

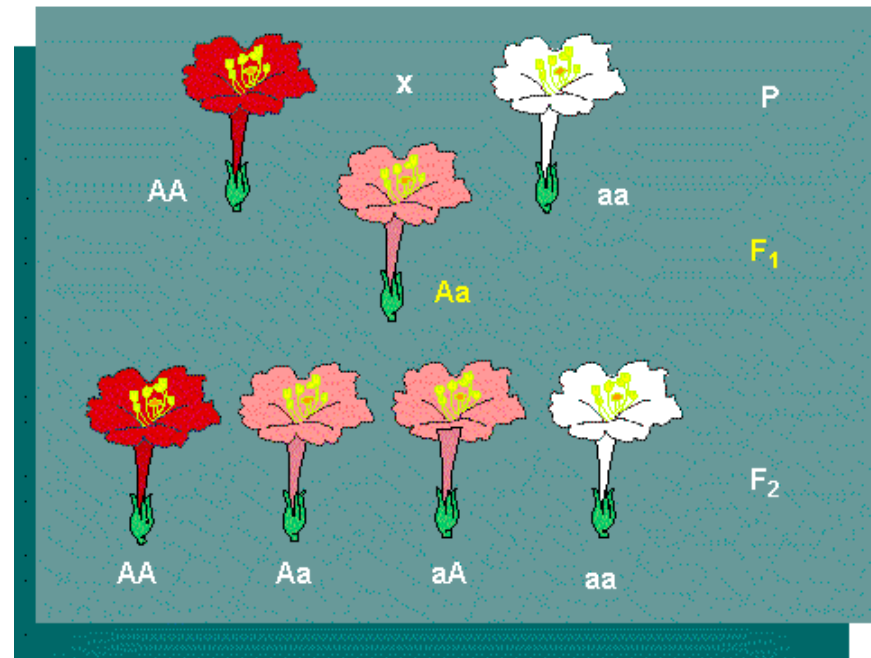
Capitolo 11

La genetica mendeliana

Domande

- Cosa potremmo dire della trasmissione ereditaria se non sapessimo niente del DNA?
- Quali sono le regole formali della trasmissione ereditaria?
- Quali sono gli esperimenti che hanno portato a postulare l'esistenza di geni?
- (Due concetti semplici semplici di statistica)
- Come possiamo capire in che modo vengono trasmessi ereditariamente i caratteri?

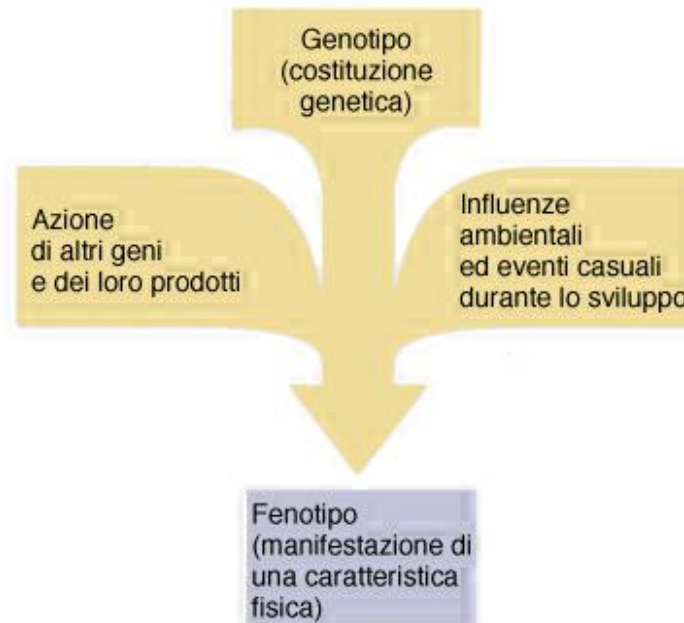
Pur senza avere conoscenze sulle basi molecolari dell'eredità, Gregor Mendel è riuscito a descriverne le regole: GENETICA FORMALE



Genotipo e fenotipo

Figura 10.1

Influenze del progetto genetico (genotipo) sulla manifestazione fisica (fenotipo): interazioni con altri geni e i loro prodotti (ad esempio, gli ormoni) e con l'ambiente (ad esempio, l'alimentazione).



RICHARD A. FRIEDMAN

The New York Times

Infidelity Lurks in Your Genes

May 22, 2015



CORRIERE DELLA SERA

4 gennaio 2005

Milano, la scoperta dei ricercatori del San Raffaele. «Cure e terapie più precoci»

Timidi per colpa di un gene «Così vinceremo l'ansia»

LA STAMPA TUTTOSCIENZE

TOSCANY

DELLA NOSTRA NATURAL SI

Stampa 11.2.2014

Scoperto il “gene dell'intelligenza”

“Controlla” lo spessore della corteccia cerebrale

ADN Kronos 21.12.2015

Più smart grazie al Dna, scoperti i geni dell'intelligenza

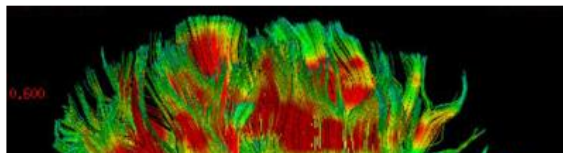
MEDICINA

Mi piace

Condividi 41

Tweet

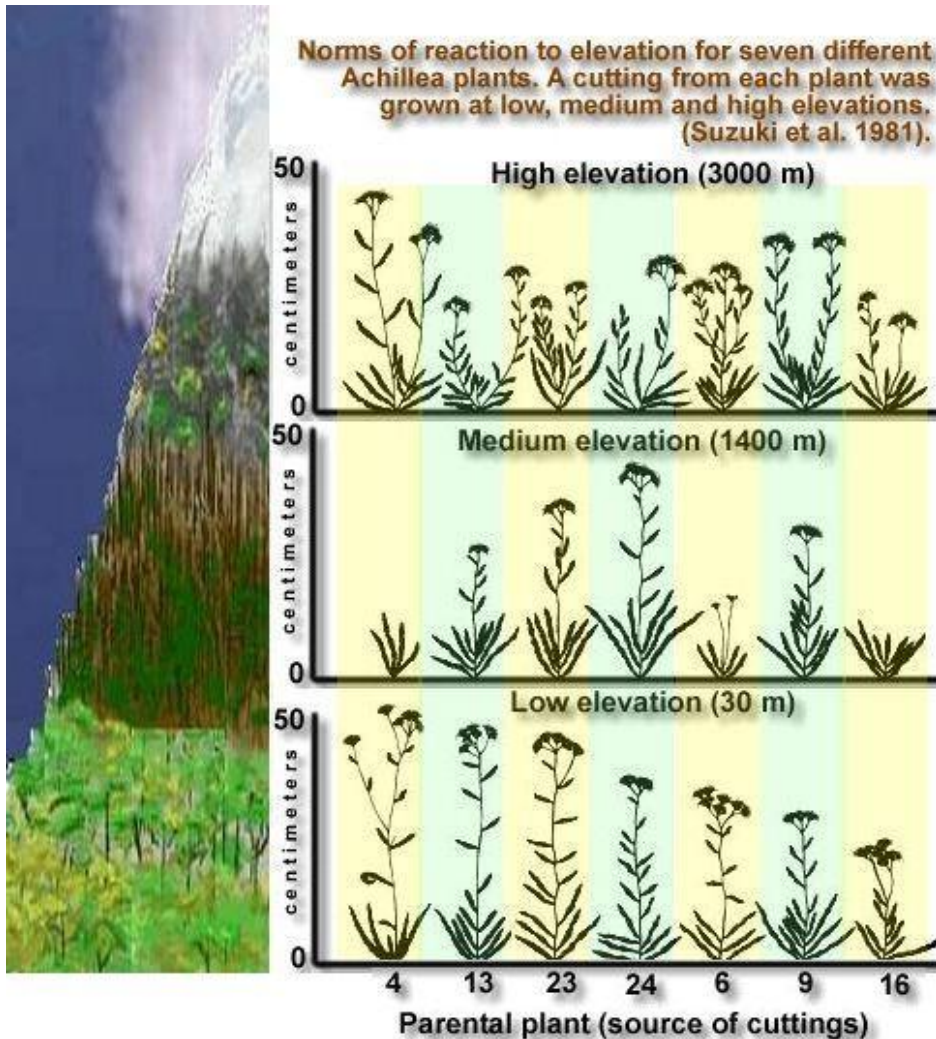
G+ Condividi



Pubblicato il: 21/12/2015 20:24

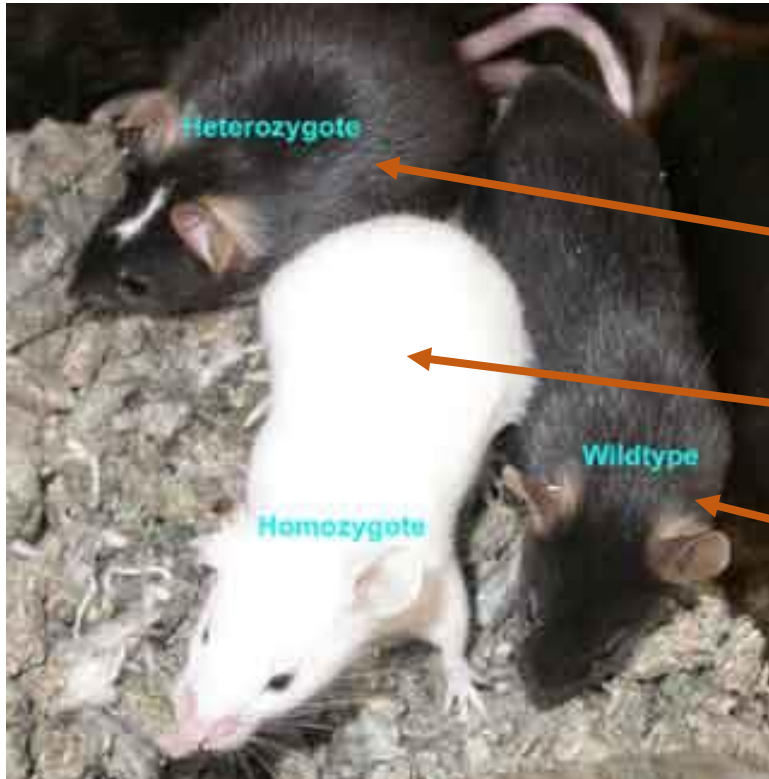
Più smart per merito del Dna. La notizia è di quelle destinate a far parlare: sarebbero stati infatti scoperti i geni che rendono le persone intelligenti. In realtà si tratta di reti genetiche, e gli scienziati

I rapporti fra genotipo e fenotipo non sono meccanici



La stessa pianta (identico genotipo) può assumere fenotipi diversi in diverse condizioni ambientali

Variabilità



Aa

aa

AA

Fenotipo

Genotipo



Gregor Mendel
1822 - 1884



garden at Brno Augustinian Monastery

Versuche über Pflanzen-Hybriden.

