

MITOSI E MEIOSI

Componenti non nucleari (genoma eucariotico)

Oltre ai caratteri ereditati da entrambi i genitori, vi sono caratteri che vengono trasmessi per via citoplasmatica, quindi che derivano solo dalla madre: *DNA mitocondriale (mtDNA)* e *DNA plastidiale (cpDNA)*

Genoma mitocondriale

La dimensione non dipende dal volume del mitocondrio e può essere organizzato in *un'unica molecola* o più *molecole circolari*. I mitocondri derivano da procarioti della famiglia degli α -proteobatteri, assunti per endosimbiosi

Traduzione mitocondriale \rightarrow 20 proteine, alcune delle quali essenziali per funzioni cellulari (tRNA, rRNA)

Una mutazione del mtDNA può portare alla maschiosterilità delle piante

Genoma plastidiale

È organizzato in molecole circolari e contengono dai 120 ai 140 geni. I plastidi derivano da cianobatteri che hanno effettuato endosimbiosi con una cellula eucariotica

Traduzione plastidiale \rightarrow 60 proteine, tra ribosomiali e dell'apparato fotosintetico, rRNA e tRNA

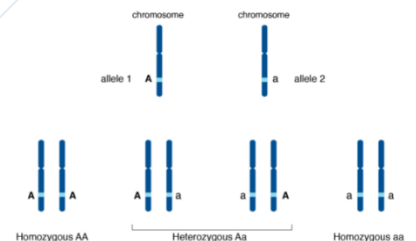
Trasmissione materiale ereditario (eucarioti)

La trasmissione del genoma due organismi viene trasmesso tramite la fusione di due cellule *gametiche* (aploidi, numero cromosomico n), una maschile e una femminile. Da tale fusione si origina uno *zigote*, cellula diploide con numero cromosomico $2n$ dalla quale si svilupperà un nuovo individuo.

La maturazione dello zigote è resa possibile grazie ad un processo di divisione cellulare che prende il nome di *mitosi*, che lascia inalterato il numero cromosomico e coinvolge tutte le cellule somatiche; processo diverso avviene per i gameti, che dovendo dimezzare il numero cromosomico vanno incontro a *meiosi*.

Nelle cellule diploidi lo stesso cromosoma è presente in due versioni, si dicono quindi *omologhi* \rightarrow possono contenere delle varianti dello stesso gene (*alleli*)

- Alleli uguali \rightarrow individui omozigoti
- Alleli diversi \rightarrow individui eterozigoti



Mitosi

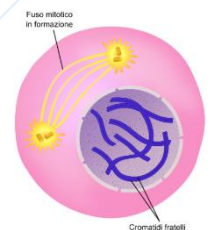
Processo di divisione cellulare che comporta la formazione di *due cellule figlie* geneticamente uguali a quella di partenza. Nel ciclo cellulare si colloca come momento finale, successivo alle divisioni del DNA e sintesi proteica.

Si realizza in quattro fasi \rightarrow *profase*, *metafase*, *anafase*, *telofase*

Profase (condensazione)

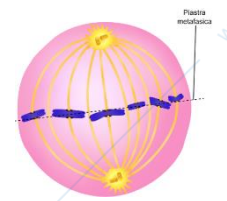
Si può dividere in tre sottofasi:

1. *Profase iniziale* \rightarrow appaiamento dei *cromatidi fratelli* (cromatidi che posseggono gli stessi geni conseguentemente alla replicazione del DNA); i *cromatidi* sono filamento cromosomici adiacenti
2. *Profase intermedia* \rightarrow spiralizzazione dei cromosomi
3. *Profase terminale* \rightarrow il cromosoma ha raggiunto una lunghezza pari a 1/10 rispetto all'inizio



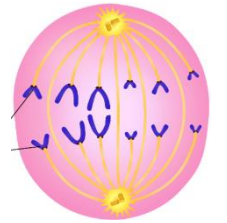
✚ Metafase (allineamento)

I *microtubuli* (fibre del fuso mitotico) si legano ai centromeri dei cromosomi e li dispongono sul piano equatoriale della cellula; è il momento in cui è più facile stabilire il numero esatto di cromosomi.



✚ Anafase (separazione)

I microtubuli disposti ai poli della cellula dividono i centromeri e separano i cromatidi fratelli portandoli verso di loro; in questo modo ai poli della cellula è presente lo stesso patrimonio genetico della cellula di partenza.



