



I geni di Mendel

Gregor Johann Mendel (1822-1884)

Noi chiamiamo geni quelle unità ereditarie, da Mendel definite *elementa*, che come unità discrete, immodificabili, immiscibili conservano nel tempo la propria individualità e vengono distribuite da una generazione all'altra.



I caratteri ereditari

I figli ereditano spesso le caratteristiche dei genitori



L'intuizione di Mendel

Mendel, monaco di Brunn (Boemia), insegnante di fisica e di storia naturale nella seconda metà dell'800, introdusse l'analisi genetica, che ci permette di risalire al meccanismo che regola l'ereditarietà dei caratteri di un individuo, quando nulla si conosceva dei meccanismi citologici e molecolari dell'ereditarietà.

- Suo merito fondamentale, per il quale è stato solo in seguito riconosciuto come fondatore della genetica, fu di dimostrare che la trasmissione ereditaria dei caratteri segue leggi precise l'interpretazione delle quali permetteva di fare chiarezza su diversi aspetti del meccanismo dell'ereditarietà e della natura del materiale ereditario.
- Per primo ebbe l'intuizione di attribuire maggiore importanza all'analisi delle differenze tra individui di generazioni successive piuttosto che alle loro somiglianze.

Il metodo di Mendel

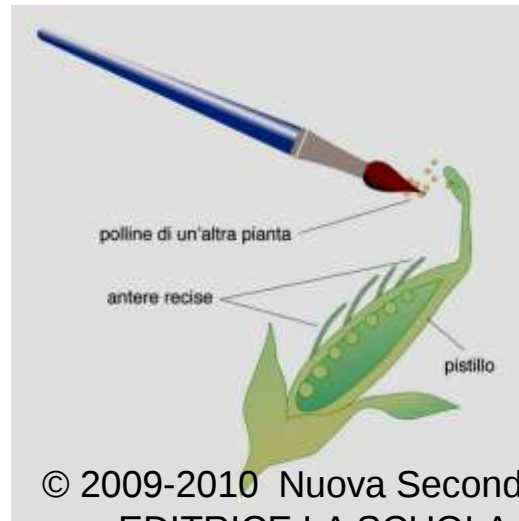
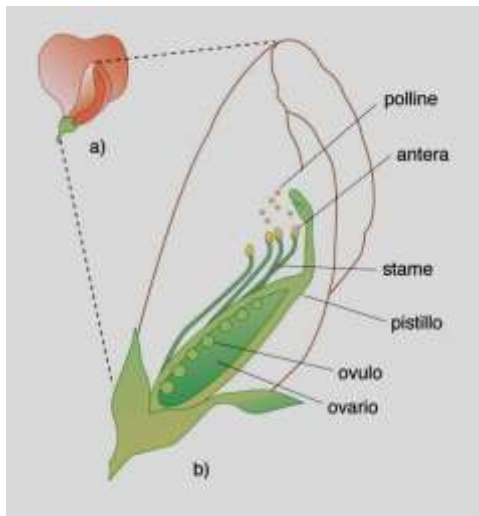
- Mendel pone le basi della genetica classica con una serie di esperimenti svolti tra il 1855 e 64, quando ancora le conoscenze dell'ereditarietà dei caratteri erano vaghe e di tipo qualitativo.
- Applica con rigore il metodo sperimentale: sceglie come modello genetico una pianta (*Pisum sativum*) ed effettua incroci mirati raccogliendo meticolosamente i dati che poi elabora con una analisi statistico-matematica.
- Il corretto percorso sperimentale gli consente di cogliere le regolarità che enuncia formalmente in tre leggi o principi.

1. legge della dominanza/recessività o dell'uniformità degli ibridi
2. legge della segregazione dei caratteri
3. legge dell'assortimento indipendente dei caratteri

Il modello genetico: *Pisum sativum*

Il pisello odoroso è una pianta facile da crescere e maneggiare, con ciclo vitale breve, di cui possiamo analizzare un elevato numero di individui per più generazioni successive.

Presenta numerosi caratteri facilmente osservabili a due fenotipi alternativi e fiori ermafroditi con stami e pistilli che producono contemporaneamente entrambi i gameti dando autofecondazione o, in alternativa con semplici manipolazioni, è possibile effettuare incroci controllati.



© 2009-2010 Nuova Secondaria
EDITRICE LA SCUOLA



I caratteri studiati da Mendel

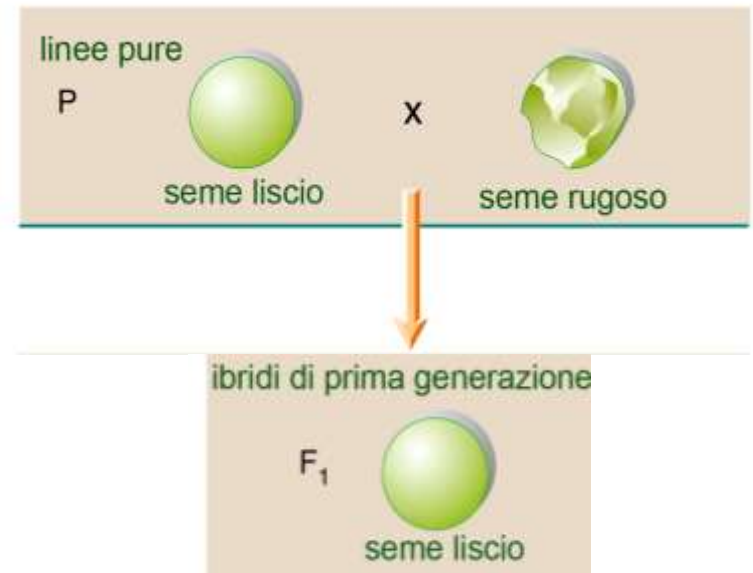
carattere	forma dominante	forma recessiva
forma dei semi	 liscio	 grinzoso
colore dei semi	 giallo	 verde
forma del baccello	 rigonfia	 solcato
colore del baccello	 verde	 giallo
colore dei fiori	 violaceo	 bianco
posizione dei fiori	 assiali	 terminali
lunghezza del fusto	 lungo	 corto

- I caratteri scelti da Mendel si presentano con modalità facilmente distinguibili e permettono di classificare le piante in due categorie diverse (caratteri qualitativi e discreti o discontinui).
- Non sarebbe altrettanto semplice formare classi distinte se si considerasse ad esempio il peso dei semi o altri caratteri che variano per quantità infinitesimali (caratteri quantitativi e continui).

Uniformità dei monoibridi

Incrocio parentale (P) tra due linee pure con fenotipo alternativo per un carattere (forma del seme: liscio, rugoso).

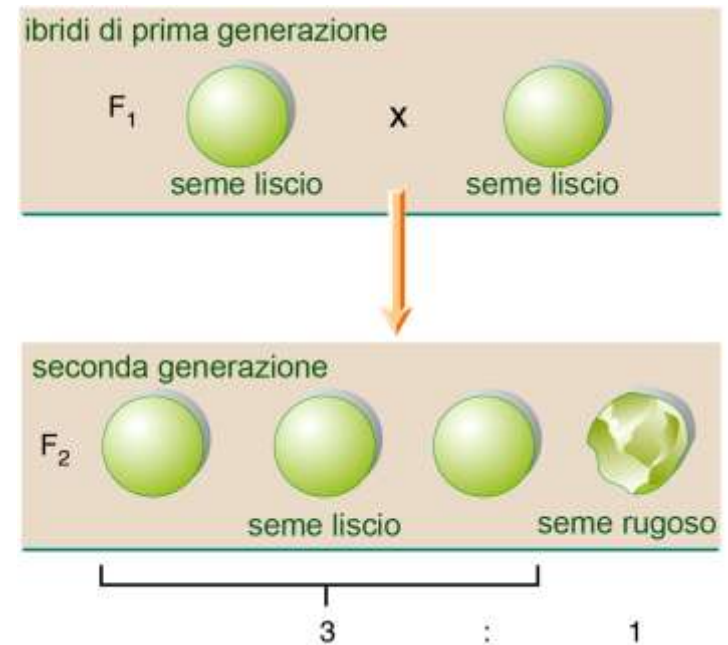
Tutte le piante della prima generazione (F_1) esprimono lo stesso fenotipo di uno dei due genitori: fenotipo dominante (liscio).



Ne deriva la legge dell'uniformità dei monoibridi o della dominanza e recessività : il fenotipo che si manifesta nel 100% degli individui F_1 è l'alternativa dominante; il fenotipo non espresso è recessivo.

Segregazione dei caratteri

Per autoimpollinazione degli individui dell' F_1 si ottiene una seconda generazione filiale F_2 in cui il 75% degli individui esprime il fenotipo dominante, mentre il 25% rappresenta il fenotipo parentale, non espresso dai genitori.



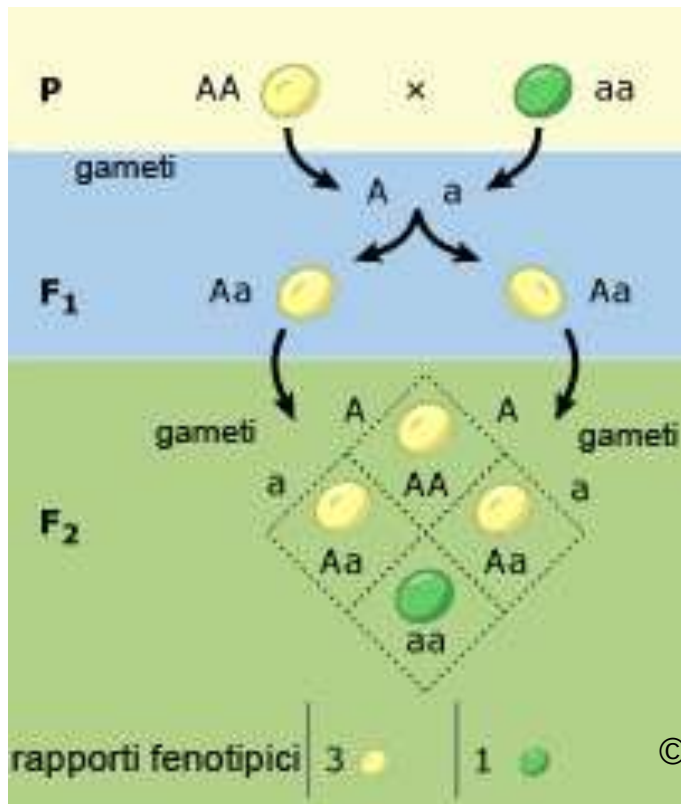
Ne deriva la legge della segregazione dei caratteri: nella seconda generazione di un incrocio mendeliano ricompare il fenotipo recessivo con un rapporto di segregazione $\frac{3}{4} : \frac{1}{4}$.

I risultati di Mendel: F₂

Carattere	Incrocio P ₁	Piante F ₁	Piante F ₂		rapporti
			Dominanti	Recessivi	
Forma semi	Liscio x grinzoso	Liscio	5474 (75%) Totale 7324	1850 (25%)	2,96 : 1
Colore semi	Giallo x verde	Giallo	6022 (75%) Totale 8033	2001 (25%)	3,01 : 1
Forma baccello	Rigonfio x solcato	Rigonfio	882 (75%) Totale 1181	299 (25%)	2,95 : 1
Colore baccello	Verde x giallo	Verde	428 (74%) Totale 580	152 (25%)	2,82 : 1
Colore fiori	Violaceo x bianco	Violaceo	705 (76%) Totale 929	224 (24%)	3,15 : 1
Posizione fiori	Assiali x terminali	Assiale	651 (76%) Totale 858	207 (24%)	3,14 : 1
Lunghezza fusto	Lungo x corto	Lungo	787 (74%) Totale 1064	277 (26%)	2,84 : 1

Analisi risultati

I risultati suggeriscono che ogni carattere deve essere controllato da due *elementi* distinti (alleli) rappresentati convenzionalmente da una lettera dell'alfabeto, che maiuscola rappresenta l'allele dominante e minuscola quello recessivo.



Se ripercorriamo gli incroci sperimentali secondo questa ipotesi, possiamo giustificare i risultati:

ciascun individuo contiene nelle sue cellule somatiche diploidi 2 informazioni (alleli) per ciascun carattere e nei gameti aploidi che produce è presente un solo allele. Con la fecondazione che ripristina la diploidia, si ottengono le combinazioni casuali degli alleli secondo le frequenze previste.



Il quadrato di Punnet

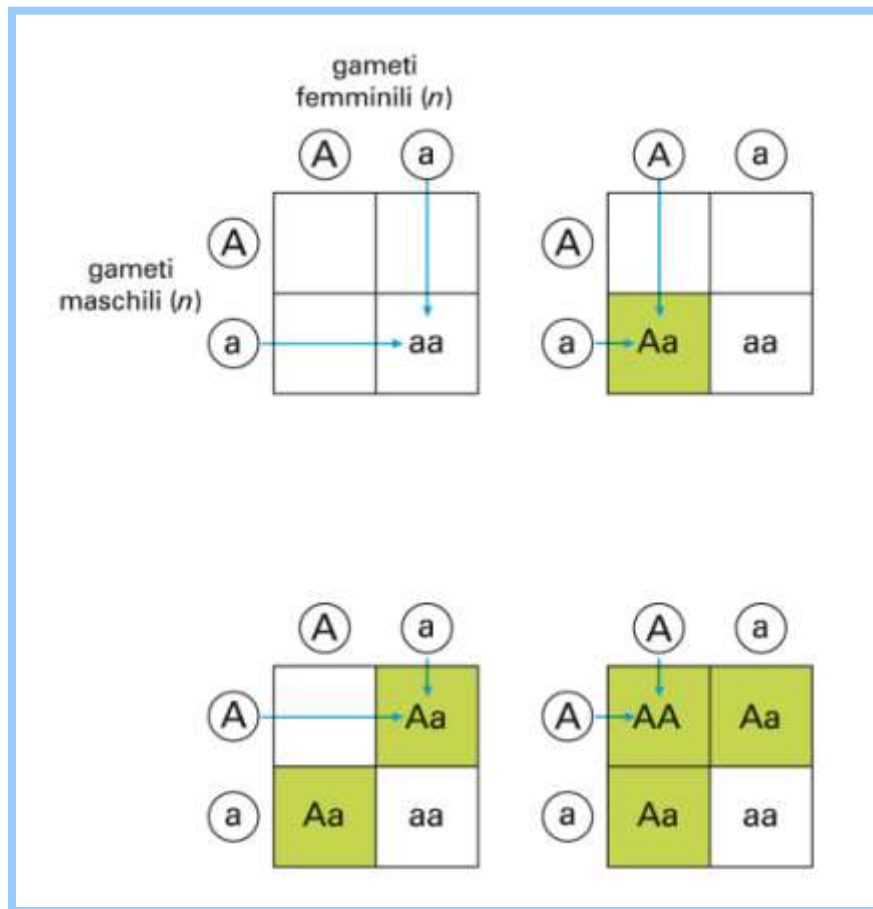
È un semplice schema che ci permette di simulare gli incroci per prevedere tutti i possibili casi che si verificano e quindi ricavare i rapporti fenotipici e genotipici.

Schema di risultati di un incrocio tra due eterozigoti

Altri possibili schemi

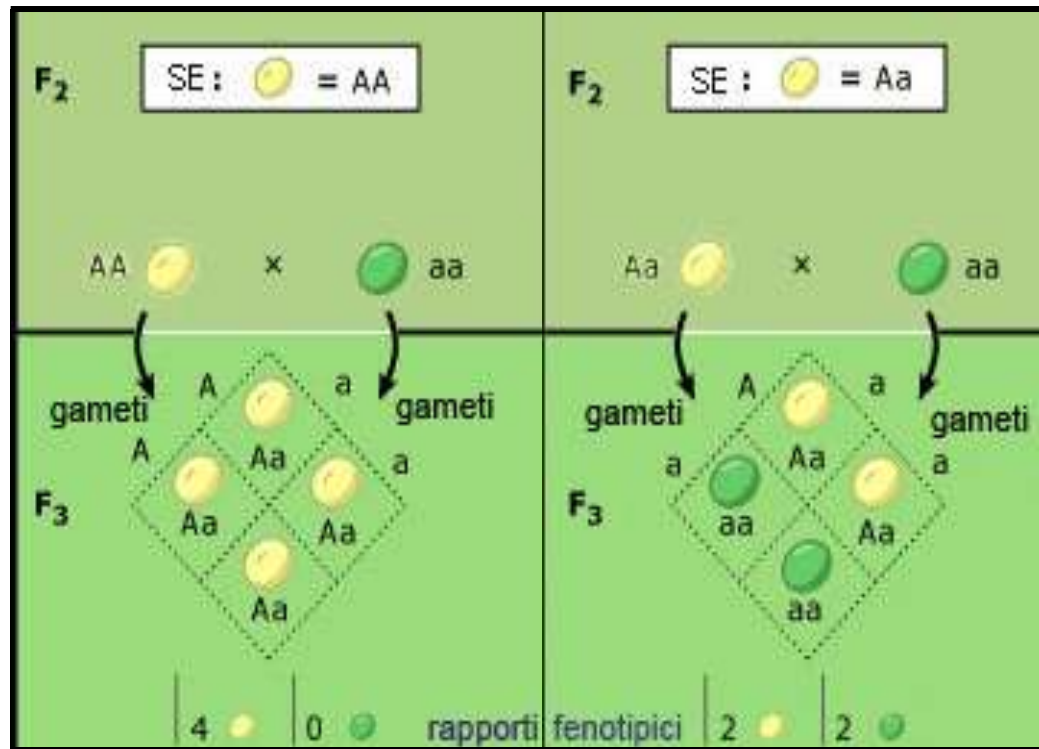
	a	a
A	Aa	Aa
a	aa	aa

	a	a
A	Aa	Aa
A	Aa	Aa



Reincrocio o test-cross

Si fa per riconoscere il genotipo di un individuo fenotipicamente dominante: lo si incrocia con uno fenotipicamente recessivo, sicuramente omozigote, e si osservano i rapporti fenotipici dell' F_3 .



