

# Cap. 14 L'ereditarietà e la genetica

## 14.1 La genetica prima di Mendel

### 14.1.1 La genetica della Bibbia

Ma Giacobbe prese rami freschi di pioppo, di mandorlo e di platano, ne intagliò la corteccia a strisce bianche, mettendo a nudo il bianco dei rami. **38** Poi egli mise i rami così scortecciati nei truogoli agli abbeveratoi dell'acqua, dove veniva a bere il bestiame, proprio in vista delle bestie, le quali si accoppiavano quando venivano a bere. **39** Così le bestie si accoppiarono di fronte ai rami e le capre figliarono capretti striati, [punteggiati e chiazzati](#).

Il brano precedente, tratto dalla Genesi, ci dimostra quanto antico sia il problema dell'ereditarietà e di come siano state fantasiose le risposte che si davano al problema dell'ereditarietà dei caratteri e del perché i figli assomigliassero ai genitori e del perché alcuni caratteri sembravano sparire e riapparire diverse generazioni successive

### 14.1.2 I greci

Ippocrate sosteneva che all'interno del corpo si accumulava un qualche materiale, capace di determinare le caratteristiche dell'individuo e che veniva trasmesso ai figli.

Aristotele sosteneva che ciò che conferiva le caratteristiche a un individuo *non era qualcosa di fisico ma una "essenza" che veniva trasmessa attraverso lo sperma e il flusso mestruale durante il concepimento*.

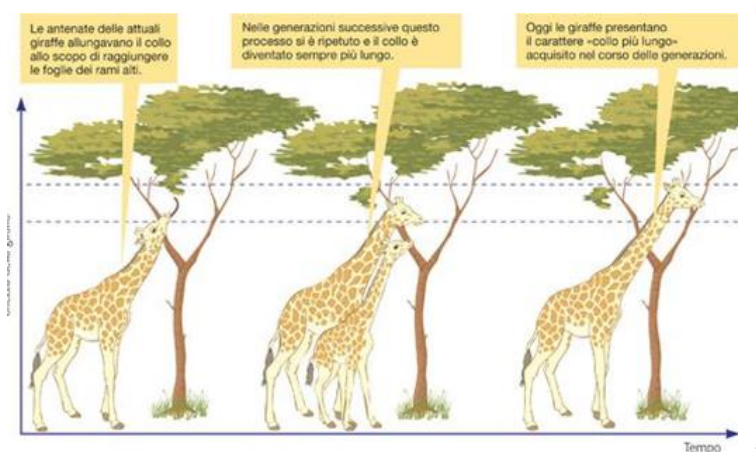
### 14.1.3 La mescolanza dei caratteri

Molti credevano che i caratteri dei genitori si mescolassero nei figli cioè si pensava che da un incrocio di un capretto bianco e uno nero potesse uscire in capretto in cui i due caratteri si mescolassero. Questa credenza era ancora viva ai tempi di Darwin perciò molti credevano che, *anche se un nuovo carattere fosse apparso la selezione non poteva nulla perché per mescolanza esso si sarebbe disperso nella popolazione lasciando scarsissime tracce*.

### 14.1.4 Lamarck

Esiste una diffusa credenza fra gli autori antichi, soprattutto quelli greci, che [le caratteristiche acquisite in vita venissero trasmesse alla prole](#).

Lamarck pone questa convinzione alla base della sua teoria evolutiva sia pure come disturbo a quello che doveva essere il fine degli individui : quello di progredire verso la perfezione



### La genetica prima di G.Mendel

Le caratteristiche di un individuo sono frutto di

#### «RIMESCOLAMENTO»

- > i due genitori danno un uguale contributo alle caratteristiche della prole
- > nella prole i «fattori ereditari» si mescolano e non possono più essere distinti



### 14.1.5 Il XIX secolo

Fu solo nel XIX secolo che si iniziarono esperimenti scientifici per capire come si comportasse l'ereditarietà dei caratteri.

[Charles Naudin](#) sostenne che essa era dovuta *all'unione di diversi caratteri presenti nei gameti maschili e femminili*.

[Augustin Sageret](#) si accorse che alcuni caratteri si presentavano con più frequenza di altri e introdusse il concetto di "**dominanza**".

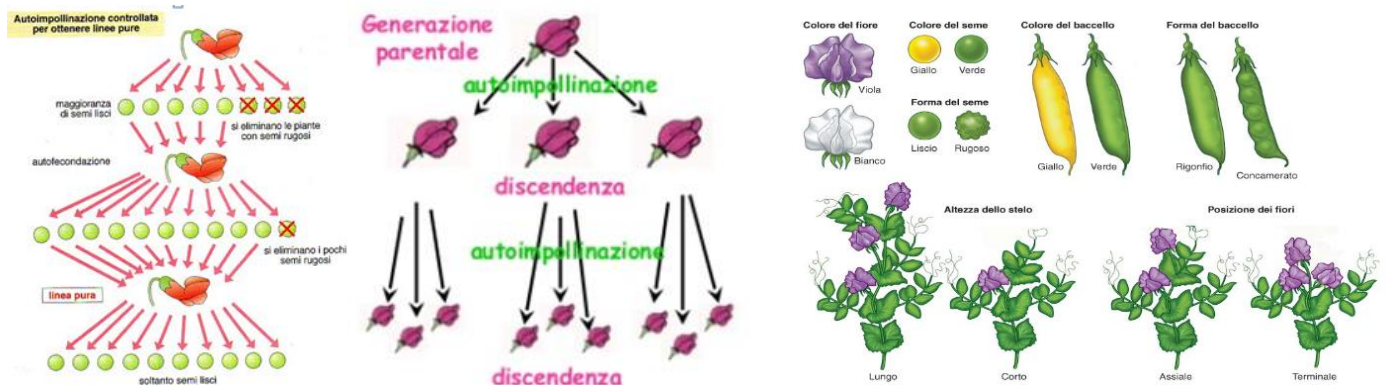
## 14.2 Johann Gregor Mendel

Gregor Johann Mendel è stato un naturalista, matematico e monaco agostiniano ceco di lingua tedesca, considerato il precursore della moderna genetica per le sue osservazioni sui caratteri ereditari. L'aspetto matematico avrebbe svolto un ruolo decisivo sul suo lavoro come vedremo fra breve. Mendel capì che se voleva risolvere il problema dell'ereditarietà dei caratteri doveva disporre di un gran numero di tati da trattare statisticamente.

Gli studi genetici dell'epoca erano svolti sulle piante perciò scelse di prendere in considerazione la **pianta del pisello odoroso selvatico**, facile da coltivare e che davano un numero di dati da trattare:

### 14.2.1 Una grande selezione

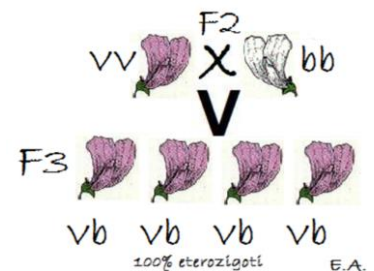
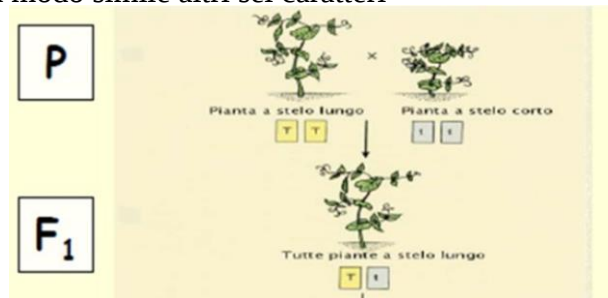
Ragionò in questa maniera: se una pianta aveva dato piselli gialli e piselli verdi seminava i due tipi di semi in due stanze diverse in modo da evitare l'incrocio fra i due tipi di essenza. Le piante così trattate venivano lasciate autoimpollinare e venivano accuratamente eliminati gli esemplari che davano semi dei due tipi di colore. Col tempo ottenne delle **linee pure** che esprimevano un solo carattere



### 14.2.2 I caratteri antagonisti

In questo modo Mendel ottenne linee pure per i semi gialli e verdi. Siccome i due caratteri si manifestano in due modi differenti e facilmente distinguibili Mendel coniò per questi il nome di **caratteri antagonisti**. La caratteristica principale di questi caratteri è che non si mescolano ma si presentano dolo in versioni alternative. Mendel selezionò in modo simile altri sei caratteri

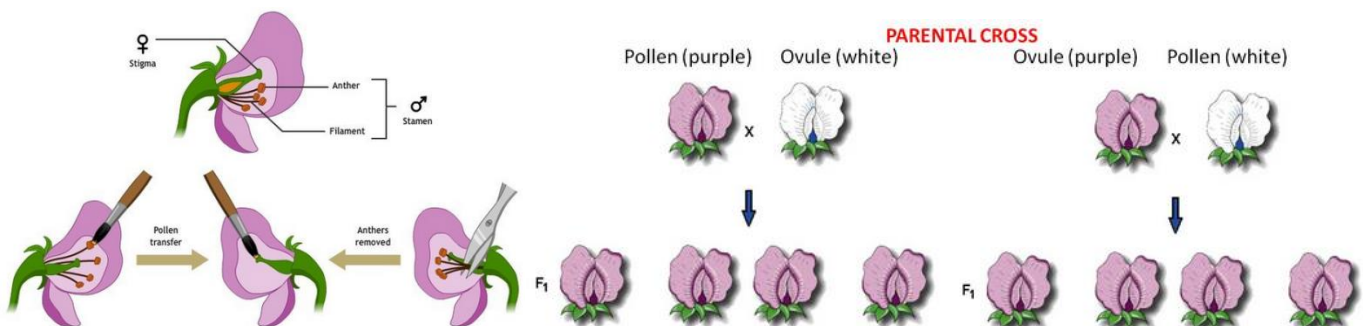
1. **Seme: giallo – verde**
2. **Fiore: rosso – bianco**
3. **stelo: alto – basso**
4. **Seme: liscio – rugoso**
5. **Baccello: liscio – rugoso**
6. **Baccello: verde – giallo**
7. **Fiore: assiale – terminale**



