

# PILLOLE DI GENETICA

Da Gregor Mendel ad oggi

# Obiettivi

- 
- Conoscere: DNA, cromosomi, geni, genoma, alleli, eterozigote e omozigote, genotipo e fenotipo, tratti dominanti e recessivi, codominanza e dominanza incompleta
  - Chi è Mendel, che tipo di lavoro svolge, quali leggi formula, tavelle a doppia entrata, malattie ereditarie, sesso dei figli.
  - Genetica moderna: piante GM (perché?, quali?, pericolose?), virus GM (applicazioni) o persino animali GM, l'uomo no.



# DEFINIZIONI

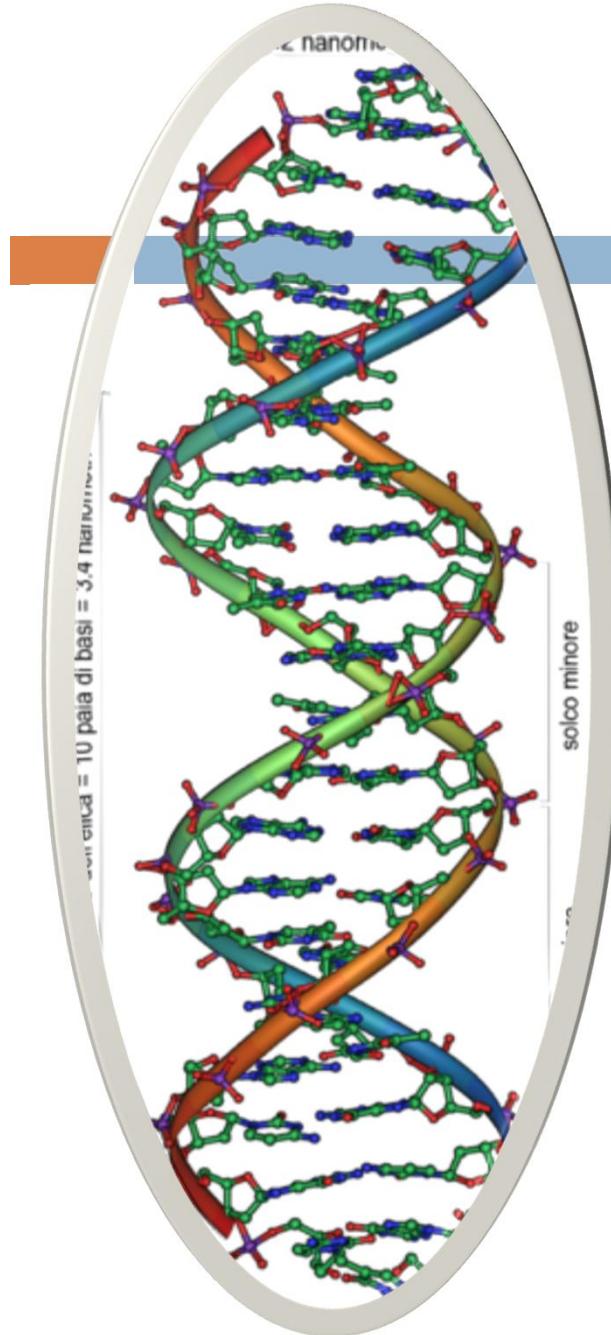
**Cromosoma:** piccoli corpi intensamente colorabili (*corpi colorati*, dai termini greci *chroma*, colore, e *soma*, corpo), in genere di forma bastoncellare, visibili nel nucleo della cellula.

Ogni cellula umana contiene 23 coppie di cromosomi (46 in tutto). L'ultima coppia determina il nostro sesso, a seconda che sia XX (femmine) o XY (maschi).

Il totale dei 46 cromosomi (e quindi l'intero patrimonio genetico di una cellula) viene chiamato **genoma**.

*Ogni cromosoma è costituito dal DNA.*

Se potessimo "srotolare" tutto il DNA contenuto in una sola cellula, avremmo tra le mani un filamento lungo più di due metri!



# Che cos'è il DNA?

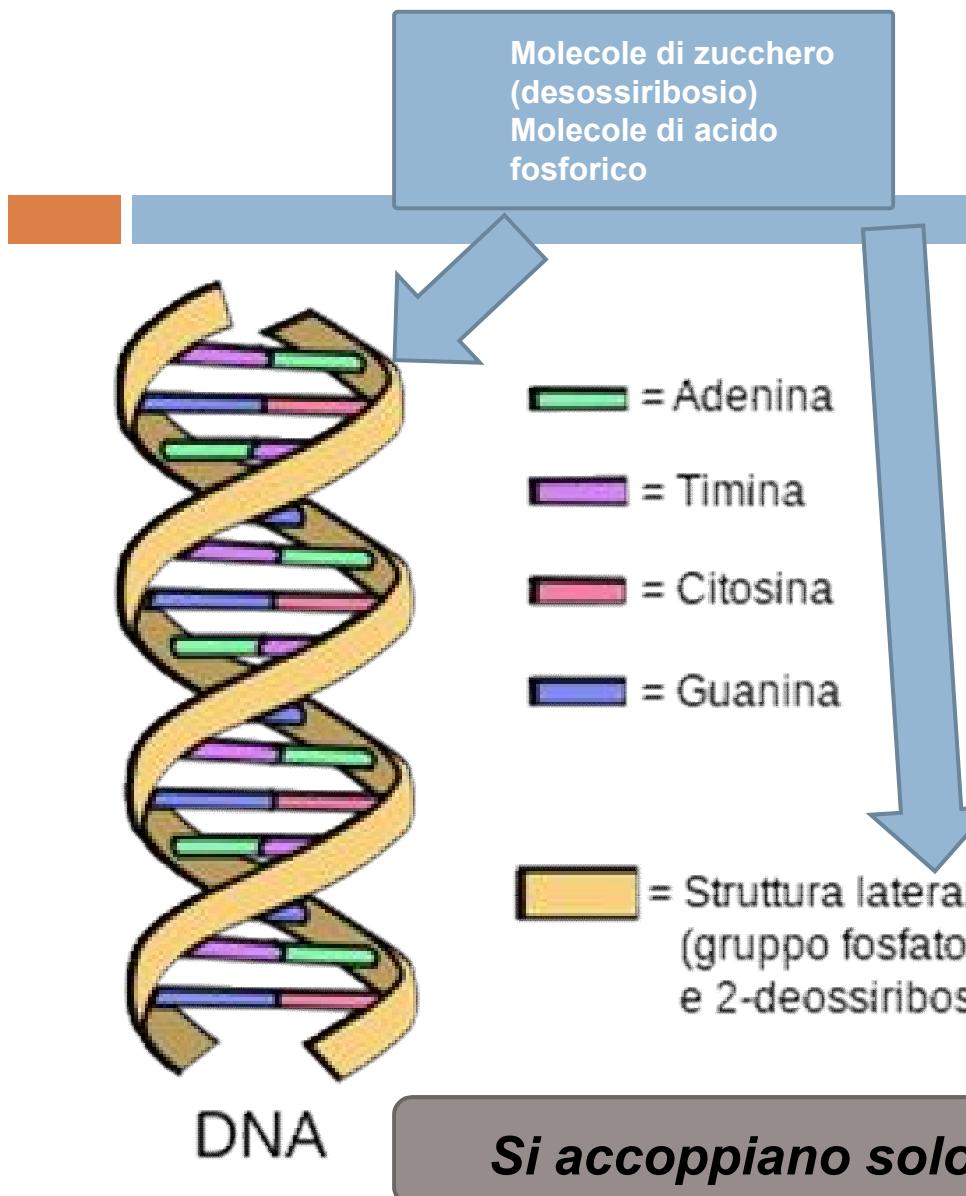
L'**acido desossiribonucleico** o **DNA** contiene le informazioni genetiche necessarie per lo sviluppo ed il corretto funzionamento della maggior parte degli organismi viventi.

