

Anno Scolastico
2015-2016
Scuola Media Statale “U. Foscolo”

Relazione sulle
MUTAZIONI GENETICHE



Alunno: Federico Faccenda

Professore: Daniele Baldissin

Classe: 3° B

LE MUTAZIONI GENETICHE

Che cosa sono le mutazioni genetiche?

Le **mutazioni getiche** sono un cambiamento del patrimonio genetico di una cellula, cioè una variazione più o meno estesa della **sequenza di nucleotidi del DNA**.

Le mutazioni genetiche si possono manifestare in modi molto diversi fra loro, in quanto possono attaccare parti differenti di un organismo.

Se l'organismo è **unicellulare**, la mutazione passerà di sicuro alle cellule figlie.

Se invece l'organismo è **pluricellulare** si possono avere casi differenti, ad esempio negli **esseri umani**:

✚ se la mutazione riguarda le **cellule somatiche**, ovvero tutte le cellule del corpo umano esclusi i gameti, non sarà trasmessa ai figli, ma solo alle cellule che si duplicheranno dalla cellula mutata. Alcune di queste ultime possono portare alla formazione di tumori e quindi dare origine a un cancro;

✚ se invece la mutazione riguarda le **cellule riproduttive**, ovvero i gameti, sarà trasmessa alla discendenza. Per questo motivo le mutazioni possono dare origine a malattie ereditarie.

Le mutazioni si dividono in *geniche*, *cromosomiche* e *genomiche*.

- Le **mutazioni geniche** sono quelle che riguardano una variazione nella sequenza delle basi azotate e riguardano un singolo gene. Avvengono durante la duplicazione del DNA, dove possono verificarsi errori nell'appaiamento.

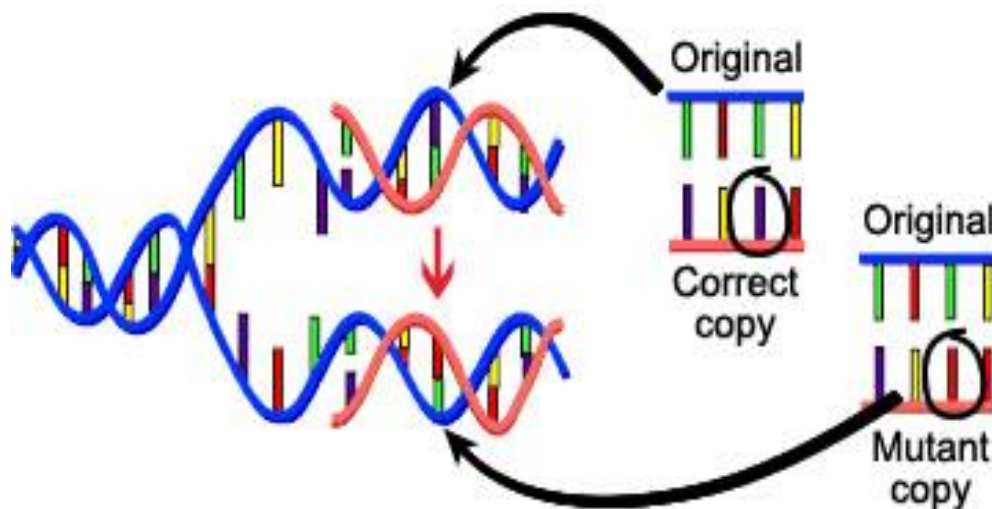


Fig. 1. Formazione di una mutazione genica

- Le **mutazioni cromosomiche** sono modificazioni della struttura di un cromosoma, cioè variazioni della sequenza dei geni con duplicazione, perdita, scambio di geni tra cromosomi. Sono anche dette **aberrazioni**.

Esistono tre tipi diversi di aberrazioni cromosomiche:

1. **Duplicazione:** la proteina codificata da un certo gene è prodotta in quantità anomala.
2. **Delezione:** la proteina codificata da un certo gene non viene più prodotta.
3. **Inversione:** due geni si scambiano di posto, rischiando di esprimersi in modo scorretto

