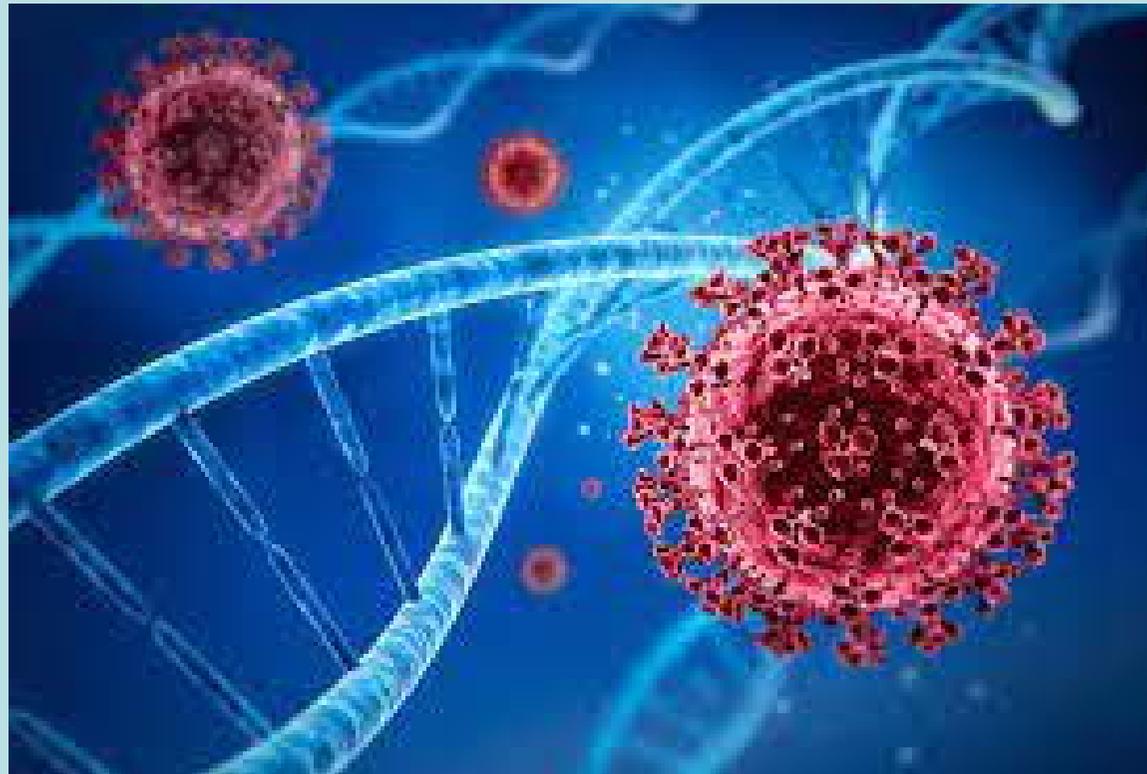


Genetica

Cosa c'è di nuovo in genetica?



Rita Dougan 2022

La genetica

E' la parte della biologia, che si occupa della trasmissione dei caratteri ereditari dai genitori alla progenie nelle varie specie animali e vegetali.

I caratteri ereditari sono determinati dall'informazione genetica che è contenuta all'interno della struttura chimica delle molecole di DNA.

Cos'è il DNA?

E' l'Acido DesossiriboNucleico -
DeoxyriboriboNucleic Acid



Quali sono le funzioni del DNA?

Il DNA porta codificata l'informazione ereditaria e la trasmette di generazione in generazione

Il DNA sta nel nucleo, nelle cellule umane è lungo circa 2 metri

Ha un corredo di circa 3 miliardi di paia di basi

È un filamento sottilissimo tutto raggomitolato

È suddiviso in parti che si chiamano **cromosomi**

Che cos'è un cromosoma?

Una struttura filiforme,
formata da DNA e proteine,
presente nel nucleo di tutte le cellule,
contiene i **geni**.

Che cosa sono i geni?

Sono tratti di DNA

caratterizzati da una specifica sequenza che
codifica per un'informazione ereditabile

nel DNA umano sono 20000 / 25000

si distinguono
in:

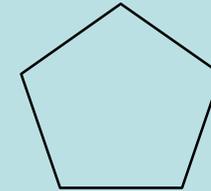
geni strutturali - contengono l'informazione relativa
alla struttura di una proteina

geni regolatori - contengono l'informazione relativa
alla sintesi di proteine in grado di regolare
l'attività di altri geni

Quali sono i costituenti fondamentali della doppia elica del DNA?

