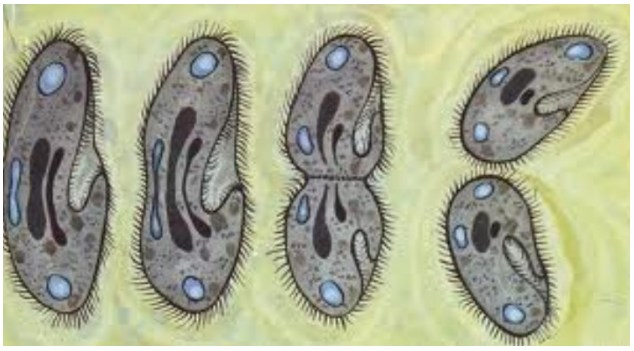


LA RIPRODUZIONE

Caratteristica fondamentale che distingue i viventi dai non viventi è la **riproduzione**, che permette di generare nuovi individui mantenendo e diffondendo la specie nel tempo e nello spazio. Con la riproduzione si ha la trasmissione delle informazioni genetiche da una generazione a quella successiva.

Se un organismo (batterio, protista, fungo, pianta o animale inferiore) genera copie identiche di se stesso (cloni) partendo da una sua cellula senza che vi sia stato nessun fenomeno sessuale si parla di riproduzione **asessuata** o **vegetativa**.

In figura: riproduzione asessuata nel paramecio (scissione) e talea di una pianta (riproduzione vegetativa) – da un individuo o da un suo frammento si genera un individuo identico a quello di partenza.





La riproduzione **sessuata** consiste nella generazione di un nuovo individuo a partire dall'unione di due cellule sessuali dette **gameti** (nell'uomo l'ovulo e lo spermatozoo) provenienti da due individui di sesso diverso. L'individuo nato assomiglierà a entrambi i genitori.

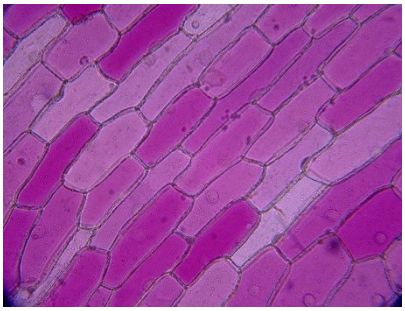
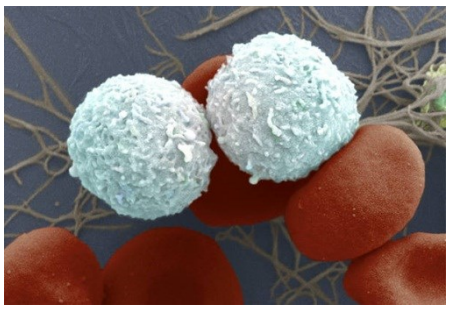




Prima di iniziare questo percorso tuttavia è necessario ripassare alcune nozioni di biologia apprese gli anni scorsi…

Tutti gli organismi viventi sono formati da **cellule**, l'uomo ne possiede fino a cento mila miliardi (100.000.000.000.000).

La **cellula** è la più piccola unità di un organismo in grado di funzionare in modo autonomo.

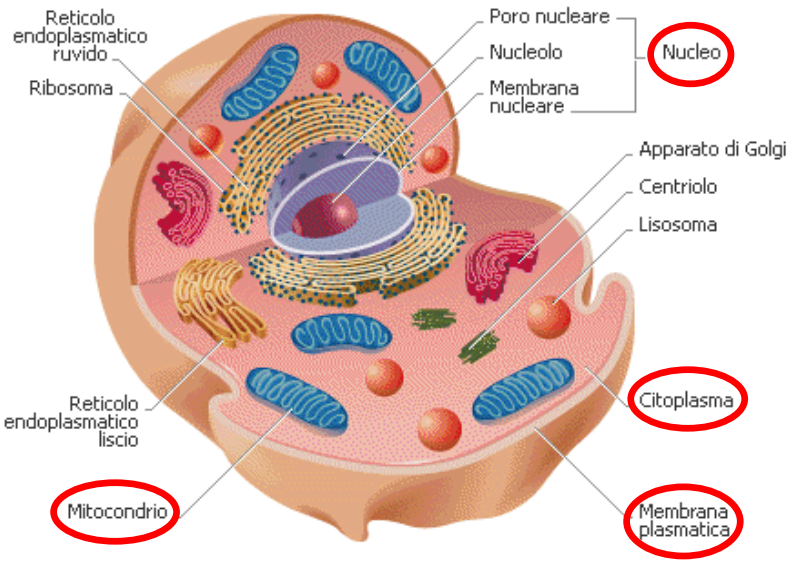
Funzionare vuol dire **vivere** infatti, come l'organismo intero, la cellula nasce, respira, si nutre, cresce, è sensibile e risponde agli stimoli, **si riproduce** e muore (…ogni giorno nell'uomo più di due miliardi di cellule muoiono e devono essere sostituite).

In una qualsiasi cellula possiamo individuare tre parti principali:

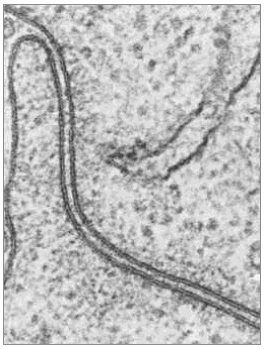
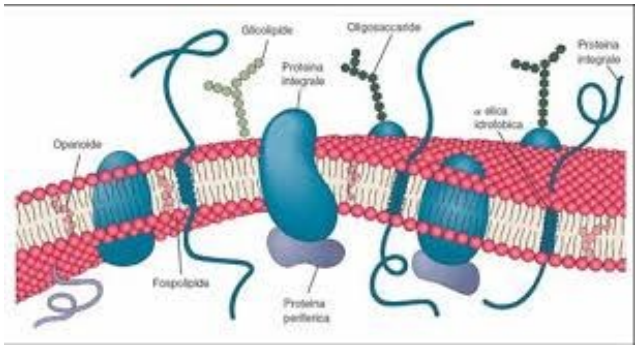
1) La **membrana plasmatica**

2) Il **citoplasma**

3) Il **nucleo**

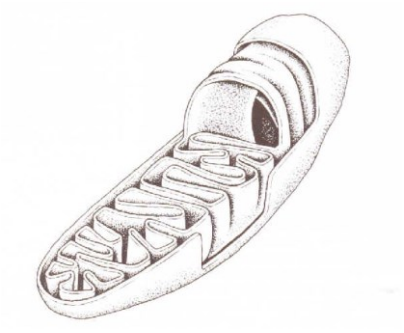


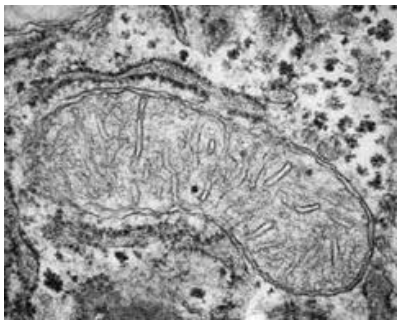
1) La **membrana plasmatica** è un sottile rivestimento che avvolge la cellula separandola dalle altre cellule o dall'ambiente circostante. Regola l'ingresso di sostanze organiche (zuccheri, amminoacidi...) ed inorganiche (sali minerali, acqua, ossigeno…) e l'uscita di sostanze di rifiuto.

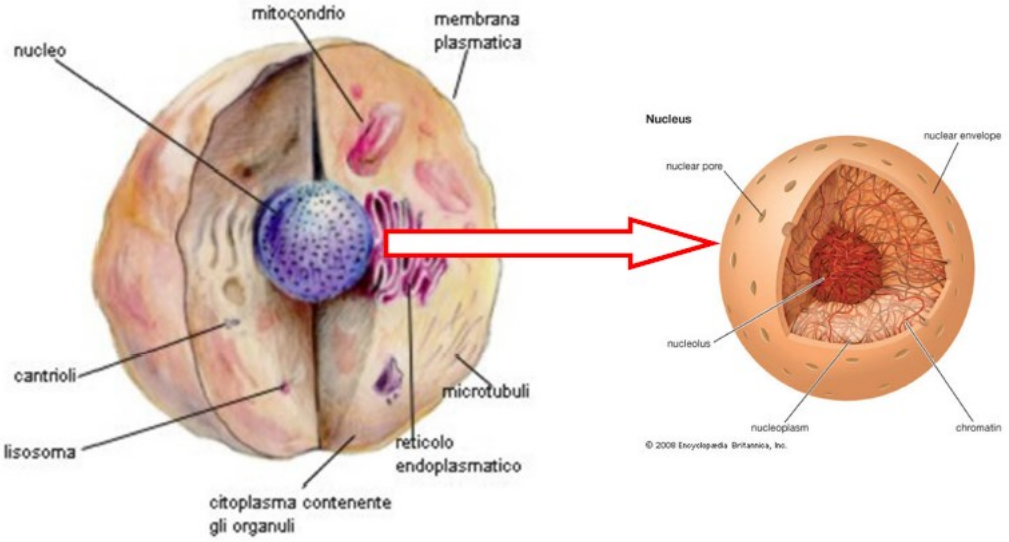
2) Il **citoplasma** è il materiale gelatinoso che riempie la cellula, in esso si trovano numerosi **organelli cellulari** che svolgono diverse funzioni.

