

Varietà e Questioni proposte

Le leggi di Mendel.

Per spiegare le leggi di MENDEL conviene esporre qualche esempio.

La *Mirabilis jalapa* è una pianta che si presenta in due varietà: una ha i fiori tutti rossi, l'altra tutti bianchi. Una pianta rossa incrociata con una bianca (portando artificialmente il polline dell'una sui pistilli dell'altra) produce piante figlie che hanno tutti i fiori rosa, cioè intermedi (ibridi di 1^a generazione).

Una pianta rosa, riprodotta per autofecondazione, produce piante figlie di tre tipi ed in quantità diversa:

Ibridi	{	piante rosse . . 25 %
di 2 ^a generazione:		piante rosa . . 50 %
		piante bianche 25 %.

Ognuna di queste piante si può far nuovamente riprodurre per autofecondazione. Quelle rosse producono tutti figli rossi; le bianche tutti bianchi. Queste piante sono dunque *pure*. Le rosa invece si comportano in tutto come le rosa della 1^a generazione: hanno piante figlie rosse, rosa, bianche, nelle percentuali indicate. Così si prosegue nelle generazioni seguenti, indefinitamente.

Il caso qui citato è raro. È raro nel senso che in generale due varietà di piante, l'una con fiori rossi, l'altra con fiori bianchi, non producono ibridi intermedi, ma ibridi rossi, ossia simili ad uno dei genitori. Questi ibridi di 1^a generazione, sebbene somaticamente indistinguibili dalla razza pura rossa, sono impuri; le piante figlie infatti sono di due tipi:

Ibridi	{	piante rosse . . 75 %
di 2 ^a generazione:		piante bianche 25 %.

Le suddette piante rosse di 2^a generazione sono tutte simili somaticamente. Ma prendendole una per una e facendole riprodurre per autofecondazione si vede che geneticamente sono distinte in due gruppi; alcune infatti sono pure (discendenti tutti rossi); altre impure (hanno piante figlie alcune rosse, 75 %, ed altre bianche, 25 %).

Si ha dunque in realtà:

Ibridi	{	piante rosse pure . . 25 %
di 2 ^a generazione:		piante rosse impure 50 %
		piante bianche pure 25 %.

È chiaro che, tanto nel caso della *Mirabilis jalapa* quanto in quello più comune, esistono tre categorie di piante: 1) piante rosse pure; 2) piante bianche pure; 3) piante impure, che in qualche caso sono intermedie, in altri casi somigliano a quelle rosse.

Enunciamo ora le leggi (indichiamo come prima quella che generalmente si indica come seconda, e come seconda la prima, in forma differente dall'usuale che è errata).

1^a legge. — Un individuo (pianta od animale) può essere impuro per qualche carattere; e ciò significa che esso produce, per autofecondazione o per matrimonio con altro individuo simile a lui stesso, figli di tre categorie in percentuali determinate:

- 50 % impuri, simili a lui stesso,
- 25 % puri, uguali tra loro,
- 25 % puri, uguali tra loro ma diversi dai precedenti.

Perciò questa legge è stata chiamata *legge della segregazione*.

L'insieme dei caratteri somatici che così si comportano assume in ogni e qualunque circostanza il valore di *carattere-unità*, cioè non scindibile per quanti incroci si facciano.

Questa è la *legge fondamentale dell'eredità*.

2^a legge. — Due individui puri che differiscono per un carattere unità, incrociati, producono figli impuri; questi sono intermedi (caso *Mirabilis*); oppure, più spesso, somaticamente uguali ad uno dei genitori. In tal caso il carattere che così prevale si chiama *dominante*; e quello opposto, *recessivo*. In altri casi i figli in questione sono molto variabili tra i due estremi, p. es. un individuo polidattile ed uno normale (sia nelle galline che nell'uomo), incrociati, producono figli più o meno polidattili, alcuni quasi normali. Va esplicitamente notato che tale variabilità è solamente somatica; geneticamente tutti questi individui si comportano come impuri, agli effetti della prima legge.

