

LA GENETICA

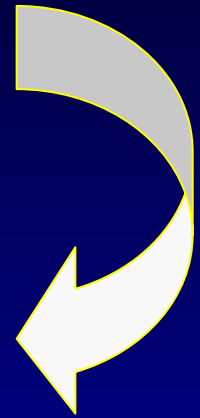


Dott.ssa Valentina Terio

SCIENZA NATA CIRCA 150 ANNI FA GRAZIE AD UN STUDIOSO AUSTRIACO DI NOME MENDEL



Pisello da giardino per la
facilità di crescita e la
possibilità di una
impollinazione controllata.
Esse hanno sia organi
riproduttivi maschili che
femminili



Mendel cercò di sviluppare
**LINEE GENETICAMENTE
PURE** per un certo numero
di caratteri



Oggi parliamo di
FENOTIPO per riferirci
all'aspetto fisico di un
organismo

Scelse una varietà con
sette tipi di caratteri
che si manifestavano in
modo contrastante



Semi gialli o verdi, lisci
o rugosi, stelo lungo o
corto, etc

In questo modo ebbe risultati facili da
analizzare dato che aveva scelto
fenotipi facilmente distinguibili

Mendel incrociò piante di due differenti linee pure aventi diverso fenotipo costituenti la

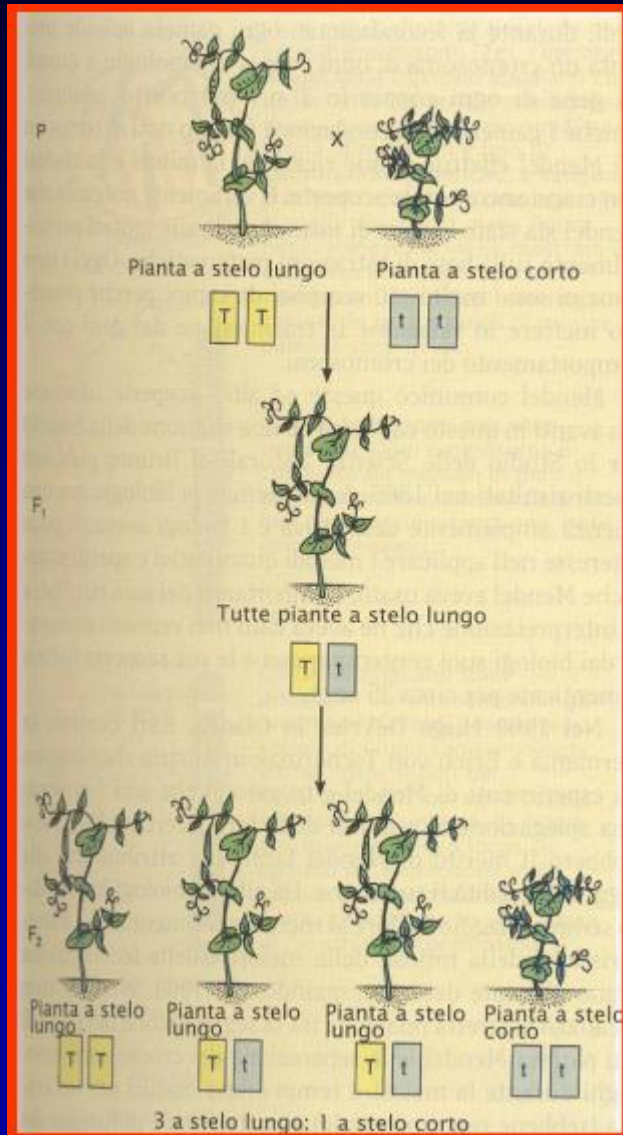
GENERAZIONE PARENTALE o P



PRIMA GENERAZIONE FILIALE o GENERAZIONE F1 tutte piante a stelo lungo

Incrociando individui della F1 o mediante autoimpollinazione della stessa

piante a stelo lungo in un rapporto di **3:1** **GENERAZIONE F2**



✦ Il carattere espresso nella Generazione F1 è detto **DOMINANTE**

✦ Il carattere non espresso nella Generazione F1 è detto **RECESSIVO**

✦ Quando entrambi i caratteri sono presenti nello stesso individuo, quelli **DOMINANTI MASCHERANO I RECESSIVI**

I° LEGGE DI MENDEL o PRINCIPIO DI SEGREGAZIONE

ALLELE

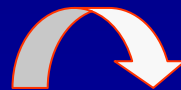


Forma alternativa di un gene

Per far avvenire una riproduzione sessuata è necessario che i due alleli portati dai genitori siano separati

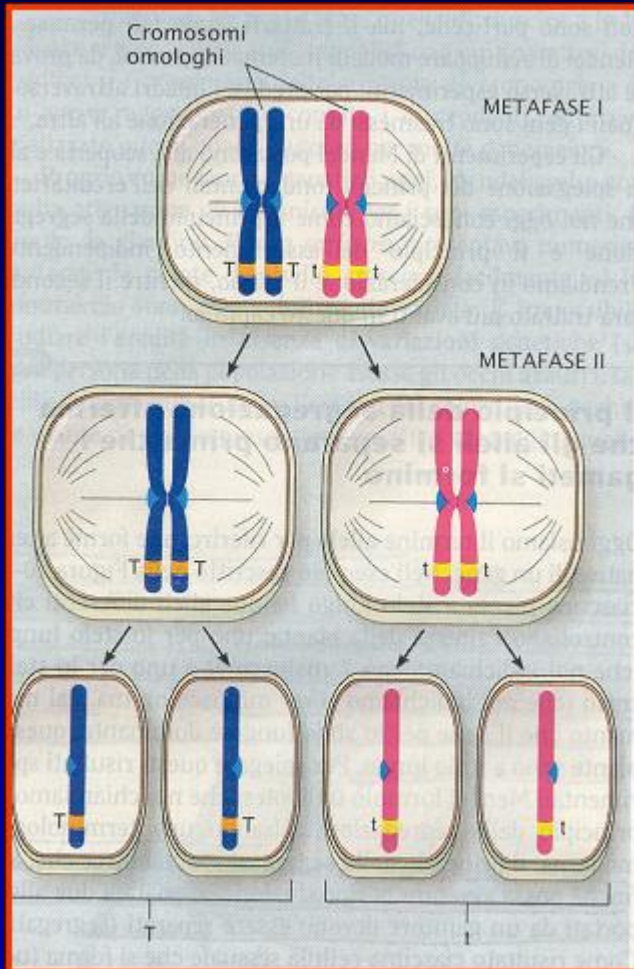
Ogni neo-cellula sessuale formata si contiene solo un allele di ciascun paio

Gli alleli rimangono intatti



Gli alleli recessivi non sono perduti e possono ricomparire nella F2

Prima della formazione dei gameti l'allele per lo stelo lungo si separa da quello per lo stelo corto



Metà dei gameti contengono l'allele "T" e metà l'allele "t"