Von

Gregor Mendel.

(Vorgelegt in den Sitzungen vom 8. Februar und 8. März 1865.)

Einleitende Bemerkungen.

Künstliche Befruchtungen, welche an Zierpflanzen desshalb vorgenommen wurden, um neue Farben-Varianten zu erzielen, waren die Veranlassung zu den Versuchen, die her besprochen werden sollen. Die auffallende Regelmässigkeit, mit welcher dieselben Hybridformen immer wiederkehrten, so oft die Befruchtung zwischen gleichen Arten geschah, gab die Anregung zu weiteren Experimenten, deren Aufgabe es war, die Entwicklung der Hybriden in ihren Nachkommen zu verfolgen.

Dieser Aufgabe haben sorgfältige Beobachter, wie Kölreuter, Gärtner, Herbert, Lecoq, Wichura u. a. einen Theil ihres Lebens mit unermüdlicher Ausdauer geopfert. Namentlich hat Gärtner in seinem Werke „die Bastarderzeugung im Pflanzenreiche“ sehr schätzbare Beobachtungen niedergelegt, und in neuester Zeit wurden von Wichura gründliche Untersuchungen über die Bastarde der Weiden veröffentlicht. Wenn es noch nicht gelungen ist, ein allgemein giltiges Gesetz für die Bildung und Entwicklung der Hybriden aufzustellen, so kann das Niemanden Wunder nehmen, der den Umfang der Aufgabe kennt und die Schwierigkeiten zu würdigen weiss, mit denen Versuche dieser Art zu kämpfen haben. Eine endgiltige Entscheidung kann erst dann erfolgen, bis Detail-Versuche aus den verschiedensten Pflanzen-Familien vorliegen. Wer die Ar-

1*

1856-1863
1866

Esperimenti di **Mendel** sui piselli
Pubblicazione *Esperimenti sull'ibridazione delle piante*

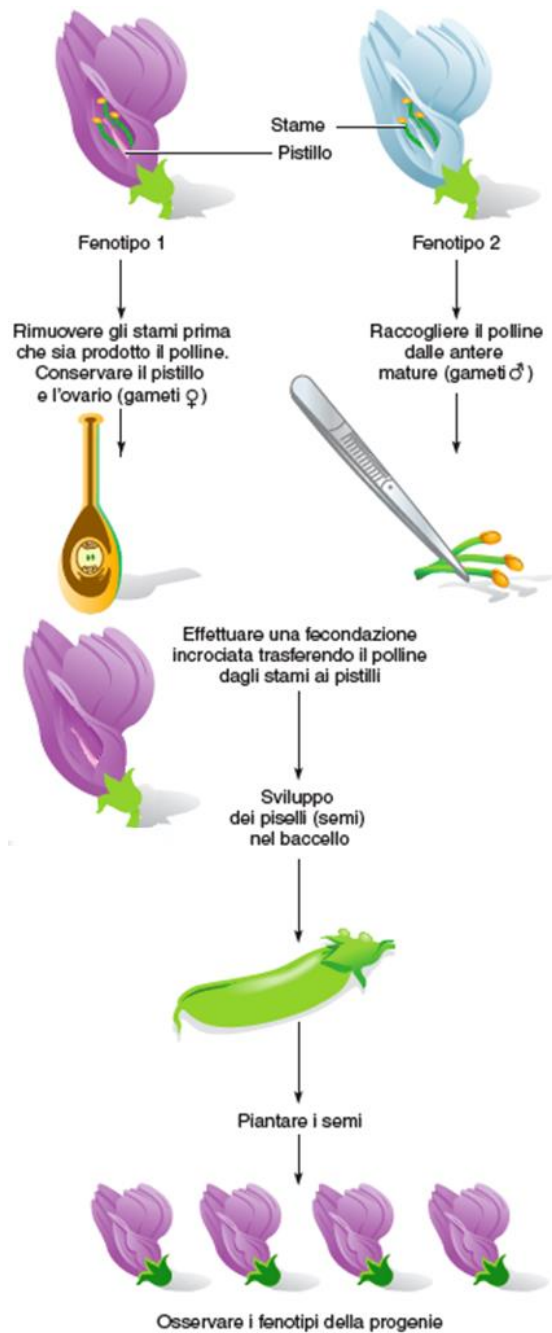
Il disegno sperimentale è stato cruciale per il successo di Mendel:

- Selezione di caratteristiche semplice e visibili.
- Controllo della impollinazione

Figura 1.2

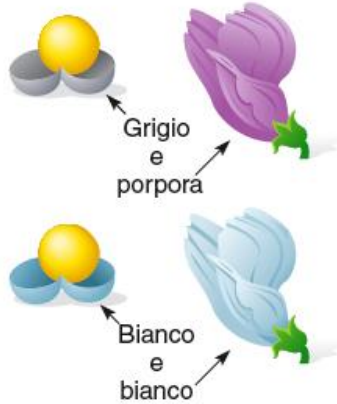
Esempio di fenotipi alternativi facilmente classificabili: piante di pisello con fiori rossi (*sinistra*) o con fiori bianchi (*destra*).





Incrocio controllato monoibrido

1 Colore dell'involucro del seme/colore del fiore



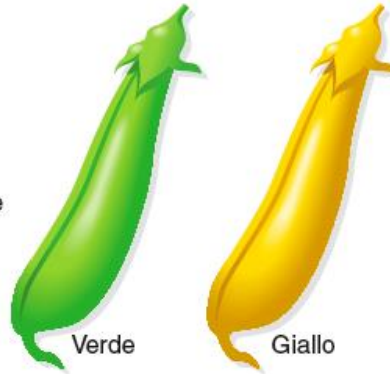
2 Colore del seme



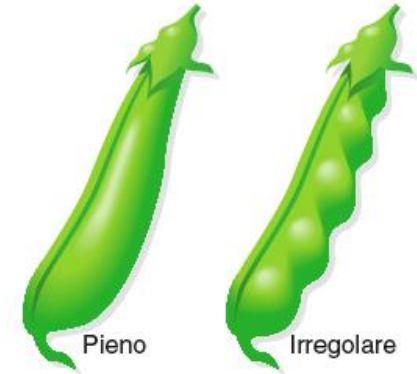
3 Forma del seme



4 Colore del baccello



5 Forma del baccello



6 Lunghezza dello stelo



7 Posizione dei fiori

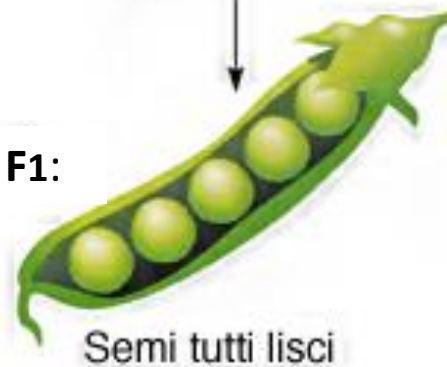


Un pò di terminologia

Prima generazione parentale o generazione **P**:



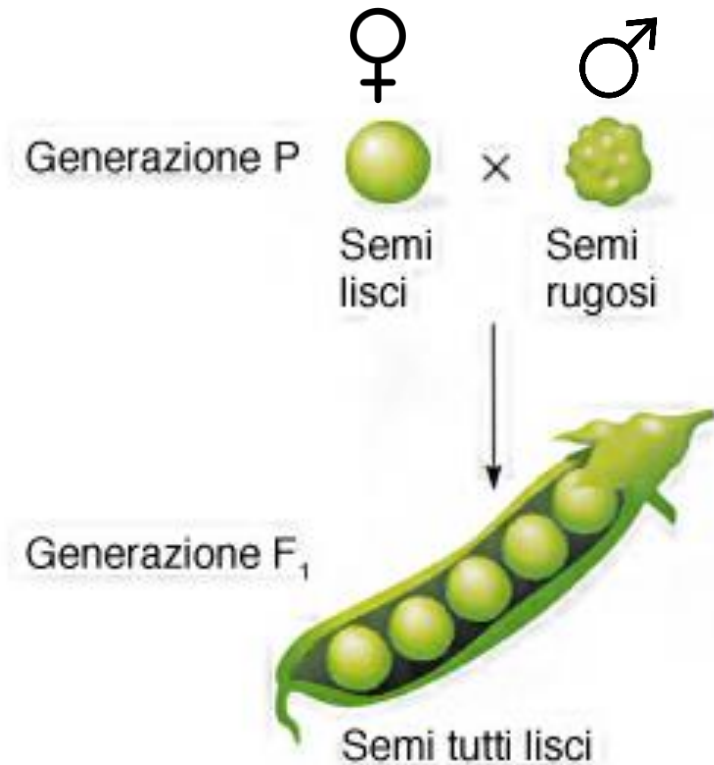
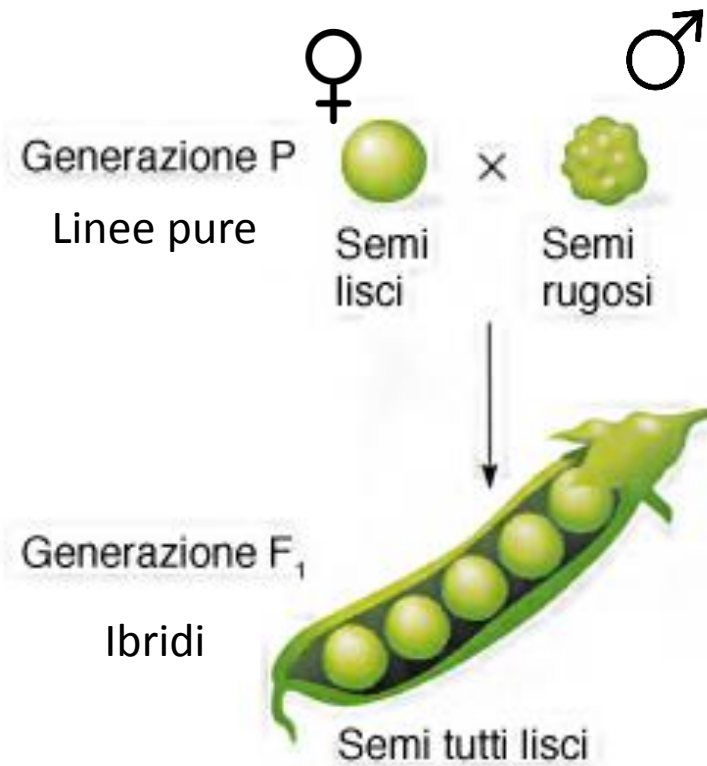
Prima generazione filiale o generazione **F1**:



La seconda generazione filiale è la **F2**, e così l'incrocio tra i figli di ogni generazione successiva produrrà la generazione **F3**, **F4**, etc.

Per convenzione, negli incroci tra piante, la femmina viene definita per prima.

Primo sperimento: Incrocio tra monoibridi

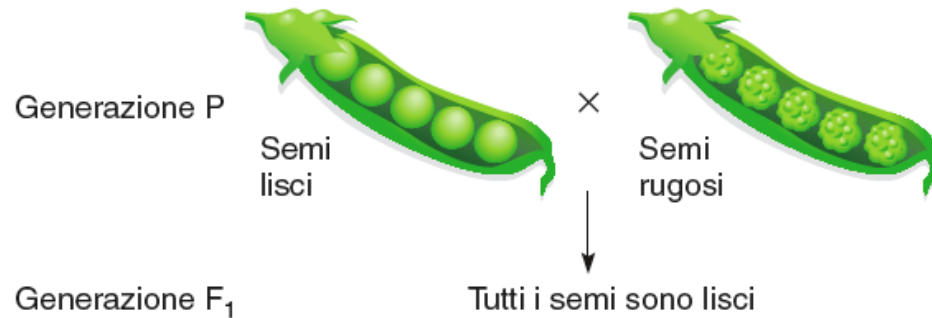


Incroci reciproci

Principio dell'uniformità della F₁: Tutti i figli di genitori appartenenti a linee pure sono simili tra loro.

carattere dominante, carattere recessivo

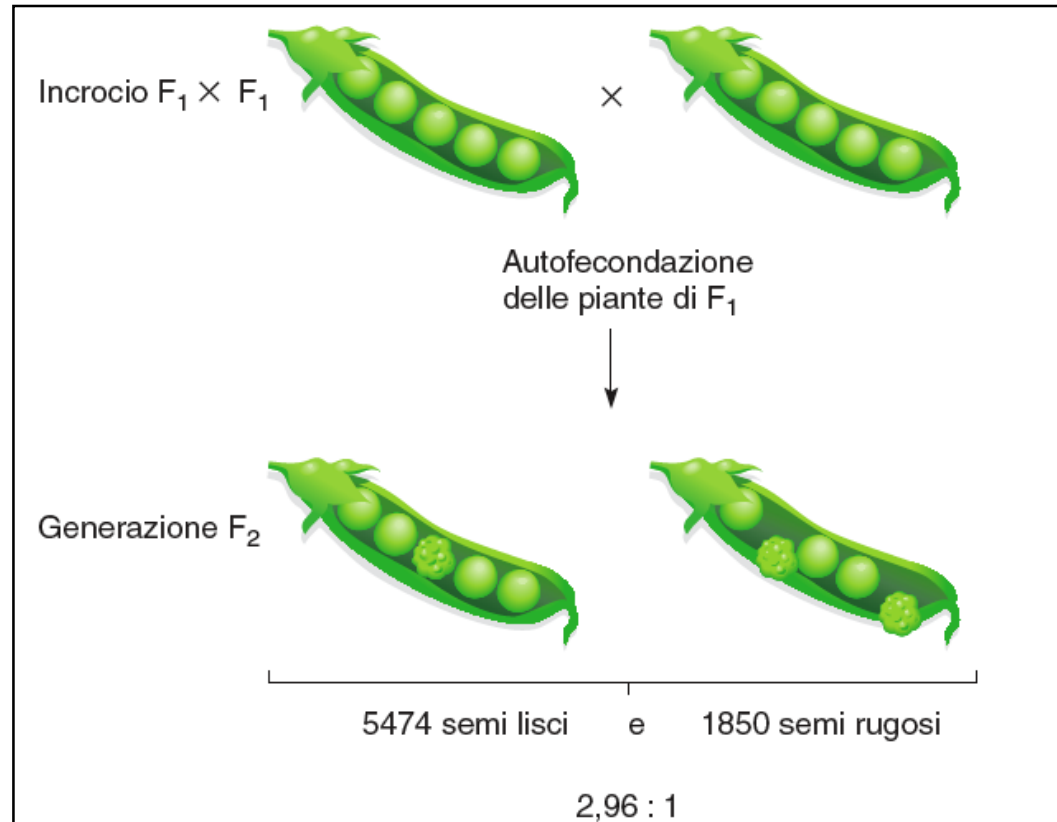
Secondo esperimento: Incrocio tra ibridi (F1)



Progenie dell'incrocio fra piante a semi lisci e piante a semi rugosi.

Nella F₂ ricompare il fenotipo recessivo.

Segregazione degli alleli alla meiosi (Prima legge di Mendel)

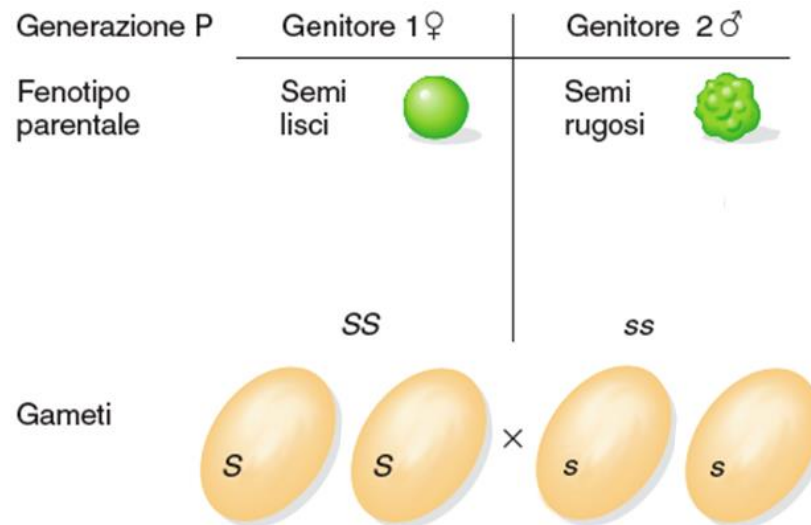


Mendel ipotizzò:

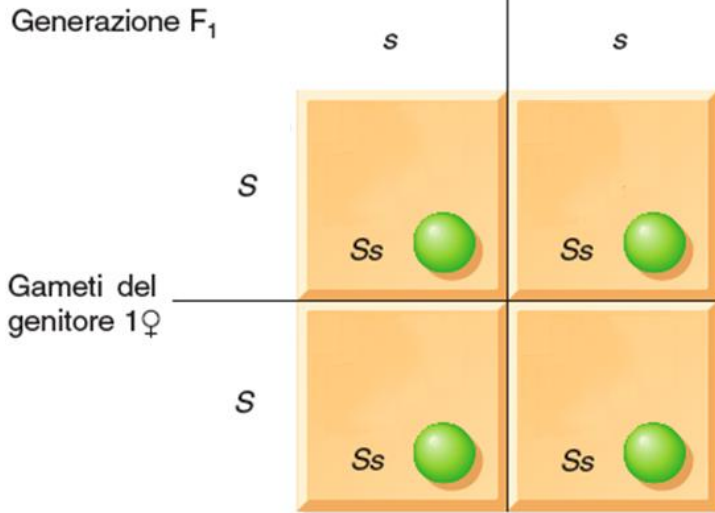
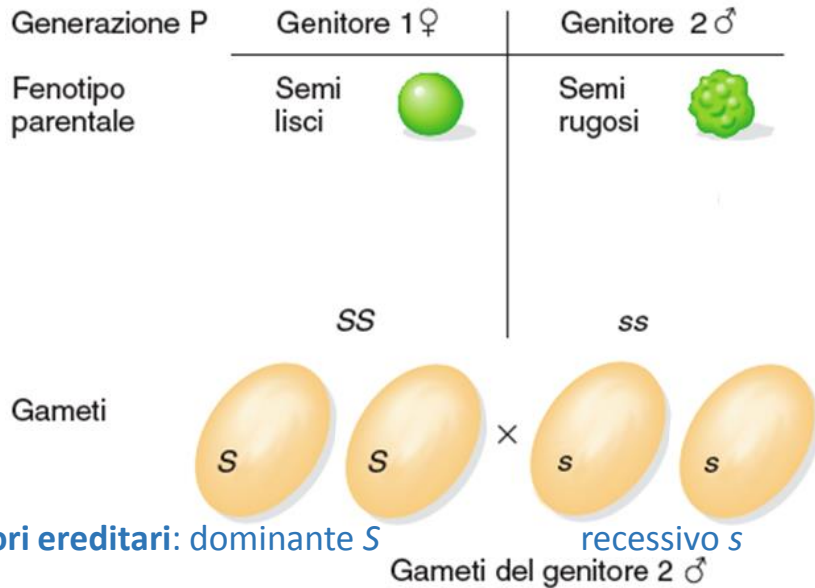
La esistenza di **fattori ereditari particellari**, e che una linea pura dovesse contenere una copia di fattori identici.

