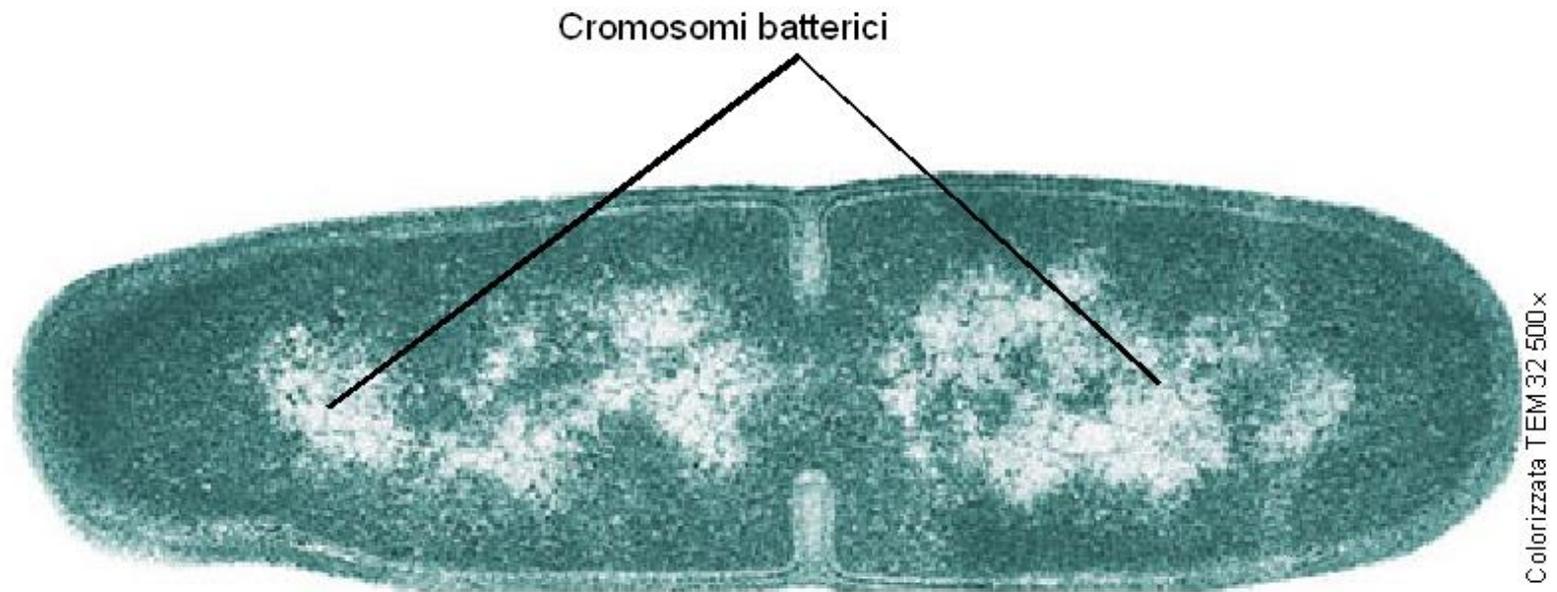
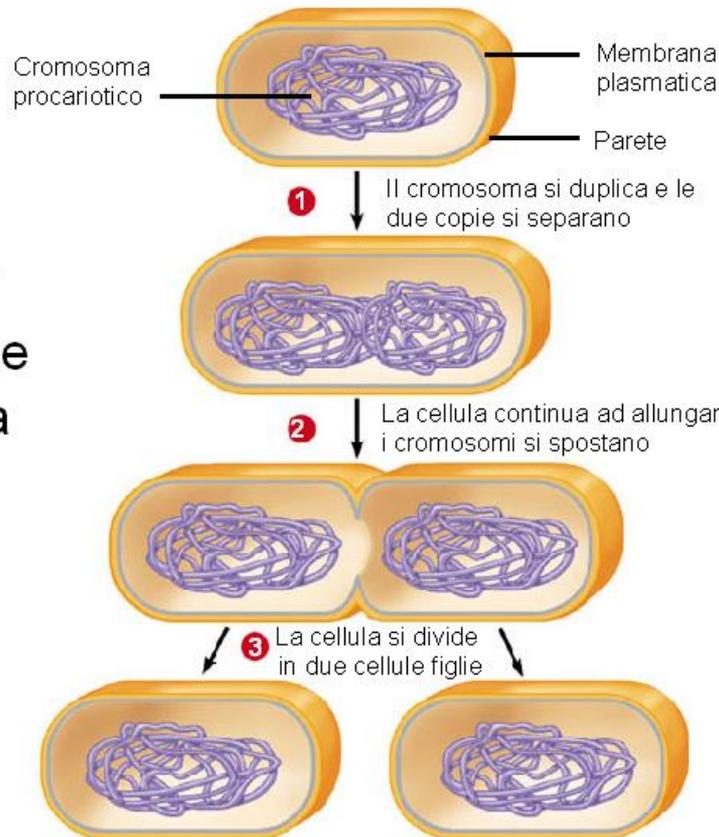


I procarioti si riproducono per **riproduzione a sessuata** mediante un tipo di divisione cellulare detta **scissione binaria**.

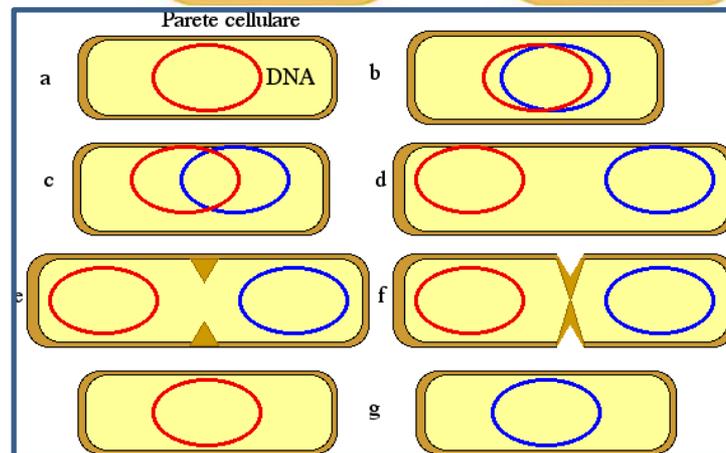


**Figura 8.3B**

- Mentre il cromosoma si sta duplicando, ogni copia inizia a spostarsi verso una estremità della cellula.



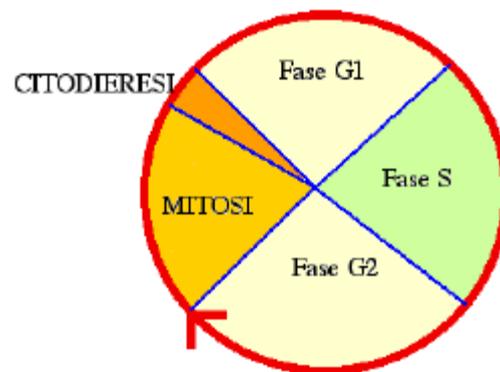
- Quando la duplicazione del cromosoma è stata completata, la membrana cellulare si inflette dividendo la cellula madre in due cellule figlie.



## Il ciclo cellulare nella cellula eucariotica e la mitosi

I cromosomi degli eucarioti sono grandi e complessi, e si duplicano prima di ogni divisione cellulare

- Una cellula eucariotica ha molti più geni di una cellula procariotica.
- I geni della cellula eucariotica sono distribuiti in più cromosomi che si trovano all'interno del nucleo (ad eccezione dei geni contenuti nel DNA mitocondriale).



- I singoli cromosomi contengono una molecola molto lunga di DNA associata a proteine e sono visibili solo quando la cellula si prepara alla divisione.
- Se una cellula non si sta dividendo, i cromosomi si presentano sotto forma di una massa diffusa di filamenti molto lunghi e sottili chiamata **cromatina**.

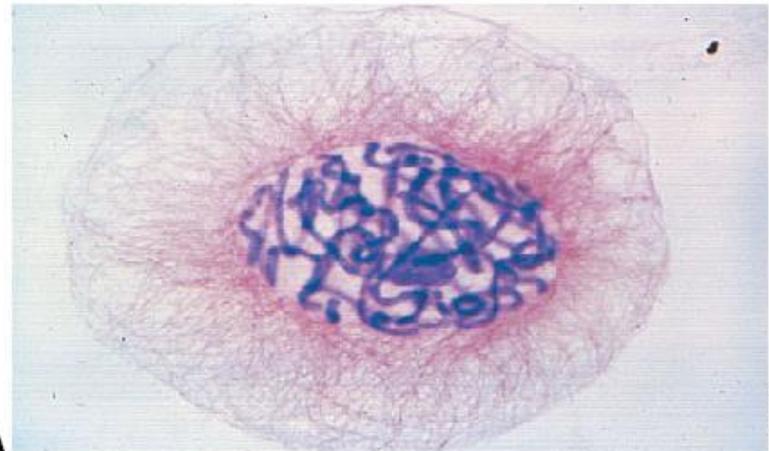
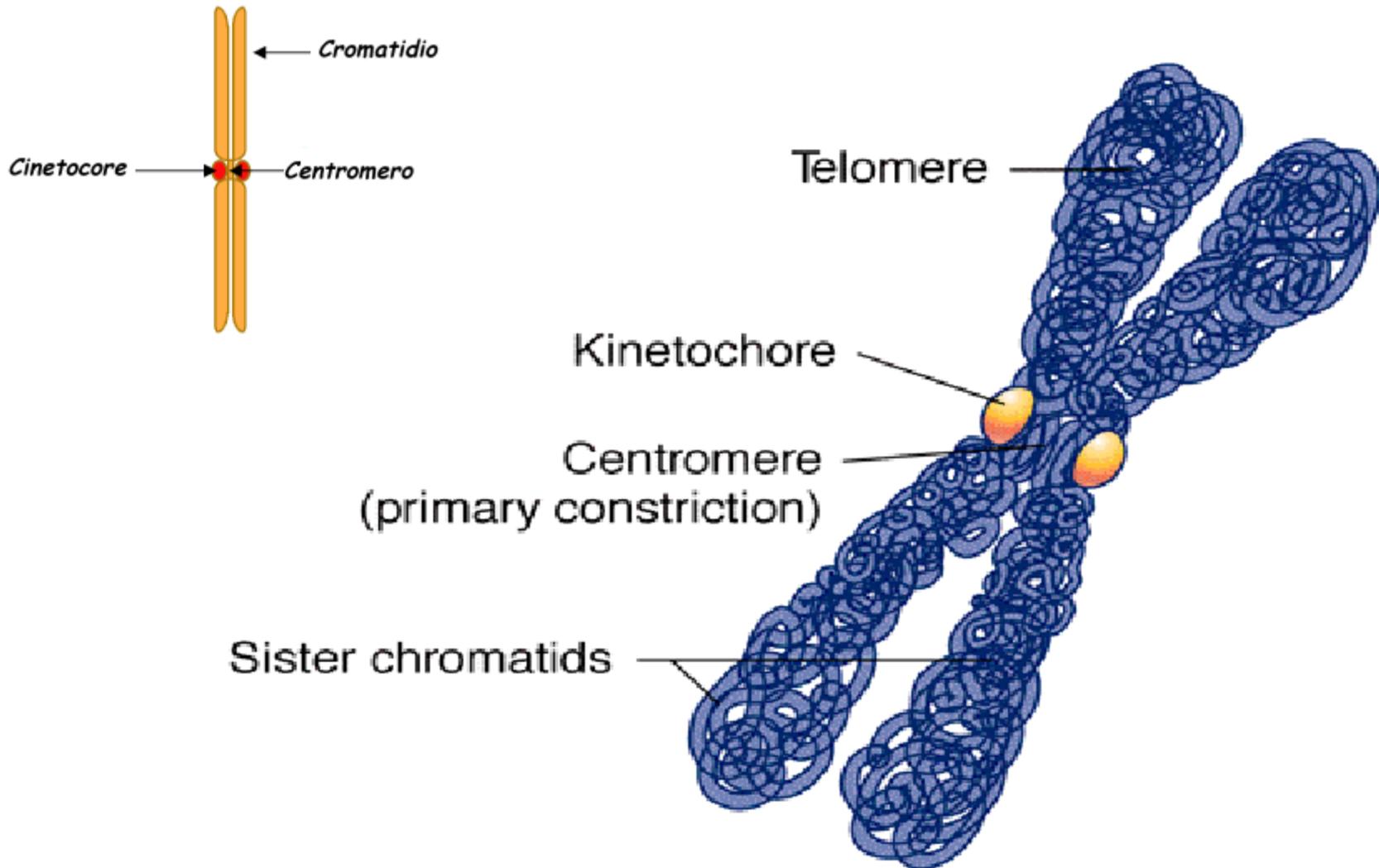


Figura 8.4A

LM600x

# Chromosome structures



# Cromosoma

**Una molecola molto lunga di DNA associata a proteine che porta l'informazione genetica (geni) di un organismo .**

Un cromosoma deve contenere specifiche sequenze per:

- ***Origine di replicazione del DNA***
- ***Centromero per attaccare il DNA al fuso mitotico***
- ***Telomeri alle estremità del cromosoma.***

# Chromosome morphology : the position of the centromere



**Metacentric**



**Submetacentric**

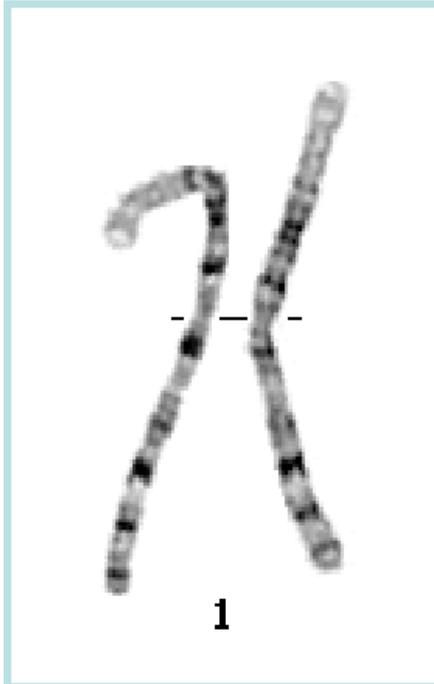


**Acrocentric**

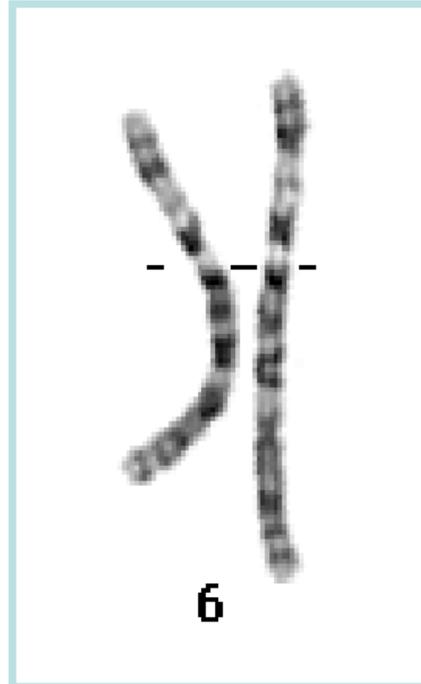


**Telocentric**

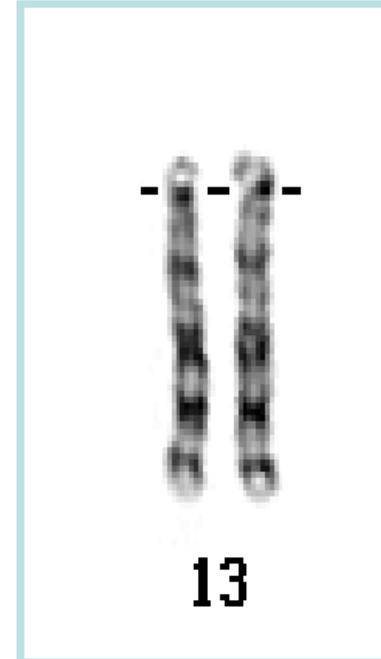
In human :



**Metacentric**



**Submetacentric**



**Acrocentric**

OGNI COPPIA DI CROMOSOMI CONTIENE UN CROMOSOMA DI ORIGINE PATERNA E UN CROMOSOMA DI ORIGINE MATERNA

I cromosomi sono presenti in coppie nelle cellule somatiche e i membri di una coppia sono i cromosomi omologhi.

