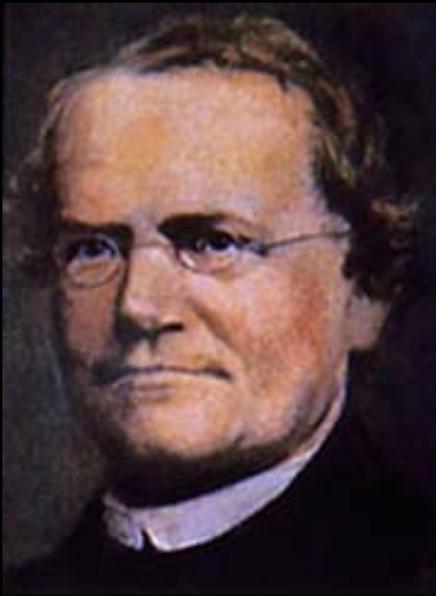
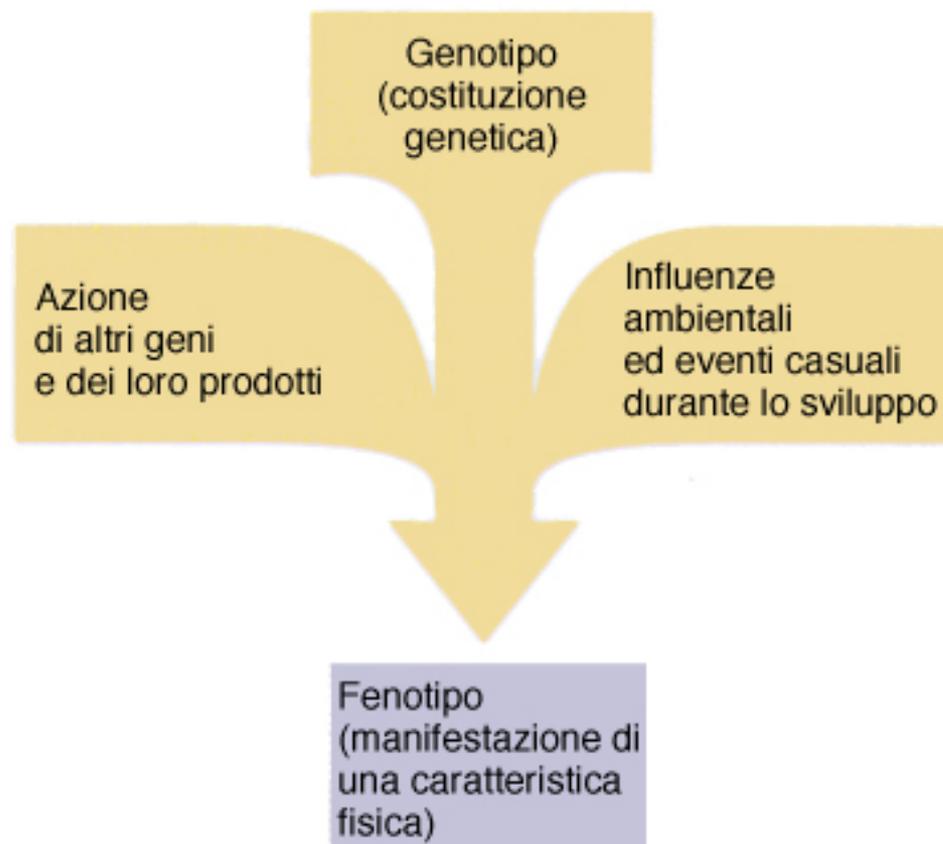


# LA GENETICA MENDELIANA



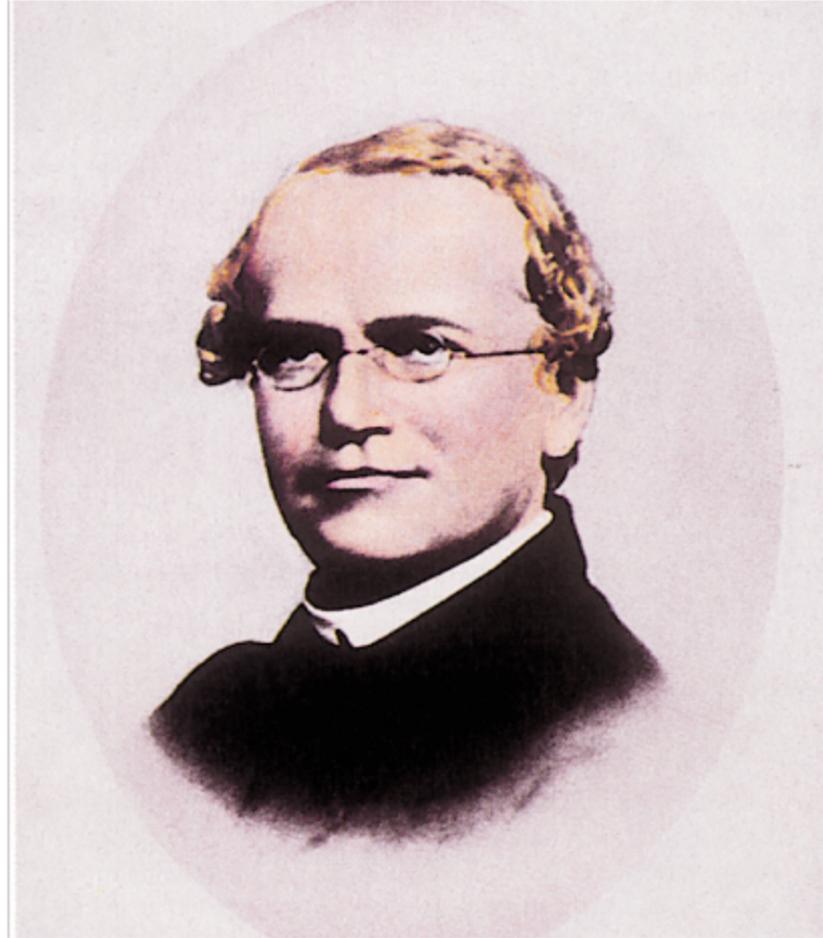
### Figura 10.1

Influenze del progetto genetico (genotipo) sulla manifestazione fisica (fenotipo): interazioni con altri geni e i loro prodotti (ad esempio, gli ormoni) e con l'ambiente (ad esempio, l'alimentazione).



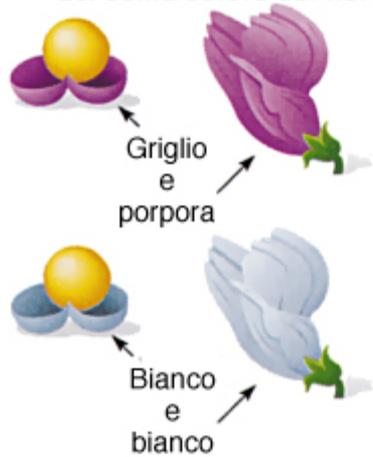
**Figura 10.2**

Gregor Johann Mendel, fondatore della scienza della genetica.



Le sette paia di caratteri del pisello da orto studiate da Mendel nei suoi esperimenti di incrocio.

**1** Colore dell'involucro del seme/colore del fiore



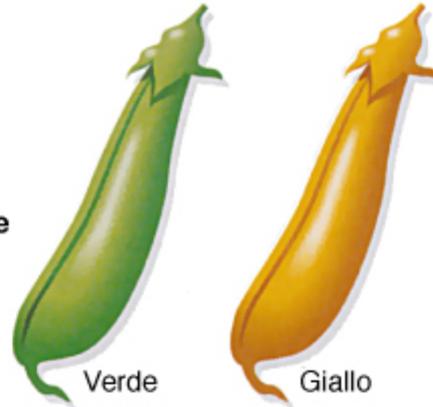
**2** Colore del seme



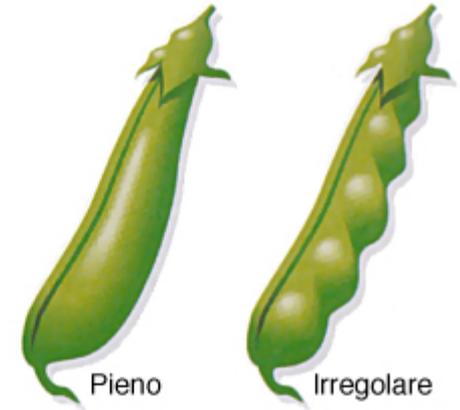
**3** Forma del seme



**4** Colore del baccello



**5** Forma del baccello



## Pisum sativum

**6** Lunghezza dello stelo



**7** Posizione dei fiori



**1** I geni esistono in versioni differenti dette alleli.

**2** Un allele codifica semi rotondi...

Allele *R*



**3** ...mentre un altro codifica semi grinzosi.

Allele *r*



**4** I diversi alleli occupano il medesimo locus su cromosomi omologhi.



## Organismo (Pisum Sativum)

Stame (organo riproduttivo maschile) m

Pistillo (organo riproduttivo femminile) f

Antera

Filamento

Stimma

Stilo

ovario

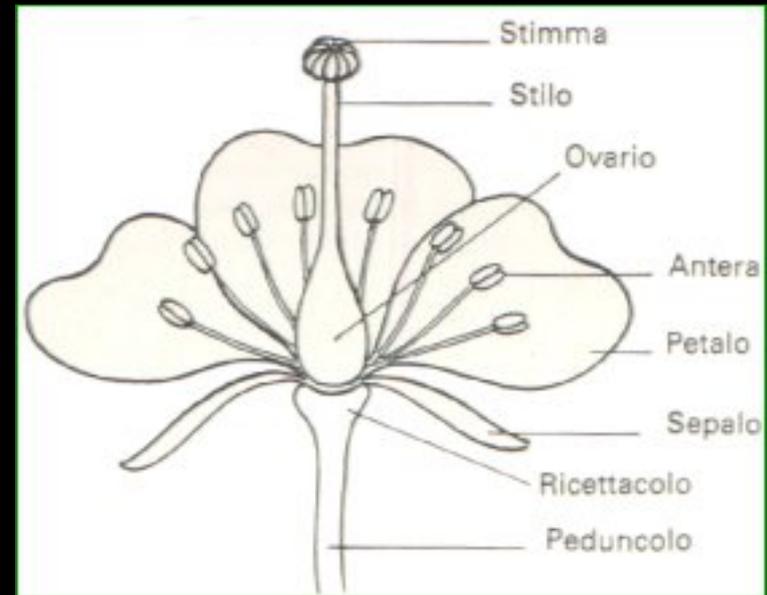
Autofecondazione

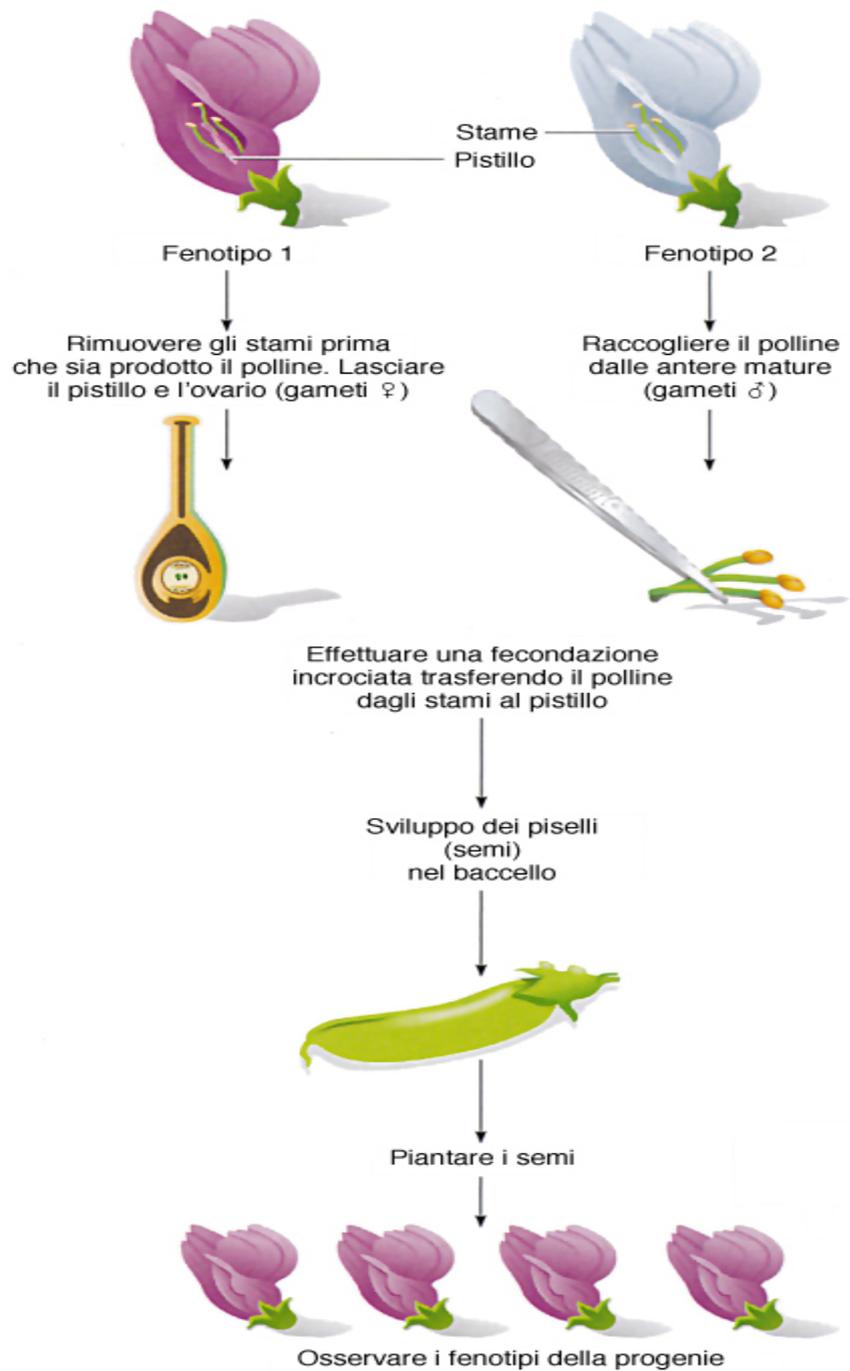


Stame produce il polline



si deposita sul pistillo  
(fecondando la pianta)





# Terminologia essenziale

Gameti = una cellula riproduttiva matura specializzata per la fusione sessuale. Ogni gamete è aploide e si unisce ad un gamete del sesso opposto a formare uno zigote diploide

Incrocio = accoppiamento fra due individui che porta alla fusione dei gameti

Zigote = cellula prodotta mediante fusione dei gameti

Generazione parentale = P

Prima generazione filiale = F1

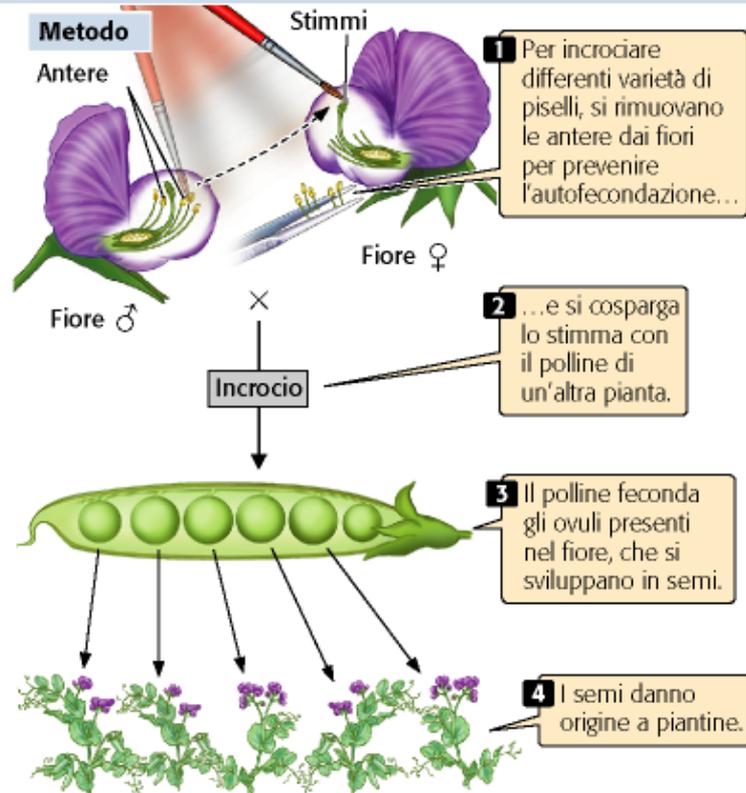
Generazione successiva = F2

Incrociando  $F2 \times F2 = F3$        $F3 \times F3 = F4$  e così via

Incrociando  $F2 \times F1 =$  retro-incrocio

## Esperimento

**Domanda:** Quando vengono incrociati piselli che mostrano due caratteri differenti, ossia semi rotondi e grinzosi, la progenie presenterà uno di tali tratti, entrambi i tratti oppure una «combinazione» di questi?



**Generazione P** Semi rotondi omozigoti × Semi grinzosi omozigoti

**Primo esperimento di Mendel**

**5** Mendel incrociò due varietà di piselli omozigoti.

**Generazione F<sub>1</sub>**

**Secondo esperimento di Mendel**

**6** Tutti i semi della F<sub>1</sub> erano rotondi.

**7** Mendel lasciò che le due piante si autofecondassero.

**Generazione F<sub>2</sub>**

**Risultati**

5474 semi rotondi

1850 semi grinzosi

Frazione di semi della progenie

$\frac{3}{4}$  rotondi

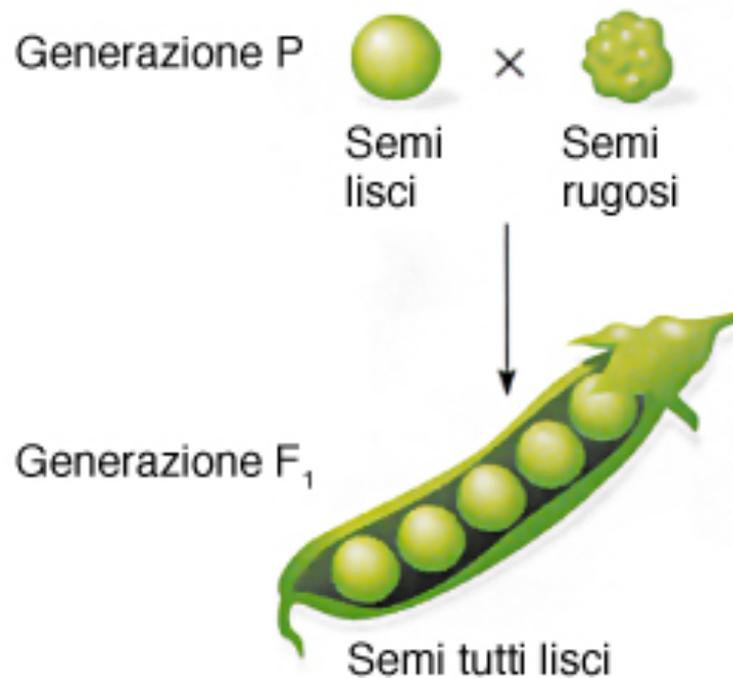
$\frac{1}{4}$  grinzosi

**8**  $\frac{3}{4}$  dei semi della F<sub>2</sub> erano rotondi e  $\frac{1}{4}$  erano grinzosi, con un rapporto di 3:1.

**Conclusione:** I caratteri di individui parentali non si mescolano. Anche se le piante della F<sub>1</sub> mostrano il fenotipo di uno dei parentali, entrambi i tratti vengono passati alla progenie della F<sub>2</sub> in un rapporto di 3:1.

## Figura 10.5

**Risultati di uno degli incroci di Mendel.** Nella generazione parentale egli aveva incrociato una linea pura di pisello che produceva semi lisci con una che produceva semi rugosi. Tutti i semi della progenie  $F_1$  erano lisci.



Mendel inizialmente incrociò linee pure che differivano per un solo carattere (monoibridi)

Es. P = Semi lisci (m) x rugosi (f)  
F1 = semi lisci

Incrocio reciproco P = Semi lisci (f) x semi rugosi (m)  
F1 = Semi lisci

## Interpretazione:

I caratteri di F1 erano identitici a quelli di uno dei 2 genitori e non una miscela dei fenotipi parentali

Principio dell' uniformit  di F1

F1 x F1

↓

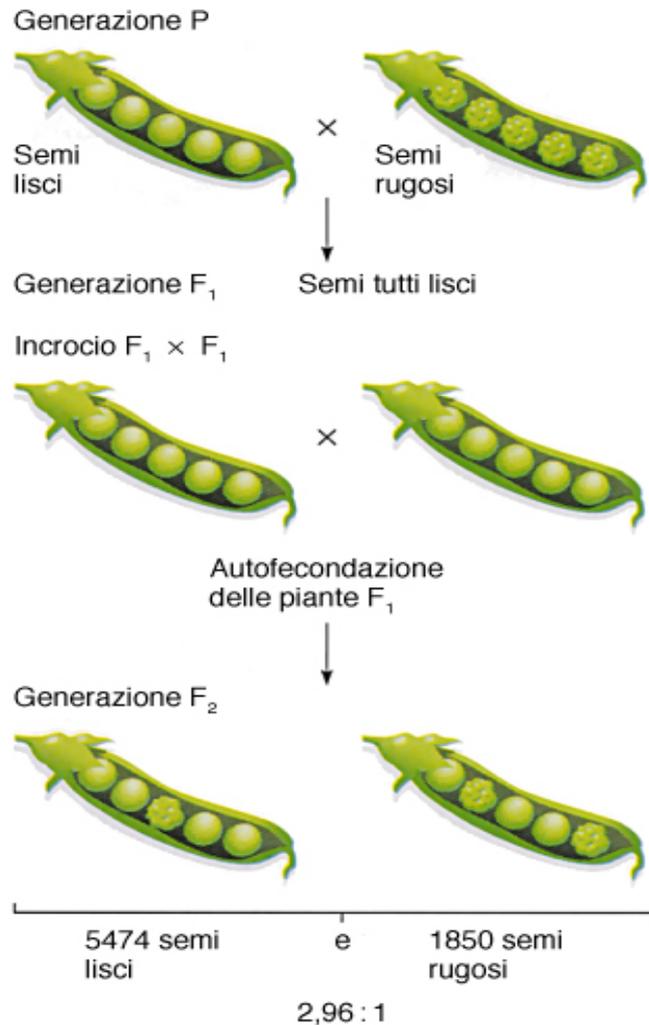
F2 (lisci e rugosi con rapporto di 3:1)

Ottenne gli stessi risultati per gli altri caratteri

**Dopo questo esperimento Mendel potè ricavare la legge della dominanza: da incroci tra piante differenti per una singola coppia di caratteri antagonisti, nascono ibridi in cui si manifesta uno solo dei due caratteri, quello dominante.**

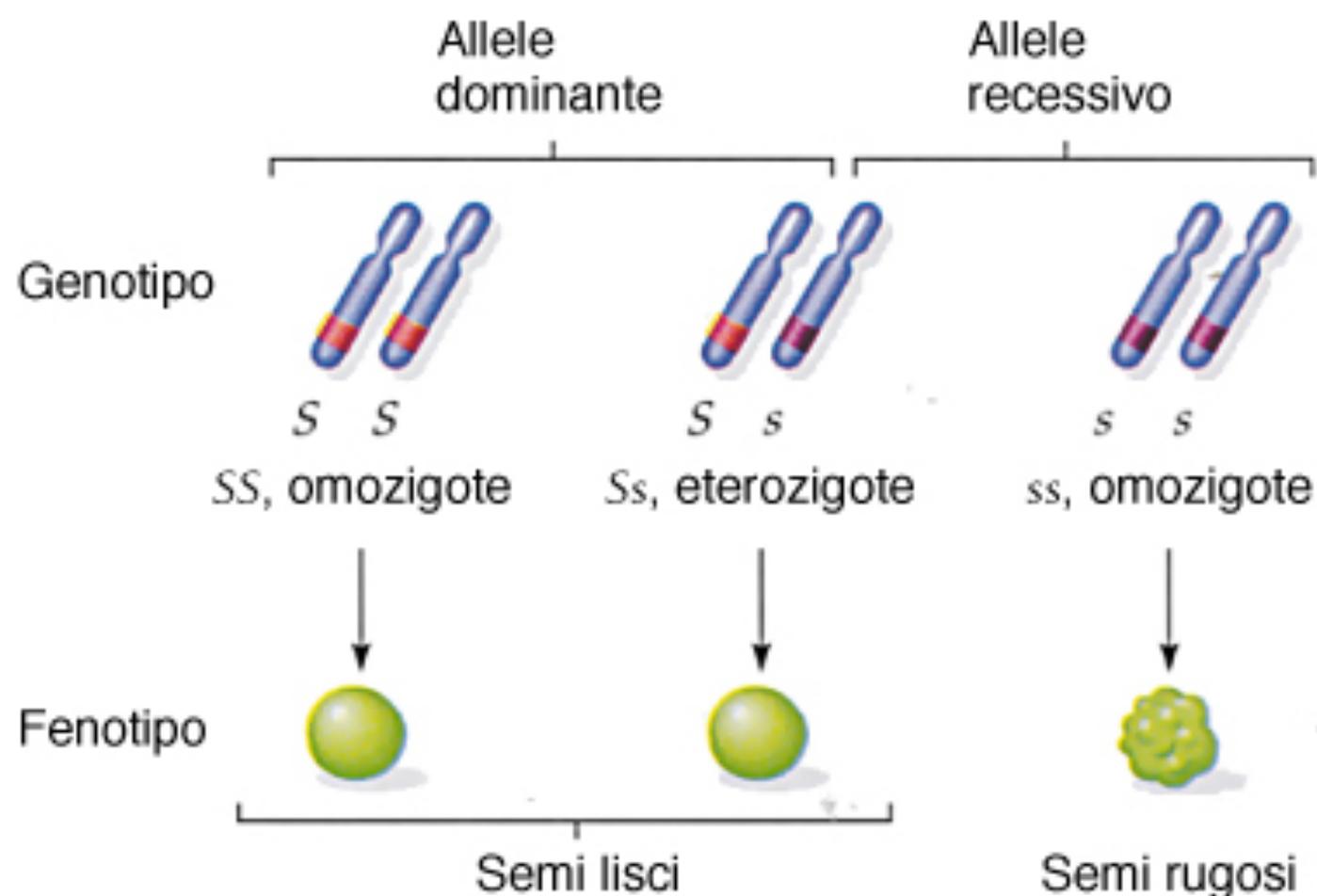
### Figura 10.6

**Progenie F<sub>2</sub> dell'incrocio illustrato in Figura 10.5.** Quando le piante ottenute dai semi F<sub>1</sub> erano autofecondate, si produceva una progenie F<sub>2</sub> costituita da semi sia lisci sia rugosi. Generalmente, entrambi i tipi di semi si ritrovavano nello stesso baccello. Nei suoi esperimenti, Mendel contò alla F<sub>2</sub> 5474 semi lisci e 1850 semi rugosi, in un rapporto di 2,96:1.



