



**Colore del seme (endosperma)**



Giallo Verde

**Forma del seme**



Liscia Rugosa

**Colore del rivestimento del seme**



Grigio Bianco

**Posizione del fiore**

Assiale  
(lungo il fusto)



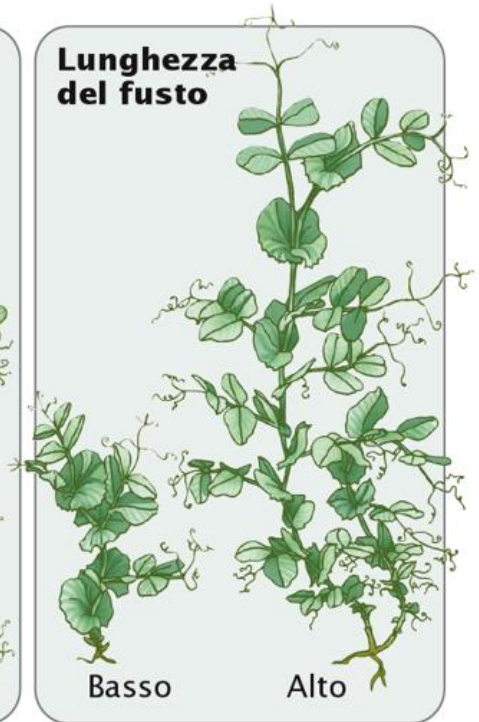
Terminale  
(all'estremità del fusto)



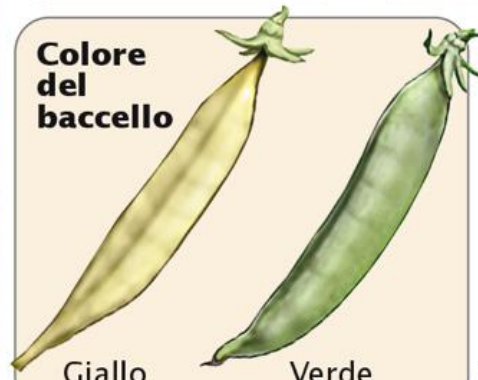
**Lunghezza del fusto**

Basso

Alto

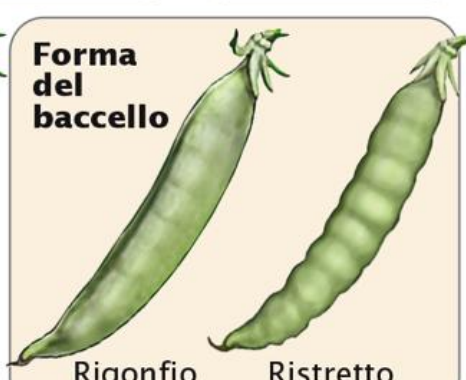


**Colore del baccello**



Giallo Verde

**Forma del baccello**



Rigonfio Ristretto

TERMINE	DEFINIZIONE
Gene	Un fattore ereditato (una regione del DNA) che (contribuisce a) determinare una caratteristica dell'organismo
Allele	Una delle (due o più) forme alternative di un gene (una specifica versione)
Locus	Posizione specifica occupata da un allele su un cromosoma
Genotipo	Serie di alleli posseduta da un individuo (non più di due differenti)
Eterozigote	Individuo che possiede due alleli differenti in un certo locus
Omozigote	Individuo che possiede due alleli identici in un certo locus
Fenotipo o tratto	L'aspetto o la manifestazione di una caratteristica (occhi azzurri)
Caratteristica/carattere	L'attributo o la proprietà posseduta da un individuo (colore degli occhi)

# I simboli della genetica

Gli incroci sono comunemente rappresentati mediante simboli che indicano i differenti alleli.

I simboli utilizzati sono abitualmente stabiliti dalla comunità dei genetisti che lavorano su un particolare organismo, di conseguenza non esiste un sistema universale per definirli.

Nelle piante le lettere minuscole spesso indicano gli alleli recessivi e le lettere maiuscole gli alleli dominanti. Si possono anche usare due o tre lettere per indicare un singolo allele:

l'allele recessivo per le foglie cuoriformi nei cetrioli è indicato con *hl*, mentre nei topi

l'allele recessivo per la conformazione anormale della testa degli spermatozoi è indicato con *azh*.

# I simboli della genetica

Negli animali l'allele più comune di un carattere, detto allele selvatico (wild type) perché è l'allele che normalmente si trova in natura, è spesso indicato da una o più lettere e dal segno «più» (+). Le lettere vengono scelte normalmente basandosi sul fenotipo (raro) mutante. Per esempio, l'allele recessivo per gli occhi gialli nel moscerino della frutta è rappresentato dalle lettere y.

A volte, le lettere relative a un allele selvatico vengono omesse e l'allele è semplicemente rappresentato col segno +. Talvolta si aggiungono caratteri soprascritti per distinguere i geni:  $EI^R$  indica un allele delle capre che accorcia la lunghezza delle orecchie.

# I simboli della genetica

Si può usare una barretta obliqua « / » per distinguere alleli presenti in un singolo genotipo; per esempio, quello di una capra eterozigote per le orecchie corte si può scrivere  $EI^+/EI^R$  o semplicemente  $+/EI^R$ . Se vengono rappresentati insieme i genotipi relativi a più di un locus, è possibile separarli con uno spazio. Per esempio, una capra eterozigote per una coppia di alleli che producono orecchie corte e che è eterozigote anche per un'altra coppia di alleli che producono il gozzo, può essere indicata con

$EI^+/EI^R G/g$  oppure  $+/EI^R +/g$

Talvolta risulta utile indicare la possibilità di diversi genotipi. Una lineetta accanto al genotipo, per esempio  $A \_$ , indica che qualsiasi allele è possibile. In questo caso  $A$  può comprendere sia il genotipo  $AA$  sia  $Aa$ .

Un determinato fenotipo deriva da un genotipo che si sviluppa in un particolare ambiente.

Il genotipo definisce le potenzialità dello sviluppo e ne stabilisce i limiti.

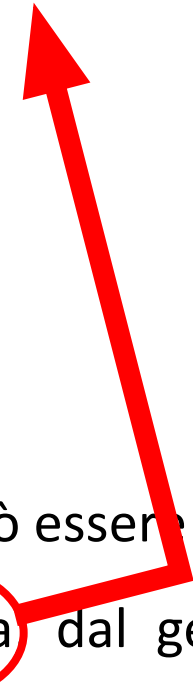
In che modo il fenotipo si sviluppi all'interno di tali limiti è poi determinato dall'azione di altri geni e da fattori ambientali, e il bilancio fra tali effetti varia a seconda della caratteristica considerata.

Esempi: Piselli e Quercia

Un concetto ovvio, ma fondamentale, è che solo il genotipo può essere ereditato.
















Benché il fenotipo sia determinato, almeno in certa **misura** dal genotipo, gli organismi non possono trasmettere il loro fenotipo alle generazioni successive.

La distinzione fra genotipo e fenotipo è uno dei principi più importanti della genetica moderna.



**Tabella 8.2 Risultato degli esperimenti di Mendel sulle piante di pisello.**

Mendel sperimentò vari incroci e, per ognuno di essi, si accorse che nella prima generazione tutti i discendenti mostravano solamente uno dei due caratteri presenti nei genitori, mentre l'altro carattere scompariva inaspettatamente. Incrociando gli individui della F<sub>1</sub>, ottenne la generazione F<sub>2</sub>. I risultati sono presentati in questa tabella.

