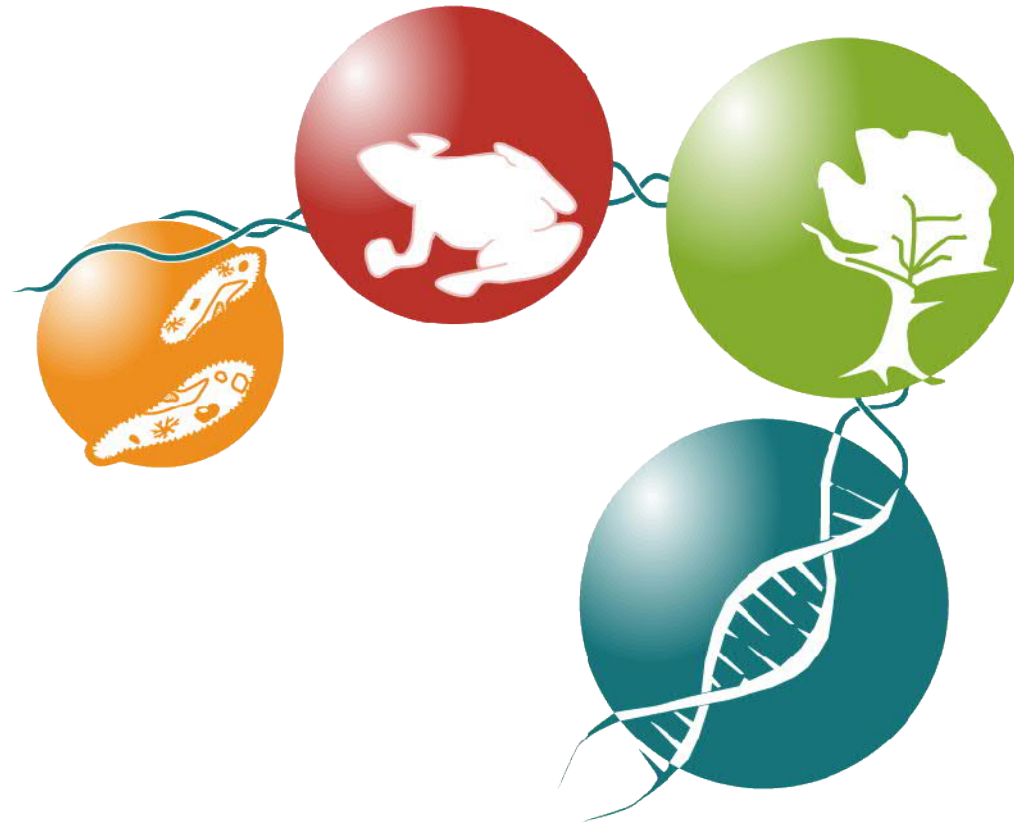


Biologia e Genetica 5



Rita Dougan 2023

La genetica

La parola **genetica** fu impiegata per la prima volta nel 1906 dal biologo inglese William Bateson (1861 - 1926), in una conferenza sull'ibridazione tenuta alla Royal Horticultural Society di Londra per indicare la scienza "dell'ereditarietà e della variazione".

La genetica è lo studio delle leggi e dei meccanismi che permettono la trasmissione dei caratteri da una generazione all'altra.

La **genetica classica** studia i processi genetici che riguardano i singoli individui e come i geni vengono trasmessi da un individuo all'altro:

unita' di studio = **l'individuo**.

La **genetica molecolare** studia la natura molecolare dell'eredita': come viene codificata nel DNA e come i processi biochimici la traducano in un fenotipo:

unita' di studio = **la cellula**

La **genetica delle popolazioni** studia le frequenze dei geni nelle popolazioni e come queste si mantengano o cambino

unita' di studio = **gruppi di individui**

Genetica classica

1865

Il primo a chiarire le modalità attraverso cui avviene la trasmissione dei caratteri ereditari fu Gregor Mendel, ricorrendo a incroci tra individui con caratteri differenti.

Ogni carattere ereditario è determinato da una o più coppie di **alleli**.

La manifestazione di un carattere ereditario (**fenotipo**) dipende dalla combinazione degli **alleli** (**dominanti o recessivi**) che costituiscono i **geni** per quel carattere.

Glossario

Linea pura: gruppo di organismi geneticamente omogenei, che generano figli con caratteri ereditari identici a quelli dei genitori.

Gene: tratto di DNA caratterizzato da una specifica sequenza che codifica per un'informazione ereditabile.

Allele: forma alternativa di un gene.

Genotipo: il complesso dell'informazione genetica di un organismo, corrispondente all'insieme degli alleli presenti che presiedono all'espressione dei caratteri somatici.

Fenotipo: l'insieme delle caratteristiche visibili di un organismo.

Individuo omozigote: organismo che presenta due alleli identici per un dato gene.

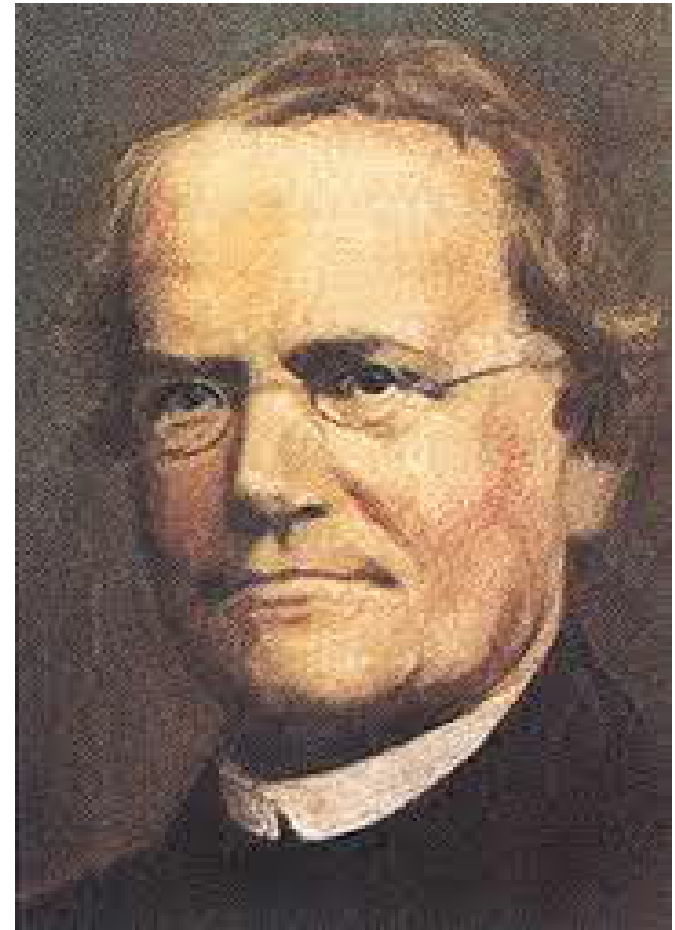
Individuo eterozigote: organismo che presenta due alleli diversi per un dato gene.

