

ESTENSIONI all' EREDITARIETA' MENDELIANA:

Le leggi di Mendel sono ancora valide
Cambiano i rapporti di dominanza tra gli alleli

1

1. ALLELI MULTIPLI

In una popolazione un gene può corrispondere ad una moltitudine di alleli differenti.

Ogni allele può essere responsabile di un tratto diverso.

Ogni allele può avere un certo rapporto di dominanza su un altro allele.

Esempio: gene per il colore del mantello nei conigli (4 alleli possibili)

-Allele **C**: colore grigio scuro
(dominante su tutti gli altri)



*Genotipi
possibili?*

-Allele **c^{hd}**: colore cincillà
(recessivo rispetto al precedente, dominante sui successivi)



*Genotipi
possibili?*

-Allele **c^h**: estremità colorate
(recessivo rispetto ai due precedenti, dominante sul successivo)



*Genotipi
possibili?*

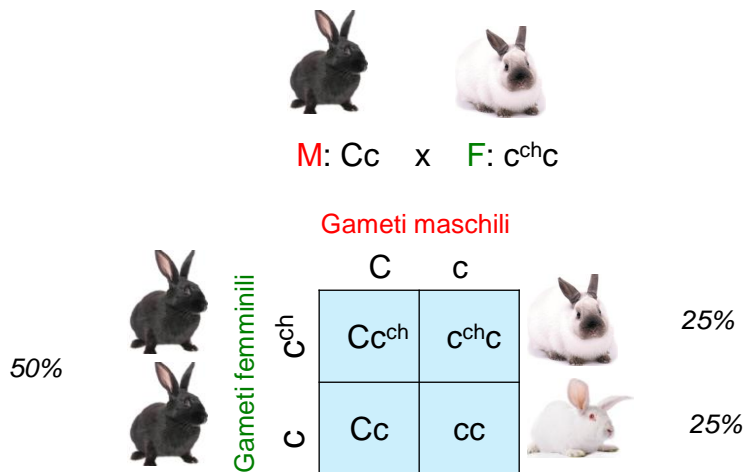
-Allele **c**: assenza di colore
(recessivo rispetto a tutti gli altri)



*Genotipi
possibili?*

2

ALLELI MULTIPLI: quadrato di Punnett



Le leggi di Mendel ed il quadrato di Punnett sono ancora validi, va solo riconsiderato il numero di alleli diversi NELLA POPOLAZIONE (>2)

3

2. CODOMINANZA

Non c'è un vero e proprio rapporto di dominanza tra gli alleli. L'eterozigote presenta **entrambi i tratti** dei due omozigoti.

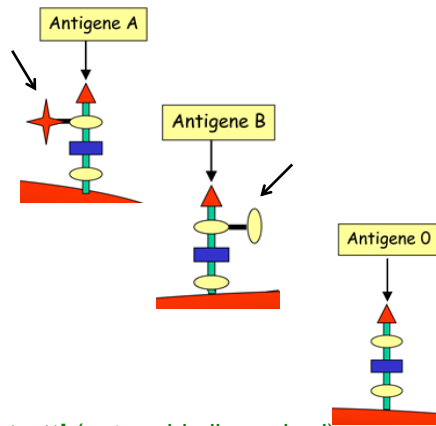
Esempio: gene per l'attacco di zuccheri ad una glicoproteina sulla superficie dei globuli rossi (gruppo sanguigno)

-Allele **I^A**: l'enzima attacca **galattosammina** (dominante su i)

-Allele **I^B**: l'enzima attacca **galattosio** (dominante su i)

-Allele **i**: l'enzima **non è attivo** (recessivo rispetto agli altri due)

Il genotipo I^AI^B presenta entrambi i tratti (entrambi gli zuccheri)



4

GRUPPI SANGUIGNI e TRASFUSIONI

Le glicoproteine di membrana agiscono da antigeni:
Il sistema immunitario riconosce e distrugge le cellule con antigeni diversi
(trasfusione)

