



La Genetica

Le leggi di Mendel

Genetica: scienza che studia la trasmissione dei caratteri ereditari (che si trasmettono di generazione in generazione)

Carattere: caratteristica esterna, interna o comportamentale di un organismo

Caratteri ereditari: provengono dai genitori (e si trasmettono ai figli), non sono modificabili, si manifestano fino dalla nascita (sono congeniti)

Colore dei capelli e degli occhi, capacità di arrotolare la lingua, gruppo sanguigno, malattie genetiche ecc.

Caratteri "intermedi": si eredita una tendenza, che può più o meno realizzarsi nel corso della vita

Altezza, corporatura, tendenza verso alcune malattie (ad es. diabete, malattie cardiovascolari) ecc.

Caratteri acquisiti: non provengono dai genitori (e non si trasmettono ai figli), si acquistano durante la vita

Abbronzatura, cultura, malattie acquisite (ad es. traumi, infezioni) ecc.

CHI CI RICORDA???



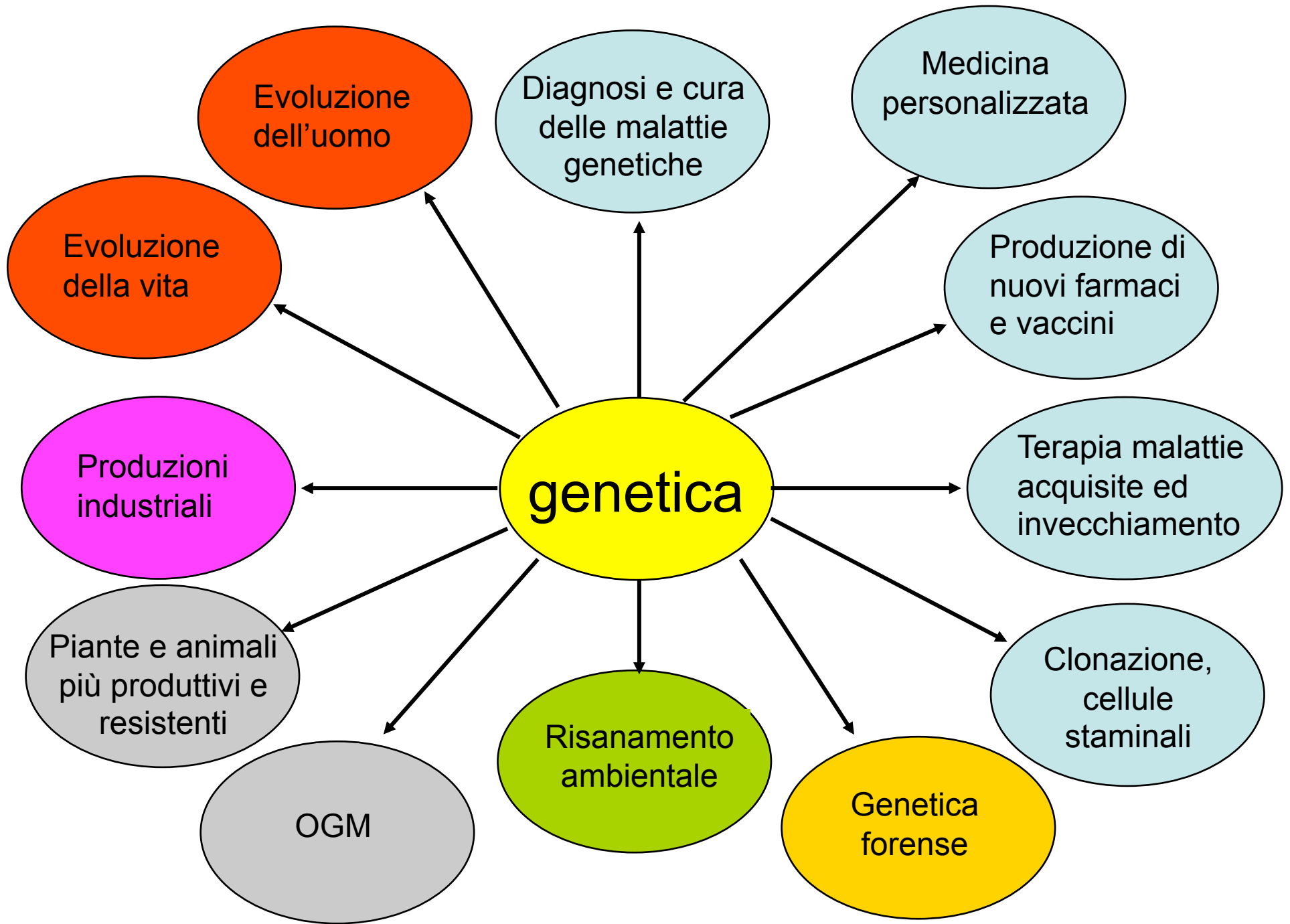
Genetica	Genetica + Ambiente	Ambiente
Caratteri ereditari	Caratteri <i>“intermedi”</i>	Caratteri acquisiti

La genetica è una scienza “importante” ed in rapida evoluzione

L’acquisizione di nuove conoscenze avviene ad un ritmo rapidissimo

La maggioranza dei fondi impiegati nella ricerca biologica e medica riguardano la genetica

La genetica fa grandi promesse in molti settori di grande rilevanza....



