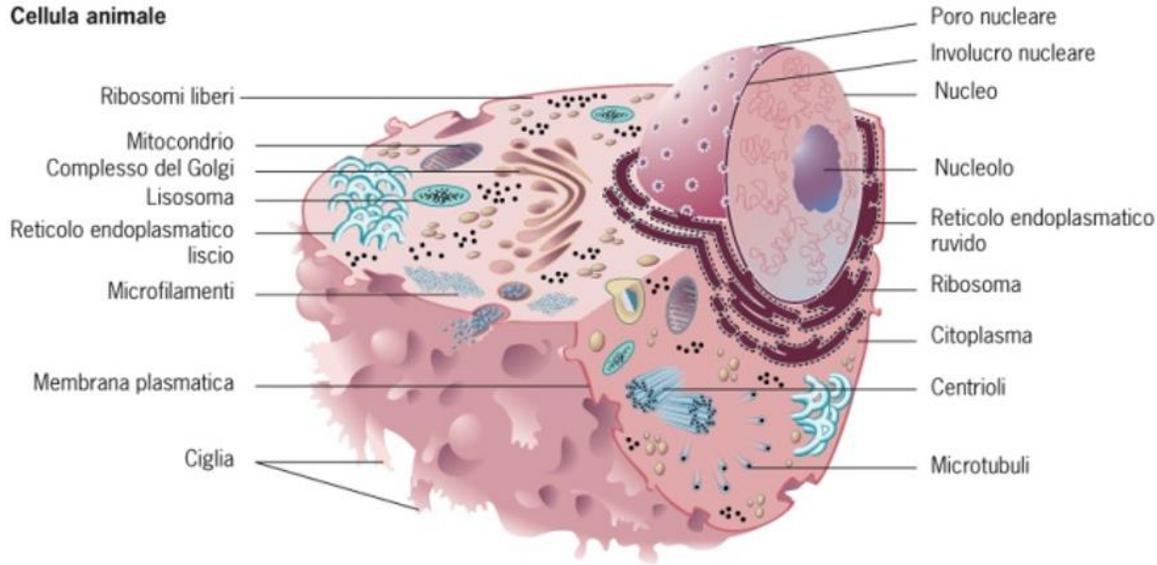


RIPRODUZIONE CELLULARE

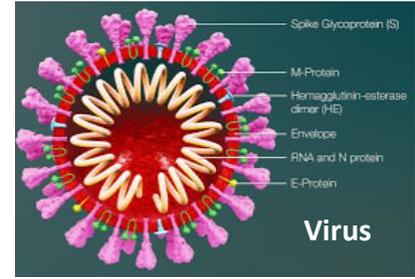
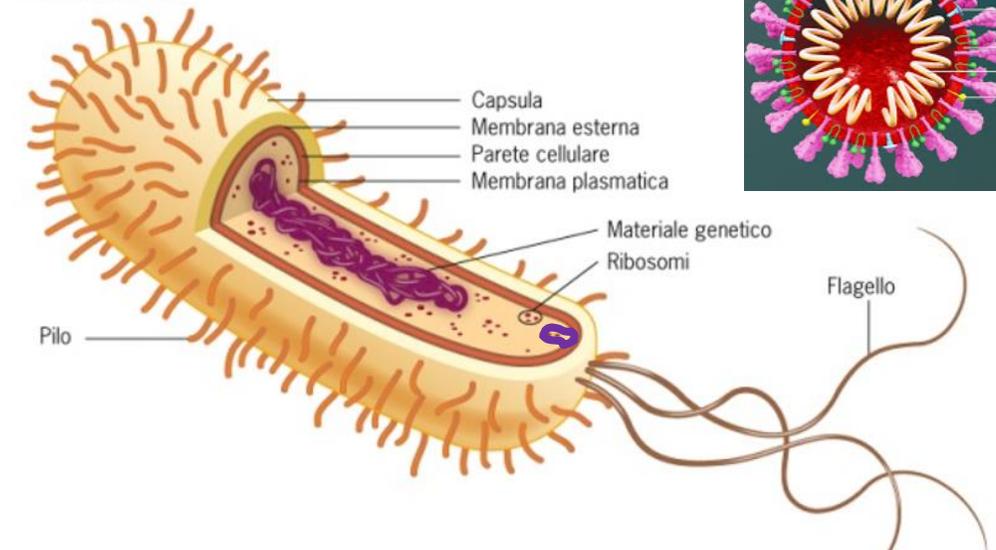
La cellula è l'unità fondamentale degli organismi viventi

Virus → organizzazione acellulare

Cellula animale



Cellula batterica



I cromosomi sono costituiti da DNA a doppio filamento, associato ad alcune proteine

In genere, le cellule eucariotiche contengono diversi cromosomi (differenti).

NUCLEO

Membrana nucleare

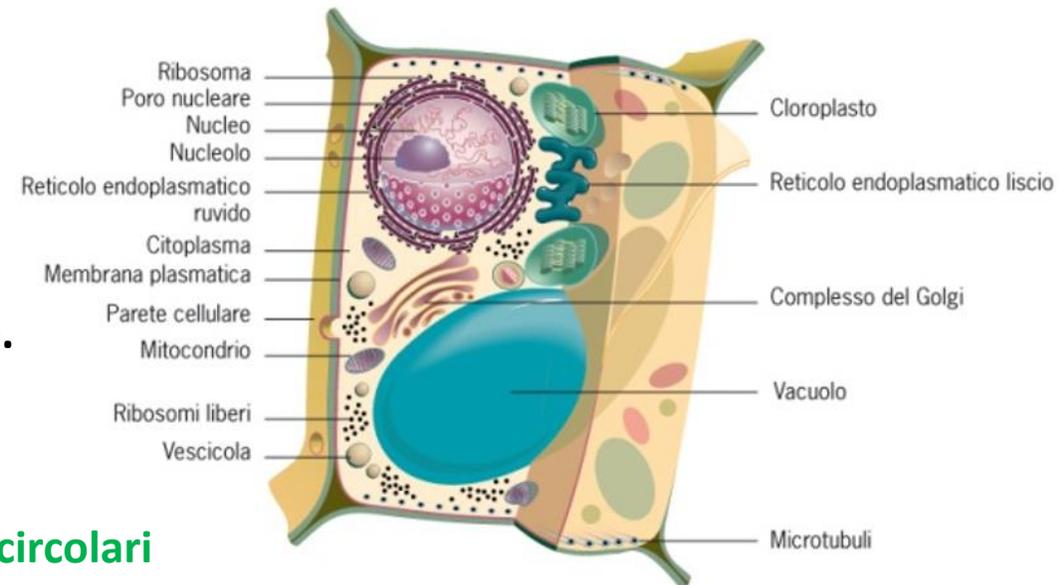
Cromatina: DNA nucleare associato a proteine istoniche e non istoniche.

Nucleolo: rRNA associato a proteine deputate alla sintesi dei ribosomi.

Cellule eucariotiche → cromosomi lineari

Cellule procariotiche, mitocondri, cloroplasti → cromosomi circolari

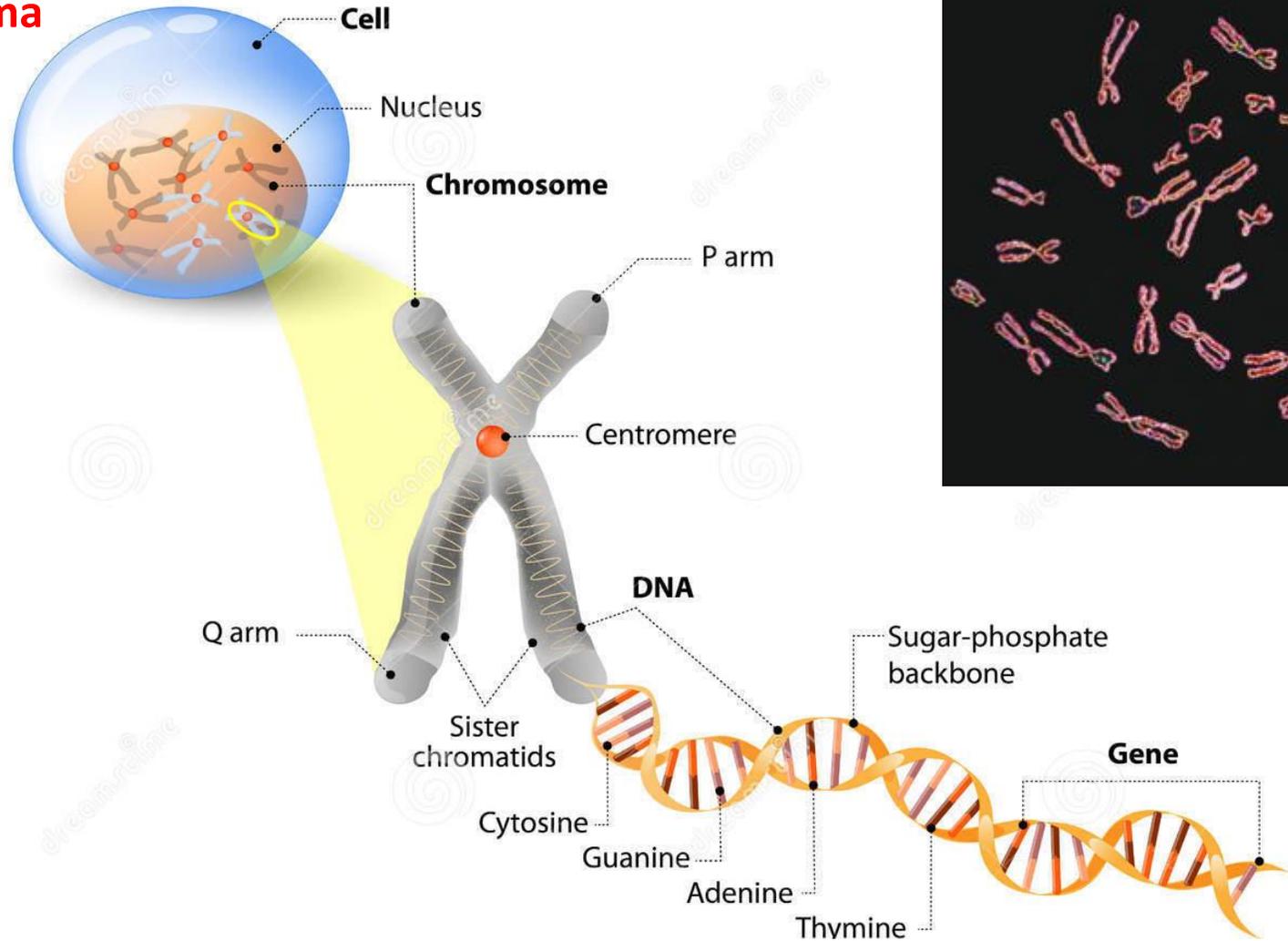
Cellula vegetale



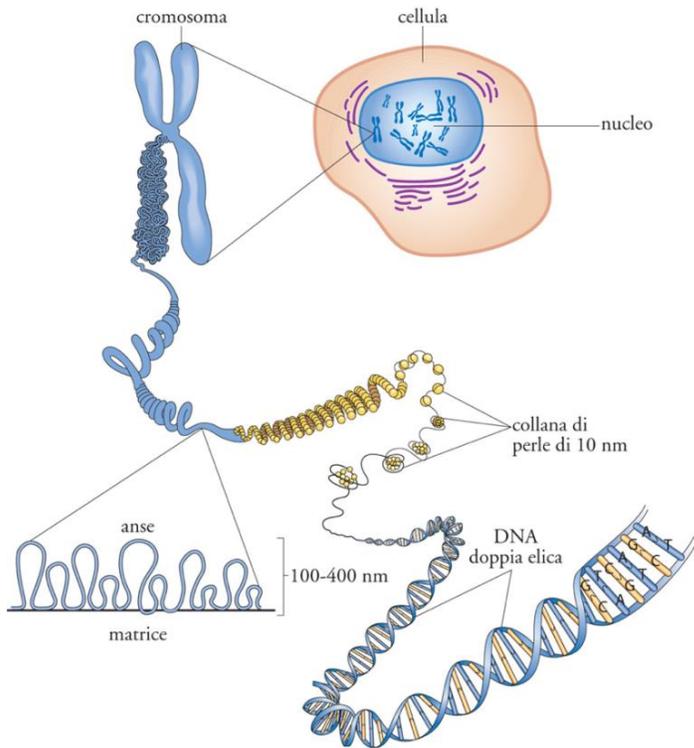
Cromosoma rilasciato a seguito di lisi batterica in Escherichia coli



Il cromosoma



Assetto cromosomico umano (2n)



Assetto cromosomico → insieme dei cromosomi diversi di una cellula
(n → numero di cromosomi presenti in un assetto)

- Caratteristico di ogni specie?
- Rimane costante nel corso delle diverse generazioni?

Corredo (assetto) cromosomico

Insieme di tutti i cromosomi diversi tra loro.

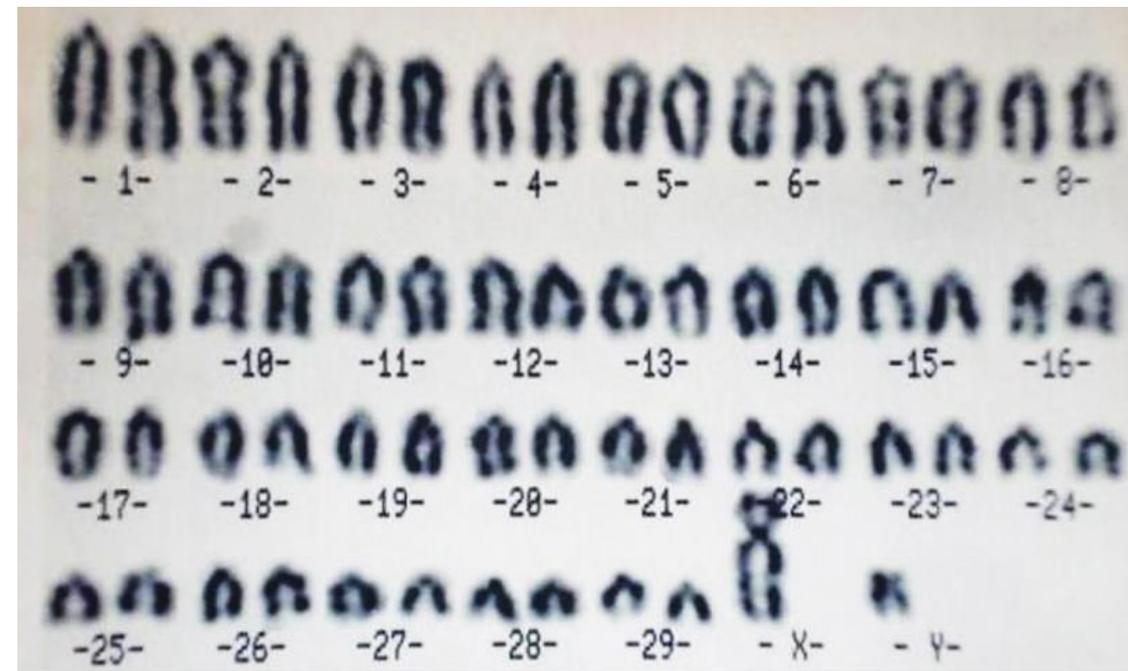
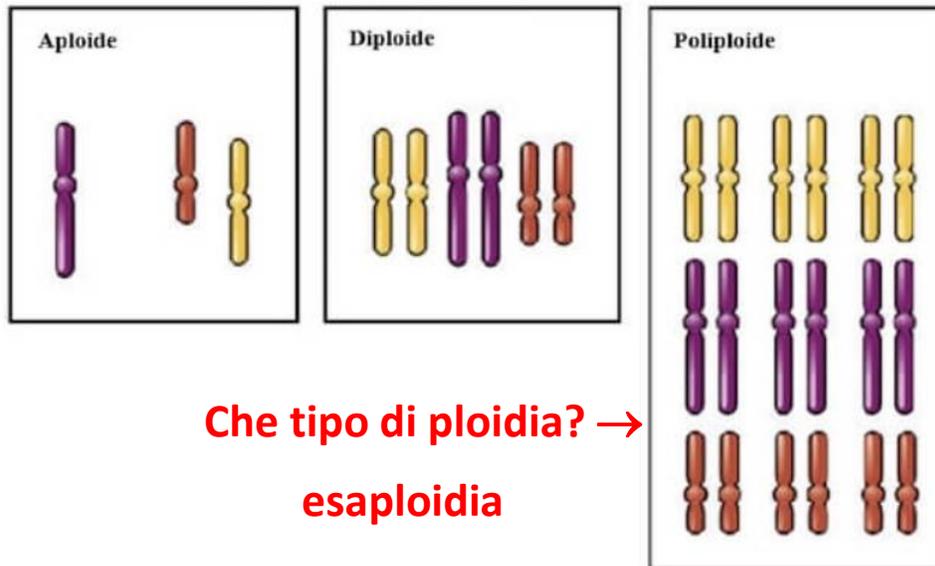
Cellula con un solo assetto cromosomico → **aploide (n)**

Cellula con due assetti cromosomici → **diploide ($2n$)**

Cellula con più assetti cromosomici → **poliploide ($3n, 4n, 5n, \dots$)**

Di solito, le cellule eucariotiche (somatiche) possiedono due copie di ogni cromosoma (coppia)

↓
Cellule diploidi
↓



Serie completa dei cromosomi metafasici (cariotipo) di un bovino

Assetto aploide o diploide?

