

L'applicazione della genetica esiste da quando allevatori di bestie e contadini fanno "incroci" per "adattare meglio" le specie alle loro esigenze. Fu nel 1866 che il padre Agostino Gregor Mendel scoprì le regole (statistiche) di tramandamento genetico in lunghi esperimenti con piselli coltivati. Ed è solo da ca. 30 anni che si comincia a capire i processi biochimici alla base.

Genetica e malattie genetiche

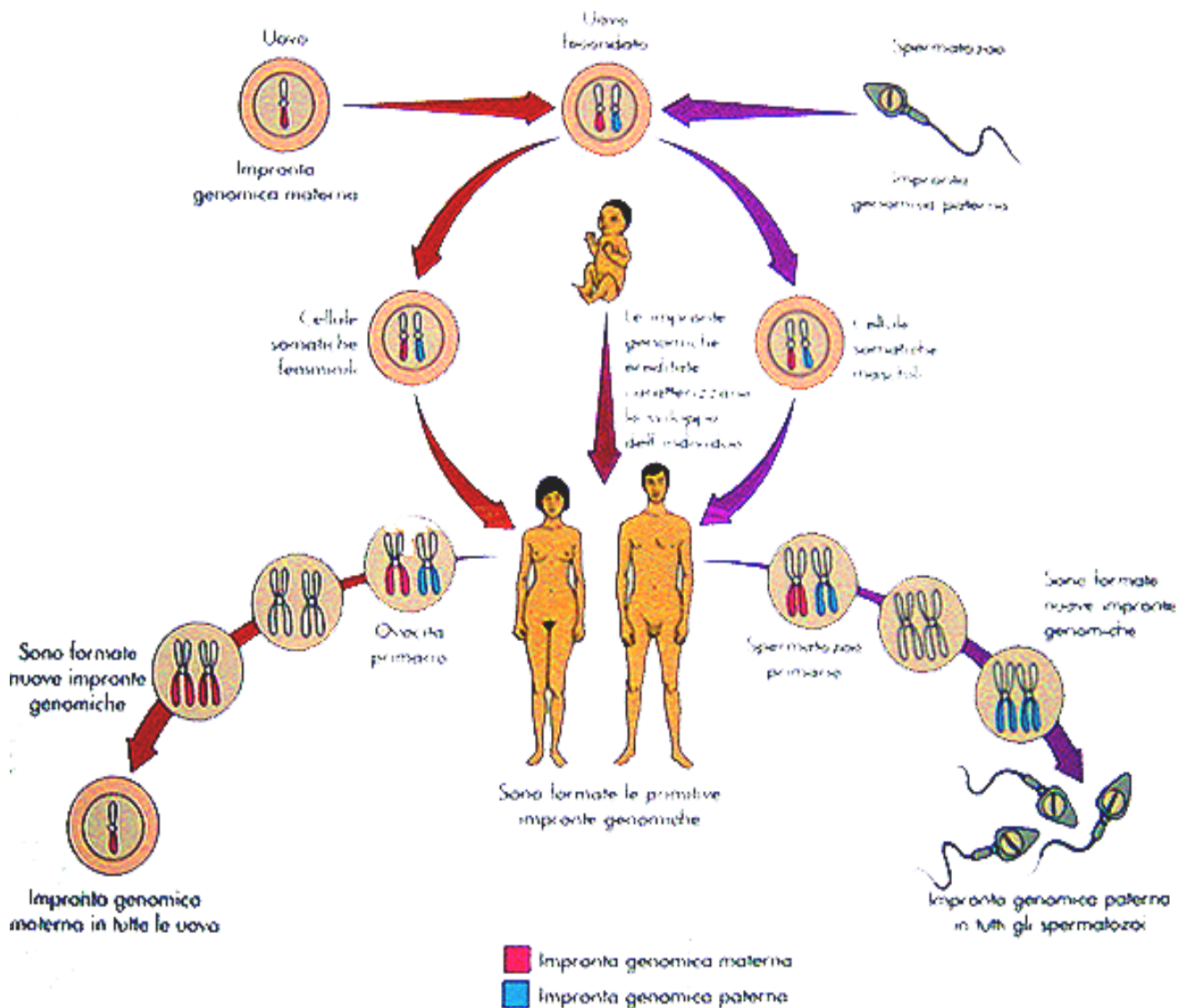
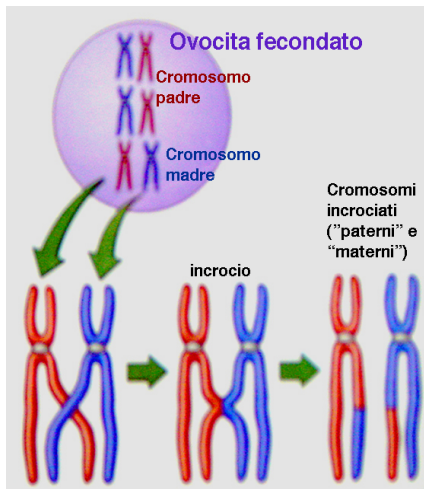
Procreazione ed eredità genetica
Genomo, cromosomi, geni
Dominanza e recessione in alleli di geni
Geni e caratteri
Malattie genetiche