Tipo dei globuli	Genotipo	Organismo	Può ricevere da:	Può donare a:
A	$I^A I^A$ o $I^A I^O$	A in omozigosi o in eterozigosi con O	O e A	A e AB
B	$I^B I^B$ o $I^B I^O$	B in omozigosi o in eterozigosi con O	O e B	B e AB
AB	$I^A I^B$	Eterozigosi di A e B	O, A, B, AB	AB
O	$I^O I^O$	Omozigosi di O	O	O, A, B, AB

5

EREDITARIETA' dei GRUPPI SANGUIGNI

Tipo dei globuli	Genotipo
A	$I^A I^A$ o $I^A I^O$
B	$I^B I^B$ o $I^B I^O$
AB	$I^A I^B$
O	$I^O I^O$

Incrocio tra due individui $I^A I^O$:

	I^A	I^O
I^A	$I^A I^A$	$I^A I^O$
I^O	$I^A I^O$	$I^O I^O$

Che percentuale di figli con gruppo sanguigno A?

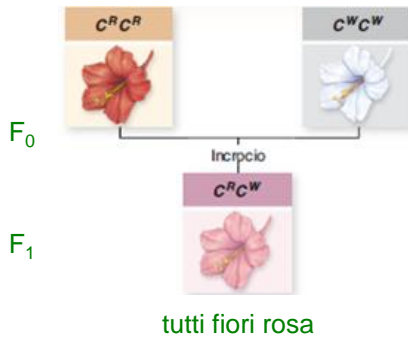
Se due individui con gruppo sanguigno, rispettivamente, A e B generano un figlio con gruppo sanguigno O, qual è il loro genotipo?

6

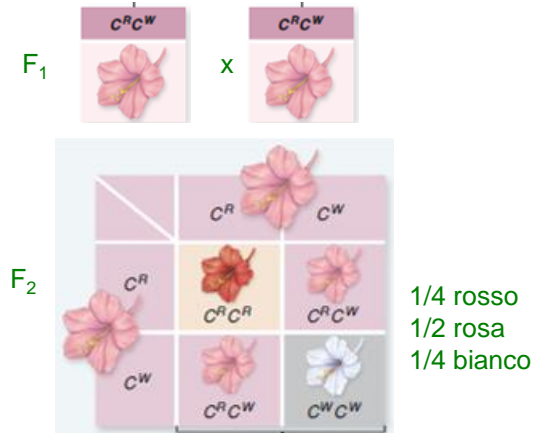
3. DOMINANZA INCOMPLETA

L'eterozigote presenta un tratto "intermedio" rispetto ai due omozigoti

Impollinazione incrociata tra varietà pure



Auto-impollinazione tra piante della F_1



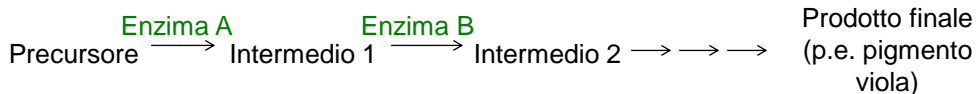
Che percentuali avremmo osservato in caso di dominanza completa?

Perché il fiore eterozigote ha un tratto intermedio? (effetto quantitativo)

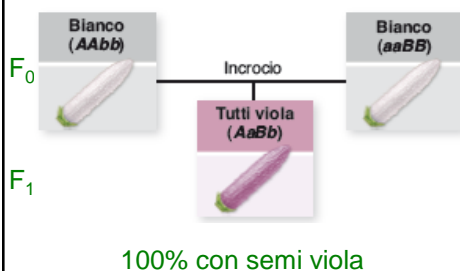
7

4. EPISTASI

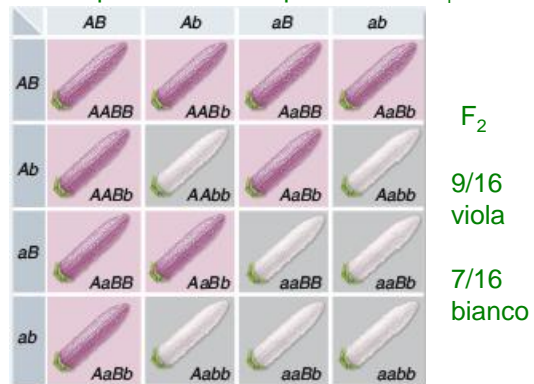
Fenomeno per cui un gene interferisce con il fenotipo di un altro gene
(p.e. enzimi della stessa via metabolica)



