

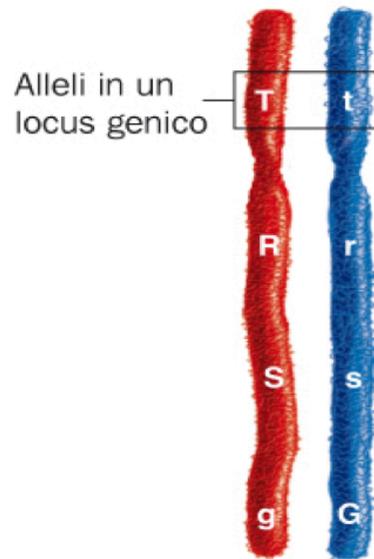
Qual è il meccanismo biologico implicato  
nella segregazione (I legge Mendel) e  
nell'assortimento (II legge Mendel) degli alleli?

## **MEIOSI**

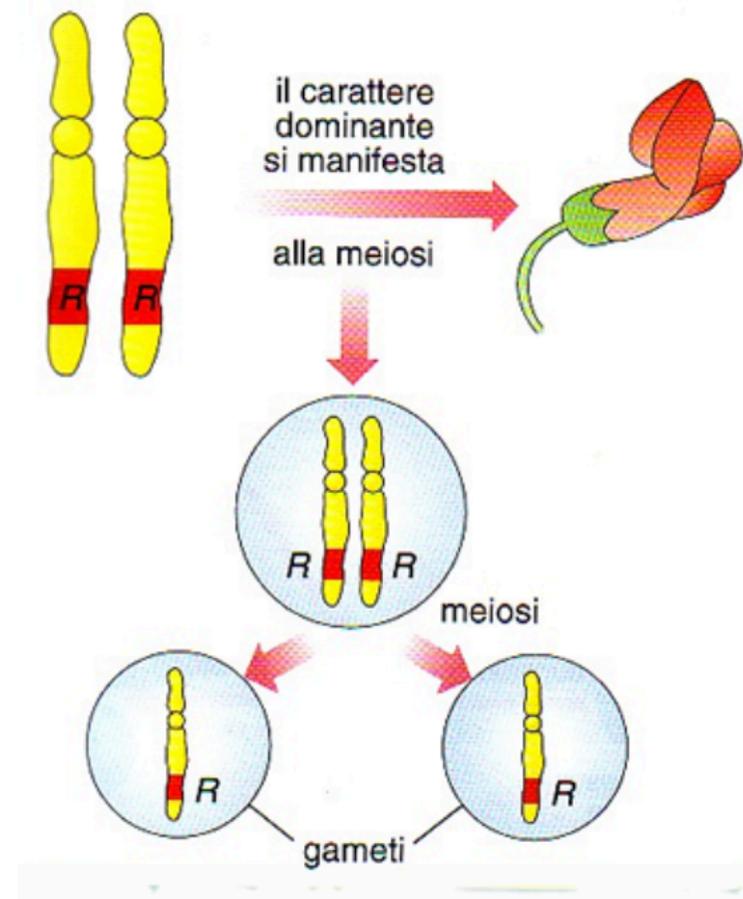
Divisione cellulare attraverso la quale  
una cellula diploide genera cellule aploidi

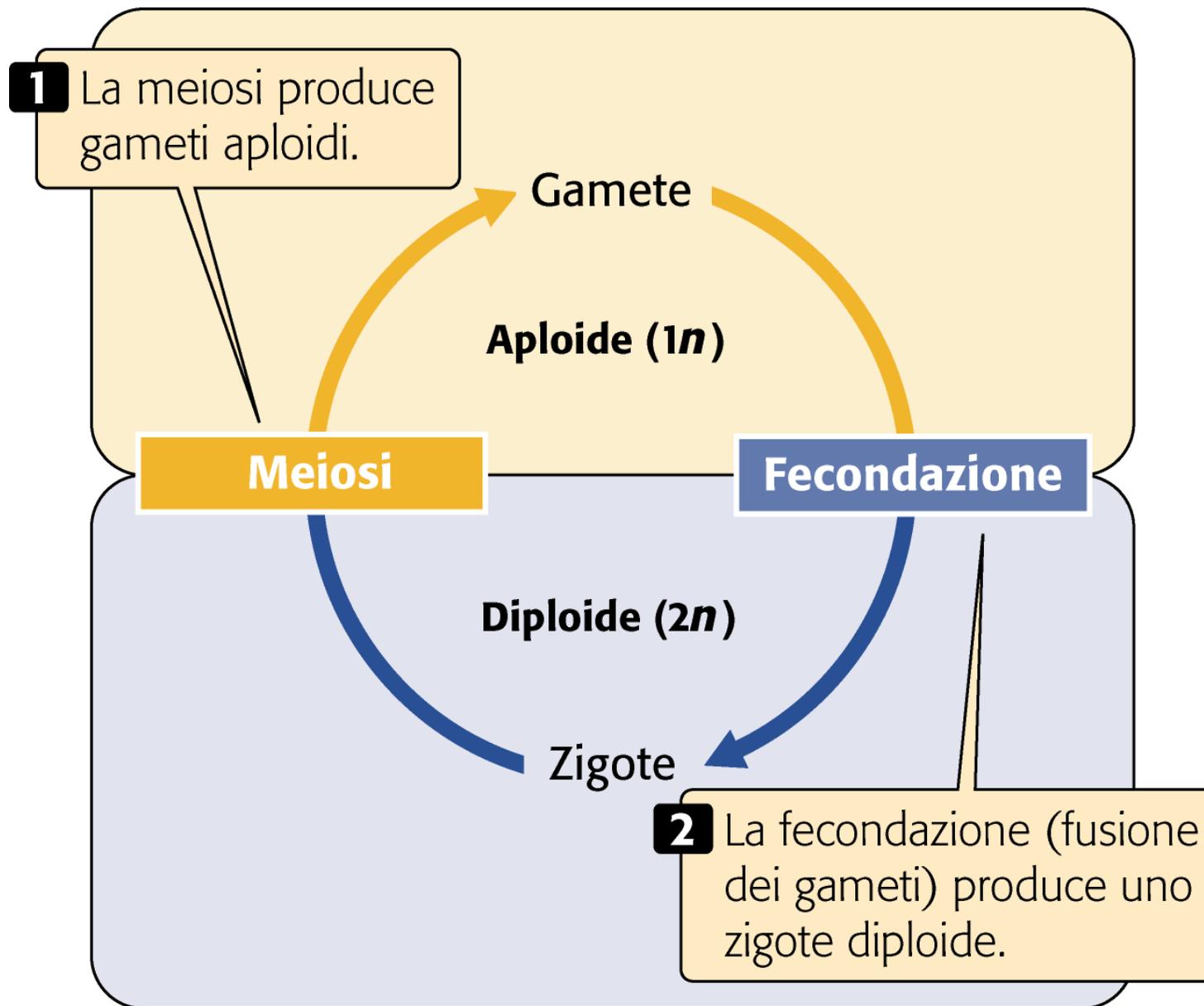
# Elementi = Alleli

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

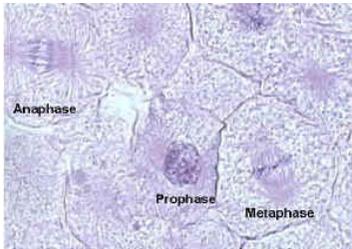


I due omologhi portano 1 allele ciascuno per ogni gene su uno specifico locus.

