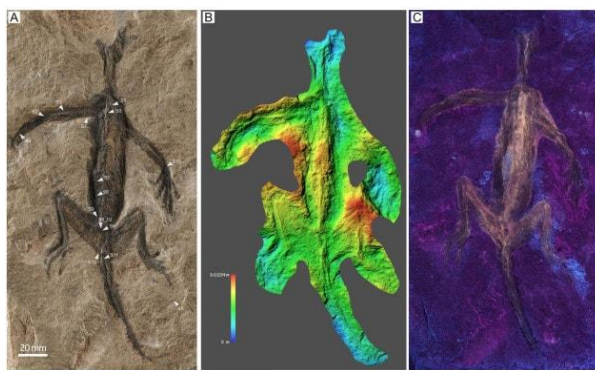
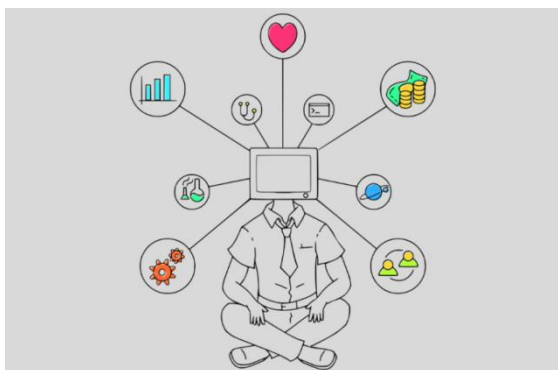
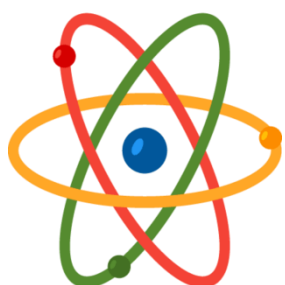




Istituto d'Istruzione Superiore "Don Geremia Piscopo"

di Arzano (NA)

Parli...AMO di SCIENZE



**IL GIORNALE DEL "GRUPPO GIOVANI SCIENZIATI"
dell'I.I.S. "Don Geremia Piscopo" di Arzano (NA)**

ANNO VII – N° 4 – Aprile 2024

Anno VII - N. 4 Aprile 2024

Redazione

Direttore

Prof. Antonio Telese

Vice Direttori

Lorenza Di Micco 2 B ia

Miriam Monaco 2 A tur

Capo Redattori

Modestino Spena 2 D inf

Noemi Russiello 2 A tur

Vice Capo Redattori

Vincenzo Flaminio 2 Amm

Giulia Credentino 2 Aia

Redattori “Gruppo Giovani Scienziati”

Arianna Silvestro 1 Aia

Giulia Credentino 2 Aia

Arianna Pizio 1 Aia

Benedetta Gerbi 2 B ia

Nicole Schiavone 1 A ia

Sara Pinto 2 Aia

Sabrina Di Napoli 2 A tur

Teresa Campoluongo 1 Aia

Lucia De Santo 2 Aia

Pepe Raffaella 2 B ia

Giuseppina Cuccurullo 2 A tur

Giancarlo Carlevalis 2 D inf

Giovanni Carlo Desmo 2 D inf

Cosimo Donnarumma 2 D inf

Rocco Pareni 2 D inf

Francesco Pezzullo 2 D inf

Gaetano Riccitiello 2 D inf

Gaetano Somma 2 D inf

Modestino Spena 2 D inf

Lorenza Di Micco 2 B ia

Giuseppina Donnarumma 2 B ia

Maria Vittoria Fiore 2 B ia

Rita Nascente 2 B ia

Miriam Monaco 2 A tur

Noemi Russiello 2 A tur

Francesco Maria Damiano 2 Amm

Vincenzo Flaminio 2 Amm

Maria De Rosa 1 Aia

Elena De Blasio 2 Aia

Concetta Conocchia 1 B ia

Rebecca Cece 1 Aia

Federica Procopio 1 Aia

Rita Cesario 1 Aia

Dora Celentano 1 Aia

Sommario

IN EVIDENZA

I vari modelli di struttura atomica da Democrito a Schroedinger

a cura di Nicole Schiavone, Arianna Silvestro, Maria De Rosa, Arianna Pizio, Rebecca Cece, Teresa Campoluongo, Dora Celentano e Rita Cesario classe 1Aia

3

L'Orientamento di giorno e di notte del gruppo Giovani scienziati

8

LE NOSTRE RUBRICHE

NON TUTTI SANNO CHE....

La genetica e le malattie genetiche

a cura degli alunni delle classi:

2 Aia, 2 Bia, 2 Amm, 2 Atur, 2 Dinf 16

GIOCHIAMO CON LE SCIENZE

del gruppo Giovani scienziati 32

IN EVIDENZA.....

I vari modelli di struttura atomica da Democrito a Schroedinger

a cura di Nicole Schiavone, Arianna Silvestro, Maria De Rosa, Arianna Pizio, Rebecca Cece, Teresa Campoluongo, Dora Celentano e Rita Cesario classe 1Aia

Modello atomico di Dalton e teoria atomica

La materia è composta da particelle microscopiche, inalterabili e indivisibili dette atomi. L'atomo è la parte più piccola di un elemento chimico.

Gli atomi di un elemento chimico sono uguali tra loro e hanno la stessa massa e le stesse proprietà.

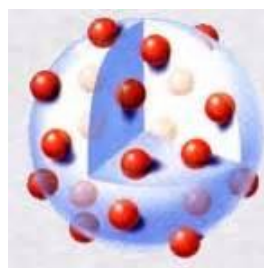
Gli atomi di elementi chimici diversi hanno proprietà, volume e masse differenti.

Tutta la materia è fatta da particelle microscopiche indistruttibili e indivisibili chiamate atomi (atomismo democriteo). Tutti gli atomi di uno stesso elemento sono identici e hanno uguale massa. Gli atomi di un elemento non possono essere convertiti in atomi di altri elementi.



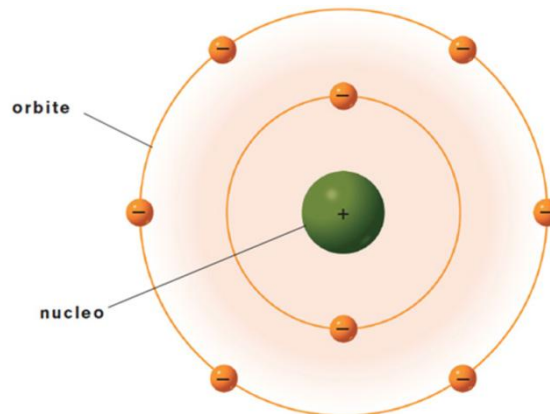
Modello atomico di Thomson

Nel modello atomico di Thomson, si ammetteva che l'atomo, piuttosto che la sferetta solida e compatta ipotizzata da Dalton, fosse un aggregato di particelle più semplici. Il modello atomico di Thomson anche detto "modello a panettone", fu proposto nel 1904 prima della scoperta del nucleo atomico. In questo modello, l'atomo è costituito da una distribuzione di carica positiva diffusa, all'interno della quale sono inserite le cariche negative. Nel complesso l'atomo è elettricamente neutro. Il nome "a panettone" deriva dal fatto che le cariche negative sono inserite all'interno della distribuzione di carica positiva come i canditi in un panettone.



Modello atomico di Rutherford

Il modello atomico di Rutherford o “modello atomico planetario” è un modello dell'atomo che aveva delle caratteristiche che sono rimaste anche in modelli successivi come la concentrazione della maggioranza della materia in un volume relativamente piccolo rispetto alle dimensioni atomiche (ossia un nucleo atomico) e la presenza di elettroni rotanti intorno ad esso, come i pianeti del sistema solare attorno al sole.



Modello atomico di Bohr

Gli studi di Bohr erano basati sul modello atomico di Rutherford, secondo il quale l'atomo è costituito da un nucleo compatto circondato da elettroni, molto più leggeri. A differenza del modello atomico di Rutherford, in quello di Bohr, gli elettroni non sono posizionati in una qualsiasi orbita, ma secondo un criterio non a caso per cui possono scambiare con l'esterno solo determinate quantità di energia. Inoltre il modello di Bohr prevede che gli elettroni siano disposti intorno al nucleo su orbite stabili, corrispondenti a livelli energetici ben definiti, e che l'emissione o l'assorbimento di radiazione elettromagnetica si verifichi a seguito di passaggio degli elettroni tra livelli quantici diversi. Inoltre, le proprietà chimiche dell'atomo sono determinate dal numero di elettroni che occupano il livello energetico più esterno.

Il modello di Bohr si basa su alcune ipotesi fondamentali:

PRIMA IPOTESI: Nell'atomo gli elettroni ruotano intorno al nucleo su orbite circolari. Ognuna di queste orbite ha un raggio ben determinato.

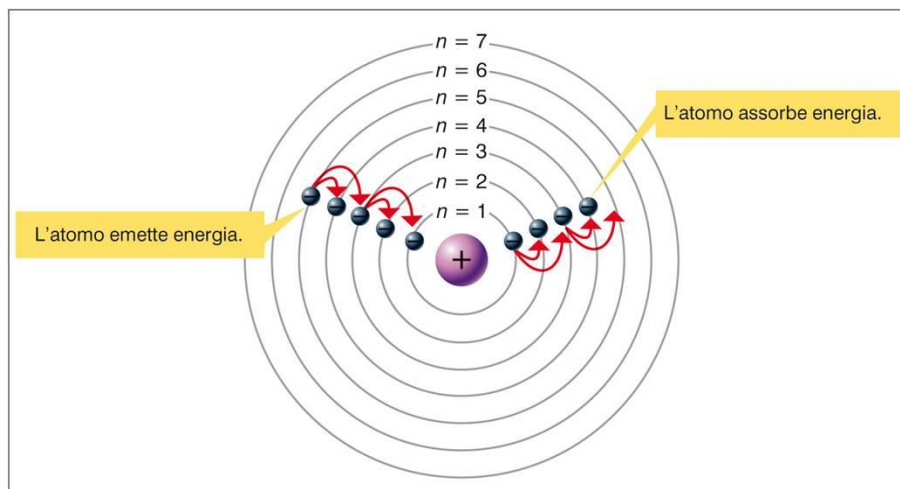
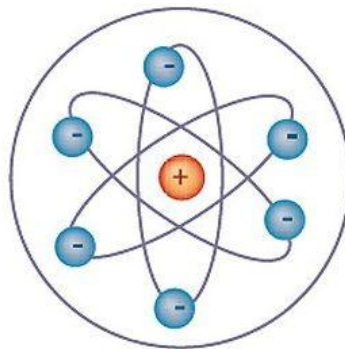
SECONDA IPOTESI: L'energia degli elettroni è quantizzata. Essa può assumere soltanto certi valori (valori permessi), ma non può assumere i valori intermedi fra quelli permessi.

L'elettrone è soggetto alla forza di attrazione del nucleo. Questa forza provoca il suo moto di rotazione e quindi costituisce la forza centripeta. Gli elettroni nelle loro orbite

possiedono una certa quantità di energia; essi infatti sono in moto, e quindi hanno energia cinetica; inoltre hanno energia potenziale dovuta all'attrazione elettrostatica tra elettrone e nucleo.