uno zucchero - desossiribosio - a 5 atomi di carbonio

→ si rappresenta con un pentagono



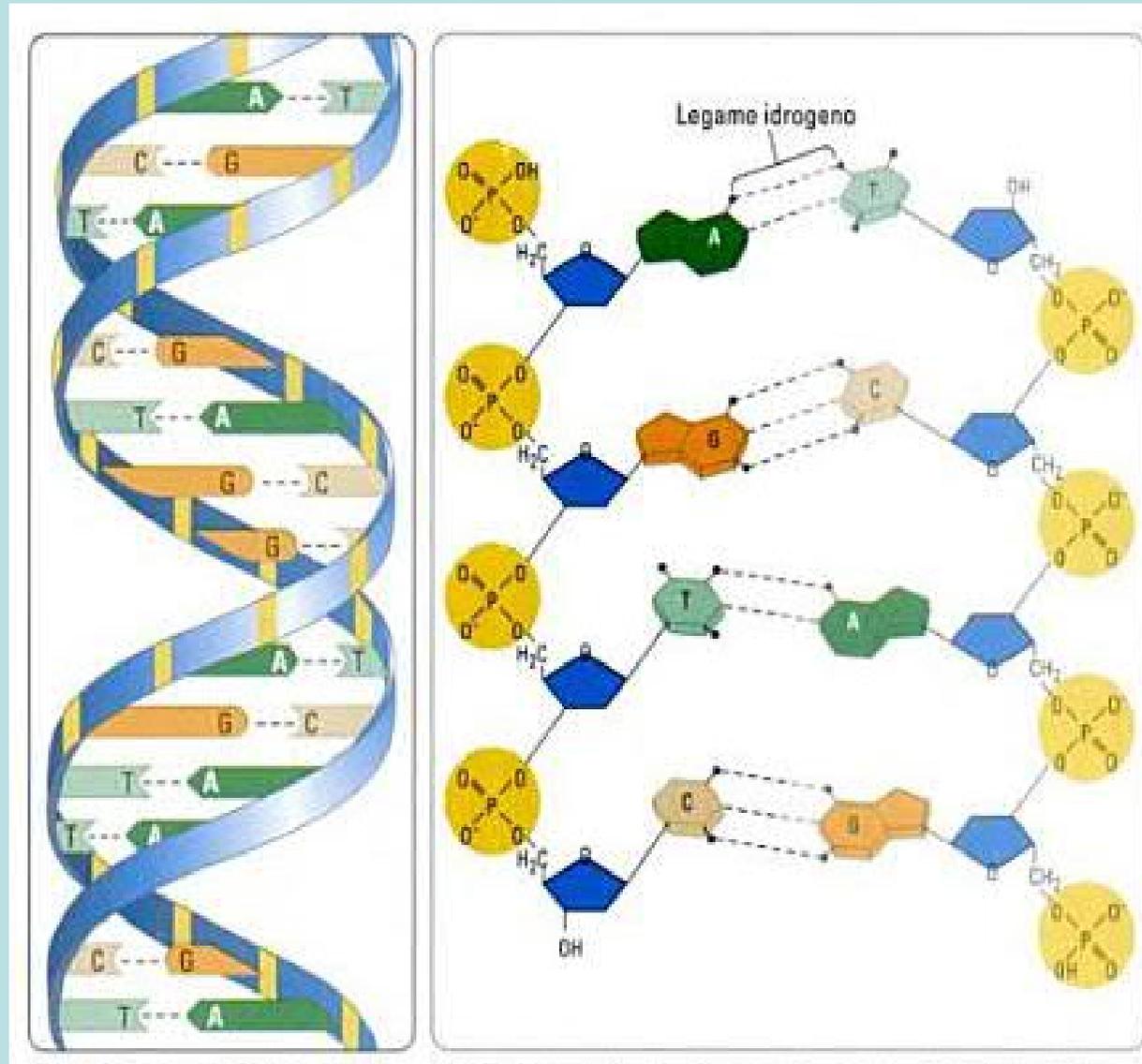
i gruppi fosfato → 

le basi azotate che sono 4:

adenina	A
guanina	G
timina	T
citosina	C

Ha una struttura a catena doppia

La doppia elica del DNA



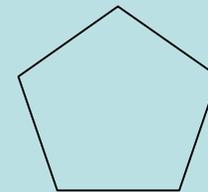
Cos'è l' RNA?

È l'Acido RiboNucleico – RiboNucleic Acid

Quali sono i costituenti ?

uno zucchero – ribosio – a 5 atomi di carbonio

→ si rappresenta con un pentagono



i gruppi fosfato



le basi azotate che sono 4: adenina A

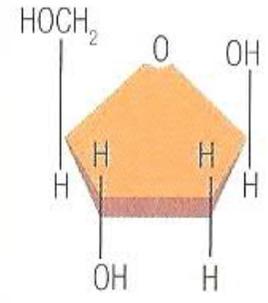
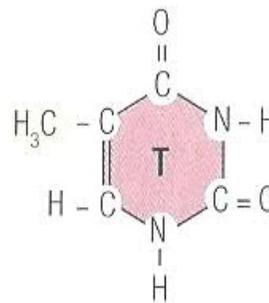
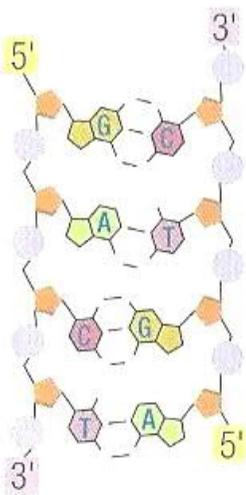
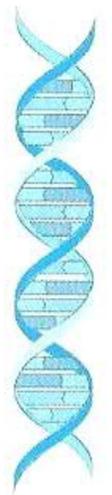
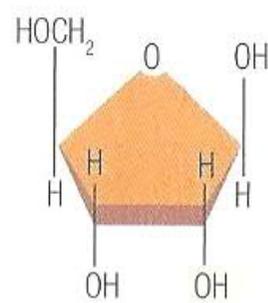
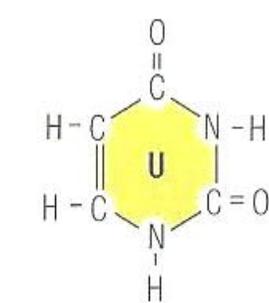
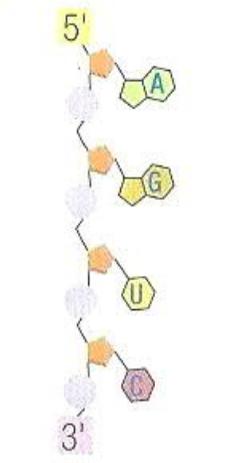
guanina G

citosina C

uracile U

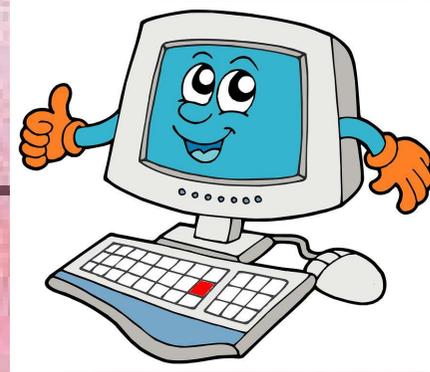
Ha una struttura a catena singola

Differenze tra DNA e RNA

	zucchero	base pirimidinica	struttura lineare	ripiegamenti spaziali
DNA	 <p>deossiribosio</p>	 <p>timina</p>		
	<p>Nei nucleotidi dell'RNA lo zucchero è il ribosio e non il deossiribosio.</p>	<p>L'RNA contiene, al posto della timina, una pirimidina molto simile, l'uracile (U), che, come la timina, si appaia solo con l'adenina.</p>	<p>La maggior parte dell'RNA è composta da un filamento singolo.</p>	
RNA	 <p>ribosio</p>	 <p>uracile</p>		

Nel disegno sono rappresentate le tre principali differenze strutturali tra le molecole di (A) DNA e di (B) RNA.

