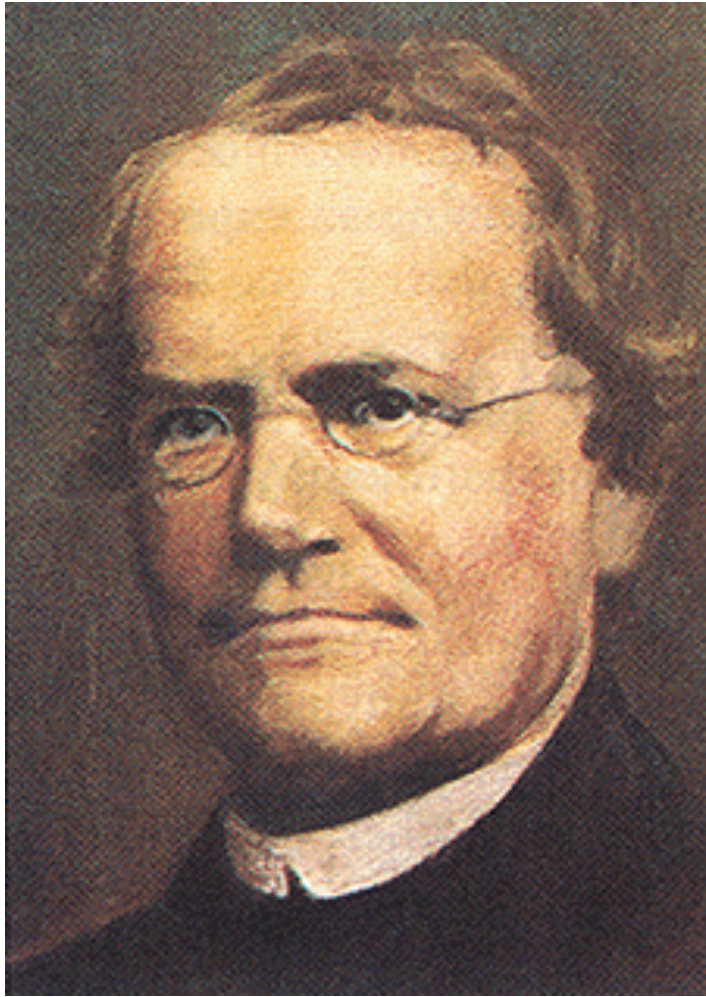


Gregor Mendel (1822-1884)



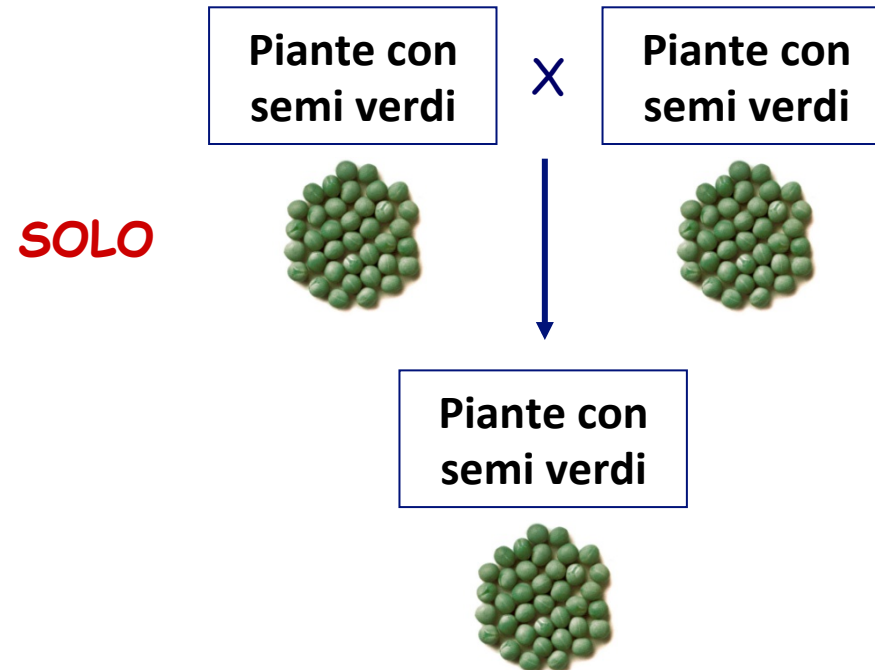
Analisi dell'ereditarietà di un carattere

