

Come interagiscono i geni?

I primi genetisti, Mendel compreso, lavorarono dando per scontato che ogni gene influenzasse un solo carattere, indipendentemente dall'azione degli altri geni. Col procedere delle ricerche, questo presupposto si rivelò non sempre vero. Ci sono infatti casi nei quali due geni interferiscono nel determinare un dato tratto fenotipico (epistasi) e casi in cui numerosi geni concorrono a determinare un unico tratto del fenotipo (ereditarietà poligenica).

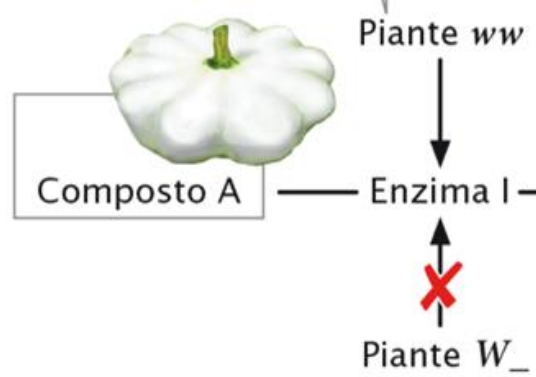
Interazione genica con epistasi

A volte l'effetto di un'interazione genica consiste nel fatto che un gene maschera e nasconde l'effetto di un altro gene su un locus differente; questo fenomeno è detto epistasi.

Nell'epistasi il gene che opera il mascheramento è detto gene epistatico, mentre quello il cui effetto viene inibito è detto gene ipostatico. Per quanto riguarda i loro effetti, i geni epistatici possono essere dominanti o recessivi.

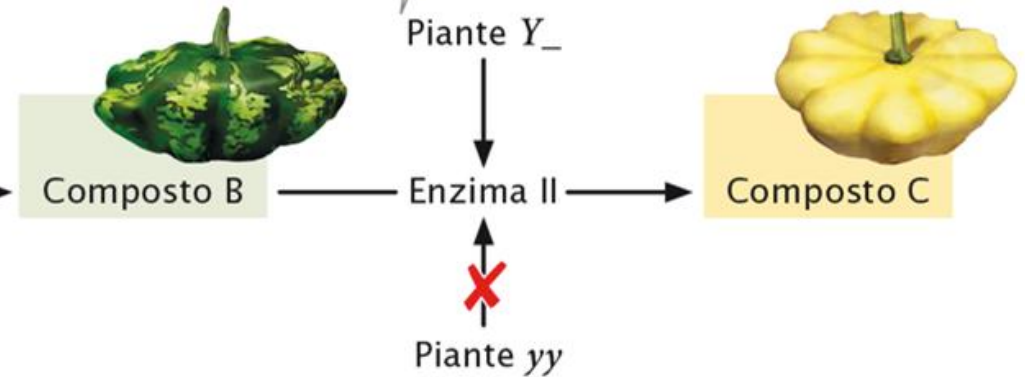
L'*epistasi* è un fenomeno per cui un gene influenza l'espressione fenotipica di un altro gene. Per evidenziare un fenomeno epistatico è conveniente studiare la progenie che si forma dall'incrocio di due diibridi. In caso di epistasi, infatti, la comune distribuzione dei fenotipi studiata da Mendel (9:3:3:1) risulta modificata.

1 Le piante con il genotipo ww producono l'enzima I che trasforma il composto A (privo di colore) nel composto B (verde).



