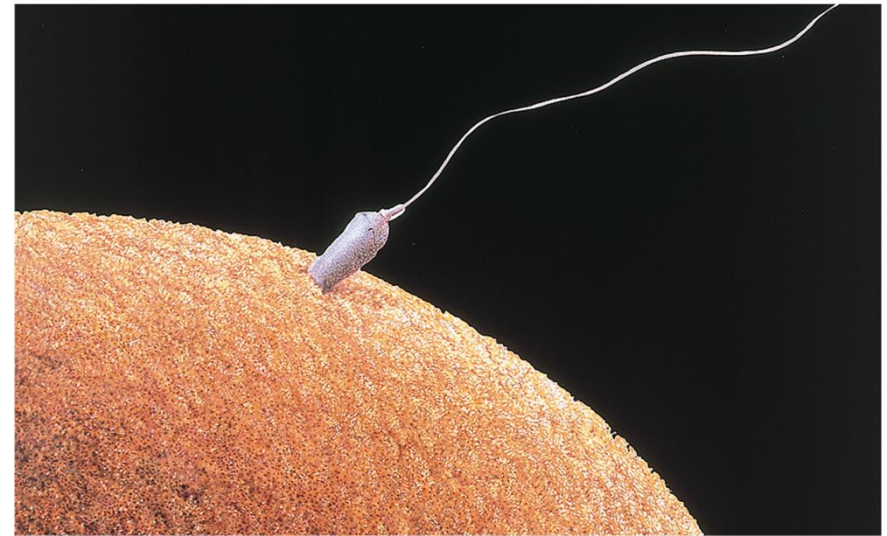


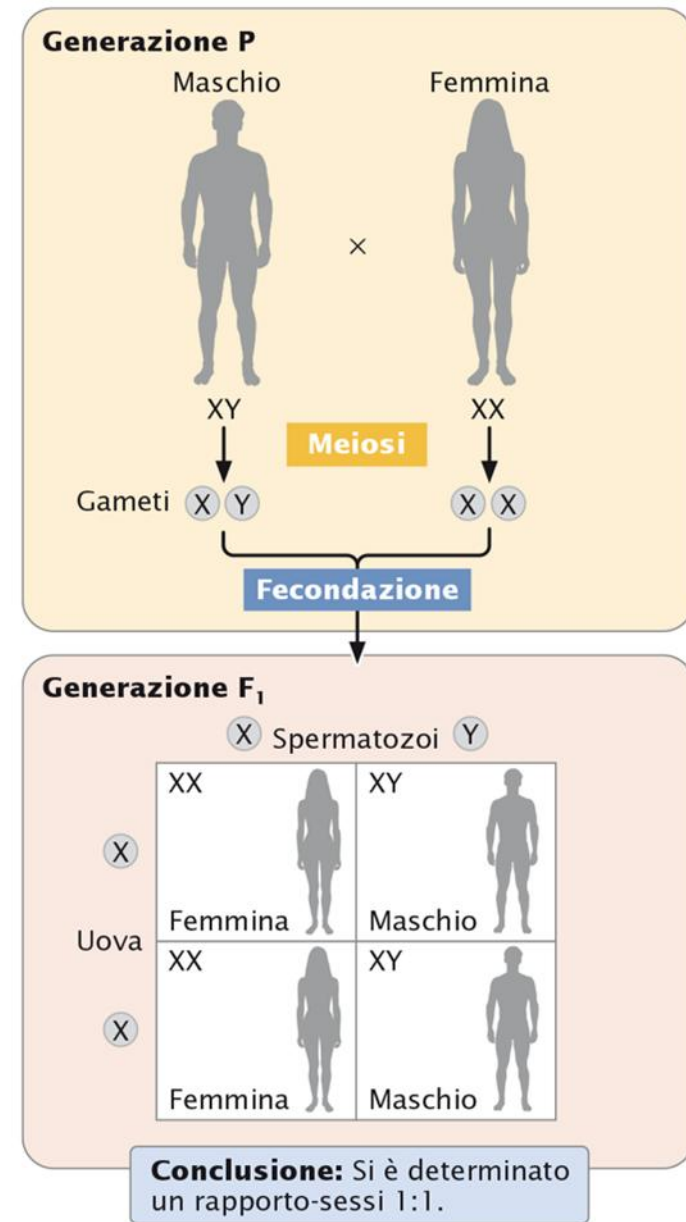
La riproduzione sessuale consiste nella procreazione di una progenie geneticamente diversa dai genitori.

La differenza principale fra maschie e femmine è la dimensione dei gameti: i maschi producono gameti di piccole dimensioni, le femmine, invece, gameti relativamente più grandi.





Il sesso in molti organismi è determinato da una coppia di cromosomi sessuali, che sono diversi nei maschi e nelle femmine. I cromosomi non sessuali sono gli stessi per i maschi e per le femmine e si chiamano autosomi. Il sesso negli organismi dotati di cromosomi sessuali è determinato dai geni situati su questi cromosomi, a essere responsabili dei fenotipi sessuali.



Determinazione del sesso XX-X0.

Nelle cavallette il meccanismo di determinazione del sesso attraverso i cromosomi è chiamato sistema XXX0.

In questo sistema le femmine hanno due cromosomi X (XX), mentre i maschi possiedono un singolo cromosoma X (X0).

Relativamente ai cromosomi sessuali, i maschi che producono due tipi diversi di gameti sono chiamati sesso eterogametico. Le femmine che producono gameti tutti uguali sono invece il sesso omogametico.

Determinazione del sesso XX-XY.

In molte specie, le cellule dei maschi e delle femmine hanno lo stesso numero di cromosomi, ma quelle delle femmine hanno due cromosomi X (XX) e quelle dei maschi hanno un solo cromosoma X e un cromosoma sessuale più piccolo Y (XY). Nell'uomo e in molti altri organismi, il cromosoma Y è acrocentrico, non a forma di Y come spesso si crede. In questo tipo di sistema di determinazione del sesso, il maschio è il sesso eterogametico: metà dei suoi gameti ha un cromosoma X e l'altra metà ha un Y. La femmina è invece il sesso omogametico: tutte le sue cellule uovo contengono solo il cromosoma X.

Determinazione del sesso ZZ-ZW.

In questo sistema la femmina è eterogametica e il maschio è omogametico. Per evitare di confondersi con il sistema XXY, i cromosomi sessuali di questo sistema sono chiamati Z e W, ma osservati al microscopio questi cromosomi non assomigliano alle lettere Z e W. In questo sistema le femmine sono ZW; dopo la meiosi, metà delle uova ha il cromosoma Z e l'altra metà il cromosoma W. I maschi sono invece ZZ; ogni spermatozoo contiene solo il cromosoma Z. Il sistema ZZZW presiede alla determinazione del sesso negli uccelli, nei serpenti, nelle farfalle e in alcuni anfibi e pesci.

TABELLA 4.1 Alcuni sistemi di determinazione del sesso

Sistema	Meccanismo		Sesso eterogamico	Organismi
XX-X0	Femmine XX	Maschi X	Maschio	Alcune cavallette e altri insetti
XX-XY	Femmine XX	Maschi XY	Maschio	Molti insetti, pesci, anfibi, rettili; i mammiferi compreso l'uomo
ZZ-ZW	Femmine ZW	Maschi ZZ	Femmina	Farfalle, uccelli; alcuni rettili e anfibi
Determinazione genica del sesso	Non si distinguono cromosomi sessuali. Il sesso è determinato da geni su cromosomi indifferenziati		Varia	Alcune piante, muffe, protozoi e pesci
Determinazione del sesso ambientale	Il sesso è determinato da fattori ambientali		Nessuno	Alcuni invertebrati, tartarughe, alligatori

■ La determinazione del sesso legata all'ambiente



La determinazione del sesso nella *Drosophila melanogaster*

Il moscerino della frutta possiede otto cromosomi: tre coppie di autosomi e una coppia di cromosomi sessuali. Di solito le femmine hanno due cromosomi X e i maschi hanno un X e un Y. Negli anni Venti Calvin Bridges ipotizzò che il sesso nella *Drosophila* fosse determinato, non dal numero di cromosomi X e Y, ma piuttosto dal bilanciamento fra geni di determinazione femminile, localizzati sul cromosoma X, e geni di determinazione maschile, presenti sugli autosomi. Sugerì perciò che il sesso dei moscerini fosse determinato dal cosiddetto rapporto X : A, vale a dire il numero di cromosomi X diviso per il numero di assetti aploidi dei cromosomi autosomici.

Di solito i moscerini possiedono due assetti aploidi di autosomi e due cromosomi X, se sono femmine, oppure un cromosoma X e un Y, se sono maschi. Bridges avanzò l'ipotesi che un rapporto X : A pari a 1,0 desse origine a un moscerino femmina e un rapporto X : A di 0,5 a un maschio. Ipotizzò inoltre che un rapporto X : A compreso fra 1,0 e 0,5 producesse un moscerino intersesso, con una mescolanza di caratteri maschili e femminili. Infine, quando il rapporto fosse minore di 0,5 o maggiore di 1,0 si avrebbero moscerini caratterizzati da uno sviluppo abnorme, chiamati rispettivamente metamaschi e metafemmine.

