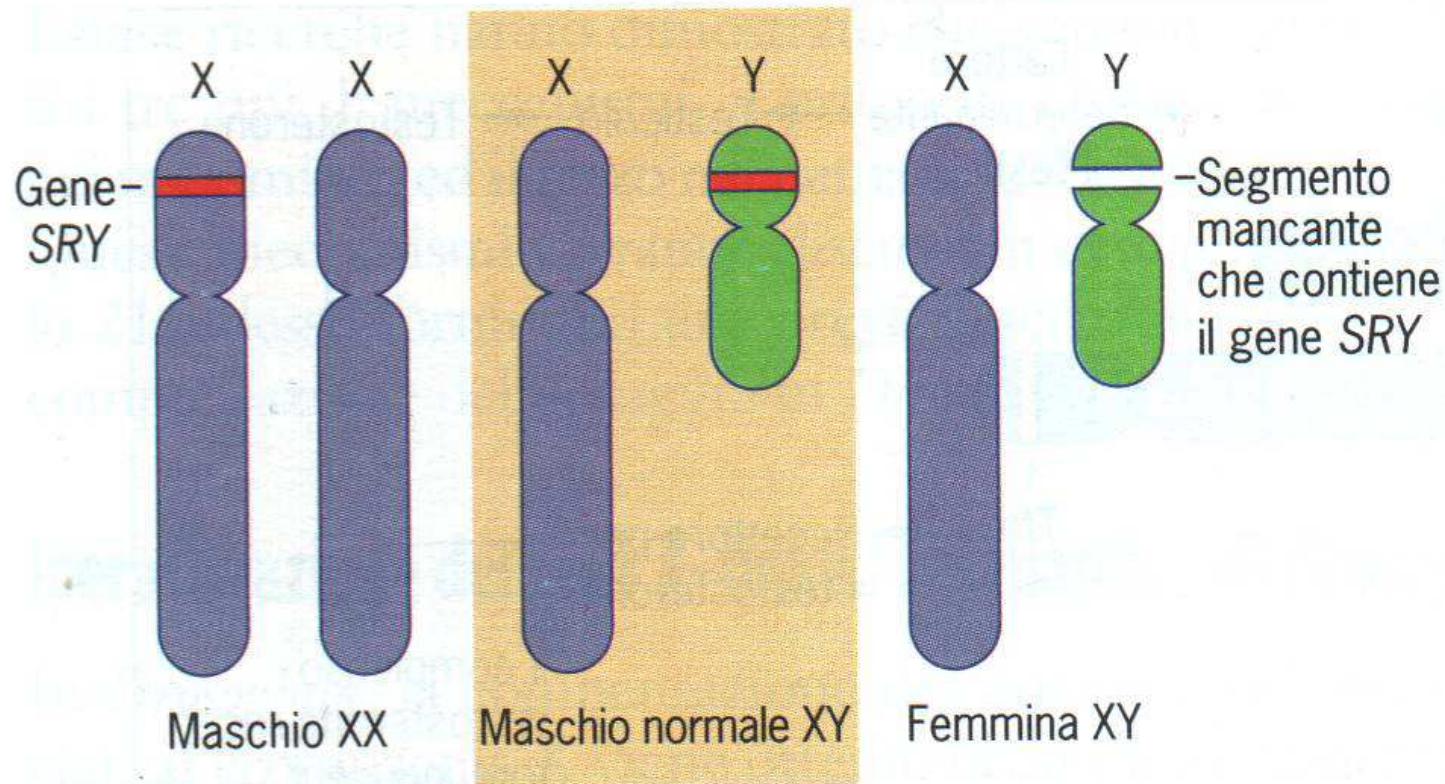


# **Determinazione del sesso**



**Figura 5.12** ■ Prove che localizzano il gene per il fattore TDF sul braccio corto del cromosoma Y in maschi normali. Il TDF è il prodotto del gene *SRY*. In questi maschi XX, una piccola regione che contiene questo gene è traslocata in uno dei cromosomi X; nelle femmine XY, invece, risulta deleta dal cromosoma Y.

Esistono diversi meccanismi per la determinazione cromosomica del sesso:

- Sesso determinato dalla presenza, o meno, del cromosoma Y (mammiferi)
- In alcune specie (es: uccelli): la composizione dei cromosomi sessuali è diversa: maschi ZZ, femmine ZW.
- Sesso determinato dal rapporto tra il numero di cromosomi X e il numero di set di autosomi (Drosophila)

**Table 3.3** Sex Balance Theory of Sex Determination in *Drosophila melanogaster*

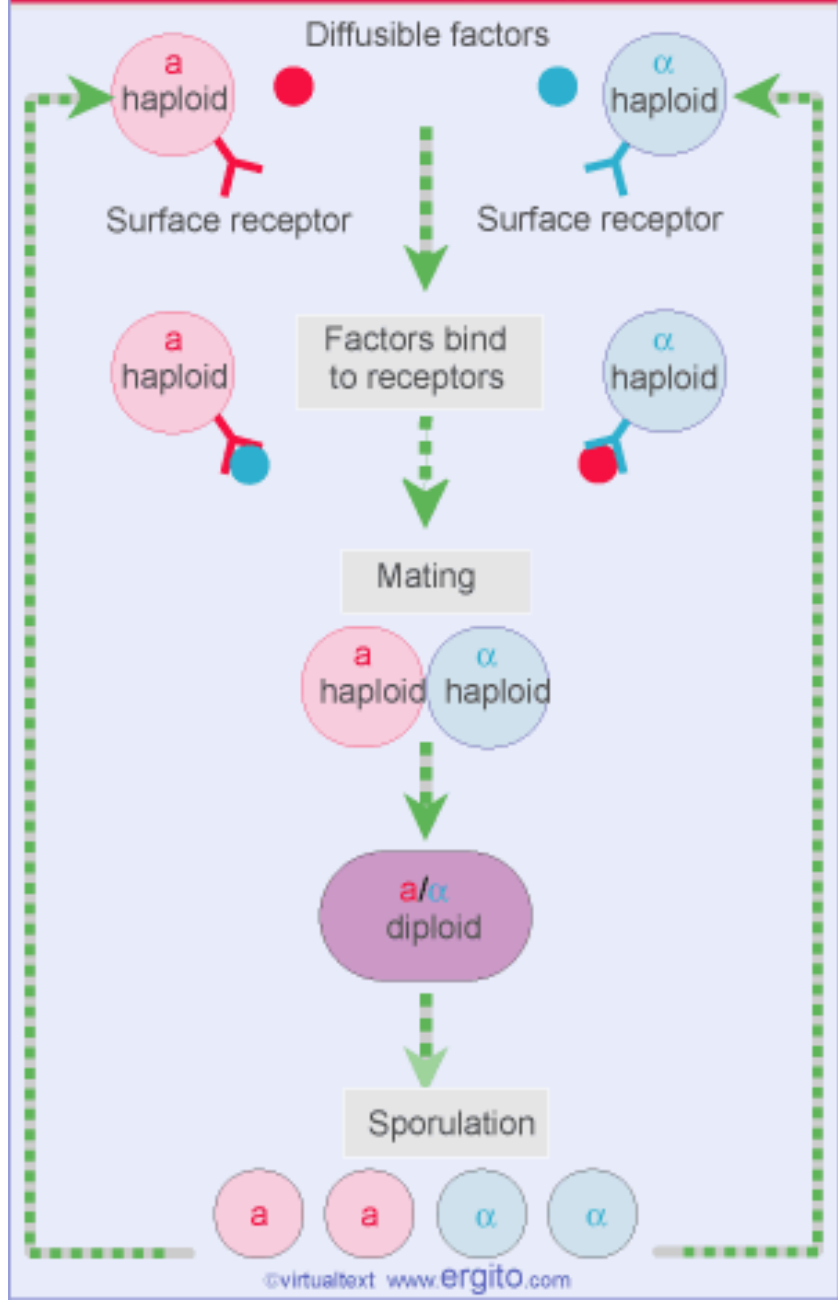
Sex Chromosome Complement	Autosome Complement (A)	X:A Ratio <sup>a</sup>	Sex of Flies
XX	AA	1.00	♀
XY	AA	0.50	♂
XXX	AA	1.50	Metafemale (sterile)
XXY	AA	1.00	♀
XXX	AAAA	0.75	Intersex (sterile)
XX	AAA	0.67	Intersex (sterile)
X	AA	0.50	♂ (sterile)

<sup>a</sup>If the X chromosome–autosome ratio is greater than or equal to 1.00 ( $X:A \geq 1.00$ ), the fly will be a female. If the X chromosome–autosome ratio is less than or equal to 0.50 ( $X:A \leq 0.50$ ), the fly will be male. Between these two ratios, the fly will be an intersex.

In altre specie (es: lievito) la determinazione del sesso è genica.

Fattori ambientali, quali la temperatura, possono giocare un ruolo chiave nella determinazione del sesso (es: tartarughe). Uova incubate sopra i 32° producono femmine, sotto i 28° producono maschi, mentre uova incubate a temperature intermedie producono una miscela di maschi e femmine. Oppure: femmine  $\leq 20^\circ$  o  $\geq 30^\circ$  e maschi  $> 20^\circ$  e  $< 30^\circ$  .

# Haploids mate to give diploids



# **Inattivazione del cromosoma X**

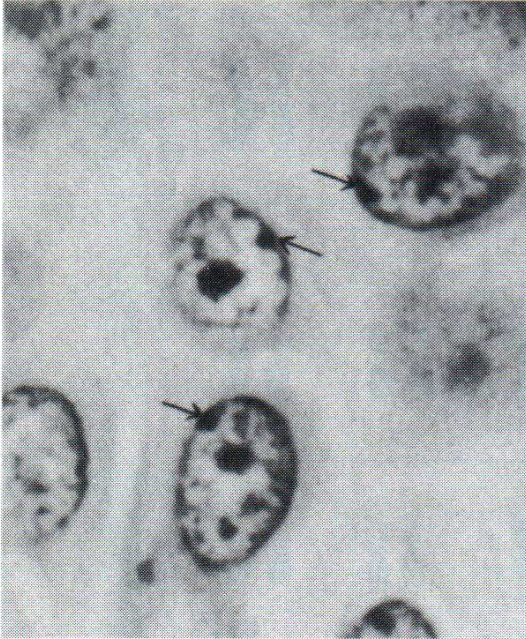
L'inattivazione del cromosoma X, che interessa i mammiferi, è un meccanismo di compensazione del dosaggio genico.