Con la fecondazione si hanno 3 possibili combinazioni di alleli nella F2



$\frac{3}{4}$ avranno fenotipo dell'allele dominante e $\frac{1}{4}$ di quello recessivo

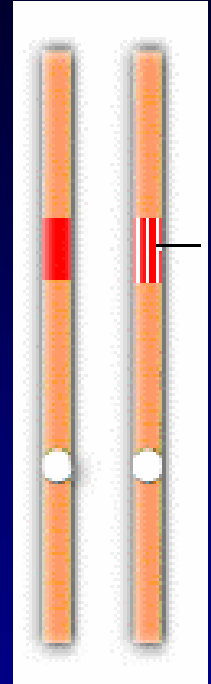
I geni possono avere forme alternative dette **Alleli** e che danno vita a differenti espressioni di un carattere, **Allelomorfi**

Gli Alleli si trovano in un unico sito del cromosoma detto **LOCUS** genico

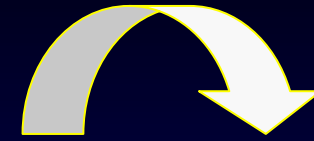


I cromosomi sono un insieme di migliaia di loci

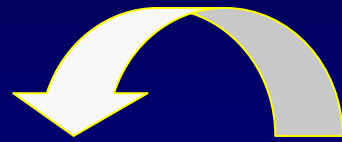
Ogni cromosoma di una coppia omologa porta un allele per un carattere.



Individui con stesso allele in un locus su una coppia di cromosomi omologhi sono detti

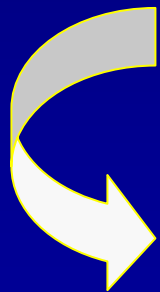


OMOZIGOTI



ETEROZIGOTI

Individui con alleli differenti in un locus su una coppia di cromosomi omologhi sono detti



Questi individui sono portatori dell'allele recessivo non-espresso

GENOTIPI E FENOTIPI

Il **GENOTIPO** è una combinazione di alleli

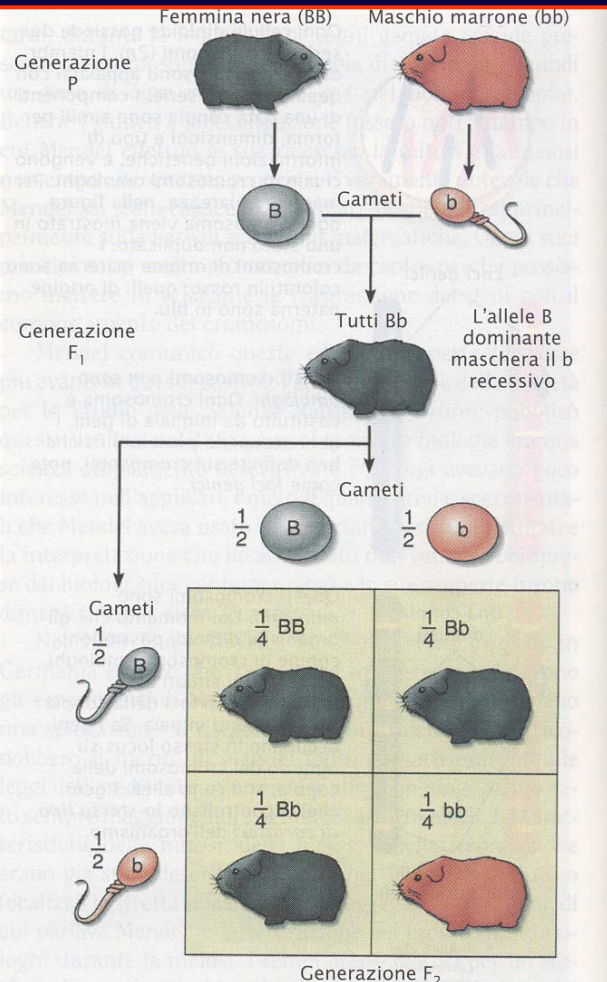
In F2 il rapporto 1:2:1 è detto
RAPPORTO GENOTIPICO

Il **FENOTIPO** è l'espressione esteriore o
fisiologica del carattere

In F2 il rapporto 3:1 è detto
RAPPORTO FENOTIPICO

QUADRO DI PUNNET

Consente di prevedere i rapporti genotipici e fenotipici dei discendenti



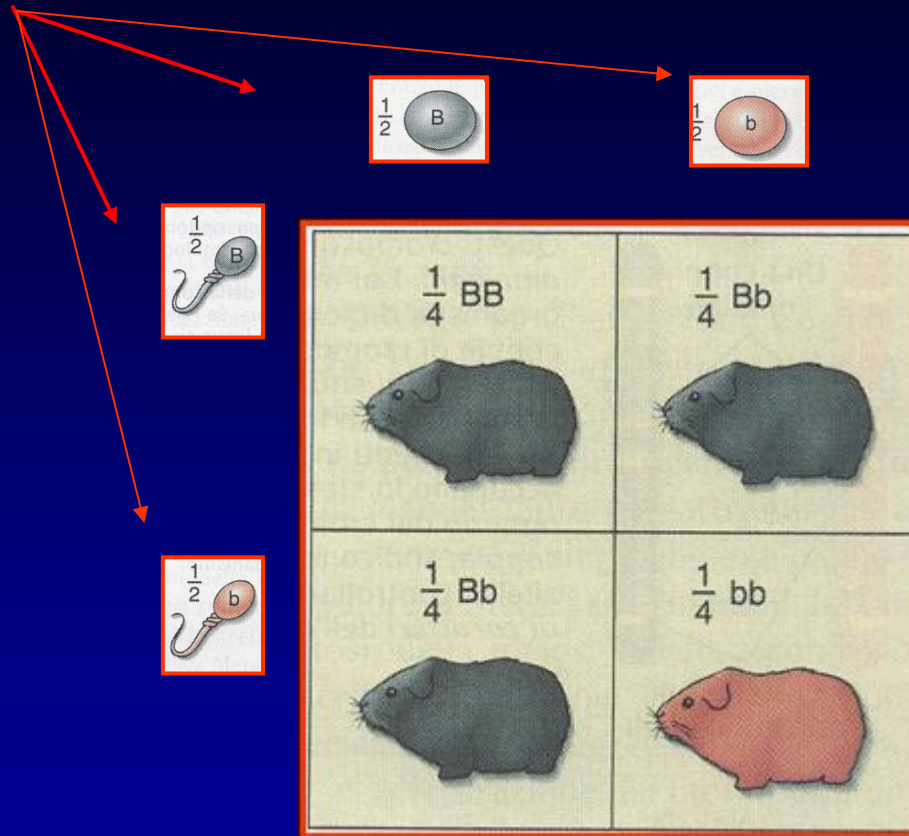
✓ Durante la meiosi l'allele B si separa dall'allele b e ognuno entra in un gamete

✓ I gameti con B e b sono prodotti in ugual numero negli eterozigoti

✓ Le possibili combinazioni delle uova e degli spermatozoi possono essere riportate proprio nel quadro di Punnett