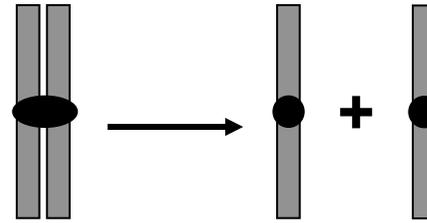




# Cromosomi visibili



**M**  
Mitosis

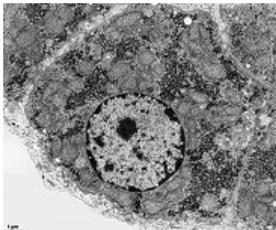


46 cromosomi  
In ogni cellula

**G2**  
Gap 2

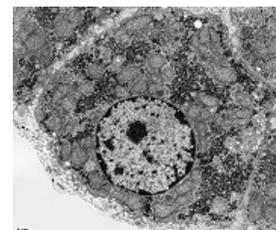
**G1**  
Gap 1

**G0**  
Resting



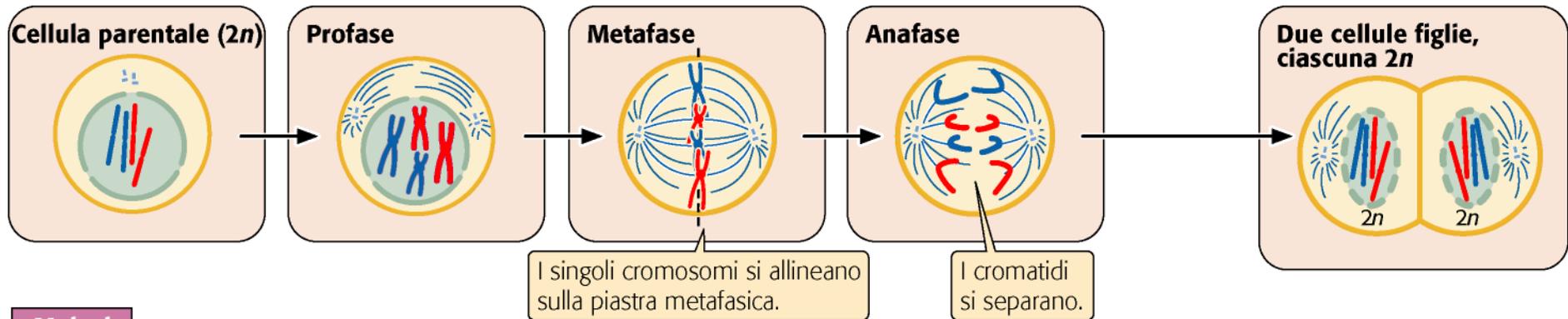
Contenuto di DNA: 4C

**S**  
Synthesis

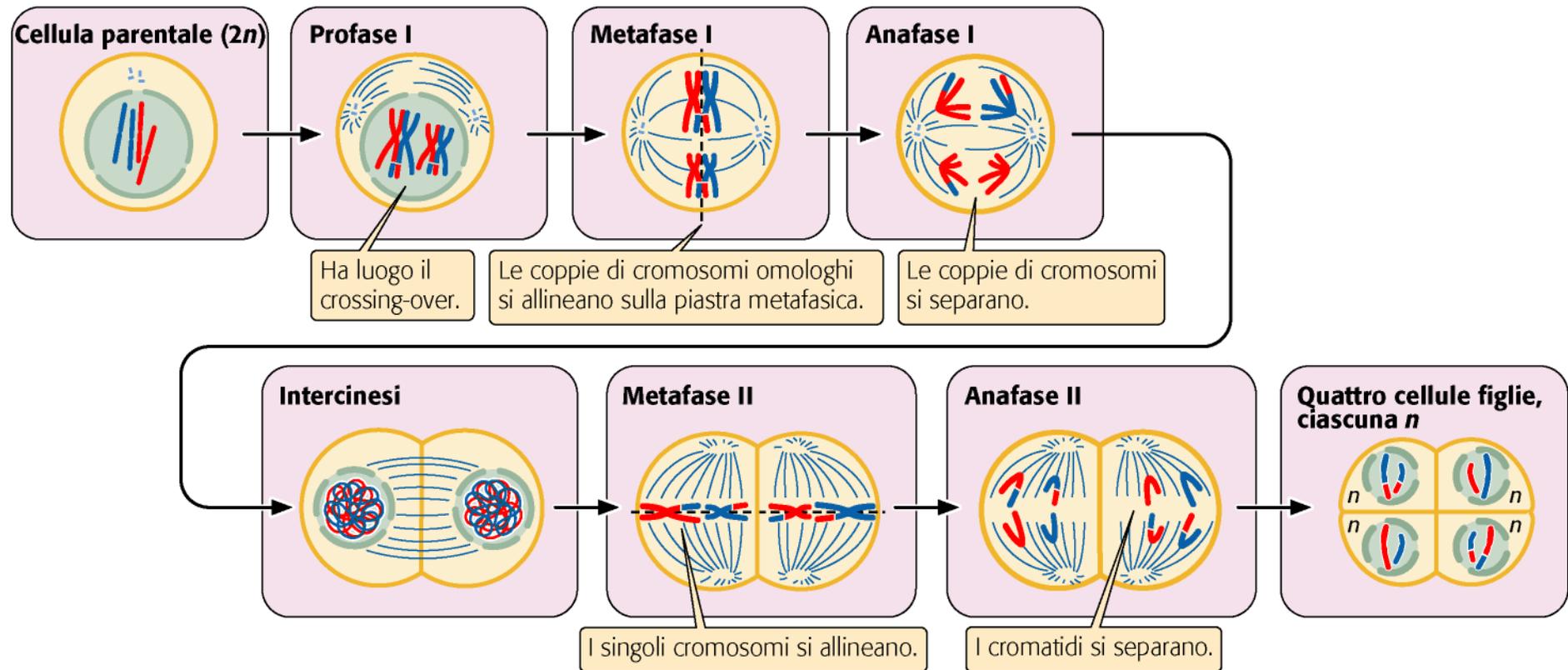


Contenuto di DNA: 2C

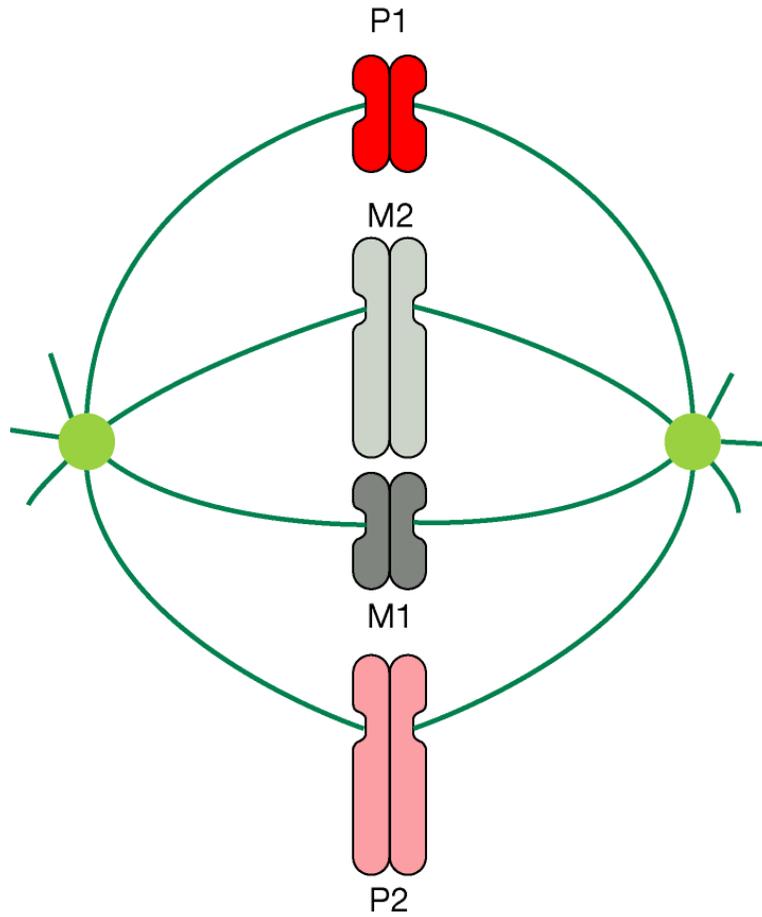
## Mitosi



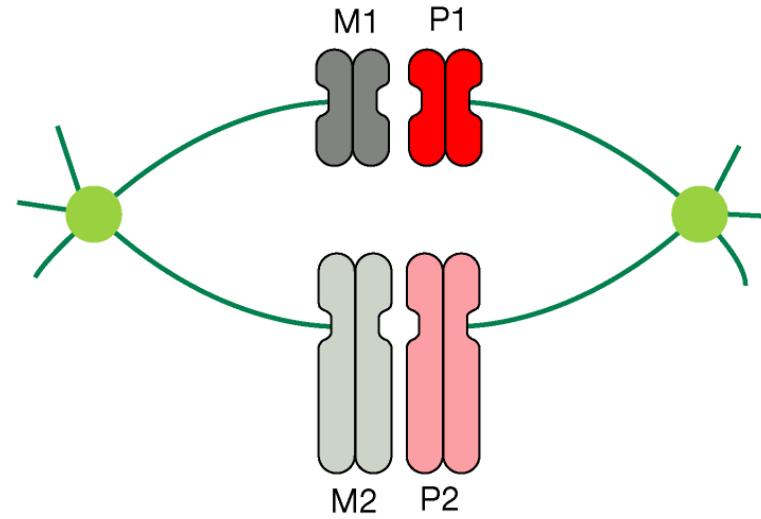
