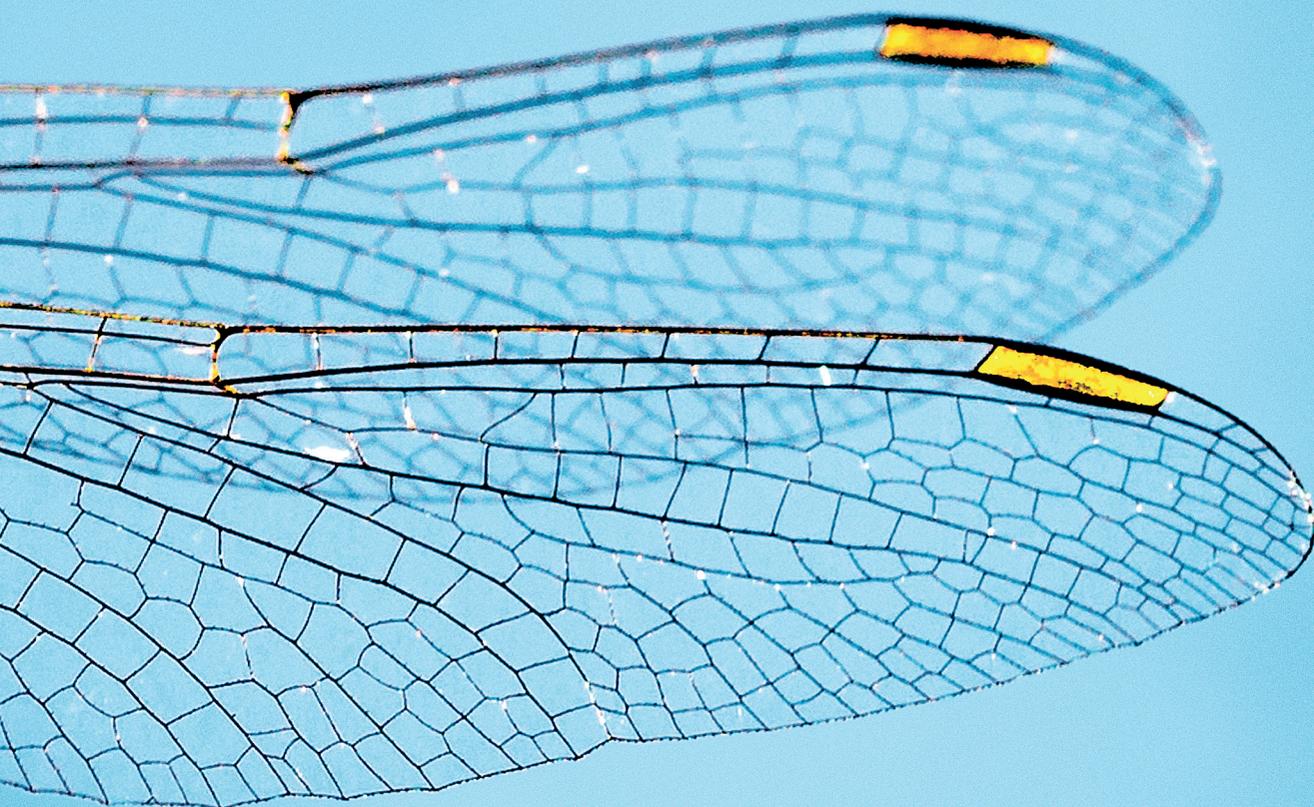


Chiara Donati  
Massimo Stefani  
Niccolò Taddei

# Biologia & Genetica



**BIOLOGIA** **ZANICHELLI**

Chiara Donati  
Massimo Stefani  
Niccolò Taddei

# Biologia & Genetica

## Se vuoi accedere alle risorse online riservate

1. Vai su **my.zanichelli.it**
2. Clicca su *Registrati*.
3. Scegli *Studente*.
4. Segui i passaggi richiesti per la registrazione.
5. Riceverai un'email: clicca sul link per completare la registrazione.
6. Cerca la tua chiave di attivazione stampata in verticale sul bollino argentato in questa pagina.
7. Inseriscila nella tua area personale su **my.zanichelli.it**

Se sei già registrato, per accedere ai contenuti riservati di altri volumi ti serve solo la relativa chiave di attivazione.

# Prefazione

La Biologia e la Genetica sono due discipline in continuo sviluppo e spesso al centro dell'interesse di un ampio pubblico per le frequenti notizie di scoperte importanti, che consentono una migliore comprensione del mondo in cui viviamo e promettono trattamenti più efficaci per numerose malattie attualmente inguaribili o difficilmente curabili.

La ricerca scientifica mondiale attiva nelle varie specializzazioni di queste due discipline è sempre più intensa e ogni anno vengono pubblicati oltre un milione di articoli scientifici su tematiche biologiche, i cui risultati talvolta aprono nuove finestre sul mondo dei viventi con la promessa di sviluppi importanti. Pertanto un testo di Biologia e Genetica, seppure di contenute dimensioni come questo, accanto alle nozioni basilari di queste discipline deve impegnarsi a fornire informazioni almeno su alcune delle più recenti acquisizioni.

Nella stesura del testo abbiamo cercato di seguire uno schema concettuale che presentasse i diversi argomenti all'interno di una visione unificatrice, in cui coesistono aspetti evolutivi, strutturali, funzionali, omeostatici, energetici, informativi e sistemici del mondo della Biologia e della Genetica.

Una parte del testo è stata dedicata alla presentazione di alcune tecniche elementari alla base delle biotecnologie, le cui applicazioni pratiche stanno sempre più rivoluzionando il mondo in cui viviamo. Le biotecnologie stanno fornendo strumenti nuovi ed efficaci per la risoluzione di vecchi problemi, non solo di ordine medico, ma stanno anche sollevando nuove problematiche di grande impatto sociale e di significato etico rilevante.

Nella stesura di questo libro ci siamo lasciati ispirare dalla nostra passione per le materie trattate. Speriamo che questo trapieli alla lettura e che possa suscitare pari interesse negli studenti, stimolando alcuni di loro a voler percorrere le strade della conoscenza del mondo vivente.

*Gli Autori*

# Indice generale

## 1. Cos'è la vita

1.1	Vivente e non vivente	1
1.2	La teoria cellulare	1
1.3	Le proprietà fondamentali del mondo vivente	2
1.4	L'origine della vita	4
1.5	La cellula	7
1.6	Perché una cellula vive?	8
	Riassunto	11

## 2. Basi chimiche della vita

2.1	La vita segue le stesse leggi del mondo inorganico	12
2.2	La composizione chimica degli esseri viventi	13
2.3	Le proprietà del carbonio ne fanno l'elemento fondamentale della vita	17
2.4	L'acqua è il mezzo in cui la vita si è formata e senza cui la vita non potrebbe esistere	17
2.5	La maggioranza degli esseri viventi vive in condizioni di pH neutro	20
2.6	Gli esseri viventi vivono in condizioni di osmolarità costante	22
	Riassunto	25

## 3. Biomolecole: struttura e funzione

3.1	Le biomolecole sono composti organici	26
3.2	I carboidrati	30
3.3	I lipidi	36
3.4	Le proteine	42
3.5	Gli enzimi	55
	Riassunto	60

## 4. Biomolecole: gli acidi nucleici

4.1	Gli acidi nucleici sono polimeri di nucleotidi	61
4.2	I nucleotidi sono le unità costitutive degli acidi nucleici	62
4.3	Il DNA è il materiale genetico delle cellule	63
4.4	Il DNA è un polimero lineare di unità nucleotidiche	65
4.5	Il modello del DNA a doppia elica di Watson e Crick	65
4.6	Il DNA si trova superavvolto nei cromosomi	67
4.7	L'RNA è chimicamente molto simile al DNA	68
4.8	Le cellule procariotiche ed eucariotiche contengono vari tipi di RNA	69
	Riassunto	72