Il DNA ha la forma di una doppia elica.

Il DNA è formato da:

- **Molecole di zucchero (desossiribosio)**
- **Molecole di acido fosforico**
- **Basi azotate**

# Le basi azotate



Le basi azotate sono  
4:

**A**dénine

**T**imine

**C**itosine

**G**uanine

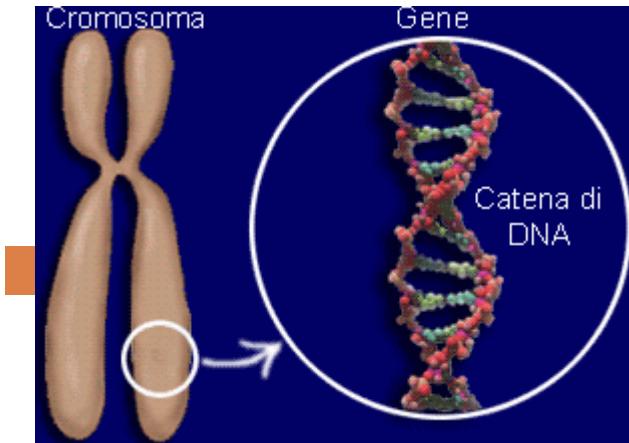
*Si accoppiano solo in questo modo: A-T C-G*



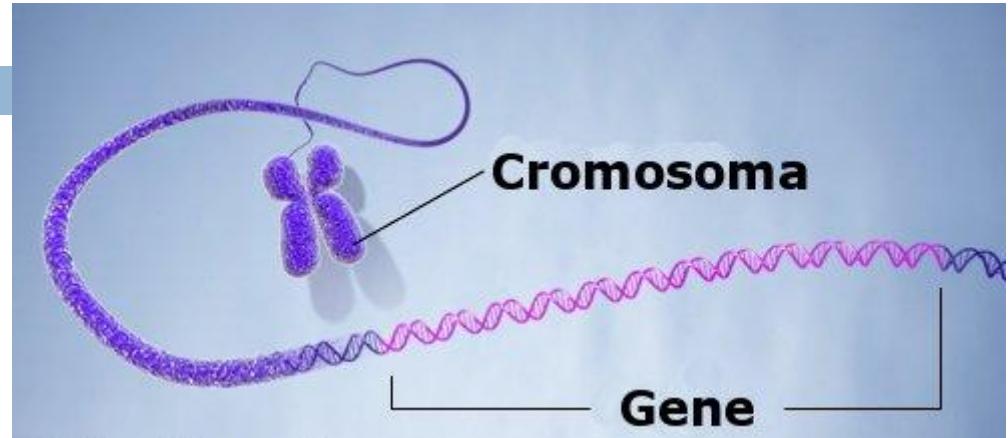
# Unicità del DNA

Il DNA è il materiale ereditario che determina le caratteristiche degli esseri viventi, è quindi responsabile **delle differenze e delle somiglianze tra essi.**

*Il DNA è unico* per ogni individuo, anche per i gemelli monozigoti. Recenti studi hanno dimostrato che il loro DNA presenta delle differenze se pur minime a livello molecolare.



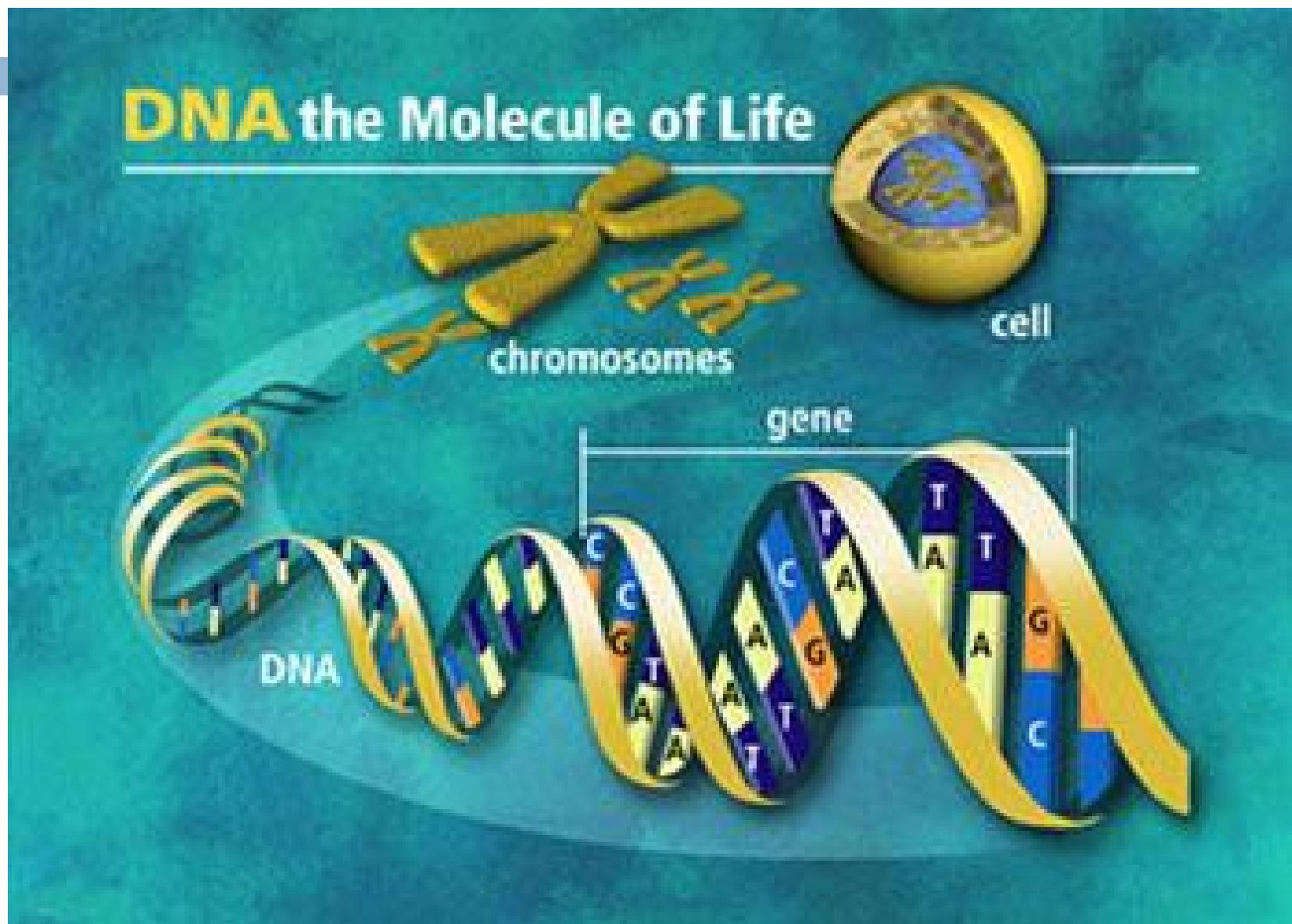
# Che cos'è un gene?



