

Unità 8



Test e mappe interattivi,
file audio mp3, glossario
multimediale su disco e
sul companion website

L'ingegneria genetica

I contenuti

- Lezione 1 Modificare il mondo dei viventi
- Lezione 2 La manipolazione del DNA
- Lezione 3 Le applicazioni dell'ingegneria genetica

I risultati attesi

Sapere

- spiegare come l'allevamento selettivo e le mutazioni possono generare nuove varietà di organismi
- spiegare come viene prodotto il DNA ricombinante
- descrivere le applicazioni dell'ingegneria genetica
- comprendere le implicazioni bioetiche della manipolazione genetica

Saper fare

- classificare le mutazioni nei diversi tipi in cui si suddividono
- spiegare le funzioni delle diverse tecniche di ingegneria genetica
- interpretare un'impronta genetica

Mediante le nuove tecniche di ingegneria genetica è possibile introdurre materiale genetico estraneo nelle cellule per produrre organismi con caratteristiche particolari.

Lezione **1**

Modificare il mondo dei viventi

In questa lezione

Le domande guida

- Qual è lo scopo dell'allevamento selettivo?
- Che cosa sono le mutazioni?
- Perché gli allevatori cercano di indurre le mutazioni?

Le parole chiave

allevamento selettivo *selective breeding*

ibridazione *hybridization*

inincrocio *inbreeding*

mutazione *mutation*

poliploidia *polyploidy*

agente mutageno *mutagen*

Fin dall'antichità gli esseri umani hanno cercato di utilizzare gli incroci tra diversi individui nella speranza di selezionare razze o varietà sempre migliori, come piante particolarmente produttive o resistenti ai parassiti. Partendo da sistemi molto semplici, con il progredire delle conoscenze sul DNA e sulla trasmissione ereditaria, si è arrivati oggi a metodi molto più sofisticati che consentono, per esempio, di aumentare artificialmente la variabilità genetica in una popolazione, inducendo la comparsa di nuove caratteristiche potenzialmente vantaggiose.

▼ Figura 1.1

L'allevamento selettivo.

Nel corso del tempo gli allevatori hanno selezionato una grande varietà di razze di cani e gatti, per soddisfare diverse esigenze, anche puramente estetiche. **Indica qualche altro esempio di specie selezionata artificialmente.**

■ L'allevamento selettivo

La produzione di diverse razze di cani e gatti, come quelle della **figura 1.1**, è un tipico esempio di **allevamento selettivo**, un metodo che gli esseri umani hanno utilizzato fin dall'antichità per produrre razze e varietà di organismi che meglio rispondevano alle

loro esigenze. L'allevamento selettivo consiste nel lasciar riprodurre solo gli organismi che presentano le caratteristiche desiderate, in modo che queste si trasmettano nelle nuove generazioni. Praticamente tutti gli animali domestici – compresi i cavalli e gli animali da fattoria – provengono da allevamenti selettivi, così come molte piante che oggi vengono coltivate in tutto il mondo per i nostri bisogni alimentari. Ma quali sono le tecniche attualmente utilizzate per effettuare l'allevamento selettivo?

L'ibridazione L'incrocio tra individui con caratteristiche diverse viene chiamato **ibridazione**, un metodo impiegato dagli allevatori per ottenere organismi che presentino allo stesso tempo le qualità migliori di due differenti varietà (**figura 1.2**). Questa tecnica può essere utilizzata, per esempio, per combinare la forte resistenza alle malattie di una pianta con la grande produttività di un'altra, in modo da ottenere una



▲ **Figura 1.2** L'ibridazione. Le susine-albicocche rosse sono ibridi tra un'albicocca e una susina.

nuova varietà che sia al contempo resistente alle malattie e particolarmente produttiva.

Una volta ottenuta una razza o una varietà di individui con le caratteristiche desiderate, che cosa si può fare per conservare nella discendenza i caratteri selezionati?

L'inincrocio Per conservare le caratteristiche selezionate in una varietà in genere si ricorre all'**inincrocio**, ovvero all'accoppiamento tra individui con caratteristiche simili. È quello che normalmente viene fatto negli allevamenti per mantenere le razze pure di cani, gatti, cavalli, bovini, ecc.

Questa tecnica, tuttavia, non è utilizzabile a lungo: infatti, accoppiando per molte generazioni individui simili dal punto di vista genetico, si manifestano più facilmente i caratteri recessivi, tra cui quelli che determinano malattie genetiche. Problemi di questo genere si hanno, per esempio, nell'allevamento dei cani, dove non sono rari i casi di cecità o di deformità delle articolazioni dovuti a un prolungato inincrocio.

■ Le mutazioni

L'allevamento selettivo sarebbe quasi impossibile senza la grande diversità che caratterizza le popolazioni naturali. Questo è uno dei motivi per i quali i biologi sono interessati a preservare tale variabilità sia nel mondo vegetale sia in quello animale. Ma qual è l'origine di questa diversità? E com'è possibile ampliare la varietà di caratteri in una specie?

La fonte primaria della variabilità genetica nel mondo naturale sono le **mutazioni**, ovvero i cambiamenti che si verificano spontaneamente nelle informazioni genetiche ereditarie. Le mutazioni, che possono insorgere in ogni cellula e in ogni gene, si distinguono in cromosomiche e geniche.

Le mutazioni cromosomiche Le **mutazioni cromosomiche** sono variazioni nel numero o nella struttura dei cromosomi di una cellula.

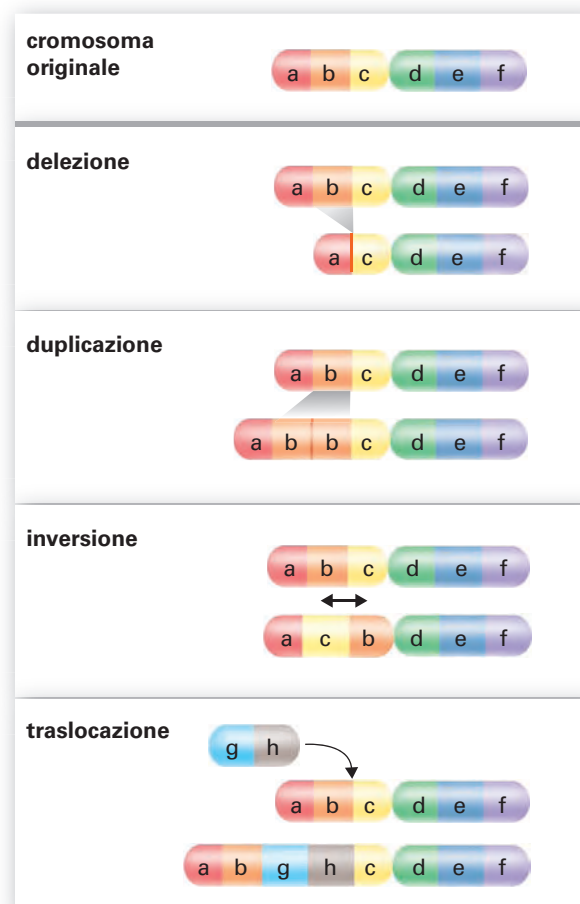
Le variazioni numeriche del corredo cromosomico sono dovute, generalmente, a errori nella fase della meiosi in cui avviene la separazione dei cromosomi omologhi. Dalla mancata disgiunzione di tutte le coppie di cromosomi omologhi si originano gameti con un numero di cromosomi doppio rispetto al normale corredo aploide. Al momento della fecondazione, questi gameti generano organismi **poliploidi**, cioè con un corredo cromosomico che può essere il triplo ($3n$) o il quadruplo ($4n$) di quello aploide.

Negli animali la poliploidia non è compatibile con la vita e, quindi, gli individui con queste mutazioni muoiono nelle fasi precoci dello sviluppo. Nelle piante, invece, questa condizione può produrre organismi più grandi e più forti dei normali individui diploidi, tanto che in alcune coltivazioni, come quelle di

banane, essa viene indotta artificialmente mediante manipolazioni genetiche per ottenere frutti di qualità migliore.

Le mutazioni cromosomiche che consistono in alterazioni della struttura originale dei cromosomi sono mostrate nella **figura 1.3**. Esse si distinguono in quattro tipi principali: delezione, duplicazione, inversione e traslocazione. Nella **delezione** si ha la perdita di un frammento di cromosoma; nella **duplicazione** viene duplicato un tratto di cromosoma; l'**inversione** consiste in un cambiamento dell'ordine in cui sono disposti alcuni geni su un cromosoma; nella **traslocazione** si ha uno scambio di frammenti tra cromosomi non omologhi.

Le mutazioni geniche Le **mutazioni geniche** sono variazioni a carico di un singolo gene che consistono in un cambiamento della sequenza nucleotidica originale del DNA. Le principali mutazioni geniche sono le **sostituzioni**, le **delezioni** e le **inserzioni**, che consistono rispettivamente nella sostituzione, nella perdita e nell'aggiunta di uno o pochi nucleotidi. La sostituzione di un nucleotide può dare origine a un codone che codifica per un amminoacido diverso e quindi causare la produzione di una proteina alterata. Essa, però, può anche trasformare un codone in un altro codone "sinonimo" che codifica per lo stesso amminoacido, e in questo caso la proteina rimane invariata.



Parola per parola

Poliploide deriva dai termini greci *poly*, che significa "molti", e *-ploos* che significa "volta". Quindi il termine *poliploide* indica "molte volte".

Quanti corredi cromosomici pensate che abbia un organismo triploide?

◀ **Figura 1.3 Le mutazioni cromosomiche.** Le mutazioni cromosomiche possono coinvolgere l'intero corredo di cromosomi (poliploidia) oppure interessare la struttura dei cromosomi, come mostrato nei quattro casi illustrati nella figura. La delezione, la duplicazione e l'inversione riguardano un singolo cromosoma, mentre la traslocazione avviene tra due cromosomi non omologhi.

