

I principi di genetica

I metodi di miglioramento del bestiame possono essere distinti rispetto alla loro finalità in due categorie:

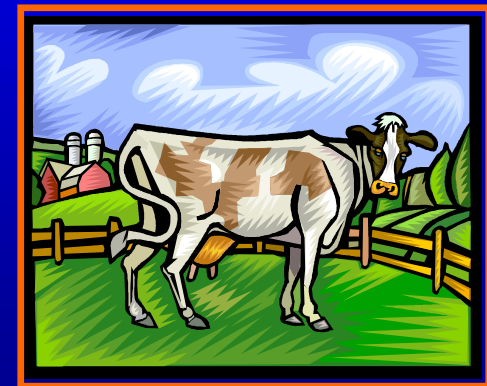
- **MIGLIORAMENTO DELLE CONDIZIONI AMBIENTALI**
effetto immediato attraverso sfruttamento delle capacità produttive dell'individuo
- **MIGLIORAMENTO GENETICO**
modificare e perfezionare le caratteristiche degli animali fissandole nei discendenti

Genotipo di un individuo

l'insieme delle informazioni genetiche contenute nei cromosomi dell'individuo

Paratipo

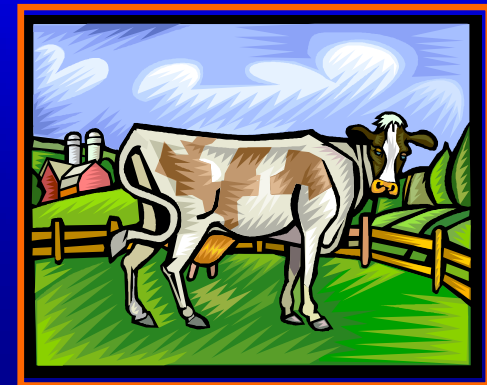
insieme dei fattori ambientali in grado di condizionare l'espressione di un determinato genotipo in un dato fenotipo

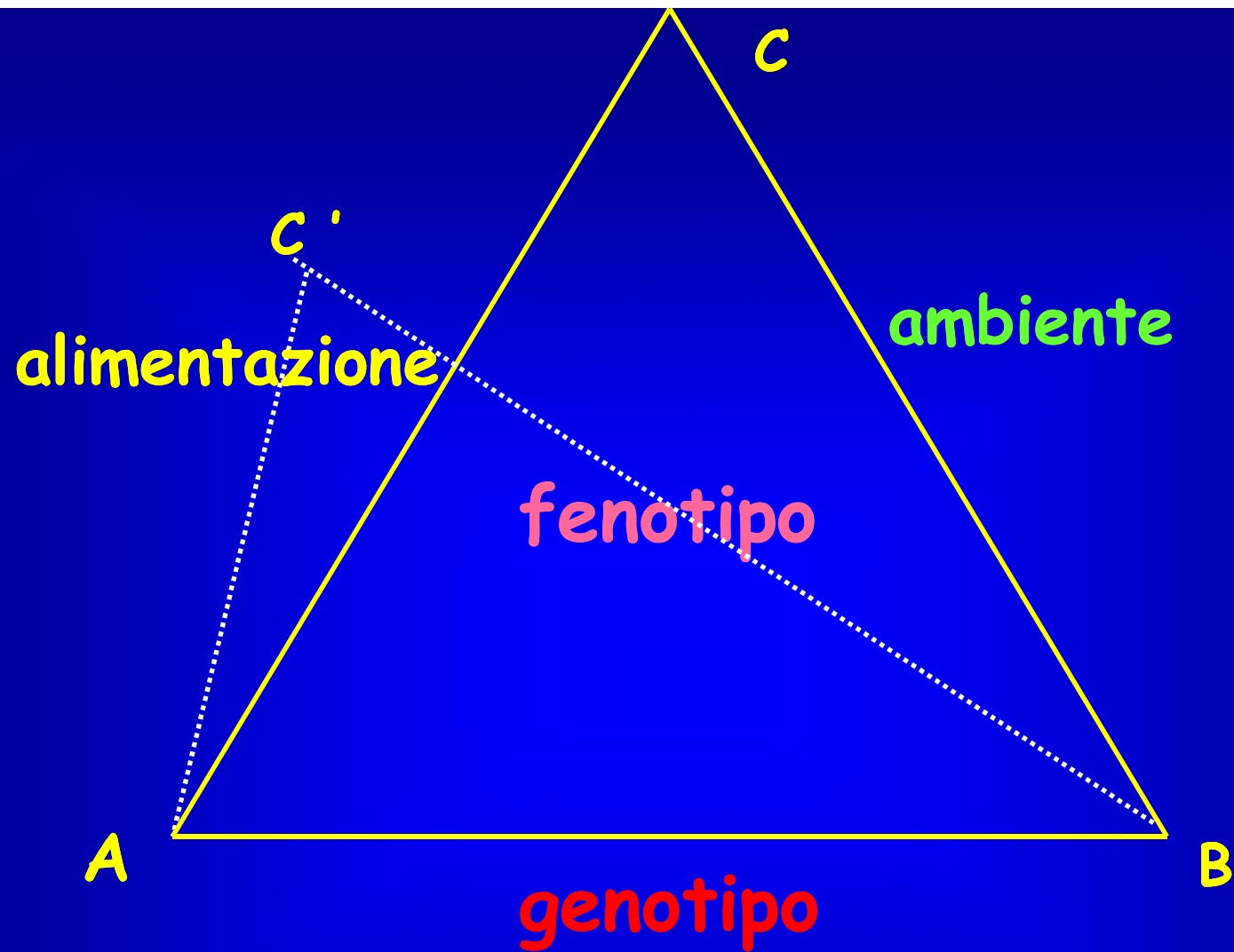


Fenotipo di un individuo

Complesso di caratteri morfologici e funzionali che l'individuo è in grado di esteriorizzare, in funzione dell'ambiente.

L'espressione fenotipica di un carattere è quindi la sua manifestazione esterna, cioè ciò che vediamo per i caratteri qualitativi, ciò che misuriamo per i caratteri quantitativi





IL TRIANGOLO DI WALTER

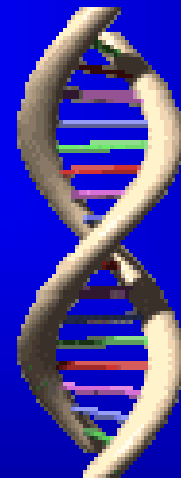
GENOTIPO + PARATIPO = FENOTIPO

Cenni sui principi di genetica

- La genetica studia i caratteri ed i geni che li governano e i fenomeni che regolano l'eredità dei caratteri individuali da una generazione all'altra
- Obiettivo della genetica è di individuare il modo di aumentare, all'interno di una popolazione, la frequenza dei geni positivi e diminuire quella dei geni negativi

GENETICA è la scienza che studia la
eredità dei caratteri

L'eredità dei caratteri è controllata da **GENI**
ossia da porzioni di DNA



DEFINIZIONI

- SPECIE
- GENOMA
- CROMOSOMA
- DIPLOIDIA
- OMOLOGHI
- GENE
- LOCUS
- ALLELE
- OMOZIGOTE
- ETEROZIGOTE
- GAMETI
- APLOIDIA

SPECIE ANIMALE

Insieme di animali in grado di riprodursi per accoppiamento (fra sessi diversi) dando origine a prole illimitatamente feconda.

