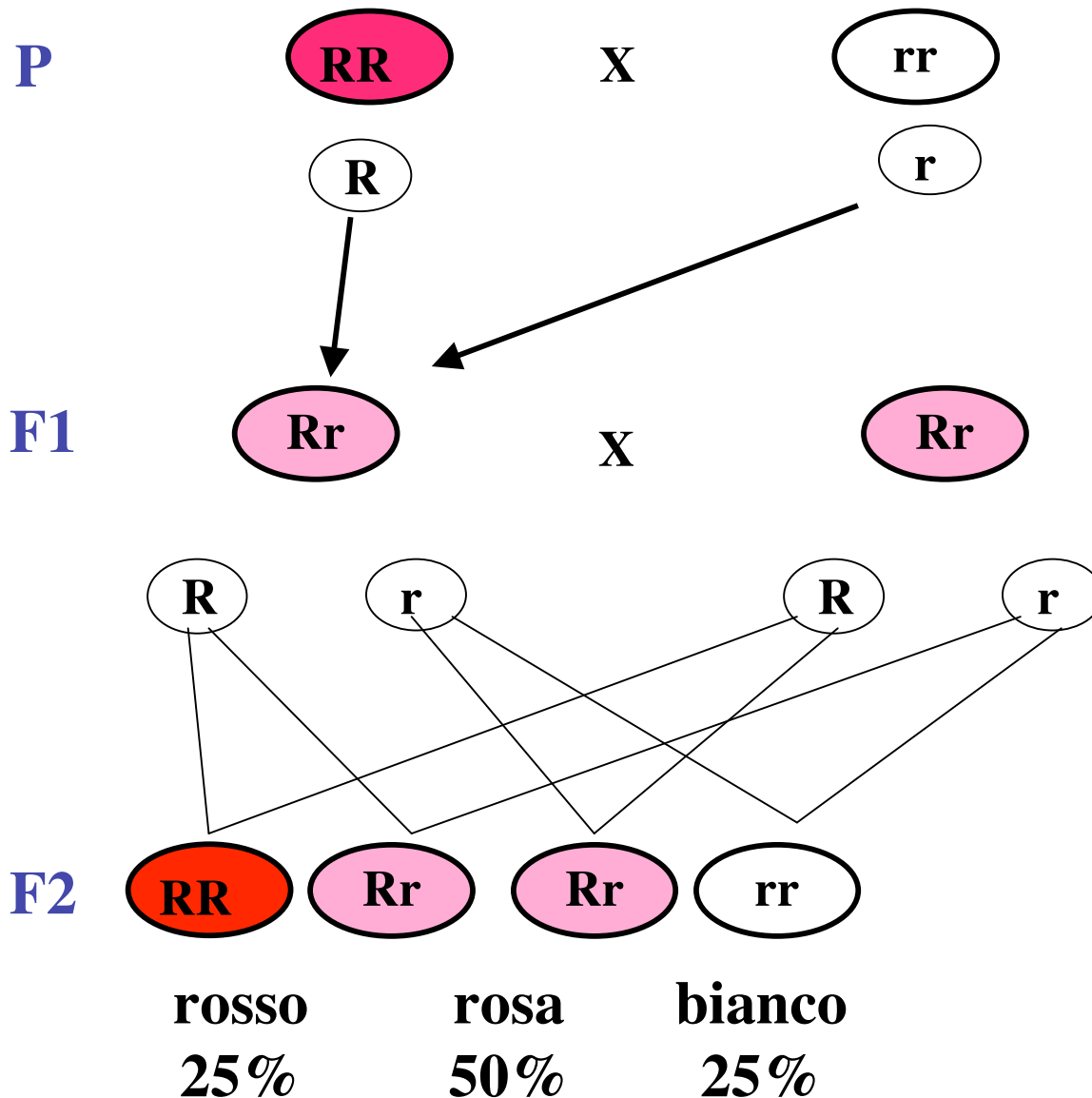


Genetica post-mendeliana

Cdl Tecnici di Lab. Biomedico
Aa. 2011-12 Prof.ssa Flavia Frabetti

DOMINANZA INCOMPLETA

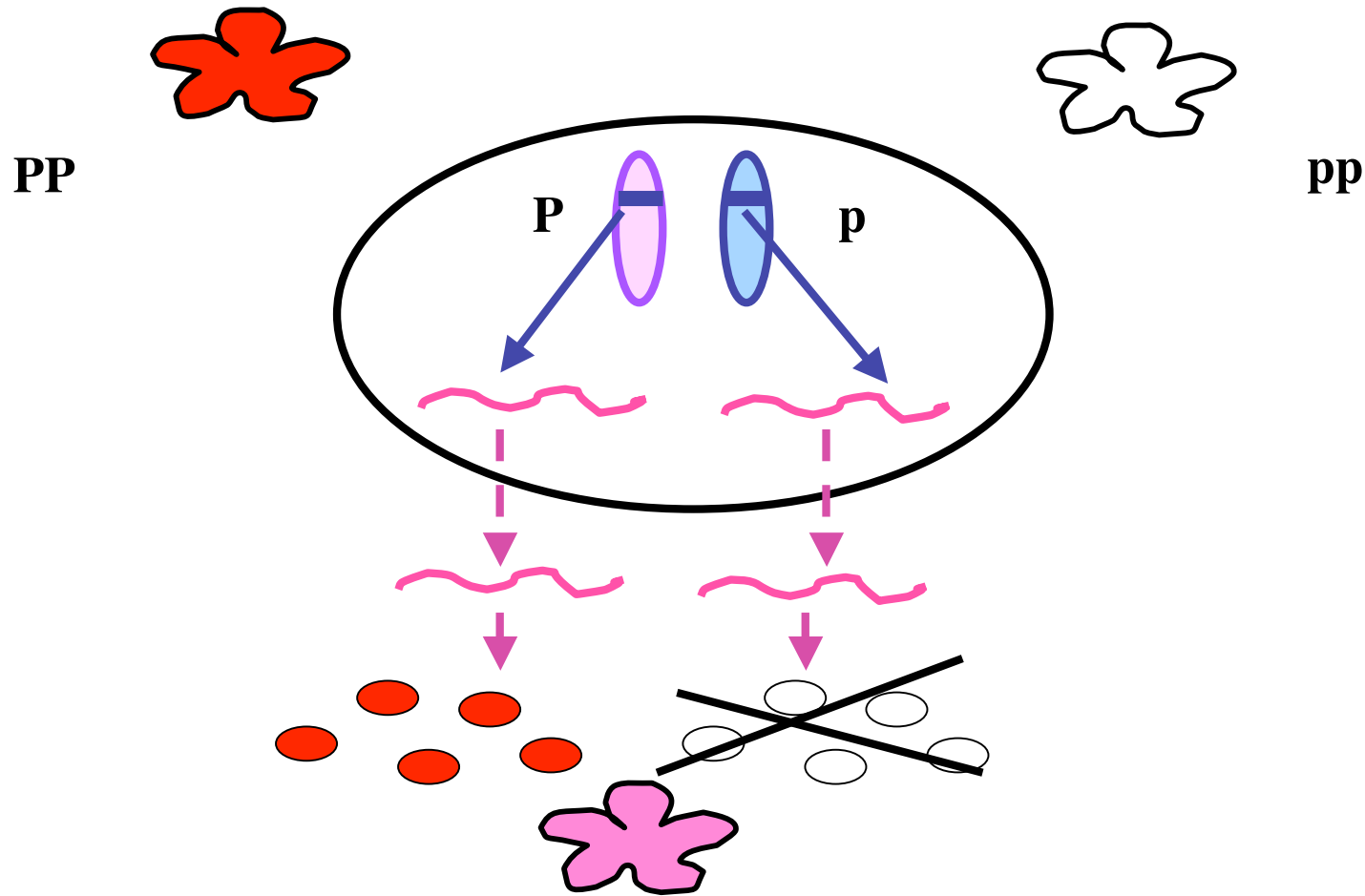
GLI IBRIDI F_1 MANIFESTANO UN ASPETTO FENOTIPICO INTERMEDIO RISPETTO ALLE DUE VARIETÀ PARENTALI



Es. fiore della *bocca di leone*
LINEE PURE

FENOTIPO
INTERMEDIO

I rapporti fenotipici sono uguali a quelli genotipici: 1:2:1
Nell'eterozigote la quantità di pigmento rosso non è sufficiente a dare un fiore rosso