TABELLA 4.2 Complementi cromosomici e fenotipi sessuali nella *Drosophila*

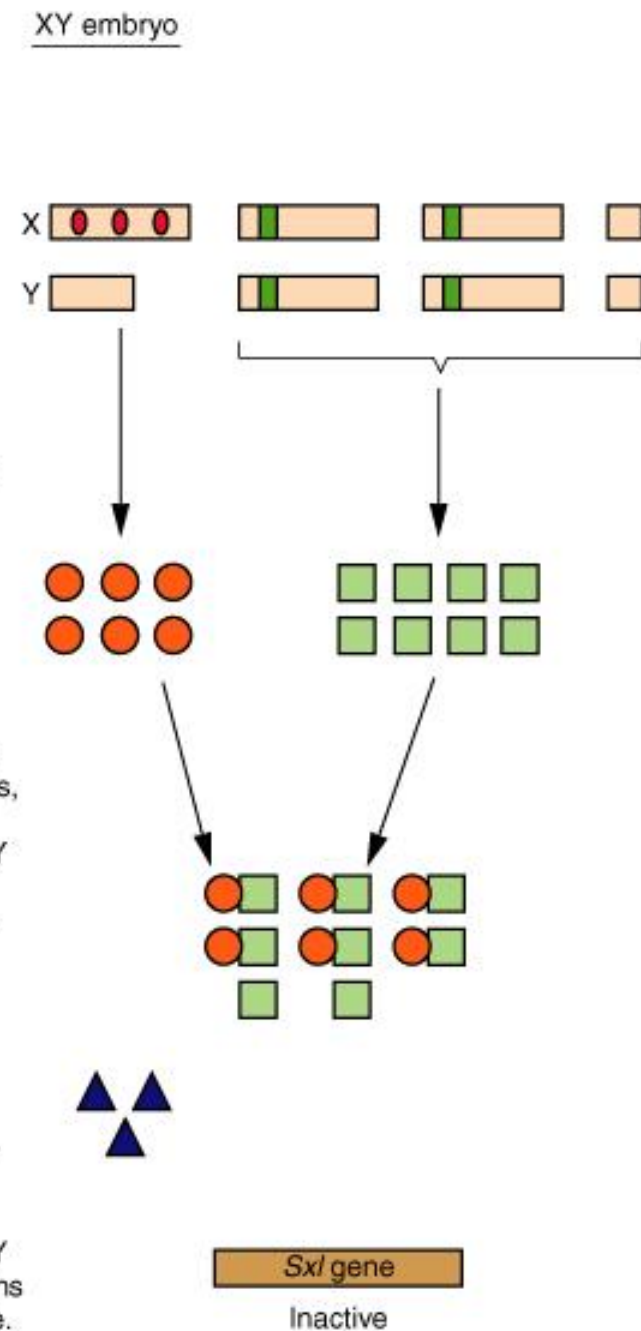
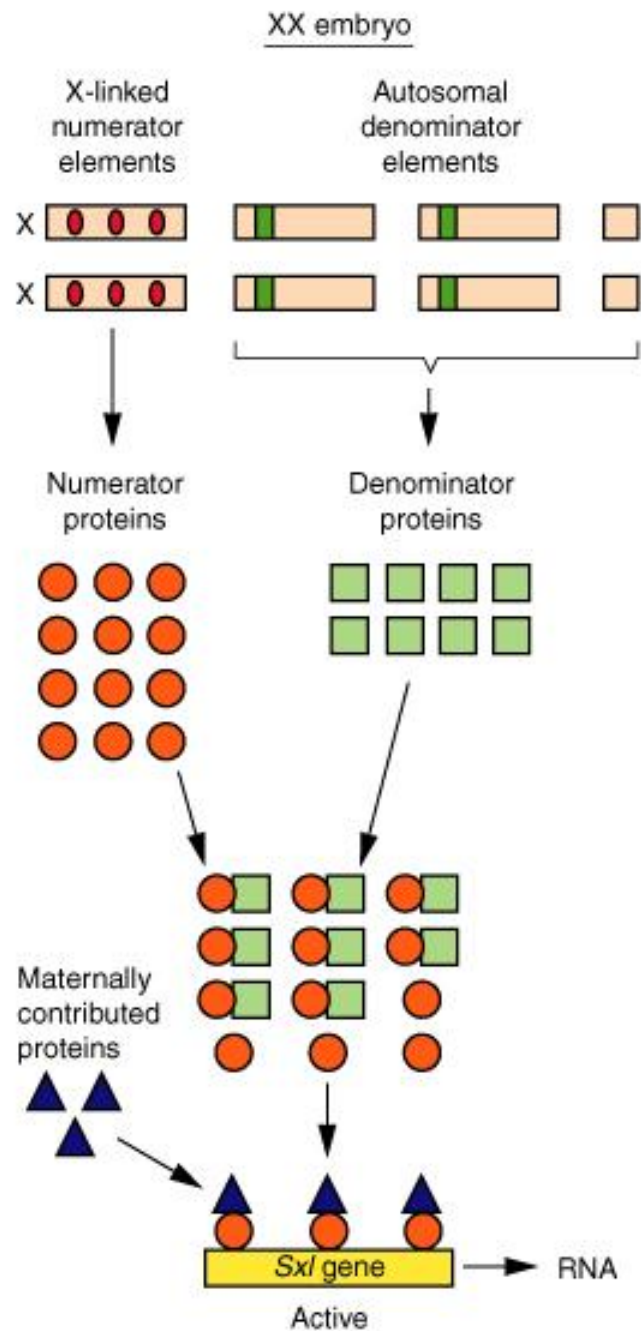
Complemento del cromosoma sessuale	Assetti autosomici aploidi	Rapporto X : A	Fenotipo sessuale
XX	AA	1,0	Femmina
XY	AA	0,5	Maschio
X0	AA	0,5	Maschio
XXY	AA	1,0	Femmina
XXX	AA	1,5	Metafemmina
XXXY	AA	1,5	Metafemmina
XX	AAA	0,67	Intersesso
X0	AAA	0,33	Metamaschio
XXXX	AAA	1,3	Metafemmina

La determinazione del sesso nella *Drosophila melanogaster*

Quando Bridges e altri studiosi esaminarono moscerini con differente numero di cromosomi sessuali e di autosomi, il rapporto X : A sembrò predire correttamente il sesso fenotipico di questi insetti (tabella 4.2). Ma anche se il rapporto X : A predice correttamente il fenotipo sessuale, una recente ricerca suggerisce che il meccanismo della determinazione del sesso non sia un bilanciamento fra i geni X legati al cromosoma X e i geni autosomici, come aveva ipotizzato Bridges. Gli studiosi hanno individuato sul cromosoma X diversi geni che influiscono sul fenotipo sessuale, ma sono stati identificati anche alcuni geni autosomici che determinano il sesso (necessari all'ipotesi del rapporto X : A).

TABELLA 4.2 Complementi cromosomici e fenotipi sessuali nella *Drosophila*

Complemento del cromosoma sessuale	Assetti autosomici aploidi	Rapporto X : A	Fenotipo sessuale
XX	AA	1,0	Femmina
XY	AA	0,5	Maschio
X0	AA	0,5	Maschio
XXY	AA	1,0	Femmina
XXX	AA	1,5	Metafemmina
XXXY	AA	1,5	Metafemmina
XX	AAA	0,67	Intersesso
X0	AAA	0,33	Metamaschio
XXXX	AAA	1,3	Metafemmina



- 1 Numerator proteins are produced by X-linked genes; denominator proteins are produced by autosomal genes.
- 2 Denominator proteins antagonize numerator proteins. In XX embryos, numerator proteins are in excess and are available for activity. In XY embryos, numerator proteins are not in excess and are unavailable for activity.
- 3 In XX embryos, excess numerator proteins combine with maternally contributed proteins to activate transcription of the *Sxl* gene. In XY embryos, lack of numerator proteins prevents activation of the *Sxl* gene.

1 Transcription:

In XX embryos, a molecular signal based on the X:A ratio initiates transcription of the *Sxl* gene from promoter P_E .

Later, transcription is initiated at promoter P_M in both XX and XY embryos.

2 Splicing:

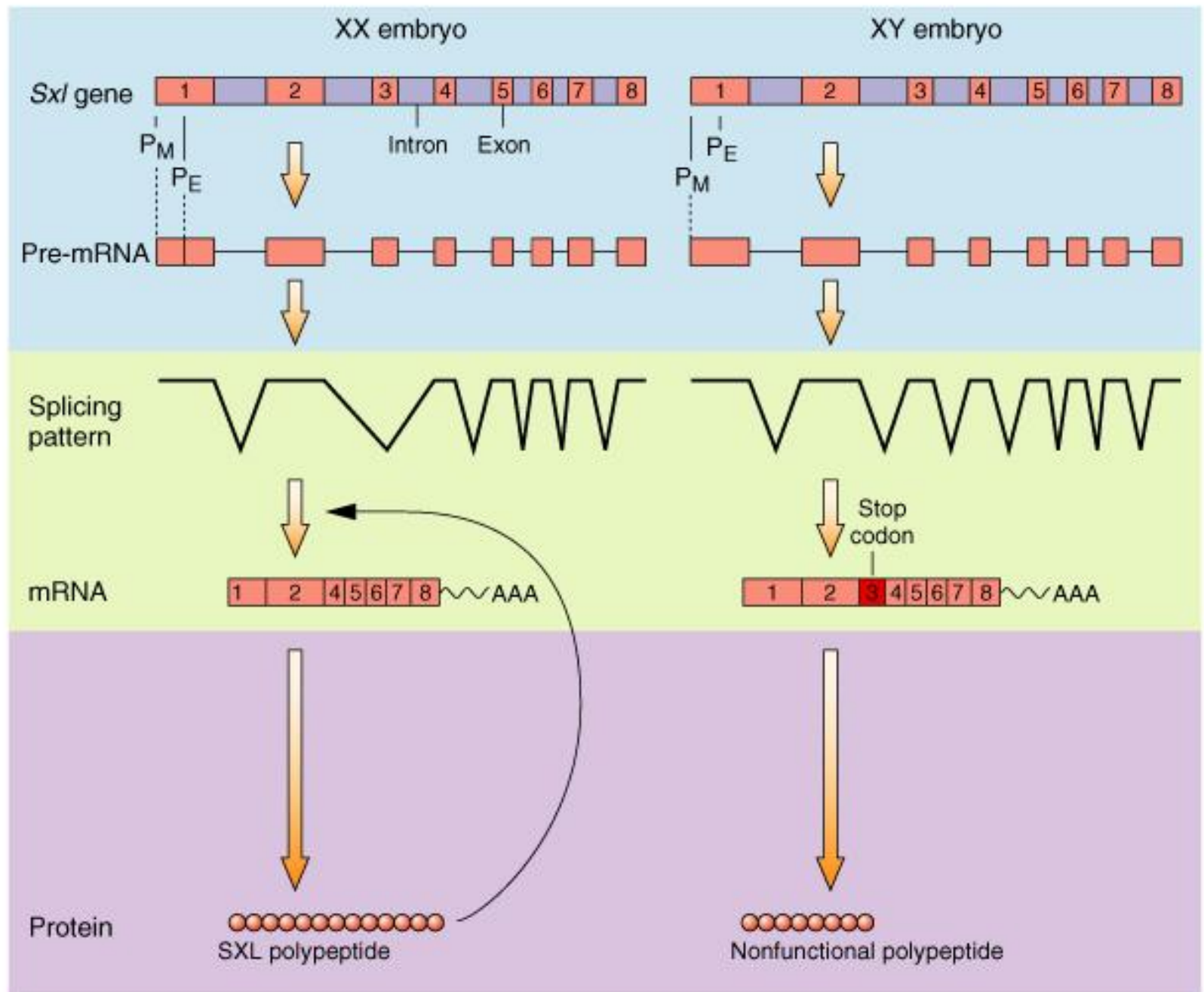
In XX embryos, the *Sxl* transcripts are spliced to contain all the exons except exon 3.

In XY embryos, the *Sxl* transcripts are spliced to contain all the exons, including exon 3.