TERZA IPOTESI: Finché un elettrone rimanga nella sua orbita, non deve emettere e non deve assorbire energia.

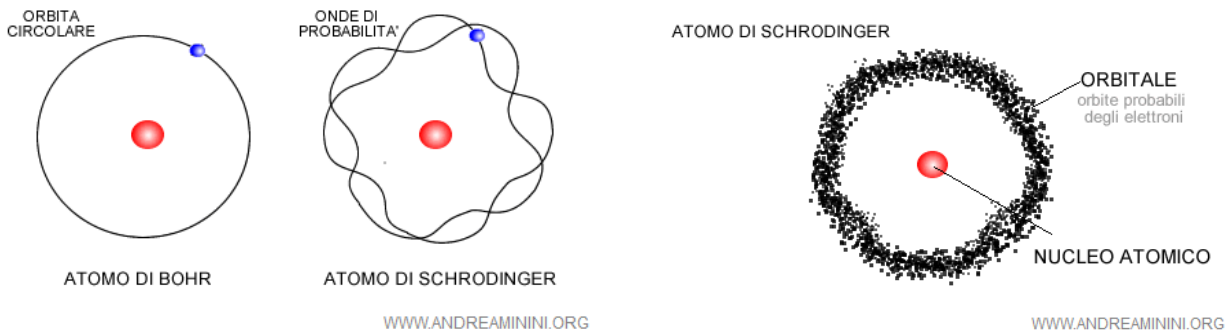
Per passare da un'orbita con energia minore a un'orbita con energia maggiore (cioè da un'orbita più interna a una più esterna), l'elettrone deve ricevere dall'esterno una quantità di energia corrispondente alla differenza di energia fra le due orbite; se invece passa da un'orbita con energia maggiore a un'orbita con energia minore, l'elettrone emette una quantità di energia pari alla differenza di energia fra le due orbite. L'energia viene emessa o assorbita sotto forma di radiazione elettromagnetica.



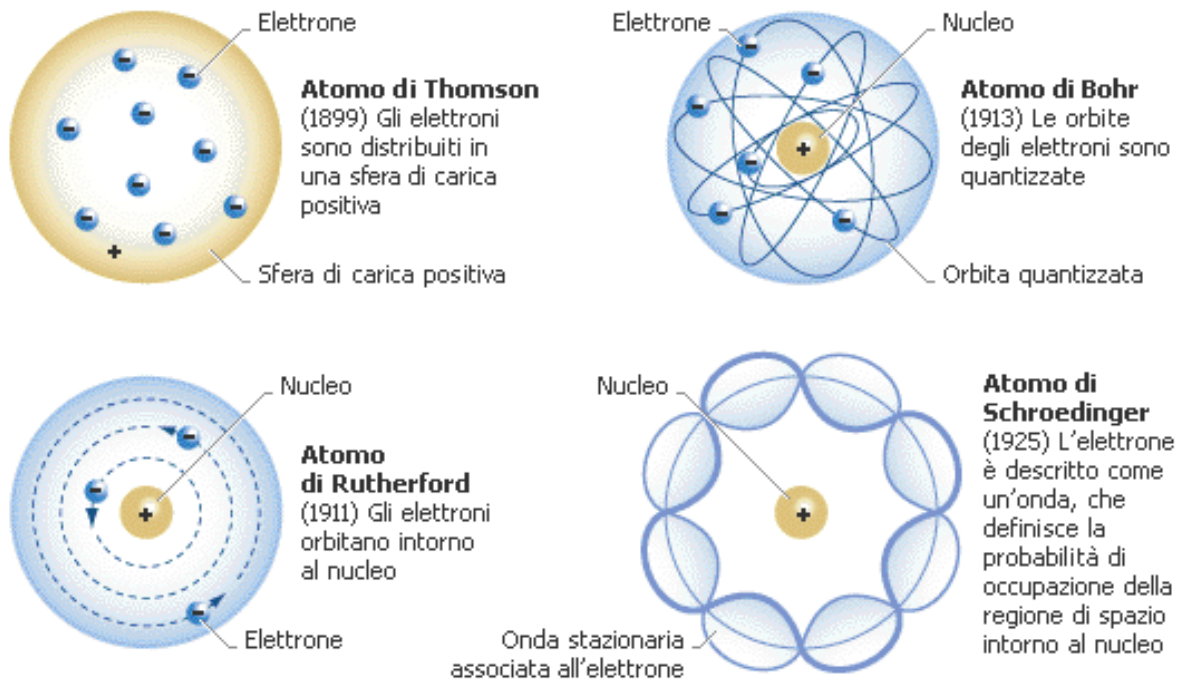
Modello atomico di Schroedinger

Il modello di Schroedinger, basato sulla teoria quantistica, descrive il comportamento degli elettroni negli atomi in modo accurato e dettagliato. Secondo questo modello, gli elettroni non orbitano intorno al nucleo in traiettorie definite, come nel modello atomico di Bohr, ma sono piuttosto descritti da funzioni d'onda che rappresentano la probabilità di trovarli in una determinata posizione nello spazio. Queste funzioni d'onda sono soluzioni

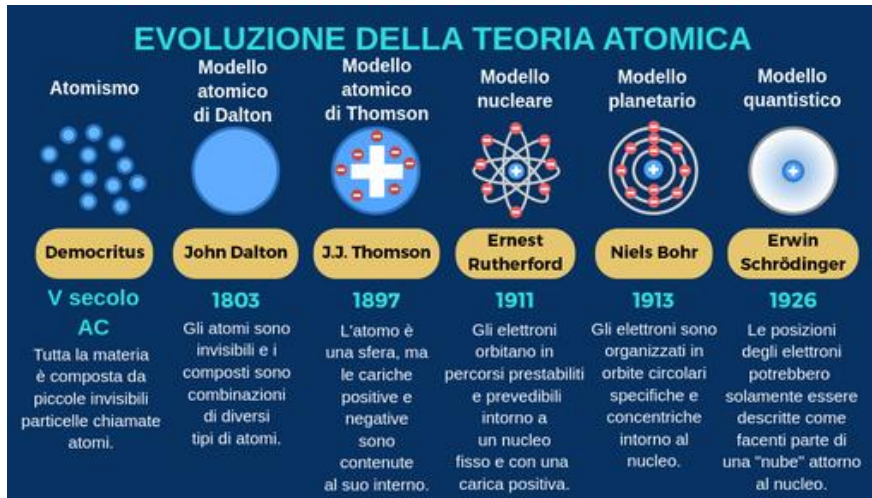
dell'equazione di Schrödinger, che tiene conto delle proprietà ondulatorie delle particelle subatomiche. Inoltre, il modello di Schrödinger tiene conto anche delle interazioni elettroniche, come le repulsioni elettrostatiche tra gli elettroni, che influenzano il comportamento degli elettroni negli atomi. In conclusione, il modello atomico di Schrödinger offre una descrizione avanzata e completa del comportamento degli elettroni negli atomi, basata sulla teoria quantistica e sulla natura probabilistica delle particelle subatomiche infatti considera l'elettrone non come una particella puntiforme, ma come un'onda di probabilità che si estende nello spazio. Perciò, non si parla più di orbite ma di ORBITALI cioè zone dello spazio intorno al nucleo dove è massima la probabilità di trovare gli elettroni perché nell'orbitale è massima la densità delle cariche negative dovuta appunto alla presenza di elettroni.



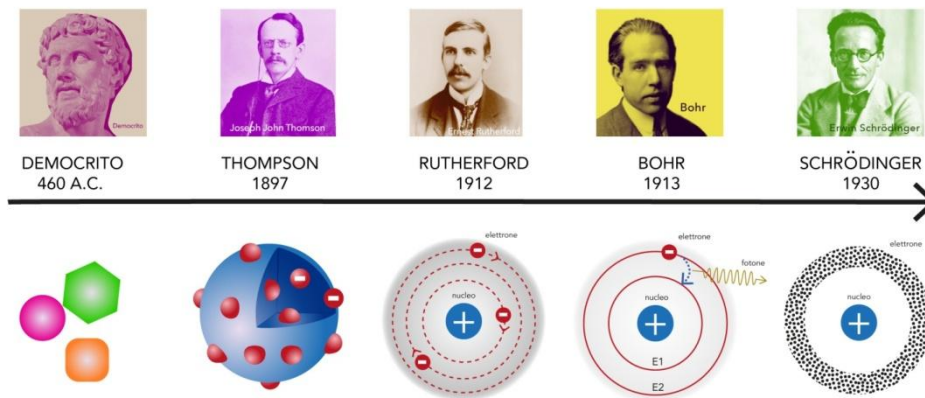
Quindi, nel tempo sono cambiati molti modelli atomici man mano che si aveva una visione diversa della struttura atomica.



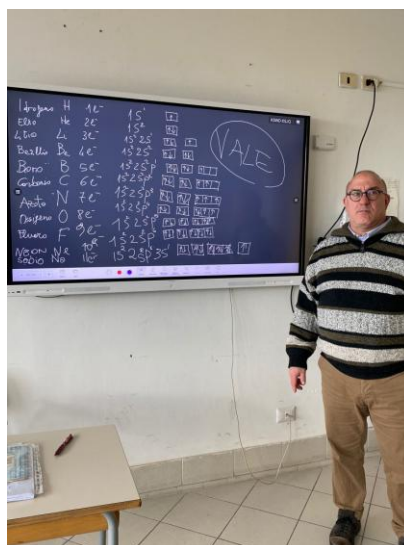
Con la scoperta delle particelle subatomiche cioè elettrone, protone e neutrone, dal modello atomico degli antichi filosofi come Democrito siamo arrivati a Schrodinger.



Nell'arco di tempo che va dal 470 a.C fino al 1925, si sono susseguiti cinque modelli atomici.



© SXT - Ciccio INFN



L'orientamento di giorno e di notte

a cura del Gruppo Giovani Scienziati del "Don Geremia Piscopo"

Il termine «**orientarsi**» letteralmente significa «rivolgersi verso oriente». Noi lo usiamo con il significato di «**individuare i punti cardinali sull'orizzonte di un certo luogo**».

