

GENI E CARATTERI EREDITARI

I caratteri ereditari corrispondono a precisi tratti di DNA, i **geni**, che contengono le informazioni per la sintesi delle proteine. Ciascun gene occupa nel cromosoma una determinata posizione detta **locus** (plurale loci); ne consegue che i vari geni sono disposti lungo i cromosomi secondo un ordine lineare ben preciso, caratteristico per ogni specie. Il numero dei geni di ogni specie, al contrario del numero dei cromosomi, non è ancora conosciuto con certezza e varia da poche migliaia per i batteri più semplici (per esempio 3.500 in *Escherichia coli*) a decine di migliaia nei mammiferi; nell'uomo sono circa 35.000, ognuno dei quali contiene centinaia, migliaia o milioni di nucleotidi. Ogni gene è distinto da quello vicino e controlla o contribuisce a controllare un dato carattere dell'organismo, come ad esempio il colore degli occhi, la statura, la forma del naso. Ogni carattere è determinato da uno o più geni, ad esempio il carattere "colore della pelle" è controllato da molti geni diversi.

Geni e alleli

Negli organismi con cellule diploidi, le istruzioni per ciascun carattere sono contenute in due geni, uno di origine paterna e uno di origine materna, ognuno dei quali occupa un locus corrispondente su ciascuno dei cromosomi omologhi di cui essi fanno parte. Essi formano una **coppia genica**. I due geni di ogni coppia genica sono detti **alleli**: ogni individuo è dunque sempre dotato per lo stesso carattere di due alleli, che possono essere, come Mendel dimostrò, uguali o diversi.

Le possibili alternative con cui un carattere ereditario si manifesta dipendono essenzialmente dal rimescolamento dei geni che si verifica nel corso della meiosi e dal loro appaiamento nella successiva fecondazione. Se i due alleli, quello paterno e quello materno, ricevuti dai figli sono uguali, si parla di **condizione omozigote**, mentre se i due alleli sono diversi si parla di **condizione eterozigote**.

1.2.2 – Alleli dominanti e alleli recessivi

Spesso, fra i due alleli che si riferiscono alla stessa caratteristica somatica, uno risulta dominante e i suoi effetti nascondono i possibili effetti dell'altro allele, che viene pertanto chiamato recessivo. Analogamente i caratteri che corrispondono ai due alleli si dicono rispettivamente carattere dominante e carattere recessivo: per esempio, nell'uomo gli occhi scuri sono un carattere dominante rispetto agli occhi chiari, il colore scuro della pelle è dominante rispetto al colore chiaro, come il carattere "capelli ricci" è dominante sul carattere capelli lisci.

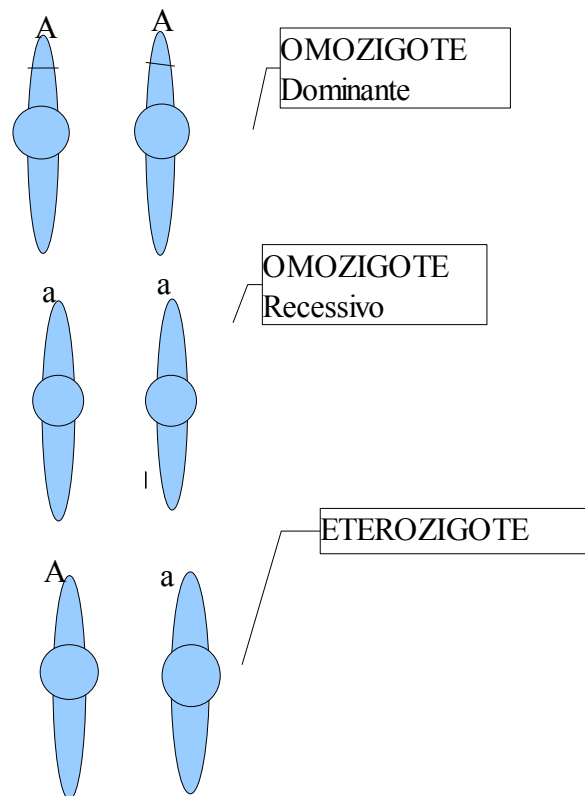
Per convenzione, un allele dominante è indicato con la lettera maiuscola (A, B, C, ecc.), mentre il corrispondente allele recessivo è identificato dalla stessa lettera minuscola (a, b, c, ecc.). Ricorrendo a questo tipo di annotazione e indicando con una lettera un qualsiasi gene, per ogni coppia genica sono possibili tre combinazioni:

- AA: l'individuo viene detto omozigote dominante per quel dato carattere.
- aa: l'individuo viene detto omozigote recessivo per quel carattere.
- Aa: l'individuo viene detto eterozigote per quel carattere.

GENOTIPO E FENOTIPO

Si definisce **genotipo** l'insieme di tutti gli alleli di un individuo, cioè la sua costituzione genica.

Si definisce **fenotipo** l'insieme dei caratteri fisici, chimici o comportamentali che l'individuo manifesta e che si possono facilmente osservare.



LEGGI DI MENDEL

Prima legge o legge della dominanza

La legge della dominanza afferma che, dati due genitori (P) l'uno omozigote dominante, l'altro omozigote recessivo per un dato carattere, la generazione F1 sarà costituita da individui che manifestano tutti il carattere del gene dominante e hanno tutti il medesimo fenotipo. (A = occhi marroni, a = occhi azzurri)

		gamete ♀	gamete ♀
X		A	A
	gamete ♂	Aa	Aa
a		Aa	Aa
	gamete ♂	Aa	Aa
a		Aa	Aa

Genotipo : 4 individui eterozigoti

Fenotipo: 4 individui occhi marroni

Seconda legge o della segregazione dei caratteri

“Gli organismi diploidi ereditano, per ciascun carattere, una coppia di geni. Nella meiosi i due geni si separano e ciascun gamete che si forma riceve unicamente o l'uno o l'altro gene, ma non entrambi”

		gamete ♀	gamete ♀
X		A	a
	gamete ♂	Aa	aa
a		Aa	aa
	gamete ♂	Aa	aa
a		Aa	aa

Genotipo : 1 individuo omozigote dominante, 1 omozigote recessivo, 2 eterozigoti

Fenotipo: 3 individui occhi marroni, 1 individuo occhi azzurri.

Eccezione alla legge di Mendel: dominanza incompleta

Se incrociamo una pianta a fiori rossi dominante con una pianta a fiori bianchi recessiva otteniamo una F1 a fiori rosa contrariamente a quanto ci si sarebbe aspettati. Ciò è un particolare caso detto **Dominanza incompleta** in cui il carattere dominante non domina completamente ma si mescola con il recessivo

Terza legge o dell'assortimento indipendente dei caratteri

“Ciascuna coppia di geni tende a segregarsi nei gameti in maniera indipendente dalle altre coppie di geni che

sono localizzate su cromosomi che non sono omologhi rispetto ai due cromosomi su cui quella coppia è localizzata". (A=occhi marroni,a=occhi azzurri / B=capelli ricci b=capelli lisci)

x	gamete ♀ AB	gamete ♀ Ab	gamete ♀ aB	gamete ♀ ab
gamete ♂ AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
gamete ♂ Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
gamete ♂ aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
gamete ♂ ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

Genotipo: 1 individuo omozigote dominante, 1 individuo omozigote recessivo, 14 individui eterozigoti
Fenotipo: 9 individui occhi marroni capelli ricci, 3 individui occhi marroni capelli lisci, 3 individui occhi azzurri capelli ricci, 1 individuo occhi azzurri capelli lisci

ALTRI CARATTERI UMANI CHE SEGUONO LE LEGGI DI MENDEL SONO AD ES LA PUNTA DELLA VEDOVA O L'ATTACCATURA DEL LOBO DELL'ORECCHI O LA CAPACITA' DI ARROTOLARE LA LINGUA

