




















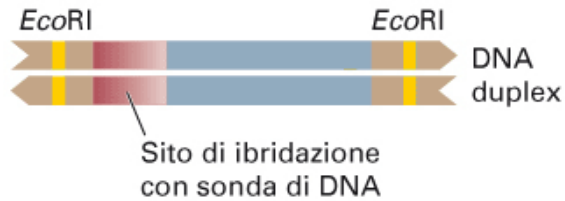


# La genetica Mendeliana (Genetica dell'ereditarietà)

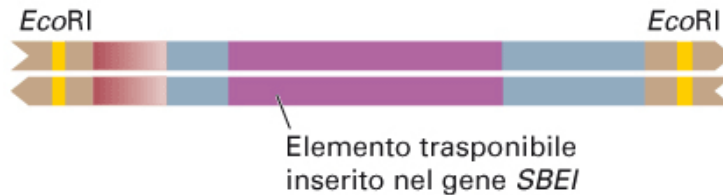
# I caratteri studiati da Mendel

	Parental strain 1: Dominant	Parental strain 2: Recessive	Phenotype of progeny of monohybrid cross
Seed shape	 Round	 Wrinkled	 Round
Seed color	 Yellow	 Green	 Yellow
Flower color	 Purple	 White	 Purple
Pod shape	 Inflated	 Constricted	 Inflated
Pod color	 Green	 Yellow	 Green
Flower and pod position	 Axial (along stem)	 Terminal (at top of stem)	 Axial
Stem length	 Standard	 Dwarf	 Standard

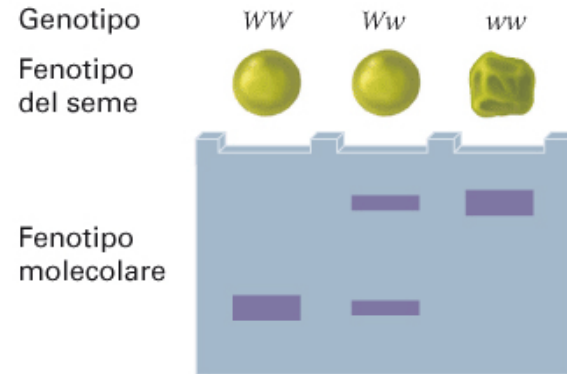
(A) Il gene *SBEI*  
(wildtype liscio, *W*)



(B) Il gene *SBEI* con inserzione  
(mutante rugoso, *w*)



(C)



**FIGURA 3.2** (A) *W* (liscio) è un allele di un gene che specifica la sequenza di amminoacidi dell'enzima SBEI; (B) *w* (rugoso) è un allele che codifica una forma inattiva dell'enzima poiché la sua sequenza di DNA è interrotta dall'inserzione di un elemento trasponibile. (C) A livello del fenotipo morfologico, *W* è dominante su *w*: genotipi *WW* e *Ww* hanno semi lisci, mentre genotipi *ww* hanno semi rugosi. La differenza molecolare tra gli alleli può essere rilevata come un polimorfismo dei frammenti di restrizione (RFLP) utilizzando l'enzima *EcoRI* e una sonda che ibrida al sito mostrato. A livello molecolare, gli alleli sono codominanti: il DNA di ciascun genotipo genera un differente fenotipo molecolare – una singola banda è differente per grandezza negli omologhi *WW* e *ww*, mentre entrambe le bande sono diverse per l'eterozigote *Ww*.

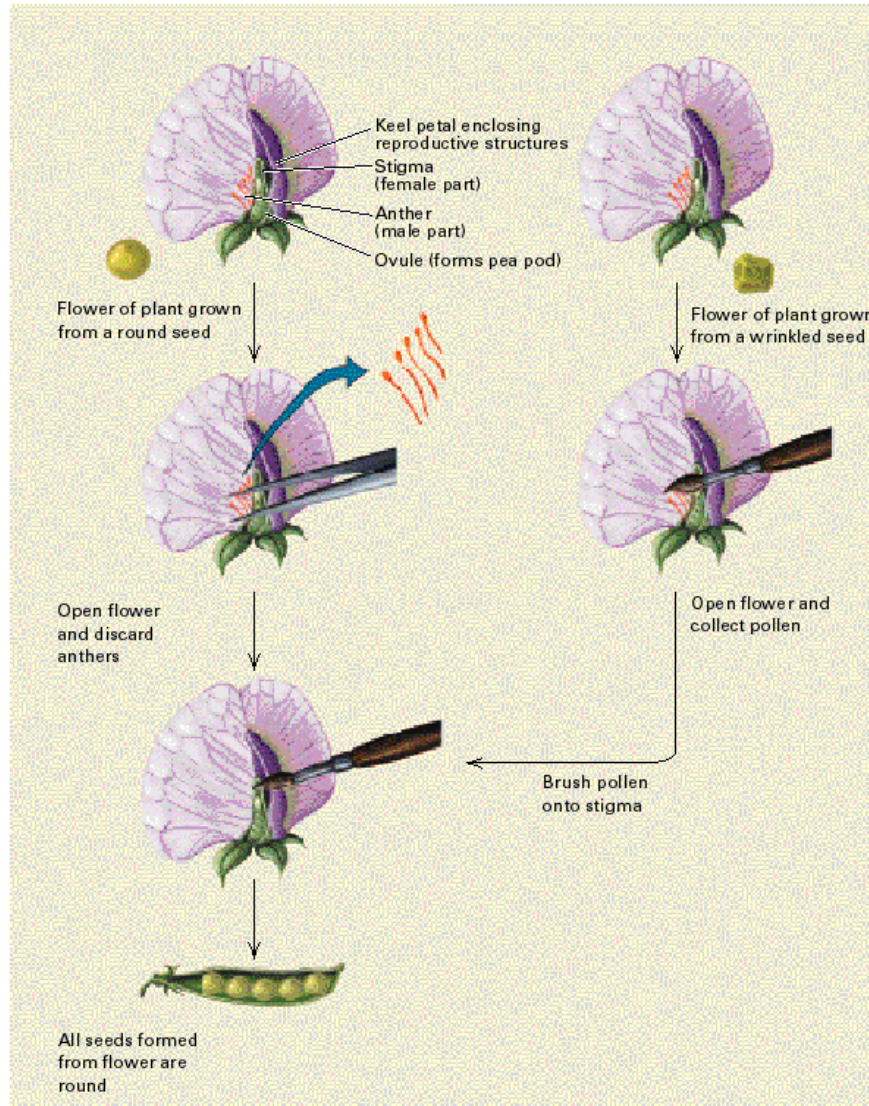
# Terminologia

- **Linee pure**: sono piante ottenute a seguito di numerosi cicli di autofecondazione.
- **Ibridi**: sono la progenie di un incrocio tra due parentali che differiscono per uno o più caratteri. (monoibridi, diibridi ecc.)
- **Incroci reciproci**: i parentali di un incrocio vengono utilizzati sia come portaseme che come impollinante.

# Terminologia

- Il fattore ereditario è il **gene**;
- Le diverse forme di un gene si chiamano **alleli**; in particolare si possono avere **alleli dominanti** e **alleli recessivi**;
- Il **genotipo** è la costituzione genetica di una cellula per un dato gene;
- I genotipi si distinguono in **omozigote** ed **eterozigote**.

