



Istituto Nazionale di Documentazione, Innovazione e Ricerca Educativa

PON SOS Studenti (C-8-FSE-2010-2)

Risorsa didattica 2

Nascita e sviluppo della genetica: da Mendel a Morgan

Scheda di Ideazione	
Autore	GIULIA FORNI
Titolo	Nascita e sviluppo della genetica: da Mendel a Morgan
Abstract (min 1500 battute)	<p>L'investigazione sui meccanismi che regolano la trasmissione dei caratteri ereditari è da sempre fonte di curiosità per i ragazzi. E' consuetudine associare le "somiglianze" familiari a caratteristiche presenti nei genitori, nei nonni o nei parenti prossimi o cercare la "causa" di una malattia nella presenza della stessa in un familiare. Tuttavia le misconcezioni dei ragazzi sull'argomento sono numerose. Secondo uno studio effettuato per capire come ragionano i ragazzi sui concetti di eredità biologica, è risultato che circa la metà degli studenti crede che i tratti della prole vengano ereditati direttamente ed esclusivamente dall'unico genitore al quale si assomiglia per quella caratteristica e non come il risultato dell'interazione di alleli ereditati in maniera uguale da entrambi i genitori. Gli studenti credono anche, erroneamente, che l'eredità da madre a figlia, da padre a figlio, cioè da persone a persone dello stesso sesso sia più prominente. Si sostiene che queste convinzioni errate possano influenzare gli studenti nell'apprendimento e comprensione delle leggi di Mendel. Poiché le misconcezioni sono errori radicati e persistenti, veri ostacoli cognitivi, nella strutturazione di questo percorso e delle verifiche si terranno presenti le precedenti considerazioni.</p> <p>Inoltre, per cercare di rendere il ragazzo in qualche modo attivo, si è strutturato il percorso mettendo lo studente, quando possibile, nella situazione problematica dello scienziato chiedendogli di fare le sue previsioni, partendo dalla sua esperienza quotidiana o dall'analisi di semplici dati o dall'applicazione delle leggi studiate, previsioni che saranno confermate o meno dai risultati ottenuti realmente da Mendel o da Morgan e che verranno visualizzati dopo una brevissima pausa.</p> <p>Il percorso è formato da due sezioni. La prima parte ripercorrerà le esperienze di Mendel per giungere alle tre famose leggi sull'ereditarietà, mentre nella seconda parte si lavorerà sull'attività di Morgan per arrivare alla teoria cromosomica dell'ereditarietà e ad individuare in quali casi la terza legge di Mendel dell'indipendenza dei caratteri mantiene la sua validità.</p> <p>Mendel, dopo anni di attento studio su migliaia di piante di pisello, spiegò in maniera sorprendente e del tutto innovativa le modalità con cui si trasmettono i caratteri ereditari. La sua formazione matematica e botanica, gli consentì di anticipare di molti decenni l'enunciazione delle leggi sull'ereditarietà biologica, leggi che poi rappresentarono la base fondamentale per la nascita della disciplina che oggi chiamiamo genetica. Tuttavia il lavoro di Mendel ricevette scarsa attenzione e solo all'inizio del '900 le sue teorie vennero alla ribalta ad opera di tre genetisti vegetali. La questione più sorprendente è che Mendel formulò la</p>

sua teoria prima che si scoprisse l'esistenza dei cromosomi e del ruolo del DNA nella trasmissione dei caratteri ereditari. Da quando Mendel formulò le sue leggi, ci vollero altri cento anni per arrivare a scoprire la struttura a doppia elica del DNA. Comunque la ricerca genetica, continuando ad avanzare, ha confermato la validità delle leggi mendeliane, anzi proprio esperimenti progettati per falsificare le tre leggi da parte di Morgan portarono poi alla formulazione della teoria cromosomica e delle leggi che regolano la trasmissione dei caratteri ereditari legati al sesso.

PRIMA BOZZA DELLA SCENEGGIATURA:

1. **Video 1:** Si introduce il tema in modo problematico partendo da casi concreti e un po' "leggeri" di trasmissione di caratteri ereditari umani (es: colore rosso dei capelli) Si sottolineerà quindi che per spiegare la cosa sarà necessario un po' di tempo e che per molti caratteri umani non tutto è semplice.

Per capire bisogna tornare indietro nel tempo e nello spazio

2. Animazione 1- Mendel

Boemia, monastero di Brno, seconda metà dell'800

-Si presenta velocemente Mendel, il contesto scientifico in cui si operava, il "suo" metodo sperimentale e il suo problema di ricerca: attraverso l'osservazione di migliaia di piante di pisello che coltivava nell'orto del monastero voleva individuare le modalità di trasmissione dei caratteri ereditari.

-Si definisce il significato di "Carattere", "Carattere puro", "Carattere ibrido" "Caratteri antagonisti"

Per "scoprire" la prima legge di Mendel (Dominanza) che fu individuata lavorando su un solo carattere per volta, si chiede al ragazzo di immedesimarsi nei panni di Mendel e di fare una sua previsione sul caso degli incroci di piselli di linea pura rispetto ad una coppia di caratteri antagonisti (fiore viola, fiore bianco) e di scrivere sul quaderno le sue ipotesi.

-PAUSA PER PERMETTERE ALLO STUDENTE DI SCRIVERE LA SUA IPOTESI. oppure SI CHIEDE DI INTERROMPERE IL VIDEO MENTRE SCRIVE oppure TERMINA LA PRIMA PARTE DEL VIDEO E COMPARE UNA "SLIDE" SEMISTRUTTURATA CON LA GENERAZIONE P E LE ICONE DEI FIORI BIANCO E VIOLA. IL RAGAZZO PER TRASCINAMENTO DOVRA' INSERIRE IN F1 L'ICONA DEL COLORE PREVISTO

-Facendo scorrere l'animazione si visualizza la soluzione del caso: nella prima generazione parentale si ottennero solo fiori viola. Così avvenne anche quando Mendel studiò altri 6 caratteri del pisello odoroso (Scheda approfondimento: caratteristiche del fiore del *Pisum sativum* impollinazione ed autoimpollinazione, Ciclo vitale di una pianta, le 7 caratteristiche studiate da Mendel)

Si giunge così alla definizione della prima legge o della dominanza: "Gli individui ibridi della generazione F1 manifestano solo uno dei tratti presenti nella generazione parentale". Il carattere che si manifesta nella prima generazione si dice "dominante", l'altro "recessivo".

-Si passa quindi alla seconda legge:

Mendel non si fermò al primo incrocio e continuò lasciando

incrociare gli ibridi ottenuti per autoimpollinazione. Si chiede al ragazzo *“Cosa immagini che Mendel abbia ottenuto? Scrivi sul tuo quaderno le tue ipotesi.”*

PAUSA (come sopra)

“Ed ora guarda la tabella che riporta i risultati ottenuti da Mendel.

(Immagini e testo a video e sonoro)

Carattere	Dominante	Recessivo	F 1 prima generazione	F 2 seconda generazione N° di piante a fiore viola	F 2 seconda generazione N° di piante a fiore bianco	Rapporto
Colore fiore	Viola	Bianco	Viola	705	224	3,15:1

Cosa noti?”

PAUSA (come sopra)

“Anche Mendel osservò con grande stupore che il carattere fiore bianco “scomparso” era ricomparso anche se in misura molto minore rispetto al carattere “fiore viola”. Mendel ripeté lo stesso esperimento anche rispetto agli altri caratteri, colore e forma del seme e del baccello, altezza della pianta, ubicazione del fiore, e sempre i nuovi dati confermavano i precedenti.

*Giunse così a formulare la seconda legge, nota come legge di segregazione : “Durante la formazione dei gameti i due fattori (alleli) responsabili di ciascun carattere si separano e perciò ogni gamete ne contiene uno solo”. Mendel cioè ipotizzò che ogni carattere fosse individuato da due fattori che oggi chiamiamo **geni**”(Testo letto, testo a video, animazione)*

Si stabilisce la notazione scientifica di “Carattere dominante”, “Carattere recessivo”, “Ibrido”, “Omozigote”, ed “Eterozigote”, “malato”, “Portatore sano” “Genotipo” e “Fenotipo” (Si dirà che questi due termini sono posteriori a Mendel) con sonoro, testo a video ed immagine (Es Caratteri antagonisti fiore viola\fiore bianco che si indicano rispettivamente con VV e bb)

Si passa quindi alla visualizzazione della prima e della seconda legge attraverso i quadrati di Punnet (Approfondimento: definizione di probabilità e quadrati di Punnet) e si definiscono i rapporti con cui ricompaiono i caratteri.

PRIMA GENERAZIONE F1: Fiore viola (VV) x fiore bianco (bb)

	V	V
b	Vb	Vb
b	Vb	Vb

Si ottengono tutti ibridi (Vb) che presentano il fenotipo viola, cioè quello che appare (fenotipo) è il carattere dominante, ma l’ibrido “mantiene memoria” nel genotipo (Vb) anche del carattere recessivo dell’altro genitore. Gli ibridi, cioè, a dispetto del loro aspetto (fenotipo), sono il risultato di ciò che hanno ereditato in ugual misura da entrambi i genitori (genotipo) e che potranno trasmettere ai propri discendenti. Ciò apparirà chiarissimo nella seconda generazione F2 in cui si incrociano gli ibridi ottenuti.

SECONDA GENERAZIONE F2: Fiore viola (Vb) x fiore bianco (Vb)

	V	b
V	VV	Vb
b	Vb	bb

I quadrati di Punnet permetteranno di visualizzare in modo chiaro la ricomparsa del fenotipo recessivo (fiore bianco, bb) e della sua proporzione rispetto al fiore viola.

- Con lo stesso metodo si passa alla terza legge dell'assortimento indipendente che qui esponiamo solo brevemente. Mendel incrociò piselli che differivano non più solo per un carattere, ma per due caratteri (es. seme liscio e giallo con seme rugoso e verde) e trovò che “ Nella trasmissione di due caratteri ogni fattore si comporta indipendentemente l'uno dall'altro”

3. Video 2: Tutto spiegato?...

Le leggi di Mendel troppo innovative per i metodi matematici attraverso cui erano state individuate non ebbero fortuna fino agli inizi del '900 quando, indipendente, tre scienziati di biologia vegetale le “riscoprono”. ...ma non tutto il mondo accademico era convinto. Del resto alla teoria mendeliana mancavano alcune “spiegazioni”: non si conosceva ancora l'esistenza dei cromosomi e meno che mai del DNA. Cosa fossero e dove si trovassero i fattori di Mendel, i “geni” non era chiaro.

Tra i maggiori avversari di Mendel troviamo T.H. Morgan che per smentire le tre leggi incominciò a studiare ed incrociare moscerini (Approfondimenti: organismi modello, *Drosophila melanogaster*). Nel laboratorio di Morgan, vera fucina di premi Nobel si fecero nuove definitive scoperte.

4. Animazione 2 T. H. Morgan ed il suo gruppo

New York, Columbia University, “La stanza dei moscerini” , primi decenni del '900

-Si presentano velocemente i due protagonisti dell'avventura: lo straordinario scienziato T H. Morgan e la *Drosophila melanogaster*, il moscerino su cui condurrà i suoi esperimenti. Si illustra il contesto scientifico in cui si operava e il problema di ricerca: sperimentare nuovamente le leggi di Mendel utilizzando lo stesso metodo di Mendel, ma con un altro organismo. Morgan riuscì ad ottenere due ceppi di moscerini differenti per un carattere molto vistoso, il colore degli occhi che in *drosophila* è rosso (si mostra la *drosophila* e si fanno notare i principali caratteri). In un paio d'anni Morgan ottenne un mutante. (Si mostra il mutante e si chiede di trovare il particolare diverso, si tratta di un moscerino “occhi bianchi”). Morgan poté così cominciare gli incroci...

- Anche questa volta si chiederà ai ragazzi di fare previsioni.

Prima sulla generazione F1 ed i ragazzi prevederanno, applicando la

prima legge di Mendel, che i moscerini presentavano occhi rossi
PAUSA (come sopra)

La previsione dei ragazzi verrà confermato con una animazione, testo a video e quadrato di Punnett. Questo significa che Morgan aveva ritrovato e NON confutato la prima legge di Mendel

Si passa alla seconda generazione F₂, si chiede ancora di fare previsioni sul quaderno.

