

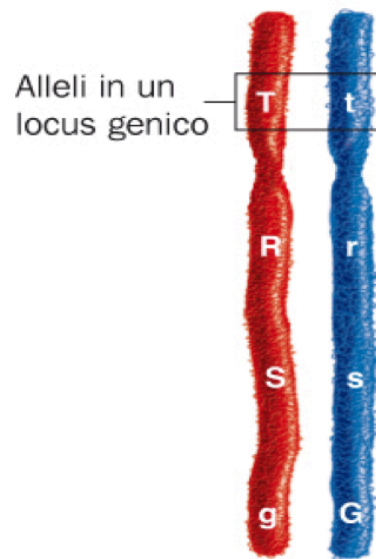
Qual è il meccanismo biologico implicato
nella segregazione (I legge Mendel) e
nell'assortimento (II legge Mendel) degli alleli?

MEIOSI

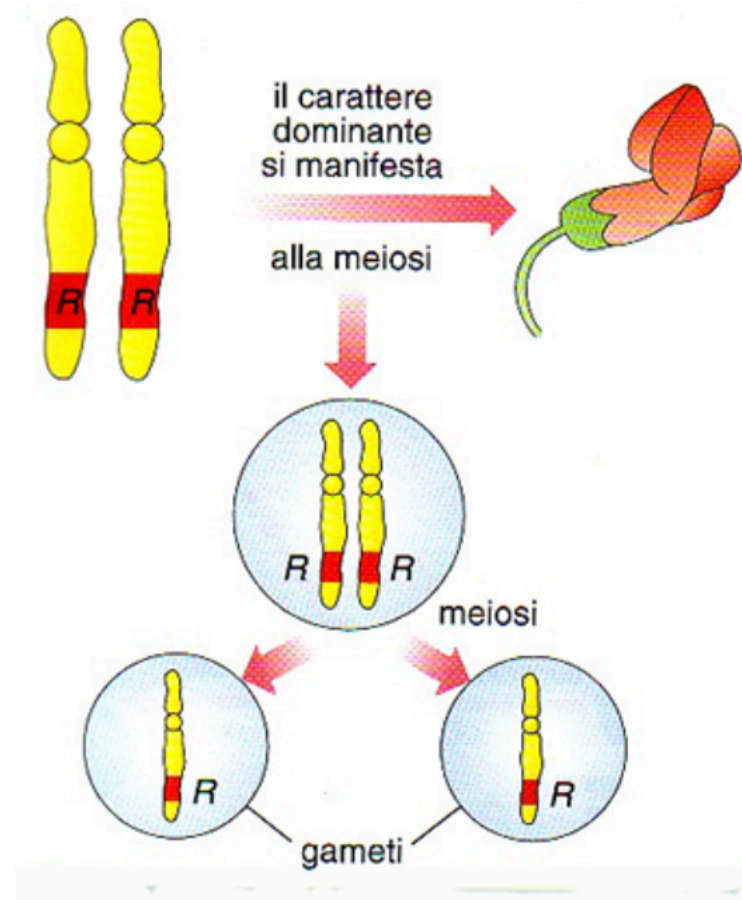
Divisione cellulare attraverso la quale
una cellula diploide genera cellule aploidi

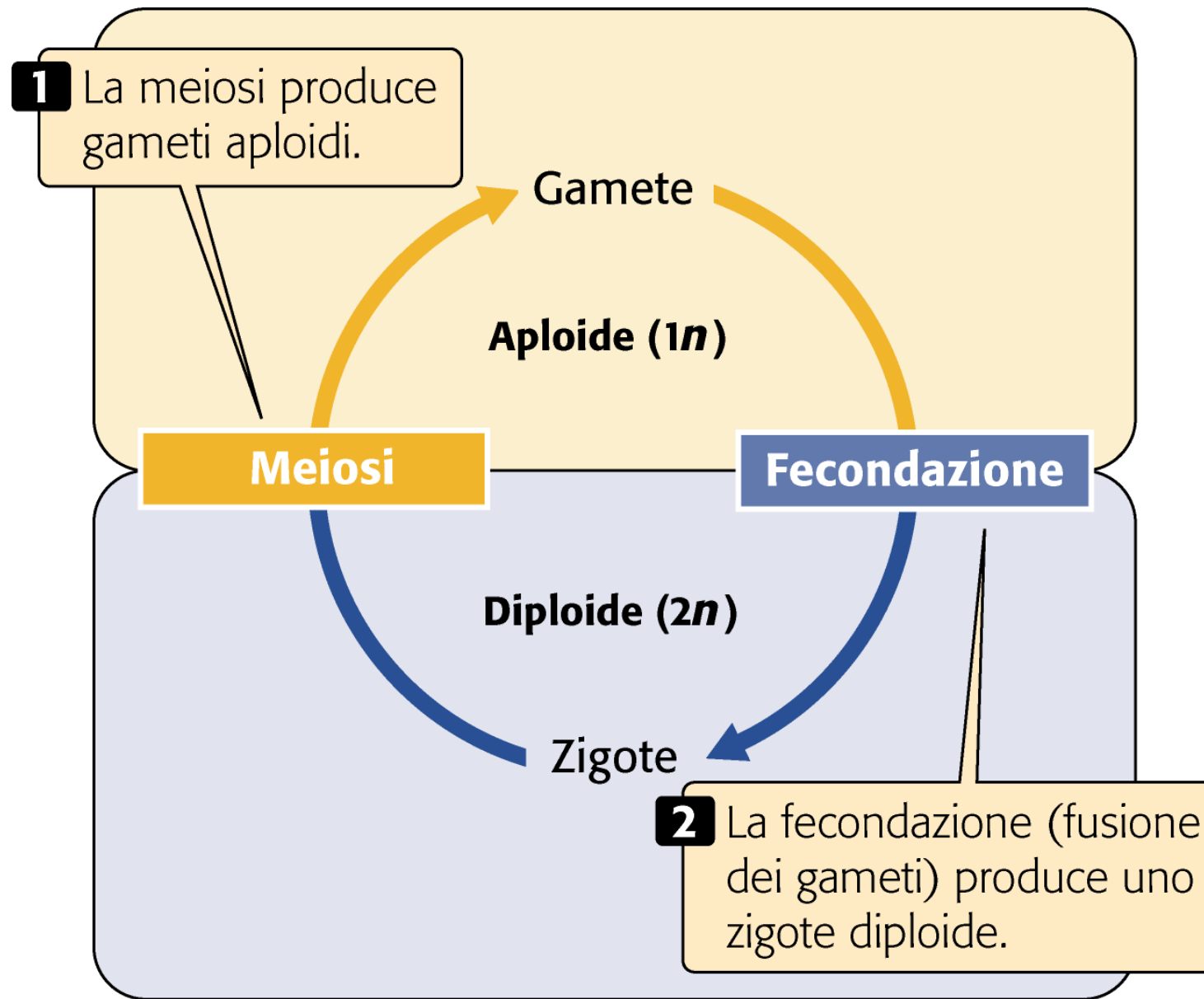
Elementi = Alleli

Oggi sappiamo che gli “*elementen*” sono in realtà **alleli** (forme alternative di un certo gene). Gli alleli di uno stesso gene si trovano su cromosomi omologhi

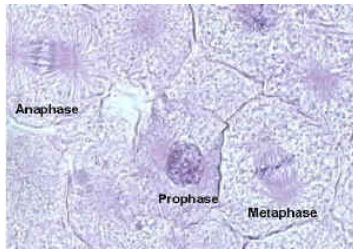


I due omologhi portano 1 allele ciascuno per ogni gene su uno specifico locus.