Sesso?

Coppie di autosomi?

Coppia di cromosomi sessuali?

Le cellule somatiche possiedono cromosomi sessuali?

**cellule somatiche ($2n$)
(cellule del corpo)**

Diploide

Maschile (60, XY)

29 (da 1 a 29)

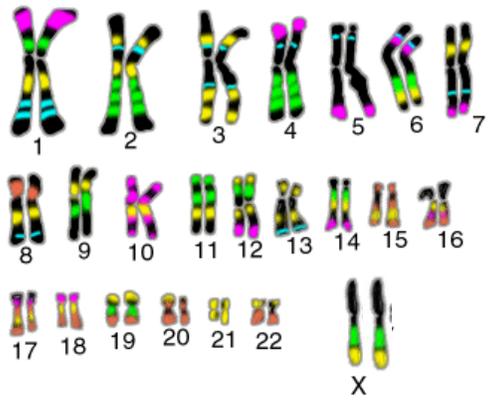
X e Y

Le cellule somatiche possiedono serie complete di cromosomi

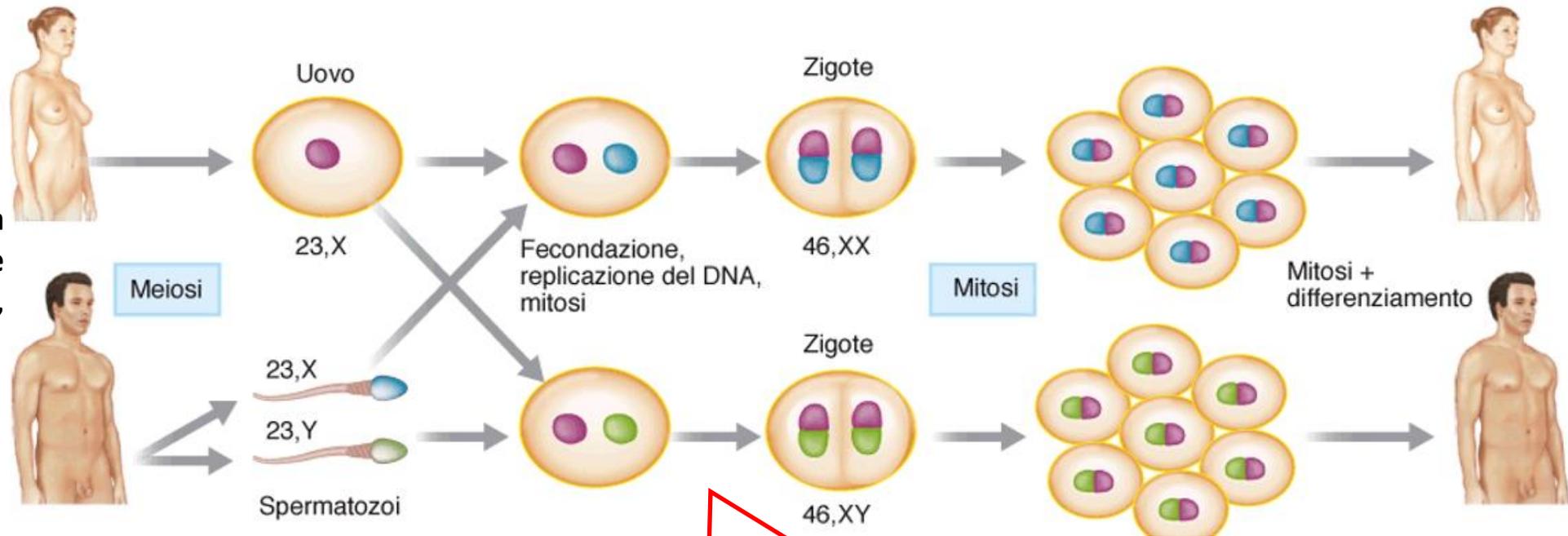
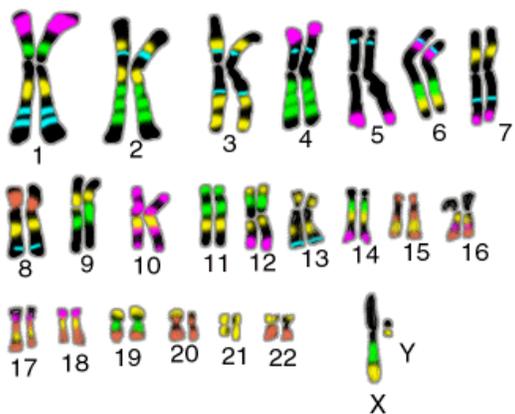
**cellule germinali ($2n$)
(tessuto riproduttivo)**



Gameti (n)



Nell'uomo, da cellule della **linea germinale** (2n), deputate alla riproduzione dell'individuo, hanno origine i **gameti**.

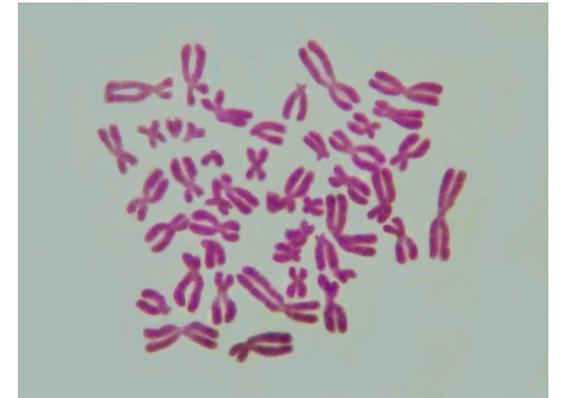
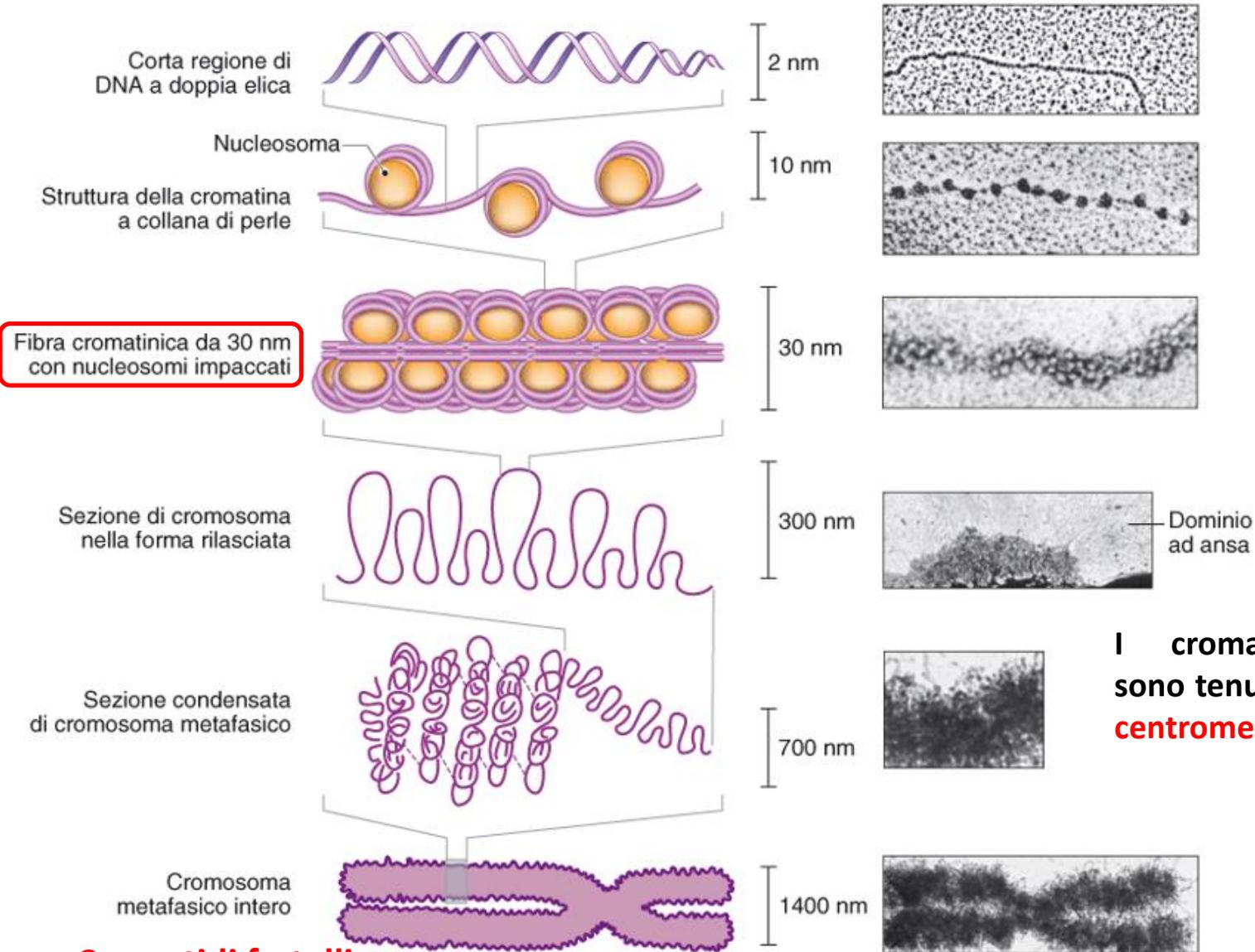


Le cellule sessuali (**gameti**) possiedono una sola copia di ogni cromosoma
 ↓
Cellule aploidi

Con l'unione del gamete maschile con quello femminile (**fecondazione**) si forma lo **ZIGOTE**, in cui si ristabilisce lo stato diploide

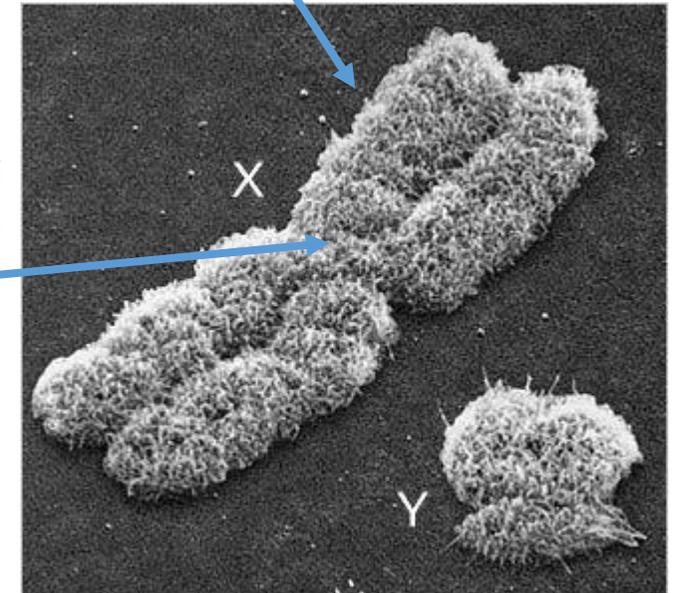
Nelle piante i tessuti germinali danno origine sia a cellule spermatiche che a cellule uovo

Con il processo di **condensazione**, durante la divisione cellulare, i cromosomi eucariotici (lineari) sono più facilmente visibili.



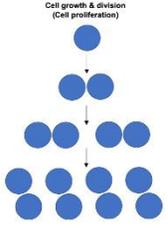
Cromatidi fratelli (gemelli) → copie identiche del cromosoma generate durante la duplicazione, prima della separazione.