Se una cellula contiene 2 cromosomi di ogni tipo , cioè due serie di cromosomi, si dice che possiede un corredo cromosomico **diploide**; se invece è presente un cromosoma di ogni coppia di omologhi, si dice che il corredo è **aploide**.

Nell'uomo il numero diploide è 46 e il numero aploide è 23

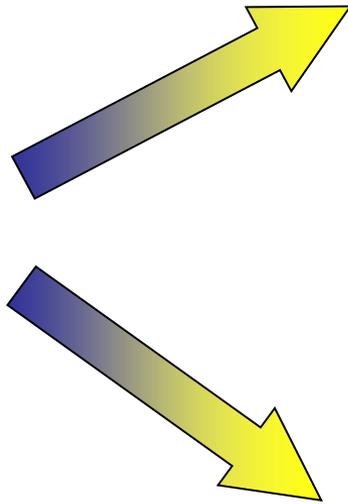
# MITOSI

PROCESSO DI DIVISIONE CELLULARE CHE GARANTISCE LA CONSERVAZIONE E LA DISTRIBUZIONE DELLO STESSO NUMERO DI CROMOSOMI DA UNA CELLULA MADRE ALLE DUE CELLULE FIGLIE.

IL MATERIALE CROMOSOMICO SI RADDOPPIA **UNA** VOLTA E LA CELLULA SI DIVIDE **UNA** VOLTA.

La mitosi produce sempre due cellule geneticamente identiche alla cellula madre: **assicura che il patrimonio cromosomico delle celle figlie sia identico a quello della cellula madre.**

Cellula madre 46  
cromosomi

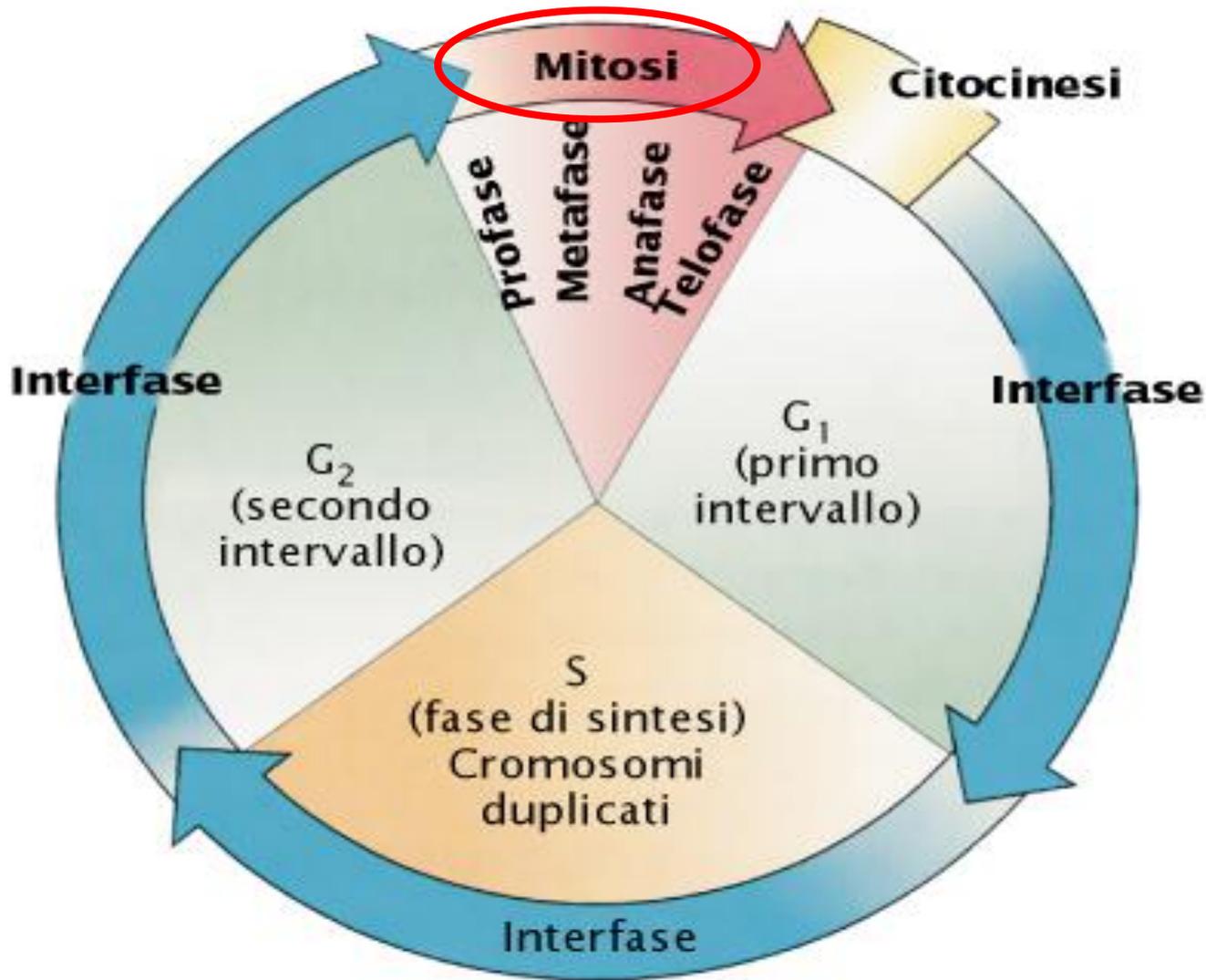


Cellula figlia 46 cr

Cellula figlia 46 cr

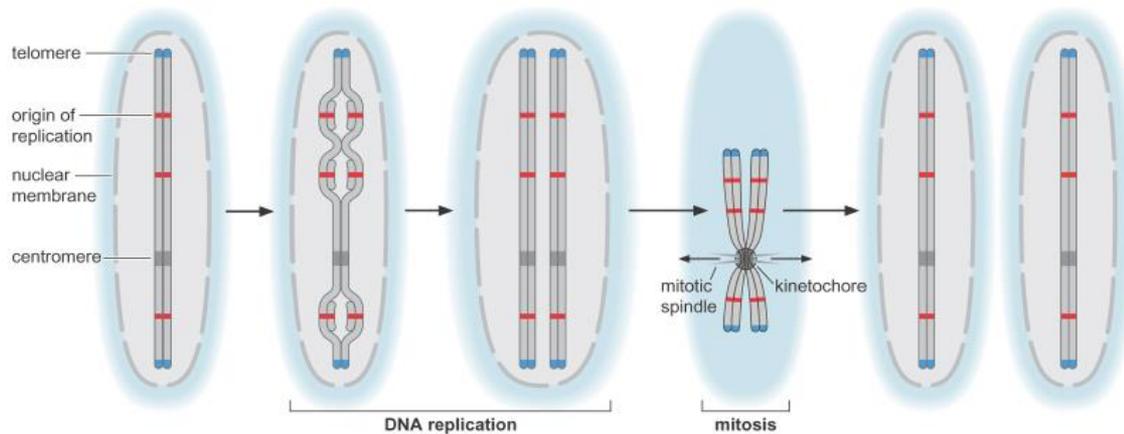
# Il ciclo cellulare e la mitosi

- **Ciclo cellulare**: stadi attraverso cui una cellula passa da una divisione cellulare all' altra
- L' **indice mitotico** (% di cellule che si divide) va da zero (cellule altamente differenziate che non sono più in grado di dividersi come quelle nervose) al 100% (cellule neoplastiche)
- Il ciclo cellulare comprende: l' **interfase (G1,S,G2)** e la fase M
- La **fase M** è costituita dalla **mitosi**, durante la quale si duplica il DNA, e la **citocinesi**, durante la quale si divide il citoplasma. Quest' ultima può mancare e si avranno cellule multinucleate (es. megacarioblasti)



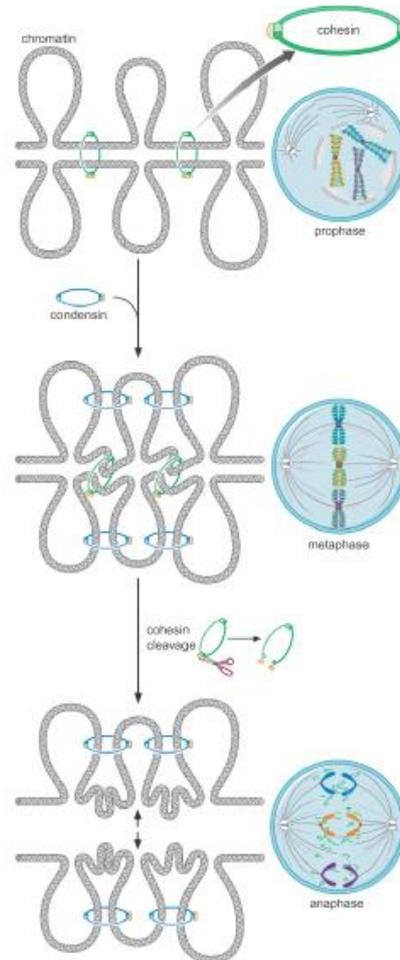
# Fasi della Mitosi:

1. Profase
2. Metafase
3. Anafase
4. Telofase



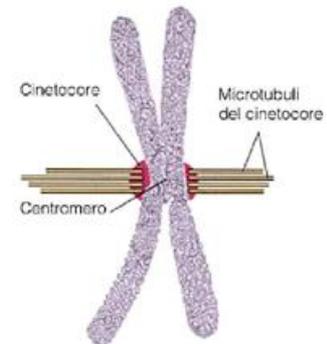
**Durante la profase la cromatina è talmente condensata che i cromosomi sono visibili al microscopio ottico.**

# Cohesins and Condensins



# PROFASE (I)

- Si comincia la **compattazione** dei cromosomi per intervento delle **condensine** con consumo di ATP
- I cromosomi sono **dicromatidici**, fatti da 2 **cromatidi fratelli** (duplicati in fase S), associati a livello del **centromero**
- Al centromero si associa il **cinetocore**, struttura proteica a cui si legano i microtubuli