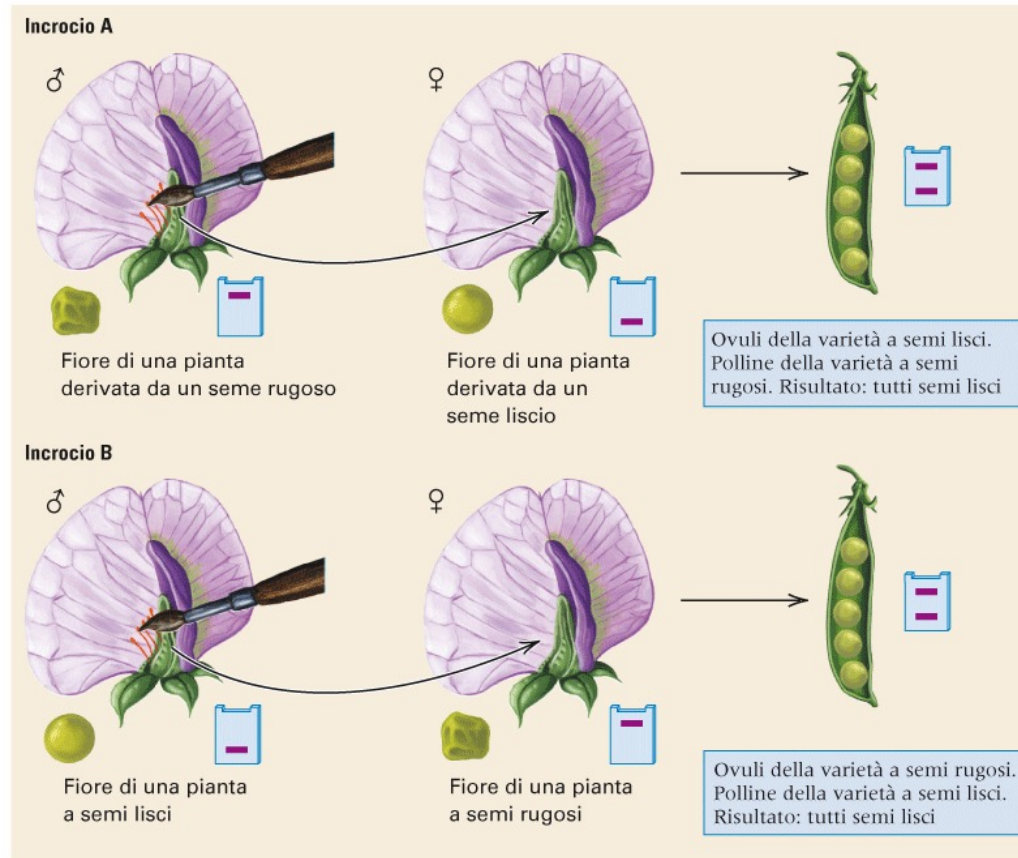
# Le linee pure



# Terminologia

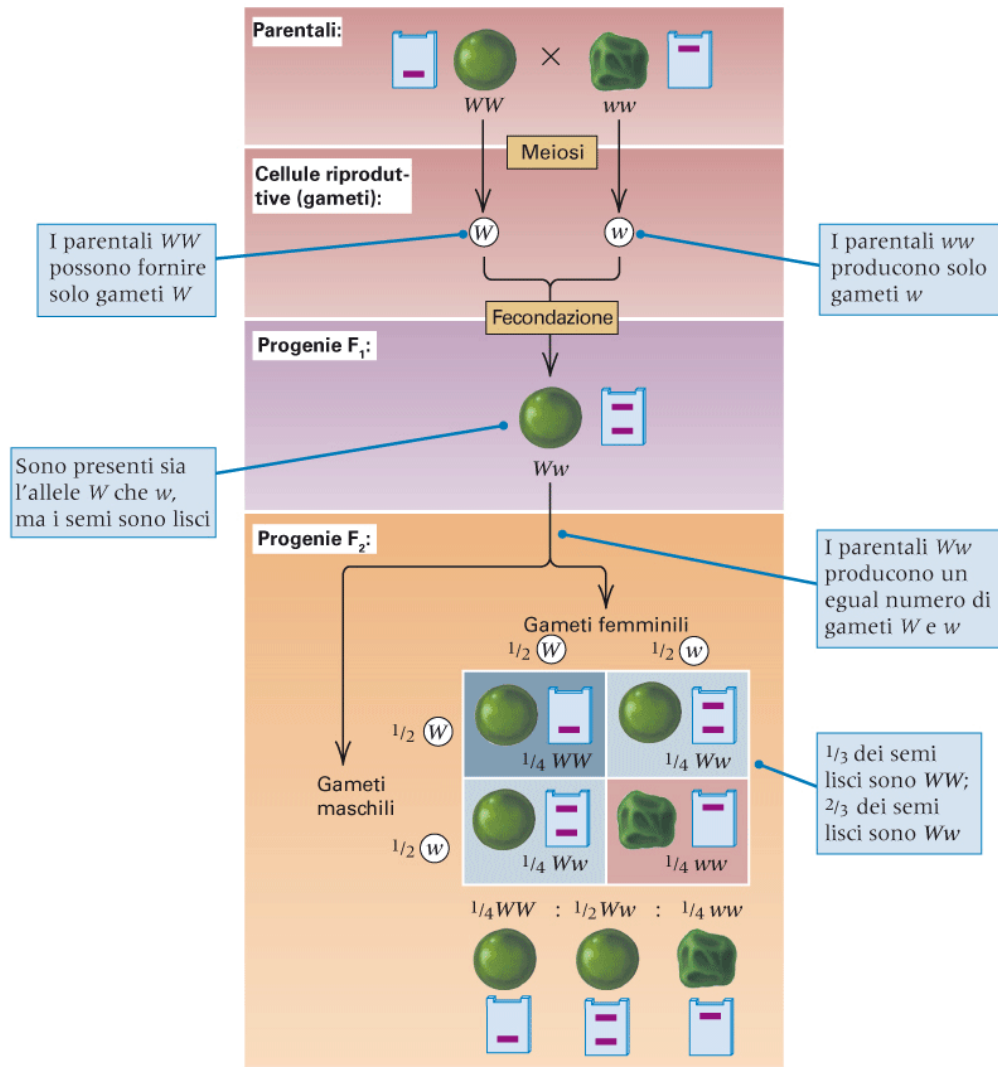
- **Impollinante**: pianta (parentale P) che fornisce il polline.
- **Portaseme**: pianta (parentale P) che viene fecondata.
- **Generazione F1**: progenie di un incrocio tra due parentali.
- **Dominante**: carattere che si manifesta, mascherando un altro carattere
- **Recessivo**: carattere che viene mascherato dal carattere dominante

# Esempio di incrocio



**FIGURA 3.3** Fenotipi morfologici e molecolari mostrano l'equivalenza di incroci reciproci. In questo esempio, i semi ibridi sono lisci e il pattern RFLP ha due bande, indipendentemente dalla direzione dell'incrocio.





