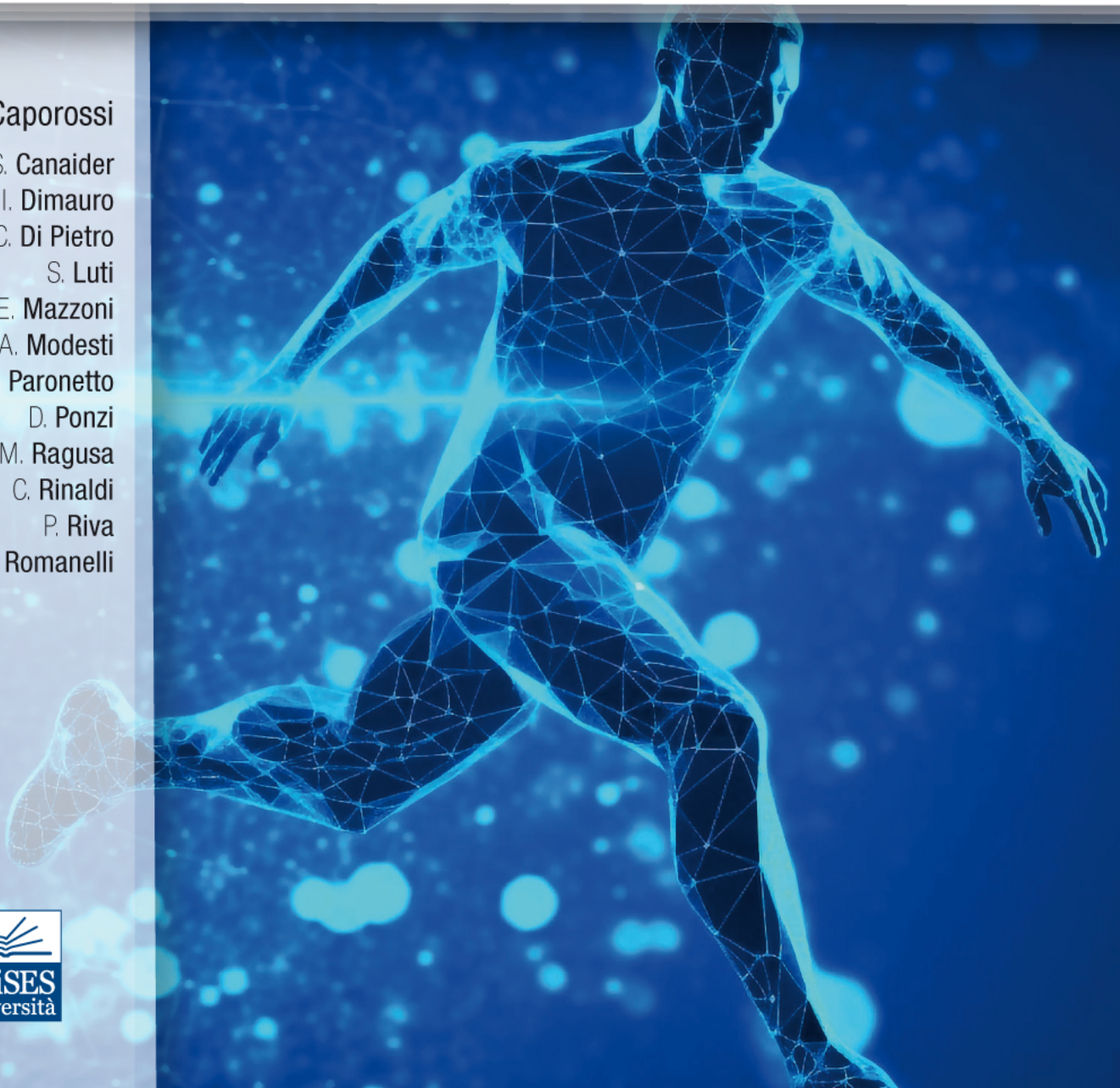
Comprende

versione **Ebook**
e **Software di simulazione**

Biologia e Genetica
per le Scienze Motorie

D. Caporossi
S. Canaider
I. Dimauro
C. Di Pietro
S. Luti
E. Mazzoni
A. Modesti
M.P. Paronetto
D. Ponzi
M. Ragusa
C. Rinaldi
P. Riva
M.G. Romanelli



EdiSES università

Accedi all'**ebook** e ai contenuti **digitali**

Espandi le tue risorse

un libro che **non pesa** e si **adatta** alle dimensioni del **tuo lettore**!

COLLEGATI AL SITO **EDISES.IT**

ACCEDI AL **MATERIALE DIDATTICO**

SEGUI LE **ISTRUZIONI**

Utilizza il codice personale contenuto nel riquadro per registrarti al sito **edises.it** e attiva la tua **area riservata**. Potrai accedere alla **versione digitale** del testo e a ulteriore **materiale didattico**.

Scopri il tuo **codice personale** grattando delicatamente la superficie

Il volume NON può essere venduto, né restituito, se il codice personale risulta visibile.
L'**accesso al materiale didattico** sarà consentito **per 18 mesi**.

Per attivare i **servizi riservati**, collegati al sito **edises.it** e segui queste semplici istruzioni

Se sei registrato al sito

- clicca su *Accedi al materiale didattico*
- inserisci email e password
- inserisci le ultime 4 cifre del codice ISBN, riportato in basso a destra sul retro di copertina
- inserisci il tuo **codice personale** per essere reindirizzato automaticamente all'area riservata

Se non sei già registrato al sito

- clicca su *Accedi al materiale didattico*
- registrati al sito **edises.it**
- attendi l'email di conferma per perfezionare la registrazione
- torna sul sito **edises.it** e segui la procedura già descritta per *utenti registrati*

EdiSES università

Ulteriori materiali e strumenti didattici sono accessibili dalla propria **area riservata** secondo la procedura indicata nel frontespizio.

Dalla sezione ***materiali e servizi*** della tua area riservata potrai accedere a:

- **Ebook**: versione digitale del testo in formato epub, standard dinamico che organizza il flusso di testo in base al dispositivo sul quale viene visualizzato. Fruibile mediante l'applicazione gratuita BookShelf, consente una visualizzazione ottimale su lettori e-reader, tablet, smartphone, iphone, desktop, Android, Apple e Kindle Fire. Sono qui forniti in lingua originale sotto forma di appendice gli svolgimenti dei problemi con numero pari e dei problemi impegnativi.

