



La Genetica

Le leggi di Mendel

Genetica: Lo studio dell'eredità

- Perché la progenie assomiglia ai genitori?

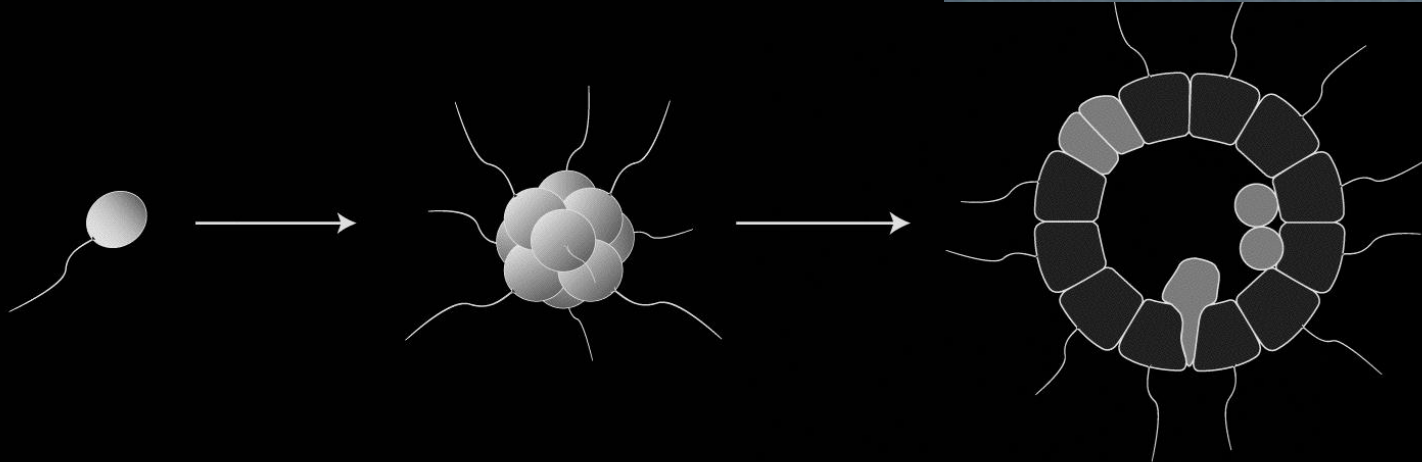
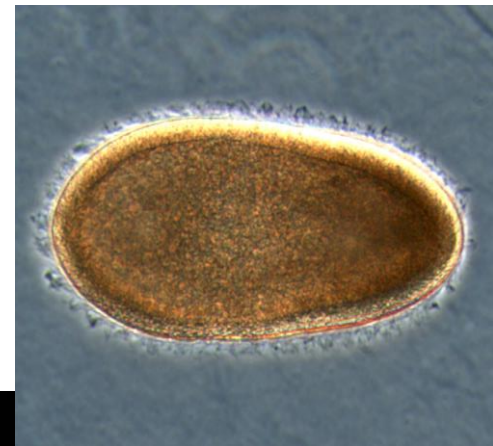
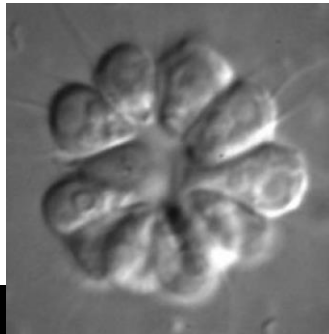
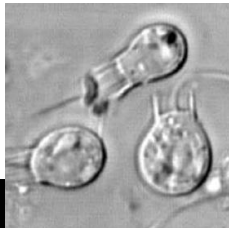


- Perché alcuni individui in una popolazione differiscono?



Genetica: lo studio dell'eredità

- Perché le specie cambiano nel tempo?



Genetica: lo studio dell'eredità

- Come vengono trasmessi alcuni caratteri?



polidattilia = dominante autosomica

Qual è il gene responsabile?

Stato della genetica ai primi dell'800

- Cosa è ereditato?
- Come è ereditato?
- Qual è il ruolo del caso nell'ereditarietà

Genotipo
(costituzione
genetica)

Influenze ambientali
ed eventi casuali
durante lo sviluppo

Fenotipo
(manifestazione
di una caratteristica
fisica)

Figura 11.1



I capelli rossi sono causati da mutazioni recessive del gene recettore della melanocortina 1.

■ La genetica dei capelli rossi

Forse a causa del colore esotico o della loro originalità, i capelli rossi sono stati a lungo un argomento affascinante per storici, poeti, artisti e scienziati. Gli storici hanno dato un particolare risalto al fatto che Budicca, la regina celtica che guidò una rivolta contro l'Impero romano, possedesse «una gran massa di capelli rossi». I primi artisti cristiani hanno spesso dipinto Maria Maddalena come un'attraente donna dai capelli rossi (anche se la Bibbia non ne fa alcun cenno); anche Botticelli dipinse la dea Venere come una bellezza dai capelli rossi nel suo capolavoro *La nascita di Venere*. La regina Elisabetta I di Inghilterra sfoggiava una rossa chioma ricciuta; durante il suo regno una capigliatura rossa era di gran moda nella buona società londinese.

Il colore dei nostri capelli è in gran parte determinato da un pigmento, detto melanina, che si trova nelle cellule in due forme primarie:

la eumelanina, che è nera o marrone, e la feomelanina, che è rossa o gialla. Il colore dei capelli di una persona è determinato da due fattori: (1) la quantità di melanina prodotta (una maggior quantità di melanina determina una capigliatura più scura; meno melanina una capigliatura più chiara) e (2) le quantità relative di eumelanina e feomelanina (più eumelanina produce capelli scuri o castani; più feomelanina produce capelli rossi o biondi). Il colore dei nostri capelli non rappresenta solo una curiosità accademica; la melanina ci protegge dagli effetti dannosi della luce solare, e di conseguenza le persone con capelli rossi di solito hanno la pelle chiara e sono particolarmente esposte al cancro della pelle.

L'eredità dei capelli rossi è stata a lungo un argomento di dibattito scientifico. Nel 1909 Charles e Gertrude Davenport avanzarono ipotesi sull'ereditarietà dei capelli rossi negli esseri umani. Charles Davenport fu uno dei primi appassionati studiosi di genetica e in particolar modo dell'ereditarietà nell'uomo; fu il primo direttore del laboratorio di biologia di Cold Spring Harbor a New York. Più tardi divenne anche un autorevole sostenitore dell'eugenetica, un movimento, ora completamente screditato, che propugnava il miglioramento della razza umana attraverso la genetica. Lo studio di Davenport si basava su storie di famiglie fornite da dilettanti inesperti ed era impreciso sul piano metodologico; tuttavia i suoi risultati suggerirono che i capelli rossi siano recessivi rispetto a quelli neri o castani e dimostrarono che per avere una capigliatura rossa un individuo deve ereditare due copie del gene dei capelli rossi, cioè una da ogni genitore. Ricerche successive hanno poi contraddetto questa conclusione iniziale, suggerendo che i capelli rossi vengono in realtà ereditati come carattere dominante e che una persona avrà i capelli rossi anche se possiede un solo gene di questo tipo. La controversia se i capelli rossi siano dominanti o recessivi, o se dipendano da una combinazione di parecchi geni diversi, è continuata per molti anni.

Nel 1933, scienziati che studiavano un gene che influenza il colore del manto nei topi, scoprirono il gene che codifica il recettore della melanocortina-1. Quando il recettore viene attivato aumenta la produzione di eumelanina nera e diminuisce quella di feomelanina rossa,

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 monastero che ha ospitato il padre della genetica, Gregor Mendel. Sullo sfondo è visibile una statua di Mendel. Oggi questa parte del monastero è un museo e i curatori hanno piantato begonie bianche e rosse in modo da riprodurre visivamente alcuni dei risultati ottenuti da Mendel con le piante di pisello. [Anthony Griffiths.]

Gregor Johann Mendel (1822-1884)



Gregor Mendel

Le idee sull'ereditarietà ai tempi di Mendel erano vaghe. L'idea generale era che i caratteri venissero trasmessi dai genitori ai figli **insieme e mischiati**. Così l'informazione ereditata cambiava nella progenie, un'idea che Mendel trovava sbagliata. I “*determinanti*”, o ciò che noi oggi chiamiamo “*geni*”, secondo Mendel, venivano ereditati **immutati**.