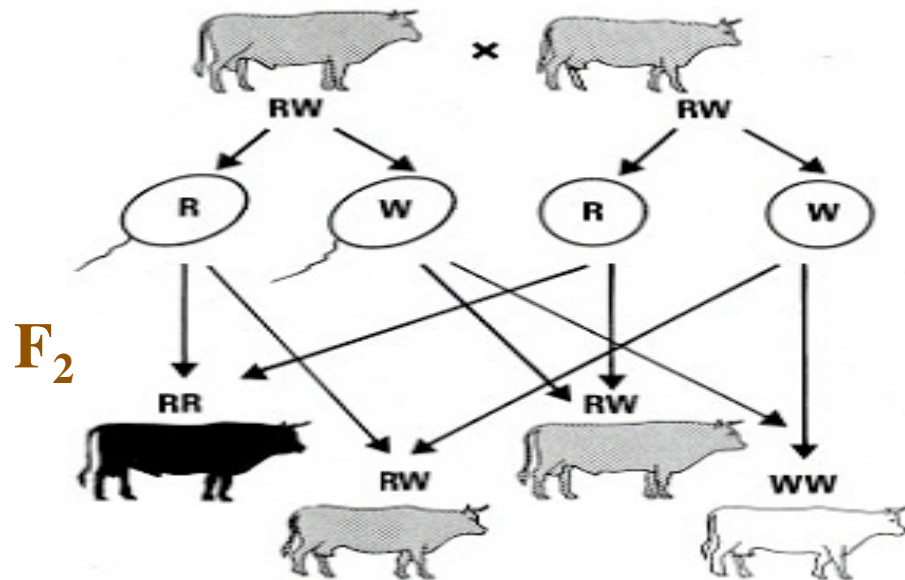
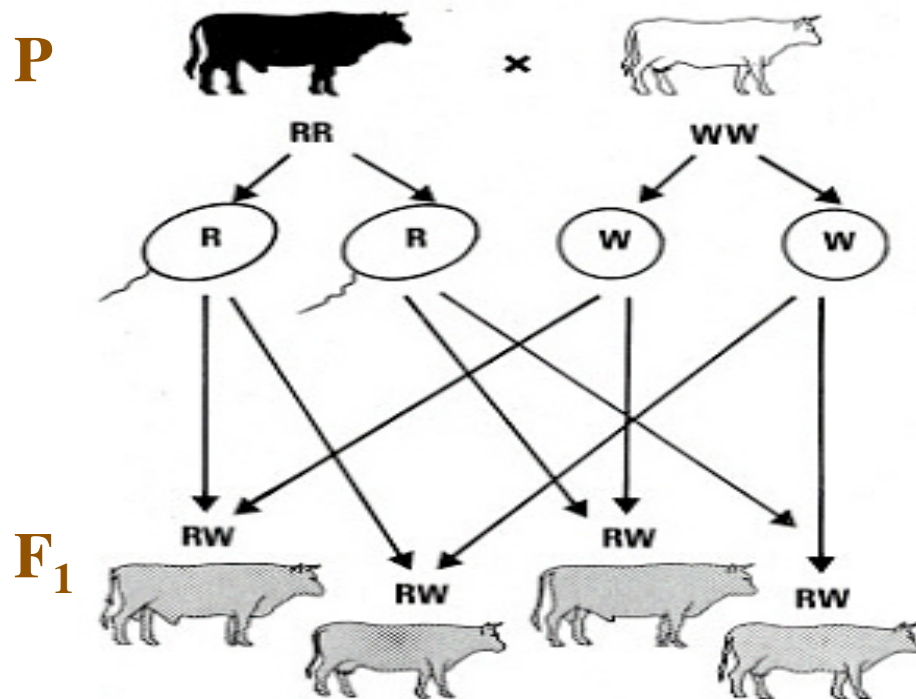


Tratti umani con dominanza incompleta:
ipercolesterolemia familiare

In questo caso *l'allele recessivo* ha una sua influenza sul fenotipo, poiché la **mancata produzione** del pigmento dimezza la conc. del pigmento utile a dare il colore porpora

CODOMINANZA

BOVINI SHORT HORN Mantello roano



Un allele del gene che codifica per un enzima che produce il colore rosso del pelo, l'altro allele codifica per il colore bianco.
Se sono entrambi presenti, entrambi si esprimono risultando in una mucca pezzata rosso-bianca (*roan cow*)

COSA SIGNIFICA ALLORA ALLELE DOMINANTE?

Gli **alleli** sono variazioni a livello della sequenza nucleotidica di un gene

- Nella **DOMINANZA COMPLETA** i fenotipi dell'omozigote e dell'eterozigote sono **INDISTINGUIBILI**

- **Ma l'allele dominante NON INIBISCE IL RECESSIVO** è nel percorso tra genotipo e fenotipo che entra in gioco la dominanza o recessività

Dal punto di vista molecolare:

- sia nella dominanza completa che in quella incompleta, l'allele recessivo "non viene utilizzato" (o non codifica un prodotto funzionale)

- **L'unico prodotto funzionale che viene a formarsi è quello codificato dall'allele dominante.**

Diverso è il caso della CODOMINANZA in cui gli effetti di alleli diversi sono egualmente evidenziabili negli eterozigoti

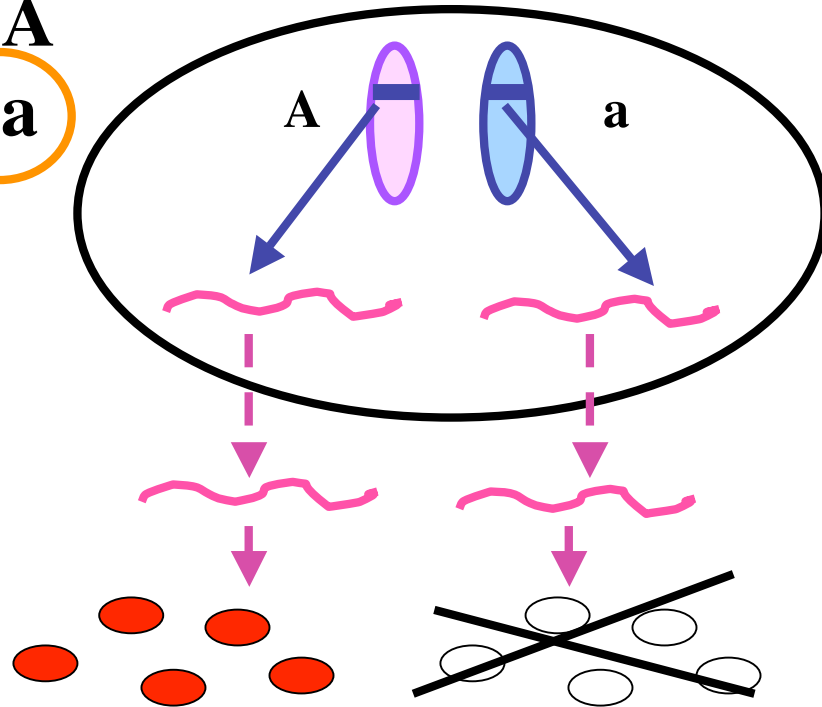
Per ogni carattere il rapporto dominanza/recessività dipende dal livello a cui si esamina il fenotipo.