PAUSA (come sopra)

“Ma nella seconda generazione, F₂, Morgan trovò i “moscerini occhi bianchi”, come prevedeva la seconda legge di Mendel, ma anche dei risultati inaspettati! Ragazzi, stupiranno anche voi: eccoli raccolti in tabella”

Si mostrano le tabelle con i risultati di Morgan e si chiede di analizzare i dati e trarre conclusioni

Femmine occhi rossi	2459
Femmine occhi bianchi	0
Maschi occhi rossi	1011
Maschi occhi bianchi	782

*“Appare evidente la questione: nella seconda generazione F₂ di moscerini ricompare, è vero, il carattere recessivo “occhi bianchi”, ma si osserva una “stranezza inaspettata”: solo i **maschi** presentano il carattere occhi bianchi. “E allora? “*

4. Video 3: Uomini e moscerini

”Bel problema!” si trovò a fronteggiare Morgan, ma nella vita di tutti i giorni, nell’uomo quando si verificano casi simili? Quando un carattere si manifesta soprattutto nei maschi di una famiglia? Pensateci un attimo ragazzi e scrivete se avete qualche buona idea”

PAUSA

“La risposta non è facile dal momento che non è facile trovare riscontro, dall’osservazione della realtà circostante, delle modalità di trasmissione dei caratteri legati ai cromosomi sessuali (di questo si tratta, come si capirà più avanti) si attribuisce al caso, infatti, la presenza, nella progenie, di persone dello stesso sesso che manifestano un determinato carattere, a causa del ristretto numero di individui della progenie. Tuttavia è possibile fare un esempio molto noto: la calvizie maschile! E’ sotto gli occhi di tutti, infatti, che i maschi presentano la calvizie in modo straordinariamente più frequente delle femmine e che nell’ambito della stessa famiglia il carattere tende a rimanifestarsi.”

5. Animazione 3 -Trasmissione dei caratteri legati al sesso New York, Columbia University, “La stanza dei moscerini”, primi decenni del ‘900

Il problema di Morgan era quindi il seguente: come mai nelle popolazioni di moscerini F₂ non comparivano femmine con gli occhi bianchi come ci si aspettava di trovare? Giunto a questo punto, Morgan, comunque aveva accettato le leggi di Mendel ed andò oltre,

molto oltre.

Morgan, in base ai suoi esperimenti ed alle ipotesi di altri scienziati del suo tempo, giunse a localizzare i diversi fattori sui cromosomi producendo la prima carta genetica che permetteva di individuare la posizione dei fattori.

Come ricordi dallo studio della cellula, i cromosomi sono strutture a forma di bastoncino che contengono tutte le informazioni che servono alla cellula per sopravvivere e duplicarsi. Nelle cellule somatiche eucariote il numero di cromosomi è caratteristico di ogni specie e sempre multiplo di 2 (diploide). Ad ogni cromosoma ne corrisponde un altro simile (omologo). Ad esempio nell'uomo ci sono 23 coppie, nella drosophila 4 coppie di cromosomi. Tutte le coppie di cromosomi sono simili ad eccezione dei cromosomi che determinano il sesso. Nella femmina i cromosomi sessuali sono XX, mentre nel maschio sono XY. Tutte le cellule, ad eccezione dei gameti contengono i cromosomi in coppia.

Torniamo alle nostre drosophile. I geni che codificano il colore degli occhi si trovano sui cromosomi sessuali. Si visualizza la posizione del gene white che si trova sul cromosoma X. Non tutti i geni, infatti, che si trovano sul cromosoma sessuale X sono coinvolti nella determinazione del sesso; vi si trovano anche geni che determinano altri caratteri. Un esempio, in drosophila, è il gene per il colore degli occhi: la forma selvatica (dominante) del gene (simbolo w^+) dà origine al colore rosso, mentre la forma recessiva del gene (simbolo w) dà origine ad occhi bianchi. Un maschio "occhi bianchi" ha genotipo $X^w Y$, mentre il fenotipo occhi rossi ha genotipo $X^{w^+} Y$. La femmina occhi bianchi ha genotipo $X^w X^w$. Poiché il cromosoma Y non ha un locus genico per il colore degli occhi, il fenotipo maschile dipende esclusivamente dal tipo di gene legato al cromosoma X.

Ancora una volta il quadrato di Punnet ci viene in aiuto"

PRIMA GENERAZIONE F1:

	X^w	Y
X	$X X^w$	XY
X	$X X^w$	XY

Nella prima generazione abbiamo solo il fenotipo occhi rossi, ma il genotipo mantiene la memoria del "padre occhi bianchi"

PRIMA GENERAZIONE F2:

	X	Y
X^w	$X X^w$	$X^w Y$
X^w	$X X^w$	$X^w Y$

Ricompate il carattere occhi bianchi, ma solo nei maschi e nota bene sono le femmine le sole portatrici della mutazione "occhi bianchi"

Se ritorniamo al problema iniziale: le calvizie possiamo incominciare a capire perché i maschi ne sono più colpiti. (Leggete comunque la scheda di approfondimento: Le calvizie)

Tra i geni umani che sono portatori di caratteri legati al sesso vi è il daltonismo, l'emofilia, una malattia del sangue, la distrofia muscolare di Duchenne, il favismo ed altre (Scheda approfondimento)

Si proporranno a video alcuni esercizi per sottolineare come in caso di

	<p>eterozigosi femminile la malattia possa presentarsi, inaspettatamente solo nei figli maschi</p> <p>Video 4: Quando resta valida la terza legge di Mendel Morgan, come Mendel, lavorò anche su incroci di drosophile con doppie mutazioni per dimostrare la terza legge di Mendel secondo la quale la trasmissione di ogni carattere è indipendente dagli altri. Usò moscerini che presentavano la doppia mutazione corpo nero ed ali piccole (vestigiali). Ebbene, in questo caso, i due caratteri venivano ereditati sempre insieme. Accadeva dunque che alcuni caratteri "seguivano" la terza legge, altri no.</p> <p>Animazione 4 : Geni e cromosomi Morgan capì che se i caratteri si trovano su cromosomi diversi questi si trasmettono indipendentemente, ma che se invece si trovano sullo stesso cromosoma si trasmettono insieme, formano cioè un gruppo di associazione. La terza legge di Mendel venne quindi confermata solo in parte poiché ha validità solo per geni che si trovano su cromosomi diversi.</p>
Obiettivi formativi	<ul style="list-style-type: none"> -collocare in un contesto storico e scientifico il lavoro di Mendel -Individuare le principali peculiarità del lavoro sperimentale di Mendel -Saper utilizzare i quadrati di Punnett per fare previsioni sulla trasmissione i caratteri ereditari -comprendere e spiegare come un individuo possa manifestare una malattia recessiva se genitori e nonni sono "sani" - comprendere perché una malattia genetica dominante possa avere una diffusione molto limitata
Competenze di riferimento	<ul style="list-style-type: none"> -Osservare, descrivere ed analizzare fenomeni appartenenti alla realtà naturale e artificiale e riconoscere nelle varie forme i concetti di sistema e di complessità. - Riconoscere questioni che possono essere indagate in modo scientifico -Saper riconoscere e stabilire relazioni -Individuare le parole chiave che occorrono per cercare informazioni scientifiche. -Applicare conoscenze scientifiche in una situazione data -Interpretare dati scientifici e prendere e comunicare decisioni
Tipologia	Hyperfilm
Tool	<p>Video</p> <p>Animazioni</p> <p>Animazioni interattive</p> <p>Schede di approfondimento in word o PP</p> <p>Esercizi in PPT</p>

Risorse integrative	<ul style="list-style-type: none"> - Scheda approfondimento: Le scienze naturali al tempo di Mendel ed il metodo sperimentale del monaco boemo - Scheda approfondimento :Caratteristiche del fiore di pisello odoroso, impollinazione ed autoimpollinazione, Ciclo vitale di una pianta, le 7 caratteristiche studiate da Mendel - Scheda approfondimento: Organismi modello nella ricerca genetica -Scheda approfondimento: La probabilità: definizione classica, tabelle e quadrati di Punnet - Scheda approfondimento: Incroci reciproci - Scheda approfondimento: Malattie genetiche nell'uomo e malattie genetiche legate al sesso -Scheda approfondimento:Le calvizie, non solo geni - Scheda approfondimento: I termini della genetica (gene, allele, genotipo, fenotipo, omozigote, eterozigote, dominante, recessivo, ibrido, mutazione....) - Scheda approfondimento: I caratteri mendeliani nell'uomo ed interazione tra alleli dello stesso gene -Esercizi di verifica
Eventuali suggerimenti o note dell'autore	<p>1.Il percorso è forse un po' lungo per essere contenuto in 15' Si potrebbero preparare 2 Hypervideo autoconsistenti: "Le leggi di Mendel" , fino al punto 3 e "La teoria cromosomica dell'ereditarietà: T. H. Morgan".</p> <p>2.I video potrebbero avere come protagonista me, come" Volto" del narratore, non so se è meglio che sia io, la classica prof, o un ragazzo e/o una ragazza (potrebbero essere due miei ex alunni), volti freschi e simpatici.....</p> <p>4. Ho inserito anche la possibilità di rendere il lavoro un po' interattivo e permettere al ragazzo di fare qualche previsione, Non so se la cosa è prevista ed ho perciò inserito più possibilità: PAUSA PER PERMETTERE ALLO STUDENTE DI SCRIVERE SUL QUADERNO LA SUA IPOTESI. oppure SI CHIEDE DI INTERROMPERE IL VIDEO MENTRE SCRIVE oppure TERMINA LA PRIMA PARTE DEL VIDEO E COMPARE UNA "SLIDE" SEMISTRUTTURATA CON LA GENERAZIONE P E LE ICONE DEI FIORI BIANCO E VIOLA. IL RAGAZZO PER TRASCINAMENTO DOVRA' INSERIRE IN F1 L'ICONA DEL COLORE PREVISTO</p> <p>5. Si dovrebbe anche prevedere un indice delle scene, come nei DVD</p> <p>6.Ho messo in corsivo alcune bozze di testi per concordare anche il linguaggio che penso debba essere abbastanza familiare e diretto, naturalmente sempre scientificamente corretto</p>

Scheda sceneggiatura Format 1 - Hyperfilm	
La genetica classica	
Sequenza	1
Descrizione della scena	<p>Per descrizione della scena si intende una descrizione dettagliata di ciò che avviene sullo schermo. Se per esempio la lezione dell'esperto si interrompe perché inizia un'animazione, se mentre l'esperto parla i suoi concetti chiave vengono sottolineati da elementi visivi, se a un certo punto del video si decide di inserire un approfondimento (test, quiz, altri video, immagini), tutto ciò deve essere riportato nella descrizione della scena.</p> <p>1. VIDEO 1 L'insegnante introduce il tema.</p> <p>E' seduto alla scrivania su cui sono poggiate alcune foto-ritratti (Monologo1).</p> <p>L'insegnante si alza e mostra uno ad uno una serie di quadri-ritratti che appaiono in a video (Monologo2)</p>
Testo speakerato	<p>Il testo speakerato è il corrispettivo di ciò che l'esperto esporrà durante la videolezione.</p> <p>Parla l'insegnante:</p> <p><u>1. VIDEO 1 L'insegnante introduce il tema. (Monologo 1):</u></p> <p>"Mia mamma ha ancora dei bellissimi occhi. Da giovane assomigliava a Liz Taylor, un'attrice famosa per i suoi splendidi occhi blu. Guardate voi stessi (si mostrano le foto in cornice)</p> <div data-bbox="450 1585 1460 1957" data-label="Image"> </div> <p>Nessuno di noi figli li ha ereditati, ma finalmente in famiglia è nata una splendida nipotina con i magnifici occhi della sua bisnonna! (si</p>

mostra la foto in cornice)



Non sempre i caratteri che si trasmettono sono così belli.”