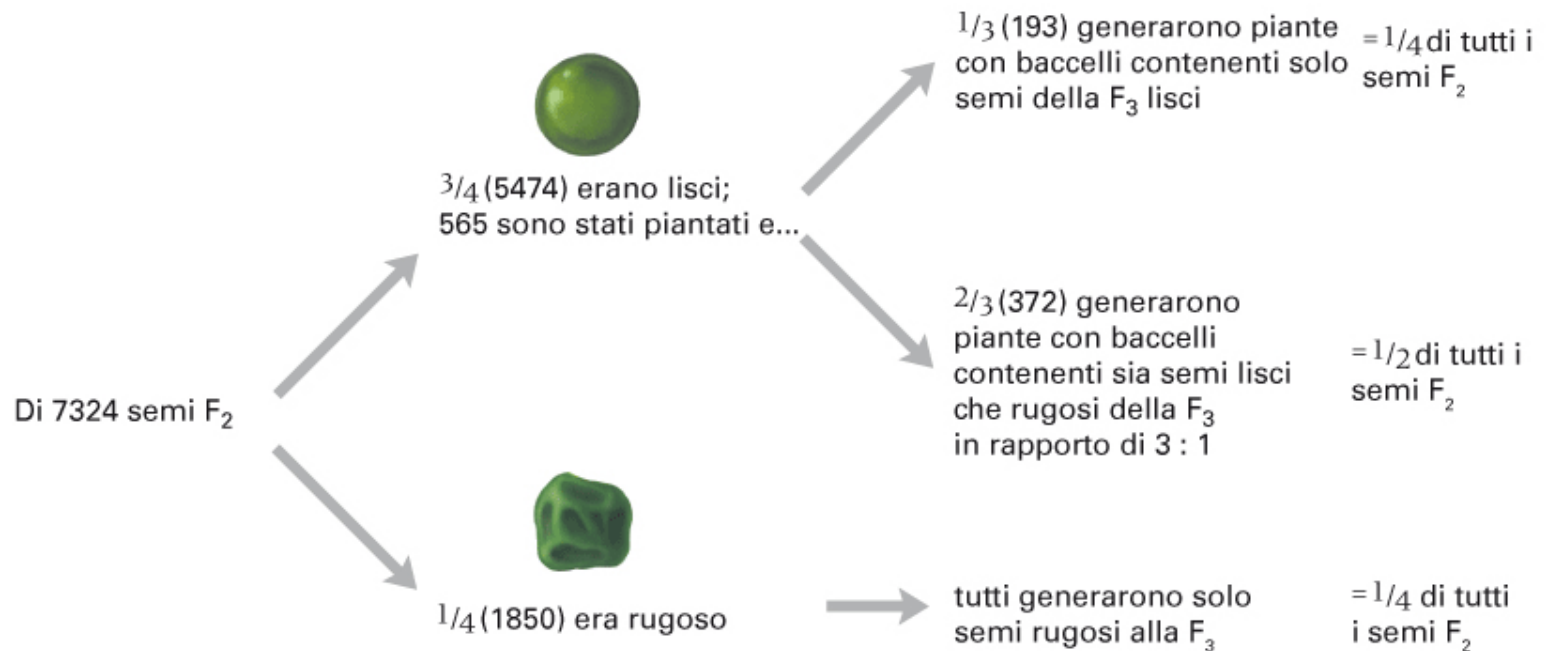
**FIGURA 3.4** Una rappresentazione schematica del rapporto 3 : 1 tra i fenotipi dominante : recessivo nella generazione F<sub>2</sub> di un incrocio tra monoibridi. Il rapporto osservato di 3 : 1 è dovuto alla dominanza. Si noti che il rapporto genotipico nelle generazione F<sub>2</sub> WW : Ww : ww è di 1 : 2 : 1, come si può vedere dai fenotipi dei frammenti di restrizione.

# I risultati di Mendel

- Gli ibridi F1 esprimono solo il carattere dominante;
- Nella generazione F2 compaiono piante con il carattere dominante e recessivo;
- Nella generazione F2 le piante con il carattere dominante sono il triplo di quelle con il carattere recessivo. In altre parole si ha un rapporto di segregazione 3:1.

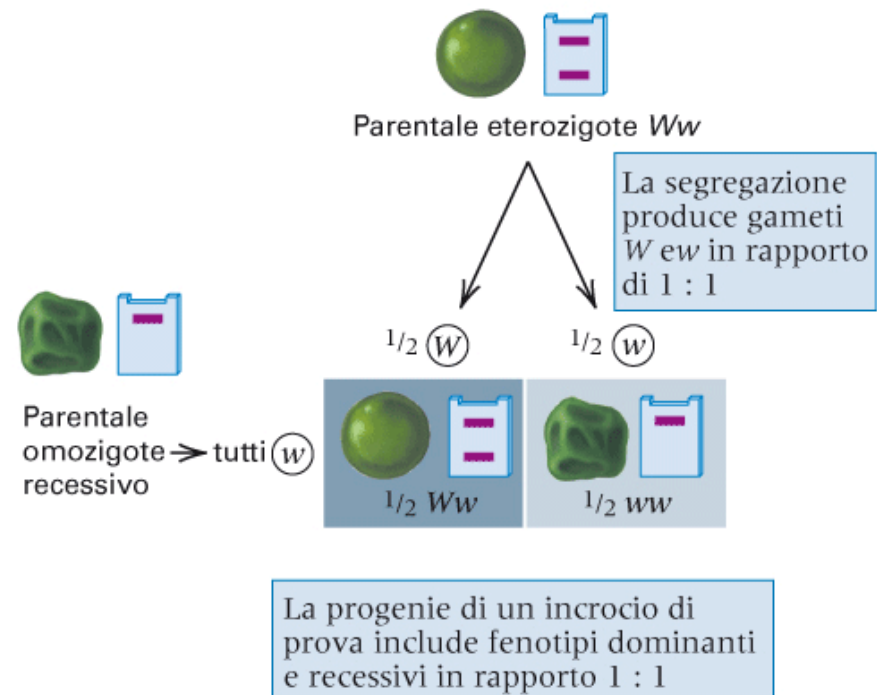
# Ipotesi di Mendel

- Una pianta di pisello contiene due fattori ereditari per ciascuno dei caratteri osservati;
- I membri di una coppia di fattori ereditari presenti in una pianta possono essere diversi o uguali ( $AA$  o  $Aa$ );
- Ciascuna cellula riproduttiva di una pianta (gamete) possiede un solo fattore ereditario dei due posseduti dalla pianta;
- Le probabilità che uno o l'altro dei due fattori siano inclusi in un gamete sono equivalenti;
- La formazione dello zigote è un processo che riunisce in maniera casuale i due fattori ereditari.



**FIGURA 3.5** Fenotipi della generazione  $F_2$  e della progenie ottenuta da autofecondazione.

# Il reicrocio: individuazione degli eterozigoti



**FIGURA 3.6** In un incrocio di prova tra un parentale eterozigote  $Ww$  e un omozigote recessivo  $ww$ , la progenie sarà  $Ww$  e  $ww$  nel rapporto di 1 : 1. Il reicrocio mostra il risultato della segregazione.

