



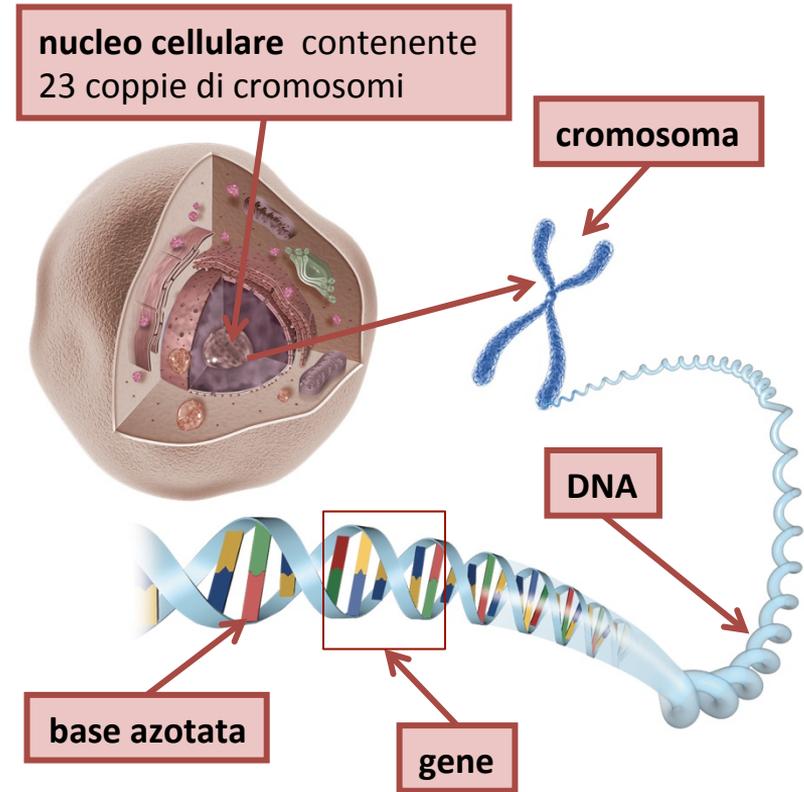

Lattes **II DNA**

Che cos'è il DNA

In tutti gli esseri viventi le istruzioni che definiscono, regolano e mantengono le caratteristiche del corpo di un individuo si trovano nel nucleo delle cellule, "scritte" in codice nella molecola del **DNA (acido desossiribonucleico)**.

Queste istruzioni costituiscono il **patrimonio genetico** che un individuo ha ricevuto **in eredità dai genitori** e che a sua volta **trasmette ai figli**. Nell'essere umano, l'espressione e la trasmissione dei caratteri ereditari seguono le regole della **genetica** che sono valide per tutti gli esseri viventi.

Tutte le cellule possiedono all'interno del loro nucleo i **cromosomi**, costituiti da una **lunga molecola di DNA arrotolata e ripiegata su se stessa**.

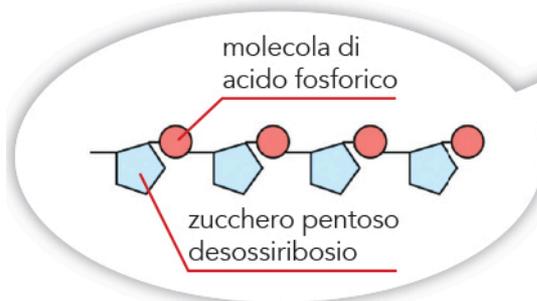
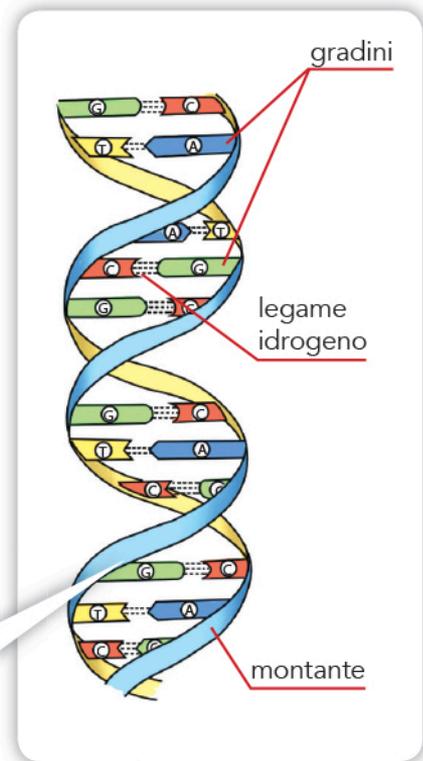