Figura 1.4 Le mutazioni geniche. La figura mostra le mutazioni geniche e il modo in cui influenzano la sequenza amminoacidica della proteina codificata dal gene mutato. Le inserzioni e le delezioni provocano generalmente gravi danni, in quanto determinano uno slittamento nella lettura del messaggio genetico. **Nella sequenza di DNA mostrata in questi esempi, quale sarebbe l'effetto di una mutazione in cui l'ultima timina viene sostituita con una citosina?**

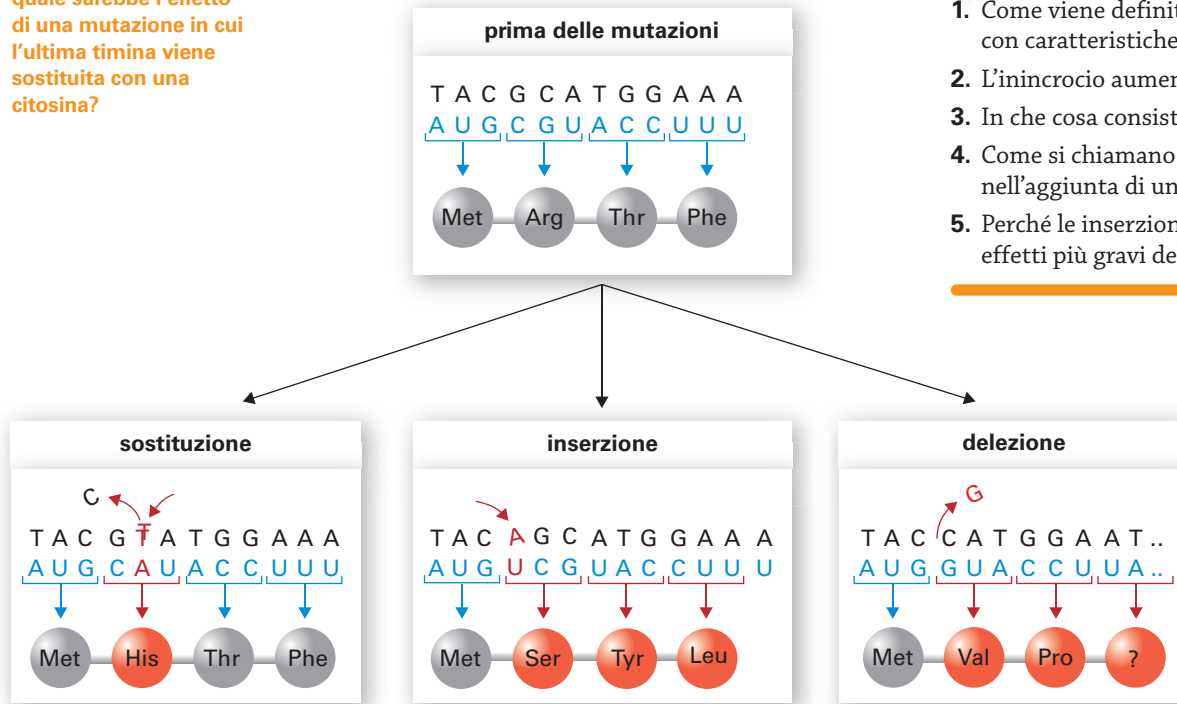
Le delezioni e le inserzioni, invece, provocano sempre un'alterazione della proteina sintetizzata perché, a partire dal punto in cui si verifica la mutazione, si ha uno slittamento nella lettura del codice genetico che determina una variazione di tutti i codoni successivi, come mostrato nella **figura 1.4**.

L'uso delle mutazioni nell'allevamento L'insorgenza delle mutazioni è un fenomeno di per sé spontaneo, che però può essere stimolato artificialmente

mediante l'uso di particolari **agenti mutageni**, come i raggi X, la luce ultravioletta e determinate sostanze chimiche. Gli allevatori possono indurre artificialmente le mutazioni in una popolazione allo scopo di aumentarne la variabilità genetica. Utilizzando questa tecnica, per esempio, gli scienziati sono stati in grado di produrre centinaia di ceppi batterici molto utili, come quelli impiegati nello smaltimento delle perdite di petrolio nei mari in seguito a incidenti alle navi petrolifere.

Sai rispondere?

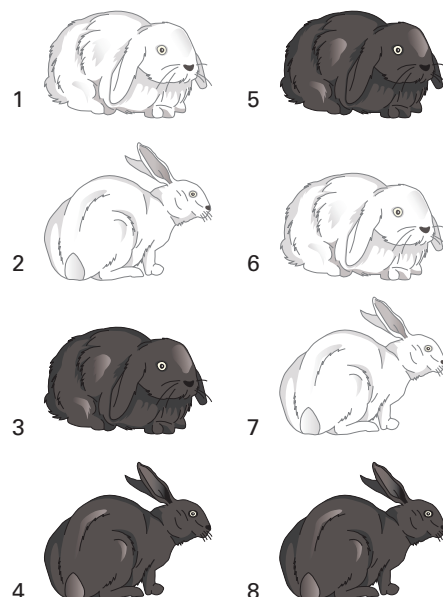
1. Come viene definito l'incrocio tra individui con caratteristiche diverse?
2. L'incrocio aumenta la variabilità genetica?
3. In che cosa consiste la traslocazione?
4. Come si chiamano le mutazioni che consistono nell'aggiunta di un nucleotide?
5. Perché le inserzioni e le delezioni hanno in genere effetti più gravi delle sostituzioni?



Immagini per imparare

L'allevamento selettivo

Un allevatore, selezionando gli individui da incrociare, può scegliere quali caratteristiche potrebbero avere gli animali del suo allevamento. L'immagine mostra i diversi conigli di cui un allevatore dispone per produrre individui con le caratteristiche desiderate.



1. Completa la tabella, indicando i genitori selezionati dall'allevatore per produrre conigli con i caratteri elencati.

caratteri della prole	genitori
pelliccia nera, orecchie basse	
pelliccia bianca, orecchie corte	
pelliccia nera, orecchie corte	
pelliccia bianca, orecchie basse	

2. Se l'allevatore incrocia i conigli 2 e 8, a quale carattere è maggiormente interessato?
3. L'ibridazione viene utilizzata anche in agricoltura. In che modo un coltivatore può incrementare la produttività delle sue piantagioni?

Lezione **2**

La manipolazione del DNA

In questa lezione

Le domande guida

- In che modo gli scienziati modificano il DNA?
- Che cosa succede durante la trasformazione cellulare?

Le parole chiave

ingegneria genetica
genetic engineering
DNA ricombinante recombinant DNA
enzima di restrizione
restriction enzyme
elettroforesi su gel
gel electrophoresis

reazione a catena della polimerasi o
PCR polymerase chain reaction
plasmide plasmid
trasformazione cellulare cellular transformation

Negli ultimi decenni i biologi hanno messo a punto una serie di tecniche che permettono di manipolare direttamente il DNA, in modo da ottenere le mutazioni desiderate. In particolare, grazie alle tecniche di **ingegneria genetica**, oggi è possibile estrarre le molecole di DNA dalle cellule, tagliarle in frammenti più piccoli, identificarne la sequenza e crearne un numero infinito di copie. Inoltre, frammenti di DNA provenienti da fonti diverse possono essere “cuciti insieme” nell'ordine desiderato e le molecole ottenute possono essere introdotte nuovamente nelle cellule viventi.

■ Lo studio e la modificazione delle sequenze di DNA

Il DNA può essere tagliato e ricomposto in modi diversi per ottenere le sequenze nucleotidiche desiderate.

Questa tecnica, detta del **DNA ricombinante**, permette di ottenere una molecola di DNA formata da frammenti nucleotidici provenienti da fonti diverse. In tal modo i ricercatori possono costruire molecole di

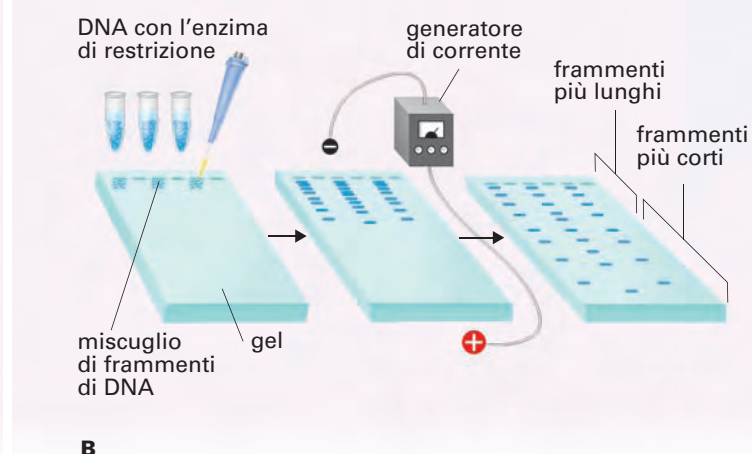
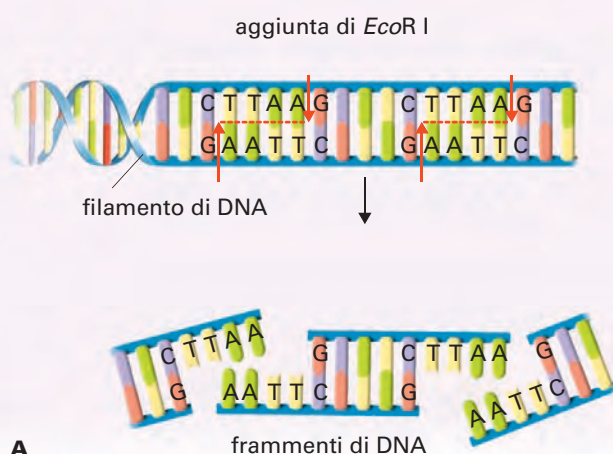
DNA in grado di codificare per proteine specifiche, per esempio possono generare colonie batteriche capaci di produrre particolari ormoni o antibiotici.

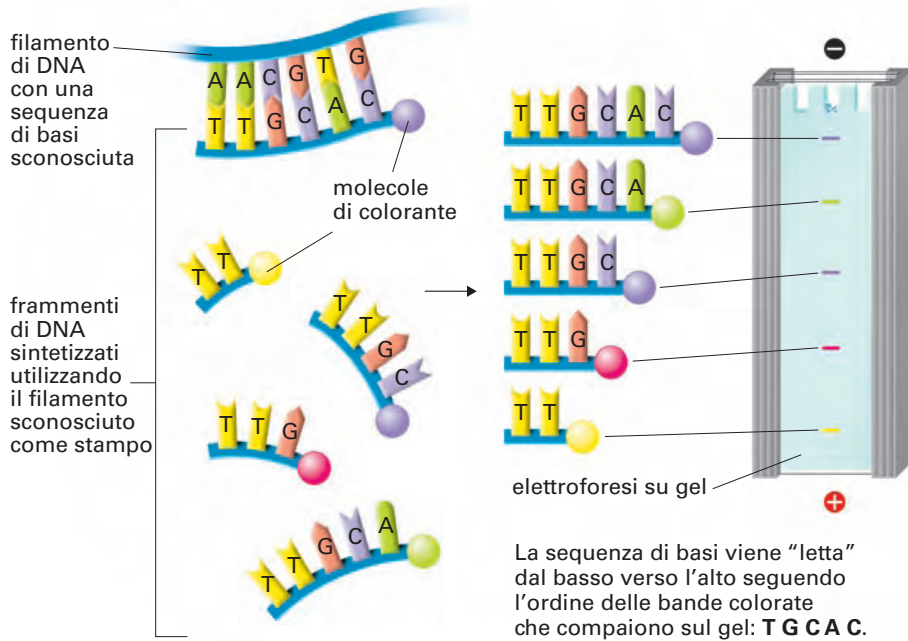
L'estrazione e il taglio del DNA Il DNA può essere estratto dalle cellule mediante una procedura chimica relativamente semplice.

