

CORSO DI GENETICA

LE LEGGI DI MENDEL

Roberto Mengentili
Università di Urbino "Carlo Bo"

Genotipo e Fenotipo

(Johannsen 1909)

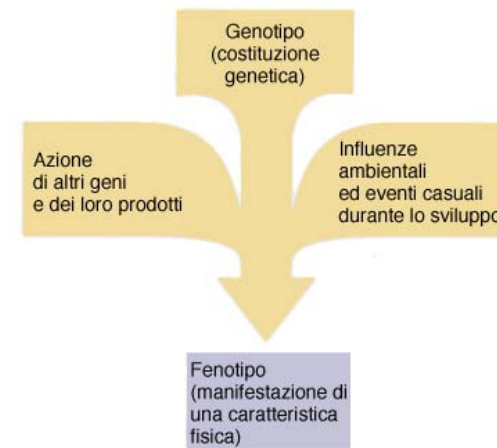
Fenotipo: indica il complesso delle caratteristiche manifeste di un individuo, sia morfologiche che funzionali, prodotte dall'interazione di fattori genetici e fattori ambientali e sociali.

Genotipo (o idiotipo): la costituzione genetica di un individuo, cioè l'insieme dei geni localizzati sui suoi cromosomi, costituenti il suo corredo di Dna.

Le relazioni tra genotipo e fenotipo non sono fisse perché il fenotipo è il risultato di complesse interazioni sia tra i geni che tra questi e l'ambiente esterno. Quindi un organismo durante la sua vita mantiene costante il genotipo, mentre il fenotipo può cambiare.

Figura 10.1

Influenze del progetto genetico (genotipo) sulla manifestazione fisica (fenotipo): interazioni con altri geni e i loro prodotti (ad esempio, gli ormoni) e con l'ambiente (ad esempio, l'alimentazione).

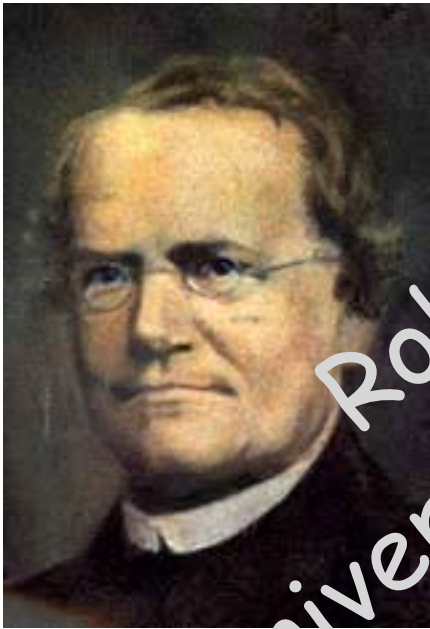


Un esempio di interazione fenotipo/ambiente



10.10 Le condizioni ambientali possono modificare un carattere genetico. a) La colorazione normale del pelo nel coniglio dell'Himalaya; b) tagliati i peli sulla parte superiore del dorso vi si applica per un certo tempo una borsa di ghiaccio; c) i peli cresciuti a bassa temperatura sono di colore nero.

Gregor Mendel (1822-1884)



Propose per primo, nel 1865, il concetto di **GENE**.

Prima di Mendel: eredità per mescolamento

Uovo e spermio contengono essenze derivanti dalle diverse parti del corpo del genitore. Queste essenze si mescolano per formare il nuovo individuo.

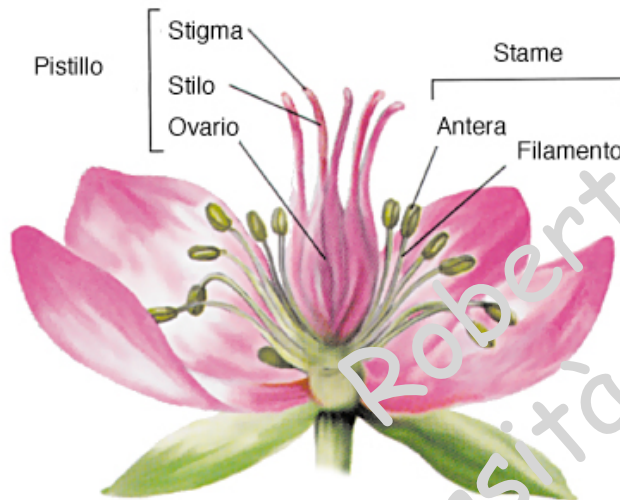
Mendel: eredità particolata

I caratteri sono determinati da unità discrete che vengono trasmesse intatte da una generazione all'altra.

I vantaggi del *Pisum sativum*

Figura 1.25

Struttura generale di un fiore.