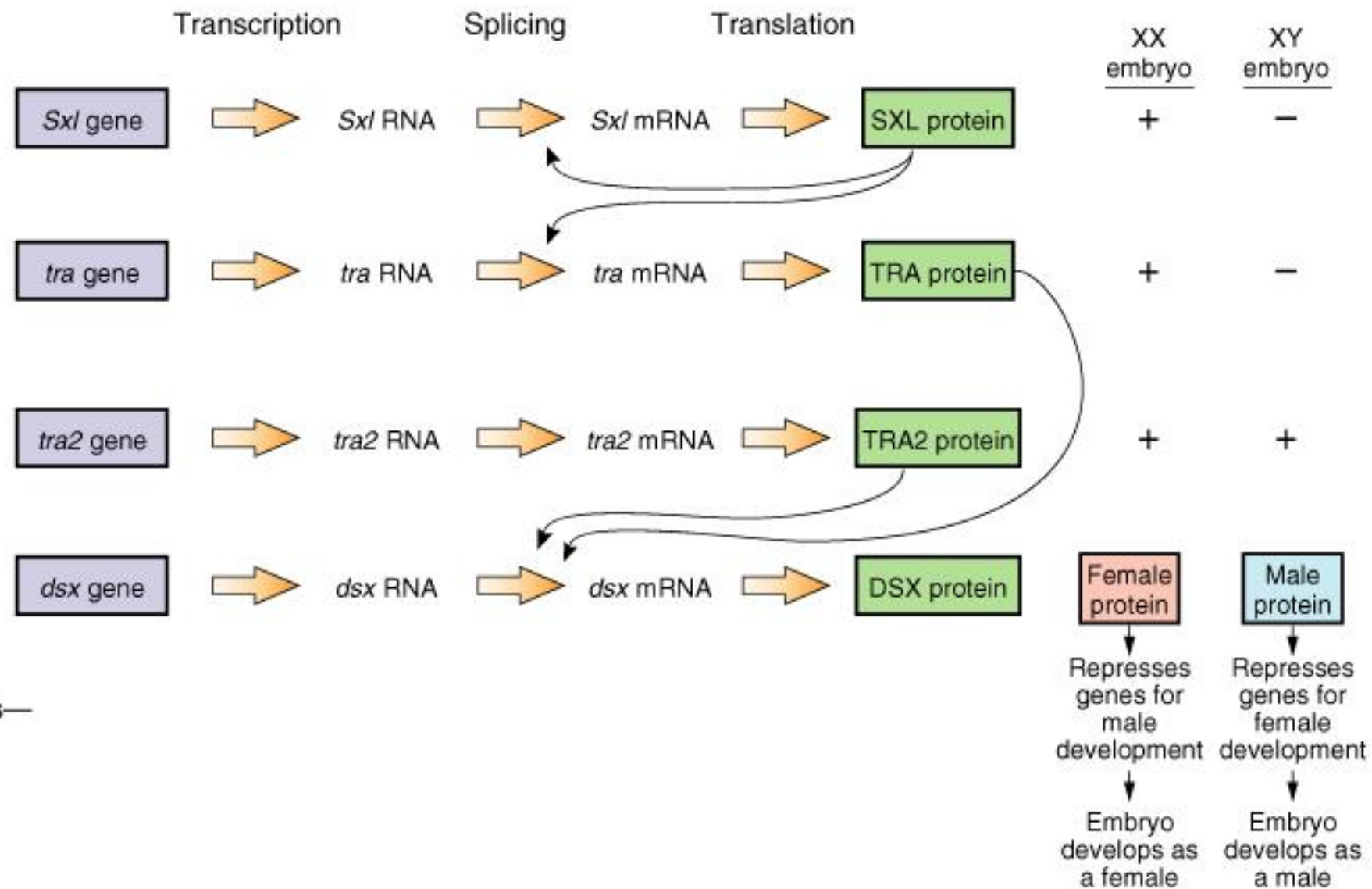
3 Translation:

In XX embryos, the *Sxl* mRNA is translated into a polypeptide (SXL) that regulates splicing, including the splicing of *Sxl* transcripts.

In XY embryos, a stop codon in exon 3 prevents the *Sxl* mRNA from being translated into a functional polypeptide.

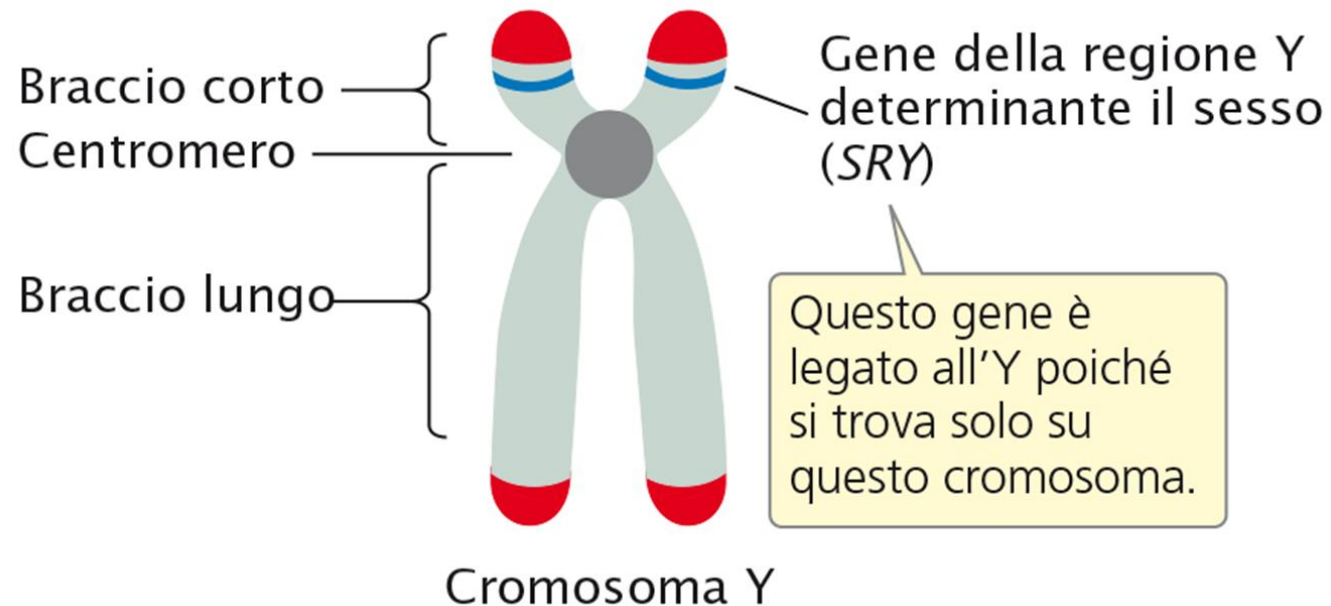


- 1 Alternate splicing of *Sxl* RNA produces SXL protein in XX embryos but not in XY embryos.
- 2 The SXL protein regulates the splicing of *Sxl* and *tra* RNAs.
- 3 Alternate splicing of *tra* RNA produces TRA protein in XX embryos but not in XY embryos.
- 4 The TRA and TRA2 proteins regulate the splicing of *dsx* RNA.
- 5 Alternate splicing of *dsx* RNA produces two different proteins—one in each of the sexes.
- 6 The DSX proteins control somatic sexual development.



LA DETERMINAZIONE DEL SESSO NELL'UOMO

L'uomo ha una determinazione del sesso XXY, ma nell'uomo la presenza di un gene (SRY) sul cromosoma Y determina i caratteri sessuali maschili. La presenza del gene SRY sul cromosoma Y è all'origine dello sviluppo maschile dell'embrione umano. Se questo gene è assente, l'embrione umano sviluppa come femmina.



(a)



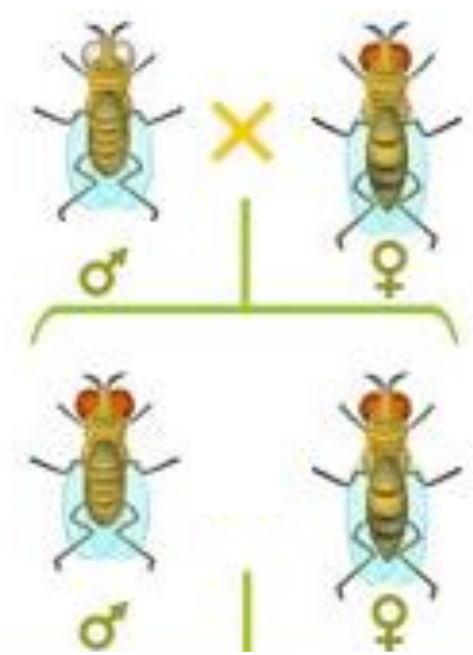
Morgan scoprì un maschio con occhi bianchi.

White-eyed mutant fly

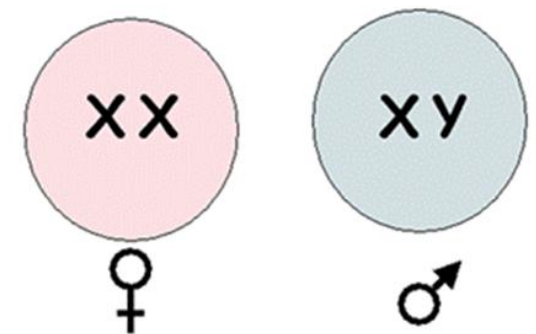


Red-eyed wild-type fly

Per indagare l'eredità del carattere occhi bianchi nella *Drosophila*, Morgan condusse sistematicamente una serie di incroci genetici. Dapprima incrociò una linea pura di femmine con gli occhi rossi con il suo maschio con gli occhi bianchi, producendo una progenie F1 che aveva occhi rossi. Il risultato ottenuto da Morgan con questo iniziale incrocio era coerente con i principi di Mendel: un incrocio fra un individuo omozigote dominante e un individuo omozigote recessivo dà origine a una progenie eterozigote che presenta il carattere dominante. Questo risultato suggeriva che gli occhi bianchi fossero semplicemente un tratto recessivo.



Tuttavia quando Morgan reincrociò i moscerini della F1 trovò che tutte le femmine dei moscerini F2 avevano gli occhi rossi, ma che metà dei maschi F2, avevano occhi rossi e l'altra metà occhi bianchi. Ovviamente questa scoperta non corrispondeva al risultato atteso per un semplice tratto recessivo che dovrebbe presentarsi in 1/4 della progenie F2 sia maschile che femminile.

