

STORIE E ESPERIMENTI DEL *DROSOPHILA* GROUP

«Fare Scienza» a Scuola: Introduzione alla genetica, la scienza dell'ereditarietà

di Maria Cristina Speciani *

La genetica è uno dei grandi temi previsti nelle Indicazioni Nazionali di Scienze in tutti i livelli di scuola. Ma sono rari gli strumenti per una didattica che sviluppi gli argomenti tenendo presente la dimensione storica e metta al lavoro la ragione.

*In questa terza parte del suo contributo, l'autore considera il lavoro sperimentale compiuto alla Columbia University, dopo il 1910, anno della prima pubblicazione di Thomas Morgan su *Drosophila*, quando il mondo scientifico concentra le sue ricerche soprattutto sulla natura del gene e sulla disposizione dei geni sul cromosoma.*

Una serie di scoperte sulla determinazione cromosomica del sesso che apre la strada alla costruzione delle mappe cromosomiche e alle scoperte sulla struttura del DNA.

* Membro della Redazione della rivista Emmeci-quadro, già docente di Scienze Naturali nei licei, autore di libri di testo

Nella [prima parte di questo contributo](#), pubblicata sul n° 58 – Settembre 2015 della rivista, abbiamo esaminato il lavoro sperimentale compiuto da Gregor Mendel tra il 1854 e il 1864 documentandone la portata rivoluzionaria.

Nella [seconda parte](#), pubblicata sul n° 59 – Dicembre 2015, abbiamo visto come i ricercatori della prima metà del Novecento hanno stabilito, anche con importanti ricerche sperimentali, i fondamenti della genetica proprio a partire dal lavoro di Mendel.

In questa terza parte vedremo una nuova tappa, la scoperta di come si determina il sesso negli organismi viventi. Un passo veramente significativo da molti punti di vista. Anzitutto perché si tratta di rileggere le ricerche compiute dal *Drosophila Group* alla Columbia University negli anni tra il 1910 e il 1930, poi perché le ricerche che confermano i punti chiave della teoria cromosomica dell'eredità si compiono su uno degli organismi modello più famosi in biologia, *Drosophila melanogaster*, e infine perché per la prima volta si riconoscono mutazioni legate ai cromosomi e si costruiscono le mappe cromosomiche che verranno utilizzate per la ricerca genetica negli anni successivi.

Thomas Morgan e *Drosophila*

Mentre il gruppo di Wilson e Sutton identifica le basi cromosomiche della trasmissione dei caratteri, si costituisce attorno a Thomas Morgan, sempre alla Columbia University, il *Drosophila group* che nel 1910 dimostra, per la prima volta, la connessione tra uno specifico carattere e un particolare cromosoma.

Morgan, americano del Kentucky, dopo aver lavorato con successo, per più di vent'anni, nell'ambito dell'embriologia e della zoologia, nel 1904 diventa professore di Zoologia Sperimentale e da allora il suo nome è collegato alle ricerche che hanno come protagonista *Drosophila*.



Drosophila melanogaster, il comune moscerino della frutta, è stato utilizzato come organismo modello grazie alla semplicità del suo corredo genetico e alla notevole velocità con cui si riproduce. Offriva parecchi vantaggi rispetto ai piselli di Mendel: i moscerini possono moltiplicarsi in piccole bottiglie su uno scaffale di laboratorio, crescono in ogni stagione dell'anno, e si riproducono ogni 10-14 giorni. Anche oggi è utilizzato nei laboratori di biologia molecolare: è di *Drosophila* il primo genoma completamente identificato nel 2000.

Nel 1910 Morgan dimostra che esistono particolari cromosomi che trasmettono i caratteri sessuali (X per le femmine; Y per i maschi) e ottiene la prima mappa cromosomica di *Drosophila*.

Nell'immagine a fianco in basso, sono rappresentati una femmina (a sinistra) e un maschio (a destra) di *Drosophila melanogaster*, con il corrispondente assetto cromosomico. La cellula diploide contiene 8 cromosomi ($2n = 8$): per ogni cromosoma dato da un genitore, un cromosoma corrispondente, chiamato omologo, è dato dall'altro genitore. I cromosomi sessuali sono indicati con le lettere X e Y.

Nel 1911 istituisce la famosa «stanza delle mosche», un locale di 5 metri per 7, da molti descritto come impolverato, puzzolente e infestato dagli scarafaggi, dove per i successivi 17 anni Morgan e i suoi studenti (Alfred Sturtevant, Calvin Bridges, Hermann Muller e altri) lavoreranno utilizzando *Drosophila*.