### 14.2.3 L'ibridizzazione

Quando Mendel fu sicuro di avere linee pure prese la decisione di farle incrociare per vedere come si comportavano i caratteri *antagonisti quando entravano in competizione*. Siccome i fiori di piselli hanno la tendenza ad autoimpollinarsi occorre procedere con molta cura; innanzitutto occorre tagliare stami dei piselli per evitare l'autoimpollinazione, poi occorre prendere con un pennello il polline del carattere antagonista e spennellare con questo la parte femminile del primo fiore. Fatto questo aspettava che la pianta fruttificasse e portasse a maturazione il baccello.

Se aveva incrociato piante che differivano per il colore dei semi, prendeva i semi ottenuti e verificava il risultato ottenuto. Quello che otteneva era **un ibrido**.



### 14.3 Le leggi di Mendel

#### 14.3.1 La prima legge di Mendel o legge della dominanza

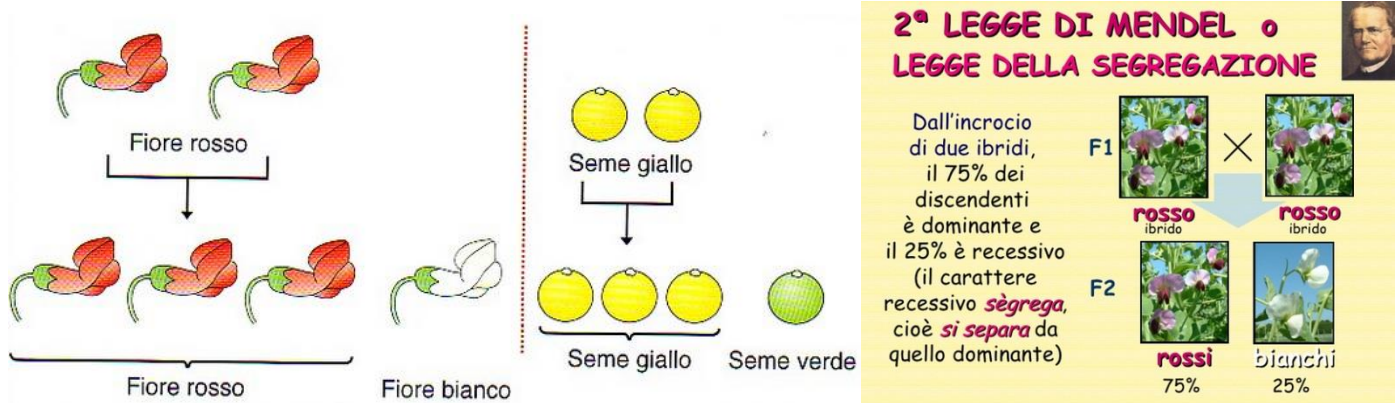
Genio, intuito, fortuna spesso si mescolano in una maniera difficilmente districabile tanto che è difficile venirne accapo. Se Mendel avesse usato le bocche di leone in cui il fiore rosso incrociato al fiore bianco dava un fiore rosa forse lo avrebbe portato ad una legge sulla mescolanza dei caratteri (come abbiamo già visto). Fortunatamente le cose non andarono così, gli **“ibridi” (filiale 1)**, presentavano la caratteristica di un solo genitore.

I semi, per esempio, erano tutti gialli, mentre i fiori tutti rossi confermando gli esperimenti di Sageret .  
Mantenendo il linguaggio del primo Mendel chiamò dominante la caratteristica che nella generazione ibrida si era mantenuta e recessiva quella che era “scomparsa”, perché osservava che l'espressione della prima per l'appunto dominava sulla seconda.

**Prima legge di Mendel, o legge della dominanza: gli individui ibridi della generazione F1 manifestano solo uno dei tratti presenti nella generazione parentale.**

### 14.3.2 La seconda legge di Mendel o legge della segregazione dei caratteri

Mendel non si accontenta dei risultati di Sageret e va oltre. Semina i semi ottenuti e fa autoimpollinare la piante. È difficile capire se sapeva già il risultato di ciò che avrebbe ottenuto o no (potrebbe essere possibile, forse lo aveva intuito!). Prendiamo in considerazione il carattere seme verde – seme giallo



Nella F1 tutti i semi erano gialli a testimoniare che *il carattere giallo è dominante e quello verde recessivo*. Seminando i semi gialli e favorendo l'autofecondazione nella produzione dei semi ricomparivano i semi verdi; quindi il carattere verde non era scomparso ma si era in qualche modo nascosto.

Tutto poteva finire qui ma Mendel era un matematico e fece qualcosa di rivoluzionario, a questo punto Mendel, da buon matematico, fa qualcosa che nessuno aveva pensato di fare: conta i semi ottenuti per cercare una relazione matematica.

Può sembrare una cosa banale ma fu un atto assolutamente rivoluzionario: *era la prima volta che la matematica veniva applicata alla biologia* (in precedenza si era fatto solo per Fisica e chimica!). Mendel contò 6022 piselli gialli e 2001 piselli verdi. Se noi eseguiamo la divisione esce 3 (con un resto piccolissimo e statisticamente insignificante). Per un matematico il risultato è lampante: **per ogni 3 piselli gialli ce n'è uno verde (rapporto 3:1)**. Per intenderci ogni 4 piselli 3 erano gialli e uno verde.

In quella che Mendel ha definito **filiale 2 (F2) i due caratteri alternativi segregano in rapporto 3 : 1**. Questo non si verificava solo per i caratteri giallo verde ma anche per tutti gli altri sette caratteri presi in considerazione da Mendel configurandosi come una vera e propria legge.

**Seconda legge di Mendel, o legge della segregazione dei caratteri: nella discendenza degli ibridi, nella generazione F2 ricompare il carattere recessivo e i due caratteri segregano con un Rapporto di 3 : 1.**

### 14.3.3 Terza legge di Mendel o legge della segregazione indipendente

Non contento Mendel si chiese cosa poteva succedere se si prendevano in considerazione due caratteri alternativi es. seme giallo - seme verde e seme liscio – seme rugoso della generazione parentale.

Nella F1 si manifestano solo i caratteri dominanti: semi gialli e lisci.

Nella F2 ottenuta per autoimpollinazione il risultato è più interessante; sia ha che **il rapporto fra semi gialli e verdi è sempre di 3 : 1 e lo stesso vale per i semi lisci e rugosi**.

Questo significa che i **caratteri segregano indipendentemente**. Tuttavia i numeri ottenuti sono anch'essi interessanti: 9:16 giallo liscio; 3:16 verde liscio; 3 : 16 giallo rugoso; 1: 16 verde rugoso



**Terza legge di Mendel, o legge della segregazione indipendente dei caratteri: dall'incroci diibrido nella generazione F2 i caratteri si trasmettono indipendentemente uno dall'altro secondo un rapporto di 9 : 3 : 3 : 1**

### 14.4 Le ipotesi per spiegare i risultati ottenuti

Mendel ipotizzò che i fattori (che oggi chiamiamo geni) fossero presenti in due forme alternative (che oggi chiamiamo alleli). Chiamò queste due forme **dominante (allele dominante)** **recessiva (allele recessivo)**. Ipotizzo che ciascun individuo possedesse due alleli di uno stesso gene e che solo uno fosse trasmesso alla generazione successiva.

Consideriamo il colore dei fiori, Mendel fece corrispondere a ciascun gene una coppia di lettere, indichiamo con **R** il carattere che conferisce in colore rosso ai piselli (carattere dominante) e con **r** il carattere che conferisce il colore bianco del fiore dei piselli (carattere recessivo).

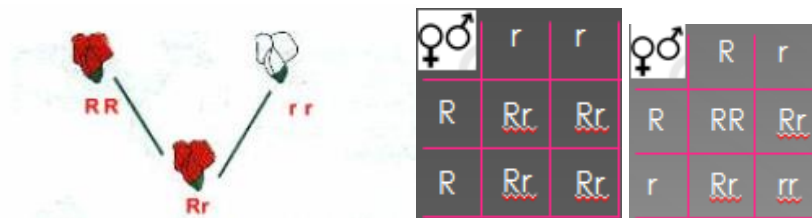
Nel caso delle linee pure dei colori dei fiori abbiamo:

1. **RR omozigote dominante fiore rosso**
2. **rr omozigote recessivo fiore bianco**

**RR ed rr rappresentano i genotipi del colore del fiore mentre il colore bianco e rosso il fenotipo** (ciò che si rende visibile).