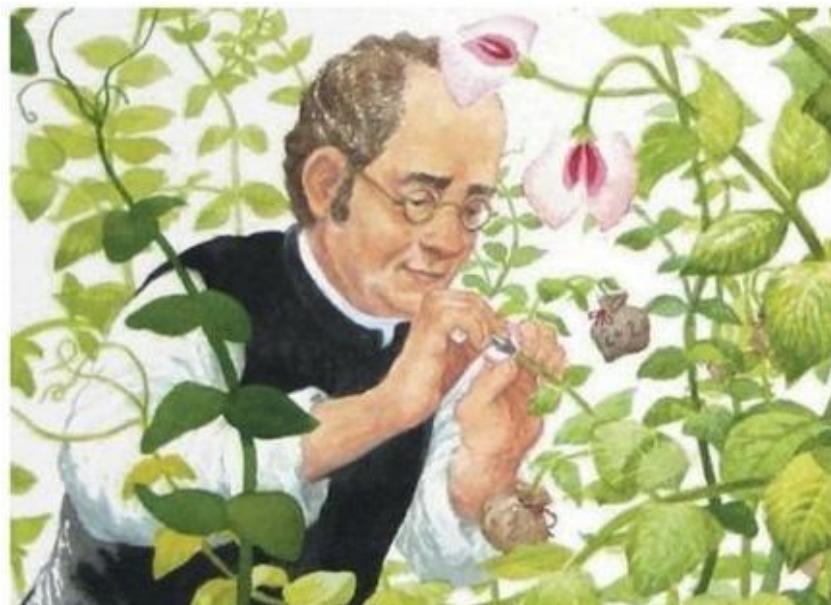
I geni corrispondono a **porzioni di codice genetico**, cioè un gene non è altro che una parte di DNA che contiene informazioni.

I geni dirigono lo sviluppo fisico e il comportamento a livello dei processi biochimici e metabolici della cellula.

# RIASSUMENDO ...



# GREGOR MENDEL (1822-1884)

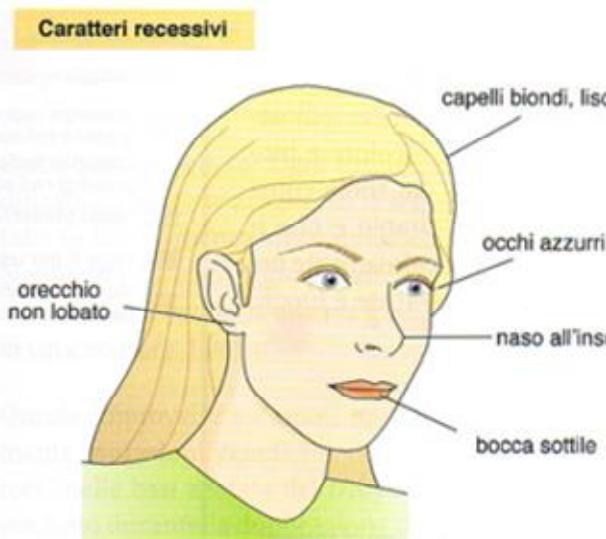
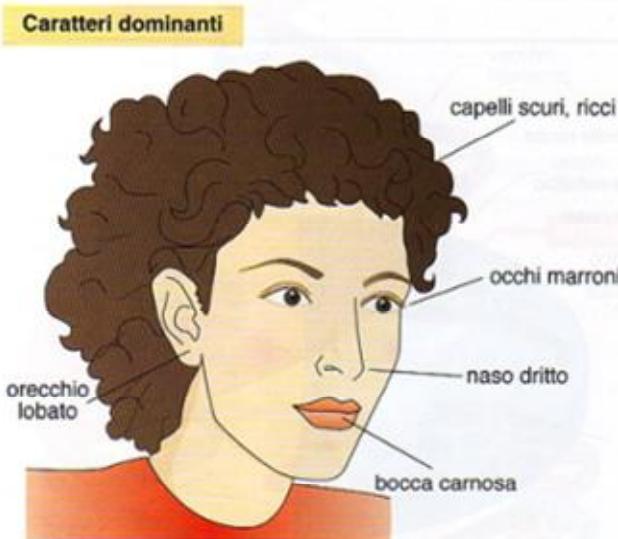


GREGOR MENDEL

Mendel è stato un naturalista, matematico e frate agostiniano ceco, considerato il precursore della moderna genetica per le sue osservazioni sui caratteri ereditari.

# ALLELI

In genetica si definiscono **alleli** le due o più forme alternative dello stesso gene che si trovano nella stessa posizione su ciascun cromosoma



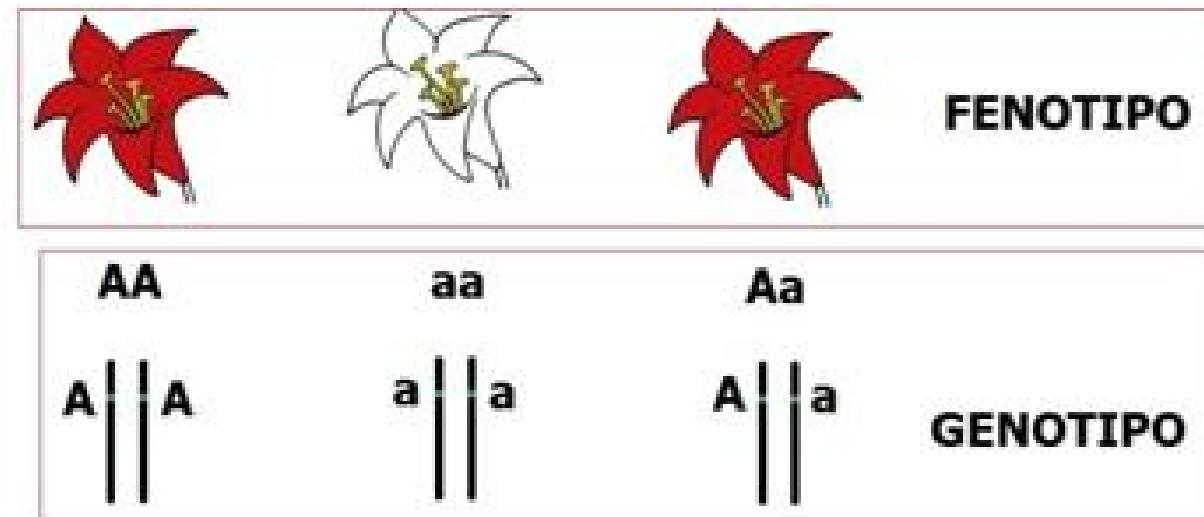
I'uomo è un organismo diploide (doppia copia di ogni gamete), eccetto nelle cellule sessuali, o gameti, che sono aploidi

Gli alleli **Dominanti** (simbolo = Lettera Maiuscola) sono quelli che hanno la capacità di mascherare il contributo di un altro allele, che quindi viene detto **recessivo** (simbolo = lettera minuscola) . In genetica gli alleli dominanti vengono identificati con una lettera maiuscola, mentre i recessivi con una lettera minuscola.

# ETEROZIGOTE E OMOZIGOTE

Si dice **OMOZIGOTE** quando un individuo porta due alleli identici per uno stesso gene (AA o aa), mentre **ETEROZIGOTE** quando un individuo porta due alleli differenti per lo stesso gene (Aa).