✚ Telofase (divisione)

In telofase abbiamo la netta divisione delle due cellule figlie tramite la formazione di una nuova membrana nucleare e la ricostituzione dei nucleoli, oltre alla divisione del citoplasma:

- Animali → formazione di un solco tra le due cellule, dall'esterno all'interno
- Piante superiori → formazione della membrana cellulare, dall'esterno all'interno

Interfase

Tra una mitosi e l'altra la cellula attraversa l'*interfase*, che possiamo distinguere in tre categorie in base alla quantità di DNA presente

- G_1 (*gap*) → quantità di DNA minima (2C), fase successiva alla mitosi
- S (*sintesi*) → quantità di DNA intermedio tra 2C e 4C, fase di replicazione del DNA
- G_2 (*postsintesi*) → quantità di DNA doppia rispetto all'inizio (4C), fase precedente alla mitosi in cui il corredo cromosomico è stato duplicato del tutto

Meiosi

Processo che porta alla formazione di *cellule gametiche* (n) a partire da somatiche (2n), si sviluppa attraverso due divisioni nucleari (*gametogenesi*) e avviene negli organi che producono gameti. Gli stadi che caratterizzano questa divisione sono gli stessi visti nella mitosi, ma raddoppiati e con qualche variazione.

Prima divisione meiotica

✚ Profase I

Rispetto alla profase mitotica, quella meiotica possiede 5 sottofasi:

1. *Lepotene* → i cromosomi emergono dall'interfase e risultano più *lunghi e sottili* rispetto alla profase mitotica.
2. *Zigotene* → *appaiamento* dei cromosomi omologhi tramite *sinapsi*, un processo che sfrutta strutture proteiche ed RNA per appaiare completamente i due cromosomi
3. *Pachitene* → ogni coppia di cromosomi omologhi è composta da 4 cromatidi (due di un cromosoma e due dell'omologo), formando una *tetrade*; in questa fase si verifica il *crossing over* (scambio di porzioni omologhe, non esistono più cromosomi materni e paterni)
4. *Diplotene* → filamenti *iniziano a separarsi* e viene evidenziata maggiormente la tetrade (1 coppia di tetrad, 4 cromosomi, 8 cromatidi). Diventano evidenti le strutture dette *chiasmi*, attaccature dei cromosomi omologhi in un punto dovute al processo di crossing over (solo uno dei due cromatidi per coppia è coinvolto)

5. **Diacinesi** → i punti di contatto tra i due cromosomi vengono spostati alle estremità (nelle fasi precedenti potevano essere distribuiti ovunque nel cromosoma), con diminuzione del numero di chiasmi e leggero allontanamento degli omologhi tra di loro. Scompaiono anche nucleoli e membrana plasmatica.

✚ **Metafase I**

Le coppie di omologhi si muovono verso il piano equatoriale, ma a differenza della metafase mitotica non si dispongono *sul* piano equatoriale ma *adiacenti* ad esso (uno da una parte e uno dall'altra), in un processo detto *coorientazione dei centromeri*.

✚ **Anafase I**

I *centromeri* materni e paterni si *separano* e migrano verso i poli opposti della cellula in maniera casuale, trasformando le tetradi in *diadi*. Parliamo di centromeri materni e paterni perché tale distinzione non ha più senso riferendosi ai cromosomi (il crossing over ha mischiato i genomi), questo processo prende il nome di *riassortimento dei centromeri* e contribuisce alla variabilità genetica

