

ZANICHELLI

David Sadava, David M. Hillis,
H. Craig Heller, May R. Berenbaum

La nuova biologia.blu

Genetica, DNA ed evoluzione PLUS

ZANICHELLI

Capitolo B1

Da Mendel ai modelli di ereditarietà

ZANICHELLI

Mendel, il padre della genetica



Gregor Mendel (1822-1894), monaco e naturalista, condusse esperimenti di genetica in un orto del monastero di Brno, nell'odierna Repubblica Ceca.

ZANICHELLI

La genetica dell'Ottocento

Gli studi sull'ereditarietà del periodo avevano portato alla **teoria della mescolanza**, basata su due principi:

- i due genitori danno un uguale contributo alle caratteristiche della prole;
- nella prole i fattori ereditari si mescolano.

Grazie a numerosi esperimenti, Mendel confermò il primo presupposto e smentì il secondo.

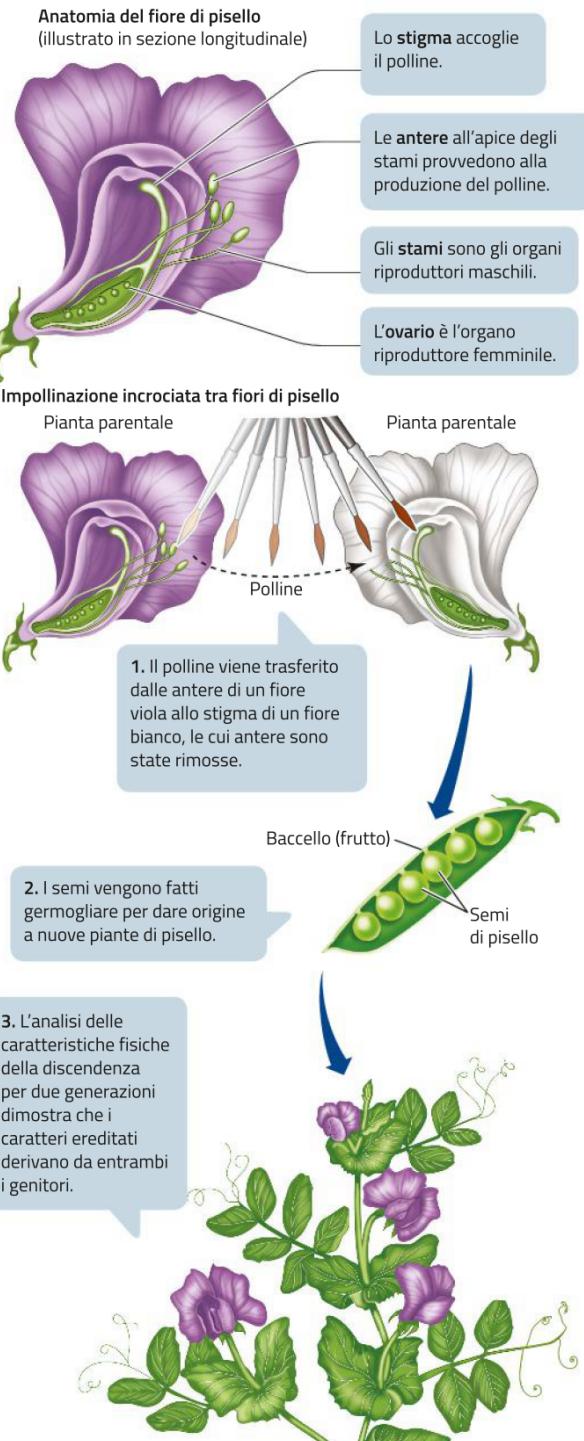
ZANICHELLI

I metodi di Mendel

Mendel utilizzò piante di pisello odoroso (*Pisum sativum*).

La sua ricerca si basava su:

- il controllo dell'impollinazione;
- la scelta dei caratteri;
- la scelta della generazione parentale;
- l'approccio matematico.

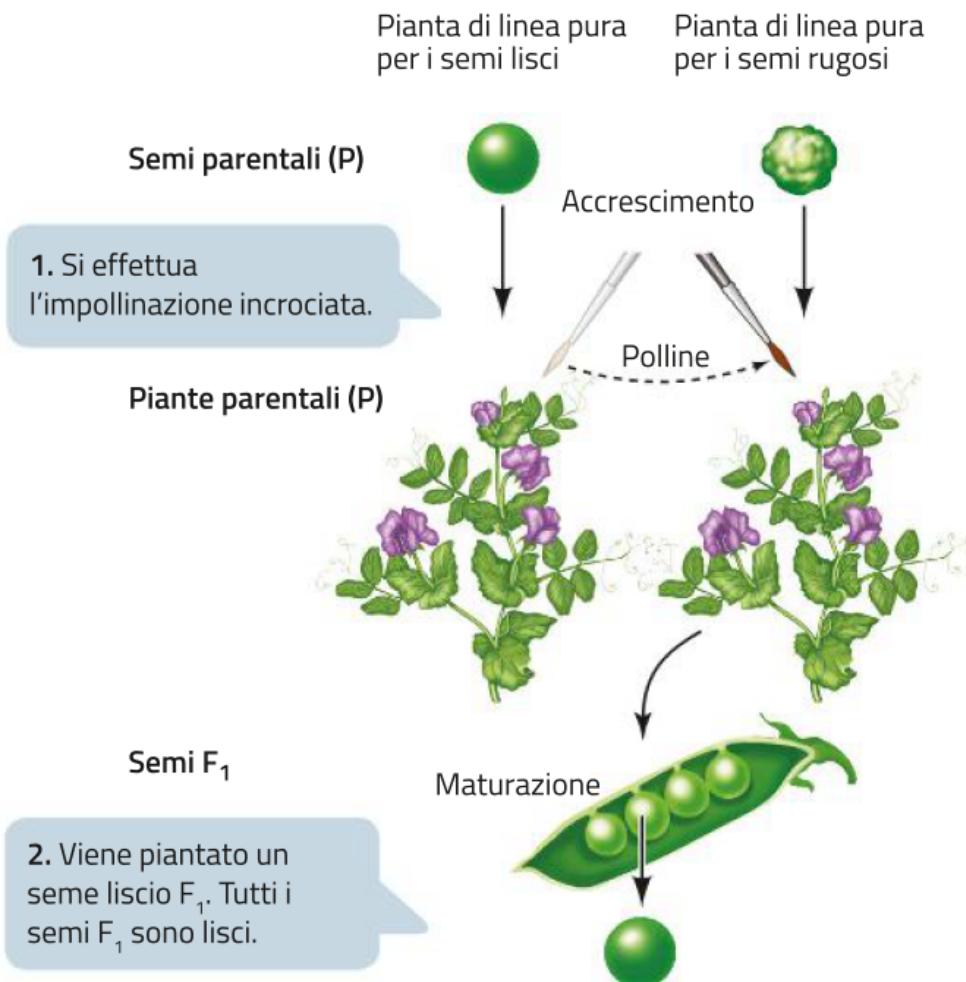


La prima legge di Mendel: la dominanza /1

Gli individui ibridi della prima generazione filiale (F_1) manifestano solo uno dei tratti presenti nella generazione parentale (P).