Diversi tipi di gameti

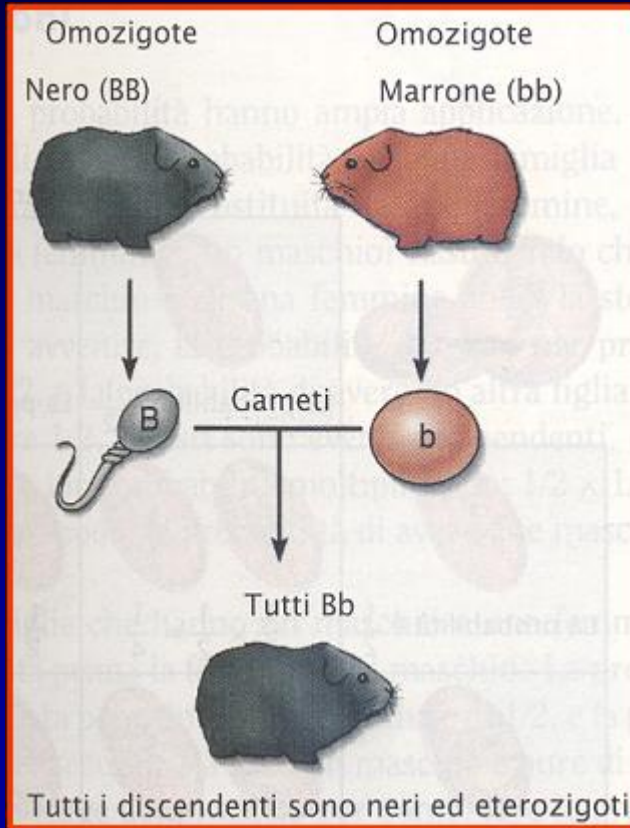
Combinazioni alleliche



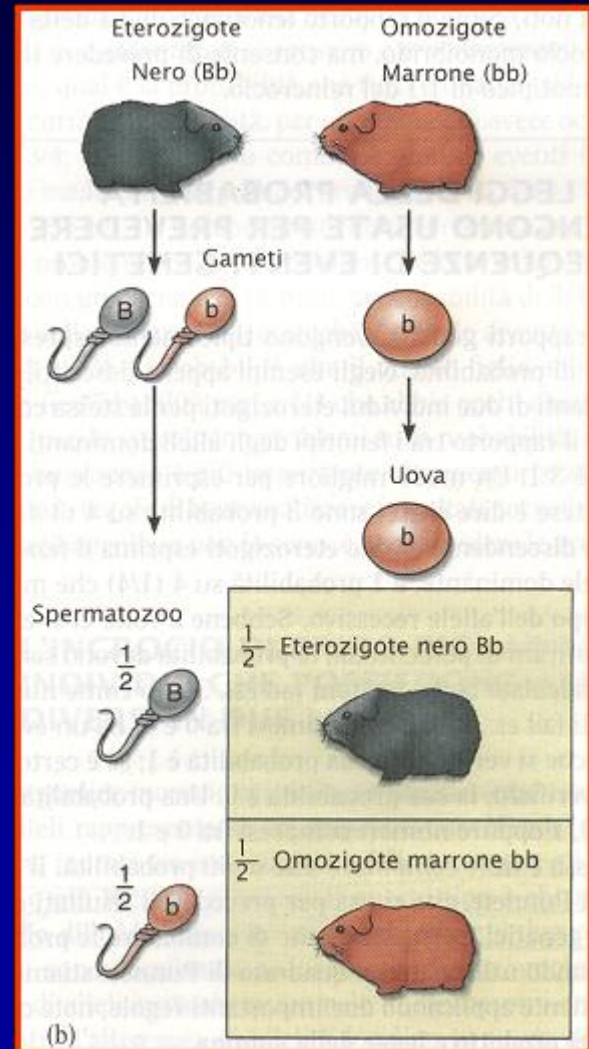
Rapporto fenotipico 3:1 rispettato

TEST-CROSS

Tramite questo test si può distinguere un omozigote a pelo nero da uno eterozigote



Nel reincrocio i due tipi di gameti del genitore eterozigote non sono nascosti nella discendenza dagli alleli dominanti

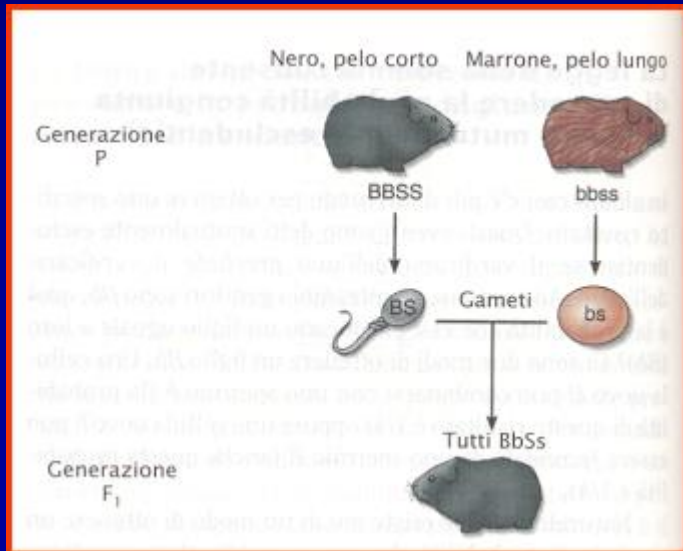


INCROCIO DIIBRIDO

Mendel analizzò anche incroci fra individui che differivano per alleli di due o più loci

CASO \Rightarrow 2 coppie di alleli situate su cromosomi non omologhi

Ogni coppia di allele è ereditata indipendentemente durante la meiosi



Incrocio tra cavia omozigote per pelo nero e corto "BBSS" e una omozigote per pelo lungo e marrone "bbss"