Genotipo: costituzione genetica complessiva dell'individuo

Fenotipo: manifestazione del genotipo

Piano Concerto No. 23 in A Major, K.488

Allegro.

Tutti

Flauto.

Clarineti in A.

Fagotti.

Corni in A.

Pianoforte.

Violino I.

Violino II.

Viola.

Violoncello e Basso.

Allegro.

A musical score for Piano Concerto No. 23 in A Major, K.488 by Wolfgang Amadeus Mozart. The score is written for a full orchestra and piano. It includes parts for Flute, Clarinets in A, Bassoons, Horns in A, Piano, Violin I, Violin II, Viola, and Cello/Double Bass. The tempo is marked 'Allegro' and 'Tutti'. The score shows the first few measures of the piece, with the piano part starting with a series of chords and the strings playing a rhythmic pattern.

Il **fenotipo** “brano musicale” è la “manifestazione” delle note scritte, ma queste sono espresse diversamente al variare dell'ambiente, cioè dello strumento, del musicista e della sua interpretazione!

La denominazione “gene” è posteriore a Mendel, che invece parlava di “determinanti” e non aveva idea che fossero presenti sui cromosomi nè che fossero fatti di DNA!

■ **Figura 10.4** Uno spartito musicale.

Esperimenti di Mendel

- Mendel stabilì che esistevano **unità di eredità** (fattori unitari) che noi ora chiamiamo geni
- Predisce il loro comportamento durante la formazione dei gameti
- Derivò dei postulati che ancora oggi rappresentano la pietra miliare della genetica formale

Metodologia di Mendel

- Incrociò sperimentalmente piante con diversi caratteri e osservò i risultati
- Restrinse l'esame a una o poche coppie di caratteri contrastanti
- Tenne accurati registri dei risultati numerici degli esperimenti

Temi del lavoro di Mendel

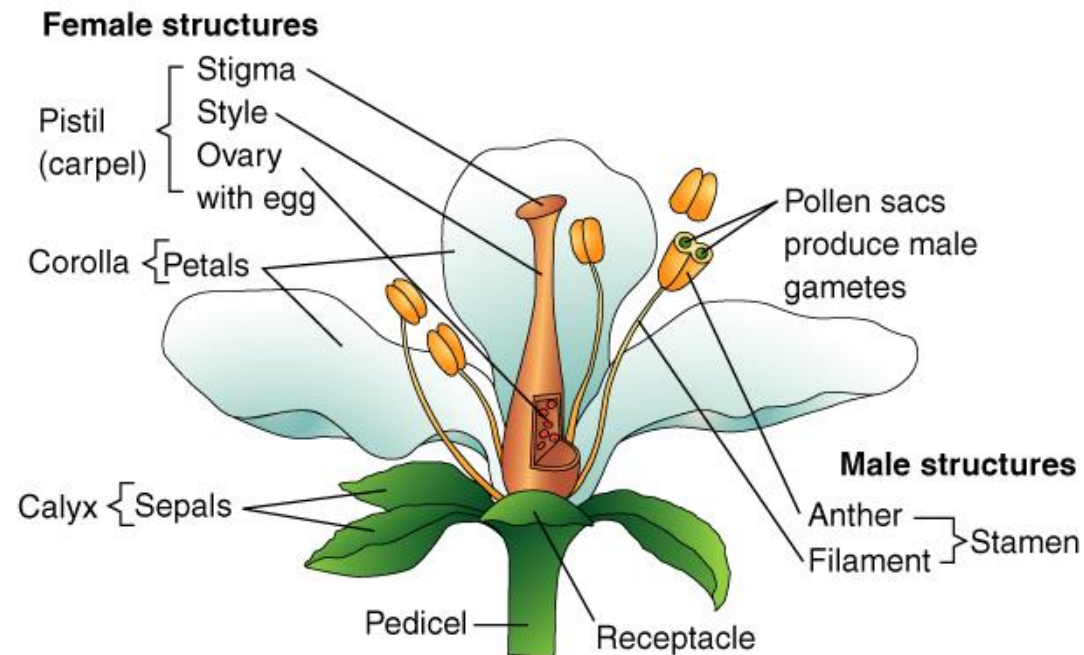
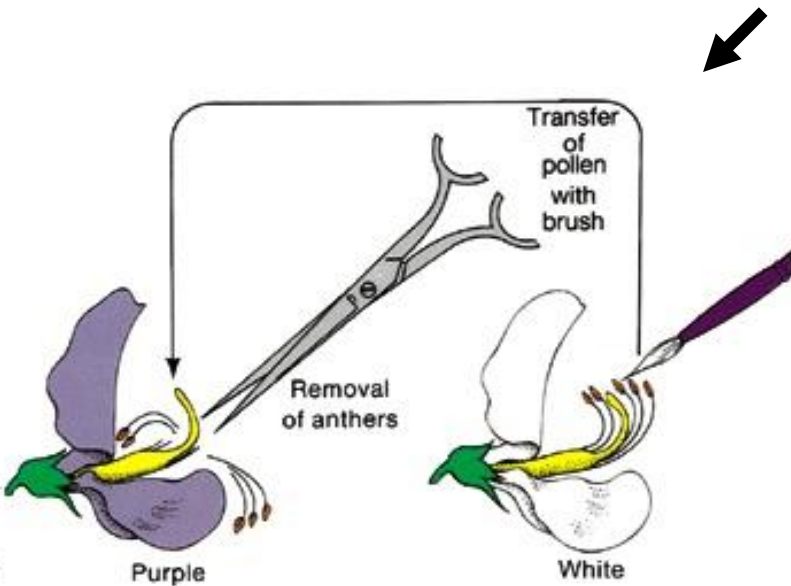
- La variabilità è diffusa in natura
- La variabilità è ereditata in accordo con le leggi genetiche e non distribuita a caso
- Le leggi di Mendel si applicano a tutti gli organismi che si riproducono sessualmente

PIANO SPERIMENTALE

1. Organismo modello:

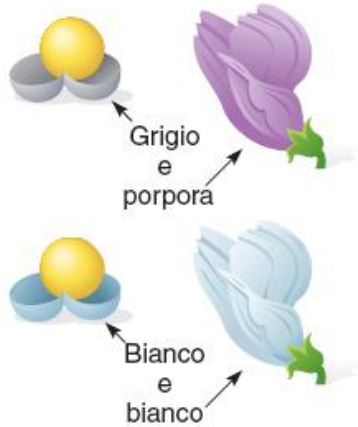
Il pisello da giardino (*Pisum sativum*)

- cresce facilmente
- si moltiplica facilmente
- ha un rapido tempo di generazione
- ha fecondazione incrociata e autofecondazione



