

Capitolo 1

TEST DI AUTOVALUTAZIONE

1.1.

d. L'omeostasi è il processo che permette agli organismi viventi di mantenere le condizioni interne relativamente stabili.

1.2.

a. L'evoluzione biologica si riferisce ai cambiamenti accumulati dalle popolazioni sotto lo stimolo della selezione naturale nel corso di molte generazioni.

1.3.

c. La biosfera comprende tutte le regioni della superficie terrestre e dell'atmosfera in cui si trovano gli organismi viventi

1.4.

b. L'evoluzione orizzontale si riferisce al trasferimento dell'informazione genetica tra individui di specie diverse e non dai genitori ai figli.

1.5.

d. Gli uomini sono classificati nel genere *Homo*.

1.6.

b. Il genoma è la composizione genica completa di un organismo.

1.7.

d. Gli scienziati formulano delle ipotesi come possibili spiegazioni dei fenomeni naturali.

1.8.

d. Le teorie scientifiche sono sostenute da una considerevole quantità di evidenze, consentendo di fare molte previsioni corrette. I biologi considerano le teorie e la conoscenza equiparate.

1.9.

a. La scienza basata sulle scoperte non richiede un'ipotesi.

1.10.

b. In un esperimento, il confronto tra i campioni di controllo e i campioni sperimentali permette di verificare la significatività di un particolare risultato.

1.11

f. In biologia possono essere usati modelli differenti per interpretare i fenomeni biologici.

QUESITI TEORICI

1.1.

- *Cellule e organizzazione*: tutti gli organismi viventi sono costituiti da cellule; gli organismi mantengono un ordine interno che è separato dall'ambiente.
- *Utilizzazione dell'energia e metabolismo*: tutti gli organismi viventi acquisiscono energia dall'ambiente e utilizzano questa energia per mantenere il loro ordine interno. Le reazioni chimiche di un organismo sono complessivamente conosciute come metabolismo.
- *Risposta a cambiamenti ambientali*: gli organismi viventi rispondono ai cambiamenti ambientali. Queste risposte sono gli adattamenti.
- *Regolazione e omeostasi*: gli organismi viventi mantengono le condizioni interne relativamente stabili, con l'omeostasi.
- *Crescita e sviluppo*: la crescita produce più cellule e di maggiori dimensioni; lo sviluppo produce organismi con un insieme di caratteristiche definite e differenziate.
- *Riproduzione*: per garantire la continuità della vita, gli organismi devono generare altri organismi simili a loro; il materiale genetico assicura la continuità biologica nelle successive generazioni.
- *Evoluzione biologica*: popolazioni di organismi cambiano nel corso di molte generazioni sotto lo stimolo della selezione naturale.

1.2.

Atomi, molecole e macromolecole, cellule, tessuti, organi, organismi, popolazioni, comunità, ecosistemi, biosfera.

1.3.

Dominio, Regno, Phylum, Classe, Ordine, Famiglia, Genere, Specie.

QUESITI SPERIMENTALI

1.1.

Nella scienza basata sulla scoperta, lo scienziato non ha bisogno di avere un'ipotesi predefinita. La sperimentazione è condotta con l'idea che possa avere delle applicazioni pratiche o fornire nuove informazioni che porteranno a un'ipotesi. In paragone, la scienza basata sulla verifica dell'ipotesi avviene quando uno scienziato formula un'ipotesi su cui basare determinate predizioni. Gli esperimenti sono condotti per vedere se queste previsioni sono corrette. In questo modo, un'ipotesi può essere accettata o rifiutata.

1.2.

Questa strategia può essere descritta come un processo a cinque stadi:

- Sono fatte osservazioni riguardanti dei fenomeni naturali.
- Queste osservazioni portano a un'ipotesi che cerca di spiegare il fenomeno. Un'ipotesi utile è verificabile perché fa previsioni specifiche.
- La sperimentazione è condotta per determinare se le predizioni sono corrette.
- I dati provenienti dagli esperimenti sono analizzati.
- L'ipotesi è accettata o rifiutata.

1.3.

In un esperimento ideale, i campioni di controllo e sperimentali differiscono per un fattore. I biologi eseguono analisi statistiche sui loro dati per determinare se i campioni di controllo e sperimentali siano significativamente differenti a causa della singola variabile che è differente tra i due campioni. Questo fornisce un modo obiettivo per accettare o rifiutare un'ipotesi.

SPUNTI DI DISCUSSIONE

1.1.

Il termine genoma si riferisce all'intero patrimonio genetico di un organismo. È essenziale per la vita perché agisce come un'unità di informazione stabile e fornisce continuità da una generazione all'altra. Costituisce anche la base per il cambiamento evolutivo. Il genoma di un organismo costituisce il risultato di milioni di anni di evoluzione.

Il termine proteoma si riferisce all'intero patrimonio di proteine che una cellula può produrre. Queste proteine aiutano la cellula a mantenere la struttura cellulare e a eseguire la maggior parte delle funzioni cellulari. Quindi, studiando il proteoma, possiamo capire come il funzionamento delle proteine determina le caratteristiche di cellule e di organismi, e come gli organismi sopravvivono nel loro ambiente naturale.

1.2.

L'organizzazione degli organismi viventi può essere analizzata in modo gerarchico, partendo dal livello più basso e procedendo verso livelli più complessi. Questi livelli

sono studiati da rami di scienze diversi.

- *Atomi*: Tutte gli esseri viventi sono composte da atomi
- *Molecole*: A questo livello, gli scienziati studiano gli elementi costitutivi di base degli organismi viventi. I biologi molecolari esaminano le proteine, i carboidrati, i lipidi e gli acidi nucleici a questo livello.
- *Cellule*: Le molecole si combinano tra loro per formare unità più grandi chiamate cellule. Tutti gli esseri viventi sono costituiti da almeno una cellula; gli organismi multicellulari sono composti da molte cellule. I biologi cellulari sono interessati alla struttura e alla funzione cellulare e i genetisti studiano come queste siano governate dal genoma.
- *Tessuti*: Gruppi di cellule dello stesso tipo si associano tra loro per funzionare come un'unità. I biologi cellulari esaminano come le cellule sono organizzate all'interno dei tessuti.
- *Organi*: Un organo è composto da due o più tipi di tessuto. Questi tessuti funzionano insieme per compiere una determinata funzione. Per esempio, un fisiologo animale può studiare come il tessuto nervoso, muscolare, epiteliale e connettivo che compongono il cuore collaborano tra loro per svolgere un'unica funzione.
- *Organismo*: A questo livello, osserviamo esseri viventi che possono essere costituiti da una singola cellula come un batterio, o essere multicellulari, come un pesce.
- *Popolazioni*: Gruppi di individui costituiscono una popolazione. Gli ecologisti studiano le popolazioni presenti in natura. I biologi evoluzionisti vogliono capire come le popolazioni si evolvono nel corso di molte generazioni.
- *Comunità*: Questa è un assemblaggio di popolazioni di specie diverse. Ecologisti e biologi evoluzionisti sono interessati alle modalità con cui le specie interagiscono tra loro.
- *Ecosistema*: L'ecosistema include non soltanto gli organismi viventi, ma anche le condizioni ambientali. Gli ecologisti vogliono anche capire come i fattori ambientali influiscono sulla sopravvivenza delle specie.
- *Biosfera*: Come scopo finale, la biologia cerca di comprendere la biosfera, che include tutti i luoghi in cui è presente la vita.

Capitolo 2

TEST DI AUTOVALUTAZIONE

2.1.

b. I protoni e i neutroni si trovano al centro dell'atomo, ovvero nel nucleo atomico.

2.2.

b. Circa il 95% di atomi nella maggioranza degli organismi sono atomi di carbonio, idrogeno, azoto e ossigeno.

2.3.

b. L'elettronegatività è la misura della capacità di un atomo di attrarre elettroni.

2.4.

d. Quando gli atomi condividono elettroni si formano legami covalenti. Invece, i legami a idrogeno sono interazioni elettrostatiche tra gli atomi di idrogeno di una molecola polare e un atomo elettronegativo di un'altra molecola polare.

2.5.

e. Un radicale libero, un atomo altamente instabile con un elettrone singolo non accoppiato nel suo orbitale più esterno, può causare danni rilevanti nelle cellule.

2.6.

e. Le reazioni chimiche richiedono energia, sono solitamente catalizzate da enzimi, sono reversibili, e avvengono in soluzione acquosa.

2.7.

e. Le sostanze solubili in acqua sono generalmente molecole polari, definite idrofile.

2.8.

c. La massa molecolare è la somma delle masse atomiche di tutti gli atomi di una certa molecola.

2.9.

e. Le reazioni che utilizzano acqua per rompere le molecole sono chiamate reazioni di idrolisi.

2.10.

b. La differenza tra acidi forti e deboli è il grado con cui essi sono ionizzanti in soluzione. Gli acidi forti sono completamente ionizzati in soluzione, mentre gli acidi deboli sono parzialmente ionizzati in soluzione.

QUESITI TEORICI

2.1.

I legami covalenti sono legami in cui gli atomi condividono gli elettroni. Un legame a idrogeno è un legame covalente debole polare che si forma quando un atomo di idrogeno di una molecola polare è attratto elettricamente da un atomo elettronegativo. La forte attrazione tra due cariche opposte determina la formazione di un legame ionico.

2.2.

- *Idrofobico*: “Che ha paura dell’acqua”, molecole che non sono attratte dalle molecole di acqua.
- *Idrofilico*: “Che ama l’acqua”, solitamente le molecole che contengono legami covalenti polari si sciolgono in acqua e sono dette idrofiliche.

2.3.

Tra le numerose funzioni dell’acqua negli organismi viventi spiccano tra le altre: l’acqua partecipa alle reazioni chimiche, funge da sostegno, serve a eliminare sostanze di scarto, con l’evaporazione aiuta la dispersione del calore. Vedere anche Figura 2.19.

QUESITI SPERIMENTALI

2.1.

Gli scienziati erano a conoscenza che gli atomi contenevano particelle cariche. Molti pensavano che le cariche positive e la massa fossero uniformemente dispersi nell’atomo.

2.2.

Rutherford aveva ipotizzato che gli atomi fossero composti da cariche positive uniformemente distribuite in tutto l’atomo. In base al suo modello, le particelle alfa, che sono i nuclei carichi positivamente di atomi di Elio, avrebbero dovuto subire una leggera deviazione passando attraverso la lamina d’oro, a causa della presenza di cariche positive sparse nella lamina.

2.3.

Invece di rilevare la leggera deviazione, la maggior parte, il 98%, delle particelle alfa attraversava direttamente la lamina d'oro, senza deviazioni. Una percentuale molto più piccola veniva deviata o rimbalzata dalla lamina d'oro. Rutherford ipotizzò che poiché la maggioranza delle particelle alfa passava direttamente attraverso la lamina d'oro, la maggior parte del volume di un atomo doveva essere vuoto. Rutherford propose anche che il fatto che alcune particelle alfa venissero rimbalzate indicava che la maggioranza di particelle cariche positivamente era concentrata in un'area circoscritta. Questi risultati andavano contro il modello ipotizzato.

SPUNTI DI DISCUSSIONE

2.1.

- *Protoni*: Particelle cariche positivamente che si trovano al centro di un atomo ovvero nel nucleo. Il numero di protoni di un atomo è chiamato numero atomico che definisce ogni elemento. Questa particella ha anche una massa e costituisce circa la metà della massa di un atomo che è definita come massa atomica.
- *Neutroni*: Particelle neutre che si trovano al centro di un atomo. Per la maggior parte degli atomi, il numero di neutroni è uguale al numero dei protoni ma non è sempre così. Gli atomi con lo stesso numero di protoni ma diverso numero di neutroni sono chiamati isotopi.
- *Elettroni*: Particelle cariche negativamente che si trovano negli orbitali attorno al nucleo. Per gli atomi, il numero di protoni è uguale al numero di elettroni. Quindi la carica complessiva di un atomo è neutra. Se sono aggiunti o tolti degli elettroni a un atomo, questo determinerà un cambiamento della carica dell'atomo, che prende il nome di ione, con proprietà e reattività cambiate.

2.2.

- L'acqua è un solvente per molte sostanze ioniche e polari.
- L'acqua può partecipare direttamente nelle reazioni chimiche note come reazioni idrolitiche.
- L'acqua ha un alto calore di vaporizzazione ed è necessario un calore elevato per passare da liquido a gas. Come risultato, la maggior parte dell'acqua sul nostro pianeta è in forma liquida necessaria per mantenere la vita.
- L'acqua ha anche un alto calore di fusione e richiede una grossa quantità di energia che deve essere liberata per farla passare da liquido a solido. Il risultato, è che l'acqua è molto stabile ed è resistente a cambiamenti di temperature che è una caratteristica positiva per gli organismi viventi.
- Vedere anche Figura 2.19.

Capitolo 3

TEST DI AUTOVALUTAZIONE

3.1.

b. Le molecole organiche contengono l'elemento carbonio.

3.2.

b. Wohler sintetizzò l'urea nel 1828.

3.3.

e. Gli atomi di carbonio possono formare fino a quattro legami covalenti con molti atomi diversi. Queste sono due caratteristiche di legame del carbonio che permettono la formazione della grande varietà di molecole organiche presenti in natura.

3.4.

b. Gli isomeri sono molecole che hanno la stessa composizione molecolare ma differiscono nell'arrangiamento strutturale e/o nella formazione di legami.

3.5.

c. Il glicogeno è un polisaccaride di riserva che si trova comunemente nelle cellule animali.

3.6.

b. Gli acidi grassi essenziali non possono essere sintetizzati e devono essere ottenuti dalla dieta. Essi sono necessari per la sopravvivenza.

3.7.

b. Il termine anfipatico descrive le molecole che presentano una parte idrofila e una parte idrofoba.

3.8.

d. Le proteine sono polimeri di aminoacidi legati da legami peptidici.

3.9.

a. In base allo zucchero a cinque atomi di carbonio presente nei nucleotidi, questi possono essere distinti in ribonucleotidi e desossiribonucleotidi.

3.10.

b. Un dominio proteico è una sequenza di aminoacidi in una proteina che forma una struttura specifica e svolge una particolare funzione.

QUESITI TEORICI

3.1.

Isomeri: Due strutture con identica formula chimica ma con strutture e caratteristiche differenti.

3.2.

- *Carboidrati*: riserva di energia e supporto strutturale
- *Lipidi*: riserva di energia e componenti delle membrane
- *Proteine*: molte funzioni tra cui enzimatiche, di difesa, di trasporto, strutturali e di contrazione
- *Acidi Nucleici*: depositari dell'informazione genetica, espressione genica

3.3.

Gli acidi grassi saturi sono saturati con l'idrogeno e hanno soltanto legami singoli mentre gli acidi grassi insaturi presentano doppi legami.

QUESITI SPERIMENTALI

3.1.

Molti scienziati credevano che il ripiegamento delle proteine (la struttura tridimensionale) fosse regolato da alcuni fattori cellulari, cioè molecole sconosciute presenti nel citoplasma. Altri credevano che il ripiegamento delle proteine fosse determinato dai ribosomi perché questi organuli sono i principali responsabili della sintesi di proteine.

3.2.

Anfinsen stava verificando l'ipotesi che l'informazione necessaria per determinare la struttura tridimensionale di una proteina fosse contenuta nella proteina stessa. In altre parole, le caratteristiche chimiche degli aminoacidi che costituiscono una proteina ne determinano la struttura tridimensionale.

3.3.

L'urea distrugge i legami a idrogeno e le interazioni ioniche che sono necessarie per il ripiegamento proteico. Il mercaptoetanolo distruggeva i legami S-S che si formano anche tra aminoacidi della stessa catena polipeptidica. Entrambe le sostanze cau-

sano essenzialmente che la catena polipeptidica si dispieghi completamente, distruggendo la struttura tridimensionale.

Rimuovendo l'urea e il mercaptoetanololo dalla soluzione proteica mediante dialisi, Anfinsen scoprì che la proteina si ripiegava nella sua corretta struttura tridimensionale ed era nuovamente funzionale. Questo era importante perché la soluzione conteneva soltanto la proteina e nessun altro materiale cellulare che poteva mediare il ripiegamento proteico, per cui veniva dimostrato che la proteina poteva autonomamente ripiegarsi nella sua conformazione funzionale.

SPUNTI DI DISCUSSIONE

3.1.

- *Monosaccaridi*: Sono gli zuccheri più semplici. L'esempio principale di questo tipo di zucchero è il glucosio che è usato da molti organismi per produrre ATP.
- *Disaccaridi*: Sono costituiti da due monosaccaridi legati tra loro. Il saccarosio è un esempio di questi tipi di zucchero. Si formano con una reazione di condensazione rimuovendo un idrogeno da un monosaccaride e un gruppo ossidrilico dall'altro.

