

# GENETICA MENDELIANA

1

## CONCETTI CHIAVE

**CARATTERE:** caratteristica fisica osservabile dell'organismo

**TRATTO:** una particolare forma assunta da un carattere

**FENOTIPO:** aspetto “manifesto” di un individuo, rispetto ad uno o più tratti

**GENOTIPO:** aspetto “genetico” di un individuo, rispetto ad una o più porzioni di DNA

**ALLELI:** sequenze di DNA distinte di uno stesso gene

Allele 1

ATG **G**AA GTC AAA CTA

Allele 2

ATG **G**T**A** GTC AAA CTA

*Perché in genere ci sono  
due alleli per ogni gene?*

2

## Esempio dei CONCETTI

**CARATTERE:**

**TRATTI**

**FENOTIPI**

(relativo ai tratti)

**GENOTIPI**

(relativo al gene della  $\beta$ -globina)

forma dei globuli rossi

forma biconcava

forma a falce



Individuo sano

Individuo con pallore,  
ittero, mal di testa

*a* *b*

*c*

...GAA... (Glu) ...GAA... (Glu) ...GTA... (Val)  
...GAA... (Glu) ...GTA... (Val) ...GTA... (Val)

*Che probabilità hanno a e c di generare un figlio con anemia falciforme?*

Senza avere alcuna conoscenza di alleli, geni, meiosi e cromosomi, etc..

**Mendel riuscì a predire come vengono ereditati i tratti di un carattere**

3

## Il Pisum Sativum

Pianta di pisello usata da Mendel come organismo modello per i suoi esperimenti.

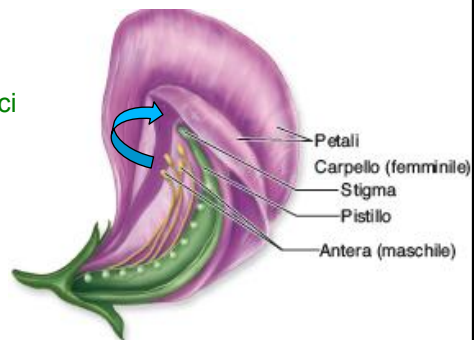
**VANTAGGI:**

1. Facile da coltivare, tempo di generazione breve (?), progenie numerosa (?)

2. E' facile da manipolare per ottenere incroci

a) autofecondazione (automatica)

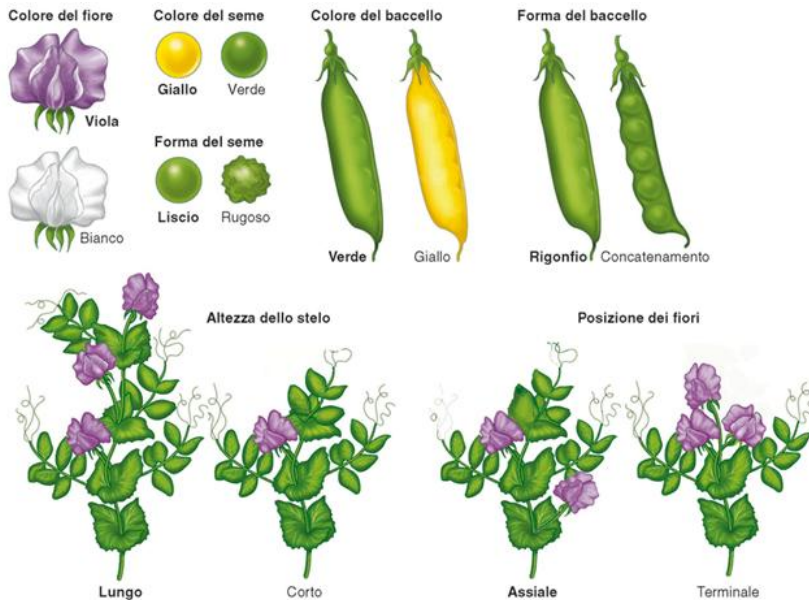
b) impollinazione incrociata (artificiale)



3. Ha molti caratteri con tratti distinguibili

4

## I 7 CARATTERI STUDIATI da MENDEL



5

## PIANO SPERIMENTALE

Ottenere varietà PURE  
(varietà con un certo tratto generano sempre progenie con lo stesso tratto).