Carattere dominante: il carattere che si manifesta nel fenotipo

Carattere recessivo: in un individuo eterozigote è il carattere che non si manifesta nel fenotipo

Gregor Mendel

- 1822 – 1884
- Nato Heinzendorf, allora in Austria
- Studia matematica e fisica
Università di Olmütz
- 1843 Entra nel Monastero
San Tommaso, Brno
- 1847 viene ordinato
sacerdote



Gregor Mendel

- Continua a Vienna gli studi di botanica, matematica e fisica.
- 1853 ritorna nel monastero di Brno dove incomincia i suoi esperimenti.
- 1865 pubblica i risultati del suo lavoro
- 1868 viene eletto abate del convento
- 1884 muore a Brno.

Leggi di Mendel

Prima legge di Mendel: la dominanza

Seconda legge di Mendel: la segregazione

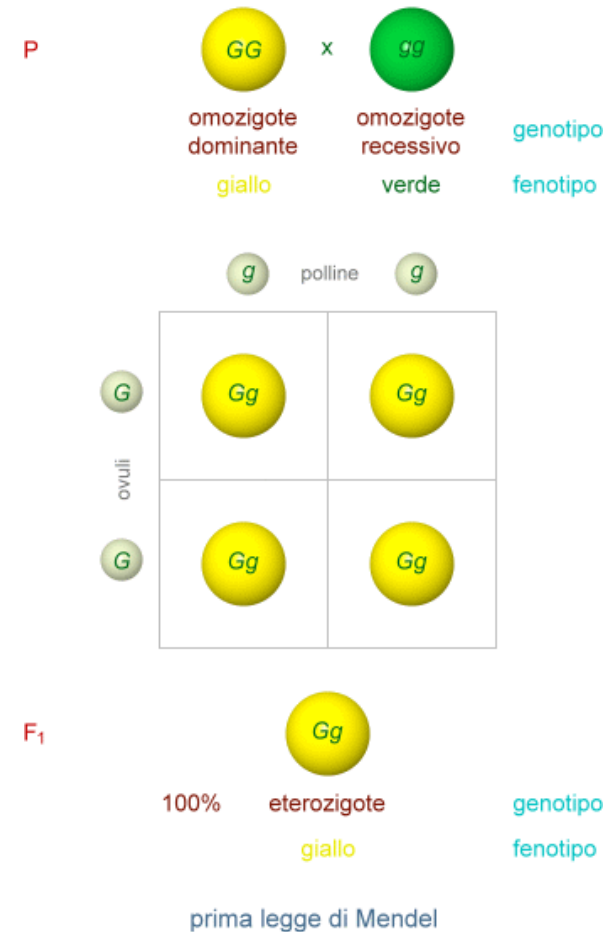
Terza legge di Mendel: l'assortimento indipendente

Prima legge di Mendel: la dominanza

Legge della dominanza:

gli individui nati dall'incrocio tra due individui omozigoti che differiscono per una coppia allelica, avranno il fenotipo dato dall'allele dominante.

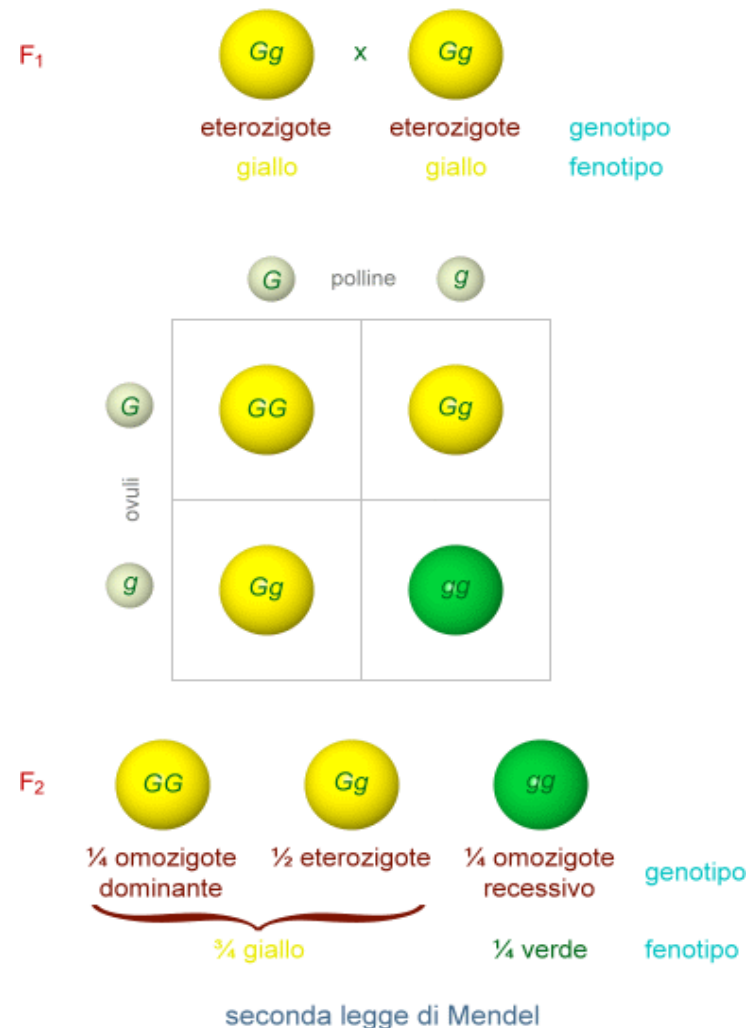
Gene: colore dei semi
Allele G: colore giallo
Allele g: colore verde



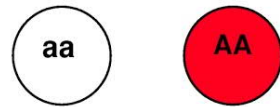
Seconda legge di Mendel: la segregazione

Legge della segregazione o *legge della disgiunzione*: ogni individuo possiede due alleli per ogni carattere, uno paterno e uno materno. Quando si formano i gameti, gli alleli si dividono e ogni gamete possiede uno solo degli alleli

Gene: colore dei semi
Allele G: colore giallo
Allele g: colore verde

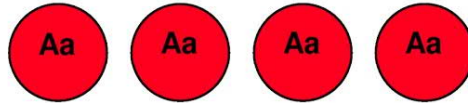
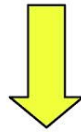


Prima e seconda legge di Mendel



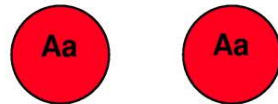
GENERAZIONE PARENTALE

ottenuta per auto-impollinazione. Mendel incrocia una linea pura a fiori rossi con una linea pura a fiori bianchi.



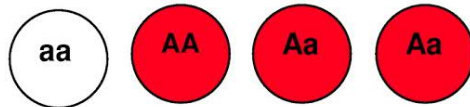
PRIMA GENERAZIONE FILIALE

Tutte le piantine ottenute hanno i fiori rossi.



