

## La genetica mendeliana (parte 2)

### Reincrocio

Un reincrocio o test cross è un incrocio sperimentale tra un individuo con fenotipo dominante ma genotipo sconosciuto e un individuo con fenotipo recessivo (che può essere solamente omozigote) che ha lo scopo di determinare il genotipo del primo individuo. Se nella prole compare un solo fenotipo l'individuo con fenotipo dominante di cui non si conosceva il genotipo è omozigote, se invece compaiono entrambi i caratteri l'individuo di cui non si conosceva il genotipo è eterozigote. Quindi il test cross è utilizzato per stabilire il genotipo di un individuo che manifesta fenotipo dominante.

- Se l'individuo a genotipo sconosciuto è omozigote, incrociandolo con l'omozigote recessivo si ottengono individui tutti a fenotipo dominante.
- Se l'individuo a genotipo sconosciuto è eterozigote, incrociandolo con l'omozigote recessivo circa la metà dei figli mostrerà il fenotipo dominante, mentre l'altra metà quello recessivo.

Il reincrocio presenta tre interessanti caratteristiche:

- I rapporti fenotipici che si ottengono coincidono sempre con quelli genotipici.
- Si producono tante classi fenotipiche quanti sono i tipi diversi di gameti prodotti dall'individuo il cui genotipo si vuole analizzare.
- Il fenotipo della prole corrisponde esattamente al genotipo del gamete prodotto dall'individuo eterozigote.

Queste tre caratteristiche sono valide anche negli incroci poliibridi tra individui che differiscono per più caratteri.

### Assortimento indipendente

Consideriamo un individuo eterozigote per due geni (LIgG), nel quale gli alleli L e G provengano dalla madre mentre gli alleli l e g provengano dal padre. Quando questo organismo produce i

gameti, gli alleli di origine materna (L e G) devono per forza finire insieme in uno stesso gamete e quelli di origine paterna (l e g) in un altro, oppure un gamete può ricevere un allele materno e uno paterno (L e g, come pure l e G)? Per rispondere a questa domanda, Mendel progettò un'altra serie di esperimenti. Cominciò con dei ceppi di pisello che differivano per due caratteristiche del seme: la forma e il colore. Un ceppo parentale puro produceva soltanto semi lisci e gialli (LLGG), mentre l'altro produceva soltanto semi rugosi e verdi (llgg). Dall'incrocio fra questi due ceppi si otteneva una generazione F1 nella quale le piante avevano tutte genotipo LlGg. Poiché gli alleli L e G sono dominanti, i semi erano tutti lisci e gialli. Mendel continuò l'esperimento fino alla generazione F2 compiendo un incrocio diibrido (ovvero un incrocio fra individui che sono tutti doppiamente eterozigoti) fra piante di F1; in pratica, si limitò a lasciare che le piante di F1 si autoimpollinassero. Secondo Mendel, (che, come dobbiamo ricordare, non aveva mai sentito parlare di cromosomi o di meiosi), esistevano due diversi modi in cui tali piante doppiamente eterozigoti potevano produrre gameti.

- Gli alleli L e l potevano conservare la relazione che avevano nella generazione parentale (cioè essere associati). In questo caso le piante F1 avrebbero prodotto due soli tipi di gameti (LG e lg) e la progenie di F2 risultante dall'autoimpollinazione avrebbe dovuto essere composta da piante con semi lisci e gialli e da piante con semi rugosi e verdi, con un rapporto 3:1. Se questo fosse stato il risultato, non ci sarebbe stata ragione di pensare che la forma e il colore del seme fossero regolati da due geni diversi, dato che i semi lisci sarebbero stati sempre gialli e quelli rugosi sempre verdi.
- Gli alleli L e l si potevano distribuire in modo indipendente da come si distribuivano G e g (cioè i due geni potevano essere indipendenti). In questo caso la F1 avrebbe prodotto in ugual misura quattro tipi di gameti: LG, Lg, lG e lg. Dalla combinazione casuale di questi gameti si sarebbe generata una F2 con nove genotipi differenti. La progenie di F2 avrebbe uno fra tre genotipi possibili per la forma (LL, Ll e ll) e uno fra tre genotipi possibili per il colore (GG, Gg e gg) che, combinati fra loro, danno nove genotipi. I fenotipi corrispondenti sarebbero stati quattro: liscio giallo, liscio verde, rugoso giallo e rugoso verde. Se inserisci questi dati in un quadrato di Punnett, puoi prevedere che questi quattro fenotipi si sarebbero presentati nei rapporti numerici di 9:3:3:1 (Figura 1).

