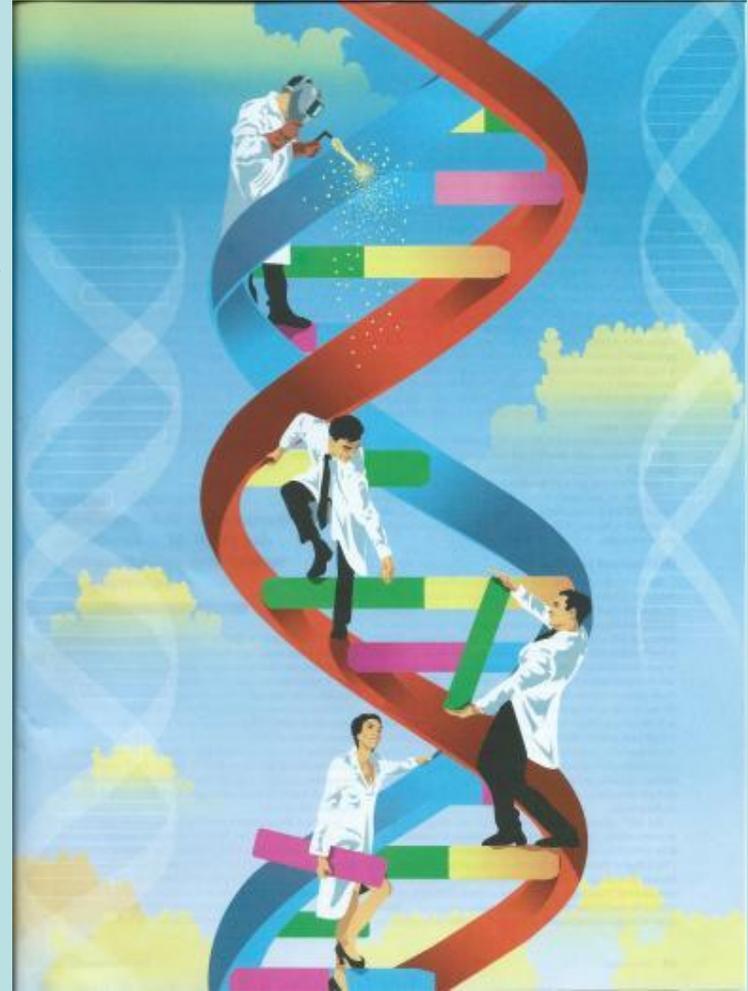


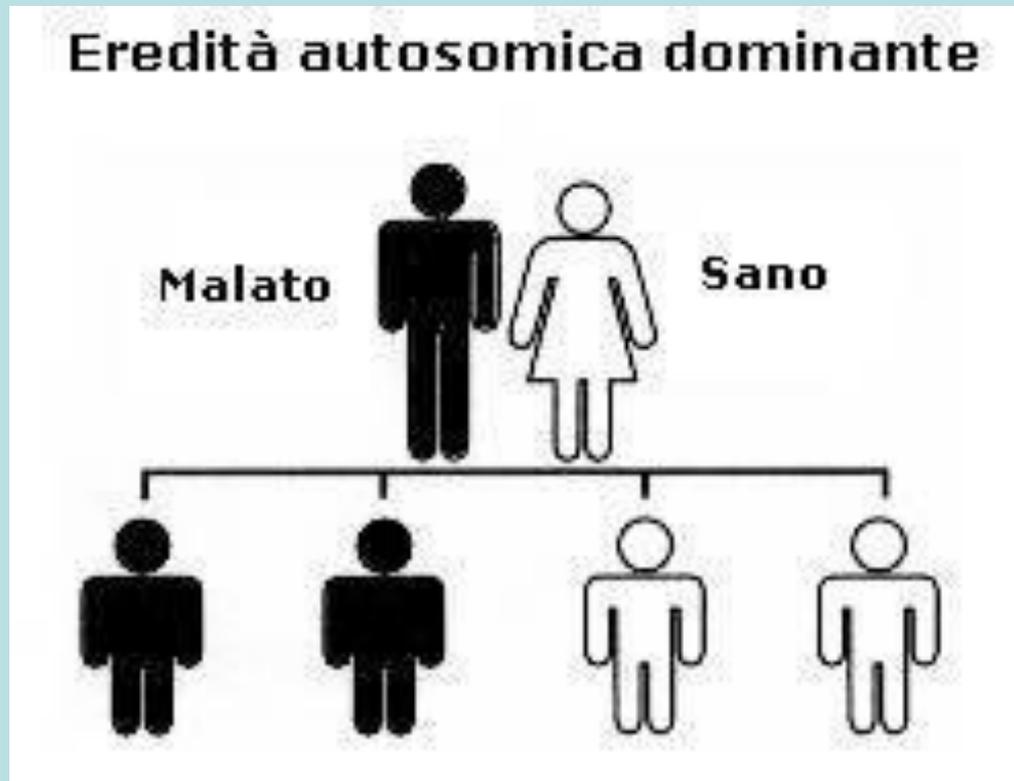
Genetica

Cosa c'è di nuovo in
genetica?