La Genetica

Il monaco Gregor Mendel (1822-1884) fu il primo a studiare in modo rigoroso il fenomeno della trasmissione dei caratteri ereditari. Per questo, pur non avendo nessuna conoscenza sul DNA e RNA, viene considerato il fondatore della genetica, ossia la scienza che studia l'ereditarietà. Il suo luogo di lavoro fu il monastero di BRNO, in Repubblica Ceca



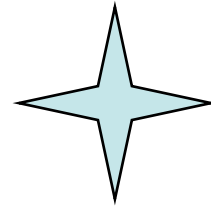
L'abate del convento di Mendel è un personaggio influente nell'ambiente scientifico ed agrario della città, molto interessato allo studio dell'eredità naturale



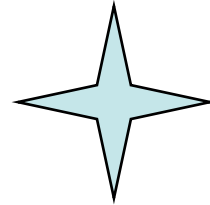
Il monastero è dotato di un orto e di una serra ben attrezzati che, a partire dal 1854, vengono messi a disposizione di Mendel per avviare i suoi studi sulla trasmissione dei caratteri ereditari nelle piante



Giusto per intenderci



Giusto per intenderci



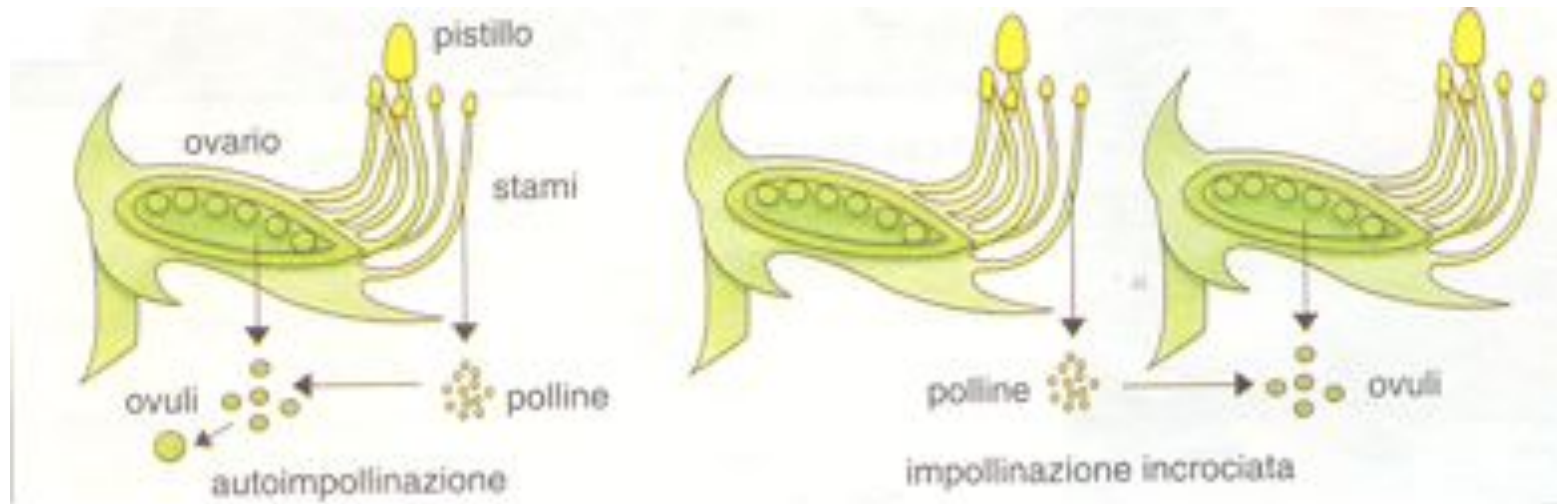
La Genetica

Mendel per otto anni lavorò compiendo incroci artificiali su 20.000 piante di pisello coltivate nell'orto del suo convento.



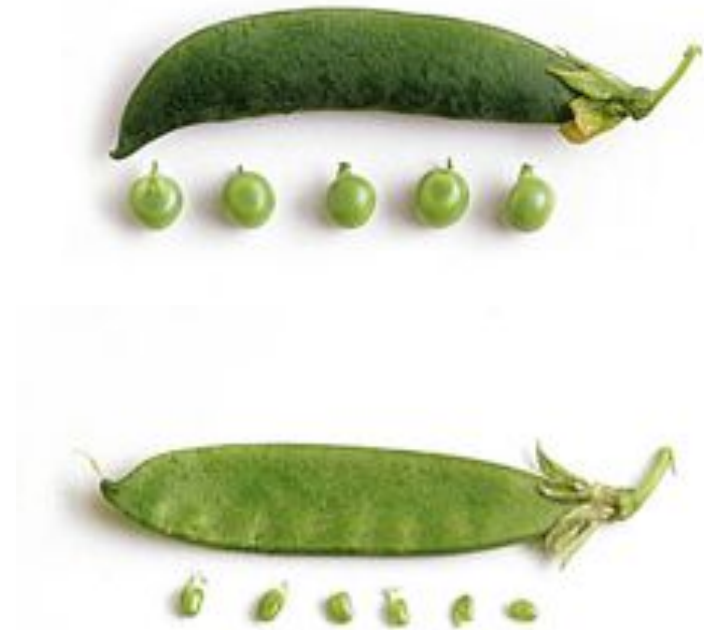
La Genetica

Mendel lavorò su piante di pisello che fecondava artificialmente: con un pennellino trasportava il polline del fiore di una pianta su quello di un'altra, faceva quello che in natura fanno gli insetti.



La Genetica

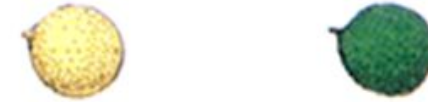
Studiò dapprima il comportamento di una sola coppia di caratteri alternativi, per esempio il colore giallo o verde dei semi, il colore bianco o viola dei fiori, ecc.



Mendel decide di studiare 7 caratteri distintivi che presentavano due forme nettamente differenti:



seme liscio o rugoso



seme giallo o verde



Baccello verde o giallo



Fiori viola o bianchi



Baccello rigonfio
o grinzoso



Fiori assiali o
terminali



Fusti lunghi
o corti

La Genetica

Con la fecondazione artificiale Mendel selezionò piante di **razza pura** per alcuni caratteri. A forza di incrociare artificialmente ottenne piante, ad esempio, dal fiore viola che davano sempre, autoimpollinandosi, piante con fiore viola.



