

**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.

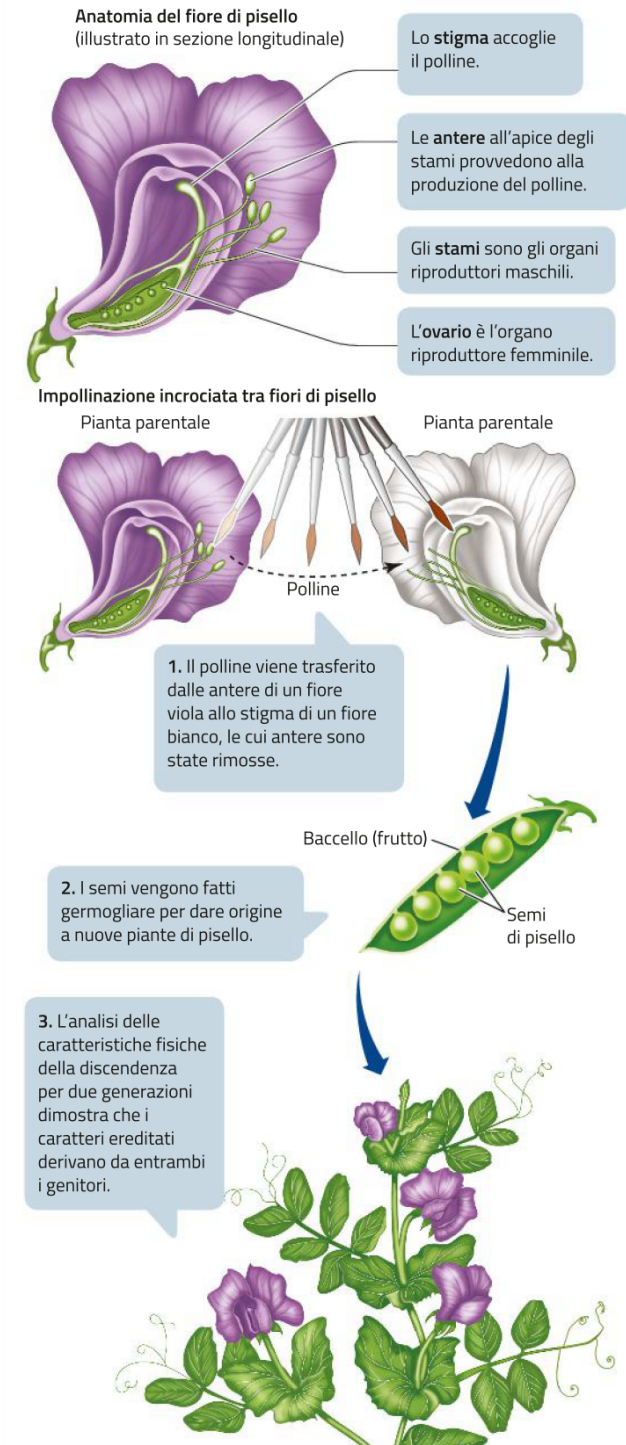
**ZANICHELLI**

# I metodi di Mendel

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

La sua ricerca si basava su:

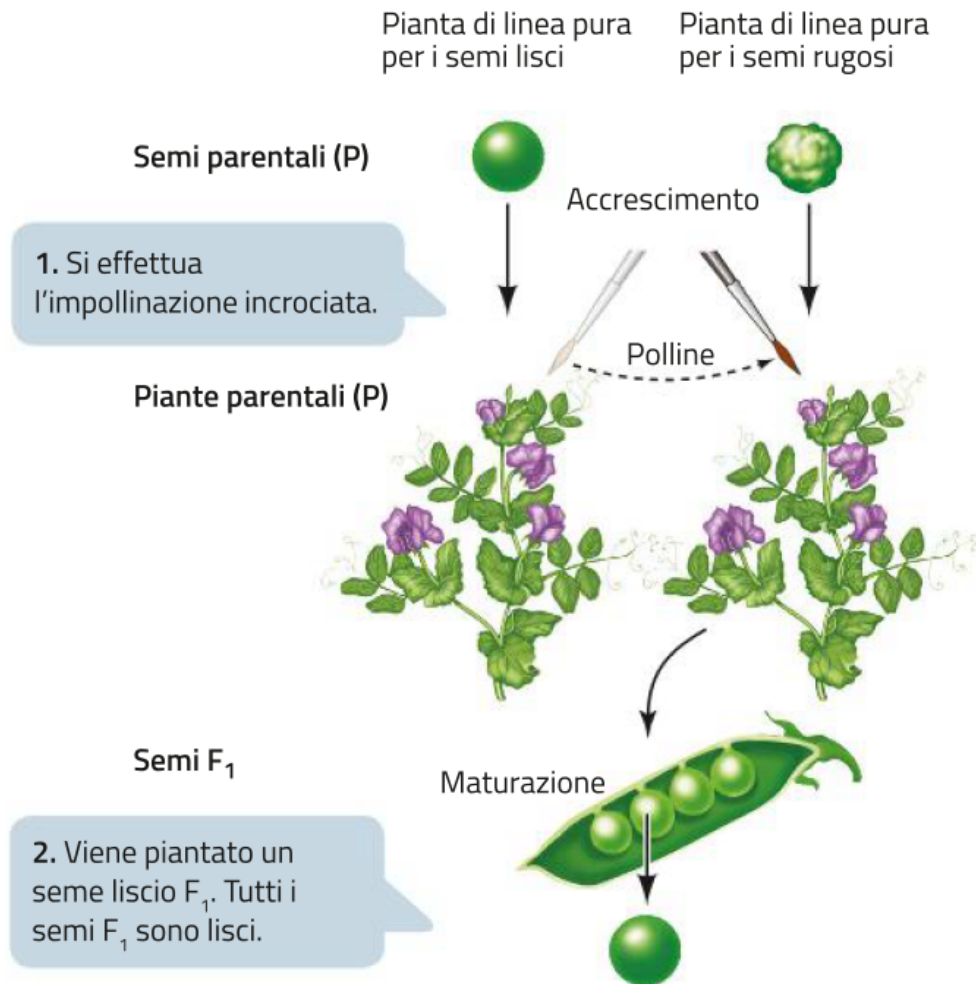
- il controllo dell'impollinazione;
- la scelta dei caratteri;
- la scelta della generazione parentale;
- l'approccio matematico.