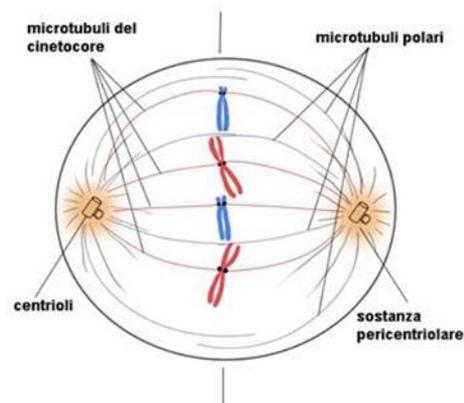


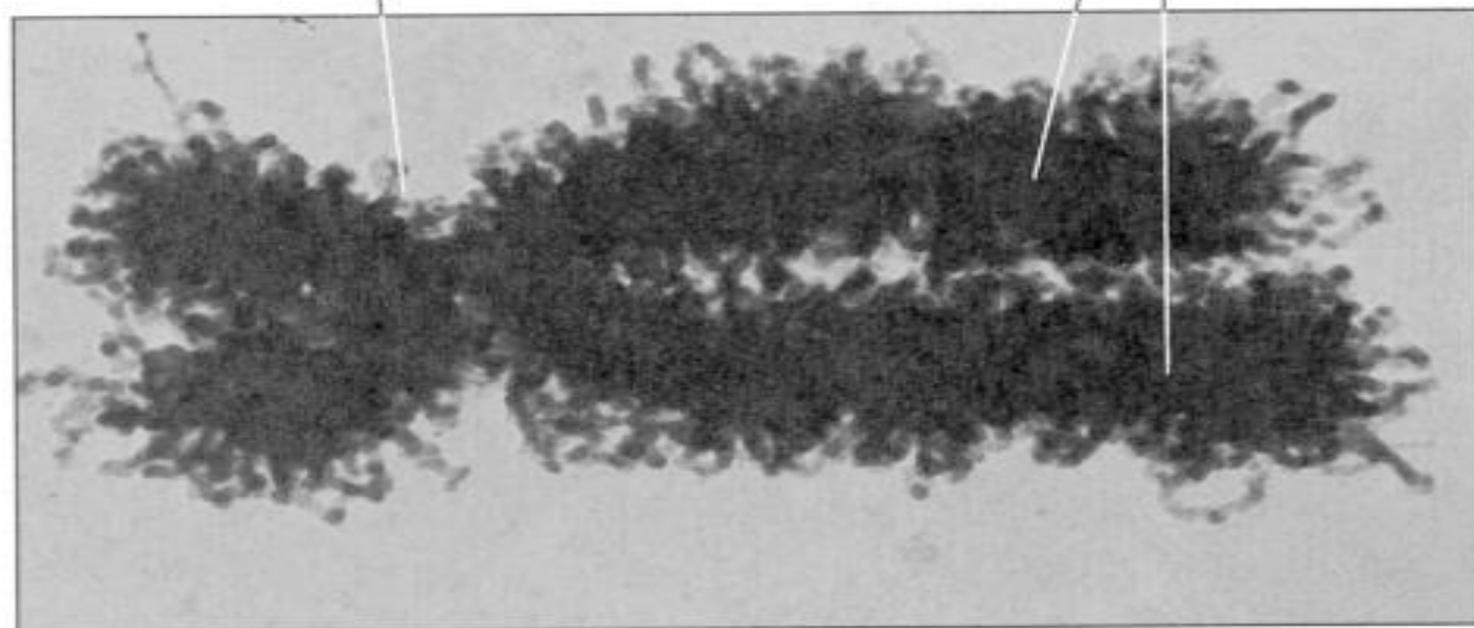
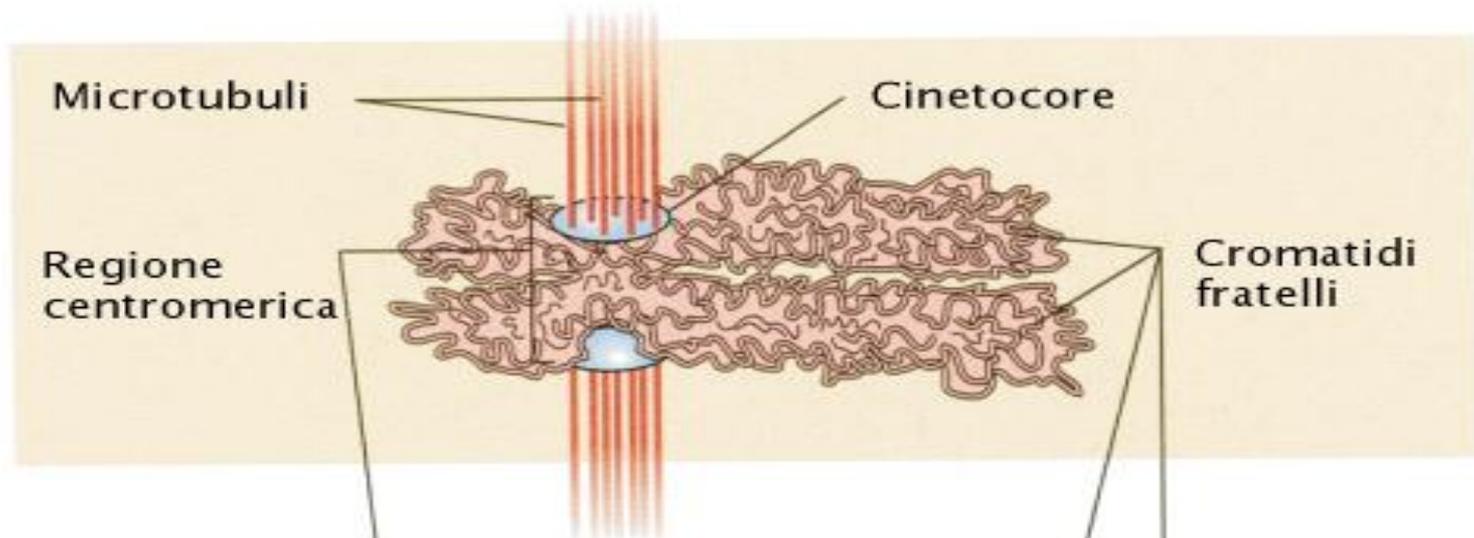
# PROFASE (II)

- I centrioli e la sostanza pericentriolare si duplicano in interfase cosicchè si avranno due coppie di centrioli
- Nella tarda profase si formano gli **aster**, fasci di microtubuli che si irradiano dalla sostanza pericentriolare che vanno a costituire i due poli del fuso mitotico
- Il **nucleolo** scompare
- L' **inviluppo nucleare** si frammenta
- I **cromatidi fratelli** si attaccano al fuso tramite il cinetocore
- I **cromosomi** sono costituiti da cromatidi fratelli associati a livello del centromero

# Metafase

- I cromatidi sono condensati e ben distinguibili per lo studio del cariotipo
- I cromosomi si allineano sul piano equatoriale (**piastra metafasica**)
- Ognuno dei cromatidi fratelli di ciascun cromosoma si lega ai microtubuli del cinetocore (**fibre cromosomiche del fuso**) dei due poli opposti

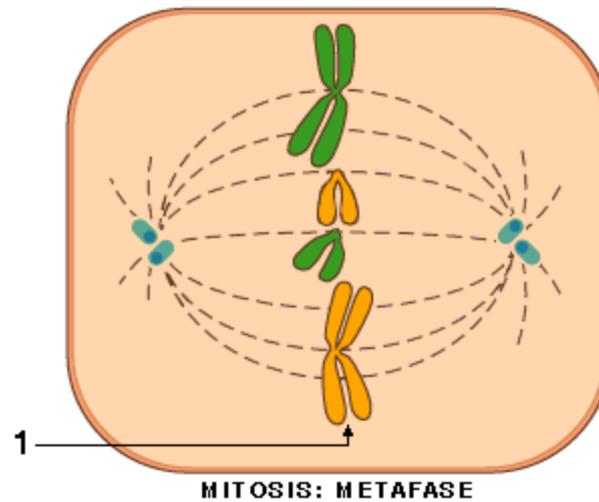




1,0  $\mu\text{m}$

A scale bar at the bottom left indicates a length of 1.0 micrometers.

**Metafase:** i cromosomi sono allineati lungo il piano equatoriale della cellula (piastra metafasica) e prendono contatto con i microtubuli.

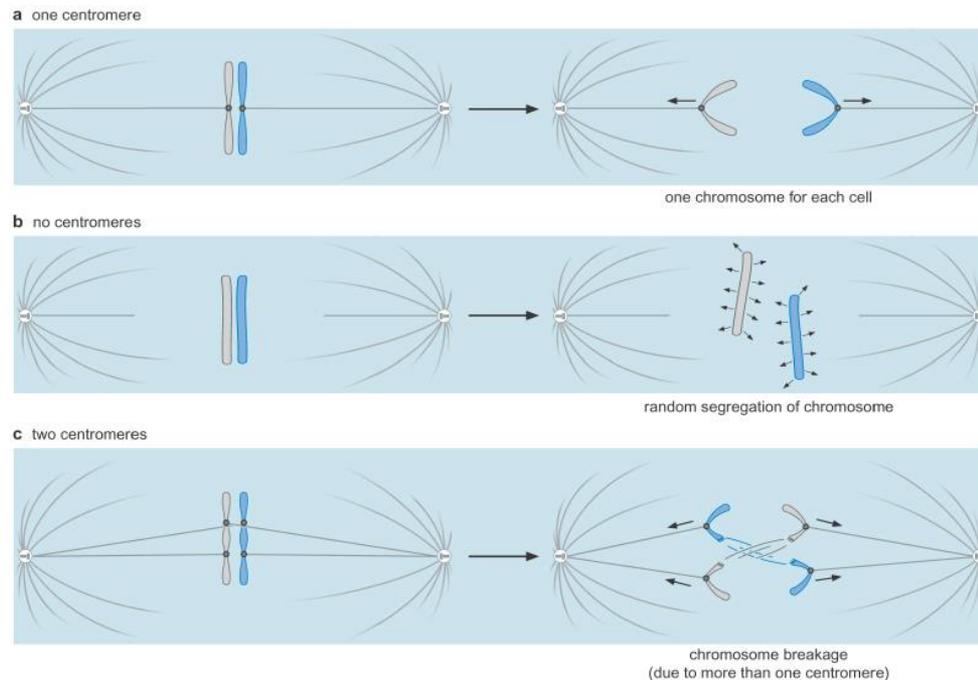


# Anafase:

ha inizio quando le forze che tengono uniti i cromatidi fratelli in corrispondenza dei loro centromeri si allentano. Ogni **cromatide** è ora considerato come un cromosoma indipendente.

I cromosomi disgiunti migrano lentamente ai poli opposti grazie ai cinetocori, ancora uniti ai microtubuli del fuso, che ne guidano il cammino.

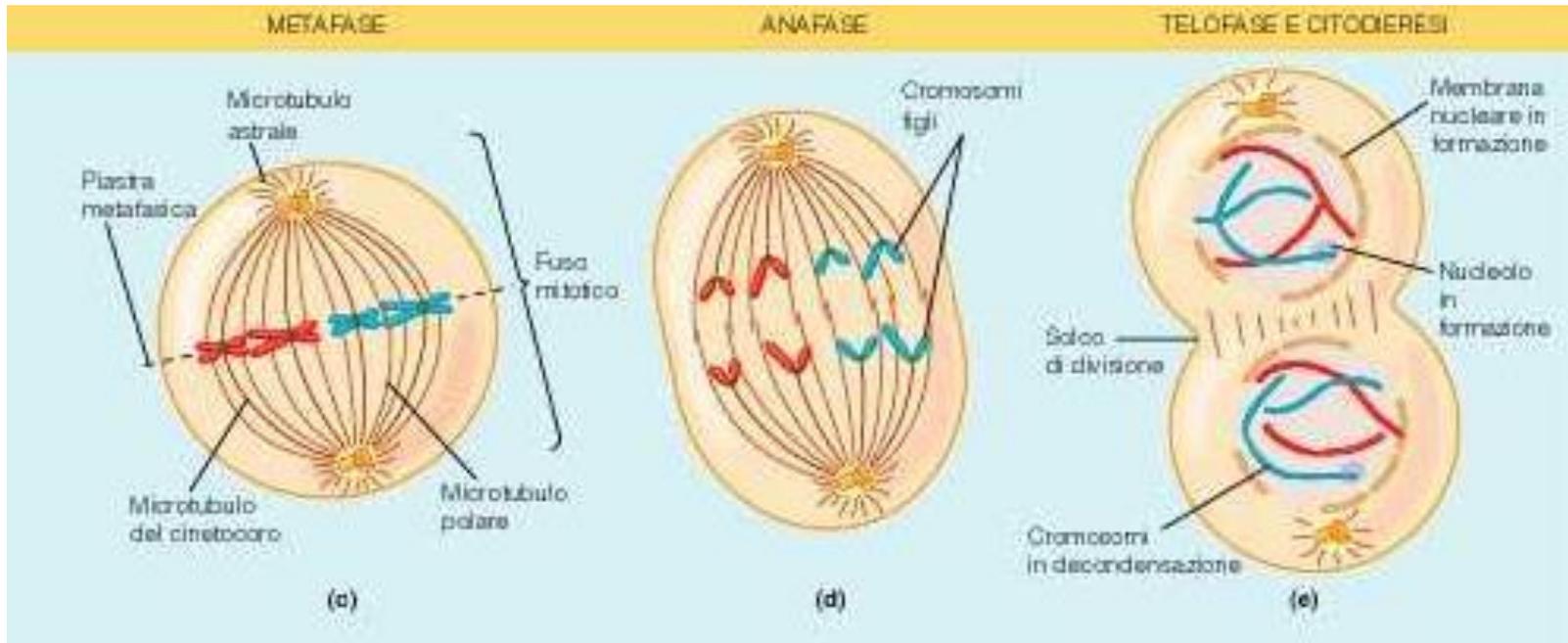
L'anafase termina quando tutti i cromosomi hanno raggiunto i poli.

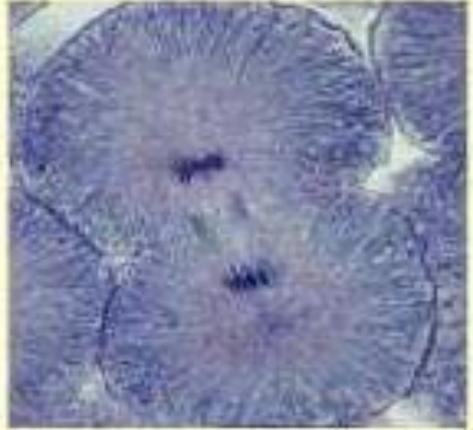


**Telofase:** è lo stadio finale della mitosi, caratterizzato dal ritorno ad una condizione simile a quella di interfase.

I cromosomi si decondensano srotolandosi.

Attorno ad ogni serie di cromosomi si sviluppa un involucro nucleare.

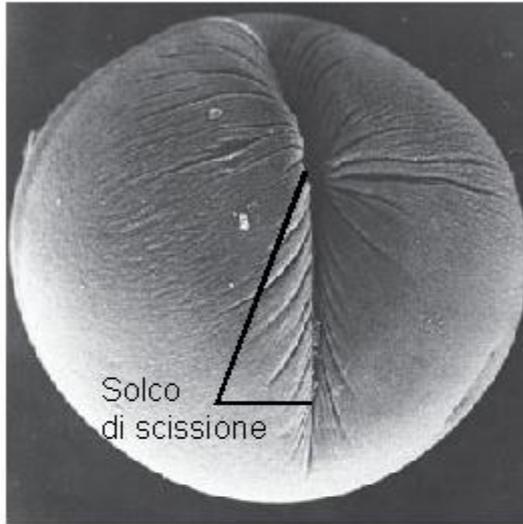




25  $\mu$ m

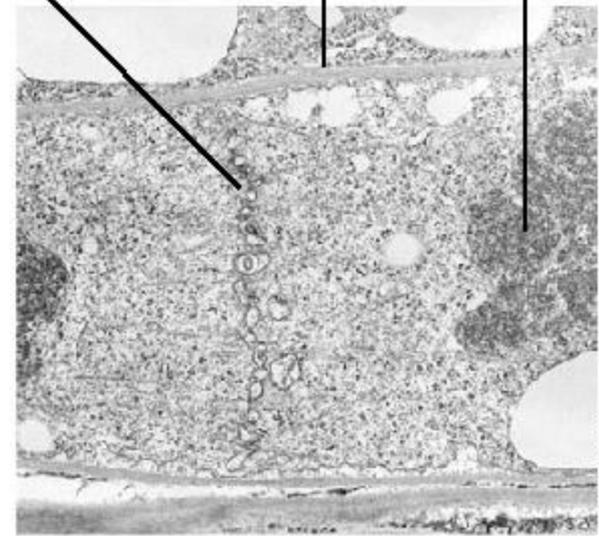
# Citodieresi

- La divisione del citoplasma comincia in telofase
- Nelle **cellule animali** un anello di **microfilamenti di actina** associati alla membrana si dispone all'equatore, perpendicolarmente al fuso. Per contrazione si forma il **solco di divisione**
- Nelle **cellule vegetali** si forma un setto nella regione equatoriale del fuso che cresce verso la parete (**piastra cellulare**). E' costituita da vescicole del Golgi che contengono i costituenti della lamella mediana e della parete primaria, le cui membrane formano le membrane delle cellule figlie