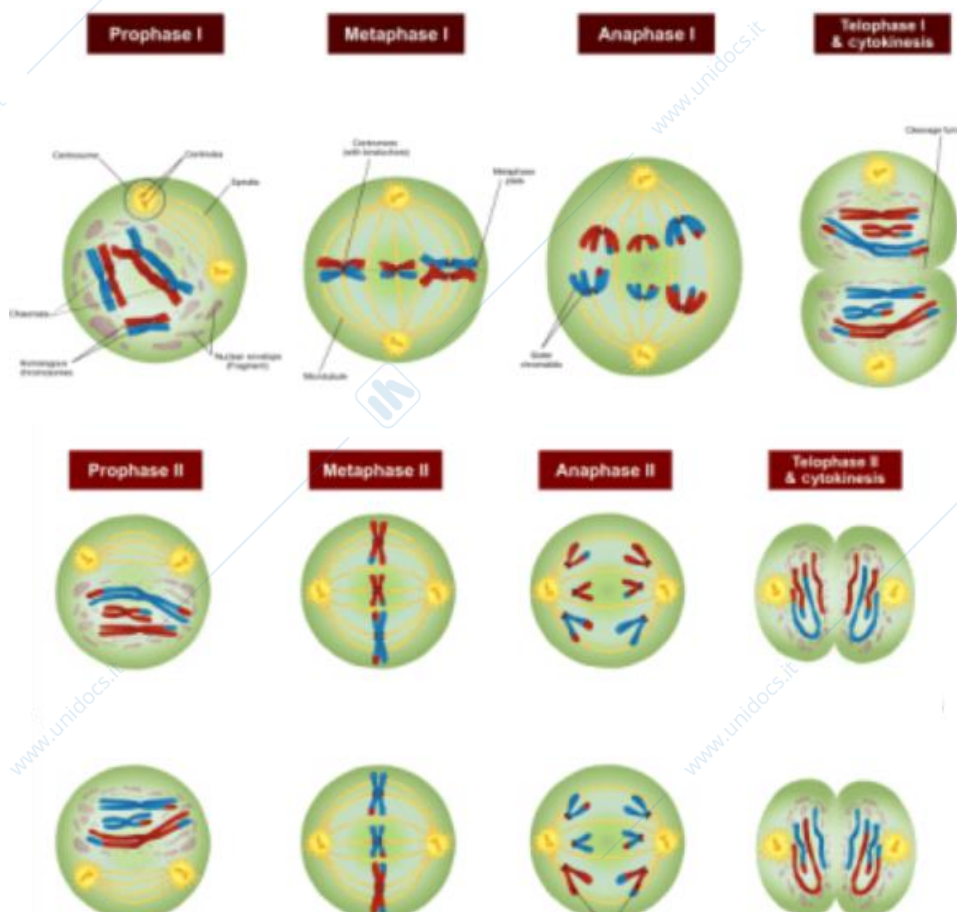
✚ **Telofase I**

Formazione dei nuclei figli ed *interfase* (senza duplicazione DNA), con formazione della membrana nucleare e despiralizzazione dei cromosomi

Seconda divisione meiotica

Le fasi della seconda divisione meiotica sono più vicine alle fasi mitotiche

- Profase II → condensazione dei cromosomi e distinzione evidente dei due cromatidi
- Metafase II → allineamento dei cromosomi sul piano equatoriale del fuso
- Anafase II → Separazione delle diadi e migrazione verso i poli della cellula
- Telofase II → Formazione di 4 nuclei, ognuno dei quali contiene 1 cromatidio derivante da una delle due coppie di omologhi, ottenendo cellule con corredo cromosomico n



Confronto mitosi/meiosi

Mitosi

- **Una** duplicazione cromosomica + **una** divisione
- Le 2 cellule figlie finali posseggono lo *stesso patrimonio* genetico della cellula di partenza e i cromosomi materni e paterni rimangono inalterati

Meiosi

- **Una** duplicazione cromosomica + **due** divisioni
- Le quattro cellule ottenute dalla meiosi sono state sottoposte a 3 effetti fondamentali dal punto di vista genetico:
 1. *Dimezzamento* cromosomico (prima divisione meiotica riduzionale, da $2n$ a n)
 2. *Riassortimento* dei centromeri materni e paterni (seconda divisione meiotica equazionale, si conserva il numero cromosomico n ma si separano i centromeri materni e paterni)
 3. *Ristrutturazione* dei cromosomi (crossing over, aumento ulteriore della variabilità genetica)

Alternanza di fase e di generazione

La *variabilità cromosomica* originata dalla meiosi è alla base della variabilità tra specie, che porta ad una maggiore possibilità di *sopravvivenza*; tale rimescolamento avviene in modi differenti anche in organismi che non sono in grado di effettuare la meiosi (batteri...) e, quando porta alla genesi di un nuovo organismo, esso fa parte del *ciclo vitale*.