Avviene molto precocemente durante lo sviluppo embrionale.

L'inattivazione del cromosoma X comporta una modifica della cromatina, con formazione del Corpo di Barr, una struttura eterocromatica.



a)



b)



**Figure 3.10**

**Barr bodies.** (a) Nuclei of normal human female cells (XX), showing Barr bodies (indicated by arrows). (b) Nuclei of normal human male cells (XY), showing no Barr bodies.

**Table 3.2** Consequences of Various X and Y Chromosome Abnormalities in Humans, Showing Role of the Y in Sex Determination

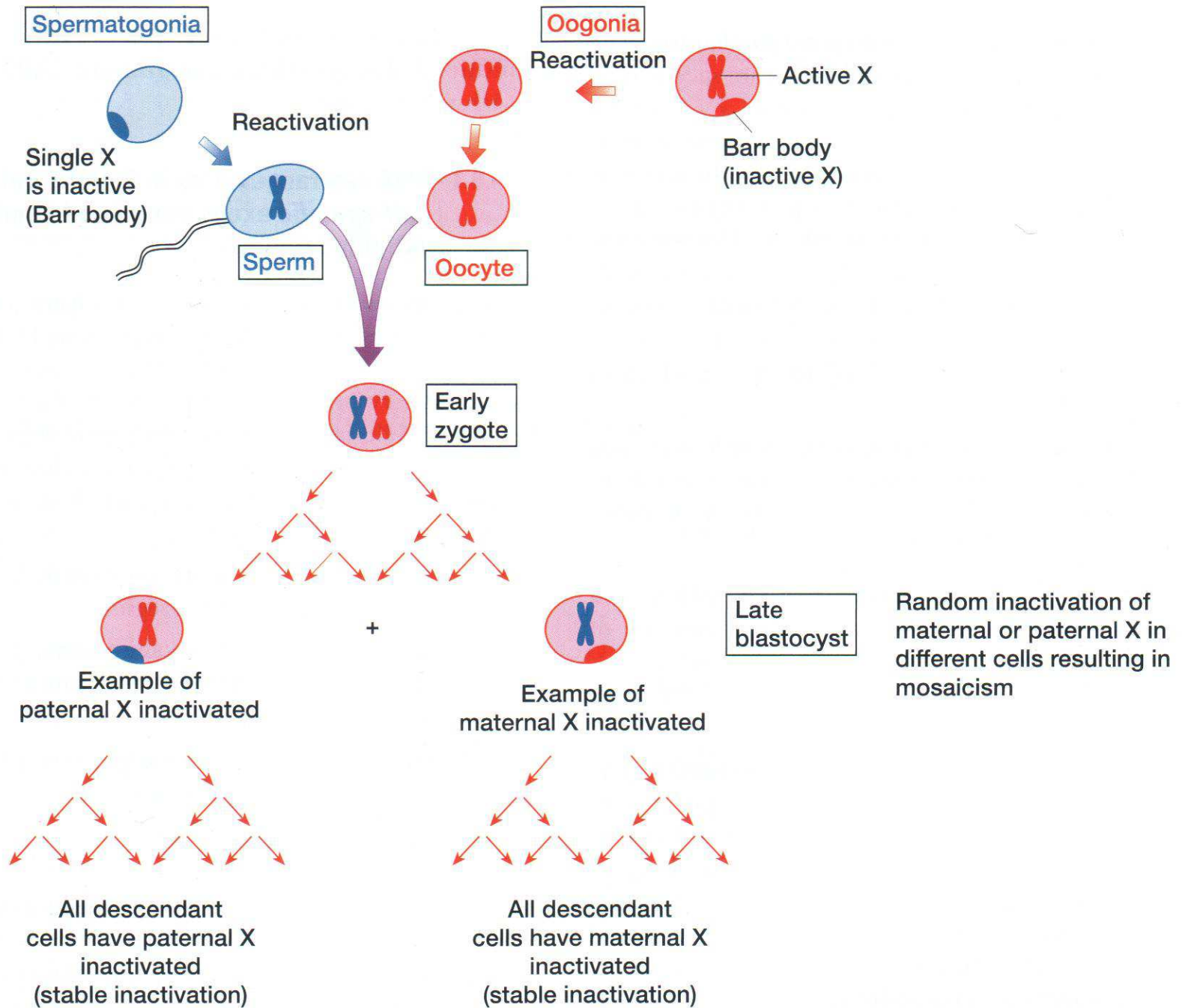
Chromosome Constitution <sup>a</sup>	Designation of Individual	Expected Number of Barr Bodies
46,XX	Normal ♀	1
46,XY	Normal ♂	0
45,X	Turner syndrome ♀	0
47,XXX	Triplo-X ♀	2
47,XXY	Klinefelter syndrome ♂	1
48,XXXY	Klinefelter syndrome ♂	2
48,XXYY	Klinefelter syndrome ♂	1
47,XYY	XYY syndrome ♂	0

<sup>a</sup>The first number indicates the total number of chromosomes in the nucleus, and the Xs and Ys indicate the sex chromosome complement.

La scelta del cromosoma X da inattivare è **casuale**.

Femmine eterozigoti per tratti legati al cromosoma X sono dei mosaici funzionali.

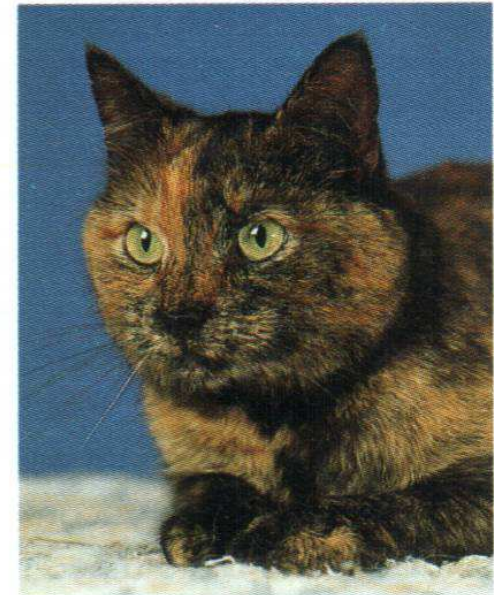
(A)



