



# GENETICA GENERALE

Principi di Biologia e Genetica  
Scienze Motorie

a.a 2020-21

Dott. ssa Mazzoni Elisa, PhD



# Genetica

E' la scienza dell'ereditarietà che studia i la trasmissione dei caratteri e dei geni che li determinano

-L'ereditarietà: trasmissione dell'informazione genetica dai genitori ai figli

-La Genetica è la scienza dell'ereditarietà che implica lo studio della variabilità genetica tra individui e tra genitore e figlio

- I genetisti studiano la trasmissione dei geni e dell'espressione dell'informazione genetica

-Lo studio dell'ereditarietà iniziò con Gregor Mendel (1822-1884)

Oggi utilizziamo il termine fenotipo e genotipo per descrivere l'aspetto fisico e l'aspetto genetico



## Gregor Mendel

Grazie al rigore metodologico con cui le esperienze furono condotte (per otto anni) formulò deduzioni di incontestabile rilievo basate sull'osservazione della regolarità della trasmissione dei caratteri ad ogni incrocio.

**Mendel individuò le regole precise della modalità con cui i caratteri si presentano nella progenie**

Propose che i caratteri (condizione somatica) sono determinati da unità ereditarie (fattori o determinanti) portati dalle cellule germinali.



Figura 10.1 Gregor Johann Mendel (1822-1884): il “padre” della Genetica.



1866- Pubblicazione degli studi di Mendel sulle regole dell'ereditarietà- parla dell'esistenza di "fattori" coinvolti nella determinazione di caratteri, ma non identifica tali fattori



1884 - Morte di Mendel



Friedrich Miescher  
Courtesy of Mr. Courvoisier, Portrait Sammlung,  
University of Basel.  
Noncommercial, educational use only.

1869- Miesher composti chimici ricchi di fosfato- nucleina- dal nucleo di leucociti

1902 - Sutton descrive il comportamento dei cromosomi suggerendo che siano i fattori descritti da Mendel e li associa alla nucleina, in quanto li vede scomparire in seguito all'estrazione della nucleina stessa.

1928 - Griffith scopre il "principio trasformante"

1944 - il DNA è il principio trasformante -Avery McLeod Mc Carty



Walter Sutton

1952- Dimostrato in maniera definitiva da A. Hershey e M. Chase

Anni 50 - Chargaff- composizione del DNA /Wilkins e Franklin analisi DNA ai raggi X

