

GENETICA

INTRODUZIONE

Genetica formale → trasmissione caratteri, analisi dell'associazione (alla base delle mappe genetiche);

Genetica molecolare → espressione geni, cambiamenti materiale genetico (mutazioni, cambiamenti struttura geni e cromosomi ed effetti).

Le due interagiscono tra loro, ad esempio i lavori di Mendel permettono di comprendere le malattie genetiche e la loro trasmissione.

(SLIDE SULL'AGRICOLTURA: solo visione del suo lavoro).

LEZIONE 1, 2. Introduzione alla genetica mendeliana.

Assetto **aploide** ("n", cellula o individuo con una sola copia di ogni cromosoma) o **diploide** ("2n", cellula eucariote o organismo con due assetti di cromosomi. La copia di derivazione paterna e quella materna di ciascun cromosoma formano una coppia di cromosomi omologhi).

Ciascuna specie ha uno specifico set di cromosomi → **il numero di cromosomi è specie specifico**.

Il **cariotipo** è l'insieme completo di tutti i cromosomi, in particolare di quelli *metafasici* (maggiormente condensati e quindi più facili da individuare attraverso l'analisi a microscopio ottico).

Ciclo vitale.

Organismo modello: Zebrafish.

I nuclei aploidi dei gameti (n) si uniscono durante la fecondazione a dare il nucleo diploide dello zigote (2n). Nei nuclei diploidi sono presenti due serie aploidi derivate dalla cellula uovo e dallo spermatozoo.

Organismo modello: eucarioti.

Sono di due tipi le divisioni nucleari, fase M: **mitosi** e **meiosi**.

Organismo femmina produce cellule uovo n che si sviluppano nei gameti, poi avviene la fecondazione da parte dello spermatozoo (n), formando così un nucleo diploide 2n.

La replicazione del DNA avviene durante la fase S dell'interfase (al termine tutti i cromosomi sono fedelmente copiati (4n)).

Durante la MITOSI si ha la segregazione dei cromosomi nelle cellule figlie (2n) e la citodieresi.

Durante la **MEIOSI**, dopo la fase S, si ha la riduzione dello stato diploide a quello aploide (**cellule aploidi** diverse da quella progenitrice).

Dal punto di vista genetico:

si ha la creazione di variabilità genetica (ogni nucleo porta una **combinazione diversa di cromosomi**).

→ numero delle possibili combinazioni è 2^n .

Crossing-over: tra cromosomi omologhi, avviene in tutte le meiosi e i siti cambiano da una all'altra. Permette:

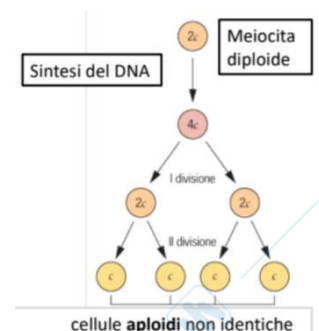
1. scambio fisico reciproco di segmenti cromosomici localizzati nelle stesse posizioni nella coppia di omologhi;
2. produzione nuove combinazioni genetiche.

Organismo modello: piante a fiore.

Nelle angiosperme, durante lo sporofito (stadio diploide) vengono prodotte le spore (n, cellule prodotte e risultato della meiosi).

Nel gametofito (stadio aploide) vengono prodotti i gameti. Questi ultimi si dividono in femminili (megagametofito) e maschili (microgametofito).

I gameti vanno poi incontro a una doppia fecondazione dando origine all' endosperma (3n) e allo zigote (2n).



Genetica mendeliana → come i geni vengono trasmessi dai genitori ai figli.

Mendel studiò sette caratteri semplici, tra i quali colore del fiore, colore e forma dei semi e dei baccelli...

Metodo fondamentale: incroci controllati → vengono definite le due generazioni parentali (P).

Nel primo parentale, il femminile, vengono rimossi gli stami impedendo di produrre polline mentre vengono lasciati pistillo e ovario (contiene gameti femminili); nel secondo parentale, maschile, si raccoglie il polline dalle antere mature (contengono i gameti maschili).

Avviene la fecondazione, una volta sviluppati i semi nel baccello (F1) si procede al piantarli e osservare i fenotipi della progenie.

I parentali sono linee pure: sono altamente omozigoti. Il carattere in queste linee pure rimane immutato dai genitori ai figli per molte generazioni.

Inincrocio o autofecondazione: incrocio di piante sorelle tra loro (da F1 a F2 ad esempio).

Incroci monoibridi.

