

La trasmissione dei caratteri ereditari

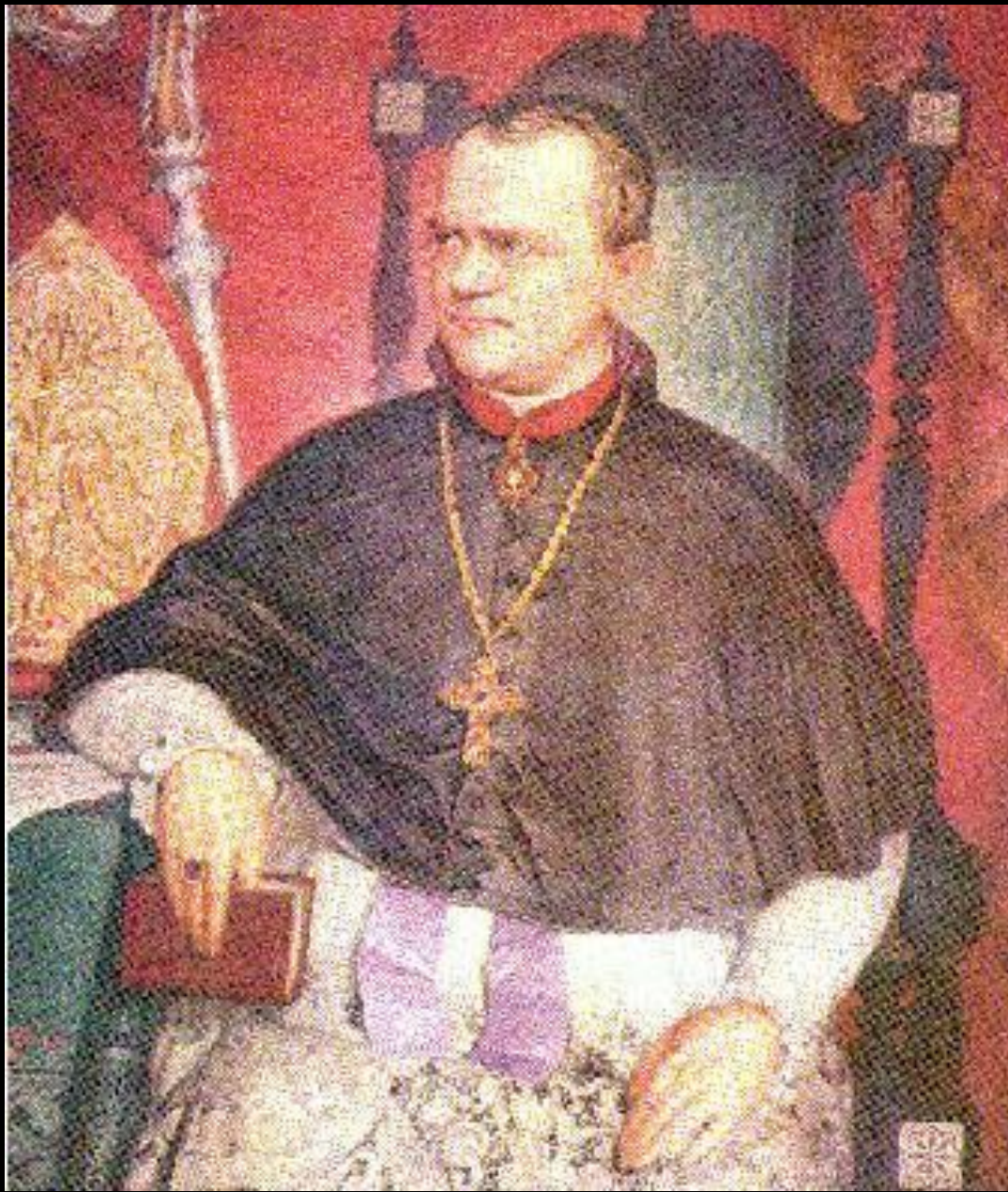
Le leggi di Mendel
(1882-1884)

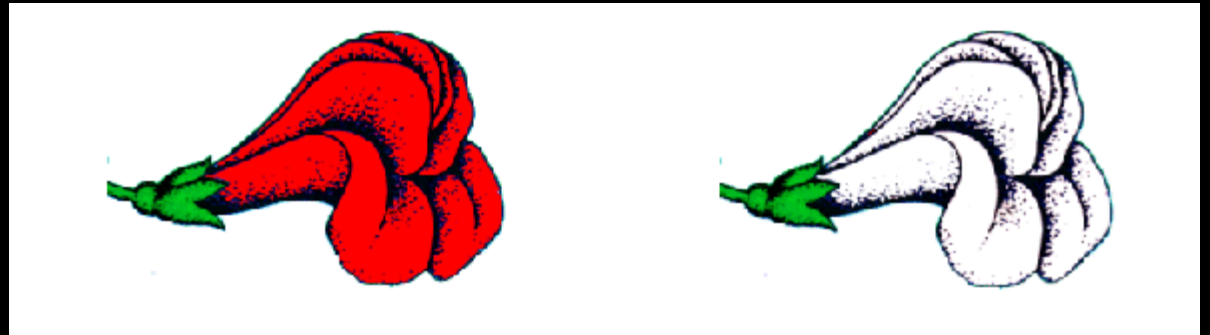
Seguirono poi le teorie preformiste. Nel 1694 uno scienziato dichiarò di aver visto con il suo strumento una figura umana in miniatura all'interno dello spermatozoo. Questa affermazione fu subito raccolta da numerosi studiosi che se ne servirono per tentare di spiegare la creazione dell'individuo e, contemporaneamente, l'ereditarietà. Da qui si diffuse per molto tempo l'idea che il corpo umano fosse già preformato all'interno dello spermatozoo sotto forma di un uomo in miniatura e che il suo sviluppo non si basasse altro che sul semplice accrescimento. Fu la nascita dell'animalculismo, da animalculi, parola che, a quel tempo, indicava proprio lo spermatozoo maschile.

Questo stesso "homunculus" si trovava invece, secondo gli ovisti, all'interno della cellula uovo femminile ed essi ritenevano che lo sperma servisse solo da input per dare il via alla gravidanza e allo sviluppo; secondo Bonnet addirittura la femmina conteneva incapsulati uno dentro l'altro, nel suo uovo, tutta la sua progenie immediata e futura (Teoria dell'Incapsulamento).