Ciclo vitale (organismi con riproduzione sessuata)

2 fasi:

- *Aplofase* → nuclei con numero cromosomico n , aploidi
- *Diplofase* → nuclei con numero cromosomico $2n$, diploidi

Il ciclo vitale è determinato dall'**alternanza** di queste due fasi, che possono avere la stessa importanza (organismi *aplodiplonti*) o meno (*diplonti* o *aplonti* in base alla fase dominante)

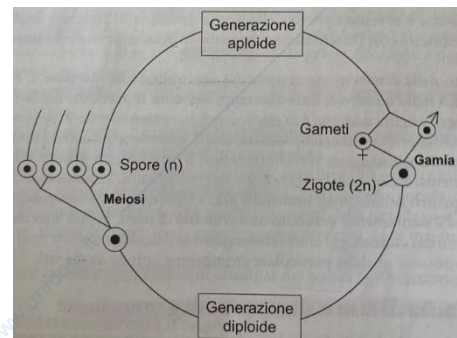
Tra una fase e un'altra vi può verificare un periodo "vegetativo", detto **generazione**; negli *animali superiori* la fase aploide comprende una sola generazione (i gameti), in alcuni *ascomiceti* la fase diploide comprende una sola generazione (lo zigote subisce subito meiosi, non mitosi). In generale nelle piante inferiori si assiste ad una maggiore condizione di aploidia, ma passando alle superiori si verifica un allungamento della fase diploide

Organismi vegetali diploidi (*sporofiti*) → spore aploidi (*sporogenesi*) → *gametofiti* → *gameti*

Eredità citoplasmatica

Sia negli animali che nelle piante esistono caratteri non determinati da geni cromosomici, ma *citoplasmatici* (*eredità citoplasmatica*). Condizioni di un organulo per trasmettere eredità citoplasmatica:

1. Determinano delle *caratteristiche* della cellula (es. respirazione cellulare)
2. Sono in grado di *autoduplicarsi*
3. In caso di danneggiamento *non sono in grado di rigenerare* attraverso materiale cromosomico
4. Vengono *trasmesse* alle cellule figlie durante le divisioni cellulari



Solitamente, il contributo paterno nella trasmissione di questi caratteri è quasi nullo, si parla infatti di *eredità matroclina*, e i più importanti sono quelli relativi a *mitocondri* (eccezione per alcune specie di gimnosperme) e *plastidi* (eccezioni per alcune gimnosperme ma meno rispetto ai mitocondri).

MENDEL

Dominanza

Mendel incrociò due *linee antagoniste* (linea = discendenza), dette *parentali* e indicate con *P*; autofecondando tali linee si ottiene una discendenza omogenea, quindi con le stesse caratteristiche fenotipiche delle piante parentali: tali linee vengono dette *pure*.

Carattere *dominante*: si manifesta nel fenotipo della progenie

Carattere *recessivo*: si manifesta solo in assenza di uno dominante

Generazione F_1 → prima generazione filiale, fenotipicamente uguale a uno dei due genitori P

Generazione F_2 → seconda generazione filiale ottenuta tramite autofecondazione di F_1 , fenotipicamente uguale a un individuo P per un 75%; il restante 25% manifesta caratteristiche uguali all'altro individuo P

Generazione F_3 → due risultati:

- Gli individui F_2 che manifestano un carattere recessivo formano una *linea pura* per autofecondazione (F_3), quindi il 25% sopracitato origina una discendenza omogenea.
- Gli individui F_2 che manifestano un carattere dominante si dividono a loro volta in due:
 1. 1/3 da origine a una linea pura dominante, come il tipo P a cui somigliavano
 2. 2/3 da origine a due tipi di progenie, come la generazione F_1 (rapporto 3:1)

Dalla generazione F_3 capiamo che la generazione F_2 è composta da un 50% di piante omozigoti per un carattere, recessivo o dominante, mentre il restante 50% è eterozigote

Segregazione

Geni → possono assumere due forme distinte dette *alleli*, responsabili del manifestarsi alternativo di un carattere (es.: carattere = colore degli occhi, allele 1 = azzurri, allele 2 = marroni); possono essere **dominanti** o **recessivi**.

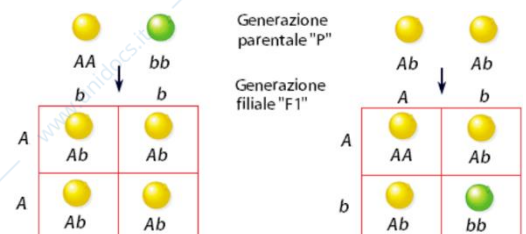
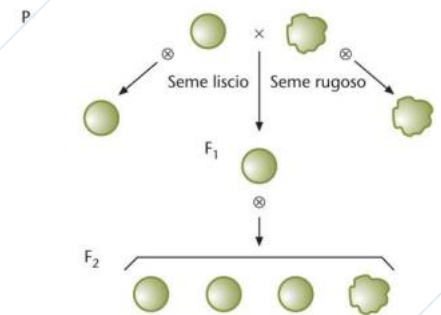
Ogni cellula somatica possiede una coppia di alleli per ciascun gene, mentre i gameti *solo uno* (si unirà all'allele dell'altro genitore nello zigote per riformare la coppia).