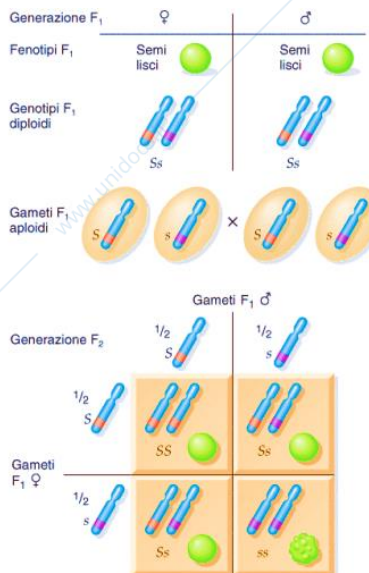
Analizzando i risultati della progenie della F1 si nota che è presente solo uno dei caratteri fondamentali dei genitori, quello semi lisci. Nella F2, ottenuta dall'autofecondazione, sono presenti invece sia semi lisci che rugosi in rapporto di segregazione vicino a **3:1**.

Come può un carattere presente nella generazione parentale scomparire nella F1 e ricomparire nella F2?
 È possibile se le due forme alternative del carattere sono determinate da fattori ereditari particellari (**geni** presenti in organismi diploidi in coppie, definiti **alleli** che rappresentano le forme alternative dei geni) che vengono trasmessi attraverso i gameti e portano l'informazione ereditaria.

In ciascun parentale devono esserci due copie identiche dello stesso **allele**. Nella F1 devono esserci entrambi gli alleli ed uno soltanto si manifesta, quello **dominante** (quello mascherato è invece l'allele **recessivo**).

Omozigote: organismo con due copie dello stesso specifico allele di un dato gene.

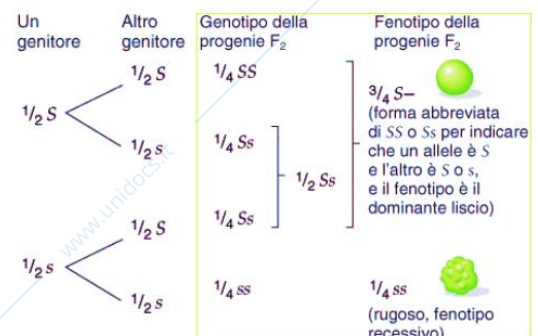
Eterozigote: organismo con due alleli diversi di uno specifico gene.



Quadrato di Punnett: utile per verificare il rapporto di segregazione.

Per calcolare rapporti fenotipici dell'F2: *schema ramificato* che tiene conto della combinazione casuale dei gameti).

Rapporto: 3:1.



Verifiche di Mendel:

1. Analisi delle generazioni successive:
continuò ad autofecondare fino alla generazione F₆ analizzate e trovò sempre la comparsa di caratteri dominanti e recessivi con le segregazioni attese.
2. Il **reincrocio di prova (testcross)**: incrocio tra piante dominanti (SS o Ss, ignote) della F₂ e piante omozigoti recessive. → *Il secondo parentale è sempre omozigote recessivo (=tester).*

→ **PRIMA LEGGE DI MENDEL: IL PRINCIPIO DELLA SEGREGAZIONE**: i due membri di una coppia genica (alleli) segregano (si separano) l'uno dall'altro durante la formazione dei gameti in meiosi: metà dei gameti contiene un allele, metà l'altro allele. La progenie viene prodotta mediante combinazione casuale dei gameti prodotti dai due genitori.

Incroci diibridi.

Mendel considerò lo stesso schema parentale F₁, F₂ ma anziché un solo carattere, il lavoro prende in esame due caratteri (diibridi). I parentali si differenziano per forma e colore del seme. Ciascuno dei due caratteri è presente in due forme alternative: liscio o rugoso, giallo o verde.

P₁: liscio, giallo. P₂: rugoso, verde.

Nella F₁ ottiene, come prima, solo fenotipi dominanti, quindi seme giallo liscio (allele liscio per quanto riguarda forma e allele giallo per il colore). Per ricavare il genotipo della F₂ si prendono in considerazione i gameti prodotti: S e Y dal primo parentale (SS YY), s e y dal secondo (ss yy).

Il genotipo quindi è al 100%: Ss Yy.

Il fenotipo SY viene conferito dalla presenza degli alleli dominanti, il genotipo è eterozigote per entrambi gli alleli.

Nella generazione F₂, prodotta con l'autofecondazione dei prodotti della F₁, Mendel fece delle ipotesi:

1. I geni che controllano i due caratteri sono trasmessi insieme alla progenie (rapporto fenotipico 3:1)
→ non verificata!
2. I caratteri ereditati in maniera **indipendente** (quattro tipi di gameti con la stessa frequenza e tutte le possibili combinazioni)
→ verificata!

→ **SECONDA LEGGE DI MENDEL: PRINCIPIO DELL'ASSORTIMENTO INDIPENDENTE**: i fattori che controllano diverse coppie di caratteri si distribuiscono in maniera indipendente gli uni dagli altri.

Cioè geni situati su cromosomi diversi segregano indipendentemente durante la formazione dei gameti.

Nella F₂ di un diibrido si osservano quattro classi fenotipiche. **9:3:3:1**

→ rispettato con tutti e sette i caratteri.

