

# LA GENETICA ELEMENTARE O MENDELIANA

La struttura del DNA è stata descritta solo da poco più di cinquant'anni. La prima "lettura" completa dei nucleotidi che formano un genoma umano risale al 2000, pochi anni orsono. Eppure, ormai più di 140 anni fa, senza conoscere nulla di tutto questo e prima ancora che fossero stati individuati gli acidi nucleici contenuti nella cellula, Gregor Mendel aveva descritto le leggi che regolano la trasmissione dei caratteri ereditari.

## LA GENETICA ELEMENTARE O MENDELIANA.



L'aggettivo, “Mendeliana”, deriva dal riconoscimento tardivo che deve andare al monaco scienziato Gregor Mendel, il quale, tra il 1850 e il 1865, studiando la riproduzione e la discendenza fra piante di pisello, formulò alcune osservazioni generalizzabili in **“principi mendeliani”**

I principi mendeliani vennero in seguito ripresi e rielaborati e furono la base per le famose **“leggi di Mendel”**.



## Caratteri QUALITATIVI

Oggi sappiamo bene che gli aspetti da lui studiati riguardavano soltanto i **caratteri** cosiddetti “**qualitativi**”, definibili con un termine qualitativo (colore, forma, ecc.), variabili in modo netto e alternativi tra loro (bianco o nero, corna assenti o presenti, etc.). Invece, i cosiddetti caratteri “**quantitativi**” non presentano così nette distinzioni, ma variano in maniera continua, spesso per quantità infinitesime

### **Esempio**

Mentre un singolo animale potrà essere bianco o nero e potrà essere o no dotato di corna, la sua altezza e il suo peso potranno variare pressoché infinitamente all'interno di un dato intervallo tra un minimo ed un massimo; non vi è una netta distinzione, pertanto, fra una pecora bassa o leggera ed una alta o pesante.

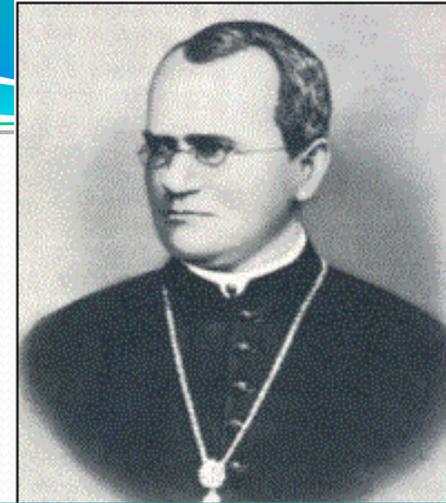
## Ma chi era Gregor Mendel???

**Johann Mendel (1822-1884)**, cresciuto in una zona rurale dell'attuale Cecoslovacchia, **fu ordinato sacerdote all'età di 25 anni.**

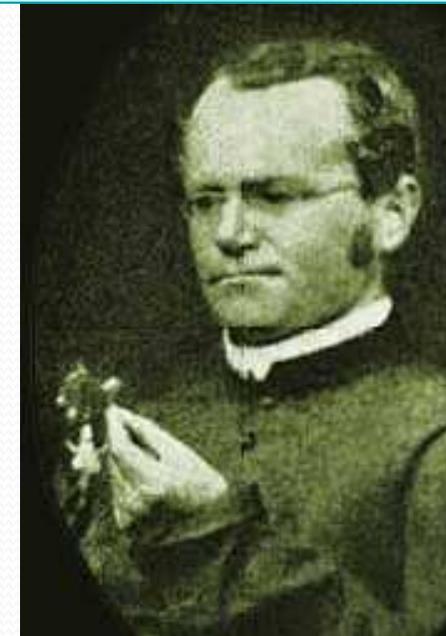
**Nel 1868** divenne abate del convento di S. Tommaso a Brno e **cambiò il suo nome in Gregor.**

Si formò all'università di Vienna dove studiò scienze naturali, matematica e fisica. **Durante gli anni del suo insegnamento nel liceo della sua città coltivò piante di pisello odoroso nel giardino del convento.**

Si dedicò per **otto anni** all'ibridazione sperimentale di piante di PISUM (28.000 piante di pisello) , riuscendo a determinare la percentuale secondo la quale i caratteri ereditari si presentano nelle generazioni successive e formulò l'ipotesi dell'esistenza di qualche elemento responsabile della trasmissione dei caratteri,



Oggi considerato, per le sue osservazioni sui caratteri ereditari, il precursore della moderna genetica.



# Gregor Mendel

Mendel presenta i suoi lavori alla Società di Scienze Naturali di Brünn nel 1865

Ha seguito gli ibridi ottenuti per incrocio fino alla sesta generazione, contando tutti gli individui che presentavano i vari caratteri ed elaborando i dati ottenuti

Per la prima volta in biologia un esperimento viene portato avanti con una procedura così rigorosa e con l'ausilio di strumenti matematici, fino ad allora appannaggio esclusivo dei fisici

Resoconti del lavoro di Mendel vengono inviati ai più importanti studiosi dell'epoca, Darwin incluso, ma sostanzialmente nessuno li prenderà in considerazione



## Gregor Mendel

Nel 1854 Mendel inizia i suoi esperimenti e li presenta nel 1865 all'Accademia dei Naturalisti di Brunn

All'epoca le conoscenze riguardo alla trasmissione dei caratteri ereditari erano scarse e confuse. Si sapeva tuttavia che:

- entrambi i genitori contribuiscono a determinare i caratteri della prole;
- tali contributi vengono portati attraverso i gameti

Si ammetteva che l'individuo dal punto di vista ereditario fosse una via intermedia rispetto ai genitori con qualche eccezione dovuta ad eredità preponderanti

Un altro concetto all'epoca universalmente accettato era la concezione di Linneo e cioè "ogni simile genera dei simili"

**Le esperienze di Mendel furono riconsiderate solo nel 1900 quando altri studiosi indipendentemente raggiunsero risultati simili (ma dopo oltre 30 anni!)**

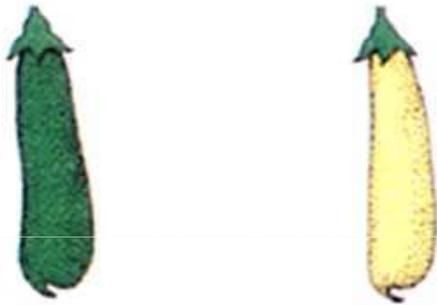
Mendel decide di studiare 7 caratteri distintivi che presentavano due forme nettamente differenti:



seme liscio o rugoso



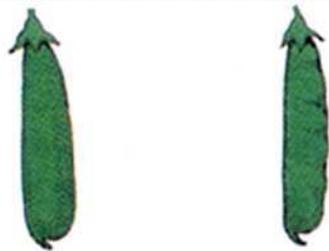
seme giallo o verde



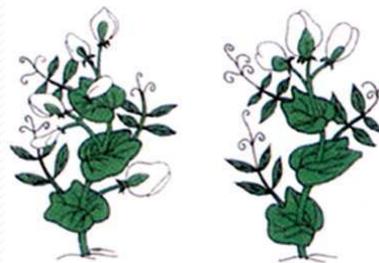
Baccello verde o giallo



Fiori viola o bianchi



Baccello rigonfio  
o grinzoso



Fiori assiali o  
terminali



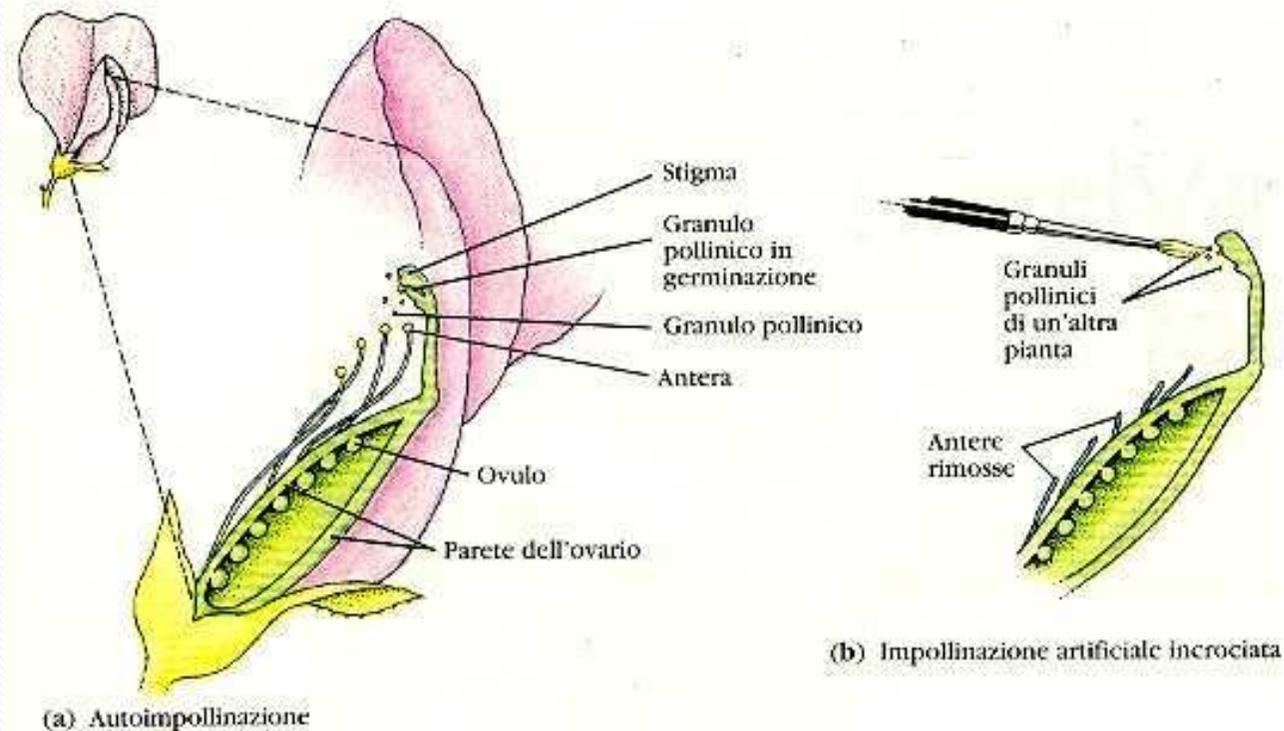
Fusti lunghi  
o corti

carattere	colore del seme	aspetto del seme	colore del fiore	posizione del fiore	altezza del fusto	colore del baccello	forma del baccello
dominante	 giallo	 liscio	 rosso	 assiale	 alto	 verde	 gonfio
recessivo	 verde	 grinzoso	 bianco	 terminale	 basso	 giallo	 sgonfio

Per ognuno dei caratteri prescelti coltiva per due anni varie generazioni di piante, fino ad ottenere **linee pure**, cioè una serie di piante che, generazione dopo generazione, mantengono sempre costante la forma di un carattere

Nel 1856 inizia *incroci sperimentali* tra linee pure per lo stesso carattere  
Poiché i genitori differiscono l'uno dall'altro solo per una caratteristica, l'accoppiamento è detto **incrocio monoibrido**

Rimuove gli organi maschili di un fiore e lo feconda col polline di un altro fiore scelto da lui

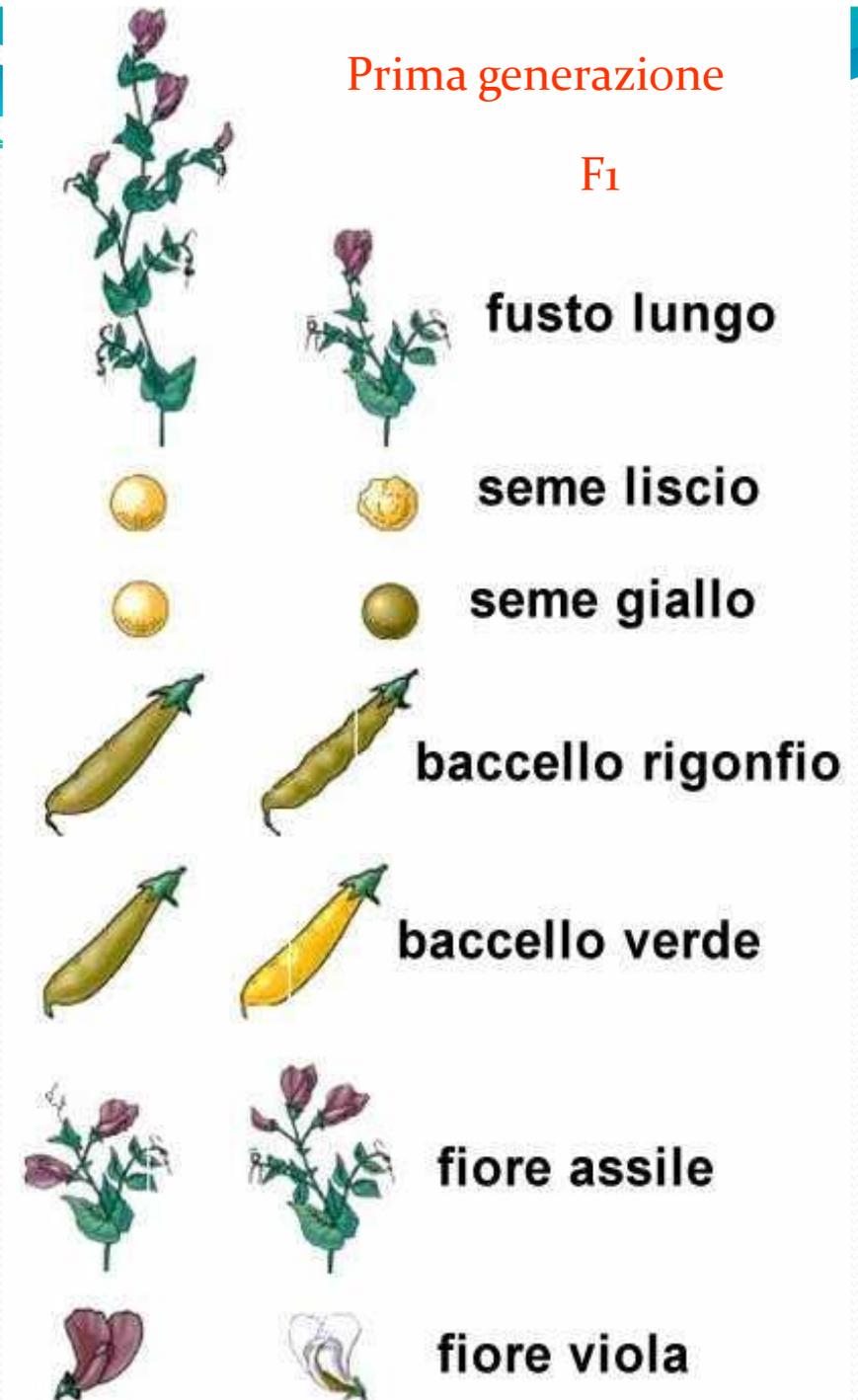


Nella prima generazione filiale (F<sub>1</sub>), per ogni carattere, tutti i piselli mostravano solo una delle due varianti

Le due forme alternative non si mescolavano

Mendel chiamò **dominanti** le forme che comparivano nella F<sub>1</sub>, mentre chiamò **recessive** quelle che apparentemente erano scomparse. Che fine avevano fatto?

Lasciò quindi che le piante della F<sub>1</sub> si autoimpollinassero, originando le piante della seconda generazione filiale F<sub>2</sub>.