Successivamente con lo sviluppo di strumenti più adatti vennero finalmente demolite le teorie preformiste e il vitalista Wolff, nella metà del 1700, la sostituì con la sua teoria dell'epigenesi. Egli sosteneva che nelle cellule sessuali non vi fossero individui in miniatura completi ma tante gocce di liquido che grazie ad una "forza vitale" sarebbero riusciti a formare tutti gli organi dell'uomo.

Successivamente con lo sviluppo di strumenti più adatti vennero finalmente demolite le teorie preformiste e il vitalista Wolff, nella metà del 1700, la sostituì con la sua teoria dell'epigenesi. Egli sosteneva che nelle cellule sessuali non vi fossero individui in miniatura completi ma tante gocce di liquido che grazie ad una "forza vitale" sarebbero riusciti a formare tutti gli organi dell'uomo. Solo nel XIX secolo gli scienziati iniziarono a indagare con maggiore attenzione come le caratteristiche di una generazione si riscontrassero spesso anche nella generazione seguente. Darwin fondò la "Teoria provvisoria della pangenesi", "provvisoria" perché sapeva che non si basava su solide basi scientifiche. Ogni cellula dell'organismo, secondo lui, produceva delle gemmule cioè delle copie in miniatura di se stessa. Queste si versavano nel circolo sanguigno e durante la riproduzione servivano a formare il nuovo individuo. Anche se Darwin abbandonò l'idea dell'homunculus le reminiscenze preformiste rimangono presenti e radicate nel suo pensiero; le sue gemmule, infatti, non sono altre che organi in miniatura, praticamente "un homunculus diviso".





- Le leggi di Mendel studiano la trasmissione di caratteri *qualitativi* prodotti da *un singolo gene*

Procedimento sperimentale di Mendel

1. le piante di pisello (*Pisum sativum*) sono facilmente reperibili, coltivabili e si riproducono velocemente e più volte nell'anno.
2. focalizzò la sua attenzione su sette caratteri alternativi e facilmente distinguibili.
3. selezionò linee pure, cioè piante che per autofecondazione davano sempre piante con lo stesso carattere dei genitori
4. effettuò un'analisi numerica dei risultati ottenuti dei suoi incroci

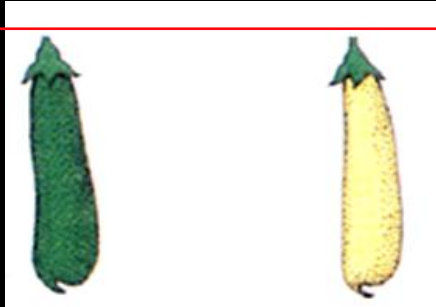
I sette caratteri studiati da Mendel



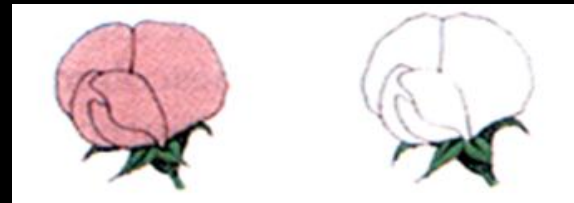
seme maturo liscio o rugoso



parti interne del seme giallo o verde



Baccello acerbo verde o giallo



Petali bianchi o porpurei



Baccello semplice o concamerato

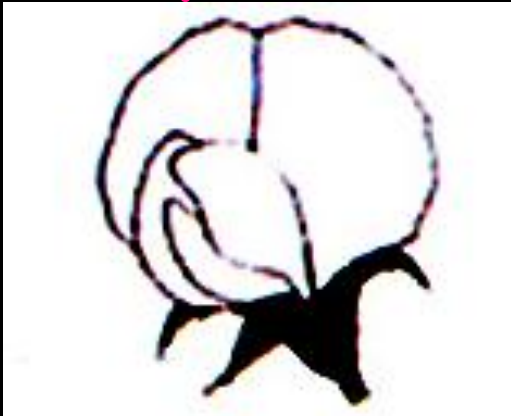


Fiori assiali o terminali

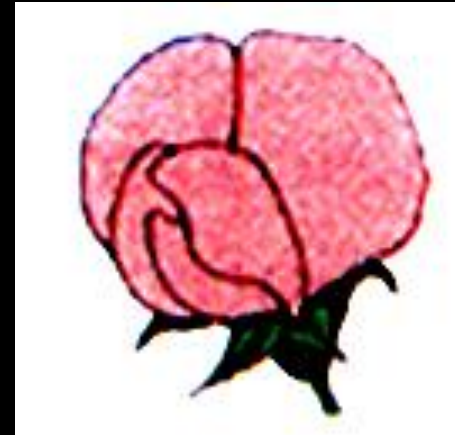
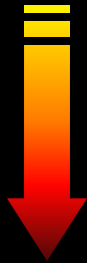
Steli lunghi o corti



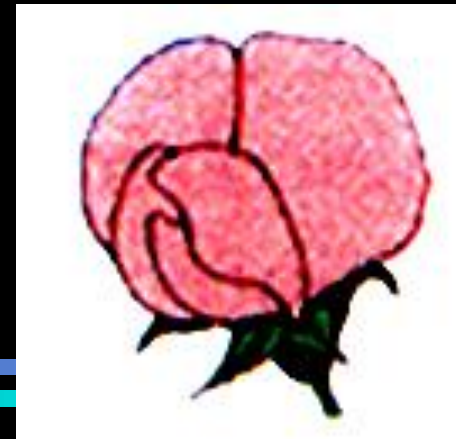
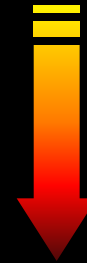
Linea pura