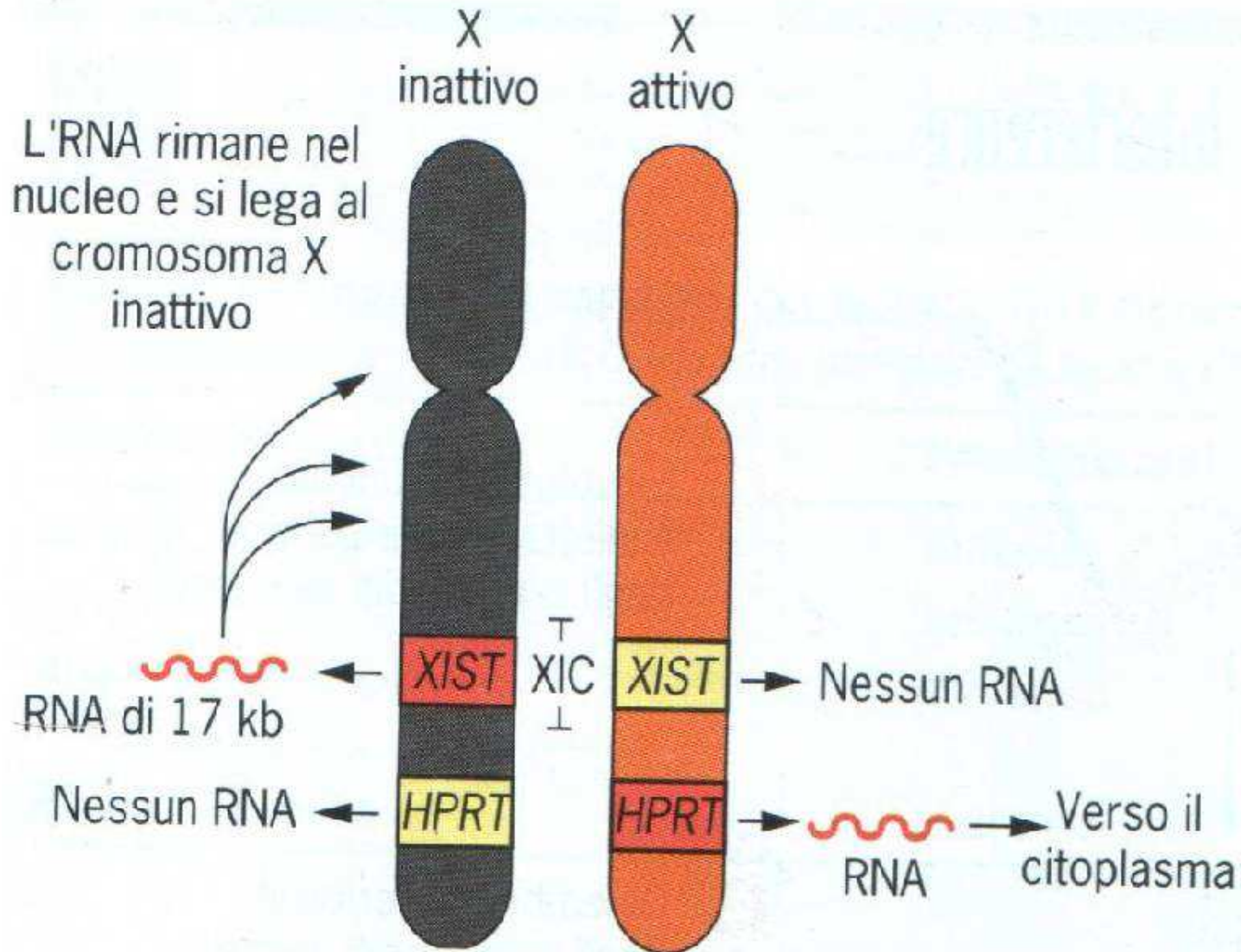


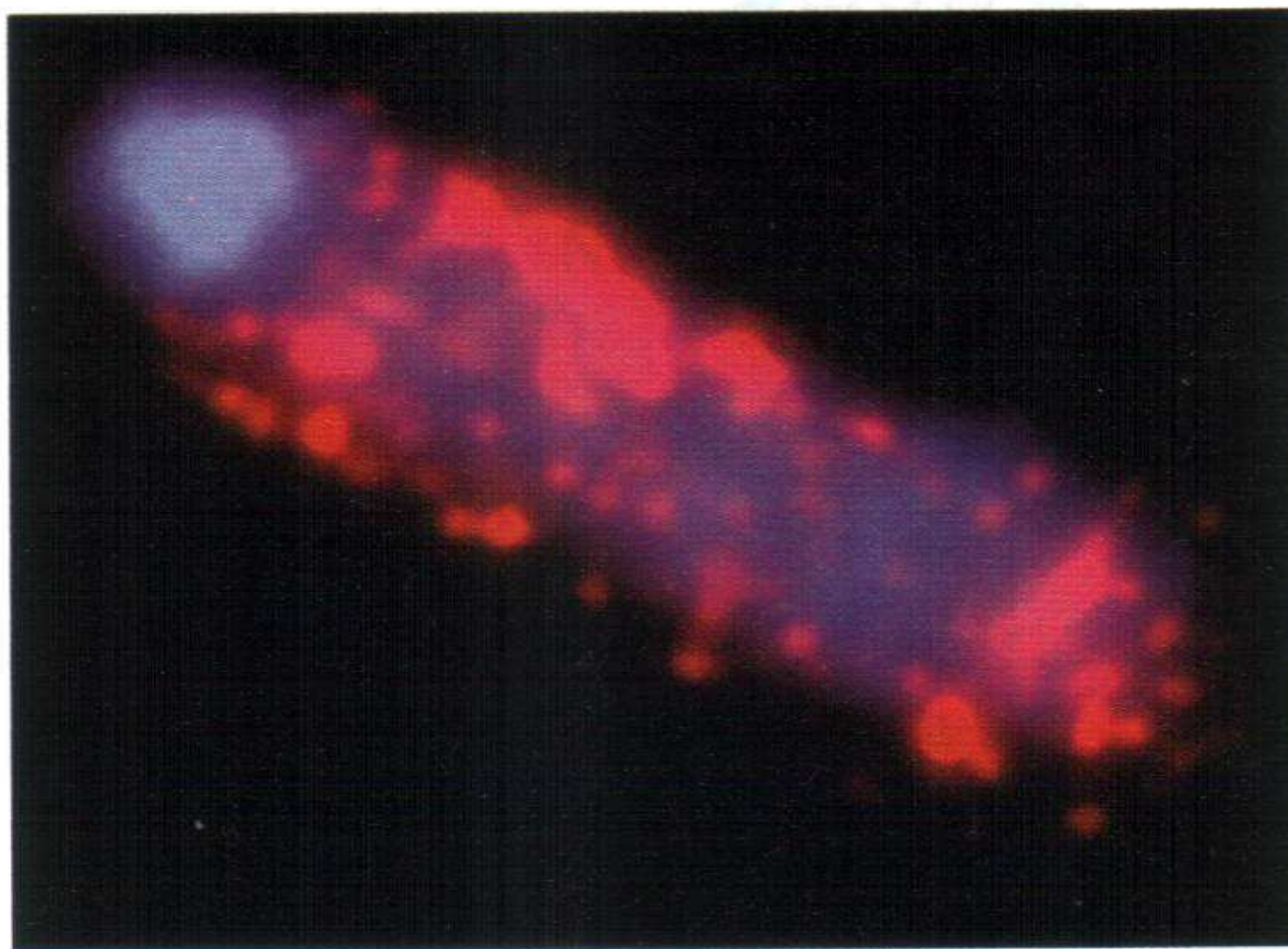


(a)



(b)







Altre forme di compensazione del dosaggio di geni localizzati sul cromosoma X comprendono:

- Aumentata trascrizione (up-regulation) dei geni localizzati sul cromosoma X nei maschi (XY). Es: *Drosophila*
- Diminuita trascrizione (down-regulation) negli individui XX. Es: *Caenorabditis elegans*

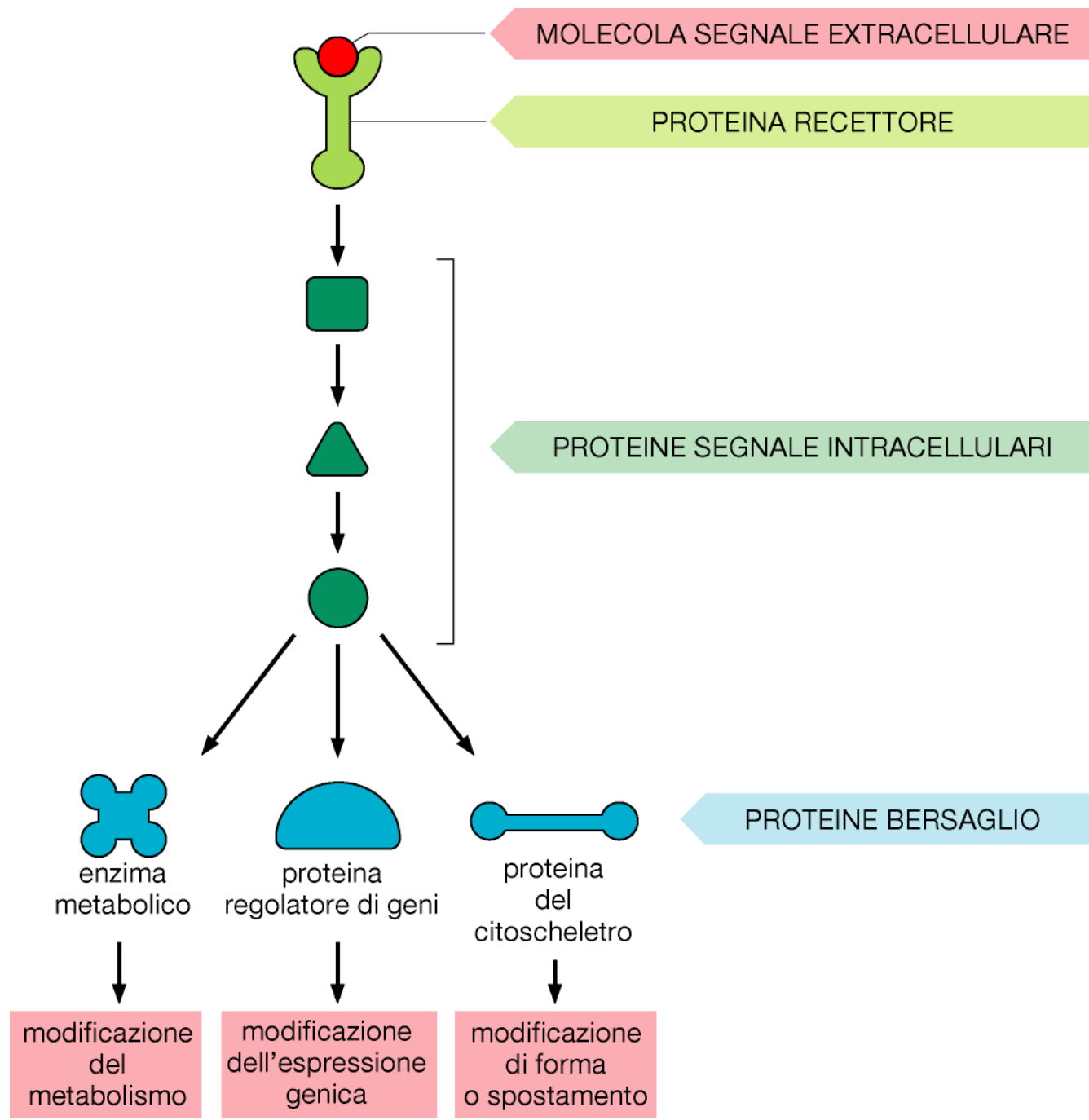
# **TRASDUZIONE DEL SEGNALE**

Per **via di trasduzione** del segnale intendiamo il processo che parte dalla rilevazione del segnale (da parte di un **ligando**) ed arriva alla risposta cellulare.

Il segnale viene rilevato da un **recettore**.