#### 14.4.1 L'interpretazione della legge della dominanza

**Incrociando due individui puri per il colore del fiore RR e rr nella filiale 1 (F1) otteniamo tutti individui eterozigoti (che hanno due alleli diversi per lo stesso gene) Rr che manifestano solo il carattere dominante**



#### 14.4.2 La rappresentazione col quadrato di Punnet

Il quadrato di Punnett è una tabella a doppia entrata utile per rappresentare le leggi di Mendel. Si disegna una tabella a doppia entrata, si inseriscono tutte i genotipi presenti (es. prima riga maschile e prima colonna femminile) e si vedono le possibili combinazioni

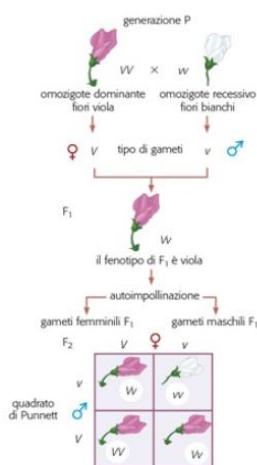
#### 14.4.2 Interpretazione della legge della segregazione

Incrociando due individui eterozigoti per il colore del fiore Rr nella filiale 2 (F2) otteniamo che *il 50% degli individui hanno lo stesso genotipo dei genitori il 25% sono omozigoti recessivi e il 25% sono omozigoti dominanti.*

#### 14.4.3 Interpretazione della legge della segregazione indipendente

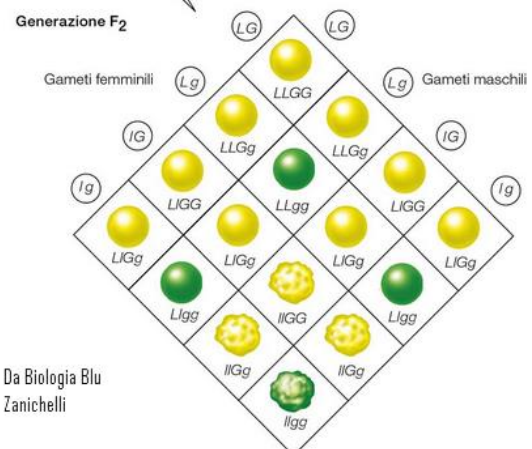
Consideriamo un individuo eterozigote per due geni (**LIGg**) (forma e colore del seme). L seme liscio; l seme rugoso; G seme giallo; g seme verde. I gameti che si potranno formare saranno: LG; Lg; lG; lg. Inseriamoli in un quadrato di Punnett e otterremo tutti i genotipi possibili a cui corrisponderanno i relativi fenotipi mostrati qui sotto a destra.

### Il quadrato di Punnet



Utilizzando il **quadrato di Punnett** questo metodo si può prevedere come sarà il genotipo e il fenotipo della generazione F<sub>2</sub> se la generazione F<sub>1</sub> si autoimpollina.

Quando le piante F<sub>1</sub> si riproducono per autoimpollinazione, i gameti si combinano in modo casuale e producono la generazione F<sub>2</sub>, caratterizzata da quattro fenotipi in rapporto 9:3:3:1.



**ZANICHELLI**

Da Biologia Blu  
Zanichelli

9

Curtis et al. *Invito alla biologia blu* © Zanichelli editore 2011

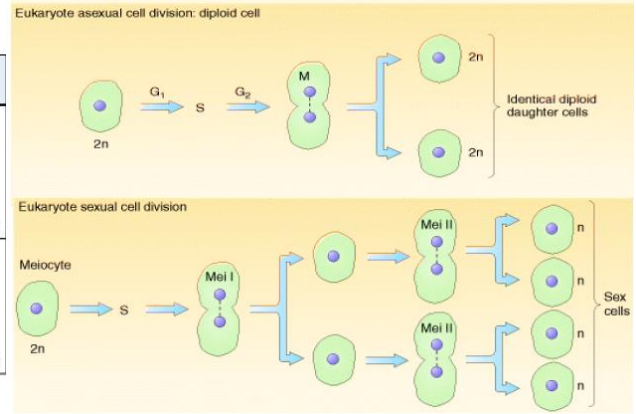
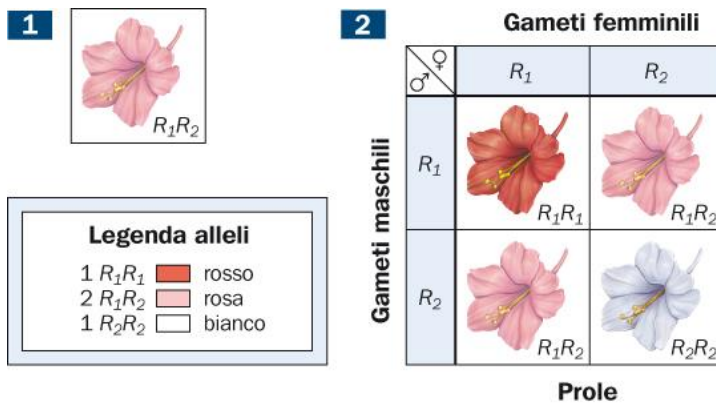
#### 14.5 Oltre Mendel: la dominanza incompleta

**Quando un individuo eterozigote ha fenotipo intermedio rispetto a entrambi gli omozigoti per un certo tratto, si parla di dominanza incompleta.**

In un incrocio tra due linee pure di *bella di notte*, una con fiori rossi e una con fiori bianchi:

1. la generazione F<sub>1</sub> ha fiori rosa;

2. nella generazione F<sub>2</sub> [compaiono tutti e tre i fenotipi.](#)



## 14.6 DNA e geni

Fin dall'inizio del secolo scorso Weissman suggerisce che i cromosomi possano essere i veicoli per l'ereditarietà per tre motivi:

1. **Essi non sembrano crearsi dal nulla nella replicazione cellulare**
2. **Si presentano a coppie**
3. **Le cellule sessuali hanno sempre un numero di cromosomi dimezzato**

Tutto questo ha fatto sì che gli studi sui veicoli dell'ereditarietà si concentrassero sul DNA

### 14.6.1 Mitosi e meiosi

**La mitosi** è un processo mediante il quale una cellula eucariote, dopo aver duplicato il suo patrimonio genetico, si divide producendo due cellule figlie con patrimonio genetico identico a quello della cellula progenitrice.

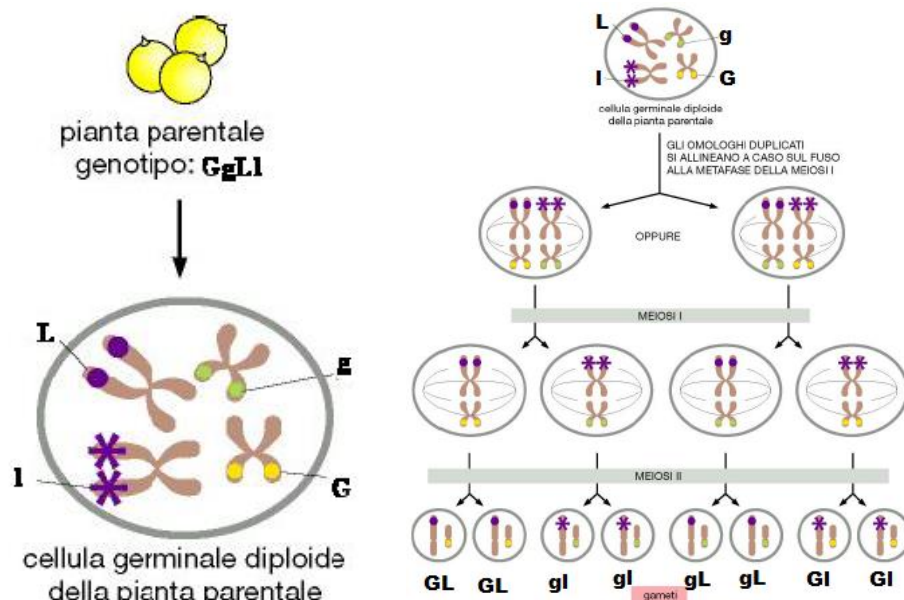
**La meiosi** è un processo mediante il quale vengono prodotti i gameti destinati alla riproduzione. La meiosi si divide in due parti meiosi I e meiosi II.

La meiosi I è una fase che prevede la duplicazione dei cromosomi pertanto il numero dei cromosomi rimane invariato, nella seconda fase si ha divisione senza duplicazione dei cromosomi con conseguente dimezzamento degli stessi.

La mitosi interessa le cellule diploidi o cellule somatiche che sono cellule che hanno sempre una doppia copia di cromosomi (2n). Le cellule aploidi o gameti o cellule sessuali hanno sempre una sola copia di cromosomi in quanto questi si dimezzano durante la meiosi.

