

La genetica di Mendel



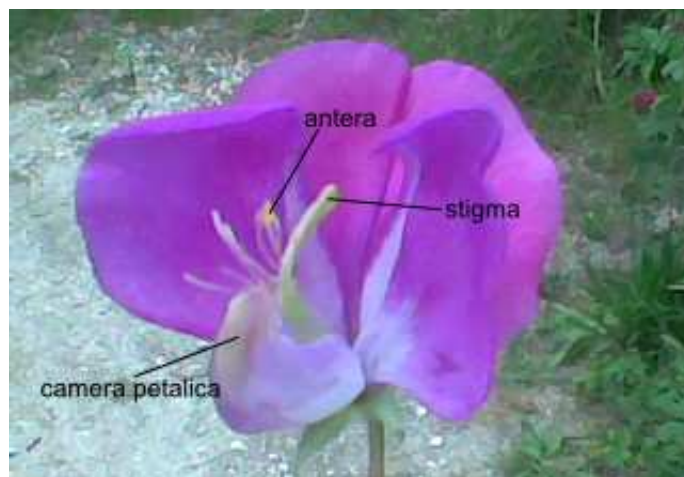
Gregor Mendel (fonte: U.S. National Library of Medicine)

Nel 1865 un monaco boemo, **Gregor Mendel**, pubblicò i risultati di varie sperimentazioni in un lavoro dal titolo "*Esperimenti sull'ibridazione delle piante*". Questi studi, condotti nell'arco di otto anni, permisero di formulare le leggi che stanno alla base dell'ereditarietà. Ai tempi di Mendel non si sapeva ancora niente dei cromosomi ed era radicata la convinzione che i caratteri presenti nella progenie derivassero dal mescolamento di non ben specificate "essenze". Secondo il principio dell'**ereditarietà per mescolamento**, quei caratteri ritenuti vantaggiosi, in genere, da allevatori e agricoltori, venivano "diluiti" nelle generazioni successive, per apparire nella progenie a metà, successivamente ad un quarto e così via. Grazie agli studi quantitativi, condotti con metodo e determinazione, Mendel giunse alla conclusione che i caratteri ereditari fossero "discreti", cioè delle unità finite e distinte, proponendo quindi un modello di **ereditarietà particolare**. Solo successivamente a queste unità discrete fu assegnata la definizione che ancora oggi utilizziamo: i **geni**.

Per i suoi esperimenti Mendel scelse un tipo di pianta robusta, di facile reperibilità, che fosse facilmente coltivabile negli stretti spazi degli orti monastici e di rapido accrescimento. La scelta cadde su *Pisum sativum*; dato che questa pianta possiede delle caratteristiche morfologiche facilmente distinguibili ed antagoniste, Mendel ne scelse sette. Queste caratteristiche vengono elencate nella tabella sottostante.

Tabella dei caratteri di <i>Pisum sativum</i> scelti da Mendel	
Carattere	Varianti
Posizione del fiore	assiale o terminale
Colore del fiore	porpora o bianco
Forma del seme	liscio o rugoso
Forma del baccello	gonfio o sgonfio
Colore del seme	giallo o verde
Colore del baccello	verde o giallo
Altezza del fusto	lungo o corto

La pianta di pisello possiede un fiore ermafrodita, che porta cioè entrambi gli organi sessuali; questa caratteristica, unita a quella della particolare morfologia dei petali, permette l'autofecondazione (fecondazione autogama) e impedisce nello stesso tempo l'impollinazione incrociata accidentale, evitando così di confondere i risultati degli esperimenti.



Fiore del genere *Pisum* (la camera petalica è stata aperta per mostrare lo stigma e le antere)

Prima di tutto Mendel selezionò delle **linee pure** per ciascun carattere: in pratica fece germinare i semi acquistati e, una volta che i fiori avevano raggiunto la maturità sessuale, lasciò che si autoimpollinassero. Questa operazione, svolta per varie generazioni, alla fine gli permise di selezionare solo quelle piante che mostravano stabilmente il carattere voluto. Gli organismi di questo tipo, in genetica, rappresentano le cosiddette **linee parentali pure** e vengono siglate con la P maiuscola.

