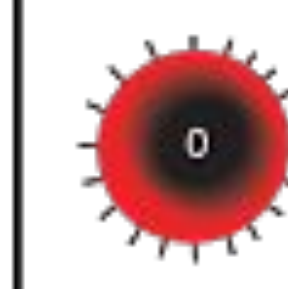






**RISPOSTA C**

# GRUPPI SANGUIGNI

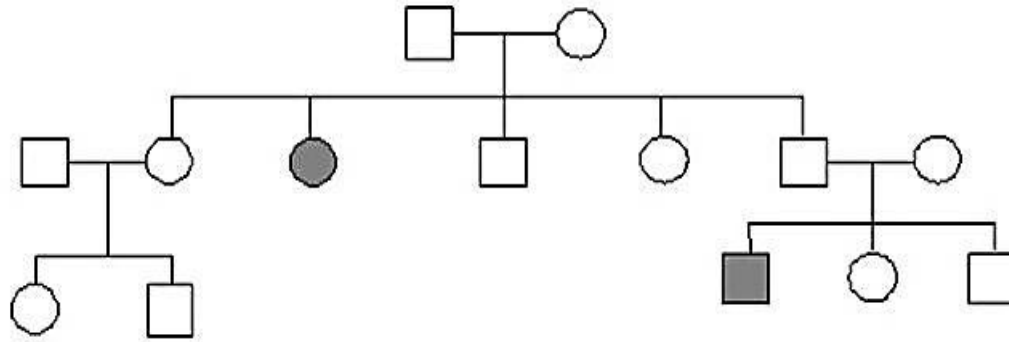
- 3 alleli: I<sup>A</sup> I<sup>B</sup> I<sup>0</sup>
- I<sup>A</sup> e I<sup>B</sup> dominano su I<sup>0</sup> e codominano tra loro
- Gruppi fenotipici possibili: 0, A, B, AB
  
- ANTIGENE Rh □ combinazione di 2 alleli (D; d)
- DD/Dd □ ha l'antigene Rh (Rh<sup>+</sup>)
- dd □ NON ha l'antigene Rh (Rh<sup>-</sup>) □ produce anticorpi anti-Rh



0 A B AB Rh<sup>+</sup> Rh<sup>-</sup>

	Gruppo A	Gruppo B	Gruppo AB	Gruppo 0
Tipi di GLOBULI ROSSI				
Anticorpi presenti	 Anti-B	 Anti-A	Nessuno	 Anti-A e Anti-B
Antigeni presenti	 A	 B	 A e B	Nessuno

# ESERCIZIO



Nell'albero genealogico gli individui indicati con un simbolo nero sono affetti da una rara malattia ereditaria. L'allele responsabile della trasmissione di questa malattia può essere:

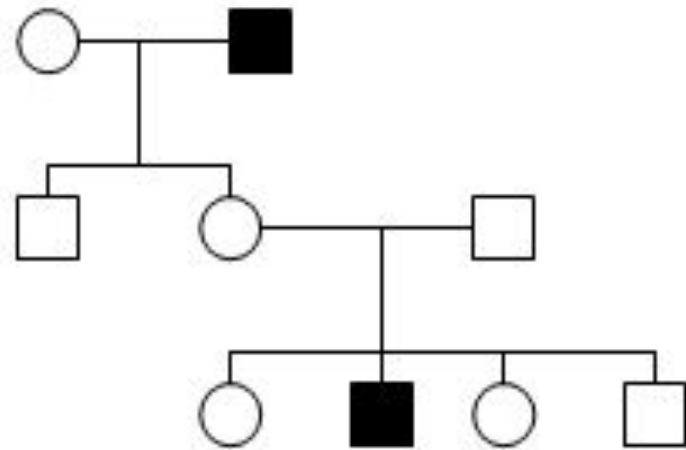
- A) allele di DNA mitocondriale
- B) associato al cromosoma Y
- C) recessivo sul cromosoma X
- D) autosomico recessivo
- E) autosomico dominante

**RISPOSTA D**

# ESERCIZIO

Nell'albero genealogico:

**RISPOSTA B**



- A) il carattere mutato è legato all'Y
- B) si presenta una parte della famiglia reale inglese (alcuni individui erano affetti da emofilia)
- C) nelle prossime generazioni le donne non saranno mai malate
- D) il padre II-3 deve essere un portatore sano
- E) la malattia è autosomica dominante

# ESERCIZIO

Una donna daltonica omozigote sposa un uomo che vede normalmente i colori. E' possibile affermare che:

- A) sicuramente avrà figlie femmine senza cecità ai colori
- B) avrà 50% figli maschi daltonici e 50% normali
- C) avrà figli maschi tutti normali
- D) avrà 50% figlie femmine daltoniche e 50% normali
- E) avrà figlie femmine tutte daltoniche

**RISPOSTA A**

# ESERCIZIO

Questo albero genealogico è un esempio:

- A) di una rarissima malattia non ancora scoperta
- B) di ereditarietà mitocondriale
- C) di una malattia X-linked dominante
- D) di trasmissione di Trisomia 21
- E) nessuna delle precedenti

**RISPOSTA B**

# ESERCIZIO

Una donna ha il padre portatore di anemia mediterranea e madre sana. Questa donna sposa un portatore sano, quanta probabilità avrà di avere un figlio malato?

