



GENETICA GENERALE

Principi di Biologia e Genetica
Scienze Motorie

a.a 2020-21

Dott. ssa Mazzoni Elisa, PhD



Leggi di Mendel

- 1. Legge della dominanza**
- 2. Legge della segregazione dei caratteri**
- 3. Legge della segregazione indipendente dei caratteri**



2. Principio della Segregazione

Il principio della segregazione stabilisce che prima della riproduzione sessuale i due alleli portati da un genitore devono essere separati (segregati)

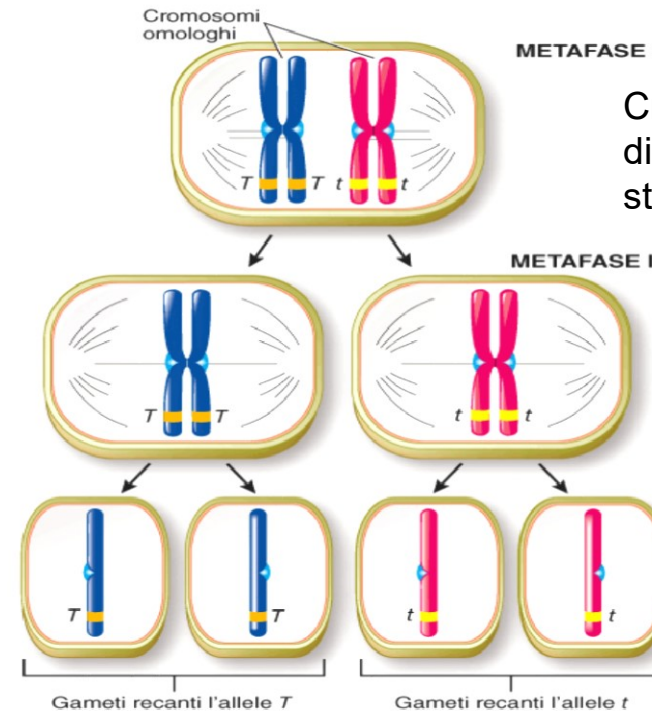
Il termine **allele** si riferisce alle forme alternative di un gene: allele dominante e allele recessivo

Ciascun gamete (uovo o spermatozoo) contiene soltanto un allele di ciascun paio

Un gamete possiede un solo assetto di cromosomi indicato con il numero n . Esso porta un cromosoma di ogni coppia di omologhi. Perciò, un determinato gamete può possedere solo un gene di ogni coppia di alleli.

PUNTO CHIAVE

Il principio della segregazione di Mendel è correlato agli eventi della meiosi: la separazione dei cromosomi omologhi durante la meiosi ha come risultato la segregazione degli alleli.



Cromosomi omologhi: forma e dimensioni uguale portano gli stessi geni, alleli

Figura 11-4 Cromosomi e segregazione

Notare che metà dei gameti porta l'allele T e l'altra metà porta l'allele t .

COLLEGARE Che tipo di cellule sarebbero le cellule aploidi se la meiosi avvenisse in una pianta? in un animale?



Interpretazione oggi

- I fattori di Mendel sono i **GENI**
- Il gene ha una localizzazione fisica in un punto specifico di un cromosoma detto **LOCUS**
- Ogni gene è costituito da due varianti dette **ALLELI** (una paterna e una materna)
- Gli alleli possono essere **dominanti** o **recessivi**
- Il genotipo può essere:
 - ❖ **OMOZIGOTE** (un allele di un solo tipo forma un solo tipo di gameti)
 - ❖ **ETEROZIGOTE** (due alleli diversi quindi due tipi di gameti)
- Il carattere che si manifesta è il **FENOTIPO**.
L' omozigote dominante (AA) ha lo stesso fenotipo dell'eterozigote (Aa) (porpora) che è diverso dal fenotipo dell'omozigote recessivo (bianco)

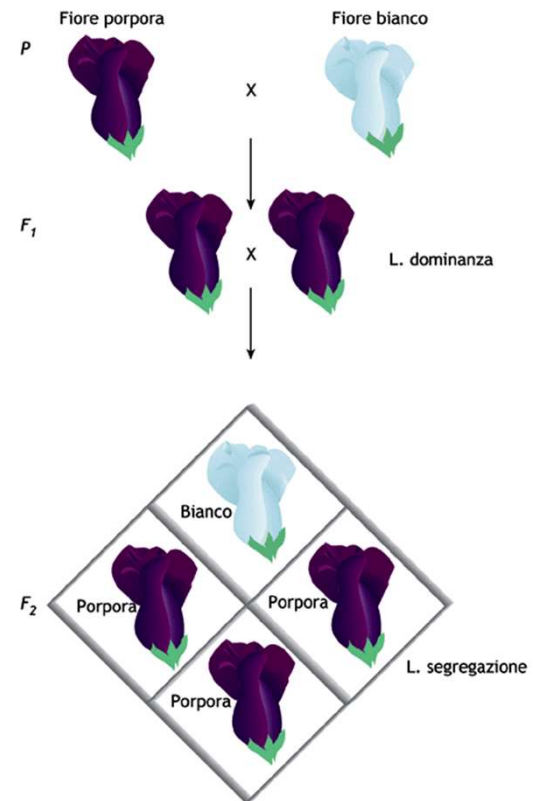


Figura 10.5 Rappresentazione di un "classico" incrocio attuato da Mendel.