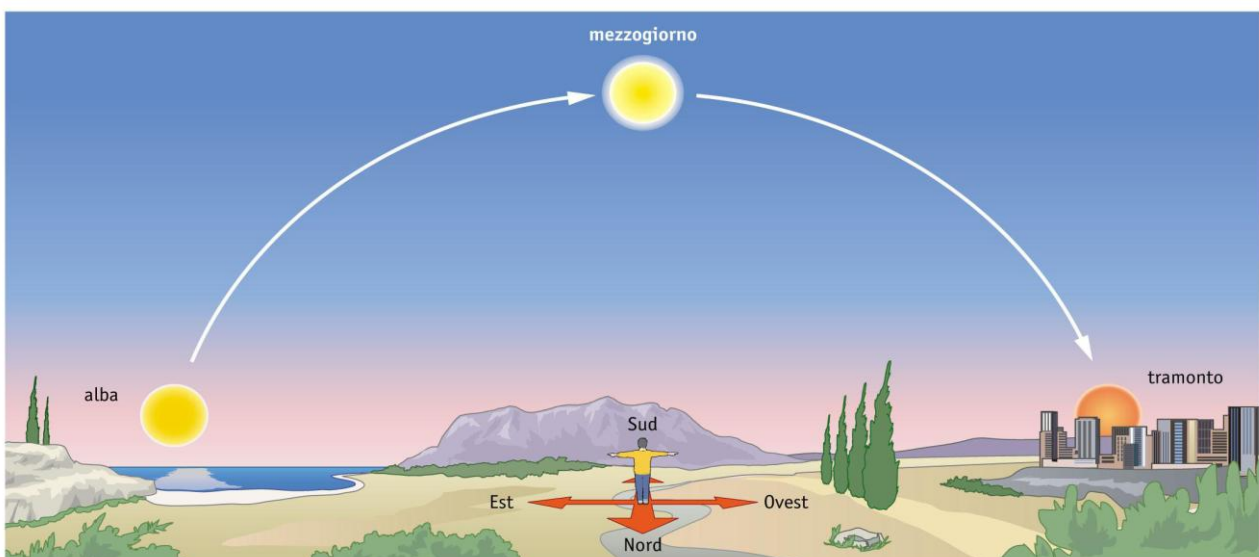
Per determinare l'ubicazione dei punti cardinali rispetto al luogo dove ci si trova esistono fondamentalmente due metodi:

- prendere come riferimento la posizione del **Sole (di giorno)** o quella di alcune altre **stelle (di notte)**;
- utilizzare strumenti come la **bussola**.

L'ORIENTAMENTO DURANTE IL GIORNO

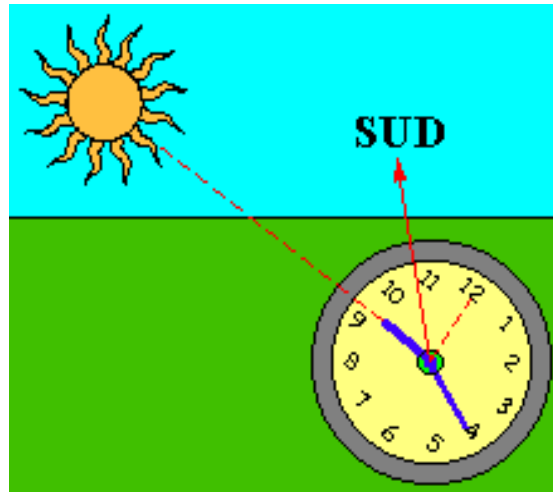
Per orientarsi si può prendere in considerazione l'**apparente moto diurno del Sole intorno alla Terra**: puntando la mano destra verso il punto dal quale il Sole sembra sorgere, cioè verso l'Est, si avrà a sinistra l'Ovest, in fronte il Nord e alle spalle il Sud.

Nel nostro emisfero, a mezzogiorno il **punto di culminazione** del Sole (il punto più alto sull'orizzonte nel suo moto apparente giornaliero) indica il Sud e quindi consente di individuare tutti i punti cardinali; nell'emisfero australe alla stessa ora indica il Nord.



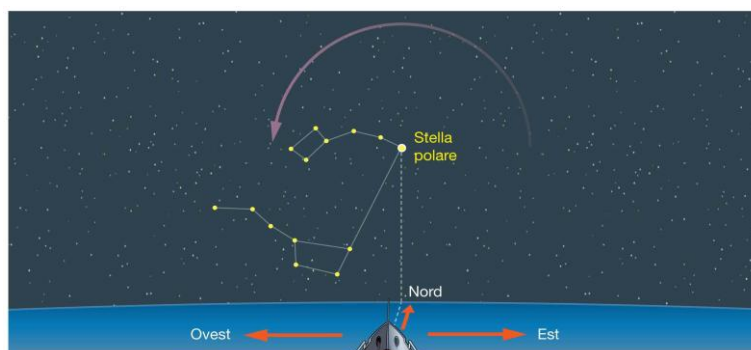
L'orientamento durante il giorno

Un metodo pratico per orientarsi con il Sole in ogni momento del dì consiste nel disporre un orologio in modo che la lancetta delle ore sia diretta verso la posizione del Sole: tracciando idealmente la bisettrice dell'angolo che questa lancetta forma con la direzione verso le 12, si individuerà il Sud se l'osservazione viene eseguita al mattino, il Nord se l'osservazione viene fatta di pomeriggio. Occorre, però, tenere presente che l'angolo da considerare (e di cui si tratterà la bisettrice) deve essere sempre quello che si ottiene seguendo il movimento delle lancette dell'orologio, cioè il senso orario. Questo angolo può essere, quindi, anche maggiore di 180.

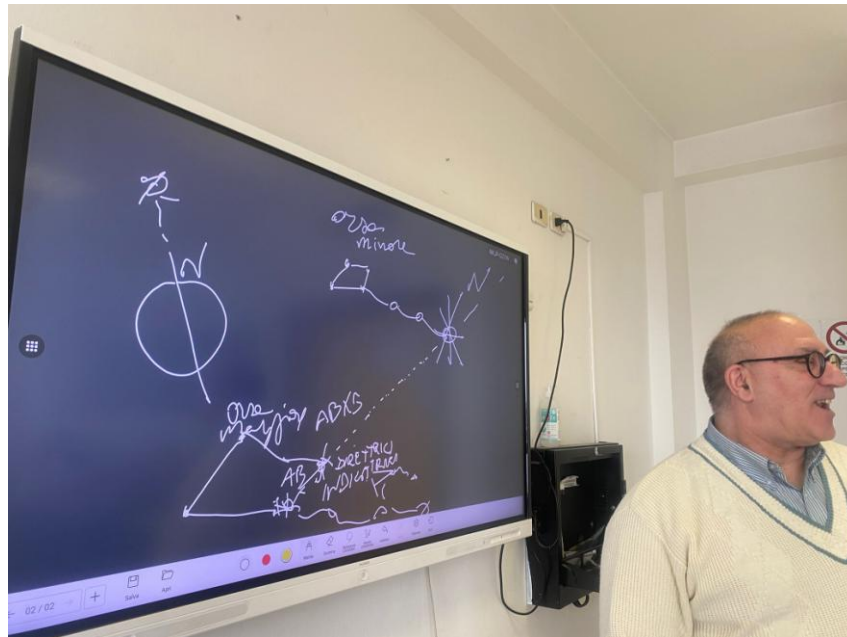


L'ORIENTAMENTO DURANTE LA NOTTE

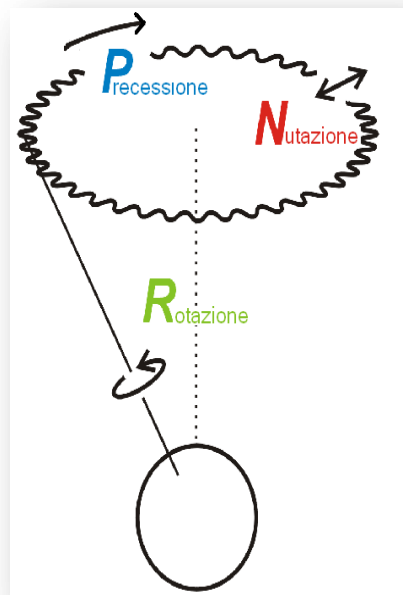
Di notte, quando il Sole non è visibile, nel nostro emisfero possiamo orientarci guardando la **Stella polare**. Dato che essa si trova attualmente quasi in corrispondenza del Polo nord celeste, la proiezione sul piano dell'orizzonte della visuale che va dai nostri occhi alla Stella polare ci indica la direzione del Nord. Per i luoghi dell'emisfero australe la stella visibile ad occhio nudo che funge da «stella polare», indicando la posizione del Sud, è **Y Octantis** nella Costellazione dell'Ottante; tuttavia spesso si preferisce far riferimento alla più appariscente e riconoscibile Costellazione della Croce del Sud, la quale però è molto più distante dal Polo sud celeste (circa 30°).



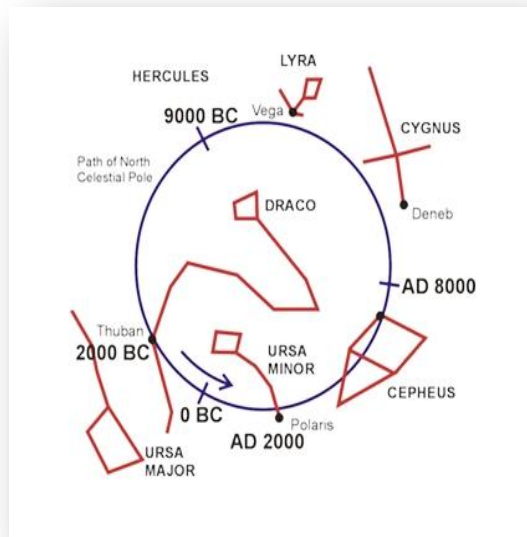
L'asse terrestre punta quasi perfettamente con l'attuale stella polare, che ci indica il nord.



L'asse terrestre subisce due movimenti, oltre alla rotazione, prodotti dalle attrazioni gravitazionali del Sole e della Luna: il movimento di precessione degli equinozi e quello di nutazione. Il movimento di nutazione produce piccole oscillazioni dell'asse terrestre mentre quello di precessione è circolare, antiorario ed ha un ciclo di circa 26.000 anni.



La *stella polare* non è sempre stata la stessa: attualmente coincide con l'ultima stella della coda dell'orsa minore (Polare), ma nel 2000 prima di Cristo coincideva con la stella Thuban nella costellazione del Drago. Tra circa 13.000 anni sarà la stella Vega ad assumere il ruolo di stella polare.



Quando si vuole scrutare la volta celeste in cerca delle costellazioni, ci sono dei passi fondamentali che occorre compiere.

Bisogna determinare i 4 punti cardinali partendo dall'individuazione della posizione del Nord.

1) Per prima cosa bisogna cercare *l'Orsa Maggiore*.

In particolare ci interessano le 7 stelle che formano una figura detta il Grande Carro che è visibile tutto l'anno dalle nostre latitudini.

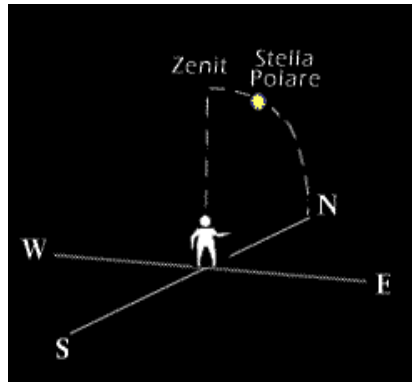
2- Individuare la Stella Polare

Le due stelle del lato opposto al timone del carro sono indispensabili per l'individuazione della polare e non a caso sono chiamate le indicatrici. Infatti prolungando la linea, di 4,5 volte che idealmente le unisce si raggiunge una stella di seconda grandezza, che è la Stella Polare.