- A)  $1/2$
- B)  $1/4$
- C)  $1/8$
- D)  $1/9$
- E)  $1/16$

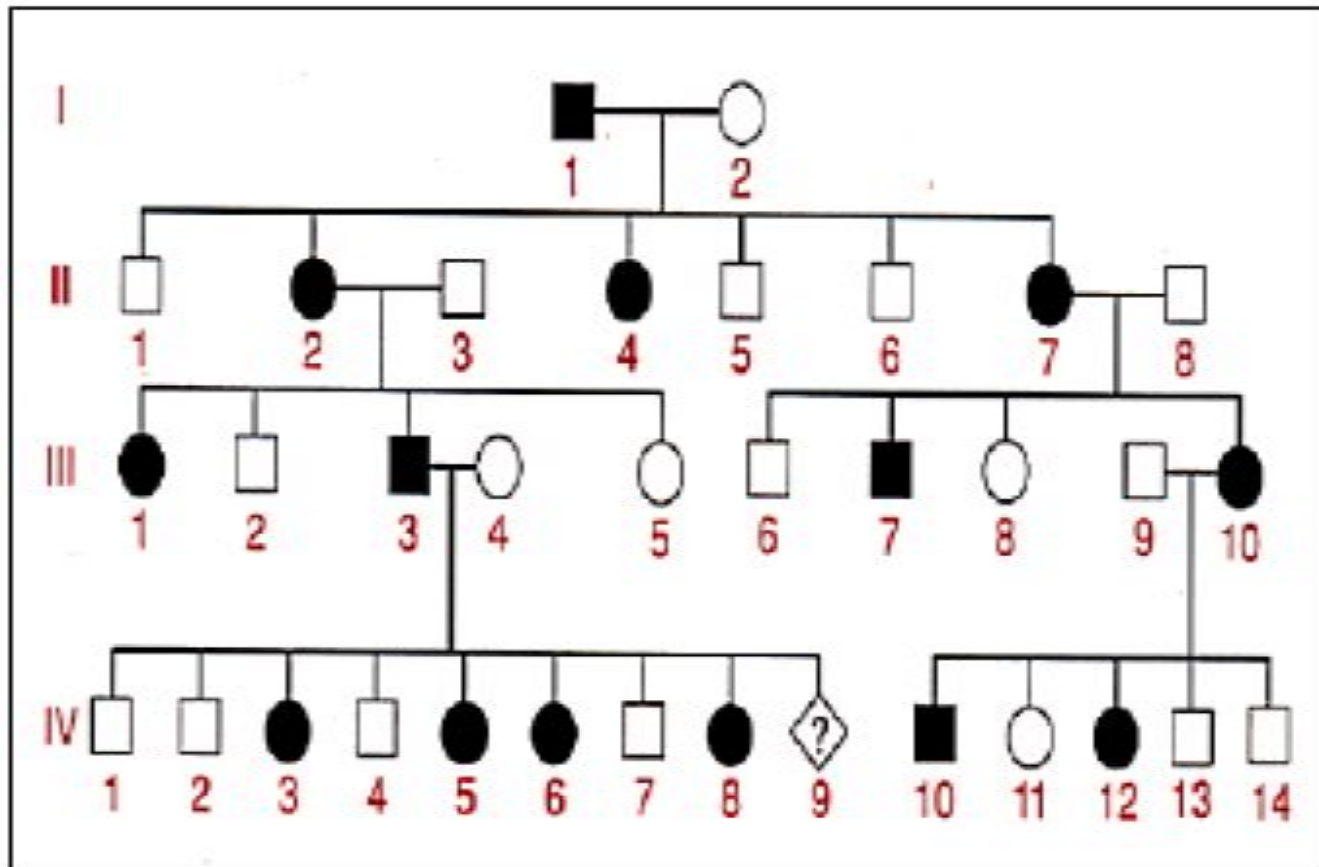
**RISPOSTA C**





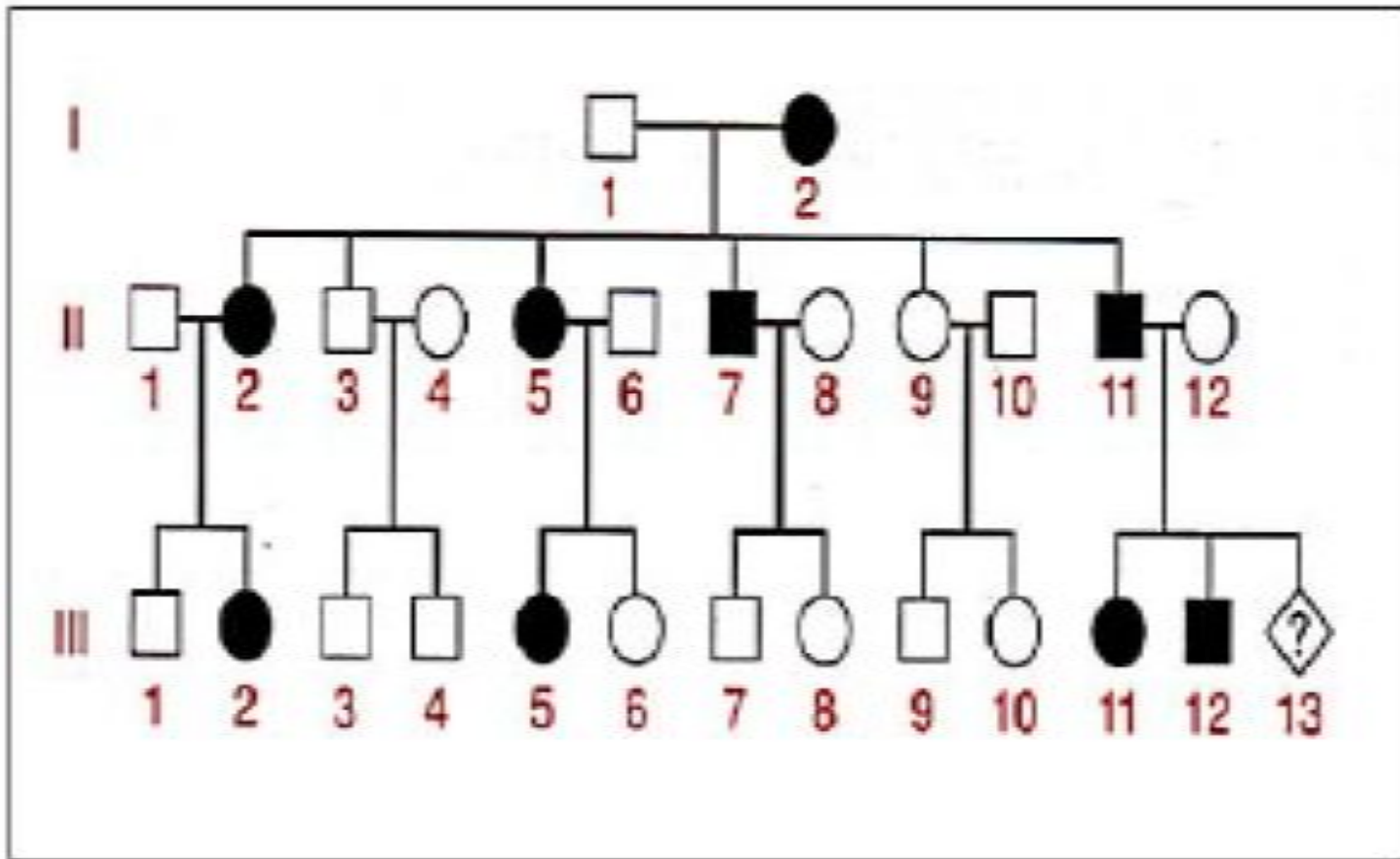
ALBERI





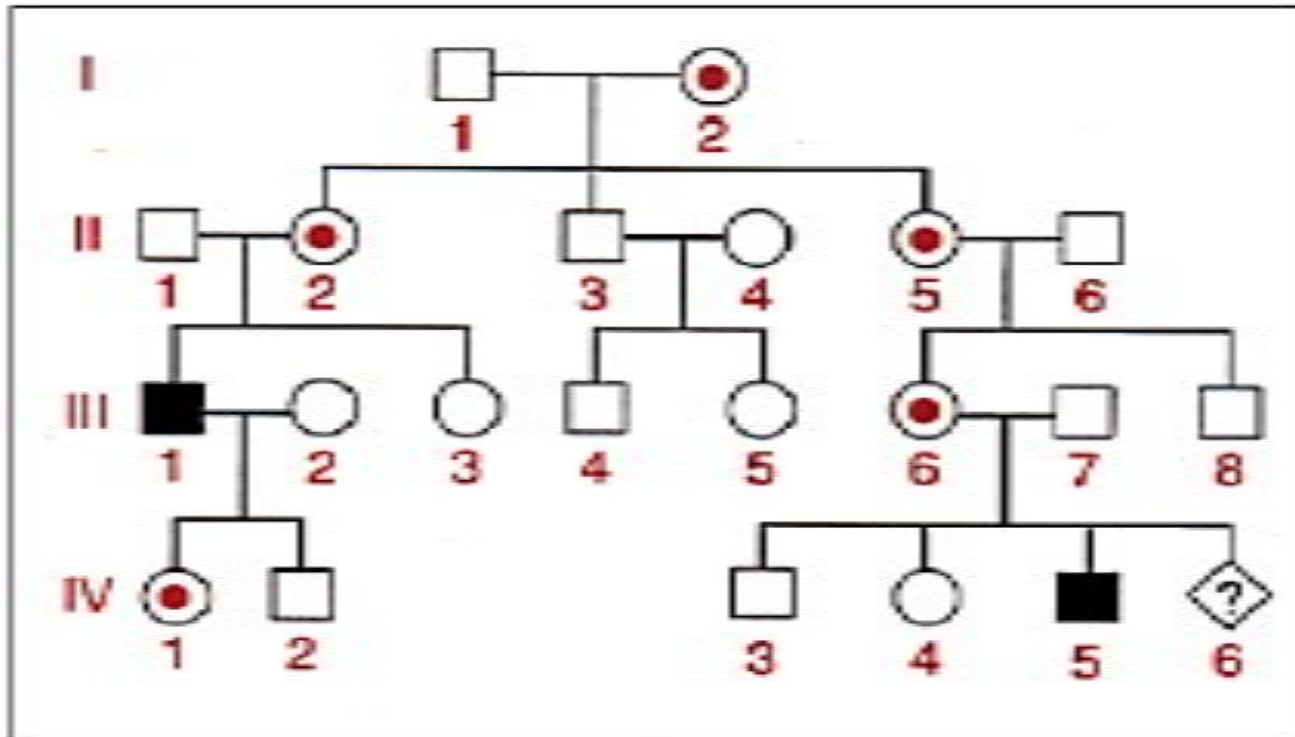
X-Linked Dominante

# ALBERI

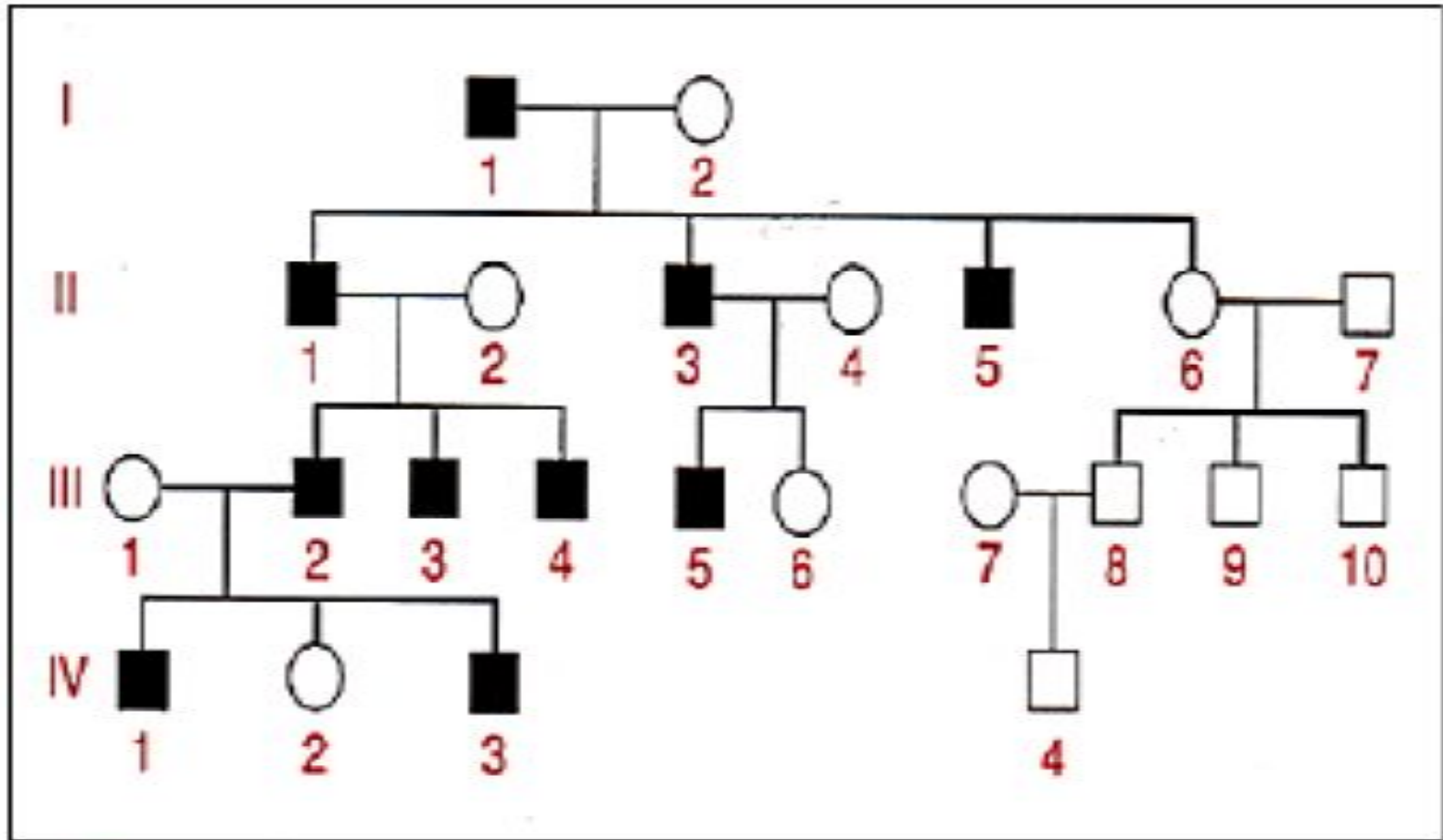


Autosomica Dominante

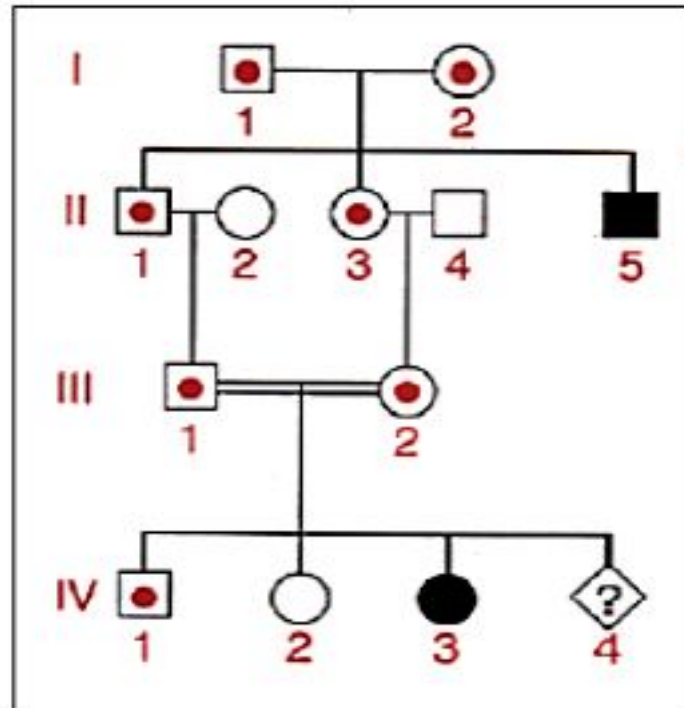
# ALBERI



X-Linked Recessiva



Y-Linked

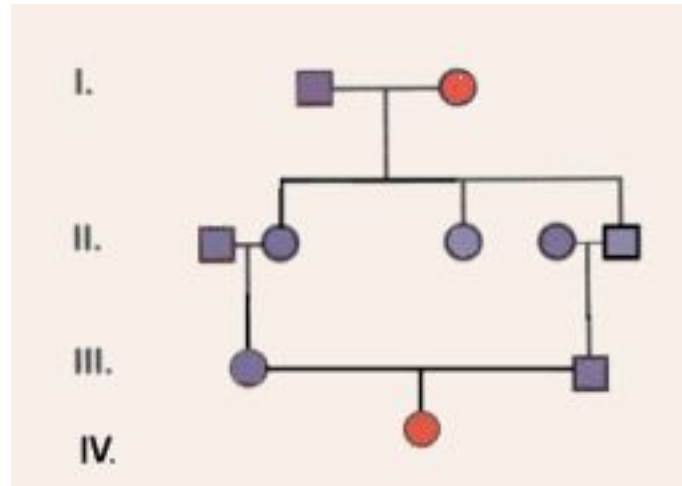