7 diversi caratteri:

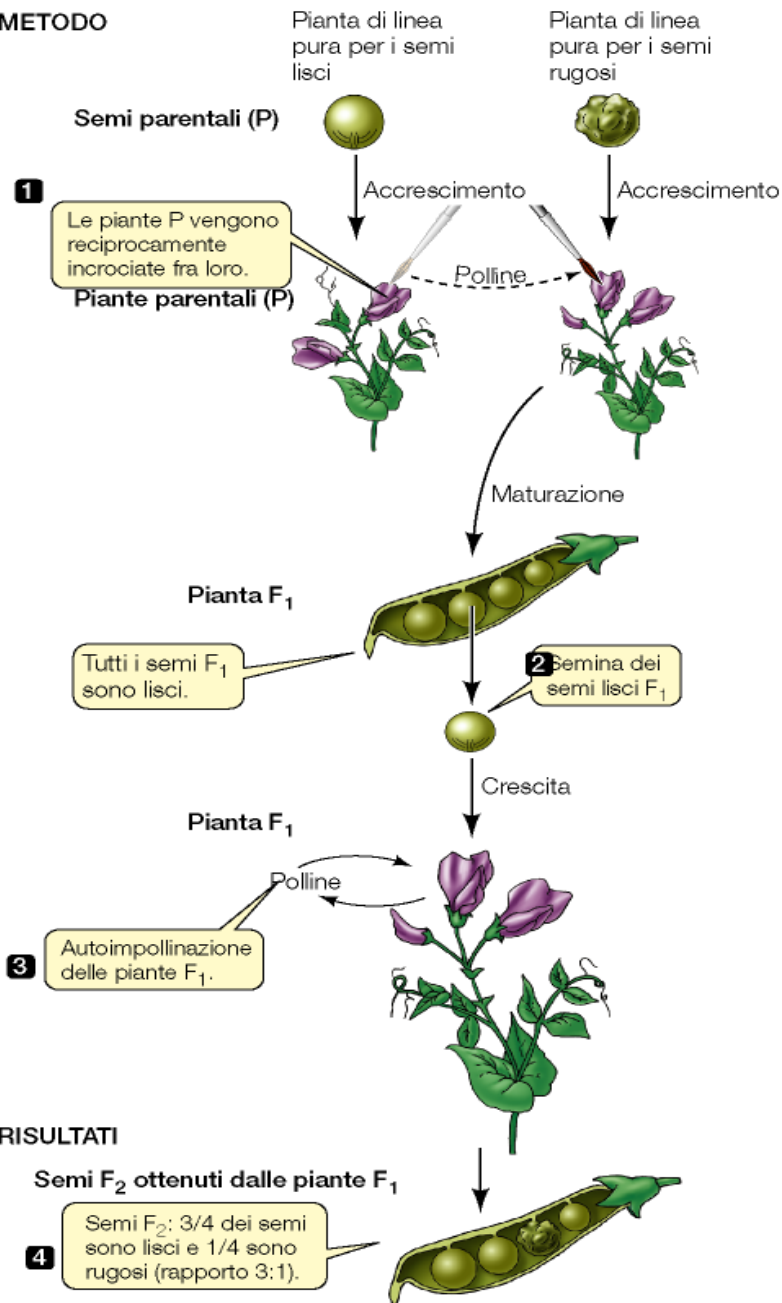
carattere	colore del seme	aspetto del seme	colore del fiore	posizione del fiore	altezza del fusto	colore del baccello	forma del baccello
dominante	 giallo	 liscio	 rosso	 assiale	 alto	 verde	 gonfio
recessivo	 verde	 grinzoso	 bianco	 terminale	 basso	 giallo	 sgonfio

Analisi dell'ereditarietà di un carattere

linea pura = piante che se incrociate tra loro producono solo piante con caratteristiche identiche a quelle dei genitori.