Ogni cavia della F1 produce 4 tipi di gameti con la stessa probabilità

BS

Bs

bS

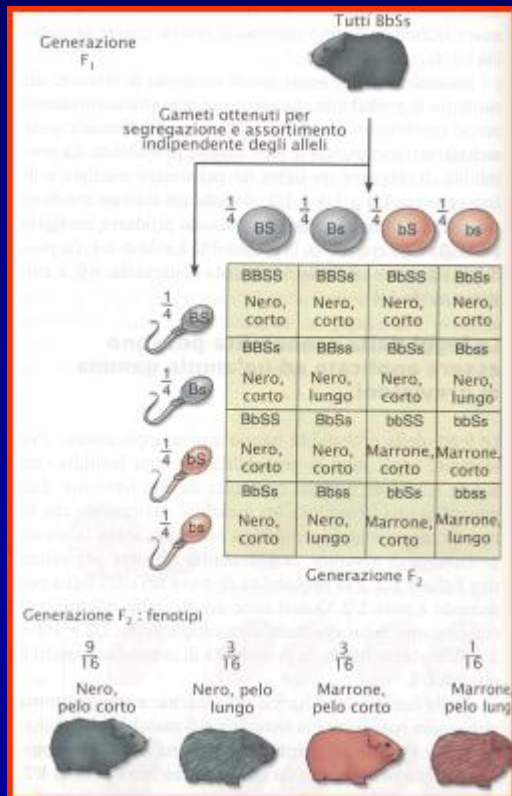
bs

Come risultato abbiamo un rapporto fenotipico di 9:3:3:1

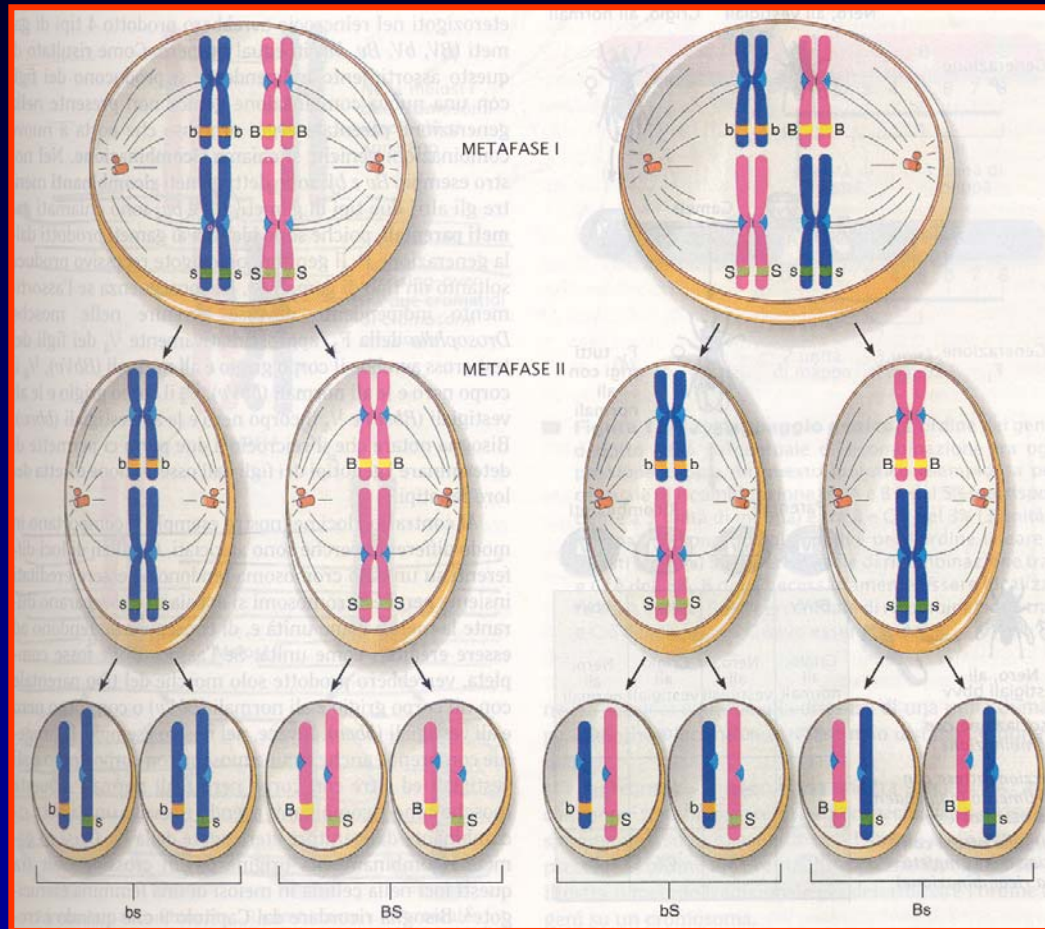
Sulla base di questi risultati Mendel formulò il principio sull'eredità dei caratteri

PRINCIPIO DELL'ASSORTIMENTO INDIPENDENTE

I membri di una coppia di geni segregano indipendentemente dai membri di un'altra



L'Assortimento Indipendente è correlato agli eventi della meiosi



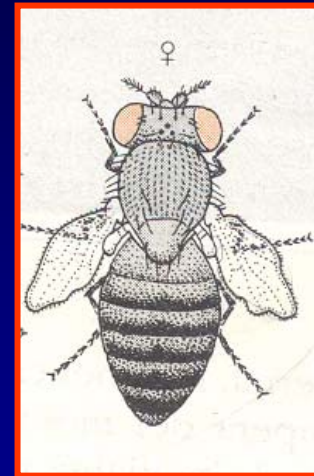
Esistono 2 modi in cui le 2 coppie di cromosomi omologhi si dispongono in metafase

GENI ASSOCIATI o "LINKAGE"

Nel moscerino della frutta (*Drosophila*) c'è un locus che controlla la forma delle ali "V" e un altro locus che controlla il colore del corpo "B"



Incrociano questi
due moscerini

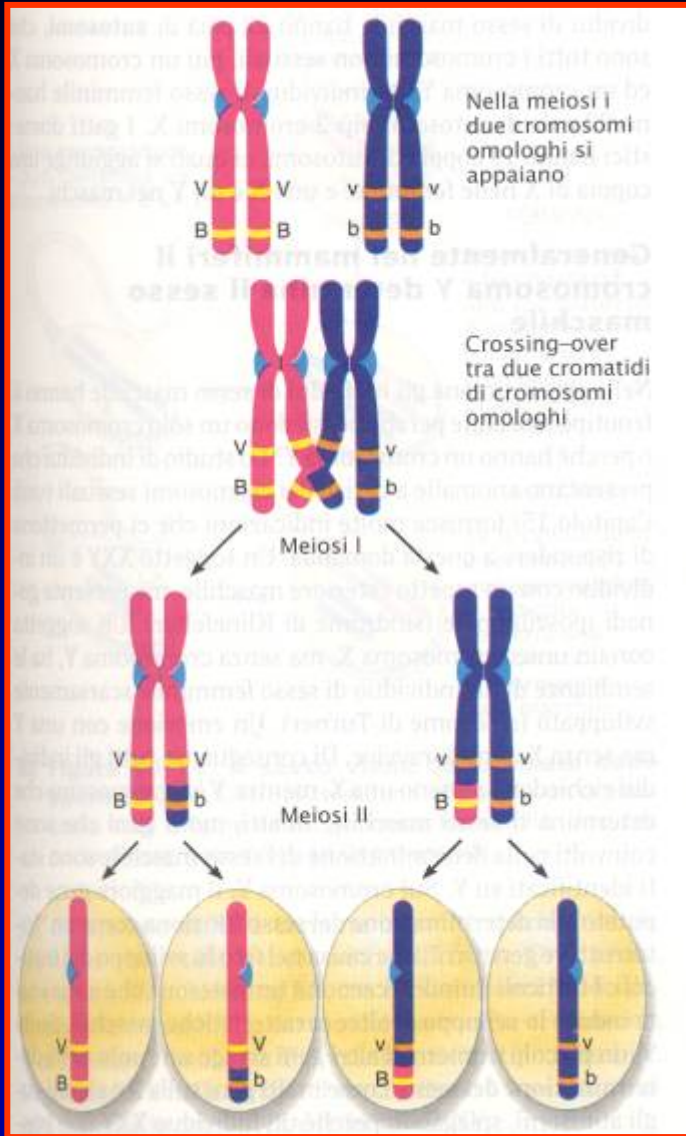


Moscerino omozigote BBVV
(corpo grigio e ali normali)

