

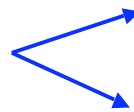
Ereditarietà dei caratteri Mendel

Cdl Tecnici di Lab. Biomedico Aa.
2011-12 Prof.ssa Flavia Frabetti

LA GENETICA è la scienza che studia le leggi dell'ereditarietà

L'ereditarietà genetica è la trasmissione, da una generazione alle successive, dei caratteri originati dall'assetto genetico.

LA **GENETICA** STUDIA



SIMILARITA' GENETICHE

VARIABILITA' GENETICA

OGGETTI DI STUDIO:

1) **STABILITA'** rende conto della **CONSERVAZIONE** delle caratteristiche fondamentali della specie

2) **VARIABILITA'** ovvero le differenze, più o meno accentuate che permettono di distinguere tra loro singoli individui della stessa specie

1866: *Gregor Mendel* pubblica i suoi risultati sperimentali ottenendo **“regole” sulla trasmissione ed eredità di determinate caratteristiche.**

Nasce la **scienza** della genetica

1869: *Friedrich Miescher*, tesista in medicina a Zurigo, isola nel *pus* un acido a ricco contenuto di fosforo che chiamerà *nucleina* (**l'acido nucleico**).

1879: *Walter Fleming*, osserva la divisione cellulare e descrive per la prima volta la dinamica di “corpi colorati”: i **cromosomi**, nonché il dinamismo della mitosi.

*Il nesso tra queste 3 osservazioni emerse chiaramente solo dopo 50 anni di studi.
Fino ad allora.....*



**RUOLO
DEI CROMOSOMI
SCONOSCIUTO**



MEIOSI SCONOSCIUTA

EREDITA' INTERMEDIA o MESCOLOAMENTO



LA GENETICA MENDELIANA

GREGOR MENDEL (1822-1884)

Nasce una
SCIENZA QUANTITATIVA



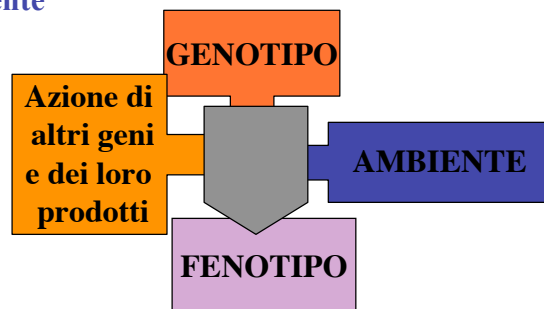
Gregor Mendel

Individuò regole precise sulle modalità con cui i caratteri dei genitori si presentavano nella progenie

Le leggi di Mendel spiegano la trasmissione dei caratteri ereditari determinati da **UN SOLO GENE** ovvero i **CARATTERI MONOFATTORIALI** o **MONOGENICI**

Le leggi di Mendel spiegano la trasmissione dei caratteri ereditari determinati da **UN SOLO GENE** ovvero i **CARATTERI MONOFATTORIALI** o **MONOGENICI**

mentre non spiegano i caratteri **MULTIFATTORIALI**, determinati dall'**interazione di più geni tra loro** e dei geni con l'**ambiente**



GENOTIPO

**la costituzione genetica di un organismo
sia che si pensi ad un singolo locus o all'insieme
dei suoi geni**

FENOTIPO

**Una determinata caratteristica o l'insieme
delle caratteristiche visibili o
in qualche modo evidenziabili**

PIANTE DI PISELLO (*PISUM SATIVUM*)

FACILE DA COLTIVARE

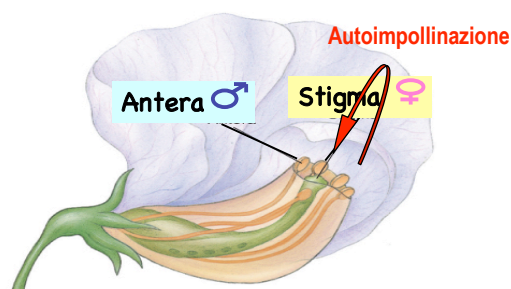
VARIETÀ DIVERSE

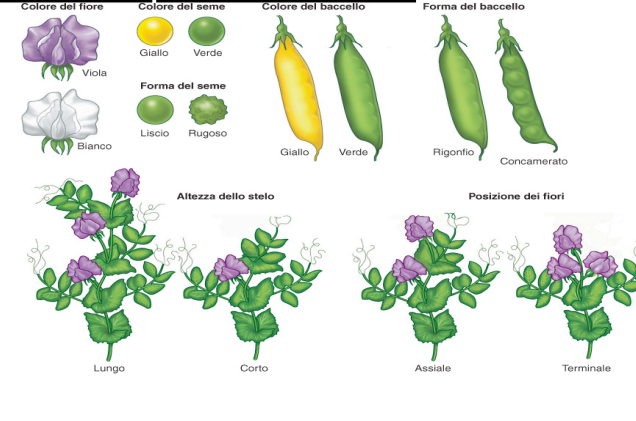
PROGENITORI GENETICI NOTI

GRANDI QUANTITÀ IN TEMPI BREVI (ciclo vitale breve)