Pisum sativum L. e *P. s.* var. *arvense* (L.) Poir.

La Genetica

Oppure piante dal fiore bianco che autoimpollinandosi davano sempre piante con fiore bianco.



Pisum sativum L. e *P. s.* var. *arvense* (L.) Poir.

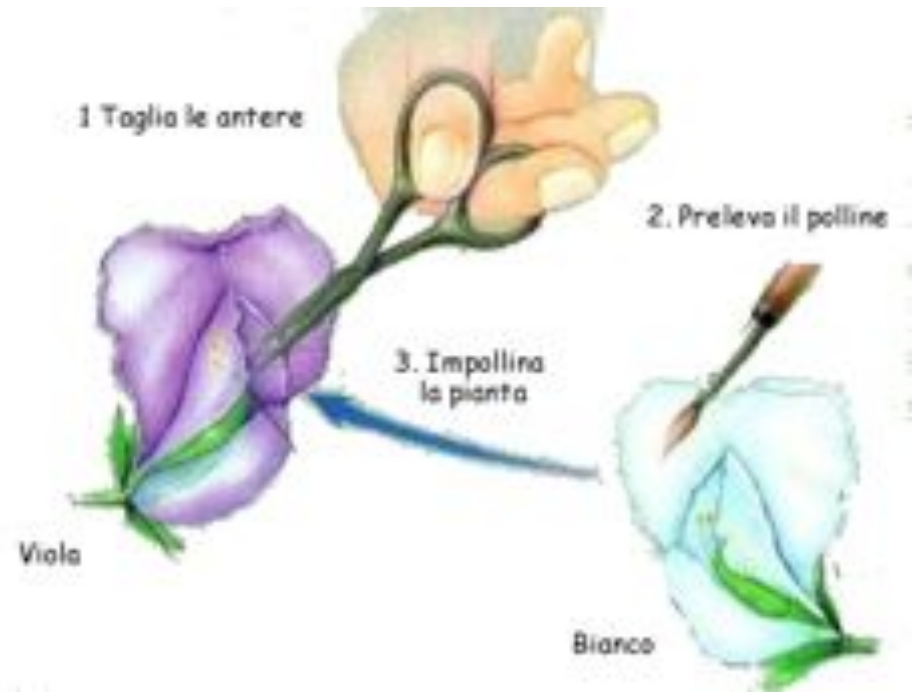
La Genetica

Oppure piante dal seme liscio che, autoimpollinandosi, davano luogo a discendenti sempre con il seme liscio o piante dal seme rugoso che originavano sempre piante con il seme rugoso.



La Genetica

Mendel, una volta che si fu assicurato di aver piante pure per un determinato carattere iniziò la fecondazione incrociata: ad esempio, prelevò del polline da una varietà dal fiore bianco e lo andò a depositare sul pistillo di una varietà dal fiore viola.