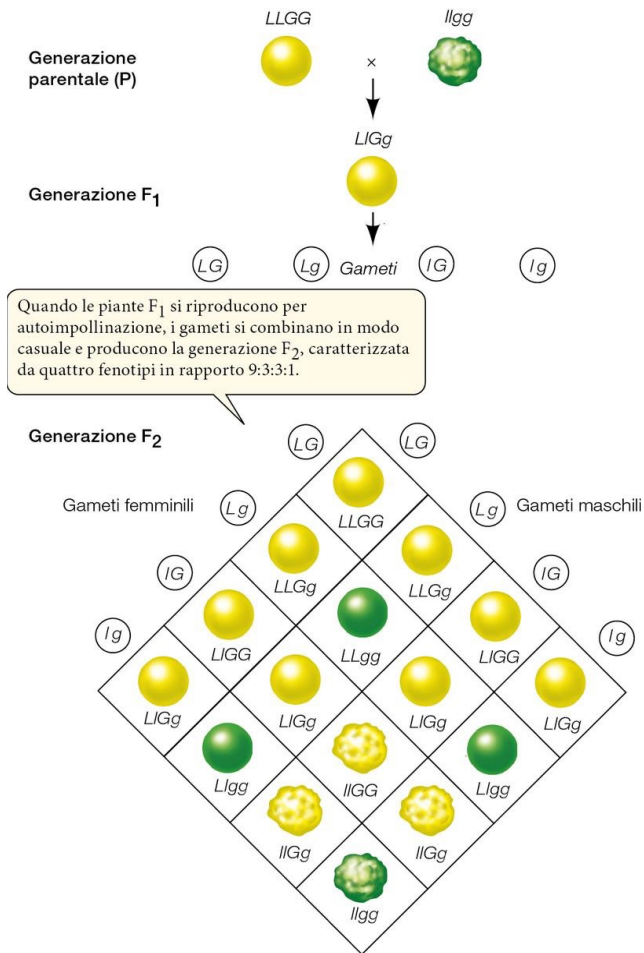










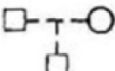



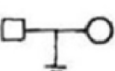
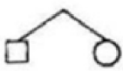
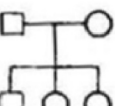
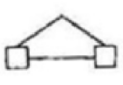

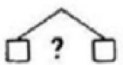


Figura 1. L'assortimento indipendente. Le sedici possibili combinazioni gametiche di questo incrocio diibrido danno origine a nove diversi genotipi. Poiché L e G sono rispettivamente dominanti su l e g, i nove genotipi determinano quattro fenotipi diversi in rapporto di 9:3:3:1. Questi risultati illustrano che i due geni segregano indipendentemente l'uno dall'altro.

Gli incroci diibridi di Mendel confermarono la seconda previsione: in F<sub>2</sub> comparvero infatti quattro fenotipi differenti in un rapporto di 9:3:3:1. In una parte della progenie le caratteristiche parentali si presentarono in combinazioni inedite (liscio con verde e rugoso con giallo), che prendono il nome di fenotipi ricombinanti. Questi risultati indussero Mendel alla formulazione di quella che è nota come terza legge di Mendel o legge dell'assortimento indipendente dei caratteri: durante la formazione dei gameti, geni diversi si distribuiscono l'uno indipendentemente dall'altro. In altre parole, considerando i due geni A e B, la separazione degli alleli del gene A è indipendente dalla separazione degli alleli del gene B. Oggi sappiamo che questa legge non è universalmente valida come la legge della disgiunzione; essa infatti si applica ai geni posizionati su cromosomi distinti, ma non sempre a quelli collocati su uno stesso cromosoma. A ogni buon conto, non si sbaglia dicendo che durante la formazione dei gameti i cromosomi si riassortiscono l'uno indipendentemente dall'altro, e che così fanno due geni qualsiasi situati su coppie di cromosomi omologhi distinti.

## Simboli usati per la costruzione di alberi genealogici

L'albero genealogico è generalmente l'elenco completo degli antenati, o più specificamente, un grafico utilizzato nella genealogia per mostrare i rapporti familiari tra individui.

Abitualmente l'albero genealogico viene realizzato utilizzando delle caselle, quadrate per i maschi e circolari per le femmine, tali simboli, disposti dall'alto verso il basso in ordine cronologico, sono connessi da vari tipi di linee che rappresentano i matrimoni e unioni extra coniugali e la discendenza.

	maschio normale		femmina normale
	maschio affetto		femmina affetta
	nato morto aborto		tre femmine non affette
	matrimonio		deceduto
	figlio illegittimo		sesso non noto
	matrimonio fra consanguinei		gravidanza
	assenza di prole		gemelli non identici
	matrimonio con tre figli		gemelli identici
	la freccia indica il probando		gemelli di zigosità incerta
			eterozigote per un carattere autosomico recessivo
			femmina portatrice di un carattere legato all'X