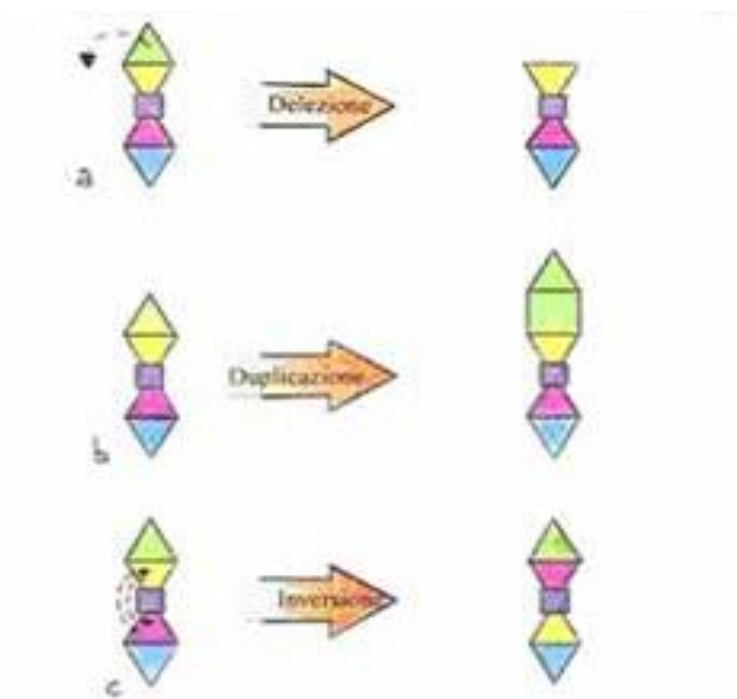


Fig. 2. Diversi tipi di mutazione cromosomiche

- Le **mutazioni genomiche** interessano l'intero patrimonio genetico o parte di esso. Si possono avere uno o più cromosomi soprannumerari oppure la mancanza di uno o più cromosomi. Per esempio, la **Sindrome di Down** è dovuta ad un cromosoma in più.

La Sindrome di Down, chiamata anche **Trisomia 21** è una mutazione genetica causata dalla presenza di un terzo cromosoma nella coppia 21. La sindrome di Down è una delle mutazioni genomiche più frequenti nell'uomo. QI medio di un giovane adulto affetto dalla Sindrome di Down è di circa 50, mentre quello di un bambino non affetto da questa o altre alterazioni genetiche è di circa 100.

Questa mutazione genomica può essere già riconosciuta dalle prime settimane di gravidanza attraverso diversi esami, come il prelievo dei villi coriali alla 12^a settimana di gestazione, l'amniocentesi alla 16^a settimana di gestazione o con la misurazione della plica nucale, alla 12^a settimana. Quest'ultimo è l'unico esame non invasivo, perché si svolge attraverso una ecografia che misura lo spessore della pelle del collo del feto. In caso di Sindrome di Down, infatti lo spessore è superiore a 2,5/3 millimetri.

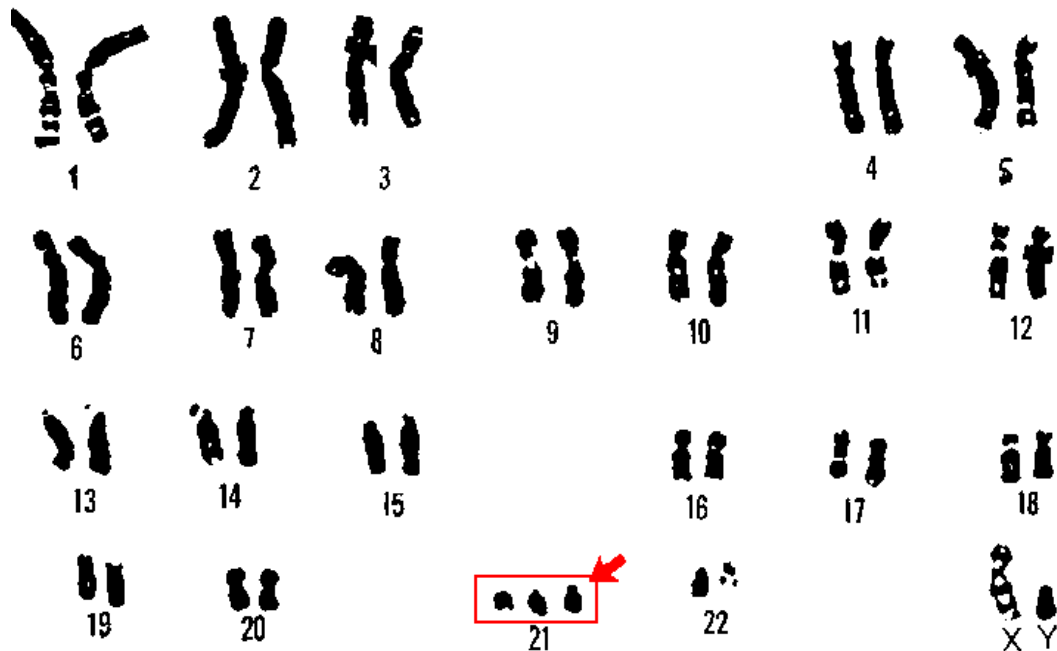


Fig. 3. Difetto tra le coppie dei cromosomi di un Down

Qual è la causa delle mutazioni?