Linea pura



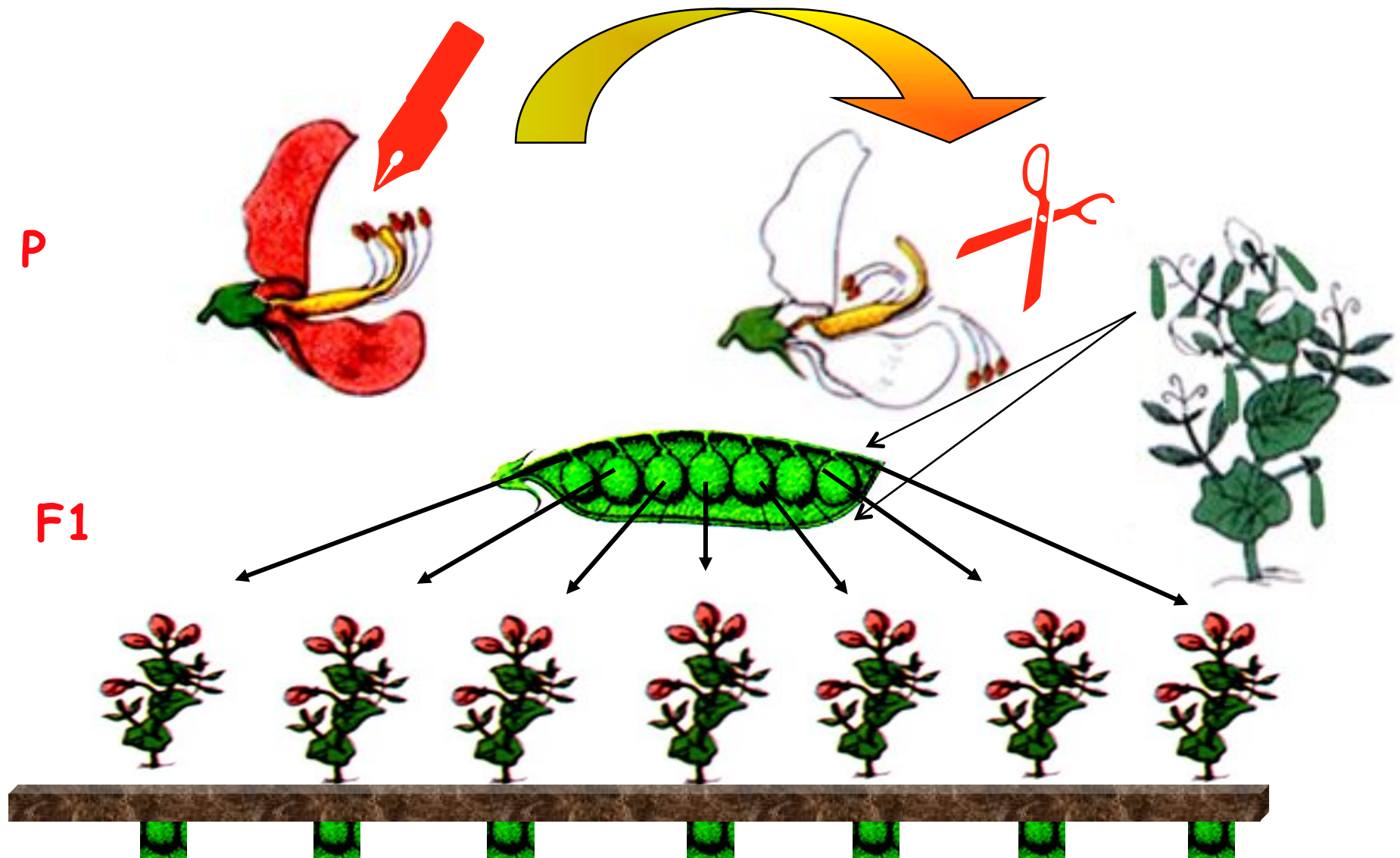
AUTOIMPOLLINAZIONE



AUTOIMPOLLINAZIONE



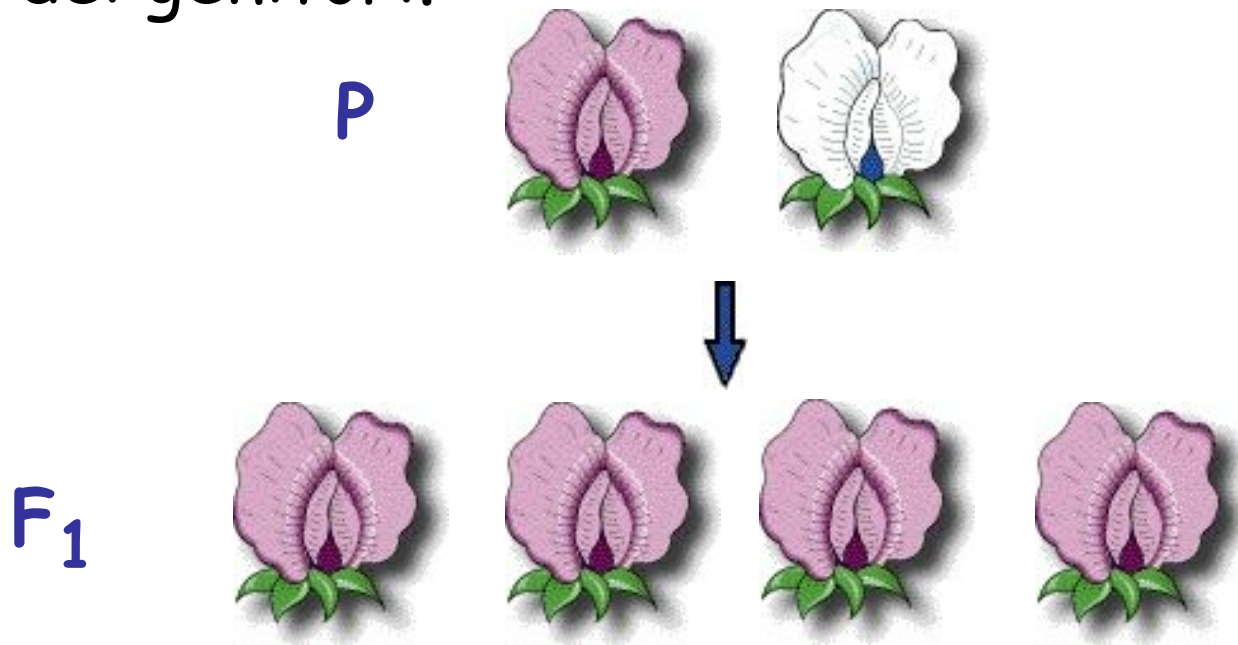
Modalità degli incroci fatti da Mendel



TUTTI PURPUREI

La prima legge

Mendel osservò che sempre nella prima generazione (**generazione filiale, F_1**) tutti i figli ottenuti (**ibridi**) possedevano il carattere di uno solo dei genitori.



La prima legge

Mendel concluse che alcuni caratteri si manifestavano e li chiamò **caratteri dominanti**, altri invece si nascondevano, i **caratteri recessivi**.

Formulò quindi la prima legge:

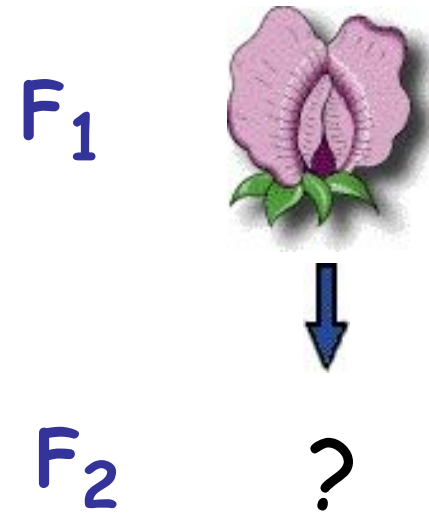
Legge della dominanza dei caratteri

Incrociando due individui appartenenti a linee pure, che differiscono per un solo carattere, si ottengono ibridi in cui compare solo il carattere dominante.