2. Studiò caratteri discreti

1 Colore dell'involucro del seme/colore del fiore



2 Colore del seme



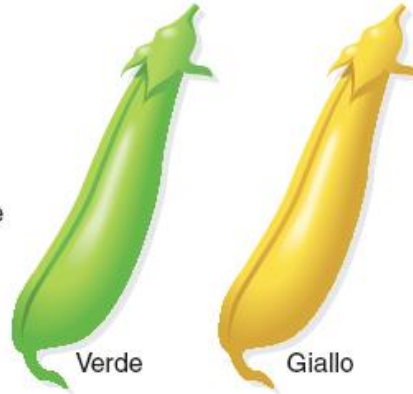
Giallo Verde

3 Forma del seme



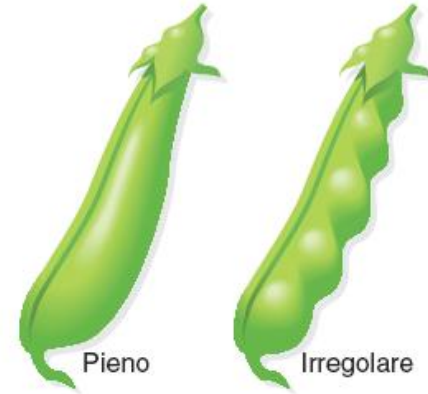
Liscio Rugoso

4 Colore del baccello



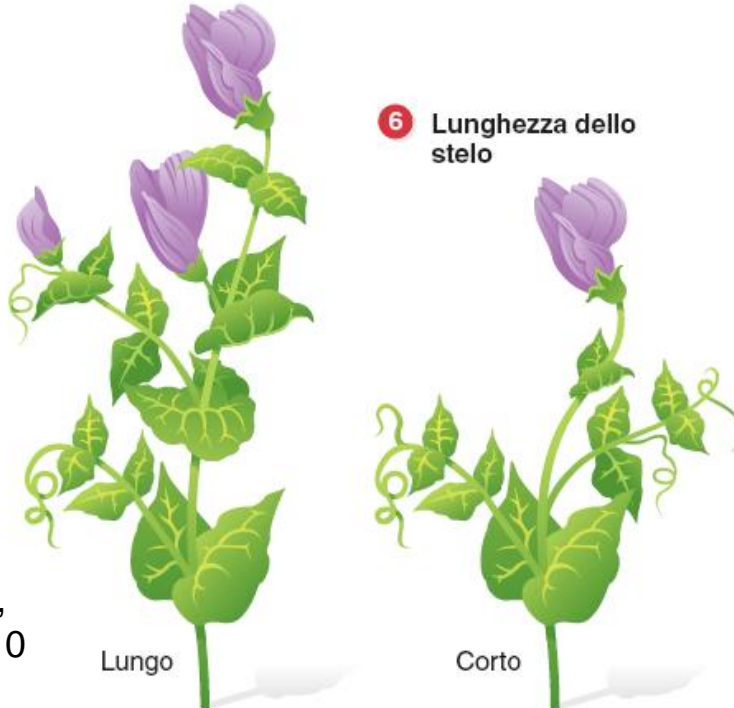
Verde Giallo

5 Forma del baccello



Pieno Irregolare

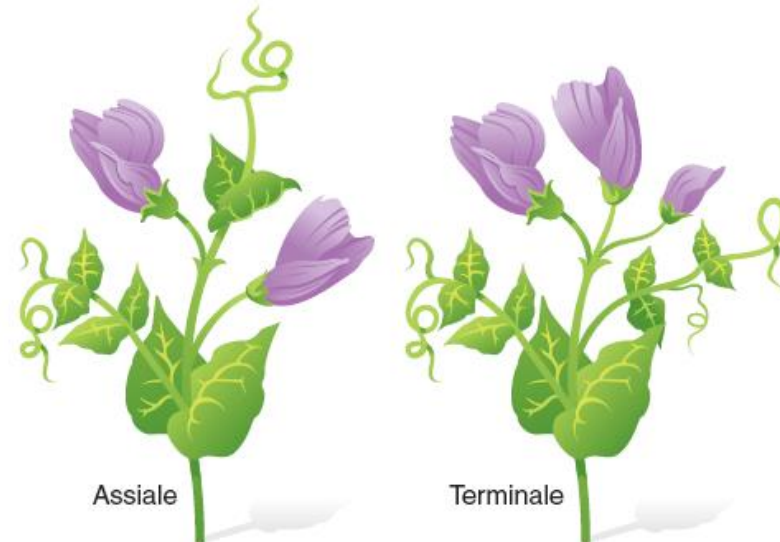
6 Lunghezza dello stelo



Lungo

Corto

7 Posizione dei fiori



Assiale

Terminale

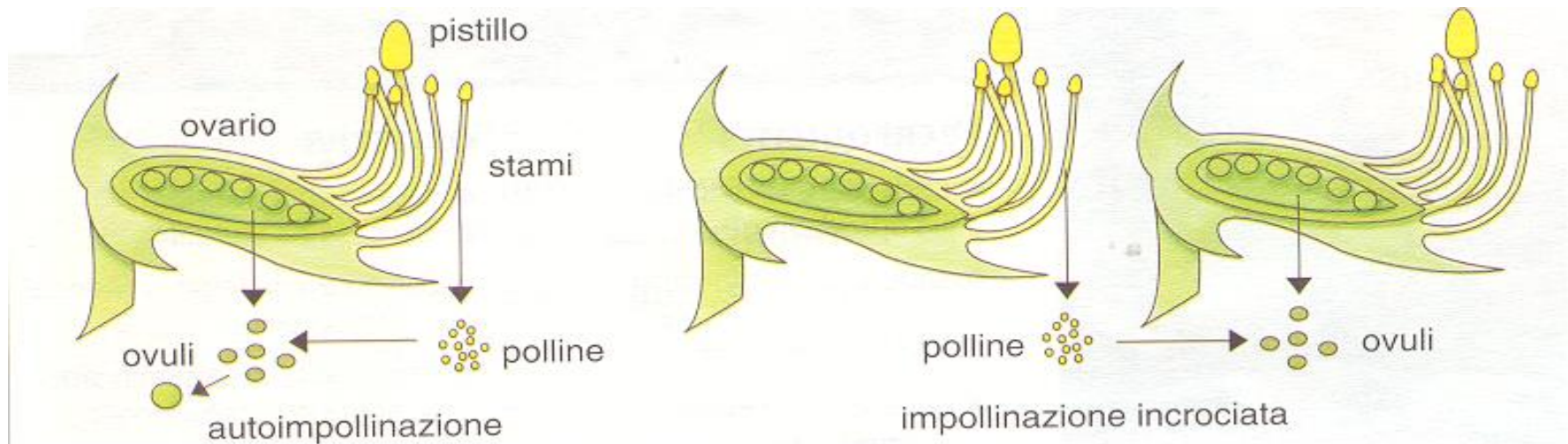
La Genetica

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

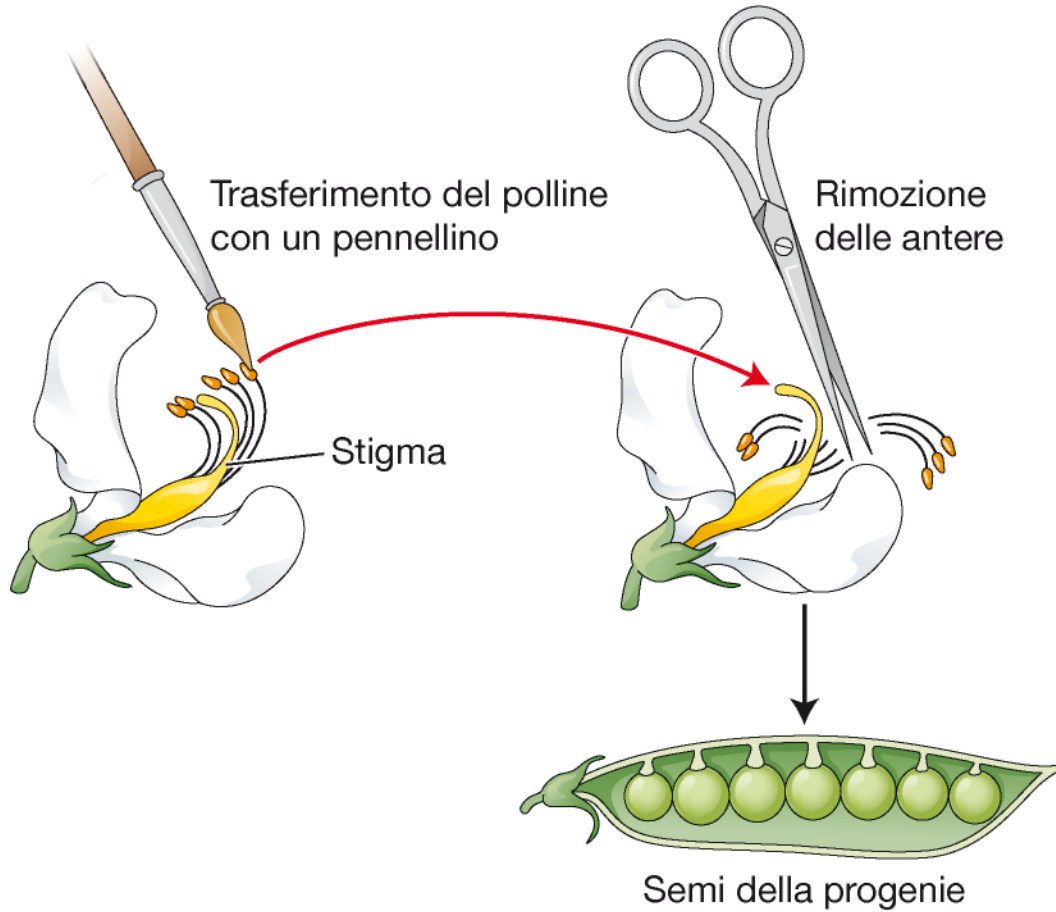


La Genetica

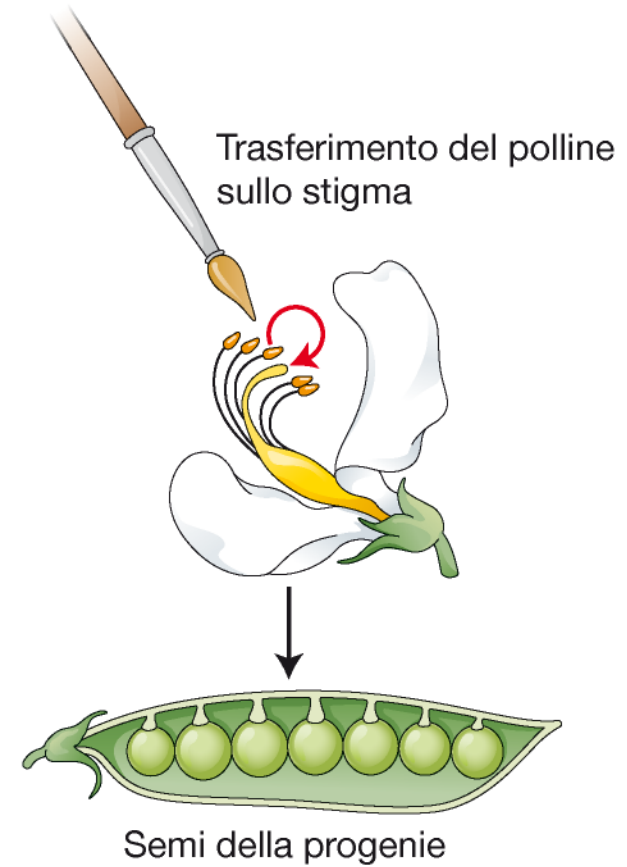
Mendel lavorò su piante di pisello che fecondava artificialmente: con un pennellino trasportava il polline del fiore di una pianta su quello di un'altra, faceva quello che in natura fanno gli insetti.