Una mutazione può essere *spontanea* o *indotta*.

Le **mutazioni spontanee** sono molto poco frequenti e sono frutto di errori casuali durante la duplicazione del DNA o nella trascrizione e lettura del *RNA messaggero*.

Le **mutazioni indotte** sono invece causate da certi fattori, chiamati **agenti mutageni**, come, per esempio, le radiazioni o varie sostanze chimiche nocive.

Relazione sul film

DECIFRARE IL CODICE DELLA VITA

Il Professore ci ha fatto vedere un film dal titolo “*DECIFRARE IL CODICE DELLA VITA*”.

Questo film inizia mostrando la **biodiversità** attraverso immagini sui vari ecosistemi terrestri.

La biodiversità è l'insieme di tutti gli esseri viventi, nelle loro diverse forme e dei rispettivi ecosistemi. Le specie conosciute sono in totale circa 1,75 milioni, mentre quelle stimate sono tra i 3,63 e i 111 milioni. In ogni caso queste stime cambiano continuamente, in quanto ogni anno vengono scoperte migliaia di nuove specie. L'anno 2010 è stato dichiarato dall'ONU l'anno internazionale della biodiversità, mentre il decennio 2011-2020 è stato dichiarato decennio della biodiversità.

Il nostro corpo è formato da trilioni di cellule. Ognuna di queste cellule contiene **46 cromosomi**, 23 coppie, ad eccezione dei gameti, che hanno solo 23 cromosomi. Ognuno di questi cromosomi è formato da tanti geni, attaccati l'uno all'altro. In questo filmato si fa finta che i cromosomi siano delle enormi enciclopedie, che vengono spesso aperte per prendere alcuni contenuti.

IL GENE A₁ MILANO

Il film parla di 38 individui, tutti risiedenti a *Limone del Garda*, un piccolissimo paese che si affaccia sul Lago di Garda e che ha poco più di mille abitanti.



Fig. 4. Veduta di Limone del Garda

Questi 38 individui hanno infatti una mutazione genetica che li rende immuni all'arteriosclerosi, in quanto producono un enzima particolare attraverso il **gene A₁ Milano** che riesce a sciogliere le ostruzioni nelle arterie.

L'**arteriosclerosi** è una malattia che si presenta con l'avanzare dell'età e comporta la formazione di placche, o *sclerosi*, nelle arterie, causate da un'assunzione non adeguata di grassi, rallentando quindi il ciclo del sangue, fino ad impedirlo completamente.

Questa malattia può portare anche alla morte dell'individuo.

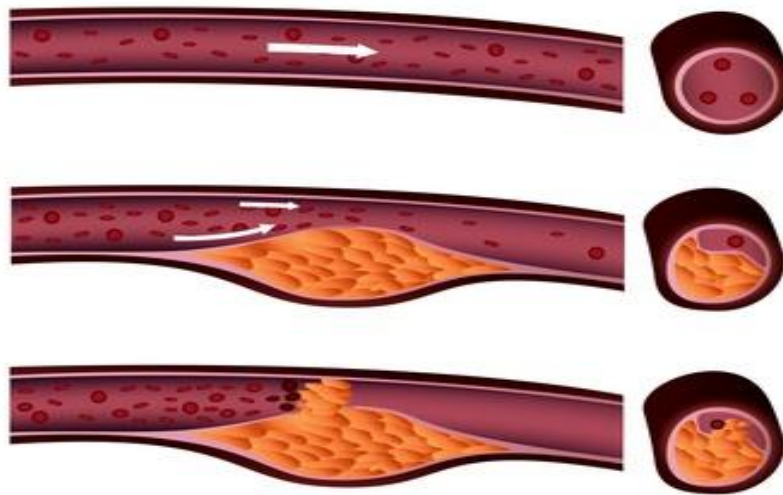


Fig. 5. Arterie di una persona affetta da arteriosclerosi.