I cromatidi fratelli sono tenuti insieme da **centromero**



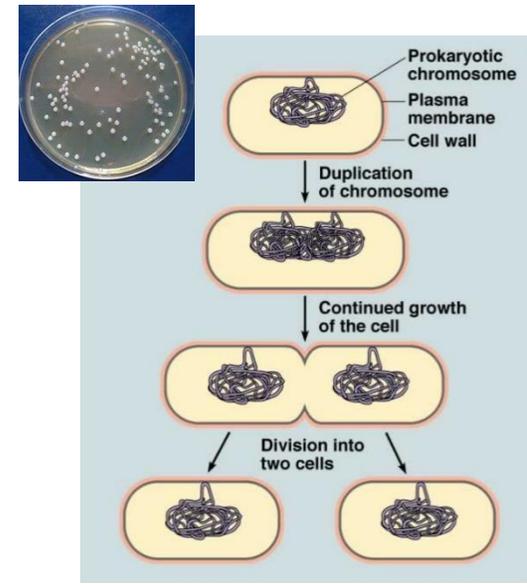
Cromatidi fratelli

CICLO CELLULARE cellula eucariotica ($G_1 \rightarrow S \rightarrow G_2 \rightarrow M$)



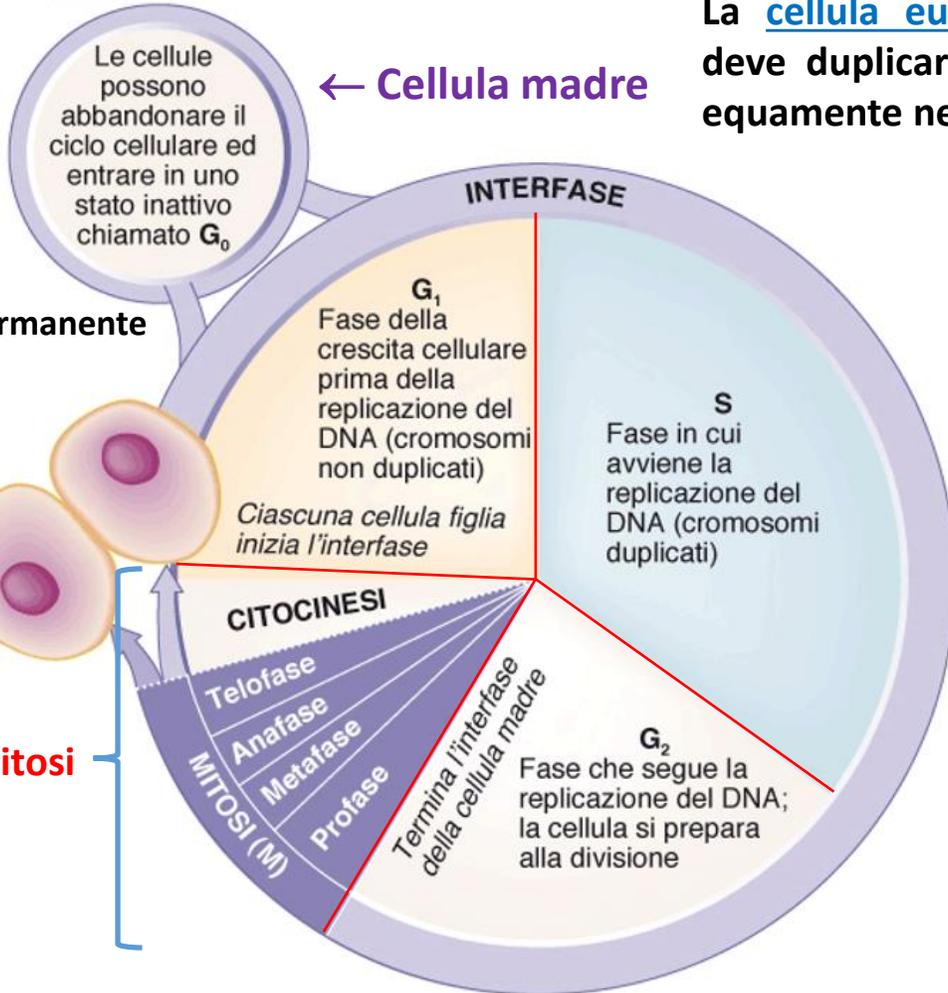
Successive divisioni cellulari portano alla formazione di cellule geneticamente identiche (**clone**).

La cellula procariotica si divide per **scissione binaria**.



La cellula eucariotica nel corso della divisione deve duplicare i diversi cromosomi e distribuirli equamente nelle cellule figlie.

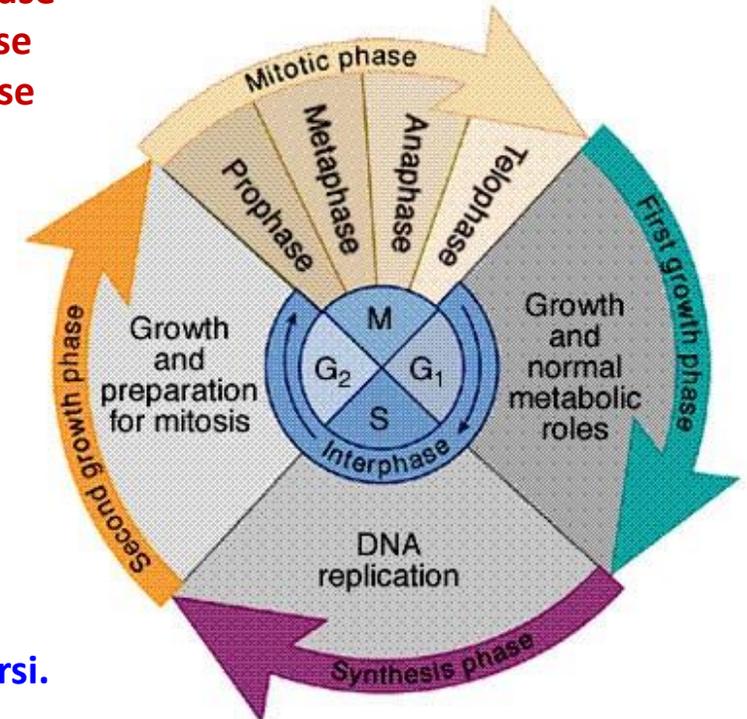
$G_0 \rightarrow$
Stato inattivo
temporaneo o permanente



Ciclo cellulare

- Interfase (G_1 -S- G_2)
- Profase
- Metafase
- Anafase
- Telofase

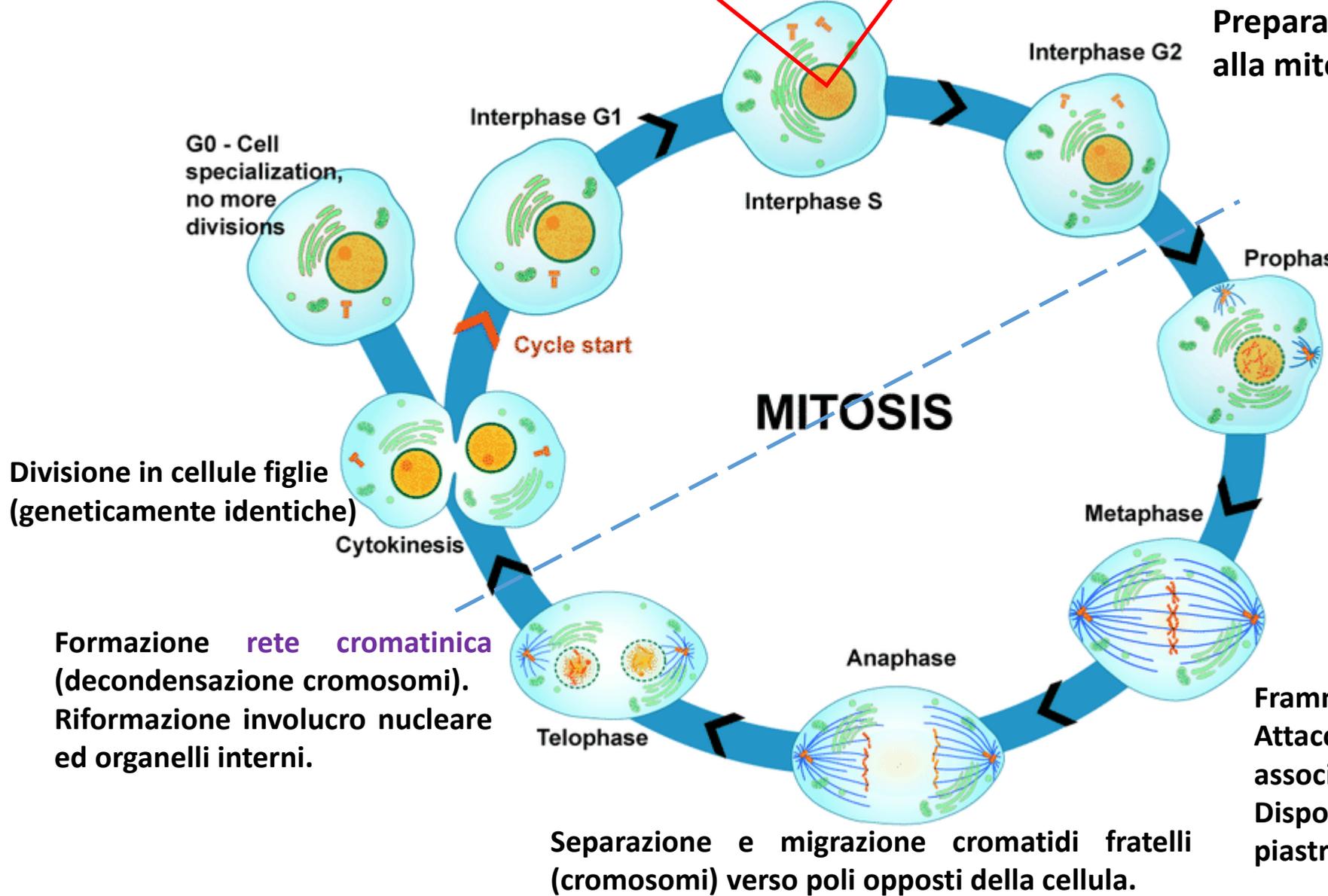
MITOSI



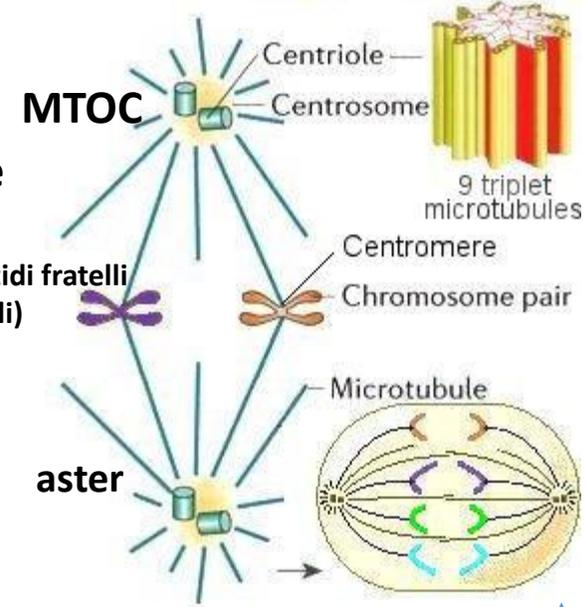
La durata dell'intero ciclo o delle diverse fasi dipende da tipo di cellula eucariotica. Alcune cellule (muscolari, nervose), dopo differenziamento, perdono la capacità di dividersi.

G1 – S – G2 - MITOSI

I cromosomi della cellula madre si duplicano (cromatidi gemelli) prima della mitosi.



Preparazione alla mitosi



cromatidi fratelli (gemelli)

Condensazione cromosomi duplicati.

Formazione fuso (tubuline).

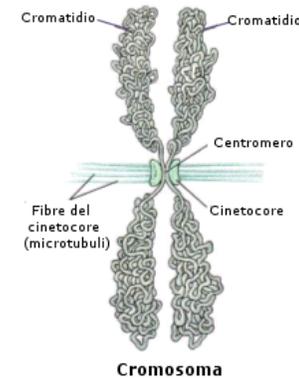
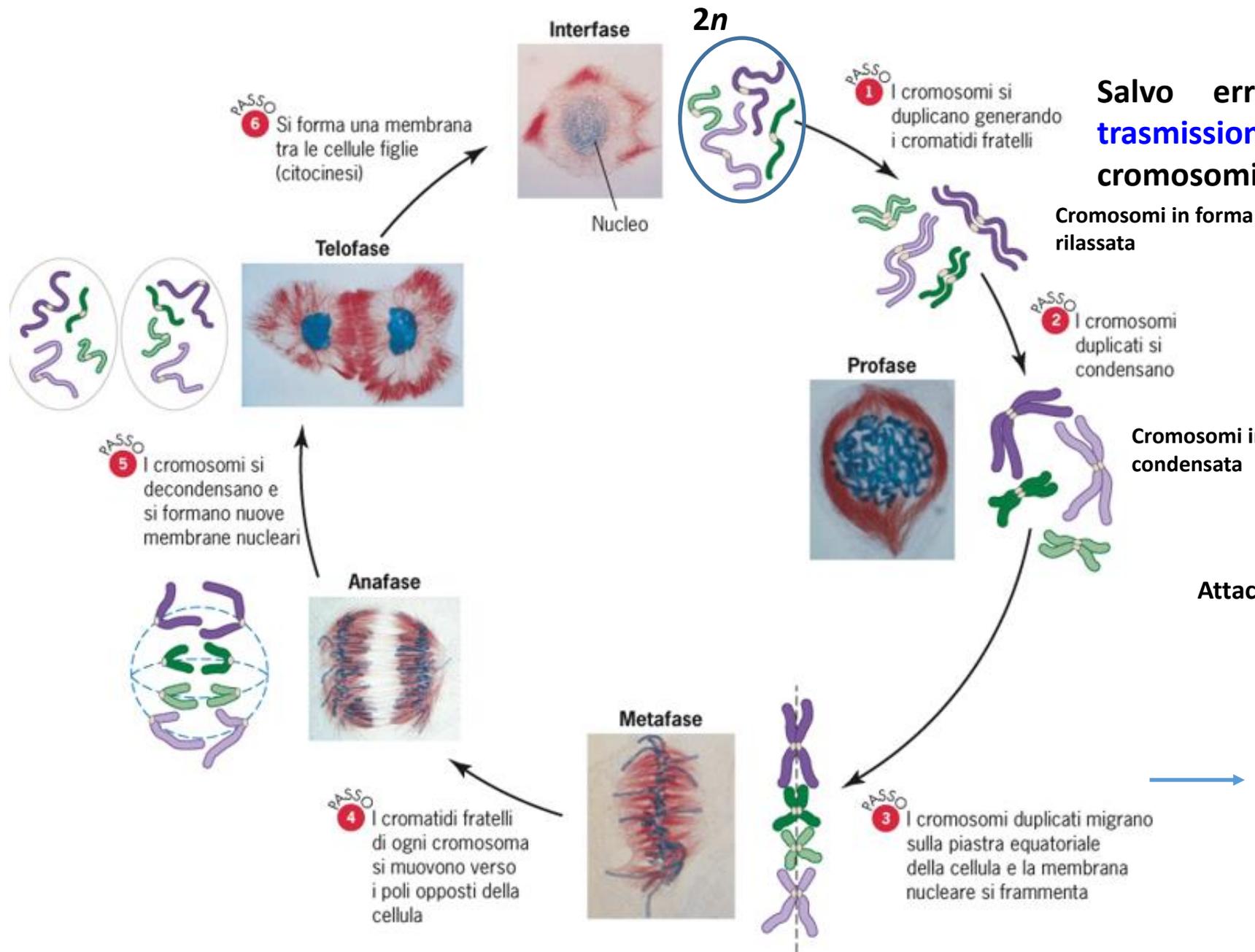
Frammentazione RER/REL.

Scomparsa nucleolo.

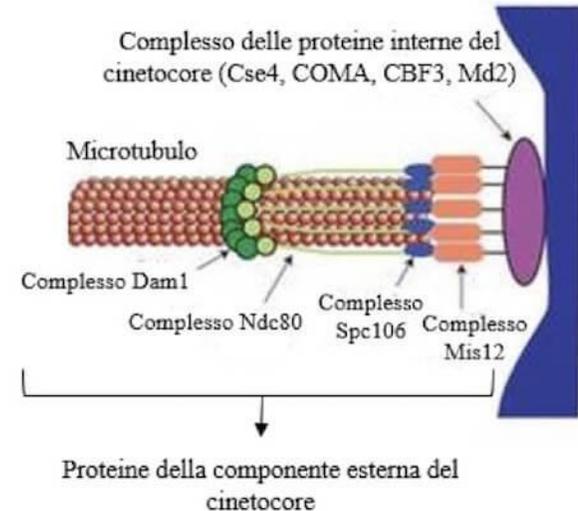
Frammentazione involucro nucleare. Attacco dei cinetocori (strutture associate ai centromeri) ai microtubuli. Disposizione dei cromosomi sulla piastra metafasica.