Generalmente queste leggi si enunciano così: due individui che differiscono per un carattere, incrociati, producono figli simili ad uno dei genitori: legge della dominanza; l'ibrido dominante produce per autofecondazione 25 % dominanti puri, 50 % dominanti impuri, 25 % recessivi: legge della segregazione. Ma in questa maniera si considera come principale la legge della dominanza, che non è una legge, ma solamente uno dei casi possibili; ed inoltre si adopera confusamente la parola « carattere », come se il concetto di carattere-unità provenisse dalle osservazioni dirette sulla forma e colore degl'individui, mentrechè è conseguenza del loro comportamento genetico, constatato cogli esperimenti sull'eredità.

3^a legge. — Viene ora una terza legge, o almeno un enunciato che come tale è generalmente considerato. In realtà esso non è nulla di più di quanto è espresso nella legge prima.

Una volta riconosciuta l'esistenza di caratteri unità, ha un senso dire che due individui differiscono per due caratteri, per tre caratteri, ecc. Esempio: un uomo ha il naso aquilino, una donna lo ha dritto. Questi due individui differiscono per *un* carattere agli effetti della legge dell'eredità. La coppia di caratteri « naso aquilino, naso dritto » dicesi *coppia allelomorfa* e i due caratteri della coppia diconsi *allelomorfi* od *antagonistici*. Analogamente un uomo e una donna possono differire nel colore degli occhi, marrone o celeste: altra coppia allelomorfa. Un uomo può avere naso aquilino e occhi marroni; una donna naso dritto e occhi celesti. Allora i due individui *differiscono per due caratteri*.

La terza legge, *legge dell'indipendenza*, si può enunciare così:

La legge della segregazione sopra enunciata per una coppia di caratteri allelomorfi, vale qualunque siano negl'individui gli altri caratteri somatici; ossia, p. es., differendo due individui per due caratteri, compariranno alla seconda generazione quattro tipi di associazioni di caratteri, in proporzioni prevedibili *a priori*.

In realtà non si aggiunge nulla alla prima legge, alla *vera legge dell'eredità*. Quando abbiamo detto senza alcuna limitazione che vi sono caratteri-unità, nel senso che essi si segregano alla seconda generazione in determinate percentuali d'individui, abbiamo detto tutto. Considerare il caso di differenza d'individui per due o più caratteri non aggiunge nulla: tutti gl'individui differiscono per moltissimi caratteri-unità, anche se abbiamo posto speciale attenzione ad un solo; l'enunciato generale della legge comprende dunque individui differenti per molti o per pochi caratteri, e questa terza così detta legge è compresa già.

Piuttosto dunque di voler enunciare una nuova legge distinta

dalla precedente, vediamo semplicemente quali risultati si osservano, col porre attenzione alla differenza per due o più caratteri.

Sia per esempio un uomo di razza meridionale, con capelli neri ed occhi marrone, e puro per questi caratteri, come è in generale in un paese nel quale caratteri opposti siano assenti. Sia inoltre una donna nordica dai capelli rossi e gli occhi ceruli. L'incrocio produce figli tutti con capelli neri e con occhi marrone. Ognuno dei due caratteri (capelli neri, occhi marrone) è dominante di per sè; associati, compaiono ambedue, nei figli, nella forma dominante. Due ibridi di tal genere, che possono provenire da famiglie diverse ma analoghe, siano ora sposati; anzi si facciano diecimila matrimoni di questo genere e si abbiano 16 mila figli. Essi avranno caratteri vari, e i diversi tipi compariranno in percentuali statisticamente determinate:

circa 1000	con capelli rossi ed occhi celesti
» 3000	» neri » »
» 3000	» rossi » marrone
» 9000	» neri » »

Ossia, quanto ai capelli, sempre il 25 % col carattere rosso (recessivo) ed il 75 % col carattere nero; ed analogamente quanto agli occhi celesti rispetto ai marrone. Anzi, per ogni categoria di capelli si devono avere 75 individui con occhi marrone e 25 % con occhi celesti; ed analogamente. Così è infatti. Insisto a dire che questo è conseguenza necessaria della prima legge, e che una terza legge non esiste.