Che cos'è il DNA

La struttura della molecola di DNA è formata da due filamenti avvolti in una **doppia elica** e assomiglia a una scala a chiocciola. I montanti, cioè le strutture portanti verticali, sono costituiti dal succedersi di molecole di **acido fosforico** legate a uno zucchero a cinque atomi di carbonio, il **desossiribosio**.

Ogni gradino è formato da una coppia di **basi azotate** legate fra loro da legami idrogeno (un particolare tipo di legame chimico). Le basi azotate sono quattro: **adenina (A)**, **timina (T)**, **citocina (C)** e **guanina (G)**.

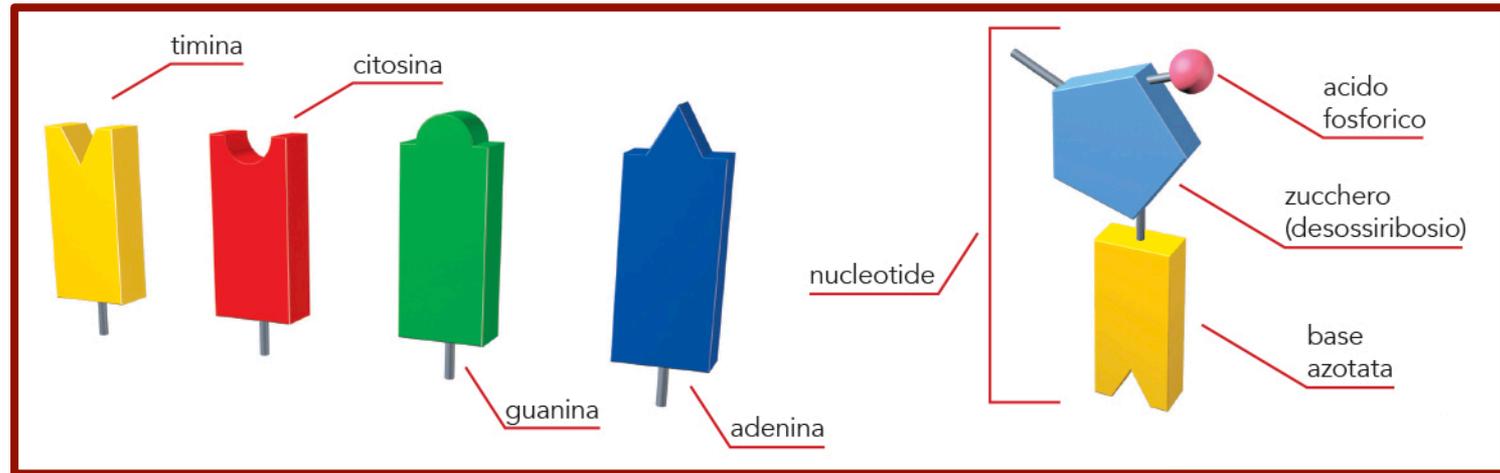
Il legame tra le basi azotate può avvenire **solo fra adenina e timina (A-T o T-A)** e **fra guanina e citosina (G-C o C-G)**: queste coppie si chiamano perciò **basi complementari**.



Che cos'è il DNA

Una molecola di acido fosforico, una molecola di zucchero desossiribosio e una delle quattro basi azotate formano un **nucleotide**, l'unità fondamentale del DNA. Esistono quindi **quattro tipi di nucleotidi**, tanti quante sono le basi azotate, e sono uniti tra di loro, uno di seguito all'altro, a formare la lunga catena di DNA.

La sequenza con cui si susseguono le basi azotate lungo la catena può avere **combinazioni infinite** ed è ciò che distingue il DNA di una persona da quello di un'altra. **Ogni organismo vivente**, infatti, possiede un **proprio patrimonio genetico diverso da quello di chiunque altro**.

