

BIOLOGIA GENERALE II

Modulo I: Genetica

Anno accademico 2003-2004

Docente: Dr. Filippo Geuna
DIPROVE - Sez. Coltivazioni Arboree
Tel: 02-50316550
E-mail: filippo.geuna@unimi.it

Appunti

I principi della trasmissione dell'informazione genetica

© 2002 F. Geuna

Libri di testo consigliati:

Purves, Sadava, Orians, Heller
Biologia - L'informazione e l'ereditarietà
Zanichelli

Hartl, Jones
Genetica. Principi e applicazioni (I ed. italiana)
Editoriale Grasso

Peter J. Russell
Fondamenti di genetica
EdiSES

Peter J. Russell
Genetica (terza edizione)
EdiSES

© 2002 F. Geuna

Le ipotesi genetiche di Mendel

Gli strumenti: le piante di pisello.

Il risultato degli incroci genetici è indipendente dal sesso del genitore da cui un carattere proviene.

Incroci genetici reciproci producono gli stessi risultati.

Molti caratteri umani seguono questo modello di eredità.

© 2002 F. Geuna

Gli esperimenti di Mendel

Mendel eseguì incroci usando piante con diverse forme di un tratto genetico, come seme giallo o verde.

Egli contò il numero di individui della progenie (F1) con un dato tratto, come seme verde.

Incrociò poi gli individui della F1 tra di loro e contò la progenie di ogni tipo (F2).

© 2002 F. Geuna

L'ipotesi di Mendel

Incroci tra parentali che differiscono per un carattere, seme liscio o rugoso, producono una progenie (F1) con soli semi lisci.

Il tratto "seme liscio" è pertanto dominante.

Ciascun parentale ha due copie dell'informazione genetica che specifica il tratto e ne fornisce una in ogni incrocio.

Fig. 2.3, p. 35

© 2002 F. Geuna

L'ipotesi di Mendel

Genitore con seme liscio = "AA". Le due copie dell'informazione genetica corrispondono al genotipo.

Genitore con i semi rugosi = "aa".

Il genitore con semi lisci contribuisce con un gamete "A" alla progenie.

Il genitore con semi rugosi contribuisce con un gamete "a" alla progenie.

Fig. 2.4, p. 37

© 2002 F. Geuna

La legge della dominanza

Il genotipo della progenie $A+a = Aa$ contiene una copia della variante "A" (seme liscio) e una di "a" (seme rugoso).

Tutta la progenie produce semi lisci sebbene sia geneticamente "Aa", perché "A" (liscio) è dominante su "a" (rugoso).

© 2002 F. Geuna

La legge della segregazione

Genotipo F1 = Aa .

Il genitore Aa produce sia gameti "A" che "a".

Un incrocio tra due genitori entrambi di genotipo Aa produce una progenie (F2) composta da individui a semi lisci e rugosi nel rapporto **3:1**.

La ricomparsa del tratto seme rugoso nella popolazione F2 dimostra la Legge della segregazione.

Fig. 2.5, p. 39

© 2002 F. Geuna

Incroci monoibridi

L'incrocio $Aa \times Aa$ produce gameti A ed a da entrambi i genitori.

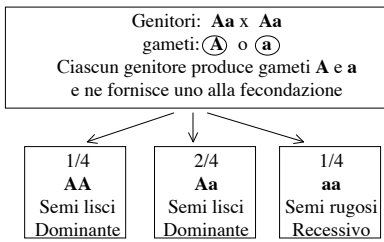
Il quadrato di Punnett mostra quattro possibili combinazioni: **AA, Aa, aA, aa**.

Tre di queste combinazioni, **AA, Aa, aA**, producono piante con fenotipo "seme liscio".

La quarta combinazione, **aa**, mostra piante con fenotipo "seme rugoso".

© 2002 F. Geuna

Incroci monoibridi



© 2002 F. Geuna

Le conclusioni di Mendel

La legge della dominanza fu suggerita dal fatto che la progenie F1 presentava tutta semi dal fenotipo **liscio** sebbene gli individui componenti fossero degli ibridi dal genotipo **Aa**.

Questa legge stabilisce che il fenotipo dominante richiede una sola copia dell'informazione genetica per specificare un tratto, in questo caso **Aa** = seme liscio, specificato dalla variante **A**.

© 2002 F. Geuna

Le conclusioni di Mendel

La componente genetica **a** è definita recessiva perché il suo fenotipo (seme rugoso) si esprime solo quando sono presenti due copie: **aa**.

Il fenotipo recessivo riappare nella progenie F2 prodotta dall'incrocio monoibrido tra due piante F1 di tipo **Aa**.

© 2002 F. Geuna

La legge della segregazione

L'incrocio monoibrido mostra che le componenti genetiche devono separarsi durante la produzione dei gameti per formare nella progenie nuove combinazioni che non si trovano in nessuno dei genitori (ad esempio il recessivo).