«Molti che conoscevano Morgan lo descrivevano come un uomo energico e simpatico, dotato di senso dell'umorismo e di un'anima da buontempono. Nel laboratorio, Morgan era la mente e il pianificatore, "il boss". Spesso lasciava i dettagli della pianificazione degli esperimenti ai suoi "ragazzi", gli studenti. Morgan ha effettivamente svolto la sua parte del lavoro nel laboratorio anche se si opponeva alle "nuove" attrezzature e ai "nuovi" metodi che venivano introdotti da Calvin Bridges, come il microscopio binoculare. I dati di Morgan, spesso scritti sul retro di vecchie buste o su pezzetti di carta, erano cosparsi da cadaveri di mosca. Morgan era solito schiacciare le mosche indesiderate piuttosto che gettarle nell'obitorio eterizzato costruito da Bridges. [...]».¹

Nel 1928, Morgan si è spostato a Pasadena per organizzare la divisione di biologia dell'Istituto di Tecnologia della California (CalTech). In parte ha abbandonato il lavoro su *Drosophila* ed è ritornato ai suoi vecchi interessi per l'embriologia.

Nel 1933 ha ricevuto il premio Nobel «for his discoveries concerning the role played by the chromosome in heredity».

I cromosomi sessuali e la determinazione del sesso

Come si vede nello schema, nella cellula diploide femminile di *Drosophila* sono evidenti quattro paia di cromosomi omologhi. Nelle cellule di un moscerino maschio, invece, troviamo solo tre paia di cromosomi omologhi e due cromosomi differenti tra loro.

Uno di questi è identico al cromosoma X della femmina, ma uno è diverso da ogni altro cromosoma. Essi, che non fanno parte di una coppia omologa, sono individuati con i simboli X e Y e insieme determinano il sesso di un organismo.

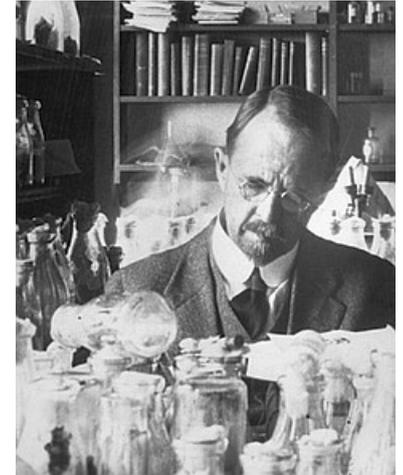
Durante la meiosi i cromosomi X di una cellula femminile si comportano come tutti i cromosomi e ogni gamete riceve un cromosoma X. Essi sono infatti una coppia omologa che, durante la prima divisione meiotica, produce una tetrade analoga alle altre: tutte le cellule uovo ricevono perciò un cromosoma X.

Nelle cellule maschili, invece gli eterocromosomi X e Y non formano tetradi alla meiosi. Ogni gamete riceve o un cromosoma X o un cromosoma Y: metà delle cellule spermatiche contengono il cromosoma X e metà il cromosoma Y.

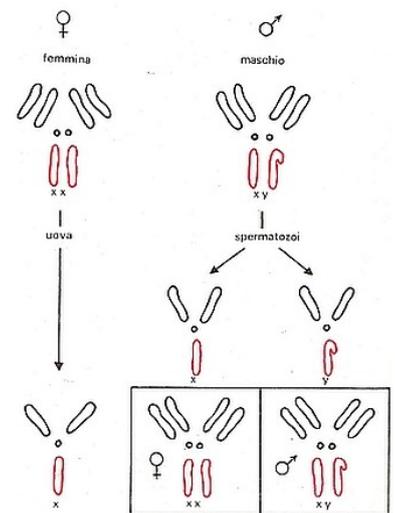
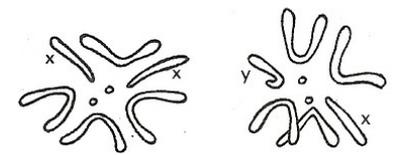
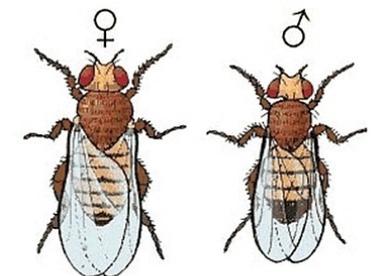
Il sesso dello zigote perciò è determinato dal cromosoma sessuale portato dallo spermatozoo. Se lo spermatozoo dona un cromosoma X, lo zigote sarà femminile, se dona un cromosoma Y lo zigote sarà maschile.

Come si vede nel quadrato di Punnett, la femmina è portatrice di due X e il maschio di un X e un Y. Il carattere sesso segue quindi la legge della segregazione e il rapporto atteso è quello tipico di un reincrocio. Così si determina il sesso anche nell'uomo, con un rapporto di maschi e femmine 1:1, perciò la probabilità teorica che una coppia abbia un figlio maschio è sempre del 50%.

