

Da Mendel ai modelli di ereditarietà

La prima e la seconda legge di Mendel

La genetica è lo studio delle leggi e dei meccanismi che permettono la trasmissione dei caratteri da una generazione all'altra. Nasce come scienza sperimentale nella seconda metà dell'Ottocento grazie al lavoro di Mendel. Prima di allora, gli studi sull'ereditarietà non seguivano un metodo rigoroso e si basavano su principi in gran parte errati.

1 Gregor Mendel e la genetica dell'Ottocento

Gregor Mendel (1822-1884) era un monaco agostiniano (figura 1.1) con una solida formazione scientifica ed era in contatto con alcuni tra i più importanti biologi della sua epoca.

Compì i suoi esperimenti e sviluppò le sue teorie nella seconda metà dell'Ottocento, un'epoca in cui le tecniche di microscopia ottica erano ancora poco sviluppate, non si conoscevano i cromosomi e non si sapeva nulla della struttura e della fisiologia cellulare. Gli studi sull'ereditarietà del periodo avevano portato alla cosiddetta *teoria della mescolanza* che si basava su due presupposti fondamentali, di cui uno si è rivelato corretto, mentre l'altro errato:

1. i due genitori danno un uguale contributo alle caratteristiche della prole (presupposto corretto);
 2. nella prole i fattori ereditari si mescolano (presupposto errato).
- La maggior parte dei naturalisti riteneva che nelle cellule uovo e negli spermatozoi fossero presenti dei fattori ereditari che, dopo la fecondazione, si univano. Secondo la teoria della mescolanza, gli elementi ereditari, una volta fusi, non si sarebbero più potuti separare, come due inchiostri di colore diverso.

Grazie a numerosi esperimenti, Mendel confermò il primo dei due presupposti, mentre smentì il secondo.

Ricorda Gli esperimenti di Mendel confermarono un presupposto della **teoria della mescolanza**, ma smentirono l'altro.



2 I nuovi metodi di Mendel

Come modello sperimentale, Mendel scelse le piante di pisello odoroso (*Pisum sativum*) poiché sono facili da coltivare, è possibile tenerne sotto controllo l'impollinazione e ne esistono più varietà con caratteri chiaramente riconoscibili e forme nettamente differenti nell'aspetto. Esaminiamo nei dettagli le sue scelte.

■ **Il controllo dell'impollinazione.** Le piante di pisello studiate da Mendel producono organi sessuali e gameti di entrambi i sessi all'interno di uno stesso fiore. In assenza di interventi esterni, queste piante tendono ad *autoimpollinarsi*: l'organo femminile di ciascun fiore riceve il polline dagli organi maschili dello stesso fiore. Mendel utilizzò, oltre all'autoimpollinazione, anche una tecnica di fecondazione che si può controllare artificialmente: l'*impollinazione incrociata* che si ottiene trasportando manualmente il polline da una pianta all'altra (figura 1.2). Grazie all'impollinazione incrociata Mendel fu in grado di stabilire chi erano i genitori della progenie ottenuta nei suoi esperimenti.

■ **La scelta dei caratteri.** Mendel iniziò a esaminare le diverse varietà di piselli alla ricerca di caratteri e tratti ereditari che presentassero modalità adatte allo studio. Si definisce **carattere** una caratteristica fisica osservabile (per esempio il colore del fiore); il **tratto** è una forma particolare assunta da un carattere (come il viola o il bianco per il colore del fiore), e il **tratto ereditario** è quello che si trasmette da genitore a figlio. Mendel cercò caratteri con tratti alternativi ben definiti, come fiori viola o fiori bianchi. Dopo un'accurata ricerca concentrò gran parte del suo lavoro sulle sette coppie di caratteri con tratti opposti indicate nella **tabella 1.1** a pagina B5.

■ **La scelta della generazione parentale.** Nel suo progetto di ricerca, Mendel stabilì di non partire con incroci casuali; nelle piante che scelse come generazione di partenza, che chiamiamo *generazione parentale*, i caratteri dovevano essere allo stato puro: ciò significa che il tratto prescelto (per esempio il fiore bianco)



Figura 1.1 Gregor Mendel e il suo orto Gregor Mendel condusse molti esperimenti di genetica in un orto del monastero di Brno, nell'odierna Repubblica Ceca.

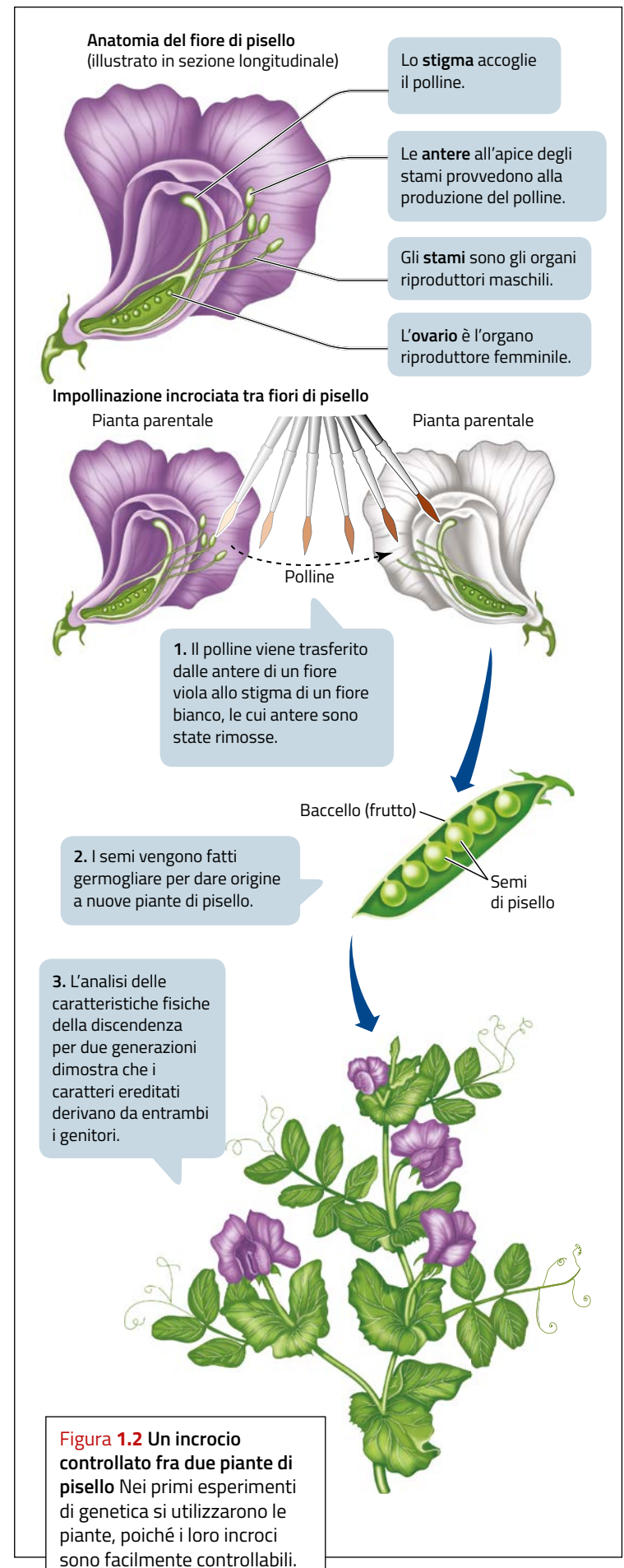


Figura 1.2 Un incrocio controllato fra due piante di pisello Nei primi esperimenti di genetica si utilizzarono le piante, poiché i loro incroci sono facilmente controllabili.

dev'essere costante per molte generazioni. Mendel isolò ciascuno dei ceppi puri incrociando piante sorelle dall'aspetto identico o lasciando che si autoimpollinassero. L'incrocio fra piselli di ceppo puro a fiori bianchi doveva originare per varie generazioni soltanto a progenie a fiori bianchi, e così via per altri caratteri.

■ **L'approccio matematico.** Uno dei principali contributi di Mendel alla scienza consiste nell'analisi dell'enorme massa di dati raccolti con centinaia di incroci, che hanno prodotto migliaia di piante, facendo ricorso alle leggi della statistica e al calcolo delle probabilità. Tali analisi matematiche gli hanno permesso di formulare le sue ipotesi per cui da Mendel in poi i genetisti hanno utilizzato gli stessi strumenti matematici.

Ricorda Per i suoi esperimenti, Mendel scelse le **piante di pisello** poiché avevano caratteristiche che si prestavano all'analisi matematica dei dati.

3 La prima legge di Mendel: la dominanza

Mendel eseguì diverse serie di incroci. Nella prima parte del suo lavoro egli decise di considerare l'ereditarietà di un solo carattere per volta in un grande numero di piantine. Riassumiamo qui i criteri che tenne presente Mendel negli incroci considerati.

■ Per ciascun carattere scelse piantine di linea pura per forme opposte del carattere in questione ed effettuò una fecondazione incrociata: raccolse il polline da un ceppo parentale e lo mise sullo stigma (l'organo femminile) dei fiori dell'altro ceppo, ai quali, preventivamente, aveva tolto le antere (gli organi maschili), in modo che la pianta ricevente non potesse autofecondarsi. Le piante che fornivano o ricevevano il polline costituivano la **generazione parentale**, indicata con P.

■ I semi e le nuove piante da essi prodotte costituivano la **prima generazione filiale** o F₁. Gli individui di questa generazione possono essere definiti **ibridi** in quanto figli di organismi che differiscono per uno o più caratteri. Mendel esaminò tutte le piante di F₁ per vedere quali caratteri presentavano e poi annotò il numero di piante di F₁ che mostravano ciascun tratto.

I risultati ottenuti nella generazione F₁ possono essere riassunti nella **prima legge di Mendel**, detta **legge della dominanza**. Gli individui ibridi della generazione F₁ manifestano solo uno dei tratti presenti nella generazione parentale.

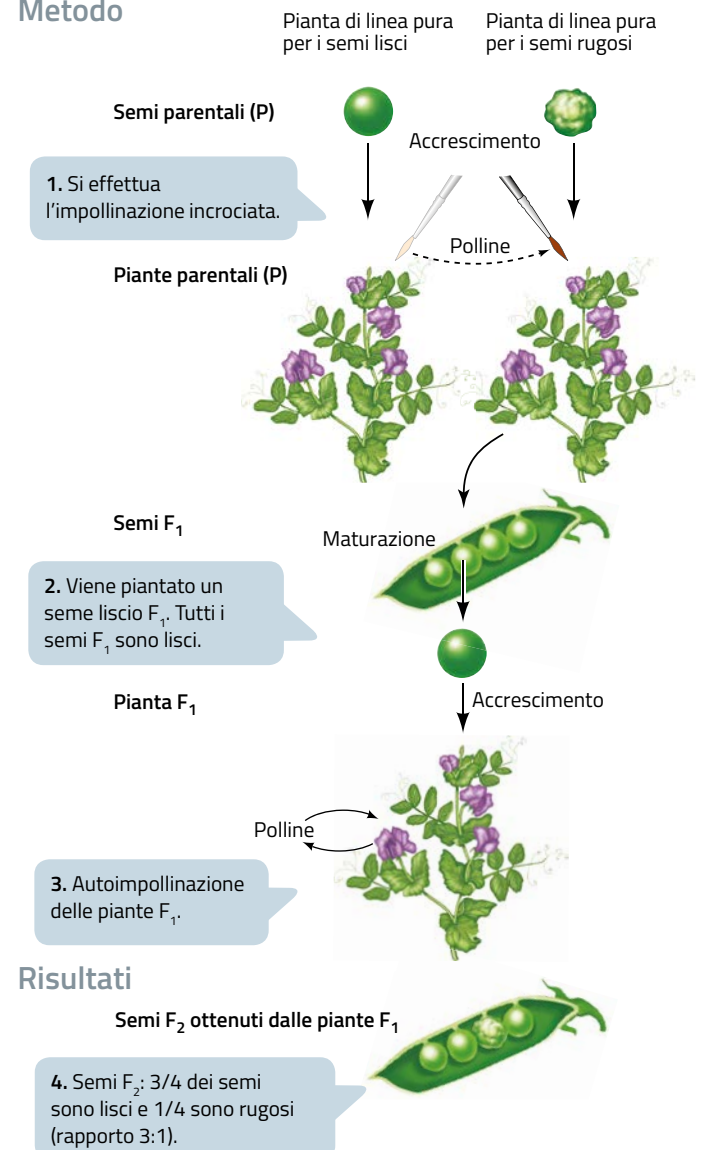
Mendel ripeté l'esperimento per tutti e sette i caratteri prescelti. Il metodo è illustrato nella **figura 1.3**, che prende come esempio il carattere «forma del seme». Innanzitutto prelevò il polline da una pianta di un ceppo puro con semi rugosi e lo collocò sullo stigma dei fiori di un ceppo puro a semi lisci. Egli eseguì anche l'**incrocio reciproco**, ovvero eseguì l'operazione inversa (polline di un ceppo a semi lisci sullo stigma di un ceppo a semi rugosi). L'incrocio fra questi due tipi di piante P produceva in ogni caso una F₁ tutta uniformemente a semi lisci; il carattere «seme rugoso» sembrava completamente sparito.

Un caso da vicino

Ipotesi

Quando vengono incrociate varietà con tratti differenti, i loro caratteri si fondono nelle generazioni successive.

Metodo



Risultati

4. Semi F₂: 3/4 dei semi sono lisci e 1/4 sono rugosi (rapporto 3:1).

Conclusione

L'ipotesi non è vera; non vi è alcun mescolamento irreversibile dei caratteri. Un tratto recessivo può ricomparire nelle generazioni successive.

Figura 1.3 Gli incroci di Mendel I risultati osservati nella generazione di semi F₂ (3/4 lisci, 1/4 rugosi) furono sempre gli stessi, indipendentemente da quale varietà della generazione parentale contribuiva con il polline alla formazione della progenie.

Ricorda Mendel incrociò piante di linea pura per un determinato carattere e ottenne piante e semi ibridi che manifestavano solo uno dei tratti della generazione parentale. Da questi risultati formulò la **legge della dominanza**.

4 La seconda legge di Mendel: la segregazione

Mendel, in seguito, coltivò le piantine della generazione F₁ ed eseguì una seconda serie di esperimenti. Ognuna di queste piante fu lasciata libera di autoimpollinarsi e produrre i semi di una nuova generazione che chiameremo **seconda generazione filiale** o F₂. Di nuovo, furono descritte e contate le caratteristiche di tutte le piante F₂ (vedi **tabella 1.1**). In tutti gli incroci eseguiti, Mendel notò due dati importanti.

1. Il tratto che *non* si era espresso (cioè non si era manifestato) nella generazione F₁ ricompariva nella generazione F₂. Nel caso del carattere «forma del seme» ricompariva il tratto rugoso che nella generazione F₁ sembrava sparito. Questo fatto portò Mendel a concludere che il tratto a seme liscio fosse **dominante** su quello a seme rugoso, da lui chiamato **recessivo**. In ognuna delle altre sei coppie di caratteri studiate, un tratto si dimostrò sempre dominante sull'altro; il tratto recessivo era quello che, in un incrocio tra ceppi puri, scompariva dalla generazione F₁.
2. In F₂ il rapporto numerico fra i due tratti era sempre lo stesso per ciascuno dei sette caratteri studiati, all'incirca 3:1; tre quarti della generazione F₂ mostrava il tratto dominante e un quarto il tratto recessivo. I risultati di F₁ non cambiavano se nella generazione parentale si partiva dagli ibridi reciproci; non aveva importanza quale genitore forniva il polline.

I dati smentivano la teoria della mescolanza: i tratti della generazione parentale non si fondevano.