Polisaccaridi: Sono formati da molti monosaccaridi legati tra loro. Alcuni esempi di polisaccaridi sono il glicogeno (la forma di deposito degli zuccheri negli animali) e l'amido (la forma di deposito degli zuccheri nelle piante).

- *Cellulosa*: Ha la funzione di molecola di sostegno nelle piante.

3.2.

- *Protezione*: come anticorpi proteggono gli organismi dall'attacco di agenti esterni potenzialmente patogeni. Il sistema immunitario produce anticorpi specifici per contrastare agenti specifici.
- *Enzimi*: aumentano le velocità delle reazioni chimiche. Senza queste proteine il metabolismo sarebbe lentissimo o si bloccherebbe.
- *Espressione e regolazione genica*: implicate nella trascrizione, nella regolazione genica, e nella traduzione.
- *Segnalazione cellulare*: sono necessarie perché una cellula comunichi con le altre cellule e con l'ambiente.
- *Proteine motorie*: permettono i movimenti cellulari.
- *Trasportatori*: permettono il movimento di ioni e di molecole attraverso le membrane biologiche.

Capitolo 4

TEST DI AUTOVALUTAZIONE

4.1.

a. La teoria cellulare stabilisce che tutti gli organismi viventi sono composti da cellule, che costituiscono le più piccole unità vitali. Tutte le nuove cellule si originano per divisione da cellule preesistenti (omnis cellula e cellula)

4.2.

d. La risoluzione è la misura della chiarezza di un'immagine.

4.3.

e. Le cellule batteriche dotate di una capsula possono avere una probabilità inferiore di essere distrutte dal sistema immunitario degli organismi che infettano.

4.4.

b. Le cellule nucleate dello stesso organismo hanno in genere genomi identici (con qualche eccezione). Le differenze nei proteomi derivano solitamente da differenze nei livelli di espressione genica e di modificazioni durante e dopo la sintesi proteica.

4.5.

c. La traduzione è il processo di sintesi dei polipeptidi, in cui avvengono delle reazioni chimiche per legare gli amminoacidi tra loro.

4.6.

e. I perossisomi non sono considerati come parte del sistema di endomembrane.

4.7.

c. I pori nucleari costituiscono le vie di passaggio dentro e fuori dal nucleo.

4.8.

e. Lo smistamento delle proteine inizia nel reticolo endoplasmatico rugoso, mentre il reticolo endoplasmatico liscio funziona in altri processi metabolici che comprendono il metabolismo di carboidrati e lipidi, funzione di riserva e di detossificazione.

4.9.

e. Il vacuolo centrale serve come luogo di deposito ma fornisce anche alla cellula un

supporto strutturale.

4.10.

e. I perossisomi contengono la catalasi, un enzima che degrada il perossido di idrogeno producendo acqua e ossigeno.

QUESITI TEORICI

4.1.

Un organello è una struttura subcellulare o un compartimento legato alla membrana con struttura e funzione specifiche.

4.2.

Il movimento ameboide si verifica tramite il riarrangiamento dinamico del citoscheletro di actina. I filamenti di actina si formano in prossimità dell'angolo guida per creare un prolungamento chiamato lamellipodio. La cellula è tirata in avanti grazie all'azione di proteine motorie, come la miosina, che si attaccano ai filamenti di actina e promuovono il movimento cellulare.

4.3.

L'apparato del Golgi consiste di una pila di compartimenti delimitati da membrana appiattite. Il cis-Golgi è in prossimità delle membrane del reticolo endoplasmatico (ER), il trans Golgi è vicino alla membrana plasmatica e il Golgi mediano si trova a metà fra i due. Il Golgi svolge tre funzioni che si sovrappongono: processamento, smistamento e secrezione delle proteine. L'apparato del Golgi destina diversi tipi di materiale nelle vescicole secretorie che si fonderanno poi con la membrana plasmatica, secernendo in tal modo i loro prodotti all'esterno della cellula. Gli enzimi nell'apparato del Golgi processano o modificano proteine e lipidi. La terza funzione dell'apparato del Golgi è lo smistamento di proteine. Dopo che una proteina entra nel Golgi da ER, sarà smistata in una delle sei possibili posizioni, in base alla sua funzione proteica.

QUESITI SPERIMENTALI

4.1. Per osservare batteri di dimensioni medie è sufficiente il microscopio ottico, mentre per osservare un virus è necessario il microscopio elettronico.

SPUNTI DI DISCUSSIONE

1.

- Le cellule vegetali hanno una parete cellulare rigida che le cellule animali non possiedono. La funzione della parete cellulare è di fornire supporto e rigidità alla

pianta. A differenza della membrana cellulare (che si trova sia nelle piante sia negli animali), la parete cellulare ha più un ruolo strutturale che di regolazione.

- Le cellule vegetali hanno un grande vacuolo centrale che le cellule animali non hanno. Il termine vacuolo significa “spazio vuoto” anche se contiene liquido e talvolta anche sostanze solide. In una cellula vegetale matura il vacuolo centrale può occupare 80% o più del volume totale cellulare.
- Le cellule vegetali contengono i cloroplasti che le cellule animali non possiedono. Il cloroplasto è il luogo dove avviene la fotosintesi con cui le piante convertono l'energia luminosa in energia chimica.

4.2.

Questi organelli sono tra loro collegati e sono richiesti per la corretta funzionalità cellulare. Il nucleo ospita il DNA, cioè il genoma della cellula, dove sono depositate le informazioni per costruire le strutture cellulari e per trasmettere le medesime informazioni alle cellule figlie. Senza il nucleo, la cellula non si può mantenere e non può sopravvivere. Il reticolo endoplasmatico rugoso (RER) è il distretto della cellula in cui sono sintetizzate le proteine. In questa funzione è coadiuvato da strutture chiamate ribosomi. Il RER non può sintetizzare una proteina senza le istruzioni impartite dal nucleo. L'informazione che deve arrivare dal nucleo al RER è fornita mediante il RNA messaggero. Dopo che le proteine si sono formate nel RER, sono smistate all'apparato del Golgi mediante vescicole circondate da membrana. La maggior parte delle proteine sono poi smistate dal Golgi in altri compartimenti cellulari come ER, lisosomi, vacuoli, e membrana plasmatica, o sono secrete dalla cellula.

Capitolo 5

TEST DI AUTOVALUTAZIONE

5.1.

c. Le membrane biologiche sono doppi strati di fosfolipidi. Le proteine sono associate al doppio strato o inglobate nel doppio strato o associate alla superficie esterna o interna della membrana. Sono presenti anche carboidrati associati al doppio strato, solitamente attaccati alle proteine o ai lipidi della superficie esterna della membrana.

5.2.

a. Il colesterolo stabilizza le membrane regolando la fluidità di membrane in base ai cambiamenti di temperatura.

5.3.

b. I doppi legami nella coda degli acidi grassi creano un ripiegamento della coda che impedisce le interazioni con le code di altri acidi grassi. Questo risulta in un aumento nella fluidità della membrana.

5.4.

d. Tutte le affermazioni sui carboidrati della membrana sono vere.

5.5.

d. L'ossigeno, come gli altri gas, può facilmente diffondere attraverso le membrane. Le altre sostanze elencate sono o troppo grandi (per esempio, il DNA) o non sono compatibili con il doppio strato lipidico a causa della carica o della polarità (per esempio, gli ioni sodio e il glucosio)

5.6.

e. Il Na^+ entra nella cellula sia secondo il gradiente elettrochimico presente tra l'esterno e l'interno della membrana plasmatica, sia secondo il gradiente di concentrazione chimica.

5.7.

d. La pressione osmotica è la pressione idrostatica necessaria per fermare il movimento dell'acqua causato dall'osmosi. La pressione osmotica è anche chiamata pressione di turgore.

5.8.

b. Le proteine di trasporto favoriscono il passaggio tra l'interno e l'esterno della cellula per molte molecole che non possono diffondere attraverso il doppio strato.

5.9.

c. Il trasporto attivo richiede energia cellulare per far passare le molecole attraverso la membrana da aree in cui sono meno concentrate ad aree in cui sono più concentrate. Questo processo implica l'attività di proteine di membrana.

5.10.

c. L'endocitosi è un trasporto vescicolare che permette il passaggio di grandi particelle o grandi volumi di liquido all'interno della cellula.

QUESITI TEORICI

5.1.

La membrana è considerata un mosaico di molecole di lipidi, proteine e carboidrati. La membrana mostra proprietà di un fluido perché i lipidi e le proteine possono muoversi all'interno della membrana.

5.2.

Le proteine transmembrana hanno una o più regioni che sono fisicamente inglobate nella regione idrofobica del doppio strato lipidico. Queste regioni contengono amminoacidi idrofobici che attraversano la membrana da parte a parte. Un secondo modo con cui le proteine possono associarsi alla membrana è attraverso legami ai lipidi, rappresentati da legami covalenti di un lipide con una catena laterale amminoacidica di una proteina. Le proteine periferiche di membrana non interagiscono con lo strato idrofobico interno del doppio strato idrofobico ma sono debolmente legate ai componenti della membrana e possono essere facilmente rimosse.

5.3.

La diffusione passiva è il movimento di una sostanza attraverso la membrana senza l'aiuto di una proteina trasportatrice. Il trasporto passivo si riferisce al movimento attraverso la membrana che non richiede energia. Il trasporto passivo può avvenire o per diffusione passiva o per diffusione facilitata.

QUESITI SPERIMENTALI

5.1.

Nella maggior parte delle cellule il movimento di acqua attraverso la membrana avviene per diffusione passiva. Tuttavia, è stato notato che alcuni tipi cellulari avevano

un movimento di acqua molto più rapido indicando che in queste cellule avveniva qualcosa di diverso.

5.2.

I globuli rossi del sangue e le cellule renali hanno uno scambio di acqua molto più rapido attraverso la membrana rispetto ad altri tipi cellulari. Queste cellule probabilmente possiedono canali per il passaggio dell'acqua. Identificando le proteine che si trovano in questi due tipi cellulari, i ricercatori trovarono delle proteine che potevano rappresentare dei probabili candidati come proteine che funzionano come canali per l'acqua.

Dopo aver identificato una proteina che era abbondante nei globuli rossi del sangue e nelle cellule renali ma non era presente in altri tipi cellulari, Agre e colleghi ipotizzarono che la proteina, CHIP28, funzionasse come canale per l'acqua. Questa proteina permetteva un movimento dell'acqua più rapido attraverso la membrana di queste cellule particolari.

Agre e i suoi colleghi crearono sperimentalmente copie multiple del gene che codifica per la proteina CHIP28 e poi trascrissero artificialmente i geni per produrre grandi quantitativi del relativo mRNA. I mRNA furono iniettati in un oocita di rana dove potevano essere tradotti per produrre le proteine CHIP28. Essi confrontarono la velocità del trasporto di acqua in questi oociti alterati rispetto agli oociti normali di rana. Questa procedura ha permesso di introdurre la proteina candidata in un tipo cellulare che normalmente non possiede quella determinata proteina.

5.3.

Dopo aver introdotto artificialmente la proteina candidate negli oociti di rana, i ricercatori trovarono che gli oociti sperimentali assumevano acqua molto più rapidamente in una soluzione ipotonica rispetto agli oociti di controllo. I risultati indicavano che la presenza della proteina CHIP28 aumentava il trasporto di acqua nelle cellule.

SPUNTI DI DISCUSSIONE

5.1.

Le cellule sono separate dall'ambiente circostante da una membrana che regola il passaggio di sostanze dentro e fuori dalla cellula. Nella maggior parte dei casi la membrana cellulare impedisce a molti soluti di passare. Una eccezione è rappresentata dall'acqua a cui la membrana è permeabile. Quando la concentrazione di soluto all'interno di una cellula è la stessa dell'esterno questa condizione è definita isotonica. Come risultato non ci sarà in questo caso nessun movimento netto di acqua attraverso la membrana. Se la concentrazione di soluto all'esterno di una cellula è maggiore che all'interno questa soluzione esterna è definita ipertonica. Come risultato di questa condizione, l'acqua uscirà dalla cellula risultando nel raggrinzimento della cellula. Se la concentrazione di soluto all'interno di una cellula è maggiore che all'esterno questa soluzione esterna è definita ipotonica e come risultato di questa condizione l'acqua entrerà nella cellula facendone aumentare il volume.

5.2.

- *Canali*: Questi sono proteine transmembrana che formano un'apertura per la diffusione diretta di ioni o molecole attraverso la membrana. Molti di questi canali sono delle vere e proprie porte il che significa che essi si possono aprire per permettere la diffusione dei soluti e che si possono chiudere per impedire la diffusione. Questa caratteristica permette alla cellula di regolare il movimento di soluti. Inoltre, i soluti si muovono attraverso i canali da una zona a maggior concentrazione verso una a minor concentrazione.
- *Trasportatori*: queste proteine sono anche note come carrier. I trasportatori legano il soluto da un lato della membrana e come risultato la proteina cambia di conformazione permettendo l'accesso di un altro soluto dal lato opposto della membrana. Questo meccanismo è la via principale di trasporto per le molecole organiche come zuccheri, amminoacidi e nucleotidi. Questo meccanismo può anche essere usato per rimuovere le sostanze di rifiuto come l'acido lattico dalle cellule. Le pompe ioniche sono un tipo di trasportatore che solitamente utilizza ATP per muovere i soluti contro gradiente di concentrazione (da una minore a una maggiore concentrazione di soluto). Poiché i soluti si muovono da una bassa a un'alta concentrazione la cellula deve pagare in termini di energia. Questo tipo di trasporto è usato se la cellula vuole accumulare nutrienti all'interno anche se sono già presenti molti nutrienti al suo interno, o per rimuovere sostanze di rifiuto dalla cellula anche quando le concentrazioni delle sostanze di rifiuto è maggiore all'esterno della cellula.

Capitolo 6

TEST DI AUTOVALUTAZIONE

6.1.

e. L'organizzazione cellulare è data dalle proteine e dalle membrane di una cellula.

6.2.

c. La formazione di nuove cellule richiede un genoma, delle molecole funzionali e un'organizzazione. Pertanto, le nuove cellule possono derivare soltanto da cellule preesistenti.

6.3.

c. Le macchine molecolari sono grandi complessi di proteine e/o di RNA che eseguono determinate funzioni cellulari. Questi complessi molecolari sono chiamati macchine molecolari perché cambiano la loro conformazione per eseguire attività specifiche.

6.4.

d. Il riconoscimento molecolare è il processo attraverso cui alcune superfici di molecole e di macromolecole si riconoscono in modo reciproco e si legano tra loro promuovendo in tal modo l'assemblaggio.

6.5.

e. Le proteine nel nucleo forniscono due importanti funzioni di organizzazione: organizzazione della membrana interna nucleare e organizzazione dei cromosomi nel loro territorio.

6.6.

a. Il citoscheletro ha un ruolo fondamentale nell'organizzazione cellulare determinando la forma della cellula. Un'altra funzione importante del citoscheletro è di regolare il movimento di strutture all'interno della cellula.

6.7.

d. Le proteine scambiatrici di lipidi hanno la funzione di spostare i lipidi da una membrana all'altra.

6.8.

a. Le sequenze amminoacidiche, conosciute come sequenze o segnali di smistamento, sono responsabili della destinazione finale delle proteine in una cellula.

6.9.

c. Le proteine citoplasmatiche sono smistate dopo che la traduzione è stata completata tramite un processo chiamato smistamento post-traduzionale.

6.10.

e. Le vescicole si muovono verso la loro giusta membrana di destinazione nella cellula grazie alla presenza di t-snares sulla membrana bersaglio. La membrana della vescicola contiene v-snares che riconoscono e si legano a t-snares sulla membrana bersaglio.

QUESITI TEORICI

6.1.

- *Involucro nucleare*: organizza e protegge il genoma.
- *Reticolo endoplasmatico*: sintesi e distribuzione dei lipidi, attacco di carboidrati ai lipidi e alle proteine, smistamento di proteine.
- *Apparato del Golgi*: secrezione, processamento e smistamento di proteine.
- *Lisosomi*: deposito e riciclo di molecole organiche.
- *Vacuoli*: deposito.
- *Membrana plasmatica*: separa la cellula dall'ambiente extracellulare e regola la composizione chimica della cellula.

6.2.

Ogni segnale di smistamento è riconosciuto da componenti cellulari specifici che agevolano la destinazione corretta di quella proteina. Per esempio, una proteina che contiene un segnale di localizzazione nucleare sarà indirizzata al nucleo. Vedere la Tabella 6.1 per altri esempi.

6.3.