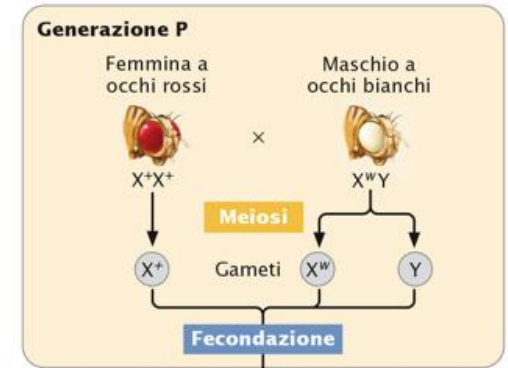


Per spiegare questo inatteso risultato, Morgan ipotizzò che il locus per il colore degli occhi fosse situato sul cromosoma X (cioè, che il colore degli occhi fosse legato all'X). Comprese cioè che gli alleli per il colore degli occhi erano presenti solo sul cromosoma X e che non esisteva un allele omologo sul cromosoma Y. Dato che le cellule delle femmine possiedono due cromosomi X, le femmine possono essere omozigoti o eterozigoti per gli alleli del colore degli occhi. D'altro canto, le cellule dei maschi hanno un solo cromosoma X e possono portare un solo allele per il colore degli occhi. Quindi i maschi non possono essere omozigoti o eterozigoti, ma sono definiti **emizigoti** per i loci legati al cromosoma X.

Metodi

Realizzazione di incroci reciproci.

(a) Femmina a occhi rossi incrociata con maschio a occhi bianchi



Risultati

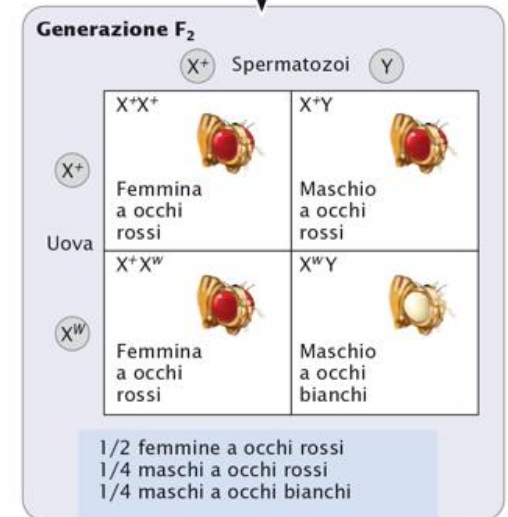
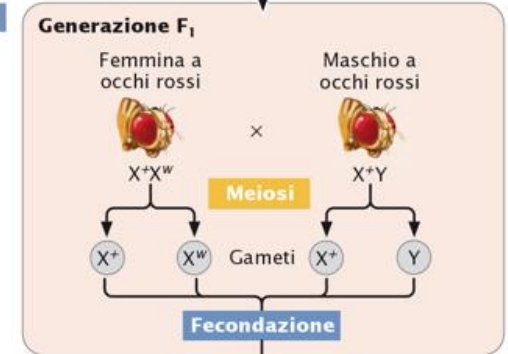
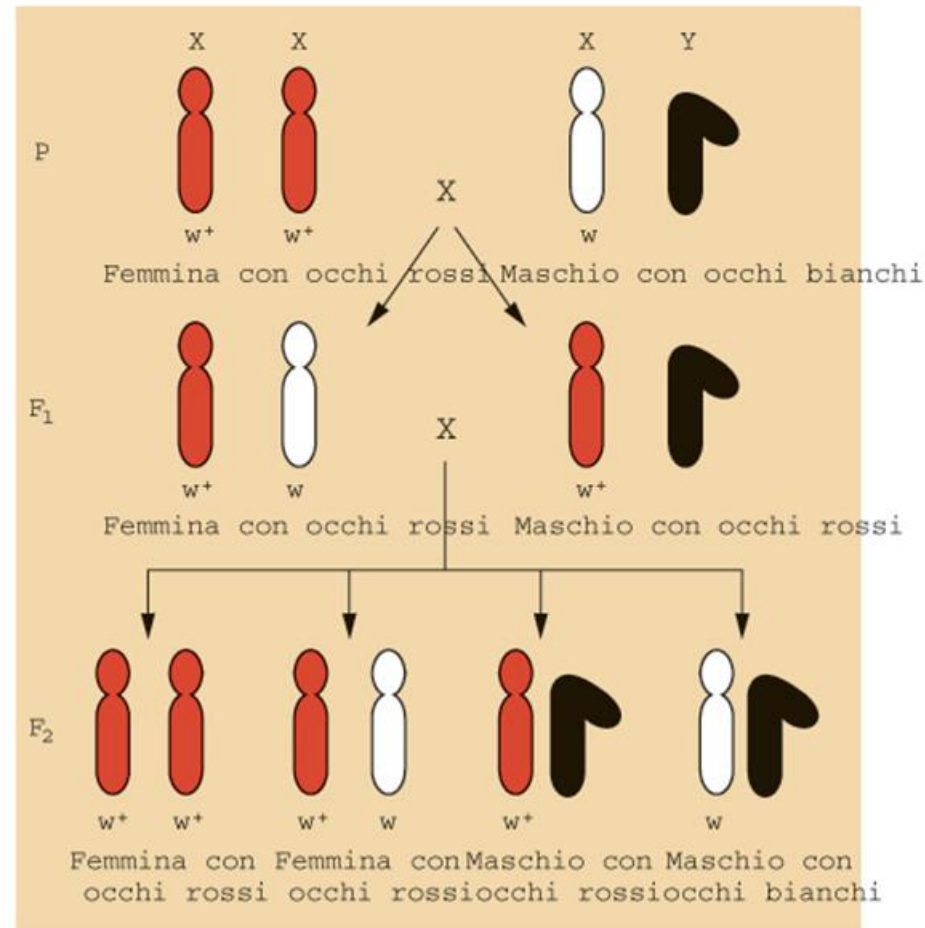


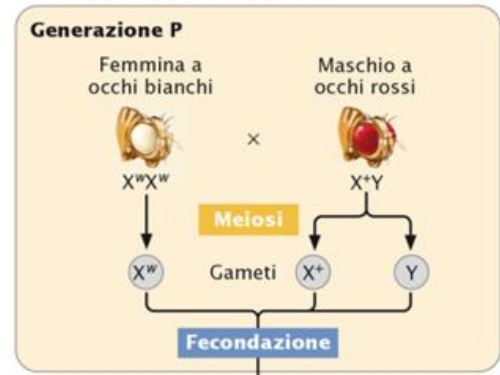
Figura 5.3 ■ Esperimento di Morgan per lo studio dell'ereditarietà degli occhi bianchi in *Drosophila*. La trasmissione della condizione mutante associata al sesso suggerì che il gene per il colore dell'occhio fosse presente sul cromosoma X ma non sull'Y.



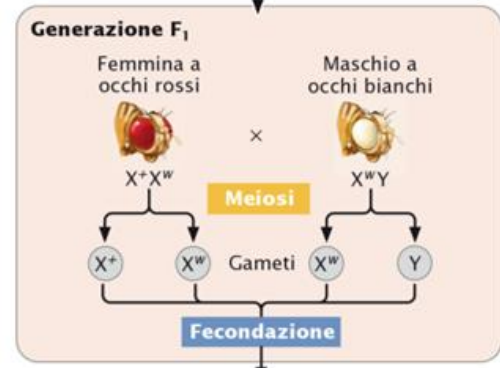
Per verificare l'ipotesi secondo cui il carattere occhi bianchi è legato al cromosoma X, Morgan condusse ulteriori incroci. Predisse che un incrocio tra una femmina a occhi bianchi e un maschio a occhi rossi avrebbe prodotto tutte femmine con occhi rossi e tutti maschi con occhi bianchi. Notiamo che questo incrocio è il reciproco di quello originale e che i due incroci reciproci producono risultati diversi nelle generazioni F1 e F2.

Metodi

(b) Femmina a occhi bianchi incrociata con maschio a occhi rossi



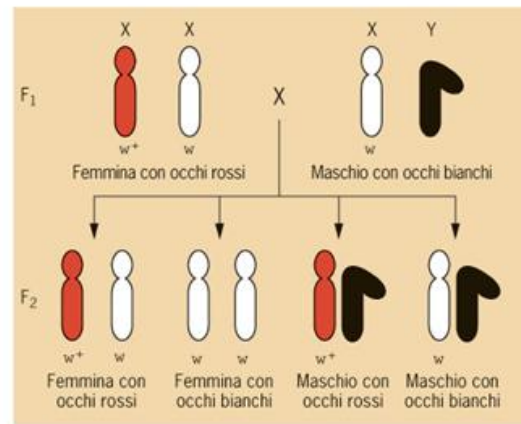
Risultati



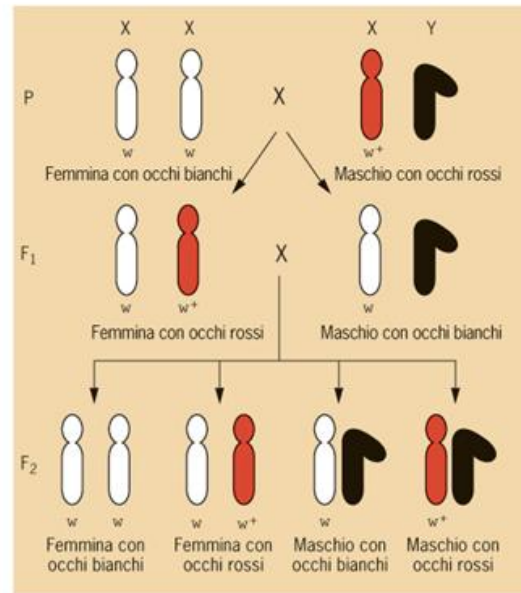
Generazione F₂

	X^w Spermatozoi	Y
X^+ Uova	X^+X^w Femmina a occhi rossi	X^+Y Maschio a occhi rossi
X^w Uova	X^wX^w Femmina a occhi bianchi	X^wY Maschio a occhi bianchi

1/4 femmine a occhi rossi
 1/4 femmine a occhi bianchi
 1/4 maschi a occhi rossi
 1/4 maschi a occhi bianchi



