

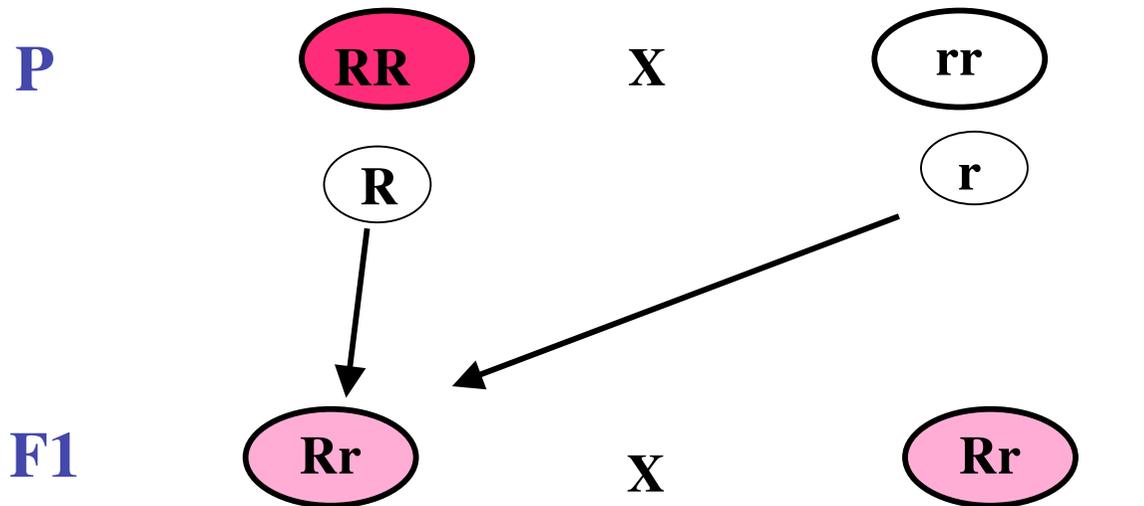
# **Genetica post-mendeliana**

Cdl Tecnici di Lab. Biomedico

Aa. 2011-12 Prof.ssa Flavia Frabetti

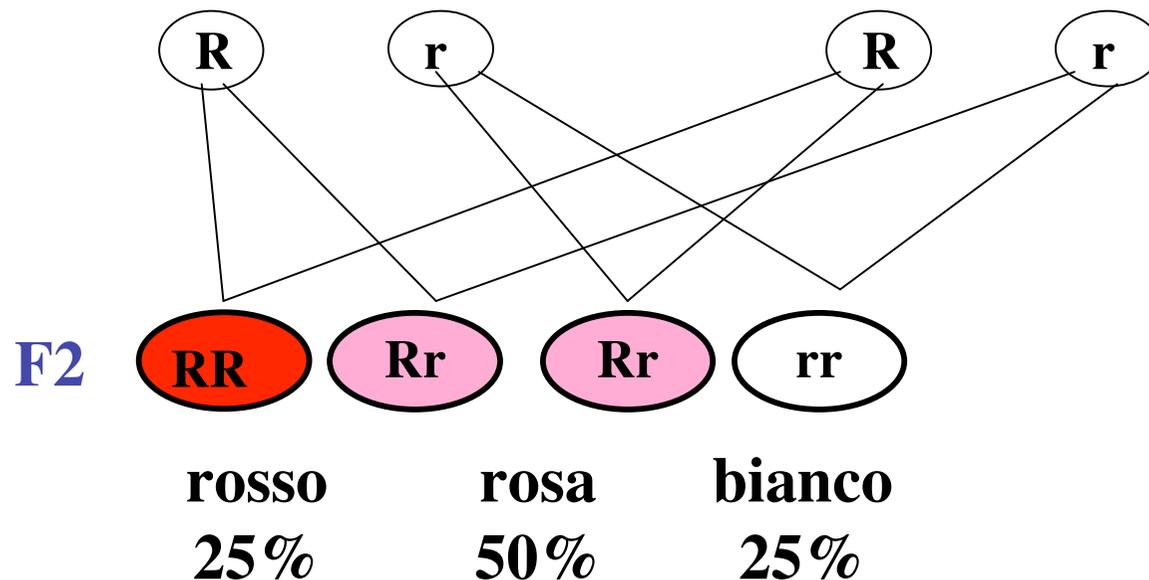
# DOMINANZA INCOMPLETA

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