DNA

Acido DeossiriboNucleico, costituito da due catene complementari di nucleotidi (Base azotata + PO_4^- + Zucchero)

GENOMA

l'insieme del materiale genetico (DNA) di un individuo che contiene l'informazione necessaria per la nascita, lo sviluppo e il mantenimento degli organismi viventi

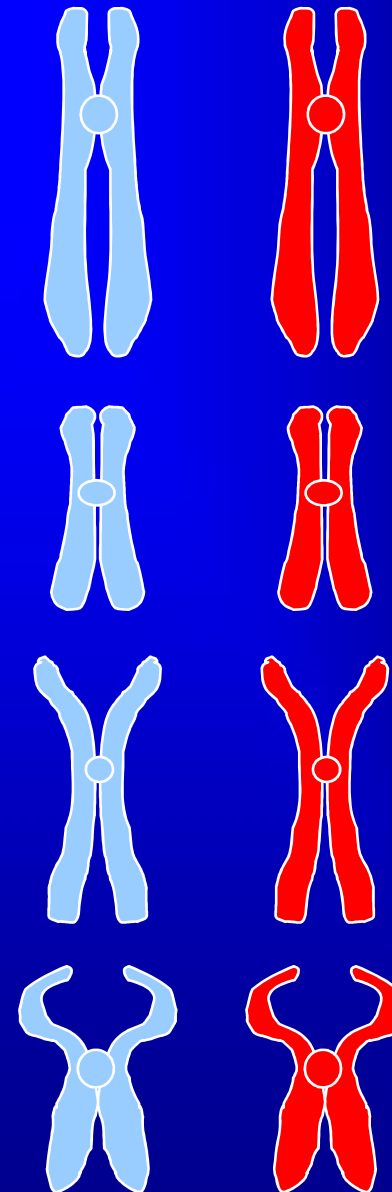
CROMOSOMI

unità strutturali in cui si organizza il materiale genetico durante la divisione cellulare; si presentano a coppie di omologhi e il loro numero varia a seconda della specie

Cariotipo

- Ogni specie possiede un numero definito di cromosomi
- Ogni cromosoma ha una forma caratteristica ed è parte di una coppia
- I cromosomi membri di una stessa coppia sono definiti **omologhi**
- I cromosomi omologhi sono uno di origine paterna ed uno di origine materna
- L'insieme dei cromosomi di un organismo viene detto **cariotipo**

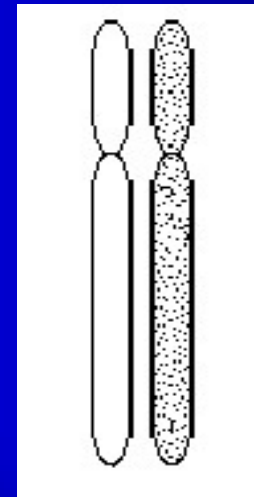
Cromosomi omologhi



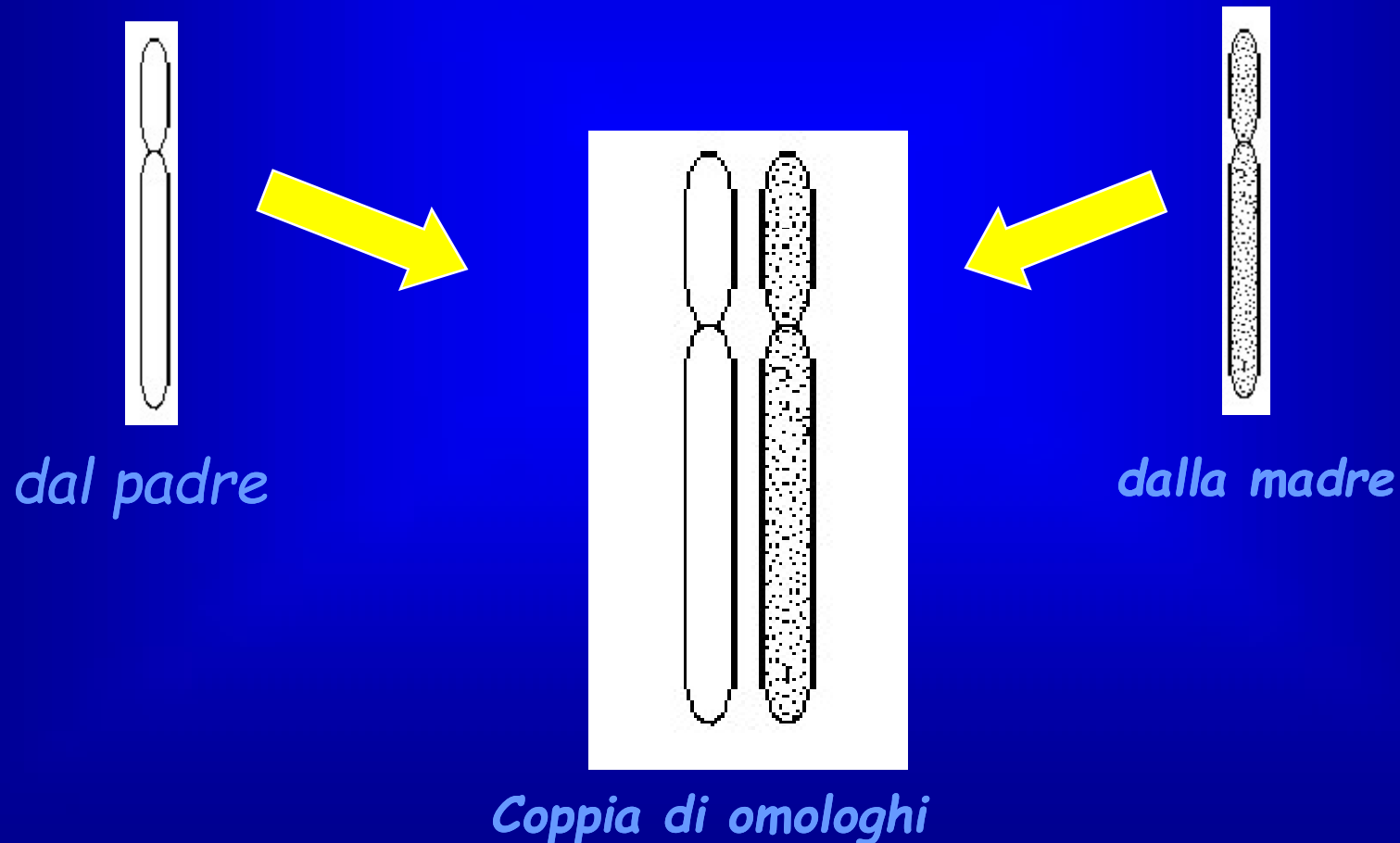
Cariotipo (Numero di cromosomi 2n) nelle principali specie di interesse zootecnico e nell'uomo

<i>Tacchino</i>	<i>80</i>
<i>Pollo, Cane</i>	<i>78</i>
<i>Cavallo</i>	<i>64</i>
<i>Asino</i>	<i>62</i>
<i>Bovino</i>	<i>60</i>
<i>Pecora</i>	<i>54</i>
<i>Uomo</i>	<i>46</i>
<i>Coniglio</i>	<i>44</i>
<i>Suino, Gatto</i>	<i>38</i>
<i>Drosophila</i>	<i>8</i>

Coppia di cromosomi



Durante la riproduzione i cromosomi vengono trasmessi tramite le cellule germinali al nuovo individuo - gli elementi che compongono ciascuna coppia derivano uno dal padre e l'altro dalla madre



Gene

unità elementare dell'informazione genetica, localizzato in punto ben specifico del cromosoma, detto locus, è presente nella cellula eucariote in duplice copia (su ciascuno dei cromosomi omologhi)

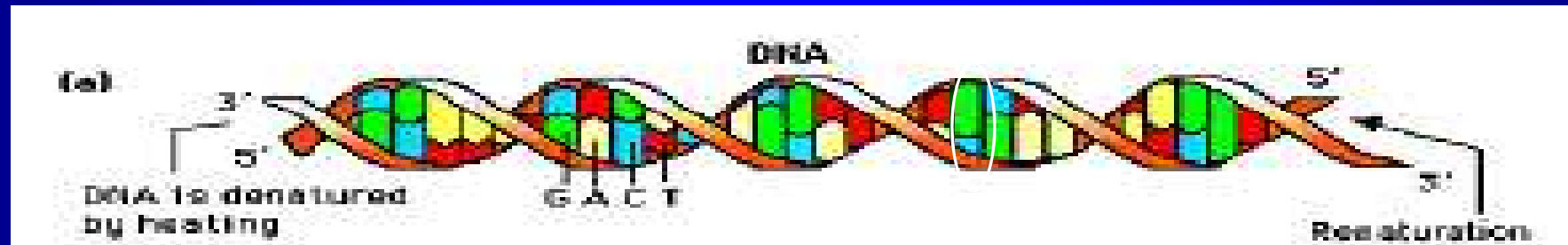
Allele:

sequenza del DNA che costituisce un gene;

E' una delle varie forme alternative di un gene o di una sequenza di DNA in una specifica localizzazione cromosomica (locus); le due copie dello stesso gene presenti su due cromosomi omologhi possono essere perfettamente identiche, nel qual caso l'individuo sarà detto omozigote per quel determinato gene, oppure diverse tra loro, ed allora l'individuo sarà detto eterozigote.