AUTOIMPOLLINAZIONE



AUTOIMPOLLINAZIONE



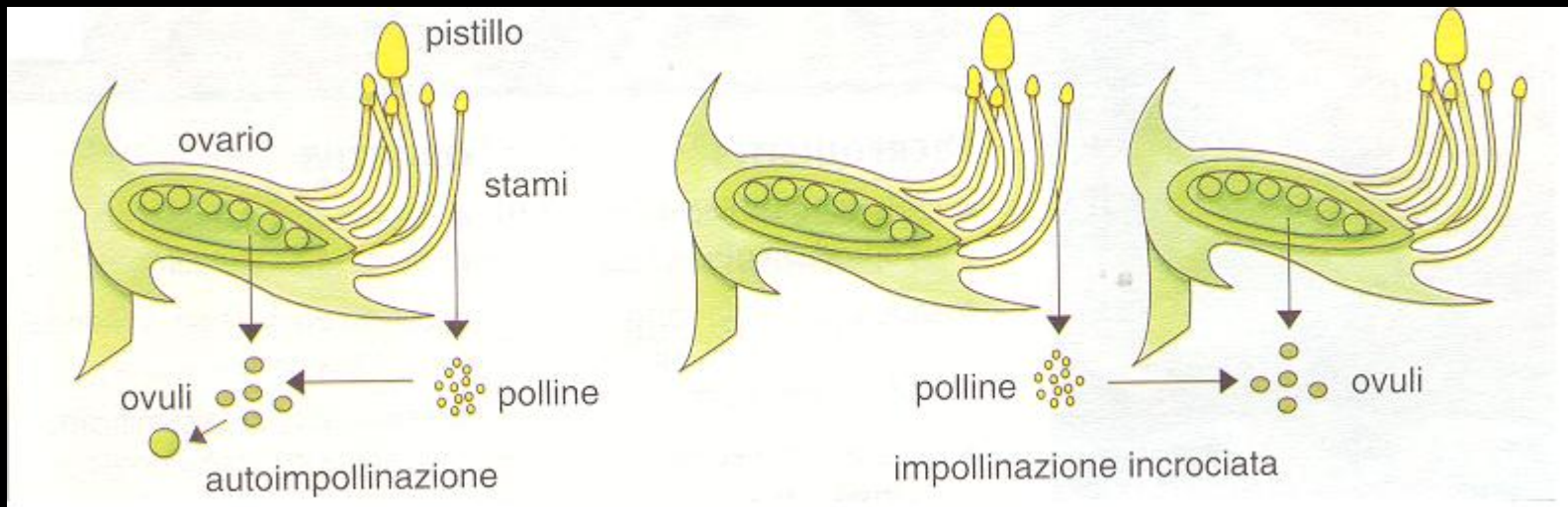
La Genetica

Mendel per otto anni lavorò compiendo incroci artificiali su 20.000 piante di pisello coltivate nell'orto del suo convento.

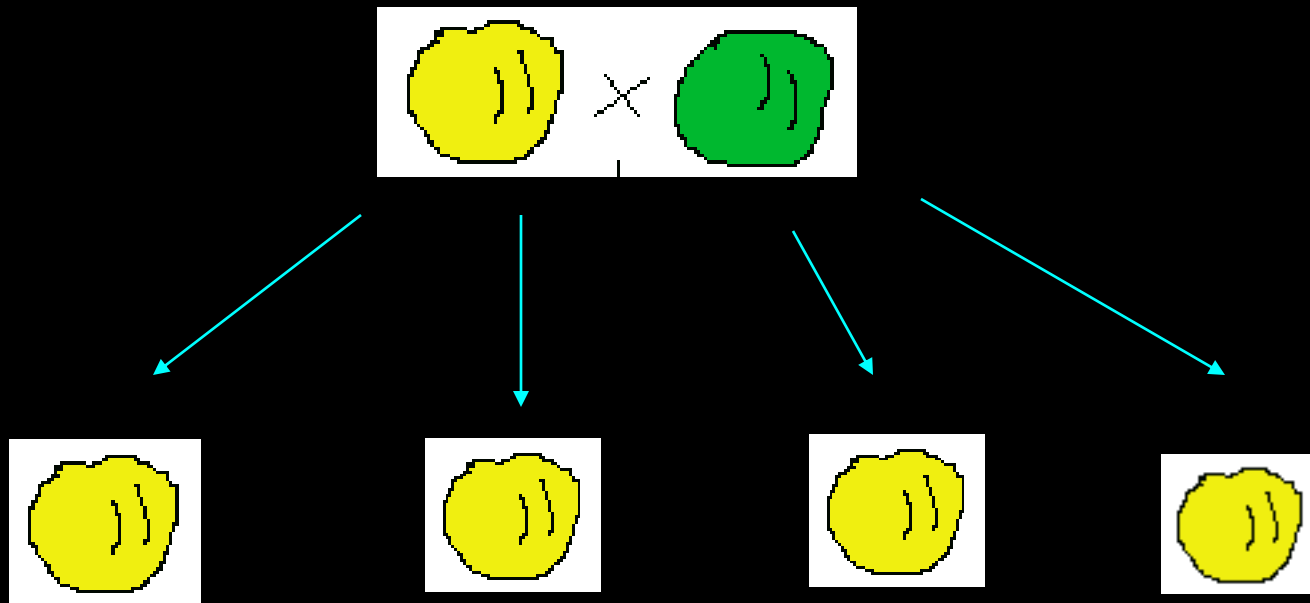


La Genetica

Mendel lavorò su piante di pisello che fecondava artificialmente: con un pennellino trasportava il polline del fiore di una pianta su quello di un'altra, faceva quello che in natura fanno gli insetti.



1° Legge di Mendel : la legge della dominanza



Mendel osservò che sempre nella prima generazione (**generazione filiale, F1**) tutti i semi ottenuti (**ibridi**) possedevano il carattere di uno solo dei genitori.

