



Centro Stampa

ATTENZIONE QUESTI APPUNTI SONO OPERA DI STUDENTI , NON SONO STATI VISIONATI DAL DOCENTE. IL NOME DEL PROFESSORE, SERVE SOLO PER IDENTIFICARE IL CORSO.

**FONDAMENTI DI BIOLOGIA, ANATOMIA E
FISIOLOGIA**

TEORIA TEMI ESAME

2019-20

DI PALLADINO GIULIA

N° 3067



FONDAMENTI DI BIOLOGIA, ANATOMIA E FISIOLOGIA

APPUNTI DEL CORSO A.A. 2019/2020

Giulia Palladino
2019/2020

FONDAMENTI DI BIOLOGIA, ANATOMIA E FISIOLOGIA

INDICE:

00. INTRODUZIONE.....	3
01. BIOLOGIA DELLA CELLULA	4
02. IL SISTEMA NERVOSO	13
03. IL SISTEMA IMMUNITARIO	36
04. L'APPARATO DIGERENTE	39
05. IL SISTEMA ENDOCRINO	46
06. IL TESSUTO MUSCOLARE	49
07. L'APPARATO CARDIOCIRCOLATORIO.....	58
08. IL SISTEMA RESPIRATORIO.....	76
09. I RENI.....	92
10. GLI EQUILIBRI ACIDO-BASE	99
12. TEMI D'ESAME	102

DISCLAIMER:

I presenti appunti sono stati presi dalle lezioni di *Fondamenti di biologia, anatomia e fisiologia* tenute dell'anno accademico 2019/2020 dal Professore Marcantoni (fino al capitolo 5 del sistema endocrino) e dal Professore Roatta (dal capitolo 5 in poi). Non sono stati revisionati dai docenti. Non costituiscono materiale completamente esaustivo, ovvero il mio consiglio è di studiarli accompagnati dalle slide dei docenti e, eventualmente, da un libro di testo. Spero di averli revisionati correttamente e di aver evitato il più possibile eventuali errori di battitura. Buon lavoro and may the odds be ever in your favour!

00. INTRODUZIONE

I **tessuti** sono un insieme di cellule aventi la stessa morfologia e la stessa funzione. Nonostante siano ampiamente diversificati, i tessuti si dividono in quattro categorie:

1. **Tessuto epiteliale:** tessuto di delimitazione che riveste l'esterno del corpo (pelle) e le varie cavità e organi corporei; include il tessuto ghiandolare. Ha la funzione di protezione, assorbimento, filtrazione, secrezione. Presenta una superficie libera (non aderente). Non è vascolarizzato. Presenta alta adesione tra le cellule (scarsità di materiale extracellulare), fatta eccezione per la membrana basale che lo separa dal tessuto connettivo sottostante e dal sistema cardiocircolatorio.
2. **Tessuto connettivo:** ha un'elevata proporzione di matrice extracellulare rispetto al volume cellulare. La matrice extracellulare prende diversa consistenza: liquida, semisolida (gel), molto dura, a seconda dei suoi costituenti principali. Tra le funzioni: protezione, sostegno, tramite di accoppiamento meccanico verso altri tessuti.
3. **Tessuto muscolare:** tessuto eccitabile che genera movimento attraverso il proprio accorciamento. Ha cellule di forma longitudinale: le fibre. Il muscolo può essere striato o liscio. Il muscolo striato si distingue in scheletrico, che presenta fibre molto lunghe, organizzazione regolare in sarcomeri, contrazione rapida e controllo volontario, oppure cardiaco, che ha le stesse proprietà meccaniche dello scheletrico ma diverse proprietà elettriche legate alla diversa interconnessione delle fibre e il controllo è autonomo. Il muscolo liscio ha un'organizzazione non parallela delle fibre contrattili, contrazione lenta, basso consumo energetico, è localizzato su vasi sanguigni e organi interni, il controllo è autonomo.
4. **Tessuto nervoso:** tessuto eccitabile in grado di generare e condurre impulsi elettrici, è costituito da neuroni. I neuroni sono sostenuti e isolati elettricamente dalle cellule gliali.