Moscerino omozigote bbvv
(corpo nero e ali vestigiali)

**Avremo una F1 composta da individui Eterozigoti
BbVv**

CROSSING-OVER



I cromosomi omologhi dopo essersi appaiati si scambiano reciprocamente delle parti

Ogni cromosoma risulterà un misto di se stesso e del suo omologo

Si creano nuove combinazioni di alleli

Tanto più i loci sono distanti, tanto più avverrà il crossing-over

Le frequenze dei crossin-over si misurano facendo test-cross tra individui recessivi omozigoti e individui eterozigoti

- ✓ Possibilità di misurare la distanza tra loci genici
- ✓ Mappatura delle posizioni dei geni sui cromosomi

% di ricombinazione
tra A e B = 5%

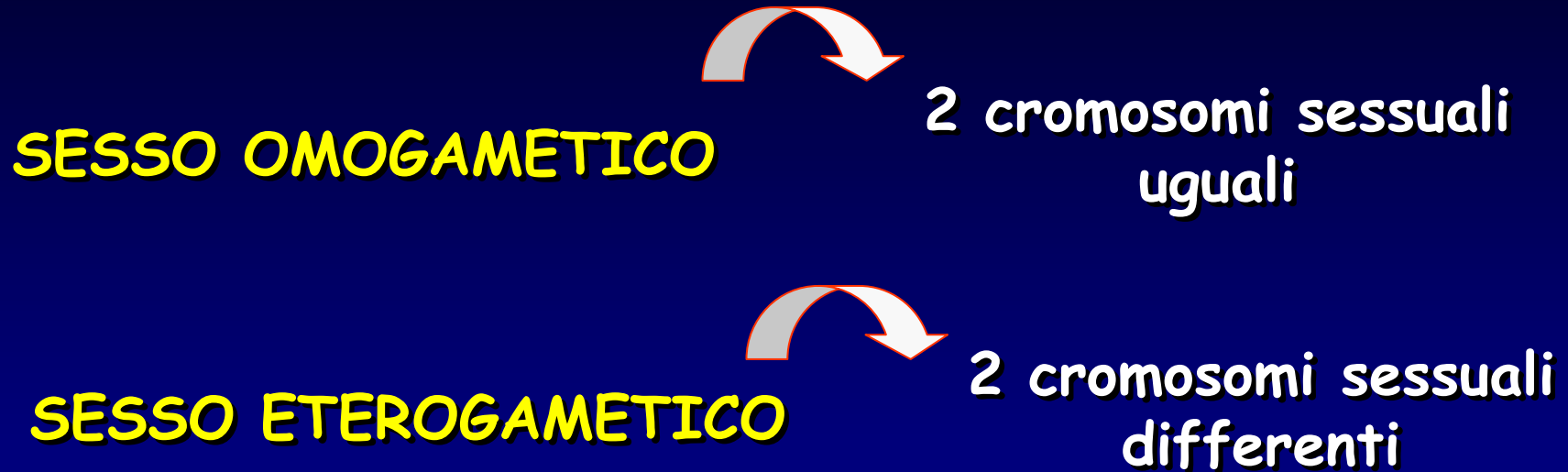


% di ricombinazione
tra C e B = 3%

Se la % di ricombinazione tra A e C è dell'8%, B si troverà in mezzo; se è del 2% allora C sarà tra A e B

CROMOSOMI SESSUALI

I geni del sesso si trovano sui cromosomi sessuali



Le femmine sono omogametiche e possiedono 2 cromosomi X uguali.

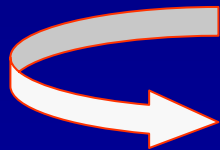
I maschi sono eterogametici e possiedono 1 cromosomi X e 1 Y più piccolo

GENI LEGATI AL CROMOSOMA X

★ Sul cromosoma X sono presenti molti loci utili ad entrambi i sessi

★ Sul cromosoma Y sono presenti pochi geni, tutti per la mascolinità

I caratteri situati sul cromosoma X, sono definiti come **caratteri legati al sesso o X-linked**



Un maschio riceve il cromosoma Y dal padre e dalla madre un cromosoma X

Ogni allele del cromosoma X, dominante o recessivo, è sempre espresso

Un maschio per i caratteri legati al cromosoma X è detto
EMIZIGOTE

In una femmina affinché si abbia l'espressione del
carattere anomalo è necessario che ci sia l'associazione di
due alleli recessivi

