

DOMINANZA ED ESPRESSIONE DEI GENI

1

- DOMINANZA MENDELIANA (Dominanza completa);
- ECCEZIONI AI RAPPORTI DI SEGREGAZIONE E ALLA DOMINANZA MENDELIANA:
 - A) DOMINANZA INCOMPLETA;
 - B) CODOMINANZA.

2

DOMINANZA MENDELIANA (Dominanza completa);

- Gli individui **eterozigoti** sono fenotipicamente uguali agli **omozigoti dominanti**.
- 3:1 = rapporto fenotipico atteso in F2.

3

■ SONO DOMINANTI:

PIANTE:

- Seme rotondo e liscio,
- Giallo, a tegumento grigio,
- Fiori colorati, legume dritto,
- Fiori assiali, stelo lungo.

ANIMALI:

- Assenza di corna nei bovini (sulla presenza),
- Mantello nero (sul rosso),
- Mantello unito (sul pezzato).

4

ECCEZIONI

- **A) DOMINANZA INCOMPLETA o Parziale:**

Quando un allele non è completamente dominante sull'altro.

Il fenotipo dell'eterozigote è intermedio tra quelli degli omozigoti per l'uno o l'altro degli alleli interessati.

5

- Es: Il colore del piumaggio dei Polli

PIUME NERE
($C^B C^B$)

x

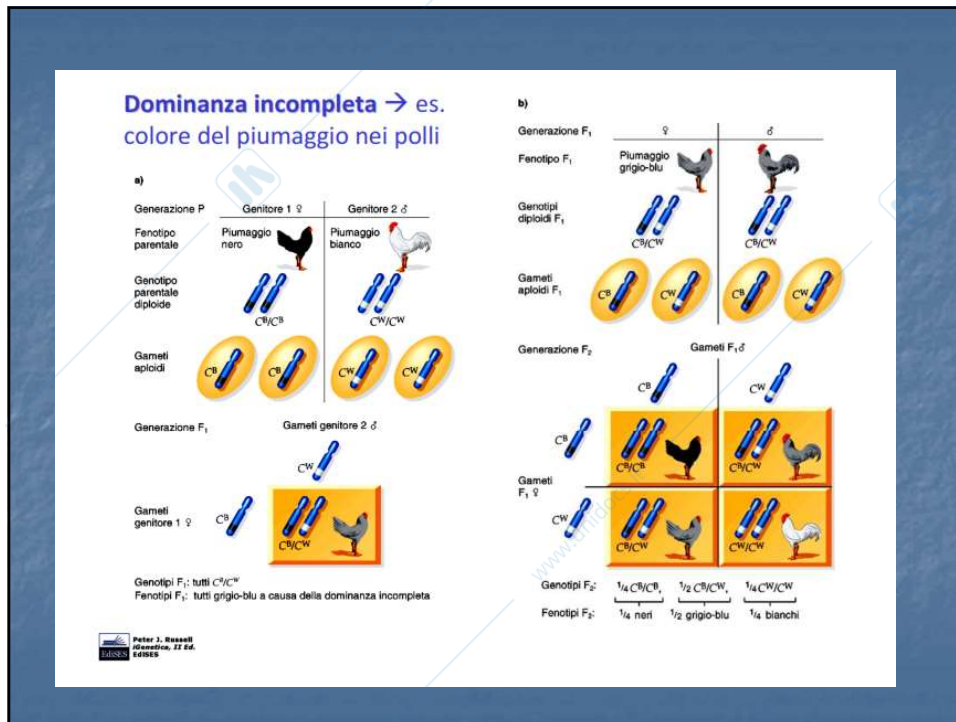
PIUME BIANCHE
($C^W C^W$)



PIUME BLU-GRIGIO (Blu Andalusi)
($C^B C^W$)

F2 → 1:2:1

6



7

Altro esempio

■ **CAVALLO PALOMINO:**
Mantello di color oro con criniera e coda bianche.

ETEROZIGOTE

Palomino X Palomino:

- 1/4 Cremello (Chiaro)
- 1/2 Palomino
- 1/4 Castano chiaro

8

Palomino

- Sauro con gene C^{cr} che diluisce il colore rossiccio dei sauri chiari a giallo.

$C^{cr} \times C^{cr}$ = Albino, bianco o cremello

CC^{cr} = Palomino, giallo o crema

CC = Castano chiaro



9

Altro esempio

- **Polli Frizzle:**

penne ritte, con rachidi piegate in fuori;
penne della coda e delle ali sono meno
ricurve ma le barbe sono spesso
attorcigliate.

**Eterozigote X gene dominante "F" (influisce
soprattutto sulla struttura delle penne)**

10



11

$$\blacksquare Ff \times Ff = 1 FF: 2 Ff: 1 ff$$



Piumaggio normale

12

■ FF

↓

ANIMALI SCARTATI

Penne ritorte da sembrare lana (dopo la muta sono quasi nudi).

Per mantenere la temperatura corporea debbono produrre più calore e il cuore risulta ipertrofico e batte più rapidamente.

Anche il consumo di cibo aumenta.

- Maschi omozigoti: raggiungono più lentamente la maturità sessuale;
- Femmine omozigoti: ovulano più tardivamente

The diagram features a dark blue background. At the top left, a white box contains the text '■ FF'. A large teal arrow points downwards from this box. To the right, a white box contains the text 'ANIMALI SCARTATI'. A large teal arrow curves from the right side of this box back towards the 'ANIMALI SCARTATI' box, suggesting a feedback loop or a return to a previous state. Below the 'ANIMALI SCARTATI' box, there is a list of characteristics and behaviors.

13

La CODOMINANZA

- La CODOMINANZA è una modificazione delle relazioni di dominanza che può essere messa in relazione con la dominanza incompleta.

14

- **CODOMINANZA:** l'eterozigote manifesta entrambi i fenotipi dei 2 omozigoti;
- **DOMINANZA INCOMPLETA:** Fenotipo intermedio.

15

Esempio

- **BOVINI SHORTHORN:**
- Rosso – omozigote dominante
- Bianco – omozigote recessivo
- Ubero - eterozigote

Rosso X Bianco → **UBERO**

Ubero X Ubero → **1 Rosso: 2 Uberi :1 Bianco**

16

ALTRO ESEMPIO

Sistema ABO

Gli individui eterozigoti I^A/I^B sono di gruppo AB perché vengono prodotti sia l'antigene A che l'antigene B per cui gli alleli I^A e I^B sono codominanti.

17

CODOMINANZA

- Gli antigeni M-N nell'uomo.
- Nessuno dei 2 geni è dominante sull'altro e entrambi vengono espressi negli eterozigoti.