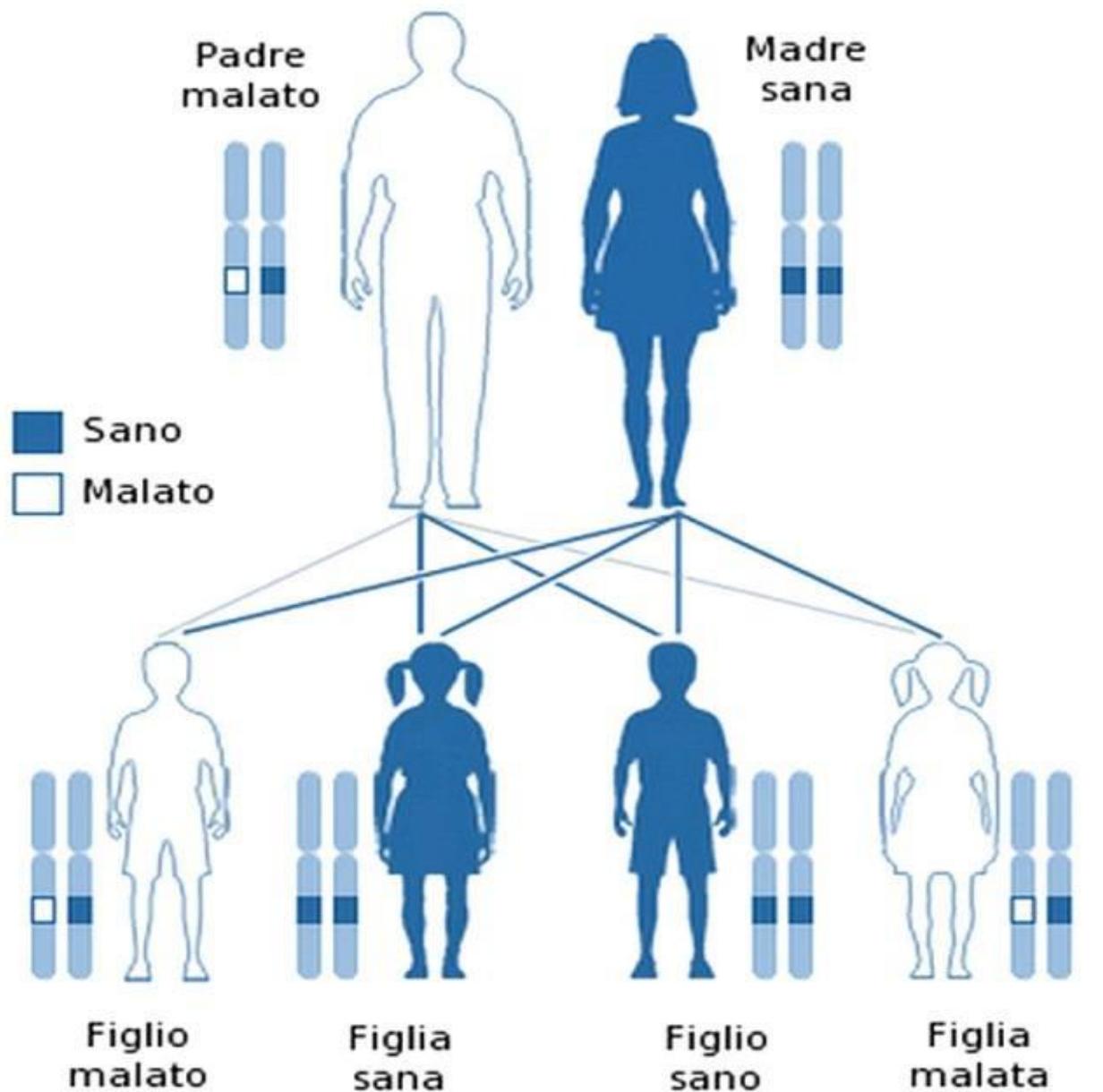
Rita Dougan 2020



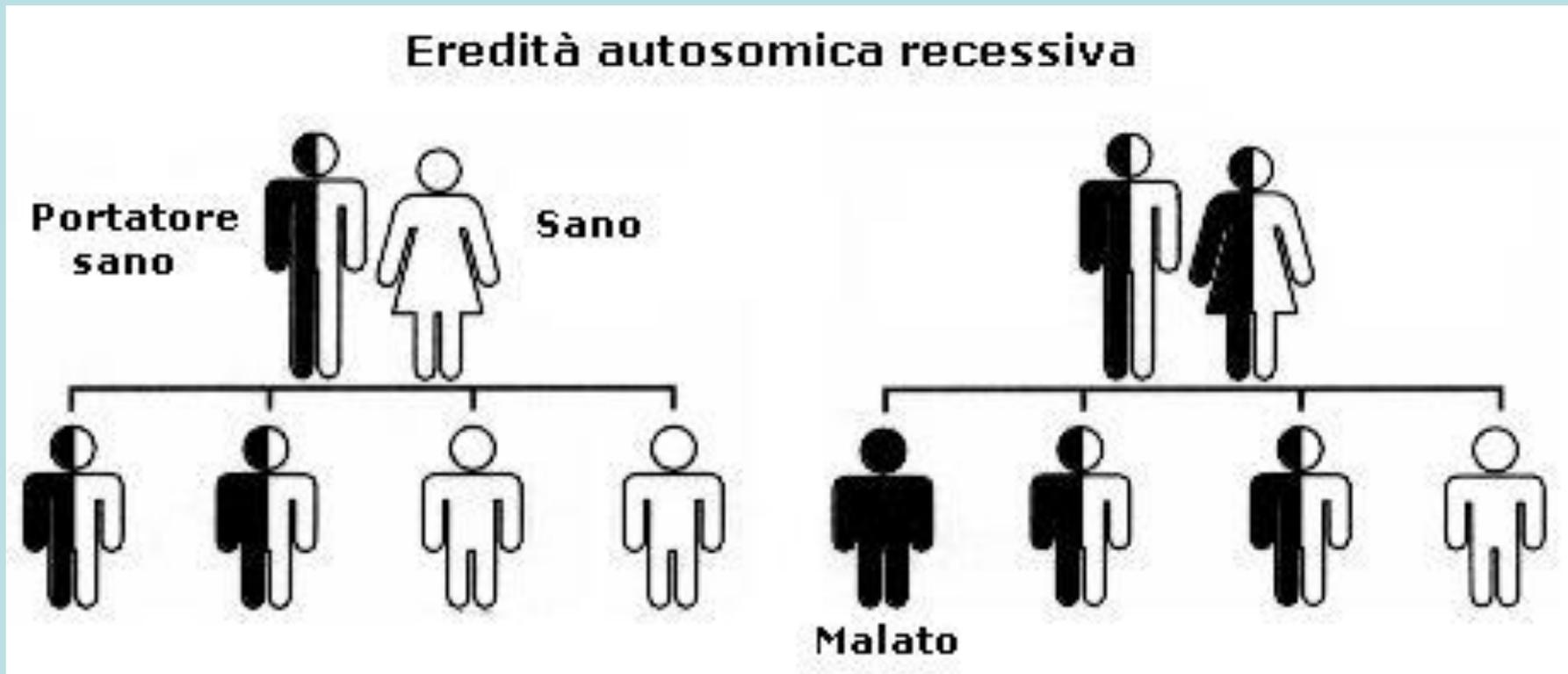
Malattia ereditaria autosomica dominante