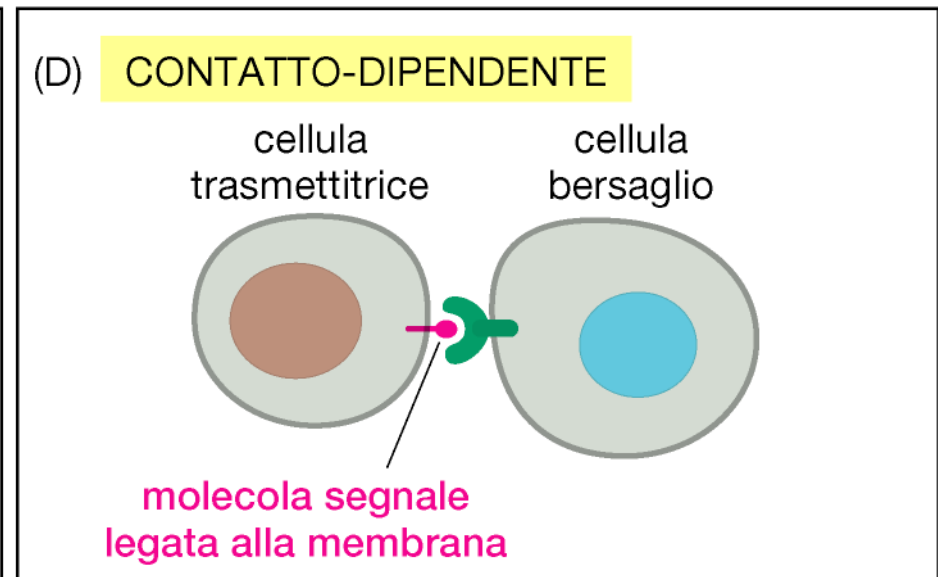
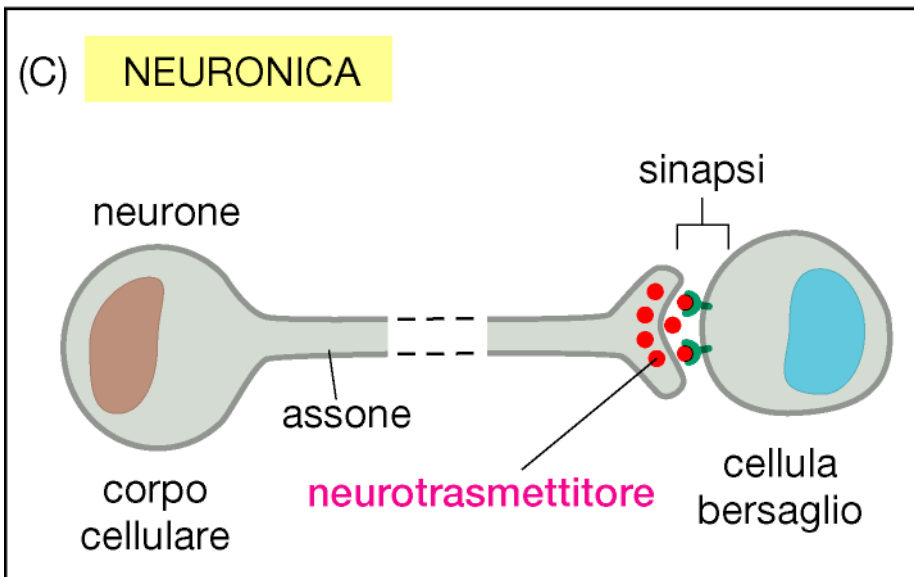
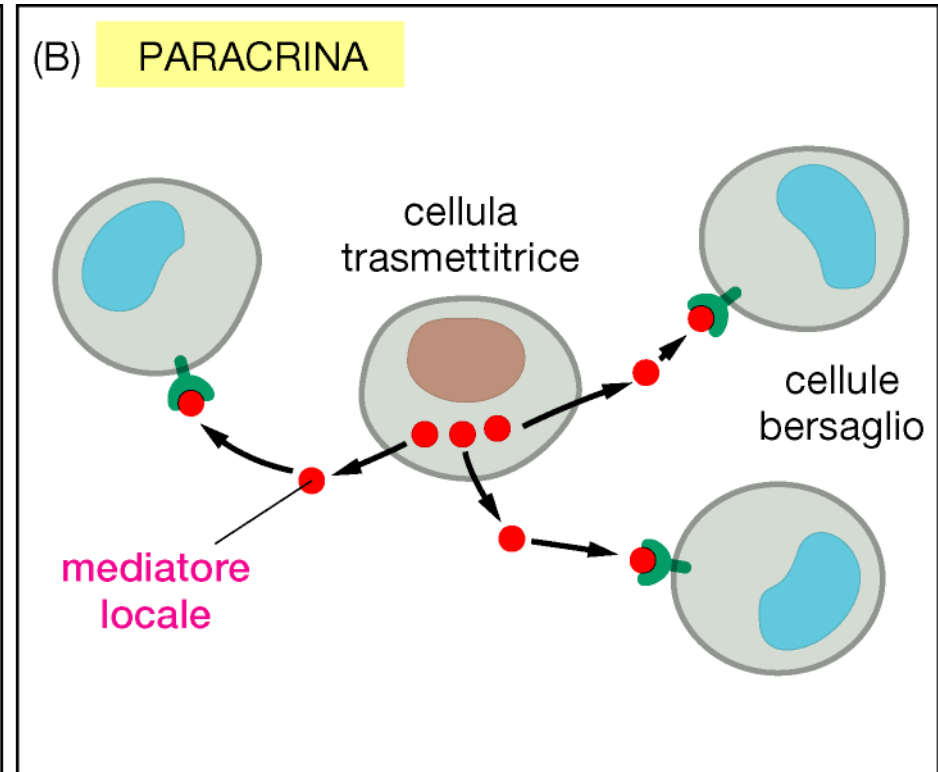
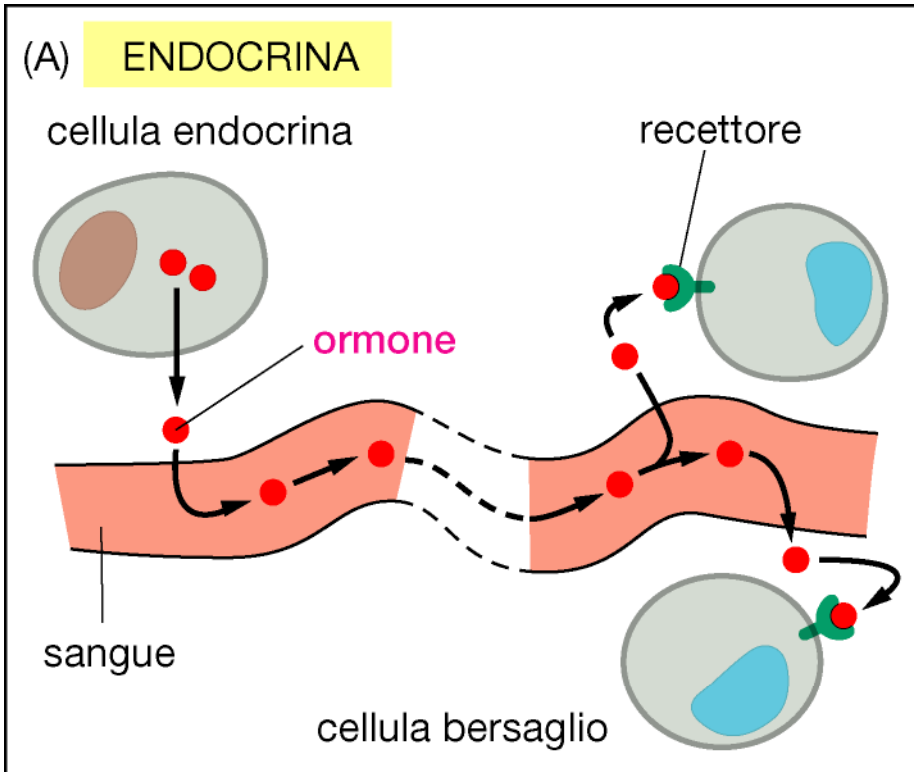
La risposta è dovuta all'azione di **effettori**.

Tra il recettore e l'effettore si trovano altre molecole segnale che fungono da relay.