Fecondazione incrociata

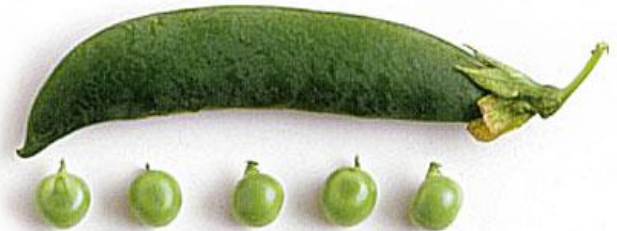


Autofecondazione



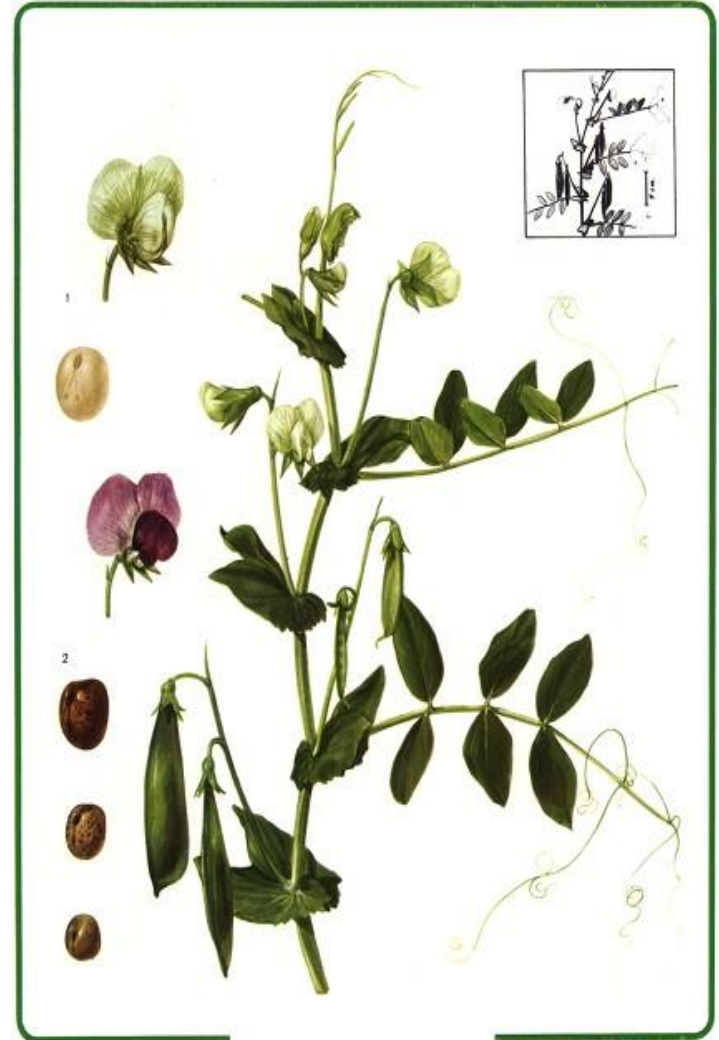
La Genetica

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.



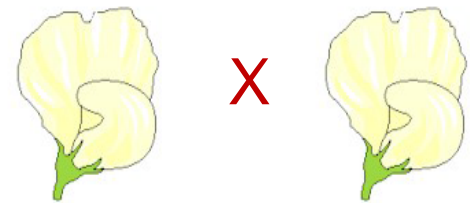
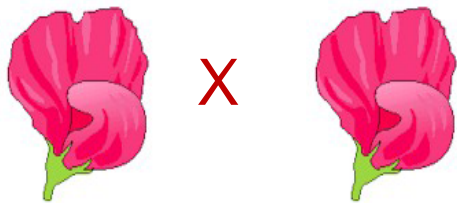
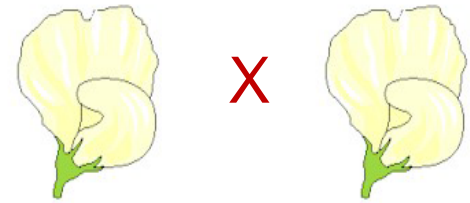
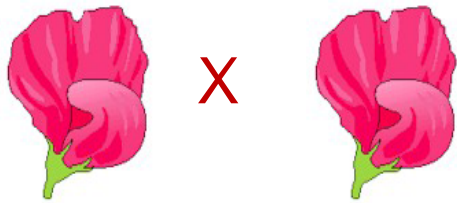
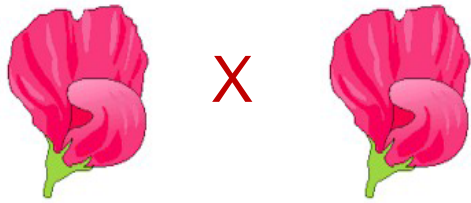
La Genetica

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.

3. Cominciò con linee pure



4. **Analisi statistiche:**

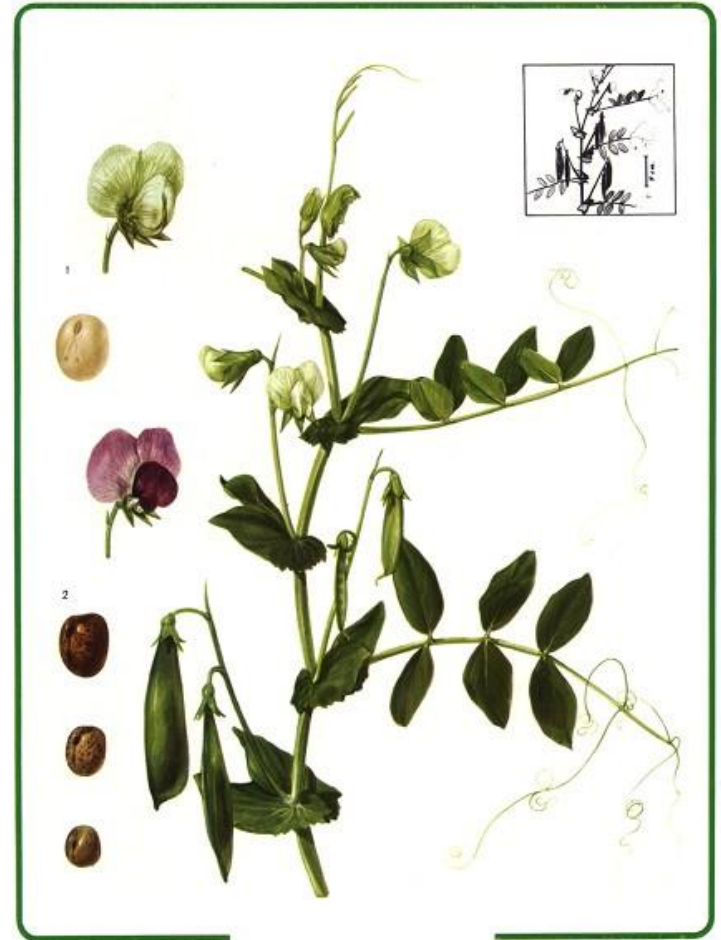
- Lavorò con moltissime piante
- Contò tutta la progenie
- Fece previsioni e le testò

5. **Eccellente sperimentatore**

- Controllò le condizioni di crescita
- Scelse tratti (caratteri) facili da monitorare

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.