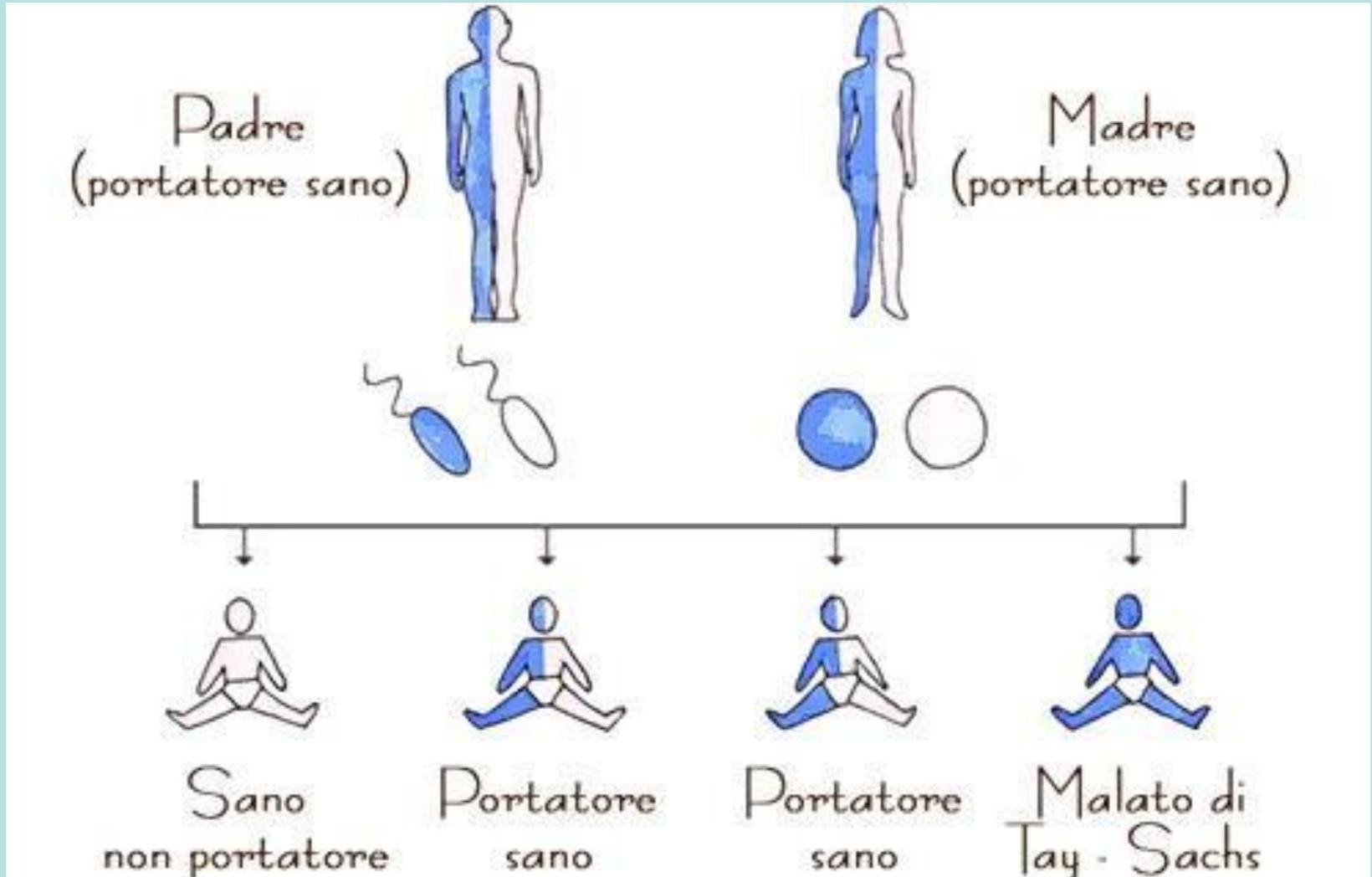
Trasmissione autosomica dominante



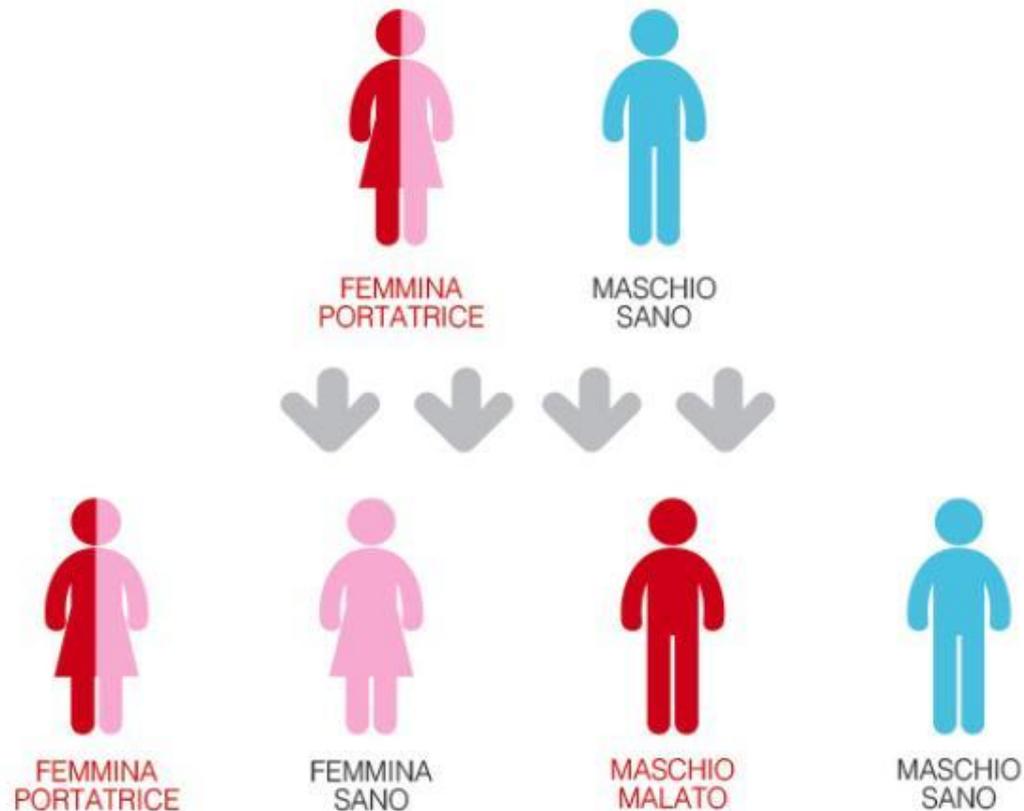
Malattia ereditaria autosomica recessiva



Malattia ereditaria autosomica recessiva

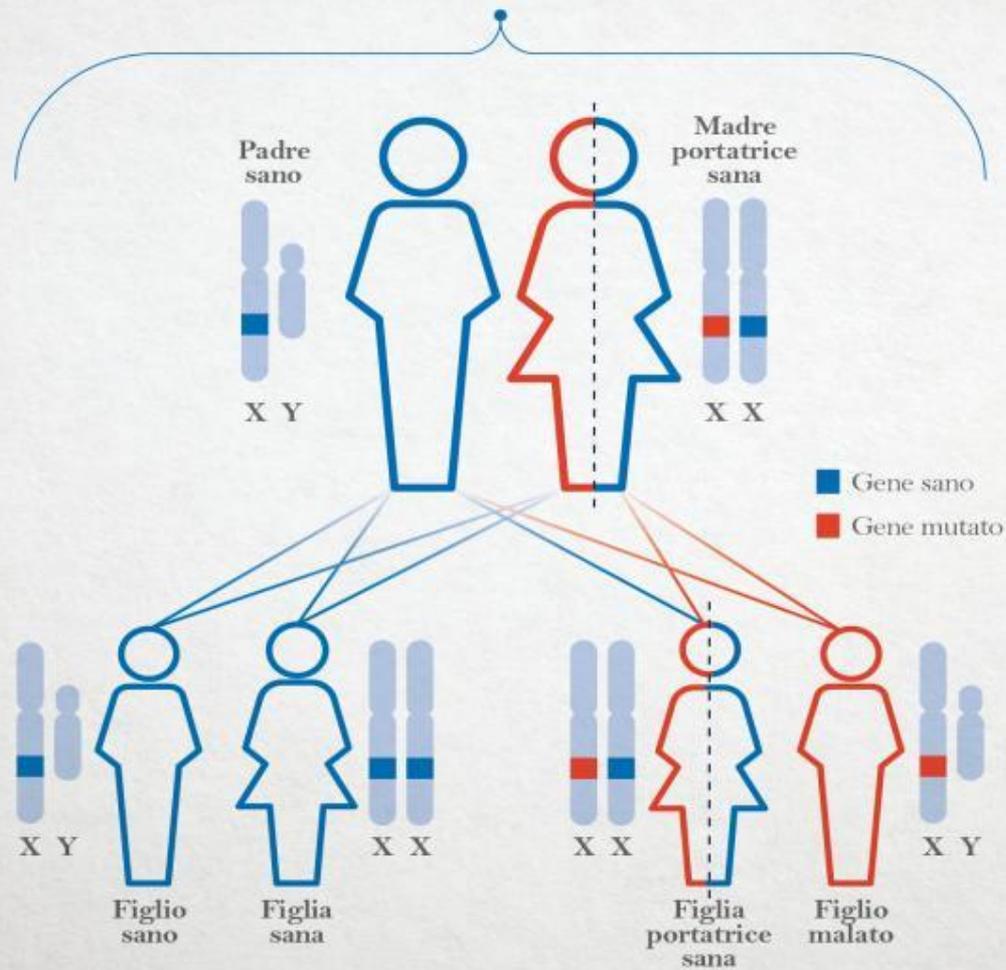


Trasmissione recessiva legata al cromosoma X di una donna portatrice



Se una femmina portatrice ha un figlio trasmetterà o il cromosoma X con il gene normale o l'altro cromosoma X con il gene mutato. Ciascun figlio ha quindi **1 probabilità su 2 (il 50%) di ereditare il gene mutato** ed essere affetto dalla malattia. C'è anche 1 probabilità su 2 (il 50%) che il figlio erediti il gene normale: in questo caso il figlio/a non sarà affetto dalla malattia.