**Generazione  $F_0$  o P**



Impollinazione incrociata tra varietà pure con tratti diversi  
(p.e. varietà pura con semi lisci e varietà pura con semi rugosi).

**Generazione  $F_1$**



Esaminare le piante della generazione  $F_1$ :  
CHE PERCENTUALE di piante  $F_1$  esibisce ogni tratto (p.e. lisci, rugosi)



Autoimpollinazione tra varietà delle  $F_1$

**Generazione  $F_2$**



Esaminare le piante della generazione  $F_2$ :  
CHE PERCENTUALE di piante  $F_2$  esibisce ogni tratto

6

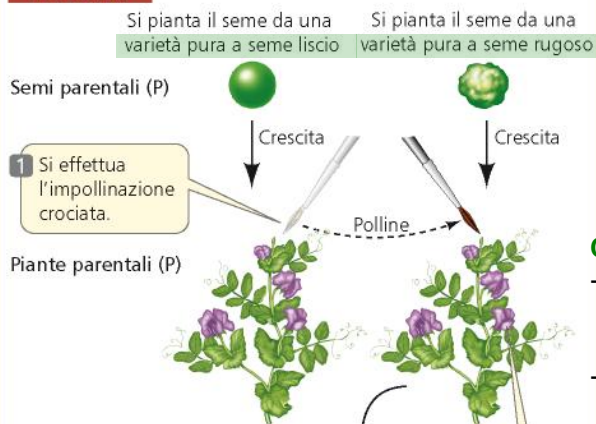
# INCROCI MONOIBRIDO: F1

Gli incroci monoibrido sono esperimenti in cui si segue **un solo carattere per volta**.

## IPOTESI

Quando si incrociano piante di pisello con tratti contrastanti, nelle generazioni successive le loro caratteristiche risultano **mescolate** in maniera irreversibile.

## METODO



- Si raccolgono i semi (F1)
- Si misura la percentuale di semi lisci e rugosi in F1

## RISULTATO:

Il 100% dei semi è liscio (circa 5000/5000)

## CONCLUSIONI:















- Nella progenie dell'incrocio tra specie pure **non c'è mescolanza** dei due tratti
- **Un solo tratto ricompare**

7

# TRATTO DOMINANTE e RECESSIVO

**TRATTO DOMINANTE:** Il tratto che "domina" l'altro se uno dei genitori lo possiede, lo possiederà anche tutta o la maggior parte della progenie

Tutti i caratteri analizzati da Mendel avevano un tratto dominante ed uno recessivo

	FORMA DEL SEME	COLORE DEL SEME	COLORE DEL TEGUMENTO	FORMA DEL BACCELLO	COLORE DEL BACCELLO	POSIZIONE DEI FIORI	LUNGHEZZA DELLO STELO
DOMINANTI	 LISCIO	 GIALLO	 GRIGIO	 LISCIO	 VERDE	 ASSIALE	 LUNGO
RECESSIVI	 RUGOSO	 VERDE	 BIANCO	 GIBBOSO	 GIALLO	 TERMINALE	 CORTO

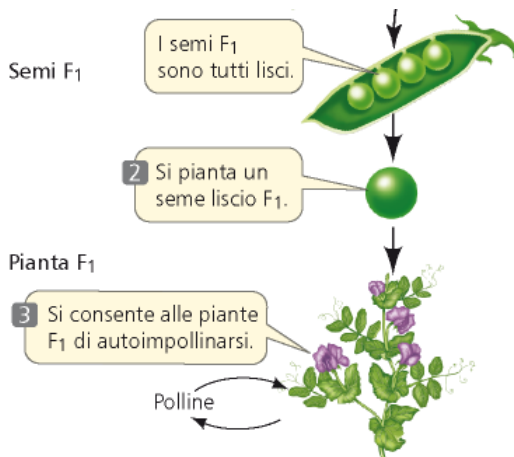
8

## INCROCI MONOIBRIDO: F2

Autoimpollinazione delle piante ottenute in F1 (unico tratto dominante)