1953 - Watson e Crick – struttura del DNA



Frederick Griffith



Oswald Avery



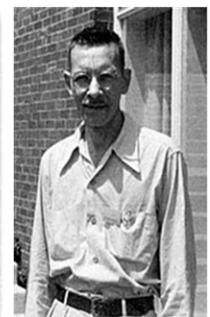
Colin McLeod



Maclyn McCarty



Alfred Hershey



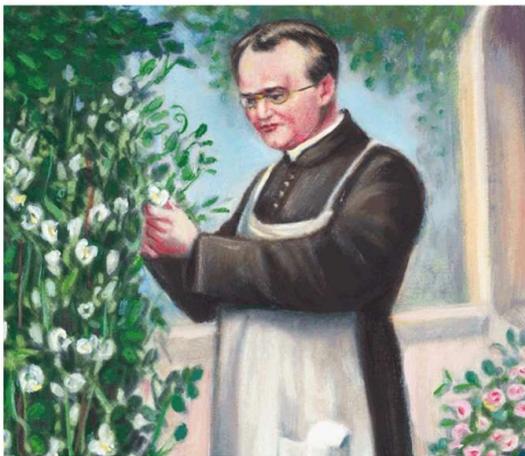
Martha Chase



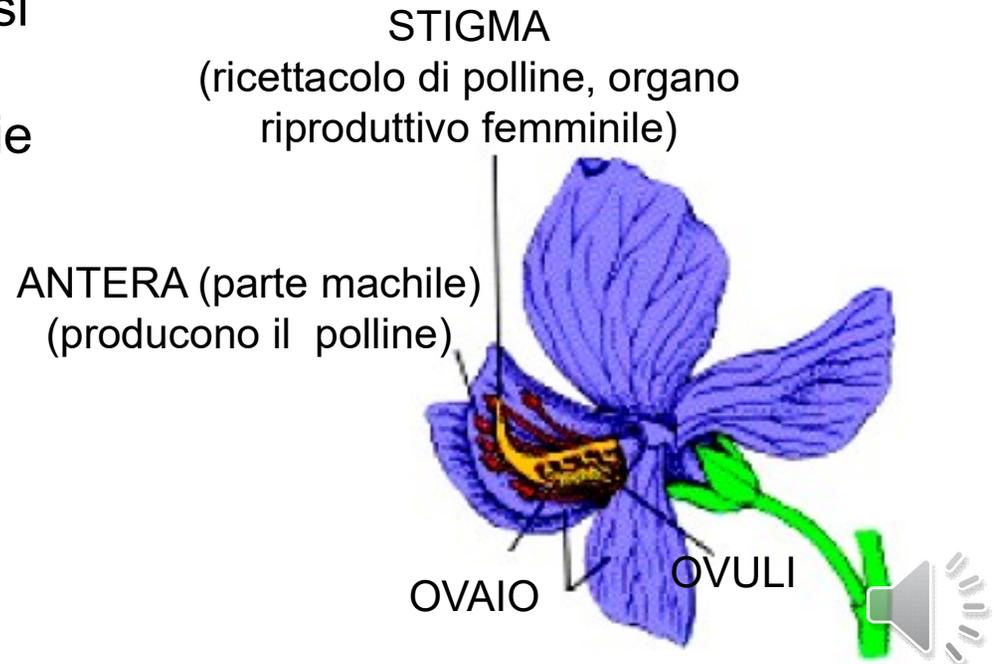
# Gli esperimenti di Mendel

Mendel scelse di lavorare con i piselli commestibili *Pisum sativum*, perché:

1. Numerose varietà (34) potevano essere reperite dal locale venditore di semi.
2. I piselli si possono auto-fecondare e cross-fecondare consentendo impollinazione controllata
3. Tempi di riproduzione bassi
4. Alto numero nella progenie



Gregor Mendel. È qui rappresentato con le sue piante di pisello nel giardino del monastero a Brunn, Austria (oggi Brno, nella Repubblica Ceca).



## **Leggi di Mendel**

- 1. Legge della dominanza**
- 2. Legge della segregazione dei caratteri**
- 3. Legge della segregazione indipendente dei caratteri**



**PERCHÉ SI USA?** Le piante di pisello normalmente si autoimpollinano durante la riproduzione, ovvero sia i gameti femminili che maschili derivano dallo stesso fiore. Poiché i petali del fiore di pisello avvolgono completamente gli organi riproduttivi, in natura c'è una bassa probabilità che avvenga una cross-impollinazione tra fiori diversi. La cross-impollinazione consente ai ricercatori di studiare diversi schemi di trasmissione ereditaria nei piselli.

