

Comprende

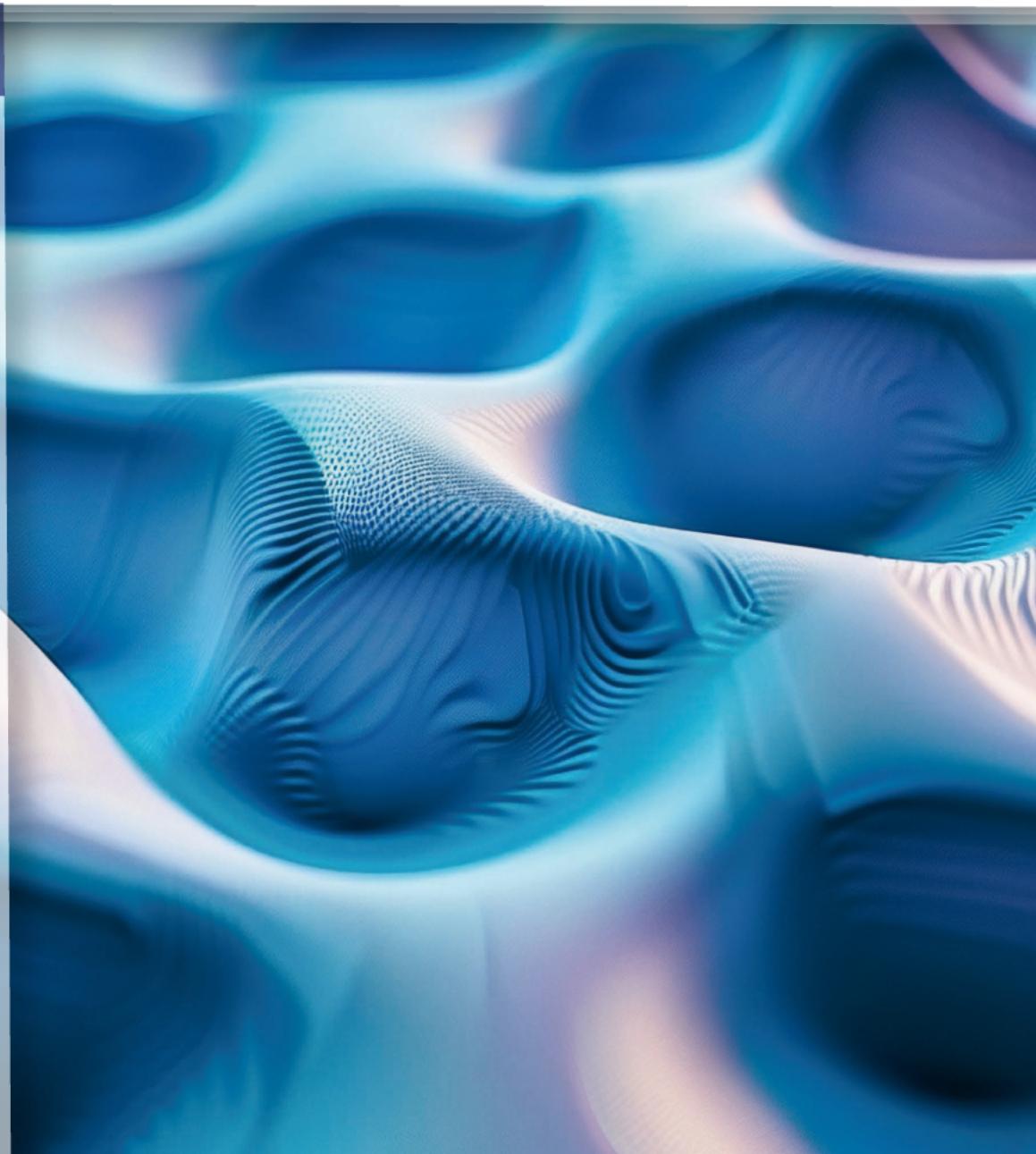


versione Ebook
e Software di simulazione

Elementi di Biologia e Genetica

II Edizione

P. Bonaldo
C. Crisafulli
R. D'Angelo
M. Francolini
S. Grimaudo
C. Rinaldi
P. Riva
M.G. Romanelli



Accedi all'ebook e ai contenuti digitali

Espandi le tue risorse

un libro che **non pesa**
e si **adatta** alle dimensioni
del **tuoi lettore!**

▼
COLLEGATI AL SITO
EDISES.IT

▼
ACCEDI AL
MATERIALE DIDATTICO

▼
SEGUI LE
ISTRUZIONI

Utilizza il codice personale contenuto nel riquadro per registrarti al sito **edises.it** e attiva la tua **area riservata**. Potrai accedere alla **versione digitale** del testo e a ulteriore **materiale didattico**.