Es. *malattia di Tay-Sachs* malattia da accumulo lisosomale rara, gli affetti non metabolizzano alcuni tipi di *gangliosidi*, glicolipidi abbondanti nel cervello, deficienza mentale e morte

INDIVIDUI SANI Tay Sachs **INDIVIDUO MALATO**
Crom 15

AA
Aa

aa



Enzima attivo per metabolizzare i gangliosidi

Enzima difettoso non ha attività

Aa rispetto AA ha 1/2 attività enzimatica

LIVELLO ORGANISMO

Dominanza Completa
 gli eterozigoti non manifestano la malattia

LIVELLO CHIMICO

Codominanza

LIVELLO BIOCHIMICO: Attività dell'enzima

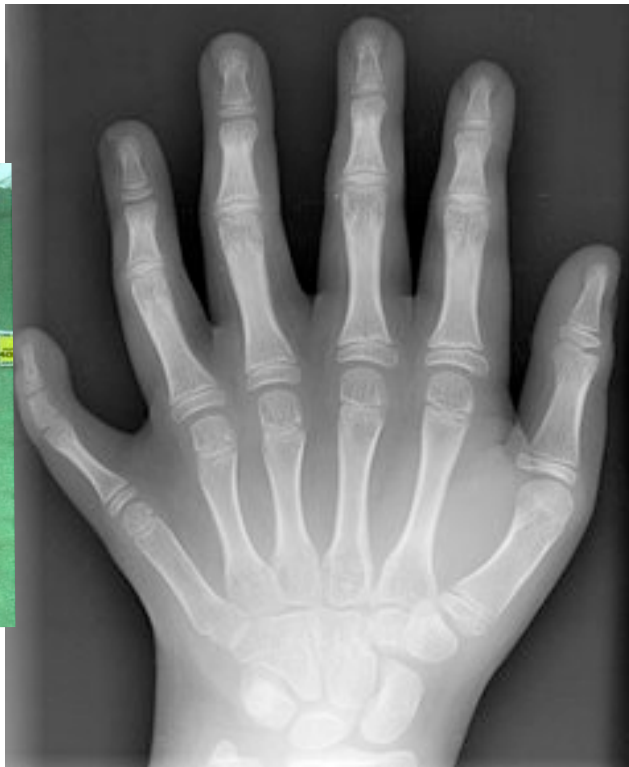
Dominanza intermedia

ALLELE DOMINANTE è più frequente?

NON NECESSARIAMENTE GLI ALLELI DOMINANTI SONO I PIU' FREQUENTI IN UNA CERTA POPOLAZIONE

**Es. POLIDATTILIA (1/400) è dovuta ad un gene DOMINANTE (P).
Le persone normali per n. di dita sono OMOZIGOTI per l'allele recessivo (pp)**

**Genotipo:
PP o Pp**



**Genotipo:
pp normale
più frequente**

ALLELI MULTIPLI

UN GENE ESISTE
IN PIU' DI DUE FORME
ALLELICHE
(la maggior parte delle
volte)