Dato che ogni allele è presente sempre in due copie avremo tre tipologie di combinazioni possibili:

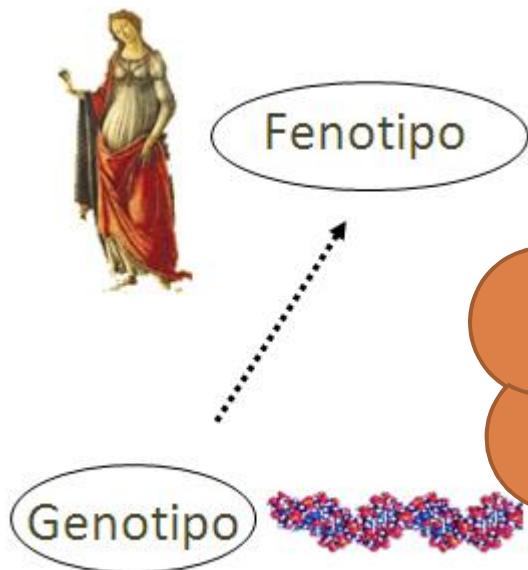


A =  
dominante →  
colore rosso  
  
a = recessivo  
→ colore  
bianco

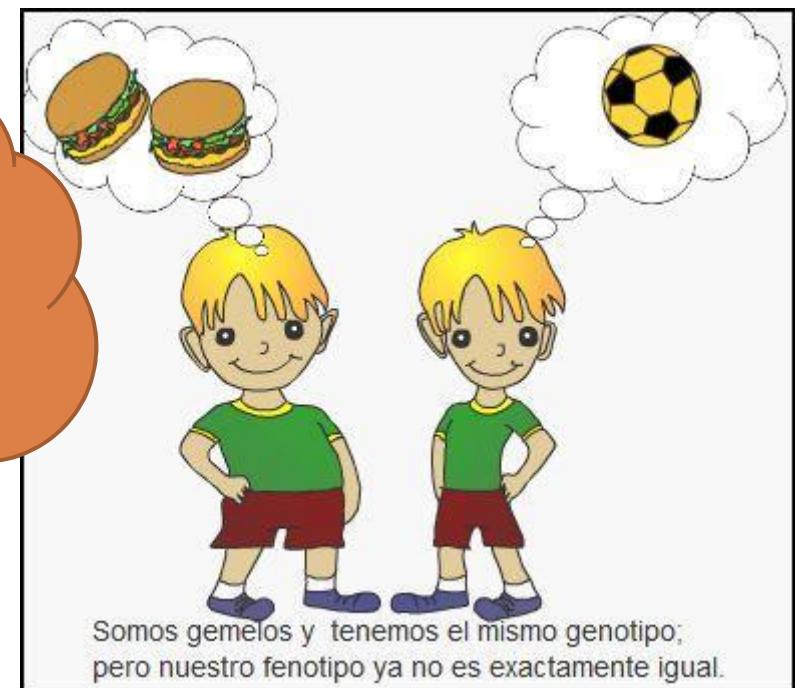
Il fenotipo Aa è rosso perchè A è dominante su a. E quindi a pur essendo presente non manifesterà il suo contributo.

# GENOTIPO E FENOTIPO

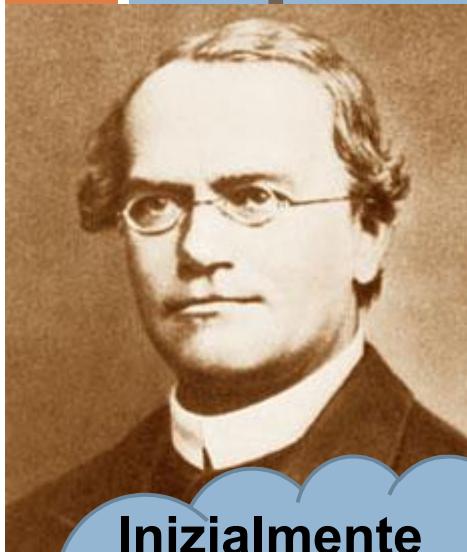
Si chiama **GENOTIPO** l'insieme dei geni che compongono il corredo cromosomico di un organismo. Il **FENOTIPO** è la manifestazione di quel genotipo.



L'ambiente influisce sul fenotipo (dal greco significa "apparire")



# GREGOR MENDEL e gli esperimenti



Inizialmente il suo lavoro non godette di molto credito.



Gregor Mendel compie esperimenti coltivando piante e analizzando risultati per **sette anni**; le **piante** di piselli coinvolte sono **quasi 28.000**; impiega poi due anni per elaborare i suoi risultati scientifici, che portano a tre generalizzazioni che in campo scientifico: le "Leggi dell'ereditarietà di Mendel".

Il concetto base concepito è molto innovativo: Mendel deduce che l'ereditarietà è un fenomeno dovuto ad agenti specifici contenuti nei genitori, al contrario di quanto creduto fino a quel tempo.

# L'APPROCCIO MATEMATICO



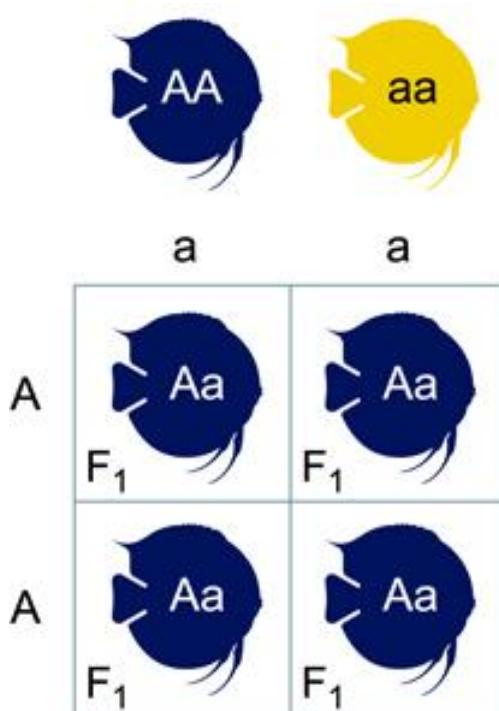
Uno dei principali contributi di Mendel alla scienza consiste nell'**analisi dell'enorme massa di dati raccolti con centinaia di incroci**, che hanno prodotto migliaia di piante, facendo ricorso alle leggi della statistica e al calcolo delle probabilità.

Tali **analisi matematiche** hanno messo in luce all'interno dei dati schemi ben definiti che gli hanno permesso di formulare le sue ipotesi.

Da Mendel in poi i genetisti hanno utilizzato la **stessa matematica semplice** da lui elaborata.

# La prima legge di Mendel: la dominanza

*Gli individui della prima generazione manifestano solo uno dei tratti presenti nella generazione parentale (genitori puri). Un carattere sembra sparire.*