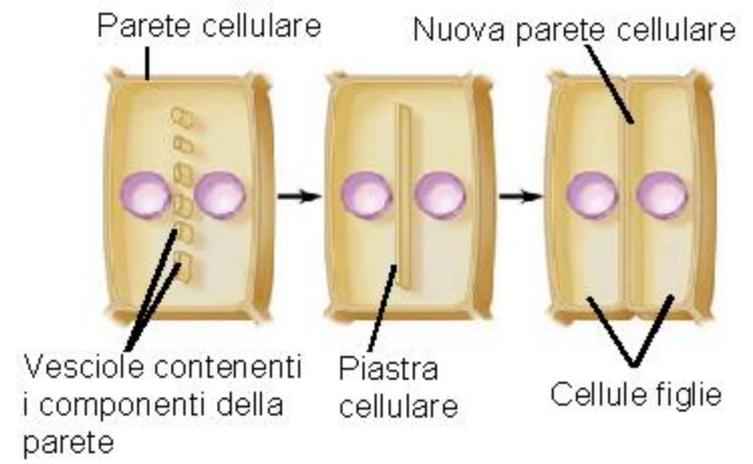
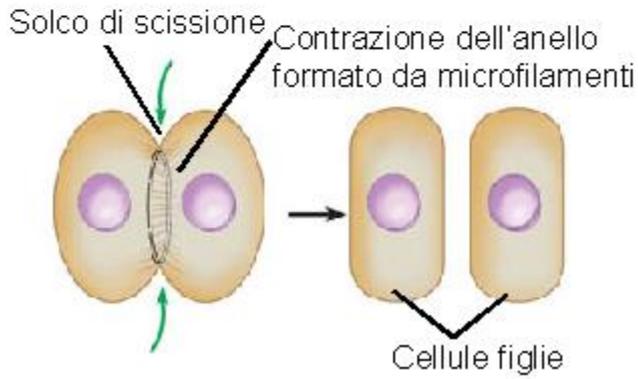


SEM 140x

Formazione della piastra cellulare  
 Parete della cellula madre  
 Nucleolo della cellula figlia

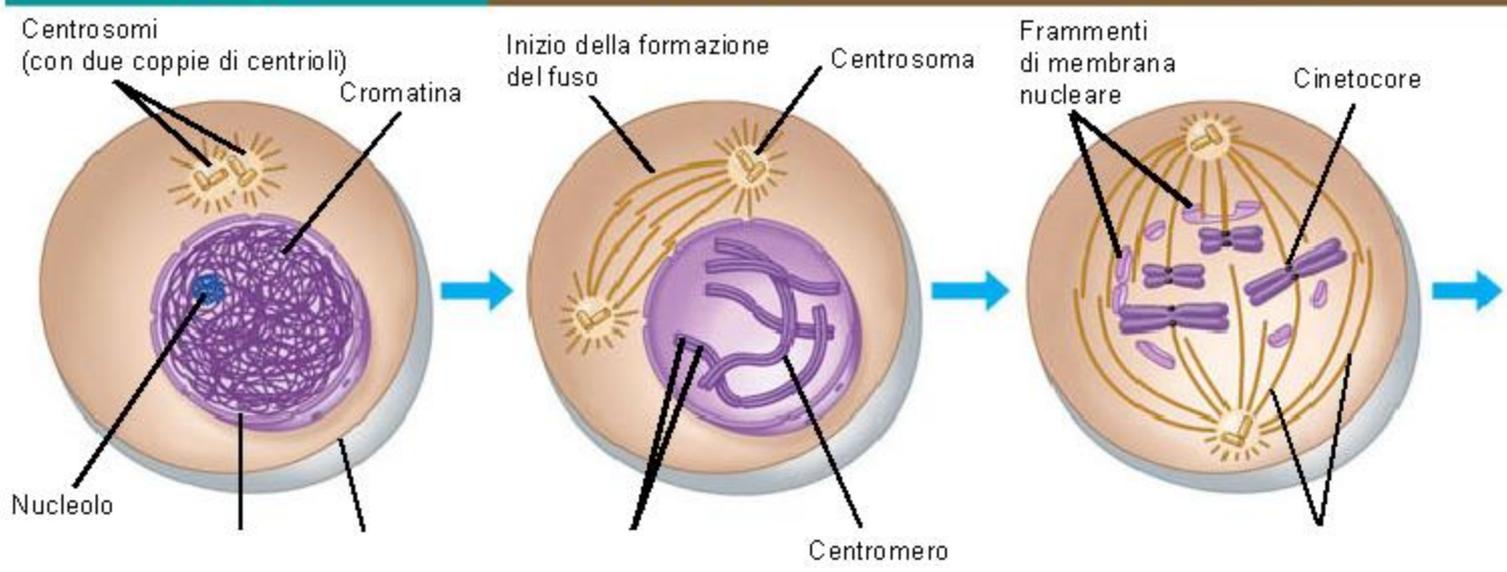
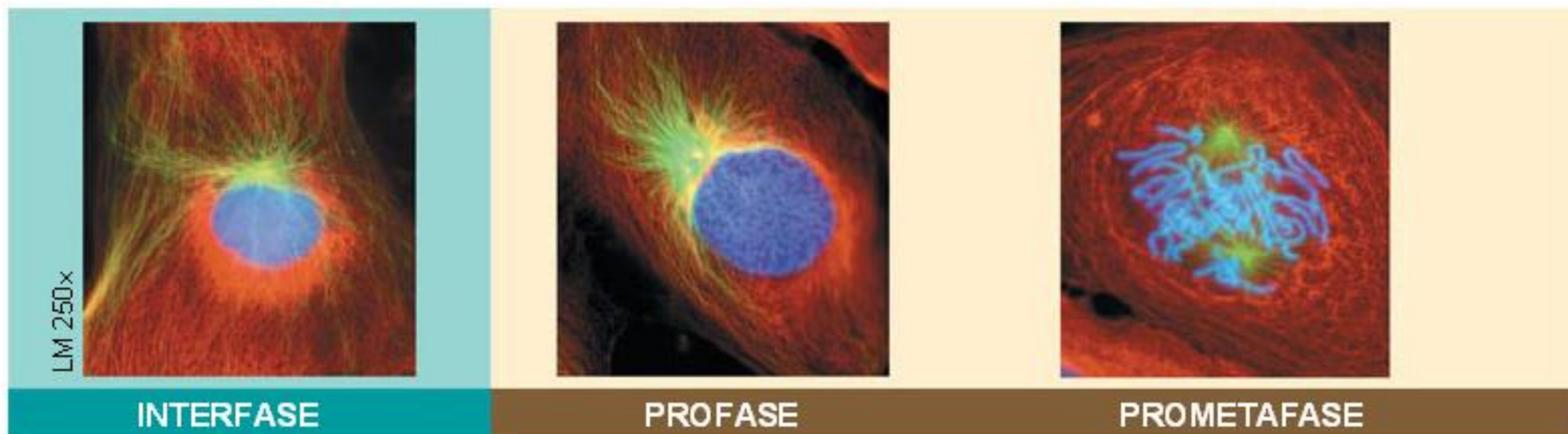


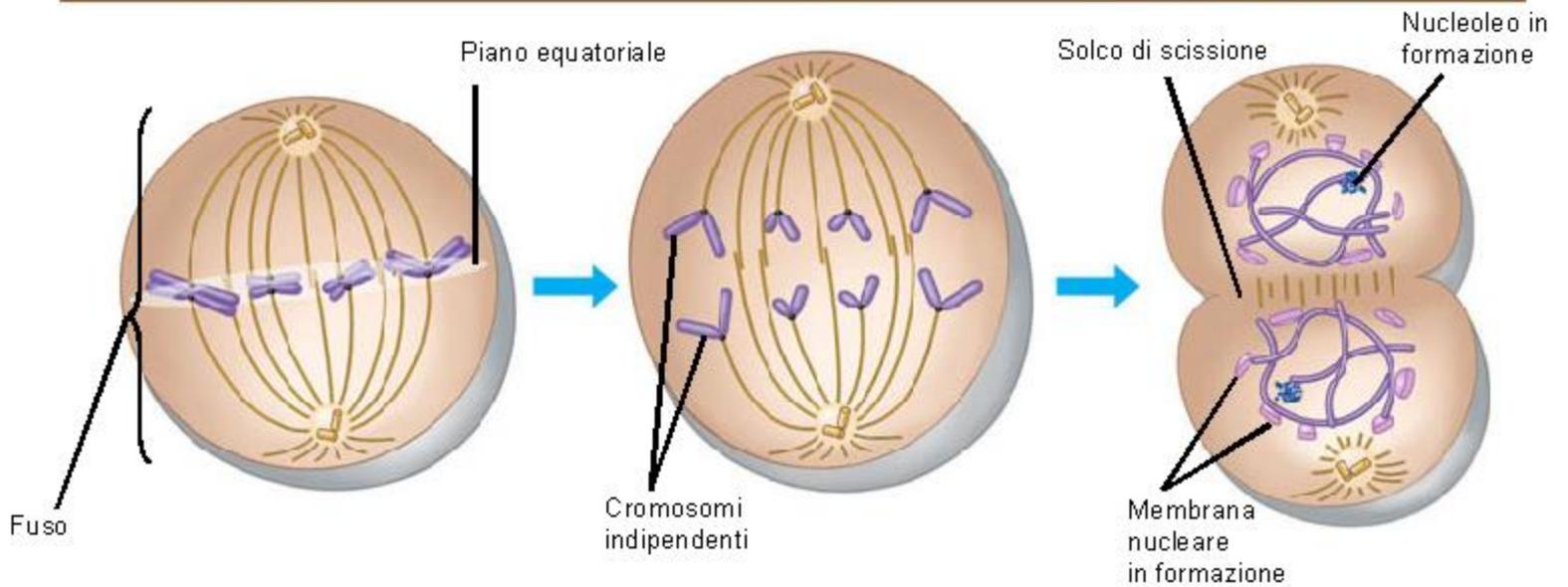
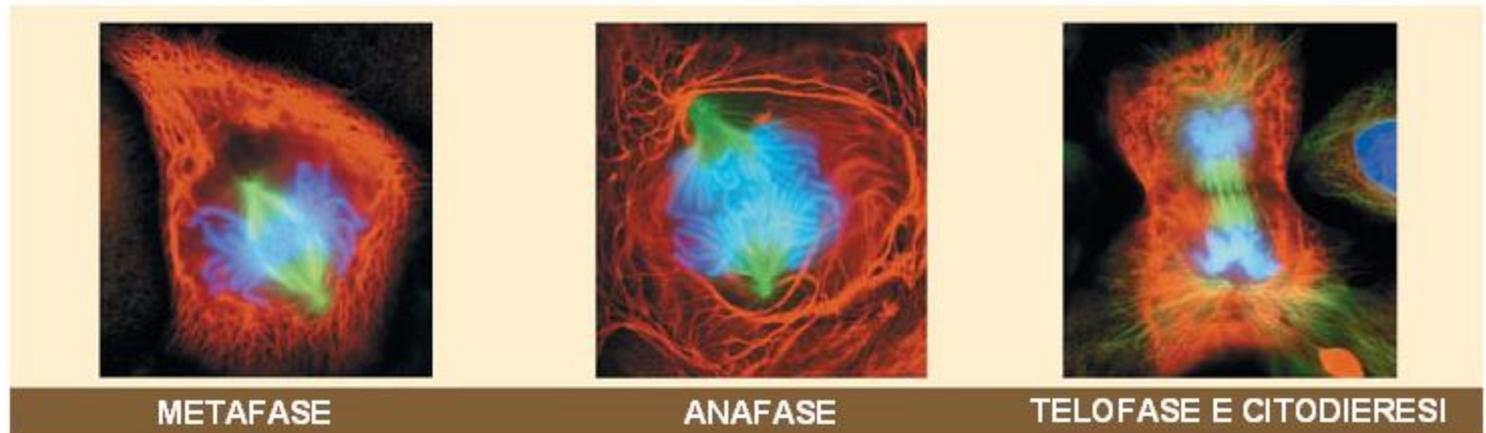
TEM 7500x



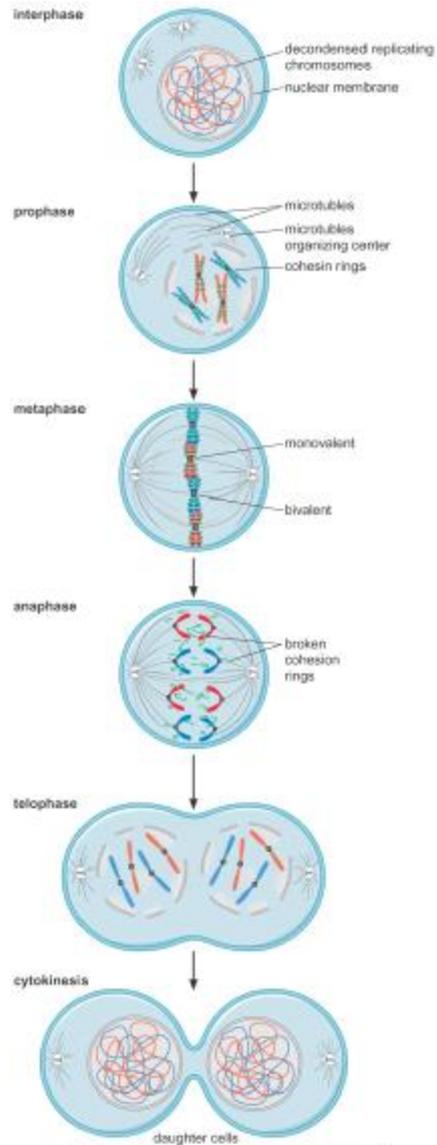
# Le cellule figlie

- Durante la mitosi vengono assicurati alle due cellule figlie lo stesso numero e tipo di **cromosomi** della cellula madre
- Gli **organuli** vengono divisi a metà
- **Mitocondri e Cloroplasti** (che hanno un loro DNA) si duplicano per divisione non mitotica (come i batteri) durante l' interfase

