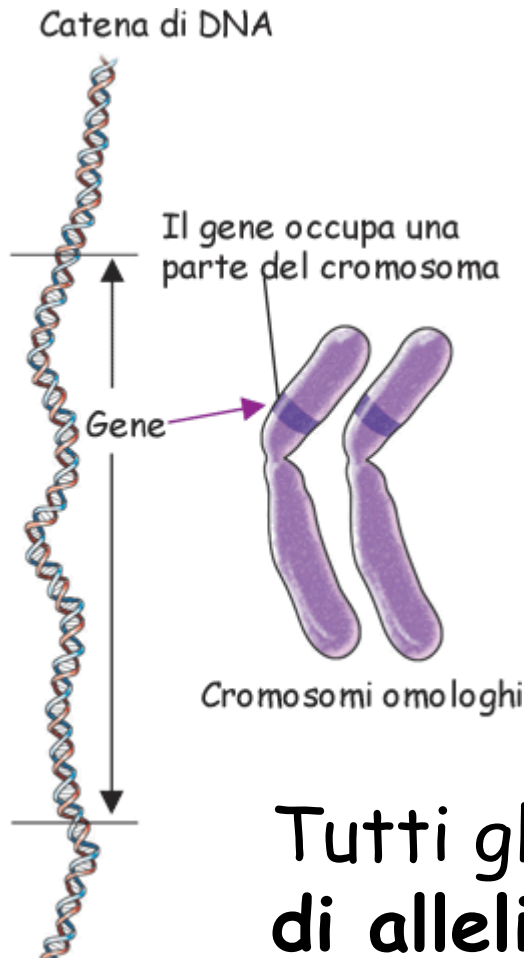


# Genetica

Le leggi dell'ereditarietà

# Geni e alleli



## Gene:

tratto del DNA che codifica un'informazione per una certa caratteristica.

## Allele

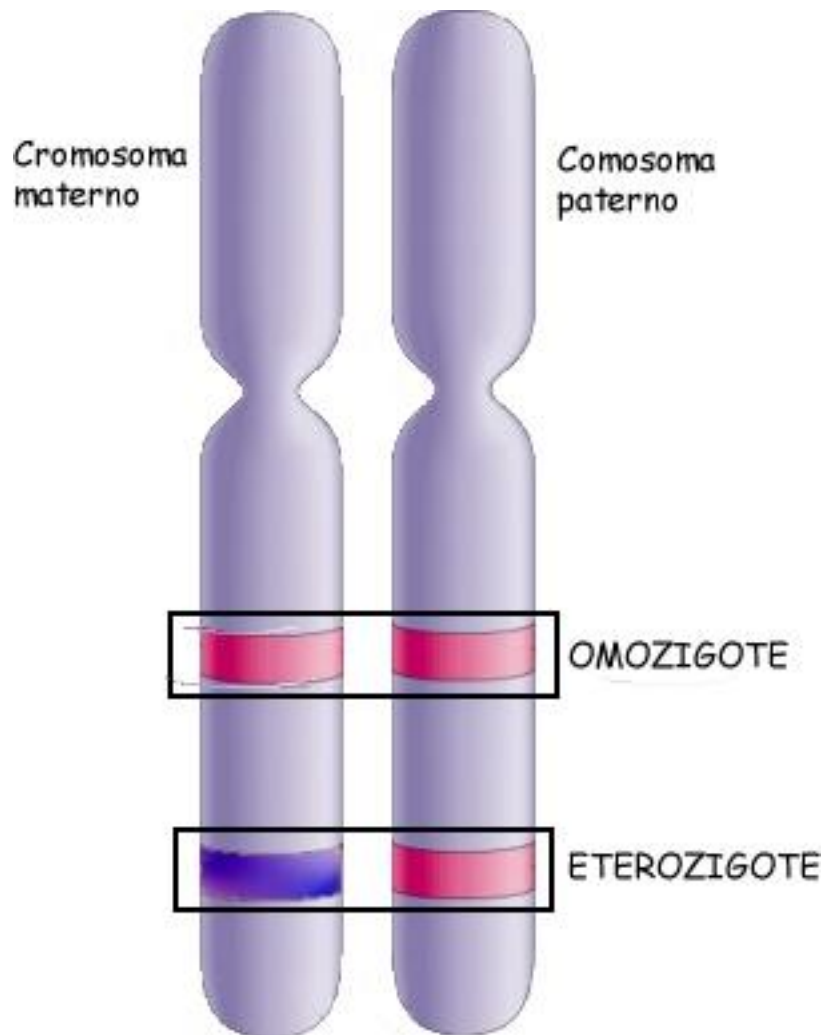
due forme alternative in cui si presenta un gene.

Tutti gli individui possiedono una **coppia di alleli** per ogni carattere ereditario

# Omozigote - eterozigote

**Omozigote:** quando la coppia responsabile di un carattere è formata da **alleli identici** l'individuo è anche detto "*geneticamente puro*".