18

Sistema M-N

	Genotipi
M	L^M/L^M
N	L^N/L^N
MN	L^M/L^N

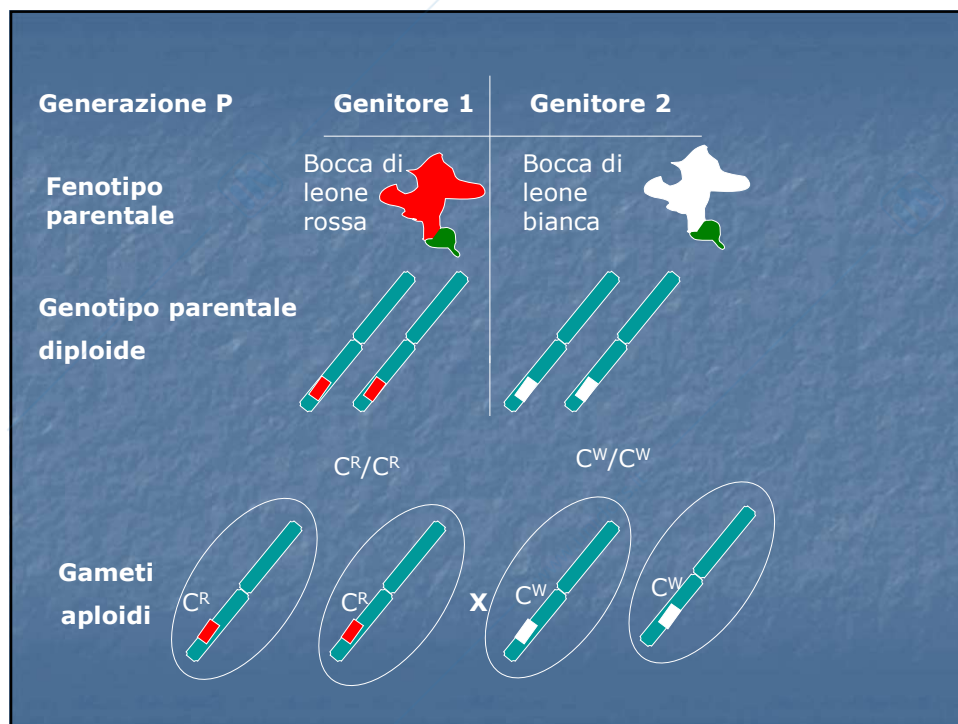
Gli antigeni M e N differiscono da alcuni altri antigeni dato che gli anticorpi contro di essi sono rari nel sangue umano.

(Non debbono essere presi in considerazione nel compiere trasfusioni)

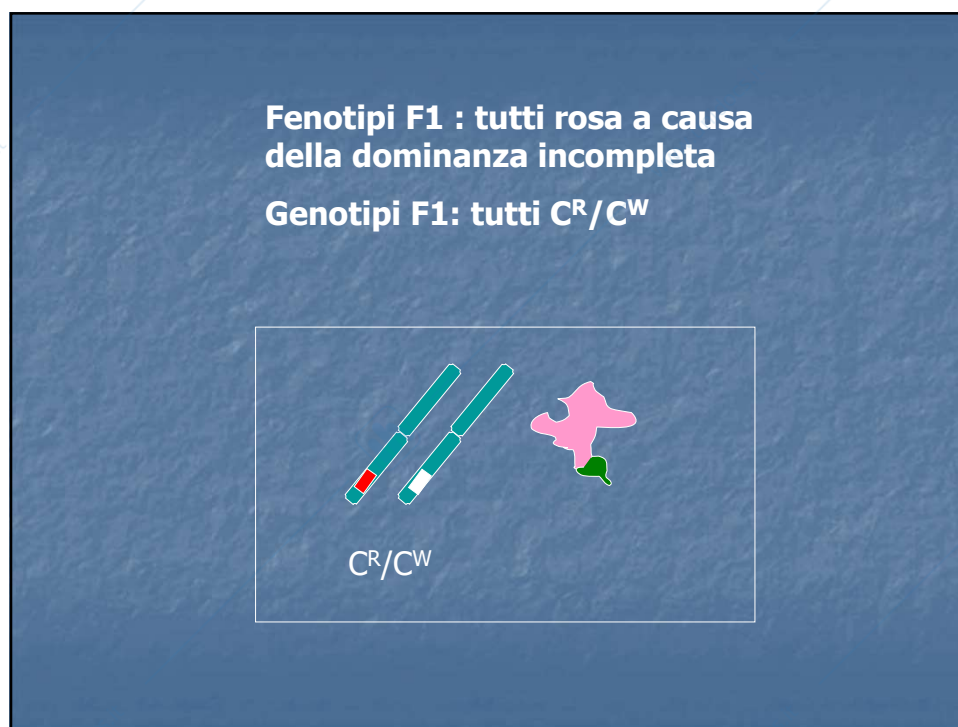
19

Dominanza incompleta nella bocca di leone.1) Incrocio tra una varietà linea pura a fiori rossi e una varietà a fiori bianchi.

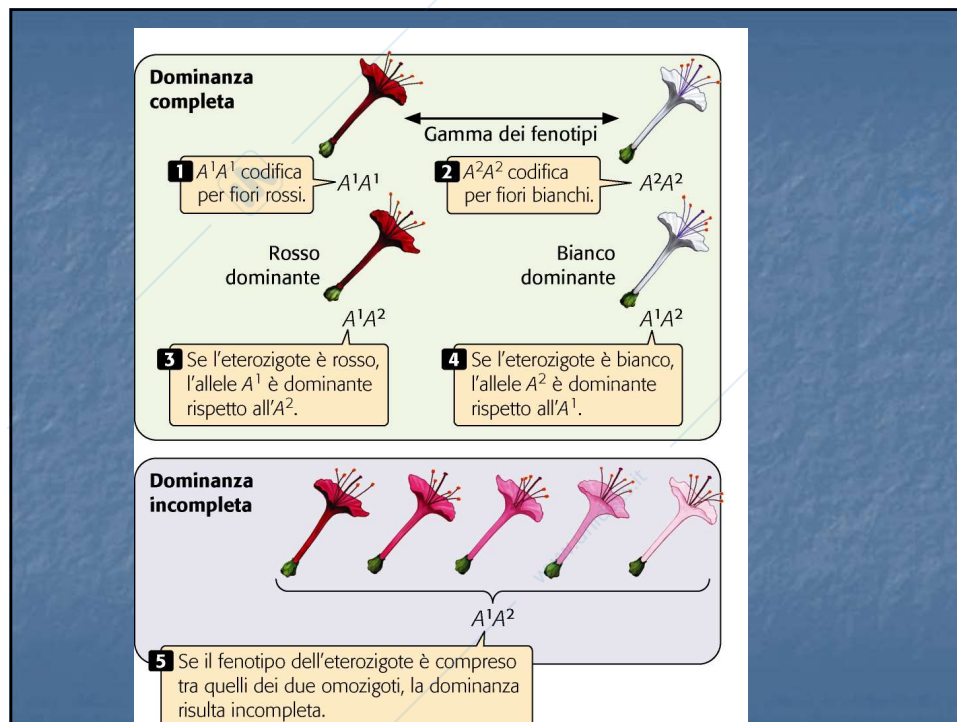
20



21



22



23

SPIEGAZIONE

- **CODOMINANZA:** i prodotti di entrambi gli alleli sono presenti in 1 eterozigote per cui frequentemente si osservano entrambi i fenotipi omozigoti.
- **DOMINANZA INCOMPLETA:** in 1 eterozigote solo 1 allele viene espresso a produrre un prodotto (fenotipo intermedio).

24

Alleli Multipli

Alleli Multipli – Multiple Alleles

Una serie di alleli (maggiore di due) che occupa un locus particolare su un cromosoma in una popolazione. Un locus in un individuo ne porta comunque solo due, mentre la popolazione, se infinita, esprime tutte le combinazioni di coppie possibili.

25

- In una popolazione di individui possono esistere molti alleli di un dato gene (1 selvatico e gli altri mutanti).
- Si dice che di tali geni esistono alleli multipli e che gli alleli costituiscono una "serie allelica multipla"

