

L'ereditarietà

I figli generati per riproduzione sessuale, ereditano dai genitori le caratteristiche di base della propria specie e determinate caratteristiche individuali che li rendono simili, ma non identici, ai propri genitori. La varietà genetica dipende dalla meiosi (assortimento indipendente e crossing over) e dalla combinazione casuale dei gameti maschili e femminili che si uniscono nella fecondazione.

L'ereditarietà studia il modo in cui vengono trasmessi i caratteri ereditari da una generazione all'altra.

I caratteri possono essere anatomici (es.:forma di una conchiglia), fisiologici (es.:profumo o pigmentazione del fiore), o comportamentali (es.:istinto della suzione nel neonato).

Il lavoro di Mendel

Mendel scoprì i **meccanismi di base dell'ereditarietà**, realizzando incroci controllati tra piante di pisello che si riproducono sessualmente.

Egli riuscì nel suo intento perché:

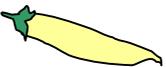
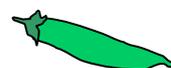
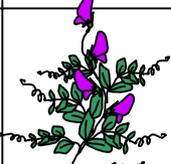
- seguì la trasmissione ereditaria di un carattere per volta;
- analizzò statisticamente i risultati ottenuti.

La particolarità dei fiori del pisello risiede nel fatto che le parti femminili e maschili del fiore non sono esposte all'esterno, ma sono racchiuse tra i petali.

Questa condizione favorisce l'autofecondazione (fecondazione tra gameti femminili e maschili provenienti dallo stesso fiore) e limita la variabilità della discendenza.

Mendel osservò che spesso uno stesso carattere può manifestarsi in due forme alternative.

Per indicare la particolare forma che può assumere un carattere, si usa il termine **fenotipo**.

carattere	fenotipi alternativi			
forma del seme		liscio		rugoso
colore del seme		giallo		verde
colore del fiore		viola		bianco
colore del baccello		verde		giallo
forma del baccello		rigonfio		aderente
posizione di fiori e baccelli		assiale		apicale
altezza del fusto		lungo		corto

Le linee pure

Lasciando autoimpollinare le piante per molte generazioni, Mendel ottenne diverse **linee pure**, ovvero varietà di piante che, riproducendosi per autoimpollinazione, mantengono invariato un determinato carattere. Le linee pure furono poi impiegate per dare origine ad una discendenza, pertanto vennero considerate come **generazione parentale (P)**.

La fecondazione incrociata

Mendel decise di incrociare piante di pisello di linea pura che presentavano fenotipi alternativi di uno stesso carattere.

Per controllare meglio i risultati, inizialmente volle seguire la trasmissione ereditaria di un singolo carattere, tralasciando tutti gli altri (**incrocio monoibrido**).

Per essere certo dell'incrocio, prelevò il polline da fiori privati delle strutture femminili ed impollinò fiori privati delle strutture maschili.

L'incrocio monoibrido

Generazione parentale (P):

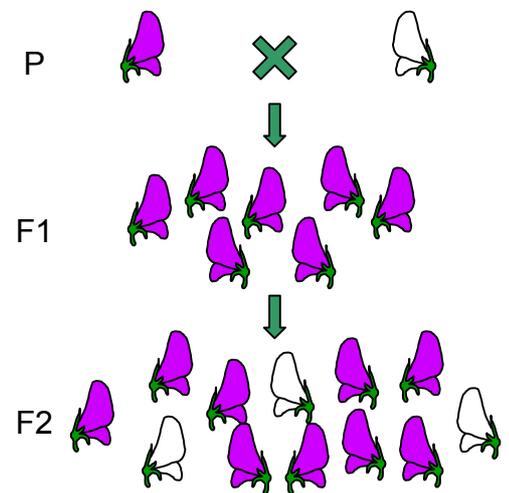
le piante di **linea pura** diversa vengono incrociate.

Prima generazione filiale (F1):

le piante **ibride**, nate dall'incrocio, presentano tutte lo stesso fenotipo (fiore viola), identico ad uno dei due genitori.

Seconda generazione filiale (F2)

tra le piantine nate per autofecondazione delle ibride, una su quattro presenta il fenotipo bianco che era scomparso in F1.



Legge della dominanza

Tutti i caratteri esaminati si erano comportati in modo simile, pertanto Mendel poté enunciare le prime due leggi.

Legge della dominanza:

"Incrociando due linee pure che presentano fenotipi alternativi di un determinato carattere, si ottengono individui ibridi in cui si manifesta solo uno dei due fenotipi (detto **dominante**).

Il fenotipo alternativo (detto **recessivo**) rimane nascosto sino alla generazione F2."

I due fenotipi sono controllati da varianti dello stesso gene chiamate **alleli**. Anche gli alleli possono dirsi dominanti o recessivi a seconda del fenotipo che determinano.

Legge della segregazione

Il rapporto numerico tra i fenotipi della generazione F2, può essere spiegato in base alla seguente legge:

Legge della segregazione:

"Ogni carattere è controllato da una coppia di alleli (posizionati su coppie di cromosomi omologhi in posizioni corrispondenti).

Durante la formazione dei gameti (meiosi) i due alleli di ogni coppia si separano, pertanto ogni gamete possiede un solo allele per ogni carattere."