- Mendel concluse che alcuni caratteri si manifestavano e li chiamò **caratteri dominanti**, altri invece si nascondevano, i **caratteri recessivi**.
- Formulò quindi la prima legge:
- **Legge della dominanza dei caratteri**
- Incrociando due individui appartenenti a linee pure, che differiscono per un solo carattere, si ottengono ibridi in cui compare solo il carattere dominante

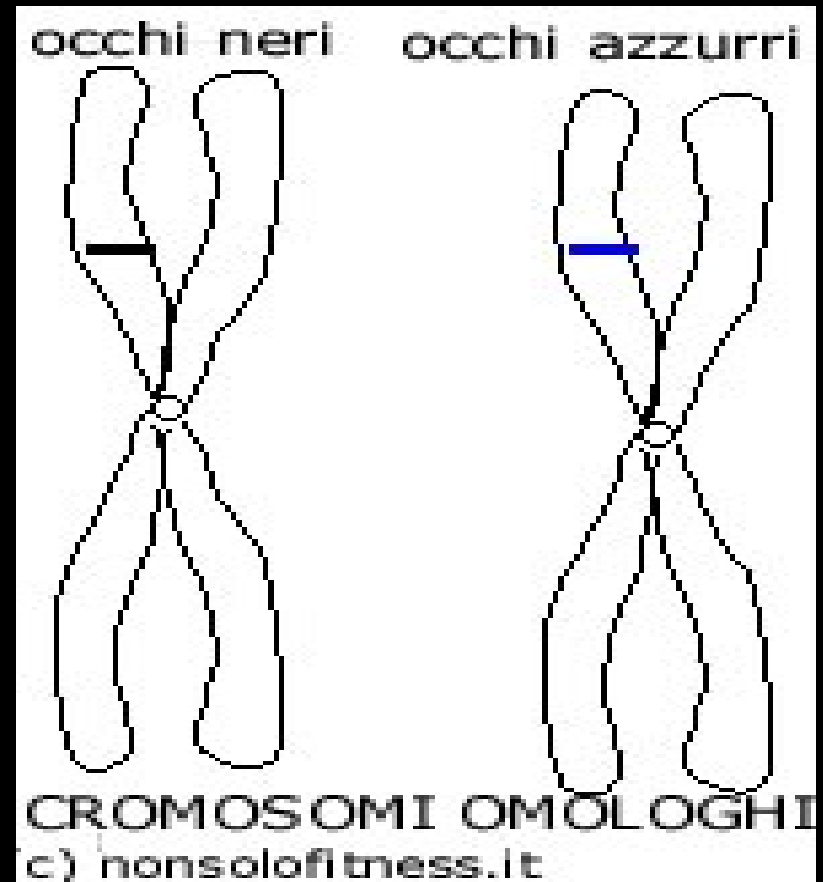
Conclusioni

- Ogni carattere ereditario è determinato in un individuo da una particella materiale, un fattore, trasmesso dai genitori ai figli attraverso i gameti con la riproduzione
- Ogni fattore esiste in forme alternativa
- Un organismo possiede due copie di ogni fattore per ogni carattere ereditato e ciascuna copia deriva da uno dei due genitori
- Le due copie di un fattore si separano nei gameti, così che un gamete possiede un'unica copia di ogni fattore

Morgan 1915:teoria cromosomica dell'ereditarietà

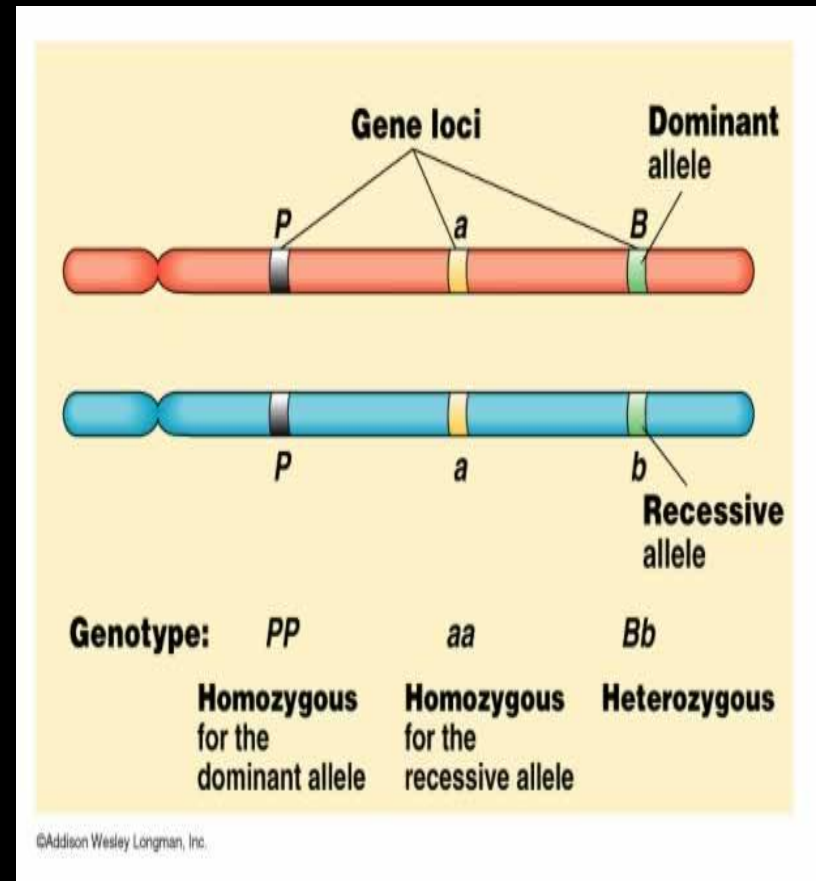
- Fattori mendeliani= GENI, particelle localizzate sui cromosomi
- Gene, responsabile della determinazione di un carattere,può presentarsi in forme diverse dette ALLELI
- Le due copie sono una di origine materna ed una paterna,ciascuna copia si trova nella stessa posizione (LOCUS) su ciascun cromosoma dello stesso tipo.