L'**omeostasi** è la capacità dell'organismo di mantenere in condizioni stabili il proprio ambiente interno. Per ambiente interno si intende il liquido extracellulare o interstiziale. La regolazione avviene a livello di vari parametri ematici: se un parametro aumenta, il sistema risponde facendolo diminuire e viceversa. Sistemi di questo tipo sono detti a **feedback negativo** poiché la loro risposta si verifica in direzione opposta rispetto al cambiamento che l'ha prodotta. Per funzionare in modo corretto, un meccanismo regolatore omeostatico deve essere in grado di rilevare le oscillazioni della variabile regolata. Ciò è assicurato dai **recettori**, cellule sensibili ai cambiamenti delle variabili. I recettori mandano segnali di input al centro di controllo, che compara il valore ricevuto con il set point, il valore di riferimento. Se c'è differenza tra i due valori, trasmette segnali di output agli **effettori**, i quali operano la correzione finale del parametro.

Esistono anche sistemi a **feedback positivo**, in cui la risposta del sistema va nella stessa direzione del cambiamento.

01. BIOLOGIA DELLA CELLULA

Le cellule si dividono in due gruppi principali:

- Cellule eucariote: dotate di nucleo che contiene il DNA;
- Cellule procariote: non dotate di nucleo.

Tutti gli organismi sono fatti di cellule:

- Organismi unicellulari: come i batteri, sono formati da una sola cellula;
- Organismi pluricellulari: come le piante, gli animali o i funghi, sono l'unione di più cellule.

Le cellule sono l'unità fondamentale degli organismi. La cellula è il più semplice componente della materia in grado di svolgere tutte le attività necessarie per la vita:

- Si riproduce;
- Usa energia;
- Ha un metabolismo;
- Risponde a stimoli esterni;
- È capace di autogestirsi;
- Si evolve.

Le cellule si distinguono per aspetto e funzione e per le sostanze di cui hanno bisogno.

COMPONENTI CHIMICI DELLE CELLULE:

Le cellule sono formate da diversi componenti chimici. I più adatti alla vita sono H, N, O, e C perché sono capaci di stabilire legami covalenti forti. La cellula è formata da composti del C (e H₂O) che sono stabili e ripetibili, aspetti fondamentali nella replicazione di molecole indispensabili per la vita (DNA, RNA, proteine, enzimi).

OSSERVAZIONE DELLA CELLULA E DEI SUOI COMPONENTI:

Nel XVII secolo Robert Hooke inventò il primo microscopio ottico. Esistono tre tipi di microscopia: in campo chiaro, in contrasto di fase e in contrasto di interferenza.

Per riuscire a vedere il composto occorre:

1. Preparare il campione;
2. Disporre di lenti (obiettivo e oculare);
3. Focheggiare la luce sul campione (condensatore).

Un tipo particolare di microscopio ottico è quello a fluorescenza in cui si usano colorazioni fluorescenti (fluorocromi) per marcare cellule o tessuti. La luce passa attraverso una serie di filtri: il primo filtra la luce prima che arrivi al campione; il secondo lascia passare solo le fluorescenze che vengono emesse dalla colorazione.

FONDAMENTI DI BIOLOGIA, ANATOMIA E FISIOLOGIA

Altri tipi di microscopia sono:

- **Microscopia a scansione:** il campione viene rivestito da un telo sottile di metallo pesante, poi viene scansionato con un fascio di elettroni, la quantità di elettroni diffusi o emessi viene poi misurata da un rivelatore. Risoluzione 3-20 nm.
- **Microscopia a trasmissione:** funziona come un microscopio ottico invertito ma si serve di elettroni anziché del fascio di luce. Risoluzione 2 nm.

STRUTTURA DELLA CELLULA:

LA MEMBRANA PLASMATICA:

Si comporta da barriera per impedire al contenuto cellulare di uscire, inoltre garantisce la sopravvivenza della cellula favorendo l'apporto di sostanze nutritive e consentendo la fuoriuscita di cataboliti (scarti). È formata principalmente da lipidi e proteine; presenta un doppio strato di molecole lipidiche (50 nm) con proteine ad esso intercalate.

I lipidi sono in realtà dei fosfolipidi. Essi sono formati da una testa idrofila e due code idrofobiche (molecole anfipatiche). La testa è legata al resto della molecola da un gruppo fosfato. L'ambiente acquoso interno ed esterno della cellula impedisce ai costituenti lipidici di sfuggire dal doppio strato. Tuttavia nulla impedisce agli stessi di spostarsi e cambiare posto all'interno del doppio strato stesso. In particolare, i fosfolipidi si possono spostare o per inversione o per diffusione laterale o per rotazione. La fluidità della membrana è legata anche alle caratteristiche delle code idrocarburiche. Per queste caratteristiche la membrana è anche detta **a mosaico fluido**. Le code idrofobiche delimitano una porzione (CORE) fortemente idrofobica, permeabile alle sostanze insolubili in acqua ma impermeabile alla maggior parte delle sostanze presenti nell'ambiente intra ed extra cellulare (ioni e molecole polari). I soluti possono attraversare la membrana attraverso due meccanismi:

1. **Trasporto mediato:** con l'aiuto di un mediatore chimico che interagisce con strutture specializzate, collocate sulla membrana della cellula, in grado di accoglierli (recettori di membrana);
2. **Diffusione semplice:** avviene quando la molecola abbandona la fase acquosa in cui si trova e si scioglie nella fase lipidica della membrana dove incontra il CORE idrofobico per poi emergere dal lato opposto della membrana. Una molecola idrofila può attraversare il CORE idrofobico a seconda della sua polarità (tanto meno è polare, più il passaggio è favorito, diffusione non ionica).

I MITOCONDRI:

Sono formati da due membrane: quella interna è fatta di proteine implicate nella catena di trasporto degli elettroni; quella esterna è formata da proteine (porine) che costituiscono dei pori per il passaggio di sostanze. Sono dotati di un proprio materiale genetico. Sono ritenuti dei discendenti dei batteri che vennero inglobati in qualche cellula eucariote ancestrale. Sono generatori di energia chimica per la cellula: convertono l'energia chimica derivante dall'ossidazione delle sostanze nutrienti in ATP. Funzionando, consumano O₂ e producono CO₂, per questo l'intero processo viene detto respirazione mitocondriale. Hanno delle strutture a forma di creste sulle quali il movimento degli elettroni è sfruttato per accumulare H⁺ tra le due membrane.

FONDAMENTI DI BIOLOGIA, ANATOMIA E FISIOLOGIA

IL RETICOLO ENDOPLASMATICO (RE):

È in grado sia di produrre nuove proteine sia di produrre gli elementi costitutivi delle membrane cellulari. Ne esistono di due tipi:

1. RE liscio: coinvolto nella sintesi lipidica;
2. RE rugoso: ha dei ribosomi di membrana che lo fanno apparire “rugoso”, viene coinvolto nella sintesi proteica.

È in grado di trasportare delle molecole sintetizzate con delle vescicole di trasporto, ovvero delle bolle di reticolo che fungono da protezione per la molecola, così essa raggiunge il resto della cellula.

Endocitosi → trasporto verso l'interno di materiale extra cellulare con vescicole di trasporto.

Esocitosi → rilascio del contenuto della vescicola all'esterno della cellula. La membrana della vescicola si aggiunge alla membrana plasmatica.

L'APPARATO DEL GOLGI:

Lavora in collaborazione con il RE. Il suo lato cis (ricevente) è quello più vicino al RE, il suo lato trans (distributore) è rivolto verso la membrana plasmatica. Elabora le molecole sintetizzate nel RE e le prepara per il trasporto nella loro destinazione finale impacchettandole in vescicole. Alcune vescicole trasportano le molecole dall'interno della cellula, altre invece all'esterno (vescicole secretorie).

IL CITOSCHELETRO:

È una rete di proteine fibrose (filamenti) che fornisce rigidità strutturale e sostegno alle cellule. Non è rigido e non ha struttura fissa. Le sue funzioni comprendono: supporto meccanico e strutturale, trasporto intracellulare di materiali, sostegno per gli organuli, adesione con altre cellule, contrazione e movimento di alcune cellule.

È formato da diversi filamenti:

- Microfilamenti (Ø 7 nm): proteine fibrose, l'unità base è l'actina, tra le funzioni c'è la contrazione muscolare;
- Filamenti intermedi (Ø 10 nm): sono più resistenti e stabili dei primi. Quelli costituiti da cheratina si trovano nelle cellule di cute e peli; quelli costituiti da miosina si trovano nelle cellule muscolari e, insieme all'actina, sono coinvolti nella contrazione.
- Microtuboli (Ø 25 nm): sono lunghissime strutture tubulari cave, sono strutture dinamiche. Sono formati da tubulina e forniscono resistenza al citoscheletro. Formano le fibre di fuso che garantiscono la corretta distribuzione dei cromosomi durante la divisione cellulare e i movimenti direzionali di vescicole e di grandi biomolecole all'interno della cellula.