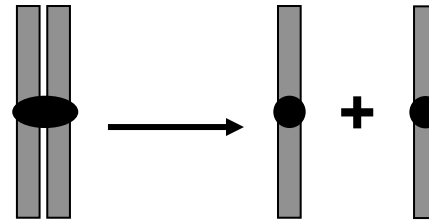




Cromosomi visibili

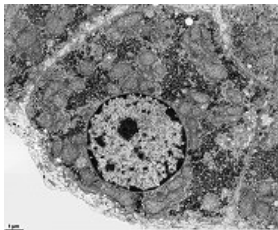


M
Mitosis



46 cromosomi
In ogni cellula

G2
Gap 2

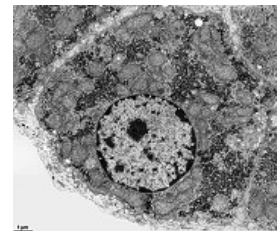


Contenuto di DNA: 4C

G1
Gap 1

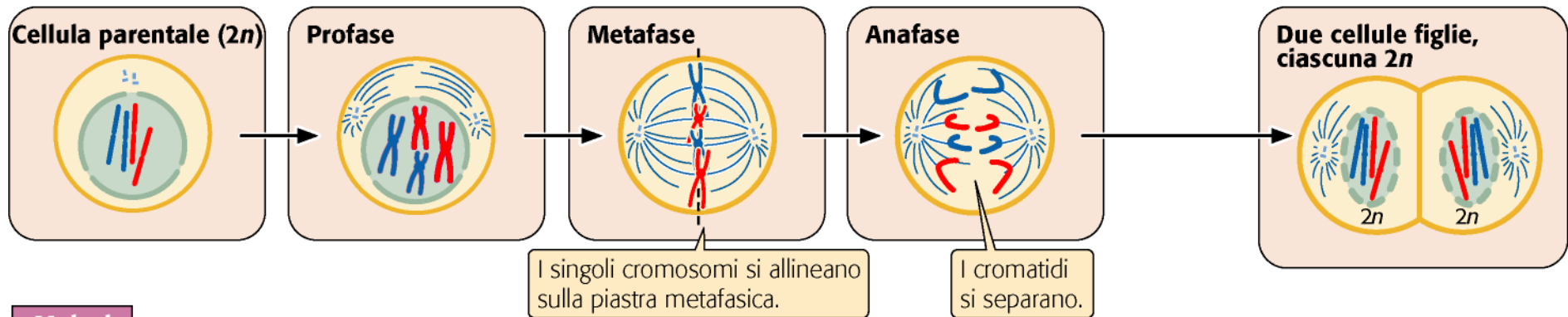
G0
Resting

S
Synthesis

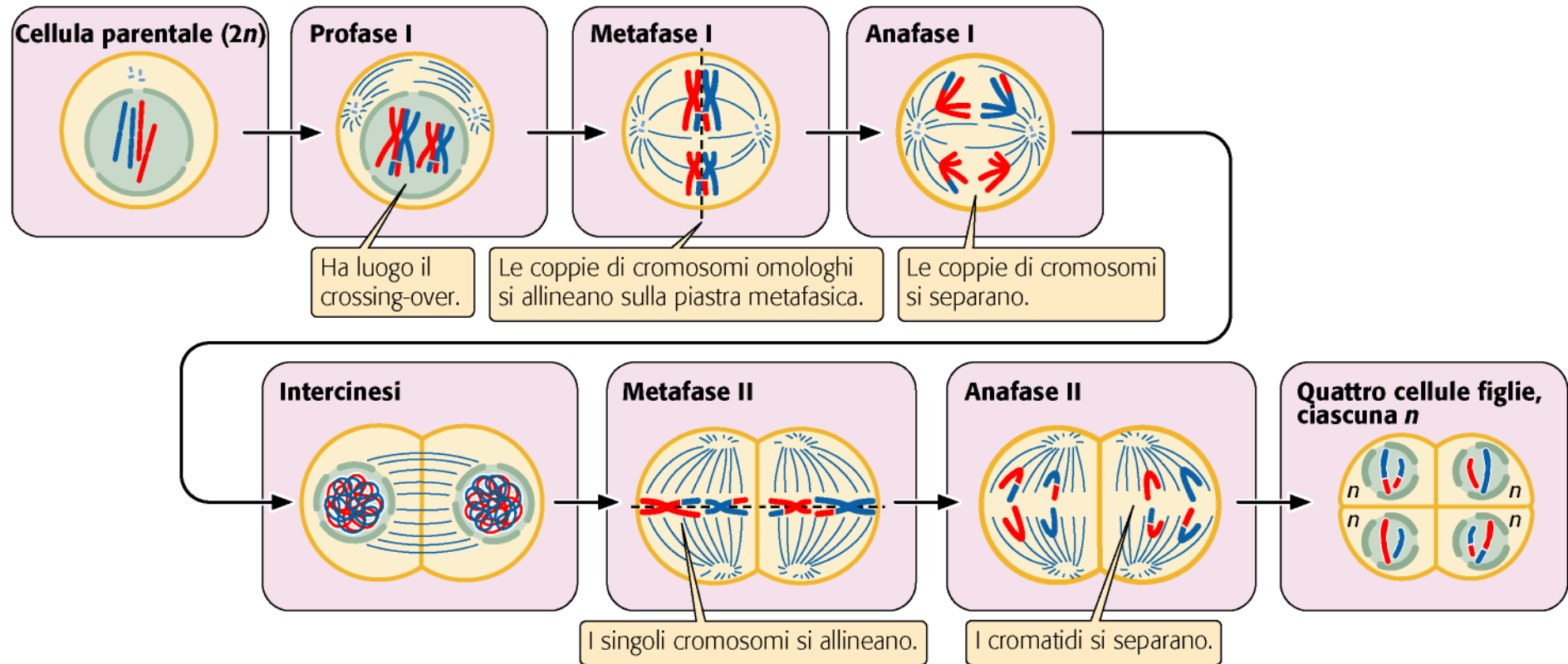


Contenuto di DNA: 2C

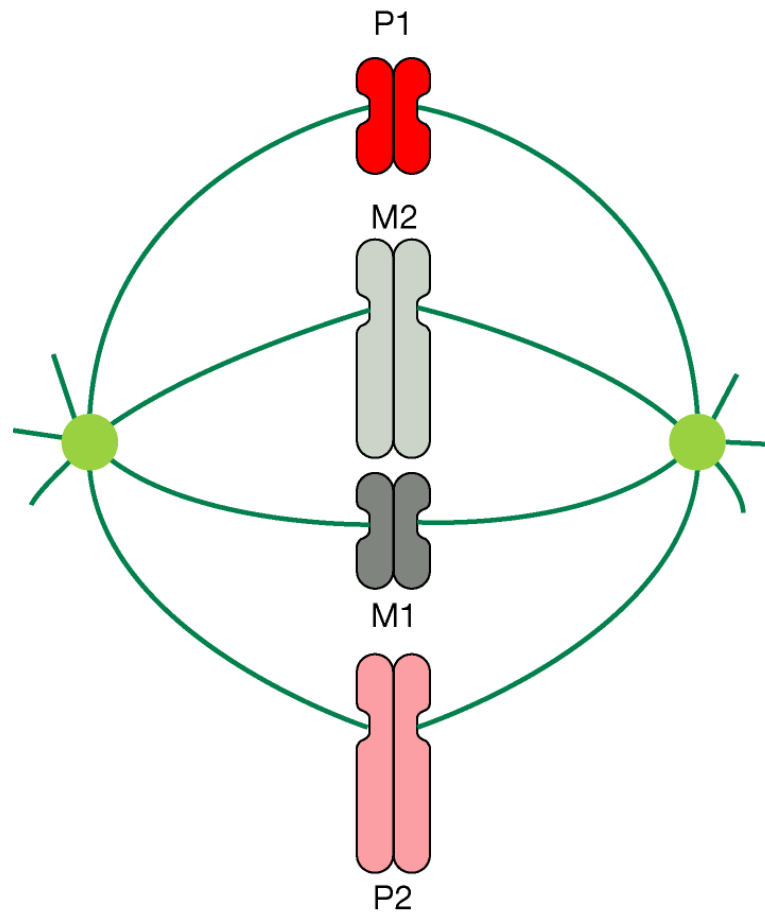
Mitosi



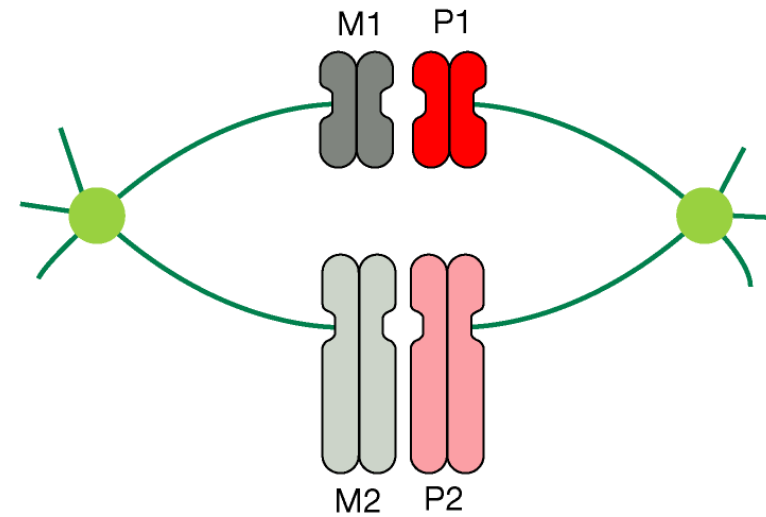
Meiosi



Meiosi II: simile alla mitosi ma con 23 cromosomi



(A) Piastra metafasica in **mitosi**: i cromosomi omologhi si muovono indipendentemente