Autosomic Recessivo





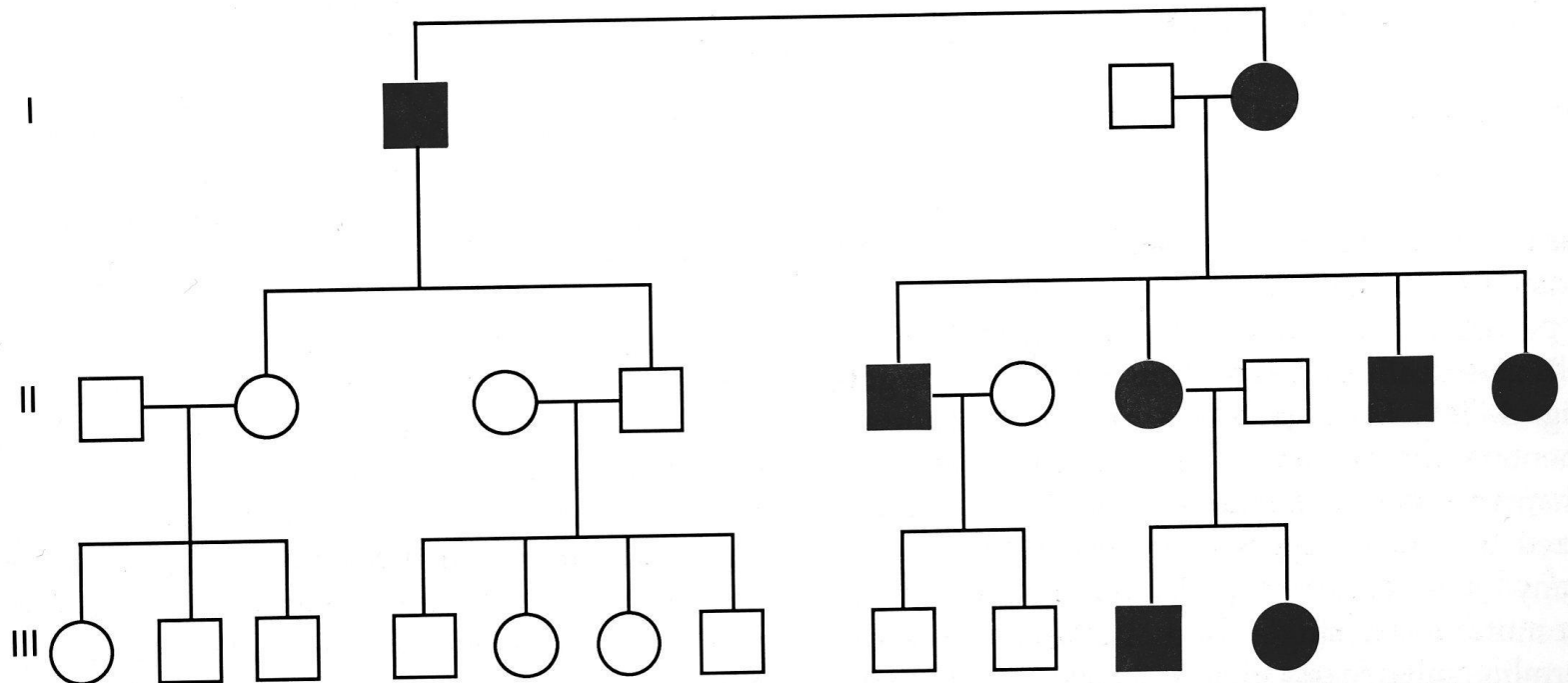
# ALBERI



Autosomico Recessivo

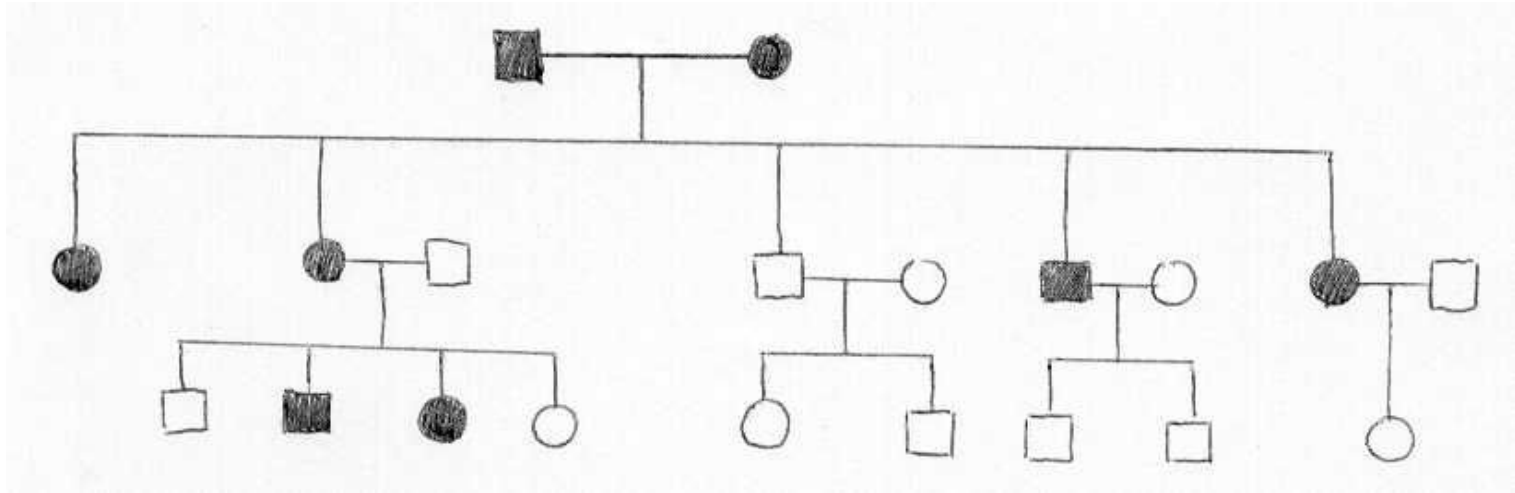


# ALBERI



Ereditarietà mitocondriale

# ALBERI



Autosomic Dominante

X-linked Dominante

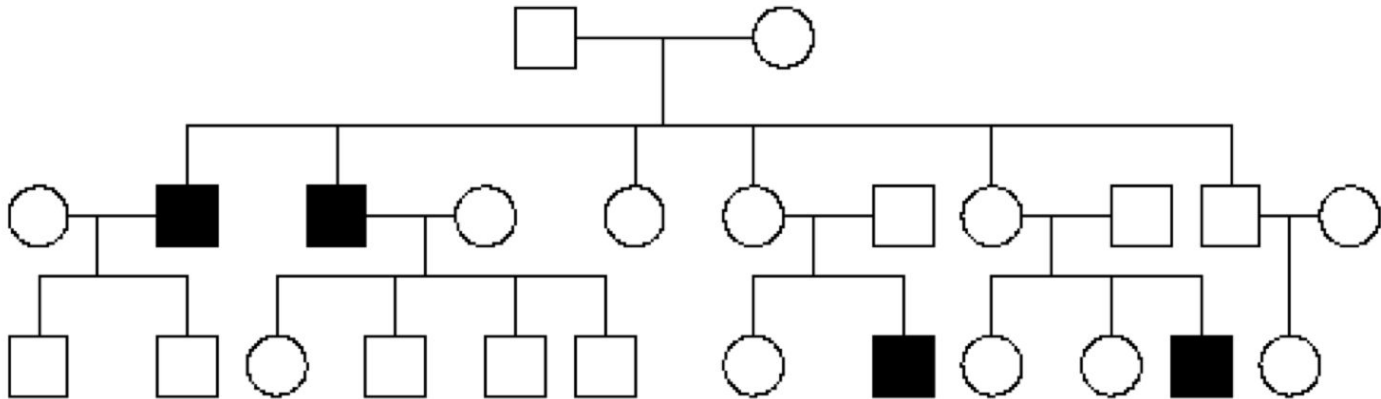


ALTRI ALBERI

---

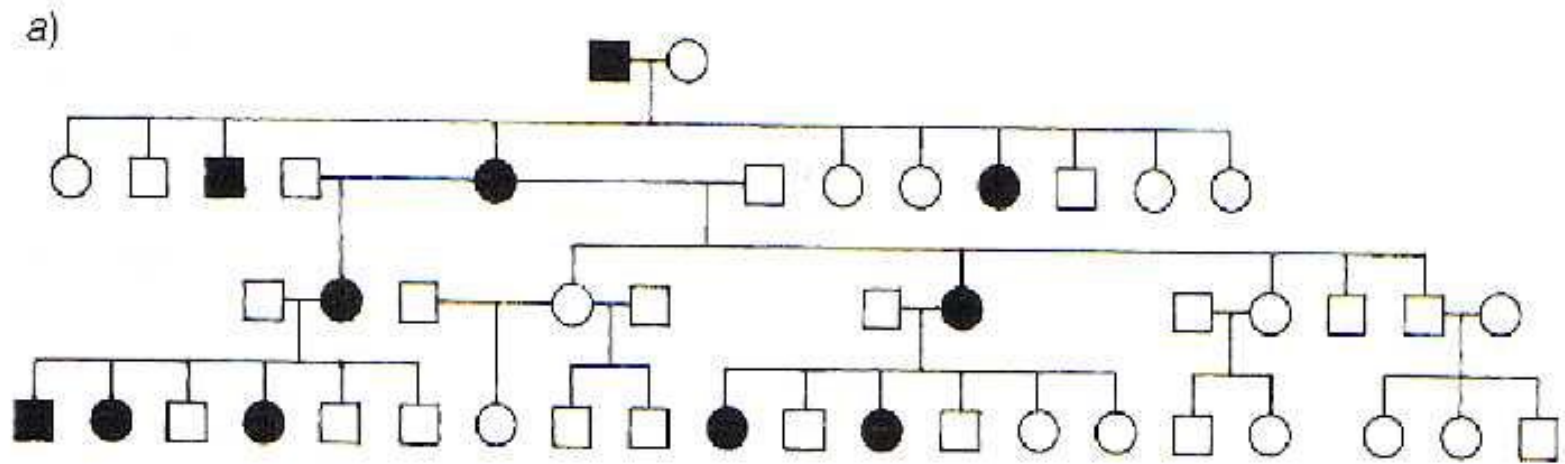


## Pedigree 5:



a-Di che tipo di trasmissione si tratta?

