

Capitolo 8

Le basi cellulari della riproduzione e dell'ereditarietà

Il concetto di riproduzione e la divisione cellulare

8.1 Il simile genera (quasi) sempre il simile

Negli organismi in cui avviene la **riproduzione asexuata**, tutti i figli (e le cellule figlie) sono le copie genetiche esatte dell'unico genitore e sono anche identici tra loro.

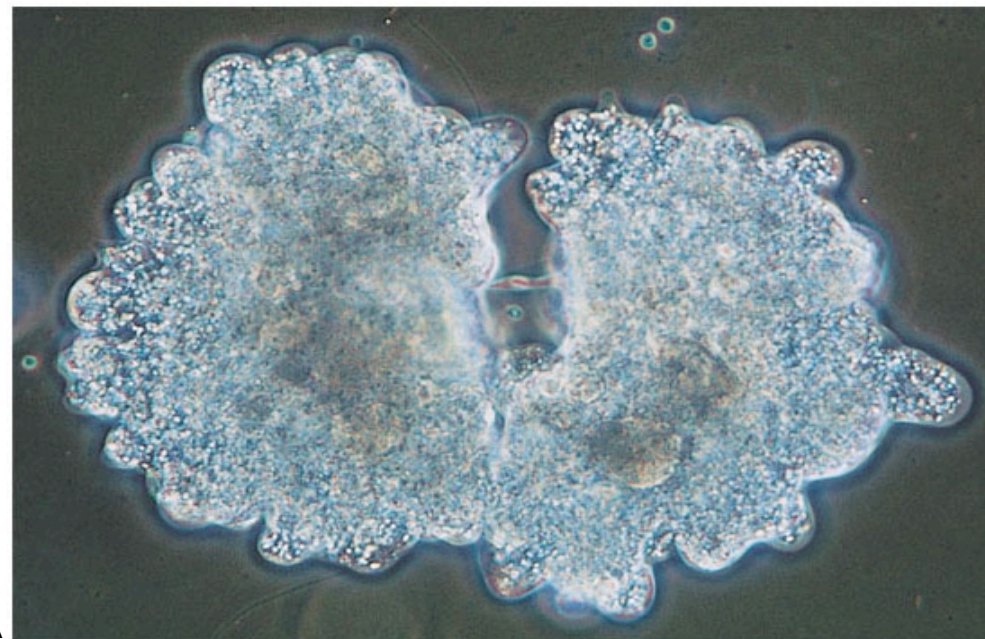


Figura 8.1A

LM 340x

La **riproduzione sessuata** origina una progenie con una combinazione peculiare di geni e può produrre grandi variazioni nella prole.



Figura 8.1B

8.2 Una cellula nasce solo da un'altra cellula

- La riproduzione delle cellule, sia procariotiche sia eucariotiche, è detta **divisione cellulare**.
- La divisione cellulare è il centro della riproduzione delle cellule e degli organismi perché le cellule derivano solo da cellule preesistenti.

8.3 I procarioti si riproducono per scissione binaria

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

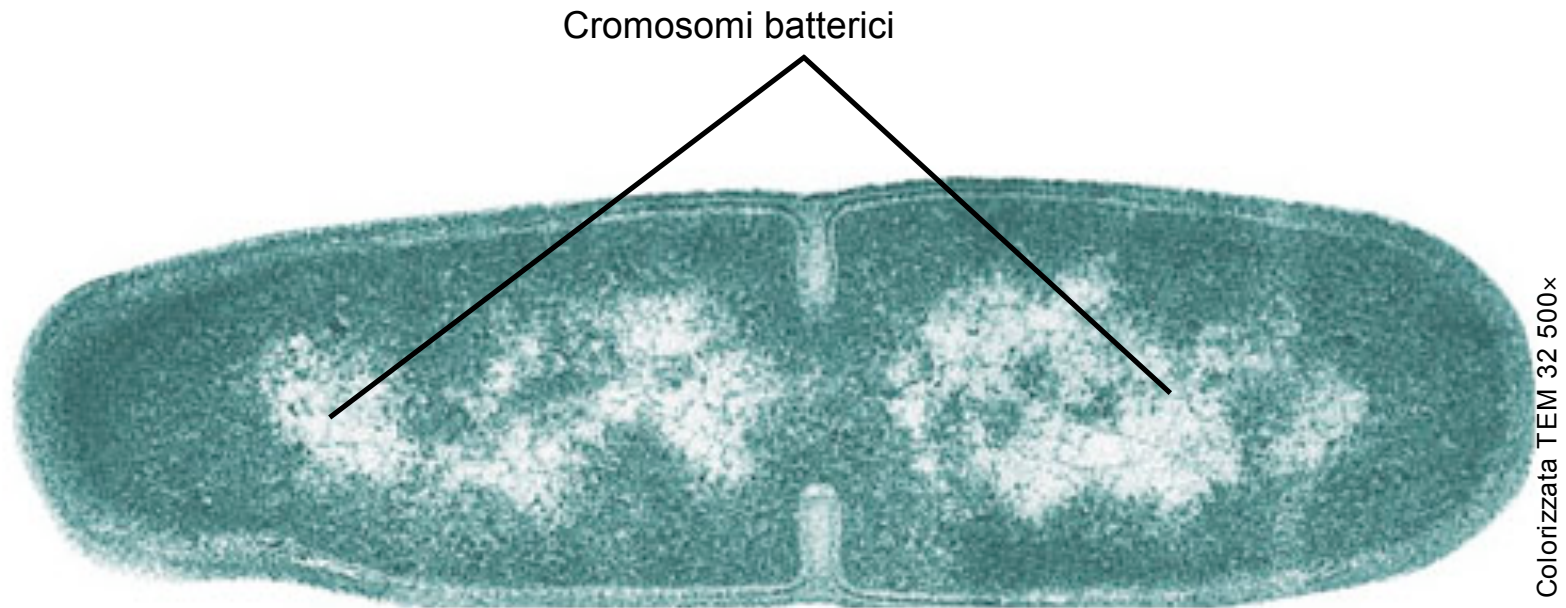


Figura 8.3B

- 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 introflette dividendo la cellula madre in due cellule figlie.

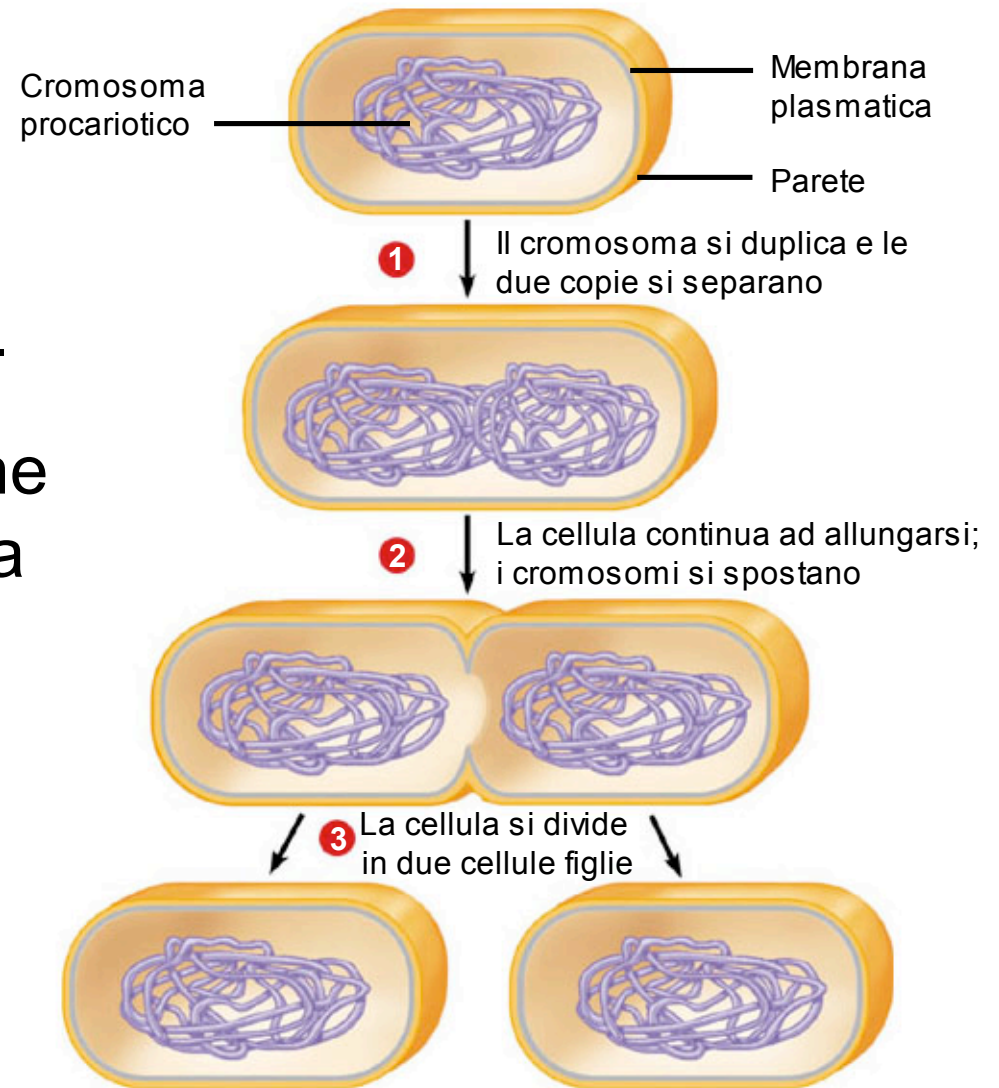


Figura 8.3A

Il ciclo cellulare nella cellula eucariotica e la mitosi

8.4 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**.

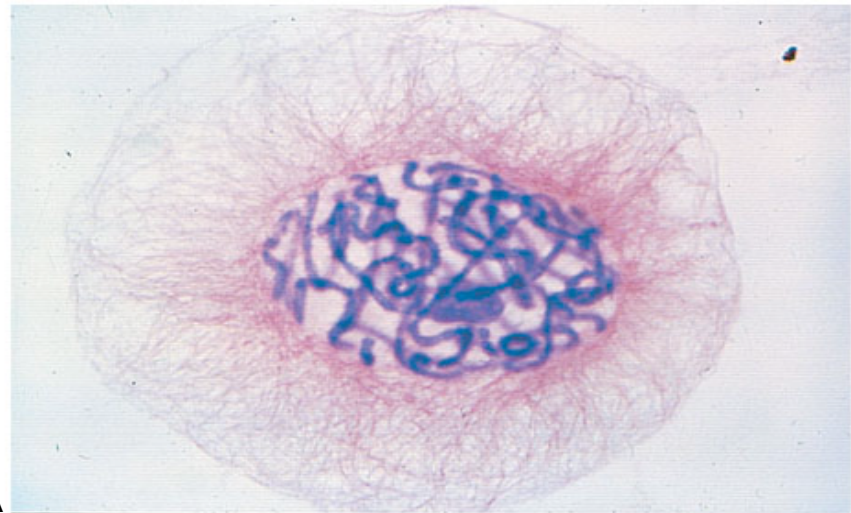


Figura 8.4A

LM 600x

- Prima di dividersi, la cellula duplica i suoi cromosomi, formando **cromatidi fratelli** (due copie che contengono geni identici).
- I due cromatidi sono uniti in corrispondenza di una regione chiamata **centromero**.

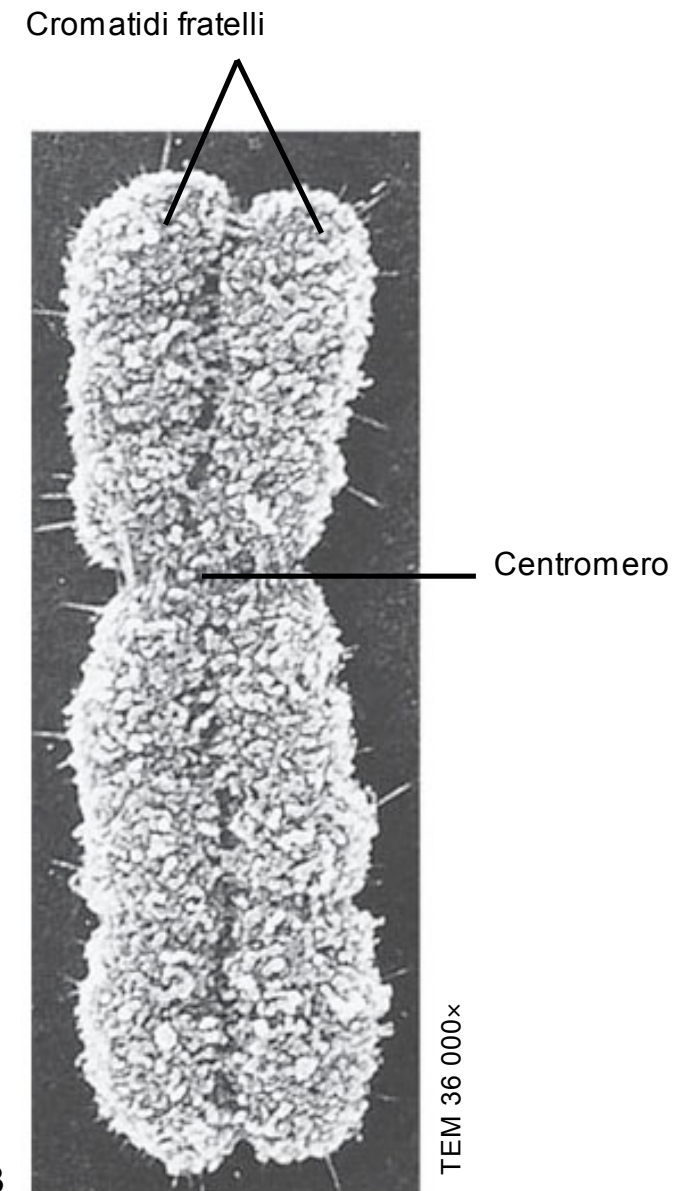


Figura 8.4B

- Quando la cellula si divide, i cromatidi fratelli di uno stesso cromosoma duplicato si separano l'uno dall'altro.
- Ciascuno migra in una delle due cellule figlie.
- Il risultato è che ogni cellula figlia riceve una serie completa e identica di cromosomi.