	♀	
♂	X	X
X	XX	XX
Y	XY	XY



Thomas Hunt Morgan (1866-1945)



Altri modi di determinazione del sesso

Gli uomini e i moscerini della frutta seguono uno stesso meccanismo per la determinazione del sesso, ma non è così per tutti gli organismi. In molti insetti non c'è il cromosoma Y. I maschi di tali specie sono XO e le femmine sono XX (0 significa assenza di un cromosoma). Negli uccelli e nelle falene, i maschi hanno una coppia di cromosomi identici chiamati ZZ, mentre le femmine sono ZW o ZO (Le lettere Z e W sono usate per non confonderli con il sistema più noto XY). Nelle api e nelle formiche, invece, la determinazione del sesso avviene per mezzo di un sistema chiamato aplo-diploidia. In questi individui non ci sono cromosomi sessuali. I maschi si sviluppano da uova non fecondate e sono aploidi, mentre le femmine si sviluppano da uova fecondate e sono diploidi.

Eredità legata al sesso: gli esperimenti di Morgan (1910-1915)

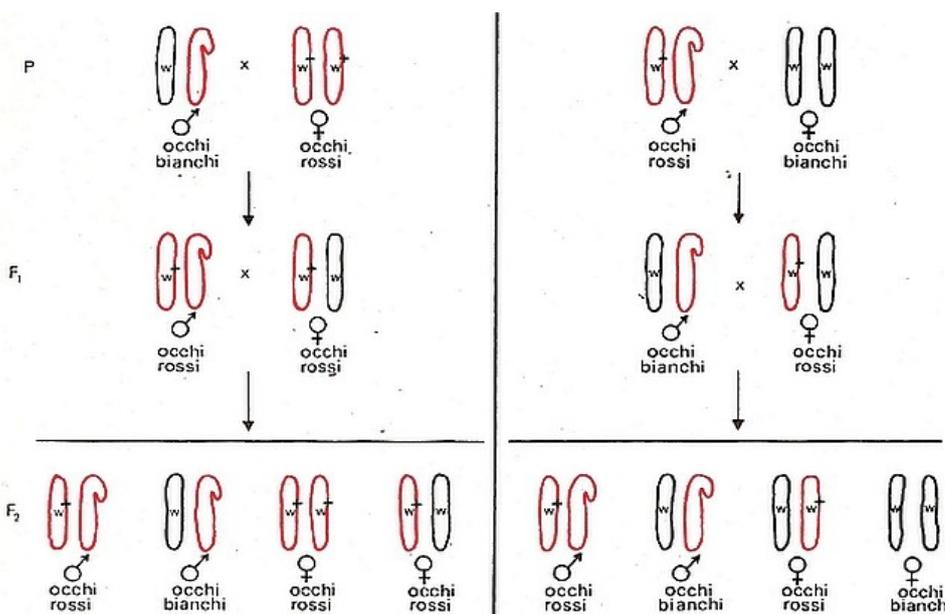
I cromosomi X e Y sono diversi tra loro non solo per la forma e per il fatto di regolare l'eredità del sesso, ma anche per l'informazione genetica che contengono nei riguardi di altre caratteristiche biologiche. Si parla in questo caso di eredità legata al sesso (*sex-linkage*), dimostrata sperimentalmente dagli esperimenti eseguiti su *Drosophila*: alcuni caratteri si possono trasmettere in maniera diversa a seconda che il gene che li determina sia portato dalla femmina oppure dal maschio.

«La buona conoscenza che Morgan aveva dei cromosomi di *Drosophila* lo condusse inoltre a rinunciare alla rappresentazione statica offerta dalla genetica di Mendel e a introdurre un aspetto indeterministico. I cromosomi non erano improvvisamente più i portatori immutabili, costanti dei caratteri ereditari, ma subivano un mutamento di forma. A queste mutazioni cromosomiche si aggiunse la scoperta contemporanea di molte mutazioni che implicavano la moltiplicazione dell'intero gruppo cromosomico di una specie. Uno degli allievi di Morgan, Hermann J. Muller, operando con i raggi X, spalancò definitivamente la strada alla mutagenesi sperimentale. Egli trovò mutazioni dei tipi più disparati tanto nei loro effetti quanto nelle loro cause.

Decisivo fu il fatto che, nella maggior parte dei casi, le mutazioni seguivano le leggi di Mendel: esse si segregavano come gli altri geni. Con ciò si apriva la strada per osare la grande sintesi, la teoria sintetica dell'evoluzione.»²

Il primo carattere studiato fu il colore dell'occhio che può presentarsi con tonalità diverse. Il colore rosso è quello più frequente e viene indicato come fenotipo selvatico (*wild-type*).

Morgan e i suoi studenti avevano notato che in una popolazione di *Drosophila selvatica* tutti gli individui avevano occhi di colore rosso, tranne un maschio che aveva occhi bianchi.