Assetto Allelico

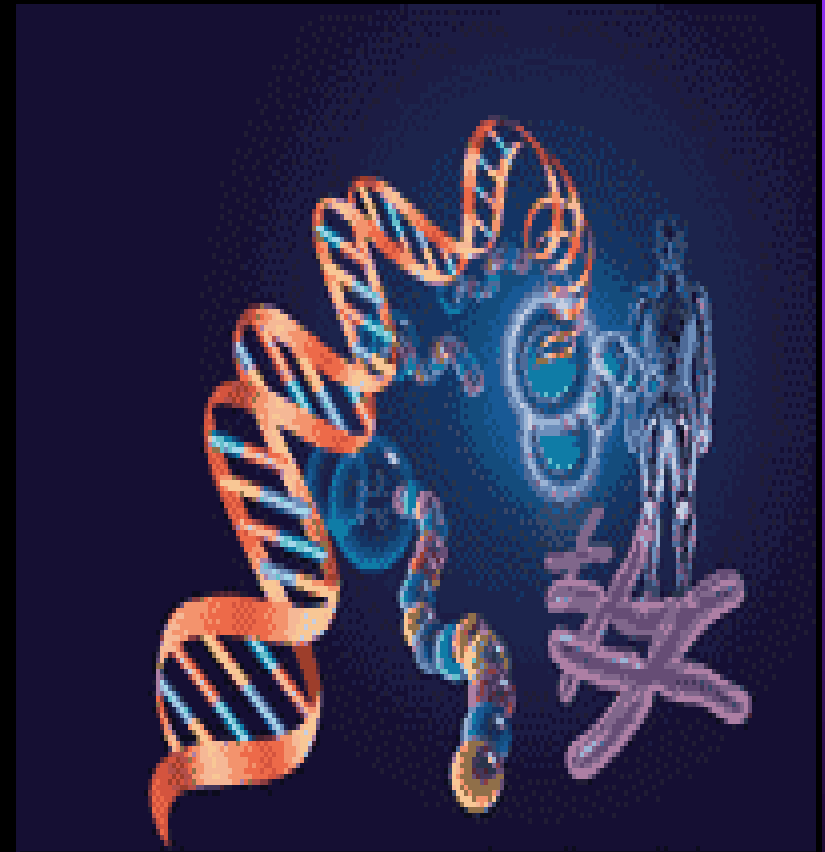
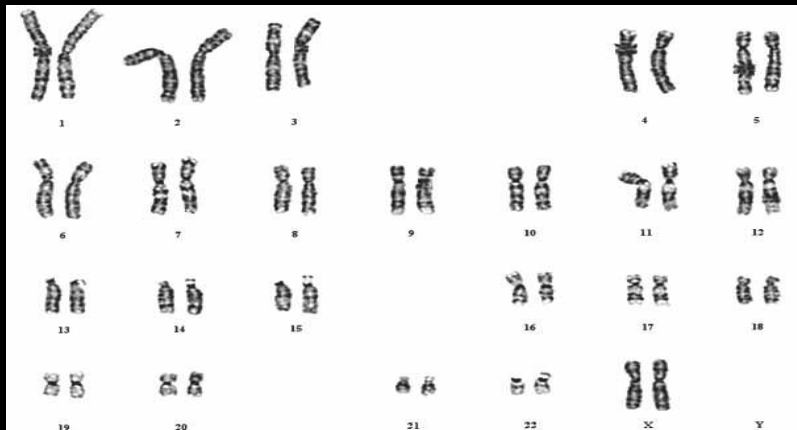


Una forma alternativa per un carattere

- I due alleli codificano per lo stesso carattere, ma potendo essere uguali o diversi tra loro costituiscono in pratica forme alternative per quel carattere.



Coppie di cromosomi omologhi

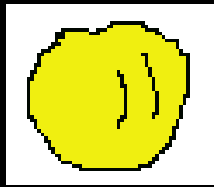


- Quando le due copie del gene sono identiche...l'individuo è omozigote per quel dato carattere
- Se sono diverse..eterozigote
- Carattere che si manifesta= dominante

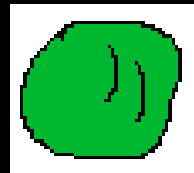
Il secondo è recessivo.

La combinazione degli alleli che un individuo possiede ed è in grado di trasmettere alle successive generazioni costituisce il genotipo dell'individuo

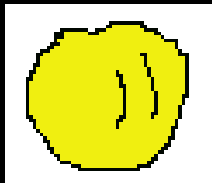
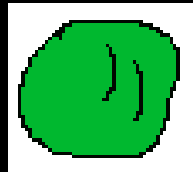
- **AA** = omozigote dominante
- **aa** = omozigote recessivo
- **Aa** = eterozigote