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

3 Le piante con genotipo $Y_$ producono l'enzima II che trasforma il composto B nel composto C (giallo).

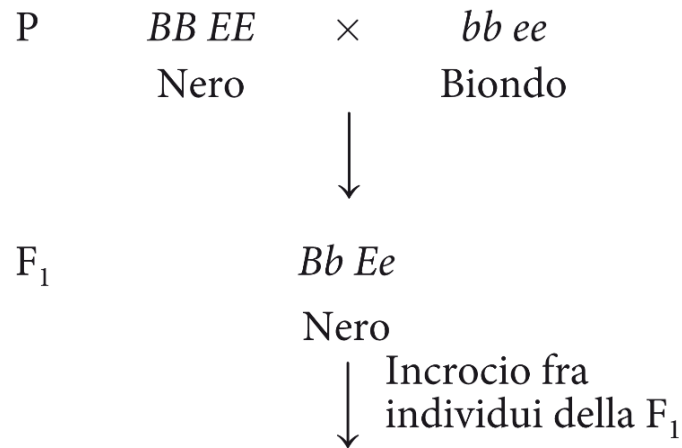


4 Le piante con genotipo yy non codificano una forma funzionale dell'enzima II.

Conclusion: I genotipi $W_ Y_$ e $W_ yy$ non producono l'enzima I; $ww yy$ produce l'enzima I ma non l'enzima II; $ww Y_$ produce entrambi gli enzimi.

2. Epistasi recessiva (9: 3: 4)

Se il genotipo recessivo in corrispondenza di un locus (per esempio aa) sopprime l'espressione degli alleli del locus B -, si dice che il locus A - presenta un'epistasi recessiva sul locus B -. Gli alleli del locus B - ipostatico possono esprimersi solamente se l'allele dominante è presente nel locus A -. I genotipi $A-B$ - e $A-bb$ producono due altri fenotipi. Il rapporto classico 9: 3: 3: 1 diventa un rapporto 9: 3: 4.



F₂ $9/16 B_E_ \text{ nero}$
 $3/16 bb E_ \text{ marrone}$
 $3/16 B_ee \text{ biondo}$
 $1/16 bb ee \text{ biondo}$ } $4/16 \text{ biondo}$

Genotipo	Fenotipo
$B_ E_$	Nero
$bb E$	Marrone
$B_ ee$	Biondo
$bb ee$	Biondo

In questo esempio di interazione genica l'allele e è epistatico rispetto a B e b , perché maschera l'espressione degli alleli relativi ai pigmenti nero e marrone, e gli alleli B e b sono quindi ipostatici rispetto a e . In questo caso e è un allele epistatico recessivo, perché devono esserne presenti due copie per mascherare l'espressione dei pigmenti nero e marrone.

Un esempio è costituito dal colore del mantello dei cani di razza Labrador, che dipende da due geni, B ed E .

Il gene B controlla la produzione del pigmento melanina: l'allele dominante B produce pigmentazione nera, mentre l'allele recessivo b produce pigmentazione marrone.

Il gene E controlla invece la deposizione del pigmento nel mantello: in presenza dell'allele dominante E la melanina si deposita normalmente nel pelo; l'allele recessivo e invece impedisce la deposizione del pigmento: esso viene prodotto ma non si deposita nella pelliccia. Il risultato è un mantello di colore giallo.

Di conseguenza i cani BB o Bb sono neri e quelli bb sono marroni solo se sono anche EE oppure Ee ; i cani ee , invece, sono sempre di colore giallo, indipendentemente dalla presenza degli alleli B o b . L'allele recessivo e è quindi epistatico sugli alleli B e b . Dall'accoppiamento fra due cani $BbEe$ si ottiene una cucciolata con $9/16$ di cani neri, $3/16$ di cani marroni e $4/16$ di cani gialli; puoi costruire un quadrato di Punnett per verificare questa previsione.



3. Geni doppi dominanti con effetto cumulativo (9:6:1)

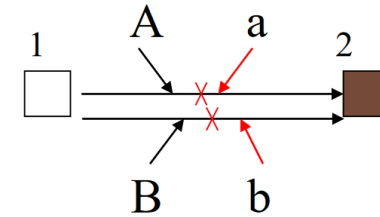
Se la condizione dominante (tanto omozigote quanto eterozigote) in corrispondenza di ciascuno dei due loci (ma non in entrambi) produce lo stesso fenotipo, il rapporto della F2 diventa 9: 6: 1. Per esempio, quando i geni epistatici sono interessati nella produzione di varie quantità di una sostanza come può essere un pigmento, si può considerare che i genotipi dominanti di ciascun locus producano indipendentemente un'unità di pigmento. Così i genotipi A-bb e aaB-- producono un'unità di pigmento ciascuno e quindi hanno lo stesso fenotipo. il genotipo aabb non produce pigmento, ma nel genotipo A-B- l'effetto è cumulativo e vengono prodotte due unità di pigmento.