IL NUCLEO:

È l'organello più voluminoso nelle cellule eucariote. È circondato da due membrane concentriche che costituiscono una struttura definita come involucro nucleare. Tutto ciò che entra o esce passa attraverso i pori nucleari. All'interno del nucleo sono contenute le molecole di DNA. Le molecole di DNA diventano visibili (cromosomi) solo quando la

FONDAMENTI DI BIOLOGIA, ANATOMIA E FISIOLOGIA

cellula si prepara a dividersi nelle due cellule figlie. Anche nelle cellule procariote il DNA è depositario dell'informazione genetica, tuttavia esso non si trova confinato entro un involucro nucleare.

IL DNA:

Il DNA è noto come acido desossiribonucleico: acido nucleico che contiene le informazioni genetiche necessarie alla biosintesi di RNA e proteine.

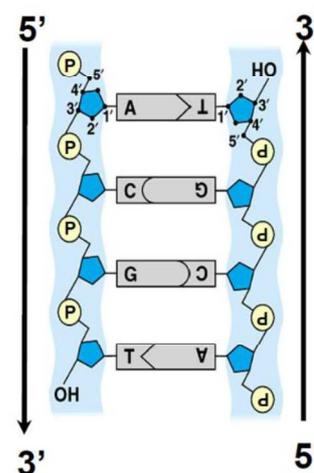
Il DNA è un polimero organico costituito da monomeri, i nucleotidi (deossiribonucleotidi). I nucleotidi sono costituiti da tre componenti: un gruppo fosfato, il desossiribosio (zucchero a cinque atomi di C), e una base azotata che si lega al desossiribosio con legame N-glicosidico. Le basi azotate sono quattro: adenina e guanina (basi puriniche), citosina e timina (basi pirimidiniche).

Il DNA può essere definito come una doppia catena polinucleotidica, antiparallela, orientata, complementare, spiralizzata, informazionale. Perciò il DNA è formato da due filamenti ognuno formato da una struttura laterale e dalla catena di basi azotate posta verso l'esterno. I due filamenti sono tenuti insieme da legami idrogeno che si formano tra le basi secondo la legge della complementarità dell'accoppiamento delle basi azotate, che afferma che la guanina è sempre accoppiata alla citosina e l'adenina è sempre accoppiata alla timina (nell'RNA all'uracile, vedere in seguito).

La struttura del DNA è molto stabile per resistere all'attacco di molte condizioni che inducono cambiamenti strutturali e dei legami del DNA, infatti i legami principali sono tutti di tipo covalente.

Lo scheletro del DNA è caratterizzato dalla direzionalità: è una struttura polarizzata, ovvero ha una sua direzione. Questa direzionalità condiziona alcuni processi. Sul carbonio 5' dello zucchero c'è il gruppo fosfato che interagisce con il carbonio 3' dello zucchero adiacente. Quindi C5' e C3' formano legami con il gruppo fosfato. Così ad un'estremità del DNA si ha un atomo di C in posizione 5' che ha un gruppo fosfato libero (estremità 5'), l'altra estremità è quella del C3' che è legato all'ossidrilico (OH) (estremità 3').

La struttura del DNA è detta antiparallela perché i due assi hanno orientamenti opposti.



LA REPLICAZIONE DEL DNA:

I tessuti sono composti da cellule che vanno incontro a un processo di replicazione. Replicando il citoplasma, si replica anche il DNA. Ci sono una serie di proteine iniziatrici che si legano al DNA e devono essere in grado di separare la doppia elica nei due filamenti, poi saranno coadiuvate da altre proteine in grado di leggere la sequenza di nucleotidi e sintetizzarne una sequenza complementare. Ogni filamento del DNA funge quindi da stampo da cui viene sintetizzato il filamento complementare, quindi alla fine si ottengono due filamenti di DNA a doppia elica, ciascuno dei quali andrà a finire in una delle due cellule generate dalla divisione cellulare. Tutto ciò è svolto da una macchina proteica: la DNA polimerasi. Il meccanismo deve essere molto preciso onde evitare distorsioni (errori). La replicazione è detta semiconservativa perché ogni volta metà del DNA funge da stampo per la sintesi dell'altra metà. Il processo non deve contenere errori perché si trasferirebbero alla progenie e verrebbero amplificati.

FONDAMENTI DI BIOLOGIA, ANATOMIA E FISIOLOGIA

Come avviene la replicazione?