La glicosilazione è la reazione con cui un carboidrato viene legato in modo covalente a una proteina o a un lipide nel reticolo endoplasmatico di una cellula.

QUESITI SPERIMENTALI

6.1.

I ricercatori volevano determinare il movimento di proteine nei vari compartimenti cellulari. Sono stati usati amminoacidi radioattivi per marcare le proteine e permettere ai ricercatori di visualizzare la posizione delle proteine in tempi diversi. In particolare, nell'esperimento di pulse-chase, è stato fornito alle cellule un precursore radioattivo, un processo definito "marcatore". Dopo alcuni minuti, alle cellule veniva somministrata

una grande quantità di materiale non-radioattivo per rimuovere o “eliminare” tutto il materiale radioattivo rimanente.

6.2.

Le cellule pancreatiche producono una grande quantità di proteine che sono secrete dalla cellula. La quantità di proteine marcate e la loro destinazione finale costituiva un sistema ideale che permetteva ai ricercatori di studiare il movimento delle proteine all'interno della cellula.

6.3.

Usando la microscopia elettronica, i ricercatori scoprirono che le proteine radioattive erano dapprima rilevate nel reticolo endoplasmatico. Successivamente, la radioattività si spostava nell'apparato del Golgi e poi nelle vescicole in prossimità della membrana plasmatica.

I ricercatori conclusero che le proteine secrete si muovevano attraverso diversi compartimenti cellulari prima di essere secrete dalla cellula. Inoltre, il movimento delle proteine attraverso questi compartimenti non era casuale ma seguiva una via precisa: ER. Golgi, vescicole secretorie, membrana plasmatica e infine secrezione.

SPUNTI DI DISCUSSIONE

6.1.

Il termine genoma indica il materiale genetico della cellula che codifica per tutte le proteine e gli RNA non codificanti che una cellula può produrre. Se una cellula necessita di sintetizzare una proteina deve recuperare le istruzioni su come costruirla dal DNA che si trova all'interno del nucleo. Il proteoma è l'intera collezione di proteine che una cellula può produrre. Questa produzione di proteine nella cellula è molto dinamica e cambia costantemente secondo le condizioni presenti all'interno e all'esterno della cellula. Durante le varie fasi della vita di una cellula è necessario produrre proteine diverse in base alla funzione della cellula in un determinato momento. Questo può essere ottenuto selezionando per la trascrizione geni specifici sul DNA. In tutte le cellule è presente l'intero patrimonio genetico di un organismo, però ogni singola cellula userà soltanto una parte di esso per produrre le proteine di cui ha bisogno.

6.2.

Anche se il DNA si trova nel nucleo cellulare, sia i mitocondri sia i cloroplasti contengono un proprio DNA. La spiegazione di questa peculiarità risiede nell'origine di questi organelli. I ricercatori hanno trovato che il DNA dei mitocondri e dei cloroplasti ha un'organizzazione molto simile a quello delle cellule batteriche. Questo fatto sostiene la cosiddetta teoria dell'endosimbiosi. Questa teoria propone che i mitocondri e i cloroplasti si sono originati da batteri residenti, come endosimbionti, all'interno di una cellula eucariotica primordiale. Dal momento che questa relazione era vantaggiosa per entrambi gli organismi, essi svilupparono una dipendenza reciproca e ora le cellu-

le eucariotiche non possono funzionare correttamente senza questa relazione reciproca.

Capitolo 7

TEST DI AUTOVALUTAZIONE

7.1.

d. La seconda legge della termodinamica stabilisce che il trasferimento o la trasformazione di energia aumenta il livello di entropia o disordine di un sistema.

7.2.

e. Le reazioni esoergoniche rilasciano energia libera e avvengono spontaneamente.

7.3.

b. La funzione degli enzimi è di abbassare l'energia di attivazione necessaria perché le reazioni chimiche possano procedere.

7.4.

d. La funzione degli enzimi è influenzata da temperatura, pH, e dalla presenza di co-fattori.

7.5.

a. L'idrolisi di ATP (una reazione esoergonica) è accoppiata a una reazione endoergonica.

7.6.

c. Un atomo che cede un elettrone durante una reazione redox si dice che si ossida.

7.7.

b. Gli scienziati possono prevedere se una proteina utilizza ATP come fonte di energia determinando se la sequenza di amminoacidi della proteina include un sito noto di legame per l'ATP.

7.8.

b. Durante la glicolisi, l'ATP è prodotto per fosforilazione a livello di substrato quando un enzima trasferisce un gruppo fosfato direttamente su ADP. Questo processo è diverso dalla fosforilazione ossidativa in cui si genera una forza motrice protonica attraverso una serie di reazioni redox lungo la catena di trasporto di elettroni. Questa forza motrice protonica è poi utilizzata dall'ATP sintasi per produrre ATP.

7.9.

a. Durante la fosforilazione ossidativa, il gradiente di concentrazione di H^+ fornisce l'energia necessaria per la sintesi di ATP.

7.10.

e. Tutte le opzioni descrivono funzioni dei metaboliti secondari negli organismi viventi.

QUESITI TEORICI

7.1.

Una reazione esergonica rilascia energia libera e procede in modo spontaneo. Una reazione endoergonica ha una variazione di energia libera positiva e non procede spontaneamente.

7.2.

Una forma di regolazione biochimica in cui il prodotto di una via metabolica inibisce un enzima che agisce nei primi passaggi della via, impedendo quindi un accumulo eccessivo del prodotto.

7.3.

Lo scopo della catena di trasporto di elettroni è di pompare H^+ attraverso la membrana interna mitocondriale per stabilire un gradiente elettrochimico di H^+ . Quando gli ioni H^+ ritornano indietro attraverso il canale della ATP sintasi, viene sintetizzato ATP.

QUESITI SPERIMENTALI

7.1.

I ricercatori hanno attaccato un filamento di actina alla ATP sintasi. Il filamento di actina era marcato con fluorescenza in modo che i ricercatori potevano determinarne il movimento mediante osservazione al microscopio a fluorescenza.

7.2.

Il filamento di actina attaccato alla subunità di ATP sintasi ruotava quando l'ATP sintasi operava l'idrolisi di ATP. Il movimento rotatorio del filamento di actina era il risultato del movimento rotatorio dell'enzima; nell'esperimento di controllo, non era stato aggiunto ATP per stimolare l'attività enzimatica e in queste condizioni non si osservava nessun movimento.

7.3.

No, l'osservazione della rotazione in senso antiorario è l'opposto di quanto atteso all'interno dei mitocondri. Durante l'esperimento, l'enzima non funzionava per sintetizzare ATP, ma al contrario, idrolizzando ATP.

7.4.

In determinate condizioni (alta concentrazione di $MgCl_2$) la sola componente di RNA dell'enzima RNasi P è in grado di scindere il precursore del tRNA.

SPUNTI DI DISCUSSIONE

7.1.

- *Regolazione genica*: Il gene che codifica un enzima può essere spento o acceso.
- *Regolazione cellulare*: Gli enzimi implicati nelle vie metaboliche possono essere controllati da vie di segnalazione cellulari.
- *Regolazione biochimica*: Nell'inibizione a feedback, il prodotto di una via metabolica inibisce un enzima che agisce nei primi passaggi della via, impedendo quindi un accumulo eccessivo del prodotto. Questo avviene quando una molecola si lega a un sito allosterico, inibendo quindi la capacità di un enzima di convertire i reagenti in prodotti. L'inibizione a feedback è spesso rivolta a un enzima che catalizza un passaggio che limita la velocità di una via metabolica.

7.2.

Il metabolismo secondario è la sintesi di sostanze chimiche che non sono essenziali per la struttura e la crescita di una cellula e solitamente non sono richieste per la sopravvivenza cellulare. Questi metaboliti secondari si trovano comunemente nelle piante, nei batteri e nei funghi e svolgono una vasta gamma di funzioni tra cui rendere un organismo tossico se ingerito o impedire la crescita di organismi circostanti. Un esempio di metabolita secondario sono i flavonoidi. Queste sostanze sono prodotte dalle piante e creano una vasta gamma di profumi e colori che o allontanano o attraggono altri organismi.

Capitolo 8

TEST DI AUTOVALUTAZIONE

8.1.

c. L'acqua è scissa per fornire gli elettroni necessari per sostituire gli elettroni persi nel fotosistema II.

8.2.

c. Le molecole di pigmento del complesso di raccolta della luce trasferiscono l'energia assorbita dalla luce ad altre molecole, senza il trasferimento di elettroni.

8.3.

c. Il flusso ciclico di elettroni del fotosistema I produce ATP aggiuntivo che è necessario per il ciclo di Calvin.

8.4.

a. L'elettone ad alta energia di P680 viene infine trasferito al NADP⁺.

8.5.

b. Rubisco è l'enzima che catalizza la reazione e incorpora l'anidride carbonica in RuBP.

8.6.

b. Il NADPH è necessario durante la fase di riduzione del ciclo di Calvin.

8.7.

c. Dieci su dodici molecole di G3P prodotte nella seconda fase del ciclo di Calvin sono utilizzate per rigenerare RuBP, consentendo al ciclo di continuare con una nuova fissazione del carbonio.

8.8.

b. La fotorespirazione è il processo in cui le piante producono molecole organiche usando O₂ e rilasciando CO₂.

8.9.

e. La fotorespirazione è evitata nelle piante C₄. Perché la fissazione del carbonio avviene in un tipo di cellula e la restante parte del ciclo di Calvin avviene in un altro tipo

di cellula. Inoltre, a causa dell'attività di PEP, i livelli di CO_2 sono elevati, riducendo la probabilità di fotorespirazione.

8.10.

c. Le piante CAM sono un tipo di pianta C_4 che effettua la fissazione del carbonio durante la notte.

QUESITI TEORICI

8.1.

Fotosintesi è il processo con cui l'energia della luce è catturata e utilizzata per sintetizzare carboidrati. Nella fotosintesi, il carbonio inorganico dell'atmosfera, in forma di anidride carbonica, più acqua ed energia luminosa della radiazione solare producono carboidrati rilasciando ossigeno gassoso e nuova acqua.

8.2.

NADPH trasferisce gli elettroni dalla membrana tilacoidale al ciclo di Calvin.

8.3.

Il cloroplasto contiene una membrana esterna e una interna e inoltre contiene una terza membrana, la membrana tilacoidale, che ha al suo interno molecole di pigmento, come la clorofilla. La membrana tilacoidale racchiude un compartimento noto come lume tilacoidale. I tilacoidi si impilano l'uno sull'altro per formare una struttura nota come granum. Lo stroma è la regione fluida del cloroplasto compresa tra la membrana tilacoidale e la membrana interna.

QUESITI SPERIMENTALI

8.1.

I ricercatori volevano determinare la via biochimica del processo di sintesi di carboidrati nelle piante, identificando la sequenza temporale della produzione delle diverse molecole, per determinare i passaggi della via biochimica.

8.2.

Lo scopo di usare ^{14}C era di marcare le diverse molecole di carbonio prodotte durante la via biochimica. I ricercatori potevano "seguire" le molecole di carbonio che erano incorporate in molecole organiche durante la fotosintesi a partire da CO_2 . L'isotopo radioattivo era per i ricercatori un metodo per marcare le molecole diverse.

Lo scopo dell'esperimento era di determinare i passaggi nella via biochimica della fotosintesi. Esaminando i campioni a tempi diversi dall'introduzione di una fonte di carbonio marcato, i ricercatori sono stati in grado di determinare quali molecole erano

prodotte per prime, e quindi i prodotti dei passaggi precoci rispetto ai prodotti tardivi della via biochimica. I ricercatori utilizzarono una cromatografia bidimensionale su carta per separare le varie molecole tra loro. Successivamente, le diverse molecole sono state identificate con svariati metodi chimici. Il testo descrive il metodo con cui si confrontano i risultati della cromatografia bidimensionale su carta di molecole sconosciute con quelli di molecole note.

8.3.

I ricercatori sono stati in grado di determinare la via biochimica usata dalle piante per incorporare CO_2 nelle molecole organiche: I ricercatori sono stati in grado di identificare i passaggi biochimici e le molecole prodotte in questi passaggi, in quello che oggi è chiamato il ciclo di Calvin.

SPUNTI DI DISCUSSIONE

8.1.

Gli eterotrofi sono organismi che devono consumare molecole organiche dell'ambiente per poter vivere. Gli animali, i funghi e molte specie di protisti e di batteri sono tutti esempi di eterotrofi. Questi organismi devono introdurre molecole organiche dall'ambiente circostante per derivare energia e ottenere gli elementi semplici per creare nuove molecole e strutture cellulari. I fotoautotrofi, invece, utilizzano la luce solare come fonte primaria di energia. Le piante, le alghe e i cianobatteri sono esempi di fotoautotrofi. Invece di consumare molecole organiche dell'ambiente circostante come gli eterotrofi, questi organismi possono produrre direttamente le proprie. Questi fotoautotrofi hanno ancora bisogno di assorbire acqua, Sali minerali e altri nutrienti dall'ambiente circostante, ma dipendono dalla luce solare per produrre molecole organiche che forniscono all'organismo l'energia

8.2.

Per molte piante, l'incorporazione di anidride carbonica è facilitata dalla molecola RuBP. Poiché una delle numerose molecole nel ciclo di Calvin è costituita da 3 atomi di carbonio, gli scienziati indicano queste piante come piante C_3 . Uno svantaggio della via C_3 è il processo chiamato fotorespirazione, in cui viene consumato ossigeno e liberata anidride carbonica. La fotorespirazione è considerata uno spreco. Perché inverte il flusso di fotosintesi, riducendo la capacità della pianta di sintetizzare carboidrati, limitando la crescita della pianta. È più probabile che la fotorespirazione sia utilizzata quando le piante sono esposte a un ambiente caldo e secco. Come risultato, le piante che vivono in climi caldi e secchi hanno evoluto un metodo diverso per acquisire l'anidride carbonica.

Queste piante sono chiamate piante C_4 e utilizzano il fosfoenolpiruvato (PEP) per acquisire anidride carbonica dall'atmosfera. Queste piante non solo utilizzano un'altra molecola per fissare l'anidride carbonica ma anche una via biochimica aggiuntiva. Questa via aggiuntiva richiede l'utilizzo di più ATP della via C_3 , ma riduce la fotorespirazione e costituisce un vantaggio per le piante C_4 in condizioni di clima caldo e secco.

Capitolo 9

TEST DI AUTOVALUTAZIONE

9.1.

b. La capacità di una cellula di rispondere a cambiamenti dell'ambiente circostante è chiamata adattamento.

9.2.

c. La segnalazione autocrina avviene quando una cellula secerne una molecola di segnale che si lega sia ai recettori della stessa cellula secernente e a quelli delle cellule vicine dello stesso tipo.

9.3.

d. La segnalazione cellulare influenza i livelli di espressione delle proteine alterando i livelli di espressione genica, senza modificare la sequenza del gene.

9.4.

a. Una cellula può rispondere a una molecola segnale solo se possiede il recettore per quella specifica molecola di segnale.

9.5.

e. Gli ormoni steroidei e le auxine sono molecole segnale che si legano a recettori che si trovano all'interno di una cellula.

9.6.

d. I secondi messaggeri sono piccole molecole che rilasciano segnali all'interno di una cellula.

9.7.

e. I secondi messaggeri amplificano il segnale e velocizzano la risposta cellulare.

9.8.

b. I recettori per una determinata molecola segnale possono funzionare in modo diverso. Per esempio, alcuni recettori per l'acetilcolina agiscono come canali ionici, mentre altri sono recettori legati a proteine G.

9.9.

e. L'apoptosi è un fenomeno di morte cellulare programmata che si distingue dalla necrosi.

QUESITI TEORICI

9.1.

Le cellule devono poter rispondere a cambiamenti ambientali e devono poter comunicare tra loro in quanto la cellula che riceve il segnale deve poter trasmettere lo stimolo ricevuto alle cellule vicine inducendo così una risposta coordinata e più efficace.

9.2.

Nel primo stadio, la molecola di segnale si lega al recettore, determinandone l'attivazione. Nel secondo stadio, il segnale è tradotto o convertito in un segnale diverso all'interno della cellula. Nel terzo stadio, la cellula risponde specificamente al segnale, alterando l'attività di enzimi, di proteine strutturali o di fattori di trascrizione.

9.3.

Le proteinchinasi sono enzimi che trasferiscono i gruppi fosfato da ATP a un'altra proteina che viene così fosforilata.

SPUNTI DI DISCUSSIONE

9.1.