**IPOTESI:** La scomparsa del tratto recessivo è irreversibile

### METODO:



- Si raccolgono i semi (F<sub>2</sub>)
- Si misura la percentuale di semi lisci e rugosi in F<sub>2</sub>

### RISULTATO:

Il 75% è liscio, il 25% è rugoso  
(p.e. 3000 lisci, 1000 rugosi)

### CONCLUSIONI:

- Il tratto recessivo **non è scomparso**
- Il **rapporto** tra i due tratti dominante:recessivo è **3:1**

Mendel ottenne lo stesso risultato con tutti gli altri caratteri

9

## IL MODELLO di MENDEL

Mendel sviluppò un modello che spiegasse i suoi risultati:

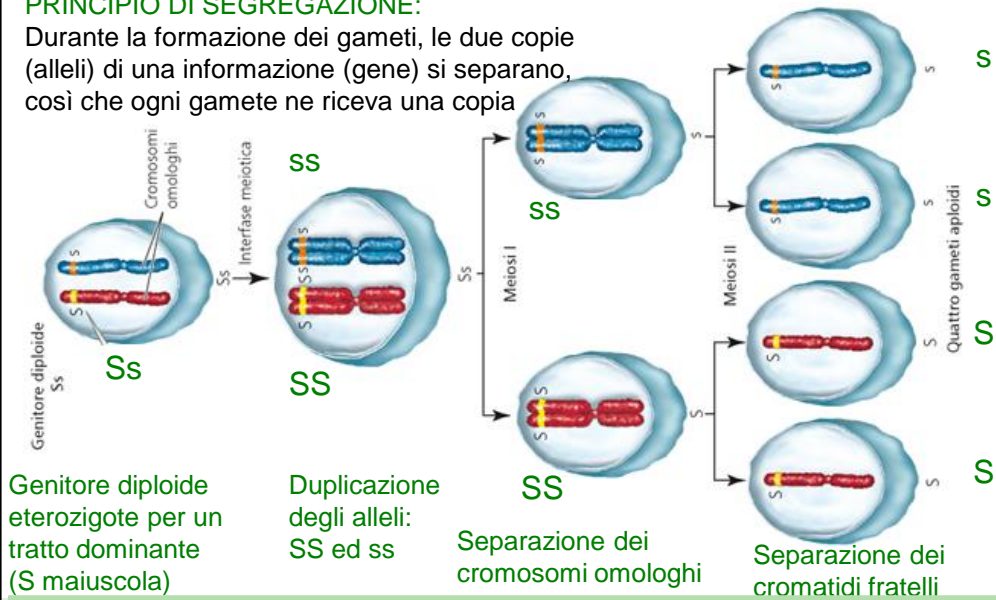
1. I genitori TRASMETTONO ALLA PROLE delle "INFORMAZIONI" (oggi le chiamiamo **geni**). *(infatti ogni figlio ha il fenotipo di un genitore o dell'altro)*
2. Ogni individuo RICEVE COPIA di ciascun gene da ciascun genitore (oggi chiamiamo le copie **alleli**). *(infatti la copia anche se non manifesta, ricompare)*
3. LE COPIE/ALLELI NON SONO IDENTICHE tra loro *(infatti ci sono tratti diversi)*  
organismo con alleli identici= **omozigote**, organismo con alleli differenti= **eterozigote**
4. LA PRESENZA DI UN ALLELE specifico NON GARANTISCE che il TRATTO corrispondente SIA PRESENTE. *(Infatti un tratto è **dominante** o **recessivo**)*
5. LE INFORMAZIONI trasmesse con gli ALLELI NON SI FONDONO ma rimangono distinte. *(infatti non compaiono fenotipi intermedi)*

10

## PRIMA LEGGE DI MENDEL e MEIOSI

### PRINCIPIO DI SEGREGAZIONE:

Durante la formazione dei gameti, le due copie (alleli) di una informazione (gene) si separano, così che ogni gamete ne riceva una copia



11

## QUADRATO di PUNNETT

Mendel suppose che se la **ricongiunzione** dei due alleli (materno e paterno) è **casuale**, la percentuale attesa di figli con un certo genotipo quindi si può calcolare.