Nel momento della fecondazione, le coppie di alleli si ricostituiscono, ma possono formare combinazioni diverse da quelle presenti nei genitori.

Genotipo e fenotipo

Chiamiamo **genotipo** il tipo di alleli posseduti da un organismo, in relazione ad uno o più caratteri.

Per convenzione, gli alleli di uno stesso gene vengono indicati con la stessa lettera dell'alfabeto, maiuscola se l'allele è dominante, minuscola se l'allele è recessivo.

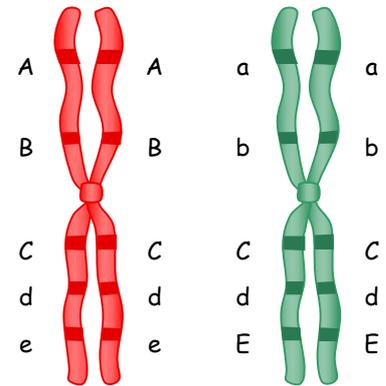
Le coppie di alleli sui due omologhi, possono essere uguali o diverse. Per un determinato carattere, il genotipo sarà:

omozigote dominante se i due alleli sono uguali e dominanti;

omozigote recessivo se i due alleli sono uguali e recessivi;

eterozigote se i due alleli sono diversi.

Le **linee pure** utilizzate da Mendel erano omozigoti relativamente al carattere selezionato.



Genotipo: V V (omozigote dominante)
Fenotipo: fiore viola (carattere dominante)



Genotipo: v v (omozigote recessivo)
Fenotipo: fiore bianco (carattere recessivo)

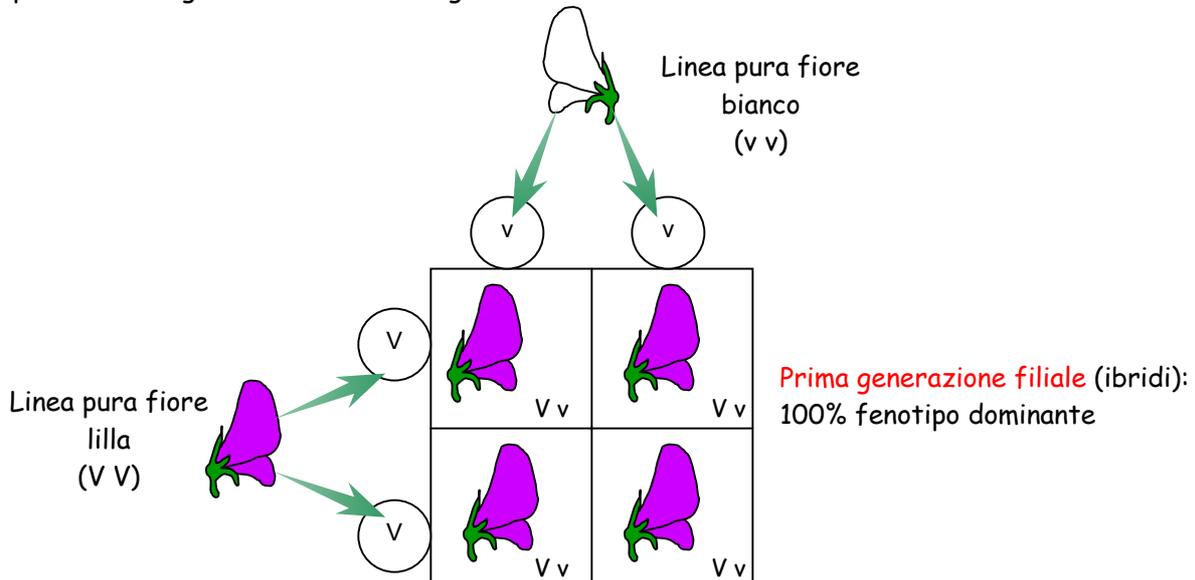


Negli **ibridi**, gli alleli sono diversi e solo l'allele dominante si manifesta nel fenotipo.
Genotipo: V v (eterozigote)
Fenotipo: fiore viola (carattere dominante)