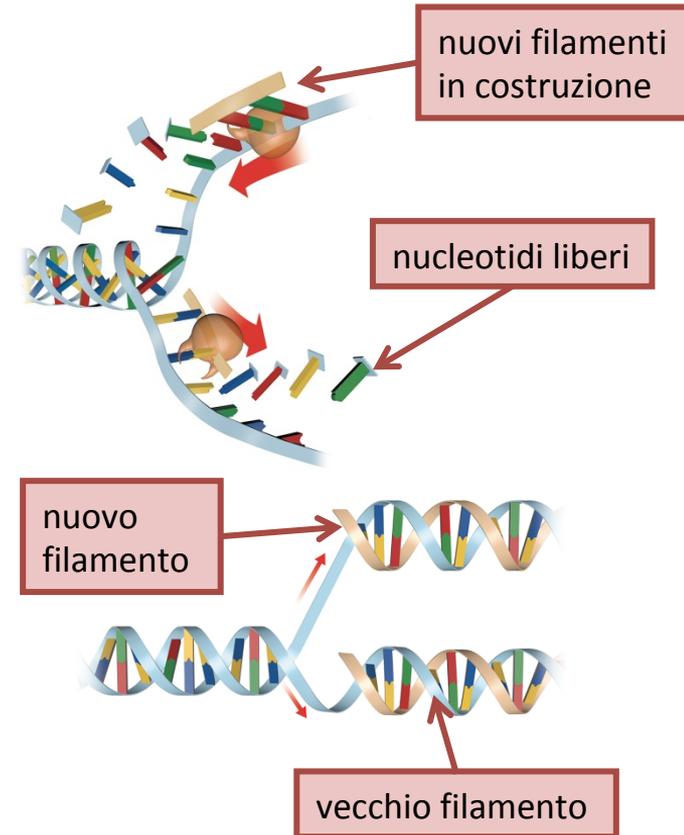


La duplicazione del DNA

Ogni volta che una cellula si riproduce (cioè da una cellula nascono due cellule) il **DNA si duplica**, in modo che ogni nuova cellula abbia il suo DNA, cioè i suoi cromosomi.

La duplicazione del DNA avviene in questo modo.

- **I cromosomi si srotolano e il DNA si apre in due** come una cerniera lampo, perché la coppia di molecole che forma un gradino è unita da un legame chimico debole, che si scioglie facilmente.
- Le due parti staccate del DNA prendono **all'interno della cellula le basi azotate che gli mancano e ricostruiscono le parti mancanti**. L'adenina prende la timina e la citosina prende la guanina. Si **riformano quindi due doppie eliche identiche**.
- Quindi, prima di duplicarsi, la cellula duplica il DNA, in modo che **le due cellule figlie abbiano lo stesso DNA**, cioè stesso numero di cromosomi e stesso patrimonio genetico.



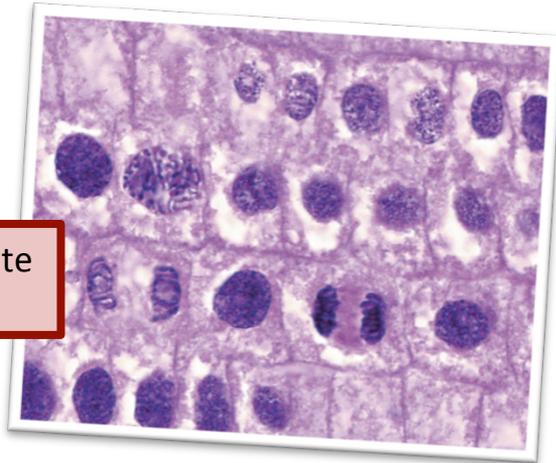
La riproduzione cellulare

Con la duplicazione del DNA inizia il processo di **riproduzione cellulare**.

Le cellule, dividendosi, raddoppiano il loro numero e permettono agli esseri viventi di crescere. In un organismo maturo, però, il numero di cellule deve rimanere costante e a questo scopo nelle cellule esiste un meccanismo che scatena una “**morte programmata**”.

Questa, chiamata **apoptosi**, viene messa in atto quando le cellule invecchiano oppure non servono più, ad esempio quelle della mucosa uterina alla fine di un ciclo mestruale. L'apoptosi si verifica anche nelle cellule infettate oppure colpite da sostanze tossiche o radiazioni.

Cellule in divisione osservate al microscopio ottico.