Come si possono spiegare questi risultati? Che cosa accade al tratto recessivo nella generazione F₁? Perché i tratti recessivi e quelli dominanti nella generazione F₂ si manifestano in rapporti sempre costanti? Per rispondere a questi interrogativi Mendel propose una teoria che possiamo così riassumere:

- le unità responsabili dell'ereditarietà di un particolare carattere si presentano come *particelle distinte* che in ciascun individuo (in ogni pianta di pisello) si trovano in coppia;
- durante la formazione dei gameti tali particelle si separano e ogni gamete ne eredita *una* soltanto.

Secondo questa teoria, gli elementi unitari dell'ereditarietà si conservano integri in presenza l'uno dell'altro.

Grazie a questa teoria, che costituisce il nocciolo del modello mendeliano dell'ereditarietà, si comprese che ogni gamete contiene una sola unità, mentre lo zigote ne contiene due, perché è il prodotto della fusione di due gameti. Gli elementi unitari dell'ereditarietà si chiamano **geni** e le forme diverse di uno stesso gene sono chiamate **alleli**. La teoria di Mendel può essere espressa nella seguente forma, che costituisce la **seconda legge di Mendel** o **legge della segregazione**. Quando un individuo produce gameti, le due copie di un gene (gli alleli) si separano, cosicché ciascun gamete riceve soltanto una copia.

Allele deriva dal termine originario *allelomorfo* (dal greco *allelon*, «l'un l'altro», e *morphé*, «forma»), che significava «di forma alternativa».

Ricorda La **legge della segregazione** mostra come le due copie di un gene si separino nei gameti.

Fenotipi della generazione parentale		Generazione F ₂					
Dominante	Recessivo	Dominante	Recessivo	Totale	Frequenza		
seme con buccia liscia	×	seme con buccia rugosa		5474	1850	7423	2,96:1
seme giallo	×	seme verde		6022	2001	8023	3,01:1
fiore viola	×	fiore bianco		705	224	929	3,15:1
baccello rigonfio	×	baccello con strozzature		882	299	1191	2,95:1
baccello verde	×	baccello giallo		428	152	580	2,82:1
fiore assiale	×	fiore terminale		651	207	858	3,14:1
fusto allungato	×	fusto corto		787	277	1064	2,84:1

Tabella 1.1 I caratteri scelti da Mendel.

verifiche di fine lezione

Rispondi

- A Che cosa significa «dominante»? E «recessivo»?
- B Quali dati sperimentali di Mendel smentiscono la teoria della mescolanza?

Le conseguenze della seconda legge di Mendel

A partire dai concetti elaborati da Mendel con la legge della segregazione è possibile stabilire se un individuo è omozigote o eterozigote per un determinato allele.

5 Il quadrato di Punnett

Gli alleli vengono rappresentati con una lettera: maiuscola se è dominante, minuscola se è l'allele recessivo del medesimo gene. Per esempio l'allele per il seme liscio è indicato con la lettera *L*, mentre l'allele per il seme rugoso con la lettera *l*.

L'insieme degli alleli che determinano un carattere è detto **genotipo**, mentre la caratteristica osservabile data è detta **fenotipo**. Se i due alleli del genotipo sono uguali, l'individuo è **omozigote**. Per esempio, una pianta di pisello con genotipo *LL* è omozigote dominante e avrà fenotipo «seme liscio»; mentre una pianta con

Genotipo deriva dal greco *gēnos*, «genere», e *týpos*, «tipo» e si riferisce agli alleli. **Fenotipo** deriva da *pháinein*, «apparire», e si riferisce alle caratteristiche determinate dal genotipo. **Omozigote** deriva dal greco *hómos*, «uguale», e *zygón*, «coppia», ed è contrapposto a **eterozigote** (*heteros*, «diverso» in greco).

genotipo *ll* è omozigote recessiva e avrà fenotipo «seme rugoso».

Se i due alleli sono diversi, come nel fenotipo *Ll*, l'individuo è **eterozigote** e ha fenotipo dominante perché *L* domina su *l*. In generale, un allele è recessivo se non si manifesta nel fenotipo dell'eterozigote.

«Seme liscio» e «seme rugoso» sono **due** fenotipi risultanti da **tre** possibili genotipi: il fenotipo «seme rugoso» prodotto da *ll*; il fenotipo «seme liscio» prodotto da *LL* e *Ll*.

In che modo il modello mendeliano di ereditarietà spiega i rapporti numerici fra i tratti riscontrati nelle generazioni *F*₁ e *F*₂? Nella generazione parentale i due genitori sono entrambi omozigoti: il genitore puro con semi lisci ha genotipo *LL*, mentre il genitore con semi rugosi ha genotipo *ll*. Il genitore *LL* produce gameti con il solo allele *L*, mentre il genitore *ll* produce gameti con il solo allele *l*. Poiché la generazione *F*₁ eredita un allele *L* da un genitore e un allele *l* dall'altro, tutte le piante *F*₁ hanno genotipo *Ll* e fenotipo dominante «seme liscio» (figura 1.4). Vediamo come è composta la generazione *F*₂: metà dei gameti della generazione *F*₁ ha l'allele *L* e l'altra metà l'allele *l*. Poiché le piante *LL*

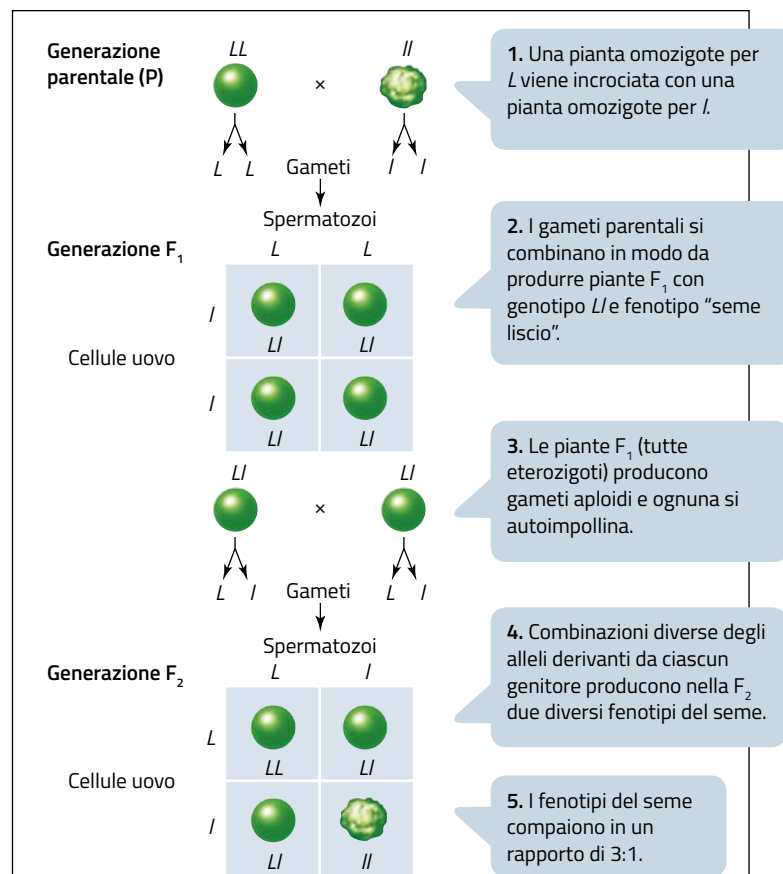


Figura 1.4 La spiegazione di Mendel dell'ereditarietà Mendel giunse alla conclusione che l'ereditarietà dei caratteri dipende da fattori portati da ciascun genitore che non si mescolano nella progenie.

e le piante *Ll* producono entrambe semi lisci, mentre le piante *ll* producono semi rugosi, nella generazione *F*₂ ci sono **tre** modi di ottenerne una con semi lisci e **uno solo** di ottenerne una con semi rugosi. Questo suggerisce un rapporto 3:1, vicino ai valori sperimentali di Mendel in tutti e sette i caratteri confrontati (vedi tabella 1.1).

Per prevedere le combinazioni alleliche risultanti da un incrocio è possibile usare il **quadrato di Punnett**, un metodo ideato nel 1905 dal genetista inglese Reginald Crundall Punnett. Questo sistema ci assicura che, nel calcolo delle frequenze genotipiche attese, stiamo considerando tutte le possibili combinazioni genetiche. Un quadrato di Punnett ha questo aspetto:

	<i>L</i>	<i>l</i>	Gameti maschili
<i>L</i>			Gameti femminili
<i>l</i>			

La griglia riporta su un lato tutti i possibili genotipi del gamete maschile e lungo l'altro tutti i possibili genotipi di quello femminile (sia i gameti maschili sia femminili sono cellule *aploidi*). La griglia si completa mettendo in ogni quadrato il genotipo diploide di ciascuna combinazione genetica.

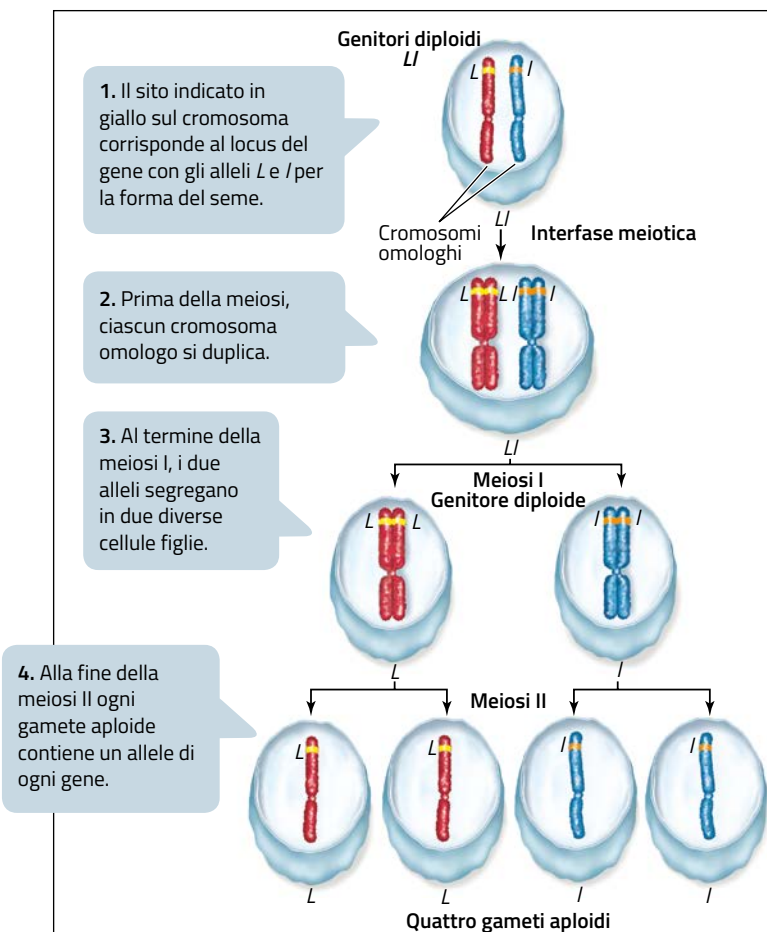


Figura 1.5 La meiosi spiega la segregazione degli alleli Oggi sappiamo che ogni coppia di alleli si trova sui cromosomi omologhi e che i due alleli segregano durante la meiosi.

Oggi sappiamo che i geni sono tratti di DNA contenuti nei cromosomi. Più precisamente, un *gene* è una sequenza di DNA che si trova in un punto preciso del cromosoma, detto **locus** (al plurale **loci**), e che codifica un preciso carattere.

Mendel ha elaborato la sua legge della segregazione senza sapere dell'esistenza di cromosomi e meiosi, mentre oggi sappiamo che la disgiunzione dei differenti alleli di un gene avviene durante la separazione dei cromosomi nella meiosi I (figura 1.5).

Ricorda Il **quadrato di Punnett** considera tutte le combinazioni dei gameti nel calcolo delle frequenze genotipiche e prevede come si mescolano gli alleli in ogni incrocio.

6 La verifica del testcross

Per verificare l'ipotesi che nella generazione *F*₁ a seme liscio esistessero due possibili combinazioni alleliche (*LL* e *Ll*), Mendel eseguì un **testcross** (figura 1.6), ovvero un incrocio di controllo che permette di scoprire se un individuo che mostra un carattere dominante è omozigote o eterozigote. L'individuo in esame è incrociato con un *omozigote per il carattere recessivo*, ovvero *ll*. All'inizio l'individuo sotto analisi sarà indicato come *L*_? (non

Un caso da vicino

Ipotesi

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

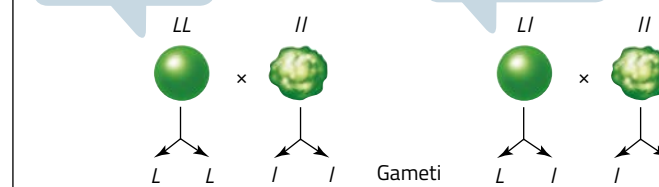
Metodo

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

	<i>L</i>	<i>l</i>	Spermatozoi
<i>L</i>	<i>LL</i>	<i>Ll</i>	Cellule uovo
<i>l</i>	<i>Ll</i>	<i>ll</i>	

	<i>L</i>	<i>l</i>	Spermatozoi
<i>L</i>	<i>Ll</i>	<i>Ll</i>	Cellule uovo
<i>l</i>	<i>ll</i>	<i>ll</i>	

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.

Figura 1.6 **Omozigote o eterozigote?** Grazie al testcross è possibile determinare il genotipo di un individuo con fenotipo dominante.

conosciamo la natura del secondo allele). Le possibilità sono due:

- se l'individuo è un omozigote dominante (*LL*), tutta la prole del testcross sarà *Ll* e mostrerà il carattere seme liscio;
- se l'individuo è un eterozigote (*Ll*), metà della prole sarà eterozigote (*Ll*) e mostrerà il carattere dominante, l'altra metà sarà omozigote (*ll*) e mostrerà il carattere recessivo.

I risultati confermarono la seconda possibilità e l'ipotesi di Mendel.

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

verifiche di fine lezione

Rispondi

- Che cosa sono il genotipo e il fenotipo?
- Spiega come si esegue un testcross.

La terza legge di Mendel

Una volta stabilito come si comporta un singolo tratto ereditario, Mendel proseguì affrontando un nuovo interrogativo: come si comportano negli incroci due coppie diverse di geni se le consideriamo congiuntamente?

PER RIPASSARE
video:
La terza legge di Mendel

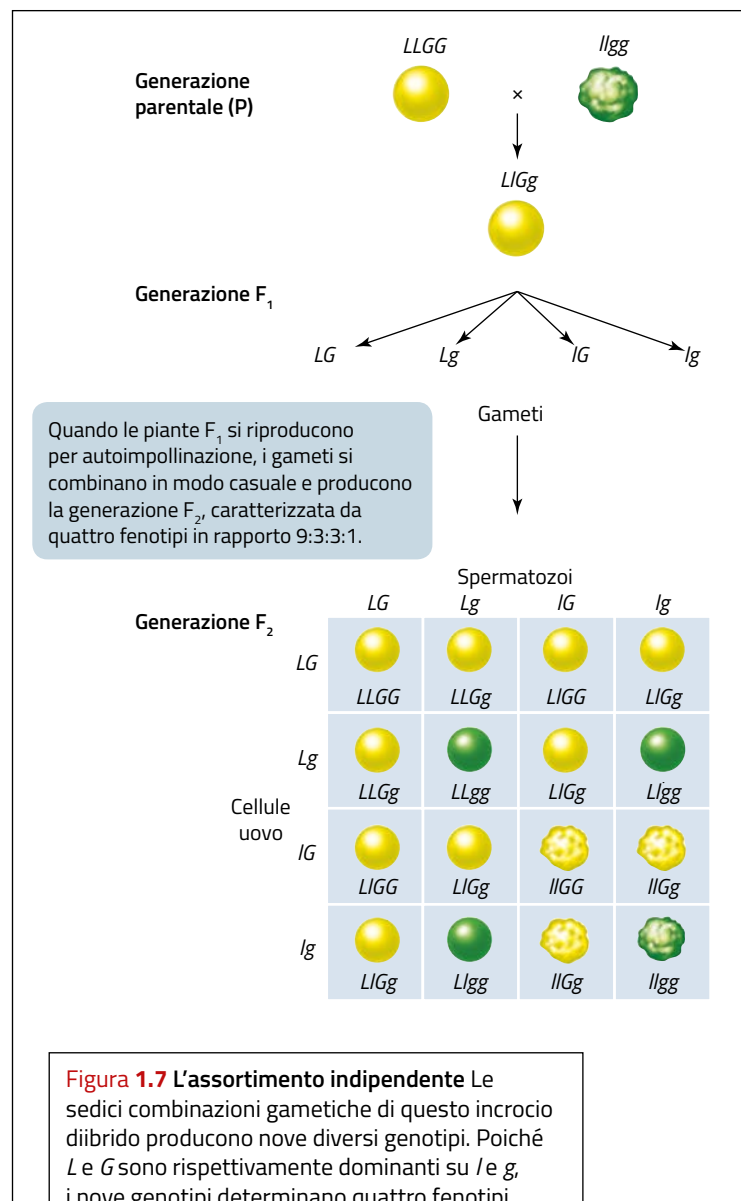


Figura 1.7 L'assortimento indipendente Le sedici combinazioni gametiche di questo incrocio diibrido producono nove diversi genotipi. Poiché L e G sono rispettivamente dominanti su l e g , i nove genotipi determinano quattro fenotipi diversi in rapporto di 9:3:3:1.