GRUPPI SANGUIGNI: Sistema ABO

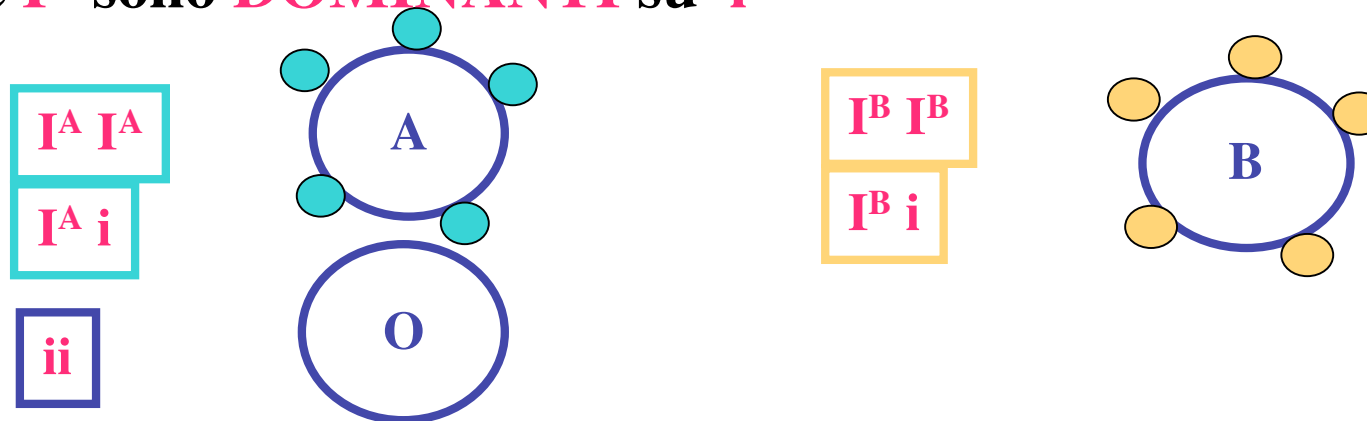
FENOTIPI: A B AB O

3 tipi di ALLELI

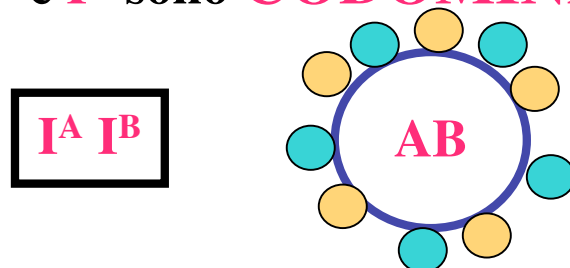
I^A I^B i

I^A e I^B codificano per un Enzima (glicosiltrasferasi)
in grado di trasferire specifici glucidi (A e B) su
glicoproteine della m.p. degli eritrociti
 i codifica per un Enzima alterato non funzionante

I^A e I^B sono **DOMINANTI** su i



I^A e I^B sono **CODOMINANTI**

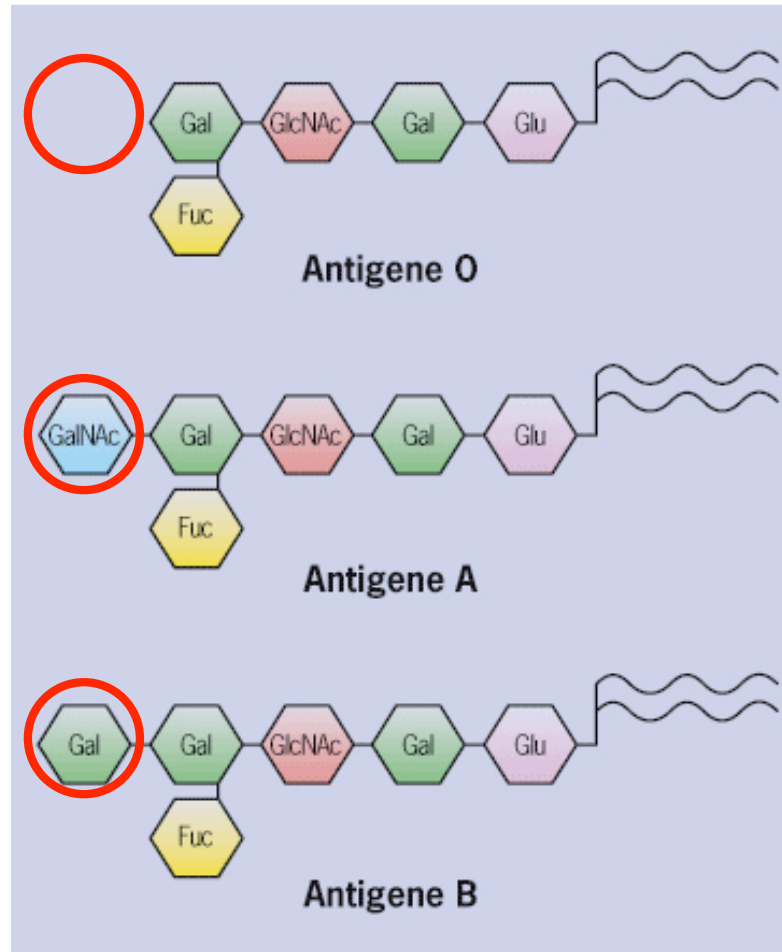


**L'ETEROZIGOTE
MOSTRA ENTRAMBI
I FENOTIPI**

CARBOIDRATI es. di funzione: i gruppi sanguigni

Gli oligosaccaridi degli eritrociti determinano il gruppo sanguigno nel sistema A B 0

nessuna aggiunta: gruppo 0





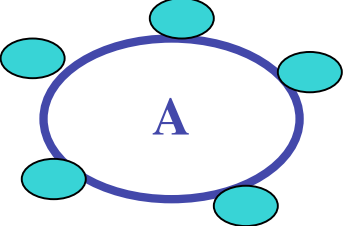

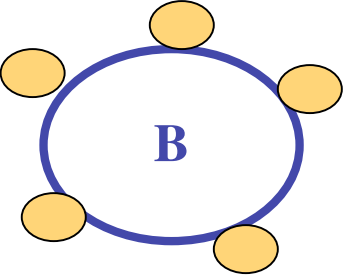

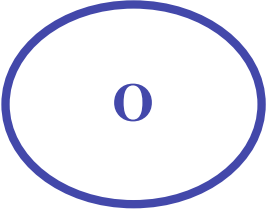

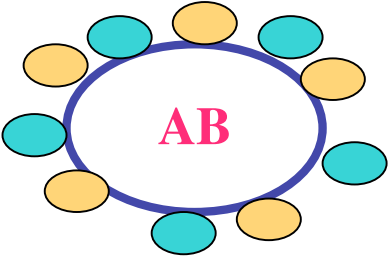


N-acetilgalattosamina: gruppo A

galattosio: gruppo B

RICEVENTE

DONATORE

GRUPPO	anticorpi	GRUPPI			
		A 	B 	O	AB  
	ANTI B 	SI	SI	SI	SI
	ANTI A 	SI	SI	SI	SI
	ANTI A ANTI B 	SI	SI	SI	SI
	—	SI	SI	SI	SI