**COME FUNZIONA?**

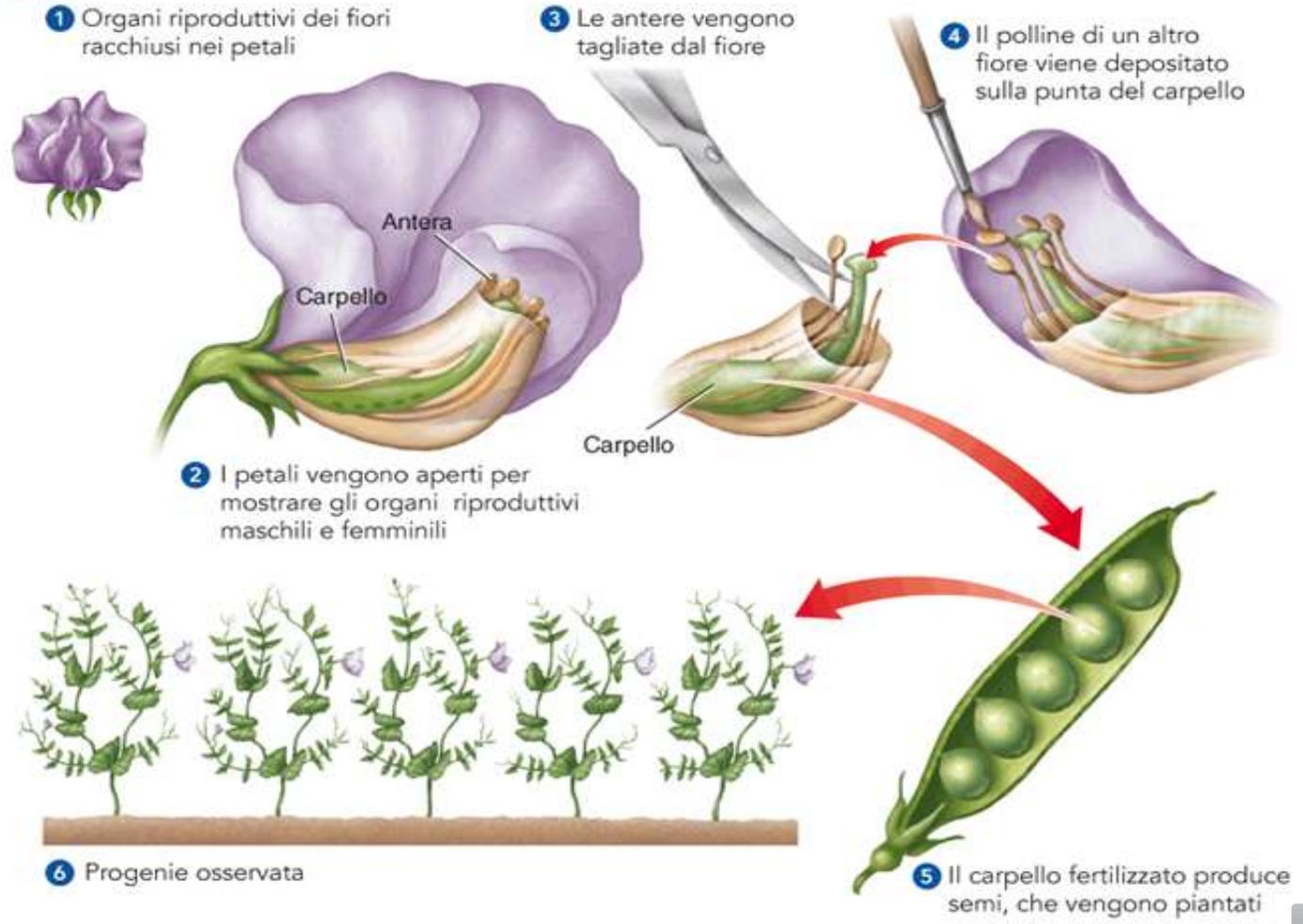