METODO



RISULTATI

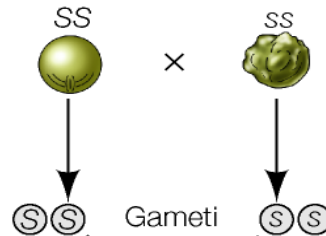
Incrocio tra monoibridi

Liscio	Rugoso
500	0

Liscio	Rugoso	Rapporto
445	152	2,93:1
950	315	3,02:1
2975	1004	2,96:1

Incrocio tra monoibridi

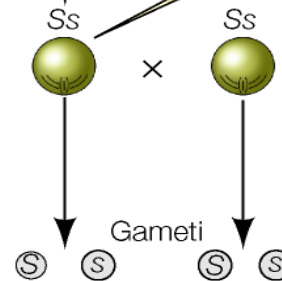
Generazione parentale (P)



S=Smooth

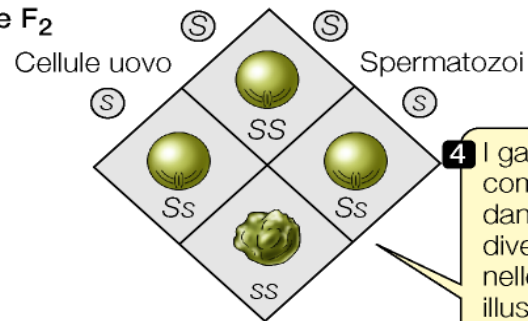
2 I gameti si uniscono e danno origine alle piante della generazione F_1 , tutte caratterizzate da genotipo Ss e da fenotipo semi lisci.

Generazione F_1



3 Le piante eterozigoti F_1 si riproducono per autoimpollinazione.

Generazione F_2



4 I gameti S e s si combinano casualmente, dando origine a due diversi fenotipi dei semi nelle piante F_2 , come illustra questo quadrato di Punnett.