Il genitore **Aa** = **A** + **a** rappresenta la segregazione genetica e permette che una copia della componente **a** da ciascun genitore si combini a dare una progenie di tipo **aa**.

© 2002 F. Geuna

Rapporti mendeliani

La progenie F2 di un incrocio monoibrido mostra un rapporto **3:1** di semi lisci:semi rugosi dal momento che 3/4 delle combinazioni di **A** e **a** producono il fenotipo dominante (seme liscio: 1/4 **AA** + 2/4 **Aa**) e 1/4 quello recessivo (seme rugoso: 1/4 **aa**).

I rapporti genotipici differiscono da quelli fenotipici perché il fenotipo dominante è composto dai genotipi **AA** e **Aa**.

© 2002 F. Geuna

Rapporti mendeliani

Il fenotipo dominante **AA** è omozigote poiché entrambe le componenti sono identiche.

Il fenotipo dominante **Aa** è eterozigote poiché le componenti non sono diverse.

I rapporti genotipici dell'incrocio monoibrido sono **1:2:1** = 1/4 **AA** + 2/4 **Aa** + 1/4 **aa**.

© 2002 F. Geuna

L'incrocio di prova (testcross)

L'incrocio di prova consente al genetista di stabilire se il fenotipo dominante osservato sia associato ad un genotipo omozigote **AA** o eterozigote **Aa**.

L'incrocio è effettuato servendosi di un genitore recessivo **aa**.

Fig. 2.6, p. 41

© 2002 F. Geuna

Risultati di un incrocio di prova

AA + **aa** = **Aa**. L'incrocio produce solo individui dominanti: pertanto il genitore da saggiare è omozigote.

Aa + **aa** = 1/2 **Aa** + 1/2 **aa**. L'incrocio produce metà individui dominanti e metà recessivi: il genitore da saggiare è eterozigote.

Il risultato permette di stabilire indirettamente il genotipo del genitore.

© 2002 F. Geuna

Rapporti di un incrocio diibrido

Mendel studiò l'ereditarietà di due diversi tratti fenotipici come colore del seme (giallo o verde) e forma del seme (liscio o rugoso).

L'analisi di tutte le combinazioni (**3:1** liscio:rugoso e **3:1** giallo:verde) produce un rapporto fenotipico **9:3:3:1** (liscio/giallo : liscio/verde : rugoso/giallo : rugoso/verde).

© 2002 F. Geuna

Legge della segregazione indipendente

In un incrocio diibrido i genitori incrociati sono eterozigoti per ciascuno di due diversi tratti fenotipici quali il colore del seme e la forma.

Il fenotipo del diibrido è dominante (liscio/giallo) e il genotipo è eterozigote per ciascun elemento genetico (**WwGg**).

Fig. 2.7, 2.8, 2.9
© 2002 F. Geuna

Segregazione indipendente

Durante la produzione dei gameti ciascun insieme di elementi genetici si separa.

$$\mathbf{Ww} = \mathbf{W} + \mathbf{w}; \quad \mathbf{Gg} = \mathbf{G} + \mathbf{g}$$

Tutte le possibili combinazioni di **W o w** e **G o g** si possono verificare alla fecondazione (**WG, Wg, wG, wg**) nel rapporto **1:1:1:1**.

La segregazione indipendente degli elementi genetici è mostrata da questo rapporto.

© 2002 F. Geuna

Assortimento indipendente

Incrocio basato su due coppie di tratti genetici come colore e forma del seme.

Genitori rispettivamente omozigote dominante (liscio/giallo) = **WWGG** e omozigote recessiva (rugoso/verde) = **wwgg**.

Da **WWGG** derivano solo gameti **WG**.

Da **wwgg** derivano solo gameti **wg**.

La F1 risulta composta dalla somma di **WG + wg = WwGg**.

Fig. 2.10
© 2002 F. Geuna

Risultati della F2 per un incrocio diibrido

Individui della progenie F1 (**WwGg**) sono incrociati: **WwGg x WwGg**.

I gameti prodotti sono: **WG, Wg, wG, wg**.

I rapporti fenotipici sono: **9:3:3:1**.

9:16 = liscio/giallo
3:16 = liscio/verde
3:16 = rugoso/giallo
1:16 = rugoso/verde

© 2002 F. Geuna

Risultati della F2: rapporti genotipici

Ciascun paio di elementi genetici (monoibrido) facenti parte del diibrido si separa per formare gameti (Legge della segregazione).