Eredità X recessiva



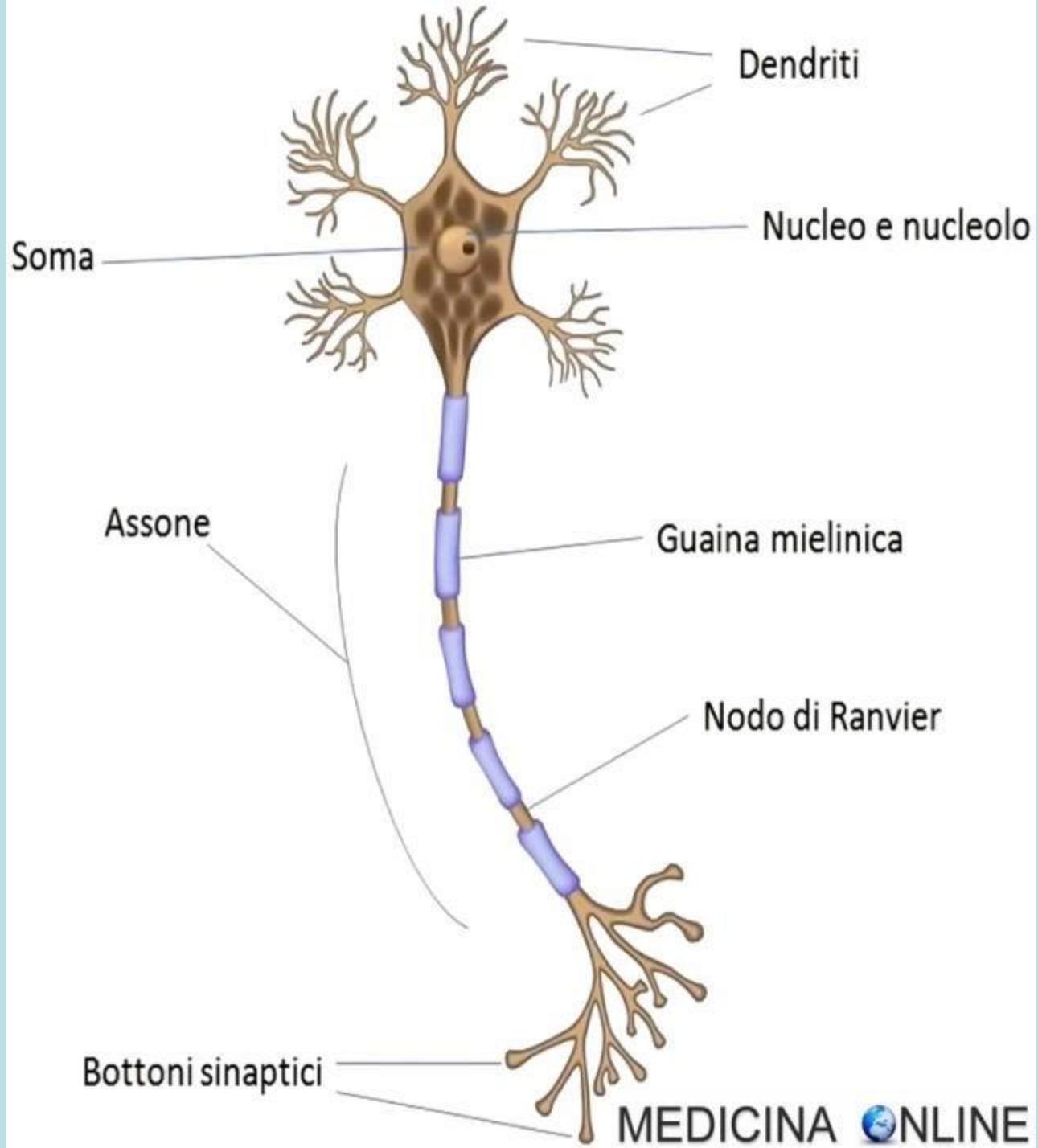
Cervelli di maiale "rianimati"

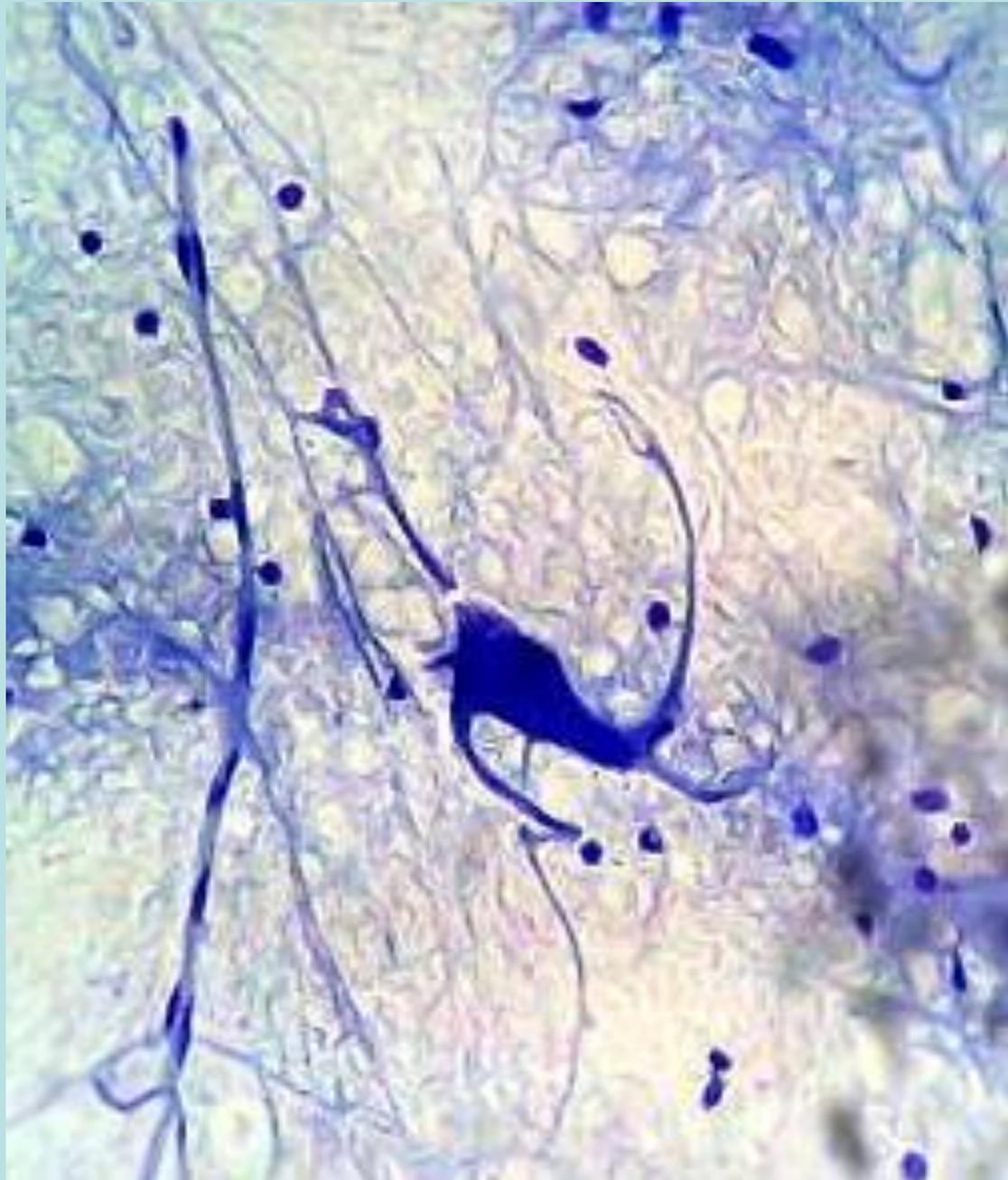
Cervelli di maiale, estratti da animali uccisi in mattatoio 4 ore prima, sono stati 'rianimati' per 6 ore grazie a uno speciale procedimento.