Procreazione ed eredità genetica

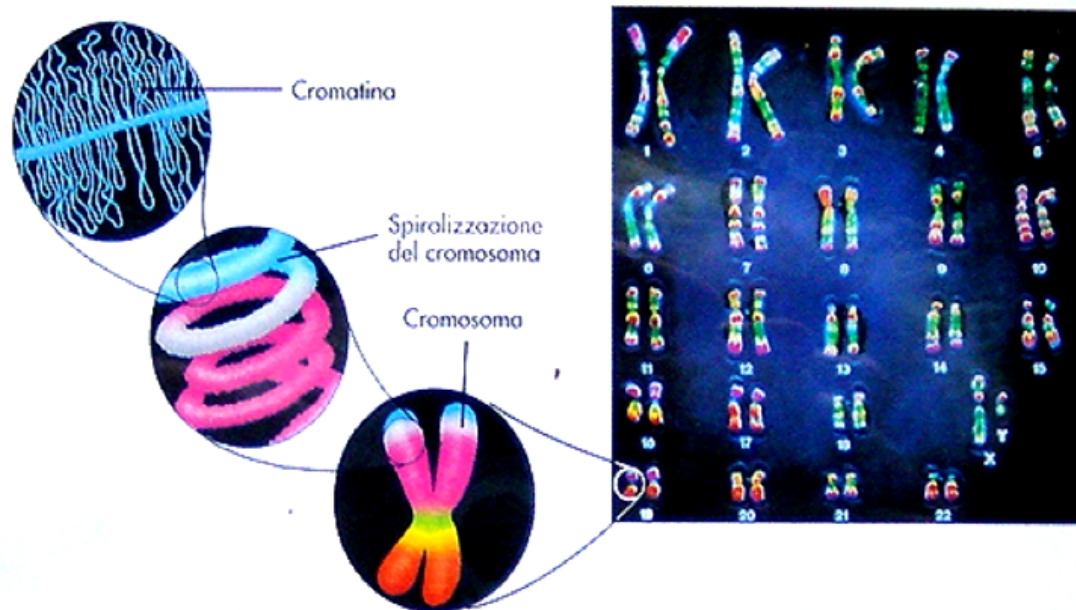
Durante lo sviluppo di ovociti e spermatozoi, i cromosomi diploidi (duplici) vengono separati. Così i gameti contengono un gioco di cromosomi aploidi (singoli). La combinazione di 24 cromosomi è aleatoria e diversa per ogni gameto di parti materne e paterne (nonni).

Al momento della fecondazione si combinano due gameti (aleatori) di figli di diversi nonni. Durante questa fase sono anche possibili delle trasmissioni di geni (incrocio, crossing over).