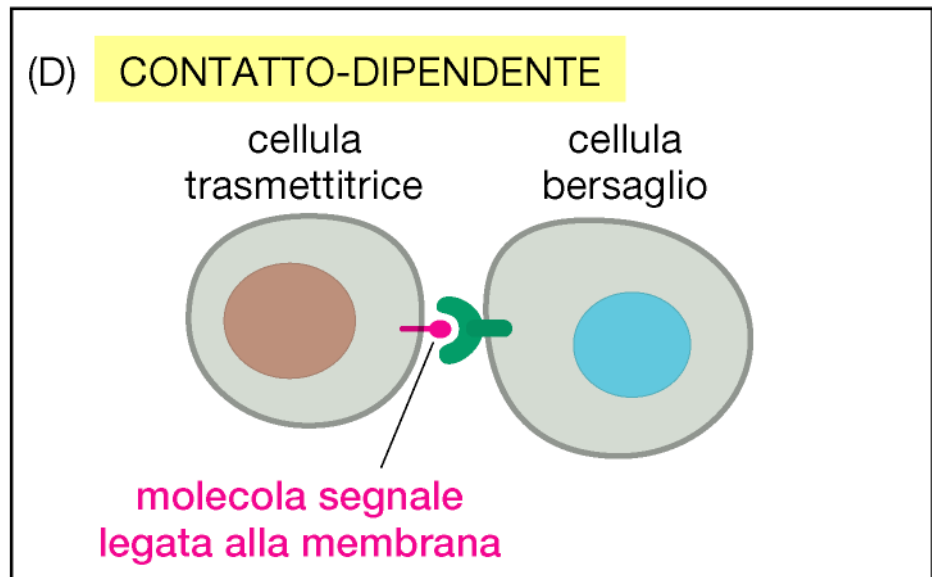
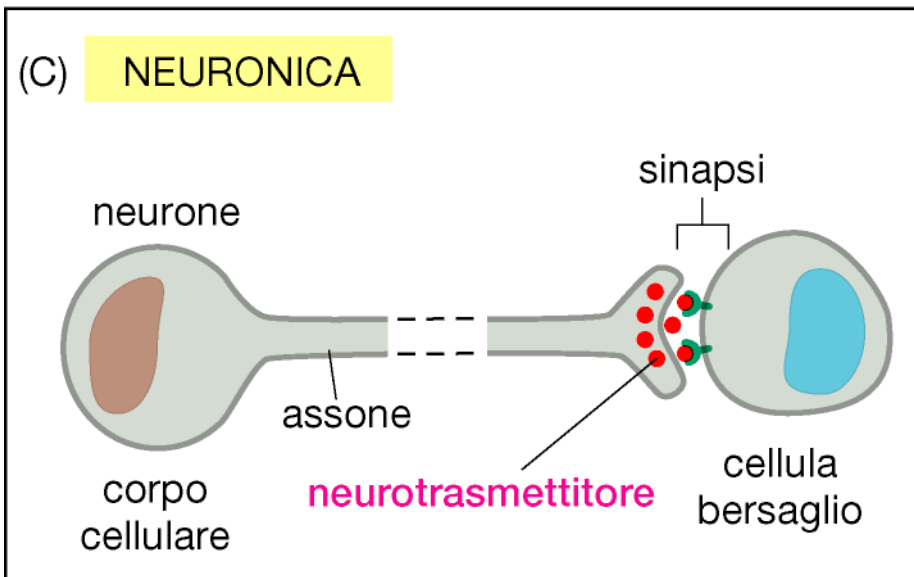
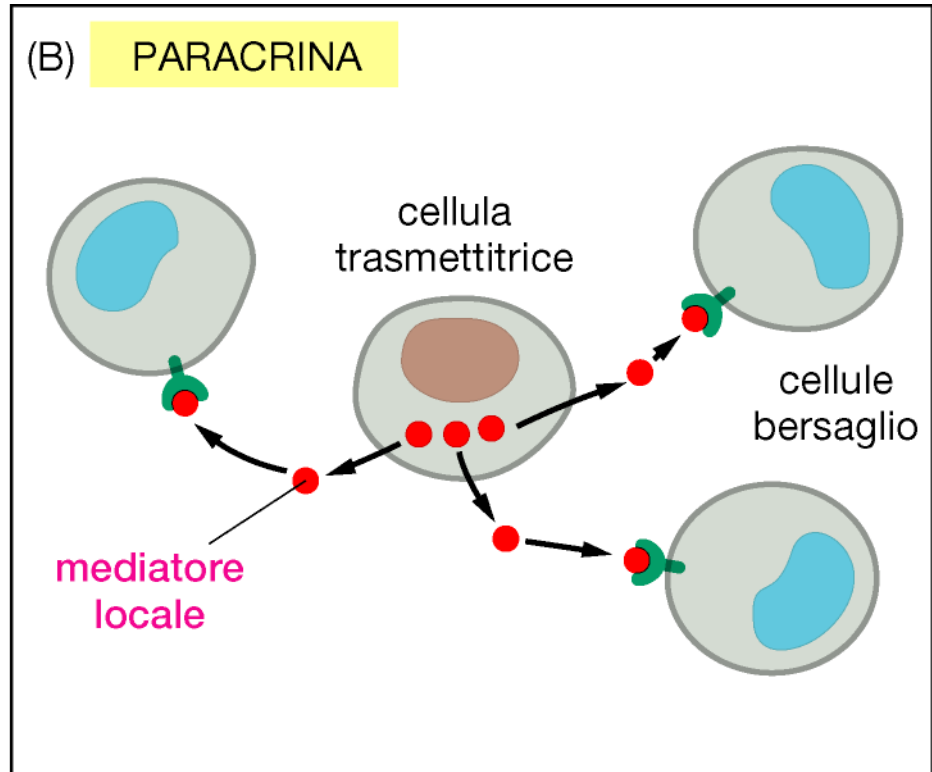
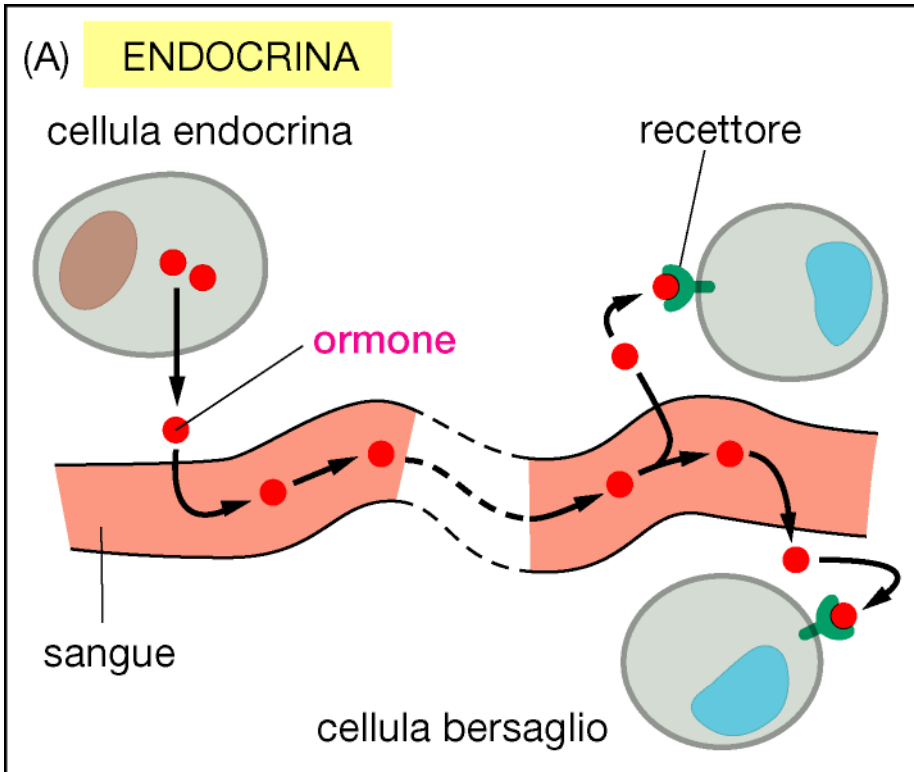
Le risposte includono:

- Cambiamento dell'espressione genica
- Modifica dell'attività di enzimi metabolici
- Riconfigurazione del citoscheletro
- Modifica della permeabilità agli ioni
- Attivazione della sintesi del DNA
- Morte della cellula (apoptosi)



**Table 16–1 Some Examples of Signal Molecules**

SIGNAL MOLECULE	SITE OF ORIGIN	CHEMICAL NATURE	SOME ACTIONS
<b>Hormones</b>			
<i>Adrenaline</i> ( <i>epinephrine</i> )	adrenal gland	derivative of the amino acid tyrosine	increases blood pressure, heart rate, and metabolism
<i>Cortisol</i>	adrenal gland	steroid (derivative of cholesterol)	affects metabolism of proteins, carbohydrates, and lipids in most tissues
<i>Estradiol</i>	ovary	steroid (derivative of cholesterol)	induces and maintains secondary female sexual characteristics
<i>Glucagon</i>	$\alpha$ cells of pancreas	peptide	stimulates glucose synthesis, glycogen breakdown, and lipid breakdown, e.g., in liver and fat cells
<i>Insulin</i>	$\beta$ cells of pancreas	protein	stimulates glucose uptake, protein synthesis, and lipid synthesis, e.g., in liver cells
<i>Testosterone</i>	testis	steroid (derivative of cholesterol)	induces and maintains secondary male sexual characteristics
<i>Thyroid hormone</i> ( <i>thyroxine</i> )	thyroid gland	derivative of the amino acid tyrosine	stimulates metabolism of many cell types