# 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).*

# La prima legge di Mendel: la dominanza /2



Se incrociamo due linee pure, il tratto che compare in F<sub>1</sub> è il **tratto dominante**, mentre il **tratto recessivo** non appare nella prima generazione filiale.

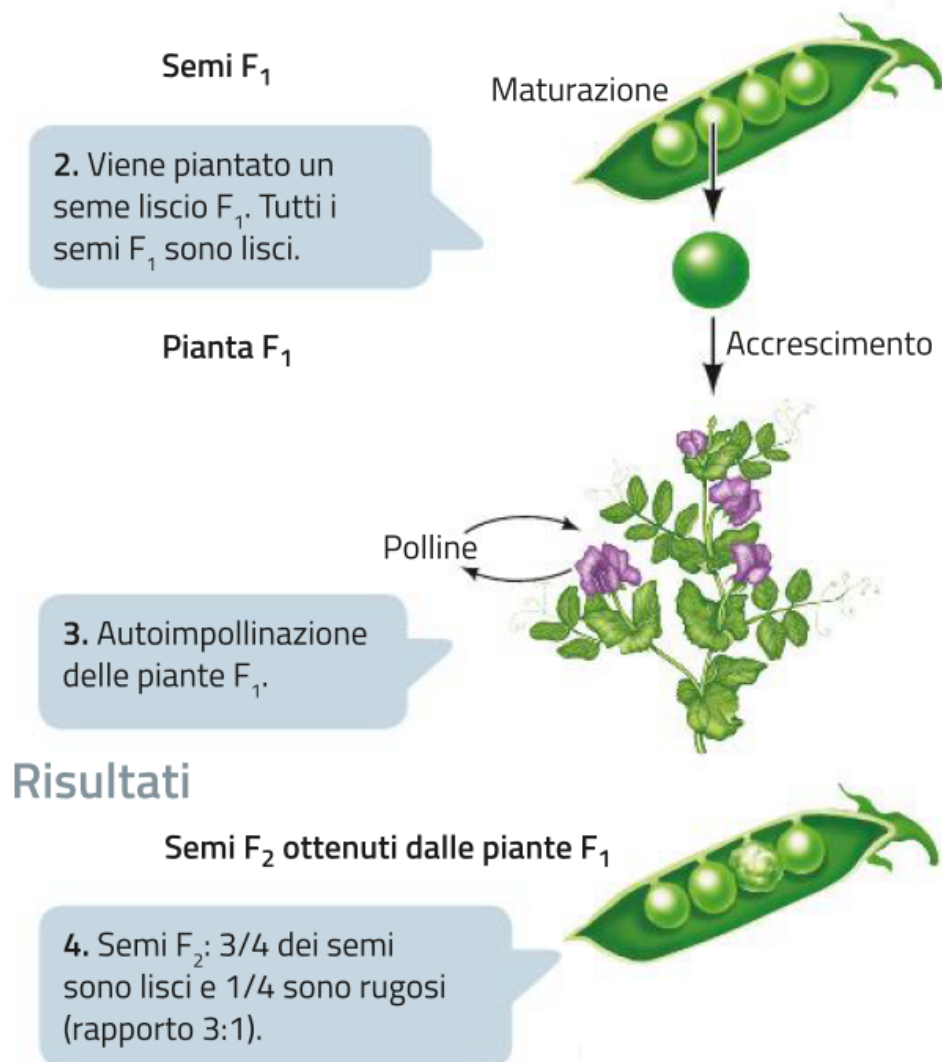
**ZANICHELLI**



# 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.*

# La seconda legge di Mendel: la segregazione /2



Nella seconda generazione filiale (F<sub>2</sub>), ottenuta per **autoimpollinazione** di F<sub>1</sub>, si manifestano sia il tratto dominante sia quello recessivo in **rapporto 3:1**.