Individui *omozigoti* → nelle cellule somatiche sono presenti due alleli della stessa forma (entrambi dominanti o recessivi)

Individui *eterozigoti* → nelle cellule somatiche sono presenti due alleli di forma diversa (uno dominante e uno recessivo).

Segregazione → le cellule somatiche prima di dividersi in gametiche devono dividere i due alleli (*segregazione*) in modo che ne rimanga uno solo

Per studiare il modello probabilistico di queste prime due leggi è necessario usare il *quadrato di Punnet*



Segregazione indipendente

Gli incroci visti fin ora prendevano in considerazione una sola coppia di alleli, quindi un solo carattere, ma dal momento in cui abbiamo a che fare con più coppie alleliche la legge della segregazione non è più sufficiente a spiegare i risultati che si ottengono.

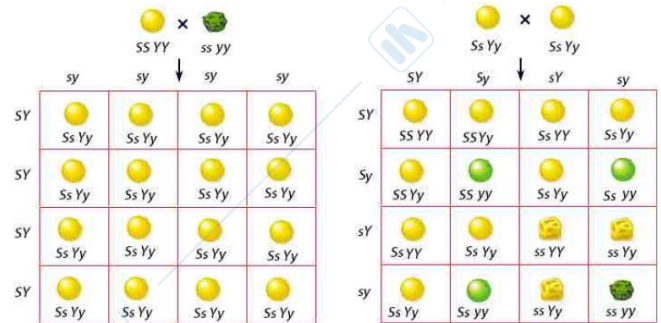
Un esempio di due caratteri può essere il colore del seme (GG, gg) e la sua forma (LL, ll); incrociando due linee pure $LLGG \times llgg$ otteniamo una generazione $F_1 Llgg$ (diibrido) che manifesta solo i caratteri dominanti.

Dall'autofecondazione di tale diibrido otteniamo fenotipi diversi, in rapporto 9:3:3:1.

Tale risultato si spiega se si ipotizza che l'ibrido F_1 formi quattro tipi di gameti, LG, Lg, lG, lg in uguali proporzioni

Segregazione indipendente → il diibrido forma quattro

tipi di gameti in proporzioni uguali. Ne consegue che il 50% dei gameti con G contiene L, mentre il rimanente 50% l (discorso analogo per i gameti contenenti g)



Per determinare la frequenza di un genotipo è necessario moltiplicare le frequenze dei singoli gameti

Esempio (forma e colore)

$F_2 \rightarrow \frac{9}{16}$ lisci

:

$\frac{1}{16}$ rugosi

- $\frac{9}{16}$ Gialli → 9/16 Lisci – gialli (3x3 e 4x4)

- $\frac{3}{16}$ gialli → 3/16 rugosi – gialli (1x3 e 4x4)

- $\frac{3}{16}$ Verdi → 3/16 lisci – verdi (3x1 e 4x4)

- $\frac{1}{16}$ verdi → 1/16 rugosi- verdi (1x1 e 4x4)

Basi cromosomiche dell'ereditarietà

Analizzando il comportamento dei cromosomi durante la mitosi e la meiosi possiamo dare una spiegazione più concreta alle osservazioni di Mendel; partendo dal presupposto che due coppie alleliche si trovino su *coppie diverse di cromosomi omologhi*.

Sappiamo che la meiosi può avvenire con o senza crossing over, e in base a questo abbiamo due scenari possibili:

- Segregazione indipendente in meiosi **senza** crossing over: due possibili disposizioni
- Disposizione 1: quattro gameti con due disposizioni "omozigoti" (GL, GL, gl, gl)
- Disposizione 2: quattro gameti con due disposizioni "eterozigoti" (Gl, Gl, gl, gl)

Totale delle disposizioni alleliche: 4 (2 omozigoti e 2 eterozigoti)

- Segregazione indipendente in meiosi **con** crossing over: una possibile disposizione
- Una sola meiosi permette di ottenere 4 gameti diversi (senza crossing over una meiosi permette di ottenerne solo due): GL, gL, Gl, gl (*tetratipo*)

Segregazione e ricombinazione di geni indipendenti

Ricombinazione → formazione di combinazioni genetiche nuove rispetto a quelle parentali dovute all'interazione tra gameti materni e paterni

I gameti che nei figli sono uguali a quelli dei genitori vengono detti *parentali* (LL, ll, GG, gg... nel caso di linee pure), mentre i quelli nuovi si dicono *ricombinanti* (Ll, Gg...)