### 14.6.2 La meiosi spiega la segregazione indipendente

Consideriamo un eterozigote giallo liscio (GgIi). I due geni sono contenuti in due cromosomi diversi. Le coppie omologhe avranno su un cromosoma il G e sull'altro il g, sull'altro succede una cosa simile e i due cromosomi omologhi avranno su un cromosoma L e sull'altro l. Durante la meiosi I gli omologhi duplicati si dispongono a caso nel fuso della metafase e le successive fasi daranno origine alla fine della metafase II a diversi gameti con un assortimento casuale dei vari alleli. Altre cause che non prenderemo in considerazione contribuiscono a rendere ancor più casuale la disposizione dei vari alleli

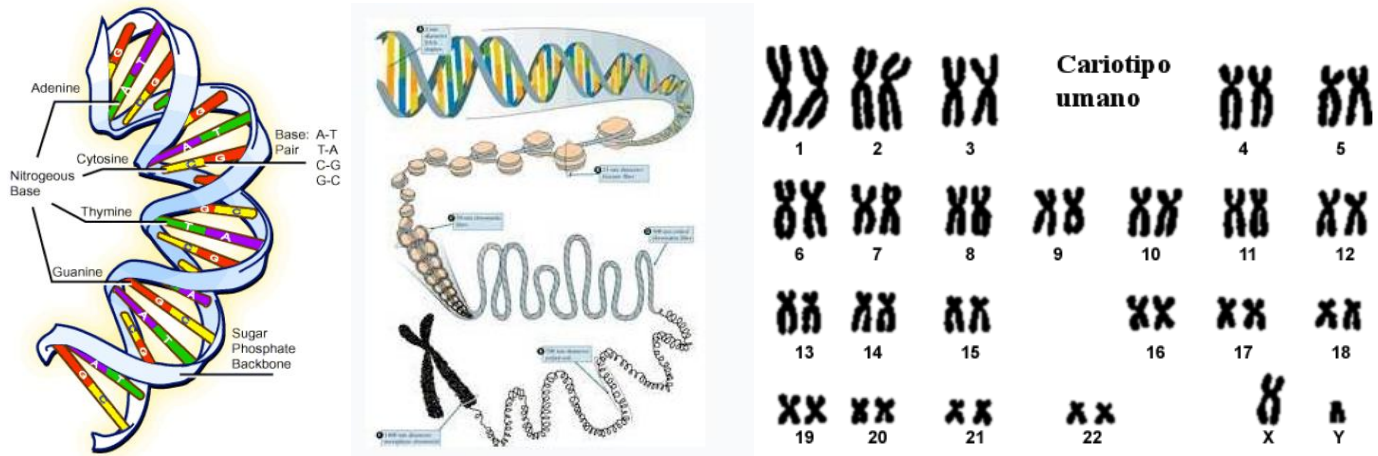


## 14.7 Il DNA

L'acido desossiribonucleico (DNA) è un acido nucleico che contiene *le informazioni necessarie per la formazione di RNA e proteine*. Il DNA è costituito da **nucleotidi** che a loro volta sono costituiti da tre componenti: un gruppo fosfato, il desossiribosio (zucchero) e una base azotata. Le basi azotate sono quattro: **adenina, timina, guanina, citosina** (in sigla **A, T; G; C**).

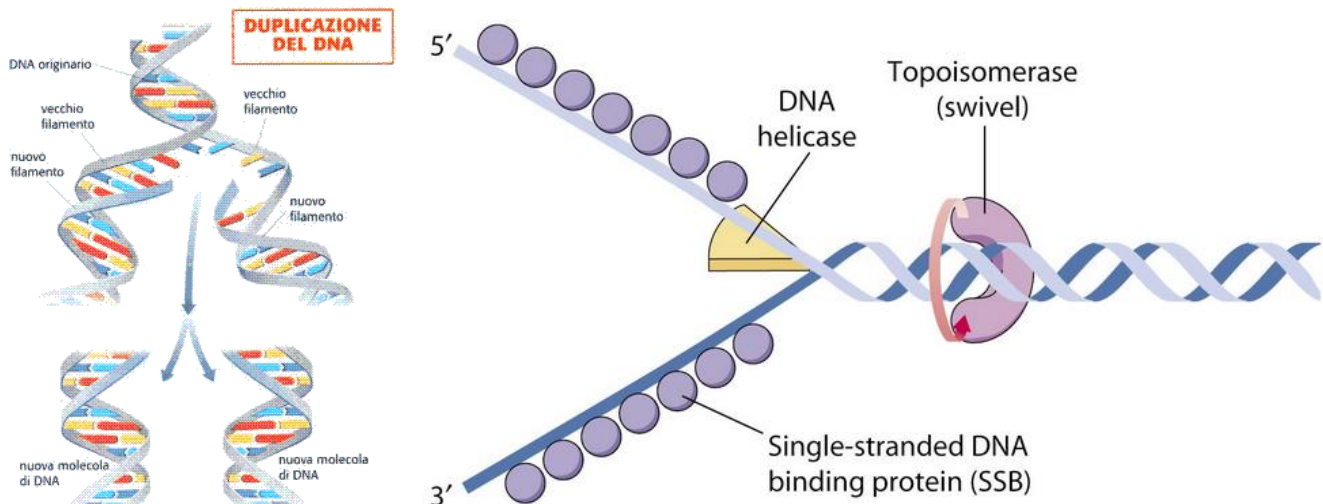
Il DNA ha forma di filamento a **doppia elica**, lo possiamo immaginare come una scala a pioli rigirata su se stessa. I pioli sono formati dalle basi azotate che si appaiano così: **A – T; G – C**.

Negli organismi eucarioti il DNA risulta avvolto intorno a proteine istoniche ed è solitamente presente all'interno di cromosomi lineari



### 14.7.1 La replicazione del DNA

La replicazione del DNA è un processo fondamentale che avviene prima della divisione cellulare, è indispensabile perché altrimenti dopo, la divisione cellulare, le cellule figlie si troverebbero ad avere un patrimonio genetico dimezzato rispetto alla cellula madre.



**Si definisce replicazione il processo di duplicazione semiconservativa del DNA.** Il processo è definito semiconservativo poiché le due nuove doppie eliche di DNA sono formate entrambe da uno dei vecchi filamenti e da un nuovo filamento complementare.

La replicazione del DNA è guidata da due enzimi: la DNA-elicasa e la DNA-polimerasi (la topoisomerasi svolge l'elica).

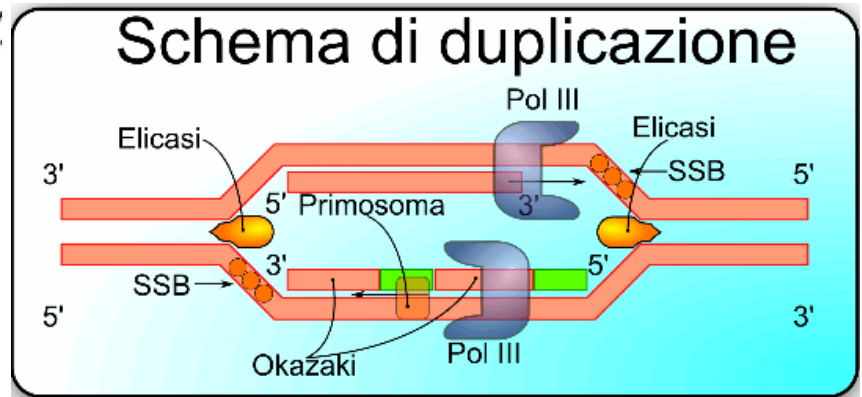
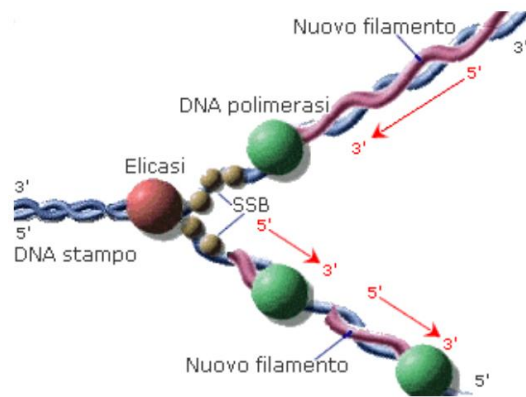
La DNA-elicasa rompe i legami idrogeno esistenti fra le basi azotate e il DNA despiralizza e si mostrano le basi azotate che fungeranno da stampo per la sintesi del DNA. A questo punto entra in azione la DNA-polimerasi che si sposta lungo ciascun filamento di DNA (dall'estremità 3' all'estremità 5'), riconoscendo le basi esposte e attaccando ad esse i le basi complementari (precedentemente sintetizzati nel citoplasma e portati all'interno del nucleo).

La DNA-polimerasi lega anche il gruppo fosfato di un nucleotide al desossiribosio del nucleotide seguente ripristinando la doppia elica.

## 14.8 Il codice genetico

Si dice che nel DNA l'informazione è codificata, cioè esiste un codice e una chiave per decifrarlo. Il codice è dato dalla sequenza di basi azotate che possiamo trovare su ciascun filamento della doppia elica. È come

se l'alfabeto del DNA fosse fatto di 4 lettere: A, T, C, G, mentre le «parole» del codice sono fatte di tre lettere.



Ma quante parole si possono comporre se le lettere sono 4 e le parole sono fatte di tre lettere? Non moltissime e si possono facilmente calcolare. Disponiamo le 4 lettere come se fossero gli spigoli di un cubo diviso in 4 cassette. Il primo cassetto è fatto di un quadrato i cui lati sono dati dalle quattro lettere delle basi azotate e l'altezza da una delle 4 lettere es. A. Avremo le 16 triplette mostrate in figura. Gli altri tre cassette saranno caratterizzati solo da una diversa lettera che compare in alto a sinistra. Alla fine avremo  $16 \times 4 = 64$  lettere cioè  $4^3$ .