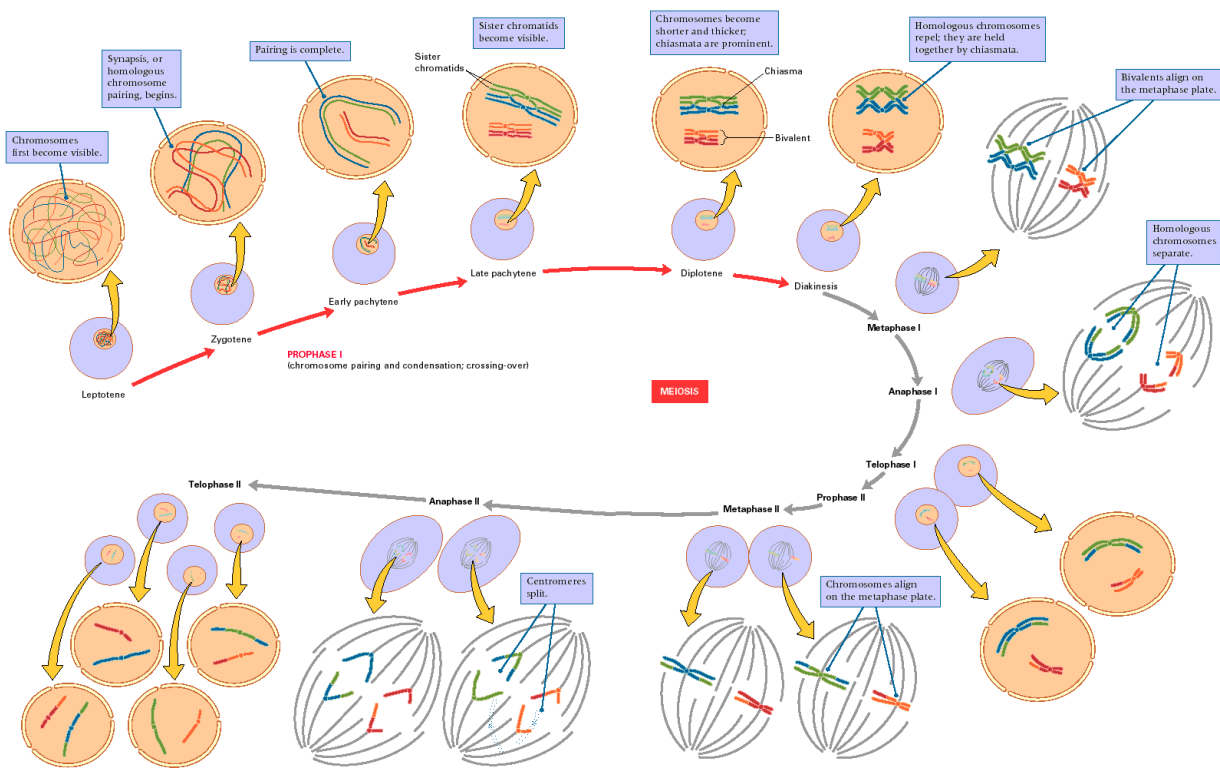
# Il Principio della segregazione

Segregazione significa separazione inalterata dei due fattori ereditari di una pianta ibrida al momento della formazione dei gameti.

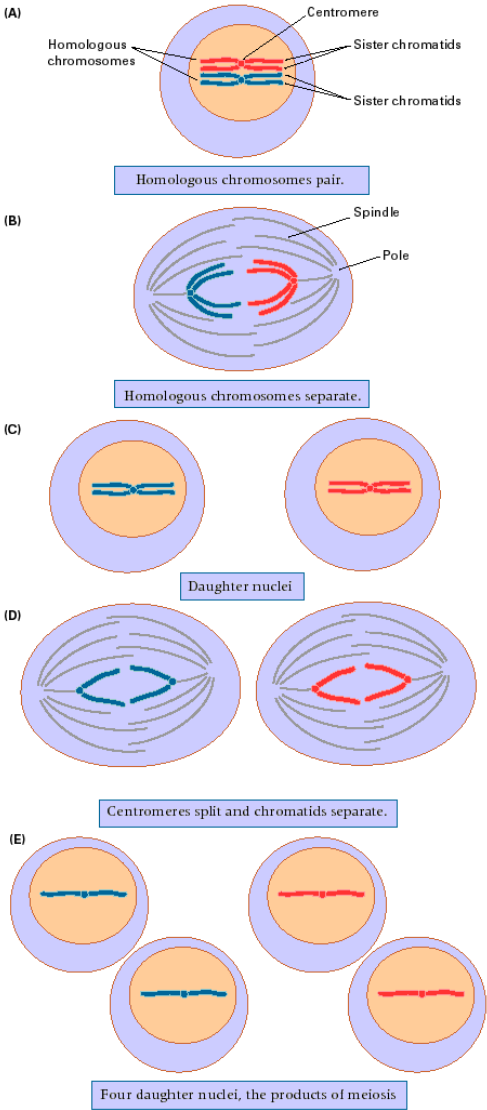
## I° PRINCIPIO DI MENDEL

Durante la formazione dei gameti, le coppie di fattori ereditari si separano (segregano) di modo che ciascun gamete ha un'uguale probabilità di contenere l'uno o l'altro fattore.

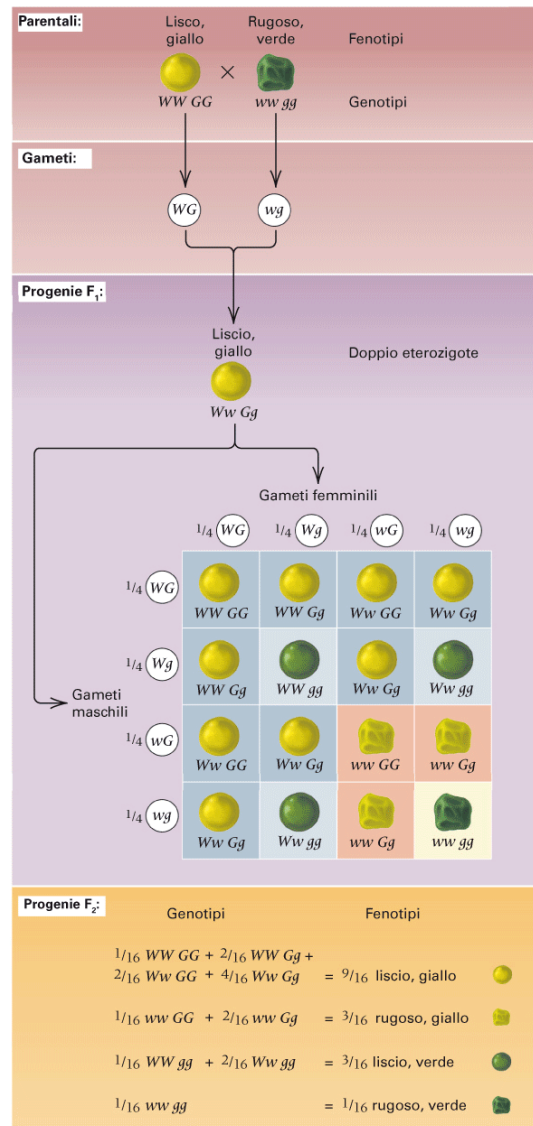
# La Meiosi



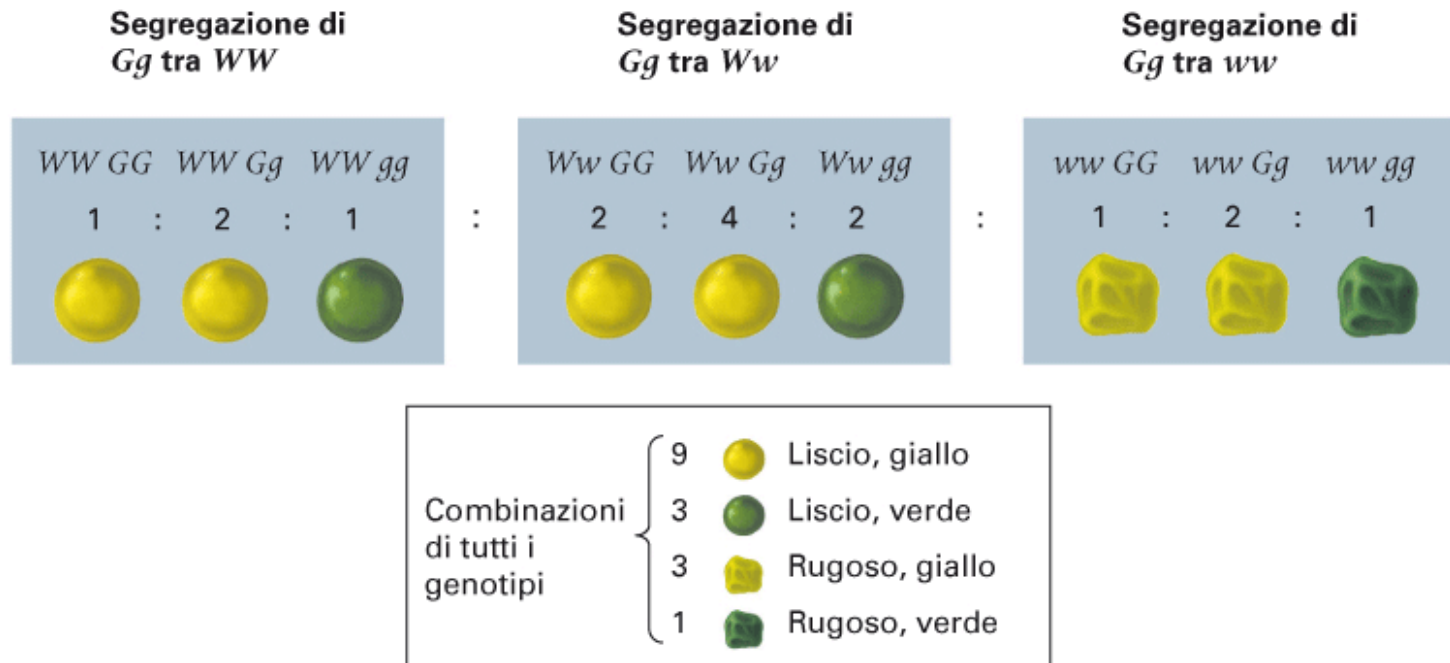
# Comportamento di un cromosoma alla meiosi