## LEGGE DELLA DOMINANZA

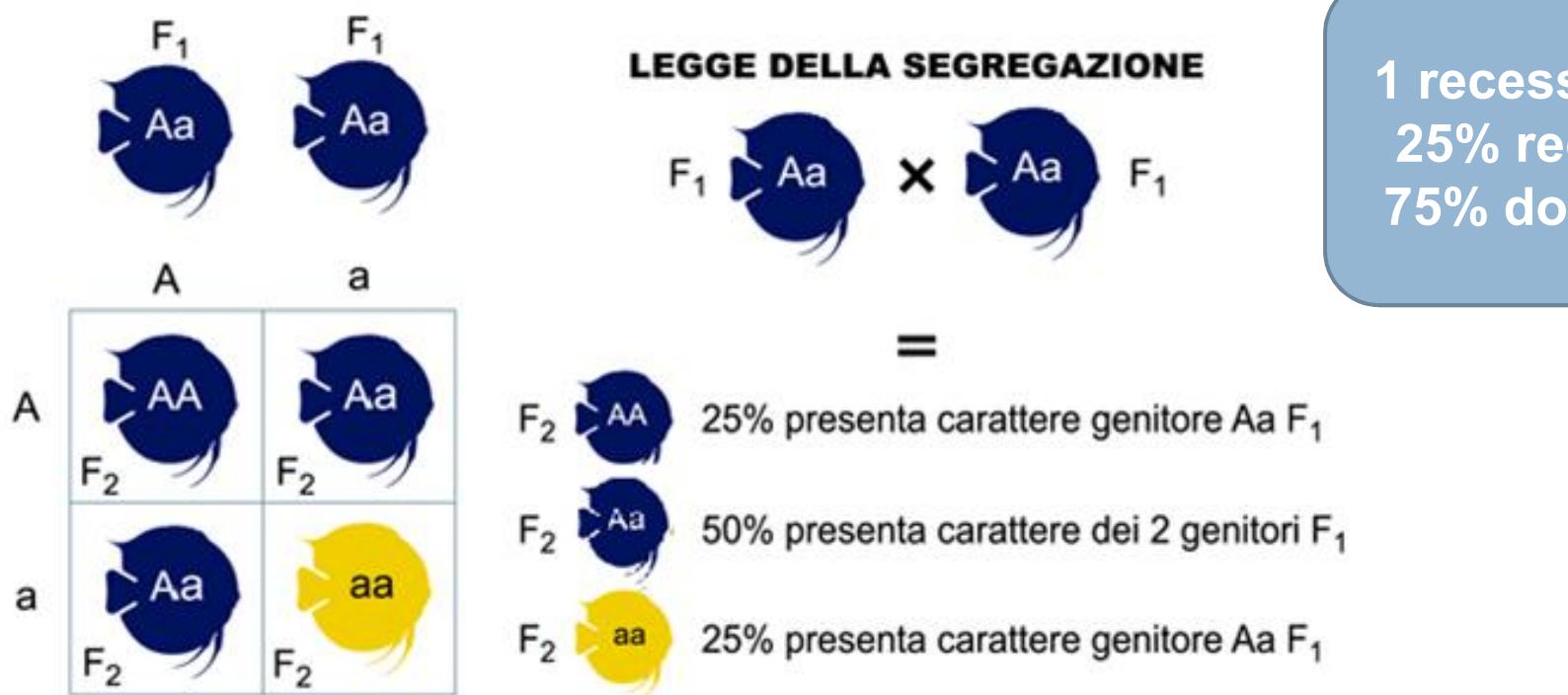


Incrocio di piante omozigoti		
Parente 1	X	Parente 2
TT	t	t
T	Tt	Tt
T	Tt	Tt

Tutte le piante di F<sub>1</sub> sono eterozigoti ed hanno stelo alto

# La seconda legge di Mendel: la segregazione

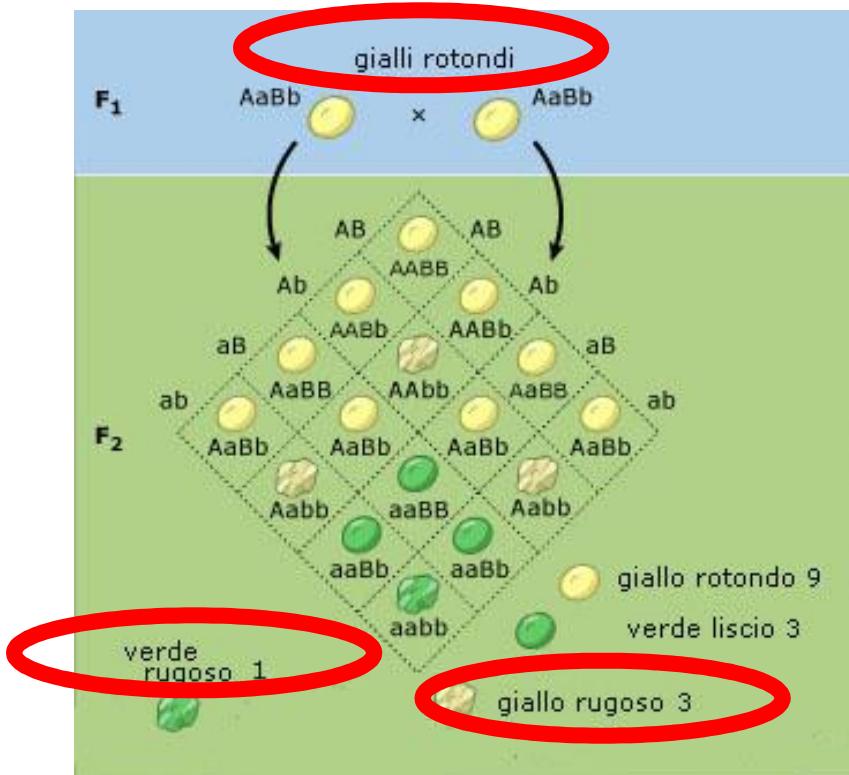
*Nella seconda generazione filiale si manifestano i caratteri recessivi (quelli spariti nella prima generazione). Rapporto di 3:1 dominanti - recessivi.*



1 recessivo su 4  
25% recessivo  
75% dominante

# La terza legge di Mendel: l'assortimento indipendente

Se si incrociano due elementi differenti per più caratteri si può osservare che ciascun carattere compare indipendentemente dagli altri.

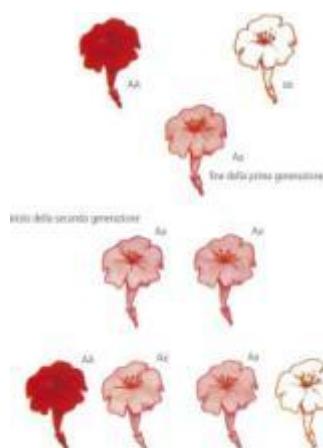


# ECCEZIONI: codominanza e dominanza incompleta

## CODOMINANZA

Gli alleli, essendo entrambi dominanti, si manifestano insieme.

Ad esempio, nel sangue A e B sono due fattori dominanti, perciò, se un genitore ha sangue di tipo AA, e l' altro di tipo BB, il sangue del bambino sarà di tipo AB, visto che questi fattori sono entrambi dominanti e perciò codominanti.