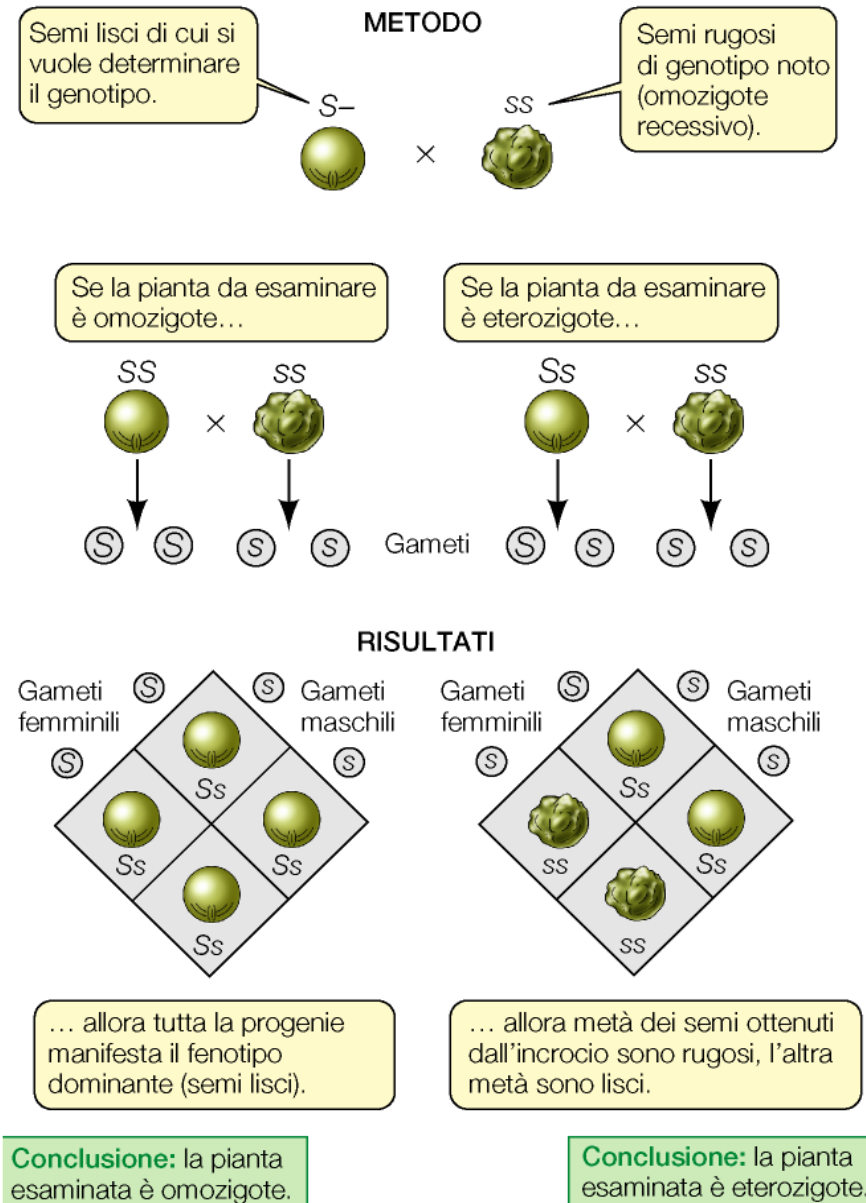
Prima legge di Mendel

Legge della segregazione

- (1)** ogni individuo porta due “elementi” che controllano un determinato carattere;
- (2)** durante la formazione dei gameti questi fattori si separano (segregano);
- (3)** ogni gamete contiene un solo fattore di ciascuna coppia di fattori;
- (4)** la fecondazione dota ciascun nuovo individuo di due fattori per ciascun carattere.

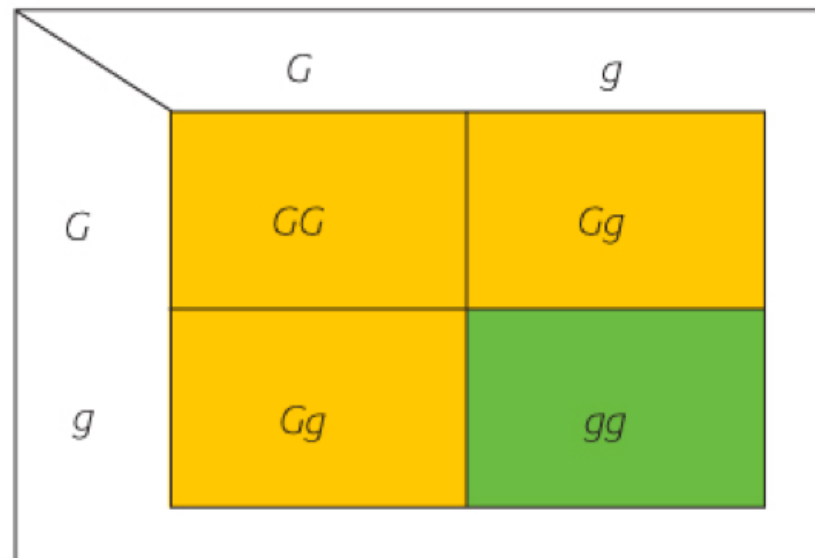
Verifica dell'ipotesi (Test cross)

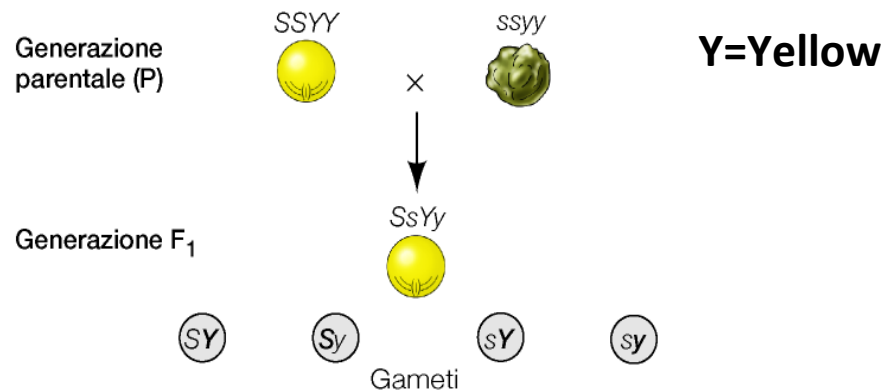
- Come stabilire se un fenotipo dominante è eterozigote o omozigote?
- Le frequenze attese corrispondono a quelle osservate?