QUADRATO di PUNNETT: metodo pratico per calcolare la **percentuale di figli con un certo genotipo a partire dal genotipo dei genitori**

$S$  = allele dominante per il carattere "forma del seme" liscio

$s$  = allele recessivo per il carattere "forma del seme" rugoso

		Gameti maschili		
		$S$	$s$	
M: $Ss$ X F: $ss$	Gameti femminili	$s$	$Ss$ $ss$	% semi $Ss$ ? 50%
	$s$	$Ss$ $ss$		% semi lisci? 50%

		Gameti maschili		
		$S$	$S$	
M: $SS$ X F: $Ss$	Gameti femminili	$s$	$Ss$ $Ss$	% semi $Ss$ ? 50%
	$S$	$SS$ $SS$		% semi lisci? 100%

Il quadrato di Punnet è solo l'applicazione "veloce" di due leggi della probabilità

12

## LE LEGGI DELLA PROBABILITA'

Il quadrato di Punnett è una rappresentazione grafica delle leggi della probabilità.

Maschio = moneta nera  
Femmina = moneta rossa

Alleli = S (testa), s (croce)

**Regola del prodotto (E):**

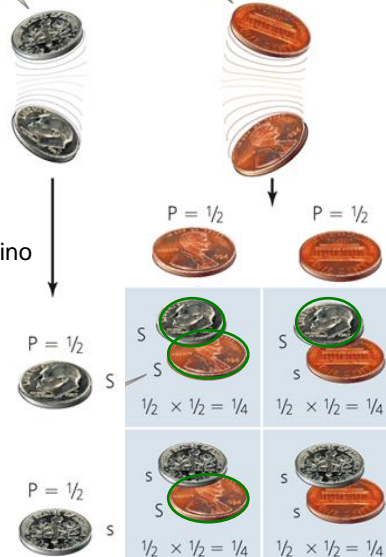
Probabilità che due eventi indipendenti si verifichino contemporaneamente =  $P \times P = \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$

**Regola della somma (O):**

Probabilità che o l'uno o l'altro evento si verifichi =  $P + P + P = \frac{1}{4} + \frac{1}{4} + \frac{1}{4} = \frac{3}{4}$

*Probabilità che escano due facce uguali? (genotipo omozigote)*

Il lancio in aria di due monete dà luogo a due eventi indipendenti, ognuno dei quali ha un esito con probabilità (P) di  $\frac{1}{2}$ .

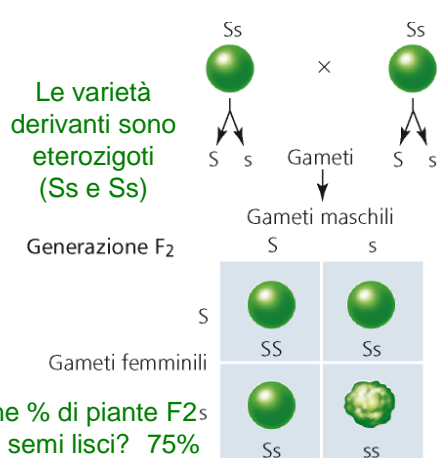
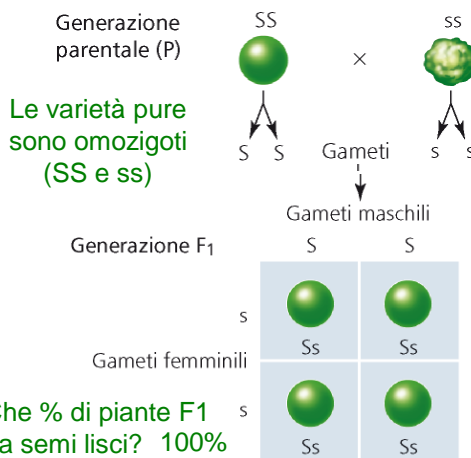