- **Software di simulazione**: un vastissimo database di quesiti a risposta multipla per effettuare esercitazioni sull'**intero programma** o su **argomenti specifici**.

L'accesso ai contenuti digitali sarà consentito per **18 mesi**.

EdiSES università

Biologia e Genetica per le Scienze Motorie

EdiSES università

BIOLOGIA E GENETICA PER LE SCIENZE MOTORIE
Copyright © 2025 EdiSES Edizioni S.r.l. – Napoli

9 8 7 6 5 4 3 2 1 0
2030 2029 2028 2027 2026 2025

Le cifre sulla destra indicano il numero e l'anno dell'ultima ristampa effettuata

A norma di legge è vietata la riproduzione, anche parziale, del presente volume o parte di esso con qualsiasi mezzo.
L'Editore

L'Editore ha effettuato quanto in suo potere per richiedere il permesso di riproduzione del materiale di cui non è titolare del copyright e resta comunque a disposizione di tutti gli eventuali aventi diritto.

Fotocomposizione:
ProMedia Studio di A. Leano – Napoli

Stampato presso:
PrintSprint S.r.l. – Napoli

per conto della
EdiSES s.r.l. – Piazza Dante, 89 – Napoli

www.edises.it
assistenza.edises.it

ISBN 97888 3623 207 9

I curatori, l'editore e tutti coloro in qualche modo coinvolti nella preparazione o pubblicazione di quest'opera hanno posto il massimo impegno per garantire che le informazioni ivi contenute siano corrette, compatibilmente con le conoscenze disponibili al momento della stampa; essi, tuttavia, non possono essere ritenuti responsabili dei risultati dell'utilizzo di tali informazioni e restano a disposizione per integrare la citazione delle fonti, qualora incompleta o imprecisa.

Realizzare un libro è un'operazione complessa e, nonostante la cura e l'attenzione poste dagli autori e da tutti gli addetti coinvolti nella lavorazione dei testi, l'esperienza ci insegna che è praticamente impossibile pubblicare un volume privo di imprecisioni. Saremo grati ai lettori che vorranno inviarci le loro segnalazioni e/o suggerimenti migliorativi sulla piattaforma *assistenza.edises.it*.

Autori

Silvia Canaider
Università di Bologna

Daniela Caporossi
Università degli Studi di Roma "Foro Italico"

Ivan Dimauro
Università degli Studi di Roma "Foro Italico"

Cinzia Di Pietro
Università di Catania

Simone Luti
Università degli Studi di Firenze

Elisa Mazzoni
Università degli Studi di Ferrara

Alessandra Modesti
Università degli Studi di Firenze

Maria Paola Paronetto
Università degli Studi di Roma "Foro Italico"

Davide Ponzi
Università degli Studi di Parma

Marco Ragusa
Università di Catania

Carmela Rinaldi
Università degli Studi di Messina

Paola Riva
Università degli Studi di Milano

Maria Grazia Romanelli
Università di Verona

Coordinamento e revisione a cura di:
Daniela Caporossi *Università degli Studi di Roma "Foro Italico"*

La presente opera è il risultato di riadattamento, rielaborazione, revisione e completamento, ai fini della rispondenza alle esigenze didattiche degli insegnamenti di biologia e genetica nei Corsi di laurea in Scienze motorie e sportive, del preesistente testo "Elementi di biologia e genetica" di:
P. Bonaldo, C. Crisafulli, R. D'Angelo, M. Francolini, S. Grimaudo, C. Rinaldi, P. Riva, M.G. Romanelli.

Prefazione

Biologia e Genetica per le Scienze Motorie nasce dall'esigenza di fornire agli studenti uno strumento didattico per l'insegnamento di Biologia e Genetica previsto dai Corsi di laurea triennale in Scienze motorie e sportive, con approfondimenti utili anche per i Corsi di laurea magistrale.

Se da una parte il volume fornisce una visione globale e aggiornata dei concetti fondamentali della biologia e della genetica, così da permettere una trattazione di queste materie in maniera chiara e lineare, dall'altra è stato arricchito di concetti specifici così da invitare gli studenti a collegare le conoscenze e applicazioni della biologia e genetica nell'ambito delle scienze motorie e sportive.

La volontà di elaborare un volume in modo completo e nel contempo sintetico deriva dalla consapevolezza, acquisita negli anni, che gli studenti che affrontano un percorso di studi di questo genere spesso sono talmente sopraffatti dalla quantità di notizie da memorizzare, talvolta molto dettagliate, da perdere quasi di vista i concetti più importanti. L'intento è quello di puntare non tanto alla memorizzazione quanto alla comprensione dei concetti. Difatti, nonostante la trattazione degli argomenti sia stata semplificata, si è mirato comunque a fornire al lettore un quadro completo ed aggiornato delle tematiche affrontate.

Il testo è articolato in 14 capitoli, ciascuno dei quali contiene tabelle e figure esemplificative che rendono ancora più immediata la comprensione degli argomenti affrontati. Inoltre, per creare una connessione tra concetti teorici e le loro applicazioni, in alcuni capitoli sono stati inseriti dei riquadri che, senza interrompere in alcun modo la continuità del discorso principale, approfondiscono tematiche di vario genere, come il ruolo dell'esercizio fisico e della dieta nella modulazione dell'espressione genica, i fattori di trascrizione importanti per il differenziamento ed il funzionamento delle cellule muscolari, l'ereditarietà di caratteri complessi legati alla prestazione motoria/sportiva, i determinanti genetici della prestazione sportiva.

Un intero capitolo è dedicato alla biologia cellulare del tessuto muscolare, mentre il capitolo finale, incentrato sulle origini e sull'evoluzione della vita sul nostro pianeta, enfatizza il ruolo fondamentale del movimento nell'evoluzione degli animali e dei primati e le problematiche odierne legate alla sedentarietà.

Il testo è stato quindi formulato per soddisfare la platea di studenti di Scienze motorie e sportive, tenendo conto della differente formazione iniziale, e ci auguriamo possa essere un valido strumento anche per i Docenti di questo corso di studi.