La seconda legge

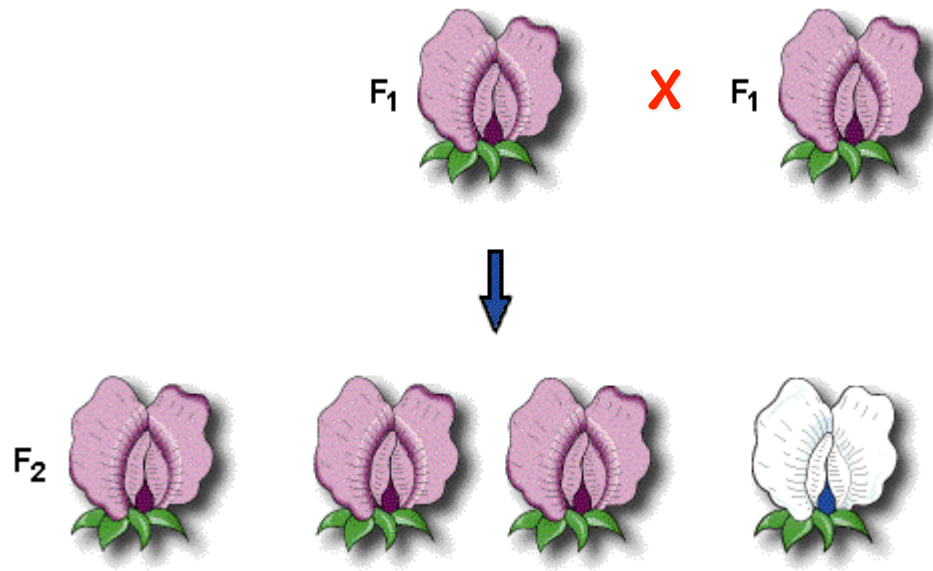
Mendel si spinse oltre e incrociò le piantine ibride, o meglio fece in modo che gli ibridi di prima generazione (F_1) si autoimpollinassero.

Cosa pensi possa nascere da piantine ibride che si autoimpollinano?



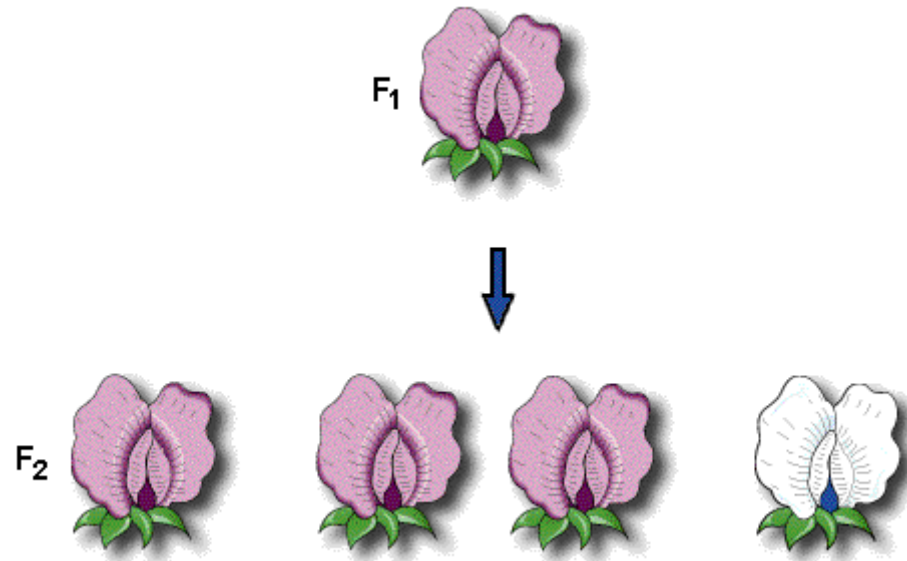
La seconda legge

Mendel, incrociando individui appartenenti alla prima generazione filiale, verificò che la seconda generazione filiale, F_2 , era costituita per $\frac{3}{4}$ da fiori viola e per $\frac{1}{4}$ da fiori bianchi.



La seconda legge

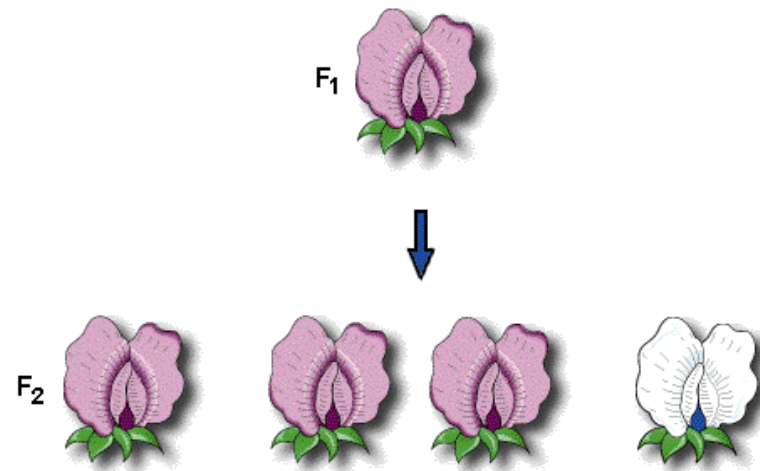
Gli esperimenti misero in evidenza che il carattere recessivo "fiore bianco" riappariva nella seconda generazione (F₂).



La seconda legge

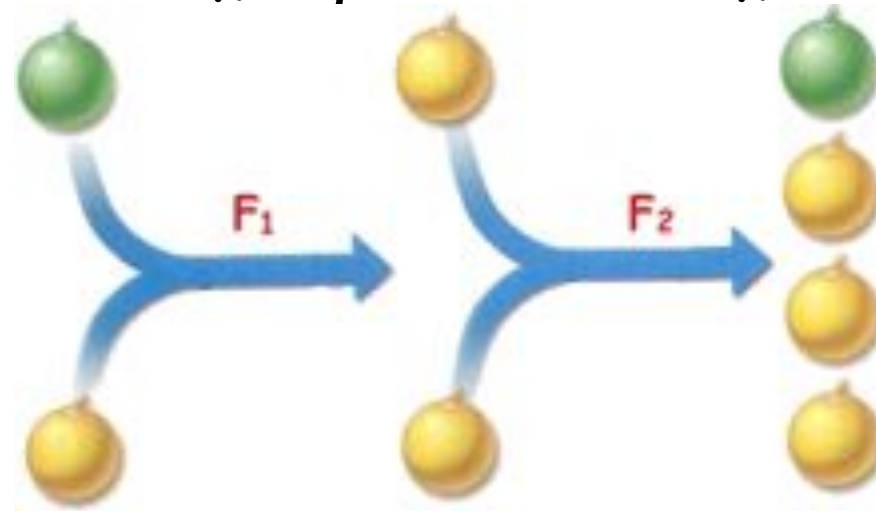
Legge della segregazione dei caratteri

Incrociando ibridi della prima generazione si ottiene una seconda generazione filiale nella quale il carattere dominante e quello recessivo si presentano sempre nel rapporto di 3:1