Carattere	Generazione P Dominante e recessivo		Seconda generazione filiale F <sub>2</sub> Dominante Recessivo Proporzione			
Colore del seme	 giallo	 verde				
Forma del seme	 liscio	 rugoso				
Colore del baccello	 verde	 giallo				
Forma del baccello	 rigonfio	 grinzoso				
Colore del fiore	 viola	 bianco				
Posizione del fiore	 assiale	 terminale				
Altezza del fusto	 alto	 nano				

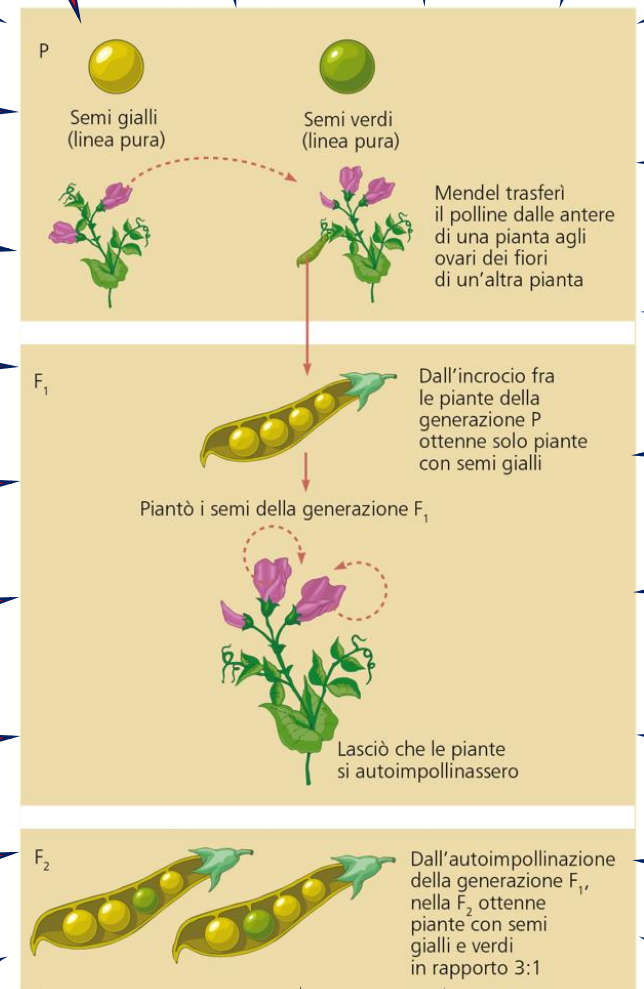
# Gli incroci monoibridi rivelano il principio della segregazione e il concetto di **dominanza**

Mendel partì da linee pure per ciascun carattere (coltivando le piante per due generazioni), per essere sicuro che tutte le progenie fossero identiche agli individui che le avevano generate.

A questo punto effettuò un certo numero di incroci fra le diverse varietà.

Mendel cominciò a studiare gli incroci monoibridi, quelli fra parentali che sono differenti per un singolo carattere. In un esperimento Mendel incrociò una pianta di pisello di una linea pura per la caratteristica dei semi gialli con un'altra, altrettanto pura, per i semi verdi.

UTILIZZO' QUINDI DUE LINEE OMOZIGOTI PER IL CARATTERE «COLORE DEL SEME»!





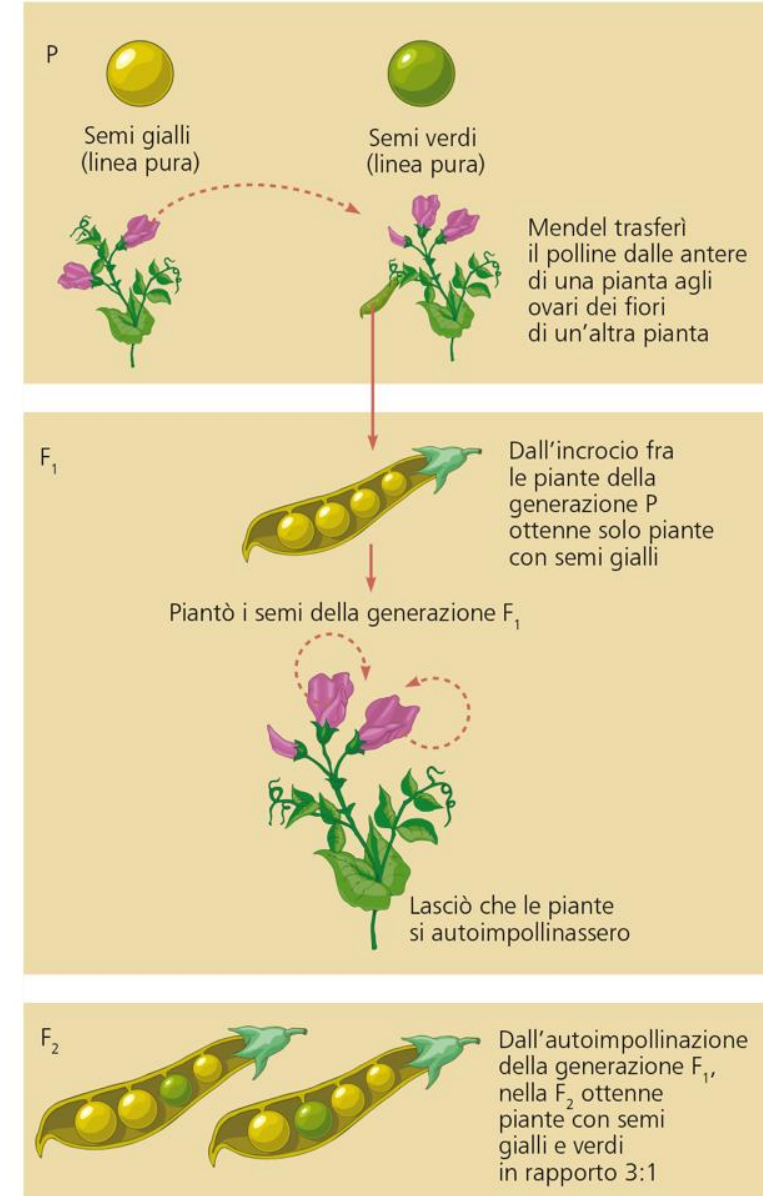
# Gli incroci monoibridi rivelano il principio della segregazione e il concetto di dominanza

La prima generazione dell'incrocio è detta generazione P (parentale).

Dopo l'incrocio delle due varietà nella generazione Mendel osservò la progenie che ne derivava.

La prima generazione filiale di questo incrocio aveva espresso solo uno dei fenotipi presenti nella generazione parentale: tutti i semi F1 erano gialli.

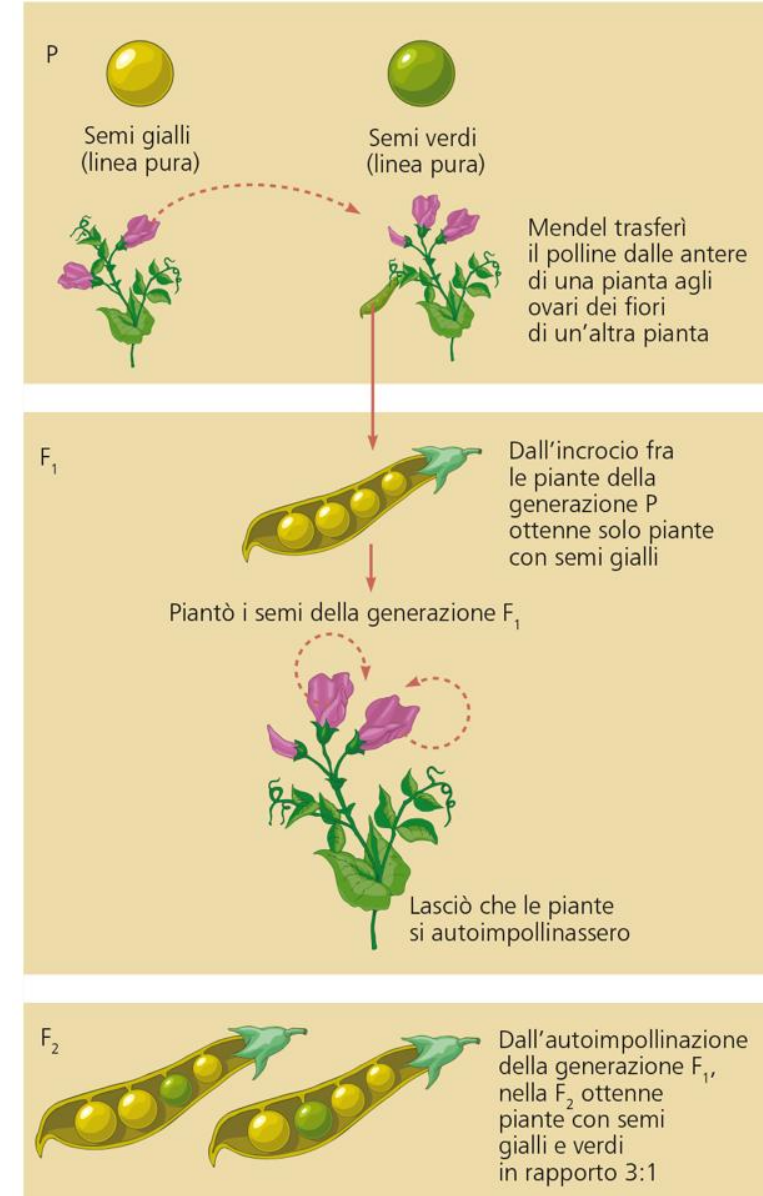
La progenie della generazione P è detta generazione F1 (prima generazione filiale).