1. Legge della dominanza 2. Legge della segregazione dei caratteri

Il quadrato di Punnet consente di prevedere i rapporti tra i vari discendenti di un incrocio

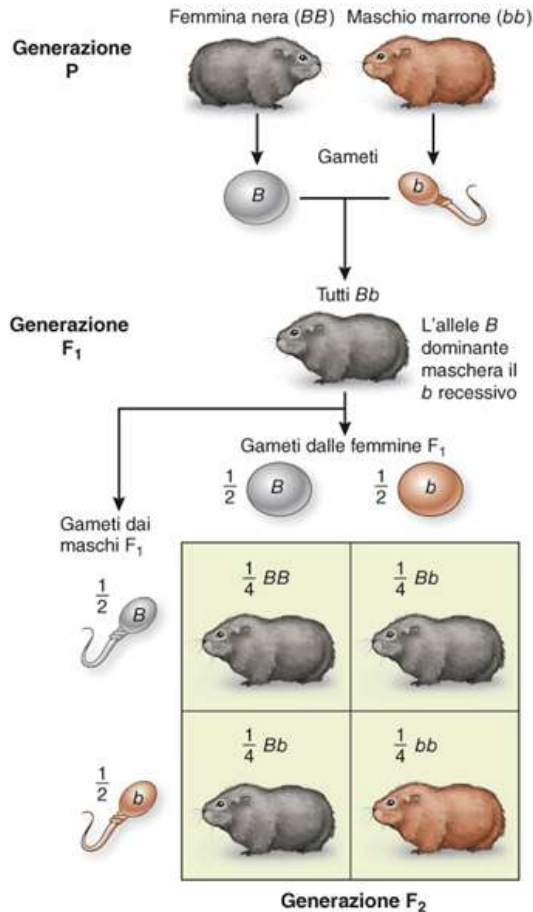


Figura 11-6 Un incrocio monoibrido nelle cavie

Nell'incrocio monoibrido illustrato, una cavia nera omozigote è accoppiata con una marrone omozigote. La generazione F₁ comprende solamente individui neri. Tuttavia, incrociando due individui della F₁ si ottiene una generazione F₂ di individui nelle proporzioni attese di 3 neri/1 marrone; ciò indica che gli individui della generazione F₁ sono eterozigoti.

PREDIRE Quali risultati sono attesi nel caso in cui la femmina della generazione P sia marrone omozigote e il maschio nero omozigote?

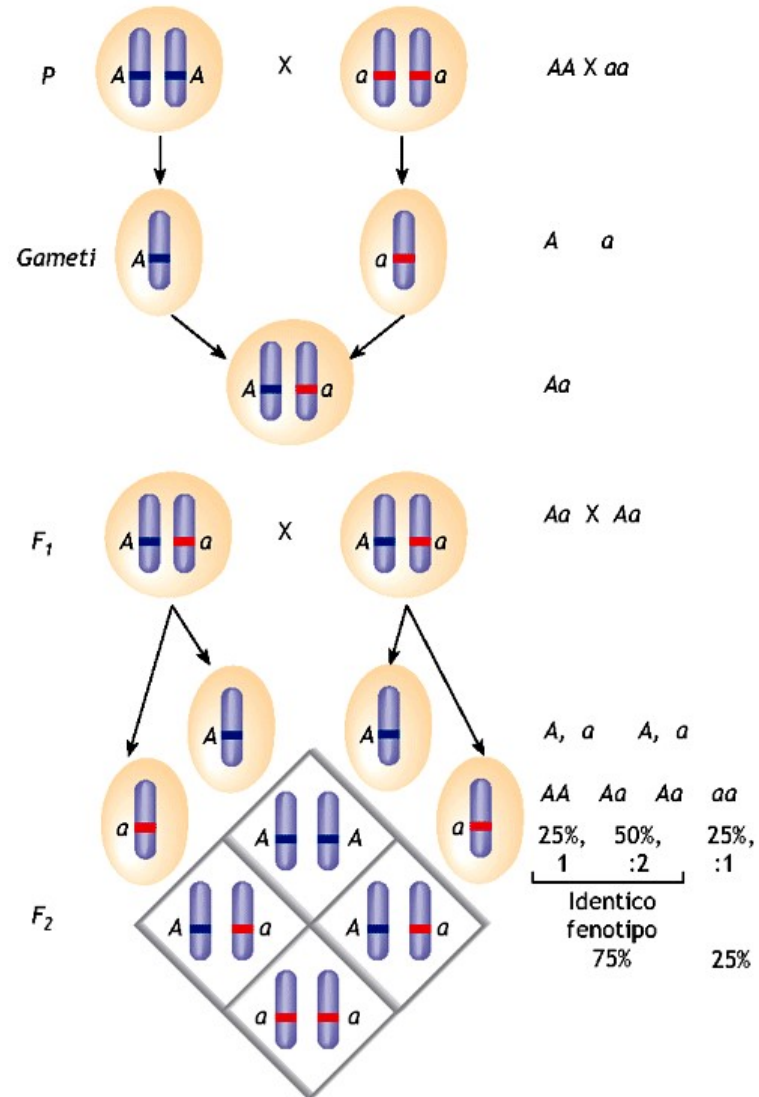
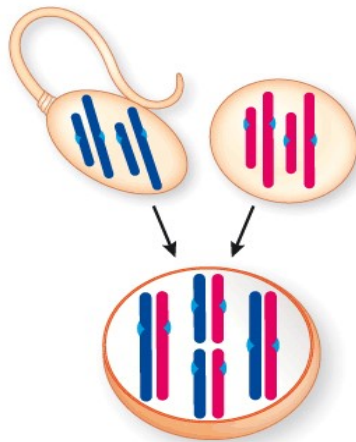