Incrociando maschi a occhi bianchi (σ^w) con femmine a occhi rossi (ϕ^{w+}), come rappresentato nella parte sinistra dello schema precedente, tutti gli individui della generazione F1 avevano occhi rossi. Il colore rosso sembrava dominante sul colore bianco. Nella F2 infatti Morgan trovò un rapporto 3:1 tra occhi rossi e occhi bianchi. Ma c'era qualcosa di strano: tutti i moscerini con occhi bianchi (carattere recessivo) erano maschi. In particolare, il carattere recessivo non ricompariva nelle femmine che avevano tutte occhi rossi, mentre metà dei maschi (1/4 di tutta la progenie) aveva occhi bianchi.

Nel caso dell'incrocio reciproco, tra maschi con occhi rossi (σ^{w+}) e femmine con occhi bianchi (ϕ^w), come rappresentato nella parte destra dello schema, la F1 risultò composta da maschi con occhi bianchi e femmine con occhi rossi, mentre nella F2 il carattere recessivo era ugualmente ripartito tra i due sessi.

Solo una combinazione di gameti poteva produrre alla F2 moscerini con occhi bianchi (X^wY): una cellula spermatica col cromosoma Y e una cellula uovo col cromosoma X^w . In questo modo Morgan spiegò, per primo, che l'eredità di particolari caratteri legati al sesso poteva essere spiegata se il gene in questione era posto sul cromosoma X.

In generale, un gene recessivo posto su un cromosoma X, è espresso in una femmina solo se è omozigote; in un maschio sono sempre espressi i geni presenti solo sul cromosoma X perciò, un gene recessivo posto sul cromosoma X si evidenzia preferenzialmente nei maschi di una generazione.

Nei seguenti quadrati di Punnet, che si riferiscono agli incroci parentali riportati nello schema, il gene occhi rossi è rappresentato con il simbolo w^+ e il gene occhi bianchi con w .

Nell'incrocio tra maschi con occhi bianchi X^wY e femmine *wild-type* $X^{w+}X^{w+}$, alla F1 tutti i moscerini hanno almeno un cromosoma X^{w+} . Perciò tutti gli individui hanno occhi rossi.

Nell'incrocio tra maschi con occhi rossi $X^{w+}Y$ e femmine con occhi bianchi X^wX^w

ϕ^{w+} / σ^w	X^{w+}	X^{w+}
X^w	$X^{w+}X^w$	$X^{w+}X^w$
Y	$X^{w+}Y$	$X^{w+}Y$

nessun maschio ha il gene occhi rossi, mentre tutte le femmine portano il gene w ma anche un gene w^+ perciò hanno gli occhi rossi.

ϕ^w / σ^{w+}	X^w	X^w
X^{w+}	$X^{w+}X^w$	$X^{w+}X^w$
Y	X^wY	X^wY

Calvin Bridges e l'associazione tra geni sul cromosoma X

Secondo la leggenda, è stato Calvin Bridges, americano di New York, a trovare la prima mutazione di *Drosophila*, mentre sciacquava una delle bottiglie in uso nel laboratorio per allevare i moscerini.

Bridges aveva cominciato a lavorare nel laboratorio di Morgan nel 1909, al primo anno di università e per questo gli era stato assegnato l'umile lavoro di lavare le bottiglie contenenti le mosche.

Era anche molto ingegnoso: ha sviluppato un mangime per mosche più economico delle banane; ha progettato il microscopio binoculare per esaminare le mosche e le incubatrici regolate termicamente nelle quali venivano allevate le mosche.³

Stando a quanto racconta il suo compagno di laboratorio Alfred Sturtevant, Bridges aveva la vista migliore quando si trattava di individuare nuove variazioni nel fenotipo di *Drosophila* ed era il più abile e paziente nel creare nuove variazioni da destinare agli esperimenti.

Si deve a Bridges anche il sistema di nomenclatura per indicare le mutazioni delle mosche e la maggior parte dei dati sulla correlazione tra i geni di *Drosophila*, ottenuti con tecniche di «bandeggio» nei cromosomi salivari.



Calvin Blackman Bridges
(1889-1938)

Il lavoro sperimentale di Bridges, compiuto incrociando femmine eccezionali (EF) con il cromosoma X in sovrannumero (derivate da una non-disgiunzione del cromosoma X durante la meiosi), fornì un'ulteriore prova della teoria cromosomica dell'eredità e, in particolare, del fatto che alcuni caratteri sessuali di *Drosophila* dipendono da geni associati posti sul cromosoma X.⁴

Cromosomi giganti e localizzazione dei geni

I cromosomi sono così sottili che la loro struttura è praticamente invisibile. Fortunatamente i nuclei di alcune cellule contengono cromosomi giganti (almeno cento volte più grandi del normale) che sono chiamati politenici. Essi si formano quando un singolo cromosoma produce molte copie di se stesso senza mitosi, e centinaia di cromosomi si appressano fianco a fianco.