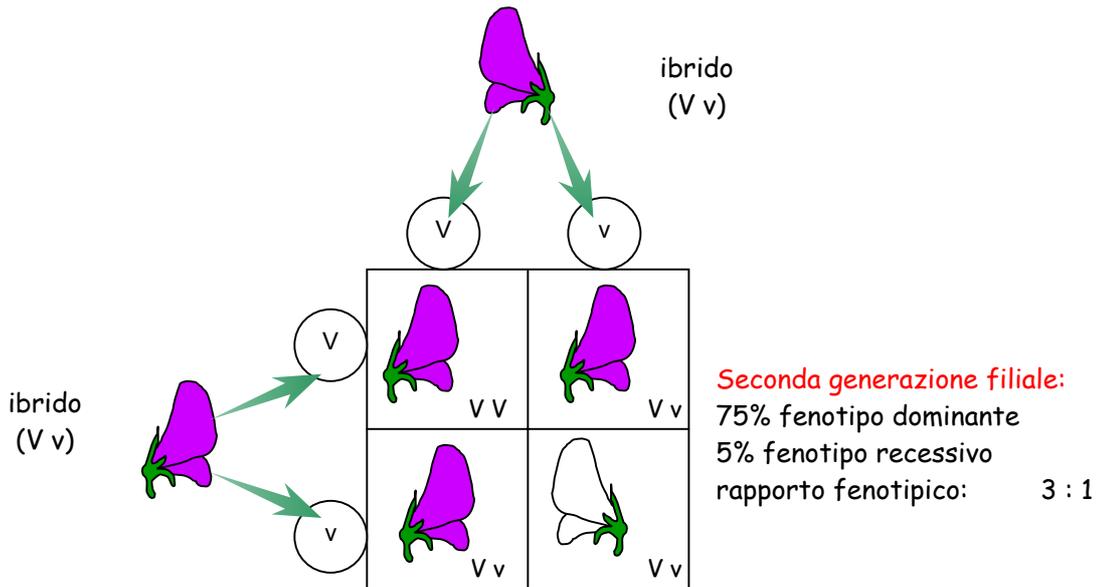
Il quadrato di Punnett

E' possibile verificare le ipotesi di Mendel simulando gli incroci attraverso uno schema grafico denominato **quadrato di Punnett**.

Per impostare il quadrato di Punnett occorre determinare il genotipo dei genitori e stabilire quali alleli compariranno nei gameti maschili e nei gameti femminili.



Lasciando autofecondare gli ibridi della prima generazione filiale ottenne:

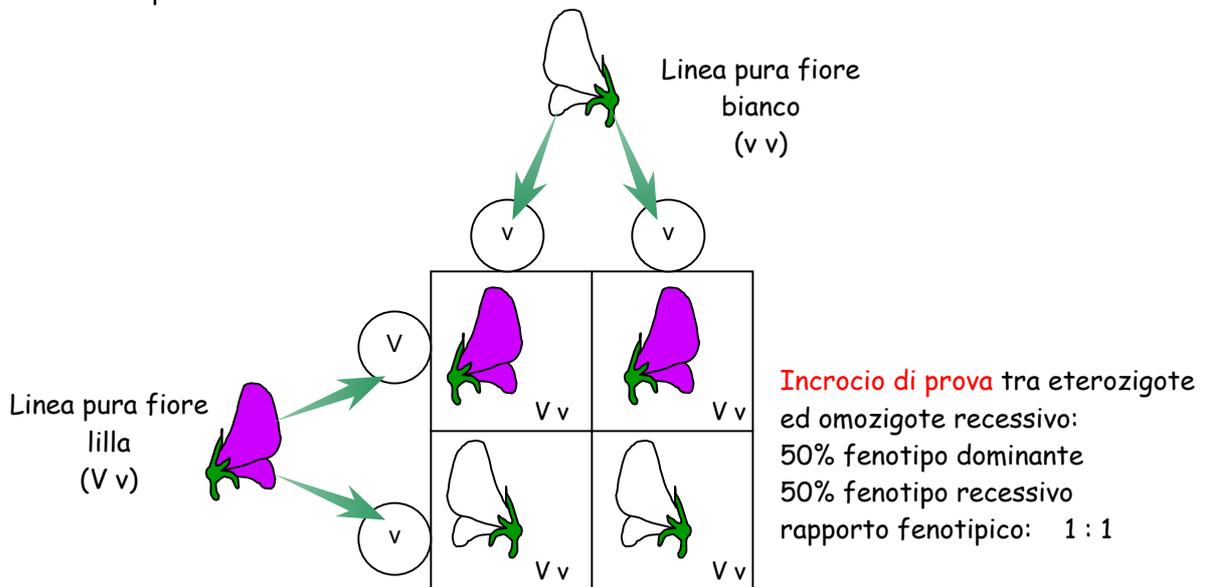


Il testcross

La legge di Mendel sulla purezza dei gameti permette di spiegare perché il rapporto tra i fenotipi presenti nella generazione F2 è prossimo a 3 : 1.

Egli ipotizzò che metà della generazione F2 era composta da ibridi (eterozigoti) a fenotipo dominante, 1/4 era composta da individui puri a fenotipo dominante (omozigoti dominanti), 1/4 era composta da individui puri a fenotipo recessivo (omozigoti recessivi).

Per distinguere gli eterozigoti dagli omozigoti dominanti, egli li incrociò con gli individui a fenotipo recessivo; in circa 2/3 dei casi vennero generate anche piantine a fenotipo recessivo, e questo risultato confermò la sua ipotesi.



Alcuni caratteri "mendeliani" nell'uomo

COLORE DELL'IRIDE

Fenotipo dominante: colore marrone, nocciola, verde

Fenotipo recessivo: colore blu, azzurro o grigio

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

LENTIGGINI

Fenotipo dominante: presenza di lentiggini

Fenotipo recessivo: assenza di lentiggini

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

FLESSIBILITA' DEL POLLICE

Fenotipo dominante: capacità di piegare indietro il pollice sino a formare un angolo maggiore di 90°

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

MODALITA' DI INTRACCIARE LE DITA

Fenotipo dominante: il pollice sinistro è sopra il destro

Fenotipo recessivo: il pollice destro è sopra il sinistro

L'incrocio diibrido

La seconda serie di esperimenti di Mendel servì a stabilire se caratteri diversi si trasmettono associati nella discendenza o se ogni carattere si trasmette indipendentemente dall'altro.