Figura 10.8 Illustrazione schematica "citologica" e rappresentazione dei loci genici sui cromosomi di individui che differiscono per un carattere. Nello schema sono evidenziati i genotipi, l'ipotetica posizione dei relativi alleli sui cromosomi, le possibili classi gametiche, le probabilità genotipiche e fenotipiche. A = allele per il colore porpora dei fiori; a = allele per il colore bianco.





Un gamete possiede un solo assetto di cromosomi indicato con il numero n . Esso porta un cromosoma di ogni coppia di omologhi. Perciò, un determinato gamete può possedere solo un gene di ogni coppia di alleli.

Quando i gameti si uniscono, lo zigote che ne deriva è diploide ($2n$) e possiede coppie di cromosomi omologhi. Per scopi illustrativi, essi sono mostrati fisicamente appaiati.

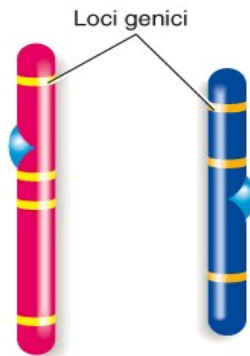
(a) Un membro di ciascuna coppia di cromosomi omologhi è di origine materna (in rosso) e l'altro è di origine paterna (in blu).

Alla fecondazione ogni gamete aploide fornisce un solo cromosoma di ciascuna coppia di cromosomi omologhi e quindi un solo allele

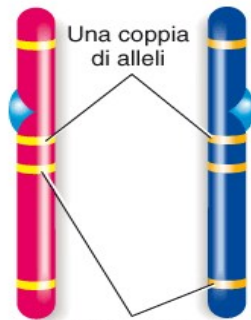
Un gene: tratto di DNA.

Alleli sono geni che controllano varianti dello stesso carattere (es seme giallo) ed occupano **loci** corrispondenti sui cromosomi omologhi

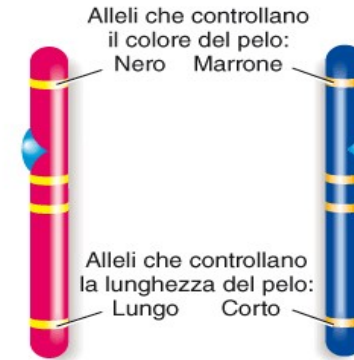
Gli alleli occupano loci corrispondenti sui cromosomi omologhi



(b) Questi cromosomi non sono omologhi. Ogni cromosoma è costituito da centinaia o migliaia di geni. Un locus è il sito specifico di un cromosoma in cui è localizzato un gene.



(c) Questi cromosomi sono omologhi. Gli alleli sono membri di una coppia di geni che occupano loci corrispondenti sui cromosomi omologhi.



(d) Gli alleli controllano lo stesso carattere, ma non contengono necessariamente la stessa informazione.

Figura 11-5 I loci genici e i loro alleli

Locus genico: posizione del gene nel cromosoma



Esperimenti di reincrocio o test cross: Ogni cavia vien incrociata con un recessivo: si scopre il genotipo (Puro o misto)