**Eterozigote:** quando la coppia è formata da **alleli diversi** l'individuo è anche detto "*misto*".

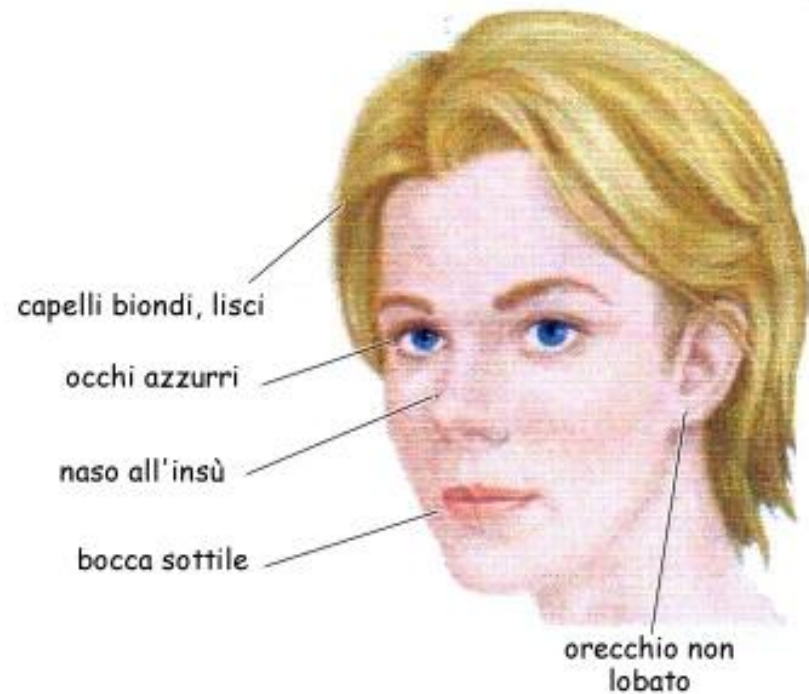


Esempio:  
coppie di alleli  
responsabili ognuna  
di un carattere  
ereditario (colore  
degli occhi, dei  
capelli...)

# Caratteri dominanti - recessivi



Caratteri dominanti



Caratteri recessivi

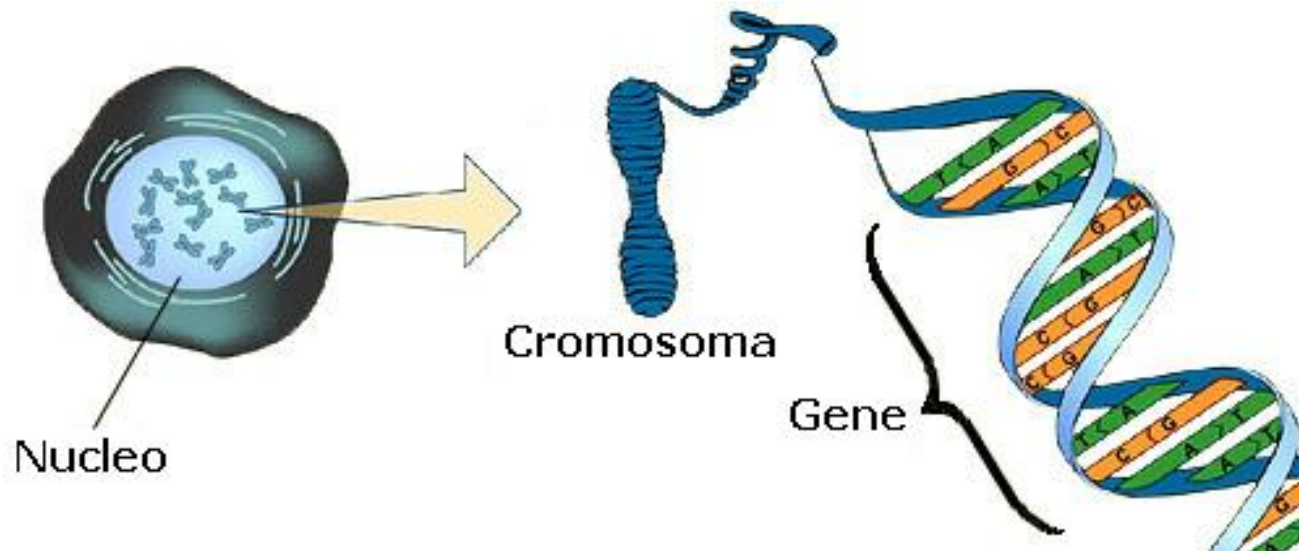
# Cromosomi

Nei cromosomi si trovano quindi tutte le informazioni ereditarie che permettono la "costruzione" dell'individuo.



# Gene

Un gene è una parte di cromosoma che descrive una certa caratteristica dell'individuo.

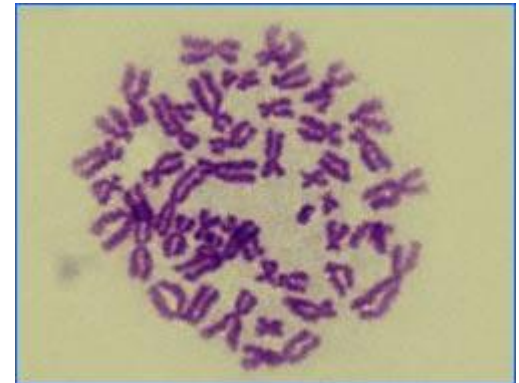




# Genotipo e fenotipo

I caratteri di un individuo sono descritti da molti geni; molte volte un carattere dipende da più di un gene.

**Genotipo:** l'insieme dei geni di un individuo contenuti nei cromosomi.





# Fenotipo

**Fenotipo:** l'insieme dei caratteri di un individuo.  
Il fenotipo è tutto ciò che possiamo osservare di un individuo, come altezza, colore degli occhi, ...



# Mendel

Mendel nacque nel luglio del 1822 in una fattoria a Hynice, nell'attuale repubblica Ceca.

La sua attitudine e facilità all'apprendimento convinsero i genitori a fargli continuare gli studi.



Così nel 1843 entrò nell'ordine dei frati agostiniani a Brno in Moravia e dopo aver studiato le scienze e la matematica a Vienna dal 1851 al 1853 si dedicò all'insegnamento all'interno dell'abbazia.

Nel 1868 egli stesso divenne abate del monastero. Amava molto curare l'orto e si stupì ben presto di alcune caratteristiche atipiche delle piante. L'osservazione e l'analisi della trasmissione dei diversi caratteri delle piante portarono a sviluppare la teoria dell'ereditarietà.