(a) Incrocio tra una femmina eterozigote ed un maschio mutante emizigote

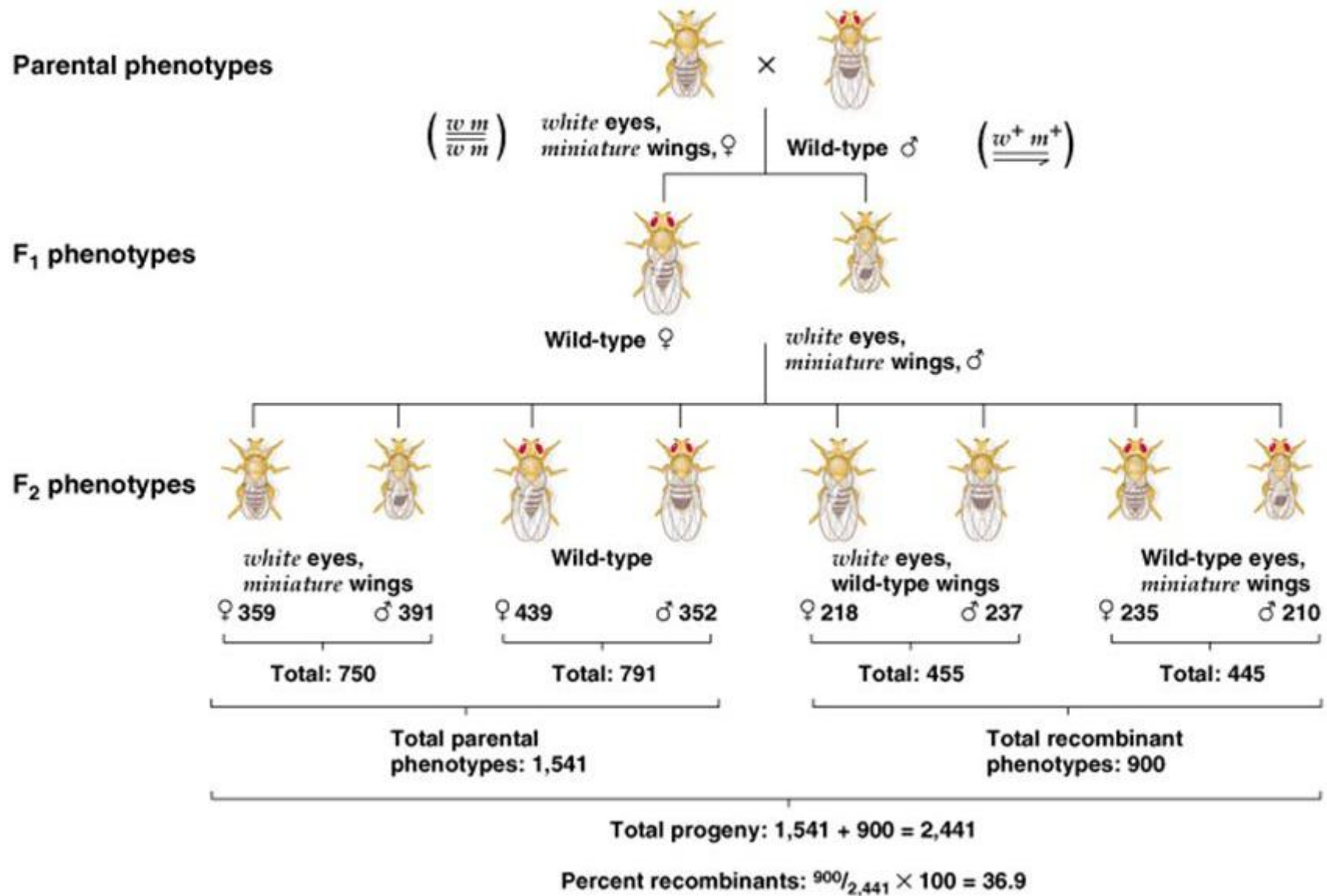


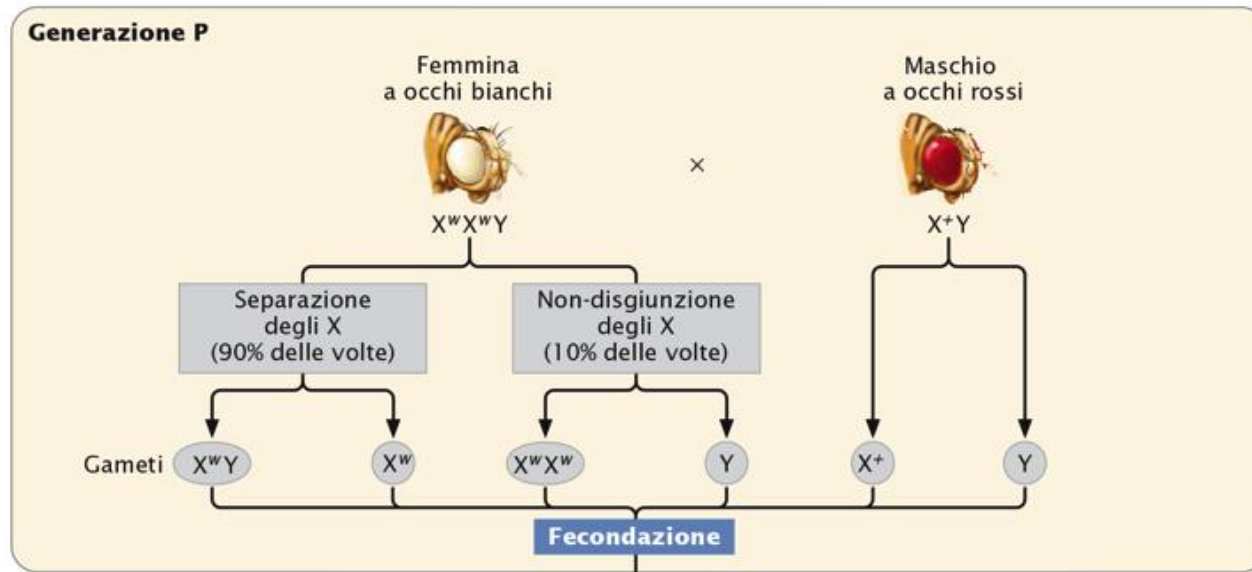
(b) Incrocio tra una femmina mutante omizigote ed un maschio selvatico emizigote

Figura 5.4 ■ Verifiche sperimentali dell'ipotesi di Morgan secondo cui il gene per il colore dell'occhio in *Drosophila* sarebbe X-linked. In ogni esperimento, il colore dell'occhio è ereditato insieme al cromosoma X. Quindi, i risultati di questi incroci sostengono l'ipotesi di Morgan della localizzazione sul cromosoma X di questo gene.

Morgan incrociò anche le femmine eterozigoti F1 con i loro padri a occhi bianchi, e le femmine ad occhi bianchi con i maschi a occhi bianchi. In tutti questi incroci i risultati furono coerenti con la conclusione di Morgan: il carattere occhi bianchi è l'espressione di una caratteristica legata al cromosoma X.

Fig. 13.1 Morgan's experimental crosses of white-eye and miniature-wing variants of





Risultati

Moscerini F ₁	Cromosomi osservati
Femmine a occhi rossi	1/2 XX, 1/2 XXY
Maschi a occhi bianchi	1/2 XY, 1/2 XYY
Femmine a occhi bianchi	XXY
Maschi a occhi rossi	XY

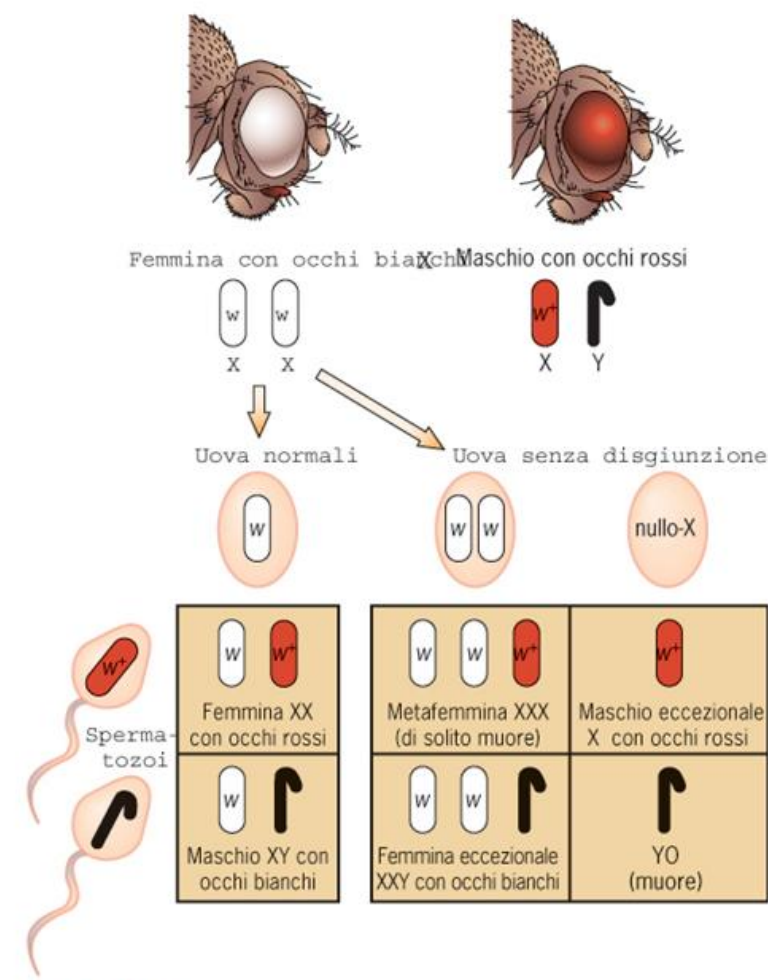
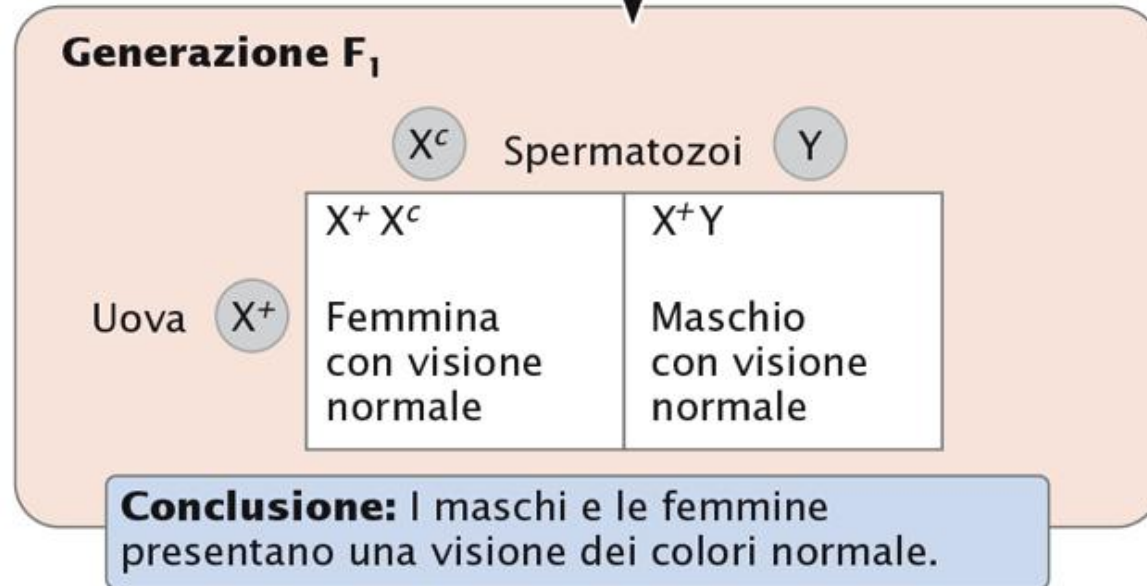
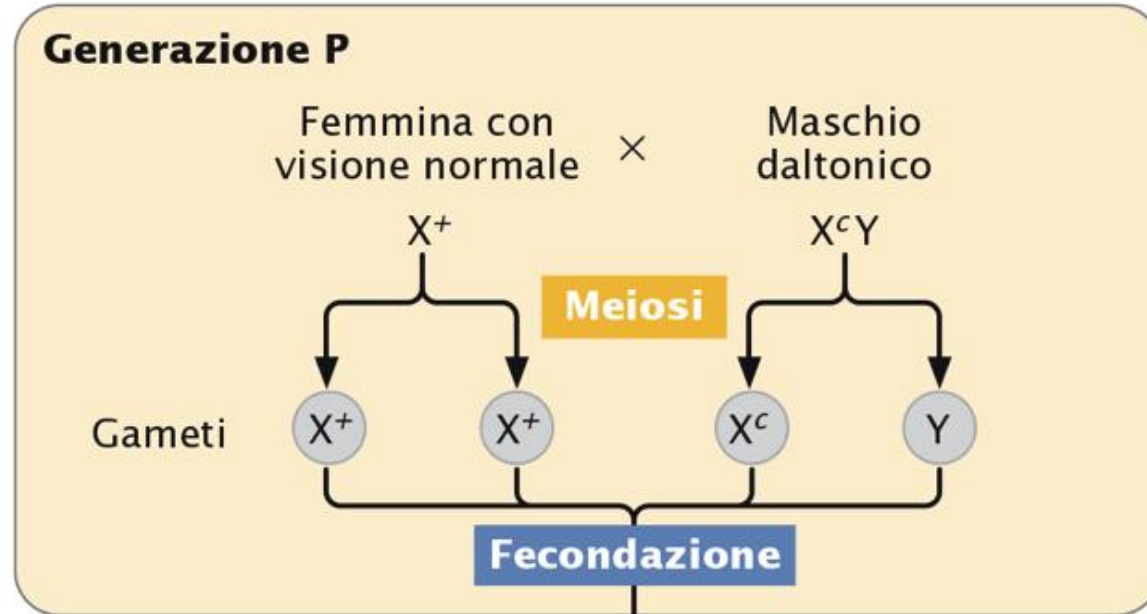