# La meiosi spiega la segregazione

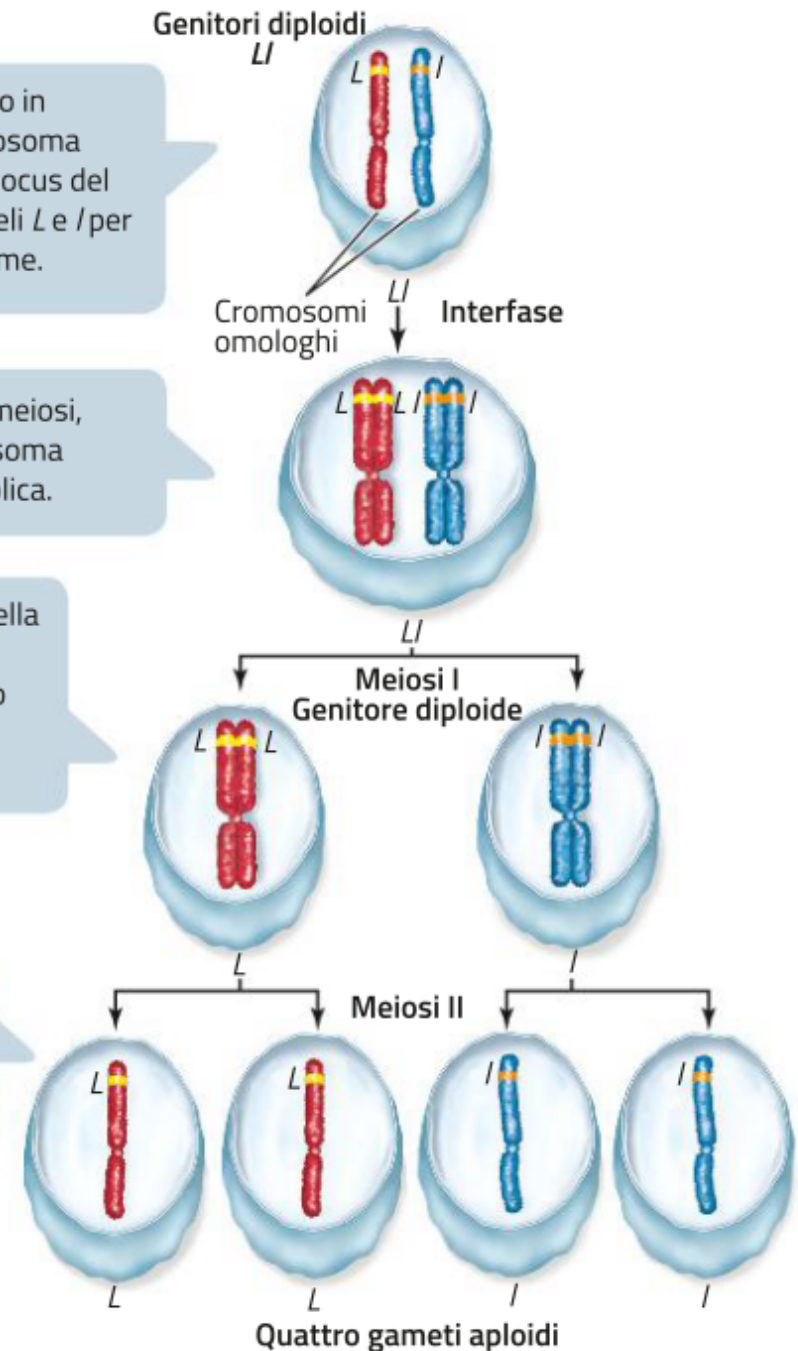
Gli elementi unitari dell'ereditarietà oggi sono chiamati **geni** e le diverse forme di uno stesso gene sono gli **alleli**.

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

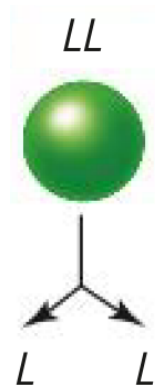
2. Prima della meiosi, ciascun cromosoma omologo si duplica.

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.

# Differenze tra genotipo e fenotipo

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

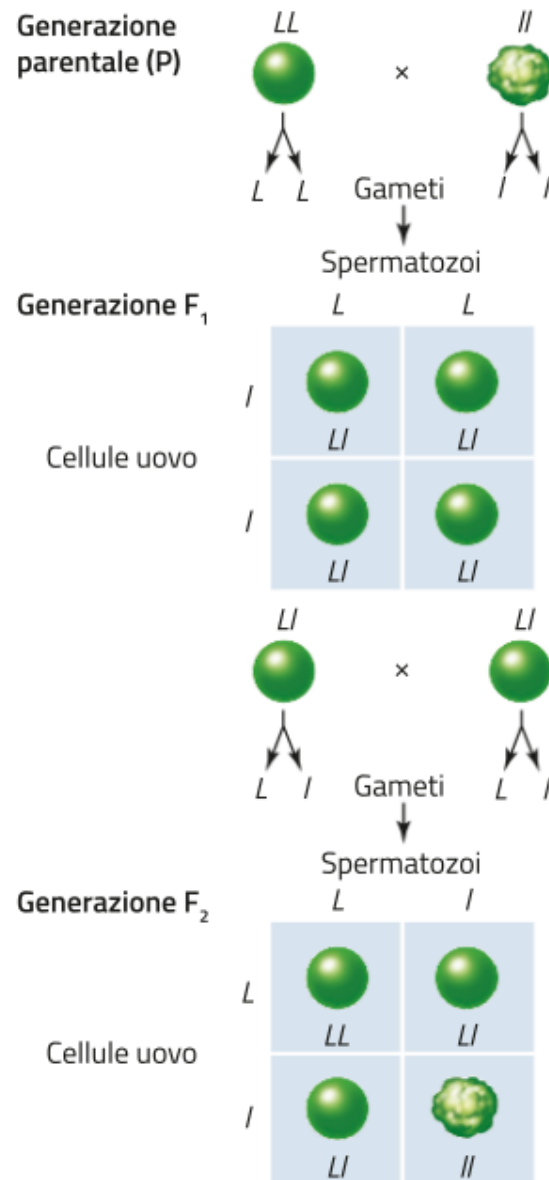
La caratteristica fisica che essi determinano viene detta **fenotipo** (per esempio, seme rugoso).

# 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 (aploidi) e sull'altro quelli maschili (aploidi), all'interno si otterranno tutti i possibili genotipi (diploidi).

# Il quadrato di Punnett /2



1. Una pianta omozigote per  $L$  viene incrociata con una pianta omozigote per  $l$ .

2. I gameti parentali si combinano in modo da produrre piante F<sub>1</sub> con genotipo  $Ll$  e fenotipo "seme liscio".

3. Le piante F<sub>1</sub> (tutte eterozigoti) producono gameti aploidi e ognuna si autoimpollina.

4. Combinazioni diverse degli alleli derivanti da ciascun genitore producono nella F<sub>2</sub> due diversi fenotipi del seme.

5. I fenotipi del seme compaiono in un rapporto di 3:1.

# Il testcross

## Ipotesi

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

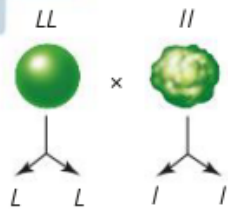
## Metodo

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

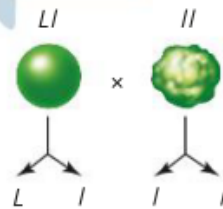


1b. ... incrociandola con semi rugosi con genotipo noto (omozigoti recessivi).

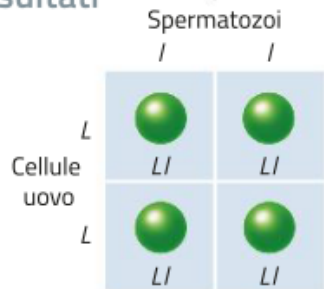
2a. Se la pianta è omozigote...