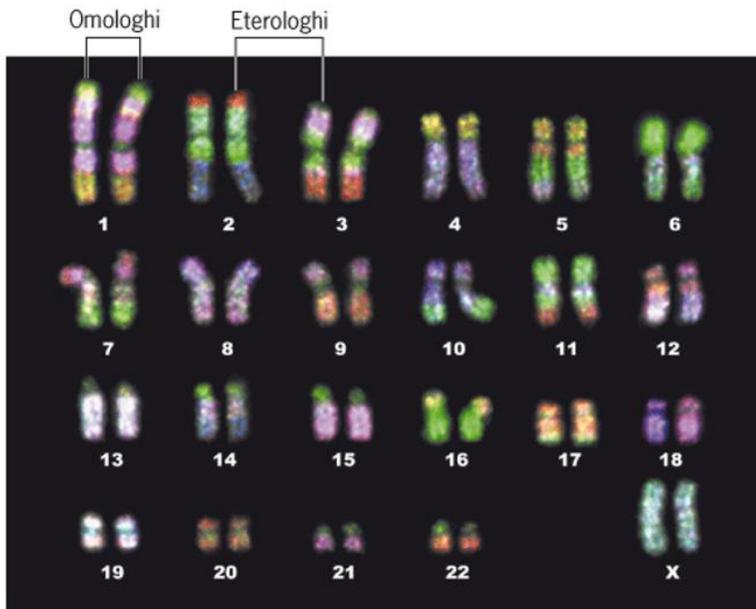
Separazione e migrazione cromatidi fratelli (cromosomi) verso poli opposti della cellula.

Formazione rete cromatinica (decondensazione cromosomi). Riformazione involucro nucleare ed organelli interni.



Attacco del cinetocore al microtubulo



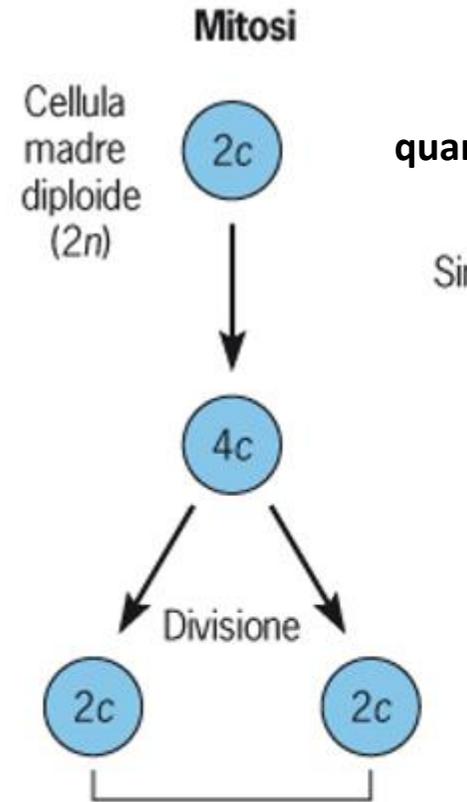


Assetto aploide o diploide?

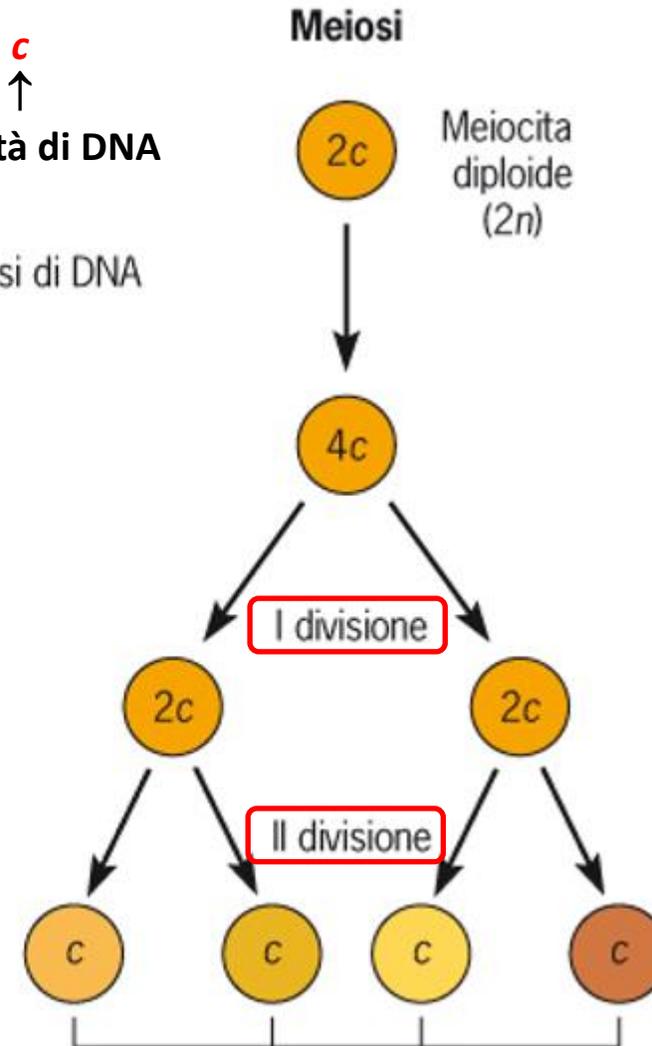
Cellule con questo cariotipo possono andare incontro a mitosi o meiosi?

La duplicazione dei cromosomi avviene nella mitosi o nella meiosi?

MEIOSI (dal greco *méiōsis* → diminuzione)
Riduce lo stato diploide ad aploide



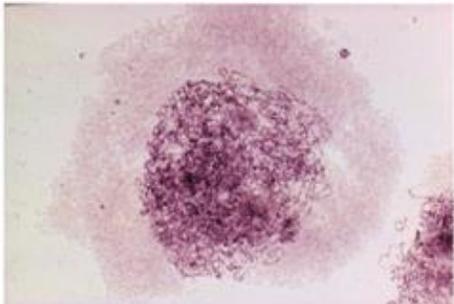
Cellule figlie n o $2n$?
Cellule figlie identiche?



Cellule aploidi o diploidi?
Cellule identiche?

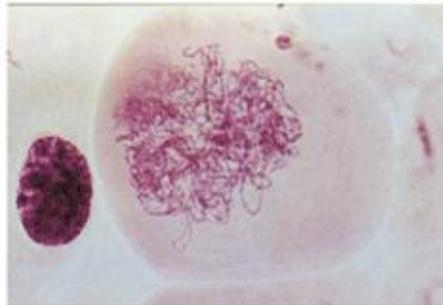
MEIOSI I

Profase I: Leptonema



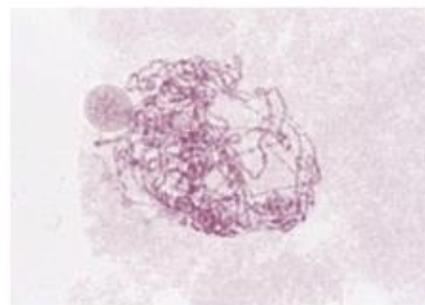
Inizio condensazione cromosomi

Profase I: Zigonema



formazione sinapsi

Profase I: Pachinema



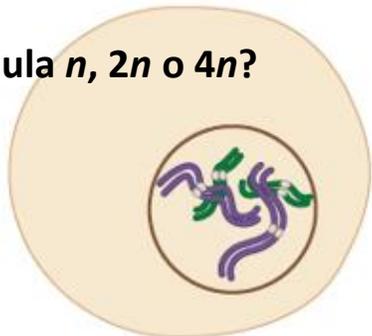
ispessimento cromosomi

Profase I: Diplonema

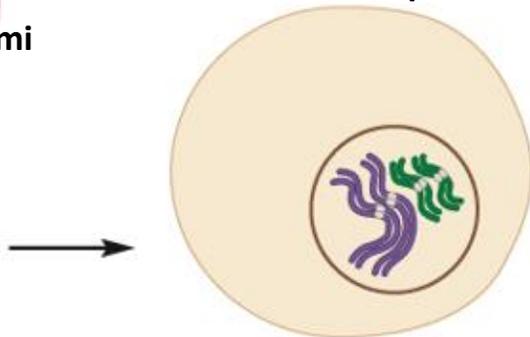


separazione cromosomi

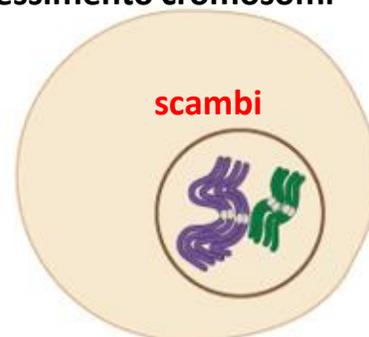
Cellula n , $2n$ o $4n$?



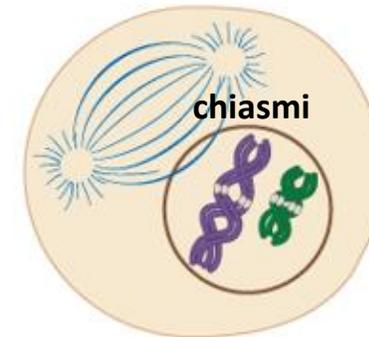
I cromosomi, ciascuno costituito da due cromatidi fratelli, iniziano la condensazione.



I cromosomi omologhi iniziano l'appaiamento.



I cromosomi omologhi sono completamente appaiati.

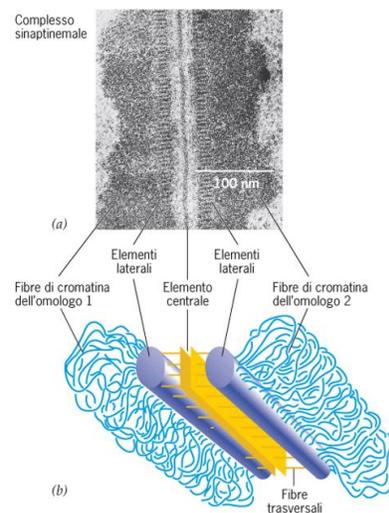
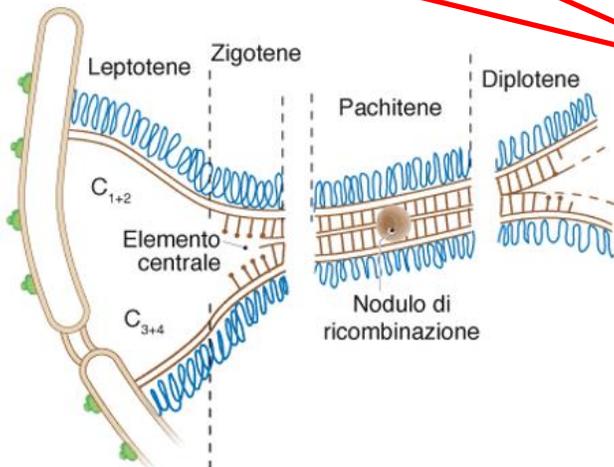


I cromosomi omologhi si separano, tranne che a livello dei chiasmi.

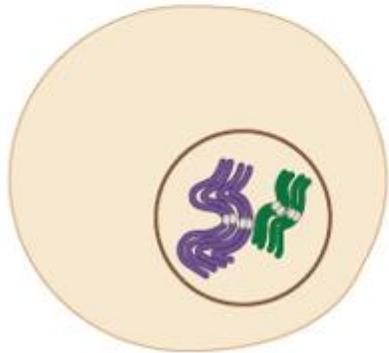
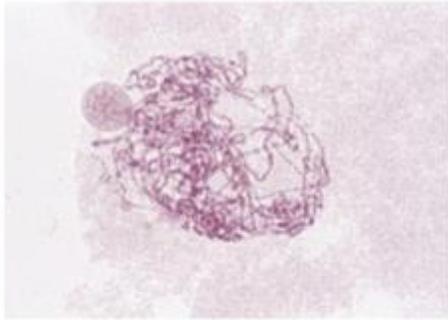
Sinapsi → complesso sinaptinemale

Profase I

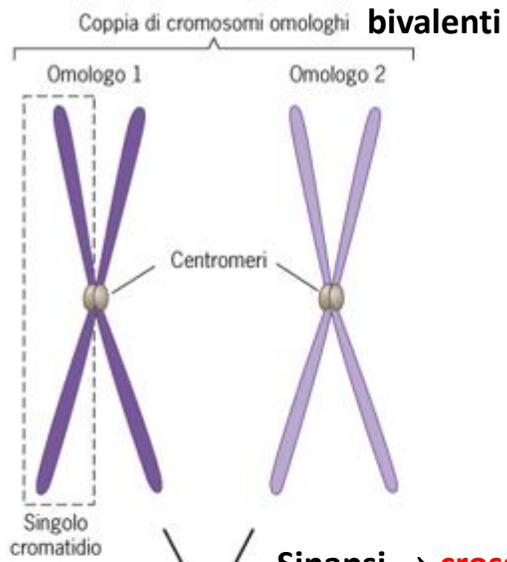
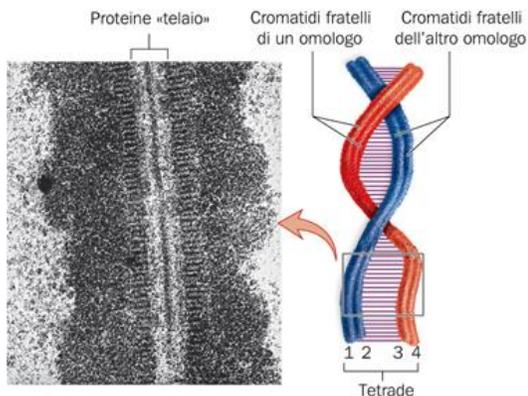
1. Leptonema
2. Zigonema
3. Pachinema
4. Diplonema
5. Diacinesi



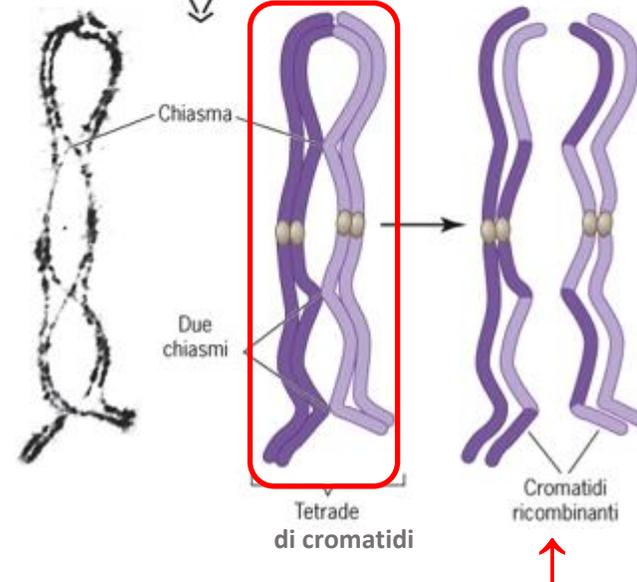
Profase I: Pachinema



I cromosomi omologhi sono completamente appaiati.



Sinapsi → crossing over

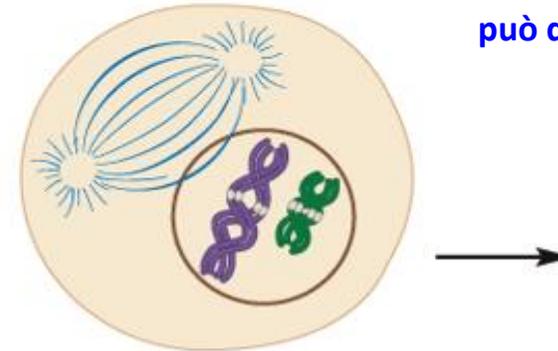


scambio tra cromatidi omologhi, ma non fratelli!