Gli Autori

Indice generale

Capitolo 1 Proprietà generali della materia vivente 1

Caratteristiche generali della materia vivente 1
- Complessità specificamente definita 1
- Capacità di accrescimento 2
- Capacità di autoriprodursi 2
- Adattamento all'ambiente 2

Approccio sperimentale ai fenomeni biologici 3

Teoria cellulare 5
- Cellule procariotiche e cellule eucariotiche 5
- Organismi unicellulari e organismi pluricellulari 5

Flusso di materia e di energia nella materia vivente 6
- Forme di energia utilizzate dagli organismi viventi 6
- Organismi fototrofi e organismi chemiotrofi 7
- Energia all'interno degli organismi viventi 7
- Organismi aerobi e organismi anaerobi 7
- Organismi autotrofi e organismi eterotrofi 8

Capitolo 2 Composizione chimica della materia vivente 11

Importanza biologica dell'acqua 12
- Acqua come solvente 12
- Acqua e membrane biologiche 15
- Dissociazione dell'acqua 15

Composti del carbonio 16

Principali classi di composti biologici 19
- Carboidrati 19
- Lipidi 22

Macromolecole biologiche e informazione biologica 26

RIQUADRO 2.1 Superfici complementari tra molecole: la base del riconoscimento biologico 27

Proteine 29
- Struttura chimica delle proteine 29
- Struttura tridimensionale delle proteine 32
- Denaturazione e rinaturazione delle proteine 36
- Regolazione dell'attività biologica delle proteine 37

RIQUADRO 2.2 Principali metodi di separazione delle proteine basati sulle loro proprietà acido-base 39

Principale funzione delle proteine: gli enzimi 43
- Energia di attivazione delle reazioni chimiche 43
- Enzimi 44
- Vie metaboliche 47

Acidi nucleici 51
- Struttura chimica degli acidi nucleici 51
- Acido desossiribonucleico (DNA) 55
- Acido ribonucleico (RNA) 59

RIQUADRO 2.3 Palindromi degli acidi nucleici 60

- Flusso di informazione tra le macromolecole biologiche 62

Capitolo 3 Cellule procariotica ed eucariotica 63

Scoperta della cellula e origine del suo nome 63

Teoria cellulare (1839-1855) 63

Che cosa definisce una cellula 64
Membrana cellulare 64
Funzioni della membrana plasmatica 66
Movimento di molecole attraverso le membrane cellulari 67
Citoplasma 69
Dimensione e forma delle cellule 69
Origine e classificazione delle cellule 70
Struttura della cellula procariotica 71
Struttura della cellula eucariotica 72
Dalla cellula procariotica alla cellula eucariotica 73
Teoria endosimbiontica sull'origine degli eucarioti 73
Dogma centrale della Biologia 73
Organizzazione della cellula eucariotica 74
Nucleo 74
RIQUADRO 3.1 Cromosomi umani 80
Reticolo endoplasmatico 82
Ribosoma: il catalizzatore della sintesi proteica 84
Via di secrezione: l'apparato del Golgi 84
Via di secrezione: la membrana plasmatica e l'esocitosi 85
Endocitosi e compartimento endosomiale 86
Lisosoma 87
Mitocondrio 88
RIQUADRO 3.2 Esercizio fisico e plasticità mitocondriale 92
Metabolismo ossidativo: il ciclo degli acidi tricarbossilici e la catena di trasporto degli elettroni 92
Perossisoma 94
Citoscheletro 94
Matrice extracellulare (ECM) 100
RIQUADRO 3.3 Ruolo della matrice extracellulare nel muscolo scheletrico 103
Giunzioni cellulari 104

Capitolo 4 Struttura e funzione della cellula muscolare 107
Cellule muscolari nell'uomo 107
Fibra muscolare striata scheletrica 108
Cellula muscolare striata cardiaca 109
Cellula muscolare liscia 112
Contrazione muscolare 114
Muscolo striato 114
Muscolo cardiaco 120
Muscolo liscio 122
Panoramica sul fabbisogno energetico del muscolo scheletrico 124
Siti di idrolisi dell'ATP nella cellula muscolare 124
Siti di produzione dell'ATP nella cellula muscolare 125

Capitolo 5 Comunicazioni cellulari 129
Importanza della comunicazione fra cellule 129
Velocità e durata della risposta dipendono dalle vie di segnalazione intracellulari attivate 130
Segnalazione cellulare 130
Segnalazione dipendente da contatto o juxtacrina 130
Segnalazione paracrina e segnalazione autocrina 131
Segnalazione sinaptica o neuronale 131
Segnalazione endocrina 132
RIQUADRO 5.1 La placca neuromotoria 133
Ogni cellula risponde a combinazioni di segnali extracellulari 134
Natura chimica del mediatore extracellulare 134
Recettori di membrana e recettori intracellulari 136

Molecole segnale e classi di recettori di membrana 137
Tre classi di recettori di membrana 137
Secondi messaggeri 143
Relazione fra segnale extracellulare e risposta cellulare 143
RIQUADRO 5.2 Risposta integrata della fibra muscolare a segnali diversi 144

Capitolo 6 Proprietà generali della materia vivente 145
Replicazione del DNA 145
Trascrizione 153
Maturazione dei trascritti 155
Maturazione dell'mRNA negli eucarioti 156
Maturazione di rRNA e tRNA negli eucarioti 158
Codice genetico 159
tRNA e aminoacil-tRNA sintetasi 161
Ribosomi: gli effettori della sintesi proteica 163
Traduzione 164
Maturazione post-traduzionale e smistamento delle proteine 165
Concetto di gene 168
Regolazione dell'espressione genica 169
Regolazione dell'espressione genica nei procarioti 169
Regolazione dell'espressione genica negli eucarioti 170
RIQUADRO 6.1 Come esercizio e dieta possono modulare l'espressione genica a livello trascrizionale, post-trascrizionale e post-traduzionale 176
RIQUADRO 6.2 Fattori di trascrizione importanti per il differenziamento ed il funzionamento delle cellule muscolari 177

Capitolo 7 Ciclo cellulare, mitosi e meiosi 181
Ciclo cellulare mitotico 181
Fasi 181
Punti di controllo 182
Meccanismi di controllo 183
Mitosi 184
Profase 184
Prometafase 184
Metafase 184
Anafase 184
Telofase 186
Ciclo cellulare meiotico 187
Meiosi 187