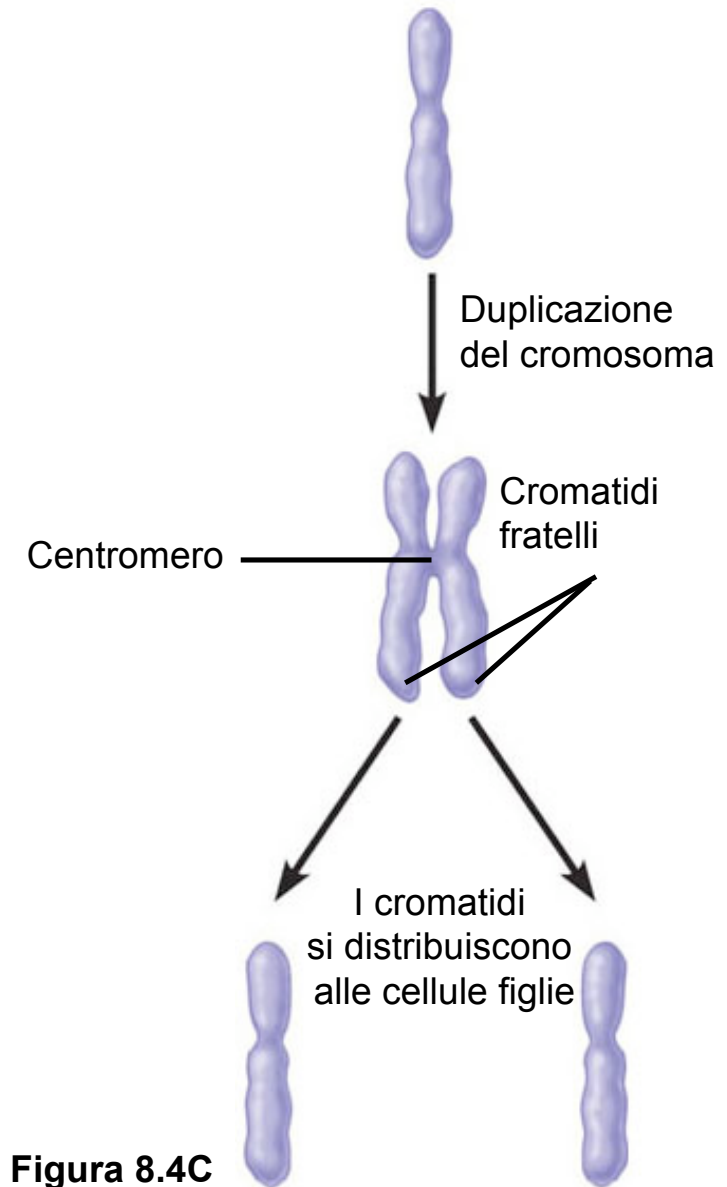


Figura 8.4C

8.5 Il ciclo cellulare scandisce gli eventi metabolici e riproduttivi di ogni cellula

Il ciclo cellulare è costituito da due fasi principali: **l'interfase** e la **fase mitotica**.

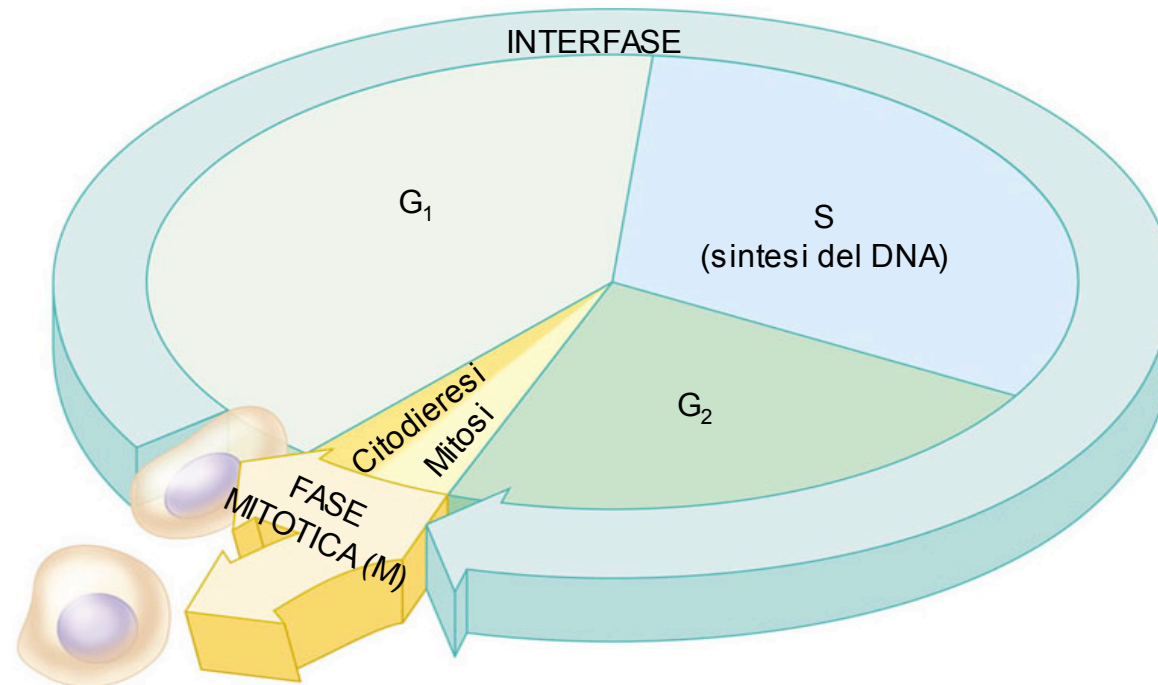


Figura 8.5

-
- Durante l'**interfase** la cellula sintetizza una gran quantità di proteine, fabbrica la maggior parte degli organuli e aumenta le proprie dimensioni. In questa fase avviene anche la duplicazione dei cromosomi.
 - Durante la **fase mitotica** i cromosomi duplicati vengono distribuiti equamente in due nuclei figli (**mitosi**) e il citoplasma si divide in due (**citodieresi**).

8.6 La divisione cellulare è una serie ininterrotta di eventi

- Nella mitosi, i cromosomi, dopo essersi separati, si spostano dal centro della cellula lungo una struttura chiamata **fuso mitotico**.
- Il fuso mitotico è formato da microtubuli che guidano la separazione delle due serie di cromatidi.

-
- I cromatidi fratelli sono quindi separati e si spostano ai poli opposti della cellula, dove si formano i due nuclei.
 - La citodieresi, cioè la divisione del citoplasma e della cellula in due parti, si sovrappone alla fine della mitosi.

Le fasi della divisione cellulare:

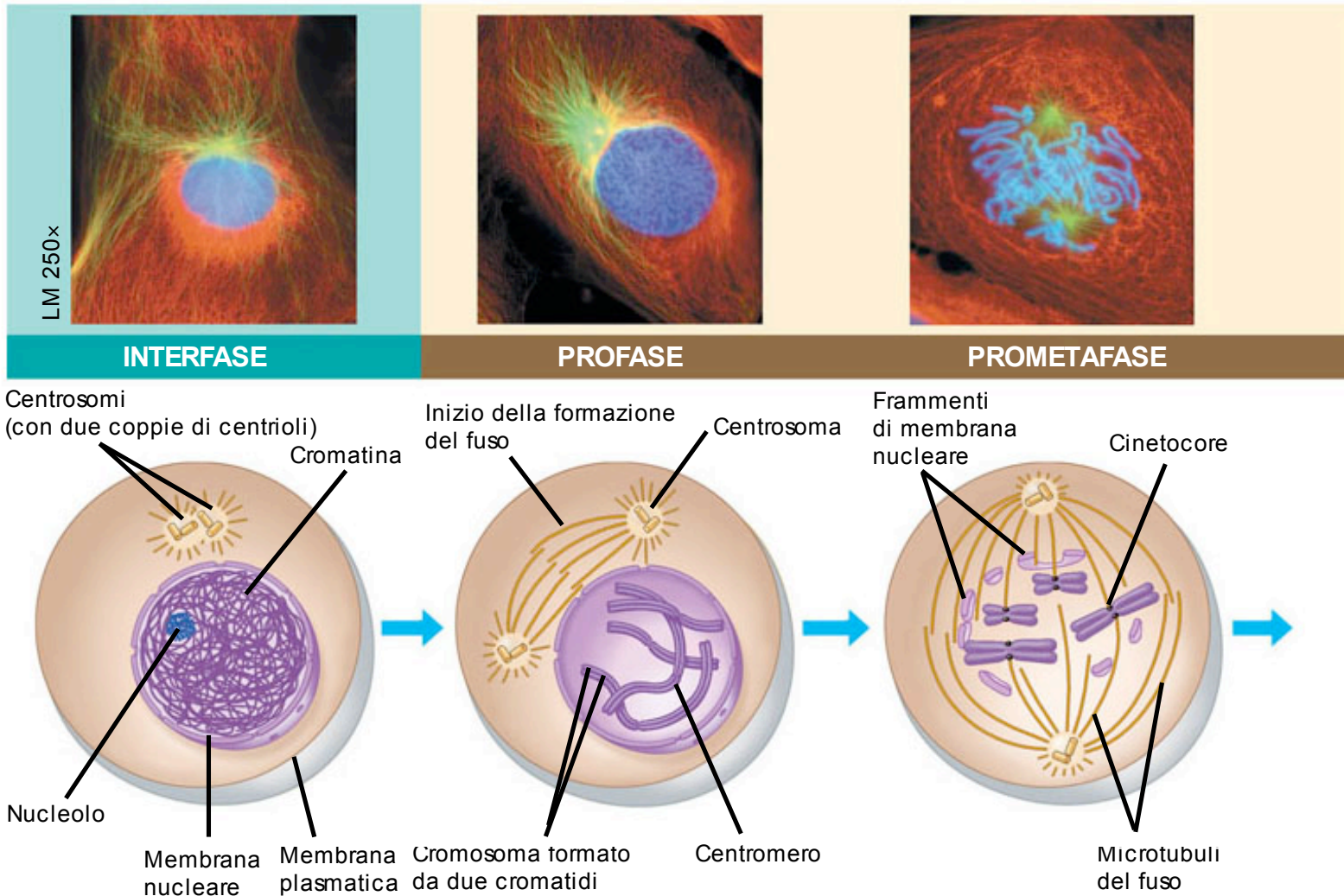


Figura 8.6 (parte 1)

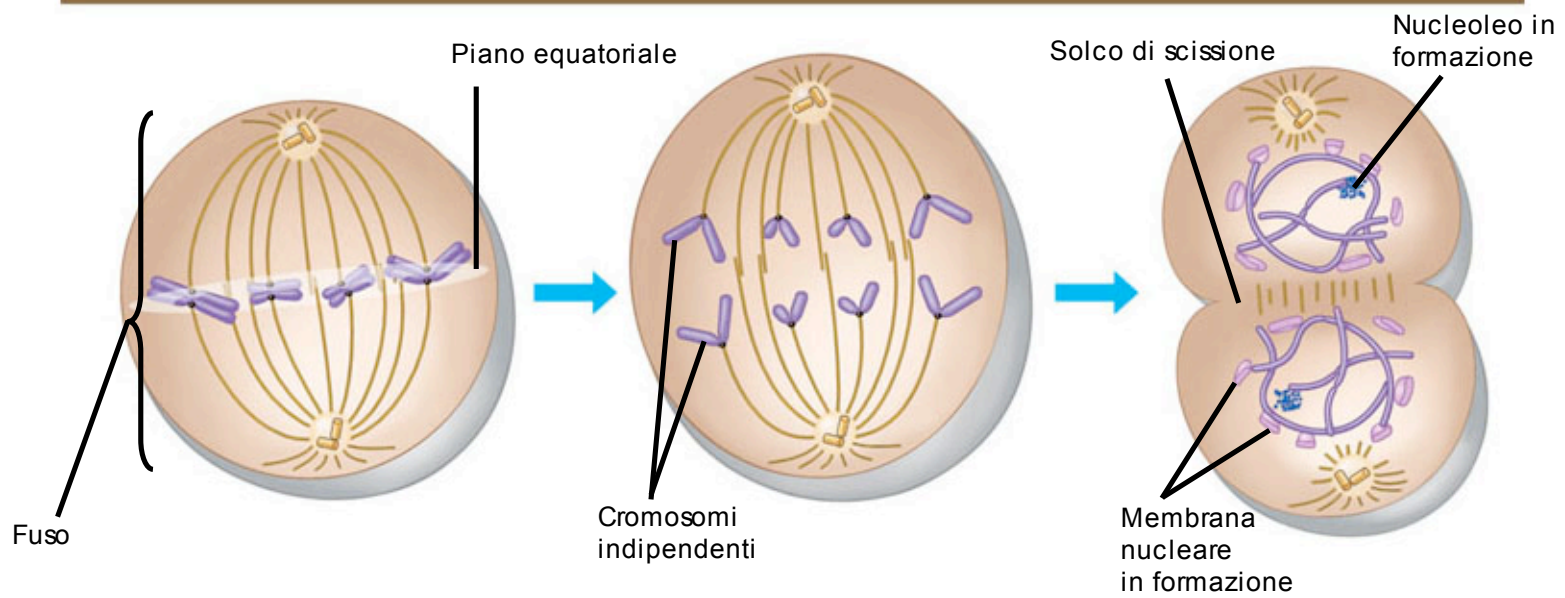
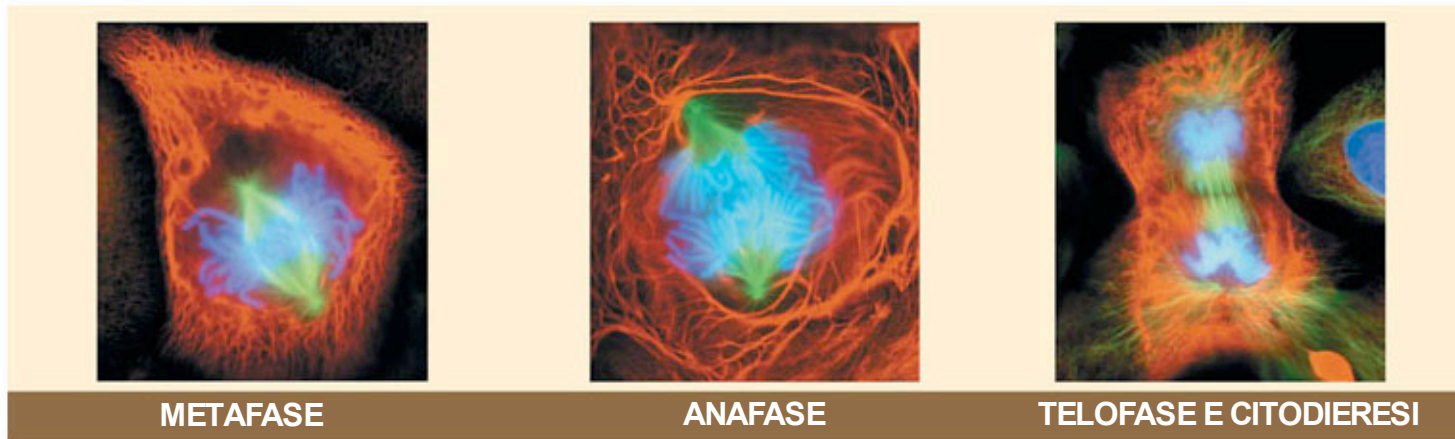


Figura 8.6 (parte 2)

8.7 La citodieresi avviene in maniera diversa nelle cellule animali e nelle cellule vegetali

- Nelle cellule animali la citodieresi avviene grazie a un processo di scissione.
- Il primo segno della divisione è la comparsa di un **solco di scissione** a livello equatoriale.