A A



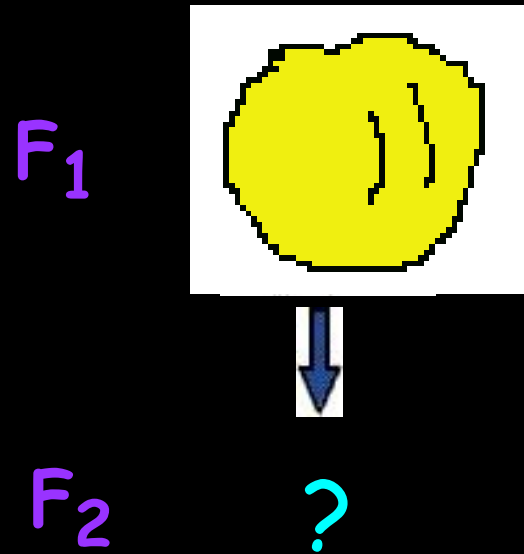
a a



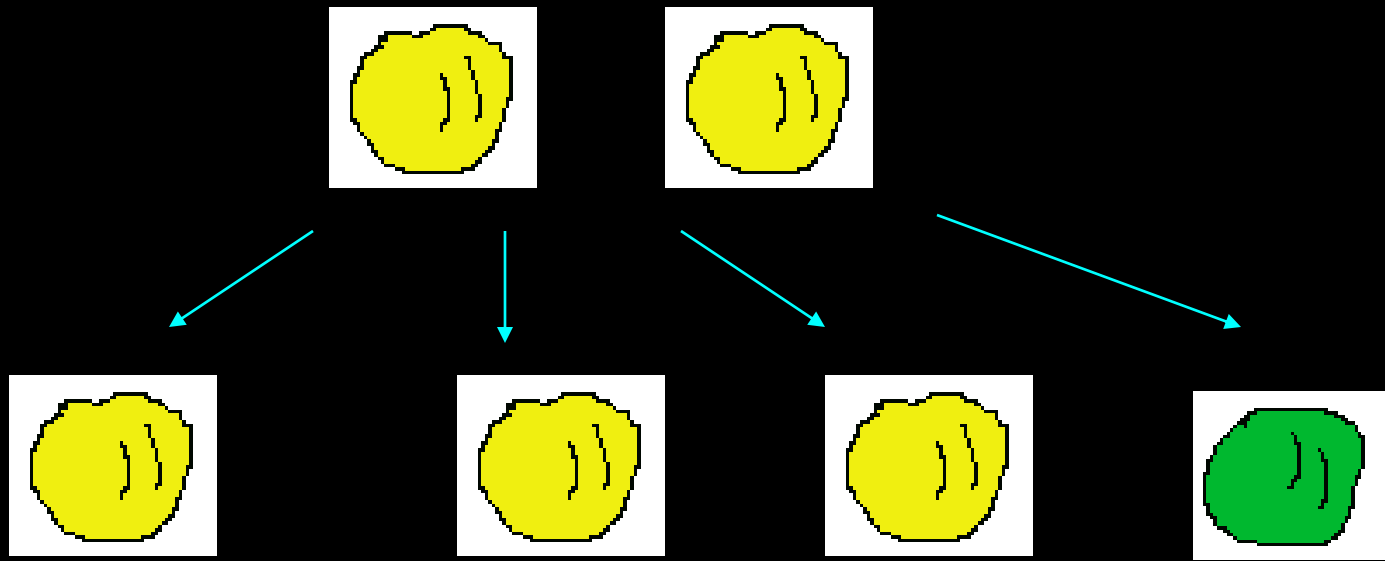
A a	A a
A a	A a

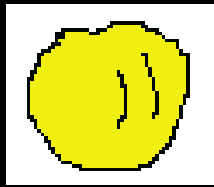
NEXT STEP

- Mendel si spinse oltre e incrociò le piantine ibride, o meglio fece in modo che gli ibridi di prima generazione (**F1**) si autoimpollinassero.
- Cosa pensi possa nascere da piantine ibride che si autoimpollinano?

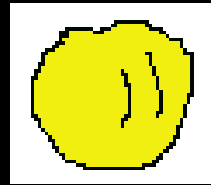


La 2° legge di Mendel: la legge della segregazione

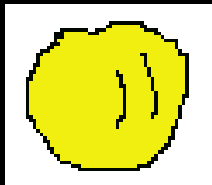
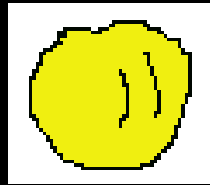





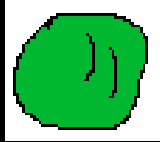


A a



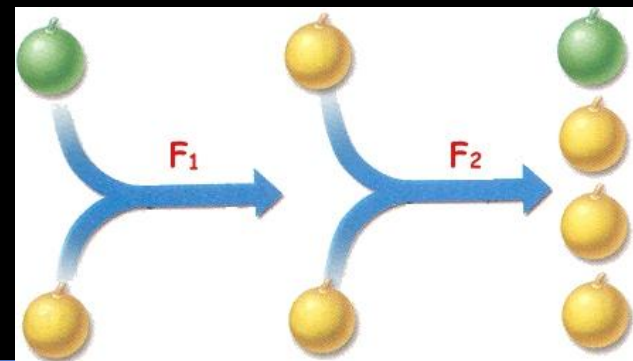
A a



<p>A A </p>	<p>A a </p>
<p>A a </p>	<p>a a </p>

- Mendel, incrociando individui appartenenti alla prima generazione filiale, verificò che la seconda generazione filiale, **F2**, era costituita per $\frac{3}{4}$ da semi gialli e per $\frac{1}{4}$ da semi verdi.

- Legge della segregazione dei caratteri
- Incrociando ibridi della prima generazione si ottiene una seconda generazione filiale nella quale il carattere dominante e quello recessivo si presentano sempre nel rapporto di 3:1



Le leggi di Mendel e le malattie

- ...ovvero quando una malattia si dice dominante e quando si dice recessiva

Malattie a trasmissione autosomica dominante

- Sono quelle in cui il gene malato prevale su quello sano, ed è pertanto dominante
- Sia gli omozigoti dominanti che gli eterozigoti saranno affetti
- I sani saranno tutti sicuramente *omozigoti recessivi*

- Il carattere è presente in proporzioni simili in entrambi i sessi
- Il carattere è trasmesso in proporzioni simili da entrambi i sessi

- Se una patologia autosomica dominante si presenta in una famiglia che non ha precedenti per quella malattia:
 - Mutazione de novo (durante la gametogenesi)
 - Non paternità biologica
 - Esordio tardivo

- Omozigote dominante AA = malato
- Omozigote recessivo aa = sano
- Eterozigote Aa = malato



a a

A a



a a

a a

A a

A a

- I figli di una coppia in cui vi sia un partner affetto da una malattia autosomica dominante hanno il 50% di probabilità di ereditare la malattia



A a

A a



A A

A a

A a

a a

- L'incrocio di due individui affetti da una malattia autosomica dominante darà nel 25% dei casi un figlio sano

Malattie a trasmissione autosomica recessiva

- Sono quelle in cui il gene sano prevale su quello malato, che è quindi recessivo
- I malati saranno solo gli omozigoti recessivi
- I sani saranno omozigoti dominanti
- Gli eterozigoti saranno portatori sani

- Omozigoti dominanti AA = sani
- Omozigoti recessivi aa = malati
- Eterozigoti Aa = portatori sani

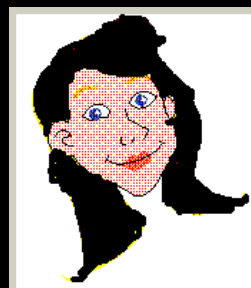
- Da un punto di vista fenotipico, può essere difficile (se non impossibile) distinguere un sano da un portatore sano di malattia autosomica recessiva

Quanti sono i portatori sani di malattie autosomiche recessive?