Profase I: Diplonema



- Ulteriore condensazione cromosomi.
- Inizio frammentazione membrana nucleare.
- Comparsa chiasmi.
- Inizio attacco dei cromosomi ai microtubuli del fuso.
- Nelle donne lo stadio diplonema può durare oltre 40 anni!



I cromosomi omologhi si separano, tranne che a livello dei chiasmi.

Chiasma
punto di contatto tra 2 dei 4 cromatidi della tetrade

profase → metafase – anafase - telofase

profase → **metafase** – anafase - telofase

Profase I: Diacinesi



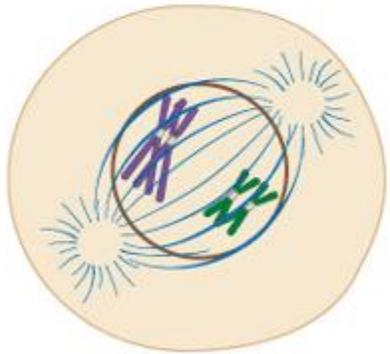
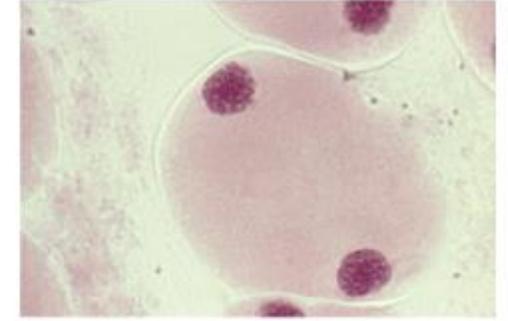
Metafase I



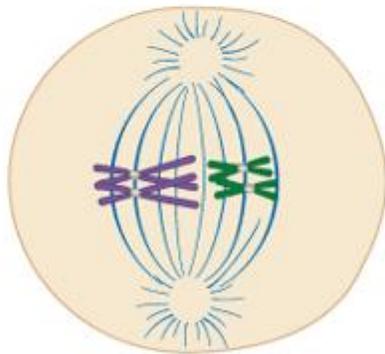
Anafase I



Telofase I

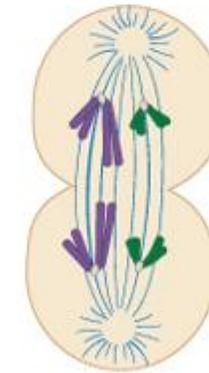


I cromosomi appaiati si condensano ulteriormente e si attaccano alle fibre del fuso.



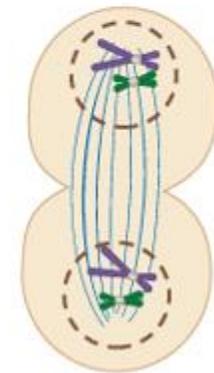
I cromosomi appaiati si allineano sul piano equatoriale della cellula.

Terminalizzazione
(scivolamento dei chiasmi dai centromeri verso le estremità dei cromosomi).



I cromosomi omologhi disgiungono e si muovono verso i poli opposti della cellula.

Disgiunzione cromosomica
(**disgiunzione casuale** delle coppie cromosomiche)

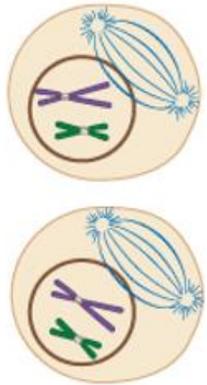
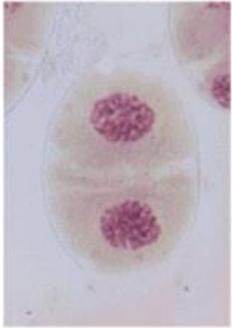


Il movimento dei cromosomi è completato e inizia la formazione di nuovi nuclei.

- Scomparsa del fuso.
- Separazione delle cellule figlie.
- Formazione membrana nucleare.
- Assetto cromosomico **aploide**.
- **Cromosomi formati da 2 cromatidi fratelli (uguali o diversi?)**.

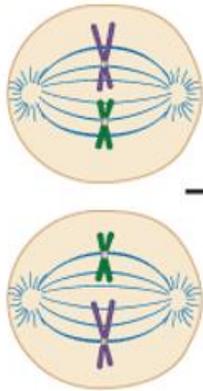
MEIOSI II

Profase II



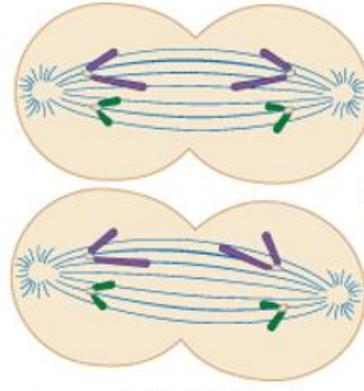
I cromosomi, ciascuno costituito da due cromatidi fratelli, si condensano e si attaccano alle fibre del fuso.

Metafase II



I cromosomi si allineano sul piano equatoriale di ciascuna cellula.

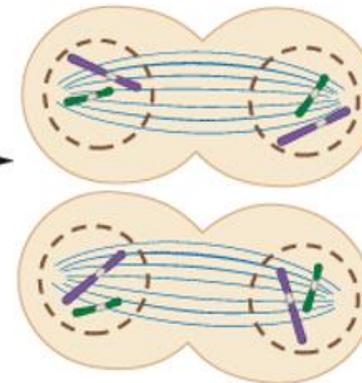
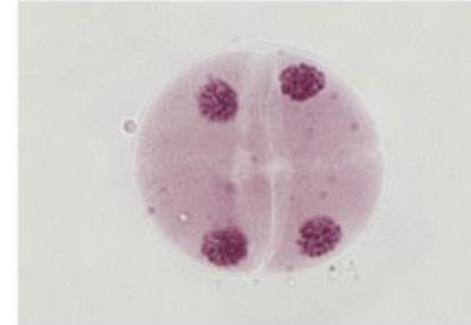
Anafase II



I cromatidi fratelli disgiungono e si muovono verso i poli opposti in ogni cellula.

Disgiunzione cromatidica

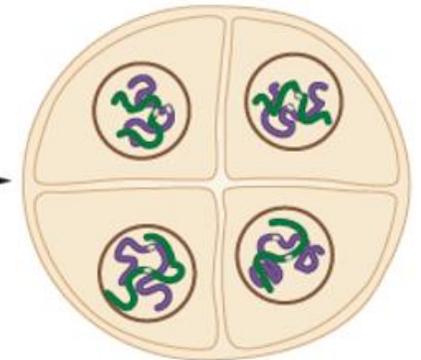
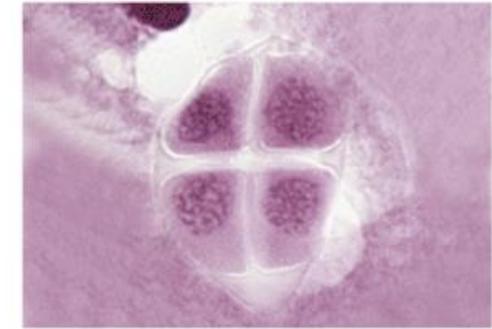
Telofase II



I cromosomi si decondensano e inizia la formazione di nuovi nuclei.

Formazione cromosomi

Citocinesi



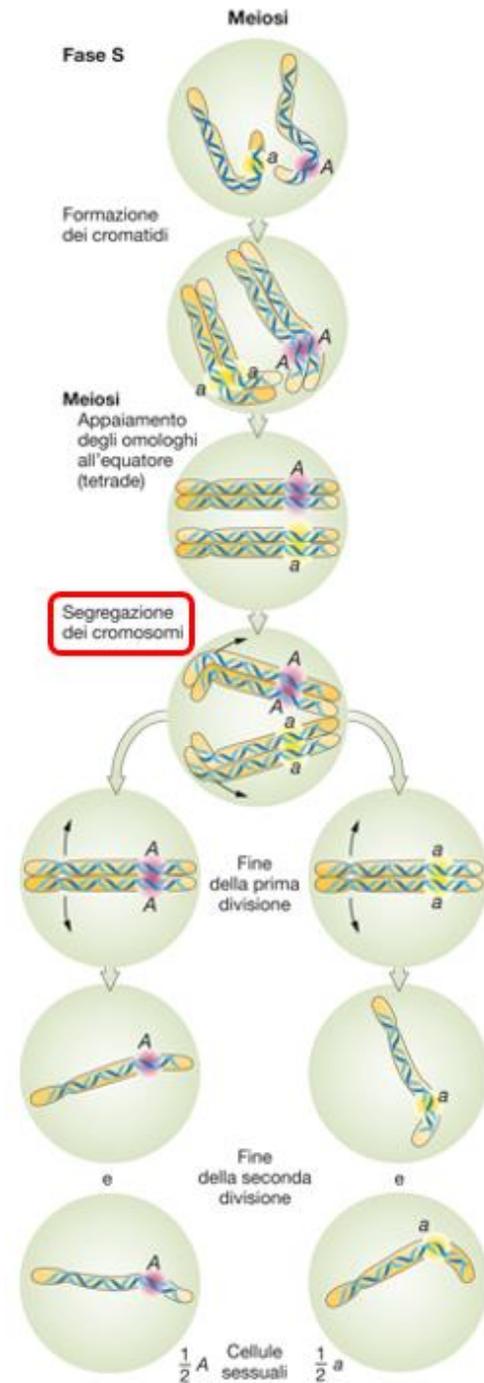
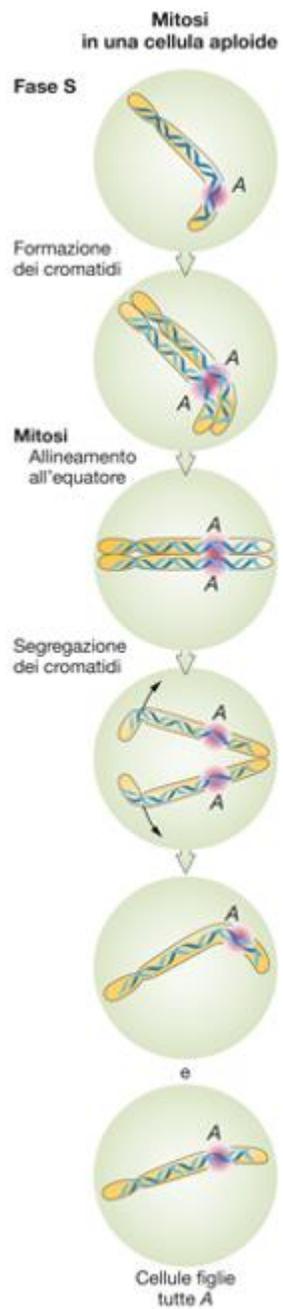
Le cellule figlie aploidi sono separate da membrane citoplasmatiche.

Cellule geneticamente identiche?

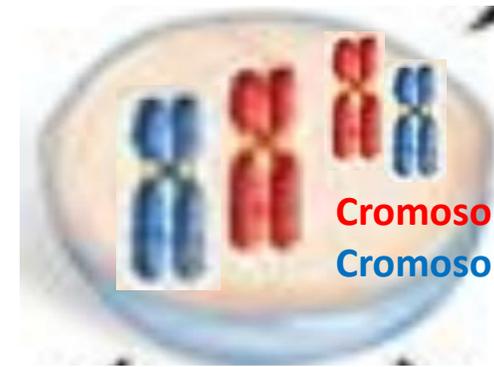
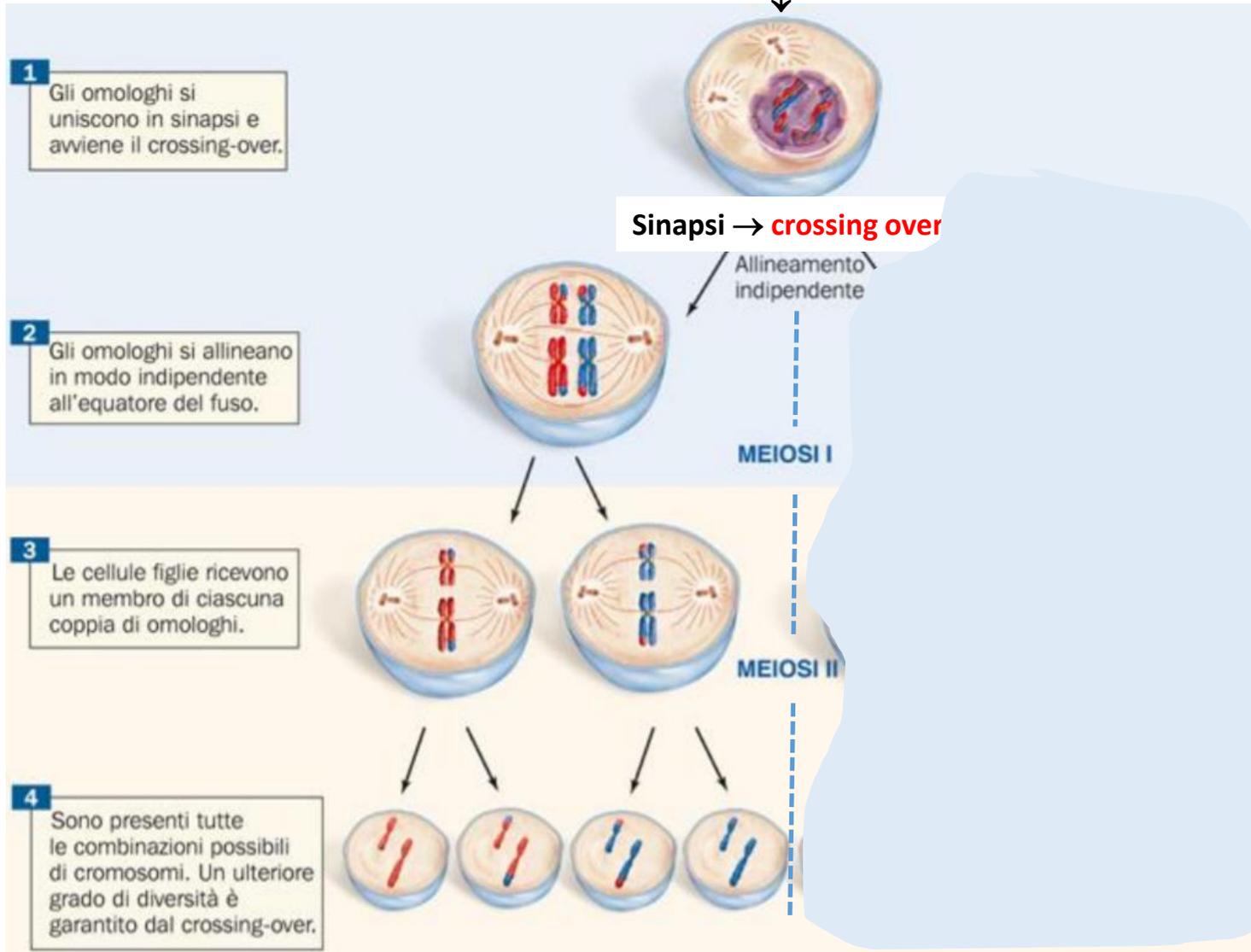
Cellule figlie geneticamente diverse!



- Disgiunzione casuale dei cromosomi omologhi.
- Crossing over tra i cromatidi di cromosomi omologhi.



