

DOMINANZA INCOMPLETA (non c'è un allele (e quindi un carattere parentale) completamente dominante).

In questa generazione filiale F1 il fiore è rosa (colore intermedio tra i due colori parentali).

(Lettera maiuscola, indica il locus. Il numero o il simbolo all'apice, specifica l'allele).

Ci si discosta dalla 1° legge di Mendel, almeno in parte, perché non c'è il tratto parentale, ma la generazione F1 è tutta uguale. Per questo viene definita **“Legge dell'uniformità degli ibridi** (Riesce a descrivere bene sia fenomeni da Dominanza completa, che quelli da dominanza incompleta)”. In cui la generazione F1 costituita da eterozigoti, è uniforme per il tratto di quel carattere.

Nel momento in cui gli individui F1 vengono incrociati per dare vita alla generazione F2, allora la popolazione della generazione F2 mostra dei fenotipi non parentali, cioè quelli rosa in misura 2/4 dell'intera popolazione, 1/4 di fenotipo dominante parentale e 1/4 di fenotipo recessivo, anch'esso parentale. Questo è dovuto alla possibilità di combinazione dei tipi di gameti prodotti dagli eterozigoti.

Il colore rosa dipende dall'intensità di espressione del gene, capace di dare l'enzima che sintetizza il colore rosso. Si parla infatti per questo fenomeno di **geni aplosufficienti e aploinsufficienti**.

- **Gli aplosufficienti:** Cioè geni capaci di produrre un enzima capace di sintetizzare un pigmento, che se presenti in singola dose allelica, sono in grado di produrre una quantità sufficiente di enzima. Cioè di esprimere un numero di copie di proteina enzimatiche sufficienti per far comparire un fenotipo dominante. (dominazione completa)
- **Gli aploinsufficienti:** vuol dire che s'è presente in singola dose allelica nell'eterozigote, quel gene produce una quantità di proteina enzimatica scarsa, non sufficiente per produrre abbastanza pigmento da dare un fiore rosso. (è un gene che permette di evidenziare una dominazione incompleta.)

CODOMINANZA: (importante nella classificazione dei gruppi sanguigni secondo la classificazione AB0, e presente in alcune malattie genetiche come l'anemia falciforme)

In questo caso i 2 alleli di un certo gene, sono appena un po' diversi l'uno dall'altro, il tanto da dare delle caratteristiche fenotipicamente distinguibili. Questo è il caso del trifoglio, che può avere una colorazione diversa a seconda del suo fenotipo.

- Se si ha **OMOZIGOTE:** (apice H), colorazione delle foglie con profili di contorni bianca.
- **OMOZIGOTE:** (apice F (gene diverso stesso locus)) (l'allele H non c'è), ma c'è una coppia allelica che dà delle macchie bianche all'attaccatura delle foglie.
- **ETEROZIGOTE CON CODOMINANZA:** individuo che possiede entrambi i alleli (H ed F0) su due geni diversi, presenta entrambe le caratteristiche (sono CO-ESPRESSI).

L'ANEMIA FALCIFORME PUO' ESSERE VISTA IN 3 DIVERSI MODI:

- **CLINICA:** un eterozigote, cioè un individuo con un allele mutato e uno normale, ha un tratto falcemico (cioè sintomi non gravi di anemia) che permettono di “colorare il simbolo dell'individuo malato” (il quadratino dello schema).
- **CELLULARE:** Se viene analizzato il sangue di quest'individuo, i globuli rossi che possono essere individuati possono essere di 2 tipi in questo eterozigote, cioè globuli rossi normali o globuli rossi ripiegati un po' a falce. Questo perché l'emoglobina che viene prodotta (anomala) costringe, i globuli rossi a ripiegarsi a forma di falce. Questo significa che l'allele dominante, non lo è completamente (dominanza incompleta).