Ciascuna tripletta codifica per un aminoacido ma ci sono alcune eccezioni cioè:

**1. La tripletta AUG segna l'inizio della sintesi proteica**

**2. Le triplette UAA, UGA, UAG segnano la fine della sintesi proteica**

Rimangono 60 triplette che codificano per 20 aminoacidi.

|   | T                                            | C                                      | A                                            | G                                            |   |
|---|----------------------------------------------|----------------------------------------|----------------------------------------------|----------------------------------------------|---|
| T | TTT Phe (F)<br>TTC "                         | TCT Ser (S)<br>TCC "                   | TAT Tyr (Y)<br>TAC "                         | TGT Cys (C)<br>TGC "                         | T |
|   | TTA Leu (L)<br>TTG "                         | TCA "<br>TCG "                         | TAA <b>stop</b><br>TAG <b>stop</b>           | TGA <b>stop</b><br>TGG Trp (W)               | C |
| C | CTT Leu (L)<br>CTC "<br>CTA "<br>CTG "       | CCT Pro (P)<br>CCC "<br>CCA "<br>CCG " | CAT His (H)<br>CAC "<br>CAA Gln (Q)<br>CAG " | CGT Arg (R)<br>CGC "<br>CGA "<br>CGG "       | A |
| A | ATT Ile (I)<br>ATC "<br>ATA "<br>ATG Met (M) | ACT Thr (T)<br>ACC "<br>ACA "<br>ACG " | AAT Asn (N)<br>AAC "<br>AAA Lys (K)<br>AAG " | AGT Ser (S)<br>AGC "<br>AGA Arg (R)<br>AGG " | G |
| G | GTT Val (V)<br>GTC "<br>GTA "<br>GTG "       | GTC Ala (A)<br>GCC "<br>GCA "<br>GCG " | GAT Asp (D)<br>GAC "<br>GAA Glu (E)<br>GAG " | GGT Gly (G)<br>GGC "<br>GGA "<br>GGG "       | T |

**Tabella di conversione del codice genetico in aminoacidi.** Le basi gialle si riferiscono al primo nucleotide del codone, quelle rosa al secondo e quelle verdi al terzo.

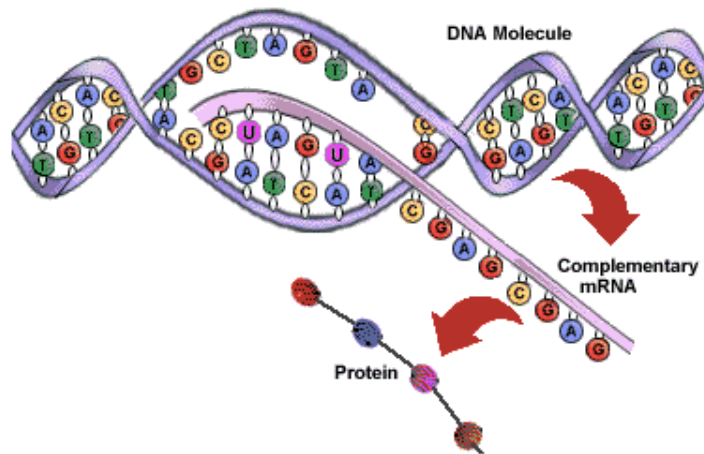
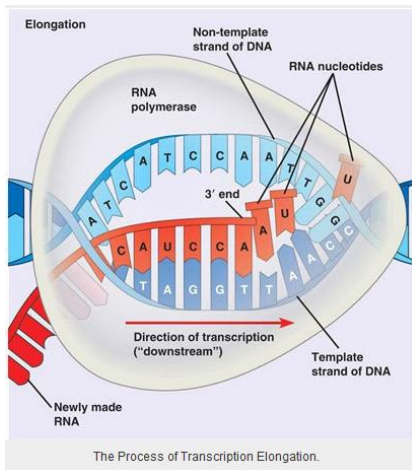
## 14.9 La sintesi proteica

Nella sintesi proteica non viene utilizzato direttamente il DNA ma, a partire da questo, viene sintetizzata una nuova molecola: l'RNA.

**Il processo che porta alla formazione dell'RNA si chiama trascrizione**, artefice di questa trascrizione è l'enzima **RNA-polimerasi**.

L'RNA-polimerasi apre la molecola di DNA e in base a questa esegue una sua trascrizione e produce l'**mRNA** (m sta per messaggero perché il suo compito è portare l'informazione genetica). Questa molecola è molto simile al DNA ma varia per una caratteristica: al posto della timina presenta un'altra base azotata l'uracile U. L'mRNA contiene le istruzioni per fabbricare le proteine. Il DNA è formato da due filamenti uno codificante perché porta l'informazione genetica, l'altro costituisce il filamento complementare del filamento codificante. Esso serve da stampo per la sintesi dell'mRNA che avrà la stessa composizione del filamento codificante (con la timina sostituita dall'uracile).

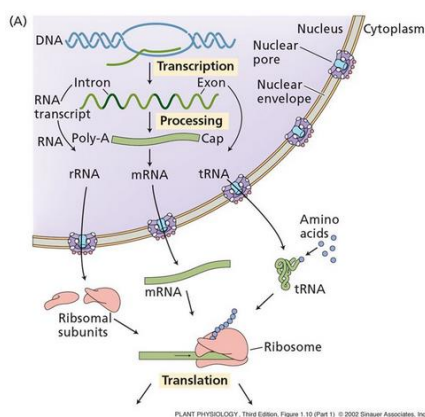
Le trascrizione di un gene inizia con la sequenza AUG, contiene tutte le triplette necessarie per codificare una proteina e contiene una delle seguenti tre sequenze UAA, UGA, UAG che indicano che le istruzioni per sintetizzare la proteina sono terminate. Come abbiamo visto in prima media è nel citoplasma che avviene la sintesi delle proteine e gli organuli deputati a questo sono i ribosomi. L'mRNA, per svolgere il suo compito, deve fuoriuscire dal nucleo e trovare un ribosoma.



La traduzione ha luogo nel ribosoma (formato da r-RNA (RNA ribosomiale e proteine) composto da due subunità: quella piccola contiene un sito di legame per l'm-RNA e quella grande ha due siti di legame per due molecole di t-RNA (RNA tranfert) e un sito che catalizza la formazione del legame peptidico tra due amminoacidi adiacenti.

Il primo codone è la tripletta di "inizio lettura" AUG, alla quale corrisponde l'amminoacido metionina, poi inizia la trascrizione vera e propria.

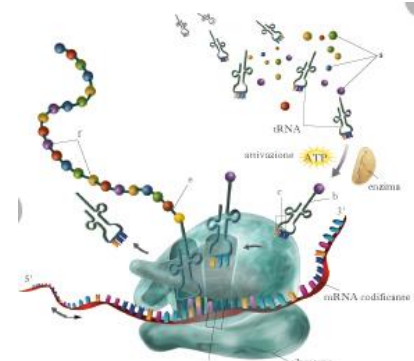
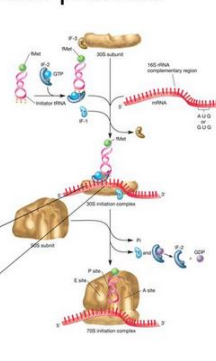
Esistono 61 t-Rna, uno per ciascuna tripletta codificante. In base alla tripletta presente un t-RNA trasporterà il successivo amminoacido che verrà legato metionina.



#### Inizio della sintesi proteica

- Il posizionamento del tRNA d'inizio ha luogo ad un codone AUG
- Il riconoscimento del ribosoma di un codone AUG di inizio è favorito dalla presenza di una sequenza detta di Shine-Dalgarno

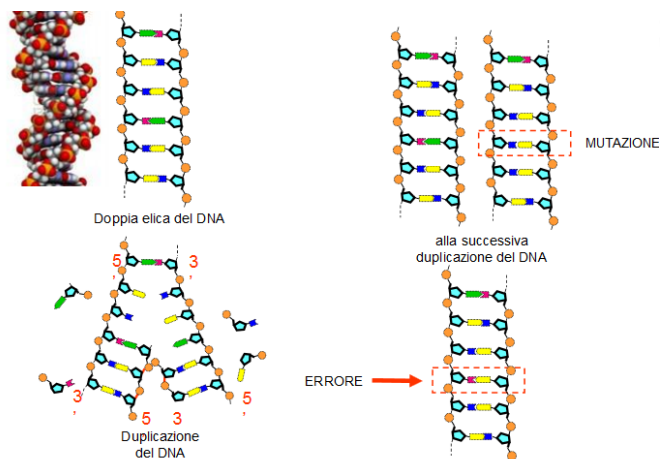
...AGGAGG...AUG  
5-8 nt



A questo punto il ribosoma si sposta sul terzo codone e il corrispondente t-RNA straporterà il terzo amminoacido e così via. Quando si incontra la tripletta UAA, UGA, UAG il compito del ribosoma è finito e le due subunità si separano.

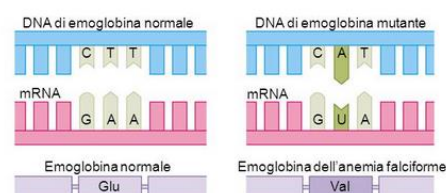
#### 14.10 Le mutazioni

A volte può capitare che nei discendenti compaia un carattere che non era presente nei genitori. **La comparsa di caratteri non presenti nei genitori viene detta mutazione.** Siccome i caratteri sono determinati dagli alleli e gli alleli sono determinati dalle sequenze di nucleotidi è a questo livello che deve essere avvenuta la mutazione.