## Meiosi



**Meiosi II: simile alla mitosi ma con 23 cromosomi**



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

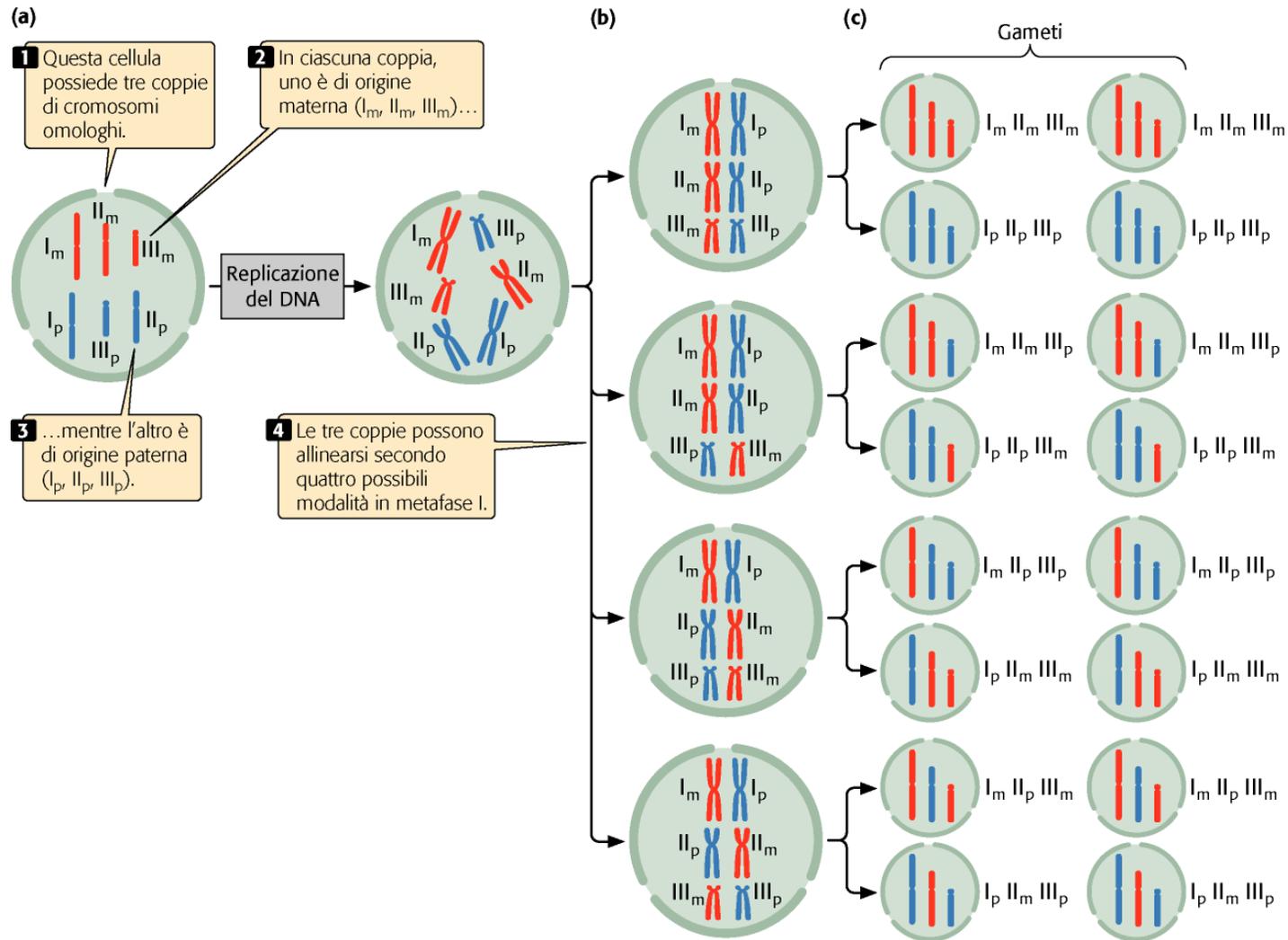


(B) Piastra metafase in **meiosi**: i cromosomi omologhi sono appaiati

## DIFFERENZE TRA MITOSI E MEIOSI

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

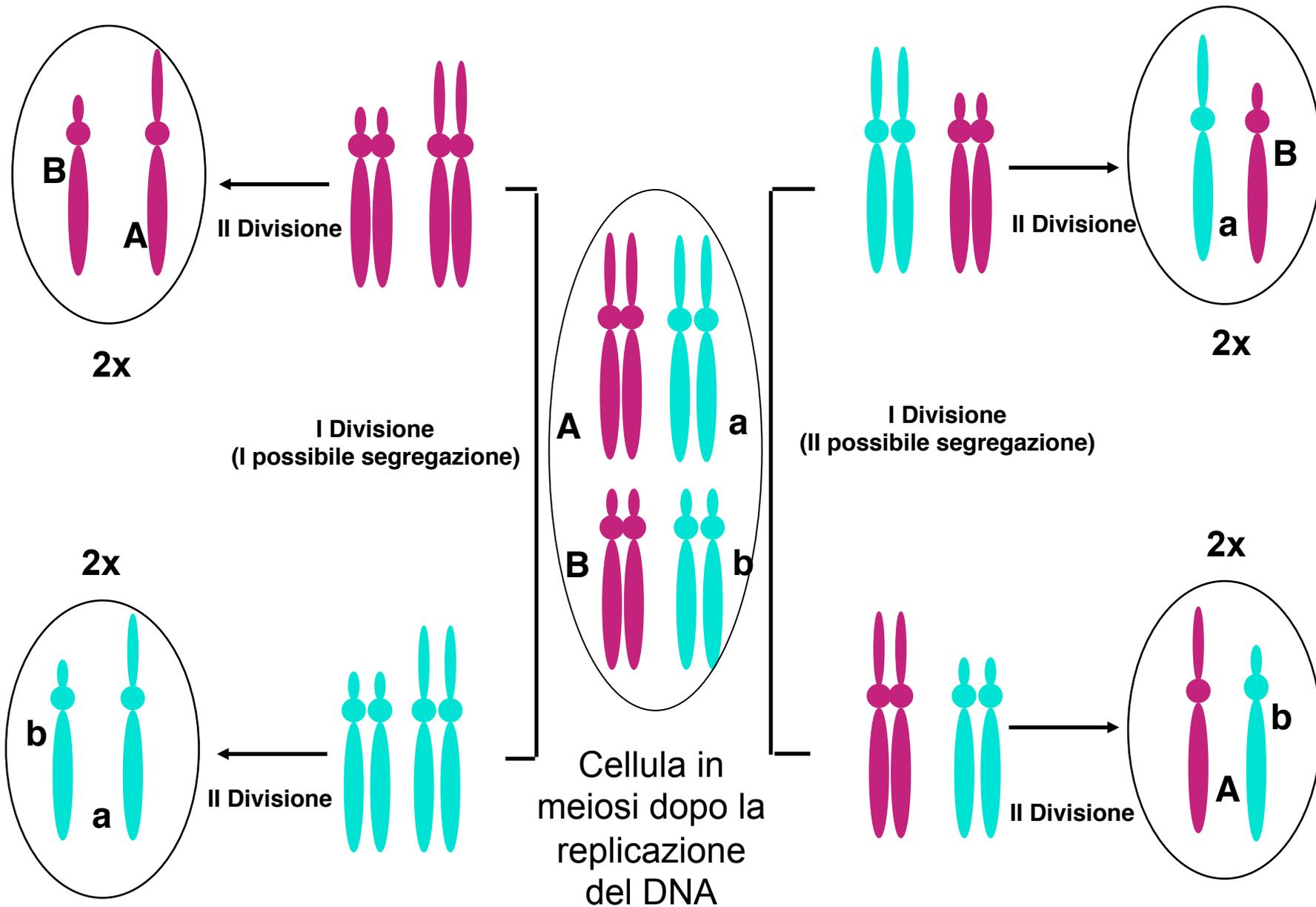
# ASSORTIMENTO INDIPENDENTE



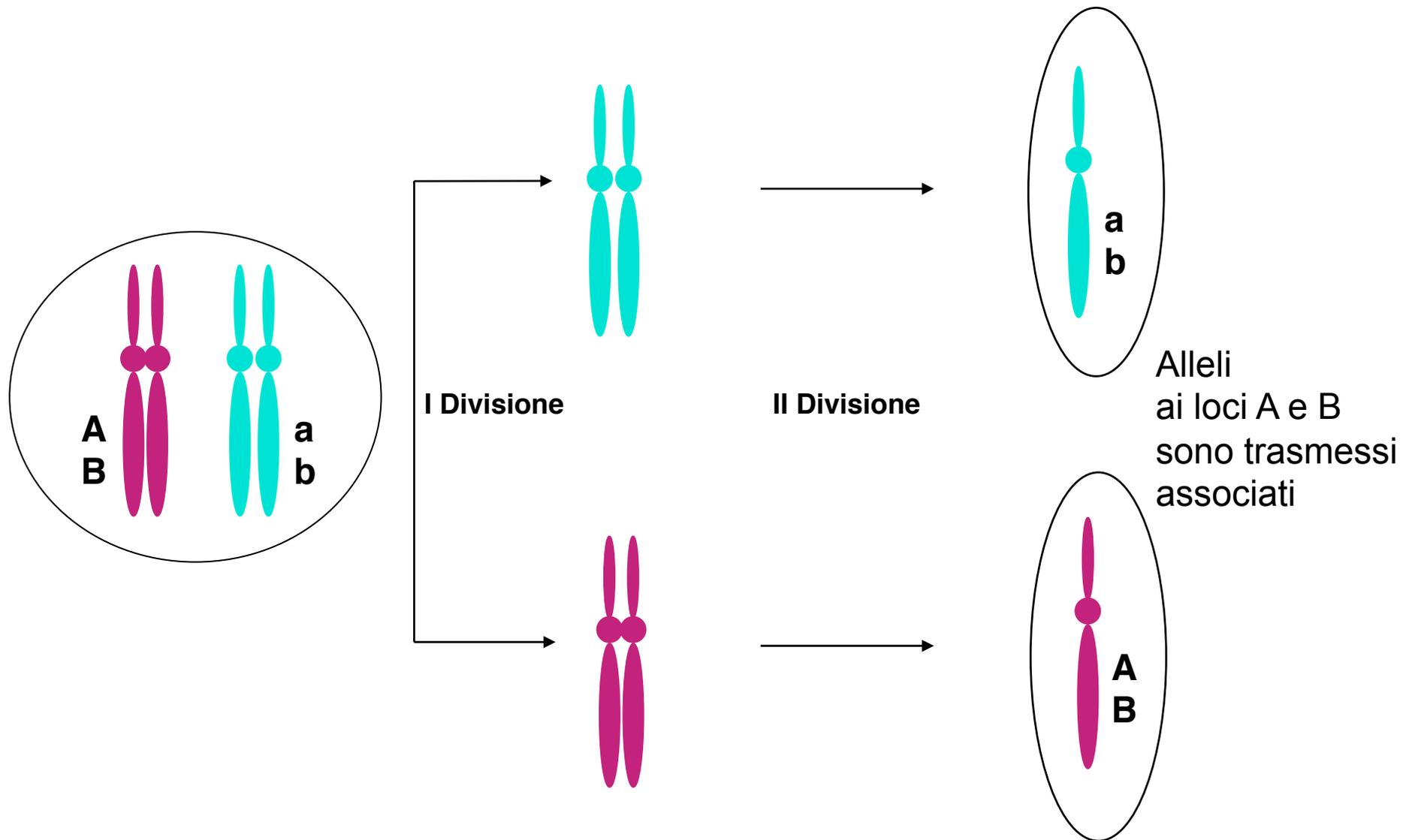
**Conclusione:** Nei gameti possono presentarsi otto diverse combinazioni di cromosomi, a seconda della modalità di allineamento e separazione dei cromosomi in meiosi I e II.