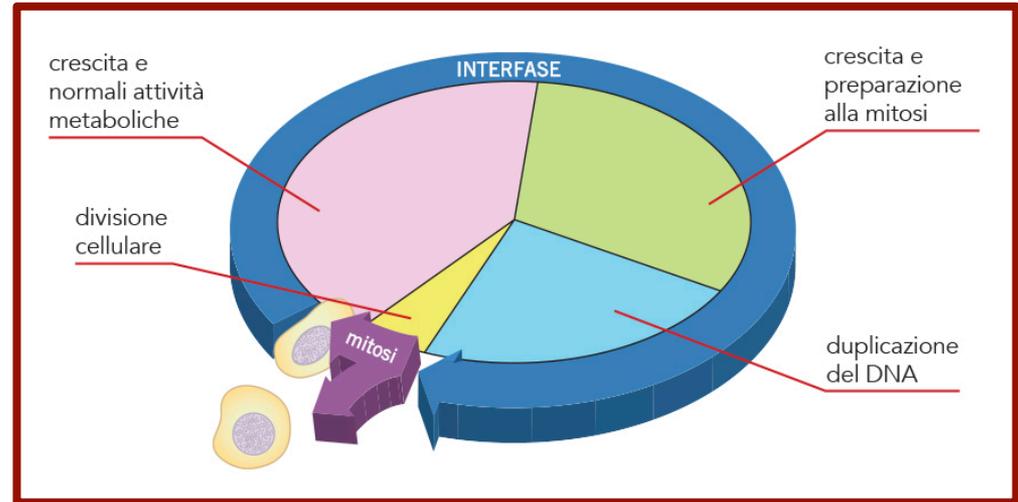


La riproduzione cellulare

La riproduzione è particolarmente complicata per la **cellula eucariote**, che deve trasmettere a ogni cellula figlia una quantità sufficiente di citoplasma, tutti gli organelli e il patrimonio genetico.

In questo tipo di cellule la **divisione del nucleo in due nuclei identici** si chiama **mitosi** ed è la parte più complessa del processo. La divisione cellulare è regolata dal **ciclo cellulare**, una sequenza di eventi che si svolge tra il momento in cui una cellula nasce e il momento in cui si divide.

La parte più lunga del ciclo è l'**interfase**, durante la quale il citoplasma cresce, il DNA si duplica per essere ripartito in parti uguali nelle cellule figlie e la cellula si prepara a dividersi. Durante la mitosi avvengono cambiamenti profondi alla fine dei quali nella cellula madre si formano **due nuclei identici**, si divide il citoplasma e si formano due cellule figlie, identiche alla madre e fra di loro.



Il patrimonio genetico umano

Ogni **specie** ha un **numero caratteristico di cromosomi**, sempre pari perché i cromosomi si presentano a coppie. I cromosomi di ogni coppia, chiamati **omologhi**, hanno identica forma, struttura e funzione.

La **specie umana** ne possiede **46**, divisi in **23 coppie**. L'insieme di tutti i cromosomi di un individuo costituisce il **cariotipo**. In esso si possono distinguere **22 coppie di cromosomi somatici** o **autosomi** e **una coppia di cromosomi sessuali**, che si chiamano così perché, oltre a determinare le caratteristiche di un individuo, ne determinano anche il sesso.

Nei cromosomi somatici, gli omologhi di ciascuna coppia sono simili fra loro. Per quanto riguarda i cromosomi sessuali, invece, bisogna fare una distinzione:

- le **femmine** hanno **due cromosomi identici identificati dalla lettera X**,
- i **maschi** hanno invece **due cromosomi molto diversi tra di loro, uno X e l'altro Y**.

Cariotipo di un individuo di sesso maschile.
Nel riquadro sono evidenziati i cromosomi sessuali X e Y.

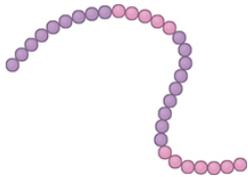


DNA e caratteri ereditari

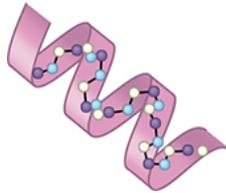
Sui **cromosomi** sono scritte le **istruzioni necessarie** perché **un determinato carattere sia espresso**. La sequenza di DNA che corrisponde a questo “**pacchetto di istruzioni**” è chiamato **gene**.