# Gli incroci monoibridi rivelano il principio della segregazione e il concetto di dominanza















La primavera seguente piantò i semi F<sub>1</sub> e consentì alle piante di autofecondarsi, producendo una seconda generazione, la generazione F<sub>2</sub> (seconda generazione filiale). In questa emersero entrambi i caratteri della generazione P.

Mendel effettuò incroci monoibridi per tutte e sette le caratteristiche che aveva studiato sulle piante di pisello, e in tutti gli incroci ottenne il medesimo risultato: tutti gli F<sub>1</sub> erano simili solo a uno dei due genitori, ma entrambi i caratteri parentali comparivano negli F<sub>2</sub> all'incirca di 3 a 1.



**Tabella 8.2 Risultato degli esperimenti di Mendel sulle piante di pisello.**

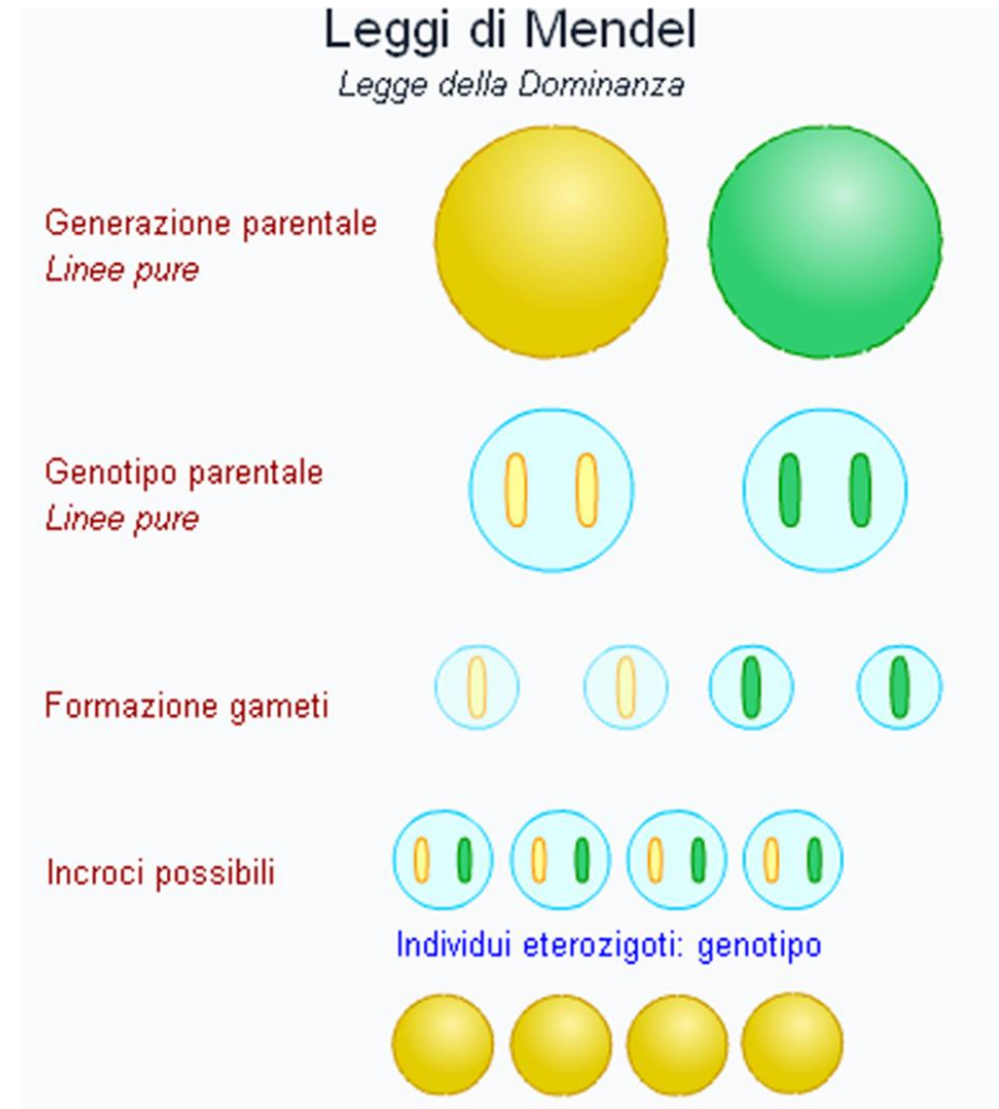
Mendel sperimentò vari incroci e, per ognuno di essi, si accorse che nella prima generazione tutti i discendenti mostravano solamente uno dei due caratteri presenti nei genitori, mentre l'altro carattere scompariva inaspettatamente. Incrociando gli individui della F<sub>1</sub>, ottenne la generazione F<sub>2</sub>. I risultati sono presentati in questa tabella.

Carattere	Generazione P Dominante e recessivo		Seconda generazione filiale F <sub>2</sub> Dominante Recessivo Proporzione		
Colore del seme	 giallo	 verde	6022	2001	3,01:1
Forma del seme	 liscio	 rugoso	5474	1850	2,96:1
Colore del baccello	 verde	 giallo	428	152	2,82:1
Forma del baccello	 rigonfio	 grinzoso	882	299	2,95:1
Colore del fiore	 viola	 bianco	705	224	3,15:1
Posizione del fiore	 assiale	 terminale	651	207	3,14:1
Altezza del fusto	 alto	 nano	787	277	2,84:1

# Gli incroci monoibridi rivelano il principio della segregazione e il concetto di dominanza

## 1° Conclusione:

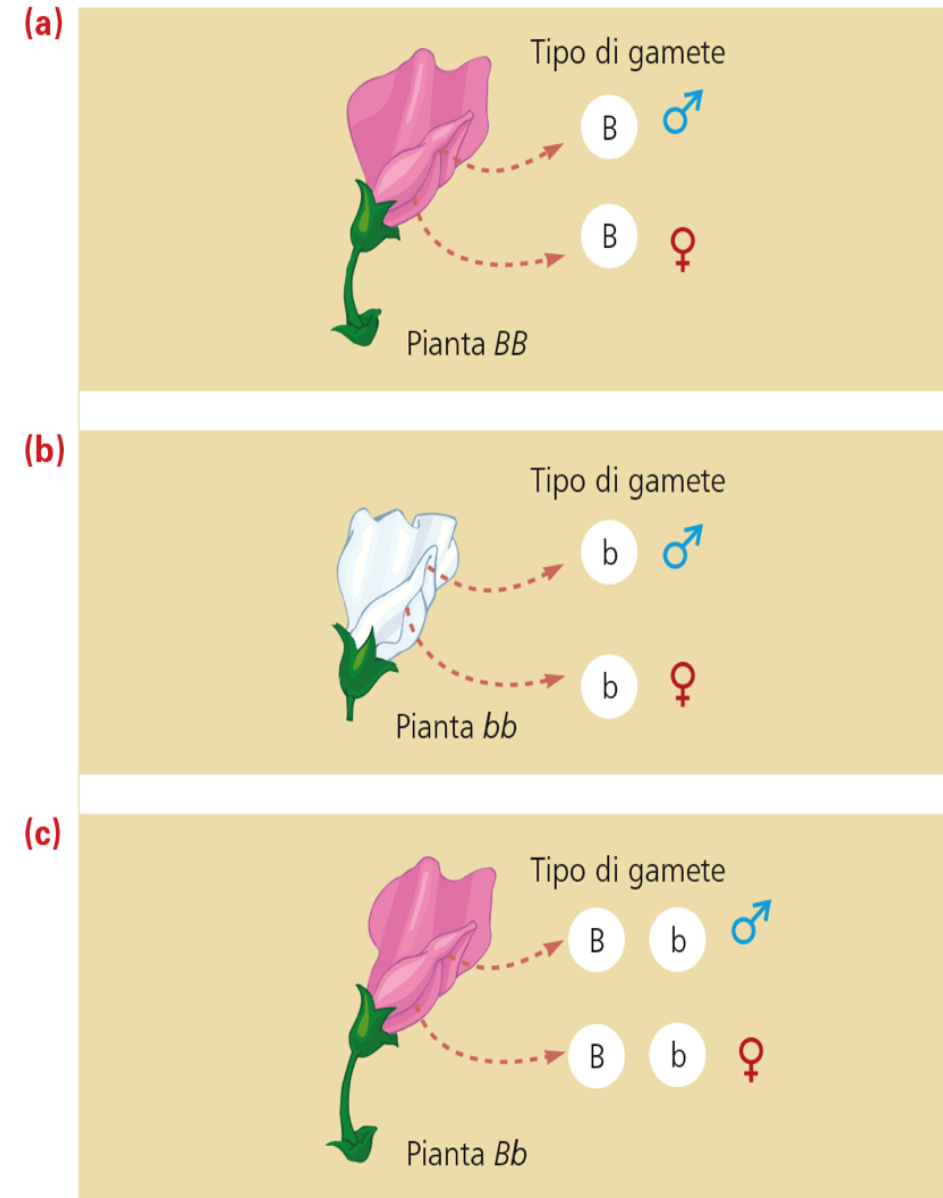
Mendel pensò che, nonostante il fatto che le piante della F1 mostrassero il fenotipo di un solo genitore, esse dovessero ereditare i fattori generici da tutti e due i genitori, dal momento che trasmettevano entrambi i fenotipi alla generazione F2. La presenza di entrambi i semi, gialli e verdi, nelle piante della F2 poteva essere spiegata solo se quelle della F1 possedevano in qualche modo tutti e due i fattori genetici (semi gialli e verdi) ereditati dalla generazione P. Giunse pertanto alla conclusione che ciascuna pianta ibrida dovesse possedere i due fattori genetici che codificano un carattere.