L'INSEGNANTE SI ALZA E A VIDEO APPAIONO I QUADRI
(Monologo 2):

”Guardate cosa si sono tramandati i regnanti della Casa Asburgo (si mostrano i dipinti seguenti)



“Ecco questo è Carlo v d'Asburgo. Non si può dire che abbia un bel

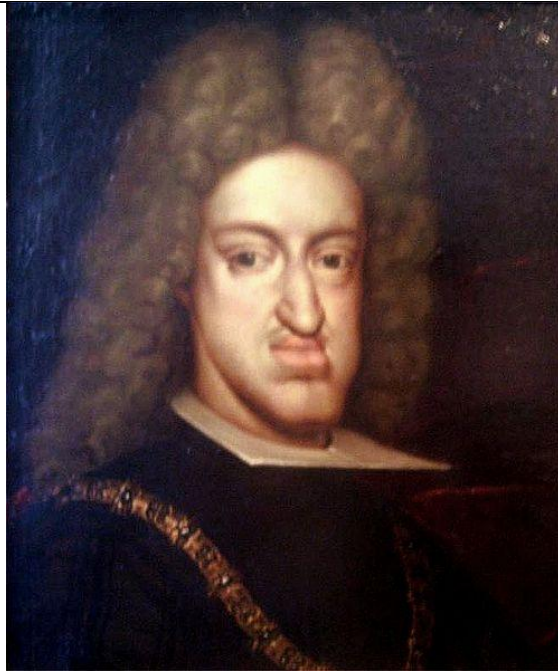
mento!”



Anche Ferdinando I d'Asburgo aveva la mandibola che sporgeva rispetto alla mascella.



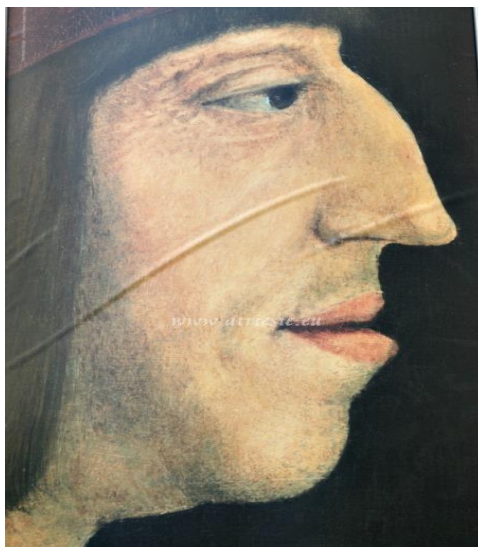
e così anche Rodolfo II d'Asburgo



e senza dubbio Carlo II di Spagna, che pure era un Asburgo




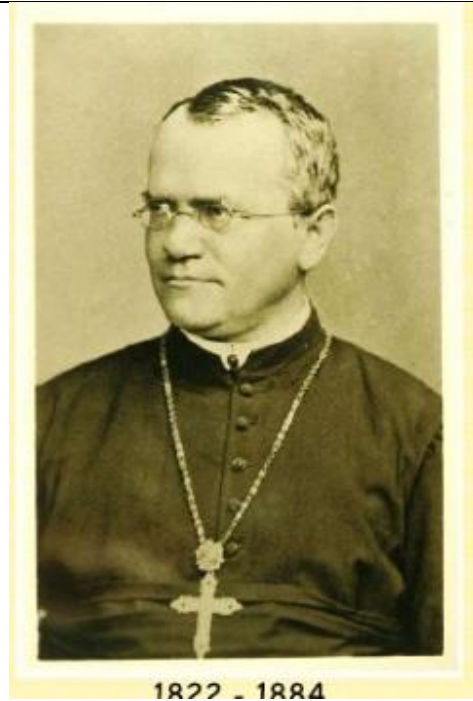
Ecco Leopoldo I d'Asburgo



Questo è l'imperatore Massimiliano d'Asburgo ed anche lui presenta il cosiddetto "mento asburgico".

	<p>La malformazione a volte evidente, altre volte nascosta è stata presente nei due terzi dei membri della Casa d'Asburgo per più di 400 anni e documentata dai dipinti. Non tutti gli Asburgo insieme ai privilegi hanno ereditato questa malformazione e comunque ognuno di loro era diverso dall'altro. <u>Non esistono infatti due persone perfettamente uguali.</u> (testo a video <u>“Non esistono infatti due persone perfettamente uguali.”</u>)</p> <p>Sarà capitato anche a voi di guardarvi allo specchio e pensare di avere il naso della mamma, il sorriso del papà ed i capelli del nonno. Vi sarete allora domandati “Perché assomigliamo o non assomigliamo ai nostri genitori?” o forse “I caratteri vengono ereditati casualmente o con regole precise? Come potrebbero essere i miei figli?” (testo a video <u>“Perché assomigliamo o non assomigliamo ai nostri genitori?”</u>, <u>“I caratteri vengono ereditati casualmente o con regole precise? Come potrebbero essere i miei figli?”</u>)</p> <p>Come voi fin dall'antichità gli uomini si sono posti queste domande. A queste nel corso del tempo si sono date varie risposte.</p> <p>I meccanismi dell'ereditarietà incominciarono ad essere spiegati solo agli inizi del '900 con la riscoperta del lavoro del biologo ottocentesco Gregor Mendel, considerato il fondatore della genetica, quella branca della biologia che si occupa dei caratteri ereditari, delle loro modalità di trasmissione e di variazione.</p> <p>Come potete immaginare la questione non è semplice: per capirla faremo ora un salto indietro nel tempo e ci sposteremo nello spazio.</p>
<p>Testo a video</p>	<p>Per testo a video si intendono tutti quei testi che compaiono sullo schermo mentre l'esperto parla.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Non esistono infatti due persone perfettamente uguali. 2. Perché assomigliamo o non assomigliamo ai nostri genitori?” o forse “I caratteri vengono ereditati casualmente o con regole precise? Come potrebbero essere i miei figli? 3. 10. Gli alleli che determinano un carattere vengono detti genotipo 4. 11. Se i due alleli sono uguali l'individuo è omozigote

	<p>5. 12. Se i due alleli sono diversi l'individuo è eterozigote</p> <p>6. 13. Terza legge di Mendel detta dell'indipendenza Durante la formazione dei gameti geni diversi si distribuiscono l'uno indipendentemente dall'altro</p>
Approfondimenti	Per approfondimenti si intendono tutti quegli elementi e risorse "esterne" al video che aiutano, integrano o arricchiscono la fruizione del video (testi di approfondimento, immagini, ulteriori video, esercizi, link, presentazioni ppt., glossari, griglie, tabelle di progettazione, questionari ect.).
Suoni	Sono tutti gli elementi sonori: musica di sottofondo, effetti sonori, suoni ambientali etc.
Sequenza	2
Descrizione della scena	ANIMAZIONE 1- Boemia, monastero di Brno, seconda metà dell'800: Mendel e le sue due prime leggi
Testo speakerato	<p>2. Animazione 1-</p> <p>Boemia, monastero di Brno, 1856 (Questo testo appare sul video, una parola alla volta tipo film polizieschi) Si parte da una cartina dell'Europa del 1856 e si punta su Brno, nella attuale Repubblica Ceca (Testo a video "Brno, attuale repubblica Ceca) quindi si entra nel monastero</p> 



(Immagini forse utili per lo sviluppatore)

“ In questo monastero vive Gregor Mendel, è un monaco agostiniano. Sta curando i suoi piselli nell’orto del monastero (Nota per lo sviluppatore: l’orto era un aranceto in serra riscaldato da stufa)



(Immagini forse utili per lo sviluppatore)

Aveva frequentato i corsi di fisica, matematica e botanica all’Università di Vienna ed apparteneva al gruppo de “I medici materialisti” che studiavano i viventi con i metodi della fisica e della matematica. Forte di questa esperienza, Mendel si è posto il problema di come negli organismi si trasmettono i caratteri di generazione in generazione.

Per i suoi studi ha osservato migliaia di piante di pisello, il ***Pisus sativum***, eccolo (compare a video ***Pisus sativus*** e l’immagine).



che aveva scelto perché ha un ciclo vitale breve, pochi mesi da seme a seme. (QUI C'E' UN ALLEGATO DI APPROFONDIMENTO "Le caratteristiche della pianta di pisello, il *Pisum Sativum*, un organismo modello")

Mendel innanzitutto ha pensato di studiare **singoli caratteri uno alla volta** (compare a video **singoli caratteri uno alla volta**) per cercare di individuare leggi generali da matematizzare; questo è l'aspetto innovativo della sua ricerca che gli ha permesso di riuscire dove tanti altri avevano

fallito.

Mendel ha focalizzato la sua attenzione su sette **caratteri ognuno dei quali** si presenta in due **varianti** alternative (Compare a video parola per parola **“Ogni carattere si presenta in due varianti alternative)”** : Il carattere colore del fiore che può presentarsi nella **variante** bianca oppure viola,

Colore del fiore



Viola



Bianco

il **carattere** colore del seme poteva presentarsi nella **variante** gialla o verde

Colore del seme



Giallo



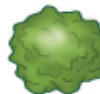
Verde

La forma del seme poteva essere liscia o rugosa

Forma del seme



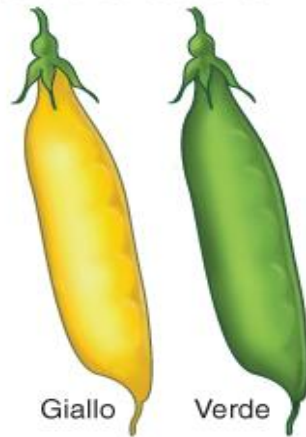
Liscio



Rugoso

Il colore del baccello giallo o verde

Colore del baccello



Colore del fiore



Colore del seme



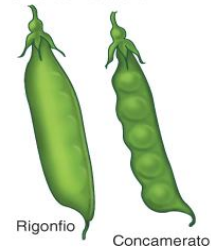
Forma del seme



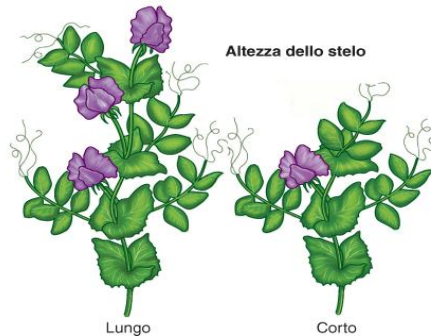
Colore del baccello



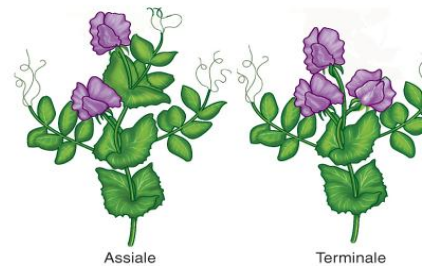
Forma del baccello



Altezza dello stelo



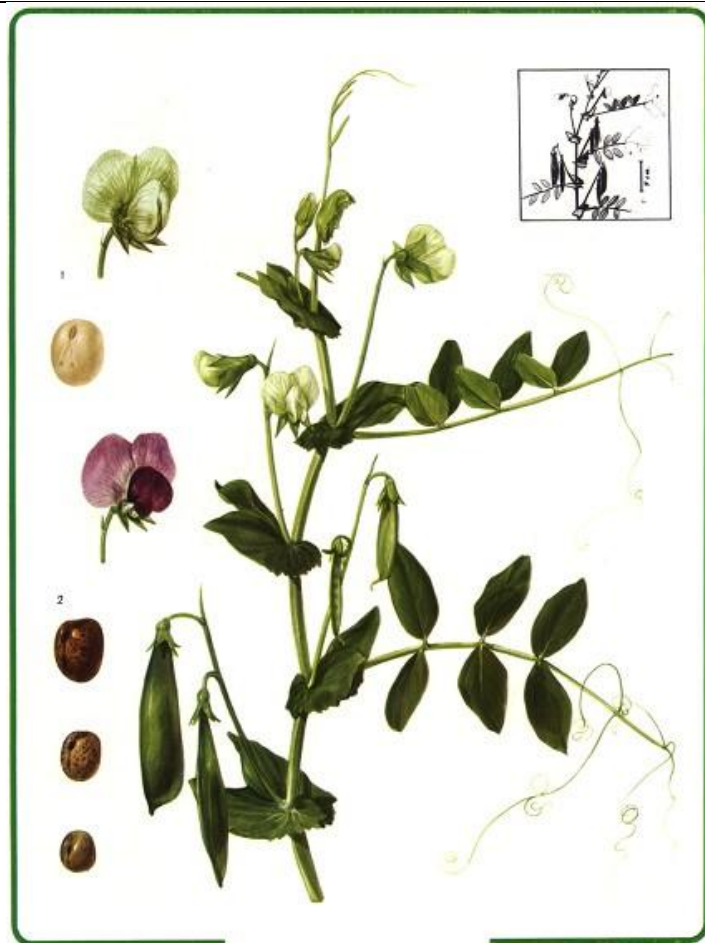
Posizione dei fiori



La forma del baccello che è rigonfio o concamerato, l'altezza dello stelo che può essere lunga o corta, la posizione del fiore che è assiale o terminale.