26

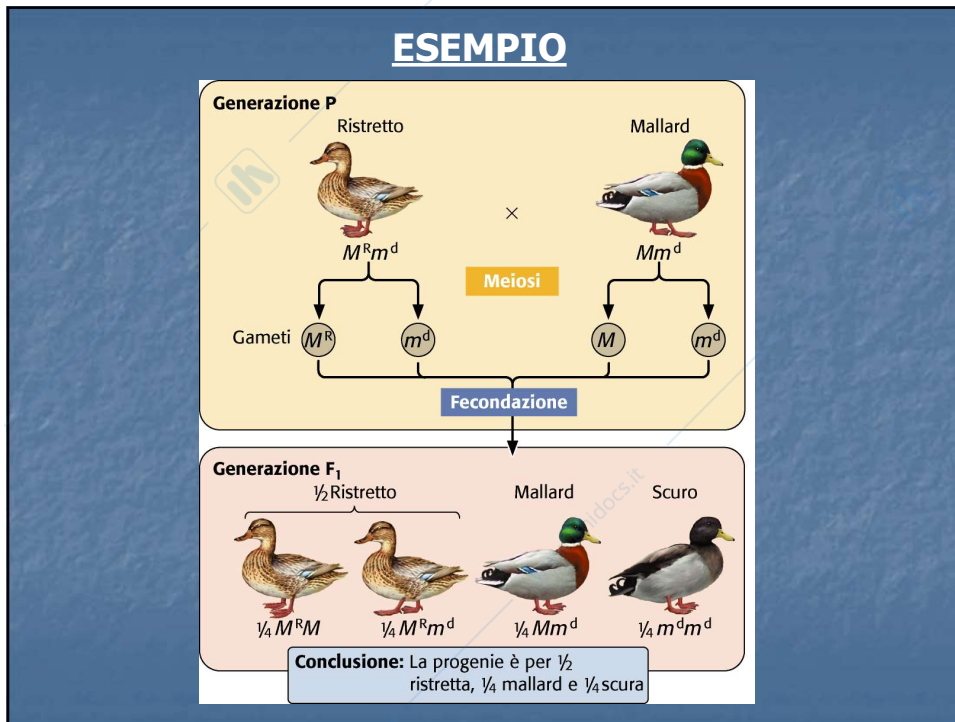
- L'allele più frequente nelle popolazioni naturali di un organismo è
- **L'ALLELE SELVATICO** (o wild-type)
- L'allele alternativo è la variante o
- **ALLELE MUTANTE**

27

- Gli alleli in una serie allelica multipla non sempre ricadono in casi di netta dominanza.
- Alcuni alleli possono mostrare dominanza incompleta, altri codominanza, mentre altri sono completamente recessivi.

28

ESEMPIO



29

Altro esempio

Allele C = F selvatico; Allele c^{ch} = F cincillà
 Allele c^c = F himalaya; Allele c = F albino
 $C > c^{ch} > c^c > c$





- C = allele per fenotipo selvatico (dominante su c^{ch} , c^c , c)
- c^{ch} = allele per fenotipo cincillà (dominante su c^c , c)
- c^c = allele per fenotipo himalaya (dominante su c)
- c = allele per fenotipo albino (recessivo su tutti)

Genotypes shown: $C C$, $C c^{ch}$, $C c^c$, $C c$, $c^{ch} c^{ch}$, $c^{ch} c^c$, $c^{ch} c$, $c^c c^c$, $c^c c$, $c c$

30

Allelia multipla → es. colore della pelliccia dei conigli

4 alleli: c^+ c^{ch} c^h cc

	<u>Genotipo</u>	<u>Fenotipo</u>
 Albino	cc	Peli bianchi su tutto il corpo
 Himalayano	$c^h c^h$	Peli neri sulle estremità e peli bianchi sul resto del corpo
 Chinchilla	$c^{ch} c^{ch}$	Peli bianchi con punte nere su tutto il corpo
 Tipo selvatico	$c^+ c^+$	Peli colorati su tutto il corpo

31



Selvatico

$c^+ c^+$
 $c^+ c^{ch}$
 $c^+ c^h$

Allele c^+ dominante su tutti
Allele c recessivo
Allele c^{ch} è parzialmente dominante su c^h

Chinchilla chiaro

$c^{ch} c^{ch}$



Chinchilla chiaro con le punte nere

$c^{ch} c^h$

Himalayano

$c^h c^h$



Albino

cc



32

- Le persone omozigoti per l'allele recessivo i sono di gruppo O;
- Sia I^A sia I^B sono dominanti su i ;
- Gli individui eterozigoti I^A/I^B sono di gruppo AB, ovvero, manifestano entrambi i gruppi sanguigni A e B contemporaneamente (Codominanza)

35

PER LE TRASFUSIONI DI SANGUE

- **Antigene:** è qualsiasi molecola che, riconosciuta come estranea da un individuo, stimola la produzione di specifiche molecole chiamate ANTICORPI, che si legano all'antigene stesso.

■ **ANTICORPO:** molecola proteica che riconosce e lega la sostanza estranea.

36

- La genetica di questo sistema segue i principi fondamentali di Mendel;
- La tipizzazione sanguigna e l'analisi dell'ereditarietà dei gruppi vengono usate a volte nei casi di controversa paternità o maternità (per decisione legale sono necessari test più moderni compresa la tipizzazione del DNA).

37

- L'allele I^A determina l'antigene A e il siero del sangue degli individui di gruppo A contiene anticorpi che si formano spontaneamente contro l'antigene B.
- Al contrario le persone di Gruppo B hanno sui globuli rossi l'antigene B e nel siero anticorpi anti-A.

38

- Sui globuli rossi degli individui di gruppo AB si trovano sia l'antigene A che il B



Non vi sono né gli anticorpi anti-A né gli anticorpi anti-B

39

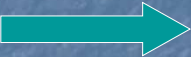
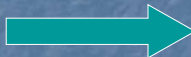

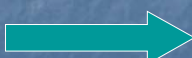
- Nelle persone di **Gruppo 0** i globuli rossi non hanno né l'antigene A né l'antigene B



Il siero contiene gli anticorpi anti-A e anti-B

40

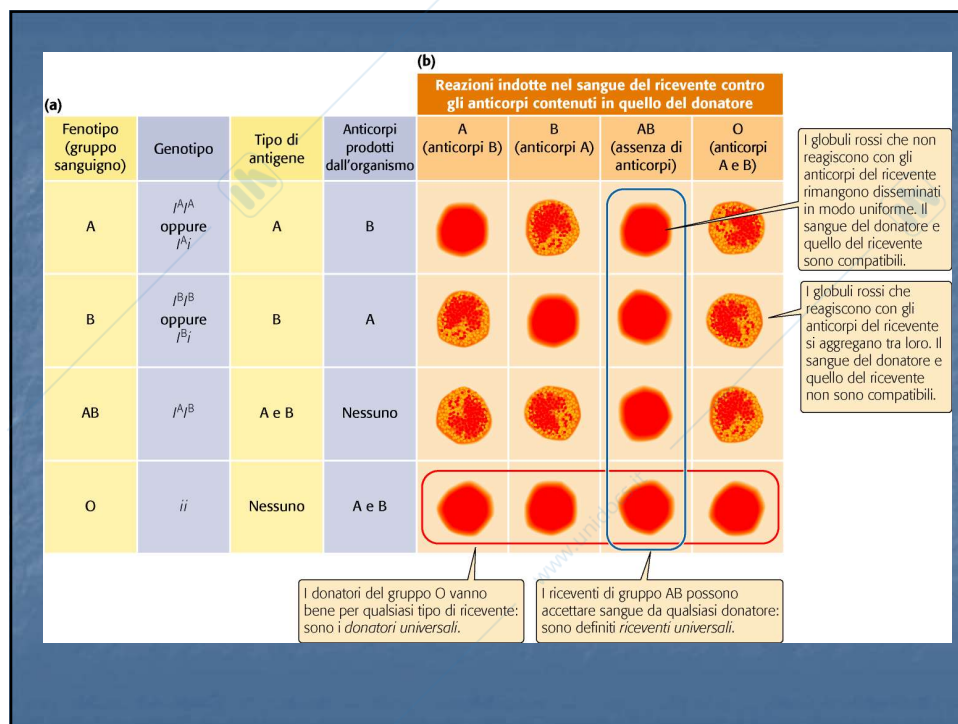
Trasfusioni sicure?

A		A e AB
B		B e AB
AB		AB
0		A, B, AB, 0

41

- Gruppo AB = Accettore universale;
- Gruppo 0 = Donatore universale

42



43

Sistemi di gruppo sanguigno in alcuni animali domestici.

Specie	Sistemi (loci)	N° minimo di alleli al locus più complesso
Bovini	12	500
Ovini	8	60
Suini	15	13
Cavalli	8	6
Polli	12	35

44

Gruppi sanguigni nei bovini.

