Genetica Mendeliana

[Immagine Wikicommons]

Indice:

- Padre della genetica.....s.5
- Le leggi di Mendel.....s.6
    - Genotipo e fenotipo.....s.7
    - Successo dell'approccio mendeliano.....s.8
    - Pianta di pisello come modello sperimentale.....s.9
- Autofecondazione e fecondazione incrociata.....s.10
- Selezione linee pure.....s.12
- Incroci monoibridi.....s.13
- Evidenze.....s.16

- Conclusioni.....s.17
- Quadrato di Punnett.....s.21
- Test cross.....s.22
- Incroci diibridi.....s.23
- Conclusioni.....s.25

- Limiti genetica mendeliana.....s.26
    - Dominanza completa.....s.28
    - Dominanza incompleta.....s.28
    - Codominanza.....s.28
    - penetranza incompleta.....s.28
    - Sovradominanza.....s.29
    - Eterosi.....s.29
    - Pleiotropia.....s.29
    - Alleli multipli.....s.30
    - Alleli letali.....s.30
    - Caratteri influenzati dal sesso.....s.30
    - Effetto materno.....s.31
    - Epistasi.....s.31
    - Linkage.....s.31
- Bibliografia.....s.32

Padre della Genetica

Gregor Johann Mendel (1822-1884), monaco austriaco agostiniano, è considerato il padre della genetica in quanto grazie alle sue osservazioni, formulò i **principi** dell'ereditarietà.
Il suo successo fu in parte attribuito alla sua esperienza universitaria (studi di scienze naturali e fisica) e, in parte alla sua esperienza come giardiniere.

- **1856** iniziò i suoi esperimenti di incrocio tra piante di pisello da giardino, ***Pisum sativum***.

- **1866** pubblicò le sue conclusioni in un lavoro, intitolato **“Esperimenti sugli ibridi delle piante”**, il cui valore scientifico fu riconosciuto solo tra la fine del 1800 e inizio del 1900.

[Immagine Wikicommons]

Le leggi di Mendel

La prima legge di Mendel, il **principio della segregazione**, stabilisce che i due membri di una coppia genica (alleli) si separano uno dall'altro, durante la formazione dei gameti.

La seconda legge di Mendel, il **principio dell'assortimento indipendente**, stabilisce che i membri di due differenti coppie geniche sono trasmessi indipendentemente uno dall'altro durante la formazione dei gameti.

Il **genotipo** rappresenta la composizione genetica di un organismo.

Il **fenotipo** è l'insieme delle caratteristiche osservabili (funzionali e strutturali) di un organismo.

azione di altri geni e
dei loro prodotti

Genotipo

Fenotipo (manifestazione di una caratteristica)

Influenze ambientali e
eventi casuali

NB! I geni in realtà forniscono solo una capacità potenziale per l'espressione di una caratteristica fenotipica.

[Immagine Wikicommons]

Successo dell'approccio Mendeliano

1. La scelta di condurre esperimenti sulla pianta di pisello da giardino (facile da coltivare, progenie numerosa, facilità nel condurre incroci, elevato numero di varietà di piselli a disposizione).
2. La scelta di utilizzare caratteri che si manifestano in due forme facilmente differenziabili ed escluse dalla sua analisi altri caratteri più variabili.
3. La scelta di utilizzare una grande dimensione di campione, riducendo gli effetti del caso.
4. Mendel utilizzò un approccio sperimentale: sulla base dei dati a disposizione formulava ipotesi che verificava empiricamente.

