

# LA GENETICA MENDELINA

La genetica è lo studio della **struttura, organizzazione, ereditarietà e funzione** dei geni.

La sottodisciplina che si occupa di studiare la trasmissione dei caratteri è definita **genetica della trasmissione**, quella che invece si occupa di studiare la struttura e funzione dei geni a livello molecolare si chiama **genetica molecolare**.

Le caratteristiche di un individuo sono definite **tratti o caratteri**.

Alcune di queste sono **trasmissibili** altre invece no, quelli ereditabili sono determinati da **geni**.

La **costituzione genica** di un organismo è definita **genotipo**, le **manifestazioni visibili** dei caratteri di un organismo sono definite **fenotipo**. Esso può essere direttamente visibile o misurabile (gruppo sanguigno).

Il **fenotipo** è determinato dall'influenza, interna o esterna, dell'ambiente. I geni determinano solo la **possibilità** che una particolare caratteristica fenotipica si realizzi.

Il grado di espressione di questa **capacità potenziale** varia a seconda delle influenze ambientali, le quali possono alle volte avere un effetto determinante o risultare nulle.

Individui con lo stesso genotipo possono manifestare fenotipi diversi e individui con stesso fenotipo possono avere genotipi diversi.

Mendel per i suoi studi di genetica prese come organismo modello la pianta del pisello odoroso, fece riprodurre per **autofecondazione** per varie generazioni per essere sicuro che i caratteri delle varie generazioni non variassero, isolò delle **linee pure**.

Successivamente per effettuare un'analisi incrociata, **incrocio**, tagliò i pistilli organi riproduttivi femminili) da alcune piante e utilizzò il polline prodotto dagli stami di altre per attuare una **fecondazione controllata**.

Così facendo per i sette caratteri pose le basi della genetica classica.

I sette caratteri analizzati da Mendel sono facilmente osservabili e variano solo in 2 forme alternative:

1. colore seme
2. colore fiore
3. lunghezza stelo
4. forma seme

5. colore baccello
6. forma baccello
7. posizione fiore

## INCROCI DI MONOIBRIDI

Terminologia:

- generazione parentale: generazione P
- generazione filiale : F1,F2....

Nei suoi primi esperimenti gli incroci furono effettuati tra **monoibridi** ovvero tra **linee pure** che presentavano forme alternative per un singolo carattere.

Nel suo esperimento per assicurarsi della bontà dei dati, effettuò **incroci reciproci** (femmina semi lisci x maschio semi rugosi e femmina semi rugosi x maschio semi lisci), i quali facendogli ottenere nella F1 sempre semi lisci gli indicarono che il carattere **non** dipendeva dal sesso.

Mendel osservando la F1 definì una sorta di **principio di uniformità della F1**.

Facendo autofecondare la F1 ottenne un rapporto fenotipico **3:1** ( 3 lisci: 1 rugoso).

La ricomparsa del fenotipo recessivo portò Mendel a definire che **l'ereditarietà** era trasmessa da **fattori indipendenti** attraverso i **gameti**, e che i caratteri osservati fossero determinati da **forme alternative (alleli)**.

Le linee pure contengono copie di alleli uguali, mentre la F1 conteneva un allele proveniente da ciascuna linea.

L'allele che si manifesta mascherando l'altro è definito **dominante**(lettera maiuscola), quello mascherato **recessivo**(lettera minuscola).

**Omozigoti** organismi che possiedono due copie dello stesso allele per ogni gene (4 cellule aploidi identiche).

**Eterozigoti** organismi che possiedono due copie diverse dello stesso allele per ciascun gene (4 gameti diversi).

## PRIMA LEGGE

(separazione alleli in meiosi)

### PRIMA LEGGE- principio di segregazione

I due membri di una coppia genica (alleli) **segregano** (si separano) l'uno dall'altro durante la formazione dei gameti: **metà** dei gameti contiene un allele, **metà** l'altro allele.

Ciascun gamete porta **un singolo allele** di ogni gene.