LOCUS

localizzazione genomica unica all'interno di un cromosoma; permette di definire la posizione di un gene o di una sequenza di DNA



Varianti alleliche



**Responsabili del
POLIMORFISMO del genoma
(VARIABILITÀ GENETICA)**

Geni e Cromosomi

a - cromosomi ordinari o AUTOSOMI

b - cromosomi sessuali o ETEROCROMOSOMI.

Il sesso che presenta entrambi gli eterocromosomi uguali fra loro viene detto **OMOGAMETICO** (femmine nei mammiferi; maschi negli uccelli); quello che presenta i due eterocromosomi diversi viene detto **ETEROGAMETICO** (maschi nei mammiferi; femmine negli uccelli).

Il genoma è presente nel nucleo di tutte le cellule. Tuttavia in quelle della LINEA SOMATICA vi sono due copie di ciascun cromosoma ($2n$), in quelle della LINEA GERMINALE ve ne è una sola (n).

La posizione di un gene su un cromosoma viene detta LOCUS. In ogni locus delle cellule della linea somatica vi sono quindi due ALLELI, UNO PROVENIENTE DALLA MADRE ed UNO DAL PADRE.

Se i due alleli sono identici
(per struttura) →

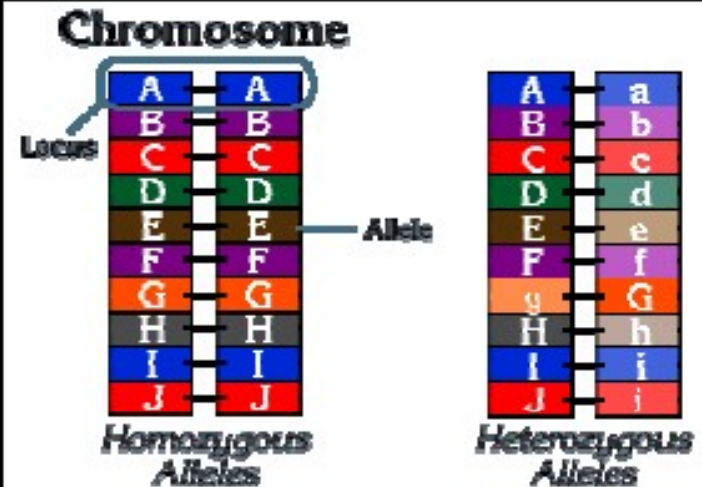
OMOZIGOTE

Se i due alleli sono diversi
→

ETEROZIGOTE

Se i due alleli sono identici
(per origine) →

CONSANGUINEO

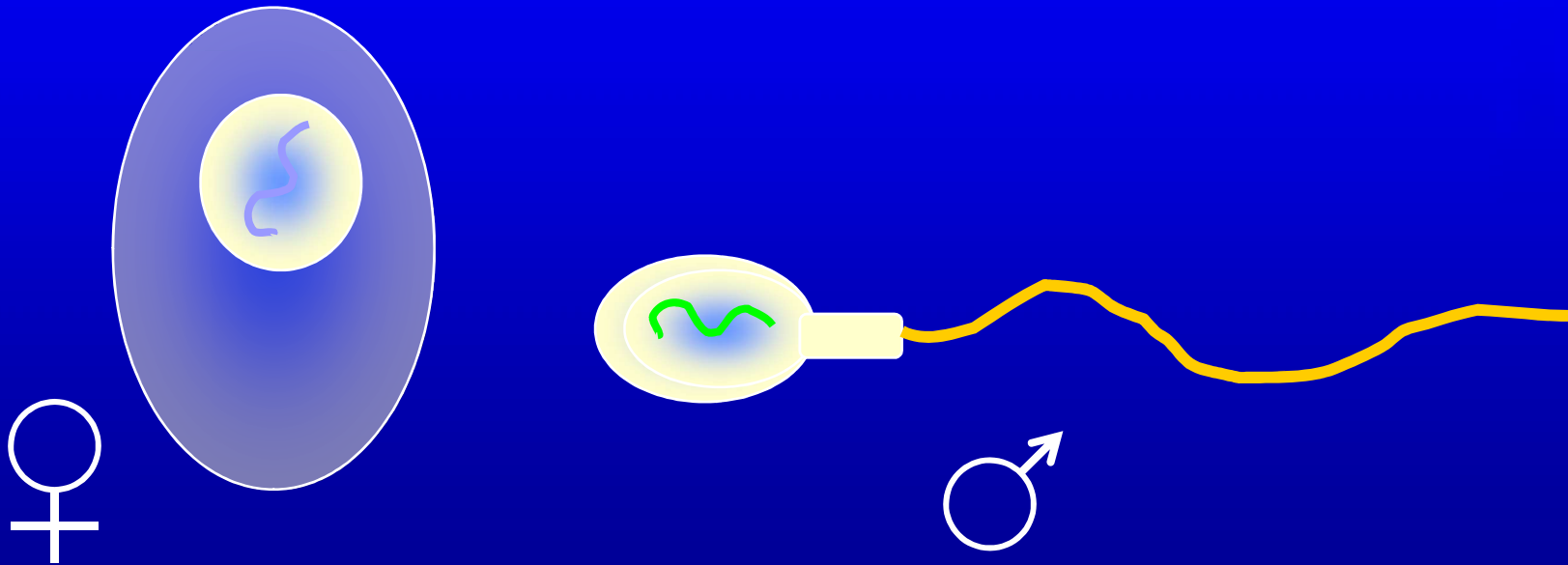


Riproduzione sessuata

- La riproduzione sessuata avviene mediante la **fecondazione**
 - Fusione di due **gameti** di sesso opposto
- La fecondazione porta alla formazione di una cellula, lo **zigote**, dalla quale per successive mitosi derivano tutte le cellule del futuro organismo

Gameti

- I gameti sono cellule specializzate per la fecondazione ottenute attraverso una divisione cellulare particolare, la **Meiosi**, che avviene in organi detti **gonadi**.