## 5. Organizzazione e funzioni delle cellule

5.1	Gli organismi viventi sono classificati secondo diversi criteri	73
5.2	Archebatteri e batteri sono diversi fra loro	75
5.3	Le cellule procariotiche sono strutturalmente semplici	76
5.4	Organizzazione interna di una cellula batterica	79
5.5	Le cellule eucariotiche sono unità complesse	80
5.6	Struttura e funzione della membrana cellulare	81
5.7	Nucleo e ribosomi hanno il controllo genetico della cellula	82
5.8	Il sistema di membrane interne svolge funzioni di sintesi, distribuzione e degradazione di sostanze	84
5.9	Mitocondri e cloroplasti sono le centrali di produzione dell'energia	86
5.10	Il citoscheletro svolge funzioni di sostegno e di movimento	88
5.11	La matrice extracellulare	90
	Riassunto	91

## 6. Membrane biologiche, trasporto e comunicazione fra cellule

6.1	Struttura e funzione delle membrane biologiche	93
6.2	Il trasporto delle sostanze avviene attraverso la membrana cellulare	95
6.3	Il trasporto passivo	96
6.4	Il trasporto attivo	98

6.5	Endocitosi ed esocitosi	99
6.6	Giunzioni di membrana	100
6.7	La comunicazione tra cellule mediante segnalazione	101
6.8	La trasduzione del segnale	102
6.9	I diversi tipi di recettore di membrana	103
	Riassunto	104
<b>7.</b>	<b>Virus</b>	
7.1	I virus sono organismi al limite della vita	105
7.2	Struttura di un virus	105
7.3	I batteriofagi e il ciclo riproduttivo dei virus	106
7.4	I virus animali	108
7.5	I retrovirus sono virus particolari che causano gravi malattie	109
7.6	Viroidi e prioni sono particelle infettanti più semplici dei virus	110
	Riassunto	112
<b>8.</b>	<b>Metabolismo e produzione di energia</b>	
8.1	Le trasformazioni chimiche nella cellula: il metabolismo	113
8.2	La produzione dell'energia nelle cellule	119
8.3	La glicolisi e le fermentazioni	121
8.4	Il metabolismo terminale e la fosforilazione ossidativa	125
8.5	La fotosintesi	132
	Riassunto	134
<b>9.</b>	<b>Acidi nucleici e informazione biologica</b>	
9.1	Le basi molecolari dell'informazione genetica	135
9.2	Griffith scopri il fattore trasformante	135
9.3	Molti ricercatori cercarono di identificare il fattore trasformante	136
9.4	Gli studi sui batteriofagi permisero di confermare che il materiale genetico era DNA	137
9.5	Altri studi dimostrarono che il DNA è il materiale genetico anche nelle cellule eucariotiche	139
	Riassunto	139
<b>10.</b>	<b>Replicazione e riparazione del DNA</b>	
10.1	La struttura del DNA suggerisce le modalità della sua replicazione	140
10.2	La sintesi del DNA è catalizzata dalle DNA polimerasi	141
10.3	La replicazione del DNA richiede l'intervento di numerosi enzimi e fattori proteici	144
10.4	Le mutazioni sono modificazioni della sequenza del DNA	145
10.5	Le mutazioni possono essere causate da agenti di tipo diverso	147
10.6	La cellula ha gli strumenti per riparare molti danni a carico del suo DNA	147
10.7	Le malattie genetiche e il cancro sono causati da alterazioni locali del DNA	149
	Riassunto	150
<b>11.</b>	<b>Trascrizione, maturazione dell'RNA e codice genetico</b>	
11.1	Il flusso dell'informazione genetica	151
11.2	Il gene	152
11.3	La trascrizione dell'RNA è catalizzata dalle RNA polimerasi	152
11.4	La sintesi dell'RNA inizia a livello dei promotori	154
11.5	La trascrizione termina in corrispondenza di particolari sequenze	154
11.6	Negli eucarioti la trascrizione si svolge in modo analogo	155
11.7	La maturazione dell'RNA	155
11.8	Lo splicing dell'mRNA	157
11.9	Formazione del cappuccio e della coda di poli(A)	158
11.10	Il codice genetico	159
11.11	Il codice genetico è universale, degenerato, non ambiguo	161
	Riassunto	162
<b>12.</b>	<b>Traduzione e regolazione dell'espressione genica</b>	
12.1	La biosintesi delle proteine è un'attività fondamentale per la cellula	163
12.2	Alla sintesi delle proteine partecipano più tipi di RNA e fattori proteici	163
12.3	I ribosomi sono complessi sopramolecolari	164
12.4	L'attivazione degli amminoacidi	165
12.5	Le fasi della sintesi delle proteine	167
12.6	Un peptide neosintetizzato spesso viene modificato chimicamente	169

12.7	Molti antibiotici e tossine interferiscono con la sintesi proteica	170
12.8	L'espressione dei geni è strettamente controllata	171
12.9	La regolazione dell'espressione genica nei procarioti	172
12.10	La regolazione dell'espressione genica negli eucarioti	173
	Riassunto	175
<b>13.</b>	<b>Ciclo cellulare e riproduzione</b>	
13.1	Gli organismi più semplici si riproducono in modo asessuato	176
13.2	Il materiale genetico delle cellule eucariotiche è contenuto nei cromosomi	177
13.3	Il ciclo vitale delle cellule prevede quattro fasi distinte	178
13.4	La maggior parte delle cellule dell'organismo umano si divide per mitosi	179
13.5	La regolazione del ciclo cellulare	181
13.6	L'apoptosi o morte cellulare programmata	183
13.7	La variabilità genetica è un importante fattore evolutivo	185
13.8	La riproduzione sessuata richiede il contributo di due individui	186
13.9	La meiosi porta alla formazione delle cellule riproduttive	187
13.10	Errori avvenuti durante la meiosi causano anomalie genetiche	190
13.11	Oogenesi e spermatogenesi	191
	Riassunto	192
<b>14.</b>	<b>Trasmissione dei caratteri ereditari</b>	
14.1	Cenni storici	194
14.2	Variabilità genetica ed ereditarietà	195
14.3	Per i propri esperimenti Mendel usò linee pure	196
14.4	Gli esperimenti di Mendel	197
14.5	Le leggi di Mendel	198
14.6	Dominanza incompleta	200
14.7	Poliallelismo e pleiotropia	201
14.8	Eredità poligenica	202
14.9	Geni concatenati	203
14.10	Eredità legata al sesso	204
14.11	Eredità citoplasmatica	206
	Riassunto	206
<b>15.</b>	<b>Genetica applicata alle scienze mediche</b>	
15.1	Cariotipo	208
15.2	Mutazioni	209
15.3	Malattie genetiche mitocondriali	211
15.4	Alberi genealogici	214
	Riassunto	216
<b>16.</b>	<b>Tecnologia del DNA ricombinante</b>	
16.1	Ingegneria genetica e biotecnologie	217
16.2	Il clonaggio di un segmento di DNA si articola in più fasi	217
16.3	Le endonucleasi di restrizione sono indispensabili negli studi di ingegneria genetica	219
16.4	La reazione a catena della polimerasi	220
16.5	I vettori di clonaggio permettono di introdurre frammenti di DNA nelle cellule accettrici	221
16.6	Le biotecnologie trovano numerose applicazioni	223
16.7	L'ingegneria genetica ha vaste applicazioni in campo medico	224
16.8	Le biotecnologie hanno una rilevante importanza anche per l'alimentazione umana	226
16.9	Le biotecnologie permettono di ottenere nuovi prodotti aprendo nuove frontiere industriali	227
16.10	L'uso delle biotecnologie può creare problemi ambientali e morali	228
	Riassunto	228
	<b>Crediti fotografici</b>	230
	<b>Indice analitico</b>	231

# Cos'è la vita

## 1.1

### Vivente e non vivente

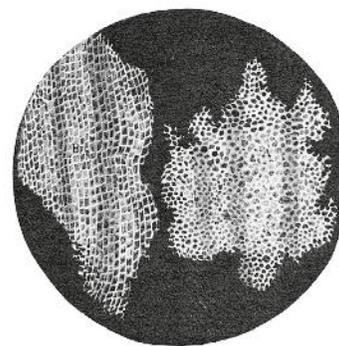
La biologia è lo studio degli esseri viventi, della loro evoluzione, della loro organizzazione, delle loro proprietà e delle loro relazioni con l'ambiente che li circonda. Si rende necessario identificare, quindi, quali sono le caratteristiche che distinguono un organismo vivente da un oggetto inanimato; in altre parole, occorre chiarire quali sono gli attributi fondamentali della vita così come la conosciamo. Apparentemente è facile distinguere tra essere vivente e non vivente. Tutti noi sappiamo riconoscere un essere vivente distinguendolo da un oggetto inanimato; è l'esperienza che ci insegna che un animale che si muove o un albero verde sono viventi: al di là delle evidenti differenze, tutti nascono, si sviluppano, si trasformano e infine muoiono. Se, però, dovessimo spiegare più a fondo quali sono le caratteristiche distintive di ciò che vive, forse ci troveremmo in difficoltà, data l'enorme varietà delle forme di vita conosciute e la sostanziale continuità tra ciò che non vive e ciò che vive. Per esempio: un virus è un essere vivente? In realtà non è possibile dare una definizione unitaria di vita, ma solo individuare alcune proprietà condivise da tutti gli esseri viventi o più comuni a essi nel loro insieme che agli oggetti inanimati.