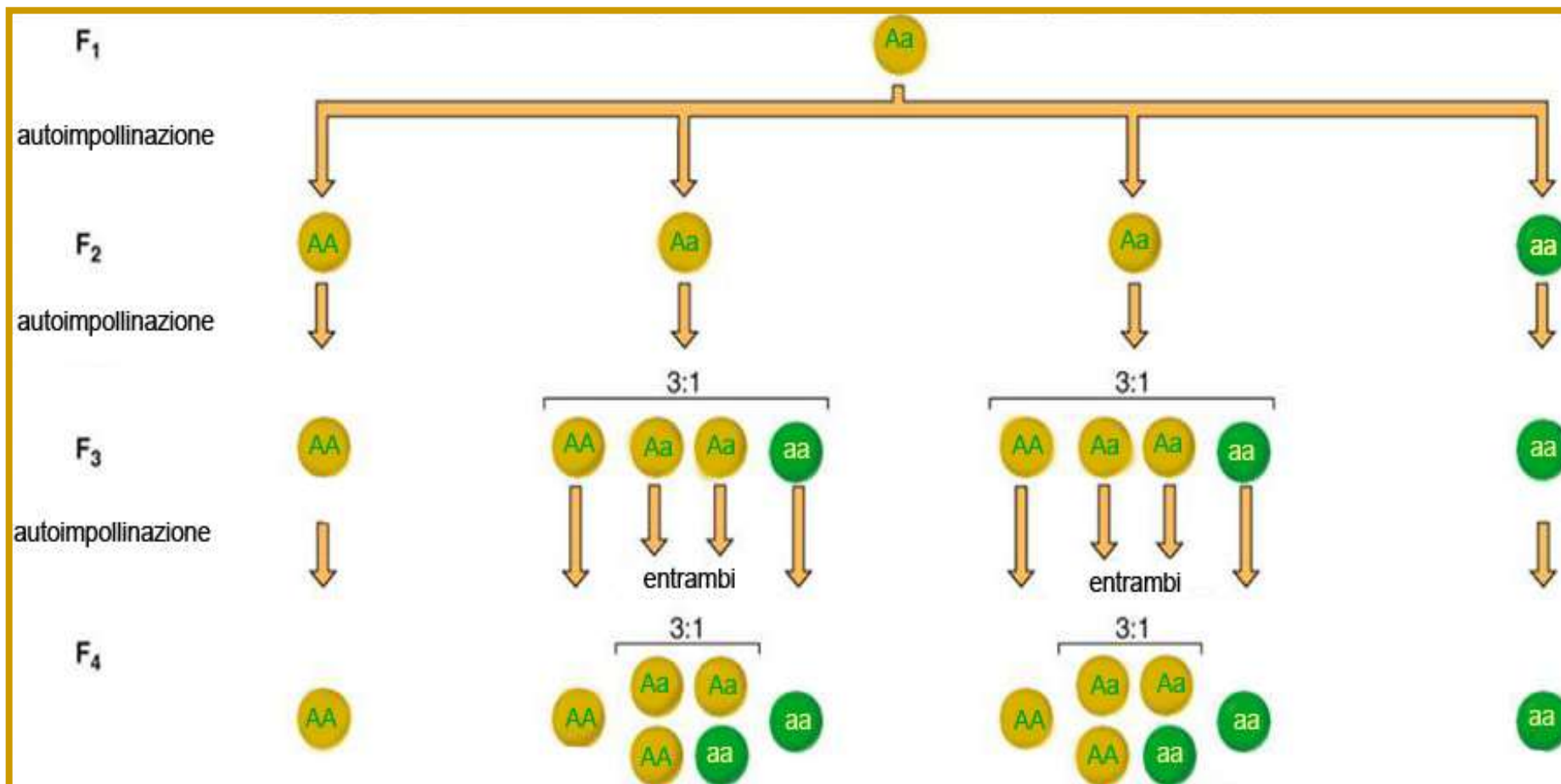
Il genitore dominante è omozigote

Il genitore dominante è eterozigote

Nessun figlio recessivo?

Un figlio recessivo?

Per riconoscere il genotipo di un dominante si può procedere anche con l'autofecondazione



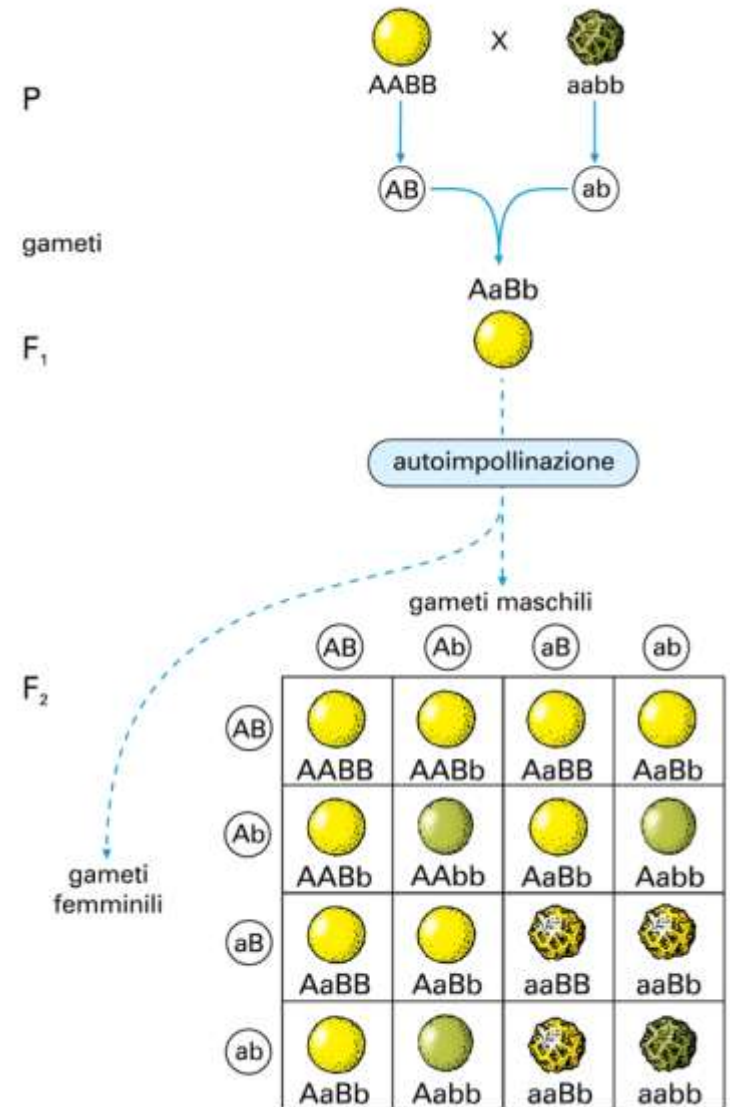
I risultati di Mendel: autofecondazione di dominanti dell' F_2

Carattere	Piante F_2 che autoimpollinate originano		rapporti
	F_3 tutti dominanti	F_3 con recessivi	
Forma semi	193	372	1 : 1,93
Colore semi	166	353	1 : 2,13
Forma baccello	29	71	1 : 2,45
Colore baccello	40	60	1 : 1,50
Colore fiori	36	64	1 : 1,78
Posizione fiori	33	67	1 : 2,03
Lunghezza fusto	28	72	1 : 2,57

Risultati che confermano che i dominanti dell' F_2 sono per 1/3 omozigoti e per 2/3 eterozigoti

Assortimento indipendente

- ✓ Incrociando un doppio omozigote dominante per due caratteri indipendenti (colore e forma del seme) con un doppio omozigote recessivo per gli stessi caratteri, si ottiene una F_1 di doppi eterozigoti, fenotipicamente doppi dominanti (gialli e lisci).
- ✓ Questi, per autofecondazione, originano una F_2 che presenta il rapporto di segregazione fenotipica 9:3:3:1, espressione dell'assortimento indipendente degli alleli che segregano indipendentemente (non tutte le coppie di caratteri segregano indipendentemente).
- ✓ Mendel ottenne 315 gialli e lisci, 101 gialli e grinzosi, 108 verdi e lisci, 32 verdi e grinzosi.

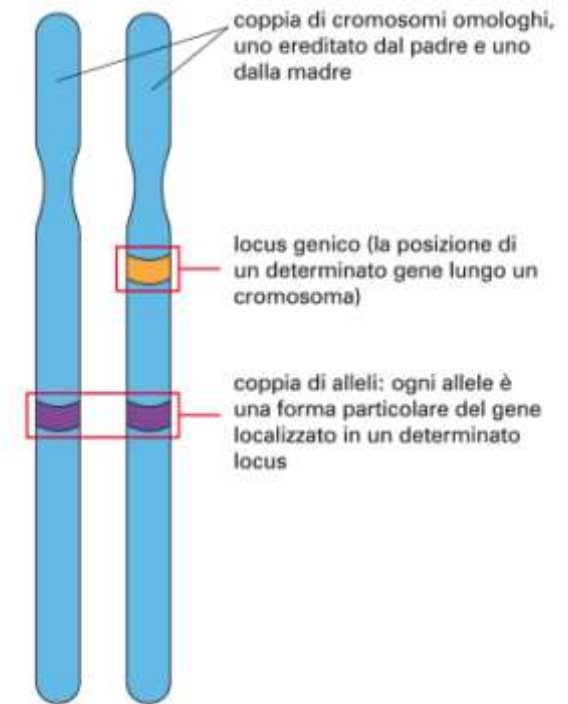


Interpretazione terza legge

Per poter comprendere il meccanismo della terza legge di Mendel occorre tenere presenti alcuni aspetti fondamentali della teoria cellulare e cromosomica.

In particolare:

- I geni sono situati sui cromosomi in un punto determinato (locus); gli alleli sono situati su cromosomi omologhi in loci corrispondenti.
- I gameti hanno un corredo cromosomico aploide: essi, cioè, avranno un solo cromosoma della coppia degli omologhi ed un solo allele.
- La terza legge di Mendel vale solo per caratteri portati da cromosomi diversi.

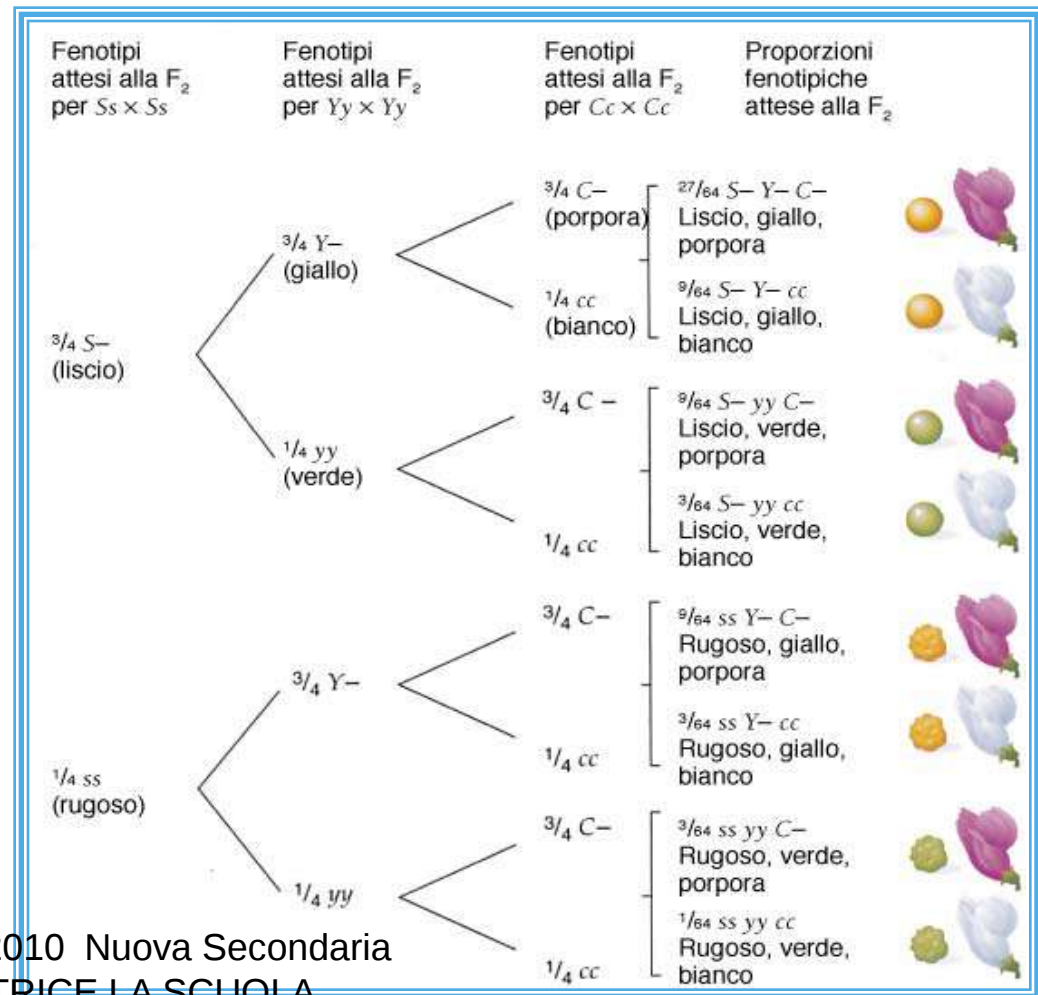
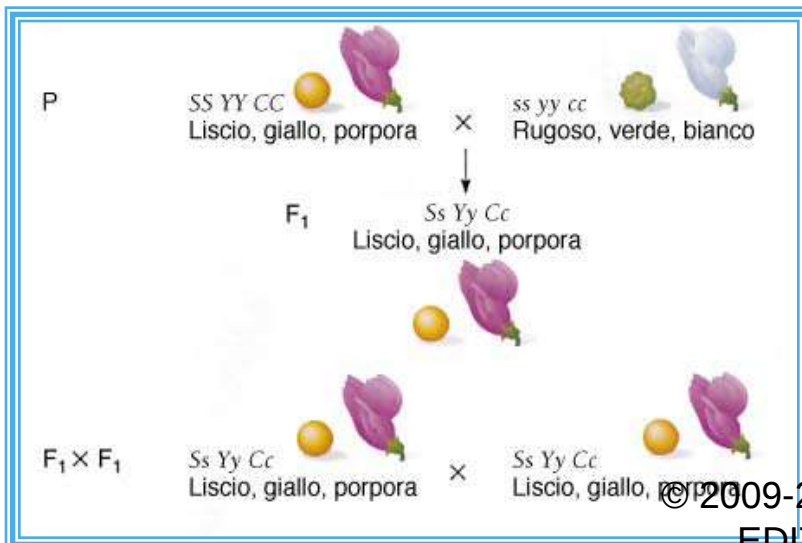


Calcolo previsioni

- La probabilità di un evento è il rapporto tra il numero di casi favorevoli all'evento e il numero di tutti i casi possibili.
- La probabilità che due eventi indipendenti si verifichino contemporaneamente è data dal prodotto delle singole probabilità.
- La probabilità che si verifichi l'uno o l'altro di due eventi che si escludono a vicenda è data dalla somma delle probabilità di ciascun evento.
- Nel monoibrido un F_1 produrrà gameti A e a in ugual misura e la probabilità che un gamete sia A , come pure a , sarà $\frac{1}{2}$; uno zigote risulta da due eventi che si verificano contemporaneamente e sarà per esempio AA con una probabilità pari a $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$.
- Nel diibrido, essendo $\frac{3}{4}$ la frequenza di A e di B , il fenotipo AB si presenterà in $\frac{3}{4} \times \frac{3}{4} = \frac{9}{16}$, come si verifica nella F_2 .
- In modo analogo, si possono prevedere anche le frequenze genotipiche. Per es., la frequenza del doppio eterozigote sarà $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$.

Triibrido

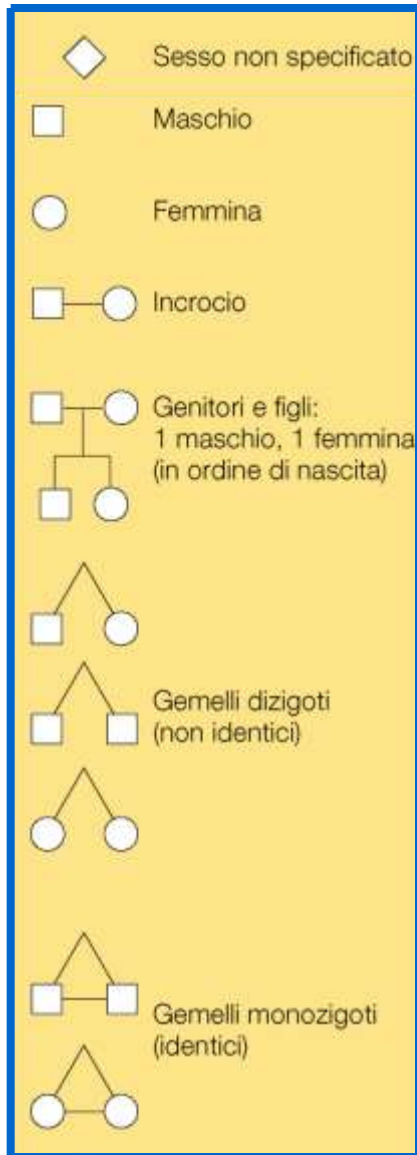
Le previsioni si possono fare anche seguendo l'ereditarietà di più di due caratteri mendeliani.