Simboli del mendelismo e loro applicazione per prevedere conseguenze delle leggi fondamentali. Una coppia di caratteri allelomorfi si indica con una lettera, maiuscola per il dominante, minuscola per recessivo; per due coppie si usano due lettere ecc. Gli individui puri son rappresentati con due lettere uguali; quelli impuri con una maiuscola ed una minuscola; i germi sono indicati con una sola lettera. L'esempio ultimo è così rappresentato: Capelli neri *A*, rossi *a*; occhi marrone *B*, celesti *b*. *P* vuol dire genitori; *g* germi; *F*₁ ibridi della prima generazione, *F*₂ della seconda ecc.:

<i>P</i>	<i>AA</i>	<i>aa</i>
<i>g</i>	<i>A</i>	<i>a</i>
<i>F</i> ₁	<i>Aa</i>	
<i>g</i>	<i>A</i>	<i>A</i>
	<i>a</i>	<i>a</i>
<i>F</i> ₂	<i>AA</i>	<i>Aa</i>
	<i>aA</i>	<i>aa</i>

Dal simbolo Aa dell'ibrido, formiamo i germi A oppure a , ciò che si accorda col simbolo misto da cui si parte, ed inoltre si accorda coi risultati della generazione seguente. Infatti associando a caso uno spermatozoo (A od a) con un ovo (pure A od a), vengono quattro casi ugualmente probabili:

$$AA \quad Aa \quad aA \quad aa.$$

Poichè i gruppi di ibridi della 2^a generazione sono tre e non quattro, riuniamo Aa ed aA , ed abbiamo tre possibilità secondo le probabilità relative:

$$1 \ AA \quad 2 \ Aa \quad 1 \ aa.$$

Ossia 25 % dominanti puri, 25 % recessivi puri e 50 % dominanti impuri, come è in realtà.

Previsione: incrociando l'ibrido Aa col recessivo aa si avranno germi A ed a in ugual numero dal primo; germi a dal secondo; dunque figli dominanti impuri (Aa) e recessivi (aa) in ugual numero. L'esperimento conferma.

Previsione: incrociando Aa con AA si avranno figli AA (dominanti puri) ed Aa (dominanti impuri) in ugual numero. L'esperimento conferma.

Caso di differenza per due caratteri:

P		$AABB$		$aabb$
	g	AB		ab
	F_1		$AaBb$	
		AB		AB
		Ab		Ab
	g	aB		aB
		ab		ab
		$AABB$	$AABb$	$AaBB$
		$AAbB$	$AAbb$	$AaBb$
	F_2	$aABB$	$aABb$	$aaBB$
		$aAbB$	$aAbb$	$aaBb$
				$aabb$

In questo caso si ammette ⁽¹⁾ dunque la formazione di germi A associati indifferentemente col carattere B o b , cioè germi AB ed Ab in egual numero; ed analogamente per a , per B , per b ; cioè 4 tipi di germi maschili ed uguali femminili; combinazione

⁽¹⁾ Questa non è un'ipotesi nuova, bensì è cosa necessaria perchè la 1^a legge sia sempre verificata.

di uno dei primi con uno dei secondi, quindi 16 casi ugualmente probabili dei quali però alcuni sono riunibili, come nel caso di un carattere, p. es. $AaBb$ da riunire con $aAbB$. In sostanza, 10 tipi. È da osservare che alcuni di questi, pur differendo geneticamente, debbono essere somaticamente uguali, p. es. $AaBb$ è somaticamente uguale ad $AABB$. I tipi somatici risultano 4, il più probabile coi due caratteri dominanti, il meno probabile coi due recessivi, secondo i numeri:

$$1\ ab \quad 3\ Ab \quad 3\ aB \quad 9\ AB$$

In generale, come è facile vedere, per n caratteri di differenza tra i due genitori, si hanno 2^n differenti specie di germi; e le loro possibili combinazioni sono 2^{2^n} , numero che indica perciò quanti sono i casi ai quali si devono riferire le probabilità dei vari tipi d'individui. Questi tipi, somaticamente distinti, sono 2^n , quanti i tipi di germi. Quanto alle probabilità colle quali essi appaiono, esse sono indicate dai numeri:

$$\begin{array}{c} 3:1 \\ | \quad | \\ 1 \quad 1 \end{array} \quad \begin{array}{l} \text{su 4 casi} \\ \text{(1 carattere)} \end{array}$$