## 1.2

### La teoria cellulare

La caratteristica fondamentale degli esseri viventi è quella di essere costituiti da una o più unità elementari dette **cellule**. Le cellule furono scoperte nel XVII secolo da Robert Hooke, il quale, osservando con un microscopio di sua costruzione sughero e altri tessuti vegetali, notò che erano formati da tante piccole cavità separate da pareti cui diede il nome di cellule, pur non comprendendo che stava osservando le unità elementari che compongono ogni essere vivente (**fig. 1.1**).

L'importanza e il significato biologico delle cellule furono pienamente compresi solo nel XIX secolo e portarono lo zoologo Theodor Schwann e il botanico Matthias Jacob Schleiden a formulare la **teoria cellulare**, oggi pienamente accettata, secondo cui tutti gli esseri viventi sono costituiti da cellule. Successivamente il patologo Rudolf Virchow dimostrò che le cellule derivano soltanto da divisioni di cellule preesistenti. La teoria cellulare è stata di enorme importanza per lo sviluppo della biologia, permettendo di riconoscere l'unitarietà strutturale che caratterizza il mondo dei viventi e che esiste un'uniformità di base tra tutti gli esseri viventi. La struttura di una cellula tipo sarà descritta



**Figura 1.1**  
Disegno di Robert Hooke raffigurante due sezioni di sughero riprodotto dalla sua *Micrographia* (1665). Si notano le piccole cavità a cui lo scienziato diede il nome di *cellule*.

nel capitolo 5. In questo capitolo e nel prossimo verranno presi in esame gli attributi fondamentali tipici della materia vivente e le caratteristiche chimiche che giustificano le peculiari proprietà di quest'ultima.

## 1.3

### Le proprietà fondamentali del mondo vivente

Il riconoscimento dell'organizzazione comune su base cellulare di tutti gli esseri viventi ha permesso di definirne una caratteristica fondamentale, ma non fornisce ancora nessuna informazione su quali siano gli attributi funzionali che tipicamente distinguono gli esseri dotati di vita dagli oggetti inanimati. Tali attributi derivano dall'**organizzazione cellulare**, ma non sono immediatamente riconoscibili dalla semplice osservazione di una cellula. È stato necessario il lavoro di generazioni di scienziati per poter comprendere come funziona una cellula, riconoscere quali proprietà sono alla base della sua manifestazione come sistema vivente e attraverso quali processi chimici ciò può realizzarsi.

#### Le principali qualità distintive degli esseri viventi

1. Ogni essere vivente, dal più semplice al più complesso, è un sistema altamente integrato e organizzato. In esso possono essere distinti vari livelli di **organizzazione**, ognuno caratterizzato da peculiari relazioni ordinate tra i vari elementi del sistema: molecolare, sopramolecolare, sopra-sopramolecolare, di organello, fino all'intera cellula e quindi sopracellulare, fino all'organizzazione dei diversi tipi di cellule in strutture funzionali complesse quali tessuti, organi, apparati e sistemi, per arrivare all'intero individuo e, negli organismi sociali, al gruppo di individui. La differenza principale tra organismi più primitivi, più semplici, e organismi evoluti, più complessi, dipende dal grado di organizzazione raggiunto. Nel capitolo 5 si vedrà quali sono gli elementi strutturali e l'organizzazione che caratterizzano i due tipi fondamentali di cellule, mentre nel prossimo capitolo affronteremo lo studio della loro composizione chimica.
2. Gli esseri viventi sono capaci di costruire strutture molecolari o sopramolecolari più ordinate a partire da materiali più disordinati. In altre parole, una caratteristica del mondo vivente è quella di costituire un sistema il cui funzionamento porta a una diminuzione di **entropia**, cioè del grado di disordine del sistema stesso, "esportando" entropia nell'ambiente (cioè aumentandone il disordine) come fa qualunque macchina costruita dagli esseri umani, che effettua un lavoro trasformando energia più ordinata (per esempio l'energia chimica di un combustibile) in energia disordinata (calore) (vedi cap. 8).
3. Pertanto, gli esseri viventi assumono **energia** dall'ambiente trasformandola in una forma più disordinata. La qualità illustrata al punto 2 implica il fatto che ogni essere vivente libera energia sotto forma di calore, che va ad aumentare l'entropia dell'ambiente. Questa energia deriva da quella che arriva alla cellula sotto altre forme, per esempio come energia immagazzinata in composti chimici o contenuta nelle radiazioni luminose del Sole, che viene in parte utilizzata per creare ordine o compiere lavoro nel sistema biologico. Nel capitolo 8 si vedrà in breve quali sono i principali sistemi di reazioni chimiche

che la cellula utilizza per ricavare l'energia essenziale a sostenere le proprie attività.

4. L'**informazione** necessaria perché una cellula o un organismo possano sintetizzare le proprie molecole, svolgere funzioni complesse, riprodursi, accrescersi e svilupparsi in modo ordinato, mantenere costante l'ambiente interno ecc. è contenuta totalmente nelle cellule stesse. In altre parole, ogni essere vivente possiede in sé il programma del proprio funzionamento come entità capace di mantenersi in vita e quello della conservazione della propria individualità biologica. Nei capitoli 4 e 14 si vedrà che questo programma è scritto sotto forma di molecole chimiche, e si scoprirà quali sono e come agiscono queste molecole.
5. Ogni essere vivente è un **sistema omeostatico**. In altre parole, ogni organismo vivente è capace, entro certi limiti, di mantenere la propria coerenza interna, cioè di rimanere sostanzialmente identico a se stesso anche al variare delle condizioni chimiche o fisiche dell'ambiente in cui si trova. Per esempio, molti esseri viventi mantengono una temperatura corporea costante anche al variare di quella dell'ambiente (**fig. 1.2**); inoltre, tutti gli organismi viventi sono capaci di mantenere relativamente costante la composizione chimica del proprio ambiente interno anche al variare di quella dell'ambiente in cui vivono.
6. Gli esseri viventi sono caratterizzati da **irritabilità**. Essi, cioè, rispondono a perturbazioni della condizione di omeostasi, provenienti da modificazioni dell'ambiente esterno o interno, attivando meccanismi regolatori volti a ripristinare lo stato di equilibrio alterato. In parole più semplici, ogni essere vivente è in grado di reagire a stimoli interni o esterni più o meno specifici, coerentemente con la necessità di mantenere l'invarianza del proprio stato.
7. Gli esseri viventi sono capaci di riprodursi. La **riproduzione**, cioè la costruzione di copie di se stesso identiche o con variazioni non sostanziali, è una delle caratteristiche fondamentali del mondo vivente, senza la quale la vita non avrebbe potuto comparire, evolversi e trasmettersi fino ai giorni nostri. Nel capitolo 14 si vedrà quali sono i principali meccanismi attraverso cui le cellule trasmettono alla progenie i propri caratteri e come introducono in questi delle variazioni.
8. Gli esseri viventi sono caratterizzati da **crescita e sviluppo**. Ogni cellula tipicamente è capace di dividersi generando due cellule figlie identiche o quasi del tutto identiche alla cellula progenitrice. Negli organismi monocellulari, il processo sostanzialmente finisce così. Tuttavia, negli organismi più complessi si è affermata la riproduzione sessuata. In essa, la cellula uovo fecondata subisce una serie di divisioni in cui le cellule prodotte dalle successive divisioni vanno incontro a complessi processi di differenziazione, accrescimento, divisione e rimodellamento che finiscono per produrre un organismo maturo pluricellulare con caratteristiche e proprietà in parte diverse da quelle possedute dai genitori (**fig. 1.3**).
9. Le forme viventi sono capaci di **evoluzione**. Infatti, la riproduzione sessuata produce individui che non sono identici ai genitori e che talvolta mostrano caratteri nuovi o notevolmente variati. Questa variabilità, in parte presente anche negli organismi unicellulari più primitivi, fornisce la materia prima dell'evoluzione, cioè della progressiva trasformazione, attraverso successive generazioni, di un tipo di organismo in uno nuovo con caratteristiche in parte o completamente diverse da quelle dell'organismo di partenza. Così, attraverso la **variabilità** individuale, le specie di organismi si trasformano generando specie nuove con caratteristiche tanto diverse quanto più lungo è il tempo trascorso.