13

## SPIEGAZIONE degli INCROCI MONOIBRIDO

I risultati degli incroci monoibrido in F1 ed F2 diventano spiegabili

S = allele dominante, s = allele recessivo



14

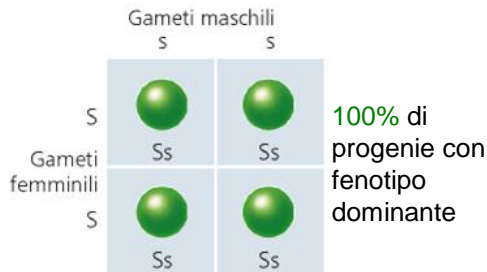


## APPLICAZIONI: TEST-CROSS

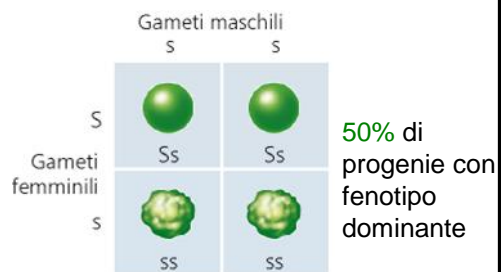
Metodo per capire se un organismo è omozigote (SS) o eterozigote (Ss): dalla progenie si ricava il genotipo del genitore



Se l'organismo è omozigote (SS):



Se l'organismo è eterozigote (Ss):



15

## BASE MOLECOLARE dei TRATTI

Perché è sufficiente una sola copia dell'allele dominante per dare un fenotipo dominante?

Perché sono necessarie due copie di un allele recessivo per dare un fenotipo recessivo?



Ognuno dei due alleli di un organismo diploide codifica per un gene/proteina.

**Gene SBE1** -> la proteina codificata serve a trasformare saccarosio in amido

**Allele S:** enzima funzionante -> trasforma saccarosio in amido

**Allele s:** enzima non funzionante -> accumulo di saccarosio al posto dell'amido -> ingresso d'acqua per osmosi e rigonfiamento del seme -> quando il seme matura, perde acqua e si raggrinzisce

Una solo allele S è sufficiente a dare la quantità di enzima funzionante per ottenere un fenotipo normale.... *ma allora a che serve possedere due alleli?*

16



## ESEMPIO per PATOLOGIA UMANA (1)

Spesso una patologia umana ereditaria è **recessiva**: si manifesta solo quando **entrambi gli alleli** codificano per una proteina **non funzionante**

*p.e. fenotipo patologico di Anemia Falciforme (gene HBB)*

**A** = allele dominante (codifica per la proteina **Hbb funzionante**)

**a** = allele recessivo (codifica per la proteina **Hbb NON funzionante**)

**M: AA** x **F: aa**

		Gameti maschili	
		A	A
Gameti femminili	A	Aa	Aa
	a	Aa	Aa

% figli eterozigoti? 100%

% figli malati? 0%

**M: Aa** x **F: Aa**

		Gameti maschili	
		A	a
Gameti femminili	A	AA	Aa
	a	Aa	aa

% figli eterozigoti? 50%

% figli malati? 25%

**M: Aa** x **F: aa**

		Gameti maschili	
		A	a
Gameti femminili	A	Aa	aa
	a	Aa	aa

% figli eterozigoti? 50%

% figli malati? 50%

17

## ESEMPI di FENOTIPI PATOLOGICI nell'UOMO

RECESSIVO	Fenotipo	Causa
Albinismo	Pelle bianca, priva di melanina	proteina non funzionante per la sintesi della melanina (su 2 alleli)
Emofilia (X-linked)	Sangue che non coagula	proteina non funzionante per la sintesi di un fattore di coagulazione (su 2 alleli)
Anemia falciforme	Pallore, ittero, mal di testa	proteina non funzionante della $\beta$ globina (su 2 alleli)