- *Segnalazione intracellulare diretta:* Negli organismi multicellulari, esiste solitamente una forma di contatto diretto tra cellule adiacenti che permette la comunicazione e lo scambio di sostanze chimiche tra le cellule. Senza questa comunicazione, gli organi e i tessuti non funzionerebbero in modo corretto. Per esempio, nei polmoni, le cilia devono funzionare seguendo un movimento ritmico per eliminare le particelle indesiderate dai polmoni. Questo non potrebbe essere ottenuto senza una comunicazione diretta cellula-cellula.
- *Segnalazione contatto dipendente:* In questo tipo di segnalazione, i segnali presenti sulla membrana di una cellula possono legarsi ai recettori di una cellula adiacente. Questo tipo di segnalazione avviene per esempio nelle cellule nervose quando i prolungamenti crescono e prendono contatto con altre cellule nervose o cellule muscolari, trasmettendo lo stimolo nervoso.
- *Segnalazione autocrina:* Alcune cellule secernono segnali che agiscono su loro stesse così come su cellule vicine dello stesso tipo. La segnalazione autocrina è spesso importante perché gruppi di cellule abbiano percezione della densità cellulare.
- *Segnalazione paracrina:* Nella segnalazione paracrina, una cellula specifica secerne una molecola segnale che influenza il comportamento di cellule bersaglio

che si trovano in stretta vicinanza rispetto alla cellula che segnala. Il segnale ha solitamente una vita breve, per cui esercita un effetto esclusivamente a livello locale. Un esempio di questa segnalazione si trova nel sistema nervoso, in cui sostanze chimiche di segnalazione chiamate neurotrasmettitori comunicano messaggi specifici alle cellule bersaglio.

- *Segnalazione ormonale*: Questa forma di segnalazione agisce a grande distanza. Nelle piante e negli animali alcune cellule secernono ormoni che sono trasportati attraverso il sistema circolatorio e determinano una risposta cellulare in cellule distanti. L'epinefrina è un esempio di ormone umano.

9.2.

Tutte le cellule in un organismo multicellulare contengono gli stessi geni e hanno la capacità di sintetizzare ogni singola proteina del proteoma di un organismo. Tuttavia, i geni possono essere accesi o spenti in pattern diversi e in diverse parti di un organismo, e ciò è estremamente importante perché le cellule possano funzionare correttamente. Questo concetto è noto come regolazione genica differenziale. A causa della regolazione genica differenziale, parti specifiche del corpo rispondono allo stesso ormone in modi diversi. Per esempio, nel sistema cardiovascolare l'ormone epinefrina contrae i vasi sanguigni e aumenta il battito cardiaco, mentre nel sistema respiratorio, dilata le vie aeree e nella pelle stimola la sudorazione. Anche se l'ormone è sempre lo stesso in tutti i casi, l'effetto che l'ormone produce varia estremamente dal tipo di cellula su cui agisce.

Capitolo 10

TEST DI AUTOVALUTAZIONE

10.1.

e. La ECM serve per tutte queste funzioni.

10.2.

c. Il collagene fornisce la forza tensile ai tessuti animali.

10.3.

b. La chitina è un polisaccaride che si trova nel rivestimento rigido più esterno di molti invertebrati.

10.4.

c. La cellulosa è la principale macromolecola della parete primaria delle cellule vegetali ed è molto probabilmente la molecola organica più abbondante sulla terra.

10.5.

b. Le integrine, un tipo di CAM, sono proteine che fanno aderire le cellule animali a eCM.

10.6.

d. I plasmodesmi delle cellule vegetali sono canali tra le cellule che si formano perché la membrana plasmatica di una cellula è in continuità con la membrana plasmatica di una cellula adiacente. Le giunzioni gap delle cellule animali, tuttavia, sono formate da proteine specializzate che connettono due membrane e creano un canale tra le due cellule.

10.7.

e. Tutti questi processi sono necessari per la formazione di tessuti e organi. La migrazione e l'apoptosi sono anche importanti nella formazione di tessuti e organi negli animali.

10.8.

d. Il tessuto nervoso è specializzato nel condurre i segnali elettrici.

10.9.

c. Il parenchima è il sito primario dove avviene la fotosintesi.

10.10.

a. Il tessuto nervoso negli animali è implicato nella segnalazione cellulare, mentre il tessuto vascolare nelle piante è implicato nel trasporto di materiali attraverso la pianta.

QUESITI TEORICI

10.1.

- *Forza*: Fornisce solidità e impedisce la rottura.
- *Supporto strutturale*: Lo scheletro fornisce un sostegno e facilita il movimento.
- *Organizzazione*: ECM tiene le cellule insieme nella corretta posizione.
- *Segnalazione cellulare*: Facilita la comunicazione tra le cellule in risposta a cambiamenti ambientali.

10.2.

- La *parete cellulare* primaria è sintetizzata prima tra le due cellule figlie di nuova generazione.
- La *parete cellulare* secondaria è sintetizzata in strati in seguito a deposizione di fibrille di cellulosa e di altri componenti.

10.3.

- Il *tessuto epiteliale* è composto da cellule che sono tra loro legate attraverso giunzioni strette e formano delle lamine continue con funzione di rivestimento in diverse parti del corpo.
- Il *tessuto connettivo* fornisce sostegno al corpo e aiuta a connettere i diversi tessuti tra di loro.
- Il *tessuto muscolare* può generare una forza che facilita il movimento.
- Il *tessuto nervoso* genera e conduce segnali elettrici in tutto il corpo.

QUESITI SPERIMENTALI

10.1.

I ricercatori erano a conoscenza della funzione delle giunzioni gap che permettevano lo scambio diretto di materiali tra cellule adiacenti. Tuttavia, essi non conoscevano quali dimensioni le molecole dovevano avere per poter passare attraverso le giunzioni gap. Lo scopo dello studio era di determinare il limite di massa molecolare che po-

teva passare attraverso le giunzioni gap.

10.2.

I ricercatori usarono dei coloranti fluorescenti per monitorare in modo osservabile il movimento di materiale tra cellule adiacenti. Per prima cosa sono state coltivate cellule di fegato di ratto come monostrato. Successivamente, sono stati iniettati nelle cellule molecole di varie dimensioni marcate con coloranti fluorescenti. I ricercatori poi usarono un microscopio a fluorescenza per determinare se i coloranti erano passati da una cellula a un'altra.

10.3.

I ricercatori trovarono che le molecole con massa inferiore a 1.000 dalton potevano passare attraverso i canali delle giunzioni gap. Le molecole con massa superiore ai 1.000 dalton non potevano passare attraverso le giunzioni gap. Ulteriori esperimenti rivelarono che esiste una variazione della dimensione del canale delle giunzioni dipendente dal tipo cellulare. Tuttavia, il limite superiore della dimensione del canale delle giunzioni gap è solitamente di circa 1.000 dalton.

SPUNTI DI DISCUSSIONE

10.1.

Contrariamente ai batteri, funghi e alle piante, le cellule degli animali non sono circondate da una parete cellulare rigida che fornisce struttura e sostegno. Nelle cellule animali, questa funzione è svolta dalla matrice extracellulare (ECM) che circonda le cellule. Nelle articolazioni, l'ECM, che si trova nella cartilagine agisce per rinforzare e proteggere le articolazioni. Nello scheletro, l'ECM non fornisce soltanto un supporto strutturale, ma facilita anche il movimento favorendo l'attacco dei muscoli alle ossa. L'ECM svolge inoltre un ruolo chiave nel posizionamento corretto delle cellule in tutto il corpo e aiuta a tenere insieme le varie parti del corpo. Infine, ECM ha un ruolo nella segnalazione cellulare e serve alle cellule per avvertire i cambiamenti dell'ambiente circostante.

10.2.

Per la creazione di organi e tessuti, le cellule devono passare per sei processi fondamentali che influenzano la loro forma, posizione e numero:

- *Divisione cellulare*: Per fare i tessuti e gli organi sono necessarie molte cellule. Queste si originano per divisione.
- *Crescita cellulare*: Dopo che una cellula si è divisa, le due cellule figlie devono crescere per raggiungere le dimensioni corrette.
- *Differenziamento*: A causa dell'espressione di differenti geni, le cellule possono differenziare in cellule specializzate, caratteristiche di specifici tessuti o organi.
- *Migrazione*: Durante lo sviluppo embrionale negli animali, le cellule migrano per raggiungere la corretta posizione nel corpo. Questo evento non avviene nelle

piante.

- *Apoptosi*: L'apoptosi è anche conosciuta come morte cellulare programmata. Durante lo sviluppo, gli organi e i tessuti devono essere modellati per assumere la corretta struttura. Per esempio, durante lo sviluppo delle dita delle mani e dei piedi, devono essere eliminate le cellule tra le dita. Questa rimozione di cellule è ottenuta mediante il processo di apoptosi.
- *Connessioni cellulari*: Perché i tessuti e gli organi funzionino correttamente, le cellule devono essere tenute insieme in una posizione specifica. Ciò può essere ottenuto attraverso diversi tipi di connessioni cellula-cellula.

Capitolo 11

TEST DI AUTOVALUTAZIONE

11.1.

a. I ricercatori sapevano che i cromosomi erano composti da proteine e DNA. Le proteine sono polimeri di amminoacidi, che sono di 20 tipi diversi. Il DNA è un polimero di nucleotidi, che possono essere di quattro tipi diversi. I ricercatori credevano che la complessità maggiore delle proteine fosse un'evidenza della loro capacità di contenere delle informazioni.

11.2.

b. Lo zucchero pentoso è il componente che determina a che tipo di acido nucleico appartiene il nucleotide. Lo zucchero ribosio caratterizza l'RNA e lo zucchero desossiribosio il DNA.

11.3.

d. La regola di Chargaff indica una relazione tra la % di purine e la % di pirimidine. Secondo il modello di DNA proposto da Watson e Crick, le coppie di basi sono formate da una purina e da una pirimidina. Questo indica che una molecola di DNA a doppio filamento deve avere percentuali uguali di purine e pirimidine.

11.4.

d. Quando si determina la sequenza corretta sul filamento opposto, si deve considerare il corretto appaiamento di basi e la direzione del filamento. Considerando l'appaiamento di basi, la base adenina si appaia con la timina e la guanina con la citosina. Nelle molecole di DNA a doppio filamento, i due filamenti sono antiparalleli, ovvero la direzione di un filamento è da 5' a 3', mentre la direzione del filamento opposto (complementare) è da 3' a 5'.

11.5.

b. DNA è replicato in modo semi-conservativo, in cui ogni nuova molecola è composta da un filamento vecchio, il filamento parentale, che fa da stampo e da un filamento complementare di nuova generazione.

11.6.

c. Meselson e Stahl utilizzarono due isotopi di azoto, uno pesante e uno leggero, per determinare la composizione delle molecole di DNA di nuova generazione. Analizzando le differenze di densità in diverse generazioni di replicazione, Meselson e Stahl sono stati in grado di presentare dei dati che erano consistenti soltanto con il modello semi-conservativo di replicazione.

11.7.

b. I due filamenti parentali sono antiparalleli e la DNA polimerasi sintetizza DNA solo in direzione 5'-3'. Dal momento che la DNA polimerasi può aggiungere nuovi nucleotidi soltanto all'estremità 3' dei nuovi filamenti, i due filamenti di nuova generazione crescono in direzioni opposte. Il filamento guida segue la forza di replicazione, estendendosi *dall'*origine di replicazione e può essere generato come filamento continuo. Il filamento ritardato cresce nella direzione opposta, estendendosi *verso* l'origine di replicazione, per cui la sintesi deve essere iniziata molte volte lungo il filamento originario, producendo i frammenti di Okazaki.

11.8.

b. La DNA primasi produce corti primer di RNA che consentono alla DNA polimerasi di attaccare i nucleotidi di DNA sia sul filamento leading sia su quello lagging.

11.9.

c. Il processo di duplicazione genica fornisce copie multiple di un gene che funziona nella sintesi di DNA. Durante l'evoluzione, in seguito alle mutazioni possono verificarsi delle variazioni in questi geni producendo varianti che svolgono funzioni differenziate rispetto all'originale.

11.10

d. I cromosomi sono costituiti da DNA, il materiale genetico, e dalle proteine associate.

11.11.

d. il Nucleosoma è l'unità strutturale dei cromosomi eucarioti. È composto da un ottamero di istoni (cioè da otto proteine istoniche) avvolto sul DNA.

11.12.

b. Le aree più compatte sono chiamate eterocromatina e non sono attive dal punto di vista della trascrizione.

QUESITI TEORICI

11.1.

Il materiale genetico deve contenere l'informazione necessaria per generare un intero organismo. Il materiale genetico deve essere tramandato dai genitori ai figli e, in organismi multicellulari, da una cellula alle cellule figlie durante la divisione cellulare. Il materiale genetico deve essere duplicato correttamente. Il materiale genetico deve contenere delle variazioni che spiegano la variabilità presente all'interno di ogni specie e tra le diverse specie.

11.2.

Due lunghe catene di polinucleotidi sono avvolte attorno a un asse centrale formando un'elica. Le due catene corrono in direzione opposta o sono definite come antiparallele. I legami a idrogeno tra le basi sui filamenti opposti stabilizzano la struttura. L'adenina si appaia sempre con la timina e la citosina si appaia sempre con la guanina. Lo spessore della doppia elica è relativamente costante. Un giro completo della doppia elica è composto di dieci paia di basi.

11.3.

La telomerasi è un enzima che impedisce che la dinamica della replicazione del DNA provochi l'accorciamento progressivo dei cromosomi. Essa agisce attaccando molte copie di una sequenza ripetuta di DNA alle estremità dei cromosomi ovvero ai telomeri.

QUESITI SPERIMENTALI

11.1.

Gli studi precedenti avevano indicato che il mescolamento di ceppi diversi poteva portare alla trasformazione o al cambiamento di un ceppo in uno diverso. In particolare, Griffith aveva mostrato che mescolando il ceppo S, virulento, ucciso dal calore con il ceppo R, non virulento, vivo si aveva come risultato la trasformazione del ceppo R nel ceppo S. Griffith chiamò la sostanza biochimica "principio di trasformazione". Avery, MacLeod e McCarty determinarono l'identità biochimica di questo "principio di trasformazione", e identificarono il materiale genetico di questo organismo.

11.2.

I ricercatori volevano determinare quale componente dell'estratto dei batteri S uccisi dal calore contenesse il principio trasformante. I ricercatori trattarono l'estratto con enzimi per rimuovere le proteine (usando la proteasi), RNA (usando RNasi) o DNA (usando DNasi). La rimozione di proteine o di RNA non alterava la trasformazione del ceppo R a ceppo S, soltanto la rimozione enzimatica di DNA eliminava la trasformazione, indicando che il DNA è il materiale genetico.

11.3.

Nel caso dell'esperimento di Hershey e Chase, è stato usato un isotopo radioattivo dello zolfo per marcare la proteina del rivestimento virale. Il DNA è stato marcato usando un radioisotopo di fosforo. Questo era un modo ideale per marcare i diversi componenti, Perché lo zolfo si trova nelle proteine ma non nel DNA e il fosforo si trova nel DNA ma non nelle proteine. Marcando le due molecole candidate con isotopi radioattivi diversi, in due esperimenti paralleli separati, Hershey e Chase poterono determinare il materiale genetico vedendo in quale dei due protocolli la radioattività si localizzava all'interno delle cellule batteriche.

11.4

La DNasi I è un enzima che taglia le molecole di DNA. Le regioni linker hanno una maggiore probabilità di essere tagliate dall'enzima rispetto alle regioni di DNA che si trovano nei nucleosomi, "protette" dagli istoni.

L'enzima ridusse in pezzi la "collana di perle" producendo frammenti regolari di 200 coppie di basi o multipli.

SPUNTI DI DISCUSSIONE

11.1.

- Primo, i legami a idrogeno tra basi appaiate di nucleotide A-T e C-G sono più stabili e si formano più facilmente.
- Secondo, è meno probabile che la DNA polimerasi catalizzi la formazione di un legame tra nucleotidi adiacenti se si forma una coppia di basi non appaiata.
- Terzo, la DNA polimerasi, possiede anche una funzione di "correzione di bozze" con cui rimuove enzimaticamente i nucleotidi non appaiati correttamente riducendo quindi il numero di errori. Quarto, oltre alla attività di correzione della DNA polimerasi del filamento del DNA, ci sono altri enzimi di correzione e di riparazione di un DNA danneggiato.

11.2.

Griffith scoprì qualcosa chiamato principio di trasformazione e i suoi esperimenti mostravano l'esistenza di un'informazione genetica di tipo biochimico. Inoltre, egli dimostrò che questa informazione genetica poteva passare da un individuo a un altro della stessa specie. Nel suo esperimento, Griffith prese batteri di tipo S ucciso con il calore e li mescolò con batteri di tipo R vivi e iniettò la miscela in un topo vivo che moriva dopo l'iniezione. Da soli, questi due ceppi non avrebbero ucciso il topo, ma quando mescolati, l'informazione genetica dai batteri di tipo S, virulenti, uccisi con il calore e quindi innocui, era trasferita ai batteri vivi di tipo R, non virulenti, trasformandoli in batteri di tipo S.