PLEIOTROPIA dal greco “*plein*= più”

Due o più caratteri fenotipici sono influenzati da un UNICO gene ovvero, UN GENE HA EFFETTI FENOTIPICI MULTIPLI



Un es. il gene che determina il **colore** del mantello dei gatti ha effetto anche su **occhi** e orecchie.

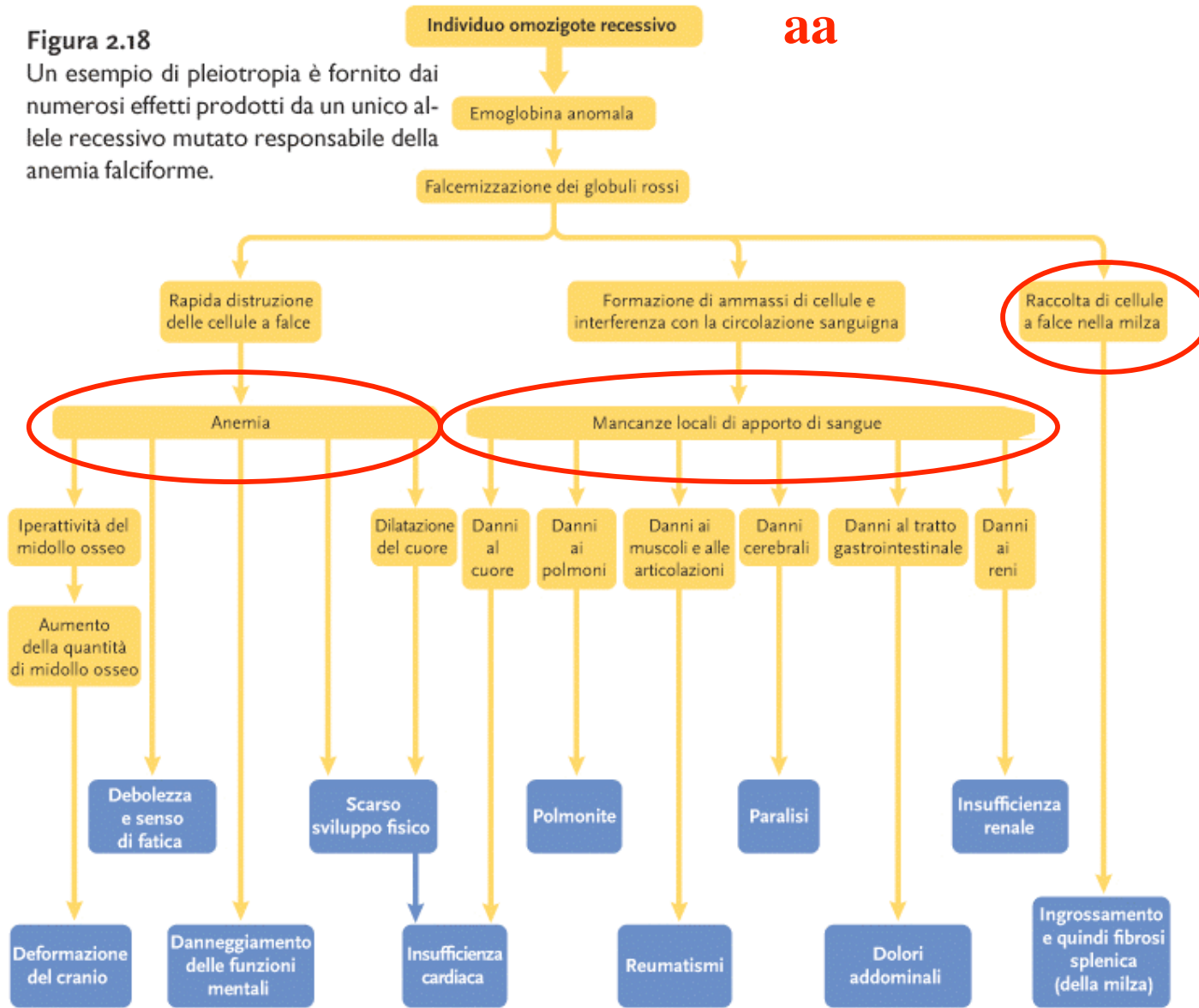
Gatti con mantello bianco e occhi blu sono sordi

Gatti bianchi con un occhio blu e uno giallo-arancio sono sordi dalla parte dell'occhio blu

Effetti pleiotropici del tratto che specifica per la anemia falciforme

Figura 2.18

Un esempio di pleiotropia è fornito dai numerosi effetti prodotti da un unico allele recessivo mutato responsabile della anemia falciforme.