Il test cross viene usato per determinare il genotipo

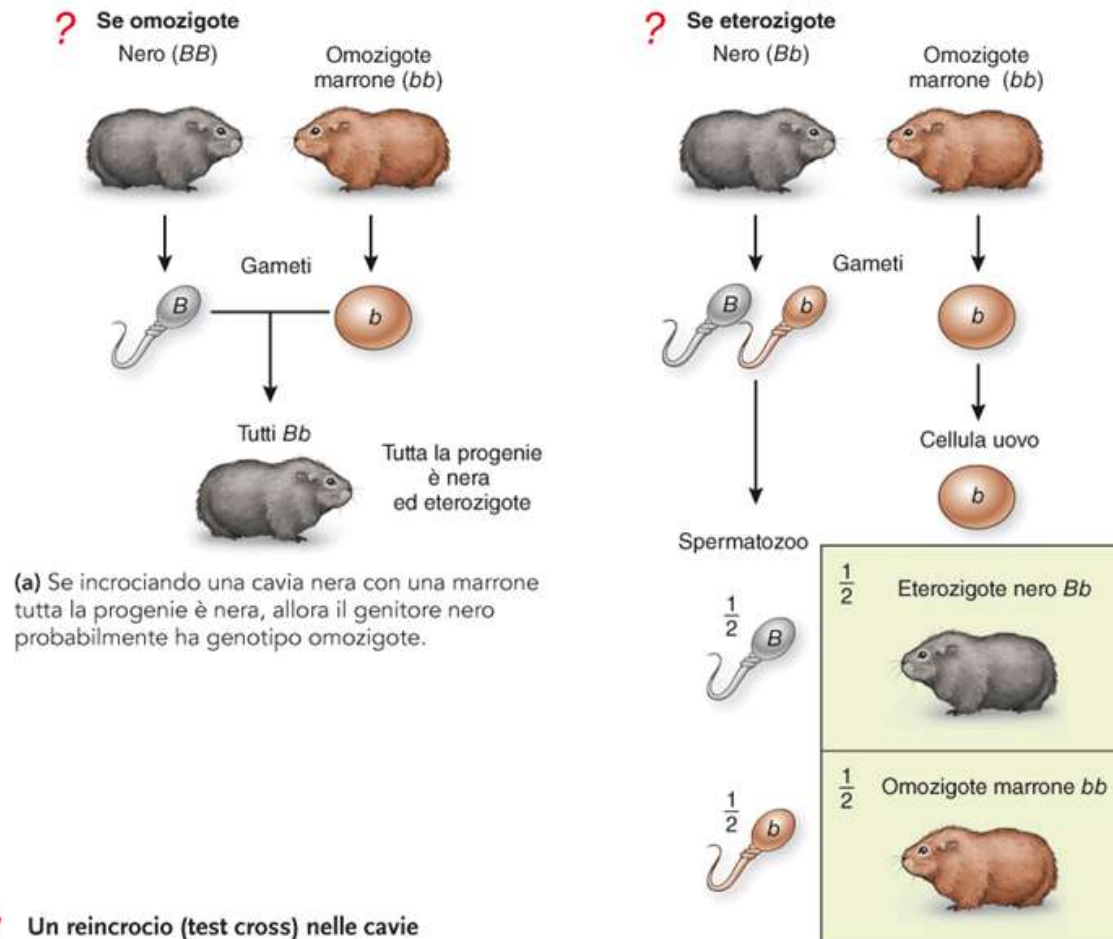


Figura 11-7 Un reincrocio (test cross) nelle cavie

In questa figura, un reincrocio viene utilizzato per determinare il genotipo di una cavia di colore nero.

PREDIRE Se l'incrocio genera un solo individuo nella progenie, cosa è possibile concludere nel caso in cui esso sia di colore nero? Nel caso in cui sia marrone?



**Esperimenti di reincrocio o test cross:
Ogni cavia vien incrociata con un recessivo: si scopre il genotipo
(Puro o misto)**