Capitolo 12

TEST DI AUTOVALUTAZIONE

12.1.

b. La sequenza corretta per l'espressione genica sia nei procarioti sia negli eucarioti è trascrizione seguita da traduzione. Durante la trascrizione, una porzione della molecola di DNA serve da stampo per un mRNA complementare. Il mRNA è poi tradotto per produrre un polipeptide.

12.2.

d. Un promotore è una sequenza di DNA che segnala il sito di inizio di trascrizione. Un terminatore è una sequenza di DNA che segnala la fine della sequenza del gene.

12.3.

b. Il termine gene strutturale si riferisce a una sequenza di DNA che codifica per una sequenza di aminoacidi, quindi, il prodotto della trascrizione sarà un mRNA. Il rRNA e il tRNA non codificano per sequenze di aminoacidi e non sono trascritti da un gene strutturale.

12.4.

b. Il termine "introni" si riferisce quelle sequenze all'interno di un trascritto di mRNA precursore che verranno rimosse e non faranno parte del mRNA finale.

12.5.

e. I ribozimi sono molecole di RNA che hanno attività catalitica sia da sole sia associate a proteine

12.6.

c. Il ribosoma è l'organello dove avviene la sintesi proteica.

12.7.

d. L'anticodone del tRNA è complementare al codone che codifica per l'amminoacido attaccato allo stelo accettore di quel particolare tRNA.

12.8.

d. AUG il codone iniziatore, o di inizio. Si appaia con l'anticodone del tRNA iniziatore, che codifica la metionina, e si allinea nel sito P del ribosoma.

12.9.

d. Con trasferimento peptidico si denota il processo per cui non appena si è formato un legame peptidico, il polipeptide in allungamento è rimosso dal tRNA del sito P e trasferito all'aminoacido del sito A.

12.10.

b L'allungamento di un polipeptide prosegue fino a che non si incontra nell'RNA un codone di terminazione.

QUESITI TEORICI

12.1.

Un cambiamento nel materiale genetico di un organismo.

12.2.

Beadle e Tatum grazie ai loro studi avevano intuito che un singolo gene controllava la sintesi di un singolo enzima. Negli anni successive diventò chiaro che i geni codificavano per tutte le proteine e che alcune proteine erano composte da più di una catena polipeptidica. Quindi la definizione moderna è che esiste un gene per ogni polipeptide.

12.3.

Ognuno di questi 20 enzimi catalizza l'attacco di uno specifico amminoacido alla specifica molecola di tRNA che porta l'anticodone corrispondente.

QUESITI SPERIMENTALI

12.1.

I biochimici avevano già stabilito che in una muffa la via metabolica di produzione di arginina era controllata da specifici enzimi. Con l'uso di ceppi mutanti, Beadle e Tatum scoprirono che ogni passaggio della via anabolica era inibito da mutazioni di geni specifici diversi, suggerendo quindi che un singolo gene codificava per un singolo, specifico enzima.

12.2.

I ricercatori stavano cercando di collegare i codoni ai vari amminoacidi. Marcando radioattivamente un solo amminoacido in tutte le 20 provette per ciascun codone, I ricercatori sono stati in grado di identificare la relazione corretta individuando quale provetta produceva sviluppo di radioattività sul filtro.

12.3.

La tripletta AUG mostra radioattività nella provetta di test della metionina. AUG agisce come codone di inizio, e codifica l'aminoacido metionina. Gli altri tre codoni agiscono come codoni di stop e non codificano per nessun amminoacido. In questi casi, i ricercatori non trovarono radioattività intrappolata sul filtro.

SPUNTI DI DISCUSSIONE

12.1.

Dopo il processo di trascrizione, si forma un pre-mRNA. Il pre-mRNA è formato dagli esoni che saranno mantenuti nel mRNA maturo e dagli introni che saranno rimossi attraverso il processo chiamato splicing. In alcuni casi, può verificarsi uno splicing alternativo che può dare origine, durante la traduzione, a proteine diverse. Inoltre, il mRNA è dotato di un cappuccio all'estremità 5'. Questo cappuccio permette al mRNA di legarsi al ribosoma. Infine, una coda di poliA è aggiunta all'estremità 3' del mRNA.

12.2.

I genetisti spesso esplorano le relazioni evolutive tra le diverse specie confrontando le sequenze di geni omologhi dal punto di vista evolutivo. Durante l'evoluzione le diverse specie accumulano cambiamenti che modificano la sequenza di questi geni. Dopo molte generazioni, specie affini contengono geni omologhi che sono simili ma non identici, perché ogni specie accumula mutazioni differenti. Osservando le somiglianze e le differenze nei geni omologhi delle differenti specie, possiamo stimare quanto esse siano vicine tra loro in termini evolutivi.

Capitolo 13

TEST DI AUTOVALUTAZIONE

13.1.

d. I geni costitutivi, anche noti come geni “housekeeping”, sono espressi a livelli costanti nel tempo e codificano prodotti necessari per funzioni fondamentali della cellula.

13.2.

b. Nonostante il processamento del RNA, compresa la rimozione degli introni, sia comune negli eucarioti, non viene eseguito dai procarioti.

13.3.

c. Gli attivatori determinano un controllo positivo della trascrizione che, legandosi al DNA, aumentano la velocità di trascrizione.

13.4.

c. Un operone è una regione di DNA dei procarioti che contiene una sequenza genica costituita da più geni con funzioni correlate ed è regolata da un unico promotore. Il mRNA, trascritto dall'operone, che contiene l'informazione per più di una catena polipeptidica è chiamato mRNA policistronico.

13.5.

b. Il legame di una proteina repressore alla regione dell'operatore impedisce alla RNA polimerasi di trascrivere i geni strutturali dell'operone *lac*.

13.6.

d. Il glucosio inibisce l'attività dell'adenilato ciclasa determinando una riduzione del cAMP. CAP si lega a cAMP e lega il DNA incrementando la trascrizione. Se i livelli di cAMP sono troppo bassi, CAP non può legarsi al DNA e i livelli di trascrizione si abbassano drasticamente.

13.7.

c. Gli operoni reprimibili sono solitamente associati a enzimi che sono implicati in una via anabolica. I geni dell'operone *trp* sono implicati nella sintesi di triptofano. La presenza di sufficienti quantità di triptofano reprime l'espressione di questo operone. Quando i livelli di triptofano si abbassano, l'operone è espresso per riportare il livello di triptofano alla normalità.

13.8.

c. Il legame di proteine attivatrici agli intensificatori (enhancer) aumenta la velocità di trascrizione.

13.9.

d. La metilazione di DNA correla, in molti eucarioti, con una diminuzione dell'espressione genica.

13.10.

c. Lo splicing alternativo permette a un gene di codificare più prodotti diversi. Le modalità differenti di rimozione di introni ed esoni permettono di produrre più di un mRNA da un'unica sequenza genica, aumentando pertanto la quantità di informazione che può essere immagazzinata nel DNA.

13.11.

e. Tramite appaiamento delle basi i ncRNA possono legarsi sia a sequenze di DNA, sia di RNA.

13.12.

c. HOTAIR guida su un gene bersaglio i complessi proteici responsabili delle modificazioni istoniche.

13.13.

d. I piccoli RNA a singolo filamento guidano il complesso RISC sull'RNA bersaglio per inibirne la traduzione.

13.14.

a. Le proteine Cas1 e Cas2 riconoscono il DNA esogeno del batteriofago infettante e lo processano per le successive fasi dell'adattamento.

13.15.

d. La disregolazione dei ncRNA è coinvolta in tutte queste patologie.

QUESITI TEORICI

13.1.

LacA, *lacY* e *lacZ* sono geni strutturali che codificano per enzimi implicati nel catabolismo del lattosio. L'operatore è il sito di legame per la proteina repressore. Il sito di CAP è la sequenza di DNA riconosciuta da una proteina attivatrice. Il promotore è il

sito di legame per la RNA polimerasi. Anche se non fa parte dell'operone *lac*, *lacI* codifica per il repressore *lac* che si lega al sito dell'operatore.

13.2.

In un operone inducibile, la presenza di piccole molecole effettrici (induttori) stimola la trascrizione. In un operone reprimibile, una piccola molecola effettrice (corepressore) inibisce la trascrizione. Gli effetti di queste piccole molecole sono mediati attraverso proteine regolatrici che legano il DNA. Gli operoni reprimibili solitamente codificano per enzimi anabolici e gli operoni inducibili codificano per enzimi catabolici.

13.3.

L'aggiunta di gruppi metile alla citosina della sequenza CpG, soprattutto in prossimità dei promotori dei geni dei vertebrati, può contribuire al rimodellamento della cromatina da una conformazione aperta a una chiusa inibendo l'accesso ai fattori di trascrizione e alla RNA polimerasi.

13.4.

e. HOTAIR ha un ruolo nel rimodellamento della cromatina verso una struttura inattiva; quindi, una sua mutazione impedirebbe la sua funzione di inibitore.

13.5.

c. La fase di adattamento è necessaria solo al momento del primo evento di contatto con il batteriofago infettante.

QUESITI SPERIMENTALI

13.1.

La prima osservazione era la presenza di alcuni ceppi di batteri che avevano un'espressione costitutiva dell'operone *lac*. Solitamente, i geni *LacA*, *lacY* e *lacZ*, sono espressi soltanto quando il lattosio è presente. Questi ceppi mutanti, invece, esprimevano costantemente questi geni. I ricercatori osservarono anche che questi ceppi presentavano mutazioni in un gene, chiamato *lacI*, situato lontano dalla regione dei geni strutturali. Queste due osservazioni furono cruciali per formulare l'ipotesi che spiega la relazione tra gene *lacI* e la regolazione dell'operone *lac*.

13.2.

I ricercatori proposero due ipotesi. Un'ipotesi era che il prodotto del gene *lacI* fosse una proteina repressore che interagiva con il DNA per bloccare la trascrizione. L'altra ipotesi era che *lacI* fosse un operatore, il sito di legame per una proteina repressore. In tutti e due i casi, una mutazione in *lacI* annullerebbe la regolazione dell'operone *lac*.

13.3

I ricercatori hanno usato il fattore F' per introdurre *lacI* selvatico nelle cellule. In questo caso, le cellule che contenevano il fattore F' avevano una copia mutante e una copia normale del gene. In base all'alterazione dell'espressione dell'operone lac prodotta dall'introduzione del fattore F', i ricercatori sono stati in grado di capire se la proteina prodotta da *lacI* interagiva con il DNA o funzionava come sito di legame sul DNA per altre proteine di regolazione.

Creando un merozigote con il fattore F' con una copia normale del gene *lacI*, la regolazione dell'operone *lac* era ripristinata. I ricercatori conclusero che il gene normale produceva una quantità sufficiente di proteine diffusibile che poteva interagire con l'operatore sul DNA cromosomale così come sul DNA del fattore F' e regolare la trascrizione. Se il gene *lacI* fosse stato un operatore, il fattore F' non sarebbe stato in grado di ripristinare la regolazione genica normale perché l'operatore è una sequenza di DNA che regola soltanto i geni che sono adiacenti a esso. L'introduzione di un operatore selvatico non avrebbe potuto ripristinare la regolazione genica normale.

13.4.

Un piccolo RNA interferente può inibire a vari livelli l'espressione di un gene bersaglio. Per cui inibendo l'espressione di un gene sovraespresso in un tumore, è verosimile che questo possa rallentare o inibire del tutto la progressione tumorale.

SPUNTI DI DISCUSSIONE

13.1.

Primo, può avvenire durante la trascrizione quando un gene è utilizzato per sintetizzare mRNA. Molti fattori possono influenzare questo processo, tra cui le condizioni ambientali all'interno e all'esterno della cellula.

Può anche avvenire durante il processo di traduzione, ovvero durante la conversione dell'informazione di mRNA in un polipeptide. Il processo di traduzione può essere influenzato dall'ambiente cellulare interno e dalla presenza o meno di molecole inibitorie. Infine, può anche avvenire a livello post-traduzionale. Dopo che una proteina è sintetizzata, può anche essere modificata per diventare una proteina pienamente funzionale o viceversa per essere inibita.

13.2.

- Le *proteine attivatrici* possono guidare la RNA polimerasi facilitando il riconoscimento e la trascrizione di una regione in cui è localizzato un gene
- Le *proteine repressori* possono inibire la capacità della RNA polimerasi di iniziare la trascrizione.
- Gli *enhancer* possono rendere più facile per la RNA polimerasi.

13.3.

I miRNA sono prodotti da geni endogeni normalmente presenti nel genoma, mentre i siRNA sono in genere prodotti da fonti esogene, cioè non sono un prodotto cellulare.

Capitolo 14

TEST DI AUTOVALUTAZIONE

14.1.

c. Una mutazione silente non altera la catena polipeptidica e quindi non influenza il fenotipo.

14.2.

d. Una mutazione non-senso cambia un codone di senso in un codone di stop, e ha come risultato una catena polipeptidica più corta.

14.3.

e. Una mutazione per slittamento di cornice di lettura è causata dall'inserzione o eliminazione di nucleotidi in numero diverso da tre o suoi multipli. Questo cambia la cornice di lettura del gene e quindi l'intera sequenza amminoacidica a partire dalla mutazione.

14.4.

e. I mutageni possono modificare chimicamente un nucleotide alterando le sue proprietà di appaiamento, così generando delle sostituzioni di base. Essi possono anche alterare chimicamente o fisicamente la doppia elica interferendo con la replicazione del DNA.

14.5.

d. La luce UV causa la formazione di dimeri di pirimidina. Durante la replicazione, è probabile che la DNA polimerasi introduca un errore leggendo il filamento di DNA che presenta il dimero di timina.

14.6.

b. Il test di Ames determina l'effetto mutageno di alcuni agenti.

14.7.

b. XP è il risultato di difetti nelle proteine del sistema di NER per cui i soggetti affetti accumulano mutazioni.

14.8.

c. Il filamento parentale è individuato per la presenza di gruppi metile che nel filamento di nuova sintesi non sono stati ancora aggiunti.

14.9.

c. Il termine metastasi indica la migrazione o il movimento di cellule cancerose in altre parti del corpo.

14.10.

b. Gli oncogeni sono forme mutate di protooncogeni. Generalmente, i protooncogeni stimolano la divisione cellulare. Tuttavia, la mutazione in oncogeni ha come risultato una sovra-espressione di questi geni e una crescita cellulare incontrollata.

QUESITI TEORICI

14.1.

Una mutazione di senso è una sostituzione di una base che cambia un singolo amminoacido all'interno di un polipeptide. Una mutazione non senso implica un cambiamento da un codone normale a un codone di stop, per cui si forma un polipeptide troncato.

14.2.

Dal momento che un'inserzione o un'eliminazione determinano uno slittamento della cornice di lettura, i codoni che seguono il punto di mutazione sono letti in diverso modo rispetto al gene originale. Poiché 3 codoni su 24 codificano per triplette di stop, esiste una probabilità di 1 su 21 (circa il 5%) che le nuove triplette codifichino per codoni di stop. Durante la sintesi proteica, il polipeptide termina quando si incontra un codone di stop.

14.3.

- *Oncogene*: Un tipo di gene che in seguito a una mutazione diviene iperattivo, contribuendo quindi alla crescita incontrollata e a promuovere il cancro.
- *Gene oncosoppressore*: Un gene che in condizioni normali (cioè, non mutato) codifica per una proteina che contrasta la formazione di tumore, tuttavia, se una mutazione ne elimina la funzione, il cancro può verificarsi.
- *Protooncogene*: Un gene normale che, se mutato, può diventare un oncogene.

QUESITI SPERIMENTALI

14.1.

Alcuni individui credevano che i tratti ereditari potessero essere alterati da eventi fisiologici. Questo suggerisce che le mutazioni possono essere stimulate da bisogni di un organismo. Altri erano convinti che le mutazioni fossero casuali. Se una mutazione ha effetto vantaggioso migliorando la sopravvivenza e/o il successo riproduttivo, queste sono mantenute nella popolazione mediante selezione naturale.

14.2.

I Lederberg stavano cercando di capire se le mutazioni erano eventi casuali, indipendenti dall'evento selettivo. Sottoponendo i batteri a un certo tipo di evento selettivo (un'infezione virale), i ricercatori avrebbero potuto vedere se l'evento stesso induceva mutazioni adattative, o se le mutazioni erano già avvenute casualmente e preesistevano esposizione al batteriofago.