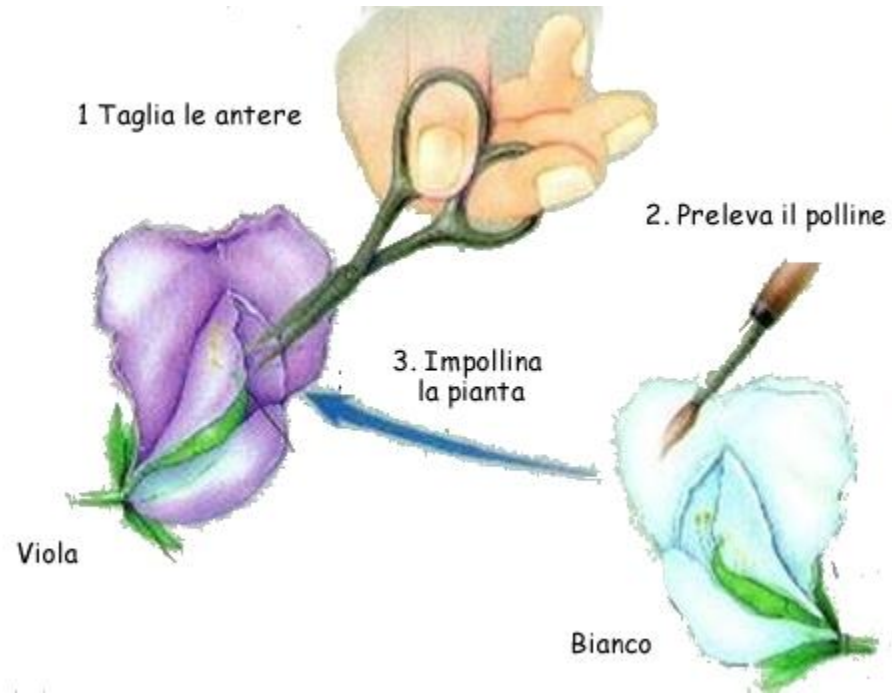
La Genetica

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.



La prima legge

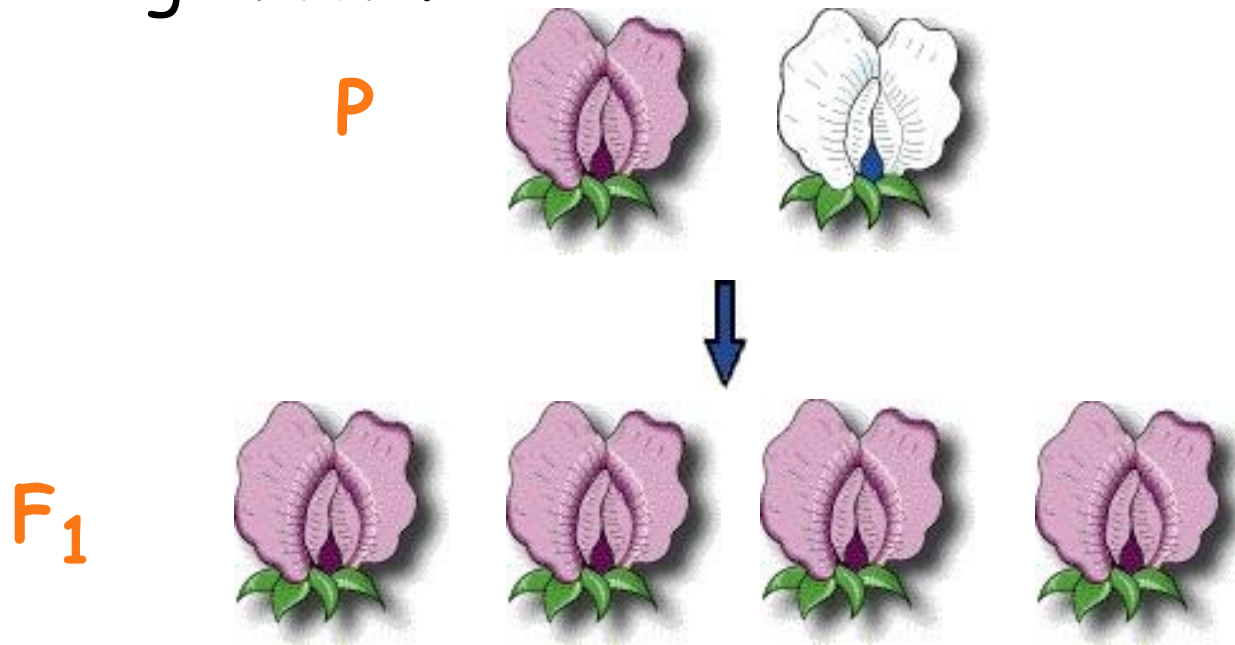
Cosa pensi possa nascere da piantine a fiore viola fecondate dal polline di piantine a fiore bianco?

Ebbene, con grande meraviglia, Mendel osservò che tutte le nuove piantine avevano fiori **viola!**



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

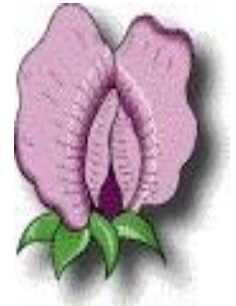
Incrociando due individui appartenenti a linee pure, che differiscono per un solo carattere, si ottengono ibridi in cui compare solo il carattere dominante.

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?

F_1

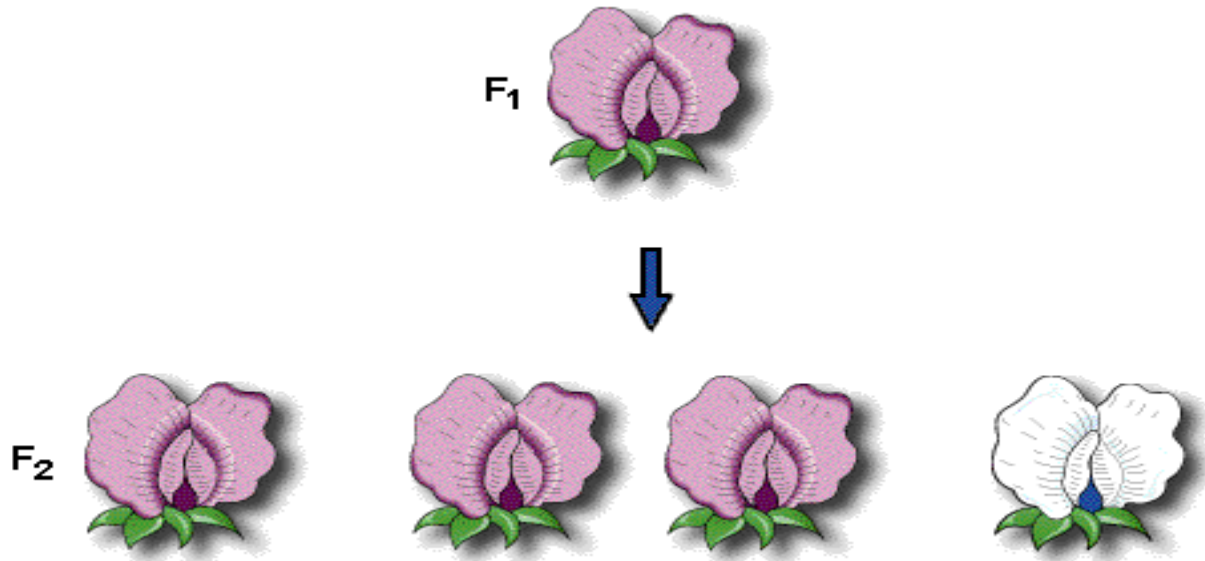


F_2

?