# Gli incroci monoibridi rivelano il principio della segregazione e il concetto di dominanza

## 2° Conclusione:

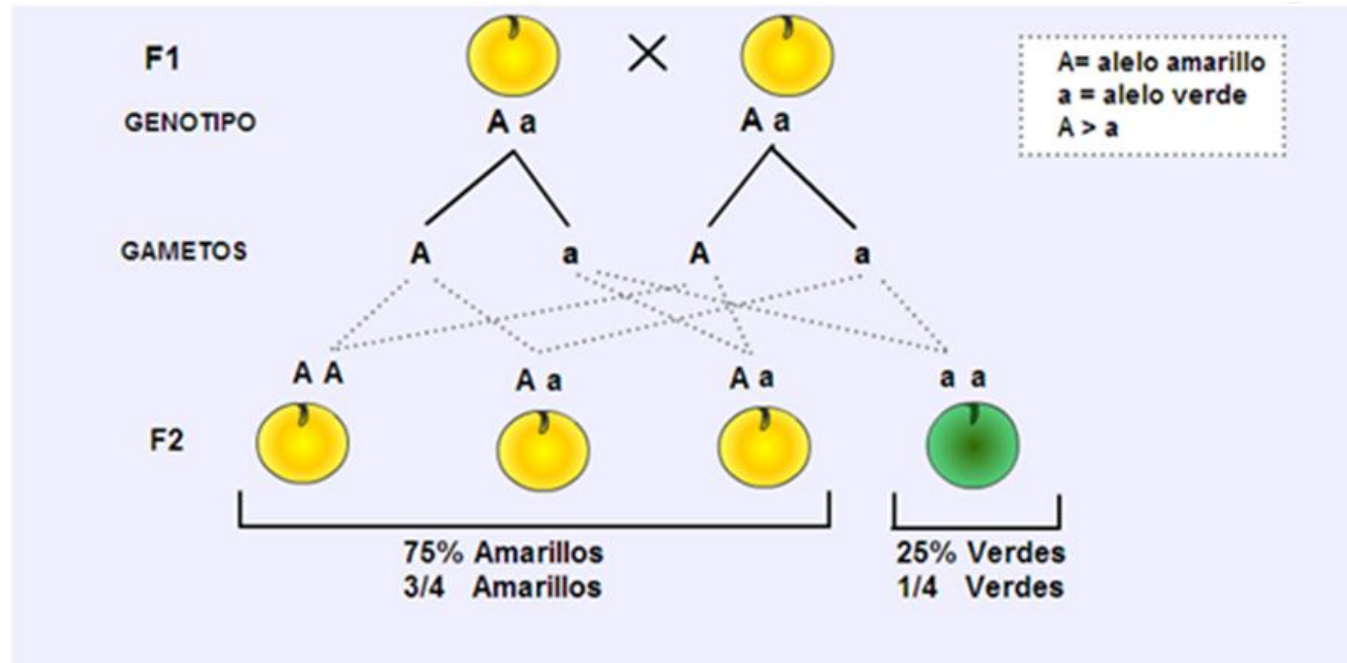
i due alleli di ogni pianta si separano quando si formano i gameti ed un allele si colloca in ciascun gamete. Quando i due gameti (uno da ciascun individuo parentale) si fondono per produrre uno zigote, l'allele proveniente dal genitore maschile si unisce con quello femminile per costituire il GENOTIPO della progenie (F1). Pertanto le piante F1 di Mendel avevano ereditato un allele A dalle piante con semi gialli e un allele a da quelle con semi verdi.



# Gli incroci monoibridi rivelano il principio della segregazione e il concetto di dominanza

## 3° Conclusione (concetto di dominanza):

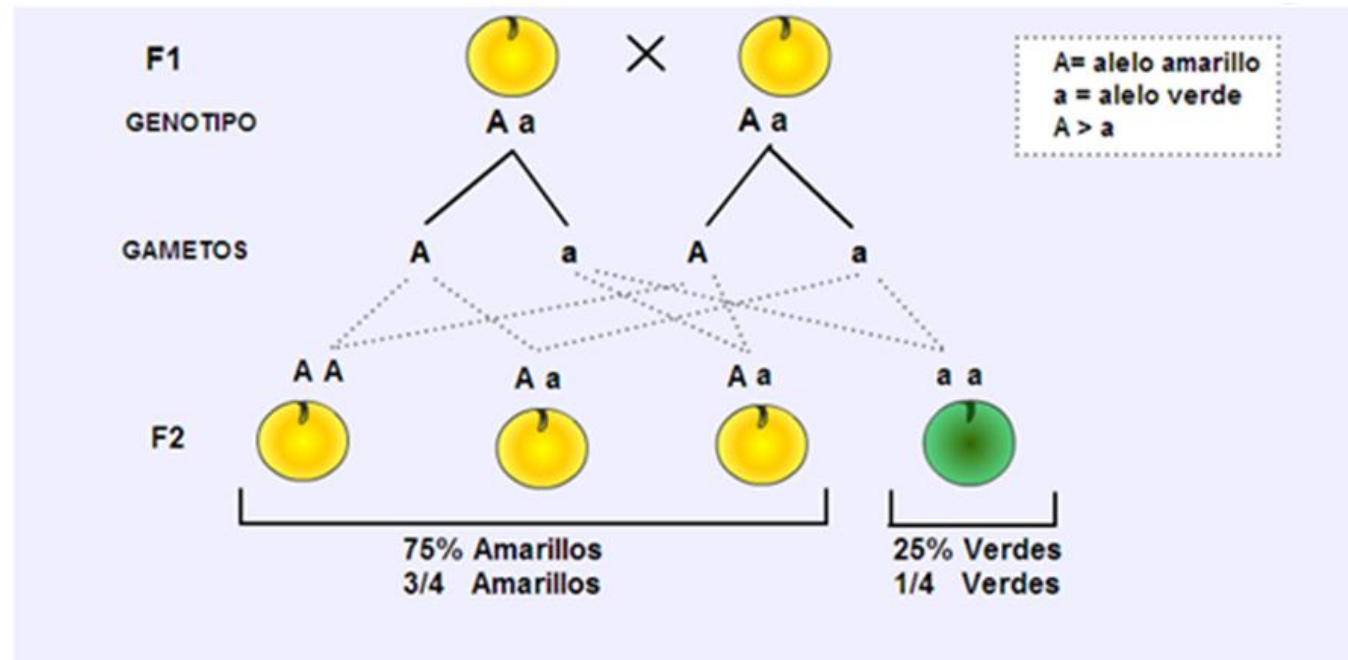
tuttavia solo il carattere codificato dall'allele giallo (A) si osservava nella generazione F1: tutta la progenie F1 era dotata solo di semi gialli. Mendel chiamò dominanti questo tipo di carattere che si presentano non modificati nella progenie eterozigote F1 e chiamò recessivi i caratteri che spariscono nella progenie eterozigote F1.