Per costruire una molecola di DNA ricombinante occorre poi tagliare le molecole di DNA estratte in modo da ottenere frammenti più piccoli con le sequenze volute. Il DNA viene tagliato in punti specifici utilizzando particolari proteine chiamate **enzimi di restrizione**. Sono noti centinaia di enzimi di questo tipo, ciascuno dei quali taglia il DNA in corrispondenza di una sequenza diversa e ben precisa, come mostrato nella **figura 2.1A**.

La separazione dei frammenti di DNA I diversi frammenti di DNA così ottenuti vengono poi separati mediante la tecnica dell'**elettroforesi su gel**. Come illustrato nella **figura 2.1B**, il miscuglio di frammenti di DNA viene posto all'estremità di uno stra-

▼ **Figura 2.1 Tagliare e separare i frammenti di DNA.** **A** L'enzima di restrizione *EcoR* I agisce sempre sulla sequenza CTTAAG. **B** Nella elettroforesi su gel, un colorante speciale rende visibili le molecole di DNA sotto forma di bande che si raggruppano in posizioni diverse a seconda delle loro dimensioni: i frammenti più piccoli e più veloci percorrono una distanza maggiore.



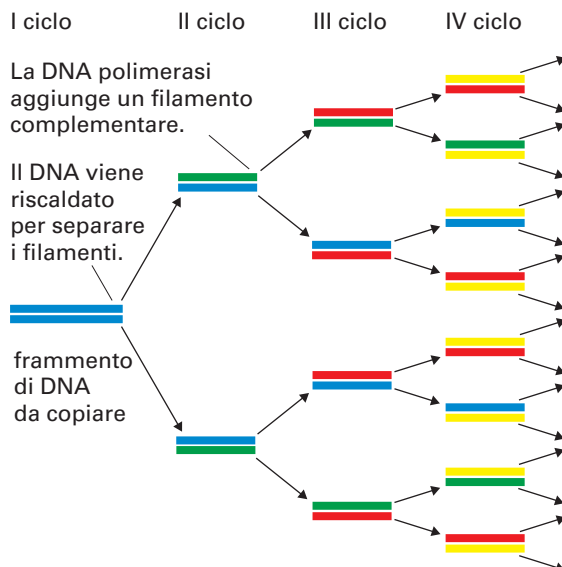


▲ **Figura 2.2 La lettura del DNA.** Ogni volta che viene aggiunto un nucleotide marcato, la sintesi del nuovo filamento di DNA si arresta e si forma un corto frammento di DNA colorato. Mediante l'elettroforesi i diversi frammenti vengono poi separati, permettendo di leggere la sequenza del DNA direttamente sul gel.

to di gel poroso, cui viene successivamente applicato un campo elettrico. Questo provoca la "migrazione" dei frammenti di DNA, che hanno carica negativa, verso il polo positivo. I frammenti si separano perché si spostano con velocità diverse in base alle loro dimensioni: più rapidamente i più piccoli e più lentamente i più grandi.

La lettura del DNA Una volta che il DNA è stato frammentato, le sue sequenze possono essere lette, studiate e anche modificate. Conoscere la sequenza del DNA di un organismo permette ai ricercatori di studiare geni specifici, di confrontarli con geni di altri organismi e di cercare di scoprirne le funzioni. La tecnica che viene utilizzata per determinare la sequenza nucleotidica di un frammento di DNA a singolo filamento è mostrata nella **figura 2.2**: il frammento viene posto in una provetta insieme all'enzima DNA polimerasi – in grado di ricostruire il fi-

► **Figura 2.3 La reazione a catena della polimerasi (PCR).** La PCR è utilizzata per ottenere molte copie di un dato segmento di DNA.



lamento di DNA complementare al campione – e a un insieme di nucleotidi. Nella provetta vengono introdotti anche alcuni nucleotidi, marcati con un colorante fluorescente, che bloccano la sintesi del nuovo filamento ogni volta che vengono aggiunti alla catena dalla DNA polimerasi. Poiché ogni nucleotide è marcato con un colore diverso, si ottengono frammenti di DNA colorati di diversa lunghezza; questi vengono poi separati mediante l'elettroforesi, in modo tale che l'ordine delle bande colorate sul gel riveli l'esatta sequenza delle basi nel filamento originario.

La produzione di copie del DNA Per studiare un gene, spesso i biologi hanno bisogno di produrne molteplici copie. Oggi questo è possibile grazie alla **reazione a catena della polimerasi**, o **PCR**, che permette di produrre moltissime copie di un segmento specifico di DNA, utilizzando la DNA polimerasi.

Una volta identificato il tratto di DNA da copiare, vengono sintetizzate artificialmente due brevi sequenze nucleotidiche complementari alle sue estremità. Queste sequenze, chiamate *primer*, delimitano la regione in cui può agire la DNA polimerasi. Attraverso cicli successivi, il tratto di DNA può essere replicato fino a ottenerne il numero desiderato di copie, come possiamo osservare nella **figura 2.3**.

Il rimontaggio dei frammenti di DNA I frammenti di DNA prodotti e studiati con le tecniche che abbiamo descritto possono poi essere "incollati" tra loro per ottenere le molecole desiderate di DNA ricombinante. Queste nuove molecole possono derivare dall'unione di geni estratti da organismi diversi o dall'inserzione di nuove sequenze nucleotidiche, create artificialmente, all'interno di molecole preesistenti.

■ La trasformazione cellulare

Dopo aver costruito una molecola di DNA ricombinante, il passaggio successivo è la trasformazione cellulare. La **trasformazione cellulare** consiste nell'introduzione di DNA ricombinante in una cellula vivente. Questo procedimento modifica l'informazione genetica della cellula perché determina l'inserzione di nuovi geni all'interno del suo DNA.

La trasformazione delle cellule batteriche Alcuni batteri contengono, oltre al loro cromosoma, piccole molecole di DNA circolare, chiamate **plasmidi**, che possono essere usate per inserire frammenti di DNA ricombinante all'interno dei batteri.

La **figura 2.4** a pagina seguente mostra come i batteri possono essere trasformati utilizzando il DNA ricombinante. I plasmidi vengono estratti e tagliati in modo da generare due estremità complementari a quelle del frammento di DNA estraneo da inse-

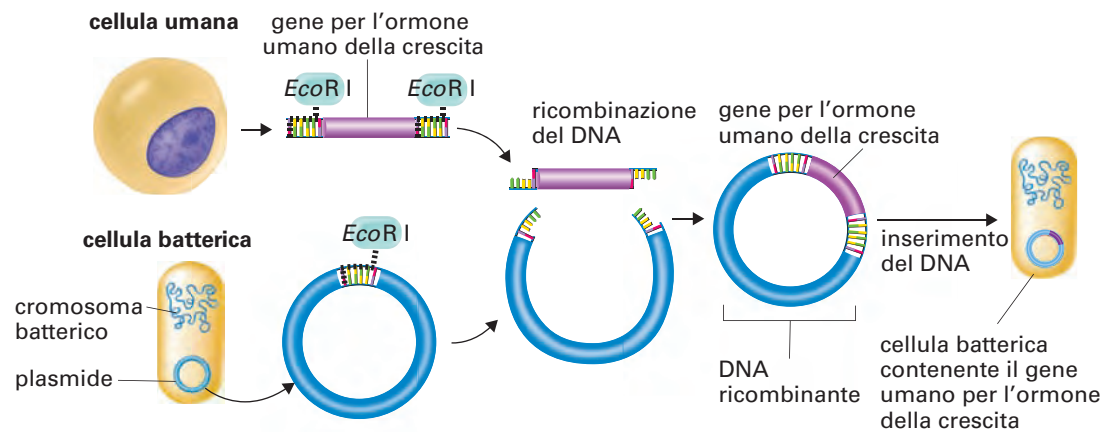
rire nel batterio. Mediante opportuni enzimi si salda il frammento di DNA con il plasmide in modo da ottenere un plasmide ricombinante. I plasmidi ricombinanti possono essere inglobati da batteri, che poi si dividono trasmettendo le nuove informazioni alle cellule figlie.

La trasformazione delle cellule eucariote Nelle cellule eucariote è molto più difficile introdurre il DNA ricombinante e fare in modo che si integri nei cromosomi.

Molte cellule vegetali possono essere trasformate usando un batterio che in natura infetta le piante introducendo nelle loro cellule plasmidi in grado di causare tumori. I ricercatori hanno scoperto che è possibile inattivare il gene cancerogeno e inserire un frammento di DNA estraneo nel plasmide, in modo da ottenere un plasmide ricombinante; i batteri così trasformati possono poi infettare le cellule vegetali introducendovi il nuovo DNA, come mostrato nella **figura 2.5**. In alcuni casi è possibile iniettare direttamente il DNA ricombinante nelle cellule vegetali, ottenendo cellule trasformate che possono poi essere coltivate. Anche le cellule animali possono essere trasformate attraverso tecniche simili. Molte cellule uovo sono abbastanza grandi da permettere di iniettare direttamente nel loro nucleo il DNA estraneo, il quale viene poi inserito nei cromosomi mediante l'impiego di particolari enzimi.