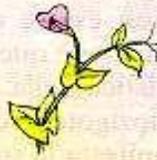
Nella seconda generazione filiale (F<sub>2</sub>), ricompaiono i caratteri recessivi

Le proporzioni sono all'incirca le seguenti:

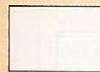
- 75% ( $\frac{3}{4}$ ) carattere dominante
- 25% ( $\frac{1}{4}$ ) carattere recessivo

I caratteri recessivi quindi non erano scomparsi, bensì erano rimasti “nascosti” negli individui della F<sub>1</sub>

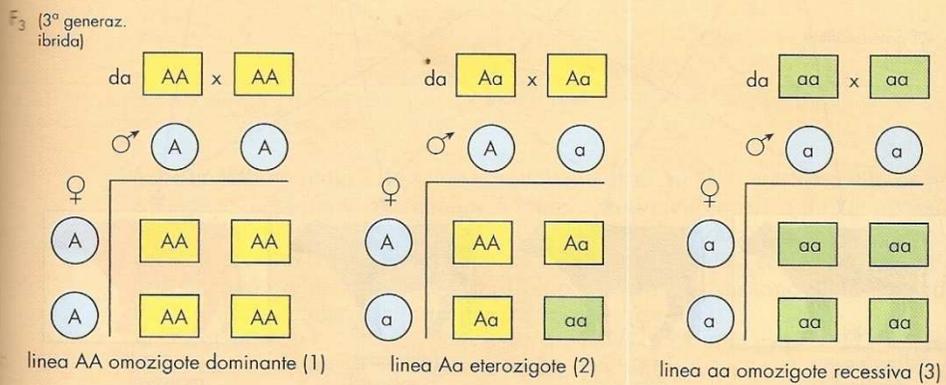
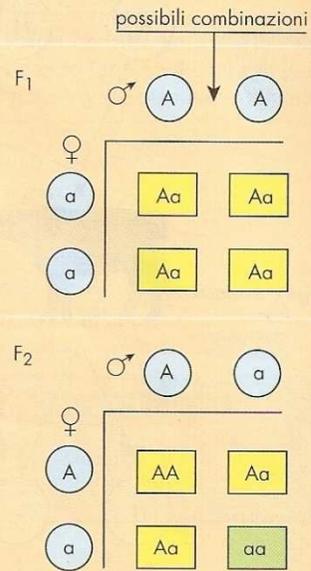
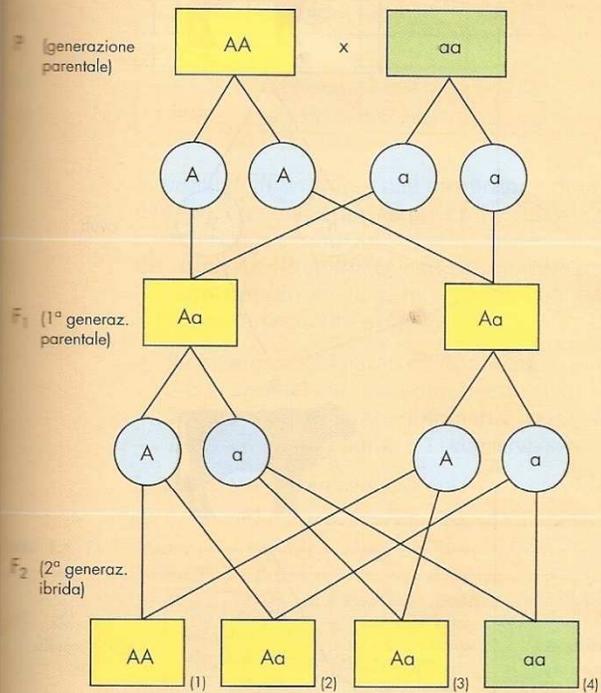
Secondo Mendel, la comparsa e la scomparsa dei caratteri alternativi, e le loro proporzioni costanti nella F<sub>2</sub>, potevano essere spiegati ammettendo che le caratteristiche fossero determinate da **fattori discreti**, cioè separabili tra loro

Carattere	Incroci		Seconda generazione (F <sub>2</sub> )	
	Dominante	× recessivo	Dominante	Recessivo
Forma del seme	Liscio	× Rugoso	5474	1850
		× 		
Colore del seme	Giallo	× Verde	6022	2001
		× 		
Posizione del fiore	Assiale	× Terminale	651	207
		× 		
Colore del fiore	Porpora	× Bianco	705	224
		× 		
Forma del baccello	Gonfio	× Sgonfio	882	299
		× 		
Colore del baccello	Verde	× Giallo	428	152
		× 		
Altezza del fusto	Alto	× Basso	787	277
		× 		

Tav. 1.1. Monoibridismo nei piselli. Comportamento ereditario del colore giallo e verde in  $F_1$ ,  $F_2$  e  $F_3$ .

 = individuo

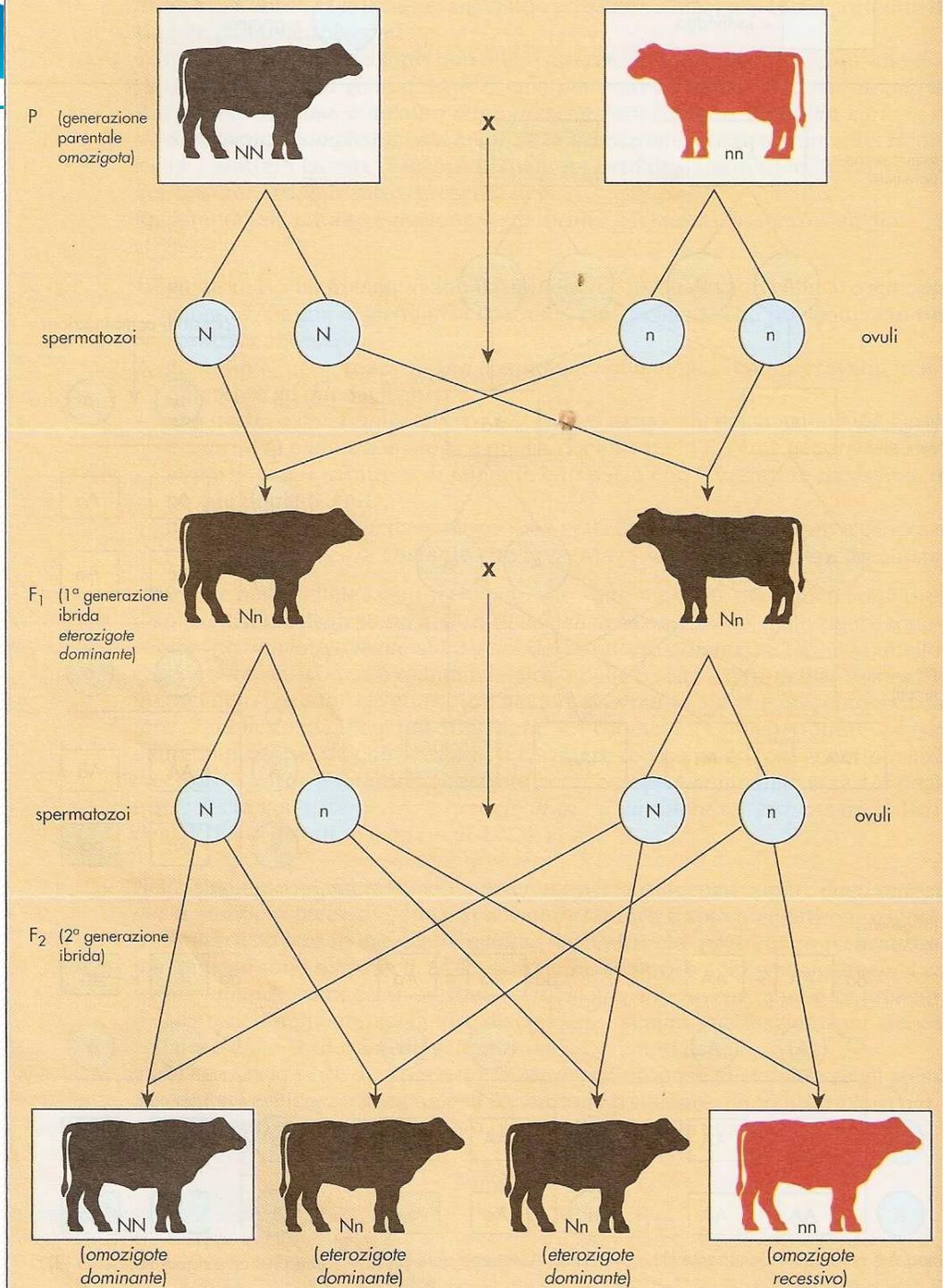
 = gamete



# MONOIBRIDISMO nei piselli

# MONOIBRIDISMO

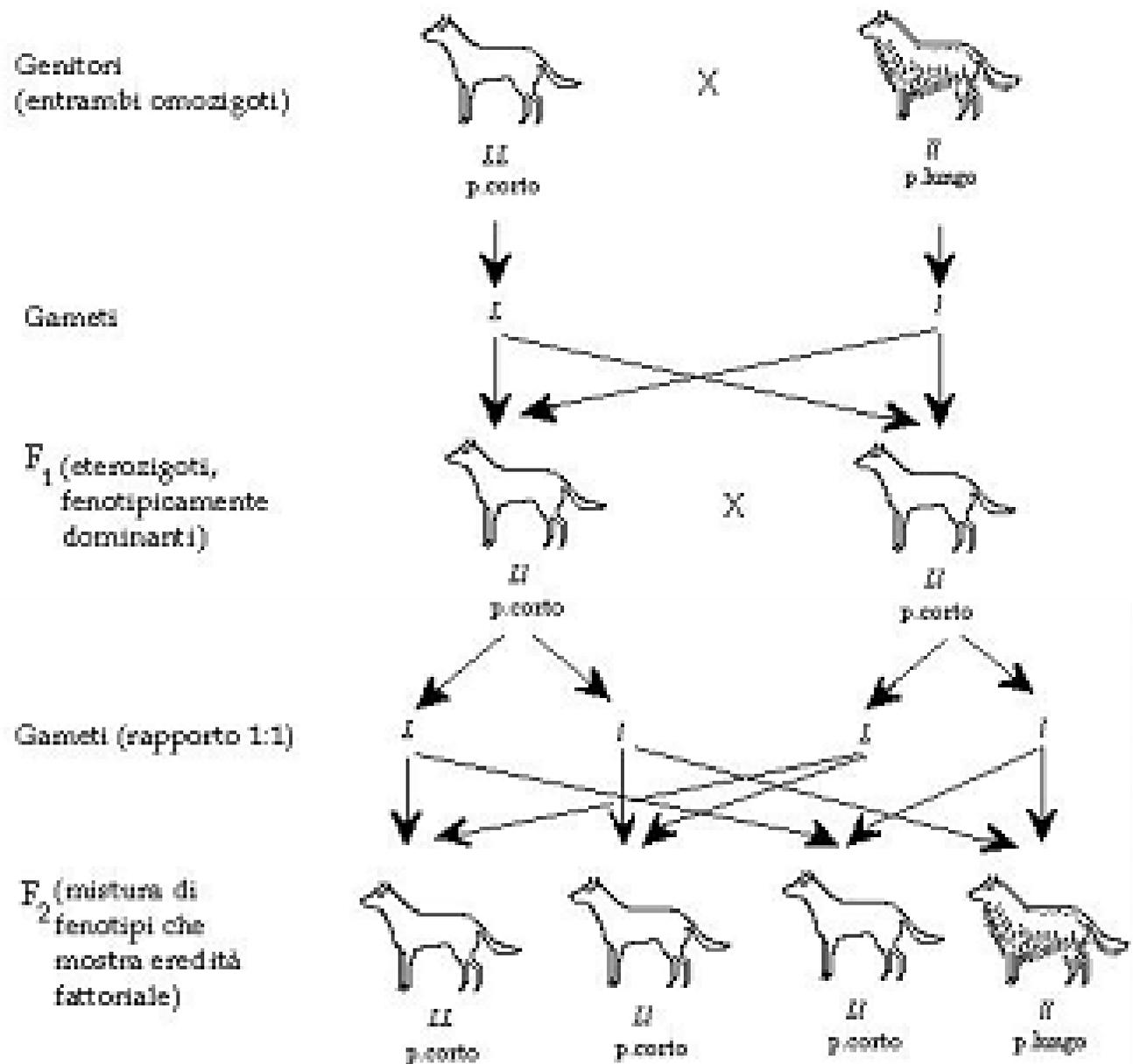
Monoibridismo nei bovini .  
Comportamento ereditario  
del colore dei mantelli  
semplici nei bovini in F<sub>1</sub> e F<sub>2</sub>



# MONOIBRIDISMO

Illustrazione della segregazione allelica in un incrocio monoibrido con dominanza semplice in F<sub>1</sub> e in F<sub>2</sub>.

L'allele per il pelo corto è designato, L, e l'allele per il pelo lungo, l.



Rapporti F<sub>2</sub>

Genotipico 1 LL : 2 Ll : 1 ll

Fenotipico 3 p.corto : 1 p.lungo

In seguito Mendel si chiese:

cosa succede quando si incrociano due genitori che differiscono per 2 o più caratteri?

Per rispondere a questa domanda Mendel effettuò una serie di incroci **diibridi**, utilizzando due coppie di geni che determinano 2 caratteri diversi



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 RRYT



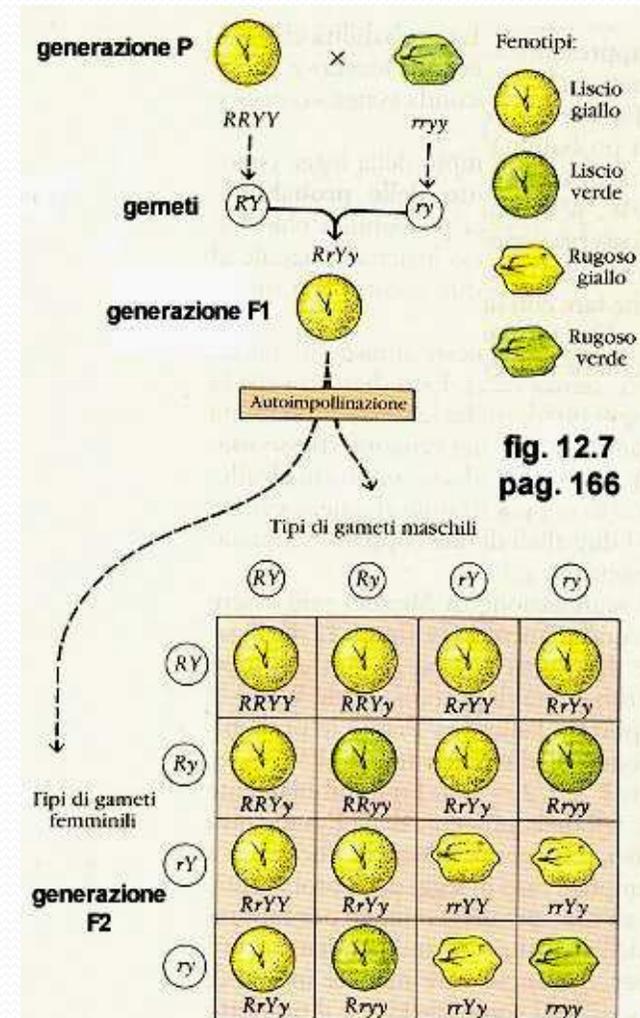
Seme verde e rugoso rryy



Nella prima generazione filiale F1 ottenne tutti individui gialli e lisci

Nella seconda generazione filiale F2 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