(Qui il personaggio Mendel ha mostrato le immagini dei 7 caratteri nelle due varianti)

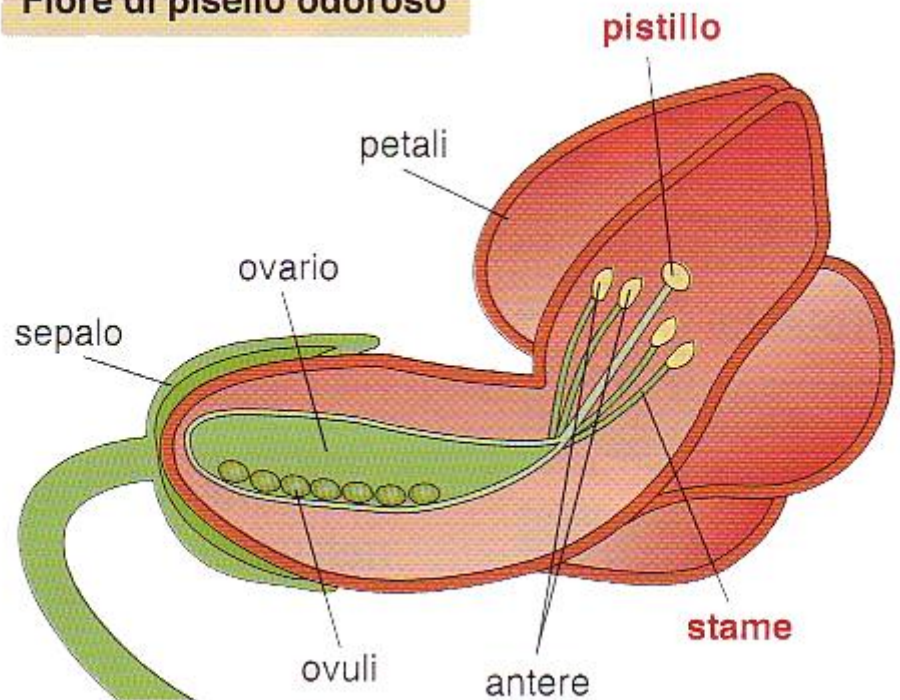
Mendel studia e produce migliaia di piantine ed interpreta i risultati in modo matematico. È proprio a livello del metodo che si rileva il suo fondamentale contributo: egli applica per la prima volta lo strumento matematico, in particolare la statistica e il calcolo delle probabilità, allo studio dell'ereditarietà biologica. (Qui l'orto del personaggio Mendel si riempie inverosimilmente di piante di pisello che crescono ordinatamente in "filari" prima tutti a fiori viola, poi tutti a fiori bianchi, mentre Mendel prende nota sul suo quaderno)



Pisum sativum L. e *P. s. var. arvense* (L.) Poir.

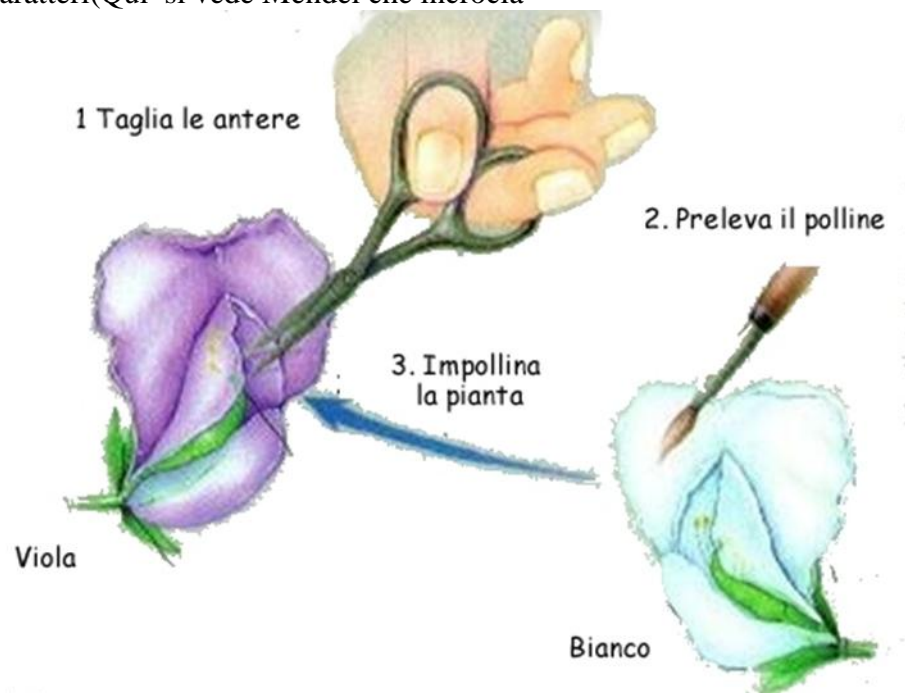
Per Mendel è fondamentale avere a disposizione piante di “razza pura” per alcuni caratteri, come si diceva allora. Ottiene i semi con caratteri puri per autoimpollinazione.

Fiore di pisello odoroso



I fiori di pisello sono infatti ermafroditi ed in essi il polline feconda un ovulo dello stesso fiore. In questo modo lo scienziato seleziona semi la cui discendenza risulta identica; in altre parole arriva ad essere sicuro di avere semi dai quali germoglieranno piante a fiore viola o piante a fiore bianco, se vuole lavorare sul carattere colore del fiore, oppure sa di poter disporre di semi da cui sicuramente nasceranno piselli dal baccello giallo oppure verde e così via per tutti i sette caratteri (Qui il personaggio Mendel semina un seme di pisello e spunta una pianta a fiore viola, poi semina un altro seme e spunta una pianta a fiore bianco, e così via come da testo speakerato. Mendel ovviamente mostra nel volto e nei gesti grande soddisfazione)

A questo punto Mendel incomincia ad incrociare piante che presentano un solo carattere antagonista, per esempio incrocia una pianta con fusto alto con una a fusto basso, poi una pianta a fiori viola con una a fiori bianchi, ed ancora piante a semi lisci con piante a semi rugosi e così via per tutti i 7 caratteri (Qui si vede Mendel che incrocia



Mendel incrocia migliaia di piante ed ottiene migliaia di piante “figlie” dette ibridi, cioè individui i cui genitori appartengono a due varietà diverse di specie uguali. Sempre e per tutti i caratteri egli ottiene lo stesso risultato.

Quale pensi sia stato il risultato che Mendel ha ottenuto? Prova un po' tu:

PAUSA PER PERMETTERE ALLO STUDENTE DI SCRIVERE LA SUA IPOTESI. oppure SI CHIEDE DI INTERROMPERE IL VIDEO MENTRE SCRIVE oppure TERMINA LA PRIMA PARTE DEL VIDEO E COMPARE UNA “SLIDE” SEMISTRUTTURATA CON LA GENERAZIONE P E LE ICONE DEI FIORI BIANCO E VIOLA.

P



F₁

?

?

?

?

IL RAGAZZO PER TRASCINAMENTO DOVRA' INSERIRE IN F₁ AL POSTO DEL PUNTO INTERROGATIVO L'ICONA DEL FIORE DEL COLORE CHE PREVEDE, MA IL FIORE RIMARRA' AL POSTO DEL PUNTO INTERROGATIVO SOLO SE E' VIOLA.



- -

RIPRENDE L'ANIMAZIONE NELL'ORTO DI MENDEL CON MENDEL DALL'ATTEGGIAMENTO STUPITO E LA VOCE NARRANTE DICE: "Sì, ragazzi, Mendel osserva sempre, sempre ed ancora sempre che **compare soltanto uno dei due caratteri alternativi** ("..sempre, in ciascun incrocio monoibrido, Mendel osserva che **compare soltanto uno dei due caratteri alternativi** " questo testo compare a video parola per parola ed in primo piano compare per rafforzare un'immagine del tipo)

P



F₁



Mendel **chiama dominanti i caratteri che si manifestano nella prima generazione di ibridi e recessivi i caratteri che invece si nascondono.** Formula quindi la prima legge detta legge della dominanza dei caratteri o di

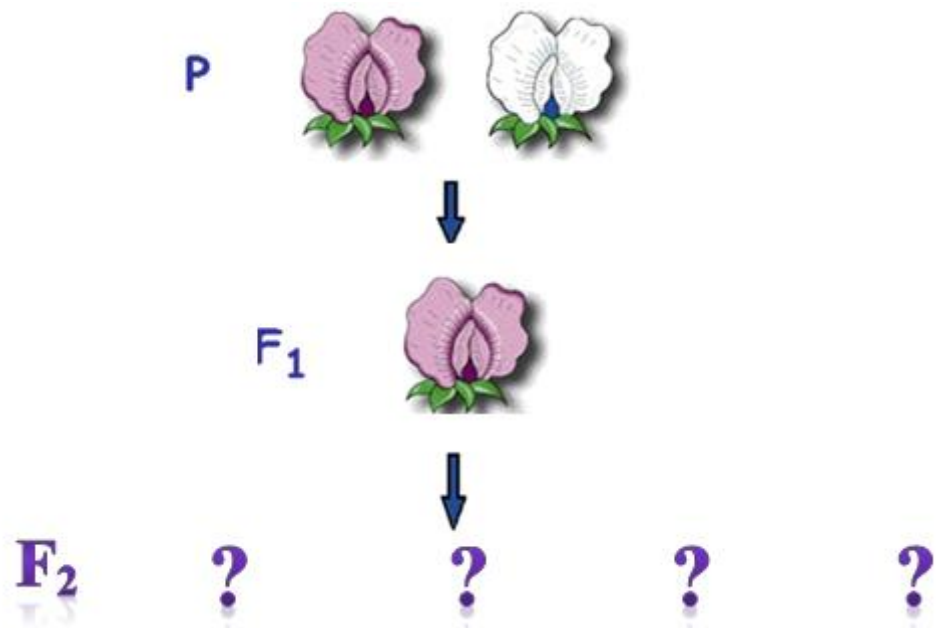
uniformità degli ibridi di prima generazione

Incrociando due individui appartenenti a linee pure, che differiscono per un solo carattere, si ottengono ibridi di prima generazione F_1 tutti uguali per quel carattere che viene detto dominante.

A questo punto Mendel si domanda cosa accadrà se lascerà incrociare gli ibridi. Così incomincia una nuova lunga sperimentazione.

“Cosa immagini che Mendel abbia ottenuto? Scrivi sul tuo quaderno le tue ipotesi.”

PAUSA PER PERMETTERE ALLO STUDENTE DI SCRIVERE LA SUA IPOTESI. oppure SI CHIEDE DI INTERROMPERE IL VIDEO MENTRE SCRIVE oppure SI BLOCCA IL VIDEO E COMPARE UNA “SLIDE” SEMISTRUTTURATA CON LA GENERAZIONE P, F_1 E PER LA F_2 4 PUNTI INTERROGATIVI CHE IL RAGAZZO DOVRA’ SOSTITUIRE CON LE ICONE DEL FIORE BIANCO E/O VIOLA CHE PREVEDE



IL RAGAZZO PER TRASCINAMENTO DOVRA’ INSERIRE IN F₂ AL POSTO DEL PUNTO INTERROGATIVO L’ICONA DEL FIORE DEL



COLORE CHE PREVEDE

- , -

MA IL FIORE RIMARRA’ AL POSTO DEL PUNTO INTERROGATIVO SOLO SE INSERISCE TRE FIORI VIOLA ED UNO BIANCO.

RIPRENDE L’ANIMAZIONE NELL’ORTO DI MENDEL CON MENDEL

DALL'ATTEGGIAMENTO STUPITO. MENDEL POI ENTRA NEL SUO STUDIO E SI SIEDE ALLA SCRIVANIA E SCRIVE IN UN GRANDE LIBRO. LA VOCE NARRANTE RECITA :

“Sì, il carattere recessivo ricompare. Mendel raccoglie i risultati dei suoi esperimenti in ordinate tabelle del tipo di quella che vedi (Nel video si zoomma sul librone di Mendel e si inquadra la tabella mentre la voce

Carattere	Domina nte	Recessivo	F 1 prima generazion e	F 2 seconda generazion e N° di piante a fiore viola	F 2 seconda generazion e N° di piante a fiore bianco	Rapporto
Colore fiore	Viola	Bianco	Viola	705	224	3,15:1

narrante continua)

“Il carattere recessivo ricompare, ma guarda la tabella: in quale rapporto ricompare?