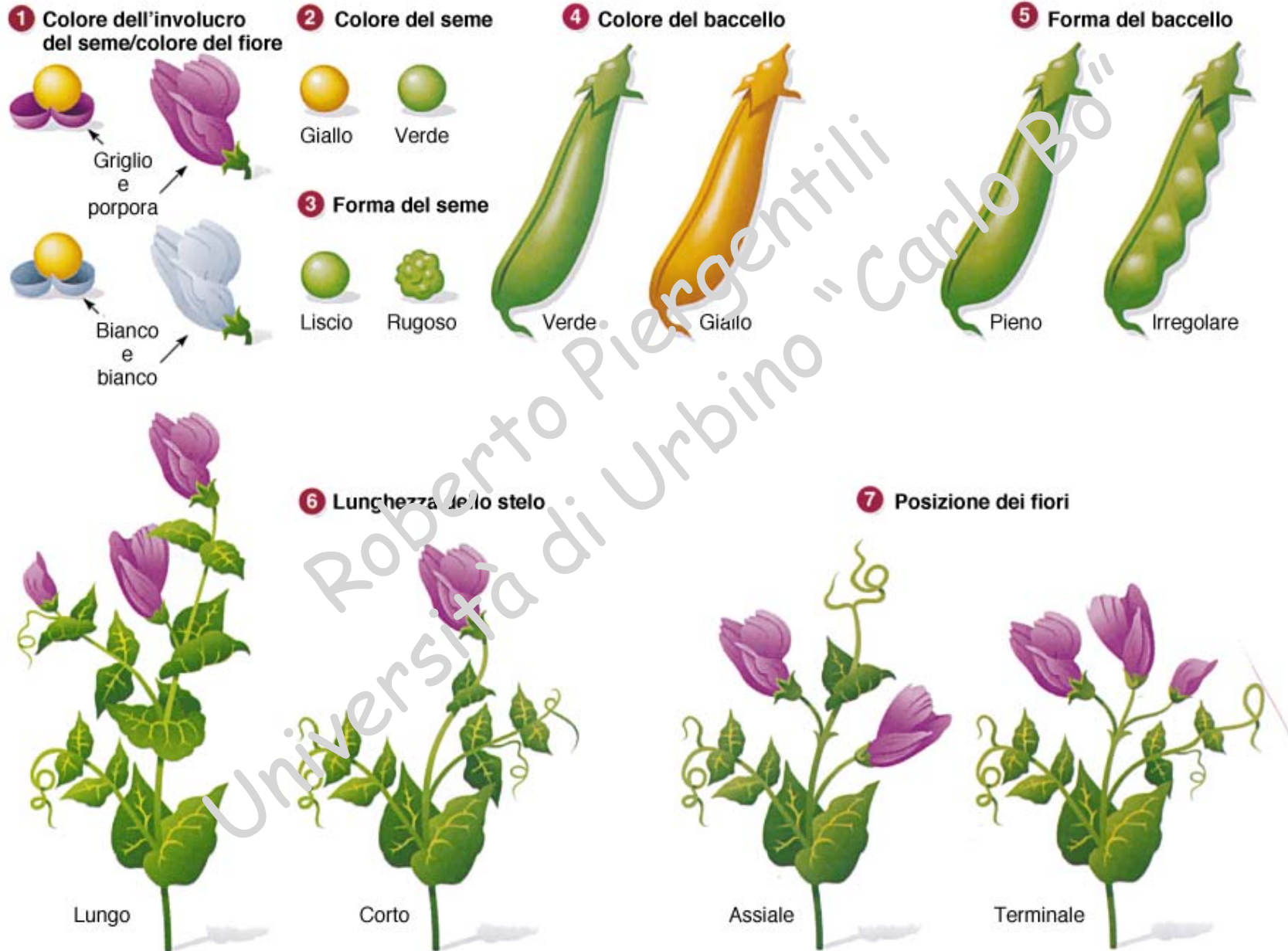


- È facilmente reperibile
- Il tempo di generazione è breve: si riproduce velocemente più volte nell'anno
- Può autofecondarsi
- La progenie è numerosa
- Occupa poco spazio
- Costa poco

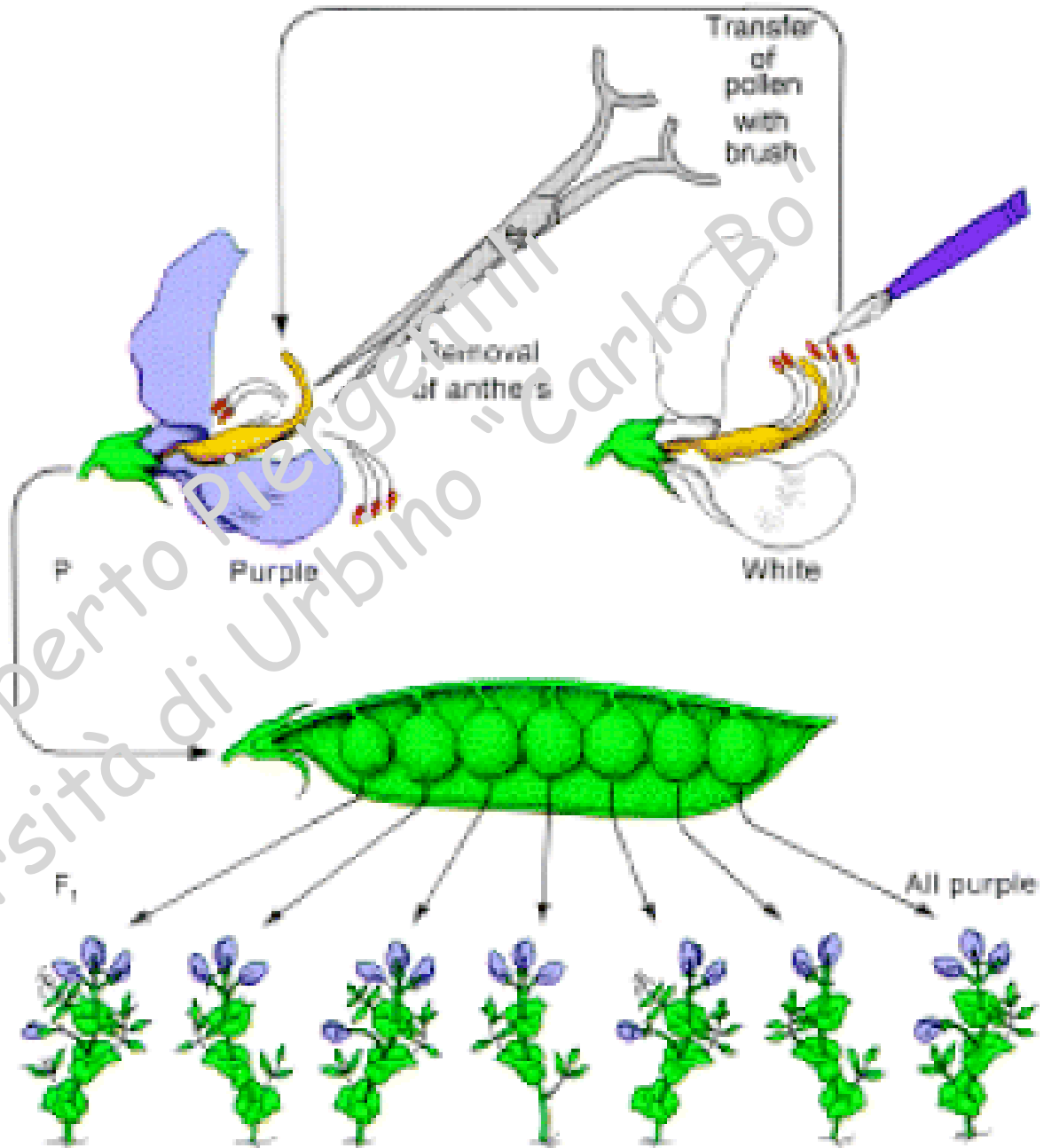
Linea pura = popolazione che attraverso le generazioni resta identica per un dato carattere.

Figura 10.4

Le sette paia di caratteri del pisello da orto studiate da Mendel nei suoi esperimenti di incrocio.