La seconda legge

La stessa cosa si verificava con gli altri caratteri alternativi. Ad esempio, incrociando piantine a seme giallo con quelle a seme verde, in prima generazione (F_1) Mendel ottenne solo piantine con semi gialli (carattere dominante) e, in seconda generazione (F_2) comparivano piantine a seme giallo e a seme verde nel



Incrociando due piante uscite nella generazione F1 (Mendel, 1865) ecco i risultati numerici che ottiene

piante	esperimento 1		esperimento 2	
	forma del seme		colore del seme	
	liscio	rugoso	giallo	verde
1	45	12	25	11
2	27	8	32	7
3	24	7	15	5
4	19	16	70	27
5	32	11	24	13
6	26	6	20	6
7	88	24	32	13
8	22	10	44	9
9	28	6	50	14
10	25	7	44	18
totale	336	107	356	124
	l/r = 3,14		g/v = 2,87	

Una tabella riassuntiva

Risultati degli esperimenti sull'autofecondazione della F₁

	Incroci	Seconda generazione F ₂		
Carattere	(dominante x recessivo)	Dominante	Recessivo	rapporto D/R
Posizione del fiore	assiale x terminale	651	207	3,145
Colore del fiore	porpora x bianco	705	224	3,147
Forma del seme	liscio x rugoso	5474	1850	2,959
Forma del baccello	gonfio x sgonfio	882	299	2,950
Colore del seme	giallo x verde	6022	2001	3,009
Colore del baccello	verde x giallo	428	152	2,816
Altezza del fusto	alto x basso	787	277	2,841

tutti e sette i caratteri nella generazione F2 mostrano un rapporto abbastanza costante di 3 : 1

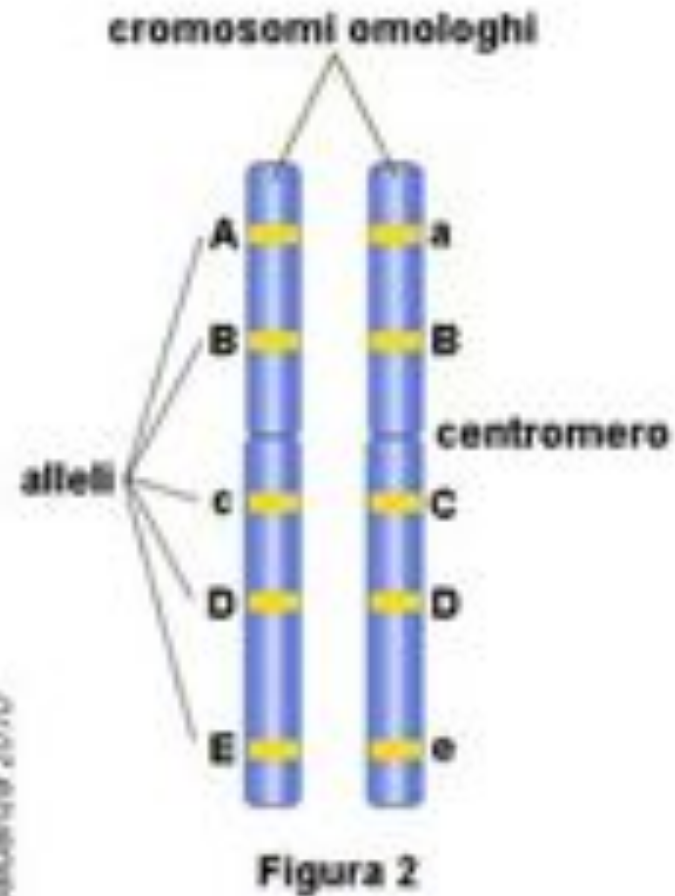
La spiegazione

Per spiegare i risultati ottenuti, Mendel intuì che ogni carattere preso in esame era determinato in ogni pianta da una coppia di fattori, oggi chiamati **alleli**.

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

Per noi oggi

- Oggi sappiamo che i vettori dei caratteri sono i cromosomi
- Ciascuna specie ha un numero di coppie di cromosomi particolare (23 coppie per l'uomo, 48 per la trota)



La spiegazione

Nelle piantine parentali, quelle iniziali pure, i due fattori che determinano un determinato carattere sono uguali tra loro.

Nella prima generazione filiale (F_1) invece, un determinato carattere, era controllato da due fattori diversi di cui uno solo si manifestava "dominando" sull'altro.



La spiegazione

Ad esempio, il carattere fiore viola nella piantina parentale pura, è controllato da due fattori identici entrambi portatori dell'informazione "fiore viola".



Fattori: V V



Fattori: v v

Il carattere fiore bianco nella piantina parentale pura, è controllato da due fattori identici entrambi portatori dell'informazione "fiore bianco".