Impollinazione incrociata tra varietà pure



Auto-impollinazione tra piante della F_1



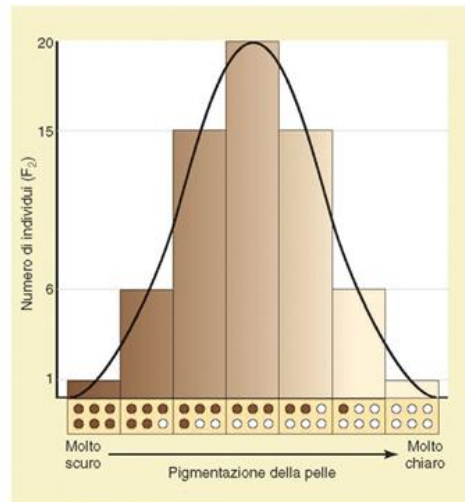
8

5. EREDITA' POLIGENICA

Fenomeno per cui un **fenotipo** è determinato dal **contributo additivo di più geni** (p.e. altezza, colore della pelle)

Il **fenotipo** è **quantitativo**, non qualitativo (i tratti variano in maniera continua)

Il fenotipo “**colore della pelle**” è controllato da **circa 60 geni**



9

6. INFLUENZA dell'AMBIENTE

L'**ambiente esterno ed interno** può influenzare il fenotipo (fattori nutrizionali, temperatura, esposizione ad agenti chimici e fisici, etc...)

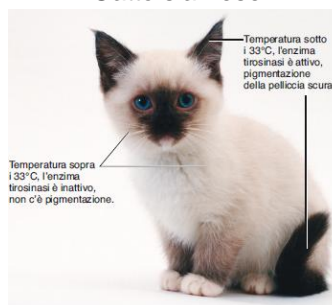
L'influenza dell'ambiente è **necessaria** a determinare un fenotipo **ma non è sufficiente** (serve anche il genotipo “sensibile”)

Esempio: gene codificante per l'enzima tirosinasi (tappa limitante sintesi melanina)

Gatto siamese

Uno degli alleli (c^{ch}) codifica per una forma della tirosinasi, la cui **attività è modulata dalla temperatura corporea**:

- T<33 gradi: enzima attivo
- T>33 gradi: enzima inattivo



Coniglio dell'Himalaya



Che colore se il gatto fosse C/c^{ch} ?

Genotipi c^{ch}/c^{ch} o c^{ch}/c

10

ECCEZIONI alle LEGGI di MENDEL

Geni associati e Geni X-linked:

Le leggi di Mendel non sono più valide

11

Drosophila melanogaster (moscerino della frutta)

Morgan utilizzò un approccio molto simile a quello di Mendel, tranne che per l'organismo "modello".

VANTAGGI:

- Piccolo
- Facile da allevare
- Tempo di generazione breve
- Fenotipi wild-type e mutanti (comuni e rari nella popolazione)

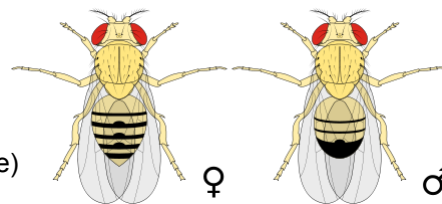


wild-type

mutante

IN PIU':

- Esistenza di due sessi distinti
- Sessi facilmente distinguibili (dimensioni, colore e fasce dell'addome)



femmina

maschio

12

INCROCI DIIBRIDO (1)

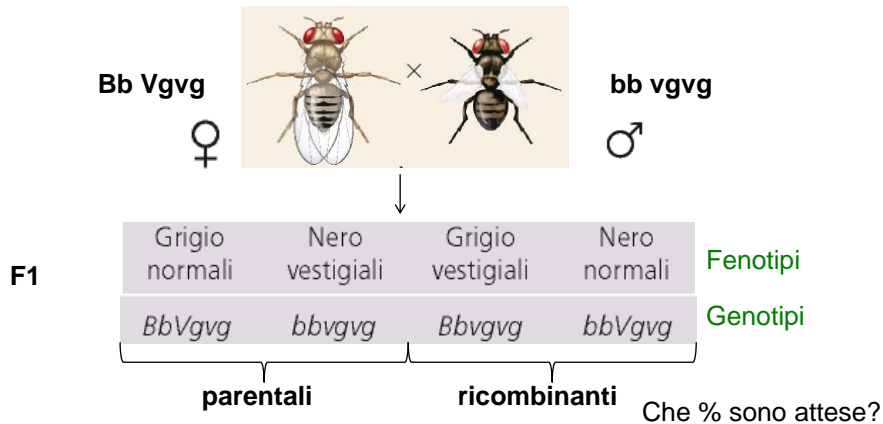
Morgan effettuò incroci diibrido con alcuni caratteri di drosophila