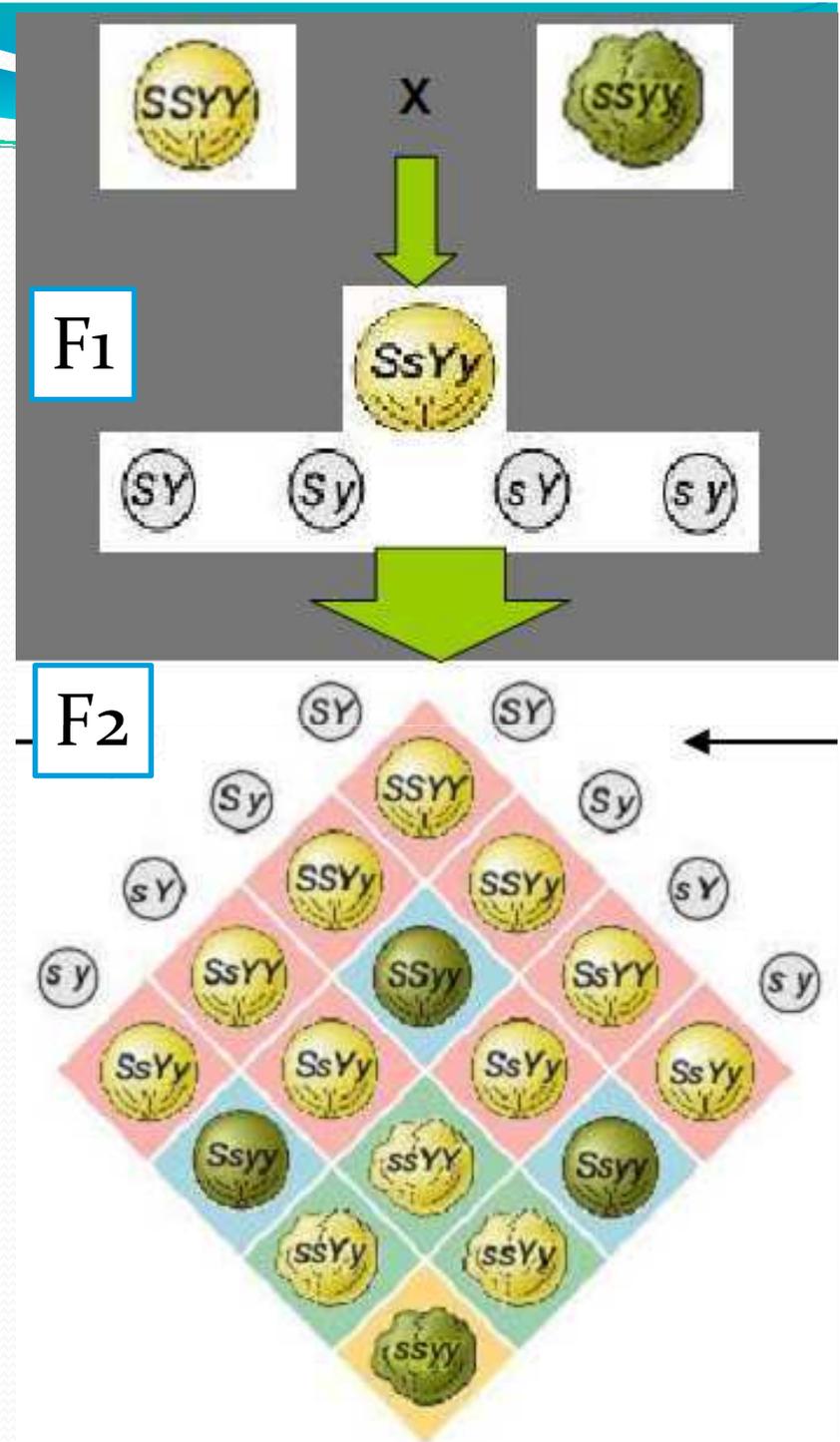


La generazione parentale era costituita da piante i cui semi differivano per forma e colore:

giallo – liscio x verde – rugoso

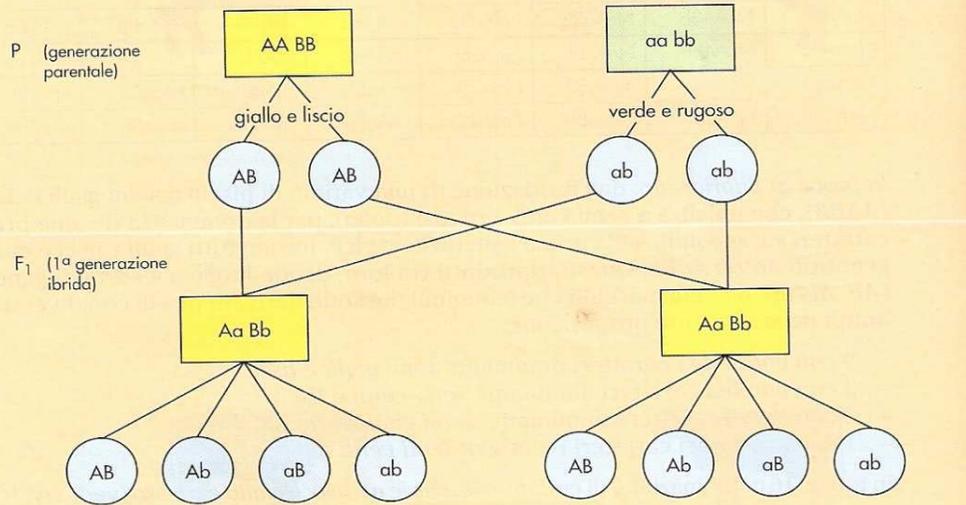
le piante producono quattro tipi di gameti in proporzioni uguali i gameti si combinano casualmente e danno origine alla generazione F2 caratterizzata da 4 fenotipi in rapporto:

**9:3:3:1**



**Tav. 1.3.** Diibridismo nei piselli. Comportamento ereditario del carattere colore giallo e seme liscio, e del carattere colore verde e seme rugoso in  $F_1$  e  $F_2$ .

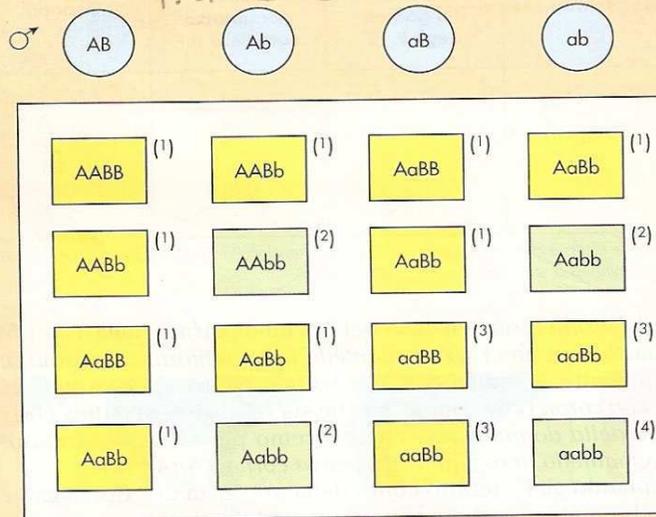
□ = individuo      ○ = gamete



F<sub>2</sub> (2<sup>a</sup> generazione ibrida)

16 possibili combinazioni:

da Aa Bb × Aa Bb



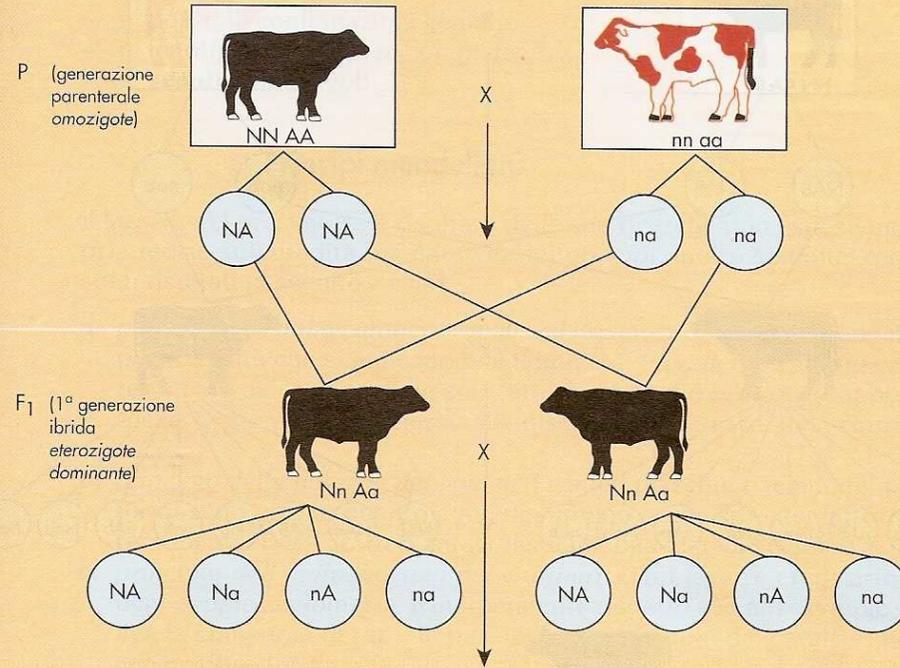
(1) = fenotipi AB (giallo e liscio) (2) = fenotipi Ab (giallo e rugoso) (3) = fenotipi aB (verde e liscio) (4) = fenotipo ab (verde e rugoso).

# DIIBRIDISMO nei piselli



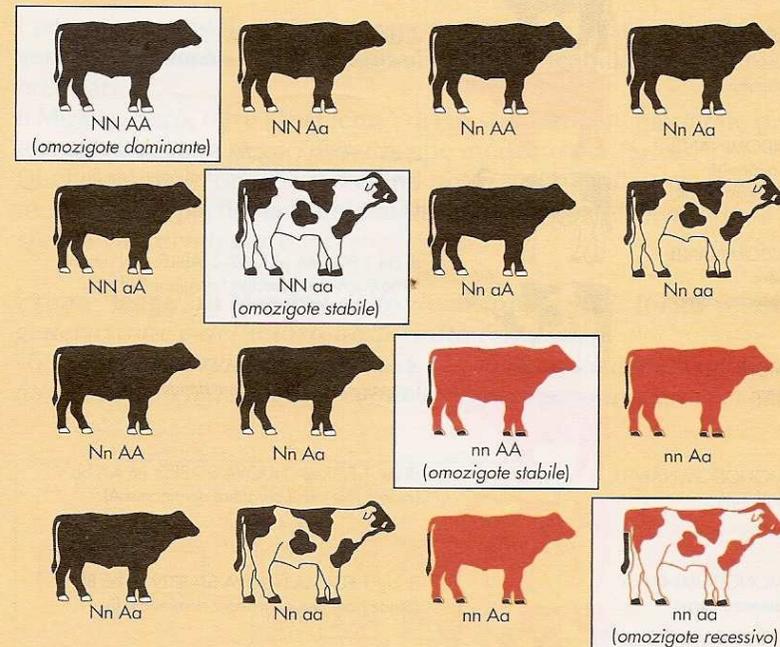
# DIIBRIDISMO

Diibridismo nei bovini .  
Comportamento ereditario  
dei caratteri uniformità e  
pezzatura dei mantelli nei  
bovini in F<sub>1</sub> e F<sub>2</sub>



F<sub>2</sub> (2<sup>a</sup> generazione ibrida)

16 possibili combinazioni:

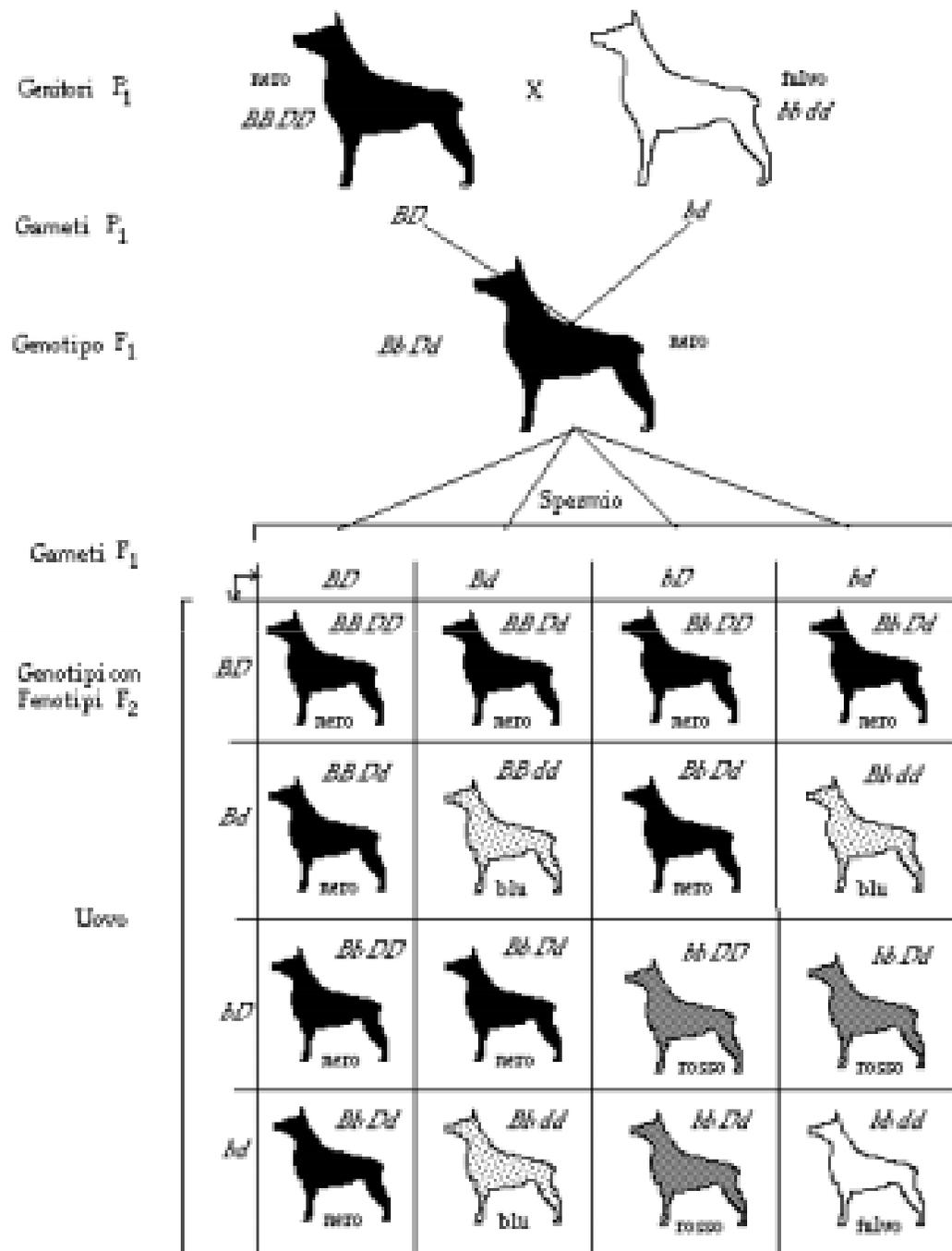


# DIIBRIDISMO

**Quadrato di Punnett** per un incrocio diibrido.

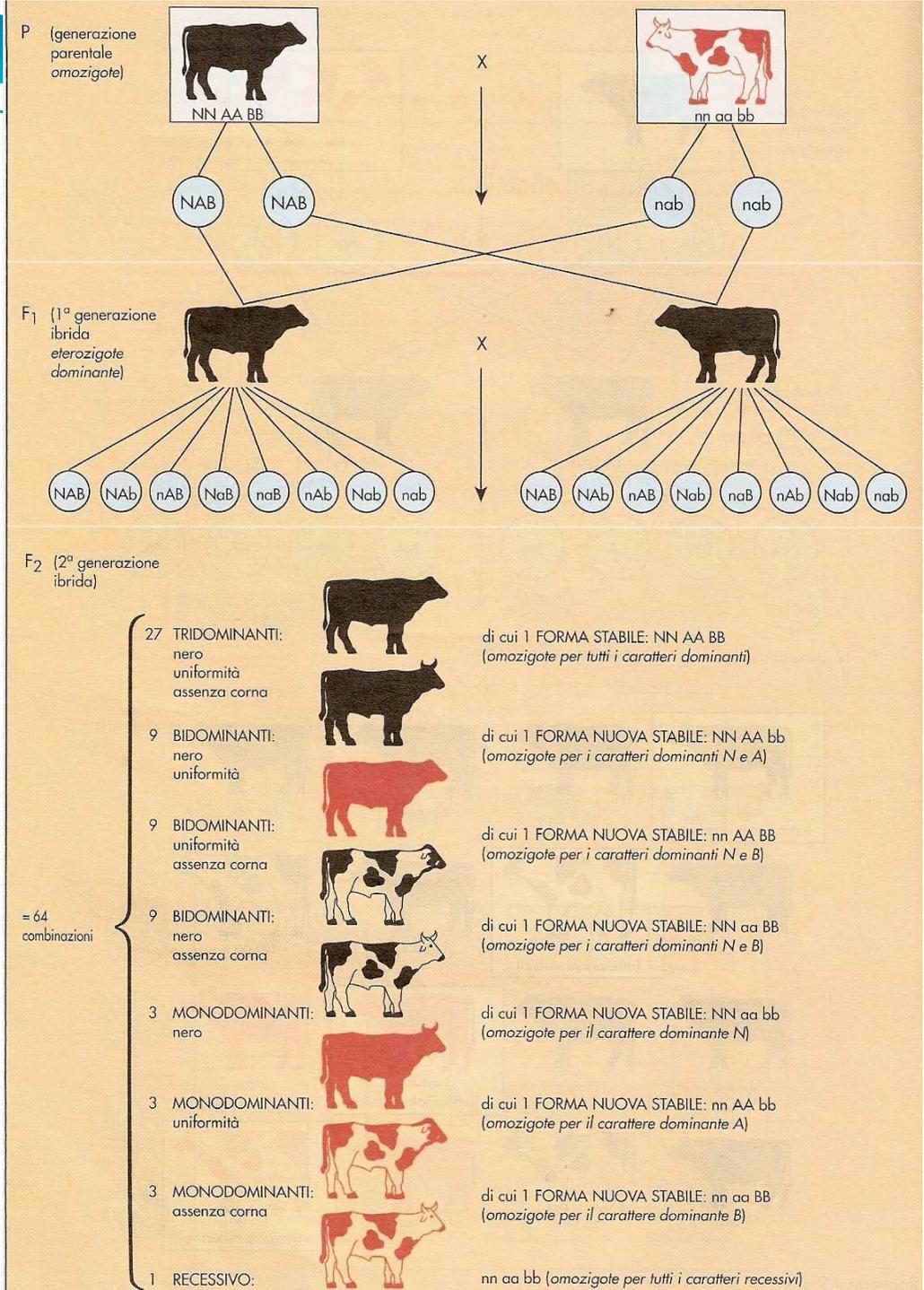
B è l'allele per il colore nero,  
b è l'allele per il rosso,

D è l'allele per il colore pieno,  
d è l'allele che diluisce il colore.