A volte il fenotipo patologico è dominante: **l'allele mutato acquisisce una funzione anomala** (un solo allele è sufficiente a causare la patologia)

DOMINANTE	Fenotipo	Causa
Polidattilia	Dita supplementari	Funzione anomala della proteina per lo sviluppo delle dita (su 1 allele)
Corea di Huntington	Mancanza di coordinazione, andatura instabile	Funzione anomala di una proteina che si accumula nelle cellule nervose (su 1 allele)

18

## ESEMPIO per PATOLOGIA UMANA (2)

A volte una patologia umana ereditaria è **dominante**: si manifesta quando **almeno un allele** codifica per una proteina **che funziona ma in modo anomalo**

*p.e. fenotipo sindrome di Huntington (gene IT15)*

**A** = allele dominante (codifica per la proteina **It15 funzionante in maniera ANOMALA**)  
**a** = allele recessivo (codifica per la proteina **It15 funzionante**)

**M:** AA x **F:** aa

		Gameti maschili	
		A	A
Gameti femminili	A	Aa	Aa
	a	Aa	Aa

% figli eterozigoti? 100%  
 % figli malati? 100%

**M:** Aa x **F:** Aa

		Gameti maschili	
		A	a
Gameti femminili	A	Aa	Aa
	a	Aa	aa

% figli eterozigoti? 75%  
 % figli malati? 75%

**M:** Aa x **F:** aa

		Gameti maschili	
		A	a
Gameti femminili	A	Aa	aa
	a	Aa	aa

% figli eterozigoti? 50%  
 % figli malati? 50%

19

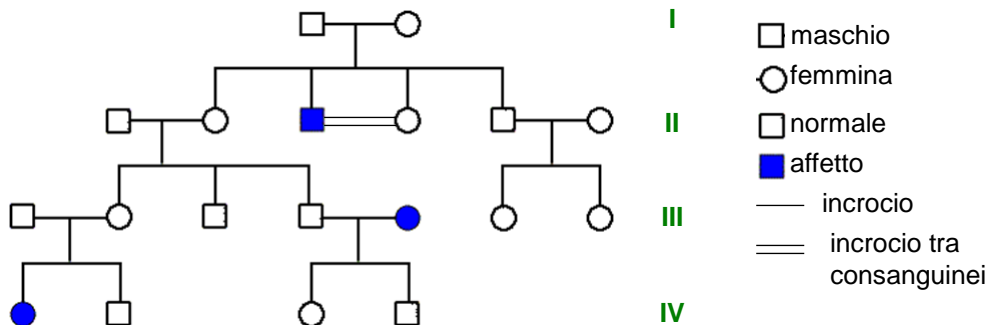
## PREVISIONE dell'EREDITARIETA' nell'UOMO

Nell'uomo non è possibile fare "incroci controllati".

Come si è capito che alcuni tratti erano dominanti ed altri recessivi?

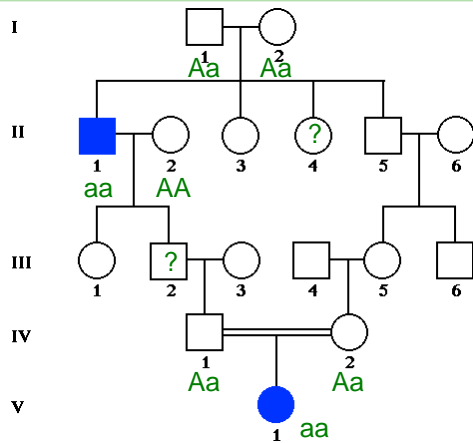
Si interpretano i risultati di incroci "già avvenuti".