Scopri il tuo **codice personale** grattando delicatamente la superficie

Il volume NON può essere venduto, né restituito, se il codice personale risulta visibile.
L'accesso al materiale didattico sarà consentito per 18 mesi.

Per attivare i **servizi riservati**, collegati al sito **edises.it** e segui queste semplici istruzioni

▼
Se sei registrato al sito

- clicca su *Accedi al materiale didattico*
- inserisci email e password
- inserisci le ultime 4 cifre del codice ISBN, riportato in basso a destra sul retro di copertina
- inserisci il tuo **codice personale** per essere reindirizzato automaticamente all'area riservata

▼
Se non sei già registrato al sito

- clicca su *Accedi al materiale didattico*
- registrati al sito **edises.it**
- attendi l'email di conferma per perfezionare la registrazione
- torna sul sito **edises.it** e segui la procedura già descritta per *utenti registrati*



Ulteriori materiali e strumenti didattici sono accessibili dalla propria **area riservata** secondo la procedura indicata nel frontespizio.

Dalla sezione **materiali e servizi** della tua area riservata potrai accedere a:

- **Ebook:** versione digitale del testo in formato epub, standard dinamico che organizza il flusso di testo in base al dispositivo sul quale viene visualizzato. Fruibile mediante l'applicazione gratuita BookShelf, consente una visualizzazione ottimale su lettori e-reader, tablet, smartphone, iphone, desktop, Android, Apple e Kindle Fire.
- **Software di simulazione:** un vastissimo database di quesiti a risposta multipla per effettuare esercitazioni sull'**intero programma** o su **argomenti specifici**.
- **Risorse digitali integrate:** QR code per contenuti online supplementari. Lungo le pagine del testo sono presenti dei **QR code**, immediatamente visualizzabili su smartphone o tablet inquadrando il codice QR riportato alla pagina cartacea a cui si riferiscono. Potrai accedere a tali contenuti inserendo le tue credenziali solo al primo accesso (Login).

L'accesso ai contenuti digitali sarà consentito per **18 mesi**.

Paolo **Bonaldo**, Concetta **Crisafulli**, Rosalia **D'Angelo**,
Maura **Francolini**, Stefania **Grimaudo**, Carmela **Rinaldi**,
Paola **Riva**, Maria Grazia **Romanelli**

Elementi di Biologia e Genetica

II edizione



P. Bonaldo, C. Crisafulli, R. D'Angelo, M. Francolini,
S. Grimaudo, C. Rinaldi, P. Riva, M.G. Romanelli
ELEMENTI DI BIOLOGIA E GENETICA – II edizione
Copyright © 2025 EdiSES Edizioni S.r.l. – Napoli

9 8 7 6 5 4 3 2 1 0
2030 2029 2028 2027 2026 2025

Le cifre sulla destra indicano il numero e l'anno dell'ultima ristampa effettuata

*A norma di legge è vietata la riproduzione, anche parziale,
del presente volume o parte di esso con qualsiasi mezzo.*

L'Editore

*L'Editore ha effettuato quanto in suo potere per richiedere il
permesso di riproduzione del materiale di cui non è titolare
del copyright e resta comunque a disposizione di tutti gli
eventuali aventi diritto.*

Fotocomposizione:
EdiSES Edizioni S.r.l. – Napoli

Stampato presso la:
PrintSprint S.r.l. – Napoli

per conto della
EdiSES s.r.l. – Piazza Dante, 89 – Napoli

www.edises.it assistenza.edises.it

ISBN 9788836232499

I curatori, l'editore e tutti coloro in qualche modo coinvolti nella preparazione o pubblicazione di quest'opera hanno posto il massimo impegno per garantire che le informazioni ivi contenute siano corrette, compatibilmente con le conoscenze disponibili al momento della stampa; essi, tuttavia, non possono essere ritenuti responsabili dei risultati dell'utilizzo di tali informazioni e restano a disposizione per integrare la citazione delle fonti, qualora incompleta o imprecisa.

Realizzare un libro è un'operazione complessa e, nonostante la cura e l'attenzione poste dagli autori e da tutti gli addetti coinvolti nella lavorazione dei testi, l'esperienza ci insegna che è praticamente impossibile pubblicare un volume privo di imprecisioni. Saremo grati ai lettori che vorranno inviarci le loro segnalazioni e/o suggerimenti migliorativi sulla piattaforma assistenza.edises.it.