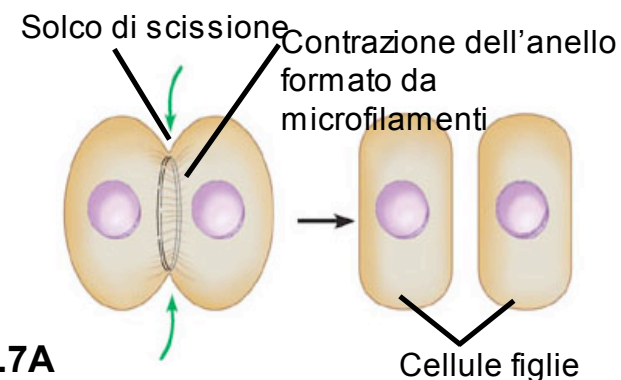
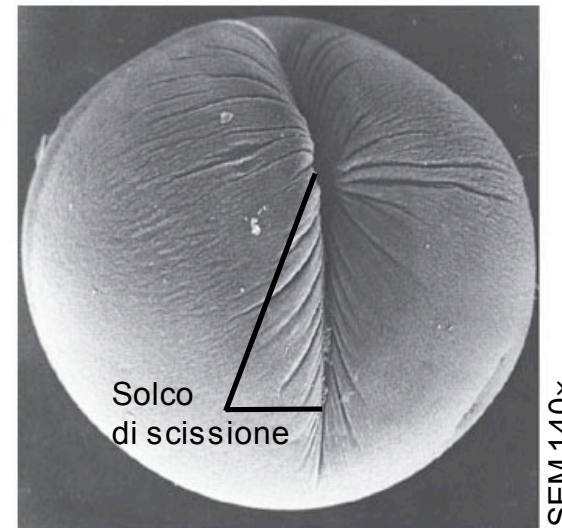


Figura 8.7A

- Nelle cellule vegetali, vista la presenza della parete cellulare la citodieresi avviene senza la formazione del solco di scissione.
- La cellula vegetale è divisa in due da un disco circondato da membrane (chiamato **piastra cellulare**) formato da vescicole provenienti dall'apparato di Golgi.

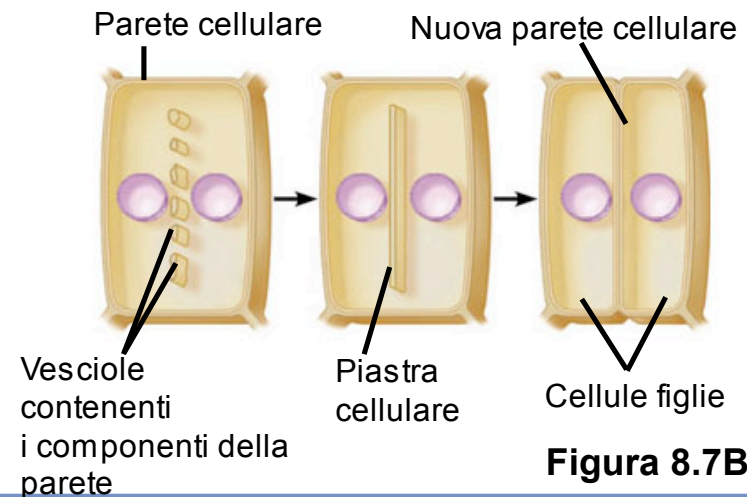
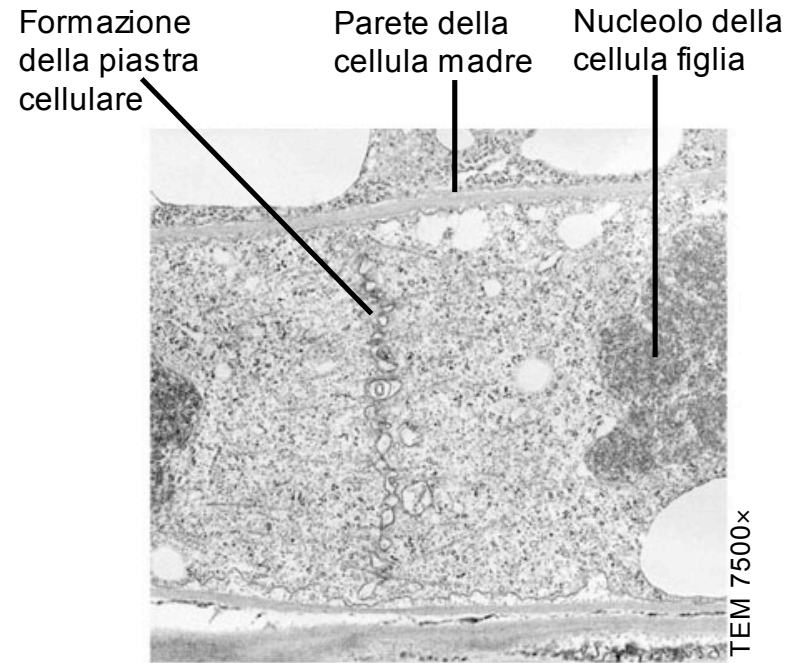


Figura 8.7B

8.8 L'ancoraggio a una superficie solida, la densità e i fattori di crescita influenzano la divisione cellulare

- La maggior parte delle cellule animali si divide solo quando stimolata.
- Alcune cellule non si dividono mai.

- Nelle colture di laboratorio, la maggior parte delle cellule normali si divide solo quando si trova a contatto con una superficie solida (**dipendenza dall'ancoraggio**).
- Le cellule continuano a dividersi fino a che non si trovano in contatto le une con le altre (**inibizione da contatto**).

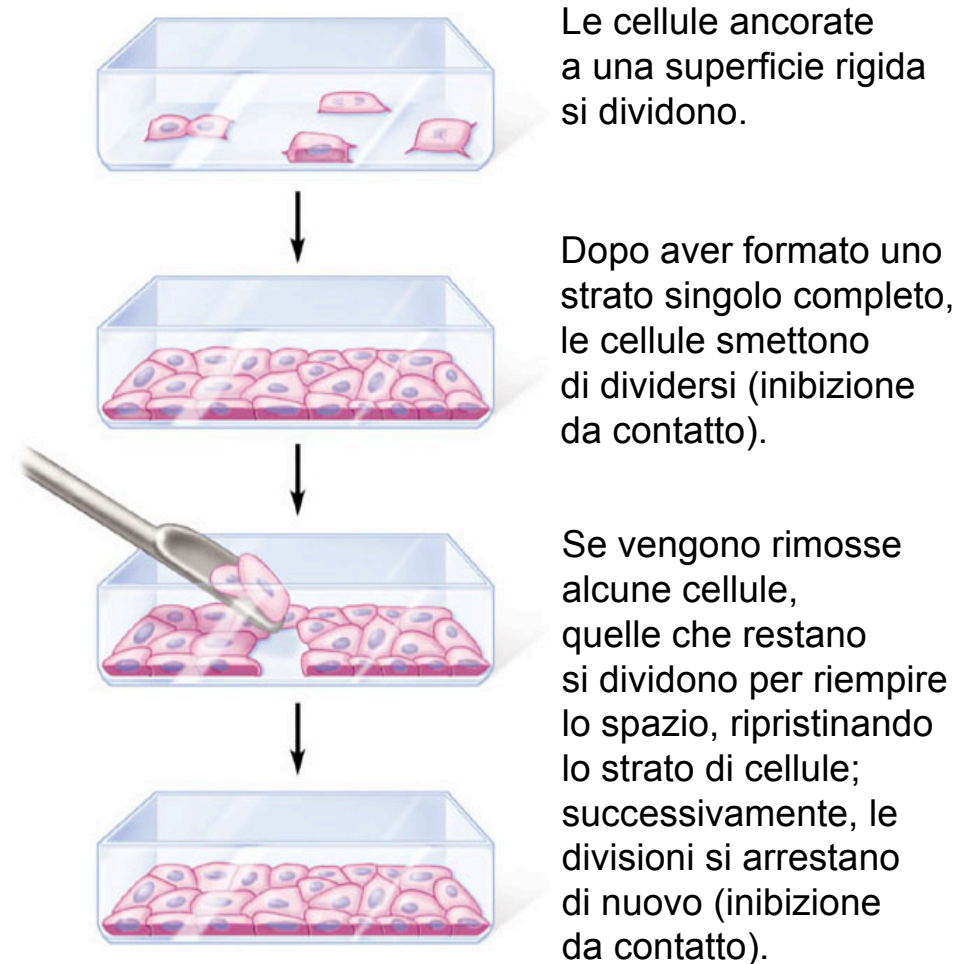
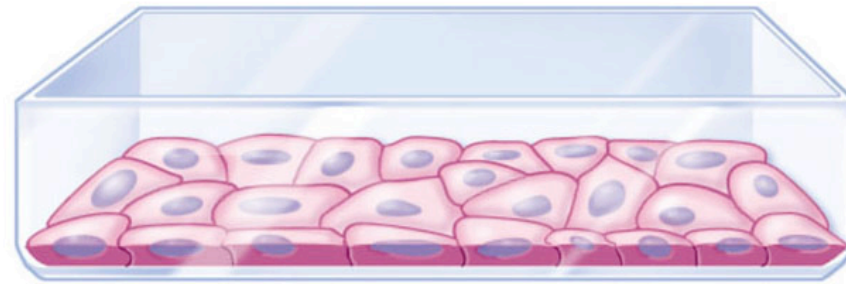
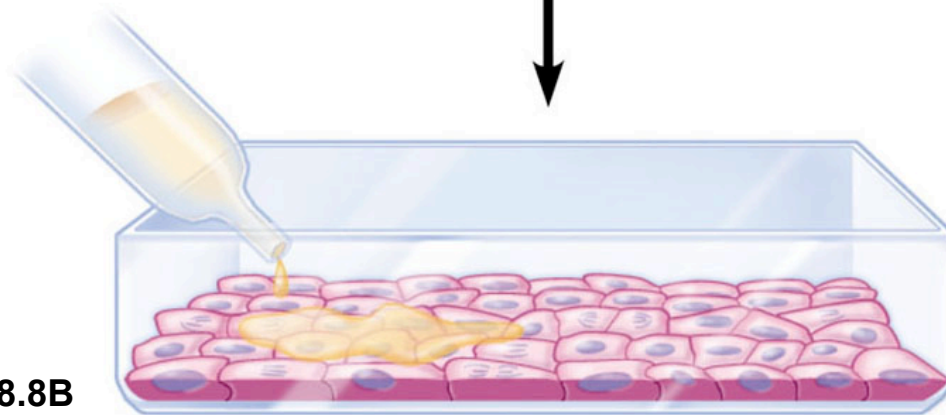


Figura 8.8A

I fattori di crescita sono particolari proteine secrete da alcune cellule che stimolano la divisione di altre cellule.



Dopo aver formato uno strato singolo le cellule smettono di dividersi.



L'aggiunta del fattore di crescita stimola un'ulteriore divisione cellulare.

Figura 8.8B

8.9 I fattori di crescita controllano il ciclo cellulare

- Il **sistema di controllo del ciclo cellulare** è un meccanismo costituito da un insieme di proteine che di volta in volta innescano e coordinano i principali eventi del processo.
- Tuttavia, il ciclo cellulare non è una sequenza di eventi che si susseguono automaticamente: la separazione dei cromatidi deve essere indotta da specifiche proteine.

Segnali intracellulari che riguardano punti chiave del ciclo cellulare, detti *punti di controllo*, determinano se una cellula andrà incontro a un ciclo completo e si dividerà.

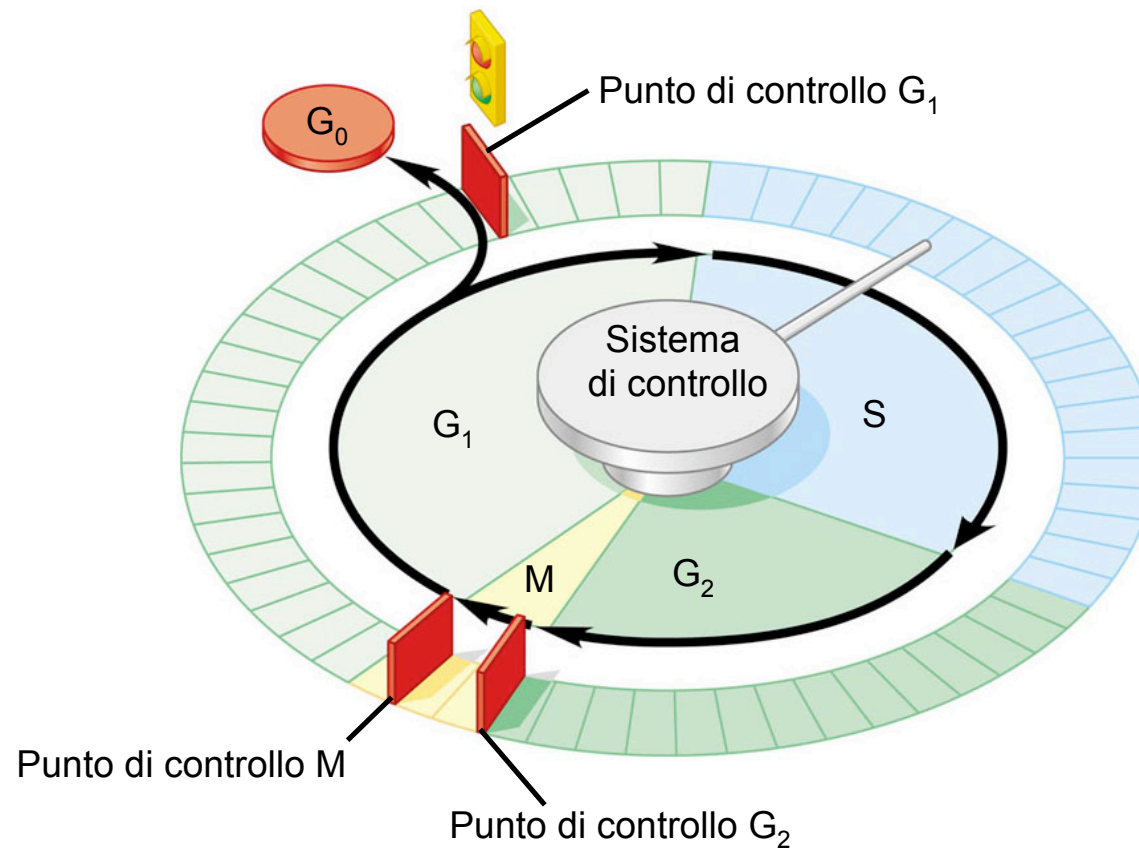


Figura 8.9A

Perché avvenga la divisione cellulare, è di solito necessario che i fattori di crescita si leghino a specifici recettori presenti sulla membrana plasmatica.