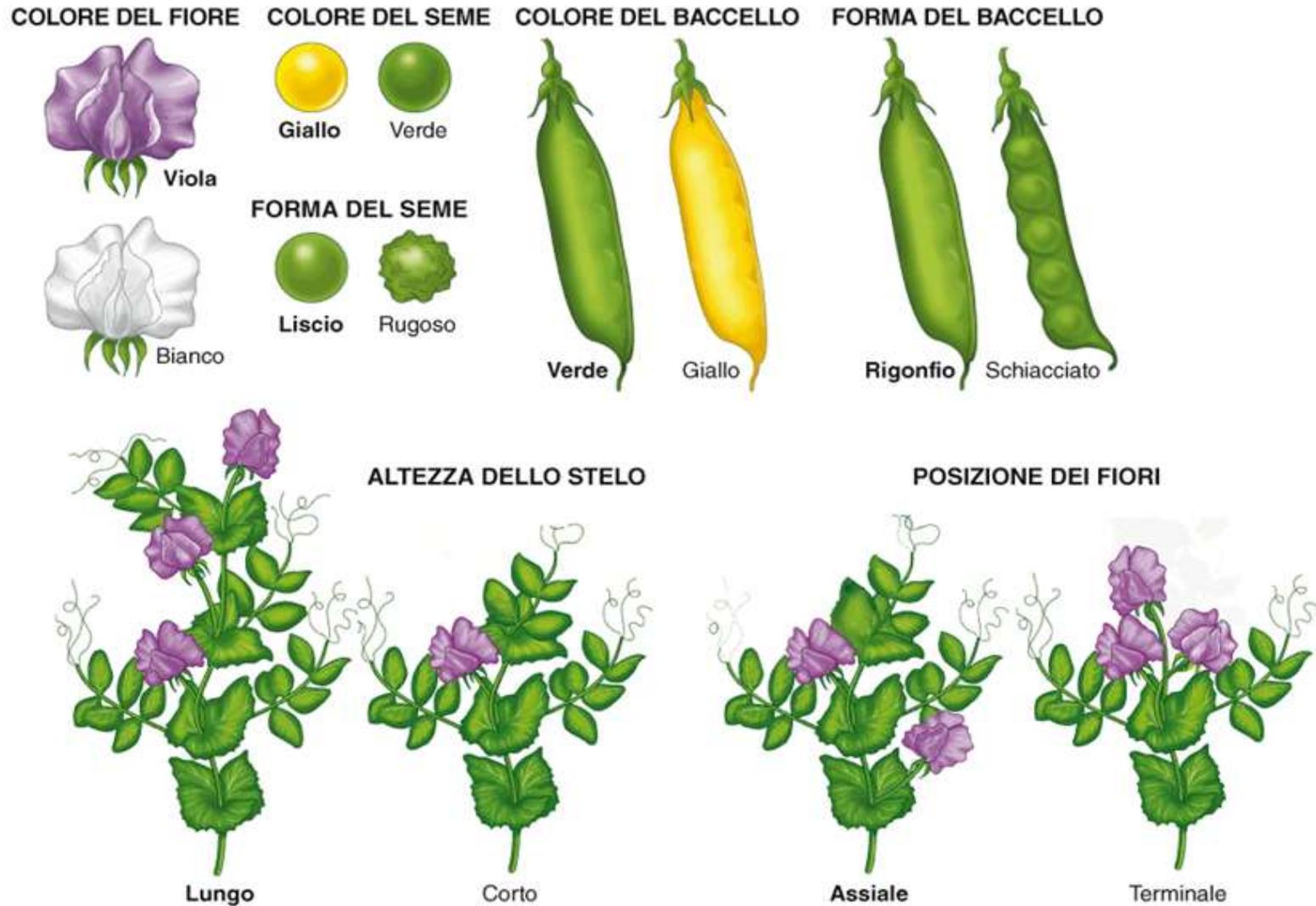