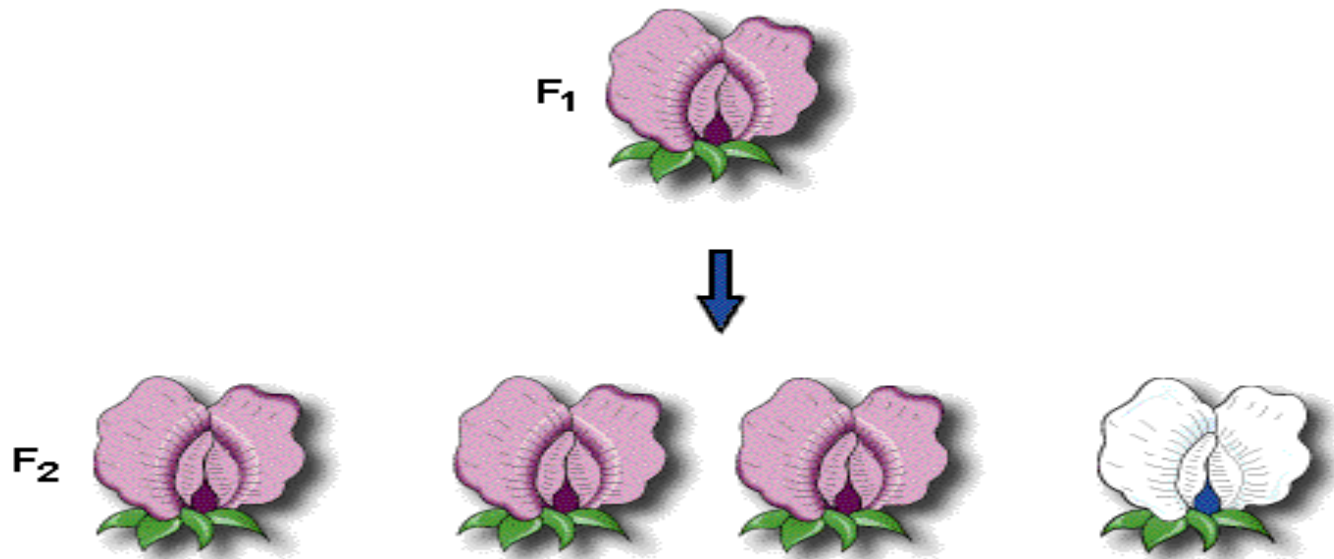
La seconda legge

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

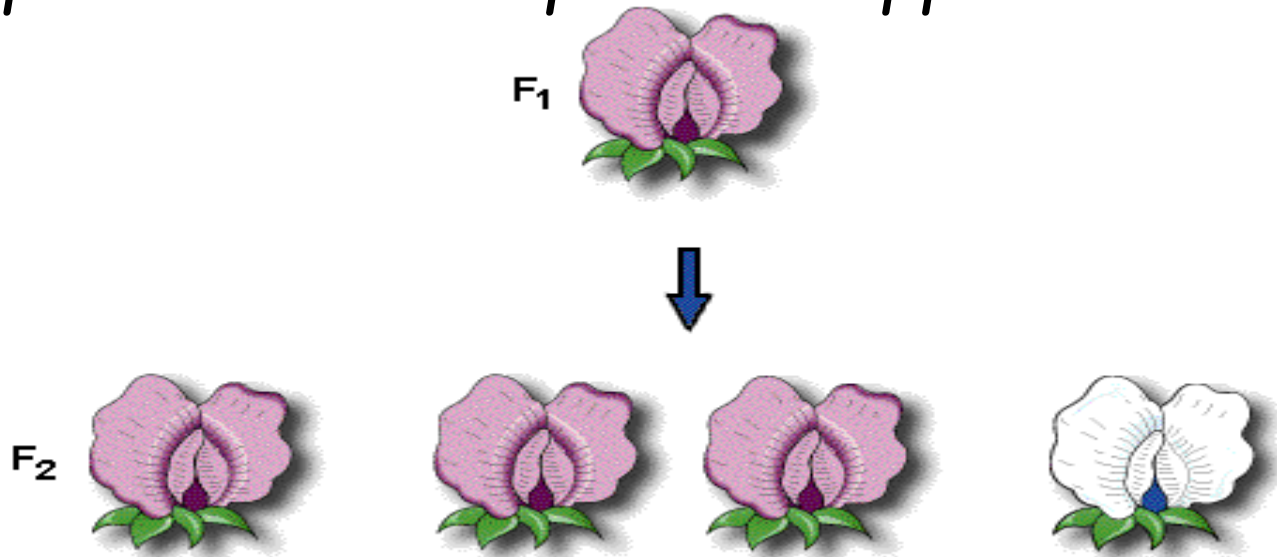


Tabella 10.1 Risultati degli incroci di Mendel tra piante che differiscono per uno dei sette caratteri

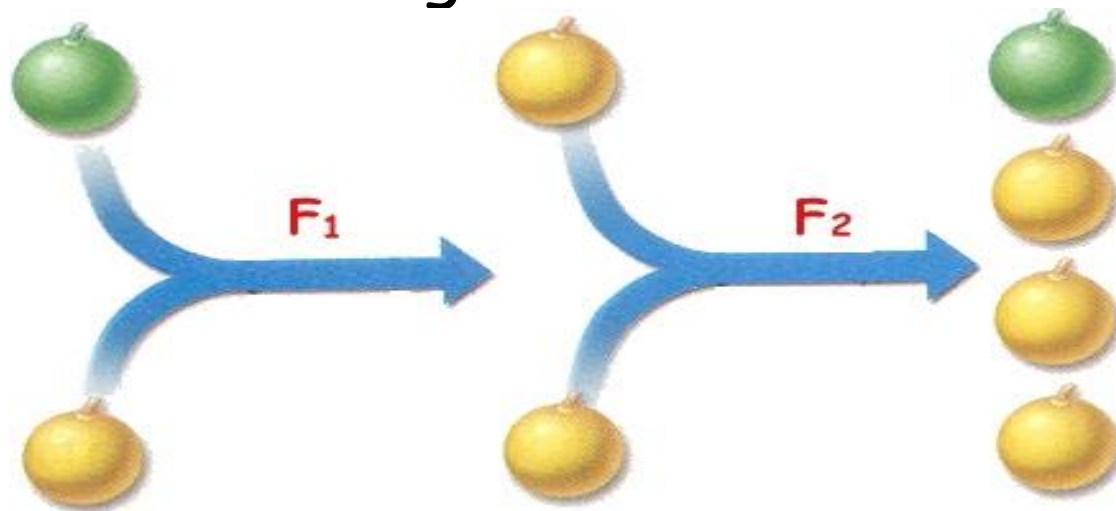
Carattere ^a	F ₁	F ₂ (Numeri)			F ₂ (Rapporto)
		Dominanti	Recessivi	Totale	Dominanti : Recessivi
Semi: lisci o rugosi	Tutti lisci	5474	1850	7324	2,96:1
Semi: gialli o verdi	Tutti gialli	6022	2001	8023	3,01:1
Involucro del seme: grigi o bianchi ^b	Tutti grigi	705	224	929	3,15:1
Fiori: porpora o bianchi	Tutti porpora				
Fiori: assiali o terminali	Tutti assiali	651	207	858	3,14:1
Bacelli: pieni o irregolari	Tutti pieni	882	299	1181	2,95:1
Bacelli: verdi o gialli	Tutti verdi	428	152	580	2,82:1
Stelo: lungo o corto	Tutti lunghi	787	277	1064	2,84:1
Totale o media		14.949	5010	19.959	2,98:1

^a Il carattere dominante è sempre scritto per primo.

^b Un singolo gene controlla sia il colore dell'involucro del seme sia il colore del fiore.















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



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.

	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

La spiegazione

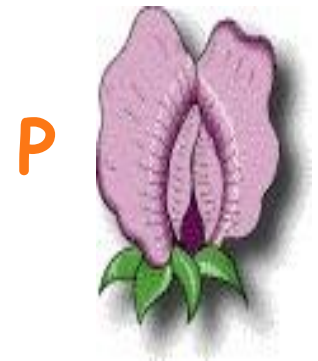
Nelle piantine parentali, quelle iniziali pure, i due fattori che determinano un determinato carattere sono uguali tra loro.

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



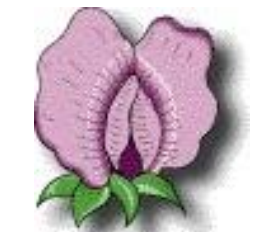
Fattori: v v

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".