**Figura 1.2**  
Omeostasi della temperatura corporea. I grandi padiglioni auricolari di questa lepre, che vive in ambienti molto caldi, presentano una grande vascolarizzazione. Mediante questo adattamento anatomofisiologico l'animale è in grado di ottimizzare la perdita di calore dell'organismo verso l'ambiente.

**Figura 1.3**

I programmi di crescita e sviluppo degli organismi sono contenuti nel DNA caratteristico della specie (nella foto, embrioni di rana).

**Figura 1.4**

Un esempio di adattamento all'ambiente. L'evoluzione della vita è il risultato dell'interazione tra organismi e ambiente che porta all'adattamento di ogni organismo alle sfide portate dal proprio habitat. Il colore verde e l'aspetto del corpo di questo insetto rende l'animale pressoché invisibile nel suo ambiente.

10. Gli esseri viventi mostrano **adattamento** all'ambiente. L'evoluzione è trainata dalla necessità di ogni forma vivente di essere quanto più possibile idonea alle condizioni dell'ambiente in cui vive. Per ogni organismo e per la specie cui questo appartiene, la probabilità di sopravvivenza e quindi di riproduzione e di affermazione è tanto maggiore quanto più stretto è tale adattamento (fig. 1.4).

## 1.4

### L'origine della vita

La vita, anche nelle sue forme più semplici, è un sistema estremamente complesso, i cui elementi si integrano in un modo altamente specifico finalizzato all'espletamento di funzioni che, nel loro insieme, mantengono il sistema in funzione, così come gli elementi di un orologio, opportunamente assemblati, permettono a quest'ultimo di funzionare segnando correttamente il tempo.

#### La teoria della generazione spontanea

In passato si è a lungo creduto che la vita potesse originare spontaneamente da materia non vivente, per esempio che le mosche potessero originare dalla carne in putrefazione, le rane dal terreno umido e i topi dai vestiti sporchi al buio. La **teoria della generazione spontanea**, presente in numerose religioni e culture, rimase in vigore nell'Occidente fino all'avvento della scienza moderna. Il primo esperimento che confutò tale teoria fu realizzato nel 1668 da Francesco Redi, che preparò alcuni barattoli contenenti: a) carne esposta all'aria e alle mosche; b) carne esposta solo all'aria; c) carne sigillata e quindi non esposta né all'aria né alle mosche. Redi riscontrò che le mosche nascevano solo dalla carne presente nel primo barattolo, dove trovò anche delle larve. Tale risultato lo portò a dedurre che le mosche avessero origine non da materia non vivente, bensì dalle uova deposte da altre mosche. Dopo la scoperta del mondo microbiologico si continuò comunque a ritenere che la teoria della generazione spontanea fosse valida, almeno per forme primitive di vita come i microrganismi. Tale teoria fu confutata definitivamente da Louis Pasteur, i cui esperimenti dimostrarono che i batteri potevano provenire solo da altri batteri (fig. 1.5). Pertanto, oggi è possibile affermare che la vita, nelle sue varie forme, ha origine solo da altra vita.

## Le condizioni sulla Terra prebiotica

Tuttavia, la vita sulla Terra non è sempre esistita. Si ritiene che le prime forme elementari di vita siano comparse circa 3,8-4,0 miliardi di anni fa, circa 600 milioni di anni dopo la formazione del pianeta, quando le condizioni alla sua superficie e nelle sue acque costiere divennero compatibili con la formazione e la persistenza di molecole biologiche. Attraverso quale processo sono comparse queste prime forme di vita? La risposta definitiva a questa domanda ancora non c'è, e forse non ci sarà mai. Tuttavia, esistono in proposito due teorie:

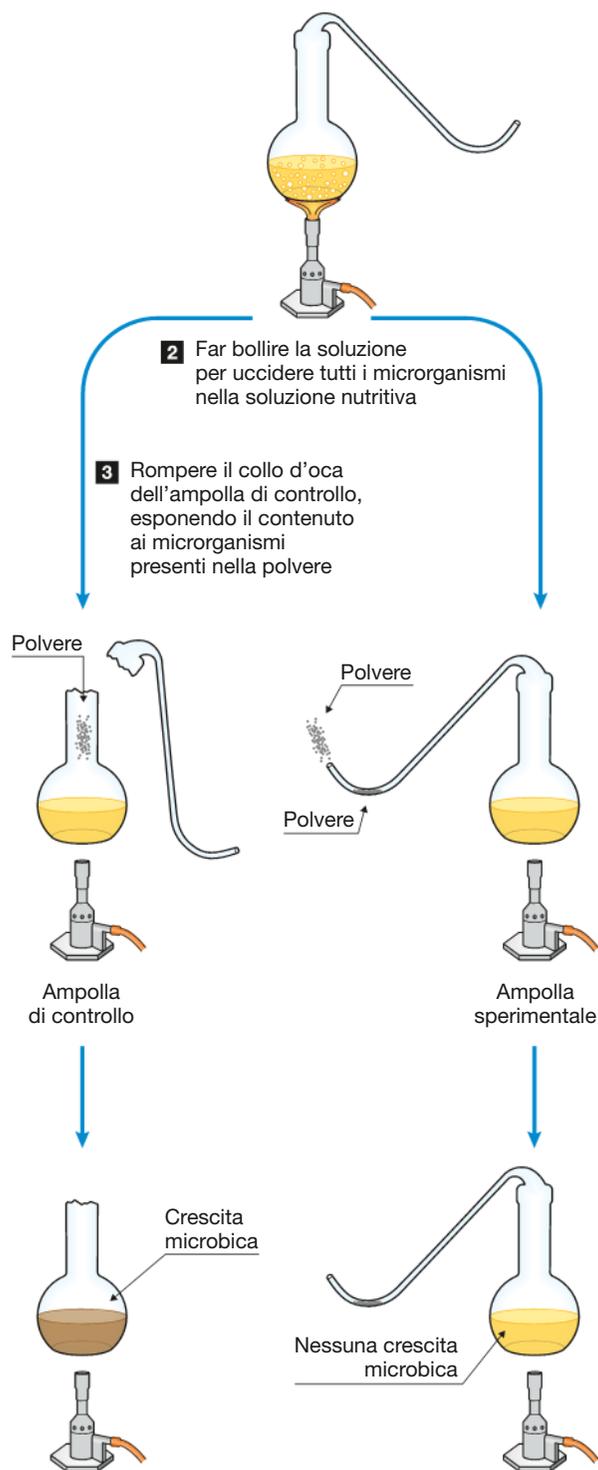
1. le molecole biologiche, o addirittura forme di vita primitive, sono arrivate sulla Terra all'interno di asteroidi;
2. la vita è il risultato dell'evoluzione chimica avvenuta sul nostro pianeta.