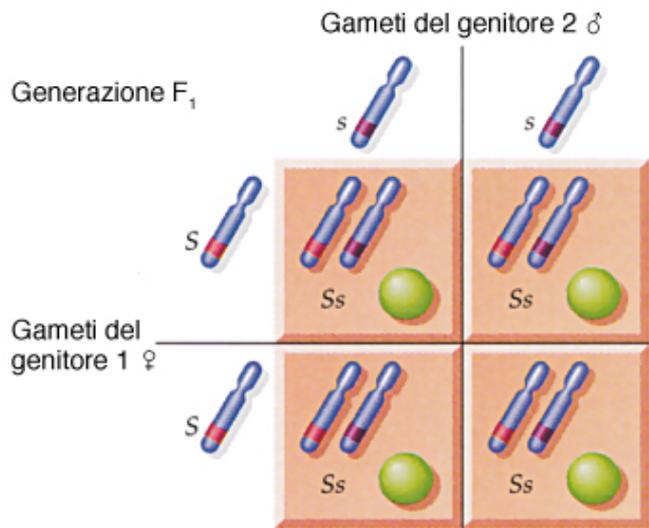
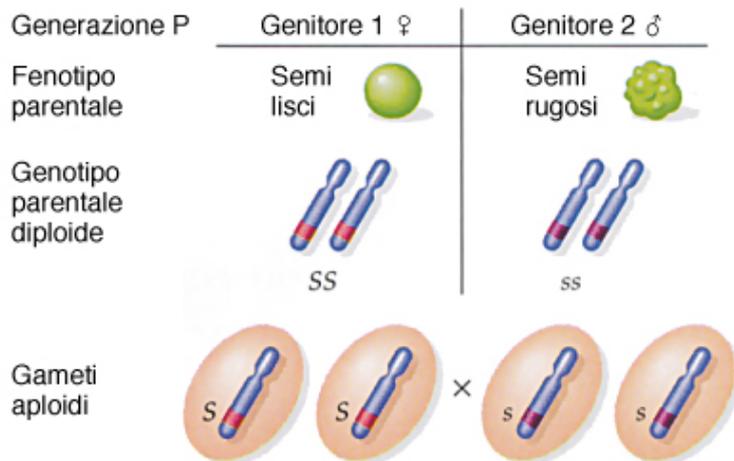
## Figura 10.7

Alleli dominanti e recessivi di un gene relativo alla forma dei semi nei piselli.

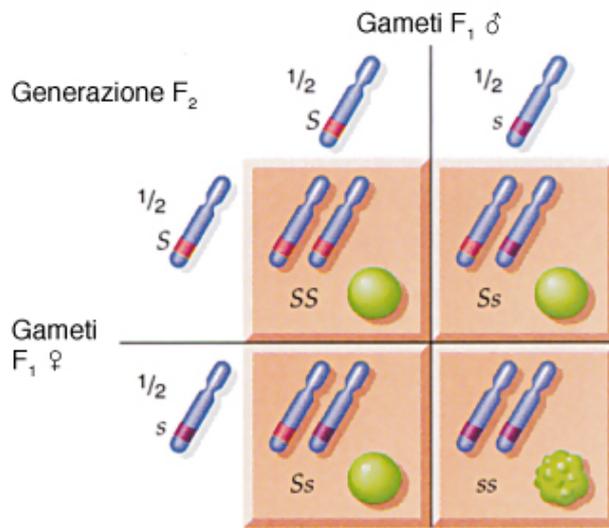
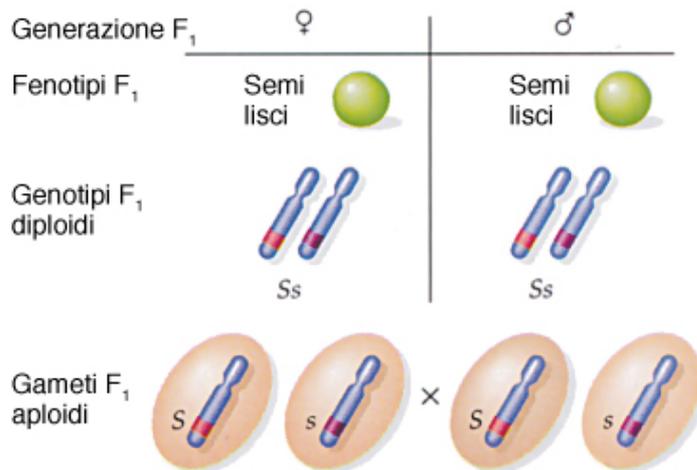


**Figura 10.8**

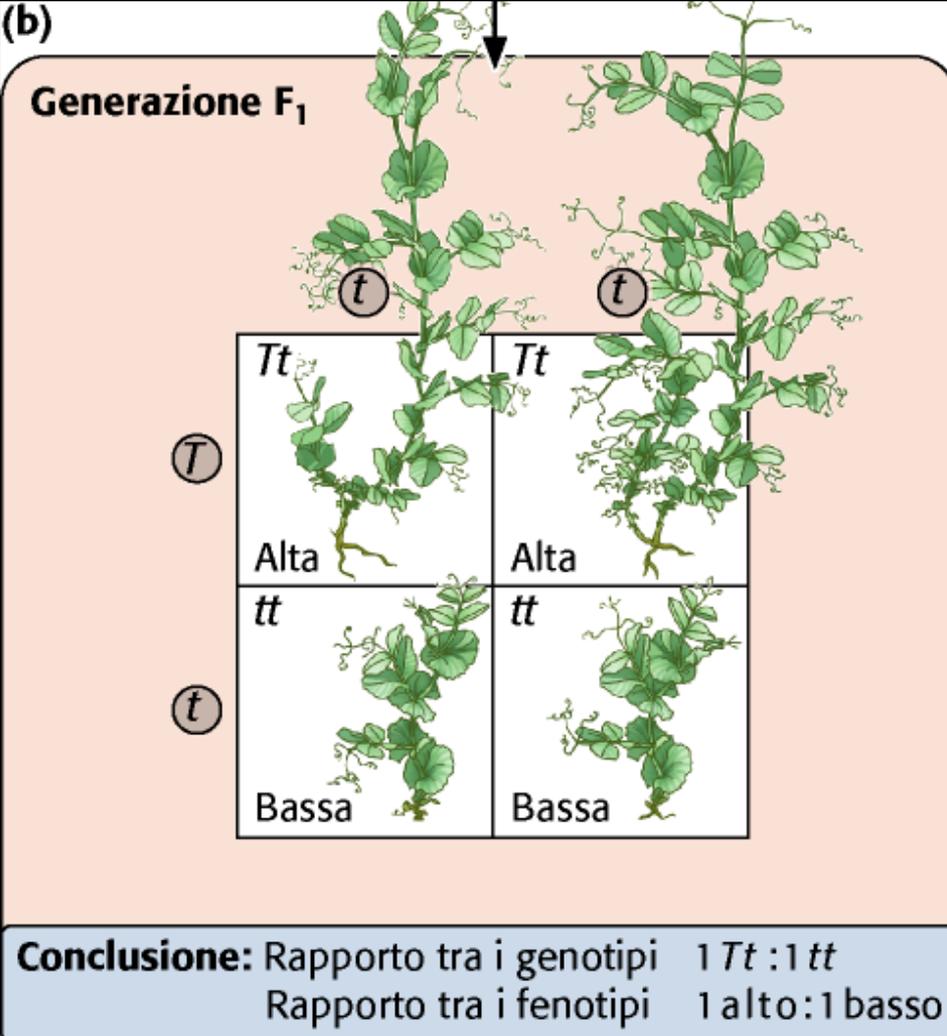
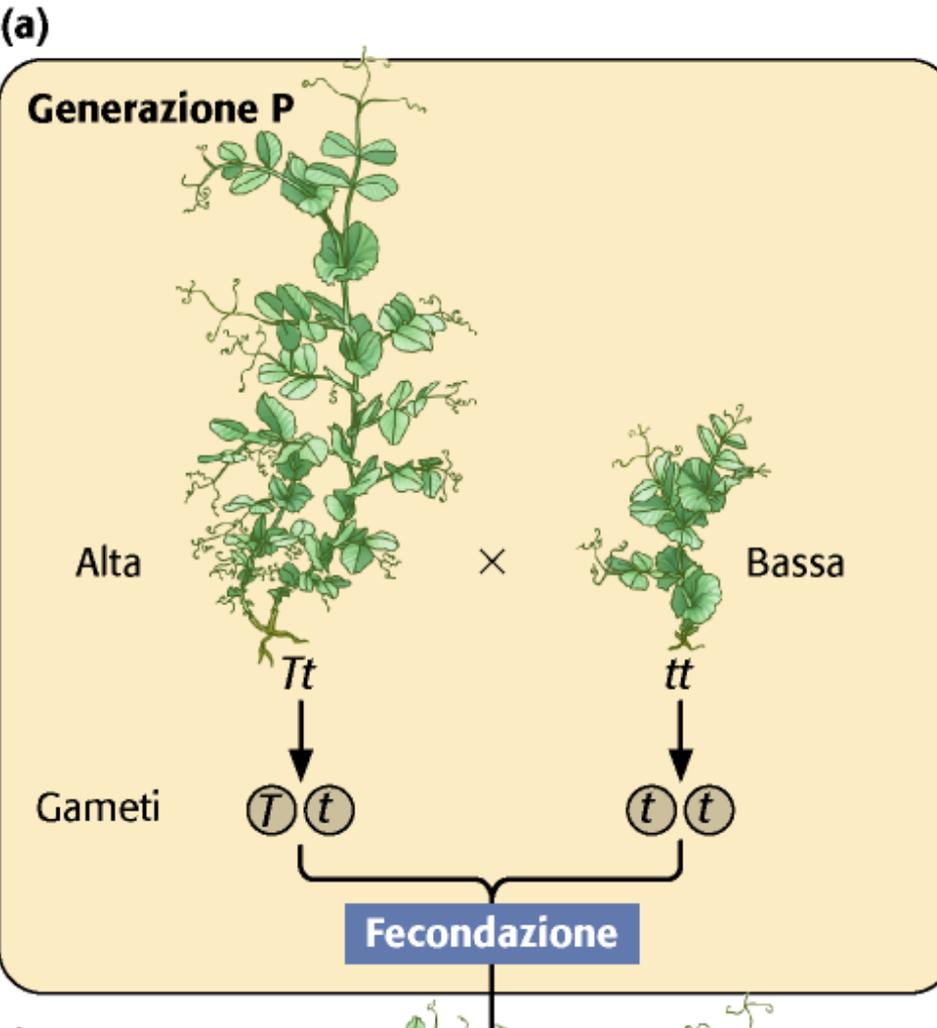
Stesso incrocio delle Figure 10.5 e 10.6, usando i simboli genetici per illustrare il principio della segregazione dei fattori mendeliani. (a) Generazione  $F_1$ . (b) Generazione  $F_2$ .

**a)**

Genotipi  $F_1$ : tutti Ss  
Fenotipi  $F_1$ : tutti lisci (liscio è dominante su rugoso)

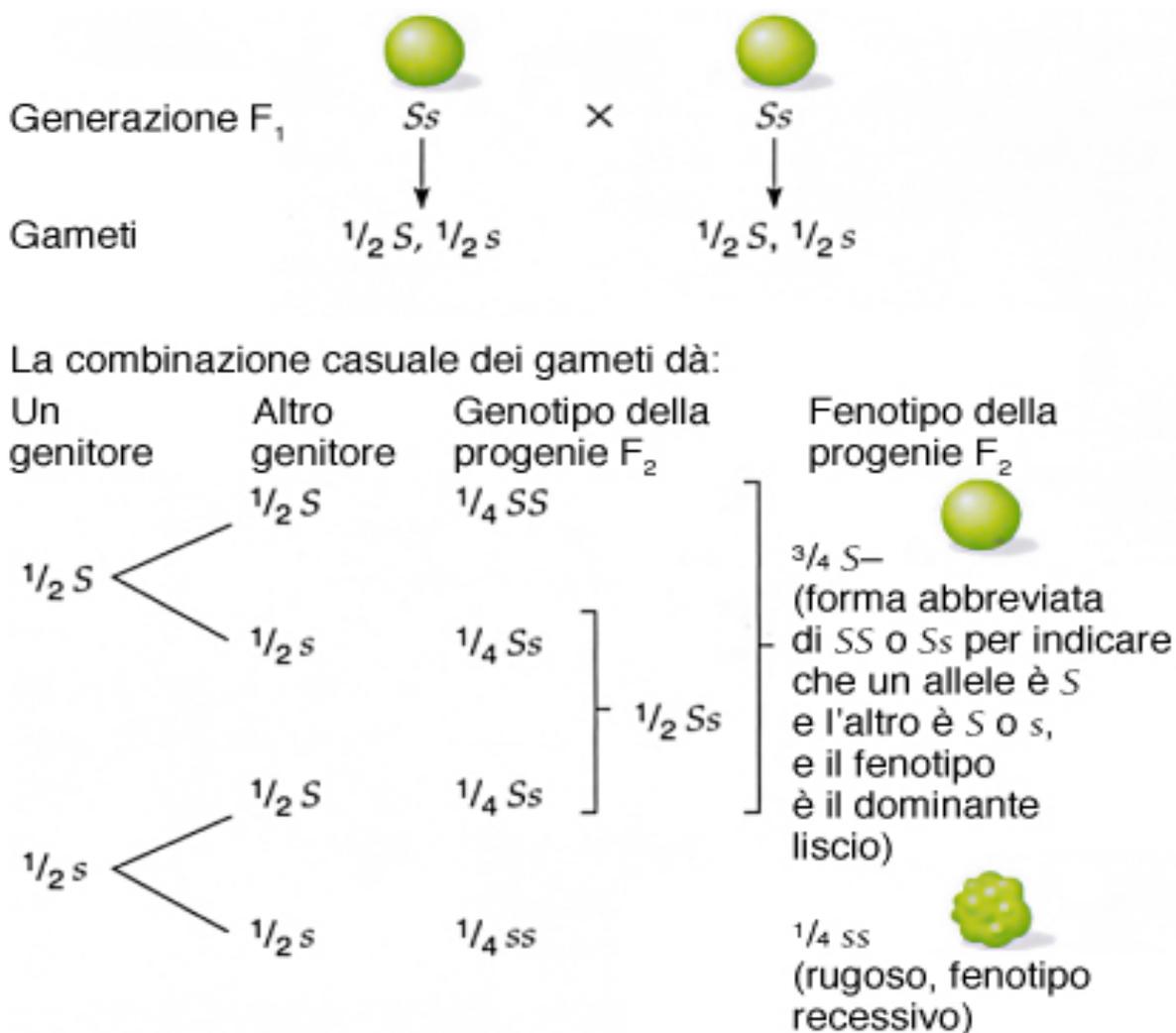
**b)**

Genotipi  $F_2$ :  $\frac{1}{4}$  SS,  $\frac{1}{2}$  Ss,  $\frac{1}{4}$  ss  
Fenotipi  $F_2$ :  $\frac{3}{4}$  semi lisci,  $\frac{1}{4}$  semi rugosi



## Figura 10.9

Applicazione del metodo dello schema ramificato per calcolare i rapporti fenotipici alla generazione  $F_2$  ottenuta dall'incrocio della Figura 10.8.



**Tabella 10.1 Risultati degli incroci di Mendel tra piante che differiscono per uno dei sette caratteri**

| Carattere <sup>a</sup>                           | F <sub>1</sub> | F <sub>2</sub> (Numeri) |           |        | F <sub>2</sub> (Rapporto) |
|--|----------------|-------------------------|-----------|--------|---------------------------|
|  |                | Dominanti               | Recessivi | Totale | Dominanti : Recessivi     |
| Semi: lisci o rugosi                             | Tutti lisci    | 5474                    | 1850      | 7324   | 2,96:1                    |
| Semi: gialli o verdi                             | Tutti gialli   | 6022                    | 2001      | 8023   | 3,01:1                    |
| Involucro del seme: grigi o bianchi <sup>b</sup> | Tutti grigi    | 705                     | 224       | 929    | 3,15:1                    |
| Fiori: porpora o bianchi                         | Tutti porpora  |                         |           |        |                           |
| Fiori: assiali o terminali                       | Tutti assiali  | 651                     | 207       | 858    | 3,14:1                    |
| Baccelli: pieni o irregolari                     | Tutti pieni    | 882                     | 299       | 1181   | 2,95:1                    |
| Baccelli: verdi o gialli                         | Tutti verdi    | 428                     | 152       | 580    | 2,82:1                    |
| Stelo: lungo o corto                             | Tutti lunghi   | 787                     | 277       | 1064   | 2,84:1                    |
| Totale o media                                   |                | 14.949                  | 5010      | 19.959 | 2,98:1                    |

<sup>a</sup> Il carattere dominante è sempre scritto per primo.

<sup>b</sup> Un singolo gene controlla sia il colore dell'involucro del seme sia il colore del fiore.

## Conclusioni generali

- 1) Risultati degli incroci sempre identici
- 2) Progenie F1 simile ad una delle due linee parentali
- 3) In F2 ricompariva il carattere parentale scomparso in F1

Mendel concluse che i caratteri alternativi erano determinati da fattori particellari (che ora noi chiamiamo geni)

Mendel ipotizzò che tali fattori particellari (geni) esistessero in forme alternative (alleli) ciascuno dei quali controllava un carattere (liscio o rugoso x es)

## Mendel ipotizzò anche che:

- 1) Ogni linea pura parentale (P) contiene una coppia di caratteri identici
- 2) Dal momento che F2 manifesta entrambi i caratteri F1 li contiene entrambi

L'allele in grado di mascherare uno dei due caratteri in F1 venne detto dominante (nel caso dell' esempio quello alla base del carattere liscio)

Mentre l'allele alla base del carattere mascherato in F1 era detto recessivo (per esempio quello del carattere rugoso)

Individui che contengono la stessa copia di alleli  
sono detti omozigoti

Individui che contengono forme alleliche diverse  
sono detti eterozigoti

I caratteri dominanti si manifestano sia in  
omozigosita' che in eterozigosita'

I caratteri recessivi si manifestano solo in  
omozigosita'

## Figura 10.10

Determinazione dei genotipi della progenie  $F_2$  a fenotipo liscio della Figura 10.8, mediante autofecondazione delle piante derivate dai semi lisci.

Autofecondazione  $F_2 \times F_2$

Progenie  $F_3$

$SS \times SS$

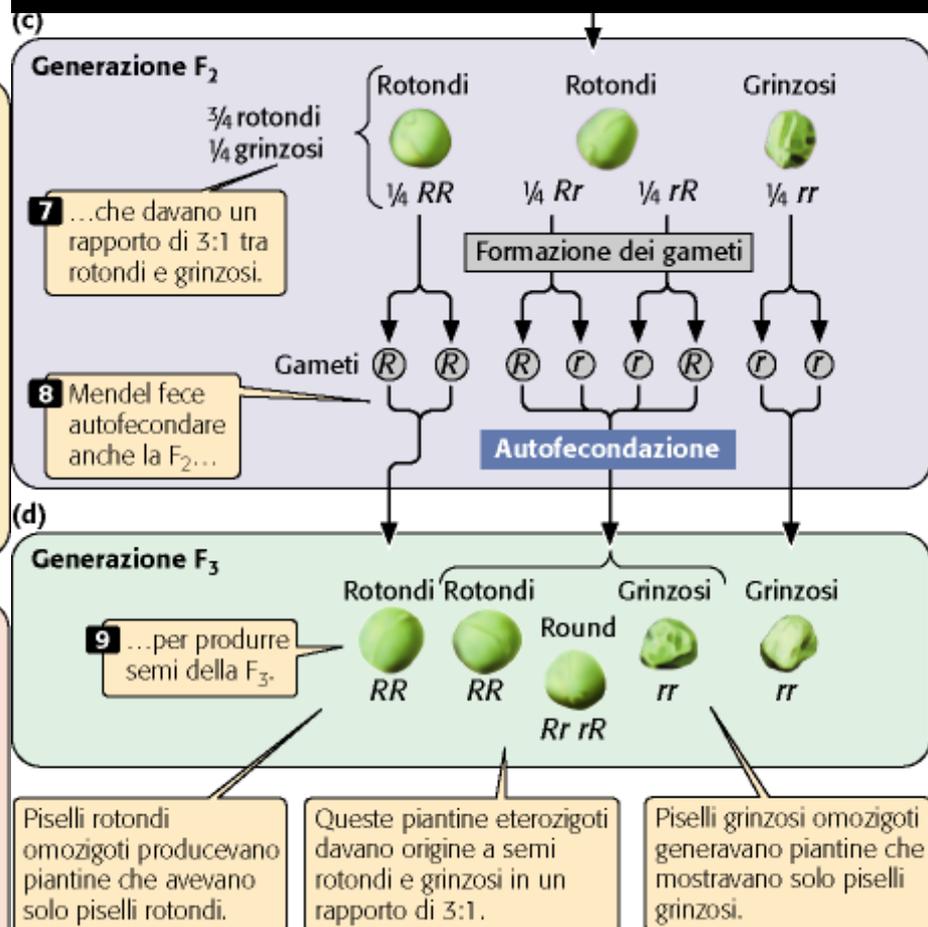
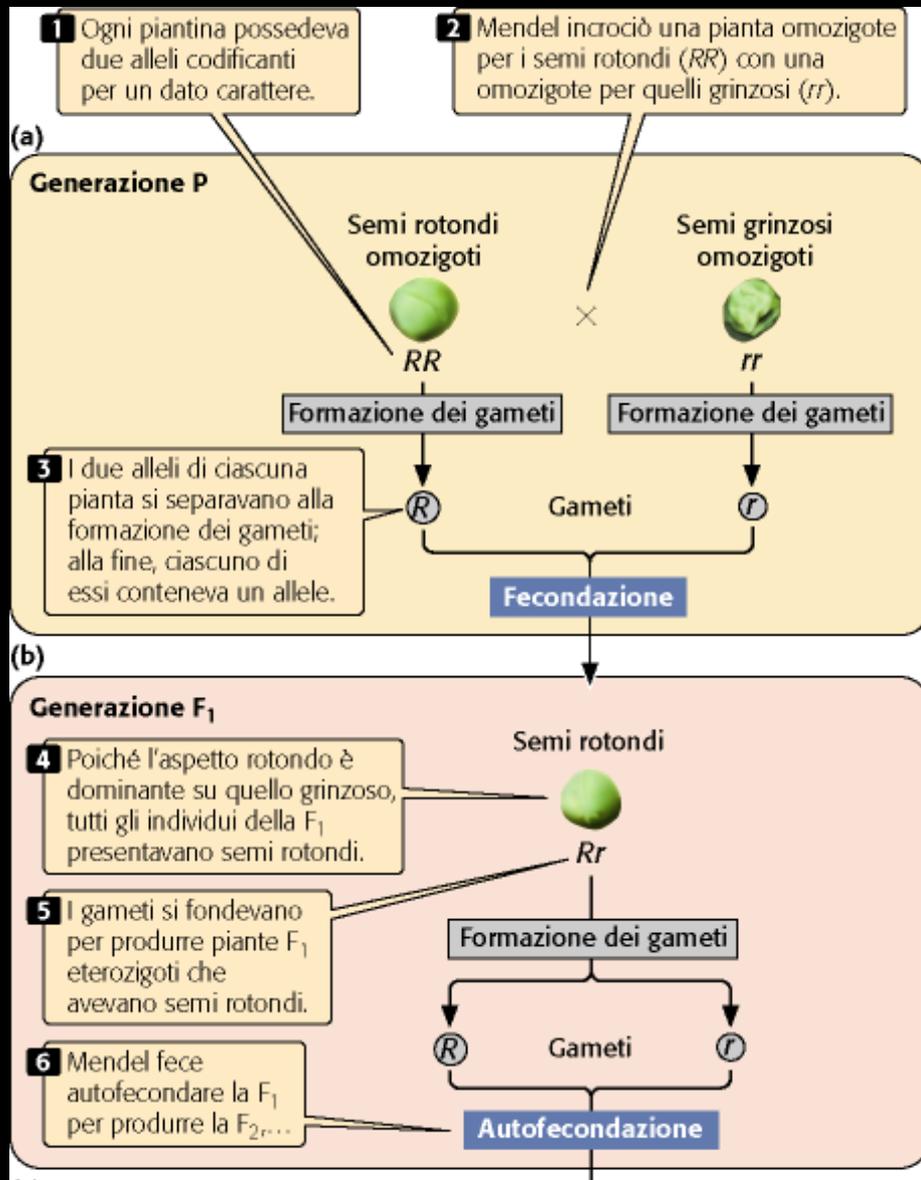