Capitolo 8 Gametogenesi e fecondazione 191
Spermatogenesi 191
Spermioistogenesi o spermiogenesi 192
Controllo ormonale della spermatogenesi 192
Ovogenesi 193
Ciclo ovarico e ciclo uterino 195
Fecondazione 197

Capitolo 9 Virus 201
Struttura delle particelle virali 201
Tropismo virale 203
Genoma virale 203
Ciclo infettivo dei virus 204
Infezione virale nelle cellule eucariotiche 204
RIQUADRO 9.1 Malattie infettive da virus a RNA: una minaccia costante per l'uomo 206
Retrovirus 208
Virus oncògeni 208
RIQUADRO 9.2 Virus SARS-CoV-2 e pandemia COVID-19 210

Capitolo 10 Genetica mendeliana e mappatura genetica 213

Basi cromosomiche dell'ereditarietà 213
Significato genetico della meiosi 213

Leggi di Mendel ed estensioni dell'analisi mendeliana 215
Genotipo e fenotipo 215
Leggi di Mendel 218
Interazione tra alleli 219

RIQUADRO 10.1 Ereditarietà mendeliana monofattoriale nell'uomo 219

RIQUADRO 10.2 Gruppi sanguigni e alleli multipli 219

Reincrocio 222

Ereditarietà legata al sesso 222
Determinazione del sesso 222
Geni localizzati sul cromosoma X: alleli recessivi e dominanti 222
Geni legati al cromosoma Y 225
Inattivazione del cromosoma X 225

Analisi mendeliana nell'uomo: ricostruzione degli alberi genealogici 227
Ereditarietà autosomica dominante 228
Ereditarietà autosomica recessiva 228
Ereditarietà recessiva legata al cromosoma X 229
Ereditarietà dominante legata al cromosoma X 230
Problemi relativi all'interpretazione di un albero genealogico 230
Ereditarietà multifattoriale 232

RIQUADRO 10.2 Ereditarietà di caratteri complessi legati alla prestazione motoria/sportiva (i.e., forza, VO_2max, ecc.) 234

Ereditarietà mitocondriale 235

Associazione e ricombinazione 235
Geni indipendenti e geni concatenati 235
Crossing-over 237
Frequenza di crossing-over e frequenza di ricombinazione 238
Mappe genetiche 239

RIQUADRO 10.3 Determinanti genetici della prestazione sportiva 240

Capitolo 11 Mutazione 243

Mutazione genica e sue basi molecolari 244
Meccanismi di insorgenza delle mutazioni 246

RIQUADRO 11.1 Punti caldi di mutazione 248

RIQUADRO 11.2 Identificazione dei mutageni e carcinogeni ambientali 249

Conseguenze sull'informazione genetica 250

RIQUADRO 11.3 Mutazioni di geni per proteine muscolari: le distrofie 254

Mutazioni cromosomiche e genomiche 255
Mutazioni cromosomiche e conseguenze 255
Mutazioni genomiche e conseguenze 257

Capitolo 12 Ingegneria genetica e sue applicazioni 261

Tecniche di analisi del DNA 261
Enzimi di restrizione 261
PCR 263

RIQUADRO 12.1 Elettroforesi su gel degli acidi nucleici 264

Sequenziamento del DNA 268
Sequenziamento di nuova generazione 269

RIQUADRO 12.2 Progetto 1000 genomi 271

RIQUADRO 12.3 Sequenziamento dell'esoma: un nuovo metodo per identificare le mutazioni responsabili di malattie genetiche umane 271

RIQUADRO 12.4 Bioinformatica 272

Analisi del trascrittoma 273
Analisi del proteoma 274
Organismi geneticamente modificati 275
RIQUADRO 12.5 Terapia genica 276
Organismi transgenici 277
Polimorfismi 277
Polimorfismi a livello del DNA 279
Impronta molecolare o fingerprinting di un individuo 280
Diagnosi di malattie genetiche a livello del DNA 281
"Progetto Genoma Umano" 281

Capitolo 13 Genetica di popolazioni ed evoluzione 283
Il concetto darwiniano di evoluzione e le moderne teorie evolutive 284
RIQUADRO 13.1 Prove a sostegno dell'evoluzione 285
Frequenze alleliche e frequenze genotipiche 288
RIQUADRO 13.2 Calcolo delle frequenze alleliche 289
Legge di Hardy-Weinberg 290
Fattori evolutivi 291
Matrimoni non casuali 291
Deriva genetica 291
Migrazione 292
Mutazione 292
Selezione naturale 293

Capitolo 14 Origini e storia evolutiva della vita: dalle molecole all'uomo 295
Il mistero dell'origine della vita 295
Dalla generazione spontanea all'abiogenesi 295
Dai composti inorganici alla prima cellula 295
RIQUADRO 14.1 Il mondo a RNA e altre teorie sull'abiogenesi 298
Comparsa della cellula eucariotica 299
Comparsa della pluricellularità 301
Evoluzione della diversità animale 301
Foglietti embrionali ed evoluzione dei tessuti animali 303
RIQUADRO 14.2 La tassonomia 305
Piani corporei, simmetria e segmentazione 306
Evoluzione dei vertebrati 307
Evoluzione dei primati e della postura 309
RIQUADRO 14.3 L'adattamento alla terraferma 310
Dagli Ominidi all'*Homo Sapiens* 311
RIQUADRO 14.4 L'evoluzione della locomozione bipede 312
RIQUADRO 14.5 Cambiamento climatico, migrazioni, dieta e l'evoluzione del cervello di *H. sapiens* 314
RIQUADRO 14.6 Il movimento è una medicina 315

Indice analitico 317

4

Struttura e funzione della cellula muscolare

Cellule muscolari nell'uomo

Le cellule muscolari nell'uomo sono le unità biologiche fondamentali dei muscoli, responsabili della contrazione e della generazione del movimento. Su base morfologica, distribuzione anatomo-tissutale e caratteristiche funzionali è possibile distinguere tre tipi principali di cellule muscolari nel corpo umano (**Figura 4.1**).