Successivamente incrociò tra di esse le piante che mostravano i due caratteri antagonisti, utilizzando come principio lo studio di un solo carattere alla volta. Prima che i fiori raggiungessero la maturità sessuale rimosse gli stami e le antere (strutture riproduttive maschili che producono il polline, cioè i gameti maschili), lasciando al suo posto lo stigma (struttura riproduttiva femminile). Una volta che i fiori delle piante con il carattere antagonista erano maturi, vennero prese le antere e, con l'aiuto di un pennello, furono cosparsi di polline gli stigmi dei fiori appartenenti all'altra linea parentale. Ciò viene detta **impollinazione incrociata** e porta alla formazione degli **ibridi**. Sulle piante che risultavano da questa impollinazione, cioè la prima generazione filiale (F_1), Mendel vide che si manifestava un solo carattere.

La segregazione dei caratteri

Da questa prima parte della sperimentazione deriva il **principio della dominanza**: in un incrocio tra due linee pure, la progenie si manifesta sempre con un solo carattere, detto **dominante**. Per capire che fine avesse fatto il carattere antagonista, Mendel fece autoimpollinare le piante della F_1 . Egli vide che le caratteristiche "scomparse" nella F_1 , riapparivano in minima parte nella F_2 , sempre nello stesso rapporto di 3:1 circa. Il carattere che compare al 25% nella seconda generazione filiale viene detto **recessivo**.

Risultati degli esperimenti sull'autofecondazione della F_1			
Carattere	Incroci (dominante x recessivo)	Seconda generazione F_2	
		Dominante	Recessivo
Posizione del fiore	assiale x terminale	651	207
Colore del fiore	porpora x bianco	705	224
Forma del seme	liscio x rugoso	5474	1850

Forma del baccello	gonfio x sgonfio	882	299
Colore del seme	giallo x verde	6022	2001
Colore del baccello	verde x giallo	428	152
Altezza del fusto	alto x basso	787	277

Mendel capì che la comparsa e la scomparsa dei caratteri era dovuta al fatto che essi venissero determinati da fattori discreti e che questi fattori si potessero separare. L'intuizione geniale fu quella di pensarli presenti in coppie e che queste coppie si separassero durante la formazione dei gameti.

Da questi risultati discende la **prima legge di Mendel detta legge della segregazione** (cioè separazione) o disgiunzione dei caratteri, la quale afferma che ogni individuo presenta due fattori per ogni carattere; i membri di ogni coppia si separano durante la formazione dei gameti.

Spiegazione

Oggigiorno sappiamo che questi fattori discreti, cioè finiti, responsabili dell'espressione dei caratteri fenotipici sono i geni, presenti in due varianti sui cromosomi omologhi. Queste varianti vengono dette **alleli**.

L'allele dominante per un carattere viene indicato con una lettera maiuscola (lettera che richiama in qualche modo l'espressione di quel carattere: ad esempio R potrebbe indicare il colore rosso dei petali di un fiore); quello recessivo viene indicato con la stessa lettera, ma minuscola (ad esempio r, anche se presenta petali bianchi). Se i due alleli sono entrambi dominanti o entrambi recessivi, l'organismo è detto **omozigote** per quel determinato carattere; nel caso in cui ci sia concomitanza degli alleli, cioè uno dominante e l'altro recessivo, viene detto **eterozigote**.

Questo assetto genetico, presente quindi nel genoma di ogni organismo, viene detto **genotipo**. La maniera con cui gli alleli si manifestano viene definita **fenotipo**.