7 La terza legge di Mendel: l'assortimento indipendente

Consideriamo un individuo eterozigote per due geni ($LlGg$), nel quale gli alleli L e G provengano dalla madre, mentre gli alleli l e g provengano dal padre. Quando questo organismo produce i gameti, gli alleli di origine materna (L e G) devono per forza finire insieme in uno stesso gamete e quelli di origine paterna (l e g) in un altro, oppure un gamete può ricevere un allele materno e uno paterno (L e g , come pure l e G)?

Per rispondere a questa domanda, Mendel progettò un'altra serie di esperimenti. Cominciò con dei ceppi di pisello che differivano per due caratteristiche del seme: la forma e il colore. Un ceppo parentale puro produceva soltanto semi lisci e gialli ($LLGG$), mentre l'altro produceva soltanto semi rugosi e verdi ($llgg$). Dall'incrocio fra questi due ceppi si otteneva una generazione F_1 nella quale le piante avevano tutte genotipo $LlGg$: i semi erano tutti lisci e gialli (L e G sono dominanti).

Mendel continuò l'esperimento fino alla generazione F_2 compiendo un **incrocio diibrido** (ovvero un incrocio tra individui che sono doppiamente eterozigoti) fra piante di F_1 ; in pratica, si limitò a lasciare che le piante di F_1 si autoimpollinassero. Secondo Mendel (ricordiamo che non aveva mai sentito parlare di cromosomi e meiosi) esistevano due diversi modi in cui tali piante doppiamente eterozigoti potevano produrre gameti.

1. Gli alleli L e l potevano conservare la relazione che avevano nella generazione parentale (cioè essere **associati**). In questo caso le piante F_1 avrebbero prodotto due soli tipi di gameti (LG e lg) e la progenie risultante dall'autoimpollinazione avrebbe dovuto essere composta da piante con semi lisci e gialli e da piante con semi rugosi e verdi, con un rapporto 3:1. Se questo fosse stato il risultato, non ci sarebbe stata ragione di pensare che la forma e il colore del seme fossero regolati da due geni diversi, dato che i semi lisci sarebbero stati sempre gialli e quelli rugosi sempre verdi.

2. Gli alleli L e l si potevano distribuire in modo indipendente rispetto a G e g (cioè essere **indipendenti**). In questo caso la F_1 avrebbe prodotto in ugual misura quattro tipi di gameti: LG , Lg , lG e lg . Dalla combinazione casuale di questi gameti si sarebbe generata una F_2 con nove genotipi differenti (figura 1.7). I fenotipi corrispondenti sarebbero stati quattro: liscio giallo, liscio verde, rugoso giallo e rugoso verde. Se inserisci questi dati in un quadrato di Punnett, puoi vedere che questi fenotipi si presentano in rapporto di 9:3:3:1.

Gli incroci diibridi di Mendel confermarono, quindi, la **seconda** previsione: in F_2 comparvero infatti quattro fenotipi differenti in un rapporto di 9:3:3:1. In una parte della progenie le caratteristiche parentali si presentarono in nuove combinazioni (liscio con verde e rugoso con giallo).

Questi risultati indussero Mendel alla formulazione di quella che è nota come **terza legge di Mendel** o **legge dell'assortimento indipendente** dei caratteri. *Durante la formazione dei gameti, geni*

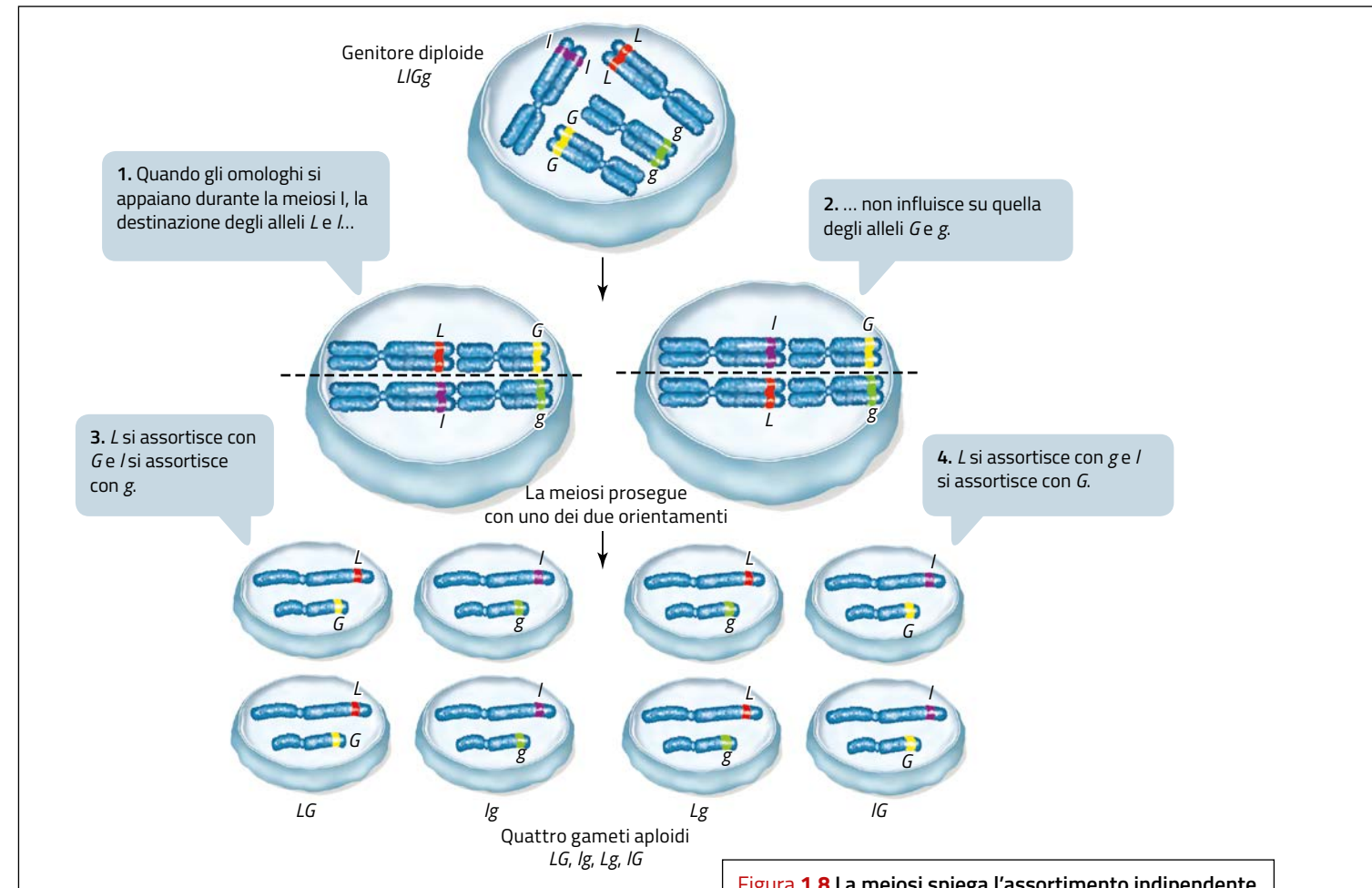


Figura 1.8 La meiosi spiega l'assortimento indipendente degli alleli Oggi sappiamo che alleli di geni diversi segregano indipendentemente gli uni dagli altri nella meiosi. Di conseguenza, un genitore con genotipo $LlGg$ produce gameti con quattro genotipi diversi.

diversi si distribuiscono l'uno indipendentemente dall'altro. In altre parole, considerando i due geni A e B , la separazione degli alleli del gene A è indipendente dalla separazione degli alleli del gene B .

Oggi sappiamo che questa legge non è universalmente valida come la legge della disgiunzione; essa infatti si applica ai geni posizionati su cromosomi distinti, ma non sempre a quelli collocati su uno stesso cromosoma. Non si sbaglia dicendo che durante la formazione dei gameti, i **cromosomi** si riassortiscono l'uno indipendentemente dall'altro, e che così fanno due geni qualsiasi situati su coppie di cromosomi omologhi distinti (figura 1.8).

Ricorda Mendel incrociò piante diibride e nella F_2 comparvero quattro fenotipi in rapporto di 9:3:3:1. Di conseguenza formulò la **legge dell'assortimento indipendente**.

8 La genetica umana rispetta le leggi di Mendel

Mendel ha elaborato le sue leggi eseguendo molti incroci programmati e numerosi conteggi della prole. È intuitivo che né l'una né l'altra procedura è applicabile agli esseri umani, perciò la genetica umana può contare soltanto sulle genealogie.

Dato che la nostra specie produce una prole molto meno numerosa delle piante di pisello, i rapporti numerici fra i fenotipi della prole non sono così netti come quelli osservati da Mendel.

Per esempio, quando un uomo e una donna entrambi eterozigoti (Aa) hanno figli, ogni figlio ha una probabilità del 25% di essere omozigote recessivo (aa). Se questa coppia dovesse avere dozzine di figli, un quarto di essi sarebbe omozigote recessivo (aa), ma la prole di un'unica coppia molto probabilmente è troppo scarsa per mostrare la proporzione esatta di un quarto. In una famiglia con due figli, per esempio, ciascuno di essi potrebbe essere aa oppure Aa o AA .

Come si fa a sapere se tanto la madre quanto il padre sono portatori di un allele recessivo? La genetica umana parte dal presupposto che gli alleli responsabili di fenotipi anomali (come le malattie genetiche) siano rari all'interno della popolazione. Ciò significa che se alcuni membri di una famiglia presentano un allele raro, è altamente improbabile che una persona esterna alla famiglia, che entri a farne parte per matrimonio, sia anch'essa dotata dello stesso allele raro.

Ricorda La **genetica umana** si basa sulle genealogie di famiglie in cui compaiono determinati fenotipi e parte dal presupposto che gli alleli per i fenotipi anomali sono molto rari in una popolazione.

Le malattie genetiche dovute ad alleli dominanti o recessivi

È frequente che i genetisti umani vogliano sapere se un particolare allele raro, responsabile di un fenotipo anomalo, è dominante o recessivo. Nella **figura 1.9A** puoi vedere un albero genealogico che mostra lo schema di trasmissione ereditaria di un *allele dominante*. Un **albero genealogico** è un albero familiare che mostra la comparsa di un fenotipo (e gli alleli) in molte generazioni di individui imparentati. Le caratteristiche chiave da ricercare in una simile genealogia sono le seguenti:

- ogni persona malata ha un genitore malato;
 - circa metà dei figli di un genitore malato è malata;
 - il fenotipo compare con la stessa frequenza nei due sessi.
- Confronta questo schema con la **figura 1.9B**, che mostra, invece, la trasmissione ereditaria di un *allele recessivo*:
- le persone malate hanno di solito due genitori sani;
 - nelle famiglie colpite dalla malattia, circa un quarto dei figli di genitori sani è malato;
 - il fenotipo compare con la stessa frequenza nei due sessi.

Negli alberi genealogici che mostrano la trasmissione ereditaria di un fenotipo recessivo non è raro trovare un matrimonio fra parenti. Questo fatto è una conseguenza della *rarietà* degli alle-

li recessivi che originano fenotipi anomali. Perché due genitori fenotipicamente normali abbiano un figlio malato (*aa*) è necessario che siano entrambi eterozigoti (*Aa*). Se un determinato allele recessivo è raro nella popolazione in generale, la probabilità che due coniugi siano entrambi portatori di quell'allele sarà molto bassa. Se, però, quell'allele è presente in una famiglia, due cugini potrebbero dividerlo.

Gli studi su popolazioni isolate per motivi culturali e geografici (per esempio gli *amish*) hanno portato un contributo importante alla genetica umana, poiché gli individui di questi gruppi tendono a sposarsi fra loro.

Dato che l'analisi delle genealogie trova il suo principale impiego nella consulenza a pazienti con anomalie ereditarie, di solito viene eseguita su una sola coppia di alleli per volta. Tuttavia, se considerassimo due diverse coppie di alleli, vedremmo rispettato anche l'assortimento indipendente, oltre alla segregazione degli alleli.

Ricorda L'analisi degli alberi genealogici di famiglie in cui alcuni individui sono affetti da **malattie ereditarie** mostrano che gli alleli recessivi per i fenotipi anomali sono molto rari e spesso derivano da matrimoni tra consanguinei.