ZANICHELLI

La prima legge di Mendel: la dominanza /2



Se incrociamo due linee pure, il tratto che compare in F₁ è il **tratto dominante**, mentre il **tratto recessivo** non appare nella prima generazione filiale.

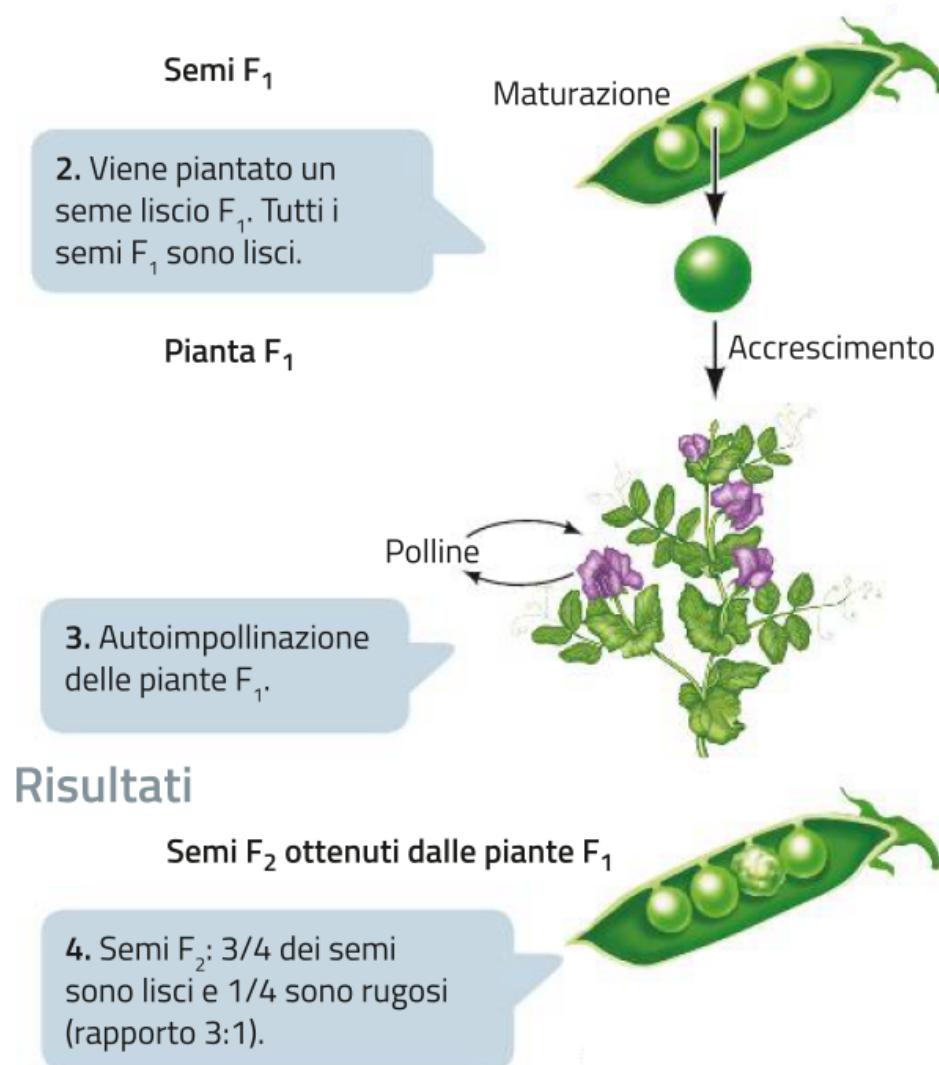
ZANICHELLI

La seconda legge di Mendel: la segregazione /1

Quando un individuo produce gameti, le due copie di un gene (gli alleli) si separano, e ciascun gamete riceve solo una copia.

ZANICHELLI

La seconda legge di Mendel: la segregazione /2



Nella seconda generazione filiale (F₂), ottenuta per **autoimpollinazione** di F₁, si manifestano sia il tratto dominante sia quello recessivo in **rapporto 3:1**.

ZANICHELLI

La meiosi spiega la segregazione

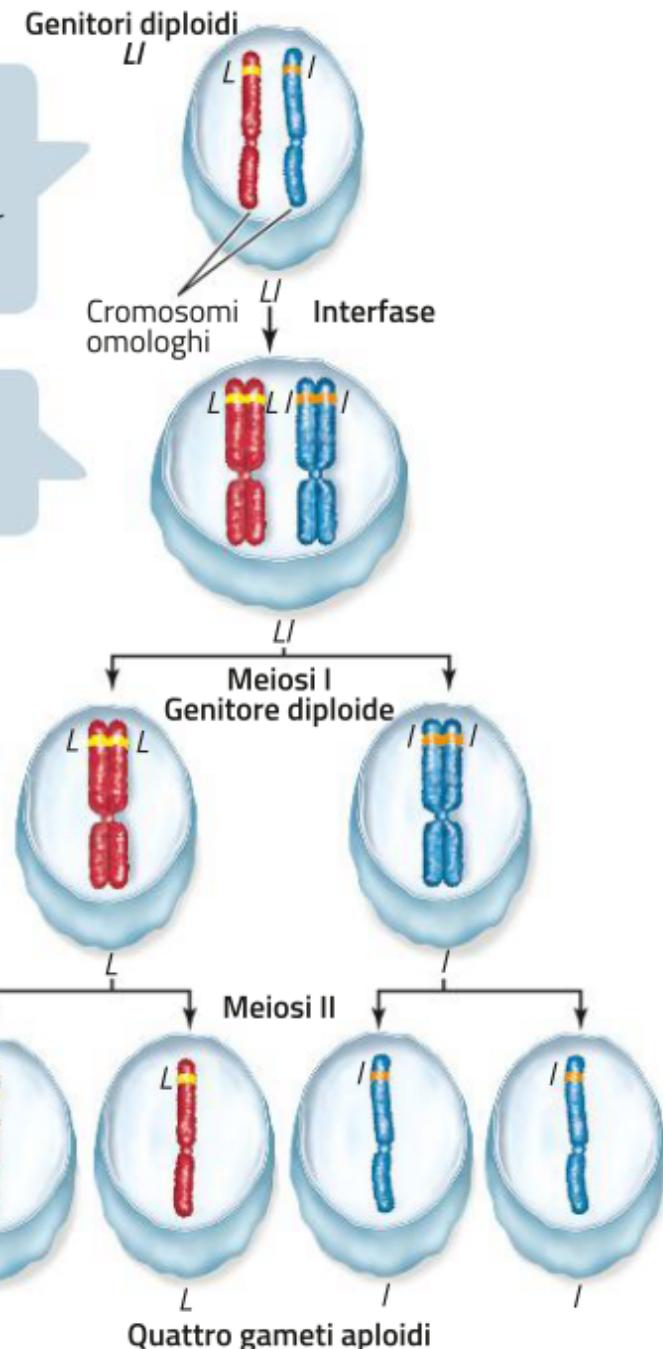
Gli elementi unitari dell'ereditarietà oggi sono chiamati **geni** e le diverse forme di uno stesso gene sono gli **alleli**.