Progenie tutta  $SS$   
(liscio)

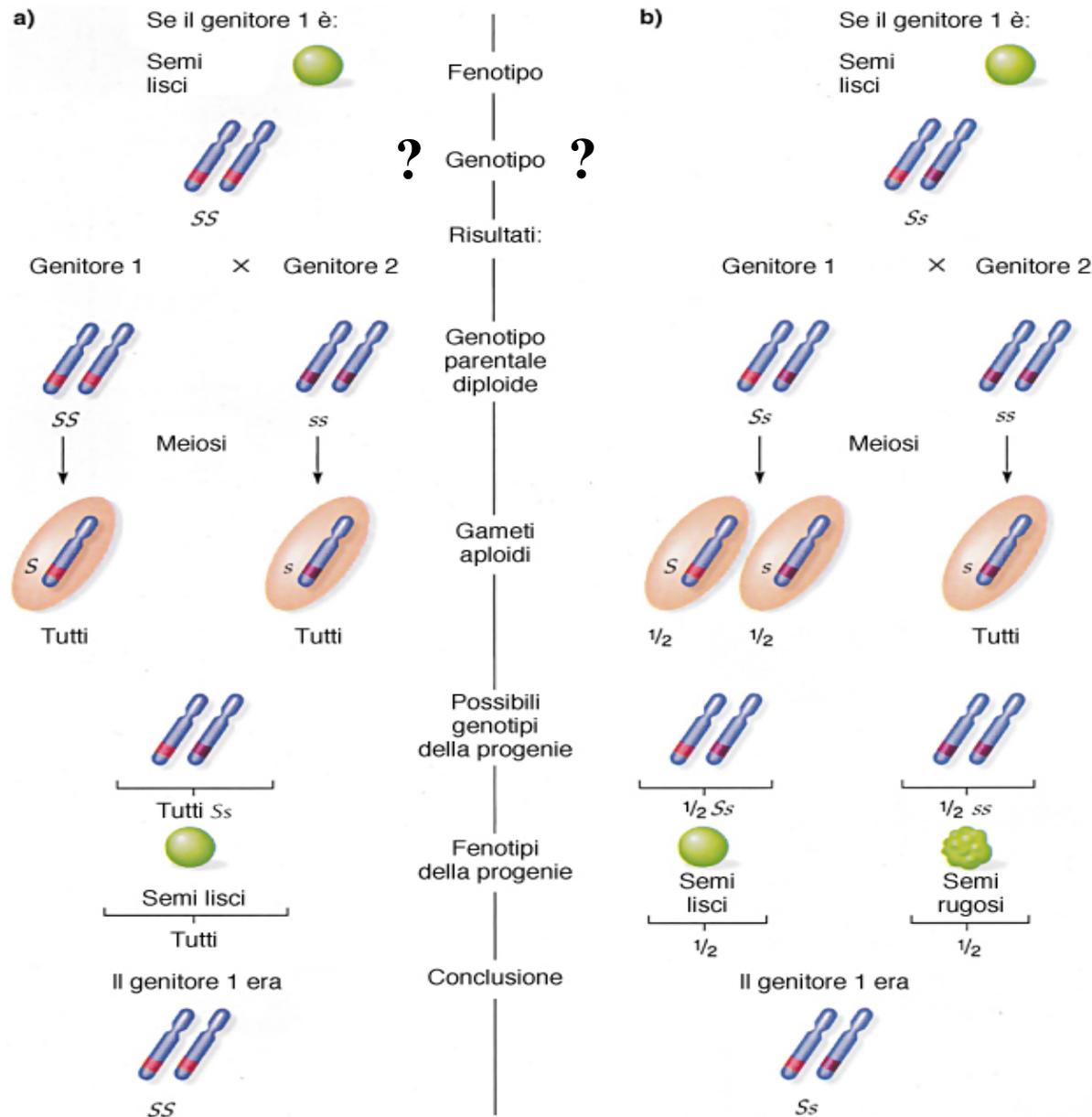
$Ss \times Ss$



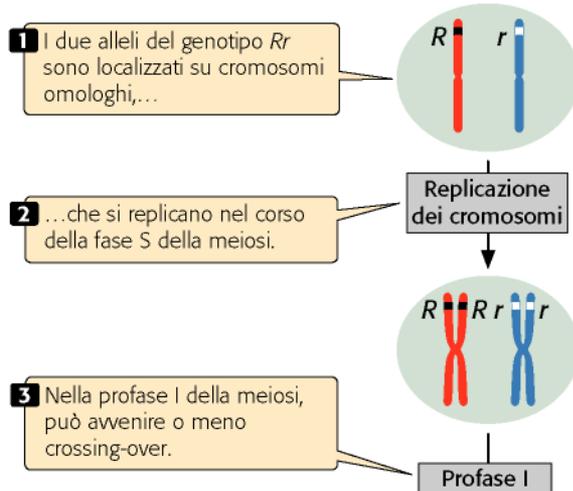
$\frac{3}{4} S-$  (liscio)  
 $\frac{1}{4} ss$  (rugoso)  
(entrambi i tipi  
di progenie)



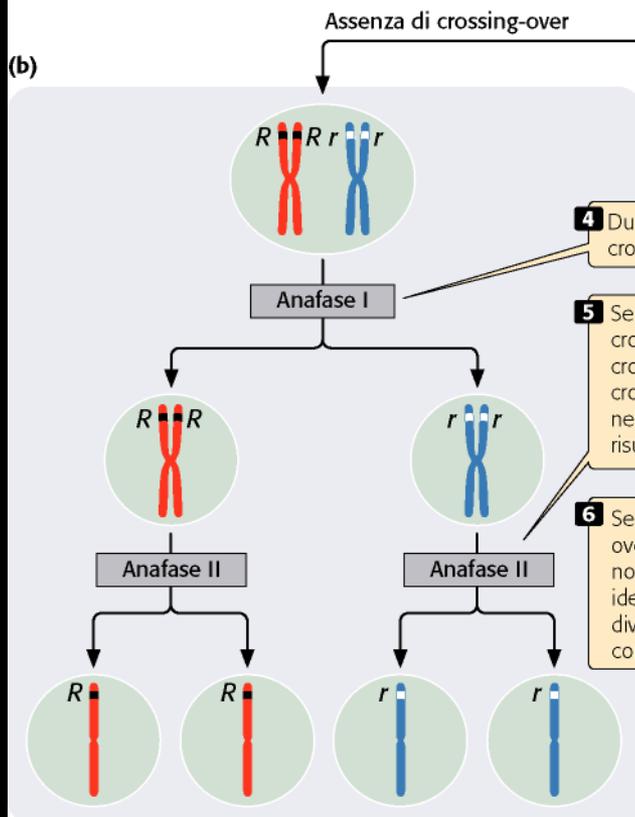
**Determinazione dei genotipi dei semi lisci della generazione  $F_2$  (Genitore 1) della Figura 10.8, mediante reincrocio tra le piante derivate da questi semi e una linea rugosa omozigote recessiva ( $ss$ ) (Genitore 2).** (a) Se il Genitore 1 è  $SS$ , tutti i semi della progenie sono lisci. (b) Se il Genitore 1 è  $Ss$ ,  $1/2$  dei semi della progenie è liscio e  $1/2$  rugoso.



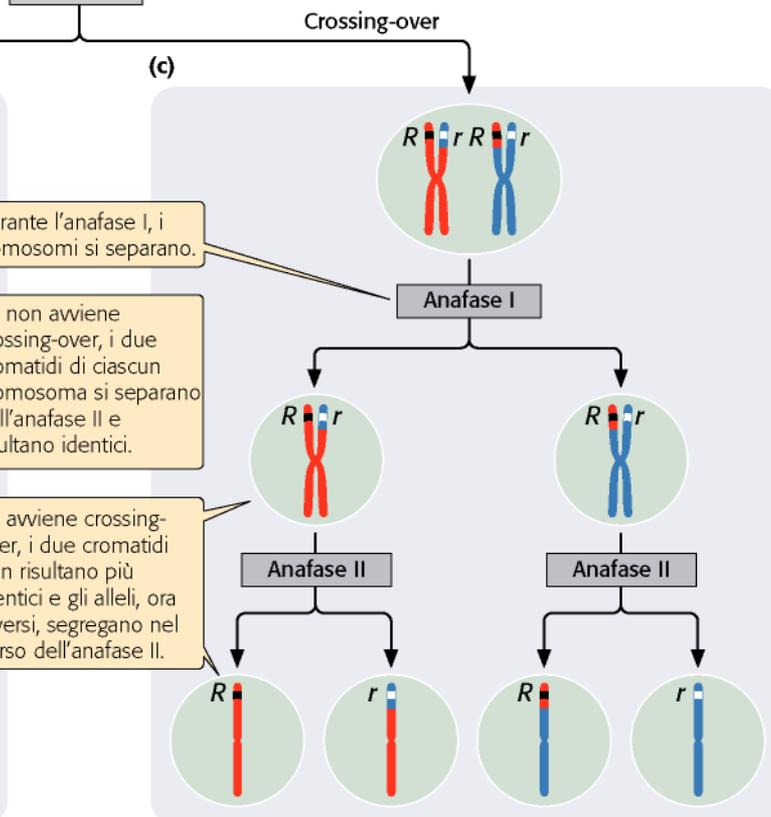
(a)



(b)



(c)



**4** Durante l'anafase I, i cromosomi si separano.

**5** Se non avviene crossing-over, i due cromatidi di ciascun cromosoma si separano nell'anafase II e risultano identici.

**6** Se avviene crossing-over, i due cromatidi non risultano più identici e gli alleli, ora diversi, segregano nel corso dell'anafase II.

# Prima legge di Mendel

**Principio della segregazione:**

**Ciascun individuo diploide possiede 2 alleli che segregano (si separano) durante la formazione dei gameti, e ciascun gamete contiene un allele.**

**Il concetto di dominanza stabilisce che, quando in un genotipo sono presenti due alleli diversi, nel fenotipo si osserva solo un tratto di uno di questi, detto **allele dominante**.**



Albinismo= recessivo aa

Fenotipo normale = AA o Aa

1. Qual è la probabilità che due individui sani eterozigoti generino un figlio albino?
2. E di ottenere tre figli albini?
3. E di ottenere un figlio affetto da albinismo e due con pigmentazione normale?



(a) Regola del prodotto

**Lancio 1**

1 Lanciando un dado,...

2 ...su un gran numero di lanci campione si otterrà un quattro una volta su sei...

3 ...così la probabilità di ottenere un quattro a ogni lancio è di  $1/6$ .

**Lancio 2**

4 Lanciando ancora il dado,...

5 ...la probabilità che esca un quattro è di nuovo  $1/6$ ...

6 ...in questo modo la probabilità di ottenere un quattro in due lanci consecutivi è di  $1/6 \times 1/6 = 1/36$ .

(b) Regola della somma

1 Lanciando un dado,...

2 ...in media, una volta su sei uscirà un tre...

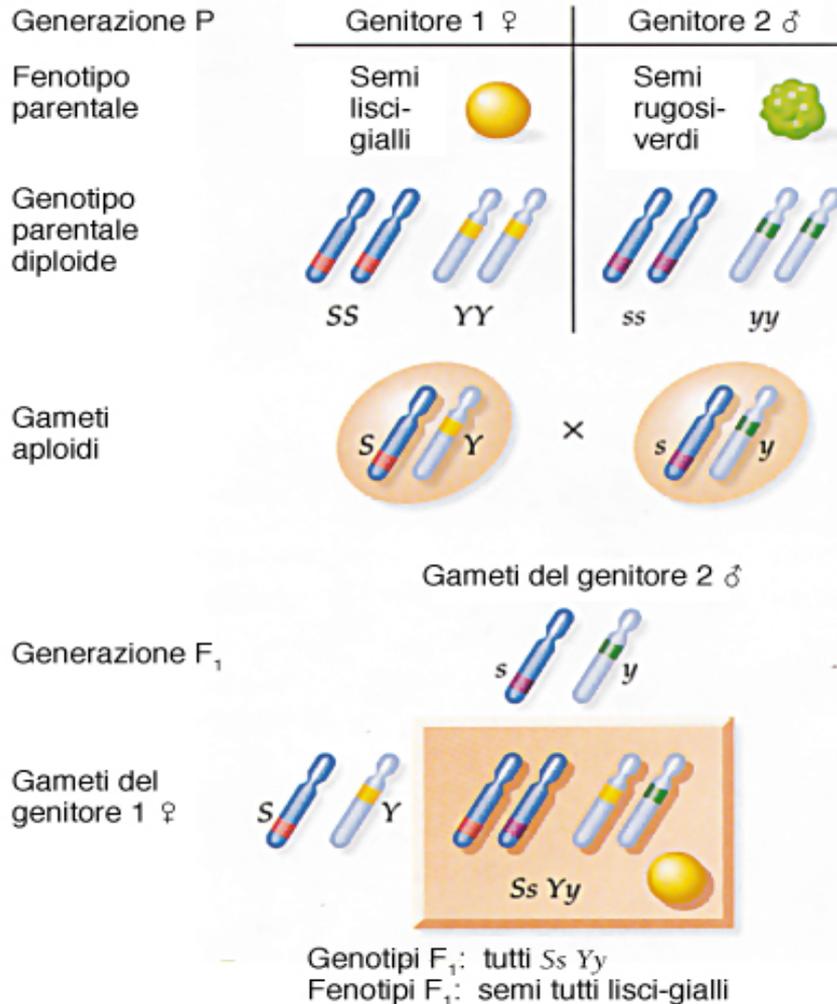
3 ...e una volta su sei si otterrà un quattro.

4 Ciò vuol dire che la probabilità di ottenere un tre oppure un quattro è di  $1/6 + 1/6 = 2/6 = 1/3$ .

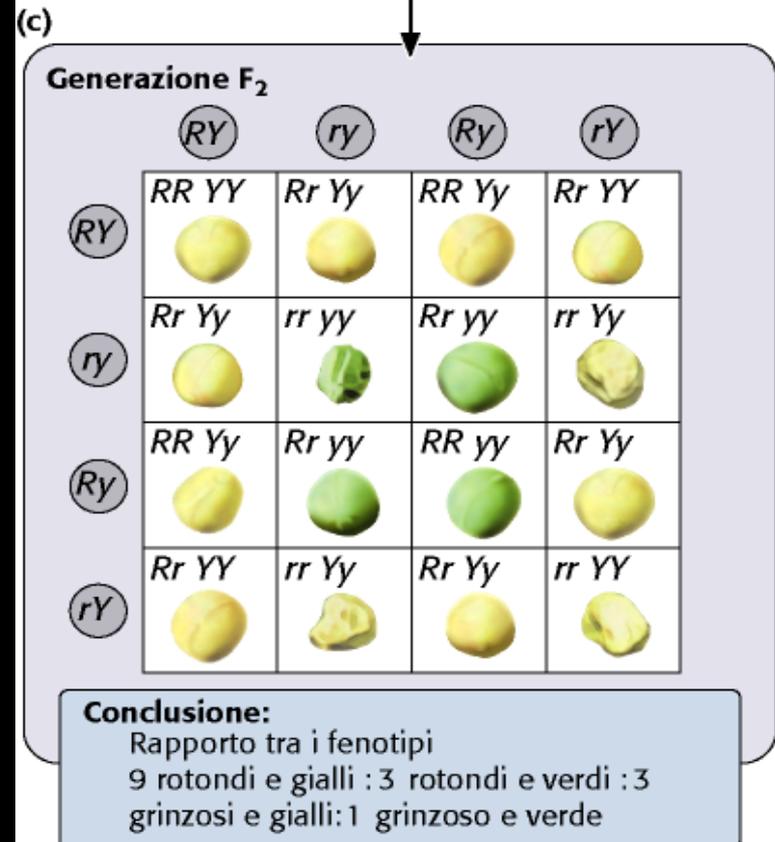
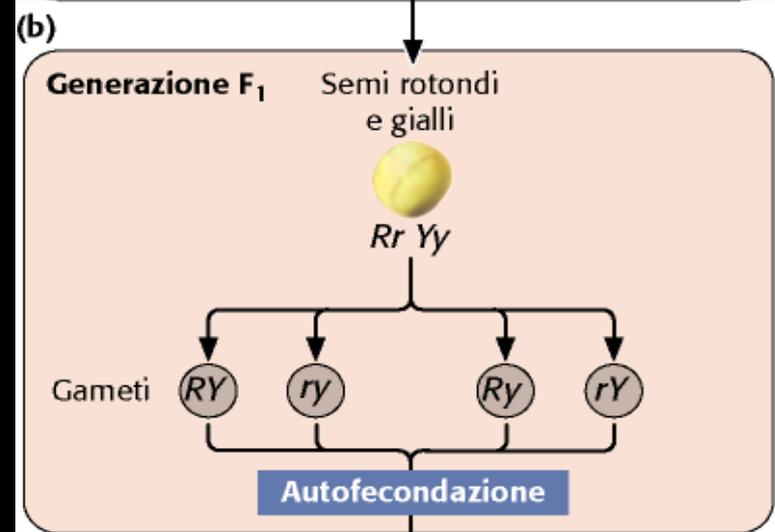
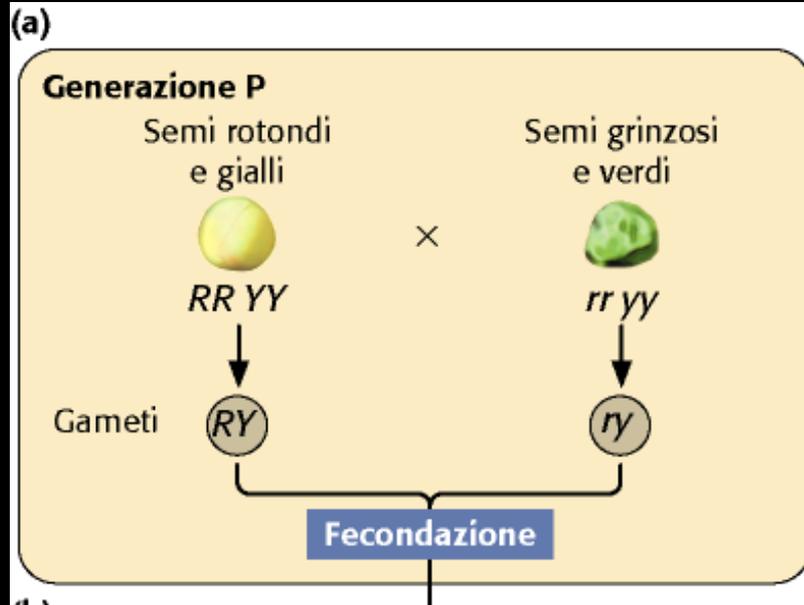
**Figura 10.12a**

**Il principio dell'assortimento indipendente in un incrocio in cui si analizzino due geni.** Questo incrocio, realmente effettuato da Mendel, coinvolge due paia di caratteri del pisello, liscio/rugoso e giallo/verde. **(a)** Generazione  $F_1$ .

**a)**



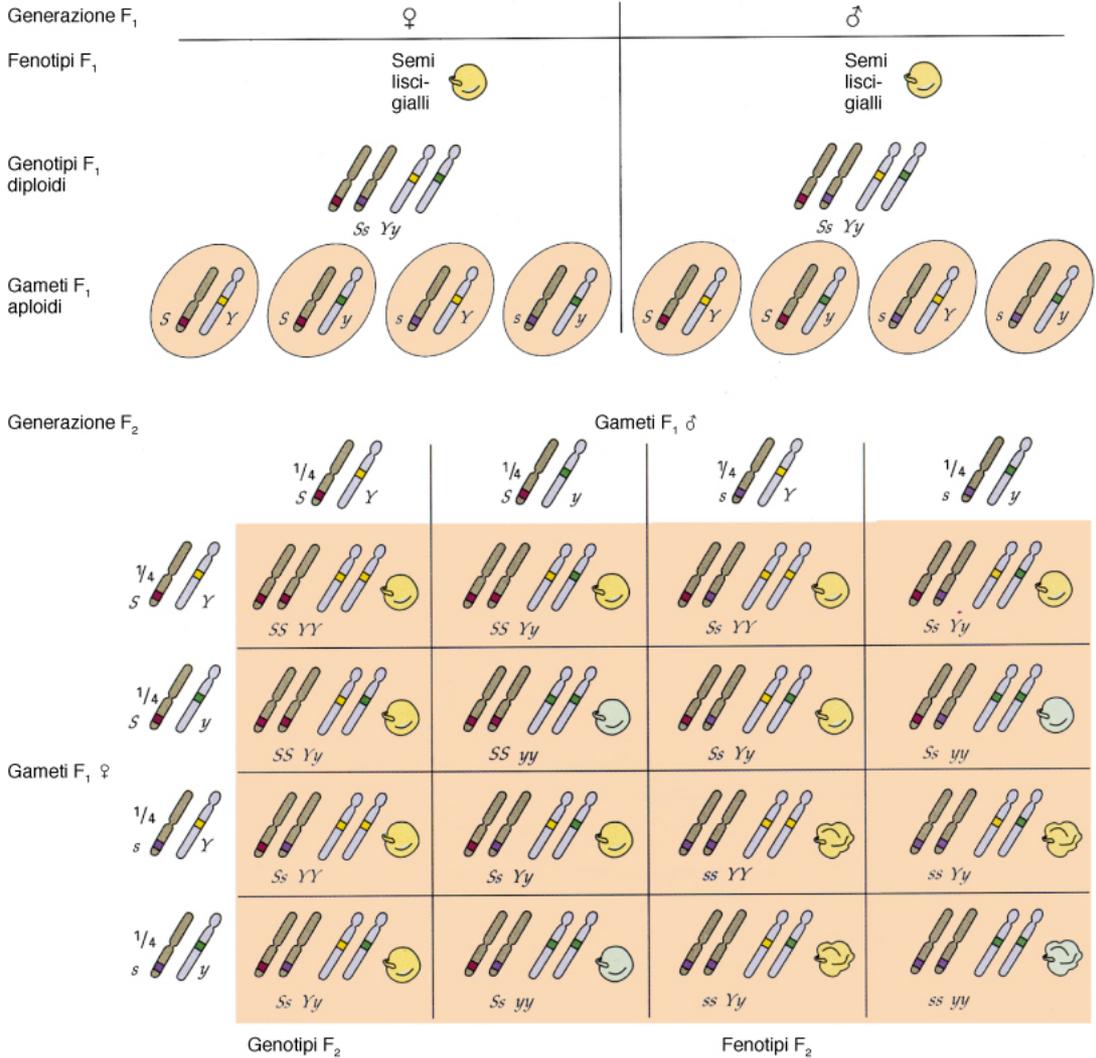
# GLI INCROCI DIIBRIDI



**Figura 10.12b**

(b) I genotipi della F<sub>2</sub> ed il rapporto fenotipico 9:3:3:1 liscio-giallo : liscio-verde : rugoso-giallo : rugoso-verde ottenuti usando il quadrato di Punnett. (Si noti che, in confronto alle figure precedenti di questo tipo, alla F<sub>1</sub> è mostrato un solo caso di proge- nie invece di quattro. Questo perché il Genitore 2 produce una sola classe di gameti e così il Genitore 1. In precedenza ave- vamo mostrato due gameti per ciascun genitore, anche se questi gameti erano identici).

b)



$$\begin{aligned}
 & \frac{1}{16} (SS YY) + \frac{2}{16} (Ss YY) + \frac{2}{16} (SS Yy) + \frac{4}{16} (Ss Yy) = \frac{9}{16} \text{ semi lisci-gialli} \\
 & \frac{1}{16} (SS yy) + \frac{2}{16} (Ss yy) = \frac{3}{16} \text{ semi lisci-verdi} \\
 & \frac{1}{16} (ss YY) + \frac{2}{16} (ss Yy) = \frac{3}{16} \text{ semi rugosi-gialli} \\
 & \frac{1}{16} (ss yy) = \frac{1}{16} \text{ semi rugosi-verdi}
 \end{aligned}$$

Mendel effettuò quindi una serie di incroci in cui erano presenti simultaneamente due caratteri

Dimostrò che la segregazione di un carattere non dipende dall'altro carattere in esame e formulò la sua seconda legge del principio della segregazione indipendente

In termini moderni geni localizzati su cromosomi diversi si comportano in modo indipendente durante la segregazione dei caratteri

# **Seconda legge di Mendel**

**Principio dell'assortimento indipendente:**

**I fattori che controllano caratteri diversi si distribuiscono in modo indipendente gli uni dagli altri.**

Rotondo e giallo

Rotondo e giallo



×



$Rr Yy$

$Rr Yy$

**1** L'incrocio diibrido viene suddiviso in due incroci monoibridi...

**Frequenze attese per il primo carattere (forma)**

**Frequenze attese per il secondo carattere (colore)**

**Frequenze attese per entrambi i caratteri**

$Rr Yy \times Rr Yy$

**2** ...determinando quindi la probabilità per ciascun carattere.

$Rr \times Rr$

$Yy \times Yy$

Incrocio

Incrocio

$\frac{3}{4} R_-$   
rotondi



$\frac{1}{4} rr$   
grinzosi



$\frac{3}{4} Y_-$   
gialli



$\frac{1}{4} yy$   
verdi



**(b)**

**3** Vengono quindi combinati i singoli caratteri alle probabilità associate utilizzando il metodo delle ramificazioni.

**4** Queste frequenze vengono determinate dall'incrocio della parte a.

$\frac{3}{4} R_-$   
rotondi



$\frac{1}{4} rr$   
grinzosi



$\frac{3}{4} Y_-$   
gialli



$\frac{1}{4} yy$   
verdi



$R_- Y_-$   
 $\frac{3}{4} \times \frac{3}{4} = \frac{9}{16}$   
rotondi e gialli