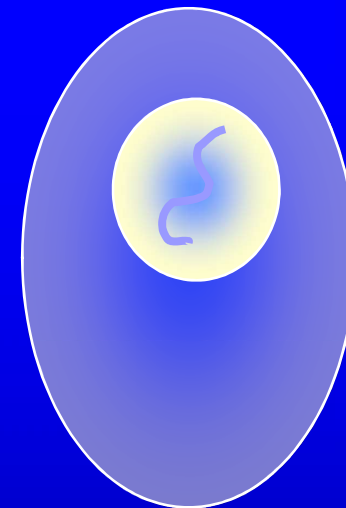


Gamete femminile

- Il gamete femminile è detto

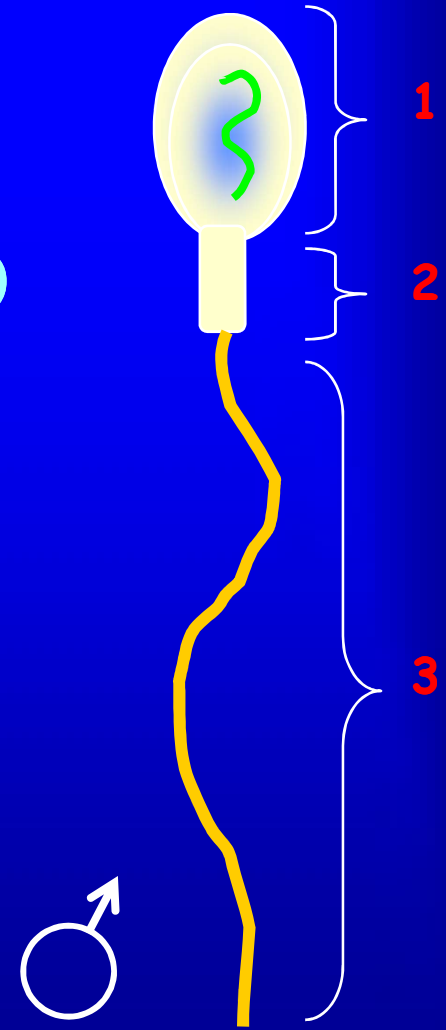
UOVO

- Generalmente è immobile
- Contiene abbondante citoplasma
- È prodotto nella gonade femminile: l'**ovaio**



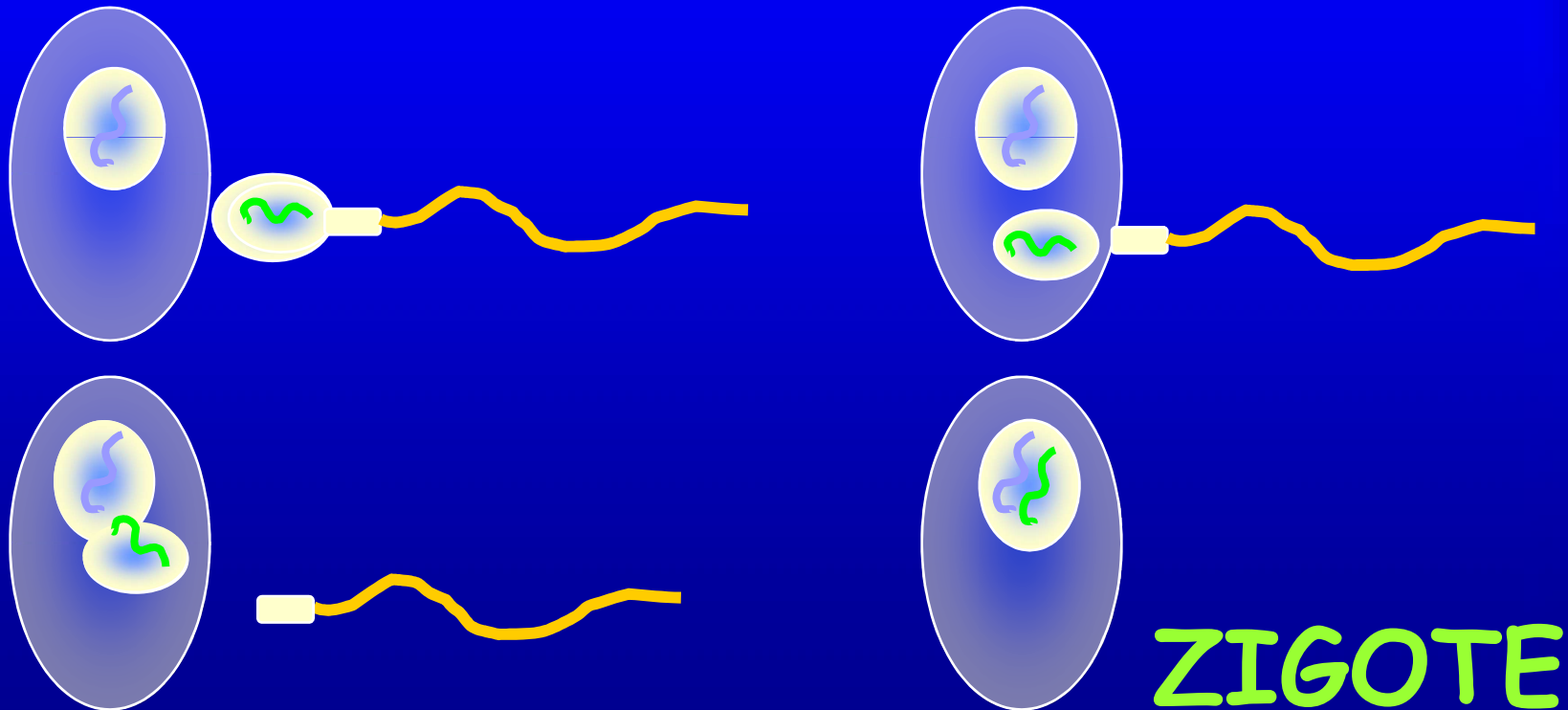
Gamete maschile

- Il gamete maschile è detto **spermatozoo o spermio**
- È formato da
 - una testa contenente il nucleo e un velo di citoplasma (1)
 - Un colletto contenente i mitocondri (2)
 - Un lungo flagello per la motilità (3)
- Lo spermatozoo è mobile
- È prodotto nella gonade maschile: il **testicolo**



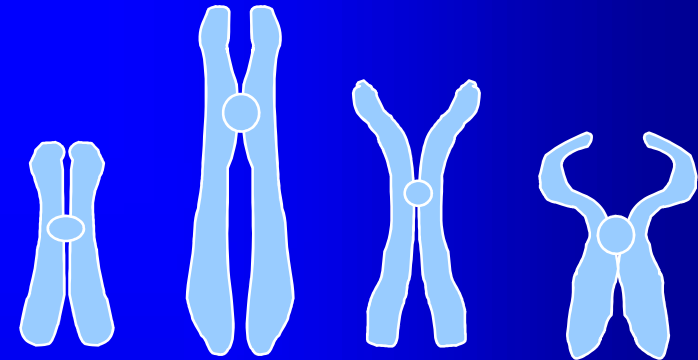
Fecondazione

- Nella fecondazione il gamete maschile introduce nella cellula uovo il proprio nucleo
- I due nuclei quindi si fondono mettendo in comune i loro cromosomi
- In tal modo si forma lo **zigote** che eredita metà cromosomi paterni e metà materni

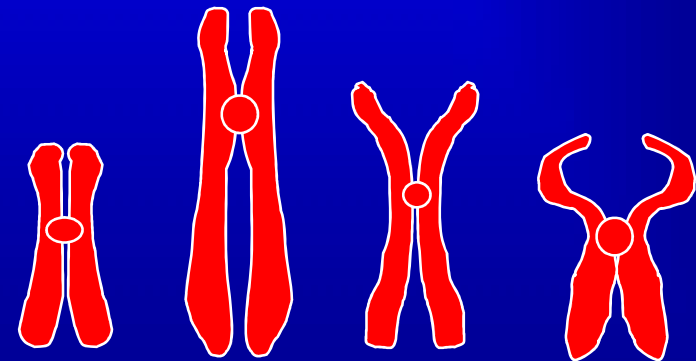


Zigote

- Ciascun gamete contribuisce a trasferire allo zigote il 50% dell'informazione genetica
- Nello zigote, infatti ad ogni cromosoma di origine paterna ne corrisponde uno di origine materna
- In pratica nello zigote esistono 2 serie di cromosomi (2n cromosomi)
- Poiché ciascuna serie contiene tutte le informazioni di un genitore, di fatto lo zigote contiene una doppia informazione (diploide)