Le mutazioni possono cambiare il significato dei geni

- Qualsiasi variazione nella sequenza nucleotidica del DNA rispetto alla sua conformazione originale è detta **mutazione**.
- Le mutazioni sono causate da errori nella duplicazione del DNA, da ricombinazione o da agenti mutageni.



#### 14.10.1 Le mutazioni geniche

Si tratta di una mutazione che comporta, normalmente, *la sostituzione di una o due basi con altre due non corrispondenti* (normalmente si A-T e magari abbiamo A-G ecc.). A volte abbiamo *la delezione di due o più basi o l'inserimento di due o più basi*. In questo caso cambia il numero di aminoacidi che formano il gene

#### 14.10.2 Le mutazioni cromosomiche

Le mutazioni cromosomiche possono essere classificate in due gruppi principali:

1. **numeriche (poliploidia)**: cambiamenti nel numero di interi assetti cromosomici oppure modificazioni nel numero di singoli cromosomi;
2. **strutturali (aberrazioni cromosomiche)**: modificazioni nella sequenza del DNA lungo l'asse del cromosoma in seguito ad eventi di rottura e riaggiustamento del cromosoma stesso.

#### 14.10.3 Dove colpisce la mutazione

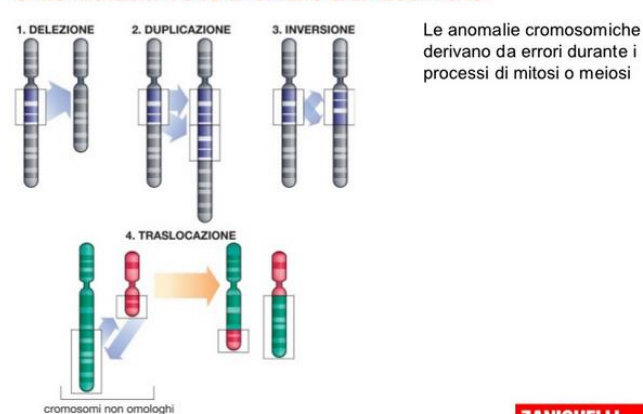
È estremamente importante dove si verifica la mutazione, se si verifica nelle cellule somatiche riguarda solo l'individuo portatore e scompare alla sua morte; *se riguarda le cellule sessuali la mutazione passa alle generazioni successive* che ereditano il nuovo carattere.

#### 14.10.4 La sorte del nuovo carattere

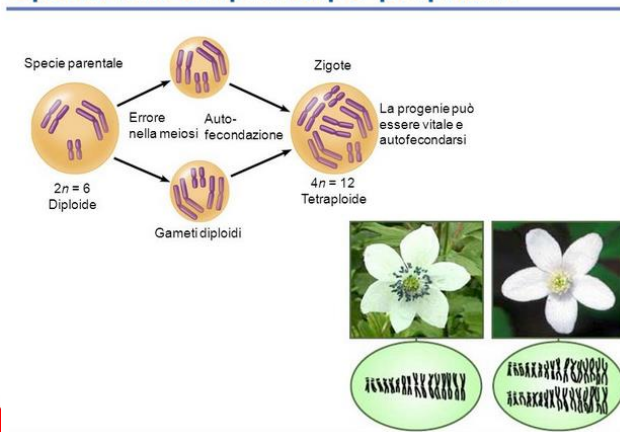
Il nuovo carattere può essere:

1. **Svantaggioso** se l'individuo che lo porta risulta meno adatto all'ambiente e in questo caso *tende ad essere eliminato*
2. **Neutro** in questo caso si trasmette casualmente alle generazioni successive senza aumentare di frequenza
3. **Vantaggioso** e tende a *diffondersi nella popolazione essendone i portatori più adatti all'ambiente*

#### 6. Le mutazioni e le anomalie cromosomiche



#### Speciazione simpatica per poliploidia



#### 14.10.5 Mutazioni spontanee e indotte

Le mutazioni possono avvenire spontaneamente o essere indotte da vari fattori detti agenti mutageni, questi possono avere diverse caratteristiche e avere diversi livelli di pericolosità.

Sono diversi gli agenti che possono indurre mutazioni e possono essere così raggruppati:

1. **Radiazioni ionizzanti** (UV, X e Y) danneggiano il DNA
2. **Radon** gas radioattivo che si accumula nelle fontane, stagni e cantine di zone vulcaniche
3. **Inquinamento atmosferico** (micropolveri e fumi industriali)
4. **Inquinanti agricoli** come erbicide e pesticidi
5. **Fumo delle sigarette e solventi**

#### 14.11 Il sesso è un carattere mendeliano

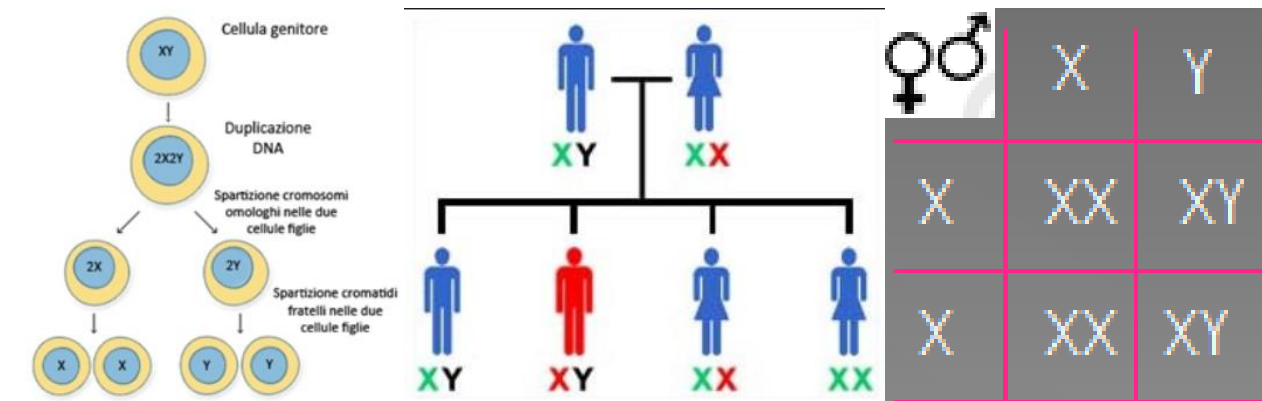
Noi possediamo 23 coppie di cromosomi, 22 sono coppie somatiche e i cromosomi della coppia hanno sempre lo stesso aspetto, la coppia 23 *rappresenta i cromosomi portatori dei caratteri sessuali*. Questi cromosomi sono uguali per la donna e diversi negli uomini.

La determinazione del sesso del nascituro segue regole rigidamente mendeliane. La meiosi nella donna darà sempre gameti con cromosoma X mentre nell'uomo le meiosi può dare gameti con cromosoma X e gameti con cromosoma Y. Quando lo spermatozoo Y feconda la cellula uovo avremo un maschio mentre nel caso in cui lo spermatozoo X feconda la cellula uovo avremo una femmina. La probabilità di avere un maschio o una femmina sono uguali e saranno entrambe del 50%

#### 14.12 Il colore degli occhi è mendeliano

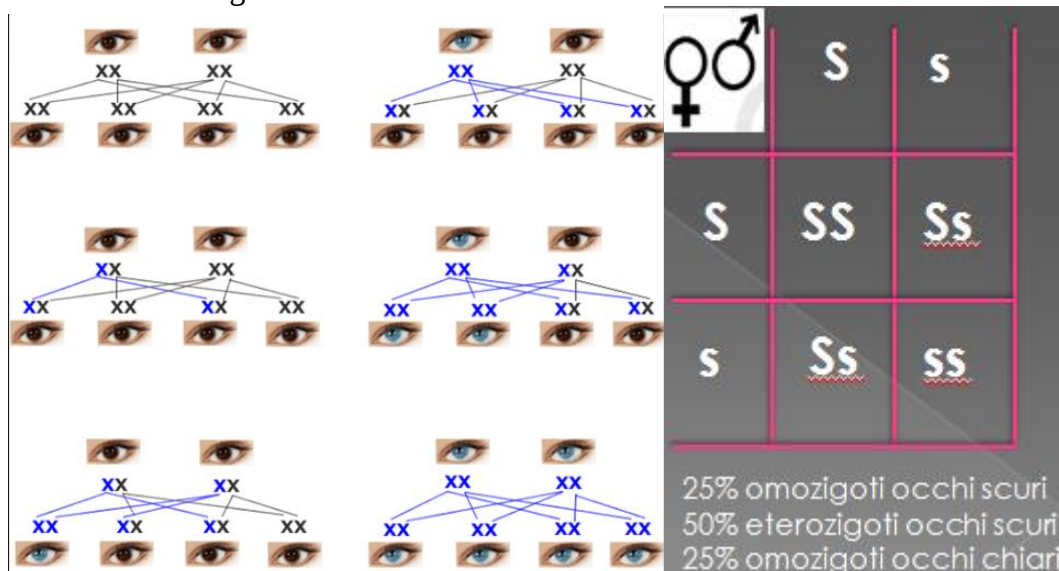
Spesso il colore degli occhi sfugge come carattere puramente mendeliano perché è influenzato anche da un altro fattore: la melanina. Un colore degli occhi scuro associato ad una scarsa produzione di melanina può

simulare un colore grigiastro che lascia perplessi ma se leviamo l'influenza della melanina il carattere è mendeliano.



