Gregor Mendel

|  |  |
| --- | --- |
|  | |
|  | |
|  | |
|  | |
|  |  |
|  | |
|  |  |
|  |  |
|  |  |
|  | |
|  | |

**Le leggi di Mendel e i meccanismi di ereditarietà**

Le basi della Genetica hanno origine nella formulazione delle **leggi di Mendel**, che risalgono alla metà del 1800. Fino ad allora per quanto fosse evidente che i genitori trasmettono le proprie caratteristiche ai figli non si aveva idea di quali fossero i meccanismi. E anche se all’epoca passarono quasi sotto silenzio, oggi le troviamo su tutti i testi di Biologia.

Si tratta di tre principi, detti Leggi di Mendel, elaborati l’uno dall’altro. Conoscerli è fondamentale per comprendere come funziona l’ereditarietà biologica a livello generale

**Gregor Johann Mendel** ([Hynčice](https://it.wikipedia.org/wiki/Hyn%C4%8Dice_(Vra%C5%BEn%C3%A9)" \o "Hynčice (Vražné)), Repubblica Ceca [20 luglio](https://it.wikipedia.org/wiki/20_luglio) [1822](https://it.wikipedia.org/wiki/1822)[[2]](https://it.wikipedia.org/wiki/Gregor_Mendel#cite_note-2) – [Brno](https://it.wikipedia.org/wiki/Brno), Repubblica Ceca [6 gennaio](https://it.wikipedia.org/wiki/6_gennaio) [1884](https://it.wikipedia.org/wiki/1884)) è stato un [biologo](https://it.wikipedia.org/wiki/Biologia), [matematico](https://it.wikipedia.org/wiki/Matematico) e [abate agostiniano](https://it.wikipedia.org/wiki/Ordine_di_Sant%27Agostino) [ceco](https://it.wikipedia.org/wiki/Repubblica_Ceca) di [lingua tedesca](https://it.wikipedia.org/wiki/Lingua_tedesca), considerato il precursore della moderna [genetica](https://it.wikipedia.org/wiki/Genetica) per le sue osservazioni sui [caratteri ereditari](https://it.wikipedia.org/wiki/Caratteri_ereditari).



**Biografia**

**Infanzia e giovinezza**

Gregor Johann Mendel aveva due sorelle, una maggiore, Veronika e una minore, Theresia. I suoi genitori erano Anton e Rosine, contadini di [Hynčice](https://it.wikipedia.org/wiki/Hyn%C4%8Dice_(Vra%C5%BEn%C3%A9)" \o "Hynčice (Vražné)), in [Moravia](https://it.wikipedia.org/wiki/Moravia), Repubblica Ceca, ai tempi facente parte dell'[Impero asburgico](https://it.wikipedia.org/wiki/Impero_asburgico).

Nell'[adolescenza](https://it.wikipedia.org/wiki/Adolescenza) lavorò come giardiniere e apicoltore  e si iscrisse al ginnasio che frequentò con una interruzione di circa quattro mesi per problemi di salute. Nel 1840 si iscrisse ad un istituto filosofico in città. La sorella Theresia gli finanziò gli studi con la sua dote; Gregor ricambiò in seguito, aiutandola economicamente per i suoi tre figli.

La permanenza nella nuova città risultò però difficile, in quanto era privo di denaro, lontano dalla famiglia e dalla casa ed era ostacolato dalla sua fragile salute.

**Vocazione religiosa e studi universitari**

Nel 1843 Mendel fece ingresso nell'[Abbazia di San Tommaso](https://it.wikipedia.org/wiki/Abbazia_di_San_Tommaso_(Brno)) a [Brno](https://it.wikipedia.org/wiki/Brno), accolto dai frati agostiniani . Il monastero privilegiava l'impegno accademico alla preghiera, e lo studio era considerato la più alta forma di orazione. Ciò costituiva un vantaggio per Mendel: lì poteva finalmente dedicarsi allo studio delle sue discipline preferite ([matematica](https://it.wikipedia.org/wiki/Matematica), [botanica](https://it.wikipedia.org/wiki/Botanica), [meteorologia](https://it.wikipedia.org/wiki/Meteorologia)) e, in un clima di maggiore libertà economica. Si [laureò](https://it.wikipedia.org/wiki/Laurea) sia in biologia sia in matematica.