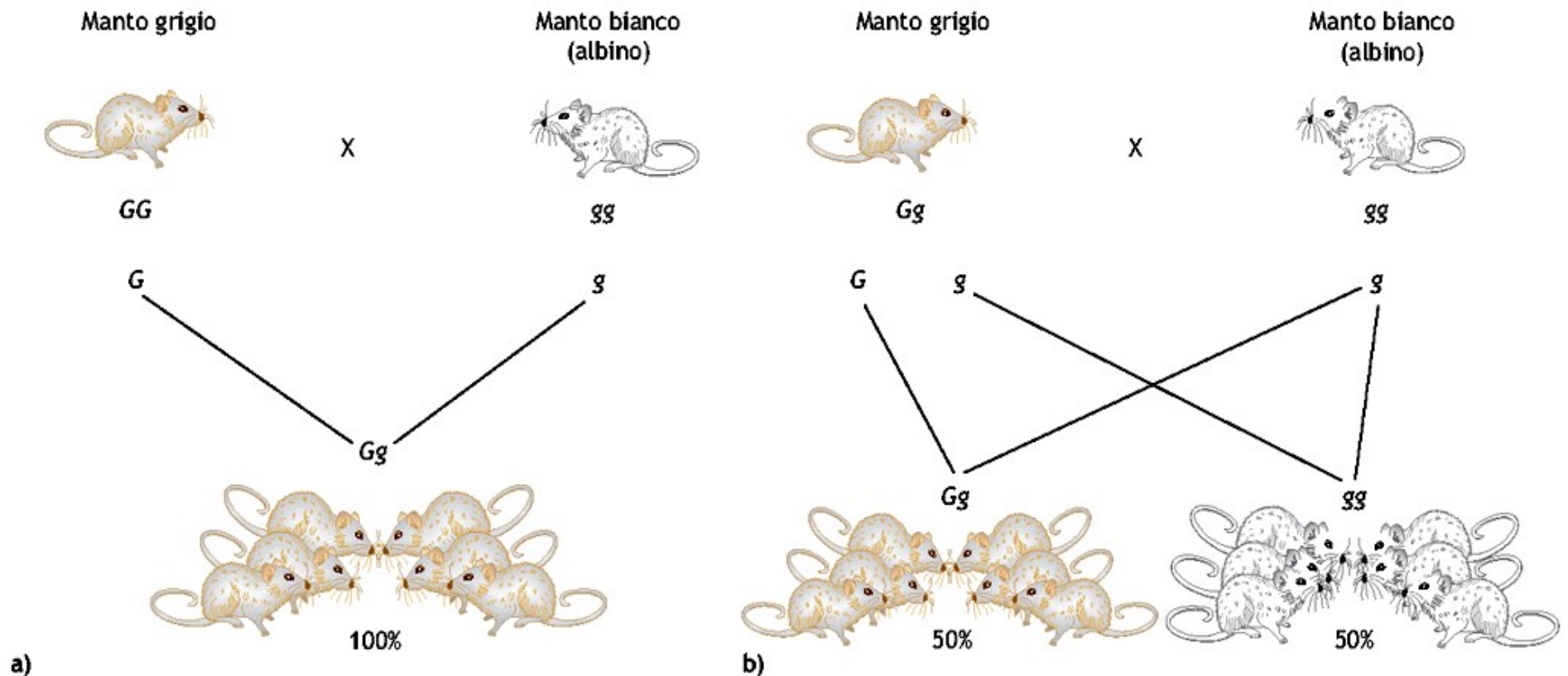


Figura 10.11 Rappresentazione di incroci di prova (test-cross o reincrocio) tra topi "manto grigio \times manto bianco". Dall'analisi della progenie è possibile risalire al genotipo del genitore fenotipicamente dominante. (a) Genitore omozigote dominante e (b) eterozigote. G = allele per il manto grigio; g = allele per il manto bianco.



3. Legge dell'assortimento indipendente

Il passo successivo del lavoro di Mendel fu l'esame della progenie ottenuta da incroci eseguiti tra piante che differivano tra loro per due caratteri (incrocio diibrido). Tipi parentali: caratteri dominanti liscio e giallo e caratteri recessivi rugoso e verde. Nella F_1 tutte le piante risultarono possedere **semi lisci e gialli**, dimostrando ancora una volta il fenomeno della dominanza. Quando queste vennero auto-impollinate, la F_2 risultò costituita da piante con semi nelle seguenti proporzioni:

315 *lisci, gialli*
108 *lisci, verdi*

101 *rugosi, gialli*
32 *rugosi, verdi*

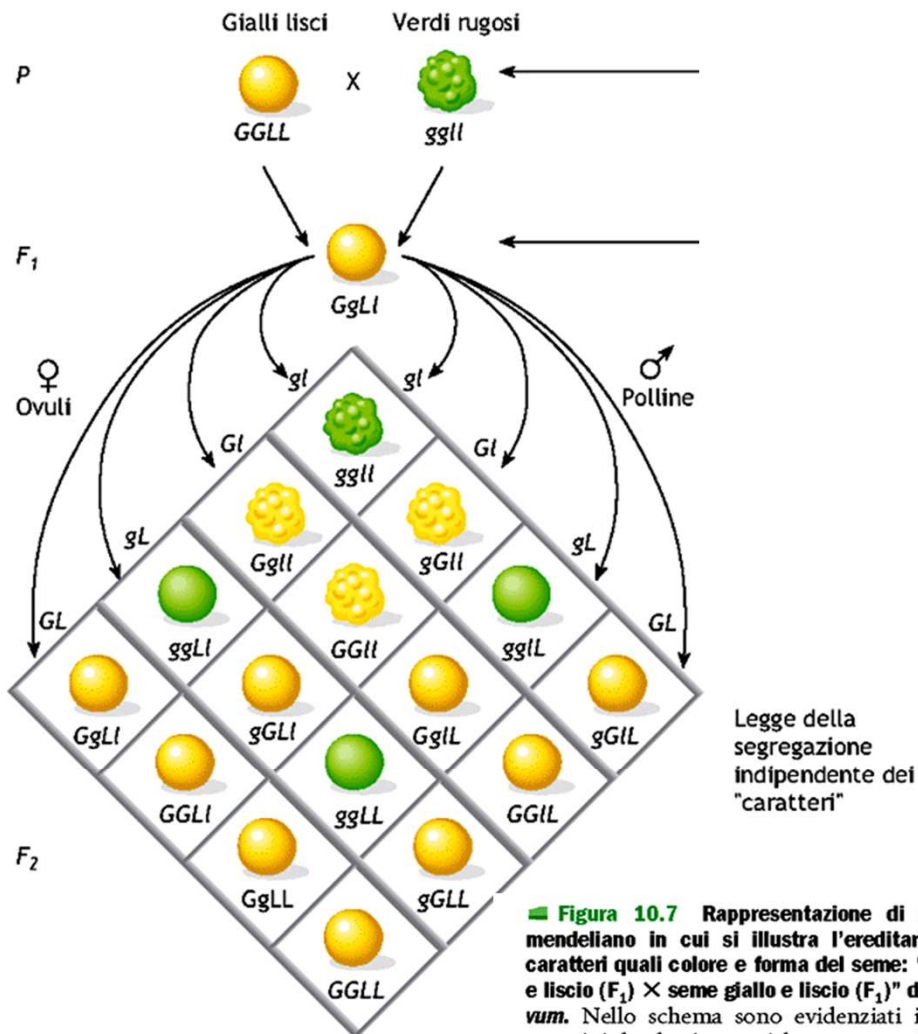
In generale, quando vengono presi in esame due caratteri, si osserva nella F_2 un rapporto di 9:3:3:1