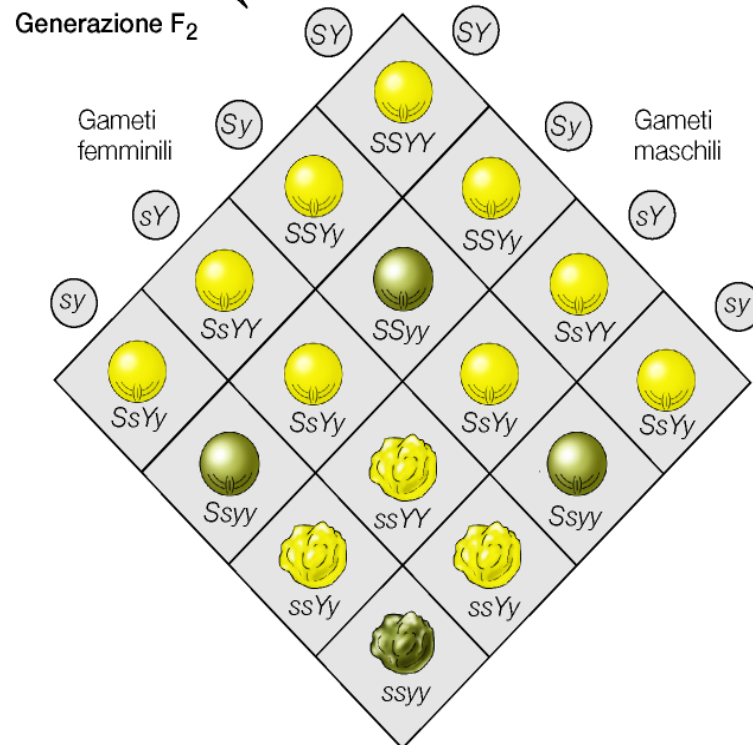
Il quadrato di Punnett

Il quadrato di Punnett è un diagramma utilizzato in biologia per determinare la probabilità con cui si manifestano i diversi genotipi/fenotipi derivati dall'incrocio di diversi gameti.





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



Incrocio tra diibridi

Esperimenti con in esami due caratteri

Giallo Liscio	Giallo Rugoso	Verde Liscio	Verde Rugoso
185	58	64	21
8,81	2,76	3,05	1
353	112	125	37
9,54	3,03	3,38	1
133	47	47	14
9,5	3,36	3,36	1

(3 giallo : 1 verde) x (3 liscio : 1 rugoso)

9 : 3 : 3 : 1

Seconda legge di Mendel

Legge dell'assortimento indipendente

- (1) ciascuna coppia di fattori si separa (si assortisce) in modo indipendente senza alcuna relazione con il modo in cui gli altri fattori si separano;
- (2) nei gameti si possono ritrovare tutte le possibili combinazioni di fattori.