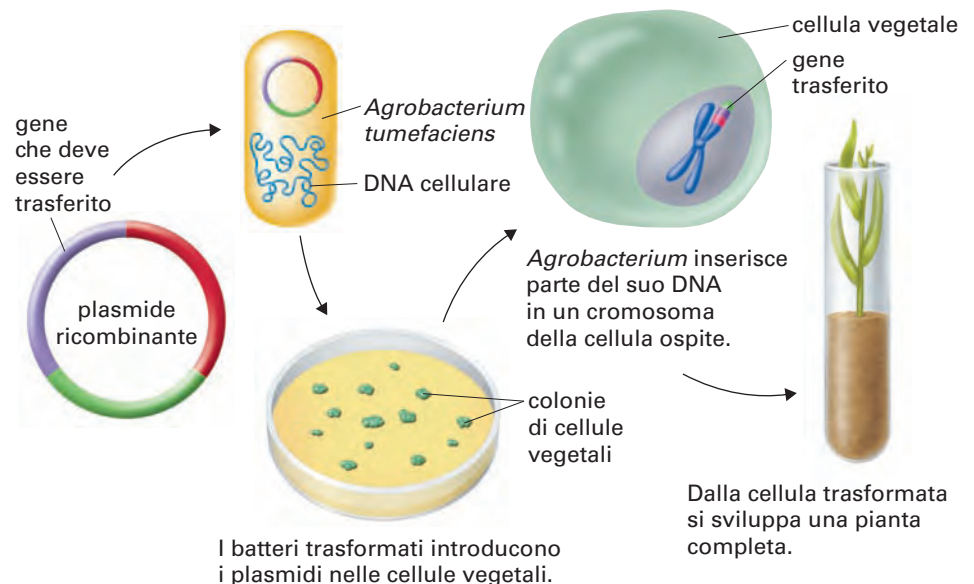
Sai rispondere?

1. Quale tecnica consente di separare frammenti di DNA di diversa lunghezza?
2. Quale enzima viene utilizzato nella PCR?
3. Che cosa si intende per DNA ricombinante?



▲ **Figura 2.4 La trasformazione delle cellule batteriche.** Un gene umano, come quello per l'ormone della crescita,

può essere inserito in una cellula batterica attraverso un plasmide ricombinante.



▲ **Figura 2.5 La trasformazione delle cellule vegetali.** Il batterio *Agrobacterium tumefaciens* può essere utilizzato per trasformare le cellule vegetali.

Come fanno, secondo voi, i ricercatori a inattivare il gene cancerogeno nel plasmide?

Minilab

Qual è il meccanismo di azione degli enzimi di restrizione?

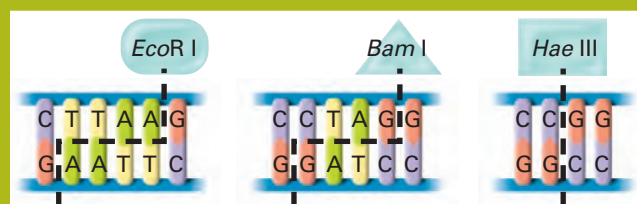
Materiali occorrenti

- 3 strisce di cartoncino di diverso colore
- forbici
- nastro adesivo trasparente

Il procedimento

1. Su una delle tre strisce di cartoncino, scrivete una sequenza di DNA a doppio filamento formata da 50 basi, utilizzando le lettere A, C, G e T in ordine casuale. Nel vostro segmento di DNA inserite ognuna delle sequenze indicate nel disegno almeno una volta.
2. Ricopiate la vostra sequenza a doppio filamento sulle altre due strisce di cartoncino.

3. Facendo riferimento al disegno, tagliate con le forbici una delle tre copie della vostra sequenza a doppio filamento nel modo in cui la taglierebbe l'enzima *EcoR I*.
4. Ripetete il passaggio 3 tagliando le altre due copie della sequenza nel modo in cui farebbero gli enzimi *Bam I* e *Hae III*.
5. Per creare un modello di DNA ricombinante,



unite con il nastro adesivo un vostro frammento di DNA con uno ottenuto da un compagno di classe associando le estremità complementari. In questo modo otterrete una singola molecola di DNA ricombinante.

Le conclusioni

1. Quale enzima di restrizione produce il maggior numero di frammenti? Quale il minor numero?
2. Il modello che avete creato rappresenta bene il meccanismo d'azione effettivo degli enzimi di restrizione? (*Suggerimento*: confrontate la lunghezza della vostra sequenza di DNA con quella di una molecola di DNA reale.)

Lezione **3**

Le applicazioni dell'ingegneria genetica

In questa lezione

Le domande guida

- Che cosa sono gli organismi transgenici?
- Che cos'è la clonazione?
- Qual era lo scopo del progetto genoma umano?
- Che cos'è la terapia genica?

Le parole chiave

organismo transgenico *transgenic organism*

clone *clone*

clonazione *cloning*

impronta genetica *DNA fingerprint*

terapia genica *gene therapy*

I progressi compiuti nel campo dell'ingegneria genetica hanno favorito lo sviluppo delle biotecnologie, le quali stanno modificando il nostro modo di interagire con il mondo vivente. Ma quali sono le più importanti applicazioni che rendono l'ingegneria genetica di grande aiuto per la nostra vita?

■ Gli organismi transgenici

La natura universale dei meccanismi genetici permette di generare **organismi transgenici**, cioè organismi che integrano nel loro DNA geni provenienti da altre specie. Utilizzando le principali tecniche dell'ingegneria genetica è possibile inserire un gene di un organismo nelle cellule di un altro individuo. Queste tecniche hanno permesso di creare, per esempio, larve di zanzara transgeniche come quelle mostrate nella **figura 3.1**: queste larve diventano luminescenti al buio perché nelle loro cellule è stato inserito il gene per la proteina fluorescente verde maggiore, una varietà della proteina fluorescente verde estratta da una medusa.

► **Figura 3.1** **Gli organismi transgenici.** L'ingegneria genetica permette di ottenere nuove varietà di organismi viventi. La creazione del maialino con le estremità fluorescenti (*a sinistra*) dimostra che il DNA prelevato da un individuo contiene informazioni che possono essere espresse anche in organismi di altre specie.

Conosci altri esempi di organismi transgenici?



I microrganismi transgenici L'inserimento di un gene, che codifica per una certa proteina, nel DNA di un batterio o di un lievito permette di produrre in poco tempo una grande quantità della proteina. Per esempio, i batteri transgenici nei quali è stato inserito il gene che codifica per l'insulina umana vengono utilizzati per produrre questo ormone in elevate quantità e con una spesa molto minore rispetto a quella necessaria per produrre la stessa molecola chimicamente. Cellule batteriche transgeniche vengono usate anche per sintetizzare l'ormone della crescita, il fattore di coagulazione o altre proteine umane, utili nella cura di alcune forme di tumore o nei casi di infarto.

Le piante transgeniche La creazione di organismi transgenici ha permesso di riunire in una stessa pianta una serie di caratteristiche: sono stati prodotti, per esempio, pomodori più grossi che rimangono freschi più a lungo e piante di soia transgenica molto più resistenti agli erbicidi. Le piante geneticamente modificate costituiscono oggi una componente importante del rifornimento alimentare mondiale.

Sono state create anche piante transgeniche resistenti ai parassiti, con una produttività più elevata, e varietà contenenti geni in grado di produrre un insetticida naturale. Presto le piante transgeniche potrebbero essere utilizzate per produrre anticorpi umani utili per combattere alcune malattie, ma anche materie plastiche (che ora si ricavano solo dal petrolio) o cibi resistenti alla decomposizione.

Gli animali transgenici La creazione di animali transgenici è un'operazione molto più complessa e di difficile riuscita. Infatti, i ricercatori devono prima trasformare la cellula uovo, poi fecondarla e infine far sviluppare il nuovo organismo geneticamente modificato. Fino a oggi sono stati generati topi con

geni umani che rendono il loro sistema immunitario molto simile al nostro, al fine di studiare gli effetti di alcune malattie. Sono stati creati anche animali da allevamento che contengono copie aggiuntive del gene per l'ormone della crescita e che, di conseguenza, sono in grado di crescere più velocemente e di produrre carne più magra. I ricercatori stanno cercando di generare polli transgenici resistenti alle infezioni batteriche, al fine di prevenire il problema delle malattie trasmesse da carni infette. In futuro, gli animali geneticamente modificati potrebbero essere utilizzati anche per produrre proteine umane utili per diversi scopi. Alcuni laboratori hanno già creato pecore e maiali transgenici che producono latte da cui è facile estrarre alcune proteine umane.

■ La clonazione

Si definisce **clone** un membro di una popolazione di cellule geneticamente identiche prodotte a partire da una singola cellula. In natura, la prole di una singola cellula batterica costituisce un clone. Negli esseri umani, i gemelli monovulari, nati da una singola cellula uovo fecondata, sono un altro esempio di clone naturale in quanto condividono lo stesso patrimonio genetico.

Con il termine **clonazione** si intende il procedimento che permette di creare copie geneticamente identiche di una cellula o di un organismo. Mentre clonare un batterio e altri microrganismi è un'operazione abbastanza semplice, non si può affermare lo stesso per gli organismi pluricellulari, in particolare per gli animali. In passato gli scienziati pensavano che fosse impossibile clonare un organismo pluricellulare come un mammifero, ovvero utilizzare una singola cellula di un individuo adulto per generare un nuovo organismo geneticamente identico al primo. Ma nel 1997 lo scienziato scozzese Ian Wilmut sorprese la comu-

nità dei biologi annunciando di essere riuscito a creare Dolly, la prima pecora clonata. La **figura 3.2** mostra la tecnica utilizzata da Wilmut. Essa consiste nel fondere il nucleo di una cellula somatica diploide prelevata da una pecora adulta con una cellula uovo dalla quale è stato precedentemente asportato il nucleo. La cellula risultante inizia a dividersi normalmente generando un embrione che viene poi impiantato nell'utero di una madre adottiva. Sviluppandosi, l'embrione dà origine a un nuovo individuo geneticamente identico a quello che ha fornito la cellula somatica diploide.

Mediante tecniche simili sono stati clonati anche altri mammiferi come mucche, maiali e topi. I ricercatori sperano che la clonazione possa rivelarsi utile per creare copie di animali transgenici, e magari anche per aiutare a salvare specie in pericolo di estinzione. Rimangono però diversi problemi associati a questa tecnologia. Alcuni studi infatti indicano che gli animali clonati potrebbero soffrire di diversi difetti genetici e problemi di salute. Inoltre, l'utilizzo della clonazione sugli esseri umani, per quanto scientificamente possibile, solleva seri interrogativi etici e morali che hanno portato molte persone a opporsi a questo genere di sperimentazione.