Gli omologhi di origine **paterna** e **materna** si appaiano



Cromosomi materni
Cromosomi paterni

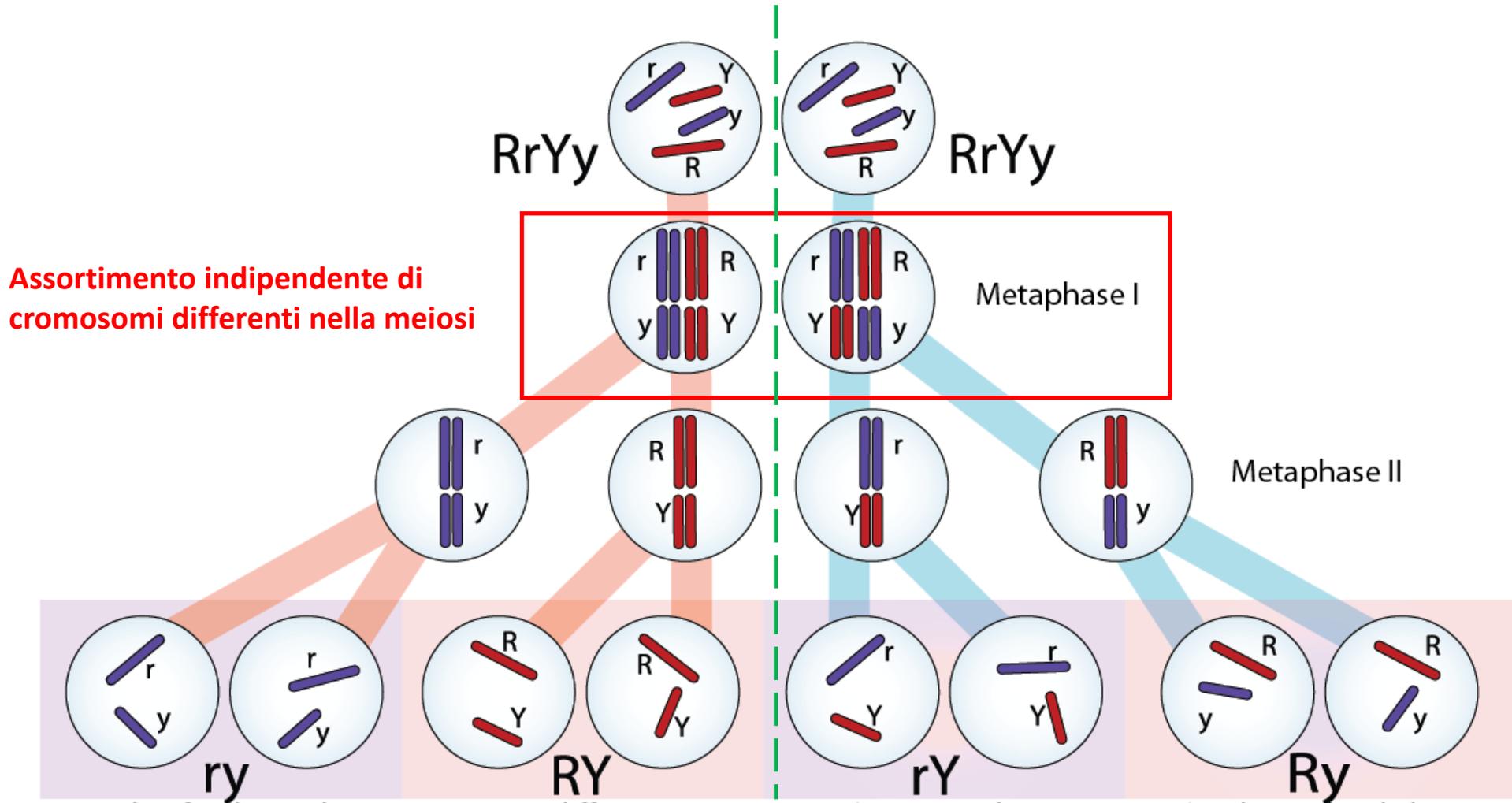
In seguito alla meiosi I si ottengono prodotti meiotici differenti:

a) Metà delle cellule figlie riceve l'**omologo materno** e metà l'**omologo paterno**.

Ogni coppia si disgiunge in modo indipendente.

Uomo → 2^{23} cellule figlie diverse

b) **Crossing over** tra cromatidi di cromosomi omologhi



Principle of Independent Assortment: different genes assort (are passed into gametes) independently because they are located on different chromosomes which align randomly at the metaphase plate during meiosis I.

CONSEGUENZE GENICHE DELLA MEIOSI

a) Dimezzamento del numero cromosomico



- Ogni gamete riceve un solo cromosoma di ogni coppia di omologhi (**disgiunzione**)

b) Rimescolamento del patrimonio genetico



- Distribuzione casuale dei cromosomi omologhi durante la I divisione meiotica.
- Conseguente distribuzione casuale dei cromatidi fratelli alla II divisione meiotica.
- Nuove combinazioni alleliche in seguito a scambi tra cromatidi omologhi di ogni coppia cromosomica (**crossing over**).



GAMETI GENETICAMENTE DIVERSI

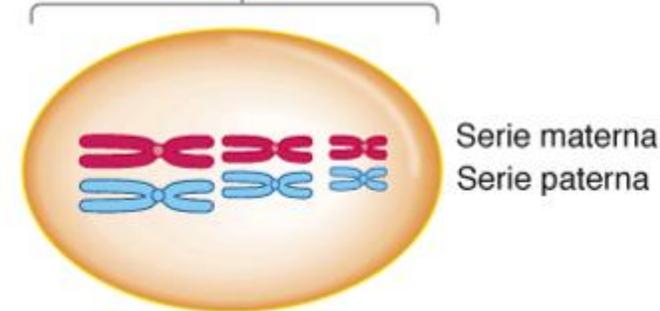
Ricombinazione → nuove combinazioni alleliche



- Assortimento indipendente
- Crossing over

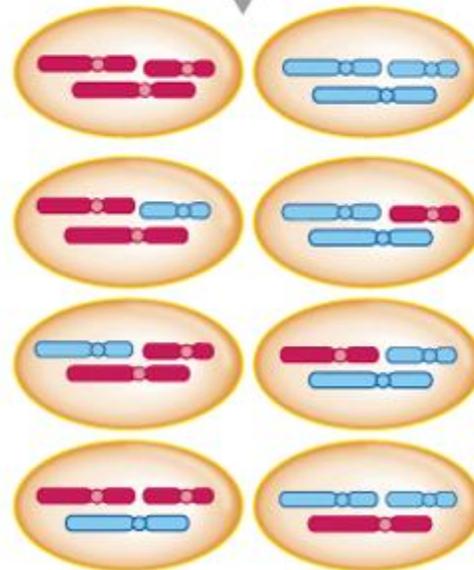
Gli omologhi di origine paterna e materna si appaiano

Tre coppie di cromosomi omologhi



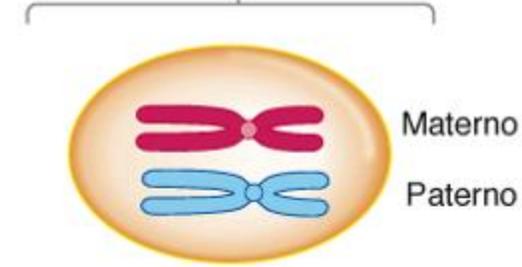
Assortimento indipendente degli omologhi paterni e materni durante la divisione meiotica I

Divisione meiotica II

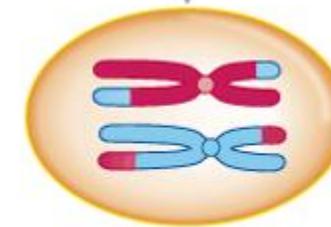


A. Gameti possibili → 2^3

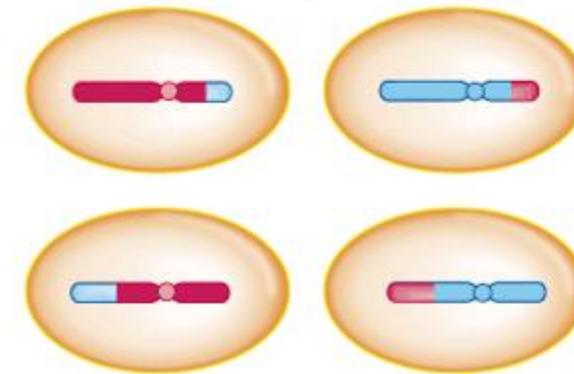
Una coppia di cromosomi omologhi



Ricombinazione durante la profase meiotica I



Divisioni meiotiche I e II

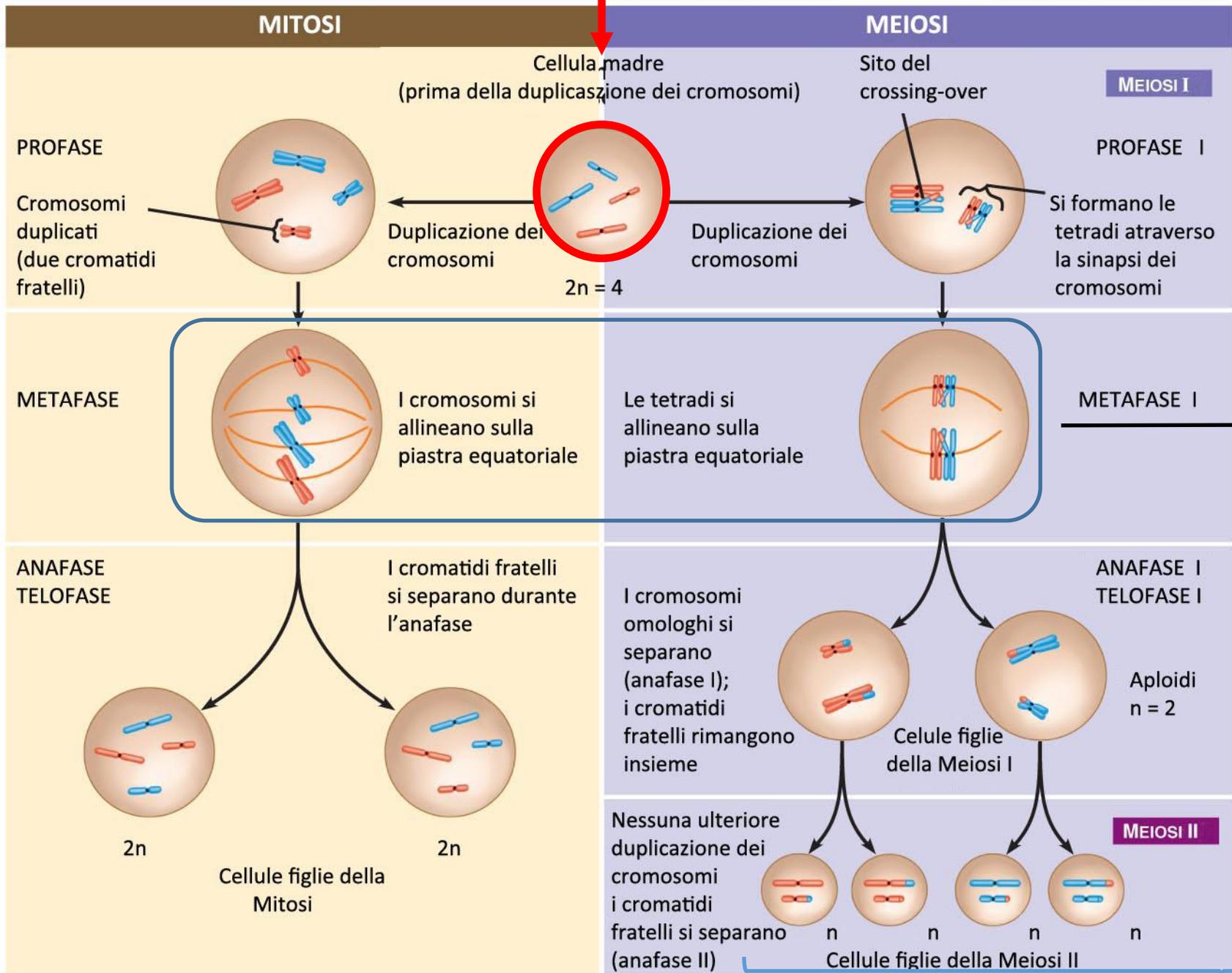


B. Gameti possibili

Tipi di gameti possibili

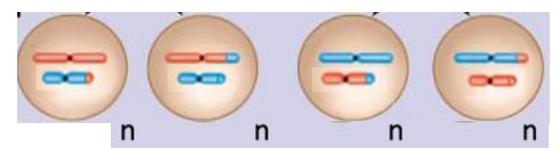
- senza crossing over?
- con crossing over?

Prodotti meiotici differenti: metà delle cellule figlie riceve l'**omologo materno** e metà l'**omologo paterno**.



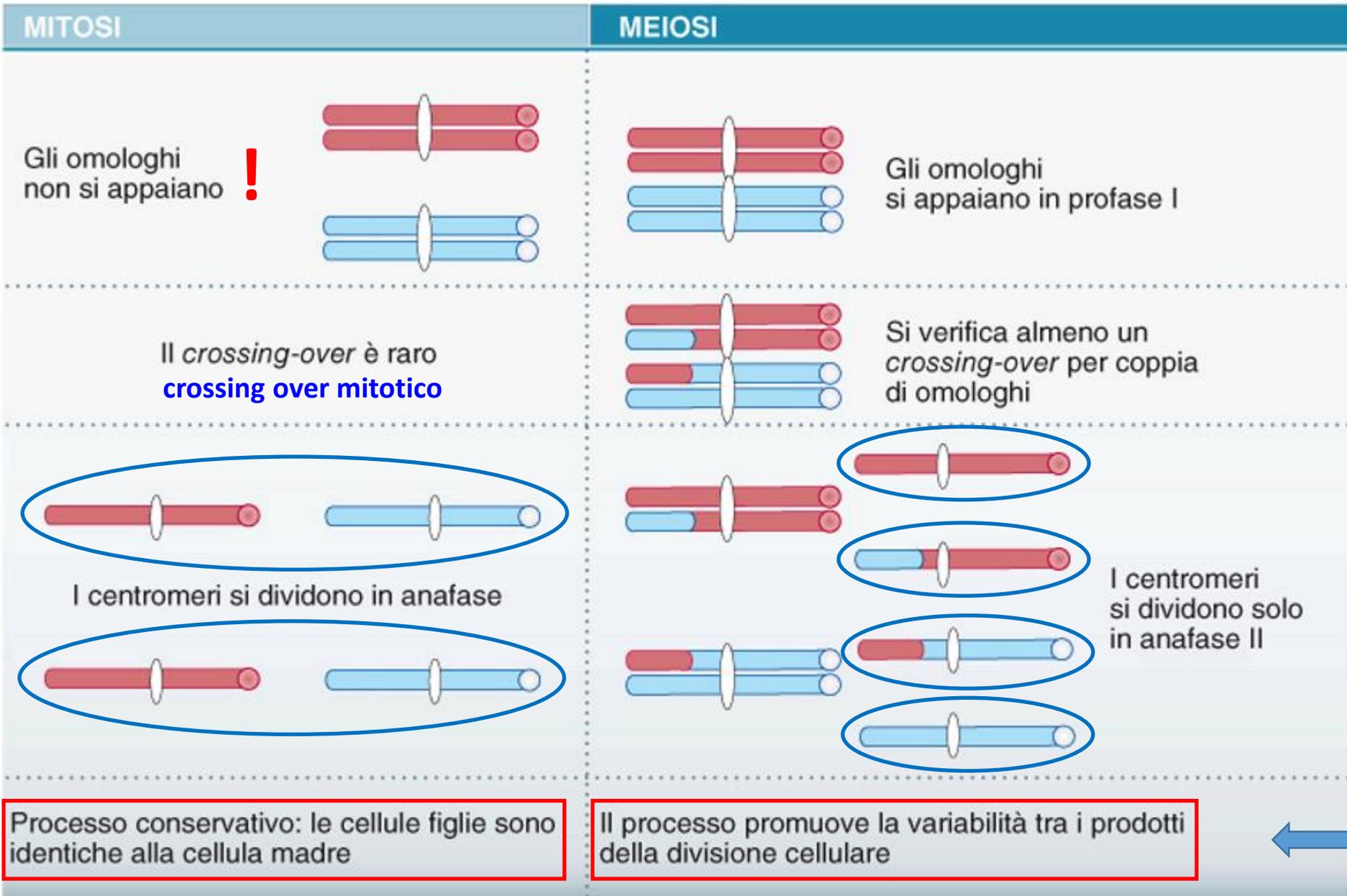
Nella meiosi si potrebbe avere anche un allineamento diverso dei cromosomi sulla piastra equatoriale

Senza considerare i crossing over, in alternativa, si potrebbero avere 4 cellule figlie diverse.