# TRIIBRIDISMO

Triibridismo nei bovini .  
 Comportamento ereditario  
 dei caratteri uniformità e  
 pezzatura dei mantelli e  
 assenza o presenza delle corna  
 nei bovini in F<sub>1</sub> e F<sub>2</sub>



Utilizzando la terminologia moderna (introdotta nei primi anni del '900), oggi chiamiamo **geni** i fattori di Mendel, mentre le forme alternative con cui un gene può presentarsi vengono dette **alleli**.

L'insieme delle caratteristiche (interne, esterne o comportamentali) di un individuo prende il nome di **fenotipo** dell'individuo, mentre l'insieme dei geni che determinano quelle caratteristiche prende il nome di **genotipo** dell'individuo stesso

Individui che per un dato carattere hanno due alleli uguali sono detti **omozigoti** per quel carattere; individui che per un dato carattere hanno invece alleli differenti sono detti **eterozigoti** per quel carattere

Le possibili combinazioni sono quindi tre:

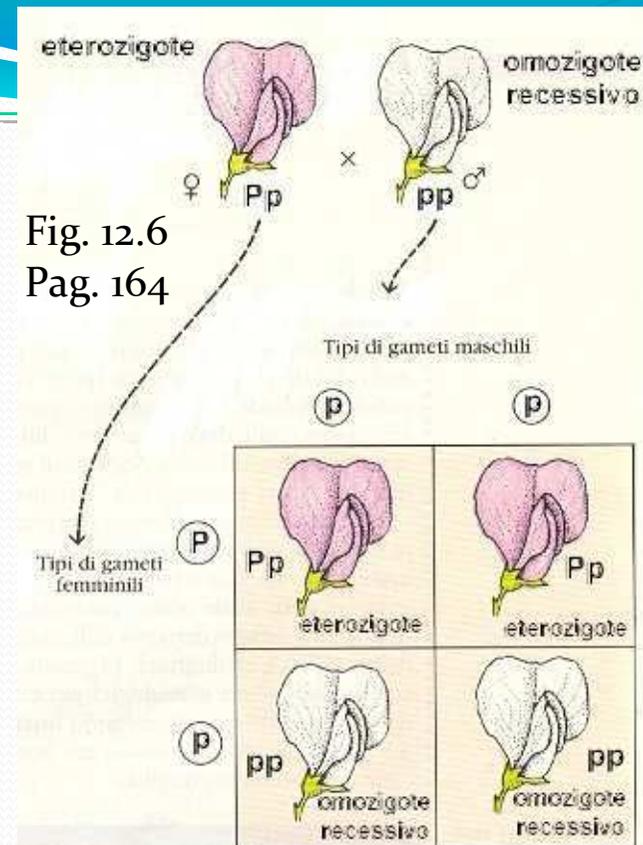
- AA omozigote dominante (con fenotipo dominante)
- aa omozigote recessivo (con fenotipo recessivo)
- Aa eterozigote (con fenotipo dominante)

Per rivelare quale fosse il genotipo degli individui a fenotipo dominante della F<sub>1</sub>, verificando così la propria ipotesi, Mendel effettuò un ulteriore esperimento detto di **testcross** (*reincrocio*)

Questo consisteva nel far incrociare individui della F<sub>1</sub>, ad esempio con fiori viola, con l'omozigote recessivo, fiori bianchi, analizzando i risultati attraverso il **quadrato di Punnett**

Un individuo a *fenotipo dominante* può essere infatti genotipicamente *omozigote dominante* o *eterozigote*, mentre un individuo col *fenotipo recessivo* può essere solo *omozigote recessivo*

Se il fenotipo dominante è omozigote, tutti i discendenti saranno uguali; se invece è eterozigote avranno due fenotipi diversi (come in figura)



## PRINCIPI MENDELIANI

MENDEL nel presentare il risultato delle sue ricerche non espose una vera e propria teoria sull'eredità ma enunciò dei principi, molto semplici quanto esatti.

### **1 principio dell'unità carattere.**

Qualsiasi organismo, vegetale o animale, presenta particolarità che si indicano con il nome di "caratteri". Ciascun carattere è determinato dall'azione di un solo fattore ereditario (**che oggi sappiamo essere il "gene"**), che viene trasmesso alla discendenza attraverso la riproduzione sessuale;

### **2 principio della purezza dei gameti.**

I gameti maschili e femminili prodotti dagli ibridi sono puri in quanto contengono uno o uno solo dei fattori ("geni"), determinanti i due caratteri antagonisti di una coppia allelomorfa;

### **3 principio dell'indipendenza dei caratteri.**

Ogni fattore ereditario ("gene"), di ogni coppia allelomorfa, è indipendente rispetto alle altre coppie, il che giustifica la comparsa di tutte le possibili combinazioni dei caratteri nella seconda generazione ibrida.

## Le leggi mendeliane

I postulati mendeliani hanno rappresentato le basi scientifiche e dottrinali della genetica moderna essendosi dimostrati applicabili a un gran numero di fenomeni ereditari.

MENDEL, però, oltre i "principi", non ha enunciato alcuna "legge" (era troppo modesto per farlo!).

Quelle che noi conosciamo come "leggi di Mendel" sono dovute ad Autori "neomendeliani" (particolarmente DE VRIES e CORRENS), e sono diversamente esposte dai vari divulgatori.

## Le leggi mendeliane

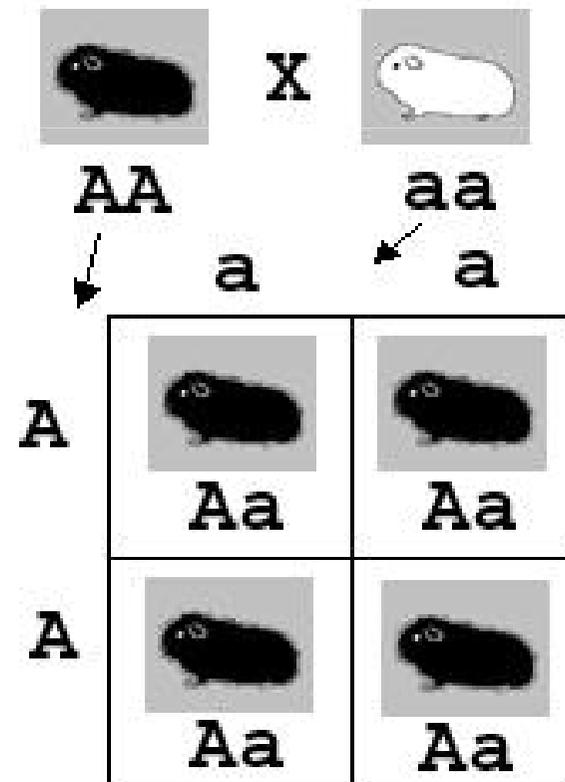
Prima "legge" di Mendel: della dominanza negli ibridi (eterozigoti) di prima generazione e della loro uniformità fenotipica

"Gli ibridi di prima generazione  $F_1$  derivanti da individui omozigoti differenziati tra loro per una o più coppie di caratteri, sono degli eterozigoti nei quali si manifesta in vario modo un solo carattere ("dominante"), di ciascuna coppia allelomorfa, mentre l'altro carattere ("recessivo"), non è capace di estrinsecarsi.

In ogni caso son caratterizzati da una relativamente alta uniformità del loro fenotipo.» Ciò anche se la dominanza, come vedremo in seguito, non è sempre assoluta.

La prima legge di Mendel è conosciuta anche come la legge dell'uniformità degli ibridi della prima generazione o **legge della dominanza** e si può esprimere in questo modo: «incrociando fra loro individui omozigoti per alleli diversi, si ottiene una prima generazione composta interamente da eterozigoti che presentano lo stesso genotipo e il medesimo fenotipo».

Un tipico esempio è dato dall'incrocio fra topi omozigoti a pelo grigio (AA) e bianco (aa), in cui quest'ultimo è un carattere recessivo e pertanto non si esprime negli ibridi di prima generazione, mentre l'unico carattere ad esprimersi è il pelo grigio, e viene pertanto definito dominante.



## Le leggi mendeliane

Prima "legge" di Mendel: della dominanza negli ibridi (eterozigoti) di prima generazione e della loro uniformità fenotipica

Per Mendel, ogni individuo doveva avere per ogni carattere una coppia di *fattori*, uno di origine paterna, l'altro di origine materna. Quando si formavano i gameti tali fattori si separavano ed ogni gamete ne ereditava solo uno

Tale formulazione viene oggi chiamata **legge della segregazione** oppure **I° legge di Mendel**

Per indicare le forme alternative di un carattere, ed i rispettivi fattori, Mendel utilizzò le lettere dell'alfabeto, assegnando la maiuscola alla forma dominante e la minuscola alla forma recessiva

Nelle *linee pure* (dette anche *generazione parentale* o *generazione P*), gli tutti gli individui avevano due fattori uguali: **AA**, quelli col carattere dominante; **aa** quelli col carattere recessivo.

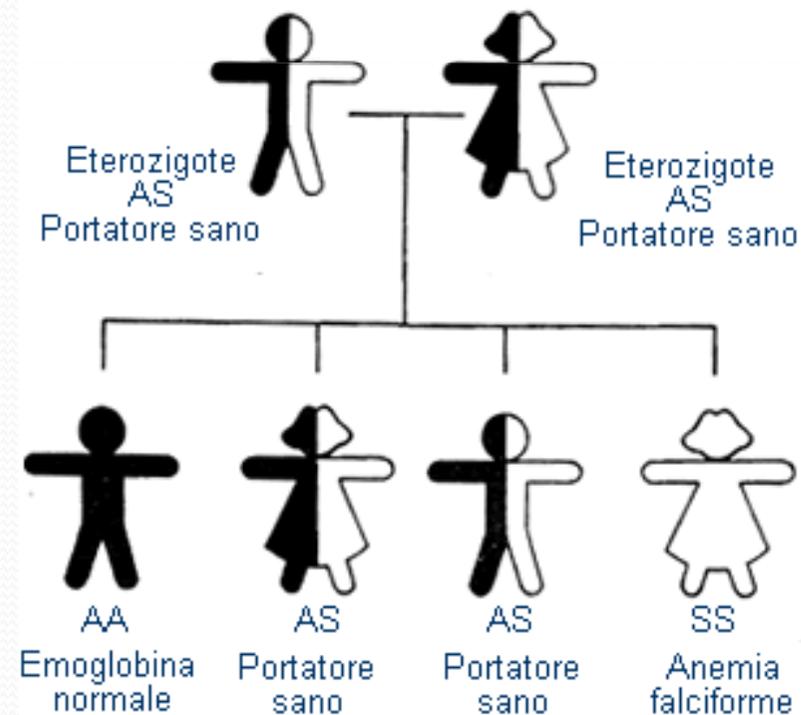
Nella F<sub>1</sub> gli individui avevano invece due fattori diversi **Aa**, di cui solo il dominante si manifestava, mentre il recessivo rimaneva "*nascosto*".

## Le leggi mendeliane

Seconda "legge" di Mendel: della disgiunzione o segregazione dei caratteri parentali nella seconda generazione ibrida F<sub>2</sub>

«Dall'incrocio di due ibridi eterozigoti della prima generazione F<sub>1</sub> (fenotipicamente uguali), si hanno individui F<sub>2</sub> nei quali fenotipicamente ricompaiono i due caratteri parentali, (dominante e recessivo dei nonni), nel rapporto statistico di 3 portatori del carattere dominante contro 1 portatore del carattere recessivo.»

ESEMPIO TALASSEMIA



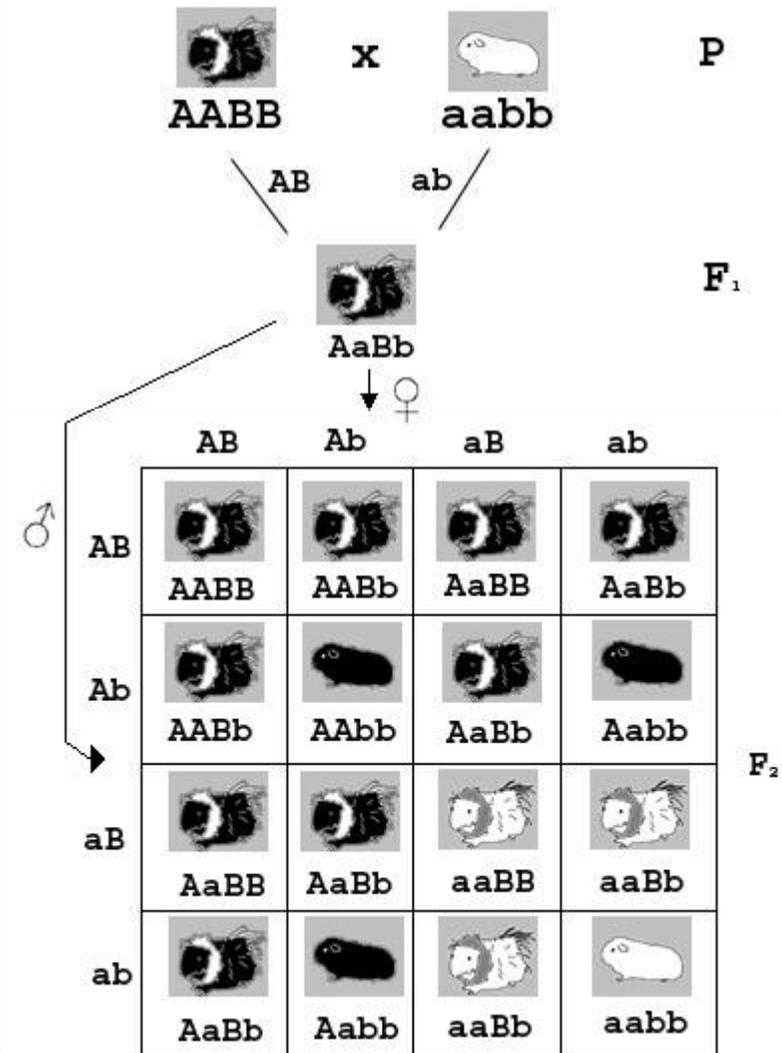
## Le leggi mendeliane

### Terza "legge" di Mendel: della indipendenza dei caratteri

«Dall'incrocio di individui che differiscono per due o più coppie di caratteri, ogni coppia allelomorfa si comporta nella trasmissione ereditaria indipendentemente dalle altre.»