Fattori: V V



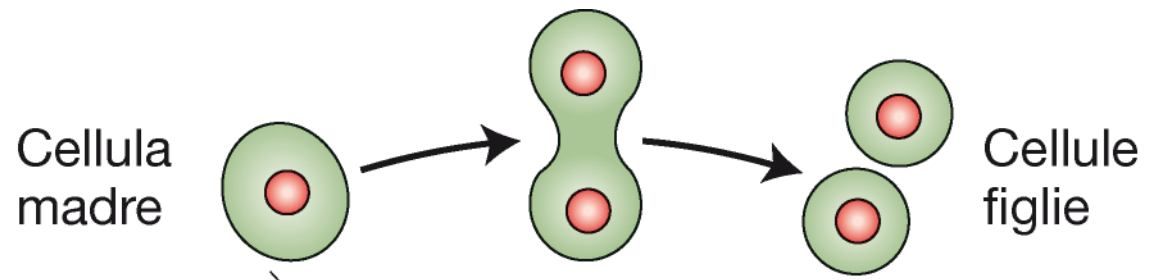
Gameti: V



Fattori: v v



Gameti: v

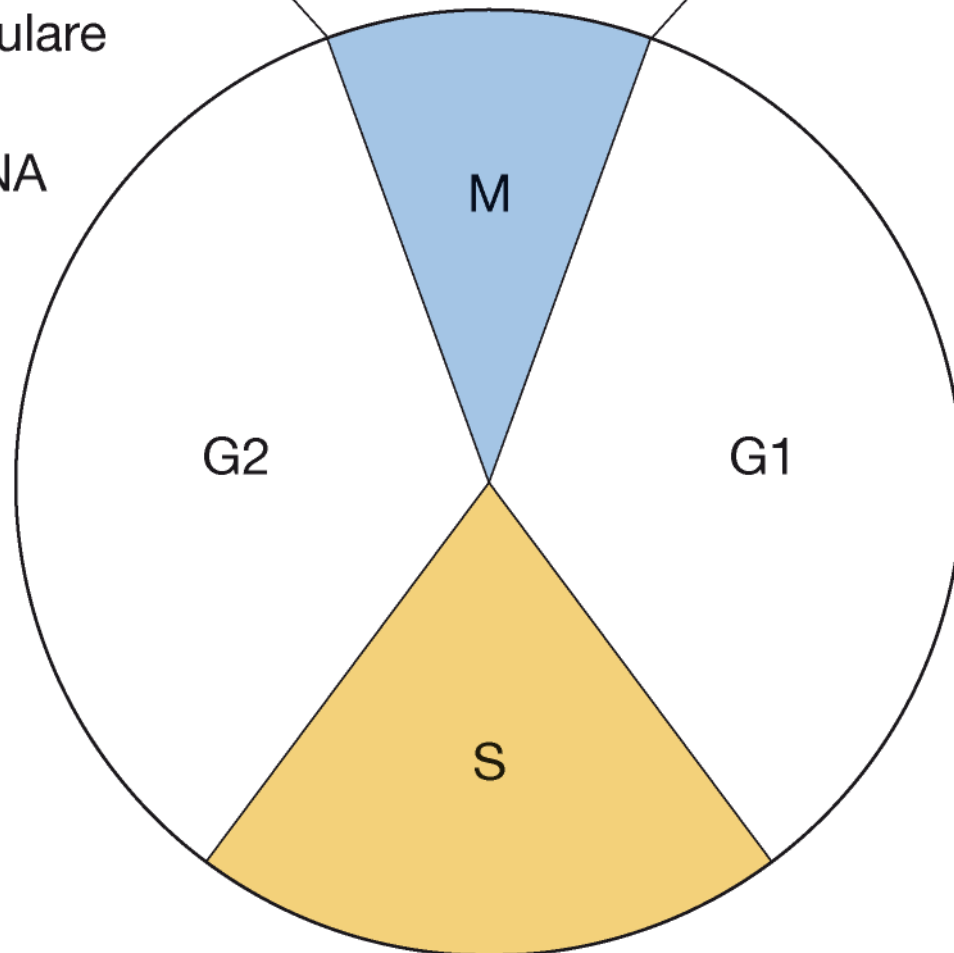


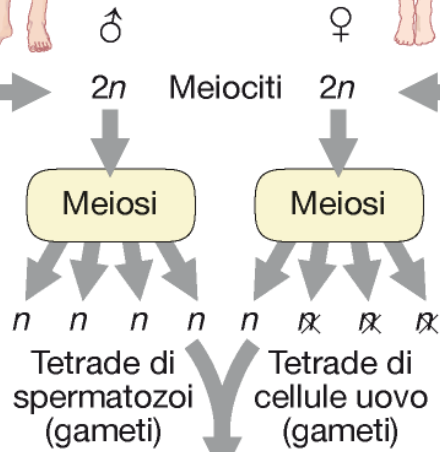
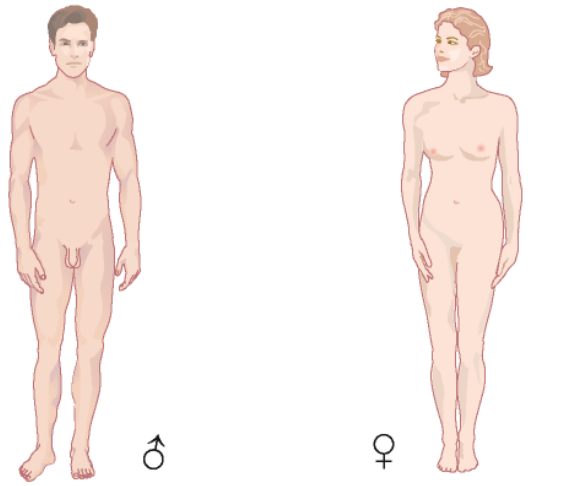
Fasi del ciclo cellulare

M = mitosi

S = sintesi del DNA

G = intervallo



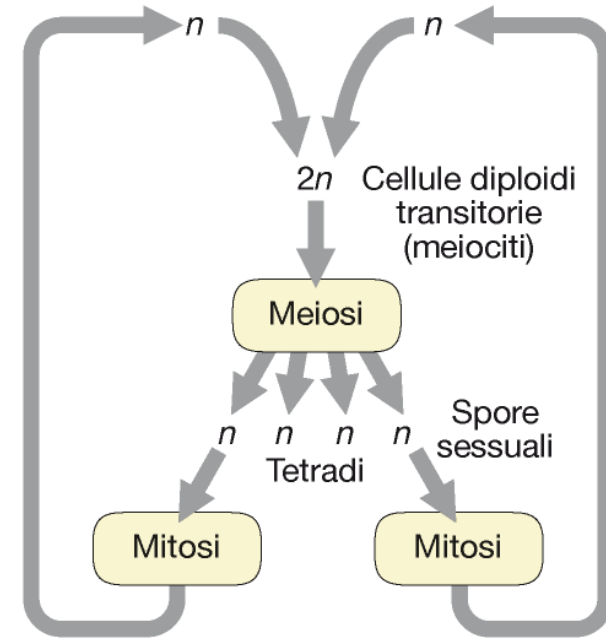
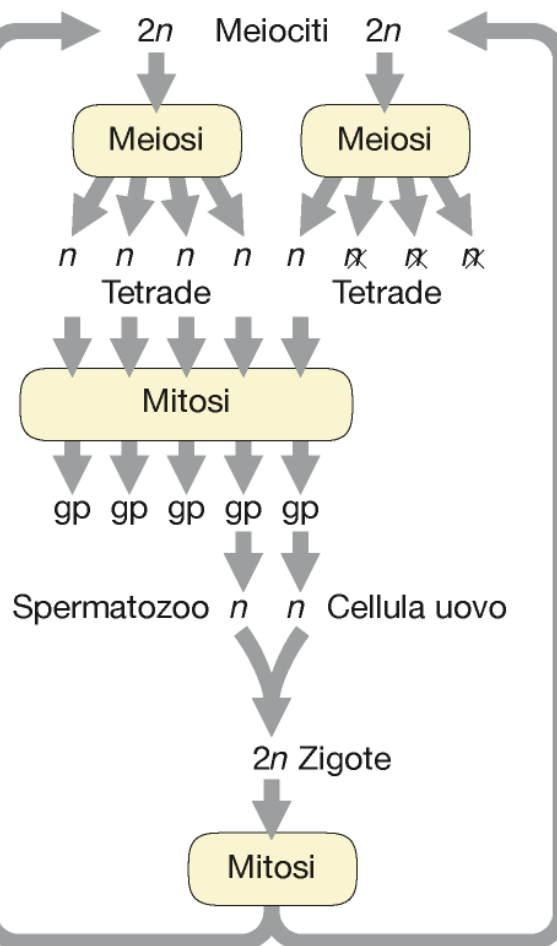
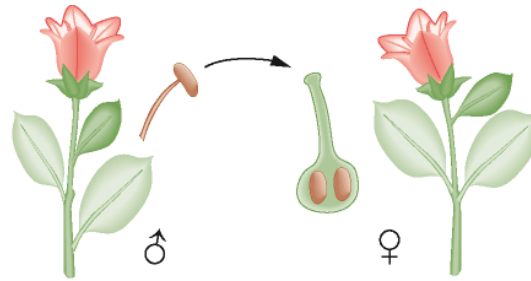