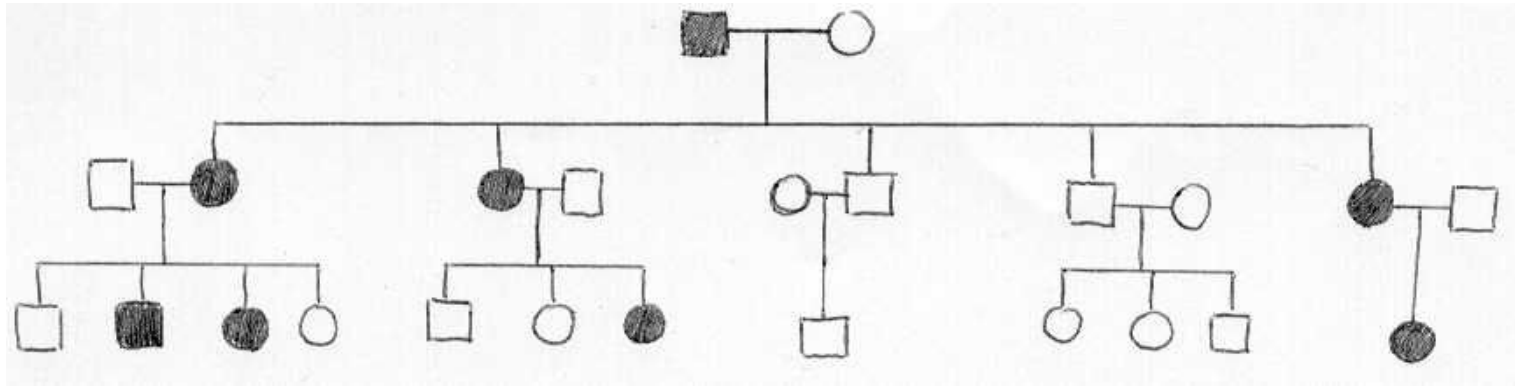
X-linked Recessivo



Autosomic Dominante

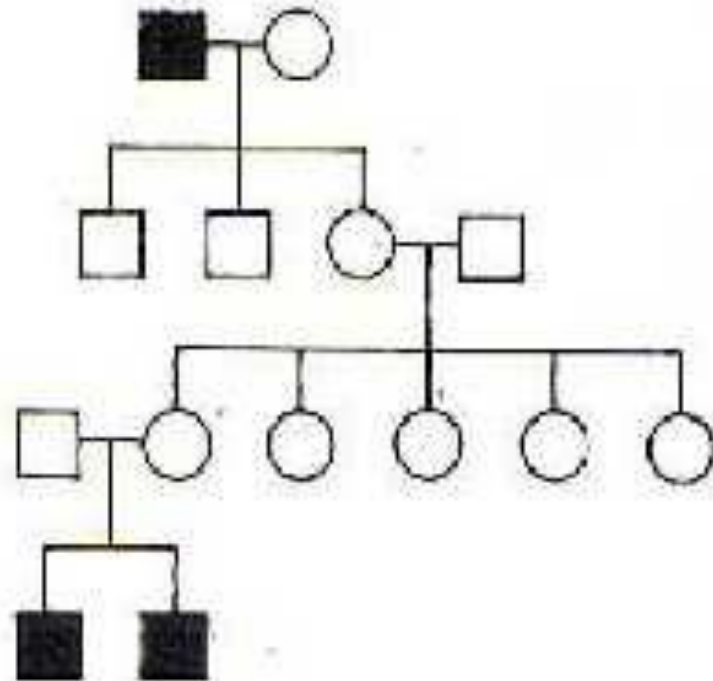


# ALBERI



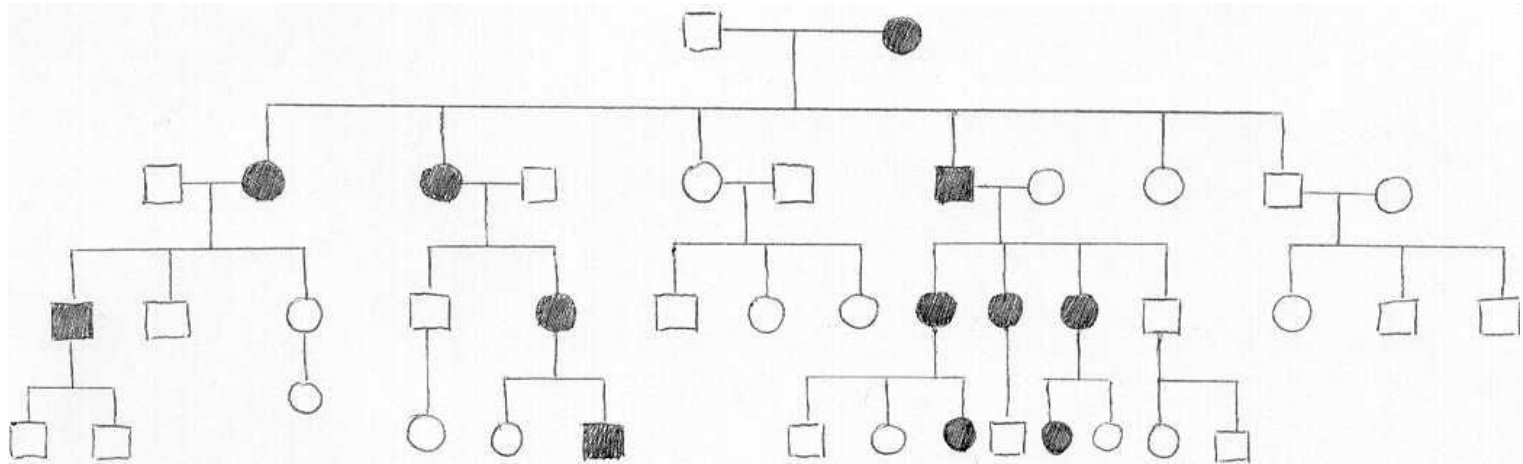
Autosomico Dominante

b)



X-linked Recessivo



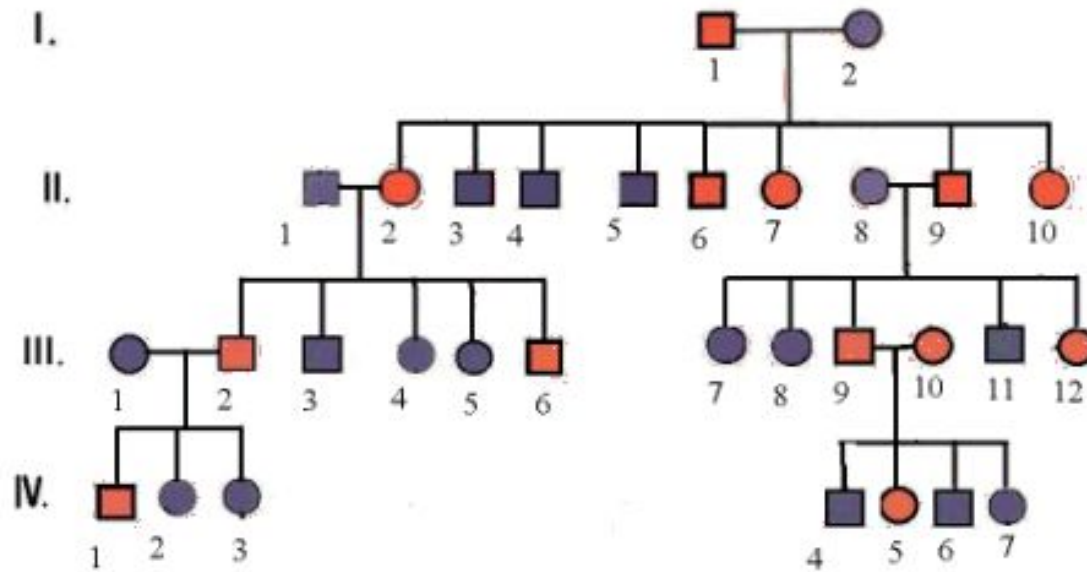


Autosomico Dominante

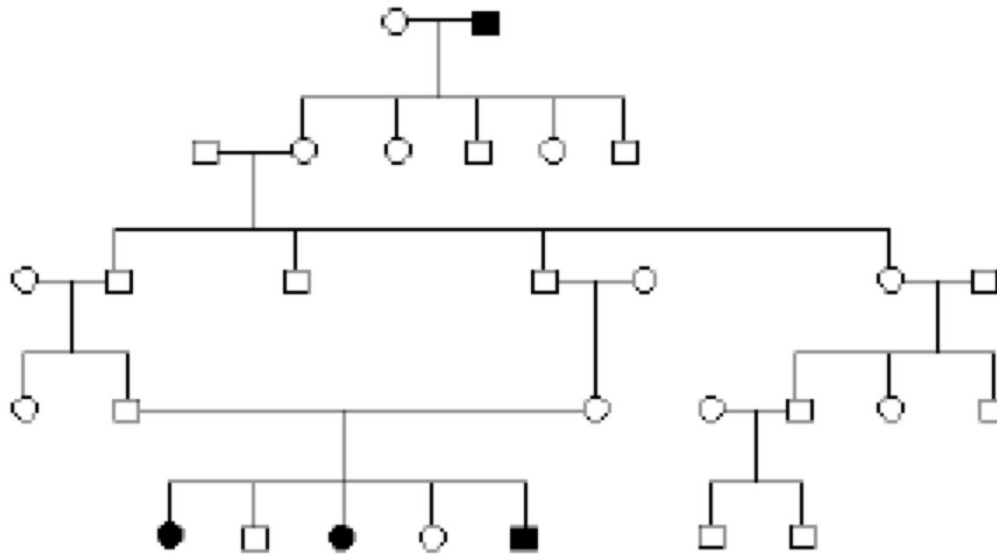
X-linked Dominante



# ALBERI



Autosomico Dominante

Pedigree 6

Di che tipo di trasmissione si tratta?

Autosomica recessiva



# ANATOMIA E TESSUTI

---

- TESSUTO: aggregato di cellule che hanno forma, struttura e funzioni simili, e, per lo più, origine embriologica comune.
  