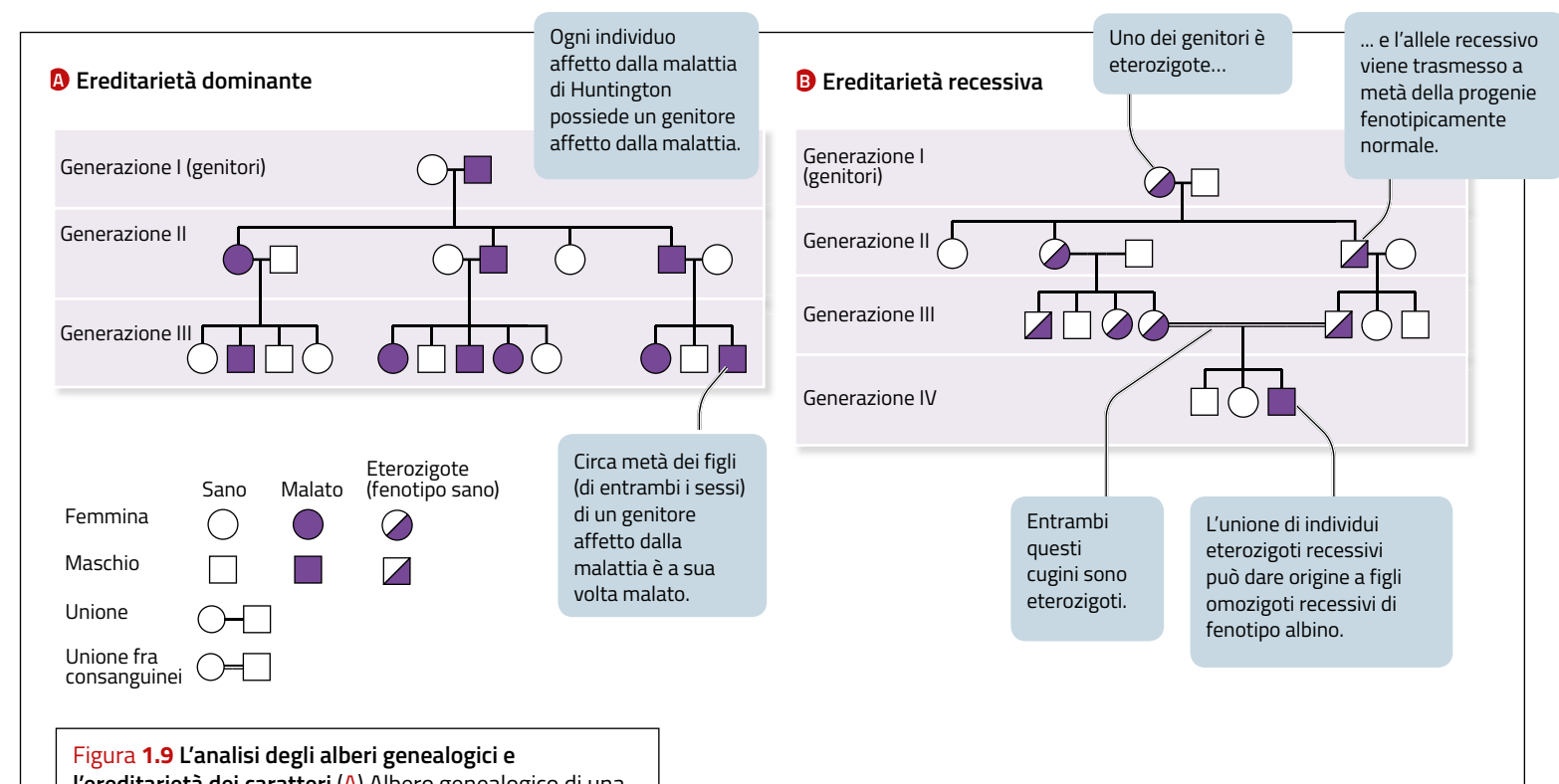


Figura 1.9 L'analisi degli alberi genealogici e l'ereditarietà dei caratteri (A) Albero genealogico di una famiglia in cui alcuni individui sono affetti dalla malattia di Huntington, dovuta a un allele dominante. Chi eredita l'allele è affetto dalla malattia. (B) Albero genealogico di una famiglia portatrice dell'allele recessivo per l'albinismo: gli eterozigoti non manifestano il fenotipo albino, ma possono trasmettere l'allele ai propri figli.

verifiche di fine lezione

Rispondi

- Come si costruisce il quadrato di Punnett nel caso di un incrocio diibrido?
- In che modo la meiosi spiega i risultati e i limiti della terza legge di Mendel?
- Due individui eterozigoti non imparentati potrebbero avere un figlio albino?

4

Come interagiscono alleli e geni

Nel corso del Novecento, le conoscenze nel campo della genetica hanno ampliato e in parte modificato le teorie di Mendel. Oggi sappiamo che le mutazioni danno origine a nuovi alleli; perciò all'interno di una popolazione possono esistere molte varianti alleliche per un unico carattere. Inoltre, gli alleli spesso non mostrano il rapporto semplice di dominanza e recessività.

10 Le mutazioni originano nuovi alleli

Una **mutazione**, nonostante sia un evento piuttosto raro, può dare origine a un nuovo allele di un gene. Le mutazioni sono fenomeni casuali; copie diverse di un allele possono andare incontro a cambiamenti differenti.

I genetisti definiscono **selvatico** (*wild-type*) quel particolare allele di un gene che in natura è presente nella maggior parte degli individui. Esso dà origine a un tratto (o fenotipo) atteso, mentre gli altri alleli del gene, detti *alleli mutanti*, producono un fenotipo diverso.





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
				

Figura 1.10 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 ch). Come dimostra l'esempio, gli alleli multipli possono aumentare il numero di fenotipi possibili.

L'allele selvatico e gli alleli mutanti occupano lo stesso locus e vengono ereditati secondo le regole stabilite da Mendel. Un gene il cui locus è occupato dall'allele selvatico in meno del 99% dei casi (e negli altri casi da alleli mutanti) è detto **polimorfico**.

Ricorda Una mutazione nel genoma, pur essendo un evento raro, è responsabile della comparsa di nuovi alleli, o **alleli mutanti**, che portano alla nascita di un nuovo fenotipo.

La **mutazione genetica** è un cambiamento stabile ed ereditabile del materiale genetico. Nei casi più semplici, è dovuta al cambiamento chimico di una singola base del DNA.

Polimorfico deriva dal greco *poly*, «molto» e *morphé*, «forma». Il termine indica, quindi, che il gene in questione si può trovare in diverse forme alleliche.

11 La poliallelia: geni con alleli multipli

In una specie, a seguito di mutazioni casuali, possono esistere più di due alleli di un certo gene (anche se ogni individuo diploide ne contiene soltanto due, uno di origine materna e l'altro di origine paterna). Questa condizione prende il nome di **poliallelia**.

Per esempio, il colore del manto nei conigli è determinato dal gene *C* di cui conosciamo quattro alleli:

- *C* determina il colore grigio scuro;
- c^{chd} produce il colore cincillà (grigio più chiaro);
- c^h determina il fenotipo himalayano con il pigmento sulle estremità (*colourpoint*);
- *c* produce un animale albino.

La gerarchia di dominanza di questi alleli è: $C > c^{chd}, c^h > c$.

Un coniglio provvisto dell'allele *C* (abbinato a uno qualsiasi dei quattro possibili) è grigio scuro, mentre un coniglio *cc* è albino. Le colorazioni intermedie sono il risultato di diverse combinazioni alleliche (**figura 1.10**).

Ricorda La comparsa in una specie di più di due alleli per lo stesso gene a seguito di mutazioni casuali è definita **poliallelia**, un fenomeno che aumenta il numero dei fenotipi possibili.

12 La dominanza non è sempre completa

Nelle singole coppie di alleli studiate da Mendel, gli eterozigoti (Ll) mostravano dominanza *completa*, cioè esprimevano sempre il fenotipo L . Molti geni, però, hanno alleli che non sono né dominanti né recessivi l'uno rispetto all'altro: gli eterozigoti, infatti, presentano un fenotipo intermedio. Per esempio, se una linea pura di melanzane che produce frutti viola viene incrociata con una linea pura dai frutti bianchi, tutte le piante F_1 produrranno frutti di colore intermedio o violetto chiaro. Questo risultato a prima vista pare in contrasto con le teorie di Mendel, perché sembrerebbe che i caratteri si mescolino perdendo la loro identità.

Per spiegare il fenomeno in termini di genetica mendeliana è sufficiente lasciare che le piante F_1 si incrocino fra loro; le piante F_2 risultanti producono frutti con un rapporto di 1 viola: 2 violetto: 1 bianco (figura 1.11). Chiaramente i geni non si sono mescolati, tanto che nella F_2 gli alleli viola e bianco ricompaiono, rispettando i rapporti previsti dalla seconda legge di Mendel.

Quando gli eterozigoti mostrano un fenotipo intermedio, si dice che il gene segue la regola della **dominanza incompleta**; in altre parole, nessuno dei due alleli è dominante.

Ricorda Alcuni geni presentano alleli che non sono né dominanti né recessivi e danno individui eterozigoti con un fenotipo intermedio. Il gene è detto a **dominanza incompleta**.

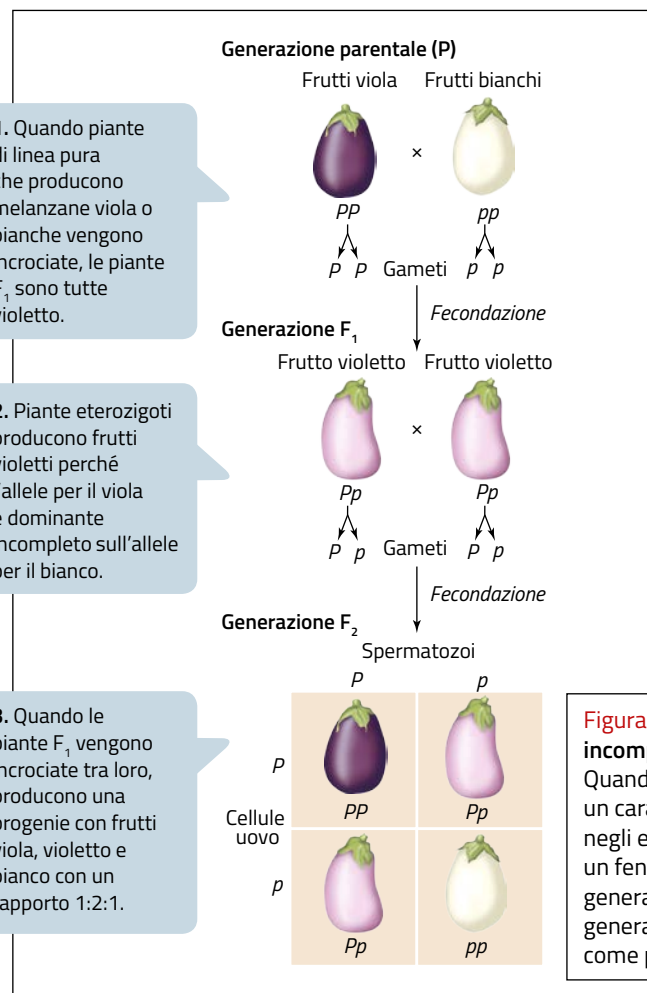


Figura 1.11 La dominanza incompleta segue le leggi di Mendel. Quando nessuno dei due alleli per un carattere è dominante sull'altro, negli eterozigoti può manifestarsi un fenotipo intermedio. Nelle generazioni successive, i tratti della generazione parentale ricompaiono come previsto dalle leggi mendeliane.

13 Nella codominanza si esprimono entrambi gli alleli di un locus

Talvolta i due alleli di un locus producono due diversi fenotipi che compaiono *entrambi* negli eterozigoti, un fenomeno definito **codominanza**. Un buon esempio di codominanza è osservabile nel sistema ABO dei gruppi sanguigni umani (che costituisce anche un caso di poliallelia; figura 1.12).

I primi tentativi di trasfusione provocavano spesso la morte del paziente. All'inizio del Novecento, lo scienziato austriaco Karl Landsteiner provò a mescolare i globuli rossi di un individuo con il *siero* (il liquido emesso dal sangue dopo la coagulazione) di un altro individuo e trovò che soltanto certe combinazioni erano compatibili; nelle altre, i globuli rossi si agglutinavano, cioè si riunivano in piccole masse, che finivano per danneggiare la circolazione.

La compatibilità sanguigna dipende infatti da una serie di tre alleli (I^A , I^B e I^0) di uno stesso locus posto sul cromosoma 9, che determina il tipo di antigeni sulla superficie dei globuli rossi. Le varie combinazioni di questi alleli producono nella popolazione quattro diversi fenotipi: i gruppi sanguigni A, B, AB e O. Il fenotipo AB, che si riscontra negli individui a genotipo $I^A I^B$, è un esempio di codominanza: questi individui infatti producono antigeni della superficie cellulare tanto di tipo A quanto di tipo B.

Ricorda Quando due alleli di uno stesso locus portano a due diversi fenotipi, entrambi espressi negli eterozigoti, si parla di **codominanza**.

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		
O	$I^0 I^0$	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.

Figura 1.12 Le reazioni dei gruppi sanguigni ABO. Questo schema mostra i risultati della mescolanza di globuli rossi di tipo A, B, AB e O con siero contenente anticorpi Anti-A o Anti-B: al microscopio ottico i globuli rossi appaiono sospesi se producono lo stesso tipo di anticorpi della soluzione in cui sono immersi, oppure si agglutinano se ne producono un tipo diverso.

14 La pleiotropia: effetti fenotipici multipli di un singolo allele

I principi di Mendel si ampliarono ulteriormente quando fu scoperto che un singolo allele può influenzare più di un fenotipo; questo allele è detto **pleiotropico**.

Pleiotropia deriva dal greco *pléion*, «più», e *trépein*, «volgere». Il termine indica un'unica causa, un unico gene, che controlla più caratteri fenotipici.

Un comune esempio di pleiotropia riguarda l'allele responsabile della colorazione del pelo dei gatti siamesi, con le estremità più scure del resto del corpo; lo stesso allele è responsabile anche dei caratteristici occhi strabici dei gatti siamesi (figura 1.13). Entrambi questi effetti, fra i quali non sembra esserci

alcun rapporto diretto, derivano da una stessa proteina prodotta sotto l'influenza di tale allele.

Tra i geni che hanno un'azione pleiotropica ci sono quelli responsabili di molte malattie umane caratterizzate da un quadro clinico complesso con molti sintomi differenti, come la *fenilchetonuria* (PKU). La fenilchetonuria è causata da un allele recessivo che rende inattivo l'enzima epatico che catalizza la conversione dell'amminoacido fenilalanina in tirosina.

In presenza dell'allele recessivo, la fenilalanina che entra nel corpo umano con il cibo non viene degradata ma si accumula nell'organismo; in queste condizioni viene convertita in un composto tossico, l'acido fenilpiruvico, che attraverso il sangue raggiunge il cervello, impedendone il normale sviluppo e provocando ritardo mentale. La PKU è un esempio in cui una mutazione a carico di un solo gene provoca effetti molteplici a livello dell'intero organismo.

Ricorda Quando un singolo allele controlla più di un fenotipo è definito **pleiotropico**. Un tipico esempio di pleiotropia è rappresentato dall'allele responsabile della malattia metabolica *fenilchetonuria* (PKU).



Figura 1.13 La pleiotropia. Uno stesso allele è responsabile del colore del manto e degli occhi dei gatti siamesi.



I gruppi sanguigni

Se non si conosce il gruppo sanguigno, una semplice trasfusione di sangue può essere letale.

Gli esseri umani hanno diversi gruppi sanguigni che dipendono dalla presenza, sulla superficie dei globuli rossi, di due antigeni diversi:

- chi possiede l'antigene A ha gruppo sanguigno A;
- chi possiede l'antigene B appartiene al gruppo B;
- chi presenta entrambi gli antigeni ha gruppo sanguigno AB (i cosiddetti riceventi universali);
- infine, se i globuli rossi non presentano nessuno dei due antigeni, gli individui appartengono al gruppo O (i cosiddetti donatori universali).

Gli antigeni A e B derivano da un glicolipide della membrana plasmatica dei globuli rossi che viene modificato chimicamente a opera di due enzimi: l'enzima A aggiunge una molecola di N-acetil-glucosammina al «glicolipide base», trasformandolo nell'antigene A; l'enzima B aggiunge una molecola di galattosio al «glicolipide base», trasformandolo nell'antigene B.

Nel locus che controlla il gruppo sanguigno, l'allele I^A codifica per l'enzima A; l'allele I^B codifica per l'enzima B; l'allele i non codifica per nessun enzima.

È fondamentale, quindi, conoscere la compatibilità tra il gruppo sanguigno del donatore e quello del ricevente prima di effettuare una trasfusione di sangue.

verifiche di fine lezione

Rispondi

- Che cosa si intende per allele selvatico?
- Fai un esempio di poliallelia.
- Quali caratteristiche contraddistinguono l'ereditarietà dei gruppi sanguigni?
- Spiega che cos'è la pleiotropia utilizzando come esempio la PKU.

Le relazioni tra geni e cromosomi

La constatazione che certe coppie di geni non seguivano la legge dell'assortimento indipendente di Mendel ha aperto la strada a ricerche che hanno chiarito la relazione tra geni e cromosomi. Qual è lo schema ereditario di tali geni? Come possiamo stabilire se i geni sono posizionati su uno stesso cromosoma e a quale distanza?