1. Il sito indicato in giallo sul cromosoma corrisponde al locus del gene con gli alleli *L* e *I* per la forma del seme.

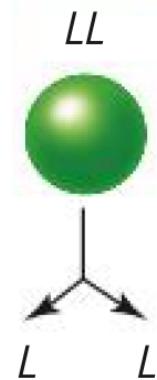
2. Prima della meiosi, ciascun cromosoma omologo si duplica.

3. Al termine della meiosi I, i due alleli segregano in due diverse cellule figlie.

4. Alla fine della meiosi II ogni gamete aploide contiene un allele di ogni gene.



Gli alleli possono essere uguali o diversi



Un individuo si dice **omozigote** per un gene se ha due alleli uguali.

Se invece i due alleli presenti sono diversi l'individuo è **eterozigote** per quel gene.

ZANICHELLI

Differenze tra genotipo e fenotipo

L'insieme degli alleli che determinano un certo carattere è definito **genotipo** (per esempio, II).

La caratteristica fisica che essi determinano viene detta **fenotipo** (per esempio, seme rugoso).

ZANICHELLI

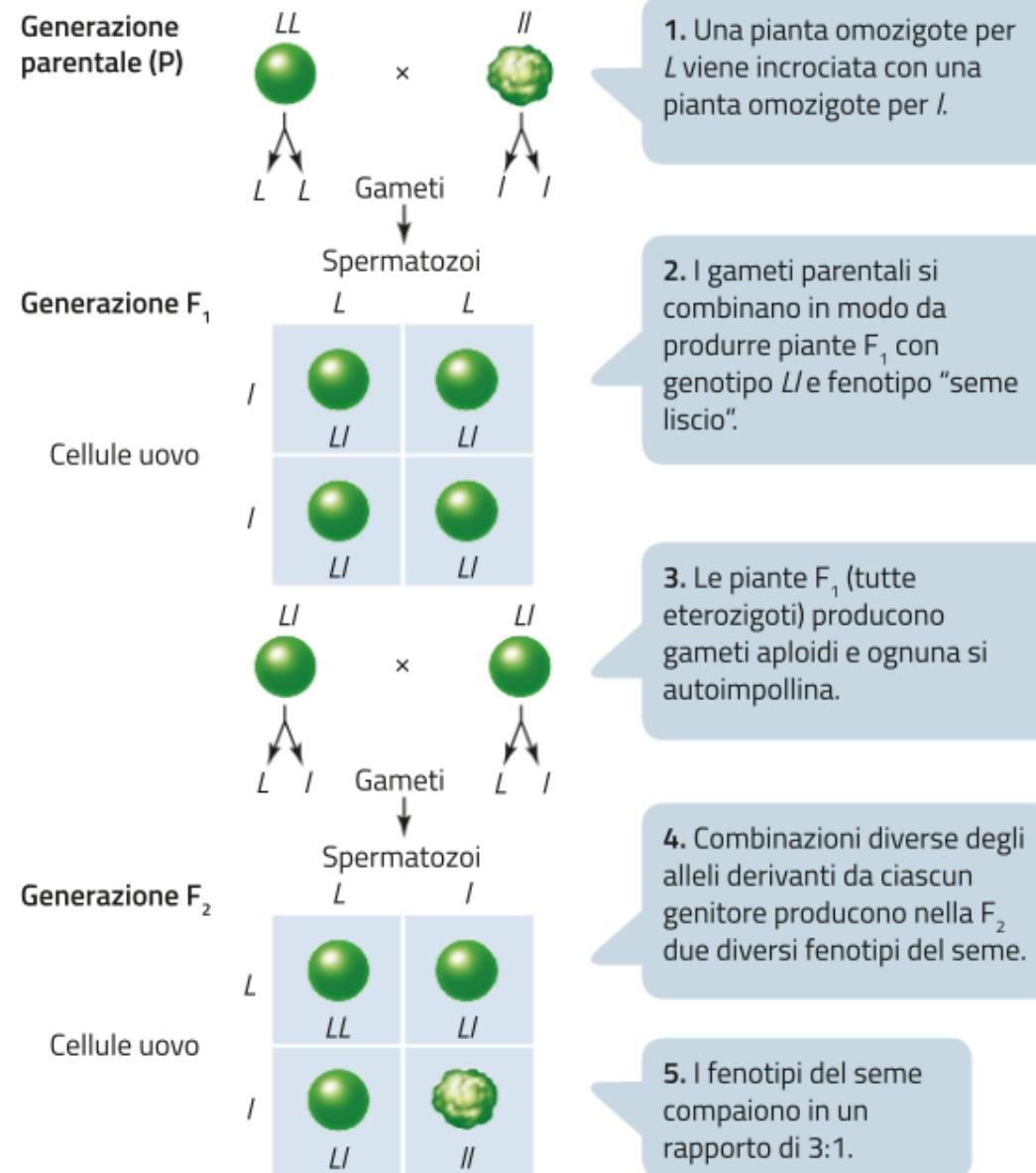
Il quadrato di Punnett /1

È un modo per prevedere le **combinazioni alleliche** risultanti da un incrocio.

Se su un lato si riportano i gameti femminili (aploldi) e sull'altro quelli maschili (aploldi), all'interno si otterranno tutti i possibili genotipi (diploidi).

ZANICHELLI

Il quadrato di Punnett /2



ZANICHELLI

Il testcross

Ipotesi

Un testcross può rivelare se un organismo di fenotipo dominante è omozigote o eterozigote.