1. **Cellule muscolari lisce**. Queste cellule sono presenti all'interno dei tessuti muscolari lisci di organi come l'intestino, l'utero, i vasi sanguigni e le vie respiratorie. Le cellule muscolari lisce sono allungate, fusiformi e contengono un singolo nucleo. A differenza delle cellule muscolari scheletriche e cardiache, le cellule muscolari lisce non sono sotto il controllo cosciente e volontario, ma sono controllate dal sistema nervoso autonomo. Si contraggono in modo involontario per regolare il flusso di sostanze attraverso gli organi interni e per svolgere diverse funzioni fisiologiche.
2. **Cellule muscolari scheletriche**. Queste cellule sono legate ai muscoli scheletrici che si connettono alle ossa e permettono il movimento volontario del corpo. Le cellule muscolari scheletriche sono cellule cilindriche multinucleate e sono sotto il controllo del sistema nervoso volontario. Si contraggono e rilassano in risposta agli impulsi nervosi inviati dal cervello, permettendo il movimento delle articolazioni e del corpo in generale.
3. **Cellule muscolari cardiache**. Queste cellule costituiscono il tessuto muscolare del cuore (miocardio). Hanno una forma tozza e rettangolare, presentano prolungamenti citoplasmatici che utilizzano per entrare in contatto tra loro, e presentano un solo nucleo. Le cellule muscolari cardiache sono responsabili delle contrazioni ritmiche e sincronizzate del cuore, che spingono il sangue attraverso il sistema circolatorio per fornire ossigeno e nutrienti ai tessuti dell'organismo.

Tra le tipologie di cellule muscolari troviamo anche le meno conosciute **cellule mioepiteliali**, normalmente presenti negli epiteli ghiandolari (ghiandole mammaria, lacrimale, salivare, sudoripara), dove formano un sottile strato al di sopra della membrana basale, e al disotto delle cellule luminali. Queste cellule hanno estesi processi citoplasmatici con cui avvolgono le cellule secretorie e, contraendosi in modo involontario, permettono la secrezione delle ghiandole esocrine.

Infine, troviamo delle cellule chiamate **miofibroblasti** che sono morfologicamente simili a un fibroblasto, ma presentano alcune caratteristiche tipiche delle cellule muscolari lisce differenziate come ad esempio l'organizzazione della desmina e dell'actina nel citoscheletro. I miofibroblasti sono presenti nelle mucose del tratto gastro-intestinale e genito-urinario, nel fegato, nei polmoni e nei reni, dove sono coinvolte nei processi di fibrosi.

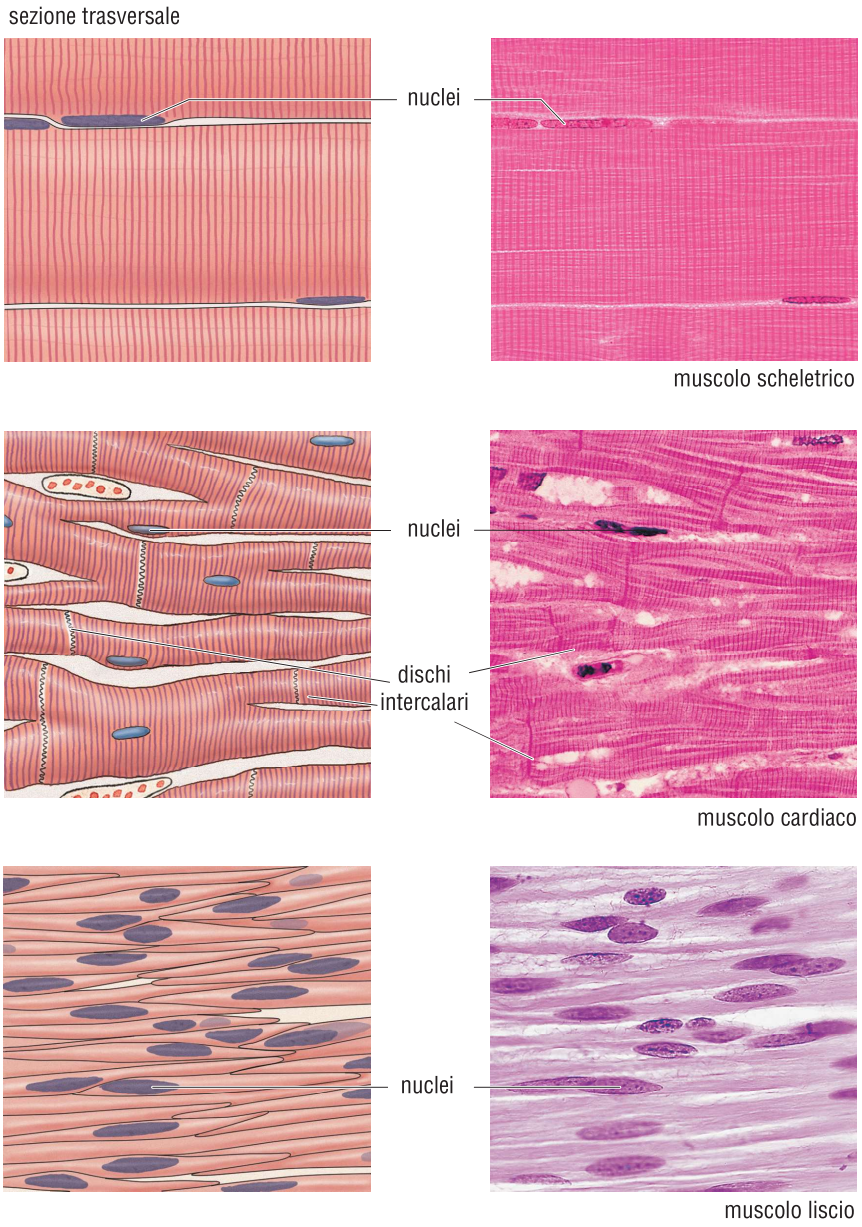


FIGURA 4.1 I tre tipi di muscoli visti al microscopio.

Fibra muscolare striata scheletrica

La **fibra muscolare striata scheletrica**, comunemente chiamata fibra muscolare scheletrica (o miofibra muscolare scheletrica), è formata da cellule terminalmente differenziate (o post-mitotiche), multinucleate, generate da un processo di fusione a carico di precursori cellulari che danno origine ad una struttura chiamata *sincizio*.

I nuclei della miofibra scheletrica sono localizzati in zone periferiche del citoplasma, o **sarcoplasma**, addossati alla membrana plasmatica, o **sarcolemma** (**Figura 4.2**).