# Gli incroci monoibridi rivelano il principio della segregazione e il concetto di dominanza

## 4° Conclusione:

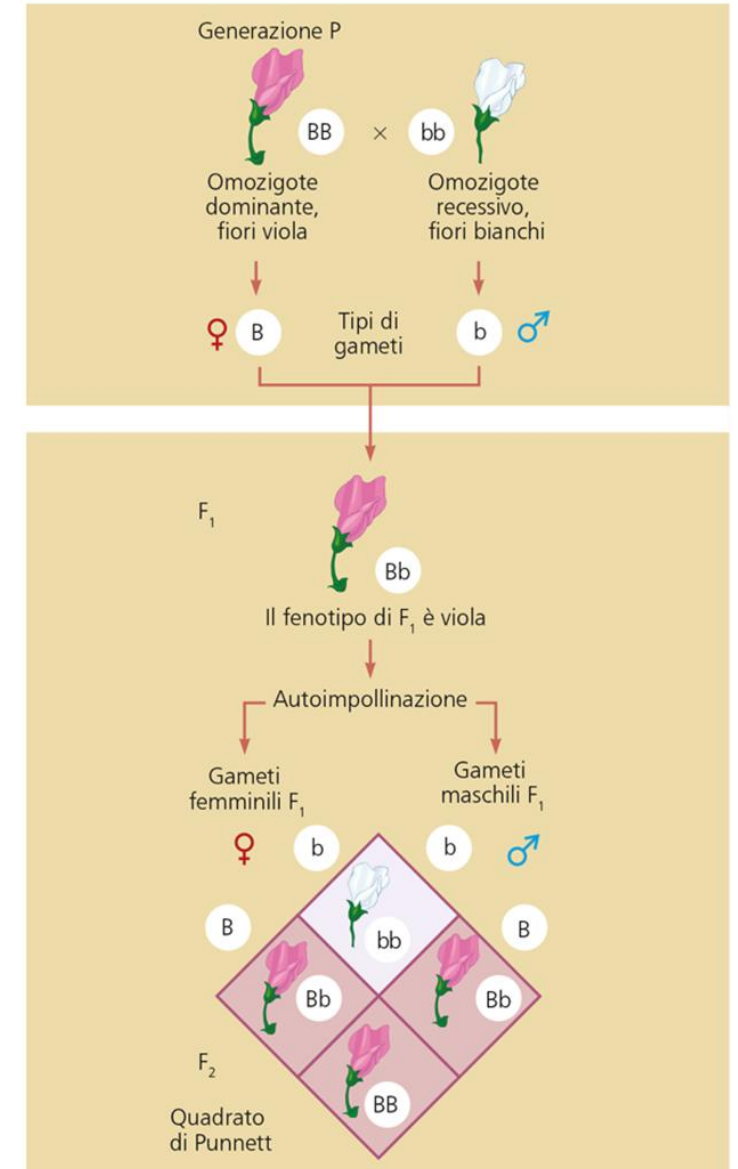
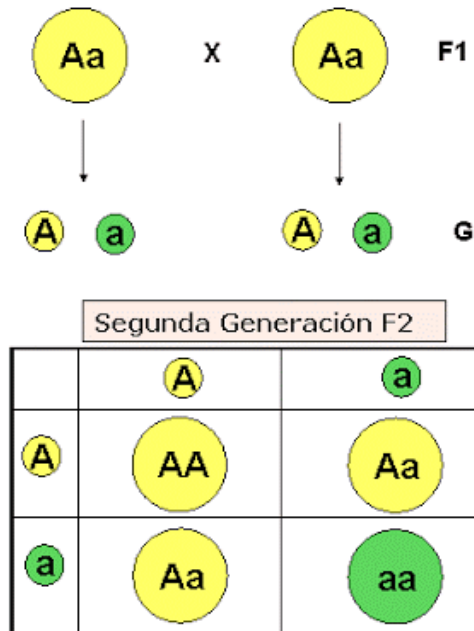
i due alleli di una singola pianta si separano, e si presentano con la stessa probabilità nei gameti. Quando piante della generazione F1 (con genotipo Aa) producevano i gameti, metà di questi riceveva l'allele A per i semi gialli e metà l'allele a per i semi verdi. I gameti poi si appaiavano casualmente per dare origine in F2 ai seguenti genotipi in proporzioni uguali: AA, Aa, aA e aa. Poiché il carattere giallo (A) è dominante sul verde (a), nella F2 si osservava la presenza di tre tipi di progenie gialla (AA, Aa e aA) per ogni progenie verde (aa).



# Gli incroci monoibridi rivelano il principio della segregazione e il concetto di dominanza

I caratteri fenotipici «seme giallo e seme verde» non si presentavano in F<sub>2</sub> casualmente, ma mostravano un preciso rapporto di 3:1.

Carattere	Generazione P Dominante e recessivo		Seconda generazione filiale F <sub>2</sub> Dominante Recessivo Proporzione		
Colore del seme	 giallo	 verde	6022	2001	3,01:1