3. Legge dell'assortimento indipendente

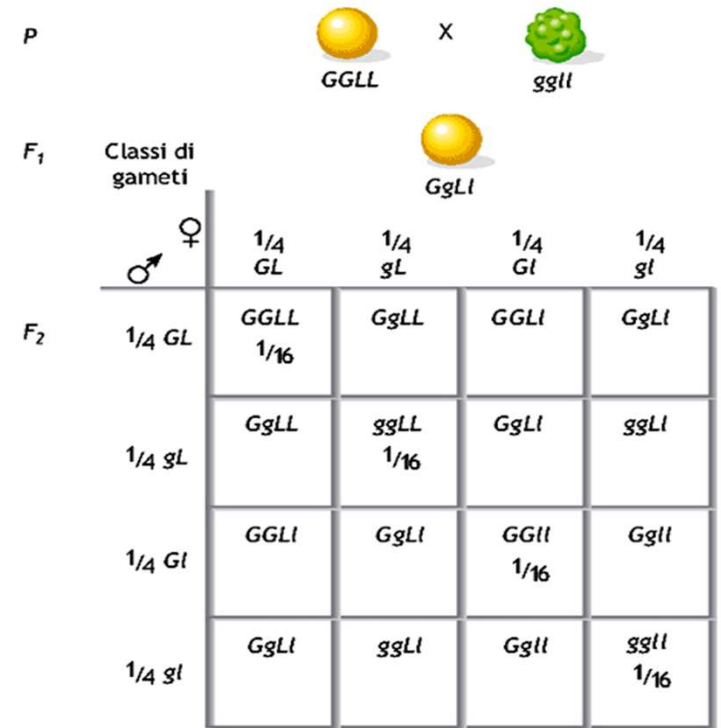
Come si assortiscono due caratteri? Si influenzano a vicenda?

Il quadrato di Punnet si usa per calcolare le frequenze genotipiche attese da un incrocio



Rapporto 9:3:3:1

■ **Figura 10.7** Rappresentazione di un incrocio mendeliano in cui si illustra l'ereditarietà di due caratteri quali colore e forma del seme: "seme giallo e liscio (F_1) × seme giallo e liscio (F_1)" di *Pisum sativum*. Nello schema sono evidenziati i fenotipi, i genotipi, le classi gametiche, una semplificata rappresentazione dei relativi loci genici sui cromosomi. G e g = alleli rispettivamente per il colore giallo e verde dei semi; L e l = alleli rispettivamente per la forma liscia e rugosa dei semi.



Quadrato di Punnett

Griglia gametica e genotipica

■ **Figura 10.9** Quadrato di Punnett. Rappresentazione grafica per calcolare con efficienza e semplicità le possibili combinazioni degli alleli nei gameti di individui di un certo incrocio mendeliano tra individui che differiscono per due caratteri (G e g = alleli rispettivamente per il colore giallo e verde dei semi; L e l = alleli rispettivamente per la forma liscia e rugosa dei semi). Nello schema sono evidenziati i genotipi, le possibili classi gametiche e le loro proporzioni, le relative probabilità genotipiche e fenotipiche.