15 I geni sullo stesso cromosoma sono associati

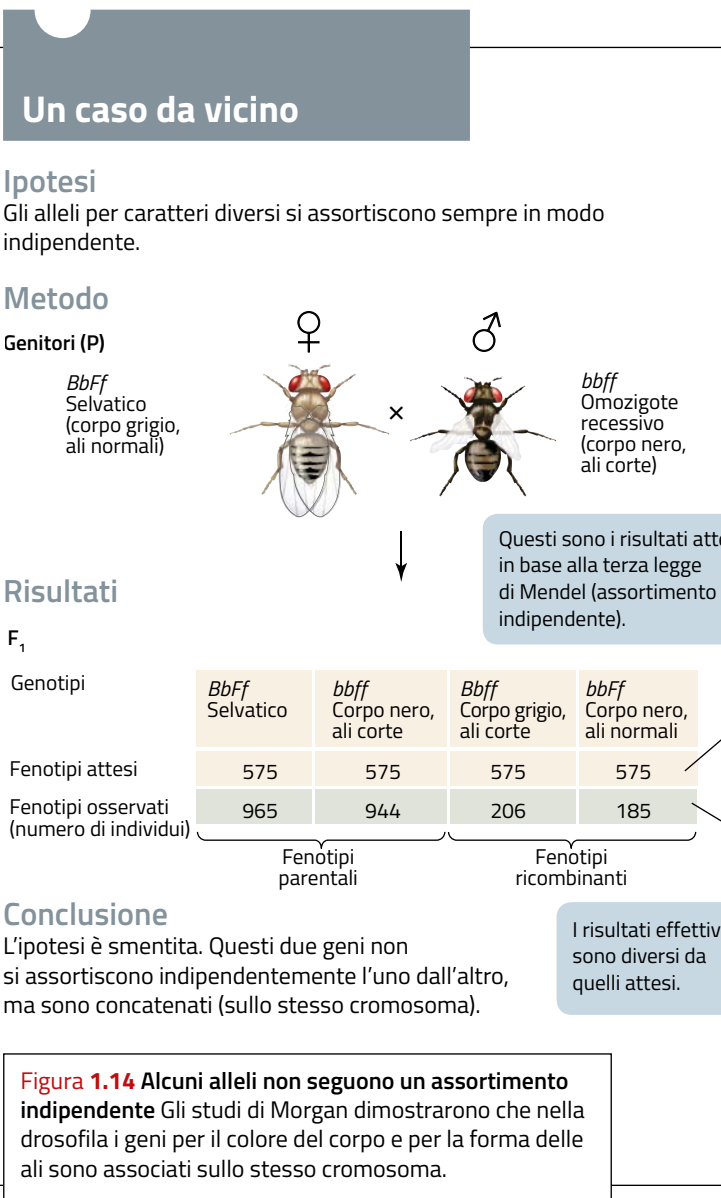
La pianta di pisello non è l'unico modello usato in genetica. A partire dal 1909 Thomas Hunt Morgan e i suoi allievi presso la Columbia University scelsero il moscerino della frutta come modello sperimentale per una serie di caratteristiche vantaggiose: le dimensioni ridotte, la facilità di allevamento, la brevità dell'intervallo fra le generazioni, la facilità nell'identificare caratteri riconoscibili, la possibilità di indurre mutazioni creando nuovi alleli accanto a quelli selvatici.

Il gruppo di Morgan effettuò diversi tipi di esperimenti, alcuni dei quali erano finalizzati a verificare la validità della terza legge di Mendel; per questo prese in esame molti caratteri così da valutare se i loro alleli segregavano indipendentemente.

Egli scoprì così che in molti casi i rapporti fenotipici erano in disaccordo con quelli previsti dalla legge dell'assortimento indipendente. Consideriamo i caratteri «colore del corpo» e «forma delle ali», entrambi determinati da una coppia di alleli:

1. l'allele selvatico *B* (corpo grigio) domina su *b* (corpo nero);
2. l'allele selvatico *F* (ali normali) domina su *f* (ali corte).

Incrociando un individuo eterozigote per entrambi i caratteri (genotipo *BbFf*) con un individuo omozigote recessivo (genotipo *bbff*), Morgan si aspettava di osservare quattro fenotipi in rapporto di 1:1:1:1, ma successe qualcosa di diverso. Il gene per il colore del corpo e il gene per la dimensione delle ali non si distribuivano in modo indipendente: anzi, per lo più venivano ereditati congiuntamente. Solo un piccolo numero di individui presentava la ricombinazione prevista da Mendel. Questi risultati trovarono una spiegazione quando Morgan considerò la



possibilità che i due loci fossero sullo stesso cromosoma, cioè fossero *associati* (figura 1.14).

Dopo tutto, dato che in una cellula il numero dei geni è molto superiore a quello dei cromosomi, ogni cromosoma deve contenere parecchi geni. Oggi diciamo che l'intera serie di loci di un dato cromosoma costituisce un **gruppo di associazione**. Il numero di gruppi di associazione tipico di una specie corrisponde al suo numero di coppie di cromosomi omologhi.

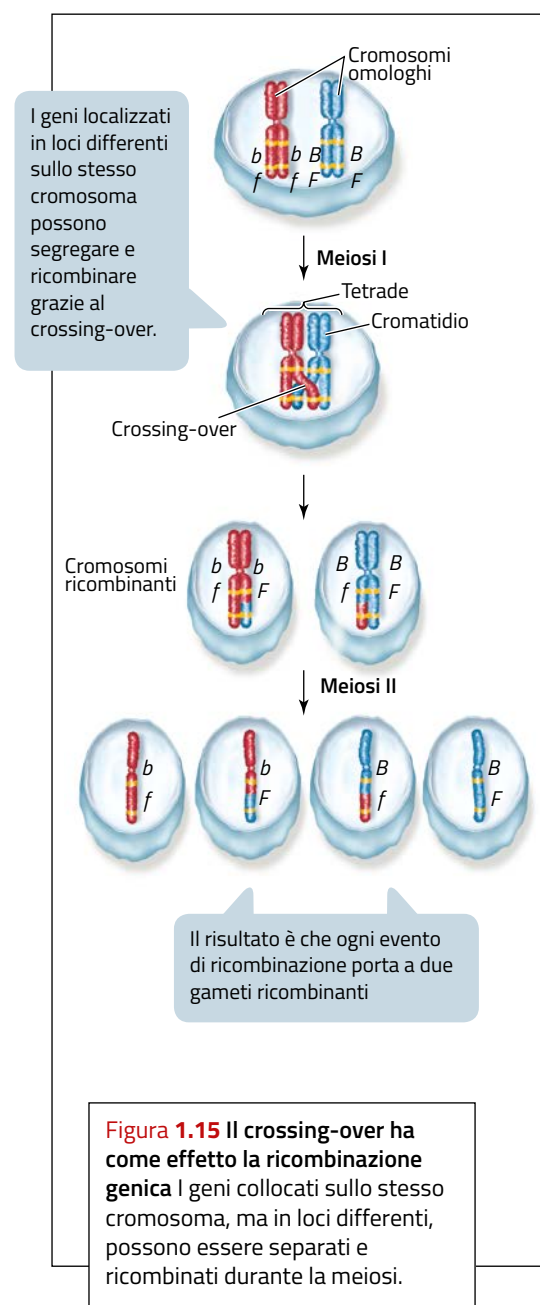
Supponiamo però che i loci *Bb* e *Ff* siano realmente posizionati su uno stesso cromosoma: perché non *tutti* i moscerini dell'incrocio di Morgan presentavano i fenotipi parentali? In altre parole, perché l'incrocio produceva anche qualcosa di diverso da moscerini grigi con ali normali e moscerini neri con ali corte? Se l'associazione fosse *assoluta*, cioè se i cromosomi rimanessero sempre integri e immutati, dovremmo aspettarci soltanto questi due tipi di progenie. Invece, non sempre è così.

Ricorda Gli esperimenti di Morgan su drosofila dimostrarono che alcuni alleli non segregano in maniera indipendente. Alcuni geni sono **associati** sullo stesso cromosoma.

16 Tra i cromatidi fratelli può avvenire uno scambio di geni

Un'associazione assoluta è un evento estremamente raro. Se l'associazione fosse assoluta, la legge di Mendel dell'assortimento indipendente si applicherebbe soltanto ai loci situati su cromosomi diversi. La realtà dei fatti è più complessa e quindi anche più interessante. Dato che i cromosomi si possono spezzare, è possibile che si verifichi una **ricombinazione** di geni: talvolta, durante la meiosi, geni posti in loci diversi di uno stesso cromosoma effettivamente si separano l'uno dall'altro.

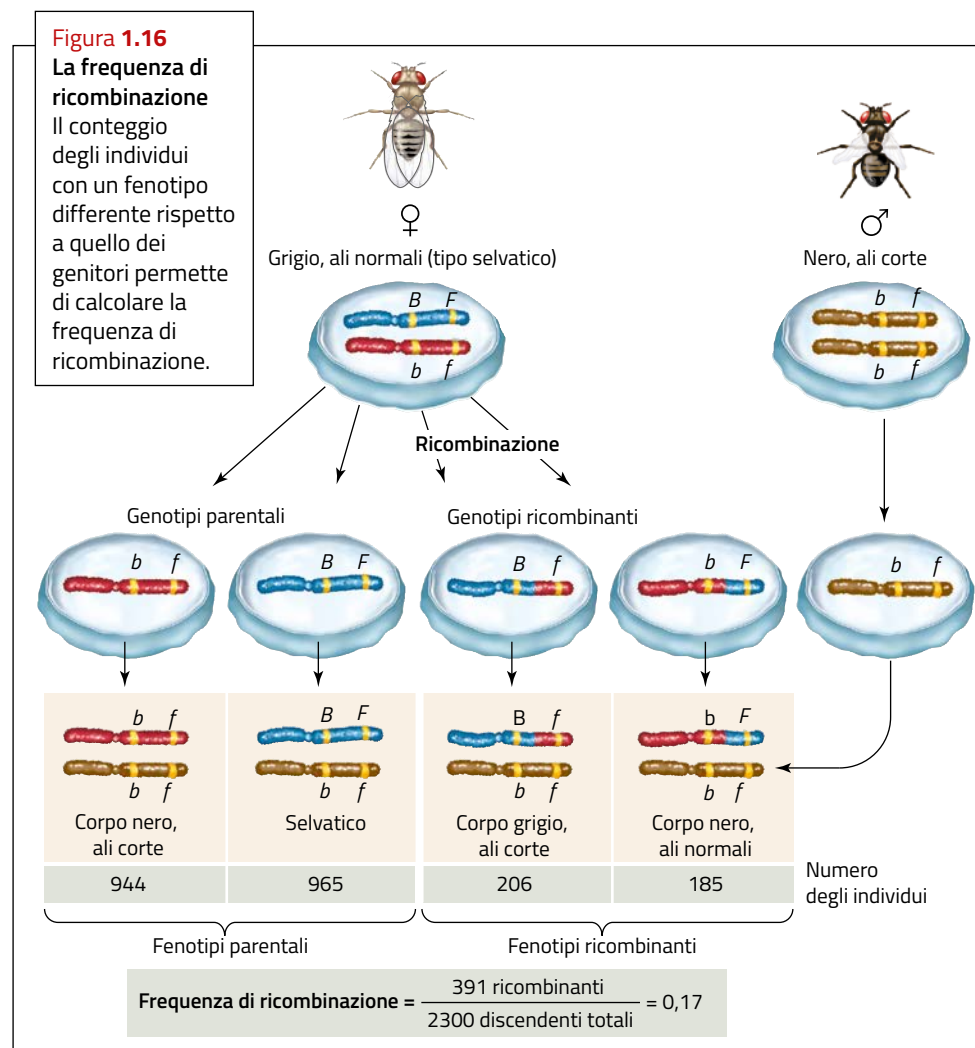
Si può avere ricombinazione fra geni (figura 1.15) quando, durante la profase I della meiosi, le coppie di cromosomi omologhi si avvicinano e formano le tetradi (ciascun cromosoma è composto da due cromatidi). Gli episodi di scambio coinvolgono soltanto due dei quattro cromatidi di una tetrad, uno per



ciascun rappresentante della coppia di omologhi, e possono verificarsi in qualsiasi punto lungo il cromosoma. Fra i segmenti di cromosoma interessati avviene uno scambio reciproco, perciò tutti e due i cromatidi che partecipano al crossing-over diventano *ricombinanti* (contengono geni provenienti da entrambi i genitori). Di solito lungo tutta l'estensione di una coppia di omologhi si verificano più episodi di scambio.

Se fra due geni associati avviene un crossing-over, non tutta la progenie di un incrocio presenta i fenotipi parentali; come nell'incrocio di Morgan, compare anche una prole ricombinante. Ciò avviene in una percentuale di casi, detta **frequenza di ricombinazione**, che si calcola dividendo il numero di figli ricombinanti per il numero totale di figli (figura 1.16).

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



verifiche di fine lezione

- Rispondi**
- A Descrivi brevemente i vantaggi offerti dalla drosofila come organismo modello.
 - B Perché l'associazione fra loci di un dato cromosoma non può essere assoluta?
 - C In che modo il crossing-over determina il fenomeno della ricombinazione genica?

La determinazione cromosomica del sesso

Nel lavoro di Mendel gli incroci reciproci davano sempre risultati identici; in genere non aveva importanza se un allele dominante era stato fornito dalla madre o dal padre. Però in certi casi l'origine parentale di un cromosoma conta nella trasmissione ereditaria. Prendiamo ora in considerazione i vari tipi di determinazione del sesso nelle diverse specie.

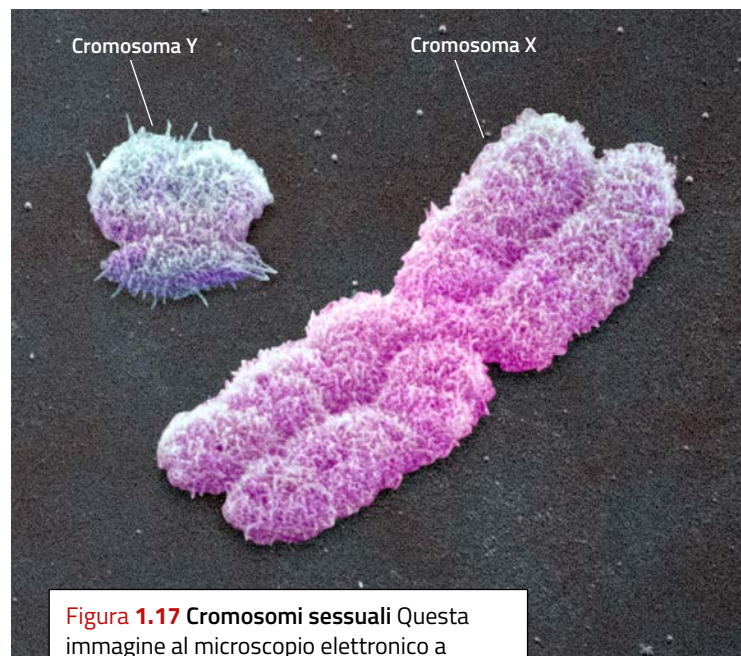


Figura 1.17 Cromosomi sessuali Questa immagine al microscopio elettronico a scansione (SEM) mostra i cromosomi sessuali di un maschio della specie umana.

mosoma Y. Quando uno spermatozoo contenente X feconda una cellula uovo, lo zigote risultante XX sarà una femmina; se invece a fecondare è uno spermatozoo contenente Y, lo zigote risultante XY sarà maschio.

La situazione è diversa negli uccelli, nei quali i maschi producono 2 cromosomi sessuali identici (ZZ) e le femmine 2 cromosomi sessuali diversi (ZW). In questi organismi è la femmina che produce due tipi di gameti, contenenti Z o W. Il sesso della prole dipende quindi dal fatto che l'uovo sia Z o W; mentre nell'uomo o nella drosophila il sesso dipende dallo spermatozoo che contiene X oppure Y.

Ricorda Gli organismi che presentano sessi separati sono definiti dioici e il sesso dell'individuo è determinato da differenze all'interno di una coppia di cromosomi sessuali. Nei mammiferi, le femmine posseggono una coppia di cromosomi X, mentre i maschi hanno un cromosoma X e uno Y.

