

ESTENSIONI DEL MENDELISMO o anche definite eccezioni del mendelismo, sono dei caratteri che apparentemente sembrano non seguire le regole combinatorie della genetica mendeliana

- **PLEIOTROPIA** in cui un gene influenza fenotipi multipli, cioè controlla più caratteri

- fenilchetonuria determinata da una condizione di malattia

che determina un blocco congenito del metabolismo dovuto ad un accumulo di fenilalanina.

- Sindrome di Marfan determinata da una malattia autosomica dominante che negli individui affetti determina una disfunzione della proteina del tessuto connettivale chiamata fibrillina

- anemia falciforme determinata da una condizione di recessività autosomica del gene che regola la beta emoglobina, in cui abbiamo dei globuli rossi a forma di falce che non sono in grado di funzionare correttamente

- **DOMINANZA INCOMPLETA O SEMIDOMINANZA** in cui un allele non è completamente dominante su un altro, per cui il fenotipo risultante nella progenie è un intermedio dei parentali.

esempio (fiore bocca di leone) piante rosse AA x piante bianche aa → F1 piante rosse Aa (eterozigoti)

F2 1/4 AA 1/2 Aa 1/4 aa

- **CO-DOMINANZA O DOPPIADOMINANZA** in cui due alleli si manifestano completamente e contemporaneamente, di conseguenza l'eterozigote risultante avrà fenotipo intermedio di entrambi i genitori (es. gruppo sanguigno)

- **POLIMORFISMO** in cui un gene può possedere più di 3 alleli (es. gruppi sanguigni)

- **EPISTASI** che è l'interazione di geni non allelici (situati in loci differenti) in cui l'espressione di un gene dipende dal genotipo di un altro locus.

es. cresta dei polli

possiamo avere una epistasi recessiva (rapporto 9/7 es. sintesi di antocianina) oppure epistasi dominante (il cui rapporto è 12/3/1)

- **ALLELIA MULTIPLA O SERIE ALLELICHE**

quando sono presenti più di due alleli per lo stesso gene (es. sistema ABO)

- **EREDITARIETÀ POLIGENICA** quando un fenotipo è espresso da due o più geni, ciascun gene contribuisce sommativamente con i suoi alleli dominanti al fenotipo

- **MUTAZIONI LETALI** es. mutazione yellow lethal nei topi; l'esistenza di mutazioni letali implica che il prodotto del gene che codificano è essenziale all'individuo

L'ambiente esterno però, contribuisce ed influenza l'espressione genetica:

- **PENETRANZA** ossia la frequenza con cui un allele si manifesta nel fenotipo di un individuo
- **ESPRESSIVITA' VARIABILE** che rappresenta l'intervallo dei fenotipi possibili in un determinato genotipo ad esempio la mutazione Lobe di drosophyla o la fossetta sul mento della specie umana.
- **INTERAZIONI GENICHE** sono un tipo di eccezione del mendelismo in cui un carattere è controllato da più geni: es. complementazione

COMPLEMENTAZIONE è l'interazione del prodotto di geni differenti che determinano uno stesso fenotipo .

La complementazione consente di allestire un test di allelismo funzionale (o test di complementazione) che ci consente di capire se due mutazioni **RECESSIVE** sono alleliche (cioè sullo stesso gene) o situate su geni differenti.

La complementazione avviene se le due mutazioni sono su geni differenti (vedremo un fenotipo selvatico nel doppio eterozigote), mentre non avviene se le mutazioni sono alleliche cioè sullo stesso gene.

si effettua un test di controllo in cis per la complementazione : si costruisce un doppio eterozigote (diibrido) in cis, perchè il controllo in cis deve darci sempre un prodotto selvatico.

Rapporto di complementazione è un rapporto 9: 7 (modifica del 9/3/3/1)

GRUPPI SANGUIGNI

nel 1901 Landsteiner scoprì che mescolare il sangue di due individui dava reazioni di agglutinazione che potevano essere fatali. Scoprì in particolare che la reazione di agglutinazione fosse un tipo di reazione immunitaria che si verificava quando in una trasfusione di sangue il ricevente possedeva anticorpi contro le cellule ematiche del donatore. Gli studi di Landsteiner hanno reso possibile la determinazione dei gruppi sanguigni e gli sono valsi il premio nobel nel 1930.

la differenza del sangue in individui diversi è dovuta alla presenza di : **ANTIGENI** (sulla superficie del globulo rosso) e **ANTICORPI** (circolanti nel plasma)

SISTEMA ABO: esistono 4 fenotipi = A B AB O

- gruppo A hanno antigeni A anticorpi anti B
- gruppo B antigeni B anticorpi anti A
- gruppo AB hanno antigeni A e B nessun anticorpo circolante
- gruppo O non hanno antigeni ma hanno anticorpi anti A e anti B

Perchè abbiamo gli anticorpi anti A e anti B? Gli antigeni Alike e Blike sono riconosciuti dal sistema immunitario, e sono frutto di un'immunità innata.

EREDITABILITA' SISTEMA ABO: il locus che controlla il sistema ABO, è un locus autosomico LOCUS i ed è localizzato sul cromosoma 9. Il fenotipo A ed il B sono dominanti sul fenotipo O, ma A e B sono tra di loro CO-dominanti. Ogni individuo ha 2 alleli per il locus i , uno di origine materna e uno di origine paterna

esistono 3 alleli differenti per il locus i :

- i^A che codifica l'enzima A ---> aggiunge N acetil glucosammina al glicolipide di base
- i^B che codifica per l'enzima B ----> aggiunge galattosio
- i^O che non codifica per enzimi funzionali (perchè ha un codone di stop)
- i^H che codifica l'enzima H ---> che codifica l'aggiunta di Fucosio

FENOTIPO BOMBAY : è un esempio di interazione genica in cui , il fenotipo del gruppo O può essere di gruppo zero anche se nel genotipo sono presenti i^B o i^A . Ciò è dovuto ad una mutazione recessiva in omozigosi del LOCUS H cioè quello che codifica per l'enzima H. In questi individui l'enzima H non è funzionale in quanto avranno una condizione di omozigosi recessiva (hh) .

SISTEMA RHESUS scoperto nelle scimmie di macacus rhesus, da qui il nome. Alcuni individui hanno l'antigene RH (quindi saranno fenotipo RH+) , altri non hanno l'antigene e quindi saranno fenotipo RH-.

Gli antigeni RH sono delle proteine transmembranali che si trovano sulla superficie del globulo rosso e si occupano del trasporto di CO₂ e ammonio attraverso la membrana.

Il fenotipo RH è determinato da un locus biallelico, il locus D.

Genotipo DD oppure Dd ---> fenotipo RH +

Genotipo dd ----> fenotipo RH-

N.B. Gli individui RH- non possono ricevere da RH+, motivo per il quale il gruppo O RH- è il donatore universale; Mentre il gruppo AB+ è il ricevente universale