3. Legge dell'assortimento indipendente

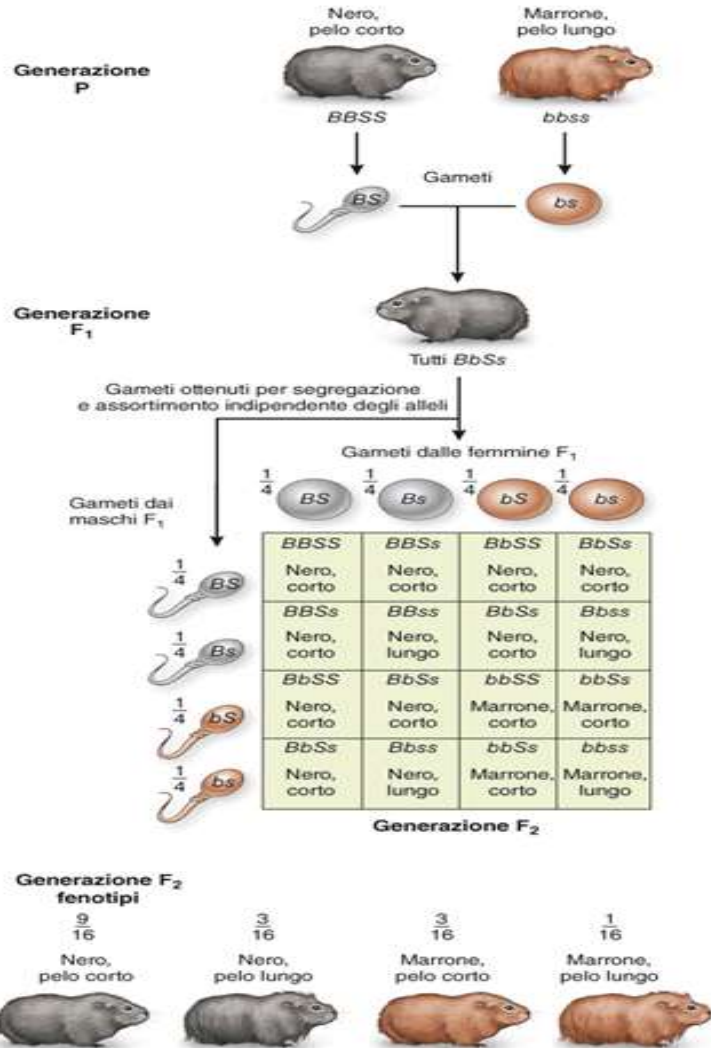


Figura 11-8 Un incrocio diibrido nelle cavie

Se incrociamo una cavia a pelo nero e corto con una a pelo marrone e lungo, tutta la progenie sarà nera a pelo corto. Tuttavia, quando due individui della generazione F₁ vengono incrociati, il rapporto fenotipico della progenie sarà 9:3:3:1.

PREDIRE I risultati ottenuti sarebbero diversi se i genotipi della generazione P fossero $BBss$ e $bbSS$? Motivare la risposta.

Interpretazione oggi

PUNTO CHIAVE

Il principio dell'assortimento indipendente di Mendel, che afferma che i fattori per diversi caratteri si separano indipendentemente gli uni dagli altri prima della formazione dei gameti, è una conseguenza diretta degli eventi della meiosi.

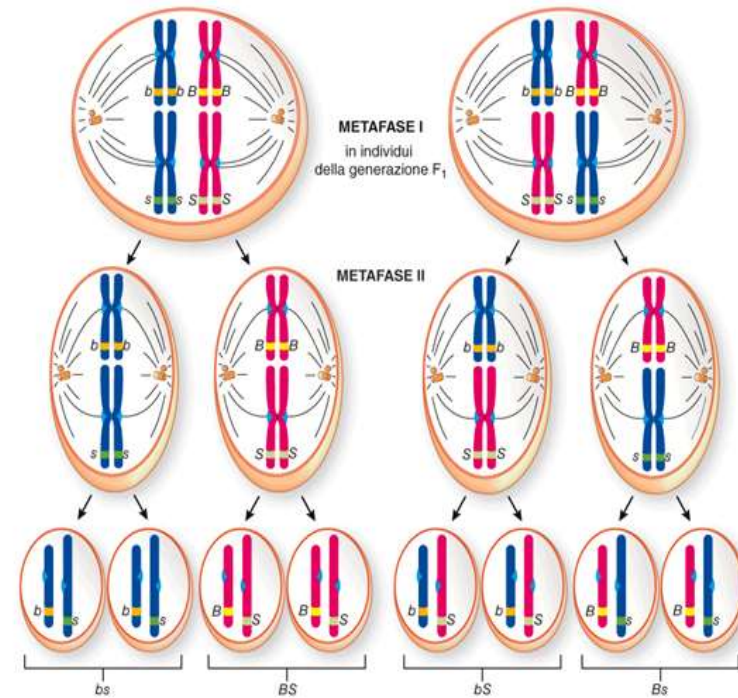


Figura 11-9 La meiosi e l'assortimento indipendente

Due differenti coppie di cromosomi omologhi possono allinearsi in metafase I di un individuo in F₁ secondo due disposizioni alternative ed essere distribuiti conseguentemente diversamente nei gameti. Una cellula con l'orientamento mostrato sulla sinistra produce gameti per metà BS e bs . Al contrario, la cellula sulla destra produce gameti per metà Bs e l'altra metà dei gameti bS . Dal momento che circa metà delle cellule meiotiche in metafase I è di ciascun tipo, il rapporto tra i 4 possibili tipi di gameti è 1:1:1:1.

COLLEGARE In Figura 11-8 i genotipi della generazione P erano $BBSS$ e $bbss$. Se i genotipi della generazione P fossero stati $BBss$ e $bbSS$ il diagramma sarebbe stato disegnato in maniera diversa? Motivare la risposta.

Rapporto 9:3:3:1



Il principio dell'assortimento indipendente dice che i membri di una coppia di geni segregano indipendentemente dai membri di un'altra coppia

PUNTO CHIAVE

Il principio dell'assortimento indipendente di Mendel, che afferma che i fattori per diversi caratteri si separano indipendentemente gli uni dagli altri prima della formazione dei gameti, è una conseguenza diretta degli eventi della meiosi.