Questo particolare gene che è studiato dalla *genetica*, branca della biologia che studia la generazione degli esseri viventi e le modalità di trasmissione dei caratteri ereditari.

Dalla genetica si distingue poi un'altra branca, la *genetica molecolare*, che si occupa di studiare la struttura e la funzione dei geni a livello molecolare e, in oltre, studia il DNA e tutto ciò che lo riguarda, come il RNA e la sintesi proteica.

Oggi uno degli obiettivi degli studi della genetica molecolare è quello della terapia genica, ovvero cercare di curare malattie come l'emofilia e la fibrosi cistica, che sono il risultato di un solo gene non funzionante, che produce la proteina errata. In questi casi la genetica molecolare cerca di cambiare il gene mutato con uno funzionante.

Negli ultimi anni la genetica sta cercando di creare organi usando geni e ormoni di altri esseri viventi. In questo modo si potrebbero salvare molte persone, uno degli obiettivi principali della genetica, che infatti si occupa di creare farmaci capaci di curare moltissime malattie.

Questo particolare gene capace di impedire l'arteriosclerosi è stato scoperto dal Dottor Cesare Sirtori, che gli ha dato il nome di *A₁ Milano*. Le persone che hanno questo particolare gene vengono chiamate "*portatori*".

Nel filmato prendono due sposini come esempio, Marco (un portatore) e Paola (una donna normale). Marco produce una proteina diversa rispetto a Paola in quanto dove nel DNA di una persona normale si trova C come base azotata, nei portatori si trova una T. Questo comporta la formazione di una proteina diversa. Infatti la combinazione CGC porta alla formazione di una proteina di nome Arginina, mentre la combinazione TGC porta alla formazione della proteina Cisteina. Grazie a questa piccolissima differenza Paolo non soffrirà mai di arteriosclerosi, mentre Paola potrebbe esserne soggetta. Questo gene si è sviluppato solo dentro le mura di Limone del Garda a causa del fatto che questo paese non è mai stato raggiungibile tranne che per nave e solo da poco e raggiungibile anche con altri mezzi, quindi

ci si sposava solo con altre persone di Limone. La prima persona ad aver manifestato questo sintomo è stato Giovanni Pomaroli, nato nel 1654. A Limone del Grada ci sono stati diversi casi di uomini che hanno superato i 100 anni che, considerando che questo paese poco più di 1.000 abitanti, sono davvero molti.

LA SINDATTILIA

Nella seconda parte del filmato si parla di una malattia genetica di nome *sindattilia*.

Tutte le cellule del nostro corpo hanno, già dall'origine dell'embrione, le informazioni per creare le varie parti del nostro corpo. Per fare ciò ogni cellula deve attivare solo alcuni blocchi della nostra "enciclopedia genetica" e ciò avviene attraverso l'uso di un particolare gene, detto *gene master key*. Questi geni sono stati scoperti dal biologo Edward Lewis.

Edward B Lewis, biologo statunitense, è stato il primo studioso ad applicare le metodologie della genetica agli studi sullo sviluppo embrionale. In particolare ha concentrato le sue ricerche su una classe di geni del moscerino *Drosophila melanogaster*, detti *omeotici*. Proprio per gli studi da lui effettuati, durati 20 anni, sulla genetica dello sviluppo di *Drosophila*, gli è stato conferito il *Premio Nobel* per la fisiologia (medicina) nel 1995, insieme a C. Nüsslein-Volhard ed E. F. Wieschaus.



Fig. 6. Primo piano di Edward B. Lewis.

La *Drosophila melanogaster*, o *moscerino della frutta*, è un organismo modello, perché viene spesso utilizzato per compiere varie ricerche biologiche e genetiche.

Le caratteristiche del moscerino della frutta che lo rendono un organismo modello sono:

- ✚ Ha delle dimensioni ridotte che permettono di allevarlo in laboratorio;
- ✚ Si riproducono in fretta (una femmina può produrre fino a 600 uova in 10 gg);
- ✚ Hanno solo 4 paia di cromosomi: 3 autosomi e 1 sessuale;
- ✚ Sono molto frequenti le mutazioni genetiche in questa specie.



Fig. 7. Moscerino della frutta

Dal punto di vista genetico l'uomo e il moscerino della frutta sono abbastanza simili. Circa il 60% delle malattie genetiche conosciute si possono verificare nel moscerino e circa il 50% delle proteine del moscerino ci sono anche nei mammiferi.