Importanti organelli cellulari sono i **mitocondri**; dentro di essi avvengono le reazioni chimiche della **respirazione cellulare** che trasformano zuccheri e ossigeno in **ENERGIA**, necessaria per il funzionamento di tutta la cellula.





3) Il **nucleo** contiene tutte le informazioni che servono alla cellula per compiere le sue attività, compresa quella di **riprodursi**, cioè di creare nuove cellule grazie alla divisione cellulare.
Il nucleo è rivestito da una **membrana nucleare** che lo separa dal citoplasma e che presenta numerose aperture (**pori nucleari**) attraverso le quali avvengono gli scambi di sostanze tra esso e il citoplasma.

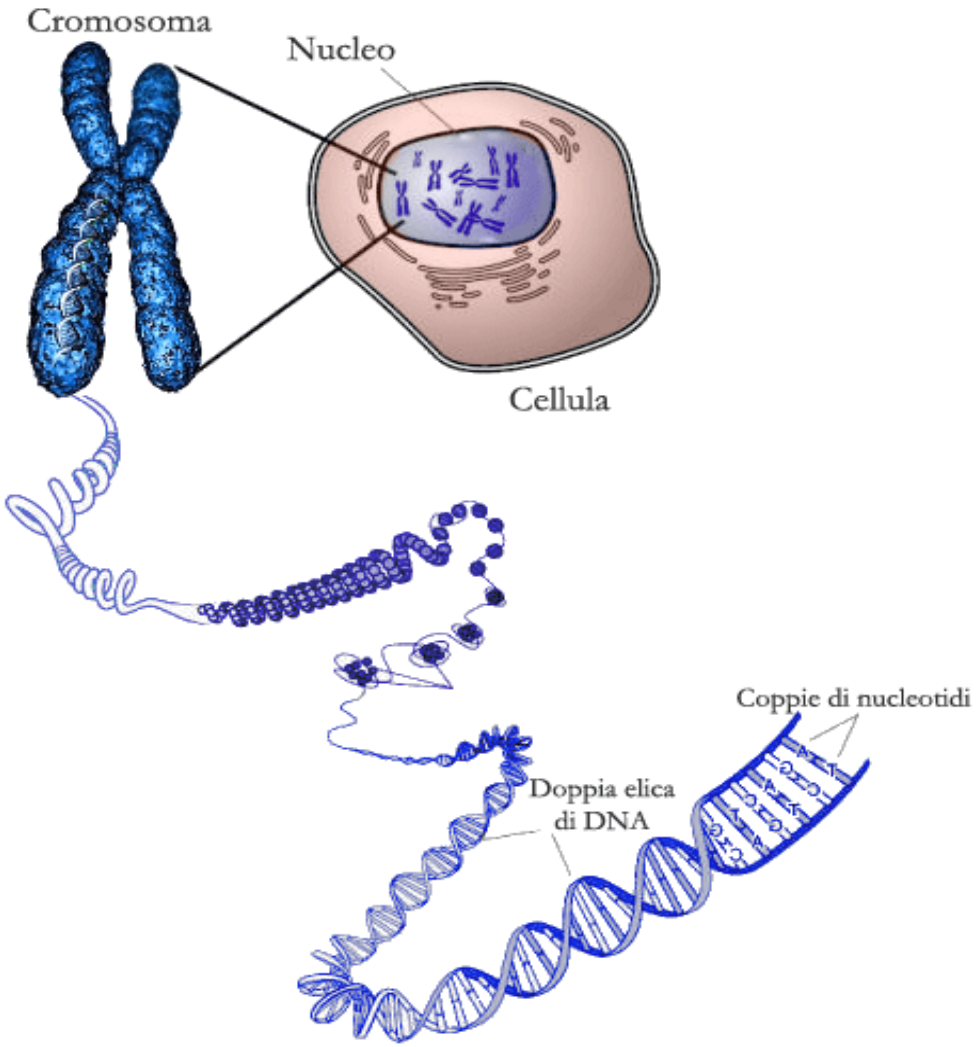


Nel nucleo è presente una molecola molto complessa chiamata **DNA** (acido desossiribonucleico – in inglese **D**eoxyribo**N**ucleic **A**cid).

Il DNA

E' proprio il DNA l'"hard-disk", il "libretto di istruzioni", il "codice della vita" che verrà trasmesso ai figli con tutto il suo bagaglio di informazioni (da come si assemblano le proteine a partire da elementi semplici quali gli amminoacidi, al colore degli occhi, al fatto di saper arrotolare la lingua…).
Normalmente il DNA è presente nel nucleo come un ammasso filamentoso; prima e durante la divisione cellulare però si avvolge strettamente a formare strutture a

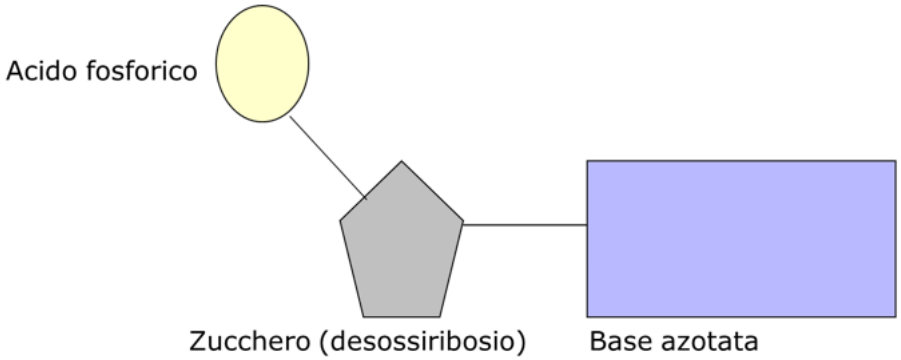
bastoncello dette **cromosomi** (in genere vengono raffigurati a forma di X che è la forma che hanno durante la loro duplicazione, che vedremo più avanti).



Il DNA è una lunga molecola formata da due filamenti che si trovano uno di fronte all'altro e sono attorcigliati a formare una struttura a **doppia elica**.

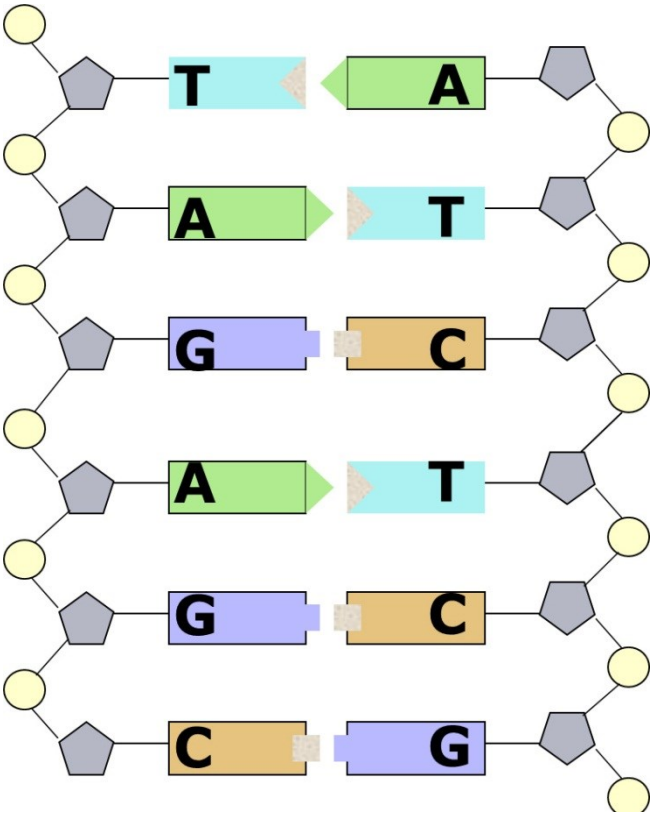
Ogni filamento è composto da una successione lunghissima di parti dette **nucleotidi**.