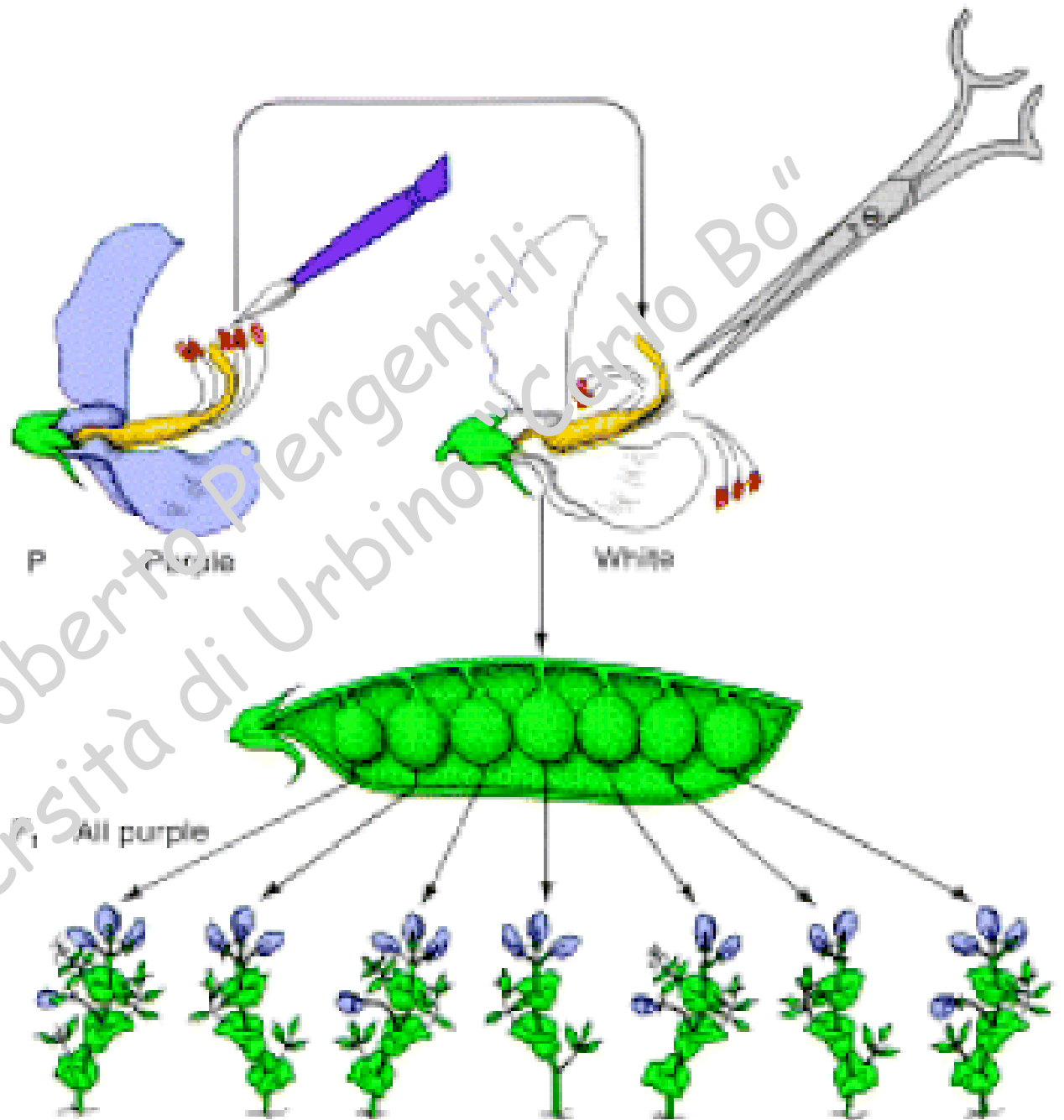


Primo
incrocio:
fiore
bianco x
fiore
purpureo



F_1 : tutte piante
a fiori purpurei

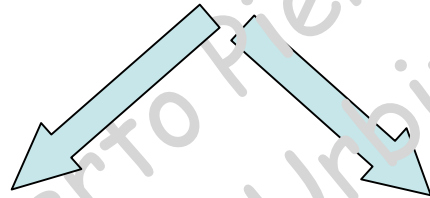
L'incrocio
reciproco
dà lo
stesso
risultato



F₁ : tutte piante
a fiori purpurei

Dalla F₁ alla F₂

Autofecondazione F₁ × F₁



F₂: 705 piante a fiori purpurei + 224 piante a fiori bianchi



RAPPORTO 3 : 1

Distribuzione dei caratteri in un incrocio tra F_1 (Mendel, 1865)

piante	esperimento 1 forma del seme		esperimento 2 colore del seme	
	liscio	rugoso	giallo	verde
1	45	12	25	11
2	27	8	32	7
3	24	7	15	5
4	19	16	70	27
5	32	11	24	13
6	26	6	20	6
7	88	24	32	13
8	22	10	44	9
9	28	6	50	14
10	25	7	44	18
totale	336	107	356	124
	3,14		2,87	

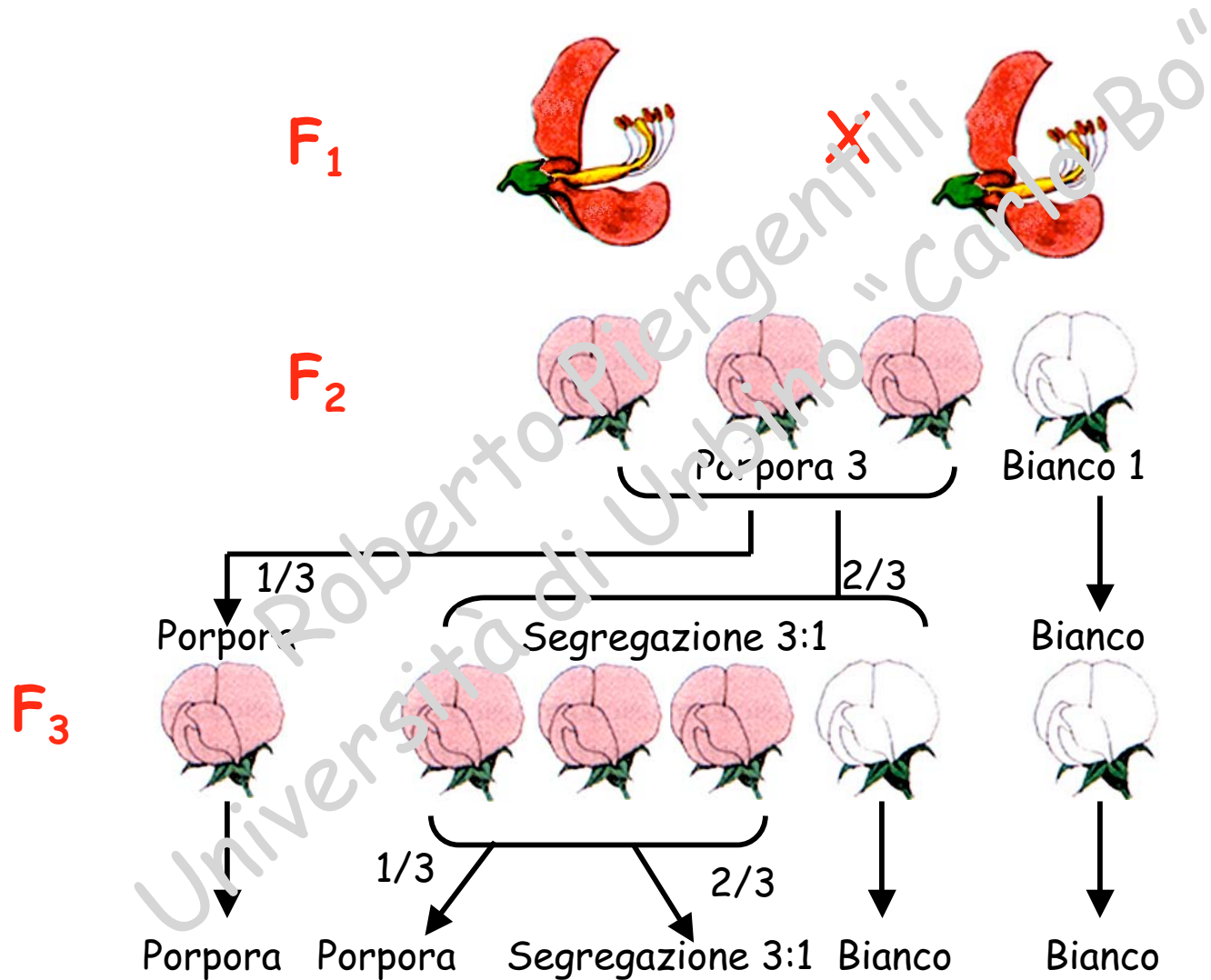
Generazione F₂ di un incrocio monoibrido