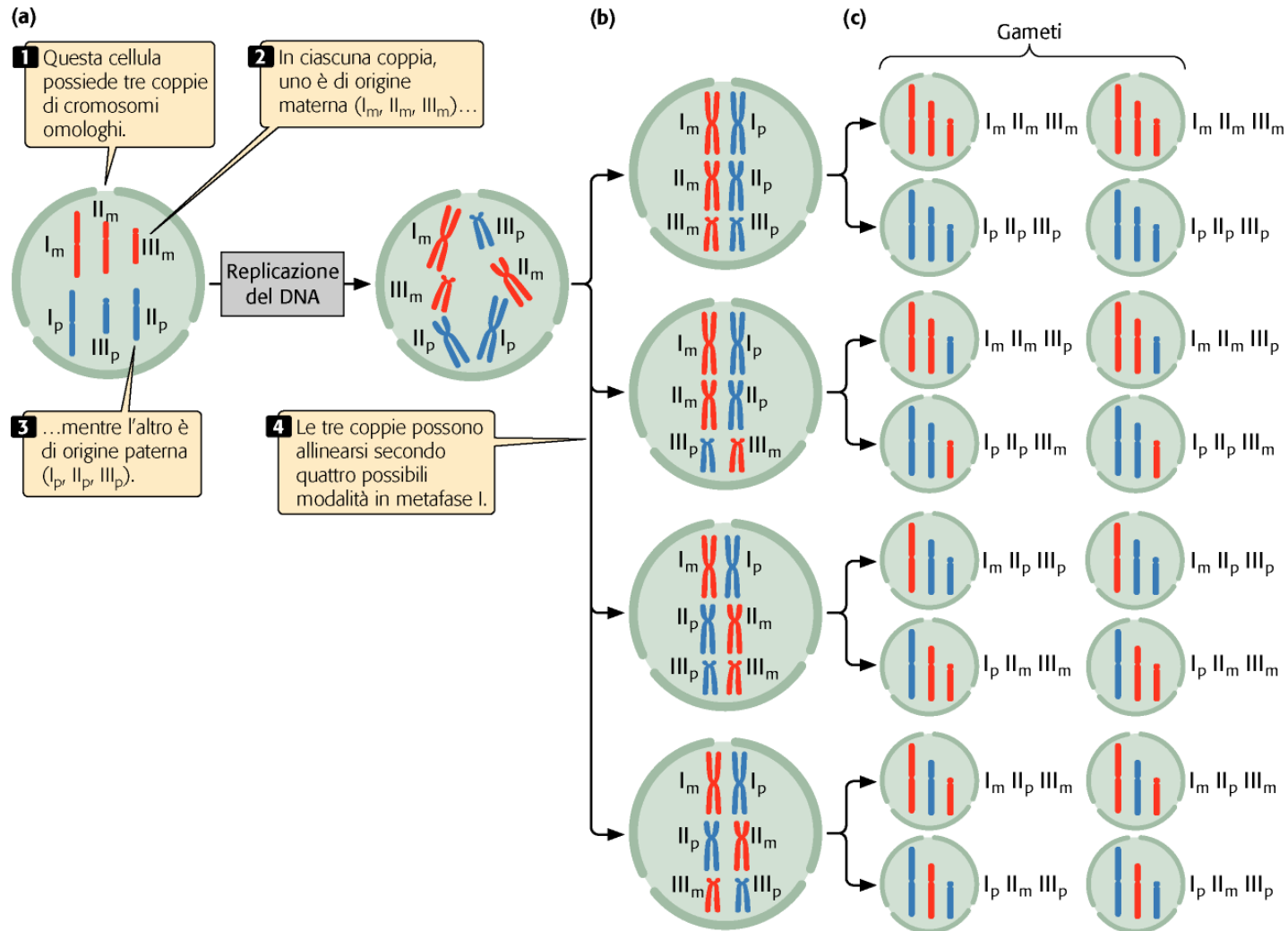


(B) Piastra metafasica in **meiosi**: i cromosomi omologhi sono appaiati

DIFFERENZE TRA MITOSI E MEIOSI

	MITOSI	MEIOSI
Localizzazione	Tutti i tessuti	Testicolo e ovaio
Prodotti	Cellule diploidi somatiche	Cellule aploidi germinali
Replicazione DNA e divisione cellulare	Un evento replicativo ogni divisione cellulare	Un evento replicativo seguito da due divisioni cellulari
Profase	Breve (~30 min)	Profase I: lunga e complessa
Appaiamento crom. omologhi	No	Si (meiosi I)
Ricombinazione	No (rara e anomala)	Almeno un evento per coppia di cromosomi
Cellule figlie	Geneticamente identiche	Geneticamente diverse

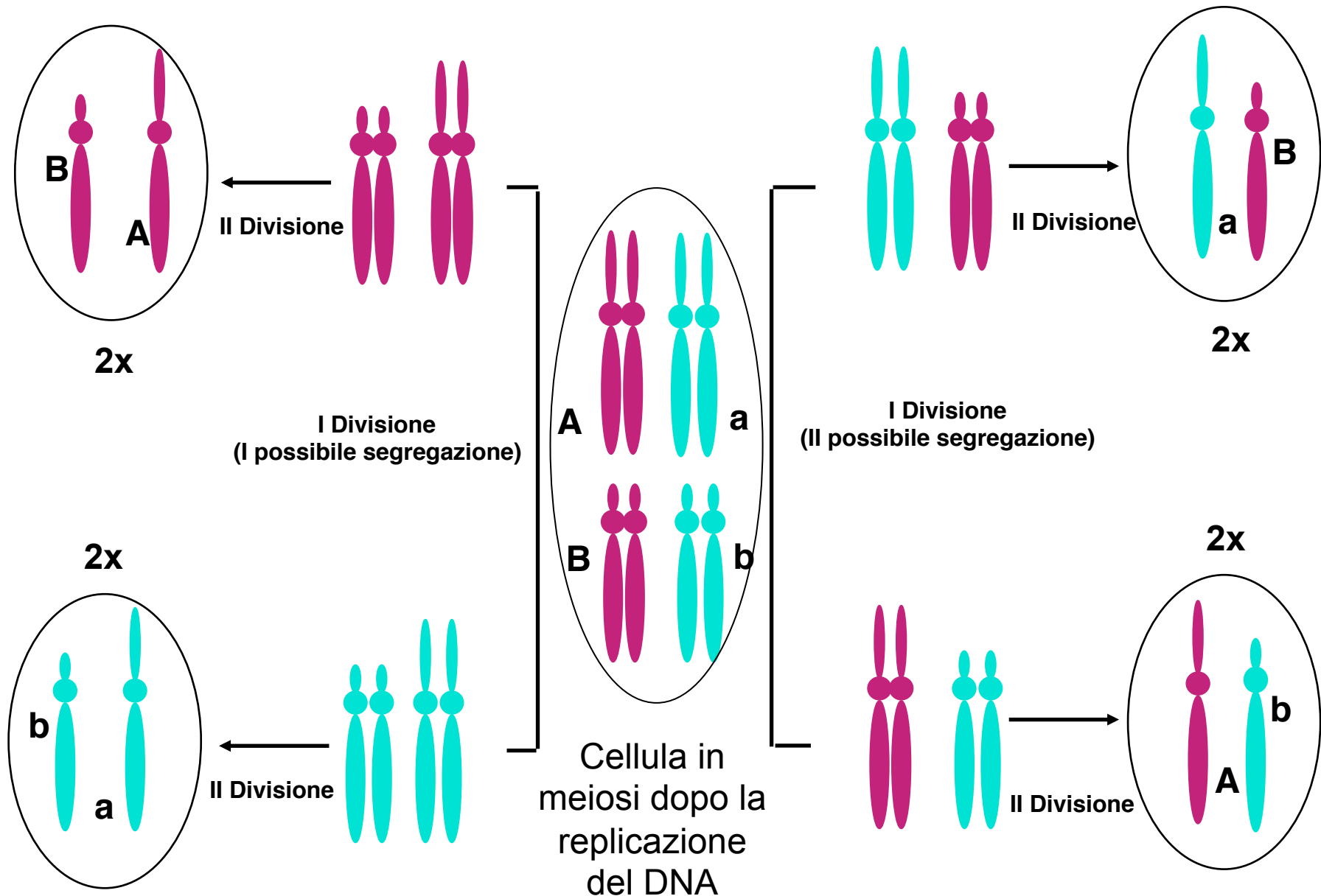
ASSORTIMENTO INDIPENDENTE



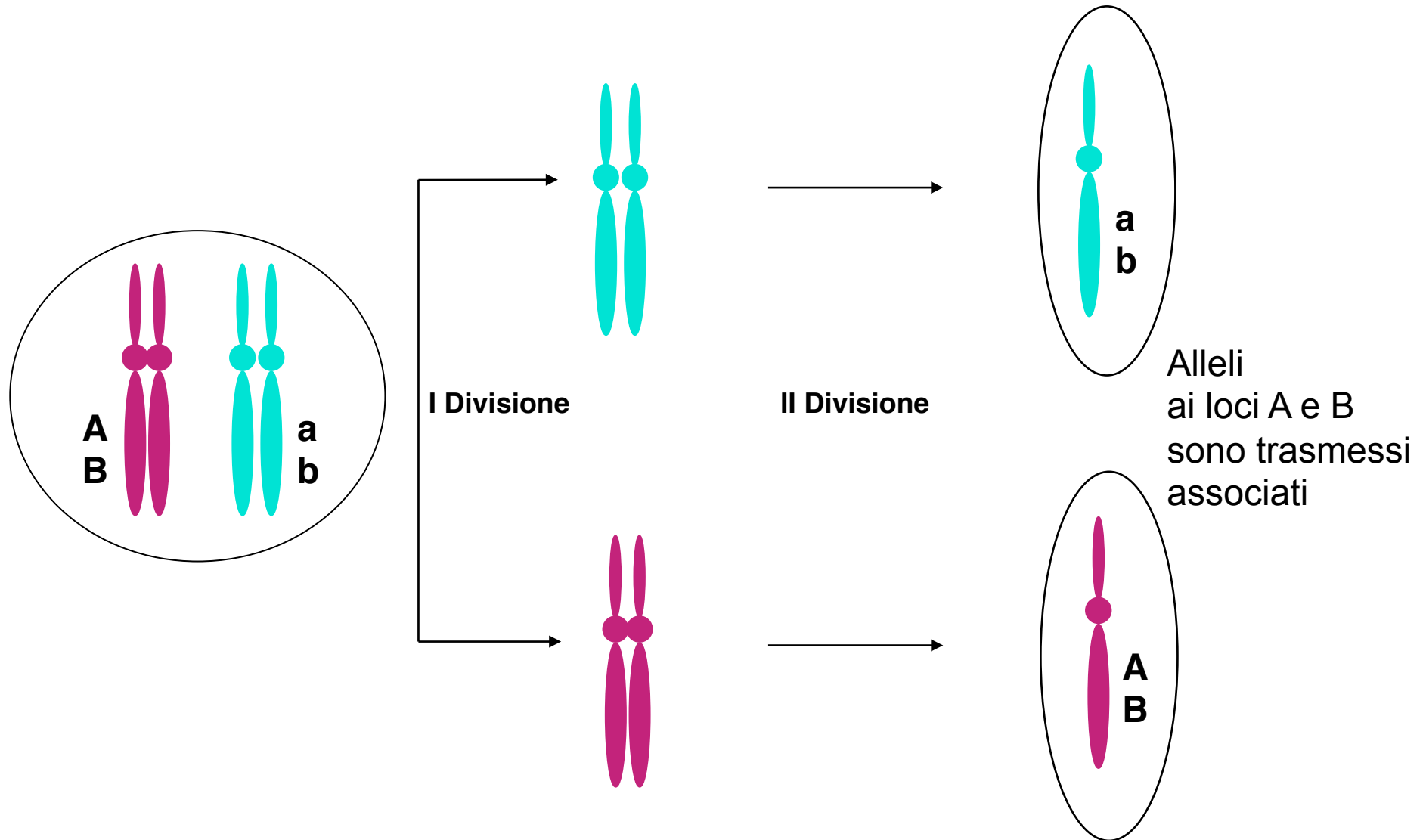
Conclusione: Nei gameti possono presentarsi otto diverse combinazioni di cromosomi, a seconda della modalità di allineamento e separazione dei cromosomi in meiosi I e II.