Figura 11-1 Come si effettua un incrocio tra piante di pisello



# Caratteri osservati da Gregor Mendel

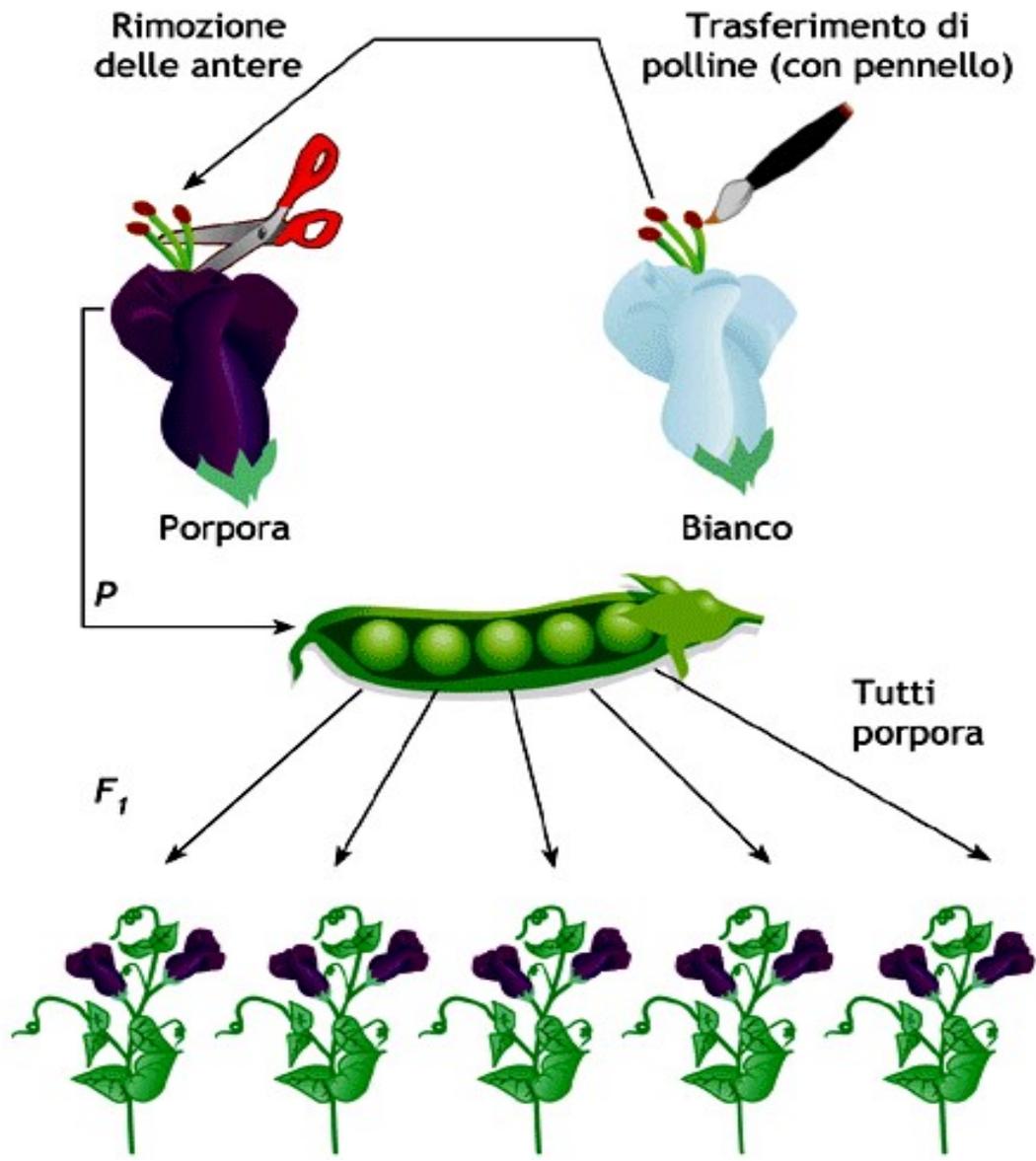


**Figura 11-2** I sette caratteri degli studi di Mendel sulle piante di pisello

Ciascun carattere presenta due fenotipi chiaramente distinguibili; il fenotipo dominante è scritto in grassetto.