Per i nipoti si ripete il processo e viene garantito così un ampio miscuglio genetico.



Genomo, cromosomi, geni



22 paia di **cromosomi** (44) **autosomi** (omologhi)

2 **cromosomi eterosomi** (X e Y, “del sesso”)

Formati da ca. 600'000 geni (“istruzioni di costruzione biochimica”).

1 **gene** è formato da 300...3'000 **tripletti** basici (“lettere”) che descrivono p.es. la sequenza di aminoacidi per una proteina.

Un **tripletto** consiste in una sequenza di tre basi nucleici.

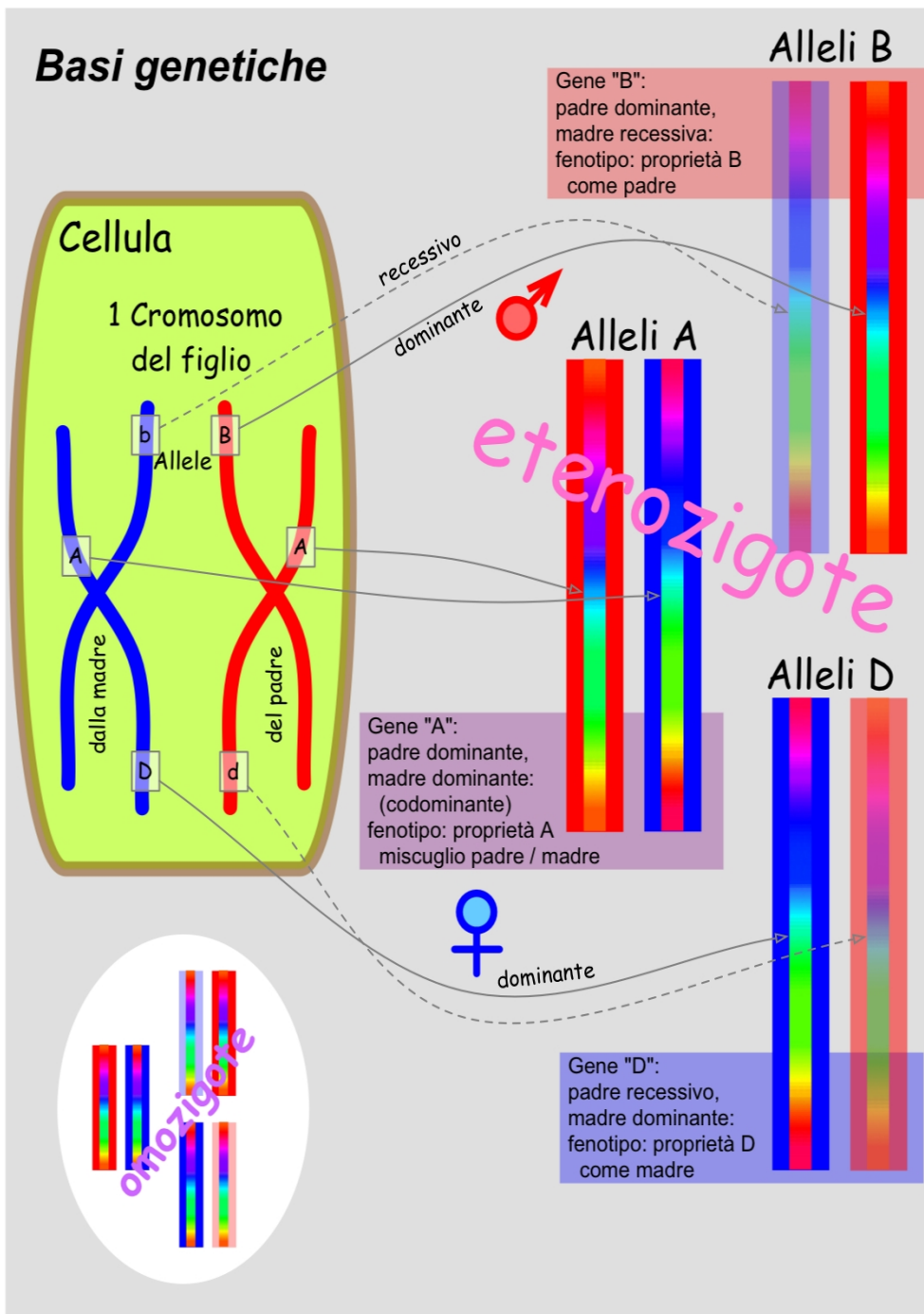
Il **genoma** (nel nucleo di ogni cellula) è quindi formato da ca. 3'000'000'000 (3 miliardi) di basi nucleiche in una determinata sequenza, ripartita su 46 cromosomi.