3- Individuare il Nord

A questo punto avendo di fronte a noi la Stella Polare saremo certi di guardare verso il Nord. Alle nostre spalle ci sarà il Sud, alla nostra sinistra l'Ovest ed alla nostra destra l'Est



L'USO DELLA BUSSOLA.

I magneti, naturali o artificiali, sono corpi (in genere ricchi di ferro, nichel e cobalto) in grado di attirare particelle metalliche. Lo strumento che ci permette di orientarci anche quando non è possibile fare riferimento al Sole, o ad altre stelle, è la **bussola**. **Essa è costituita da un ago magnetico** (una barretta di ferro magnetizzato) libero di ruotare all'interno di un piccolo contenitore. L'ago magnetico si dispone in modo che la sua estremità colorata (a volte annerita) indichi il Nord e l'estremità opposta il Sud. L'ago della bussola si muove e si posiziona lungo la direzione Nord-Sud perché allo stesso modo delle graffette di ferro quando vengono attratte da una calamita esso risente del **campo magnetico terrestre**. In altre parole, la Terra si comporta come una gigantesca **calamita** che costringe l'ago magnetico della bussola a posizionarsi secondo la direzione Nord-Sud magnetica. Il motivo per cui la bussola è un valido strumento per l'orientamento è che il **Nord magnetico corrisponde all'incirca a quello geografico**. La bussola consente di individuare la direzione del Nord magnetico in virtù del **campo magnetico terrestre**; infatti, la Terra si comporta come un grande magnete (o dipolo magnetico).

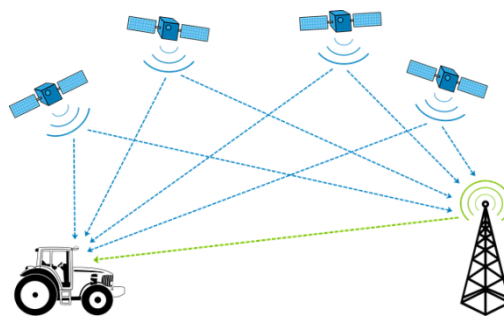


Determinazione precisa e rapida della posizione dei luoghi : a cosa serve il GPS

Il sistema GPS è stato progettato in maniera da permettere in ogni istante e in ogni luogo del nostro pianeta il posizionamento di oggetti anche in movimento. L'integrazione di questo sistema con i tradizionali strumenti cartografici e con il computer di bordo, per esempio, consente agli aerei di evitare collisioni e atterrare con maggiore sicurezza anche con visibilità zero. Un ricevitore portatile GPS è grande ormai quanto un telefono cellulare e consente il lavoro di precisione di tecnici, ingegneri e geologi in zone sperdute della Terra. Oggi le apparecchiature GPS vengono comunemente montate sulle automobili per orientarsi in un viaggio o addirittura nel percorso urbano, oppure per consentire il ritrovamento dell'auto in caso di furto. Il cosiddetto **navigatore** montato su un'automobile è un **segmento** del Sistema di Posizionamento Globale basato sulla ricezione di segnali radio emessi da una «costellazione» di satelliti artificiali in orbita attorno alla Terra. Il GPS serve a localizzare e scoprire la posizione esatta di un luogo, di una persona o di un oggetto attraverso la triangolazione dei dati.

Più in dettaglio, attorno al nostro pianeta orbitano 31 satelliti che inviano continuamente verso la Terra dati relativi alla loro posizione. Quando usiamo un ricevitore GPS – come il nostro cellulare – viene sfruttata la posizione di tre o più satelliti per effettuare una triangolazione, cioè per calcolare la nostra distanza da ognuno di loro e, quindi, in quale punto della superficie terrestre ci troviamo.

Ma come fa a individuare le coordinate precise? Il GPS funziona grazie a tre componenti: satelliti, stazioni terrestri e ricevitori. Tecnicamente quello che si trova nei nostri smartphone è il "ricevitore" che riceve il segnale satellitare. Ed è proprio questo dispositivo che fa funzionare Google Maps, che permette l'invio della propria geolocalizzazione su Whatsapp e permette ai navigatori delle auto di trovare il percorso giusto per arrivare a destinazione. Il principio di funzionamento del GPS è semplice: si tratta di determinare la distanza dai tre satelliti S1, S2, S3, la cui posizione nello spazio è nota con precisione, e mediante opportuni passaggi matematici, determinare la posizione del ricevitore a terra. Infatti, la distanza d_1 dal primo satellite individua la posizione del ricevitore sulla superficie di una sfera R_1 centrata sul satellite stesso. La determinazione della seconda distanza, d_2 , ci colloca sul cerchio ottenuto dall'intersezione delle due sfere R_1 e R_2 . Infine, la terza distanza d_3 ci permette di determinare due posizioni nell'intersezione del cerchio con la sfera R_3 centrata sul terzo satellite.



Consideriamo sistema di tre trasmettitori, che possono essere tre satelliti, che formano un triangolo immaginario, grazie all'utilizzo della triangolazione, possiamo determinare la posizione di un oggetto all'interno di questo triangolo immaginario.

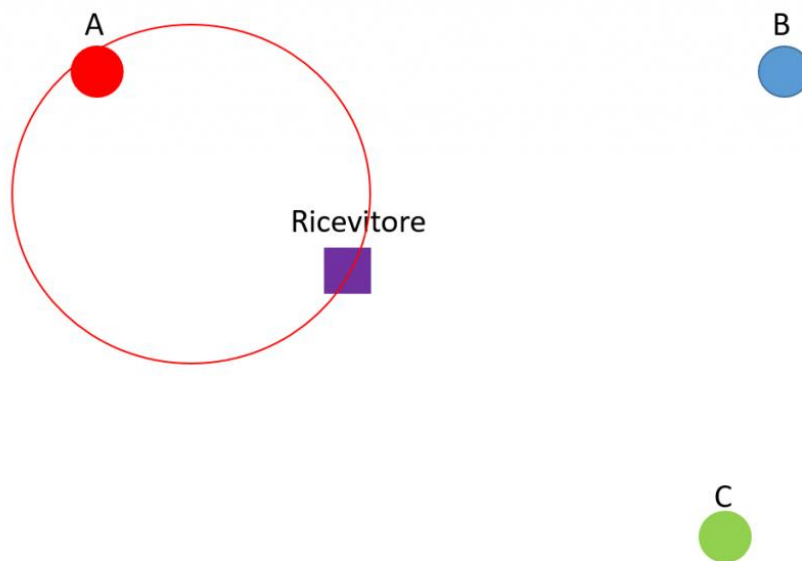
Quando un ricevitore GPS si connette ad un satellite, esso riceve l'ora esatta in cui è stato inviato il segnale e la posizione del satellite stesso.

Conoscendo l'ora di invio del segnale, il ricevitore è in grado di calcolare la distanza tra il satellite e il ricevitore stesso, in base alla velocità di propagazione del segnale elettromagnetico.

Tuttavia, la posizione del ricevitore GPS non può essere determinata con precisione solo in base alla distanza da un singolo satellite.

Questo perché la posizione del ricevitore potrebbe essere uno dei punti presenti sulla circonferenza che ha come centro il satellite e come raggio la distanza calcolata.

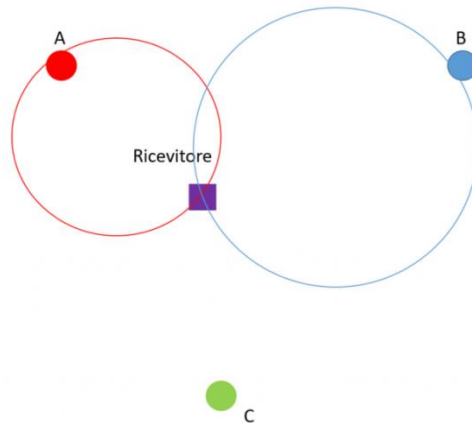
In altre parole, la posizione del ricevitore potrebbe essere su qualsiasi punto della circonferenza. Pertanto, è necessario avere altre informazioni.



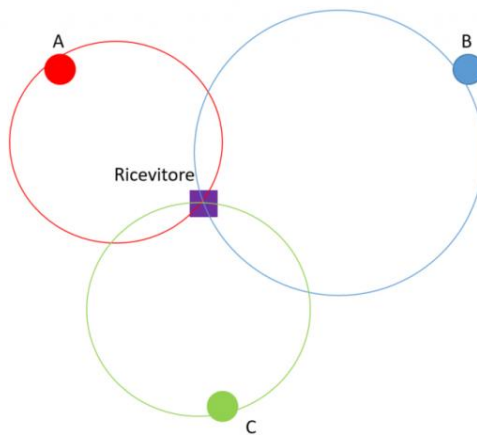
Quando il ricevitore GPS si connette a un secondo satellite, riesce a determinare la distanza tra il ricevitore e questo secondo satellite.

Questo significa che la posizione del ricevitore è su una circonferenza di raggio pari alla distanza dal secondo satellite, centrata sulla posizione del secondo satellite.

Poiché la posizione del ricevitore si trova su entrambe le circonferenze, ci sono solo due possibili punti in cui le sfere si intersecano. Questi due punti rappresentano le possibili posizioni del ricevitore. Tuttavia, bisogna notare che i due punti possono essere molto lontani tra loro, il che significa che il livello di indeterminazione sulla posizione del ricevitore potrebbe ancora essere piuttosto elevato.



Per ridurre ulteriormente l'incertezza sulla posizione, il ricevitore deve connettersi ad almeno un terzo satellite e calcolare la sua distanza, in modo da avere informazioni sufficienti per determinare la propria posizione esatta. Con la ricezione dei segnali da un terzo satellite GPS, possiamo determinare un'altra distanza, e quindi possiamo calcolare la posizione esatta del ricevitore GPS nell'area di intersezione delle tre circonferenze, che corrisponde a un unico punto.



La Genetica e le malattie genetiche

a cura degli alunni delle classi: 2 Aia, 2 Bia, 2 Amm, 2 Atur, 2 Dinf

La genetica nasce verso la metà dell'Ottocento con gli esperimenti di Gregor Mendel, un frate austriaco che per primo individuò le **leggi dell'ereditarietà** che regolano la trasmissione dei caratteri da una generazione all'altra. Alla base della genetica c'è il concetto di **gene**. Il gene è il tratto di DNA che controlla un particolare carattere, e quindi rappresenta il codice per una particolare proteina. I geni sono contenuti nei cromosomi. Un **cromosoma** può essere visto come un'ordinata successione di geni. A causa di mutazioni avvenute durante il processo evolutivo di una specie, un gene può presentarsi con delle forme varianti, dette **alleli** (dal greco allelos = alternativo). Negli organismi diploidi, le cui cellule contengono due serie di cromosomi omologhi (simili) (2n), ciascun gene è portato sia dall'omologo materno che dall'omologo paterno. In un individuo il carattere si presenta sempre con due alleli che occupano la medesima posizione nei due cromosomi omologhi. Ovviamente i due alleli che controllano un particolare carattere in un individuo potranno essere uguali o diversi. Un individuo i cui due alleli per la determinazione di un carattere sono uguali si dice **omozigote** per quel carattere. Un individuo i cui due alleli per la determinazione di un carattere sono diversi si dice **eterozigote** per quel carattere. La combinazione di alleli che controlla un carattere si definisce **genotipo**. Ogni genotipo genera una manifestazione di un carattere osservabile esternamente cioè esteticamente che si definisce **fenotipo** cioè quello che noi vediamo dall'esterno Biondo, alto, ecc.... Cioè il fenotipo è l'aspetto esteriore che viene fuori dalla combinazione degli alleli cioè del genotipo. Nel caso di **omozigosi** (due alleli uguali) il fenotipo riflette l'unica informazione esistente nel genotipo. Nel caso di **eterozigosi** invece il genotipo può manifestarsi con fenotipi differenti a seconda del tipo di interazione che si produce tra i due alleli diversi. In particolare si possono presentare tre tipi di relazione: *dominanza completa, dominanza incompleta e codominanza*.