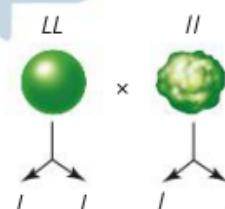
Metodo

1a. Si testa una pianta a semi lisci con genotipo sconosciuto.

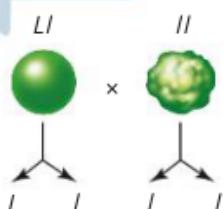


1b. ... incrociandola con semi rugosi con genotipo noto (omozigoti recessivi).

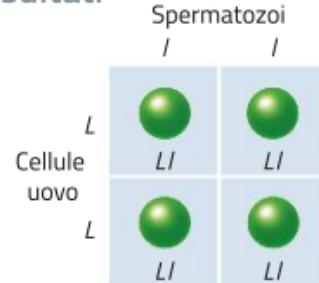
2a. Se la pianta è omozigote...



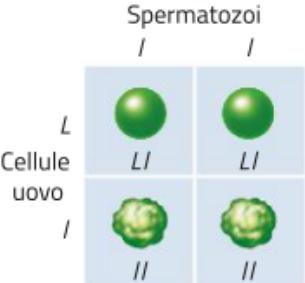
2b. Se la pianta è eterozigote...



Risultati



3a. ... allora tutta la progenie manifesta il fenotipo dominante (semi lisci).



3b. ... allora metà della progenie sarà con semi rugosi, l'altra metà lisci.

Conclusioni

La pianta testata è probabilmente omozigote.

La pianta testata è eterozigote.

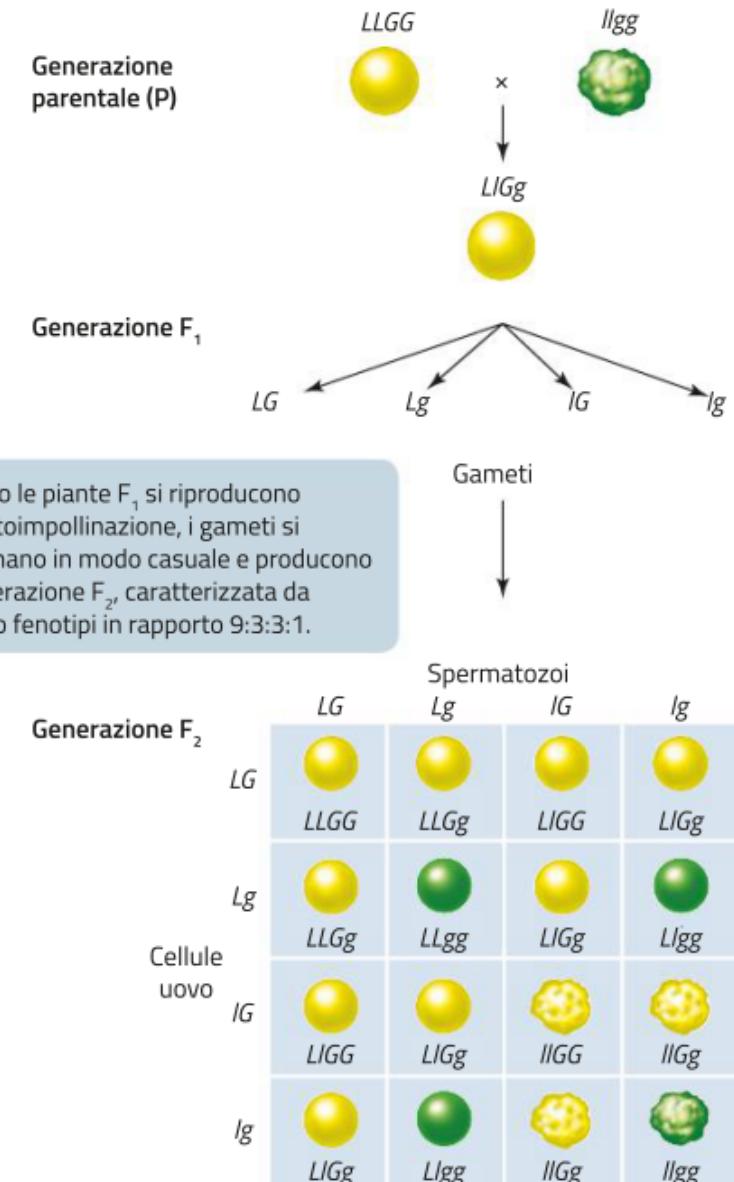
Il testcross determina se un organismo con fenotipo dominante è omozigote o eterozigote.

L'individuo in esame viene incrociato con un omozigote recessivo e si osserva il fenotipo della progenie.

ZANICHELLI

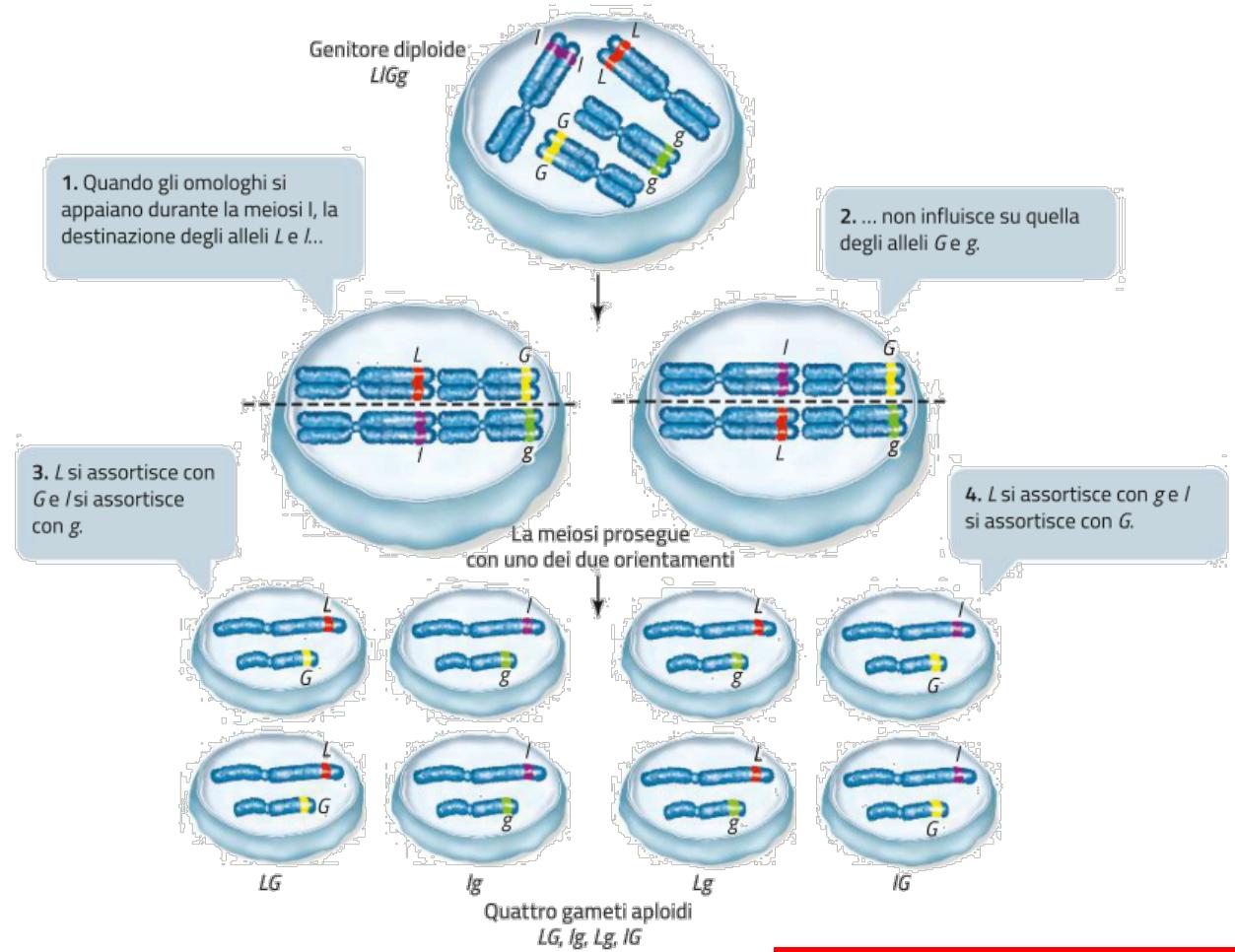
La terza legge di Mendel: l'assortimento indipendente

