

ZANICHELLI

Jay Phelan, Maria Cristina Pignocchino

Scopriamo la biologia

Capitolo 5

La basi della genetica

1. La genetica e i caratteri ereditari /1

La **genetica** è la scienza che studia le leggi e i meccanismi di **trasmissione dei caratteri ereditari** nelle specie a riproduzione sessuata e i **meccanismi molecolari** che consentono alle cellule di un organismo di dividersi e svilupparsi secondo un progetto interno.

Un **carattere** è una caratteristica osservabile dell'organismo (per esempio, il colore degli occhi); il **tratto** è la forma particolare che assume nell'organismo (per esempio, occhi castani, verdi o azzurri).

1. La genetica e i caratteri ereditari /2

La genetica intesa come **scienza sperimentale**, cioè come scienza che si avvale di esperimenti controllati per verificare le ipotesi proposte, nasce con **Gregor Mendel** nella seconda metà dell'Ottocento.



Gregor Mendel condusse i suoi esperimenti in un orto del monastero di Brno, nell'odierna Repubblica Ceca.

2. Il metodo d'indagine di Mendel /1

Gregor Mendel studiò l'ereditarietà utilizzando come modello le **piantine di pisello**.

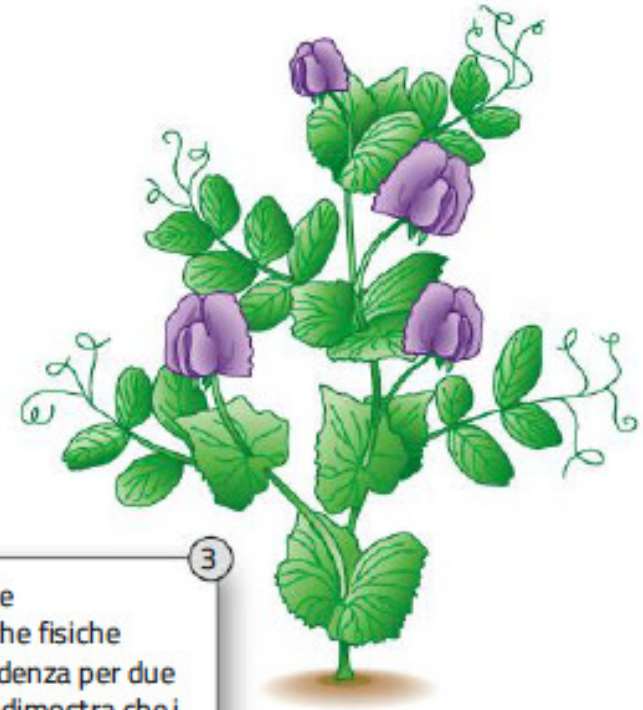
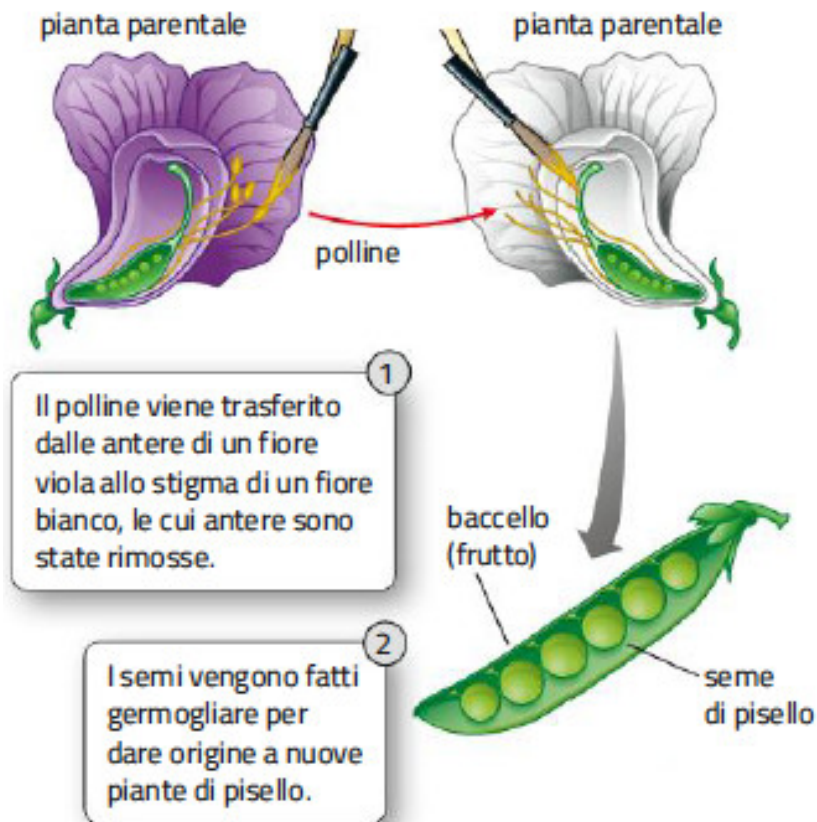