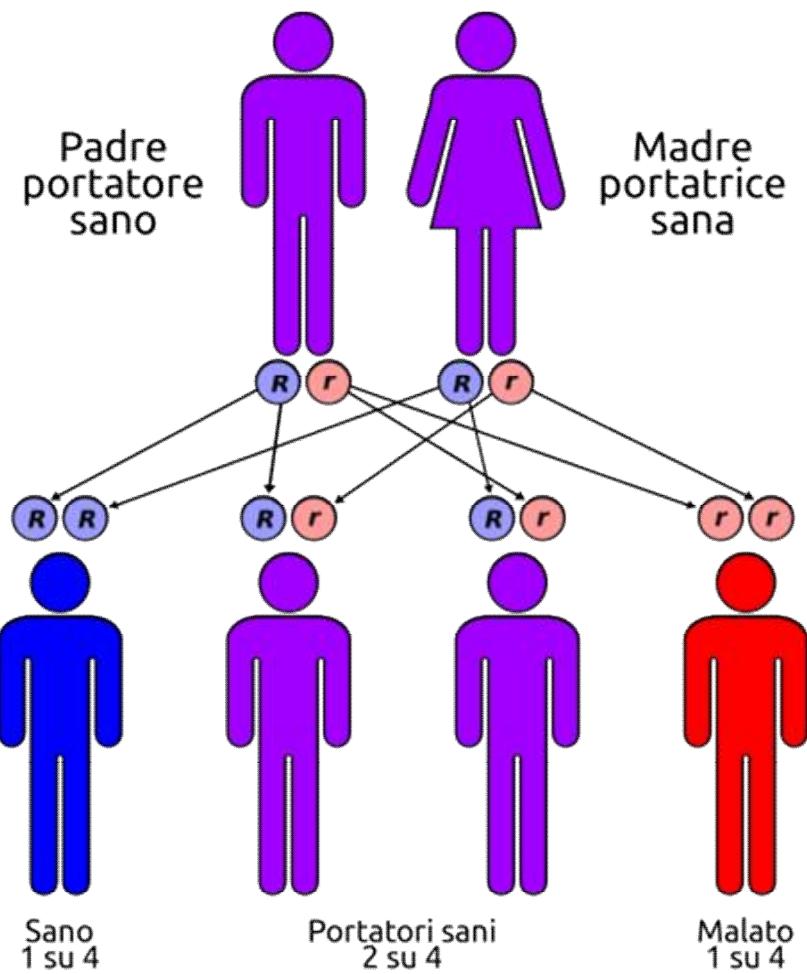
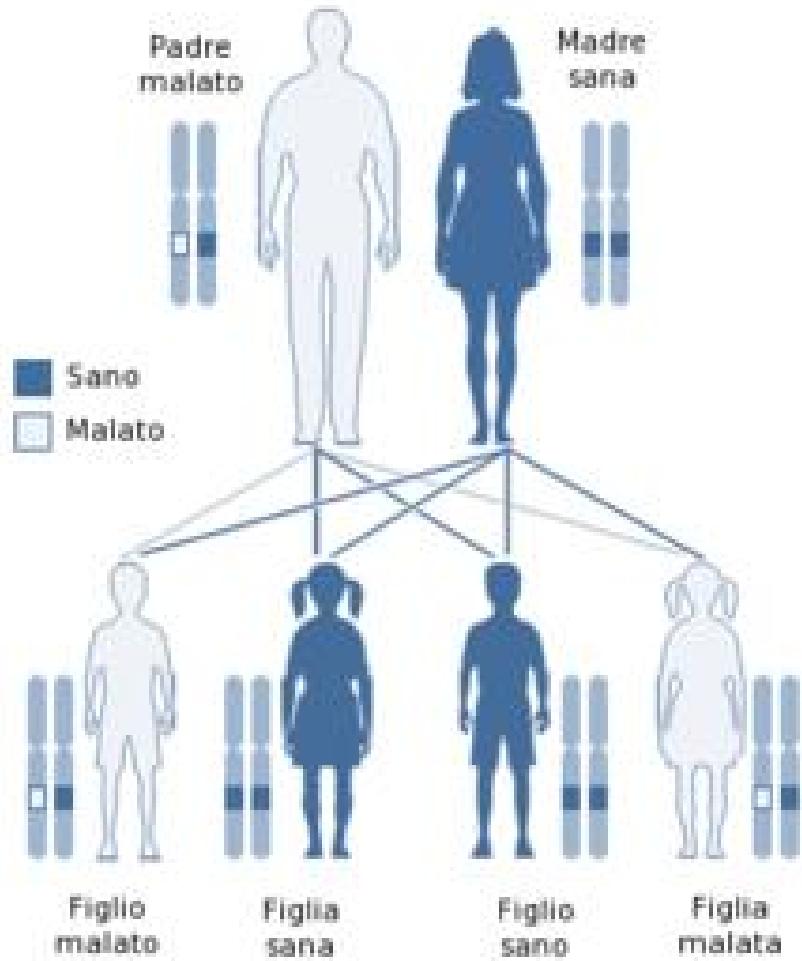


## DOMINANZA INCOMPLETA

Si verifica quando un allele è dominante sull'altro, ma in modo incompleto. Ne consegue che l'altro allele ha possibilità di esprimersi, anche se in misura minore rispetto all'allele dominante. Il fenotipo manifestato dall'eterozigote è un fenotipo intermedio tra quelli dei due omozigoti. Esempio **colore della pelle**.

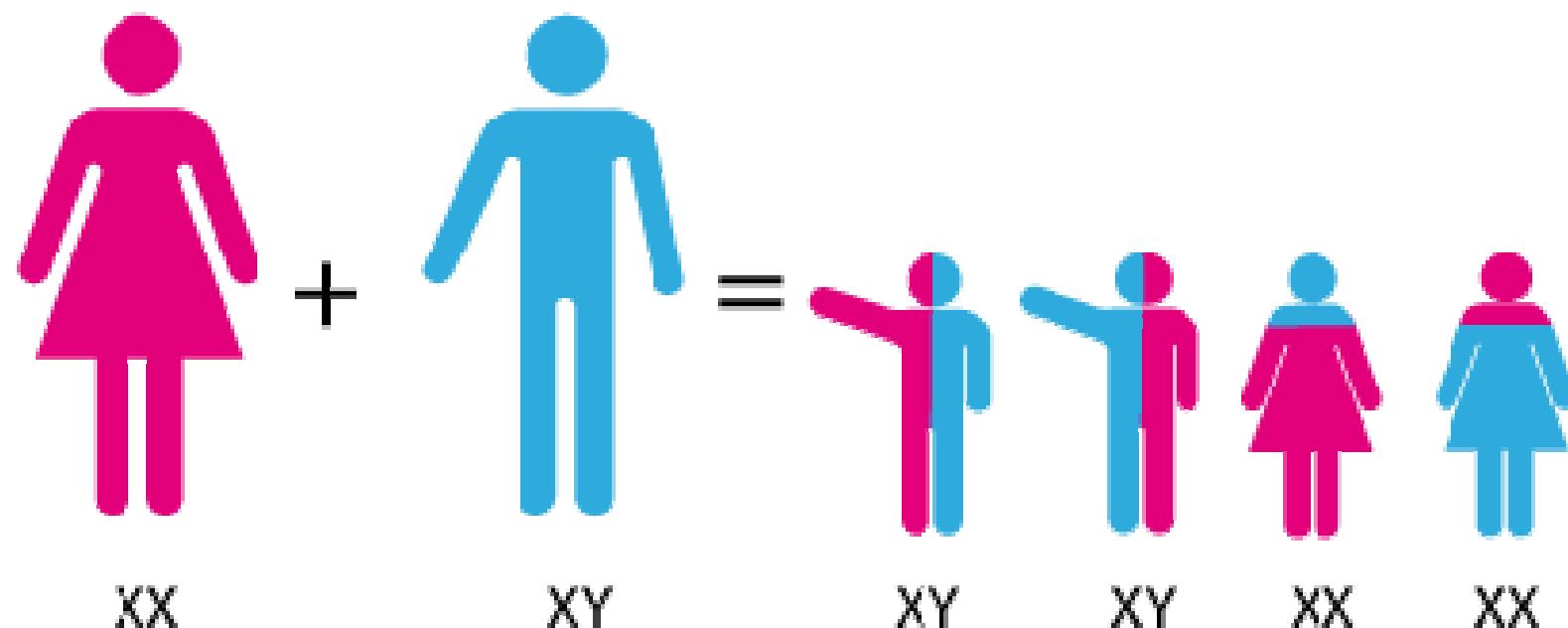
# ESEMPI: le malattie

Trasmissione autosomica dominante

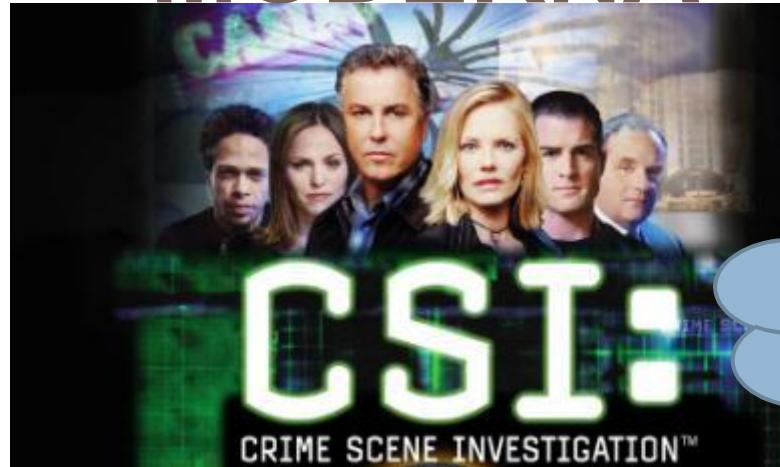


# ESEMPI: maschio o femmina?

## Genética



# LA GENETICA MODERNA



CHI È IL  
COLPEVOLE?