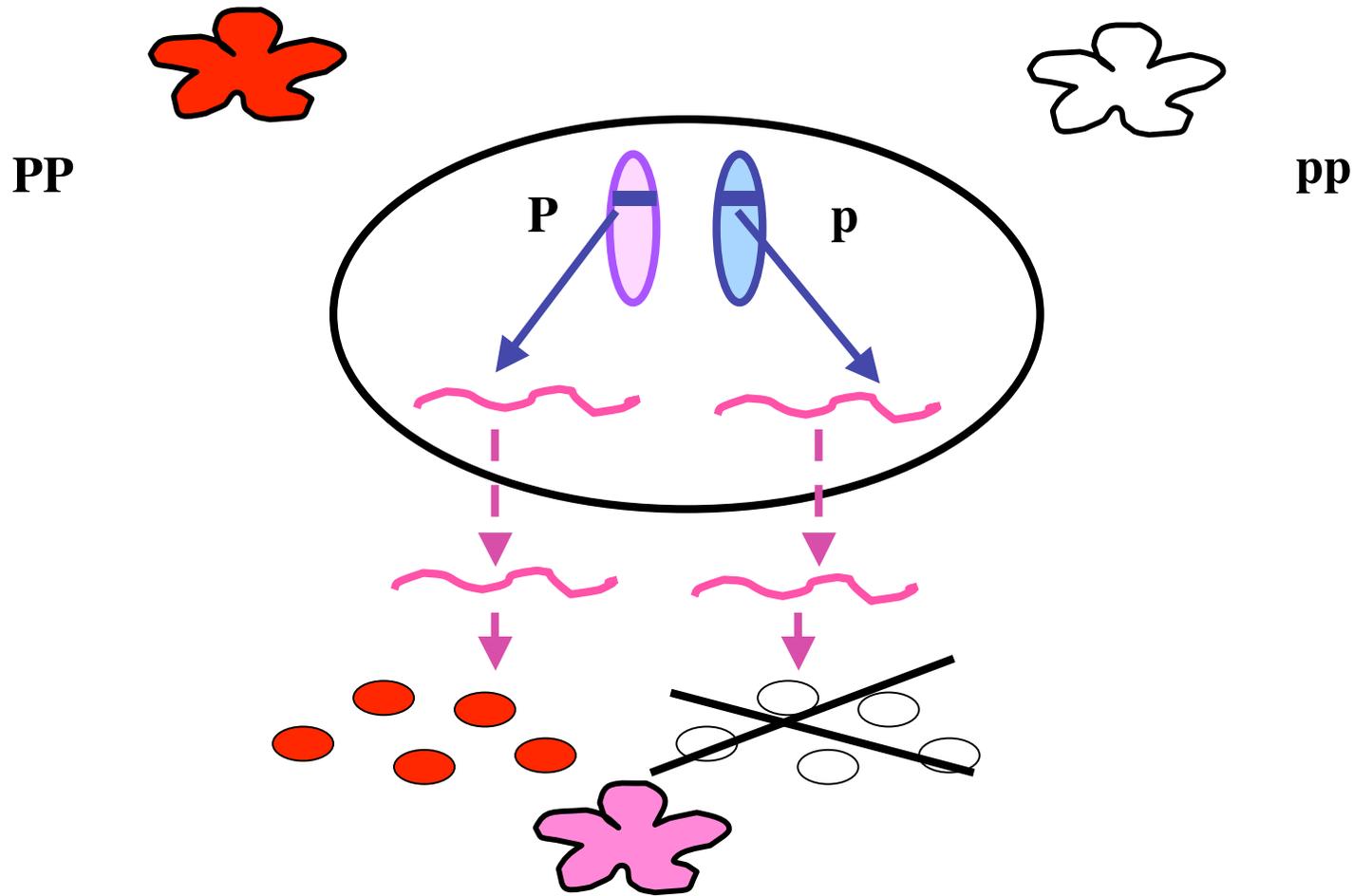


Es. fiore della *bocca di leone*  
LINEE PURE

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

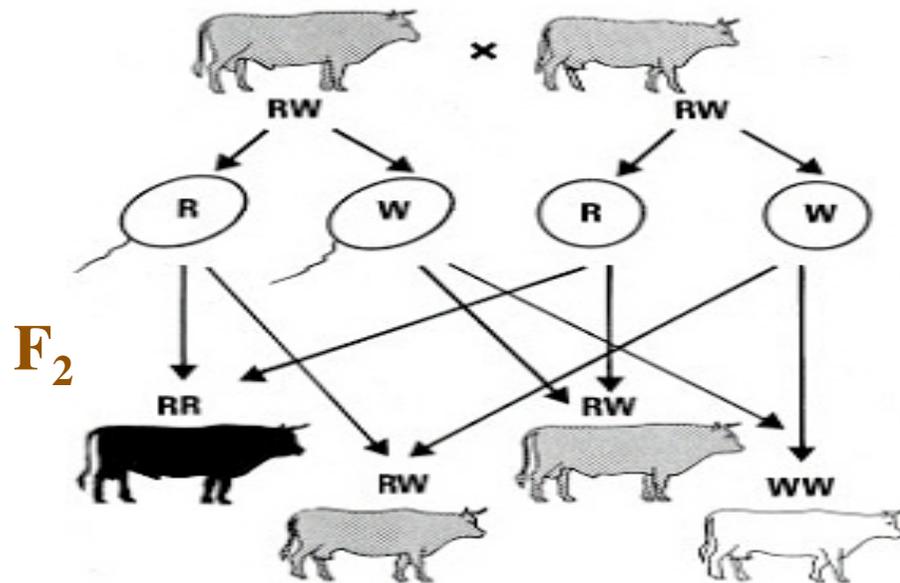
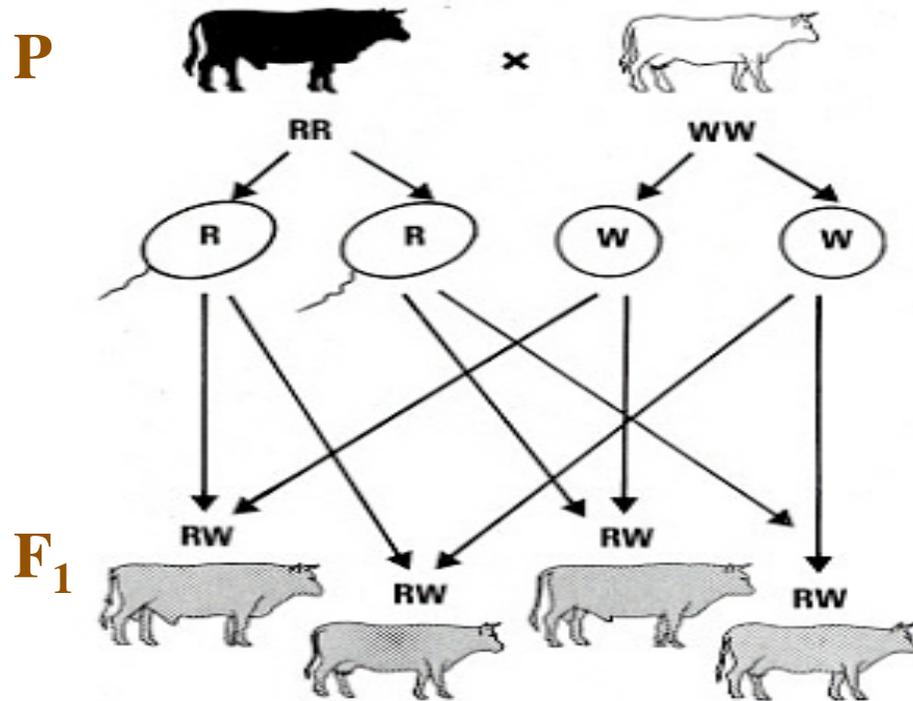