# 1. Legge della dominanza



punnet

	b	b
P	Pb	Pb
P	Pb	Pb

Un carattere (dominante) domina sull'altro (recessivo)



## 1. Legge della dominanza Esempio carattere lunghezza stelo

Mendel iniziò incrociando linee pure:

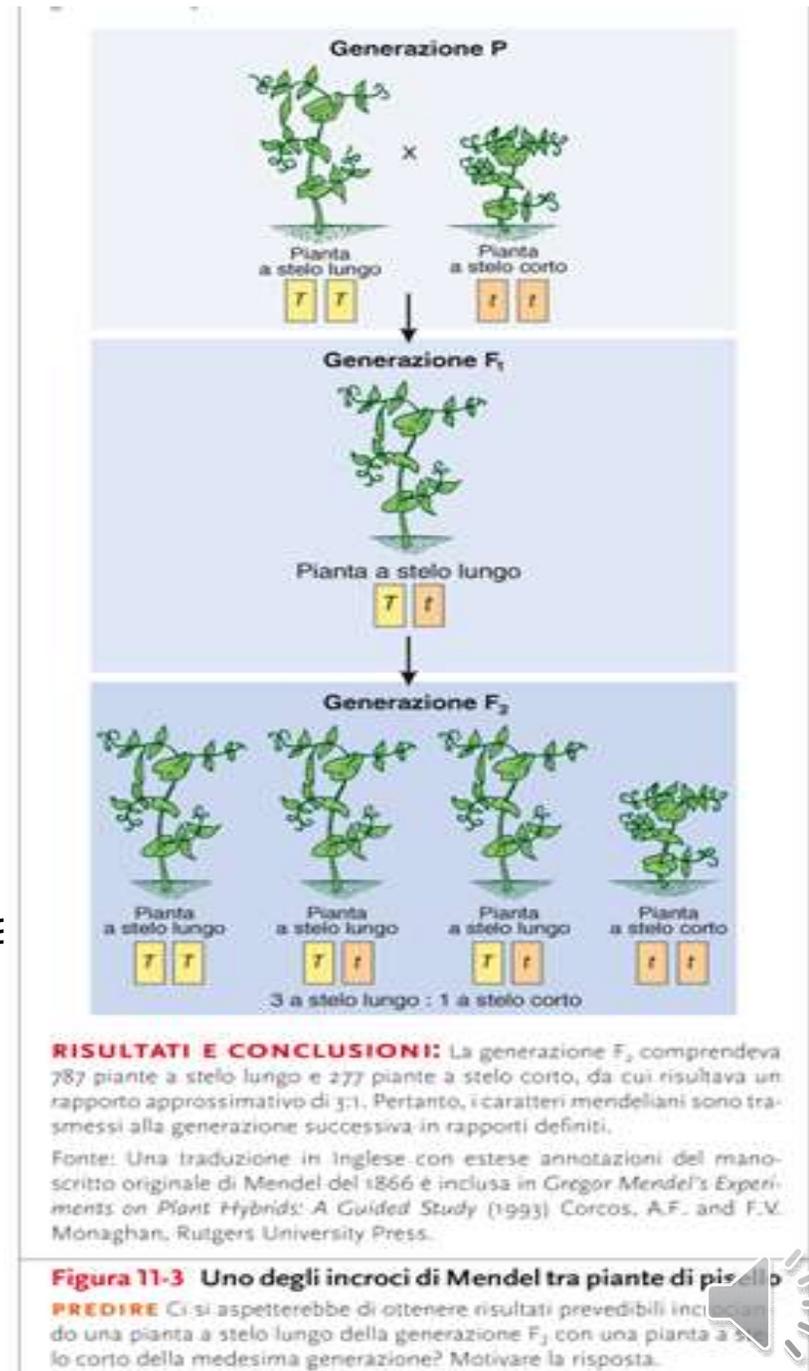
I caratteri MENDELIANI sono trasmessi alle generazioni successive con rapporti definiti