Come si fa a scoprire sulla “scena del delitto” le tracce del **criminale**? In realtà noi lasciamo tracce delle nostre cellule dovunque. Saliva, capelli, sangue, sudore, unghie sono tutte parti del nostro corpo formate da cellule che possono essere una traccia del nostro “passaggio”.

Esiste una tecnica che è stata messa a punto nel 1986, molto semplice, che permette da poche cellule, quindi da pochissimo DNA, di ottenere tantissime copie proprio di **quei tratti del DNA che sono diversi da individuo a individuo**. Analizzando questi 13 tratti del DNA possiamo affermare, con una probabilità del 99%, che il DNA trovato sulla “scena del delitto” appartenga proprio all’individuo analizzato.

# LA GENETICA MODERNA: gli OGM

## Dalle origini alle piante GM

Da sempre l'uomo

- cerca di avere la massima rendita possibile dalle sue coltivazioni

- lotta contro il clima a volte avverso alle piante che vuole far crescere

- lotta contro le piante infestanti, gli insetti e le malattie dannosi alle piante che coltiva



# Dalle origini alle piante GM

L'uomo ha imparato a

- selezionare le piante che sa produrranno un raccolto maggiore



- coltivare solo le piante adatte al clima o proteggere il suo lavoro con le serre



- promuovere la presenza dei predatori degli insetti sgraditi e usare prodotti chimici

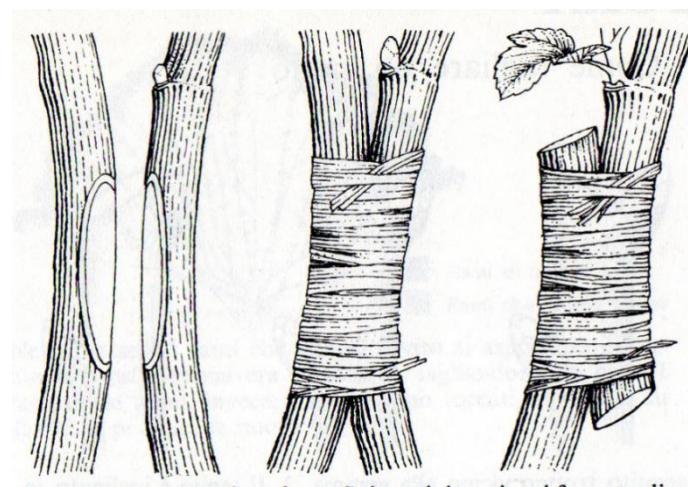
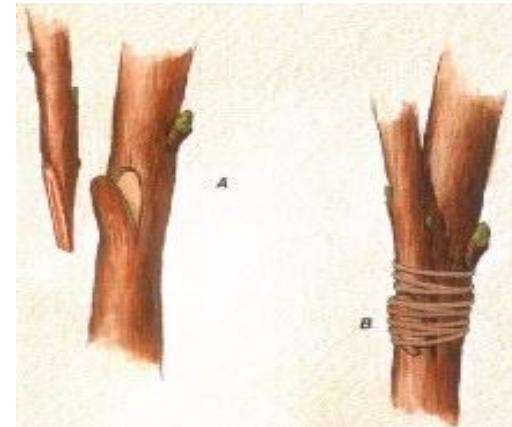


# Dalle origini alle piante GM: una curiosità

Una tecnica particolare usata da tempi immemorabili è quella dell' **INNESTO**: consiste nell'unire tra loro due parti di pianta appartenenti alla stessa famiglia.

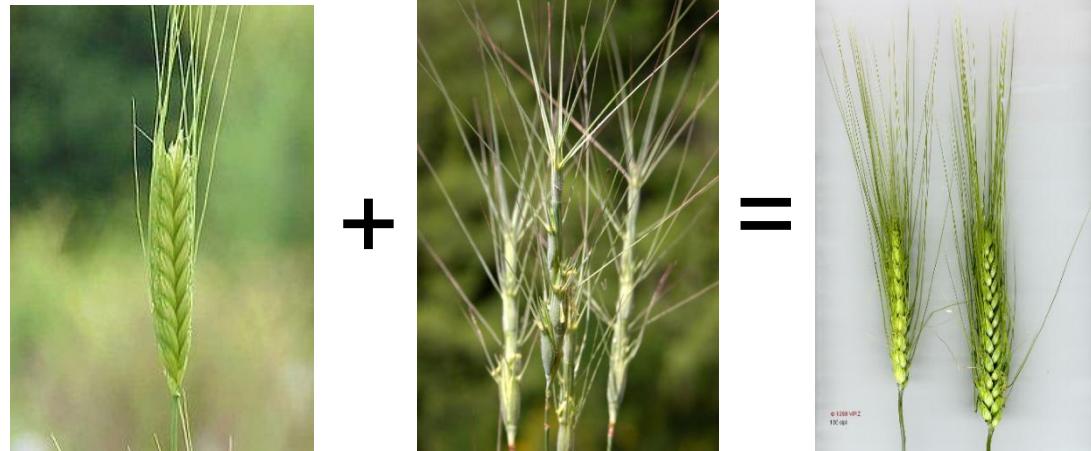
Praticata in agricoltura e giardinaggio, questa tecnica permette di creare varietà più resistenti alle avversità o con frutti più gustosi.

Lo scopo è quello di produrre una nuova pianta che abbia le caratteristiche positive di entrambe le piante di partenza.



# Dalle origini alle piante GM

La stessa cosa può avvenire spontaneamente in natura: proprio il grano con cui facciamo la pasta discende da un INCROCIO avvenuto in natura tra il suo parente selvatico e un'erba infestante.



Lo stesso cereale usato per il foraggio (il *triticale*, prodotto in Germania e in Polonia) deriva dall' INCROCIO (questa volta ottenuto dall'uomo) del frumento e della segale.



© Agriaffaires, MachineryZone, Tagli168

# Dalle origini alle piante GM

- In natura avvengono mutazioni spontanee.



L'uomo con l'uso delle radiazioni ha indotto mutazioni portando alla nascita di 2200 varietà "mutanti", tra cui alcune varietà di riso, ciliegie, piselli, fagioli, melanzane. Tra questi anche una varietà di grano (grano Creso) che, negli anni '80 e '90, costituiva la metà della produzione italiana di grano, oggi il 20%.

# Dalle origini alle piante GM

Oggi, grazie alle nuove conoscenze sul DNA, si è scoperto come "copiare" alcune caratteristiche desiderabili di un organismo in un altro andando a modificare il DNA di quest'ultimo.