18 L'ereditarietà dei caratteri legati al sesso

I geni situati sui cromosomi sessuali non seguono gli schemi mendeliani di ereditarietà. Nella drosophila, come negli esseri umani, il cromosoma Y pare essere povero di geni, ma il cromosoma X contiene un considerevole numero di geni che influenzano una vasta gamma di caratteri. Ogni gene è presente in duplice copia nelle femmine e in copia singola nei maschi. Definiamo **emizigoti** gli individui diploidi che possiedono una sola copia di un dato gene; i maschi di drosophila sono pertanto emizigoti per quasi tutti i geni che si trovano sul cromosoma X.

I geni che si trovano sul cromosoma X (assenti nel cromosoma Y) vengono ereditati in rapporti che differiscono da quelli mendeliani, tipici dei geni situati sugli autosomi. I caratteri corrispondenti a questi geni sono detti **caratteri legati al sesso**.

Il primo esempio studiato di ereditarietà di un carattere legato al sesso è quello del colore degli occhi della drosophila. In questi moscerini gli occhi di tipo selvatico sono di colore rosso, ma nel 1910 Morgan scoprì una mutazione che produceva occhi bianchi. Egli condusse, quindi, esperimenti di incrocio fra drosophile di tipo selvatico e drosophile mutanti.

- Incrociando una femmina omozigote a occhi rossi con un maschio (emizigote) a occhi bianchi, tutti i figli, maschi e femmine, avevano occhi rossi perché tutta la progenie aveva ereditato dalla madre un cromosoma X di tipo selvatico, e perché il rosso domina sul bianco (figura 1.18A).
- Nell'incrocio reciproco, in cui una femmina a occhi bianchi si accoppiava con un maschio a occhi rossi, il risultato fu inatteso: tutti i figli maschi avevano occhi bianchi e tutte le figlie femmine avevano occhi rossi (figura 1.18B).

I figli maschi nati dall'incrocio reciproco ereditano il loro unico cromosoma X da una madre a occhi bianchi, e di conseguenza sono emizigoti per l'allele bianco (il cromosoma Y ereditato dal padre, infatti, non contiene il locus per il colore degli occhi).

Le figlie femmine, invece, ricevono dalla madre un cromosoma X contenente l'allele «occhi bianchi» e dal padre un cromosoma X contenente l'allele «occhi rossi»: sono eterozigoti a occhi rossi. Accoppiando queste femmine eterozigoti con maschi a occhi rossi, si avevano figlie tutte a occhi rossi e figli per metà a occhi rossi e per metà a occhi bianchi.

Questi risultati dimostravano che il colore degli occhi nella drosophila si trova sul cromosoma X, e non sull'Y.

Ricorda I geni collocati sui cromosomi sessuali non seguono gli schemi di ereditarietà mendeliani. I caratteri espressi da questi geni vengono chiamati **caratteri legati al sesso**.

17 I cromosomi sessuali e gli autosomi

Nel mais, ogni pianta adulta ha gli organi riproduttivi sia maschili sia femminili. I tessuti di questi due tipi di organi sono geneticamente identici, proprio come sono geneticamente identiche le radici e le foglie. Gli organismi come il mais sono detti

Monoico, dal greco *mónos*, «solo», e *oikos*, «casa», si riferisce a un tipo di vegetale in cui lo stesso individuo porta fiori maschili e femminili. **Dioico** si riferisce, quindi, a vegetali a sessi separati.

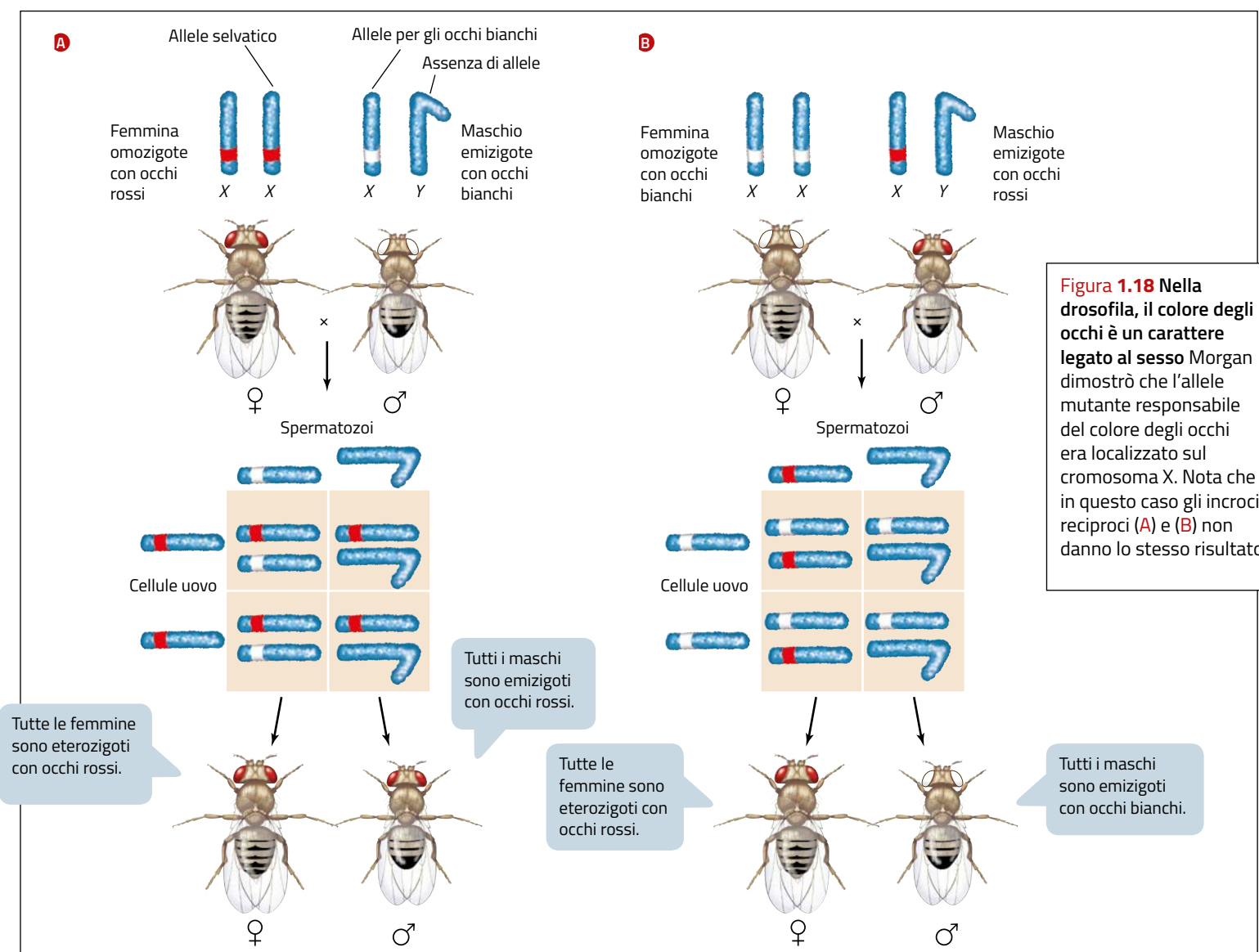
monoici, mentre organismi, come le palme da dattero, le querce e gran parte degli animali, sono *dioici*: alcuni individui producono soltanto gameti maschili e altri soltanto gameti femminili.

In molti organismi dioici il sesso di un individuo è determinato da differenze cromosomiche, ma questo meccanismo di

determinazione funziona in modo diverso nei vari gruppi. Per esempio, in molti animali compresi gli esseri umani, il sesso è determinato da una coppia di **cromosomi sessuali**. Tanto i maschi quanto le femmine possiedono, invece, due copie di ciascuno degli altri cromosomi, che sono detti **autosomi**.

I cromosomi sessuali delle femmine di mammifero sono costituiti da una coppia di cromosomi X; i maschi, invece, hanno un solo cromosoma X accompagnato da un altro cromosoma sessuale che non si trova nelle femmine: il cromosoma Y. Maschi e femmine possono pertanto essere indicati rispettivamente come XY e XX (figura 1.17).

I maschi di mammifero producono *due* tipi di gameti. Ogni gamete contiene una copia di tutti gli autosomi, ma metà dei gameti porta un cromosoma X mentre l'altra metà porta un cro-



19 Gli esseri umani presentano molte caratteristiche legate al sesso

Sul cromosoma X umano sono stati identificati circa 2000 geni. Gli alleli di questi loci seguono un modello di ereditarietà uguale a quello del colore degli occhi nella drosophila. Per esempio, uno di questi geni presenta un allele mutante recessivo che porta al *daltonismo*, un disturbo ereditario consistente nell'incapacità di distinguere i colori rosso e verde. Il disturbo si manifesta negli individui omozigoti o emizigoti per l'allele mutante recessivo.

Gli alberi genealogici per i fenotipi recessivi legati all'X mostrano le seguenti caratteristiche (figura 1.19).

- Il fenotipo compare più spesso nei maschi che nelle femmine; affinché si esprima nei maschi è sufficiente una sola copia dell'allele raro, mentre nelle femmine ne servono due.
- Un maschio con la mutazione può trasmetterla soltanto alle figlie femmine; a tutti i figli maschi cede il suo cromosoma Y.
- Le femmine che ricevono un cromosoma X mutante sono portatrici, fenotipicamente normali in quanto eterozigoti, ma in grado di trasmettere l'X mutato tanto ai figli quanto alle figlie (anche se lo fanno in media soltanto nel 50% dei casi, perché metà dei loro cromosomi X contiene l'allele normale).

- Il fenotipo mutante può saltare una generazione, qualora la mutazione passi da un maschio a sua figlia (che sarà fenotipicamente normale) e da questa a un suo figlio.

Il daltonismo, come la distrofia muscolare di Duchenne e l'emofilia, è un fenotipo recessivo legato all'X. Le mutazioni umane legate all'X che sono ereditate come fenotipi dominanti sono più rare di quelle recessive, perché i fenotipi dominanti compaiono in tutte le generazioni e le persone che portano una mutazione dannosa, anche se in eterozigosi, spesso non riescono a sopravvivere e riprodursi. (Considera i quattro punti elencati e cerca di stabilire che cosa succederebbe se la mutazione fosse dominante.)

Il cromosoma Y umano è piccolo e contiene poche dozzine di geni, fra questi c'è *SRY*, il gene che determina la mascolinità.

Ricorda Sui cromosomi sessuali della specie umana sono presenti molti geni, le cui varianti alleliche seguono modelli ereditari legati al sesso.

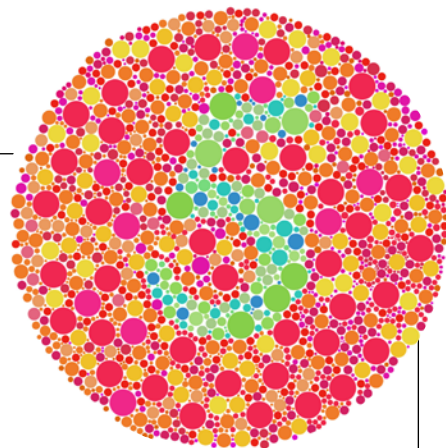
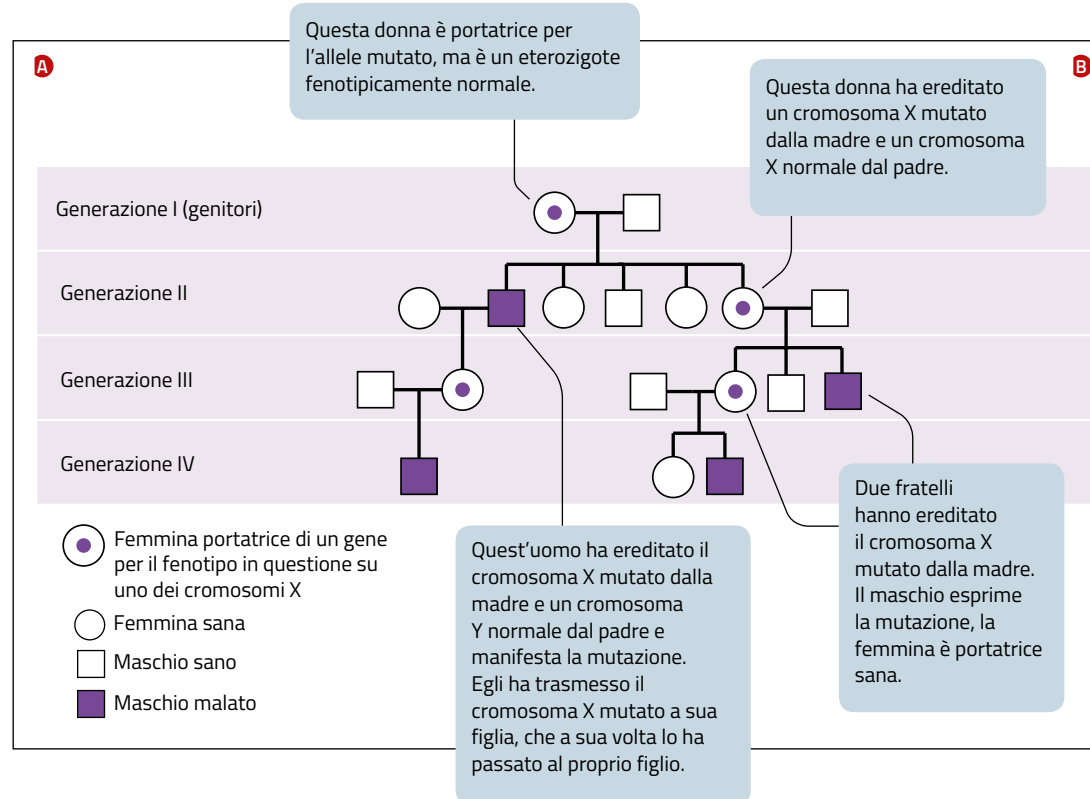


Figura 1.19 Nella specie umana il daltonismo è un carattere legato al sesso (A) L'allele mutato che provoca la malattia viene espresso come carattere recessivo legato all'X. (B) Il tipico test ottico che si effettua per capire se una persona è affetta da daltonismo.

verifiche di fine lezione

Rispondi

- Qual è la differenza tra l'ereditarietà di un carattere legato al sesso e quella di un carattere i cui geni si trovano sugli autosomi?
- Se un carattere è legato al sesso, da quali particolari della trasmissione ereditaria si riconoscerà?
- Che cosa significa il termine «emizigote»?