[Immagine Wikicommons]

Pianta di pisello come modello sperimentale

Ibridazione: Incrocio o accoppiamento tra due individui che hanno caratteristiche diverse (es: piante con semi rugosi X piante con semi lisci)

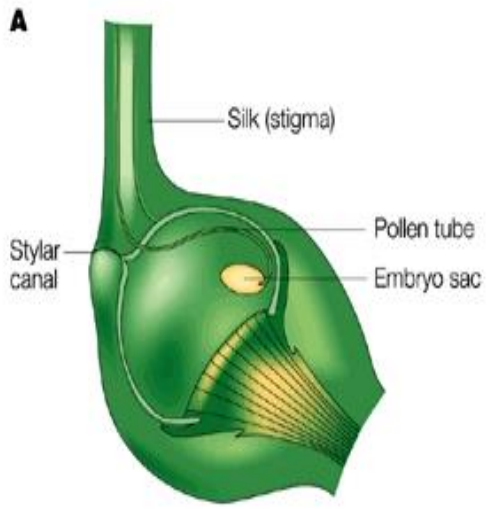
Riproduzione mediante impollinazione:

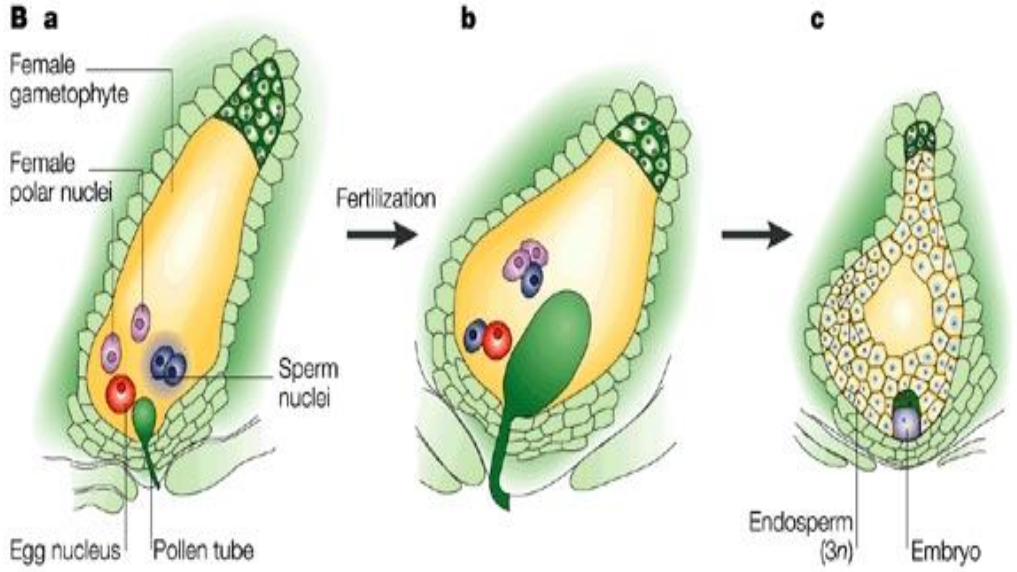
I **gameti maschili** (cellule spermatiche) sono prodotti all'interno dei granuli pollinici, che si formano nelle antere.

I **gameti femminili** (cellule uovo) sono contenuti negli ovuli che si formano negli ovari.

La fecondazione avviene se un granulo pollinico si posa sullo stimma del fiore. Quest'evento stimola la crescita di un tubulo pollinico attraverso il quale le cellule spermatiche entrano nello stimma e migrano verso l'ovulo.

Ibrido: La progenie che deriva da questo incrocio.





[Immagine Wikicommons]

Autofecondazione e Fecondazione incrociata

Autofecondazione: gameti maschili (polline) e gameti femminili (cellula uovo) derivano dalla stessa pianta madre.

Fecondazione incrociata: gameti maschili e gameti femminili derivano da piante diverse.

Fecondazione incrociata: Procedimento

1. Raccogliere il polline, e quindi i gameti maschili, dalle antere mature della pianta 1 (esempio pianta con fiore bianco).

2. Rimuovere gli stami dalla pianta 2 (esempio pianta con fiore porpora) prima che sia prodotto il polline (per evitare autofecondazione). Non eliminare il pistillo e l'ovario (gameti femminili).