# Esperimenti di Mendel

Mendel compì i suoi primi esperimenti utilizzando la comune pianta di pisello: mise a punto delle prove per individuare in quale modo i caratteri vengono trasmessi da una generazione all'altra studiando diverse caratteristiche della pianta.



# La trasmissione dei caratteri

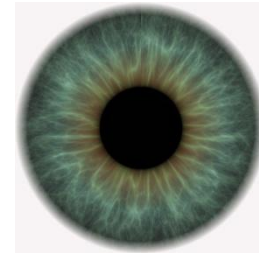
Gli studi che Mendel effettuò vennero alla luce soltanto diversi anni dopo la sua morte e costituirono la base di una nuova scienza: **genetica**.



# Come si trasmette carattere "colore degli occhi"

Convenzionalmente

la lettera maiuscola indica l'allele dominante mentre la stessa lettera, scritta in minuscolo, indica l'allele recessivo.



"M" → allele dominante "occhi marroni"

"m" → allele recessivo "occhi azzurri"



**Fenotipo:** Occhi azzurri

Occhi marroni

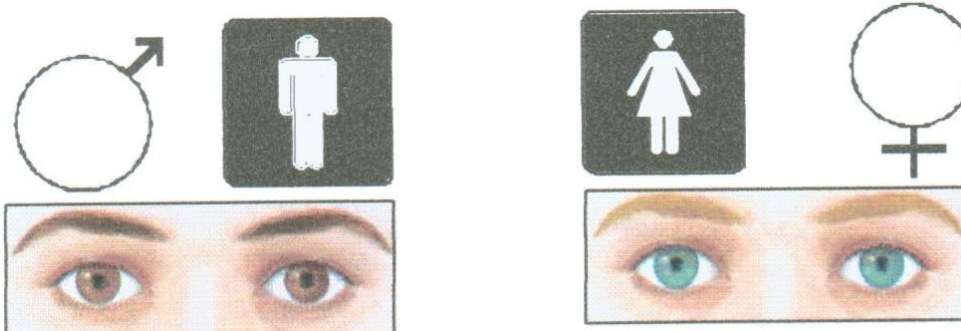
Occhi marroni

**Genotipo:** mm  
omozigote

MM  
omozigote

Mm  
eterozigote

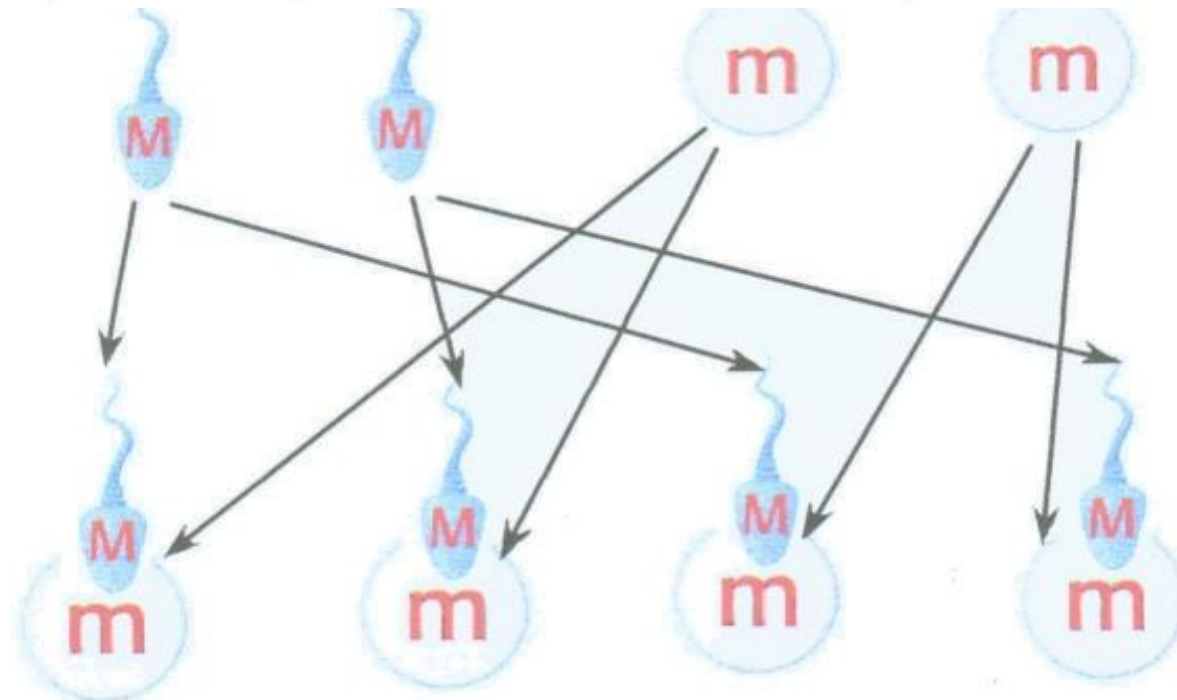




Fenotipo:  
Genotipo:

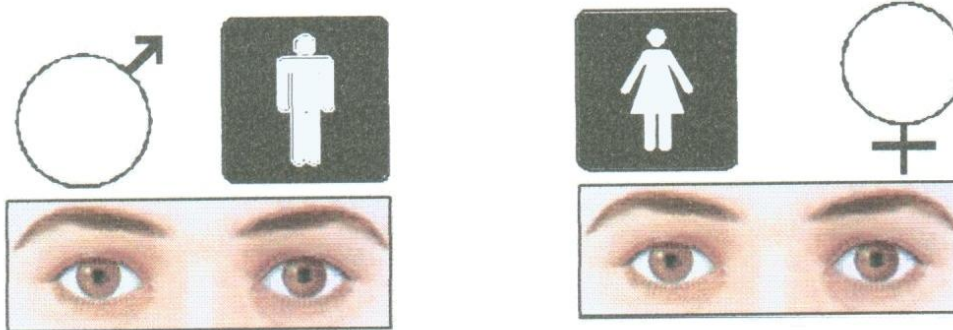
occhi marroni  
omozigote MM

occhi azzurri  
omozigote mm



I discendenti di questa coppia avranno le seguenti caratteristiche

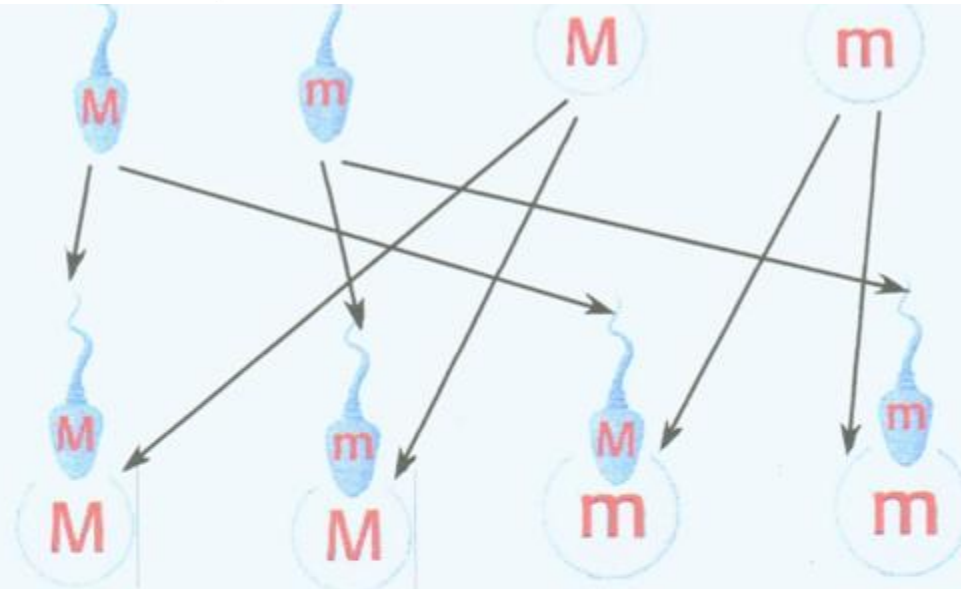




Fenotipo:  
Genotipo:

occhi marroni  
eterozigote Mm

occhi marroni  
eterozigote Mm



I discendenti di questa coppia avranno le seguenti caratteristiche

MM	Mm	Mm	mm
occhi marroni	occhi marroni	occhi marroni	occhi azzurri
			

I figli di questa coppia avranno:

- 75% occhi marroni (25% omozigoti e 50% eterozigoti)
- 25% occhi azzurri

# Esempio:

Quali saranno le possibili caratteristiche dei figli dei discendenti di una coppia formata da madre eterozigote con occhi marroni e padre omozigote con occhi marroni?

	Fenotipo	Genotipo
Maschio ♂	Occhi marroni	Omozigote MM
Femmina ♀	Occhi marroni	Eterozigote Mm

♀ \ ♂	M	M
M	MM	MM
m	Mm	Mm

Genotipo: 50% omozigoti **MM**

50% eterozigoti **Mm**

Fenotipo: 100% occhi marroni

Tutti i figli (100%) avranno occhi marroni

# Alleli multipli

In generale a determinare un carattere in un organismo intervengono solo due alleli.

Tuttavia vi sono molti caratteri controllati da più di due alleli.

È il caso dei gruppi sanguigni, la cui trasmissione ereditaria è determinata da tre alleli.



# I gruppi sanguigni

La trasmissione dei gruppi sanguigni è dovuta a tre alleli:

**A** dominante su **O**

**B** dominante su **O**

**A** e **B** co-dominanti

# I gruppi sanguigni

Fenotipo	Genotipo	
	omozigote	eterozigote
Gruppo 0	00	
Gruppo A	AA	AO
Gruppo B	BB	BO
Gruppo AB		AB



Quali sono i possibili risultati dell'incrocio tra una madre eterozigote del gruppo A e un padre del gruppo B?

	Fenotipo	Genotipo
Maschio ♂	Gruppo B	Omozigote BB
Femmina ♀	Gruppo A	Eterozigote AO

♀	♂	B	B
A		AB	AB
O		BO	BO

I figli saranno:

- 50% del gruppo AB
- 50% del gruppo B (eterozigoti)

# Dominanza incompleta

Qualche volta accade che alleli eterozigoti diano un fenotipo con caratteri intermedi tra quelli determinati dai due alleli.

Ad esempio in alcuni fiori gli alleli per il colore rosso e quelli per il colore bianco determinano, allo stato eterozigote, il carattere fiori rosa.

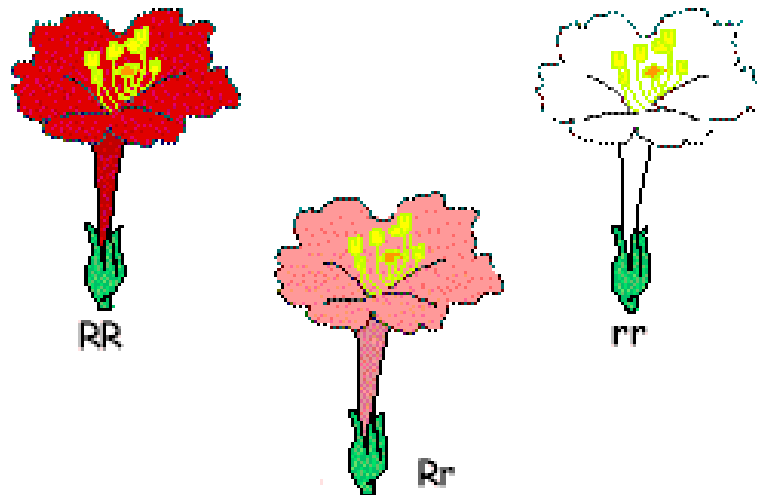
Questo fenomeno viene detto **dominanza incompleta**.