Nucleo



Mitocondrio



Citoplasma



Membrana cellulare



Quali sono le funzioni del RNA?

Esistono diversi tipi di RNA con funzioni diverse fondamentali per la sintesi delle proteine:

mRNA porta il messaggio dal nucleo della cellula al citoplasma

rRNA forma i ribosomi

tRNA trasporta gli amminoacidi secondo la corrispondenza con il codice genetico

miRNA funzioni di regolazione

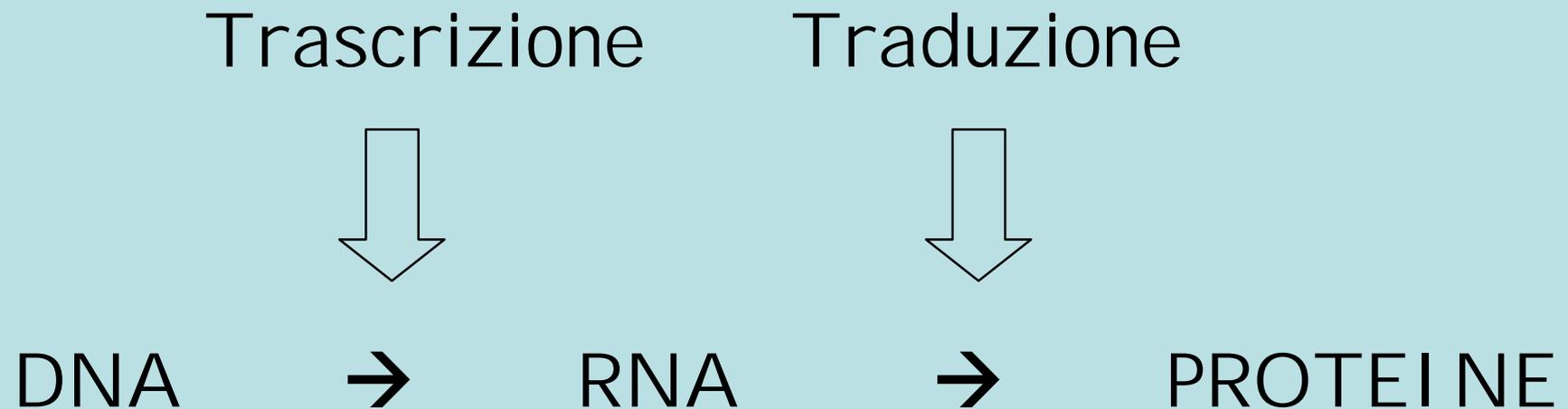
Come fa il DNA a determinare l'aspetto e tutte le caratteristiche di un individuo?

Le differenze fenotipiche
derivano da differenze
presenti in determinate
proteine

Le proteine vengono
"costruite " nel citoplasma
della cellula

Come fa l'informazione
contenuta nel nucleo della
cellula a passare nel
citoplasma dove viene
utilizzata e messa in pratica?

Dogma centrale della biologia:



Cosa sono le proteine?

Sono sostanze formate da molecole più piccole chiamate

AMMINOACIDI

Gli amminoacidi sono 20

Sono come 20 mattoni di forma diversa con i quali si possono formare tutte le proteine presenti in tutti i viventi



Da che cosa dipende la differenza tra le proteine di un uomo, di un animale o di una pianta?

Le differenze dipendono dalla sequenza degli amminoacidi

la sequenza degli amminoacidi dipende dalla sequenza delle basi azotate nel DNA

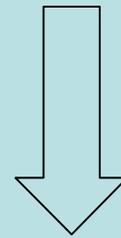
Codice genetico

E' il "linguaggio" in cui sono scritte tutte le informazioni contenute nel DNA

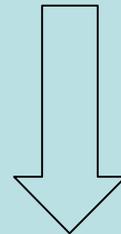
Ogni gruppo di 3 basi azotate indica 1 amminoacido

CODICE GENETICO

Sequenza di basi



Sequenza di amminoacidi



Proteina specifica

Codice genetico

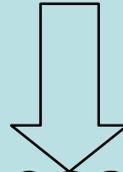
		Seconda lettera				
		U	C	A	G	
Prima lettera	U	UUU UUC	UCU UCC UCA UCG	UAU UAC	UGU UGC	U C A G
		UUA UUG		UAA UAG	UGA UGG	
	C	CUU CUC CUA CUG	CCU CCC CCA CCG	CAU CAC	CGU CGC CGA CGG	U C A G
				CAA CAG		
A	AUU AUC AUA	ACU ACC ACA ACG	AAU AAC	AGU AGC	U C A G	
	AUG		AAA AAG			AGA AGG
G	GUU GUC GUA GUG	GCU GCC GCA GCG	GAU GAC	GGU GGC GGA GGG	U C A G	
			GAA GAG			

Sintesi proteica

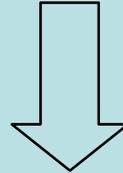
- Le informazioni contenute nel DNA sotto forma di triplette di basi vengono trascritte nel RNA messaggero
- RNAm esce dal nucleo
- nel citoplasma grazie ai ribosomi le sequenze di basi vengono tradotte in sequenza di amminoacidi
- si forma la proteina

Sintesi proteica

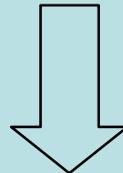
DNA (1 gene)



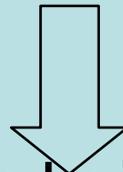
RNA messaggero



ribosomi



catena di amminoacidi



proteina

Il sistema immunitario

Il sistema immunitario è un insieme di organi e di cellule altamente specializzate

con il compito di difendere l'organismo da agenti esterni, che possono causare infezioni.