I nuovi organismi così ottenuti sono detti  
**Organismi Geneticamente Modificati (OGM)**



**Trasformazione genetica:** inserimento di un tratto di DNA nel genoma dell'organismo ospite.

Questo è possibile perché una sequenza di DNA ha sempre lo stesso significato in qualsiasi organismo (**universalità del codice genetico**).

*Se quindi inseriamo un gene estraneo nel DNA di un organismo questo saprà leggerlo e seguirne le istruzioni!*

# Piante GM - Quali?

Le tre coltivazioni GM (geneticamente modificate) più diffuse nel mondo sono:

- la **soia** resistente agli **erbicidi**
- il **mais** resistente agli **Insetti**
- il **cotone** resistente agli **Insetti**



66 milioni  
di ettari



37 milioni  
di ettari

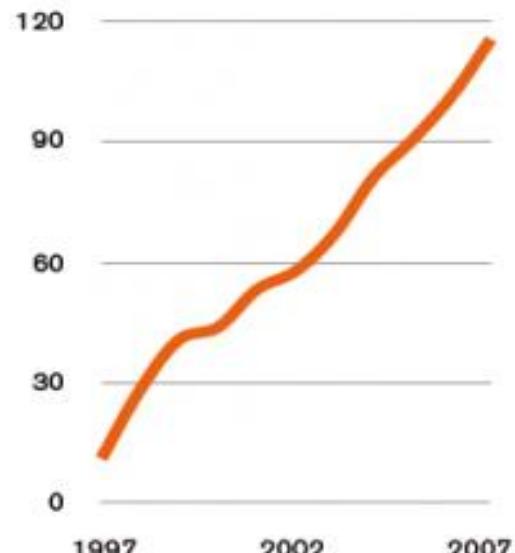


16 milioni  
di ettari

*1 ettaro = 10'000 m<sup>2</sup>      superficie dell'Italia = 30 milioni di ettari*

# Piante GM - Dove

USA, Brasile, Argentina, India, Canada ...principalmente.  
Ma in quantità minore gli OGM sono coltivati anche in Europa.



Terreni coltivati a Ogm, in milioni di ettari

Fonte: ISAAA, 2007



Coltivazioni di Ogm nel mondo

Fonte: Clive James, 2007



Esistono normative europee specifiche che regolano coltivazione e commercio di OGM. Ad esempio è obbligatorio scrivere sulle etichette l'eventuale presenza di OGM. In Italia in particolare si usano mangimi GM ma molto difficilmente si troveranno in vendita cibi GM

# Piante GM - Pericolose?

"Geneticamente Modificato" nell'opinione pubblica ha assunto un significato negativo. Molti sono convinti che gli OGM siano pericolosi:

- per la salute
  - per l'ambiente e la biodiversità
  - sotto il punto di vista economico
- Hanno ragione?

La maggior parte delle fonti di informazione, anche ufficiali, sono fortemente schierate PRO o CONTRO, e le **informazioni** reperibili fortemente contraddittorie.

Occorre mantenersi informati cercando **fonti di informazione scientifica attendibili**, non manipolate da interessi economici, né alla ricerca di un facile sensazionalismo.



# Piante GM pericolose per la salute?

## Possono scatenare allergie?

L' "Autorità europea per la sicurezza alimentare" sostiene che gli OGM in commercio non pongono rischi superiori ai corrispettivi non GM. Caso per caso vengono effettuati controlli.

## Possono generare resistenza agli antibiotici?

A motivo di questo timore (ben fondato) l'UE ha vietato l'inserimento di geni che conferissero resistenza agli antibiotici.



## Possono danneggiare la salute in altro modo?

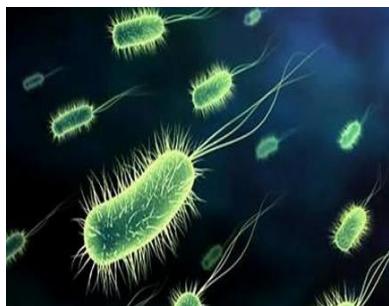
Uno recente studio svolto da un professore di un'università francese ha mostrato mortalità prematura e sviluppo di tumori molto superiore nei topi nutriti con mais GM piuttosto che non-GM. ...come va interpretato?

...e la ricerca continua.

# OGM: non solo piante!

Un **organismo geneticamente modificato** (OGM) è un organismo in cui uno o più geni sono stati aggiunti al suo DNA grazie alle tecniche di trasformazione genetica. Gli organismi così ottenuti possiedono caratteristiche particolari grazie ai geni inseriti.

Gli organismi geneticamente modificati possono essere:



virus e batteri



piante



animali



François Schué

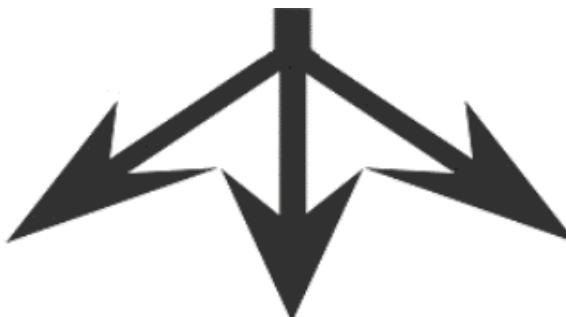


industria  
**ALIMENTARE**  
(integratori, caglio)



# OGM: non solo piante!

I batteri GM



industria CHIMICA  
(enzimi per detersivi)



industria  
**FARMACEUTICA**  
(insulina, vaccini)





# OGM: non solo piante!

I batteri GM

Biorisanamento con batteri MANGIA-PETROLIO!



Possibile laboratorio?



# OGM: non solo piante!

## Gli animali GM

*Per quali ragioni potrei voler modificare i geni di un animale?*



- Produzione di farmaci (nel latte)

- Migliorare le caratteristiche per l'allevamento



- Trapianti di organi

**La clonazione che abbia come oggetto la creazione di esseri umani è una forma di manipolazione genetica, che può avere diverse finalità:**

## **Il futuro?**

- riproduttive (nei casi di sterilità di coppia);
- terapeutiche (replicare individui per farne riserve di organi e tessuti);
- migliorative della specie (replicare gli individui migliori e più sani); ...

Essa appare tuttavia moralmente e giuridicamente illecita, in quanto rappresenta una **grave violazione dei diritti umani fondamentali**, in particolare del principio di parità e di non discriminazione tra gli esseri umani, poiché permette una selezione eugenetica degli individui, offende la dignità, la libertà e l'identità personale e richiede una sperimentazione sull'uomo.

**EUGENETICA:** studio dei metodi volti al perfezionamento della specie umana attraverso selezioni artificiali operate tramite la promozione dei caratteri fisici e mentali ritenuti positivi, o *eugenici* (eugenetica positiva), e la rimozione di quelli negativi, o *disgenici* (eugenetica negativa), mediante selezione o modifica del materiale genetico, secondo le tecniche rese disponibili dalle biotecnologie moderne.



## Il futuro?

Il problema di come usare le conoscenze scientifiche acquisite sulla clonazione relativamente alle **applicazioni all'uomo** pone **quesiti etici e giuridici di grande rilevanza** e di non facile soluzione.

A questo proposito, nel 1998 il comitato dei ministri del Consiglio d'Europa ha approvato un protocollo addizionale alla Convenzione sui diritti dell'uomo e la biomedicina (1997), sancendo il **divieto della clonazione degli esseri umani**. Il protocollo è stato ratificato dall'Italia nel 2001.