*Bella di notte*

# Dominanza incompleta

Nella *Bella di notte* (*Mirabilis jalapa*) l'allele fiore rosso (R) è dominante incompleto rispetto a quello per i fiori bianchi.



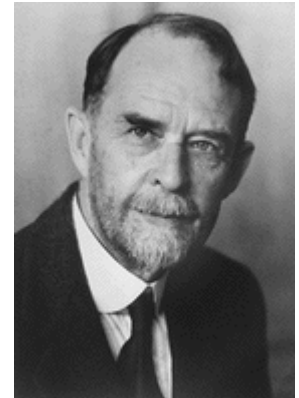
# Dominanza incompleta

Fenotipo	Genotipo	
	omozigote	eterozigote
Fiore rosso	RR	
Fiore bianco	rr	
Fiore rosa		Rr

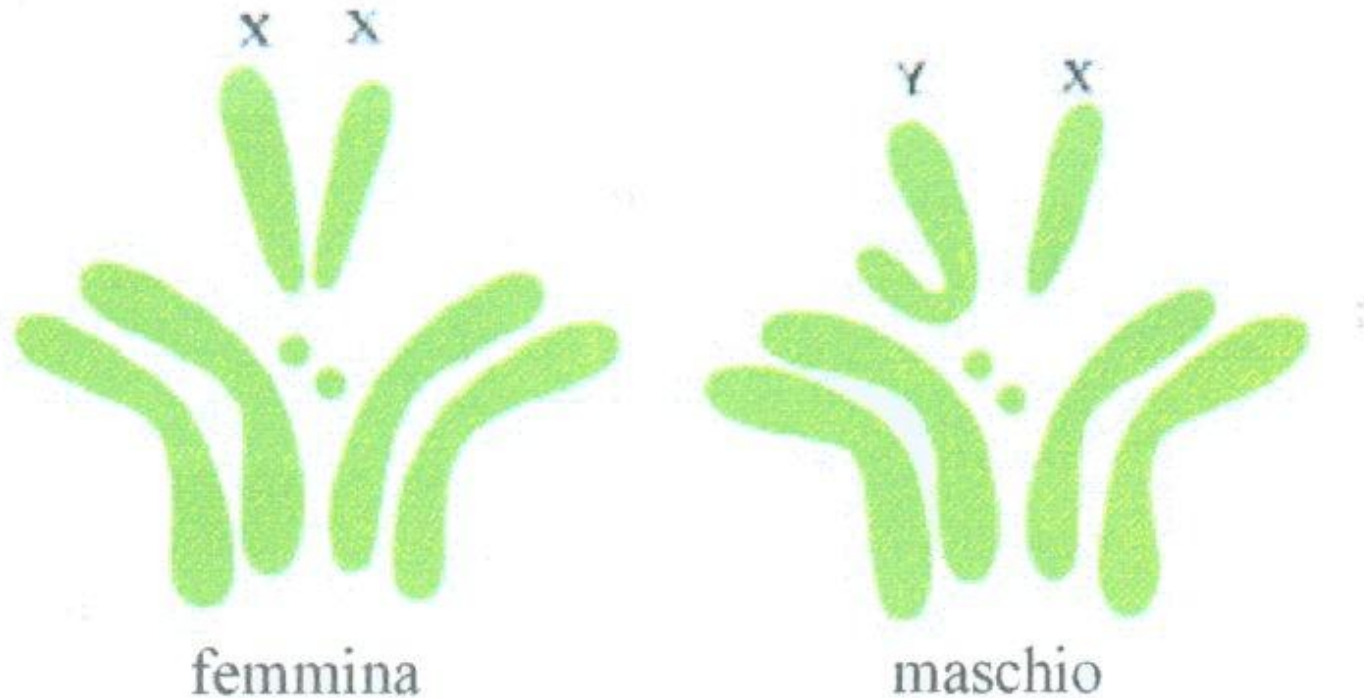
# I cromosomi sessuali XY

Nei primi anni del 1900, Thomas Hunt Morgan, scienziato statunitense, incominciò a studiare il comune moscerino della frutta.

Morgan osservò che esiste una differenza tra i cromosomi dei maschi e quelli delle femmine.



# I cromosomi sessuali XY

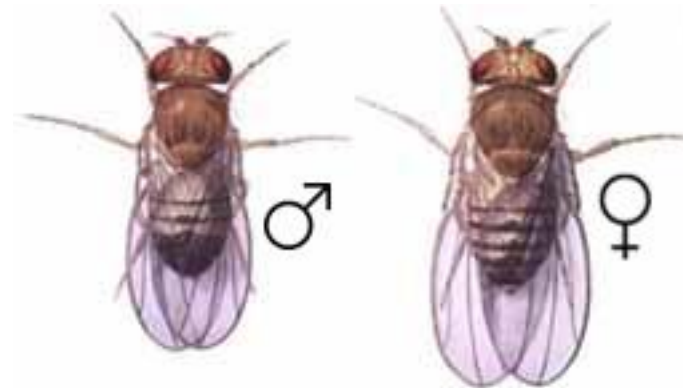


I cromosomi del moscerino della frutta



# I cromosomi sessuali XY

I cromosomi X e Y sono legati al sesso e per questo sono chiamati **cromosomi sessuali**, mentre gli altri cromosomi vengono chiamati **autosomi**