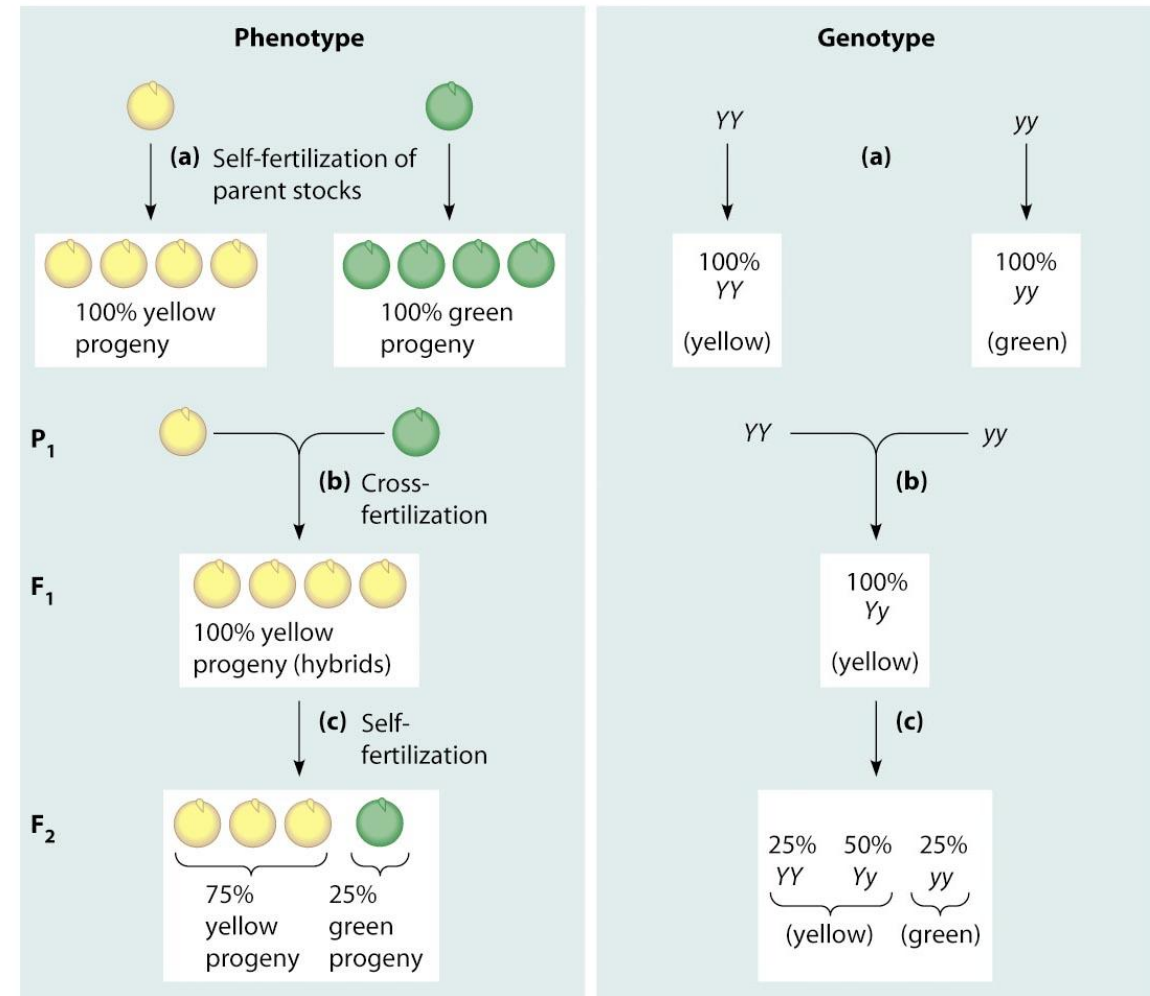




# Gli incroci monoibridi rivelano il principio della segregazione e il concetto di dominanza

Questo rapporto di 3 a 1 di progenie gialla rispetto a quella verde, osservato da Mendel nella F<sub>2</sub>, si sarebbe potuto ottenere solo se i due alleli del genotipo si fossero separati con uguale probabilità nei gameti. Le conclusioni cui Mendel giunse circa l'ereditarietà, partendo da questi incroci monoibridi, furono successivamente da lui sviluppate e formalizzate nel principio della segregazione e nel concetto di dominanza. Il principio della segregazione stabilisce che ogni organismo diploide possiede due alleli per ogni carattere particolare, uno ereditato dal genitore materno e uno da quello paterno. Questi due alleli segregano (si separano) quando si formano i gameti, e ciascun gamete contiene un allele. Inoltre i due alleli segregano nei due

gameti in proporzioni uguali. Il concetto di dominanza afferma che, quando due differenti alleli sono presenti in un genotipo, solo il carattere codificato da uno di essi, detto allele «dominante», si osserva poi nel fenotipo.

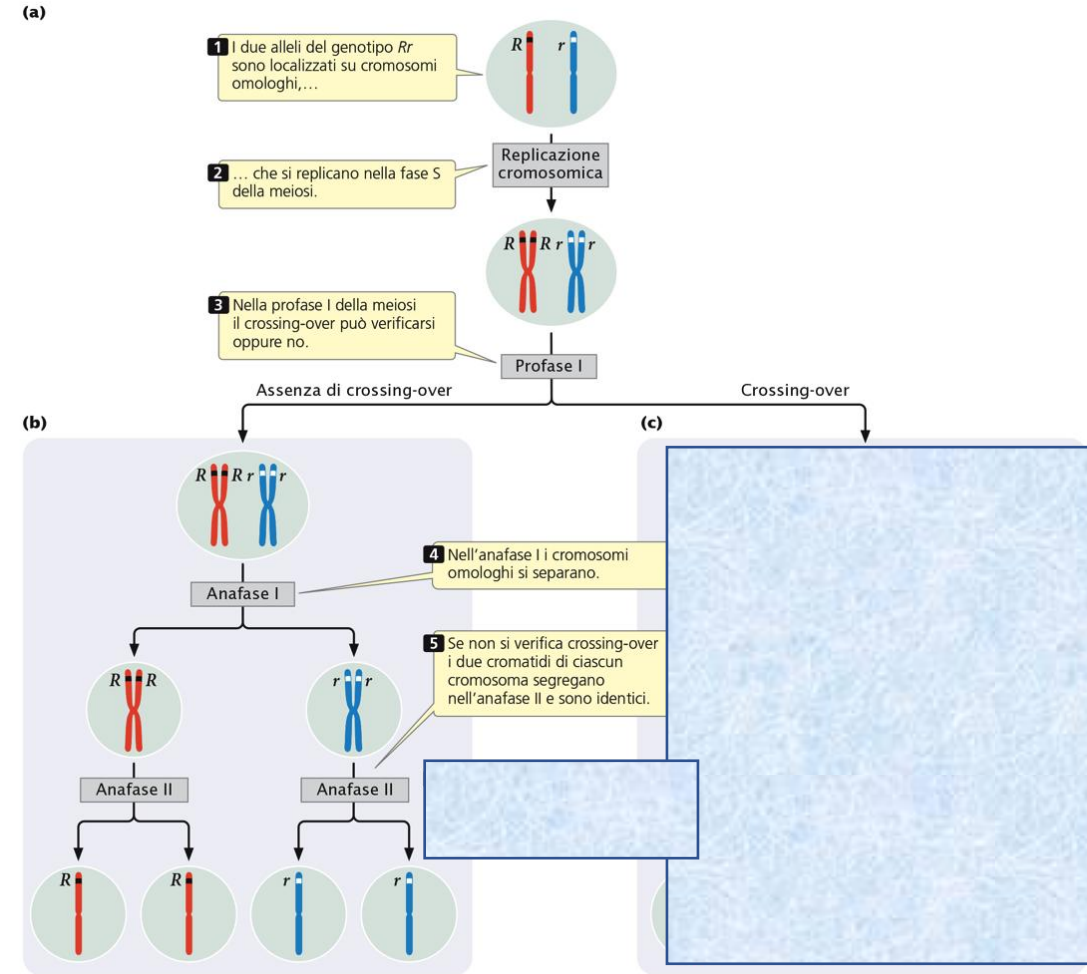


## Gli incroci monoibridi rivelano il principio della segregazione e il concetto di dominanza

Mendel confermò poi tali principi consentendo alle piante F2 di autofecondarsi e di produrre una generazione. Scoprì allora che le piante generate da semi verdi, che presentavano il carattere recessivo aa, producevano una F3 in cui tutte le piante mostravano semi verdi. Poiché le sue piante con semi verdi erano omozigoti per tali alleli (aa), solo questi potevano essere trasmessi alla loro progenie. Al contrario, le piante generate da semi gialli, cioè col carattere dominante, si dividevano in due tipi: nell'autofecondazione circa 2/3 di tali piante produceva sia semi gialli che verdi nella generazione F3.

# Relazione tra gli incroci genetici e la meiosi

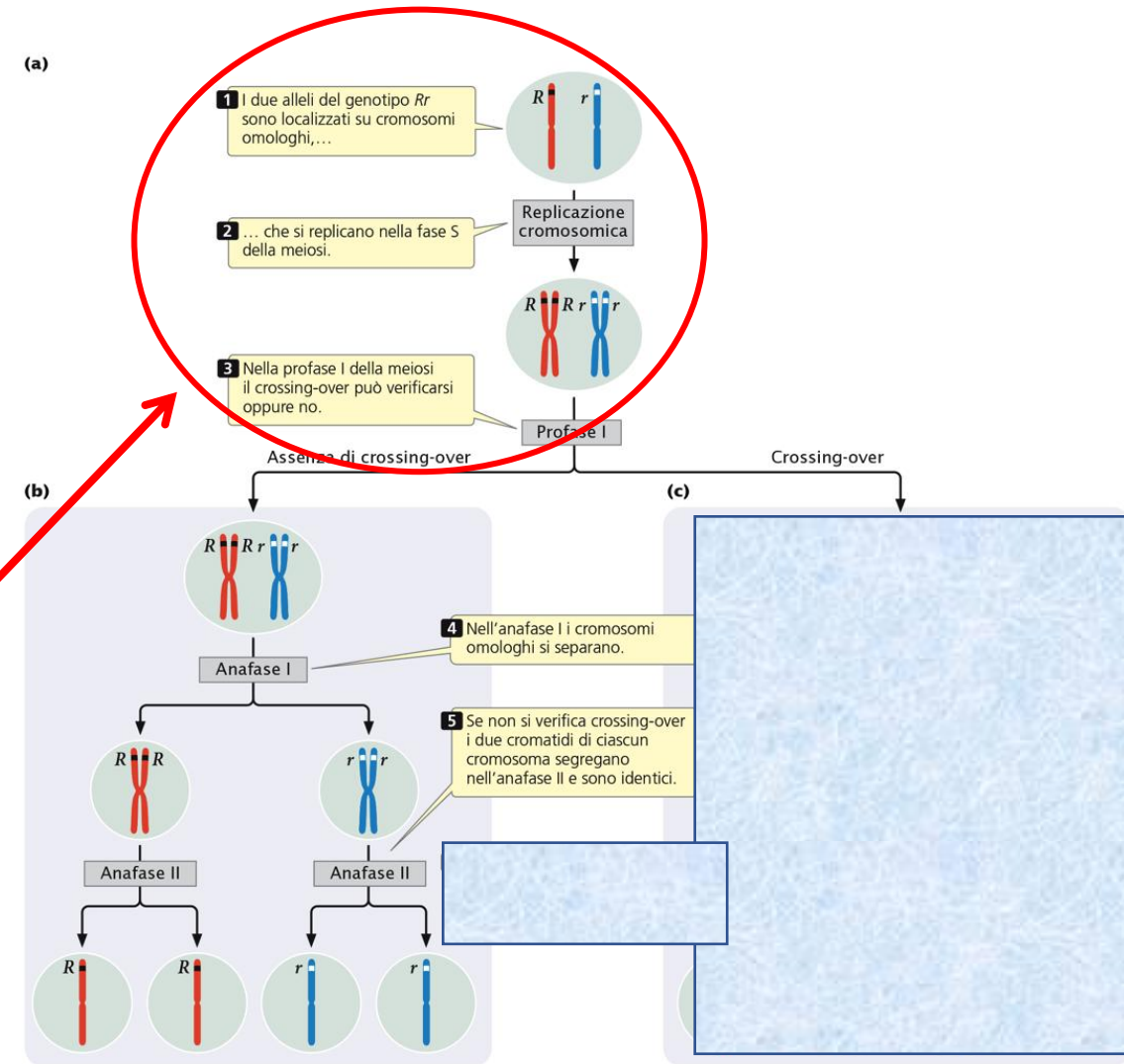
Definiamo ora una relazione tra i simboli astratti degli incroci e la struttura e il comportamento dei cromosomi, che sono i depositari delle informazioni genetiche. Nel XX secolo, quando il lavoro di Mendel fu riscoperto e i biologi cominciarono a mettere in pratica i suoi principi dell'ereditarietà, le relazioni fra geni ed ereditarietà non erano ancora del tutto chiari. La teoria che i geni sono localizzati sui cromosomi (teoria cromosomica dell'ereditarietà) fu formulata da Sutton che, attraverso lo studio meticoloso della meiosi negli insetti, documentò che ogni coppia omologa di cromosomi è costituita da un cromosoma materno e uno paterno. Dimostrando che durante la meiosi queste coppie segregano indipendentemente nei gameti, egli arrivò alla conclusione che questo processo è la base biologica delle leggi dell'ereditarietà di Mendel.