IMPOLLINAZIONE CONTROLLATA

2 FORME ALTERNATIVE DI CARATTERI



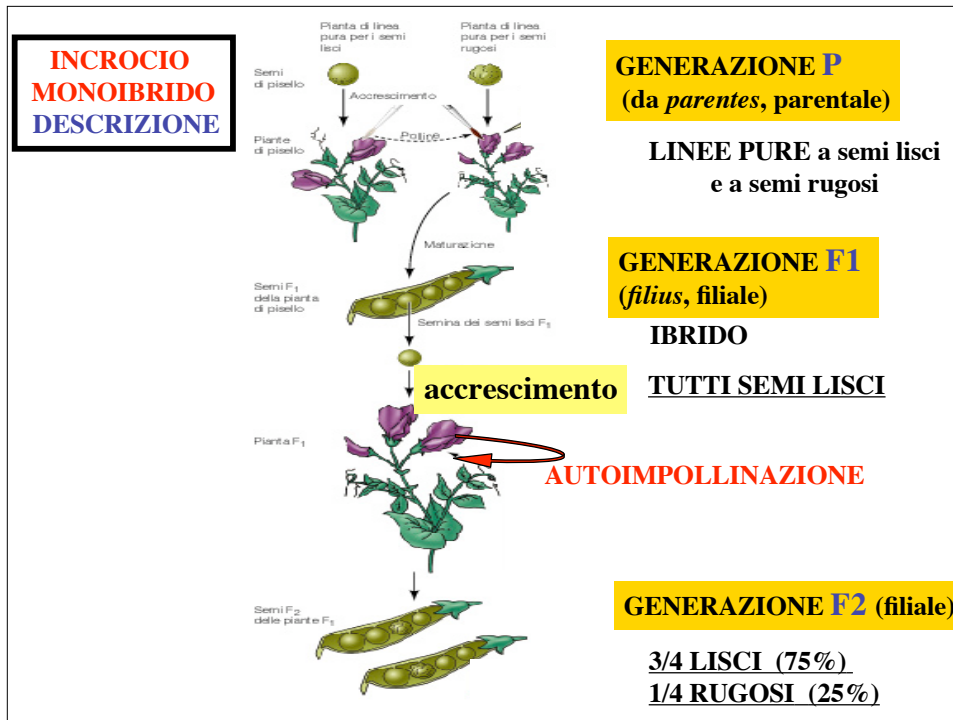
CARATTERE proprietà dell'organismo determinata geneticamente (es. colore fiore)	TRATTO una particolare variante del carattere (es. viola o bianco)	CARATTERE EREDITARIO proprietà che si trasmette da una generazione all'altra
		
<p>I SETTE CARATTERI STUDIATI DA MENDEL Ciascun carattere presenta due fenotipi chiaramente distinguibili</p>		

ESPERIMENTI DI MENDEL

“Esperimento 1” - pubblicazione 1866

INCROCIO MONOIBRIDO
 = GENITORI DA *LINEE PURE*
 PER TRATTI DIVERSI DI UN
SINGOLO CARATTERE

LINEA PURA
 = IL TRATTO IN ESAME È
 L'UNICA FORMA PRESENTE
 PER MOLTE GENERAZIONI
 SUCCESSIVE, OTTENUTE
 PER AUTOIMPELLINAZIONE



INTERPRETAZIONE DEI RISULTATI

Il fattore ereditario (“determinante” = gene) per il seme rugoso **non scompare definitivamente** anche se il tratto “seme liscio” domina

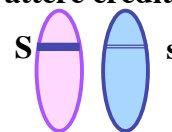
Lo stesso carattere è determinato da **due oggetti**, da due varianti del “determinante” forma del seme:

- “S” → seme liscio (s da “sferico”o smooth)
- “s” → seme rugoso

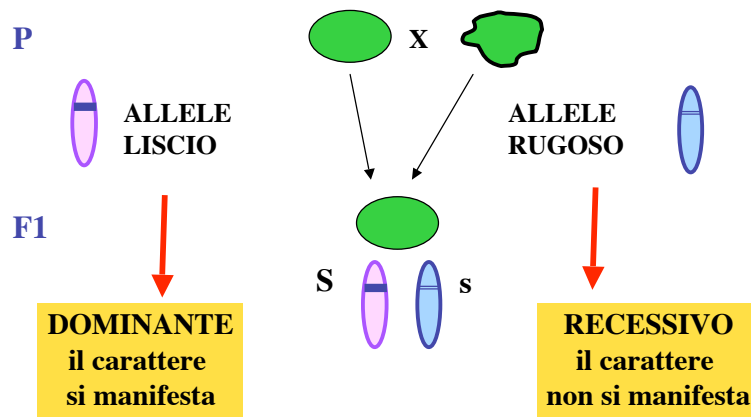
SPIEGAZIONE CROMOSOMICA

Versioni alternative dei geni = **ALLELI** (*allellos*, fratello) responsabili delle diverse versioni di un carattere ereditario

Per ogni carattere un organismo eredita 2 alleli, uno da ciascun genitore



**INTERPRETAZIONE DEI RISULTATI
CONCLUSIONI**

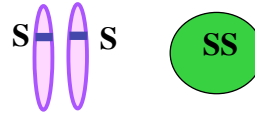


**Principio: NON TUTTI GLI ALLELI DETERMINANO
UN EFFETTO VISIBILE NELL'INDIVIDUO
CHE NE È PORTATORE**

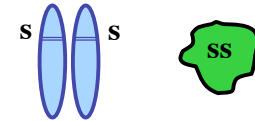
Il **PRINCIPIO DI DOMINANZA** afferma quindi che se si incrociano due linee pure che differiscono per un carattere, nella prima generazione un tratto "dominerà" sull'altro, cioè si esprimerà nel 100% dei casi.

ORGANISMO OMOZIGOTE:
 organismo diploide (2n) che
 possiede entrambi gli alleli identici
 per un particolare *locus*