Il 6 agosto 1847 Mendel fu ordinato [sacerdote](https://it.wikipedia.org/wiki/Sacerdote). Nel 1849 cominciò a insegnare in una scuola media e si sottopose all'esame per diventare professore, che superò solo dopo numerosi fallimenti e bocciature. Il fatto di provenire da una famiglia povera lo condizionava. Però nel 1851, quando l'abate Napp gli concesse la possibilità di iscriversi all'[Università imperiale di Vienna](https://it.wikipedia.org/wiki/Universit%C3%A0_di_Vienna), Mendel divenne quasi subito assistente all'istituto di [fisica](https://it.wikipedia.org/wiki/Fisica), ruolo riservato agli studenti migliori.

Nel 1853 Mendel conobbe [Andreas von Ettingshausen](https://it.wikipedia.org/wiki/Andreas_von_Ettingshausen" \o "Andreas von Ettingshausen) e [Franz Unger](https://it.wikipedia.org/wiki/Franz_Unger), l'influenza dei quali fu determinante per lo sviluppo del suo esperimento sui [piselli odorosi](https://it.wikipedia.org/wiki/Lathyrus_odoratus): il primo gli spiegò la [teoria combinatoria](https://it.wikipedia.org/wiki/Teoria_combinatoria), il secondo le tecniche più avanzate di [impollinazione](https://it.wikipedia.org/wiki/Impollinazione) artificiale.

**Scoperte e pubblicazioni**

Dopo anni trascorsi a [Vienna](https://it.wikipedia.org/wiki/Vienna), nel luglio del 1853 Mendel tornò al monastero come professore, principalmente di discipline scientifiche, tra le quali fisica, matematica e biologia. Lì sviluppò le sue doti di ricercatore e scienziato, fondamenti della sua attività futura nel monastero di [Brno](https://it.wikipedia.org/wiki/Brno). Mendel amava dedicarsi anche alla meteorologia (pubblicò diversi lavori al riguardo). All'[orto](https://it.wikipedia.org/wiki/Orto) dell'abbazia scoprì le caratteristiche variabili delle piante, svelando dopo molti anni di lavoro i meccanismi dell'[ereditarietà](https://it.wikipedia.org/wiki/Ereditariet%C3%A0). Gregor Mendel, oggi conosciuto come il "padre della genetica moderna", per compiere i suoi esperimenti coltivò e analizzò durante i sette anni di esperimenti circa 28 000 piante di piselli. Successivamente impegnò un biennio per elaborare i suoi dati, che portarono a dei risultati che divennero in seguito le leggi dell'ereditarietà di Mendel.

Nell'inverno 1865 Mendel ebbe l'occasione di esporre il lavoro di una vita a un pubblico di circa quaranta persone, tra cui biologi, [chimici](https://it.wikipedia.org/wiki/Chimico), botanici e [medici](https://it.wikipedia.org/wiki/Medico), in due conferenze tenute rispettivamente l'8 febbraio e l'8 marzo, ma nessuno riuscì né a seguire né a comprendere il suo lavoro. L'anno successivo pubblicò il proprio lavoro dal titolo [*Esperimenti sull'ibridazione delle piante*](https://it.wikipedia.org/wiki/Esperimenti_sull%27ibridazione_delle_piante)[[4]](https://it.wikipedia.org/wiki/Gregor_Mendel#cite_note-4), facendone stampare quaranta copie che inviò agli scienziati più famosi d'Europa, per invitarli alla verifica della sua grande scoperta mediante ulteriori esperimenti. Questa poteva essere l'occasione del suo tanto atteso e desiderato riconoscimento, ma l'unico che si interessò al suo operato fu il professore universitario di botanica di Monaco, col quale rimase in contatto per molto tempo.

**Gli ultimi anni e la morte**

Negli ultimi anni di vita, benché amareggiato dai fallimenti professionali] e personali, Mendel non perse mai il proprio umorismo né l'amore per i nipoti, due dei quali, grazie al suo aiuto economico, riuscirono a laurearsi in [medicina](https://it.wikipedia.org/wiki/Medicina).

Investito del ruolo di [abate](https://it.wikipedia.org/wiki/Abate), dovette inoltre impiegare tutte le proprie forze in una dura lotta contro il governo austriaco, che per ridurre il proprio dissesto finanziario aveva emanato una legge che imponeva ingenti tasse ai monasteri. Mendel riteneva la legge così ingiusta da indursi a scrivere lunghe lettere in cui spiegava perché si rifiutava di pagare. A causa di ciò venne gradualmente isolato: prima dai suoi amici e poi dalla comunità. Il 6 gennaio 1884 Gregor Mendel morì di [nefrite acuta](https://it.wikipedia.org/wiki/Glomerulonefrite). Riposa oggi nel cimitero centrale di Brno.