$R_- yy$   
 $\frac{3}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{3}{16}$   
rotondi e verdi



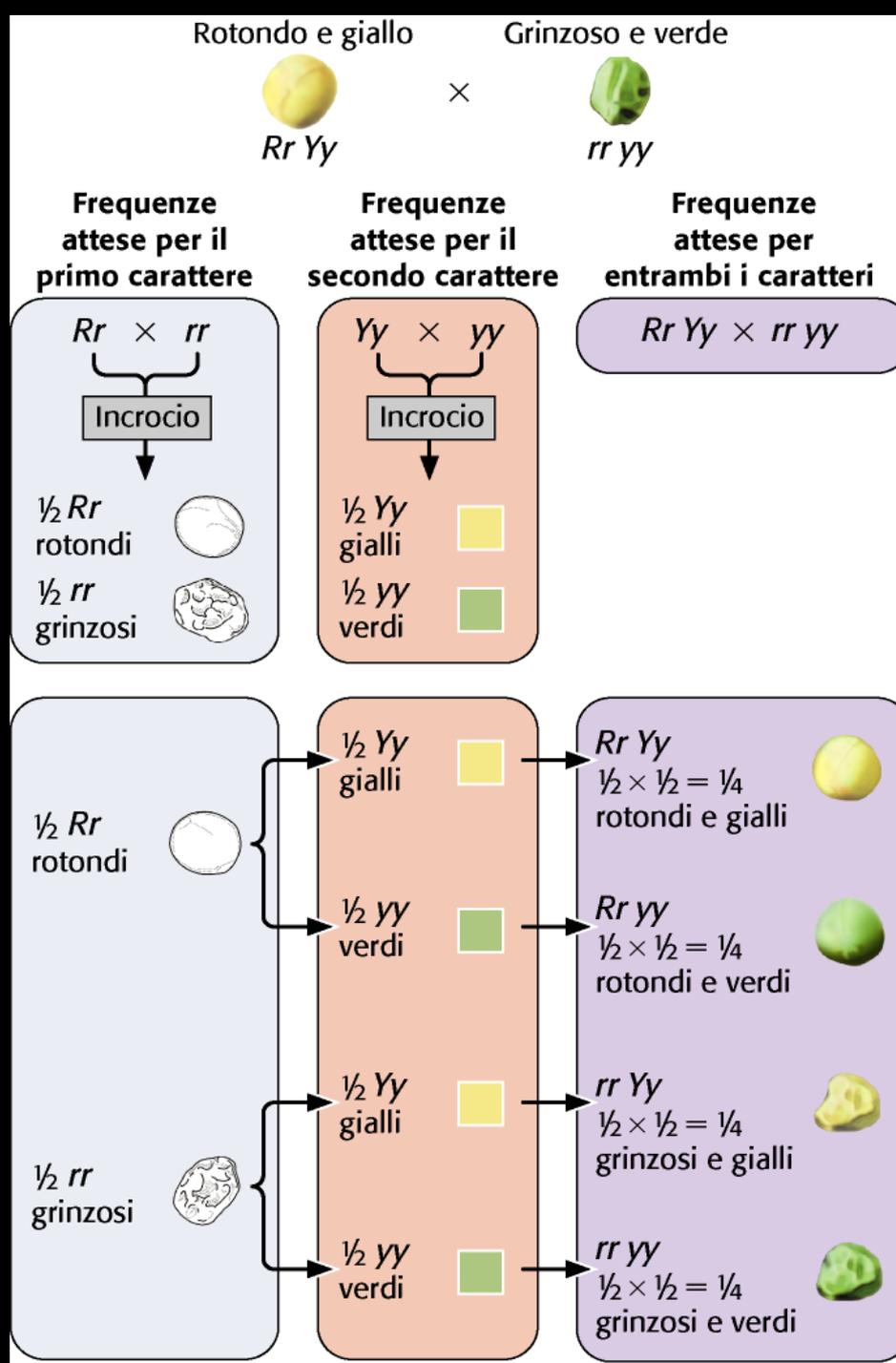
$rr Y_-$   
 $\frac{1}{4} \times \frac{3}{4} = \frac{3}{16}$   
grinzosi e gialli

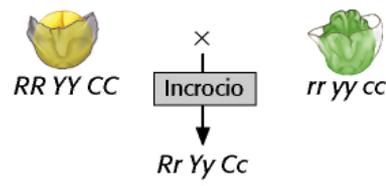


$rr yy$   
 $\frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{16}$   
grinzosi e verdi

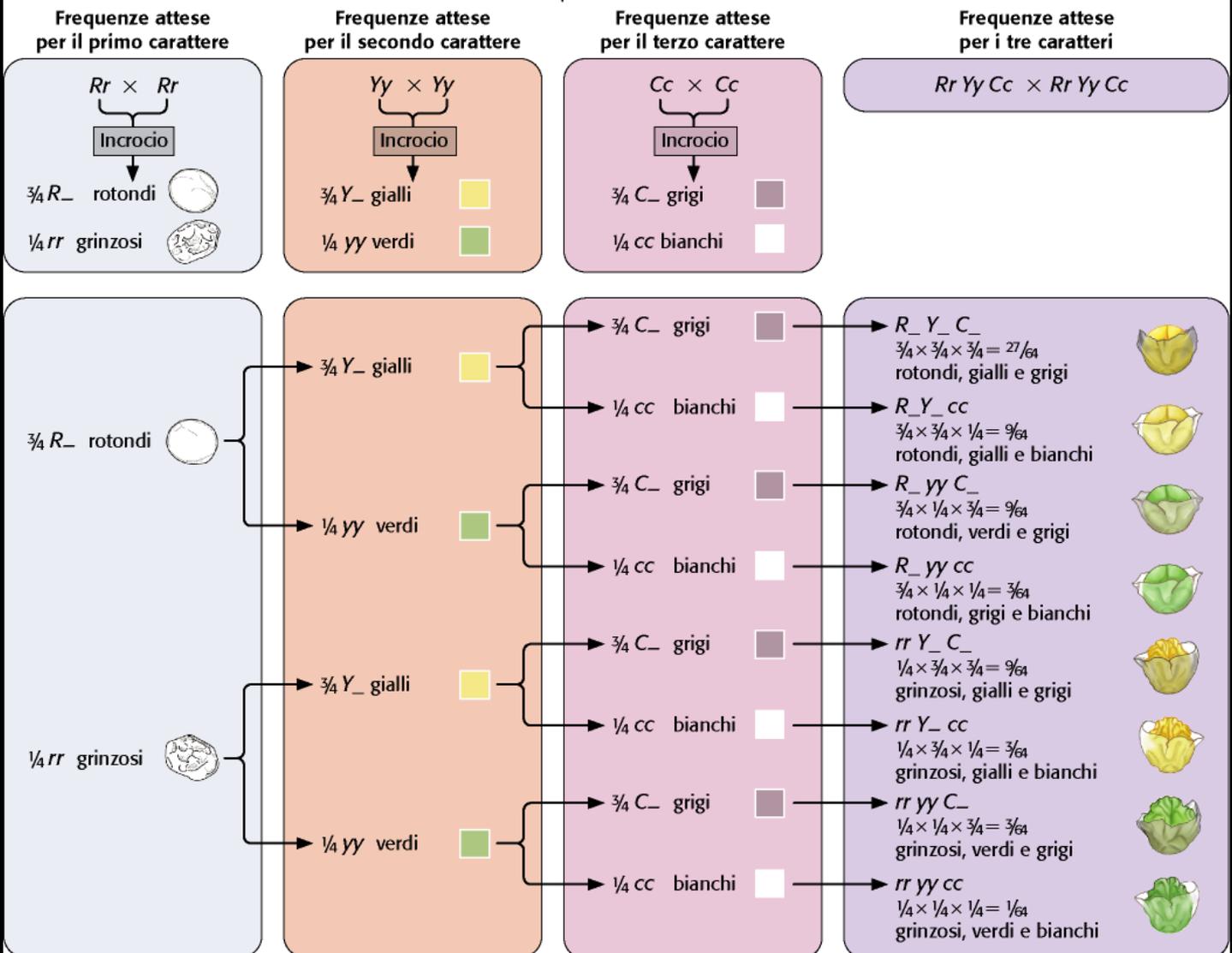


# Test cross



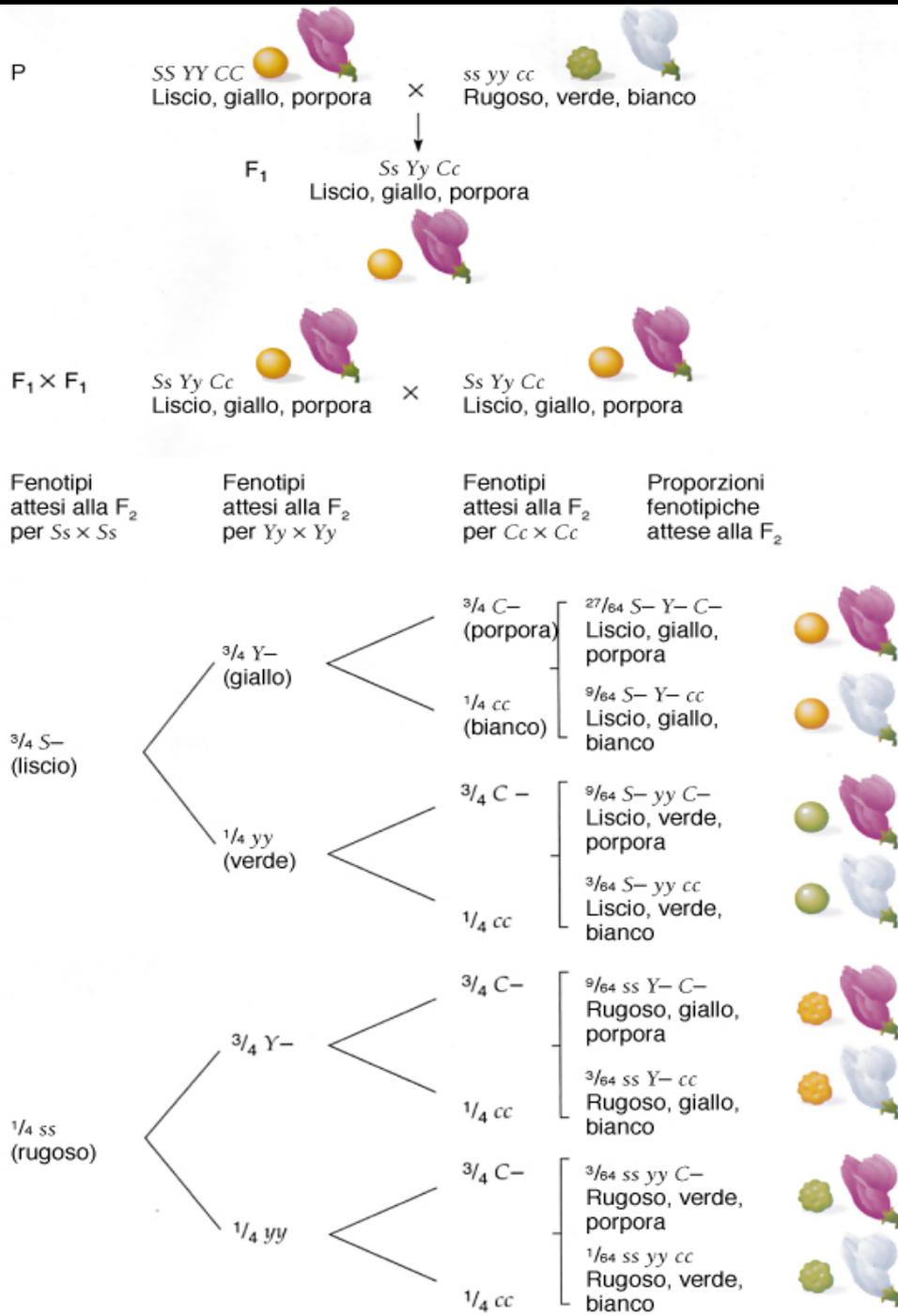


Autofecondazione



**Figura 10.14**

Determinazione mediante lo schema ramificato delle frequenze relative delle otto classi fenotipiche alla F<sub>2</sub> di un incrocio di triibridi.



**Tabella 10.3****Numero delle classi fenotipiche e genotipiche attese da autofecondazioni di eterozigoti in cui tutti i geni mostrino dominanza completa**

| Numero di coppie alleliche segreganti | Numero di classi fenotipiche | Numero di classi genotipiche |
|---------------------------------------|------------------------------|------------------------------|
| 1 <sup>a</sup>                        | 2                            | 3                            |
| 2                                     | 4                            | 9                            |
| 3                                     | 8                            | 27                           |
| 4                                     | 16                           | 81                           |
| <i>n</i>                              | 2 <sup><i>n</i></sup>        | 3 <sup><i>n</i></sup>        |

<sup>a</sup> Ad esempio, da  $Aa \times Aa$  sono attese due classi fenotipiche, le cui classi genotipiche sono  $AA$ ,  $Aa$  e  $aa$ .

**Seme liscio-giallo X Seme rugoso-verde**  
**Ss Yy ss yy**

**Tabella 10.4** Esempio di test del chi-quadrato  $\chi^2 = \sum \frac{(o-a)^2}{a}$

| (1)                 | (2)                           | (3)               | (4)         | (5)            | (6)               |
|---------------------|-------------------------------|-------------------|-------------|----------------|-------------------|
| Fenotipo            | Numero osservato (o)          | Numero atteso (e) | d (= o - e) | d <sup>2</sup> | d <sup>2</sup> /e |
| Liscio, giallo      | 154                           | 142               | +12         | 144            | 1,01              |
| Liscio, verde       | 124                           | 142               | -18         | 324            | 2,28              |
| Rugoso, giallo      | 144                           | 142               | +2          | 4              | 0,03              |
| Rugoso, verde       | 146                           | 142               | +4          | 16             | 0,11              |
| Totale              | 568                           | 568               | 0           |                | 3,43              |
| (7) $\chi^2 = 3,43$ | (8) Gradi di libertà (df) = 3 |                   |             |                |                   |

**df= n-1**

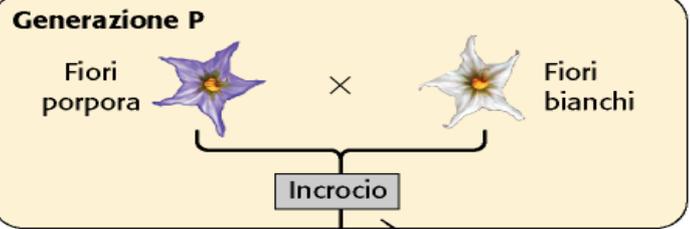
**Tabella 10.5** Probabilità di chi-quadrato

| df | Probabilità |       |       |       |       |       |       |       |       |       |
|----|-------------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|
|    | 0,95        | 0,90  | 0,70  | 0,50  | 0,30  | 0,20  | 0,10  | 0,05  | 0,01  | 0,001 |
| 1  | 0,004       | 0,016 | 0,15  | 0,46  | 1,07  | 1,64  | 2,71  | 3,84  | 6,64  | 10,83 |
| 2  | 0,10        | 0,21  | 0,71  | 1,39  | 2,41  | 3,22  | 4,61  | 5,99  | 9,21  | 13,82 |
| 3  | 0,35        | 0,58  | 1,42  | 2,37  | 3,67  | 4,64  | 6,25  | 7,82  | 11,35 | 16,27 |
| 4  | 0,71        | 1,06  | 2,20  | 3,36  | 4,88  | 5,99  | 7,78  | 9,49  | 13,28 | 18,47 |
| 5  | 1,15        | 1,61  | 3,00  | 4,35  | 6,06  | 7,29  | 9,24  | 11,07 | 15,09 | 20,52 |
| 6  | 1,64        | 2,20  | 3,83  | 5,35  | 7,23  | 8,56  | 10,65 | 12,59 | 16,81 | 22,46 |
| 7  | 2,17        | 2,83  | 4,67  | 6,35  | 8,38  | 9,80  | 12,02 | 14,07 | 18,48 | 24,32 |
| 8  | 2,73        | 3,49  | 5,53  | 7,34  | 9,52  | 11,03 | 13,36 | 15,51 | 20,09 | 26,13 |
| 9  | 3,33        | 4,17  | 6,39  | 8,34  | 10,66 | 12,24 | 14,68 | 16,92 | 21,67 | 27,88 |
| 10 | 3,94        | 4,87  | 7,27  | 9,34  | 11,78 | 13,44 | 15,99 | 18,31 | 23,21 | 29,59 |
| 11 | 4,58        | 5,58  | 8,15  | 10,34 | 12,90 | 14,63 | 17,28 | 19,68 | 24,73 | 31,26 |
| 12 | 5,23        | 6,30  | 9,03  | 11,34 | 14,01 | 15,81 | 18,55 | 21,03 | 26,22 | 32,91 |
| 13 | 5,89        | 7,04  | 9,93  | 12,34 | 15,12 | 16,99 | 19,81 | 22,36 | 27,69 | 34,53 |
| 14 | 6,57        | 7,79  | 10,82 | 13,34 | 16,22 | 18,15 | 21,06 | 23,69 | 29,14 | 36,12 |
| 15 | 7,26        | 8,55  | 11,72 | 14,34 | 17,32 | 19,31 | 22,31 | 25,00 | 30,58 | 37,70 |
| 20 | 10,85       | 12,44 | 16,27 | 19,34 | 22,78 | 25,04 | 28,41 | 31,41 | 37,57 | 45,32 |
| 25 | 14,61       | 16,47 | 20,87 | 24,34 | 28,17 | 30,68 | 34,38 | 37,65 | 44,31 | 52,62 |
| 30 | 18,49       | 20,60 | 25,51 | 29,34 | 33,53 | 36,25 | 40,26 | 43,77 | 50,89 | 59,70 |
| 50 | 34,76       | 37,69 | 44,31 | 49,34 | 54,72 | 58,16 | 63,17 | 67,51 | 76,15 | 86,66 |

←—————|—————→

Accettare | Rifiutare  
al livello di 0,05

Fonte: Estratto dalla Tabella IV in *Statistical Tables for Biological, Agricultural, and Medical Research* di Fisher e Yates, 6<sup>a</sup> ed., 1974, Ri-stampato per gent, conc, di Addison Wesley Longman Ltd,



| Fenotipo | Osservati | Attesi                           |
|----------|-----------|----------------------------------|
| Porpora  | 105       | $\frac{3}{4} \times 150 = 112,5$ |
| Bianchi  | 45        | $\frac{1}{4} \times 150 = 37,5$  |
| Totale   | 150       |                                  |

I valori attesi sono ottenuti moltiplicando la frequenza attesa per il totale,...

$$\chi^2 = \sum \frac{(O - E)^2}{E}$$

$$\chi^2 = \frac{(105 - 112,5)^2}{112,5} + \frac{(45 - 37,5)^2}{37,5}$$

$$\chi^2 = \frac{56,25}{112,5} + \frac{56,25}{37,5}$$

$$\chi^2 = 0,5 + 1,5 = 2,0$$

...quindi viene calcolato il valore del chi-quadrato.

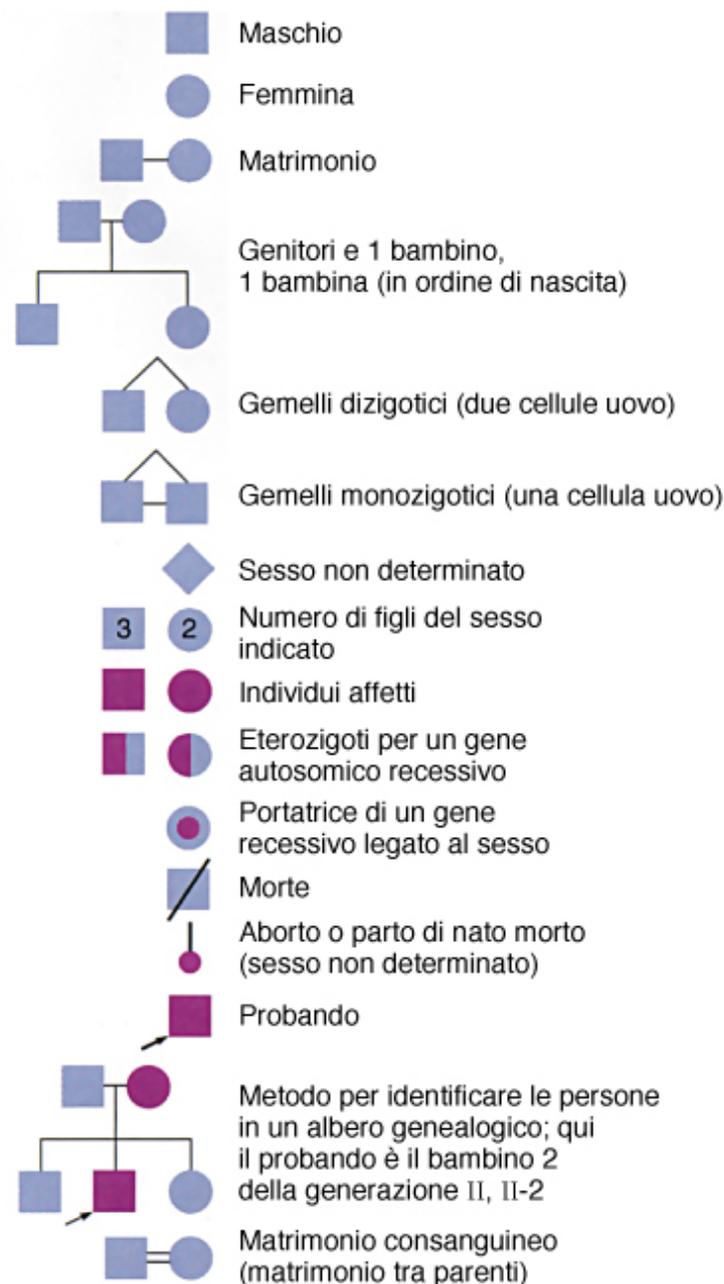
Gradi di libertà =  $n - 1$   
 Gradi di libertà =  $2 - 1 = 1$   
 Probabilità (dalla tabella 3.4)  
 $0,1 < P < 0,5$

La probabilità associata al valore calcolato del chi-quadrato è compresa tra 0,10 e 0,50, indicando una elevata probabilità che la differenza tra valori osservati e valori attesi sia casuale.