Le paia di cromosoma **autosomi** sono “omologhe” (per la stessa funzione). Uno dei due porta i **geni materni**, l'altro i **geni paterni**.

I **mitocondri** cellulari non sono codificati nel genoma cui sopra, ma portano il proprio materiale genetico (in linea materna) per la loro riproduzione autonoma.

Dominanza e recessione in alleli di geni

Ciascuno dei 600'000 geni (salvo i geni X e Y) sono presenti in duplice (uno del padre e uno della madre). Normalmente i due geni sono "omologhi" (stessa funzione) non identici, ma leggermente differenti (eterozigoti). Di solito si "esprime" solo uno dei due (dominante). L'altro "dorme" (recessivo). Visto che questo è così per ogni gene, per l'espressione (fenotipo) si presenta una enorme variabilità di proprietà individuali.



Alleli sono geni con la stessa funzione su cromosomi duplici (diploidi) che di solito programmano per una variante leggermente diversa.

*Normalmente **uno** dei due **geni** dell'allele è dominante e determina così l'espressione in un individuo (fenotipico).*

***L'altro gene** non si esprime di solito (recessivo), ma può essere tramandato aleatoriamente nei gameti alla prossima generazione (come il gene dominante).*

Geni e caratteri

Un gene programma di solito per la produzione di una proteina (sequenza fissa di 20 tipi di aminoacidi). Le proprietà (o caratteri) somatici e metabolici sono determinati da combinazioni proteiche (e quindi di geni).

Ciò-nonostante diversi caratteri somatici sembrano essere determinati da una variante di uno specifico gene dominante. Il grafico sotto illustra per una manciata di luoghi sul cromosoma X delle varianti che possono programmare patologie genetiche.



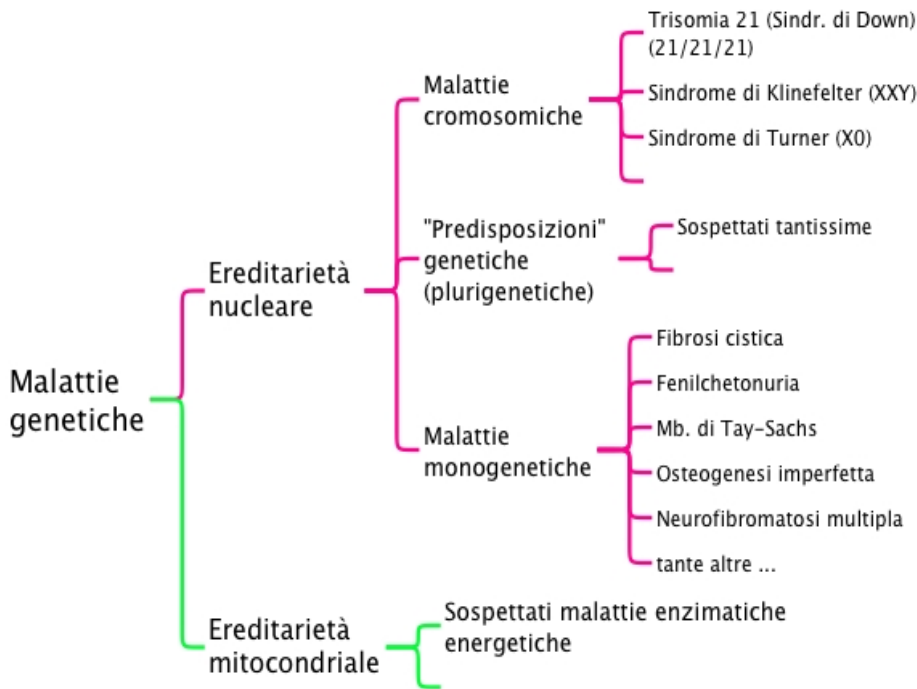
È relativamente semplice (per paragone di materiale genetico) trovare geni e la loro variazione che determinano caratteri dipendenti solo da un gene.