**160 anni fa le tesi di Mendel, padre della genetica, gigante della scienza, prima perseguitato e poi ignorato. “Troppo cattolico”**

**L**’accusa dei regimi al monaco cecoslovacco era duplice: essere stato un prete e aver proposto, con le sue leggi, una “superstizione metafisica”.

Nel 1865, cioè 160 anni fa, presso la Società di Scienze Naturali di Brno venivano lette per la prima volta le 48 cartelle in cui Gregor Mendel esponeva i risultati dei suoi esperimenti, da cui [nacque la genetica](https://www.tempi.it/partono-i-mendel-day-agnoli-la-scienza-sperimentale-e-nata-da-uomini-di-grande-fede#.VNIvMWSG_Eg)

La figura di questo monaco è oggi conosciuta, ma solo per il nome. La sua vita, le sue idee, le sue radici sono state sempre poco indagate. Mendel ha avuto il torto di essere un semplice monaco, di povera famiglia, estraneo agli ambienti accademici dell’epoca, la cui voce è stata inascoltata per decenni; ha avuto, inoltre, il torto di essere un cattolico, e di aver vissuto in un paese, la Cecoslovacchia, in cui, anche dopo che le sue scoperte furono rivalutate, prima i nazisti poi i comunisti ebbero tutto l’interesse a farlo dimenticare, come scienziato e come uomo di Chiesa.

**Leggi di Mendel**

Secondo le leggi di Mendel si definiscono modelli ereditari i singoli geni contenuti nei cromosomi delle cellule. Nell'eredità mendeliana ciascuno dei due genitori contribuisce con un allele per ogni gene, e se conosciamo i geni di entrambi i genitori, le leggi di Mendel ci permettono di determinare la distribuzione degli stessi nella prole.

Per poter comprendere le Leggi di Mendel dobbiamo fare un escursus sulla composizione delle cellule. Le cellule del corpo umano, degli animali e delle piante sono di due tipi: 1 - **Cellule somatiche**, come quelle della pelle che si moltiplicano per MITOSI, cioè da una cellula madre si formano due cellule figlie identiche. I cromosomi del DNA, che nella specie umana sono 46 si duplicano in cromosomi gemelli e poi la cellula si divide nelle due cellule figlie.

1. – **Cellule sessuali,** ovuli e spermatozoi, che per dare origine a un organismo della stessa specie, prima duplicano i loro cromosomi, poi formano quattro cellule figlie dette **Gameti**, in cui vengono distribuiti i cromosomi in ragione di uno per ogni coppia. Quindi si ha un dimezzamento del corredo cromosomico nelle cellule figlie che è di 23 cromosomi. Al momento della riproduzione il gamete femminile si unisce al gamete maschile e si ricompone il numero dei 46 cromosomi che dà origine a un individuo. Quale delle 4 cellule figlie venga scelta per essere fecondata pare sia casuale.

**-Cromosomi** sono filamenti di DNA che compongono il corredo ereditario di ogni individuo. Nell’uomo sono 46 cioè 23 coppie. Ogni coppia è formata da un cromosoma di origine materna e uno di origine paterna. Lungo ogni cromosoma sono disposti linearmente i **Geni** che codificano per un determinato carattere (colore degli occhi o dei capelli, altezza ecc.) I geni presenti su ciascun cromosoma della coppia, derivano quindi uno dalla madre e uno dal padre e durante la riproduzione, questi si separano ciascuno in una della 4 cellule figlie.

**Esperimenti di Mendel**

Mendel condusse i suoi esperimenti su piante di pisello, *[Pisum sativum](https://it.wikipedia.org/wiki/Pisum_sativum" \o "Pisum sativum),* presso l'orto dell'abbazia. Scelse piante di pisello in cui ogni pianta figlia era identica alla pianta da cui aveva avuto origine: tale condizione viene descritta come [linea pura](https://it.wikipedia.org/wiki/Linee_pure).

Successivamente divise le piante di pisello da linea pura secondo alcune caratteristiche. Per esempio:

1. Colore dei fiori (bianco o viola);
2. La rugosità dei semi (lisci o rugosi)

Prese due piante di piselli, una col fiore bianco e una col fiore viola e creò un incrocio tra le due linee pure: dai semi prodotti da queste piante ottenne solo piante che avevano fiori viola; fece altri esperimenti ma il risultato era sempre lo stesso: era come se il colore bianco fosse sparito. Perché incrociando due linee pure VV con bb, le possibilità sono ibridi uguali, Vb Vb Vb Vb, e manifestano il carattere viola perché è dominante, mentre il carattere bianco. bb, pur essendo presente non viene manifestato.