$2n$ Zigote

Mitosi

Animali

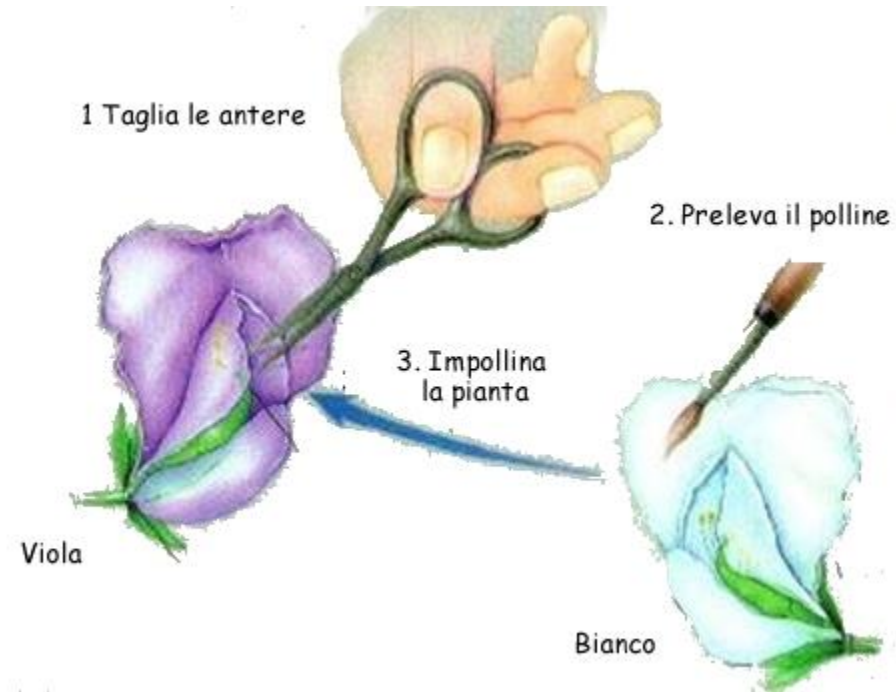
Legenda
gp = gametofito



Funghi

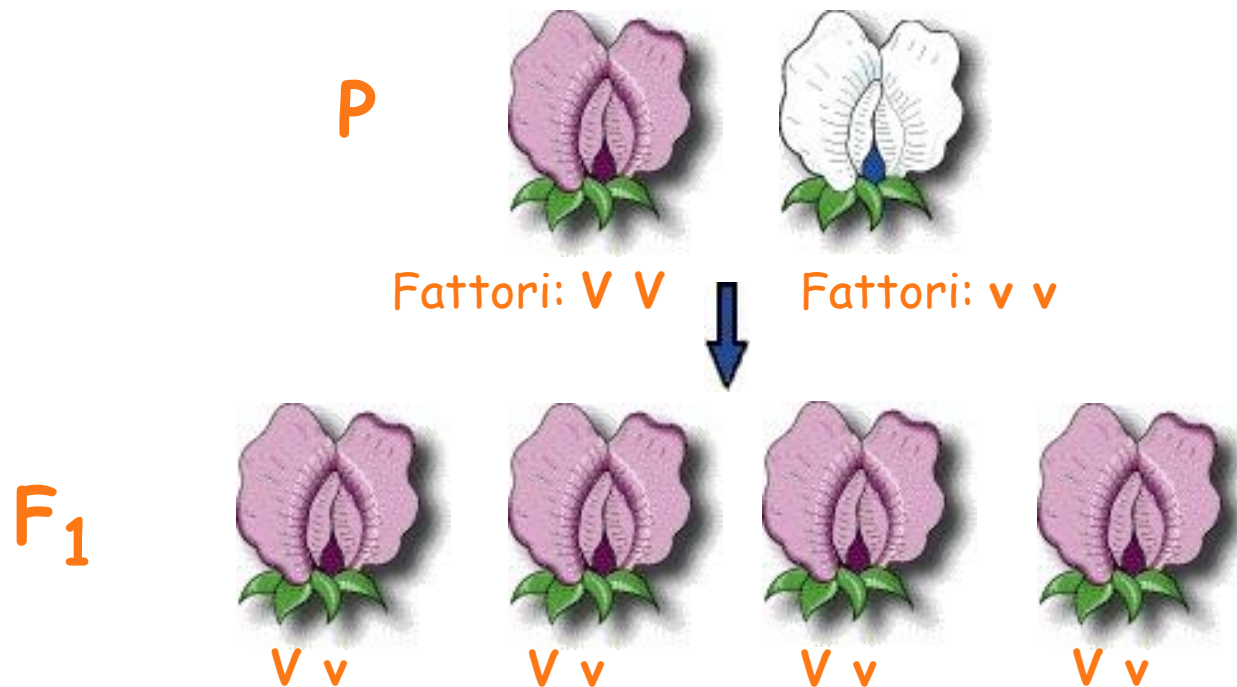
La spiegazione

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.



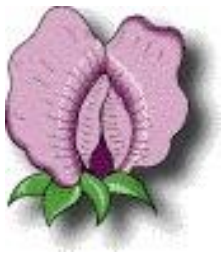
La spiegazione

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: $V v$

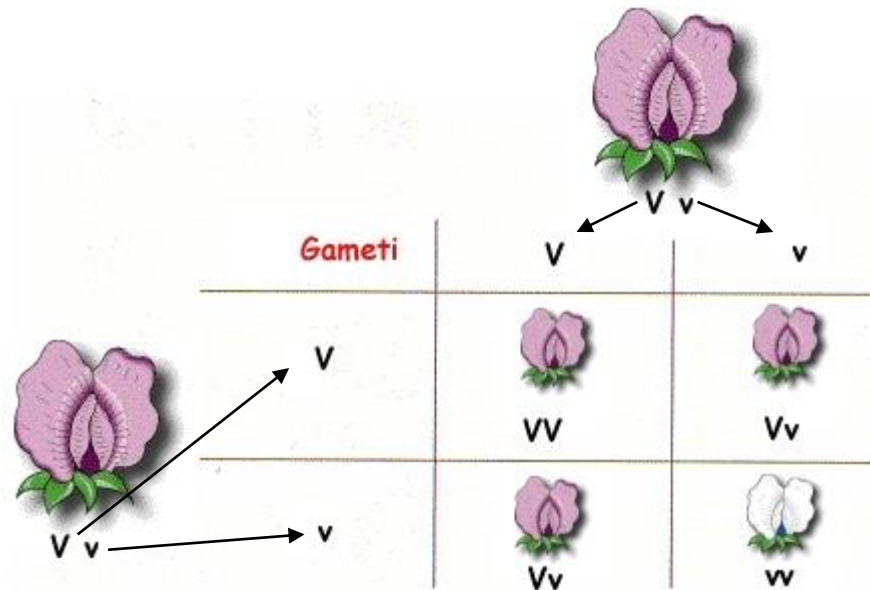


50% gameti col fattore V

50% gameti col fattore v

La spiegazione

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



Le conclusioni

Quelli che Mendel chiamava fattori ora si chiamano "geni".



Mendel formulò anche una terza legge ma che qui non sarà illustrata, ci basta solo osservare che il lavoro del monaco scienziato è alla base della moderna genetica e che le sue conclusioni hanno avuto sviluppi interessantissimi in campo medico e scientifico più in generale.

La terza legge di Mendel: l'assortimento indipendente

Durante la formazione dei gameti, geni diversi si distribuiscono l'uno indipendentemente dall'altro.