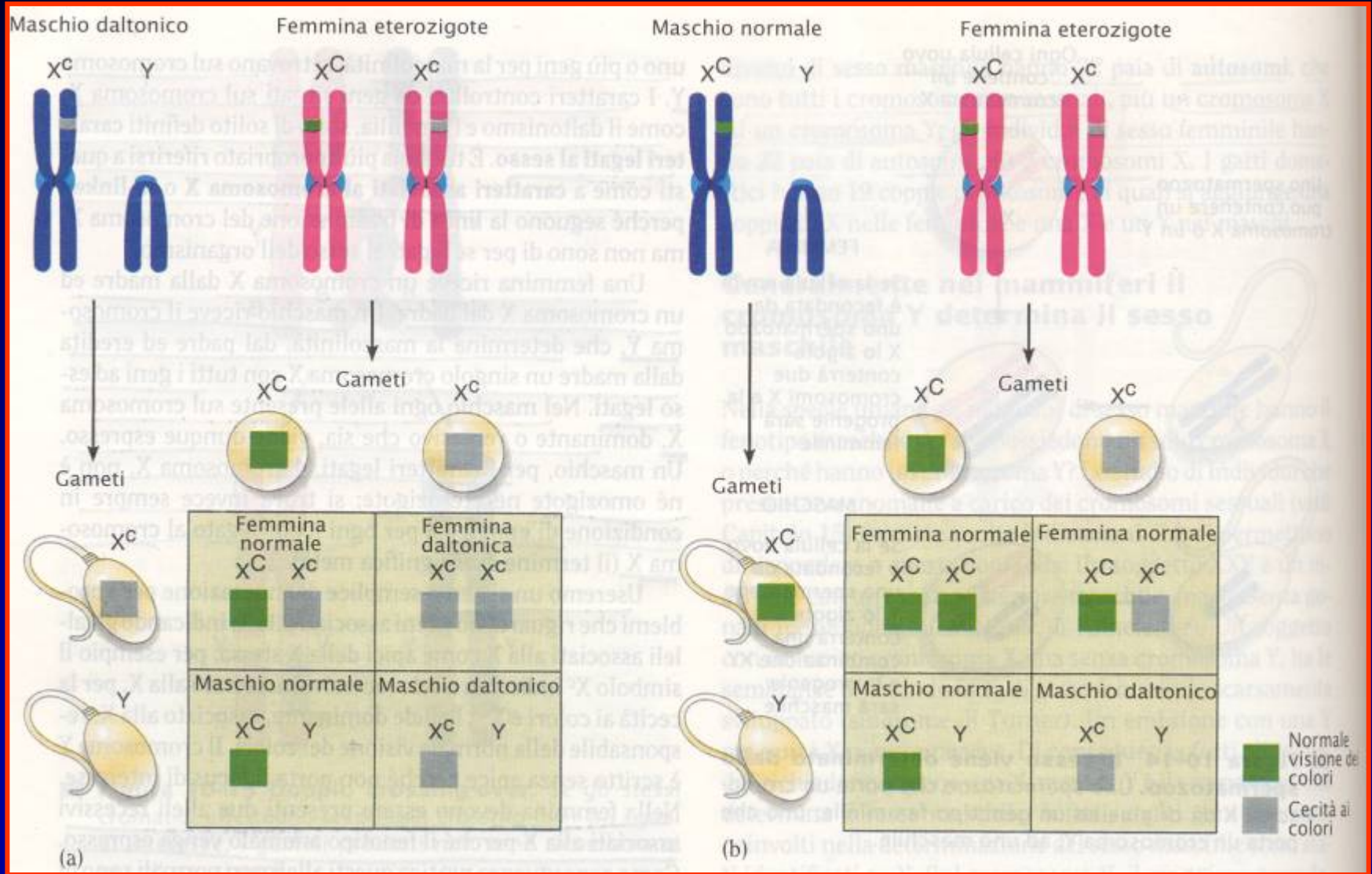


FEMMINE PORTATRICI



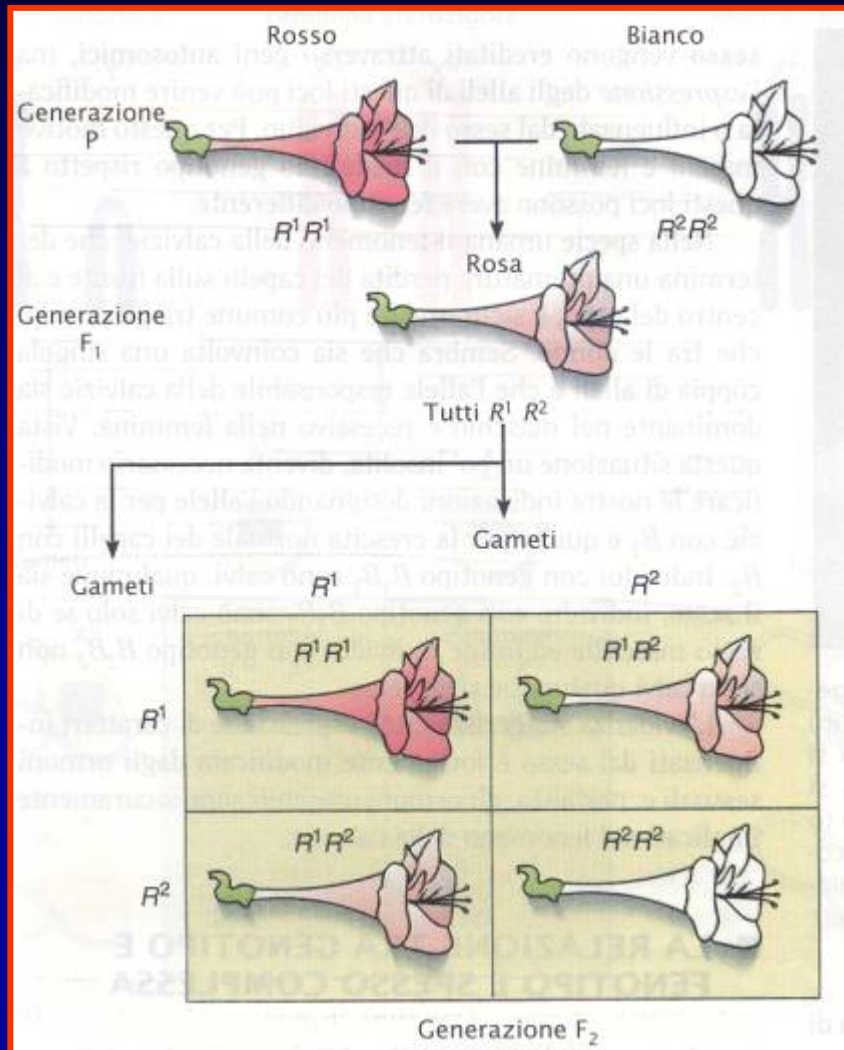
**MASCHI CON ALLELE
ANOMALO ESPRESSO**

CECITA' AI COLORI RECESSIVA LEGATA ALL'X



DOMINANZA INCOMPLETA E CODOMINANZA

Un allele può non essere dominante rispetto all'altro



Né l'allele rosso, né l'allele bianco sono dominanti l'uno rispetto all'altro



I geni di questo carattere esprimono una **DOMINANZA INCOMPLETA**

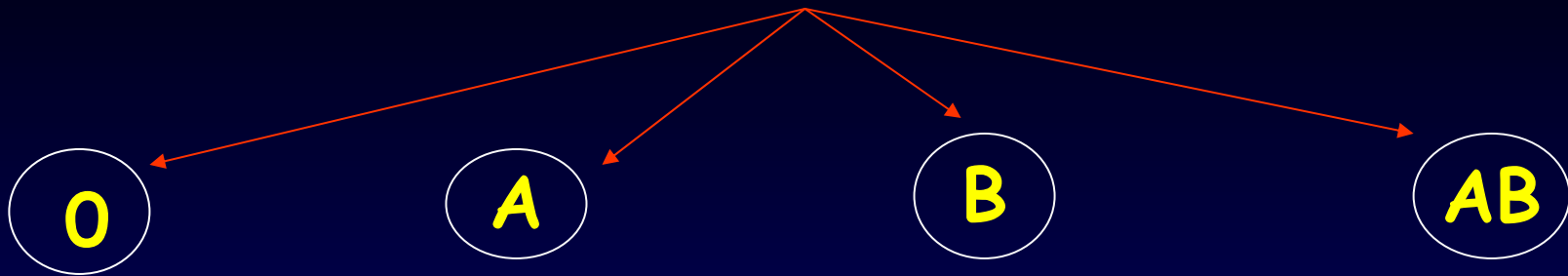
Nei bovini e nei cavalli il colore rossiccio del mantello non è dominante sul bianco