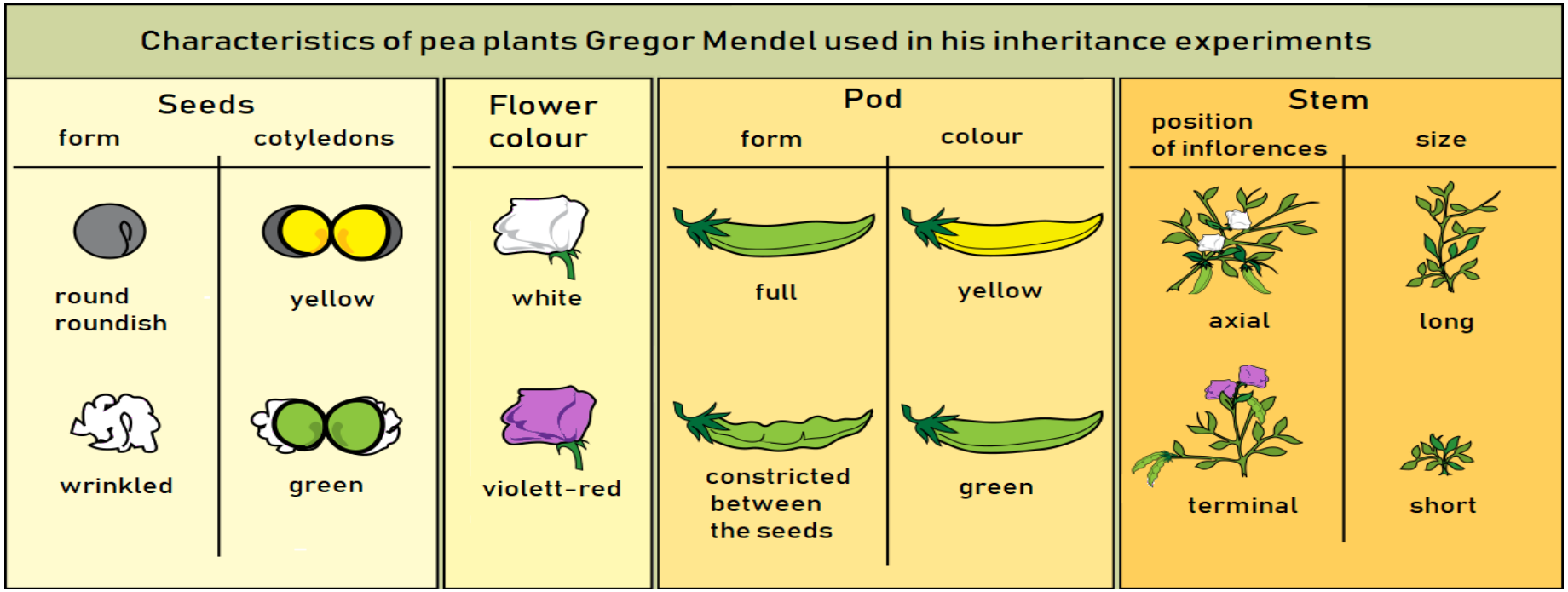
3. Trasferire il polline dalle antere della pianta 1 (pianta fiore bianco) allo stimma della pianta 2 (pianta con fiore porpora).

Selezione linee pure

- Lasciando le piante riprodursi per autofecondazione per diverse generazioni ottenne **linee pure.**

Una linea pura è una varietà in cui i **caratteri rimangono immutati** dai **genitori alla progenie**.