- 4 principali tipi di tessuto:
  - **Epiteliale**
  - **Connettivo**
  - **Muscolare**
  - **Nervoso**

Caratteristiche: **Alta densità cellulare, cellule vicine**

Non vascolarizzato (connettivo sottostante)

Innervato

Diviso in: - **di rivestimento** (es. cute)

- **ghiandolare** .esocrino (es. ghiandole sebacee)

.endocrino (es. tiroide)

Funzioni: - protezione

- secrezione

- mediazione scambi di sostanze

- filtrazione

ES. EPIDERMIDE □ Tessuto epiteliale di rivestimento pavimentoso pluristratificato, con cellule caratteristiche:

- Cheratinociti
- Melanociti
- Cell. di Merkel
- Cell. di Langherans

□ Caratteristiche:

**Abbondante matrice extracellulare con componente fibrosa**

□ Funzioni: - protezione

- sostegno

- trofismo (nutrimento)

□ Diviso in:

□ **Propriamente detto**

- Denso
- Lasso

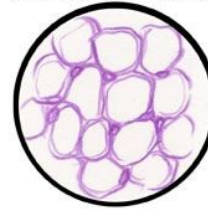
□ **In senso lato**

- Osseo
- Cartilagineo
- Adiposo
- Sangue

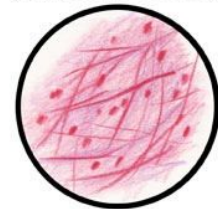
Dense  
Connective Tissue



Adipose Tissue  
(Connective Tissue)



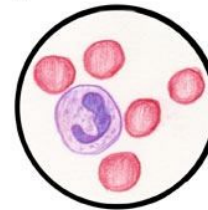
Areolar Tissue  
(Connective Tissue)



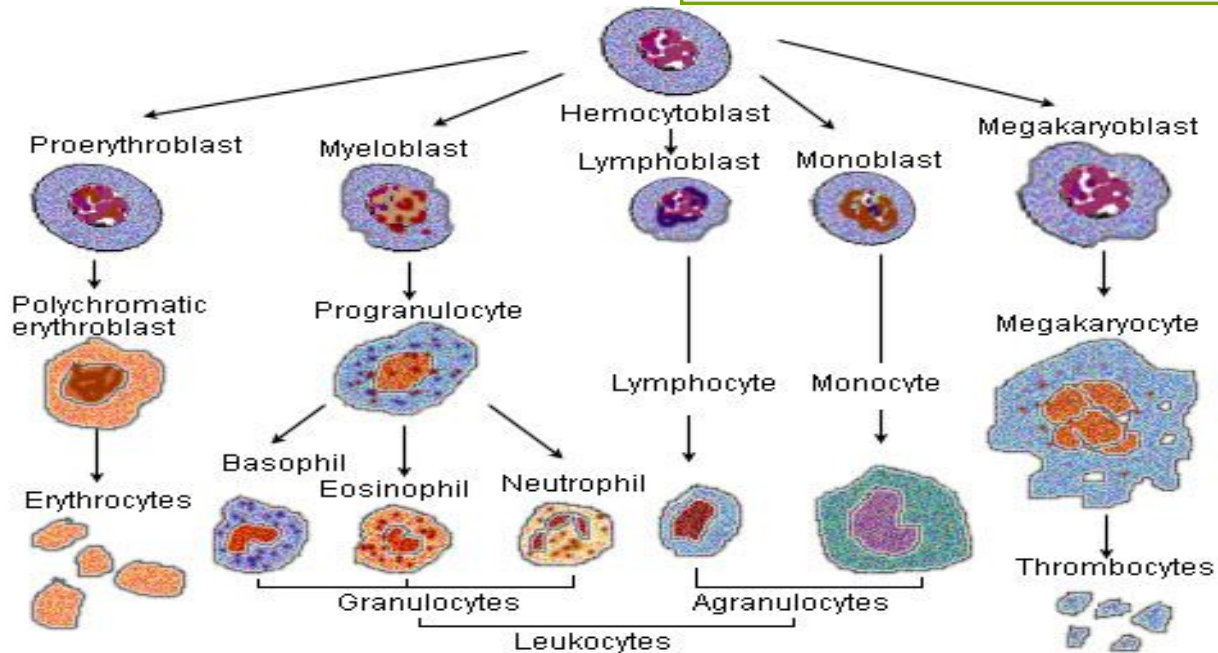
Compact Bone  
(Connective Tissue)



Blood  
(Connective Tissue)



# CELLULE DEL SANGUE



**Eritrociti**  
 (4,5-5mln/mm<sup>3</sup>):  
 anucleati  
 a disco biconcavo  
 trasportano  
 l'emoglobina

**Leucociti**  
 (6000-7000/mm<sup>3</sup>)  
 nucleati  
 difendono l'organismo dagli  
 agenti patogeni migrando  
 nel tessuto infiammato.

**Piastrine**  
 (250.000/mm<sup>3</sup>)  
 sono frammenti di  
 megacariociti  
 intervengono nella  
 coagulazione



*Never* □ *Neutrofili*  
*Let* □ *Linfociti*  
*Monkeys* □ *Monociti*  
*Eat* □ *Eosinofili*  
*Bananas* □ *Basofili*



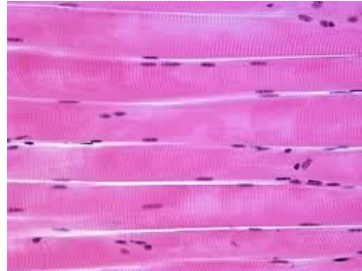


□ Caratteristiche: **Fibrocellule con proprietà contrattile**

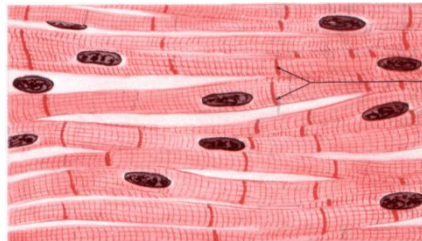
□ Distinto in:

□ **Striato**

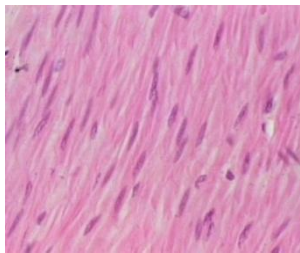
- ***Scheletrico***:



- ***Miocardico***:



□ **Liscio**



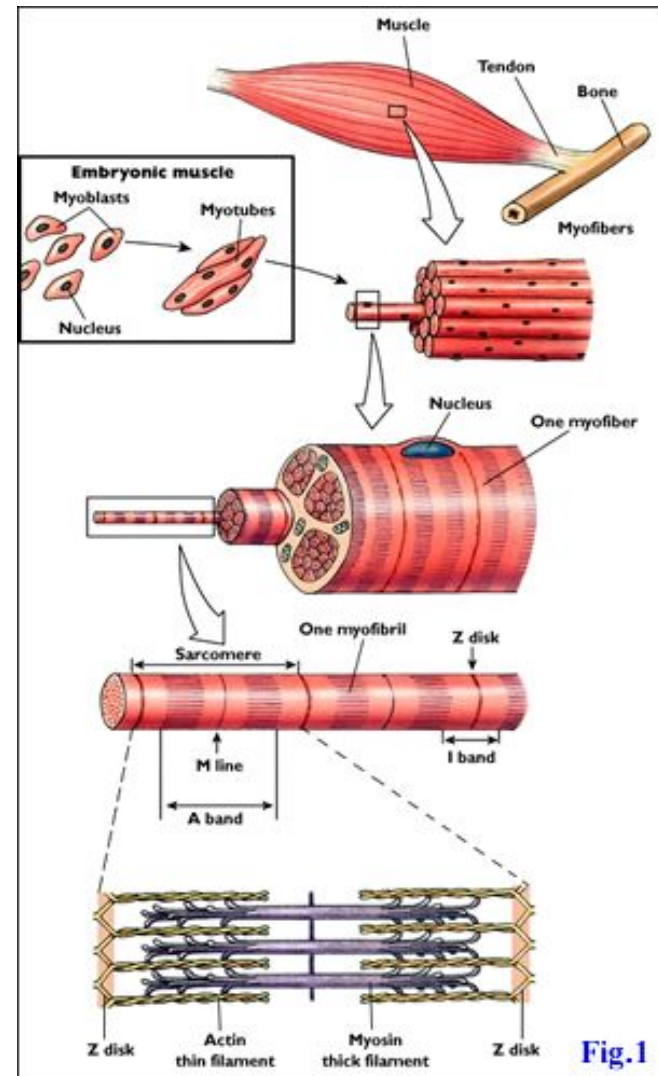
**SARCOMERO:** unità contrattile del tessuto muscolare striato  
costituito da due tipi di filamenti:

**ACTINA** (sottili)

**MIOSINA** (spessi)

Più sarcomeri □ **miofibrilla**

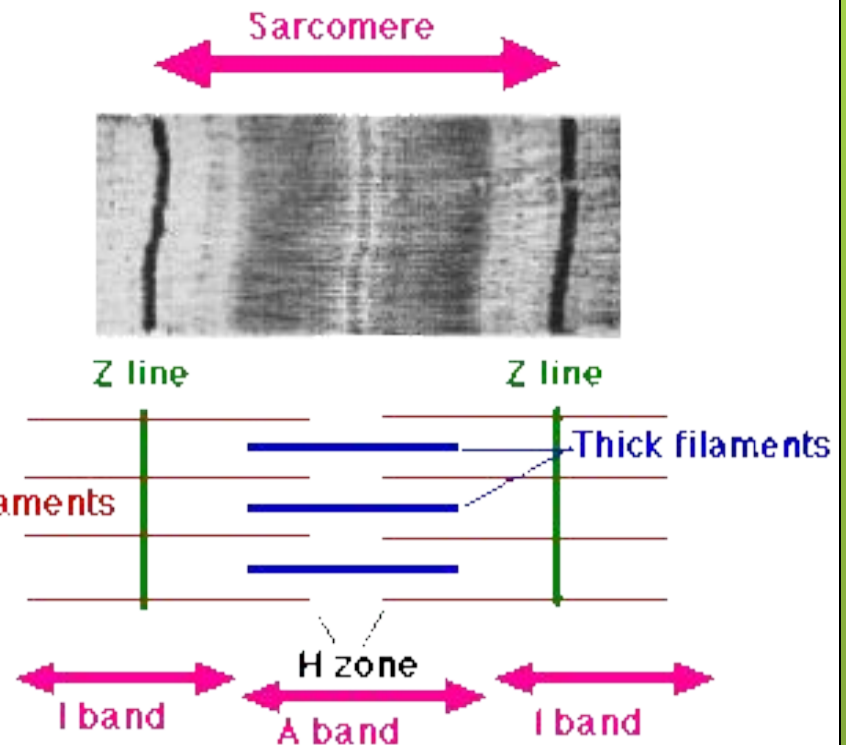
La contrazione necessita di **Ca<sup>2+</sup>**  
ed è permessa dall'accorciamento  
sincrono dei sarcomeri  
grazie allo scorrimento reciproco  
di actina e miosina  
con consumo di **energia** (ATP).



# TESSUTO MUSCOLARE

Il sarcomero si presenta come un'alternanza di bande chiare e bande scure. Esso è delimitato da due strie di natura proteica, le linee Z ai lati della quali vi è una banda chiara detta banda I, costituita da filamenti di actina. Andando verso l'interno c'è la banda A costituita da filamenti di actina e filamenti di miosina interposti tra di loro. Al centro della banda A vi è una banda più piccola detta banda H.