Ogni **nucleotide** è costituito da una molecola di acido fosforico, uno zucchero (desossiribosio) e una base azotata che può essere di quattro tipi: **adenina (A)**, **guanina (G)**, **citosina (C)**, **timina (T)**.



I due filamenti sono appaiati grazie ai legami chimici che uniscono le basi azotate.

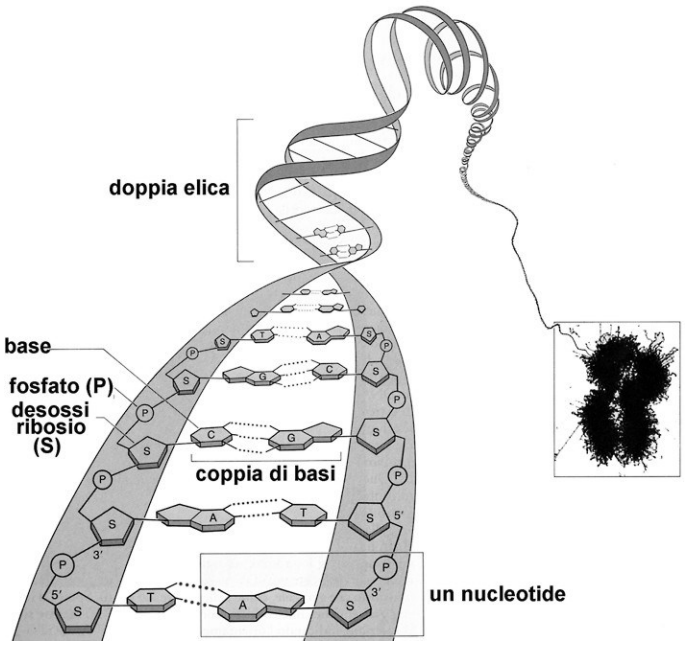
La struttura del DNA è stata paragonata ad una scala a chiocciola che ha due ringhiere costituite da file di zuccheri e acidi fosforici alternati tra loro e che ha i gradini costituiti da coppie di basi azotate legate tra loro.



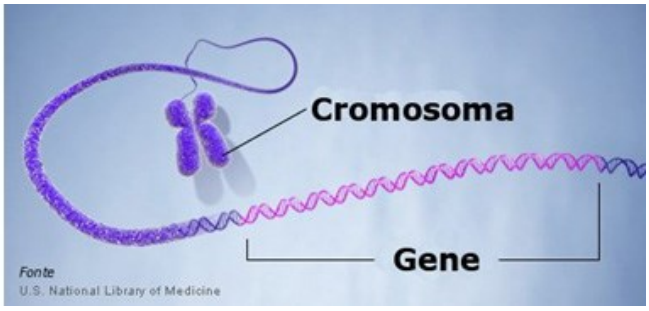
Osservate lo schema a lato: *rilevate una regola particolare nell'accoppiamento tra le basi?*

L'adenina si lega solo con la timina e la citosina si lega solo con la guanina (A-T, C-G).

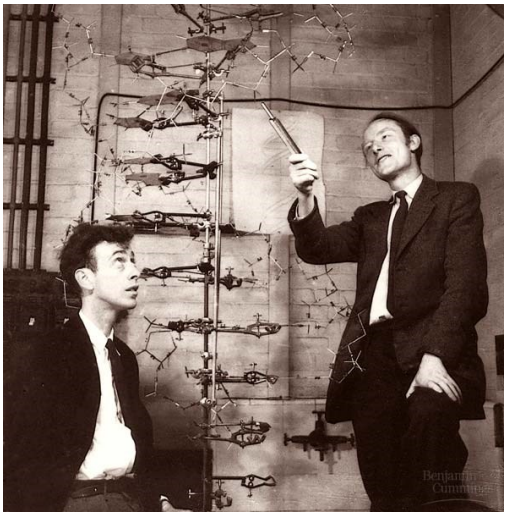
Si dice che le basi A-T e C-G sono **complementari**.



Un **gene** è una porzione di DNA che contiene una sequenza particolare di migliaia di nucleotidi (quindi anche di basi azotate, di lettere). Come vedremo meglio dopo, i geni contengono le informazioni per far funzionare la cellula e per sviluppare tutte le caratteristiche dell'organismo, sia strutturali che fisiologiche (come siamo fatti e come funzioniamo).



La struttura del DNA è stata scoperta nel 1953 dai biologi J. Watson, F. Crick, M. Wilkins che vinsero per questo motivo il premio Nobel per la medicina nel 1962. Fu tra le più importanti scoperte della biologia nella storia dell'uomo.





Un fondamentale contributo alla scoperta della struttura del DNA è stato dato dalla fisica inglese Rosalind Franklin che riuscì ad ottenere delle fotografie ai raggi X della molecola; probabilmente a causa delle esposizioni alle radiazioni, la scienziata morì di tumore a soli 37 anni.

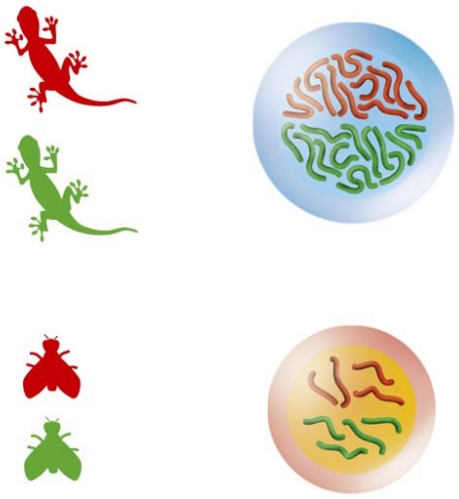
Tutti gli esseri viventi funzionano grazie al DNA contenuto nel nucleo delle cellule di cui sono composti e la sua quantità varia da specie a specie: nell'uomo il nucleo di ogni cellula (ad esclusione delle cellule sessuali e dei globuli rossi) contiene **46 cromosomi**, le cellule del moscerino della frutta contengono 8 cromosomi, 40 li ha il topo comune, la salamandra 24, la pianta di pisello 14…



Fotografia dei 46 cromosomi umani.

Grazie a questi esempi possiamo osservare che tutte le specie possiedono un numero **pari** di cromosomi e dato che sappiamo che un nuovo individuo nasce per unione di una cellula sessuale maschile e di una cellula sessuale femminile allora possiamo dedurre che queste ultime (gameti) possiedono la metà dei cromosomi delle altre cellule. Nell'uomo la cellula uovo contiene 23 cromosomi e lo spermatozoo altrettanti 23.

Nella riproduzione sessuata due individui di sesso diverso fanno si che i loro gameti si incontrino e si fondano (processo chiamato **fecondazione**) a dare una cellula detta **zigote** che contiene sia i cromosomi materni che paterni: il moscerino che ha 8 cromosomi quindi ne ha ricevuti 4 dalla madre e 4 dal padre, la salamandra che ha 24 cromosomi ne ha ricevuti 12 dalla madre e 12 dal padre, noi ne abbiamo ricevuti 23 dalla madre e 23 dal padre.