Mendel naturalmente prosegue le sue sperimentazioni su tutti i sette caratteri ed ecco cosa trova (Il personaggio Mendel gira la pagina del suo librone e si zoomma sulla seguente tabella:

Carattere	Numero dominanti	Numero recessivi	Rapporto dominant e/recessiv o
Forma semi	5474 lisci	1850 grinzosi	2,96:1
Colore semi	6022 gialli	2001 verdi	3,01:1
Forma baccello	882 rigonfi	299 concamerati	2,95:1
Colore del baccello	428 verdi	152 gialli	2,82:1
Posizione dei fiori	651 assiali	207 terminali	3,14:1
Lunghezz a del fusto	787 lunghi	277 corti	2,84:1
Colore dei fiori	705 viola	224 bianchi	3,153:1

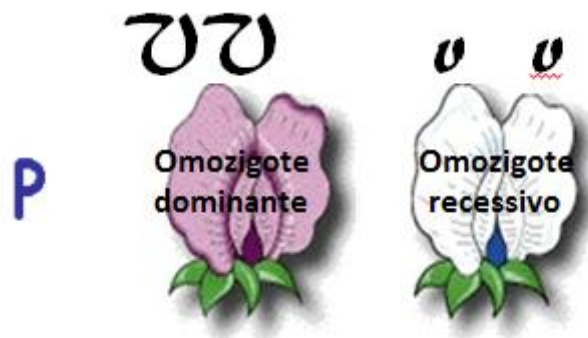
“Individui delle regolarità?”

PAUSA PER PERMETTERE ALLO STUDENTE DI SCRIVERE LA

	<p>SUA IPOTESI. oppure SI CHIEDE DI INTERROMPERE IL VIDEO MENTRE SCRIVE oppure SI BLOCCA IL VIDEO E COMPARE UNA “SLIDE” SEMISTRUTTURATA</p> <p>Secondo quale rapporto ricompare il carattere recessivo Dominante/Recessivo ? Trascina qui la tua risposta</p> <p style="text-align: center;">3:3 1:1 1:3 3:1</p> <p>LA RISPOSTA CHE VIENE ACCETTATA E' 3:1</p> <p>SI RITORNA NELLO STUDIO DI MENDEL</p> <p>“Mendel ha quindi osservato che il carattere recessivo è ricomparso anche se in misura molto minore rispetto al carattere dominante, all'incirca nel rapporto di 3 ad 1.</p> <p>Il fatto che il carattere recessivo sia ricomparso nella seconda generazione lo spinge a pensare che negli ibridi F₁ il carattere sia nascosto, ma non scomparso o distrutto e perciò può ricomparire nella generazione F₂</p> <p>Suppone allora che ogni carattere sia controllato da coppie di unità fisiche distinte e che nella formazione dei gameti (polline e ovuli) questi fattori si separino in modo tale che ogni gamete ne contenga uno solo.</p> <p>Con la fecondazione si riformano poi coppie di fattori</p> <p>E' importante sottolineare che oggi i fattori vengono chiamati alleli</p> <p>La seconda legge di Mendel, detta della segregazione si può così esprimere</p> <p>I due membri di una coppia di alleli si separano (segregano) durante la formazione dei gameti ed ogni gamete ne riceve solo un solo</p>
<p>Testo a video</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Boemia, monastero di Brno, 1856 2. Pisus sativus 3. singoli caratteri uno alla volta 4. Ogni carattere si presenta in due varianti alternative 5. ..sempre, in ciascun incrocio monoibrido, Mendel osserva che compare soltanto uno dei due caratteri alternativi 6. Prima legge di Mendel detta della dominanza 7. Incrociando due individui appartenenti a linee pure, che differiscono per un solo carattere, si ottengono ibridi di prima generazione F₁ tutti uguali per quel carattere che viene detto dominante. 8. La seconda legge di Mendel, detta della segregazione si può così esprimere 9. I due membri di una coppia di alleli si separano (segregano) durante la formazione dei gameti ed ogni gamete ne riceve solo un solo

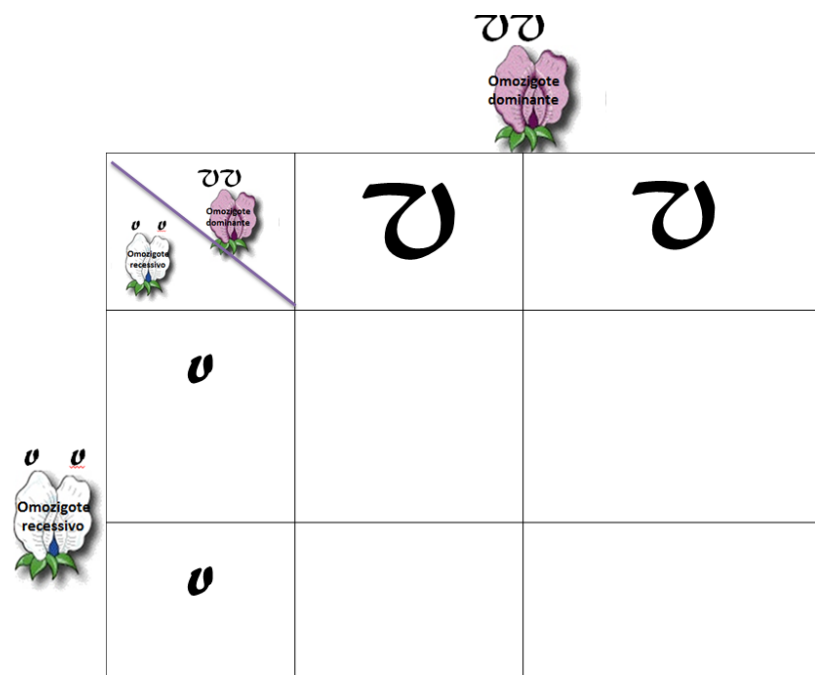
Approfondimenti	
Suoni	
Sequenza	3
Descrizione della scena	VIDEO 2: L'insegnante spiega mentre scorrono immagini e testi a video
Testo speakerato	<p>VIDEO 2 L'insegnante spiega mentre scorrono immagini e testi a video</p> <p>La genetica, grazie alla teoria di Mendel ha sviluppato un linguaggio ed un metodo semplice e rigoroso attraverso il quale si può descrivere e prevedere la trasmissione dei caratteri nelle varie generazioni.</p> <p>In biologia gli alleli vengono rappresentati con lettere maiuscole se l'allele è dominante, se l'allele è recessivo viene indicato con la stessa lettera, ma minuscola, per esempio l'allele del fiore viola si indica con V, mentre l'allele fiore bianco con v (A Video accanto all'insegnante compare</p> <div style="text-align: center;">  </div> <p>Carattere dominante fiore viola - è rappresentato con la lettera</p> <div style="text-align: center;">  </div> <p>maiuscola</p> <div style="text-align: center;">  </div> <p>Carattere recessivo fiore bianco - è rappresentato con la stessa lettera minuscola V)</p> <p>Gli alleli che determinano un carattere vengono detti <u>genotipo</u>.(Appare a video “Gli alleli che determinano un carattere vengono detti <u>genotipo</u>”)</p> <p>La caratteristica osservabile determinata dal genotipo viene detta fenotipo .(Appare a video “La caratteristica osservabile determinata dal genotipo viene detta <u>fenotipo</u>”</p> <p>Se i due alleli sono uguali l'individuo è omozigote (Appare a video “Se i due alleli sono uguali l'individuo è <u>omozigote</u>”</p> <p>Se i due alleli sono diversi l'individuo è eterozigote per quel carattere ed il carattere recessivo non compare nel fenotipo (Appare a video “Se i due alleli sono diversi l'individuo è <u>eterozigote</u>”)</p> <p>“Ad esempio una pianta a un fiore viola “puro” cioè omozigote sarà indicato con V V perché il viola è dominante, una pianta a fiore bianco che è omozigote perché il bianco è recessivo, sarà indicato con v v ed una pianta a fiore viola ibrido cioè che conserva memoria nel suo genotipo di</p>

discendente anche da una pianta a fiore bianco, è detto eterozigote e viene indicato con Vv.”
(Appare a video)










Per rappresentare le combinazioni alleliche che risultano dagli incroci useremo la tabella che vedi e che è chiamata “quadrato di Punnet” perché ideato nel 1905 dal genetista inglese Crundall Punnet .

La coppia di alleli della generazione parentale si divide nei due gameti
(Compare a video la tabella)



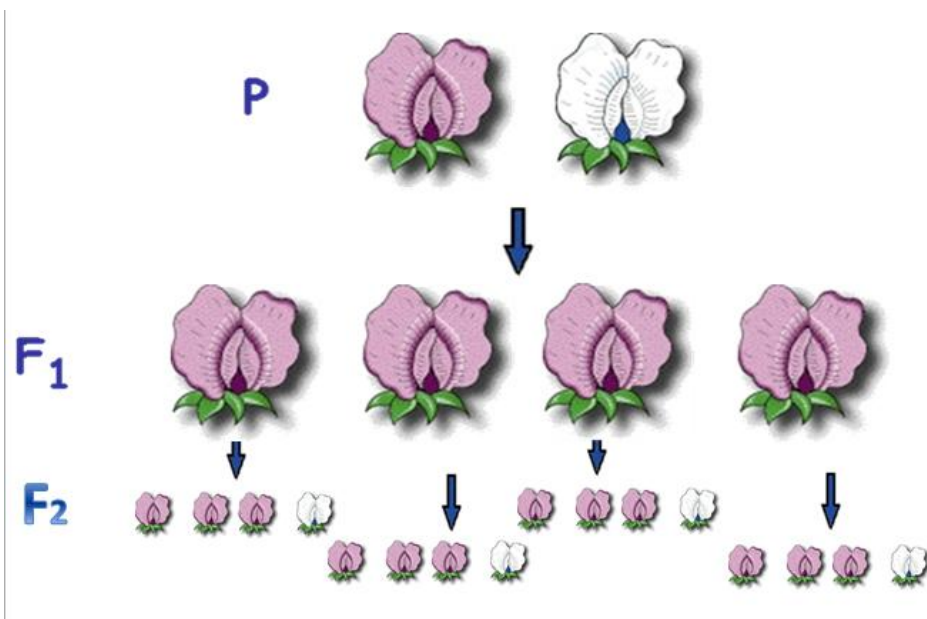
Con la fecondazione gli alleli formano nuove coppie composte da un allele ereditato da ciascun gamete (Compare a video la tabella che segue)

		VV  Omozigote dominante	
	VV  Omozigote dominante	V	V
vv  Omozigote recessivo	v	Vv  Eterozigote	Vv  Eterozigote
	v	Vv  Eterozigote	Vv  Eterozigote




Dalla tabella appare chiaro che fiori di fenotipo viola ottenuti dall'incrocio son eterozigoti e che il carattere recessivo sebbene non appaia è conservato nel genotipo Vv

Il quadrato di Punnet aiuta a capire come il modello mendeliano spieghi i rapporti numerici tra i tratti riscontrati nella generazione F1 ed F2 Ricordi lo schema? Eccolo:







(A [video](#) [comparare](#))



Questo schema si può tradurre nel seguente quadrato di Punnet

		\mathcal{U}_o 
 \mathcal{U}_o	\mathcal{U}	u
\mathcal{U}_o 		
u		

In cui la generazione parentale è eterozigote. Il quadrato si completa così

		U_o 
 U_o	U	u
U_o 	U	U_o 
u	U_o 	$u\ u$  Omozigote recessivo

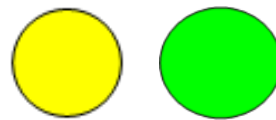
e mette in evidenza non solo i fenotipi e i loro rapporti, ma anche i genotipi ed i loro rapporti.