Mendel non effettuò mai incroci casuali e analizzò i risultati di un gran numero di incroci.

Un **individuo puro** per un carattere è una piantina che produce per autoimpollinazione sempre figli identici a sé.

Gli individui puri per Mendel rappresentano la **generazione parentale (P)**.

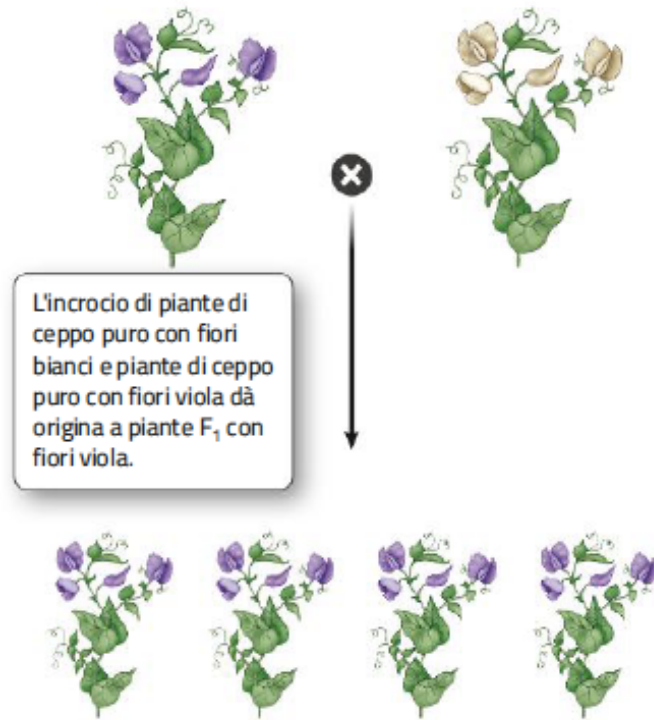
2. Il metodo d'indagine di Mendel /2



3

L'analisi delle caratteristiche fisiche della discendenza per due generazioni dimostra che i caratteri ereditati derivano da entrambi i genitori.

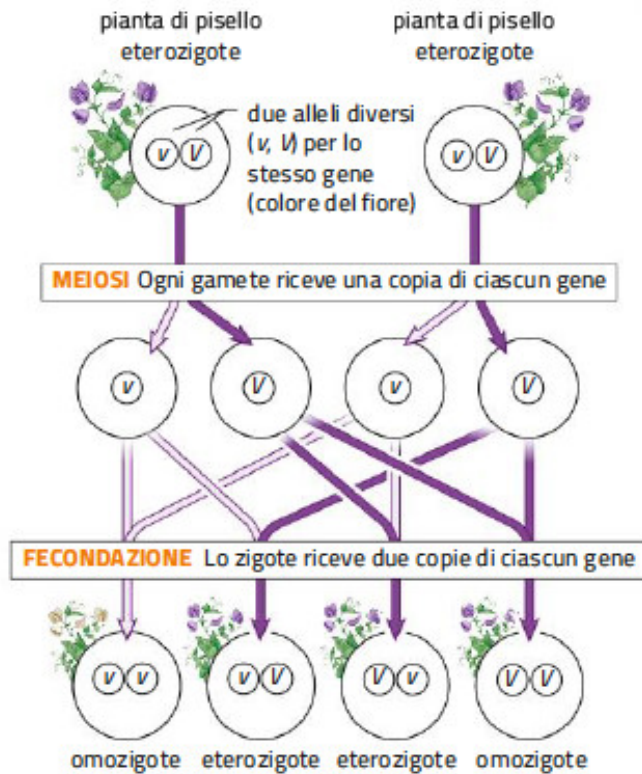
3. La prima legge di Mendel: la dominanza



Secondo la **legge della dominanza**, quando si incrociano individui puri con tratti diversi per il medesimo carattere, nella prima generazione (F_1) tutti gli individui ibridi manifestano un solo tratto della generazione parentale.