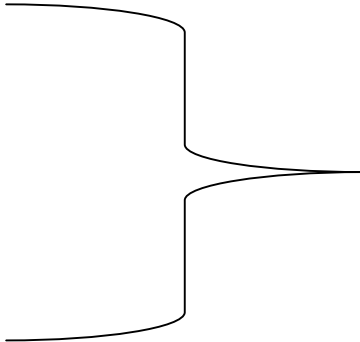
Relazioni tra **genotipo** e fenotipo

DOMINANZA

ALLELI MULTIPLI

PLEIOTROPIA

**EFFETTI SU UN SOLO
CARATTERE**



**EFFETTI DEGLI
ALLELI DI
1 SOLO GENE su un solo
carattere**

**EFFETTI DEGLI
ALLELI DI
1 SOLO GENE su più
caratteri**

Dati da più fattori:
interazioni tra **alleli**
interazioni tra **geni**
interazioni geni ed ambiente

EPISTASI dal greco “fermare”, “provocare l’arresto”

UN GENE DI UN LOCUS INFLUENZA L’ESPRESSIONE FENOTIPICA DI UN GENE SU UN ALTRO LOCUS



Gene per il pigmento

Gene epistatico

Gene per deposizione colore nel pelo

allele B (pelo nero)

allele b (pelo marrone)

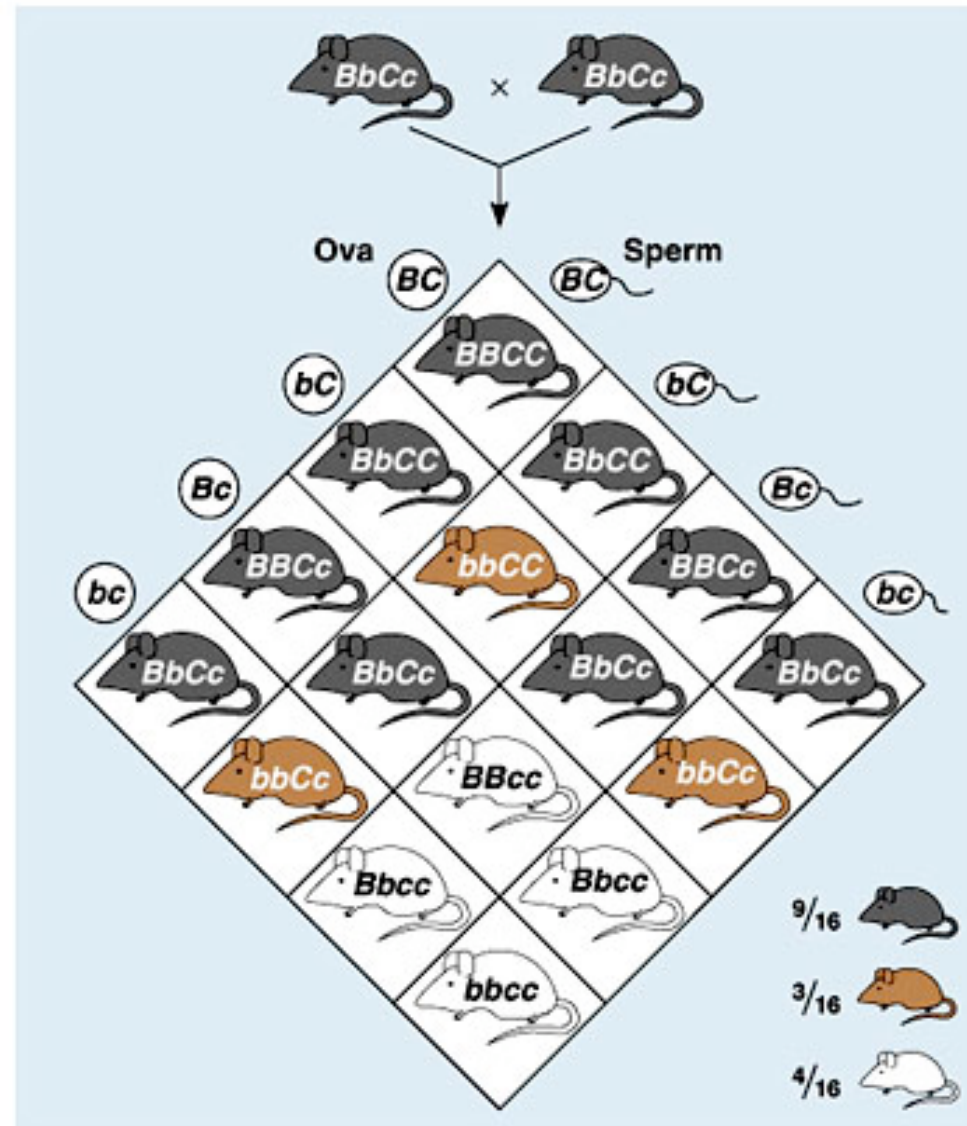
allele E (espr. nero/marrone)

allele e (blocca espr. B/b)

Esempio di Epistasi

Incrocio diibrido
9/16 neri
3/16 marroni
4/16 albini

Invece che 9:3:3:1
come doppio ibrido di
Mendel



Interazione tra geni ed epistasi fenomeno comune nell'uomo.
Importante sarebbe nella diversa suscettibilità a molte malattie comuni.