# 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)**



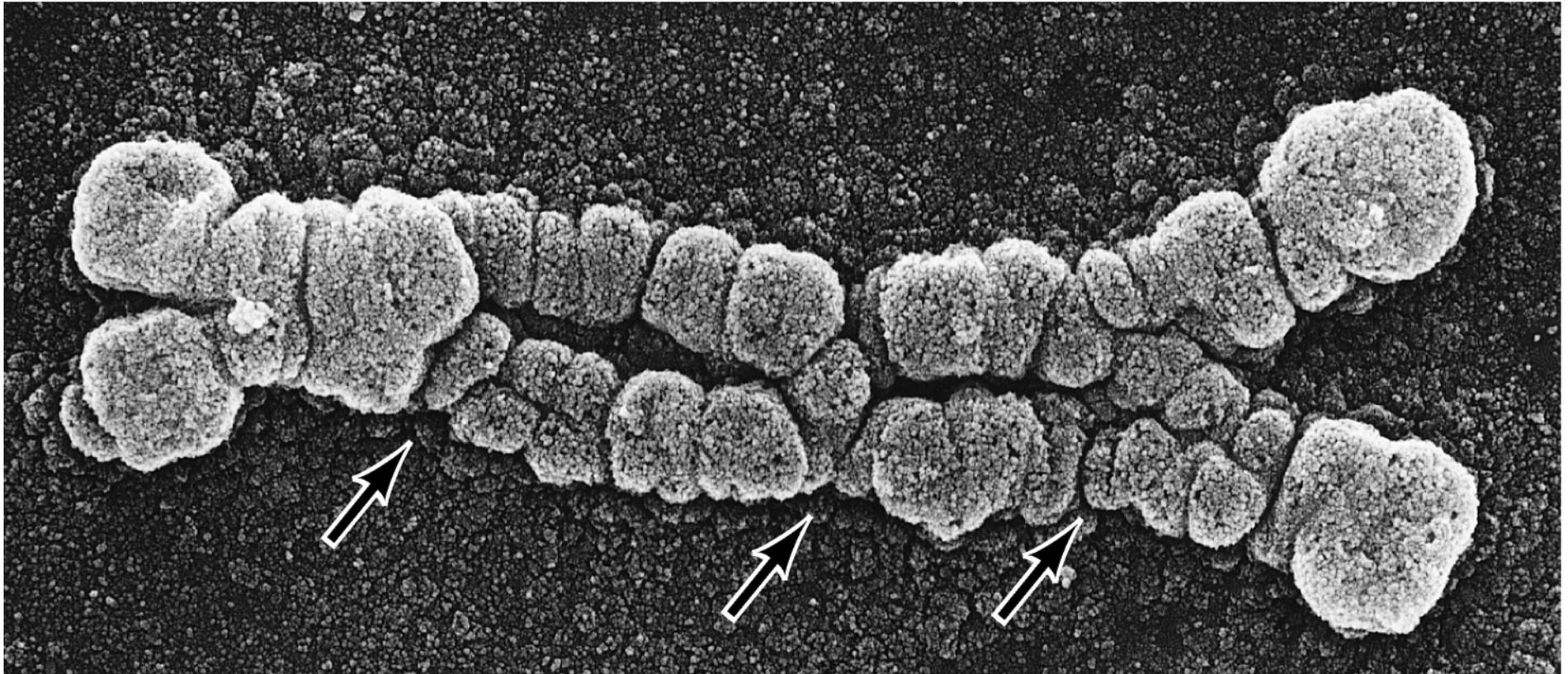
# MECCANISMI DI VARIABILITA' GENETICA

Durante la meiosi

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

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

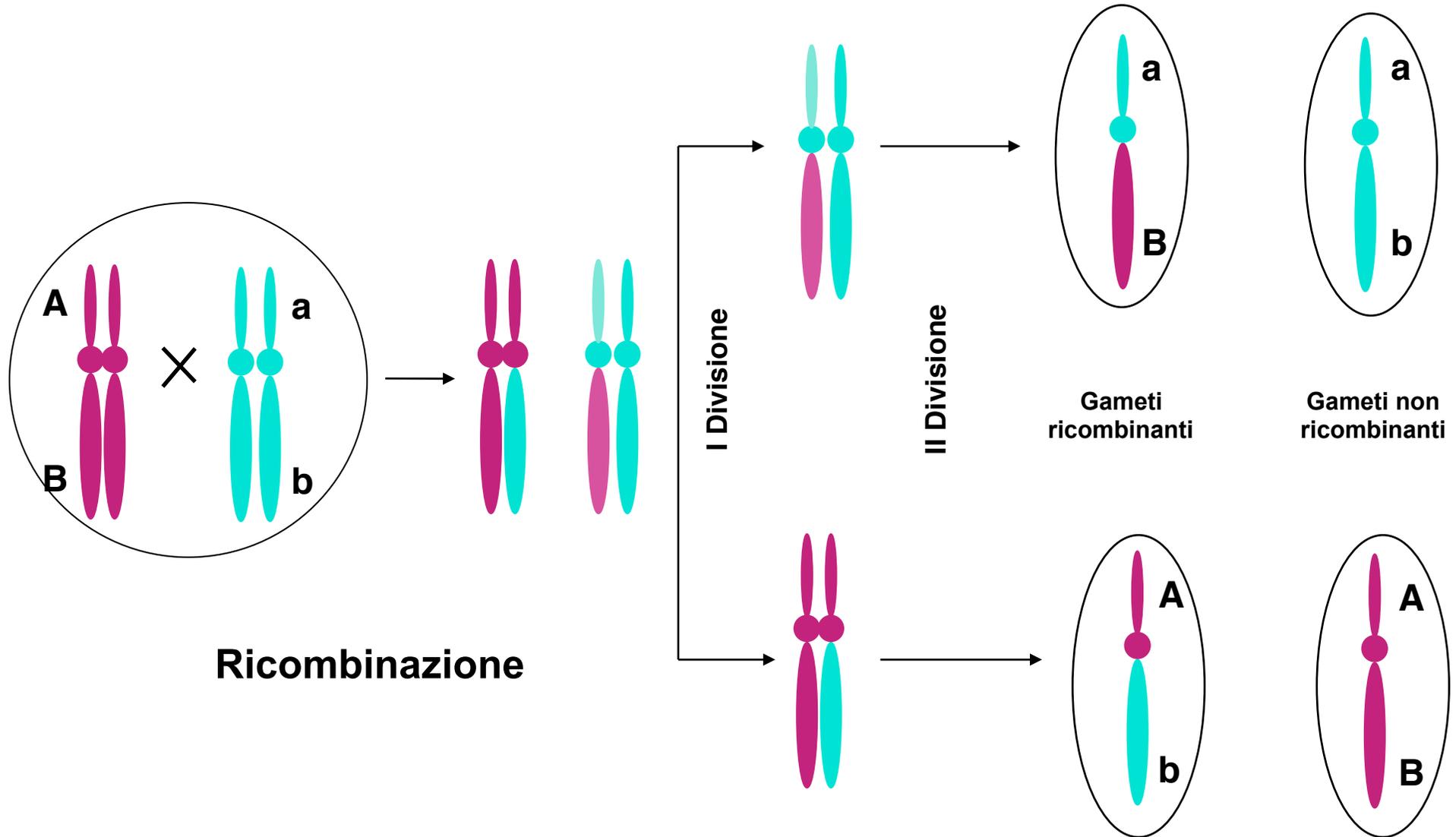
# RICOMBINAZIONE

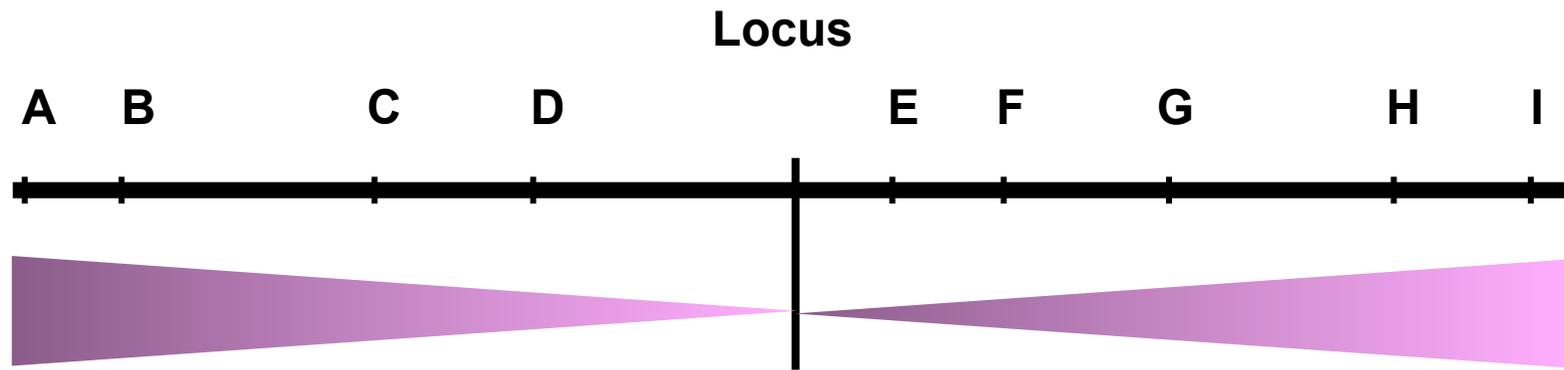