■ L'analisi del DNA umano

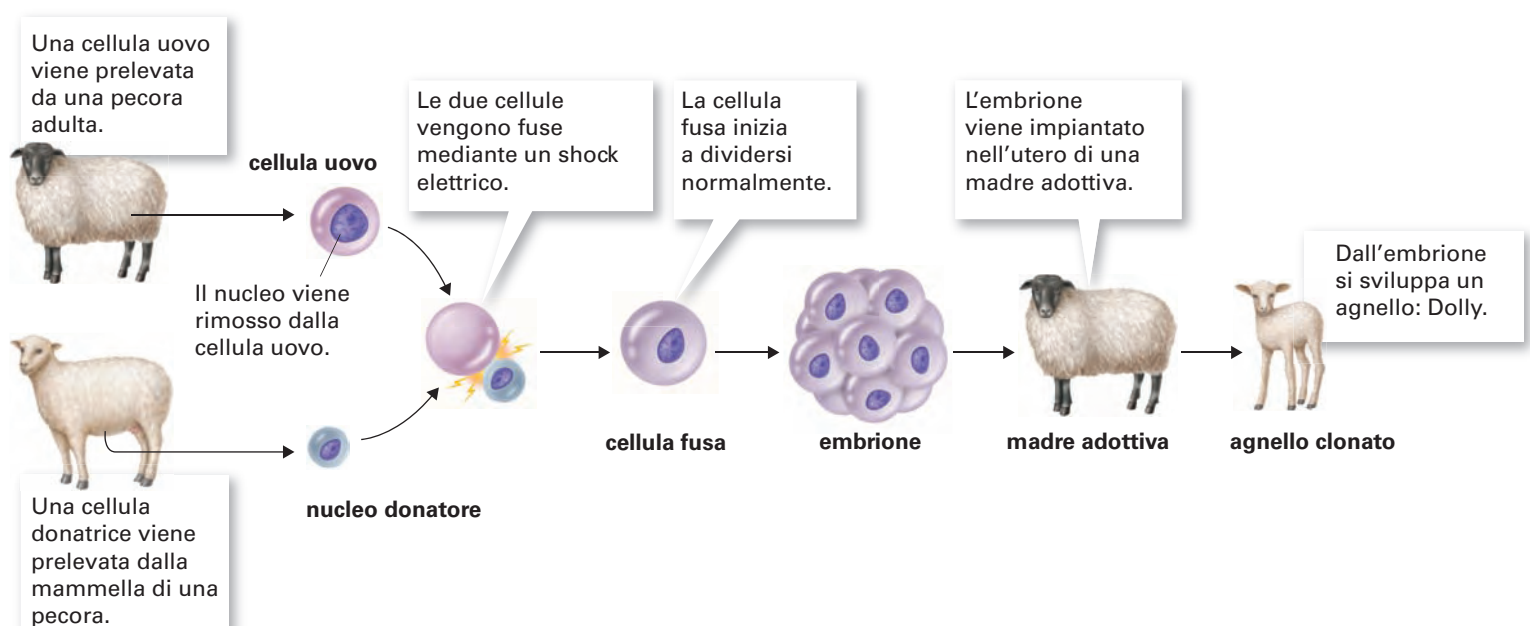
Oltre a consentire di studiare e modificare il DNA di organismi di altre specie, lo sviluppo delle tecniche di ingegneria genetica ha permesso anche di leggere, analizzare e persino cambiare le informazioni genetiche contenute nel genoma umano. Lo studio del DNA umano rappresenta una delle più grandi imprese scientifiche degli ultimi decenni. Grazie ai progressi della genetica molecolare oggi è possibile studiare singoli frammenti di DNA umano per scopi specifici come, per esempio, determinare il rischio

▼ Figura 3.2

La clonazione.

Il disegno mostra la tecnica utilizzata da Wilmut per creare Dolly, il primo mammifero clonato a partire da una cellula adulta. Il fatto che Dolly fosse clonata non ha pregiudicato la sua capacità di procreare.

Perché Dolly non assomigliava alla madre che l'aveva partorita? Perché è importante che gli animali clonati siano in grado di riprodursi?



di trasmissione di malattie genetiche in una famiglia, identificare il padre di un bambino o risalire al colpevole di un crimine.

I test genetici Lo sviluppo della genetica molecolare umana ha consentito di mettere a punto diversi test genetici in grado di determinare se due aspiranti genitori sono portatori di alleli che causano malattie genetiche, come la fibrosi cistica o la sindrome di Tay-Sachs. Alcuni di questi test prevedono l'utilizzo di una **sonda**, ovvero di un frammento di DNA a filamento singolo complementare alla sequenza allelica che causa la malattia. Altri test, invece, si basano sulla diversa lunghezza degli alleli normali e di quelli difettosi.

L'impronta genetica La grande complessità del genoma umano assicura che nessun individuo sia geneticamente uguale a un altro, fatta eccezione per i gemelli monovulari. La genetica molecolare ha sfruttato questo dato biologico per sviluppare il test dell'**impronta genetica**, utilizzato per identificare gli individui. Questo test si basa sull'analisi di tratti di DNA ripetitivo che hanno funzioni limitate o sconosciute e che variano notevolmente da persona a persona.

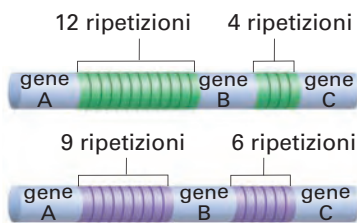
La **figura 3.3** mostra come funziona il test dell'impronta genetica. Un piccolo campione di DNA umano, ricavato dal sangue, dallo sperma o da un pezzetto di pelle, viene tagliato con un enzima di restrizione e i frammenti ottenuti sono separati mediante elettroforesi su gel in base alle loro dimensioni. Questi frammenti vengono poi visualizzati sotto forma di una serie di bande, utilizzando sonde radioattive. Se viene usata una combinazione sufficiente di enzimi di restrizione e di sonde, è possibile ottenere un'impronta genetica statisticamente distinguibile da quella di qualsiasi altro individuo.

Le impronte genetiche sono oggi utilizzate per molti scopi diversi, tra cui i test di paternità e l'identificazione dei criminali nell'ambito della scienza forense.

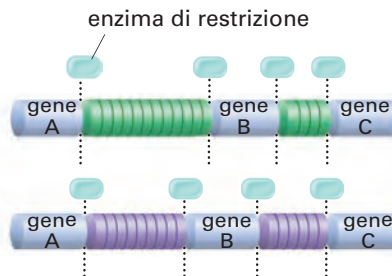
■ Il progetto genoma umano

Una cellula umana contiene 46 cromosomi costituiti da circa 6 miliardi di coppie di nucleotidi, una quantità enorme di informazioni. Nel 1990, alcuni scienziati di diverse parti del mondo diedero inizio a un progetto molto ambizioso: il **progetto genoma umano** aveva lo scopo di identificare la sequenza nucleotidica completa del DNA umano. Completato nel 2003, il progetto ha permesso di determinare

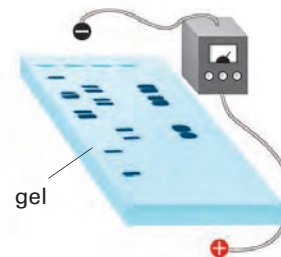
A I cromosomi contengono grandi quantità di DNA ripetitivo che non codifica per le proteine. Queste sequenze variano da persona a persona. In questo esempio, un campione contiene 12 ripetizioni tra i geni A e B, e 4 tra i geni B e C, mentre il secondo campione ha 9 ripetizioni tra i geni A e B e 6 tra i geni B e C.



B Vengono utilizzati enzimi di restrizione per tagliare il DNA in frammenti contenenti geni e ripetizioni. Si noti che i frammenti con le ripetizioni ottenuti dai due campioni hanno lunghezze differenti.

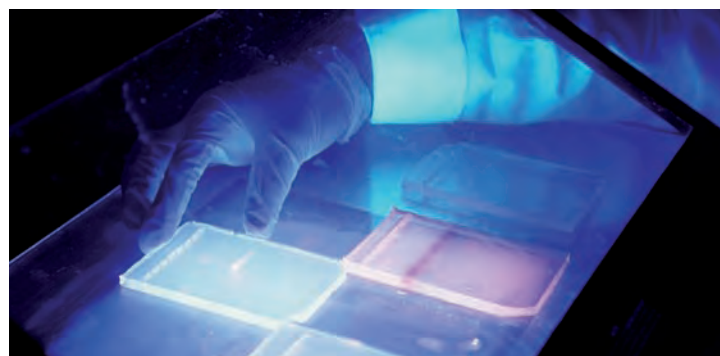


C I frammenti di DNA sono separati in base alle loro dimensioni utilizzando l'elettroforesi su gel. I frammenti con le ripetizioni vengono successivamente marcati mediante sonde radioattive. Questo determina la formazione di una serie di bande che costituisce l'impronta genetica.

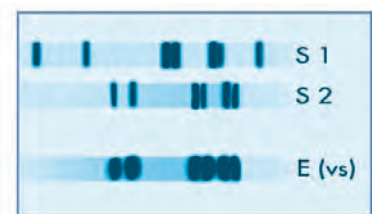


► **Figura 3.3 L'impronta genetica.** L'impronta genetica può essere utilizzata, per esempio, per determinare se un campione di sangue, di sperma o di qualche altro materiale biologico lasciato sulla scena di un crimine coincide con il DNA di un indiziato.

Nella fotografia a lato, l'impronta genetica ricavata dall'indizio (E) corrisponde al sospettato 1 (S1) o al sospettato 2 (S2)?



elettroforesi su gel



impronta genetica

la posizione di circa 40 000 geni sui cromosomi, di costruire una mappa fisica di ogni cromosoma umano e di identificare una serie di geni ancora sconosciuti e associarli a determinate malattie genetiche. Diversi gruppi di ricercatori stanno analizzando l'enorme quantità di informazioni contenute nella sequenza del DNA umano, con l'obiettivo di trovare geni che possano fornire indicazioni utili su alcune proprietà fondamentali della vita. Oltre al significato scientifico, comprendere la struttura e il ruolo di geni chiave può avere anche un valore commerciale. Molte compagnie operanti nel settore delle biotecnologie sono alla ricerca di informazioni genetiche che possano essere utili per la messa a punto di nuovi farmaci e di nuove cure contro determinate malattie.

■ La terapia genica

Il progetto genoma umano ha aperto la strada alla possibilità di curare le malattie genetiche mediante la terapia genica. La **terapia genica** è una tecnica, ancora in via di sviluppo, che consiste nel sostituire un gene che causa una malattia genetica con un gene normale, funzionante. In questo modo, l'organismo può produrre la proteina o l'enzima corretto, eliminando la causa della malattia.