Autori

Paolo BONALDO

Università degli Studi di Padova

Stefania GRIMAUDO

Università degli Studi di Palermo

Concetta CRISAFULLI

Università degli Studi di Messina

Carmela RINALDI

Università degli Studi di Messina

Rosalia D'ANGELO

Università degli Studi di Messina

Paola RIVA

Università degli Studi di Milano

Maura FRANCOLINI

Università degli Studi di Milano

Maria Grazia ROMANELLI

Università degli Studi di Verona

Per i Capitoli mutuati dal Testo “Biologia e Genetica” – IV Edizione

Autori originali:

Silvana Dolfini, Massimo Malcovati, Maria Luisa Tenchini

Prefazione

Elementi di Biologia e Genetica nasce dall'esigenza di fornire agli studenti uno strumento didattico per gli insegnamenti di Biologia e Genetica nei Corsi di Laurea delle professioni sanitarie. Il volume fornisce una visione globale, ma al contempo semplice e aggiornata, dei concetti fondamentali della biologia e della genetica, così da permettere una trattazione di queste materie in maniera chiara e lineare.

La volontà di elaborare un volume in modo completo e nel contempo sintetico deriva dalla consapevolezza che gli studenti impegnati in un percorso di studi di questo genere sono spesso talmente sopraffatti dalla quantità di informazioni da memorizzare, talvolta molto dettagliate, da perdere quasi di vista i concetti più importanti. Per cui l'intento è quello di puntare non tanto alla memorizzazione quanto alla comprensione dei concetti.

Il testo è articolato in 13 capitoli, ciascuno dei quali contiene tabelle e figure esemplificative che rendono ancora più immediata la comprensione degli argomenti affrontati. Inoltre, per creare una connessione tra concetti teorici e le loro applicazioni, in alcuni capitoli sono stati inseriti degli Approfondimenti, accessibili tramite QRcode, che, seppure senza interrompere in alcun modo la continuità del discorso principale, permettono di approfondire tematiche di vario genere fornendo anche esempi ed applicazioni pratiche in ambito clinico e sanitario.

Nonostante la trattazione dei diversi argomenti sia resa per quanto possibile schematica e semplificata, si è mirato comunque a fornire al lettore un quadro completo delle tematiche affrontate.

Il testo, dunque, è stato formulato per soddisfare una platea di studenti ampia e diversificata, tenendo conto della differente formazione e degli obiettivi formativi dei diversi Corsi di Laurea delle professioni sanitarie, e ci auguriamo possa essere un valido strumento anche per i Docenti che intendono utilizzare metodi didattici che si discostano da quelli tradizionali.

Gli Autori

Indice generale



Capitolo

1

Proprietà generali della materia vivente

- Caratteristiche generali della materia vivente**
 - Complessità specificamente definita
 - Capacità di accrescimento
 - Capacità di autoriprodursi
 - Adattamento all'ambiente
- Approccio sperimentale ai fenomeni biologici**
- Teoria cellulare**
 - Cellule procariotiche e cellule eucariotiche
 - Organismi unicellulari e organismi pluricellulari
- Flusso di materia e di energia negli organismi viventi**
 - Forme di energia utilizzate dagli organismi viventi
 - Organismi fototrofi e organismi chemiotrofi
 - Energia all'interno degli organismi viventi
 - Organismi aerobi e organismi anaerobi
 - Organismi autotrofi e organismi eterotrofi



Capitolo

2

Composizione chimica della materia vivente

- Importanza biologica dell'acqua**
 - 1 Acqua come solvente
 - 1 Acqua e membrane biologiche
 - 2 Dissociazione dell'acqua
- Composti del carbonio**
- Principali classi di composti biologici**
 - 3 Carboidrati
 - 6 Lipidi
- Macromolecole biologiche e informazione biologica**
- QR 2.1 Approfondimento 2.1** Superficie complementari tra molecole: la base del riconoscimento biologico
- Proteine**
 - 7 Struttura chimica delle proteine
 - 8 Struttura tridimensionale delle proteine
 - 8 Denaturazione e rinaturazione delle proteine
 - 8 Regolazione dell'attività biologica delle proteine
- QR 2.2 Approfondimento 2.2** Principali metodi di separazione delle proteine basati sulle loro proprietà acido-base