Ma quali furono le tappe che portarono alla formazione delle prime molecole organiche e, quindi, alla loro organizzazione in strutture progressivamente più complesse, fino alla comparsa delle prime strutture definibili come viventi, indipendentemente dal fatto che ciò sia avvenuto sulla Terra o altrove? A tale proposito, per quanto riguarda la Terra si possono fare alcune considerazioni. Innanzitutto, l'atmosfera della Terra primordiale era molto diversa da quella attuale, in quanto non presentava ossigeno, sostituito soprattutto da ammoniaca e metano; si trattava, dunque, di un'atmosfera caratterizzata da proprietà riducenti (oggi, invece, l'atmosfera è ossidante per la presenza di ossigeno), che favoriscono la formazione di legami tra atomi e molecole. Anche le condizioni atmosferiche erano molto diverse, con la presenza di fenomeni estremi di grande violenza, fulmini ed eruzioni vulcaniche. Infine, l'assenza di ossigeno, e quindi di ozono, permetteva alle potenti radiazioni ultraviolette solari di arrivare fino alla superficie terrestre. Si suppone che queste condizioni abbiano favorito la comparsa di numerosi tipi di sostanze organiche, che si sarebbero accumulate nel corso dei millenni nelle acque calde oceaniche o in specifiche zone della superficie terrestre, e il loro progressivo assemblaggio in strutture via via più complesse.

## L'esperimento di Miller-Urey

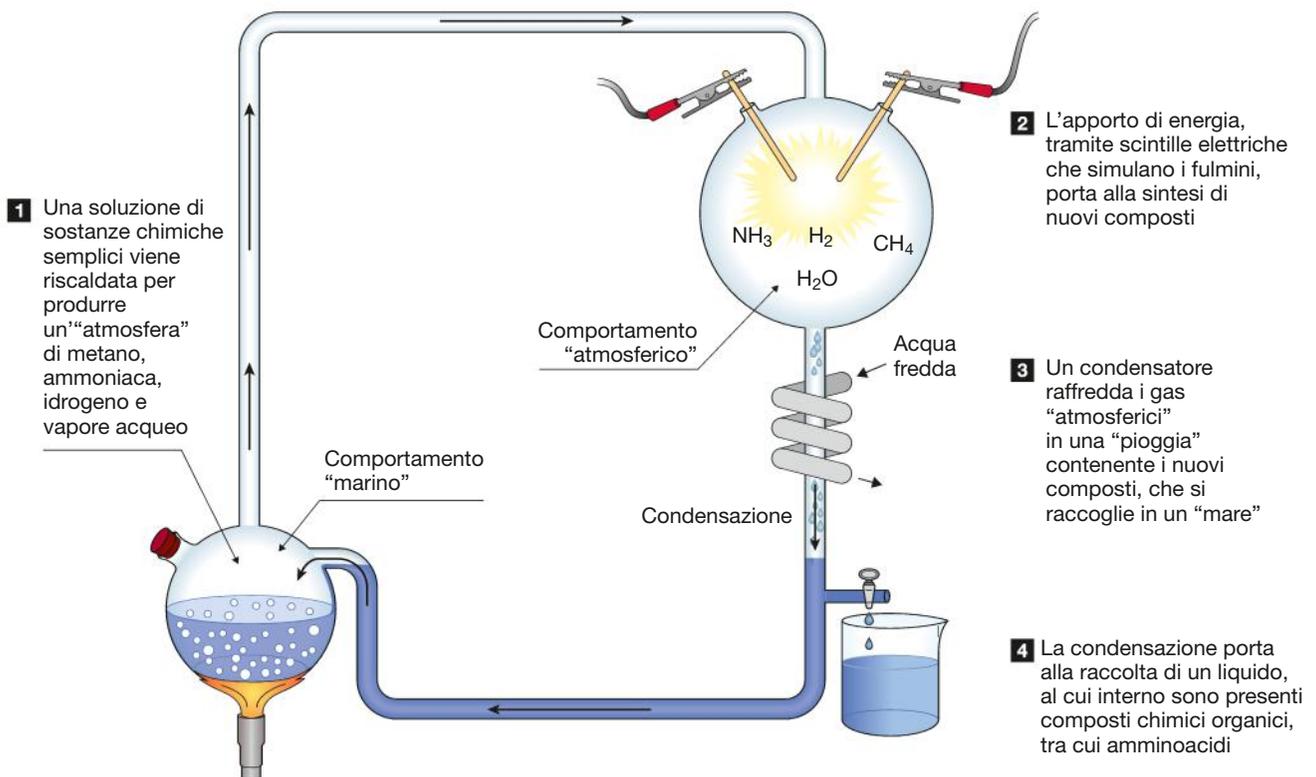
Nel 1953 **Stanley Miller** e **Harold Urey** verificarono questa ipotesi con un celebre esperimento successivamente replicato e ulteriormente affinato. I due ricercatori simularono le supposte condizioni dell'atmosfera primordiale miscelando ammoniaca, metano, vapore acqueo e idrogeno in un pallone chiuso mantenuto ad alta temperatura, in cui vennero prodotte intense scariche elettriche per alcuni giorni. Quindi, il sistema venne raffreddato per far condensare il vapore acqueo, e la soluzione così ottenuta fu analizzata. In questo esperimento e in quelli successivi, che utilizzarono

- 1 Predisporre nell'ampolla a collo d'oca la soluzione nutritiva. L'apertura a collo d'oca consente accesso all'aria ma non alle particelle di polvere che trasportano microrganismi



**Figura 1.5**

L'esperimento di Louis Pasteur che permise di escludere la generazione spontanea anche per i batteri.



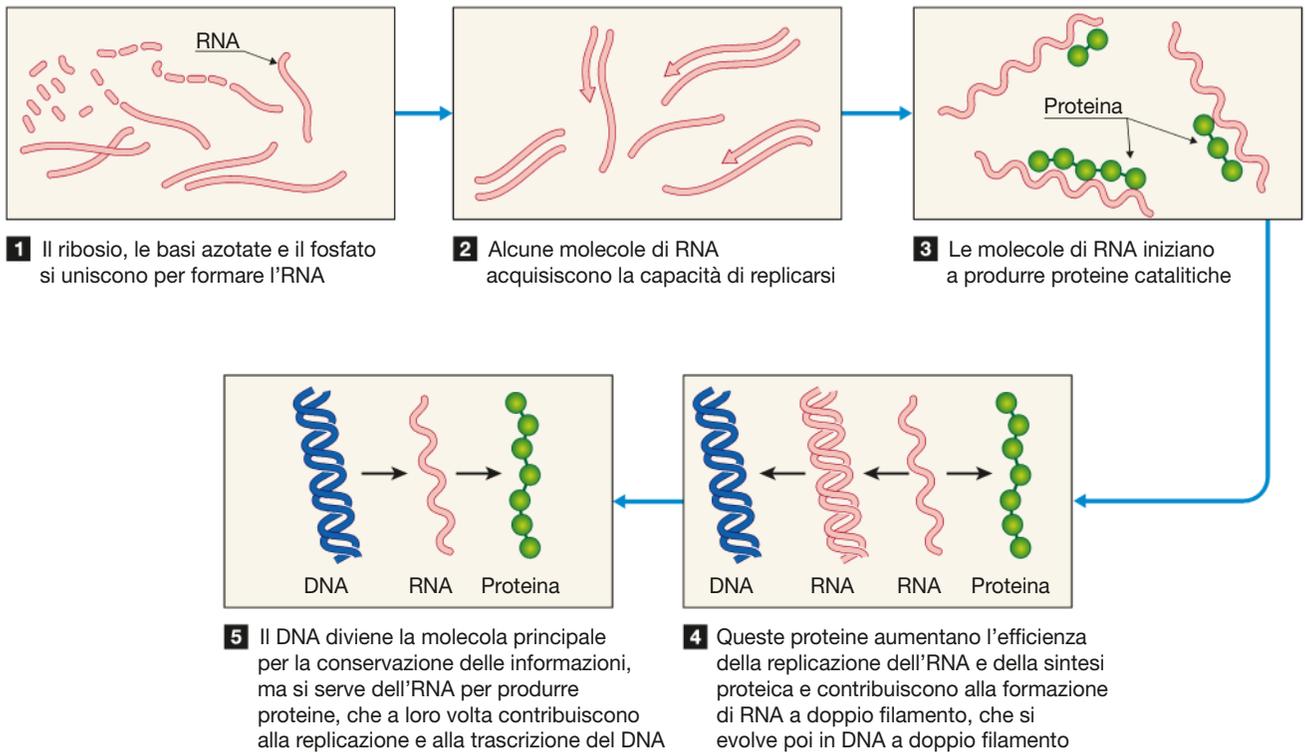
**Figura 1.6**  
L'esperimento di Miller-Urey.

condizioni parzialmente modificate, Miller e Urey trovarono che nel pallone erano avvenute reazioni chimiche che avevano prodotto alcune delle molecole alla base della vita, come aminoacidi e basi azotate, oltre a molecole più semplici come monossido e diossido di carbonio e acido cianidrico. L'esperimento non fornì indicazioni sull'origine della vita, ma dimostrò che la chimica presumibilmente attiva nell'atmosfera della Terra primordiale era in grado di produrre i "mattoni della vita" (fig. 1.6). Oggi è noto che l'atmosfera primordiale doveva contenere anche livelli significativi di diossido di carbonio, acido solfidrico, azoto e diossido di zolfo rilasciati dalle eruzioni vulcaniche. Ripetendo l'esperimento con un'atmosfera contenente anche questi gas è stata ottenuta una varietà molto maggiore di molecole organiche.