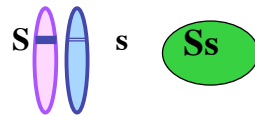
**OMOZIGOTE
 DOMINANTE**



**OMOZIGOTE
 RECESSIVO**

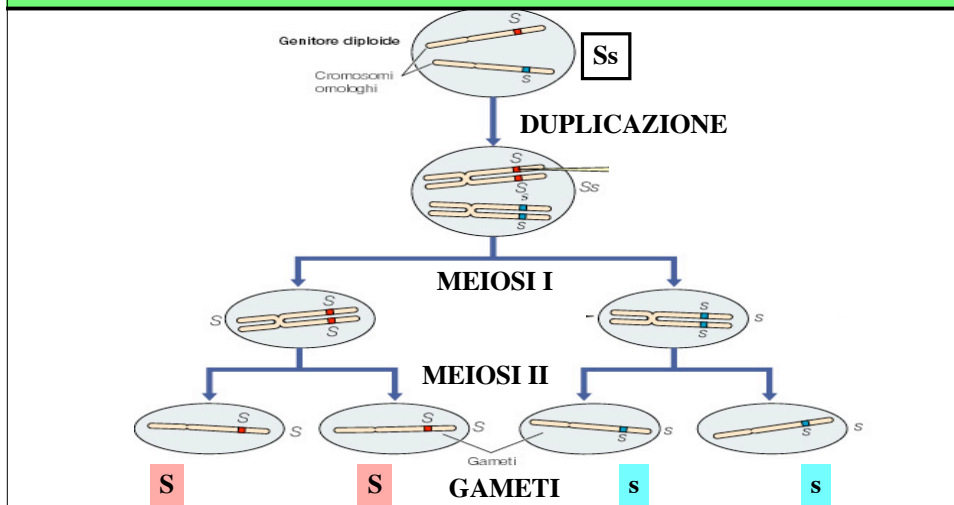


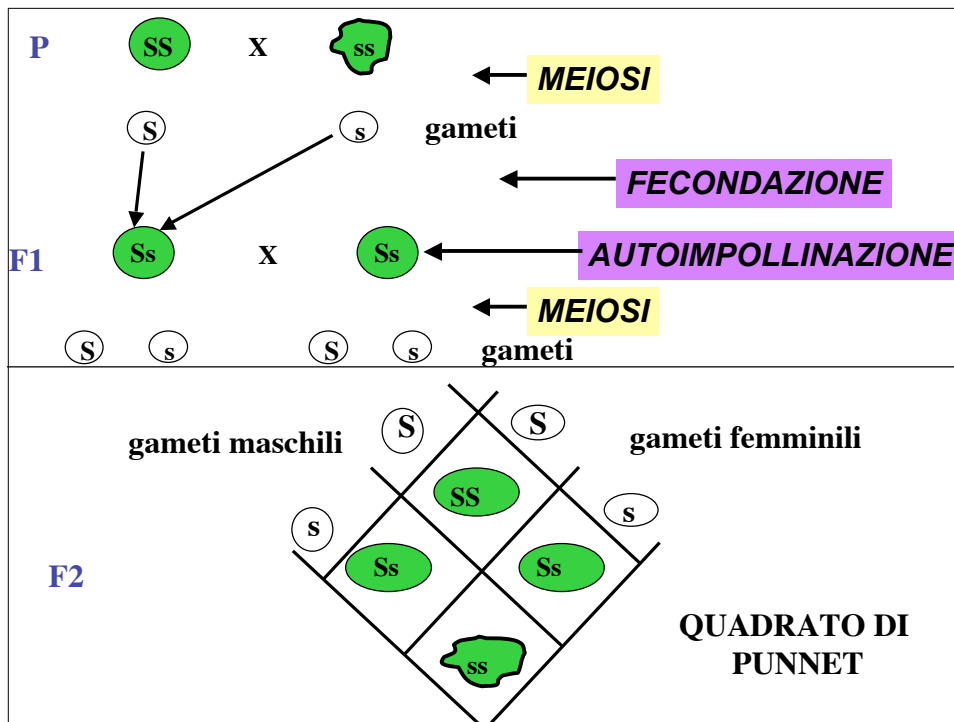
ORGANISMO ETEROZIGOTE:
 organismo diploide (2n) che
 possiede gli alleli diversi per un
 particolare *locus*



**INTERPRETAZIONE DEI RISULTATI
 LEGGE DELLA SEGREGAZIONE DEGLI ALLELI
 (O PRIMA LEGGE DI MENDEL)**

**I DUE ALLELI DI OGNI CARATTERE SEGREGANO, si
 imprigionano NEL CORSO DELLA FORMAZIONE DEI GAMETI**





Con questi risultati, Mendel sconfessa due credi di allora:

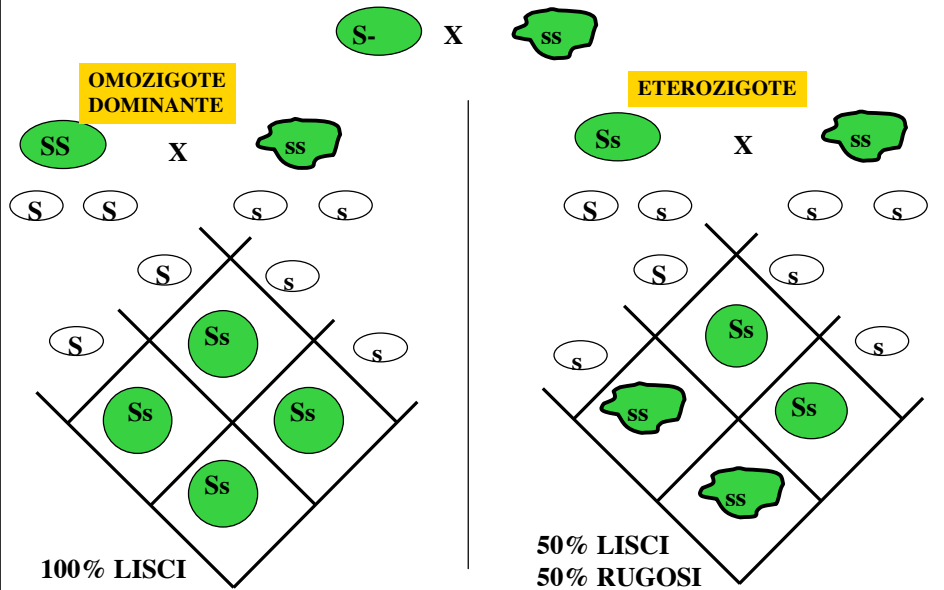
- 1) Mescolanza dei caratteri, non si tratta di un fenotipo *intermedio*
- 2) In realtà il risultato della F₂ fa capire che non si tratta di due *fluidi* che si miscelano, ma di due “oggetti particolari”

Si possono spiegare le osservazioni se si ammette che lo stesso carattere sia determinato da 2 “oggetti”, 2 *fattori*, le 2 varianti.