Su un cromosoma ci sono numerosi geni, che determinano i caratteri di ciascun individuo perché contengono le informazioni necessarie per la sintesi delle **proteine**. Infatti, le proteine sono i **costituenti fondamentali di tutte le cellule**.

Le proteine sono formate dall'unione di sostanze più semplici, gli **amminoacidi**, composti da carbonio, ossigeno, idrogeno e azoto. Esistono 20 amminoacidi diversi che si legano con varie combinazioni in lunghe catene, che si ripiegano con **differenti gradi di complessità** dando origine a **proteine di forma diversa**, che prendono il nome di struttura primaria, secondaria, terziaria o quaternaria.



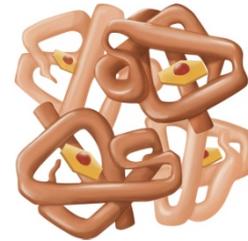
struttura primaria



struttura secondaria



struttura terziaria



struttura quaternaria

DNA e caratteri ereditari

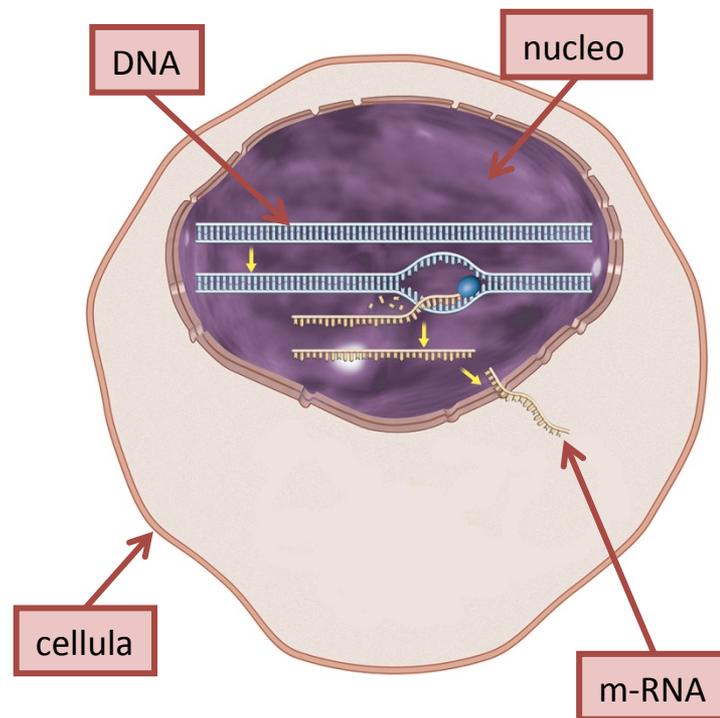
Le proteine si formano nella cellula ma fuori dal nucleo, mentre il DNA è nel nucleo.

Come fanno queste istruzioni a uscire dal nucleo?

Le istruzioni per creare le proteine vengono trascritte su una molecola capace di uscire dal nucleo della cellula.

Questa molecola si chiama **RNA messaggero (m-RNA)**.

L'RNA messaggero **copia le istruzioni contenute nel DNA** (con un sistema simile a come avviene la duplicazione del DNA) e **le porta fuori dal nucleo**, dove, seguendo queste istruzioni, si creano le proteine.



Le mutazioni genetiche

Una **mutazione genetica** si ha quando nella duplicazione del DNA (o nella copiatura del DNA fatta dall'RNA messaggero) avvengono degli **errori di copiatura** e quindi si modificano alcune informazioni.

Le mutazioni genetiche possono riguardare una **cellula somatica**, cioè del corpo, allora la mutazione interessa solo l'individuo cui appartiene quella cellula.

Se la mutazione avviene in una **cellula sessuale** allora può essere trasmessa alla discendenza e quindi diventare una **caratteristica della specie**, attraverso la **selezione naturale**.

Una mutazione può essere **dannosa** quando provoca una malattia genetica, **neutra** se non causa effetti o **vantaggiosa** se conferisce un migliore adattamento all'ambiente.

Può essere **spontanea** o causata da **elementi presenti nell'ambiente** come sostanze radioattive o elementi chimici inquinanti.

L'albinismo è dovuto alla mutazione del gene per la produzione della melanina.