Carattere	Fenotipi		# individui F ₂	rapporto tra fenotipi F ₂
	F ₁	F ₂		
Forma del seme	Liscio	Liscio Rugoso	5474 1850	2,96:1
Colore del seme	Giallo	Giallo Verde	6022 2001	3,01:1
Baccello	Rigonfio	Rigonfio Concamerato	882 299	2,95:1
Fiori	Assiali	Assiali Terminali	651 207	3,14:1

Cosa dedusse Mendel dai risultati dei suoi esperimenti?

1. I determinanti ereditari sono di natura particolata.
2. I geni sono presenti a coppie. Ogni carattere è controllato da due geni (chiamati alleli). Nelle linee pure i due alleli sono uguali. Nelle piante F_1 sono presenti un allele per il fenotipo dominante ed uno per il fenotipo recessivo.
3. I membri di ciascuna coppia genica si separano con uguale frequenza nei gameti (**Principio della segregazione**).
4. Ogni gamete porta solo un membro di ciascuna coppia genica.
5. I gameti si combinano per formare lo zigote indipendentemente del membro della coppia genica in essi contenuto.

Riassunto incrocio monoibrido



Omozigoti ed eterozigoti

Gli individui A/a sono chiamati **eterozigoti** o **ibridi**, mentre gli individui delle linee pure sono chiamati **omozigoti**.

A/A è un **omozigote dominante**;
 a/a è un **omozigote recessivo**.

Rapporti tra genotipi e fenotipi

rapporto
fenotipico

giallo verde
3 : 1

rapporto
genotipico

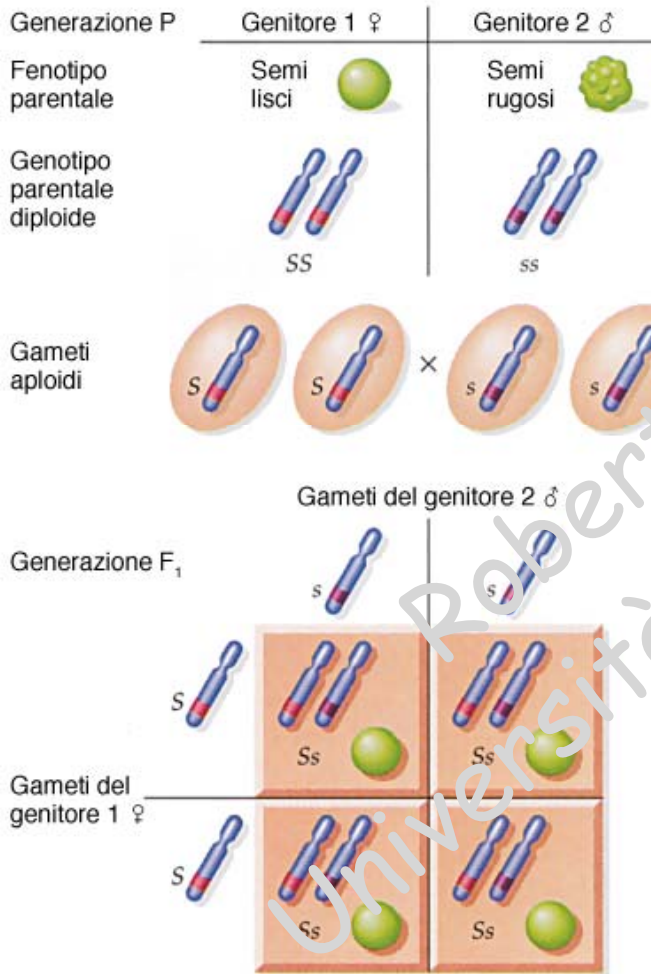
yy Yy yy
1/4 1/2 1/4

1 : 2 : 1

Figura 10.8

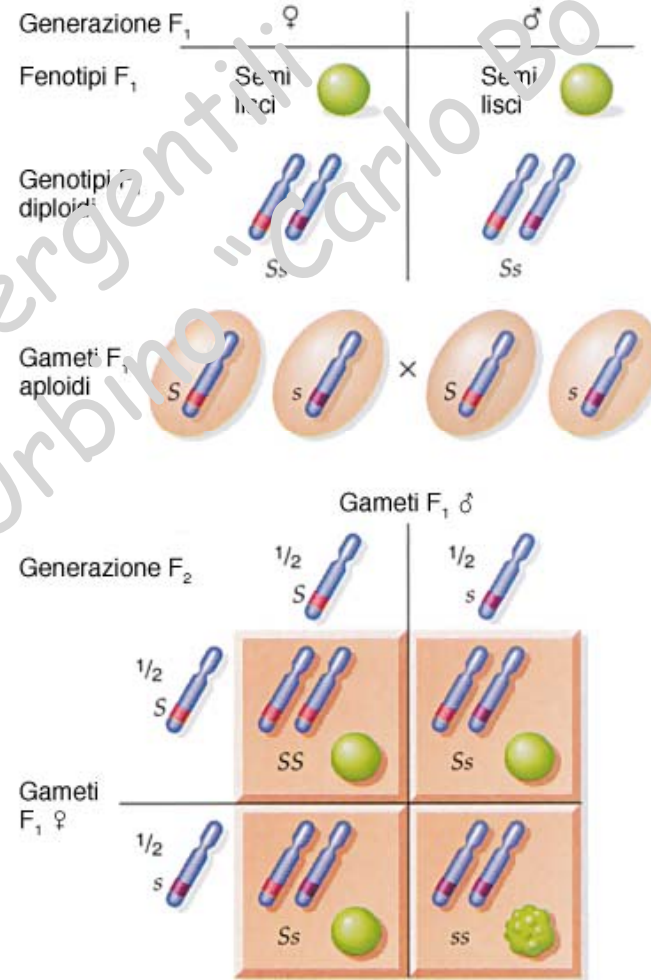
Stesso incrocio delle Figure 10.5 e 10.6, usando i simboli genetici per illustrare il principio della segregazione dei fattori mendeliani. (a) Generazione F_1 . (b) Generazione F_2 .