### ALBERI GENEALOGICI o PEDIGREE



20

## PEDIGREE RECESSIVO



Pedigree di una famiglia con ricorrenza di "Albinismo"

$a$  = allele patologico (raro)

Le persone sane sono omozigoti per l'allele dominante ( $AA$ ) o eterozigoti ( $Aa$ , portatori sani)

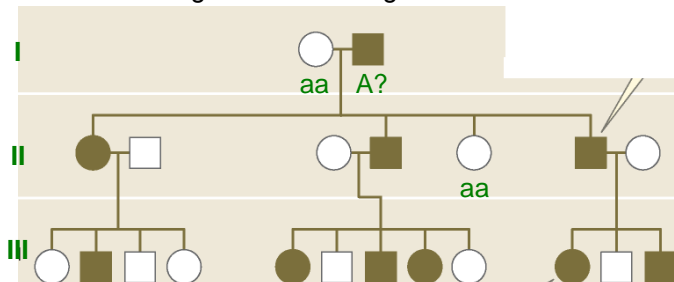
Le persone affette sono omozigoti per l'allele recessivo ( $aa$ )

1. I genitori di figli affetti sono spesso portatori sani
2. Se i genitori sono portatori sani, circa 25% dei figli sarà affetto
3. Se un genitore è affetto ed uno è sano, i figli saranno tutti sani
4. Il fenotipo può riemergere nella famiglia con l'incrocio di consanguinei

21

## PEDIGREE DOMINANTE

Pedigree di una famiglia con ricorrenza di "Corea di Huntington"



$A$  = allele patologico (raro)

Le persone affette sono omozigoti per l'allele dominante ( $AA$ ) o eterozigoti ( $Aa$ )

Le persone sane sono omozigoti per l'allele recessivo ( $aa$ )

1. Ogni figlio affetto ha almeno un genitore affetto.

Se un figlio è affetto, deve aver ereditato l'allele  $A$  da un genitore.  
Se anche il genitore porta l'allele  $A$ , anche il genitore è affetto.

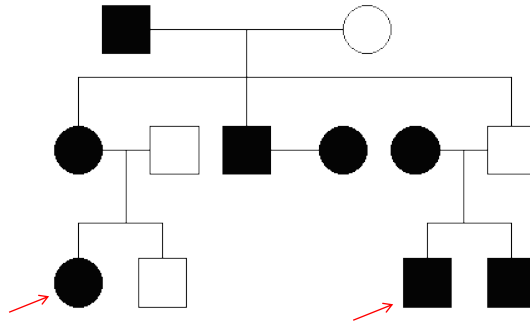
2. Almeno il 50% dei figli di un genitore affetto sono affetti.

Se il genitore è un omozigote ( $AA$ ) il 100% dei figli saranno affetti.

Se il genitore è eterozigote ( $Aa$ ) e l'altro è sano, il 50% dei figli saranno affetti

22

## ESEMPIO di DOMANDA



1. Fare una ipotesi di ereditarietà (dominante o recessiva)
2. Assegnare (ove possibile) i genotipi di ciascun individuo e supportare o meno l'ipotesi
3. Calcolare la probabilità che un figlio generato dall'accoppiamento dei due individui indicati sia affetto

23

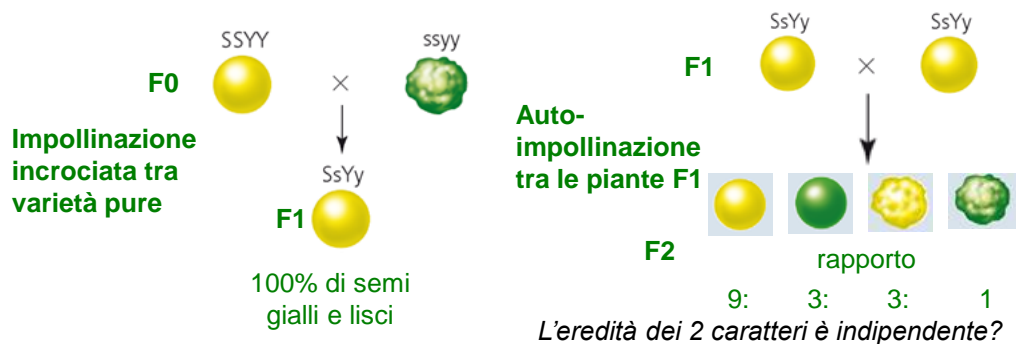
## INCROCI DIIBRIDI

Mendel si chiese se i tratti di **DUE CARATTERI** distinti venissero ereditati in maniera **indipendente** o meno.