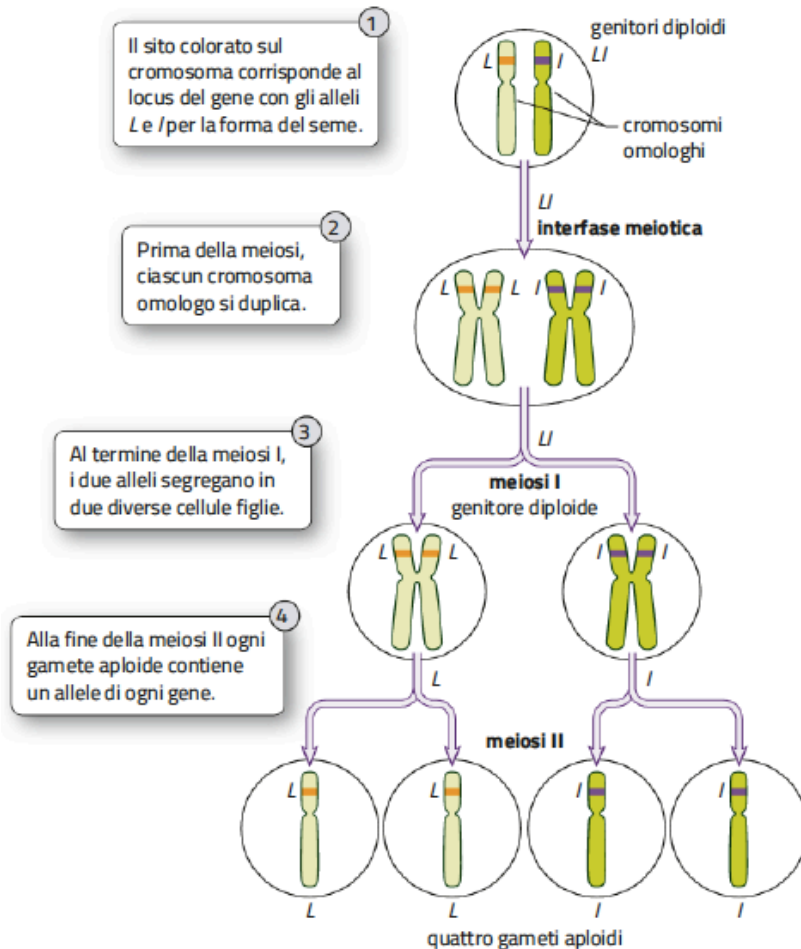
È **dominante** il tratto che si manifesta negli ibridi della F_1 ; è **recessivo** il tratto che sembra scomparire nella F_1 e ricompare nella F_2 .

4. La seconda legge di Mendel: la segregazione



Secondo la **legge della segregazione**, ogni individuo possiede due alleli per ciascun gene; quando si formano i gameti, i due alleli di un gene segregano, cosicché ciascun genitore trasmette al figlio un allele per carattere.

5. Le conseguenze delle prime due leggi di Mendel



Gli **alleli** sono le diverse forme di un gene. I due alleli per uno stesso carattere sono localizzati nel medesimo **locus** di due cromosomi omologhi.

La **segregazione** avviene al momento della formazione dei gameti, durante la meiosi.

6. Il fenotipo dipende dal genotipo

Il **genotipo** è l'insieme degli alleli che determinano un carattere dell'individuo.

Il **fenotipo** è il tratto esteriore del carattere.

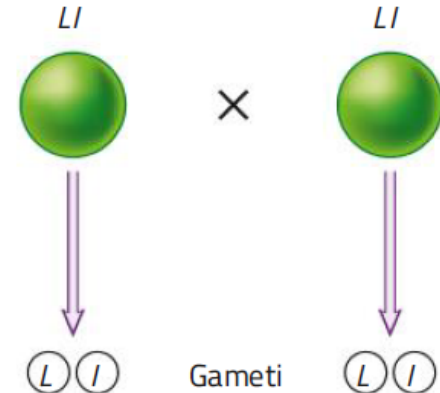
Il genotipo di un individuo per un dato carattere contiene due alleli: se sono uguali l'individuo è **omozigote** (dominante o recessivo), se sono diversi è **eterozigote**.