**FIGURA 3.9** Assortimento indipendente alla base del rapporto fenotipico alla F<sub>2</sub> di 9 : 3 : 3 : 1 che risulta in un incrocio di diibridi.



**FIGURA 3.10** Genotipi e fenotipi della progenie  $F_2$  dell'incrocio diibrido per la forma e il colore dei piselli.

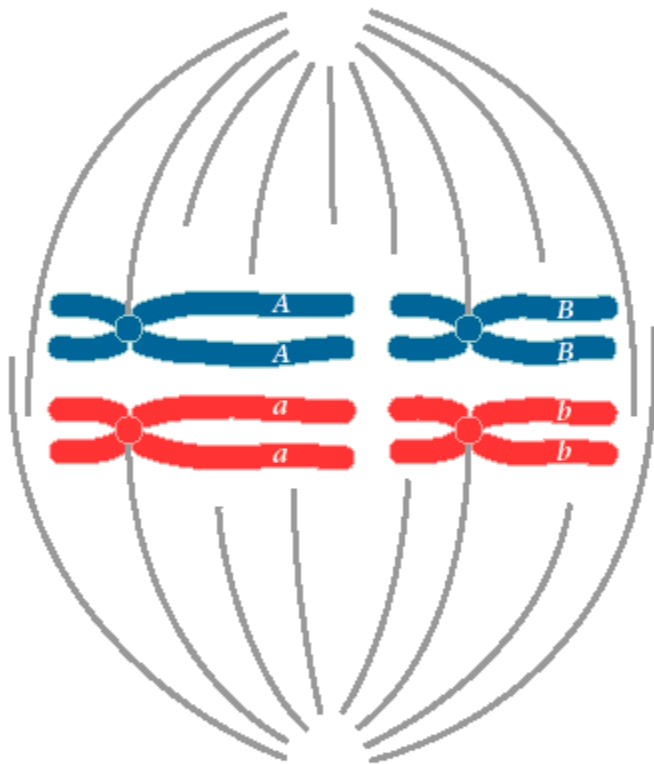
# Principio dell'assortimento indipendente

II° Principio di Mendel:

Nella formazione delle cellule  
riproduttive la segregazione di due  
alleli di una coppia è indipendente  
dalla segregazione delle altre coppie  
allelliche

Metaphase alignment of genes on different chromosomes may be:

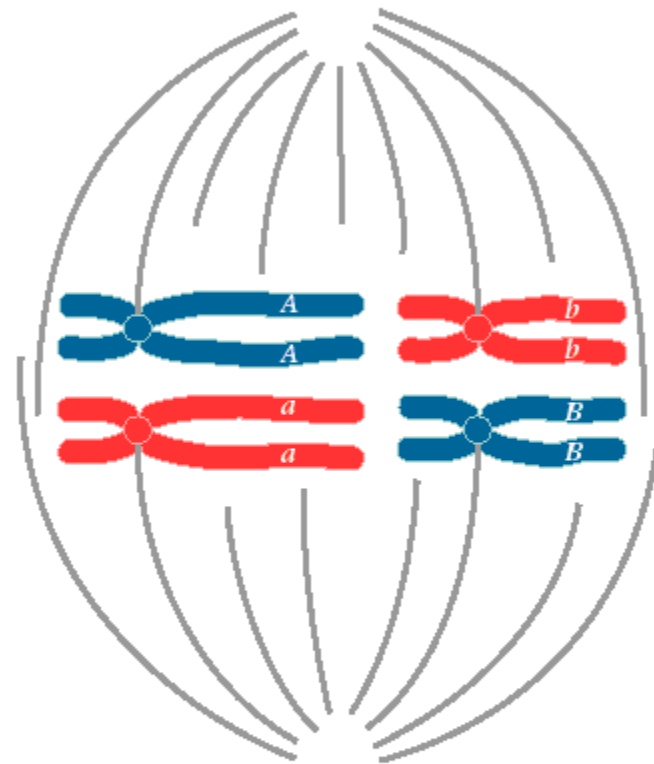
like this



The gametes produced from this alignment are:

$AB : Ab : aB : ab$

like this



The gametes produced from this alignment are:

$Ab : AB : aB : aB$

or

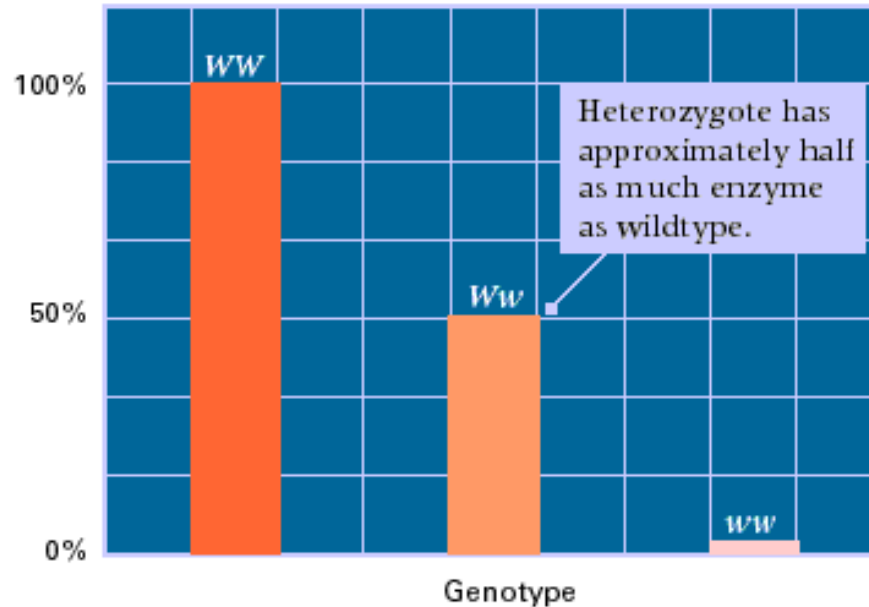
Because the alignments are equally likely, the overall ratio of gametes is:

$AB : Ab : aB : ab = 1 : 1 : 1 : 1$

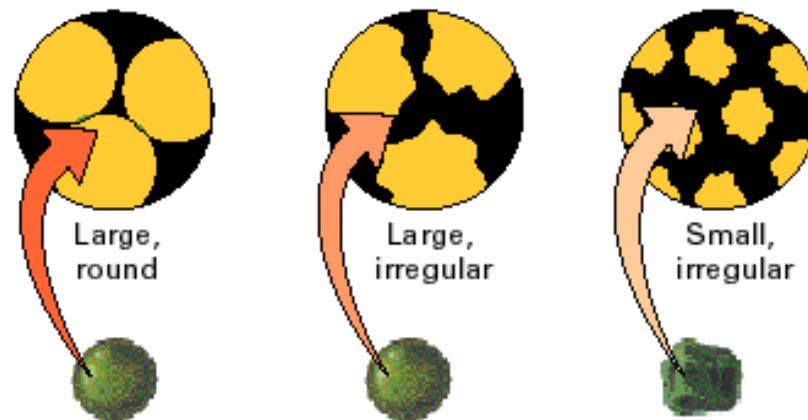
This ratio is characteristic of independent assortment.