La maggior parte dei caratteri degli esseri umani e di altri organismi, al contrario di quelli studiati da Mendel, è determinata dall'azione in contemporanea di più geni, che è causa del fenomeno della **variazione continua**. Ciò significa che molti caratteri (altezza, peso, colore della pelle, dei capelli, degli occhi) mostrano una serie di piccole variazioni entro un intervallo più o meno continuo. Questa variazione continua nelle differenze fra i singoli individui, indicata dai genetisti come **eredità poligenica**, dipende dal fatto che tutti i geni implicati nella manifestazione di quel carattere del fenotipo segregano indipendentemente l'uno dall'altro. L'altezza dipende per esempio dall'azione congiunta dei geni che promuovono la formazione delle ossa e l'ossificazione dello scheletro, di quelli coinvolti nella produzione dell'ormone somatotropo, nonché di tutti quelli tipici della popolazione cui appartiene l'individuo.

LA DETERMINAZIONE DEL SESSO

I cromosomi presenti in un cariotipo si dividono in:

AUTOSOMI: i cromosomi del corredo cromosomico uguali per numero e per tipo presenti in entrambi i sessi

CROMOSOMI SESSUALI O GONOSOMI: i due cromosomi sessuali diversi nei due sessi XX nella femmina e XY nel maschio.

Le probabilità che nella fecondazione tra cellula uovo e spermatozoo nasca un maschio o una femmina sono del 50% in ogni fecondazione.

Una considerazione finale

Ognuno di noi ha ricevuto dai propri genitori 23 coppie di cromosomi: le combinazioni tra le 23 coppie sono

pari a 2²³, cioè 8.388.608. Non è quindi possibile, o molto poco probabile, che due fratelli ricevano gli stessi cromosomi.

Un ulteriore aumento di variabilità è determinato dal crossing-over che avviene durante la meiosi. Anche se si verificasse un solo crossing-over per ogni cromosoma, e ipotizzando che nei genitori circa il 10% dei geni abbia subito una variazione, avremmo un numero delle combinazioni superiore a 6×10^{43} : un numero così elevato di persone non è mai esistito sulla Terra, dall'inizio della storia dell'uomo! **Ecco perché ciascuno di noi è unico e irripetibile!**

Malattie genetiche legate al sesso

La scoperta che i cromosomi X portano molti più geni rispetto ai cromosomi Y ha consentito di individuare l'origine di molte malattie genetiche che si manifestano prevalentemente negli individui di sesso maschile.

Le malattie genetiche che colpiscono soprattutto i maschi sono legate a errori negli alleli recessivi situati sul cromosoma X, privi dell'allele corrispondente sul cromosoma Y.

Questo fa sì che l'eredità di queste malattie sia legata al sesso dell'individuo: nelle femmine (XX) la malattia recessiva si manifesta solo se in entrambi i cromosomi X c'è l'allele con l'errore; nei maschi invece la malattia si manifesta se il cromosoma X porta l'unico gene con l'errore. Quindi la malattia nei maschi è determinata dall'unico cromosoma X ricevuto dalla madre. Per chiarire questo concetto, schematizziamo i diversi casi possibili.

Indichiamo con \circ l'allele nella sua condizione di malattia.

Per i maschi esistono solo due possibili genotipi

e, conseguentemente, due fenotipi:


- genotipo XY per i maschi sani;
- genotipo $X^{\circ}Y$ per i maschi malati.




Per le femmine esistono invece tre genotipi diversi:

- genotipo XX per le femmine sane;
- genotipo $X^{\circ}X$ per le femmine sane, ma portatrici dell'allele mutato;
- genotipo $X^{\circ}X^{\circ}$ per le femmine malate che hanno avuto la condizione rara e la sfortuna di ereditare da entrambi i genitori gli alleli mutati. Le femmine eterozigoti per quel carattere (genotipo $X^{\circ}X$) risulteranno portatrici sane; nel momento della produzione dei gameti esse produrranno ovocellule che per il 50% porteranno l'allele mutato.




Queste ovocellule potranno dare origine a figli maschi sicuramente malati o a figlie femmine sicuramente portatrici sane come la loro madre, naturalmente presupponendo che dal padre giunga una X con l'allele non mutato.

In sintesi, nelle malattie ereditarie recessive dipendenti dal sesso, sono soprattutto i maschi ad essere colpiti e per questi maschi l'allele mutato arriva sicuramente dalla madre: un padre malato, infatti, non può trasmettere la malattia ai figli maschi, ai quali trasmette solo il cromosoma Y.