Gli studi di Mendel non ebbero fortuna e le sue tre leggi – fra poco conosceremo la terza- troppo innovative, furono dimenticate fino agli inizi del '900 quando, indipendente, tre studiosi di biologia vegetale le “riscoprirono”. E con l'andare del tempo si diedero spiegazioni più

convincenti su cosa fossero e dove si trovassero i fattori di Mendel, i geni, ed il linguaggio, come abbiamo visto, si andò precisando con l'introduzione di nuovi termini come allele eterozigote, omozigote e così via. Oggi sappiamo che un gene è un tratto, una sequenza, di DNA che occupa una precisa posizione del cromosoma. Mendel aveva lavorato senza conoscere il processo della meiosi, né l'esistenza dei cromosomi e che ogni coppia di alleli si trova su cromosomi omologhi che segregano durante la meiosi.



Con la terza legge Mendel affronta un nuovo problema: Come si comportano negli incroci due coppie diverse di geni osservate contemporaneamente? Mendel incominciò a lavorare con due caratteri, il colore del seme, giallo dominante indicato con G o verde, recessivo g



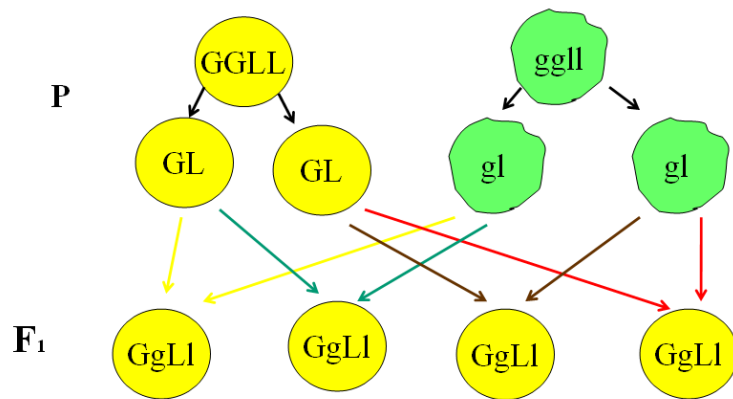
e con la forma del seme che poteva essere liscia, dominante L o rugosa recessiva l



Incrociò piante a semi gialli e lisci, GG LL, con piante a semi verdi e rugosi, gg ll. Nella prima generazione ottenne tutte piante Gg Ll eterozigote a semi gialli e rugosi, come si poteva supporre per la prima legge.

G = seme giallo g = seme verde

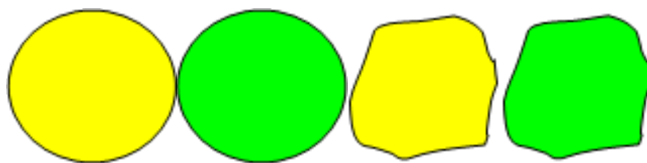
L = seme liscio l = seme rugoso




Mendel continuò l'esperimento reincrociando gli ibridi e ottenne questi risultati

	GL	Gl	gL	gl
GL	GGLL	GGLl	GgLL	GgLl
Gl	GGLl	GGLl	GgLl	Ggll
gL	GgLL	GgLl	ggLL	ggLl
gl	GgLl	Ggll	ggLl	ggll

Se guardi con attenzione noti che i caratteri non sono rimasti legati insieme, giallo e liscio si sono separati ed anche verde e rugoso e si sono distribuiti indipendentemente. Si sono formati quattro diversi fenotipi

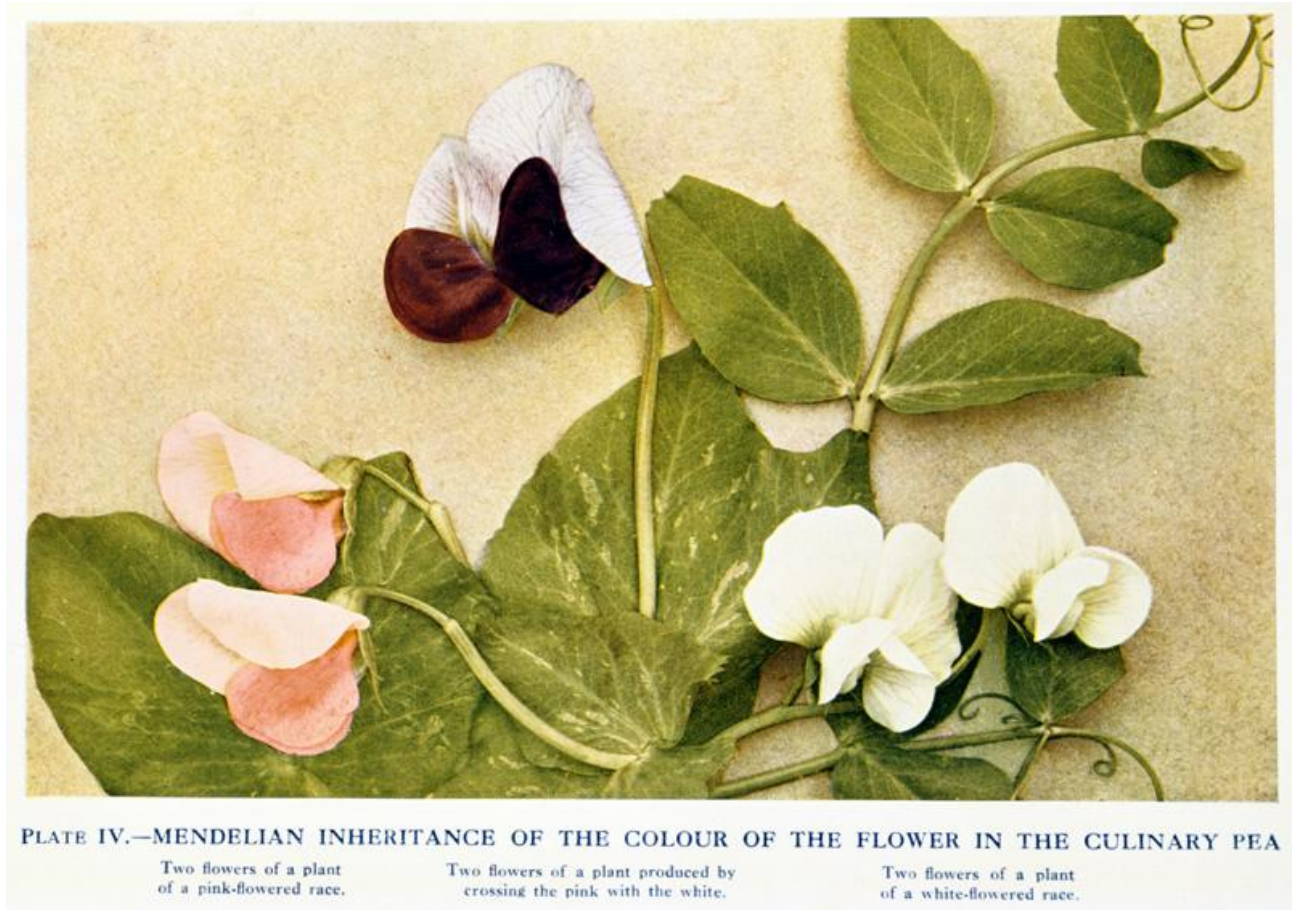


9 Giallo-liscio, 3 verde-liscio, 3 giallo rugoso e 1 verde-rugoso, nel rapporto

	<p>9:3:3:1</p> <p>Mendel quindi individuò la sua terza legge, la legge dell'indipendenza dei caratteri che oggi possiamo formulare” Durante la formazione dei gameti geni diversi si distribuiscono l'uno indipendentemente dall'altro (testo a video Durante la formazione dei gameti geni diversi si distribuiscono l'uno indipendentemente dall'altro)</p> <p>Sebbene oggi sappiamo che questa legge non è applicabile sempre come la seconda, la legge della segregazione, ma è valida solo se i geni sono situati su cromosomi diversi, tuttavia è sempre vero che durante la formazione dei gameti i cromosomi si riassortiscono indipendentemente e così pure i geni che sono su di essi posizionati.</p> <p>Se ritorniamo alla galleria di ritratti degli Asburgo ora forse ci è più chiaro perché pur avendo lo stesso caratteristico mento quei signori fossero poi tanto diversi.</p> 
Testo a video	
Approfondimenti	<p>ALLEGATI:</p> <ol style="list-style-type: none">1. Le caratteristiche della pianta di pisello, il <i>Pisus Sativum</i>, un organismo modello2. Genetica e probabilità3. Altre relazioni di dominanza, pleiotropia, eredità poligenica4. Esercizi
Suoni	

Allegato1

Le caratteristiche della pianta di pisello, il *Pisus Sativum*, un organismo modello



Al successo delle ricerche di Mendel ha sicuramente contribuito il *Pisus Sativum*: il pisello da giardino che fu da lui individuato perché presentava caratteristiche adatte al tipo di sperimentazione che intendeva intraprendere

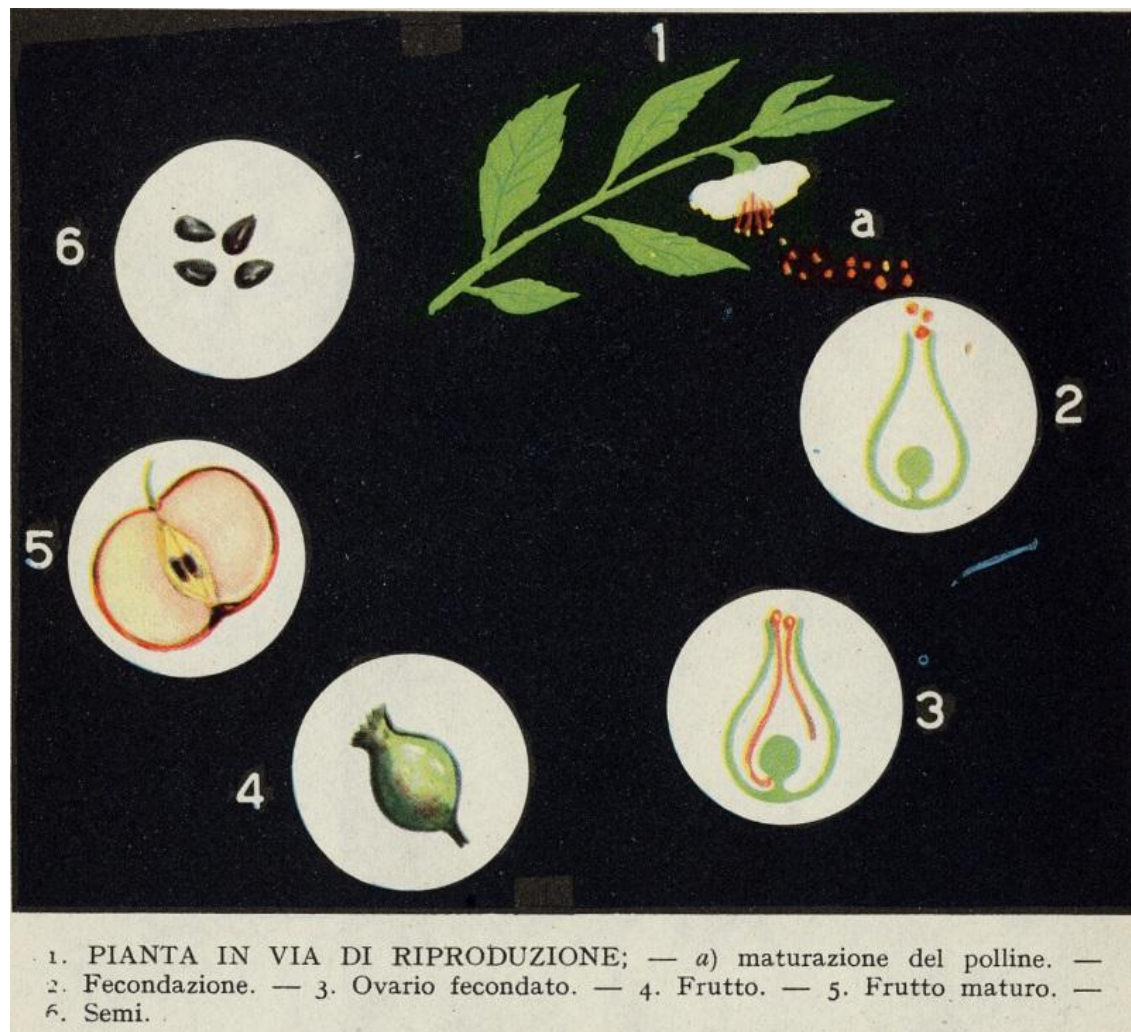
Il *Pisus Sativum* può essere coltivato facilmente, presenta riproduzione veloce, ha caratteristiche semplici da individuare e catalogare. Inoltre i petali del fiore si chiudono riuscendo a prevenire la fuoriuscita dei granuli pollinici propri e l'ingresso di quelli estranei rafforzando così il sistema di autofecondazione: questa caratteristica permise a Mendel di ottenere "linee pure" per i sette caratteri che studiò (colore del fiore, colore del seme, colore del baccello, altezza del fusto, forma del seme, forma del baccello, posizione dei fiori).