Serie di cromosomi di origine paterna



Serie di cromosomi di origine materna

Linea germinale

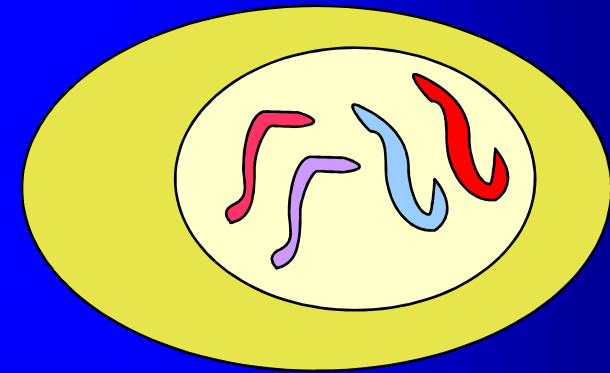
- I gameti sono cellule speciali il cui numero di cromosomi è la metà delle cellule somatiche (n cromosomi)
- I gameti originano da cellule speciali (linea germinale) contenute nelle gonadi
- Le cellule della linea germinale originano i **gameti** mediante una divisione cellulare detta **meiosi**

Meiosi

- Viene anche detta divisione riduzionale
- Da una cellula diploide ($2n$ cromosomi) produce quattro cellule aploidi (n cromosomi)
- Avviene tramite 2 divisioni successive:
 - Prima divisione meiotica
 - Seconda divisione meiotica

Preparazione alla meiosi

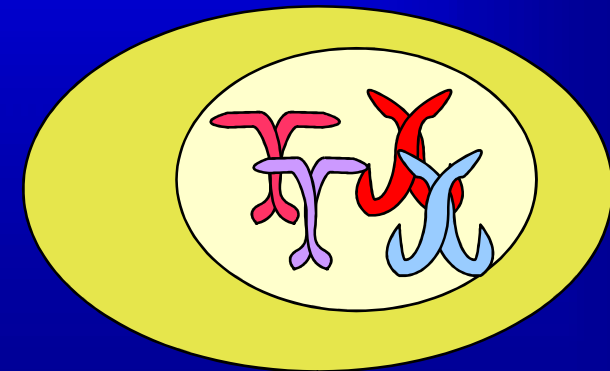
- Le cellule destinate alla meiosi passano dalla fase G1 alla fase S
- Durante la fase S si duplica il DNA
- In G2 ciascun cromosoma è formato da 2 cromatidi



G1

S

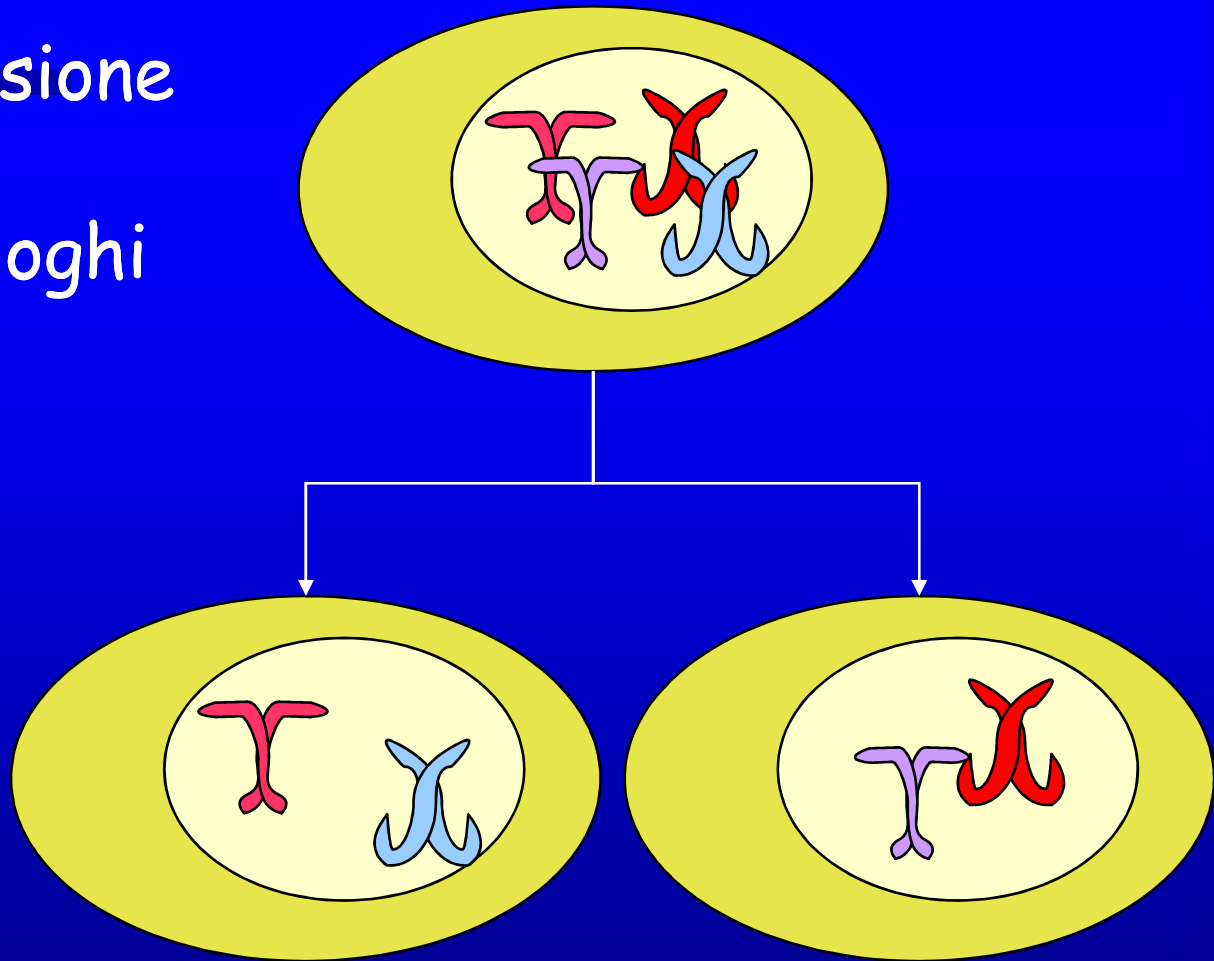
Duplicazione
del DNA



G2

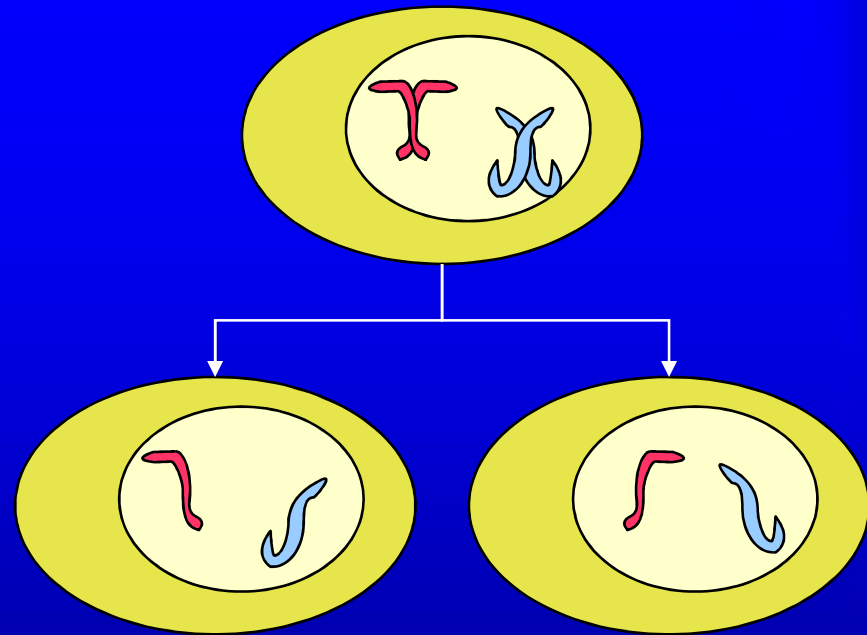
Prima divisione meiotica

- Nella prima divisione si separano i cromosomi omologhi
- Si formano due cellule ciascuna contenente un cromosoma per
- ogni coppia di omologhi