lezione

7

Il trasferimento genico nei procarioti

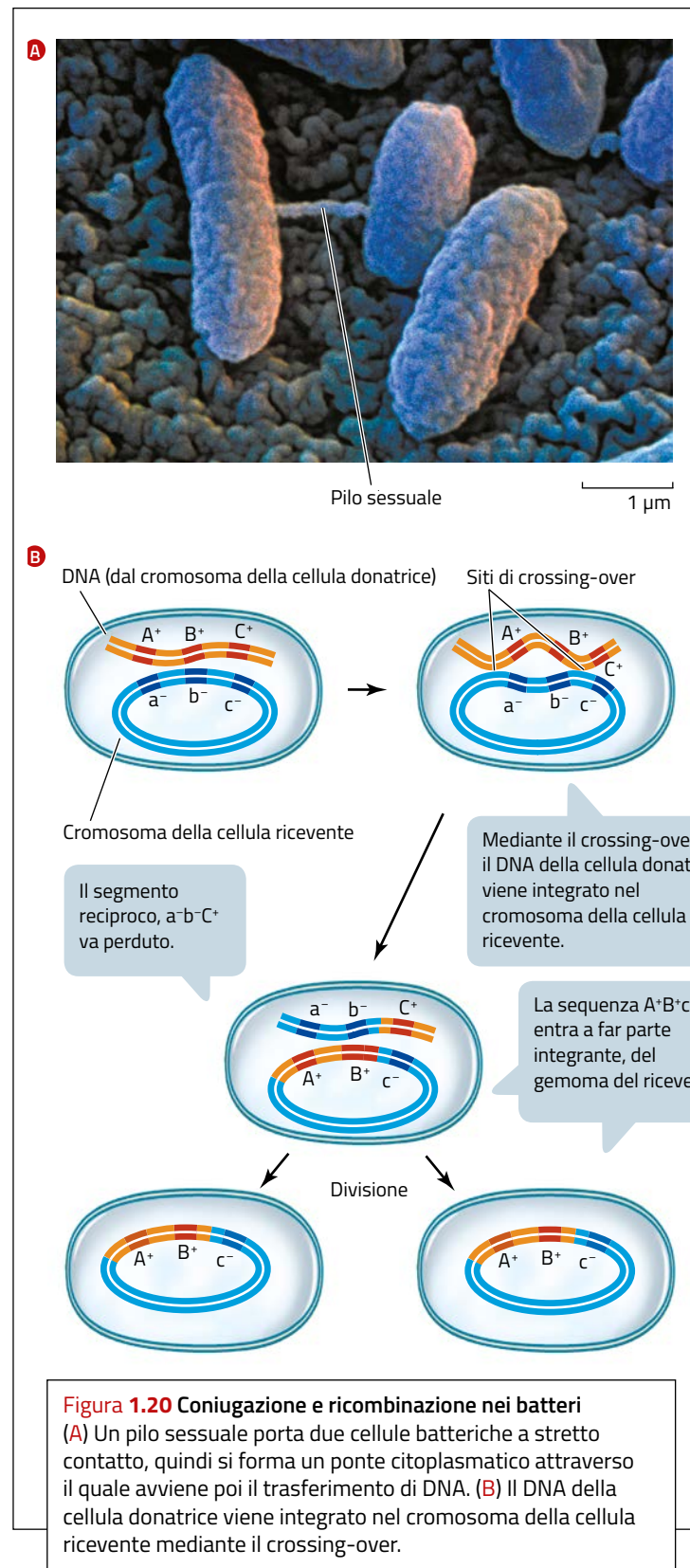
Le leggi dell'ereditarietà possono essere applicate a tutti i viventi, sia eucarioti sia procarioti. Nei batteri la riproduzione non è legata alla meiosi, ma alla scissione binaria, un processo che produce una progenie identica dal punto di vista genetico (clone). E allora come si evolvono questi organismi? I procarioti aumentano la variabilità genetica tramite mutazioni e particolari processi sessuali che trasferiscono geni da una cellula all'altra.

20 La coniugazione e la ricombinazione

Per fare luce sugli esperimenti che permisero la scoperta del trasferimento del DNA batterico, consideriamo due ceppi del batterio *Escherichia coli* con diversi alleli per ognuno dei sei geni del suo cromosoma. Un ceppo porta alleli dominanti (selvatici) per tre dei geni e alleli recessivi (mutanti) per gli altri tre. Questa situazione è opposta nell'altro ceppo. Ammettiamo che i due ceppi abbiano i seguenti genotipi (ricorda che i batteri sono aploidi): *ABCdef* e *abcDEF*, dove le lettere maiuscole indicano gli alleli di tipo selvatico e le minuscole gli alleli mutanti.

Quando questi due ceppi vengono messi in coltura insieme, la maggior parte delle cellule produce dei cloni che manifestano il fenotipo originale. Tuttavia, su milioni di batteri, alcuni mostrano il seguente genotipo: *ABCDEF*. In che modo possono essere comparsi questi batteri completamente di tipo selvatico? Una possibilità potrebbe essere una mutazione nel batterio *abcDEF*, in cui l'allele *a* è mutato in *A*, il *b* in *B* e il *c* in *C*.

Tuttavia, la mutazione in uno specifico punto del DNA è un evento molto raro. La probabilità che tutti e tre gli eventi siano avvenuti nella stessa cellula è quindi estremamente bassa; molto più bassa della frequenza reale di comparsa delle cellule con genotipo *ABCDEF*. Perciò le cellule mutanti devono aver ottenuto i geni selvatici in un altro modo. La modalità è risultata essere il trasferimento genico tra le cellule.



La microscopia elettronica ha mostrato che il trasferimento genico nei batteri avviene attraverso contatti fisici tra le cellule (figura 1.20A). Il contatto inizia con una protuberanza sottile chiamata *pilo sessuale*, che si estende da una cellula (il donatore) e si attacca a un'altra (il ricevente), mantenendole unite. Il DNA può, quindi, passare dalla cellula donatrice a quella ricevente (ma

non viceversa) attraverso un ponte citoplasmatico chiamato *tubo di coniugazione*. Questo processo, che aumenta la variabilità genetica dei batteri, è chiamato **coniugazione batterica**.

Una volta che il DNA del donatore è all'interno della cellula ricevente, può ricombinare nello stesso modo in cui i cromosomi si appaiano (gene per gene) nella profase I della meiosi. Il DNA del donatore si allinea a fianco dei geni omologhi del ricevente, e avviene il crossing-over. Alcuni geni del donatore possono essere integrati nel genoma del ricevente modificando di conseguenza il suo genotipo (figura 1.20B). Quando le cellule riceventi si dividono, i geni integrati del donatore vengono trasmessi a tutta la progenie.

Ricorda Anche i batteri sono soggetti al trasferimento genico, che garantisce la variabilità genetica nei procarioti. Il trasferimento genico avviene mediante **coniugazione batterica**, tramite un pilo sessuale che collega fisicamente due cellule.

21 La coniugazione batterica per mezzo di plasmidi

In aggiunta al cromosoma principale, molti batteri posseggono piccoli DNA circolari chiamati **plasmidi**, che si duplicano in maniera indipendente. I plasmidi contengono al massimo poche dozzine di geni, che possono essere suddivisi in categorie.

■ **Geni per capacità metaboliche particolari.** Per esempio, i batteri dotati di plasmidi che conferiscono l'abilità di degradare gli idrocarburi vengono usati per bonificare le acque inquinate dal petrolio.

■ **Geni per la resistenza agli antibiotici.** Plasmidi che portano questi geni sono detti *fattori R* e poiché si possono trasferire attraverso coniugazione, sono un pericolo importante per la salute pubblica.

■ **Geni che conferiscono la capacità di produrre pili sessuali.** Alcuni batteri contengono un plasmide, detto *fattore F*, che codifica per le proteine che formano il pilo sessuale.

Durante la coniugazione batterica, sono generalmente i *plasmidi F* a essere trasferiti da un batterio all'altro (figura 1.21). Un singolo filamento del plasmide donatore è trasferito al ricevente, e la sintesi del filamento complementare produce due copie complete del plasmide, una nel donatore e una nel ricevente.

I plasmidi possono duplicarsi indipendentemente dal cromosoma principale, ma talvolta vengono integrati nel cromosoma batterico. In questo caso, il plasmide, durante la coniugazione, può trasferire anche una porzione di cromosoma batterico da una cellula all'altra.

La quantità di DNA cromosomico trasferito in questo modo dipende dal tempo di contatto tra le due cellule. Occorrono circa 100 minuti perché l'intero cromosoma di *E. coli* possa essere trasferito attraverso coniugazione.

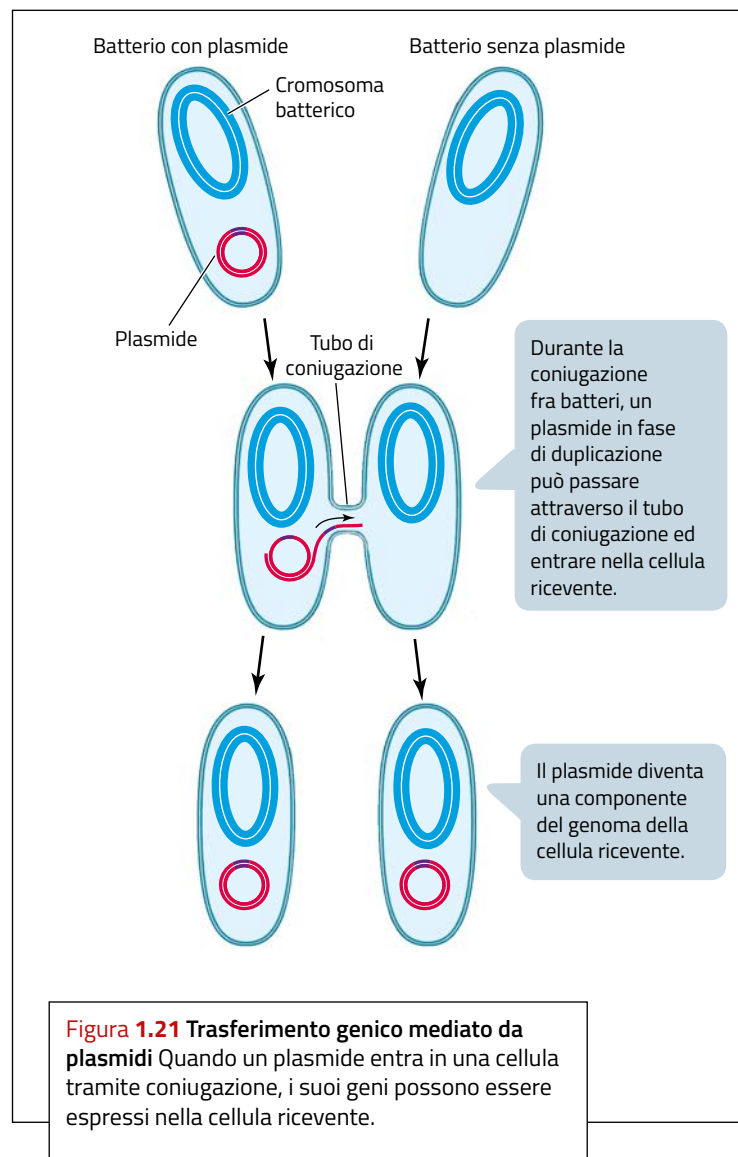


Figura 1.21 Trasferimento genico mediato da plasmidi. Quando un plasmide entra in una cellula tramite coniugazione, i suoi geni possono essere espressi nella cellula ricevente.

Ricorda Molti batteri sono dotati di **plasmidi**, piccoli DNA circolari che conferiscono al batterio determinate proprietà. Durante la coniugazione i plasmidi passano da una cellula all'altra, trasferendo materiale genetico alla cellula ricevente.

verifiche di fine lezione

Rispondi

- Come sono stati scoperti il trasferimento genico e la ricombinazione nei procarioti?
- Perché i fattori R costituiscono un problema di salute pubblica?
- Quali sono le differenze tra la ricombinazione dopo la coniugazione nei procarioti e la ricombinazione durante la meiosi negli eucarioti?

ESERCIZI

Ripassa con la **SINTESI DEL CAPITOLO** (italiano e inglese)

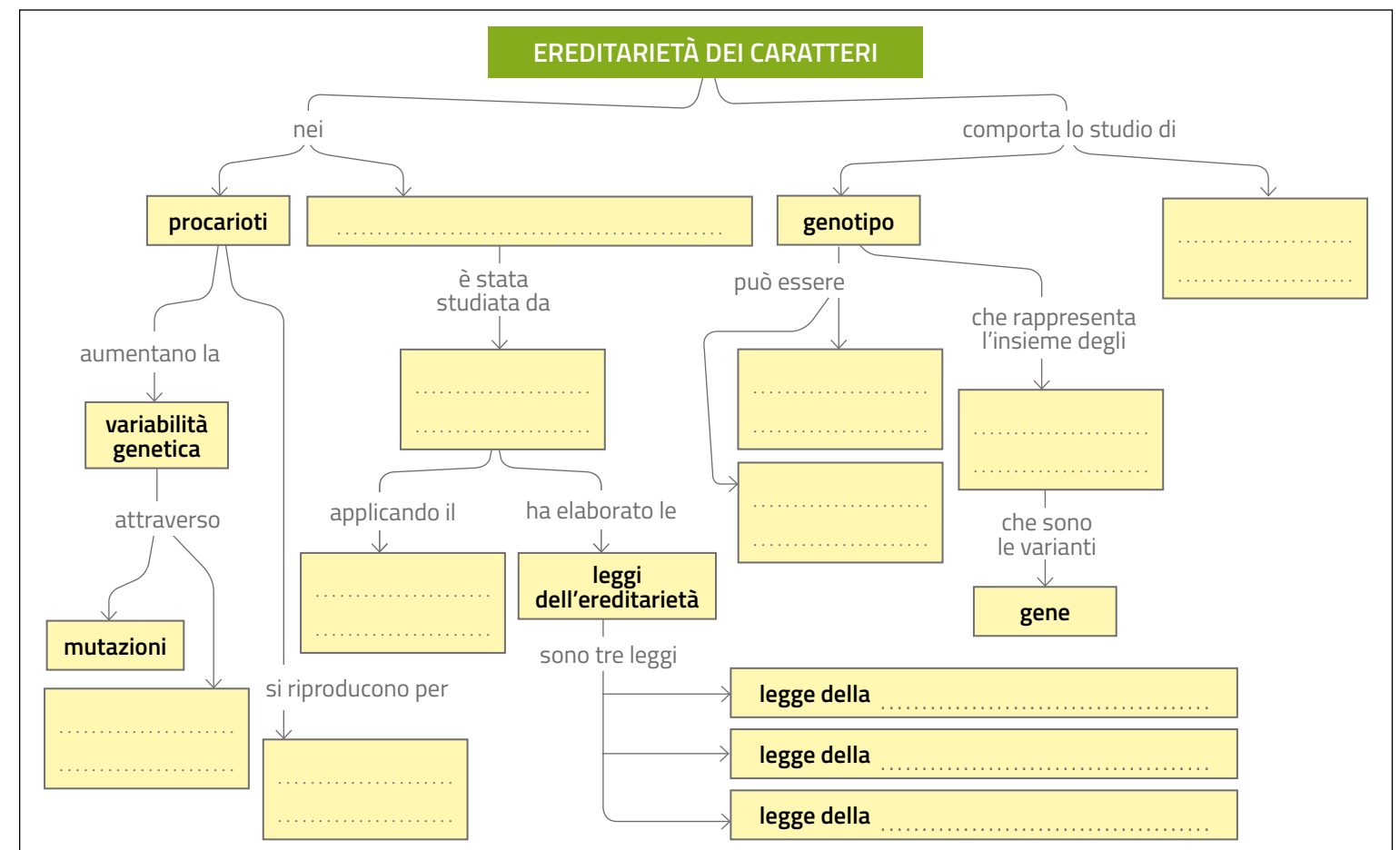
Costruisci la tua **MAPPA INTERATTIVA**

TEST ONLINE Mettiti alla prova con 20 esercizi interattivi

Ripassa i concetti

1 Completa la mappa inserendo i termini mancanti.

scissione binaria / coniugazione batterica / Gregor Mendel / metodo scientifico / dominanza / eterozigote / segregazione / assortimento indipendente / omozigote / fenotipo / alleli / caratteristica osservabile



2 Dai una definizione per ciascuno dei seguenti termini associati.

genotipo:
fenotipo:	La caratteristica osservabile.
recessivo:	Il carattere (e l'allele che lo determina) che non si manifesta negli eterozigoti.
dominante:
omozigote:	Se i due alleli del genotipo sono uguali.
eterozigote:
gene:	Tratto di DNA.
locus:
allele:

3 Gli studi sull'ereditarietà dei caratteri negli eucarioti sono stati ampliati nel Novecento introducendo nuovi concetti. Associa un caso esempio per ciascuno.

CODOMINANZA: gruppi sanguigni
EREDITÀ POLIGENICA:
DOMINANZA INCOMPLETA:
PLEIOTROPIA:

4 Amplia la mappa costruendo i quadrati di Punnett per tutte le combinazioni alleliche risultanti dall'incrocio di due individui che differiscono per il colore degli occhi. Nell'uomo il carattere *iride scuro* è dominante (S) sul carattere *iride azzurra* (s). Determina genotipo e fenotipo della prole.

a) entrambi eterozigoti;
b) uno eterozigote e uno omozigote recessivo.