Principale funzione delle proteine: gli enzimi	38	Struttura della cellula eucariotica	66
■ Energia di attivazione delle reazioni chimiche			
■ Enzimi			
■ Vie metaboliche			
Acidi nucleici	46	Dalla cellula procariotica alla cellula eucariotica	67
■ Struttura chimica degli acidi nucleici			
■ Acido desossiribonucleico (DNA)	48	■ Teoria endosimbiontica sull'origine degli eucarioti	67
■ Acido ribonucleico (RNA)	54		
QR 2.3 Approfondimento 2.3 Palindromi degli acidi nucleici	56	Dogma centrale della Biologia	68
■ Flusso di informazione tra le macromolecole biologiche			
Capitolo 3	57	Organizzazione della cellula eucariotica	69
Cellule procariotica ed eucariotica		■ Nucleo	69
Scoperta della cellula e origine del suo nome	57	■ Reticolo endoplasmatico	74
Teoria cellulare (1839-1855)	57	■ Ribosoma: il catalizzatore della sintesi proteica	76
Che cosa definisce una cellula	58	■ Via di secrezione: l'apparato del Golgi	77
■ Membrana cellulare	58	■ Via di secrezione: la membrana plasmatica e l'esocitosi	78
■ Funzioni della membrana plasmatica	60	■ Endocitosi e compartimento endosomiale	78
■ Movimento di molecole attraverso le membrane cellulari	61	■ Lisosoma	80
■ Citoplasma	63	■ Mitocondrio	81
■ Dimensione e forma delle cellule	63	■ Metabolismo ossidativo: il ciclo degli acidi tricarbossilici e la catena di trasporto degli elettroni	84
■ Origine e classificazione delle cellule	64	■ Perossisoma	86
Struttura della cellula procariotica	65	■ Citoscheletro	86
		■ Matrice extracellulare	91
		■ Giunzioni cellulari	92
Capitolo 4	66	Comunicazioni cellulari	95
Importanza della comunicazione fra cellule			

■ Velocità e durata della risposta dipendono dalle vie di segnalazione intracellulari attivate	95	Codice genetico	121
Comunicazione cellulare	95	tRNA e aminoacil-tRNA sintetasi	123
■ Comunicazione endocrina	95	Ribosomi: gli effettori della sintesi proteica	124
■ Comunicazione paracrina e comunicazione autocrina	96	Traduzione	125
■ Comunicazione dipendente da contatto o juxtacrina	96	Maturazione post-traduzionale e smistamento delle proteine	129
■ Comunicazione neuronale	97	Concetto di gene	130
■ Ogni cellula risponde a combinazioni di segnali extracellulari	98	Regolazione dell'espressione genica	131
Natura chimica del mediatore extracellulare	98	■ Regolazione dell'espressione genica nei procarioti	131
Tre classi di recettori di membrana	99	■ Regolazione dell'espressione genica negli eucarioti	134
Secondi messaggeri	103	■ Regolazione post-trascrizionale	137
Relazione fra segnale extracellulare e risposta cellulare	103	■ Regolazione post-traduzionale	138



Flusso di informazione nella materia vivente

Replicazione del DNA	107
Trascrizione	115
Maturazione dei trascritti	118
Maturazione dell'mRNA negli eucarioti	118
Maturazione di rRNA e tRNA negli eucarioti	121



Ciclo cellulare, mitosi e meiosi	139
Ciclo cellulare mitotico	139
■ Le fasi	139
■ I punti di controllo	140
■ I meccanismi di controllo	141
Mitosi	142
■ Profase	142
■ Prometafase	142
■ Metafase	142
■ Anafase	144
■ Telofase	145

 Ciclo cellulare meiotico	145	QR 8.1 Approfondimento 8.1 Malattie infettive da virus a RNA: una minaccia costante per l'uomo
 Meiosi	145	
		
Capitolo 7		
Gametogenesi e fecondazione	149	
 Spermatogenesi	149	
■ Spermioistogenesi o spemiogenesi	150	
■ Controllo ormonale della spermatogenesi	152	
 Ovogenesi	152	
■ Ciclo ovarico e ciclo uterino	155	
 Fecondazione	157	
		
Capitolo 9		
Genetica mendeliana e mappatura genetica	169	
 Basi cromosomiche dell'ereditarietà	169	
■ Significato genetico della meiosi	169	
 Leggi di Mendel ed estensioni dell'analisi mendeliana	171	
■ Genotipo e fenotipo	171	
■ Leggi di Mendel	174	
■ Interazione tra alleli	175	
QR 9.1 Approfondimento 9.1 Ereditarietà mendeliana monofattoriale nell'uomo		
QR 9.2 Approfondimento 9.2 Gruppi sanguigni e alleli multipli		
 Virus	159	
■ Struttura delle particelle virali	159	
■ Tropismo virale	161	
■ Genoma virale	161	
■ Ciclo infettivo dei virus	162	
■ Infezione da batteriofagi	162	
■ Ciclo litico dei fagi virulenti	162	
■ Lisogenia	164	
■ Infezione virale nelle cellule eucariotiche	165	
 Ereditarietà legata al sesso	175	
■ Determinazione del sesso	175	
■ Geni localizzati sul cromosoma X: alleli recessivi e dominanti	177	
■ Geni legati al cromosoma Y	179	
■ Inattivazione del cromosoma X	179	
 Analisi mendeliana nell'uomo: ricostruzione degli alberi genealogici	180	
■ Ereditarietà autosomica dominante	181	
■ Ereditarietà autosomica recessiva	181	