# Il concetto di Dominanza

(A) Amount of active SBEI enzyme



(B) Microscopic shape of starch grains



(C) Shape of mature seeds

# Problema

- Nei pomodori, la forma del frutto è ereditaria, e sia il frutto tondo sia l'allungato sono linee pure. L'incrocio tondo x allungato produce una progenie F1 a frutti tondi, l'incrocio F1 x F1 produce  $\frac{3}{4}$  di progenie a frutti tondi e  $\frac{1}{4}$  a frutti allungati. Quale tipo di ipotesi genetica può spiegare questi dati?

# Soluzione

*Proviamo a pensare come Mendel!*

- Il rapporto 3:1 nella generazione F2 è caratteristico della segregazione mendeliana in presenza di dominanza.
- Questa osservazione suggerisce l'ipotesi genetica che ci sia un gene dominante R per il frutto tondo e un allele recessivo per il frutto allungato. Se l'ipotesi fosse corretta...

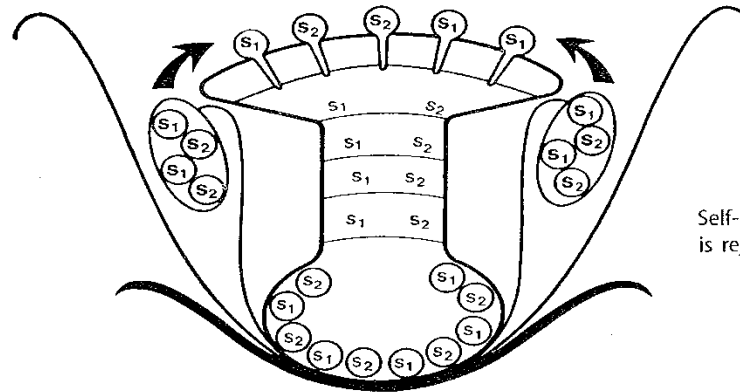
# Alelleia Multipla:

L'esempio dell'incompatibilità  
genetica nelle piante



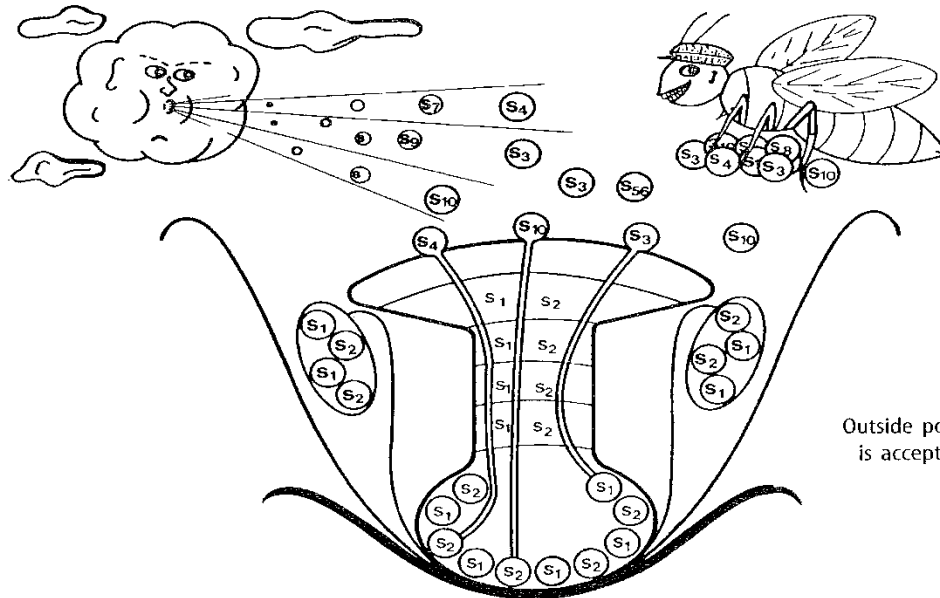
# Incompatibilità gametofitica monofattoriale (GSI)