La successiva evoluzione chimica che portò alla formazione delle prime molecole complesse rappresentate da polimeri di aminoacidi e nucleotidi, i precursori delle proteine e degli acidi nucleici, è ancora più incerta. Si ritiene che il passo successivo sarebbe stata la polimerizzazione delle molecole organiche presenti nel "brodo primordiale" su idonee superfici, quali quelle fornite da argille a grana fine, capaci di escludere la presenza di acqua, che sfavorisce i processi di polimerizzazione per condensazione. In alternativa, la formazione delle prime macromolecole potrebbe essere avvenuta nelle calde sorgenti idrotermali sul fondo degli oceani, ricche di metalli come ferro e nichel capaci di catalizzare la polimerizzazione di aminoacidi, oppure in pozze calde in cui l'evaporazione avrebbe concentrato le semplici molecole organiche fino a livelli che favoriscono i processi di polimerizzazione.

### La teoria del mondo a RNA

L'evento decisivo nel mondo prebiotico fu la comparsa di macromolecole capaci di catalizzare efficientemente e con maggiore specificità le reazioni di po-



limerizzazione. Oggi si ritiene che molecole di RNA, che avrebbero preceduto la comparsa delle prime proteine, siano state i primi efficienti catalizzatori nel mondo prebiotico. La comparsa di **RNA catalitici** o **ribozimi** (presenti ancora oggi nei ribosomi, gli organelli cellulari che presiedono alla traduzione dell'RNA messaggero nelle corrispondenti proteine) avrebbe risolto il classico dilemma dell'uovo e della gallina. Chi è comparso per primo? Gli acidi nucleici, indispensabili per la biosintesi delle proteine, oppure le proteine, alcune delle quali catalizzano la polimerizzazione degli acidi nucleici? Dato che l'RNA può avere proprietà sia informative (essendo capace di replicare la propria sequenza nucleotidica) sia catalitiche, è stato ipotizzato che la vita abbia avuto origine da un **mondo a RNA** in cui non era ancora presente DNA. In questo mondo, le molecole di RNA avrebbero provveduto sia all'autoreplicazione sia alla sintesi di catene poliamminoacidiche; solo successivamente sarebbero comparse le prime molecole di DNA. Prove di laboratorio sembrano confermare questa ipotesi (**fig. 1.7**).

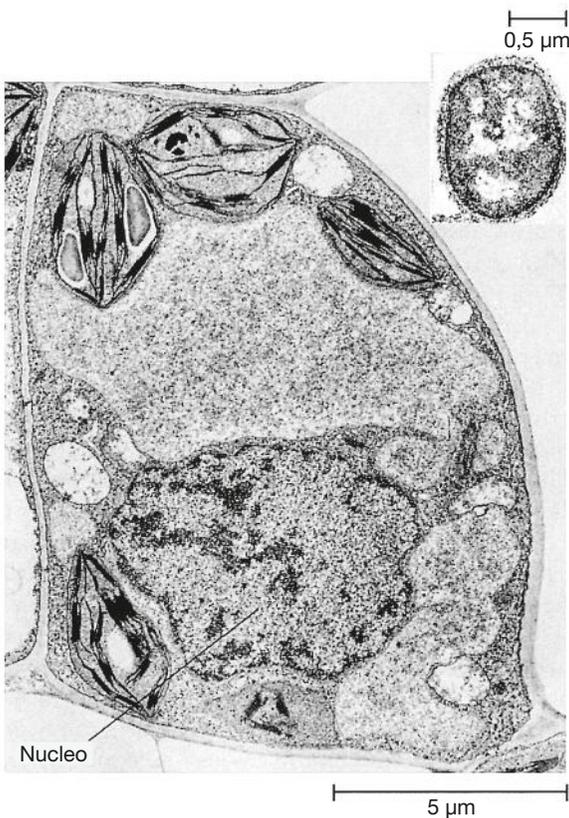
**Figura 1.7**

Si ipotizza che i primi catalizzatori in grado di autoreplicarsi siano state delle molecole di RNA.

## 1.5

### La cellula

Come accennato in precedenza, l'unità costitutiva elementare degli esseri viventi è la cellula (**fig. 1.8**). Una **cellula**, pur nelle sue ridotte dimensioni (tipicamente dell'ordine di 1-50  $\mu\text{m}$ ), costituisce un sistema biochimico estremamente complesso che in genere possiede tutti gli attributi della vita sopraelencati, con l'eccezione di molti tipi di cellule altamente differenziate degli organismi superiori (per esempio le cellule nervose, incapaci di riprodursi). Poiché questi attributi sono fondati su processi chimici, la vita organica obbedisce alle leggi



**Figura 1.8**  
Confronto tra cellula vegetale e cellula batterica. Le cellule eucariotiche degli organismi superiori, al contrario di quelle procariotiche, hanno una struttura complessa, essendo suddivise in compartimenti cui competono specifiche funzioni. Qui è mostrata un'immagine al microscopio elettronico di una cellula eucariotica vegetale confrontata con una cellula batterica, più piccola, meno organizzata e priva di un nucleo ben identificabile.

della chimica. Le molteplici funzioni svolte da una cellula che sono alla base del suo permanere come essere vivente risultano da numerosissimi processi chimici, più o meno complessi, altamente ordinati e integrati sia spazialmente sia temporalmente.

### Procarioti, eucarioti e virus

A livello elementare, la cellula presenta la stessa organizzazione di base in tutti gli organismi, dai più semplici ai più complessi: un ambiente interno in cui avvengono le reazioni che mantengono lo stato di vita e una membrana che lo delimita dall'esterno e attraverso cui si realizzano gli scambi di sostanze. Tuttavia, nonostante questa uniformità di fondo è possibile riconoscere due modelli fondamentali di organizzazione cellulare, uno più semplice e primitivo che caratterizza gli organismi unicellulari più primitivi, di cui l'esempio più comune è rappresentato dai batteri (**procarioti**), e uno più complesso ed evoluto che si ritrova in tutti gli altri esseri viventi unicellulari o pluricellulari (**eucarioti**).