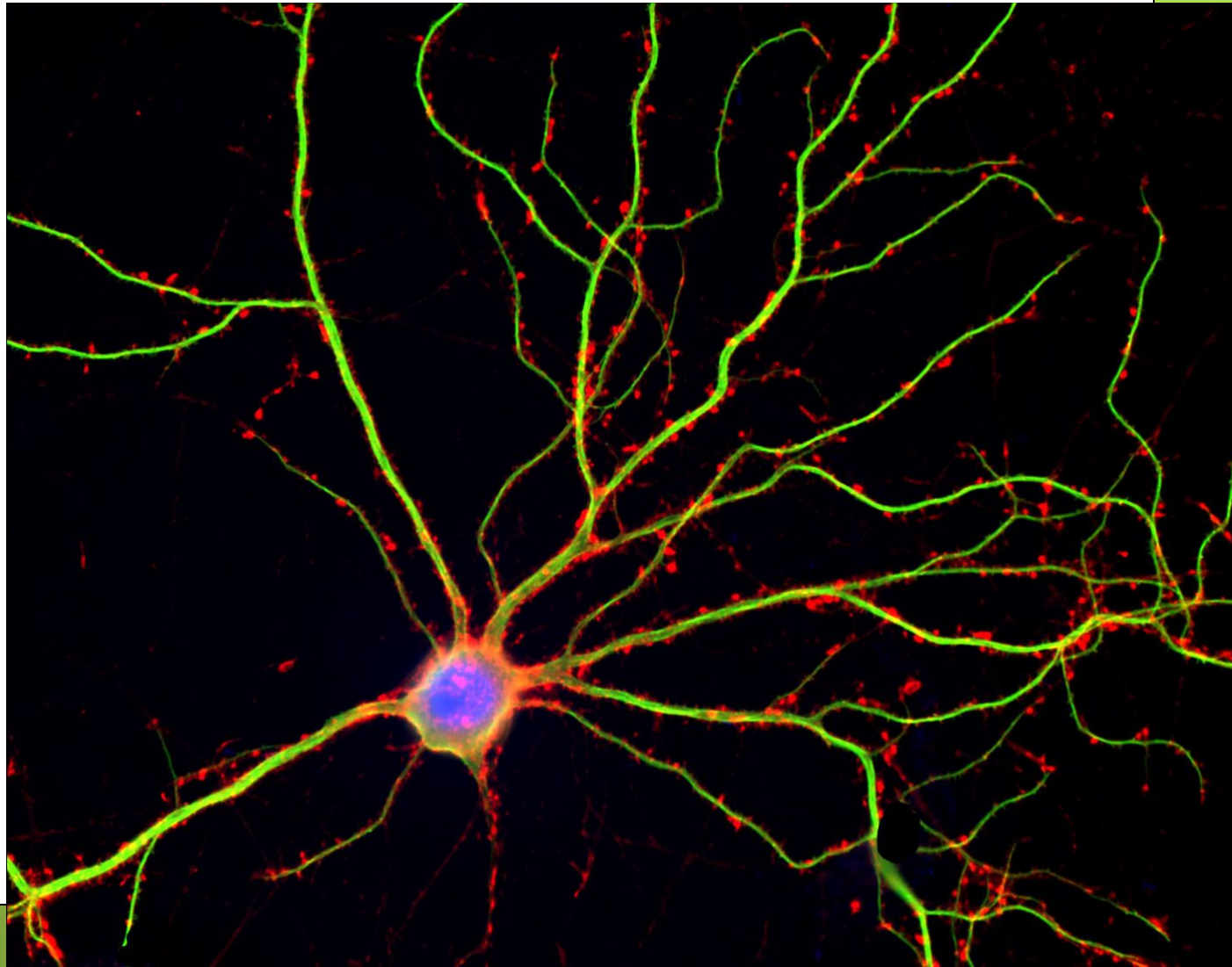
Quando le fibre muscolari vengono stimulate, i filamenti di miosina, grazie alle teste, si legano ai filamenti di actina creando dei ponti trasversali. Le teste della miosina spingono verso l'interno i filamenti di actina, accorciando così il sarcomero. Tutto il meccanismo di contrazione è innescato dal calcio.



Formato da:

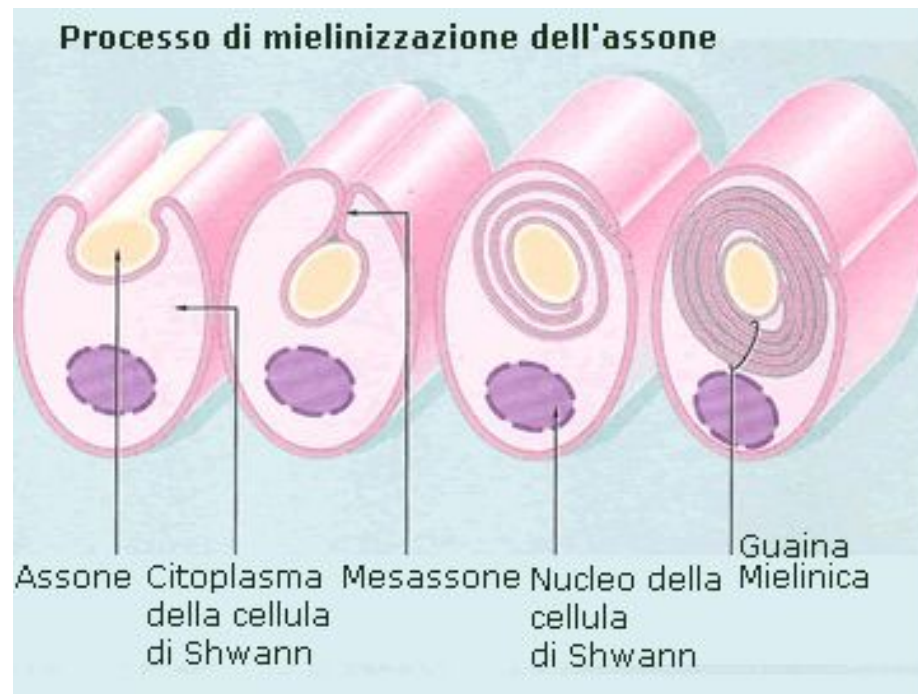
## **NEURONI**

- Dendriti
- Soma
- Assone



L'assone è rivestito da **Mielina**

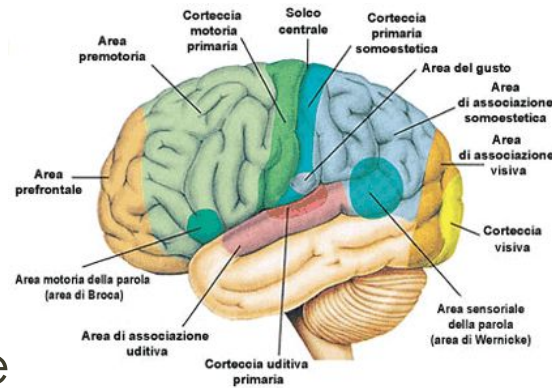
- Oligodendrociti (SNC)
- Cell. Di Schwann (SNP)





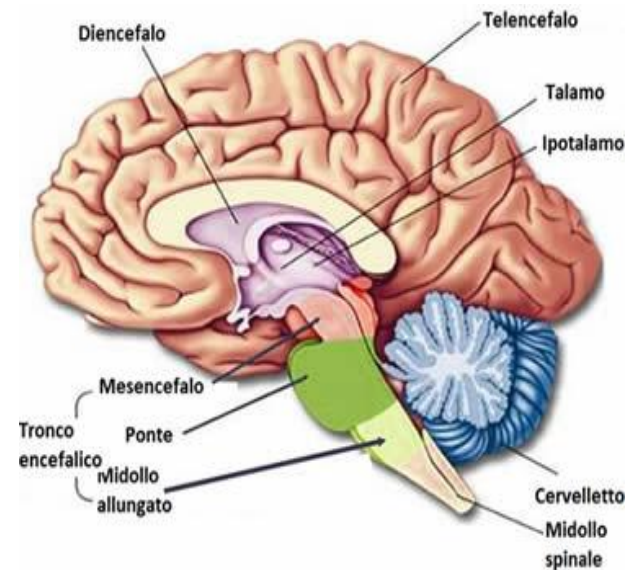
## □ CERVELLO:

- regola le funzioni vitali
- sede delle regolazioni omeostatiche
- nell'uomo svolge le funzioni cognitive superiori e psichiche
- Le sue funzioni si localizzano in aree circoscritte



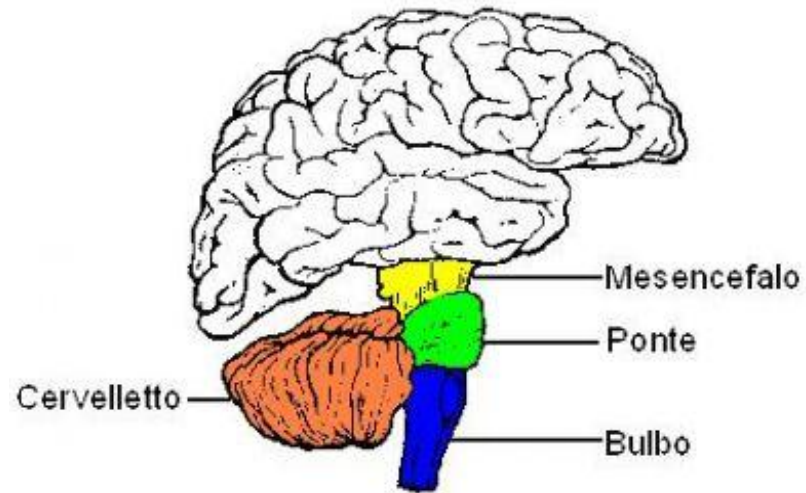
## □ CERVELLETTO:

- memorizzazione e apprendimento
- Controllo motorio
- Equilibrio
- Partecipa alle funzioni emotive grazie alle connessioni con il sistema limbico



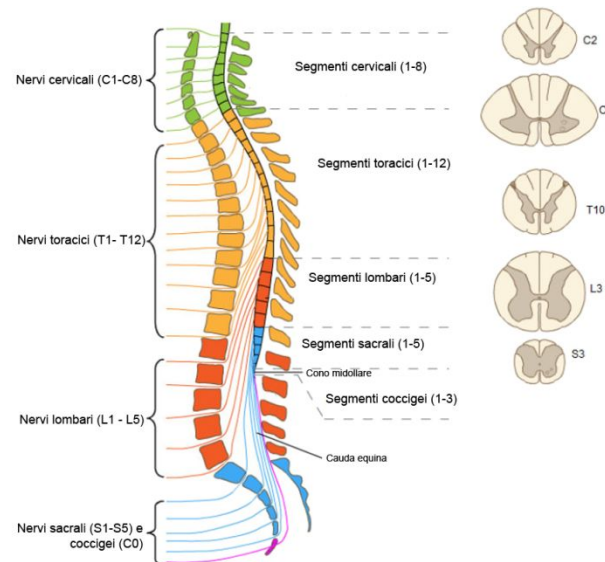
## ▣ TRONCO ENCEFALICO:

- Costituito da **mesencefalo**, **ponte** e **midollo allungato**
- Sede dei **riflessi** e del controllo di molti visceri, della **regolazione** del respiro, la temperatura corporea e la circolazione sanguigna