Il monaco poi incrociò tra loro le piante di questa prima generazione, ottenendo una seconda generazione filiale in cui ricomparivano i fiori bianchi. Mendel allora effettuò ulteriori esperimenti ed incroci utilizzando altre caratteristiche delle piante di pisello, e ciò consentì di definire alcune regole sulla trasmissione dei caratteri ereditari, note come **leggi di Mendel.**

I risultati ottenuti da Mendel dipendono dal fatto che incrociando le linee pure di piselli a fiore bianco e a fiore viola, otteneva degli ibridi che contenevano le informazioni genetiche sia del fiore bianco sia del fiore viola, però il carattere dominante "fiore viola" aveva prevalso sul carattere recessivo "fiore bianco". Quindi dall'unione di due fiori viola e bianco di linea pura, aveva ottenuto tutti fiori viola.

Mendel definì **Carattere dominante** il tratto che veniva espresso e **Carattere recessivo** il tratto che non veniva espresso ma era contenuto negli alleli. Questi esempi sono stati poi trasferiti nelle cellule dell’uomo dove sono presenti 44 [cromosomi](https://it.wikipedia.org/wiki/Autosoma), 22 di origine paterna e 22 di origine materna, questo vuol dire che abbiamo un allele del cromosoma di provenienza paterna e uno di provenienza materna.

**Prima Legge o Legge della dominanza dei caratteri**

Nella prima generazione filiale (F1) tutte le piante sono degli ibridi perché hanno un allele contenente il colore bianco ed un allele contenente il colore viola, tuttavia tutte le piante così ottenute avranno la caratteristica di avere fiori viola perché questo carattere è **dominate.**

Le possibili combinazioni sono tutte uguali:

1. Ab
2. Ab
3. Ab
4. Ab

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
|  |  |  | |
|  | **Seconda Legge o Legge della segregazione dei caratteri** |  |  |
|  |  |  |  |
|  |  |  |

Nella seconda generazione filiale (F2) avremo la possibilità di avere per il 25% un fiore bianco, che pur essendo un tratto recessivo è espresso su entrambi gli alleli, per il 50% di avere un fiore viola espresso ma con il tratto recessivo bianco ed il 25% di probabilità di avere un "fiore viola" espresso in linea pura. Possiamo anche dire che avremo la probabilità di avere un fiore bianco espresso in linea pura pari ad 1 su 4, di avere un fiore viola espresso ma con tratto bianco recessivo pari a 2 possibilità su 4 ed infine di avere 1 possibilità su 4 di avere un fiore viola espresso in linea pura.

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
|  |  |  | |
|  |  |  |  |
|  |  |  |  |
|  |  |  |

Le possibili combinazioni sono:

1)bb

2)Vb

3)Vb

4)VV

**Terza legge o legge dell'assortimento indipendente**

**L’ultimo principio enunciato da Mendel, diversamente dai due precedenti considera due caratteri insieme. Semi viola e lisci, entrambi dominanti o semi bianchi e rugosi, entrambi recessivi. Questo terzo esperimento voleva valutare se queste caratteristiche fossero vincolate fra di loro. Ma se i caratteri dominanti o recessivi fossero stati vincolati fra di loro, come abbiamo già visto, la prima generazione avrebbe mostrato i caratteri dominanti e la seconda quelli recessivi. Invece i piselli esibivano un carattere dominante e uno recessivo senza che interferissero l’uno con l’altro. Trasferendo questo principio sull’uomo, gli occhi azzurri, nonostante siano un carattere recessivo possono comparire insieme ai capelli scuri, che sono dominanti sul biondo.**

**Malattie mendeliane**

Si definiscono malattie mendeliane le patologie causate da [mutazioni](https://it.wikipedia.org/wiki/Mutazione_genetica) di un singolo [gene](https://it.wikipedia.org/wiki/Gene). La mutazione può essere trasmessa alla [generazione](https://it.wikipedia.org/wiki/Generazione) successiva con le modalità determinate dalle leggi di Mendel.

Grazie agli esperimenti di Mendel oggi definiamo le malattie ereditarie: dominanti, recessive e legate al sesso.