a)



Genotipi F_1 : tutti Ss
Fenotipi F_1 : tutti lisci (liscio è dominante su rugoso)

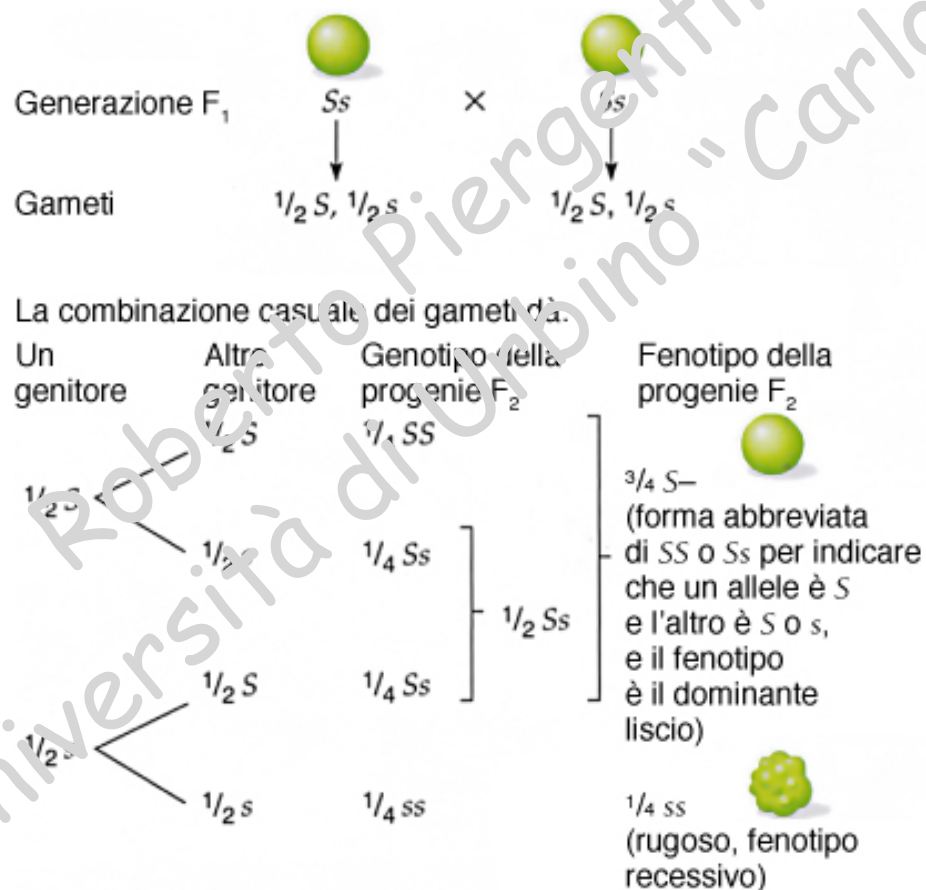
b)



Genotipi F_2 : $\frac{1}{4}$ SS, $\frac{1}{2}$ Ss, $\frac{1}{4}$ ss
Fenotipi F_2 : $\frac{3}{4}$ semi lisci, $\frac{1}{4}$ semi rugosi

Figura 10.9

Applicazione del metodo dello schema ramificato per calcolare i rapporti fenotipici alla generazione F_2 ottenuta dall'incrocio della Figura 10.8.



Prima legge di Mendel

I due membri di una coppia genica *segregano* (cioè si separano) l'uno dall'altro nei gameti, metà dei quali riceve un membro della coppia, mentre l'altra metà riceve l'altro membro.

Incroci tra diibridi

Mendel proseguì i suoi esperimenti utilizzando delle linee PURE che però questa volta differivano per DUE CARATTERI contemporaneamente.