# Relazione tra gli incroci genetici e la meiosi

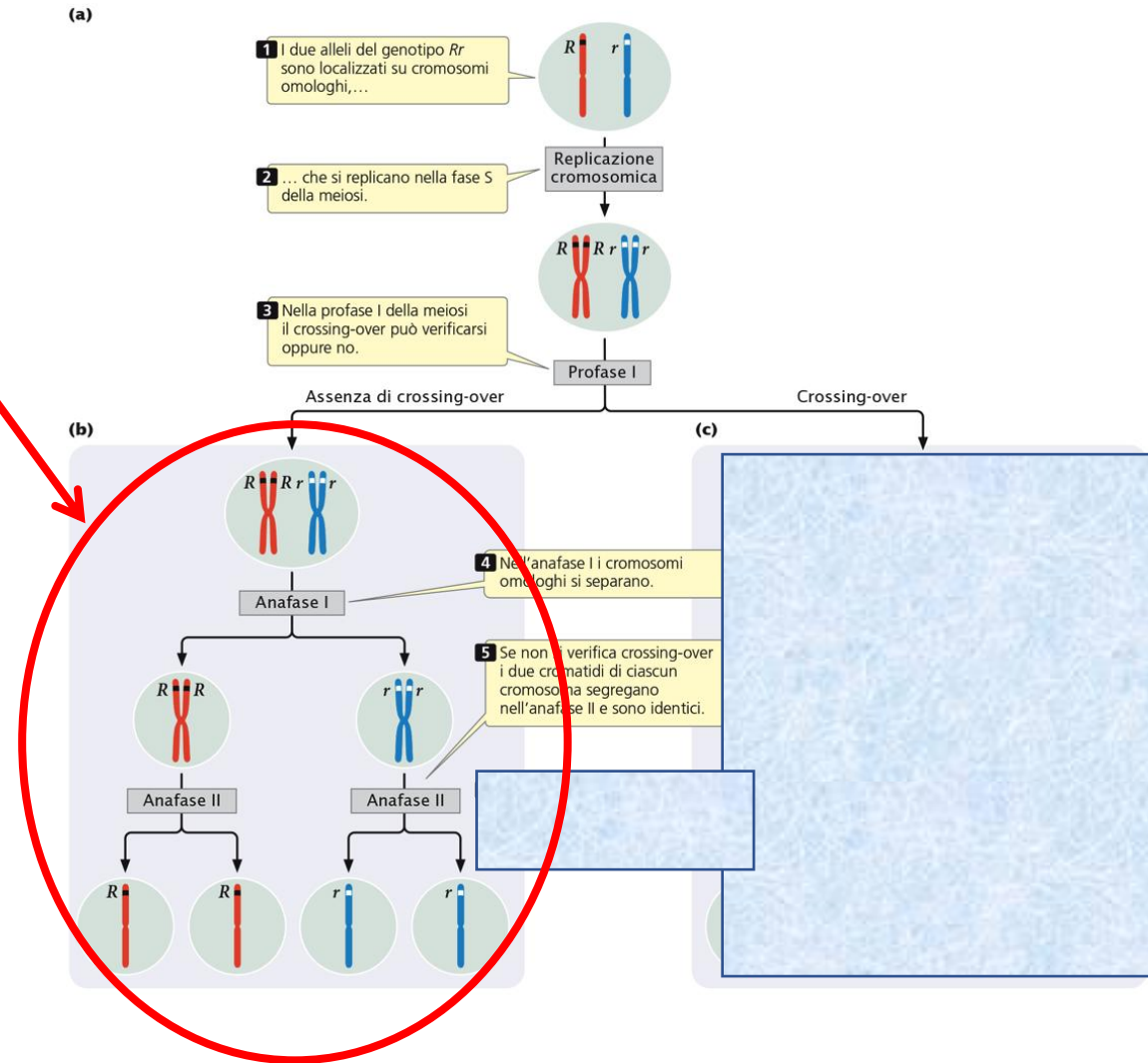
I simboli che si usano negli incroci genetici, come per esempio R e r, sono annotazioni sintetiche che indicano specifiche sequenze di DNA nei cromosomi, responsabili per la codifica di determinati fenotipi.

I due alleli di un genotipo si trovano sui cromosomi omologhi. Un cromosoma di ogni coppia omologa è ereditato dalla madre e l'altro cromosoma è ereditato dal padre. Nella fase S dell'interfase della meiosi, ogni cromosoma si replica producendo due copie di ogni allele, una su ciascun cromatidio (figura a).



# Relazione tra gli incroci genetici e la meiosi

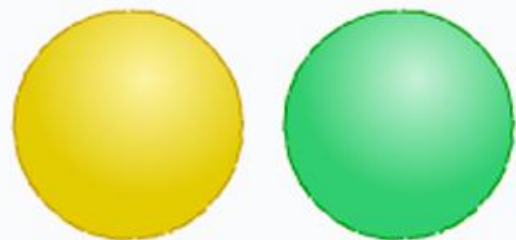
I cromosomi omologhi segregano nell'anafase I, separando così i due differenti alleli (figura b). Questa segregazione dei cromosomi è la base del principio della segregazione. Nell'anafase II della meiosi i due cromatidi di ciascun cromosoma replicato si separano; in tal modo ogni gamete che deriva dalla meiosi è portatore di un solo allele per ogni locus, esattamente come previsto nel principio della segregazione di Mendel. Mendel non aveva ancora alcuna conoscenza dei cromosomi e formulò i suoi principi dell'ereditarietà solo ragionando sugli incroci che aveva effettuato.