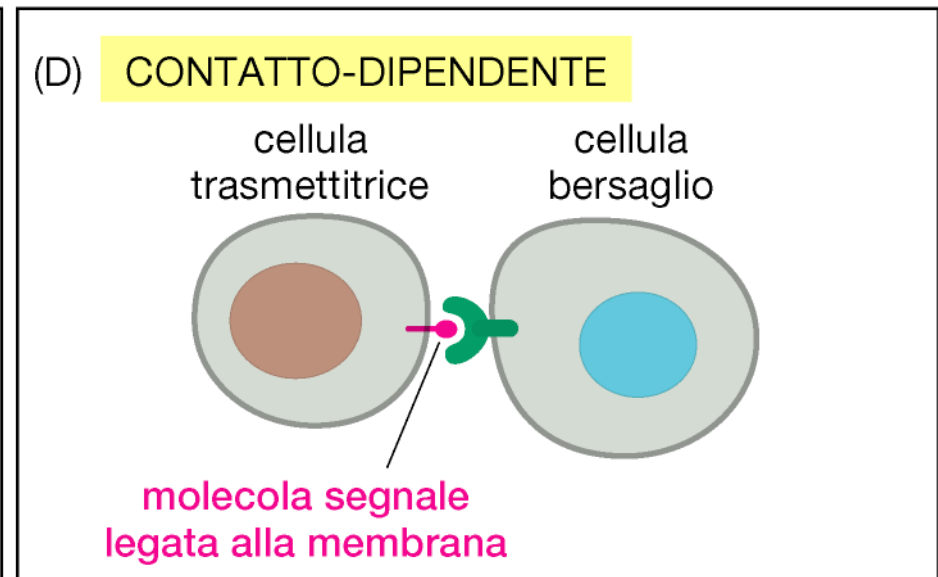
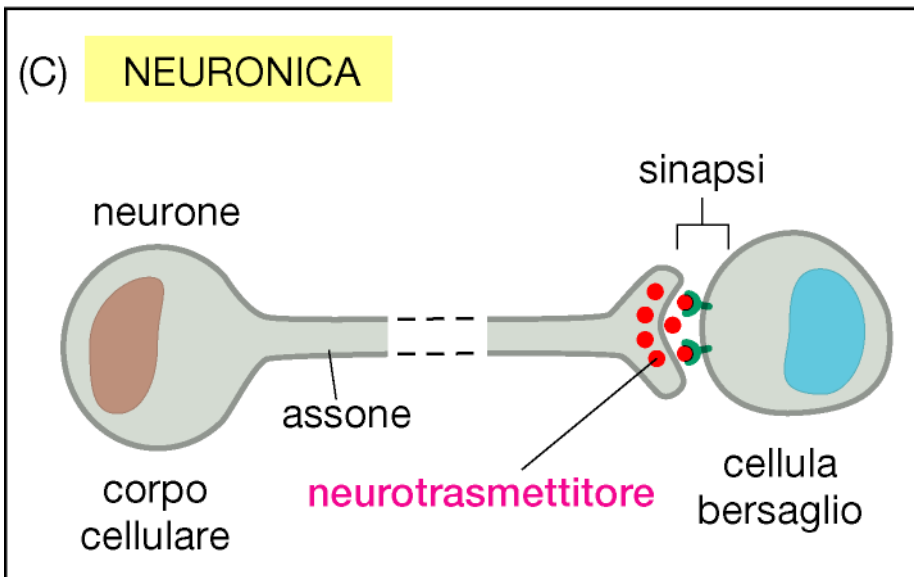
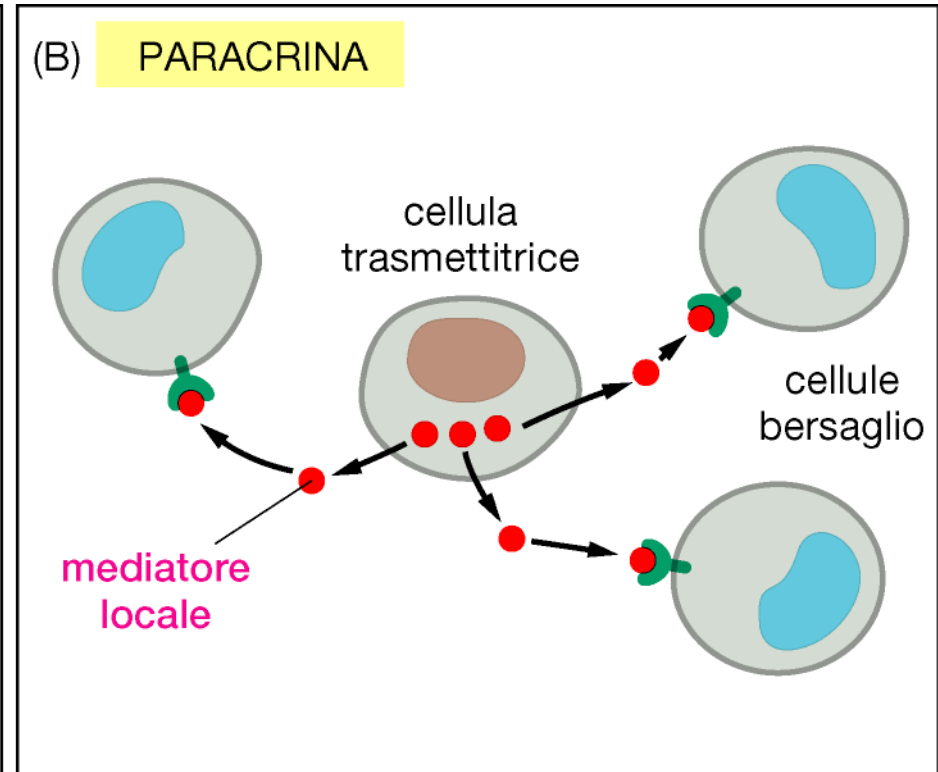
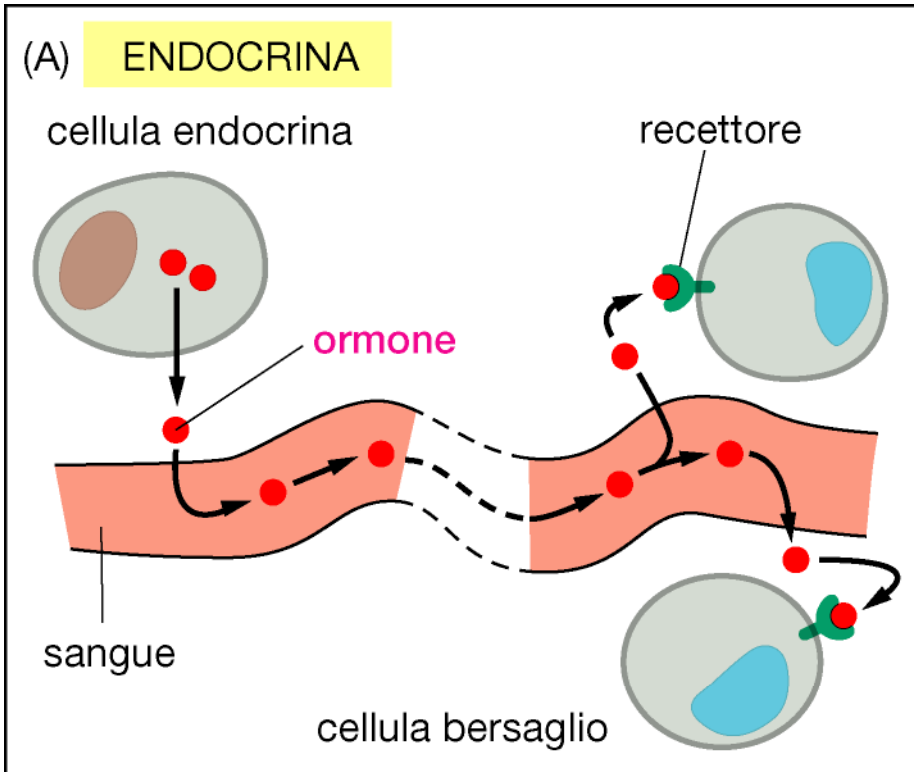


---

**Local Mediators**

<i>Epidermal growth factor (EGF)</i>	various cells	protein	stimulates epidermal and many other cell types to proliferate
<i>Platelet-derived growth factor (PDGF)</i>	various cells, including blood platelets	protein	stimulates many cell types to proliferate
<i>Nerve growth factor (NGF)</i>	various innervated tissues	protein	promotes survival of certain classes of neurons; promotes growth of their axons
<i>Transforming growth factor-<math>\beta</math> (TGF-<math>\beta</math>)</i>	many cell types	protein	inhibits cell proliferation; stimulates extracellular matrix production
<i>Histamine</i>	mast cells	derivative of the amino acid histidine	causes blood vessels to dilate and become leaky, helping to cause inflammation
<i>Nitric oxide (NO)</i>	nerve cells; endothelial cells lining blood vessels	dissolved gas	causes smooth muscle cells to relax; regulates nerve cell activity

---



---

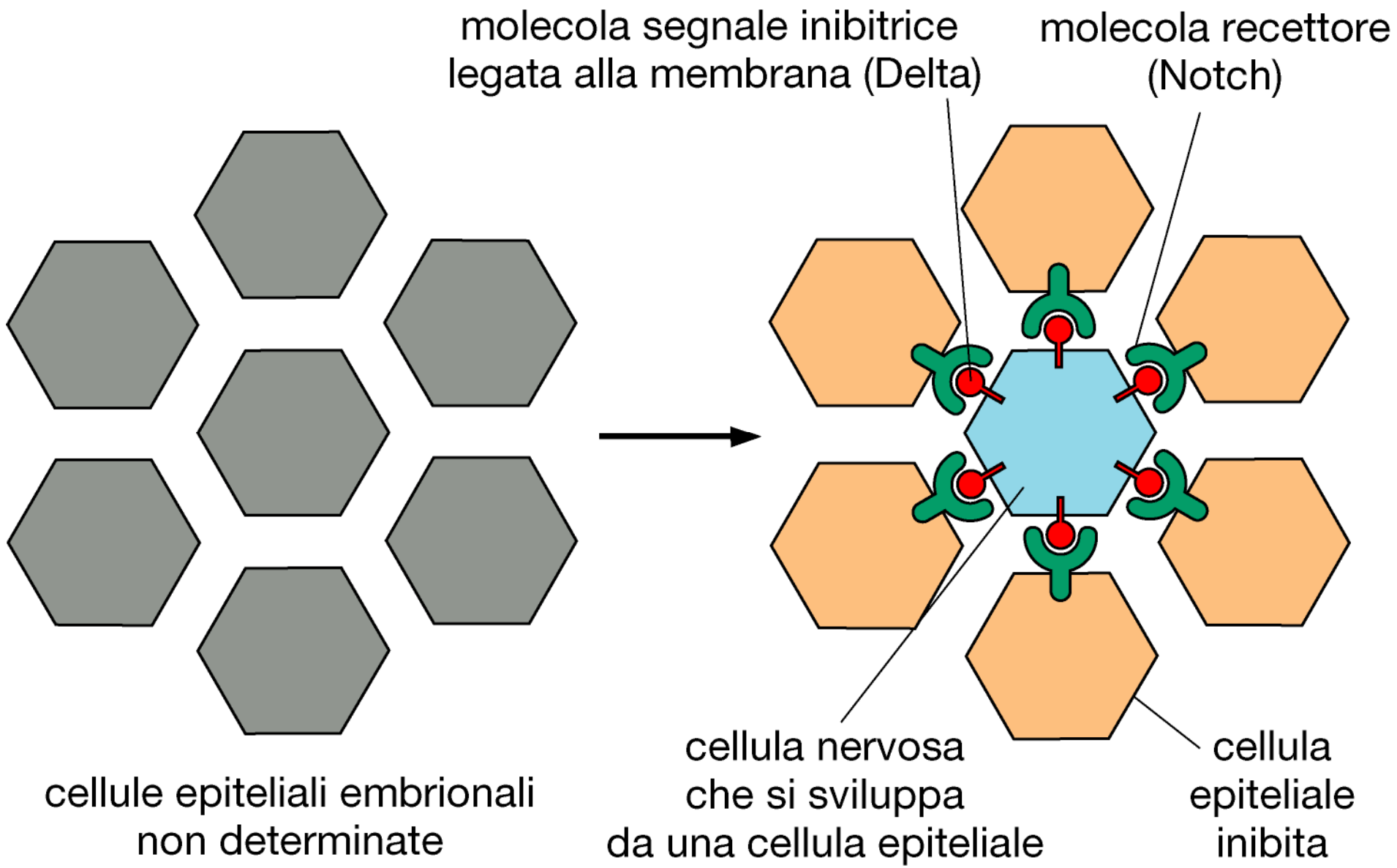
**Neurotransmitters**

<i>Acetylcholine</i>	nerve terminals	derivative of choline	excitatory neurotransmitter at many nerve–muscle synapses and in central nervous system
<i>γ-Aminobutyric acid (GABA)</i>	nerve terminals	derivative of the amino acid glutamic acid	inhibitory neurotransmitter in central nervous system

---

**Contact-dependent Signal Molecules**

<i>Delta</i>	prospective neurons; various other developing cell types	transmembrane protein	inhibits neighboring cells from becoming specialized in same way as the signaling cell
--------------	--	-----------------------	--

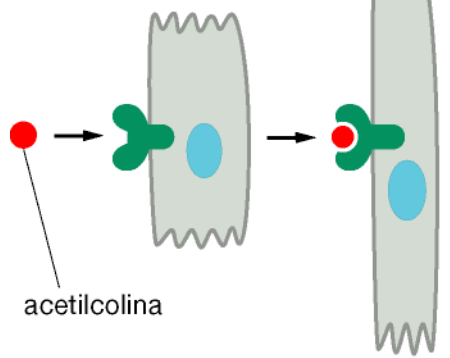


Una cellula possiede una costellazione di recettori differenti, che consentono di rispondere a diversi stimoli.