**Malattie ereditarie**

sono condizioni in cui è sufficiente avere un solo allele mutato per avere l'espressione della malattia. In pratica, il soggetto eredita da un genitore un allele sano, mentre dall'altro acquista un allele portatore di mutazione. In questa condizione se l'allele mutato è dominante rispetto all'allele sano, si avrà l'espressione dell'alterazione.

. Se la mutazione è ereditata da entrambi i genitori, portatori tutti e due di un allele mutato, il figlio avrà un'espressione più grave rispetto al soggetto che ha ereditato un solo allele dominate. Vengono colpiti in egual modo i figli maschi e le femmine.

* I figli sani di un genitore affetto non trasmettono la malattia alla prole in quanto non hanno ereditato l'allele mutato.
* Un genitore portatore di mutazione dominate su un solo allele ed un genitore sano, portatore della malattia ha la possibilità di trasmettere la mutazione e quindi la malattia al 50% dei figli indipendentemente dal fatto che questi siano maschi o femmine. Il rischio di avere un figlio affetto del 50% in questo caso permane per ogni gravidanza; pertanto il rischio rimarrà costante per tutta la vita riproduttiva della coppia. Non deve essere confuso con il fatto che se una coppia ha due figli solo uno potrà essere colpito dalla malattia mentre l'altro sarà sicuramente sano.

**Il contributo scientifico**

Il fondamentale contributo di Mendel è di tipo metodologico: egli applica per la prima volta lo strumento matematico, in particolare la [statistica](https://it.wikipedia.org/wiki/Statistica) e il [calcolo delle probabilità](https://it.wikipedia.org/wiki/Calcolo_delle_probabilit%C3%A0) allo studio dell'ereditarietà biologica. Il concetto innovativo da lui introdotto afferma che alla base dell'[ereditarietà](https://it.wikipedia.org/wiki/Ereditariet%C3%A0_genetica) vi sono agenti specifici contenuti nei genitori, al contrario di quanto sostenuto all'epoca. Non si può parlare ancora di genetica ma, trentacinque anni dopo, alcuni scienziati sono giunti alle stesse conclusioni di Mendel, il monaco della [Slesia](https://it.wikipedia.org/wiki/Slesia), e si accorsero finalmente della sua opera e gli riconobbero il merito. Così, nel 1900, l'opera di Mendel riuscì ad avere il ruolo che le corrispondeva nella storia della scienza. La scienza dell'ereditarietà ricevette il nome di **Genetica** nel 1906. Il termine "gene" fu introdotto ancora più tardi, nel 1909.

**I geni contenuti nei cromosomi vengono trasferiti al momento del concepimento dai genitori ai figli, secondo le leggi di Mendel e il loro funzionamento segue uno schema ben preciso che garantisce la formazione e il funzionamento degli organi, la forma del viso, il colore degli occhi. Accanto ai geni normali possono esprimersi anche geni alterati, cioè una mutazione capace di causare una malattia ereditaria. Esempio di malattie ereditarie:**

* **Retinite pigmentosa che provoca cecità è una malattia a mutazione dominante che viene trasmessa da genitore con mutazione genica dominante e l’altro genitore sano, la probabilità che nascano figli malati è del 50%.**
* **Anemia falciforme, caratterizzata dalla formazione di globuli rossi a forma di falce, che non sono in grado di svolgere la loro funzione, è una malattia a mutazione recessiva che viene trasmessa da genitori entrambi portatori del gene mutato in forma recessiva quindi non malati.**
* **Anche la beta-talassemia è trasmessa come carattere ereditario recessivo. - La sindrome di Down invece è una anomalia congenita ma non ereditaria, non è presente nei genitori; è un errore, cioè una trisomia che si sviluppa durante la divisione dei cromosomi delle cellule sessuali: le cellule presentano una coppia in più del cromosoma 21.**
* Le malattie ereditarie legate al sesso sono l’emofilia, il daltonismo, la distrofia muscolare di Duchenne, perché questi geni sono situati sui cromosomi delle cellule sessuali. Per es.l’emofilia è la mancanza di un fattore della coagulazione che colpisce il sesso maschile, associato al cromosoma X di cui gli uomini hanno solo una copia, e anche se il carattere è recessivo si manifesta, mentre le donne hanno due cromosomi X e la malattia non si manifesta.

**Test genetico di screening**

Serve per scoprire se i genitori sono portatori di una mutazione genica. Si tratta di un prelievo di sangue o di saliva dei futuri genitori e dalle cellule presenti verrà estratto il DNA su cui verranno eseguite le indagini genetiche cioè le analisi al microscopio dei cromosomi.