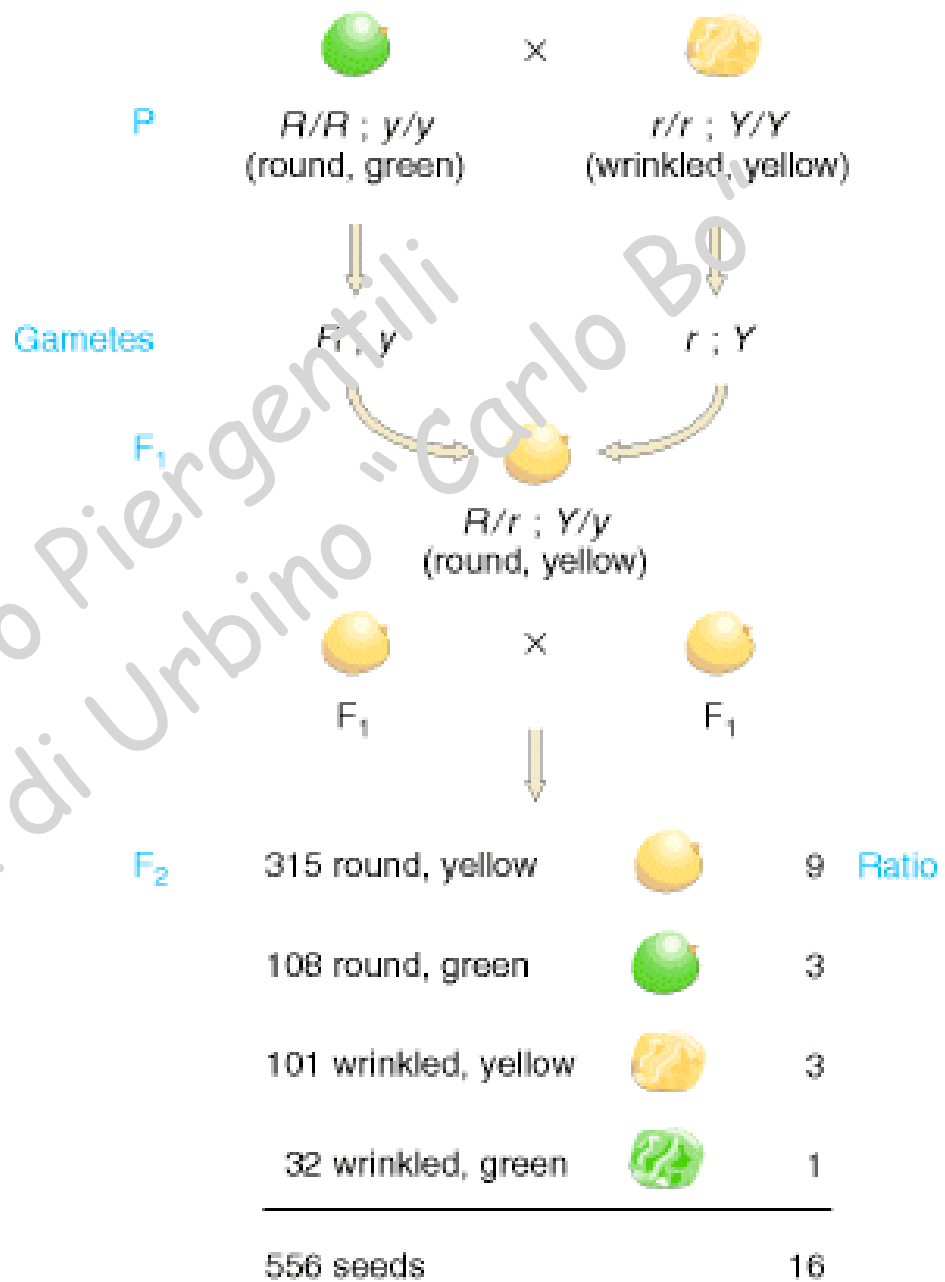


Figura 10.12a

Il principio dell'assortimento indipendente in un incrocio in cui si analizzino due geni. Questo incrocio, realmente effettuato da Mendel, coinvolge due paia di caratteri del pisello, liscio/rugoso e giallo/verde. **(a)** Generazione F_1 .

a)

Generazione P

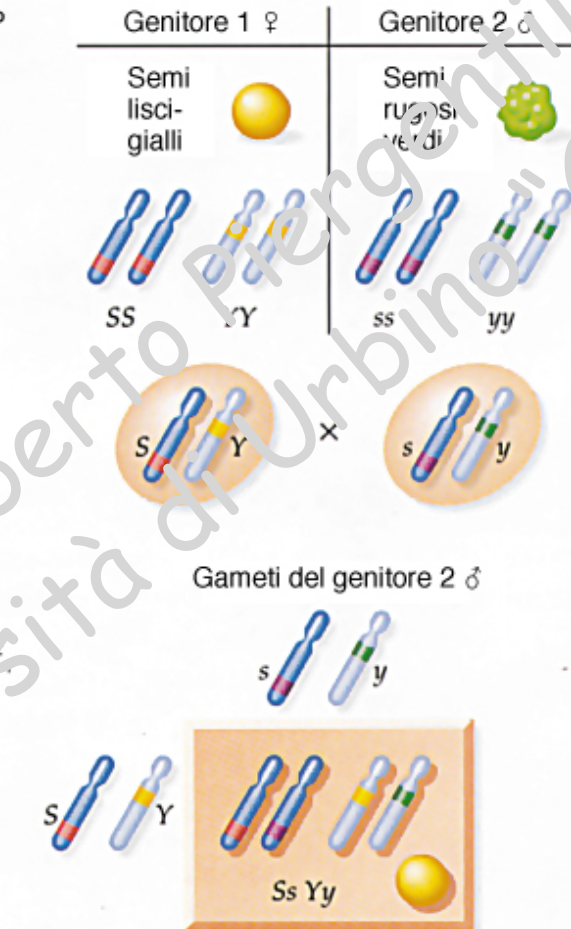
Fenotipo parentale

Genotipo parentale diploide

Gameti aploidi

Generazione F_1

Gameti del genitore 1 ♀



Genotipi F_1 : tutti $Ss Yy$

Fenotipi F_1 : semi tutti lisci-gialli

Figura 10.12b

(b) I genotipi della F₂ ed il rapporto fenotipico 9:3:3:1 liscio-giallo:liscio-verde:rugoso-giallo:rugoso-verde ottenuti usando il quadrato di Punnett. (Si noti che, in confronto alle figure precedenti di questo tipo, alla F₁ è mostrato un solo caso di prole invece di quattro. Questo perché il Genitore 2 produce una sola classe di gameti e così il Genitore 1. In precedenza avevamo mostrato due gameti per ciascun genitore, anche se questi gameti erano identici).