Diventa difficilissimo quando (come solitamente) un carattere dipende da determinate varianti di diversi geni.

Qui siamo solo all'inizio di un lavoro scientifico da sisifo. Se leggete nella stampa dei chiacchieroni, che finalmente è stato scoperto il gene dell'omosessualità (o un'altra sciocchezza del genere) rideteci sopra: se c'è un'inclinazione genetica per questo fatto, sicuramente non è determinata da una variante di un gene ma da determinate varianti di diversi geni.

N.B. Conosco due gemelli monozigoti dei quali uno è omosessuale e l'altro no!

Malattie genetiche



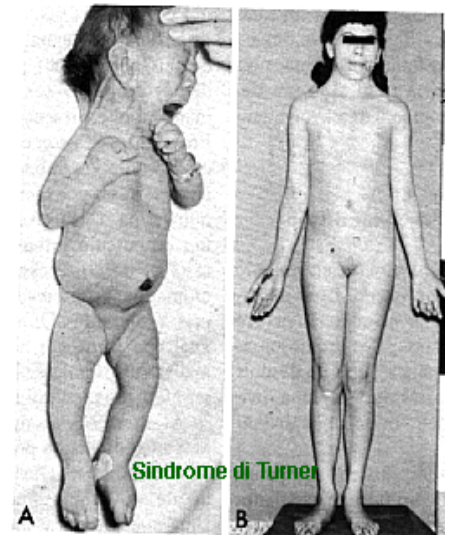
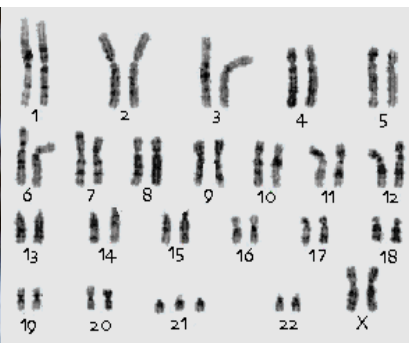
Nelle malattie genetiche si distinguono:

- cromosomiche
- plurigenetiche
- monogenetiche
- mitocondriali

Si sospettano tantissime plurigenetiche ma si sa ancora ben poco.



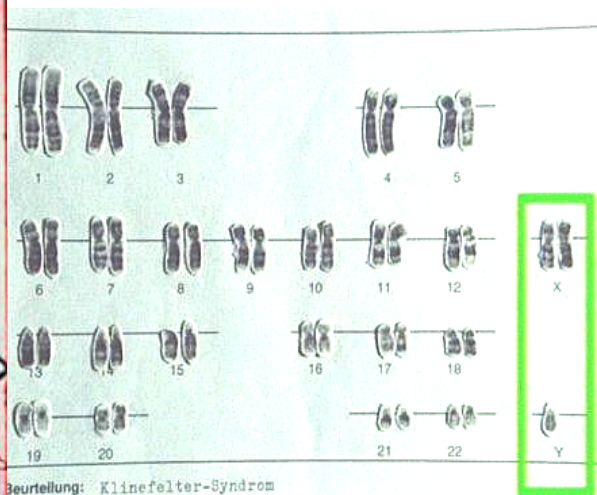
Trisomia 21



Sindrome di Turner



Sindr. Klinefelter



Beurteilung: Klinefelter-Syndrom