Distingue il "self" dal "non self."

Sistema immunitario

E' costituito da:

- globuli bianchi o leucociti
- organi del sistema linfatico

Le tre linee di difesa contro i patogeni

Il sistema immunitario protegge l'organismo attraverso tre linee di difesa:

- le **barriere chimico-fisiche** - come la cute e le secrezioni delle mucose;
- l'**immunità innata** o **aspecifica**;
- l'**immunità adattativa** o **specific**a.

Barriere chimico-fisiche

La **pelle integra** è la prima difesa contro l'ingresso di patogeni.

Muco secreto dalle mucose delle vie respiratorie (naso, trachea) munite di **peli** e **ciglia** che intrappolano i patogeni

Succhi digestivi acidi (stomaco)

Lacrime e **saliva** contengono **lisozima**

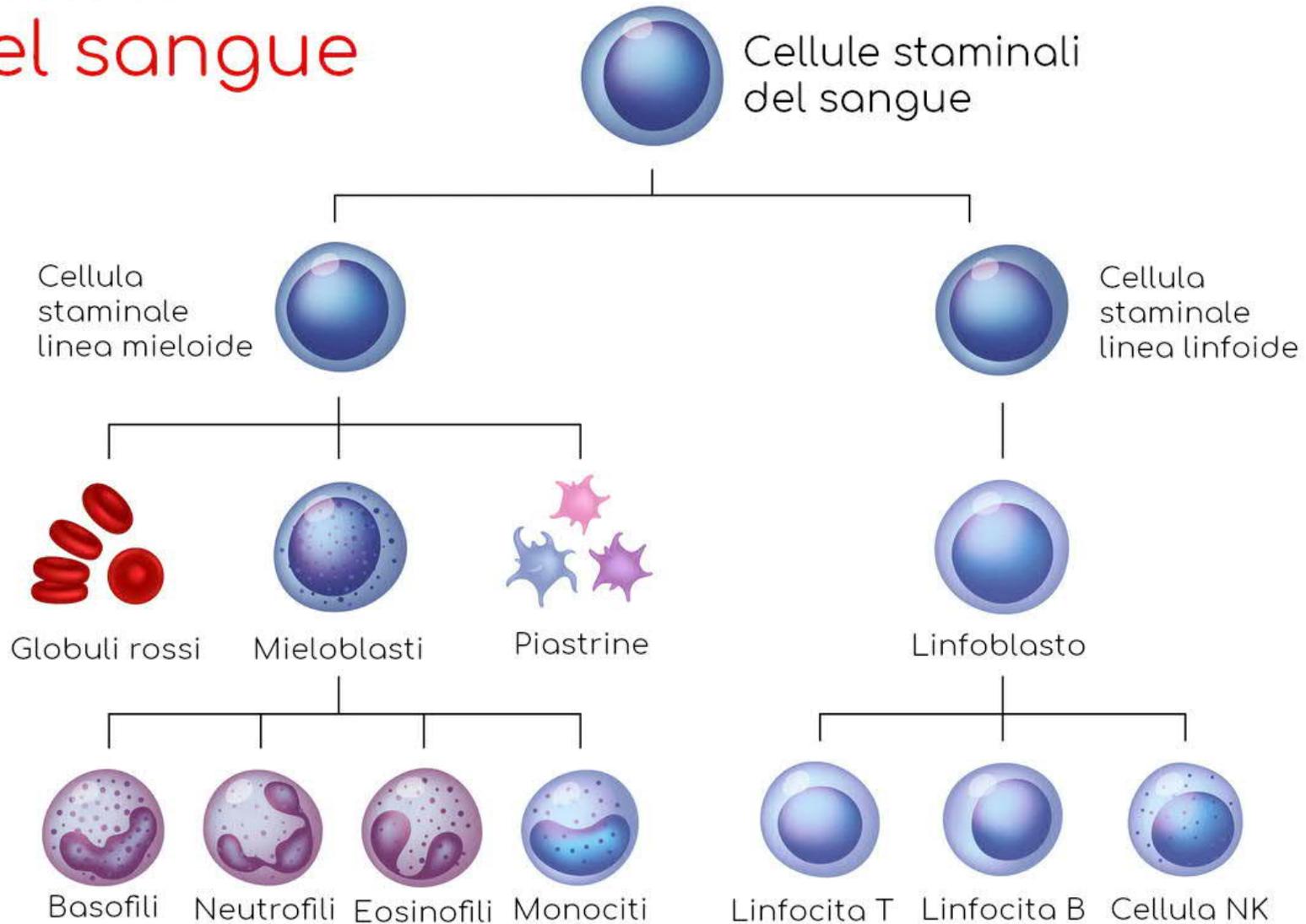
Cerume

L'immunità innata

L'**immunità innata** si attiva quando un agente patogeno supera le barriere fisico-chimiche e penetra nell'organismo

intervengono **cellule specializzate**

Cellule del sangue



Globuli bianchi o leucociti

- I **leucociti**, così come le altre cellule circolanti del sangue, originano da precursori presenti nel **midollo osseo**, un tessuto morbido e "spugnoso", che si trova nell'interno cavo delle ossa (vertebre, coste, bacino, cranio e epifisi delle ossa lunghe);
- sono cellule del sistema immunitario con funzione di difesa dell'organismo da microrganismi patogeni o corpi estranei che penetrano attraverso la cute o le mucose;
- non si trovano solo nel torrente circolatorio, ma anche in altri tessuti: possono passare attraverso i capillari e migrare(diapedesi) per raggiungere le aree infette