PRIMA GENERAZIONE FILIALE

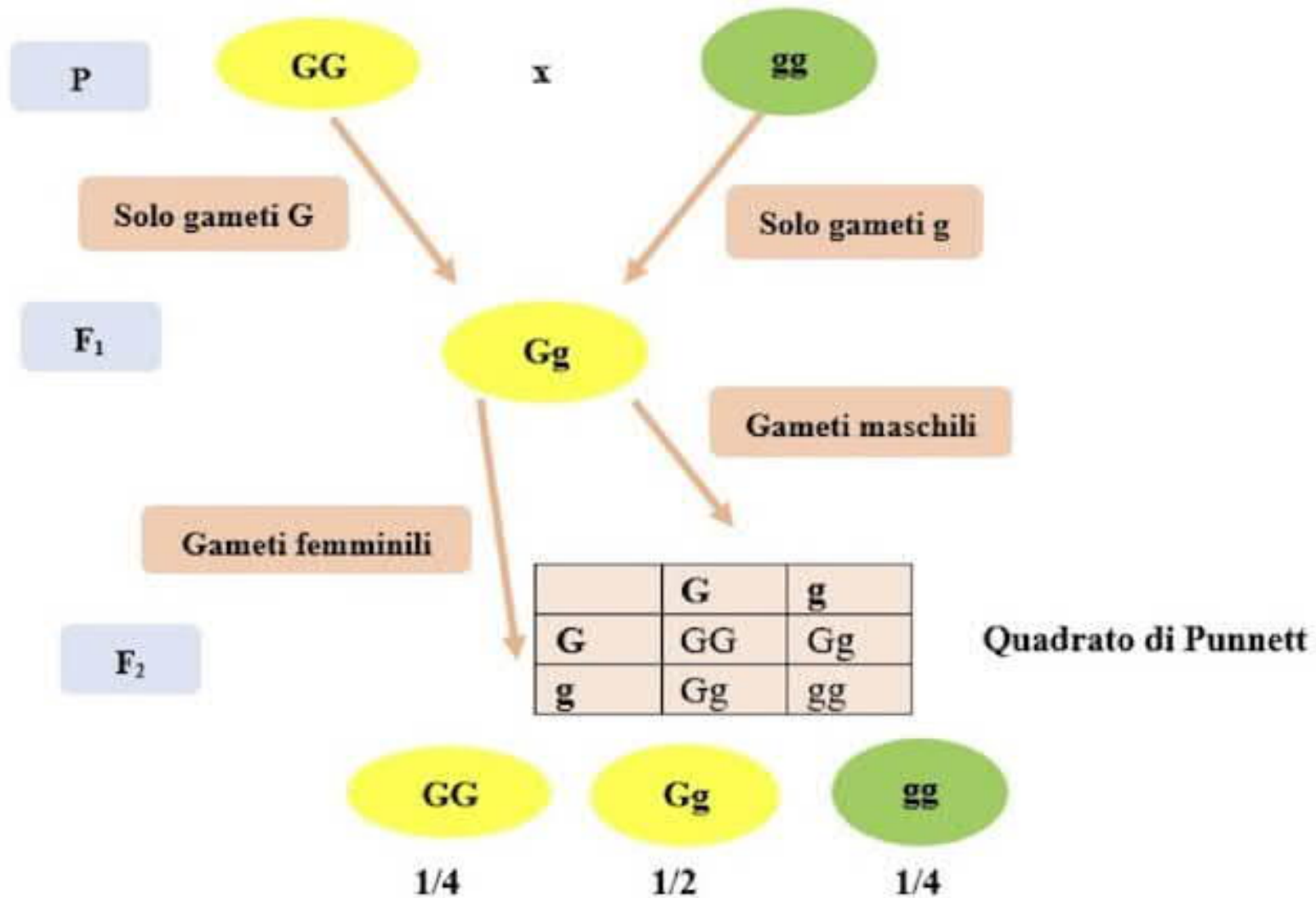
Mendel incrocia tra loro due piantine della prima generazione filiale: non si tratta più di linee pure ma di ibridi.



SECONDA GENERAZIONE FILIALE

Ricompare in questa generazione il carattere che sembrava scomparso; il 25% delle piantine, infatti, ha il fiore bianco. Le piantine sono omozigoti perché contengono due alleli uguali che indicano il colore bianco. Il 75% delle piantine, invece, ha il fiore rosso. 2/3 di queste piantine rosse è eterozigote, cioè contiene sia l'allele che indica il colore rosso sia quello che indica il colore bianco; 1/3 delle piantine rosse, infine, è omozigote, cioè contiene due alleli che indicano il colore rosso.