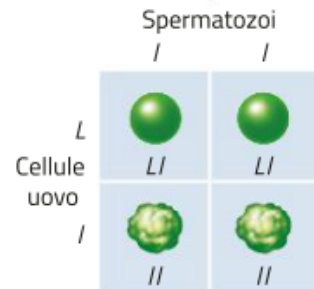
2b. Se la pianta è eterozigote...



## 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.

## Conclusione

La pianta testata è probabilmente omozigote.

La pianta testata è eterozigote.

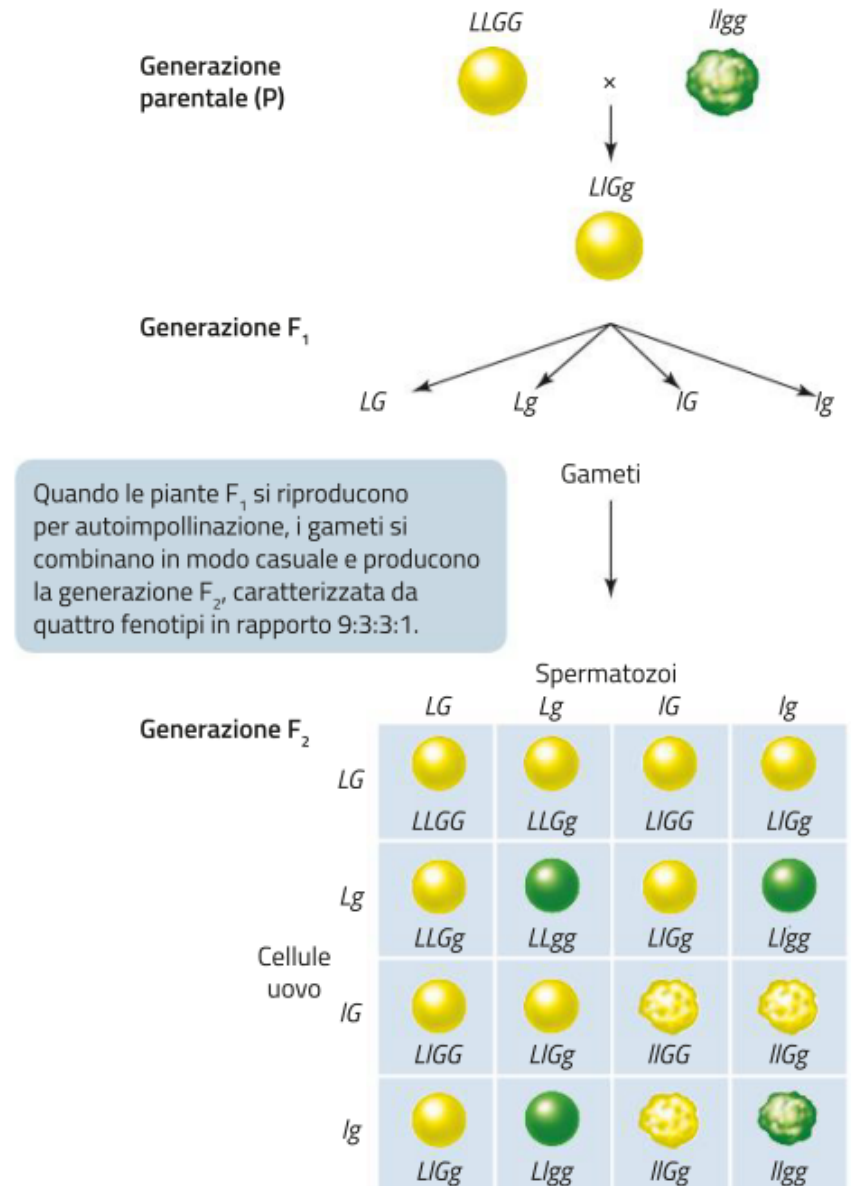
Il **testcross** determina se un organismo con fenotipo dominante è omozigote o eterozigote.