*Confrontando cromosomi politenici (presenti anche nelle ghiandole salivari di *Drosophila*) e cromosomi normali in metafase si evidenziano sottili bande in differenti regioni del cromosoma.*

Ogni banda segna la posizione di un gene sul cromosoma e le tecniche di mappaggio genetico hanno reso possibile associare un gran numero di bande a geni particolari.

Quando un gene si attiva, la banda corrispondente ad esso a volte si gonfia a formare un puff cromosomico. La presenza dei puff in certi geni permette ai genetisti di determinare quali geni sono attivi a particolari stadi di sviluppo.

Per più di mezzo secolo, questi cromosomi giganti hanno dato ai biologi la possibilità di vedere le posizioni dei geni sul cromosoma e di osservarne l'attività.



Ricordiamo che due geni che appartengono allo stesso cromosoma e non si assortiscono indipendentemente sono definiti associati (o concatenati). Infatti poiché è il cromosoma (e non il gene) l'unità che si trasmette durante la meiosi, i geni associati tenderanno a passare insieme nei gameti e quindi nei figli.

Tuttavia, l'associazione tra due geni può essere rotta da un *crossing-over* (scambio fisico tra cromatidi che avviene durante la meiosi e porta a ricombinazione dei geni associati); in questo caso si formeranno cromosomi in parte paterni e in parte materni, contenenti l'allele paterno per un gene e quello materno per l'altro gene. La frequenza con cui due geni associati vanno incontro a ricombinazione dipende dalla loro distanza: più lontani sono i due geni maggiore è la probabilità che un *crossing-over* cada tra i due geni, e dia ricombinazione; più vicini sono i due geni, minore la probabilità che un *crossing-over* cada tra di essi e dia ricombinazione. Perciò maggiore è la distanza tra due geni, e maggiore la loro frequenza di ricombinazione.

L'entità di questo fenomeno si calcola mediante la frequenza di ricombinazione (numero di gameti ricombinanti/numero di gameti totali) come esito di un *cross-test*, incrociando cioè individui doppi eterozigoti con individui omozigoti per l'allele recessivo in entrambi i loci genici (*AbBb* x *aabb*).

Se i due geni non sono associati, tra i figli si ritrovano solo i due fenotipi parentali con frequenze uguali (50% e 50%). Se i geni sono associati si hanno due fenotipi parentali (con frequenza tra loro uguale variabile dal 25% al 50%) e due fenotipi ricombinanti (con frequenze anch'esse tra loro uguali variabili dal 25% a zero).

Alfred Sturtevant e le mappe cromosomiche

Alfred Sturtevant, americano dell'Illinois, fu uno dei primi studenti di Morgan (già nel 1910) a fare ricerche su *Drosophila* nella «stanza delle mosche». Solo pochi mesi prima Morgan aveva trovato il primo mutante a occhi bianchi in *Drosophila* e aveva ipotizzato il *sex-linkage*.

Nel 1913 formulò i criteri per mappare geni specifici sui cromosomi di *Drosophila*, la prima di molte importanti scoperte. L'idea gli era venuta dopo aver discusso con gli altri membri del laboratorio una relazione sul colore del pelo dei conigli.