# I cromosomi sessuali XY

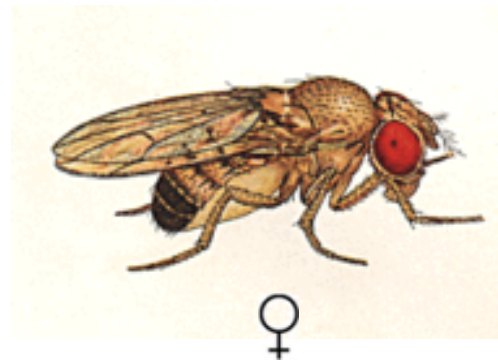
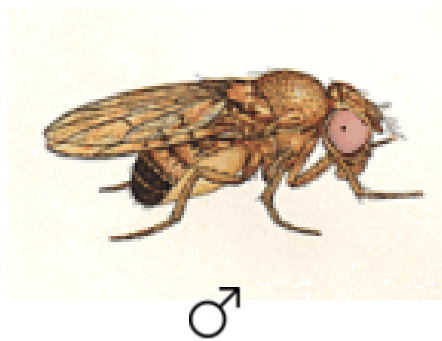
Nel 1910, Morgan, dopo molti anni di lavoro sul moscerino, fece un'inaspettata scoperta: *"...in una coltura di linea pura di drosophila, che era stata portata avanti per circa un anno attraverso un notevole numero di generazioni, comparve un moscerino con occhi bianchi. I normali moscerini hanno occhi rossi..."*



# I cromosomi sessuali XY

Morgan decise di accoppiare questo moscerino maschio con femmine dagli occhi rossi.

Ritenendo che il carattere "occhi rossi" fosse dominante rispetto a quello "occhi bianchi".



# I cromosomi sessuali XY

Egli si attendeva, secondo il solito schema, di trovare nella prima generazione solo moscerini con occhi rossi, e così in effetti avvenne.

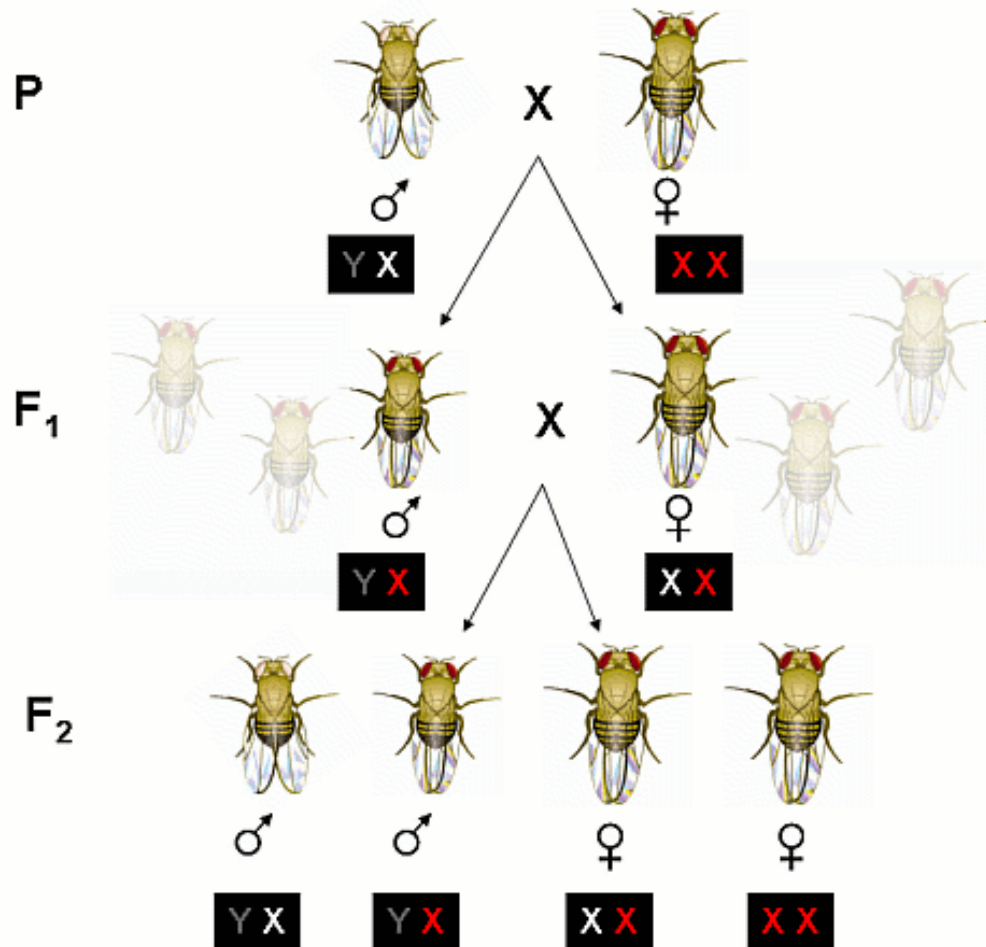
Incrociati tra loro questi moscerini ecco ricomparire il colore "occhi bianchi", nel pieno rispetto della legge di Mendel, nel rapporto 3:1

# I cromosomi sessuali XY

Egli però notò un fatto molto importante: i moscerini con gli occhi bianchi della seconda generazione erano tutti maschi!

Il colore bianco dell'occhio appariva associato al sesso: venne perciò detto **carattere legato** al sesso.

# I cromosomi sessuali XY



# I cromosomi sessuali XY

Anche nella specie umana il fenotipo sessuale è determinato dai cromosomi.