LOCUS	N° minimo di alleli
A	10
B	500
C	?
F	5
J	4
L	2
M	3
N	2
S	8
Z	3
R'	3
T'	2

45

Ricapitolando....

46

Numero di genotipi per gli alleli multipli.

Numero di alleli	N° genotipi possibili	Tipi di omozigoti	Tipi di eterozigoti
1	1	1	0
2	3	2	1
3	6	3	3
4	10	4	6
5	15	5	10
n	$n(n+1)/2$	n	$n(n-1)/2$

47

Sangue bovino: locus B: 500 alleli



n	$n(n+1)/2$	n	$n(n-1)/2$
500	125.250	500	124.750

48

Interazioni tra geni e rapporti Mendeliani modificati.

INTERAZIONE E EPISTASI

49

TIPO DI AZIONE TRA GENI	RAPPORTO
Epistasi Recessiva	9:3:4
Epistasi Dominante	12:3:1
Doppia Epistasi Dominante	15:1
Doppia Epistasi Recessiva	9:7
Espressione singola (A, B) con interazione complementare	9:6:1
Epistasi Dominante e Recessiva	13:3
INTERAZIONE VERA E PROPRIA	9:3:3:1

50

- E' fenomeno frequente che singoli geni producano i loro effetti fenotipici in cooperazione con altri geni del patrimonio ereditario dell'organismo.
- Vi sono casi nei quali geni appartenenti a differenti coppie allelomorfe, benchè ereditati indipendentemente, agiscono insieme nel produrre un determinato carattere il quale appare così non legato ad un singolo gene, bensì ad un interazione fra 2 o più geni

51

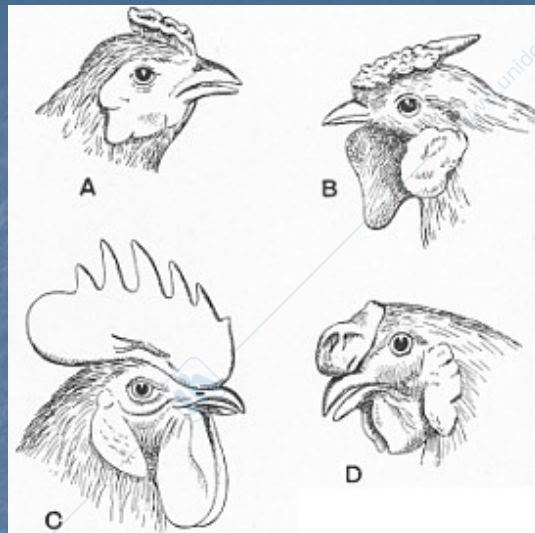
- 2 geni a loci diversi e che da soli determinano caratteri diversi, trovandosi presenti nello stesso individuo reagiscono tra loro dando luogo a:
 - - alla comparsa di un carattere nuovo (**INTERAZIONE IN SENSO TRETTO**);
 - - o a fenomeni di dominanza o inibizione di un gene sull'altro (**EPISTASI IN SENSO STRETTO**)

52

ESEMPIO: Interazione fra 2 geni non alleli

- Comparsa di un carattere nuovo in F1:
Forma della cresta nei polli

53



Quattro tipi di cresta: A a pisello (a fagiolo) – B a rosa (frastagliata)– C semplice – D a noce.

54

- Incroci:
- Varietà cresta a rosa x cresta semplice

Cresta a rosa dominante su cresta semplice:

F1: Cresta a rosa

F1 x F1: Rosa x Rosa = 3 Rosa : 1 semplice

55

- Idem per Incrocio:
- Varietà cresta a pisello x cresta semplice

Cresta a pisello dominante su cresta semplice:

F1: Cresta a pisello

F1 x F1: Pisello x Pisello = 3 Pisello : 1 semplice



56

- Cresta a rosa
- Cresta a pisello

**DOMINANZA COMPLETA SU
CRESTA SEMPLICE**

57

Polli con cresta a rosa (frastagliata) (R) RRpp

X

Cresta a pisello (fagiolo) (P) rrPP

rosa

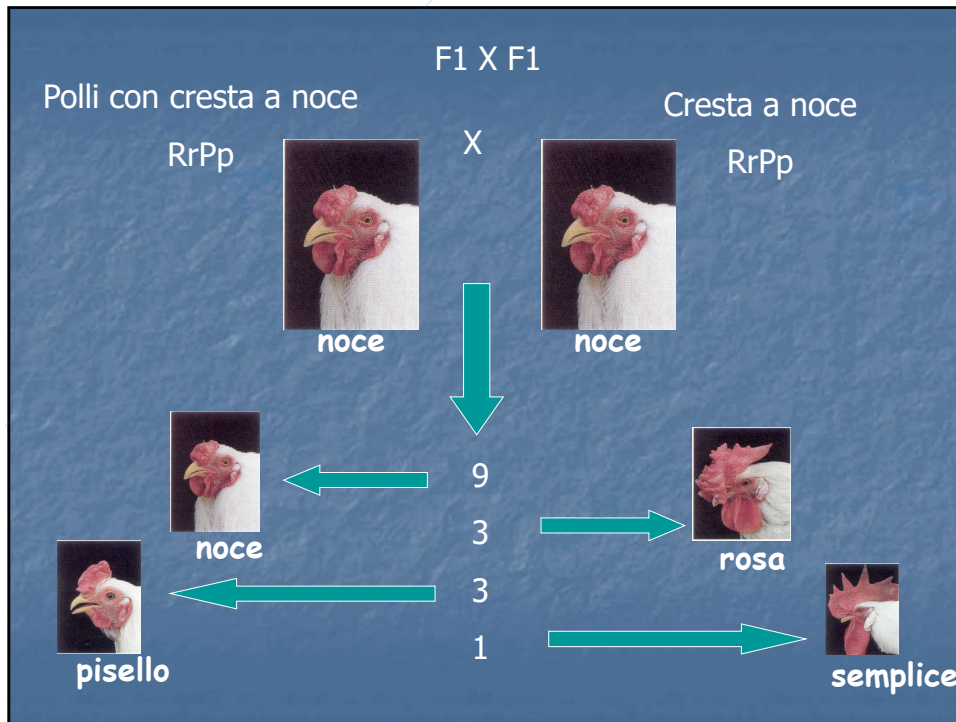
pisello

F1

Cresta a noce RrPp

noce

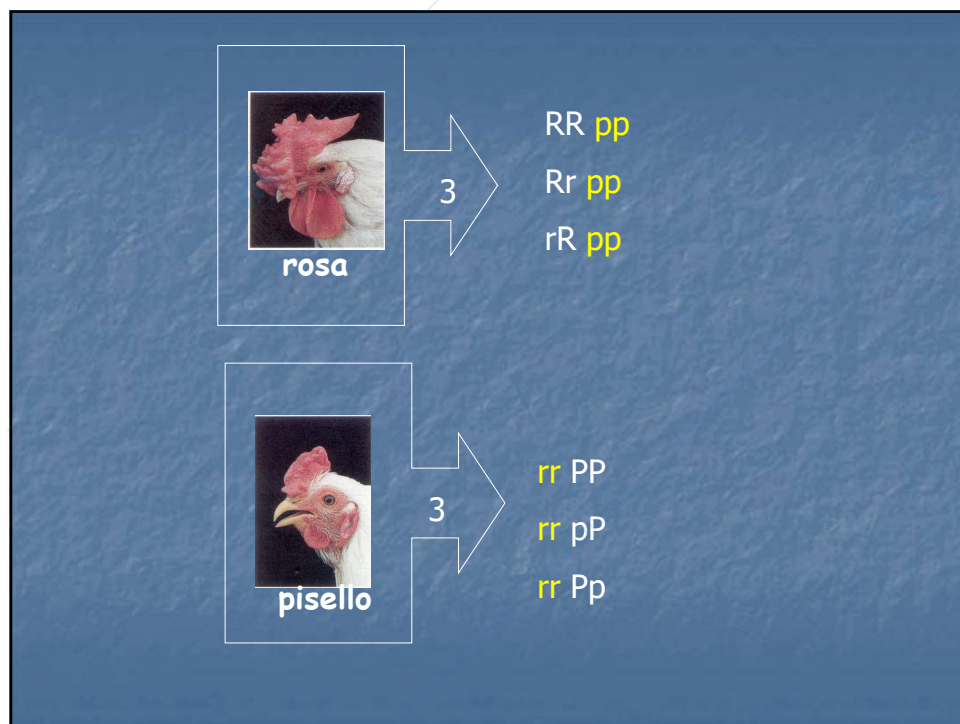
58



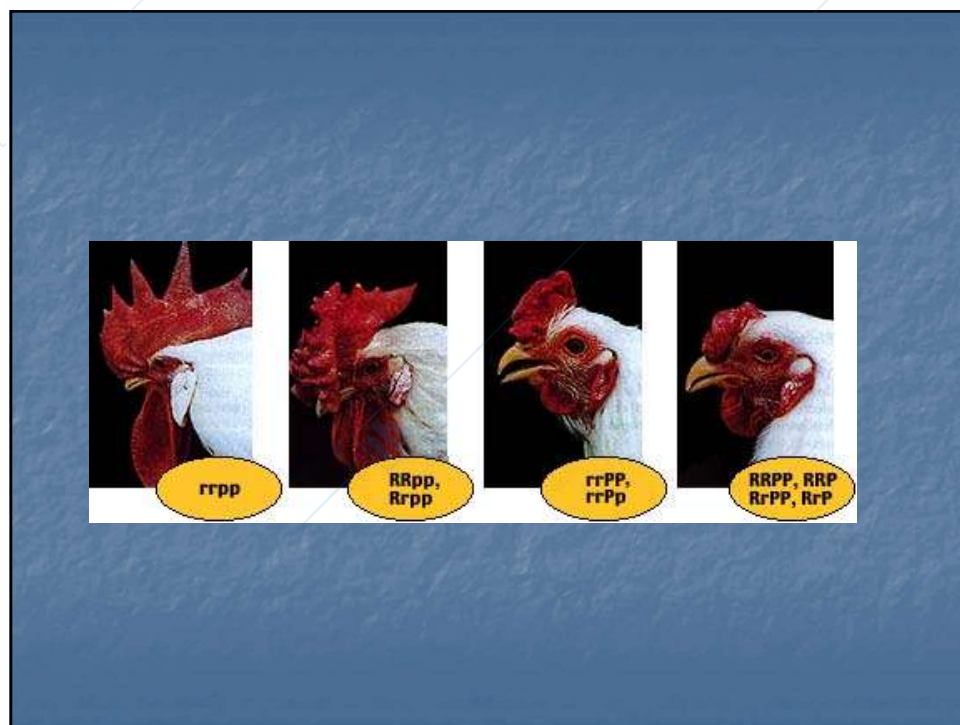
59



60



61



62

SPIEGAZIONE MOLECOLARE

Il fenotipo cresta singola dipende da geni diversi da R e P



r e p: nessun prodotto genico funzionale modifica il fenotipo "base" → **cresta singola (rrpp)**



R: prodotto genico che interagisce con il fenotipo "base" → **cresta a rosa (R_pp)**



P: prodotto genico che interagisce con il fenotipo "base" → **cresta a pisello (rrP_)**



I prodotti genici **R e P** interagiscono a dare una variante → **cresta a noce (R_P_)**



63

I loci **R e P** interagiscono con il gene che
definisce il fenotipo "cresta singola" e tra loro,
per dare nuovi fenotipi

64

Serie dei genotipi che si ottengono in F2 in caso di diibridismo:

- 1 AA BB
- 1 AA bb
- 2 Aa BB
- 2 AA Bb
- 4 Aa Bb
- 2 Aa bb
- 2 aa Bb
- 1 aa BB
- 1 aa bb

16

65

L'EPISTASI

- E' una forma di interazione tra geni, in base alla quale un gene interferisce con l'espressione fenotipica di un altro gene NON ALLELICO per cui il fenotipo è determinato dal primo gene e non dal secondo, quando entrambi i geni siano presenti in un genotipo.

66

Epistasi Recessiva (9:3:4)

- Quando l'omozigote recessivo di una coppia impedisce la manifestazione dei geni dell'altra coppia:

- cc epistatico su

{	AA
	Aa
	aa

67

Esempio

- Il colore del pelo dei roditori:
- Il rapporto **9: 3 :4** (e non 9:3:3:1)

Colore primitivo del pelo dei roditori = AGUTI A/- C/-

Questa colorazione ha una funzione mimetica e si osserva in molti roditori selvatici, compresi il coniglio selvatico, la cavia, lo scoiattolo grigio e i topi selvatici.

68

- Altri colori del mantello:
- - Albino: A/- c/c o a/a c/c;
- -Nero: a/a C/-.

69



70

9	A-; C-		
3	aa; C-		
3	A-; cc	}	3 + 1
1	aa; cc		= 4

71

P	Aguti <i>A/A C/C</i>	X	Albino <i>a/a c/c</i>
		↓	
F1	Topi aguti <i>A/a C/c</i>		
F1 x F1	Topi aguti <i>A/a C/c</i>	X	Topi aguti <i>A/a C/c</i>

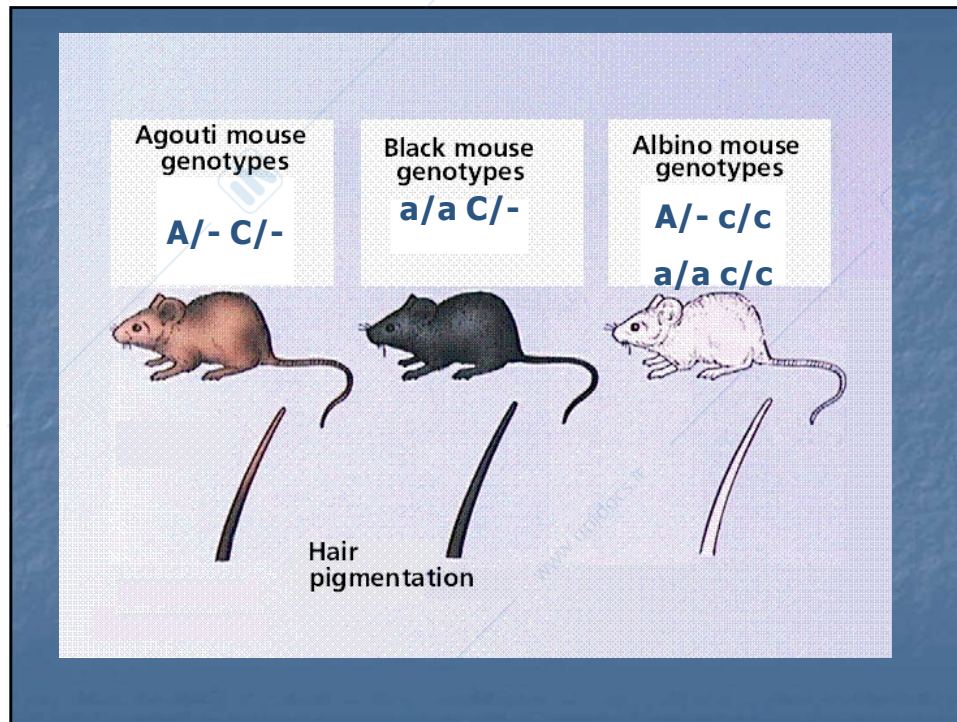
72

Rapporto F2 per A/a x A/a	Rapporto F2 per C/c x C/c	Rapporti F2 combinati	Rapporti fenotipici F2	
	$\frac{3}{4}$ C/-	9/16 A/- C/-	9/16 AGUTI	
$\frac{3}{4}$ A/-				
	$\frac{1}{4}$ c/c	3/16 A/- c/c	3/16 ALBINI	4/16 ALBINI
	$\frac{3}{4}$ C/-	3/16 a/a C/c	3/16 NERI	
$\frac{1}{4}$ a/a				
	$\frac{1}{4}$ c/c	1/16 a/a c/c	1/16 ALBINI	

73

- **Spiegazione:** nei topi, come nella maggior parte dei mammiferi, la formazione del pigmento richiede la presenza di un gene "CROMOGENO" che effettua la sintesi dell'enzima ossidante (dopaossidasi) necessario alla formazione delle melanine.