Durante la formazione dei gameti, geni diversi si distribuiscono l'uno indipendentemente dall'altro.



La meiosi spiega l'assortimento indipendente

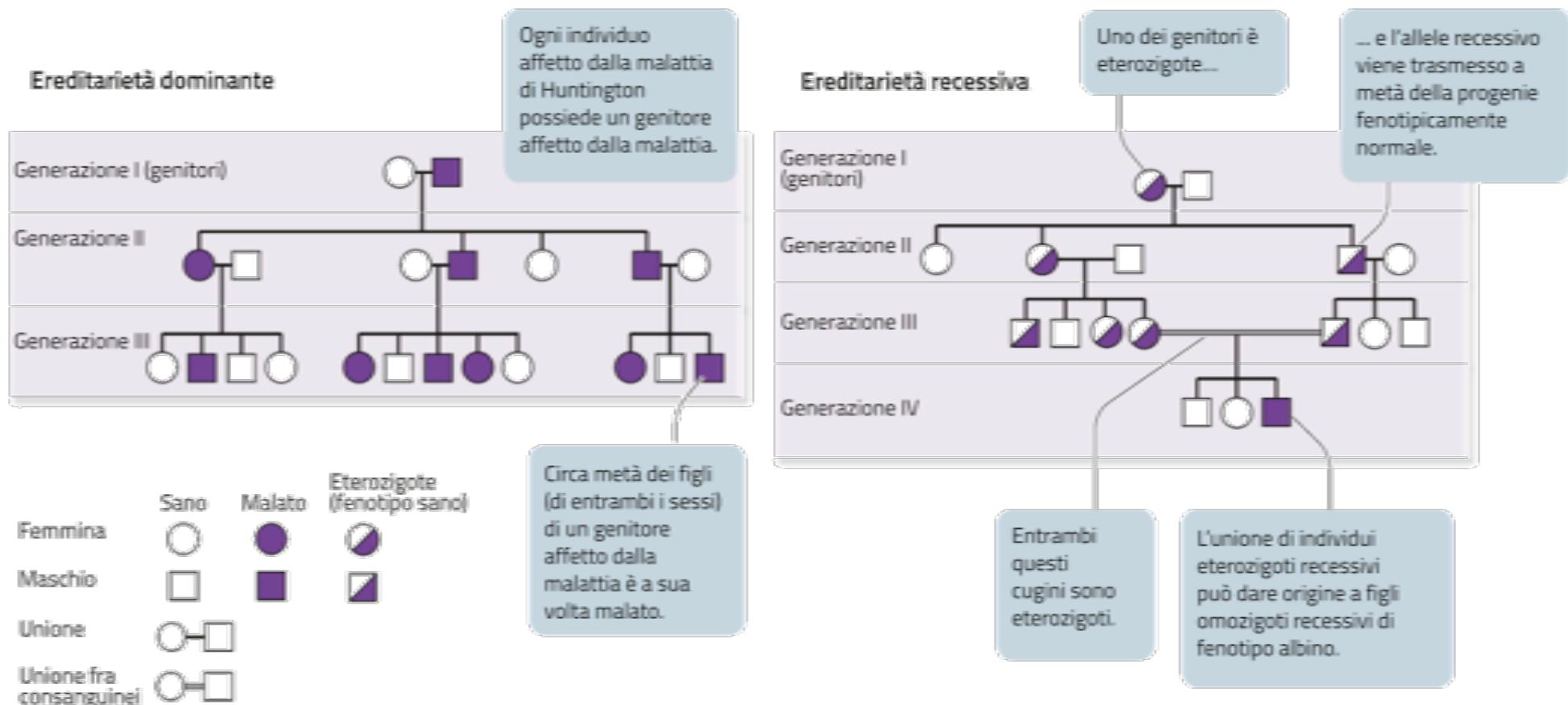
Gli alleli di geni diversi segregano in modo indipendente gli uni dagli altri durante la *metafase I* della meiosi.



ZANICHELLI

Le malattie genetiche

Le malattie genetiche sono dovute ad alleli dominati o recessivi.



ZANICHELLI

Interazioni fra alleli

Esistono diversi alleli perché i geni sono soggetti a **mutazioni**.

L'allele **selvatico** (*wild-type*) è quello presente nella maggior parte degli individui.

Se l'allele selvatico è presente in meno del 99% dei casi viene detto **polimorfico**.

ZANICHELLI

La poliallelia

Molti geni presentano più di due alleli; questa condizione prende il nome di **poliallelia**.

Possibili genotipi	CC, Cc^{chd}, Cc^h, Cc	$c^{chd}c^{chd}, c^{chd}c$	c^hc^h, c^hc	cc
Fenotipo	Grigio scuro	Cincillà	Colourpoint	Albino
				

La trasmissione ereditaria del colore del manto nei conigli Esistono quattro diversi alleli del gene che codifica il colore del manto di questi conigli nani (C, c, c^{chd} e c^h). Come dimostra l'esempio, gli alleli multipli possono aumentare il numero di fenotipi possibili.