**GENERAZIONE parentale o generazione P:**  
le linee pure usate da Mendel con fenotipi diversi

**GENERAZIONE filiale o generazione F1:** Si ottiene quando si incrociano piante a stelo lungo (TT) con piante a stelo corto (tt), e tutte le F1 erano a stelo lungo.

**Generazione filiale o F2:** generazione prodotta incrociando F1: si ottengono i rapporti 3:1 tra carattere dominante e recessivo

**Il carattere espresso dalla generazione F1 (stelo lungo T) è detto dominante; quello non espresso è il carattere recessivo (t). Quando entrambi sono presenti nella pianta (Tt) il dominante maschera il recessivo.**



# 1. Legge della dominanza

## Esempio carattere colore fiore

Ciascun carattere è determinato da un fattore di cui esistono due forme alternative.

Ciascun individuo presenta una coppia di questi fattori **che non si mescolano tra di loro e si separano alla formazione dei gameti.**

**Il carattere espresso dalla generazione F1 (es color porpora P) è detto dominante ; quello non espresso è il carattere recessivo (p, bianco). Quando entrambi presenti nella pianta (Pp) il dominante maschera il recessivo.**

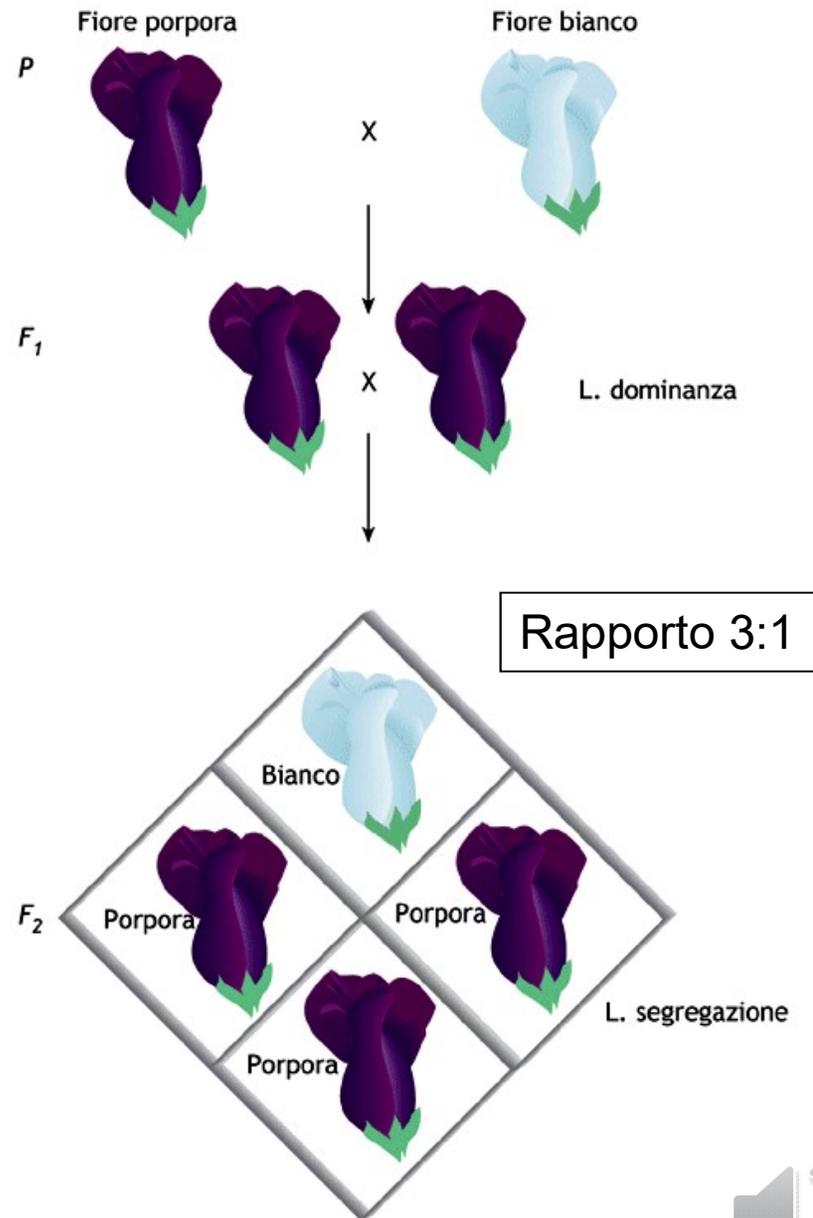


Figura 10.5 Rappresentazione di un "classico" incrocio attuato da Mendel.



## 1. Legge della dominanza

Generazione P

Generazione F1  
(Tt)

Generazione F2  
(Tt x Tt)

**TABELLA 11-1**

I risultati sperimentali di Mendel per i sette caratteri analizzati

CARATTERI E TRATTI NELLE PIANTE DI PISELLO				GENERAZIONE F <sub>2</sub>	
CARATTERE	TRATTO DOMINANTE	×	TRATTO RECESSIVO	DOMINANTE: RECESSIVO	RAPPORTO
Lunghezza dello stelo	Lungo	×	Corto	787:277	2,84:1
Colore del fiore	Viola	×	Bianco	705:224	3,15:1
Posizione del fiore	Assiale	×	Terminale	651:207	3,14:1
Colore del baccello	Verde	×	Giallo	428:152	2,82:1
Forma del baccello	Rigonfio	×	Schiacciato	882:299	2,95:1
Colore del seme	Giallo	×	Verde	6022:2001	3,01:1
Forma del seme	Liscio	×	Rugoso	5474:1850	2,96:1

**Rapporto 3:1**



**TABELLA 11-2****Il modello di Mendel dell'ereditarietà**

- 1. Le forme alternative di un “fattore” (ciò che oggi chiamiamo gene) sono alla base delle variazioni osservabili nei caratteri ereditari.**

Anche se Mendel osservò soltanto due forme (ciò che oggi chiamiamo *alleli*) per ogni fattore che analizzò, oggi sappiamo che molti geni hanno più di due alleli.

- 2. I caratteri ereditari sono trasmessi dai genitori ai figli in forma di fattori non modificati.**

Mendel non osservò progenie di aspetto intermedio, come ci si sarebbe aspettati in base all'idea dell'ereditarietà da mescolamento. Oggi sono note eccezioni a questo concetto.

- 3. Ogni individuo possiede due insiemi di fattori, uno ereditato dalla madre e l'altro dal padre.**

Non importa quale insieme di fattori sia fornito da uno o dall'altro genitore.

- 4. I fattori appaiati si separano durante la formazione delle cellule riproduttive (principio della segregazione).**

Come risultato della *meiosi*, che fu scoperta in un'epoca successiva a quella di Mendel, ciascun genitore trasmette un insieme di fattori a ogni figlio.

- 5. I fattori possono essere espressi o nascosti in una data generazione, ma non vengono mai persi.**

Ad esempio, i fattori non espressi nella generazione  $F_1$  riappaiono negli individui della  $F_2$ .

- 6. Ogni fattore è trasmesso alla generazione successiva indipendentemente da tutti gli altri fattori (principio dell'assortimento indipendente).**

Gli studi successivi all'epoca di Mendel hanno rivelato che esistono eccezioni a questo principio sono molto frequenti.



**Gregor Mendel.** È qui rappresentato con le sue piante di piselli nel giardino del monastero a Brünn, Austria (oggi Brno, nella Repubblica Ceca).