Colore del corpo:

- allele **B** (colore grigio, dominante)
- allele **b** (colore nero, recessivo)

Forma delle ali:

- allele **Vg** (ali normali, dominante)
- allele **vg** (ali vestigiali, recessivo)



13

INCROCI DIIBRIDO (2)

...ma le frequenze degli individui sono diverse da quelle attese

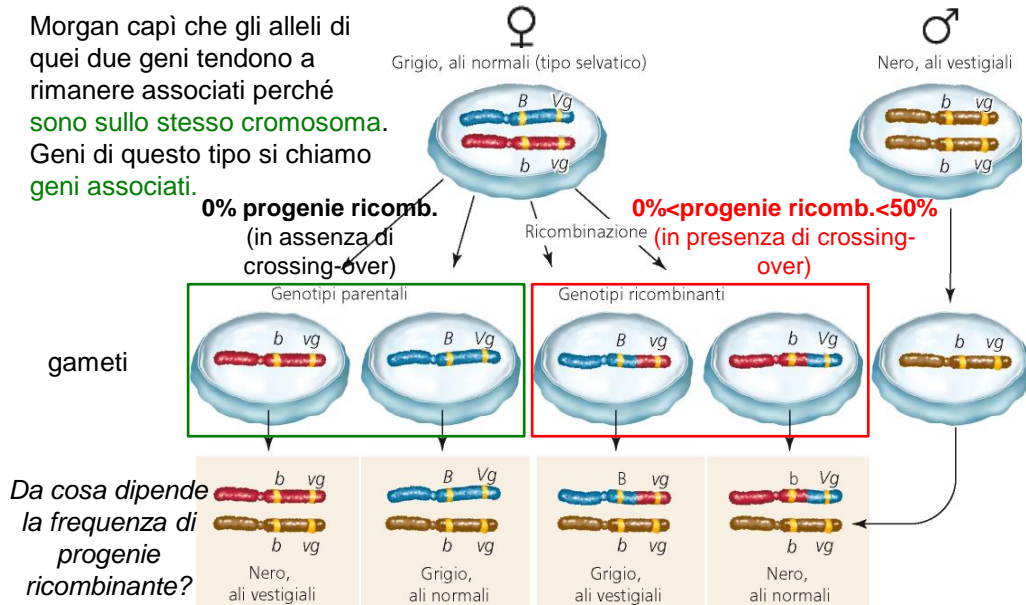
F1	<i>BbVgvg</i> Grigio normali	<i>bbvgvg</i> Nero vestigiali	<i>Bbvgvg</i> Grigio vestigiali	<i>bbVgvg</i> Nero normali	2300 mosche in totale
Individui attesi (2 ^a legge Mendel)	575	575	575	575	- 50% parentali - 50% ricomb.
Individui osservati	965	944	206	185	- 93% parentali - 17% ricomb.
	parentali		ricombinanti		

Questo risultato contraddice la seconda legge di Mendel:
gli alleli di questi due geni NON assortiscono indipendentemente,
ma **B** tende ad assortire con **Vg** e **b** con **vg**.