4. Geni doppi dominanti (15: 1)

Il rapporto 9:3:3:1 viene modificato in un rapporto 15:1, se gli alleli dominanti di entrambi i loci producono ciascuno lo stesso fenotipo senza effetto cumulativo.

Epistasi dominante doppia (15:1)

AaBb x AaBb



15:1

gameti	AB ¼	Ab ¼	aB ¼	ab ¼
AB ¼	AABB ■ 1/16	AABb ■ 1/16	AaBB ■ 1/16	AaBb ■ 1/16
Ab ¼	AABb ■ 1/16	AAbb ■ 1/16	AaBb ■ 1/16	Aabb ■ 1/16
aB ¼	AaBB ■ 1/16	AaBb ■ 1/16	aaBB ■ 1/16	aaBb ■ 1/16
ab ¼	AaBb ■ 1/16	Aabb ■ 1/16	aaBb ■ 1/16	aabb □ 1/16

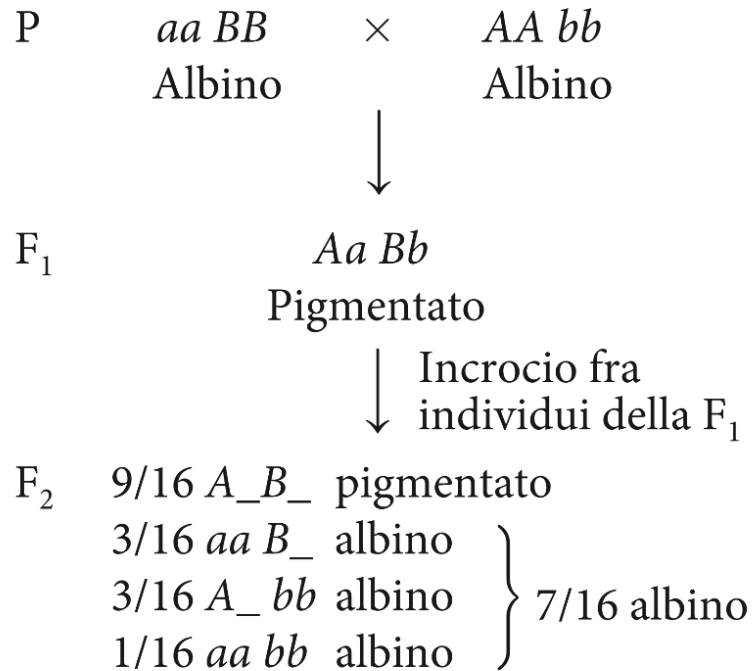
F₂

il gene A manifesta un'epistasi dominante sul gene B, ed il gene B manifesta un'epistasi dominante sul gene A

5. Geni doppi recessivi (9:7)

Nel caso in cui fenotipi identici siano prodotti da entrambi i genotipi omozigoti recessivi, il rapporto della F2 diventa 9: 7. I genotipi aaB-, A-bb e aabb producono un unico fenotipo: entrambi gli alleli dominanti, quando sono presenti insieme, si completano l'uno con l'altro e producono un fenotipo diverso.