Prodotti meiosi: Segregazione (assortimento) indipendente

Geni A e B localizzati su cromosomi diversi



Prodotti meiosi: geni A e B localizzati sullo stesso cromosoma.
A e B sono molto vicini (rari eventi di ricombinazione tra A e B)



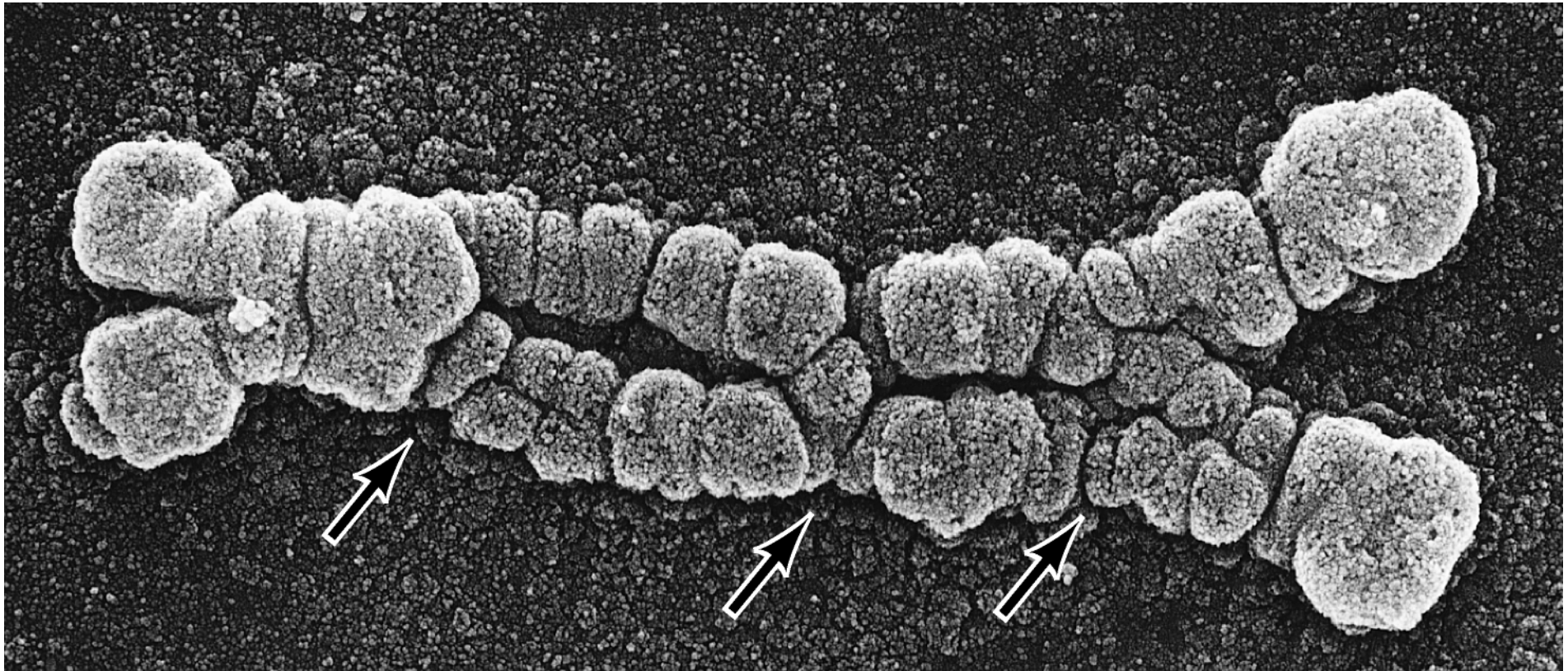
MECCANISMI DI VARIABILITA' GENETICA

Durante la meiosi

ASSORTIMENTO INDIPENDENTE dei cromosomi omologhi materni e paterni (meiosi I: 2^{23} (8.4×10^6) diverse combinazioni

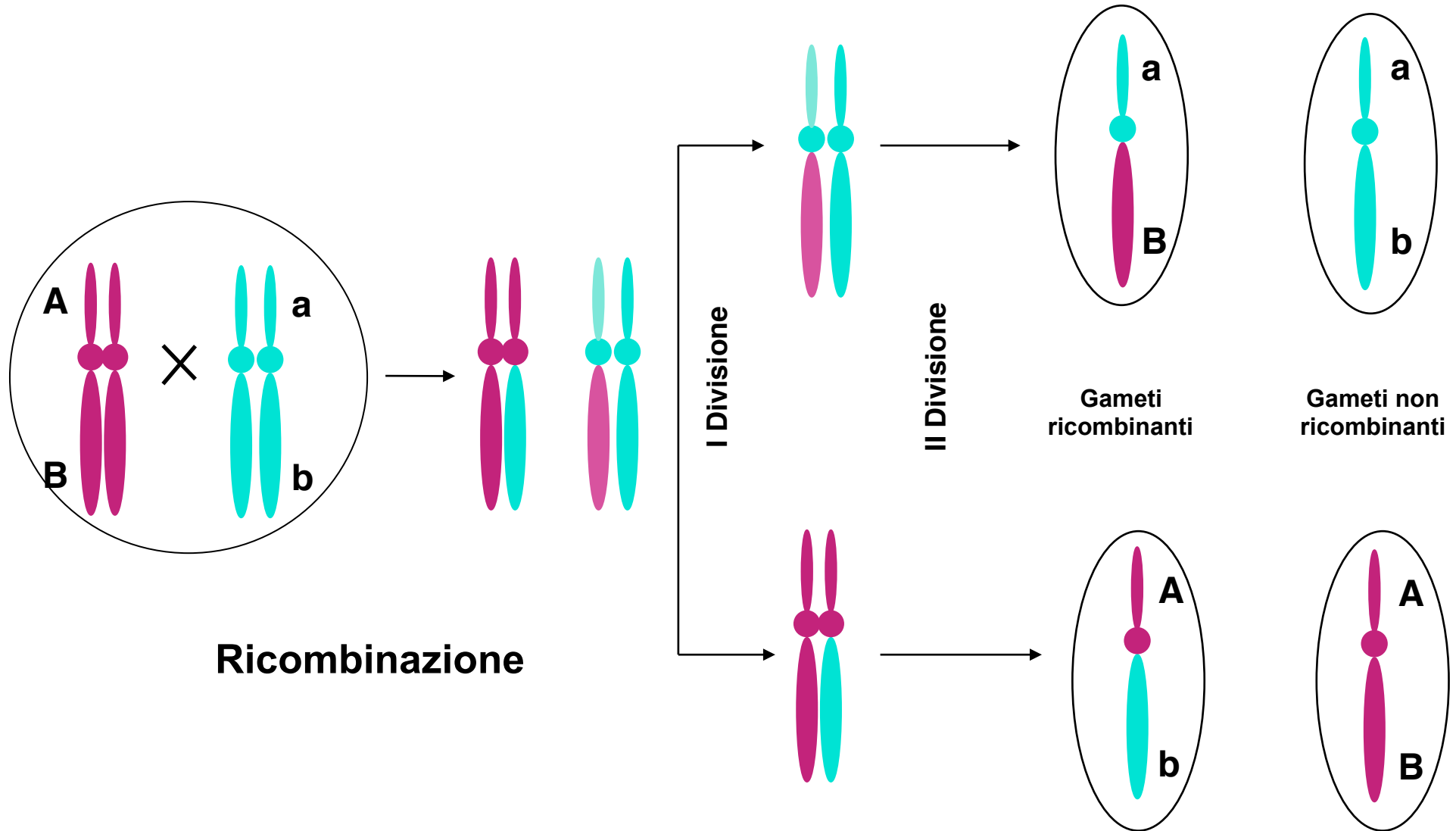
RICOMBINAZIONE durante la meiosi I (Chiasmi sono fondamentali per una corretta separazione degli omologhi durante l'anafase della meiosi I)