La spiegazione

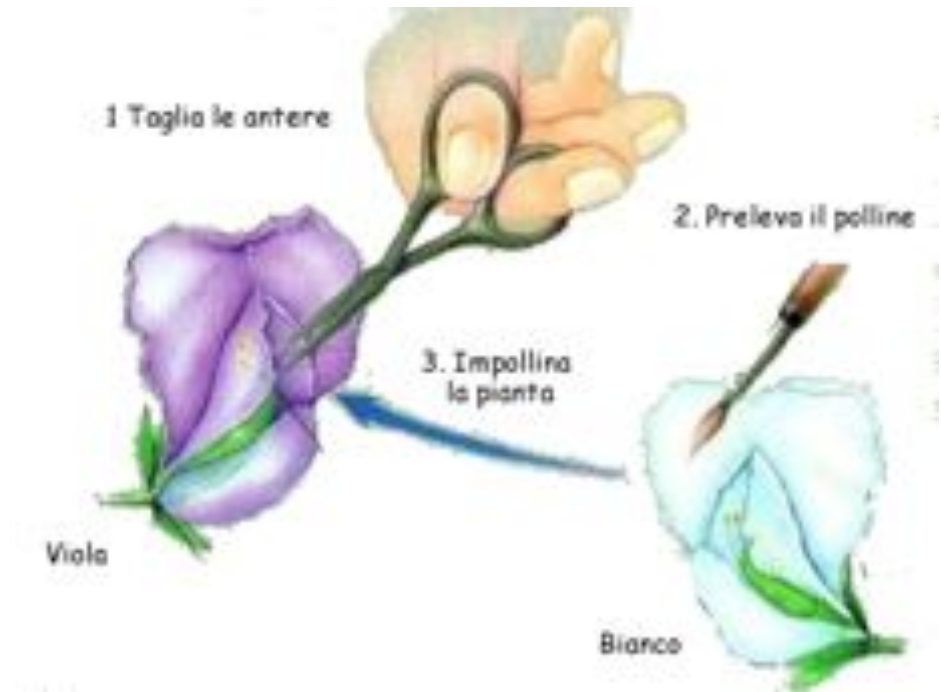
Nella formazione dei gameti (polline e ovuli) questi fattori si separano in modo tale che ogni gamete ne contenga uno solo.

Ad esempio, una piantina dal fiore viola avrà polline e ovuli con un solo fattore, quello che dà l'informazione "fiore viola"; mentre una piantina dal fiore bianco avrà polline e ovuli con un solo fattore, quello che dà l'informazione "fiore bianco".



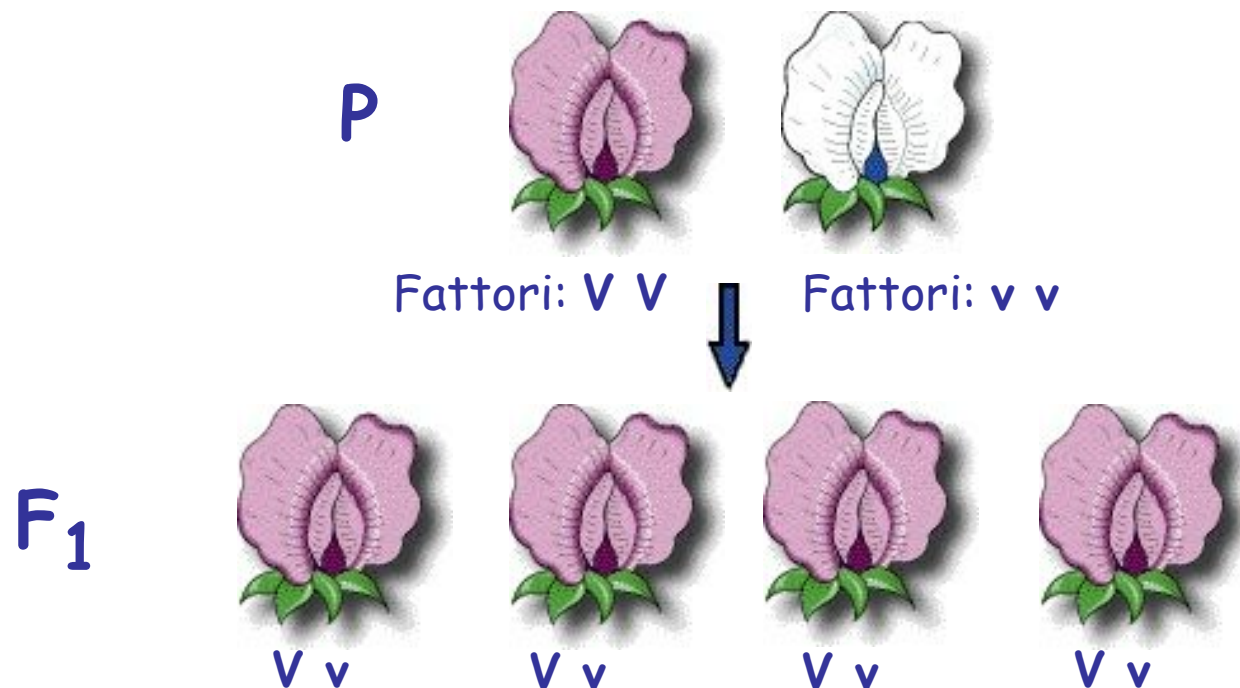
La spiegazione

Procedendo all'impollinazione tra le due diverse varietà il risultato è che si hanno solo piantine viola. Ciò significa che il fattore "viola" prevale, in genetica si chiama **dominante**, su quello bianco.



La spiegazione

Le piantine che nasceranno pertanto saranno tutte a fiore viola anche se i fattori in esse contenuti e che sono i responsabili di questo carattere saranno diversi.



La spiegazione

I gameti (polline e ovuli) delle piantine della prima generazione (ibridi F_1) conterranno ancora uno solo dei fattori ma, per una metà saranno gameti con il fattore "fiore viola" e per l'altra metà conterranno il fattore "fiore bianco".



Fattori: V v



50% gameti col fattore V

50% gameti col fattore v

La spiegazione

La tavola spiega ciò che succede incrociando o facendo autoimpollinare le piantine ibride F_1 .