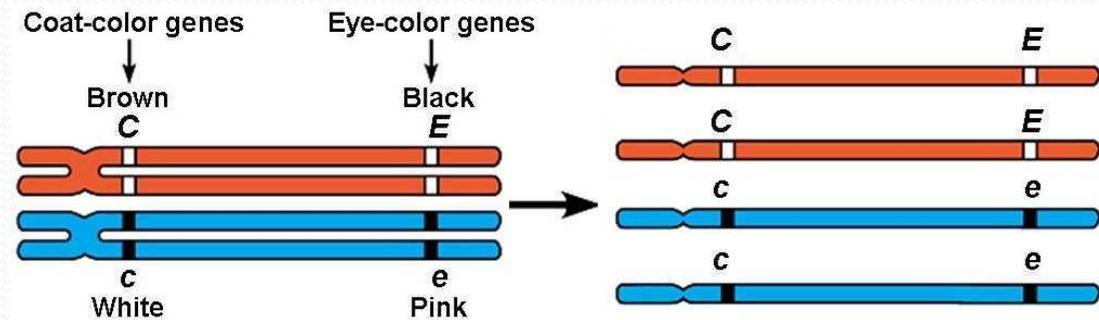
Nella generazione F<sub>2</sub>, pertanto, si ha la comparsa di tutte le possibili combinazioni dei caratteri, secondo una distribuzione statistica determinata dallo sviluppo di  $(3+1)^n$ . La stessa legge è detta anche «della libera combinazione dei geni».

Un tipico esempio sono le cavie, per i caratteri del tipo di pelo (arruffato dominante A, liscio recessivo a) e del suo colore (scuro dominante B, bianco recessivo b)



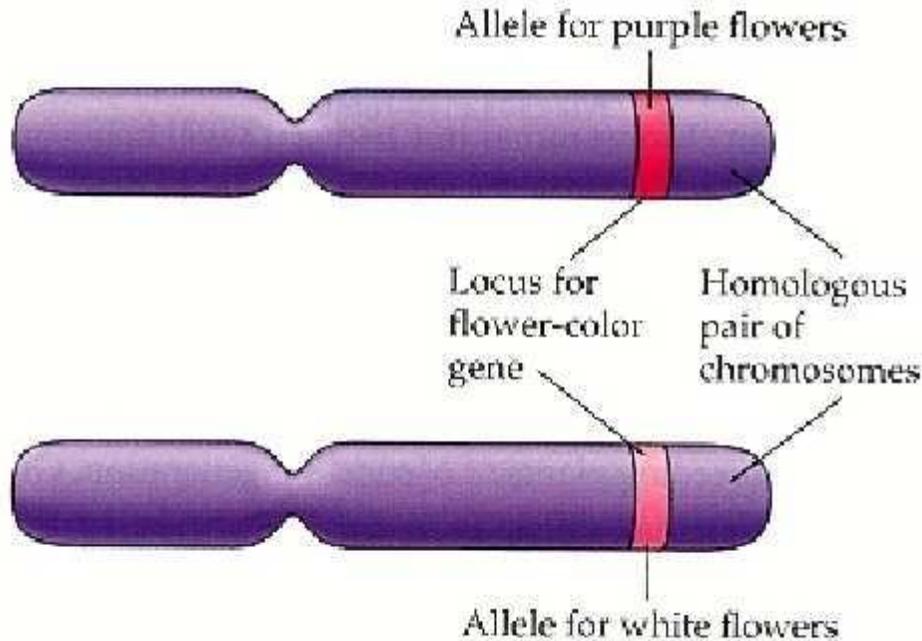
**La legge di Mendel dell'assortimento indipendente**, afferma: *quando si formano i gameti gli alleli di un gene si separano indipendentemente dagli alleli di un altro gene*

Oggi sappiamo che ciò è vero solo se i geni sono collocati su cromosomi differenti ed è dovuto all'assortimento indipendente degli omologhi durante l'anafase I della meiosi



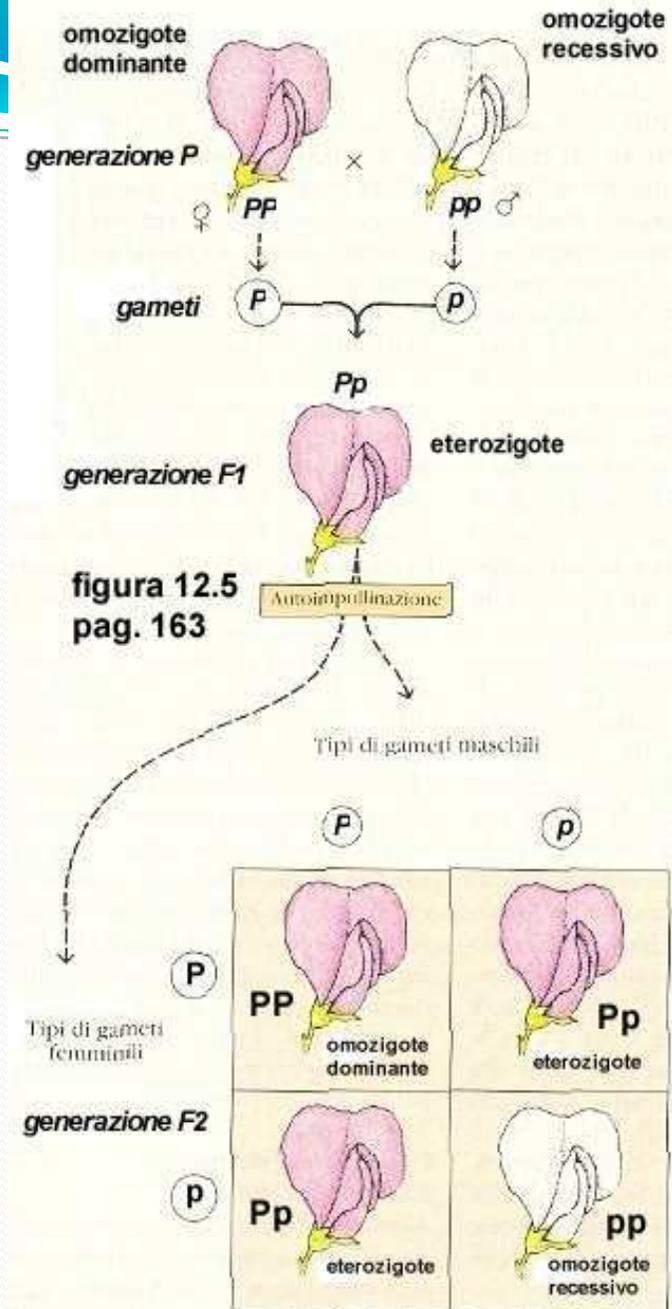
I geni che si trovano sullo stesso cromosoma possono tuttavia essere separati attraverso il crossing over

I due alleli di un gene si trovano su **loci** corrispondenti di due cromosomi omologhi



Nella meiosi i due alleli si dividono, ogni gamete ne eredita infatti uno solo

Nella fecondazione gli alleli dei gameti si riunificano, formando un nuovo genotipo



## Esempio di applicazione di eredità mendeliana

In alcuni allevamenti, dove per diversi anni si è fatto eccessivo ricorso alla consanguineità, si è rilevata la nascita di agnelli privi di pelo e di lana nella parte libera degli arti e/o faccia, che vengono definiti dagli allevatori “scimmie”, i quali non essendo molto graditi sono in genere macellati.

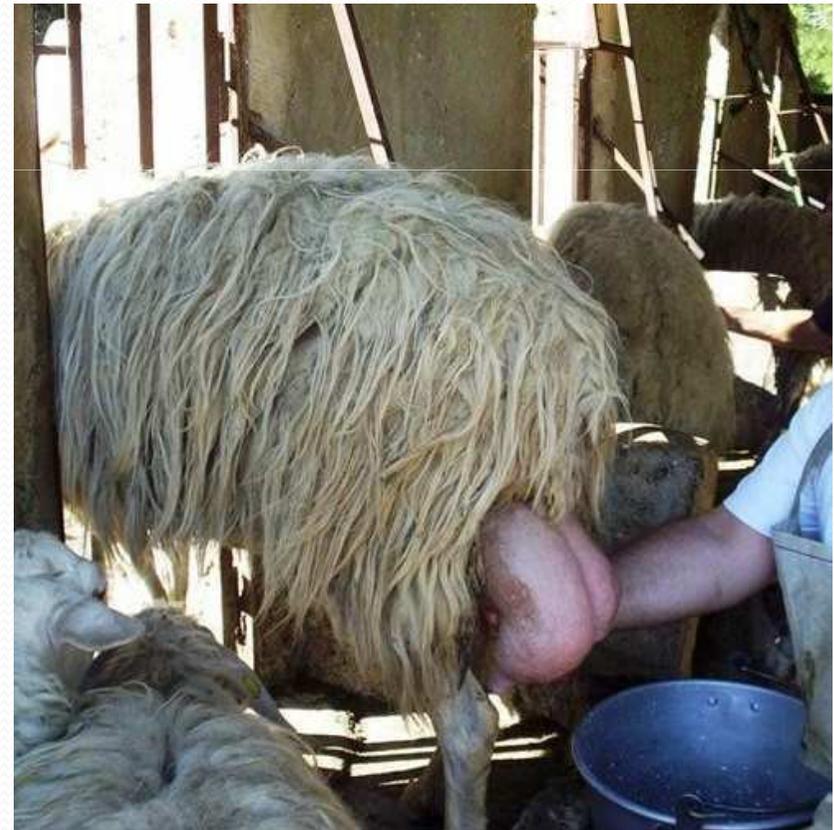
Tale anomalia, identificata come “ipotricosi congenita” o più comunemente come alopecia, è presente in diverse specie, incluso l'uomo. L'alopecia congenita è stata descritta nell'uomo, nei topi, nei ratti, nei cani, nei gatti, nei bovini e negli ovini (Finocchiaro et al. 2000) e s'ipotizza che sia controllata da un singolo gene autosomico recessivo.



## Esempio di applicazione di eredità mendeliana

Questi soggetti, sulla base di un'ipotesi di eredità mendeliana, in cui il carattere oggetto di studio sarebbe recessivo (a), dovrebbero venire fuori da accoppiamenti tra individui eterozigoti per il carattere in questione e per tanto  $\frac{1}{4}$  dei nati si troverà ad avere nel proprio patrimonio genetico, quel dato gene allo stato di omozigosi (aa), da cui la manifestazione fenotipica del carattere "scimmia".

Il problema viene in parte superato dagli allevatori attraverso accoppiamenti del soggetto maschio portatore (eterozigote, Aa) con femmine presunte, per discendenza non portatrici del gene (Omozigoti Dominanti, AA). In tal modo  $\frac{1}{2}$  degli agnelli nati, da quest'accoppiamento, avranno un genotipo eterozigote Aa e  $\frac{1}{2}$  omozigote dominante AA e pertanto nessuno di essi presenterà la manifestazione fenotipica del carattere.





Gli allevatori, tuttavia, mantengono in vita gli arieti responsabili della comparsa del carattere “scimmia” , poiché ritengono che le loro figlie sono individui geneticamente superiori per la produzione di latte. Tale ipotesi basata su dati forniti dagli allevatori e stata in oltre confermata dai dati scaturiti da controlli effettuati per tre anni consecutivi dall’Istituto di Zootecnia Generale in 4 allevamenti del comprensorio della Valle del Belice.

Su tale ipotesi fonda le sue basi l’attività di ricerca sul carattere “scimmia” nella pecora Valle del Belice e sull’eventuale possibilità di creazione di un ceppo di pecore con queste caratteristiche, nel caso in cui l’ipotesi della maggiore produttività sia con fermata.

Pur con notevoli difficoltà di reperimento di agnelle e agnelli definiti “scimmia”, è stato creato un nucleo di soggetti portatori del carattere e sono in corso alcuni studi. La ricerca è stata condotta su animali ipotricotici e su soggetti supposti eterozigoti, fenotipicamente normali.

## Alcuni caratteri “mendeliani” nell'uomo

### **FOSSETTA DEL MENTO**

Fenotipo dominante: mento con fossetta  
Fenotipo recessivo: mento senza fossetta

### **CAPACITA' DI ARROTOLARE LA LINGUA**

Fenotipo dominante: capacità di arrotolare la lingua  
Fenotipo recessivo: incapacità di arrotolare la lingua

### **FORMA DEL POLLICE**

Fenotipo dominante: pollice dritto  
Fenotipo recessivo: pollice rovesciato

## Alcuni caratteri “mendeliani” nell'uomo

### **ATTACCATURA DEL LOBO DELL'ORECCHIO**

Fenotipo dominante: lobo staccato

Fenotipo recessivo: lobo attaccato

### **ATTACCATURA DEI CAPELLI**

Fenotipo dominante: attaccatura a punta

Fenotipo recessivo: attaccatura dritta

### **PELI DELLE DITA**

Fenotipo dominante: dita con peli

Fenotipo recessivo: dita senza peli

### **COLORE DELL'IRIDE**

Fenotipo dominante: colore marrone,  
nocciola, verde

Fenotipo recessivo: colore blu, azzurro o  
grigio

## Alcuni caratteri “mendeliani” nell'uomo

### **MODALITA' DI INTRCCHIARE LE DITA**

Fenotipo dominante: il pollice sinistro è sopra il destro

Fenotipo recessivo: il pollice destro è sopra il sinistro

### **FORMA DEL MIGNOLO**

Fenotipo dominante: il mignolo è piegato verso l'anulare

Fenotipo recessivo: il mignolo è dritto

### **LENTIGGINI**

Fenotipo dominante: presenza di lentiggini

Fenotipo recessivo: assenza di lentiggini

### **FLESSIBILITA' DEL POLLICE**

Fenotipo dominante: capacità di piegare indietro il pollice sino a formare un angolo maggiore di  $90^\circ$

Fenotipo recessivo: capacità di piegare indietro il pollice sino a formare un angolo di quasi  $90^\circ$  (pollice dell'autostoppista)

## Alcune definizioni

Prima di tutto è indispensabile dare alcune definizioni:

**Carattere:** un'unica caratteristica visibile o misurabile di un certo individuo che può esistere in diverse alternative (es. colore del mantello, presenza o assenza di corna, quantità della produzione di latte, peso alla nascita);

**Gene:** porzione di un cromosoma che contiene l'informazione relativa ad un solo carattere. I geni sono presenti in coppia in una determinata posizione nella coppia di cromosomi omologhi: il locus genico

**Locus genico** (pl. loci): posizione fissa e determinata di una coppia di geni nella coppia di cromosomi omologhi; un locus ospita sempre due geni, identici o varianti dello stesso gene: gli alleli. Un locus genico è anche sinonimo di carattere, dato che un locus con una coppia di alleli determina un unico carattere.

**Allele:** variante di un certo gene; ogni gene è costituito da due o più varianti, o alleli, e in un locus vi sono sempre due alleli, identici o diversi, posti ciascuno in uno dei due cromosomi omologhi;

## Alcune definizioni

**Genotipo:** l'insieme dei geni (patrimonio genetico) posseduti da un individuo relativi ai caratteri che si stanno osservando. Se si considera l'individuo nel suo complesso, il genotipo è l'insieme totale dei geni

**Ambiente:** l'insieme degli influssi esterni al genotipo, di qualunque natura (temperatura, pH, alimentazione, malattie, eventi casuali, tecniche di allevamento) che concorre assieme al genotipo stesso alla manifestazione esterna del o dei caratteri;

**Fenotipo:** manifestazione esterna del genotipo (ciò che si osserva esternamente), dovuta all'interazione genotipo-ambiente;

**Omozigote:** individuo che porta due alleli identici in un dato locus;

**Eterozigote:** al contrario del precedente, nel locus vi sono due alleli diversi;

## Alcune definizioni

**AA** simbolo di un locus genico con due alleli (A) identici (omozigote) e anche del genotipo di un certo individuo del quale stiamo osservando un solo carattere;

**Aa** simbolo di un locus genico con due alleli diversi (A e a) e quindi eterozigote,

**Aa X Aa** simbolo dell'incrocio tra due individui (eterozigoti) ciascuno di genotipo Aa;

**AaBb X AaBb** simbolo dell'incrocio tra due individui eterozigoti in due diversi loci genici (locus A e locus B).

## Generazioni

P = generazione parentale

F<sub>1</sub> = 1° generazione filiale, progenie di P

F<sub>2</sub> = 2° generazione filiale, progenie di F<sub>1</sub>

## Incroci

**Incrocio Monoibrido** = incrocio tra due differenti linee pure che differiscono per un solo carattere

**Incrocio Reciproco** = i sessi dei due ceppi sono scambiati (se il risultato è identico, i caratteri non sono legati al sesso).