Ci sono dei siti (sequenze di nucleotidi) che non per forza hanno informazioni utili alla sintesi delle proteine, ma hanno una funzione di regolazione, cioè sono un sito di attacco per complessi enzimatici coinvolti nel processo. Nell'origine di replicazione, si attaccano gli enzimi che separano le due eliche per creare uno spazio sufficiente per garantire l'aggancio di altre proteine. A questo punto la DNA polimerasi sintetizza nuovi legami usando lo stampo. La DNA polimerasi ha una direzione di lettura data dall'orientamento del filamento di DNA. La DNA polimerasi legge dall'estremità 3' alla 5' e sintetizza un nuovo filamento complementare. Per questo motivo un filamento stampo (filamento leader) viene sintetizzato senza problemi perché la polimerasi legge in maniera continua da 3' a 5'. L'altro filamento ha orientamento opposto (5' → 3'), opposto anche alla direzione di lettura della polimerasi. Pertanto la sua replicazione avviene grazie alla presenza di sequenze che codificano per brevi frammenti di RNA, che viene inserito in determinate zone per dare il segnale di inizio della replicazione. La polimerasi quindi avanza finché non trova un tratto di RNA che avvia la replicazione che parte da 3' e torna indietro finché non trova la sequenza di stop, dove la polimerasi si stacca e torna a trovare un altro filamento da sintetizzare. Il filamento (ritardato) viene così sintetizzato a pezzi e impiega più tempo per completare il processo. I vari frammenti sintetizzati sono detti frammenti di Okazaki.

L'RNA:

È un polinucleotide a singolo filamento che differisce dal DNA per tre aspetti:

1. Lo zucchero che caratterizza il filamento è il ribosio (RNA=acido ribonucleico);
2. Non c'è la timina come base azotata ma l'uracile;
3. Si presenta come singolo filamento.

C'è un processo che permette la conversione di tratti di DNA, che codificano un gene specifico in RNA, il quale avviene sempre sul principio della complementarità delle basi azotate. Quindi a partire da una sequenza di nucleotidi che codificano per una determinata proteina, si sintetizza un filamento di RNA. Questa sintesi prende il nome di trascrizione, a cui partecipano dei complessi enzimatici adibiti alla sintesi dell'RNA.

Una volta ottenuto l'RNA, l'informazione deve essere interpretata e trasformata in proteina, un vero e proprio processo di traduzione che porta alla sintesi della proteina (sequenza di amminoacidi). L'RNA è sintetizzato dall'RNA polimerasi, un complesso proteico capace di interagire con il DNA in corrispondenza di sequenze specifiche che avviano la trascrizione. La polimerasi separa i due filamenti e legge in direzione 3' → 5'. La trascrizione termina in presenza di determinate sequenze di stop.

A seconda del filamento di DNA usato come stampo, il filamento di RNA trascritto ha una sequenza diversa. Quindi entrambi i filamenti di DNA contengono informazione genica. Il gene espresso è diverso a seconda del filamento considerato, perché la sequenza di nucleotidi dell'RNA è diversa.

Nelle cellule ci sono diversi tipi di RNA. Quando ci si focalizza sull'espressione dei geni che portano alla sintesi di una proteina, l'RNA considerato è l'RNA messaggero (mRNA), ogni gene è trascritto da un filamento di mRNA e ogni gene codifica per una sola proteina. Ma altri geni vengono trascritti in diversi filamenti di RNA che hanno funzioni diverse. Ad esempio esiste l'RNA ribosomiale che è contenuto nei ribosomi; esiste l'RNA transfer (tRNA) che ha una funzione specifica nella sintesi degli amminoacidi; esistono brevi frammenti di RNA (miRNA) che regolano l'espressione genetica.

FONDAMENTI DI BIOLOGIA, ANATOMIA E FISIOLOGIA

Alla fine della trascrizione, se si vuole ottenere una proteina occorre proseguire con la traduzione: tradurre l'informazione del mRNA in una proteina.

Come funziona la RNA polimerasi?

La RNA polimerasi è un complesso enzimatico che si attacca nei siti di inizio (sito promotore), separa le due eliche, legge il filamento da 3' a 5' e usa il filamento 3'→5' come stampo per l'RNA complementare. Il processo termina nel sito di terminazione. La polimerasi si stacca e il filamento di RNA è libero. Esistono tre tipi di polimerasi che si differenziano in base al tipo di RNA sintetizzato: la 1 e la 3 sintetizzano tRNA e miRNA, la due sintetizza mRNA.

La polimerasi non è l'unico elemento ad essere coinvolto nella trascrizione ma ci sono diversi elementi proteici che costituiscono un complesso di trascrizione (fattori di trascrizione).