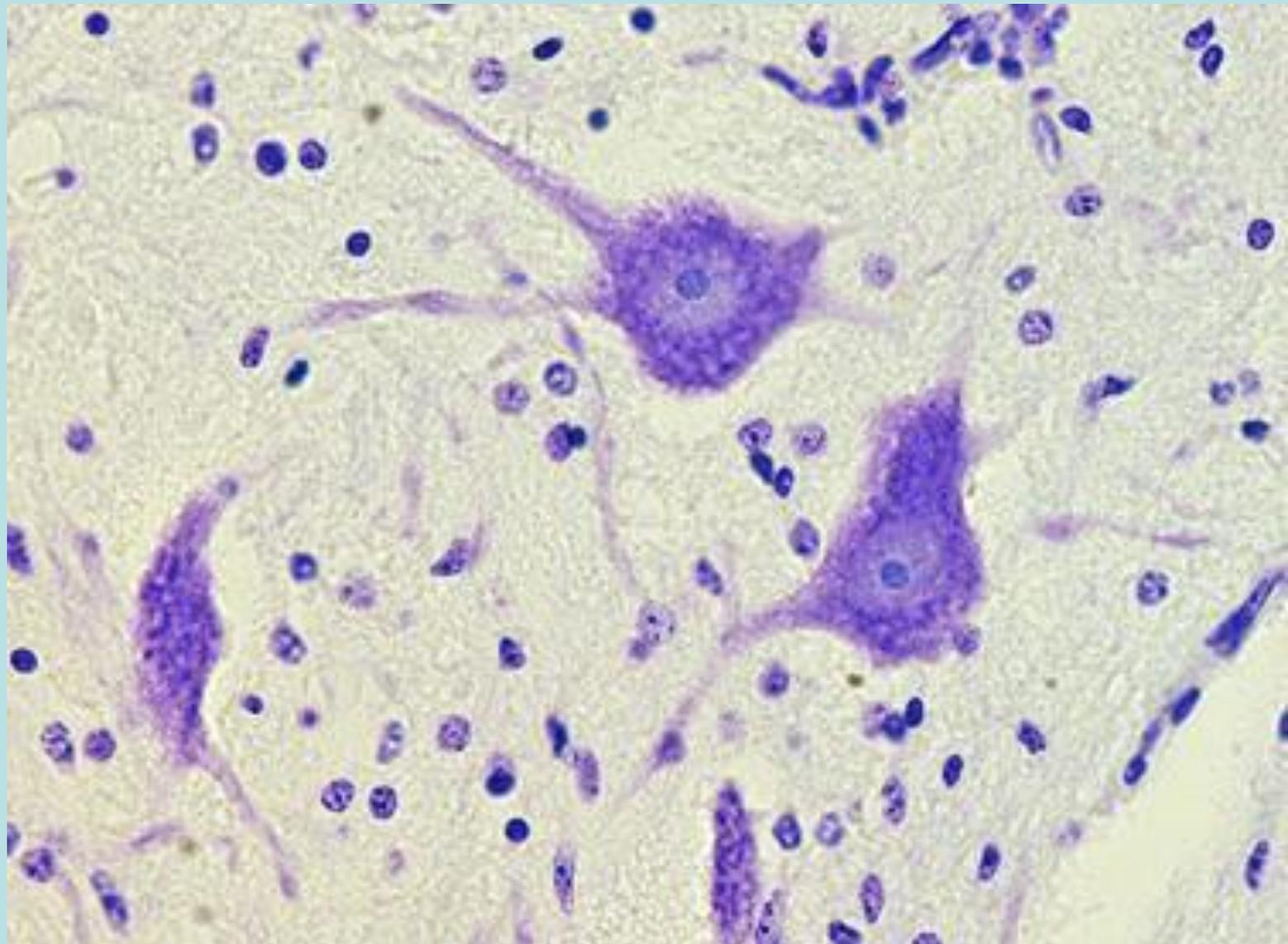
Cellule nervose: neuroni

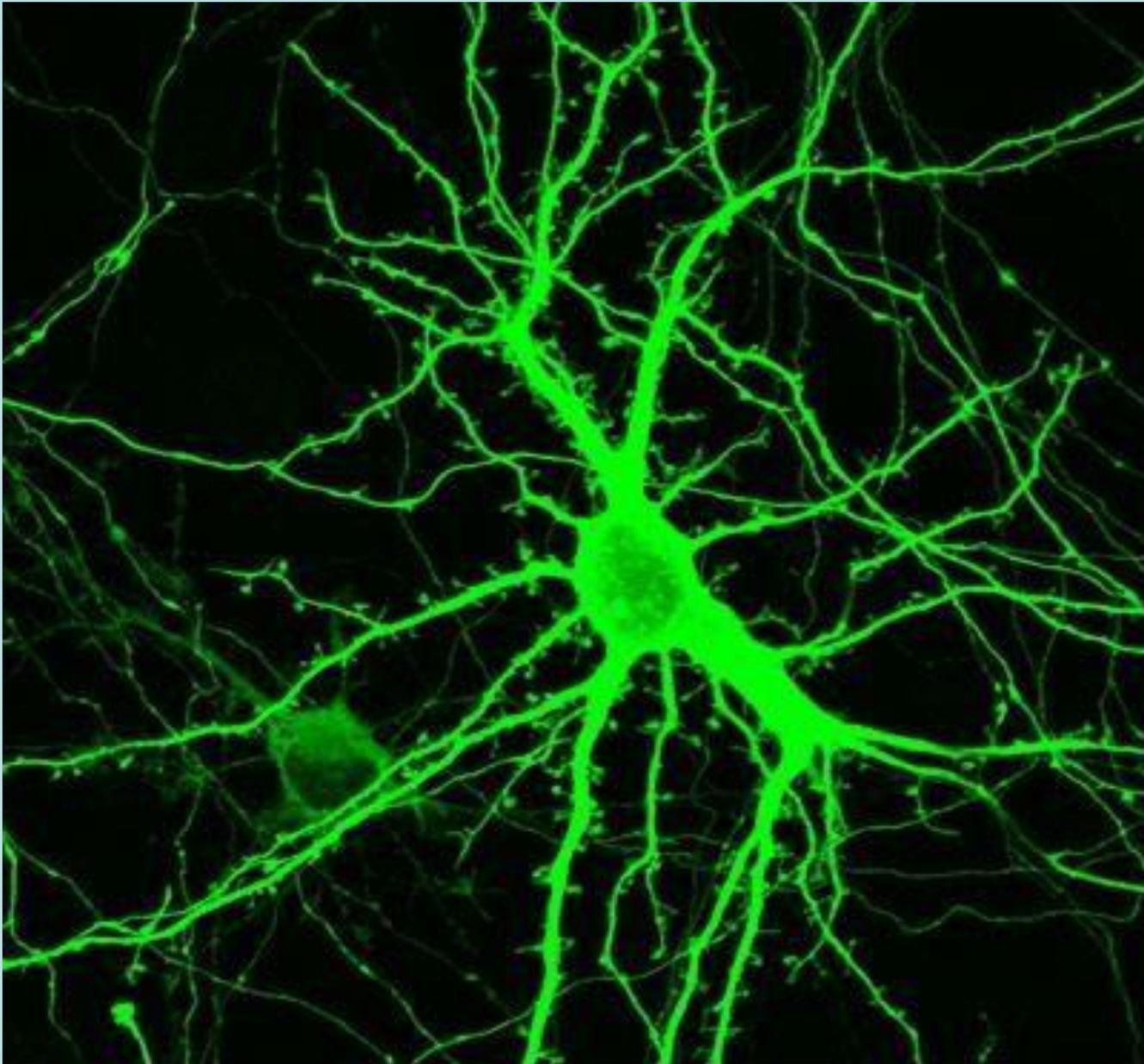
- Il **neurone** è l'unità cellulare che costituisce il tessuto nervoso
- è in grado di ricevere, elaborare e trasmettere impulsi nervosi, sia eccitatori che inibitori
- produce sostanze denominate **neurotrasmettitori**