$$\begin{array}{c} 9:3:3:1 \\ | \quad \underbrace{\quad} \quad | \\ 1 \quad 2 \quad 1 \end{array} \quad \begin{array}{l} \text{su 16 casi} \\ \text{(2 caratteri)} \end{array}$$

$$\begin{array}{c} 27:9:9:9:3:3:3:1 \\ | \quad \underbrace{\quad} \quad \underbrace{\quad} \quad | \\ 1 \quad 3 \quad 3 \quad 1 \end{array} \quad \begin{array}{l} \text{su 64 casi} \\ \text{(3 caratteri)} \end{array}$$

$$\begin{array}{c} 81:27:27:27:27:9:9:9:9:9:9:3:3:3:3:1 \\ | \quad \underbrace{\quad} \quad \underbrace{\quad} \quad \underbrace{\quad} \quad | \\ 1 \quad 4 \quad 6 \quad 4 \quad 1 \end{array} \quad \begin{array}{l} \text{su 256 casi} \\ \text{(4 caratteri)} \end{array}$$

e così di seguito, dove i numeri sotto le graffe sono i coefficienti della potenza ennesima del binomio, essendo n il numero dei caratteri differenti.

Quanto più si va in alto coi numeri, tanto più si entra nel campo delle virtuosità logiche, uscendo da quanto si è e si può direttamente constatare.

Fin qui era arrivato anche Mendel. Era palese allora che questi simboli dovevano pur avere una certa rispondenza con cose materiali; ossia che doveva pur esservi nei germi qualche

cosa che si comportasse come i simboli ricavati dagli esperimenti di eredità; qualche cosa al quale attribuire l'ufficio di « portatori dei caratteri ereditari ».

Oggi questo « qualche cosa » si conosce. Non si vedono nei germi i caratteri medesimi in forma di naso aquilino o di colore di occhi, ma si conoscono *i cromosomi, che si comportano nella stessa maniera di quei simboli sopra indicati.*

I cromosomi sono in numero costante in ogni cellula dell'organismo (almeno nella linea germinale); costante per una data specie. Per es. se sono 4 vuol dire che una cellula, dividendosi, divide anche i suoi cromosomi, e 4 ne riceve ognuna delle due cellule figlie. Ma quando si formano gli spermatozoi, questi ricevono 2 soli cromosomi; e così pure le uova. La fecondazione consiste nell'unione della cellula maschile e femminile; i 2 cromosomi maschili e i 2 femminili si uniscono formando un nucleo con 4 cromosomi. Al posto del simbolo *A* possiamo mettere uno dei cromosomi dello spermatozoo, ed uno dell'uovo; se però l'uovo proviene da individuo con un carattere diverso, recessivo, allora al suo posto mettiamo *a*; il carattere *B* o *b* lo consideriamo invece connesso con un'altra coppia di cromosomi (coppia nell'uovo fecondato, semplice nel germe pronto alla fecondazione). La riduzione numerica dei cromosomi e la loro riunione nella fecondazione spiegano dunque l'eredità. Il mirabile accordo ci fa ritenere che i cromosomi siano portatori dell'eredità.

Se vi siano caratteri che si trasmettano con un meccanismo diverso, è tuttora discusso. Forse no.

Più che ci inoltriamo, e più l'accordo e la bellezza dei risultati ci colpiscono.

Gli stessi principi spiegano infatti la determinazione del sesso.

In molti insetti si può riscontrare che il numero dei cromosomi è diverso nelle cellule del maschio, da quelle della femmina, p. es. in questa maniera:

cellule del testicolo prima della riduzione, cromosomi	13
cellule dell'ovario prima della riduzione, »	14.

Più precisamente, 12, in ciascun sesso, sono piccoli; in più il maschio ne ha uno grosso; la femmina due grossi. Nella riduzione dei cromosomi ogni uovo riceve 7 cromosomi (di cui uno grosso). Invece, tutti gli spermatozoi ricevono 6 cromosomi piccoli; ed ogni due spermatozoi uno ha in più il cromosoma grosso, l'altro no. Vi son dunque *spermatozoi 7 e spermatozoi 6.*

Abbiamo perciò:

spermatozoo 7 + uovo 7 = uovo fecondato con 14
 spermatozoo 6 + uovo 7 = uovo fecondato con 13.