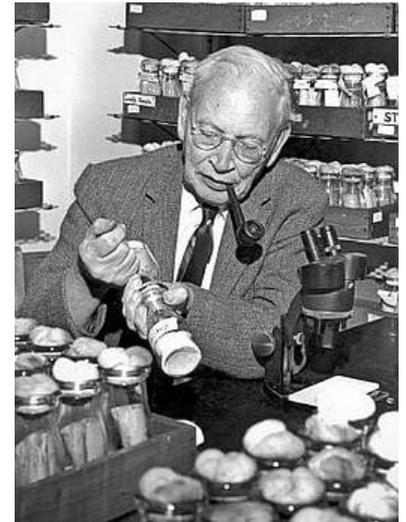
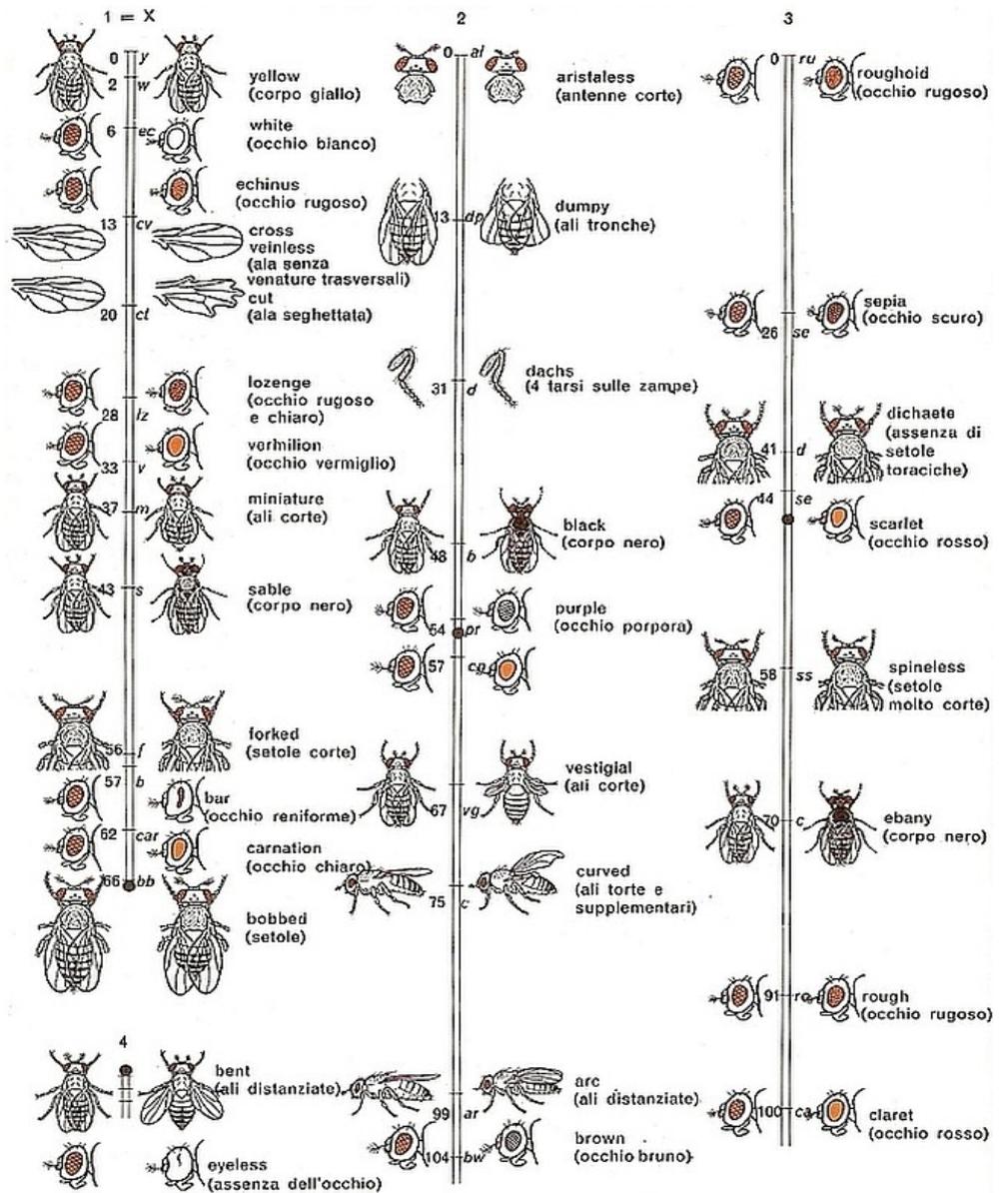
Nella sua *History of Genetics*, racconta che andò a casa e passò gran parte della notte a costruire la prima mappa cromosomica, che comprendeva i geni *y* (yellow), *w* (white), *m* (miniature) «nell'ordine e con le distanze approssimate come ancora si vedono nelle mappe standard».

Sturtevant aveva pensato che, se il *crossing-over* avviene a caso lungo il cromosoma, la probabilità di due geni associati di essere separati è proporzionale alla distanza relativa tra essi: la frequenza di ricombinazione misura dunque il grado di associazione fra i geni e può costituire una stima della distanza.

La misura della frequenza di ricombinazione permette non solo di stabilire le distanze relative tra geni, ma anche l'ordine lineare con cui essi sono disposti sul cromosoma, permette cioè di costruire una mappa del cromosoma, determinando la posizione occupata da ciascun gene.

Utilizzando il metodo definito «incrocio a tre punti» per identificare la posizione di un gene in base ad altri due geni posti sullo stesso cromosoma, Sturtevant fu il primo a costruire una mappa genetica pubblicata nella sua tesi di dottorato.

Mappa cromosomica di Drosophila. I geni sono raggruppati in quattro strutture lineari (linkage) che corrispondono alle quattro coppie di cromosomi, contraddistinte con i numeri 1, 2, 3, 4. Sulle quattro strutture lineari sono indicati solo i principali caratteri mutati a seguito degli incroci rispetto a quelli del ceppo selvatico. I geni che controllano i caratteri delle ali, degli occhi, del colore e così via sono posizionati in punti diversi.



Alfred Henry Sturtevant (1891-1970)

In modo interessante, anche le ricerche su *Drosophila simulans*, una specie strettamente imparentata con *Drosophila melanogaster* che Sturtevant aveva descritto per primo nel 1919, fornirono una conferma alla validità dei criteri per la costruzione delle mappe cromosomiche.