Egli incrociò linee pure che presentavano fenotipi alternativi per due caratteri (esempio: linea pura a seme giallo e liscio con linea pura a seme verde e rugoso) e volle verificare se nella discendenza i fenotipi restavano associati come nella generazione parentale (giallo-liscio o verde-rugoso) o se comparivano anche associazioni fenotipiche ricombinanti (giallo-rugoso e verde-liscio).

Generazione parentale (P)

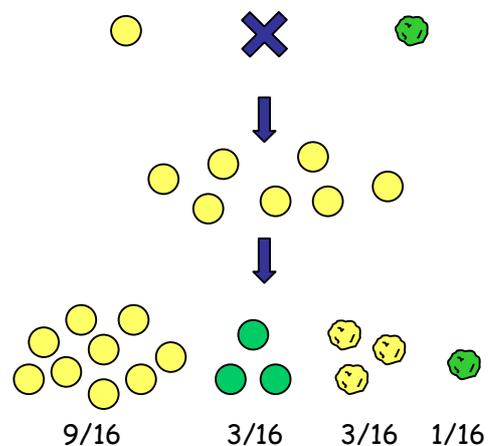
Si incrociano piante di linea pura "seme giallo-liscio" con piante di linea pura "seme verde-rugoso".

Prima generazione filiale (F1)

Tutte le piantine ibride presentano entrambi i caratteri nella forma dominante (seme giallo-liscio).

Seconda generazione filiale (F2)

Le piantine nate per autofecondazione presentano nuove associazioni fenotipiche con il seguente rapporto fenotipico:



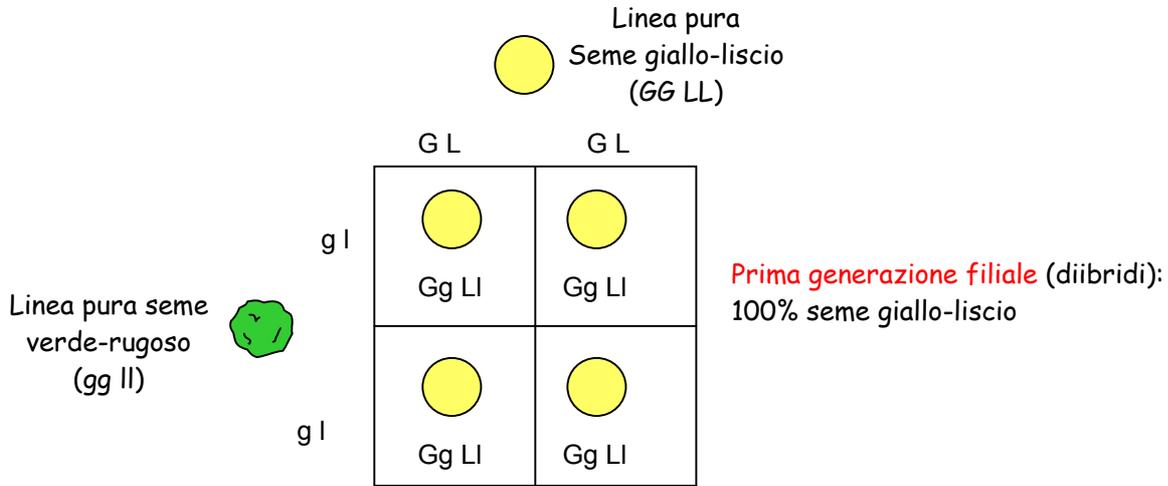
Legge dell'indipendenza

I risultati dell'incrocio diibrido dimostrano che i due caratteri presi in esame si trasmettono indipendentemente l'uno dall'altro.