self-pollination



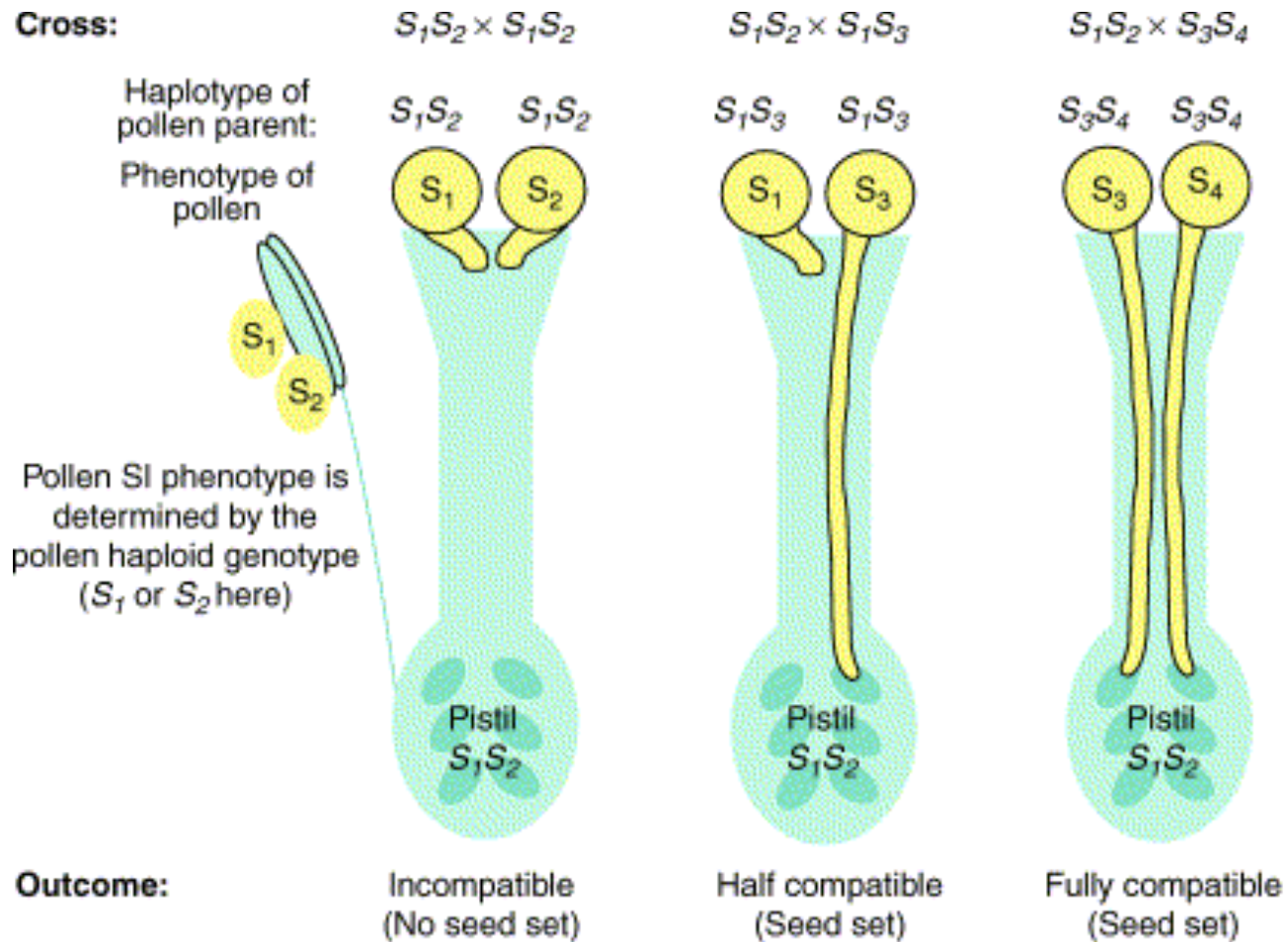
Self-pollen  
is rejected

cross-pollination

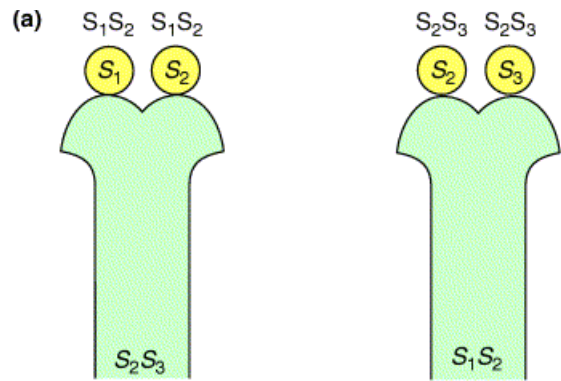


Outside pollen  
is accepted

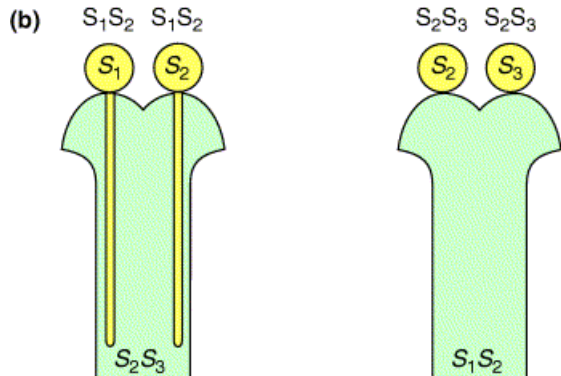
# GSI: Incompatibilità gametofitica



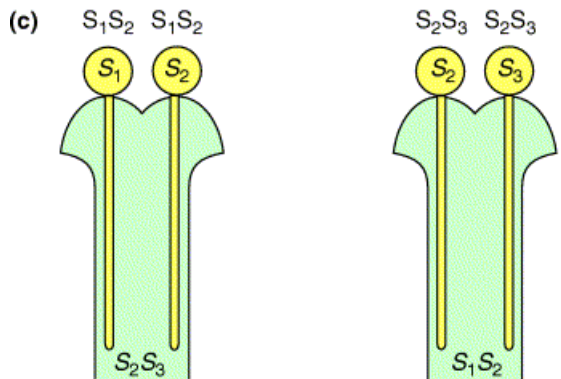
# SSI: Incompatibilità sporofitica



S alleles co-dominant

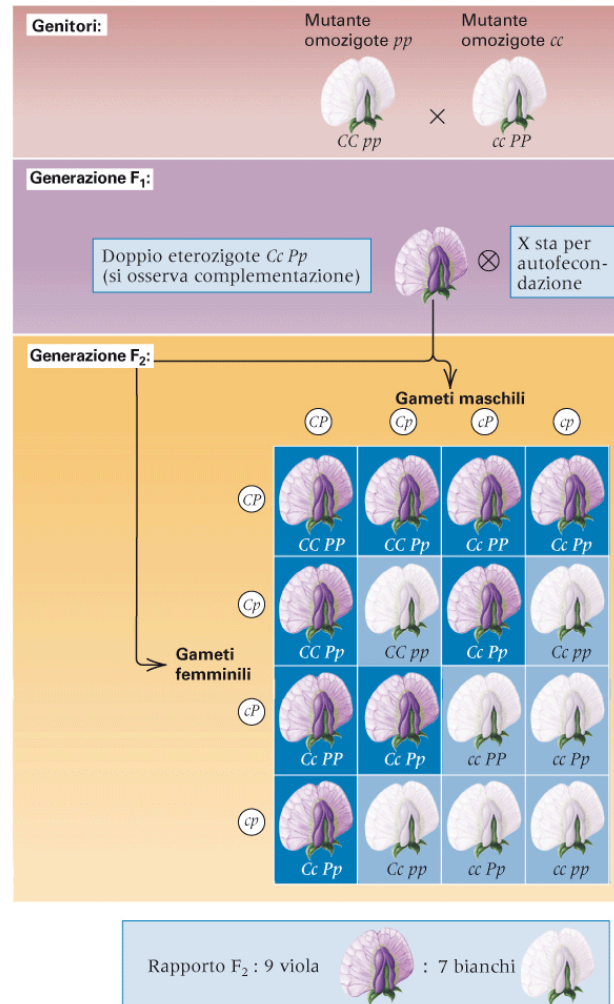


$S_1$  dominant in pollen but co-dominant in stigma



$S_1$  dominant in pollen and stigma

# Epistasia



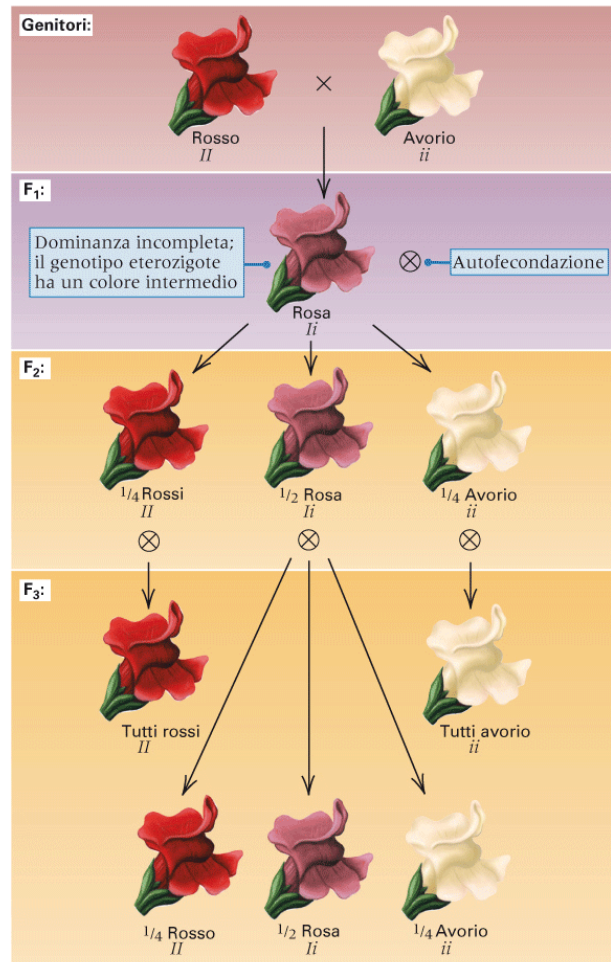
**FIGURA 3.24** Epistasia nella determinazione del colore dei fiori nei piselli. La formazione di pigmenti viola richiede l'allele dominante sia dei geni  $C$  che  $P$ . Con questo tipo di epistasia, il rapporto diibrido F<sub>2</sub> è modificato in 9 viola : 7 bianchi.