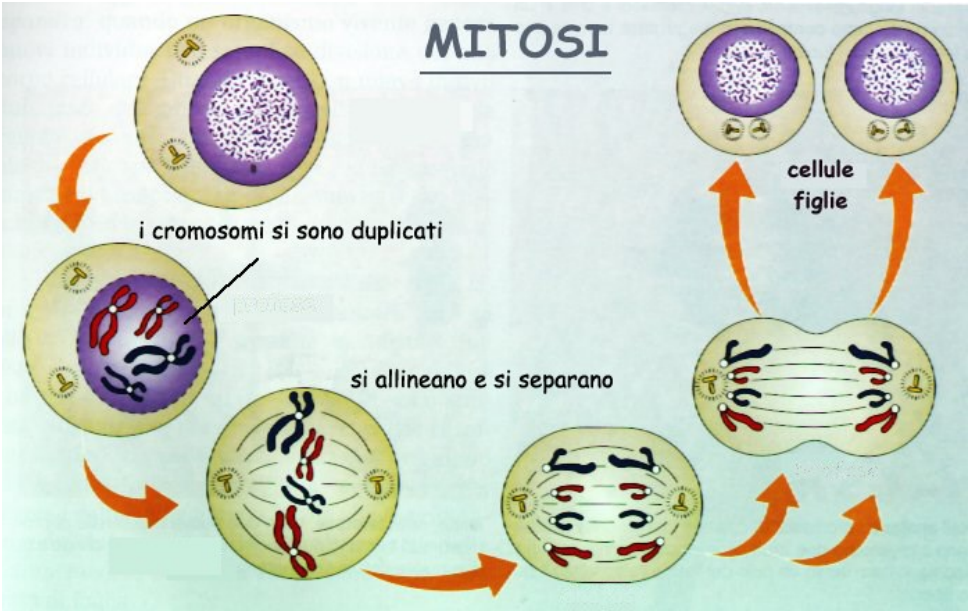


MITOSI, MEIOSI E DUPLICAZIONE DEL DNA

MITOSI

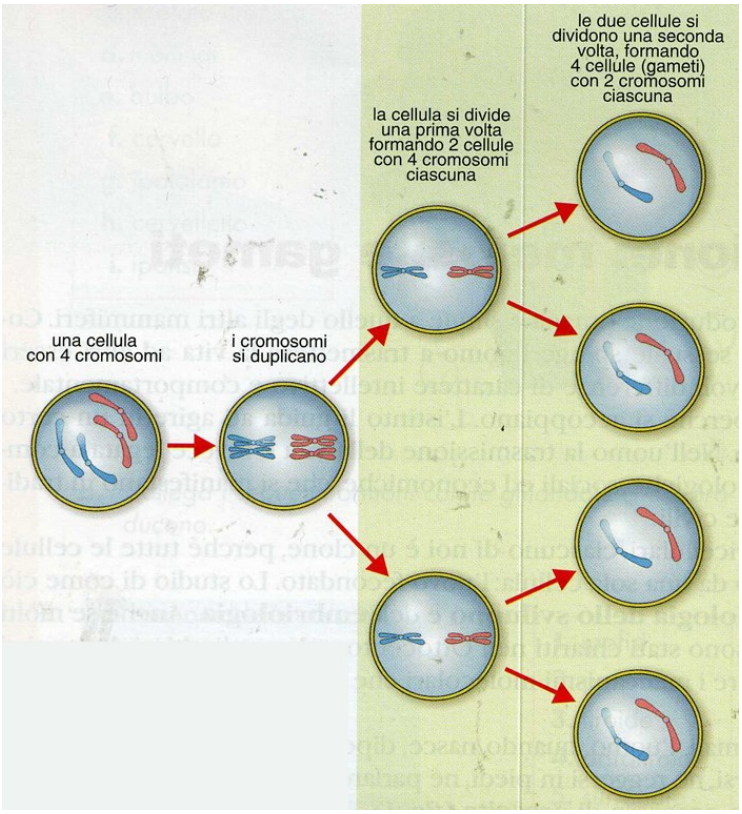
Abbiamo visto che ogni giorno più di due miliardi di cellule muoiono e devono essere sostituite da altrettante cellule nuove, inoltre sappiamo che quando subiamo una ferita i tessuti danneggiati piano piano si ricompongono e la ferita si rimargina e che un osso rotto è capace di rinsaldarsi… in tutti questi casi avviene un processo, chiamato **mitosi**, grazie al quale da una cellula madre se ne formano due identiche fra loro e alla cellula madre.

Nell'uomo una cellula contenente 46 cromosomi forma due cellule contenenti sempre 46 cromosomi.



Nella mitosi si ha prima una **duplicazione** dei cromosomi (92 cromosomi) e successivamente una loro **divisione** in due cellule figlie (46 cromosomi in ogni cellula).

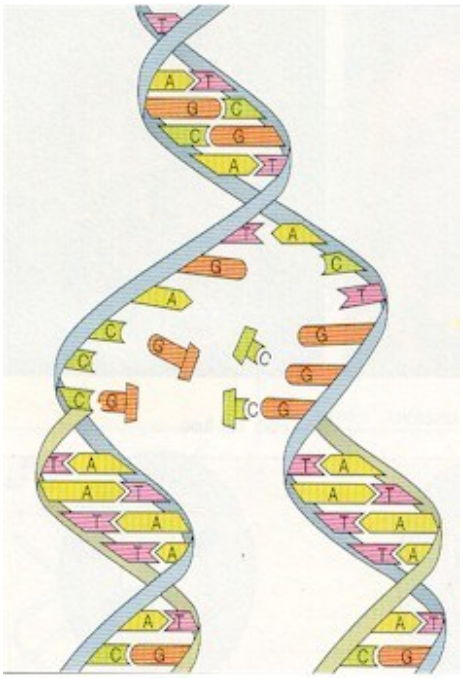
MEIOSI



Abbiamo visto anche che le cellule sessuali maschili e femminili (gameti) hanno la metà dei cromosomi rispetto alle cellule del corpo (cellule somatiche), nell'uomo infatti spermatozoi e cellule uovo contengono 23 cromosomi.

La formazione di questo tipo di cellule avviene tramite il processo di **meiosi** nel quale da una cellula di partenza che possiede 46 cromosomi si formano quattro cellule contenenti 23 cromosomi.

Nella meiosi si ha quindi prima una **duplicazione** dei cromosomi (92 cromosomi) e successivamente una loro **doppia divisione** in quattro cellule figlie contenenti 23 cromosomi ciascuna.



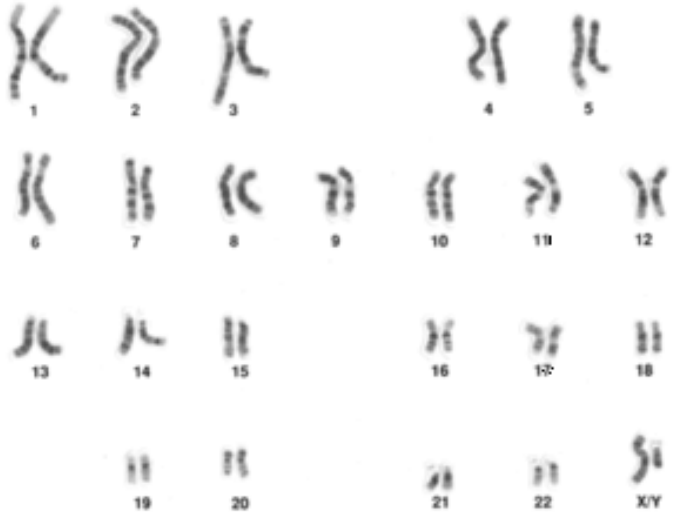
In un primo momento, sia nella mitosi che nella meiosi, **il DNA (quindi ogni singolo cromosoma) si duplica.** Questo è possibile grazie al fatto che la molecola di DNA è capace di aprirsi come una cerniera lampo per far si che si attivi la copiatura dei due filamenti aperti in modo da ottenere due molecole identiche a quella di partenza.

Dopo l'apertura infatti le basi azotate di ciascun filamento si legano a basi complementari (A con T e G con C) di nucleotidi sparsi nel nucleo e pronti a svolgere questo processo.

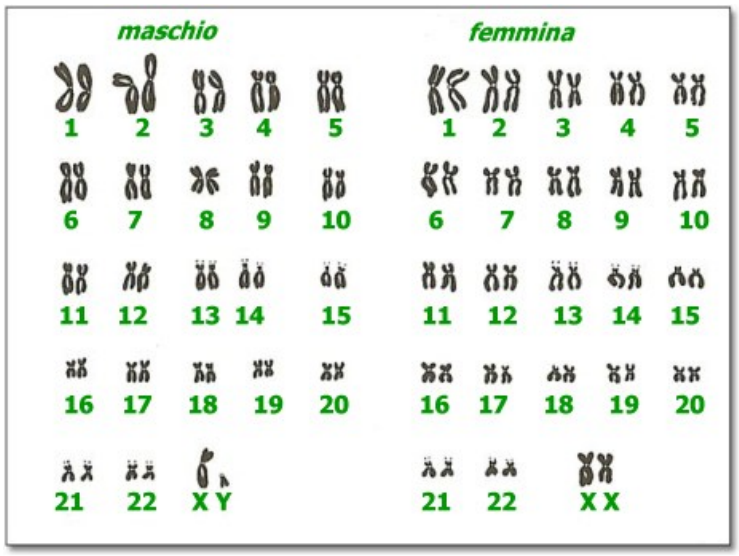
CROMOSOMI SESSUALI e ALLELI

Nelle due immagini che seguono possiamo osservare una fotografia dei 46 cromosomi di una cellula somatica umana (a sinistra) e gli stessi cromosomi sistemati, grazie ad un programma di grafica digitale, a formare 23 coppie di cromosomi simili (a destra): in ogni coppia di cromosomi simili il cromosoma di sinistra ha origine materna e il cromosoma di destra ha origine paterna.