Alcune definizioni

Gene: sequenza di DNA necessaria per la produzione di un prodotto funzionale: RNA (mRNA, tRNA, rRNA, snRNA, ecc)

Locus: posizione fisica occupata da un gene o da una sequenza definita di DNA su un cromosoma

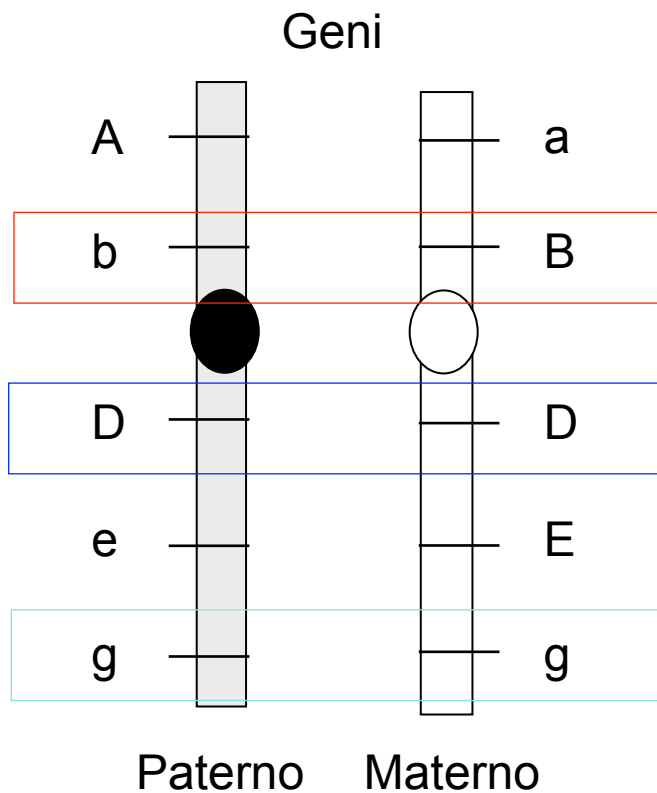
Allele: una delle forme alternative di un singolo gene

Genotipo: (1) costituzione genetica di un individuo; (2) alleli presenti ad un locus

Omozigote: alleli identici allo stesso locus

Eterozigote: alleli diversi allo stesso locus

Fenotipo: caratteristiche biochimiche, fisiologiche, morfologiche, ecc di un individuo determinate dal genotipo che interagisce con l'ambiente. In termini di malattia, le anomalie derivanti da un gene mutato.



Coppia di cromosomi
Omologhi (autosomi)

Presenza degli
stessi geni

Genotipo al locus

Bb: eterozigote per gli alleli B e b

DD: omozigote per l'allele D

gg: omozigote per l'allele g

Dall'incrocio AaBbCc x AaBbCc,
qual è la probabilità che un individuo sia AABbcc?

Seguire la segregazione degli alleli nei singoli loci

Quanti tipi di gameti forma l'individuo AaBbCc?

$$2^n = 2^3 = 8$$

(n = numero loci eterozigoti)

Gameti	ABC	ABc	AbC	Abc	aBC	aBc	abC	abc
ABC	AA	AA	AABb	AABb				
ABc	AA	AA	AABb	AABbcc				
AbC	AABb	AABb	AA	AA				
Abc	AABb	AABbcc	AA	AA				
aBC								
aBc								
abC								
abc								

$$\frac{2}{64} = \frac{1}{32}$$

Dall'incrocio $AaBbCc \times AaBbCc$,
qual è la probabilità che un individuo sia $AABbcc$?

REGOLA DEL PRODOTTO: la probabilità che eventi indipendenti si verifichino contemporaneamente è uguale al prodotto delle probabilità dei singoli eventi.

Per calcolare la probabilità per l'individuo di avere un determinato genotipo in più loci, si moltiplicano le probabilità del genotipo ai singoli loci.

SOLO IN CASO DI INDIPENDENZA

	A	a		B	b		C	c
A	AA	Aa	B	BB	Bb	C	CC	Cc
a	Aa	aa	b	Bb	bb	c	Cc	cc

$$\begin{array}{c} AA \\ 1/4 \end{array} \times \begin{array}{c} Bb \\ 1/2 \end{array} \times \begin{array}{c} cc \\ 1/4 \end{array} = \mathbf{1/32}$$

ESERCIZIO 1

Dall'incrocio **AaBBCc x AaBbCc**,

1a) Qual è la probabilità che un individuo sia **AaBbcc**?

1b) Qual è la probabilità che un individuo abbia i tre caratteri dominanti?