- **MOLECOLARE:** Vediamo che nell'eterozigote, i due geni, uno con sequenza normale uno con sequenza mutata, sono entrambi capaci di essere espressi. E quindi vengono prodotte entrambe le emoglobine quella normale e la HbS (falciforme)

ALLELIA MULTIPLA: è un fenomeno che può essere definito e studiato nell'ambito di una popolazione. Prevede l'individuazione di forme geniche diverse e numerose. E questi geni diversi negli individui analizzati, occupano sempre e solo un certo locus genico. Quindi per serie allelica, si intendono quei 3,4,5...n geni che come alleli possono essere localizzati in un certo locus genico, nell'ambito di una popolazione.

- **SERIE ALLELICA MULTIPLA:** 3 o più alleli per lo stesso locus individuabili in una posizione.
- **ALLELE SELVATICO O WALL TYPE:** è quello maggiormente diffuso in una popolazione (in genere specifica per un fenotipo dominante). Di solito è il responsabile di un fenotipo dominante (Es. enzima responsabile della colorazione degli occhi delle mosche melagonaster).
- **ALLELI MUTANTI:** alleli alternativi (raramente specificano per un fenotipo dominante).

Ci occuperemo dell'allelia multipla nell'ambito del gruppo sanguigno ABO, per la definizione dei gruppi sanguigni. La serie allelica in questione è quella di un enzima che riesce a terminare la composizione di un antigene di superficie dei globuli rossi, che può essere un antigene A o un antigene B, a seconda del gene che in modo differenziale può attaccare l'ultimo carboidrato per confezionare l'antigene A o l'ultimo carboidrato per confezionare l'antigene B.

I^A I^B I^0 o i (minuscolo) questi tre geni compongono la serie allelica multipla che definisce il genotipo del gruppo sanguigno nell'ambito del sistema ABO.

Più precisamente il gene I^A riesce ad ultimare la produzione dell'antigene A il gene I^B riesce a terminare l'antigene B, mentre il gene I^0 non è in grado di completare nessuno dei tipi degli antigeni.

Un individuo nella coppia allelica può ospitare solo 2 geni.

Si possono avere 6 diversi genotipi.

Corrispondono 4 diversi fenotipi.

Consideriamo il primo genotipo, quello in cui si può avere la combinazione $I^A I^A$, omozigote che produrrà l'enzima capace di sintetizzare l'antigene A -> gruppo sanguigno A.

Il secondo genotipo, eterozigote, in cui I^A ha un rapporto di dominanza con I^0 , che non produce nessun antigene e quindi anche in singola coppia allelica I^A sarà in grado di produrre l'antigene A.

Discordo omologo per B.

Discordo diverso va fatto per il gruppo sanguigno AB -> combinazione di eterozigosi, ma diversamente dall'individuo eterozigote dove compare I^0 , in questo $I^A I^B$, i due geni sono in rapporto di codominanza. Questo significa che ognuno dei due geni può essere espresso. La conseguenza è la produzione di un enzima capace di sintetizzare l'antigene A e un enzima capace di sintetizzare l'antigene B.(codominanza)

Il quarto fenotipo è quello che corrisponde al genotipo $I^0 I^0$, quindi un'omozigosi recessiva, in cui non ci sono alleli dominanti, ma solo i due alleli incapace di produrre un enzima sintetizzante l'antigene. Ecco perché è detto 0.

CROMOSOMI (CARATTERISTICHE DEI CROMOSOMI X e Y)

Lunghi tratti di DNA lineare che vengono condensati in forma molto compatta durante il processo di mitosi o meiosi. Proprio durante la mitosi è possibile osservare i cromosomi come coppia di cromatidi fratelli, uno la copia dell'altro (fase S del ciclo cellulare).

Costrizione primaria: è localizzato il cinetocore (gruppo di proteine), che permettono l'attacco del fuso mitotico.

Costrizione secondaria: in una regione distale del così detto braccio **lungo Q** (braccio più lungo costruito dalla costrizione primaria, il secondo è il **braccio P**). nel braccio lungo c'è la costrizione secondaria che separa una zona che contiene una grande quantità di tratti di DNA da una zona terminale detta Telomero. Localizzato ad entrambe le estremità sia del braccio lungo che di quello corto. Vengono continuamente accorciati.