**Prodotti meiosi:**

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

**Un singolo crossing over genera due gameti ricombinanti e due non-ricombinanti**

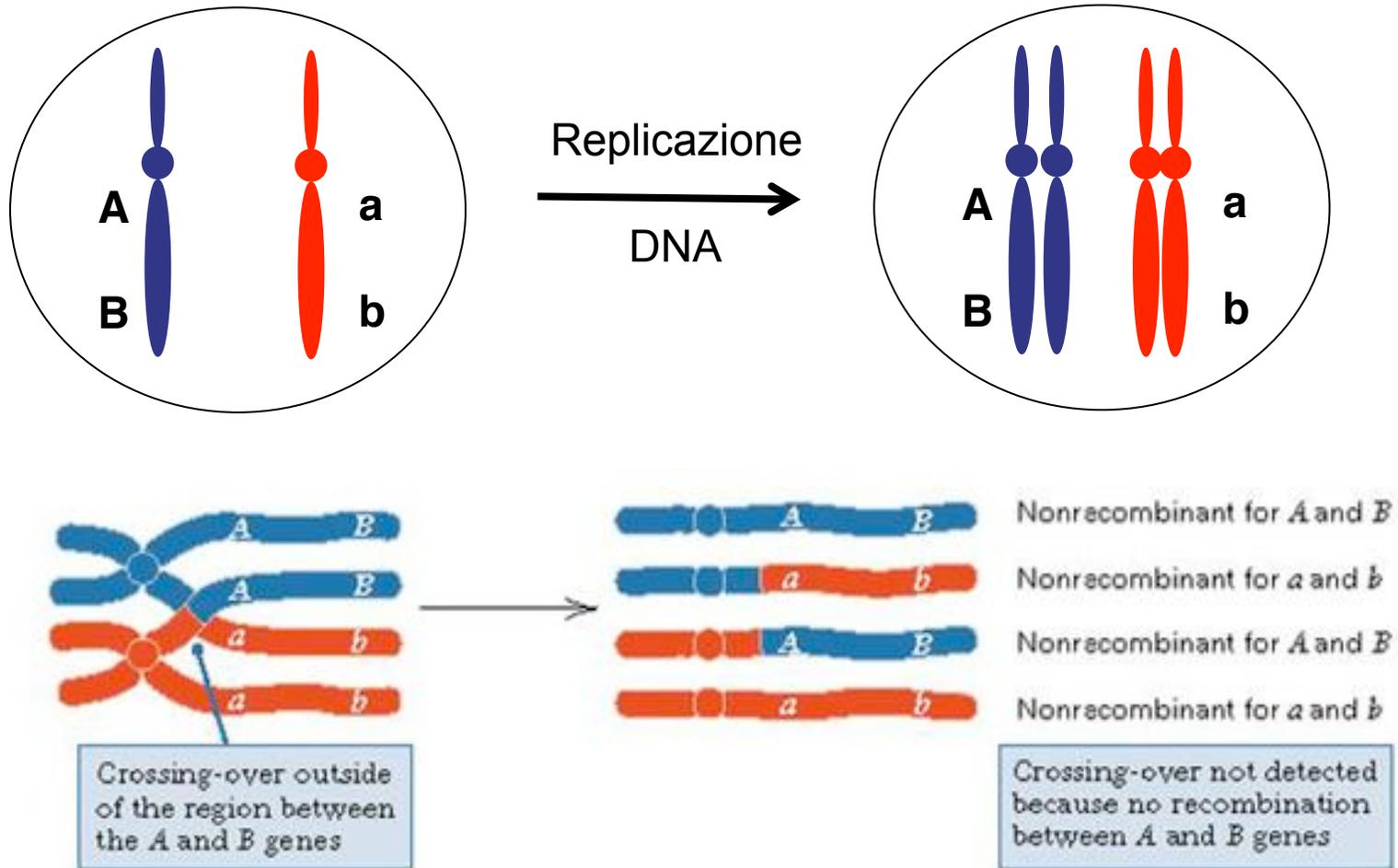




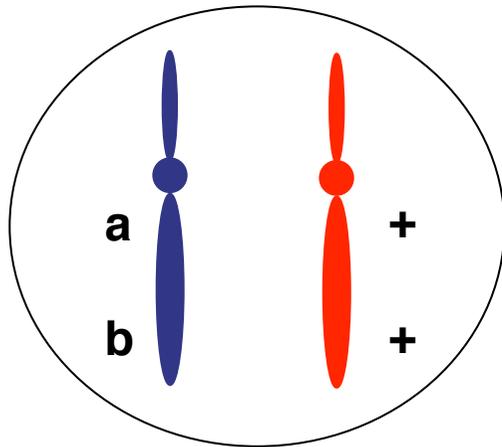
**Frequenza di ricombinazione:  
Misura della distanza tra due loci (distanza genetica)**