**Conclusione:** Non vi è alcuna differenza significativa tra valori osservati e attesi.

**Figura 10.16**

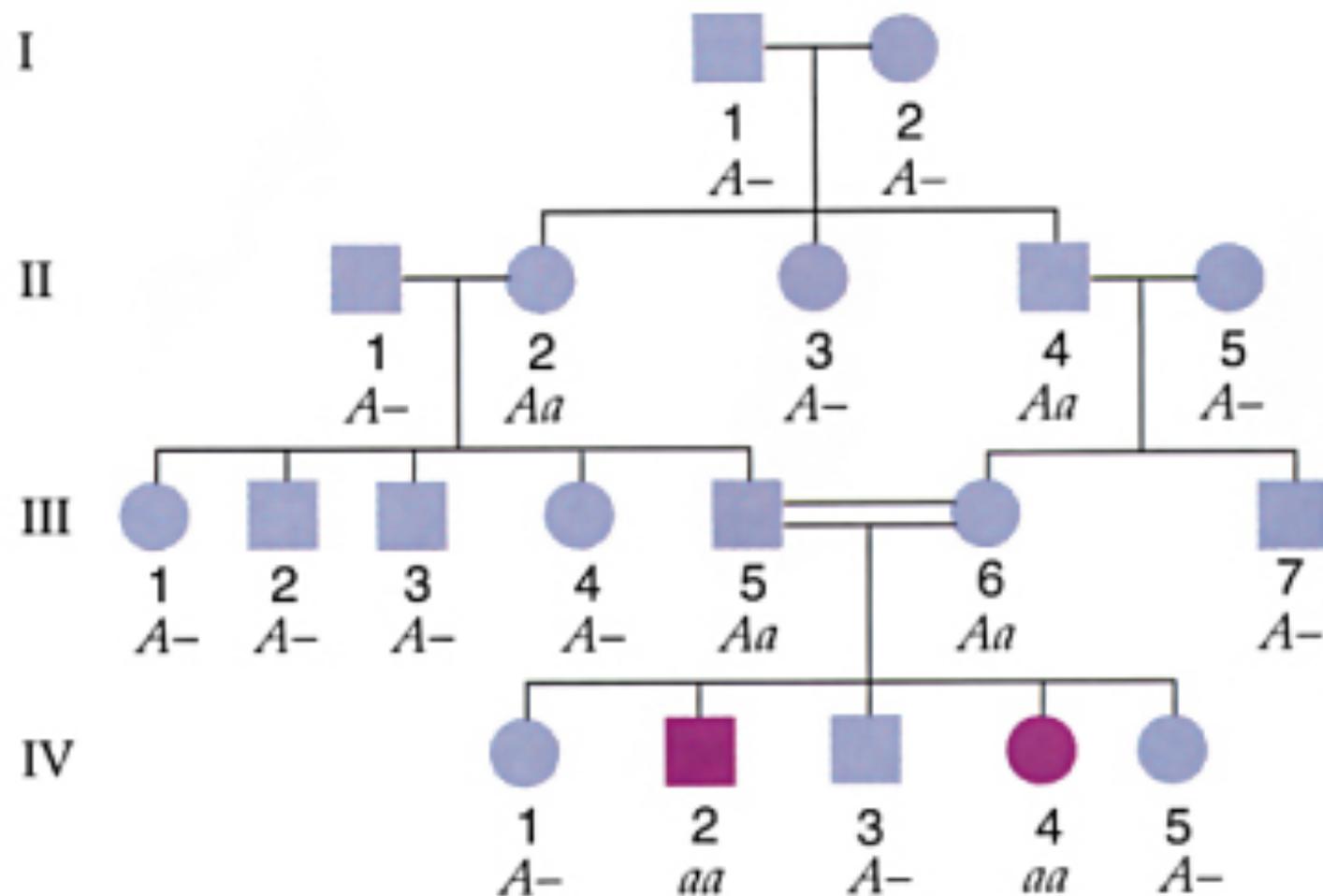
**Simboli usati nell'analisi degli alberi genealogici umani.**



**Figura 10.17**

**Albero genealogico umano, che illustra l'uso dei simboli.**

Generazione:



# Malattie ereditarie dominanti

**Figura 10.15**

Fotografia di (a) mani normali e (b) mani con brachidattilia.

a)



b)



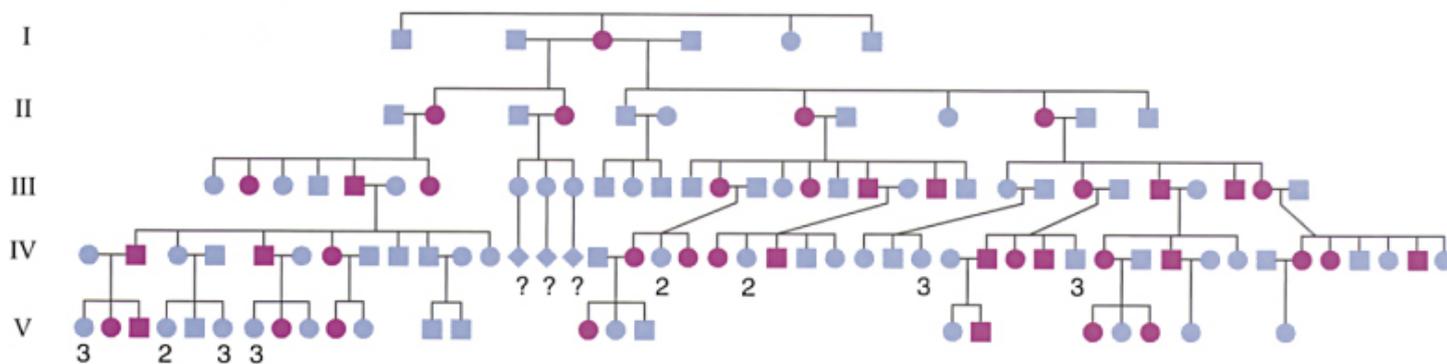
**Figura 10.19**

**Capelli lanosi.** (a) Membri di una famiglia norvegese, alcuni dei quali mostrano il carattere dei capelli lanosi. (b) Parte di un albero genealogico che mostra la trasmissione del carattere autosomico dominante dei capelli lanosi.

a)



b) Generazione:



# Malattie ereditarie recessive

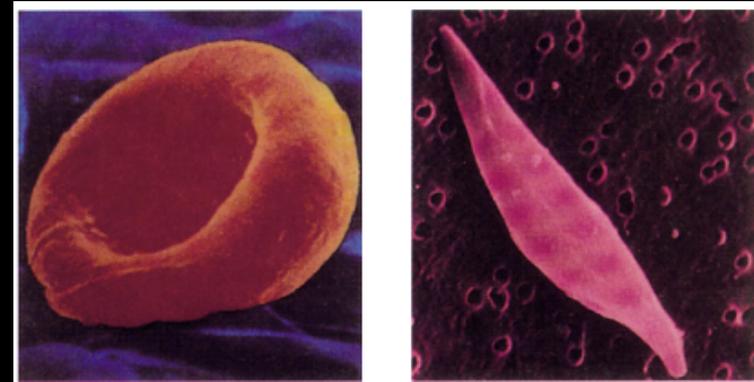
Mutazioni che inducono una perdita di funzione

Gli eterozigoti (portatori) sono normali, una riduzione del prodotto proteico del 50% viene tollerato se il rimanente 50% è sufficiente per una funzione normale

Esempio: tratto falcemico,  $\beta^A \beta^S$

Gli omozigoti sono affetti perché non viene prodotta proteina o quella che è prodotta non funziona normalmente

Esempio: anemia falciforme,  $\beta^S \beta^S$



### Figura 10.18

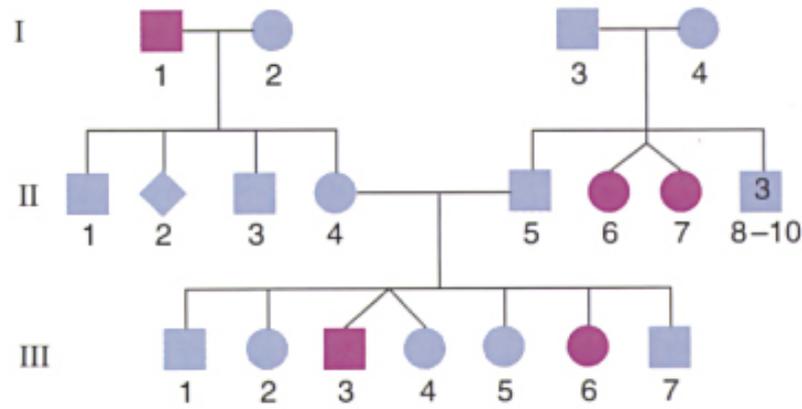
**Albinismo.** (a) Due individui albinici: i musicisti di blues Johnny (a sinistra) e Edgar Winter (a destra). (b) Albero genealogico che mostra la trasmissione del carattere autosomico recessivo dell'albinismo.

a)

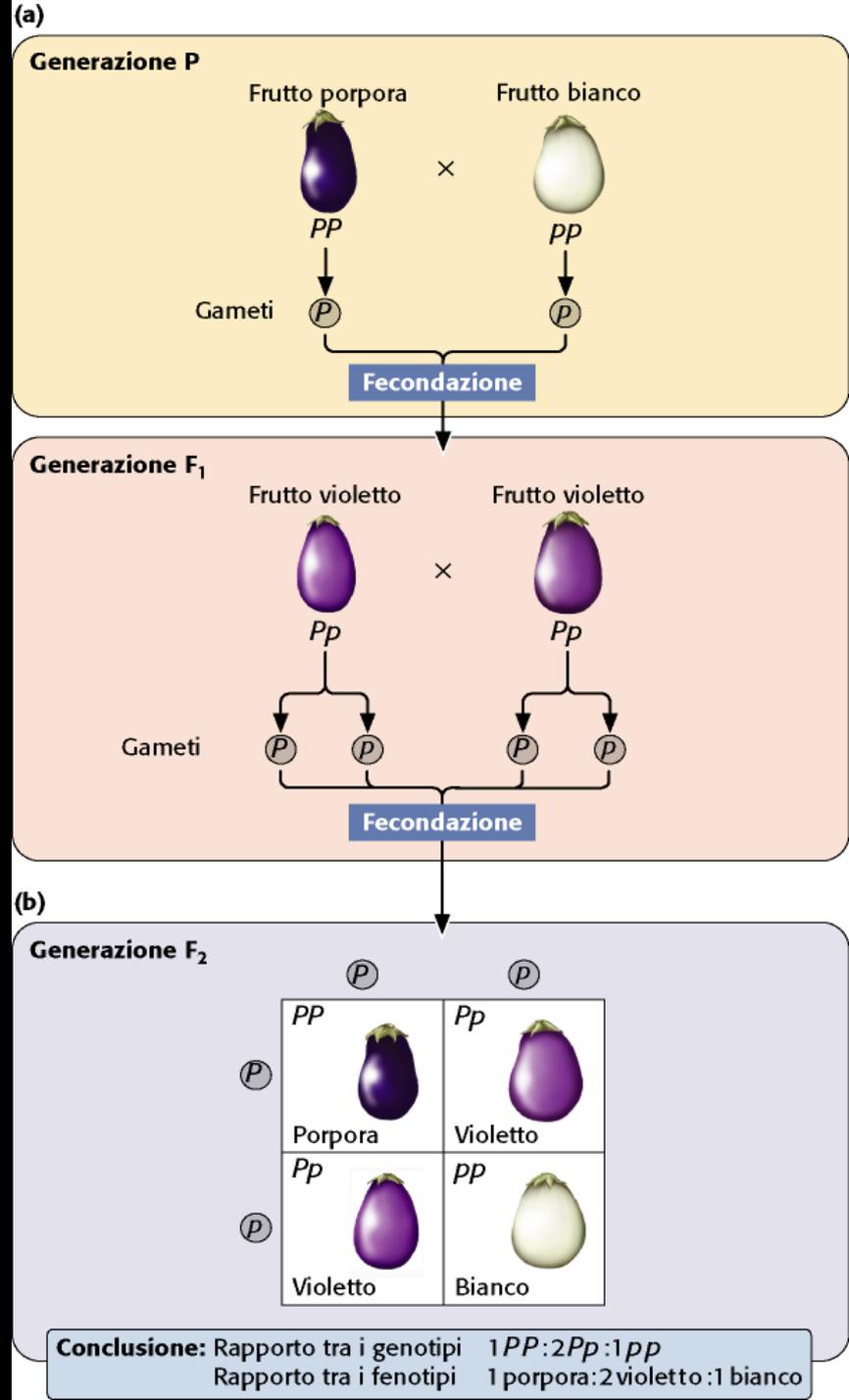


b) Albero genealogico

Generazione:



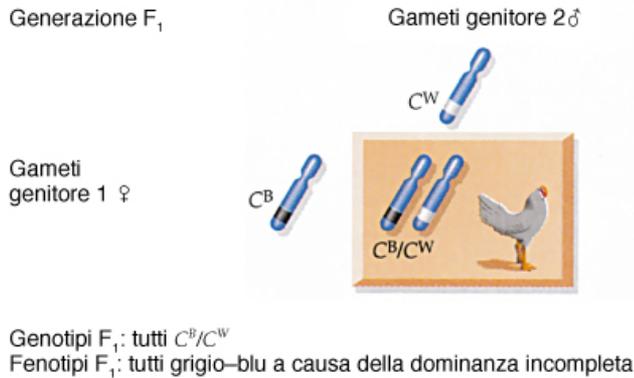
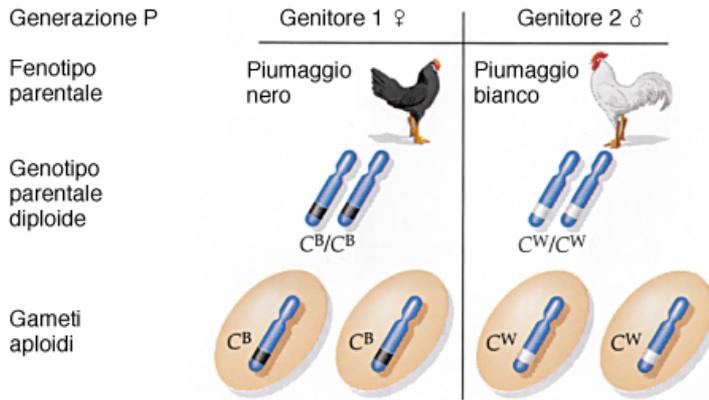
**Modificazione dei rapporti di dominanza:**  
**1. DOMINANZA INCOMPLETA**  
Il fenotipo dell'eterozigote è intermedio tra quelli degli omozigoti



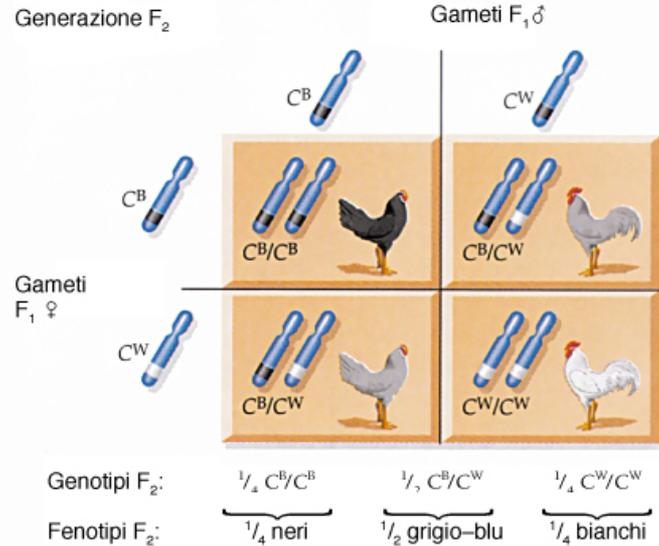
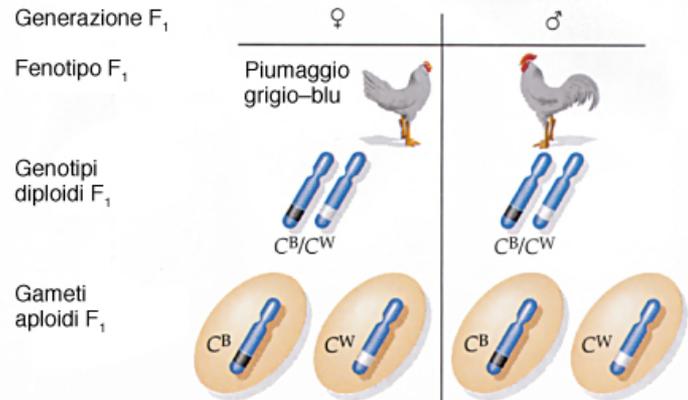
**Figura 12.3**

**Dominanza incompleta nei polli.** (a) Un incrocio tra un pollo bianco e uno nero produce figli  $F_1$  di colore grigio intermedio, chiamati blu andalusi. (b) La generazione  $F_2$  mostra il rapporto fenotipico 1:2:1 caratteristico della dominanza incompleta.

a)



b)

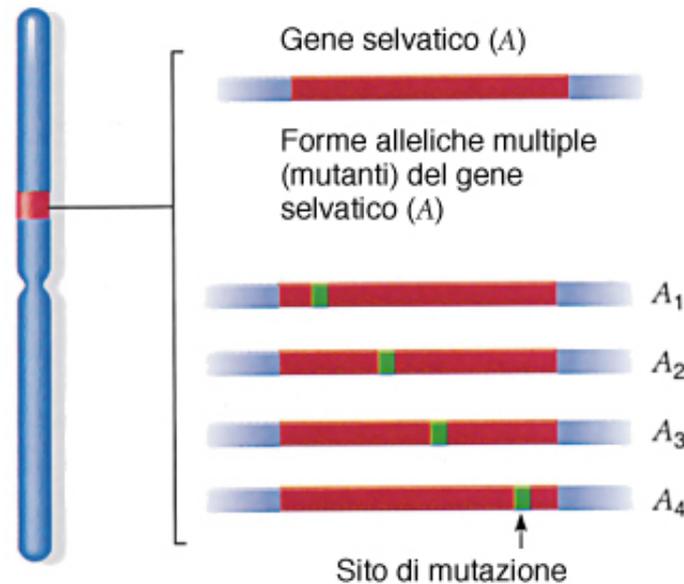


## 2. CODOMINANZA

L'eterozigote manifesta i fenotipi di entrambi gli omozigoti

**Figura 12.1**

Forme alleliche di un gene.



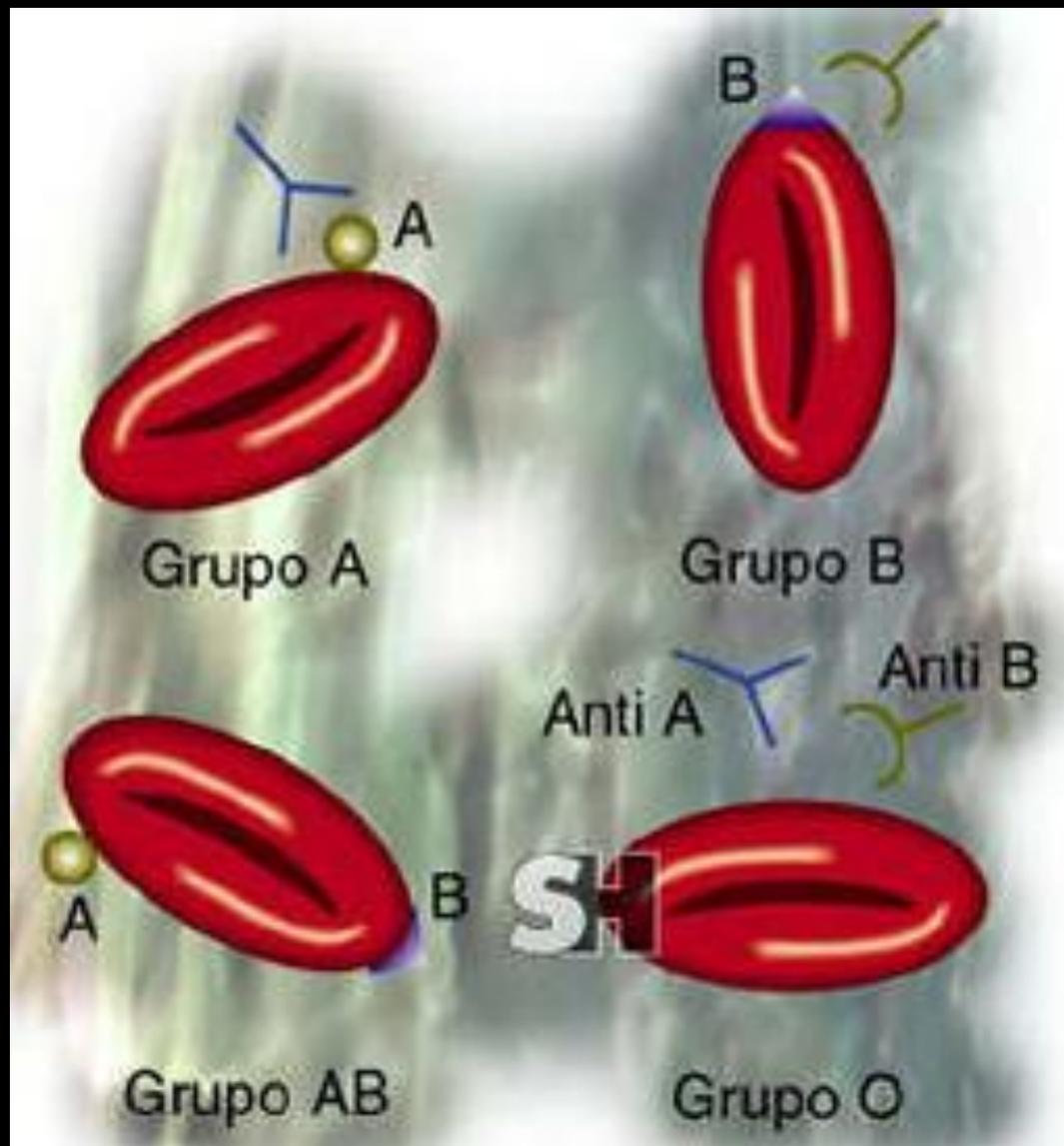
# Alleli multipli I gruppi sanguigni

Fenotipo                  Genotipo

---

|    |                     |
|----|---------------------|
| 0  | $i/i$               |
| A  | $I_A/I_A$ o $I_A/i$ |
| B  | $I_B/I_B$ o $I_B/i$ |
| AB | $I_A/I_B$           |

**Tre varianti alleliche:**  
 **$I_A$ ;  $I_B$  (dominanti);**  
 **$i$  (recessivo)**



| Siero di gruppo sanguigno | Anticorpi presenti nel siero | Cellule di gruppo sanguigno |   |   |    |
|---------------------------|------------------------------|-----------------------------|---|---|----|
|                           |                              | O                           | A | B | AB |
| O                         | Anti-A<br>Anti-B             |                             |   |   |    |
| A                         | Anti-B                       |                             |   |   |    |
| B                         | Anti-A                       |                             |   |   |    |
| AB                        | —                            |                             |   |   |    |

**Figura 4.11**

**Reazioni antigeniche che caratterizzano il gruppo sanguigno umano ABO.** Il siero di ciascuno dei quattro gruppi sanguigni è stato mischiato con gli eritrociti dei quattro tipi in tutte le possibili combinazioni. In alcuni casi, come ad esempio nel mischiare il siero B con le cellule A, le cellule vengono agglutinate.



♂  
AB × ♀  
B

Figli: AB A O  
1 adottato quale?

| Fenotipo | Genotipo |
|----------|----------|
|----------|----------|

|    |           |
|----|-----------|
| M  | $L_M/L_M$ |
| N  | $L_N/L_N$ |
| MN | $L_M/L_N$ |

**Due varianti alleliche:**  
 **$L_M$  ;  $L_N$  (codominanti)**

| Fenotipo | Genotipo |
|----------|----------|
|----------|----------|

|     |               |
|-----|---------------|
| Rh+ | $D/D$ o $D/d$ |
| Rh- | $d/d$         |

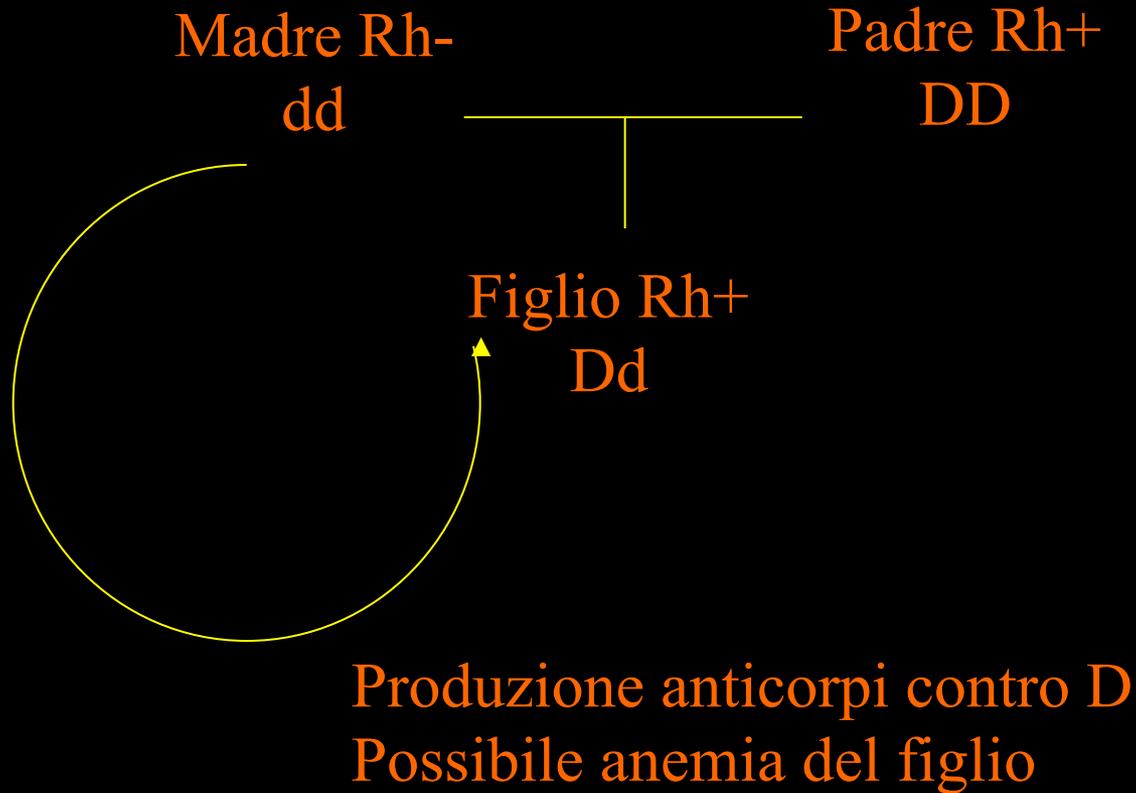
**Due varianti alleliche:**  
**D ; d (dominanti)**

## Fattore Rh

Nel 1940 è stato scoperto da Landsteiner e Wiener un nuovo antigene eritrocitario chiamato “D” che è stato denominato fattore Rh. In seguito sono stati scoperti altri antigeni denominati C (C grande), c (c piccolo), E (E grande), e (e piccolo) che insieme all’ antigene D (D grande) formano il sistema Rh. L’ antigene più importante è il D che è presente in circa l’ 85% dei soggetti. **Non è stato trovato l’ antigene d (d piccolo), per cui i soggetti che presentano il D sono definiti Rh + (Rh positivi), soggetti che non presentano l’ antigene D sono definiti Rh - (Rh negativi).**



# Eritroblastosi fetale



3. Una donna avverte la polizia che il suo bambino è scomparso da una carrozzina lasciata fuori da un negozio. La polizia più tardi le chiede di andare ad identificare un bambino. La donna dice che è suo. In base all'analisi dei gruppi sanguigni ritenete abbia detto la verità?

#### Gruppi sanguigni

|         |   |    |                 |
|---------|---|----|-----------------|
| Madre   | A | MN | Rh <sup>-</sup> |
| Padre   | O | N  | Rh <sup>+</sup> |
| Bambino | A | M  | Rh <sup>+</sup> |

# Interazione tra geni e rapporti mendeliano modificati

## L' epistasi:

forma d' interazione tra geni , in base alla quale un gene maschera l' espressione fenotipica di un altro gene.

Modificazioni del rapporto 9:3:3:1 in un incrocio di diibridi

Gene che maschera l' espressione di un altro gene detto epistatico, gene mascherato detto ipostatico.