Combinazioni di elementi individuali all'interno del diibrido generano rapporti genotipici definiti (Legge dell'assortimento indipendente)

© 2002 F. Geuna

Risultati della F2: rapporti genotipici

$$\mathbf{GgWW} = \mathbf{GGWW} + \mathbf{GgWW} + \mathbf{ggWW} \quad \mathbf{1:2:1}$$

$$\mathbf{GgWw} = \mathbf{GGWw} + \mathbf{GgWw} + \mathbf{ggWw} \quad \mathbf{2:4:2}$$

$$\mathbf{Ggww} = \mathbf{GGww} + \mathbf{Ggww} + \mathbf{ggww} \quad \mathbf{1:2:1}$$

© 2002 F. Geuna

Incrocio di prova diibrido

Il genitore **WwGg** produce gameti **WG + wG + Wg + wg** in rapporto **1:1:1:1**.

Il genitore **wwgg** produce solo gameti **wg**.

La progenie derivante presenta genotipi **WwGg + wwGg + Wwgg + wwgg** in rapporto **1:1:1:1**.

L'incrocio di prova dimostra che il genitore diibrido è eterozigote per entrambi i caratteri.

Inoltre i risultati mostrano che c'è stato assortimento indipendente di **Ww** e **Gg**.

Fig. 2.11
© 2002 F. Geuna

Incrocio triibrido

Incrocio triibrido: tre paia di elementi che assortiscono indipendentemente come **WwGgPp**.

Per ogni coppia di elementi il rapporto fenotipico è **3:1**.

Per due coppie il rapporto è **9:3:3:1**.

Il profilo di segregazione e di assortimento indipendente di un incrocio triibrido è identico al diibrido.

Fig. 2.13
© 2002 F. Geuna

Genotipi dell'incrocio triibrido

La progenie F2 dell'incrocio triibrido **WwGgPp** è costituita da tutte le possibili combinazioni delle tre coppie di elementi genetici.

Ciascun paio di elementi genetici, **Ww** o **Gg** o **Pp** dà un rapporto genotipico **1:2:1** come in un incrocio monoibrido.

Ciascun paio di elementi genetici (ad es. **Ww + Gg**) dà il rapporto genotipico **1:2:1:2:4:2:1:2:1**.

© 2002 F. Geuna

Probabilità mendeliane

I profili dell'eredità mendeliana seguono le leggi della probabilità.

La formazione dei gameti segue la regola della somma.

L'omozigote **GG** produce esclusivamente gameti **G**, con una probabilità pari a **1**.

L'eterozigote **Gg** produce gameti **G** e **g** in rapporto **1:1**, con una probabilità per ciascuno di **1/2**, come nel lancio di una moneta (testa o croce).

Fig. 2.13

© 2002 F. Geuna

Probabilità mendeliane

La trasmissione di elementi genetici segue la regola del prodotto per due eventi che accadono indipendentemente.

GG x gg = Gg; probabilità = **1 x 1 = 1**.

GG x Gg = 1/2 GG + 1/2 Gg; probabilità = **1 x 1/2 = 1/2** per ciascun possibile risultato.

Gg x Gg = 1/4 GG + 2/4 Gg + 1/4 gg; probabilità = **1/2 x 1/2** per ciascun risultato (**GG, Gg, gG, gg**).

© 2002 F. Geuna

Probabilità mendeliane

Anche gli incroci di ibridi seguono la regola della somma e del prodotto nel determinare le probabilità dei risultati.

Risultato fenotipico: **9:3:3:1**.

Risultato genotipico: **1:2:1:2:4:2:1:2:1**.

Fig. 2.14

© 2002 F. Geuna

Analisi del *pedigree*

Nell'uomo l'analisi di *pedigree* è usata per determinare genotipi di individui e per predire la modalità di trasmissione di singoli tratti genetici.

Per costruire un *pedigree* il profilo di trasmissione di un tratto fenotipico tra individui di una famiglia è usato per stabilire se l'eredità sia di tipo dominante o recessiva.

© 2002 F. Geuna

Analisi del *pedigree*

L'analisi di *pedigree* è usata per studiare malattie monogeniche, come la malattia di Huntington, una forma di degenerazione nervosa progressiva.

Il profilo osservato di trasmissione si osserva a carico di malattie genetiche dominanti che non coinvolgono il cromosoma X (definite autosomiche).

Fig. 2.16, 2.17

© 2002 F. Geuna

Analisi del *pedigree*: dominanza

Tratti fenotipici dominanti di solito compaiono in tutte le generazioni di un *pedigree*.

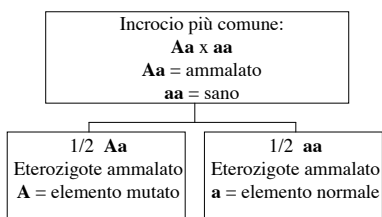
Circa 1/2 della progenie di un individuo affetto presenta lo stesso tratto.

Il tratto appare in entrambi i sessi se il gene non è sul cromosoma X.