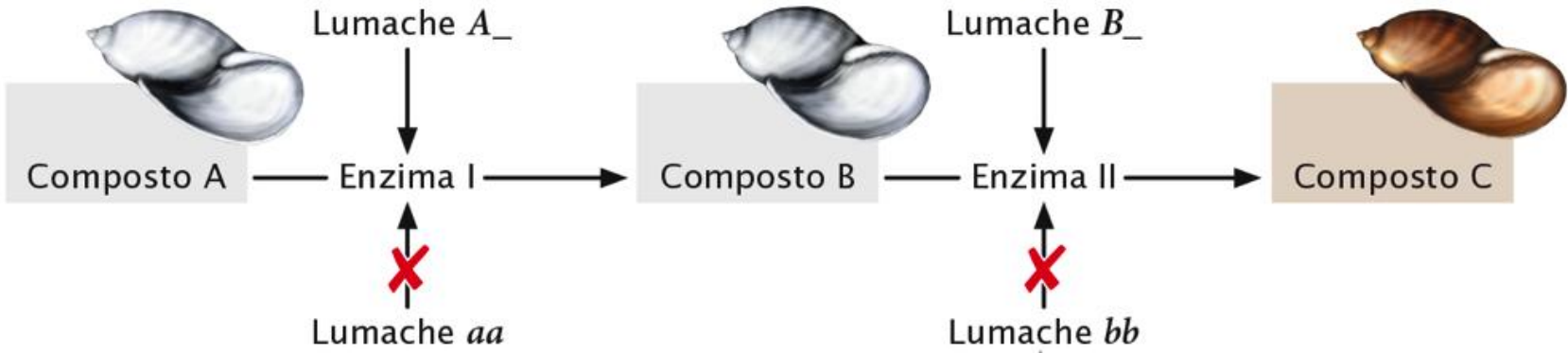
Analizziamo ora l'epistasi recessiva doppia, nella quale l'omozigosi per l'allele recessivo a uno di due loci è in grado di sopprimere un fenotipo. Questo tipo di epistasi è illustrato dall'albinismo delle lumache.



In questo esempio di interazione genica *a* è epistatico su *B* e *b* è epistatico su *A*; entrambi sono alleli epistatici recessivi perché per sopprimere la produzione di pigmento bisogna che nel genotipo ci siano due copie sia dell'allele *a* sia dell'allele *b*. Questo esempio è diverso da quello della soppressione del colore del mantello nei Labrador retriever per il fatto che nelle lumache gli alleli recessivi in ciascuno dei due loci sono in grado di sopprimere la sintesi del pigmento, mentre nei Labrador sono gli alleli recessivi a livello di un singolo locus che ne impediscono l'espressione.

1 Un allele dominante posto sul locus *A* è necessario per produrre l'enzima I, che trasforma il composto A nel composto B.

2 Un allele dominante nel locus *B* è necessario per produrre l'enzima II, che trasforma il composto B nel composto C (il pigmento).



5 Le lumache pigmentate devono produrre gli enzimi I e II, di cui necessita il genotipo *A₋B₋*.

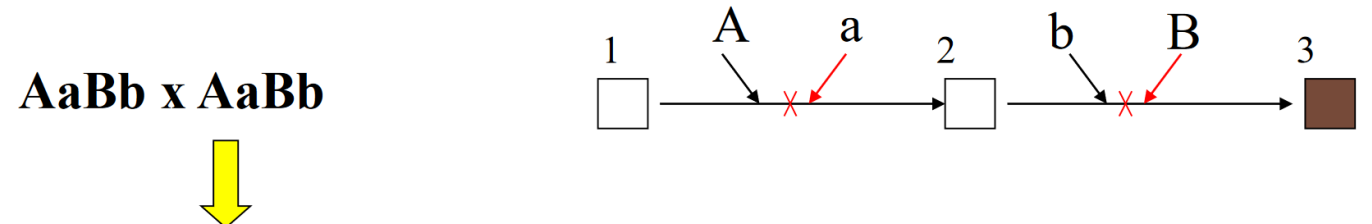
3 L'albinismo ha origine dalla mancanza dell'enzima I (*aa B₋*) e così il composto B non viene mai prodotto...

4 ...o dalla mancanza dell'enzima II (*A₋bb*) e così il composto C non viene mai prodotto, oppure dalla mancanza di entrambi gli enzimi (*aa bb*).

6. Interazione dominante-recessivo (13:3)

Risultano solo due fenotipi nella F2, quando un genotipo dominante su un locus (per esempio A-) e il genotipo recessivo sull'altro locus (bb) producono lo stesso effetto fenotipico. Così A-B-, A-bb e aabb producono un unico fenotipo e aaB- ne produce un altro nel rapporto 13:3.