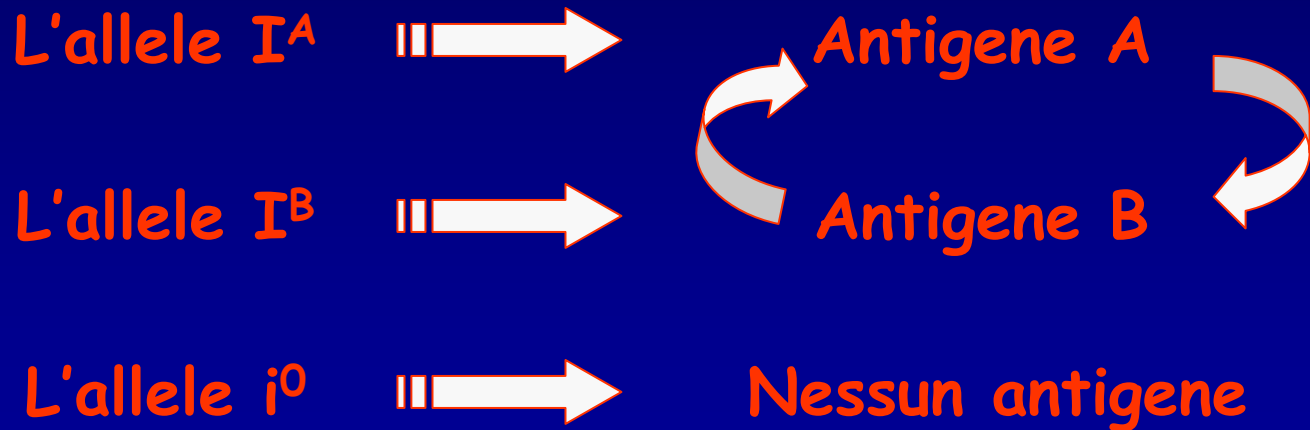
Gli eterozigoti si presentano roani, cioè con mantello rossiccio a chiazze bianche

Dato che entrambi gli alleli si esprimono
parliamo di **CODOMINANZA**

GRUPPI SANGUIGNI



Sono controllati da tre alleli di un singolo locus



Fenotipi (gruppo sanguigno)	Genotipi	Antigeni sui GR	Anticorpi nel plasma contro antigeni A o B	Frequenza nella popolazione (%)	
				Origine Europa occidentale	Origine africana
A	$I^A I^A, I^A i^0$	A	Anti-B	45	29
B	$I^B I^B, I^B i^0$	B	Anti-A	8	17
AB	$I^A I^B$	A, B	Nessuno	4	4
0	$i^0 i^0$	Nessuno	Anti-A, anti-B	43	50

*La tabella e la discussione del sistema AB0 sono stati alquanto semplificati. Notare che gli individui producono anticorpi contro gli antigeni *assenti* sui loro globuli rossi (GR). A causa della specificità per i corrispondenti antigeni, questi anticorpi vengono utilizzati nei saggi per determinare i gruppi.

- Gli alleli I^A e I^B non sono dominanti l'uno rispetto all'altro
- Sono entrambi espressi nell'eterozigote (CODOMINANTI)
- Sono dominanti rispetto all'allele i^0


Molti geni possono avere più di un effetto fenotipico
distinto (**PLEIOTROPIA**)

Molte coppie di alleli interagiscono nell'espressione di un
carattere, o una coppia di alleli inibisce o cambia
l'effetto di un'altra

ESEMPIO: eredità delle creste dei polli

L'allele per la cresta "a rosa" è **R**
L'allele per la cresta semplice è **r** } I coppia di
alleli

L'allele per la cresta "a pisello" è **P**
L'allele per la cresta semplice è **p** } II coppia di
alleli

			
<p>Cresta semplice <i>prrr</i></p>	<p>Cresta a pisello <i>PPrr</i> o <i>Pprr</i></p>	<p>Cresta a noce <i>PPRR</i>, <i>PpRR</i>, <i>PPRr</i>, o <i>PpRr</i></p>	<p>Cresta a rosa <i>ppRR</i> o <i>ppRr</i></p>

Quando gli alleli R e P sono insieme, il fenotipo è completamente diverso



Cresta a noce
PPRR, *PpRR*,
PPRr, o *PpRr*

EREDITA' POLIGENICA

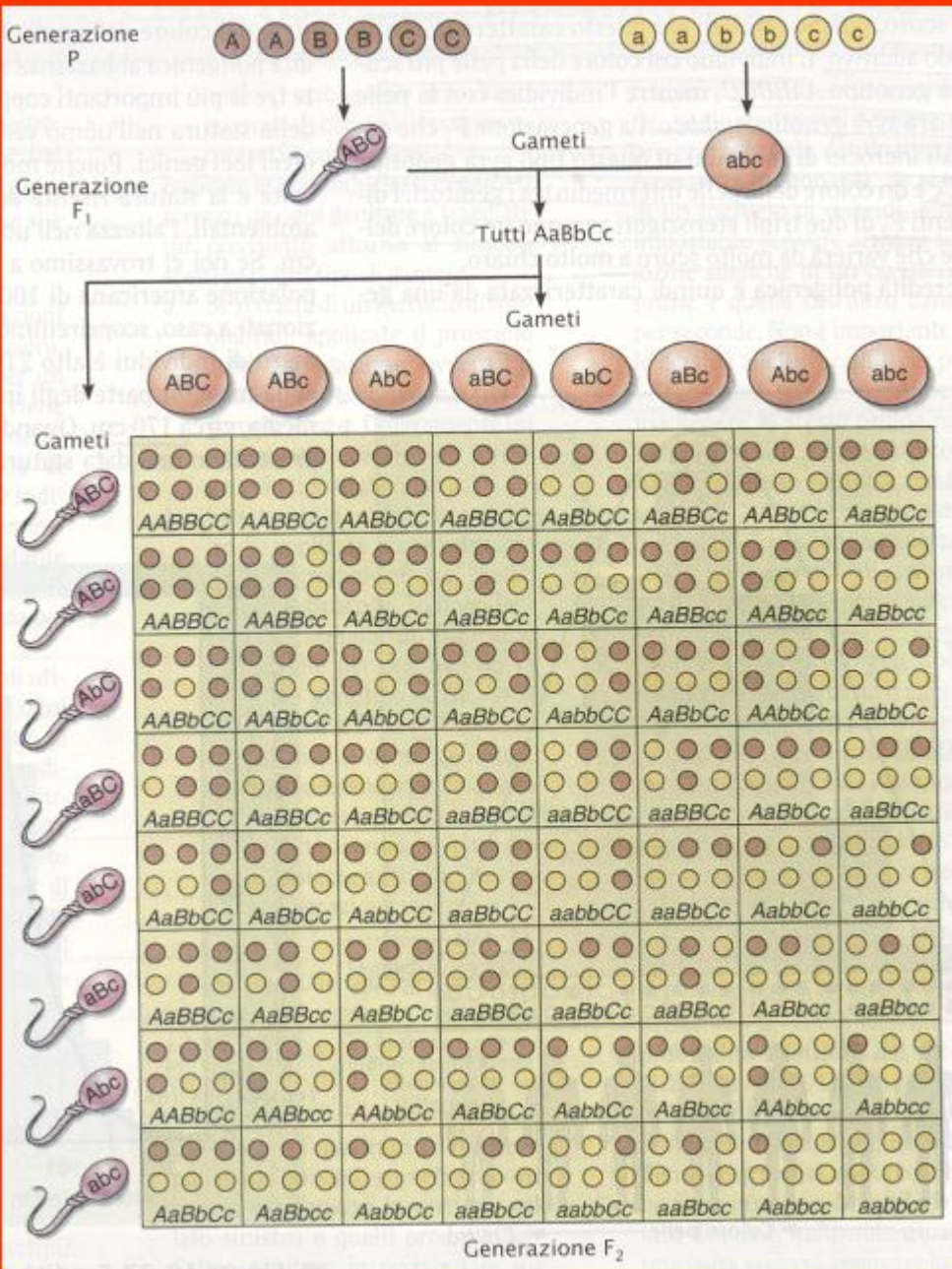
Le componenti ereditarie di molte caratteristiche degli uomini (statura, colore pelle, etc) non sono alleli di un singolo locus