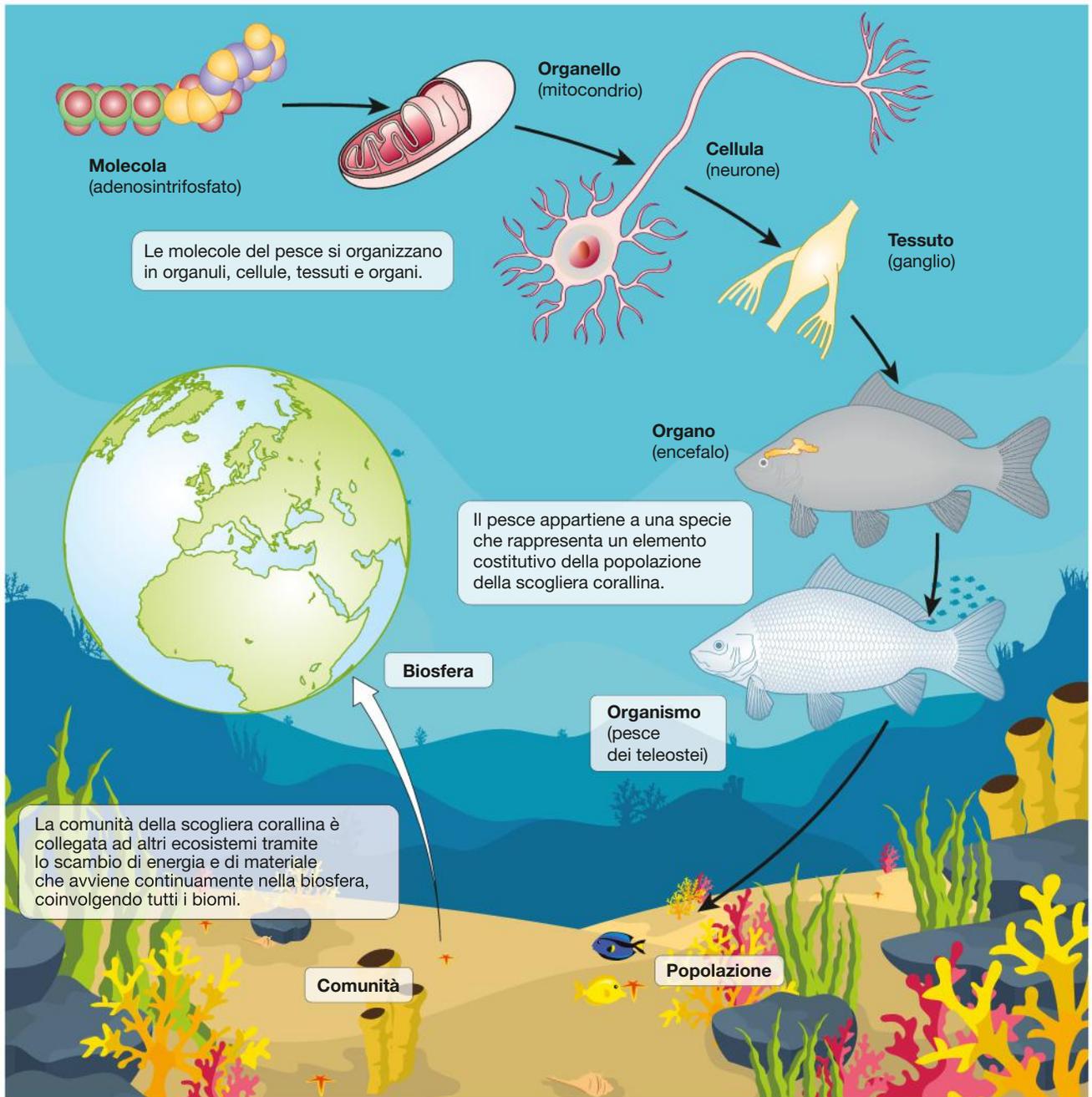
I **virus** meritano un discorso a parte; essendo privi di alcune delle caratteristiche distintive degli esseri viventi (per esempio sono incapaci di riprodursi da soli e non presentano omeostasi e irritabilità, oltre a mancare della struttura fondamentale delle cellule), essi non vengono considerati

esseri viventi, anche se sono capaci di interagire con i sistemi viventi utilizzando l'apparato riproduttivo per potersi moltiplicare ed evolvere. L'organizzazione strutturale e funzionale dei vari tipi di cellule e dei virus sarà trattata nei capitoli 5 e 7.

## 1.6

### Perché una cellula vive?

Dato che una cellula è costituita da elementi chimici presenti anche nel mondo inorganico e i processi chimici che vi si verificano, ancorché specifici, obbediscono alle stesse leggi chimiche, cosa conferisce alle cellule la peculiare proprietà di esseri viventi? Se osserviamo l'attività di una cellula nel mezzo in cui essa vive, non può non colpirci una caratteristica fondamentale della vita: le molecole più o meno piccole che si trovano all'esterno della cellula vengono selettivamente assorbite attraverso la membrana cellulare e rapidamente degradate per ricavarne energia oppure, utilizzando tale energia, progressivamente organizzate in livelli strutturali via via più complessi: molecole più grandi, macromolecole, aggregati molecolari, organelli, fino all'intera cellula. In altre parole, una cellula vivendo crea al suo interno ordine, organizzando componenti più semplici e disordinati in strutture più complesse e ordinate; parallelamente, a ogni livello di organizzazione compaiono proprietà che non erano presenti nei livelli inferiori, dette **proprietà emergenti** (fig. 1.9). Per esempio, le unità costitutive di una proteina contrattile, gli amminoacidi, sono le stesse presenti in tutte le altre proteine, ma non possiedono in sé la caratteristica della contrattilità; anche le proteine dei filamenti contrattili delle cellule muscolari prese singolarmente non hanno proprietà contrattili; infine, una cellula muscolare, presa separatamente



dalle altre, pur mostrando contrattilità, in assenza di innervazione non sarebbe capace di contrarsi in modo sincrono con le altre come avviene in una normale contrazione muscolare.

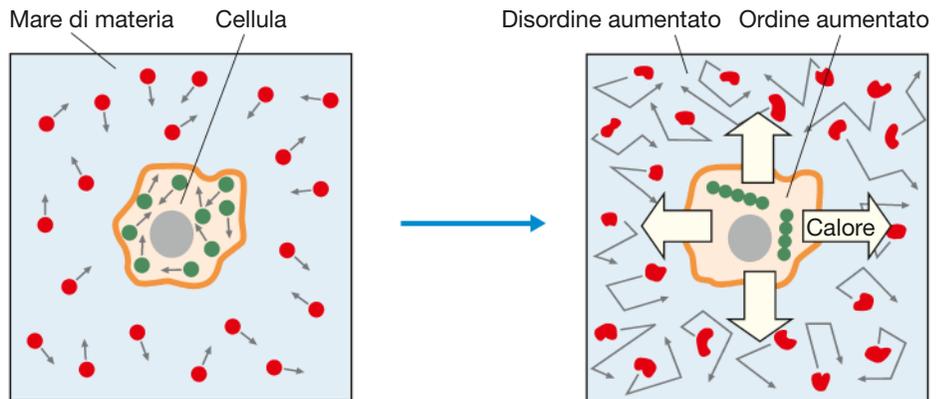
### I sistemi viventi obbediscono alle leggi della termodinamica

Bisogna, quindi, considerare gli organismi viventi dei paradossi, eccezioni ai principi della termodinamica, in particolare al secondo, che afferma che qualsiasi sistema isolato può evolvere spontaneamente solo verso uno stato di maggiore disordine? In effetti, quando muore, una cellula pare rientrare nella "normalità", infatti spontaneamente si decompone, le sue molecole si degradano e il meravi-

**Figura 1.9**  
L'organizzazione gerarchica riconoscibile negli esseri viventi, dalla molecola alla biosfera.

**Figura 1.10**

Scambio di energia e materia tra cellula e ambiente. Una cellula vivente e l'ambiente che la circonda possono essere considerati come contenuti in una scatola chiusa che scambia con il resto dell'Universo solo energia. La figura a sinistra mostra la condizione di relativo disordine delle molecole di una cellula e del suo intorno (mare di materia); la figura a destra mostra che una diminuzione del disordine delle molecole all'interno della cellula avviene con cessione di calore all'ambiente circostante, dove di conseguenza aumenta il disordine molecolare.



gioso ordine, base e prodotto delle attività vitali, scompare rapidamente. Come si possono conciliare le caratteristiche della vita con l'universalità dei principi della fisica?

Ovviamente i principi della termodinamica sono validi anche per i sistemi viventi: l'errore sta nell'aver considerato una cellula come un **sistema isolato** nel senso termodinamico, cioè incapace di scambi di materia ed energia con l'ambiente che la circonda. In realtà, l'unico sistema isolato che esiste a rigor di termini è l'intero Universo. Le cellule non sono neppure sistemi chiusi (che scambiano con l'ambiente energia ma non materia), bensì **sistemi aperti**, che scambiano materia ed energia con l'ambiente. Come anticipato nel paragrafo 1.3, il grado di disordine di un sistema, identificato dalla funzione termodinamica **entropia**, è una forma di energia; l'aumento di ordine (diminuzione di entropia) all'interno di una cellula può avvenire solo grazie a un aumento ancora maggiore di disordine nell'ambiente, in modo tale che il disordine del complesso cellula-ambiente, cioè dell'Universo, aumenti, come stabilito dal **secondo principio della termodinamica**, che prevede un'inesorabile evoluzione dell'Universo verso un aumento del disordine e verso forme sempre più degradate di energia, che peraltro nel suo complesso rimane invariata, come previsto dal **primo principio della termodinamica**.