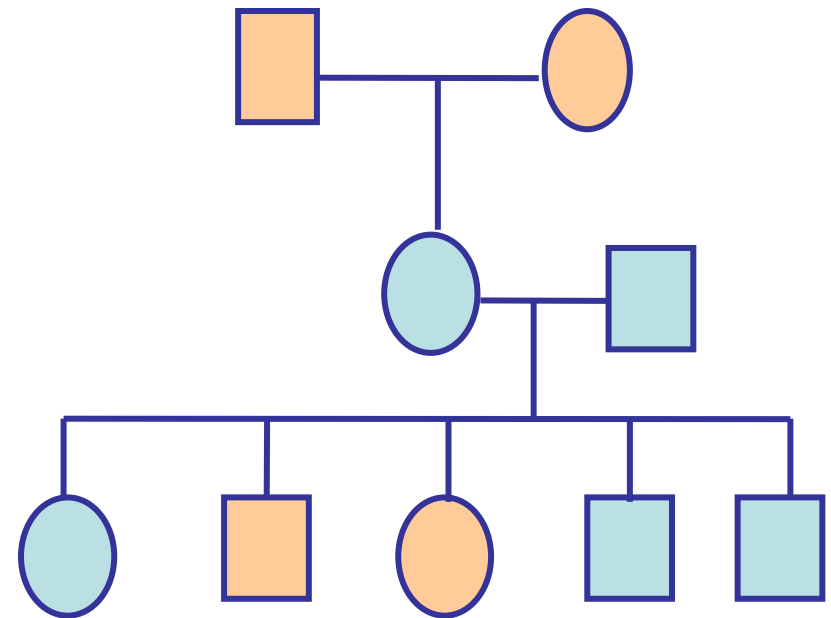
Genetica umana

- Per lo studio dell'ereditarietà nell'uomo non si può utilizzare lo schema sperimentale adottato con le piante o con gli animali.
- Un metodo opportuno è quello dello studio degli alberi genealogici, che ci permette di individuare se un carattere dipenda da un allele dominante o recessivo, se sia ereditato indipendentemente o no da altre caratteristiche, come per esempio se sia legato al sesso o no.

Alberi genealogici



**simboli convenzionali
per le rappresentazioni
schematiche della
storia familiare**



Schema di famiglia con nonni e
due nipoti (un maschio e una
femmina) che manifestano lo
stesso carattere.

Oltre Mendel

I caratteri scelti da Mendel corrispondono a geni con due sole varianti alleliche, di cui una dominante e l'altra recessiva. Esistono molti casi diversi, ma che possono essere spiegati applicando le stesse leggi.

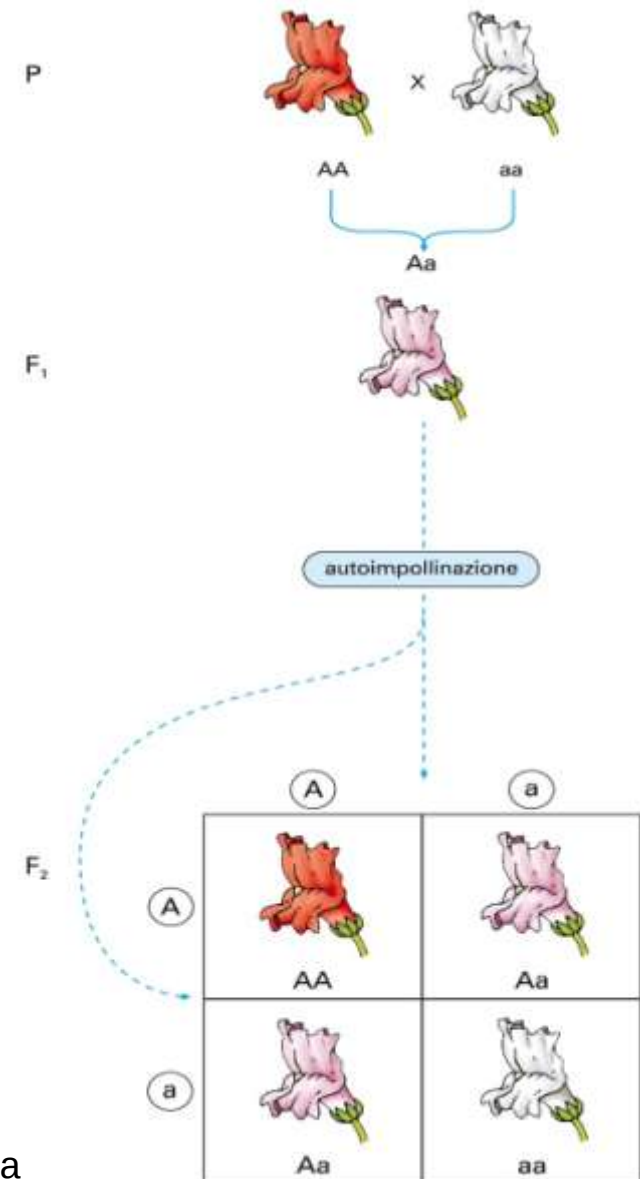
- Dominanza incompleta
- Codominanza
- Alleli multipli
- Gruppi sanguigni
- Pleiotropia
- Caratteri continui (poligenici)

Dominanza incompleta

Esistono caratteri, determinati da un gene con due alleli, nei quali l'ibrido esprime un fenotipo intermedio alle alternative parentali e quindi a ciascun genotipo corrisponde un fenotipo.

Nell'uomo, l'anemia falciforme è una malattia determinata da un allele recessivo (s) ed abbiamo che gli omozigoti (ss) muoiono per la gravità della sintomatologia, gli eterozigoti (Ss) soffrono disturbi respiratori gravi solo ad altitudini elevate.

Anche nella talassemia (anemia mediterranea) distinguiamo due forme: talassemia maior in omozigosi e talassemia minor in eterozigosi.



Codominanza

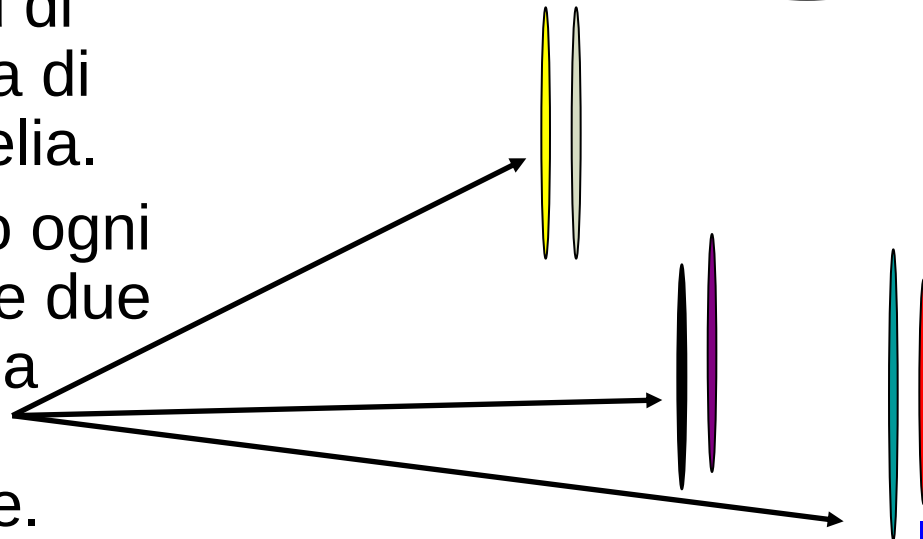
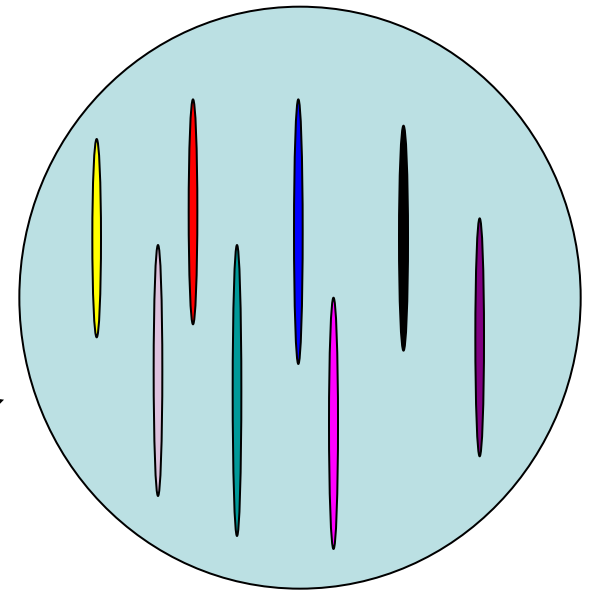
- In alcuni casi nessun singolo allele di una coppia è dominante e ciascuno mostra il suo effetto: in questi casi si parla di codominanza e l'eterozigote presenta i fenotipi dell'uno e dell'altro omozigote.
- Nel caso dei gruppi sanguigni dell'uomo, si individuano tre tipi di sangue (M, N, MN) relativamente alla capacità di produrre antigeni che è dovuta a due alleli di uno stesso gene N ed M.

fenotipi	genotipi
Gruppo N presenta antigeni N	NN
Gruppo NM presenta antigeni N e M	NM
Gruppo M presenta antigeni M	MM



Alleli multipli

- Nei piselli Mendel scelse caratteri sempre presenti con due sole varianti geniche (liscio/rugoso, giallo/verde).
- Per molti caratteri gli alleli presenti in una popolazione sono più di due tipi: si parla allora di alleli multipli o poliallelia.
- Anche in questo caso ogni individuo avrà sempre due soli alleli per gene, ma diverse possibili combinazioni alleliche.



esempio

Alleli multipli con codominanza

- Il sistema dei gruppi sanguigni A, B, AB e 0 è un esempio di poliallelia con codominanza.
- I fenotipi dipendono dalla presenza o meno di antigeni di membrana prodotti.
- Gli alleli sono tre, due dominanti (A e B) che si manifestano entrambi nell'eterozigote e uno recessivo (0).
- Avremo quindi 4 fenotipi determinati da 6 genotipi.

fenotipi	genotipi
Gruppo 0 non presenta antigeni	00
Gruppo A presenta antigeni A	AA; A0
Gruppo B presenta antigeni B	BB; B0
Gruppo AB presenta antigeni A e B	AB



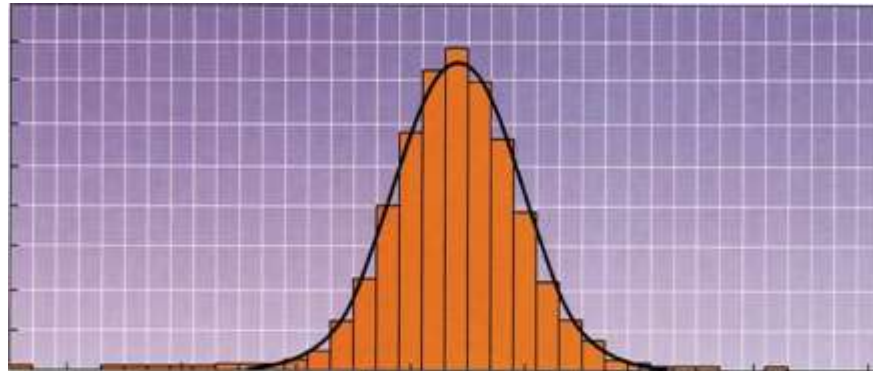
Pleiotropia

- Talvolta un gene può produrre più di un effetto fenotipico: un gene che controlla il colore di un fiore può influenzare anche il colore del seme.
Nella *Drosophila melanogaster* il gene che determina lo spessore delle ali provoca anche una diversa disposizione delle setole e altro ancora.
Nell'uomo il gene dell'anemia falciforme determina anemia, debolezza fisica, mentale, cardiaca, paralisi, polmoniti frequenti, reumatismi, danni renali
- Questo fenomeno, in cui un gene può arrivare a influenzare più caratteri, è detto **pleiotropia**.



Caratteri continui (poligenici)

La maggior parte dei caratteri (come colore della pelle, statura, peso, ...) è determinata da più geni che portano a una gradazione di lievi differenze sfumate del fenotipo. Nella popolazione il grafico della distribuzione fenotipica è una tipica curva gaussiana con le alternative estreme, numericamente poco rappresentate.



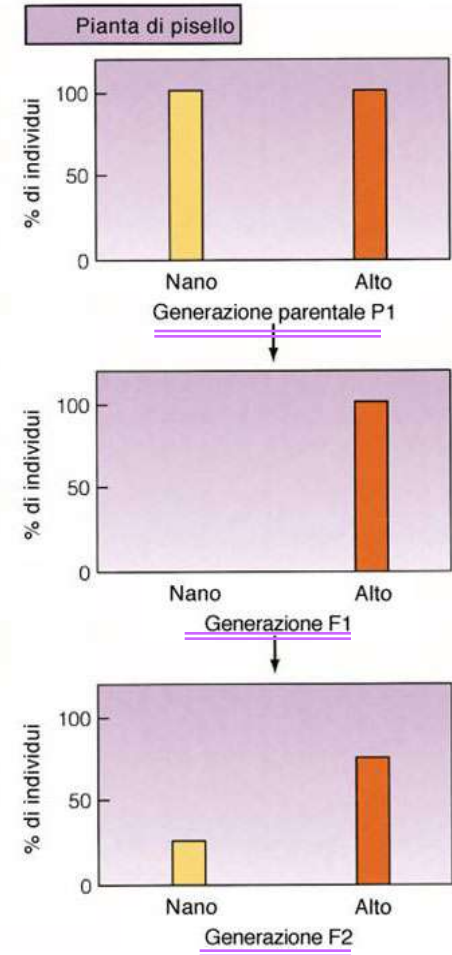
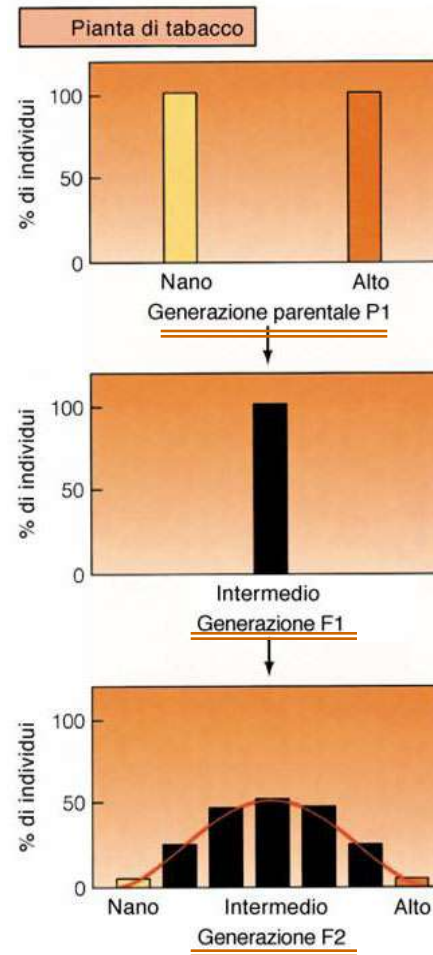
Tale variabilità continua sembrava non essere sotto il controllo genetico

Caratteri continui e discontinui

Mentre la variabilità qualitativa risulta dalla segregazione di uno o pochi fattori genetici con effetti facilmente riconoscibili, la variabilità continua risulta determinata dalla segregazione simultanea di molti geni, i cui effetti singoli a livello fenotipico sono minimi e pertanto difficilmente distinguibili.

L'altezza è controllata nella pianta di Pisello da un gene a dominanza completa, in quella di Tabacco da più geni.

Nell' F_2 troviamo diverse classi fenotipiche con il Tabacco, solo due con il Pisello.