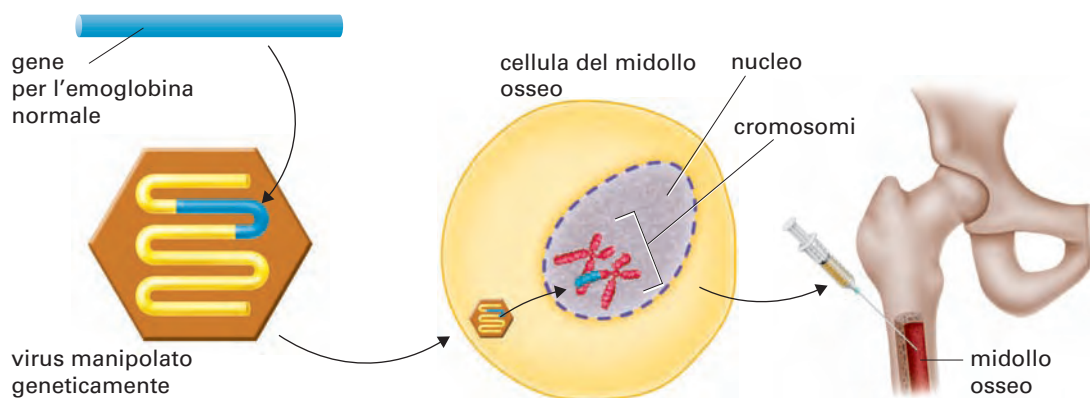
Uno dei principali problemi che i ricercatori impegnati in questo campo devono affrontare è quello di trovare i vettori adatti per portare nelle cellule umane i geni necessari e inserirli in una parte sicura del genoma. Come mostrato nella **figura 3.4**, una possibi-

lità consiste nello sfruttare la capacità dei virus di inserire il proprio materiale genetico nel DNA delle cellule. Sfortunatamente, però, i tentativi compiuti finora sono al massimo riusciti a fornire cure parziali e temporanee, e nella maggior parte dei casi la terapia genica rimane una procedura sperimentale molto rischiosa.

■ La genetica umana e le implicazioni bioetiche

Gli esperimenti di terapia genica sollevano una serie di interrogativi di carattere etico, perché mutano in modo permanente il patrimonio genetico umano, con tutto ciò che questo implica. Se possiamo manipolare le cellule umane per curare le malattie, non potremmo cercare di cambiare anche altre caratteristiche come l'altezza, il colore degli occhi o dei capelli, il gruppo sanguigno o il sesso di un individuo? Che cosa succederebbe se i biologi un giorno divenissero capaci di clonare gli esseri umani creando copie identiche delle loro cellule?

Lo scopo della biologia è quello di acquisire una conoscenza sempre più approfondita della natura della vita. Ma è compito di tutti, non solo degli scienziati, assicurarsi che gli strumenti messi a disposizione dalla scienza siano utilizzati in modo saggio e responsabile. Fino a che punto è lecito utilizzare le conoscenze di genetica per manipolare il mondo vivente, esseri umani compresi? Questo è un interrogativo su cui tutti noi oggi siamo chiamati a riflettere.



◀ **Figura 3.4 La terapia genica.** La terapia genica è una tecnica che permette di modificare i geni che causano una malattia genetica. Per esempio, si potrebbe utilizzare un virus come vettore per trasferire il gene che produce l'emoglobina normale nel midollo osseo di una persona affetta da anemia falciforme.

Provaci tu!

Realizza un'intervista

Intervista almeno dieci persone di età diversa sul tema della clonazione. Utilizzando disegni e schemi, prepara una spiegazione breve ed esauriente della tecnica di clonazione in modo da chiarire eventuali dubbi. Domanda a ognuno degli intervistati di esprimere il proprio punto di vista sulla clonazione degli animali e sulla prospettiva futura di clonare gli esseri umani.

Quanti punti di vista e opinioni diverse hai raccolto? Pensi di aver influenzato gli intervistati in qualche modo? Se sì, come?

❓ Sai rispondere?

1. La clonazione permette di ottenere organismi geneticamente modificati?
2. Quale tecnica permette di identificare un individuo a partire da un campione di DNA?
3. Perché si dice che i gemelli monovulari sono cloni naturali?
4. Perché i virus sono vettori efficaci per la terapia genica?



Cellule staminali: promesse e problemi

Nonostante possano essere anche molto diverse tra loro per aspetto e funzione, tutte le cellule del corpo umano derivano da un piccolo numero di cellule chiamate staminali, dalle quali si sono originate per mitosi. Le **cellule staminali embrionali** sono cellule non specializzate che hanno la capacità di differenziarsi in tutti i tipi cellulari possibili, ciascuno con le proprie strutture e funzioni.

Per questa ragione, esse vengono definite **totipotenti**. Durante le fasi precoci dello sviluppo embrionale le cellule staminali producono qualsiasi tipo di tessuto, come si può osservare nella **figura 1**. Le cellule staminali si possono trovare anche nell'organismo adulto, ma in questo caso possono dare origine solo ad alcuni tipi di cellule: le staminali del midollo osseo, per esempio, continuano a produrre per tutta la vita vari tipi di cellule del sangue, che sono caratterizzate da una vita breve e da un ricambio veloce.

Ogni giorno, il corpo umano produce miliardi di nuove cellule. Non sempre, però, è in grado di dare origine proprio a quelle necessarie per riparare tessuti danneggiati da lesioni o malattie. È quanto succede, per esempio, nel caso di gravi lesioni del midollo spinale come quelle responsabili di paralisi: in questo caso, l'organismo non riesce a produrre nuove cellule nervose per effettuare la riparazione e i medici possono fare ben poco per consentire il recupero della capacità di movimento.

Le cellule staminali potrebbero essere una soluzione per questo problema, così come per la cura di molte altre condizioni patologiche. Tuttavia, l'uso di cellule staminali embrionali pone una serie di interrogativi etici di fronte ai quali ogni stato si pone in maniera diversa. Per esempio, in Italia l'approvazione della legge 40/2004 ha bloccato la sperimentazione sulle cellule staminali embrionali, mentre negli Stati Uniti tali studi stanno andando avanti.

I punti di vista

↑ **Le cellule staminali embrionali devono poter essere studiate ed eventualmente impiegate a fini terapeutici.**

Da una sola cellula staminale embrionale è possibile ottenere tutti i tipi di cellule mature che compongono il nostro organismo. Inol-

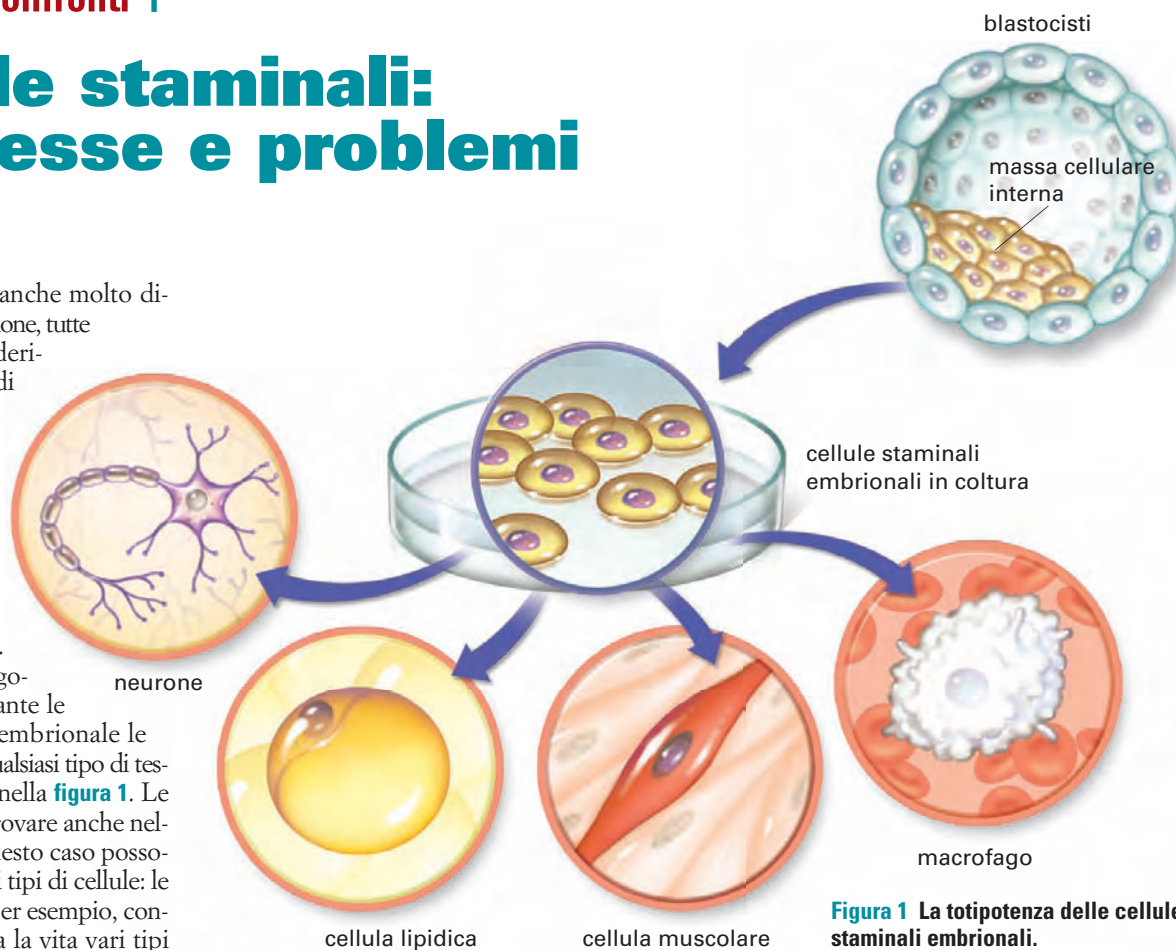


Figura 1 La totipotenza delle cellule staminali embrionali.

tre, le staminali embrionali si moltiplicano e si differenziano abbastanza velocemente in vitro: per questo, diversi esperti le ritengono le più adatte a essere usate a scopo terapeutico. Al contrario, le staminali adulte, che alcuni considerano un'utile alternativa, sono spesso difficili da ottenere in quantità sufficienti per la terapia. Le staminali embrionali possono oggi essere prodotte facilmente attraverso le tecniche di **clonazione terapeutica**, ovvero mediante il trasferimento di nuclei di cellule adulte nel citoplasma di cellule uovo precedentemente private del loro nucleo. Prima di arrivare a eventuali impieghi terapeutici delle staminali embrionali occorre tuttavia risolvere alcuni ostacoli ancora piuttosto seri, a partire dal fatto che, una volta trapiantate, esse tendono moltiplicarsi in modo incontrollato, provocando l'insorgenza di tumori.