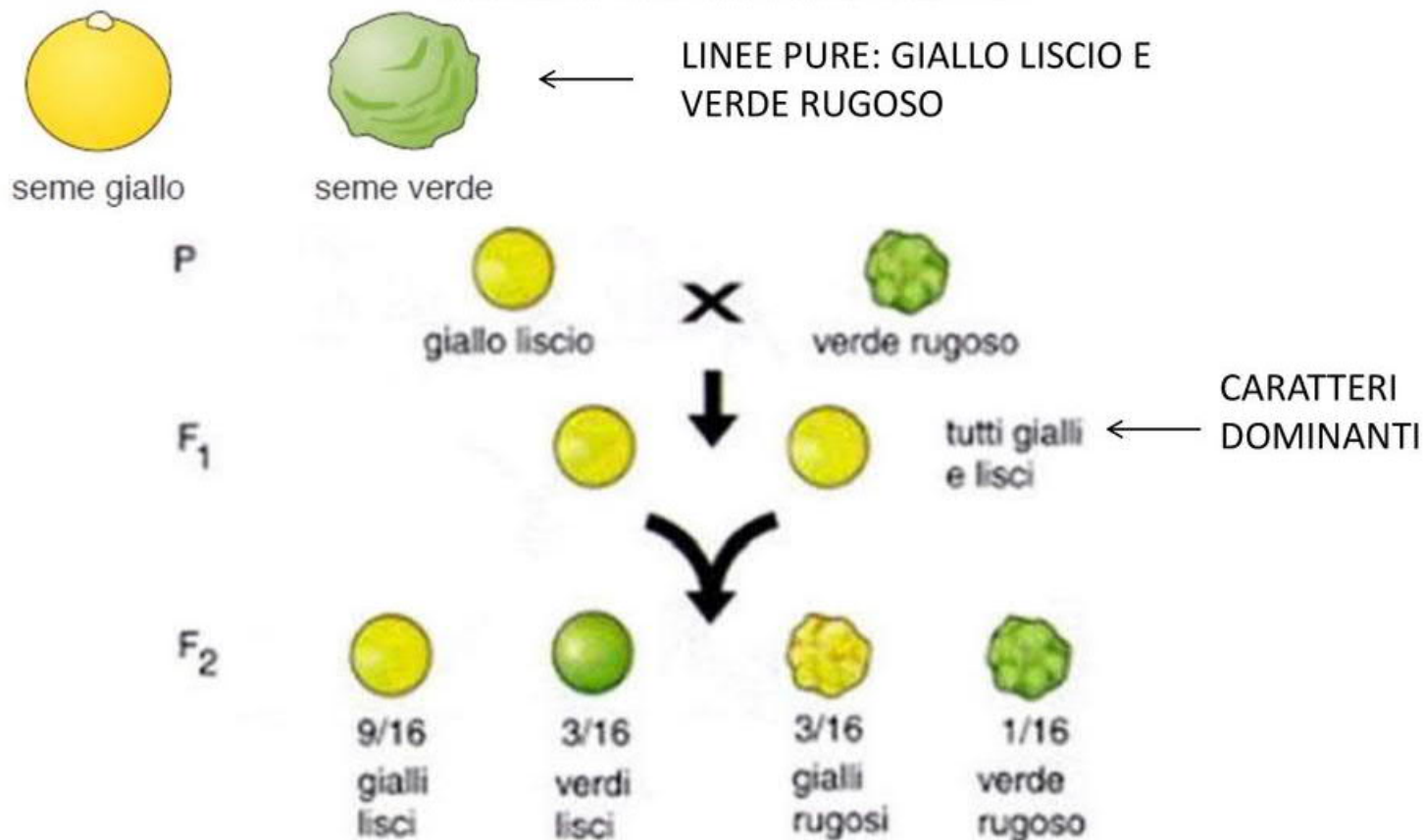
Prima e seconda legge di Mendel



Terza legge di Mendel: l'assortimento indipendente

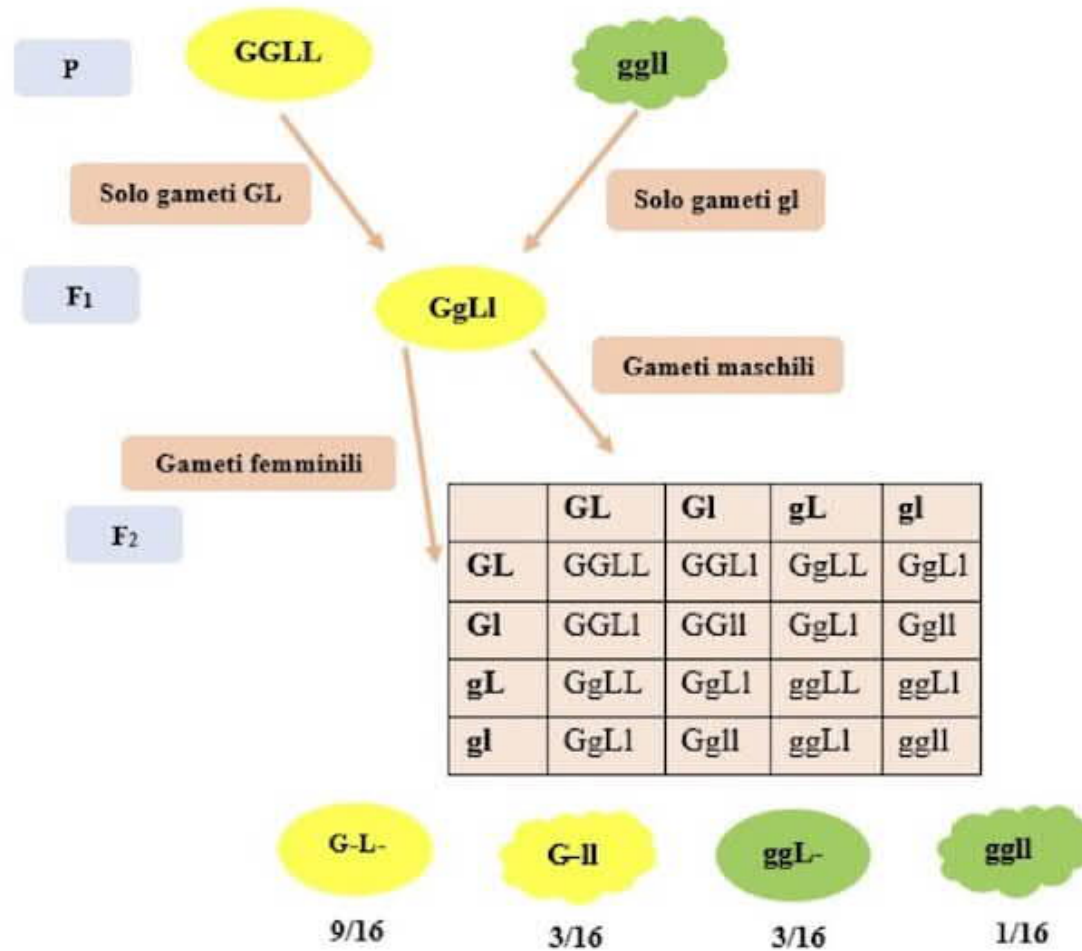
Legge dell'assortimento indipendente (o *legge della indipendenza dei caratteri*): gli alleli posizionati su cromosomi non omologhi si distribuiscono in modo casuale nei gameti.

Terza legge di Mendel: l'assortimento indipendente

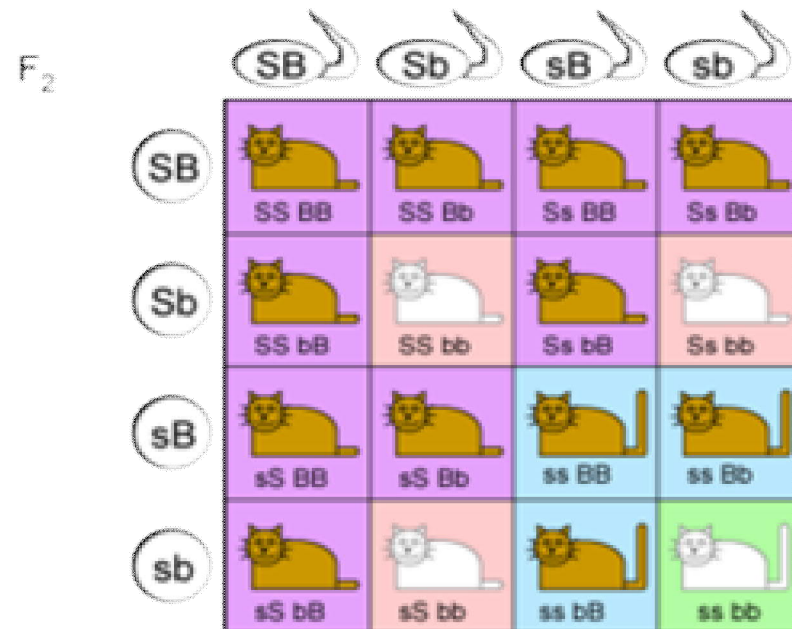
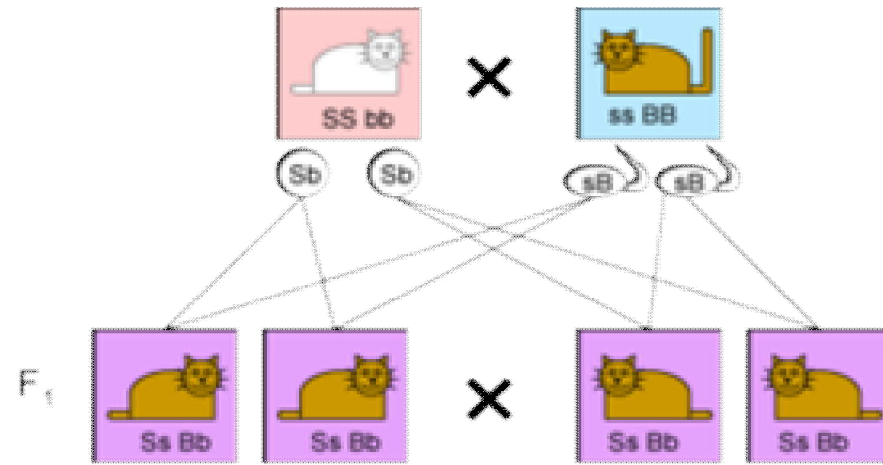