II



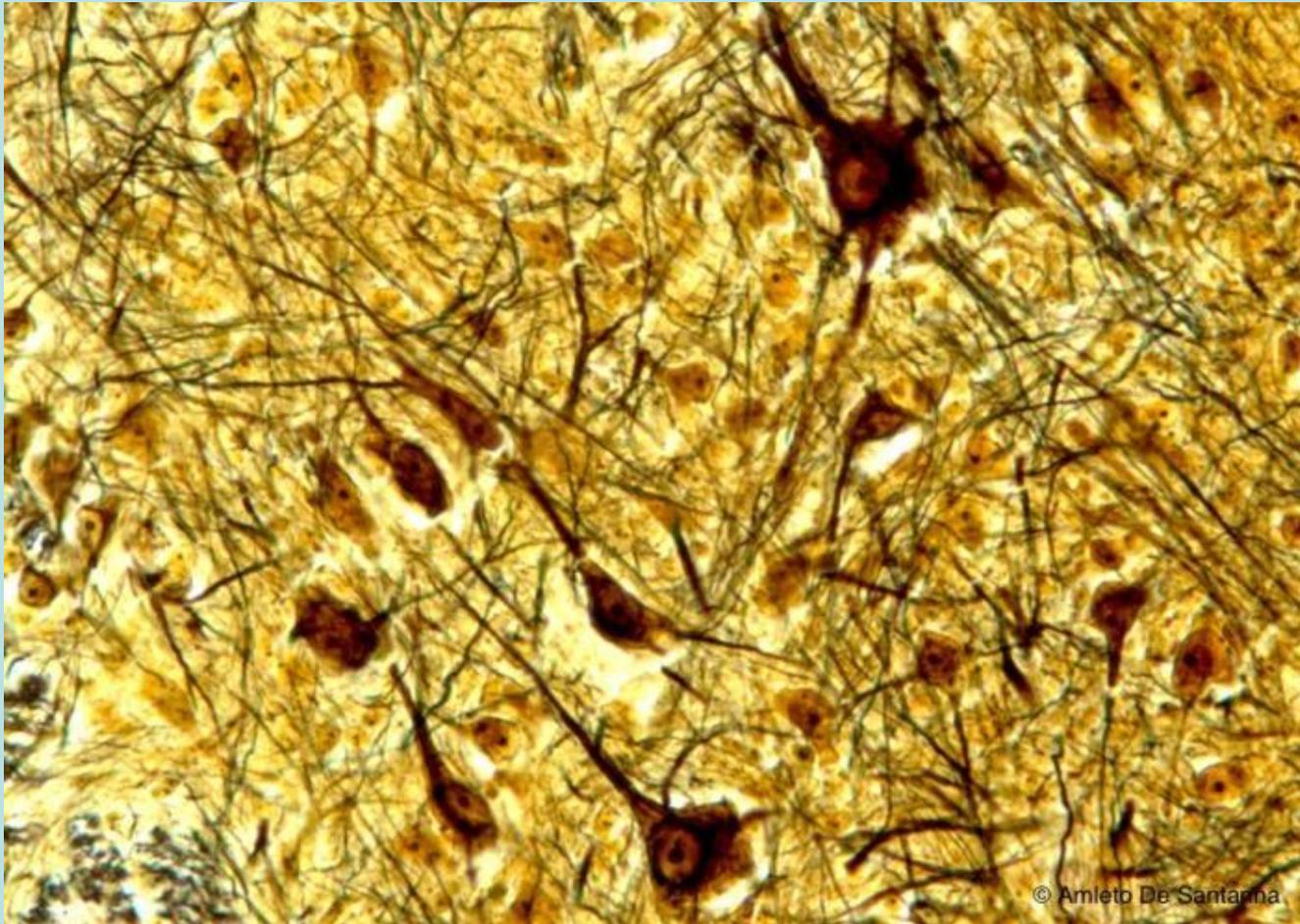




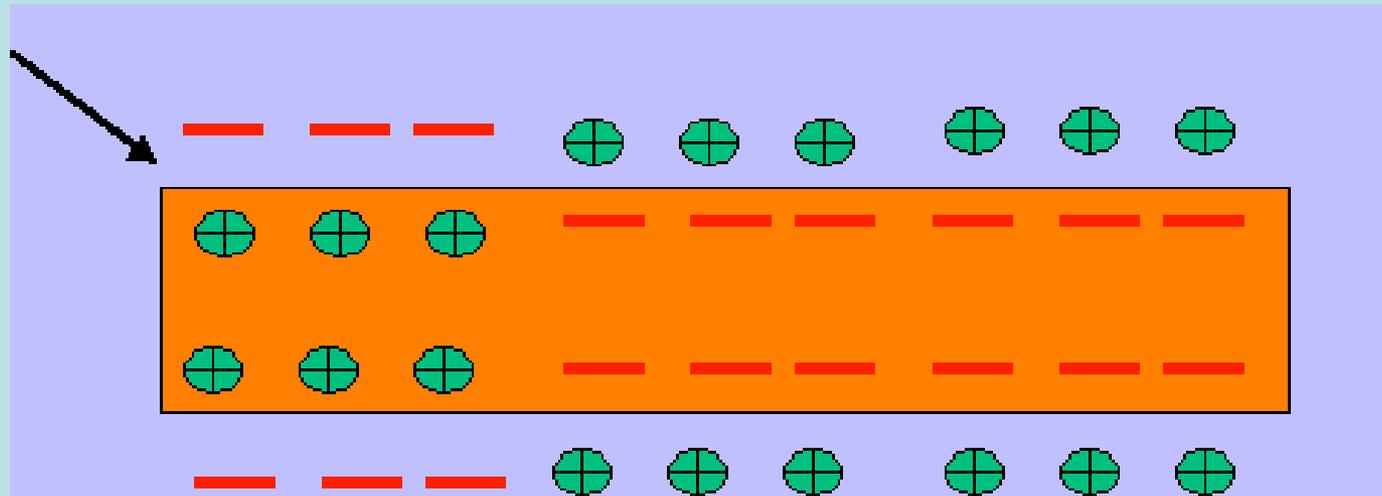


Esempio di neurone visto con il microscopio a fluorescenza

Tessuto nervoso



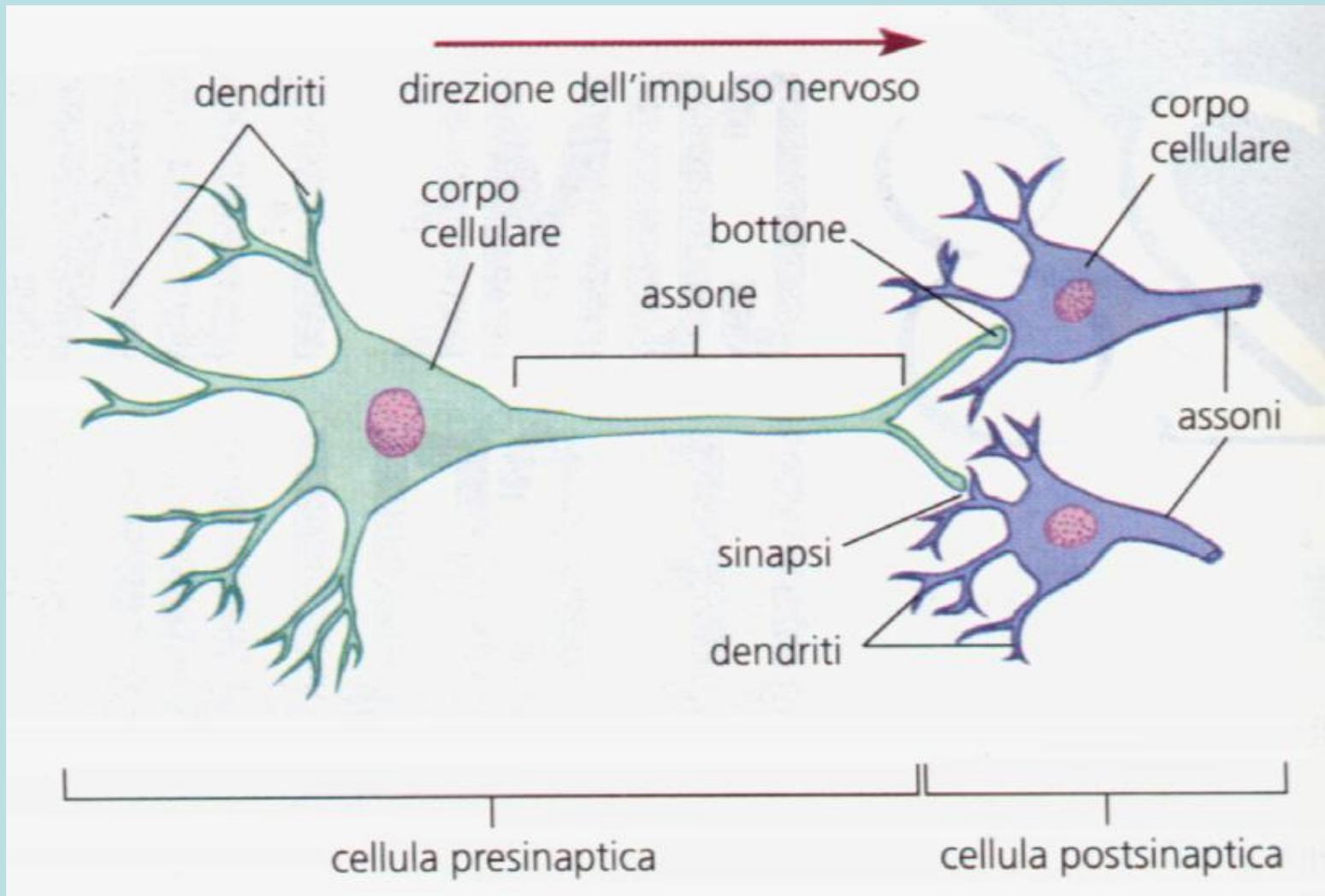
Impulso nervoso



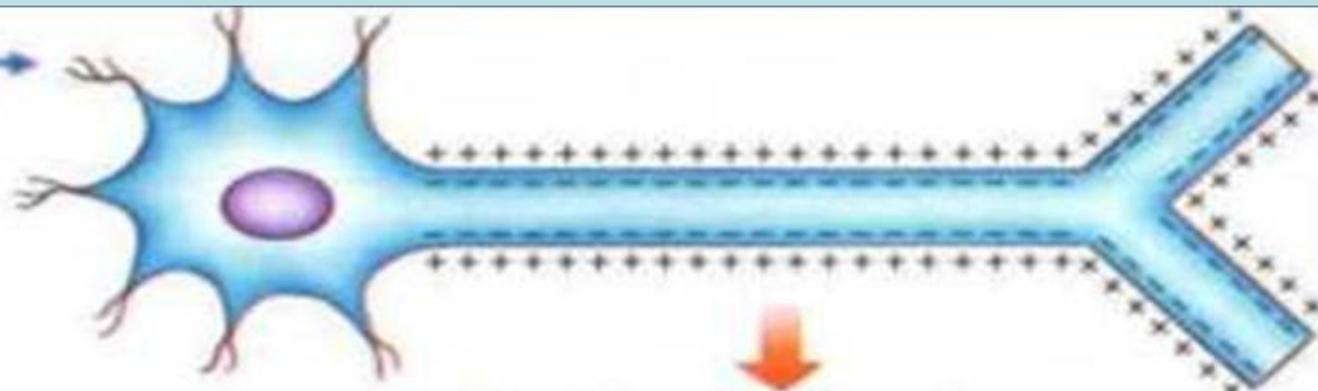
Una stimolazione in arrivo produce una inversione localizzata della polarizzazione: il nuovo potenziale si chiama potenziale di azione e si propaga lungo la fibra verso destra modificandone la polarizzazione: impulso nervoso