- **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**

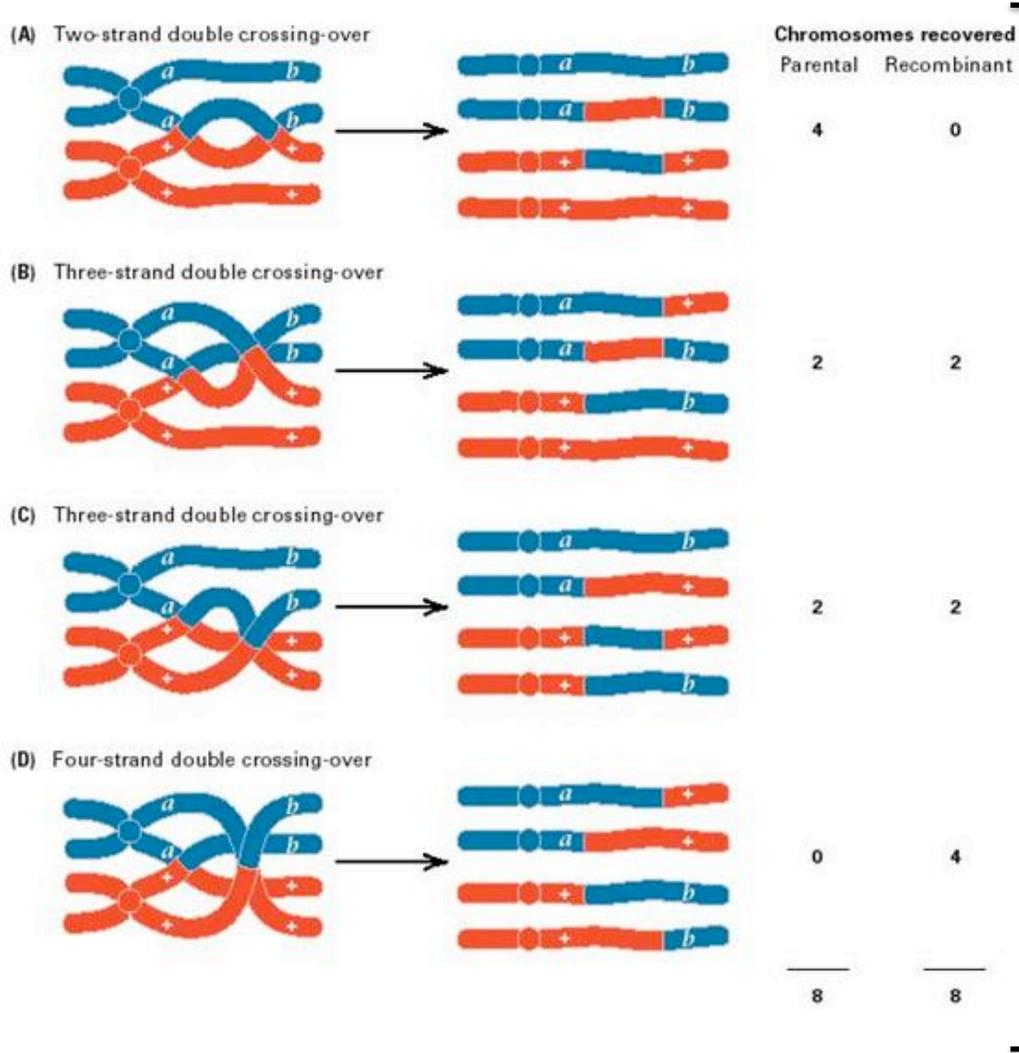
Non sempre la ricombinazione può essere rilevata:  
per esempio quando il crossing over avviene  
all'esterno dei loci presi in considerazione



# Doppi o più ricombinanti

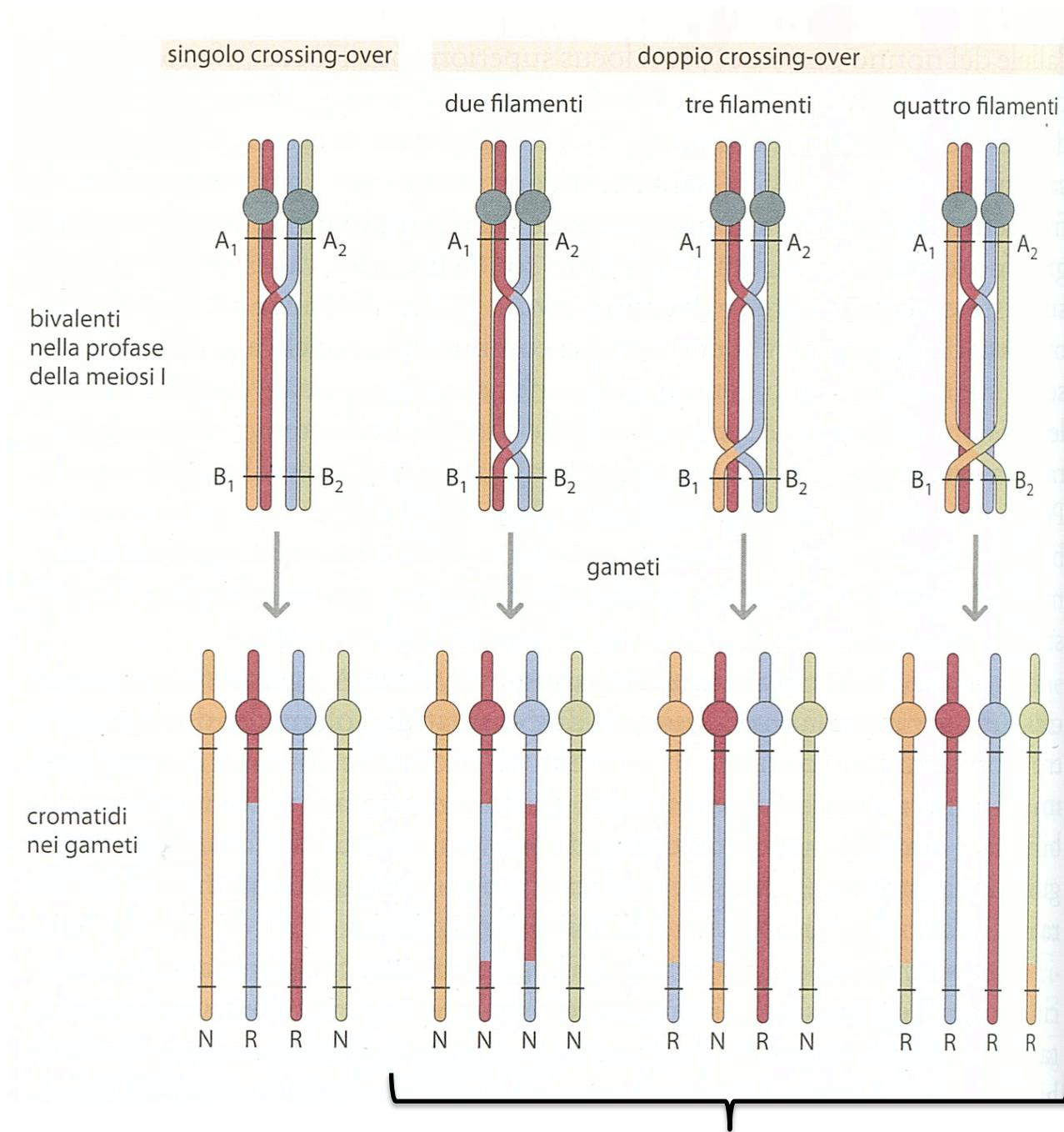


Tra loci sintenici molto lontani possono avvenire due, tre o più eventi di crossing over che possono interessare tutti i quattro cromatidi