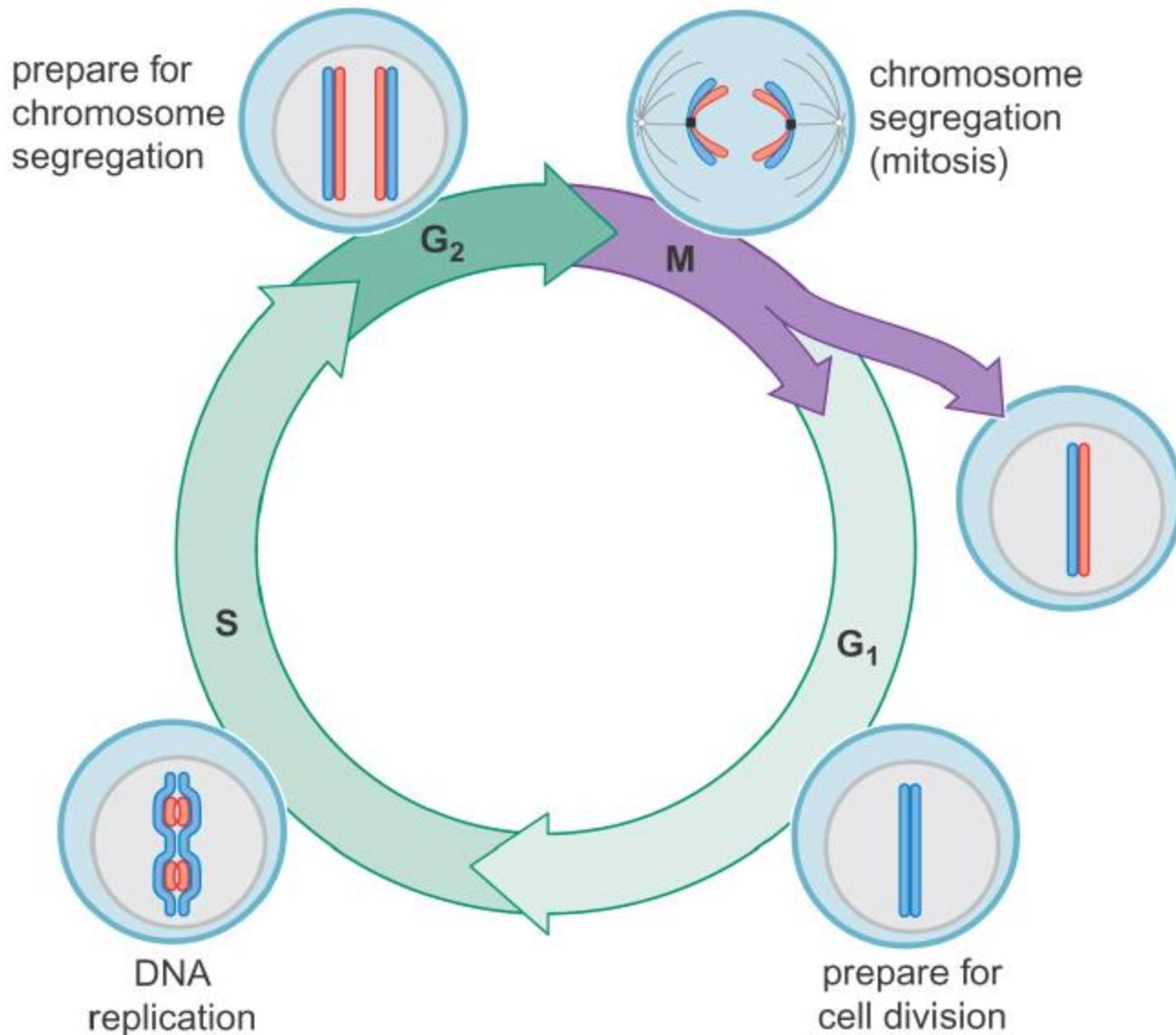


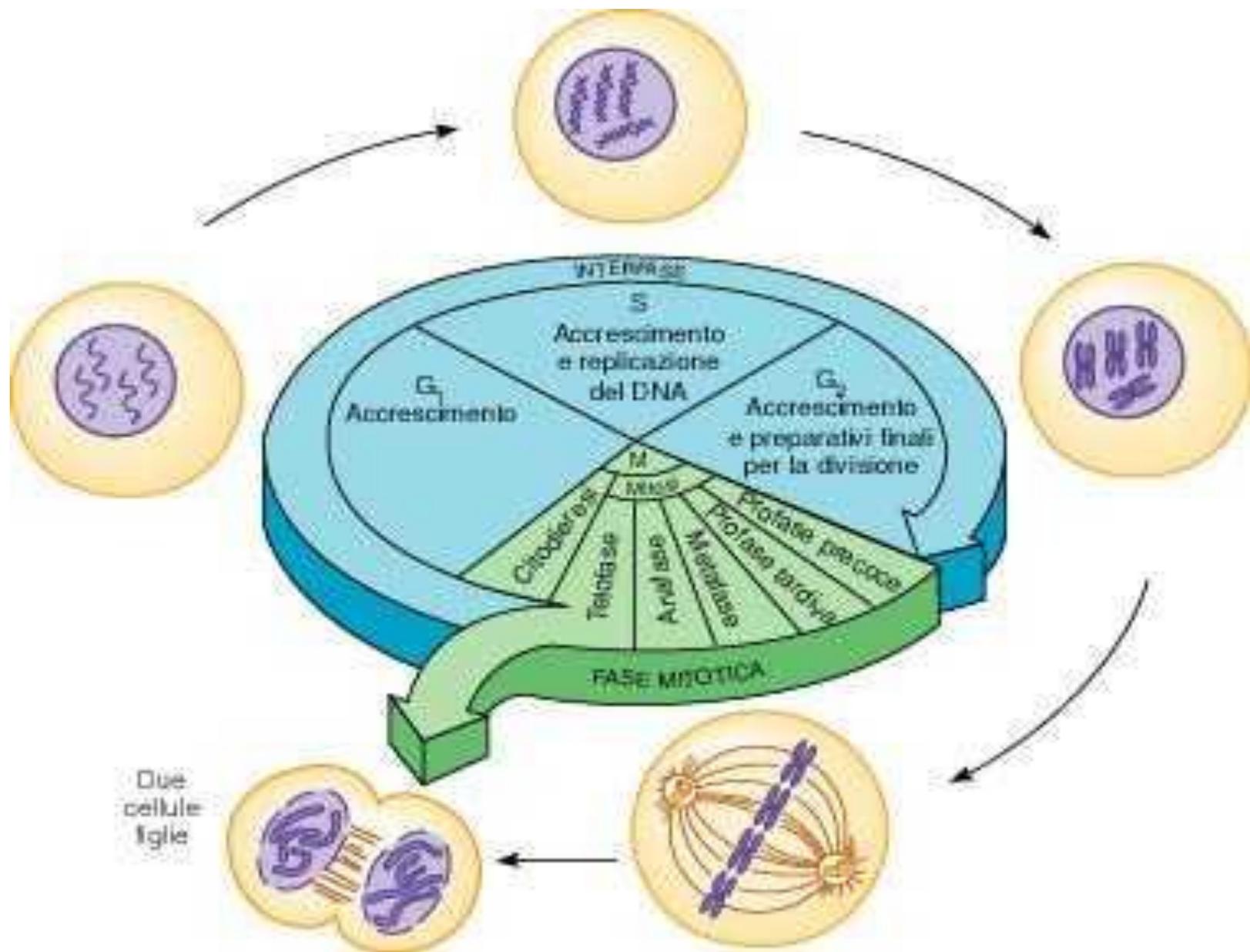


**Figura 8.6 (parte 2)**



Copyright © 2004 Pearson Education, Inc., publishing as Benjamin Cummings





# Ploidia

- Le cellule somatiche contengono **coppie di cromosomi omologhi**, simili per dimensione, forma, posizione del centromero, bandeggio.
- I cromosomi omologhi portano l'informazione (anche diversa) per lo stesso carattere genetico
- Cellula **diploide** ( $2n$ ): contiene due serie di cromosomi omologhi  
Cellula **aploide** ( $n$ ): contiene un solo cromosoma di ogni coppia di omologhi
- Cellula **poliploide**: contiene 3 o più serie di cromosomi omologhi frequente nel piante, ma presente anche nei mammiferi in cellule specializzate (fegato e megacariotici)
- All'atto della fecondazione, ogni gamete fornisce una serie aploide di cromosomi e si ottiene uno zigote (diploide) che produce altre cellule diploidi per mitosi

- La **mitosi** di cellule dipliodi produce cellule dipliodi; la mitosi di cellule aploidi produce cellule aploidi
- La **meiosi** è la divisione cellulare che dimezza il numero di cromosomi: per meiosi una cellula diploide produce 4 cellule aploidi

# MEIOSI

Gli organismi superiori si riproducono mediante l'unione di due cellule sessuali specializzate, i **gameti** (aploidi) che si uniscono a formare un'unica cellula chiamata **zigote** (diploide).

I gameti sono prodotti nelle gonadi (testicolo e ovaio) a partire dalle **cellule germinali**

Se i gameti (cellule uovo e spermatozoi) avessero lo stesso numero di cromosomi delle cellule del genitore che lo produce, allora lo zigote avrebbe un n° doppio di cromosomi e questo raddoppiamento si verificherebbe ad ogni generazione.

Il mantenimento di un numero costante di cromosomi è assicurato mediante un tipo particolare di divisione cellulare "riduzionale" chiamato **meiosi**.

# MEIOSI

PROCESSO DI DIVISIONE CELLULARE CHE PORTA ALLA PRODUZIONE DI CELLULE **APLOIDI**.

IL MATERIALE CROMOSOMICO SI RADDOPPIA **UNA** VOLTA E LA CELLULA SI DIVIDE **DUE** VOLTE.

E' UN PROCESSO FONDAMENTALE PER GARANTIRE LA CONSERVAZIONE DELLO STESSO NUMERO DI CROMOSOMI ALL'INTERNO DI OGNI SPECIE.

## Organizzazione cromosomica degli organismi aploidi e diploidi.

### Aploidi (N)

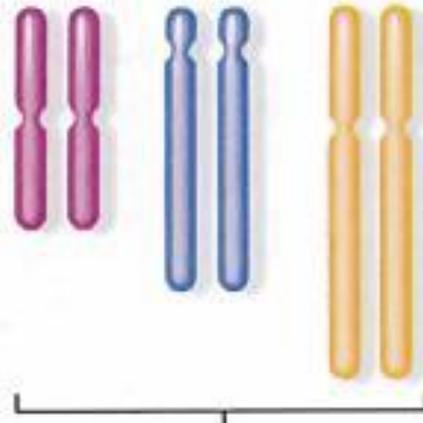
Una copia di materiale genetico ripartito in cromosomi



Tre cromosomi non omologhi

### Diploidi (2N)

Due copie di materiale genetico ripartito in cromosomi



Tre coppie di cromosomi omologhi

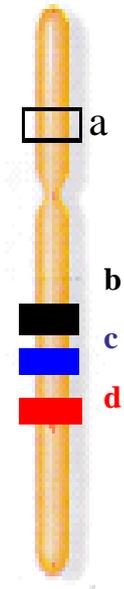
# Geni e cromosomi

OGNI CROMOSOMA E' COSTITUITO DA UNA  
SUCCESSIONE LINEARE DI GENI O LOCI.

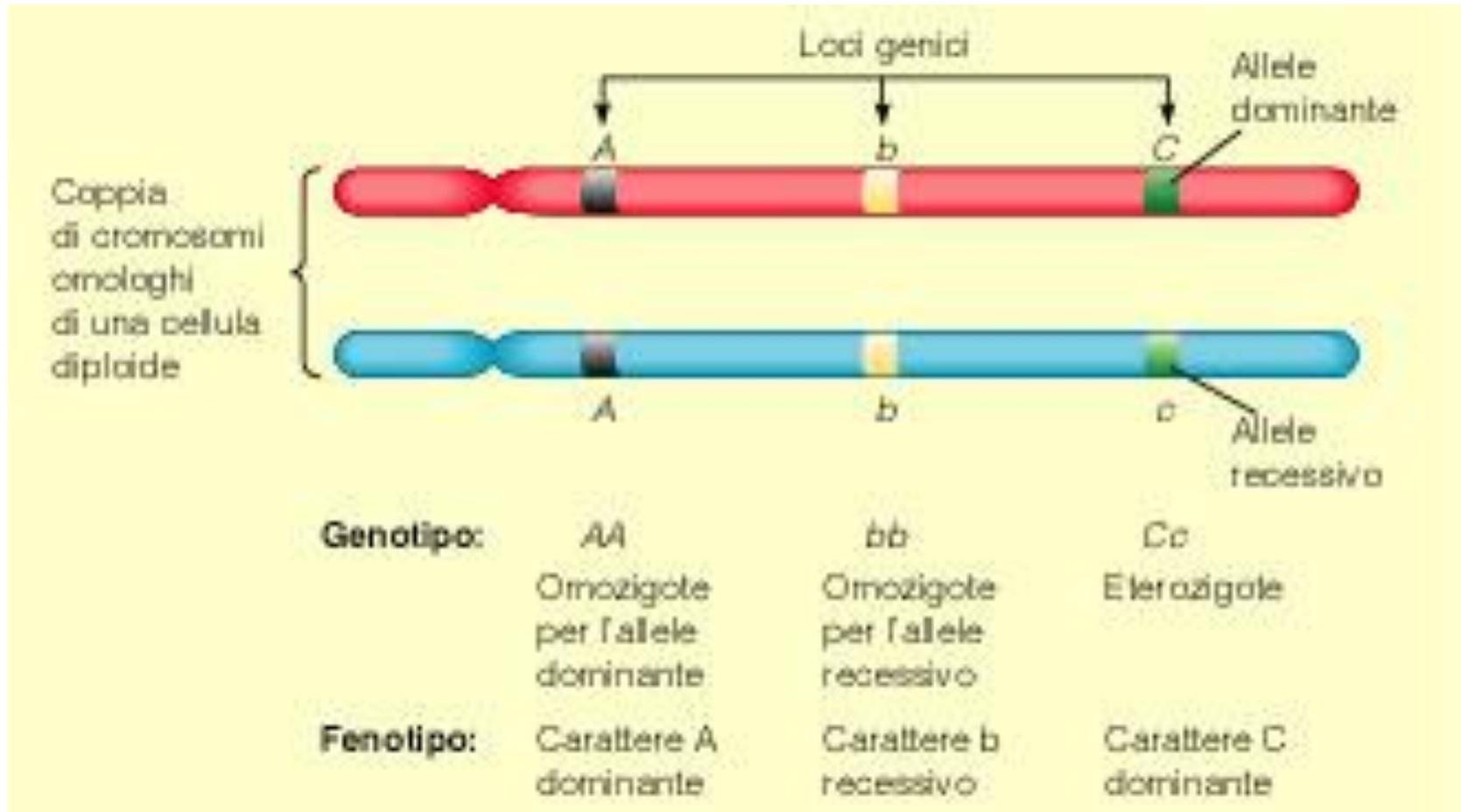
GENE: UNITA' EREDITARIA FONDAMENTALE

LOCUS: POSIZIONE OCCUPATA DA UN GENE SU UN  
CROMOSOMA.