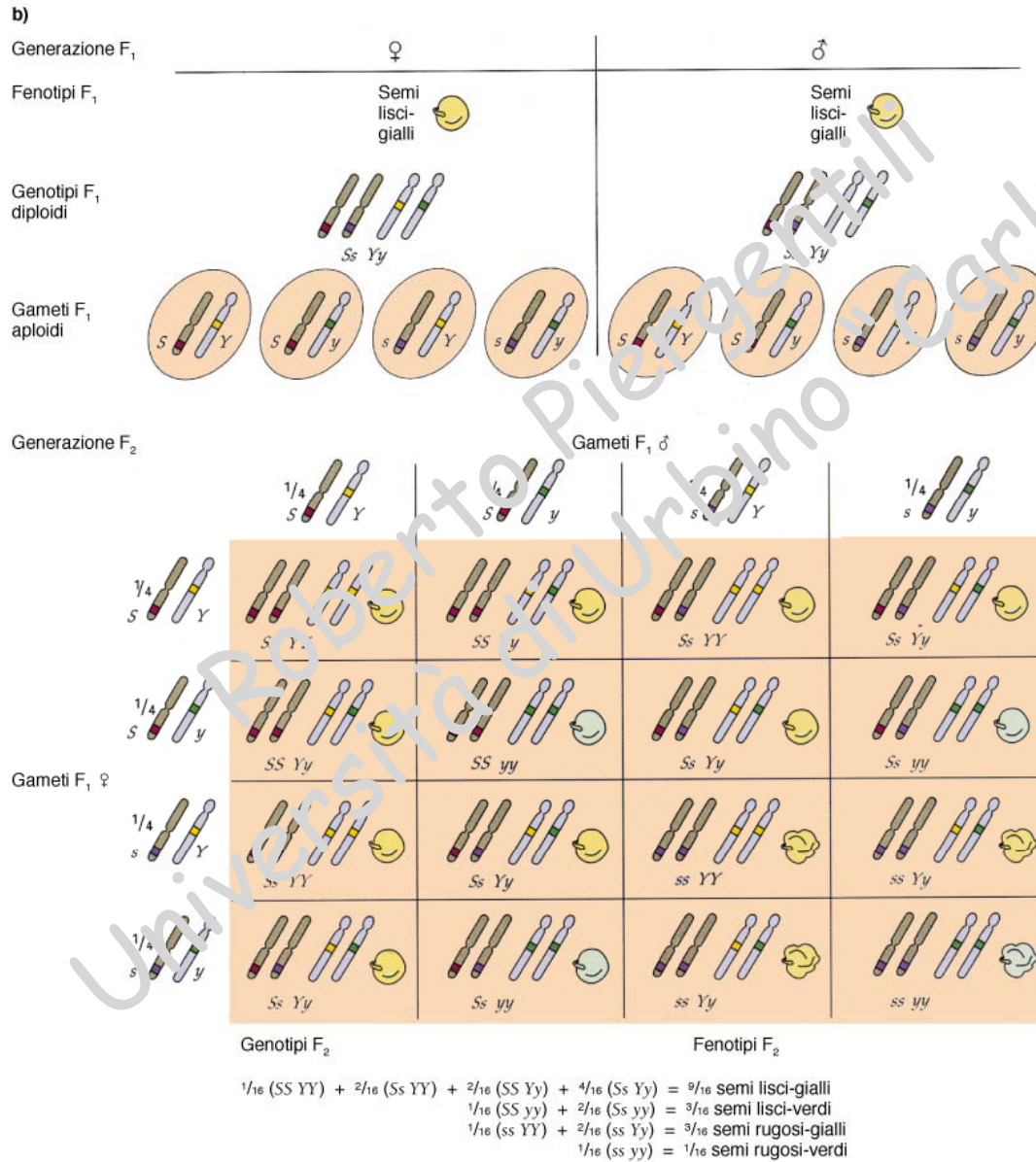
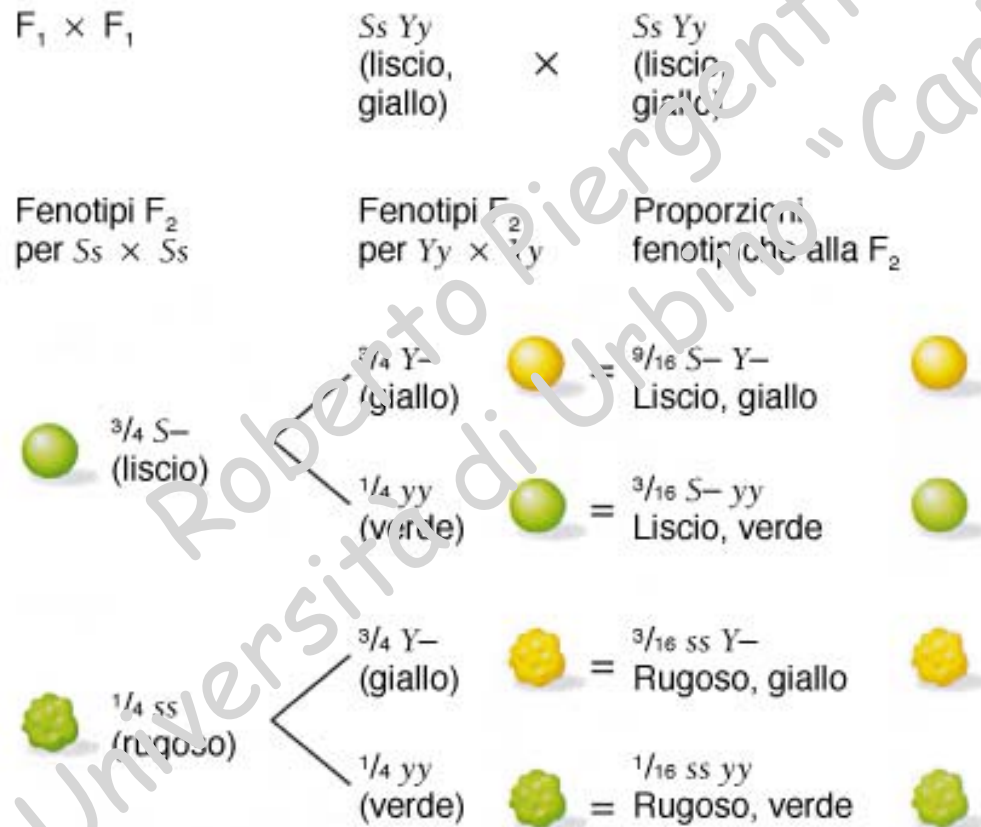


Figura 10.13

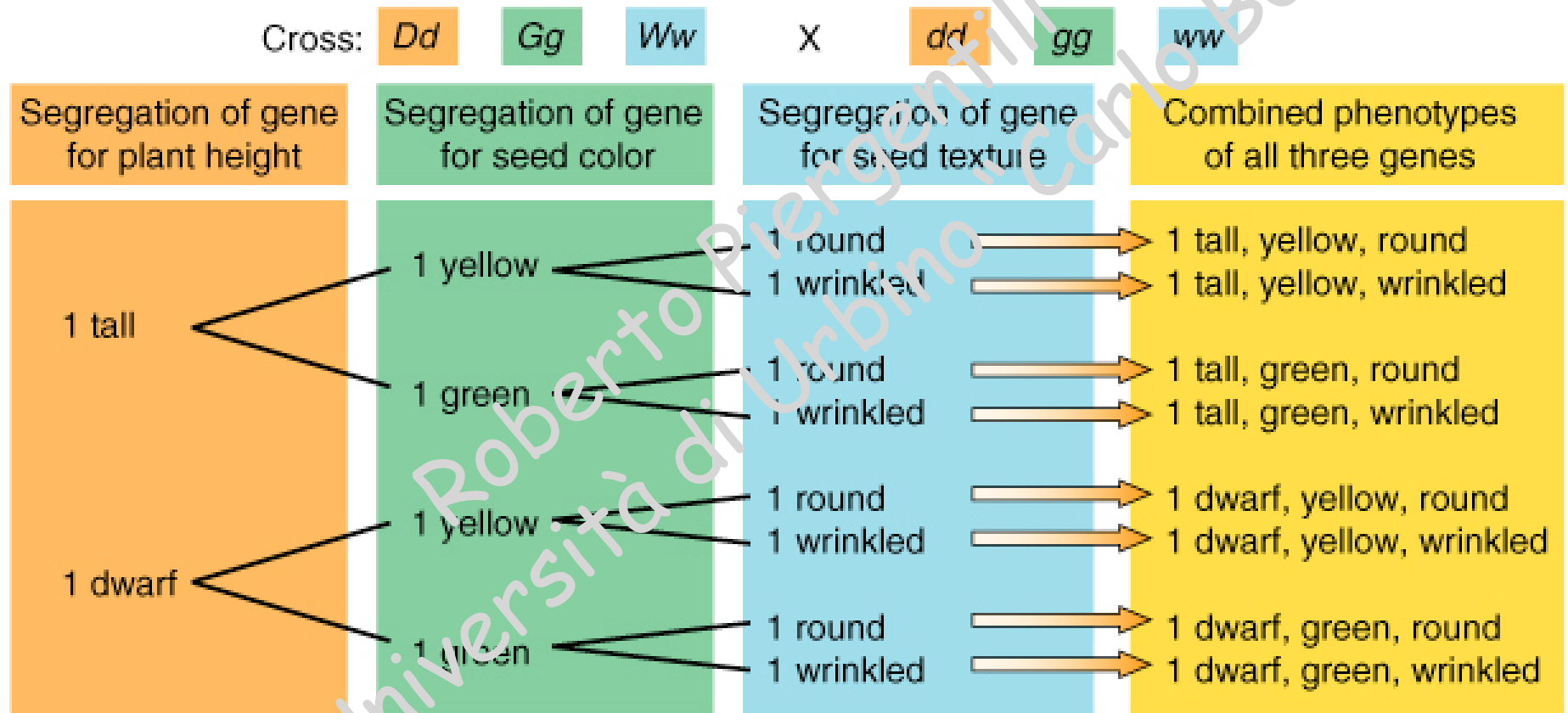
Uso del metodo dello schema ramificato per calcolare i rapporti fenotipici alla F_2 dell'incrocio della Figura 10.12.