Tratti umani con dominanza incompleta:  
ipercolesterolemia familiare

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

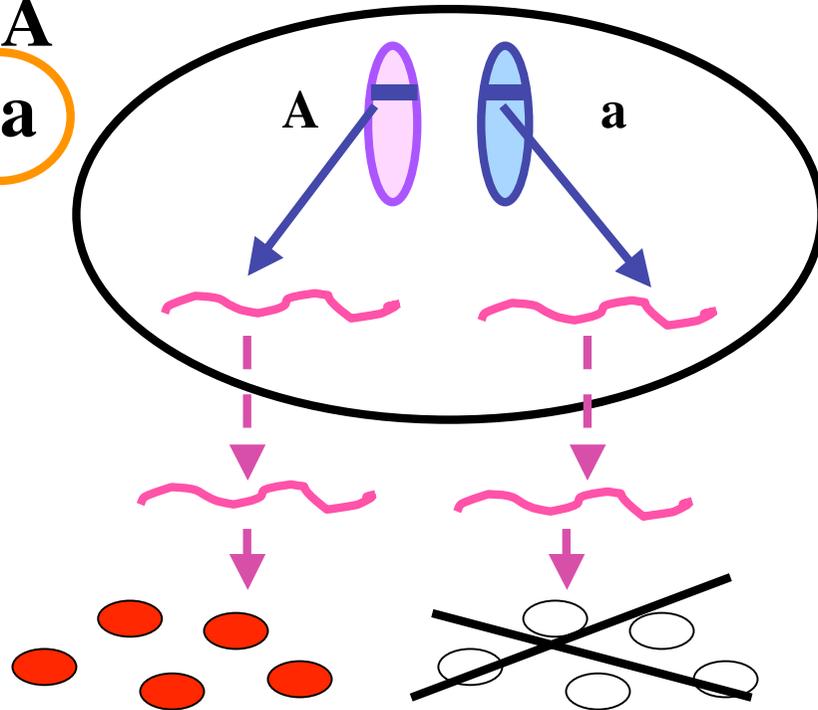
**Per ogni carattere il rapporto dominanza/recessività dipende dal livello a cui si esamina il fenotipo.**