Figura 5.6 ■ La non disgiunzione del cromosoma X è responsabile della progenie eccezionale che compare nell'esperimento di Bridges. Uova che contengono due o nessun cromosoma X si uniscono con uno spermatozoo normale che contiene un cromosoma X o un cromosoma Y, producendo 4 tipi di zigoti. Gli zigoti XXY si sviluppano in femmine dall'occhio bianco, quelli XO in maschi con occhi rossi e sterili, quelli XXX ed YO muoiono.

(a) Femmina normale e maschio daltonico



(b) Incrocio reciproco

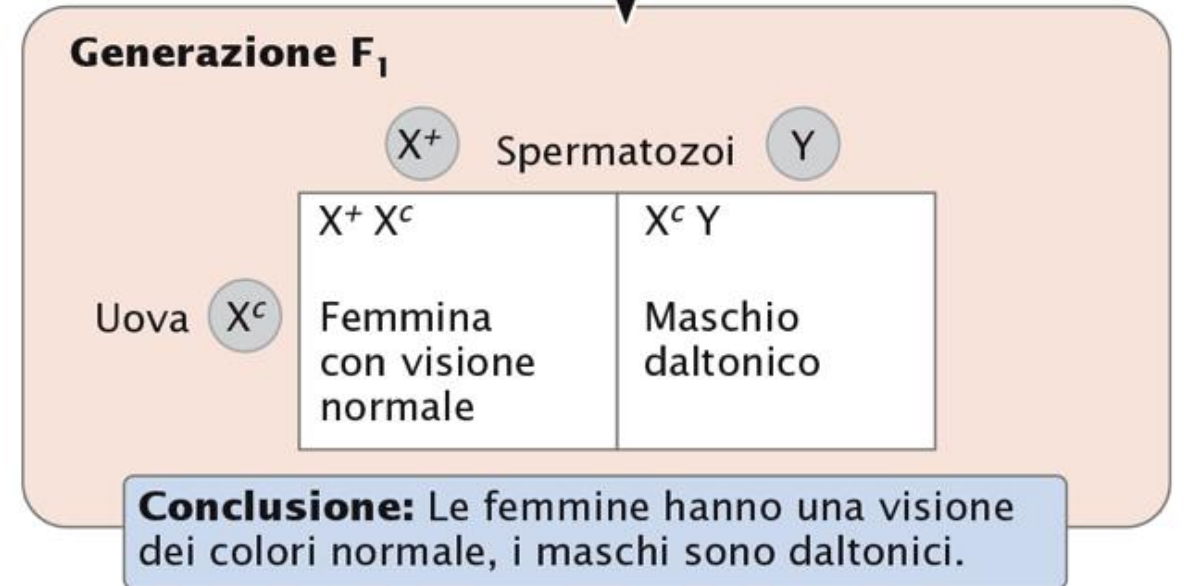
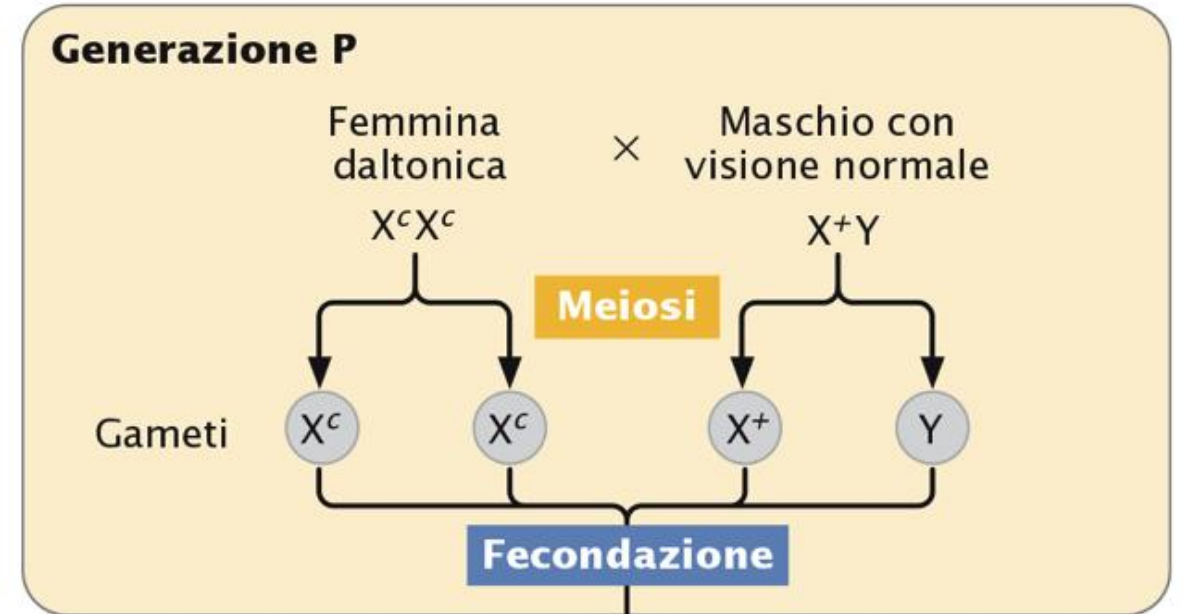
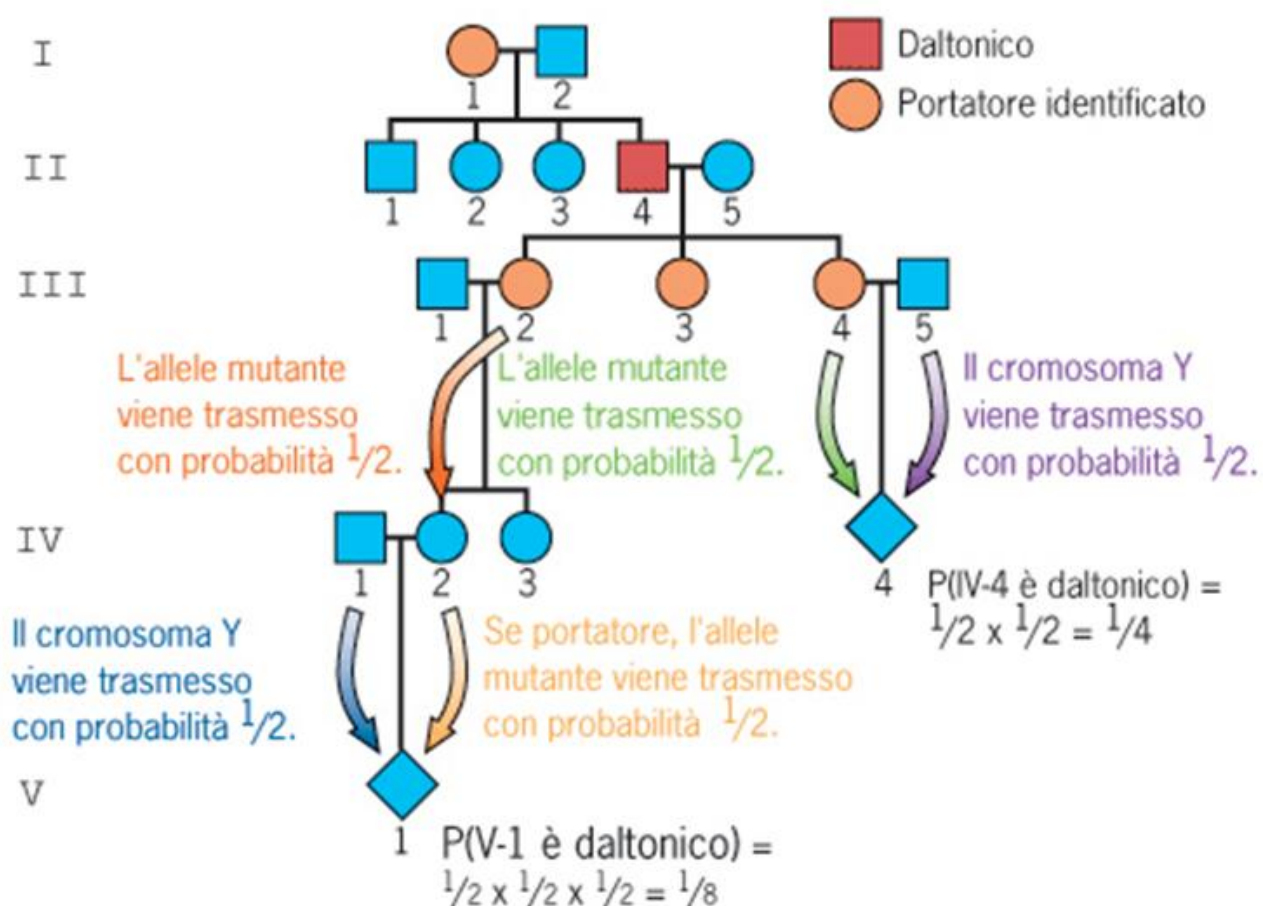
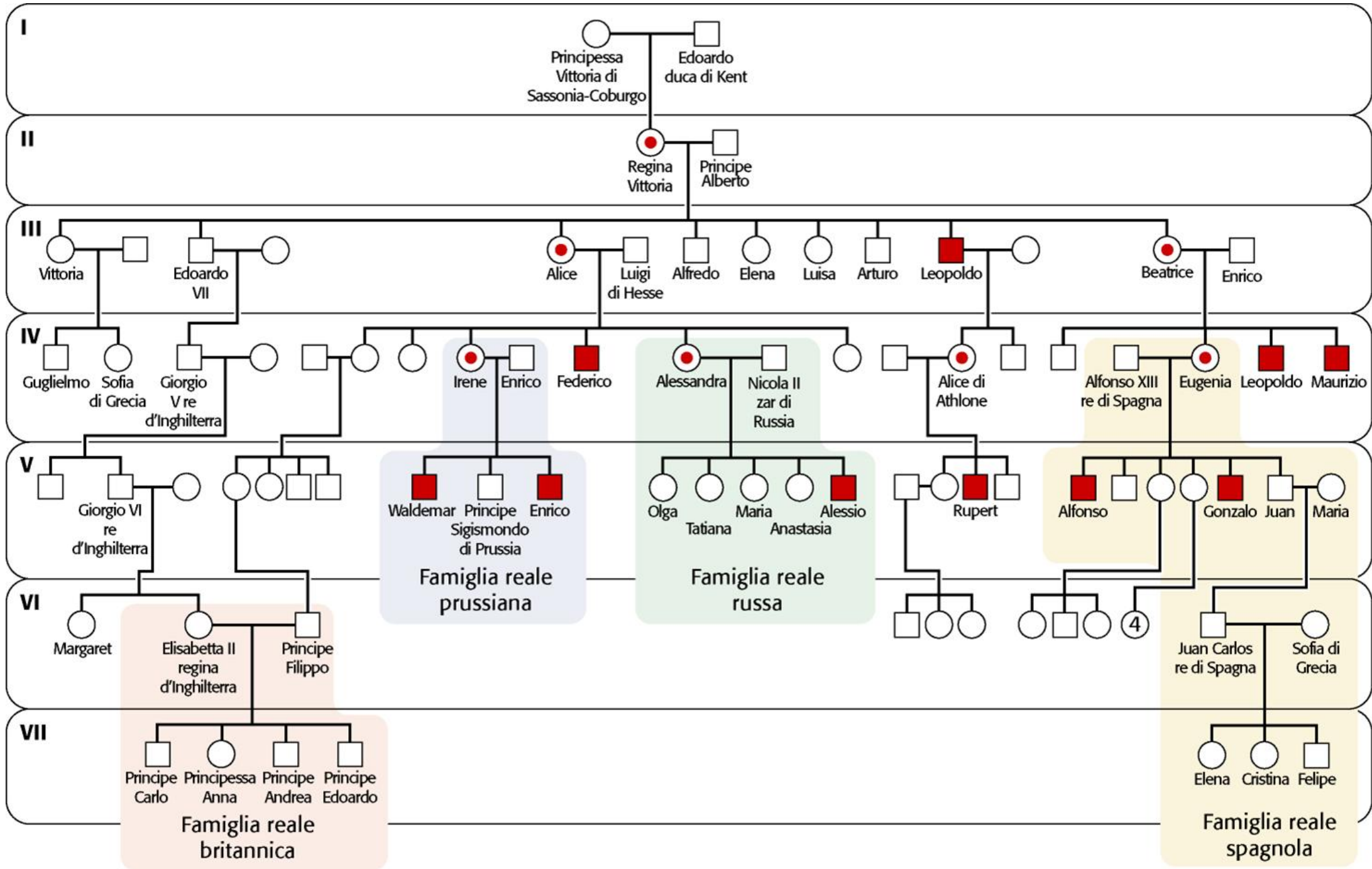