Epistasi dominante e recessiva (13:3)



□ ■
13:3

gameti	AB 1/4	Ab 1/4	aB 1/4	ab 1/4
AB 1/4	AABB □ 1/16	AABb □ 1/16	AaBB □ 1/16	AaBb □ 1/16
Ab 1/4	AABb □ 1/16	AAbb ■ 1/16	AaBb □ 1/16	Aabb ■ 1/16
aB 1/4	AaBB □ 1/16	AaBb □ 1/16	aaBB □ 1/16	aaBb □ 1/16
ab 1/4	AaBb □ 1/16	Aabb ■ 1/16	aaBb □ 1/16	aabb □ 1/16

F₂

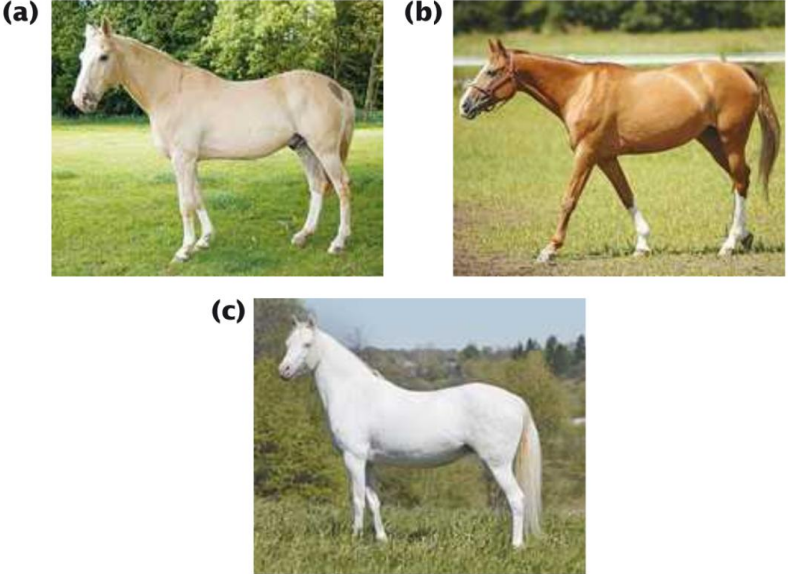
il gene A manifesta un'epistasi recessiva sul gene B, ed il gene B manifesta un'epistasi dominante sul gene A

Queste proporzioni epistatiche sono riassunte nella seguente tabella:

Genotipi	<i>A-B-</i>	<i>A-bb</i>	<i>aaB-</i>	<i>aabb</i>
Rapporto classico	9	3	3	1
Epistasi dominante	12		3	1
Epistasi recessiva	9	3	4	
Geni doppi con effetto cumulativo	9	6		1
Geni doppi dominanti	15			1
Geni doppi recessivi	9	7		
Interazione dominante-recessivo	13		3	

Il colore del pelo dei cani dipende dall'azione di almeno due geni. In un locus un inibitore dominante epistatico del pigmento che dà colore al pelo (P) impedisce l'espressione degli alleli del colore su un altro locus con assortimento indipendente, producendo il bianco. Quando nel locus inibitore (H) esiste la condizione recessiva, gli alleli del locus ipostatico possono esprimersi, e $iiB-$ produce colore nero mentre $iibb$ produce colore marrone. Cani diibridi bianchi vengono incrociati fra loro: si determinino (a) i rapporti fenotipici attesi nella progenie; (b) le probabilità di scegliere, nella progenie bianca, un genotipo omozigote per entrambi i loci.

I cavalli palomino hanno il mantello giallo oro, i sauri hanno il mantello marrone e i cremello il mantello quasi bianco. Una serie di incroci fra i tre differenti tipi di cavallo produce le progenie seguenti:



Colore del mantello: (a) palomino; (b) sauro; (c) cremello.

Incrocio	Progenie
palomino × palomino	13 palomino, 6 sauri, 5 cremello
sauro × sauro	16 sauri
cremello × cremello	13 cremello
palomino × sauro	8 palomino, 9 sauri
palomino × cremello	11 palomino, 11 cremelli
sauro × cremello	23 palomino

a Spiega l’eredità dei fenotipi dei palomino, dei sauri e dei cremello

b Assegna i simboli agli alleli che determinano questi fenotipi ed elenca i genotipi di tutti i genitori e delle rispettive progenie forniti nella tabella precedente.