Tali fattori si separassero uno d'altro durante la formazione dei gameti -la cellula uovo e il polline-. (Oggi: Segregazione degli alleli alla meiosi).

Tramite l'unione dei gameti nel processo di fecondazione, ogni individuo della discendenza riceve uno di questi fattori ereditari da ogni progenitore.

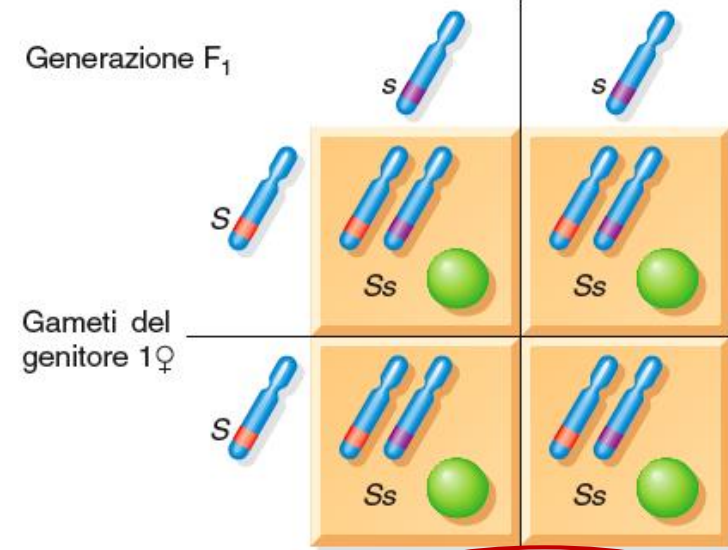
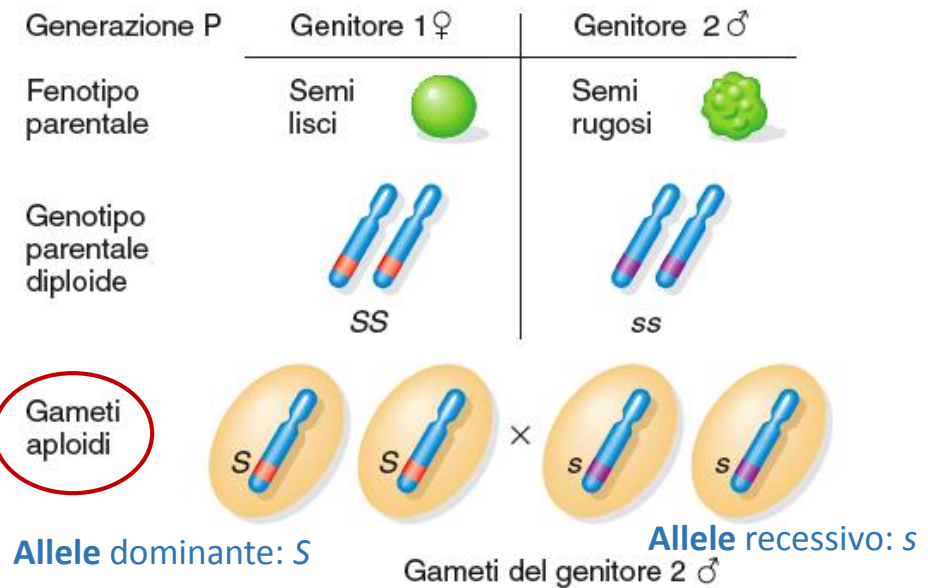


Terminologia mendeliana:



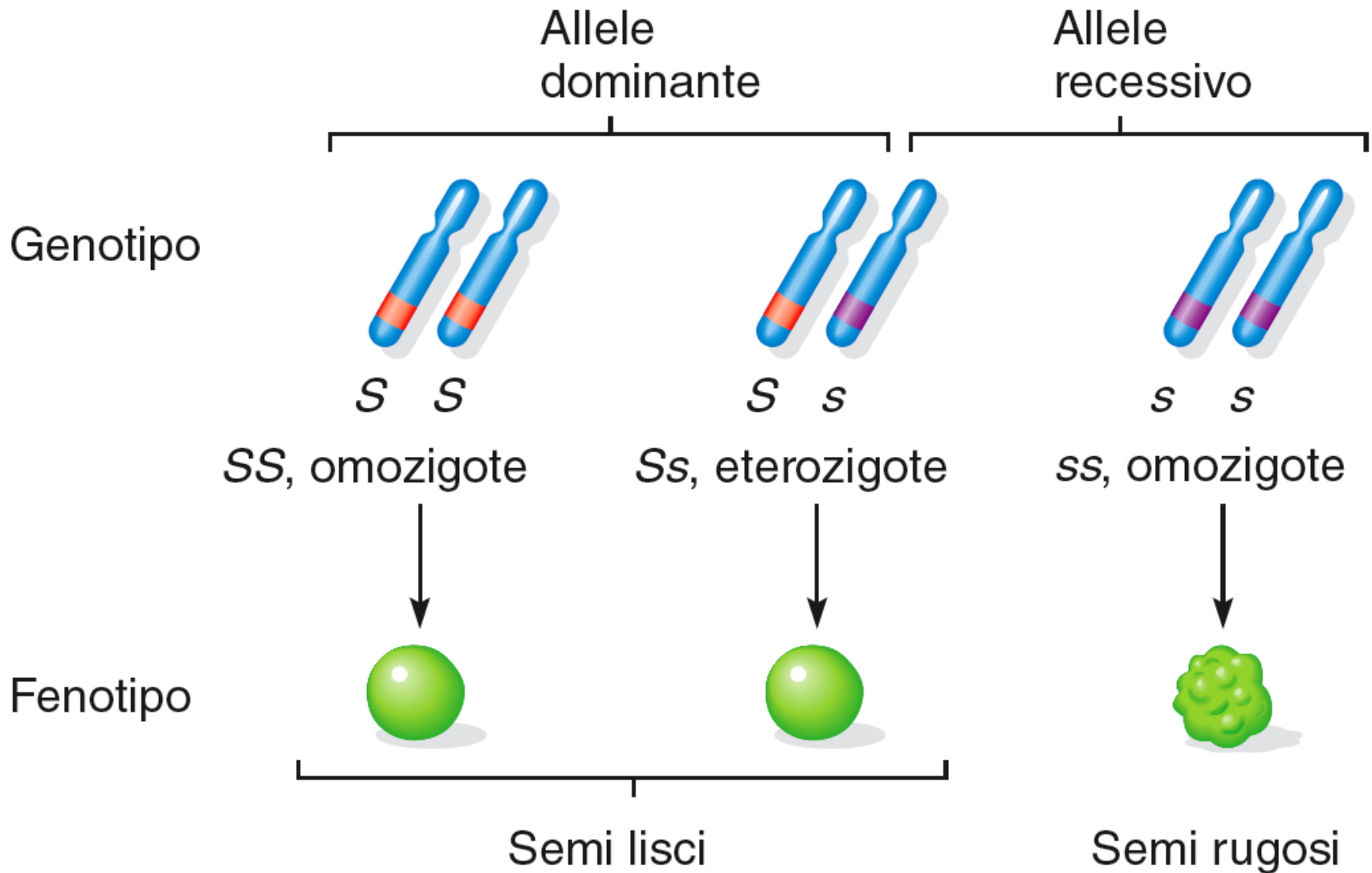
Genotipi F₁: tutti Ss
Fenotipi F₁: tutti lisci (liscio è dominante su rugoso)

Terminologia moderna:

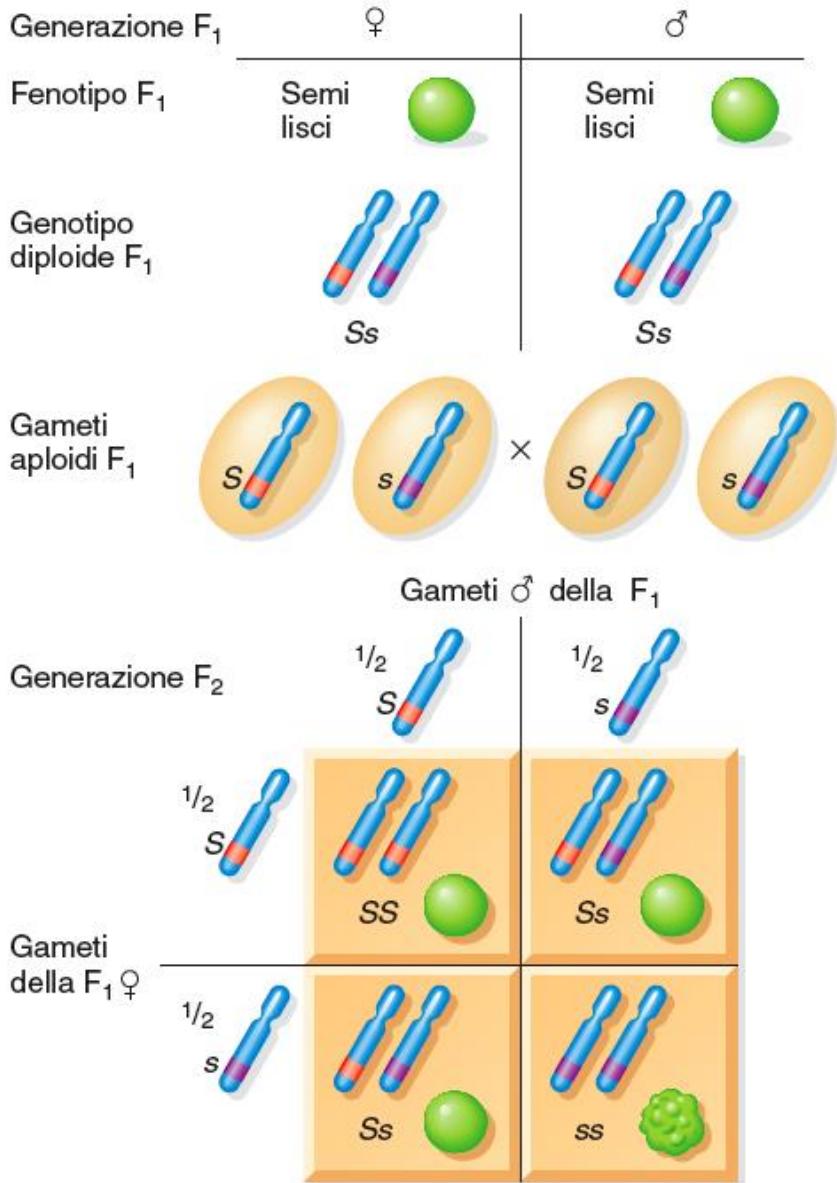


Genotipi F₁: tutti Ss **Individui diploidi**
Fenotipi F₁: tutti lisci (liscio è dominante su rugoso)

Alleli dominanti, alleli recessivi



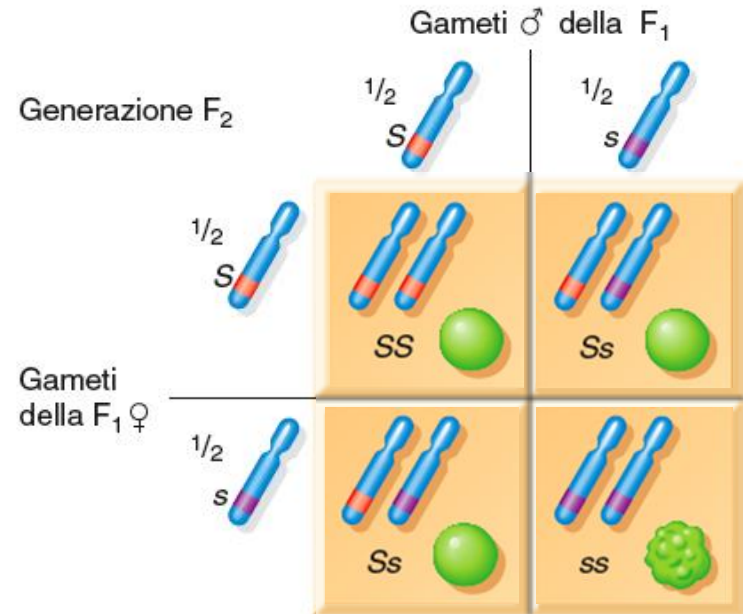
b) Produzione della generazione F₂



Genotipi F₂: 1/4 SS, 1/2 Ss, 1/4 ss

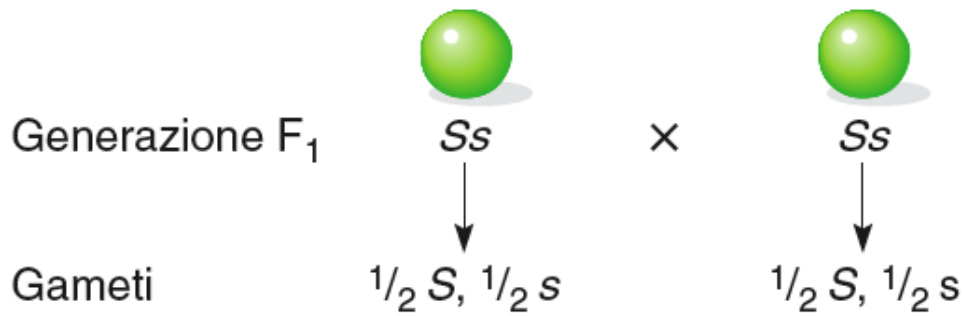
Fenotipi F₂: 3/4 semi lisci, 1/4 semi rugosi

Quadrato di Punnet

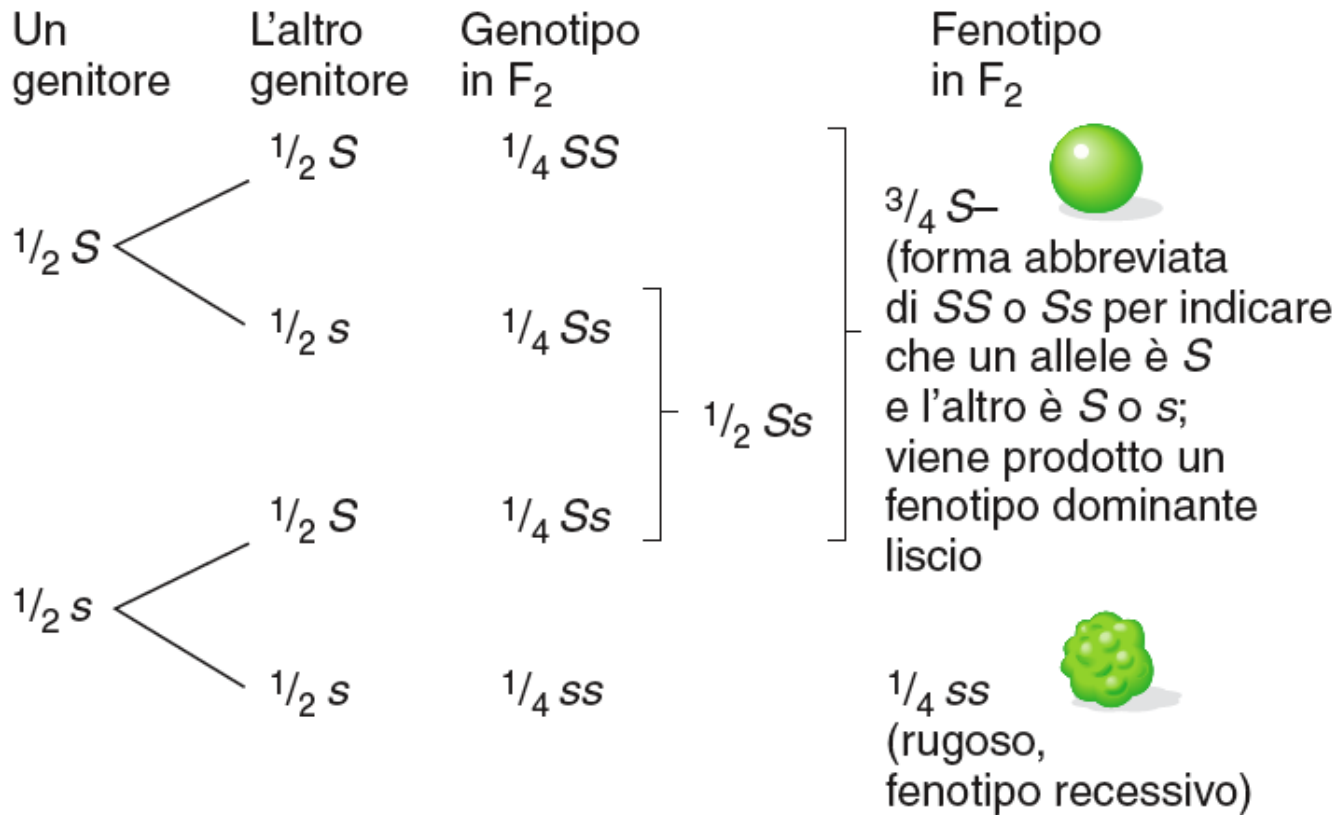


Genotipi F₂: 1/4 SS, 1/2 Ss, 1/4 ss

Fenotipi F₂: 3 lisci, 1 rugosi



La combinazione casuale dei gameti dà:



Fin qui, le osservazioni di Medel si possono riassumere come:

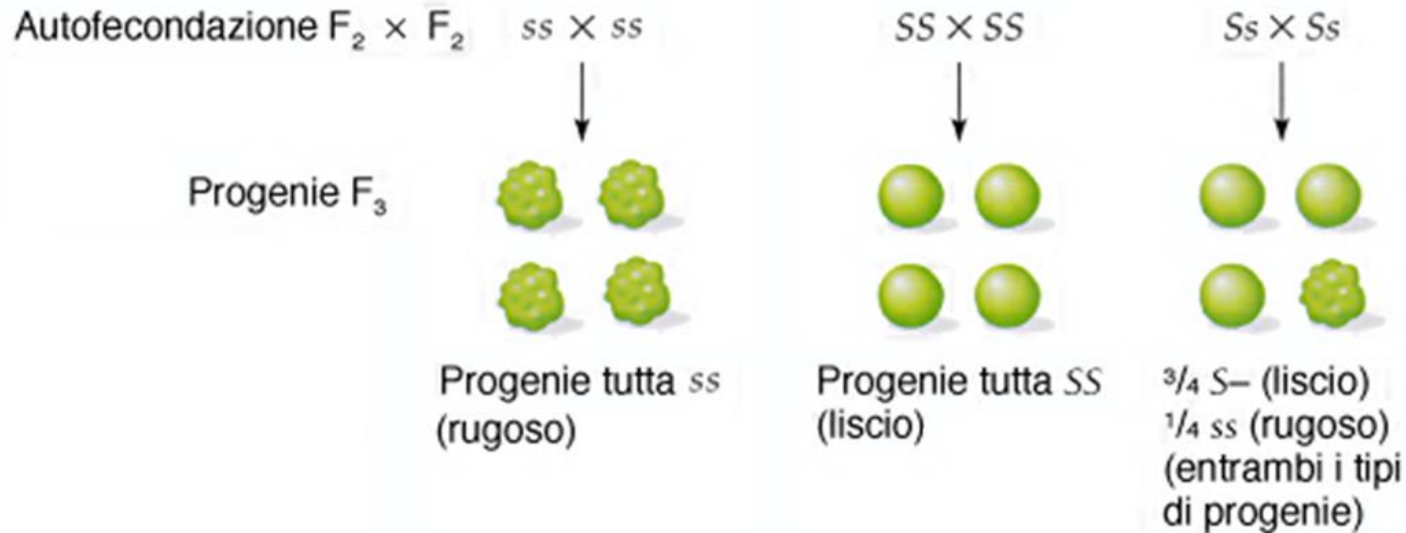
- Tutta gli individui della F1 sono simili tra loro e simile a una delle linee parentali, dimostrando la dominanza di un carattere sull'altro.
- Nella generazione F2 ricompare il carattere parentale scomparito nella F1, e lo fa in proporzioni di circa $3/4 : 1/4$.

Primo principio o prima legge di Mendel: principio della segregazione.

I fattori ereditari (alleli) segregano (si separano) nella formazione dei gameti.

Dimostrazione del principio della segregazione: l'uso dei reincroci

Mendel fa un calcolo delle frequenze attese di piante con piselli lisci e rugosi se lascia autofecondare la F₂.

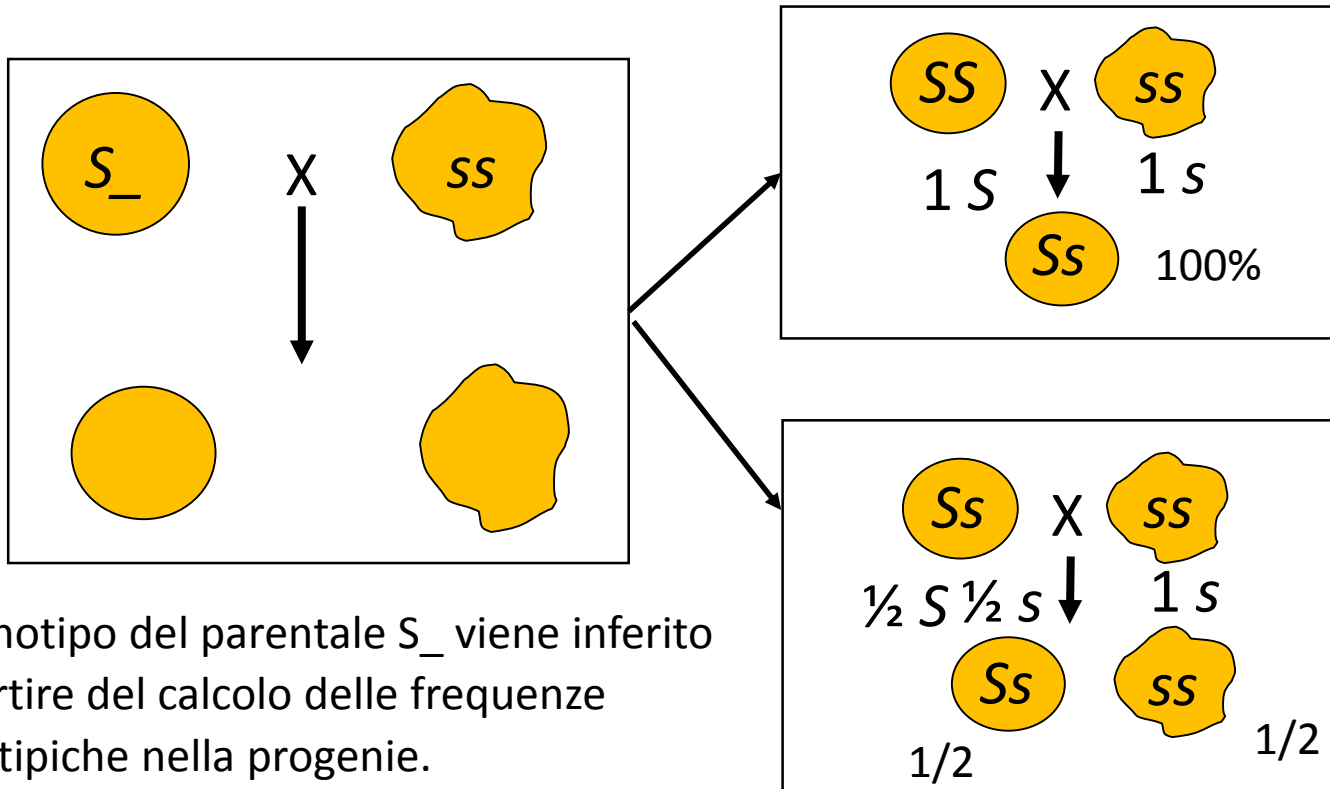


Lascia autofecondare la F₂ e confronta le frequenze attese con le osservate di piante con piselli lisci e rugosi nella F₃.

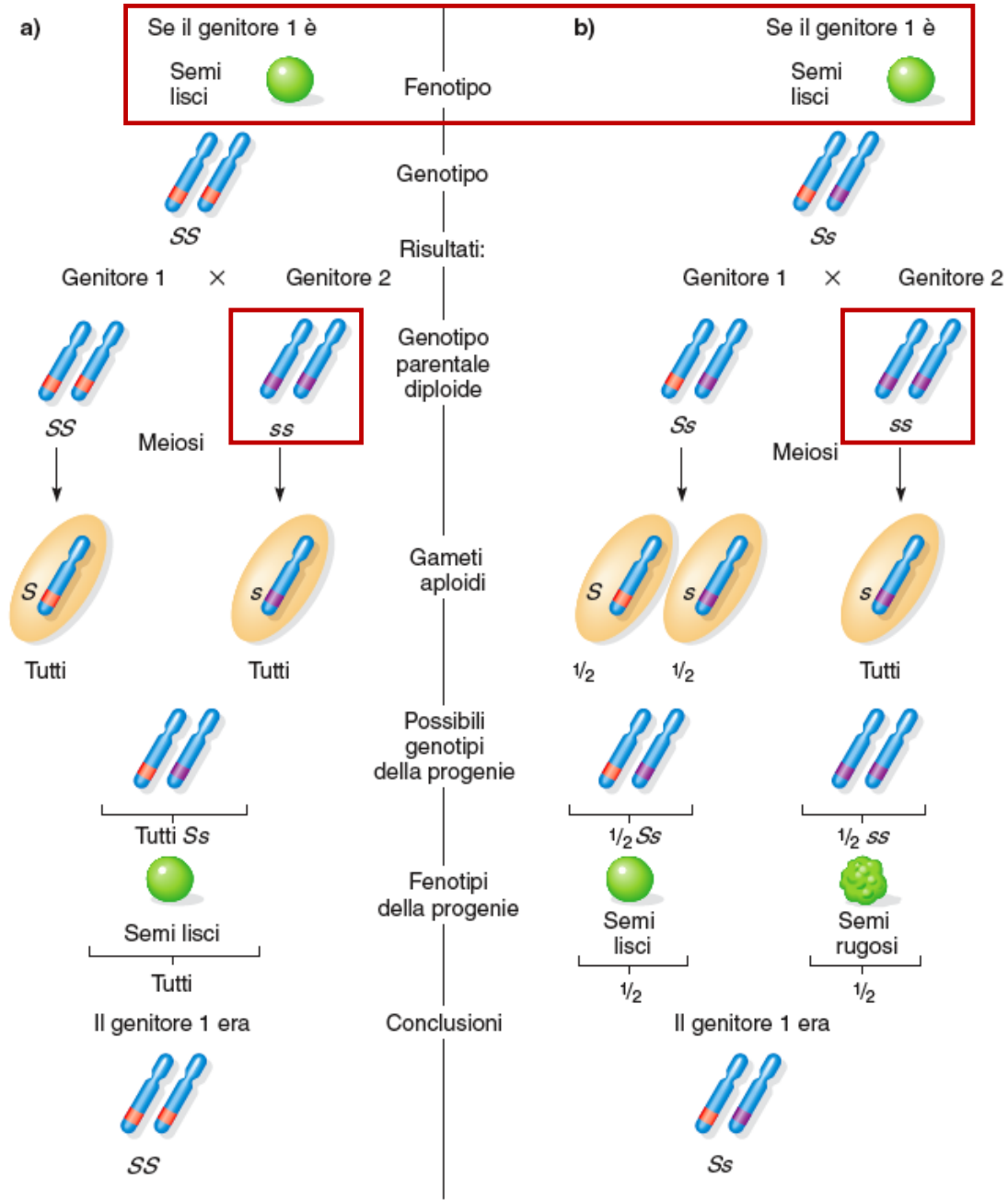
Come scoprire se una pianta è omo- o etero-zigote?: reincrocio prova

Oltre a dimostrare il principio della segregazione, il reincrocio risultò un metodo utile per determinare se una pianta che esprime il fenotipo dominante fosse omozigote dominante (SS) o eterozigote (Ss).