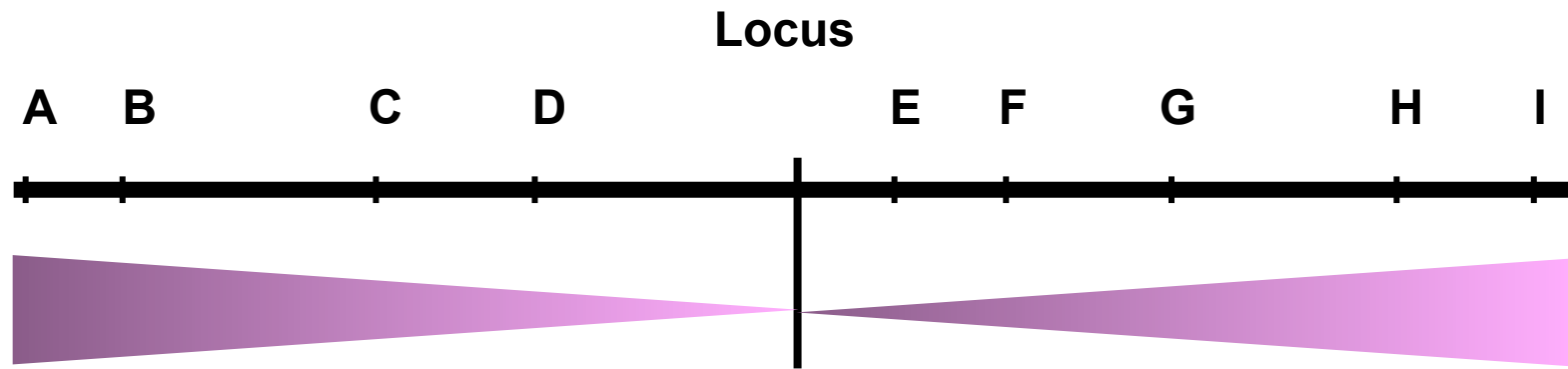
RICOMBINAZIONE



Prodotti meiosi.

Geni A e B localizzati sullo stesso cromosoma: ricombinazione tra A e B

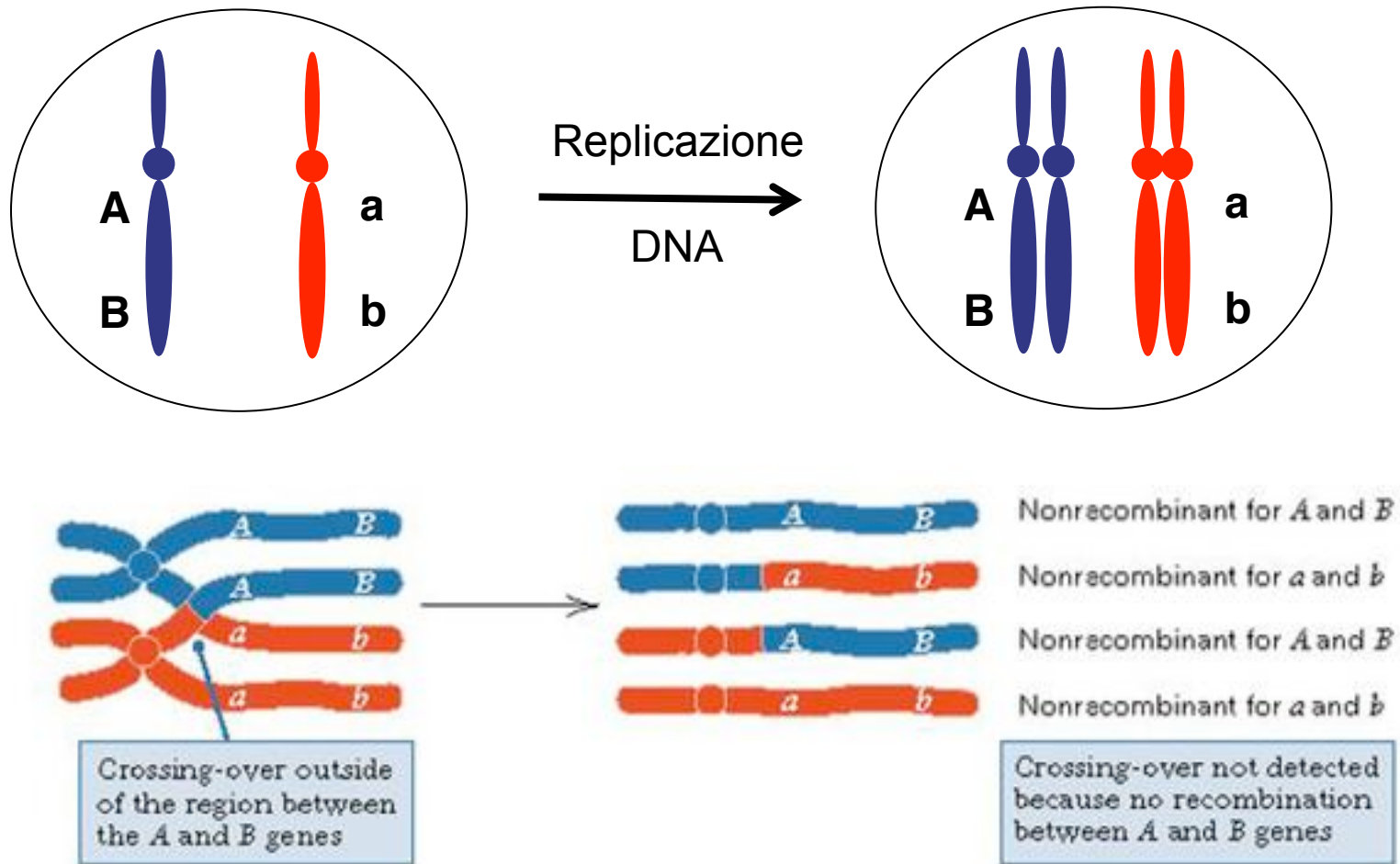




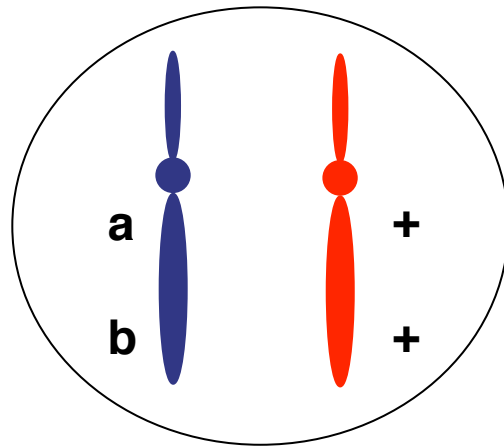
Frequenza di ricombinazione:
Misura della distanza tra due loci (distanza genetica)

- **Due loci, vicini tra di loro sullo stesso cromosoma, tendono ad essere trasmessi insieme.**
- **Se 2 loci vengono frequentemente ereditati insieme, è probabile che siano localizzati vicini tra di loro sul cromosoma**

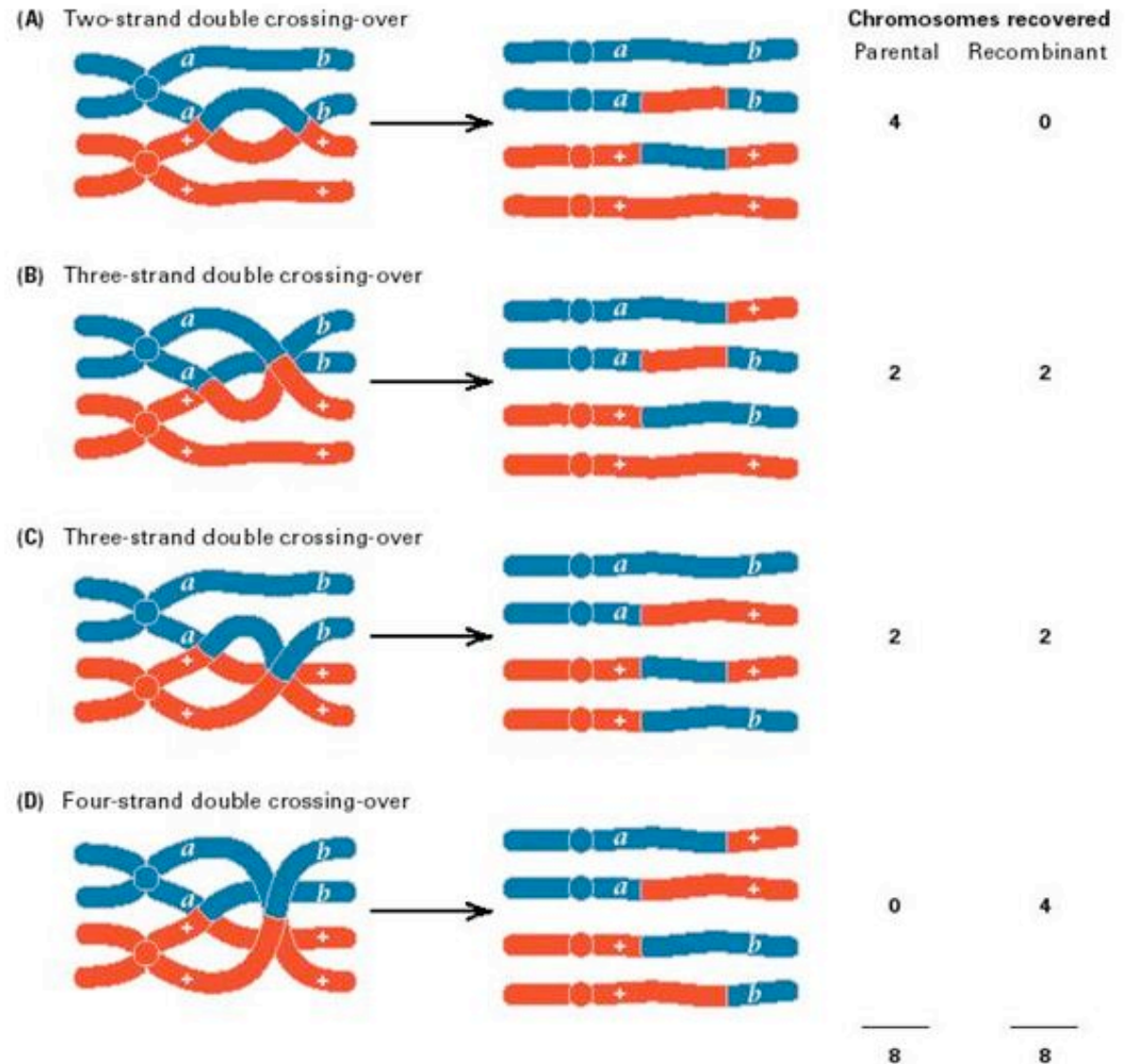
Non sempre la ricombinazione può essere rilevata:
per esempio quando il crossing over avviene
all'esterno dei loci presi in considerazione