Come conseguenza di ciò rimane dimostrato che nel primo caso nasce una femmina; nel secondo un maschio. Il sesso è dunque determinato dal cromosoma grosso (uno o due), o per lo meno è con esso correlativo.

Analogamente nel bove. In un feto di bove si può perfino riconoscere il sesso, solo a guardare le cellule cerebrali, perchè se il feto è maschio, nei loro nuclei si vede un grosso cromosoma sessuale, e se è femmina, due.

In altri insetti gli spermatozoi ricevono o il cromosoma grosso, oppure un cromosoma piccino piccino. Il numero dei cromosomi è perciò uguale nei due sessi, ma non la qualità. Il cromosoma grosso lo indichiamo con X ; quello piccino con Y . Questo tipo di spermatogenesi si riscontra anche nell'uomo. Supponiamo ora che X porti un carattere patologico (daltonismo). E che se vi sono due X , uno così portatore ed uno normale, l'individuo sia sano (daltonismo recessivo). Abbiamo allora il seguente matrimonio, tra uomo daltonico e donna normale (scrivo solo i cromosomi sessuali, X o Y ; quando X porta il daltonismo, lo scrivo X'):

uomo daltonico	donna normale
YX'	XX
germi: Y o X'	X
figli: YX (maschio normale) o XX' (femmina normale, impura).	

Facciamo ora il matrimonio tra una donna XX' (chiamata *conduttrice*) ed un uomo normale:

uomo normale	donna conduttrice
YX	XX'
germi: Y oppure X	X oppure X'
figli: YX maschio normale o XX femmina normale	
o YX' maschio daltonico o XX' femmina normale ma conduttrice.	

L'osservazione per l'uomo e l'esperimento nei moscerini confermano questa supposizione e tutte le deduzioni teoriche che da essa si possono trarre. Caratteristica l'impossibilità di trasmettere il daltonismo direttamente di padre in figlio maschio, perchè lo

porta X ; e quanto c'è X nello spermatozoo, nasce una femmina; Y rimane invece sempre nella linea maschile.

Forse l'unione anormale del secondo col terzo dito del piede si trasmette in alcune famiglie attraverso alle generazioni così: affetto solo il padre ed i suoi figli maschi; ed i figli maschi dei figli maschi e così via. Tutti, non metà solamente. Ho detto « forse »; vi sono dati incerti finora. Questa eredità si spiega per mezzo di Y , che rimane sempre nella linea maschile.

Ho potuto dimostrare l'esistenza di un'eredità nella quale la femmina è affetta e così le sue figlie e le figlie delle figlie (tutte, s' intende); e nessun maschio è affetto nè conduttore. Così si comporta eccezionalmente il daltonismo e l'emofilia (un albero genealogico già noto ma non considerato), e, in un nuovo caso, la cateratta senile. Occorrerebbe avere un cromosoma che resta sempre nella linea femminile, per spiegarla. Esso non è conosciuto.

Comunque, l'accordo tra esperimenti d'eredità e indagini minuta dei cromosomi è generale e mirabile. E così anche l'antica disputa, se sia il citoplasma o il nucleo che trasmette l'eredità, è risolta a favore del nucleo, e più in special modo dei cromosomi. Sui dubbi ha avuto la vittoria il numero; non oso dire la matematica: abbiamo visto di quale matematica si tratta, rapporti di probabilità di 1:2 o poco più di questo. Ma la forza della matematica applicata non sta nella sua complicazione formale, bensì nella sua precisione. La biometrica, colle sue complicate formule, è stata una grande speranza seguita da una grande disillusione; e tanto più è risultata vacua di contenuto, quanto più le formule divenivano interessanti e complicate.

Padova, Istituto di zoologia.

PAOLO ENRIQUES

Questioni proposte.

56. Data la successione

$$c_1 c_2 \dots c_n \dots$$

di numeri positivi crescenti, determinare quando esista il limite di

$$\left(1 + \frac{1}{n}\right)^{c_n},$$

e quale ne sia il valore.

G. BELARDINELLI