Incrociando individui di linea pura per più caratteri dominanti con altri di linea pura per gli stessi caratteri recessivi, ogni carattere si trasmette in modo indipendente dagli altri

Terza legge di Mendel: l'assortimento indipendente



Terza legge di Mendel: l'assortimento indipendente



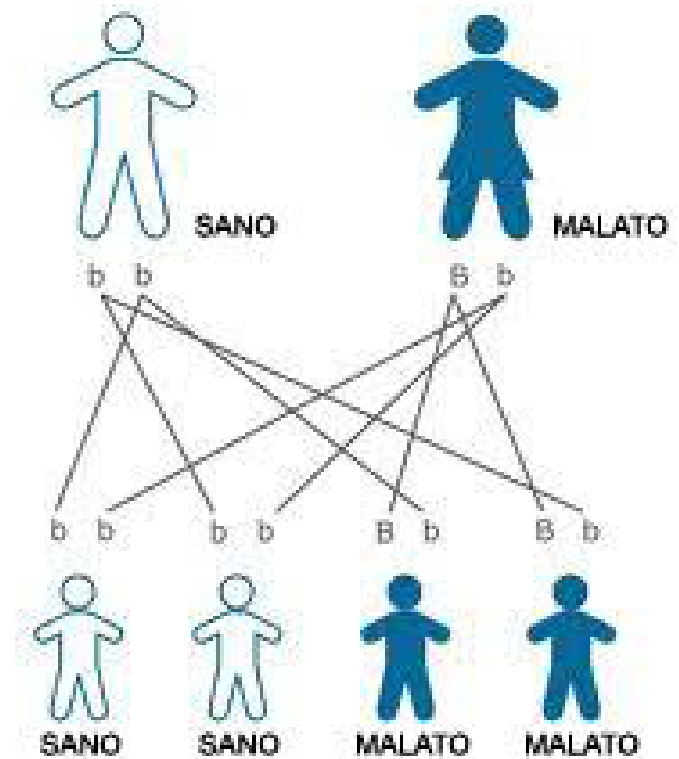
Eredità autosomica dominante e recessiva

Se l'espressione di un carattere richiede solo **1 copia** di un gene (allele), quel carattere è considerato **dominante**.

Se l'espressione di un carattere richiede **2 copie** di un gene (2 alleli), quel carattere è considerato **recessivo**.

Eredità autosomica dominante

- Una persona malata ha un genitore malato.
- Un genitore affetto eterozigote e un genitore sano hanno, in media, un numero uguale di figli malati e di figli sani; ossia, il rischio di malattia per ciascun bambino di un genitore affetto è del 50%.
- I figli sani di un genitore affetto non trasmettono il carattere ai propri discendenti.
- I maschi e le femmine hanno la stessa probabilità di essere malati



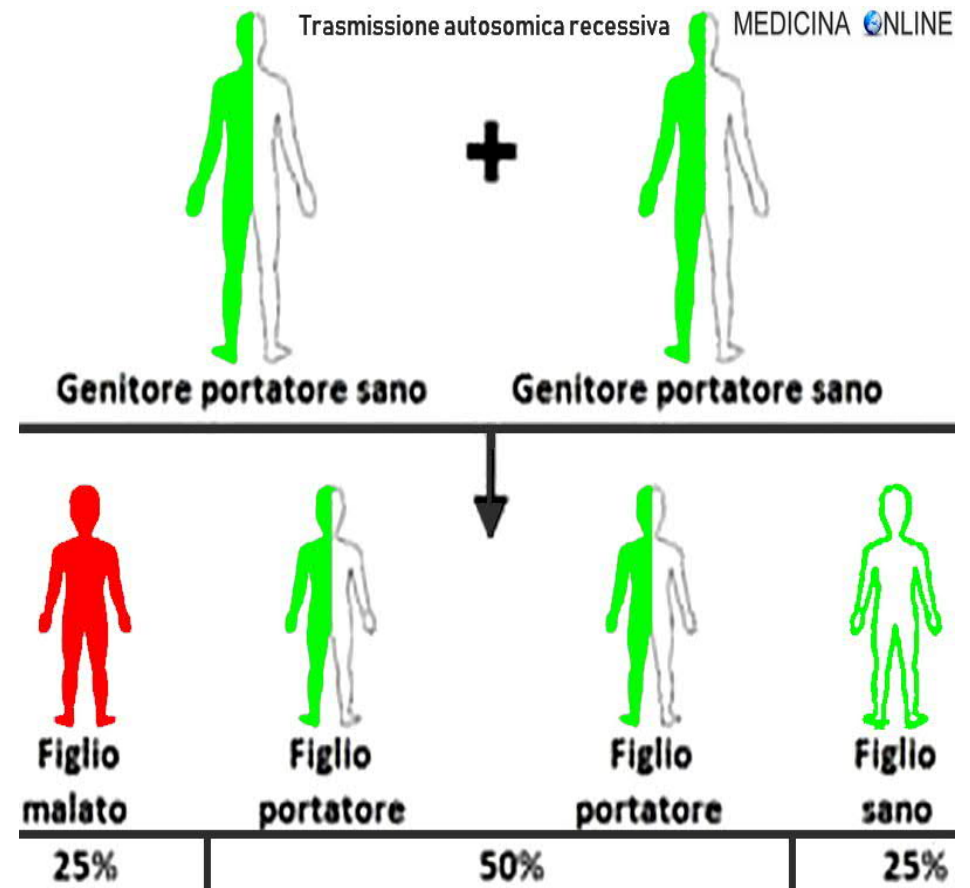
Malattie ereditarie trasmesse da un allele dominante

Le malattie genetiche causate da un singolo gene (malattie mendeliane) sono le più facili da analizzare e le più conosciute.

- Corea di Huntington 5 -10:100000
- Nanismo acondroplastico 1:25000

Eredità autosomica recessiva

- Gli eterozigoti non sono malati ma sono **portatori** del gene anomalo.
- I maschi e le femmine hanno la stessa probabilità di essere malati.
- Se i genitori sani hanno un figlio malato, entrambi i genitori sono eterozigoti.
- In media, un quarto dei loro figli è malato, la metà sono eterozigoti, e un quarto non è malato né portatore (genotipicamente normale)
- Tutti i figli di 2 soggetti malati saranno malati.