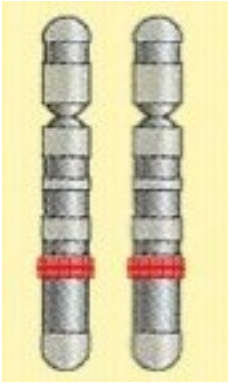




Se osserviamo bene le coppie di cromosomi della fotografia di destra notiamo che le prime 22 sono costituite da cromosomi simili mentre l'ultima è costituita da due cromosomi diversi… sono i cromosomi X e Y che determinano le caratteristiche sessuali dell'individuo. Le femmine possiedono due cromosomi X (XX) mentre i maschi uno X e uno Y più corto (XY).



Ogni cromosoma contiene una lunga sequenza di geni (ogni gene in genere determina una caratteristica particolare) e i due cromosomi di ogni coppia contengono la stessa sequenza degli stessi geni. Nell'immagine a destra osserviamo due cromosomi simili provenienti dai due genitori, in ognuno di essi c'è la stessa sequenza di geni. In rosso sono colorati i due geni che determinano la stessa caratteristica ad esempio quella relativa al colore dei capelli... sono responsabili di uno stesso carattere e vengono quindi detti **alleli**. Dei due alleli uno solo si *esprimerà* cioè determinerà la caratteristica e verrà detto **dominante**, l'altro si chiamerà **recessivo**.



Se ho i capelli ricci come mio padre vorrà dire che per quella caratteristica l'allele portato sul cromosoma paterno sarà risultato dominante rispetto all'allele materno.

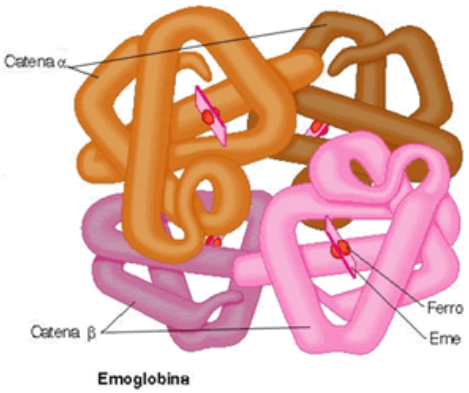
I due alleli sono quindi due geni che differiscono leggermente fra loro nella sequenza di nucleotidi.

LA SINTESI DELLE PROTEINE

Ora cerchiamo di capire quale sia il significato della sequenza di lettere …CGCTAACTTGAACGT… che contraddistingue un gene e che quindi è responsabile di una particolare caratteristica fisica. La scoperta di come i geni si esprimono e quindi del significato del "codice genetico" venne realizzata sempre da Francis Crick, scopritore della struttura del DNA e premio Nobel.

In sintesi un gene contiene le informazioni per costruire una <u>proteina</u>.

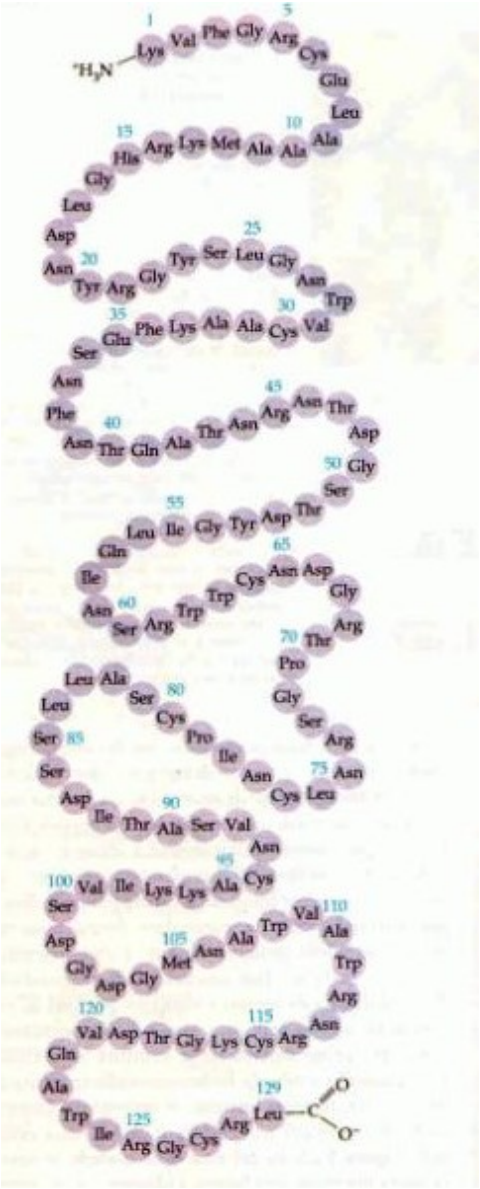
Le **PROTEINE** sono molecole molto importanti per gli organismi viventi, sono responsabili di tutto ciò che avviene all'interno di ogni cellula.



Emoglobina

Esistono decine di migliaia di proteine con funzioni e caratteristiche diverse: sono ad es. i costituenti principali di pelle e peli (cheratina), muscoli e ossa, costituiscono gli enzimi che regolano le reazioni chimiche che avvengono nell'organismo, costituiscono gli anticorpi, hanno funzione trasportatrice come l'emoglobina nel sangue che trasporta ossigeno e anidride carbonica.

Le proteine determinano anche la presenza dei vari **caratteri** dell'individuo (colore degli occhi, forma del naso, colore dei capelli… ad esempio la melanina è responsabile del colore di pelle, capelli e iride).



Le proteine sono molecole composte da **catene di amminoacidi** disposti secondo una sequenza precisa. In questo esempio quasi 130 amminoacidi vanno a formare una proteina.

Se andiamo a controllare però vediamo che in realtà molti amminoacidi si ripetono… esistono infatti solo 20 amminoacidi diversi che, combinandosi diversamente, vanno a costituire migliaia di proteine differenti.

TABELLA AMMINOACIDI

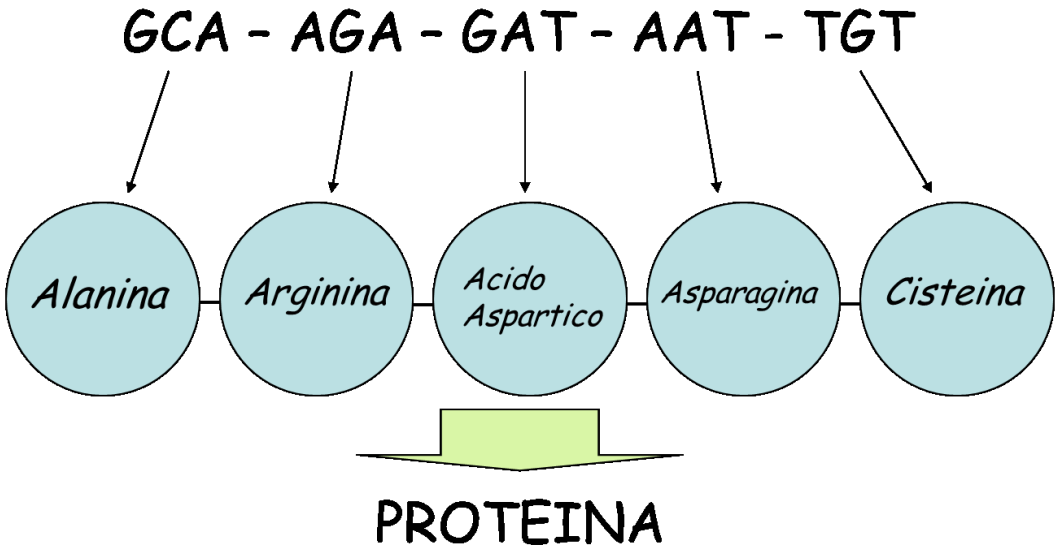
Sigla a tre lettere	Nome
Gly	Glicina
Ala	Alanina
Val	Valina
Leu	Leucina
Ile	Isoleucina
Met	Metionina
Cys	Cisteina
Pro	Prolina
Phe	Fenialalanina
Trp	Triptofano
Tyr	Tirosina
Thr	Treonina
Ser	Serina
Asn	Asparagina
Gln	Glutammina
Asp	Acido aspartico o Aspartato
Glu	Acido Glutamminico o Glutammato
His	Istidina
Lys	Lisina
Arg	Arginina