Facciamo un esempio più vicino alla nostra specie. Sappiamo che il lobo auricolare dell'uomo si può presentare libero e allungato oppure corto e attaccato al viso. Il primo carattere è dominante nella specie umana e lo indicheremo con una "E" maiuscola (dall'inglese earlobe), mentre il secondo è un carattere recessivo; andrà quindi indicato con una "e" minuscola. Possiamo raggruppare le definizioni viste sopra in una tabella esplicativa:

Alleli possibili	Genotipi	Fenotipi
E	EE (omozigote dominante)	lobi liberi
e	ee (omozigote)	lobi attaccati

	recessivo)	libi liberi
	Ee (eterozigote)	

L'espressione fenotipica è quindi determinata dal genotipo. Si vede ad esempio che il fenotipo recessivo può essere espresso solo se sono presenti entrambi gli alleli "e". Il fenotipo dominante può essere espresso, oltre che dalla coppia allelica EE anche dalla coppia allelica Ee: in quest'ultimo caso l'organismo viene detto "portatore" del gene recessivo "e" ed è indistinguibile, nell'aspetto, dall'omozigote dominante.

Non bisogna cadere nell'errore di considerare il carattere recessivo nell'accezione negativa. Questo termine non ha nulla a che vedere con il "valore" dell'allele ma descrive semplicemente la modalità con cui esso può essere espresso. I caratteri recessivi non sono chiamati così perché sono svantaggiosi ma solo perché possono essere espressi fenotipicamente solo nella condizione di omozigosi. Altro errore in cui si incorre è quello di considerare il carattere recessivo come quello meno diffuso in una popolazione.

Basta studiare la seguente tabella per rendersene conto:

Tratti recessivi con un'alta frequenza di espressione	
Molte caratteristiche recessive sono estremamente comuni in alcune popolazioni umane. Le caratteristiche dominanti vengono mostrate a destra.	
Fenotipo recessivo	Fenotipo dominante
Capelli lisci	Capelli crespi
Sei dita	Cinque dita
Sangue di gruppo 0	Sangue di gruppo A o B
Giunture femorali normali	Giunture femorali con difetti congeniti
Occhi blu	Occhi marroni
Palpebre normali	Palpebre cadenti
Dita normali	Dita corte
Pollice dritto	Pollice curvo
Capacità olfattiva normale	Inabilità olfattiva
Numero normale di denti	Denti soprannumerari
Presenza di molari	Assenza di molari

La legge della segregazione di Mendel, detta anche della disgiunzione dei caratteri, si riferisce ai risultati ottenuti nella seconda generazione filiale (F_2). Cioè quando vengono incrociati due individui eterozigoti per la medesima coppia di alleli, i 3/4 della progenie presenta il fenotipo dominante, 1/4 presenta il fenotipo recessivo. Tutto ciò si spiega ipotizzando che i due alleli si distribuiscono nei gameti in maniera casuale, per cui metà dei gameti di ciascun genitore conterrà, statisticamente, l'allele dominante, mentre l'altra metà conterrà l'allele recessivo.

Le combinazioni possibili possono essere mostrate utilizzando il **quadrato di Punnett**, dal nome di un genetista inglese. Facciamo l'esempio con il seme giallo (G, dominante) o verde (g, recessivo); in testa alle colonne ed alle righe vanno collocati i possibili alleli dei gameti, considerando ad esempio le colonne come i gameti maschili e le righe quelli femminili.

Nell'incrocio scriveremo le combinazioni che sortirebbero nello zigote dall'unione dei due gameti.

	G	g
G	GG	Gg
g	Gg	gg

Ordiniamo i dati così ottenuti in una tabella:

Genotipo	Frequenza genotipica	Fenotipo	Frequenza fenotipica
GG	25%	seme giallo	75%
Gg	50%	seme giallo	
gg	25%	seme verde	25%

Volendo sapere se i piselli gialli sono omozigoti oppure eterozigoti si ricorre al reincrocio o test cross, che consiste nel loro incrocio con un omozigote recessivo. Solo in questo modo l'eventuale condizione di eterozigosi dell'individuo preso in esame potrà evidenziarsi nella progenie, che risulterà:

se eterozigote

	G	g
g	Gg	gg
g	Gg	gg

50% fenotipo giallo (genotipo eterozigote)

50% fenotipo verde (genotipo omozigote)

se omozigote

	G	G
g	Gg	Gg
g	Gg	Gg

100% fenotipo giallo (genotipo eterozigote)