Ogni carattere ereditario che rispetta la seconda legge di Mendel è associato a un genotipo che può essere **omozigote dominante**, **omozigote recessivo**, o **eterozigote**; dal genotipo dipende il fenotipo che può essere dominante o recessivo.

7. Studiare gli incroci attraverso il quadrato di Punnett

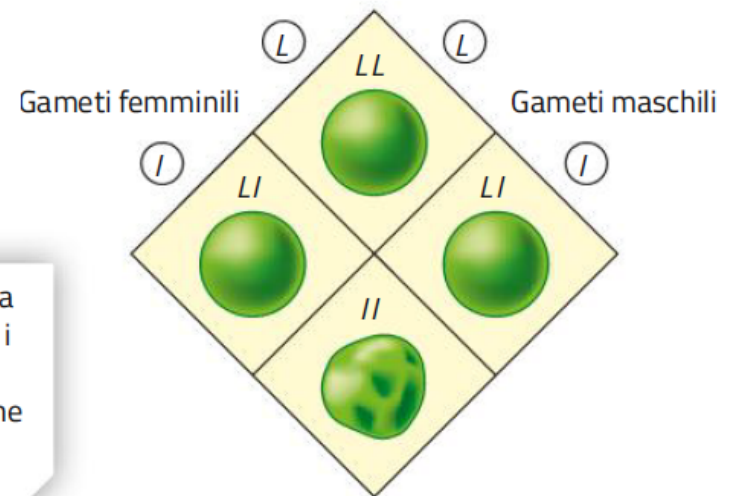
Il quadrato di Punnett consente di prevedere i possibili risultati di un incrocio.

Per costruire il quadrato di Punnett, si scrivono i genotipi dei gameti dei genitori e si riportano i quattro gameti sul lato esterno di una griglia.



Ogni casella rappresenta un possibile genotipo dei figli. Dai genotipi si possono dedurre i corrispondenti fenotipi.

In ogni casella della griglia si riportano i genotipi che derivano dall'unione dei gameti dei genitori.



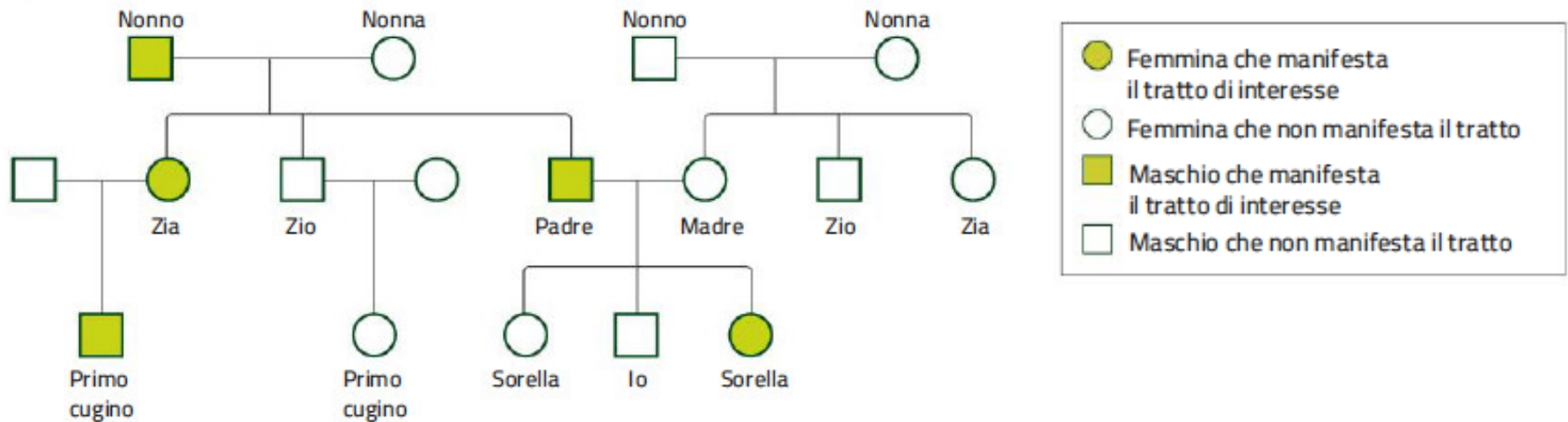
8. I caratteri monogenici umani e gli alberi genealogici /1

La legge della segregazione applicata ai caratteri monogenici umani (determinati da un solo gene) ci permette di conoscere la **probabilità** che un figlio erediti un dato allele.