■ Ereditarietà recessiva legata al cromosoma X	182
■ Ereditarietà dominante legata al cromosoma X	182
■ Problemi relativi all'interpretazione di un albero genealogico	182
■ Ereditarietà multifattoriale	185
■ Ereditarietà mitocondriale	187
■ Associazione e ricombinazione	
■ Geni indipendenti e geni concatenati	188
■ Crossing-over	188
■ Frequenza di crossing-over e frequenza di ricombinazione	189
■ Mappe genetiche	191



Mutazione	197
■ Mutazione genica e sue basi molecolari	198
■ Meccanismi di insorgenza delle mutazioni	200
QR 11.1 Approfondimento 11.1 Punti caldi di mutazione	
QR 11.2 Approfondimento 11.2 Identificazione dei mutageni e carcinogeni ambientali	
■ Conseguenze sull'informazione genetica	202
■ Mutazioni cromosomiche e genomiche	206
■ Mutazioni cromosomiche e conseguenze	206
■ Mutazioni genomiche e conseguenze	206



Cromosomi umani	193
■ Cariotipo umano	193
■ Morfologia dei cromosomi metafasici	193
■ Tecniche di colorazione e bandeggi dei cromosomi umani	194
QR 10.1 Approfondimento 10.1 Allestimento dei preparati cromosomici	
QR 10.2 Approfondimento 10.2 Diversi tipi di bandeggio	
■ Classificazione e nomenclatura dei cromosomi umani	195

■ Mappatura dei geni sui cromosomi umani	
---	--

QR 10.3 Approfondimento 10.3 Ibridazione <i>in situ</i>	
--	--



Ingegneria genetica e sue applicazioni	211
■ Tecniche di analisi del DNA	211
■ Enzimi di restrizione	211
■ PCR	213
QR 12.1 Approfondimento 12.1 Elettroforesi su gel degli acidi nucleici	
■ Sequenziamento del DNA	216
■ Sequenziamento di nuova generazione	218

QR 12.2 Approfondimento 12.2	Progetto 1000 genomi
QR 12.3 Approfondimento 12.3	Sequenziamento dell'esoma: un nuovo metodo per identificare le mutazioni responsabili di malattie genetiche umane
QR 12.4 Approfondimento 12.4	Bioinformatica
■ Analisi del trascrittoma	219
■ Analisi del proteoma	219
■ Organismi geneticamente modificati	221
QR 12.5 Approfondimento 12.5	Terapia genica
■ Organismi transgenici	223
■ Polimorfismi	223
■ Polimorfismi a livello del DNA	224
■ Impronta molecolare o fingerprinting di un individuo	225
■ Diagnosi di malattie genetiche a livello del DNA	225
■ “Progetto Genoma Umano”	226



Capitolo 13

Genetica di popolazioni ed evoluzione	227
■ Frequenze alleliche e frequenze genotipiche	228
QR 13.1 Approfondimento 13.1	Calcolo delle frequenze alleliche
■ Legge di Hardy-Weinberg	229
■ Fattori evolutivi	229
■ Matrimoni non casuali	230
■ Deriva genetica	230
■ Migrazione	231
■ Mutazione	231
■ Selezione naturale	231
Indice analitico	233



Eventuali correzioni ed errori di stampa saranno pubblicati nella sezione Aggiornamenti-Errata corrige, consultabile nella scheda del libro sul sito edises.it o inquadrando il codice QR.

10

Cromosomi umani

Cariotipo umano

Il termine cariotipo definisce la costituzione o assetto cromosomico di un individuo, ovvero il numero e la morfologia dei suoi cromosomi.

Il genoma della specie umana è suddiviso in 22 diverse molecole di DNA (cromosomi autosomici) e in due altre molecole diverse tra loro corrispondenti al paio di cromosomi sessuali. Le **cellule somatiche** (tutte le cellule dell'organismo ad eccezione delle **cellule germinate** o **gameti** e dei loro immediati progenitori) sono **diploidi**, vale a dire contengono due esemplari di ciascun cromosoma (uno di origine materna e uno di origine paterna): in totale contengono quindi 46 cromosomi (22 paia di autosomi e 1 paio di cromosomi sessuali). I gameti, invece, sono **aploidi** (contengono un solo esemplare di ciascun cromosoma) e hanno perciò 23 cromosomi.

Delle 23 paia di omologhi presenti nelle cellule somatiche, 22 sono uguali nei maschi e nelle femmine e i cromosomi che le costituiscono sono definiti **autosomi**. Il 23º paio è rappresentato dai **cromosomi del sesso** o **eterosomi**: nelle femmine sono presenti due cromosomi uguali, chiamati **X**, mentre nei maschi si osservano due cromosomi morfologicamente diversi tra loro, un cromosoma **X** (uguale a quello delle femmine) e un cromosoma **Y**.