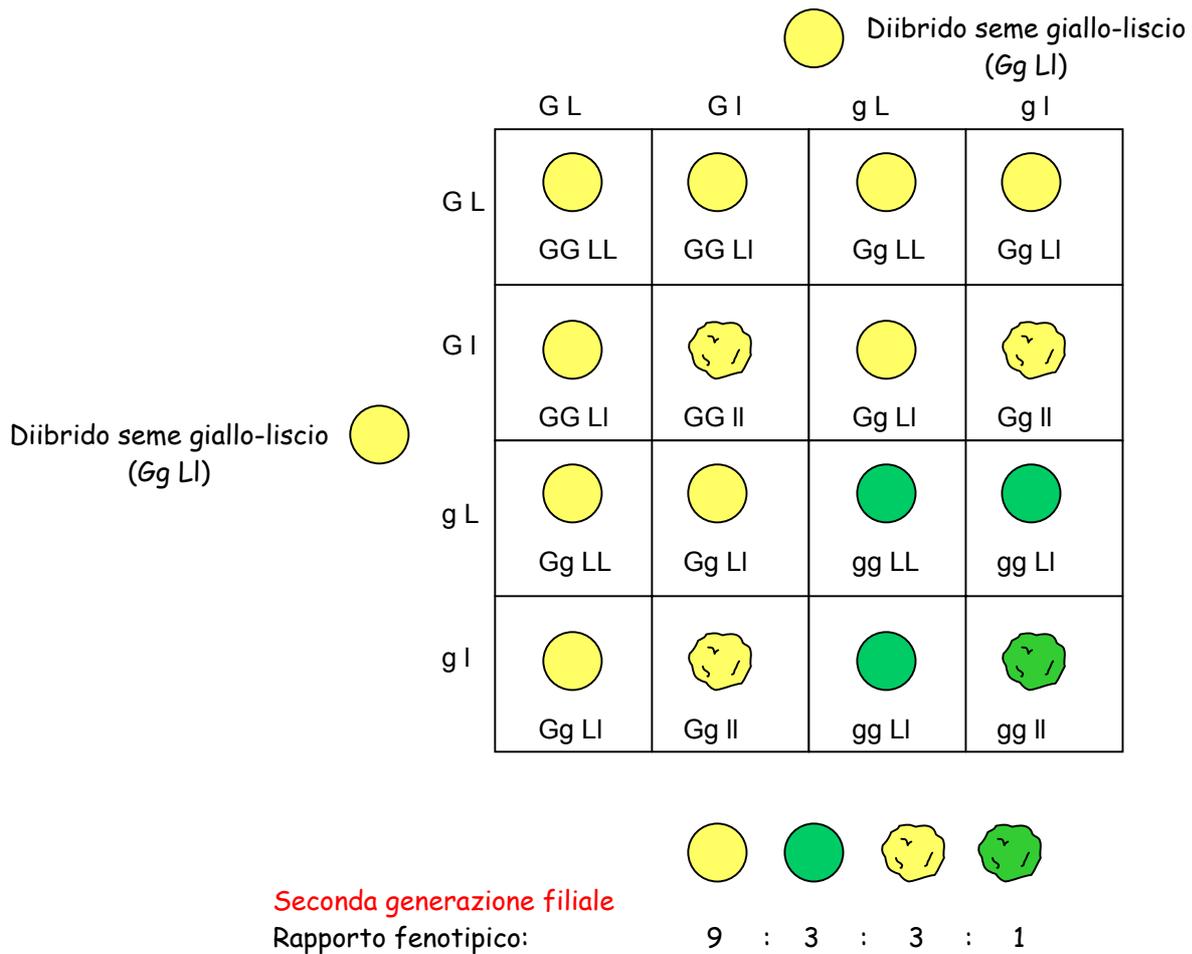
Legge dell'indipendenza dei caratteri:

"Durante la formazione dei gameti (meiosi), le coppie di alleli che determinano i diversi caratteri, si separano indipendentemente le une dalle altre".

Ne consegue che ogni gamete può ricevere un allele di ogni coppia in tutte le combinazioni possibili.



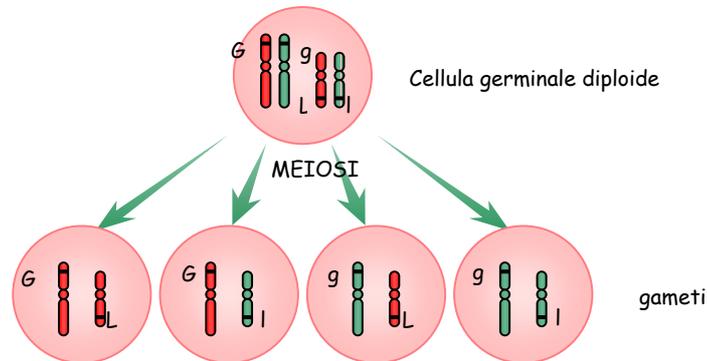
Dal primo incrocio si può stabilire soltanto quali caratteri sono dominanti e quali sono recessivi.



I fenotipi "verde-liscio" e "giallo- rugoso" si dicono **ricombinanti** perché i caratteri appaiono associati diversamente rispetto alla generazione parentale.

Cromosomi ed ereditarietà

La legge dell'indipendenza è valida solo tra coppie di alleli posizionate su coppie di cromosomi omologhi diverse.



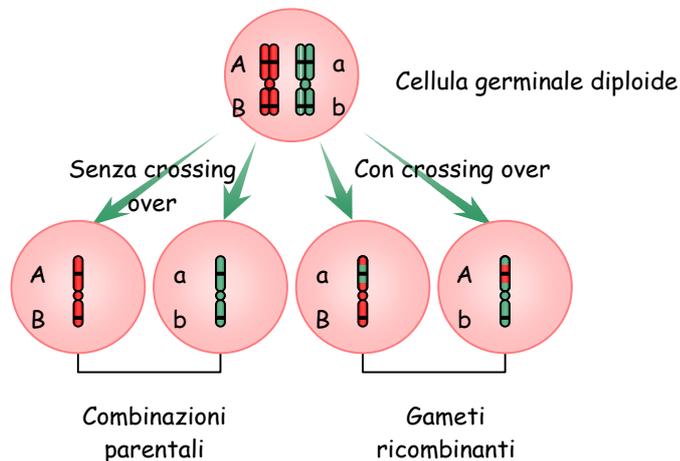
Così come si formano varie combinazioni i cromosomi materni e paterni (assortimento indipendente), si formeranno anche diverse combinazioni degli alleli, producendo quattro diversi genotipi nei gameti.

I caratteri associati

Esistono decine di migliaia di geni, ma solo pochi cromosomi, quindi ogni cromosoma contiene molti geni. Le coppie di omologhi contengono sequenze di geni corrispondenti.