↓ **Le cellule staminali embrionali non devono essere studiate o impiegate a fini terapeutici.**

La ricerca sulle cellule staminali embrionali è controversa soprattutto perché in genere il loro utilizzo, a partire per esempio dalla tecnica di clonazione terapeutica, richiede la distruzione di embrioni umani: una procedura che solleva dubbi di natura etica e morale. Una fonte alternativa di cellule staminali potrebbe essere rappresentata da quelle adulte: i ricercatori, infatti, hanno scoperto che

cellule nervose, muscolari ed epatiche possono essere ottenute, in opportune condizioni, anche a partire da cellule staminali isolate in età adulta dal midollo osseo o da altri tessuti. Tra l'altro, esistono già terapie che utilizzano cellule staminali adulte, come per esempio quelle per il trapianto di epidermide nei grandi ustionati.

Rimane il fatto che le staminali adulte non sono ancora state isolate da tutti gli organi e che sono molto difficili da coltivare in vitro.

Confrontate le vostre opinioni

- 1. Analizzate i due punti di vista** Per motivare la vostra opinione cercate di scoprire, attraverso una ricerca in Internet, quali sono i risultati più recenti degli studi in questo campo.
- 2. Formatevi un'opinione personale** Qual è la vostra opinione sull'uso delle staminali embrionali a fini terapeutici?
- 3. Sostenete la vostra opinione** Dopo esservi documentati più a fondo, scrivete un editoriale per un giornale in cui, motivando accuratamente la vostra opinione, spiegate se è opportuno o meno che la ricerca sulle staminali embrionali prosegua, in vista dei possibili impieghi terapeutici.



I cibi geneticamente modificati devono essere sottoposti a controlli più rigorosi?

A partire dai primi anni novanta del secolo scorso, i prodotti agricoli geneticamente modificati (OGM) sono diventati molto comuni in alcuni paesi e in particolare negli Stati Uniti. Tra i prodotti più diffusi troviamo soprattutto mais e soia: le piante vengono ingegnerizzate per produrre sostanze chimiche in grado di uccidere parassiti o per resistere a diserbanti. Già nel 1998, per esempio, il 20% del mais americano conteneva un gene per la tossina Bt, un insetticida naturale che protegge le piante da alcuni lepidotteri nocivi. L'uso del mais Bt consente agli agricoltori di aumentare la resa del raccolto e, di conseguenza, i profitti. Molti consumatori, tuttavia, sono preoccupati per quello che potrebbe essere l'impatto a lungo termine di questi prodotti agricoli. Per questo, l'Unione europea ha bloccato l'importazione di molti prodotti OGM; altri sono stati invece consentiti, ma la loro origine OGM deve essere chiaramente indicata in etichetta.



I punti di vista

↑ I cibi OGM hanno un effetto positivo sull'ambiente e pertanto non hanno bisogno di controlli più rigorosi.

Alcuni prodotti OGM creati di recente contengono vitamine essenziali che sono carenti nella dieta di molte persone, specialmente nei paesi in via di sviluppo. Il riso dorato, per esempio, contiene geni che aumentano il contenuto nel riso di beta-carotene, un pigmento che il corpo umano utilizza per produrre vitamina A. In molti paesi, la carenza di vitamina A è la principale causa di cecità infantile.

Oltre che per i benefici nutrizionali, i raccolti OGM sono importanti per le popolazioni più povere anche in virtù della loro elevata produttività.

Dal momento che aumentano la resa dei raccolti e riducono la necessità di pesticidi chimici, i prodotti OGM hanno anche un effetto positivo sull'ambiente. Per di più, non è escluso che in futuro possano essere utilizzati per produrre medicinali, carburanti e materie plastiche. Se fossero sottoposti a controlli più rigidi, però, le compagnie biotecnologiche vedrebbero ridotta la loro possibilità di compiere ricerche su eventuali applicazioni innovative.

↓ I cibi OGM hanno bisogno di controlli più rigorosi perché possono avere effetti inattesi sulla salute umana.

Qualche anno fa, si è saputo che un tipo di mais OGM approvato soltanto come mangime per

bestiame era finito per caso in alcuni prodotti (*tortillas*) destinati al consumo umano. Questo mais conteneva una proteina che può causare reazioni allergiche nelle persone: l'errore non ha causato gravi conseguenze, ma rimane una dimostrazione del fatto che i prodotti OGM possono essere accidentalmente mischiati con quelli naturali, con conseguenze imprevedibili.

I raccolti OGM possono anche rappresentare un rischio per l'ambiente. Per esempio, geni resistenti agli antibiotici usati come marcatori nel processo di ingegnerizzazione possono spargersi nell'ambiente provocando l'insorgenza di ceppi batterici antibiotico-resistenti. Pollini di piante OGM possono trasferire i loro geni in piante selvatiche, provocando la comparsa di erbe super infestanti difficili da eliminare. E ancora, le piante ingegnerizzate per produrre insetticidi possono uccidere anche insetti benefici come farfalle e api, oltre a quelli dannosi.

Confrontate le vostre opinioni

- 1. Analizzate i due punti di vista** Per motivare la vostra opinione, approfondite le vostre conoscenze su questo argomento attraverso una ricerca in biblioteca o in Internet e stilate una lista dei possibili rischi e benefici di questi prodotti.
- 2. Formatevi un'opinione personale** Secondo voi, una più stretta regolamentazione dei prodotti OGM è necessaria oppure no?



Professione... bioinformatico

La professione

La bioinformatica è una disciplina molto giovane, nata per far fronte alla necessità di organizzare e interpretare l'enorme massa di dati ottenuti negli ultimi 20-25 anni grazie al sequenziamento di genomi e reti proteiche (proteomica). Il bioinformatico lavora in strutture di ricerca pubbliche o private come università, centri ospedalieri, compagnie farmaceutiche, biotecnologiche

o agroindustriali. Può svolgere diversi tipi di attività: organizzazione di banche dati; analisi dei dati stessi; sviluppo di nuove metodologie per ottimizzare e accelerare i processi di raccolta e analisi dei dati.

Gli studi necessari

Oggi, i bioinformatici sono laureati soprattutto in scienze biologiche o biotecnologiche, oppure in matematica, fisica e ingegneria. In alcuni corsi di laurea sono presenti singoli insegnamenti di bioinformatica, ma spesso il percorso di studi richiede un approfondimento dopo la laurea tramite master, scuole di specializzazione o dottorati specifici.

Le abilità richieste

La bioinformatica è una scienza di confine e, oltre alla conoscenza dei sistemi biologici, occorre anche quella dei metodi informatici, matematici e statistici. Per questo, all'aspirante bioinformatico deve piacere molto lavorare al computer. È richiesto inoltre un costante aggiornamento sulle più recenti tecnologie informatiche per l'analisi di dati biologici.

Le risposte alle domande guida

Lezione 1

- L'**allevamento selettivo** consiste nel lasciar riprodurre solo gli organismi che presentano le caratteristiche desiderate, in modo che queste si trasmettano nelle nuove generazioni.
- Le **mutazioni** sono cambiamenti che si verificano spontaneamente nelle informazioni genetiche ereditarie.
- Gli allevatori cercano di indurre artificialmente le mutazioni in una popolazione allo scopo di aumentarne la variabilità genetica.

Lezione 2

- Grazie alle tecniche di **ingegneria genetica**, oggi è possibile estrarre le molecole di DNA dalle cellule, tagliarle in frammenti più piccoli, identificare la sequenza nucleotidica che le costituisce e crearne un numero infinito di copie. Frammenti di DNA provenienti da fonti diverse possono poi essere "cuciti insieme" nell'ordine desiderato e le molecole ottenute possono essere introdotte nuovamente nelle cellule viventi.
- Nella **trasformazione cellulare** vengono inseriti nuovi geni nel DNA di una cellula, modificando così l'informazione genetica che essa contiene.

Lezione 3

- Gli **organismi transgenici** sono organismi che contengono nel loro DNA geni provenienti da altre specie.
- La **clonazione** è il procedimento che permette di creare copie geneticamente identiche di una cellula o di un organismo.
- Il **progetto genoma umano** fu avviato con lo scopo di identificare la sequenza nucleotidica completa del DNA umano.
- La **terapia genica** è una tecnica che consiste nel sostituire un gene che causa una malattia genetica con un gene normale, funzionante.

Le parole chiave

Puoi rivedere nel **Glossario** in fondo al volume le definizioni delle parole chiave che hai imparato in questa unità.

agente mutageno • allevamento selettivo • clonazione • clone • DNA ricombinante • elettroforesi su gel • enzima di restrizione • ibridazione • impronta genetica • ingegneria genetica • inincrocio • mutazione • organismo transgenico • plasmide • poliploidia • reazione a catena della polimerasi • terapia genica

Mettiti alla prova!

Per ripassare

Sai utilizzare le parole che hai imparato?

Lezione 1

- 1 Per produrre un frutto che ha alcune caratteristiche dell'arancia e alcune caratteristiche del pompelmo, si usa la tecnica dell'.....
- 2 Le sono cambiamenti nel numero o nella struttura dei cromosomi.
- 3 La consiste nella perdita di uno o pochi nucleotidi.

Lezione 2

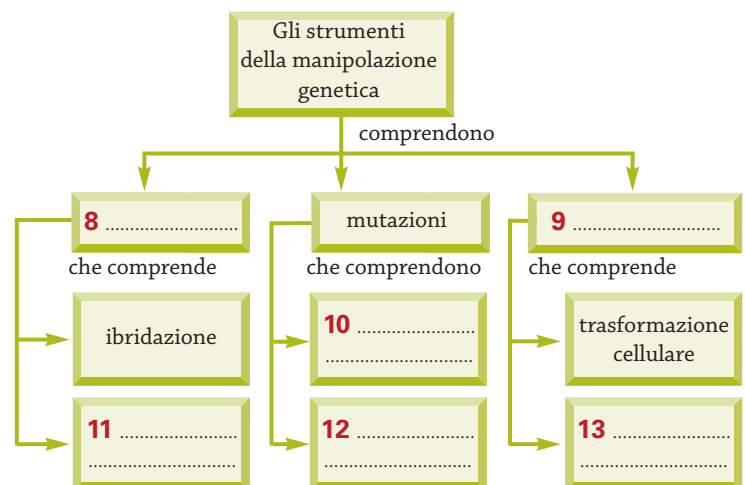
- 4 Per confrontare i genomi di diversi organismi si usa la tecnica dell'.....
- 5 La permette di introdurre DNA ricombinante in una cellula vivente.