Un recettore è specifico per una molecola segnale, ma uno stesso ligando può riconoscere diversi tipi di recettori.

Differenti tipi cellulari rispondono in modo differente ad uno stesso segnale.

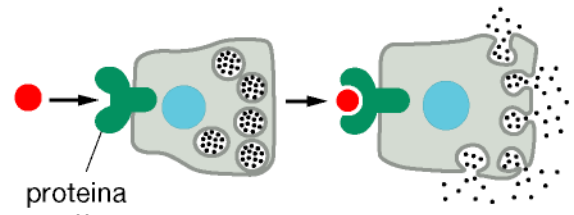
(A) cellula miocardica



acetilcolina

FREQUENZA E FORZA DI CONTRAZIONE RIDOTTE

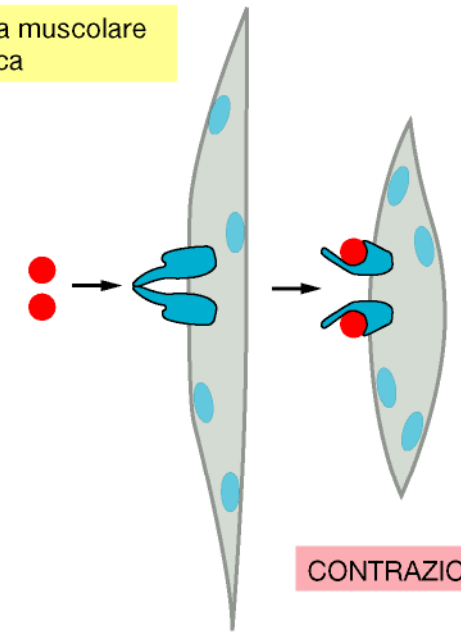
(B) cellula di ghiandola salivare



proteina recettore

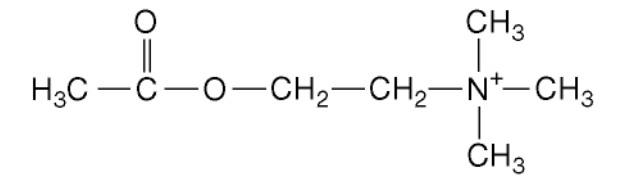
SECREZIONE

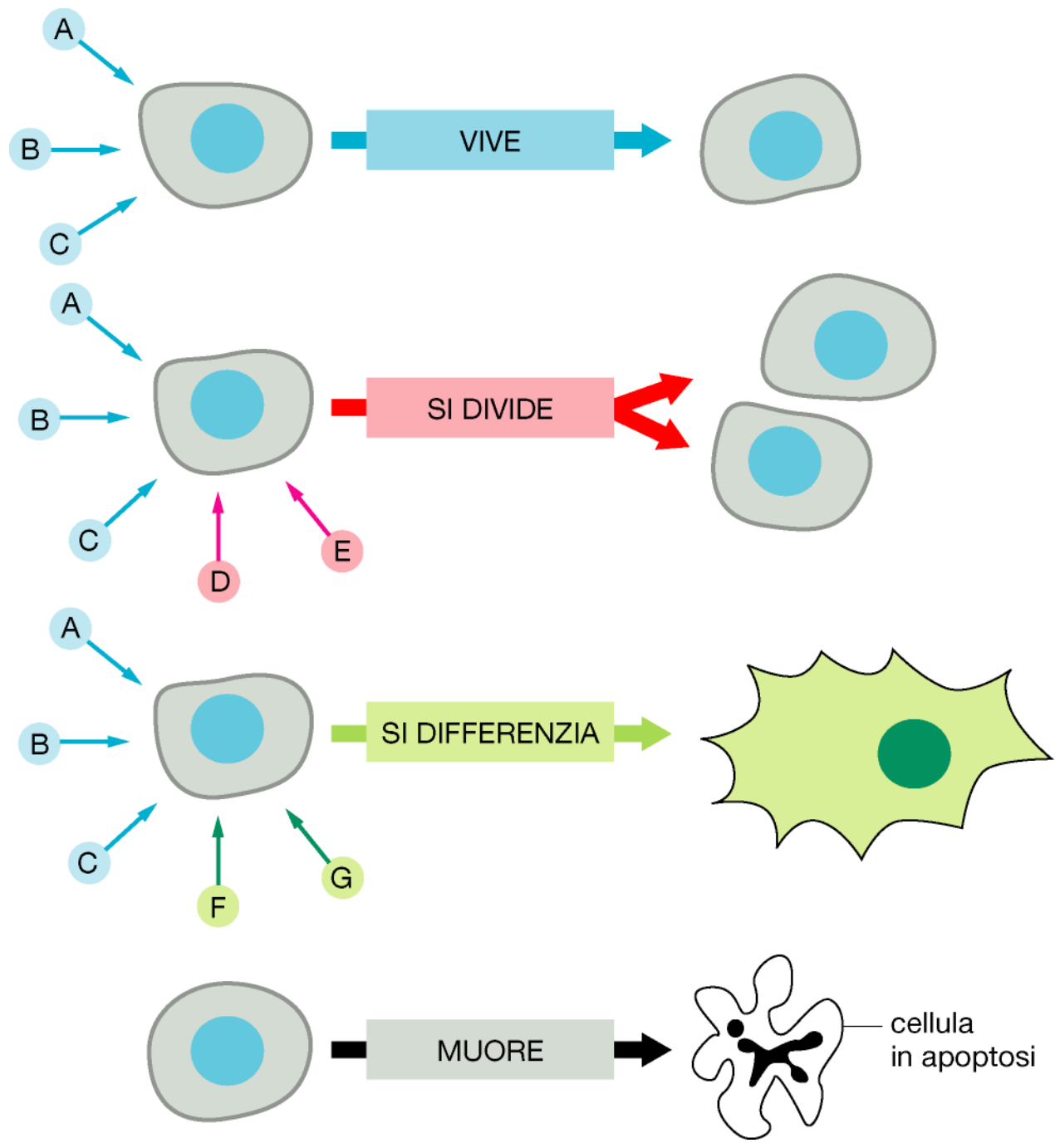
(C) cellula muscolare scheletrica



CONTRAZIONE

(D) acetilcolina