ZANICHELLI

La dominanza incompleta

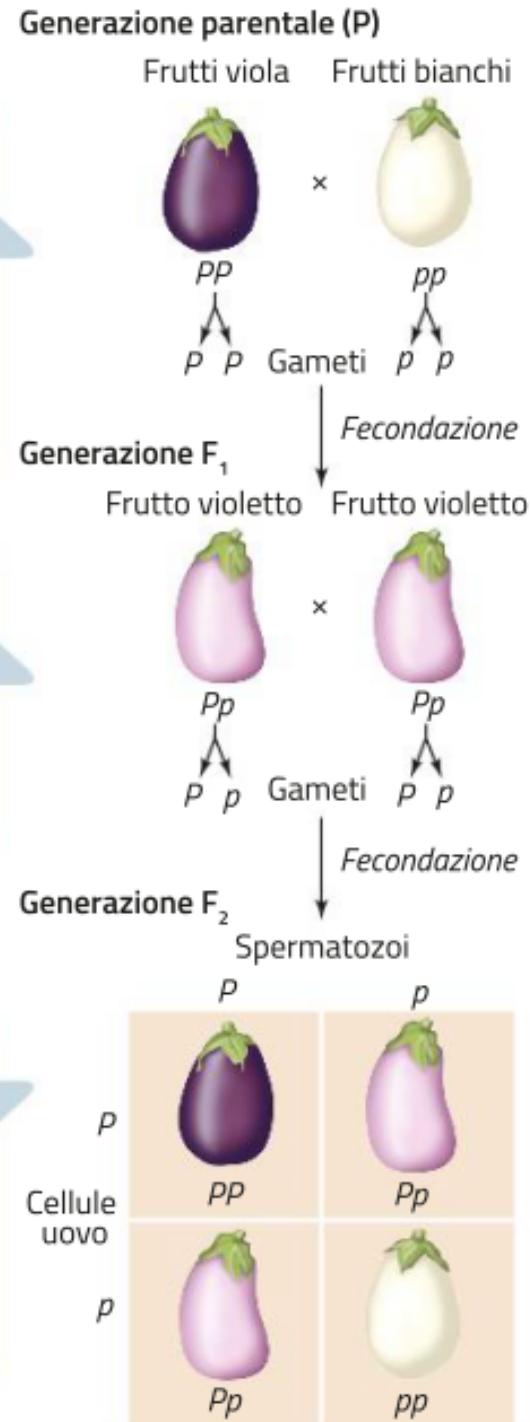
Gli eterozigoti mostrano un **fenotipo intermedio** a quello dei genitori.

I geni coinvolti presentano alleli che non sono né dominanti né recessivi.

1. Quando piante di linea pura che producono melanzane viola o bianche vengono incrociate, le piante F₁ sono tutte violetto.

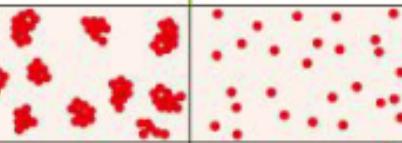
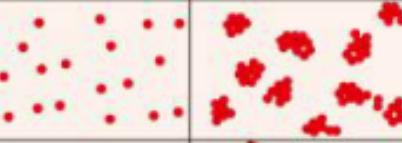
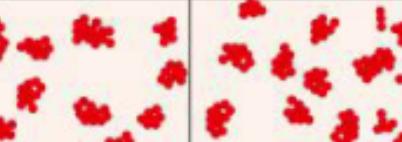
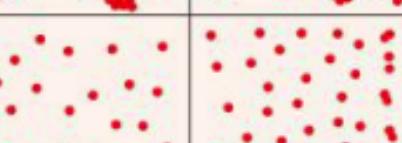
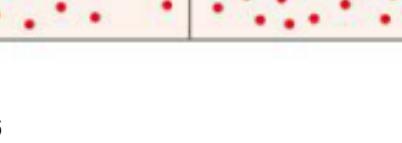
2. Piante eterozigoti producono frutti violetti perché l'allele per il viola è dominante incompleto sull'allele per il bianco.

3. Quando le piante F₁ vengono incrociate tra loro, producono una progenie con frutti viola, violetto e bianco con un rapporto 1:2:1.



La codominanza

Nella **codominanza** due alleli di uno stesso locus portano a due diversi fenotipi, entrambi espressi negli eterozigoti (per esempio, nei gruppi sanguigni).

Tipo di globuli rossi	Genotipo	Anticorpi prodotti	Reazione in seguito all'aggiunta di anticorpi	
			Anti-A	Anti-B
A	I^A/I^A o I^A/I^0	Anti-B		
B	I^B/I^B o I^B/I^0	Anti-A		
AB	I^A/I^B	Né anti-A né anti-B		
0	I^0/I^0	Sia anti-A sia anti-B		

I globuli rossi che non reagiscono con gli anticorpi rimangono uniformemente sospesi.

I globuli rossi che reagiscono con gli anticorpi si agglutinano, ovvero tendono a formare degli agglomerati.

ZANICHELLI

Il fenomeno della pleiotropia

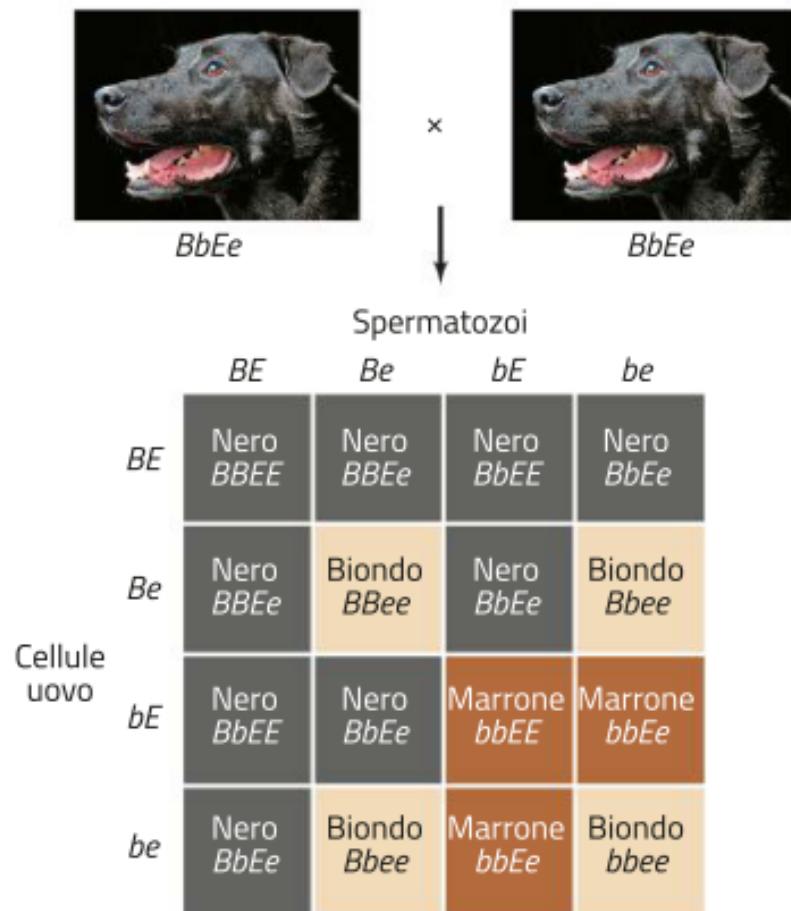


Si parla di **pleiotropia** quando un singolo allele controlla più di un fenotipo.