Il processo di ricombinazione dipende dalla disposizione casuale dei centromeri materni e paterni in metafase I (parliamo di centromeri al posto di cromosomi perché dopo il crossing over non ha più senso distinguere i

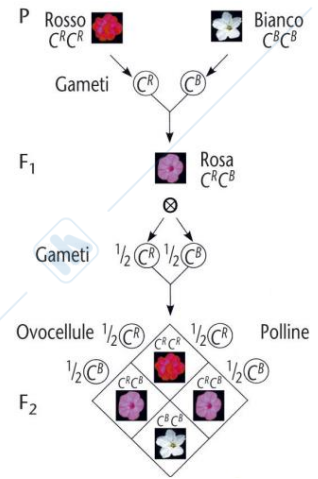
cromosomi tra materni e paterni) → nel diibrido questa disposizione casuale (*geni indipendenti*) permette di ottenere il 50% di parentali e il 50% di ricombinanti

Segregazione del diibrido in caso di assenza di dominanza

Le leggi di Mendel non valgono per ogni situazione presente in natura → **assenza di dominanza**

Esempi di dominanza incompleta sono le dimensioni della foglia o il colore del fiore in possedenti rispettivamente foglia larga-fiore rosso e foglia stretta-fiore bianco, i fenotipi visibili non saranno 4 (con rapporto 9:3:3:1) ma *9 classi*, con rapporto 1:2:1:2:4:2:1:2:1 e fenotipi intermedi (4 foglie medie-fiore rosa)

In assenza di dominanza quindi il fenotipo risulterà una via di mezzo tra quello materno e quello paterno.



Alleli multipli e polimorfismo genetico

Polimorfismo genetico → dovuto alla presenza di *alleli multipli* (più di due forme alternative per gene)

Gruppi sanguigni (uomo)

La diversità dei gruppi sanguigni nell'uomo è dovuta alla presenza di *alleli multipli*, e la loro incompatibilità in caso di trasfusione è dovuta alla reazione di *agglutinazione* che avviene tra *antigene* dei globuli rossi esterni e *anticorpi* prodotti nel siero del sangue del ricevente (processo altamente specifico).

Quattro gruppi → **A** (genotipo I^Ai o I^AI^A), **B** (genotipo I^Bi o I^BI^B), **AB** (genotipo I^AI^B), **O** (genotipo ii); I^A, I^B e i sono gli alleli e nel gruppo AB abbiamo un caso di *codominanza*, quindi entrambi gli alleli dominanti vengono manifestati

Gruppo sanguigno fenotipo	GENOTIPO	Anticorpi presenti	Reazione quando il sangue del gruppo indicato viene mescolato con gli anticorpi del gruppo indicato a sinistra			
			O	A	B	AB
O	ii	Anti-A Anti-B				
A	I ^A I ^A or I ^A i	Anti-B				
B	I ^B I ^B or I ^B i	Anti-A				
AB	I ^A I ^B	—				

Sistema Rh

Mediante il confronto tra globuli rossi umani e globuli rossi del Rehsus rhesus (scimmia) all'interno di un coniglio si è potuta stabilire la presenza di un ulteriore fattore che ci permette di classificare i gruppi sanguigni: il *fattore Rh*, un'antigene che provoca la formazione di anticorpi *anti-Rh* in un corpo ospite.

Rh *positivi* → presenza del fattore Rh (RhRh, Rhrh)

Rh *negativi* → assenza del fattore Rh (rhrh)

Alleli dell'incompatibilità nelle piante

Piante superiori → molte specie producono seme solo se impollinate da *altri individui* (no autofecondazione)

Sistema di incompatibilità gametofitico (dipende dalla composizione genetica del *polline*)

- *Nicotiane*

Queste specie di piante possiedono degli alleli detti **S** (S¹, S², S³, ..., S^N); durante l'impollinazione se granulo pollinico e stilo hanno uno stesso allele non vi sarà compatibilità tra le due piante (S¹S² ed S²S³ danno S¹S³ o S²S³, non S²S²)

Sistema di incompatibilità sporofitico (dipende dal comportamento del polline dovuto non al suo genotipo, ma dalla pianta di partenza)

- *Brassicacee*

Sistema di incompatibilità basato sulla presenza di geni che codificano per particolari proteine di membrana SRK, e SRC; nelle combinazioni incompatibili le due proteine si legano, arrestando la crescita del tubetto pollinico e innescando l'arresto della fecondazione.