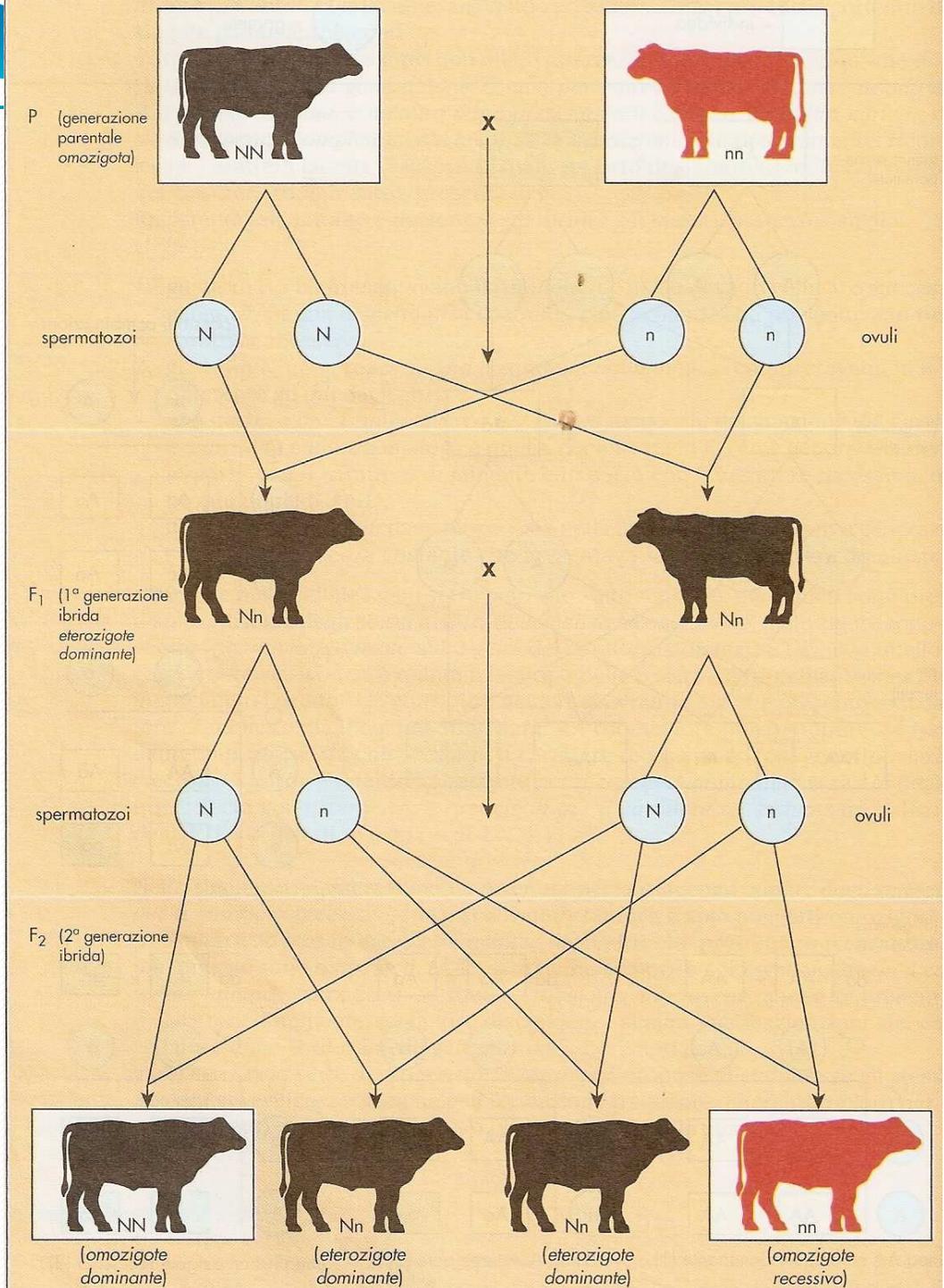
**Incrocio Diibrido** = incrocio tra due differenti linee pure che differiscono per due caratteri

**Incrocio Triibrido** = incrocio tra due differenti linee pure che differiscono per tre Caratteri



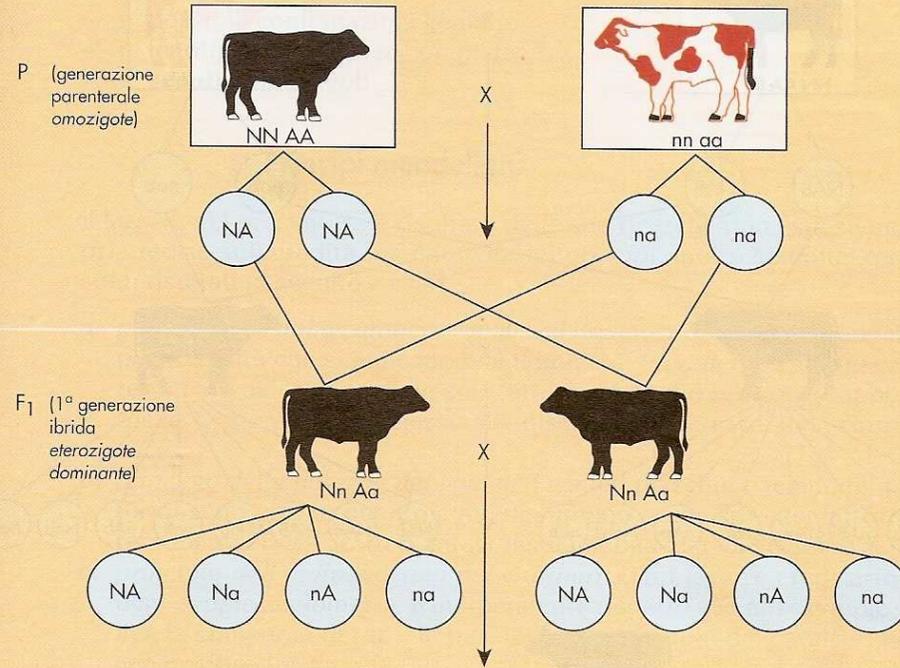
# MONOIBRIDISMO

Monoibridismo nei bovini .  
Comportamento ereditario  
del colore dei mantelli  
semplici nei bovini in F<sub>1</sub> e F<sub>2</sub>



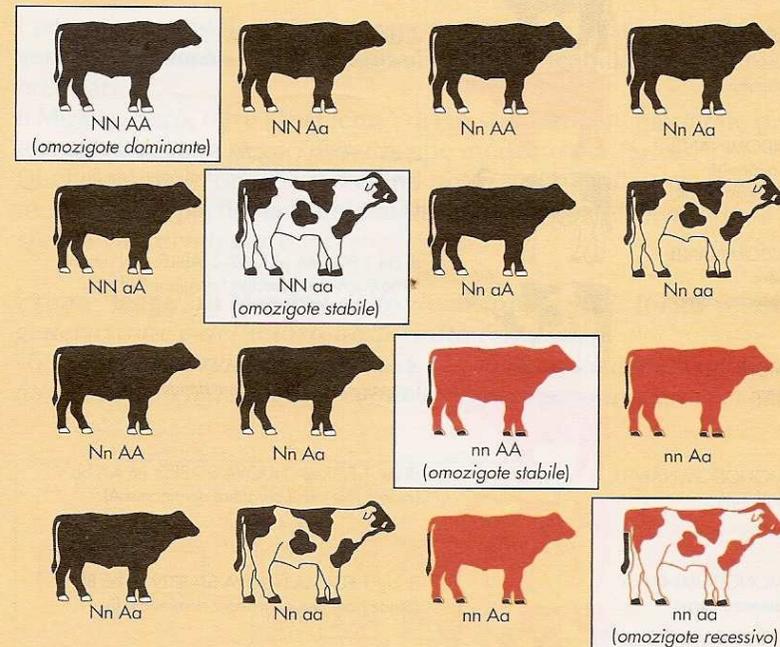
# DIIBRIDISMO

Diibridismo nei bovini .  
Comportamento ereditario  
dei caratteri uniformità e  
pezzatura dei mantelli nei  
bovini in F<sub>1</sub> e F<sub>2</sub>



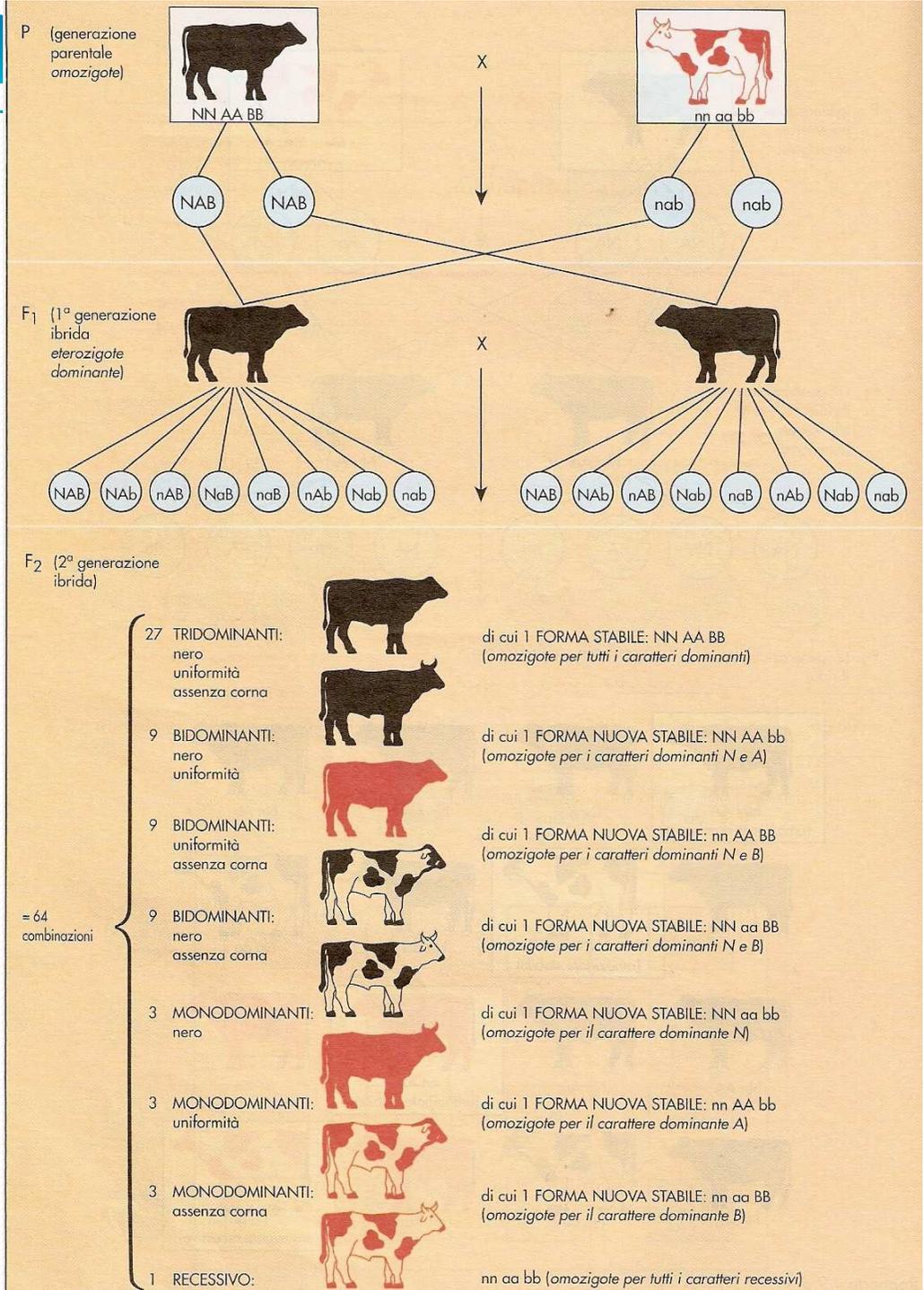
F<sub>2</sub> (2<sup>a</sup> generazione ibrida)

16 possibili combinazioni:



# TRIIBRIDISMO

Triibridismo nei bovini .  
 Comportamento ereditario  
 dei caratteri uniformità e  
 pezzatura dei mantelli e  
 assenza o presenza delle corna  
 nei bovini in F<sub>1</sub> e F<sub>2</sub>



## PRINCIPI MENDELIANI

MENDEL nel presentare il risultato delle sue ricerche non espose una vera e propria teoria sull'eredità ma enunciò dei principi, molto semplici quanto esatti.

### **1 principio dell'unità carattere.**

Qualsiasi organismo, vegetale o animale, presenta particolarità che si indicano con il nome di "caratteri". Ciascun carattere è determinato dall'azione di un solo fattore ereditario (**che oggi sappiamo essere il "gene"**), che viene trasmesso alla discendenza attraverso la riproduzione sessuale;

### **2 principio della purezza dei gameti.**

I gameti maschili e femminili prodotti dagli ibridi sono puri in quanto contengono uno o uno solo dei fattori ("geni"), determinanti i due caratteri antagonisti di una coppia allelomorfa;

### **3 principio dell'indipendenza dei caratteri.**

Ogni fattore ereditario ("gene"), di ogni coppia allelomorfa, è indipendente rispetto alle altre coppie, il che giustifica la comparsa di tutte le possibili combinazioni dei caratteri nella seconda generazione ibrida.

## Le leggi mendeliane

Prima "legge" di Mendel: della dominanza negli ibridi (eterozigoti) di prima generazione e della loro uniformità fenotipica

Per Mendel, ogni individuo doveva avere per ogni carattere una coppia di *fattori*, uno di origine paterna, l'altro di origine materna. Quando si formavano i gameti tali fattori si separavano ed ogni gamete ne ereditava solo uno

Tale formulazione viene oggi chiamata **legge della segregazione** oppure **I° legge di Mendel**

Per indicare le forme alternative di un carattere, ed i rispettivi fattori, Mendel utilizzò le lettere dell'alfabeto, assegnando la maiuscola alla forma dominante e la minuscola alla forma recessiva

Nelle *linee pure* (dette anche *generazione parentale* o *generazione P*), gli tutti gli individui avevano due fattori uguali: **AA**, quelli col carattere dominante; **aa** quelli col carattere recessivo.

Nella F<sub>1</sub> gli individui avevano invece due fattori diversi **Aa**, di cui solo il dominante si manifestava, mentre il recessivo rimaneva "*nascosto*".

## Le leggi mendeliane

### Seconda "legge" di Mendel: della disgiunzione o segregazione dei caratteri parentali nella seconda generazione ibrida F<sub>2</sub>

«Dall'incrocio di due ibridi eterozigoti della prima generazione F<sub>1</sub> (fenotipicamente uguali), si hanno individui F<sub>2</sub> nei quali fenotipicamente ricompaiono i due caratteri parentali, (dominante e recessivo dei nonni), nel rapporto statistico di 3 portatori del carattere dominante contro 1 portatore del carattere recessivo.»

### Terza "legge" di Mendel: della indipendenza dei caratteri

«Dall'incrocio di individui che differiscono per due o più coppie di caratteri, ogni coppia allelomorfa si comporta nella trasmissione ereditaria indipendentemente dalle altre.»