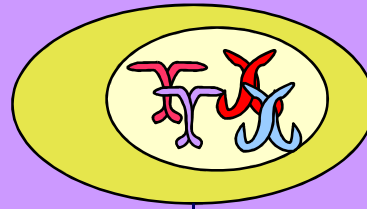


Seconda divisione meiotica

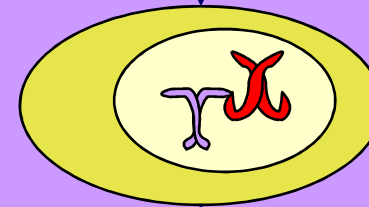
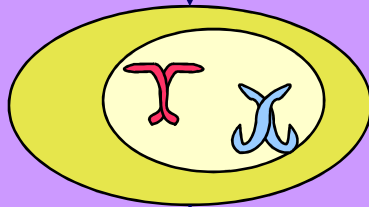
- Nella seconda divisione ciascun cromosoma si divide in due cromatidi
- Al termine del processo ciascuna cellula originata dalla prima divisione forma un gamete contenente un singolo cromatide per ogni cromosoma



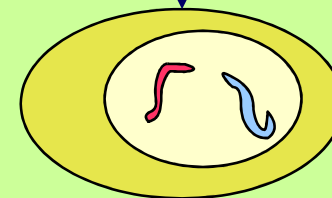
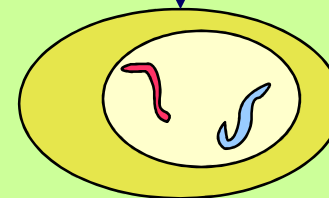
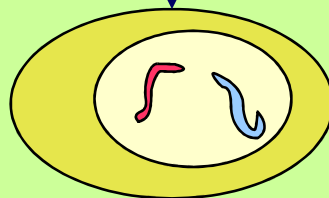
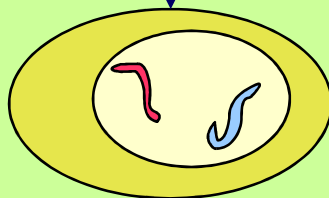
Cellula della
linea
germinale



PRIMA DIVISIONE MEIOTICA
si separano gli omologhi

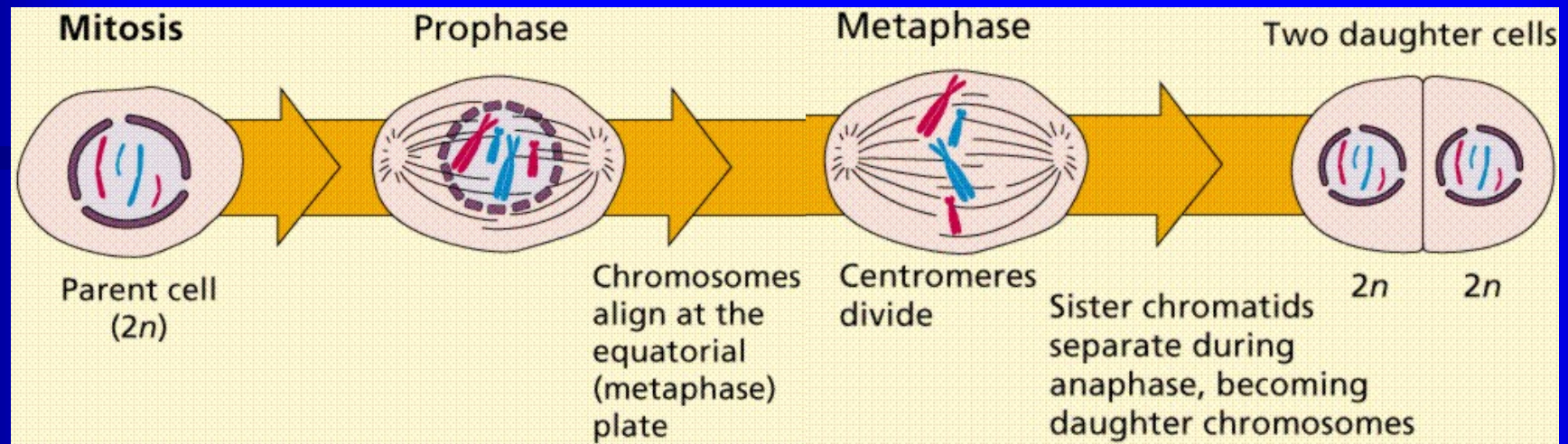


SECONDA DIVISIONE MEIOTICA
si separano i cromatidi

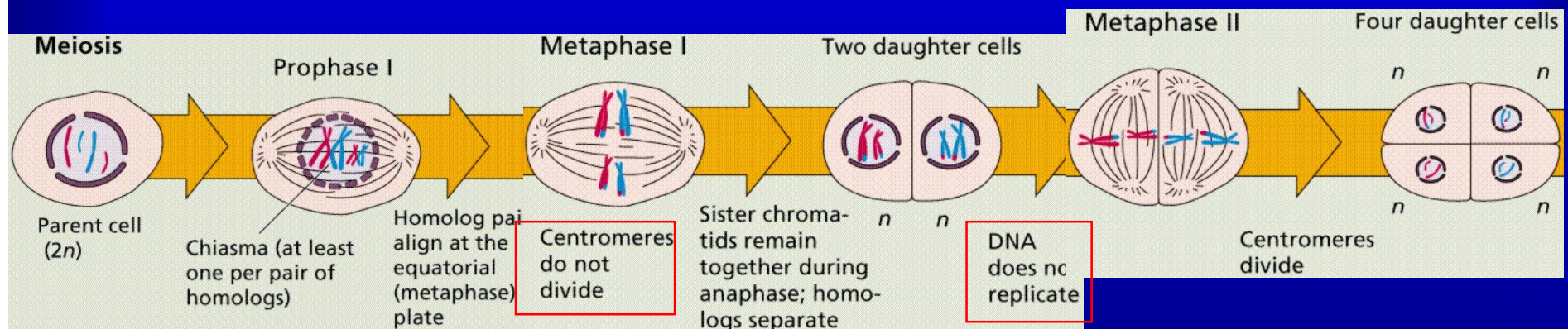


Gameti

Confronto mitosi - meiosi

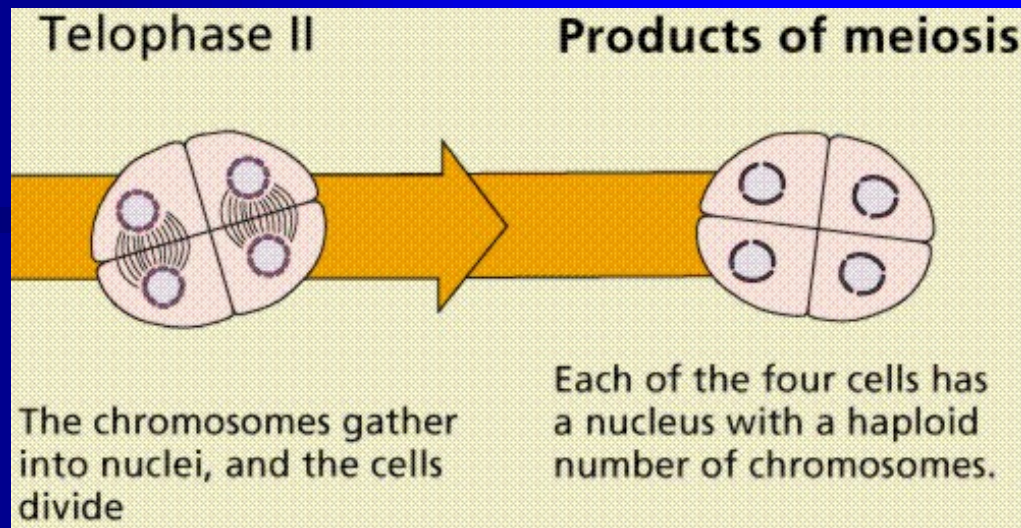


MITOSI



MEIOSI

Risultato della meiosi



LE QUATTRO CELLULE FIGLIE (GAMETI) SONO DIVERSE DALLA CELLULA MADRE

Perché??

hanno la metà del numero dei cromosomi della cellula madre: sono APLOIDI

sono diverse tra di loro per:

- ✓ separazione casuale degli omologhi alla I divisione meiotica
- ✓ eventuale crossing-over

Prodotti della mitosi e della meiosi

Processo	MITOSI	MEIOSI
Azione	Duplicazione di Cellule somatiche	Produzione di Cellule germinali mature
Origine	1 Cellula somatica	1 Cellula germinale
Prodotti	2 Cellule somatiche	4 Gameti
Tipo	Diploidi	Aploidi

LEGGI DI MENDEL (1)

1a - LEGGE DELL'OMOGENEITA' O DOMINANZA

- *Tutti i figli F1 derivati dall'unione fra due individui omozigoti, ma differenti per un carattere ereditario, sono fra loro identici o omogenei (possono presentare per quel carattere il fenotipo dell'uno o dell'altro genitore o una forma più o meno intermedia fra i due).*

2a - LEGGE DELLA DISGIUNZIONE O SEGREGAZIONE

3a - LEGGE DELL'INDIPENDENZA DEI CARATTERI

LEGGI DI MENDEL (2 e 3)

2a - LEGGE DELLA DISGIUNZIONE O SEGREGAZIONE

- I figli F2 derivati dall'incrocio degli individui della prima generazione F1 non sono tutti geneticamente e fenotipicamente omogenei
- Questo perché i 2 alleli di uno stesso gene si trasmettono indipendentemente l'uno dall'altro = tramite gameti differenti.

3a - LEGGE DELL'INDIPENDENZA DEI CARATTERI

- I geni vengono infatti trasmessi indipendentemente gli uni dagli altri.
- Questo perché gli alleli di geni differenti si trasmettono indipendentemente l'uno dall'altro a causa del fenomeno del **CROSSING OVER**.

Legge della Dominanza negli ibridi di prima generazione

Gli ibridi di prima generazione F1 derivanti da individui omozigoti differenti per una o più coppie di caratteri, sono degli eterozigoti che presentano una sola forma allelica (allele dominante)

Eccezioni alla Legge della Dominanza negli ibridi di prima generazione (ma non all'omogeneità).

Dominanza incompleta o intermedia.

In F1 ottengo un carattere intermedio rispetto a quelli dei due genitori.

Codominanza

In F1 ottengo l'espressione di entrambi i caratteri dei due genitori.

(Es.: gruppi sanguigni se padre è AA e madre è BB i figli sono AB cioè portano entrambi i caratteri, non ne manifestano uno intermedio).

Dominanza condizionata dal sesso

(Es. Corna soltanto nei maschi in certi meticci di razze ovine).

CODOMINANZA

In F1 ottengo l'espressione di entrambi i caratteri dei due genitori.



Differenza fra Codominanza e Dominanza intermedia o incompleta

In caso di due genitori:

Uno con peli bianchi ed uno con peli rossi,

Se avremo Codominanza in F1 otterrò un ubero o un pezzato rosso (peli bianchi e rossi entrambi presenti).

Se avremo Dominanza intermedia o incompleta otterrò un fromentino chiaro o sauro chiaro (peli rosa).

Differenza fra Codominanza e Dominanza intermedia o incompleta




In caso di due genitori:

Uno con peli bianchi ed uno con peli neri,




Se avremo **Codominanza** in F1 otterrò un mantello grigio o un pezzato nero (peli bianchi e neri entrambi presenti).

Se avremo **Dominanza intermedia o incompleta** otterrò un mantello sorcino (peli grigi).

I legge di Mendel (con dominanza completa)

P		x	
Genotipo	AA	x	aa
Fenotipo	Nero		Rosso
Gameti	A, A		a, a
F1			
Fenotipo	nero		
Genotipo	Aa		
Gameti	A, a		
Frequenza genotipica	100%		
Frequenza fenotipica	100%		

Esempio di Codominanza

P		x	
Genotipo	WW	x	ww
Fenotipo	Bianco		rosso
Gameti	W, W		w, w
F1			
Genotipo	Ww		
Fenotipo	ubero		
Gameti	W, w		
Frequenza genotipica	100%		
Frequenza fenotipica	100%		

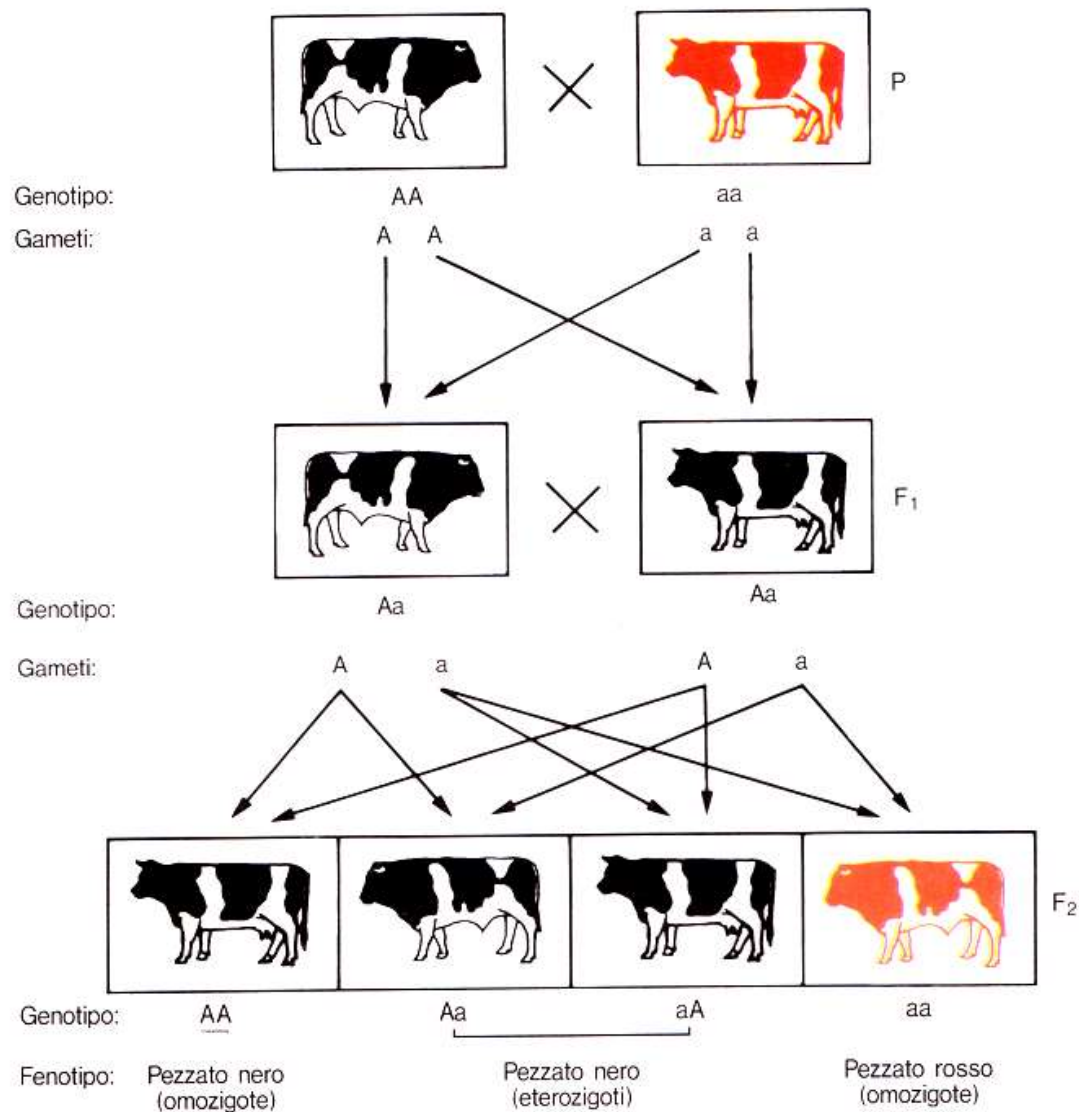
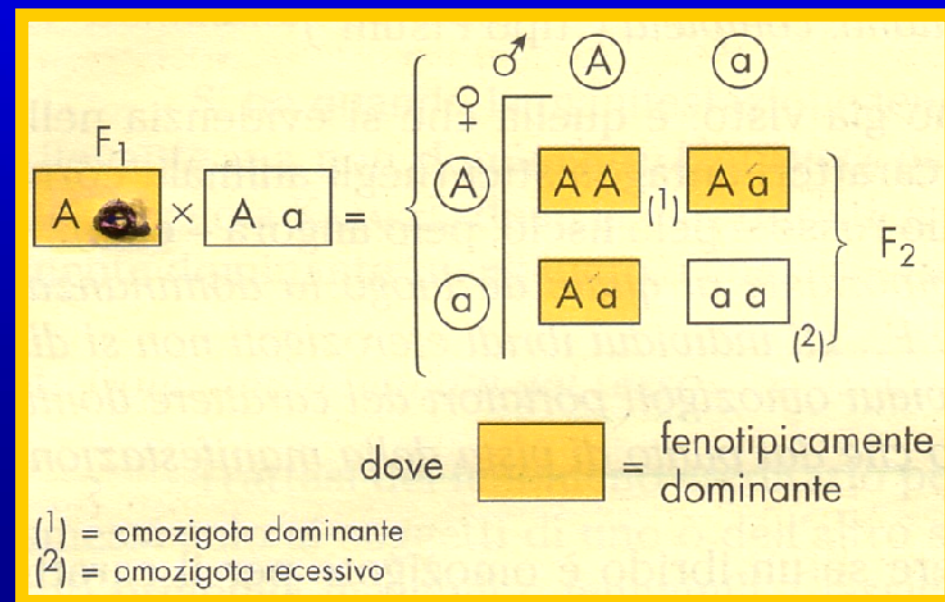