L'albinismo oculocutaneo è una condizione genetica causata da un allele recessivo e caratterizzata dalla riduzione della melanina, il pigmento che colora la cute, i capelli, i peli e gli occhi. Gli individui eterozigoti presentano una pigmentazione normale.

8. I caratteri monogenici umani e gli alberi genealogici /2

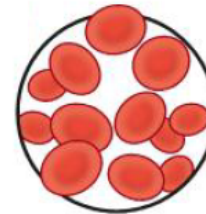


Gli **alberi genealogici** sono strumenti utili per documentare l'ereditarietà di un tratto di interesse tra i membri di una famiglia, prendendo in considerazione più generazioni.

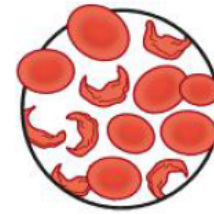
9. Le malattie genetiche umane

La maggior parte delle malattie genetiche umane è causata da **alleli recessivi**. Per esempio, gli individui affetti da anemia falciforme sono omozigoti per l'allele mutante Hb^S .

L'anemia falciforme è una malattia genetica causata dalla presenza di un allele che codifica emoglobina difettosa.



$Hb^A Hb^A$
OMOZIGOTE
Non ha
l'anemia
falciforme.



$Hb^S Hb^A$
ETEROZIGOTE
Non ha
l'anemia
falciforme.



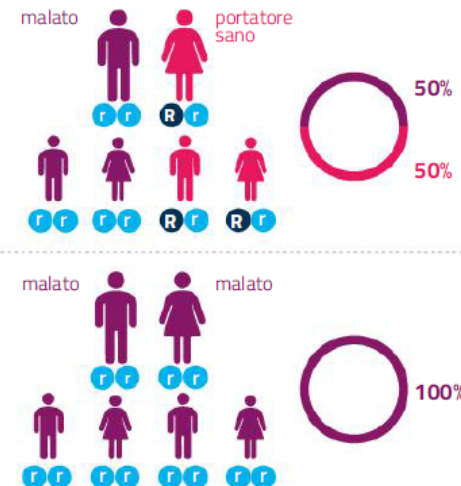
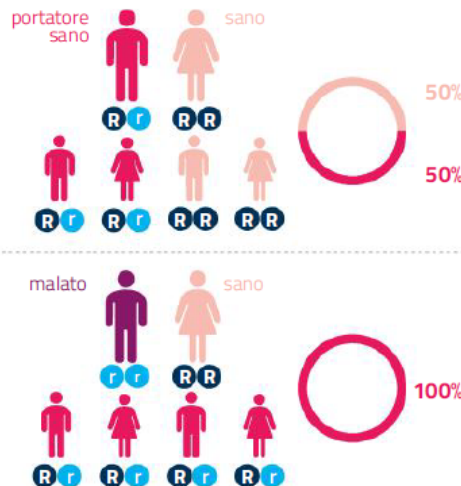
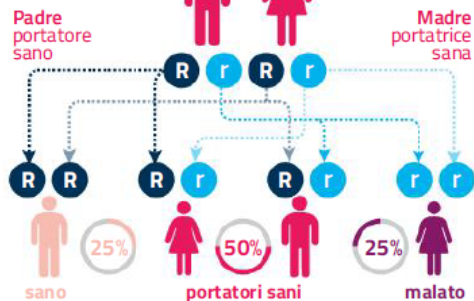
$Hb^S Hb^S$
OMOZIGOTE
Ha l'anemia
falciforme.

I DATI A COLPO D'OCCHIO

L'anemia mediterranea

È una malattia ereditaria del sangue con alta prevalenza in particolare nel bacino del Mediterraneo e nel Sud-est asiatico