SCHEMA 1 : eredità di un carattere  legato al sesso (gene situato nel cromosoma X). Maschio sano, femmina portatrice.

	 X	X
X	 XX	XX
Y	 XY	XY

SCHEMA 2: un padre malato trasmette sicuramente alle figlie femmine il cromosoma con l'allele recessivo mutato; quasi sempre queste femmine ricevono dalla madre il cromosoma con l'allele non mutato e nascono portatrici sane.

	X	X
 X	 XX	 XX
Y	XY	XY

SCHEMA 3: Maschio malato e femmina portatrice sana.(caso raro!)







	 X	X
 X	  XX	 XX
Y	 XY	XY

MALATTIE RECESSIVE LEGATE AL CROMOSOMA X SONO: DALTONISMO, DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE, FAVISMO, EMOFILIA

MALATTIE AUTOSOMICHE RECESSIVE

Sono malattie trasmesse da gene portati dagli autosomi che si comportano quindi come la trasmissione di normali caratteri recessivi.

Es : individuo affetto da malattia autosomica recessiva si incrocia con individuo sano.

	 I	 I
I	 II	 II
I	 II	 II

Si ottengono quattro individui tutti e quattro portatori sani e nessun ammalato. MALATTIE AUTOSOMICHE RECESSIVE SONO: anemia mediterranea,

fenilchetonuria, fibrosi cistica, albinismo.

MALATTIE AUTOSOMICHE DOMINANTI:

Sono malattie trasmesse da gene portati dagli autosomi che si comportano quindi come la trasmissione di normali caratteri dominanti.

Es : individuo affetto da malattia autosomica dominante si incrocia con individuo sano.

	I^{A}	I^{A}
I^{a}	$\text{I}^{\text{A}}\text{I}^{\text{a}}$	$\text{I}^{\text{A}}\text{I}^{\text{a}}$
I^{a}	$\text{I}^{\text{A}}\text{I}^{\text{a}}$	$\text{I}^{\text{A}}\text{I}^{\text{a}}$

Si ottengono quattro individui tutti e quattro ammalati.

MALATTIE AUTOSOMICHE DOMINANTI SONO: corea di Huntington, polidattilia.

ESERCIZI DI RIPASSO

1. Definisci il significato di gene, alleli, genotipo e fenotipo

Che cosa si intende con il concetto di gene? Dove sono localizzati?

2. Negli organismi con cellule diploidi per ogni carattere esiste una coppia genica, come si chiamano le due parti di cui è formata?

3. Se due alleli (ereditati ognuno da un genitore) per un carattere sono uguali si parla di individuo?

4. Quando un allele risulta dominante? E quando recessivo?

5. Come si può definire il concetto di GENOTIPO di un individuo? E di FENOTIPO?

6. Su quali organismi lavorò preferenzialmente Mendel per scoprire le leggi della genetica? E perché proprio con quelli?

7. Che cosa si intende con le sigle P, F1, F2?

8. Che cosa afferma la legge della dominanza?

9. Che cosa afferma la legge dell'assortimento indipendente dei caratteri?

10. Che cosa afferma la legge della segregazione dei caratteri?

11. Con quale percentuale comparirà il carattere recessivo se si incrociano due individui eterozigoti per quel carattere?

12. È possibile determinare con precisione il genotipo per un carattere che compare in forma recessiva?

14. Nel caso della legge dell'assortimento indipendente dei caratteri quanti tipi di fenotipo possono essere presenti nella F2 se attuo un incrocio a 2 caratteri? E con quali rapporti si manifestano? (vedi quadrato di Punnet con 16 caselle)

15. Cosa si intende con il caso di dominanza incompleta? Hai qualche esempio da proporre

16. Se incrocio un padre sano con una madre portatrice sana per il favismo in che percentuale avrò un figlio ammalato? E per avere una figlia ammalata chi devo incrociare?

17. Franca affetta da fenilchetonuria si incrocia con Mario portatore. Come saranno gli individui della F1?