- Scelse di analizzare 7 caratteri che risultavano facilmente distinguibili tra le diverse linee pure:



[Immagine Wikicommons]

Incroci monoibridi

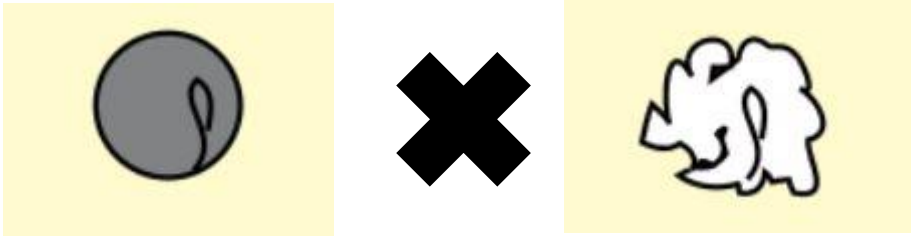
Inizialmente Mendel incrociò ceppi di linee pure di piante che differivano per un singolo carattere (monoibridi).

Generazione P1= Parentali originali.

Generazione F1= Progenie dei parentali originali ottenuta incrociando P1.

Generazine F2= Progenie ottenuta grazie all'autoimpollinazione di F1.

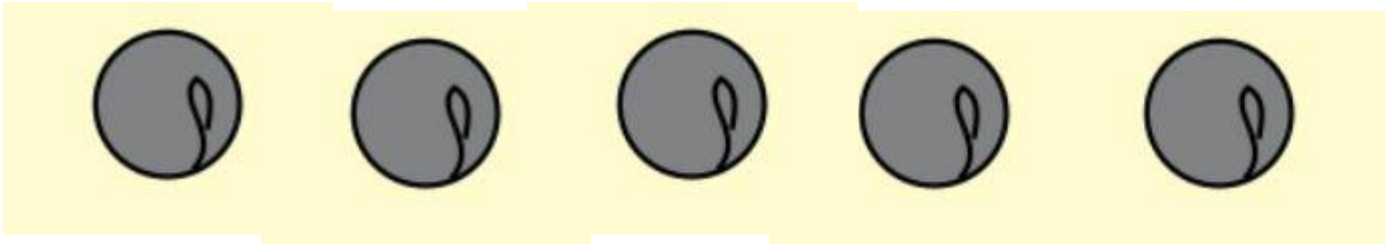
GENERAZIONE P1



Semi lisci

Semi rugosi

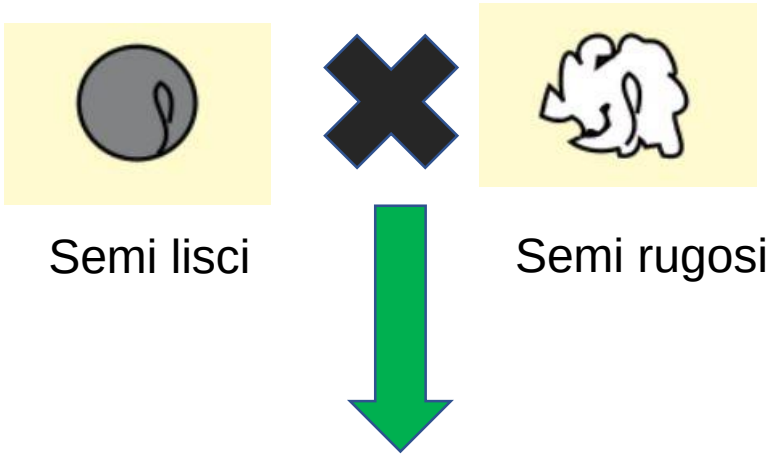
GENERAZIONE F1



Tutti semi lisci

[Immagine Wikicommons]

GENERAZIONE P1



GENERAZIONE F1

Incrocio F1XF1

F1:Tutti semi lisci

Riproduzione per AUTOFECONDAZIONE della pianta F1

GENERAZIONE F2

F2: semi lisci e rugosi

semi lisci e semi rugosi
2,96:1

[Immagine Wikicommons]

Incroci monoibridi

EVIDENZE:

- La generazione F1 mostra una sola variante delle due parentali (SEMI LISCI): l'altra variante, scomparsa in F1, riappare nella generazione F2 (SEMI LISCI E RUGOSI).

- Nessun individuo della progenie presenta caratteristiche intermedie.