- Si ha **dominanza completa** (o semplicemente **dominanza**) quando uno dei due alleli prevale sull'altro ed è l'unico a manifestarsi, determinando il fenotipo. L'allele che si manifesta è detto **dominante**. L'allele che rimane latente è detto **recessivo**. Per convenzione l'allele dominante viene indicato con una lettera maiuscola (ad esempio **A**) e l'allele recessivo con la corrispondente minuscola (ad esempio **a**). L'unico prodotto che viene a formarsi è quello codificato dall'allele dominante. L'allele dominante si esprime sempre. Ciò comporta che gli eterozigoti (genotipo = Aa) siano indistinguibili dagli omozigoti dominanti (genotipo = AA), avendo lo stesso fenotipo, detto fenotipo completamente dominante. Gli **eterozigoti** (Aa) e gli **omozigoti dominanti** (AA) per un determinato gene mostrano l'effetto dell'allele dominante, mentre gli **omozigoti recessivi** (aa) mostrano l'effetto dell'allele recessivo. Così se il gene che determina il colore di un fiore presenta un allele dominante rosso (R) ed un allele recessivo bianco (r), in natura avremo che gli individui con genotipo omozigote dominante (RR) e gli individui con genotipo eterozigote (Rr) si presenteranno entrambi con i fiori rossi (presentano il medesimo fenotipo). Mentre gli individui con genotipo omozigote recessivo (rr) si presenteranno con i fiori bianchi.
- Si parla invece di **dominanza incompleta** (detta anche intermedia) quando il fenotipo dell'eterozigote (Rr) è una mescolanza tra il fenotipo dell'omozigote dominante e quello dell'omozigote recessivo. Ad esempio il colore di un fiore può essere rosso (omozigote

dominante RR), rosa (eterozigote Rr) o bianco (omozigote recessivo rr). Cioè può derivarne un fenotipo intermedio rispetto all'omozigote dominante.

- Nella **codominanza**, in un individuo eterozigote si osserva l'espressione fenotipica di entrambi gli alleli, non mescolati, ma separati. In altri termini, l'eterozigote manifesta i fenotipi di entrambi gli omozigoti. Esempi di codominanza sono il colore pezzato del mantello di molti mammiferi ed i sistemi di gruppo sanguigno AB0. Gli individui eterozigoti (genotipo = $I^A I^B$) sono di gruppo sanguigno AB, perché vengono espressi sia l'antigene A (prodotto dall'allele I^A) che l'antigene B (prodotto dall'allele I^B) e sulla membrana dei loro globuli rossi sono presenti entrambi i marcatori.

Genotipo	Fenotipo (gruppo sanguigno)
$I^A I^A$ (omozigote dominante)	A
$I^B I^B$ (omozigote dominante)	B
$i i$ (omozigote recessivo)	0
$I^A I^B$ (eterozigote)	AB
$I^A i$ (eterozigote)	A
$I^B i$ (eterozigote)	B

Le leggi della genetica traggono origine dai risultati di incroci.

Gli individui iniziali, i genitori, costituiscono la **generazione parentale** o **generazione P**.

I figli vanno a formare la **prima generazione filiale** o **generazione F₁**.

I nipoti vanno a formare la **seconda generazione filiale** o **generazione F₂** e così via.

Se si incrociano due linee pure che differiscono per un carattere gli individui che si ottengono non appartengono ovviamente più ad una linea pura e vengono definiti **ibridi cioè misti e rappresentano la prima generazione F1 cioè i figli. Incrociando gli individui ottenuti nella F1, otteniamo la seconda generazione filiale F2.**

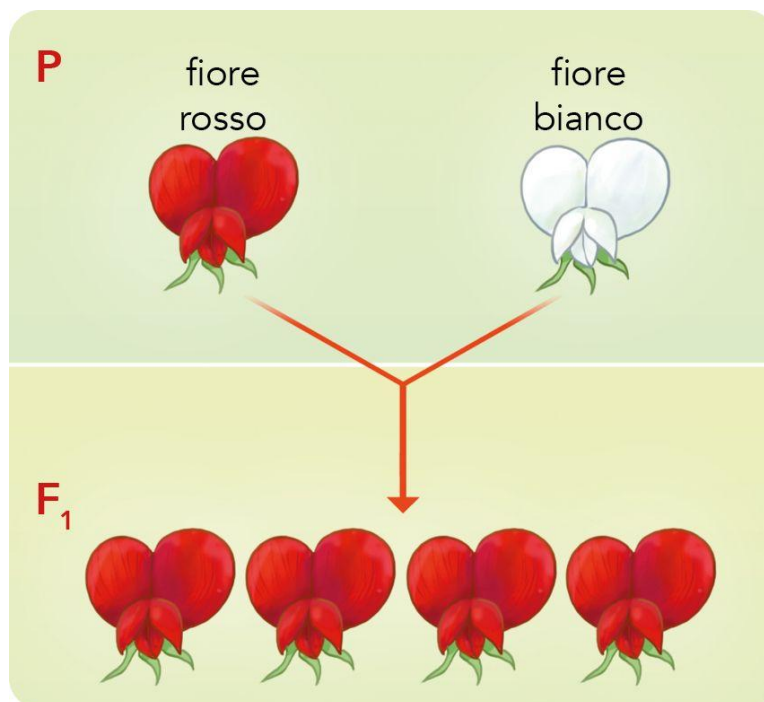
Gli incroci si rappresentano con i QUADRATI DI PUNNETT

La prima legge di Mendel (legge della dominanza)

Da incroci tra individui differenti per una singola coppia di caratteri, nascono individui in cui compare soltanto uno dei due caratteri, quello dominante.

Maschio		
Femmina	R	R
F1		
r	Rr	Rr
r	Rr	Rr

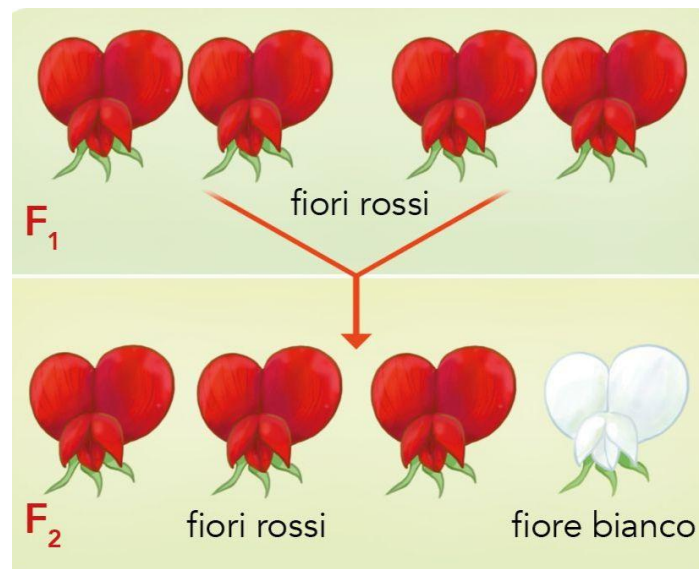
100% eterozigoti a fiore rosso



La seconda legge di Mendel (legge della disgiunzione dei caratteri)

Nella discendenza degli ibridi ricompare il carattere recessivo e i due caratteri si presentano separati nel rapporto costante 3:1.

Maschio			50% eterozigoti fiore rosso
Femmina	R	r	
F2			25% omozigote fiore rosso
R	RR	Rr	
r	Rr	rr	25% omozigote fiore bianco



Nella terza legge, Mendel fece incrociare piantine che differivano non più per un solo carattere ma per due caratteri contemporaneamente.

La terza legge di Mendel (legge dell'indipendenza dei caratteri)

Dall'incrocio di due individui che differiscono per due o più caratteri si ottengono individui nei quali i caratteri si trasmettono in modo indipendente l'uno dall'altro secondo la prima e la seconda legge, e quindi combinati in tutti modi possibili.

maschio	GL	GL
femmina		
gl	GgLI	GgLI
Gl	GgLI	GgLI

F1 ottiene 100%

piante giallo liscio,

eterozigoti

maschio	GL	gL	Gl	gl
femmina				
GL	GGLL	GgLL	GGLI	GgLI
	liscio	liscio	liscio	liscio
gL	GgLL	ggLL	GgLI	ggLI
	liscio	liscio	liscio	liscio
Gl	GGLI	GgLI	GGI	GgI
	liscio	liscio	rugoso	rugoso
gl	GgLI	ggLI	GgI	GgI
	liscio	liscio	rugoso	rugoso

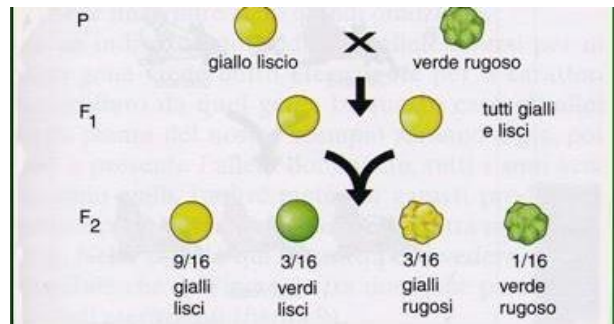
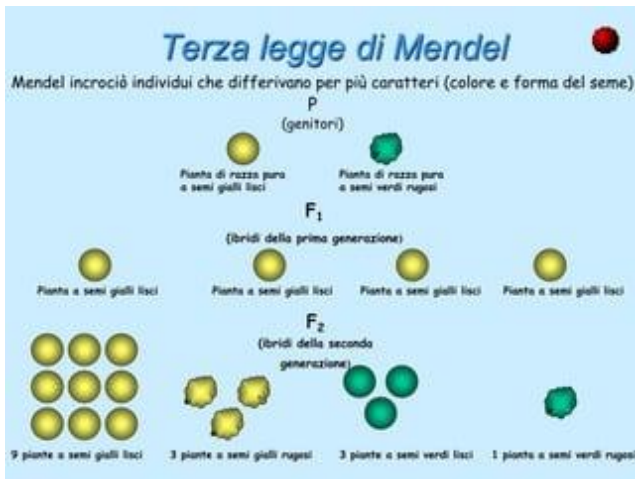
F2 ottiene nel rapporto 9:3 e 3:1

9 semi gialli lisci;

















3 semi verdi lisci;





3 semi gialli rugosi;





1 seme verde rugoso.