Lezione 3

- 6 Un organismo contiene geni di altre specie.
- 7 I servono per stabilire se un individuo è portatore di malattie genetiche.

Completa la mappa inserendo i termini appropriati.

Lezione 3



Vero o falso?

Lezione 1

- 14 Le mutazioni sono sempre dannose per l'individuo che ne è portatore.

V F

Lezione 2

- 15 La reazione a catena della polimerasi serve a produrre molecole di DNA ricombinante.

V F

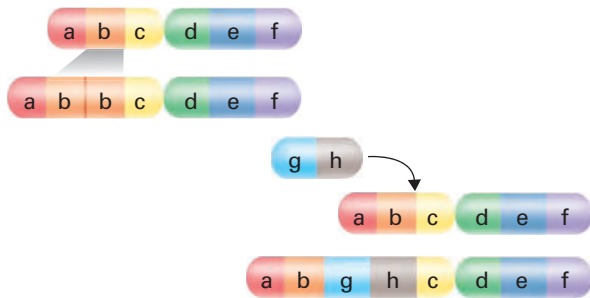
Lezione 3

16 Tutti gli animali clonati sono transgenici. V F

Scegli la soluzione corretta.

Lezione 1

17 Quali tipi di mutazione sono rappresentati nella seguente immagine?



- a Duplicazione e inversione.
 b Delezione e traslocazione.
 c Sostituzione e inversione.
 d Duplicazione e traslocazione.

Lezione 2

18 Quale dei seguenti elementi non viene utilizzato per leggere una sequenza di DNA?

- a Nucleotidi.
 b Gel.
 c Molecole di DNA a doppio filamento.
 d Coloranti fluorescenti.

Lezione 3

19 Nei batteri transgenici che producono l'insulina umana è stato introdotto:

- a l'ormone insulina.
 b il gene che codifica per l'insulina.
 c il virus che produce l'insulina.
 d l'mRNA che viene tradotto nell'insulina.

Collega i termini elencati a sinistra con le affermazioni appropriate della colonna a destra.

Lezione 3

- | | |
|---------------------------------------|--|
| 20 enzima di restrizione | a permette di separare e analizzare i frammenti di DNA |
| 21 elettroforesi su gel | b serve per creare molte copie di un frammento di DNA |
| 22 reazione a catena della polimerasi | c permette di tagliare il DNA in punti specifici |
| 23 primer | d indica alla DNA polimerasi dove iniziare ad agire |
| 24 plasmide | e permette di risalire all'autore di un crimine |
| 25 impronta genetica | f serve per inserire nuovi geni in un batterio o in una cellula vegetale |

Rispondi in modo sintetico alle seguenti domande.

Lezione 1

26 Che cosa sono le mutazioni? Fai un esempio di mutazione cromosomica e di mutazione genica.

27 Che cos'è la poliploidia? Quando è utile?

Lezione 2

28 Come vengono tagliate le molecole di DNA?

29 Qual è il ruolo dell'elettroforesi su gel nello studio del DNA?

Lezione 3

30 Che cos'è un organismo transgenico?

31 In che modo è stata clonata la pecora Dolly?

32 Come viene compiuto il test dell'impronta genetica?

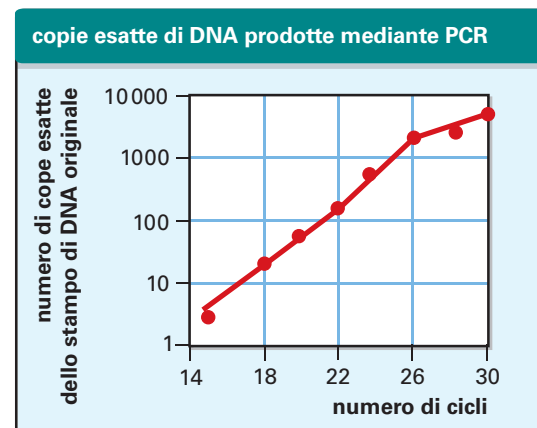
33 Quali sono i limiti della terapia genica?

Per riflettere e applicare le conoscenze

Sai interpretare un grafico?

Lezione 2

Domande 34-35 Il grafico sottostante mostra il numero di copie esatte di DNA prodotte mediante la PCR; osservalo attentamente e rispondi alle seguenti domande.



34 Che cosa si può affermare sui cicli 18-26?

- a La PCR produce copie dello stampo originale di DNA con una velocità esponenziale.
 b La quantità di DNA prodotta mediante la PCR raddoppia a ogni ciclo.
 c Le copie di DNA prodotte dalla PCR non sono copie esatte dello stampo originale.
 d Solo a e b.

35 Sulla base del grafico, quale delle seguenti situazioni potrebbe essersi verificata tra i cicli 26 e 28?

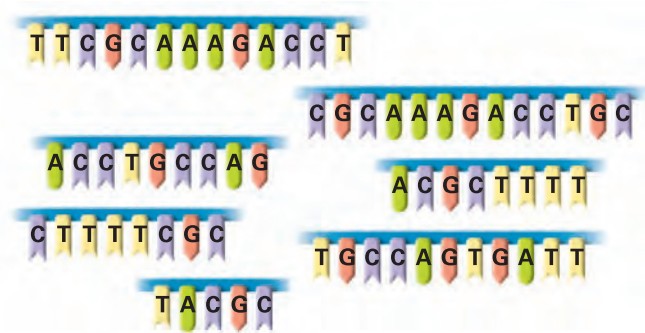
- a La PCR ha smesso di produrre copie esatte del campione.
 b La velocità della reazione ha subito un rallentamento.
 c È stato esaurito lo stampo di DNA.
 d La reazione non ha subito alcuna modificazione.

Rispondi alle seguenti domande.**Lezione 1**

- 36** Supponi che un coltivatore disponga di tre tipi di piante di rose: una senza spine e con fiori rosa non profumati, una con le spine e con fiori gialli profumati e una con le spine e con fiori rossi non profumati. In che modo il coltivatore può ottenere una varietà di rose rosse profumate senza spine?
- 37** Un certo gene codifica per una proteina costituita da 195 amminoacidi. Sai spiegare come mai, in seguito a una mutazione puntiforme, il gene codifica per una proteina di soli 101 amminoacidi?
- 38** Perché alcune mutazioni passano inosservate, cioè non hanno alcun effetto sul fenotipo?
- 39** Perché l'inserzione o la delezione di un nucleotide può modificare completamente l'informazione portata da un gene?

Lezione 2

- 40** I seguenti frammenti sono stati ottenuti tagliando un gene formato da dieci codoni con enzimi di restrizione. Qual è la sequenza di basi del gene? (Suggerimento: osserva le parti dei frammenti che si sovrappongono.)



- 41** Il DNA di quasi tutti gli organismi è formato dagli stessi quattro nucleotidi e viene tradotto con lo stesso codice genetico. Perché questo fatto è importante per la trasformazione cellulare?

Lezione 3

- 42** In passato, gli esseri umani hanno utilizzato l'allevamento selettivo per ottenere organismi dalle caratteristiche desiderate. Quali vantaggi presenta l'ingegneria genetica rispetto a questi metodi tradizionali?
- 43** Se le cellule del midollo osseo di un paziente umano venissero rimosse, alterate geneticamente e reimpiantate, i cambiamenti potrebbero essere ereditati dal figlio? Spiega la tua risposta.
- 44** Alcune persone necessitano di trasfusioni di sangue, in quanto sono prive di una proteina importante per la coagulazione sanguigna. Le persone che ricevono trasfusioni di sangue rischiano di essere esposte a virus patogeni. In che modo l'ingegneria genetica potrebbe eliminare questo rischio?
- 45** Quali sono le prospettive future dell'ingegneria genetica?

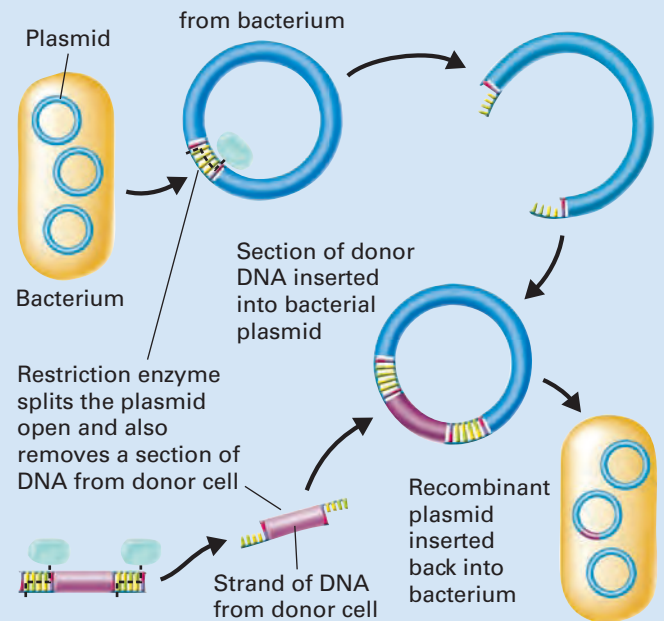
Per gli appassionati**Dite la vostra!**

È giusto sperimentare le tecniche di ingegneria genetica su qualsiasi tipo di organismo? È corretto cercare di trasformare le cellule umane per curare le malattie genetiche? È lecito che ogni nazione possieda la schedatura del DNA dei suoi cittadini? Queste domande, e altre simili, costituiscono un'attuale materia di discussione. Prova a discuterne con i tuoi compagni.

- Scegli una delle precedenti domande o formulane una simile. Suddividi la tua classe in due gruppi per discutere il problema. Ogni gruppo dovrà sostenere un diverso punto di vista.
- Cerca argomenti a favore della tesi rappresentata dal tuo gruppo. Utilizza come fonti di materiale quotidiani, settimanali, libri, riviste scientifiche e Internet.
- Imposta la discussione, chiedendo al tuo insegnante di partecipare in qualità di moderatore.

**In English, please!****Transformed organisms**

Choose the letter that best answers the question or completes the statement.



- What has been produced in the drawing below?
 - A clone.
 - Recombinant DNA.
 - DNA fingerprint.
 - A genome.
- Changing the DNA of an organism is called:
 - genetic engineering.
 - hybridization.
 - selective breeding.
 - inbreeding.