- In ciascuno dei caratteri esaminati, Mendel osservò che ~¾ (2,96) della progenie nella F2 presentava il carattere osservato nella F1 (LISCI) e ¼ (1) il carattere che non era presente in F1 (RUGOSO).

[Immagine Wikicommons]

Conclusioni:

Dal momento che nessun individuo della progenie presentava caratteristiche intermedie: Mendel concluse che i determinanti genetici dei caratteri erano trasmessi come “**fattori**” (geni) di generazione in generazione.

Pensò inoltre, che ogni fattore esistesse in **due forme alternative** (ALLELI) ognuno delle quali doveva determinare uno delle due varianti del carattere (liscio o rugoso).

Le linee parentali **P1** essendo linee pure dovevano contenere una coppia di **fattori identici** (alleli uguali).

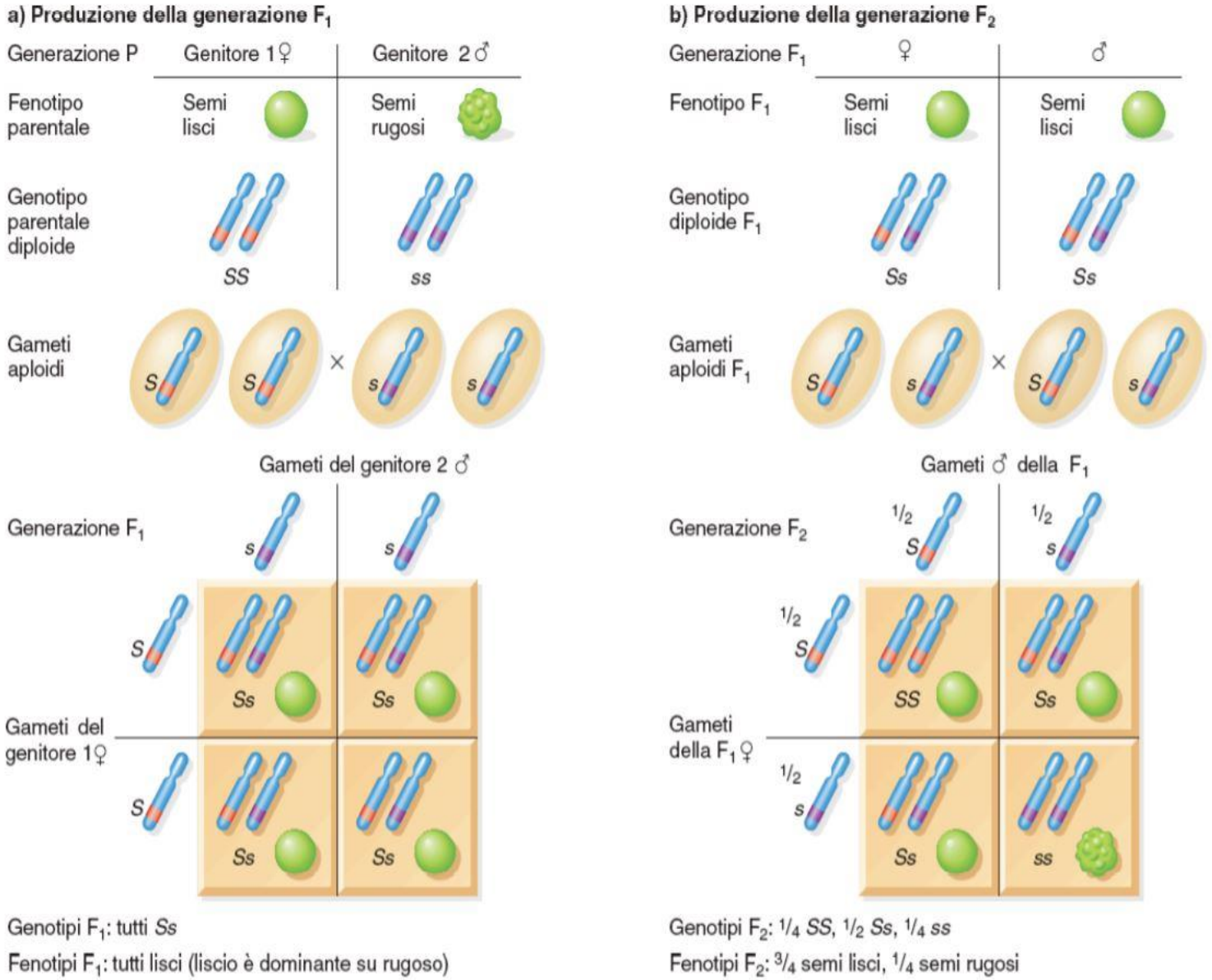
L'individuo con queste caratteristiche (alleli uguali) viene definito **omozigote**.