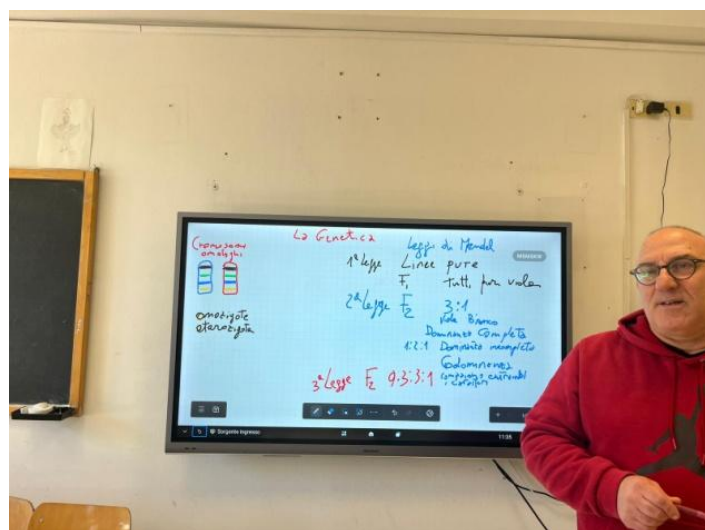


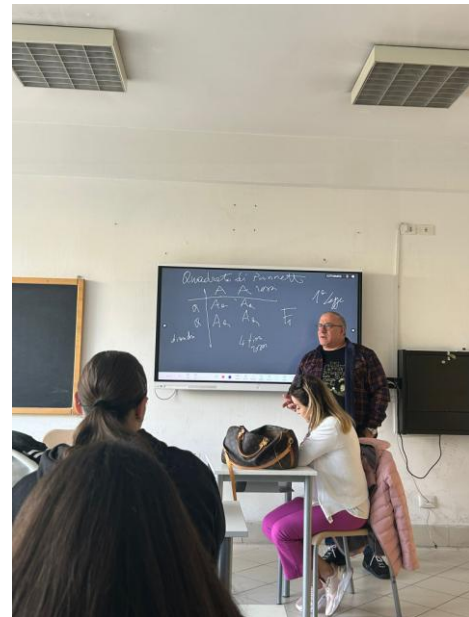
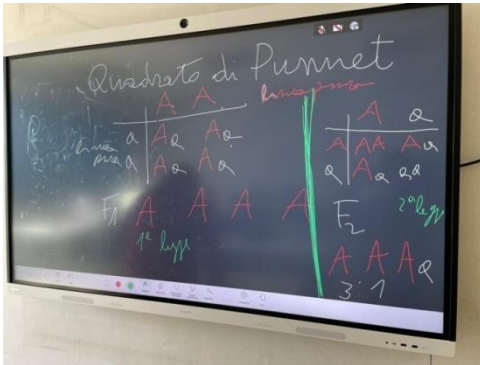
Gameti ♂

	GL 1/4	gL 1/4	gl 1/4	GI 1/4
GL 1/4	GG LL 1/16 	Gg LL 1/16 	Gg Ll 1/16 	GG Ll 1/16 
gL 1/4	Gg LL 1/16 	gg LL 1/16 	gg Ll 1/16 	Gg Ll 1/16 
gl 1/4	Gg Ll 1/16 	gg Ll 1/16 	gg ll 1/16 	Gg ll 1/16 
GI 1/4	GG Ll 1/16 	Gg Ll 1/16 	Gg ll 1/16 	GG ll 1/16 

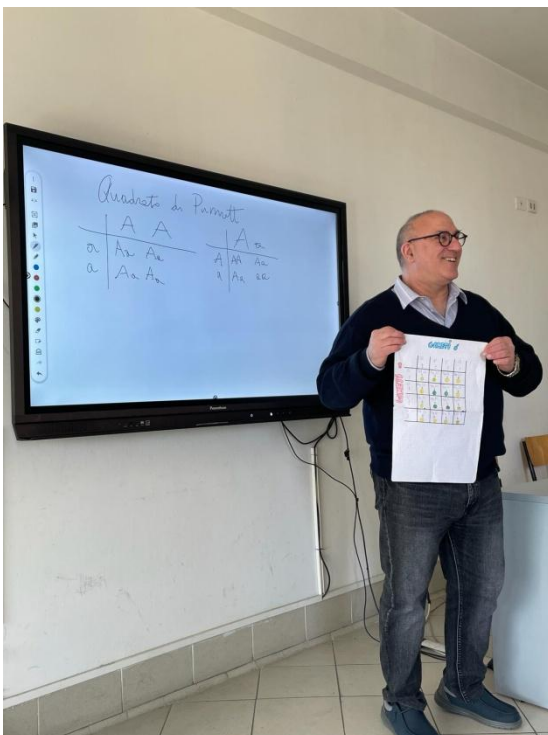
9  : 3  : 3  : 1 

 **Giallo Liscio**  **Giallo Rugoso**
 **Verde Liscio**  **Verde Rugoso**





Il **quadrato di Punnett** è una tabella a doppia entrata che serve a simulare tutte le possibili combinazioni dei gameti maschili con quelli femminili (fecondazione) e a calcolare la probabilità dei genotipi che si generano come conseguenza dell'unione dei gameti. I gameti maschili (con le loro probabilità) vengono posti ad un lato del quadrato ed i gameti femminili (con le loro probabilità) vengono posti su di un lato adiacente al precedente. All'interno del quadrato vengono poi effettuate (come nel gioco della battaglia navale) tutte le combinazioni tra le righe e le colonne. Le probabilità dei genotipi che si realizzano non sono altro che la probabilità di un evento composto, cioè la probabilità che due eventi semplici (il gamete maschile e quello femminile) si verifichino contemporaneamente.



GAMETI ♂

	GL	gL	gl	Gl
	$\frac{1}{4}$	$\frac{1}{4}$	$\frac{1}{4}$	$\frac{1}{4}$
GAMETI ♀	GL	GG LL $\frac{1}{16}$	Gg Ll $\frac{1}{8}$	Gg Ll $\frac{1}{8}$
	gL	Gg Ll $\frac{1}{8}$	gg LL $\frac{1}{16}$	gg Ll $\frac{1}{8}$
	gl	Gg Ll $\frac{1}{8}$	gg Ll $\frac{1}{8}$	Gg ll $\frac{1}{8}$
	Gl	GG Ll $\frac{1}{16}$	Gg Ll $\frac{1}{8}$	Gg ll $\frac{1}{8}$

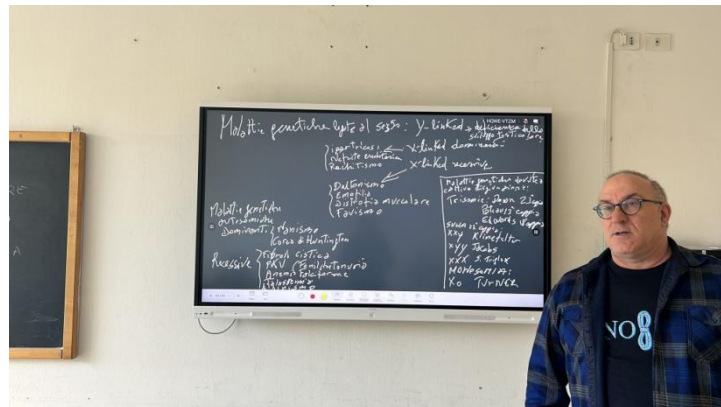
Determinazione genetica del sesso

Nella specie umana esistono 23 coppie di cromosomi. 22 sono formate da cromosomi uguali (**autosomi**) e una coppia dai cromosomi sessuali. Le femmine possiedono due cromosomi sessuali uguali (due cromosomi X), mentre i maschi hanno due cromosomi sessuali diversi (un cromosoma X ed un cromosoma Y). Possiamo dunque indicare i due sessi come XX (femmina) e XY (maschio).

Malattie genetiche

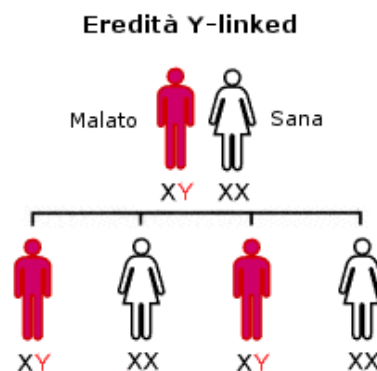
Le malattie genetiche di tipo mendeliano si classificano in:

- Malattie Y-linked (legate al cromosoma Y)
- Malattie X-linked (legate al cromosoma X)
- Malattie autosomiche dominanti
- Malattie autosomiche recessive



Malattie genetiche legate al sesso (Y-linked ed X-linked)

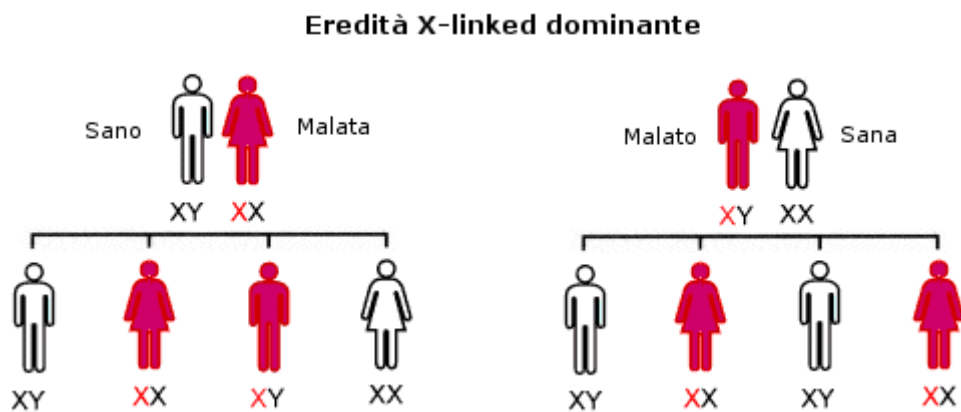
Essendo il cromosoma Y molto piccolo e contenendo pochi geni, genera raramente malattie genetiche legate al cromosoma Y (**Y-linked**). Le **malattie geniche Y-linked** sono molto rare. Ne sono affetti solo i maschi che trasmettono la malattia solo ai figli maschi.



Nella specie umana si conoscono, attualmente, circa 20 geni posti sul cromosoma X ed assenti nel cromosoma Y, responsabili di alterazioni legate al sesso, e per questo sono anche dette malattie genetiche **X-linked**.

Nelle malattie ereditarie X-linked i geni anomali sono localizzati sul cromosoma sessuale X e di conseguenza il rischio clinico e la gravità della malattia sono diversi nei due sessi. Dato che il maschio presenta un solo cromosoma X, la presenza di un gene mutante dà luogo inevitabilmente alla manifestazione clinica morbosa, indipendentemente dall'espressività (recessiva o dominante) del carattere. Le malattie ereditarie legate al sesso non possono essere trasmesse da maschio a maschio, cioè dal padre al figlio, mentre il padre le trasmette a tutte le figlie. Nell'albero genealogico della famiglia la distribuzione delle malattie legate al sesso è diversa a seconda che si tratti di caratteri recessivi o dominanti (nella donna).