Seconda legge di Mendel

Coppie geniche differenti assortiscono in maniera indipendente durante la formazione dei gameti.

Tutto questo vale per n alleli



Copyright 2000 John Wiley and Sons, Inc.

I gameti formati da individui n -eterozigoti sono 2^n

Analisi statistica dei dati: il test del chi-quadrato (χ^2)

Serve a verificare se i risultati ottenuti in un dato esperimento si discostano dai risultati attesi soltanto per effetto del caso, ovvero se la nostra ipotesi di lavoro è corretta.

$RrYy \times rr yy$
Liscio giallo rugoso verde
(test cross)

Ipotesi zero (o "ipotesi nulla", H_0):
i geni assortiscono indipendentemente
(rapporto gameti 1:1:1:1)

Risultati osservati

154 lisci gialli

124 lisci verdi

144 rugosi gialli

146 rugosi verdi

Tot. 568

Risultati attesi

142 lisci gialli ($RrYy$)

142 lisci verdi ($Rryy$)

142 rugosi gialli ($rrYy$)

142 rugosi verdi ($rryy$)

Tot. 568

La differenza osservata è casuale? L'ipotesi zero è confermata?

Il metodo del chi quadrato consente di determinare qual è la **probabilità** che la **discrepanza** tra i risultati ottenuti in un esperimento ed i risultati attesi sia **dovuta al caso**.

Se questa probabilità è grande (rispetto ad una soglia di accettazione determinata arbitrariamente) allora l'ipotesi di partenza è "corretta", se la probabilità è piccola l'ipotesi va scartata.

Calcolo del chi quadrato

Per ogni classe, si calcola la differenza tra valore osservato ed atteso, la si eleva al quadrato, la si divide per il valore atteso, e infine si fa la somma dei risultati ottenuti per tutte le classi.

Tabella 10.4 Esempio di test del chi-quadrato

(1)	(2)	(3)	(4)	(5)	(6)
Fenotipo	Numero osservato (o)	Numero atteso (e)	d (= o - e)	d ²	d ² /e
Liscio, giallo	154	142	+12	144	1,01
Liscio, verde	124	142	-18	324	2,28
Rugoso, giallo	144	142	+2	4	0,03
Rugoso, verde	146	142	+4	16	0,11
Totale	568	568	0		3,43

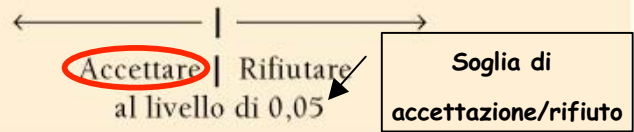
(7) $\chi^2 = 3,43$ (8) Gradi di libertà (df) = 3

Numero delle classi - 1



Tabella 10.5 Probabilità di chi-quadrato

df	Probabilità									
	0,95	0,90	0,70	0,50	0,30	0,20	0,10	0,05	0,01	0,001
1	0,004	0,016	0,15	0,46	1,07	1,64	2,71	3,84	6,64	10,83
2	0,10	0,21	0,71	1,39	2,41	3,22	4,61	5,99	9,21	13,82
3	0,35	0,58	1,42	2,37	3,67	4,64	6,25	7,82	11,35	16,27
4	0,71	1,06	2,20	3,36	4,88	5,99	7,78	9,49	13,28	18,47
5	1,15	1,61	3,00	4,35	6,06	7,29	9,24	11,07	15,09	20,52
6	1,64	2,20	3,83	5,35	7,23	8,56	10,65	12,59	16,81	22,46
7	2,17	2,83	4,67	6,35	8,38	9,89	12,02	14,07	18,48	24,32
8	2,73	3,49	5,53	7,34	9,52	11,03	13,36	15,51	20,09	26,13
9	3,33	4,17	6,39	8,34	10,66	12,24	14,68	16,92	21,67	27,88
10	3,94	4,87	7,27	9,34	11,78	13,44	15,99	18,31	23,21	29,59
11	4,58	5,58	8,15	10,34	12,90	14,63	17,28	19,68	24,73	31,26
12	5,23	6,30	9,03	11,34	14,01	15,81	18,55	21,03	26,22	32,91
13	5,89	7,04	9,93	12,34	15,12	16,99	19,81	22,36	27,69	34,53
14	6,57	7,79	10,82	13,34	16,27	18,15	21,06	23,69	29,14	36,12
15	7,26	8,55	11,72	14,34	17,32	19,31	22,31	25,00	30,58	37,70
20	10,85	12,44	16,27	19,34	22,78	25,04	28,41	31,41	37,57	45,32
25	14,61	16,47	20,27	24,51	28,17	30,68	34,38	37,65	44,31	52,62
30	18,49	20,60	25,51	29,34	33,53	36,25	40,26	43,77	50,89	59,70
50	34,76	37,69	44,31	49,34	54,72	58,16	63,17	67,51	76,15	86,66



Fonte: Estratto dalla Tabella V in *Statistical Tables for Biological, Agricultural, and Medical Research* di Fisher e Yates, 6^a ed., 1974, Ri-stampato per gent. conc. di Addison Wesley Longman Ltd,

Procedura per effettuare il test del chi quadrato

- 1) Formulare un'ipotesi semplice su cui costruire un'attesa precisa (per esempio la nostra *ipotesi zero*: *assortimento indipendente*);
- 2) calcolare il chi quadrato;
- 3) stimare la probabilità $p(\chi^2)$;
- 4) rifiutare o accettare l'*ipotesi zero*.