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



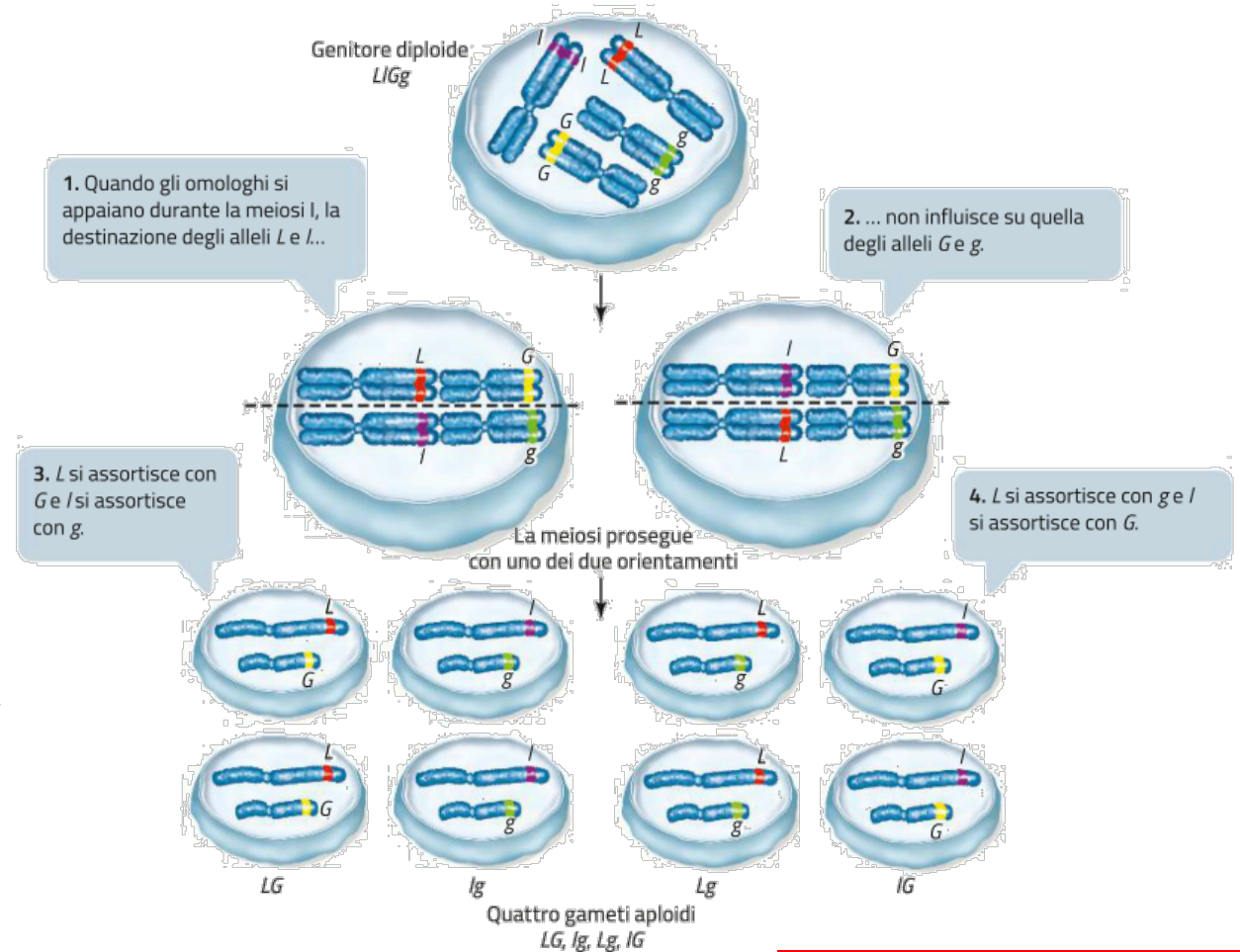
# La terza legge di Mendel: l'assortimento indipendente

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



# La meiosi spiega l'assortimento indipendente

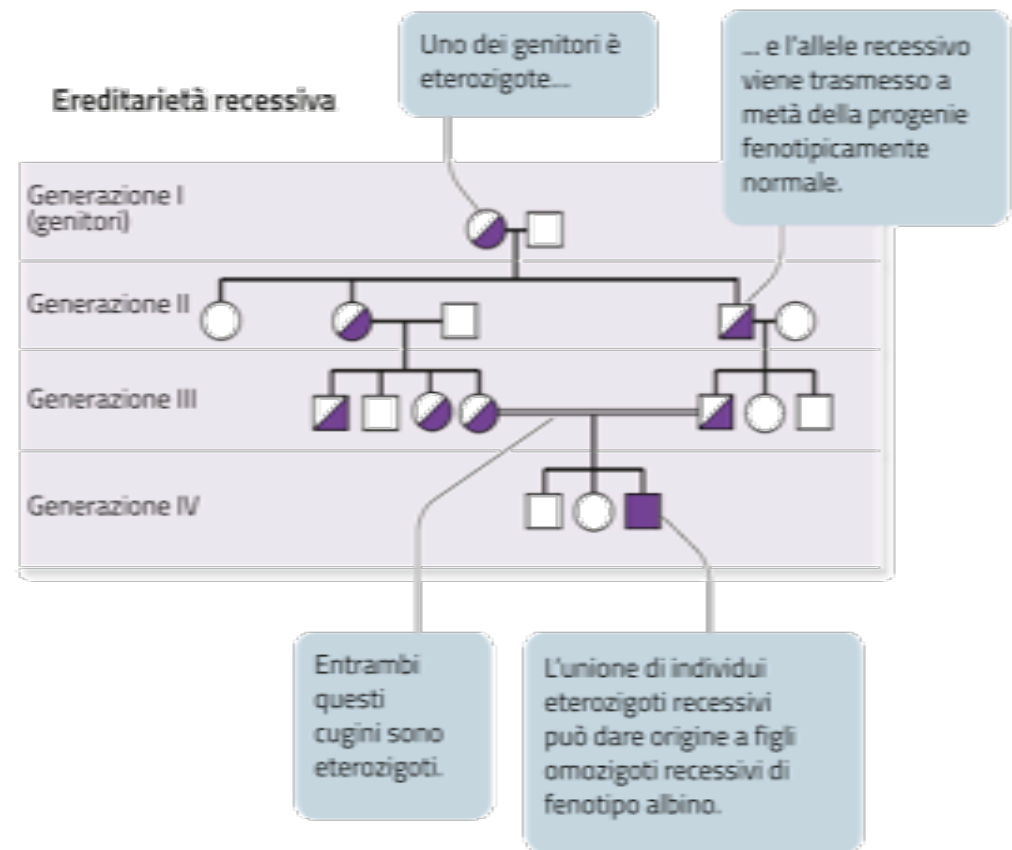
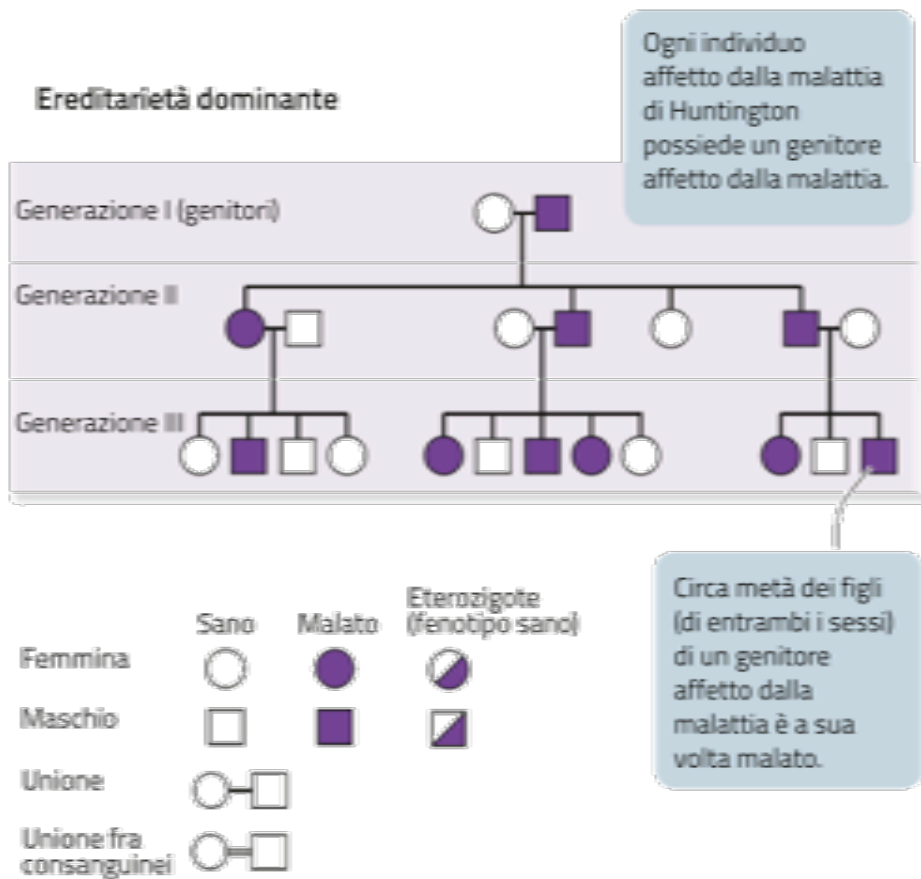
Gli alleli di geni  
diversi segregano in  
modo indipendente  
gli uni dagli altri  
durante la *metafase I*  
della meiosi.