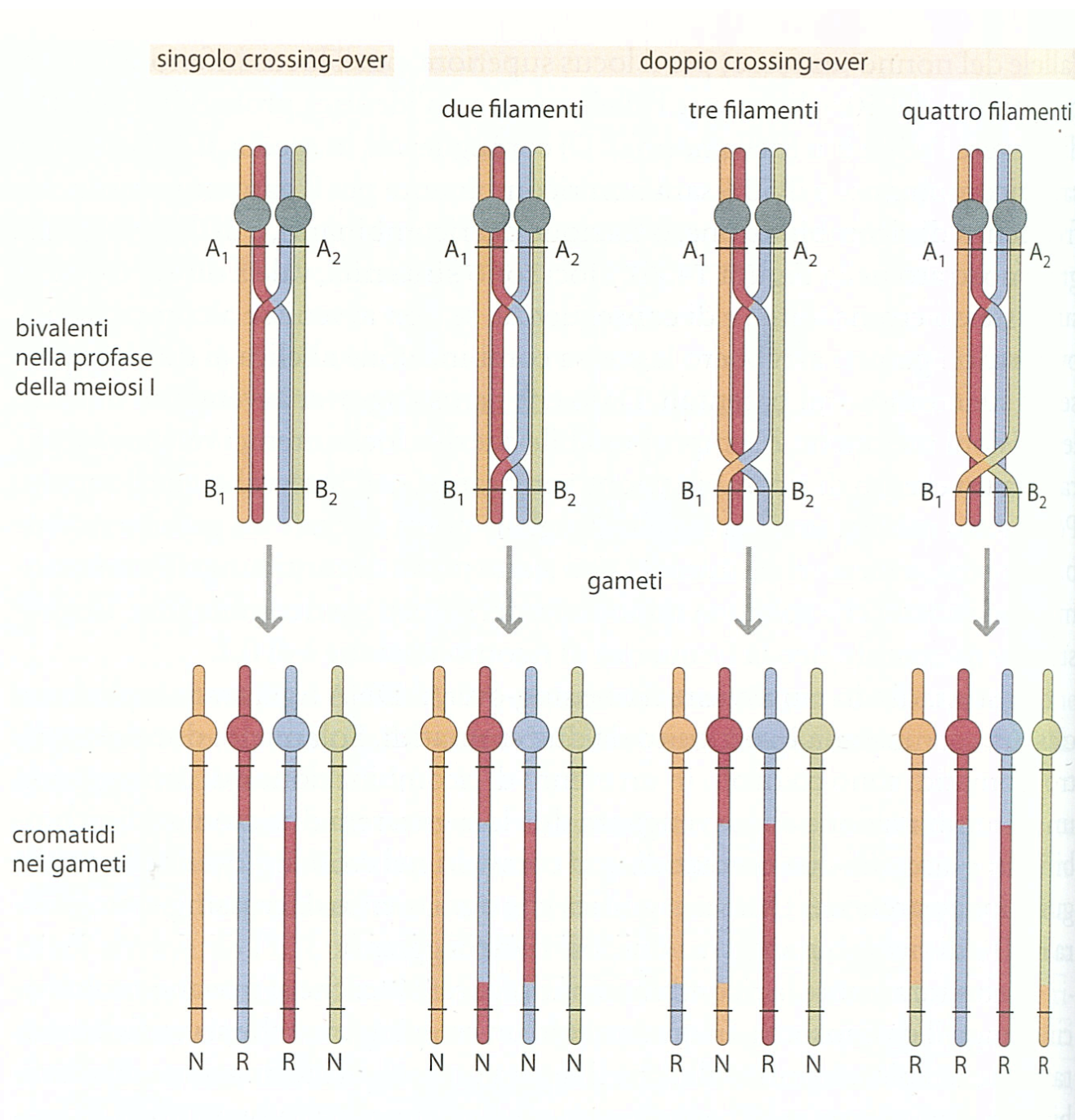
Doppi o più ricombinanti



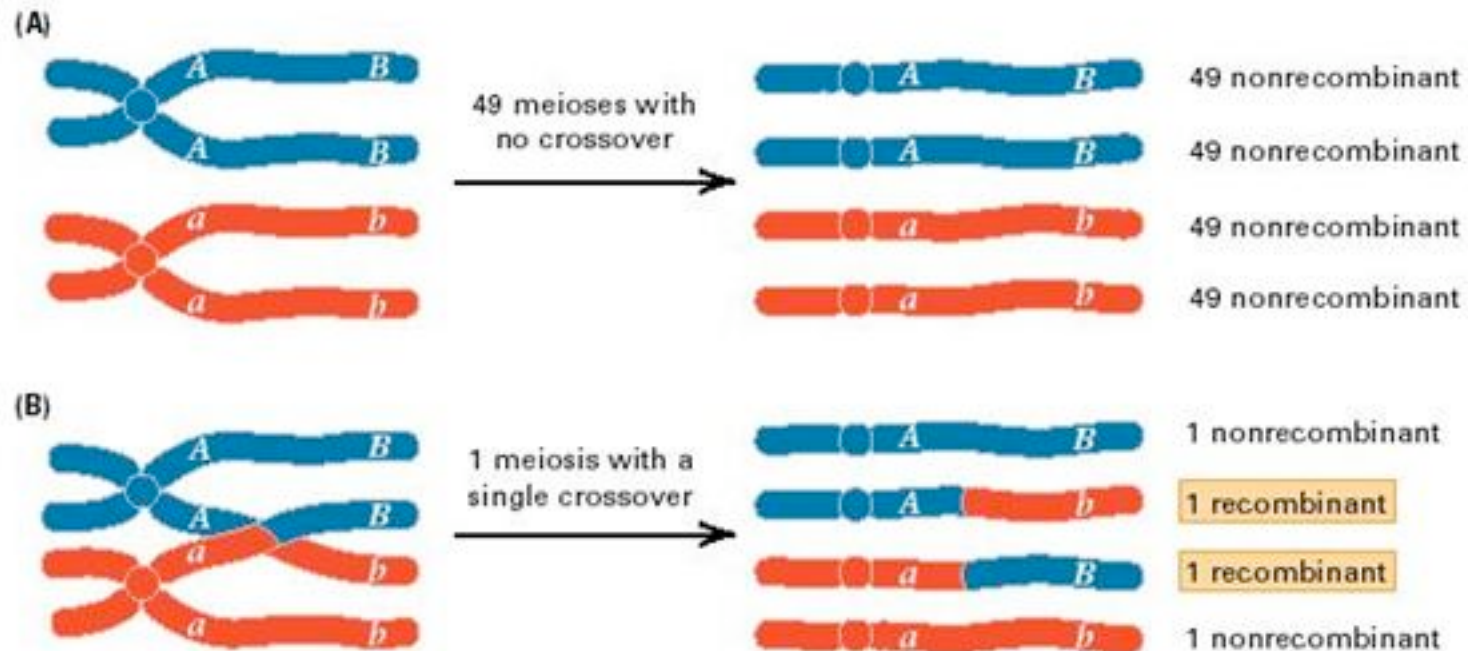
Tra loci sintenici molto lontani possono avvenire due, tre o più eventi di crossing over che possono interessare tutti i quattro cromatidi



Frequenza **massima** di crossing over = 50%



Calcolo frequenza dei ricombinanti



(C) Frequency of recombination:

$$r = \frac{1 + 1}{49 + 49 + 49 + 49 + 1 + 1 + 1 + 1} = \frac{2}{200}$$

= 1 percent = 1 map unit = 1 cM

Mappa fisica: distanza tra loci espressa in Kb (10^3 bp) o Mb (10^6 bp)

Mappa genetica: distanza tra loci espressa come probabilità di una loro separazione dovuta a un evento di ricombinazione

Le distanze (fisiche e genetiche) coinciderebbero se la ricombinazione avvenisse con la stessa probabilità in qualsiasi locus del genoma