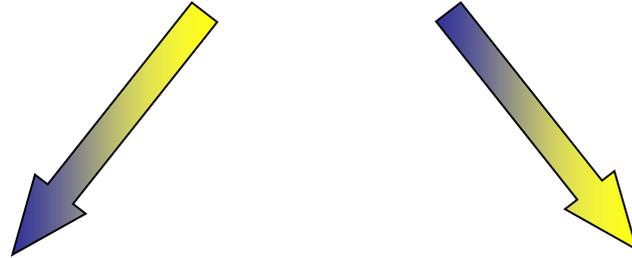
OGNI PAIO DI CROMOSOMI CONTIENE GLI STESSI GENI  
NELLO STESSO ORDINE MA NON NECESSARIAMENTE IN  
FORMA IDENTICA.



# ALLELI: FORME DIVERSE DI UNO STESSO GENE

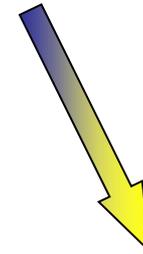
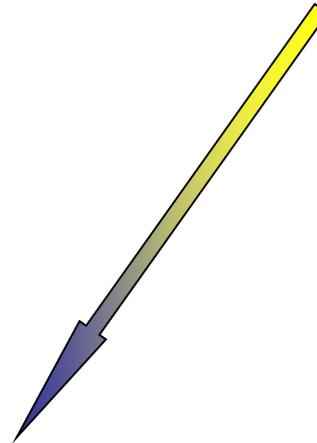
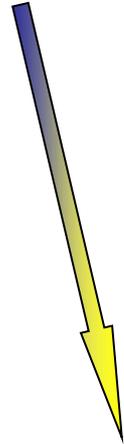
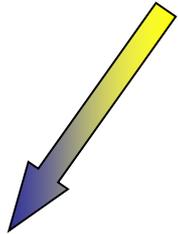


Cellula madre 46 cromosomi



Cellula figlia 46 cromosomi

Cellula figlia 46 cromosomi



**Cellula figlia 23 cromosomi**

**Cellula figlia 23 cromosomi**

**Cellula figlia 23 cromosomi**

**Cellula figlia 23 cromosomi**

Il termine *meiosi* significa infatti “rendere più piccolo”, in riferimento al fatto che il numero dei cromosomi viene dimezzato.

Durante la meiosi una cellula **diploide** va incontro a 2 divisioni cellulari, producendo potenzialmente 4 cellule **aploidi**.

La meiosi consiste di due divisioni nucleari e citoplasmatiche denominate prima e seconda divisione meiotica.

### Fasi della meiosi

- Ad una duplicazione del materiale genetico, che avviene in interfase nella fase S, corrispondono due divisioni nucleari:
- Prima divisione meiotica o **meiosi I**
- (**fase Riduzionale**)
- Seconda divisione meiotica o **meiosi II**
- (**fase Equazionale**)

- La prima divisione (chiamata **meiosi I**) comincia con la *sinapsi*, l'appaiamento dei cromosomi omologhi.
- Durante la sinapsi, i cromatidi dei cromosomi omologhi si scambiano tra loro alcuni segmenti corrispondenti mediante un processo chiamato **crossing-over**.
- La meiosi I separa i cromosomi omologhi e produce due cellule figlie, ognuna con un assetto cromosomico aploide.

# Fasi della meiosi I

Profase I

Metafase I

Anafase I

Telofase I

Interfase

## Profase I

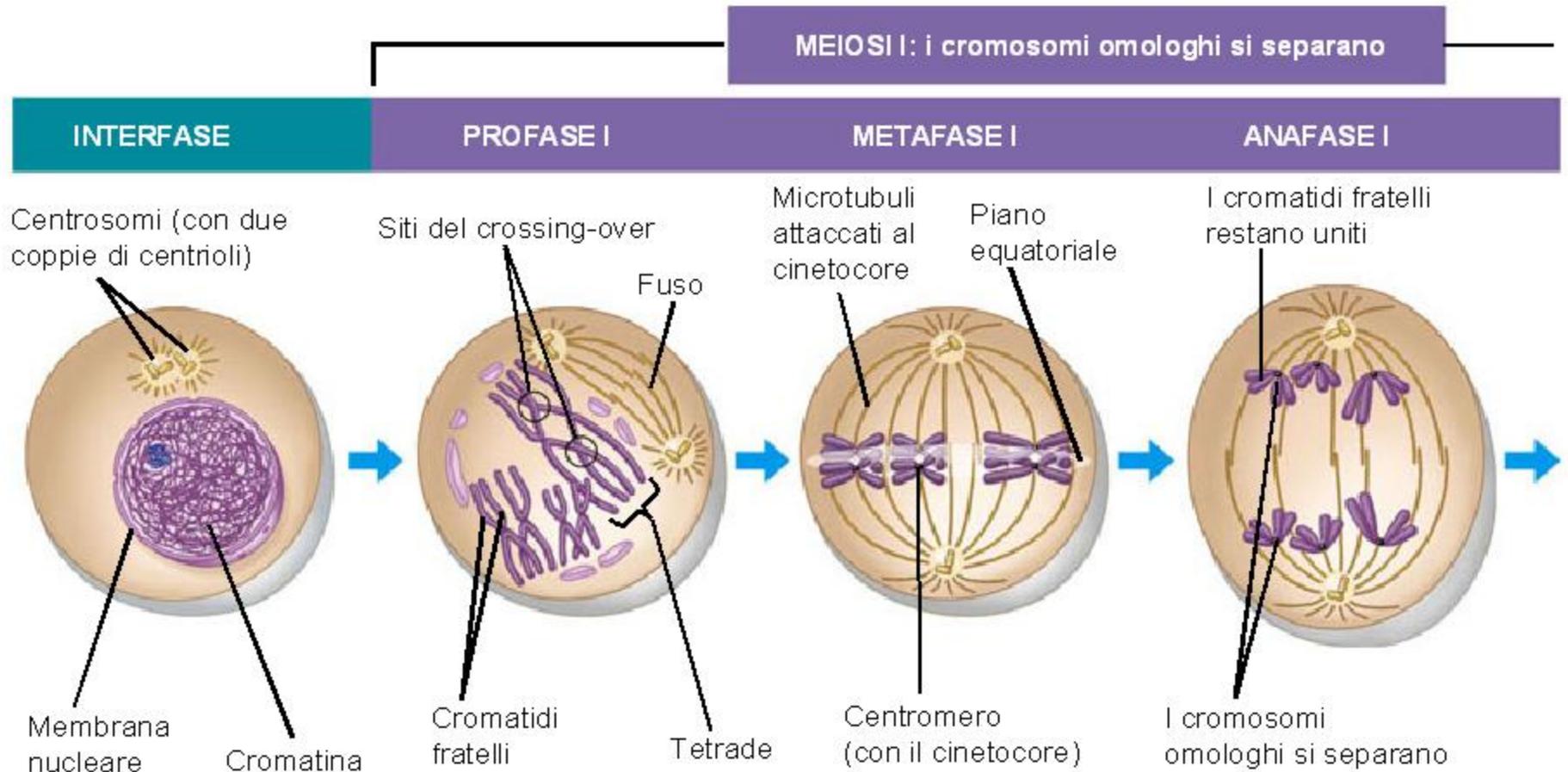
- La meiosi I si apre con la profase, un processo più lungo e complicato della [profase mitotica](#). Si suddivide in 5 stadi:
- Leptotene
- Zigotene
- pachitene: [precoce](#), e [avanzato](#),
- diplotene
- diacinesi,

## MEIOSI II

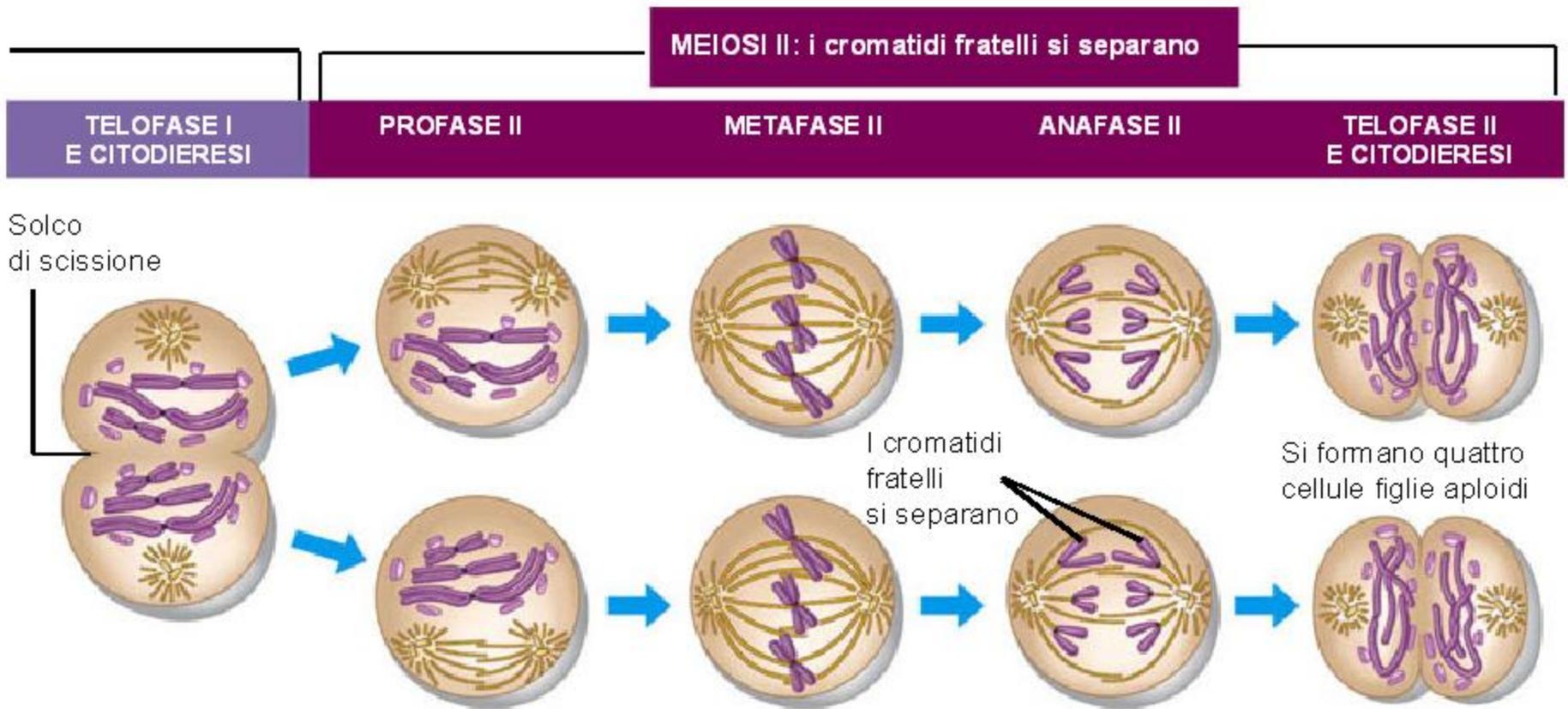
La seconda divisione meiotica è simile alla mitosi ma **non è preceduta da alcuna duplicazione del DNA e pertanto porta alla formazione di cellule aploidi.**

- ❖ I cromosomi, costituiti da due cromatidi, si portano all'equatore e si attaccano alle fibre del fuso.
- ❖ I due cromatidi di ciascun cromosoma si separano migrando ai poli.
- ❖ Si formano così quattro cellule, ciascuna con un corredo aploide di cromosomi e con un diverso assortimento dei cromosomi di origine materna e paterna.
- ❖ Durante questa separazione vi è una distribuzione indipendente dei cromosomi paterni e materni per cui, alla fine, vi sarà un diverso assortimento dei cromosomi nelle quattro cellule figlie.

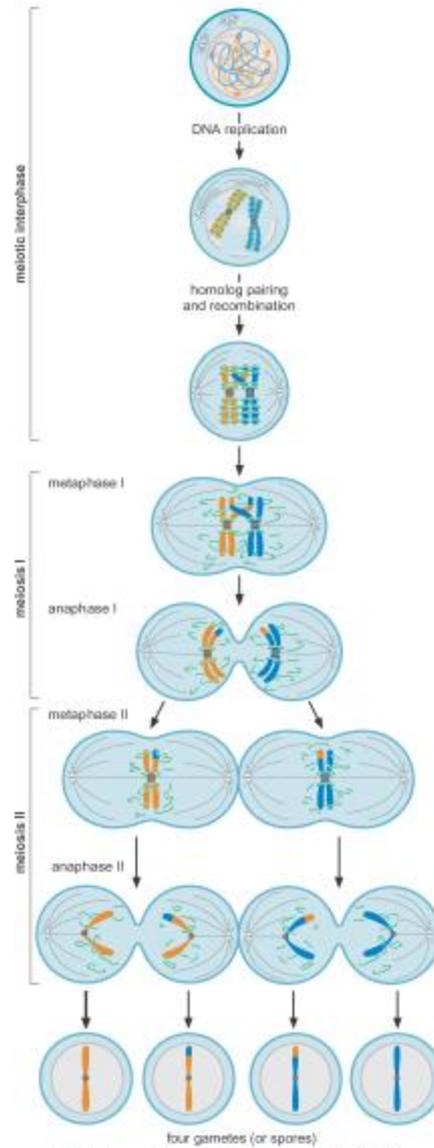
# Le fasi della meiosi:



**Figura 8.14 (parte 1)**



**Figura 8.14 (parte 2)**

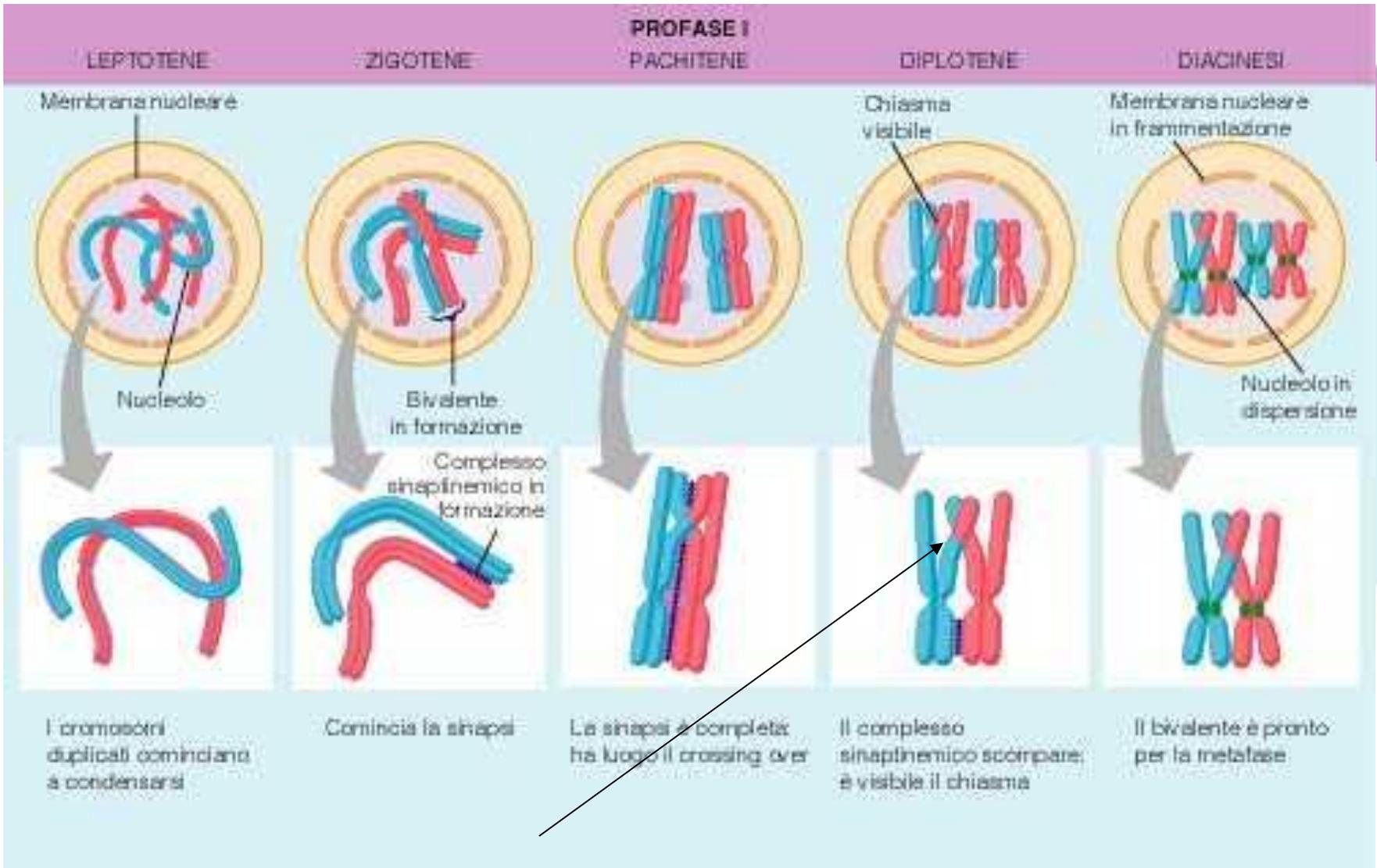


# **PUNTI IMPORTANTI NELLA MEIOSI:**

1. Produzione di cellule aploidi
2. CROSSING-OVER: nella profase I durante l'appaiamento tra i cromosomi omologhi (tetradi) può avvenire uno scambio reciproco di parti tra cromosomi omologhi

3. ASSORTIMENTO CASUALE dei cromosomi omologhi (I divisione) e dei cromatidi fratelli (II divisione) con formazione di nuove combinazioni. All'anafase I gli omologhi si disgiungono e migrano ai due poli della cellula in modo indipendente per ogni paio, allo stesso modo si comportano i cromatidi fratelli all'anafase II

1+2 → RIMESCOLAMENTO DEL PATRIMONIO GENETICO

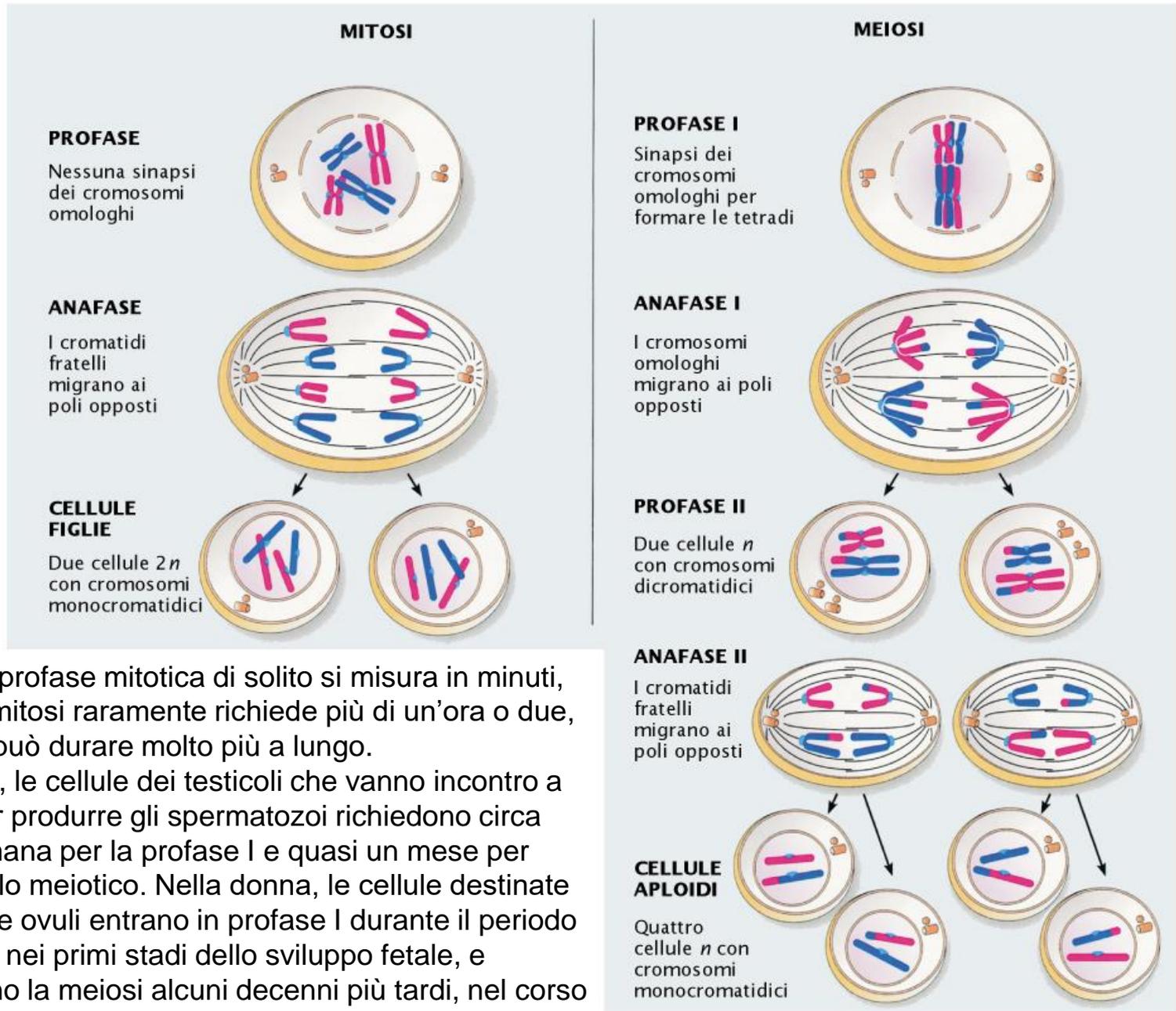


**Crossing over:** rottura e scambio di parti di cromatidi e loro successiva ricongiunzione.

I processi di base della meiosi sono simili a quelli della mitosi, ma presentano 4 importanti **differenze**:

1. La meiosi comporta 2 successive divisioni nucleari e citoplasmatiche con potenziale produzione di 4 cellule.
2. Nonostante le due divisioni il DNA va incontro ad una sola duplicazione durante l'interfase che precede la prima divisione meiotica
3. Ognuna delle 4 cellule prodotte contiene un n° aploide di cromosomi, cioè solo un esemplare di ogni coppia di omologhi.
4. Durante la meiosi l'informazione genetica che proviene da entrambi i genitori viene mescolata, così che ogni cellula possiede una combinazione di geni potenzialmente unica.

# Differenze tra mitosi e meiosi

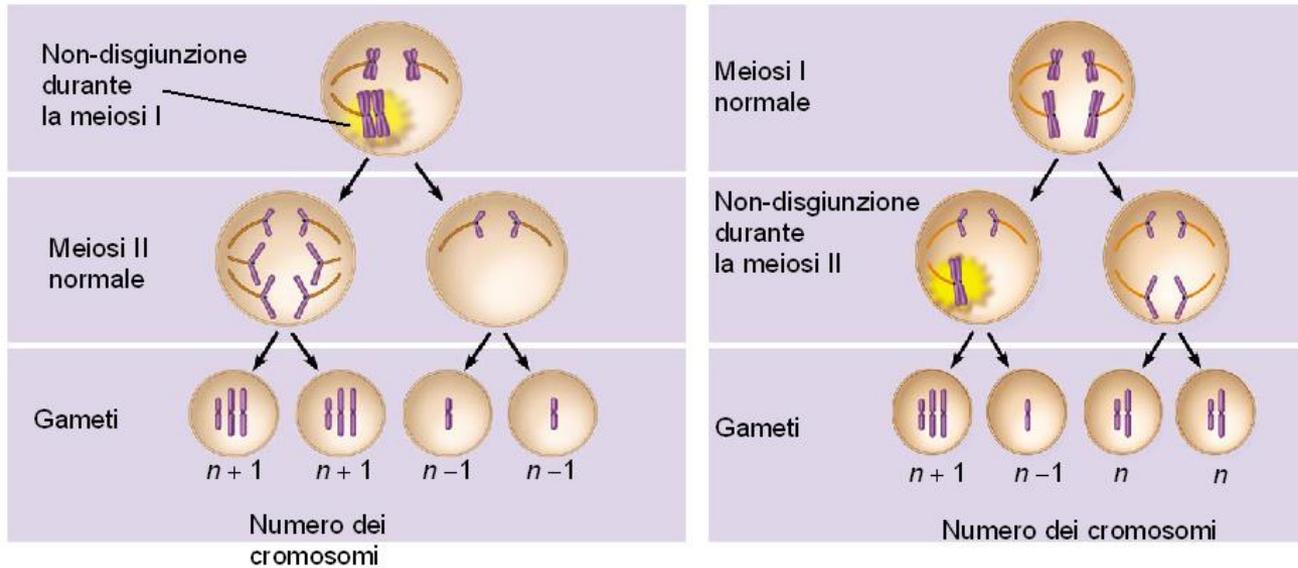


Mentre la profase mitotica di solito si misura in minuti, e tutta la mitosi raramente richiede più di un'ora o due, la meiosi può durare molto più a lungo.

Nell'uomo, le cellule dei testicoli che vanno incontro a meiosi per produrre gli spermatozoi richiedono circa una settimana per la profase I e quasi un mese per l'intero ciclo meiotico. Nella donna, le cellule destinate a diventare ovuli entrano in profase I durante il periodo prenatale, nei primi stadi dello sviluppo fetale, e completano la meiosi alcuni decenni più tardi, nel corso dei cicli ovarici mensili.

**LA MEIOSI GENERA LE DIVERSITA'**

**LA MITOSI E' UN PROCESSO CONSERVATIVO**



Fecondazione di un gamete che ha subito una non-disgiunzione con un gamete normale:

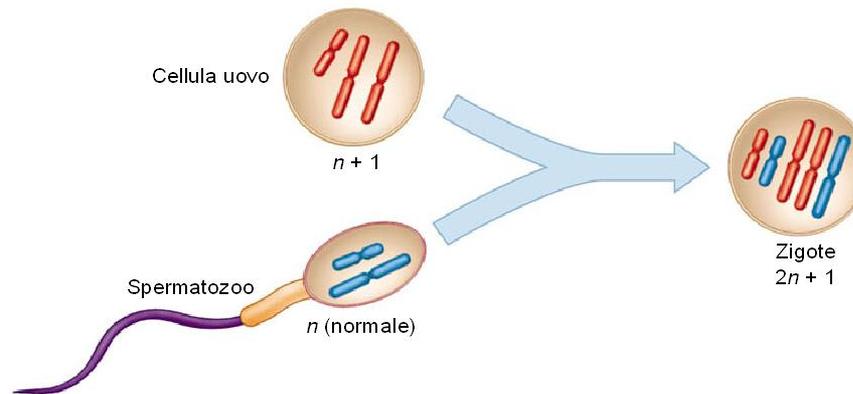
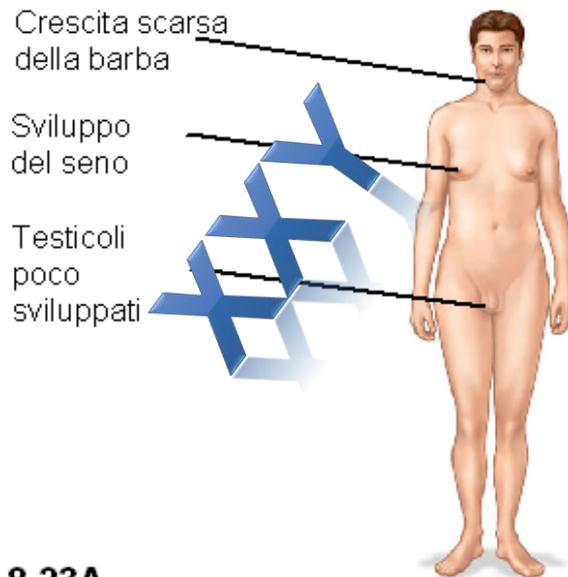


Figura 8.21C

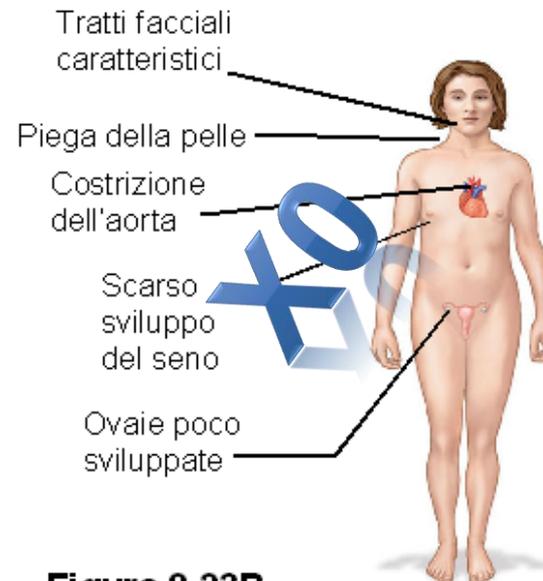
La non-disgiunzione può anche produrre gameti con un numero anomalo di cromosomi sessuali portando a sindromi che, di solito, non compromettono la sopravvivenza degli individui.