Il mRNA, dopo la trascrizione, si trova nel nucleo, ma la sintesi proteica avviene nel citoplasma. Il mRNA deve acquisire delle proprietà tali per spostarsi nel citoplasma: deve subire un processo di maturazione. La maturazione passa attraverso tre fasi:

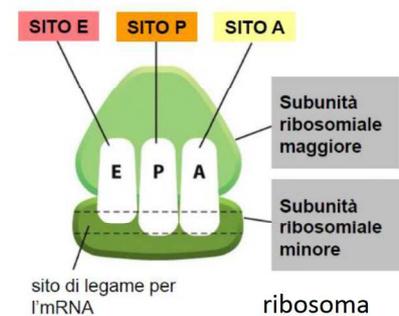
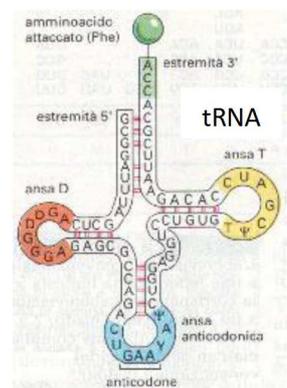
1. Legame ad un'estremità con una struttura che stabilizza l'RNA;
2. L'estremità opposta deve essere poliadenilata (sequenza di più A);
3. Deve subire un processo di splicing.

All'estremità 5' avviene l'apposizione di un cappuccio: una struttura protettiva che è formata da un gruppo metilico, che si lega a tre gruppi fosfato, legato a una G. All'estremità opposta c'è una catena di A.

Il processo di splicing consiste in un processo di taglio e cucito perché la sequenza trascritta è fatta di esoni (sequenze codificanti per la proteina) e introni (sequenze non codificanti che derivano dalla trascrizione delle sequenze regolatrici), che devono essere eliminate (da qui il termine splicing).

A questo punto inizia la traduzione. Il mRNA è fatto da un'alternanza di quattro basi azotate. Gli amminoacidi in totale sono venti, quindi non c'è corrispondenza univoca uno a uno con le basi azotate. Allora una tripletta di basi azotate codifica un amminoacido. Esistono dunque sessantaquattro combinazioni possibili (4^3) di basi azotate, maggiori del numero di amminoacidi. Siccome quindi più triplette codificano per uno stesso amminoacido, si dice che il codice genetico umano è ridondante. La lettura deve essere corretta e stabile perché in base ad essa si possono codificare triplette diverse, che potrebbero causare un errore.

Nel passaggio da una sequenza di nucleotidi interviene il tRNA. Il tRNA è un filamento singolo che subisce una modifica conformazionale: si ripiega su se stesso finché in alcune porzioni non si trovano sequenze di nucleotidi complementari che si appaiano. Acquisisce quindi una struttura a trifoglio che identifica diverse zone del tRNA: espone tre anse e una regione all'estremità 3'. Delle tre anse la più importante è la regione dell'anticodone che contiene una tripletta di basi azotate che si appaierà con il mRNA. All'estremità 3' c'è il sito di legame con un amminoacido. Il processo completo richiede energia, fa parte delle attività metaboliche cellulari che richiedono un consumo di energia basale. Tutto il processo avviene al livello dei ribosomi (strutture spesso associate alle membrane del RE rugoso, dove vengono sintetizzate le proteine; è un assemblaggio di più strutture proteiche unito a frammenti di rRNA, sintetizzato