**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**

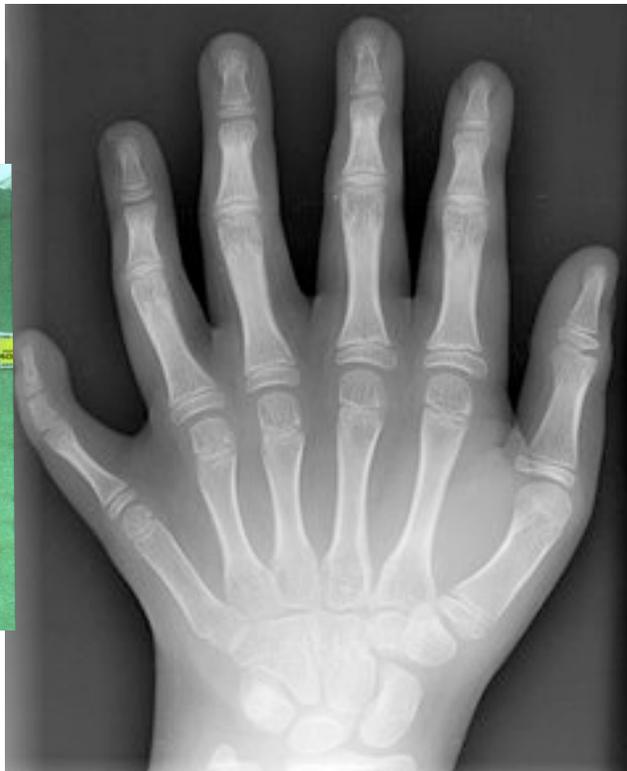
**Dominanza intermedia**

# **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

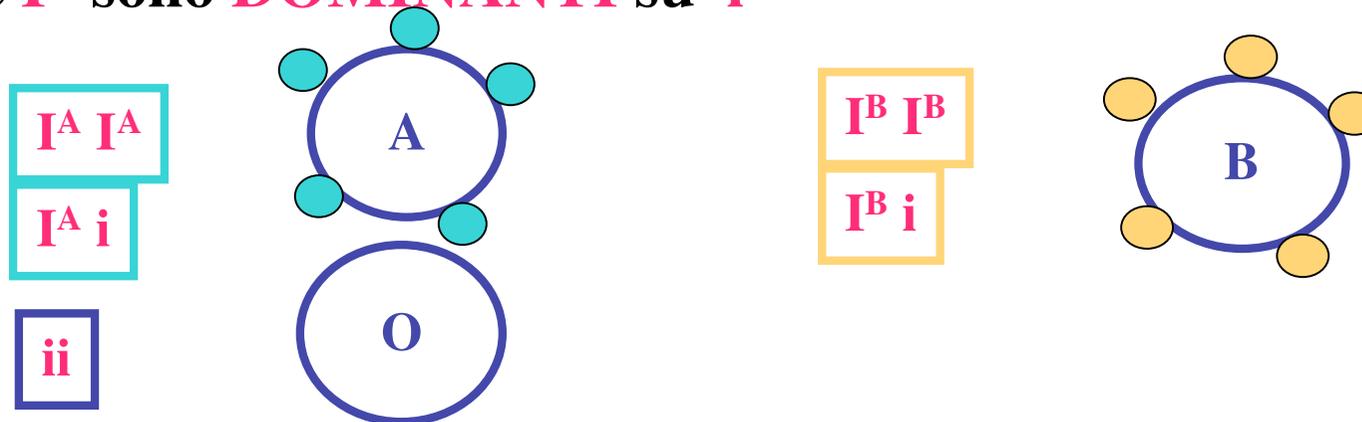
FENOTIPI: A B AB O

3 tipi di ALLELI

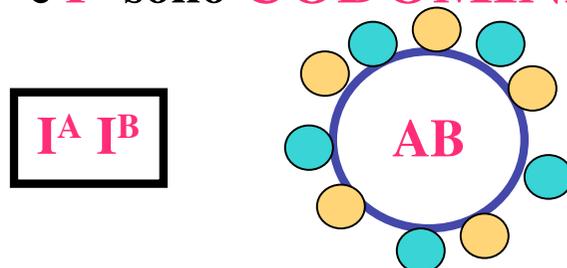
$I^A$   $I^B$   $i$

$I^A$  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**

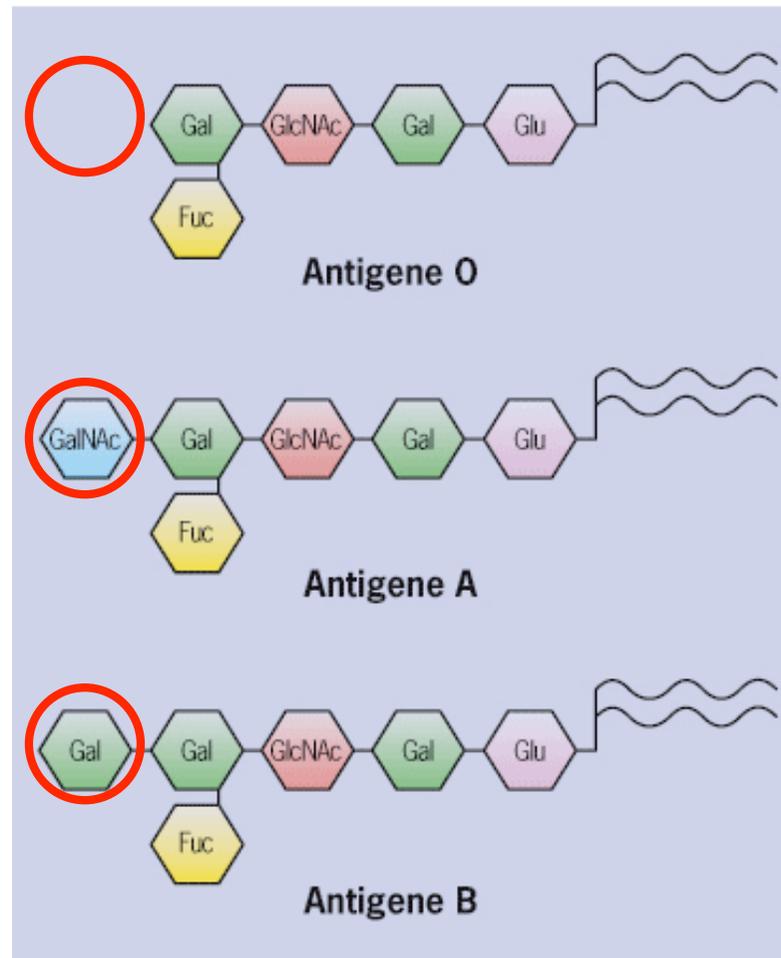