Nella **Metafase della mitosi** momento usato per studiare il CARIOTIPO di un individuo.

Viene fatto utilizzando dei linfociti T, che vengono messi in coltura con dei mitogeni in modo tale che vadano in mitosi; nell'arco di 72/96 ore questa mitosi progredisce e viene aggiunta COLCHICINA sostanza che blocca in metafase il processo mitotico, e quindi permette di osservare i cromosomi nel momento in cui si orientano e sono ancora in coppia di fratelli.

Ci sono coppie di omologhi. Queste coppie di cromatidi fratelli vengono disposte ordinatamente: ogni cromosoma può avere una disposizione dei bracci *simmetrica o asimmetrica*. Quindi una volta uniti quelli omologhi vengono ordinati.

Si individuano i cromosomi, li si nomina (1...2...3...22), si accoppiano gli omologhi dei cromatidi fratelli e si forma questo quadro fino alla coppia 22. Xy per il maschio XX per la femmina.

Una cellula diploide è costituita da 46 cromosomi, presenti come 23 coppie di cromatidi fratelli omologhi:

- 22 sono cromosomi **autosomici**, cioè con informazioni per geni non correlati ad informazioni sessuali.
- L'ultima coppia invece sono cromosomi **sessuali** XX per la donna, Xy per l'uomo.

Il cariotipo indica il numero di cromosomi, con la specifica per ogni tipo di cromosoma, se la presenza di cromosomi è pari a 2 o più di 2.

Il carigramma è l'immagine in cui ordinatamente vengono disposte tutte e 23 le coppie dei cromosomi.

CROMOSOMI SESSUALI

- Cromosoma X è molto più grande del cromosoma Y, perché contiene delle regioni "**pseudo autosomali**" cioè regioni che contengono geni codificanti proteine non impegnati in processi sessuali. Questa porzione X è necessaria sia nella femmina che nel maschio. Queste regioni, permettono l'appaiamento di X e Y.
- **Regioni differenziali:** parti specifiche per uno o l'altro cromosoma.

CROMOSOMA Y piccolo (70 geni)

Regione (**MSY**) importante è quella dove sono concentrati i geni critici per la determinazione del sesso.

Gene (**SRV**) di particolare importanza è un gene che codifica per un fattore di trascrizione, quindi una proteina che controlla l'espressione di altre proteine. Legandosi a dei specifici promoter, riesce ad

aumentare l'espressione di geni testicolari e inibisce i geni che sono caratteristici per la produzione di geni ovarici.

In più attiva SOX9 (altro fattore di trascrizione) che controlla anch'esso alcuni geni testicolari (modulazione positiva) e modulazione negativa di quelli ovarici (è una specie di aiutante di SRV).

L'ereditarietà del cromosoma Y vengono trasmessi da padre a figlio maschio, perché gli individui maschi ricevono dal corredo genetico paterno (spermatozoo), oltre ai 22 cromosomi anche il cromosoma Y.

CROMOSOMA X presente in doppia coppia nelle femmine, molto più grande di Y contiene 1100 geni

Ci sono geni di tipo autosomico, oltre a quelli sessuali.

Nella femmina che ha 2 cromosomi X, c'è un effetto della compensazione della dose, perché l'espressione dei geni sia paragonabile a quella del maschio, quindi nelle cellule diploidi una delle X viene inattivata, mediante il *corpo di bar*: processo che avviene in età embrionale, in cellule ancora multipotenti.

Questa inattivazione precoce porta a cellule che, possiedono un solo cromosoma disponibile per l'espressione dei geni che esso possiede.

Il fatto che casualmente venga attivato il cromosoma di origine paterna o materna, fa sì che dalle cellule embrionali, si sviluppino delle vere e proprie macchie clonali di cellule di quella linea cellulare; in modo tale che i tessuti poi differenziati, ma originati da quella cellula, siano delle vere e proprie tessere di mosaico. Infatti si parla proprio di *Mosaicismo*.