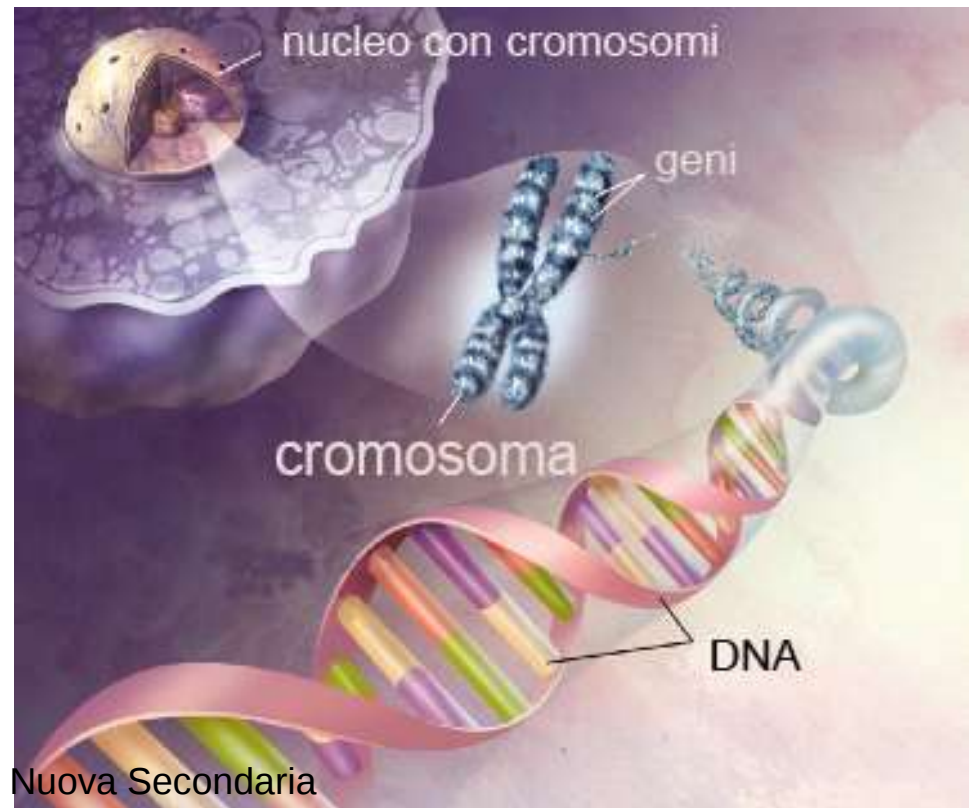
Fine primo livello

Vuoi continuare per
saperne di più?



Dai caratteri ai cromosomi

Dai genitori si
ereditano i
cromosomi



Le evidenze

A fine '800, si riuscirono a osservare i cromosomi nelle cellule in divisione.



Meiosi I



Meiosi II

Questo permise di confrontare il comportamento dei geni nel corso degli incroci mendeliani e quello dei cromosomi durante la meiosi e la fecondazione e quindi stabilire in modo inequivocabile una correlazione diretta tra cromosomi e caratteri ereditari.

Nel 1903 W.Sutton formula la teoria cromosomica dell'eredità, anche se ancora mancavano prove dirette della localizzazione dei geni sui cromosomi.

Teoria cromosomica dell'ereditarietà

I cromosomi si comportano come gli “*elementa*” di Mendel separandosi alla meiosi e riunendosi alla fecondazione.

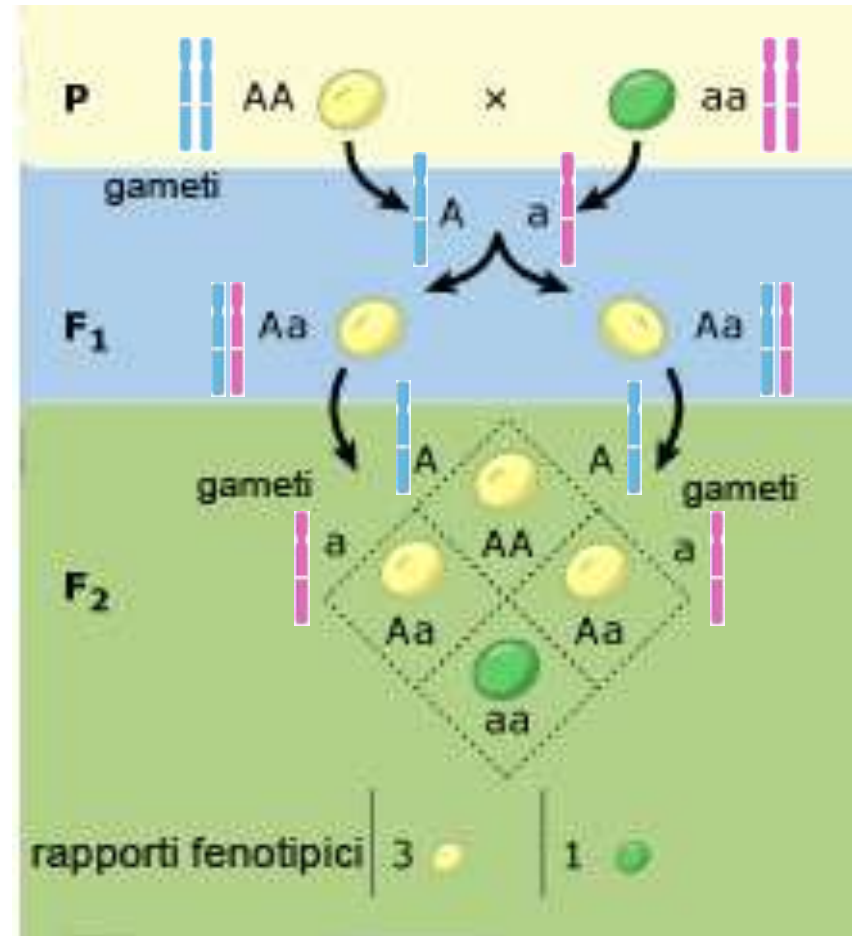
- Nelle cellule somatiche (diploidi) ogni gene è rappresentato 2 volte da una coppia di alleli collocati sui 2 cromosomi omologhi provenienti ciascuno da uno dei due genitori.
- I gameti sono cellule aploidi che si formano per meiosi e contengono un solo cromosoma di ogni coppia di omologhi, portatore di un allele.



- La fecondazione ripristina la cellula diploide (zigote), contenente le coppie di cromosomi omologhi e di alleli.

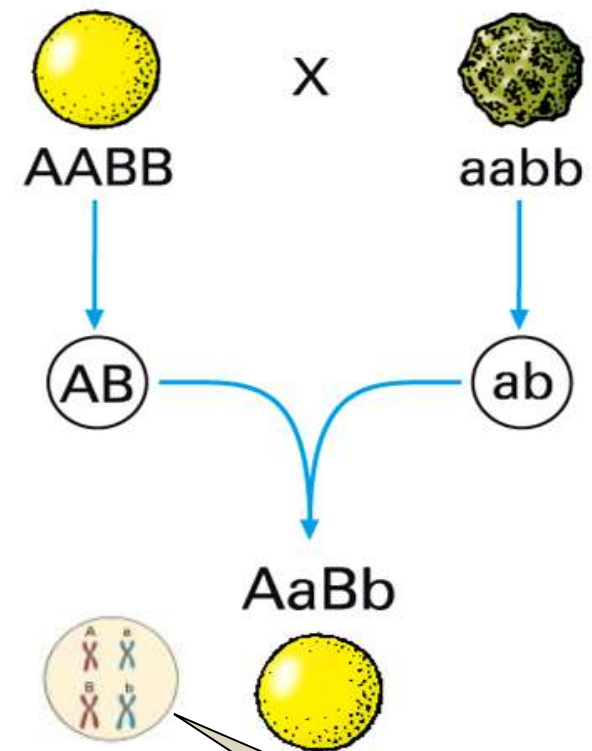
Interpretazione cromosomica I e II legge di Mendel

- Nelle cellule somatiche (diploidi) ogni gene è rappresentato 2 volte da una coppia di alleli collocati sui 2 cromosomi omologhi provenienti ciascuno da uno dei due genitori.
- Nei gameti aploidi troviamo uno solo dei cromosomi omologhi, portatore di un allele.
- Con la fecondazione si ripristina la cellula diploide (zigote), contenente le coppie di cromosomi omologhi e di alleli.



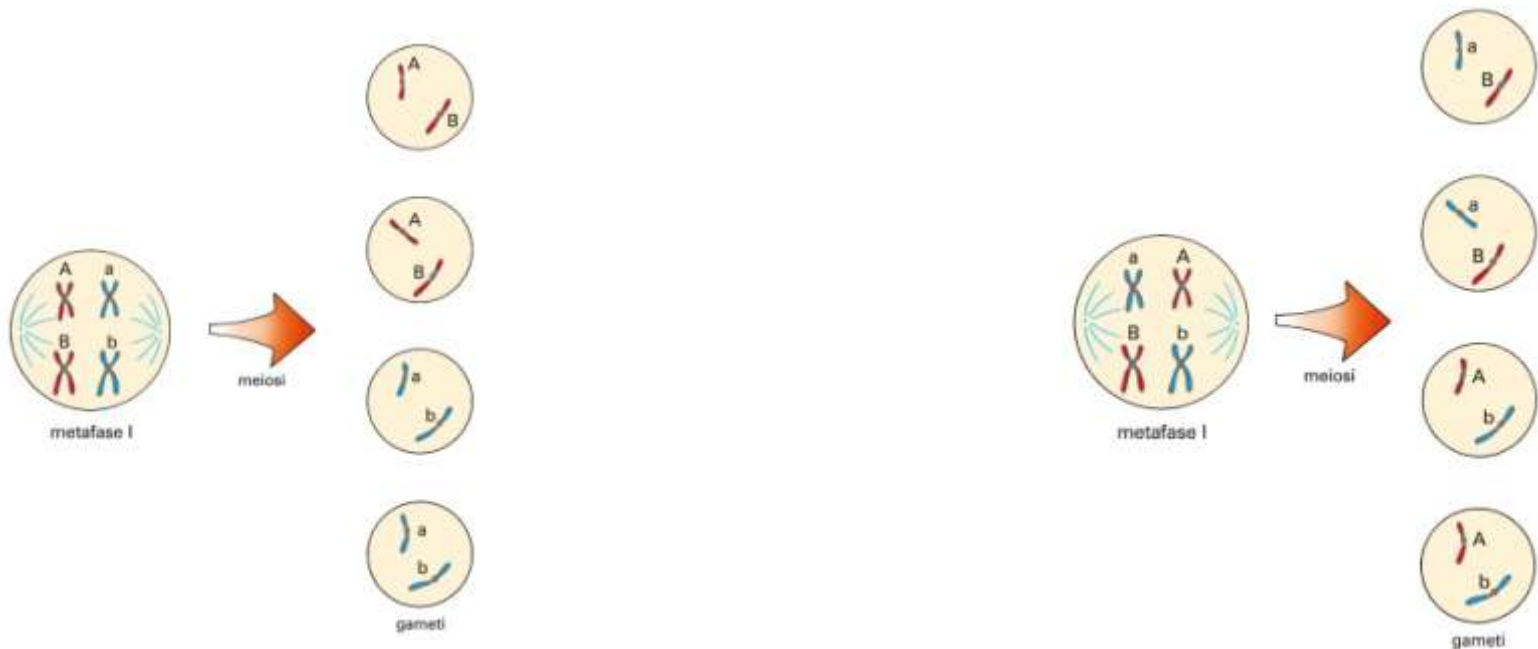
Interpretazione cromosomica III legge di Mendel

- Incrociando un doppio omozigote dominante per due caratteri indipendenti (i cui geni sono su cromosomi diversi) con un doppio omozigote recessivo per gli stessi caratteri, si ottiene una F_1 di doppi eterozigoti, fenotipicamente doppi dominanti.



Due cromosomi rossi ereditati dalla madre e due blu dal padre

- Per meiosi, individui AaBb dell' F_1 formeranno gameti aploidi che contengono un esemplare di ogni cromosoma: ogni cromosoma si separa dal suo omologo indipendentemente dagli altri cromosomi.

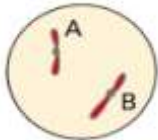
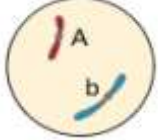
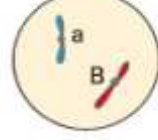
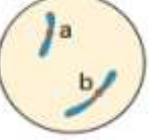
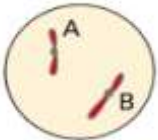
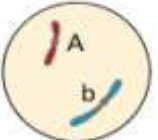
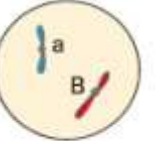
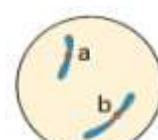


- Quindi avremo quattro tipi di possibili gameti: due con le combinazioni parentali e due con combinazioni nuove.



Cromosomi rossi ereditati dalla nonna, blu dal nonno

- Con la fecondazione si ripristina la cellula diploide (zigote), contenente le coppie di cromosomi omologhi e di alleli: si confermano i rapporti fenotipici e genotipici previsti dalla terza legge di Mendel.

Gameti				
	AABB	AABb	AaBB	AaBb
	AABb	AAbb	AABb	Aabb
	aABB	AaBb	aaBB	aabB
	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

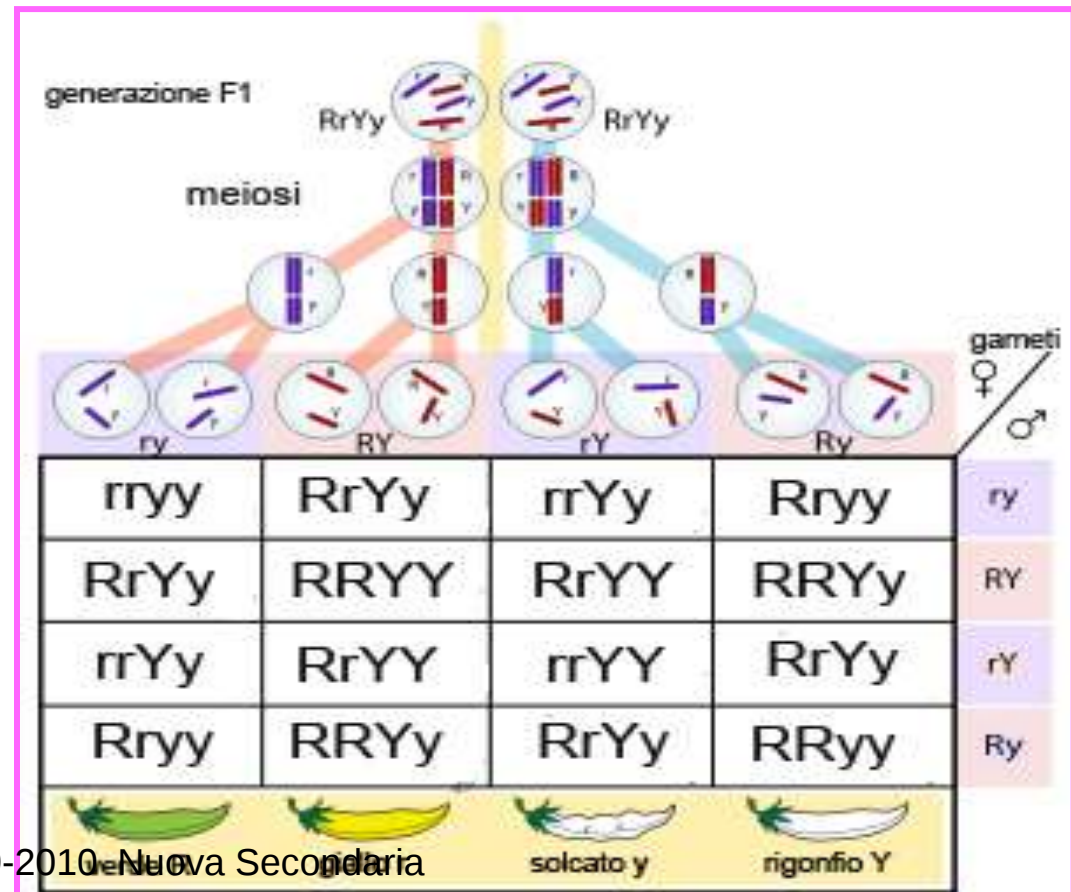
© 2009-2010 Nuova Secondaria

EDITRICE LA SCUOLA

Assortimento indipendente dei cromosomi

Segregazione con assortimento indipendente dei cromosomi

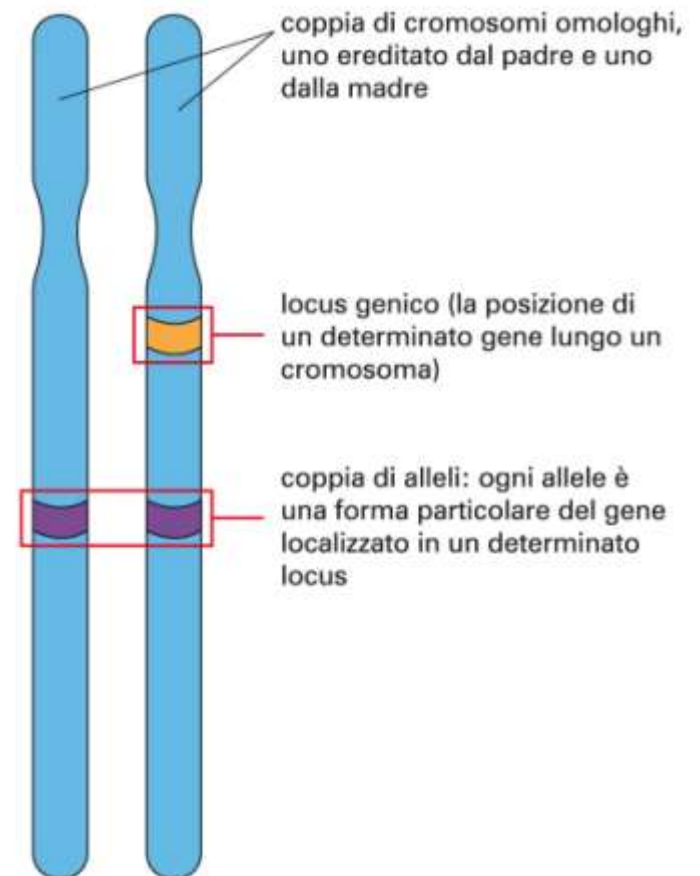
Avremo segregazione indipendente dei caratteri, solo se i loro alleli sono portati da cromosomi diversi.



torna geni concatenati

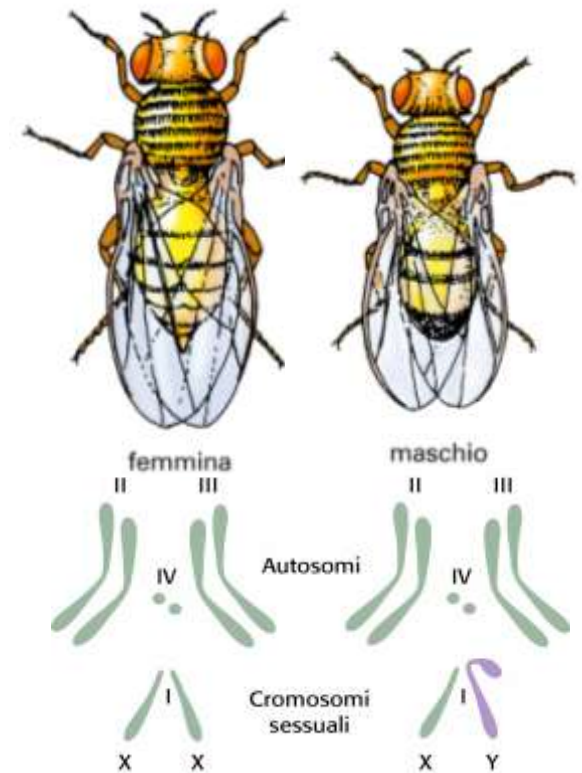
I geni sono sui cromosomi

- I geni sono situati sui cromosomi in un punto determinato (locus); gli alleli sono situati su cromosomi omologhi in loci corrispondenti.
- I gameti hanno un corredo cromosomico aploide e quindi un solo cromosoma della coppia degli omologhi ed un solo allele.
- Le cellule somatiche hanno un corredo diploide e quindi due cromosomi di ogni coppia di omologhi e due alleli.