Come si trasmette

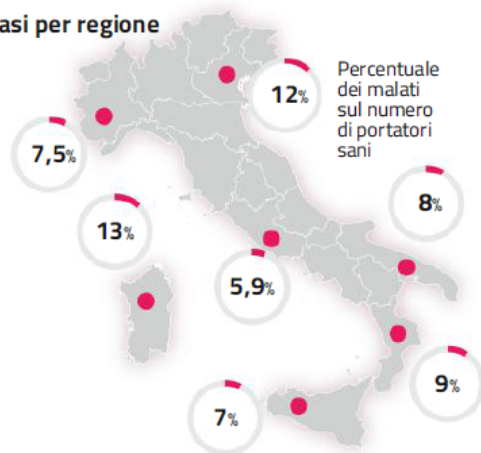


La situazione in Italia

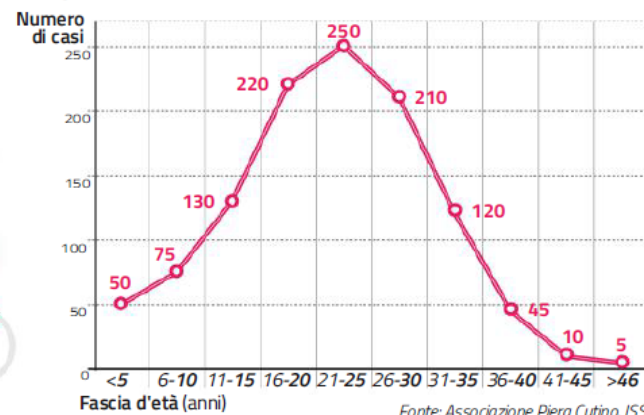
(dati 2016)



Casi per regione



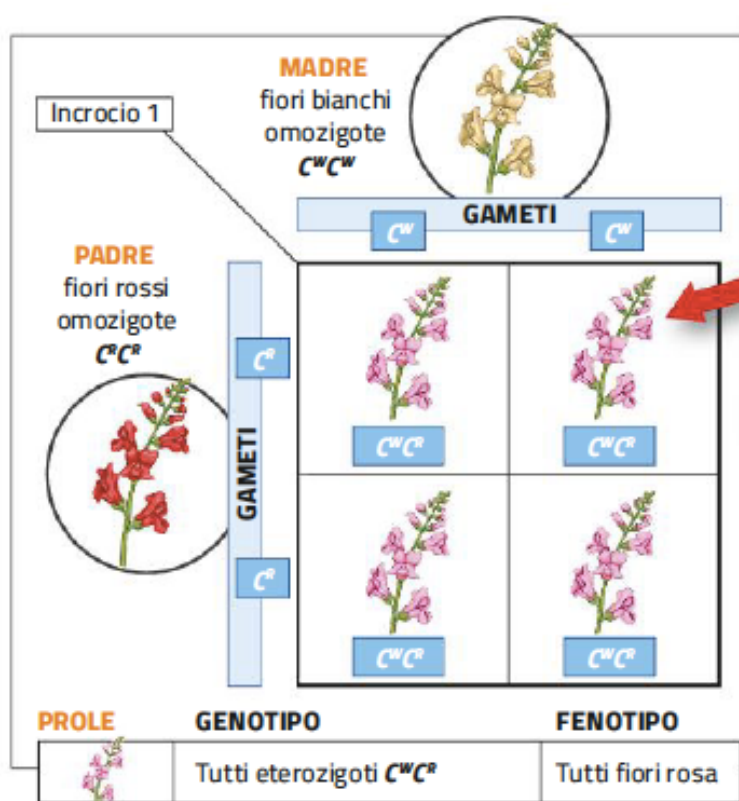
Casi per fasce d'età



Svolgi i seguenti esercizi.

1. Qual è la percentuale di malati rispetto al numero di portatori sani in Italia?
2. Qual è la fascia di età in cui ci sono più malati?

10. Dominanza incompleta, codominanza, alleli multipli /1



Non possiamo usare le lettere maiuscole e minuscole per identificare i due alleli, poiché nessuno dei due è dominante. In questo caso, l'apice *W* indica l'allele che produce fiori bianchi (*White* in inglese), mentre l'apice *R* indica l'allele che produce fiori rossi.