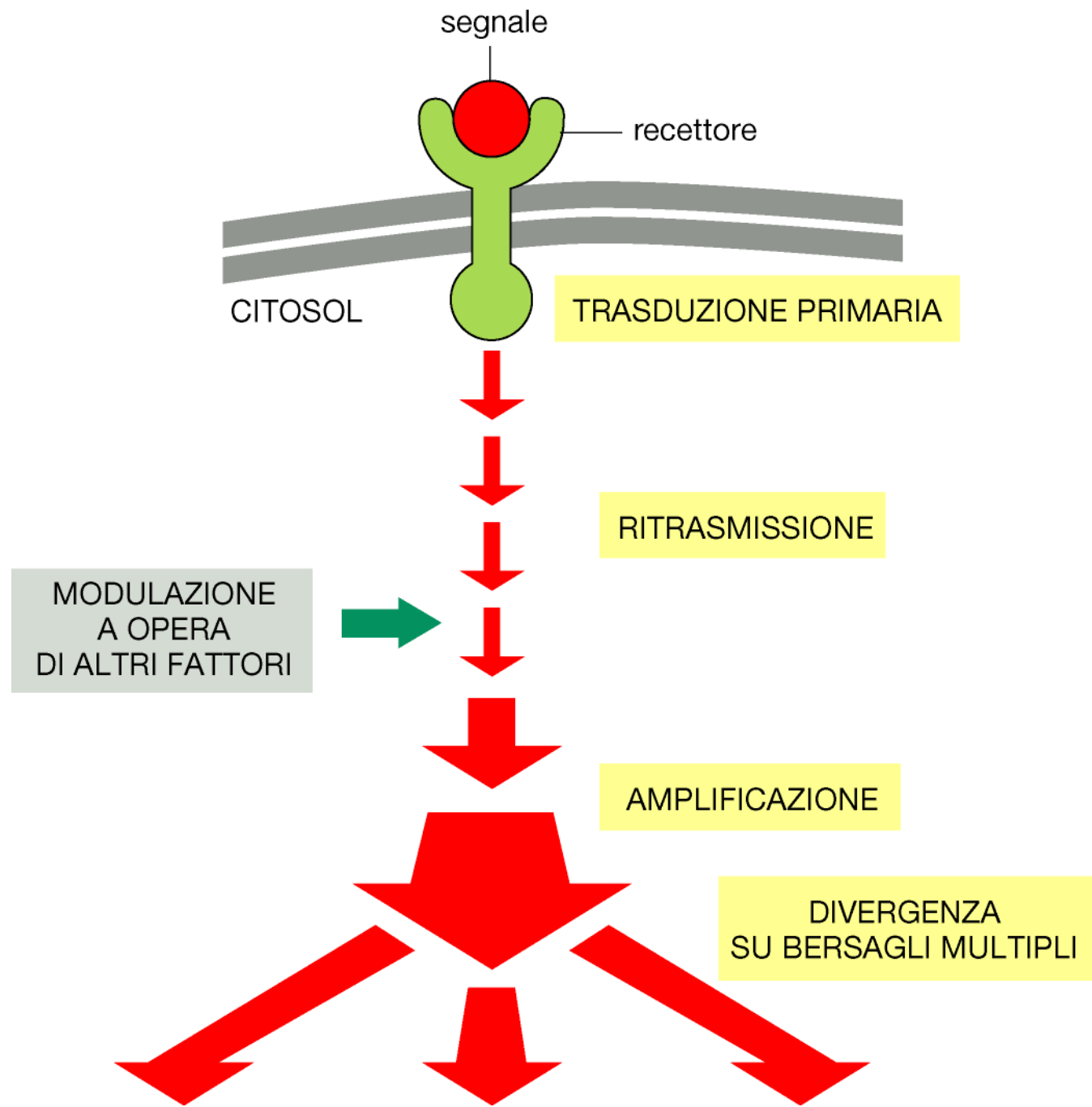


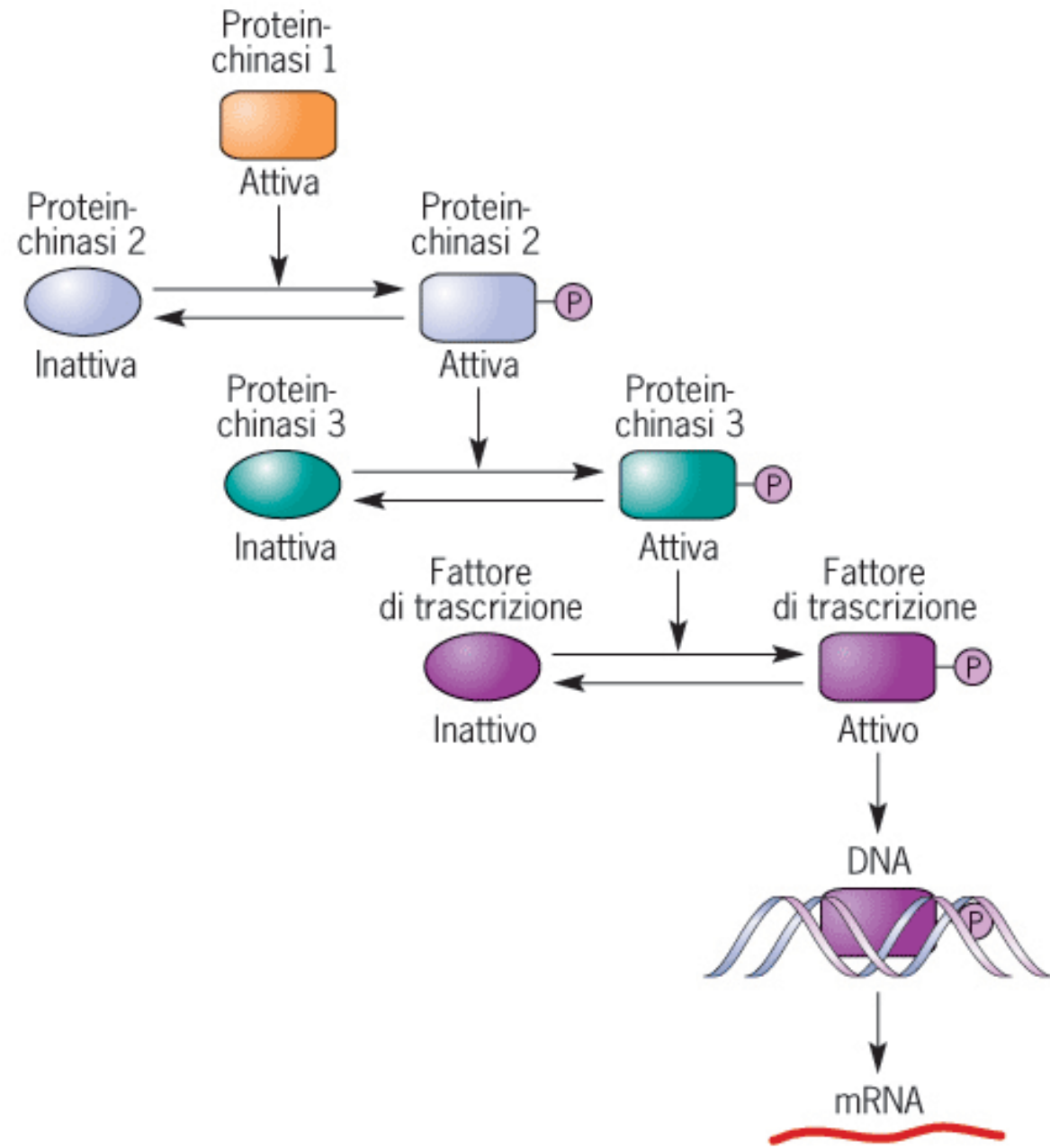


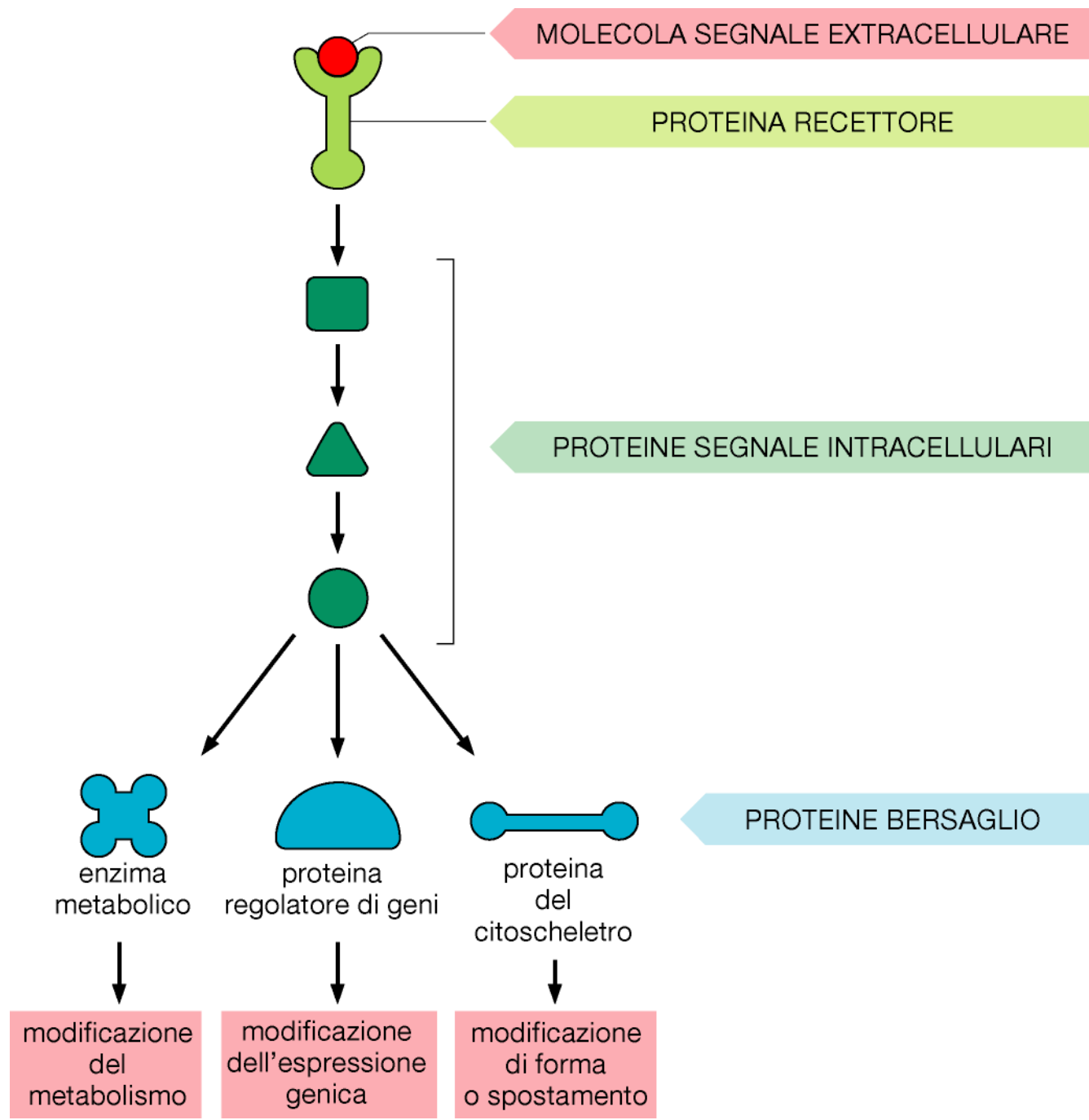
Il recettore opera il primo passo della trasduzione del segnale: riceve un segnale esterno e genera, in risposta, un segnale intracellulare.

Il segnale intracellulare di solito è solo il primo di una serie di eventi in cui il messaggio passa da una molecola segnale intracellulare ad un'altra generando un meccanismo a cascata.

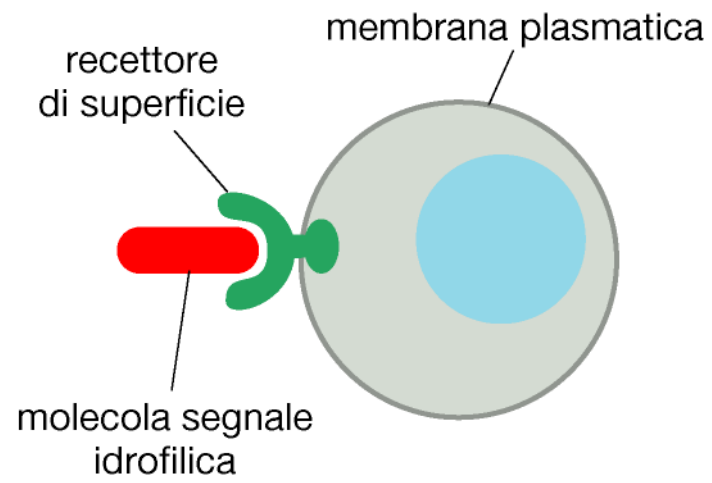








(A) **RECETTORI DI SUPERFICIE**



(B) **RECETTORI INTRACELLULARI**