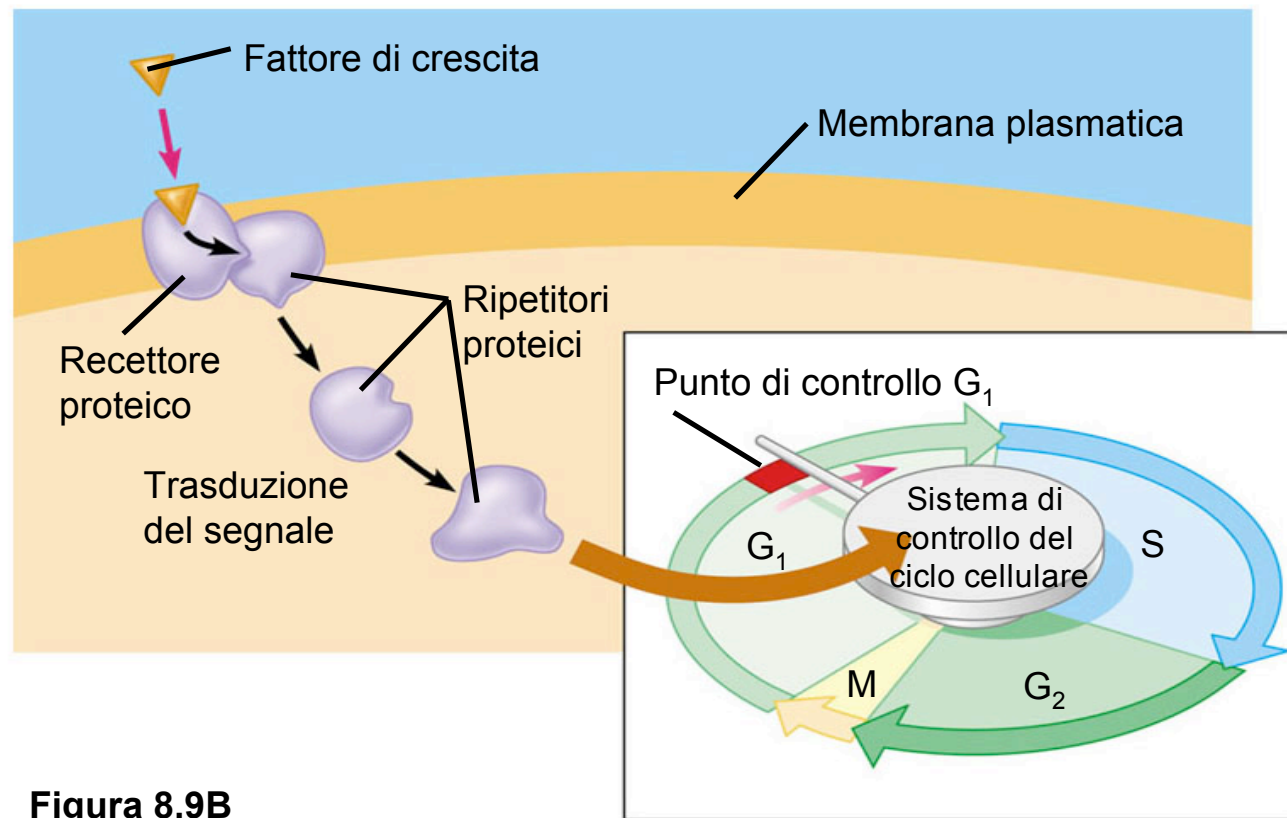


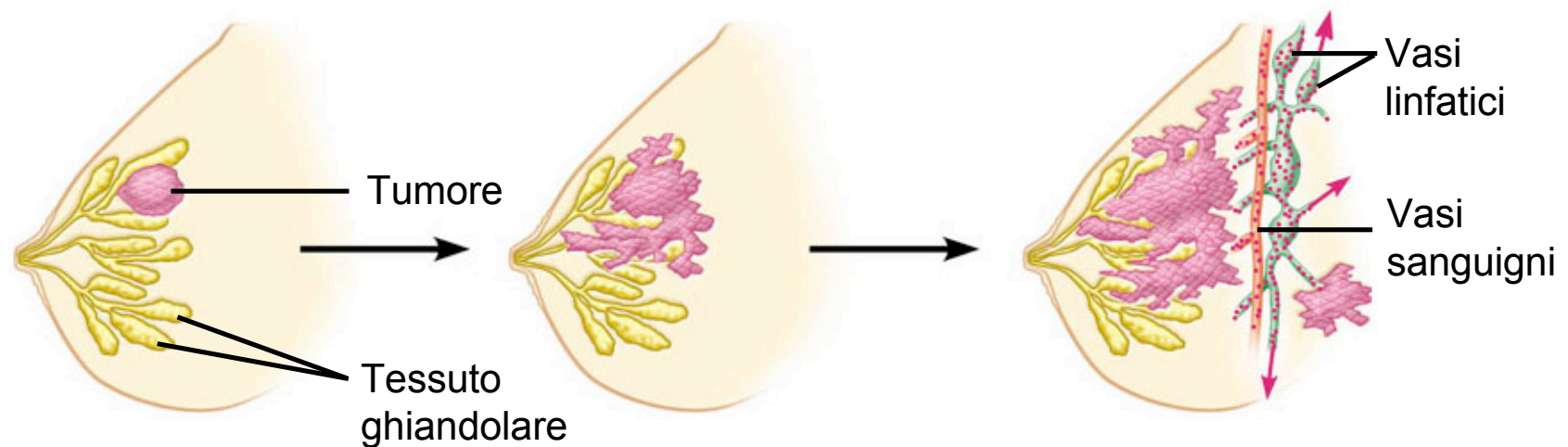
Figura 8.9B

COLLEGAMENTI

8.10 Le cellule che si dividono in maniera incontrollata producono tumori maligni

- Le **cellule tumorali** non rispondono al normale sistema di controllo del ciclo cellulare e si dividono in modo eccessivo.
- Questa crescita incontrollata può determinare la formazione di una massa cellulare anomala chiamata **tumore**.

I tumori maligni sono costituiti da una massa di cellule capaci di diffondersi nei tessuti circostanti e, spesso, anche in altre parti del corpo.



Un tumore ha origine da una singola cellula tumorale.

Le cellule tumorali invadono il tessuto adiacente.

Le cellule si diffondono ad altre parti del corpo attraverso i vasi linfatici e sanguigni.

Figura 8.10

-
- La radioterapia e la chemioterapia sono terapie anticancro efficaci perché interferiscono con la divisione cellulare.
 - La **radioterapia** utilizza radiazioni ad alta energia che alterano il DNA delle cellule in divisione.
 - La **chemioterapia** sfrutta farmaci che colpiscono le cellule in divisione attiva.

8.11 Una visione d'insieme: la mitosi serve per la crescita degli organismi, la sostituzione delle cellule e la riproduzione asessuata

Quando il ciclo cellulare funziona normalmente, la divisione cellulare mitotica rende possibile:

- la crescita;

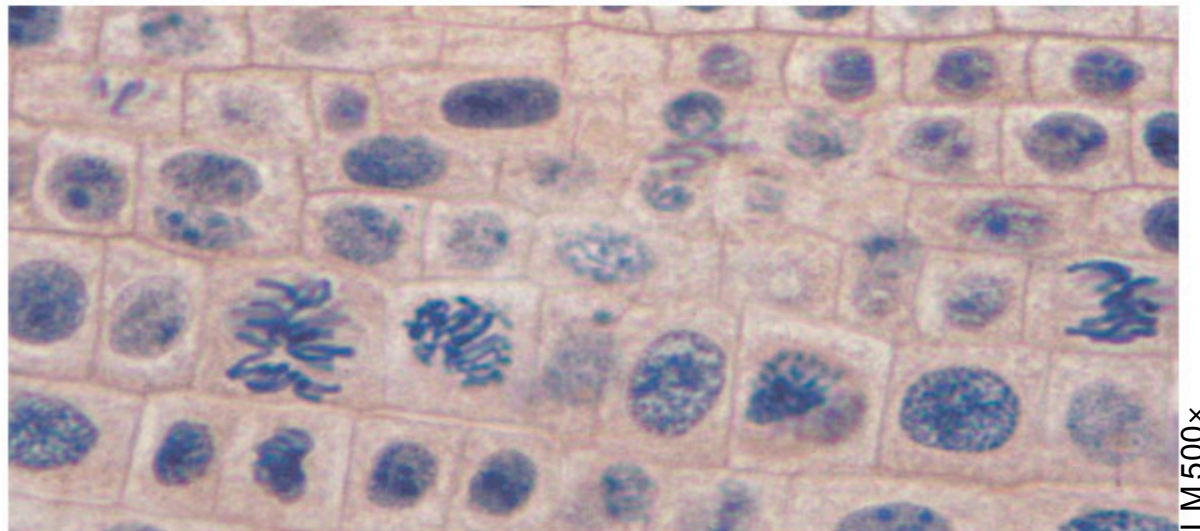


Figura 8.11A – La crescita per divisione cellulare di una radice di cipolla.

-
- la rigenerazione e la riparazione dei tessuti;

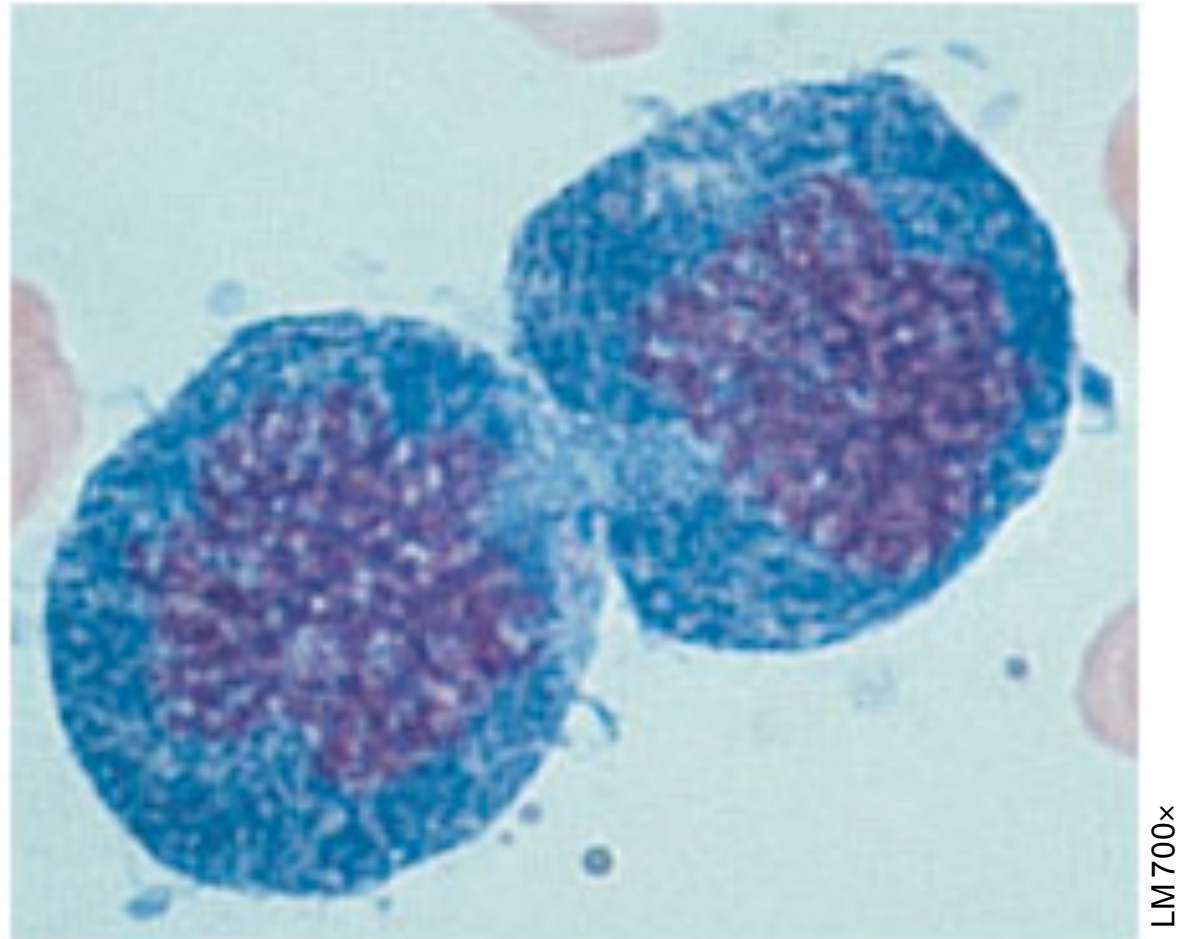


Figura 8.11B – La sostituzione delle cellule nella cute.

-
- la riproduzione a sessuata.



Figura 8.11C – La riproduzione a sessuata di un'Hydra.

La meiosi e il crossing-over

8.12 I cromosomi formano coppie omologhe

- Le cellule somatiche di ogni specie contengono un numero specifico di cromosomi (presenti sempre in coppie).
- Per esempio, le cellule dell'uomo hanno 46 cromosomi, suddivisi in 23 coppie.
- I due cromosomi che formano una coppia sono detti **cromosomi omologhi**.

I due cromosomi omologhi portano i geni che controllano le stesse caratteristiche ereditarie nella stessa posizione o **locus**.