Entrambe le varianti del carattere si manifestano nella F2, ma una sola era presente nella **F1**. L'unica spiegazione era che ogni individuo della F1 possedeva entrambi i fattori (alleli diversi) ereditati da ciascuna linea parentale.

L'individuo con queste caratteristiche (alleli diversi) viene definito **eterozigote**.

Sulla base di queste osservazione Mendel formulò il **principio di dominanza**: poiché nella F1 si manifestava una sola forma del carattere fenotipico, l'altra forma "invisibile" (recessiva) doveva in qualche modo essere mascherata da quella visibile (dominante). Infatti i caratteri recessivi, mascherati alla F1 di un incrocio tra due linee pure, ricompaiono nella F2.

La prima legge di Mendel, il **principio della segregazione**, stabilisce che i due membri di una coppia genica (alleli) si separano uno dall'altro, durante la formazione dei gameti.



[Immagine Dispense corso di Genetica B. del Re. Università di Bologna]

Quadrato di Punnett

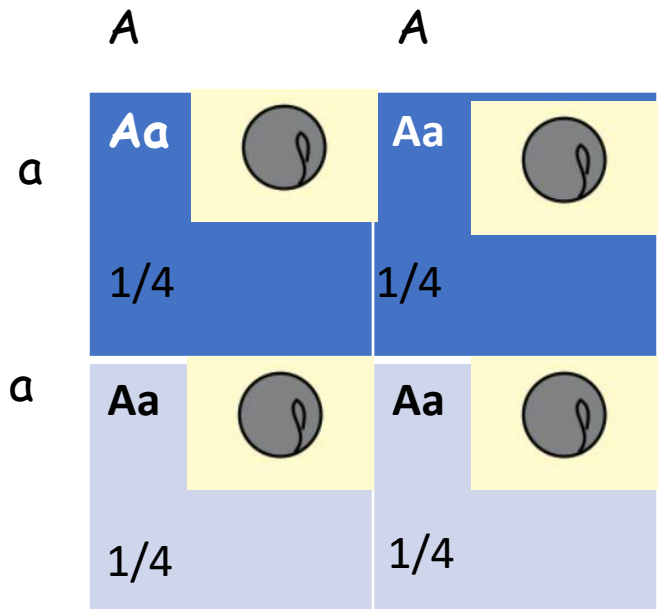
P1 A/A ✖ a/a

P1 CROSS

4/4 lisci

Un po' di probabilità....