Malattie ereditarie trasmesse da un allele recessivo

- Albinismo 1:20000 – 1:40000
- Fibrosi cistica 1:2000 – 1:4000
- Anemia falciforme 9 -15% in zone malariche o ex malariche
- Anemia mediterranea (talassemia)
- Fenilchetonuria 1:10000/15000

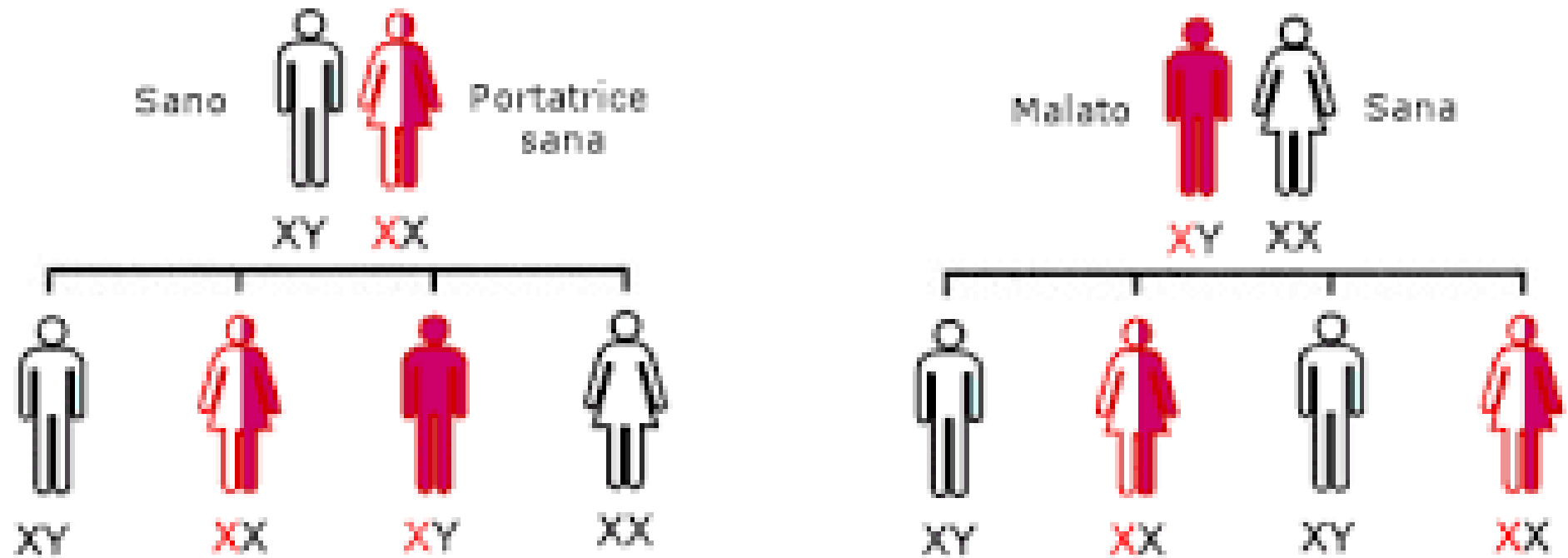
Malattie ereditarie portate dal cromosoma X

- Daltonismo
- Emofilia
- Distrofia muscolare di Duchenne
- Sindrome dell'X fragile

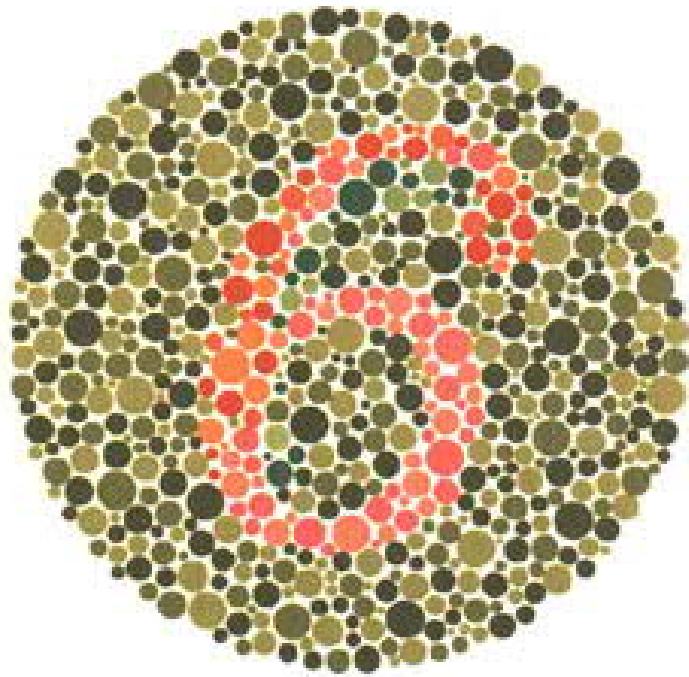
Caratteri recessivi legati al cromosoma X

- Quasi tutte le persone in cui si manifestano sono di sesso maschile perché la maggior parte delle femmine ha una copia normale del gene coinvolto X (ossia, sono eterozigoti).
- Le femmine eterozigoti sono non affette (fenotipicamente normali), ma solitamente, come portatrici, trasmettono il gene anomalo alla metà dei loro figli.
- La metà dei figli maschi di una donna portatrice sarà affetta, e la metà delle figlie femmine sarà portatrice.
- Un maschio malato non trasmette mai il carattere ai suoi figli maschi.
- Tutte le figlie femmine di un maschio malato sono portatrici.
- Nessuna figlia di una femmina portatrice e di un padre non affetto sarà affetta, ma la metà saranno portatrici.