Più coppie di geni indipendenti hanno effetti simili e addittivi sullo stesso carattere

Si pensa che per la determinazione del colore della pelle siano coinvolti gli alleli di $\frac{3}{4}$ loci

Consideriamo tre coppie di alleli A/a, B/b, C/c

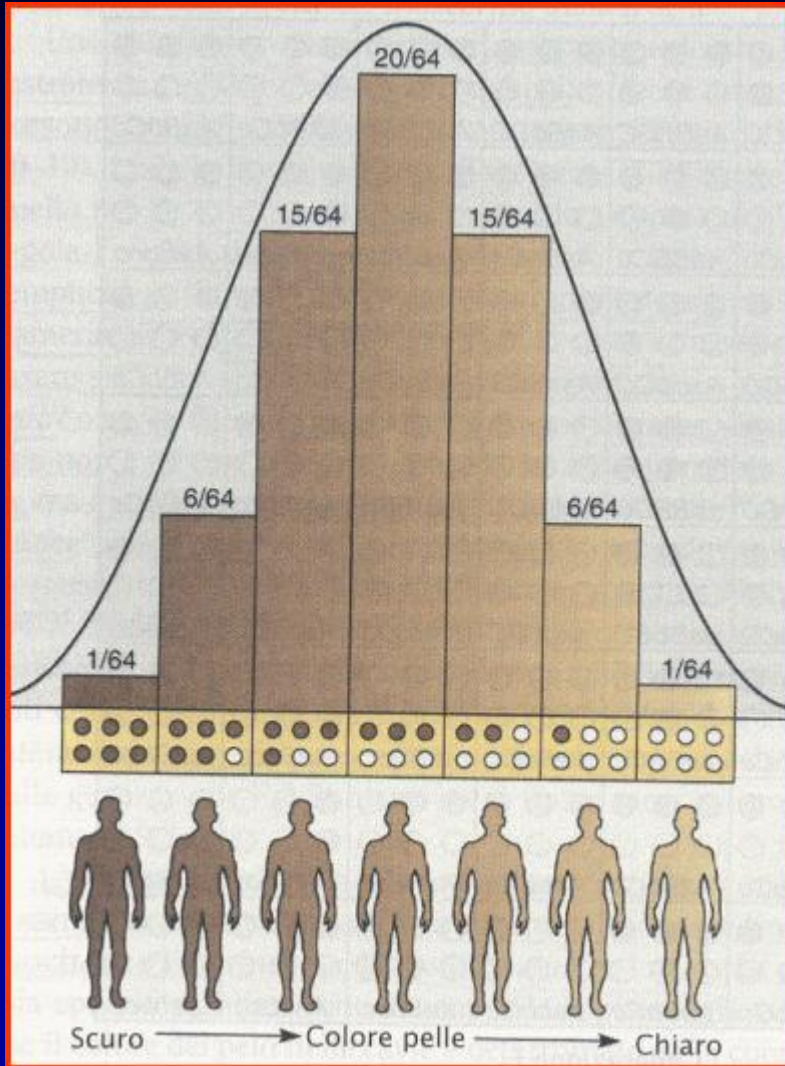
- A,B,C presentano dominanza incompleta
- Più lettere maiuscole indicano un colore di pelle scura



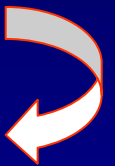
La F1 avrà un colore intermedio ai genitori

La F2 avrà un colore che varierà da molto scuro a chiaro

La F2 si ha, per la maggior parte, un fenotipo intermedio



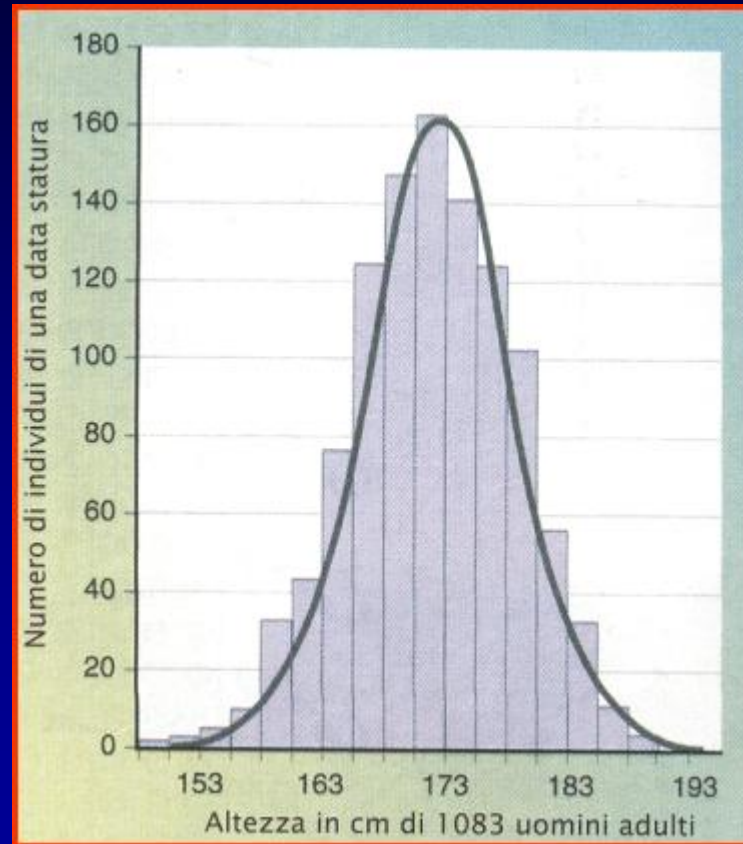
Gli alleli A, B e C producono
stessa quantità di pigmento



I vari genotipi danno
origine a fenotipi intermedi

L'eredità della statura è più complessa in quanto sono coinvolti alleli di 10 loci genici

L'altezza nell'uomo varia da 125 cm a 215 cm



L'altezza della maggior parte degli individui è in media di 170 cm