## ▣ MIDOLLO SPINALE:

- Convoglia le informazioni dalla periferia all'encefalo e viceversa

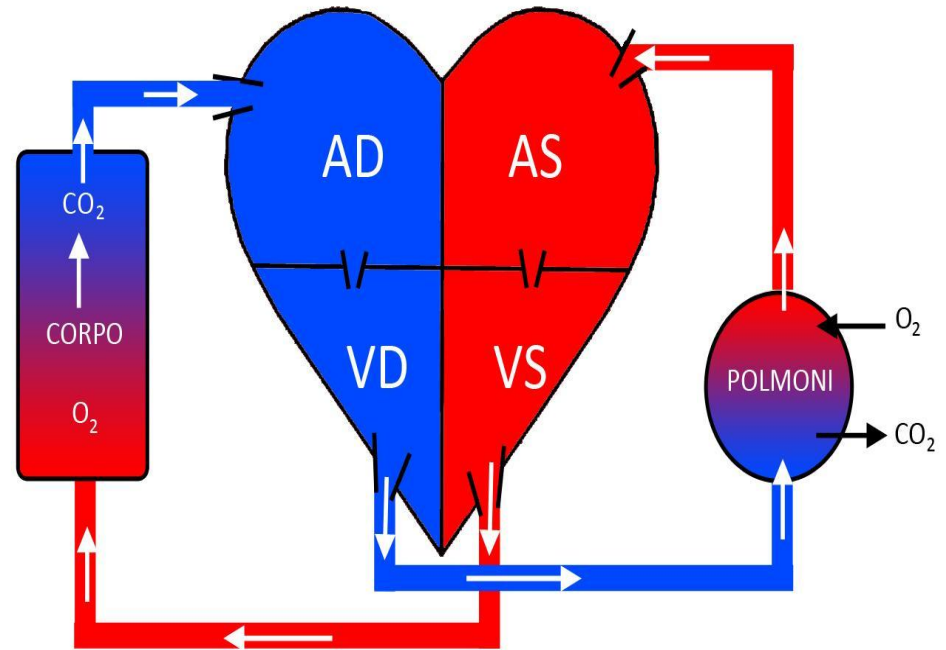




# SISTEMA CARDIOCIRCOLATORIO

**GRANDE CIRCOLAZIONE O CIRCOLAZIONE SISTEMICA:** invia il sangue ossigenato e ricco

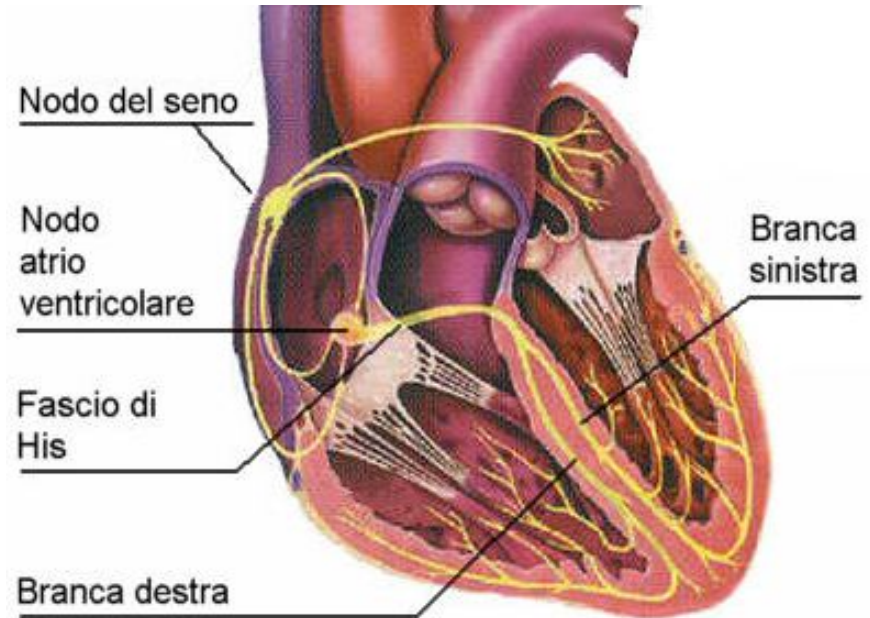
**PICCOLA CIRCOLAZIONE O CIRCOLAZIONE POLMONARE:** trasporta il sangue venoso a



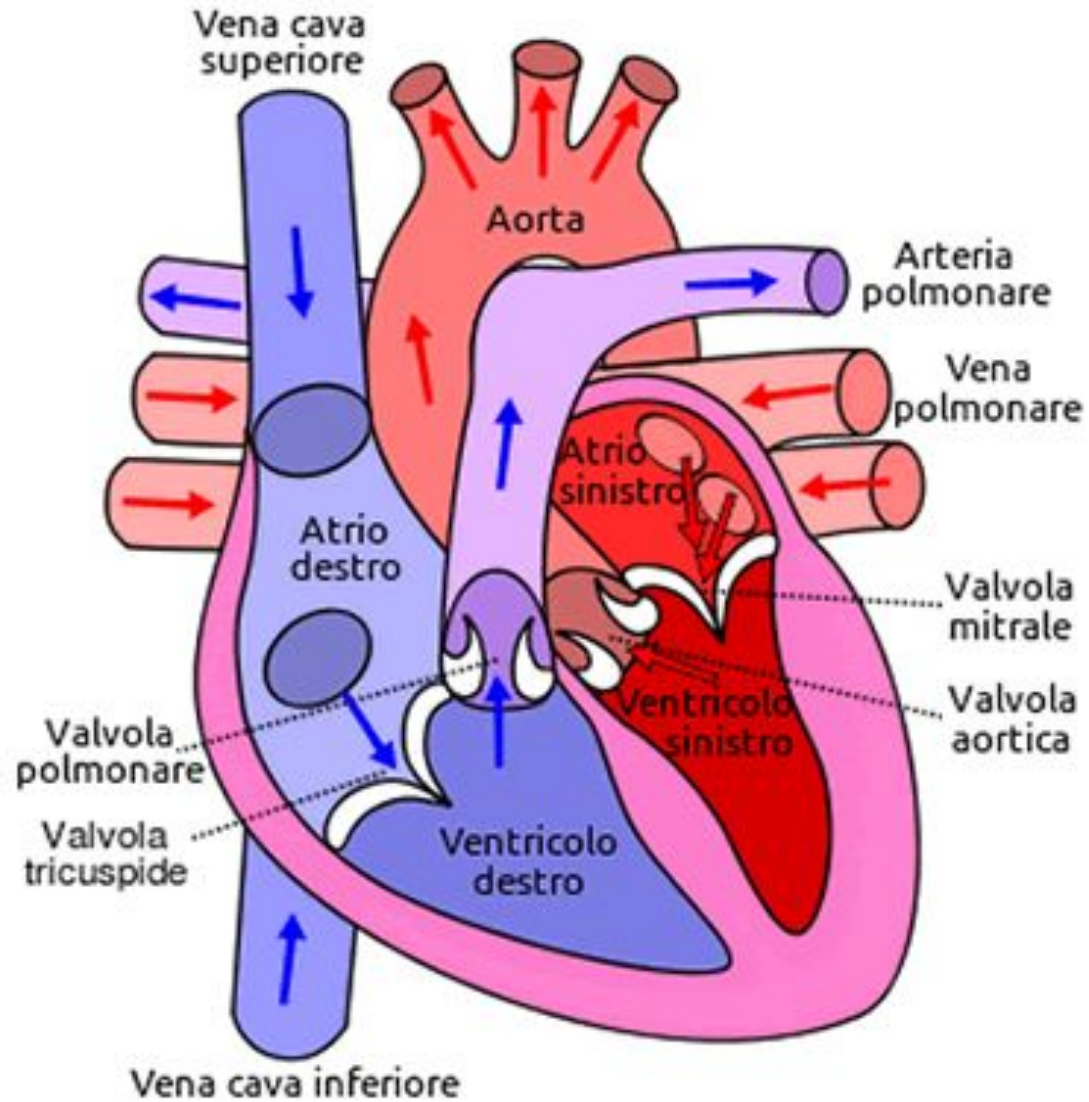
# SISTEMA DI CONDUZIONE

Il sistema di conduzione elettrica del cuore è un sistema che genera e conduce l'impulso elettrico dagli atri a tutto il corpo ventricolare del cuore ed è costituito da:

1. Nodo seno atriale: pace maker
2. Nodo atrio ventricolare
3. Fascio di His che si divide poi in branca destra e branca sinistra



# CUORE



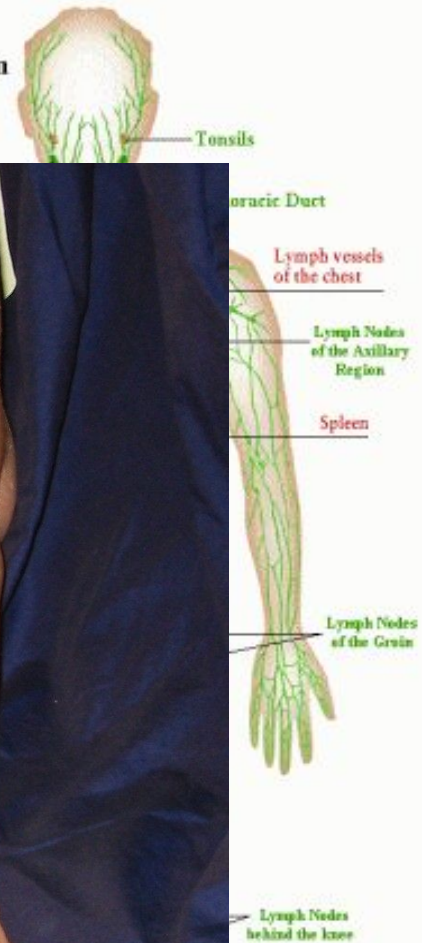


# SISTEMA LINFATICO

Il sistema linfatico è un sistema di **drenaggio** a una sola via



The Immune System

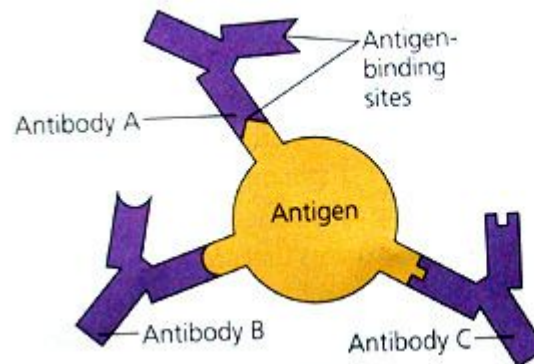


# SISTEMA IMMUNITARIO

Il sistema immunitario è una complessa rete integrata di mediatori chimici e cellulari che ha la funzione di difendere l'organismo da ogni forma di insulto fisico, chimico o traumatico

**Antigene:** ogni macromolecola estranea all'organismo che viene riconosciuta specificamente dal sistema immunitario e che innesca una risposta immunitaria

**Anticorpo** (immunoglobulina solubile): proteina prodotta da linfociti B e plasmacellule in grado di legare e rendere innocui batteri, virus, tossine...



NEFRONE: è l'unità funzionale del rene. Ha inizio dal corpuscolo renale, continua con il tubulo contorto prossimale, che prosegue nella parte midollare del rene con una lunga ansa (ansa di Henle) e torna alla parte corticale con il tubulo contorto distale che infine defluisce in un dotto collettore. I dotti collettori si riuniscono a formare i dotti papillari che infine portano l'urina nella pelvi renale.