La **progenie** è il risultato della **combinazione casuale** dei gameti prodotti dai due genitori.

La localizzazione di un gene su un cromosoma è definita **locus**. La segregazione degli alleli va di pari passo con quella cromosomica che prende avvio nell'**Anafase I** della **meiosi**.

Le **frequenze relative** dei **genotipi** e **fenotipi** possono essere previste utilizzando metodi come :

- Quadrato di Punnet
- Schema ramificato: è necessario conoscere le relazioni di dominanza e recessività.

Per quanto riguarda la genetica e la trasmissione dei caratteri è importante tenere presente il concetto di **probabilità** (secondo cui il **rapporto** tra il numero di volte nelle quali ci si **attende** il verificarsi di un **evento** e il numero **totale** di casi in cui esso si verifica) e le **leggi del caso**.

**Regola del prodotto:** la probabilità che due **eventi indipendenti** si verifichino **contemporaneamente** è uguale al prodotto delle singole probabilità.  
( $\frac{1}{2} * \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$  )

**Regola della somma:** la probabilità che si verifichi uno o l'altro evento, mutualmente esclusi, è uguale alla **somma** delle probabilità.  
( $\frac{1}{4} + \frac{1}{4} = \frac{1}{2}$  )

Per ottenere un'ulteriore conferma dei suoi studi e la segregazione indipendente, Mendel fece autofecondare le piante della F<sub>2</sub> osservando che si presentavano sempre 2 fenotipi e che il principio della segregazione era valido **indipendentemente** dal numero di generazioni implicate. Egli ipotizzò che dunque ogni pianta contenesse **due fattori** dello stesso gene, mentre ogni **gamete** contenesse **un solo fattore**.

## TESTCROSS

Per determinare il **genotipo** di un individuo è possibile svolgere la prova del **reincrocio (testcross)**, dove l'individuo a genotipo ignoto, che manifesta generalmente **fenotipo dominante**, viene incrociato con un individuo **omozigote recessivo noto**, così da determinare il genotipo analizzando il fenotipo.

Da dove deriva il fenotipo recessivo?

Compiendo un'analisi **molecolare** si può comprendere come l'**allele funzionale** di un gene che **predomina** (ha **frequenza maggiore**) nella popolazione di organismi presenti in natura è denominato **wild type** (selvatico).

Essi generalmente **codificano** per un **prodotto proteico** che termina una specifica **risposta biologica**. In seguito a una **mutazione** in cui dovesse mancare la produzione di una proteina, o essa dovesse assumere conformazioni errate ci sarebbe una **perdita di funzioni**.

Gli organismi **eterozigoti**, hanno 1 allele normale che può sopperire alla produzione della proteina per ottenere fenotipo normale.

Le mutazioni riguardano **sequenze di DNA** che mutando possono causare **mutazioni nulle** (assenza proteina o assenza di funzione a causa di una sequenza amminoacidica scorretta).

Es: i semi rugosi ottenuti da Mendel riguardano la presenza di un **elemento trasponibile** (segmento di DNA che può spostarsi in posizioni diverse del genoma), nel gene che decodifica per l'enzima **SBEI** (il quale si occupa della ramificazione dell'amido, che in rapporto con il saccarosio è presente in quantità maggiore nei semi lisci).

### INCROCI DI DIIBRIDI.

Incrocio contemporaneo di individui con **coppie di caratteri alternativi**.

Prese in considerazione 2 caratteri diversi contemporaneamente (semi gialli-lisci dominante, semi verdi-rugosi recessivi).

La F1 mostrò individui **eterozigoti** (come aspettato) per **due coppie di alleli** posizionati su due **cromosomi diversi**; l'incrocio tra 2 organismi di questo tipo è detto **incrocio di diibridi**.

L'autofecondazione della F1 poteva portare o a un rapporto fenotipico 3:1, se gli alleli fossero stati dipendenti, o a 4 tipi di gameti diversi, nel caso in cui l'associazione fosse stata indipendente.

Si ottennero 4 gameti (SY,sy,Sy,sY) con **frequenze identiche**.