Distribuzione non casuale degli eventi di ricombinazione

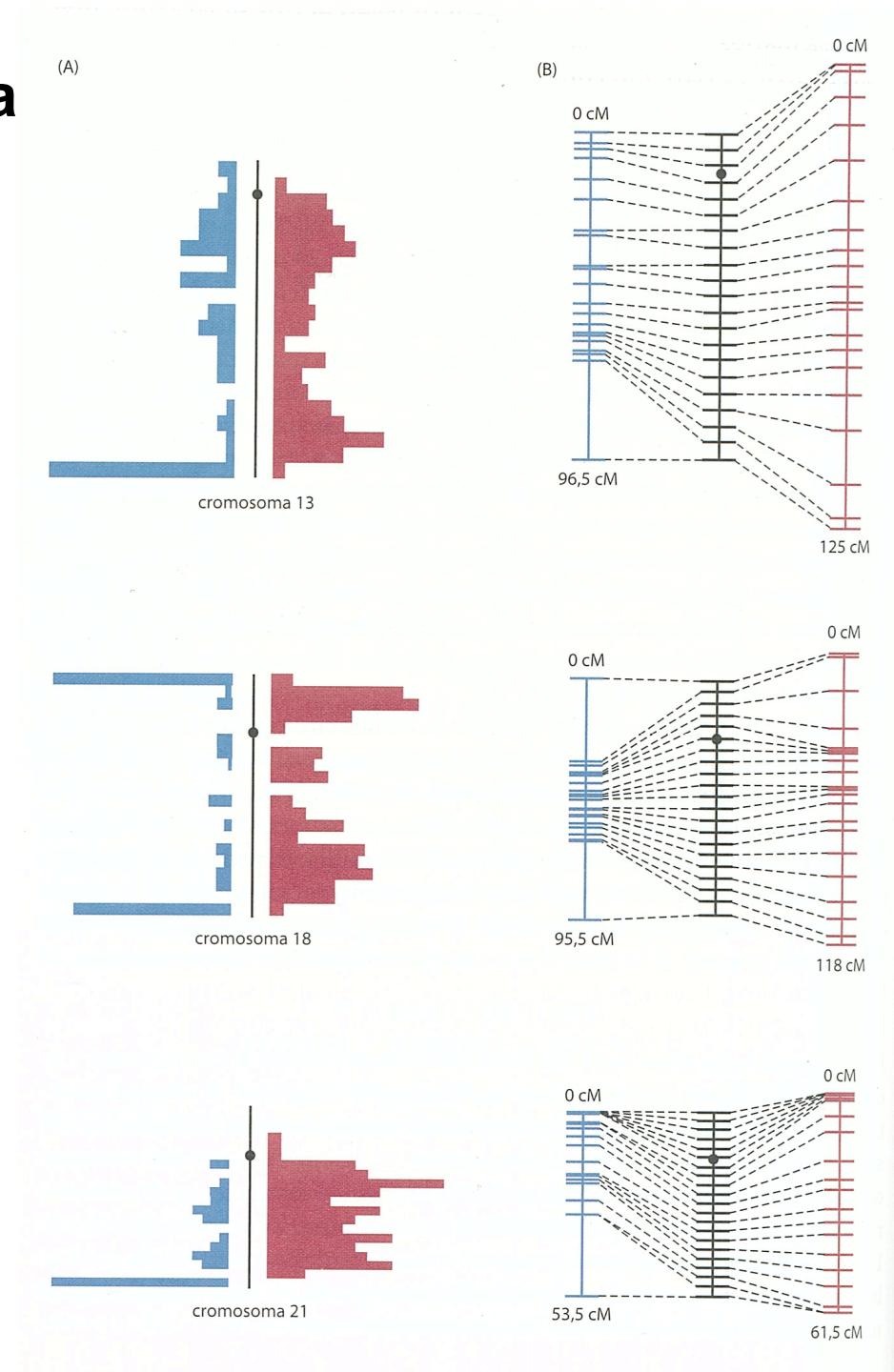
- 1) Sesso:** più eventi di ricombinazioni nella meiosi femminile che in quella maschile
- 2) Regione cromosomica:** variazione locale della frequenza di ricombinazione.

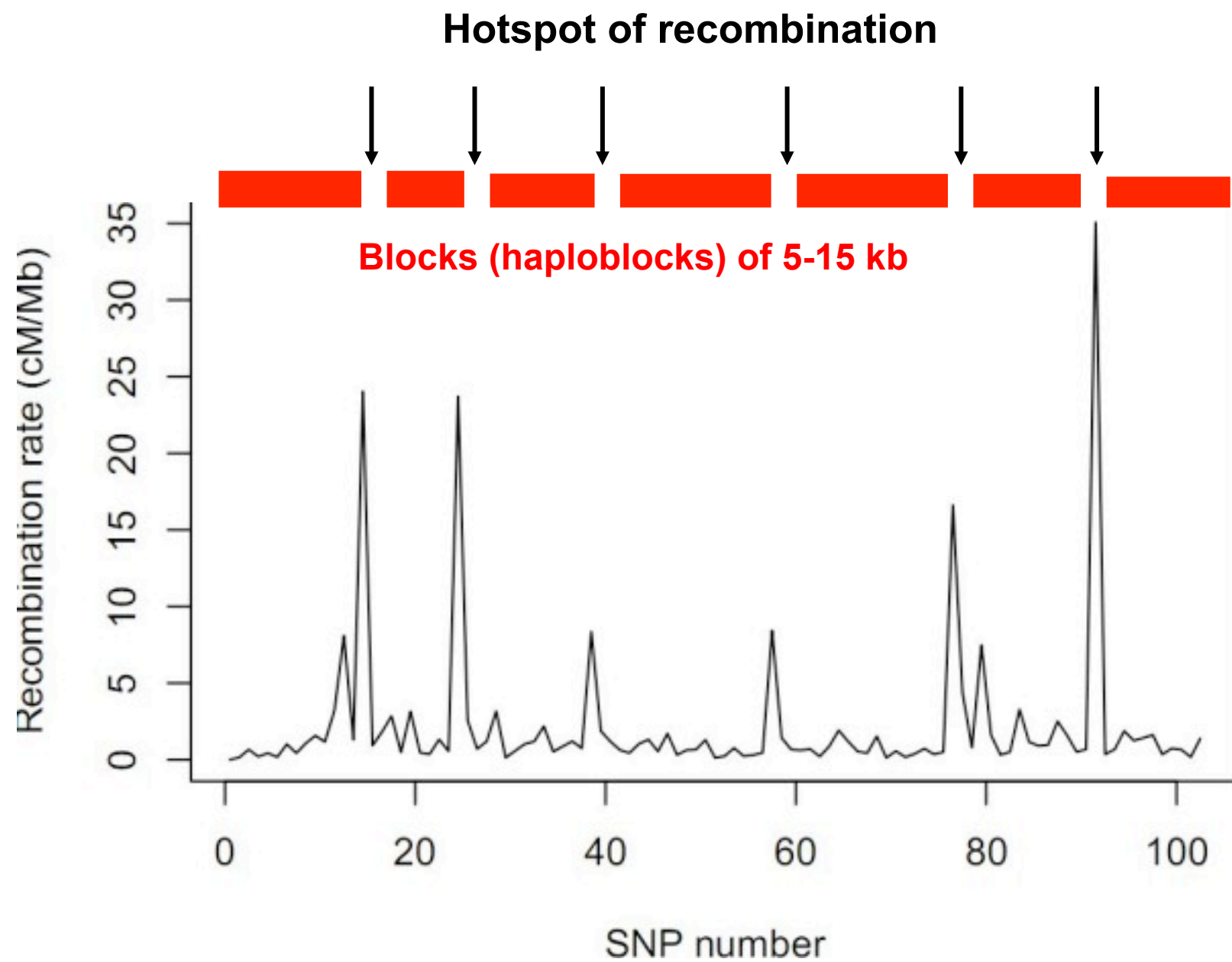
Distribuzione della frequenza di ricombinazione lungo alcuni cromosomi umani

Esistono “deserti” ma anche “giungle” di ricombinazione. Per esempio la frequenza di ricombinazione è più elevata