Determinazione cromosomica del sesso

- All'inizio del '900, T.H.Morgan utilizzò come modello genetico il moscerino della frutta *Drosophila melanogaster* caratterizzata da un corredo cromosomico di sole 4 coppie di omologhi, tre con la stessa struttura in entrambi i sessi (autosomi) e una con due cromosomi diversamente rappresentata nei due sessi (eterosomi) : XX nelle femmine (autogametiche) e XY nei maschi (eterogametici).
- Anche nella specie umana la femmina è XX ed il maschio XY: i cromosomi sessuali sono la 23^{ma} coppia.
- Diversa la determinazione del sesso in altri animali.



Negli uccelli la femmina è eterogamica

Negli insetti la femmina deriva da uova fecondate ed è diploide,
il maschio è aploide e deriva da uova non fecondate

© 2009-2010 Nuova Secondaria

EDITRICE LA SCUOLA



Esperimenti di Morgan

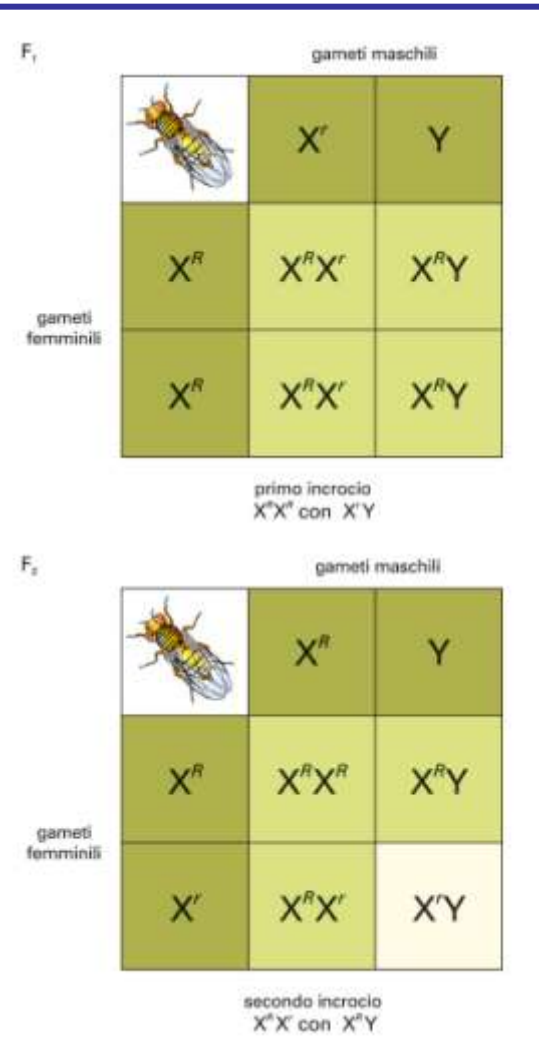
Incrociando una femmina ad occhi rossi con un maschio mutante ad occhi bianchi, ottenne nella F1 tutti individui ad occhi rossi, concludendo che il colore rosso è il carattere dominante.

	X^r	Y
X^R	$X^R X^r$	$X^R Y$
X^r	$X^r X^r$	$X^r Y$

Incrociando la progenie dell'F1 con il maschio originario ad occhi bianchi, ottenne maschi e femmine con occhi bianchi e rossi in rapporto 1:1:1:1.

Tali risultati dimostrano che:

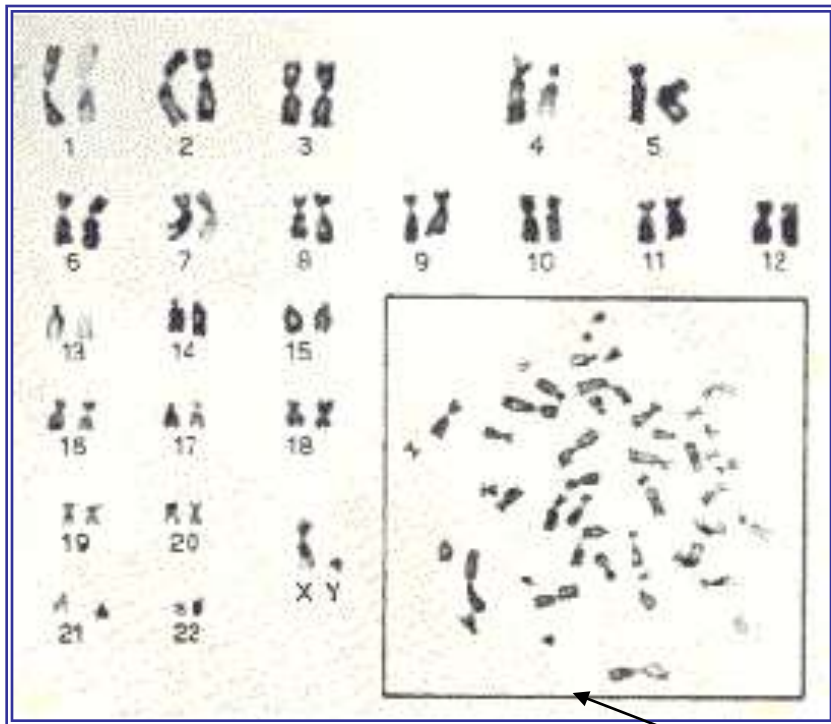
- ✓ il carattere colore degli occhi è collocato sul cromosoma X e quindi viene ereditato come carattere legato al sesso, che si manifesta in modo diverso nei due sessi;
- ✓ i caratteri legati al sesso sono collocati sulla regione del cromosoma X che non ha il tratto omologo nel cromosoma Y: le femmine quindi hanno due alleli ove i maschi ne hanno uno solo.



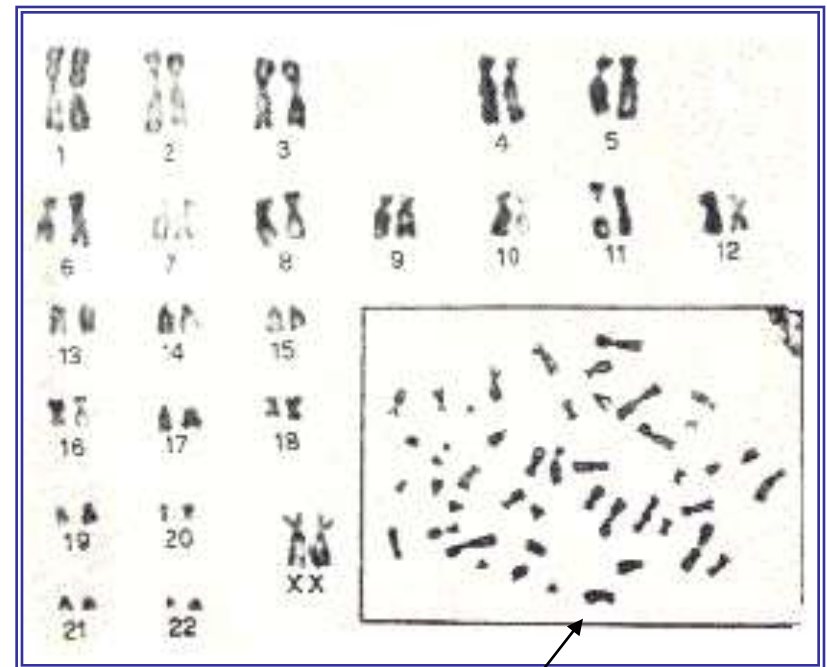
Cariotipo umano

Il cariotipo è il risultato dell'analisi citogenetica eseguita in genere sui globuli bianchi; indica il numero di cromosomi di una specie: nell'uomo 46,XY ovvero 46,XX

Maschio normale

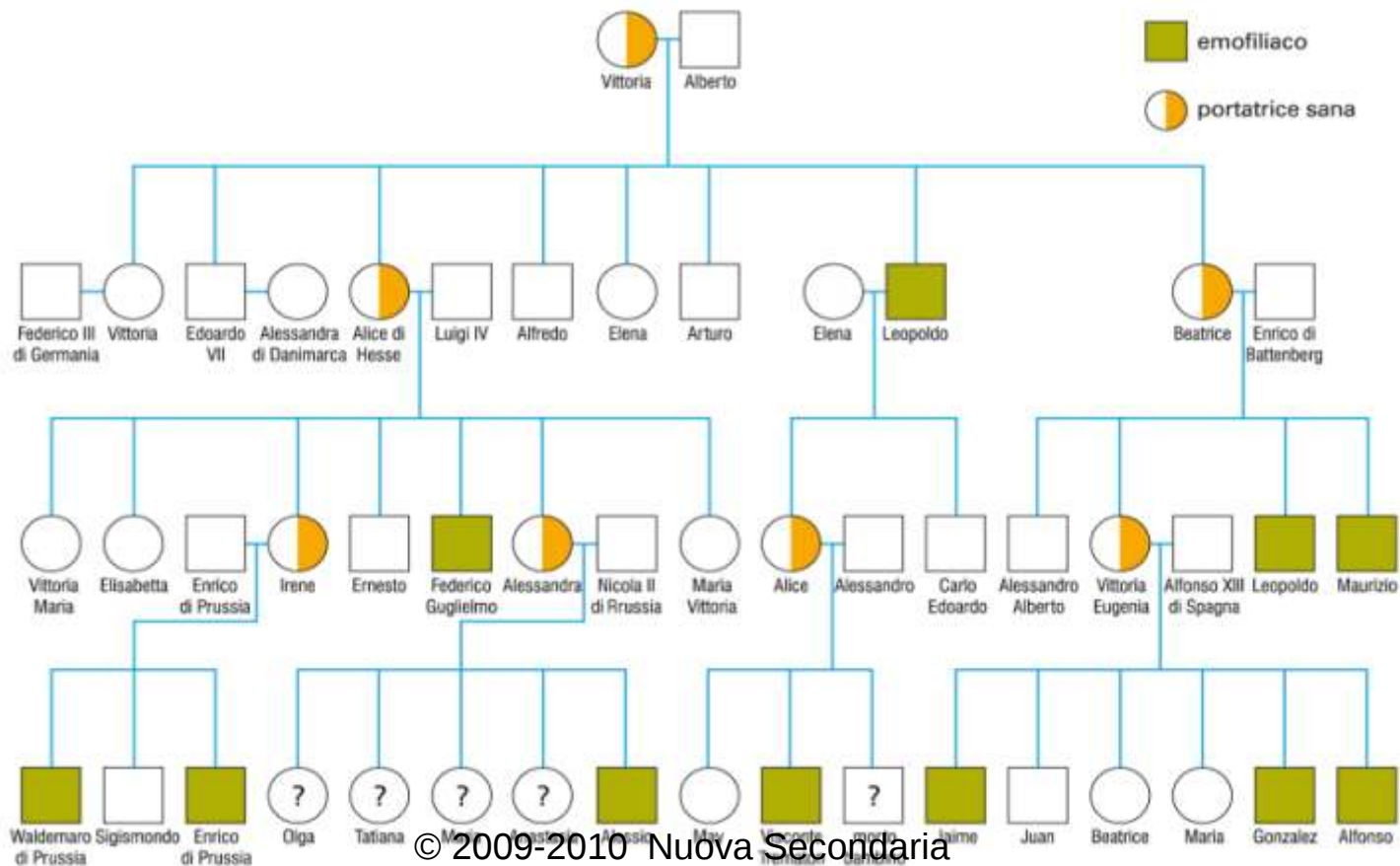


Femmina normale



Geni legati al sesso nell'uomo

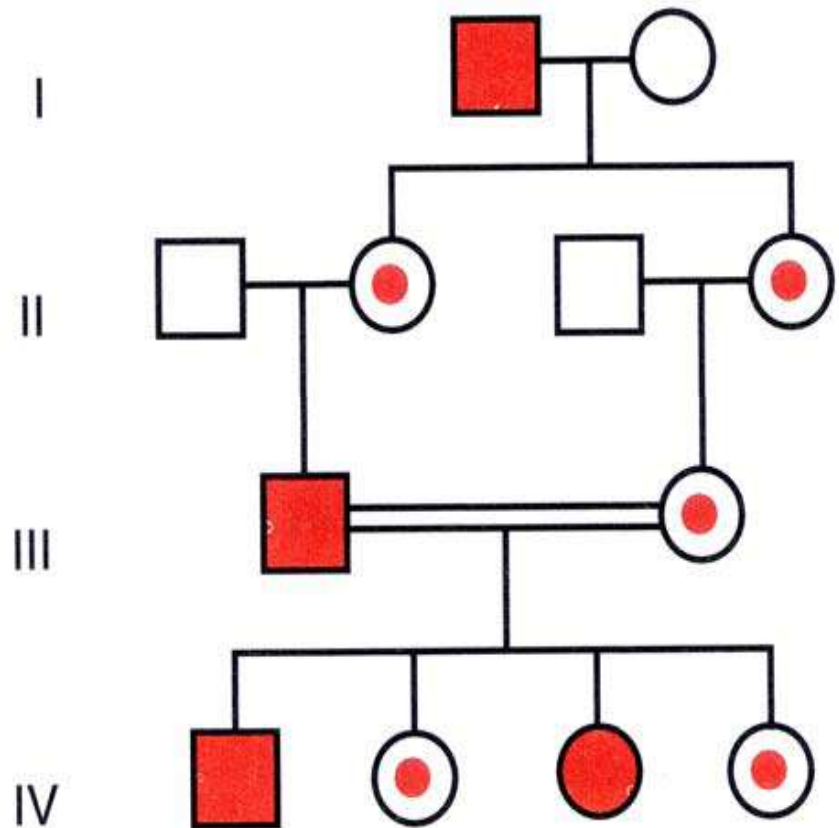
L'emofilia è un esempio di malattia ereditaria recessiva, con locus genico sul tratto di cromosoma X cui non corrisponde alcun allele sul cromosoma Y; lo si è dedotto dall'albero genealogico della regina Vittoria.