Se le coppie di alleli considerate sono posizionate sulla stessa coppia di cromosomi omologhi, esse tendono a restare associate, contraddicendo la legge dell'indipendenza. I caratteri controllati da queste coppie di alleli si definiscono **caratteri associati**.

Nella trasmissione di caratteri associati, è possibile che compaiano anche fenotipi ricombinanti, ma in numero inferiore a quanto previsto da Mendel. L'esistenza dei fenotipi ricombinanti si deve allo scambio tra omologhi in profase I (**crossing over**). Lo scambio deve però verificarsi nello spazio tra i due geni che controllano i caratteri associati.



I caratteri mendeliani

Un carattere si dice "mendeliano" se soddisfa le seguenti condizioni:

1. Il carattere è controllato da una sola coppia di alleli
2. Gli alleli di quel carattere esistono solo in due forme alternative
3. Le due varianti alleliche di quel carattere sono l'una dominante e l'altra recessiva
4. La trasmissione del carattere non è influenzata dal sesso dell'individuo
5. Il carattere non è influenzato dall'ambiente

6. Gli alleli che controllano quel carattere non si modificano nel corso delle generazioni

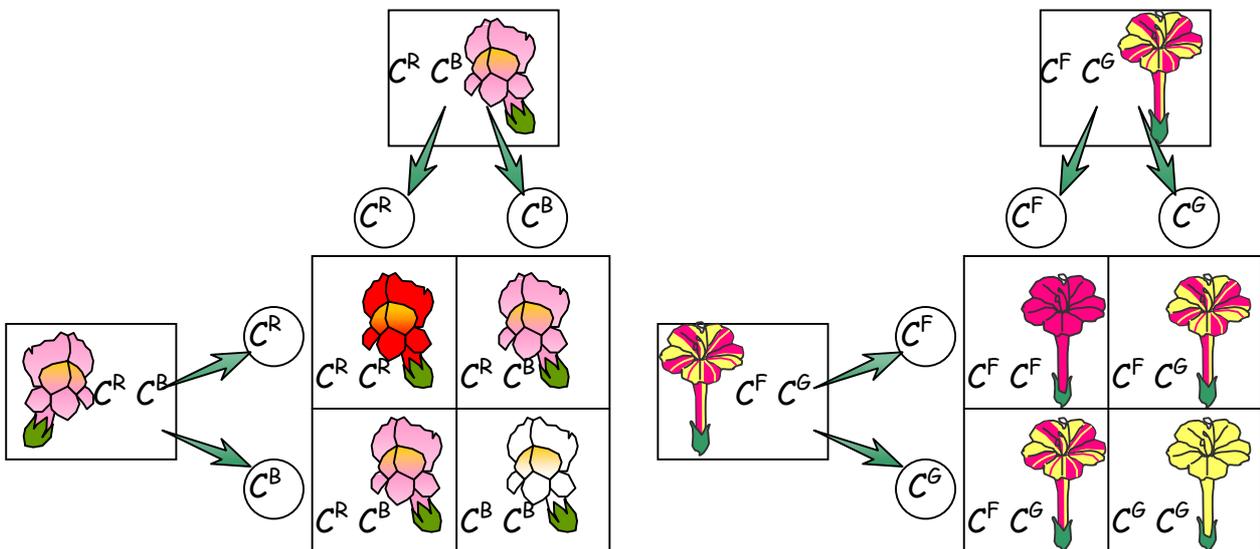
I caratteri non mendeliani

A volte, una o più delle condizioni precedentemente elencate non sono soddisfatte:

1. **Eredità poligenica:** alcuni caratteri sono controllati da molte coppie di alleli
2. **Poliallelia:** gli alleli di un carattere possono esistere in più di due forme alternative
3. **Dominanza incompleta e codominanza:** tra due varianti alleliche dello stesso gene può non esistere un rapporto di dominanza e recessività
4. **Caratteri legati al sesso:** l'eredità di alcuni caratteri è influenzata dal sesso dell'individuo
5. **Caratteri influenzati dall'ambiente:** a volte l'espressione di un carattere dipende dalle condizioni ambientali
6. **Mutazioni geniche:** gli alleli possono modificarsi nel corso delle generazioni

Dominanza incompleta e codominanza

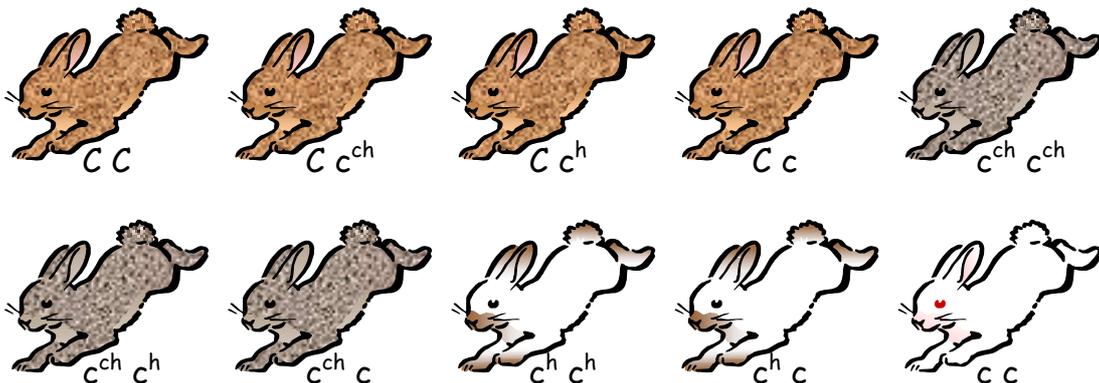
Si ha **dominanza incompleta** quando negli eterozigoti appare un fenotipo intermedio tra quelli codificati dai due alleli. Si ha **codominanza** quando negli eterozigoti si manifesta il fenotipo di entrambi gli alleli.