Lewis si è accorto, studiando i moscerini della frutta, della presenza di alcuni geni fondamentali per lo sviluppo dell'embrione, i *geni master key*. Questi geni determinano il lavoro di tutte le cellule. Nel moscerino sono 8 mentre nell'uomo sono 13 divisi in 4 classi.

La **sindattilia** è un'anomalia congenita che consiste nella fusione laterale di due o più dita della mano o del piede. Nel film viene presa come esempio una donna di nome Rose, affetta da sindattilia. È un'insegnante di inglese e si era posta un problema: non sapeva se avere dei figli o no, infatti non voleva far soffrire loro il disagio che aveva avuto lei. Poi ha deciso di avere comunque due figlie, anche loro affette da sindattilia.



Fig. 8. Piedi affetti da sindattilia

La sindattilia è una malformazione congenita molto frequente, infatti si riscontra un caso circa ogni 2.500 nati. Essa è causata dalla mancata separazione delle strutture embrionarie della mano o del piede, che avviene solitamente tra la sesta e l'ottava settimana di gestazione.

Esistono due tipi di sindattilia, quella completa quando la membrana che unisce due dita contigue, arriva fino all'estremità delle dita, o incompleta quando unisce solo una piccola parte delle due dita. La sindattilia può essere una malformazione isolata, ma talvolta è solo una di più sindromi

malformative complesse. Questa malformazione interessa soprattutto l'aderenza tra il dito medio e l'anulare, ma anche tra anulare e mignolo, tra medio e indice e tra indice e pollice.



Fig. 9. Mani affette da sindattilia

LA "CATENA" DELLA VITA

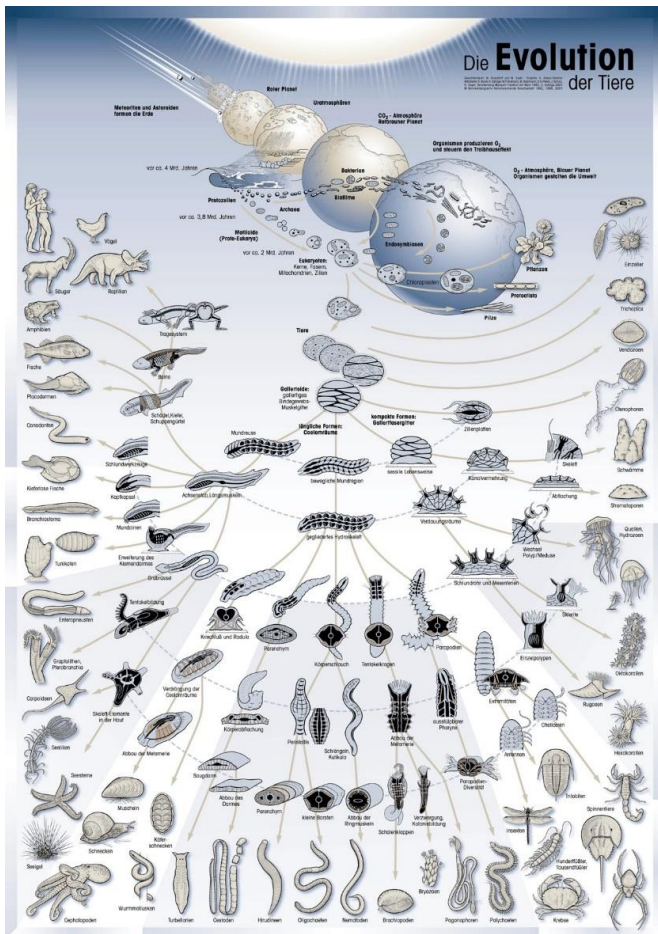


Fig. 10. L'Evolutione della Vita

Il filmato si conclude mostrando un **albero genealogico** di tutte le specie viventi e spiegando come tutti gli esseri viventi abbiano i loro geni e come ogni nuova vita derivi da un lunga catena di geni passati di generazione in generazione, per milioni di anni: ciò ha creato e mantenuto tutte le forme di vita, compreso l'uomo.

Questa "catena", che è alla base della vita sulla terra, accomuna gli essere umani a tutti gli altri esseri viventi, fino alla più semplice forma di vita mai apparsa sulla terra e in cui sono state trovate le prime tracce di gameti, il **lievito**.

La nostra esistenza si basa sul **legame** che unisce un genitore a suo figlio, ossia il **DNA**.