Quando non è possibile usare l'autofecondazione, per determinare sperimentalmente se un individuo è SS o Ss , si usa il **reincrocio di prova** o **test-cross**: incrocio tra un individuo che esprime il fenotipo dominante (S_*) e un individuo omozigote recessivo (ss).

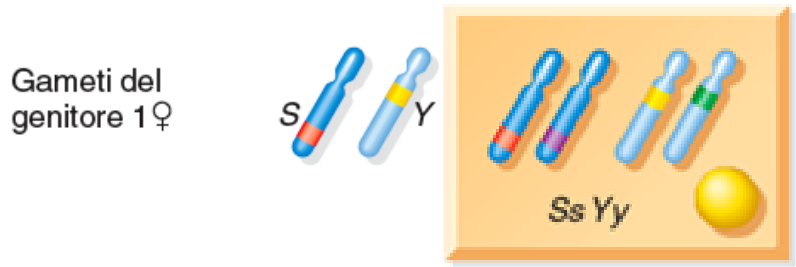
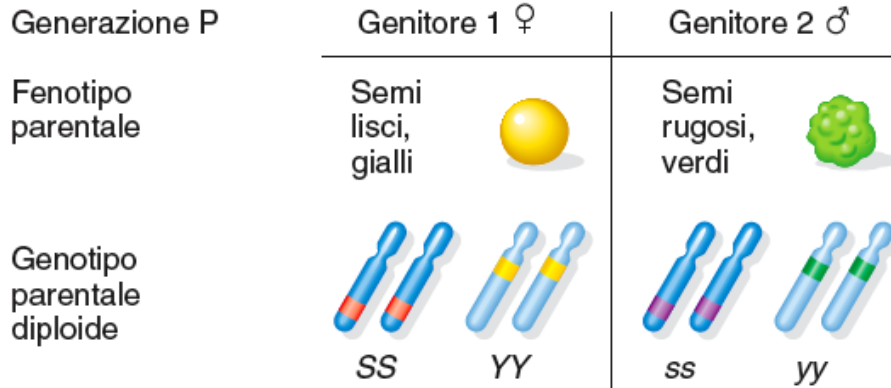


Il genotipo del parentale S_* viene inferito a partire dal calcolo delle frequenze fenotipiche nella progenie.



Incroci di diibridi: Principio dell'assortimento indipendente

a) Produzione della generazione F₁

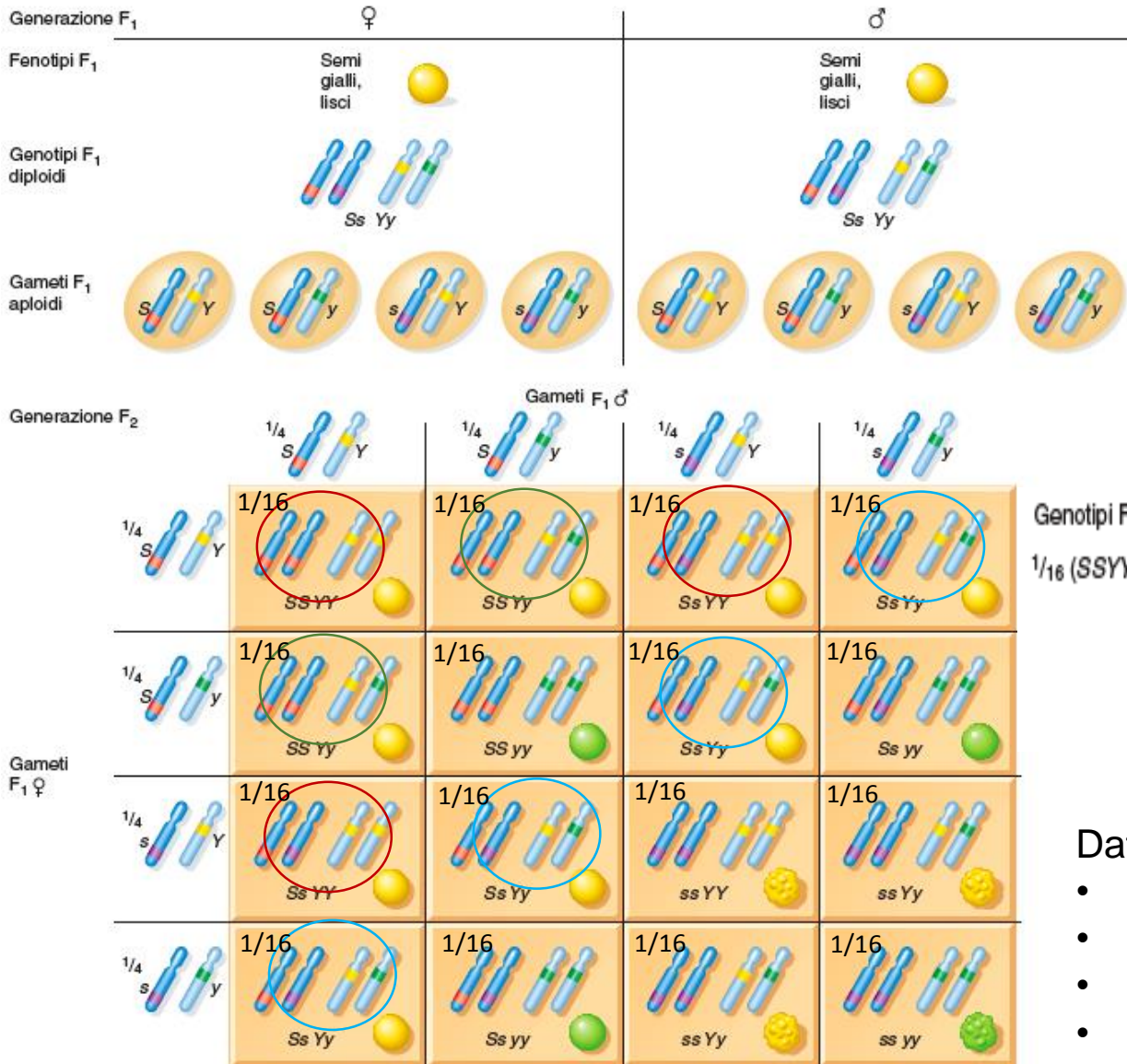


Genotipi F₁: tutti Ss Yy

Fenotipi F₁: semi tutti lisci, gialli

Gli individui della F₁ sono diibridi

b) Incrocio $F_1 \times F_1$ che produce la generazione F_2



9 : 3 : 3 : 1

Genotipi F_2 :

Fenotipi F_2 :

$$\frac{1}{16} (SSYY) + \frac{2}{16} (SsYY) + \frac{2}{16} (SSYy) + \frac{4}{16} (SsYy) = \frac{9}{16} \text{ semi lisci, gialli}$$

$$\frac{1}{16} (SSyy) + \frac{2}{16} (Ssyy) = \frac{3}{16} \text{ semi lisci, verdi}$$

$$\frac{1}{16} (ssYY) + \frac{2}{16} (ssYy) = \frac{3}{16} \text{ semi rugosi, gialli}$$

$$\frac{1}{16} (ssyy) = \frac{1}{16} \text{ semi rugosi, verdi}$$

Datti osservati:

- 315 semi lisci-gialli ($315/32 = 9,8$)
- 108 semi lisci-verdi ($108/32 = 3,3$)
- 101 rugosi-lisci ($101/32=3,15$)
- 32 rugosi-verdi ($32/32 =1$)

Seconda legge di Mendel:

Il *principio dell'assortimento indipendente*, che stabilisce che i fattori che controllano diverse coppie di caratteri si distribuiscono in modo indipendente gli uni dagli altri.

In termini moderni: i geni situati su cromosomi diversi segregano indipendentemente durante la formazione dei gameti.

Calcolo delle frequenze fenotipiche della F₂: Lo schema ramificato degli incroci di diibridi

F₁ × F₁

Ss Yy
(liscio,
giallo)

×

Ss Yy
(liscio,
giallo)

Fenotipo F₂
per Ss × Ss

Fenotipo F₂
per Yy × Yy

Proporzioni
fenotipiche F₂

 $\frac{3}{4}$ S-
(liscio)



$\frac{3}{4}$ Y-
(giallo)



=

$\frac{9}{16}$ S- Y-
giallo, liscio



$\frac{1}{4}$ yy
(verde)




=

$\frac{3}{16}$ S- yy
verde, liscio



S_ indica che i semi sono
fenotipicamente lisci e
genotipicamente SS o Ss.