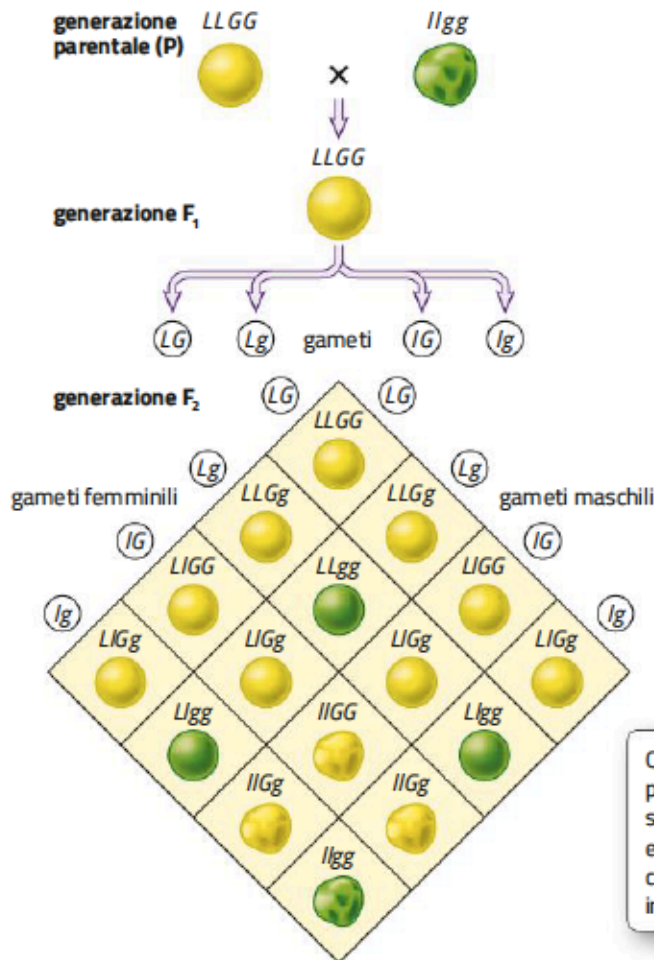
Si parla di **dominanza incompleta** quando l'eterozigote ha un fenotipo intermedio tra i due omozigoti.

10. Dominanza incompleta, codominanza, alleli multipli /2

Si parla di **codominanza** quando l'eterozigote manifesta i tratti di entrambi gli omozigoti perché entrambi gli alleli agiscono sul fenotipo.

I **gruppi sanguigni** umani sono un esempio di **alleli multipli**: esistono tre alleli A, B e 0, anche se ogni individuo ne possiede solo due.

11. La terza legge di Mendel: l'assortimento indipendente /1

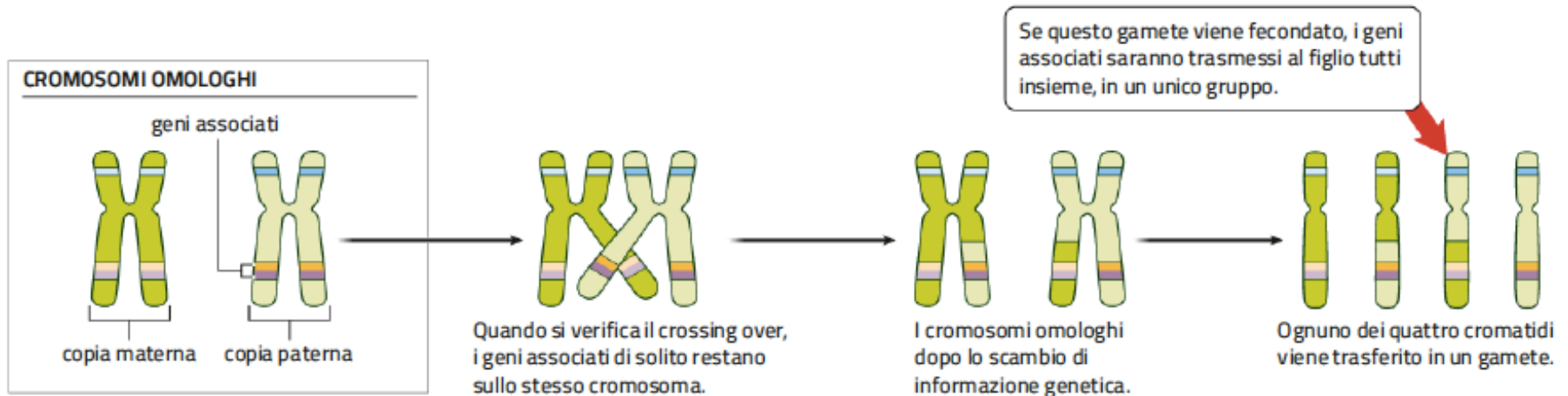


Quando le piante F_1 si riproducono per autoimpollinazione, i gameti si combinano in modo casuale e producono la generazione F_2 , caratterizzata da quattro fenotipi in rapporto 9:3:3:1.