© 2002 F. Geuna

Malattie dominanti monogeniche

Probabilità di trasmissione per caratteri monogenici dominanti:



© 2002 F. Geuna

Analisi del *pedigree*: recessività

L'analisi del *pedigree* può essere usata per distinguere modalità di trasmissione genetica dominante o recessiva per tratti codificati da singoli geni.

L'analisi dei profili di trasmissione di geni recessivi è usata per identificare i portatori di tratti recessivi che non possono essere rilevati attraverso un'analisi fenotipica diretta.

© 2002 F. Geuna

Eredità di tratti recessivi

I tratti recessivi compaiono in individui i cui genitori sono fenotipicamente dominanti.

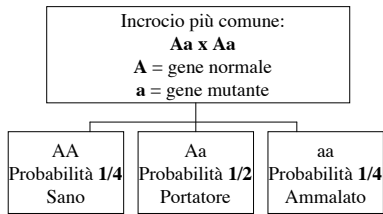
Due individui fenotipicamente dominanti che hanno figli hanno una probabilità di **1/4** che la loro progenie sia affetta dalla malattia e **1/2** che sia portatrice.

Fig. 2.18

© 2002 F. Geuna

Malattie recessive monogeniche

Probabilità di trasmissione per caratteri monogenici recessivi:



© 2002 F. Geuna

Complementazione

I test di complementazione servono per stabilire se fenotipi differenti siano dovuti a mutazioni a carico di uno stesso gene.

L'incrocio di genotipi omozigoti recessivi può produrre un fenotipo dominante solo se i due elementi mutati recessivi si trovano su geni diversi.

Fig. 2.18, 2.19

© 2002 F. Geuna

Genetica biochimica

Molti geni recessivi codificano per enzimi che sono responsabili di passaggi specifici in percorsi metabolici.

Mutazioni che alterano la struttura dei geni bloccano la produzione dell'enzima se entrambi i geni sono interessati.

Le malattie genetiche sono state definite "errori innati del metabolismo" da Garrod.

Fig. 2.22

© 2002 F. Geuna

Epistasi

L'epistasi modifica i rapporti mendeliani fenotipici **9:3:3:1** nella progenie di incroci di ibridi.

Nell'epistasi due gruppi di elementi genetici interagiscono per produrre un fenotipo singolo e modificano i rapporti fenotipici attesi.

Tuttavia si parla sempre di profili di ereditarietà mendeliana.

Fig. 2.23

© 2002 F. Geuna

Genetica biochimica

Geni recessivi spesso contengono mutazioni che bloccano la formazione del relativo prodotto genico (**ww**).

Gli eterozigoti che contengono una copia del gene recessivo possono pertanto produrre solo 1/2 della quantità di proteina prodotta dall'omozigote dominante (**WW**) che contiene due copie funzionanti dello stesso gene.

© 2002 F. Geuna

Genetica biochimica

L'eterozigote (**Ww**) può ancora produrre sufficiente prodotto genico da mostrare un fenotipo dominante (ad es. seme liscio). Tale genotipo è tuttavia un portatore.

Per alcuni geni la riduzione della quantità del relativo prodotto genico può avere conseguenze rilevanti sul metabolismo, specialmente per proteine strutturali. In questo caso si hanno malattie dominanti.

© 2002 F. Geuna

Dominanza incompleta

Il fenotipo eterozigote è intermedio tra il dominante ed il recessivo (colore dei fiori di bocca di leone).

La progenie F1 di un incrocio tra un genitore dominante (rosso) e uno recessivo (bianco) mostra un fenotipo intermedio (rosa).

La progenie F2 mostra rapporti fenotipici e genotipici identici.

Fig. 2.25, 2.27

© 2002 F. Geuna

Alleli multipli/Co-dominanza

Per alcuni tratti nelle popolazioni umane esistono più di due varianti (alleli).

I gruppi sanguigni AB0 sono specificati da tre alleli che possono combinarsi a dare quattro tipi.

L'eredità dei gruppi sanguigni AB0 è un altro esempio del principio della co-dominanza, in cui entrambi gli alleli contribuiscono al fenotipo dell'eterozigote.

© 2002 F. Geuna

Alleli multipli/Co-dominanza

Gli alleli **IA** e **IB** sono dominanti su **IO**, che non produce nessun antigene (allele nullo). Il genotipo **IAIO** è fenotipicamente di tipo "A"; il genotipo **IBIO** è di tipo "B".

Gli alleli **IA** e **IB** sono co-dominanti poiché ogni allele specifica la produzione di un antigene. Il genotipo **IAIB** è fenotipicamente di tipo "AB".

L'allele **IO** è recessivo verso gli altri alleli. **IOIO** è di tipo "0".

Fig. 2.29

© 2002 F. Geuna