Carattere recessivo legato all'X

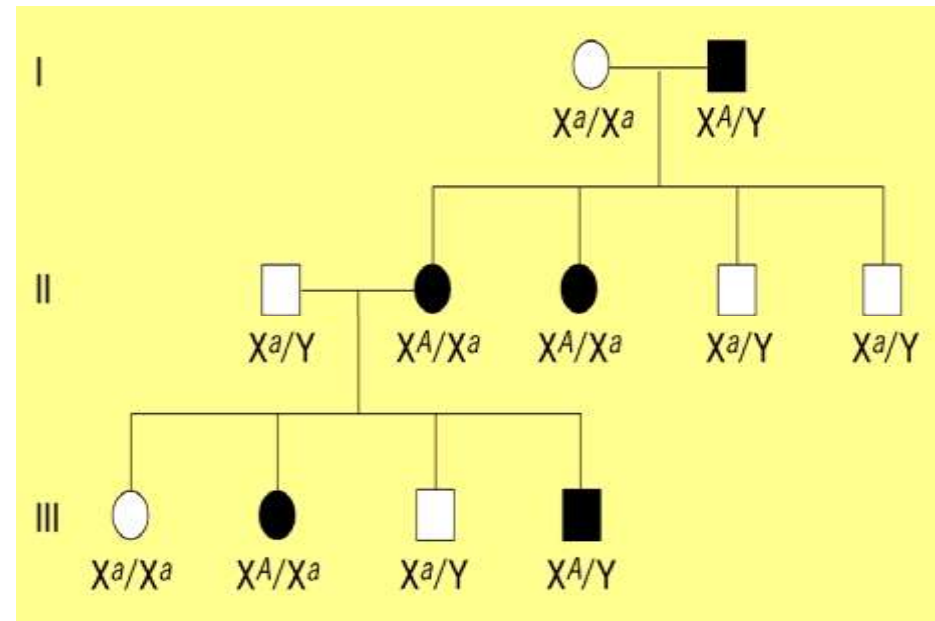
Tutti i caratteri come l'emofilia si ereditano con le medesime modalità:

- ✓ colpisce quasi esclusivamente i maschi
- ✓ maschi affetti di solito hanno genitori sani, ad esempio madri eterozigoti con parenti maschi affetti
- ✓ le femmine possono essere affette se il padre è affetto e la madre è eterozigote
- ✓ c'è trasmissione da maschio a maschio solo se la madre è eterozigote



Carattere dominante legato all'X

- ✓ colpisce entrambi i sessi
- ✓ maggiormente le femmine
- ✓ il figlio di una femmina affetta ha una probabilità del 50 % di essere affetto
- ✓ un maschio affetto avrà le figlie tutte affette e i figli tutti sani
- ✓ un esempio è la trombopatia costituzionale, un difetto della formazione delle piastrine



Le piastrine sono responsabili della formazione del coagulo: globuli rossi e bianchi vengono imbrigliati da filamenti di fibrina.

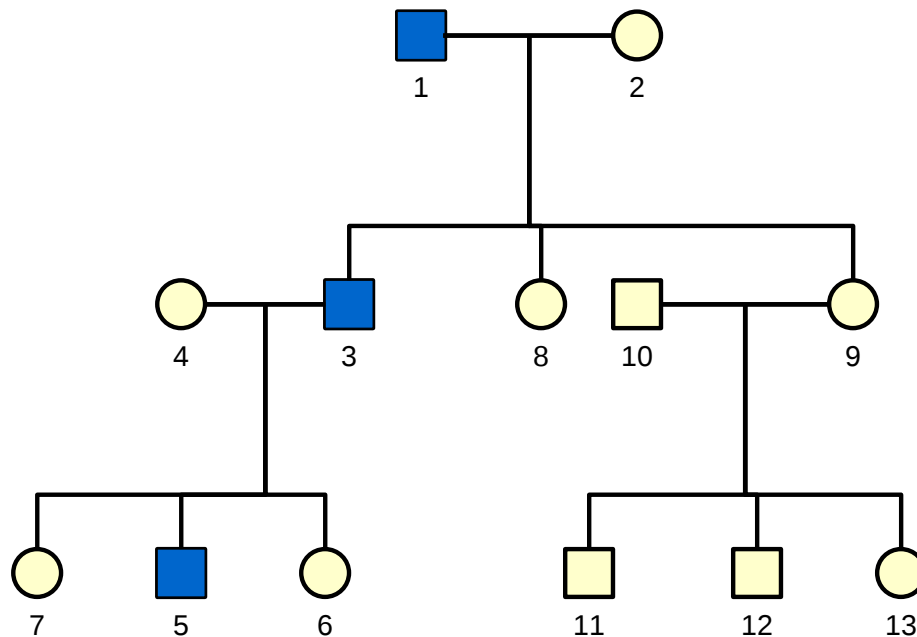
© 2009-2010 Nuova Secondaria

EDITRICE LA SCUOLA

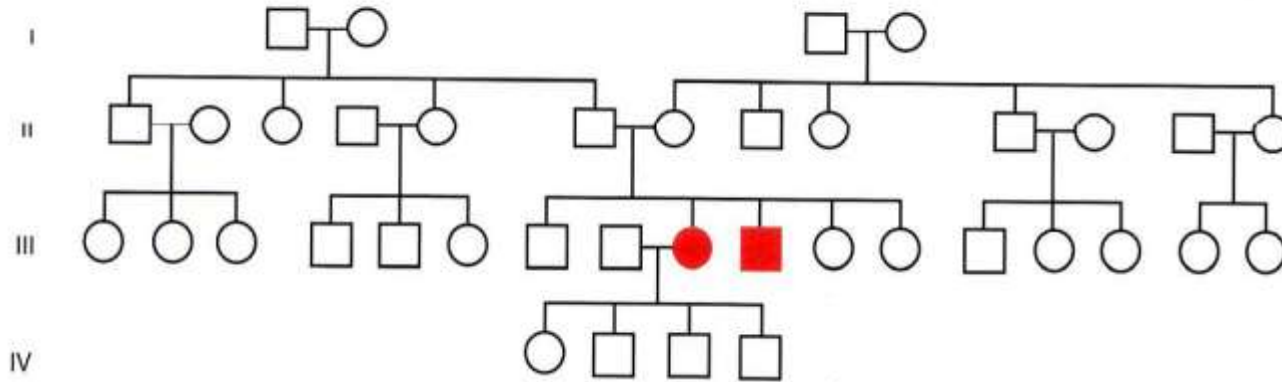


Carattere legato all'Y

- ✓ colpisce solo i maschi ed è detto *oloandrico*
- ✓ non si distingue dominante e recessivo: è determinato da un solo allele
- ✓ i maschi affetti hanno sempre un padre affetto
- ✓ tutti i figli di un uomo affetto sono affetti



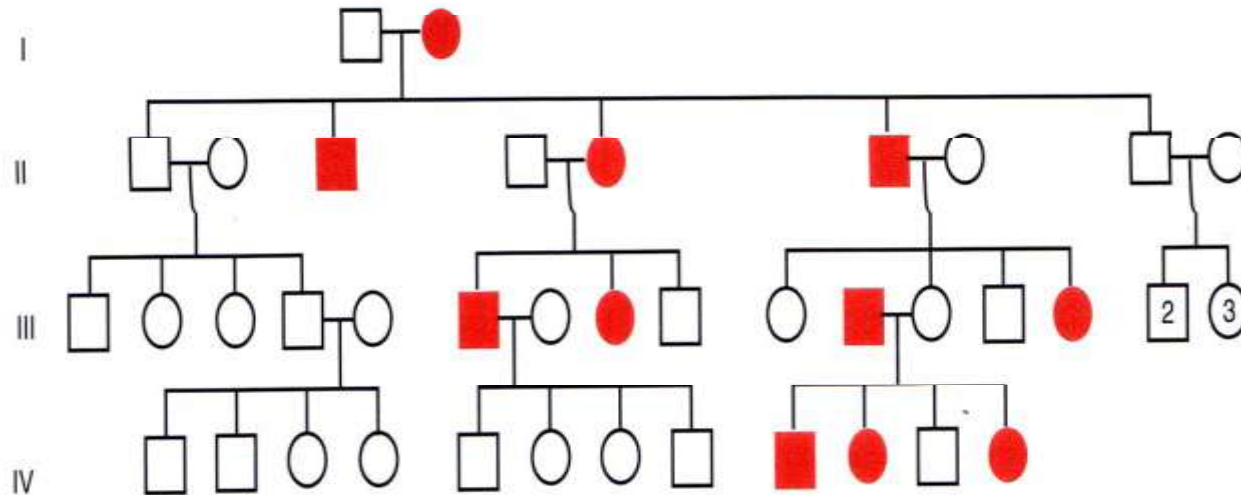
Carattere autosomico recessivo



- ✓ una persona affetta può avere genitori non affetti ma portatori asintomatici
- ✓ colpisce entrambi i sessi
- ✓ è trasmesso ugualmente da entrambi i sessi
- ✓ il rischio di avere un bambino affetto, ad ogni nascita è del 25%
- ✓ un esempio è la sindrome di Tay Sachs, rara malattia a carattere neurodegenerativo



Carattere autosomico dominante



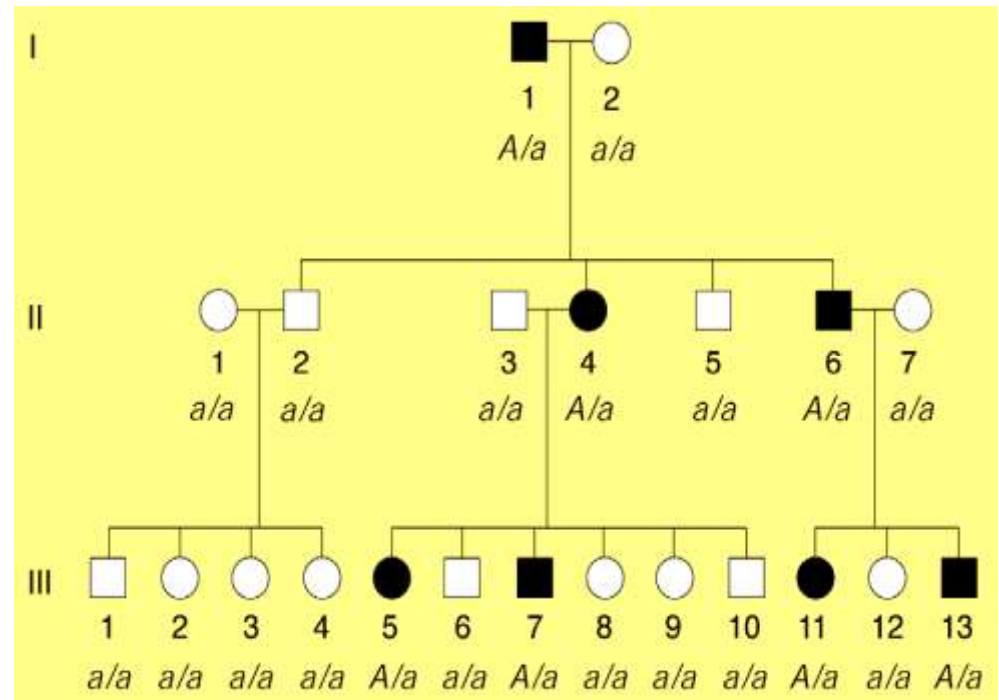
- ✓ una persona affetta ha almeno un genitore affetto
- ✓ colpisce entrambi i sessi
- ✓ è trasmesso ugualmente da entrambi i sessi
- ✓ un figlio di un genitore affetto e da uno non affetto ha il 50% di possibilità di essere affetto
- ✓ un esempio è la Corea di Huntington, dal nome del giovane medico che scoprì questa malformazione ereditaria che comporta degenerazione delle cellule nervose cerebrali



George Huntington

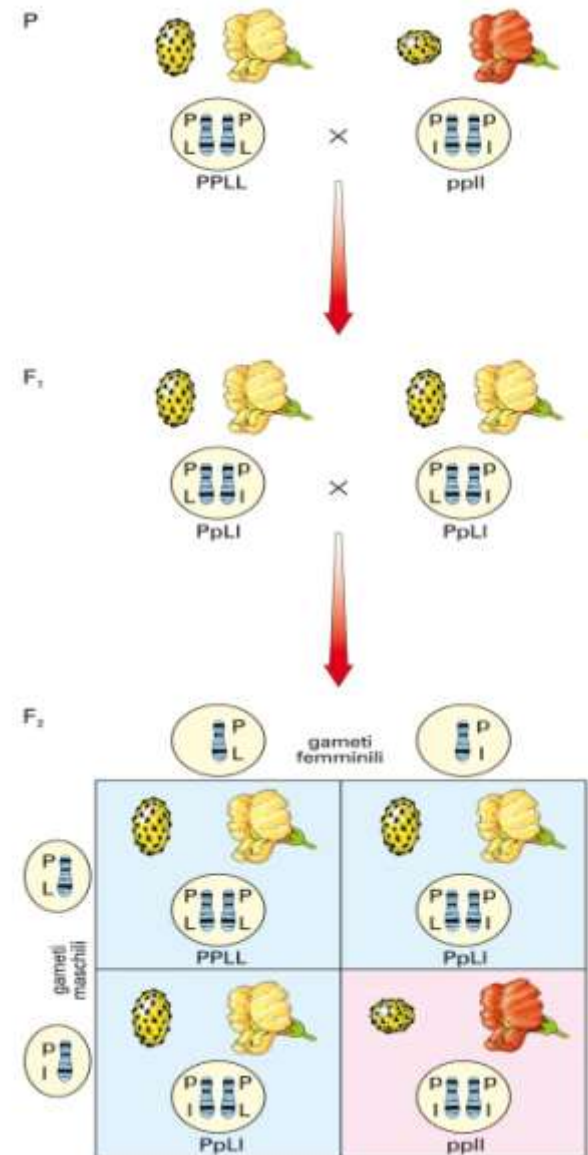
Acondroplasia

L'acondroplasia è un altro esempio di malattia autosomica dominante, letale allo stato omozigotico: nanismo che colpisce solo gli arti, braccia e gambe crescono molto meno rispetto al resto del corpo.



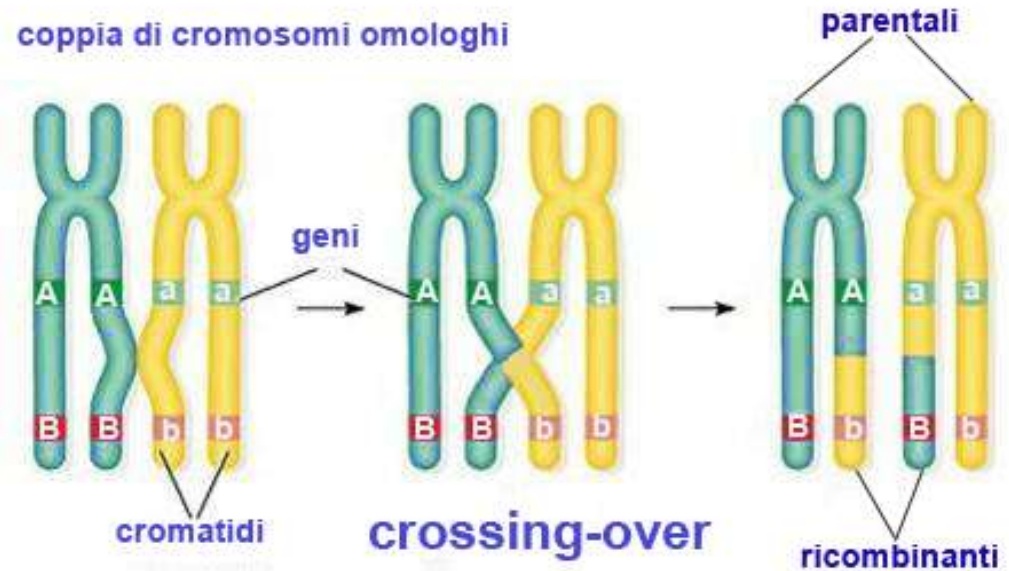
Geni concatenati

- I geni collocati su cromosomi diversi vengono ereditati come previsto dall'assortimento indipendente con rapporti fenotipici 9:3:3:1.
- I geni collocati sullo stesso cromosoma sono concatenati e tendono ad essere ereditati insieme, nel qual caso avremo rapporti fenotipici 3:1 previsti nel monoibrido (caso di associazione completa).
- Così sarebbe sempre se non ci fosse il crossing-over, che durante la meiosi può separare i geni dello stesso cromosoma, determinando ricombinazione.



Crossing-over

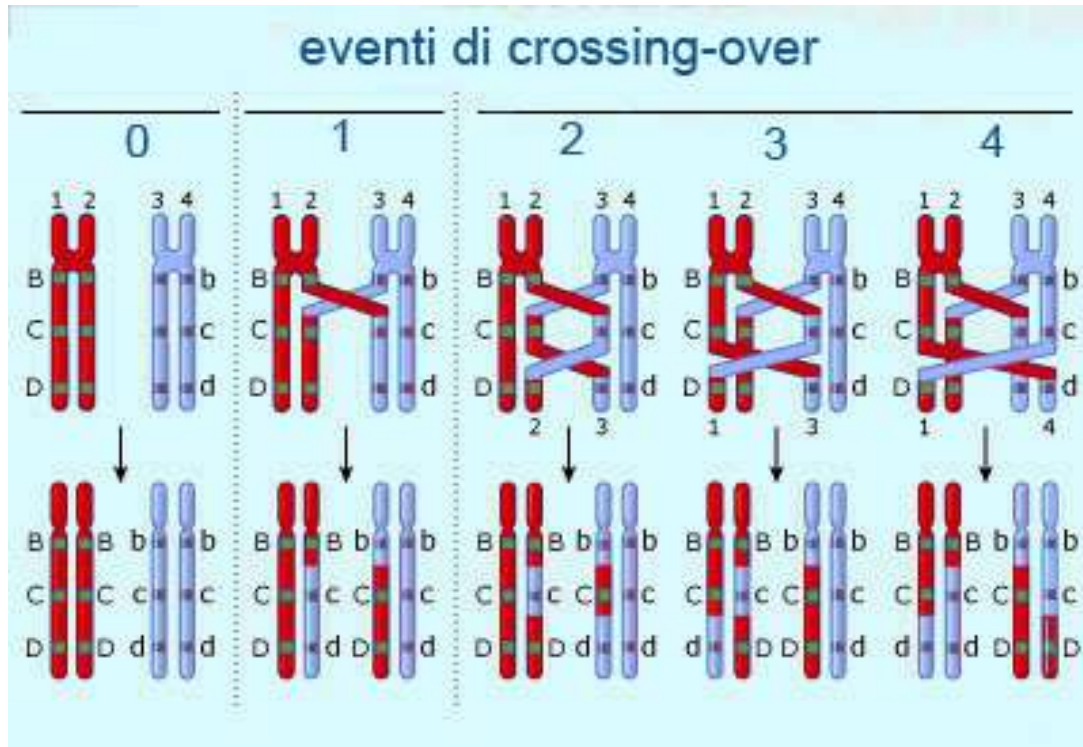
Quando alleli situati sullo stesso cromosoma durante la meiosi si separano per l'avvento del **crossing-over** nel tratto di cromosoma compreso tra i due geni considerati si parla di associazione incompleta.