Un esempio è l'allele che determina il colore del pelo e degli occhi nei gatti siamesi.

ZANICHELLI

I geni interagiscono tra loro



- un Labrador con alleli B ed E è nero;
- un Labrador con alleli ee è biondo, indipendentemente dagli alleli Bb ;
- un Labrador con alleli bb ed E è marrone.

Alcuni caratteri sono determinati da più geni (**caratteri poligenetici**).

Nell'epistasi un gene influenza l'espressione di un altro gene (per esempio, nei Labrador il gene E/e determina l'espressione del gene B/b).

ZANICHELLI

Alleli soppressori e vigore degli ibridi

- **Allele soppressore:** cancella l'espressione di un allele mutante e comporta l'espressione del fenotipo selvatico.
- **Vigore degli ibridi:** indica la dominanza o la sovradominanza degli alleli in un organismo frutto di un incrocio tra linee pure; spiega i vantaggi qualitativi di una progenie ibrida.

ZANICHELLI

Caratteri semplici e complessi

- **Caratteri semplici:** determinano differenze fenotipiche di tipo **qualitativo** (per esempio, i semi a buccia liscia o rugosa negli esperimenti di Mendel).
- **Caratteri complessi:** determinano differenze **quantitative** e dipendono dall'interazione fra geni e ambiente (per esempio, l'altezza nelle persone).

ZANICHELLI

I caratteri poligenici

A determinare un carattere sono tre situazioni estreme:

- la **trasmissione monogenetica**;
- l'**eredità poligenica**;
- **fattori ambientali**.

Si definisce **carattere non mendeliano o multifattoriale** un carattere che dipende da due o più loci, con contributo variabile di fattori ambientali.

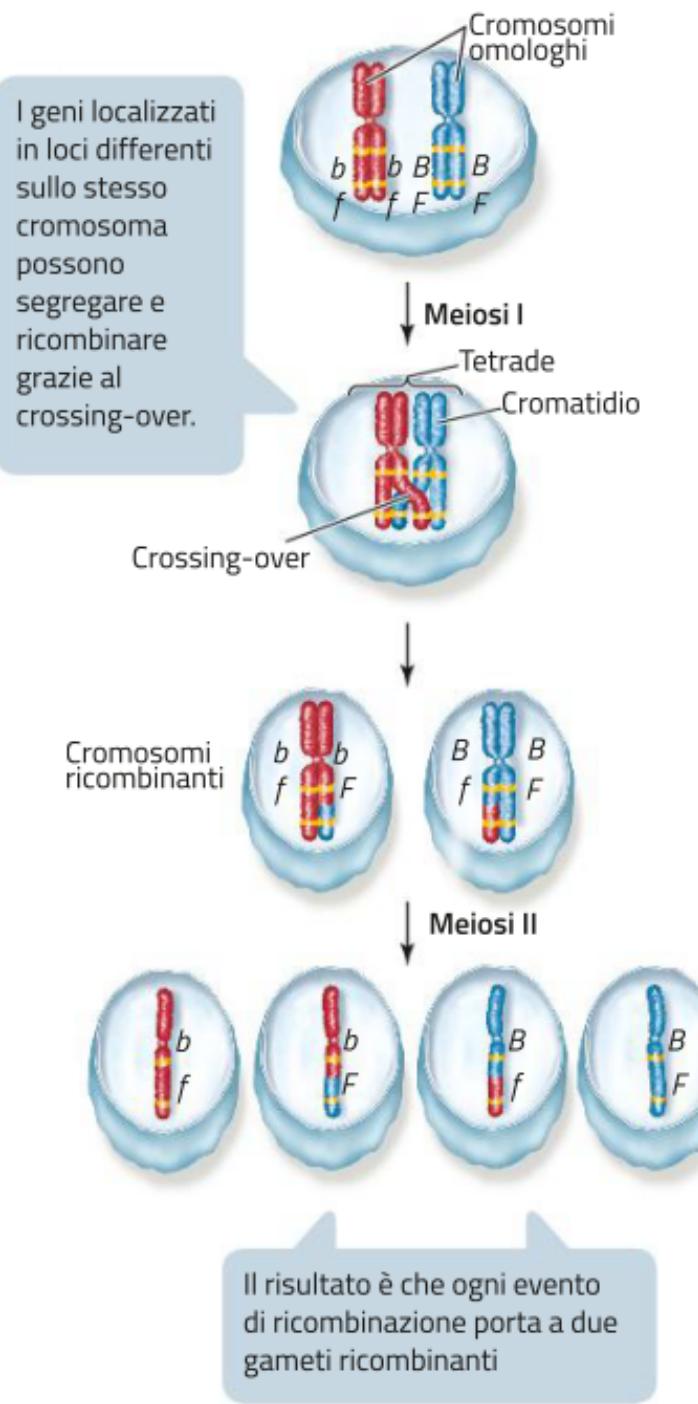
ZANICHELLI

I geni sullo stesso cromosoma sono associati

Alcuni alleli non seguono un assortimento indipendente poiché i geni sono **associati** sullo stesso cromosoma.

Gruppo di associazione: l'intera serie di loci di un dato cromosoma.