Figura 5.10 ■ Analisi di un albero genealogico che mostra la segregazione del daltonismo X-linked.





PROBLEMA SVOLTO

Ora che abbiamo compreso il comportamento dell'eredità legata all'X, cerchiamo di utilizzare le nostre conoscenze per rispondere a un problema preciso.

Betty ha una visione normale, ma sua madre è daltonica. Bill è daltonico. Se Bill e Betty si sposano, con quale probabilità un loro eventuale figlio sarà daltonico?

Strategia di soluzione

Quale informazione deve essere contenuta nella risposta al problema?

Con quale probabilità il figlio di Bill e Betty sarà daltonico.

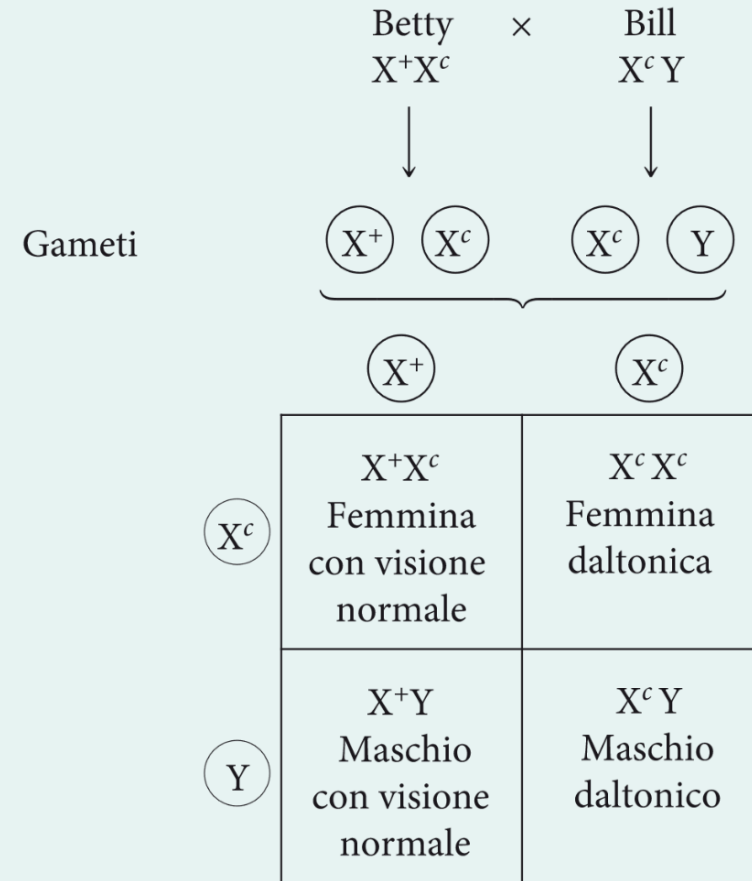
Quali informazioni sono disponibili per risolvere il problema?

I fenotipi di Betty, della madre di Betty e di Bill.

Passaggi della soluzione

Dato che il daltonismo è un carattere recessivo legato all'X, la madre daltonica di Betty deve essere omozigote per l'allele del daltonismo (X^cX^c). Le femmine ereditano un cromosoma X da ognuno dei genitori; così Betty deve aver ereditato un allele per il daltonismo da sua madre. Dato che Betty vede normalmente i colori, deve aver ereditato da suo padre anche un allele per la visione normale (X^+); perciò Betty è eterozigote (X^+X^c). Bill è daltonico; dato che i maschi sono emizigoti per gli alleli legati all'X,

il suo genotipo deve essere X^cY . Possiamo rappresentare in questo modo un'unione fra Betty e Bill:



Perciò la probabilità complessiva che un bambino della coppia sia daltonico è $1/2$.

► Per fare ancora esercizio sull'eredità legata all'X cerca di risolvere il **Problema 24** alla fine di questo capitolo.

La compensazione di dose.

è il meccanismo tramite il quale vengono uniformati i livelli delle proteine prodotti dai geni X-linked e dai geni autosomici.

Nelle specie con determinazione del sesso di tipo XX-XY, le differenze nel numero di cromosomi X posseduti dai maschi e dalle femmine rappresenta un problema particolarmente nel corso dello sviluppo.

Nelle femmine ci sono due copie del cromosoma X e due copie di ogni autosoma, perciò i geni sui cromosomi X e sugli autosomi sono «in equilibrio». Nei maschi, tuttavia, c'è un solo cromosoma X, mentre ci sono due copie di ogni autosoma. Poiché la quantità di proteina prodotta è spesso funzione del numero di copie del gene che codifica per la proteina, nei maschi è probabile che ci siano meno proteine codificate da geni legati all'X rispetto a quelle codificate da geni autosomici.

La compensazione di dose.

Questa differenza può essere uno svantaggio, poiché la concentrazione proteica svolge spesso un ruolo critico nello sviluppo. Alcuni animali hanno superato questo problema attraverso l'evoluzione di meccanismi che rendono uguale il quantitativo di proteina prodotto dall'unico cromosoma X e dai due autosomi nel sesso eterogamico. Questo meccanismo si chiama compensazione di dose.

Nei moscerini della frutta la compensazione di dose è raggiunta attraverso il raddoppio dell'attività dei geni sul cromosoma X dei maschi, ma non su quello delle femmine.

Nei mammiferi placentati l'espressione dei geni sensibili alla dose sul cromosoma X di maschi e femmine è aumentata, associandosi all'inattivazione di uno dei cromosomi X nelle femmine, in modo che, in entrambi i sessi, l'espressione dei geni legati al cromosoma X e autosomici appare bilanciata.

Meccanismi di compensazione del dosaggio

Mammals: X-inactivation

$$\begin{array}{ccc} X_{[X]} & & X_Y \\ 1 & = & 1 \end{array}$$

Caenorhabditis: Hypotranscription

$$\begin{array}{ccc} X & X & X \\ \frac{1}{2} + \frac{1}{2} & = & 1 \end{array}$$

Drosophila: Hypertranscription

$$\begin{array}{ccc} X & X & X_Y \\ 1 + 1 & = & 2 \end{array}$$

L'ipotesi di Lyon

Nel 1949 Murray Barr osservò dei corpi compatti, più intensamente colorati, nei nuclei delle cellule di gatti femmina: queste strutture presero il nome di corpi di Barr.

Mary Lyon ipotizzò che il corpo di Barr fosse un cromosoma X inattivo.