Tipi di globuli bianchi o leucociti

granulociti neutrofili inglobano e distruggono le particelle estranee

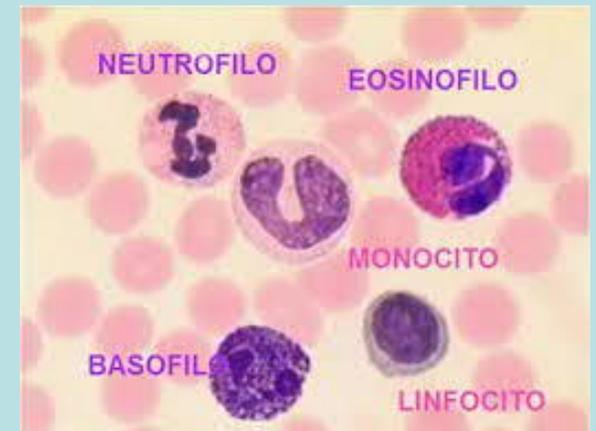
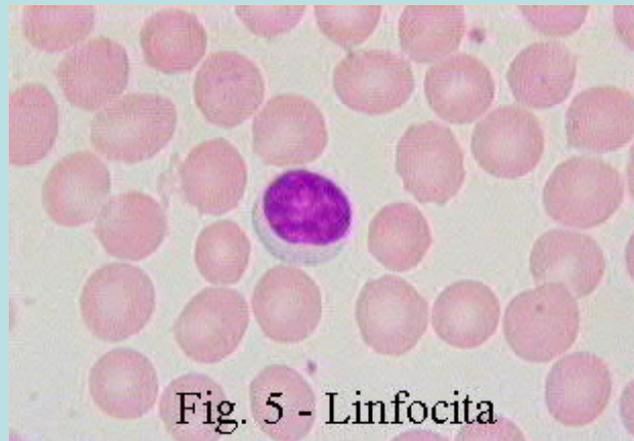
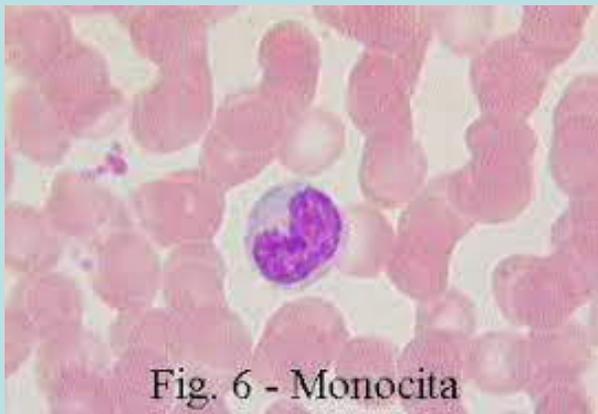
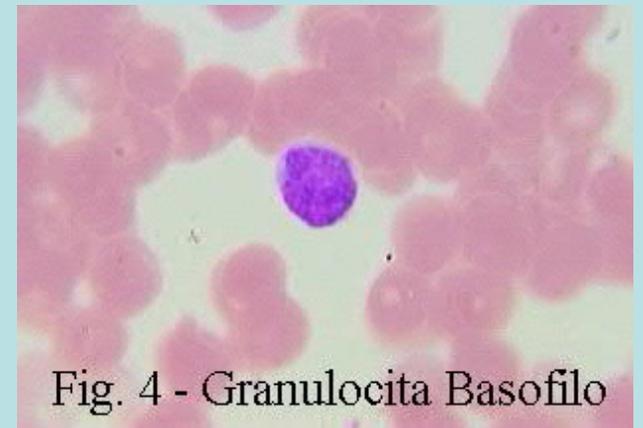
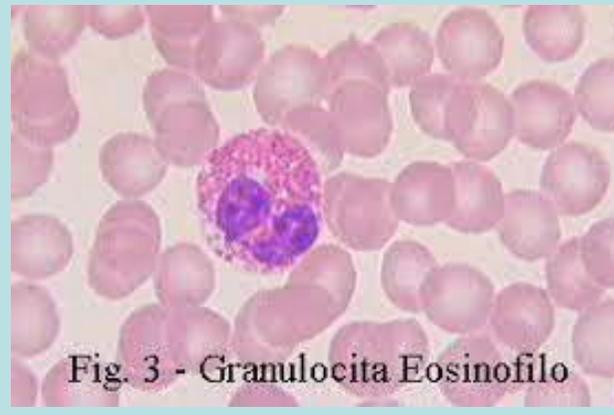
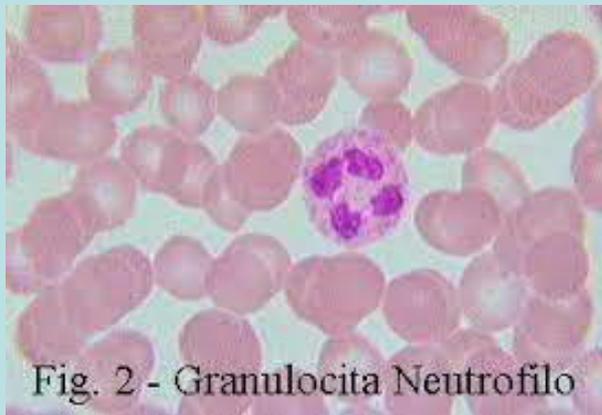
granulociti eosinofili difendono l'organismo dall'attacco dei parassiti, partecipano alla reazione allergica

granulociti basofili rilasciano sostanze chimiche, istamina ed eparina nelle risposte allergiche e infiammatorie