14

GENI ASSOCIATI (IN LINKAGE) e MEIOSI

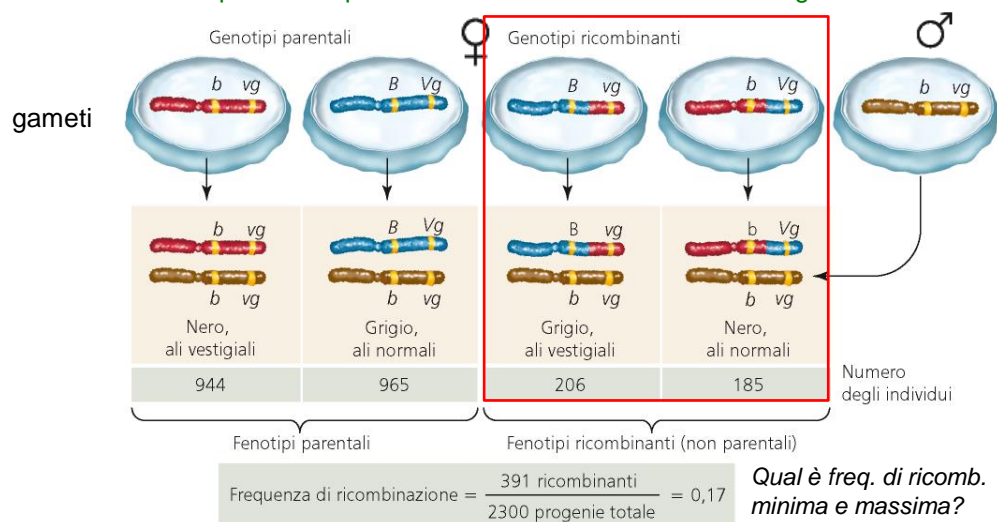
Morgan capì che gli alleli di quei due geni tendono a rimanere associati perché **sono sullo stesso cromosoma**. Geni di questo tipo si chiamano **geni associati**.



15

FREQUENZA di PROGENIE RICOMBINANTE

Si chiama anche **frequenza di ricombinazione**.
Si può usare per misurare la distanza fisica tra due geni.



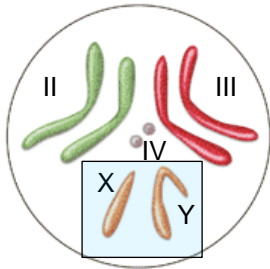
16

CROMOSOMI SESSUALI (1)

I cromosomi sessuali contengono i geni per la determinazione del sesso

Drosophila:

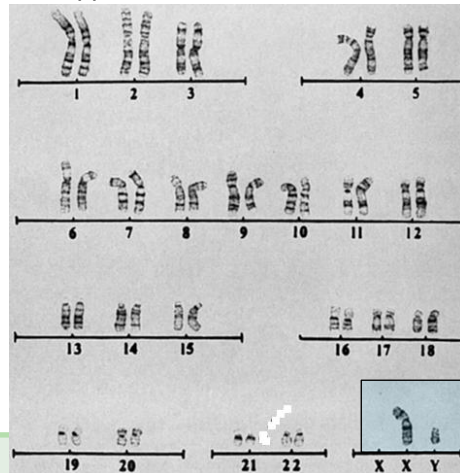
- 4 coppie di cromosomi omologhi
- 3 coppie di **autosomi**
- 1 coppia di **cromosomi sessuali**



I cromosomi sessuali
segregano come tutti gli altri:
XX: femmina
XY: maschio

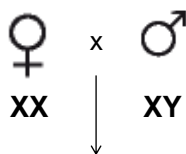
Uomo:

- 23 coppie di cromosomi omologhi
- 22 coppie di **autosomi**
- 1 coppia di **cromosomi sessuali**



17

CROMOSOMI SESSUALI (2)

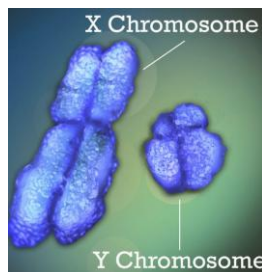


Gameti femminili

	X	X
X	XX	XX
Y	XY	XY

Gameti maschili

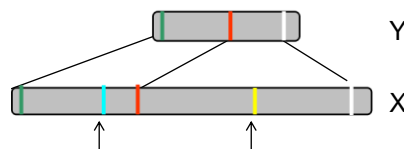
50% femmine
50% maschi



- l'X ha **dimensioni molto maggiori** dell'Y (156Mb vs 56Mb)

- X ed Y hanno **alcuni geni in comune** (omo/eterozigosi)