Es. di epistasi recessiva

Modalità di colorazione del pelo dei roditori. (a) aguti; (b) albino; (c) nero.



a) Aguti

$A/- C/-$



b) Albino

$A/- c/c$  o  
 $a/a c/c$

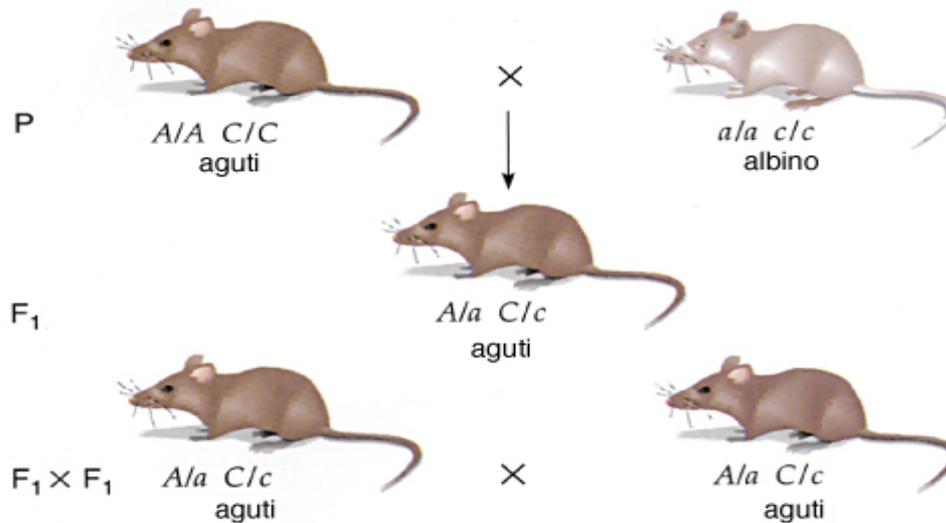


c) Nero

$a/a C/-$



Epistasi recessiva: rapporto 9:3:4 alla F<sub>2</sub> relativo al colore del pelo nei roditori.



**C** controlla la formazione del colore del pelo

C/ -neri

c/c albini

**A** determina l'aspetto aguti

A/- aguti

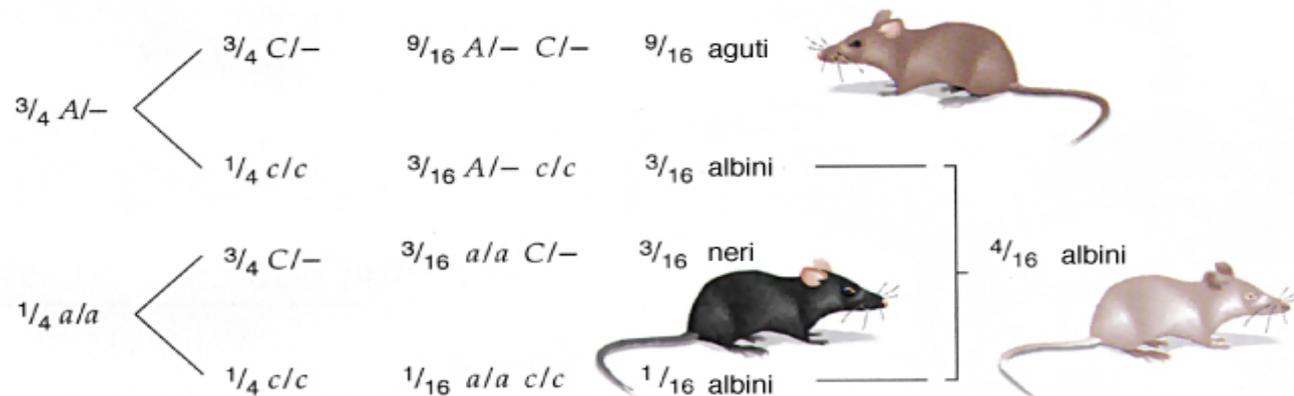
a/a non aguti

Rapporto F<sub>2</sub> per  
 $A/a \times A/a$

Rapporto F<sub>2</sub> per  
 $C/c \times C/c$

Rapporti F<sub>2</sub>  
combinati

Rapporti  
fenotipici F<sub>2</sub>



Fenotipi:  $A/- \ C/-$  aguti

$a/a \ C/-$  neri

$A/- \ c/c$  oppure  $a/a \ c/c$  albini

9

3

3+1



## EPISTASI DOMINANTE

-

Colore del frutto in varietà di zucca:

allele **W** impedisce la colorazione

allele **w** non interferisce con la colorazione

allele **Y** colore giallo

allele **y** colore verde

**P:** zucche bianche X zucche verdi

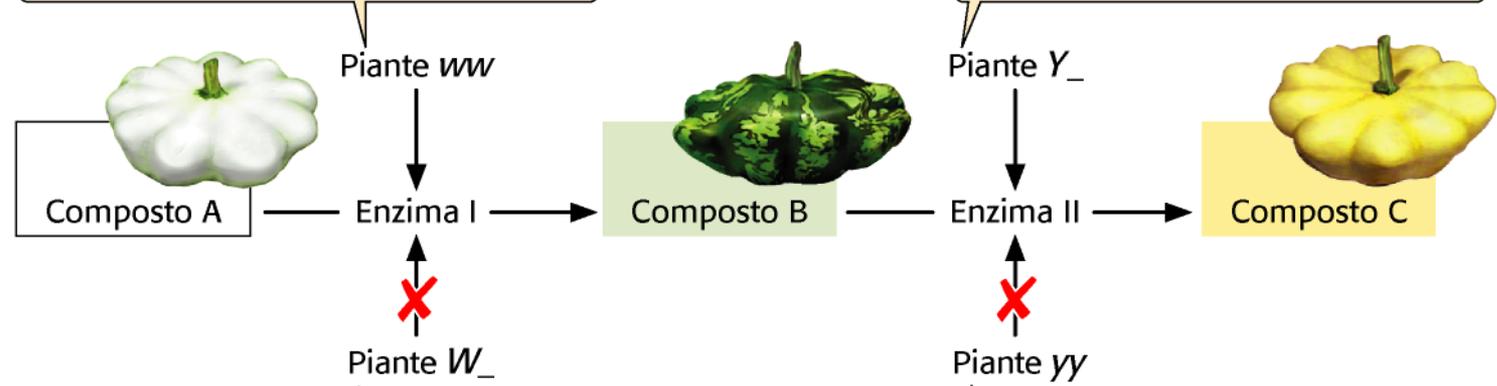
**F1:** 100% zucche bianche (W/w Y/y)

**F2:** W/w Y/y X W/w Y/y

|         |         |              |      |        |   |
|---------|---------|--------------|------|--------|---|
| 3/4 W/- | 3/4 Y/- | 9/16 W/- Y/- | 9/16 | bianco | }  12/16 |
|         | 1/4 y/y | 3/16 W/- y/y | 3/16 | bianco |   |
| 1/4 w/w | 3/4 Y/- | 3/16 w/w Y/- | 3/16 | giallo | }        |
|         | 1/4 y/y | 1/16 w/w y/y | 1/16 | verde  |   |

**1** Le piante di genotipo ww producono l'enzima I, che converte il composto A (incolore) nel composto B (verde).

**3** Le piante di genotipo Y\_ producono l'enzima II, che converte il composto B nel C (giallo).



**Conclusion:** I genotipi W\_ Y\_ e W\_ yy non producono enzima I; quello ww yy produce enzima I ma non enzima II; il ww Y\_ produce sia enzima I sia enzima II.

**2** L'allele W dominante inibisce la conversione di A in B.

**4** Le piante di genotipo yy non codificano per una forma funzionale dell'enzima II.

# Espressione genica ed ambiente

## Penetranza ed espressività

Non tutti gli individui con un particolare genotipo manifestano il fenotipo atteso.

La frequenza con cui un gene dominante o omozigote recessivo si manifesta in una popolazione si definisce **PENETRANZA**.

### Penetranza completa

A genotipi identici noti corrisponde nel 100% dei casi il fenotipo atteso



### Penetranza incompleta

A genotipi identici noti corrisponde in meno del 100% dei casi il fenotipo atteso



L' **espressività** è il grado in cui un gene o un genotipo penetrante è espresso fenotipicamente in un individuo.

b)

#### Espressività uniforme

A genotipi identici noti senza effetto sull'espressività corrisponde nel 100% dei casi il fenotipo atteso



#### Espressività variabile

A genotipi identici noti con effetto sull'espressività corrisponde uno spettro di fenotipi



c)

#### Penetranza incompleta con espressività variabile

Genotipi identici noti producono un ampio spettro di fenotipi a causa di diversi gradi di attivazione ed espressione genica





**Polidattilia umana (dita mani e piedi in soprannumero)**

**Autosomica dominante**

**90% Penetranza**

**Es: 42 individui con allele polidattilia di cui solo 38 sono polidattili**

**$38/42 = 0.90 = 90\%$**

# Neurofibromatosi

## Autosomica dominante

Penetranza 50-80%

Espressività variabile

**Figura 12.13**

Espressività variabile in individui affetti da neurofibromatosi. In alto: Macchia caffelatte (café-au-lait). In mezzo: Macchia caffelatte e lentiggini. In basso: Numero elevato di neurofibromi cutanei (proliferazioni di tipo tumorale).



## **Effetto dell' ambiente**

### **Età insorgenza (?)**

Cambiamenti ambiente interno che possono influenzare funzione genica.

Es: Calvizie compare nei maschi tra 20 e 30 anni

Distrofia muscolare di Duchenne nei bambini tra 2 e 5 anni

### **Sesso**

Espressione genica influenzata dal sesso.

Geni autosomici controllano caratteri che si manifestano solo in un sesso. **Caratteri limitati al sesso:**

Es: Uomo: distribuzione peli del viso

Pecore: comparsa delle corna nei maschi

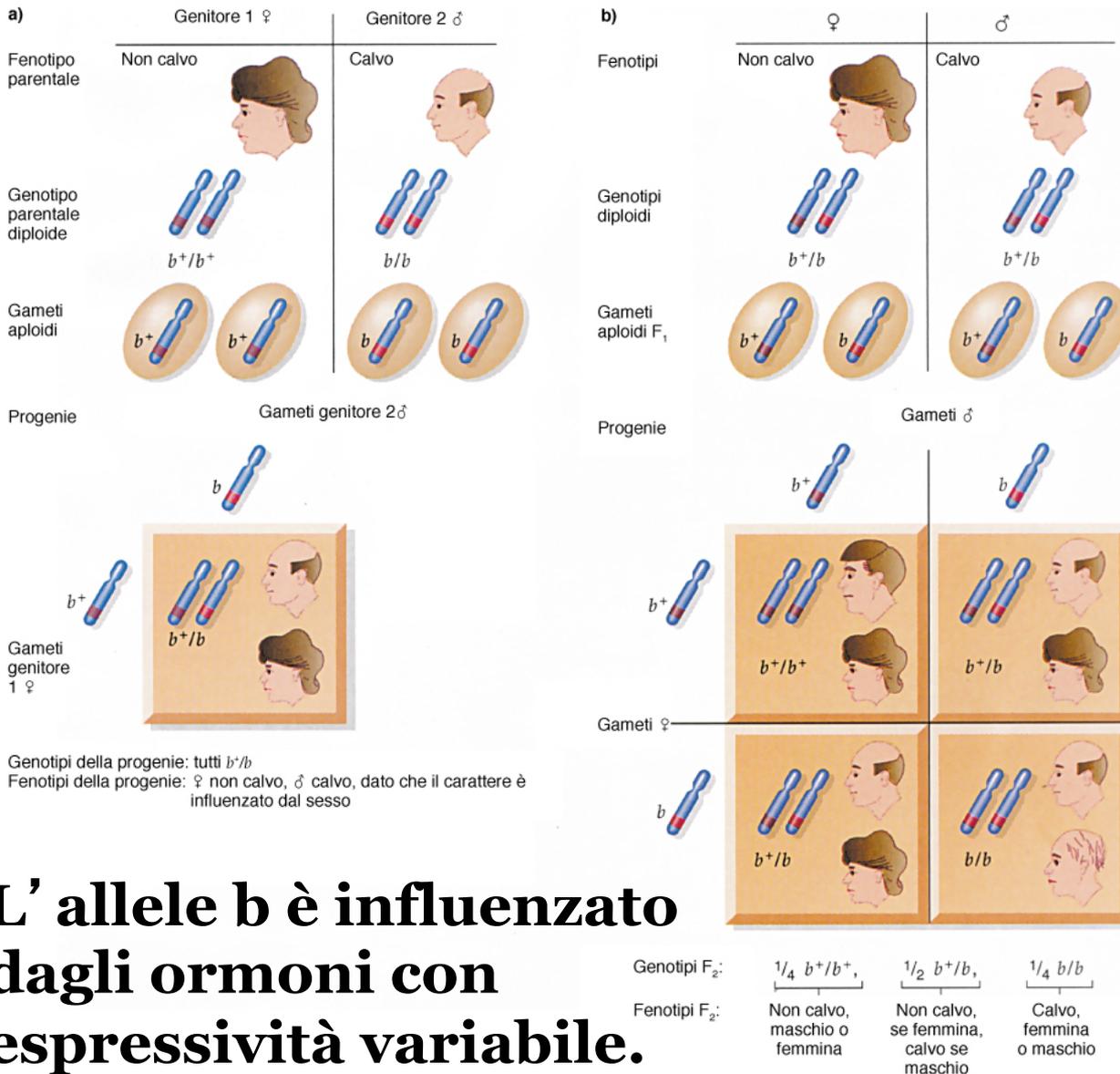
### **Caratteri influenzati dal sesso:**

Si manifestano in entrambi i sessi con diversa frequenza di comparsa.

Es: Calvizie controllato da gene autosomico dominante nell' uomo e recessivo nelle donne.

**Figura 12.14**

**Ereditarietà influenzata dal sesso della calvizie nell'uomo.** L'allele  $b$  è recessivo in un sesso e dominante nell'altro. **(a)** Incrocio tra una femmina non calva e un maschio calvo omozigote  $b/b$ . **(b)** Un incrocio tra due eterozigoti  $F_1$  dà un rapporto di 3:1 calvo: non calvo nei maschi e di 1:3 calvo: non calvo nelle femmine.



**L' allele  $b$  è influenzato dagli ormoni con espressività variabile.**

Es: Gotta - Maschi:femmine= 8:1  
Artride reumatoide - Maschi:femmine= 1:3  
Osteoporosi - Maschi:femmine= 1:3

## Temperatura

Enzimi temperatura sensibili

Es: colore del pelo conigli razza himalayana

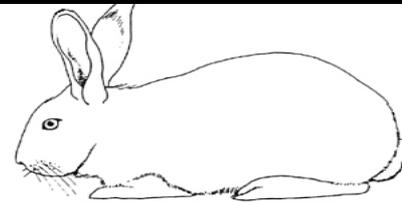
**Figura 12.15**

**Effetto della temperatura sull'espressione genica.** (a) Coniglio himalayano. (b) Le estremità sono bianche quando i conigli himalayani sono allevati a  $>30^{\circ}\text{C}$ . (c) Coniglio con fenotipo himalayano normale, se allevato a  $25^{\circ}\text{C}$ . (d) Coniglio himalayano normale se allevato a  $25^{\circ}\text{C}$ , con una macchia scura su un lato quando il fianco è stato raffreddato a una temperatura inferiore ai  $25^{\circ}\text{C}$ .

a)



b)



Estremità bianche, allevato a  $>30^{\circ}\text{C}$

c)



Fenotipo himalayano normale, allevato a  $25^{\circ}\text{C}$

d)



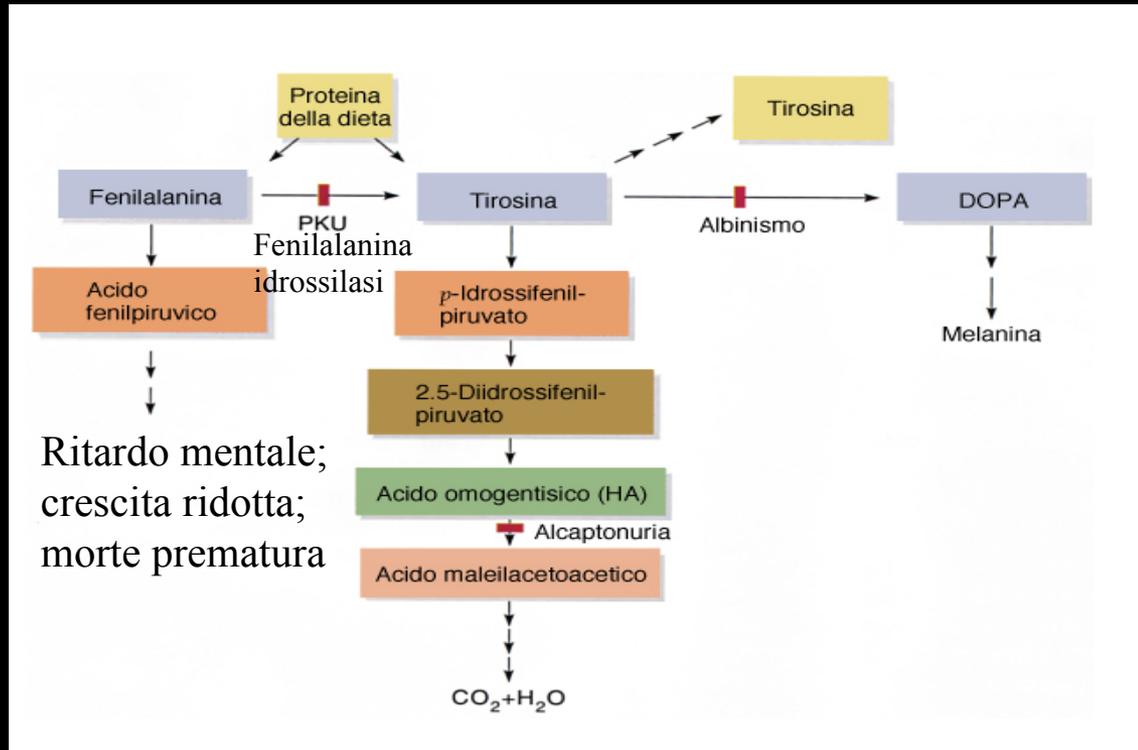
Fenotipo himalayano con una macchia scura su un fianco, allevato a  $25^{\circ}\text{C}$ , fianco raffreddato a una temperatura inferiore ai  $25^{\circ}\text{C}$

# Sostanze chimiche

Alcune sostanze chimiche hanno effetti significativi sull'organismo

Es: Fenilchetonuria (PKU): autosomica recessiva, difetto via biochimica del metabolismo della fenilalanina

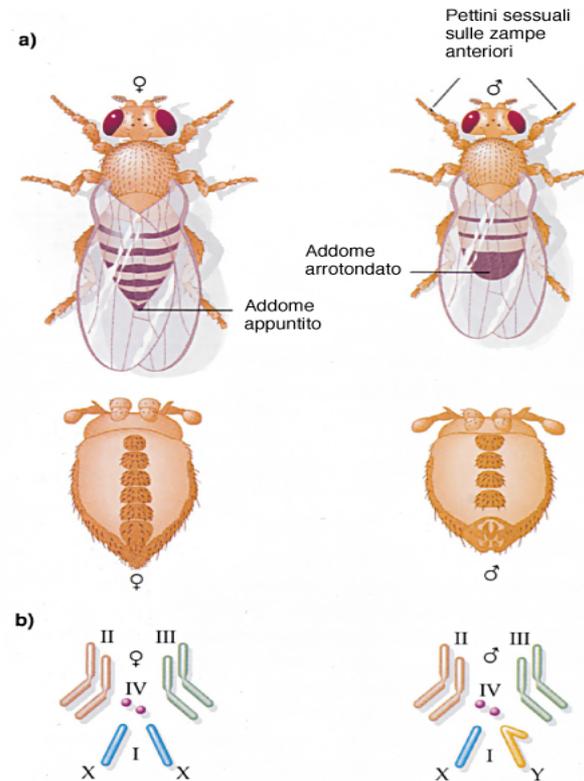
Omozigoti manifestano diversi sintomi (ritardo mentale in età precoce) e la gravità dipende dalla dieta. Limitazione della quantità di fenilalanina nella dieta

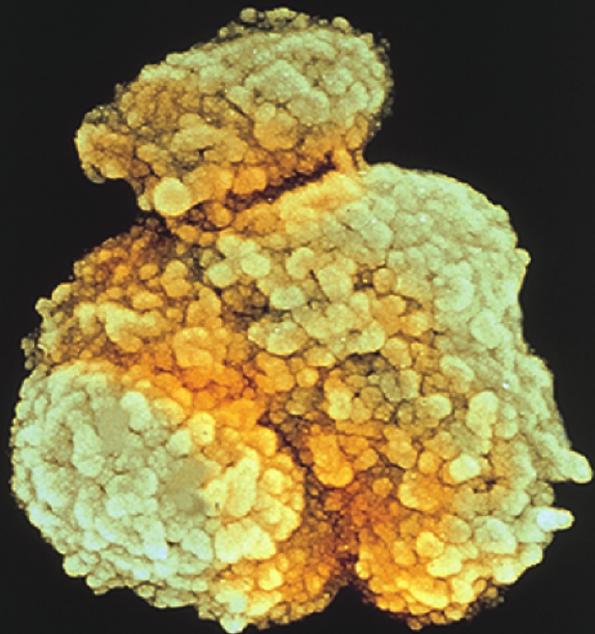


# I caratteri legati al sesso

**Figura 11.1**

*Drosophila melanogaster* (moscerino della frutta), un organismo ampiamente utilizzato in esperimenti di genetica. (a) Femmina (a sinistra) e maschio (a destra). In alto, mosche adulte; in basso, schemi della superficie addominale ventrale per mostrare le differenze nei genitali. (b) Cromosomi di *Drosophila melanogaster* schematizzati per mostrare le loro differenze morfologiche. Una femmina (a sinistra) ha nelle cellule somatiche quattro paia di cromosomi, compreso un paio di cromosomi X. Nel maschio la sola differenza consiste in un paio di cromosomi del sesso XY, invece di due X.