Il sarcolemma è a sua volta rivestito esternamente da una membrana basale formata da proteine della matrice extracellulare con cui la cellula entra in contatto attraverso delle proteine transmembrana specifiche. Il sarcolemma della fibra muscolare si specializza in placca motoria, una regione che riceve l'impulso nervoso proveniente dalla fibra nervosa motoria (motoneurone).

La maggior parte del sarcoplasma della miofibra muscolare scheletrica è occupata da proteine contrattili specializzate, organizzate in miofilamenti, che,

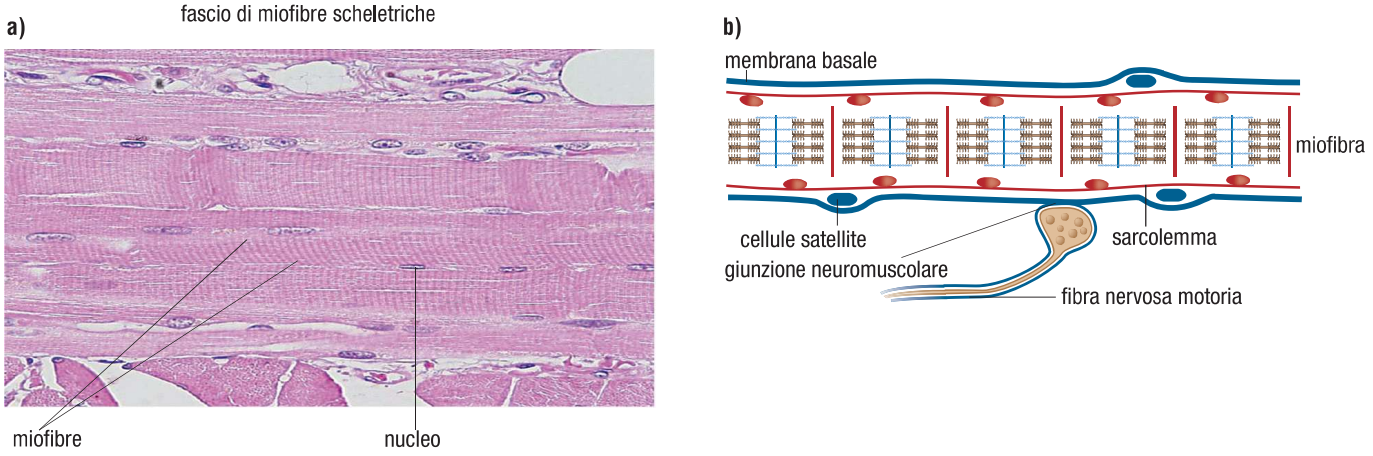


FIGURA 4.2 La fibra muscolare scheletrica striata. **(a)** Un fascio muscolare è composto da numerose miofibre, ciascuna delle quali è multinucleata e presenta un aspetto striato dovuto all'organizzazione ordinata dei sarcomeri, le unità di contrazione. **(b)** Nella miofibra matura, all'interno di ogni sarcomero si trovano i miofilamenti del citoscheletro, disposti al centro del sarcoplasma, mentre i nuclei sono posizionati perifericamente sotto il sarcolemma, rivestito dalla membrana basale. Nella membrana basale risiedono le cellule satelliti, responsabili della rigenerazione della miofibra. Le fibre nervose motorie stabiliscono contatto con la miofibra scheletrica inserendo i loro prolungamenti assonici nella membrana basale.

sovrapponendosi gli uni agli altri, formano unità chiamate **sarcomeri**. I sarcomeri sono uniti tra loro da strutture proteiche chiamate strie Z a costituire una miofibrilla; più miofibrille formano il citoscheletro contrattile, o sarcomerico (**Figura 4.2**).

La miofibra scheletrica è ricca di mitocondri che si dispongono lungo le miofibrille allo scopo di rendere immediatamente disponibile l'ATP ai sarcomeri.

Un'altra struttura particolarmente sviluppata nelle miofibre scheletriche è il reticolo endoplasmatico liscio, o **reticolo sarcoplasmatico**, che in questo sistema cellulare ha la funzione peculiare di accumulare ioni Ca^{2+} e di riversarli nel sarcoplasma dove attivano la contrazione. È costituito da una struttura membranosa, organizzata in cisterne longitudinali, che rivestono esternamente le singole miofibrille e terminano nel sistema tubolare trasverso, distribuito in prossimità del sarcomero interno. In queste strutture il reticolo prende contatto con il tubulo T (**Figura 4.3**).

Il tubulo T, un prolungamento del sarcolemma all'interno del sarcoplasma, è circondato, a destra e a sinistra, dall'estremità allargate delle cisterne del reticolo sarcoplasmatico, chiamate cisterne terminali. Il tubulo T e le cisterne terminali formano la **triade** (**Figura 4.4**). Il tubulo T ha la funzione di propagare, all'interno della miofibra, la depolarizzazione a cui è sottoposto il sarcolemma in seguito all'arrivo dell'impulso nervoso (elettrico). Una volta che il segnale elettrico viene trasportato dal tubulo T all'interno della cellula muscolare, in vicinanza del reticolo sarcoplasmatico, si innesca la liberazione di ioni Ca^{2+}. Il reticolo rende quindi disponibile ai sarcomeri delle miofibrille gli ioni calcio (Ca^{2+}) necessari alla contrazione muscolare.

Cellula muscolare striata cardiaca

Il cuore è l'organo che, insieme ai vasi sanguigni e al sangue, costituisce il sistema cardiovascolare. È una pompa muscolare che genera la forza necessaria a distribuire il sangue ai vasi sanguigni. Il cuore è costituito da diversi tipi cellulari a funzione specializzata: le cellule muscolari striate cardiache, le cellule endoteliali, che fanno parte dell'endocardio e le valvole, e le cellule muscolari lisce, che formano la vascolatura venosa e arteriosa.

La cellula muscolare striata cardiaca, comunemente nota come **cardiomiocita**, è il tipo di cellula muscolare che costituisce il tessuto cardiaco, o **miocardio** (**Figura 4.5**). Il miocardio è un tessuto striato, come il tessuto muscolare scheletrico, ma a differenza di quest'ultimo, che si contrae in modo volontario, il muscolo cardiaco ha una contrazione intrinseca di tipo involontario.