74



75

Altro esempio

- Colore del mantello nella specie equina:
- Baio, Sauro e Nero (Morello).

76

- Per determinare se un cavallo sia Sauro o Baio è indispensabile riconoscere alcuni «punti» importanti: la criniera, la coda, il margine delle orecchie e l'estremità distale degli arti.
- Baio: se i «punti» sono neri;
- Sauro: se non lo sono.
- Morelli: sia i punti che tutto il corpo neri (non sono molto frequenti).

77

- **2 loci principali che definiscono il tipo di base del mantello.**



78

- Il locus A (Agouti):
 - - **A** dominante (Baio);
 - - **a** recessivo (Nero).

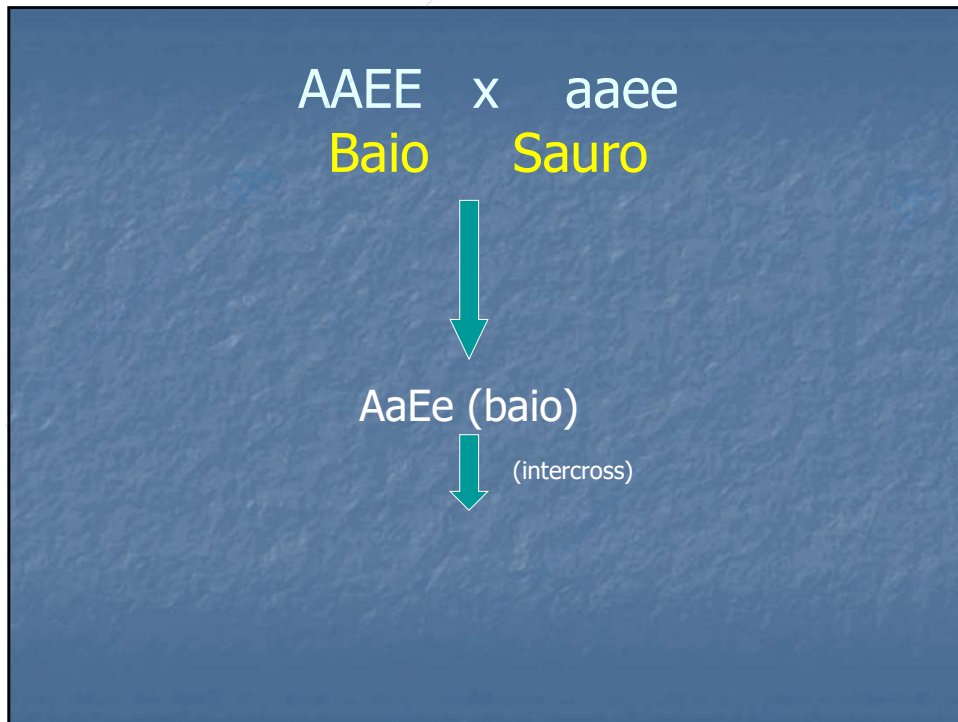
- Il locus E (Estensione):
 - - **E** dominante (permette l'espressione del gene A);
 - - **e** recessivo lo impedisce (ee non permette l'espressione del gene A e determina il mantello Sauro).

79

- **Genotipo ee** a livello del secondo locus maschera l'espressione degli alleli nero e marrone del primo locus:

A-; E-	Baio
A-; ee	Sauro
aa; E-	Nero
aa; ee	Sauro

80



81

9/16	A-; E-	Baio	
3/16	aa; E-	Nero	
3/16	A-; ee	Sauro	}
1/16	aa; ee	Sauro	
			4/16 Sauro

82

EPISTASI DOMINANTE

12:3:1

- Se in 2 coppie di alleli un gene risulta dominante sull'altra coppia di geni (A epistatico su BB, Bb, bb)



F2 → **12 : 3 : 1**

83

Cani

Cani a mantello bianco con cute e naso nero

X

cani a mantello marrone



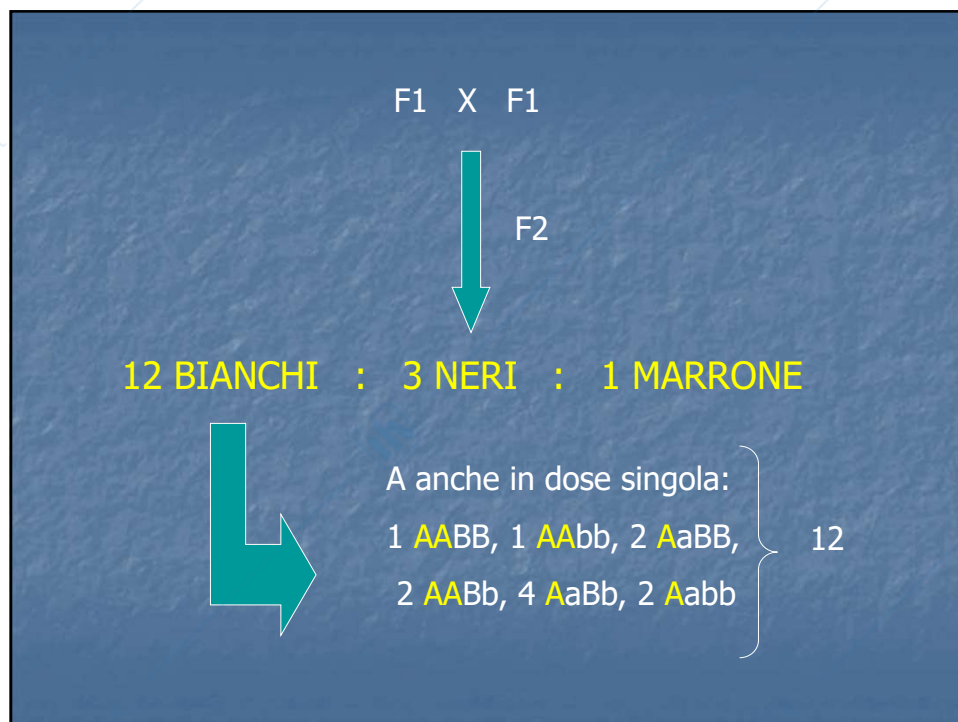
F1

Pelo bianco

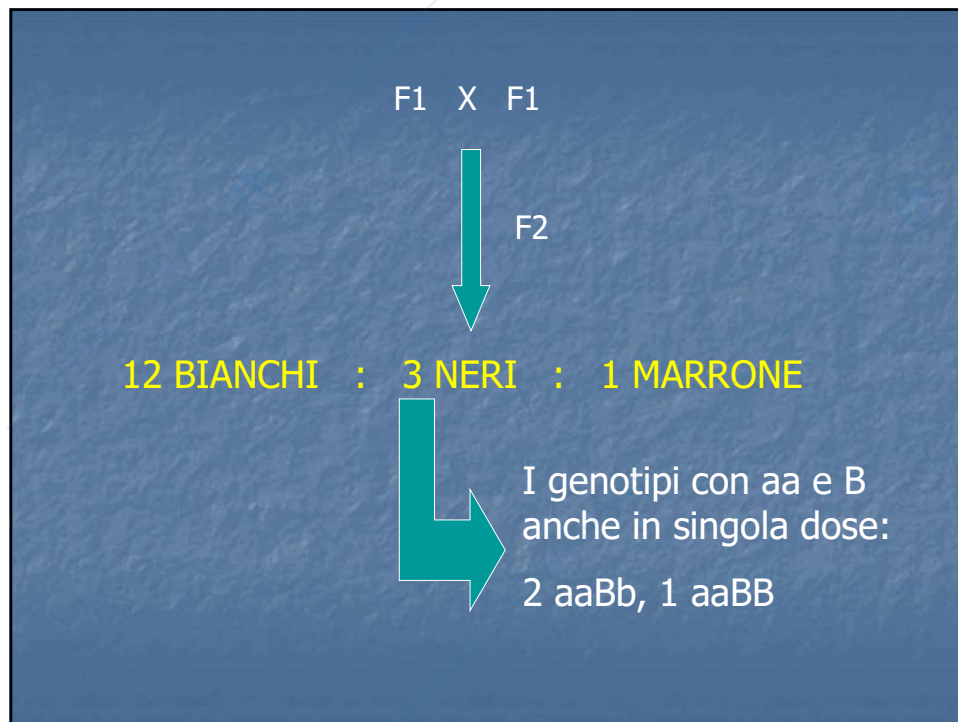
84



85



86



87



88

- Della coppia **Aa** il gene dominante è inibitore della formazione di pigmento sul pelame; il recessivo non possiede tale azione