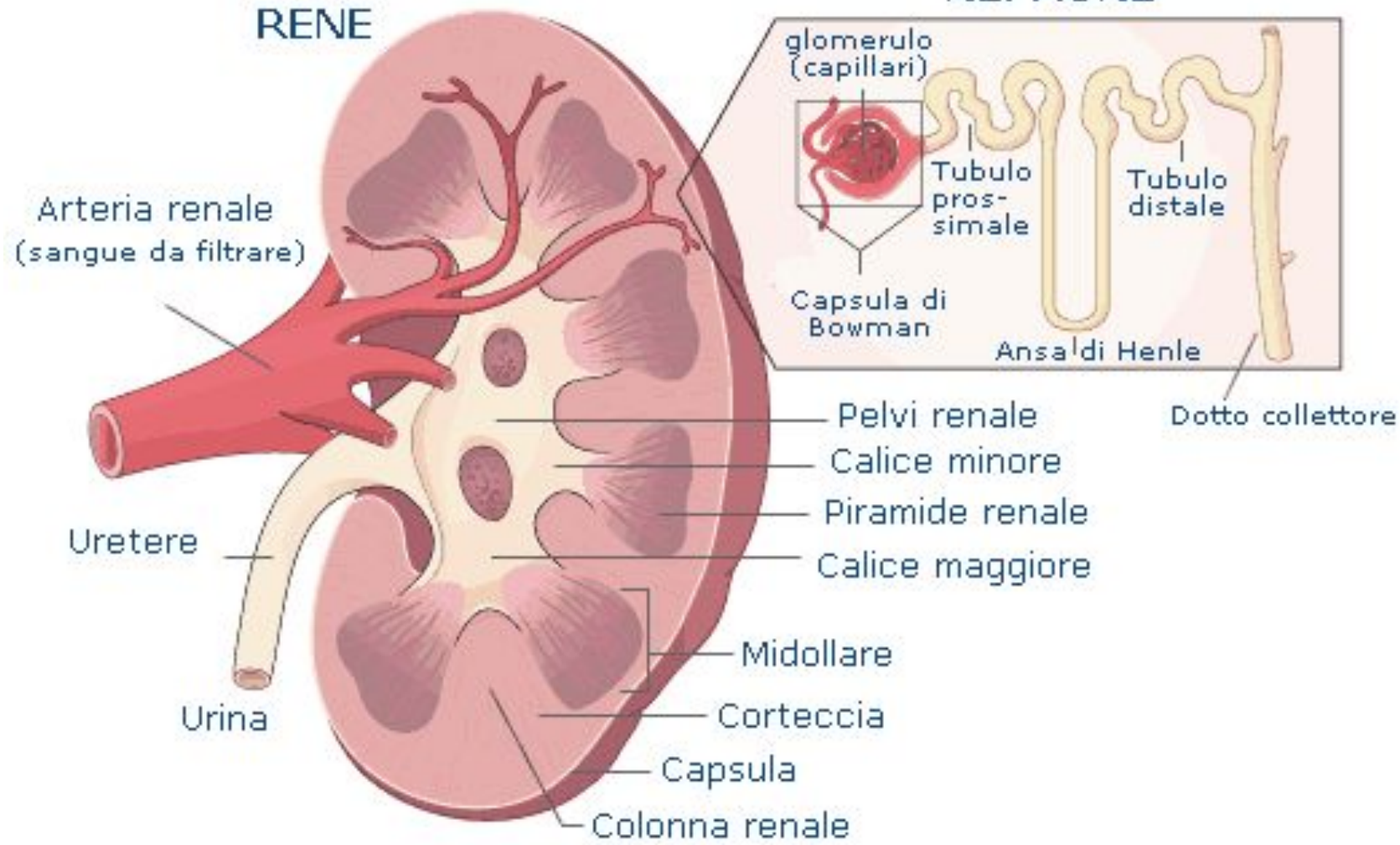
Il nefrone ha tre funzioni:

1. Ultrafiltrazione del plasma
2. Riassorbimento delle sostanze utili
3. Concentrazione dell'ultrafiltrato per formare l'urina

# APPARATO URINARIO

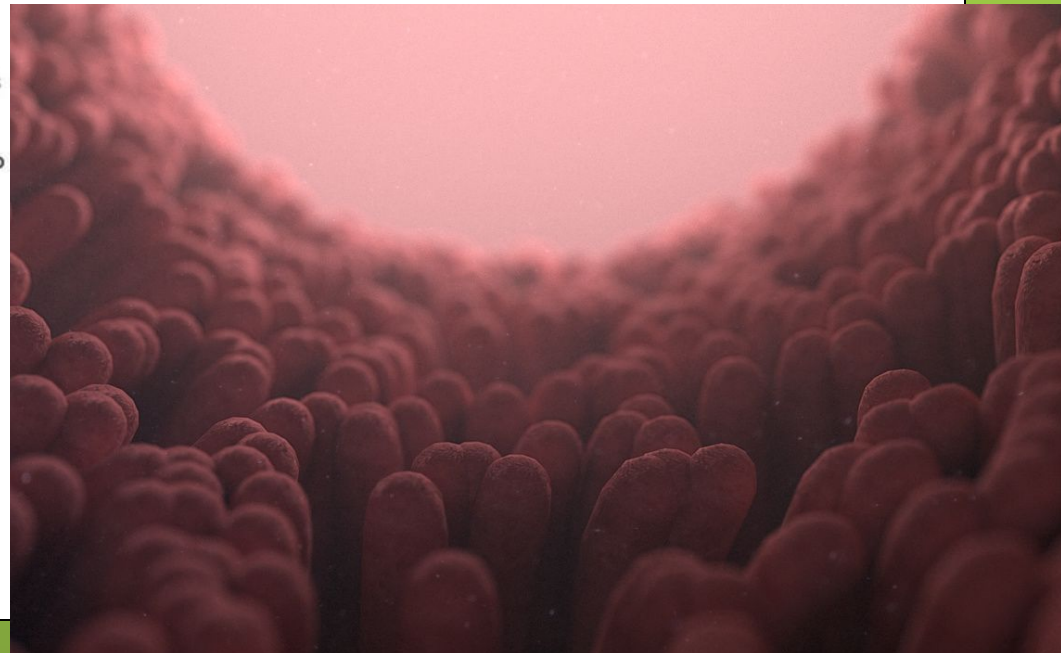
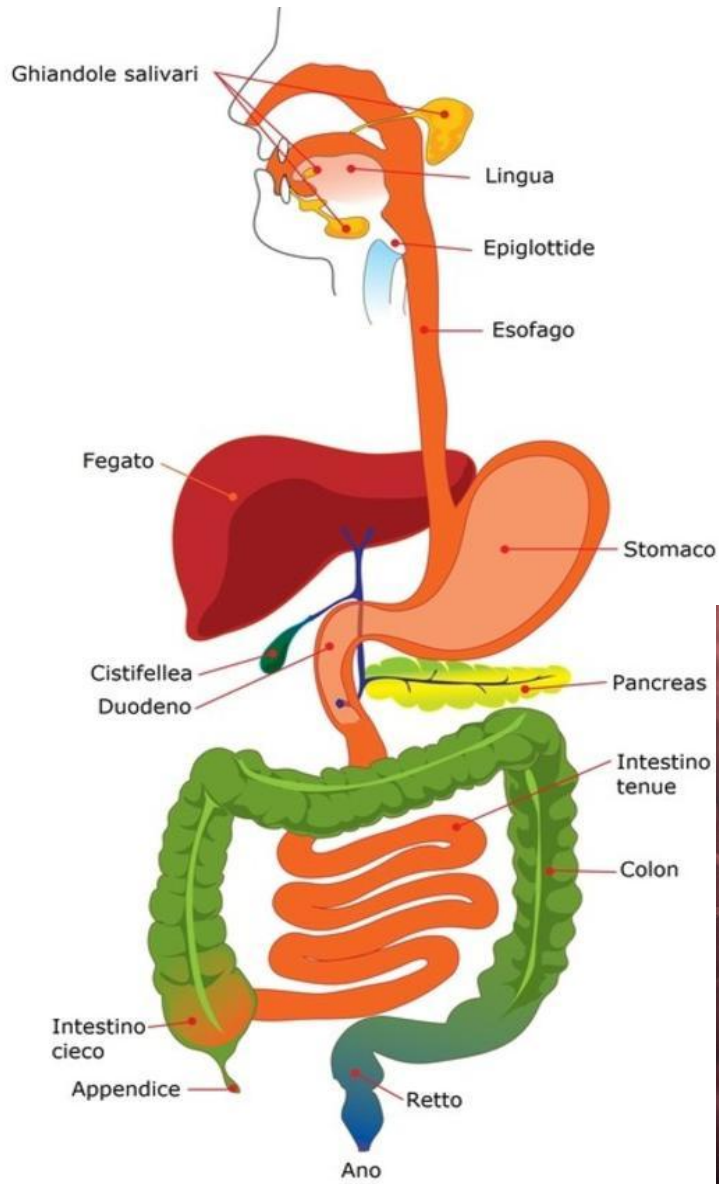
## NEFRONE

## RENE





# APPARATO DIGERENTE



*Il sistema endocrino comprende un insieme di **ghiandole** o **cellule** che secernono nel sangue delle sostanze definite **ormoni***

*Gli ormoni sono segnali chimici capaci di modificare l'attività di determinate cellule (cellule bersaglio) secreti dalle ghiandole endocrine direttamente nel sangue*

## *Classificazione*

- ormoni **peptidici** (o proteici)
- ormoni **steroidi**
- ormoni derivati da **amminoacidi**

# ORMONI

**Ipotalamo** - \*\*RH

**Ipofisi** - *Neuroipofisi*: ADH, Ossitocina

*Adenoipofisi*: Prolattina, FSH, LH, TSH, ACTH, GH

**Epifisi** - Melatonina

**Tiroide** - Tiroxina (T3), Triiodotironina (T4), Calcitonina

**Paratiroidi** - Paratormone

**Pancreas** – Insulina, Glucagone, Somatostatina

**Surrene** – *Midollare*: Adrenalina, Noradrenalina

*Corticale*: Mineralcorticoidi, Glucocorticoidi, Ormoni  
Sessuali

**Gonadi** – *Maschili*: Testosterone

*Femminili*: Estrogeni, Estradiolo, Progesterone

**Timo** - Timosina

**Rene** – Renina, Eritropoietina, Vitamina D

**Fegato** – Somatomedine (IGF-1)

**Sistema digerente** - Somatostatina

- Epato- = fegato
- Nefro- = rene
- Pneumo- = polmone
- Emo- / Emato- = sangue
- Angio- = vasi sanguigni
- Spleno- = milza
- Cerebello- = cervelletto
- Cerebro- = cervello
- Entero- = intestino
- Mio- = muscolo
- Cardio- = cuore
- Condro- = cartilagine
- -algia = dolore
- -ite = infiammazione
- Ectasia = dilatazione
- Osteo- = ossa
- Oro- = bocca



FINE



# ATTENZIONE!

- ARGOMENTI NON TRATTATI:
  - Anatomia + Fisiologia
  - Bioenergetica
  - Diversità fra i viventi (regni)
  - Interazioni fra i viventi (ecosistemi)
  - Nell'ambito della Cellula, i trasporti (simporto, antiporto, ...)