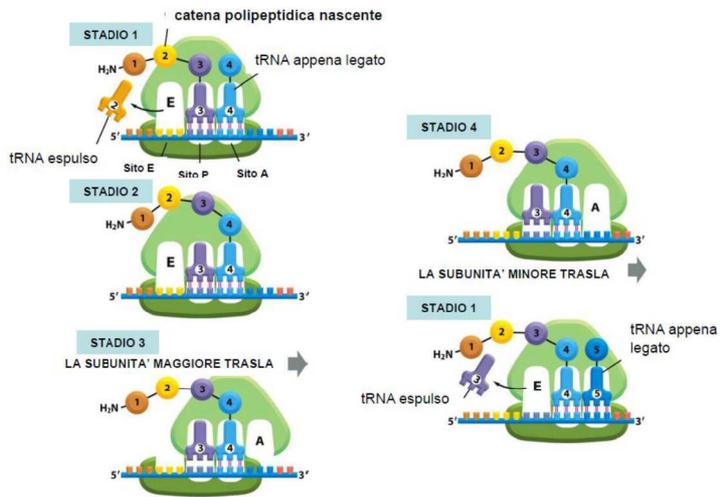


FONDAMENTI DI BIOLOGIA, ANATOMIA E FISIOLOGIA

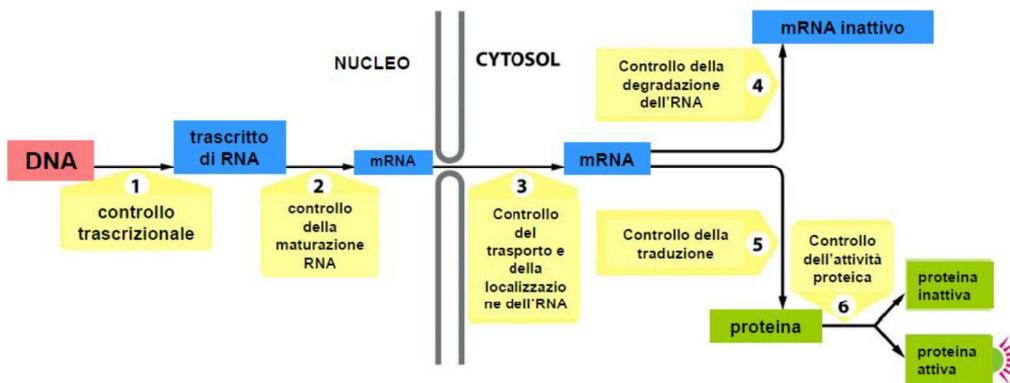
al livello del nucleolo; è formato da due subunità appaiate dove avviene la sintesi proteica). Nel ribosoma si distinguono tre siti (E, P, A) e una porzione sulla subunità minore in cui c'è l'interazione con il mRNA.

Come avviene la trascrizione del mRNA?

Nella sequenza di amminoacidi in corso di sintesi all'interno del ribosoma, nel sito P vi è il tRNA appena sintetizzato e nel sito A c'è l'esposizione di una nuova tripletta di nucleotidi da parte del mRNA a cui segue l'interazione con il tRNA, che si porta dietro il suo amminoacido. In questo momento si legano con un legame peptidico gli amminoacidi del sito P e del sito A. A questo punto la subunità maggiore trasla, il tRNA del sito P (che ha lasciato il suo amminoacido) si sposta nel sito E e la quello del sito A (ancora attaccato all'amminoacido) si sposta nel sito P. Il sito A è quindi libero. La subunità minore trasla, il tRNA nel sito E viene espulso e si ritorna al punto di partenza. Il ribosoma, scorrendo sul mRNA, legge gruppi di triplette di nucleotidi e permette l'interazione con il tRNA e l'associazione con i diversi amminoacidi. Il processo procede fino al segnale di stop dove termina la sintesi della proteina. Poi, una vescicola del RE avvolge la proteina e la trasferisce al Golgi dove essa matura (acquisisce conformazioni particolari) finché non diventa stabile, momento in cui, per un processo di esocitosi, migra e viene rilasciata all'esterno oppure diventa una proteina di membrana.



Tutto il processo che va dalla trascrizione del DNA alla sintesi proteica è controllato:



LA DIVISIONE CELLULARE:

Replicare il DNA e dividere le cellule serve in quanto l'essere umano è un organismo pluricellulare. Non tutte le cellule hanno la stessa funzione: esistono due grandi categorie delle cellule del corpo umano.

FONDAMENTI DI BIOLOGIA, ANATOMIA E FISIOLOGIA

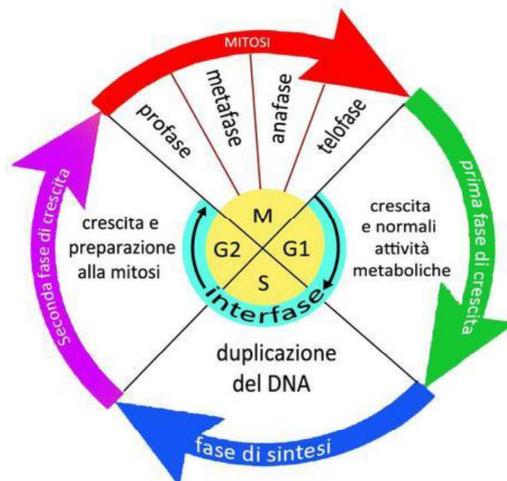
Le **cellule della linea germinale** sono quelle che servono per garantire la riproduzione dell'organismo. La **riproduzione** dell'essere umano è di tipo **sessuata**, a differenza di organismi meno evoluti che optano per una riproduzione asessuata. La riproduzione sessuata consente la **maggior variabilità genica** della specie, che consente all'individuo di avere una maggior capacità di adattarsi ai cambiamenti ambientali. La riproduzione sessuata ha dei vincoli precisi dal punto di vista genico perché la cellula fecondata ha per ogni gene (autosoma) una coppia di ognuno (uno di derivazione materna e uno di derivazione paterna): **geni omologhi**. Esiste poi una gerarchia dei geni: quello dominante e quello recessivo. Il fenotipo espresso è quello dominante se si hanno due geni dominanti oppure uno dominante e uno recessivo. Affinché si esprima il fenotipo del gene recessivo occorre avere due geni recessivi.