La pianta di pisello di Mendel può essere considerata un "organismo modello", come si direbbe oggi. La storia della scienza e in particolare quella della biologia è stata continuamente contraddistinta dalla ricerca degli strumenti più adatti per affrontare l'indagine scientifica. Molto spesso per capire un problema complesso è risultato utile scegliere e utilizzare un "modello" più semplice nel quale il fenomeno biologico da indagare si presenta in modo particolarmente "puro" ed esemplare. Tutto ciò che viene "capito" nel modello sarà poi estrapolato e verificato in contesti più complessi.

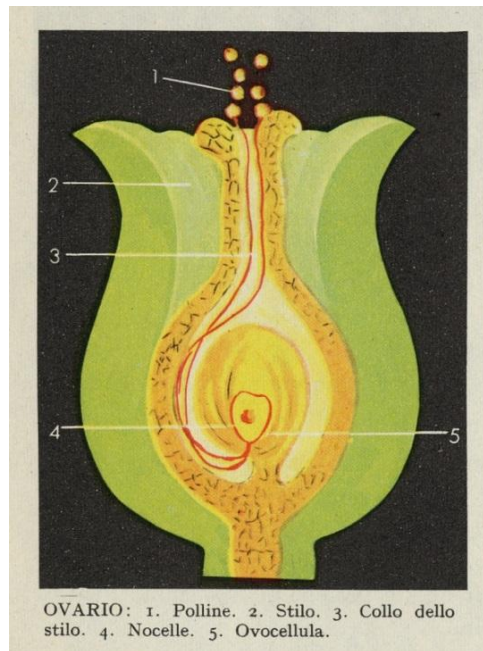
Dopo i piselli di Mendel molti altri sono stati gli organismi che hanno avuto questo ruolo: le uova e gli embrioni degli anfibi e del riccio di mare, l'assone gigante del calamaro, le ghiandole salivari del moscerino della frutta. La biologia moderna si è progressivamente costruita su organismi modello.

Per essere un "buon modello" per la ricerca sperimentale un organismo deve presentare alcune caratteristiche come un ciclo vitale breve e una progenie numerosa, in modo da consentire lo studio di numerosi individui per varie generazioni, ma anche la facilità di allevamento e manipolazione, nonché il basso costo. Tali caratteristiche sono tutti elementi fondamentali nella "scelta" di un organismo "modello".

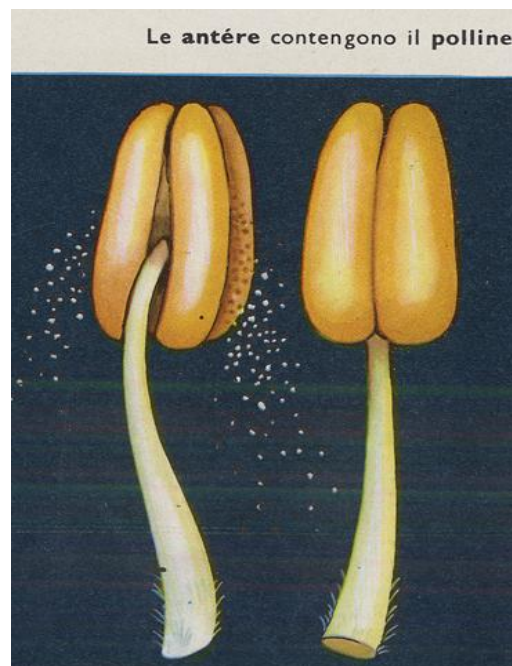
Ogni organismo modello presenta sia dei vantaggi sia degli svantaggi, per cui la scelta di un particolare modello viene fatta principalmente in funzione del tipo di ricerca che si vuole affrontare.



Il *Pisum Sativum* è una pianta angiosperma che si riproduce attraverso i semi, questi si formano dalla fusione dell'ovulo, il gamete femminile, che si trova nell'ovario del fiore

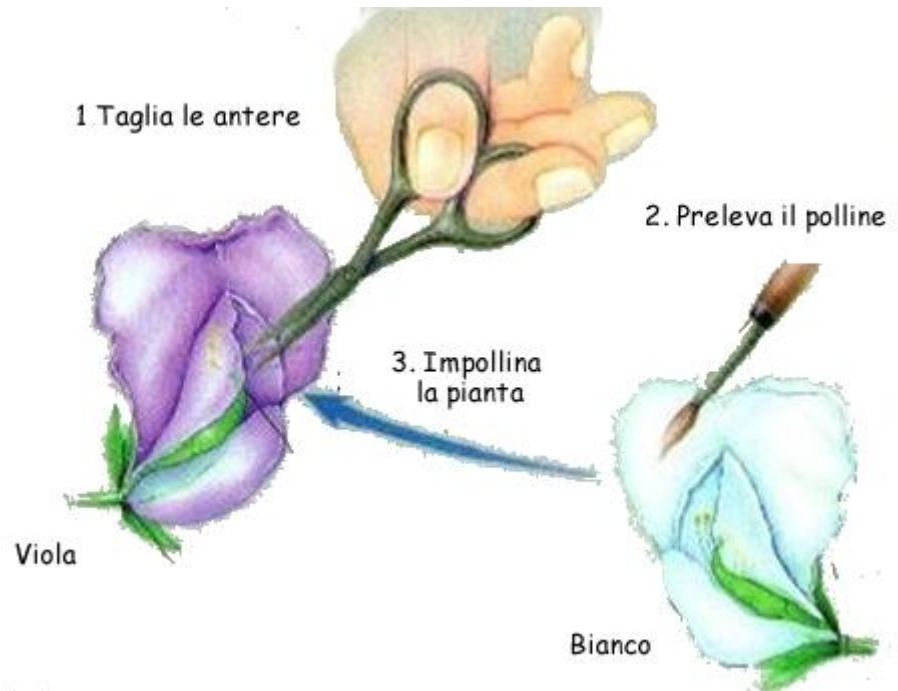
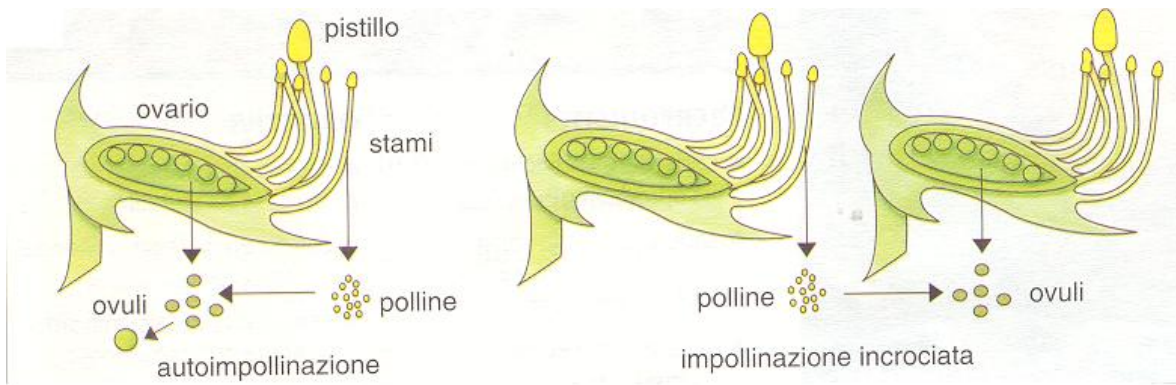


con i granuli del polline, i gameti maschili che sono contenuti nelle antere del fiore.

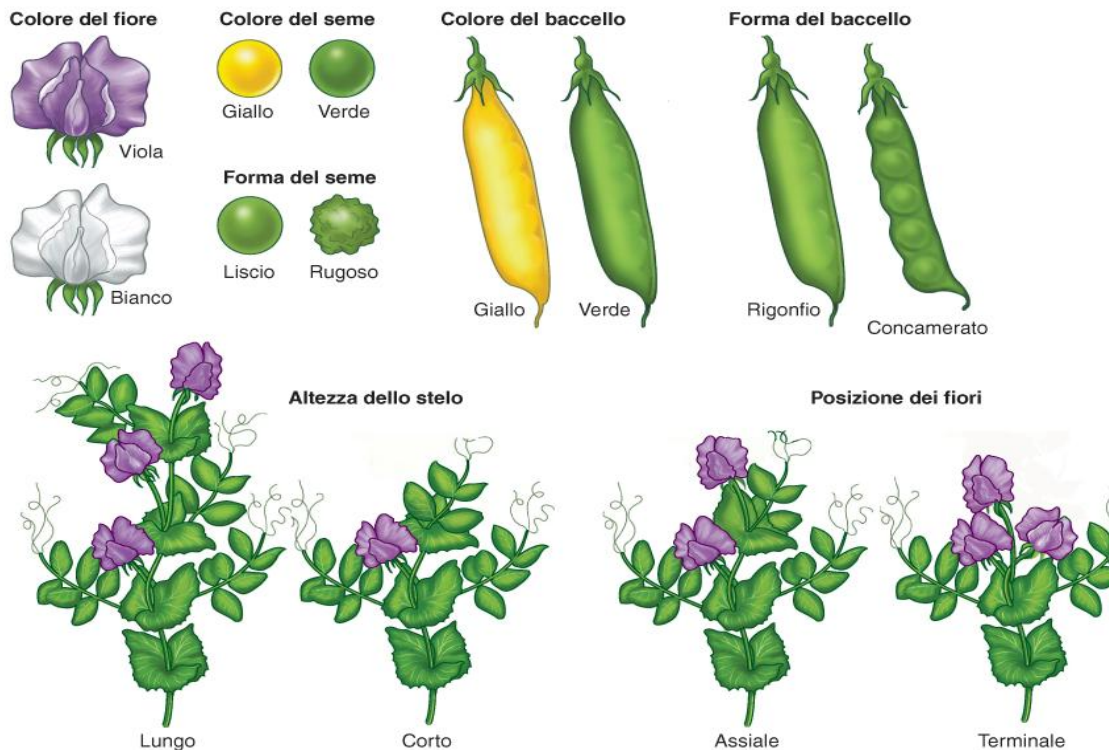


Il *Pisum sativum* ha un fiore ermafrodita che contiene cioè contemporaneamente ovuli e polline. Perciò può riprodursi sia per autofecondazione che per fecondazione tra piante differenti.

Mendel lavorò su piante di pisello che fecondava artificialmente. Con un pennellino trasportava il polline dagli stami di un fiore sul pistillo dello stesso fiore o di un fiore della stessa piantina (autoimpollinazione), o sul pistillo di un fiore di un'altra piantina (impollinazione incrociata) privata degli stami per evitare l'autoimpollinazione. In pratica faceva quello che in natura fanno gli insetti.



Mendel selezionò quattordici linee che potevano essere raggruppate in coppie, nelle quali un tratto, diremmo oggi fenotipico, del vegetale si presentava in due forme alternative chiaramente distinguibili (Fiore viola oppure bianco, seme giallo oppure verde...). Dopo anni di lavoro di selezione artificiale per autofecondazione, ottenne le quattordici linee pure, che presentavano in modo costante sempre una determinata caratteristica fenotipica. Le linee erano pure per una delle quattordici differenti caratteristiche fenotipiche selezionate, potevano quindi mostrare variabilità per tutti gli altri tratti che non erano stati selezionati.



Mendel coltivava i piselli nell'aranciera del convento, che era una serra dotata di stufa e riusciva perciò ad ottenere tre generazioni di pisello all'anno invece che una.

Per evitare che le piante si fecondassero tra loro in modo non controllato metteva su ogni fiore dei cappucci che proteggevano i fiori dal polline volante e dagli insetti impollinatori e permetteva la sola autofecondazione.