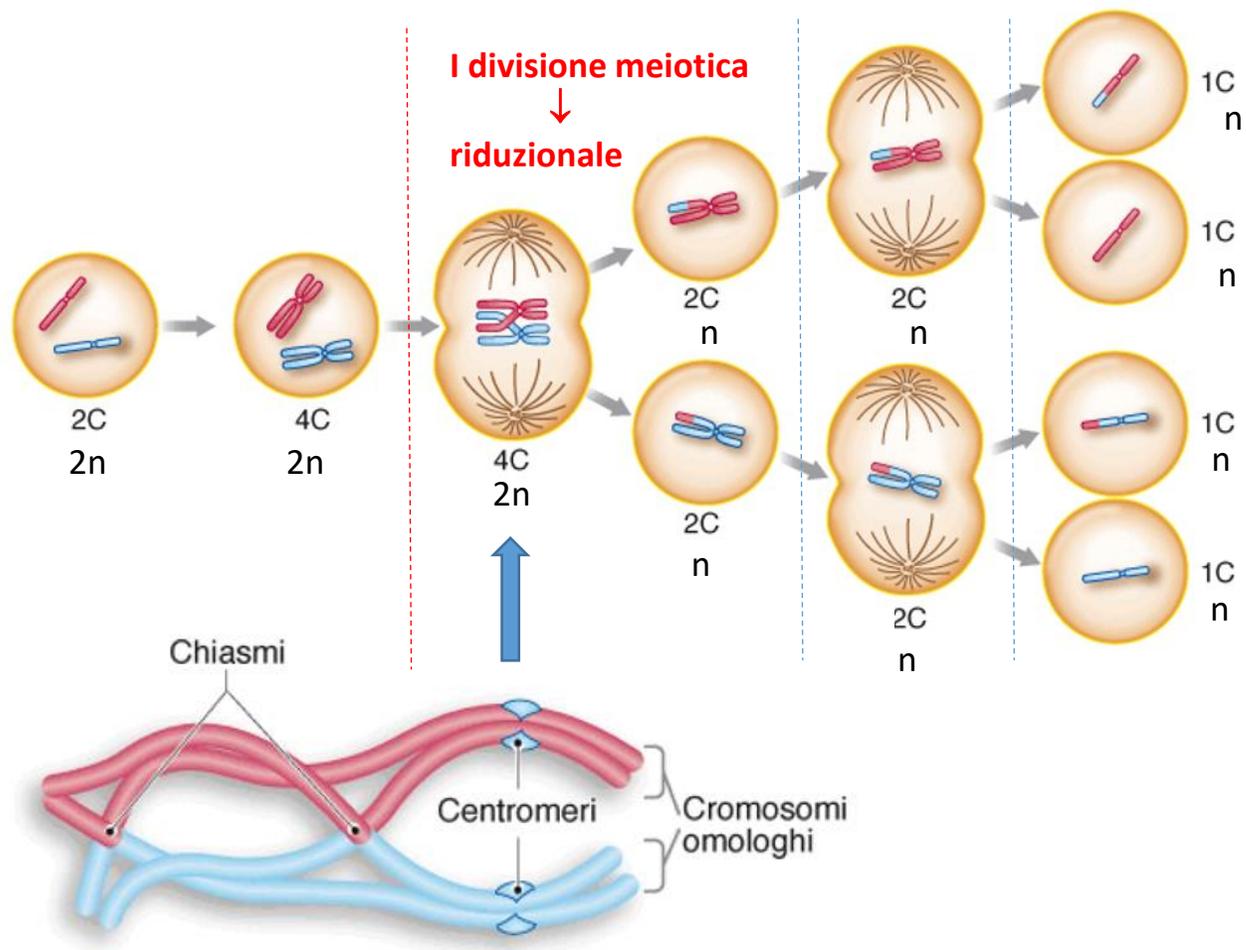


in totale, senza considerare i crossing over, 4 potenziali tipi di gameti diversi

Differenze tra mitosi e meiosi



Numero cromosomico (n) e contenuto di DNA (C) nel corso della meiosi



Gatto → cellule con 36 paia di cromosomi

1. Quanti cromosomi negli spermatozoi maturi?
2. Quanti cromatidi fratelli nelle cellule che entrano nella I divisione meiotica (riduzionale)?
3. Quanti cromatidi fratelli nelle cellule che entrano nella II divisione meiotica (equazionale)?

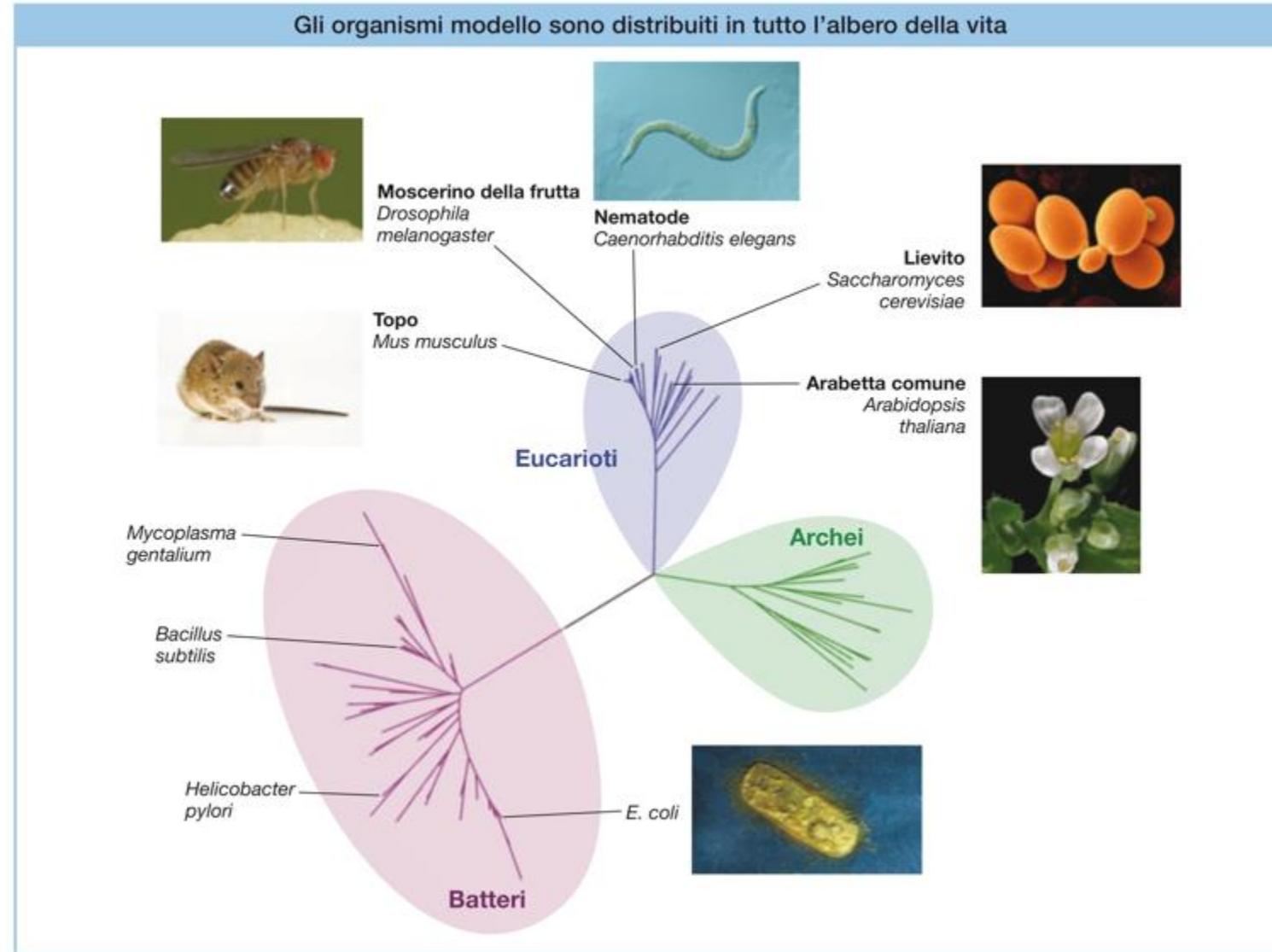
1. 36
2. 144
3. 72

ORGANISMI MODELLO

Per studi sulla trasmissione dei caratteri ereditari si ricorre all'impiego di organismi modello. L'uomo non può essere utilizzato come organismo modello.

Caratteristiche degli organismi modelli:

- facilmente gestibili in laboratorio (piccoli, facili da allevare, economici)
- cicli vitali brevi (tempi di generazione brevi)
- genomi piccoli
- facili da incrociare/accoppiare
- progenie numerosa
- variabilità genetica



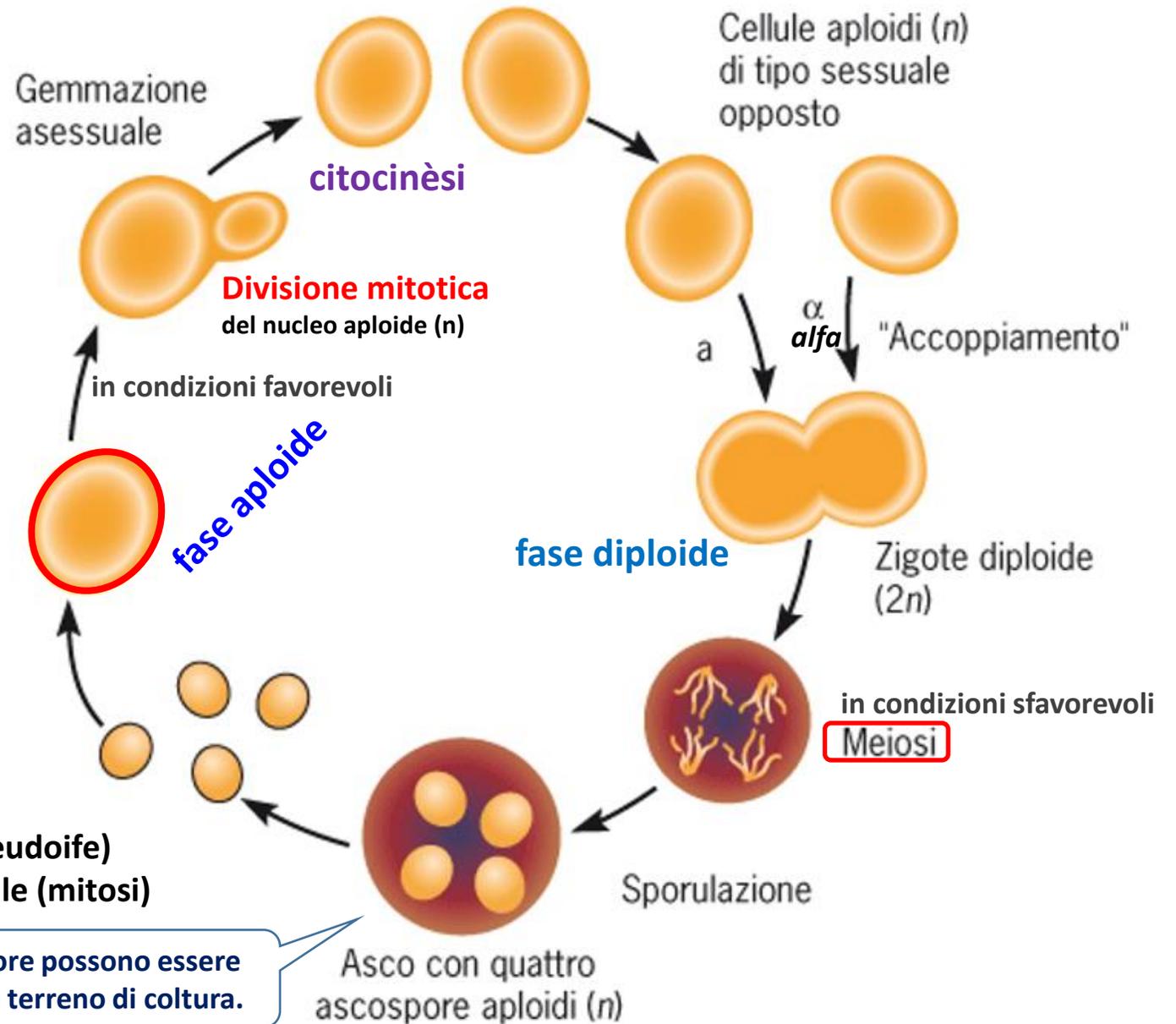
Organismi modello più comuni	Cromosomi (n. aploide)
<i>Escherichia coli</i>	1
<i>Saccaromyces cerevisiae</i> (lievito)	16
<i>Arabidopsis thaliana</i> (pianta con fiore)	5
<i>Caenorhabditis elegans</i> (nematode)	5
<i>Drosophila melanogaster</i> (moscerino)	4
<i>Danio rerio</i> (pesce zebra)	25
<i>Mus musculus</i> (topo)	20



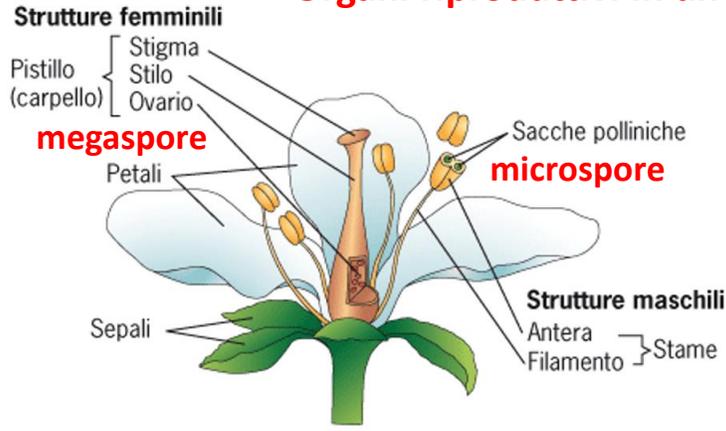
Saccharomyces cerevisiae

- fungo unicellulare (*Eukarya*)
- può anche formare filamenti (pseudoife)
- riproduzione sessuale ed asessuale (mitosi)

Aperto l'asco, le 4 ascospore possono essere seminate separatamente su terreno di coltura.