Poliallelia

Per alcuni geni esistono più di due varianti alternative. Ne risulta un numero di possibili fenotipi superiore a due.

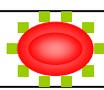
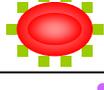
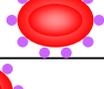
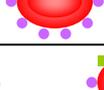
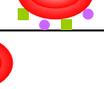
- C = allele per fenotipo selvatico (dominante su c^{ch} , c^h , c)
- c^{ch} = allele per fenotipo cincillà (dominante su c^h , c)
- c^h = allele per fenotipo himalaya (dominante su c)
- c = allele per fenotipo albino (recessivo su tutti)



Il gruppo sanguigno nell'uomo è un carattere determinato da alleli multipli e che presenta anche codominanza. Tale carattere consiste nella presenza di particolari molecole, dette **antigeni**, (di tipo A o di tipo B) posizionate sulla superficie dei globuli rossi, che servono per identificare le cellule di un organismo e distinguerle da quelle di un altro.

Ogni organismo possiede proteine di difesa specifiche, dette **anticorpi**, che si legano agli antigeni estranei per favorire la distruzione delle cellule non appartenenti al proprio organismo (es.: anticorpo anti A o anticorpo anti B).

- I^A = allele per l'antigene A (dominante su i, codominante su I^B)
- I^B = allele per l'antigene B (dominante su i, codominante su I^A)
- i = allele per l'assenza di antigeni A e B (recessivo su I^A e I^B)

GENOTIPO	FENOTIPO	ANTICORPI
$T^A T^A$	Gruppo A 	anti B
$T^A i$	Gruppo A 	anti B
$T^B T^B$	Gruppo B 	anti A
$T^B i$	Gruppo B 	anti A
$T^A T^B$	Gruppo A B 	
$i i$	Gruppo O 	anti A, anti B

L'emocompatibilità

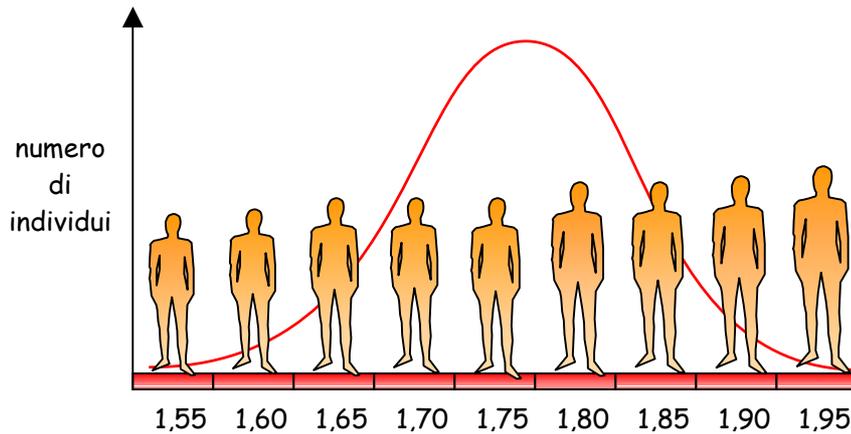
Le donazioni di sangue sono possibili solo se il ricevente non possiede anticorpi contro gli antigeni del donatore.

		Donatore			
		A	B	AB	O
Ricevente	A	si	no	no	si
	B	no	si	no	si
	AB	si	si	si	si
	O	no	no	no	si

L'eredità poligenica

Sono **poligenici** o **quantitativi** i caratteri controllati da più di una coppia di alleli.

Per tali caratteri il fenotipo varia da un individuo all'altro secondo una serie continua, della quale il fenotipo più frequente è quello medio.



Anche il colore della pelle è sotto il controllo di diverse coppie di alleli, tra i quali esiste codominanza.

Caratteri influenzati dall'ambiente

L'espressione di caratteri dipende dall'informazione genetica. Tuttavia alcuni caratteri risultano influenzati anche dall'ambiente.