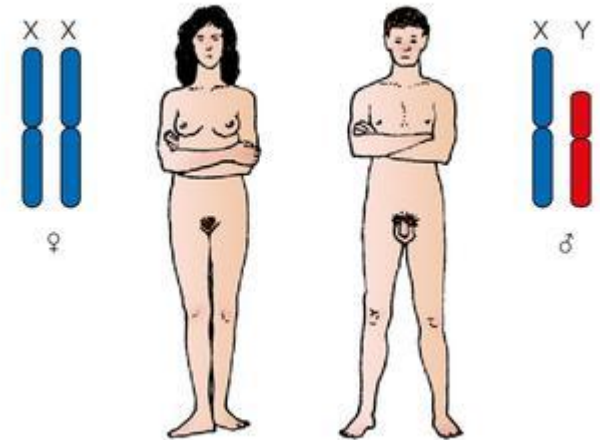
Il nostro corredo cromosomico è composto da 46 cromosomi, 22 coppie di autosomi e i due cromosomi sessuali X e Y .





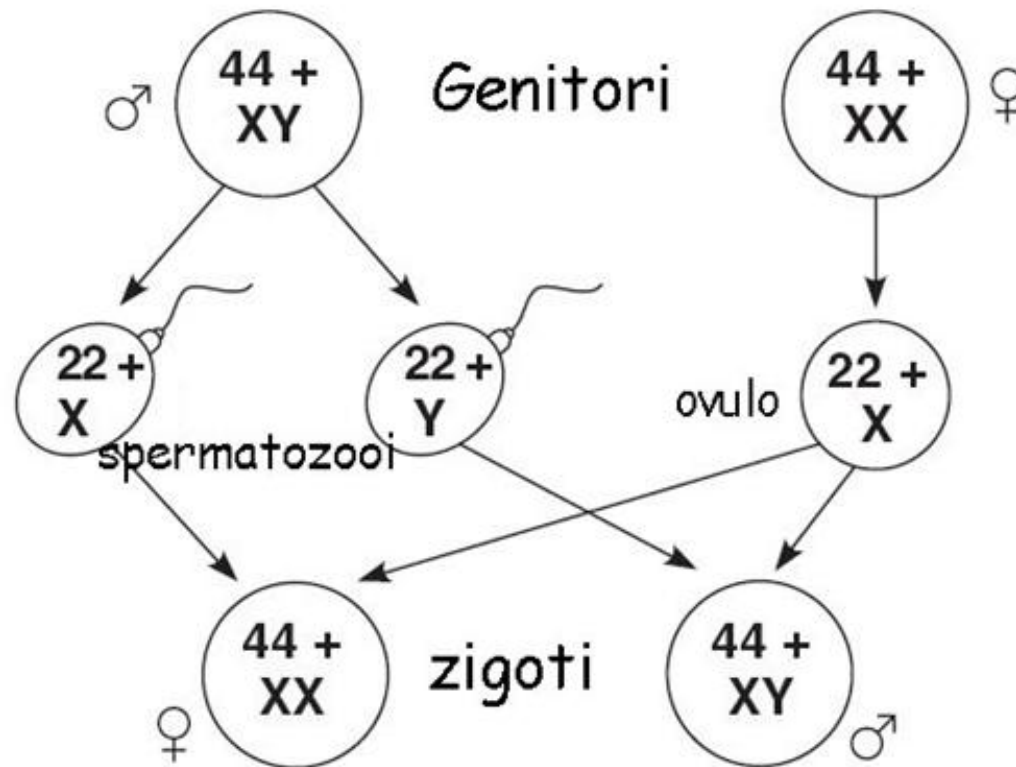
# I cromosomi sessuali XY

Le femmine possiedono un corredo cromosomico con due cromosomi X (46,XX) mentre nei maschi sono presenti un cromosoma X e un cromosoma Y (46,XY).



# I cromosomi sessuali XY

Il sesso del nascituro dipende da quale spermatozoo feconda l'ovulo!



# Genetica e malattie ereditarie

I principi della genetica si possono applicare al genere umano come a qualsiasi altro essere vivente. Per quanto riguarda l'uomo è importante non solo lo studio della trasmissione dei caratteri normali, ma anche quello delle varie malattie.

# Emofilia



Una malattia legata al sesso, recessiva, e che consiste nell'incapacità del sangue di coagulare normalmente.

Gli alleli che portano l'informazione che determina la coagulazione del sangue **si trovano sui cromosomi X**; il cromosoma Y non possiede alleli per questo carattere.

# Emofilia



È quindi molto più probabile che la malattia si manifesti in un maschio che in una femmina, in quanto le cellule del maschio contengono un solo allele interessato: se a un maschio capita di ricevere l'allele recessivo, in lui si manifesterà la malattia e il suo sangue non coagulerà normalmente.

# Emofilia



Se indichiamo con:

- $Y$  il cromosoma  $Y$  senza alcun allele per la coagulazione
- $X$  il cromosoma  $X$  con allele normale per la "coagulazione normale"
- $X^\circ$  il cromosoma  $X$  con allele recessivo "emofiliaco"