Quanti tipi di gameti forma l'individuo **AaBBCc**? $2^n = 2^2 = 4$

Quanti tipi di gameti forma l'individuo **AaBbCc**? $2^n = 2^3 = 8$

Gameti	ABC	ABc	aBC	aBc
ABC			Aa	Aa
ABc			Aa	Aa
AbC			AaBb	AaBb
Abc			AaBb	AaBbcc
aBC	Aa	Aa		
aBc	Aa	Aa		
abC	AaBb	AaBb		
abc	AaBb	AaBbcc		

	A	a		B
A	AA	Aa		BB
a	Aa	aa		Bb

	C	c
C	CC	Cc
c	Cc	cc

Soluzione 1a

$$\text{Aa} \quad \text{Bb} \quad \text{cc}$$

$$1/2 \times 1/2 \times 1/4 = \mathbf{1/16}$$

Soluzione 1b

$$\text{A -} \quad \text{B -} \quad \text{C -}$$

$$3/4 \times 1 \times 3/4 = \mathbf{9/16}$$

$$\mathbf{2/32 = 1/16}$$

ESERCIZIO 2

Nei pomodori, il frutto rosso è dominante su quello giallo e gli stami porpora sono dominanti su quelli verdi. La progenie di un incrocio consiste di 305 piante con frutti rossi e stami porpora, 328 piante con frutti rossi e stami verdi, 110 piante con frutti gialli e stami porpora, 97 piante con frutti gialli e stami verdi.

Qual è il genotipo dei genitori?

	Rosso R	Giallo r	
Porpora P	305	110	415
Verde p	328	97	425

633 207

Rr Pp x Rr pp

$$\text{ROSSO : giallo} = 633 : 207 = 3 : 1$$

Per soddisfare il rapporto,
il genotipo dei genitori deve essere Rr

	R	r
R	RR	Rr
r	Rr	rr

$$\text{PORPORA : verde} = 415 : 425 = 1 : 1$$

Per soddisfare il rapporto,
un genitore deve essere Pp e l'altro pp

	P	p
p	Pp	pp

ESERCIZIO 3

La tabella seguente mostra i risultati di differenti incroci tra piante di stramonio che hanno fiori sia porpora (por) sia bianchi (bia) e baccelli sia irregolari (irr) sia lisci (lis). Indicare il genotipo dei genitori per ciascun incrocio.

		Fenotipi della progenie			
Fenotipi dei genitori	Genotipi genitori?	Porpora irregolare	Bianco irregolare	Porpora liscio	Bianco liscio
por irr x por irr		94	32	28	11
por irr x por lis		40	0	38	0
por irr x bia irr		34	30	0	0
por irr x bia irr		89	92	31	27
por lis x por lis		0	0	36	11
bia irr x bia irr		0	45	0	16

		Fenotipi della progenie			
Fenotipi dei genitori	Genotipi genitori?	Porpora irregolare	Bianco irregolare	Porpora liscio	Bianco liscio
por irr x por irr		94	32	28	11
por irr x por lis		40	0	38	0

	Porpor P	Bianco p	
Irreg S	94	32	126 - 3
Liscio s	28	11	39 - 1

122 **43**
3 **1**

PpSs x PpSs

	Porpor P	Bianco p	
Irreg S	40	0	40 - 1
Liscio s	38	0	38 - 1

78 **0**

PPSs x P-ss

P-Ss x PPss

ESERCIZIO 3: soluzioni

Fenotipo dei genitori	Genotipi genitori	Fenotipi della progenie			
		Porpora irregolare	Bianco irregolare	Porpora liscio	Bianco liscio
Por irr x por irr	PpSs x PpSs	94	32	28	11
Por irr x por lis	PPSs x P-ss P-Ss x PPss	40	0	38	0
Por irr x bia irr	PpS- x ppSS PpSS x ppS-	34	30	0	0
Por irr x bia irr	ppSs x PpSs	89	92	31	27
Por lis x por lis	Ppss x Ppss	0	0	36	11
Bia irr x bia irr	ppSs x ppSs	0	45	0	16