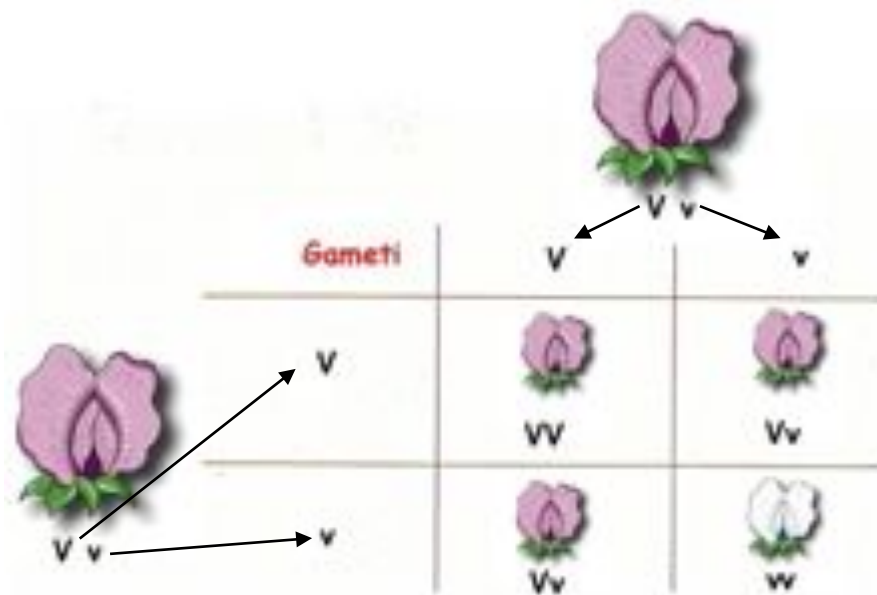


DIAGRAMMA DI
PUNNET

OMOZIGOTI - ETEROZIGOTI

OMOZIGOTI : i due alleli che determinano un carattere sono uguali

AA omozigote dominante

aa omozigote recessivo

ETEROZIGOTI : sono presenti le due varianti del carattere

Aa o aA

La terza legge di Mendel

Successivamente Mendel si chiese se la separazione dei due alleli di un dato gene potesse influenzare quella degli alleli di un gene differente. Selezionò quindi linee pure di individui che differivano per due caratteri

Ad esempio:

Seme giallo e liscio $RRYY$

Seme verde e rugoso $rryy$

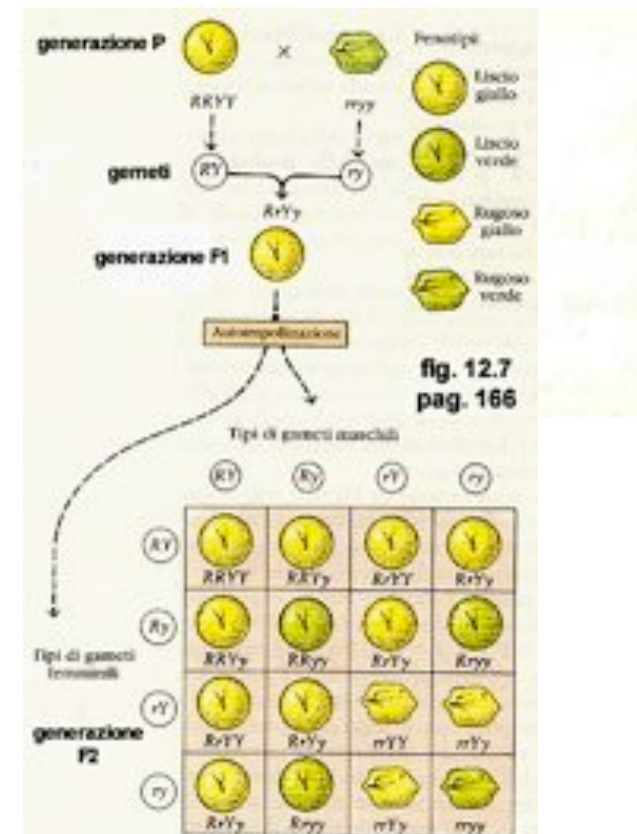


Nella prima generazione filiale F_1 ottenne tutti individui gialli e lisci

Nella seconda generazione filiale F_2 i due caratteri si distribuivano in modo indipendente, facendo comparire individui con nuove combinazioni:

9 liscio giallo 3 liscio verde

3 rugoso giallo 1 rugoso verde



Dominanza incompleta



X



Tutti i figli della Bocca di leone sono rosa!!!



Codominanza



X



Nei figli dei due bovini
Non c'è un colore intermedio
Entrambi sono espressi



Gli ibridi sterili



Asino stallone - 31 coppie di cromosomi

X



Cavallo giumenta - 32 coppie di cromosomi



Mulo

Alcuni esempi

- UTILIZZANDO IL DIAGRAMMA DI PUNNET, DETERMINA LA PROBABILITA' DI AVERE IL FIORE PURPUREO DA UNA PIANTA OMOZIGOTE RECESSIVA ED UNA ETEROZIGOTE
- OSSERVANDO LA POSIZIONE DEL FIORE IN UNA PIANTA, SI REGISTRANO 456 PIANTINE COL FIORE AL TERMINE DELLO STELO E 1322 PIANTINE COL FIORE AL LATO DELLO STELO. QUAL E' IL CARATTERE DOMINANTE? PER OTTENERE QUESTO RISULTATO CHE GENOTIPO AVEVANO I GENITORI DI QUESTE PIANTE?
- IN UN CERTO INSETTO SI NOTA CHE LA VARIETA' CON COLORE GIALLO-NERO E' DOMINANTE RISPETTO A QUELLO SOLTANTO NERO. CHE PROBABILITA' SI HA DI OTTENERE IL CORPO COLOR NERO DALL'INCROCIO TRA UN GENITORE ETEROZIGOTE ED UNO OMOZIGOTE DOMINANTE?

Fine