Il colore scuro è il colore dominante e viene indicato con S, il colore chiaro è il colore recessivo e viene indicato con s. Quindi avremo:

1. **SS** omozigote dominante colore scuro
2. **ss** omozigote recessivo colore chiaro
3. **Ss** eterozigote colore scuro



#### 14.13 I gruppi sanguinei

Sulla superficie della membrana plasmatica dei globuli rossi presentano gli antigeni dei gruppi sanguigni che sono dei polisaccaridi che indicano il nostro gruppo sanguigno. Questi si presentano in 4 tipi diversi che danno origine a 4 gruppi sanguigni diversi

1. **Antigena A**, gruppo sanguigno A
2. **Antigene B**, gruppo sanguigno B
3. **Antigeni A e B**, gruppo sanguigno AB (è un tipico caso di **codominanza**)
4. **Nessun antigene**, gruppo sanguigno 0

In pratica sono presenti 3 alleli **A, B e i** di cui **A e B sono dominanti** e si esprimono sempre; **i è recessivo** e si esprime solo in omozigosi. Di questi tre alleli ne abbiamo solo 2 ereditati dai nostri genitori.

Si tratta di un carattere controllato da **alleli multipli** e si verifica quando il gene che lo codifica esiste in **più di due forme alleliche**. I fenotipi e i genotipi corrispondenti sono i seguenti:

| Gruppo sanguigno | Primo allele   | Secondo allele |
|------------------|----------------|----------------|
| 0                | i              | i              |
| A                | I <sup>A</sup> | i              |
| A                | I <sup>A</sup> | I <sup>A</sup> |
| B                | I <sup>B</sup> | i              |
| B                | I <sup>B</sup> | I <sup>B</sup> |
| AB               | I <sup>A</sup> | I <sup>B</sup> |

| CASO 1) AB x B0 |    |    |
|-----------------|----|----|
|                 | A  | B  |
| B               | AB | BB |
| 0               | A0 | B0 |

50% figli di gruppo B  
25% figli di gruppo A  
25% figli di gruppo AB

| CASO 2) AB x BB |    |    |
|-----------------|----|----|
|                 | A  | B  |
| B               | AB | BB |
| B               | AB | BB |

50% figli di gruppo AB  
50% figli di gruppo B

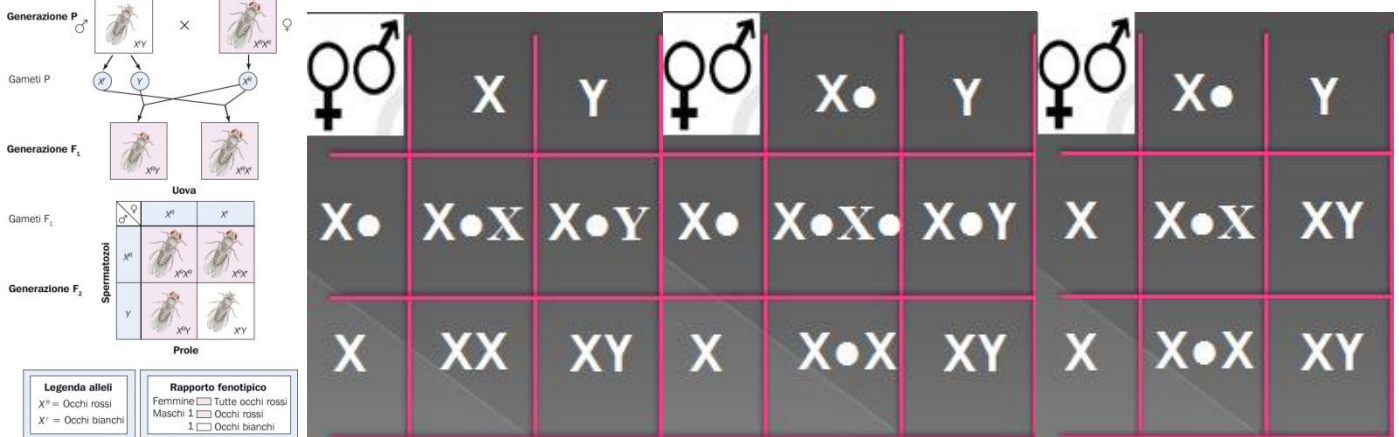
## 14.14 Caratteri legati al cromosoma X

Il gene che codifica per l'occhio bianco nel moscerino della frutta fu il primo ad essere assegnato definitivamente a un cromosoma (il **cromosoma X**), ciò ha rappresentato la prova che *gli alleli sono portati dai cromosomi*.

## 14.15 Malattie genetiche legate al cromosoma x

Il fatto che i cromosomi sessuali dei maschi siano diversi fa sì che gli alleli presenti sul cromosoma X non abbiano un corrispondente sul cromosoma Y pertanto, se sono difettosi, provocano quelle che vanno sotto il nome di malattie genetiche legate al sesso, di solito si tratta di caratteri recessivi che si manifestano solo in omozigosi.

Il cromosoma Y porta solo i caratteri sessuali maschili pertanto esso non dà malattie, se ci sono problemi legati a questo cromosoma l'individuo risulta sterile e il problema della discendenza non esiste. Se un maschio ha un gene sul cromosoma X difettoso  $X^{\bullet}$  esso per quel carattere avrà  $X^{\bullet} 0$  e pertanto manifesterà la malattia mentre una donna potrebbe facilmente avere  $X^{\bullet} X$  e non sviluppare la malattia.



Noi possiamo avere:

1.  $X 0$  maschio sano
2.  $X^{\bullet} 0$  maschio malato
3.  $X^{\bullet} X$  femmina portatrice sana
4.  $X^{\bullet} X^{\bullet}$  Femmina malata
5.  $X X$  Femmina sana

Come si vede se la femmina ha un cromosoma difettoso questo può essere compensato da quello sano, se il maschio porta una mutazione recessiva sul cromosoma X sarà affetto dalla patologia: non c'è, infatti, un'altra copia di quel gene per compensare l'errore.

### 14.15.1 Femmina portatrice sana e maschio sano

Abbiamo:

1. 25% femmina portatrice sana
2. 25% femmina sana
3. 25% maschio malato
4. 25% maschio sano

### 14.15.2 Mamma portatrice sana e maschio malato

Abbiamo

1. 25% maschio malato
2. 25% femmina malata
3. 25% femmina portatrice sana
4. 25% maschio sano

### 14.15.3 Femmina sana e maschio malato

Abbiamo:

1. 50% femmine portatrici sane
2. 50% maschi sani

### 14.15.4 Emofilia

Esempi di malattie recessive legate all'X sono l'emofilia, il daltonismo e la distrofia muscolare di Duchenne.

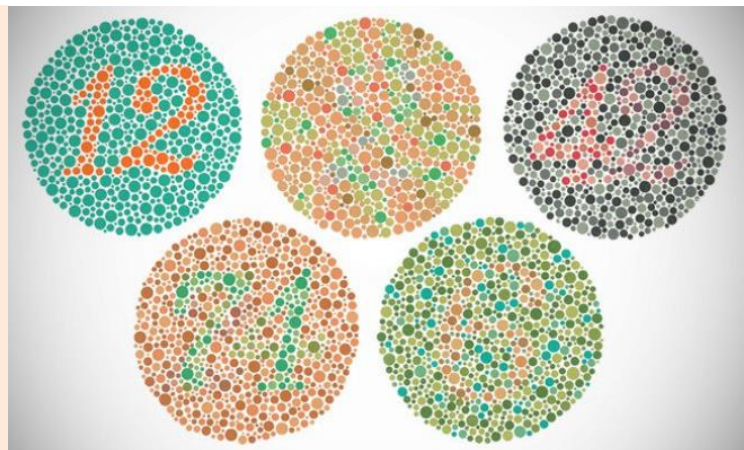
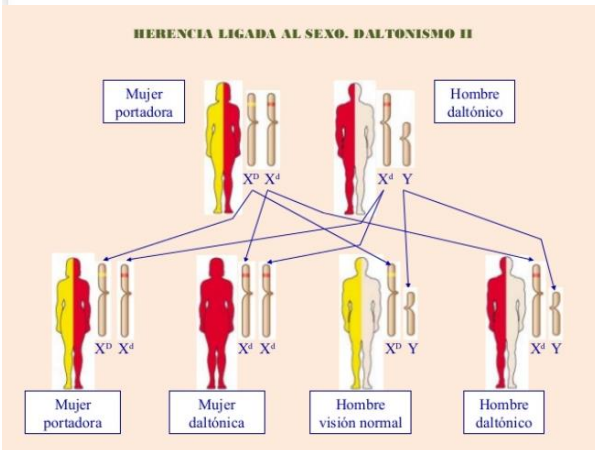
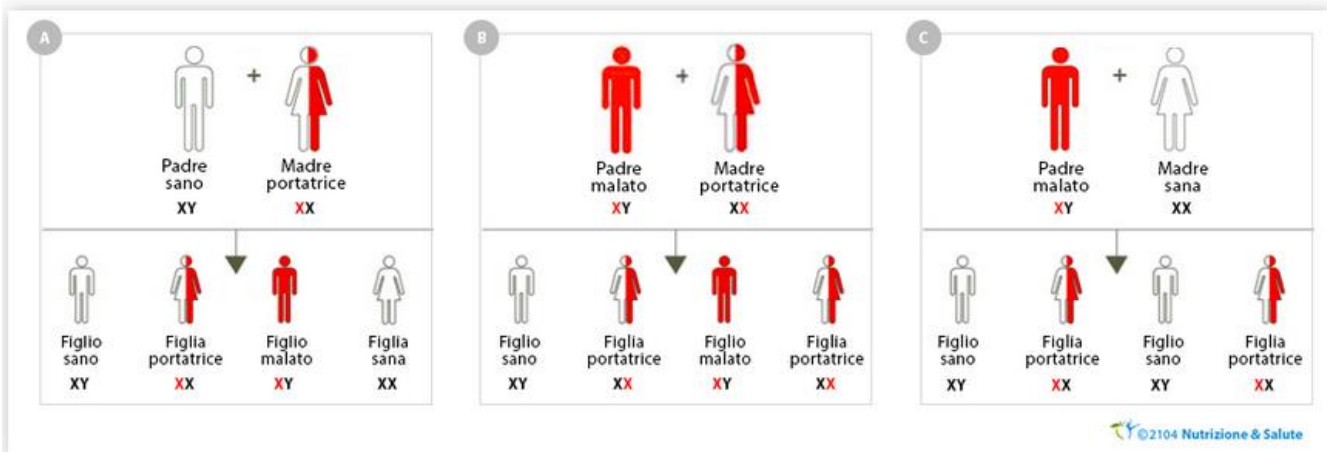
L'emofilia è una malattia che si *manifesta con l'incapacità del sangue di coagulare e si rischia di morire per emorragia*, essa è causata da un allele recessivo che si trova sul cromosoma X