monociti si trasformano in macrofagi

linfociti sono deputati alle risposte immuni specifiche

cellule dendritiche fungono da sentinella

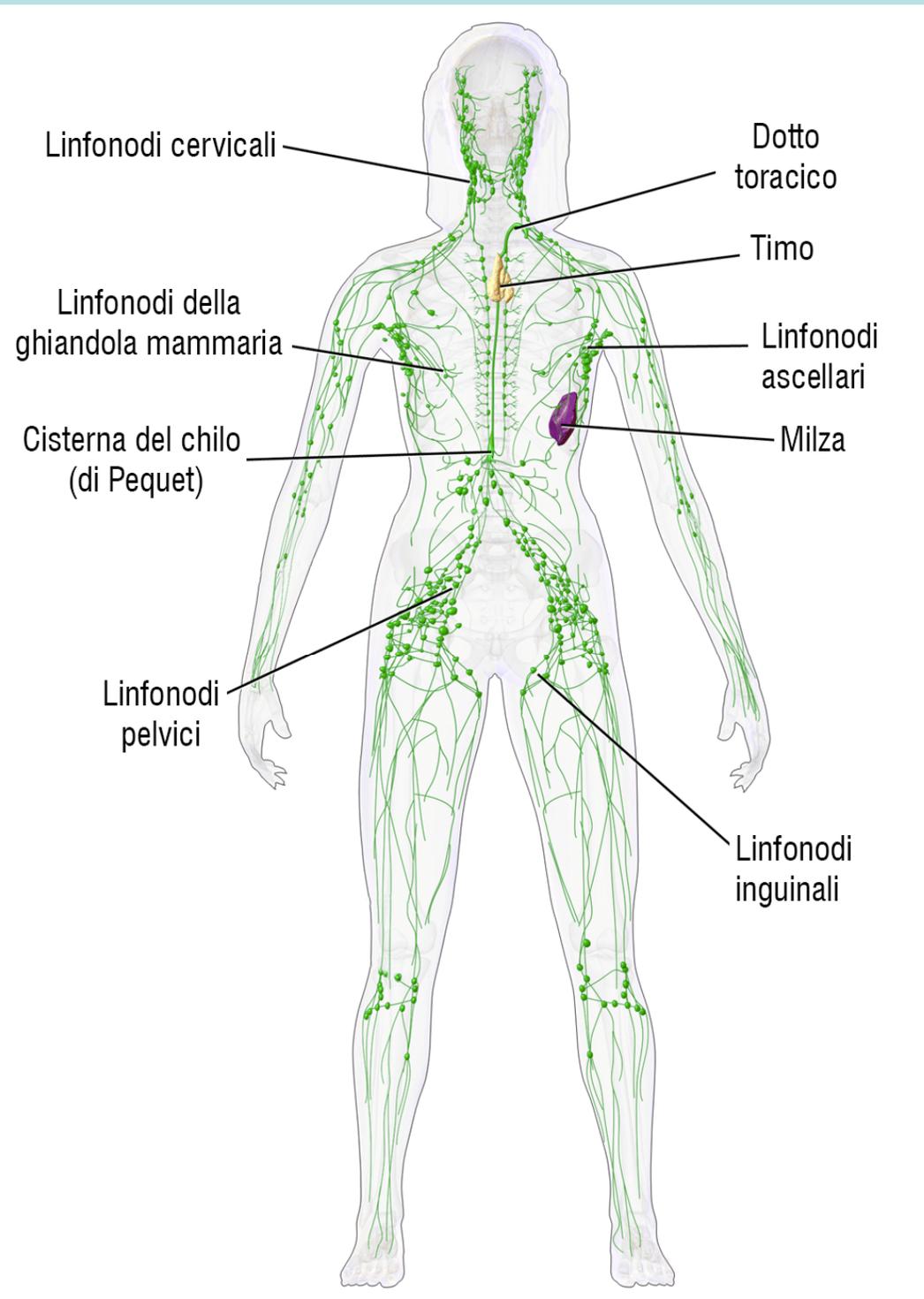


Sistema linfatico

Il **sistema linfatico** è costituito da

- **vasi linfatici**, che all'interno del nostro organismo raccolgono e trasportano i fluidi interstiziali, la linfa, verso il sistema circolatorio venoso
- diversi organi: **midollo osseo, timo, linfonodi, milza, tonsille.**

Sistema linfatico



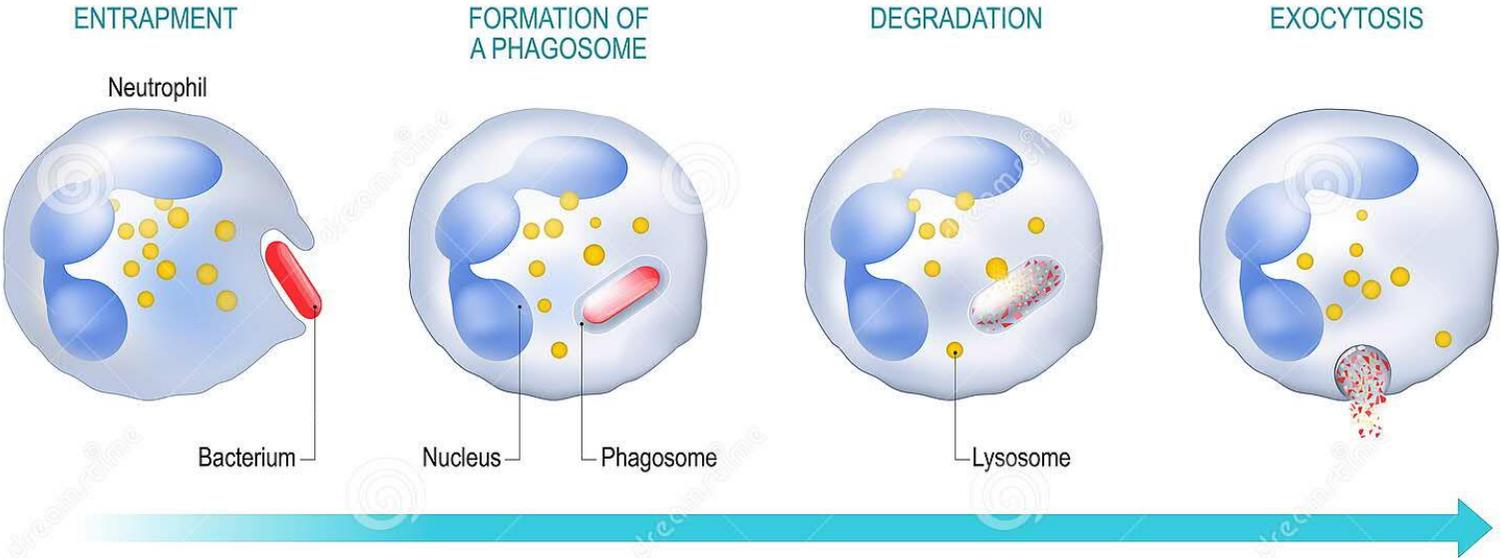
Le tre fasi dell'immunità innata

Quando un patogeno penetra nell'organismo e produce un'infezione, si attiva l'immunità innata che risponde molto rapidamente:

1. i globuli bianchi indentificano i patogeni in base agli antigeni not-self
2. le cellule chiamano rinforzi, rilasciando le **citochine**
3. i globuli bianchi distruggono i patogeni per **fagocitosi** oppure grazie alle **proteine del complemento**.