Malattia	Affetti nella popolazione	Portatori sani nella popolazione
Talassemia	1:250	1:10
Fibrosi Cistica	1:2500	1:25
Atrofia muscolo spinale	1: 10.000	1: 50

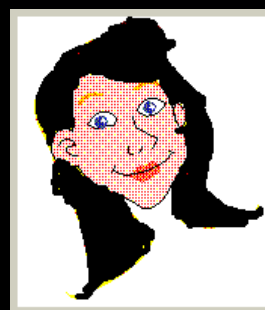
Una malattia autosomica recessiva: l'albinismo





A a

A a



A A

A a

A a

a a

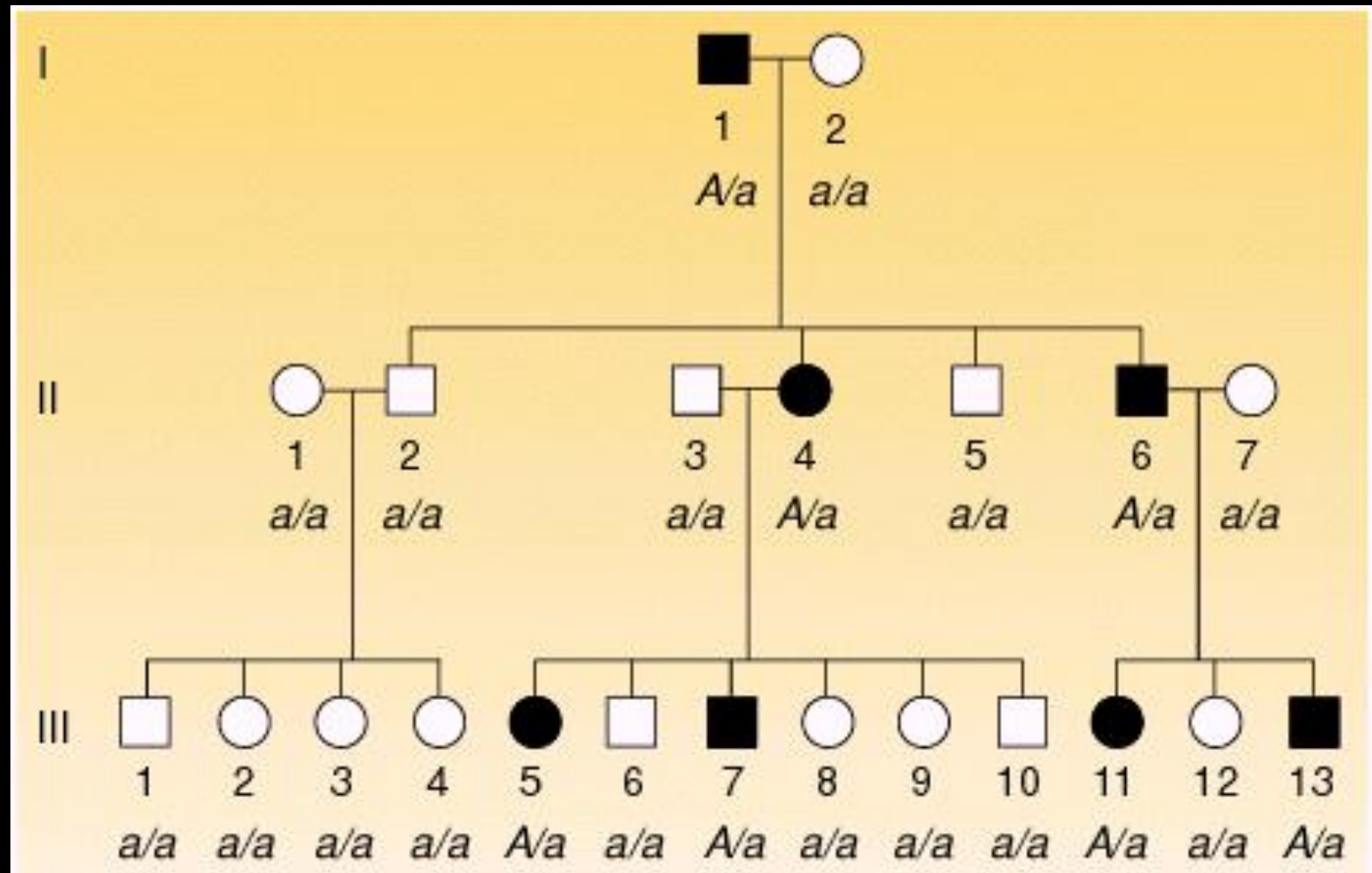
- L'incrocio di una coppia di portatori sani di una malattia autosomica recessiva produrrà:
 - 25% di figli sani
 - 50% di figli portatori sani
 - 25% di figli malati

- Consanguineità: Ogni individuo è portatore di 20-30 mutazioni autosomiche recessive.
 - La probabilità di condividere una stessa mutazione allo stato eterozigote è aumentata

-  Maschio
-  Femmina
-  Accoppiamento
-  Genitori e figli:
un maschio e
una femmina
(in ordine di nascita)
-   Gemelli dizigotici
(non identici)
-   Gemelli monozigotici
(identici)
-  Sesso non
specificato

-   Numero di figli del
sesso indicato
-  Individui affetti da
una data condizione
-  Eterozigoti per un
carattere autosomico
recessivo
-  Portatore di un
recessivo legato
al sesso
-  Morto
-  Aborto o bimbo
nato morto (sesso
non specificato)
-  Propositus
-  Metodo per
identificare persone
in un pedigree; qui il
propositus è il
bambino 2 nella
generazione II, o II-2
-  Matrimonio fra
consanguinei