ASSOCIAZIONE GENETICA E MAPPE

Saggio del χ^2

Spesso nell'analisi di un fenomeno c'è una differenza tra *valori attesi* (ipotizzati) e *valori osservati* (effettivi), negli incroci di Mendel il rapporto atteso di 3:1 non era esattamente tale. La statistica ci permette di capire se tali errori sono dovuti o meno al caso (ipotesi nulla).

Test statistico

Per studiare il fenomeno definiamo un *indice di dispersione* χ^2 , definito secondo la formula

$$\chi^2 = \sum_{i=1}^n \frac{(X_{oss} - X_{att})^2}{X_{att}}$$

L'elevazione al quadrato è necessaria, in quanto la differenza al numeratore potrebbe essere negativa.

Essendo che se valori osservati ed attesi sono uguali χ^2 vale 0, possiamo stabilire che esso serva solo nel momento in cui i dati sperimentali eccedono rispetto a quelli ipotizzati o viceversa.

Per studiare con più facilità i test statistici sono stati creati delle tavole contenenti le probabilità in favore dell'ipotesi nulla (*distribuzione teorica di χ^2*)

Se il valore di χ^2 ottenuto è minore di quelli tabulari allora accettiamo l'ipotesi nulla (solo il caso può dare uno scarto così piccolo), mentre se è maggiore la rigettiamo.

Gradi di libertà	Probabilità	
	5%	1%
1	3.841	6.635
2	5.991	9.210
3	7.815	11.345
4	9.488	13.277
5	11.070	15.086
6	12.592	16.812
7	14.067	18.475
...

La somma algebrica degli scarti è 0 per definizione (scarto \rightarrow differenza tra valore atteso e osservato di un caso particolare), di conseguenza su 4 scarti il quarto può essere determinato conoscendo gli altri, ma i primi tre devono essere ricavati in altro modo; questo concetto è utile nella scelta del **grado di libertà**, che si trova seguendo la seguente differenza: $n-1$, dove n sono il numero di casi considerati (es. genotipo \rightarrow LLGG, llgg, LlGg, llGg; $n=4$)

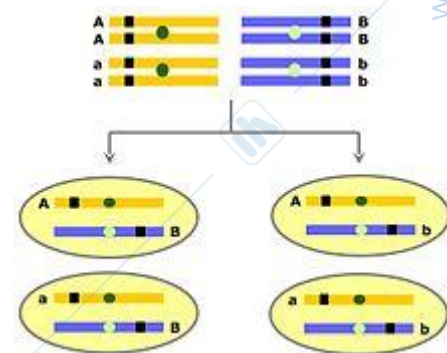
Associazione

Alcuni esperimenti di Bateson e Punnet dimostrarono che non tutte le piante seguivano la legge della segregazione indipendente: autofecondando la generazione F_1 i gameti ricombinanti ottenuti erano in quantità molto minori rispetto a quelli parentali.

Questi risultati vennero inizialmente associati alla tendenza degli alleli parentali di entrare in uno stesso gamete:

- *Coupling (cis)* \rightarrow in un gamete tendono a rimanere insieme i due alleli dominanti e i due recessivi (*CR e cr*)
- *Repulsion (trans)* \rightarrow in un gamete il dominante tende a legarsi al recessivo e viceversa (*Cr e cR*)

Geni associati \rightarrow geni situati sullo stesso cromosoma, tendono ad essere ereditati in blocco (gruppo *linkage*) e non segregano indipendentemente (i risultati di Beaston e Punnet sono dovuti a questi)