La trasmissione contemporanea di più caratteri (diibrido)

Dopo aver visto la modalità di trasmissione di singoli caratteri antagonisti, Mendel studiò la trasmissione di due caratteri diversi, per verificare se essi segregassero indipendentemente l'uno dall'altro, oppure se risultassero associati. Mendel incrociò due piante, ciascuna portatrice di due caratteri diversi (seme giallo/liscio x seme verde/rugoso). La F₁ risultò composta, come previsto, da individui che mostravano tutti lo stesso fenotipo dominante (seme giallo e liscio). Poi fece autofecondare le piante F₁ ottenendo una F₂ in cui erano presenti 4 fenotipi diversi. Facciamo il quadrato di Punnett (per chiarezza, indicherò anche i fenotipi)

La F_1 presenta il genotipo GgLI; i gameti possibili sono di 4 tipi (GL, GI, gL, gl)

	GL	GI	gL	gl
GL	GGLL (giallo-liscio)	GGLI (giallo-liscio)	GgLL (giallo-liscio)	GgLI (giallo-liscio)
GI	GGLI (giallo-liscio)	GGII (giallo-rugoso)	GgLI (giallo-liscio)	GgII (giallo-rugoso)
gL	GgLL (giallo-liscio)	GgLI (giallo-liscio)	ggLL (verde-liscio)	ggLI (verde-liscio)
gl	GgLI (giallo-liscio)	GgII (giallo-rugoso)	ggLI (verde-liscio)	ggII (verde-liscio)

9/16 fenotipo giallo-liscio

3/16 fenotipo giallo-rugoso

3/16 fenotipo verde-liscio

1/16 fenotipo verde-rugoso

Bisogna notare che i fenotipi giallo-rugoso e verde-liscio sono fenotipi nuovi, che non erano quindi presente negli individui parentali; tali genotipi vengono detti **ricombinanti**.

Questi risultati, apparentemente in disaccordo con il principio della segregazione, in realtà non lo sono, se si considerano i caratteri separatamente.

Calcoliamo la frequenza:

- del carattere "seme giallo": 12/16 cioè 3/4
- del carattere "seme verde": 4/16 cioè 1/4

Come si vede tali risultati sono in accordo con il principio della segregazione.

Calcoliamo la frequenza:

- del carattere "seme liscio": 12/16 cioè 3/4
- del carattere "seme rugoso": 4/16 cioè 1/4

Ciò indica che i due caratteri si trasmettono indipendentemente l'uno dall'altro e che è dal loro accostamento casuale che scaturiscono i 2 fenotipi nuovi. Il rapporto finale tra i fenotipi del diibrido è di 9:3:3:1.

Da questi risultati discende la **seconda legge di Mendel detta dell'assortimento indipendente dei caratteri**: incrociando due individui omozigoti che differiscono per due caratteri controllati da coppie di alleli, si ottengono individui nei quali i caratteri risultano distribuiti indipendentemente l'uno dall'altro.

In realtà, esperimenti condotti su altri caratteri della pianta di pisello (Bateson e Punnett) oppure su altri organismi (Morgan) mostrarono che tale legge non si applica, nel caso in cui gli alleli dei caratteri in esame siano portati dallo stesso cromosoma. Tale fenomeno si chiama **linkage**, e sarà l'argomento di una prossima lezione.

Bibliografia

*Helena Curtis - N. Sue Barnes - **Invito alla biologia** (quarta edizione italiana) - Zanichelli 1996 (ISBN 88-08-11410-4)*

*David T. Suzuki - Antony J.F. Griffiths - Jeffrey H. Miller - Richard C. Lewontin - **Genetica Principi di analisi formale** (terza edizione italiana condotta sulla quarta edizione americana) - Zanichelli 1992 (ISBN 88-08-11874-6)*

*Eldon D. Enger - Frederick C. Ross - David B. Bailey - **Concepts in biology** - McGraw Hill 2002 (ISBN 0-07-255289-1)*