I due esemplari di ciascun autosoma costituiscono una coppia di omologhi, che, osservati al microscopio ottico durante la mitosi, appaiono morfologicamente identici. Essi contengono gli stessi geni disposti nella stessa successione lungo la molecola del DNA, anche se gli alleli di ciascun gene localizzati su un omologo possono essere diversi da quelli localizzati sull'altro.

Morfologia dei cromosomi metafasici

Per i citogenetisti il termine di **cromosoma** definisce una struttura citologica costituita da DNA altamente condensato associato a proteine e intensamente colorabile, visibile al microscopio ottico durante la divisione cellulare.

I cromosomi sono infatti osservabili al microscopio solo durante un breve periodo del ciclo cellulare, e precisamente durante la mitosi (o la meiosi, nel caso dei gameti). Nel periodo compreso tra due mitosi successive (interfase), il materiale che li costituisce si trova in uno stato decondensato, che non consente di riconoscere i singoli cromosomi e che viene indicato con il termine di **cromatina**. Quindi, i due termini **cromatina** e **cromosoma** indicano due stati diversi della stessa entità.

La fase della mitosi che, dato l'elevato grado di condensazione dei cromosomi, meglio si presta allo studio della loro morfologia è la metafase. I cromosomi metafasici umani presentano forme diverse (**Figura 10.1**), pur avendo tutti un'identica struttura di base.

Per comprendere la morfologia dei cromosomi metafasici, occorre ricordare che la mitosi è sempre preceduta dalla replicazione semiconservativa del DNA durante la fase S dell'interfase. All'inizio della mitosi, quindi, ogni cromosoma è già stato duplicato e risulta costituito da due **cromatidi fratelli**.

Ciascun cromatidio è formato da una molecola di DNA (identica a quella dell'altro cromatidio) associata a proteine; i due cromatidi sono condensati in modo indipendente ma rimangono strettamente uniti a livello del **centromero** (detto anche **costrizione primaria**). Tale regione contiene specifiche sequenze nucleotidiche (sequenze centromeriche). Altre sequenze

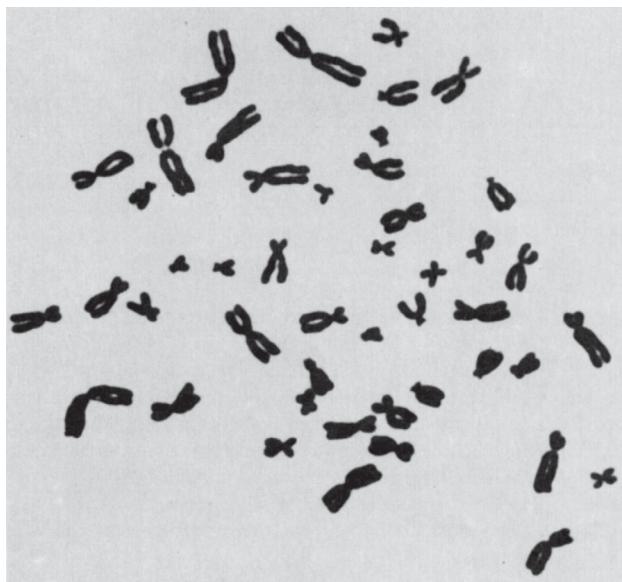


FIGURA 10.1 Cromosomi mitotici metafasici di un maschio umano.

con una specifica funzione strutturale sono presenti alle estremità di tutti i cromosomi e rappresentano i **telomeri**.

In punti specifici di alcuni cromosomi può essere presente una **costrizione secondaria**, che appare al microscopio ottico come un'interruzione non colorabile nella struttura continua del cromosoma. Generalmente una costrizione secondaria contiene un **organizzatore nucleolare**, vale a dire le sequenze che codificano per gli RNA ribosomal, ed è situata vicino all'estremità del cromosoma, separando quindi un piccolo segmento, un satellite, dal corpo centrale del cromosoma.

La morfologia specifica dei singoli cromosomi è determinata dalla *posizione del centromero*, che divide il cromosoma in due **bracci**, che possono essere di lunghezza più o meno uguale (**cromosomi metacentrici**) o di lunghezza diversa (**cromosomi submetacentrici e acrocentrici**) (Figura 10.2). Il braccio corto viene designato per convenzione con il simbolo **p** (dal francese *petit*) e il braccio lungo con il simbolo **q** (*queue*).

La posizione del centromero non è un parametro sufficiente per distinguere morfologicamente i cromosomi; l'altro parametro utile per la descrizione di un cromosoma è la *lunghezza*: infatti, nell'ambito di ogni gruppo morfologico (metacentrici, submetacentrici, acrocentrici) i cromosomi possono essere di lunghezza variabile, grandi e piccoli.