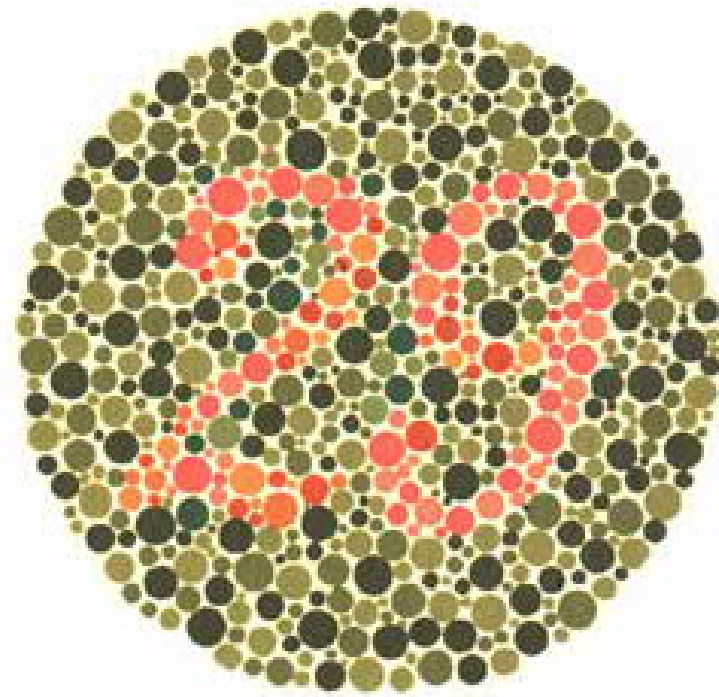
Eredità X-linked recessiva



Daltonismo

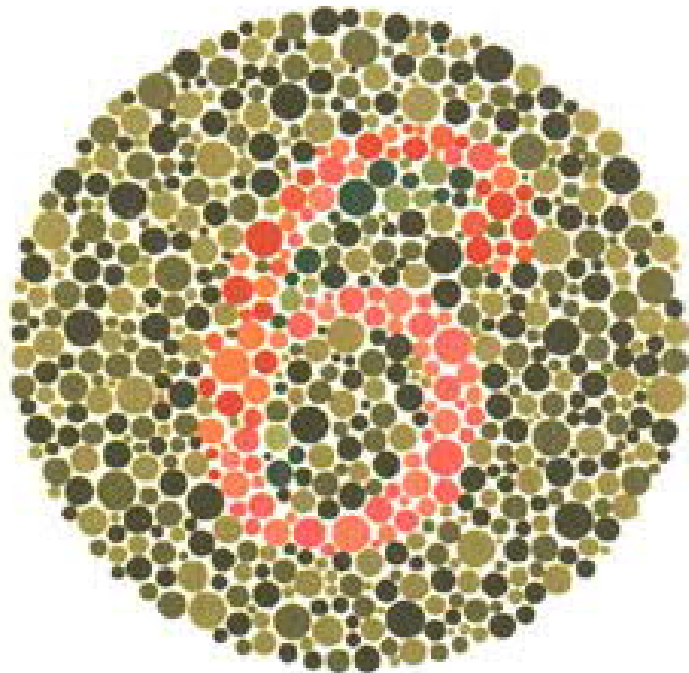


3



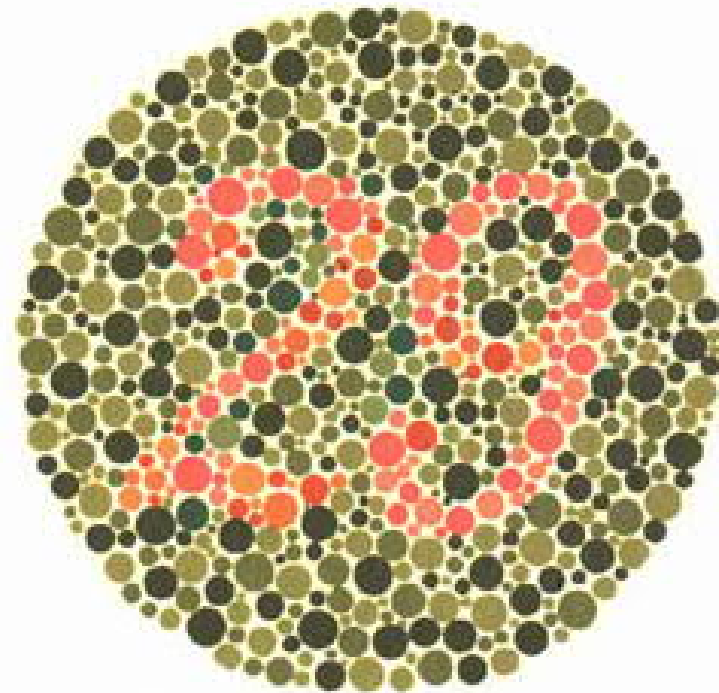
4

Daltonismo



3

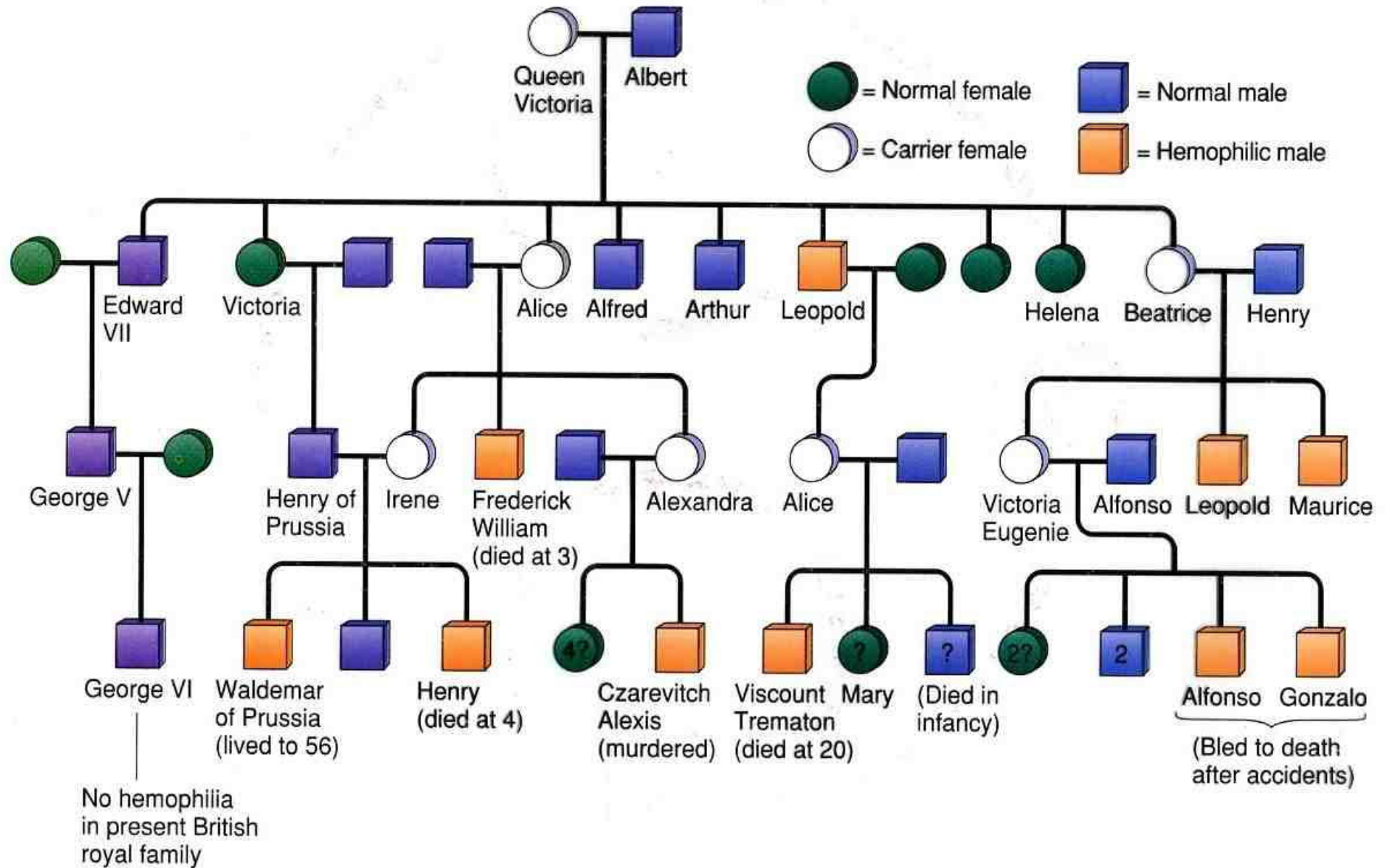
Normale 6, Daltonico 5



4

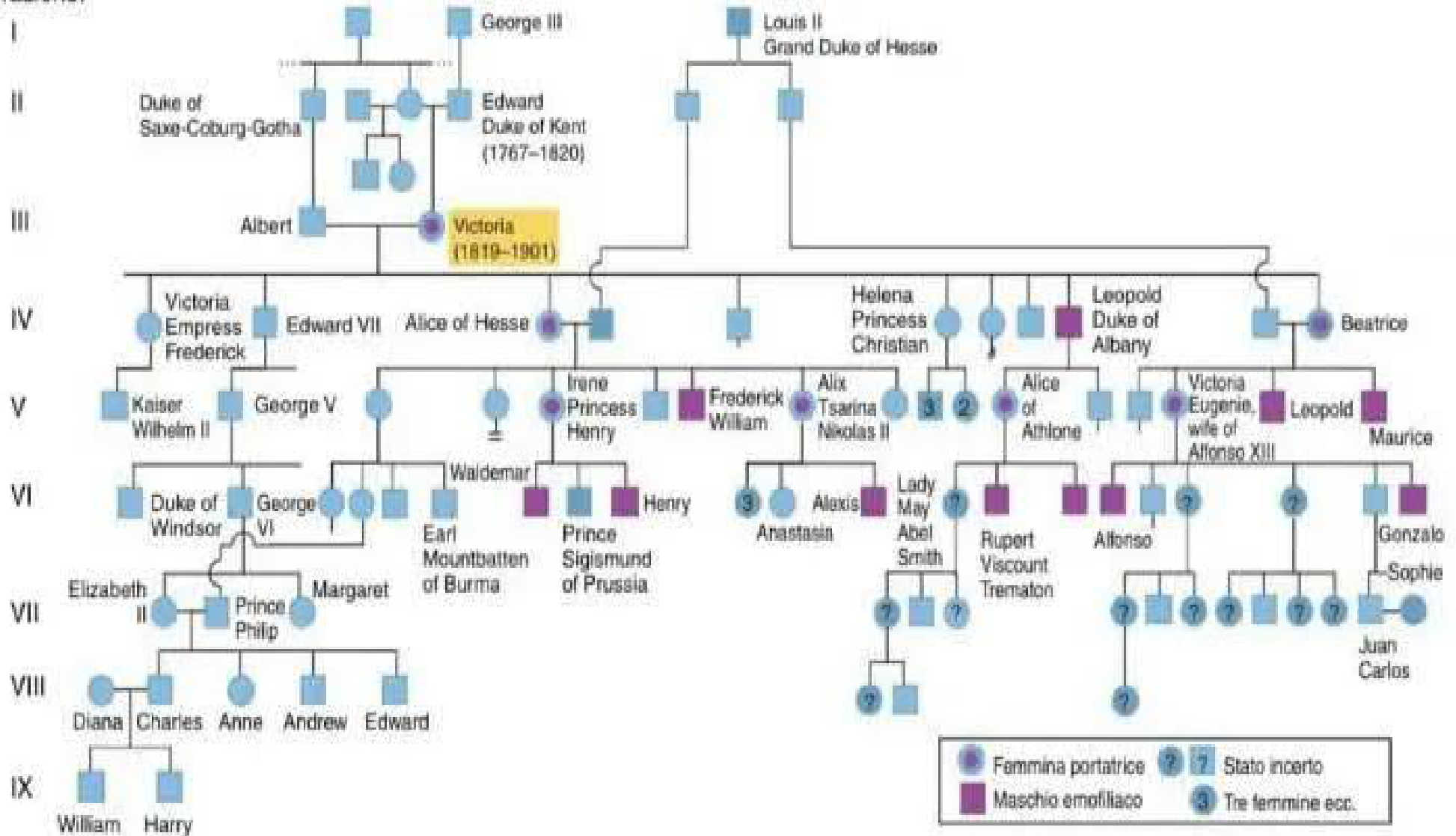
Normale 29, Daltonico 70

Emofilia



Emofilia

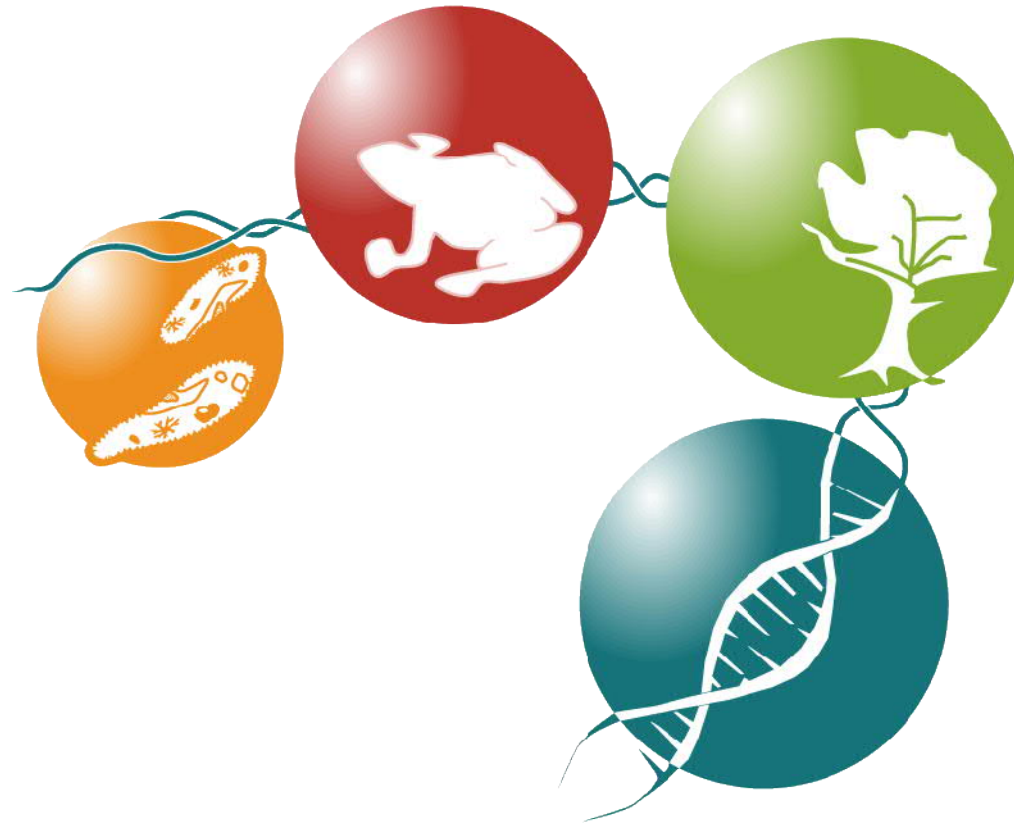
Generazione:



Altre caratteristiche ereditarie

<i>CARATTERI DOMINANTI</i>	<i>CARATTERI RECESSIVI</i>
<i>capelli neri</i>	<i>capelli biondi</i>
<i>capelli ricci</i>	<i>capelli lisci</i>
<i>occhi scuri</i>	<i>occhi chiari</i>
<i>lobo dell'orecchio staccato</i>	<i>lobo dell'orecchio attaccato</i>
<i>labbra spesse, carnose</i>	<i>labbra sottili</i>
<i>pollice dritto</i>	<i>pollice ricurvo</i>
<i>presenza di lentiggini</i>	<i>assenza di lentiggini</i>
<i>presenza fossetta mento</i>	<i>assenza fossetta sul mento</i>
<i>capacità di arrotolare la lingua</i>	<i>assenza capacità di arrotolare la lingua</i>
<i>attaccatura capelli appuntita</i>	<i>attaccatura capelli dritta</i>
<i>presenza fattore Rh</i>	<i>assenza fattore Rh</i>

Biologia e Genetica 5



Rita Dougan 2023