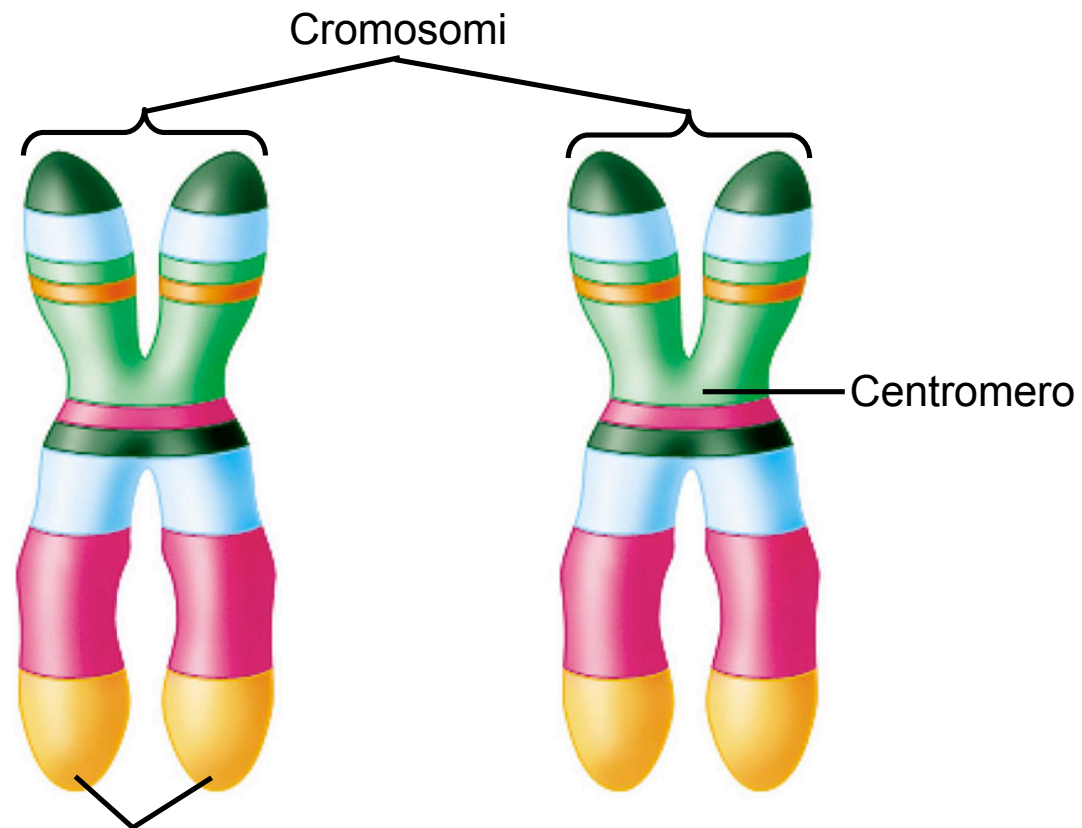


Figura 8.12 Cromatidi fratelli

8.13 I gameti possiedono un assetto cromosomico singolo

- Le cellule i cui nuclei contengono due serie di cromosomi omologhi sono dette **diploidi**.
- I gameti, gli ovuli e gli spermatozoi hanno un assetto cromosomico singolo e sono detti **aploidi**.

Tutti i cicli sessuali, compreso quello umano, presentano un'alternanza tra uno stadio aploide e uno diploide.

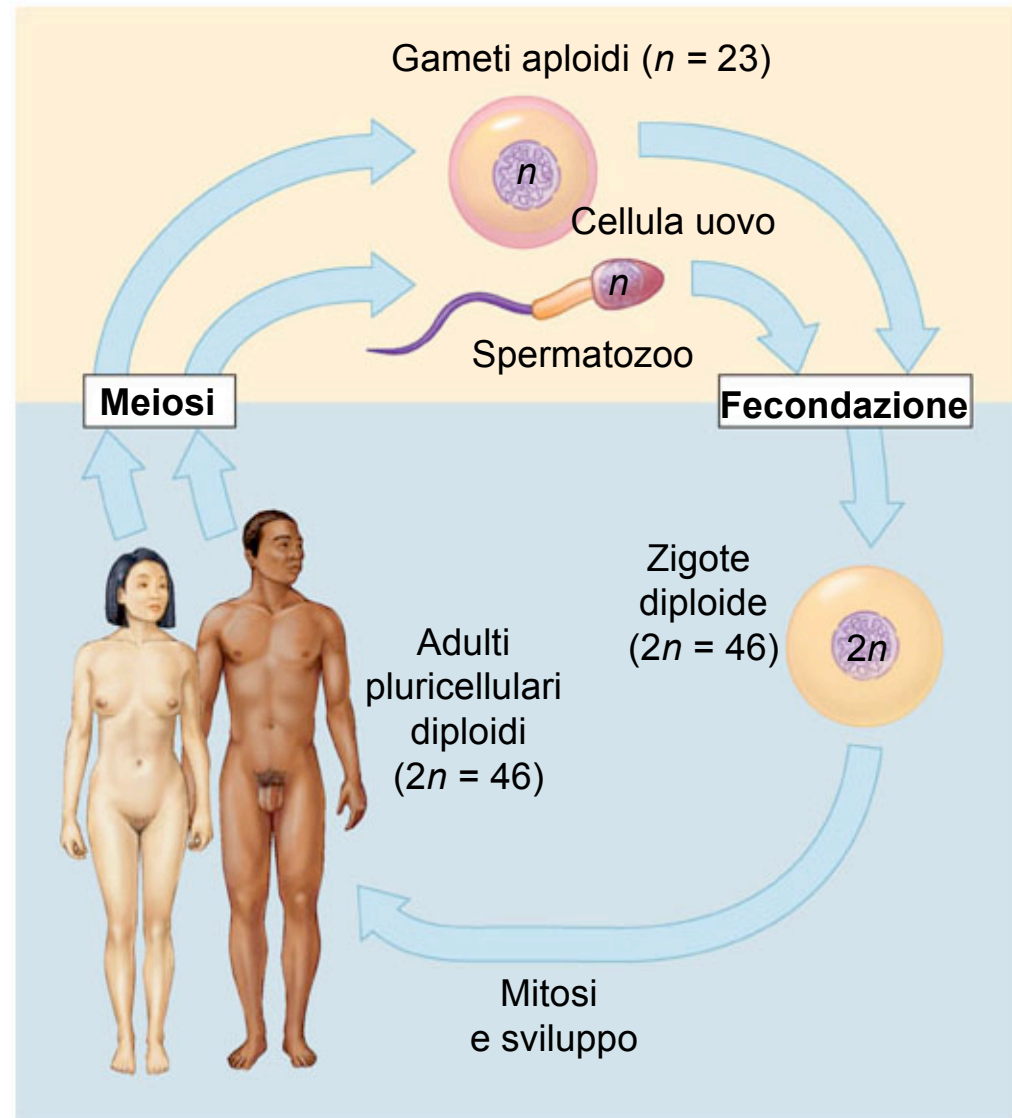


Figura 8.13

8.14 La meiosi riduce il numero dei cromosomi da diploide ad aploide

- La meiosi (il processo che produce cellule sessuali aploidi), come la mitosi, è preceduta dalla duplicazione dei cromosomi.
- Nella meiosi, però, le cellule si dividono due volte per formare quattro cellule figlie.

-
- 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.

La **meiosi II** è essenzialmente simile alla mitosi (con la differenza sostanziale che ha inizio da una cellula aploide anziché diploide):

- i cromatidi fratelli di ogni coppia vengono separati;
- si formano in tutto quattro cellule aploidi.

Le fasi della meiosi:

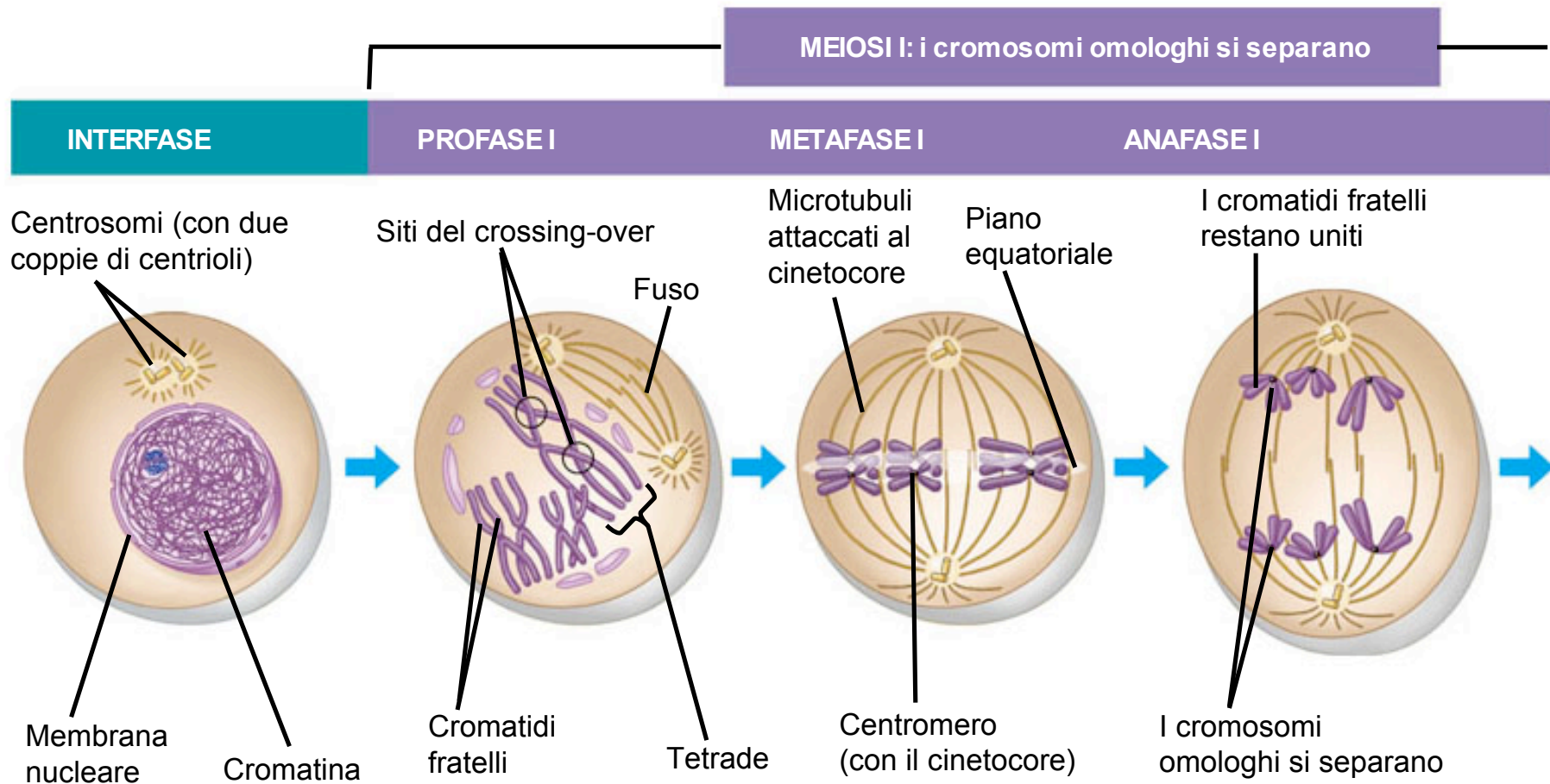


Figura 8.14 (parte 1)

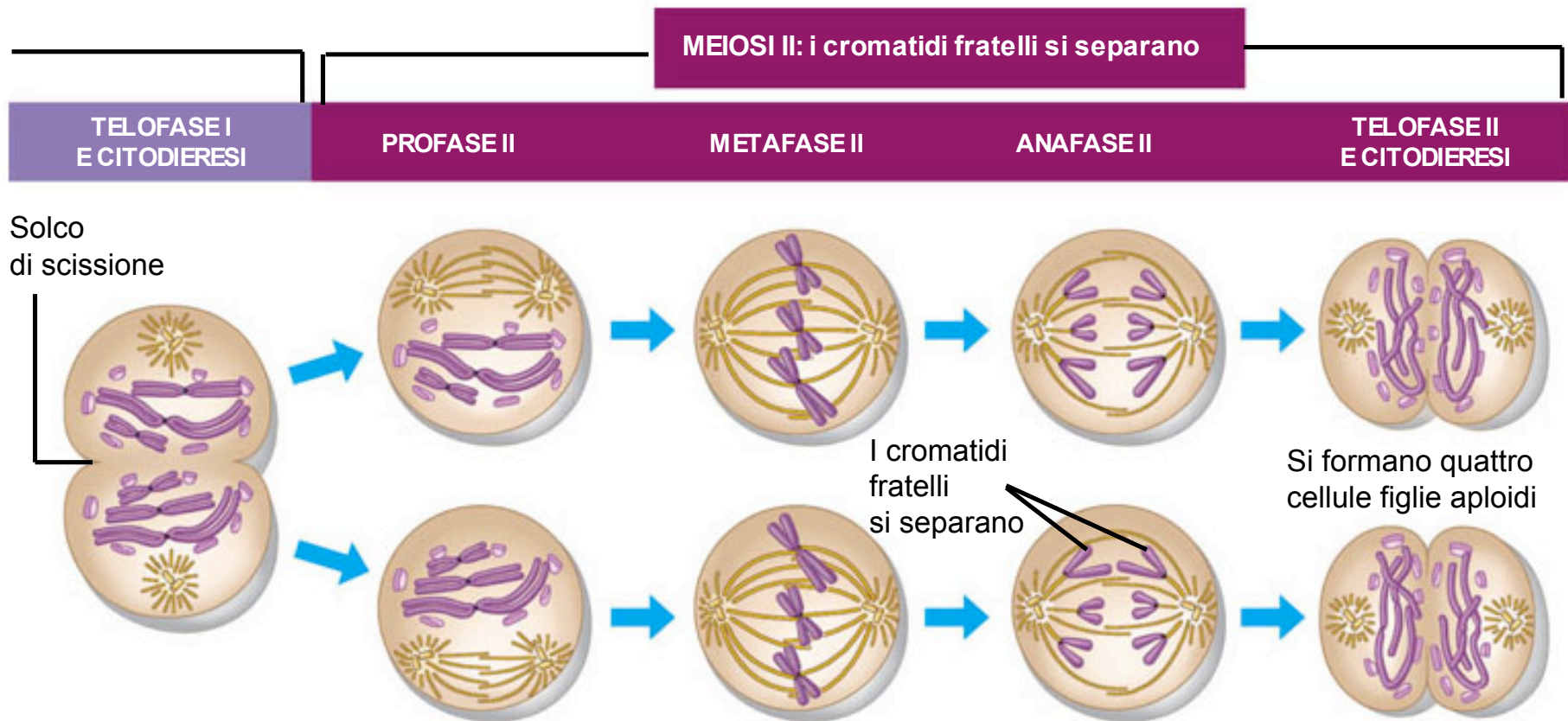


Figura 8.14 (parte 2)