La base citologica a tale “duplicità” è proprio lo *stato di DIPLOIDIA* ossia le condizione per cui il genoma sia composto da 2 CORREDI CROMOSOMICI

QUALE GENOTIPO HA UN SEME LISCIO?

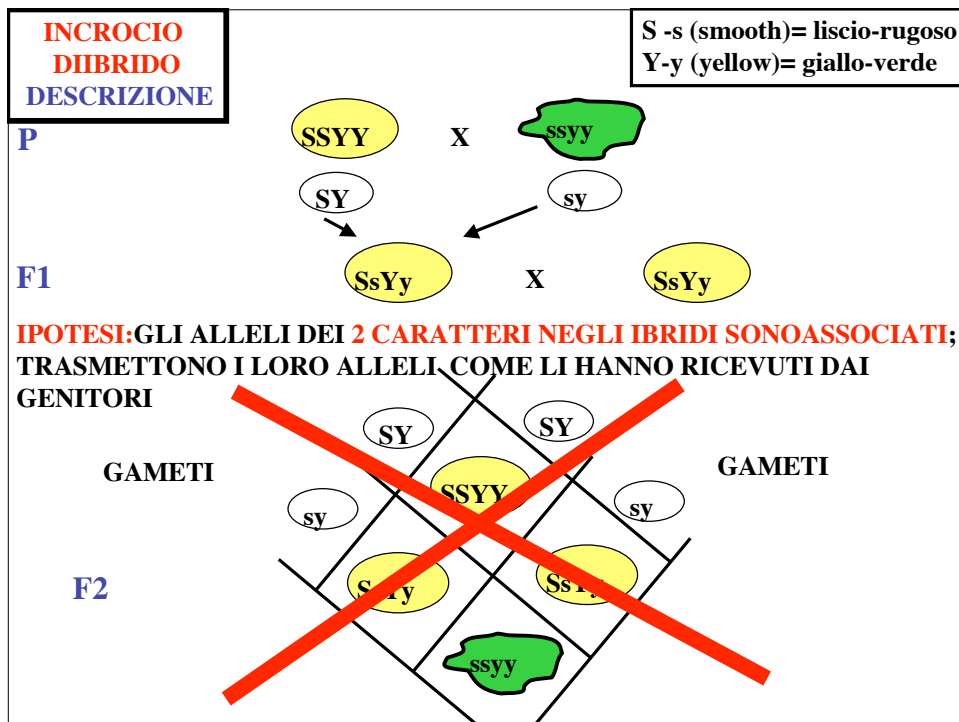
REINCROCIO o TEST CROSS (x verificare se un individuo con tratti dominanti è omozigote o eterozigote)