Nella generazione F<sub>2</sub>, pertanto, si ha la comparsa di tutte le possibili combinazioni dei caratteri, secondo una distribuzione statistica determinata dallo sviluppo di  $(3 + 1)^n$ . La stessa legge è detta anche «della libera combinazione dei geni».



I caratteri scelti da Mendel per i suoi esperimenti **erano diallelici, segregavano indipendentemente e presentavano il fenomeno della dominanza.**

Se Mendel avesse scelto altri caratteri, forse non sarebbe riuscito a trovare i suoi famosi principi.

Dopo Mendel, infatti, molti ricercatori trovarono discordanze , fatti nuovi e imprevisti. Per spiegare anche questi nuovi comportamenti genetici si sono fatti numerosi studi che hanno originato il **NEOMENDELISMO.**



Facciamo un passo indietro e pensiamo al concetto di DOMINANZA.

La dominanza osservata da Mendel si manifesta quando sussiste una effettiva diversità di espressione, quando cioè una delle due forme alleliche (dominante) si esprime più rapidamente o in forma molto più forte rispetto alla controparte (recessivo).

Questo tipo di dominanza viene definita :

### **Dominanza mendeliana Completa**

In questo tipo di dominanza si ha che gli individui eterozigoti non sono fenotipicamente distinguibili dagli omozigoti dominanti.

Fenotipicamente  $Aa=AA$

Caratteri esemplificativi:

corna – non corna  
mantello nero – mantello rosso  
pelo liscio – pelo angora



## **Ma le cose non sono sempre così!**

In molti casi ci si trova ad osservare fenomeni in cui la dominanza non è di tipo Mendeliano (cioè completa)

- **DOMINANZA INTERMEDIA**
- **DOMINANZA PARZIALE**
- **DOMINANZA LIMITATA AL SESSO**
- **CODOMINANZA**

## DOMINANZA INTERMEDIA O INCOMPLETA

Si ha quando nessuno dei 2 alleli (se questi sono in eterozigosi) di un determinato gene prevale sull'altro e fenotipicamente abbiamo una via intermedia.



Se incrociamo due genitori omozigoti , nella prima generazione si otterranno tutti individui eterozigoti che presentano un carattere intermedio rispetto a quello dei genitori

Dominanza incompleta: il fenotipo dell'eterozigote è intermedio tra quelli dei due omozigoti. Due alleli determinano tre fenotipi. Nella F<sub>2</sub> il rapporto fenotipico non è più 3:1, ma diventa 1:2:1

## ESEMPI di DOMINANZA INCOMPLETA

**C/C**



**sauro**

**C<sup>cr</sup>/C<sup>cr</sup>**



**cremello**

**C/C<sup>cr</sup>**

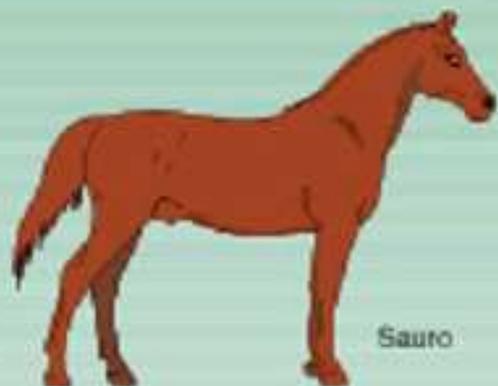


**palomino**

Genotipo

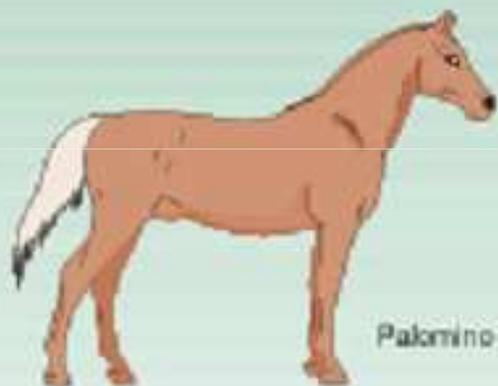
Fenotipo

Sauro + D/D



Sauro

Sauro + D/d



Palomino

Sauro + d/d

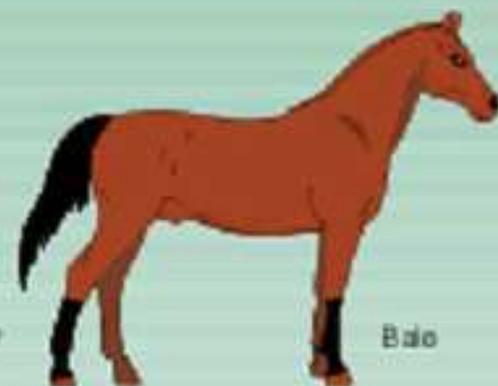


Cremello  
(quasi bianco)

Genotipo

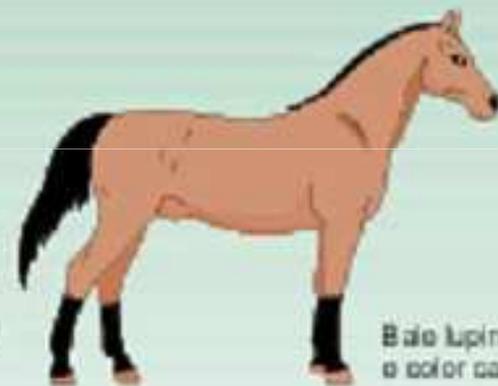
Fenotipo

Baio + D/D



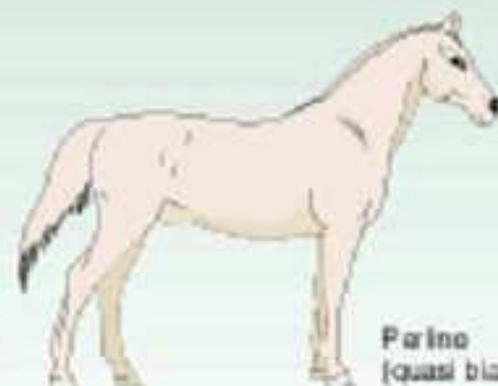
Baio

Baio + D/d



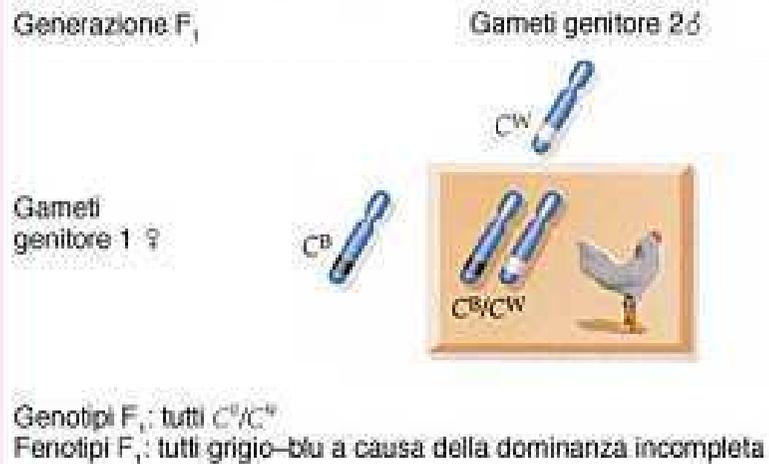
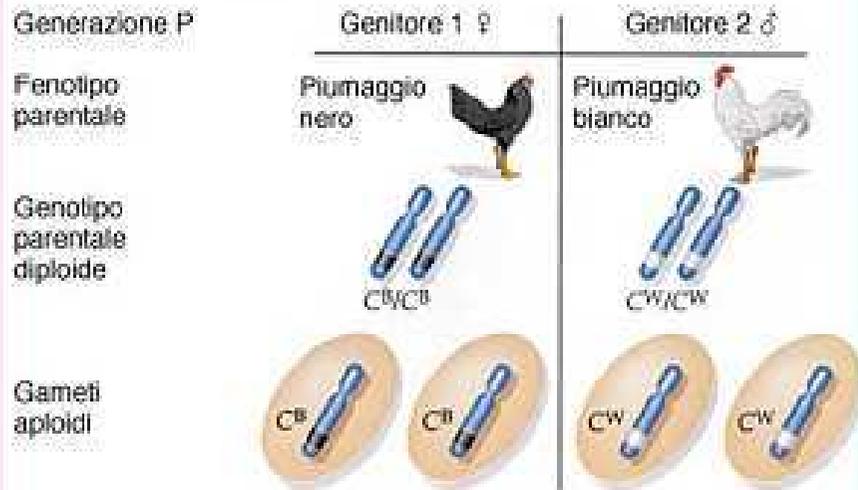
Baio lupino  
o color carmoscio

Baio + d/d

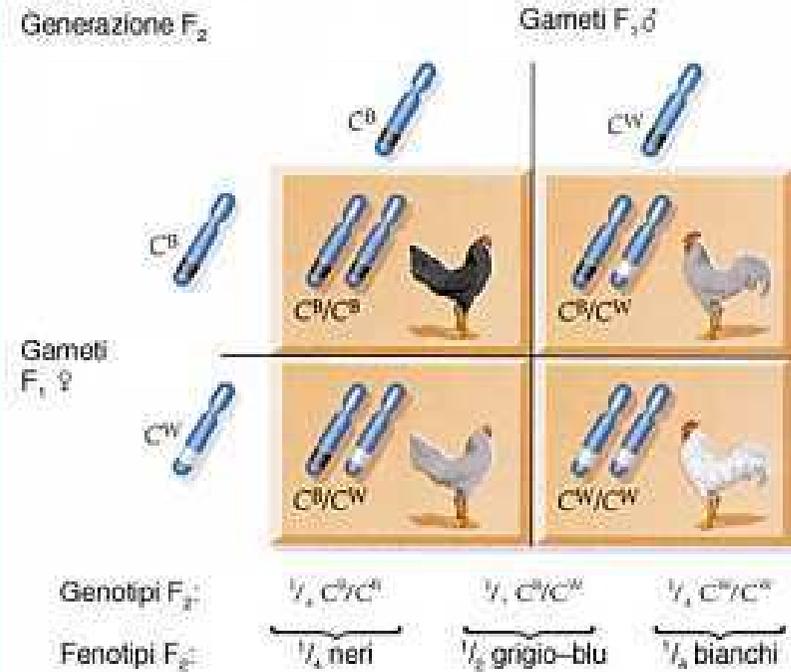
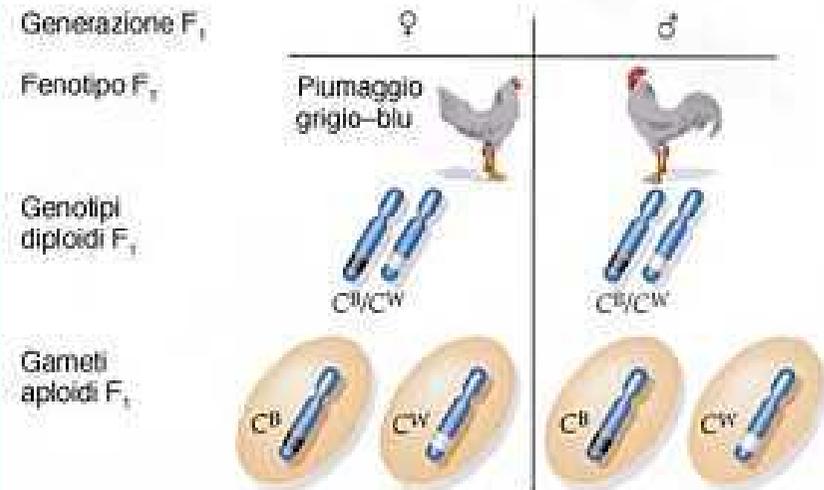


Perlino  
(quasi bianco)

a)



b)



## DOMINANZA PARZIALE

Si ha quando la manifestazione fenotipica di un carattere allelomorfo è rilevante ma non dominante.



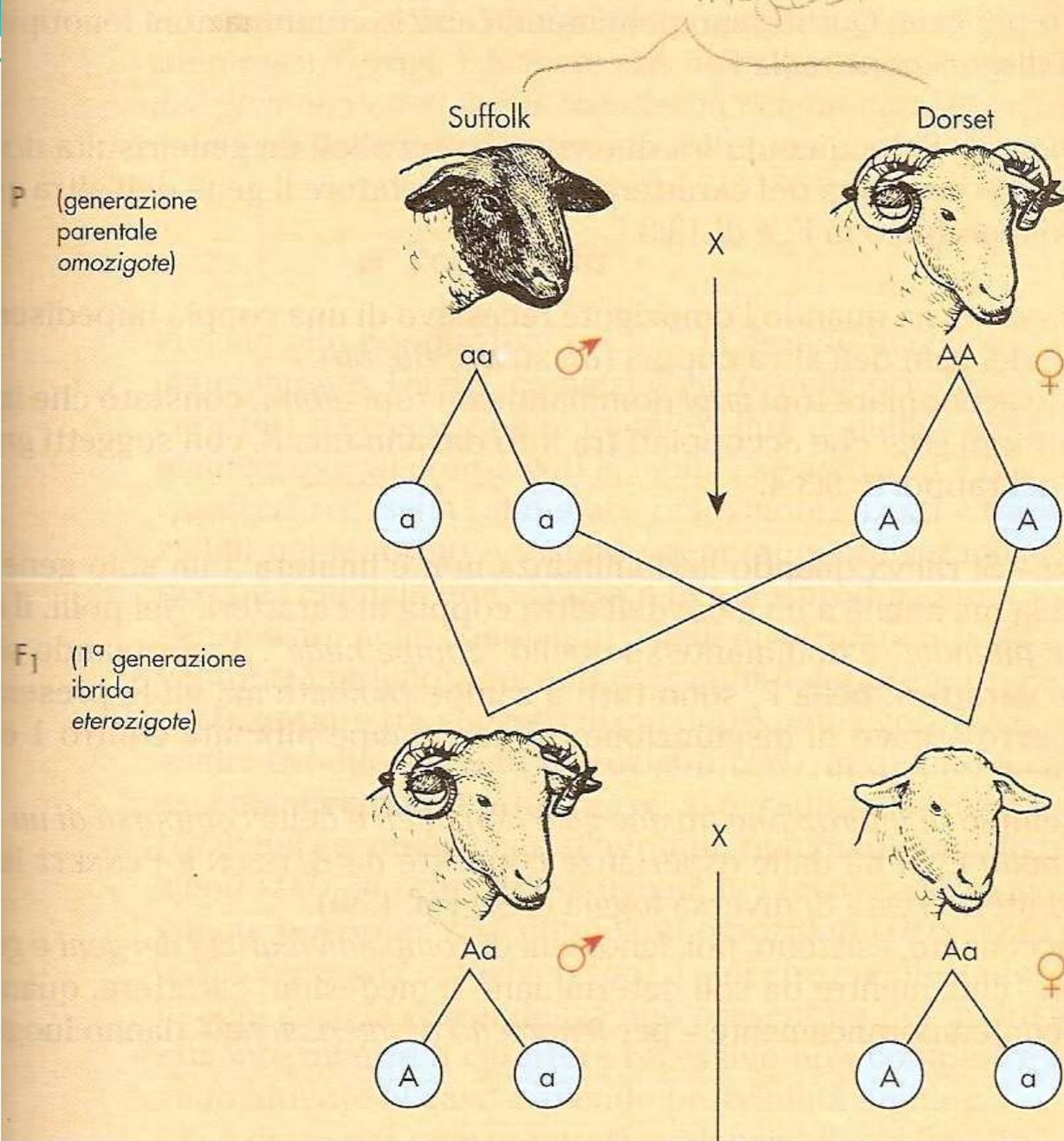
Un esempio si ha nella pecora KARACUL dove la caratteristica arricciatura del vello è "incompletamente dominante" negli incroci con altre razze a lana grossolana

## **DOMINANZA LIMITATA AL SESSO**

Fenomeno ereditario per cui alcuni caratteri sono trasmessi solo ai soggetti di uno o dell'altro sesso poiché condizionati da ormoni maschili o femminili

**DA NON CONFONDERSI CON  
L'EREDITÀ LEGATA LA SESSO**

Tav. 1.6. Tipo di dominanza limitata dal sesso.