Test a scelta multipla

5 Perché Mendel scelse di lavorare sulla pianta di pisello? Scegli l'affermazione errata.

- (A) perché senza interventi esterni si autofeconda
- (B) perché ha pochi cromosomi e perciò è più facile da studiare
- (C) perché si può sottoporre facilmente a fecondazione incrociata
- (D) perché presenta caratteri facilmente riconoscibili

6 Come sarebbe stata la progenie ottenuta da una pianta di pisello a fiori rossi e una a fiori bianchi, se fosse stata vera la teoria della mescolanza?

- (A) 100% a fiori rosa
- (B) 50% a fiori rossi, 50% a fiori bianchi
- (C) 100% a fiori rossi
- (D) non sarebbe stato possibile fare previsioni

7 Che cosa indica il colore giallo dei semi di pisello?

- (A) il carattere, perché riguarda l'aspetto della pianta
- (B) il tratto, perché è una delle due alternative possibili
- (C) il gene, perché è una caratteristica ereditaria
- (D) l'allele, perché è dominante sul colore verde

8 Indica quale tra le seguenti affermazioni descrive il termine «loci».

- (A) i punti precisi del genotipo dove si trova un gene
- (B) i punti precisi di un gene in cui si trova un allele
- (C) i punti precisi di un cromosoma in cui si trova un carattere
- (D) i punti precisi del cromosoma dove si trova un gene

9 Un allele rappresenta una delle possibili alternative di che cosa?

- (A) di un carattere, come il colore di un fiore
- (B) di un gene, come quello che controlla il colore del seme
- (C) del fenotipo, cioè dell'insieme delle caratteristiche di un organismo
- (D) del genotipo, cioè delle informazioni ereditarie di un organismo

10 Indica quale tra le seguenti affermazioni definisce il testcross.

- (A) un qualunque esperimento controllato realizzato attraverso un incrocio genetico
- (B) l'incrocio tra un individuo di fenotipo recessivo e uno di genotipo ignoto
- (C) un incrocio con i fenotipi invertiti tra i due sessi, per evidenziare eventuali cambiamenti
- (D) la ripetizione di un incrocio per verificare la correttezza dei risultati statistici

11 Che cosa si intende per assortimento indipendente?

- (A) l'associarsi casuale degli alleli di origine paterna e materna quando un organismo attua la meiosi
- (B) la scelta casuale degli individui da incrociare per potere ottenere dati statisticamente attendibili
- (C) le diverse modalità con cui possono variare tra loro gli alleli di un gene
- (D) la formazione di una progenie con un rapporto fenotipico statisticamente vicino a 3:1

12 Individua l'affermazione errata riguardante la terza legge di Mendel.

- (A) non si applica a geni situati sullo stesso cromosoma
- (B) enuncia che geni diversi segregano gli uni indipendentemente dagli altri
- (C) è stata elaborata da Mendel attraverso studi di incroci di ibridi
- (D) afferma che geni presenti su cromosomi diversi possono essere associati e ereditati congiuntamente

13 Individua l'affermazione errata riguardante gli esperimenti di Morgan sulla *Drosophila melanogaster*.

- (A) alleli che codificano per caratteri diversi possono non essere ereditati congiuntamente
- (B) esiste una piccola frequenza di ricombinazione dovuta al crossing-over
- (C) studiavano l'ereditarietà di due caratteri del moscerino della frutta per verificare la seconda legge di Mendel
- (D) possono essere oggi spiegati facendo riferimento al concetto di gruppo di associazione

14 Quale caratteristica non sussiste nel caso di una malattia genetica dovuta a un allele recessivo?

- (A) le persone malate hanno in genere due genitori sani
- (B) nelle famiglie colpite dalla malattia, circa un quarto dei figli di genitori sani è malato
- (C) sono più frequenti i casi in famiglie in cui la malattia si sia già manifestata
- (D) tutti i figli di una persona malata avranno a loro volta la malattia


15 Se un carattere è controllato da un solo gene, quanti diversi fenotipi si possono avere?

- (A) uno solo, quello dominante
- (B) due, quello dominante e quello recessivo
- (C) tre, quelli dei due dominanti e quello dell'eterozigote
- (D) dipende da quanti alleli esso può avere

16 I gruppi sanguigni del sistema ABO sono quattro. Quanti geni occorrono per determinarli?

- (A) un gene con tre diversi alleli
- (B) un gene con quattro diversi alleli
- (C) due geni con due alleli ciascuno
- (D) quattro diversi geni


Test Yourself

17  In a simple Mendelian monohybrid cross, tall plants are crossed with short plants, and the F₁ plants are allowed to self-pollinate. What fraction of the F₂ generation is both tall and heterozygous?


- (A) 1/8
- (B) 1/4
- (C) 1/3
- (D) 2/3
- (E) 1/2

18  The phenotype of an individual


- (A) depends at least in part on the genotype
- (B) is either homozygous or heterozygous
- (C) determines the genotype
- (D) is the genetic constitution of the organism
- (E) is either monohybrid or dihybrid

19  The ABO blood groups in humans are determined by a multiple-allele system in which I^A and I^B are codominant and dominant to I^O. A newborn infant is type A. The mother is type O. Possible genotypes of the father are

- (A) A, B, or AB
- (B) A, B, or O
- (C) O only
- (D) A or AB
- (E) A or O

20  Which statement about an individual that is homozygous for an allele is not true?


- (A) each of its cells possesses two copies of that allele
- (B) each of its gametes contains one copy of that allele
- (C) it is true-breeding with respect to that allele
- (D) its parents were necessarily homozygous for that allele
- (E) it can pass that allele to its offspring

21  Which statement about a testcross is not true?


- (A) it tests whether an unknown individual is homozygous or heterozygous
- (B) the test individual is crossed with a homozygous recessive individual
- (C) if the test individual is heterozygous, the progeny will have a 1:1 ratio
- (D) if the test individual is homozygous, the progeny will have a 3:1 ratio
- (E) test cross results are consistent with Mendel's model of inheritance

22  Linked genes

- (A) must be immediately adjacent to one another on a chromosome
- (B) have alleles that assort independently of one another
- (C) never show crossing over
- (D) are on the same chromosome
- (E) always have multiple alleles

23  In the F₂ generation of a dihybrid cross

- (A) four phenotypes appear in the ratio 9:3:3:1 if the loci are linked
- (B) four phenotypes appear in the ratio 9:3:3:1 if the loci are unlinked
- (C) two phenotypes appear in the ratio 3:1 if the loci are unlinked
- (D) three phenotypes appear in the ratio 1:2:1 if the loci are unlinked
- (E) two phenotypes appear in the ratio 1:1 whether or not the loci are linked

24  The genetic sex of a human is determined by

- (A) haploidy, with the male being haploid
- (B) the Y chromosome
- (C) X and Y chromosomes, the male being XX
- (D) the number of X chromosomes, the male being XO
- (E) Z and W chromosomes, the male being ZZ

Verso l'Università

25 Una donna con sei dita per mano ha generato cinque figli, tutti senza questa anomalia. Sapendo che la donna è eterozigote, che il carattere per l'anomalia è dominante e che il padre dei bambini non ha questa anomalia, qual è la probabilità che un sesto figlio abbia sei dita?

- (A) 50%
- (B) 25%
- (C) meno del 25%
- (D) 10%
- (E) 5%

[dalla prova di ammissione al corso di laurea in Medicina e Chirurgia, anno 2010]

26 In una coppia la madre è di gruppo sanguigno A e ha una visione normale dei colori e il padre è omozigote per il gruppo B ed è daltonico. Si può affermare che la coppia NON potrà mai avere:

- (A) figlie femmine di gruppo A non daltoniche
- (B) figlie femmine di gruppo B daltoniche
- (C) figlie femmine di gruppo AB non daltoniche
- (D) figli maschi di gruppo B non daltonici
- (E) figli maschi di gruppo AB daltonici

[dalla prova di ammissione ai corsi di laurea in Medicina e Chirurgia e in Odontoiatria e Protesi Dentaria, anno 2011]

27 Per pleiotropia si intende:

- (A) la somma degli effetti di più geni su uno stesso carattere
- (B) l'influenza di un solo gene su più caratteristiche fenotipiche
- (C) la presenza, negli eterozigoti, di un fenotipo differente sia da quello dell'omozigote dominante sia dell'omozigote recessivo
- (D) la condizione di portatrice sana di caratteri legati al cromosoma X
- (E) l'espressione negli individui eterozigoti del fenotipo dominante e recessivo, ma in parti diverse del corpo

[dalla prova di ammissione ai corsi di laurea in Medicina e Chirurgia e in Odontoiatria e Protesi Dentaria, anno 2012]

Verifica le tue abilità

28 Leggi e completa le seguenti frasi riferite alle leggi di Mendel.

- La legge di Mendel è detta legge della dominanza.
- Questa legge si basa sul fatto che uno dei due studiati è dominante.
- Negli individui della F_1 si verifica una dei tratti recessivi.

29 Leggi e completa le seguenti frasi sull'interazione tra alleli.

- Il numero degli alleli esistenti per un gene può aumentare in seguito a
- I genetisti definiscono l'allele più frequente in natura.
- Si dice un gene in cui l'allele più frequente si trova in meno del 99% dei casi.

30 Leggi e completa le seguenti frasi sulla determinazione del sesso.

- I cromosomi non coinvolti nella determinazione del sesso si dicono
- I cromosomi sessuali dei maschi negli uccelli sono
- Infatti è il sesso ad avere diversi cromosomi sessuali.
- Nella specie umana il sesso dei figli è determinato dal genitore di sesso

31 Leggi e completa il seguente brano che si riferisce alla trasmissione genetica dei procarioti.

I procarioti, cioè gli organismi senza, possiedono un solo cromosoma di forma e altre piccole molecole di DNA che si chiamano e contengono geni. I procarioti si riproducono per e generano cellule geneticamente (cloni). I procarioti possono però evolvere e modificare il proprio DNA attraverso spontanee o attraverso un processo di ricombinazione chiamato Attraverso questo processo un batterio, chiamato, trasferisce parte del proprio DNA a una cellula Il contatto tra le due cellule si realizza grazie alla formazione di un sessuale che si trasforma poi in un citoplasmatico. Il DNA trasferito può poi essere integrato nel del batterio ricevente attraverso il

32 Il quadrato di Punnett permette di prevedere i risultati di un incrocio tra una pianta di pisello eterozigote per la consistenza della buccia (Ll) e una omozigote dominante (LL), entrambe con buccia liscia.

Individua le due affermazioni corrette. Motiva le tue risposte, disegnando il quadrato di Punnett e discutendo i risultati che ottieni.

- l'incrocio è un testcross
- tutti i figli avranno semi con la buccia liscia
- in tutte le caselle del quadrato compare lo stesso genotipo
- i figli omozigoti saranno il 50%

33 In una coppia, uno dei due partner ha gruppo sanguigno AB e l'altro gruppo O.

Indica le due affermazioni corrette. Motiva le tue risposte scrivendo l'incrocio e discutendo i risultati.

- i figli potranno essere di qualsiasi gruppo
- metà dei figli sarà A e metà sarà B
- solo 1 figlio su 4 potrà essere AB
- non potranno nascere figli di gruppo O

34 L'emofilia è una malattia legata al sesso.

Indica le due affermazioni corrette e motiva le tue risposte fornendo degli esempi.

- la malattia si trasmette per via sessuale
- non tutti i maschi che hanno l'allele per l'emofilia sono malati
- solo le femmine possono essere portatrici sane
- la malattia è più frequente nei maschi

35 Un genetista incrocia una pianta di pisello con i fiori viola e una con i fiori bianchi e ottiene una progenie composta da metà piante con fiori bianchi e metà piante con fiori viola. Scegli l'affermazione corretta e disegna il relativo quadrato di Punnett.

- la pianta genitrice con i fiori viola era eterozigote e quella con i fiori bianchi omozigote
- la pianta genitrice con i fiori viola era omozigote e quella con i fiori bianchi eterozigote
- ambedue le piante erano eterozigoti per il gene considerato
- la pianta con i fiori viola era omozigote dominante e quella con i fiori bianchi omozigote recessiva

Verso l'esame

DISCUTI

36 Discuti le relazioni esistenti tra carattere, tratto, gene, allele.

SPIEGA

37 Mendel viene ricordato anche per il modo esemplare in cui ha condotto le sue ricerche sperimentali. Sulla base delle tue conoscenze, spiega quali sono i motivi di questo giudizio, mostrando come il procedere di Mendel segua i criteri del metodo scientifico.

ENUNCIA

38 Enuncia la terza legge di Mendel e spiegane il fondamento biologico.

RIFLETTI

39 Per quali ragioni la meiosi è alla base della comprensione della terza legge di Mendel?

RICERCA E IPOTIZZA

40 Gli scienziati hanno compreso che il gene SRY è responsabile della mascolinità, studiando due malattie genetiche: la sindrome di Klinefelter e la sindrome di Turner.

Effettua una ricerca per individuare le caratteristiche genotipiche e fenotipiche delle persone affette da queste patologie. Fai un'ipotesi su come gli scienziati hanno dedotto che il cromosoma Y contiene il gene della mascolinità.

ANALIZZA E DEDUCI

41 L'ittiosi è una famiglia di patologie legate al sesso che determina squamosità e spessore eccessivo della cute. Un medico sta studiando una forma di questa patologia in una famiglia in cui un uomo malato ha sposato una cugina e dal matrimonio sono nati cinque figli: tre maschi malati e due femmine, una malata e una sana.

Prova a dedurre una spiegazione dei dati e determina i genotipi dei genitori e dei figli.

DEDUCI

42 Una donna normalmente capace di vedere i colori è figlia di una coppia anch'essa normale, ma il nonno materno era daltonico, così come quello paterno.

Ricostruisci l'albero genealogico e stabilisci qual è la probabilità che la donna abbia un figlio daltonico da un uomo non affetto dalla patologia.

RICERCA

43 Quando Mendel ha pubblicato le sue leggi sull'ereditarietà, erano già stati scoperti i cromosomi?

Ricerca informazioni su quando sono stati scoperti i cromosomi.



RIFLETTI

44 L'anemia falciforme è una patologia causata da un allele anomalo, che determina la formazione di globuli rossi malformati, con gravi danni all'organismo. Gli eterozigoti manifestano sintomi più lievi degli omozigoti per l'allele mutato. A livello molecolare, essi possiedono 50% di emoglobina normale e il 50% di emoglobina anormale.

Sulla base di queste conoscenze, indica a quale tipo di modello ereditario si può ascrivere la malattia studiata a livello di organismo. A quale modello ereditario si può ascrivere se, invece, lo studio è condotto a livello molecolare? Motiva le tue risposte.

ANALIZZA I DATI

45 Gli infermieri di un reparto maternità hanno il timore di aver scambiato tre neonati e per sicurezza confrontano il gruppo sanguigno dei lattanti con quello delle tre coppie di genitori.

Sai che i tre bambini hanno gruppo sanguigno AB, O e A, e che le tre coppie di genitori presentano genotipo:

- AO x AA
- AA x BB
- AO x OO

Assegna a ogni coppia il proprio neonato.

DEDUCI

46 L'albinismo è una malattia genetica recessiva che colpisce tutti i vertebrati, non solo l'uomo; è determinata da una mutazione genetica che compromette la sintesi del pigmento melanina nella cute, nei peli e nei capelli.

Se due ragazzi con normale pigmentazione della cute, ma aventi entrambi un genitore albino, si sposano, quale probabilità esiste che abbiano un figlio affetto dalla patologia? Disegna l'albero genealogico che rappresenti le tre generazioni coinvolte.