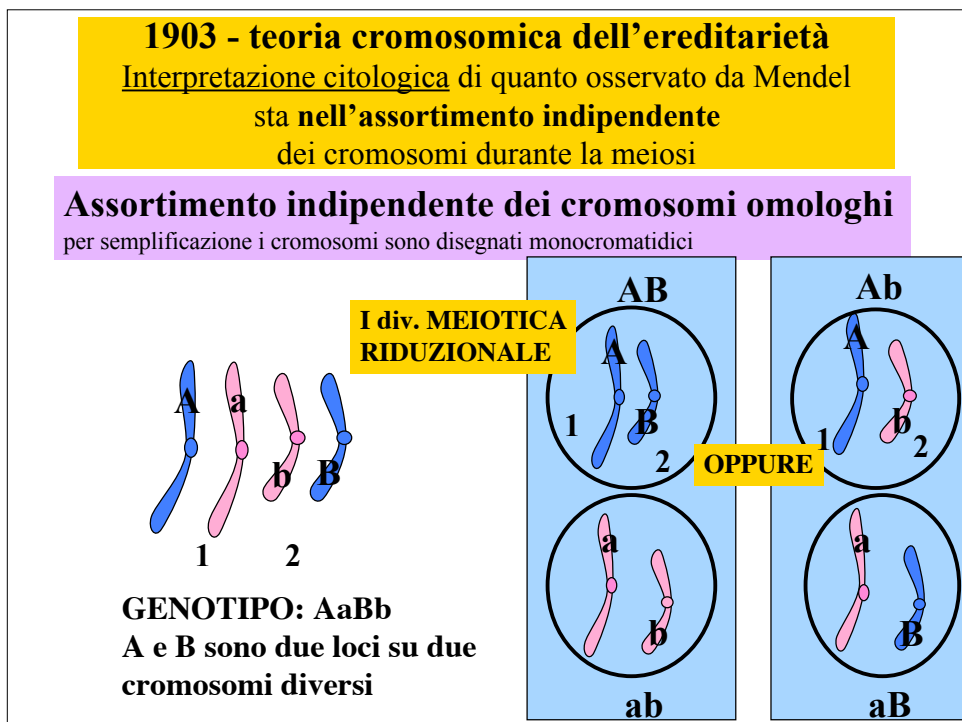
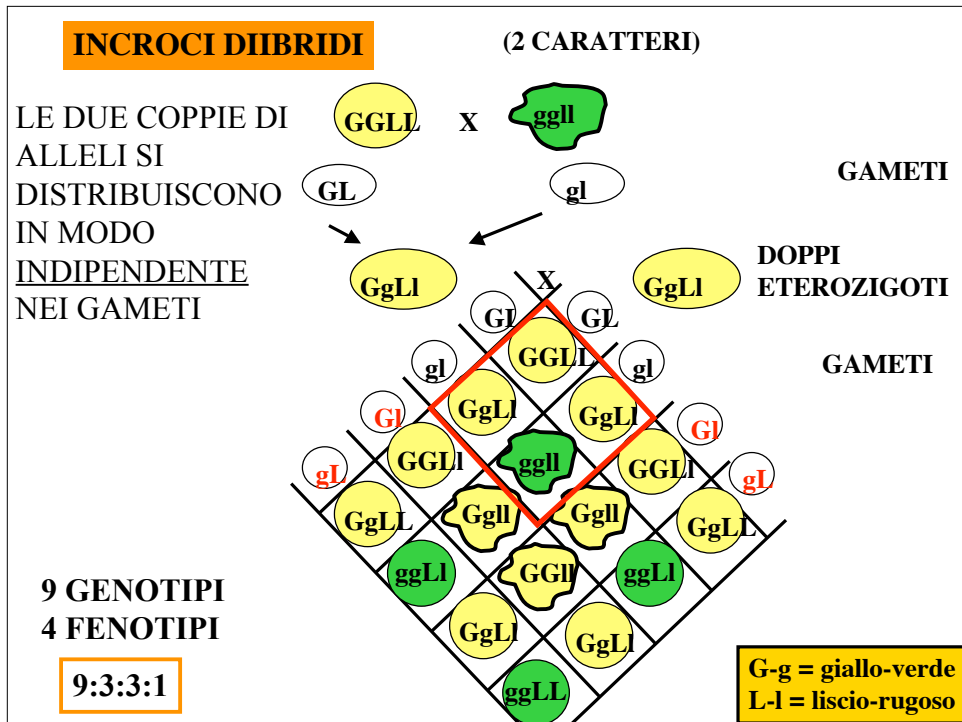


ESPERIMENTI DI MENDEL

“Esperimento 2”

INCROCIO DIIBRIDO
= GENITORI DA *LINEE PURE*
CON TRATTI DIVERSI PER
DUE CARATTERI (due loci)

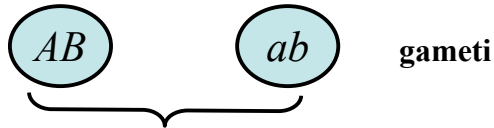




Incrocio diibrido: ovvero trasmissione di due caratteri

GENERAZIONE P

$AA BB \quad X \quad aa bb$



GENERAZIONE F1

$Aa Bb$



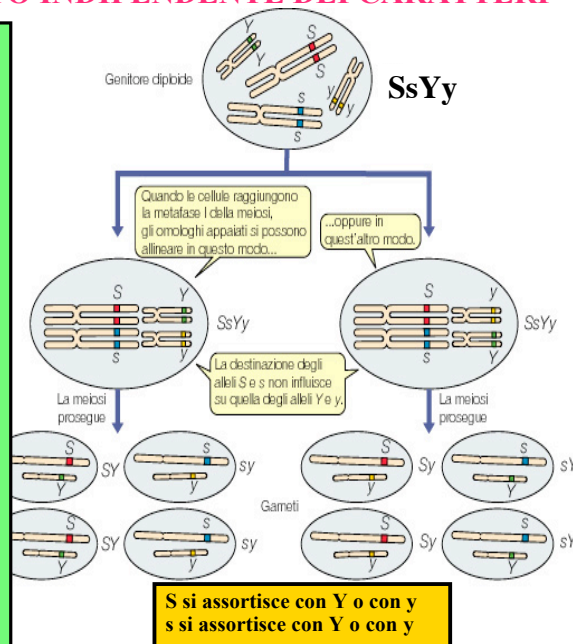
Combinazioni alleliche originali

Nuove combinazioni alleliche

FREQUENZA DI RICOMBINAZIONE È DEL 50%

II LEGGE DI MENDEL "legge della indipendenza dei caratteri"
o DELL'ASSORTIMENTO INDIPENDENTE DEI CARATTERI