	T			C			A			G		
T	TTT	Phe	F	TCT	Ser	S	TAT	Tyr	Y	TGT	Cys	C
	TTC	Phe	F	TCC	Ser	S	TAC	Tyr	Y	TGC	Cys	C
	TTA	Leu	L	TCA	Ser	S	TAA	stop	*	TGA	stop	*
	TTG	Leu	L	TCG	Ser	S	TAG	stop	*	TGG	Trp	W
C	CTT	Leu	L	CCT	Pro	P	CAT	His	H	CGT	Arg	R
	CTC	Leu	L	CCC	Pro	P	CAC	His	H	CGC	Arg	R
	CTA	Leu	L	CCA	Pro	P	CAA	Gln	Q	CGA	Arg	R
	CTG	Leu	L	CCG	Pro	P	CAG	Gln	Q	CGG	Arg	R
A	ATT	Ile	I	ACT	Thr	T	AAT	Asn	N	AGT	Ser	S
	ATC	Ile	I	ACC	Thr	T	AAC	Asn	N	AGC	Ser	S
	ATA	Ile	I	ACA	Thr	T	AAA	Lys	K	AGA	Arg	R
	ATG	Met	M	ACG	Thr	T	AAG	Lys	K	AGG	Arg	R
G	GTT	Val	V	GCT	Ala	A	GAT	Asp	D	GGT	Gly	G
	GTC	Val	V	GCC	Ala	A	GAC	Asp	D	GGC	Gly	G
	GTA	Val	V	GCA	Ala	A	GAA	Glu	E	GGA	Gly	G
	GTG	Val	V	GCG	Ala	A	GAG	Glu	E	GGG	Gly	G

Si è scoperto che ad ognuno di questi 20 amminoacidi corrispondono sequenze di **tre lettere** del DNA quindi che la cellula è capace di costruire una proteina amminoacido dopo amminoacido leggendo sequenze di tre lettere del DNA alla volta!

La sequenza di lettere di un gene corrisponde alla sequenza di amminoacidi della proteina!!

GCAAGAGATAATTGT



Ogni gene rappresenta il libretto di istruzioni

per la costruzione di una proteina!

ESERCIZIO

Utilizzando la tabella degli amminoacidi e delle corrispondenti triplette di basi determinare la sequenza di basi del gene della proteina "ICF" formata dalla seguente catena di amminoacidi:



TABELLA

Leucina: TTA	Alanina: GCA	Arginina: AGA
Prolina: CCT	Serina: AGT	Glicina: GGT

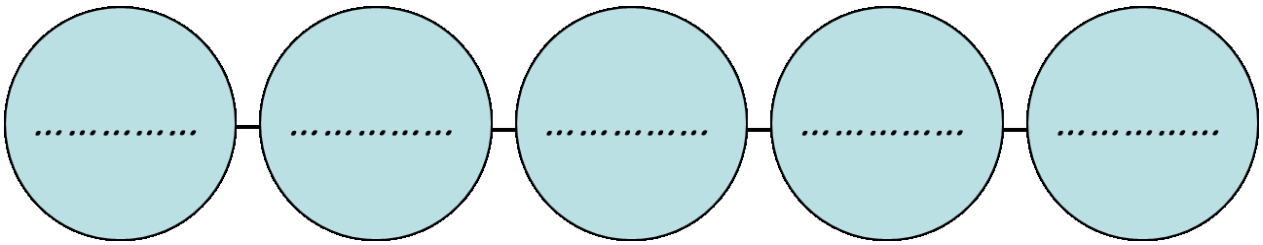
RISPOSTA: .....

ESERCIZIO

Utilizzando la tabella degli amminoacidi e delle corrispondenti triplette di basi costruire la catena di amminoacidi della proteina "GS" conoscendo la sequenza di basi del gene corrispondente: CCTCCTGGTTTATTA

TABELLA		
Leucina: TTA	Alanina: GCA	Arginina: AGA
Prolina: CCT	Serina: AGT	Glicina: GGT

Proteina "GS":



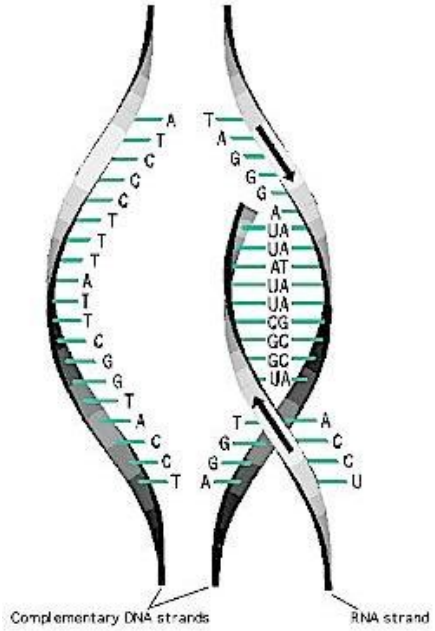
Ecco di seguito il link ad un video di animazione digitale della sintesi di una proteina:

http://www.youtube.com/watch?v=P5fm3He_pds

1 - il DNA si apre in corrispondenza di un gene;

2 – uno dei due filamenti di DNA del gene viene copiato e portato fuori dal nucleo (attraverso i pori nucleari);

3 – questa molecola "copia" viene utilizzata come "istruzione" per la costruzione della proteina: ogni tripletta di basi richiama l'amminoacido corrispondente (si trovano liberi nel citoplasma) e tripletta dopo tripletta, amminoacido dopo amminoacido la proteina viene assemblata.



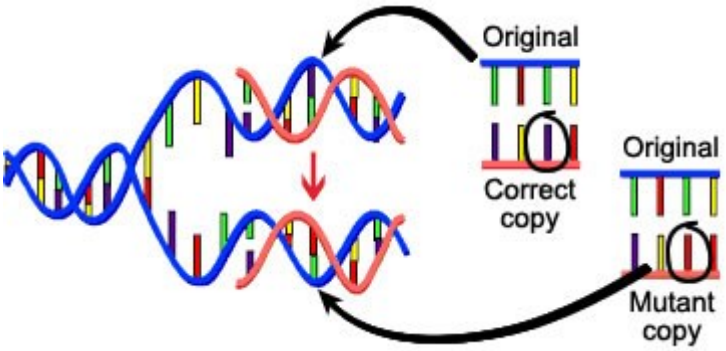
MUTAZIONI ED EVOLUZIONE

Un'alterazione del patrimonio genetico si chiama **mutazione**. Se la mutazione si produce nel DNA di una cellula sessuale, cioè di uno spermatozoo o di una cellula uovo, **potrà essere trasmessa alla discendenza**.

Esistono tre tipi di mutazioni: **mutazioni geniche, cromosomiche** e **genomiche**.

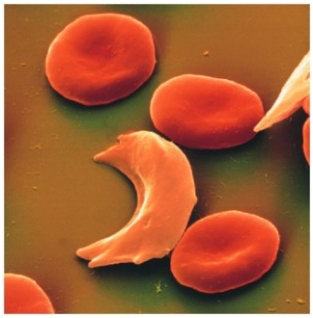
Una **mutazione genica** avviene a carico di un singolo gene.

Durante la duplicazione del DNA possono verificarsi *errori di copiatura* se ad esempio al posto di una base azotata ne viene inserita un'altra. In questo caso può succedere che cambi l'informazione contenuta nel gene mutato: l'errore viene trascritto durante la sintesi proteica e trasmesso nell'assemblaggio della proteina, che conterrà un amminoacido al posto di un altro e potrà essere quindi diversa.