RIQUADRO 6.1 Come esercizio e dieta possono modulare l'espressione genica a livello trascrizionale, post-trascrizionale e post-traduzionale

Nell'uomo, come in tutti gli eucarioti pluricellulari, la regolazione dell'espressione genica determina il differenziamento cellulare permettendo la specializzazione strutturale e funzionale dei diversi tessuti, organi e apparati. La regolazione dell'espressione genica avviene a diversi livelli: controllo della trascrizione, della maturazione degli RNA, della loro stabilità, della traduzione ed infine controllo post-traduzionale dell'attività della proteina. La regolazione della trascrizione è determinata da specifiche sequenze di DNA (regioni di regolazione) e da proteine che legano le regioni di regolazione (**fattori di trascrizione**) attivando o reprimendo la sintesi dell'mRNA. Variazioni della sequenza nucleotidica all'interno delle regioni di regolazione, o nelle sequenze dei geni codificanti i fattori di trascrizione, possono comportare anomalie nella regolazione dell'espressione genica e provocare malattie. Le **modificazioni epigenetiche** modulano l'espressione genica intervenendo sull'organizzazione della cromatina, senza alterare la sequenza nucleotidica del DNA. I meccanismi epigenetici più comuni sono rappresentati dalla metilazione del DNA e dalle modificazioni degli istoni. Inoltre, è oggi noto che anche l'azione di RNA non codificanti proteine interviene in modo importante nella regolazione epigenetica.

La **metilazione del DNA**, che coinvolge l'aggiunta di un gruppo metilico alla posizione 5′ della citosina nel dinucleotide citosina-guanina (**CpG**), determina il blocco della trascrizione silenziando i geni. La metilazione del DNA è catalizzata da una famiglia di enzimi denominati **DNA metiltransferasi** (**DNMT**). Le DNMT3 sono in grado di metilare *de novo* un filamento di DNA, mentre le DNMT1 mantengono gli schemi di metilazione nelle generazioni cellulari successive, durante la duplicazione del DNA.

Gli istoni (H), proteine che legano il DNA, partecipano all'organizzazione della cromatina mediante la formazione di unità strutturali specializzate chiamate nucleosomi. Sono composti da quattro famiglie principali di H1, H2A, H2B, H3 e H4, altamente conservate negli eucarioti. Tra questi, H2A, H2B, H3 e H4 sono comunemente noti come istoni centrali, costituendo il core del nucleosoma, mentre H1 è l'istone linker. Le più comuni modificazioni degli istoni sono l'aggiunta di un gruppo metilico (metilazione) che induce una repressione dell'espressione genica e l'acetilazione che al contrario accende i geni. Gli enzimi che intervengono nella metilazione degli istoni sono le metiltransferasi, quelli che intervengono nell'acetilazione e nella deacetilazione sono rispettivamente l'**istone acetiltransferasi** (**HAT**) e l'**istone deacetilasi** (**HDAC**).

Caratteristica importante delle modificazioni epigenetiche è la reversibilità; al contrario, le modifiche che riguardano la sequenza nucleotidica permangono all'interno delle cellule durante le diverse generazioni. Le modificazioni epigenetiche sono strettamente correlate all'ambiente e agli stili di vita. Dieta, abitudini lavorative, attività fisica e fumo determinano modificazioni epigenetiche che, accendendo o spegnendo specifici geni, possono influenzare la salute dell'uomo. Negli ultimi anni è diventato sempre più evidente che malattie complesse come tumori, diabete e malattie neurodegenerative dipendono da strette interazioni tra genoma e ambiente essendo causate da molteplici mutazioni genetiche e modificazioni epigenetiche, queste ultime associate a fattori ambientali.

Una **dieta** ricca o povera di proteine, carboidrati e vitamine è in grado di influenzare la fisiologia cellulare ed il metabolismo, ma alcuni costituenti alimentari possono avere degli effetti epigenetici sul nostro genoma che in alcuni casi possono essere ereditati dalla prole. È stato dimostrato che specifici nutrienti e componenti alimentari bioattivi possono indurre modifiche epigenetiche mediante soppressione diretta dell'azione delle DNMT o degli enzimi che modificano gli istoni o alternativamente possono modificare la disponibilità dei substrati richiesti per queste reazioni enzimatiche. La **nutrigenomica**, cioè il concetto di nutrizione e di epigenomica, studia le interazioni cibo-gene cioè le interazioni tra geni, componenti alimentari funzionali della dieta e composti bioattivi. La peculiarità della nutrigenomica è il suo potenziale di offrire un'alternativa al modo di curare malattie come il diabete, l'obesità ed anche il cancro e malattie neurodegenerative. Infatti una dieta ricca di nutrienti essenziali arricchita da composti bioattivi potrebbe rappresentare un'alternativa o un valido supporto alle terapie tradizionali.

Anche l'effetto dell'**esercizio fisico** sul corpo umano è un argomento ampiamente studiato. L'attività fisica esercita un impatto positivo sul funzionamento e sulla fisiologia del corpo umano, migliora la resistenza, l'efficienza del sistema respiratorio e cardiovascolare e influisce sul sistema immunitario e sulla neurofisiologia. È risaputo che la mancanza di attività fisica può contribuire allo sviluppo di malattie croniche portando cambiamenti biochimici e molecolari in specifici tessuti.

Negli ultimi anni, numerosi studi effettuati sull'uomo o su modelli animali hanno provato a chiarire le basi molecolari mediante le quali l'esercizio fisico possa anche influenzare l'espressione genica. Differenti studi hanno verificato la correlazione tra attività fisica e livelli