Nel 1921, confrontando le mappe cromosomiche delle due specie, Sturtevant scoprì che erano praticamente sovrapponibili, tranne in una regione del terzo cromosoma, in cui sembrava esserci una inversione nella sequenza dei geni. Questa inversione spiegava alcune irregolarità di comportamento rilevate nel corso degli esperimenti.⁷

Hermann Muller e la mutagenesi da raggi X

Americano di Manhattan, Hermann J. Muller è noto per aver dimostrato che le mutazioni e le variazioni ereditarie possono essere provocati dall'azione dei raggi X.

Nel 1927 (periodo in cui lavora all'università del Texas ad Austin) riesce, per primo, a ottenere una mutazione genetica controllata utilizzando i raggi X.

Nel 1946 vince il premio Nobel per la medicina proprio «for the discovery of the production of mutations by means of X-ray irradiation».

Muller studia Biologia alla Columbia University negli anni in cui Morgan inizia le ricerche su *Drosophila*; fonda anche un club di studenti cui partecipano i compagni Bridges e Sturtevant con cui, dal 1912 al 1920 lavorerà nella stanza delle mosche. In questo periodo lavora sul meccanismo del *crossing-over* tra geni concatenati che costituirà l'argomento del suo dottorato nel 1916.

I suoi studi sui caratteri multifattoriali utilizzando «geni marcatori» confermano ulteriormente la teoria cromosomica dell'eredità e porteranno più tardi (1916) all'identificazione delle mutazioni genetiche letali.⁸

I fondamenti della genetica classica: *The Mechanism of Mendelian Heredity*

Inizialmente contrario all'idea che il comportamento dei cromosomi potesse spiegare l'ereditarietà, Morgan ne diviene il primo sostenitore nel 1915, quando pubblica *The Mechanism of Mendelian Heredity*, in cui propone gli studi condotti su *Drosophila* come una chiave di lettura dei sistemi genetici e pone le basi per la mappatura dei geni. Il libro, firmato da Morgan, Bridges, Sturtevant e Muller rimane uno dei testi fondamentali della genetica classica.

In esso si afferma decisamente che i fattori mendeliani sono i geni, particelle materiali localizzate sui cromosomi, e si forniscono le prove della concatenazione genica, del *crossing-over* cromosomico e della non disgiunzione.

In *Drosophila* era stata riconosciuta la corrispondenza tra quelli che il genetista considera i due alleli di un gene e ciò che al microscopio si vede come appaiamento dei cromosomi omologhi, e che la separazione degli alleli durante la formazione dei gameti si basa sul medesimo processo che al microscopio si vede come separazione dei cromosomi omologhi durante la meiosi.

Questi risultati, però, dovevano ancora sfidare la critica della comunità scientifica: ci vollero altri dieci anni, caratterizzati da continue scoperte, ma anche da polemiche, per trovare il consenso generale dei genetisti.

Il lavoro del *Drosophila Group* proseguì per circa venti anni nel laboratorio della Columbia University e da lì si propagò nelle università del resto del mondo, dove si continuavano a trovare nuovi mutanti e contribuì alla definizione dei cosiddetti principi della genetica classica, fino alla costruzione del modello secondo cui i geni si dispongono sui cromosomi uno dopo l'altro come le perle sul filo di una collana.

Mendel aveva trovato che tutti i fattori ereditari con cui lavorava si assortivano indipendentemente nel momento della formazione dei gameti. Eccezioni a questa seconda legge di Mendel si erano accumulate tra il 1900 e il 1919.⁹

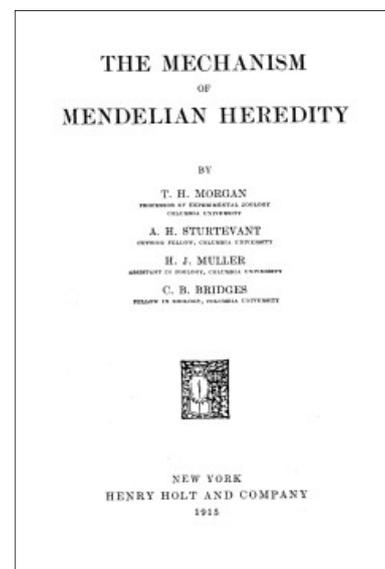
Morgan e i suoi collaboratori per primi fornirono una spiegazione soddisfacente ad alcune di tali eccezioni assumendo che i geni che tendono a rimanere insieme passando da una generazione alla successiva siano posti sullo stesso cromosoma.

Come abbiamo visto, dimostrarono anche che la frequenza di ricombinazione di tali geni alla meiosi è una misura relativa della loro distanza fisica ponendo le basi per la costruzione delle mappe cromosomiche e quindi per una migliore comprensione della vita.