La maggior parte delle cellule ha un corredo genico **diploide** (ciascun gene è presente a coppie). Nella riproduzione sessuata avviene la fusione di due cellule, che quindi non possono essere diploidi perché così per ogni gene si avrebbero quattro coppie. Le cellule della **linea germinale** (riproduttive) sono **aploidi** e si replicano secondo un meccanismo meiotico (**meiosi**), quelle della **linea somatica** sono **diploidi** e si replicano secondo un meccanismo di divisione mitotica (**mitosi**).

La mitosi:

In ogni cellula è presente il DNA che può essere più o meno compatto nel nucleo. Quando è molto compattato si organizza in strutture: i **cromosomi**. I cromosomi non sono sempre presenti: il DNA si compatta solo prima della divisione cellulare mitotica. In ogni cellula ci sono 23 coppie di cromosomi, di cui 22 coppie sono dette **autosomi** e la 23° definisce il sesso (**cromosomi sessuali**).

Il ciclo cellulare si divide in fasi:



FASE M: composta da mitosi (divisione nucleare) e citocinesi (divisione cellulare);

INTERFASE: periodo tra due fasi M successive;

FASE G: monitoraggio dell'ambiente interno ed esterno. La cellula si accresce e duplica i suoi organelli;

FASE S: replicazione del DNA

La mitosi comprende cinque fasi distinte:

1. **Profase:** il DNA si compatta e condensa in cromosomi. Ogni cromosoma si trova nella forma di due cromatidi fratelli collegati dal centromero. I centrioli si spostano verso poli opposti e tra loro si sviluppa il fuso mitotico;
2. **Prometafase:** l'involucro nucleare si rompe, i centrioli sono ai poli opposti della cellula e i cromosomi sono tenuti legati a livello del centromero dalle fibre del fuso;
3. **Metafase:** i cromosomi sono allineati al centro della cellula;
4. **Anafase:** le coppie di cromosomi si separano e i cromosomi si muovono verso poli opposti della cellula;

FONDAMENTI DI BIOLOGIA, ANATOMIA E FISIOLOGIA

5. **Telofase:** si sviluppano nuovi involucri nucleari, i cromosomi si decondensano e il fuso si frammenta.

Quindi avviene la citocinesi.

Il DNA si può condensare grazie ai nucleosomi (strutture proteiche cilindriche), attorno ai quali il DNA si avvolge. Per ogni nucleosoma il DNA fa circa 2 giri (1,7 per la precisione). Il nucleosoma è formato da un corpo istonico ottamerico (8 istoni) cilindrico. Il filamento di DNA e nucleosoma (detto collana di perle) si compatta ancora formando una struttura più spessa. Così la struttura continua a condensarsi sempre di più fino a formare un cromosoma.

La meiosi:

Tipica delle cellule germinali, che sono aploidi, e le cellule che si formano sono dette gameti. Questi poi si fonderanno nella fecondazione formando uno zigote diploide, il quale si replicherà per mitosi diventando pluricellulare, avendo così cellule somatiche e cellule germinali.

Nella meiosi si hanno singole coppie di geni per ogni cellula. Quando le cellule germinali si fecondano, lo zigote avrà una coppia mista di geni (metà materni e metà paterni), che garantisce la variabilità genica.

La variabilità genica è ulteriormente garantita dal fenomeno del crossing over: un rimescolamento dei cromosomi omologhi. Anche la segregazione cellulare garantisce variabilità: con questo processo si formano 2^{23} gameti possibili. Ma da sola, la segregazione genica, consente un numero elevato ma limitato di possibilità.

La segregazione unita al crossing over garantiscono una variabilità illimitata dei gameti.