Fagocitosi

Phagocytosis



Macrofago



Le citochine

Sono messaggeri chimici, comprendono:

- **interferoni** - attivi contro i virus
- **interleuchine** - aumento temperatura > febbre
- **fattori di necrosi tumorale**

Sistema del complemento

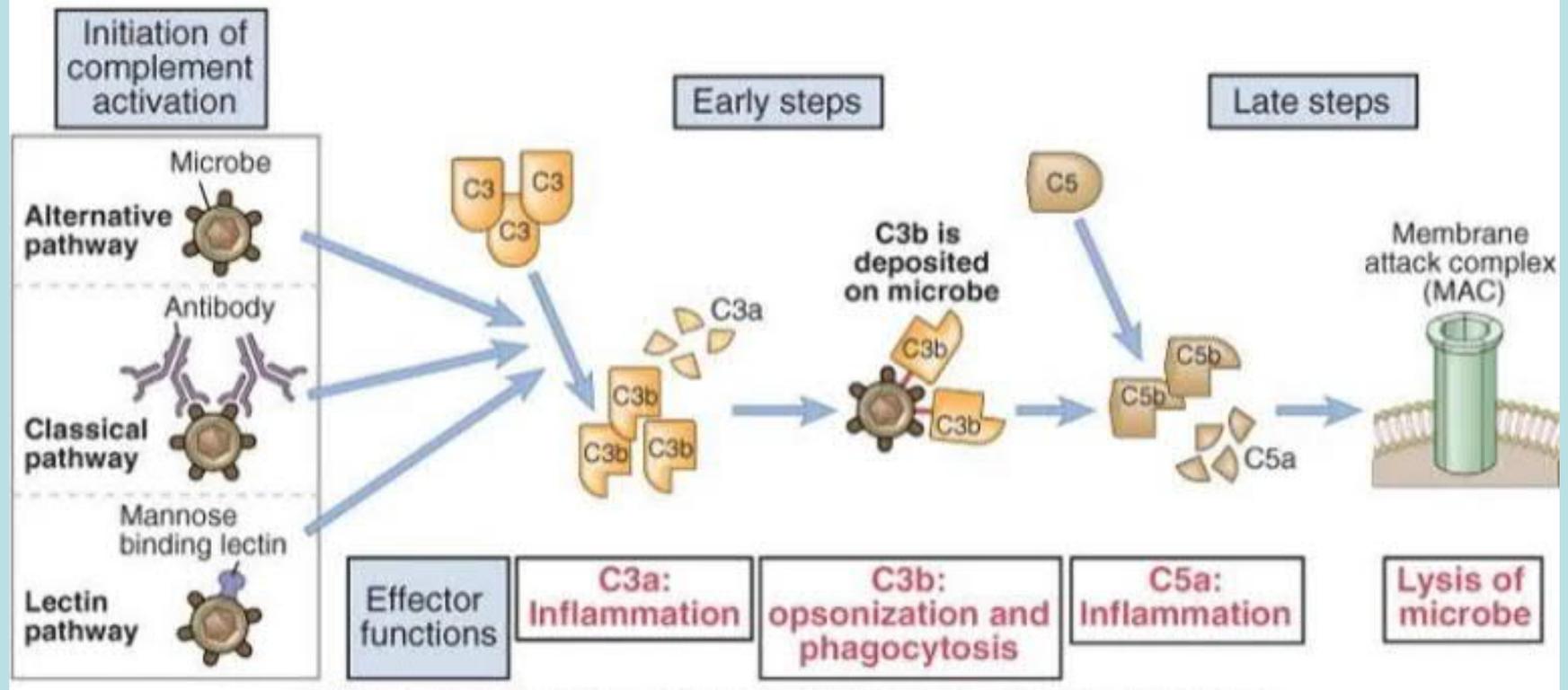
Comprende circa trenta proteine, sia solubili che di membrana, presenti nel plasma

sono indicate con la lettera C seguita da numeri progressivi

può essere attivato direttamente dai microbi, costituendo un sistema di difesa dell'immunità innata

oppure dagli anticorpi attaccati al microbo, partecipando così all'immunità adattativa.

Sistema del complemento.