Le malattie X-linked dominanti sono rare. In questo caso una madre affetta ha un 50% di probabilità di trasmettere la malattia ai propri figli (maschi o femmine che siano), mentre un padre affetto trasmette la malattia solo alle figlie.



Nel caso si tratti di anomalie recessive, la malattia colpisce praticamente solo i maschi nati da madri portatrici (cl clinicamente sane). Tra queste, le più note sono il *daltonismo* e l' *emofilia* che

Il **daltonismo** consiste nell' incapacità di distinguere alcuni colori (tipicamente rosso e verde). Il termine daltonismo deriva dal nome del chimico e fisico inglese John Dalton, che studiò su se stesso questo difetto.



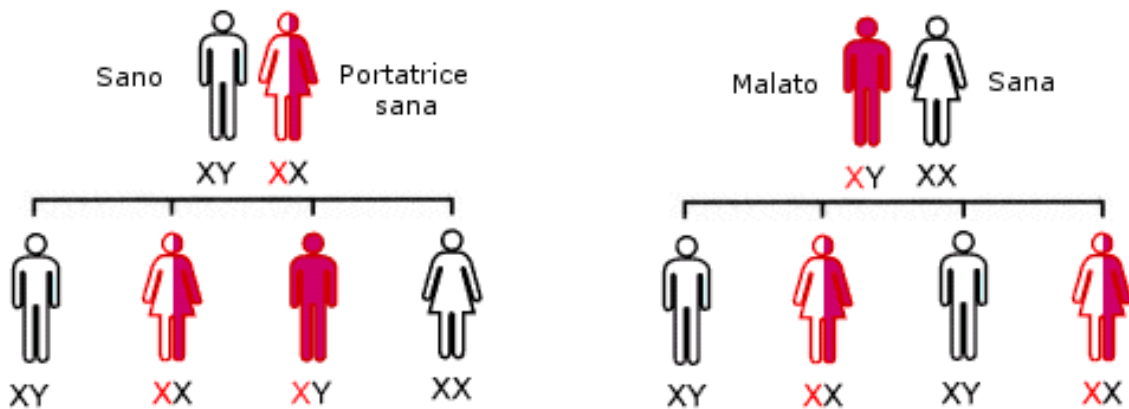
L' **emofilia** è un insieme di gravi anomalie responsabili di un forte ritardo nella coagulazione del sangue che provocano una relativa facilità alle emorragie, spesso inarrestabili. Anche una lieve ferita cutanea può così risultare fatale all'emofiliaco.



Entrambi questi difetti genetici sono portati da un allele recessivo che si trova solo sul cromosoma X. Nelle femmine l'effetto recessivo di un allele X-linked portatore di difetti genetici può essere mascherato dall'allele dominante sano situato sull'altro cromosoma X. Nei maschi, invece, gli alleli X-linked recessivi possono manifestare i loro effetti perché non è presente un altro cromosoma X con geni dominanti che li mascherino e sul cromosoma Y manca l'allele.

Queste malattie si manifestano quindi quasi esclusivamente nei maschi, mentre le femmine sono in genere portatrici sane (eterozigoti). Vedremo che la tipica trasmissione ereditaria di queste malattie genetiche è per via materna, da madre portatrice sana a figlio maschio. I maschi malati generano invece femmine portatrici sane che a loro volta possono generare maschi malati con una trasmissione a "zigzag" tipica dei caratteri X-linked.

Eredità X-linked recessiva



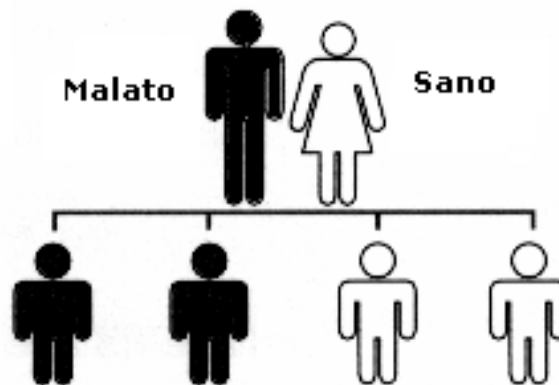
Malattie autosomiche dominanti

Le **malattie geniche autosomiche dominanti** sono causate da alleli dominanti presenti negli autosomi, una delle 22 coppie di cromosomi non sessuali.

Possono essere affetti sia i maschi che le femmine. Sono affetti gli eterozigoti, che portano l'allele malato solo in uno dei due cromosomi ereditati dai genitori. Sono estremamente improbabili individui malati omozigoti dominanti, poiché dovrebbero essere figli di genitori entrambi malati.

Gli affetti possono essere presenti in tutte le generazioni (eredità *verticale*). Ogni affetto ha sempre un genitore affetto (esistono però eccezioni). Ogni affetto ha il 50% di probabilità di avere figli malati ad ogni gravidanza.

Eredità autosomica dominante



Le malattie geniche autosomiche dominanti sono molto rare poiché, non potendosi mascherare nei portatori sani, sono state quasi tutte eliminate dalla selezione naturale. Tuttavia vi sono dei casi in cui le anomalie geniche dominanti possono trasmettersi ed avere una certa diffusione, in particolare quando le manifestazioni della malattia si presentano in età adulta. È questo il caso del **nanismo** e della **corea di Huntington** (ballo di San Vito) che causa una progressiva degenerazione del sistema nervoso.

Malattie autosomiche recessive

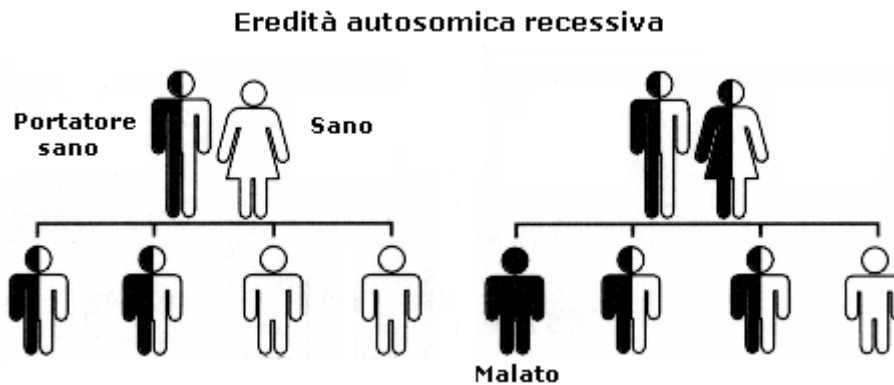
Le **malattie geniche autosomiche recessive** sono causate da alleli recessivi presenti negli autosomi, una delle 22 coppie di cromosomi non sessuali. Come abbiamo detto, essendo portate da alleli recessivi, sono le malattie genetiche di gran lunga più diffuse e frequenti. La malattia si manifesta solo se sono presenti entrambi gli alleli e quindi gli individui malati sono necessariamente omozigoti recessivi. Gli eterozigoti sono portatori sani.

Possono essere affetti sia i maschi che le femmine.

Gli affetti sono in genere presenti in un'unica generazione (eredità *orizzontale*) e ricevono la malattia da entrambi i genitori portatori sani.

I genitori portatori sani hanno il 25% di probabilità di avere figli malati ad ogni gravidanza. Per questo, per malattie ereditarie diffuse in zone circoscritte (come l'anemia mediterranea), è importante fare test genetici per individuare eventuali portatori sani i quali, se dovessero sposarsi tra loro, avrebbero una possibilità su quattro di generare figli malati.

Ognuno dei genitori porta un allele normale e uno difettoso e ha una probabilità del 50% al momento della meiosi di produrre un gamete con un allele difettoso. Ne consegue che la progenie avrà genotipi nella proporzione 1:2:1 e fenotipi nella frequenza di 3:1. Vale a dire che il 75% della progenie apparirà normale e il 25% evidenzierà un fenotipo recessivo (malato). La progenie "normale" avrà un rischio pari a due terzi di essere portatrice dell'allele malato (portatori sani).



Alcuni esempi di malattie autosomiche recessive sono la fenilchetonuria, la fibrosi cistica (o mucoviscidosi), l'anemia falciforme (o drepanocitosi), la beta talassemia, l'albinismo.

La **fibrosi cistica** (CF) è una malattia genetica caratterizzata dall'infezione cronica delle vie aeree ed è una malattia autosomica recessiva conseguente a mutazioni in un gene localizzato sul cromosoma 7.

La **PKU**, detta anche **fenilchetonuria**, è una malattia caratterizzata da un'aumentata concentrazione nel sangue e nell'urina dell'amminoacido fenilalanina e dei suoi derivati e provoca grave ritardo mentale.

Nell'**anemia falciforme** (o drepanocitosi), l'allele difettoso è codominante con quello normale: una persona eterozigote produce una certa quantità di globuli rossi a forma di falce mentre la forma normale di queste cellule del sangue è quella discoidale. Questa malattia è dovuta ad un errore durante la sintesi dell'emoglobina che determina un maggiore fragilità del globulo rosso che va incontro più facilmente a lisi (rottura) con conseguenti fuoriuscite dell'emoglobina: l'individuo affetto dalla malattia presenta uno stato di anemia più o meno grave. È stata osservata una maggior frequenza della malattia in certe aree geografiche (Africa, Grecia, Sicilia e parti del Medio Oriente).

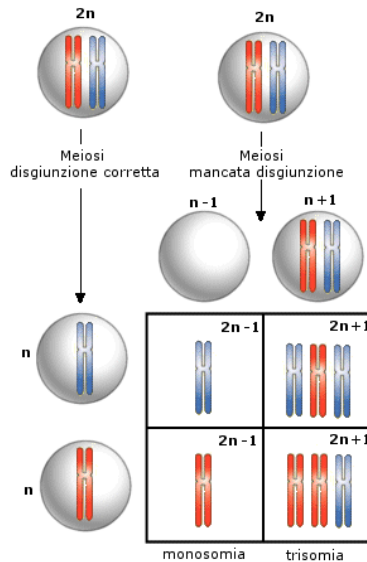
La **talassemia major** (o *Morbo di Cooley*) è una grave forma d'anemia ereditaria diffusa in tutto il bacino del Mediterraneo. I malati devono essere sottoposti a periodiche trasfusioni.

Mutazioni genomiche

Le mutazioni genomiche sono alterazioni del numero dei cromosomi, come conseguenza della perdita o dell'aggiunta di interi cromosomi (*cromosomi soprannumerari*). Le mutazioni genomiche sono per lo più causate da una mancata disgiunzione degli omologhi durante la meiosi.