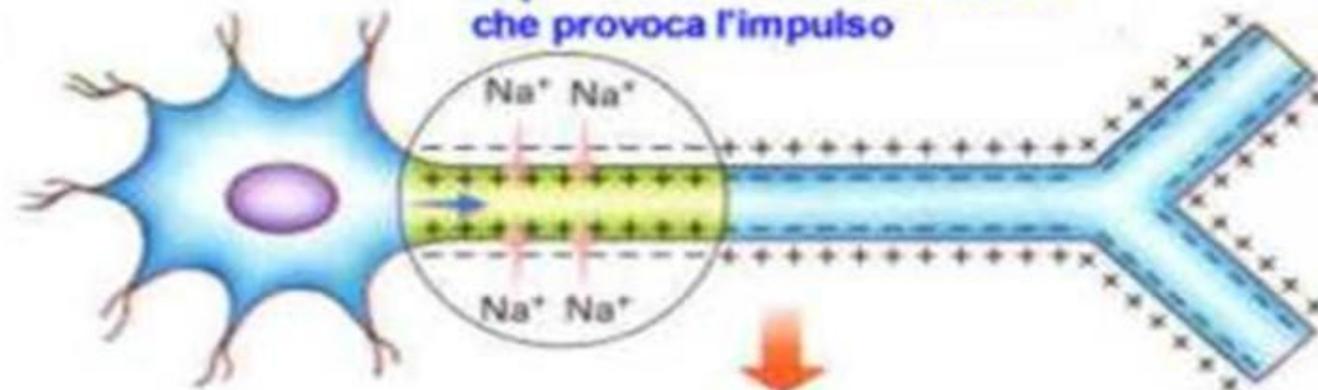
Sinapsi



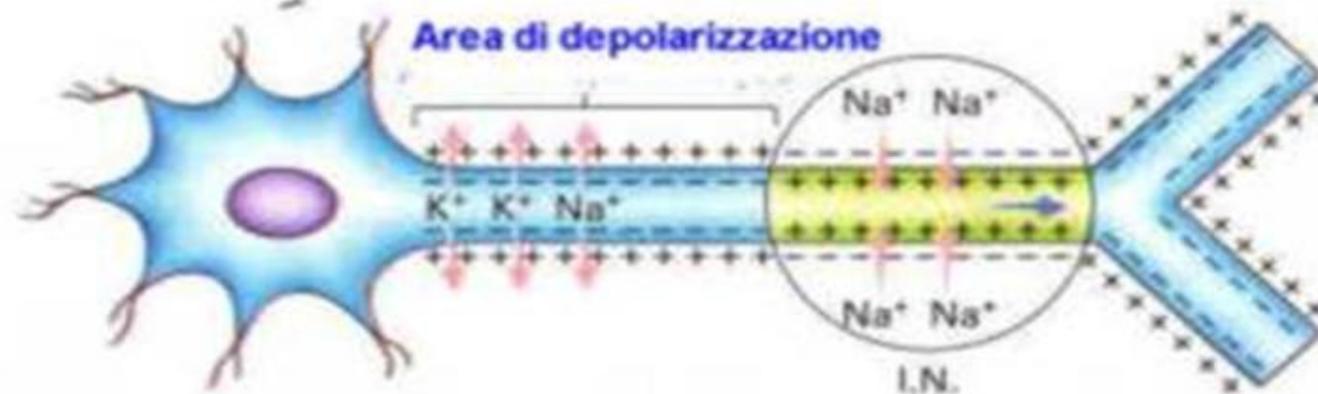
Stimolo →



Depolarizzazione di membrana
che provoca l'impulso



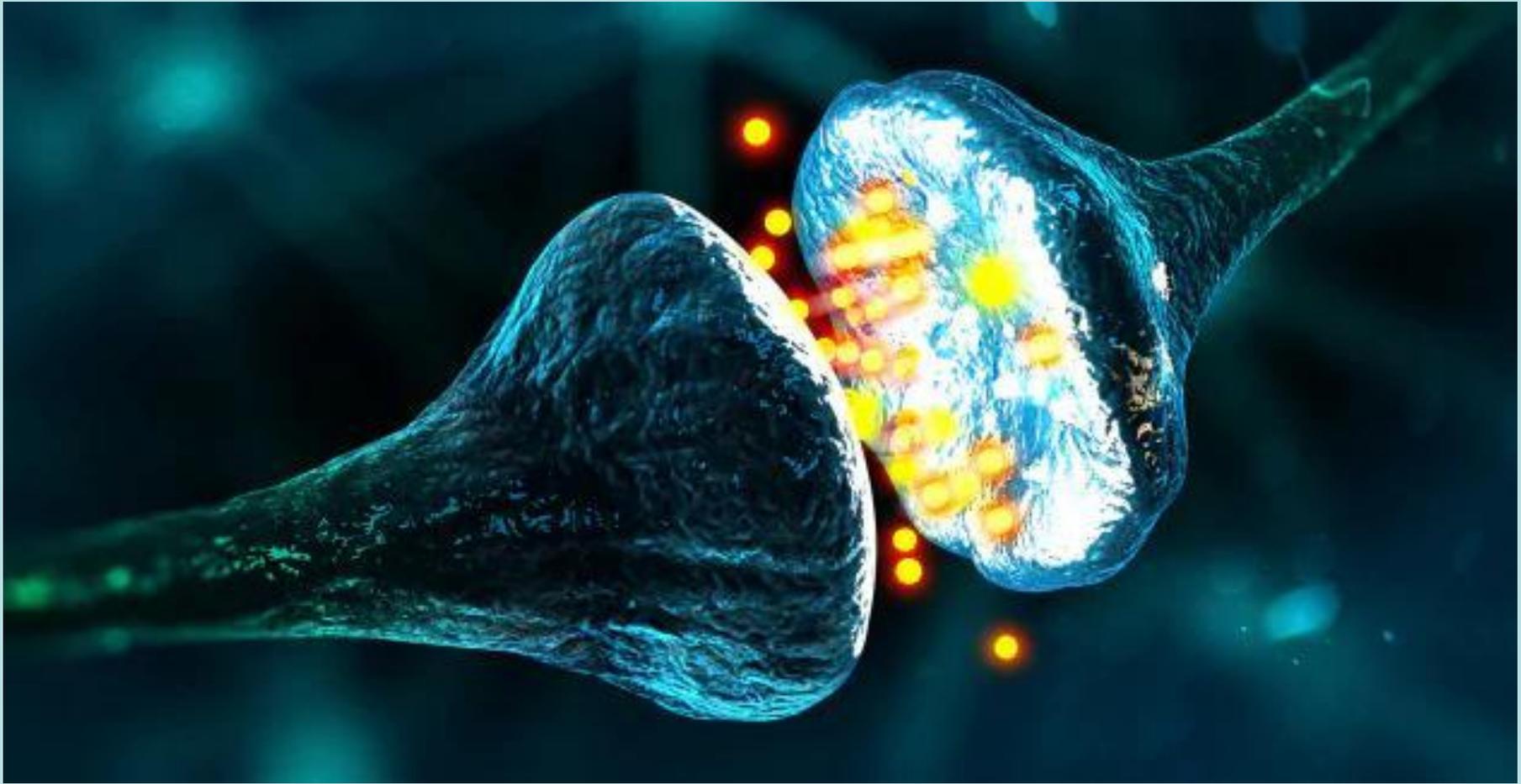
Area di depolarizzazione



Sinapsi

- La sinapsi è una struttura altamente specializzata che consente la comunicazione delle cellule del tessuto nervoso tra loro (neuroni) o con altre cellule (cellule muscolari, sensoriali, ecc)