8.15 Mitosi e meiosi a confronto

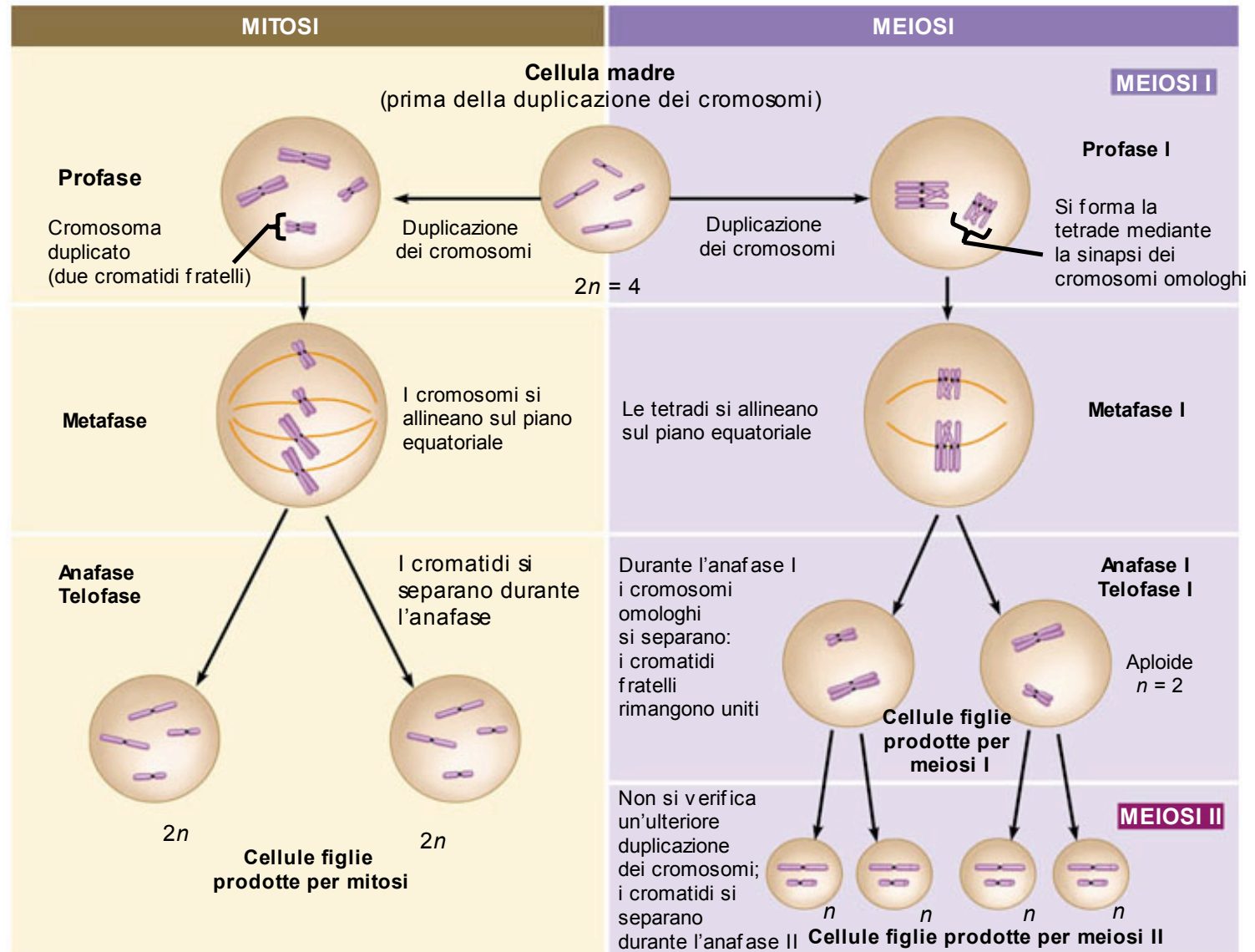


Figura 8.15

8.16 La varietà della progenie dipende dalla disposizione dei cromosomi durante la meiosi e dalla casualità della fecondazione

Ogni cromosoma di una coppia omologa differisce in diversi punti dall'altro membro della coppia: il cromosoma ereditato dalla madre porta versioni differenti dei geni che si trovano sul cromosoma omologo ereditato dal padre.

La variabilità dei gameti

La disposizione casuale delle copie di cromosomi durante la metafase I porta a molte differenti combinazioni di cromosomi negli ovuli e negli spermatozoi.

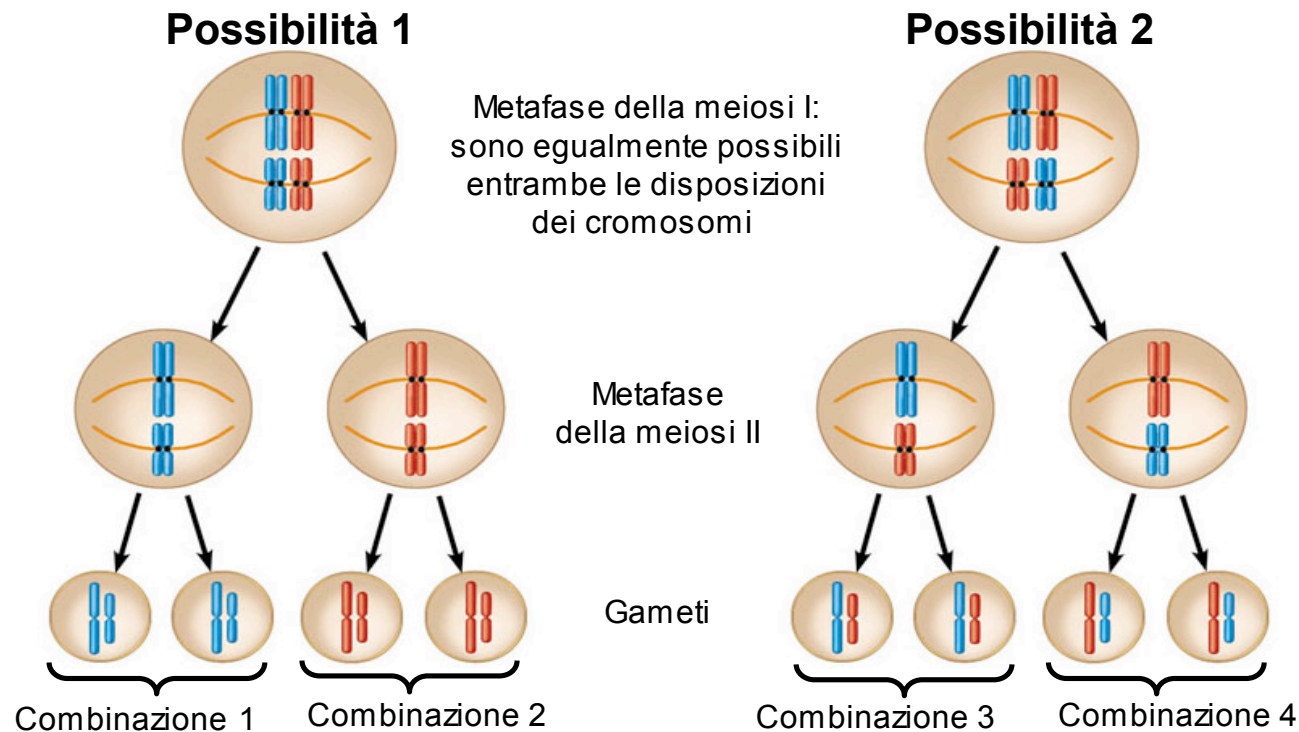


Figura 8.16

La variabilità degli zigoti

- Lo zigote si forma dall'unione casuale tra una cellula uovo e uno spermatozoo.
- La fecondazione casuale degli ovuli da parte degli spermatozoi aumenta grandemente la variabilità della prole.

8.17 I cromosomi omologhi possono portare versioni diverse dello stesso gene

Le differenze tra cromosomi omologhi si basano sul fatto che possono portare, sullo stesso locus, informazioni genetiche differenti relative alla stessa caratteristica.

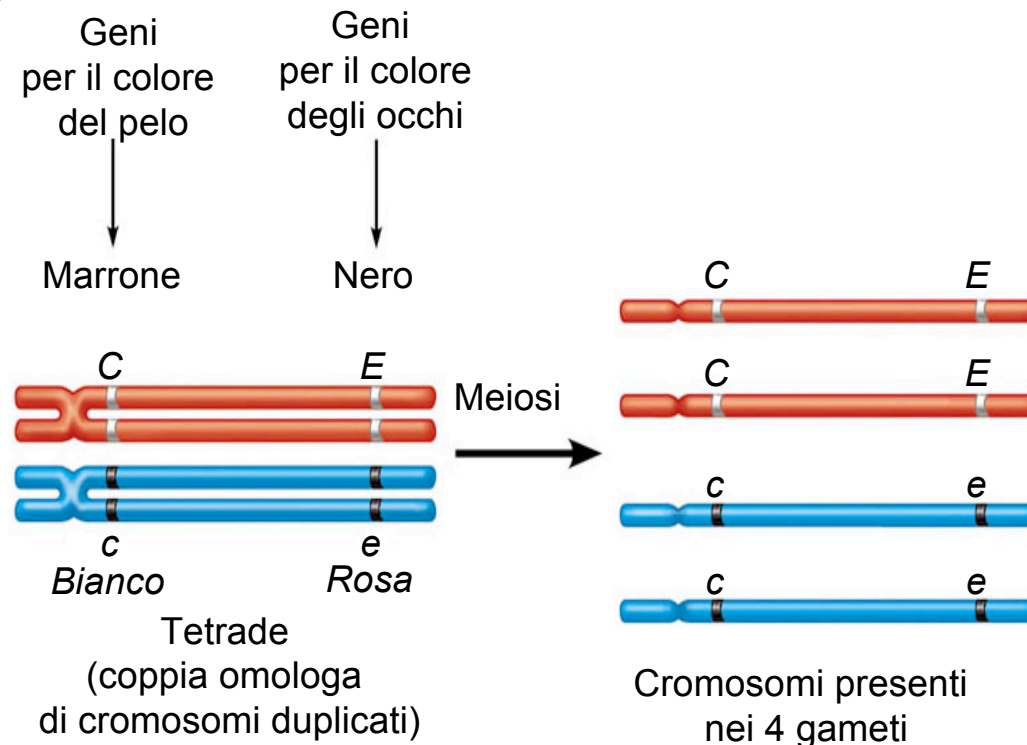


Figura 8.17A

Le caratteristiche «colore del pelo» e «colore degli occhi» nei topi

Pelo marrone (C); occhi neri (E) Pelo bianco (c); occhi rosa (e)

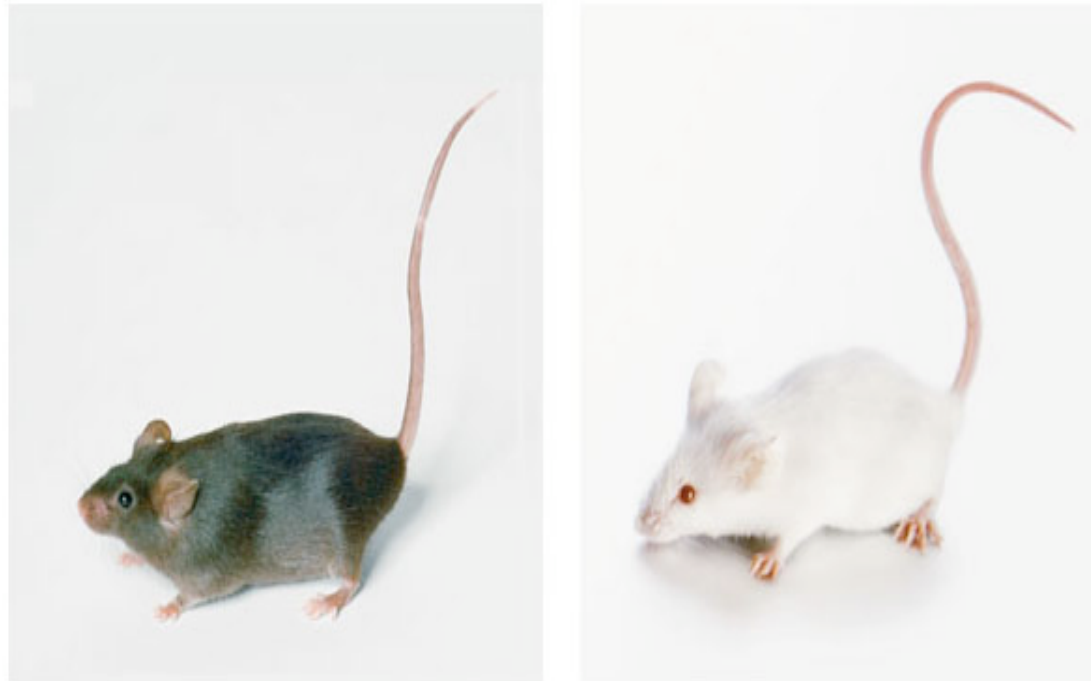


Figura 8.17B

8.18 Il crossing-over aumenta ulteriormente la variabilità genetica

- Il **crossing-over** è lo scambio di segmenti corrispondenti tra due cromosomi omologhi.
- La ricombinazione genetica che si verifica col crossing-over durante la profase I, aumenta ulteriormente la variabilità genetica.

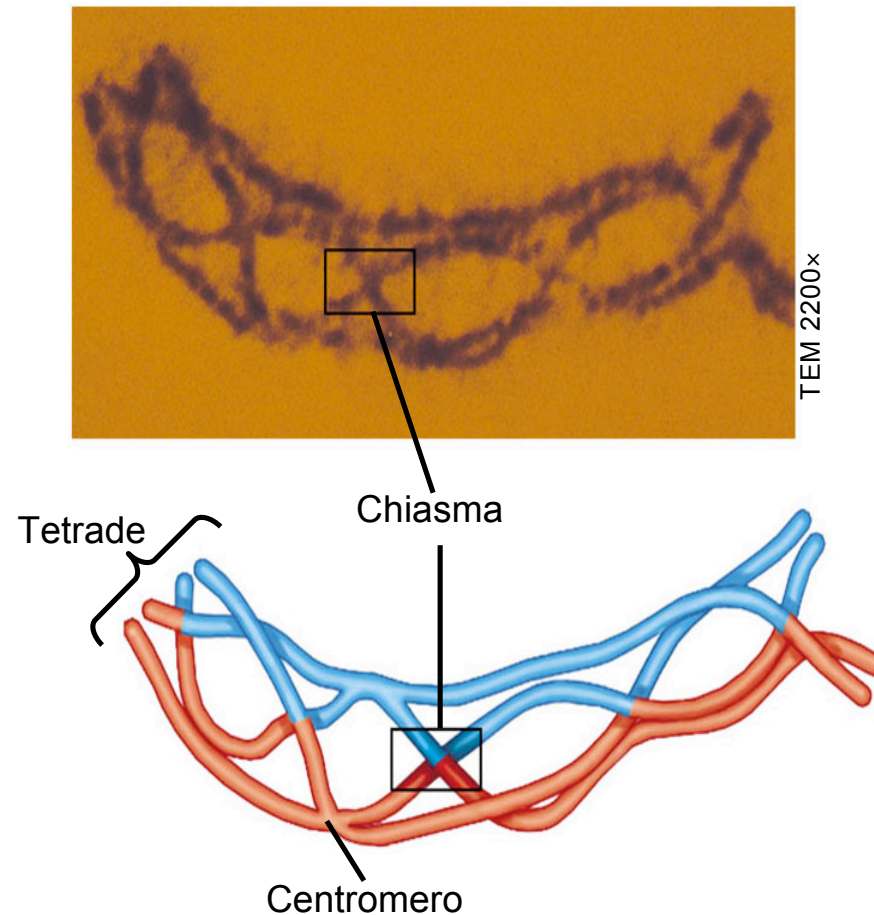


Figura 8.18A

Esempio di come il crossing-over produce nuove combinazioni di geni.