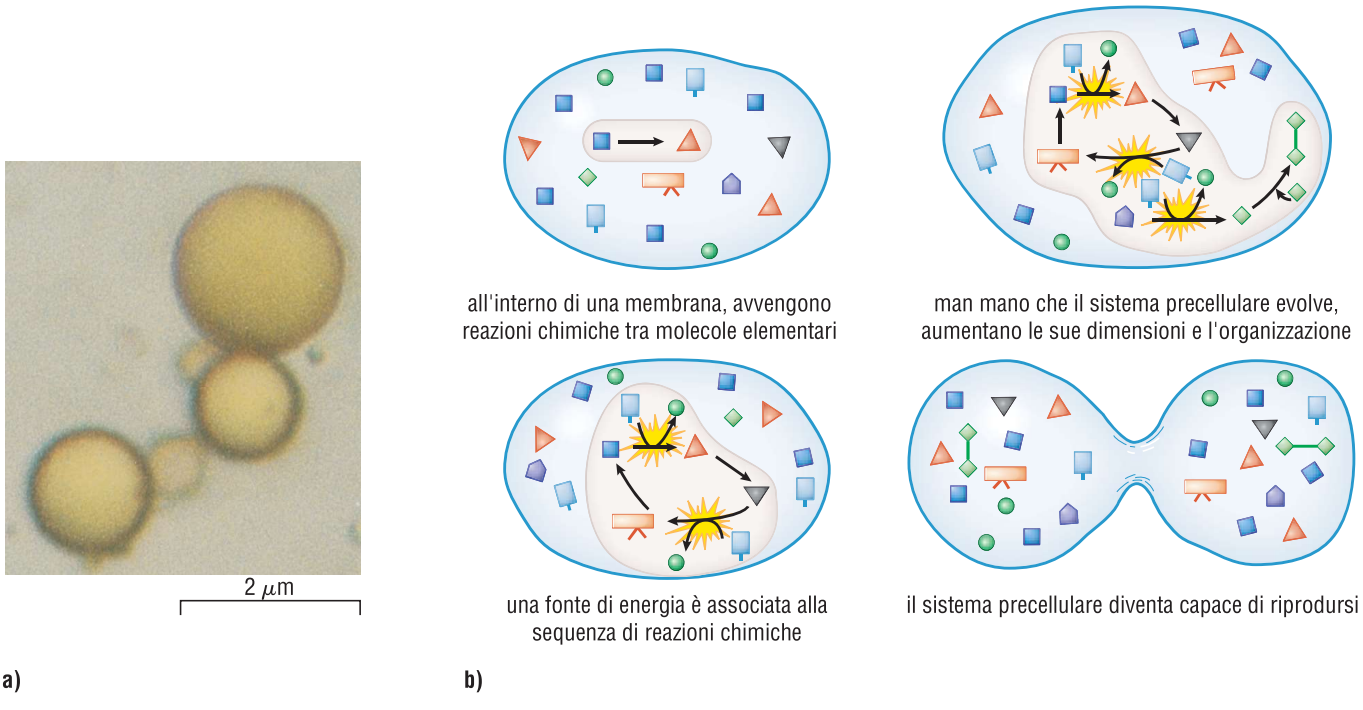


FIGURA 14.4 **(a)** Microsfere. Questi piccoli protobionti presentano alcune proprietà che ricordano quelle degli organismi viventi. **(b)** L'origine della vita: un'ipotesi sui primi processi metabolici.

RIQUADRO 14.1 Il mondo a RNA e altre teorie sull'abiogenesi

La transizione da semplici molecole organiche a sistemi autoreplicanti rappresenta un momento cruciale nell'origine della vita. Tra le ipotesi più accreditate c'è quella del **mondo a RNA**, che suggerisce che l'RNA, prima dell'evoluzione di DNA e proteine, svolgesse un duplice ruolo: immagazzinare informazioni genetiche e catalizzare reazioni chimiche. Questa teoria immagina un'epoca in cui molecole di RNA, capaci di replicarsi e facilitare la sintesi di altre molecole, avrebbero posto le basi per i primi sistemi biologici complessi. L'RNA è unico nel suo genere: non solo conserva informazioni genetiche, ma agisce anche come un catalizzatore, simile agli enzimi proteici. Esperimenti moderni hanno dimostrato che particolari molecole di RNA, chiamate **ribozimi**, possono svolgere funzioni cruciali, come la sintesi di altre molecole o la formazione di legami peptidici nei ribosomi (**Figura R.14.1**). Nonostante la sua plausibilità, l'ipotesi del mondo a RNA presenta sfide significative. L'RNA è chimicamente instabile e facilmente degradabile, e la sintesi spontanea dei suoi componenti in condizioni prebiotiche risulta complessa. Inoltre, la selezione del ribosio nella forma D e la lunghezza minima necessaria per la replicazione sono questioni ancora irrisolte. Di fronte a tali difficoltà, alcuni scienziati hanno ipotizzato che precursori dell'RNA, come il PNA (Peptide Nucleic Acid) o il TNA (Threose Nucleic Acid), abbiano giocato un ruolo nella transizione verso un sistema basato sull'RNA. Questi composti sono più stabili e potrebbero aver preparato il terreno per la complessità biochimica successiva.

Nonostante le sfide, l'ipotesi del mondo a RNA rimane una delle spiegazioni più accreditate per il mistero dell'origine della vita, ma non rappresenta l'unica spiegazione proposta. Esistono modelli alternativi che mettono al centro il metabolismo primitivo piuttosto che la replicazione genetica. Questi modelli suggeriscono che la vita possa essere iniziata con reti chimiche autoregolanti prima dell'apparizione di molecole come l'RNA. Tra le ipotesi più rilevanti c'è il **mondo a ferro-zolfo**, che immagina che le prime reazioni chimiche abbiano avuto luogo su superfici minerali vicino a sorgenti idrotermali. Qui, minerali come il ferro e il solfuro avrebbero fornito energia e superfici catalitiche per assemblare molecole organiche. Tuttavia, mancano prove concrete che cicli metabolici complessi possano essersi formati spontaneamente in queste condizioni, come evidenziato da critiche di scienziati come Leslie Orgel. Un altro approccio interessante fa riferimento al **pathway metabolico dell'acetil-CoA**, un meccanismo antichissimo di fissazione del carbonio. Questo percorso metabolico, più semplice rispetto al ciclo dell'acido citrico, potrebbe essere compatibile con le condizioni

Biologia e Genetica
per le Scienze Motorie

Accedi all'**ebook** e ai **contenuti digitali** › **Espandi** le tue risorse › con un libro che **non pesa** e si **adatta** alle dimensioni del tuo **lettore**

All'interno del volume il **codice personale** e le istruzioni per accedere alla versione **ebook** del testo e agli ulteriori servizi.
L'accesso alle risorse digitali è **gratuito** ma limitato a **18 mesi dalla attivazione del servizio**.

EdiSES università

ISBN 978-88-3623-207-9