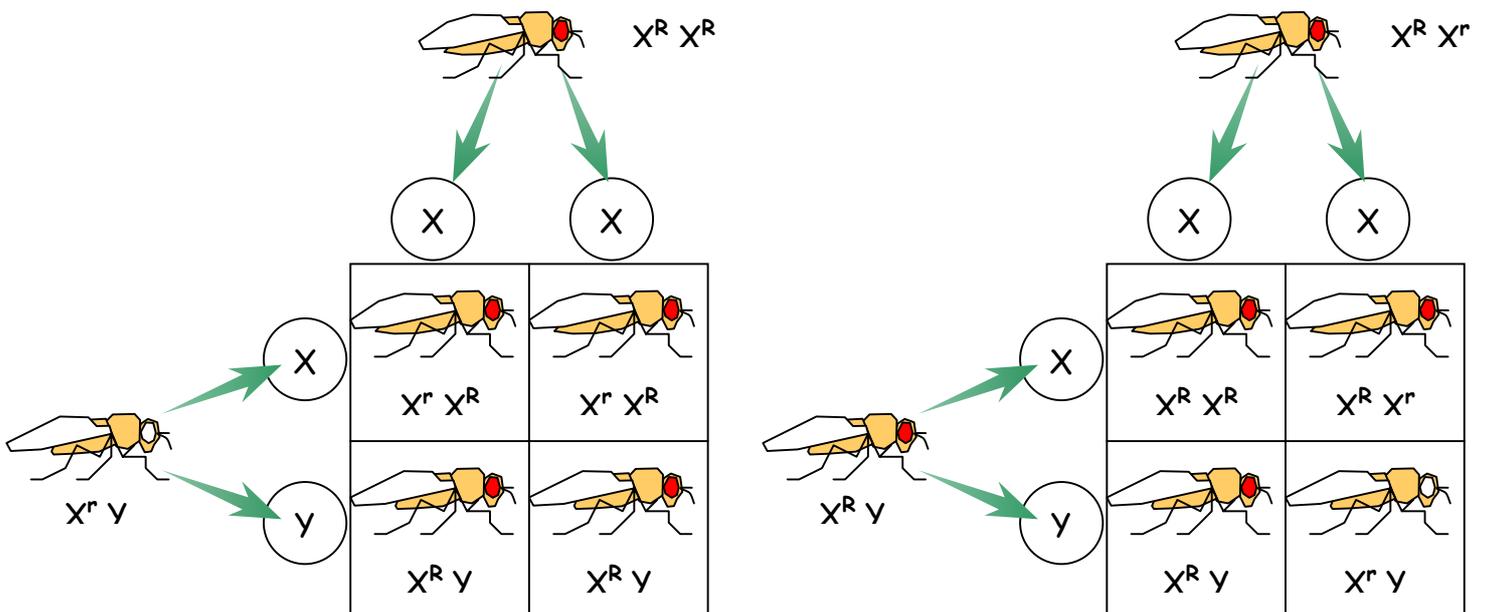
Il colore dei fiori delle ortensie dipende dal pH del terreno: se il pH è acido, si manifesta il colore blu, viceversa si ha il rosa. Il colore del pelo dei gatti siamesi dipende dalla temperatura corporea: assume una colorazione scura alle estremità del corpo che sono le parti più fredde. La calvizie comune, dipende dall'ambiente biochimico dell'organismo: si manifesta in modo evidente solo nei soggetti maschi, quindi in presenza di elevati livelli di testosterone.

I caratteri legati al sesso

Sono legati al sesso i caratteri controllati da geni collocati sui cromosomi sessuali. La trasmissione di tali caratteri avviene con modalità differenti nei due sessi.

CARATTERI LEGATI AL CROMOSOMA X

I geni collocati sul cromosoma X possono essere trasmessi sia ai maschi che alle femmine, ma nel caso di **alleli recessivi**, nel maschio si esprimeranno sempre, nella femmina si manifestano solo se essa è omozigote. Nel moscerino della frutta (*Drosophila melanogaster*) il colore bianco degli occhi è determinato da un allele recessivo collocato sul cromosoma X.



Nell'uomo, la capacità di percepire i colori è determinata da un gene collocato sul cromosoma X; la variante recessiva di tale gene determina il **daltonismo**. L'**emofilia** è una malattia genetica che determina un difetto nella coagulazione del sangue. Tale malattia è dovuta ad un allele recessivo collocato sul cromosoma X.

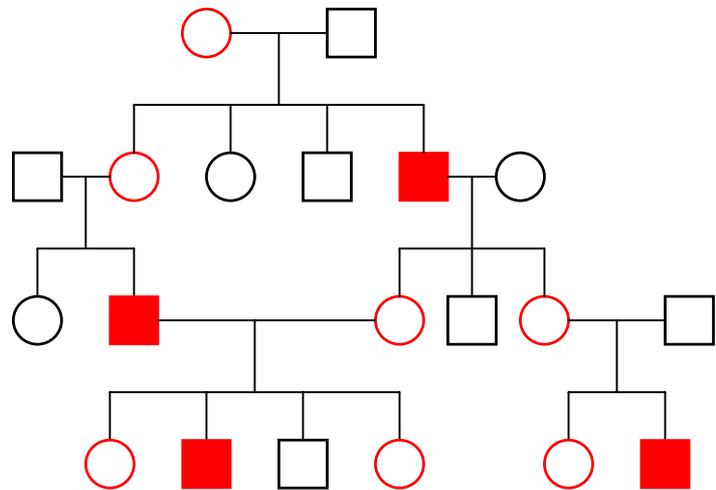
□ maschio con visione normale

■ maschio daltonico

○ femmina con visione normale

○ femmina portatrice con visione normale

● femmina daltonica



CARATTERI LEGATI AL CROMOSOMA Y

I geni collocati sul cromosoma Y si trasmettono esclusivamente da padre a tutti i suoi discendenti di sesso maschile. Appartengono a questa categoria il gene che determina la **mascolinità** (sviluppo del tessuto testicolare) ed il gene della **pelosità dell'orecchio**.