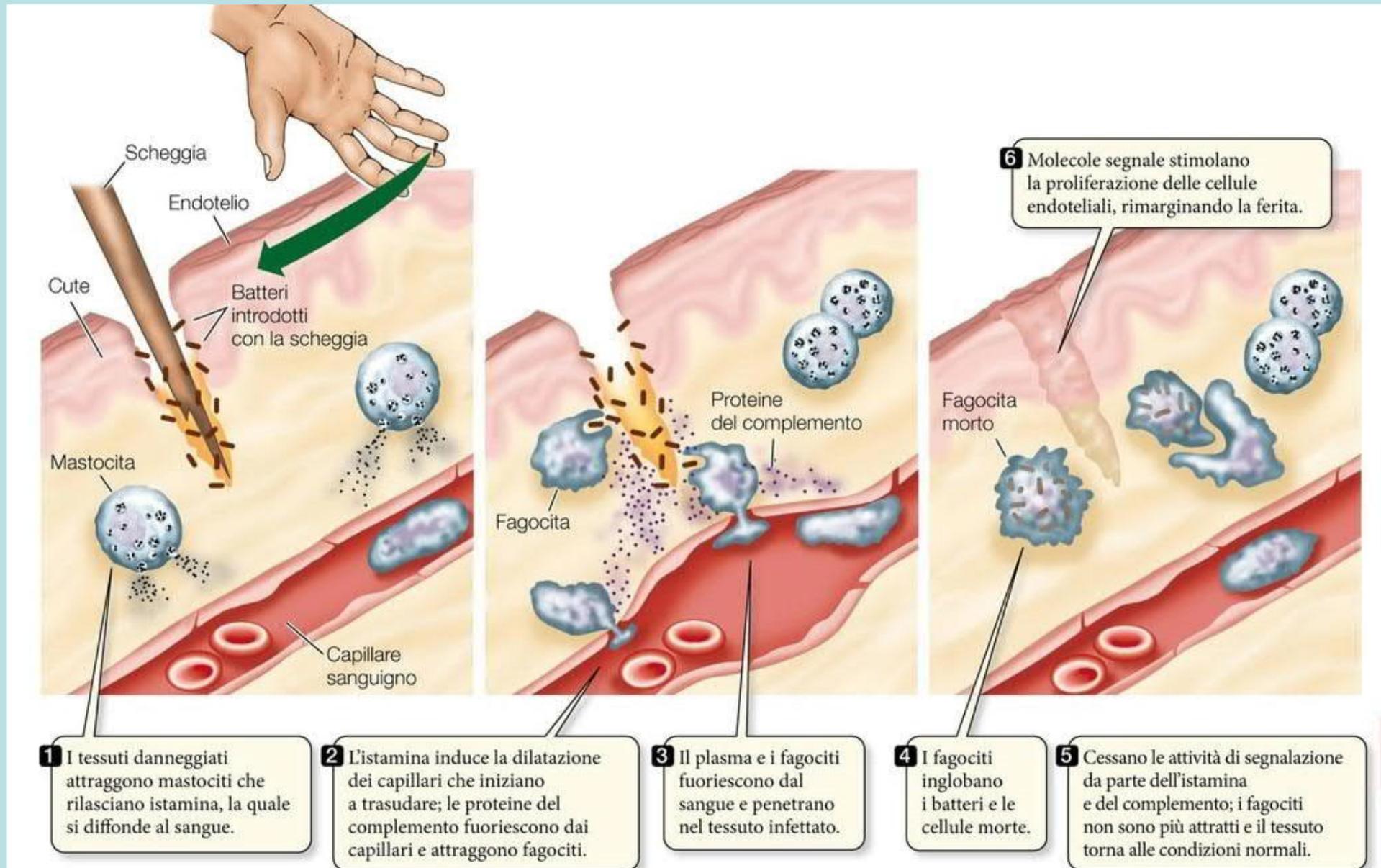
L'infiammazione

Nella maggior parte dei casi l'immunità innata funziona in modo così efficace da passare inosservata.

Però se i patogeni invadono i tessuti, si scatena la **risposta infiammatoria**, che ha due funzioni:

- distruggere i patogeni presenti;
- avviare la rigenerazione dei tessuti danneggiati.

Processo infiammatorio



L'infiammazione

La **risposta infiammatoria** è sempre accompagnata da quattro sintomi:

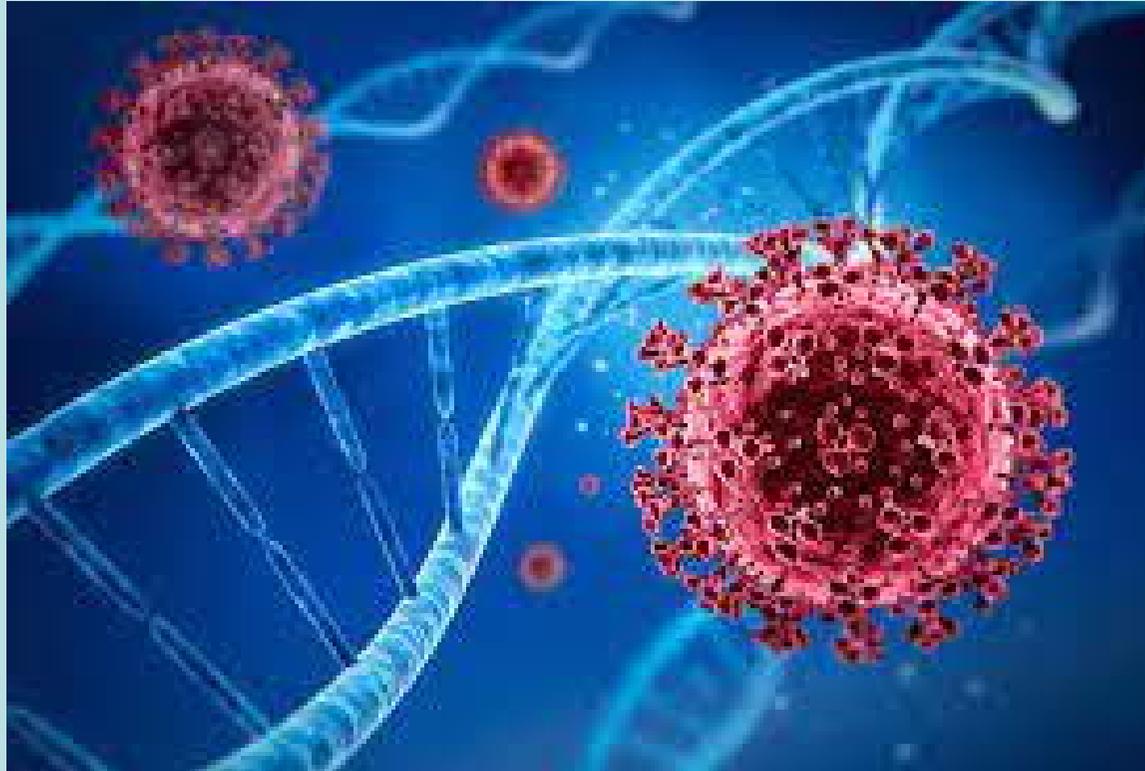
1. arrossamento;
2. dolore localizzato;
3. sensazione di calore;
4. gonfiore dell'area infiammata.

L'immunità adattativa o specifica

Se il patogeno

- non viene fermato dalle barriere chimico fisiche
- non viene bloccato dai meccanismi dell'immunità innata o aspecifica
- interviene l'**immunità adattativa o specifica**

Genetica



Grazie

Rita Dougan 2022