**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**.

# La poliallelia

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

<b>Possibili genotipi</b>	$CC, Cc^{chd}, Cc^h, Cc$	$c^{chd}c^{chd}, c^{chd}C$	$c^hc^h, c^hC$	$cc$
<b>Fenotipo</b>	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.

# La dominanza incompleta

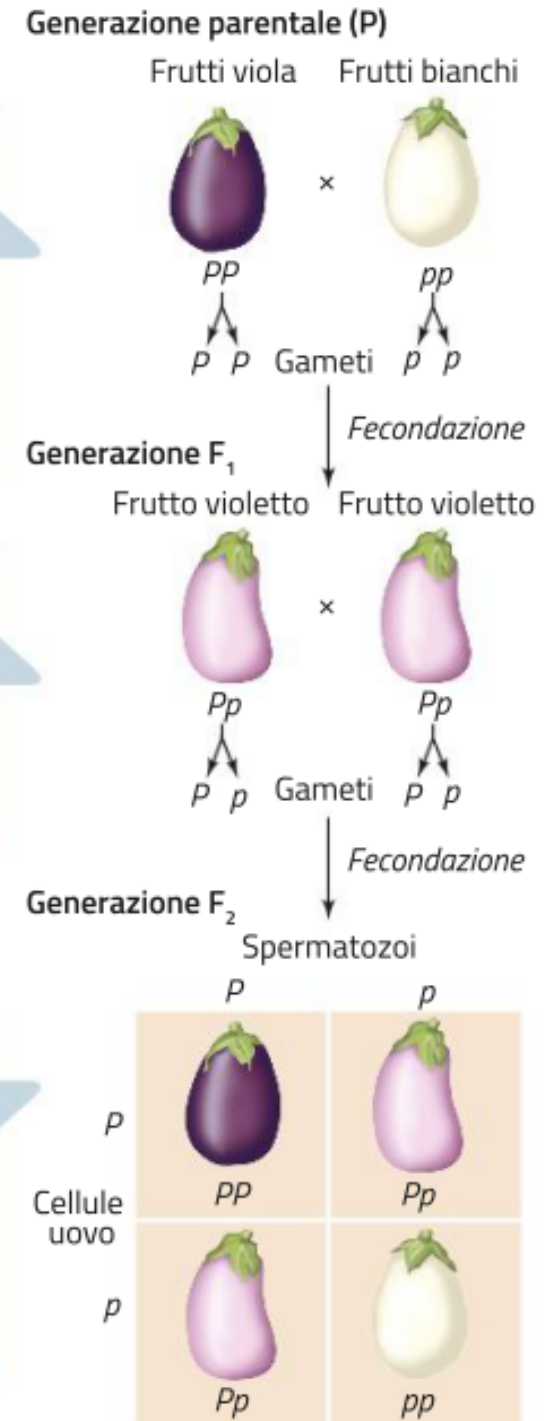
Gli eterozigoti mostrano un **fenotipo intermedio** a quello dei genitori.

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  $F_1$  sono tutte violette.









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

3. Quando le piante  $F_1$  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 $I^A I^O$	Anti-B		
B	$I^B I^B$ o $I^B I^O$	Anti-A		
AB	$I^A I^B$	Né anti-A né anti-B		
O	$I^O I^O$	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.