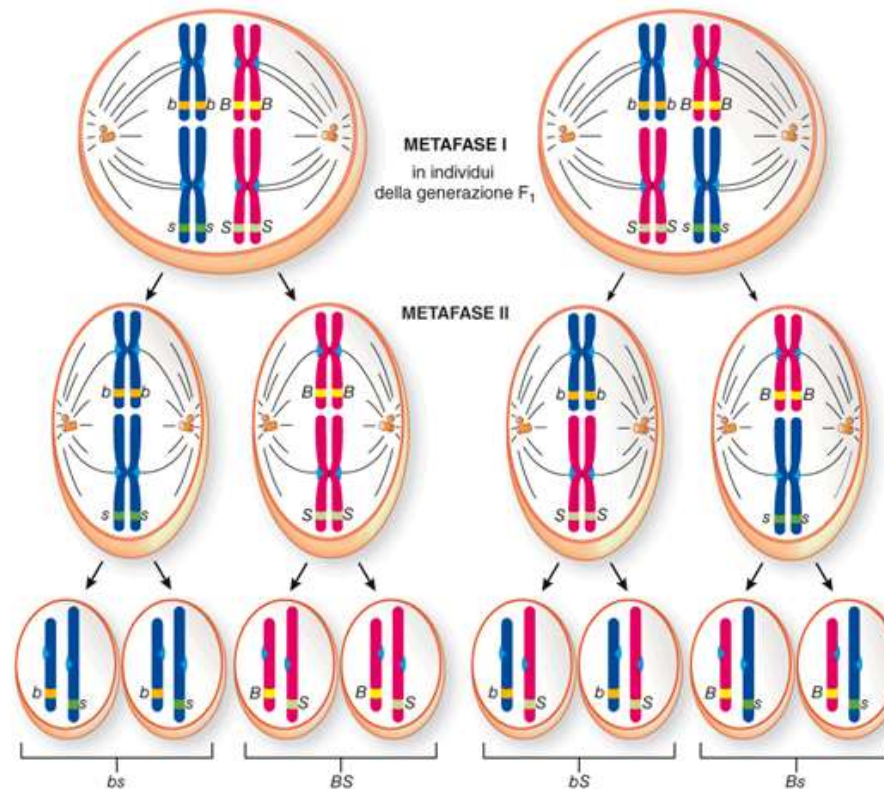


Figura 11-9 La meiosi e l'assortimento indipendente

Due differenti coppie di cromosomi omologhi possono allinearsi in metafase I di un individuo in F₁, secondo due disposizioni alternative ed essere distribuiti conseguentemente diversamente nei gameti. Una cellula con l'orientamento mostrato sulla sinistra produce gameti per metà BS e bs. Al contrario, la cellula sulla destra produce gameti per metà bS e l'altra metà dei gameti BS. Dal momento che circa metà delle cellule meiotiche in metafase I è di ciascun tipo, il rapporto tra i 4 possibili tipi di gameti è 1:1:1:1.

COLLEGARE In Figura 11-8 i genotipi della generazione P erano BBSS e bbss. Se i genotipi della generazione P fossero stati BBss e bbSS il diagramma sarebbe stato disegnato in maniera diversa? Motivare la risposta.



Tutti i rapporti genetici vengono tipicamente espressi in termini di probabilità

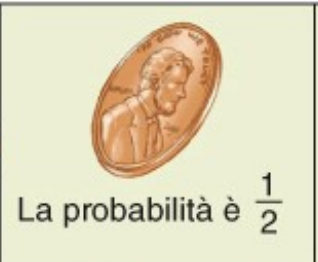
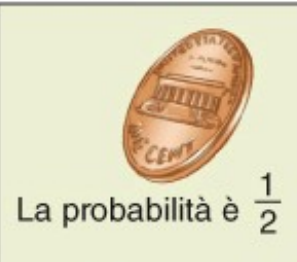

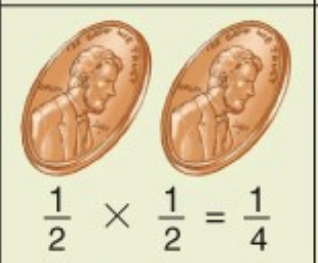

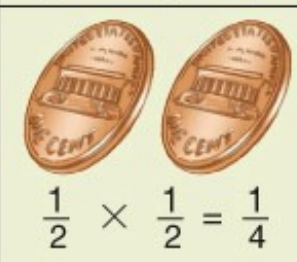
| | | Secondo lancio | |
|--------------|-------|---|--|
| | | Testa | Croce |
| Primo lancio | Testa |  La probabilità è $\frac{1}{2}$ |  La probabilità è $\frac{1}{2}$ |
| | Croce |  La probabilità è $\frac{1}{2}$ |  $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$ |
| | |  $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$ |  $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$ |

Figura 11-10 Le regole della probabilità

Ogni volta che si lancia una moneta, la probabilità di ottenere testa è $\frac{1}{2}$, e la probabilità di ottenere croce è ugualmente $\frac{1}{2}$. Poiché il risultato del primo lancio è indipendente dal risultato del secondo lancio, le probabilità congiunte di lanci successivi sono calcolate moltiplicando le singole probabilità (secondo la regola del prodotto: $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$). Queste stesse regole della probabilità vengono usate per prevedere eventi genetici.



La genetica *oltre* Mendel

L'espressione del genotipo non è così semplice e diretta come negli esperimenti di Mendel

- linkage genetico
- X-linked ed emizigosi, corpo di Barr
- Dominanza incompleta
- Esiste una codominanza dove gli alleli co-dominanti sono pienamente espressi negli eterozigoti
- Alleli multipli per un dato locus
- Pleiotropismo: un singolo gene può influenzare più aspetti fenotipici
- Caratteri epistatici: interazione genica di più alleli che possono mascherare l'espressione di alleli
- L'ambiente può avere un effetto sul fenotipo