aa = mantello colorato

89

- Nella coppia **Bb** il gene dominante condiziona la formazione di pigmento nero mentre il recessivo determina la produzione di pigmento marrone.

90

Interazione di geni complementari Doppia epistasi Recessiva (9:7)

- Mentre da soli determinano il "Medesimo" carattere, quando sono presenti contemporaneamente danno luogo a un carattere nuovo per il fenomeno dell'**INTERAZIONE**

91

IL RAPPORTO 9:7

- **Esempi:**
 - Il colore del fiore del PISELLO ODOROSO;
 - Polli razza Silky e Dorking
 - Conigli: pelo Rex e pelo Normale

92

- 1) Esistono molte varietà di pisello odoroso appartenenti a linee pure, la maggior parte delle quali è derivata da una pianta di pisello odoroso selvatico a fiori purpureo della Sicilia.

93



94

9 C-; P-
3 C-; pp
3 cc; P-
1 cc; pp

3 + 3 + 1 = 7

95

(a)

P Bianco CC pp X Bianco cc PP

Gameti Cp cP

F₁ Purpureo Cc Pp X Purpureo Cc Pp

Gameti maschili CP Cp cP cp

Gameti femminili	CP	CC PP Purpureo	CC Pp Purpureo	Cc PP Purpureo	Cc Pp Purpureo
	Cp	CC Pp Purpureo	CC pp Bianco	Cc Pp Purpureo	Cc pp Bianco
	cP	Cc PP Purpureo	Cc Pp Purpureo	cc PP Bianco	cc Pp Bianco
	cp	Cc Pp Purpureo	Cc pp Bianco	cc Pp Bianco	cc pp Bianco

Rapporto: 9/16 purpurei, 7/16 bianchi

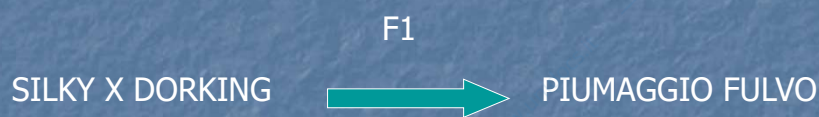
(b)

Figura 4.15 (a) Fiori purpurei e bianchi della pianta di pisello dolce. (b) Esperimento di Bateson e Punnett sul colore dei fiori di pisello dolce.

96

Polli

- Razza Silky = piumaggio bianco di aspetto sericeo;
- Varietà Razza Dorking = "



97


- $F1 \times F1 = \begin{cases} 9 \text{ COLORATI} \\ 7 \text{ BIANCHI} \end{cases}$

Fulvo: azione complementare dei geni A e B che risultano ipostatici rispetto ai recessivi aa e bb

98

Conigli

- Allele r_1 per il pelo Rex = pelo rasato utilizzato per le pellicce;
- Allele R_1 = pelo normale
- Allele r_3 di un altro locus è responsabile del fenotipo Rex della normandia (indistinguibile dal Rex) ed è recessivo rispetto a R_3 (pelliccia normale)

r_1r_1 è epistatico su R_3^-  r_3r_3 è epistatico su R_1^-

99

9	$R_1^-; R_3^-$	}	=
3	$R_1^-; r_3r_3$		
3	$r_1r_1; R_3^-$		
1	$r_1r_1; r_3r_3$		
			3 + 3 + 1
			7

100

■ $F1 \times F1 =$

9 individui normali

7 individui Rex

101

Espressione singola (A, B) con
interazione complementare
9:6:1

- Esempio maiali Duroc
- Mantello **rosso**, raramente **color grigio sabbia** e ancor + raramente mantello **bianco**