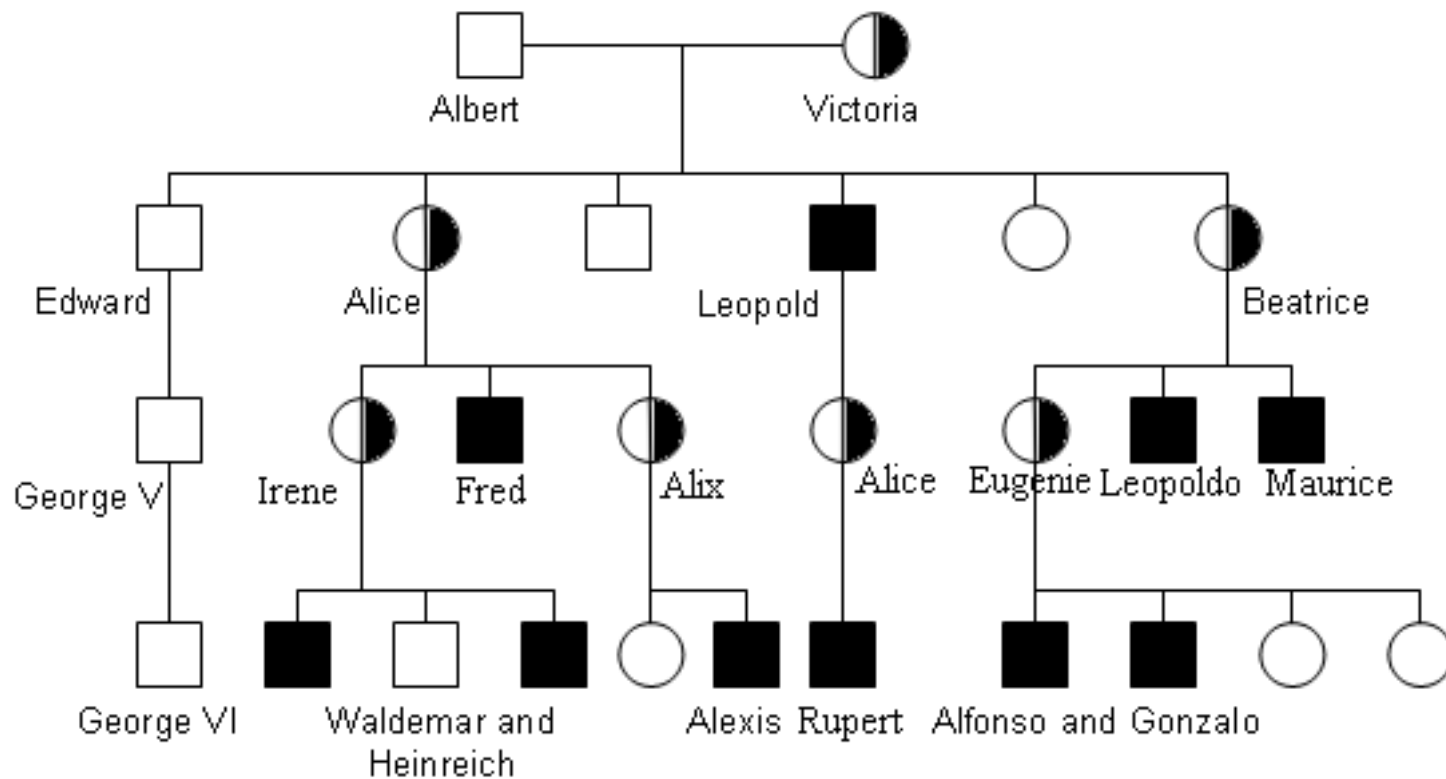
Avremo:

- $XX$  femmina normale
- $XY$  maschio normale
- $XX^\circ$  femmina sana portatrice
- $X^\circ Y$  maschio emofiliaco
- $X^\circ X^\circ$  femmina emofiliaca

# Emofilia



Albero genealogico dei discendenti della Regina Vittoria affetti da emofilia

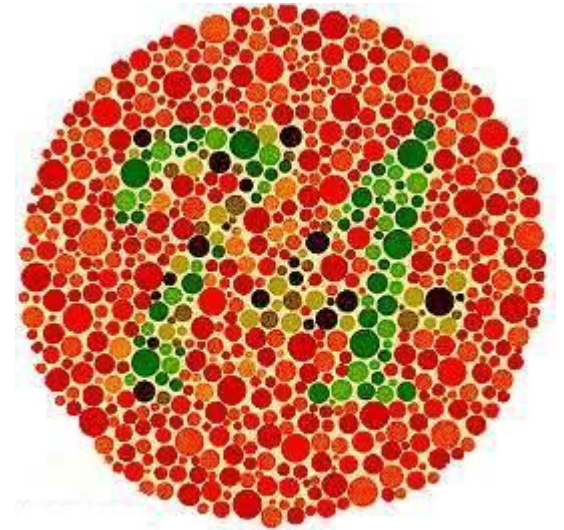


# Daltonismo

Il daltonismo è l'incapacità, totale o parziale, a percepire i colori.

L'allele per la visione normale è dominante su quello del daltonismo.

Il carattere è legato al sesso dato che i relativi **alleli** si **trovano sul cromosoma X** e non su Y.



Normale 74 - Errato 21



# Albinismo

L'albinismo non è una vera malattia ma piuttosto un'anomalia; chi ne è colpito presenta una pelle candida ed occhi rossi provocati dalla mancanza di un pigmento, la melanina.

Il difetto non è legato ai cromosomi sessuali.



# Le mutazioni geniche

Come già detto, nel 1910 in un allevamento di laboratorio di normali moscerini della frutta comparve un maschio con occhi bianchi; prima della comparsa di questo strano individuo non erano mai stati osservati moscerini con occhi bianchi.

Questa comparsa spontanea di una nuova espressione di un gene è chiamata **mutazione genica**.

# Le mutazioni geniche

L'individuo mutante discende sempre da genitori normali e la sua "nuova" caratteristica si trasmette ai suoi discendenti. In tutte le specie si verificano mutazioni.

Le mutazioni possono essere dovute al caso ma anche a fattori ambientali o a particolari situazioni.



Farfalla Zizeeria maha con mutazione genetica a causa delle radiazioni di Fukushima

# Le mutazioni geniche

I raggi X, quelli gamma e i raggi ultravioletti sono radiazioni che possono provocare mutazioni geniche.

Anche molte sostanze chimiche possono alterare il DNA.



# Le mutazioni geniche

Le mutazioni sono ritenute la fonte principale della variabilità di una specie e possono essere molto importanti per la sua futura evoluzione biologica in quanto sono trasmissibili ai discendenti.