Sinapsi



Le sinapsi

Le **sinapsi** chimiche presentano

- un piccolo spazio tra il neurone pre-sinaptico e il neurone post-sinaptico
- questa separazione impedisce il trasferimento diretto dell'impulso elettrico
- la trasmissione dell'impulso tra un neurone e il successivo è mediata da alcune sostanze chimiche, contenute in vescicole, dette **neurotrasmettitori**.

Sinapsi

l'impulso nervoso arriva alla fine dell'assone
provoca l'emissione di un neurotrasmettitore
diffonde nello spazio esistente tra le due cellule
viene raccolto dalla cellula successiva
nella quale provoca un'onda di depolarizzazione
variazione nella distribuzione delle cariche elettriche
il segnale passa da una cellula all'altra.

Neurotrasmettitori

Esistono vari tipi di **neurotrasmettitori** che trasmettono l'impulso nervoso:

acetilcolina
noradrenalina
dopamina
adenosina
adrenalina

Giunzione neuromuscolare

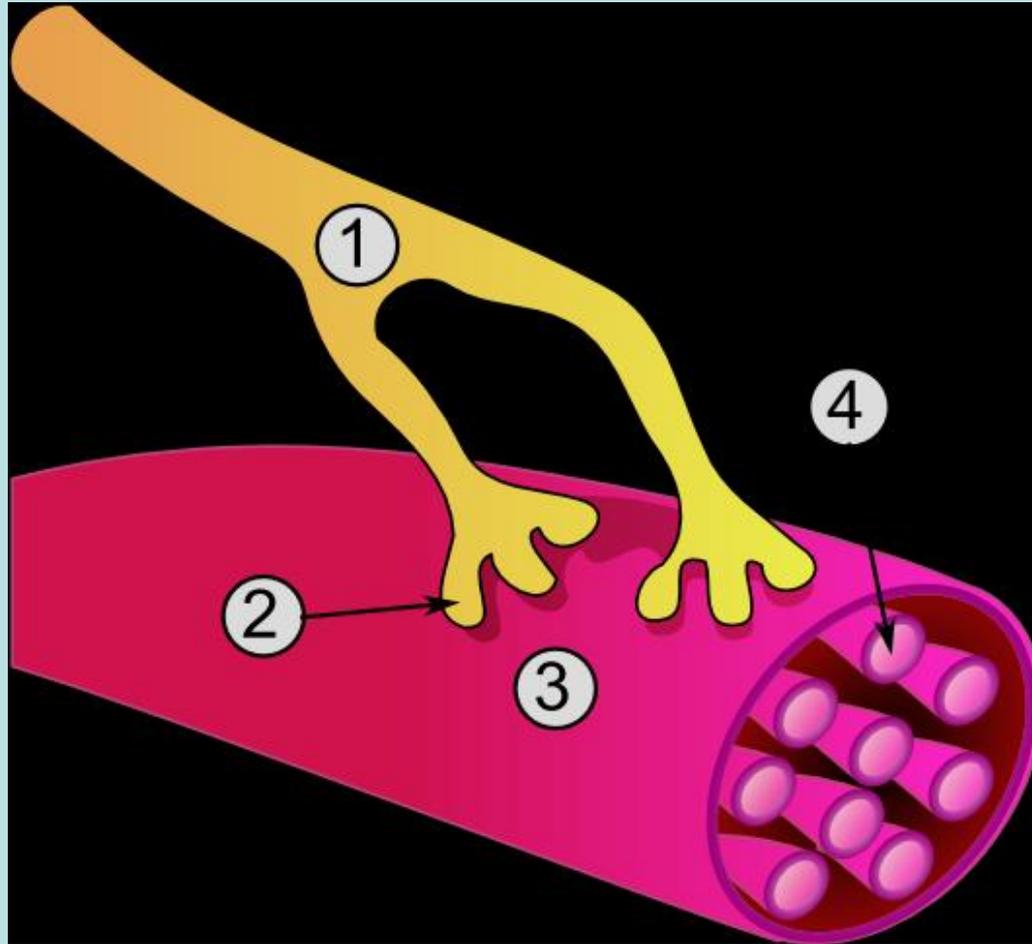
E' la sinapsi che si forma tra la terminazione di un motoneurone e una fibra muscolare

dà origine ad un'unità motrice

la placca motrice permette la comunicazione di tipo chimico tra il motoneurone e la fibra stessa; viene rilasciata di acetilcolina

la fibra muscolare si contrae

Sinapsi neuromuscolare



Cervelli di maiali "rianimati"

- L'esperimento è stato eseguito dal team guidato da Nenad Sestan alla Yale University
- Mette radicalmente in discussione uno dei punti fermi della neurologia e della medicina d'urgenza:
le cellule nervose cominciano a morire in pochi minuti dal momento in cui vengono private di sangue, e di conseguenza, d'ossigeno

Esperimento

- Estrazione dei cervelli dalle teste di 32 maiali, macellati da 4 ore
- Collegamento delle carotidi ad una apparecchiatura - denominata BrainEx - che simulando il ritmo cardiaco pompa una soluzione sostitutiva del sangue, che porta ossigeno e nutrienti

Esperimento dettagli

Sono state aggiunte molecole dall'effetto inibitore dell'attività elettrica, per due motivi:

1. se non scaricano, i neuroni possono sopravvivere più a lungo;
2. si sono considerati aspetti etici, si voleva evitare che il cervello riprendesse tutte le sue funzioni, compresa, se mai fosse possibile, la presenza della coscienza

Esperimento risultati

La procedura ha ripristinato la funzione delle principali arterie e dei capillari del cervello:

- recuperando la risposta ai farmaci
- resuscitando il metabolismo dei neuroni
- i neuroni di alcune aree cerebrali hanno ripreso la loro attività elettrica
- non c'è stata evidenza di attività cerebrale fino allo stato di coscienza
- non ci sono stati segnali che i cervelli distaccati dal corpo provassero stress o dolore

Esperimento risultati

- La ripresa del metabolismo cellulare è stata dimostrata dal fatto che:
- le cellule cerebrali hanno iniziato a consumare e a metabolizzare gli zuccheri producendo anidride carbonica
- la somministrazione di un farmaco vasodilatatore ha prodotto conseguenze sulla circolazione
- singole cellule analizzate una volta svanito l'effetto inibitorio manifestavano attività elettrica spontanea.

Esperimento risultati

A prima vista i cervelli sembravano relativamente normali

Gli sperimentatori hanno misurato con l'elettroencefalogramma ciò che avveniva nei cervelli e non hanno trovato traccia di una comunicazione a lungo raggio tra aree.

Erano comunque pronti a iniettare un anestetico e a interrompere l'esperimento.

Conclusione

Si può dire che i cervelli di animali morti sono tornati 'vivi'?

No, erano in morte cerebrale, risponde Sestan, ma non erano nemmeno morti. Le cellule nervose - a quattro ore dalla decapitazione del maiale - sono tornate a funzionare.

Utilità di questa ricerca

I ricercatori sperano che questa tecnologia possa servire per comprendere maggiori dettagli sul funzionamento del cervello e dei neuroni.

Potrebbe essere utile anche per creare nuovi percorsi di sviluppo per terapie legate

al contrasto alle lesioni cerebrali,
all'Alzheimer

ad altre condizioni neurodegenerative

Genetica

Cosa c'è di nuovo in
genetica?

Grazie

Rita Dougan 2020