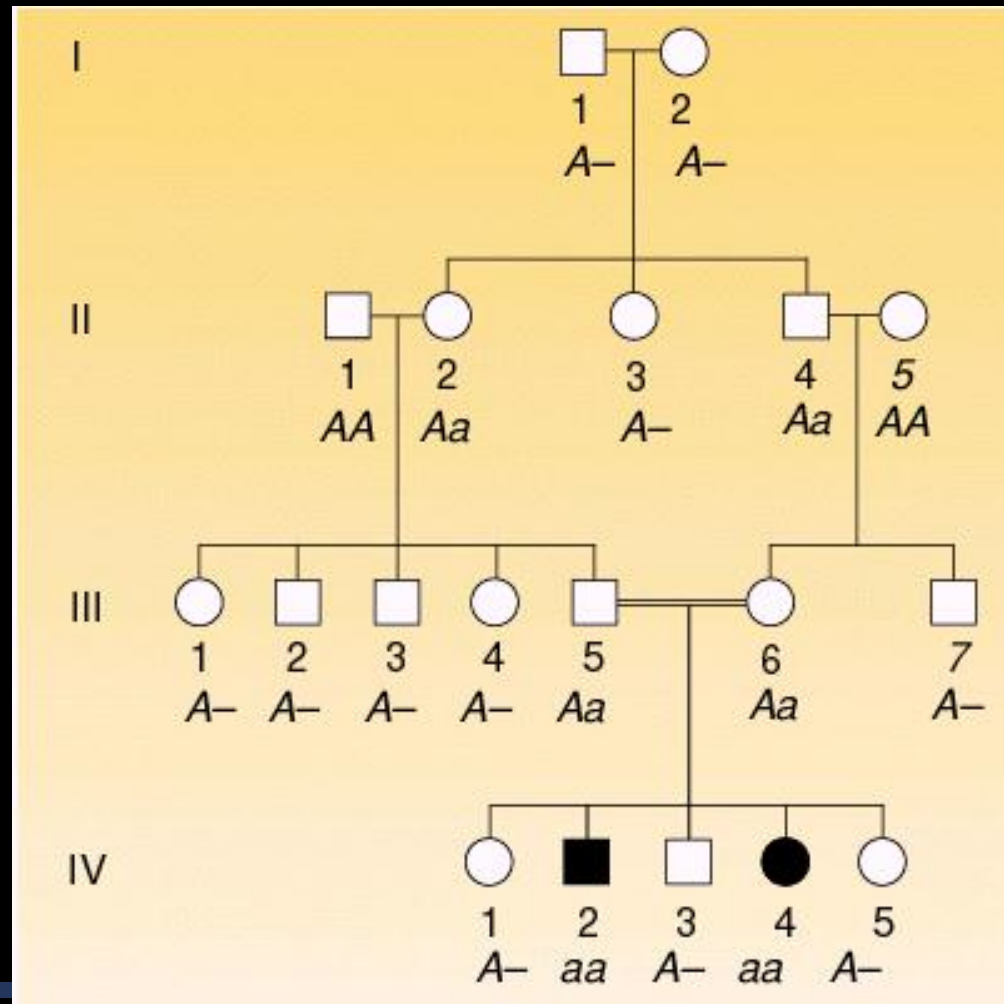
La trasmissione di una malattia autosomica dominante



Da cosa si riconosce attraverso l'albero genealogico la presenza di una patologia autosomica dominante?

- 1) Tutti gli affetti hanno un genitore affetto
- 2) Il 50% dei figli di un affetto saranno affetti
- 3) La malattia sarà presente in tutte le generazioni

La trasmissione delle malattie autosomiche recessive



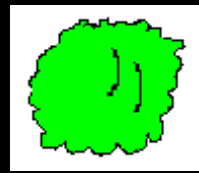
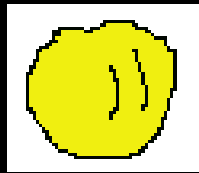
Da cosa si riconosce un albero genealogico con una malattia recessiva?

- Gli ammalati sono figli di due portatori sani
- La probabilità di essere affetti per i figli di due portatori è del 25%
- E' presente il salto di generazione
- Spesso esiste consanguineità dei genitori

La terza legge di Mendel

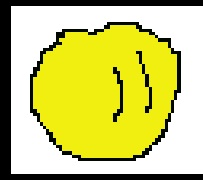
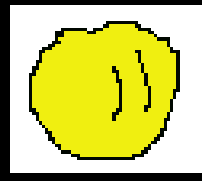
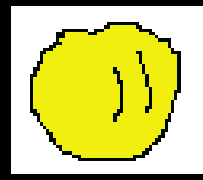
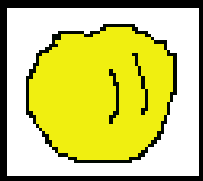
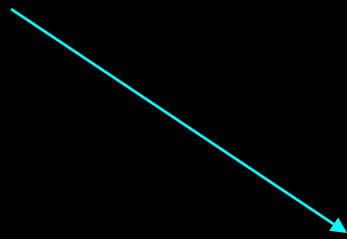
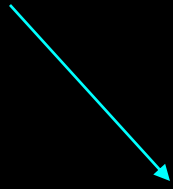
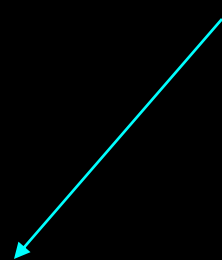
...quando le cose iniziano a complicarsi...

- Nella terza legge di Mendel si studiano i risultati degli incroci tra individui che differiscono non più per uno, ma *per due o più caratteri*



GG LL

VV R R

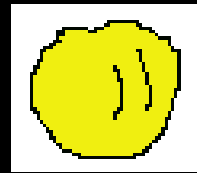
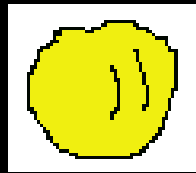


GvLr

GvLr

GvLr

GvLr



G L V R

G L V R

G L

G R

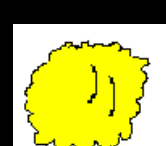
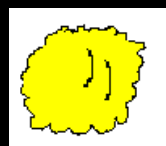
V L

V R

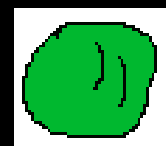
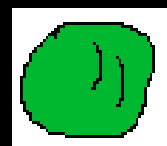
G L



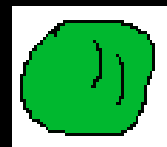
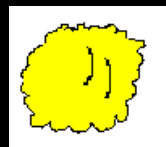
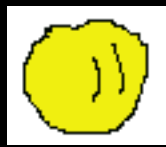
G R



V L



V R



- L'incrocio di due individui eterozigoti per due caratteri produrrà le seguenti combinazioni:
 - 9/16 dei figli mostrano i due caratteri dominanti
 - 3/16 dei figli mostrano un carattere dominante ed uno recessivo
 - 3/16 dei figli mostrano l'altro carattere dominante e l'altro carattere recessivo
 - 1/16 dei figli mostra i due caratteri recessivi
- La terza legge di Mendel dimostra che *i caratteri si trasmettono indipendentemente l'uno dall'altro*