Scrivendo Morgan nella prefazione¹⁰ al libro: «i cromosomi forniscono esattamente il meccanismo ipotizzato dalle leggi di Mendel e si stanno accumulando molte conferme del fatto che i geni coincidono con i fattori di Mendel, perciò sarebbe da folli chiudere gli occhi di fronte a tali evidenze. In più come biologi, siamo interessati



Hermann Joseph Muller
(1890-1967)



all'eredità non solo nella sua formulazione matematica, ma piuttosto come un problema che riguarda le cellule, le uova e gli spermatozoi.»

Un punto di vista ancora attuale alla frontiera della ricerca biologica: dopo aver mappato completamente anche il genoma umano (2001) si pone il problema di come i geni interagiscono tra loro nel determinare i caratteri dell'individuo e si riapre il tema del rapporto tra genotipo e fenotipo, al livello di organizzazione molecolare.

Maria Cristina Speciani

(Membro della Redazione della rivista Emmeciquadro, già docente di Scienze Naturali nei licei, autore di libri di testo)

Note

- ¹ Edward B. Lewis, *Thomas Hunt Morgan and His Legacy*, 1998, in: www.nobelprize.org.
- ² Cfr.: Erwin Heberle-Bors, *Gregor Mendel e l'origine della genetica*, in *Emmeciquadro n° 03 - Settembre 1998*.
- ³ È morto nel 1938, a soli 49 anni, per un collasso legato all'infezione di una valvola cardiaca.
- ⁴ Partendo dall'ipotesi che la non disgiunzione (non segregazione) di cromosomi appaiati durante la meiosi provochi un cambiamento nell'assetto cromosomico, Bridges scoprì femmine eccezionali (EF) che avevano il cromosoma X in sovrannumero.
Le EF primarie non mostravano influenza paterna, si osservava una bassa frequenza ~5% (~1/2000). Le EF secondarie producevano ~5% di maschi che erano paterni per il gene *sex linked*. Egli confermò che i geni *sex linked* fossero allocati sul cromosoma X, e ~ il 10% delle uova delle EF portavano entrambi i cromosomi X.
- ⁵ Nel 1928, insieme a Morgan e Bridges si è trasferito all'Istituto di Tecnologia della California dove è stato professore di biologia fino al 1951. Muller aveva lasciato il gruppo nel 1921 e si era trasferito all'Università del Texas.
- ⁶ La distanza tra i geni viene misurata in percentuale di ricombinanti. L'unità di mappa viene denominata centiMorgan (cM) pari all'1% di ricombinazione. In anni recenti, per mappare i geni dell'uomo, sono state elaborate nuove tecniche, non basate sulla frequenza di ricombinazione.
Una di queste, l'analisi genetica delle cellule somatiche, è basata sulle tecniche di bandeggio che rivelano caratteristiche strutturali abbastanza fini dei cromosomi, rendendone meno grossolana la loro tipizzazione, in precedenza limitata alle dimensioni e alla posizione del centromero nella piastra metafasica.
- ⁷ Nel 1935, dopo la scoperta dei cromosomi giganti delle ghiandole salivari dei *Diptera* fatta da Emile Heitz and H. Bauer (1933), T. S. Painter, C. B. Bridges fu dimostrata l'esistenza dell'inversione per osservazione microscopica diretta. Gli studi citologici confermarono pienamente le sequenze lineari che Sturtevant aveva dedotto dall'analisi genetica.
- ⁸ Nel 1927 Muller osserva che, trattando con raggi X spermatozoi di *Drosophila*, si verifica un aumento della frequenza di mutazioni recessive letali. Riuscì a dare una specifica spiegazione alla mutagenicità dei raggi X sviluppando una tecnica chiamata CIB, che utilizza femmine eterozigoti per un cromosoma X normale e un cromosoma CIB, specificamente costruito per i suoi esperimenti.
Mediante questa procedura, Muller dimostrò che dopo trattamento dei maschi con raggi X si verificava un aumento di 150 volte nella frequenza di mutazioni X-linked. I risultati misero in evidenza anche che la frequenza di mutazione aumentava linearmente con la dose delle radiazioni.

⁹ Per esempio il caso della dominanza incompleta in *Mirabilis jalapa* (Bella di notte) dovuta al fatto che nessuno dei due geni relativi al colore del fiore *R* e *r* è chiaramente dominante; oppure il caso della segregazione dei geni che controllano il colore del mantello del coniglio: aguti, nero e albino; oppure il caso che riguarda l'allele *curly* (arricciato) un gene dominante che influenza la forma delle ali in *Drosophila* la cui espressione è controllata dalla temperatura dell'ambiente.

¹⁰ Il testo completo di *The Mechanism of Mendelian Heredity* si può trovare su <http://www.esp.org/books/morgan/mechanism/facsimile/>