Ripeté la stessa serie di incroci descritta nel **piano sperimentale** seguendo **due caratteri invece di uno solo**

**Carattere 1:** forma del seme; Tratti: liscio e rugoso ( $S,s$ )

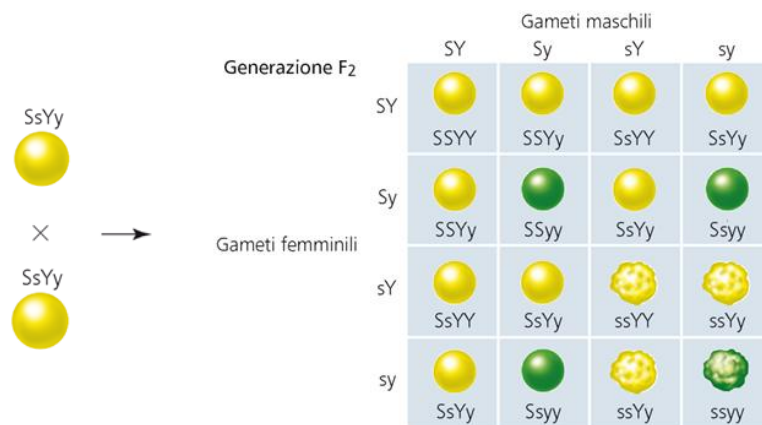
**Carattere 2:** colore del seme; Tratti: giallo e verde ( $Y,y$ )



24

## SPIEGAZIONE degli INCROCI DIIBRIDO

Il rapporto 9:3:3:1 è esattamente ciò che ci si aspetta in base ai risultati di un quadrato di Punnett: **i due caratteri sono ereditati in maniera indipendente**



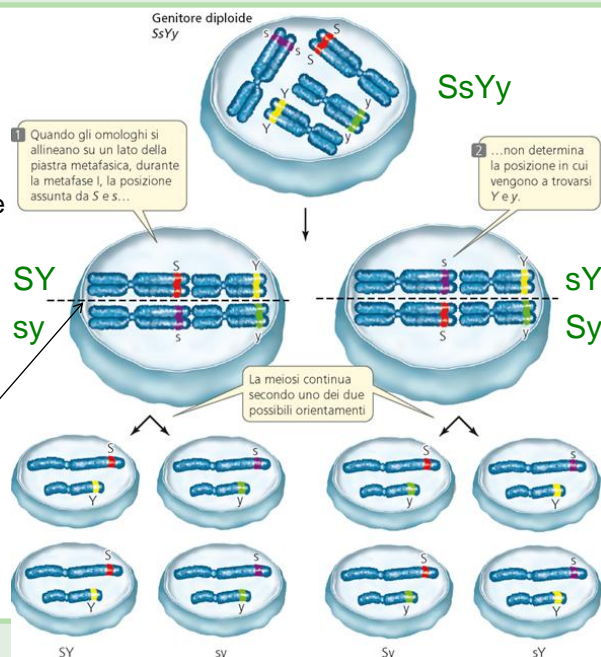
25

## SECONDA LEGGE di MENDEL e MEIOSI

### PRINCIPIO dell' ASSORTIMENTO INDIPENDENTE:

Durante la formazione dei gameti, le copie (alleli) di due informazioni (geni) diverse assortiscono in modo indipendente l'uno dall'altro.

L'orientamento di due cromosomi differenti sulla piastra metafase (meiosi I) è casuale



26