Il crossing-over comporta la formazione di gameti con combinazioni alleliche diverse da quelle presenti nei genitori, dette ricombinanti.

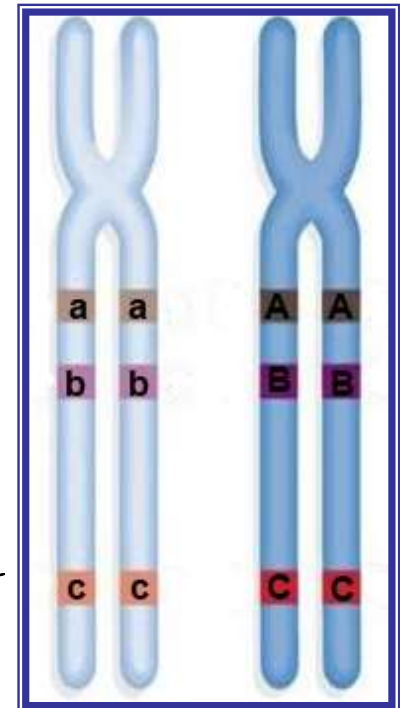
Nella progenie di un diibrido per geni concatenati (AB) non si avrà il rapporto fenotipico di segregazione 9:3:3:1, ma si otterranno individui a fenotipo parentale (derivano dalla fecondazione con gameti con combinazioni parentali) più numerosi e ricombinanti (derivano dalla fecondazione con gameti con combinazioni ricombinanti, risultato di crossing-over) inferiori al previsto.

Ricombinazione



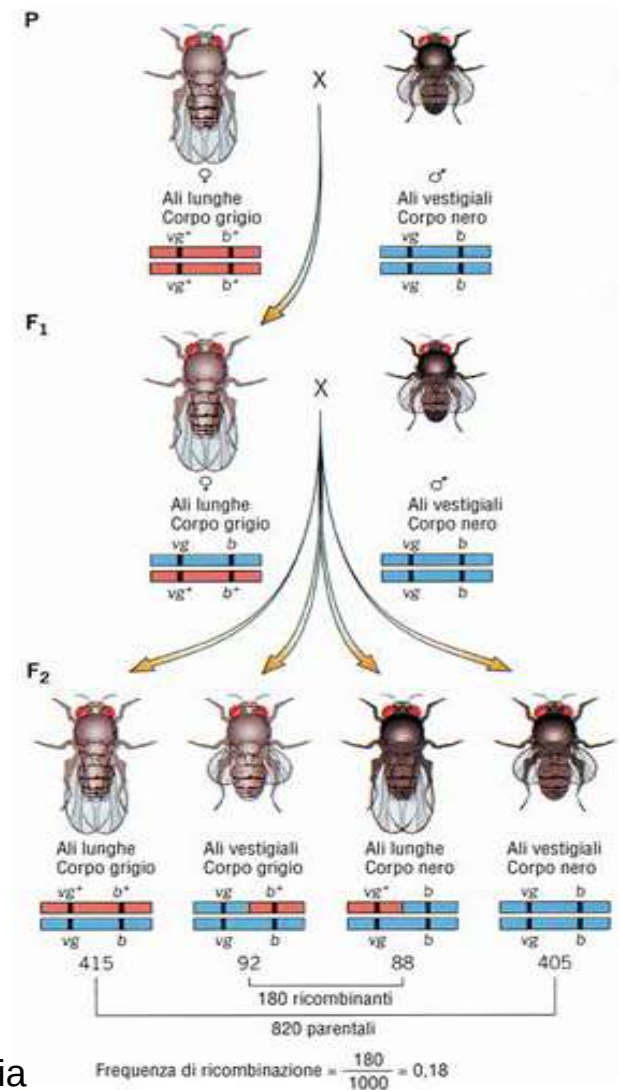
Gli eventi di crossing-over tra geni possono essere molteplici.

Maggiore è la distanza tra i geni, maggiore è la probabilità che un crossing-over li separi e maggiore sarà il numero dei ricombinanti ottenuti.



Frequenza di ricombinazione

- Nella progenie di un diibrido per geni concatenati (AB) non si avrà il rapporto fenotipico di segregazione 9:3:3:1, ma si otterranno individui a fenotipo parentale (derivano dalla fecondazione con gameti con combinazioni parentali) più numerosi e ricombinanti (derivano dalla fecondazione con gameti con combinazioni ricombinanti, risultato di crossing-over) inferiori al previsto.
- La frequenza di ricombinazione è il rapporto tra n° di ricombinanti e il n° totale dei figli: ci dà informazioni sulla distanza relativa dei geni.



Mappa cromosomica

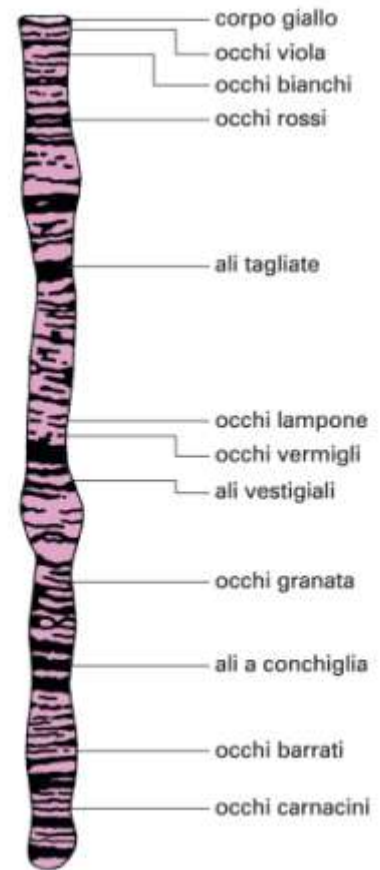
Geni che vengono trasmessi con rapporti fenotipici preferenziali si trovano sullo stesso cromosoma.

La frequenza di ricombinazione ci permette di valutare la distanza relativa tra i geni.

Unità di misura della distanza di mappa è il morgan, che corrisponde alla frequenza di ricombinazione dell'1%; quindi i due caratteri dell'esempio riportato nella diapositiva precedente distano 18 morgan.

La mappa cromosomica è la rappresentazione della successione lineare dei geni collocati sul cromosoma.

La posizione di ogni gene (locus) è la stessa su entrambi i cromosomi omologhi e in tutti gli individui di una stessa specie.



↑
Mappa di alcuni loci genici
del cromosoma X di *Drosophila*

Fine secondo livello

Vuoi continuare per
saperne di più?





cresta semplice



cresta a rosa

Variabilità genica

Non sempre si
manifestano le
informazioni ereditate



Eredità poligenica

Caratteri come statura, peso, colore, carattere.... sono il risultato complessivo degli effetti combinati di molti geni. Si parla in questo caso di eredità poligenica che individua i caratteri continui.

La gradazione di lievi differenze detta variabilità continua e manifestata da questi caratteri risulta determinata dalla segregazione simultanea di molti geni, i cui effetti singoli a livello fenotipico sono minimi e pertanto difficilmente distinguibili.

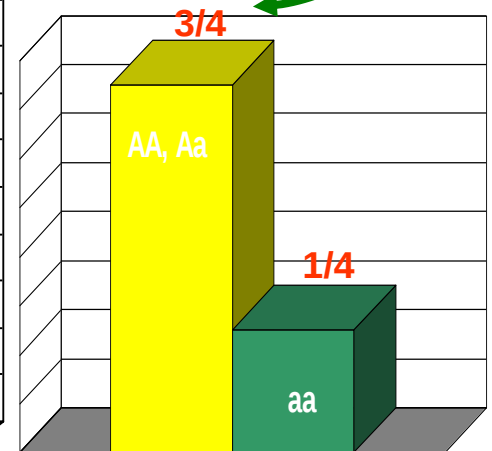
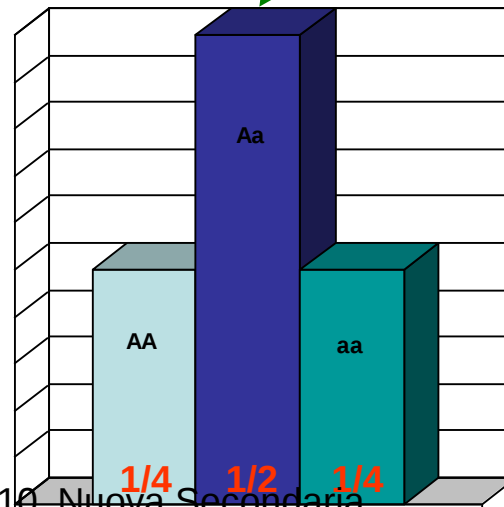
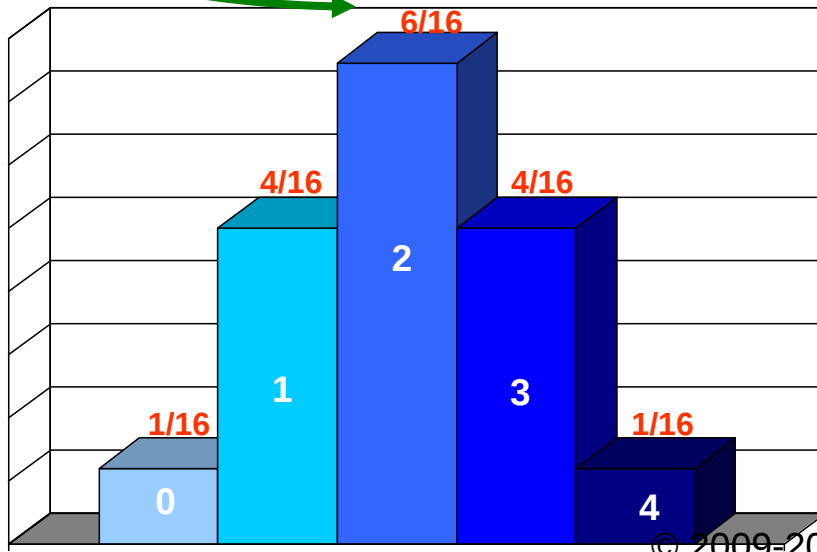
Più numerosi sono i geni che partecipano alla determinazione del carattere, più numerose diventano le classi fenotipiche e più lievi le differenze riscontrabili.

Il numero di classi fenotipiche (F_2) aumenta con il numero di geni

1 gene con 2 alleli a dominanza completa $\Rightarrow$ 2 classi fenotipiche

1 gene con 2 alleli a dominanza incompleta $\Rightarrow$ 3 classi fenotipiche

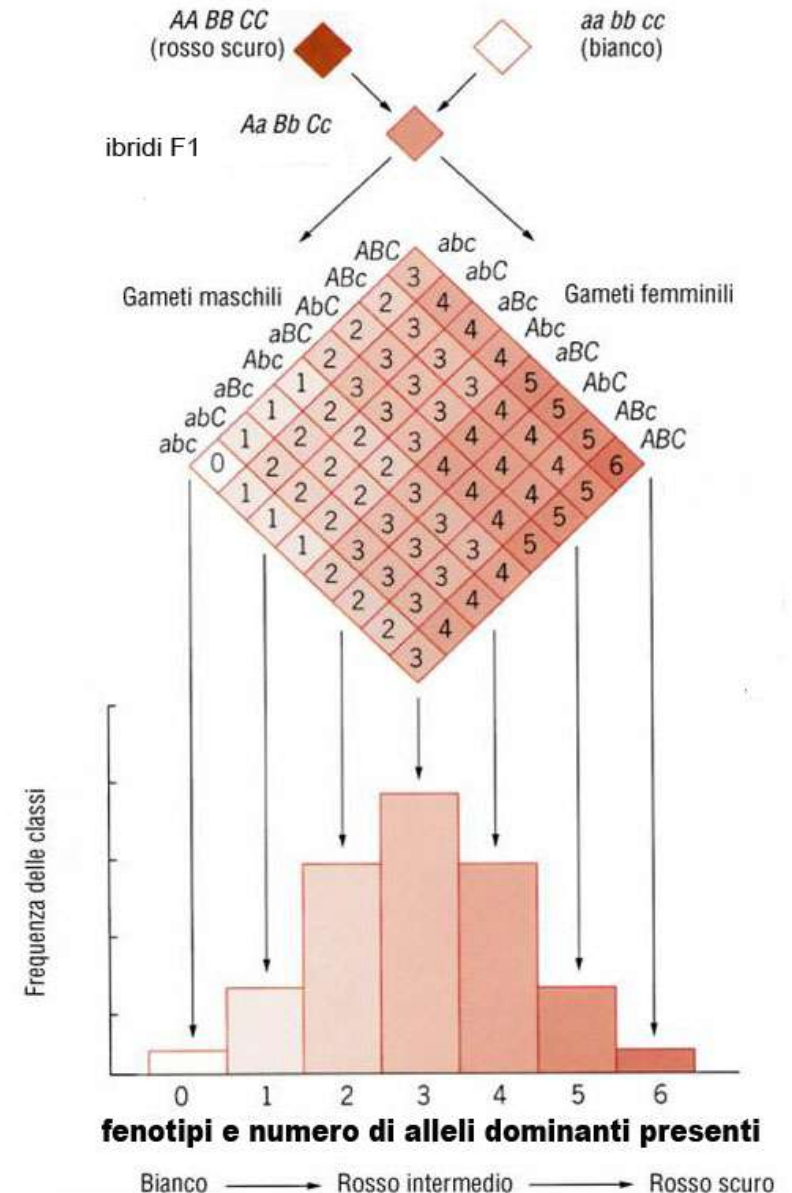
2 geni con 2 alleli a dominanza completa $\Rightarrow$ 5 classi fenotipiche



3 geni con 2 alleli a
dominanza completa
7 classi fenotipiche

Nella variazione del colore della
cariosside del grano sono coinvolte 3
coppie di alleli a dominanza completa
che segregano indipendentemente, i
risultati dell'incrocio sono rappresentati
in figura.

4 geni con 2 alleli a
dominanza completa corrisponderebbero a
9 classi fenotipiche



Un carattere da geni differenti

Quando un carattere è influenzato da geni differenti, può apparire un fenotipo nuovo.

È quello che accade con il tipo di cresta dei polli che è determinato da due geni diversi ciascuno con due alleli (R, r; P, p).

L'allele R determina cresta a forma di rosa, r cresta normale; l'allele P determina cresta a forma di pisello, p cresta normale.

I nove genotipi possibili corrispondono a quattro fenotipi tra i quali uno nuovo: cresta a forma di noce.



semplice

rr pp



rosa

RRpp
Rrpp



pisello

rrPP
rrPp



noce

RRPP, RRPp
RrPP, RrPp

Interazioni tra geni – variabilità dell'effetto dei geni

La manifestazione di un gene può essere influenzata da altri geni (a) o risultare variabile per la natura stessa del gene in esame (b) o ancora subire effetti ambientali (c).

epistasi, geni soppressori, geni complementari, geni modificatori

penetranza, espressività, pleiotropia

Rapporti mendeliani atipici segnalano interazioni complesse dei geni principali.

interazioni geni ambiente, fenocopie

Epistasi

- Si ha epistasi quando un gene sovrasta o maschera la manifestazione di un altro gene non allelico: risulta epistatico il l'allele che si impone nel fenotipo, ipostatico l'allele mascherato.
- I due geni possono essere sullo stesso o su diversi cromosomi.
- L'epistasi è legata all'azione di un gene che può essere recessivo (omozigote) o dominante (omozigote o eterozigote).
- Questo modifica i normali rapporti fenotipici di segregazione 9:3:3:1 del diibrido mendeliano, dando un rapporto aberrante 12:3:1 nel caso di epistasi dominante (il colore delle zucche), di 9:3:4 nel caso di epistasi recessiva (il colore del pelo nei topi).



Epistasi dominante

Un esempio di epistasi dominante è dato dalla colorazione del frutto nelle zucche che è determinato da due coppie di geni non allelici W e Y in cui il gene W (gene epistatico) mostra epistasi dominante producendo colore bianco indipendentemente dalla coppia di alleli Y (gene ipostatico).

Nelle piante ww il colore del frutto sarà giallo con Y e verde con y.