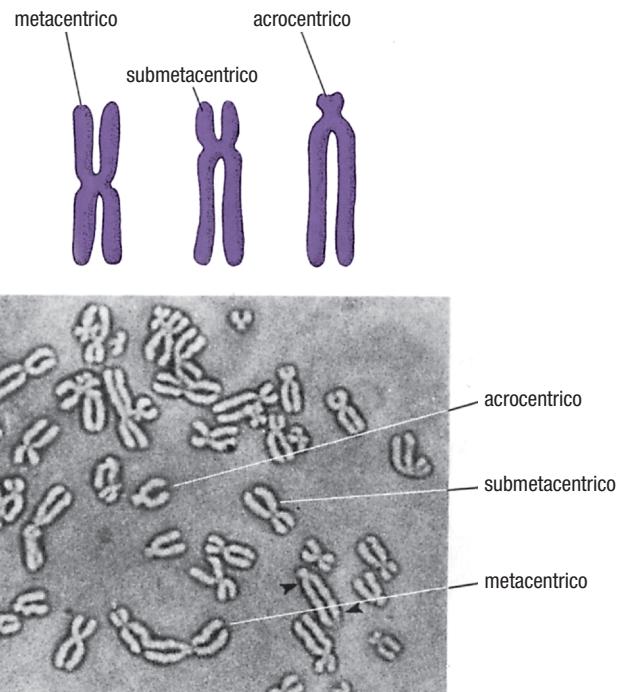


FIGURA 10.2 La classificazione generale dei cromosomi in metacentrici, submetacentrici e acrocentrici è basata sulla posizione del centromero.

■ Tecniche di colorazione e bandeggi dei cromosomi umani

I preparati cromosomici, ottenuti secondo la procedura descritta (Approfondimento 10.1), se trattati con coloranti convenzionali (Giemsa, orceina acetica, ecc.), mostrano i cromosomi colorati in modo omogeneo e uniforme; ne consegue che gli unici parametri utilizzabili per l'identificazione delle diverse paia di cromosomi sono la *lunghezza totale* e la *posizione del centromero*. Non tutti i cromosomi possono essere inequivocabilmente identificati e sussiste quindi un margine di ambiguità, soprattutto relativamente a determinati gruppi di cromosomi.

QR10.1
Approfondimento 10.1
Allestimento dei preparati cromosomici



L'introduzione di tecniche che determinano una **colorazione differenziale** di parti dei cromosomi ha notevolmente migliorato la possibilità di analisi: i cromosomi risultano suddivisi trasversalmente in larghe zone o **bande**, da cui il termine di **bandeggio**

per indicare queste colorazioni. Ogni tecnica di colorazione differenziale produce un bandeggio caratteristico e riproducibile su ogni cromosoma, e rappresenta uno strumento per l'identificazione dei singoli cromosomi (**Approfondimento 10.2**).

QR10.2
Approfondimento 10.2
Diversi tipi di bandeggio



■ Classificazione e nomenclatura dei cromosomi umani

Il cariotipo umano normale è stato definito in base a una serie di convenzioni concordate tra i citogenetisti umani.

È stata stabilita una precisa classificazione dei cromosomi e una rigorosa nomenclatura. Le 23 paia di cromosomi sono suddivise in 7 gruppi, identificati dalle lettere dell'alfabeto dalla A alla G. Il criterio generale è stato quello di ordinare le paia di cromosomi secondo un ordine decrescente di lunghezza e di in-

TABELLA 10.1 Classificazione dei cromosomi umani

Gruppo	Numerazione	Morfologia
A	1-3	Metacentrici lunghi
B	4-5	Submetacentrici lunghi
C	6-12 + X	Submetacentrici di media lunghezza
D	13-15	Acrocentrici lunghi
E	16-18	Metacentrici o submetacentrici relativamente corti
F	19-20	Metacentrici corti
G	21-22 + Y	Acrocentrici corti

dice centromericco (rapporto tra la lunghezza del braccio corto e la lunghezza totale del cromosoma), secondo quanto schematizzato nella **Tabella 10.1**.

Un individuo normale di sesso femminile viene indicato **46,XX** e un individuo normale di sesso maschile **46,XY**.