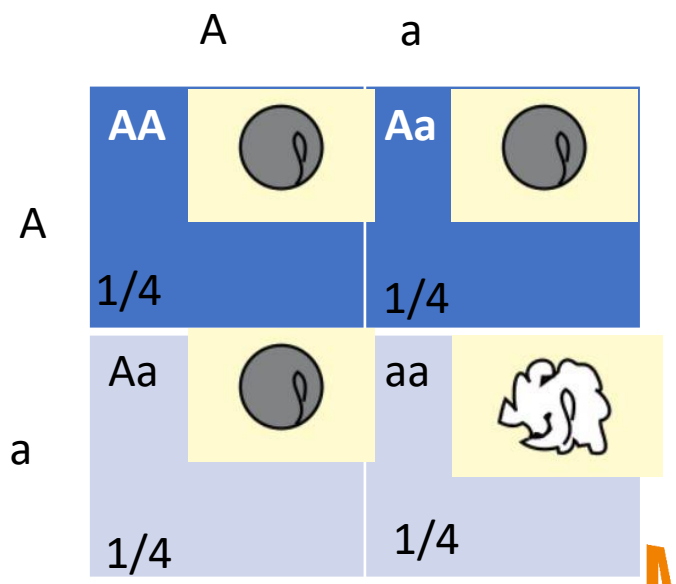
Regola del prodotto
Regola della somma



GAMETI F1: A/a

F1 CROSS

$\frac{3}{4}$ lisci + $\frac{1}{4}$ rugoso = 3:1



Test Cross

Metodo utilizzato per determinare il genotipo di individui che mostrano il fenotipo dominante, per capire se è omozigote dominante o eterozigote.

L'individuo viene incrociato con un omozigote recessivo.
Il fenotipo della progenie del reincrocio rivelano il genotipo dell'individuo in esame :

- se l'individuo è omozigote dominante, tutta la progenie mostrerà il fenotipo dominante.

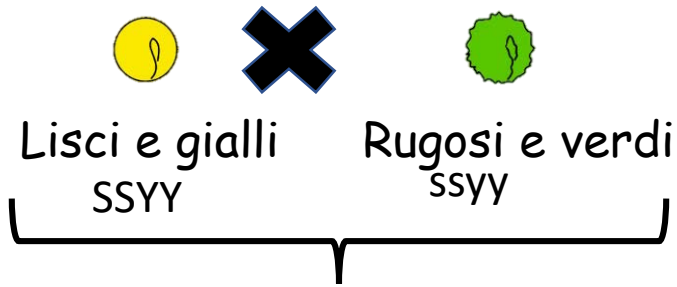
- se l'individuo è eterozigote, ½ della progenie esibirà il fenotipo dominante e l'altro ½ mostrerà il fenotipo recessivo.

Incroci Diibridi

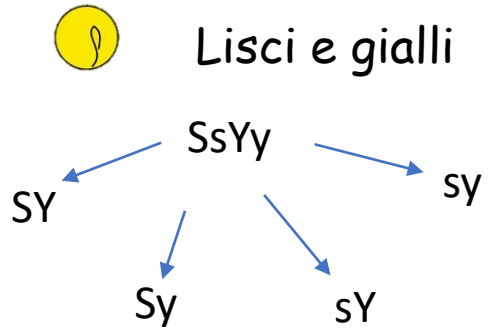
Successivamente Mendel analizzò piante di piselli che differivano per **due caratteri** (diibridi). In particolare prese in considerazione il colore del seme (giallo o verde) e la forma del seme (liscio o rugoso).

- Giallo è dominante (YY), verde è recessivo (yy)
- Liscio è dominante (SS), rugoso è recessivo (ss)

GENERAZIONE PARENTALE P1



GENERAZIONE F1



GAMETI F1: probabilità di 1/4

GENERAZIONE F2

	SY	Sy	sY	sy
SY	SSYY	SSYy	SsYY	SsYy
Sy	SSYy	SSyy	SsyY	Ssyy
sY	SsYY	SsYy	ssYY	ssYy
sy	SsYy	Ssyy	ssYy	ssyy

Genotipi		Rapporti tra i fenotipi	
1/16 *SS YY* 2/16 *Ss YY* 2/16 *SS Yy* 4/16 *Ss Yy*	*S– Y–*	9 lisci e gialli
1/16 *SS yy* 2/16 *Ss yy*	*S– yy*	3 lisci e verdi
1/16 *ss YY* 2/16 *ss Yy*	*ss Y–*	3 rugosi e gialli
1/16 *ss yy*	*ss yy*	1 rugoso e verde

Conclusioni:

Mendel vide che nella generazione F1 la segregazione di un carattere non influiva su quella dell'altro. Lasciando riprodurre la F1 per autofecondazione, osservò un rapporto fenotipico in F2 di

9 : 3: 3: 1.