Il risultato dell'incrocio del diibrido WwYy (bianco) x WwYy (bianco) sarà una F₂ con rapporto fenotipico 12: 3: 1.

gameti	WY	Wy	wY	wy
WY	WWYY	WWYy	WwYY	WwYy
Wy	WWYy	WWyy	WwYy	Wwyy
wY	WwYY	WwYy	wwYY	wwYy
wy	WwYy	Wwyy	wwYy	wwyy

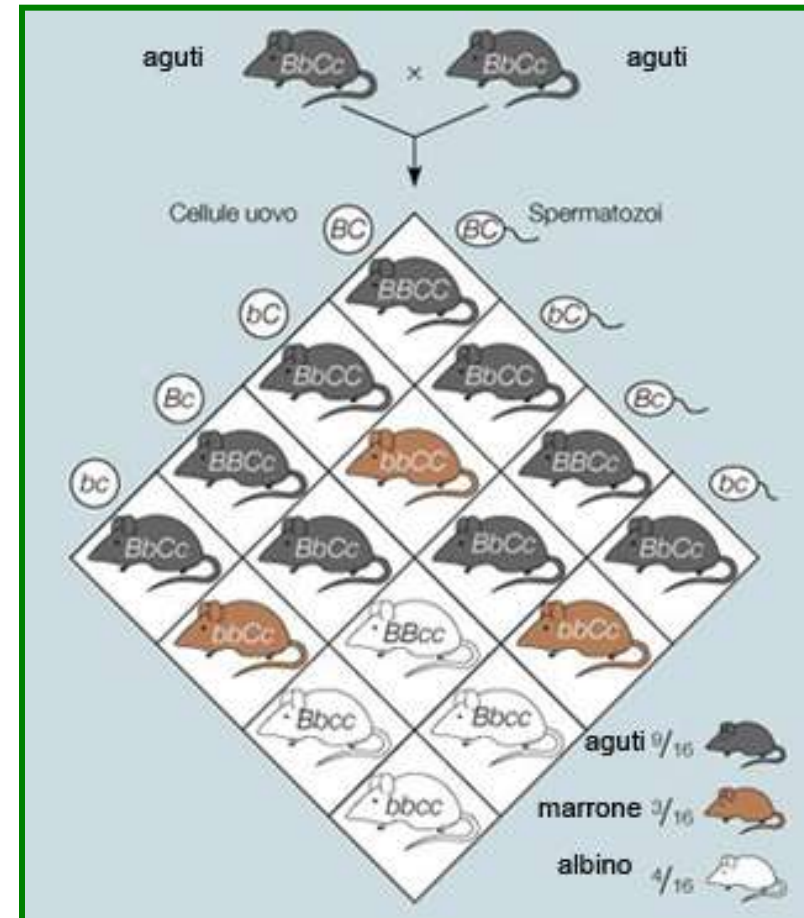
{ 9/16 WY ⇒ bianco
 { 3/16 Wy ⇒ bianco
 3/16 wY ⇒ giallo
 1/16 wy ⇒ verde

Epistasi recessiva

Un esempio di epistasi recessiva è dato dalla colorazione del pelo nel topo che può essere albino, nero o aguti (con bande gialle sulla punta del pelo nero) ed è determinato da due geni distinti ognuno con due forme alleliche: uno determina la formazione (B) o no (b) delle bande gialle, l'altro la produzione (C) o no (c) di pigmento.

Quando l'allele per il pigmento è presente allo stato omozigote recessivo, il pigmento è assente e diventa influente la formazione di bande gialle: tutti i cc saranno albini.

Il risultato dell'incrocio del diibrido $BbCc \times BbCc$ sarà una F_2 con rapporto fenotipico 9:3:4.



B è ipostatico rispetto a c e c è epistatico rispetto a B



Geni soppressori

Un gene soppressore abolisce l'effetto di un altro gene non allelico.

Per esempio il fenotipo selvatico occhi rossi in *Drosophila melanogaster* è determinato dalla presenza dell'allele **P**, mentre il genotipo **p p** determina occhi porpora. In presenza del gene soppressore recessivo **s**, il genotipo **s s / p p** determina occhi rossi, sopprimendo l'effetto occhi porpora di pp.

Il rapporto fenotipico del diibrido sarà in questo caso 13:3.

gameti	PS	Ps	pS	ps
PS	PPSS	PPSs	PpSS	PpSs
Ps	PPSs	PPss	PpSs	Ppss
pS	PpSS	PpSs	ppSS	ppSs
ps	PpSs	Ppss	ppSs	ppss

9/16 s P $\Rightarrow$ occhi rossi
3/16 s P $\Rightarrow$ occhi rossi
1/16 s p $\Rightarrow$ occhi rossi
3/16 S p $\Rightarrow$ occhi porpora



Geni complementari

Abbiamo geni complementari quando è necessaria la presenza di almeno un allele dominante per ciascun gene che concorre a determinare un particolare fenotipo. Spesso questo è il caso di geni che codificano per enzimi che controllano una catena metabolica; il loro studio ha condotto alla formulazione dell'ipotesi “un gene – un enzima”.

Per esempio il *Lathyrus odoratus* per sintetizzare il pigmento che dà il color porpora al fiore è necessario il concorso di un allele C e un allele P. Il rapporto fenotipico del diibrido sarà 9:7.

gameti	CP	Cp	cP	cp
CP	CCPP	CCPp	CcPP	CcPp
Cp	CCPp	CCpp	CcPp	Ccpp
cP	CcPP	CcPp	ccPP	ccPp
cp	CcPp	Ccpp	ccPp	ccpp

9/16 C P $\Rightarrow$ porpora
3/16 c P $\Rightarrow$ bianchi
3/16 C p $\Rightarrow$ bianchi
1/16 c p $\Rightarrow$ bianchi



Geni modificatori

Sono geni che modificano l'espressione di un altro gene. Gli effetti dei geni modificatori sono di tipo cumulativo e possono agire esaltando o riducendo l'intensità del carattere fino ad invertire talvolta i rapporti di dominanza e recessività di due alleli. Il bilancio finale di queste molteplici azioni fra geni sarà poi a sua volta modificato dai fattori ambientali.

Per esempio il colore rosso nelle cariossidi di frumento è determinato dal genotipo $R/B/$, mentre il genotipo $rrbb$ determina il bianco. I genotipi R/bb e $rrB/$ determinano cariossidi marrone. Il rapporto fenotipico del diibrido sarà 9:6:1.

gameti	RB	Rb	rB	rb
RB	RRBB	RRBb	RrBB	RrBb
Rb	RRBb	RRbb	RrBb	Rrbb
rB	RrBB	RrBb	rrBB	rrBb
rb	RrBb	Rrbb	rrBb	rrbb

9/16 $RB \Rightarrow$ rossi
3/16 $rB \Rightarrow$ marroni
3/16 $Rb \Rightarrow$ marroni
1/16 $rb \Rightarrow$ bianchi



Penetranza ed espressività

- La capacità di un carattere di esprimersi in un certo modo nell'ambito di una certa popolazione è detta **penetranza**.
- La capacità di un carattere di esprimersi nell'individuo stesso è detta **espressività**.
- Nel comportamento dei geni semplici, si considera che essi, se sono dominanti, si manifestano in ogni individuo della popolazione che li porta e in ognuno lo fanno nello stesso modo: si dice allora che questi geni hanno **penetranza completa** ed **espressività costante**. Tuttavia le cose sono spesso più complesse.

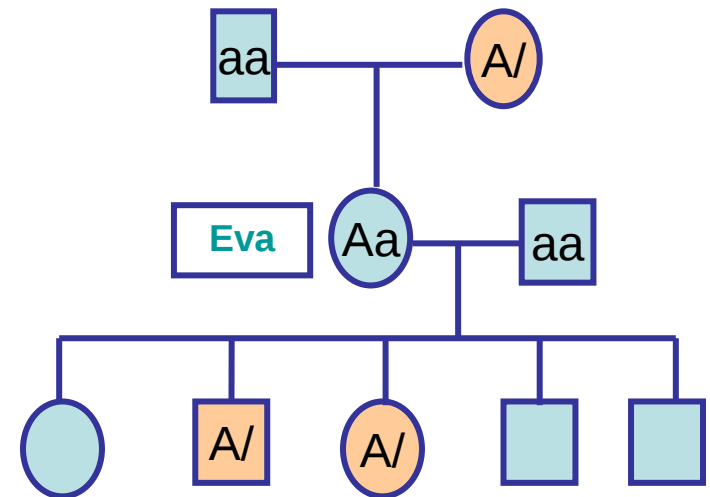


Penetranza

Indica la frequenza con cui, dato un certo genotipo, si manifesta il corrispondente fenotipo (dominante o recessivo) in una popolazione.

Caratteri semplici hanno alta penetranza.

- I geni che impongono il loro corrispondente fenotipo si dicono a penetranza completa.
- I geni a penetranza incompleta hanno alleli dominanti che non sempre si manifestano negli individui portatori: in una generazione di individui eterozigoti, solo alcuni manifestano il fenotipo recessivo, in quanto l'allele dominante non è abbastanza "forte" da poter mascherare l'omologo.
- Se un allele ha penetranza del 70% significa che solo nel 70% degli individui portatori dell'allele si manifesta il fenotipo atteso.



Eva deve possedere il gene dato che lo trasmette ai figli, ma non ne esprime il fenotipo. I tre figli potrebbero possedere il gene.

Esempi di penetranza incompleta

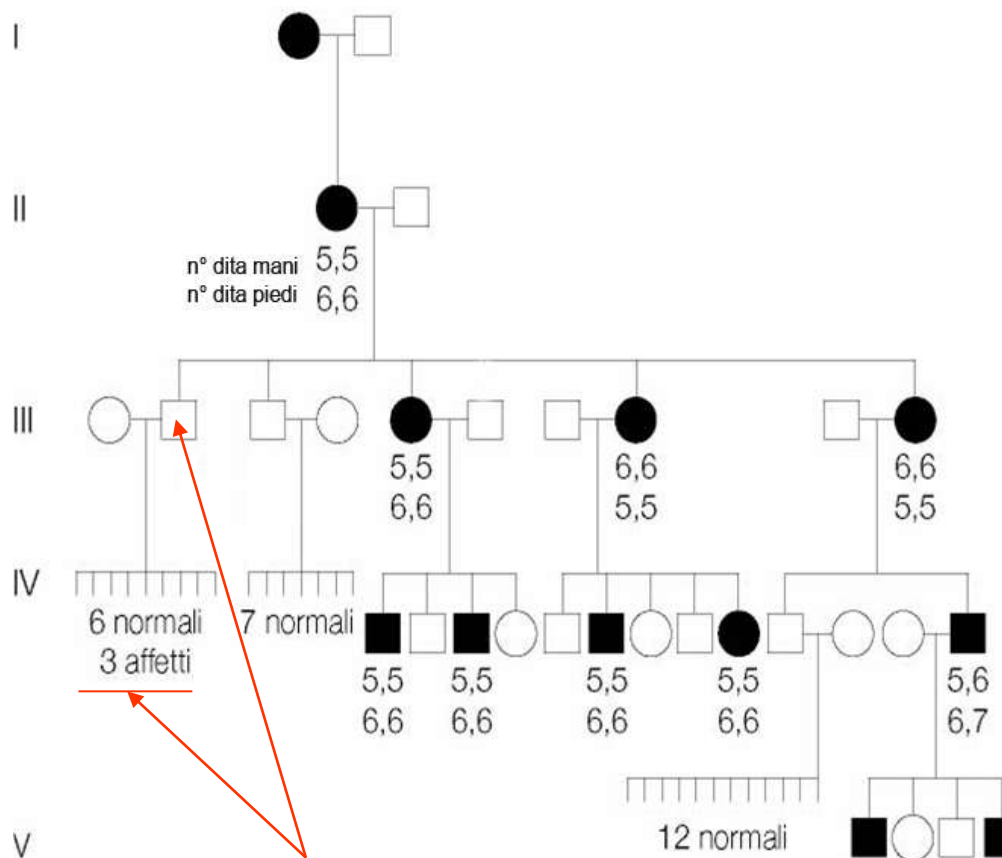
- Molti casi di malattie ereditarie presentano penetranza incompleta: se dominante, gli eterozigoti dovrebbero essere ammalati, se recessiva gli eterozigoti dovrebbero essere sani.
- Molte sono determinate da alleli dominanti: la malformazione detta sclera blu (colore bluastro della sclera e fragilità ossea), la malattia del dito mignolo rigido e ricurvo, la polidattilia (dita di mani e piedi soprannumerarie), la schizofrenia.... Tra le recessive l'emocromatosi ereditaria (dovuto ad aumentato assorbimento del ferro, che ne determina accumulo nell'organismo).

La **penetranza incompleta** è un caso limite dell'**espressività variabile**; infatti il gene, negli individui in cui è penetrato, produce di solito una serie sfumata di fenotipi.



Polidattilia

Questa malattia ereditaria dominante, caratterizzata da dita di mani e/o piedi sovrannumerari è un esempio di penetranza incompleta (individui fenotipicamente sani hanno figli affetti) con espressività variabile (gli individui che esprimono il carattere hanno un diverso numero di dita sovrannumerarie)



ha ereditato il carattere anche se non lo esprime, perché ha figli affetti

© 2009-2010 Nuova Secondaria
EDITRICE LA SCUOLA



Espressività

È la misura dell'effetto presentato da un gene ossia il valore medio presentato dall'espressione del carattere nell'individuo in cui è manifesto. L'espressività di un gene dipende anche dall'intero genotipo e talvolta anche dall'ambiente.

Un esempio è la sensibilità gustativa alla feniltiourea (PTC), una sostanza notevolmente amara per alcuni, praticamente insapore per altri. A differenza dei caratteri in cui ad un determinato genotipo corrisponde un certo fenotipo, la sensibilità alla PTC si manifesta a una soglia diversa anche all'interno dei soggetti sensibili. Siccome la sensibilità alla PTC è un carattere dominante, coloro che percepiscono il sapore amaro sono tutti portatori del gene dominante allo stato di omozigoti o eterozigoti, senza che vi sia una gradazione di sensibilità legata al genotipo. Gli individui decisamente non sensibili sono invece omozigoti recessivi.

Il gene dominante che determina la sensibilità alla PTC ha una **espressività variabile**.

Espressività variabile

Da due genitori uno omozigote dominante e l'altro omozigote recessivo per un carattere, dovrebbero nascere essenzialmente figli eterozigoti, manifestanti solo il fenotipo dominante.

Con l'espressività variabile, manifestano sintomi in vario grado anche alcuni degli individui eterozigoti, poiché l'allele dominante maschera in l'omologo con diverse intensità.

Un esempio nell'uomo è la displasia dell'anca. Da due genitori, l'uno sano (dominante) e l'altro malato (recessivo), dovrebbero nascere solo figli sani, tuttavia la penetranza incompleta fa sì che l'allele recessivo riesca in parte a manifestarsi, portandoli a soffrire di parte dei sintomi.

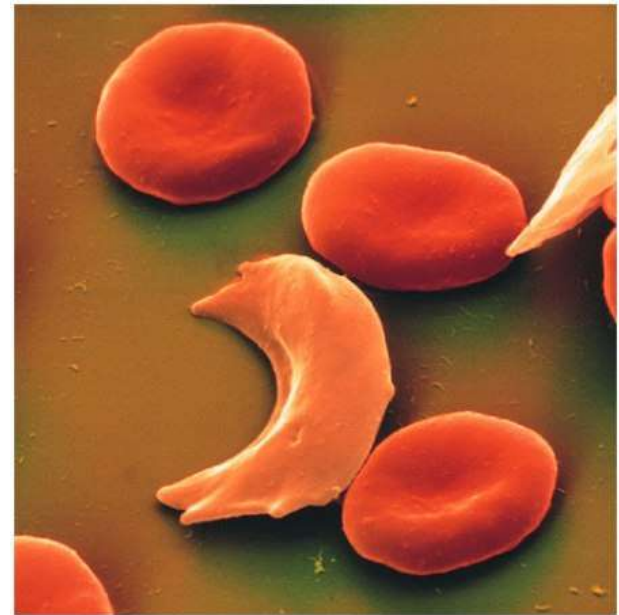
L'espressività variabile è spesso favorita da fenomeni esterni, quali l'ambiente e l'età dell'individuo.



Pleiotropia

È l'amplificazione di anomalie fenotipiche a carico di più organi conseguente a una singola mutazione genica.

Tipico esempio nell'uomo è l'anemia falciforme in cui i globuli rossi assumono una forma a falce. È una malattia autosomica recessiva provocata da una mutazione puntiforme a carico della catena beta dell'emoglobina. Gli individui omozigoti recessivi presentano anemia, debolezza fisica, mentale, cardiaca, paralisi, polmoniti frequenti, reumatismi, danni renali



Interazioni genotipo ambiente

- Il genotipo si può esprimere nel corrispondente fenotipo solo attraverso una interazione con l'ambiente.
- La diversa produzione di clorofilla in funzione dell'esposizione alla luce solare; la produzione di beta galattosidasi in presenza esclusiva di lattosio in *Escherichia coli* ; il colore dei fiori delle primule a temperature diverse; il colore dei fiori delle ortensie a pH diversi del terreno..... ed altri numerosi esempi comprovano che determinati fenotipi sono sotto il controllo genico, ma vengono più o meno condizionati dall'ambiente. **esempio**
- L'ambiente può modificare un fenotipo in forma temporanea o permanente; quando il fenotipo modificato copia analoghi fenotipi determinati da geni specifici, si parla di fenocopia.



Fenocopie

Fenocopia si ha quando un individuo manifesta per effetti ambientali un fenotipo identico ad un fenotipo geneticamente determinato (colore della pelle abbronzata).

La fenocopia non modifica il genotipo e quindi non è trasmissibile.

Sono esempi di fenocopie nell'uomo cataratta, sordità e difetti cardiaci che possono essere ereditati geneticamente; tuttavia alcuni individui manifestano gli stessi quadri patologici senza genotipo corrispondente. Le stesse patologie possono essere determinate da virus o altre cause.



Fine terzo livello

Vuoi riprendere il
percorso?