### 14.15.5 Daltonismo

Col termine daltonismo si intende la difficoltà di distinguere alcuni colori. Il disturbo più comune consiste nella difficoltà di distinguere il rosso dal verde.

I colori vengono percepiti da cellule specializzate della retina, chiamate coni: ce ne sono tre diversi tipi, sensibili rispettivamente alla luce blu, verde, e rosso-gialla. Quando uno o più tipi di coni sono difettosi, la percezione del colore è alterata.

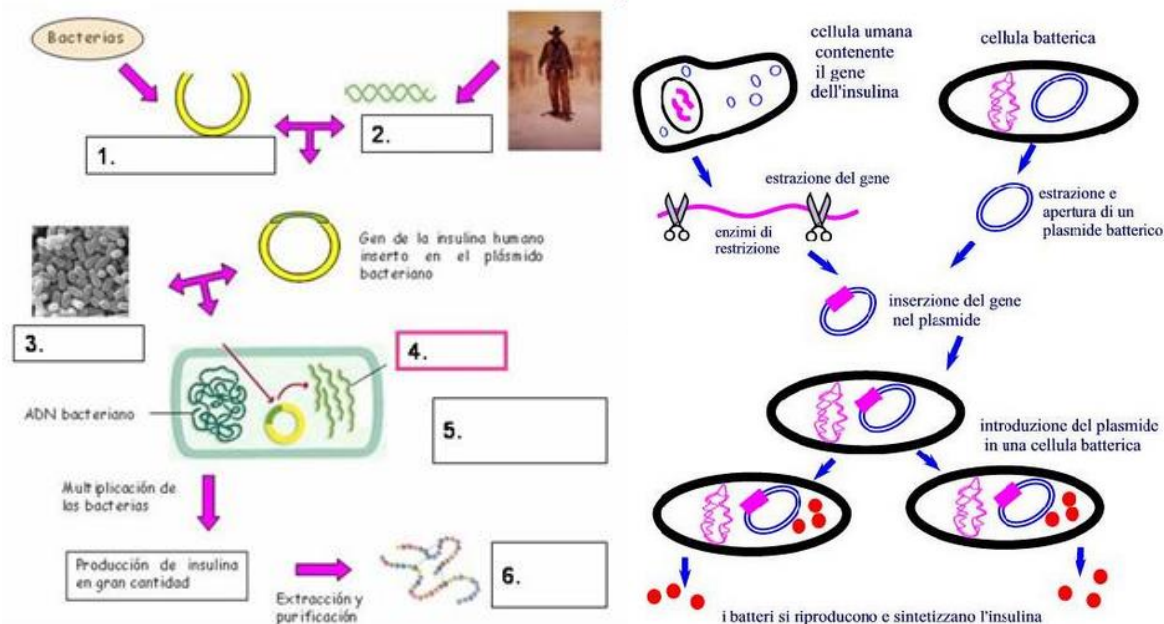
**Figura 1.** Trasmissione dell'emofilia. La X rossa indica il cromosoma che porta la mutazione.



## 14.16 Biotecnologia

Settore tecnologico che ha per scopo lo sfruttamento, su scala industriale, di processi biologici, soprattutto per la produzione di sostanze organiche elaborate in cui intervengono cellule ed enzimi. In questo campo organismi come i batteri sono utilizzati per la produzione di yogurt e formaggi (lactobacilli), di aceto (acetobacter) e impianti di depurazione delle acque.

La moderna biotecnologia utilizza anche **batteri geneticamente modificati** cioè batteri il cui DNA è stato **modificato artificialmente per ottenere particolari prestazioni** (es. produzione di insulina umana)



### 14.16.1 Ingegneria genetica

**La tecnica che consente di introdurre in un organismo un gene proveniente da un altro organismo prende il nome di ingegneria genetica.** Come abbiamo visto il gene introdotto induce l'organismo a produrre una proteina ad esso estranea ma identica a quella prodotta dell'organismo a cui è stato prelevato il gene.

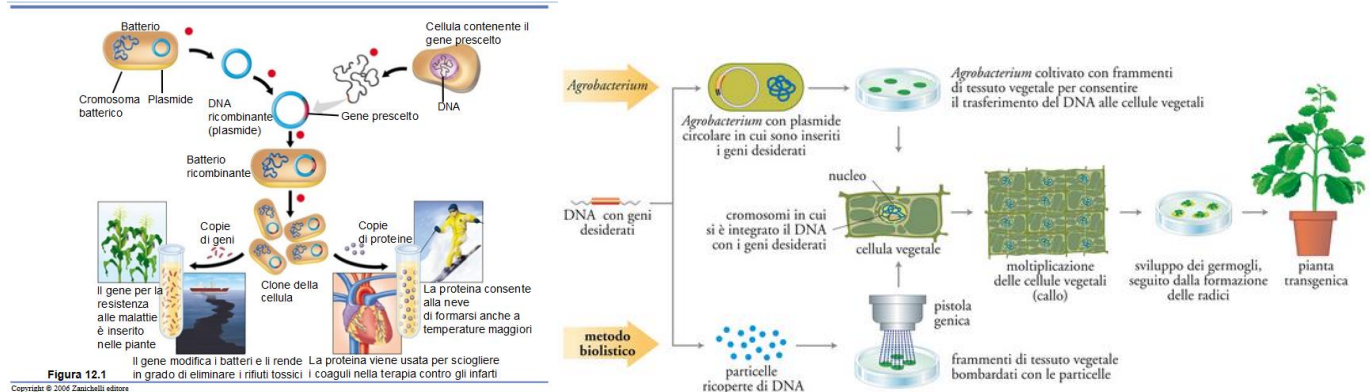
### 14.16.2 DNA ricombinante

La tecnica che abbiamo visto in precedenza prende il nome di **DNA ricombinante**. La tecnologia del DNA ricombinante consiste nell'insieme delle tecniche di laboratorio che consentono di isolare e tagliare brevi sequenze di DNA per trasferirle e inserirle nel genoma di altre cellule, in modo da modificarne uno o più geni.

La tecnologia del DNA ricombinante è molto complessa dal punto di vista operativo, ma dal punto di vista concettuale si basa su criteri abbastanza semplici:

1. **identificare il gene;**
2. **tagliarlo e isolarlo dalla molecola del DNA;**
3. **unire il gene a un vettore a sua volta costituito da DNA;**
4. **trasferirlo all'interno di una cellula ricevente.**

Come già detto la prima proteina ad essere prodotta in questo modo è stata l'insulina, allo stesso modo sono stati utilizzati batteri per produrre altre proteine, ormoni, enzimi e vaccini. La stessa tecnica è stata utilizzata per produrre gli organismi geneticamente modificati



### 14.16.3 Utilizzo degli OGM

L'utilizzo degli OGM consente di:

1. **Creare nuove varietà di alimenti**
2. **Introdurre piante naturalmente resistenti agli organismi patogeni (insetti fitofagi, virus ecc.)**
3. **Creare simbiosi con organismi azotofissatori**
4. **Produrre piante vaccino**
5. **Produrre alimenti arricchiti in vitamine e sali minerali**

### COME FARE UNA PIANTA VACCINO

**1** Tagliare la foglia

**2** Esporre la foglia all'azione dei batteri con gli antigeni d'interesse. Passaggio dei geni alle cellule vegetali, attraverso la membrana cellulare

**3** Immettere l'antibiotico per eliminare le cellule senza i nuovi geni. Aspettare la moltiplicazione delle cellule sopravvissute, in modo che si formi un aggregato