**L'ETEROZIGOTE  
MOSTRA ENTRAMBI  
I FENOTIPI**

# CARBOIDRATI es. di funzione: i gruppi sanguigni

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

nessuna aggiunta: gruppo 0

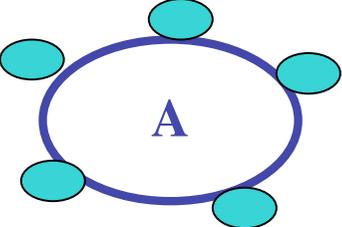
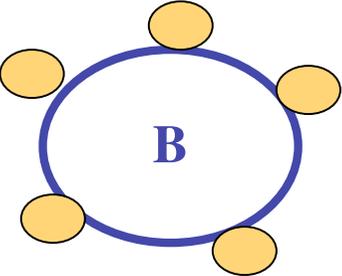
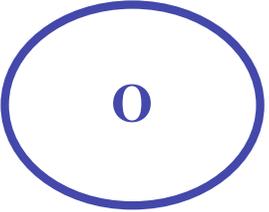
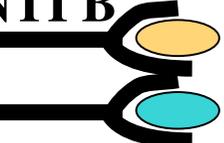
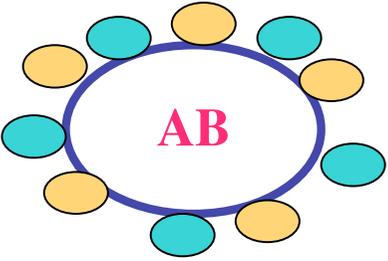