 $\frac{1}{4}$ ss
(rugoso)



$\frac{3}{4}$ Y-
(giallo)



=

$\frac{3}{16}$ ss Y-
giallo,
rugoso



$\frac{1}{4}$ yy
(verde)



=

$\frac{1}{16}$ ss yy
verde,
rugoso



Principi di calcolo della probabilità

$$P = \frac{n \text{ di eventi favorevoli}}{n \text{ totale di eventi}}$$

Eventi indipendenti:

$$P(E1, E2) = P(E1) \times P(E2)$$

Eventi mutuamente esclusivi:

$$P(E1 \text{ o } E2) = P(E1) + P(E2)$$

$F_1 \times F_1$

$Ss Yy$
(liscio,
giallo)

\times

$Ss Yy$
(liscio,
giallo)

Gentotipi F_2 per $Ss \times Ss$

$\frac{1}{4} SS \ \frac{1}{2} Ss \ \frac{1}{4} ss$

Fenotipo F_2
per $Ss \times Ss$

Gentotipi F_2 per $Ss \times Ss$

$\frac{1}{4} SS \ \frac{1}{2} Ss \ \frac{1}{4} ss$

Fenotipo F_2
per $Yy \times Yy$

Proporzioni
fenotipiche F_2

 $\frac{3}{4} S-$
(liscio)

$\frac{1}{4} SS + \frac{1}{2} Ss = \frac{3}{4} S-$

$\frac{3}{4} Y-$
(giallo)



$\frac{3}{4} \times \frac{3}{4}$

=

proportions
 $\frac{9}{16} S- Y-$
giallo, liscio



$\frac{1}{4} YY + \frac{1}{2} Ys = \frac{3}{4} Y-$

$\frac{1}{4} yy$
(verde)




$\frac{3}{4} \times \frac{1}{4}$

=

$\frac{3}{16} S- yy$
verde, liscio



 $\frac{1}{4} ss$
(rugoso)

$\frac{3}{4} Y-$
(giallo)



=

$\frac{3}{16} ss Y-$
giallo,
rugoso



$\frac{1}{4} yy$
(verde)



=

$\frac{1}{16} ss yy$
verde,
rugoso



$$P = \frac{\text{n di eventi favorevoli}}{\text{n totale di eventi}}$$

Eventi indipendenti:

$$P(E1, E2) = P(E1) \times P(E2)$$

Eventi mutuamente esclusivi:

$$P(E1 \text{ o } E2) = P(E1) + P(E2)$$

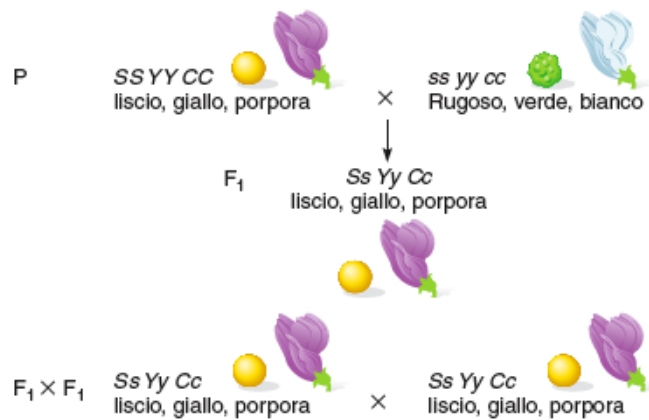
Per gli alleli, la probabilità di ereditare un o altro è $\frac{1}{2}$ per ciascuno: $\frac{1}{2}$ per S, $\frac{1}{2}$ per s

Per i genotipi:

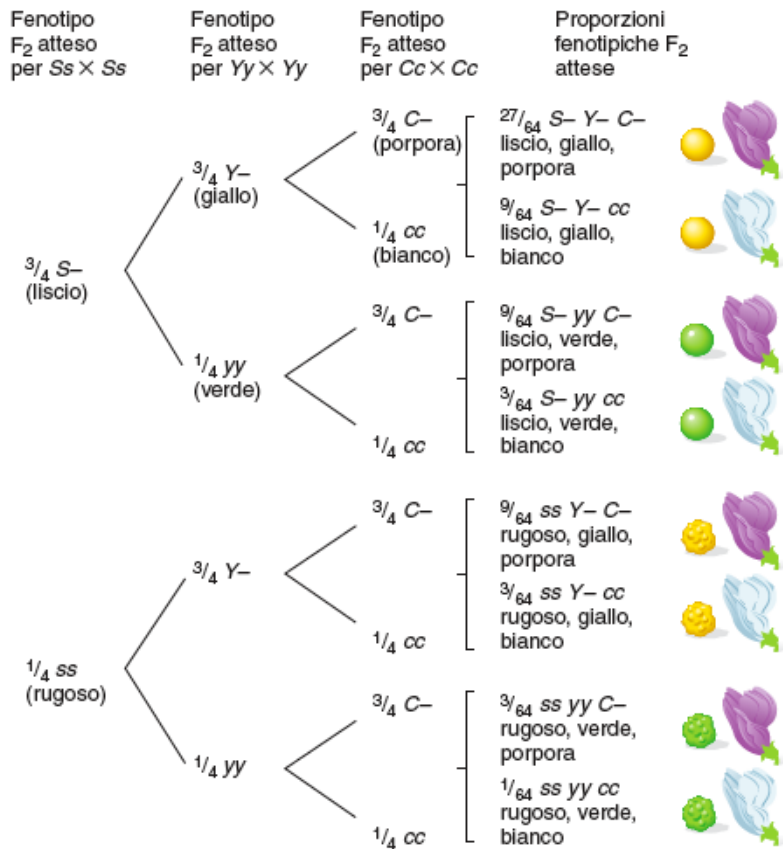
Omozigoto dominante: $P(SS) = \frac{1}{2} * \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$;	$P(YY) = \frac{1}{2} * \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$
Eterozigoto $P(Ss) = P(Ss) + P(sS) = \frac{1}{4} + \frac{1}{4} = \frac{1}{2}$;	$P(Yy) + P(yY) = \frac{1}{4} + \frac{1}{4} = \frac{1}{2}$
Omozigoto recessivo $P(ss) = \frac{1}{2} * \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$;	$P(yy) = \frac{1}{2} * \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$

Per i fenotipi:

$P(\text{Liscio}) = \frac{1}{4} + \frac{1}{2} = \frac{3}{4}$;	$P(\text{Giallo}) = \frac{1}{4} + \frac{1}{2} = \frac{3}{4}$
$P(\text{rugoso}) = \frac{1}{4}$;	$P(\text{verde}) = \frac{1}{4}$
$P(\text{Liscio, giallo}) = P(S_Y_) = \frac{3}{4} * \frac{3}{4} = \frac{9}{16}$	
$P(\text{Liscio, verde}) = P(S_y_) = \frac{3}{4} * \frac{1}{4} = \frac{3}{16}$	
$P(\text{rugoso, giallo}) = P(s_Y_) = \frac{1}{4} * \frac{3}{4} = \frac{3}{16}$	
$P(\text{rugoso, verde}) = P(s_y_) = \frac{1}{4} * \frac{1}{4} = \frac{1}{16}$	



Triibrido



Schemetto mnemonico

Tabella 10.3 Numero delle classi fenotipiche e genotipiche attese da autofecondazioni di eterozigoti in cui tutti i geni mostrino dominanza completa

Numero di coppie alleliche segreganti	Numero di classi fenotipiche	Numero di classi genotipiche
1 ^a	2	3
2	4	9
3	8	27
4	16	81
n	2^n	3^n

^a Ad esempio, da $Aa \times Aa$ sono attese due classi fenotipiche, le cui classi genotipiche sono AA , Aa e aa .

La regola generale è:

- ci sono 2^n classi fenotipiche in F_2 , dove n è il numero di coppie alleliche in eterozigosi che si distribuiscono in modo indipendente.
- ci sono 3^n classi genotipiche in F_2 , dove n è il numero di coppie alleliche in eterozigosi che si distribuiscono in modo indipendente.

Piccolo riassunto

P: linea pura

F1: se risultante dell'incrocio tra due linee pure, è eterozigote per ogni gene considerato nell'incrocio.

F2: prodotta mediante autofecondazione della F1.

Allele dominante: Maschera la espressione dell'allele recessivo.

Classi fenotipiche in $F_2, = 2^n$

Classi genotipiche in $F_2, = 3^n$

n è il numero di coppie alleliche in eterozigosi che si distribuiscono in modo indipendente

- I rapporti numerici fra i discendenti di incroci controllati indicano (1) che gli ibridi fra linee pure sono fenotipicamente identici; (2) che gli alleli segregano alla formazione dei gameti; (3) che la segregazione di geni diversi è indipendente

In un incrocio tra due linee pure, una con fenotipo dominante e l'altra con fenotipo recessivo, il rapporto fenotipico atteso nella generazione F_2 è

Scegli un'alternativa:

- a. 2:1.
- b. 1:1.
- c. 1:2:1.
- d. 3:1.

Un individuo con fenotipo dominante ma con genotipo ignoto viene sottoposto a un incrocio di prova e tutta la sua numerosa progenie manifesta il fenotipo dominante. Il genotipo dell'individuo sconosciuto è

Scegli un'alternativa:

- a. eterozigote dominante.
- b. eterozigote recessivo.
- c. omozigote dominante.
- d. omozigote recessivo.

In un tipo particolare di pianta di pomodoro, il frutto rosso è dominante su quello giallo e il carattere nano è recessivo. Se si incrociano due piante eterozigoti per entrambi i caratteri, quale proporzione della progenie manifesterà il fenotipo recessivo per entrambi i caratteri?

Scegli un'alternativa:

- a. 1/16.
- b. 1/8.
- c. 1/4.
- d. 1/2.

In un tipo particolare di pianta di pomodoro, il frutto rosso è dominante su quello giallo e il carattere nano è recessivo. Se si incrociano due piante eterozigoti, quale proporzione della progenie manifesterà il fenotipo dominante per entrambi i caratteri?

Scegli un'alternativa:

- a. 3/8.
- b. 2/3.
- c. 1/4.
- d. 9/16.

Due genitori, uno normale e uno albino, hanno diversi figli, tutti normali tranne uno (albino). Qual è la probabilità che i bambini normali siano portatori dell'allele dell'albinismo?

Scegli un'alternativa:

- a. 1.
- b. 1/2.
- c. 2/3.
- d. 1/4.