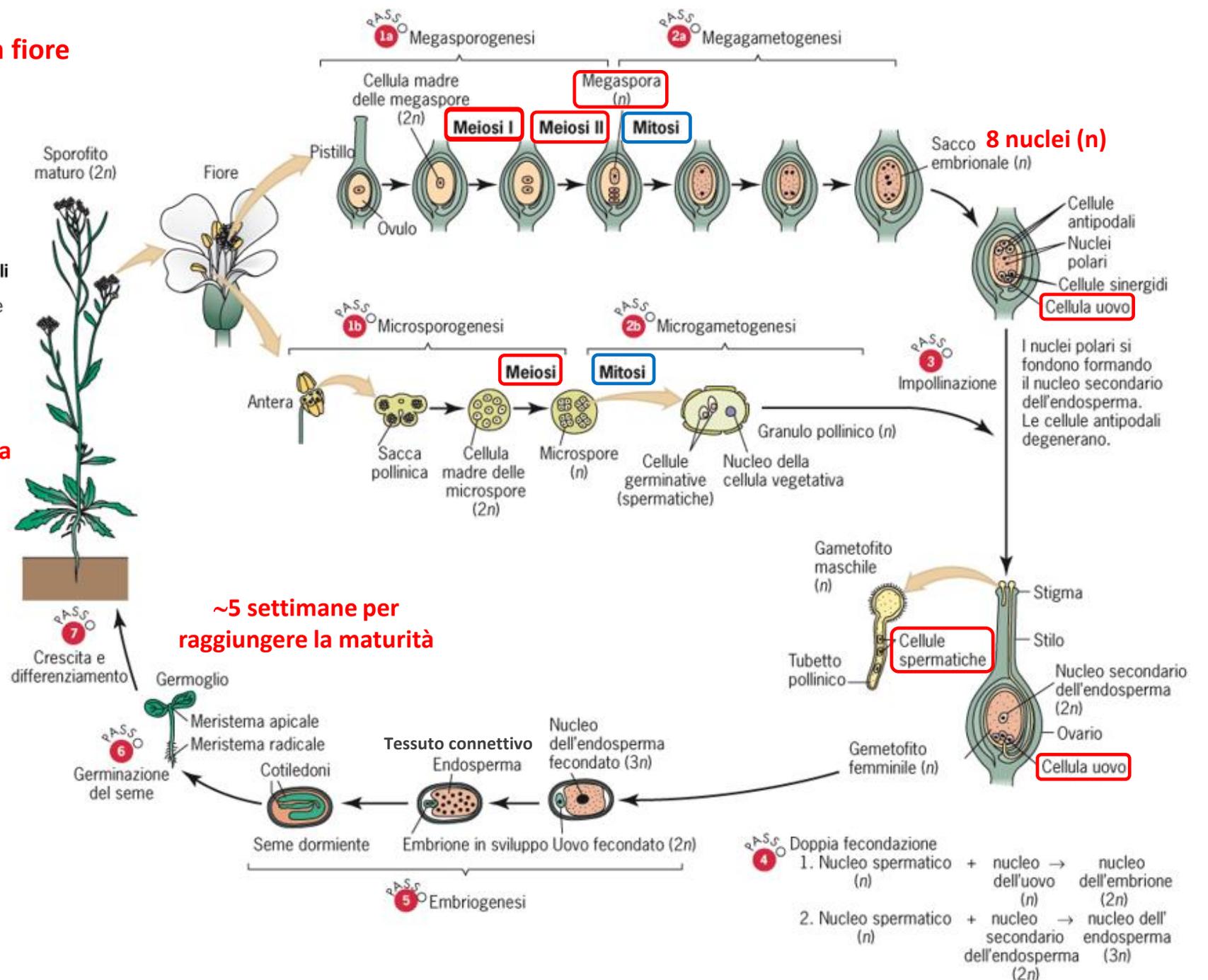


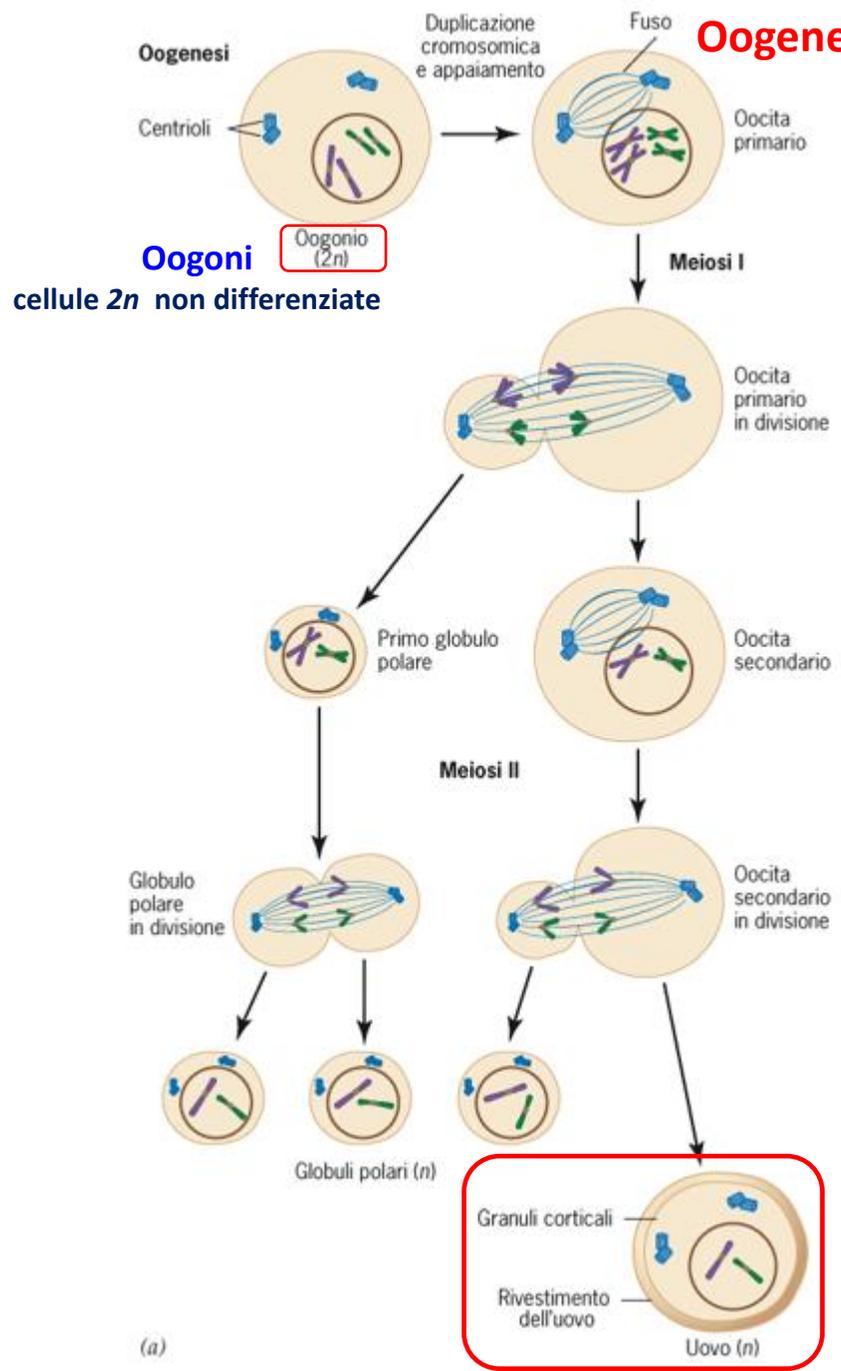
Organi riproduttivi in un fiore



Arabidopsis thaliana
(crucifera ad orecchio di topo)

Pianta matura (sporofito)



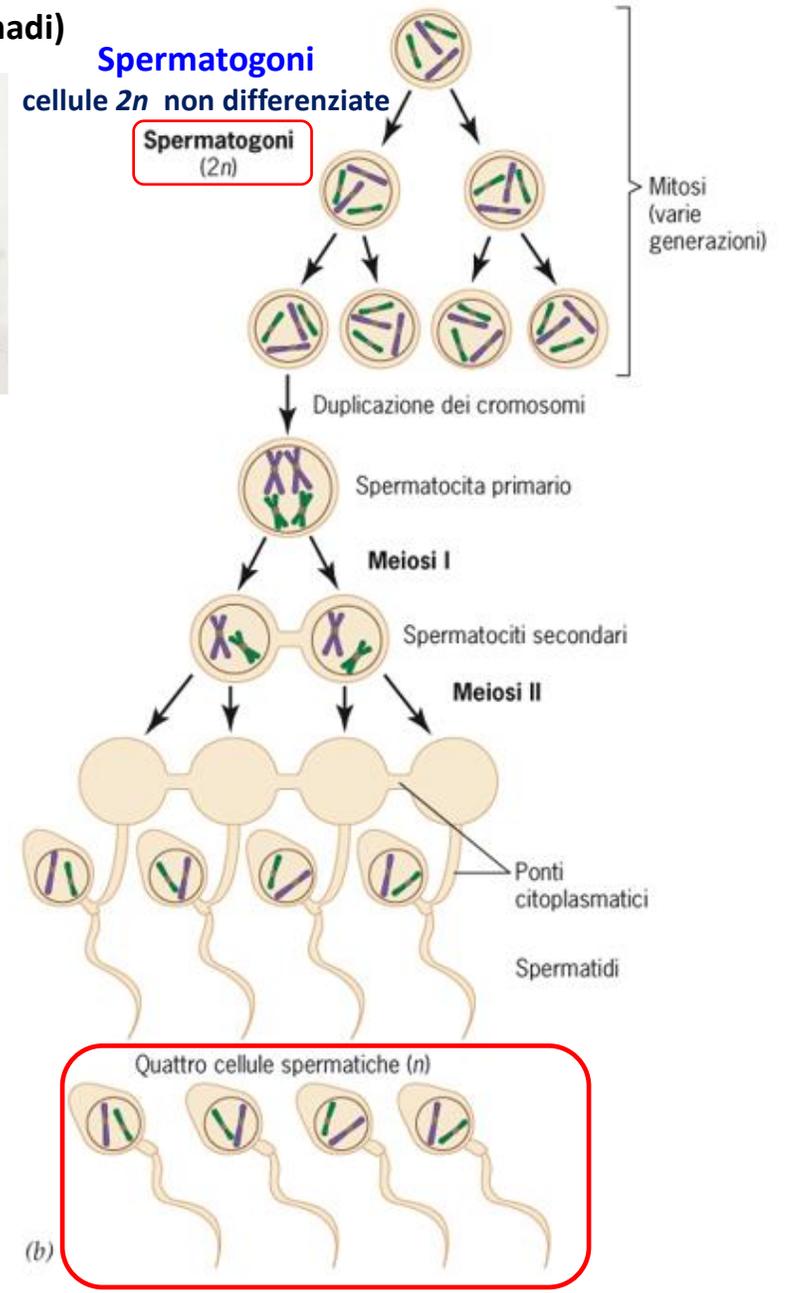


← **Gametogenesi** →
(formazione gameti nelle gonadi)



Mus musculus
 Topo → sessi separati
 20 coppie cromosomiche
 Maturità in 7-8 settimane
 Modello più vicino all'uomo

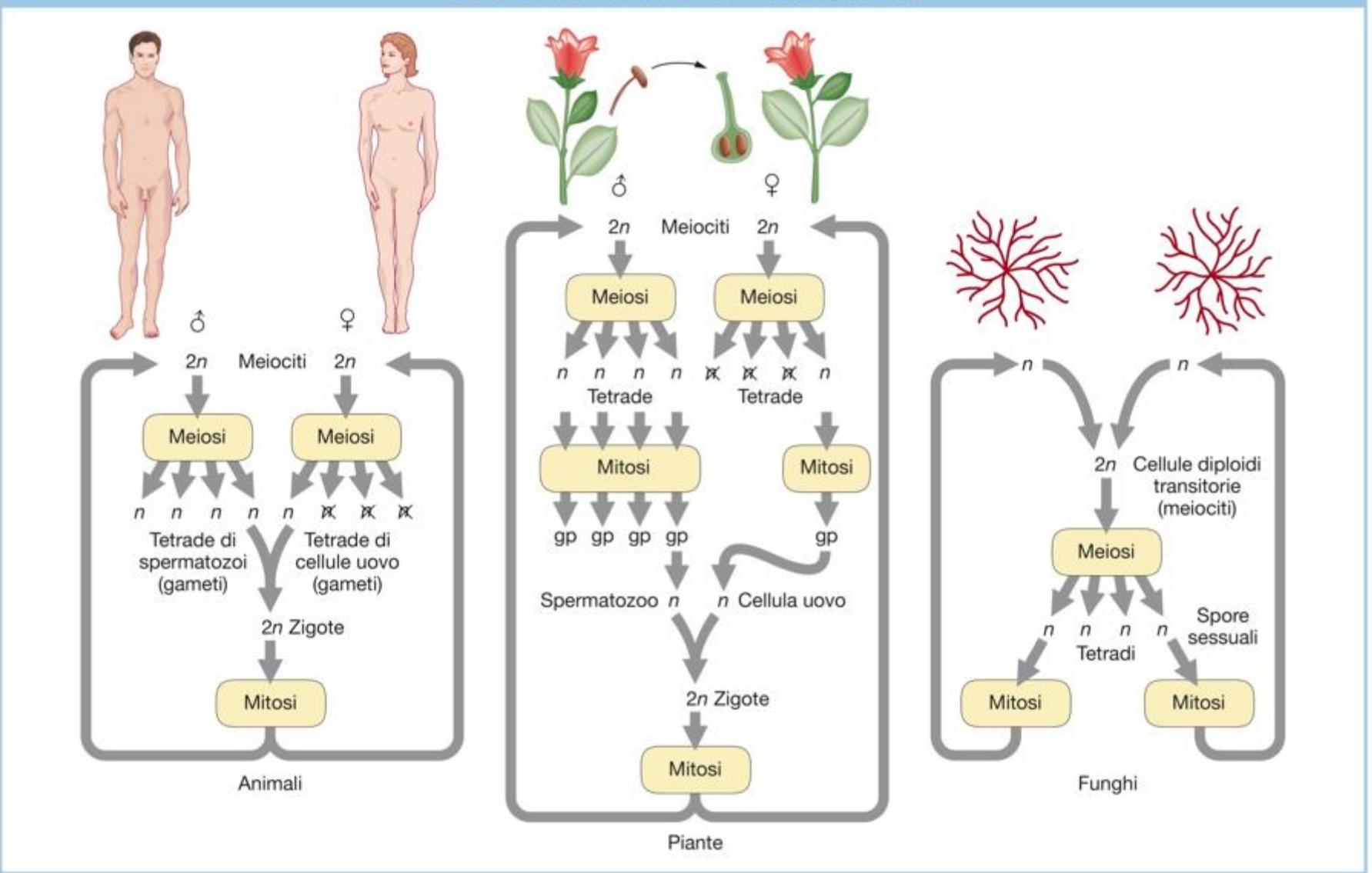
Spermatogenesi (testicoli)



(a)

(b)

Divisioni cellulari nei cicli vitali comuni



Gp → gametofito: struttura di cellule aploidi da cui hanno origine i gameti