*N*-acetilgalattosamina: gruppo A

galattosio: gruppo B

# RICEVENTE

# DONATORE

GRUPPO	anticorpi	GRUPPI			
		A 	B 	O	AB  
	ANTI B 	SI	<del>SI</del>	SI	<del>SI</del>
	ANTI A 	<del>SI</del>	SI	SI	<del>SI</del>
	ANTI A ANTI B 	<del>SI</del>	<del>SI</del>	SI	<del>SI</del>
	—	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.

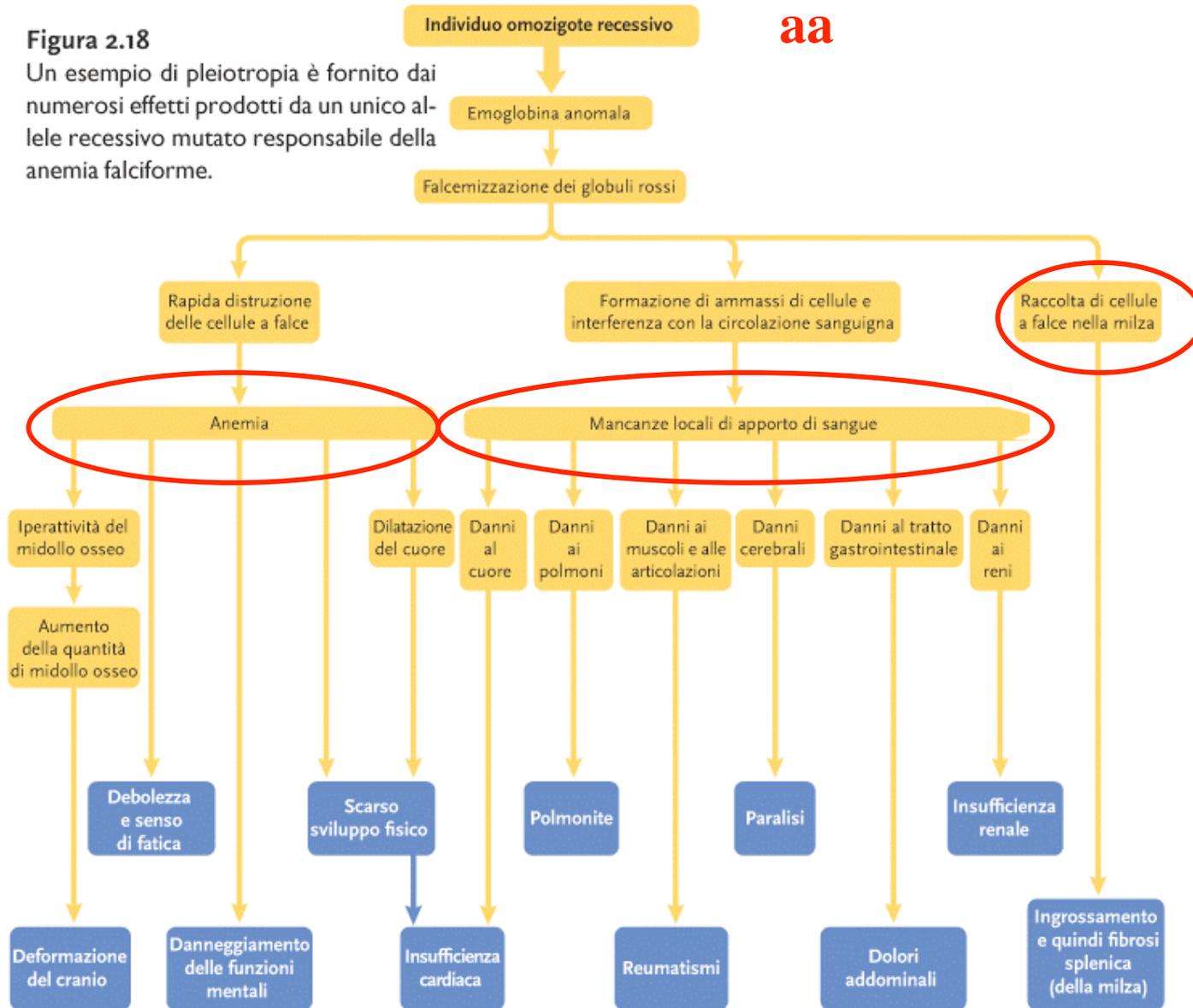
**Gatti con mantello bianco e occhi blu sono sordi**