Ricombinazione geni associati

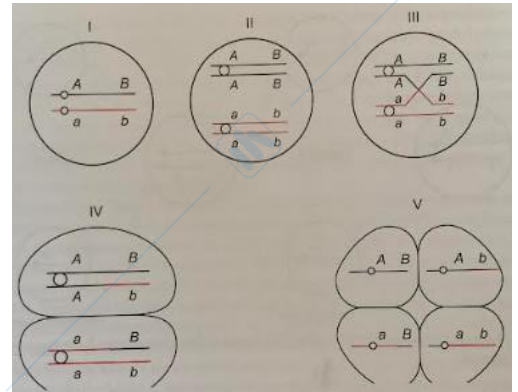
La tendenza all'associazione non è assoluta, altrimenti negli esperimenti condotti non sarebbero stati prodotti anche gameti ricombinanti, ma solo parentali (i ricombinanti non hanno necessariamente alleli dominanti uniti a recessivi, dipende tutto dal genoma degli individui di partenza).

Ricombinazione geni associati → avviene tramite *crossing over*, processo che porta alla formazione di cromosomi parentali e cromosomi che si sono scambiati porzioni paterne e materne (ricombinanti); geni che hanno subito *crossing over*: *crossover*, geni che non hanno subito il *crossing over*: *non crossover*.

Conseguenze crossing over

Analizzando l'immagine riconosciamo 5 fasi:

- I. Cromosomi omologhi *appaiati* (ab e AB)
- II. Cromosomi *duplicati*
- III. Formazione del *chiasmo* tra A e B e scambio del materiale genetico
- IV. Formazione delle *diadi* dopo la prima divisione meiotica (entrambe le cellule posseggono un cromatidio in cui è avvenuto *crossing over* (Ab e Ab) e uno in cui non si è verificato (AB e ab))
- V. Quattro nuclei *aploidi*



Osservazioni: una meiosi in cui avviene un solo *crossing over* tra due loci porta alla formazione di un *50% di gameti crossover ricombinanti* e un *50% di gameti parentali*; questo avviene a prescindere che tra i geni si verifichi associazione, l'unica cosa che cambia in quel caso sono le percentuali → nel caso di gruppi linkage la % di gameti ricombinanti sarà sempre *inferiore al 50%*, perché *non in tutte le meiosi si verifica crossing over*

Test a due punti

La tendenza del *crossing over* a verificarsi è proporzionale alla distanza tra due geni, per questo diventa fondamentale calcolare tale valore: la distanza tra geni lungo il cromosoma si misura in *centimorgan (cM)* ed è un'unità convenzionale, non misura una vera distanza ma la *frequenza* del *crossing over*.

Prendiamo in esempio il seguente incrocio tra una specie $CcSh_1sh_1 \times ccsh_1sh_1$

Genotipo	Fenotipo	N. cariossidi	Percentuali
$Cc Sh_1 sh_1$	colorato – pieno	4.032	48,2
$Cc sh_1 sh_1$	colorato – collassato	149	1,8
$cc Sh_1 sh_1$	non colorato – pieno	152	1,8
$cc sh_1 sh_1$	non colorato – collassato	4.035	48,2

3,6 96,4

In questo caso la *frequenza di ricombinazione* è pari al 3,6%, quindi i due geni sullo stesso cromosoma si trovano a una distanza di 3,6 cM (essendo una piccola frequenza sono molto vicini). Questo tipo di osservazione, prendendo in esame due geni, viene detto **test a due punti**, e si rappresentano schematicamente mediante *mappe genetiche* → il primo gene segnato all'estremità del braccio corto viene indicato con 0, da lì a salire in base alla distanza da esso (il numero indica la distanza, e quindi la frequenza di ricombinazione, tra i geni).

Nel guardare le distanze tra geni nelle mappe di associazione dobbiamo ricordare che distanze superiori a 50 cM tra due geni indicano che non si verificheranno ricombinazioni tra i suddetti ma *segregazioni indipendenti*.

N.B. la *frequenza di ricombinazione* è la metà rispetto alla *frequenza di meiosi con crossing over*, perché solo due dei quattro prodotti della meiosi con crossing over presentano ricombinazione, di conseguenza conoscendo la distanza tra due geni possiamo ricavare la frequenza di meiosi con crossing over.

Marcatori molecolari

Frammenti del DNA genomico che possono essere evidenziati

- *Polimorfismo della lunghezza dei frammenti di restrizione*
- *Ripetizione di sequenze semplici o microsatelliti*
- *DNA polimorfico amplificato a caso*
- *Polimorfismo della lunghezza di frammenti amplificati*
- *Polimorfismo per nucleotidi singoli*
- *Mappe di marcatori molecolari*