Gli alleli L^M e L^N sul locus del gruppo sanguigno MN mostrano codominanza. Fornisci i genotipi e i fenotipi attesi e i loro rapporti nella progenie che risulta dai seguenti incroci.

A $L^M L^M \times L^M L^N$

B $L^N L^N \times L^N L^N$

C $L^M L^N \times L^M L^N$

D $L^M L^N \times L^N L^N$

E $L^M L^M \times L^N L^N$

RAPPORTI DIIBRIDI MODIFICATI

Il classico rapporto fenotipico, che risulta dall'incrocio di genotipi diibridi, è 9:3:3:1. Esso appare ogni volta che gli alleli, in corrispondenza di entrambi i loci, rivelino relazioni di dominanza e di recessività. Il rapporto diibrido classico può essere modificato se uno o entrambi i loci hanno alleli codominanti o letali. Questi rapporti fenotipici modificati nella progenie adulta vengono sintetizzati qui sotto.

Relazioni alleliche in genitori diibridi

Rapporto fenotipico atteso negli adulti

Primo locus

Secondo locus

dominante-recessivo

codominanti

3: 6: 3: 1 2: 1

codominanti

codominanti

1:2:1:2:4:2:1:2:1

dominante-recessivo

letale*

3:1:6:2

codominanti

letale*

1:2:1:2:4:2

letale*

letale*

4:2:2:1

* Il gene letale è recessivo in maniera incompleta

Nel pisello, Mendel scoprì che il colore giallo dei semi era dominante sul verde ($Y > y$) e la forma liscia dei semi era dominante su quella grinzosa ($S > s$). (a) Quale rapporto fenotipico si aspetterebbe nella F2 da un incrocio tra una pianta pura con semi lisci e gialli e una pianta con semi grinzosi e verdi? (b) Qual è il rapporto nella F2 tra semi gialli e semi verdi e tra semi lisci e semi grinzosi?

Soluzione:

P: YY SS x yy ss
 seme giallo e liscio seme verde e grinzoso

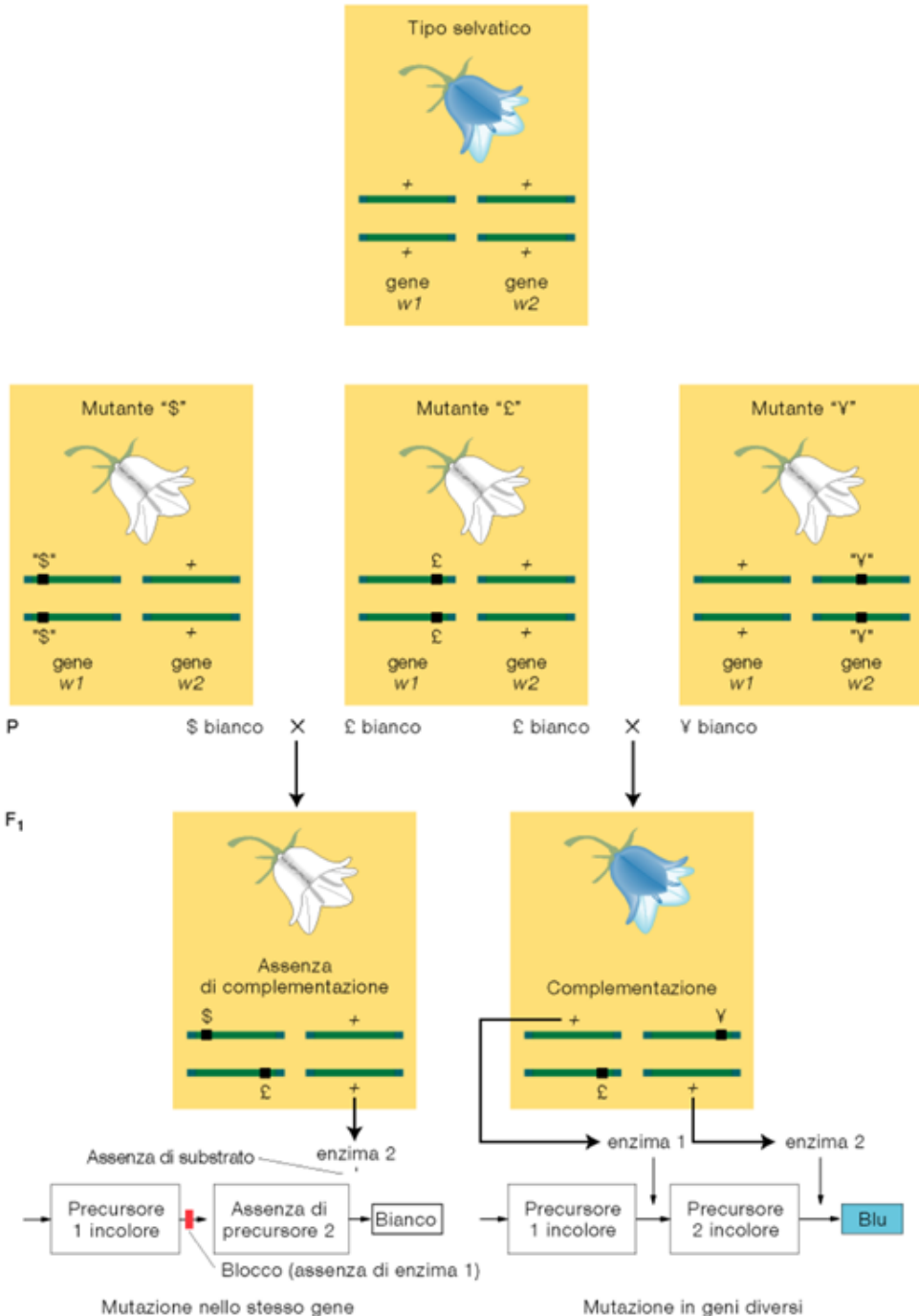
F1 Yy SS
 seme giallo e liscio

F2 9/16 Y-S- seme giallo e liscio
 3/16 Y-ss seme giallo e grinzoso
 3/16 yyS- seme verde e liscio
 1/16 yyss seme verde e grinzoso

(b) il rapporto tra seme giallo e seme verde è: $(9/16 \text{ seme giallo e liscio} + 3/16 \text{ seme giallo e grinzoso}) : (3/16 \text{ seme verde e liscio} + 1/16 \text{ seme verde e grinzoso}) = 12 : 4 = 3 : 1$.

Il rapporto tra seme liscio e seme grinzoso è: $(9/16 \text{ seme giallo e liscio} + 3/16 \text{ seme verde e liscio}) : (3/16 \text{ seme giallo e grinzoso} + 1/16 \text{ seme verde e grinzoso}) = 12 : 4 = 3 : 1$. Così nella F2, in ognuno dei singoli loci, si osserva un rapporto fenotipico di 3 : 1, esattamente come ci si aspetta per un incrocio monoibrido.

Complementazione



Si incrociano 3 mutanti bianchi fenotipicamente identici, \$, £ e Y. Le mutazioni nello stesso gene (\$ e £) non si possono complementare

Un genetista scopre un topo obeso nella sua colonia di laboratorio e lo accoppia con un topo normale. Tutti i topi prodotti da questo incrocio sono di taglia normale. Quando egli reincrocia 2 topi F1, 8 topi F2 sono di taglia normale e 2 sono obesi. Il genetista allora reincrocia i due topi obesi e trova che tutta la progenie è obesa. Questi risultati portano il genetista a concludere che l'obesità nei topi deriva da un allele recessivo. Anche una seconda genetista, in un'altra università, scopre un topo obeso nella sua colonia di laboratorio. Effettua gli stessi incroci realizzati dal collega e ottiene gli stessi risultati. Anche lei conclude che l'obesità nei topi è dovuta a un allele recessivo. Un giorno i due genetisti si incontrano in un convegno, si informano sui rispettivi esperimenti e decidono di scambiarsi i topi. Entrambi scoprono che quando incrociano due topi obesi provenienti da laboratori diversi tutta la progenie è normale, mentre quando incrociano due topi obesi provenienti dallo stesso laboratorio, tutta la progenie è obesa. Spiega questo risultato.