I ricercatori sottoposero le colonie batteriche a infezione con batteriofagi. Se le mutazioni fossero state causate dalla presenza del fago, in ogni coltura esposta al fago, si sarebbero dovute trovare approssimativamente lo stesso numero di colonie resistenti. Invece, se le mutazioni avvenivano casualmente nelle diverse colture prima dell'esposizione al fago, il numero delle colture resistenti avrebbe dovuto essere diverso nelle diverse piastre, cioè avrebbe dovuto "fluttuare".

14.3.

I risultati ottenuti erano consistenti con l'ipotesi che le mutazioni fossero preesistenti all'esposizione all'agente selettivo, cioè il batteriofago, in quanto il numero delle colonie resistenti nelle diverse piastre fluttuava significativamente.

SPUNTI DI DISCUSSIONE

14.1.

Una mutazione è un cambiamento ereditabile del materiale genetico come il DNA. Una mutazione può essere trasmessa dalla cellula madre alle cellule figlie o la mutazione può verificarsi durante la maturazione delle cellule sessuali ed essere trasmessa dai genitori ai figli. Molte volte la parola mutazione è associata a effetti negativi ma non è sempre vero. Una mutazione aumenta la variabilità genetica di una specie. Se una mutazione è vantaggiosa, è positiva per quell'individuo e può aumentare il suo successo riproduttivo. Tali mutazioni vantaggiose possono essere tramandate da genitori a figli. Con il passare del tempo, questo processo fa aumentare la frequenza del gene mutante in una popolazione. Tuttavia, la maggior parte delle mutazioni sono svantaggiose e diminuiscono la sopravvivenza o il successo riproduttivo degli organismi. Queste mutazioni tendono a essere eliminate dalla popolazione.

14.2.

- *Riparo diretto*: Avviene quando un enzima di riparazione trova una struttura non corretta nel DNA e la converte direttamente nella struttura corretta.
- *Riparo per escissione*: In questa forma di riparazione, è riconosciuta una base o un nucleotide anomalo e la porzione di filamento di DNA che contiene l'anomalia è rimossa. Il filamento di DNA complementare è poi utilizzato come stampo per sintetizzare un filamento di DNA normale.
- *Riparo di appaiamento scorretto*: Questa forma di riparazione riconosce un appaiamento scorretto di basi. Il filamento di nuova generazione che porta l'appaiamento scorretto è rimosso, e il filamento di DNA complementare è utilizzato come stampo per sintetizzare il filamento corretto.

Capitolo 15

TEST DI AUTOVALUTAZIONE

15.1.

b. Il DNA che costituisce i cromosomi si replica durante la fase S

15.2.

b. Lo scopo principale delle proteine dei checkpoint è prevenire la divisione di una cellula che può aver subito danni cromosomici o può presentare anomalie nel numero di cromosomi, non permettendo così la proliferazione di cellule con alterazioni genetiche potenzialmente pericolose.

15.3.

e. La divisione mitotica in alcuni organismi determina la riproduzione asessuata. Gli organismi multicellulari si sviluppano e crescono a partire da una singola cellula attraverso molte divisioni mitotiche.

15.4.

c. In un cromosoma duplicato, i due cromatidi fratelli identici sono uniti a livello del centromero.

15.5.

a. La membrana nucleare si dissolve durante la profase.

15.6.

c. Poiché la cellula ha un numero aploide di cromosomi, sappiamo che non sta andando in mitosi o in meiosi I. Quindi è in una delle fasi della meiosi II. Dal momento che i cromosomi sono allineati nella piastra metafase, sappiamo che questo succede quando la cellula è nella metafase della meiosi II.

15.7.

d. Tutte e tre le affermazioni descrivono le differenze principali tra mitosi e meiosi.

15.8.

b. Lo scambio di materiale genetico tra cromosomi omologhi si verifica durante il crossing-over. Questo permette un aumento di variabilità dell'informazione genetica che ogni genitore trasmette ai figli.

15.9.

c. Nonostante tutti e quattro le affermazioni descrivano eventi che causano mutazioni a livello dei cromosomi, soltanto la non disgiunzione ha come risultato l'aneuploidia. L'aneuploidia fa riferimento all'addizione o alla perdita di un singolo cromosoma (per esempio, trisomia o monosomia).

QUESITI TEORICI

15.1

Nelle specie diploidi, i cromosomi sono presenti in coppie, uno da ogni genitore, e contengono arrangiamenti genici simili, ma non necessariamente gli stessi alleli di ogni gene. Tali cromosomi sono omologhi. Quando il DNA si duplica, vengono create due copie identiche che sono definite cromatidi fratelli.

15.2.

Dando luogo a nuove associazioni di alleli, il crossing over è un processo che aumenta la variabilità genetica a valle dal processo di mutazione.

15.3.

Le aneuploidie si originano generalmente da una non corretta segregazione dei cromosomi omologhi durante la meiosi I, o dei cromatidi fratelli durante la meiosi II.

QUESITI SPERIMENTALI

15.1.

All'epoca della loro ricerca era già stato scoperto che gli oociti di rana si arrestano naturalmente per 8 mesi nella fase G2 del ciclo cellulare. Durante la stagione dell'accoppiamento le rane femmine producono un ormone chiamato progesterone, che una volta legato ai suoi recettori nelle cellule uovo ferme in G2, queste ultime progrediscono verso la fase M del ciclo, in cui i cromosomi si condensano e appaiono visibili al microscopio. Questo fenomeno è chiamato maturazione.

15.2.

Masui e Markert ipotizzarono che il progesterone potesse influenzare le funzioni e/o le quantità di proteine che innescano il processo di maturazione dell'oocita. Per verificare la loro ipotesi incubarono gli oociti con il progesterone, poi prelevarono il citoplasma di questi oociti e lo trasferirono in oociti mai esposti al progesterone. Il citosol di oociti donatori incubati per 12 ore con il progesterone faceva avanzare gli oociti ricevuti alla fase M. I ricercatori conclusero che un fattore del citoplasma, sintetizzato dopo il trattamento con progesterone, era stato trasferito agli oociti ricevuti inducendone la maturazione (Maturation-Promoting Factor, MPF).

15.3.

Masui e Markert spiegarono le differenze fra il trattamento con il progesterone per 2 ore e per 12 ore, ipotizzando che l'MPF veniva sintetizzato nel citoplasma degli oociti esposti al progesterone dopo più di due ore dal trattamento. Per cui solo gli oociti esposti per 12 ore al progesterone presentavano nel citoplasma il fattore in grado di promuovere la maturazione degli oociti.

15.4.

Dal pachitene alla diacinesi della profase I, i cromosomi omologhi appaiati presentano dei punti di sovrapposizione, detti chiasmi, che costituiscono la controparte visibile dello scambio genetico.

SPUNTI DI DISCUSSIONE

15.1.

- *Deficienza* (delezione): si perde una regione di un cromosoma. La quantità e la posizione di informazione persa determinano quanto gravemente la deficienza può colpire un individuo.
- *Duplicazione*: è presente una quantità extra di materiale genetico. La quantità e la posizione determinano se questo produce un effetto dannoso.
- *Inversione*: l'ordine di un frammento di DNA è invertito. Solitamente non cambia i tratti genetici.
- *Traslocazione*: una porzione di cromosoma si sposta e si attacca a un altro cromosoma. Nella traslocazione bilanciata, la quantità complessiva di informazione genetica rimane la stessa ed è improbabile che alteri i tratti di un organismo a meno che non generi geni chimerici potenzialmente pericolosi.
- *Poliploidia*: si verifica quando un organismo ha tre o più assetti cromosomici completi.
- *Trisomia*: è ereditato un cromosoma in più. Questo può avvenire durante la meiosi quando avviene una non disgiunzione (mancata separazione) che produce spermatozoi o oociti con un cromosoma in più. Come risultato, i nascituri avranno tre cromosomi al posto di due in una coppia specifica.
- *Monosomia*: si verifica quando un individuo ha un cromosoma in meno. Come la trisomia, può risultare dalla non disgiunzione durante la meiosi e i figli avranno un cromosoma in meno in una coppia specifica.

15.2.

Il crossing over avviene solitamente durante la profase I della meiosi. In questo processo avviene uno scambio fisico di segmenti fra cromosomi omologhi. Durante questo processo, non è né persa né acquisita informazione genetica e sono scambiati lo stesso numero e tipo di geni. Il significato di questo processo è che esso aumenta la variabilità genetica di una specie dal momento che tratti dei cromosomi paterni e ma-

terni sono rimescolati. L'aumento di variabilità risiede anche nella casualità del numero di volte per cromosoma in cui si verifica il crossing-over e della posizione in cui avviene il crossing-over.

Capitolo 16

TEST DI AUTOVALUTAZIONE

16.1.

c. La generazione F_2 è il risultato dell'incrocio di individui della F_1 , che sono eterozigoti. Quando due individui eterozigoti vengono incrociati, i risultati sono che i $\frac{3}{4}$ della progenie esprimono il fenotipo dominante e $\frac{1}{4}$ il fenotipo recessivo.

16.2.

b. La legge di Mendel della segregazione si riferisce alla fase della divisione meiotica in cui i due alleli di un determinato gene, presenti in ogni cellula di un individuo, segregano (si separano) in cellule distinte. La meiosi è il processo di divisione cellulare che produce cellule aploidi. Durante la prima divisione meiotica una cellula diploide si divide per produrre cellule aploidi. È questa la fase in cui due alleli segregano, o si separano, l'uno dall'altro.

16.3.

d. Un individuo eterozigote ha due alleli differenti di un particolare gene (es. Aa).

16.4.

c. L'assortimento indipendente descrive come coppie di alleli segreghino indipendentemente le une dalle altre. Ciò richiede che si prendano in considerazione due o più coppie alleliche.

16.5.

e. Un incrocio di controllo (test cross) si usa per determinare il genotipo di un individuo dal fenotipo dominante. Nel test cross, un individuo che mostra il fenotipo recessivo, e quindi omozigote recessivo, viene incrociato con l'individuo da saggiare. Il rapporto di fenotipi della progenie permetterà di determinare il genotipo dell'individuo da saggiare.

16.6.

e. Poiché i maschi portano una sola copia dei geni legati all' X , vengono chiamati emizigoti.

16.7.

d. La pleiotropia si riferisce al fenomeno per cui un gene influenza più di un tratto fenotipico.

16.8.

d. La dominanza incompleta si riferisce al tipo di eredità in cui l'eterozigote esprime un fenotipo che è intermedio tra quelli dei due omozigoti.

16.9.

d. Si definiscono “legati al sesso” quei geni situati sui cromosomi sessuali (nei casi più noti, sia X sia Y). I geni specificamente localizzati sul cromosoma X si dicono “legati all’X”.

16.10.

c. I geni influenzati dal sesso sono geni autosomali che però sono espressi in maniera diversa nei maschi rispetto alle femmine.

16.11

e. Il tipo di ereditarietà della maggior parte dei caratteri quantitativi è poligenica, cioè è influenzata da più geni.

16.12

d. Geni situati sullo stesso cromosoma si dicono associati.

16.13

c. e. La frequenza di crossing over è proporzionale alla distanza dei geni, per cui lo scambio genetico è meno probabile tra due geni vicini tra loro.

QUESITI TEORICI

16.1.

- *Genotipo*: la composizione genetica di un individuo.
- *Fenotipo*: le caratteristiche di un organismo che sono la conseguenza dell'espressione dei suoi geni.

16.2.

Autosomi: coppie di cromosomi non legati al sesso.

16.3.

Poiché i maschi sono emizigoti, essi possono mostrare caratteri recessivi che nelle femmine eterozigoti sono invece mascherati dall'allele dominante. Nel maschio è sufficiente un unico allele recessivo per mostrare il carattere.

16.4

- *Associazione*: il fenomeno per cui due geni vicini sullo stesso cromosoma tendono a essere trasmessi insieme.
- *Gruppo di associazione*: un gruppo di geni che appartengono allo stesso cromosoma.

QUESITI SPERIMENTALI

16.1.

Morgan stava testando l'ipotesi dell'obsolescenza di un organo in seguito al non uso. Questa ipotesi suggerisce che se una struttura non viene usata, finirà nel tempo per ridursi o sparire. Nei suoi esperimenti, Morgan originariamente saggiava se mosche tenute al buio perdessero in qualche grado lo sviluppo dell'occhio.

16.2.

Morgan incrociò un ceppo di linea pura di mosche a occhi rossi con una mosca a occhi bianchi. Tutta la progenie era a occhi rossi, indicando che il colore rosso degli occhi era il carattere dominante.

16.3.

Quando vennero incrociati fra loro individui a occhi rossi della F_1 , si ottenne il risultato mendeliano atteso: un rapporto occhi rossi/occhi bianchi 3:1. Però, sorprendentemente, solo i maschi della progenie F_2 mostravano il colore bianco degli occhi. A questo punto, Morgan conoscendo la differenza nei cromosomi sessuali tra le femmine e i maschi delle mosche, ipotizzò che poiché i maschi possiedono una sola copia dei geni legati all' X , il carattere recessivo veniva mostrato solo dai maschi.

16.4

Bateson e Punnett stavano verificando l'ipotesi che le coppie di geni che influenzano il colore del fiore e la forma del polline assortiscono indipendentemente. Ci si attendeva che i due caratteri mostrassero un quadro di espressione in accordo con la legge di Mendel dell'assortimento indipendente.

SPUNTI DI DISCUSSIONE

16.1.

- *Legge della segregazione*: Questa legge afferma che due copie di un gene (alleli) segregano durante la trasmissione dai genitori alla progenie. In altre parole, per ogni coppia di alleli, tua madre te ne fornirà uno e tuo padre un altro. Così risulterà che hai ricevuto in totale due copie alleliche per ogni carattere. L'importanza di questa legge sta nel fatto che in ogni generazione si determina un assortimento

peculiare degli alleli dei diversi geni per formare un individuo unico e diverso da tutti gli altri.

- *Legge dell'assortimento indipendente*: Questa legge afferma che gli alleli di ogni gene assortiscono a caso durante la formazione dei gameti. In altre parole, uno specifico allele per un gene si può ritrovare in un gamete indipendentemente da quale allele per un altro gene si trova nello stesso gamete. Questo rimescolamento degli alleli di ciascun gene contribuisce ad aumentare la variabilità genetica di una specie.

16.2.

- a. I cromosomi contengono l'informazione genetica che si trasmette dai genitori alla progenie e da una cellula all'altra. I geni, unità fondamentali della genetica, si trovano sui cromosomi.
- b. I cromosomi si replicano e ogni cromosoma mantiene la sua individualità (lo stesso numero e tipo di geni) durante la divisione cellulare e la formazione dei gameti.
- c. Il nucleo di una cellula diploide contiene due corredi di cromosomi che si ritrovano in coppie di omologhi. Metà di questi cromosomi deriva dalla madre e l'altra metà dal padre, e ogni corredo di cromosomi contiene un set completo di geni.
- d. Durante la meiosi I, un membro di ogni coppia di cromosomi segrega nel nucleo di una cellula figlia, e il suo omologo segrega nel nucleo dell'altra cellula figlia. Ognuna delle cellule aploidi risultanti contiene solo un set di cromosomi. Nella formazione delle cellule aploidi, i membri di diverse coppie di cromosomi omologhi segregano indipendentemente gli uni dagli altri.
- e. I gameti sono cellule aploidi che alla fecondazione si uniscono per formare cellule diploidi, ove ogni gamete trasmette un set di cromosomi alla progenie.

16.3

- *Epistasi*: si verifica quando un gene impedisce l'espressione dell'allele dominante di un altro gene. L'epistasi spesso si manifesta perché due o più proteine diverse sono coinvolte in una sola funzione cellulare. Se una delle due proteine dipende dall'altra, il contributo del gene relativo dipenderà dall'espressione dell'altro gene.
- *Eredità poligenica*: Per la maggior parte dei caratteri il fenotipo non può essere diviso in categorie distinte; questi caratteri si dicono "continui" e mostrano una variazione all'interno di una gamma di fenotipi. A volte questi caratteri vengono detti "caratteri quantitativi" e comprendono, nell'uomo, l'altezza, il peso, il colore della pelle e il metabolismo. Tali caratteri continui sono poligenici perché alcuni o anche molti geni contribuiscono al risultato fenotipico.

16.4

Secondo le leggi di Mendel, gli alleli segregano indipendentemente gli uni dagli altri. Ma questo non è sempre vero. In base ai suoi esperimenti, Thomas Hunt Morgan dimostrò che geni situati vicini sullo stesso cromosoma tendono a essere ereditati insieme. Questo concetto è noto sotto il nome di "associazione". Morgan dimostrò che si forma più progenie con combinazioni parentali di quanta se ne poteva prevedere

secondo l'assortimento indipendente.

La ragione per cui si ha l'eredità di queste combinazioni parentali è che il crossing-over tra di geni situati vicini sul cromosoma è raro e quindi essi vengono trasmessi come un'unità. Più vicini sono due geni (e quindi più forte è l'associazione tra loro) e minore è la probabilità che essi siano separati dal crossing-over. Al contrario, più lontani sono due geni, minore è l'associazione tra loro e minore è la probabilità che essi vengano separati dal crossing-over, per cui i rapporti osservati negli incroci si avvicinano, ma non raggiungono, quelli attesi in base alla legge dell'assortimento indipendente.

Capitolo 17

TEST DI AUTOVALUTAZIONE

17.1.

e. Tutti i fenomeni elencati influenzano la struttura della cromatina e/o l'accessibilità di essa ai fattori di trascrizione e alla RNA polimerasi, contribuendo all'istaurarsi dei fenomeni epigenetici.

17.2.

d. Il gene *IgF2* materno non viene trascritto nella prole perché la madre lo trasmette con un'impronta epigenetica di inattivazione.

17.3.

a. Per i geni soggetti a imprinting, l'impronta viene istaurata dai genitori durante la gametogenesi.

17.4.

d. Si parla di eredità materna in quanto gli organelli citoplasmatici vengono trasmessi solo attraverso l'uovo, poiché lo spermatozoo è praticamente privo di citoplasma.

17.5.

c. La trasmissione dei geni contenuti nel DNA degli organelli, come mitocondri e cloroplasti, che contengono un loro specifico genoma, costituisce un caso di eredità extranucleare.

17.6.

c. Dato che il gene *IgF2* materno non si esprime, i topi della progenie mostreranno il fenotipo controllato dal gene *IgF2* paterno. Per cui, la metà di essi mostrerà il genotipo *IgF2*, cioè sarà di piccole dimensioni.

17.7.

a. L'inattivazione casuale di uno dei due cromosomi X nelle cellule somatiche delle femmine di mammifero causa la nascita di gatti a macchie che sono eterozigoti per il gene legato al cromosoma X, che controlla il colore del pelo.

17.8.

b, c. L'aumento di metilazione del DNA causa una minore espressione dell'allele A^{ν} del gene *agouti*, generando topi più scuri. Mentre i fattori che provocano una diminu-

zione della metilazione del DNA causano la nascita di prole più gialla.

17.9.

e. Sia l'aumentata espressione di un oncogene, sia la repressione di un oncosoppressore può contribuire allo sviluppo dei tumori.

17.10.

e. L'inattivazione del cromosoma X è un fenomeno epigenetico intrinseco delle cellule somatiche delle femmine di mammifero. L'eredità materna riguarda l'eredità degli organelli extranucleari che contengono un proprio DNA.

QUESITI TEORICI

17.1.

Con il termine epigenetica vengono definiti quei fenomeni ereditari che non dipendono dalla sequenza del DNA, ma che derivano da segnali sovrainposti alla sequenza stessa. Questi fenomeni si manifestano sia nella trasmissione dai genitori alla prole, sia nella trasmissione da una cellula alle cellule figlie.

17.2.

Nel caso di un certo numero di geni, possedere un determinato allele non implica automaticamente che quell'allele si esprima. Cioè, quell'allele potrà non contribuire al fenotipo dell'individuo che lo porta.

QUESITI SPERIMENTALI

17.1.

Gli agenti presenti nel fumo di sigaretta possono causare il silenziamento epigenetico del gene *p53*, oppure causare la mutazione e inattivazione di un gene che regola l'espressione di *p53*.

17.2.

L'inibizione della metiltransferasi abbassa il livello di metilazione del DNA, che causa una maggiore espressione del gene *A^y* e quindi un colore del mantello più giallo.

SPUNTI DI DISCUSSIONE

17.1.

L'imprinting genomico non influenza le modalità di trasmissione dei caratteri che rap-

presentano lo specifico oggetto delle leggi di Mendel, per cui l'imprinting non costituisce un'eccezione a queste leggi. Quello che l'imprinting può influenzare è l'espressione fenotipica di un determinato allele e quindi il risultato fenotipico di un incrocio.

Capitolo 18

TEST DI AUTOVALUTAZIONE

18.1.

c. Il termine capside descrive il rivestimento proteico di un virus.

18.2.

e. Esistono virus a DNA, a singolo o doppio filamento, oppure a RNA. Il numero dei geni di un virus è molto variabile e alcuni virus possiedono più di una copia del genoma.

18.3.

c. I virus attaccano specifici tipi cellulari in quanto riconoscono specifiche molecole sulla regione esterna della membrana cellulare di queste cellule.

18.4.

b. La trascrittasi inversa è una DNA polimerasi RNA-dipendente che, al contrario della maggior parte delle DNA polimerasi, ha un tasso elevato di errore.

18.5.

e. Il viroide è un RNA che infetta generalmente cellule vegetali. Un prione è un agente infettivo composto da una proteina anomala.

18.6.

a. La scissione binaria consiste nella duplicazione di un batterio in due batteri identici a esso e quindi non porta a maggiore diversità genetica.

18.7.

d. Mitosi, meiosi e citochinesi riguardano la divisione delle cellule eucariotiche. La glicolisi non è un processo di divisione.

18.8.

d. La trasformazione avviene quando un batterio competente incamera del DNA rilasciato da un altro batterio.

18.9.

b. Il fattore F conferisce a un batterio donatore la capacità di trasferire parte del pro-

prio DNA a un batterio ricevente privo del fattore F.

18.10.

c. Il trasferimento orizzontale di geni si riferisce al passaggio di DNA da un batterio a un altro che non si origina dalla divisione del batterio donatore.

QUESITI TEORICI

18.1.

I virus, come le cellule viventi, possiedono un materiale genetico che racchiude le informazioni per generare nuovi virus. I virus, però, non sono composti di cellule e non sono in grado di sostenere autonomamente le attività metaboliche, impiegare energia, mantenere l'omeostasi e nemmeno riprodursi. Per replicarsi, un virus, o il suo materiale genetico, deve essere incorporato in una cellula vivente.

18.2.

- *Coniugazione*: il processo, che prevede un contatto fisico diretto tra due cellule batteriche, avviene per trasferimento di un filamento di DNA da una cellula donatrice a una cellula ricevente.
- *Trasformazione*: secondo questo processo, un batterio vivente assimila l'informazione genetica liberata da un batterio morto.
- *Trasduzione*: quando un batteriofago infetta una cellula batterica, può incorporare un frammento di DNA del cromosoma batterico in una particella virale neoformata. Il virus, quindi, può trasferire questo frammento di DNA a una cellula batterica ricevente. Questo fenomeno si definisce "trasduzione generalizzata".

Il trasferimento genico orizzontale prevede il trasferimento di geni provenienti da un altro organismo senza formazione di progenie. I geni così acquisiti, talvolta, incrementano la sopravvivenza e possono fornire, quindi, un vantaggio evolutivo. Tali geni possono anche favorire la formazione di nuove specie. Da un punto di vista medico, un esempio importante di trasferimento genico orizzontale si osserva quando un batterio acquisisce da un altro batterio i geni dell'antibiotico-resistenza, diventando esso stesso resistente a quell'antibiotico. Questo fenomeno sta rendendo sempre più arduo il trattamento di un gran numero di patologie di origine batterica.

18.3.

In alcune specie di archea il DNA si associa con proteine istoniche formando una struttura nucleosomale.

18.4

Se nessuna cellula godesse di un vantaggio selettivo di crescita, ci aspetteremmo che le cellule F^+ diventino dominanti all'interno della popolazione. Questo accade perché una coniugazione comincia con il coinvolgimento di una cellula F^+ e una cellula F^- e

termina con due cellule F^+ . Le cellule F^+ , pertanto, possono convertire le cellule F^- in cellule F^+ , ma non può avvenire il contrario.

QUESITI SPERIMENTALI

18.1.

Gli studi di Lederberg e Tatum furono condotti al fine di verificare l'ipotesi del trasferimento di materiale genetico tra ceppi batterici diversi.

18.2.

Il mezzo di coltura sperimentale era un terreno minimo su cui solo i batteri selvatici erano in grado di crescere. I due ceppi mutanti invece avevano delle richieste nutrizionali diverse l'uno dall'altro, cioè avevano perso la capacità di sintetizzare alcuni amminoacidi, differenti per ciascun ceppo. Non erano, quindi, in grado di crescere per carenza dei nutrienti essenziali. Quando i due ceppi venivano miscelati, però, sulle piastre con terreno minimo comparivano delle colonie batteriche. Questo risultato indicava che il contatto fra le due colonie mutanti aveva generato alcune cellule batteriche con un genoma selvatico. Tali cellule batteriche avevano recuperato la capacità di sintesi dei nutrienti essenziali.

18.3.

Bernard Davis collocò i campioni dei due ceppi batterici in differenti bracci di un tubo a U. Un filtro posto al centro permetteva il flusso del liquido in cui le cellule batteriche erano sospese e delle molecole organiche come DNA e proteine disciolte in esso, ma impediva l'effettivo contatto tra le cellule. Dopo aver incubato i ceppi in questo ambiente, Davis osservò che non era avvenuto alcun trasferimento genico e concluse che il trasferimento genico implicava necessariamente il contatto fisico tra le cellule dei due ceppi.

SPUNTI DI DISCUSSIONE

18.1.

- *Ipotesi progressiva*: i virus si sarebbero originati all'interno delle cellule da molecole di RNA o plasmidi che hanno progressivamente acquisito le proteine di rivestimento e altri geni della cellula ospite che gli hanno conferito le proprietà che oggi conosciamo.
- *Ipotesi regressiva*: i virus sarebbero cellule degenerate che hanno perso alcune caratteristiche tipiche delle cellule, per cui per riprodursi e diffondere necessitano di una cellula ospite di cui sfruttare le proprietà biosintetiche.
- *Evoluzione parallela*: dall'originario mondo a RNA i virus si sarebbero evoluti parallelamente agli organismi cellulari.

Non essendoci prove fossili a testimoniare la veridicità di una o l'altra ipotesi, non è

possibile suffragare alcuna di esse con dati sperimentali.

18.2.

- *Similitudini*: ambedue i fenomeni aumentano la variabilità genetica di una specie
- *Differenze*: la coniugazione è il trasferimento orizzontale e unidirezionale di materiale genetico da un batterio a un altro, senza formazione di nuovi individui; la riproduzione sessuale consiste nella generazione di nuovi individui originati dal rimiscolamento, attraverso la fusione di cellule specializzate, i gameti, del materiale genetico di due individui, più raramente uno solo, della generazione parentale.

Capitolo 19

TEST DI AUTOVALUTAZIONE

19.1.

c. Con il differenziamento una cellula acquisisce specifiche proprietà perdendo allo stesso tempo la capacità di totipotenza.

19.2.

d. La crescita delle piante segue uno schema radiale lungo l'asse radice-germoglio

19.3.

e. L'informazione posizionale viene letta dalla cellula, che risponde con uno o più dei diversi processi elencati.

19.4.

b. I morfogeni sono molecole che trasformano l'informazione posizionale in pattern specifici di espressione genica.

19.5.

c. I fattori di trascrizione attivano programmi specifici di espressione genica (vedi risposta precedente).

19.6.

e. La prima fase, quella della formazione degli assi corporei, si forma precocemente, già nell'uovo non fecondato, a opera dei geni a effetto materno. L'ultima fase è quella in cui in ciascun tessuto e organo le cellule differenziano terminalmente secondo il pattern specifico.

19.7.

a. I geni omeotici vengono attivati o repressi secondo un pattern caratteristico di ogni segmento per determinarne le caratteristiche strutturali e funzionali.

19.8.

a. I geni omeotici entrano in gioco una volta che i segmenti sono stati determinati dai geni gap, pair rule e della polarità segmentale.

19.9.

b. Una cellula pluripotente, al contrario a una totipotente, non è in grado di sviluppare un intero individuo.

19.10.

d. Foglie e fiori si sviluppano dalla zona periferica del meristema apicale.

QUESITI TEORICI

19.1.

a. Questo fenotipo è correlato a un difetto in un gene della segmentazione, per esempio un gene *gap*.

b. Questo fenotipo è correlato a una mutazione insorta in un gene omeotico, che determina le caratteristiche esibite da un particolare segmento.

19.2.

Ambedue i tipi di geni codificano per i fattori di trascrizione che si legano al DNA e regolano l'espressione di altri geni. Gli effetti dei geni *Hox* consistono nella determinazione delle caratteristiche di particolari regioni del corpo, mentre l'espressione del gene *myoD* è cellulo-specifica e induce il differenziamento di una cellula muscolo-scheletrica.

19.3.

Nelle piante, si distinguono aggregati strutturati di cellule molto attive nei processi di divisione cellulare e nella produzione di cellule staminali. Queste regioni sono dette meristemi. Nelle piante si distinguono due sedi principali di questi meristemi. Il tessuto meristemato osservato nelle radici è definito meristema radicale: da esso derivano le radici e il tessuto a esse associato. Il meristema apicale, invece, produce tutte le parti aeree della pianta, cioè fusti, foglie e fiori.

QUESITI SPERIMENTALI

19.1.

Obiettivo dei ricercatori era il riconoscimento dei fattori responsabili del differenziamento cellulare. In particolare, i ricercatori rivolsero la loro attenzione all'identificazione dei geni implicati nel differenziamento delle cellule muscolari.

19.2.

Ricorrendo all'analisi genetica, gli studiosi operarono una comparazione tra l'espressione genica all'interno di cellule in grado di differenziarsi in cellule muscolari

e l'espressione genica osservata in cellule che non potevano differenziarsi in cellule muscolari. Benché molti geni fossero espressi in entrambi i tipi cellulari, i ricercatori riuscirono a isolare tre geni espressi esclusivamente nelle linee di cellule muscolari.

19.3.

Applicando, anche in questo caso, le tecniche genetiche, ciascun gene candidato venne introdotto in una cellula che, in condizioni normali, non genera strutture muscolo-scheletriche. Questa procedura servì a verificare se questi geni fossero implicati nel differenziamento di cellule muscolari. Se dalla cellula geneticamente modificata fosse discesa cellule muscolari, i ricercatori avrebbero avuto la dimostrazione che un particolare gene candidato è coinvolto nel differenziamento delle cellule muscolari. Dei tre geni candidati, solo uno, il gene *MyoD*, si dimostrò coinvolto nel processo di differenziamento delle cellule muscolari. Quando il gene *MyoD* veniva espresso nei fibroblasti, queste cellule si differenziavano in cellule muscolo-scheletriche.

SPUNTI DI DISCUSSIONE

19.1.

I geni a effetto materno agiscono creando dei gradienti di morfogeni. Questi gradienti, antero-posteriori e dorso-ventrali vengono letti dai geni zigotici e trasformati in 14 strisce di espressione genica differenziale, che corrispondono ai 14 segmenti in cui è suddiviso il corpo dell'adulto. Questa trasformazione dal pattern a gradienti in un pattern a strisce si realizza progressivamente per azione, nell'ordine, dei geni *gap*, dei geni *pair-rule* e dei geni della polarità segmentale. L'azione dei geni omeotici determina poi l'instaurarsi di strutture e funzioni tipiche di ogni segmento. Non si può prevedere il numero di geni che intervengono nello specificare un singolo segmento poiché l'effetto sullo sviluppo dipende spesso non dall'azione di un singolo gene, ma dall'azione combinatoria di più geni coinvolti. Per esempio, è la combinazione relativa della concentrazione delle proteine *gap* che determina l'espressione alternata dei geni *pair-rule* lungo tutto l'asse antero-posteriore.

19.2

Dato che il gene *bicoid* è a effetto materno e, quindi, interviene nella formazione del pattern antero-posteriore già nell'uovo non fecondato, una femmina omozigote per una mutazione *bicoid*, purché originata da una madre eterozigote *bicoid*⁺/*bicoid*, sarà perfettamente vitale. Tuttavia, non possedendo almeno un allele *bicoid* selvatico, essa sarà sterile in quanto genererà tutta progenie non vitale di fenotipo *bicoid*.

Capitolo 20

TEST DI AUTOVALUTAZIONE

20.1.

e. Sia i plasmidi, sia i virus possono replicarsi all'interno delle cellule batteriche e il loro materiale genetico può essere modificato (ingegnerizzato) inserendo le sequenze di interesse che così verranno replicate insieme al materiale genetico del vettore.

20.2.

d. Gli enzimi di restrizione sono endonucleasi che tagliano il DNA in sequenze specifiche, generando spesso estremità coesive. Essi sono enzimi prodotti naturalmente dai batteri per proteggersi dalle infezioni virali.

20.3.

b. Come dice il nome stesso, questo enzima è in grado di legare fra loro due estremità libere di DNA.