# Il fenomeno della pleiotropia

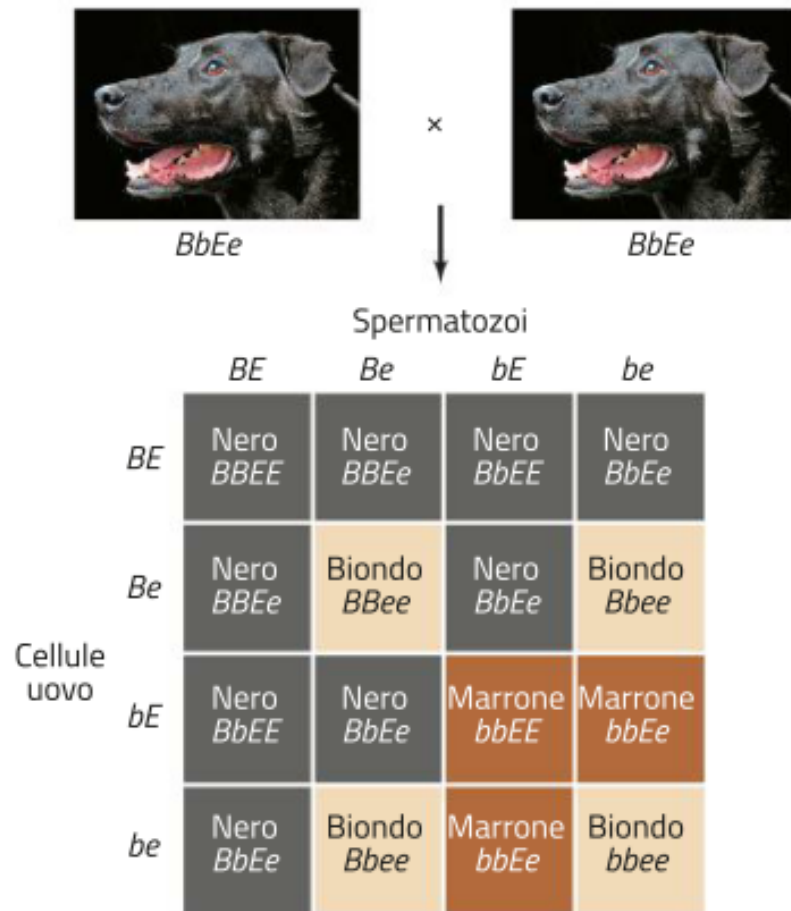


Si parla di **pleiotropia** quando un singolo allele controlla più di un fenotipo.

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



# I geni interagiscono tra loro



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  $B/b$ ).

- 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.

# 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.

# 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).

# I caratteri poligenici

A determinare un carattere sono tre situazioni estreme:

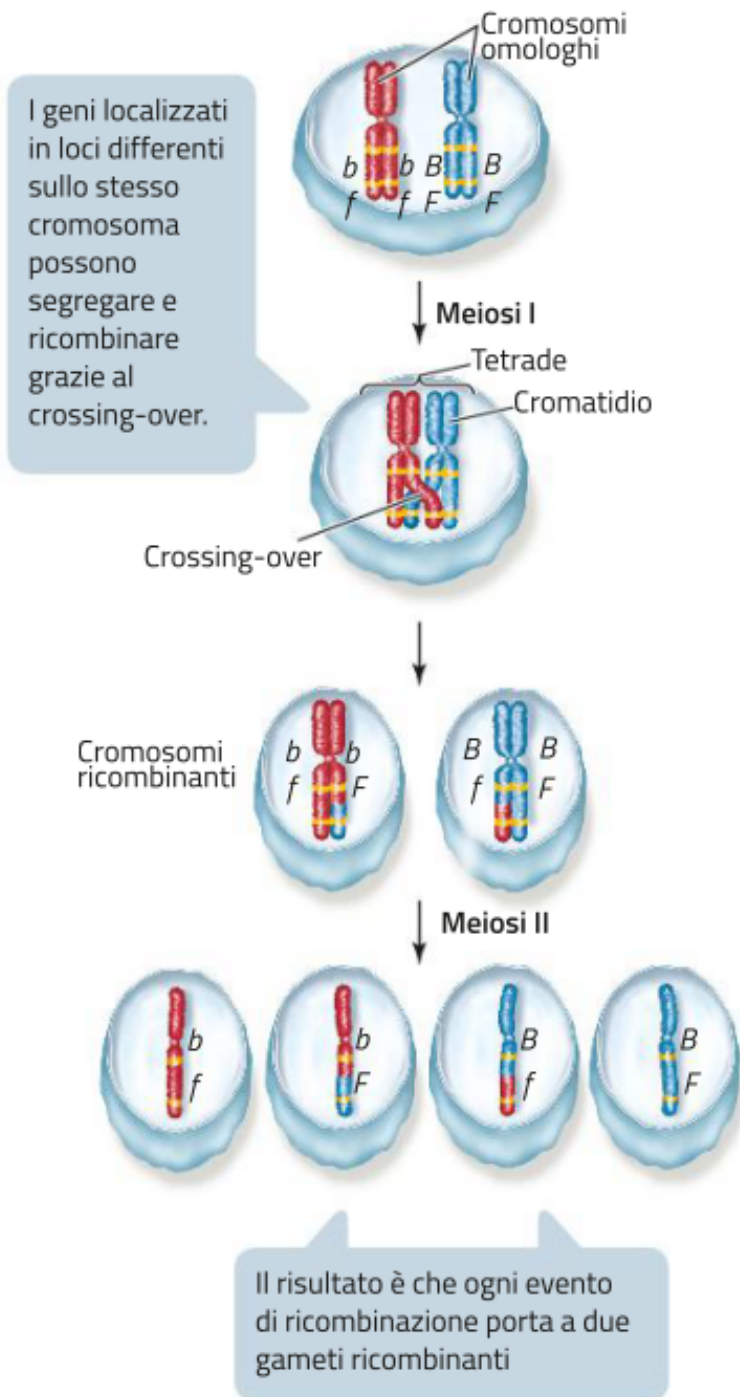
- la **trasmissione monogenetica**;
- l'**eredità poligenica**;
- **fattori ambientali**.