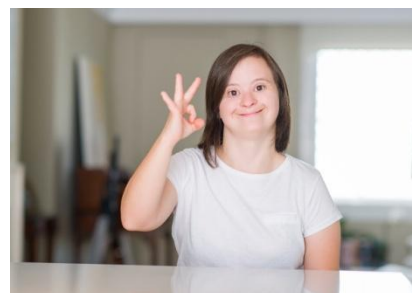
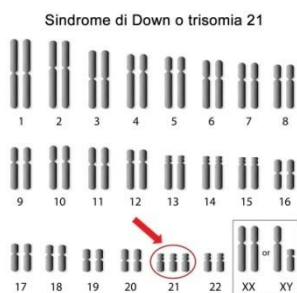
La **monosomia** è la presenza di un singolo cromosoma al posto di una coppia all'interno di un corredo diploide.

La **trisomia** è la presenza di tre omologhi al posto di una coppia all'interno di un corredo diploide.



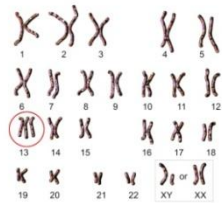
Le anomalie degli autosomi, diversamente da quelle dei cromosomi sessuali, comportano effetti talmente gravi che sono compatibili con la vita solo la **trisomia 21, responsabile della sindrome di Down**, la **trisomia 13, responsabile della sindrome di Patau** e la **trisomia 18, responsabile della sindrome di Edwards**. Le altre trisomie complete non sono compatibili con la vita e quando sono presenti in un feto sono causa di aborto spontaneo.

La **sindrome di Down** o **trisomia 21** è causata dalla mancata disgiunzione dei cromosomi della coppia 21 in tre copie. Le persone con tale sindrome hanno in tutte le loro cellule 47 cromosomi con il cromosoma 21. L'incidenza della trisomia aumenta drasticamente con l'età della madre. Gli affetti presentano palpebre anomali, naso schiacciato, lingua larga, mani corte e robuste, statura bassa, ritardo mentale, probabili malformazioni cardiache, attesa di vita minore del normale.



La **sindrome di Patau** o **trisomia 13** è caratterizzata da gravi ritardi mentali. L'incidenza è più bassa rispetto alla sindrome di Down, ma come questa è legata all'età della madre. Gli affetti manifestano malformazioni fisiche come cranio ed occhi piccoli, e, molto spesso, difetti cardiaci, dita soprannumerarie e sordità.

Trisomia 13
(Sindrome di Patau)



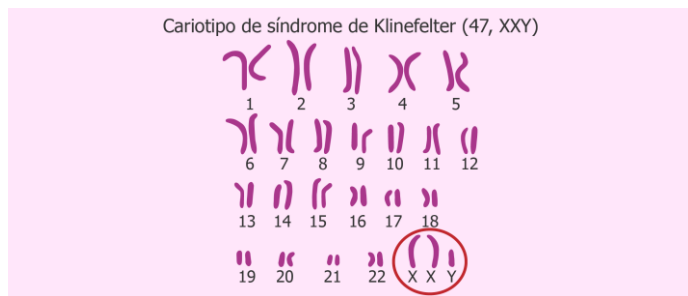
La **sindrome di Edwards** o **trisomia 18** è caratterizzata da ritardo mentale e fisico. Gli affetti manifestano cranio allungato, orecchie con basso punto di attacco, cavità orale piccola e difetti cardiaci.



Monosomie e trisomie dei cromosomi sessuali

Le anomalie più frequenti dei cromosomi sessuali sono le trisomie XXX, XXY, XYY e la monosomia X0, dove 0 sta per assenza dell'omologo del cromosoma X. Essendo la Y mascolinizante, la sua presenza indica il sesso maschile.

La **trisomia XXY** o **sindrome di Klinefelter** è causata dalla non disgiunzione delle X nella produzione dell'ovulo. Gli individui affetti sono maschi con testicoli non sviluppati, mancata produzione di spermatozoi, assenza di pelosità e barba, tono della voce che resta acuto. In genere, tali sintomi si accompagnano a statura alta e funzione intellettuale leggermente deficitaria. La trisomia XXY è causata da una mancata disgiunzione dei due cromatidi che formano il cromosoma Y durante la seconda divisione meiotica.



La **monosomia X0** o **sindrome di Turner** produce femmine di bassa statura, collo tozzo e corto, organi sessuali infantili, assenza spesso di ovaie. Le capacità intellettive, in genere, risultano quasi normali.

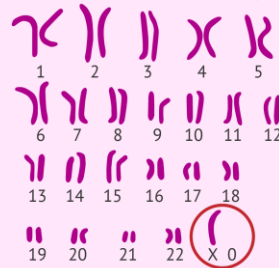
Síndrome de Turner



medgen.genetics.utah.edu

Am Fam Physician . 2007;76:405-10

Cariotipo de síndrome de Turner (45, X0)

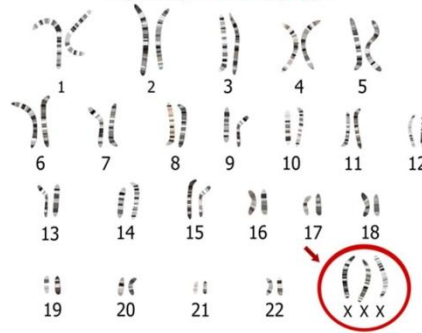


Gli affetti della **trisomia XXX** o **Sindrome della tripla X** sono femmine quasi normali sul piano fisico e riproduttivo, ma manifestano, molto spesso, consistenti ritardi mentali.



S. della tripla X

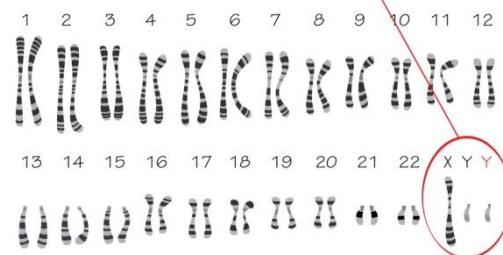
Triple X syndrome karyotype

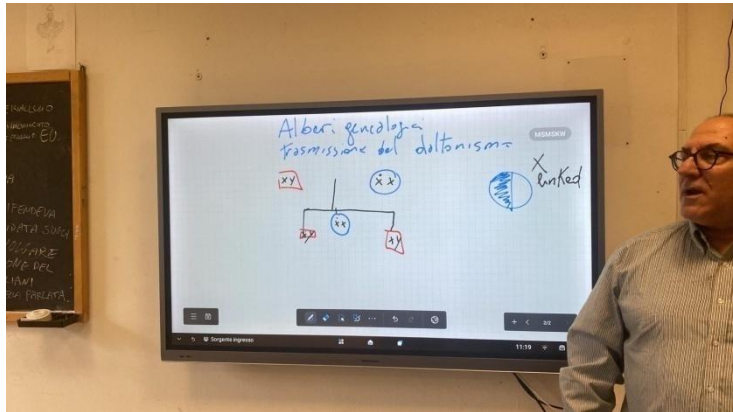
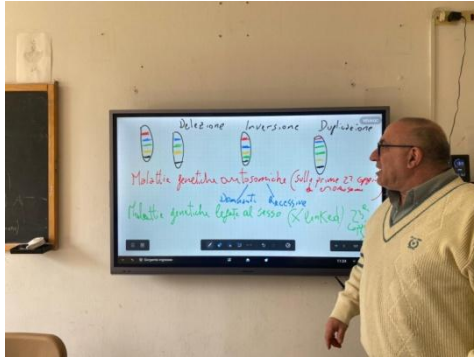


Gli affetti della **trisomia XYY** o **Sindrome di Jacobs** sono maschi che, a parte la tendenza a superare mediamente i 180 cm di statura, non manifestano sintomi fisici particolari. La trisomia XYY, data l'alta frequenza riscontrata nelle carceri, fu sospettata, dopo gli anni 60, di essere una probabile causa di comportamenti violenti. Studi approfonditi, però, hanno fatto rientrare del tutto tali sospetti.



Trisomy XYY: Jacob's Syndrome







UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
FIRENZE

OpenLAB
EDUCAZIONE E
DIVULGAZIONE SCIENTIFICA



Alimentinmente una dieta equilibrata

Oltre a saper comporre una giornata alimentare equilibrata, è importante che i diversi alimenti siano consumati un certo numero di volte durante la settimana o durante il giorno per ottenere tutti i *nutrienti* necessari per vivere bene! I **nutrienti** sono le sostanze contenute negli alimenti che forniscono energia, costruiscono il nostro corpo e regolano le sue funzioni! Si distinguono in *carboidrati, proteine, grassi, vitamine e sali minerali*.

Prova a collegare i gruppi alimentari con le loro caratteristiche.

- | | |
|--------------------------------|--|
| CEREALI E
DERIVATI A | 1 ...il mare ne è pieno! Ricchi di grassi «buoni» e proteine nobili. Massimo 3-4 porzioni a settimana. |
| LATTE E
DERIVATI B | 2 I «vegetali» per eccellenza! Abbondiamo di vitamine e Sali minerali. Con 5 porzioni al giorno, non dobbiamo mai mancare a tavola! |
| FRUTTA E
VERDURA C | 3 Lesse, fritte o al forno...siamo sempre un buon contorno! Ma attenzione a non esagerare! Ricche di carboidrati, consumaci con moderazione: massimo 2 porzioni a settimana. |
| LEGUMI D | 4 Ci si domanda sempre se sia nato prima...oppure la gallina! Abbondiamo di proteine...ma attenzione, anche di grassi! Massimo 2 porzioni a settimana. |
| CARNE E | 5 Nasciamo dalla lavorazione dei chicchi di alcune piante... Siamo ricchissimi di carboidrati, fonte di energia! 3-5 porzioni al giorno. |
| PESCE F | 6 Si distingue in «rossa» e «bianca». Abbonda in proteine e ferro, ma attenzione ai grassi! Non bisogna esagerare: massimo 1 volta «rossa» e 2 volte «bianca» durante la settimana. |
| UOVA G | 7 Un tipo di frutta...»diversa«! E' un ottimo spuntino... se usata con moderazione! Un mix di Sali minerali, vitamine e grassi «buoni». 1 porzione al giorno. |
| FRUTTA SECCA H | 8 Siamo alimenti di origine animale...il nostro colore preferito? Bianco! Contengono soprattutto grassi e proteine. 2 porzioni ogni giorno dei tipi più magri. |
| PATATE I | 9 Siamo amati da tutti...soprattutto dai dentisti! Troppo ricchi di zuccheri e grassi...meglio non esagerare! Massimo 1 porzione a settimana. |
| DOLCI L | 10 Molto ricchi di fibre e carboidrati, siamo anche un'ottima fonte di proteine...specialmente per chi NON mangia, carne, pesce, uova o...latticini! Massimo 4-5 porzioni a settimana. |



giochi

SCIENZEESTATE
2020
www.openlab.unifi.it
OpenLab_Firenze
#scienzeestate

SOLUZIONE
A 5 C 2 E 6 G 4 I 3
B 8 D 10 F 1 H 7 L 9

Arrivederci al prossimo nuovo numero di:

Parli...AMO di SCIENZE

IL GIORNALE DEL "GRUPPO GIOVANI SCIENZIATI" dell'I.I.S. "Don Geremia Piscopo" di Arzano (NA)