Grigi x grigi



ROSSI

102

■ Rossi x Rossi



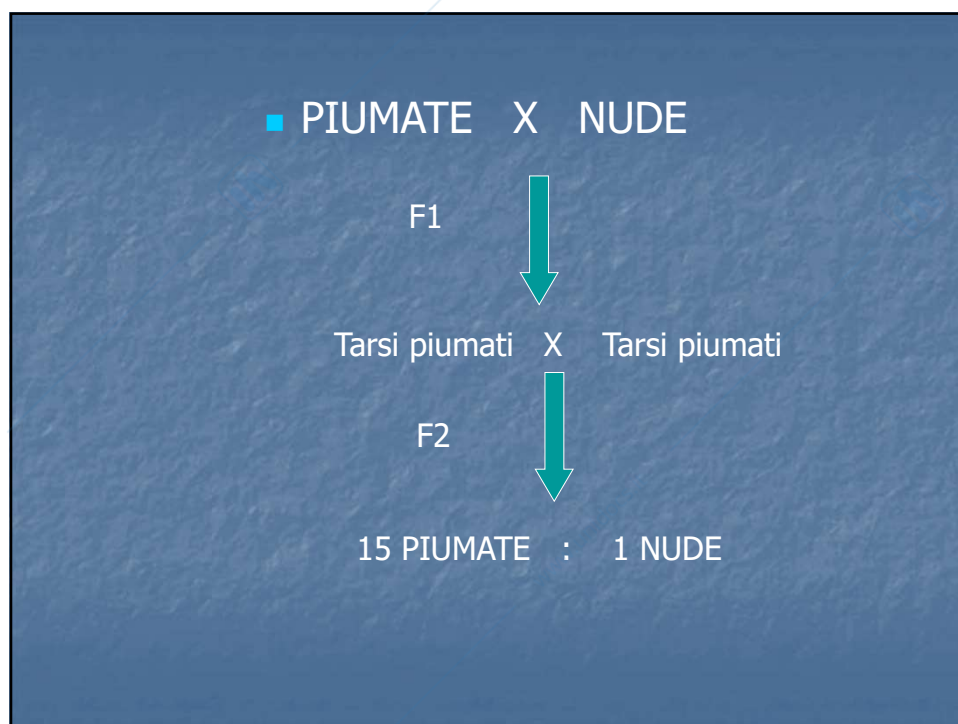
■ 9 rossi: 6 grigi : 1 bianco

103

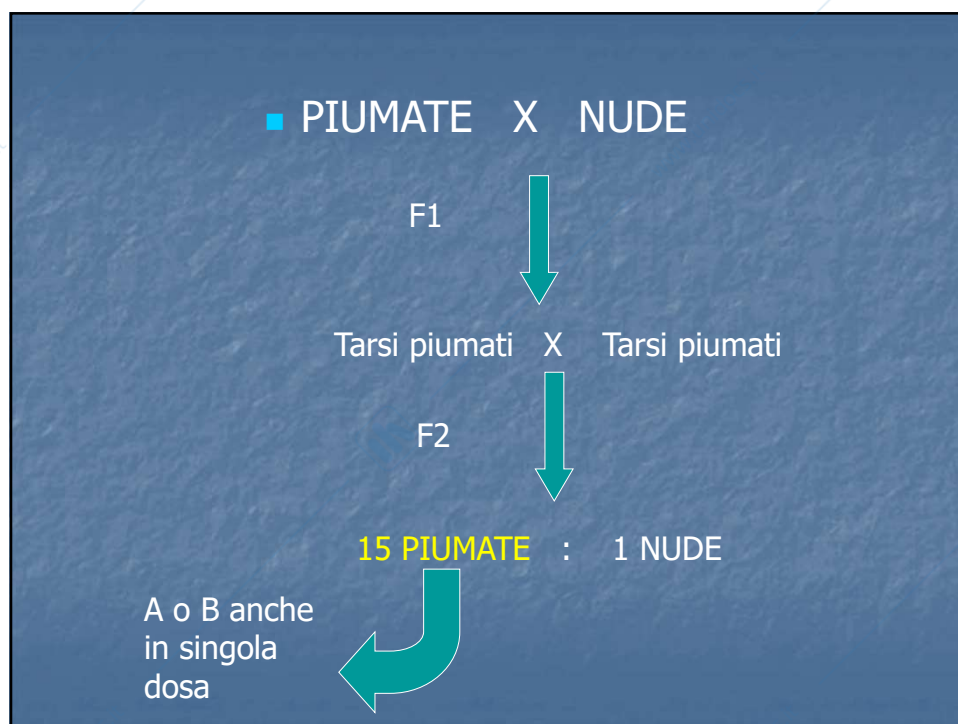
DOPPIA EPISTASI DOMINANTE (15 : 1).

- 2 geni dominanti che posseggono la medesima espressione fenotipica
- ESEMPIO: polli zampe piumate è dominante su zampe nude.

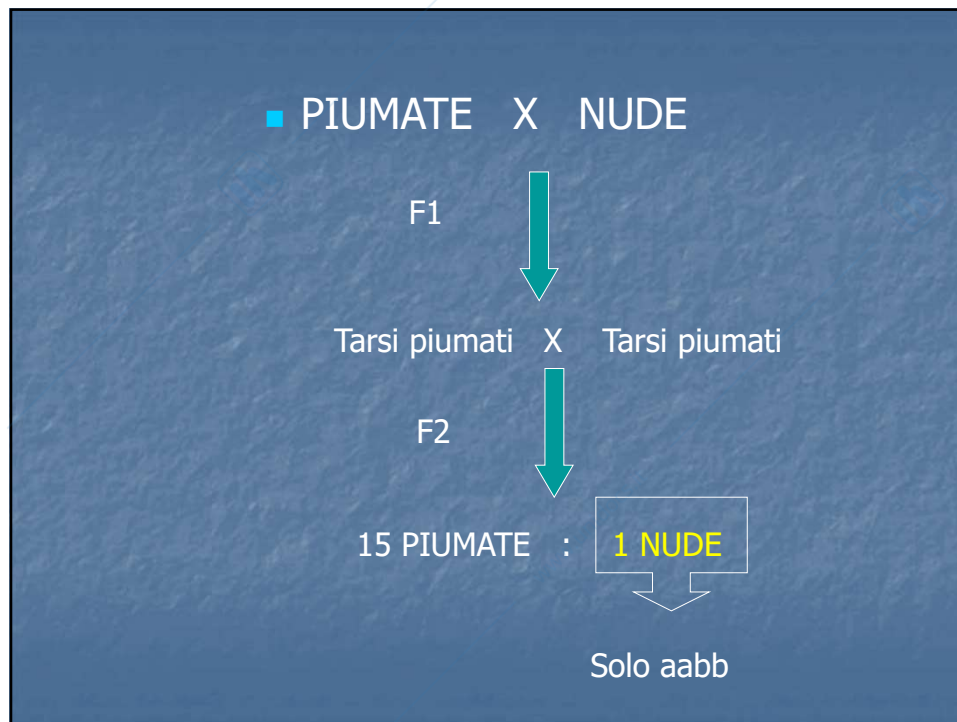
104



105



106



107

DOPPIA EPISTASI DOMINANTE (15 : 1).

- Altro ESEMPIO: bovini Hereford e Simmental presentano la faccia bianca ma diverso genotipo.
- Hereford: HHss (allele H dominante per la faccia bianca);
- Simmental: hhSS

108

- $H > ss$ e $S > hh$
- 15 con faccia bianca: genotipi con almeno un H o un S;
- 1 senza faccia bianca: hhss

109

Epistasi Dominante e Recessiva (13 : 3)

- Un medesimo carattere può talvolta essere prodotto da geni diversi non alleli dei quali 1 si comporta da dominante e l'altro da recessivo.

110

ESEMPIO

Gallo razza
Livornese
(bianco)

X

Gallina a
Piumaggio
colorato

F1

BIANCO

Il piumaggio bianco è dovuto all'azione di un gene inibitore A su un gene cromogeno B (genotipo Livornese = AABB)

111

Gallo razza
Wyandotte
(bianco)

X

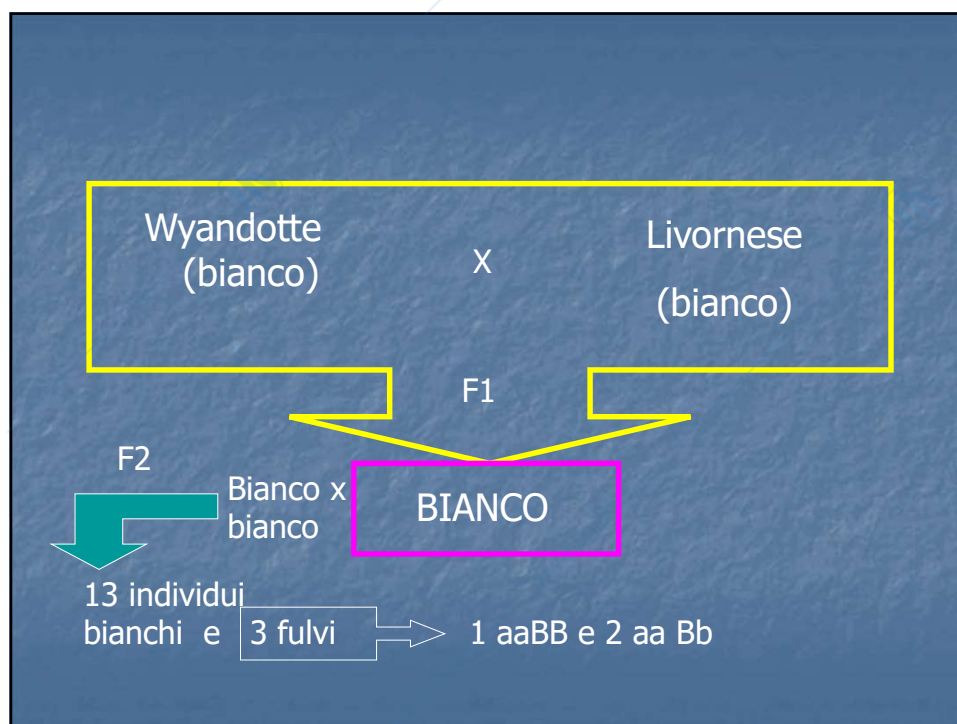
Gallina a
Piumaggio
colorato

F1

COLORATO

Nella razza Wyandotte non esiste il gene inibitore ed è presente un gene di albinismo (genotipo = aabb)

112



113

Riassunto rapporti statistici dei fenotipi nella F2 nei diversi casi di interazione ed epistasi fra 2 coppie di geni non alleli

Epistasi recessiva (aa su BB, Bb, bb)	9 : 3 : 4
Epistasi dominante (A su BB, Bb, bb)	12 : 3 : 1
Interazione complementare (A+B)	9 : 7
Espressione singola (A, B) con interazione complementare	9 : 6 : 1
Doppia epistasi	15 : 1
Dominanza ed epistasi recessiva (A su BB, Bb, bb e aa su bb)	13 : 3

114