Fig. 22. Evidenziazione del carattere dominante nell'incrocio di bovini con mantello pezzato nero e mantello pezzato rosso. Dato che il nero è dominante, i discendenti della F_1 sono uniformemente di mantello pezzato nero, mentre i discendenti della F_2 si dividono nel rapporto di 3:1; due dei tre soggetti del fenotipo pezzato nero sono però individui eterozigoti.

Legge della disgiunzione o segregazione dei caratteri parentali nella 2^a generazione ibrida

Dall'incrocio di due ibridi eterozigoti della prima generazione F₁ (fenotipicamente uguali) ricompaiono i due caratteri parentali, (dominante e recessivo dei nonni), nel **RAPPORTO FENOTIPICO** di 3 portatori del carattere dominante contro 1 portatore del carattere recessivo = 3:1.

GENOTIPICAMENTE invece ci sono 3 tipologie contro 2 fenotipiche ed il rapporto è di **1:2:1** (dove i 2 rappresentano gli individui eterozigoti)



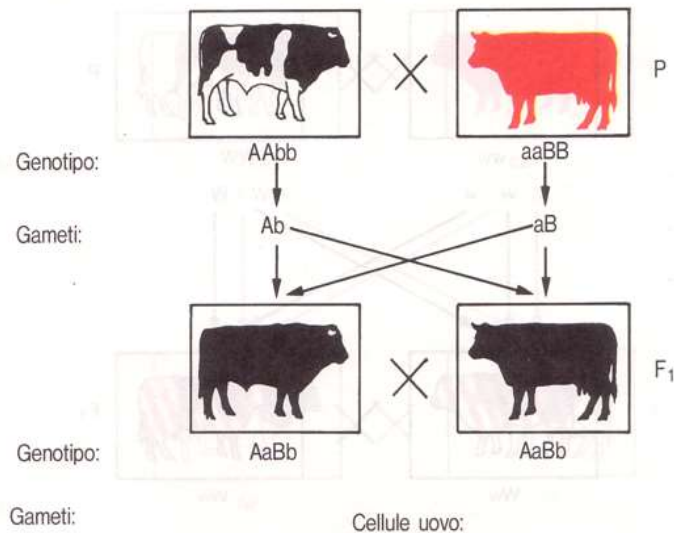
Legge dell'indipendenza dei caratteri

Dall'incrocio di individui che differiscono per due o più coppie di alleli, ogni coppia allelomorfa (gene) si comporta nella trasmissione ereditaria indipendentemente dalle altre

A differenza della 2° legge per studiarla e dimostrarla sono necessari almeno 2 geni mentre è identico il numero di generazioni (si arriva all'F2).

Nella generazione F₂, pertanto si ha la comparsa di tutte le possibili combinazioni dei caratteri, secondo una distribuzione FENOTIPICA determinata dallo sviluppo di $(3:1)^n$. Analogamente la distribuzione GENOTIPICA sarà $(1:2:1)^n$

La stessa legge è detta anche della libera combinazione dei geni.



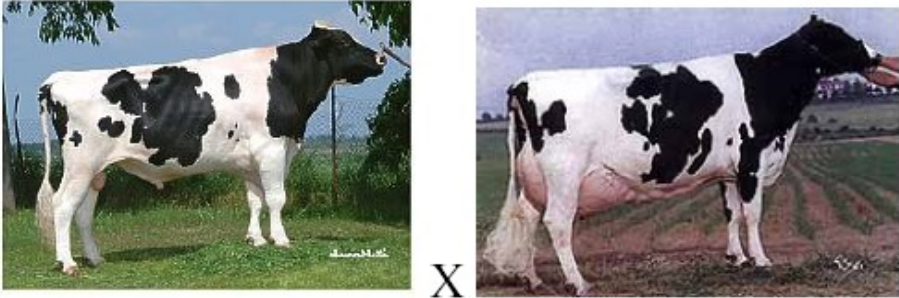

Cellule uovo:

	AB	Ab	aB	ab
AB	AaBB	AaBb	AaBB	AaBb
Ab	AaBb	Aabb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

Spermatozoi

Fig. 24. L'incrocio di bovini pezzati neri con bovini rossi uniformi dimostra che i fattori ereditari vengono trasmessi indipendentemente gli uni dagli altri. Nella seconda generazione F_2 si presentano quattro fenotipi diversi: nero uniforme ($9/16 = 56\%$), pezzato nero ($3/16 = 19\%$), rosso uniforme ($3/16 = 19\%$) e pezzato rosso ($1/16 = 6\%$).

II legge di Mendel (con dominanza completa)




F1			
Genotipo	Aa	Aa	
Fenotipo	Nero	Nero	
Gameti	A, a	A, a	
F2			
Genotipo	AA	Aa	aA
	Nero	Nero	
Frequenza genotipica	25%	50%	
Frequenza fenotipica	3		1

III legge di Mendel (con dominanza completa): F1

















2 loci su cromosomi diversi:

Gene per il colore: A nero; a rosso

Gene per la pezzatura: B uniforme; b pezzato

P		X	
genotipo	AABB		aabb
Fenotipo	Nero, uniforme		Rosso, pezzato
gameti	A, B		a, b
F1			
genotipo		AaBb	
Fenotipo		Nero, uniforme	
gameti		AB Ab aB ab	

III legge di Mendel (con dominanza completa): F2

F2		AB	Ab	aB	ab
	AB	AABB nero unif. 	AABb nero unif. 	AaBB nero unif. 	AaBb nero unif. 
	Ab	AABb nero unif. 	AAbb nero pezz. 	AaBb nero unif. 	Aabb nero pezz. 
	aB	AaBB nero unif. 	AaBb nero unif. 	aaBB rosso unif. 	aaBb rosso unif. 
	ab	AaBb nero unif. 	Aabb nero pezz. 	aaBb rosso unif. 	aabb rosso pezz. 

Quindi, essendo interessati 2 loci (colore del mantello e pezzatura), avremo:

16 combinazioni geniche $4^2 = 4^n$
 9 combinazioni genotipiche $3^2 = 3^n$
 4 combinazioni fenotipiche $2^2 = 2^n$
 ove $n =$ numero dei loci