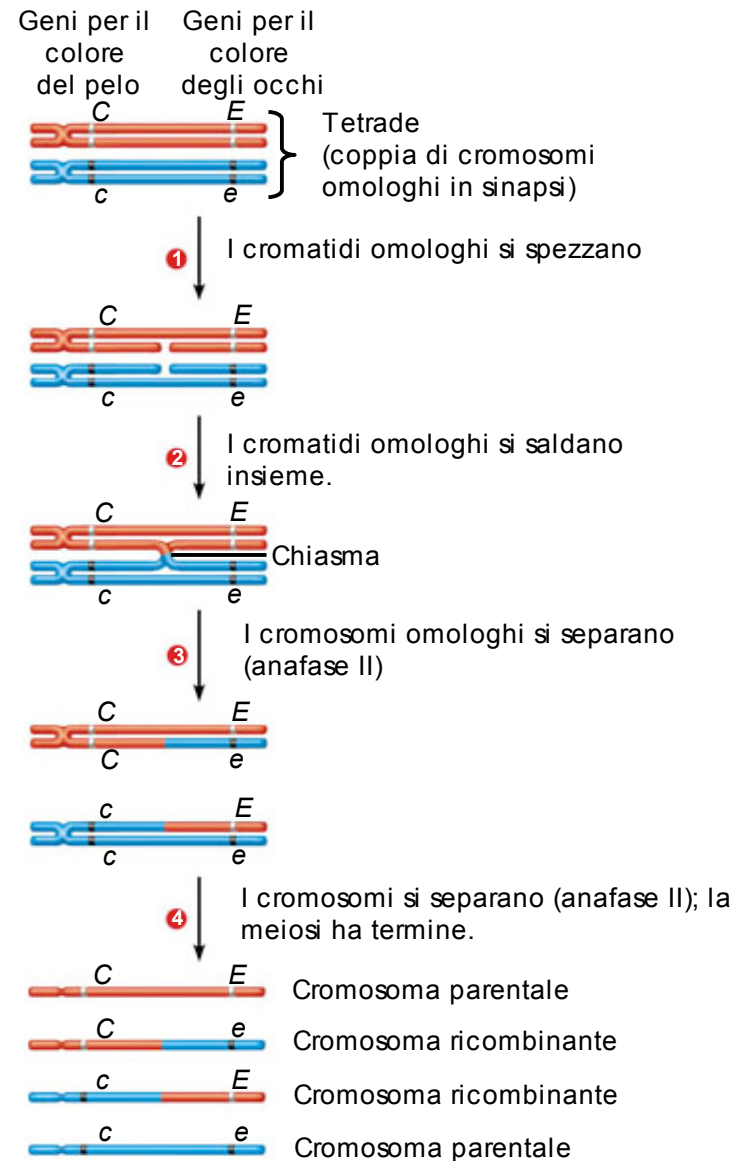


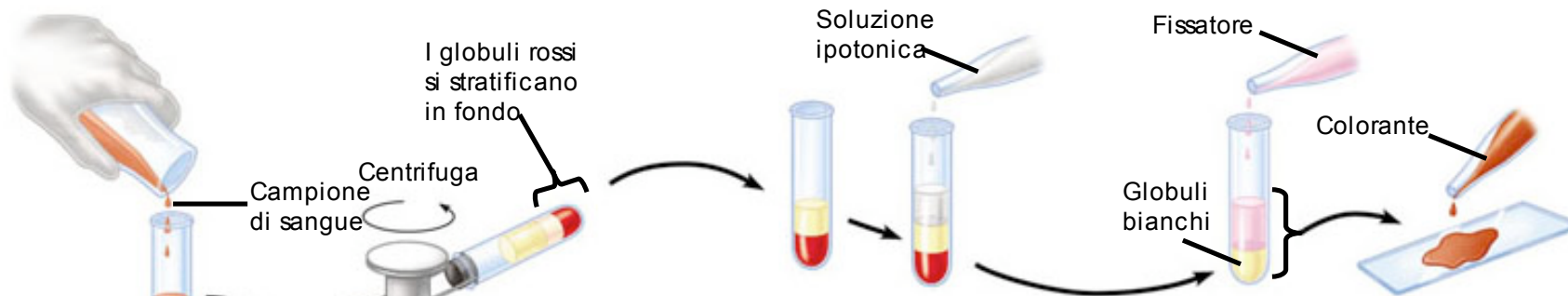
Figura 8.18B Si producono gameti di quattro tipi genetici diversi.

Alterazioni nel numero e nella struttura dei cromosomi

8.19 Il cariotipo è una ricostruzione fotografica dell'assetto cromosomico di un individuo

Un **cariotipo** è una fotografia in cui i cromosomi dell'individuo, condensati e duplicati così come appaiono al microscopio durante la metafase della mitosi, vengono ordinati in base alla forma e alle dimensioni.

Preparazione di un cariotipo da un campione di sangue:



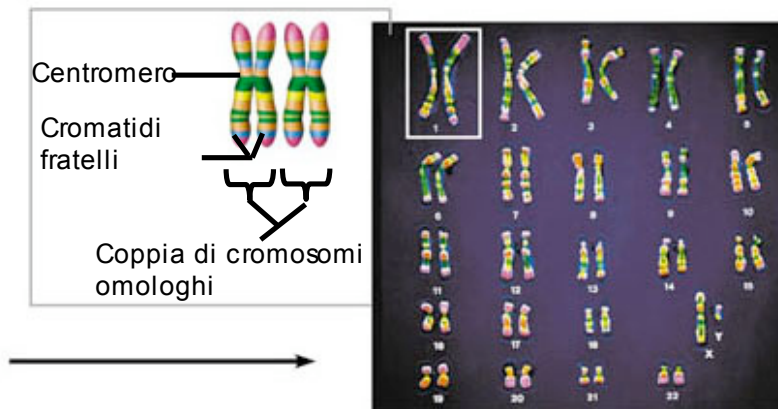
1 Il campione di sangue viene centrifugato per separare le cellule dalla parte liquida.

2 Si elimina il liquido e le cellule vengono mescolate con una soluzione ipotonica. Questo procedimento fa gonfiare e scoppiare i globuli rossi. I globuli bianchi si gonfiano ma non si rompono, e i cromosomi si allontanano uno dall'altro.

3 Centrifugando ancora, i globuli bianchi gonfi precipitano sul fondo. Viene eliminato il liquido contenente i globuli rossi. Si aggiunge un fissatore ai globuli bianchi.



4 Il retino viene osservato con un microscopio a cui è collegata una macchina fotografica digitale. L'immagine dei cromosomi viene immessa in un computer, che li ordina per forma e dimensione.



5 La disposizione ordinata dei cromosomi che si ottiene è il cariotipo. I 46 cromosomi qui rappresentati comprendono 22 coppie di autosomi e 2 cromosomi sessuali, un X e un Y. Ogni cromosoma è costituito da 2 cromatidi attaccati fra loro così strettamente da essere difficilmente distinguibili.

Figura 8.19

COLLEGAMENTI

8.20 La sindrome di Down è dovuta alla presenza di un cromosoma 21 in più

- Nella maggior parte dei casi, un embrione con un numero errato di cromosomi viene abortito spontaneamente molto prima della nascita.
- Certe condizioni anomale del numero di cromosomi possono avere conseguenze meno gravi e consentire la nascita e la sopravvivenza di individui portatori di tali anomalie.

La **sindrome di Down** è causata dalla trisomia 21 (presenza di un cromosoma in più nella ventunesima coppia).

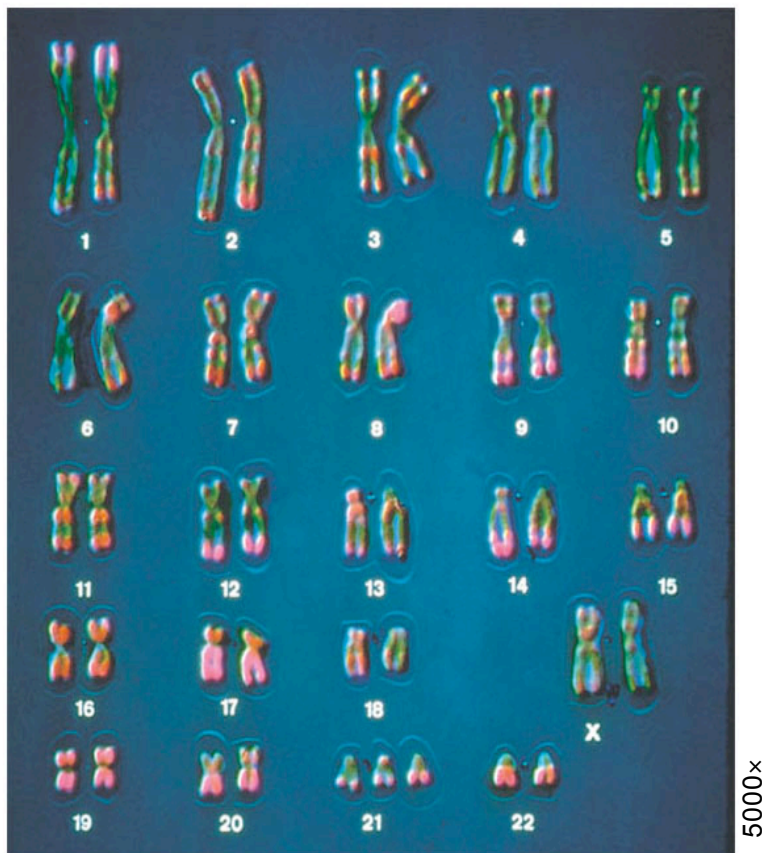


Figura 8.20A



Figura 8.20B

L'incidenza della sindrome di Down nella prole di genitori sani aumenta con l'età della madre.

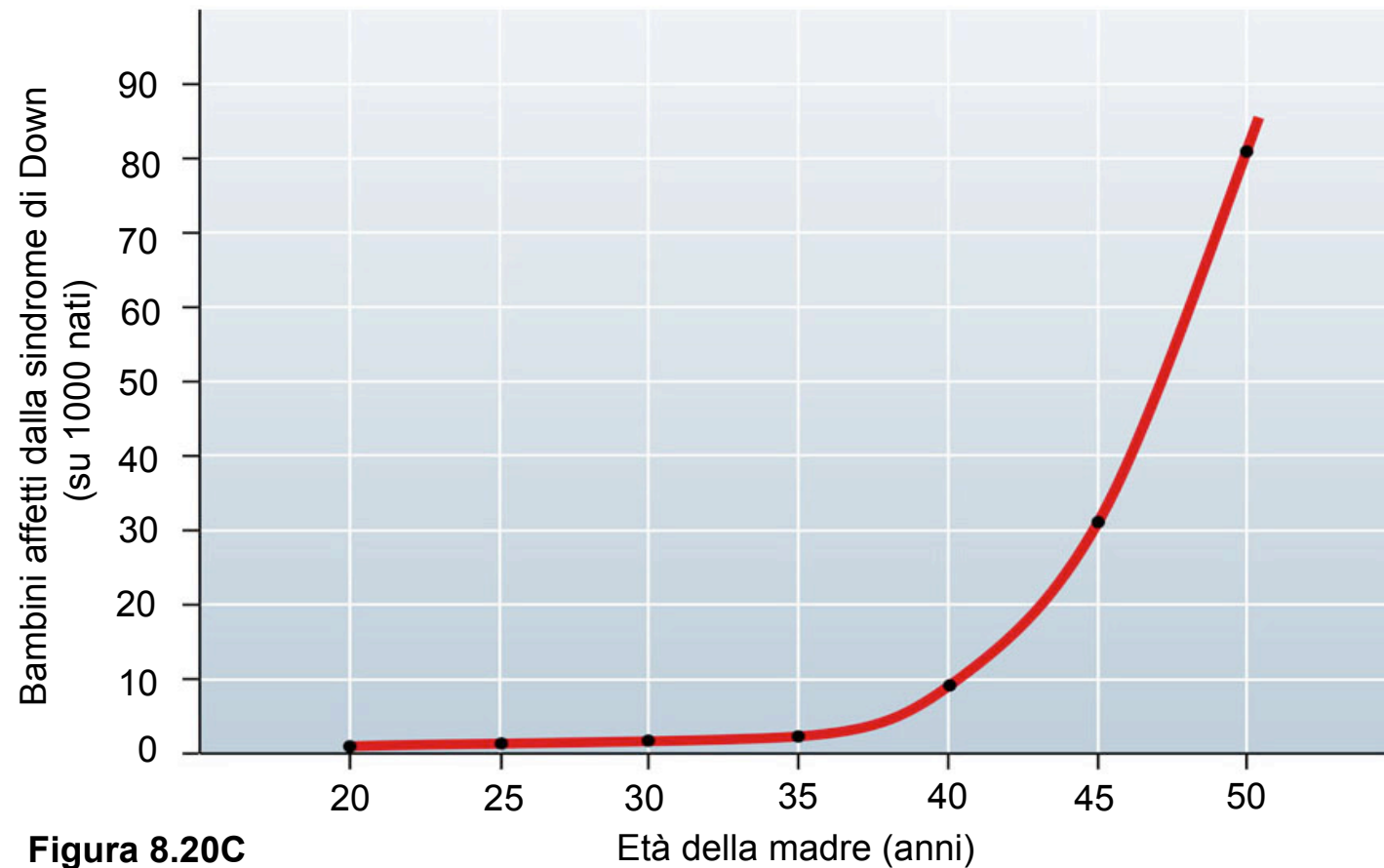


Figura 8.20C

8.21 Il numero dei cromosomi può variare a causa di una non-disgiunzione durante la meiosi

Un numero anormale di cromosomi può essere il risultato della **non-disgiunzione**, un inconveniente che può aver luogo in due modi:

- i cromosomi omologhi di una coppia non si separano durante la meiosi I;
- la meiosi I avviene in modo regolare, ma cromatidi di una coppia non si dividono in una delle cellule durante la meiosi II.