La loro associazione **casuale** porta a **16 combinazioni** e dunque **9 genotipi diversi** e solo **4 fenotipi diversi**.

Seguendo la legge della probabilità (regola del prodotto) F2 di diibridi mostrerà un rapporto delle **4 classi fenotipiche** del tipo:  $(3:1) \times (3:1) = 9:3:3:1$ .

### SECONDA LEGGE

Seconda legge **principio dell'assortimento indipendentemente**

Copie di alleli per geni su **cromosomi diversi**, segregano in modo **indipendente** nella formazione dei gameti.

Dai vari incroci, per ciascuna coppia di alleli che segregano indipendentemente si può affermare che se essi sono in rapporto dominante, recessivo):

- **Fenotipo:** 2<sup>n</sup> classi fenotipiche (n= coppie alleliche in eterozigoti indipendenti)
- **Genotipo:** 3<sup>n</sup> classi genotipiche

## ANALISI STATISTICA DEI DATI

Per saggiare la **bontà** dell'andamento ottenuto i genetisti svolgono test statistici.

Una delle analisi più semplici è quella del **chi-quadrato** ( $\chi^2$ ) che consente di verificare se il discostamento tra quanto aspettato e quanto ottenuto è attribuibile al caso, e se dunque l'ipotesi può essere accettata o meno.

1. **ipotesi nulla:** lo scostamento tra ottenuti e attesi **non è reale**

fenotipo	Numero osservato	Numero atteso
totale		

2. calcolo chi-quadrato:

$$\chi^2 = \sum \frac{(\text{valore osservato} - \text{valore atteso})^2}{\text{atteso}}$$

NB: quanto più i dati osservati si discostano da quelli attesi, maggiore sarà il valore di chi-quadrato.

3. calcolo **gradi di libertà** (n)

$$n = \text{numero caratteri} - 1$$

4. Confronto con **tabella delle probabilità** per verificare se il valore è accettabile o meno.

## GENETICA MENDELIANA NELL'UOMO

1905 W.Fabrabee determinò che in tutti gli organismi a **riproduzione sessuata** potevano valere le leggi di Mendel.

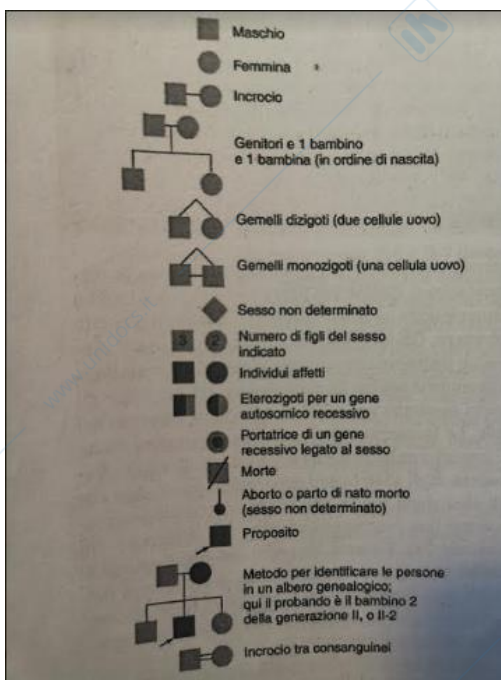
Potevano essere

Es :*brachidattilia* (ereditaria come carattere dominante)

## ANALISI ALBERI GENEALOGICI

Permette di studiare ereditarietà di un singolo gene nell'uomo, per realizzarli bisogna considerare solamente i fenotipi dato che per motivi etici non è possibile incrociare uomini.

Viene svolta **consulenza genetica** per prevedere la probabilità del manifestarsi di una patologia dominante o recessiva.



**Caratteri recessivi:** omozigosi di alleli mutati che rispetto a quello normale che producono fenotipi mutati. Le mutazioni riguardano soprattutto **perdita di funzioni**.

**Caratteri dominanti:** queste mutazioni possono causare **acquisizione di funzioni** che determinano prodotti genici con funzioni nuove e errate.