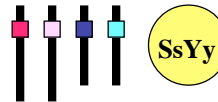
ALLELI APPARTENENTI A COPPIE DIVERSE DI GENI SONO EREDITATI INDIPENDENTEMENTE L'UNO DALL'ALTRO, CIOE' LA DISTRIBUZIONE DI CIASCUNA COPPIA DI ALLELI NEI GAMETI E' CASUALE E INDIPENDENTE DALLE ALTRE COPPIE ALLELICHE



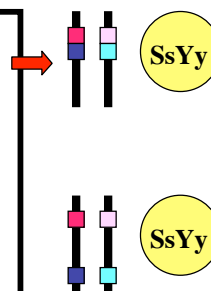
La legge dell'assortimento indipendente dei caratteri non ha valenza universale

si riferisce:

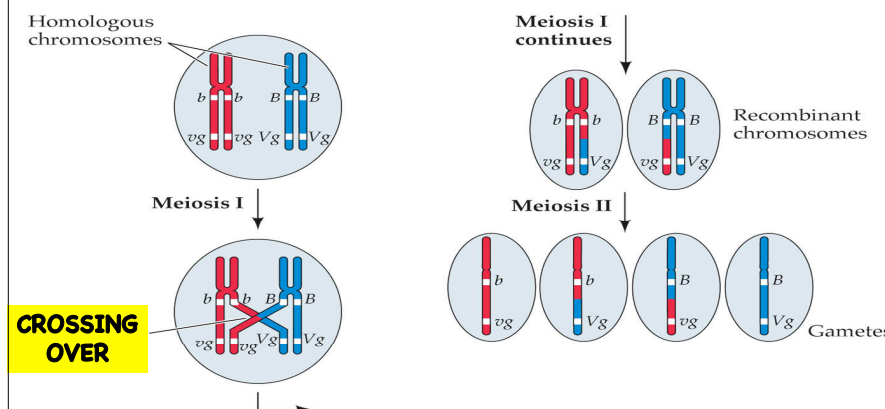
- sempre a geni localizzati su **cromosomi diversi**
- non sempre a quelli sullo **stesso cromosoma**



I geni localizzati **vicini** nello stesso cromosoma sono definiti **geni associati** o *in linkage* ed appartengono allo stesso **gruppo di associazione** (o di concatenazione)



Geni sullo stesso cromosoma vengono “assortiti” insieme e sono separati da eventi di **crossing-over**, l’assortimento genico determinato dal *crossing over* avviene secondo **frequenze di ricombinazioni** variabili e dipendenti dalla reciproca **distanza** sul cromosoma



Frequenze di ricombinazione

- 1) Offrono un modo per sapere l'ordine dei geni sui cromosomi
- 2) Danno stime circa la **distanza reciproca** e relativa dei geni



Con l'**analisi di linkage** si può costruire una MAPPA GENETICA in base alle frequenze di ricombinazione

Quando si lavora in direzione opposta e si dispone di una mappa genetica si **possono prevedere le frequenze delle diverse classi fenotipiche della progenie**

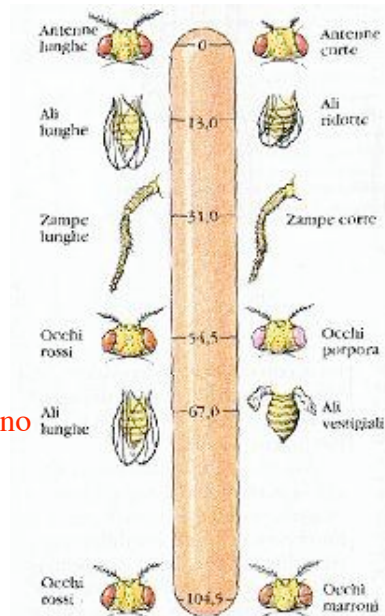
Cromosoma 2 di *Drosophila*- Sturtevant

Mappe genetiche realizzate in base alle frequenze di ricombinazione dovute al crossing over

1 unità di mappa =
1% di ricombinazione
detta **centiMorgan** o **cM**

1 cM = distanza fra due loci che ricombinano una volta su 100 meiosi (1%)