20.4.

b. Dopo aver estratto il DNA dalle colonie bianche, si può verificare la presenza del plasmide con una corsa su gel di agarosio. Dalle dimensioni del plasmide si può dedurre se contenga ancora l'inserito di interesse.

20.5.

b. A causa delle elevate temperature necessarie per la procedura della PCR, le DNA polimerasi si degraderebbero. Solo la Taq polimerasi rimane stabile alle alte temperature in quanto estratta da batteri che vivono a temperature elevate.

20.6.

c. Non conoscendo la sequenza del gene, non sarebbe possibile disegnare i primer necessari, per cui la PCR non è un processo applicabile.

20.7.

d. Il sequenziamento del DNA è la procedura per determinare la sequenza di basi di un frammento di DNA.

20.8

b, d. Sia i microarray, sia l'RNA seq permettono di determinare l'RNA prodotto da una cellula e quindi identificare i geni trascritti.

20.9.

e. Un organismo contenente DNA esogeno è geneticamente modificato e viene definito transgenico.

20.10

c. La tecnica CRISPR-cas è un sistema derivato dai batteri per modificare, inserire o eliminare sequenze di DNA in un genoma.

20.11.

e. Lo studio dei genomi dei procarioti contribuisce allo studio di una serie di problemi biologici.

20.12.

c. Una famiglia genica è composta da più geni omologhi, presenti all'interno di una specie e derivati in genere da un gene antenato comune (geni paraloghi).

20.13.

d. Copie multiple di una sequenza, che può essere anche un gene, costituiscono una caratteristica peculiare degli eucarioti.

20.14.

a. La trasposasi è l'enzima che permette alle sequenze di DNA, dette trasposoni, di muoversi all'interno di un genoma.

20.15.

e. Clonare un individuo non è fra gli obiettivi del progetto genoma, e nemmeno ne costituisce una conseguenza sperimentale.

20.16.

c. Il biorisanamento consiste nell'utilizzo dei batteri naturali o ingegnerizzati per degradare sostanze inquinanti.

20.17.

e. Il DNA fingerprinting permette di identificare univocamente un individuo, sia esso un eucariote o un procariote, in tutte le circostanze in cui ciò sia necessario.

20.18.

c. Il proteoma è l'intera collezione di polipeptidi presenti in una cellula, in un tessuto o in un intero individuo.

QUESITI TEORICI

20.1.

L'enzima di restrizione taglia il plasmide in corrispondenza di un sito specifico, lasciando estremità adesive. Il gene di interesse, tagliato dallo stesso enzima, presenterà estremità adesive complementari, che favoriranno la formazione di legami idrogeno tra il gene d'interesse e il plasmide. Verranno, quindi, stabiliti legami covalenti mediante la DNA ligasi, che ricongiunge gli scheletri di DNA.

20.2.

Un ddNTP manca di un gruppo OH in posizione 3', impedendo l'ulteriore accrescimento di un filamento di DNA e determinando, di conseguenza, la terminazione di catena.

20.3.

Un modello murino è rappresentato da un ceppo di topi affetti da una mutazione analoga alla mutazione determinante una patologia umana. Questi topi esibiscono sintomi patologici affini a quelli riscontrati nell'uomo. Possono essere impiegati come organismi sperimentali nello studio di una patologia umana e possono essere utilizzati per verificare gli effetti indotti da varie terapie nel trattamento di malattie dell'uomo.

20.4.

Rappresentano tutte il genoma dell'organismo menzionato, meno la b. che indica il DNA di uno solo dei 23 cromosomi umani.

20.5

I due principali meccanismi che spiegano perché, in genere, le dimensioni dei proteomi delle specie eucariotiche sono molto maggiori rispetto a quelle dei relativi genomi sono rappresentati dallo splicing alternativo e dalle modificazioni covalenti post-traduzionali. Durante lo splicing alternativo, una molecola di pre-mRNA può essere processata in più modi diversi, generando più polipeptidi differenti. Le modificazioni covalenti post-traduzionali possono influenzare la struttura proteica in molti modi diversi: attraverso il processamento proteolitico, la formazione di ponti disolfuro, la coniugazione con gruppi prostetici, zuccheri o lipidi, la fosforilazione, l'acetilazione e la metilazione.

QUESITI SPERIMENTALI

20.1.

La terapia genica prevede l'introduzione di geni clonati all'interno di cellule viventi al fine di correggere mutazioni genetiche. La speranza è che i geni clonati correggano o ripristinino la normale funzionalità genica, eliminando di conseguenza gli effetti clinici

della patologia. La deficienza da ADA è un disordine genetico recessivo, dovuto a deficit funzionale dell'enzima adenosin deaminasi. L'assenza di questo enzima induce la sintesi di deossiadenosina, tossica per i linfociti. La distruzione dei linfociti indebolisce il sistema immunitario di un individuo, determinando una sindrome da immunodeficienza combinata grave o SCID.

20.2.

I ricercatori isolarono i linfociti del paziente e utilizzarono un vettore virale per introdurre copie normali del gene ADA, ripristinando il normale metabolismo cellulare. Questi linfociti vennero successivamente reintrodotti nel corpo della paziente.

20.3.

Dopo diversi cicli di trattamento mediante terapia genica, i ricercatori poterono documentare la produzione continuata dell'enzima corretto da parte dei linfociti per un periodo di quattro anni. Dato, però, che i pazienti erano stati sottoposti anche ad altre forme di trattamento, non fu possibile determinare con certezza se fosse stata proprio la terapia genica, da sola, a ridurre gli effetti deleteri della patologia genetica.

20.4

L'obiettivo dell'esperimento era il sequenziamento dell'intero genoma di *Haemophilus influenzae*. Conducendo questo esperimento, i ricercatori avrebbero raccolto informazioni sulle dimensioni del genoma del batterio e sui tipi di geni di cui è composto.

20.5

Una strategia necessita della mappatura del genoma prima del sequenziamento. Completata la mappatura, viene sequenziata ogni regione genomica. L'approccio shotgun non prevede che la mappatura del genoma preceda il sequenziamento. Molti frammenti vengono, invece, sequenziati casualmente.

Il vantaggio derivante dall'approccio shotgun è rappresentato dalla velocità alla quale il sequenziamento può essere condotto, perché i ricercatori devono compiere dapprima la mappatura del genoma. Lo svantaggio è dato dal fatto che il sequenziamento è casuale e che, quindi, alcuni frammenti possono essere sequenziati più del necessario e altri sfuggire al sequenziamento.

20.6

I ricercatori sequenziarono con successo l'intero genoma del batterio. Venne stimata la dimensione del genoma, che risultò corrispondente a 1.830.137 paia di basi, con un numero presunto di geni strutturali equivalente a 1.743. I ricercatori riuscirono, inoltre, a ipotizzare la funzione svolta da molti di questi geni. Ancor più degno di nota è il fatto che i risultati fornirono la prima sequenza genomica completa di un organismo vivente.

SPUNTI DI DISCUSSIONE

20.1.

- Poter disporre di una gran quantità del DNA di un gene, da utilizzare per vari scopi.
- Utilizzare il gene clonato per la terapia genica
- Produrre una gran quantità del prodotto proteico del gene clonato.

20.2

Tutti questi aspetti comportano rilevanti implicazioni etiche. Modificare geneticamente piante e animali può avere ricadute molto positive, basti pensare alla possibilità di curare patologie di cui si conoscano le cause molecolari o di migliorare la produzione di specie vegetali a fini alimentari. Tuttavia, è necessario rilevare come tutti questi interventi possono alterare l'equilibrio ambientale e la biodiversità.

20.3.

Il genoma dei procarioti è generalmente contenuto in un unico cromosoma circolare, mentre negli eucarioti il genoma si distribuisce su un numero di cromosomi variabile da specie a specie, che può andare da $2n=2$ fino a centinaia.

I genomi degli eucarioti contengono elevate percentuali di sequenze altamente ripetute che sono rare o praticamente assenti nei procarioti. La maggior parte dei geni eucariotici contengono un'alternanza di esoni e introni, mentre nei procarioti gli introni sono assenti e i geni non presentano interruzioni.

La regolazione genica nei procarioti prevede la presenza di operoni policistronici, assenti negli eucarioti in cui l'unico RNA policistronico prodotto è quello che codifica l'RNA ribosomale.

20.4

La terapia genica è efficace per la cura di malattie monofattoriali, nelle quali la correzione del gene difettoso permette di ripristinare il corretto funzionamento della via metabolica compromessa. Nelle malattie poligeniche, in cui più geni sono implicati nell'insorgenza della malattia, la terapia genica perde gran parte della sua efficacia. Inoltre, in alcuni casi la terapia genica prevede l'inserimento nell'individuo di una grande quantità di geni "normali" tramite dei vettori virali inattivati. L'immissione di quantità enormi di particelle virali, anche se inattivate, può scatenare nel paziente trattato delle reazioni avverse molto gravi, fino ad arrivare a un esito fatale.

Capitolo 21

TEST DI AUTOVALUTAZIONE

21.1.

d. Con il termine evoluzione si definisce il processo per cui una popolazione accumula, nel corso delle generazioni, cambiamenti ereditabili in uno o più caratteri.

21.2.

d. Per Lamarck l'evoluzione avviene verso una direzione coerente e i caratteri comportamentali (acquisiti) modificano i caratteri ereditari.

21.3.

b. Le idee di Malthus sulla dinamica delle popolazioni umane influenzarono il concetto darwiniano di selezione naturale.

21.4.

b. L'adattamento è l'esito della selezione naturale per cui negli individui di una popolazione si afferma una variante che li rende più adatti all'ambiente.

21.5.

b. Sono strutture vestigiali quelle che attualmente non hanno una funzione, ma che l'avevano presumibilmente in una specie ancestrale.

21.6.

d. L'omologia di sviluppo denota la presenza durante lo sviluppo embrionale di strutture non più funzionali che testimoniano la discendenza evolutiva di una specie.

21.7.

c. I geni paraloghi discendono da un gene antenato comune, da cui sono evoluti differenziandosi sia come sequenza sia come funzione, originando in alcuni casi le cosiddette famiglie geniche.

21.8.

d. Il trasferimento orizzontale di geni, avviene generalmente fra individui di specie diverse e non con la trasmissione dai genitori alla prole.

21.9.

d. Qualsiasi cambiamento che modifica stabilmente il genoma di individui di una specie contribuisce ad aumentare la variabilità genetica. Si noti comunque che la fonte più importante di variabilità genetica è costituita dalle mutazioni.

21.10.

d. I polimorfismi a singolo nucleotide (SNP) sono la fonte più comune di polimorfismo.

21.11.

c. L'equazione di Hardy-Weinberg descrive una popolazione all'equilibrio, cioè che non stia evolvendo. L'equazione si fonda su criteri matematico/statistici per cui si può applicare con successo solo basandosi su un numero elevato di misurazioni, cioè in popolazioni costituite da molti individui.

21.12.

c. indicando con q la frequenza dell'allele recessivo responsabile della malattia, la frequenza degli individui non malati portatori è indicata da $2pq$.

21.13.

d. L'inincrocio, una forma di accoppiamento non casale, non modifica le frequenze alleliche, ma solo quelle genotipiche.

21.14.

b. Le mutazioni sono la fonte primaria di variabilità genetica alla base di tutti i cambiamenti evolutivi.

21.15.

c. La selezione direzionale favorisce individui che si collocano a un estremo della distribuzione dei fenotipi, in questo caso quelli con la pigmentazione più chiara.

21.16.

b. La selezione diversificante favorisce due o più genotipi che producono fenotipi differenti.

21.17.

d. La deriva genetica comporta la perdita o la fissazione di un allele per fluttuazioni puramente casuali. Questo fenomeno può verificarsi più probabilmente in popolazioni piccole (errori di campionamento).

21.18.

b. Secondo la teoria neutrale, la maggior parte delle mutazioni o non alterano i fenotipi, o li alterano in una misura non sottoposta alla selezione naturale.

21.19.

a. L'inincrocio favorisce la formazione di omozigosi e quindi anche di omozigoti per alleli recessivi potenzialmente dannosi.

QUESITI TEORICI

21.1.

Le molteplici prove dell'evoluzione biologica possono essere ricondotte ad alcuni filoni principali:

- Evidenze fossili
- Evidenze biogeografiche
- Evoluzione convergente
- Selezione artificiale
- Omologie anatomiche e molecolari

21.2.

Si parla di evoluzione convergente quando due specie non imparentate, che occupano lo stesso ambiente, hanno sviluppato caratteristiche simili che le rendono adatte a quel particolare ambiente. Un esempio è quello dei pesci che vivono in acque molto fredde, in cui si sono evoluti geni differenti, accumulati dalla caratteristica di codificare proteine antigelo, la cui composizione aminoacidica e la struttura tridimensionale impediscono la formazione di cristalli di ghiaccio nel sangue.

21.3.

L'arto anteriore dei vertebrati, a partire dallo stesso insieme di ossa, dà origine a strutture omologhe che hanno sviluppato funzioni differenti, quali: presa, deambulazione, nuoto, volo.

21.4.

Le condizioni richieste perché una popolazione rispetti l'equilibrio di Hardy-Weinberg, sono:

- Assenza di selezione (nessun genotipo favorito)
- Assenza di mutazione
- Assenza di migrazione in entrata e in uscita

- Popolazioni molto grandi
- Accoppiamenti casuali

21.5.

- *Selezione direzionale*: favorisce individui con un fenotipo a un estremo dello spettro di variabilità fenotipica.
- *Selezione stabilizzante*: favorisce gli individui con un fenotipo intermedio.
- *Selezione diversificante, o divergente*: favorisce due o più genotipi differenti che danno luogo a individui con fenotipi differenti.
- *Selezione bilanciante*: mantiene la variabilità genetica, generando polimorfismi bilanciati. Il meccanismo più noto alla base è il vantaggio dell'eterozigote.

21.6.

L'effetto del fondatore si manifesta quando una popolazione di pochi individui migra da una popolazione più grande e occupa una nuova località. La popolazione che si origina da quella presenterà, rispetto alla popolazione originale, un livello minore di variabilità genetica e frequenze alleliche che possono differire casualmente.

QUESITI SPERIMENTALI

21.1.

Le piccole dimensioni e l'isolamento dalle isole vicine dell'isola Dafne maggiore ne fanno un habitat poco disturbato, in cui i Grant hanno studiato per diversi anni e diverse generazioni una popolazione di fringuelli.

21.2.

I Grant notarono la variabilità dell'altezza del becco dei fringuelli e osservarono che essa veniva trasmessa da genitori ai figli in maniera fedele, provando il controllo genetico di questo carattere. I Grant osservarono che le differenti condizioni ambientali dei diversi anni influenzavano la dimensione dei semi di cui i fringuelli si nutrono.

21.3.

La siccità del 1977 determinò una scarsa produzione di semi piccoli. Questa situazione avvantaggiò i fringuelli con il becco più alto che erano maggiormente in grado di nutrirsi dei semi più grandi. Nell'anno successivo alla siccità, i Grant misurarono un'altezza media del becco maggiore di quella dell'anno precedente, perché i fringuelli con il becco più grande erano sopravvissuti in maggior numero e si erano riprodotti, trasmettendo alla generazione successiva i loro caratteri genetici, compresa la dimensione del becco. Questi risultati provarono che la selezione naturale agisce sulla variabilità genetica di una popolazione, determinando il suo cambiamento lungo le generazioni, cioè la sua evoluzione.

SPUNTI DI DISCUSSIONE

21.1.

Per evoluzione si intende il cambiamento dei caratteri di una popolazione lungo le generazioni, sotto l'azione della selezione naturale, o di eventi statistici, come la deriva genetica, che agiscono scegliendo nella variabilità genetica presente nella popolazione gli individui più adatti, in quell'ambiente, a sopravvivere e quindi a riprodursi.

21.2.

Per trasferimento orizzontale di geni si intende il passaggio di materiale genetico da un individuo a un altro di una specie diversa (o anche della stessa specie), non passando attraverso un evento riproduttivo.

21.3.

Le mutazioni sono la fonte primaria di variabilità genetica di una popolazione. Su questa base agiscono poi altri fenomeni genetici, fra cui il crossing-over, la riproduzione sessuale e le mutazioni di struttura o di numero dei cromosomi.

21.4.

A seconda della direzione che la selezione naturale impone a una popolazione, distinguiamo:

- La selezione direzionale, che favorisce individui con un fenotipo a un estremo.
- La selezione stabilizzante, che favorisce gli individui con un fenotipo intermedio.
- La selezione diversificante, o divergente, che favorisce due o più genotipi differenti.
- La selezione bilanciante, che favorisce il mantenimento della variabilità genetica.