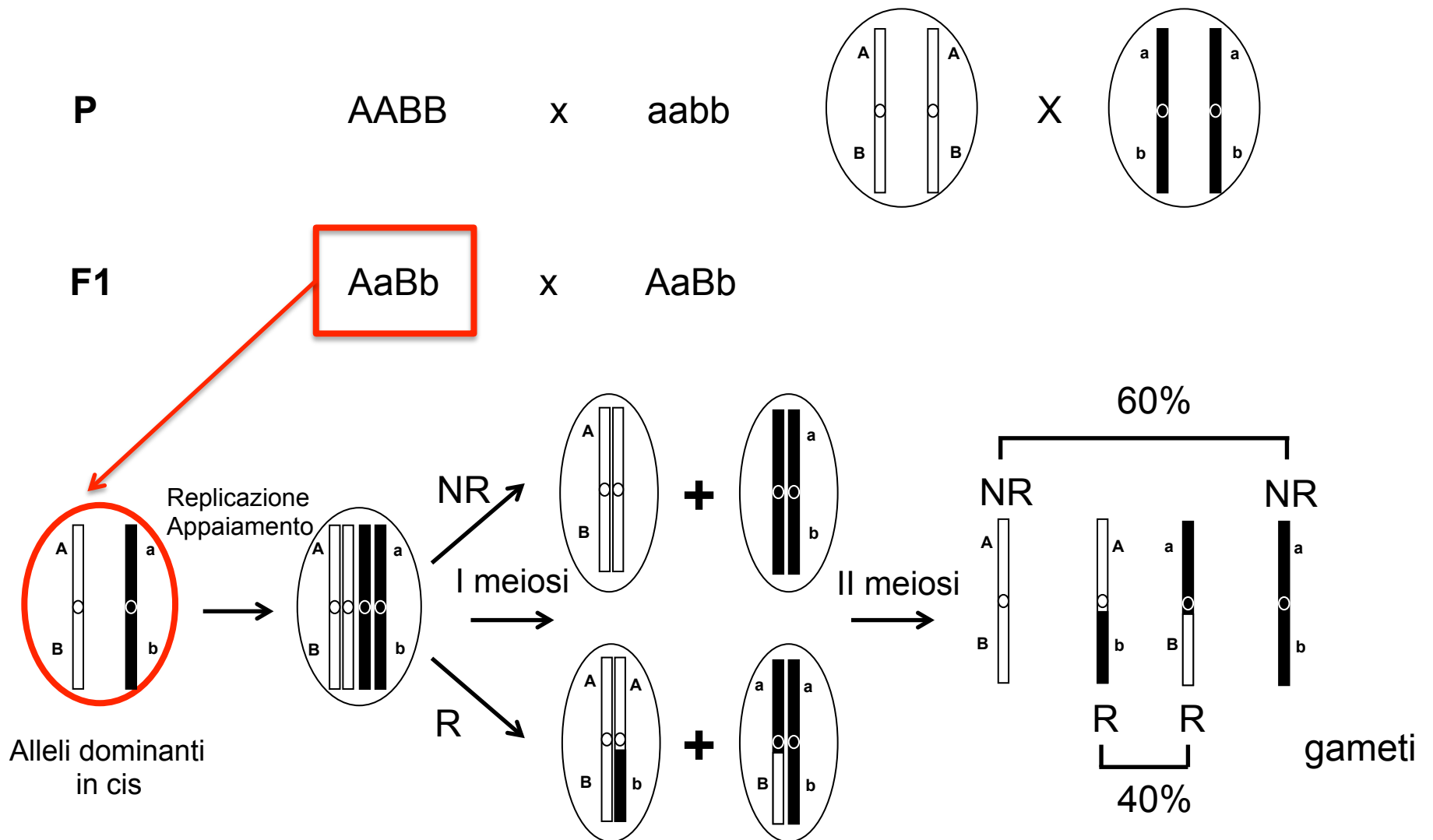
- nella meiosi maschile in prossimità dei telomeri
- nella meiosi femminile nelle regioni centromeriche

Strachan et Read, 2012





ESERCIZIO: Se i loci “a” e “b” sono distanti 40 cM e nella generazione parentale un individuo AABB si incrocia con un individuo aabb, quali classi fenotipiche, e in quali percentuali, sono attese nella generazione F2?



P AA BB x aa bb

F1 Aa Bb x Aa Bb

F2

	AB 0,3	Ab 0,2	aB 0,2	ab 0,3
AB 0,3	A- B- 0.09	A- B- 0.06	A- B- 0.06	A- B- 0.09
Ab 0,2	A- B- 0.06	A- bb 0,04	A- B- 0.04	A- bb 0,06
aB 0,2	A- B- 0.06	A- B- 0.04	aa B- 0,04	aa B- 0,06
ab 0,3	A- B- 0.09	A- bb 0,06	aa B- 0,06	aa bb 0,09

A-B-
0.59

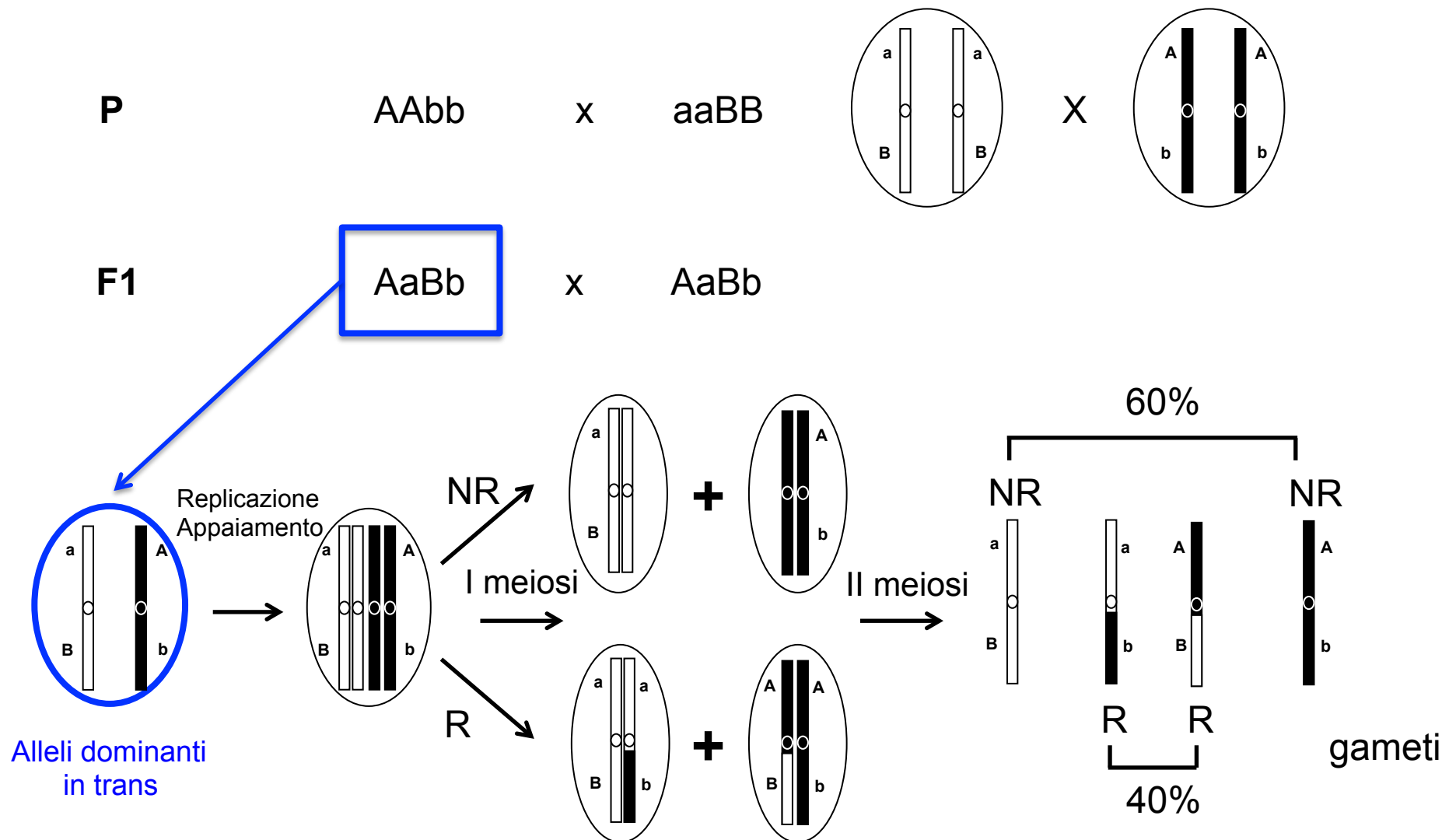
A-bb
0.16

aaB-
0.16

aabb
0.09

ESERCIZIO: Se i loci “a” e “b” sono distanti 40 cM e nella generazione parentale un individuo AAbb si incrocia con un individuo aabb, quali classi fenotipiche, e in quali percentuali, sono attese nella generazione F2?

E se l'incrocio iniziale fosse AAbb x aaBB?



Frequenza dei diversi gameti prodotti da un individuo AaBb in relazione alla frequenza di ricombinazioni

Relazione tra loci	Gameti			
	AB	Ab	aB	ab
Indipendenza (Mendel)	0,25	0,25	0,25	0,25
FR 40%	0,30	0,20	0,20	0,30
FR 20%	0,40	0,10	0,10	0,40
FR 10%	0,45	0,05	0,05	0,45
FR 0%	0,50	0	0	0,50

**Frequenza dei diversi fenotipi prodotti da un incrocio AaBb x AaBb
in relazione alla frequenza di ricombinazioni**

Relazione tra loci	Fenotipi			
	A- B-	A- bb	aa B-	aa bb
Indipendenza	0,56 9	0,19 3	0,19 3	0,06 1
FR 40%	0,59	0,16	0,16	0,09
FR 20%	0,66	0,09	0,09	0,16
FR 10%	0,70	0,05	0,05	0,20
FR 0%	0,75 3	0	0	0,25 1

Prove esame 1 e 2 con soluzioni in moodle

1a) La frequenza di ricombinazione tra due loci A e B è 20%. Se un individuo AaBb (alleli dominanti in trans) si incrocia con un individuo aabb, quali sono le classi genotipiche e le rispettive frequenze attese nella generazione successiva?

1b) E se l'incrocio iniziale fosse AAbb x aabb?

2a) In caso di indipendenza dei loci, dall'incrocio AabbDd x aaBbDd, qual è la probabilità che il genotipo di un individuo sia AaBbDd?

2b) Qual è la probabilità che un individuo abbia fenotipicamente i tre caratteri dominanti?