La seconda legge di Mendel, il **principio dell'assortimento indipendente**, stabilisce che i membri di due differenti coppie geniche sono trasmessi indipendentemente uno dall'altro durante la formazione dei gameti.

In termini moderni, coppie di alleli di geni situati su cromosomi diversi segregano indipendentemente durante la formazione dei gameti.

Limiti genetica Mendeliana

[Immagine Wikicommons]

L'ereditarietà descritta da Mendel riguarda:

- Un singolo gene con due diversi alleli.
- Alleli che mostrano delle relazioni semplici di dominanza/recessività.

Oggi sappiamo che i geni si possono comportare in maniera diversa da quella descritta da Mendel. Di seguito prenderemo in considerazione alcuni esempi.

Interazione fra gli alleli di uno stesso gene

- Dominanza Completa: il fenotipo dell'eterozigote è uguale a quello di uno degli omozigoti. Di conseguenza l'allele recessivo non influisce sul fenotipo dell'eterozigote.

- Dominanza incompleta: il fenotipo dell'eterozigote è intermedio tra quello dei due omozigoti. Non si osserva il rapporto fenotipico di tipo 3:1 bensì un rapporto 1:2:1

- Codominanza: eterozigote manifesta i fenotipi di entrambi gli omozigoti.

- Penetranza Incompleta: In alcuni casi l'allele dominate non "penetra" nel fenotipo dell'individuo: cioè in alcune circostanze un allele dominante non viene espresso in un individuo eterozigote.

Sovradominanza: è il fenomeno che conferisce un
maggiore vigore all’eterozigote rispetto ai due omozigoti (Es: Anemia falciforme).

Eterosi (o vigore dell'ibrido): gli ibridi ottenuti incrociando due varietà differenti possono mostrare caratteristiche superiori a quelle di entrambe le linee parentali. L’eterosi differisce dalla sovradominanza perchè tipicamente coinvolge molti geni.

Pleiotropia: fenomeno per il quale un singolo gene può determinare diversi caratteri tra loro apparentemente non correlati, ciò può essere dovuto a cause differenti (il gene è espresso in diversi tipi cellulari, il gene è espresso in diversi stadi dello sviluppo, il gene può avere più effetti).

Alleli Multipli: forme diverse della sequenza del DNA di un gene. (Secondo Mendel esistevano solo due alleli alternativi).

Alleli Letali: secondo Mendel tutti gli alleli sono vitali, in realtà esistono forme di alleli letali, normalmente ereditati con una modalità recessiva, che hanno la potenzialità di determinare la morte dell'organismo.

Caratteri influenzati dal sesso: il sesso influenza il fenotipo dell'eterozigote.

Sono caratteri per i quali un allele è dominante in un sesso ma recessivo in quello opposto.

Effetto Materno: modalità di trasmissione ereditaria di alcuni geni nucleari per i quali il genotipo materno determina direttamente il fenotipo della progenie.

Epistasi: sono interazioni geniche nella quale un gene maschera l'espressione fenotipica di un altro gene (epistasi recessiva, epistasi dominante).

Linkage: Due geni vicini tra loro su una coppia di cromosomi omologhi non si assortiscono in maniera indipendente durante la meiosi.

Bibliografia:

- Castle, W. E. (1903). Mendel's law of heredity. *Science*, *18*(456), 396-406.
- Monaghan, F., & Corcos, A. (1984). On the origins of the Mendelian laws. *Journal of Heredity*, *75*(1), 67-69.
- Pearson, K. (1904). Mendel's law. *Nature*, *70*(1826), 626-627.