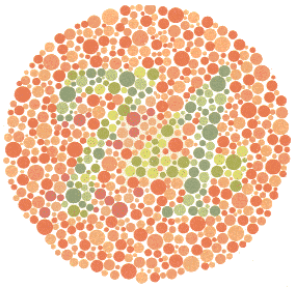


Un esempio di mutazione genica è l'**albinismo**, causato da una mutazione sul gene che determina la sintesi della *melanina*. Gli individui albini hanno pelle chiarissima, capelli bianchi e iridi rosate (l'iride è trasparente e lascia intravedere i vasi sanguigni sottostanti). E' stato descritto in tutti i gruppi etnici ed in tutte le specie animali, tanto da essere considerato uno dei disturbi genetici più ampiamente diffusi nel Regno Animale.



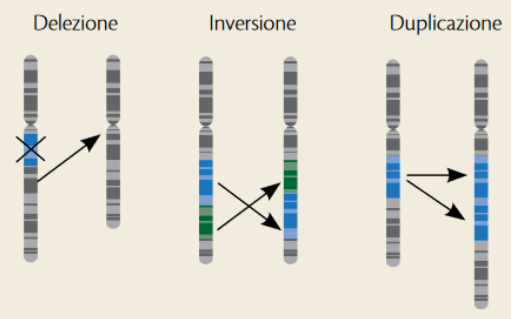


L'**anemia falciforme** invece è una malattia del sangue dovuta ad una mutazione del gene che dirige la produzione della proteina **emoglobina**; quest'ultima contiene un amminoacido al posto di un altro, assume una forma difettosa che deforma "a falce" i globuli rossi.



Un'altra malattia genica è il **daltonismo** che colpisce i geni che consentono la visione dei colori (in particolar modo il rosso e il verde). Una persona daltonica non riesce a scorgere il numero 74 all'interno dell'immagine a lato.

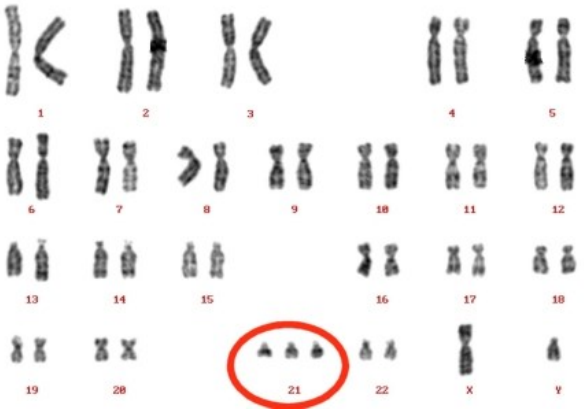
Le mutazioni che interessano la struttura di un singolo cromosoma (mancano alcune parti o sono state spostate) vengono dette **mutazioni cromosomiche**. Esse causano malattie gravi caratterizzate da malformazioni multiple, ritardo psicomotorio e ridotta aspettativa di vita.



Mutazioni che alterano il numero totale dei cromosomi sono dette **mutazioni genomiche.** Una variazione del numero dei cromosomi comporta una profonda alterazione dell'informazione genetica, che impedisce spesso lo sviluppo embrionale, causando aborto spontaneo. Quando l'anomalia è compatibile con la vita, si manifestano comunque quadri patologici (sindromi) che spesso si accompagnano ad un deficit mentale più o meno grave.

Le più frequenti mutazioni genomiche sono le **trisomie** (3 cromosomi invece di 2) e le **monosomie** (presenza di un solo cromosoma invece di 2).

La **sindrome di Down** o *trisomia 21* è una mutazione **genomica** nella quale per un difetto nella meiosi si sono prodotti gameti con 24 cromosomi invece di 23; questo porta ad avere uno zigote con 47 cromosomi (3 cromosomi numero 21).





I soggetti Down spesso hanno un ritardo mentale lieve, che consente loro un inserimento nel lavoro, grazie alla particolare socievolezza che, in genere, li contraddistingue.

La **sindrome di Turner** è l'unica **monosomia** completa riscontrabile negli esseri umani, tutti gli altri casi di piena monosomia sono incompatibili con la vita. Avviene solo in individui di sesso femminile a causa dell'assenza di un cromosoma X, pertanto le persone affette hanno ritardi nello sviluppo sessuale e una serie di anomalie nella crescita.



MUTAZIONI FAVOREVOLI ED EVOLUZIONE

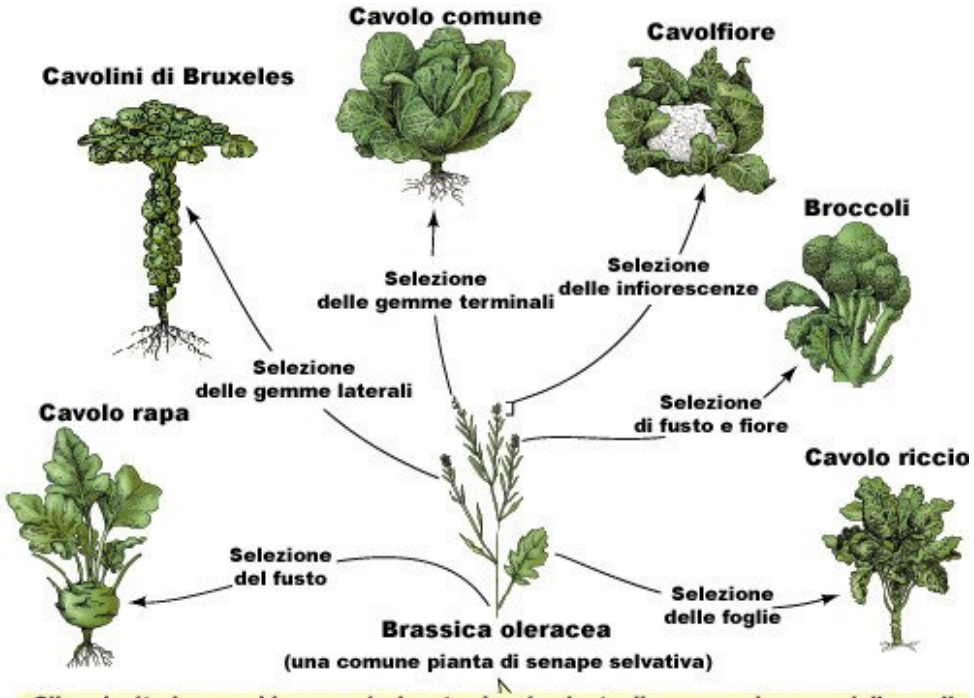
Vi è però anche il caso, molto raro, in cui una mutazione può determinare un **cambiamento utile** nell'organismo che la riceve. Un cambiamento utile significa che l'individuo si ritroverà avvantaggiato in qualche misura rispetto all'ambiente in cui vive, per cui avrà migliori possibilità, rispetto all'individuo non mutato, di giungere fino all'età adulta e di **riuscire a riprodursi**, trasmettendo così ai figli il gene mutato.

Un esempio di mutazione vantaggiosa nell'uomo è il **colore della pelle**. Il colore della pelle è una caratteristica che varia in funzione dell'esposizione al sole. Può variare con grande rapidità: poche migliaia di anni possono bastare perché una popolazione cambi colore di pelle. Se per esempio si insedia nella fascia equatoriale, svilupperà una pelle di colore molto scuro, che protegge efficacemente dalle radiazioni solari, per cui saranno favorite e trasmesse le mutazioni che tendono a scurire la pelle.