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.



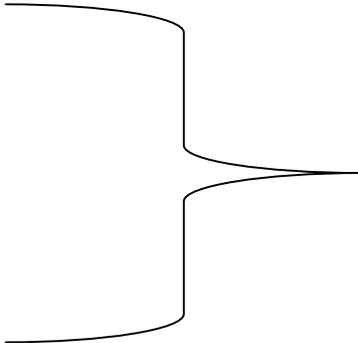
# Relazioni tra **genotipo** e fenotipo

**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)



## **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

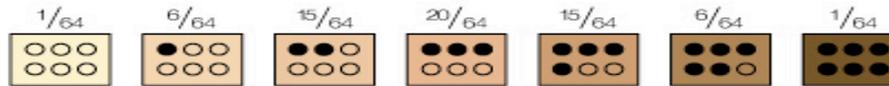
**AABBCC**  
pelle molto  
SCURA

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

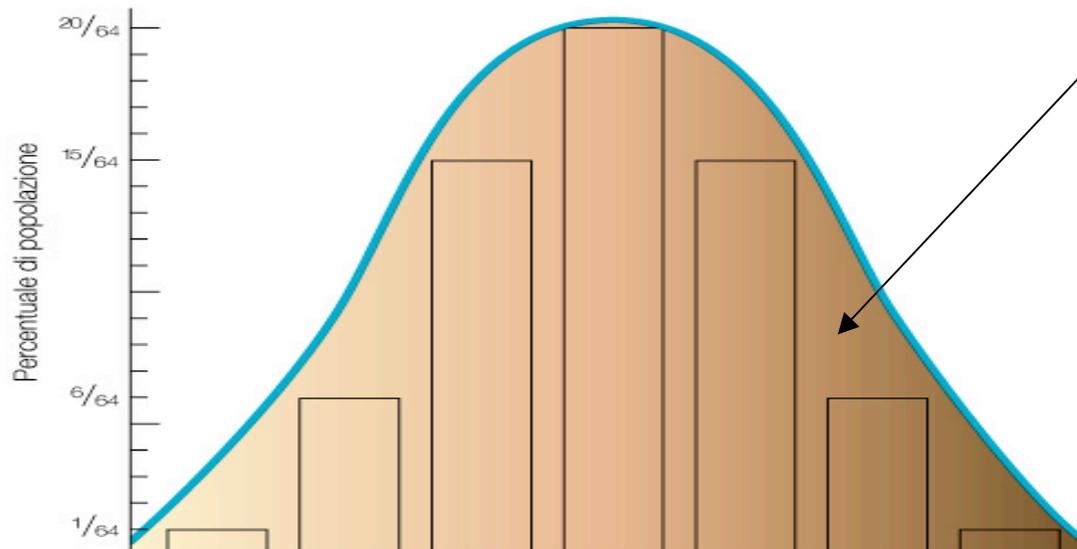
**AaBbCc**



**AaBbCc**



**AMBIENTE:  
ESPOSIZIONE  
ALLA LUCE  
INCIDERÀ**

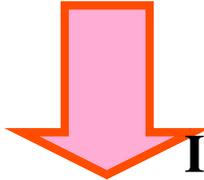


**Es.: aabbcc < Aabbcc < aaBbCC < AABbCC < AABBCC**

**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