# Leggi di Mendel

Legge della Dominanza

Generazione parentale  
*Linee pure*



Genotipo parentale  
*Linee pure*



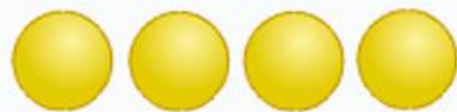
Formazione gameti



Incroci possibili



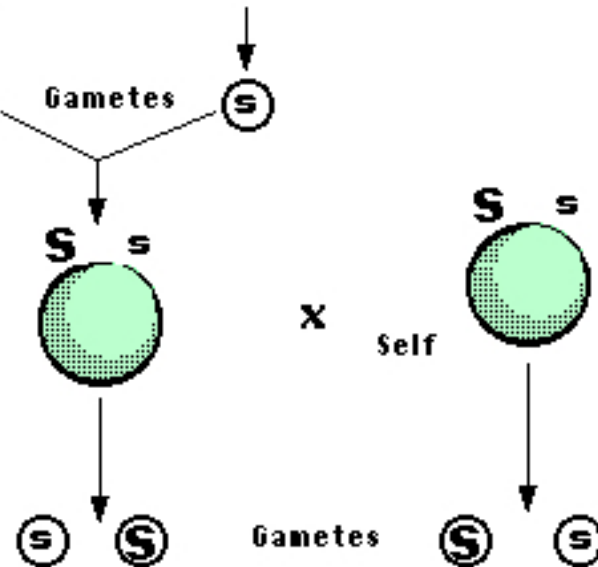
Individui eterozigoti: genotipo



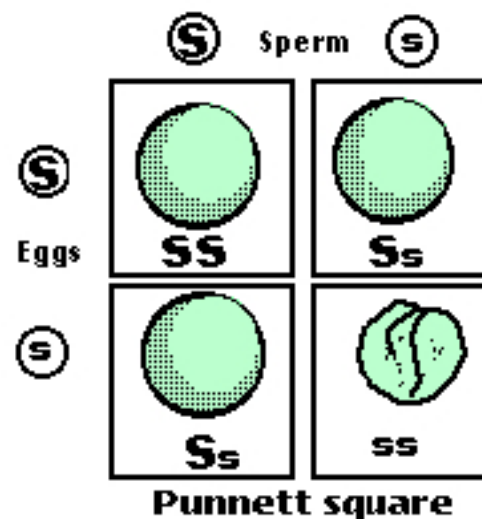
Parental generation



F<sub>1</sub> generation



F<sub>2</sub> generation



Al termine degli esperimenti, Mendel arrivò alle seguenti conclusioni (che gli permisero di enunciare le tre leggi di Mendel che sono alla base della genetica):

1. i caratteri non si mescolano negli ibridi ma mantengono la propria identità;
2. ogni carattere è controllato da una coppia di "fattori" ereditari, che vengono trasmessi, uno da ciascun genitore, ai figli attraverso i gameti. Oggi si sa che questi fattori sono i geni, che sono presenti sul cromosoma in una delle due forme alternative, dette alleli, delle quali una (allele dominante) prevale sull'altra (allele recessivo), mascherandone la presenza nella F1;
3. al momento della meiosi, ciascuna coppia di cromosomi (uno di origine materna e uno paterno) si separa in modo che in un gamete vada solo un cromosoma; ogni spermatozoo e ogni cellula uovo possiede quindi un solo allele per ogni carattere;
4. con la fecondazione i gameti si combinano a caso e si riformano le coppie di cromosomi (e quindi di alleli);
5. si definiscono omozigoti gli individui che hanno i due alleli di un carattere uguali (dominanti o recessivi), eterozigoti gli individui che hanno i due alleli diversi (uno dominante e uno recessivo): gli omozigoti possono produrre un solo tipo di gamete, gli eterozigoti due.

## 1a Legge di Mendel: della dominanza dei caratteri o della uniformità degli ibridi

Incrociando tra loro individui che differiscono per un solo carattere, si ottengono alla prima generazione ibridi tutti uguali. Indicando gli alleli con le lettere dell'alfabeto e precisamente con A il carattere dominante e con a il carattere recessivo, nell'incrocio di due linee pure si avrà:

generazione parentale P	AA x aa
gameti di P	A, A, a, a
prima generazione finale F <sub>1</sub>	tutti Aa



## 2a Legge di Mendel: della disgiunzione o della segregazione dei caratteri

Alla seconda generazione, ottenuta incrociando tra loro gli ibridi della prima, gli alleli che controllano un determinato carattere si separano (segregano) e vengono trasmessi a gameti diversi. Si ottengono  $1/4$  degli individui con il carattere recessivo e  $3/4$  con il carattere dominante. Di questi ultimi  $2/3$  sono eterozigoti,  $1/3$  è omozigote.

prima generazione $F_1$	$Aa \times Aa$
gameti di $F_1$	$A, a, A, a$
seconda generazione $F_2$	$AA, Aa, aA, aa$

Da questi incroci si osserva che il fenotipo dominante è espresso sia dagli omozigoti dominanti sia dagli eterozigoti. Per determinare il genotipo dell'individuo con fenotipo dominante si ricorre al testcross (o incrocio di controllo) che utilizza l'omozigote recessivo.

Se il genitore con fenotipo dominante è eterozigote, i discendenti avranno per metà il fenotipo dominante e per metà quello recessivo.

Se invece il genitore con fenotipo dominante è omozigote, i discendenti avranno tutti il fenotipo dominante.

### **3a Legge di Mendel: dell'assortimento indipendente**

I membri di differenti coppie di alleli si distribuiscono indipendentemente gli uni dagli altri quando si formano i gameti di un diibrido; coppie alleliche diverse vengono trasmesse dai genitori alla progenie secondo la legge della segregazione: indipendentemente l'una dall'altra.

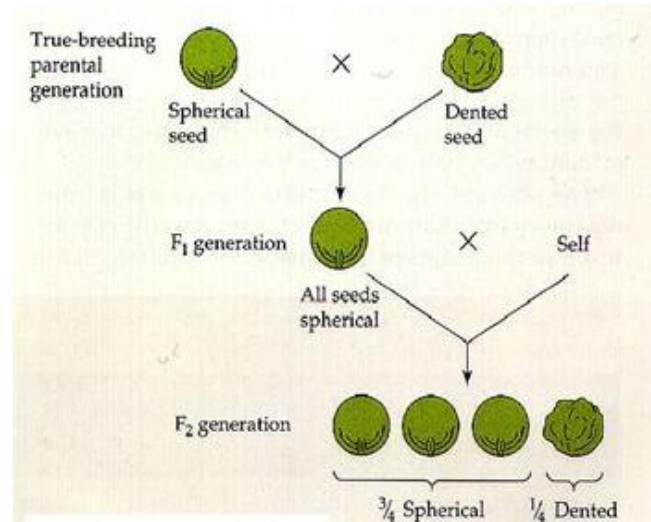
Incrociando individui che differiscono tra loro per due o più caratteri, ogni coppia di alleli per ciascun carattere viene ereditata in maniera del tutto indipendente dall'altra. Si hanno così tutte le possibili combinazioni degli alleli di ciascuna coppia e la comparsa di individui con caratteri nuovi.

Incrociando tra loro 2 diibridi  $AaBb$ , ogni individuo dà origine a 4 tipi di gameti ( $AB$ ,  $Ab$ ,  $aB$  e  $ab$ ) che possono combinarsi in 16 modi diversi.

# Leggi di Mendel

## 1° 2° 3° LEGGE DI MENDEL

La terza legge di Mendel sostiene che:  
i diversi caratteri ereditari sono trasmessi  
alla discendenza in modo indipendente gli  
uni dagli altri.



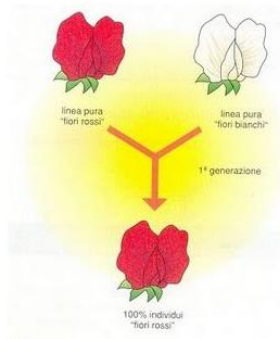
100% individui  
"fiori rossi"

# LEGGI DI MENDEL

## 1° LEGGE DI MENDEL

La prima legge di Mendel dice che:

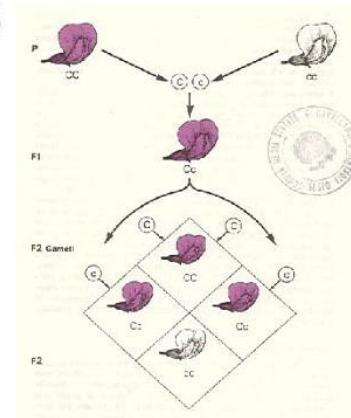
Incrociando due individui con varianti diverse di un carattere, ciascun genitore trasmette una variante, quindi il figlio le ha entrambe, ma solo la variante dominante si manifesta.



## 2° LEGGE DI MENDEL

La seconda legge dice che:

nella discendenza delle piante che derivano dall'incrocio di due ceppi puri la variante recessiva si manifesta nel 25% dei casi.



## 3° LEGGE DI MENDEL

La terza legge di Mendel sostiene che:

i diversi caratteri ereditari sono trasmessi alla discendenza in modo indipendente gli uni dagli altri.