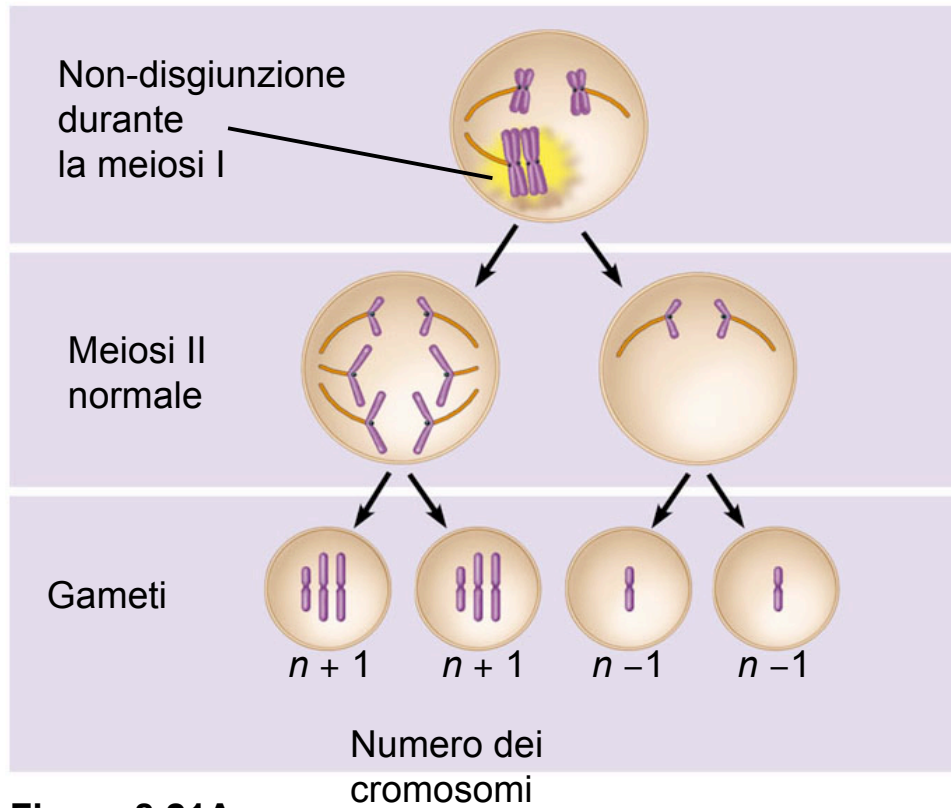


Figura 8.21A

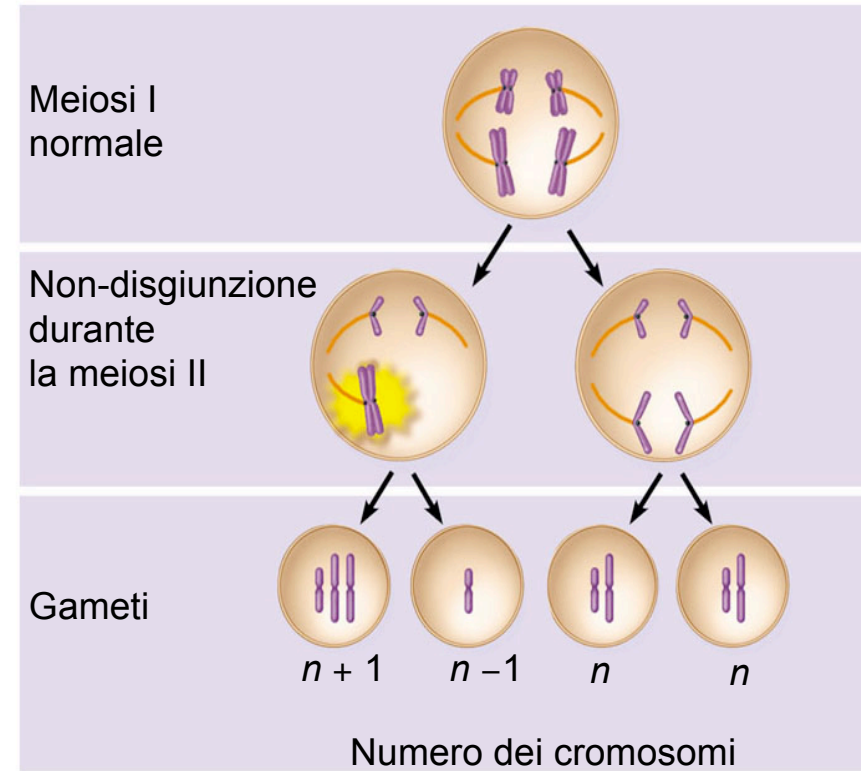


Figura 8.21B

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

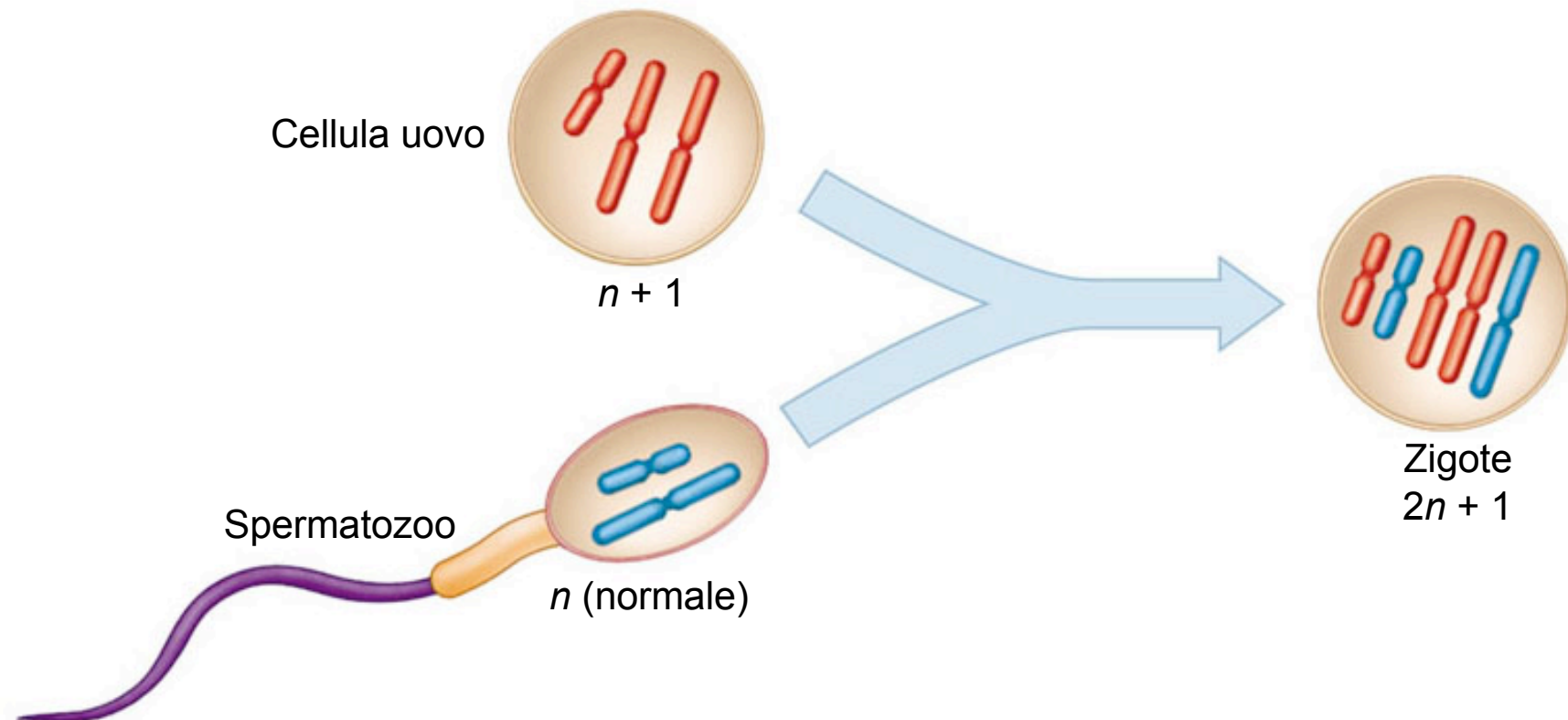


Figura 8.21C

8.22 Le alterazioni della struttura cromosomica possono provocare patologie congenite e tumori

- La rottura di un cromosoma può portare a riarrangiamenti che causano disordini genetici.
- Quando i cambiamenti si verificano nelle cellule somatiche concorrono all'insorgenza del cancro.

Delezioni, duplicazioni, inversioni:

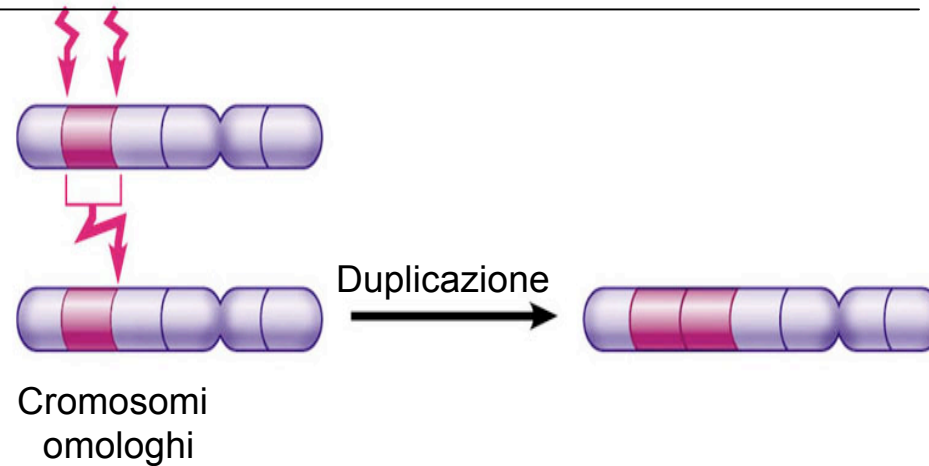


Figura 8.22A

Traslocazioni:

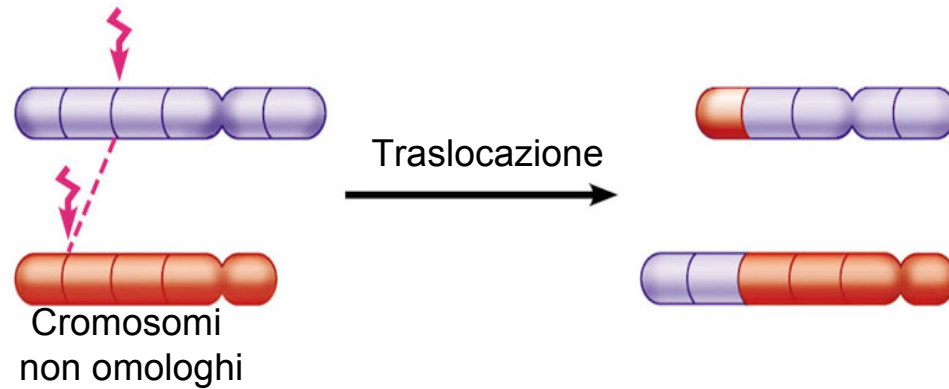


Figura 8.22B

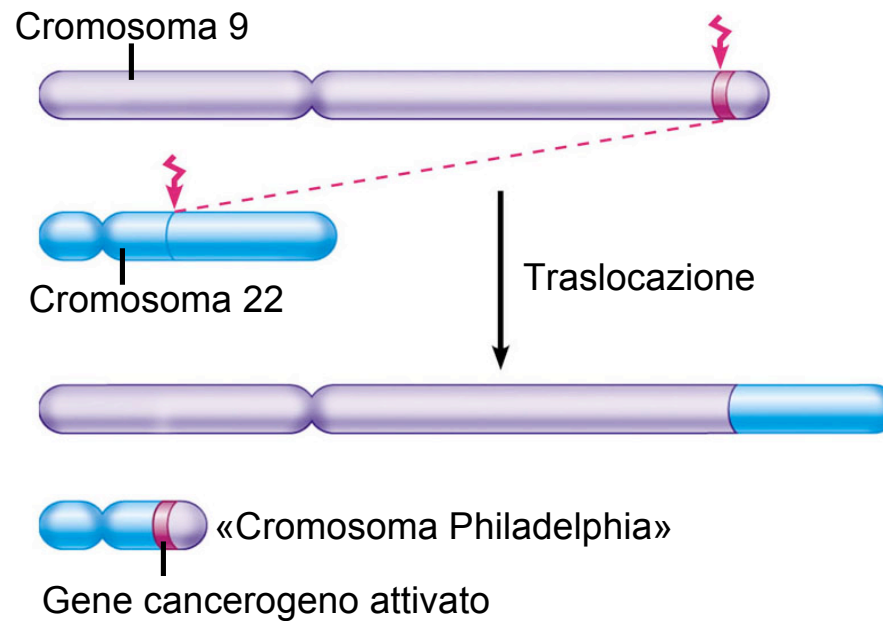


Figura 8.22C

COLLEGAMENTI

8.23 Un numero anomalo di cromosomi sessuali di solito non compromette la sopravvivenza

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.

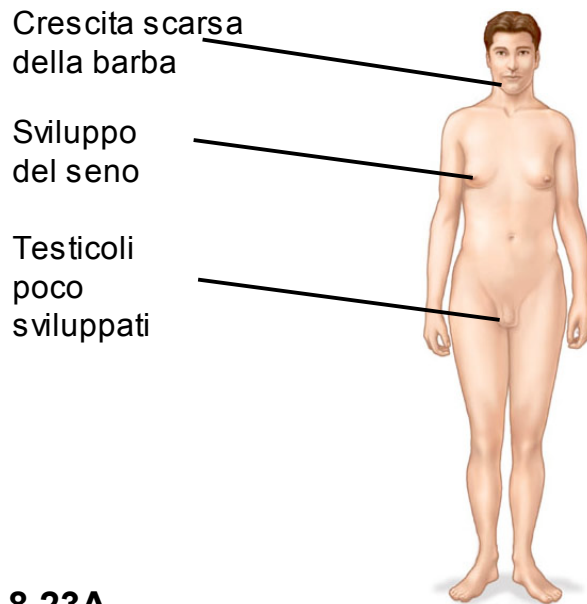


Figura 8.23A

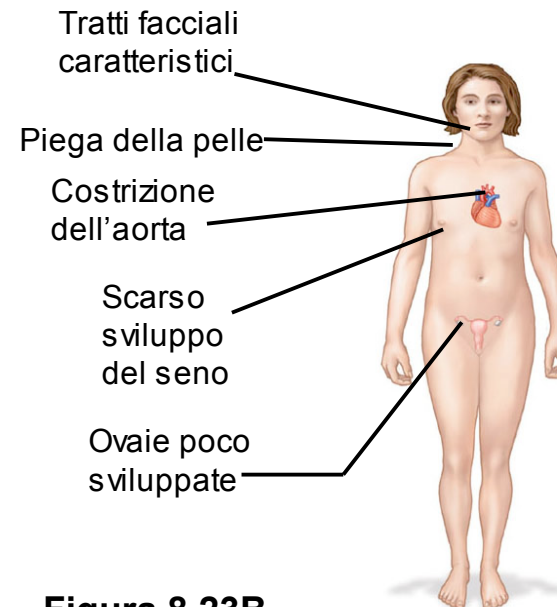


Figura 8.23B

Anomalie dei cromosomi sessuali nella specie umana:

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

Tabella 8.23