- La maggior parte dei geni dell'X sono del tutto assenti nell'Y (**emizigosi**, i maschi hanno un allele solo)



Eccezione alla prima legge di Mendel:
Un allele può essere **DEL TUTTO** assente in un gamete che trasporta l'Y

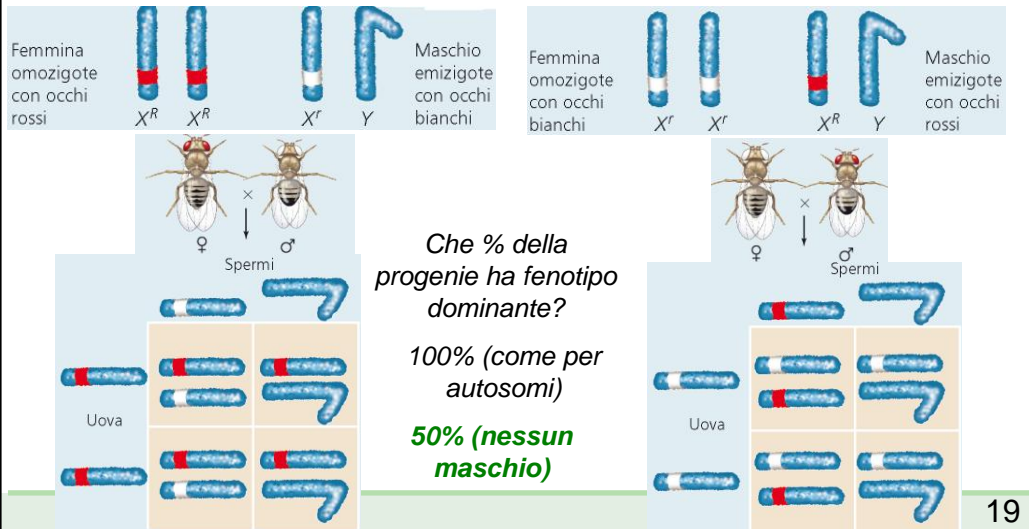
18

EREDITARIETA' X-LINKED

Morgan scoprì i geni X-linked (presenti solo sull'X) effettuando degli incroci monoibrido

Il gene per il colore degli occhi è sull'X di drosophila

- Allele X^R (rossi, dominante, wild-type), Allele X^r (bianchi, recessivo, mutante)

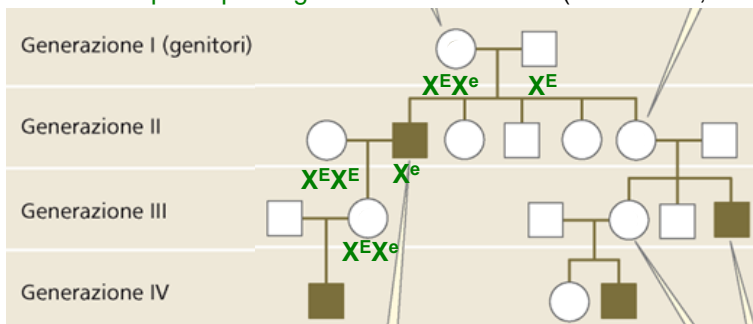


19

PEDIGREE X-LINKED RECESSIVO

Una patologia X-linked si riconosce da un pedigree per varie caratteristiche

Esempio di patologia X-linked recessiva (daltonismo, emofilia, DMD)



Perché questo pedigree non è dominante?

1. Il fenotipo patologico appare soprattutto nei maschi (non hanno "backup")
2. Il fenotipo di un maschio (sano/malato) dipende dall'unico allele sull'X
3. I maschi malati non trasmettono l'allele patologico ai figli maschi
4. I maschi malati trasmettono l'allele patologico a tutte le figlie femmine

20

INATTIVAZIONE del CROMOSOMA X

Per alcuni geni sull'X, una femmina ha il doppio degli alleli di un maschio, quindi si potrebbe dedurre che abbia anche il doppio della quantità di proteine.

Non è così. Nelle prime fasi dello sviluppo embrionale delle femmine, in ogni cellula, uno dei due cromosomi X è "inattivato"

Due cellule di un embrione di femmina

Una femmina è un mosaico genetico (rispetto ai caratteri determinati dall'X)