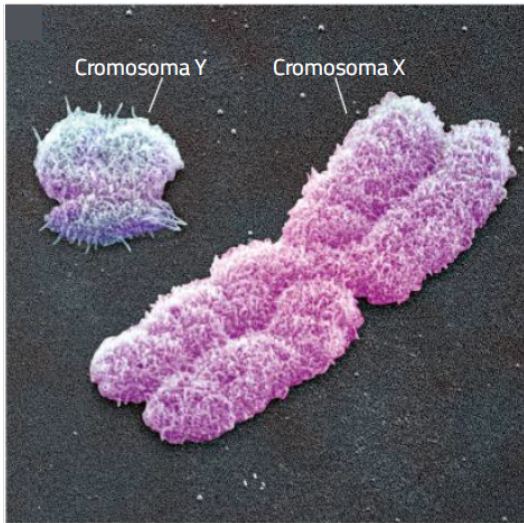
Secondo la **legge dell'assortimento indipendente**, gli alleli di due caratteri diversi si distribuiscono nei gameti indipendentemente l'uno dall'altro.

11. La terza legge di Mendel: l'assortimento indipendente /2

La terza legge di Mendel non si applica ai **geni associati su un stesso cromosoma**: questi geni, pur codificando per caratteri diversi, tendono a essere trasmessi insieme.



12. L'eredità legata al sesso



Nel cariotipo umano, la coppia 23 contiene i **cromosomi sessuali** (XX nelle femmine, XY nei maschi).

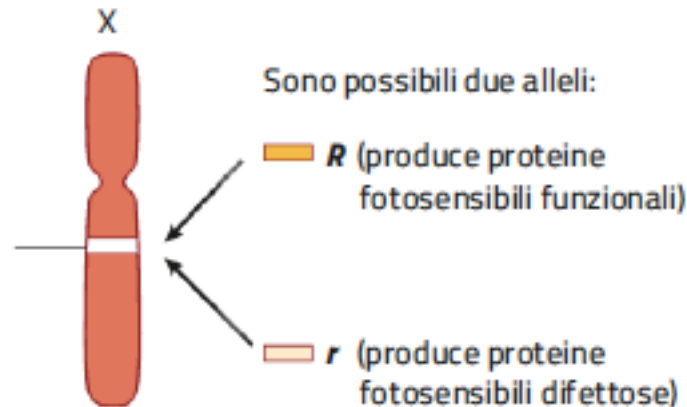
L'**ereditarietà legata al sesso** riguarda i caratteri i cui geni si trovano soltanto sul cromosoma X. Per questi geni il maschio è **emizigote**, cioè ha un solo allele che si manifesta sempre nel fenotipo.

13. Le malattie legate al sesso: daltonismo ed emofilia /1

L'emofilia e il daltonismo sono **caratteri recessivi legati al sesso**: l'allele recessivo è localizzato sul cromosoma X.

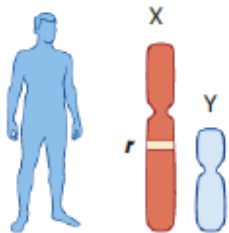
I tratti legati al sesso si trovano sul cromosoma X. Le donne possiedono due copie del cromosoma X, mentre gli uomini hanno un cromosoma X e un cromosoma Y.

Gene con le istruzioni per la sintesi delle proteine fotosensibili dell'occhio.

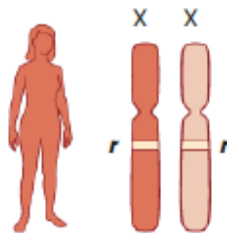


13. Le malattie legate al sesso: daltonismo ed emofilia /2

PER ESSERE DALTONICO...



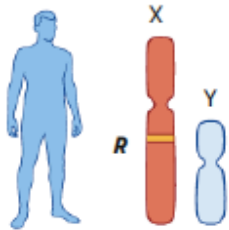
Un maschio deve ereditare l'allele per il daltonismo (*r*) dalla madre.



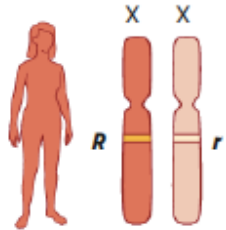
Una femmina deve ereditare l'allele per il daltonismo (*r*) da entrambi i genitori.

I maschi portatori sono **malati** perché hanno un solo cromosoma X.

PER AVERE UNA VISIONE NORMALE...



Un maschio deve ereditare l'allele per la visione normale (*R*) dalla madre.



Una femmina deve ereditare l'allele per la visione normale (*R*) da almeno uno dei due genitori.

Le femmine sono **portatrici sane** perché la presenza dell'allele recessivo è mascherata da un allele normale contenuto nel secondo cromosoma X.