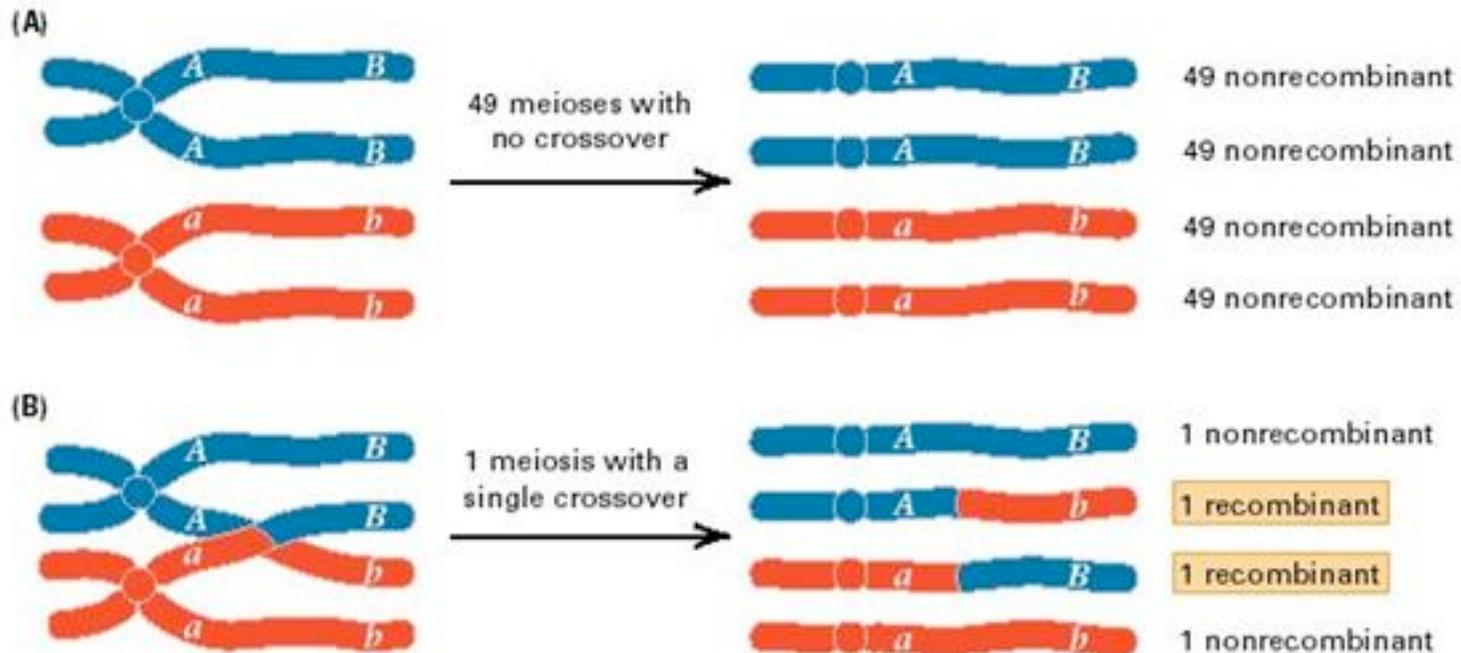


Random

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

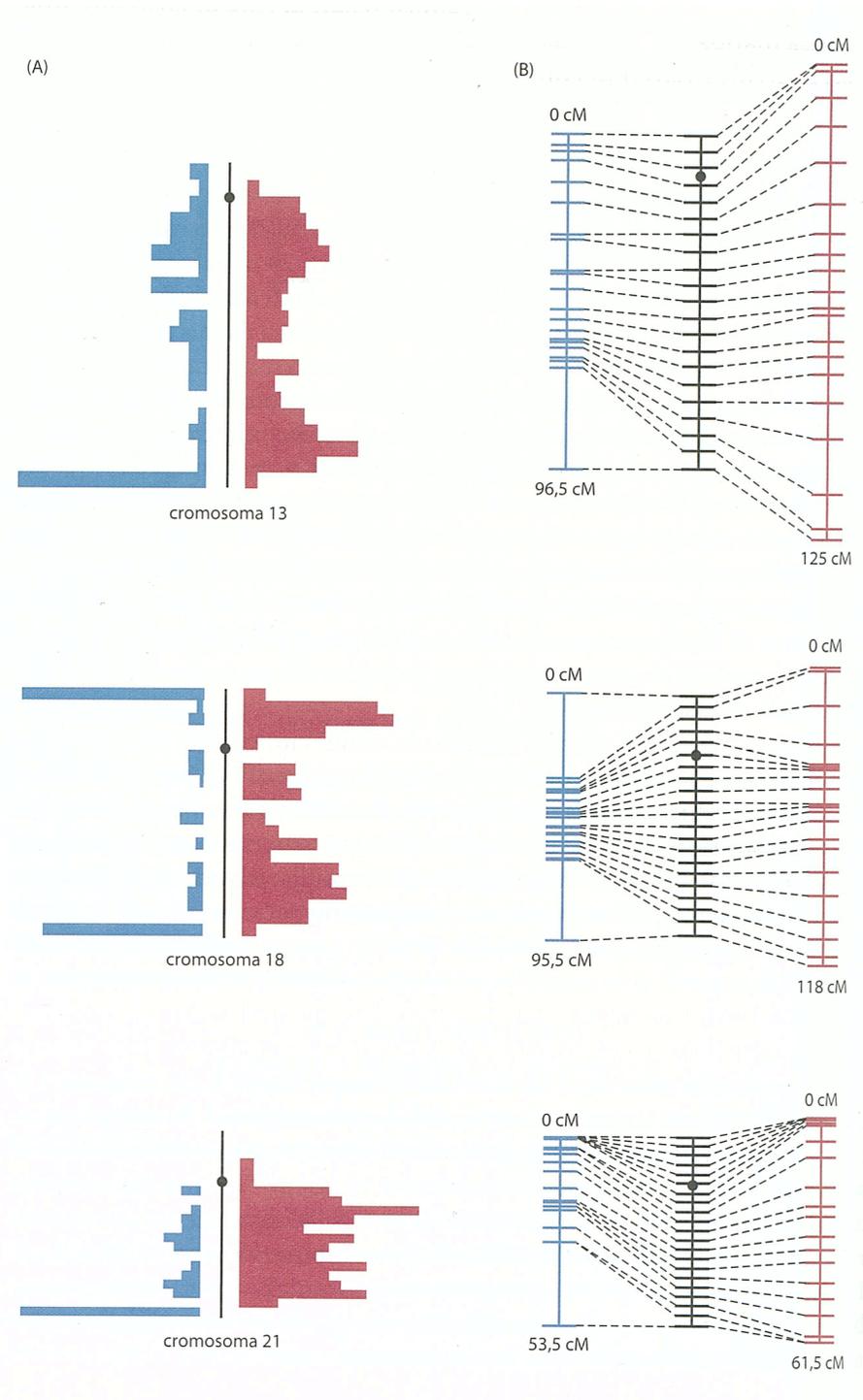
## **Distribuzione non casuale degli eventi di ricombinazione**

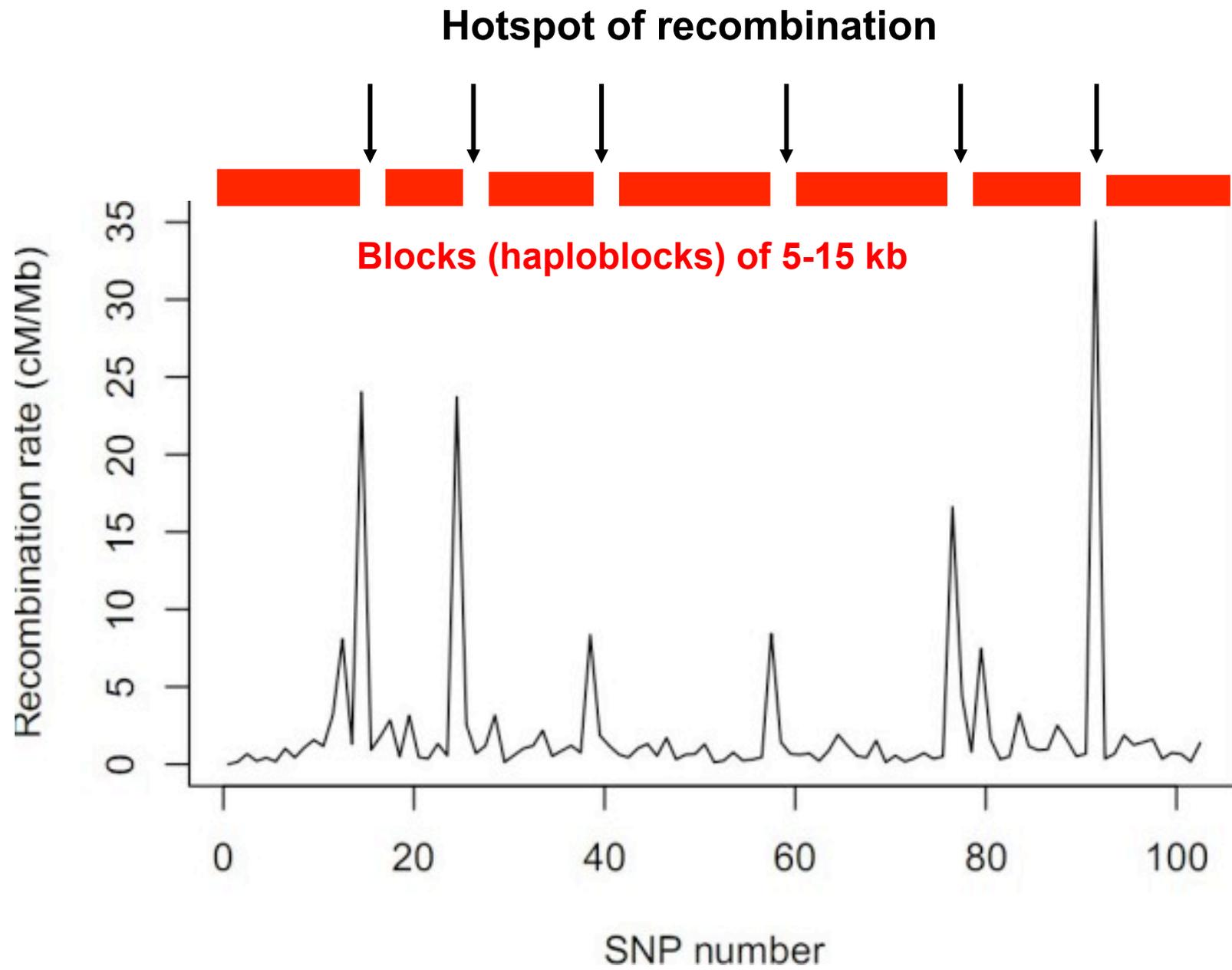
- 1) Sesso:** più eventi di ricombinazioni nella meiosi femminile che in quella maschile
- 2) Regione cromosomica:** variazione locale della frequenza di ricombinazione.