La scienziata suggeriva che all'interno di ogni cellula femminile, in maniera casuale, uno dei due cromosomi X diventasse inattivo. Se una cellula contiene più di due cromosomi X, tutti tranne uno risultano inattivati. Nella tabella 4.3 si può vedere il numero di corpi di Barr presente nelle cellule umane con diversi complementi di cromosomi sessuali.

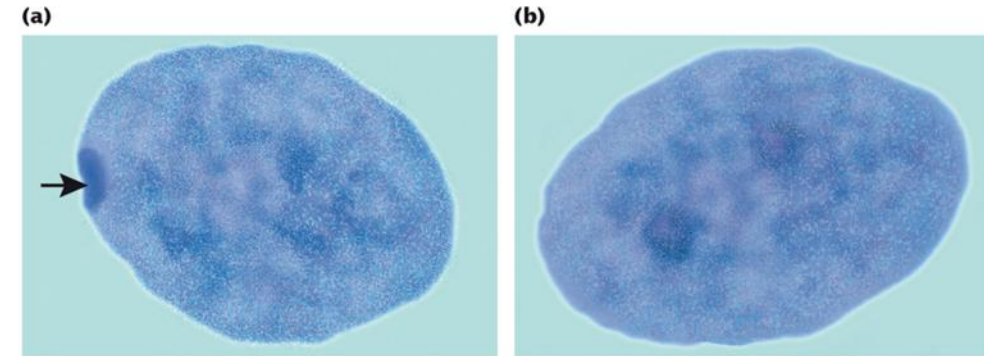


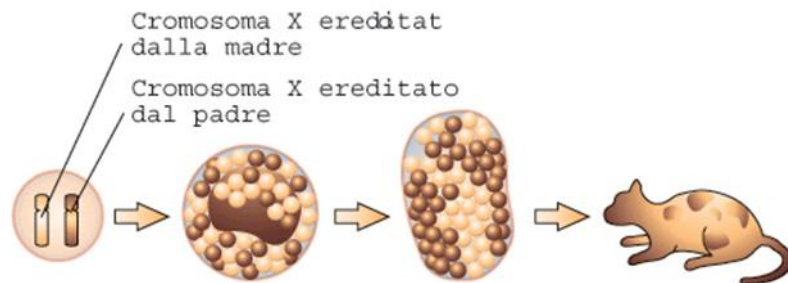
TABELLA 4.3 Numero di corpi di Barr nelle cellule umane con complementi differenti di cromosomi sessuali

Cromosomi sessuali	Sindrome	Numero di corpi di Barr
XX	Nessuna	1
XY	Nessuna	0
X0	Turner	0
XXY	Klinefelter	1
XXYY	Klinefelter	1
XXXY	Klinefelter	2
XXXXY	Klinefelter	3
XXX	Tripla X	2
XXXX	Femmina poli-X	3
XXXXX	Femmina poli-X	4

Come risultato dell'inattivazione di un cromosoma X, le femmine dei mammiferi placentati sono funzionalmente emizigoti a livello cellulare per i geni legati all'X. Nelle femmine che sono eterozigoti in un locus legato all'X, circa il 50% delle cellule esprimerà un allele, e il rimanente 50% esprimerà l'altro; perciò nelle femmine eterozigoti vengono prodotte proteine codificate da entrambi gli alleli, anche se non all'interno della stessa cellula. Questa emizigosi funzionale significa che nelle femmine le cellule non sono identiche quanto all'espressione dei geni sul cromosoma X; le femmine sono mosaici.

Dopo che un cromosoma X è divenuto inattivo in una cellula, resta tale anche in tutte le cellule somatiche che discendono da quella. Per questo motivo le cellule vicine tendono a presentare lo stesso cromosoma X inattivato, e producono un «modello a chiazze».

Questa distribuzione a chiazze è visibile nei gatti calicò. Anche se sono molti i geni che contribuiscono al colore e al disegno del mantello dei gatti domestici, il colore arancione è determinato da un singolo locus legato all'X. In questo locus ci sono due possibili alleli: X^+ che produce pelo non arancione, di solito nero, e X^0 che è invece responsabile del pelo arancione. I maschi sono emizigoti e perciò possono essere neri (X^+Y) o arancio (X^0Y), ma non neri e arancioni. Le femmine possono essere nere (X^+X^+), arancio (X^0X^0) o calicò (X^+X^0); quest'ultimo fenotipo deriva dalla disposizione a chiazze del pelo nero e arancione. Ogni macchia arancione è un clone di cellule derivate da una originale in cui l'allele nero è stato inattivato, ogni macchia nera è un clone di cellule derivate da una originale in cui è stato inattivato l'allele arancione.



(b)

Figura 5.17 ■ Mosaici del colore prodotti dall'inattivazione del cromosoma X in femmine di mammiferi. (a) Formazione di cloni di cellule in un embrione di gatto, che producono differenti colori del pelo in varie zone nell'adulto. (b) Un gatto a guscio di tartaruga. Questa femmina è eterozigote per un gene del colore del pelo X-linked. Le zone arancioni e nere sono dovute all'inattivazione di differenti alleli nelle cellule del corpo deputate alla produzione di pigmento.

L'ipotesi di Lyon suggerisce che la presenza di un numero variabile di cromosomi X non dovrebbe influenzare il fenotipo nei mammiferi perché tutti i cromosomi X eccedenti dovrebbero essere inattivati. Tuttavia, le donne con la sindrome di Turner (X0) differiscono dalle femmine XX, e gli uomini che hanno la sindrome di Klinefelter (XXY) sono diversi dai maschi XY. Come mai si verificano queste condizioni nonostante l'effetto della compensazione di dose? Questi disordini si manifestano probabilmente perché alcuni geni legati all'X sfuggono all'inattivazione. Perciò, la natura dell'inattivazione di X è più complessa di quanto sembrasse inizialmente. Ricerche condotte su singoli geni oggi rivelano che circa il 75% dei geni umani legati all'X sono inattivati in permanenza. Circa il 15% di questi sfugge completamente all'inattivazione, il che significa che questi geni producono nelle femmine il doppio delle proteine prodotte nei maschi. Il restante 10% dei geni risulta inattivato in alcune femmine, ma non in altre. Non si conosce il motivo di questa diversità nell'attivazione di alcuni geni legati al cromosoma X fra le femmine. Oltretutto, uno studio recente indica che, in effetti, negli esseri umani e nei topi, l'inattivazione di X non uniforma il dosaggio di molti geni, sia autosomici sia legati al sesso.

Una femmina normale di *Drosophila* produce uova anomale che contengono tutto un assetto diploide completo dei suoi cromosomi. Si accoppia con un maschio normale che produce normali spermatozoi. Quale sarà il sesso della progenie che deriva da questo incrocio?

Nei gatti il colore del mantello è determinato da geni situati su vari loci diversi. In un locus del cromosoma X un allele (X^+) codifica per il pelo nero; un altro allele (X°) codifica per il pelo arancione. Le femmine possono essere nere (X^+X^+), arancioni ($X^\circ X^\circ$) o possono avere un misto di pelo arancione e pelo nero chiamato calicò (X^+X°). I maschi sono sia neri (X^+Y) che arancioni ($X^\circ Y$). Bill ha una femmina calicò di nome Arlecchina. Una notte Arlecchina scappa di casa e passa la notte fuori accoppiandosi con un randagio. Più tardi la gatta darà alla luce questi gattini: un maschio arancione, un maschio nero, due femmine calicò e una femmina arancione. Indica il genotipo di Arlecchina, quello di suoi cuccioli e quello del maschio randagio con cui la gattina si è accoppiata.

Il daltonismo nell'uomo è dovuto a un gene recessivo legato al cromosoma X. John e Cathy hanno una visione normale. Dopo 10 anni di matrimonio, Cathy dà alla luce una figlia daltonica. John chiede il divorzio, dichiarando che la bambina non è sua figlia.

- a) John ha ragione a sostenere di non esserne il padre? Spiega perché.
- b) Se Cathy avesse dato alla luce un maschio daltonico, John avrebbe potuto sostenere anche in questo caso di non esserne il padre?

Il daltonismo nell'uomo è dovuto a un gene recessivo legato al cromosoma X. Una donna il cui padre è daltonico possiede un occhio che vede normalmente e l'altro che invece è daltonico.

a Offri una spiegazione per il modello di visione della donna. Assumi che non ci sia stata nessuna nuova mutazione.

b Anche per un uomo sarebbe possibile avere un occhio che vede normalmente e uno che invece è daltonico?

Il Talmud, l'antico testo del diritto civile e religioso ebraico, stabilisce che, se una donna ha generato due figli che muoiono a seguito della circoncisione (rimozione del prepuzio dal pene), nessun altro suo figlio dovrà essere circonciso. (L'emorragia è spesso dovuta a emofilia, una malattia legata al cromosoma X.) Inoltre il Talmud stabilisce anche che i figli delle sue sorelle non debbano essere circoncisi, mentre i figli dei suoi fratelli debbono esserlo. Questo precetto religioso è coerente con i principi della genetica? Rispondi in modo argomentato.

La sindrome cranio-fronto-nasale (CFNS) è un difetto che si manifesta alla nascita, nel quale una fusione precoce delle sutture craniche causa una forma anomala della testa, con occhi molto distanziati, fenditura nasale e varie altre anomalie scheletriche. George Feldman e i suoi colleghi hanno studiato numerose famiglie la cui progenie presentava CFNS e hanno registrato i risultati che sono riportati nella tabella seguente.

Numero della famiglia	Genitori		Progenie			
			Normale		CFNS	
	Padre	Madre	M	F	M	F
1	normale	CFNS	1	0	2	1
5	normale	CFNS	0	2	1	2
6	normale	CFNS	0	0	1	2
8	normale	CFNS	1	1	1	0
10a	CFNS	normale	3	0	0	2
10b	normale	CFNS	1	1	2	0
12	CFNS	normale	0	0	0	1
13a	normale	CFNS	0	1	2	1
13b	CFNS	normale	0	0	0	2
7b	CFNS	normale	0	0	0	2

a Sulla base di questi risultati, qual è la modalità ereditaria ampiamente prevalente per la CFNS?

b Indica i genotipi più probabili dei genitori della famiglia 1 e della famiglia 10a.

Il daltonismo nell'uomo è un carattere recessivo legato al cromosoma X. La polidattilia (eccesso di dita nelle mani e nei piedi) è un carattere dominante autosomico. Marta ha dita delle mani e dei piedi normali e una normale visione dei colori. Sua madre è normale sotto tutti gli aspetti, ma suo padre è daltonico e malato di polidattilia. Il fidanzato di Marta, Bill, è daltonico e polidattilo, ma sua madre ha una visione normale e dita delle mani e dei piedi nella norma. Se Bill e Marta si sposano, quali tipologie di caratteri e in quali proporzioni saranno presenti nei loro figli?