1 cM equivale a 1.05 Mb nell'uomo
e 0.70 Mb nella donna
Media 1cM = **0.88 Mb**



Deduzioni di Mendel

Esistono determinanti ereditari di natura particolare: i *geni*

Ogni pianta di pisello adulto ha una coppia di geni in ogni cellula per ogni carattere studiato: **diploidia**

Durante la formazione dei **gameti** i membri di ogni coppia *segregano* equamente nei gameti medesimi: ogni gamete porta un solo gene per ogni carattere

L'unione dei gameti è **casuale** ed avviene senza tener conto di quale membro della coppia di geni venga portato

Mendel

- *Principio di dominanza*

- *I legge "della segregazione"*

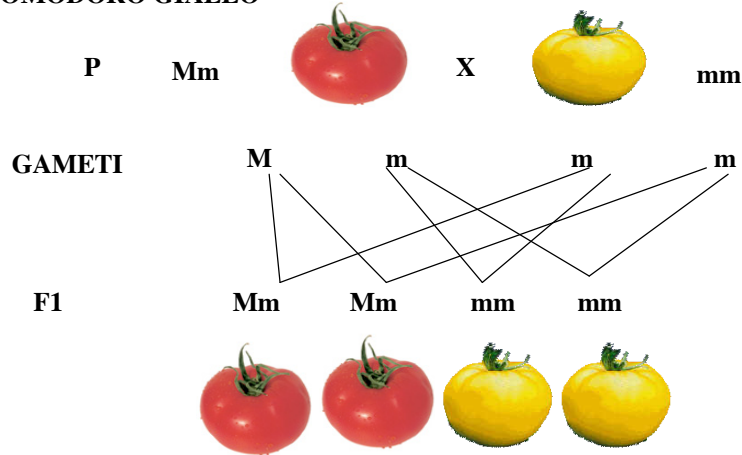
Ogni individuo diploide possiede 2 alleli che si separano durante la meiosi ovvero *segregano* all'interno dei gameti e ciascuno finisce in un gamete

- *II legge "dell'assortimento indipendente"*

2 alleli per un certo carattere si separano in modo indipendente rispetto agli alleli presenti a livello di altri loci

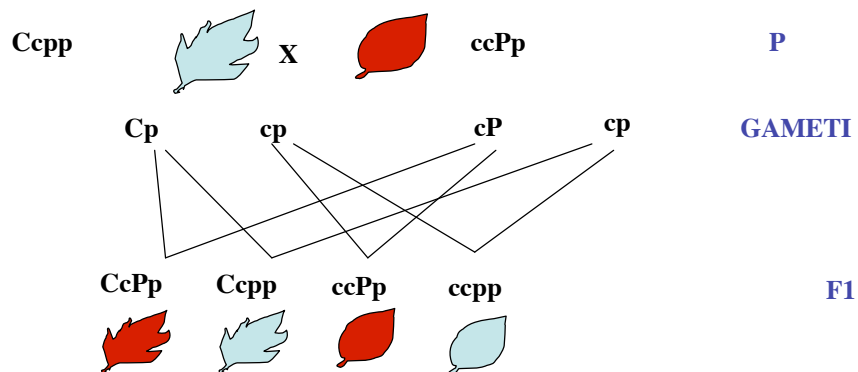
ESERCIZIO: INCROCIO MONOIBRIDO
CARATTERE COLORE POMODORO:
ROSSO (M) DOMINA SU GIALLO (m)

INCROCIO TRA:
POMODORO ROSSO (ETEROZIGOTE) E
POMODORO GIALLO



ESERCIZIO: INCROCIO DIIBRIDO
CARATTERE FORMA FOGLIA:
FRASTAGLIATO (C) DOMINA SU LISCIO (c)
CARATTERE COLORE FOGLIA:
ROSSO (P) DOMINA SU VERDE (p)

INCROCIO TRA:
FOGLIA FRASTAGLIATA (ETEROZIGOTE)/VERDE e
FOGLIA LISCIA/ ROSSA(ETEROZIGOTE)



GLOSSARIO DI RIEPILOGO

GENE =

porzione di DNA che codifica per un prodotto.

LOCUS =

posizione del gene sul cromosoma.

ALLELE =

una forma alternativa di un gene.

OMOZIGOTE =

un individuo che presenta, in un dato locus, due alleli uguali.

ETEROZIGOTE =

un individuo che presenta, in un dato locus, due alleli diversi.

CARATTERE MONOFATTORIALE =

il carattere è controllato da un solo fattore, ossia da un singolo gene.