La grande innovazione del lavoro di Mendel fu quello studiare un carattere per volta, ad esempio, l'altezza della pianta o il colore del fiore. Altri biologi si erano interessati alle modalità di trasmissione dei caratteri ereditari, ma avevano sempre esaminato più caratteri contemporaneamente, ottenendo risultati troppo complessi e dati poco chiari da cui non era stato possibile ricavare principi generali.

Allegato2

Genetica e probabilità

Il metodo del quadrato di Punnet permette di prevedere i rapporti fenotipici e genotipici che si possono ottenere da un incrocio. Ad esempio incrociando piante di pisello eterozigoti per il carattere del colore del fiore si otterrà

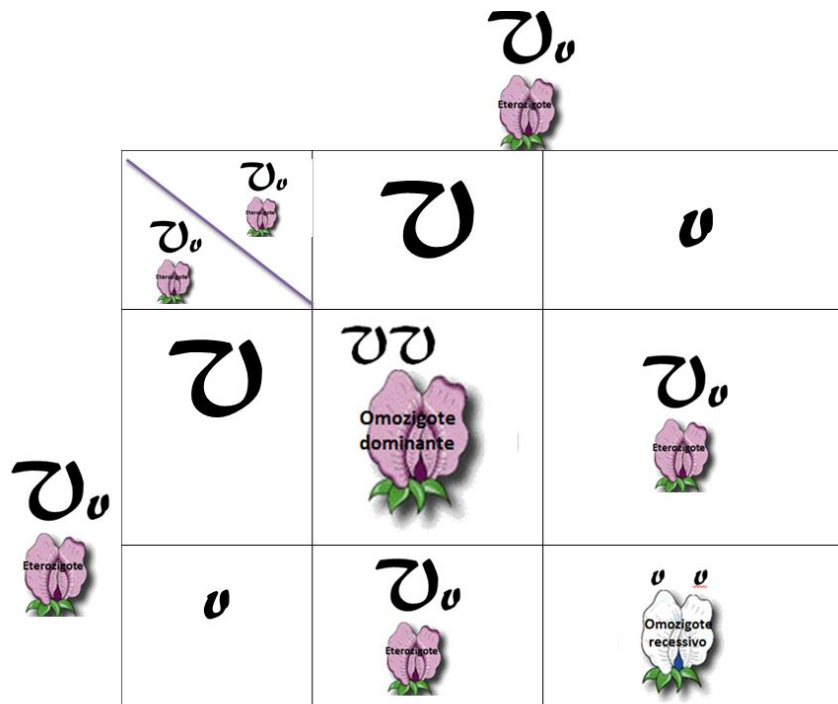


Fig.1

Il 25% di piante a fiore bianco, Il 25% di piante a fiore viola in omozigosi ed il 50% di piante eterozigoti a fiore viola.

Se consideriamo solo i fenotipi, il 25% sarà bianco, mentre il 75% presenterà il colore viola.

E' molto importante sottolineare che queste percentuali sono da intendere in termini probabilistici, cioè tanto maggiore è il numero di incroci tanto più è probabile ottenere un risultato che si avvicina al 25% di fiori bianchi, al 75% di fiori viola e così via.

Sicuramente ricorderete la definizione classica di probabilità:

“La probabilità di un evento, $P(E)$, è il rapporto tra il numero di casi favorevoli, f , ed il numero di casi possibili, p , purchè tutti i casi siano egualmente possibili” , cioè $P(E) = f/p$

Ad esempio nel lancio di una moneta, conviene puntare su “Testa” o su “Croce”? I casi possibili, se la moneta non è truccata, sono 2, “Testa” e “Croce”, perciò

$P(\text{Testa}) = 1/2$ ed ugualmente $P(\text{Croce}) = 1/2$

Questo naturalmente non vuol dire che su 6 lanci sicuramente avrò 3 volte testa e 3 volte croce, ma che su un numero grandissimo di lanci c'è un'alta probabilità che il numero di volte "testa" sia molto vicino al numero di volte "crocce"

Il quadrato di Punnet permette di calcolare la probabilità del manifestarsi di un evento con grande facilità: nel caso rappresentato dalla figura 1, poiché il numero di casi possibili è 4 si ha che $P(vv) = 1/4$ cioè il 25%, $P(Vv) = 2/4 = 1/2$ cioè il 50% e così via..

Prendiamo ora ad esempio l'anemia falciforme che è una malattia ereditaria dell'uomo. Prende il nome dalla particolare forma che presentano i globuli rossi e determina drammatiche conseguenze nei malati. La malattia è recessiva e gli individui eterozigoti non manifestano sintomi, ma possono generare figli malati, per questo vengono chiamati portatori sani

Se indichiamo con

-SS un individuo sano

-Ss un portatore sano

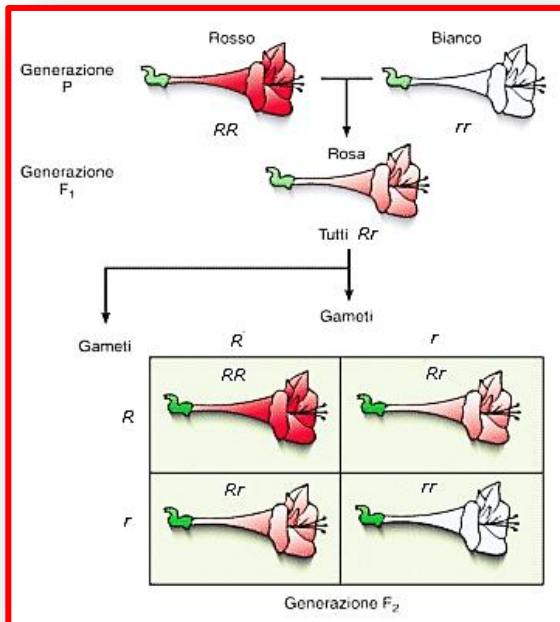
-ss un individuo malato

vediamo che una coppia di portatori sani ha la probabilità del 25% di avere un figlio malato, del 25% di avere un figlio sano e del 50% di avere figli portatori sani

Portatore sano S	S	s
Portatore sano S	SS Sano	Ss Portatore sano
s	Ss Portatore sano	ss Malato

Allegato3

Altre relazioni di dominanza, pleiotropia, eredità poligenica



Per i suoi studi Mendel aveva scelto organismi che presentavano alleli tali che uno dominava pienamente sull'altro: il fiore o era viola oppure bianco, il pisello o era giallo oppure verde. Tuttavia esistono in natura moltissimi casi in cui un allele non è completamente dominante rispetto all'altro o in cui entrambi gli alleli lo sono pienamente. In questi casi gli individui eterozigoti presentano un carattere intermedio, ad esempio incrociando piante di bella di notte, la *Mirabilis Jalapa* a fiore rosso dominante, RR, con una pianta a fiore bianco recessivo, rr, nella F₁ si ottengono tutti ibridi rosa. Incrociando gli ibridi si ottiene una generazione F₂ in cui ricompare sia il carattere

rosso che il carattere bianco in omozigosi nelle proporzioni fenotipiche ¼ fiori rossi, 1\4 fiori bianchi ed 1\2 fiori rosa.

L'esempio della bella di notte è un caso di **dominanza incompleta**. La ricomparsa dei caratteri rosso e bianco nella seconda generazione dimostra che, come aveva affermato Mendel, gli alleli rimangono separati.



Il fenomeno della **codominanza** si ha quando nell'eterozigote sono presenti e si manifestano pienamente due alleli diversi, come nel caso dei gruppi sanguigni dell'uomo.

Un altro fenomeno è la **pleiotropia** che si ha quando un singolo allele influenza più di un fenotipo. Un esempio si ha nel gatto siamese in cui un solo allele è responsabile sia della colorazione scura delle zampe che dello strabismo.

Mendel studiò le modalità di trasmissione di caratteri controllati da un solo gene, ma la maggior parte dei caratteri di un organismo è determinato dall'azione di più geni, in questo caso si parla di **eredità poligenica**: nell'uomo ne sono esempi la statura, il colore della pelle, il colore degli occhi.

La differenza tra la dominanza incompleta e l'eredità poligenica sta nella grande possibilità di classi fenotipiche riscontrabili nell'eredità poligenica.



Ad esempio nel caso della dominanza incompleta della bella di notte, gli ibridi si presentano con una sola possibile gradazione di rosa; l'altezza di un uomo, caso di eredità poligenica, invece è controllata da una decina di geni e perciò ha un grande ventaglio di possibilità, così pure il colore della pelle, dei capelli o degli occhi.

Infine è importante sottolineare che la grande variabilità dei caratteri degli organismi dipende anche dall'ambiente .

Allegato4

Esercizi

Nota: Gli esercizi dovrebbero essere interattivi

Test a risposta multipla: Le parole

1. Un individuo che per un carattere presenta due alleli uguali è
 - a. recessivo
 - b. dominante
 - c. eterozigote
 - d. omozigote **Corretta**

2. Un carattere che non si manifesta nella F_1 è
 - a. omozigote
 - b. dominante
 - c. recessivo **Corretta**
 - d. incerto

3. I fiori di pisello sono ermafroditi cioè
 - a. polline ed ovuli sono presenti in fiori diversi
 - b. polline ed ovuli sono presenti nello stesso fiore **Corretta**
 - c. polline ed ovuli sono presenti su piante diverse
 - d. polline ed ovuli sono assenti

4. "Gli alleli segregano" significa che gli alleli
 - a. si uniscono
 - b. si incrociano
 - c. si separano **Corretta**
 - d. si mescolano

Associazione

5. Associa ad ogni parola la definizione esatta:

- | | |
|----------------|--|
| a. genotipo | 1. insieme di caratteri che si manifestano in un organismo |
| b. fenotipo | 2. organismo che ha due alleli diversi per lo stesso gene |
| c. omozigote | 3. organismo che ha due alleli uguali per lo stesso gene |
| d. eterozigote | 4. insieme di tutti i geni presenti in un organismo |

Corrette: a-4; b-1; c-3; d-2

6. Associa i termini corretti:

- | | |
|---------------|------------------------|
| a. Aa | 1. omozigote recessivo |
| b. AA | 2. eterozigote - |
| c. aa | 3. omozigote dominante |

Corrette: a-2; b-3; c-1

Completamento

7. Prima legge:

Incrociando due individui appartenenti a linee pure, che differiscono per un solo....., si ottengono..... di prima generazione F1 tutti..... per quel carattere che viene detto

- a. dominante
- b. carattere
- c. uguali
- d. ibridi

Risposta corretta b- d-c-a

8. Seconda legge

I due..... di -----disegregano durante la formazione dei ed ogni gamete ne riceve solo uno

- a. gameti
- b. membri
- c. alleli
- d. una coppia

Risposta corretta b-d-c-a

9. Terza legge:

..... la formazione deidiversi si distribuiscono l'unodall'altro

- a. indipendentemente
- b. geni
- c. gameti
- d. durante







Risposta corretta d-c-b-a

10. Nella pianta di pisello il colore del seme giallo è dominante indicato con G il colore verde è recessivo e si indica con g. Supponi di incrociare piante a semi gialli omozigoti e piante a semi verdi. Riempi il quadrato di Punnet con l'esatto genotipo ed il fenotipo delle piante che si ottengono



GG gg Gg g g G G

Risposta corretta

 	G	G
g		
g		

11. Incrocia ora gli ibridi ottenuti. Riempi il quadrato di Punnet con l'esatto genotipo ed il fenotipo delle piante che si ottengono



Risposta corretta

Gg	G	g
G	GG	Gg
g	Gg	gg

12 .Gli albinici sono individui caratterizzati dalla pelle molto chiara e dai capelli bianchi per l'assenza di un pigmento detto melanina. Questa anomalia è ereditaria e ha carattere recessivo; per manifestarsi, il gene responsabile deve trovarsi in entrambi i cromosomi.

Indicando con **A** il gene dominante e con **a** il gene recessivo responsabile dell'albinismo, abbiamo le seguenti possibilità.

Rappresenta mediante il quadrato di Punnet i casi possibili derivanti dall'unione di due persone eterozigote cioè portatrici dell'albinismo e calcola la probabilità che nasca un figlio malato, un figlio sano ed un figlio portatore sano

AA aa Aa a a A A

Risposta corretta

Aa	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

Si ha la probabilità del 25% di avere un figlio malato, del 25% di avere un figlio sano e del 50% di avere un figlio portatore sano