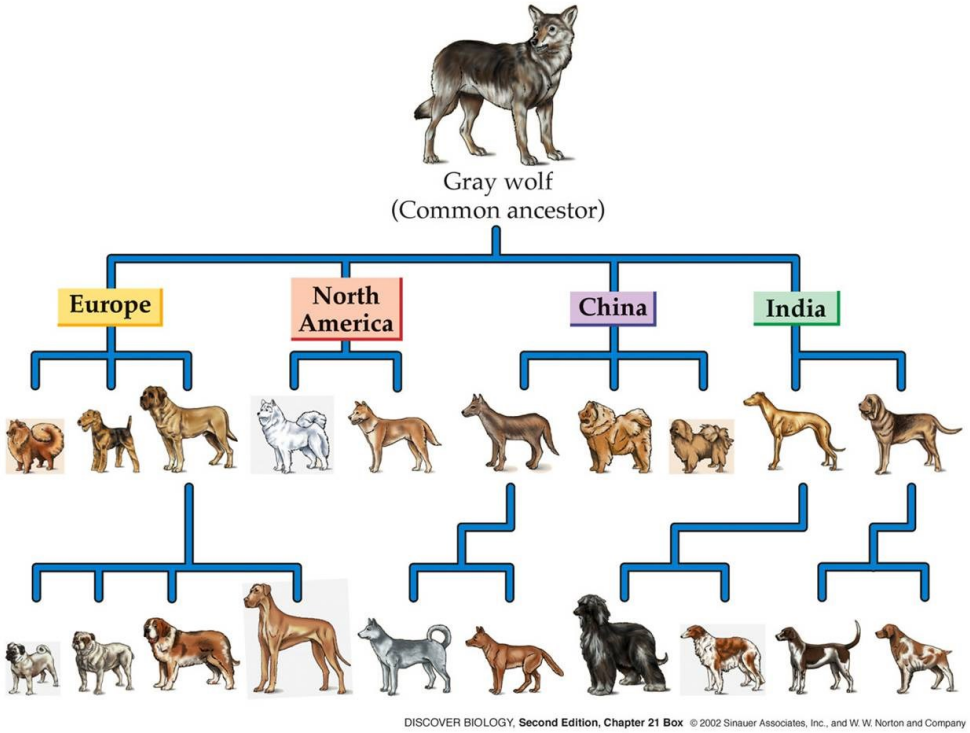


In natura **le mutazioni avvengono casualmente** e l'uomo ha imparato, con l'avvento dell'agricoltura e dell'allevamento, a isolare queste mutazioni favorevoli e a moltiplicare tramite incroci questi nuovi individui mutati fino ad ottenere varietà o razze utili.

Ecco che in centinaia di anni di incroci, partendo da una pianta di senape selvatica, è riuscito ad ottenere decine di varietà di cavolo (vedi figura) oppure decine di razze di cani partendo dal lupo addomesticato.

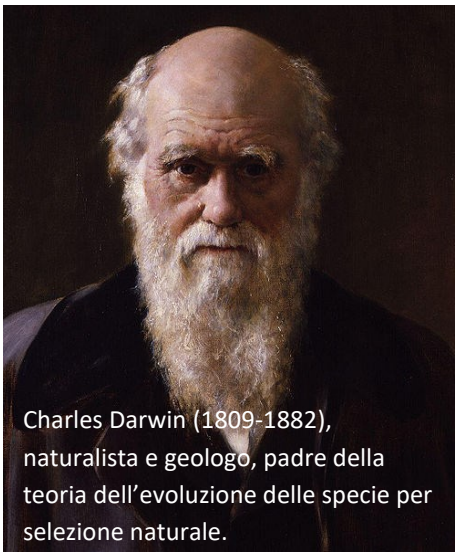


Gli agricoltori europei hanno selezionato singole piante di senape, ciascuna delle quali varia per determinati caratteri dalla medi della popolazione. In questo modo hanno ottenuto la produzione di piante caratterizzte da foglia, fusti, gemme o fiori sorprendentemente grandi.



L'uomo ha operato in questi casi la cosiddetta **selezione artificiale** favorendo delle mutazioni "utili". E in **natura** cosa succede?

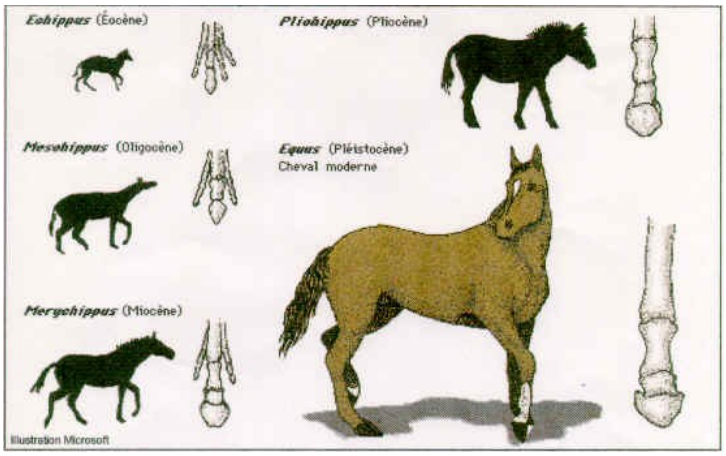
Dobbiamo prima introdurre il concetto di **lotta per l'esistenza**: in natura gli organismi competono continuamente per le risorse naturali e se non sono in grado di ottenere risorse sufficienti dall'ambiente, muoiono e non lasciano discendenti.
Se invece sono **ben adattati** a vivere in un determinato ambiente si riproducono di più e generano più figli. I figli erediteranno le caratteristiche (i geni) che hanno permesso ai loro genitori di vincere la lotta per l'esistenza.


Charles Darwin (1809-1882), naturalista e geologo, padre della teoria dell'evoluzione delle specie per selezione naturale.

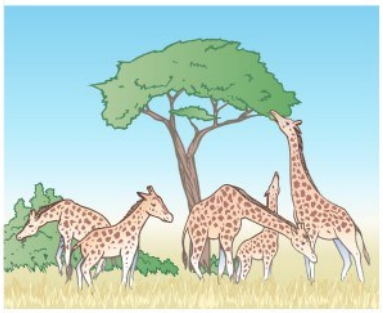
Inoltre anche nel mondo naturale avvengono continuamente delle mutazioni e, nel caso siano favorevoli all'individuo che le ospita, lo rendono più adattato all'ambiente facilitandone la sua riproduzione.
La comparsa di nuovi caratteri vantaggiosi per la sopravvivenza di un individuo in un determinato ambiente, con il passare di migliaia di anni, fa si che si sviluppi (si **evolva**) una nuova specie che sarà composta quindi da individui diversi dai loro antenati.

Come l'uomo con la selezione artificiale in centinaia di anni riesce a selezionare delle varietà con caratteristiche differenti (cavolo, cavolfiore, broccolo ecc.) così l'ambiente naturale seleziona (**selezione naturale**) gli individui più adatti mantenendo ed accumulando mutazioni e caratteristiche utili di generazione in generazione, per milioni di anni, sviluppando così specie differenti da quelle progenitrici.

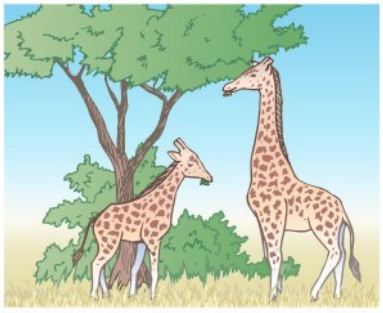
Mutazioni, cambiamenti dei caratteri, cambiamenti dell'ambiente di vita, hanno "modificato" (evoluto) una specie di cavallo vissuta 50 milioni di anni fa (*Echippus*) nella specie che vive attualmente.



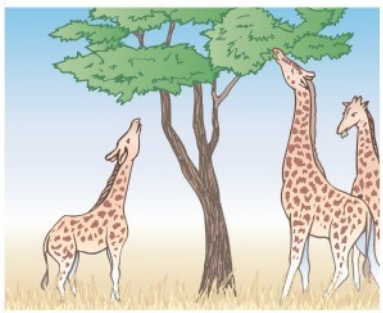
Il caso delle giraffe:



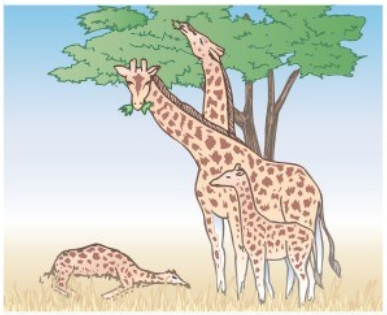
A Secondo la teoria della selezione naturale applicata all'evoluzione delle giraffe, un antenato di questi animali che possedeva un collo corto produce una prole sovrabbondante.



B La popolazione di giraffe presenta al suo interno individui con una lunghezza del collo variabile. Gli individui con il collo più lungo iniziano a brucare le foglie degli alberi e trovano quindi nuova fonte di nutrimento. Gli individui con il collo corto non possono farlo.



C Le giraffe con il collo lungo si riproducono in misura maggiore rispetto a quelle con il collo corto, in quanto sono meglio adattate all'ambiente in cui vivono.



D Le giraffe con il collo lungo trasmettono alla propria prole i loro caratteri. Dopo più generazioni la popolazione è composta da un numero maggiore di individui con il collo lungo.

L'ambiente cambia e una specie cambia con esso: l'esempio della falena della betulla (*Biston betularia*).