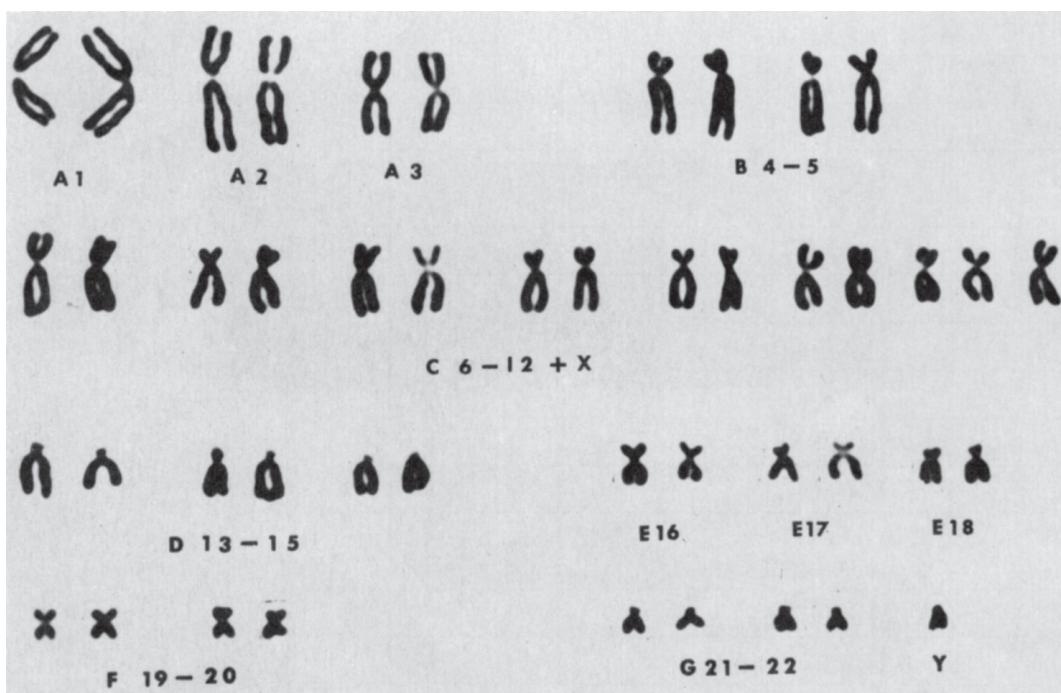


FIGURA 10.3 Cromosomi metafasici di un maschio umano ordinati secondo la ricostruzione del cariotipo. Da notare che gruppi di cromosomi con morfologia simile sono indicati da lettere (dalla A alla G). Questa ricostruzione è basata sulla dimensione dei cromosomi metafasici e sull'indice centromericco. Nel maschio i cromosomi del sesso sono X e Y, nella femmina XX.

La **Figura 10.3** rappresenta una ricostruzione del cariotipo umano (**cariogramma**) secondo i criteri sopra enunciati. L'introduzione delle tecniche di bandeggio (**Approfondimento 10.2**) ha successivamente permesso una precisa caratterizzazione di tutte le paia di cromosomi, indispensabile per l'identificazione dei cromosomi coinvolti in anomalie strutturali o numeriche responsabili di situazioni patologiche nell'uomo (vedi Capitolo 11, *Mutazioni cromosomiche e genomiche*).

Mappatura dei geni sui cromosomi umani

La **mappatura dei geni** consiste nell'assegnazione di un gene a uno specifico cromosoma; ciò comporta non solo il suo posizionamento in una regione il più possibile circoscritta del cromosoma stesso, ma anche l'identificazione della sua posizione relativa rispetto ai geni adiacenti.

Il completamento del Progetto Genoma Umano rende oggi possibile la mappatura di un gene anche a funzione sconosciuta attraverso **metodi bioinformatici**. Un metodo di mappatura fisica utilizzato soprattutto per caratterizzare la localizzazione dei punti di rottura nel caso delle aberrazioni cromosomiche si basa sulla ibridazione *in situ* (**Approfondimento 10.3**).

Con l'avvento della genomica e della bioinformatica, i geni putativi che potenzialmente codificano per proteine possono essere predetti ricercando, con specifici software, la presenza delle cosiddette **ORF** (*Open Reading Frames*, modulo di lettura aperto), ovvero di sequenze nucleotidiche che, a partire da un codone di inizio AUG, contengano un numero significativo di codoni senza interruzioni (codoni di stop) fino a un codone di terminazione. Una ORF indica quindi la presenza di una regione potenzialmente codificante in quel punto del cromosoma e quindi di un gene potenziale.

QR10.3
Approfondimento 10.3
Ibridazione *in situ*



Elementi di Biologia e Genetica

Accedi all'ebook e ai contenuti digitali ➤ Espandi le tue risorse ➤ con un libro che **non pesa** e si **adatta** alle dimensioni del tuo **lettore**



All'interno del volume il **codice personale** e le istruzioni per accedere alla versione **ebook** del testo e agli ulteriori servizi.

L'accesso alle risorse digitali è **gratuito** ma limitato a **18 mesi dalla attivazione del servizio**.