**1** La meiosi produce gameti aploidi.

Gamete

**Aploide ( $1n$ )**

**Meiosi**

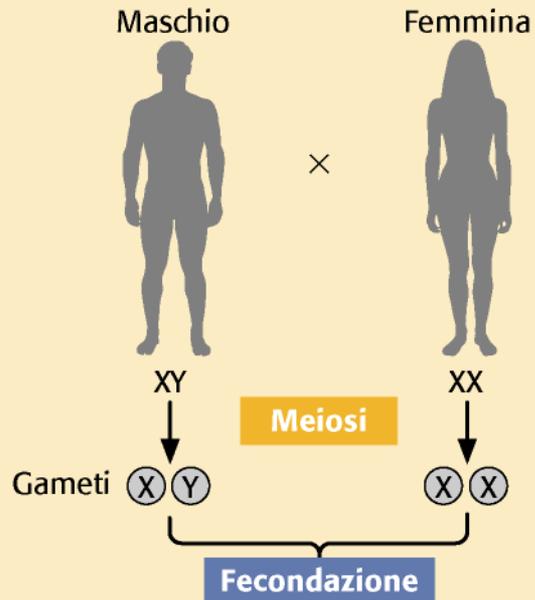
**Fecondazione**

**Diploide ( $2n$ )**

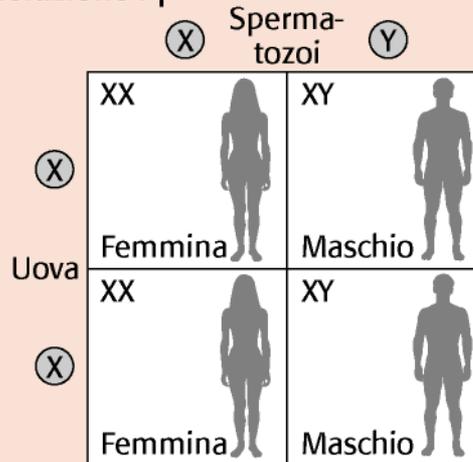
Zigote

**2** La fecondazione (fusione dei gameti) produce uno zigote diploide.

## Generazione P

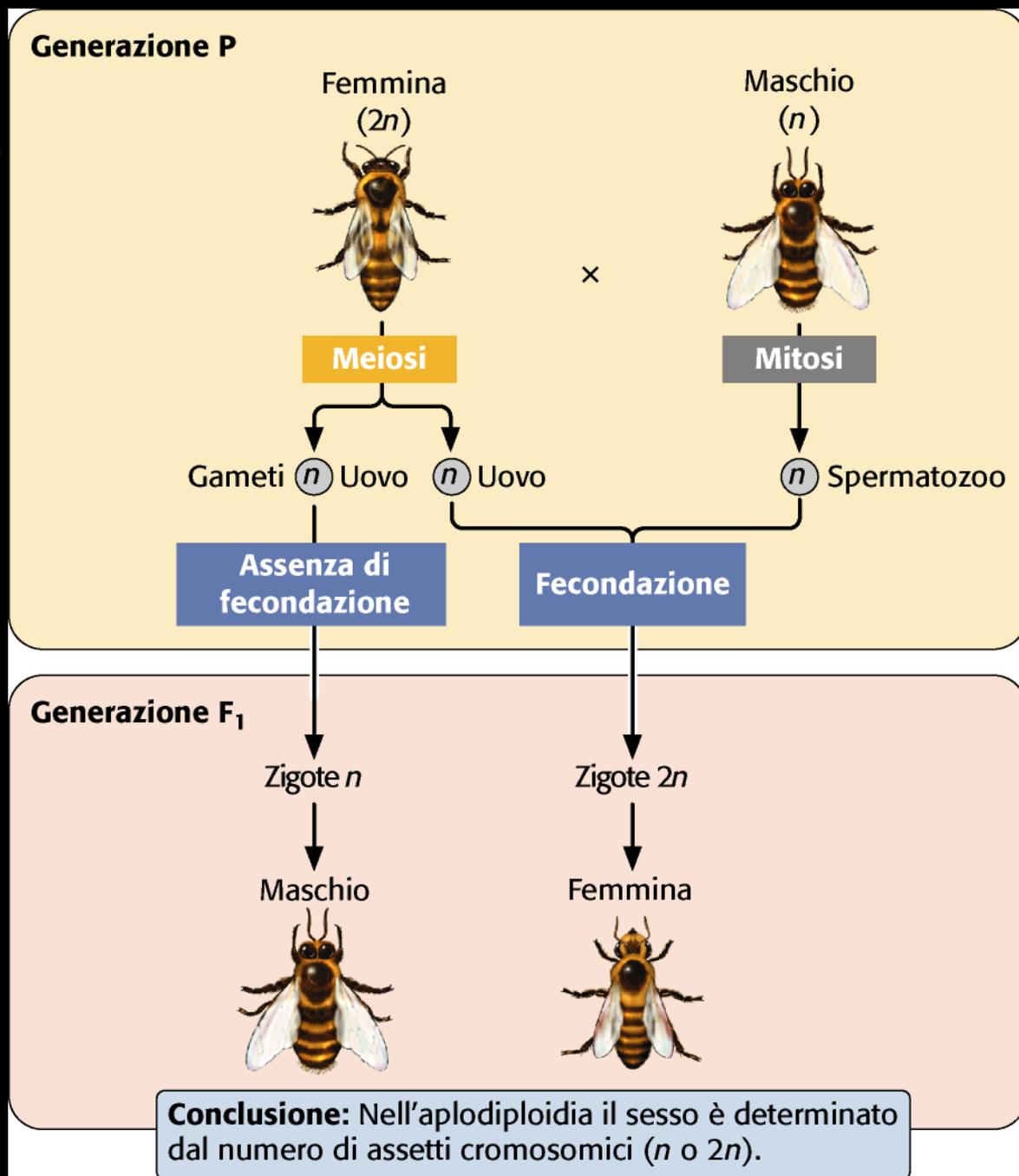


## Generazione F<sub>1</sub>



**Conclusione:** Si ottiene un rapporto tra i sessi di 1:1.

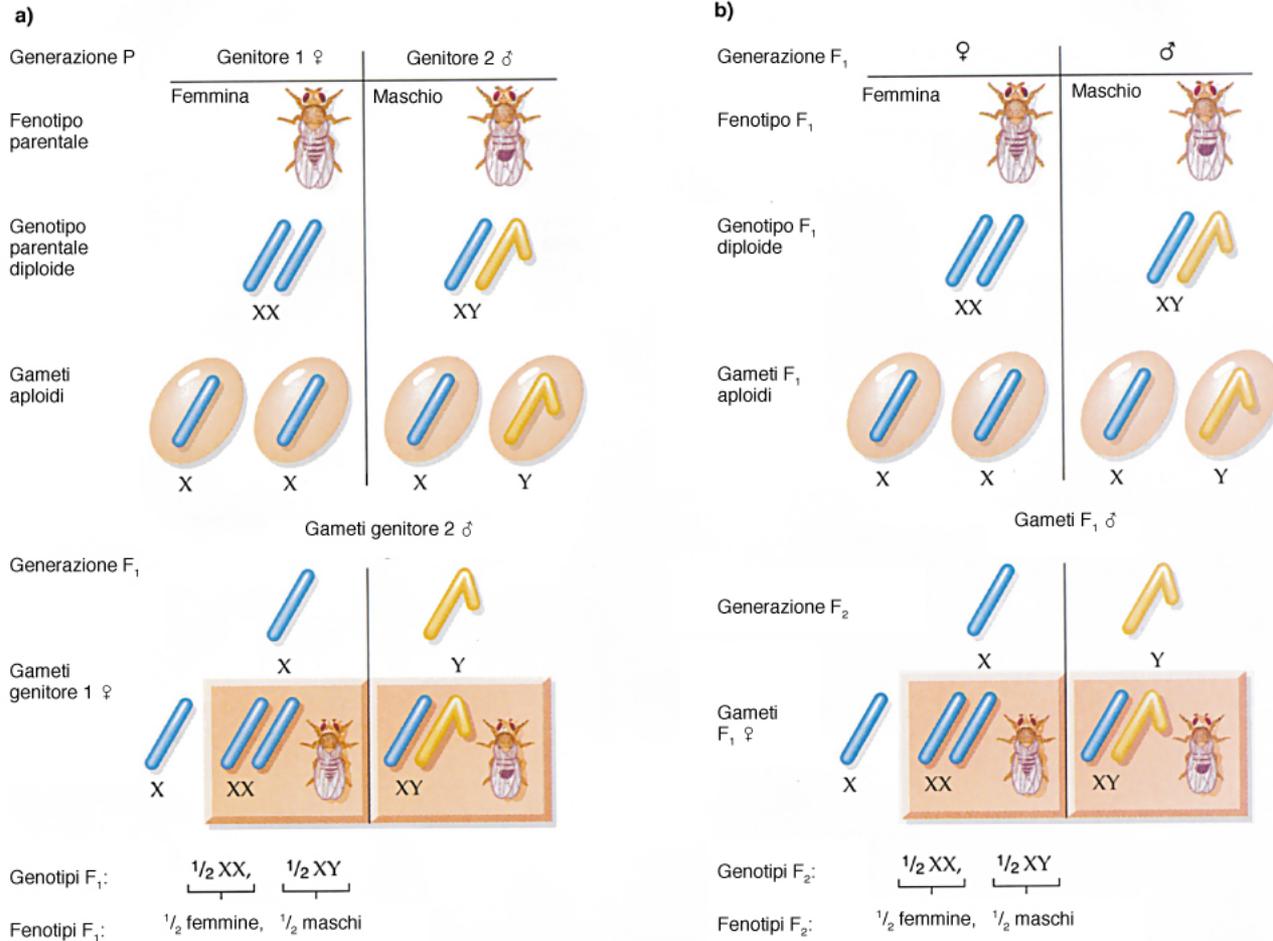
# Aplodiploidia



# Ereditarietà concatenata al sesso

**Figura 11.2**

Trasmissione dei cromosomi X e Y negli organismi in cui la femmina è XX e il maschio XY. (a) Produzione della generazione F<sub>1</sub>. (b) Produzione della generazione F<sub>2</sub>.



| Generazione P      | Genitore 1 ♀  | Genitore 2 ♂  | Generazione F <sub>1</sub> | ♀   | ♂   |
|--------------------|---|---|----------------------------|---|---|
| Fenotipo parentale | Femmina  | Maschio  | Fenotipo F <sub>1</sub>    | Femmina  | Maschio  |

Occhi rossi    Occhi bianchi



F1    Occhi rossi 100% ♂ ♀

F2    ♀ { 100% Occhi rossi  
♂ { 50% Occhi rossi  
50% Occhi bianchi

Occhi bianchi    Occhi rossi

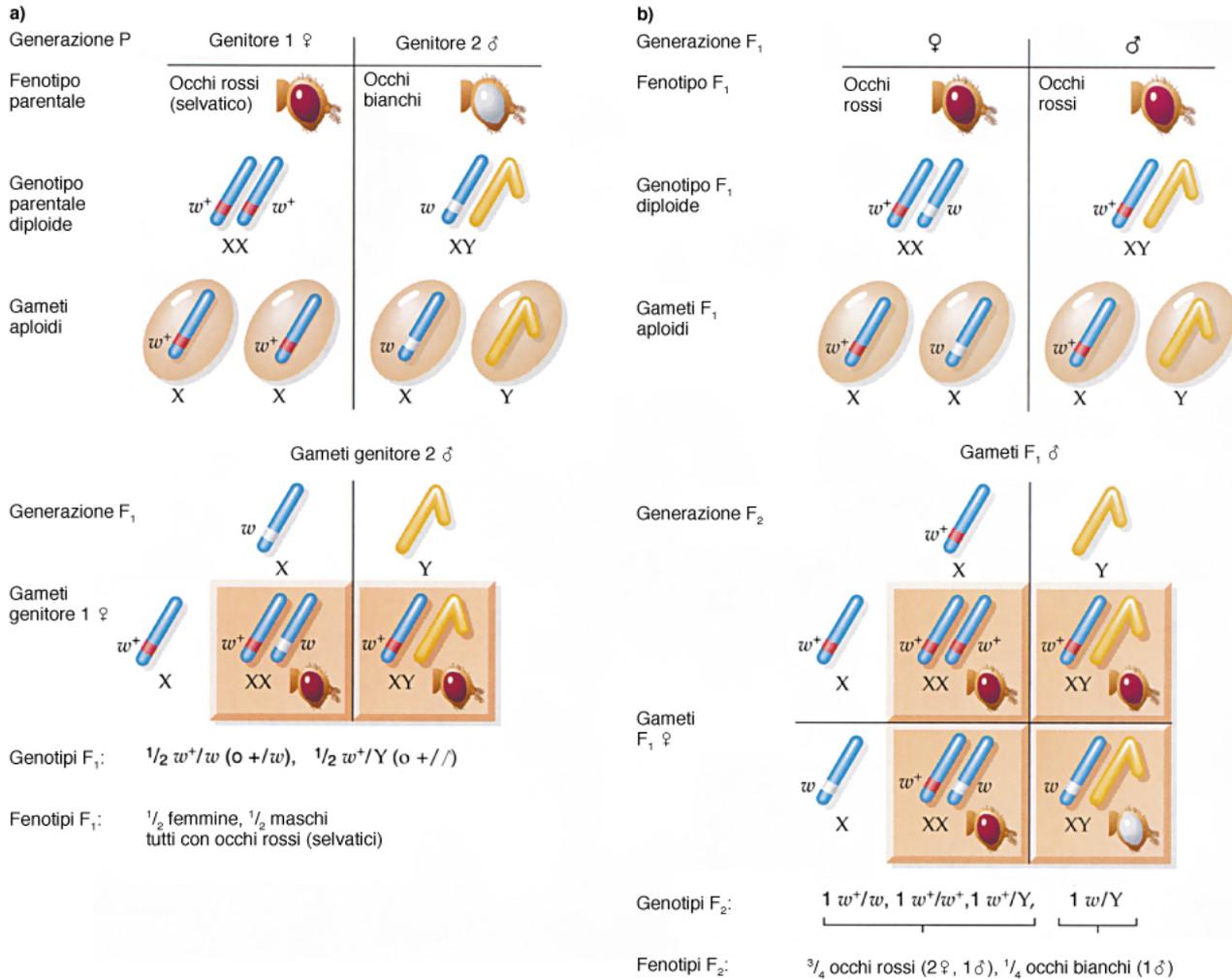


F1    ♀ 100% Occhi rossi  
♂

F2    ♀ { 50% Occhi rossi  
50% Occhi bianchi  
♂ { 50% Occhi rossi  
50% Occhi bianchi

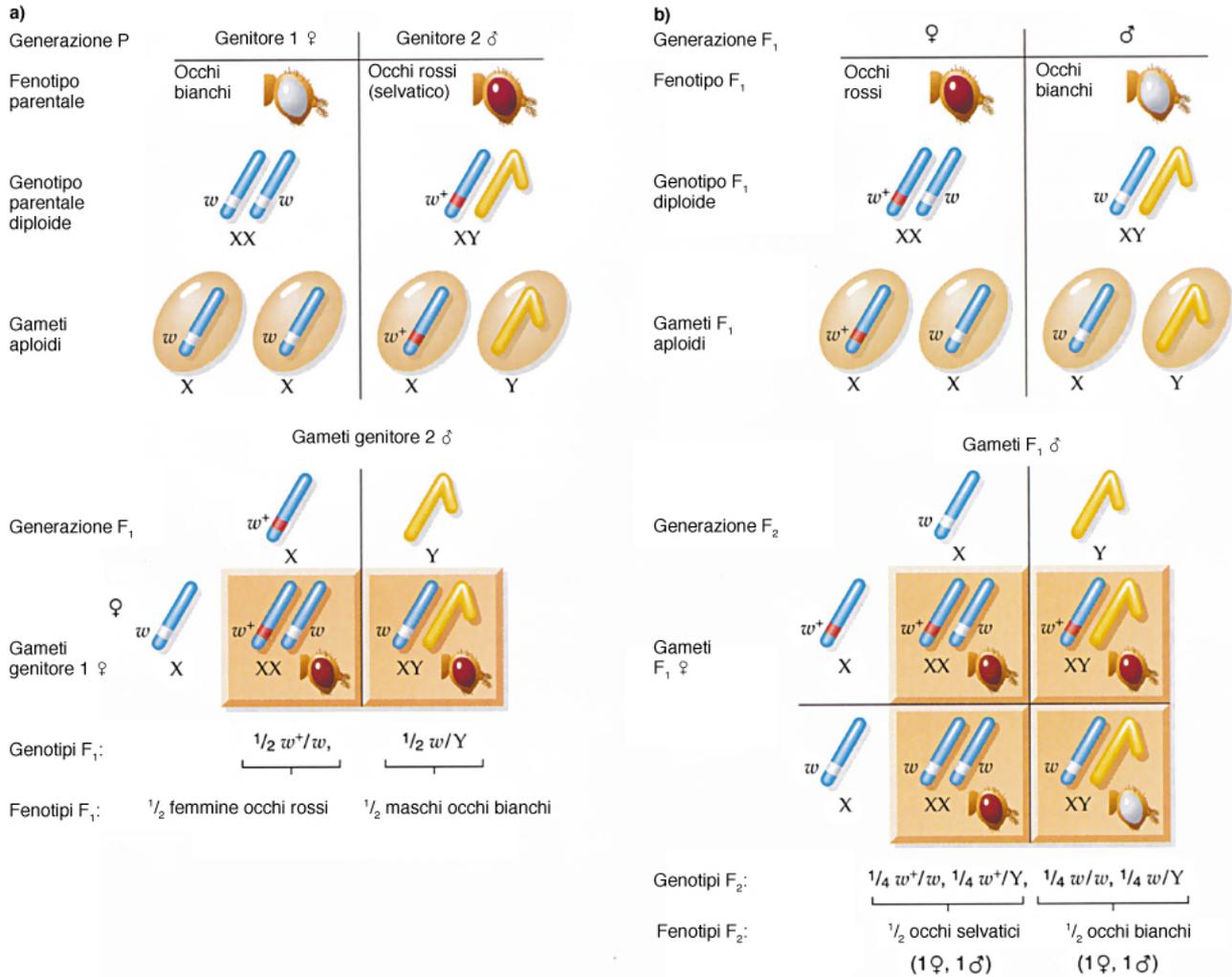
**Figura 11.3**

**Ereditarietà legata all'X dell'occhio rosso e bianco in *Drosophila melanogaster*.** I simboli  $w$  e  $w^+$  indicano gli alleli per l'occhio bianco e rosso, rispettivamente. **(a)** Femmina con occhi rossi incrociata con un maschio con occhi bianchi. **(b)** Mosche  $F_1$  incrociate fra loro a dare la  $F_2$ .



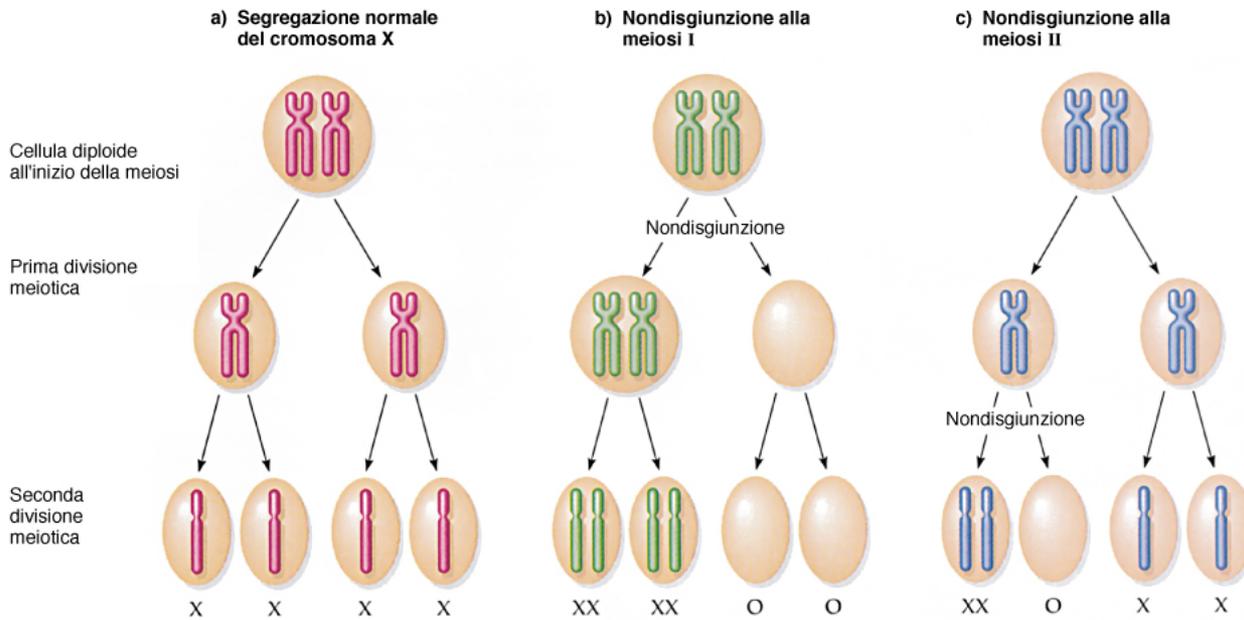
**Figura 11.4**

**Incrocio reciproco di quello della Figura 11.3. (a)** Una femmina omozigote con gli occhi bianchi è incrociata con un maschio con gli occhi rossi (selvatico). **(b)** Le mosche  $F_1$  sono incrociate tra loro a produrre la  $F_2$ . Il risultato di questo incrocio è diverso da quello della Figura 11.3 in conseguenza del modo in cui i cromosomi del sesso segregano negli incroci.



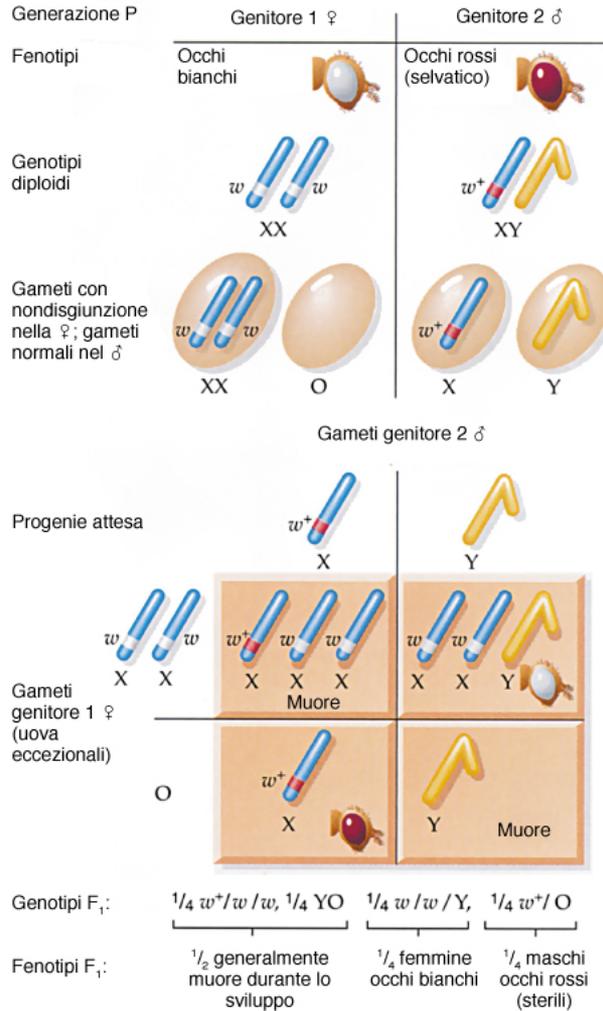
**Figura 11.5**

**Nondisgiunzione meiotica a carico del cromosoma X.** (La nondisgiunzione alla mitosi avviene nello stesso modo per gli autosomi e i cromosomi del sesso). **(a)** Segregazione normale del cromosoma X alla meiosi. **(b)** Nondisgiunzione dei cromosomi X alla meiosi I. **(c)** Nondisgiunzione dei cromosomi X alla meiosi II.



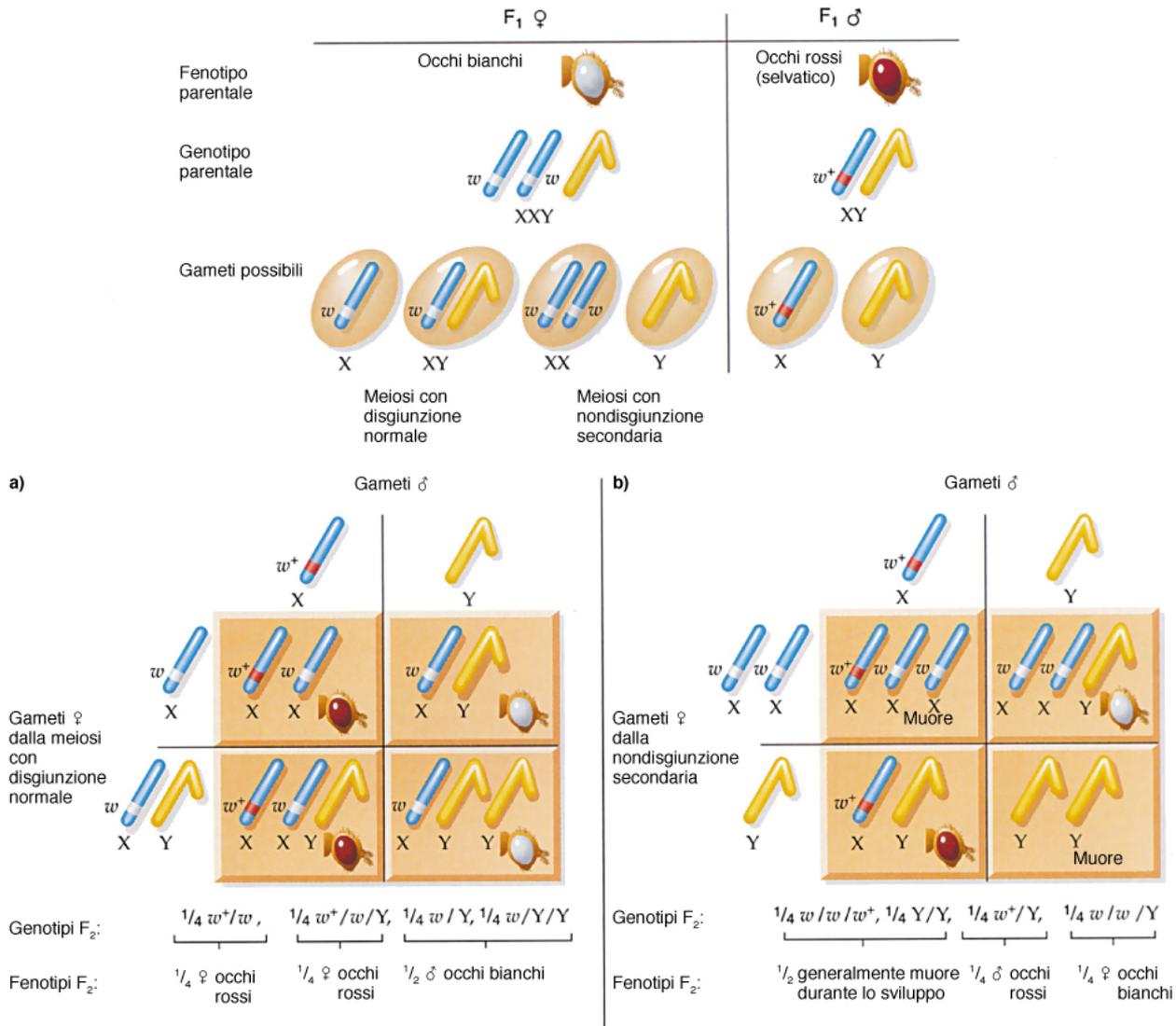
**Figura 11.6**

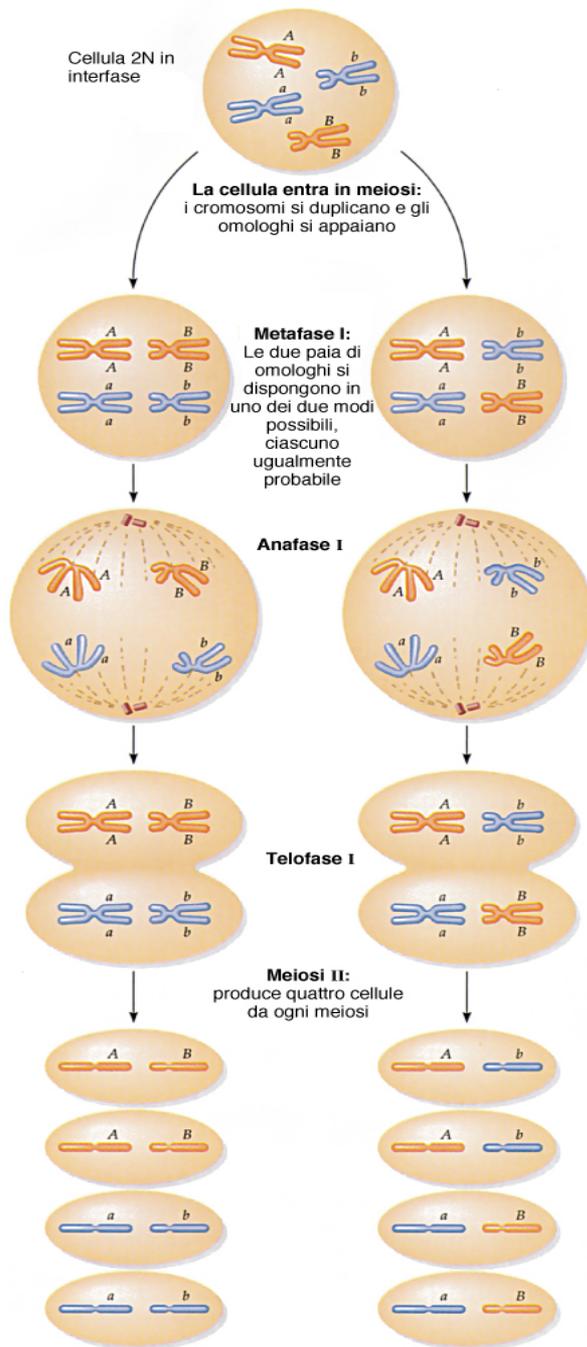
**Nondisgiunzione primaria rara durante la meiosi in una femmina di *Drosophila melanogaster* con occhi bianchi e risultati di un incrocio con un maschio normale con occhi rossi.** Si noti la vitalità ridotta della progenie XXX e YO.