Infatti, come si vedrà nel capitolo 8, la continua ossidazione di sostanze organiche per produrre energia e il costante consumo di questa per generare ordine all'interno delle cellule e per mantenere le reazioni intracellulari in uno stato lontano dall'equilibrio chimico (metabolismo cellulare) si accompagnano all'eliminazione di calore e di sostanze di rifiuto nell'ambiente, aumentando il disordine. Quindi, la vita di qualsiasi essere vivente è sostenuta dal continuo interscambio di materia ed energia tra cellula e ambiente, che determina un costante aumento dell'entropia dell'Universo (**fig. 1.10**).

Il concetto di **equilibrio chimico** è particolarmente importante per spiegare la vita. Qualsiasi reazione chimica lasciata a sé tende spontaneamente a raggiungere una condizione di equilibrio, a cui corrisponde un contenuto energetico minimo e un massimo di entropia dell'Universo. Pertanto, impedire a una reazione di raggiungere tale condizione richiede un consumo di energia liberata nel metabolismo cellulare. Conseguenza di ciò è che ognuna delle miriadi di reazioni che avvengono costantemente nelle cellule è collegata a molte altre, in una rete in cui i prodotti di una sono i reagenti di altre reazioni, che a loro volta generano prodotti che sono i reagenti di altre ancora e così via. Ne consegue che una cellula è un **sistema non all'equilibrio** in cui ogni reazione intracellulare procede continuamente senza mai raggiungere l'equilibrio chimico, perché nuove molecole

di reagenti vengono continuamente aggiunte, mentre le molecole dei prodotti sono continuamente sottratte partecipando ad altre reazioni. Quindi l'attività chimica di una cellula può essere vista come il traffico di autoveicoli in continuo movimento di una città, che si arresterebbe soltanto se le riserve di carburante di ogni veicolo finissero in mancanza di rifornimento; con la morte ognuna delle reazioni può finalmente raggiungere l'equilibrio e il sistema si arresta.

## RIASSUNTO

- A causa della grande varietà di forme viventi conosciute, non è possibile dare un'unica definizione di vita; si possono tuttavia individuare alcuni attributi e proprietà condivisi da tutti gli organismi viventi o più comuni a essi nel loro insieme che al mondo inorganico.
- La caratteristica fondamentale degli organismi viventi è quella di essere costituiti da cellule. La teoria cellulare ha rappresentato una delle conquiste fondamentali della biologia e ha permesso di riconoscere l'unitarietà di base di tutto il mondo vivente.
- Una cellula costituisce un sistema biochimico altamente complesso e integrato, il cui funzionamento si fonda su reazioni chimiche e dipende dal tipo di organizzazione presentata. In base a questo si possono distinguere due modelli fondamentali di cellule: procariotiche ed eucariotiche.
- L'esperimento di Miller-Urey ha dimostrato che nelle condizioni della Terra primordiale potevano formarsi molecole organiche alla base della vita. Queste molecole, accumulate nel corso dei millenni in ambienti favorevoli, avrebbero prodotto i primi polimeri biologici. La teoria del mondo a RNA afferma che le prime molecole informative e catalitiche ad apparire sarebbero state molecole di RNA. Il DNA sarebbe comparso successivamente.
- Le cellule eucariotiche e procariotiche differiscono per l'organizzazione strutturale. I virus sono entità non cellulari al limite tra vita e non vita che parassitano le cellule.
- Le caratteristiche che fanno di una cellula un organismo vivente sembrano in contrasto con le leggi della termodinamica, in particolare con la seconda legge. Tuttavia, la cellula è un sistema aperto non all'equilibrio che può creare ordine al suo interno grazie a un continuo interscambio con l'ambiente esterno, con aumento del disordine di questo. La somma dei contributi dei sistemi viventi e dell'ambiente esterno comporta sempre un aumento complessivo del disordine dell'Universo.

Chiara Donati, Massimo Stefani, Niccolò Taddei

# Biologia & Genetica

*Biologia & Genetica* è un'opera calibrata per le necessità di chi non conosce la materia e ha l'obiettivo di raggiungere una buona preparazione di base. È un testo che, attraverso un'esposizione chiara, costruisce passo dopo passo la preparazione degli studenti, portandoli a comprendere gli elementi fondamentali di queste discipline.

Al tempo stesso, la biologia e la genetica sono discipline in continuo sviluppo, come dimostra oltre un milione di articoli scientifici pubblicati ogni anno. La ricerca scientifica in questi campi ha ricadute molto importanti, sia per una miglior comprensione del mondo dei viventi, sia per un più efficace trattamento di malattie attualmente inguaribili o difficilmente curabili. Questo libro si impegna quindi a fornire anche una panoramica delle acquisizioni più recenti e significative, pur restando un testo di base dalle dimensioni contenute.

La parte di **biologia** prende avvio dalla domanda «cos'è la vita» per passare a descriverne le basi chimiche, trattare la struttura e le funzioni delle biomolecole,

l'organizzazione e le funzioni della cellula, le membrane biologiche, il trasporto e la comunicazione cellulare, i virus, fino a spiegare come funzionano il metabolismo e la produzione di energia.

La parte di **genetica** si apre con la descrizione degli acidi nucleici, per poi trattare il codice genetico; seguono la traduzione e la regolazione dell'espressione genica, il ciclo cellulare, la riproduzione e la trasmissione dei caratteri ereditari. Gli ultimi due capitoli sono infine dedicati alla genetica applicata alle scienze mediche e alla tecnologia del DNA ricombinante: le biotecnologie stanno non solo fornendo strumenti nuovi ed efficaci per la risoluzione di problemi di ordine medico, ma anche sollevando interrogativi etici e problematiche di grande impatto sociale.

Asciutto ed essenziale, gradevole da leggere e chiaro nell'esposizione, questo libro ha inoltre immagini a colori che spiegano in modo immediato anche gli argomenti più complessi.

**Chiara Donati**, biologa, è professoressa associata di Biologia applicata presso la Scuola di Scienze della Salute Umana dell'Università di Firenze. È docente di Biologia applicata presso il corso di laurea in Farmacia e in Chimica e Tecnologie Farmaceutiche.

**Massimo Stefani**, biologo, è professore ordinario di Biochimica presso la Scuola di Scienze della Salute Umana dell'Università di Firenze. È docente di Chimica in corsi di laurea in Medicina e Chirurgia e in Odontoiatria e Protesi dentaria.

**Niccolò Taddei**, medico, è professore ordinario di Biochimica presso la Scuola di Scienze della Salute Umana dell'Università di Firenze. È docente di Biochimica nei corsi di laurea in Medicina e Chirurgia e in Odontoiatria.

## Le risorse multimediali



[online.universita.zanichelli.it/donati](https://online.universita.zanichelli.it/donati)

A questo indirizzo sono disponibili le risorse multimediali di complemento al libro. Per accedere alle risorse protette è necessario registrarsi su **my.zanichelli.it** inserendo la chiave di attivazione personale contenuta nel libro.

## Libro con ebook



Chi acquista il libro può scaricare gratuitamente l'**ebook**, seguendo le istruzioni presenti nel sito.

L'ebook si legge con l'applicazione *Booktab Z*, che si scarica gratis da App Store (sistemi operativi Apple) o da Google Play (sistemi operativi Android).

DONATI\*BIOLOGIA & GENETICA

ISBN 978-88-08-52052-4



9 788808 520524

0 1 2 3 4 5 6 7 8 (60H)

Al pubblico € 25,00 •••

In caso di variazione Iva o cambiamento prezzo consultare il sito o il catalogo dell'editore

[www.zanichelli.it](http://www.zanichelli.it)