ZANICHELLI



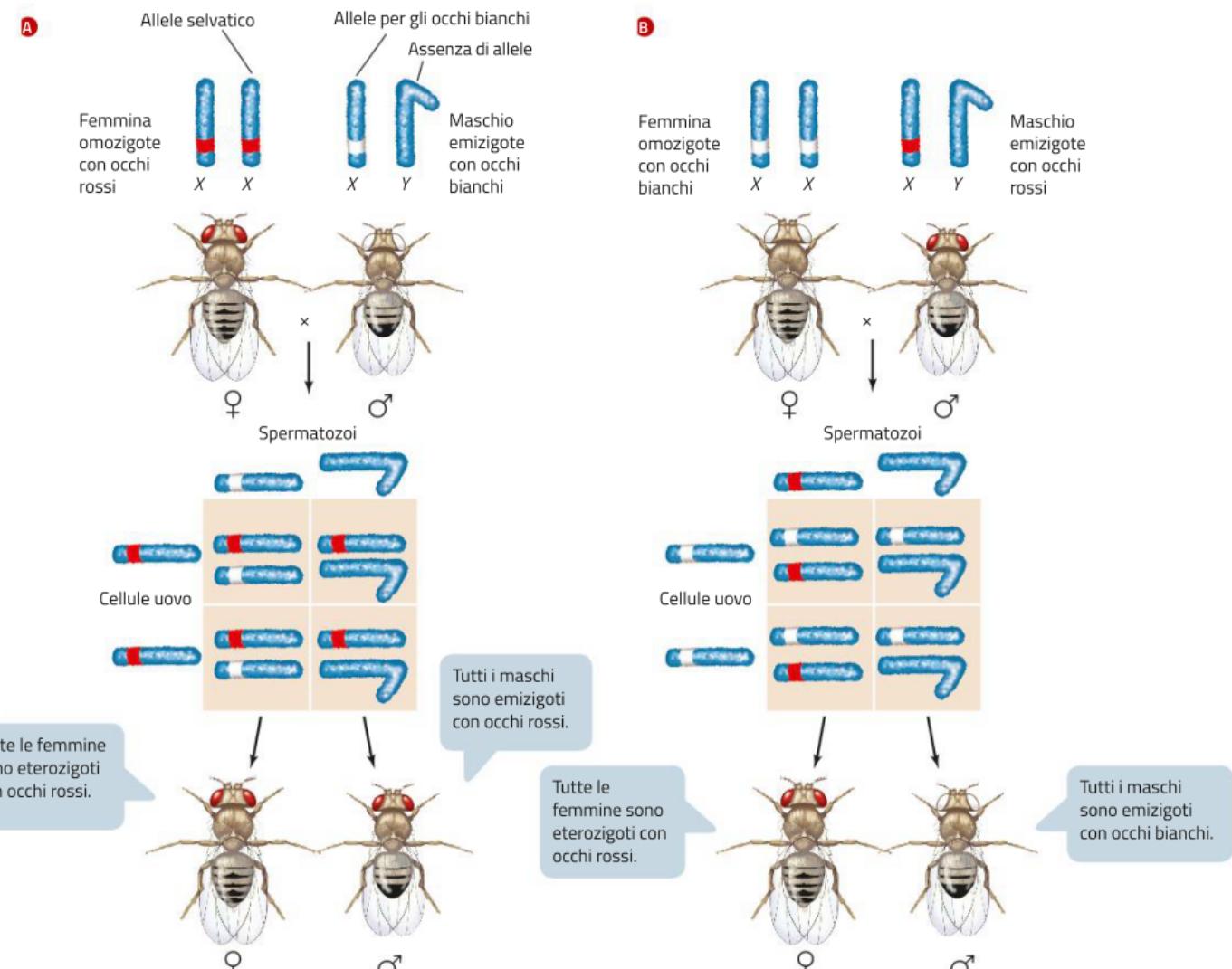
La ricombinazione genica

Durante la meiosi i geni collocati in loci differenti di uno stesso cromosoma si ricombinano per **crossing-over**.

ZANICHELLI

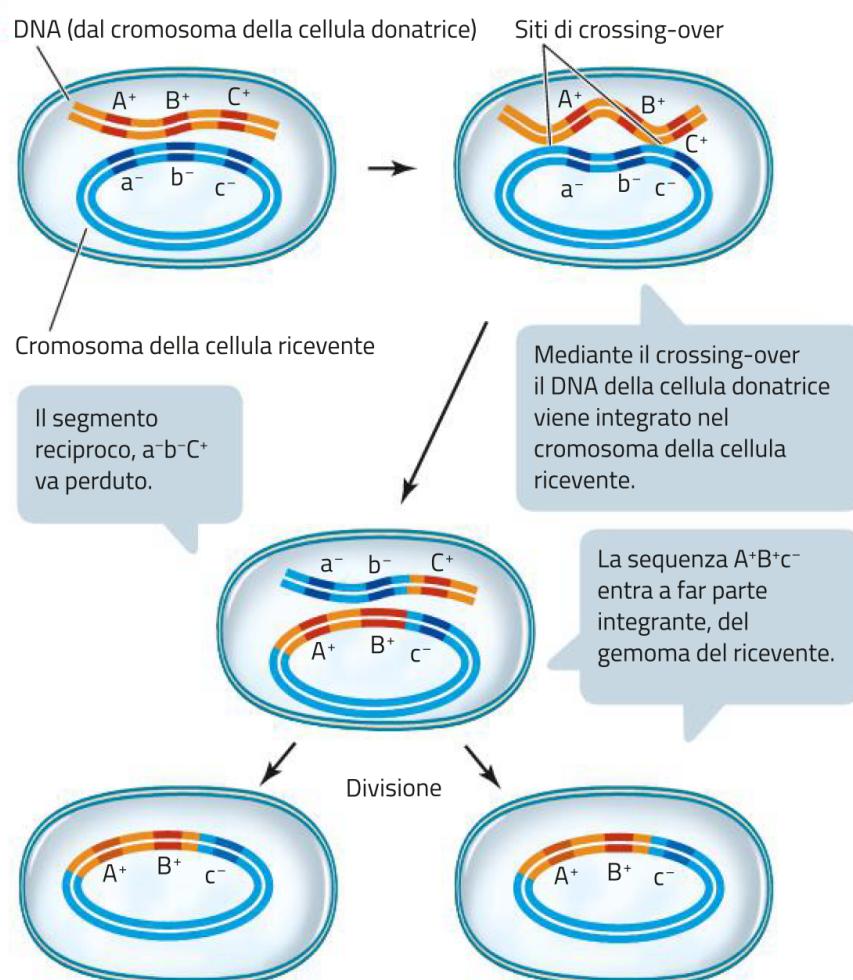
La trasmissione dei geni legati al sesso

I geni situati
sui **cromosomi**
sessuali non
seguono gli
schemi
mendeliani di
ereditarietà.



ZANICHELLI

Il trasferimento genico nei procarioti



Anche i batteri subiscono trasferimento genico attraverso:

- **coniugazione,**
- **ricombinazione.**

La coniugazione batterica può avvenire con dei **plasmidi**, piccoli DNA circolari.

ZANICHELLI