### Klinefelter



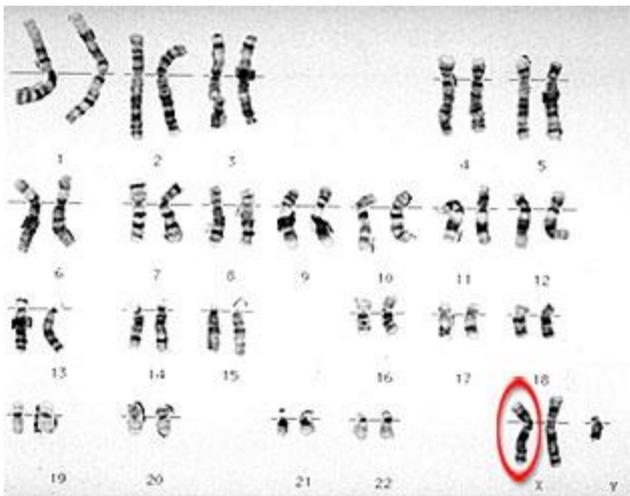
**Figura 8.23A**

### Turner

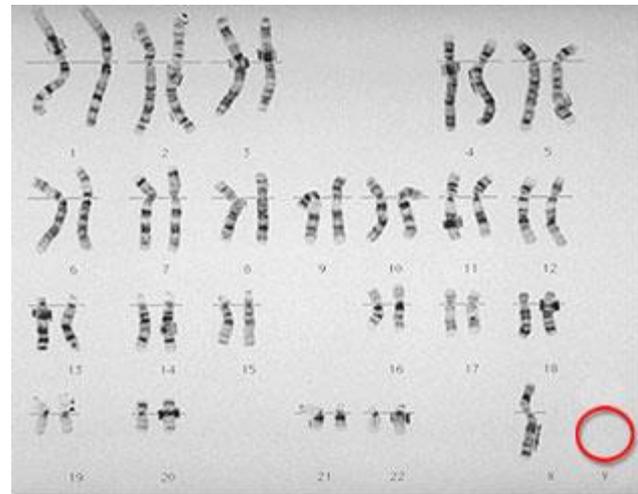


**Figura 8.23B**

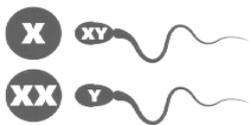
Tipo di cromosomi sessuali presenti	Sindrome	Origine della non-disgiunzione	Frequenza nella popolazione
XXY	Klinefelter (maschio)	Meiosi, nella formazione dei gameti di entrambi i sessi	1/2000
XYY	Nessuna (maschio normale)	Meiosi, nella formazione degli spermatozoi	1/2000
XXX	Nessuna (femmina normale)	Meiosi, nella formazione delle cellule uovo	1/1000
X0	Turner (femmina)	Meiosi, nella formazione degli spermatozoi	1/5000



medgen.genetics.utah.edu



medgen.genetics.utah.edu



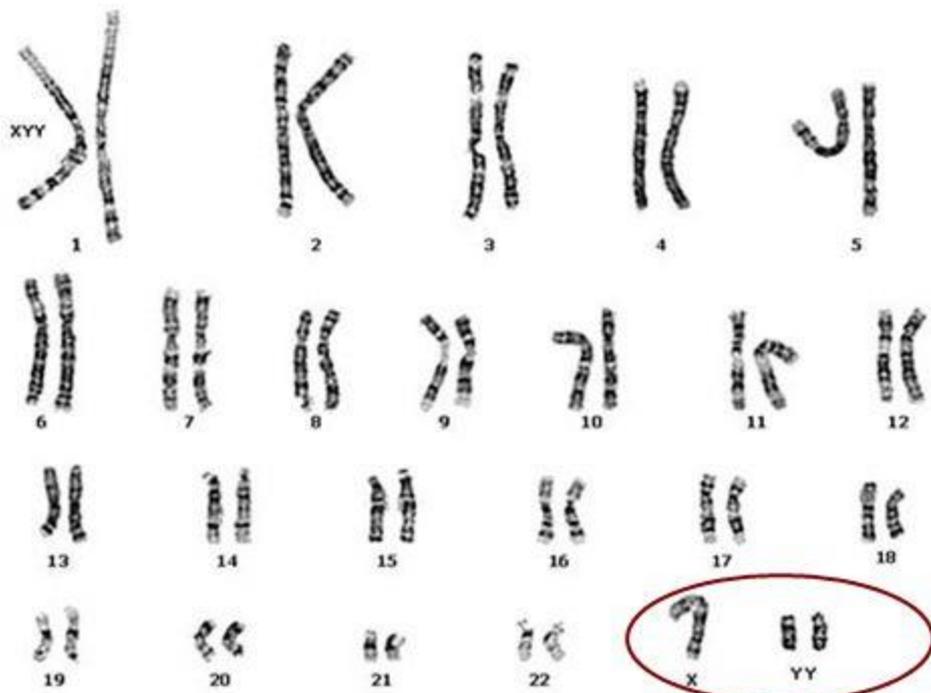
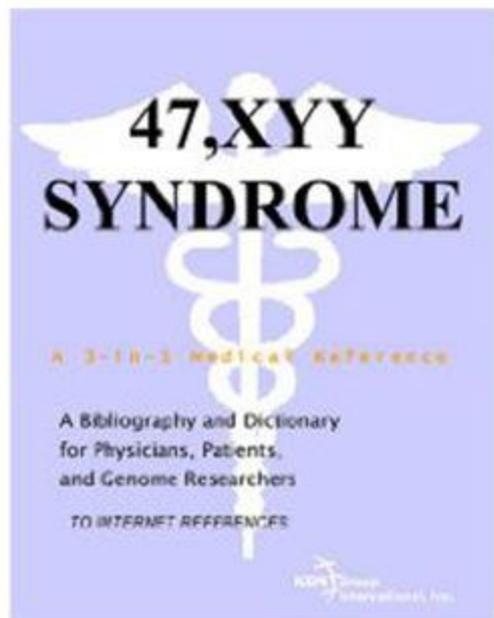
# Caroline Cossey (XXXY)

- Cossey was raised as a boy, but changed lifestyle to live as a girl.
- She became a famous model.
- She underwent sex-reassignment surgery.
- Cossey was a James Bond girl in the movie "For Your Eyes Only."

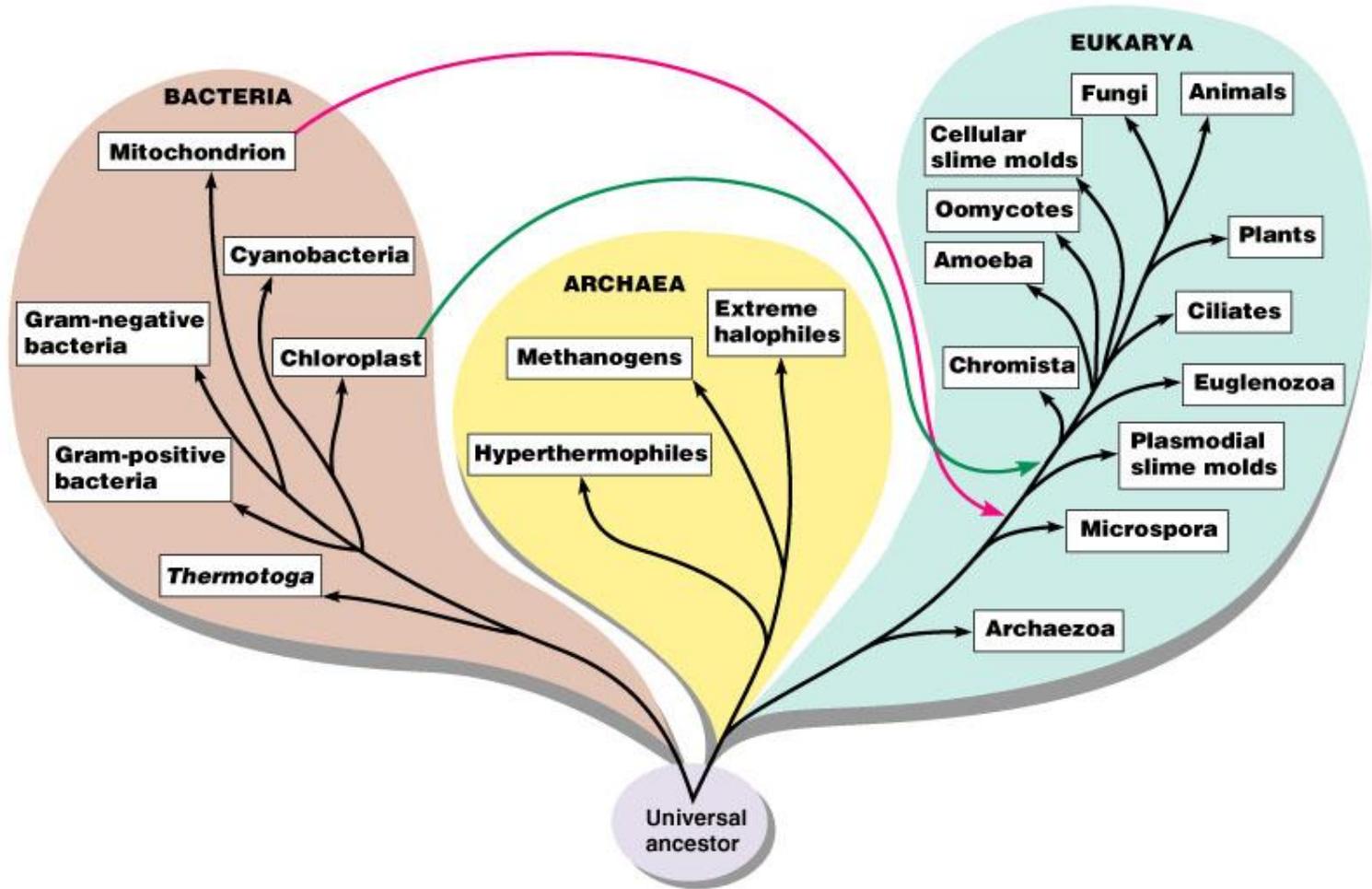


# XYY Syndrome

- Boys with XYY syndrome tend to be tall and have difficulties with language. The intelligence quotient (IQ) tends to be slightly lower than that of other family members. Learning disabilities, hyperactivity, attention deficit disorder, and minor behavioral disorders can develop.
- The XYY syndrome was once thought to cause aggressive or violent criminal behavior, but this theory has been disproved.

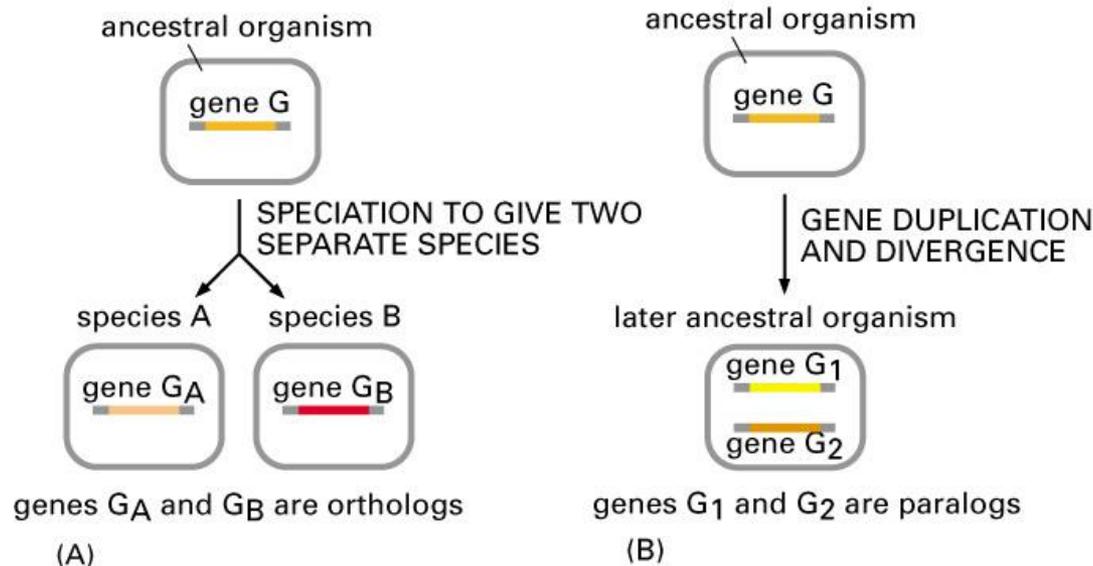


# Tree of Life



# Famiglie di geni

- **Ortologi:** geni di due specie che derivano da un ancestrale comune e probabilmente hanno la stessa funzione
- **Paraloghi:** provengono da una duplicazione nello stesso genoma, probabilmente con funzioni diverse
- **Omologo:** termine più generico per entrambi



Due geni si definiscono **paraloghi** tra loro quando, derivando da un gene comune, subiscono un evento di duplicazione. Due o più geni paraloghi, dunque, si possono trovare in differenti microrganismi, anche filogeneticamente lontani tra loro.

$\alpha$ -globina e  $\beta$ -globina umana hanno iniziato a divergere in seguito alla duplicazione di un gene globinico ancestrale.

I geni ortologhi sono geni omologhi, presenti in specie diverse ma correlate, che codificano per proteine che hanno funzioni simili e che si sono separati non per un evento di duplicazione ma in seguito a speciazione (separazione delle specie).

Le  $\beta$ -globine di uomo e di topo hanno iniziato a divergere circa 80 milioni di anni fa, quando avvenne la divisione che dette vita ai primati e ai roditori

# Ortologhi/Paraloghi

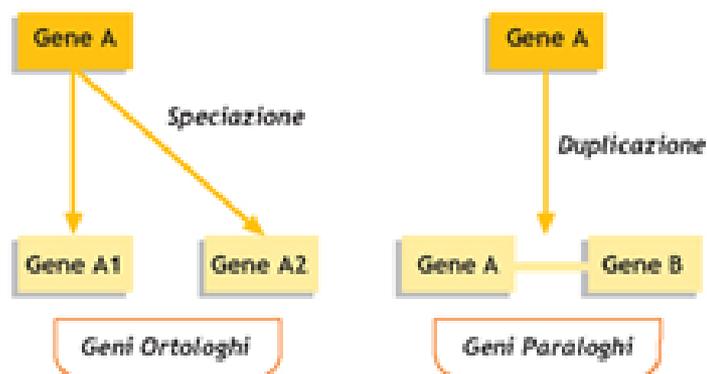


Figura 13.36 Differenza tra geni paraloghi e geni ortologhi.

Mediante confronti di **geni simili** tra **genomi diversi**, e di geni simili dello **stesso genoma**, si può stabilire se due geni sono **ortologhi** o **paraloghi**, e da qui ricostruire la probabile storia evolutiva

Proteine o geni omologhi possono appartenere alla stessa specie o a specie diverse e possono avere origine in seguito a eventi di **Speciazione/Duplicazione**