# Segregazioni modificate



FIGURA 3.25 Rapporti modificati nei diibridi F<sub>2</sub>. In ogni riga, i differenti colori indicano differenti fenotipi.

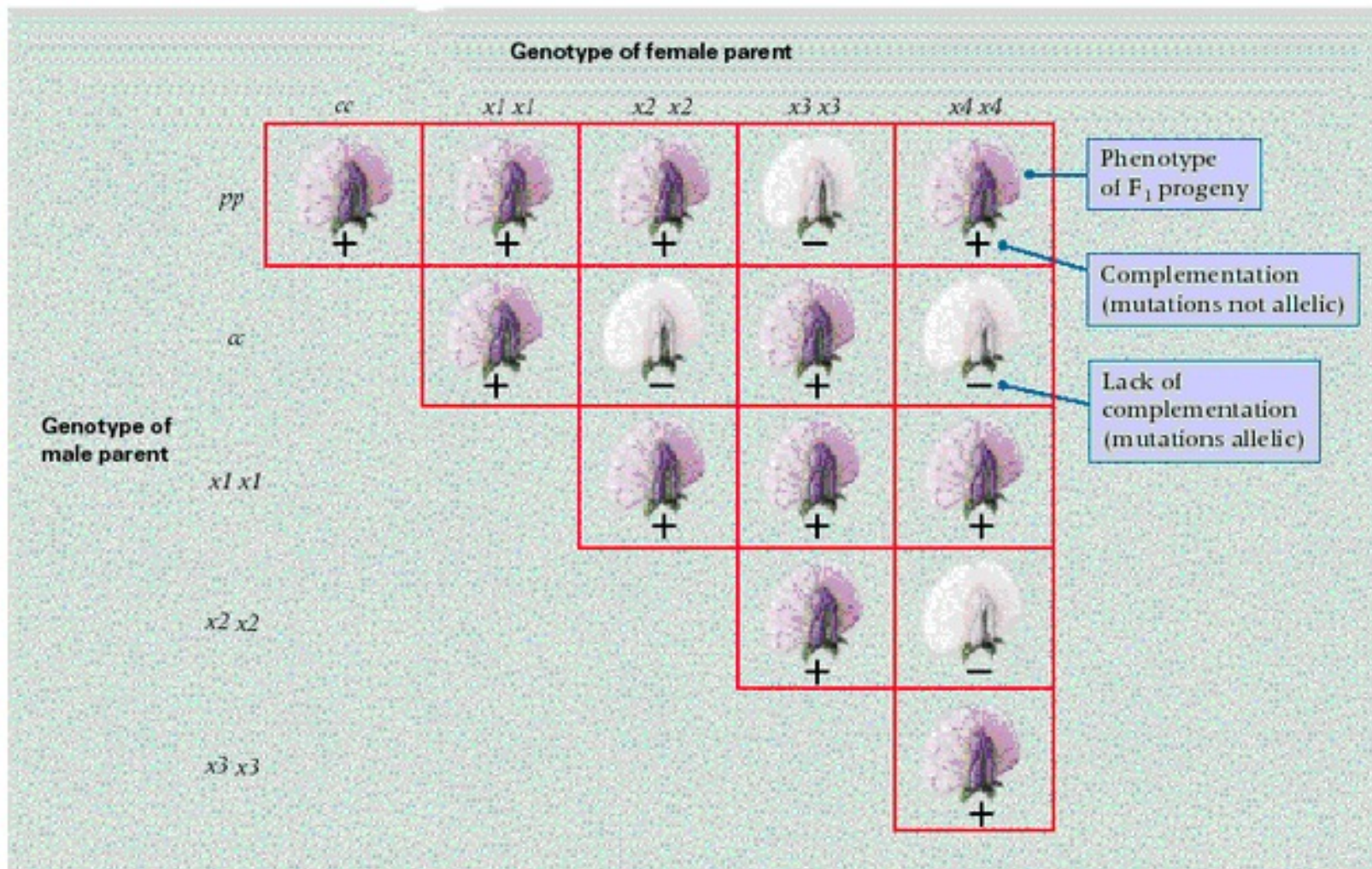
# Dominanza incompleta



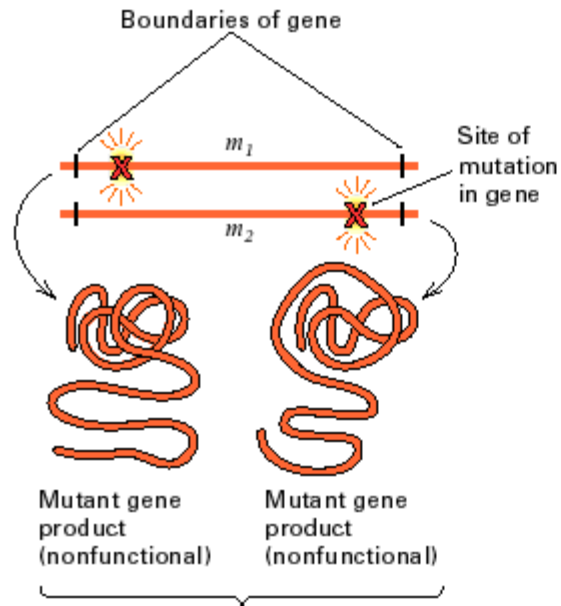
**FIGURA 3.22** Colore dei fiori rosso e bianco della bocca di leone mostra dominanza incompleta.



# Il test di complementazione



(A) *Trans*-heterozygote for two mutations in the same gene

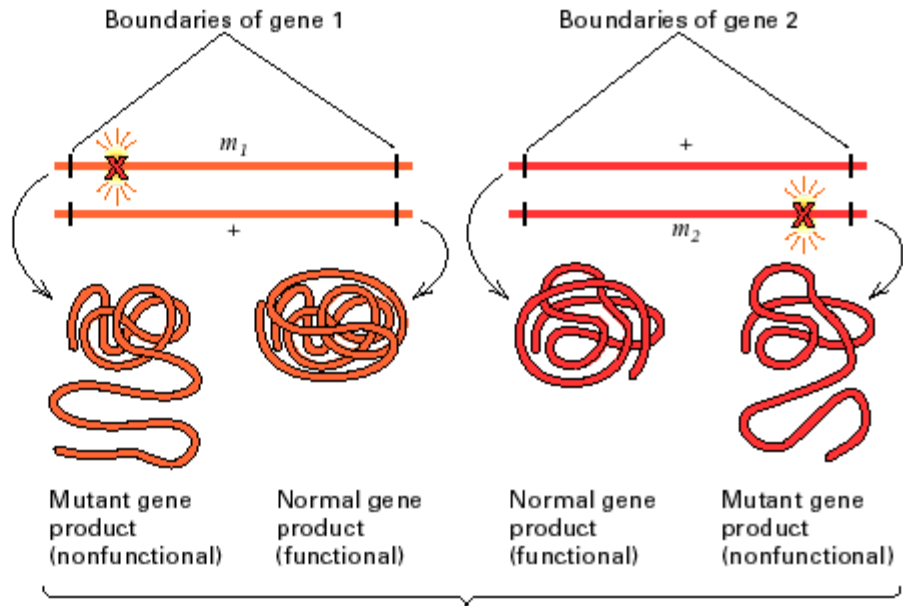


Result: No complementation. No functional gene product, therefore mutant phenotype.



Mutant (white) flower color

(B) *Trans*-heterozygote for two mutations in different genes



Result: Complementation. Functional product from both genes, therefore wildtype phenotype.



Wildtype (purple) flower color