EREDITA' MULTIFATTORIALE o MULTIGENICA (termini sovrapponibili)

Dipendono dall'azione coordinata **di più geni** (o fattori) oltre che dall'**ambiente**
CARATTERI MULTIFATTORIALI,
spesso questi sono caratteri quantitativi

CARATTERI QUANTITATIVI
= **VARIANO IN MODO CONTINUO**

2 o più' geni hanno
effetto additivo sul fenotipo
(contrario della pleiotropia)

COLORE OCCHI

ALTEZZA

COLORE PELLE

“Gli organismi sono sottoposti a uno sviluppo continuo, dal concepimento alla morte, uno sviluppo che è l'irripetibile conseguenza dell'interazione dei **geni**, della sequenza temporale degli **ambienti** attraversata e di processi cellulari **casuali**”

Richard Lewontin

EREDITA' MULTIGENICA

2 O PIU' GENI HANNO EFFETTO ADDITIVO
e un contributo quantitativo SUL FENOTIPO

aabbcc
pelle molto
CHIARA

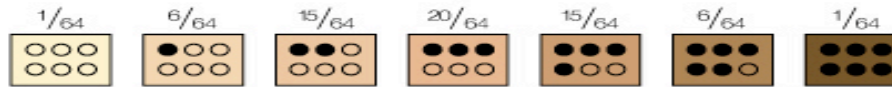
AABBCC
pelle molto
SCURA

A B e C hanno
DOMINANZA INCOMPLETA
su **a b e c**

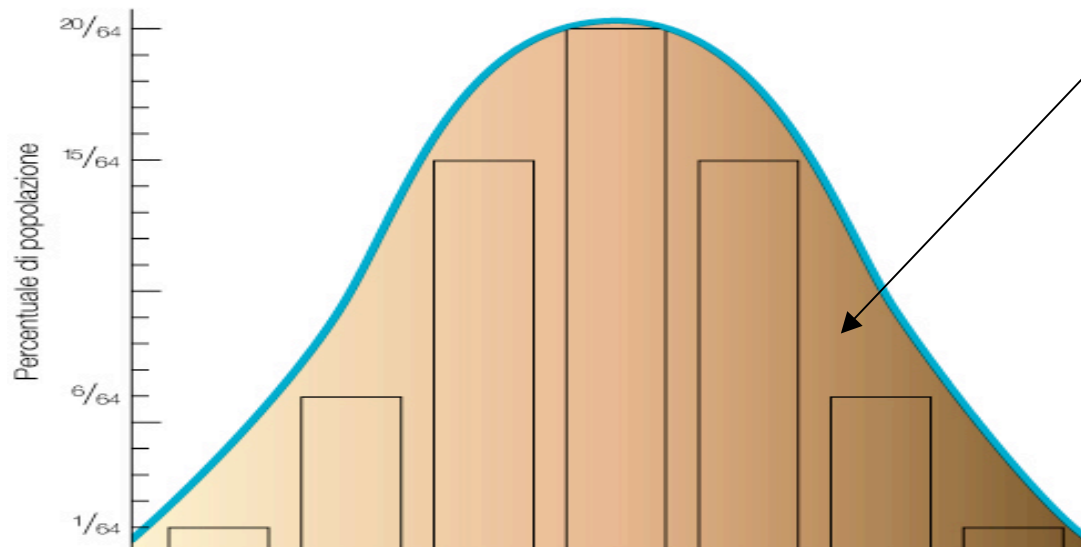
AaBbCc



AaBbCc



AMBIENTE:
ESPOSIZIONE
ALLA LUCE
INCIDERÀ

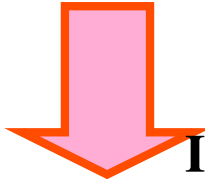


Es.: aabbcc < Aabbcc < aaBbCC < AABbCC < AABBCC

AMBIENTE

FENOTIPO

**GENI
NATURA
ESPERIENZA
ALIMENTAZIONE**



**IL FENOTIPO NON è RIGIDAMENTE DEFINITO
MA CI SONO UNA **GAMMA DI POSSIBILITÀ**
FENOTIPICHE: “NORMA DI REAZIONE DI UN GENOTIPO”
Sulla quale poi incide l’azione dei fattori ambientali**



Azione del pH del terreno



Azione dell’attività fisica

CARATTERI MULTIFATTORIALI

CARATTERI FISICI

Altezza

Peso

Pressione arteriosa

Colore degli occhi

Colore della pelle

Colore dei capelli

Longevità

CARATTERI PSICHICI

Attenzione

no evidenze sperimentali

univoche

Intelligenza

Talenti

Orientamento

sessuale

Schizofrenia

Violenza

Sport estremi

CARATTERI PATOLOGICI

Morbo di Alzheimer

Carcinoma

mammario, e
neoplasie

maligne in genere

Obesità

Diabete

Aterosclerosi

Esempio di malattie multifattoriali umane:

Malattie cardiovascolari

Molti tipi di cancro

Obesità

Diabete

Ipertensione