F<sub>2</sub> (2<sup>a</sup> generazione  
ibrida  
eterozigote)

possibili combinazioni:

gameti

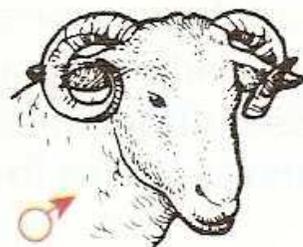


A

a



A



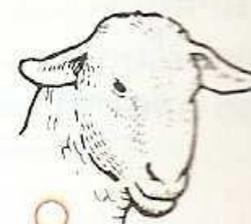
AA



AA

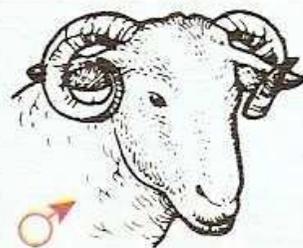


Aa

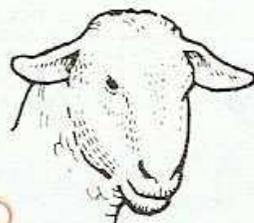


Aa

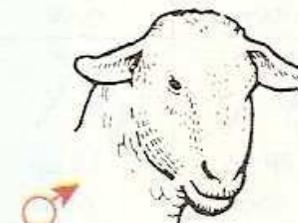
a



Aa



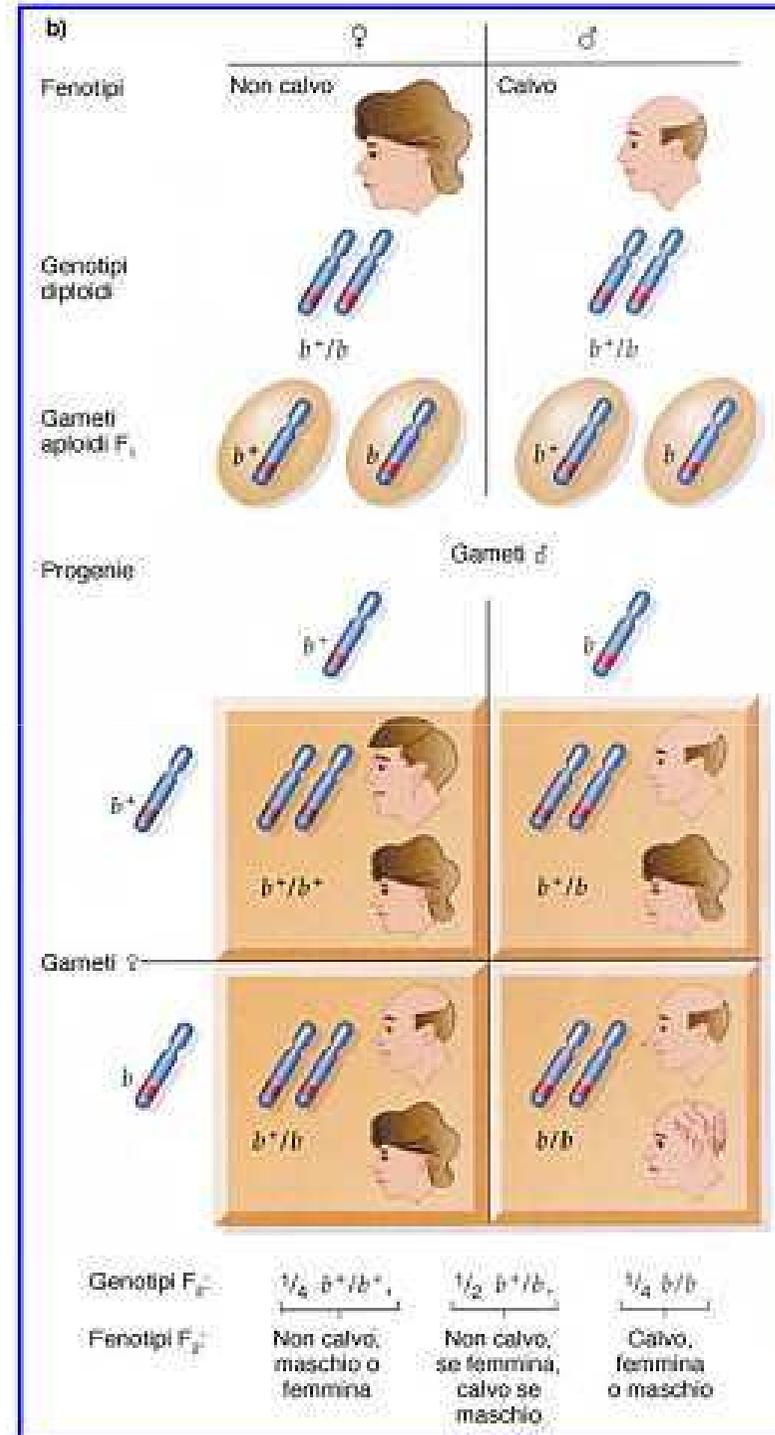
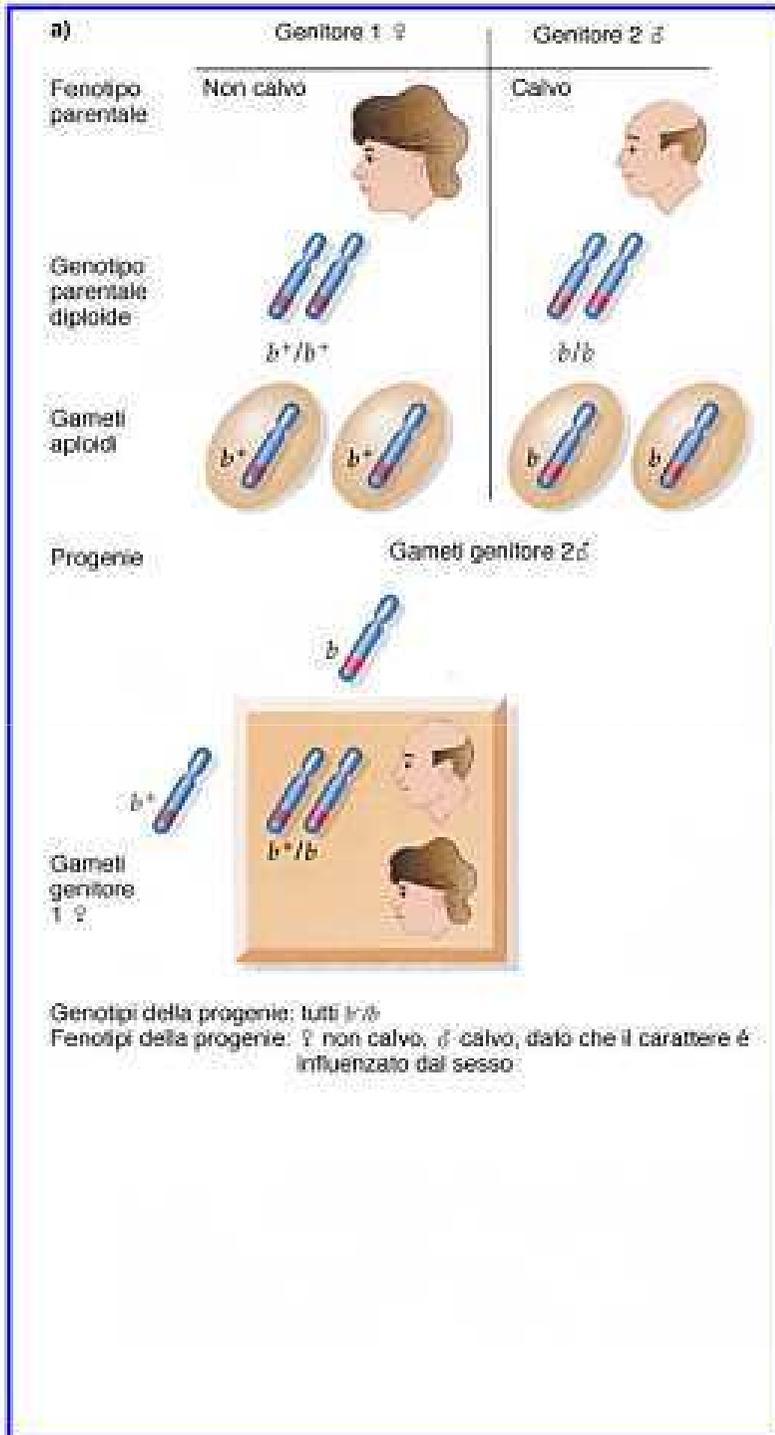
Aa



aa



aa

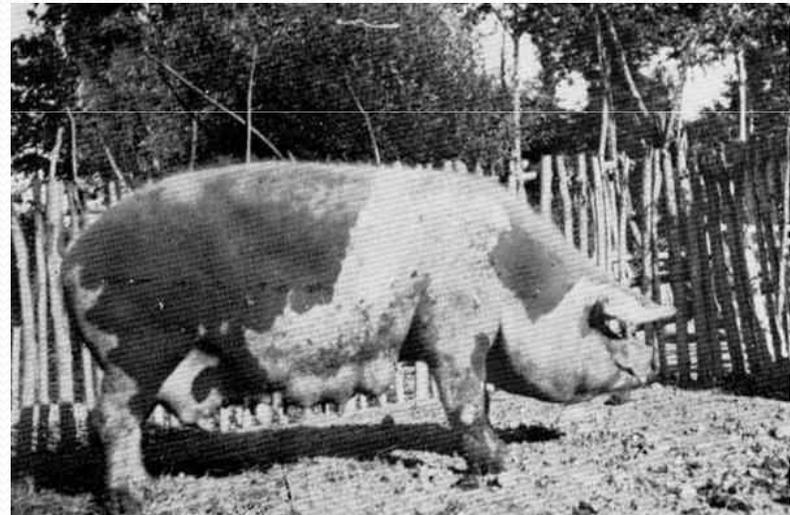


## CODOMINANZA o EREDITÀ A MOSAICO



due alleli *si esprimono entrambi* anche in presenza dell'altro , quindi, negli ibridi  $F_1$  compaiono i caratteri parentali uno accanto all'altro in vario grado, per cui si possono considerare entrambi dominanti ("*geni codominanti*")

Ad esempio: incrociando suini LARGE WHITE, notoriamente a mantello chiaro-rosato, con soggetti di razza a mantello nero, si ottengono  $F_1$  pezzati neri.



è un evento genetico che si riscontra quando due alleli si manifestano entrambi in modo completo, e quindi **entrambi sono riconoscibili negli eterozigoti, dal punto di vista del fenotipo.**

# Codominanza

## Sistema AB0

### Alleli, genotipi e fenotipi

$I^A$

$I^A I^A$

A

$I^A i$

$I^B$

$I^B I^B$

B

$I^B i$

$I^B I^A$

AB

$i$

$i i$

0



Tutte questi diversi tipi di dominanza si possono spiegare con il fatto che l'azione dei geni può essere influenzata (o inattivata) dalla presenza di altri geni (geni modificatori) o da diverse associazioni tra i geni o da interferenze o influenze esterne (ambiente) o interne (es. ormoni)

Sulla base delle diverse osservazioni effettuate dal neomendelismo si è rivista la legge della dominanza di Mendel ridimensionandola al “principio di uniformità degli ibridi” che dice che gli ibridi F<sub>1</sub> prodotti da genitori omozigoti e diversi per un carattere allelomorfo sono tutti simili tra loro (cioè uniformi) indipendentemente dalla relazione esistente tra i geni alleli.

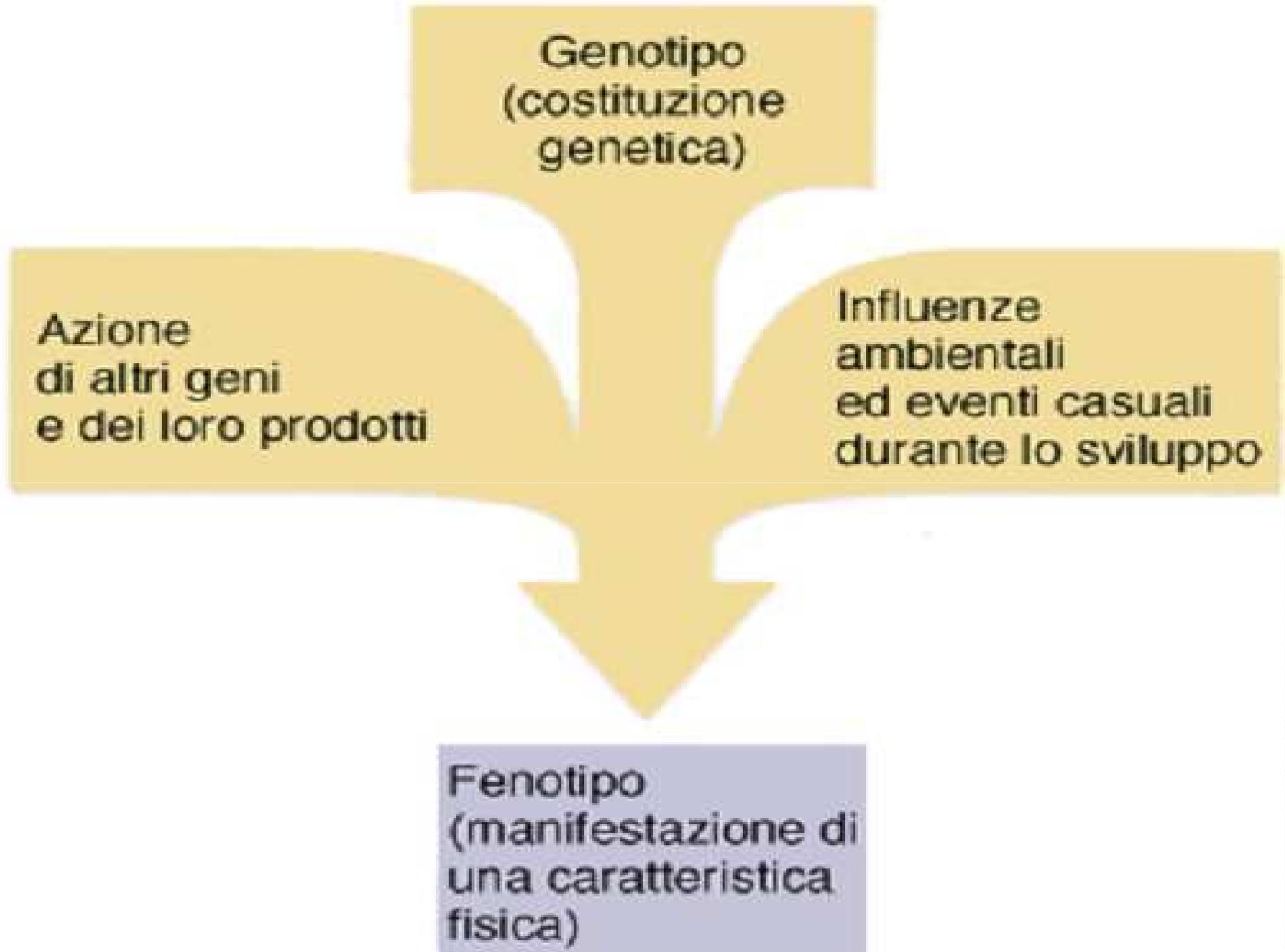
In ultima analisi i soggetti più uniformi sono gli eterozigoti

**Genotipo  
(costituzione  
genetica)**

**Azione  
di altri geni  
e dei loro prodotti**

**Influenze  
ambientali  
ed eventi casuali  
durante lo sviluppo**

**Fenotipo  
(manifestazione di  
una caratteristica  
fisica)**



## PER RIASSUMERE

- DOMINANZA
  - Il fenotipo dell'eterozigote è uguale a quello di uno degli omozigoti
- DOMINANZA INCOMPLETA
  - Il fenotipo dell'eterozigote è intermedio (rientra nell'intervallo) tra quelli dei due omozigoti
- CODOMINANZA
  - Il fenotipo dell'eterozigote include quello di entrambi gli omozigoti