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

# 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.

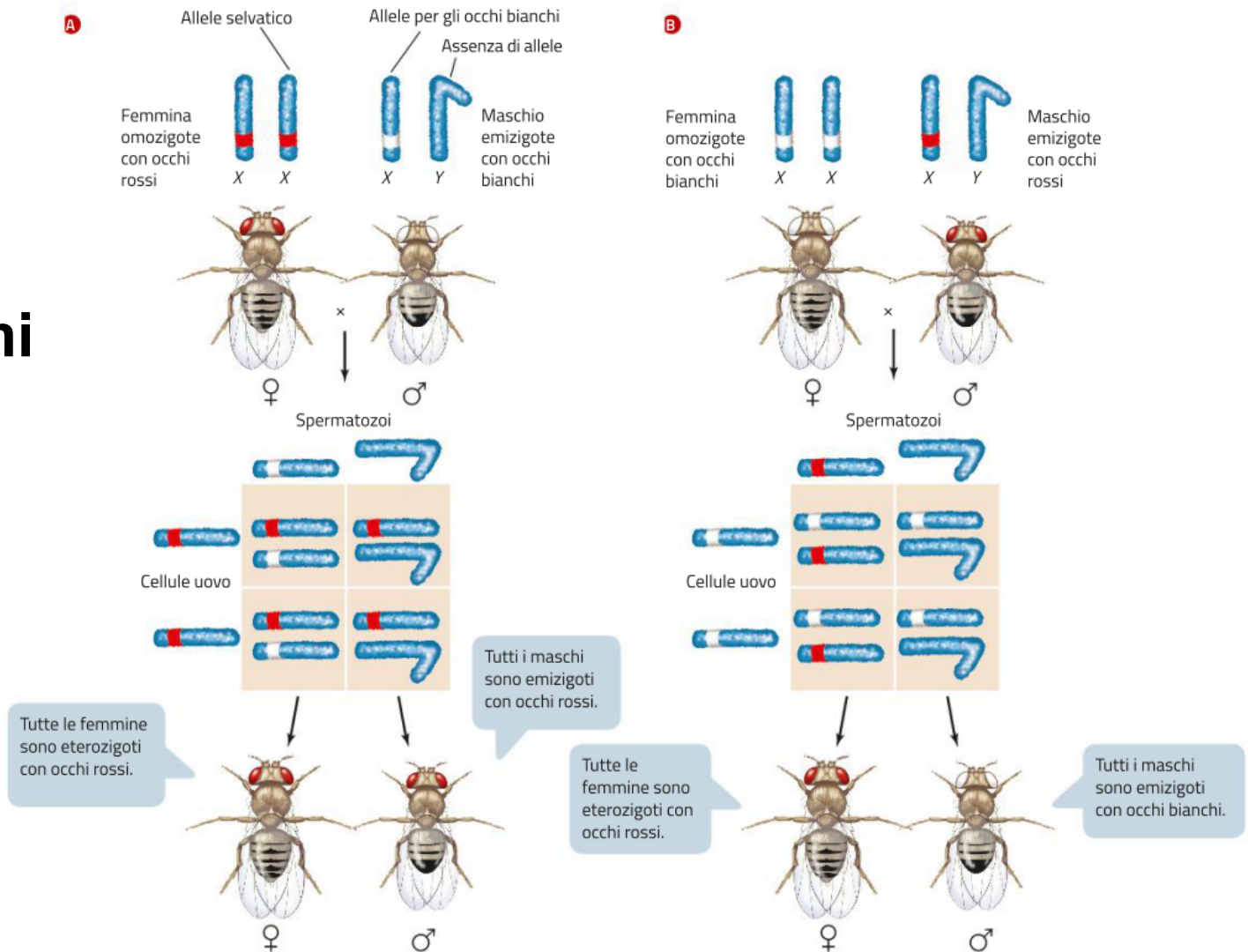


# La ricombinazione genica

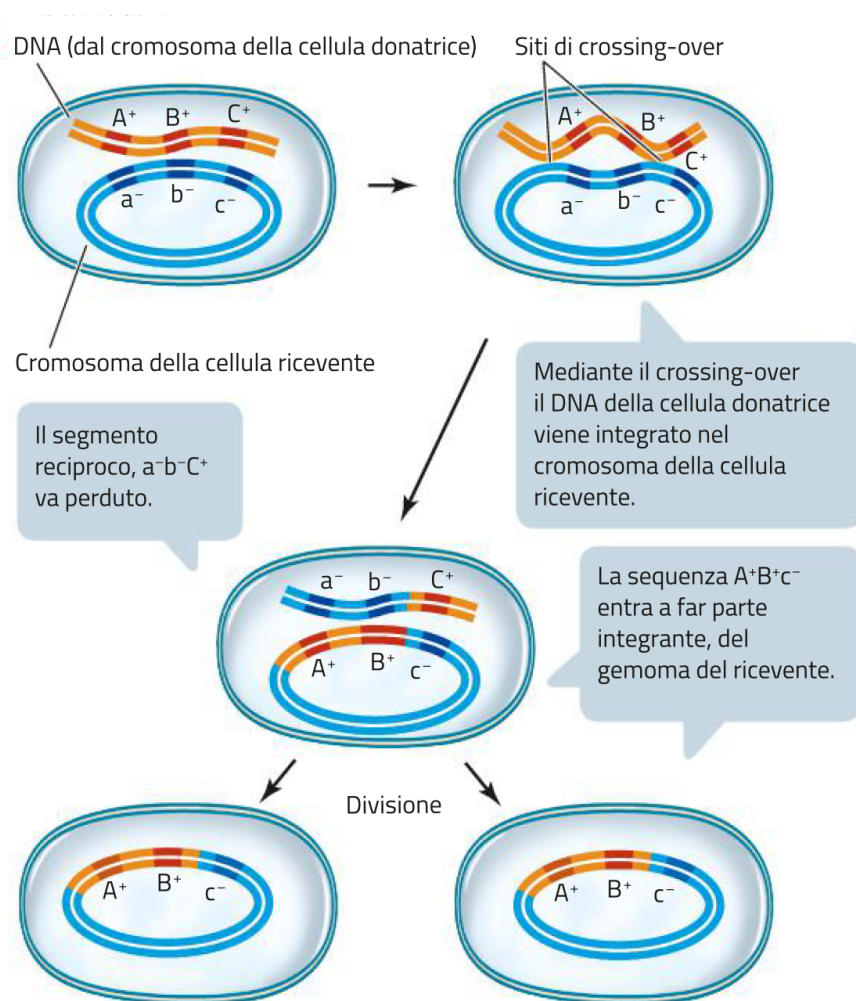
Durante la meiosi i geni collocati in loci differenti di uno stesso cromosoma si ricombinano per **crossing-over**.

# La trasmissione dei geni legati al sesso

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



# 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.