# Distribuzione della frequenza di ricombinazione lungo alcuni cromosomi umani

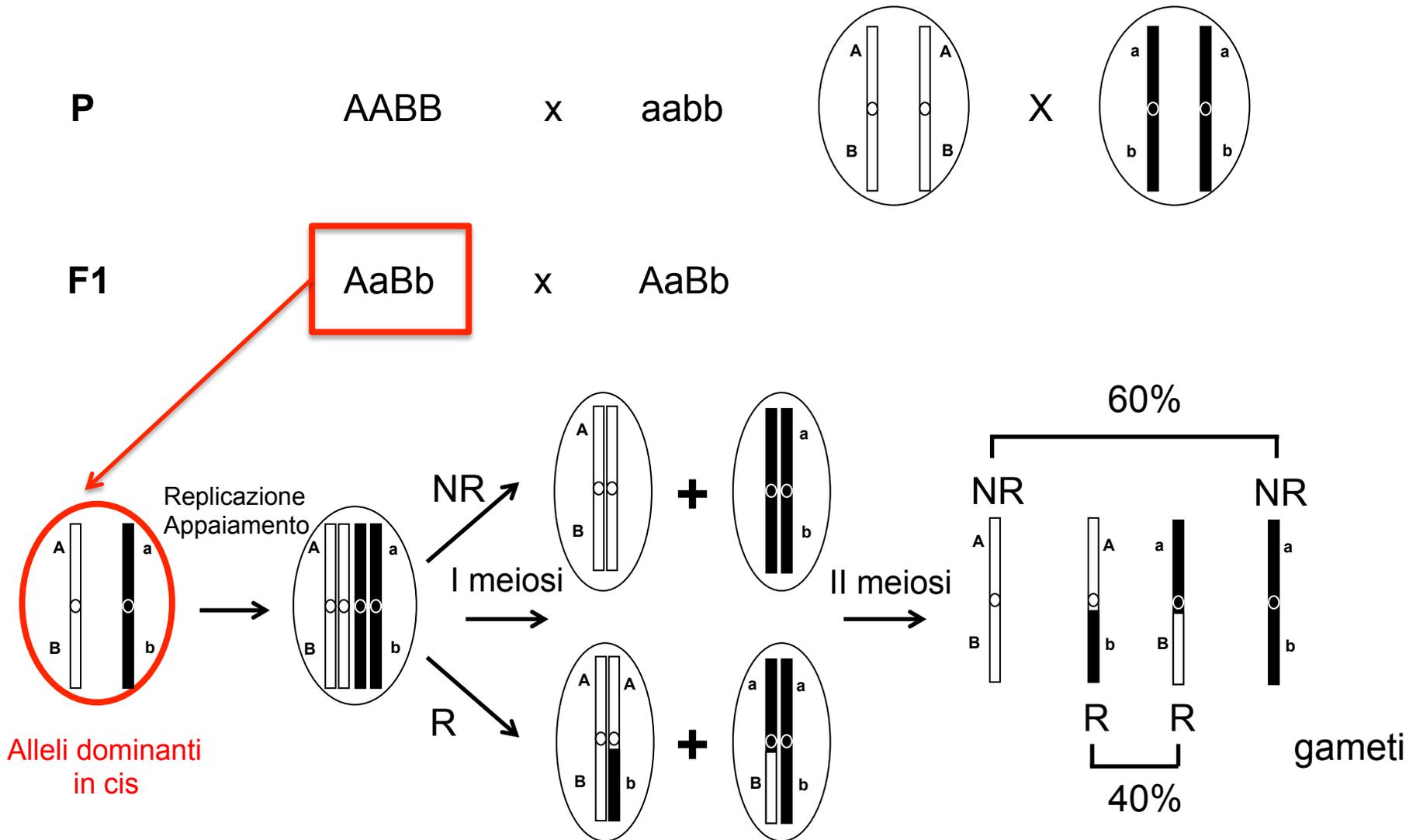
Esistono “deserti” ma anche “giungle” di ricombinazione. Per esempio la frequenza di ricombinazione è più elevata

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





**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?



## Percentuali delle classi fenotipiche in F2

P AA BB x aa bb

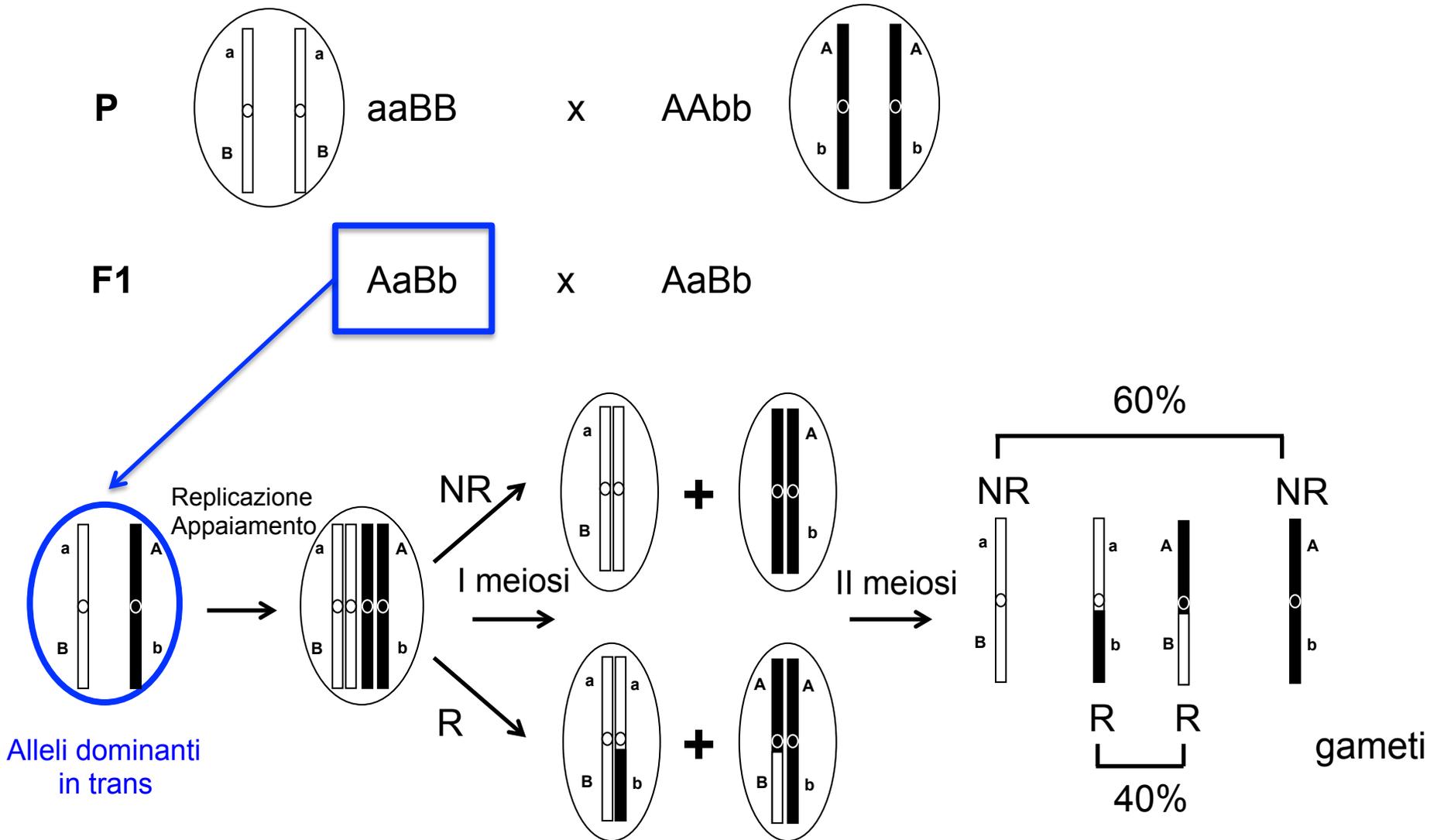
F1 Aa Bb x Aa Bb

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)↑

(0,56) : (0,19) : (0,19) : (0,06) Mendel

**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?



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

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

**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
<b>Indipendenza</b>	<b>0,56</b> <b>9</b>	<b>0,19</b> <b>3</b>	<b>0,19</b> <b>3</b>	<b>0,06</b> <b>1</b>
<b>FR 40%</b>	<b>0,59</b>	<b>0,16</b>	<b>0,16</b>	<b>0,09</b>
<b>FR 20%</b>	<b>0,66</b>	<b>0,09</b>	<b>0,09</b>	<b>0,16</b>
<b>FR 10%</b>	<b>0,70</b>	<b>0,05</b>	<b>0,05</b>	<b>0,20</b>
<b>FR 0%</b>	<b>0,75</b> <b>3</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0,25</b> <b>1</b>

## 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?