**Figura 11.7**

**Risultati di un incrocio tra la femmina eccezionale XXY con occhi bianchi della Figura 11.6 e un maschio normale XY con occhi rossi.** Di nuovo, la progenie XXX e YY generalmente muore. **(a)** Disgiunzione normale dei cromosomi X nella femmina XXY. **(b)** Nondisgiunzione secondaria dei cromosomi X omologhi alla meiosi I della femmina XXY.





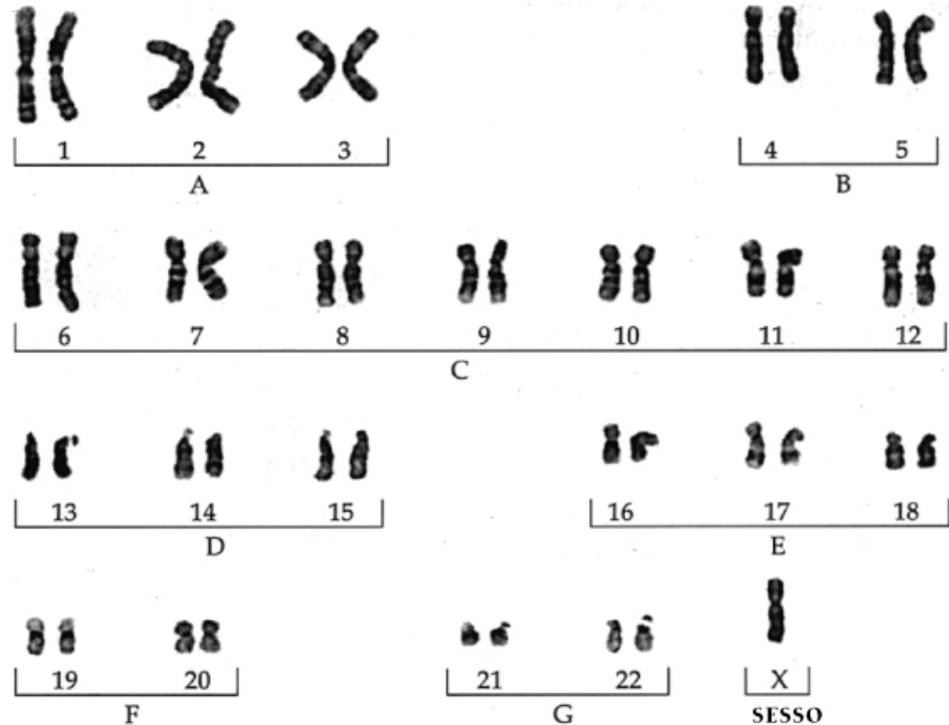
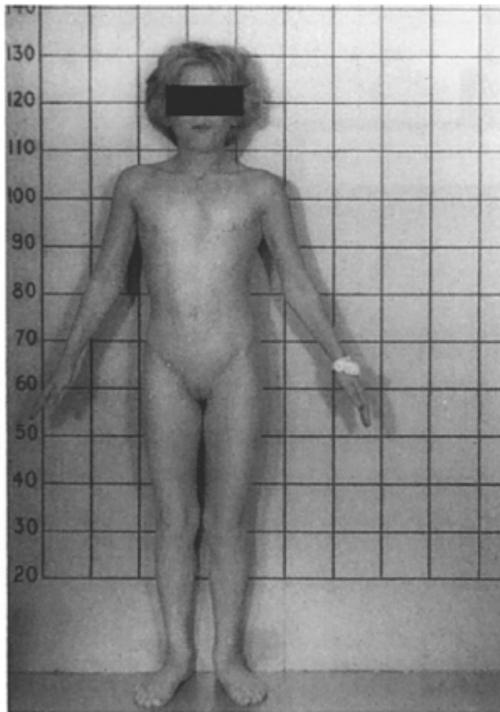
**Figura 11.8**

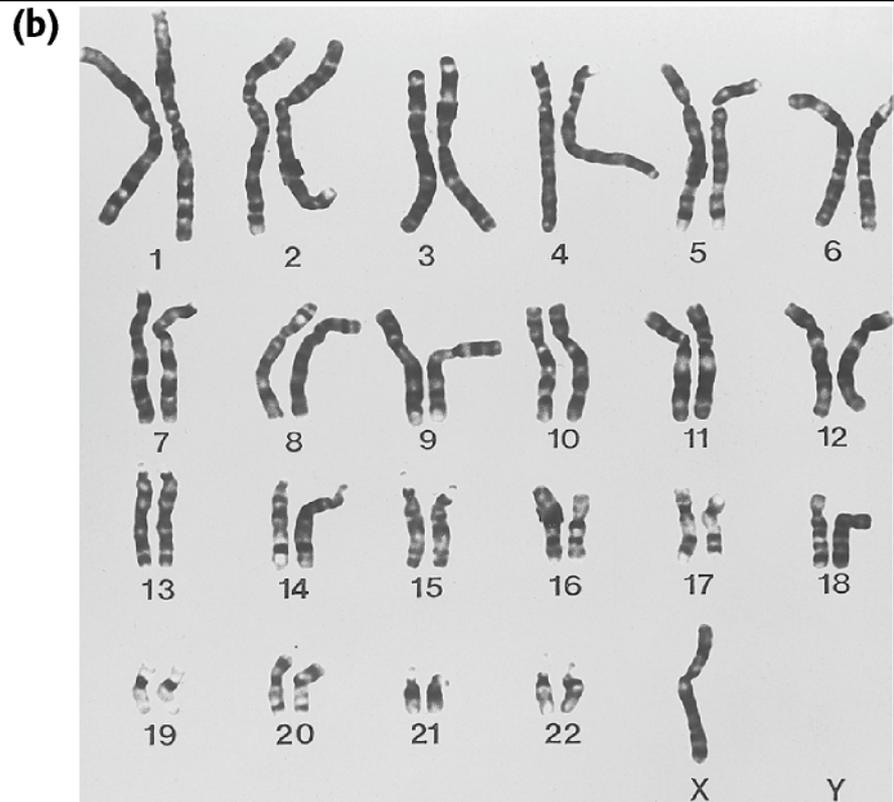
**Comportamento parallelo dei geni mendeliani e dei cromosomi alla meiosi.** L'ipotetica cellula diploide  $AaBb$  contiene un paio di cromosomi omologhi metacentrici, che portano la coppia di alleli  $A/a$  e un paio di cromosomi omologhi acrocentrici che portano la coppia  $B/b$ . La disposizione indipendente delle due paia di cromosomi omologhi alla metafase I ha come risultato uguali frequenze dei quattro prodotti meiotici  $AB$ ,  $ab$ ,  $Ab$  e  $aB$ , a dimostrazione del principio di Mendel dell'assortimento indipendente.

**99% degli embrioni XO muore**  
**1% sopravvivono e manifestano difetti dopo la pubertà**  
**Frequenza 1/10000 NATI**

**Figura 11.9**

**Sindrome di Turner (XO). Individuo (a sinistra) e cariotipo (a destra).**

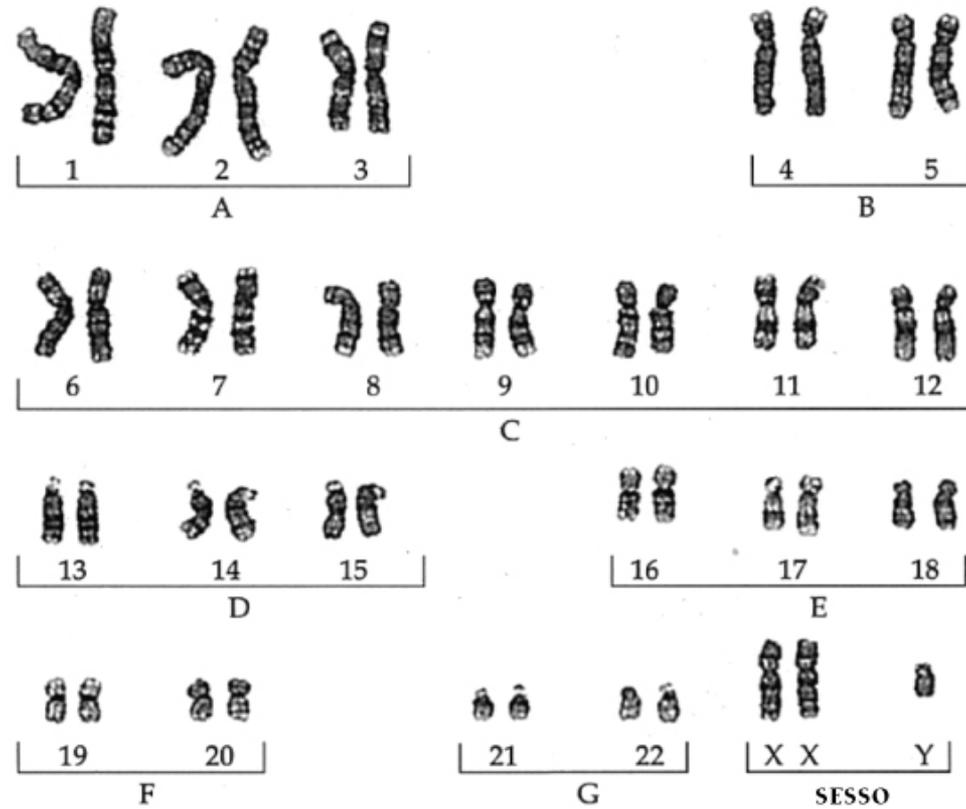




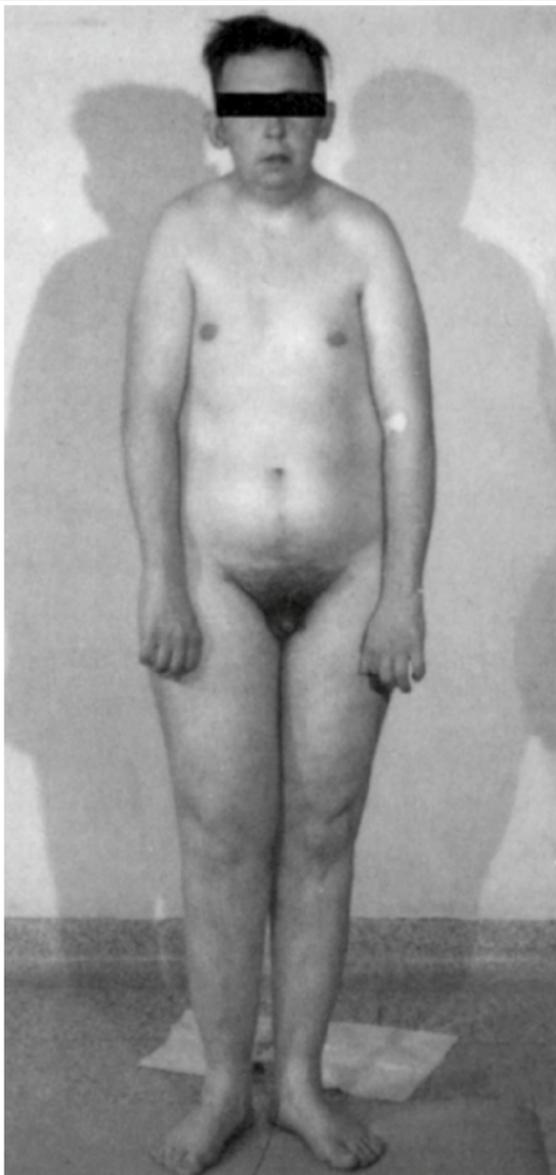
# Frequenza 1/1000 NATI

**Figura 11.10**

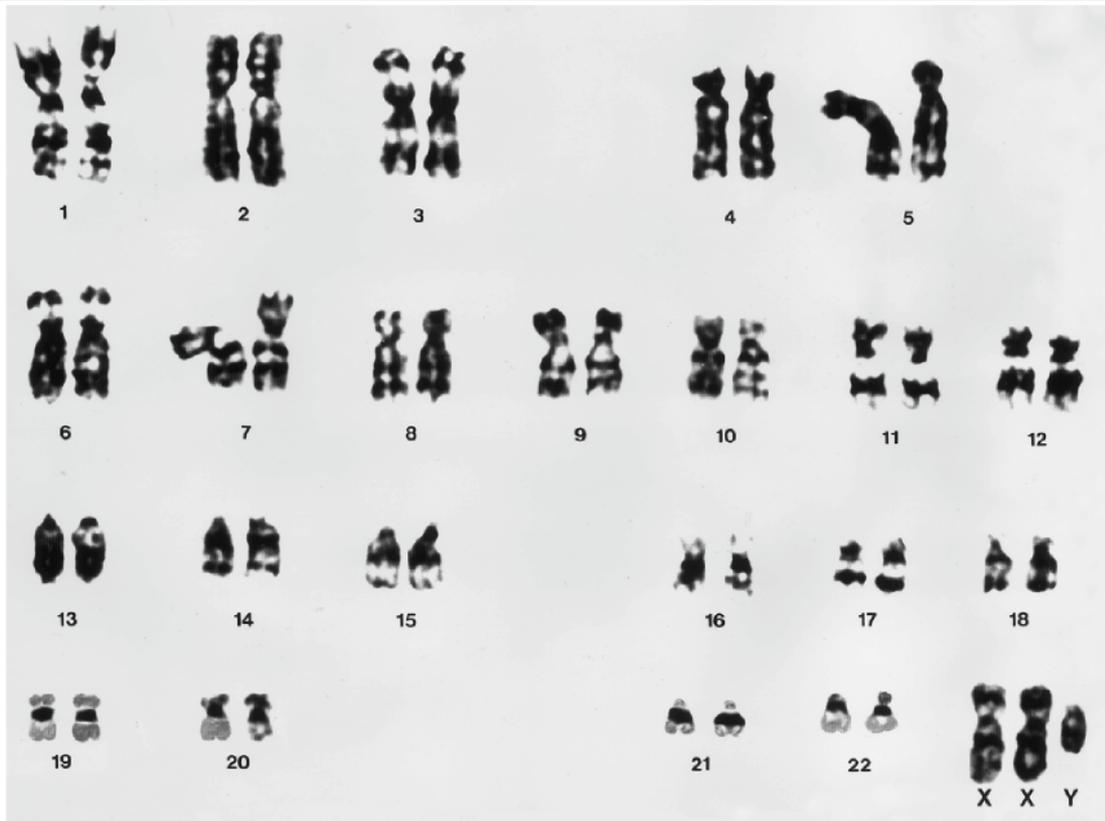
**Sindrome di Klinefelter (XXY).** Individuo (a sinistra) e cariotipo (a destra).



(a)



(b)



**Tabella 11.2** Conseguenze di anomalie relative a numeri diversi dei cromosomi X e Y nell'uomo, che dimostrano il ruolo dell'Y nella determinazione del sesso

| Costituzione cromosomica <sup>a</sup> | Descrizione dell'individuo | Numero di corpi di Barr |
|---------------------------------------|----------------------------|-------------------------|
| 46,XX                                 | Normale ♀                  | 1                       |
| 46,XY                                 | Normale ♂                  | 0                       |
| 45,X                                  | Sindrome di Turner ♀       | 0                       |
| 47,XXX                                | Triplo-X ♀                 | 2                       |
| 47,XXY                                | Sindrome di Klinefelter ♂  | 1                       |
| 48,XXXY                               | Sindrome di Klinefelter ♂  | 2                       |
| 48,XXYY                               | Sindrome di Klinefelter ♂  | 1                       |
| 47,XYY                                | Sindrome XYY ♂             | 0                       |

<sup>a</sup> Il primo numero indica il numero totale di cromosomi nel nucleo, X e Y indicano l'assetto relativo ai cromosomi del sesso.

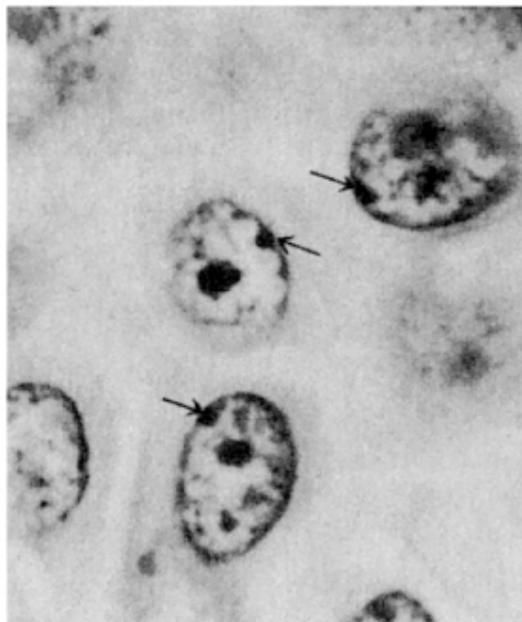
XXX: femmine normali, meno fertili, poco meno intelligenti

XYY: maschi più alti e raramente sterili

X0: femmine sterili

XXY: maschi sterili

a)



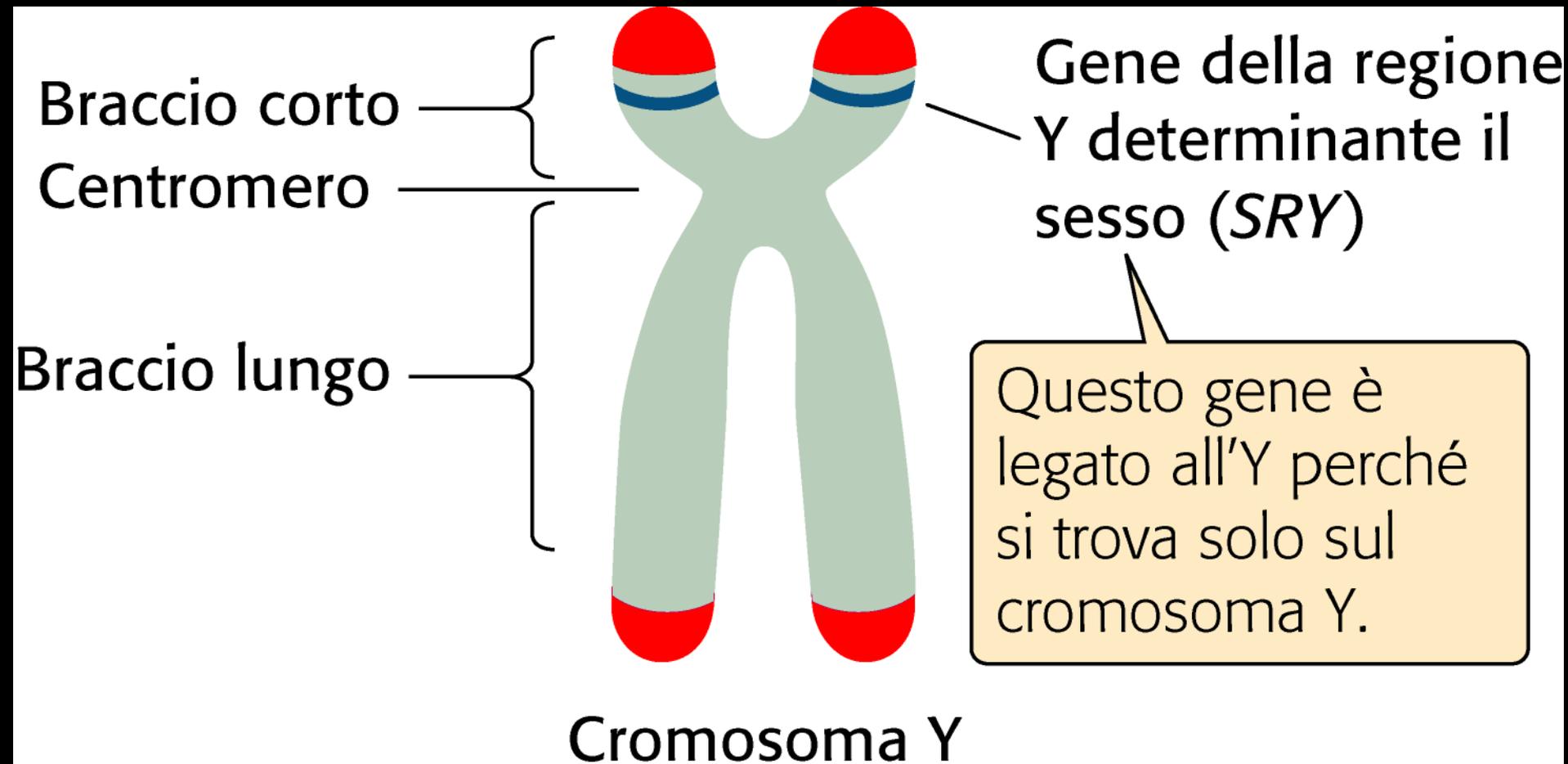
b)



**Figura 11.11**

**Corpi di Barr.** (a) Nuclei di cellule umane femminili normali (XX), con presenza di corpi di Barr (indicati dalle frecce). (b) Nuclei di cellule umane maschili normali (XY), senza corpi di Barr.

## Y importante nella determinazione fenotipo maschile



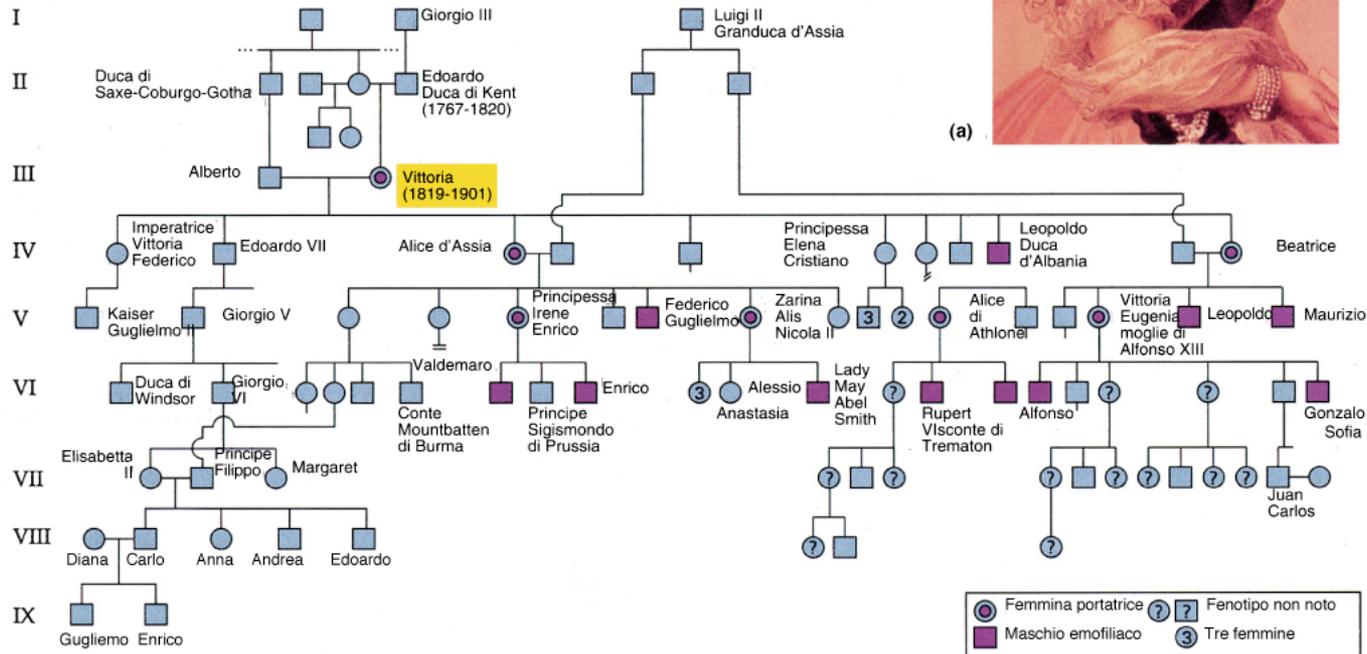
# Emofilia A: ereditarietà recessiva legata all' X

**Figura 11.13**

**Ereditarietà recessiva X-linked.** (a) Ritratto della Regina Vittoria da giovane. (b) Albero genealogico della Regina Vittoria (III-2) e dei suoi discendenti, che illustra la trasmissione dell'emofilia. (Far riferimento alla Figura 10.16, per una spiegazione dei simboli usati negli alberi genealogici. Nell'albero qui rappresentato i partner di un matrimonio, normali relativamente al carattere, sono stati tralasciati per risparmiare spazio). Dato che la Regina Vittoria era eterozigote per l'allele recessivo dell'emofilia legato al sesso e non vi erano casi nei suoi antenati, il carattere può essere insorto per mutazione in una delle cellule germinali (le cellule che danno origine ai gameti) dei suoi genitori.



(b)  
Generazione



# Ipoplasia dello smalto: ereditarietà dominante legata all' X

**Figura 11.14**

**Ereditarietà dominante X-linked.** (a) Denti di un individuo con il carattere dominante legato all'X che determina lo smalto difettoso. (b) Albero genealogico che mostra la trasmissione del carattere smalto difettoso. Questo albero illustra una convenzione per abbreviare, che tralascia i genitori che non manifestano il carattere. Quindi è sottinteso che la femmina della generazione I era sposata a un maschio che non manifestava il carattere.

a)



b) Albero genealogico

Generazione:

