

Genotipo e fenotipo

Il patrimonio genetico di un individuo e quindi l'insieme dei suoi geni è detto **genotipo**. Si dice **fenotipo** il modo in cui un genotipo si manifesta esteriormente, cioè l'insieme dei caratteri visibili di un certo genotipo (tratti somatici).

Genotipo	Fenotipo	Genotipo	Fenotipo
<i>RR</i>	fiori rossi	<i>GG</i>	semi gialli
<i>Rr</i>	fiori rossi	<i>Gg</i>	semi gialli
<i>rr</i>	fiori bianchi	<i>gg</i>	semi verdi

Uguali fenotipi possono presentare genotipi diversi: ad esempio i genotipi *RR* e *Rr* delle piante di pisello hanno entrambi come manifestazione esteriore il produrre fiori rossi.

Gli alleli multipli

Molti caratteri in natura si presentano soltanto con **due varianti** come i caratteri delle piante di pisello studiate da Mendel. Esistono invece altri caratteri o geni che presentano **più forme o alleli**.

Le modalità di trasmissione del gruppo sanguigno sono un esempio di **alleli multipli e dominanza incompleta**.

Il gene del gruppo sanguigno ha tre alleli, indicati con le lettere **A, B, O**. Gli alleli **A** e **B** sono **dominanti**, mentre l'allele **O** è sempre **recessivo**.

Alleli	Gruppo sanguigno
AA	A
BB	B
OO	O
AO (A dominante)	A
BO (B dominante)	B
AB (dominanza incompleta)	AB

Le malattie genetiche autosomiche

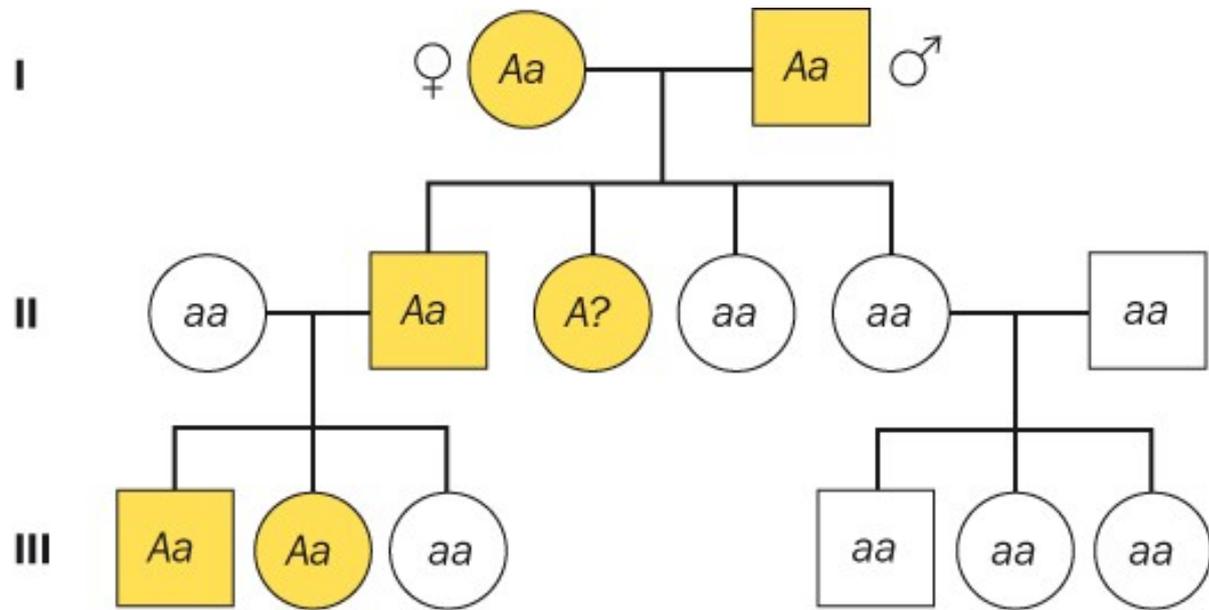
Le malattie genetiche i cui geni si trovano sugli autosomi, cromosomi non sessuali, sono dette **autosomiche**. Possono essere **dominanti** o **recessive**. Sono **dominanti** se l'allele che le causa è **dominante**: in questo caso la malattia si manifesta sia negli omozigoti sia negli eterozigoti.

Genotipi con allele malato dominante M	Situazione
MM	Omozigote malato
Mm	Eterozigote malato
mm	Omozigote sano

Sono **recessive** se l'allele che le causa è **recessivo**: in tal senso gli omozigoti recessivi si ammalano, mentre gli eterozigoti si dicono **portatori sani** della malattia, in quanto non la manifestano, ma possono trasmetterla ai figli.

Genotipi con allele malato recessivo m	Situazione
MM	Omozigote sano
Mm	Eterozigote portatore sano
mm	Omozigote malato

Alcune malattie genetiche dell'uomo sono autosomiche dominanti



Legenda

aa	= Sano
AA	= Malato
Aa	= Malato
A?	= Malato (un allele sconosciuto)

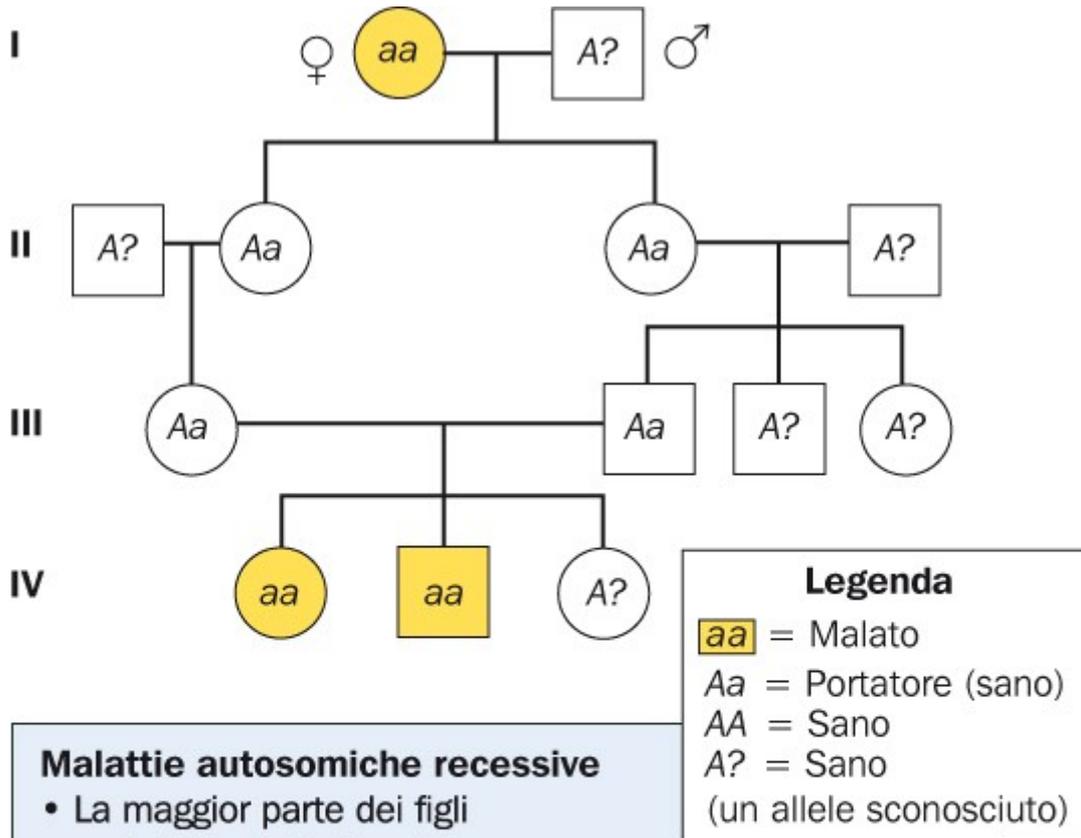
Malattie autosomiche dominanti

- I figli malati hanno generalmente genitori malati.
- Gli individui eterozigoti (Aa) sono malati.
- Due genitori malati possono avere figli sani.
- Due genitori sani non possono avere figli malati.
- Maschi e femmine sono malati con la stessa frequenza.

Esempi di malattie genetiche *autosomiche dominanti*:

- neurofibromatosi;
- malattia (o còrea) di Huntington;
- acondroplasia.

Alcune malattie genetiche dell'uomo sono autosomiche recessive



Malattie autosomiche recessive

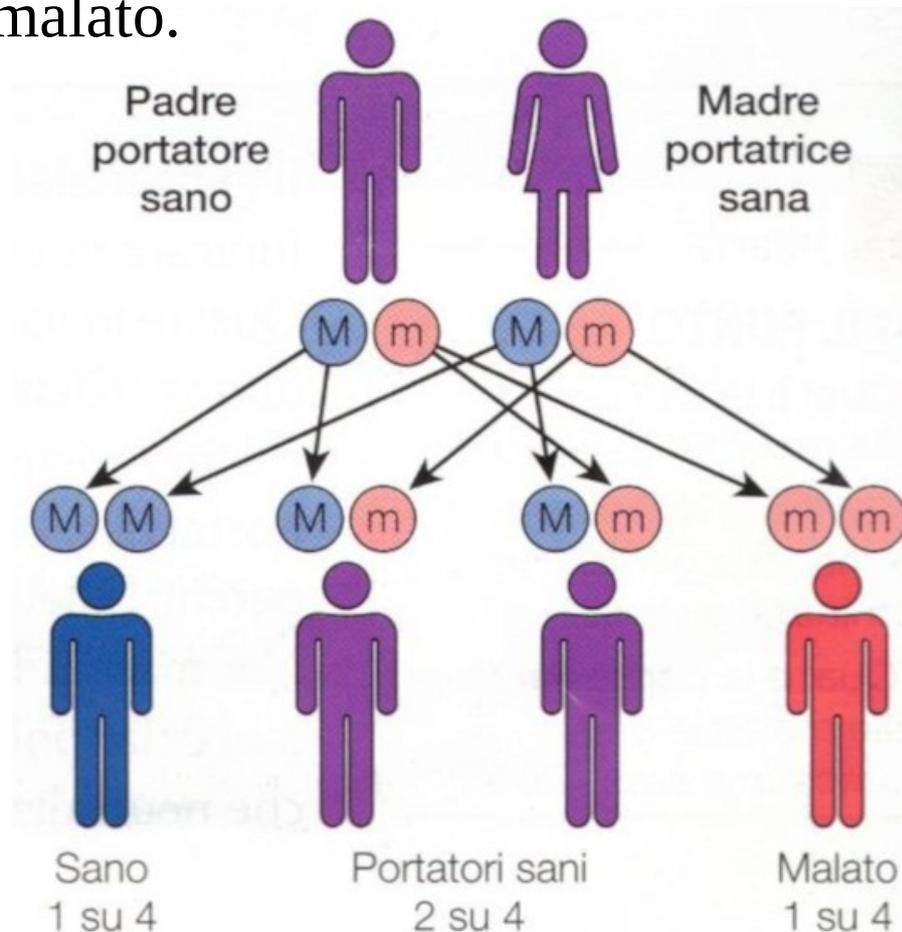
- La maggior parte dei figli malati ha genitori sani.
- Gli eterozigoti (Aa) hanno fenotipo sano.
- Due genitori entrambi malati hanno sempre figli malati.
- Con un compagno sano, gli individui malati hanno sempre figli sani.
- Parenti stretti che si uniscono hanno maggiori probabilità di avere figli malati.
- Maschi e femmine sono malati con la stessa frequenza.

Esempi di malattie genetiche *autosomiche recessive*:

- malattia di Tay-Sachs;
- fibrosi cistica;
- fenilchetonuria;
- anemia falciforme.

Le malattie genetiche autosomiche recessive

Le malattie genetiche **recessive** sono più comuni e diffuse, perché gli **eterozigoti portatori sani** diffondono la malattia che si presenta soltanto nei soggetti **con entrambi gli alleli malati (omozigoti)**: questa situazione si realizza quando entrambi i genitori sono portatori sani e trasmettono al figlio il loro allele malato.

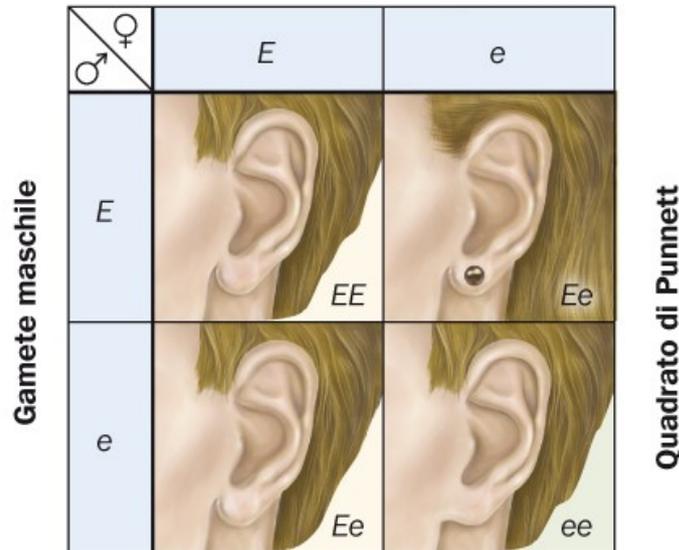


Mendel e le leggi della probabilità

Genitori



Gamete femminile



Prole

I risultati di Mendel corrispondono a quelli previsti dalle **leggi della probabilità**.

Il **quadrato di Punnett** permette di calcolare facilmente le probabilità con cui compaiono i vari tipi di genotipo e di fenotipo nella prole.

Legenda alleli

E = Lobi staccati

e = Lobi attaccati

Rapporto fenotipico

3 Lobi staccati

1 Lobi attaccati

Esempi

Colore dei capelli

N allele dominante = capelli scuri

n allele recessivo = capelli biondi

NN omozigote = capelli scuri

Nn eterozigote = capelli scuri (N
domina su n)

nn omozigote = capelli chiari

Papà: **NN**

Mamma: **nn**

GAMETI	N	N
n	Nn	Nn
n	Nn	Nn

Da un papà NN e una mamma nn possono nascere solo figli Nn ovvero eterozigoti con capelli scuri (4/4 Nn = 100%).

Esempi

Colore dei capelli

N allele dominante = capelli scuri

n allele recessivo = capelli biondi

NN omozigote = capelli scuri

Nn eterozigote = capelli scuri (N domina su n)

nn omozigote = capelli chiari

Papà: **Nn**

Mamma: **Nn**

GAMETI	N	n
N	NN	Nn
n	Nn	nn

Da un papà **Nn** e una mamma **Nn** i figli possono nascere:

NN (omozigoti capelli scuri) = $1/4 = 25\%$

Nn (eterozigoti capelli scuri) = $2/4 = 50\%$

nn (omozigoti capelli biondi) = $1/4 = 25\%$

Esempi

Anemia mediterranea

A allele dominante = sano

a Allele recessivo = malato

AA omozigote = individuo sano

Aa eterozigote = individuo portatore sano (A domina su a)

aa omozigote = individuo ammalato di anemia mediterranea

Papà: **AA**

Mamma: **Aa**

GAMETI	A	A
A	AA	AA
a	Aa	Aa

Da un papà AA e una mamma Aa i figli possono nascere:

AA (omozigoti individui sani) = $2/4 = 50\%$

Aa (eterozigoti individui portatori sani) = $2/4 = 50\%$

Esempi

Anemia mediterranea

A allele dominante = sano

a Allele recessivo = malato

AA omozigote = individuo sano

Aa eterozigote = individuo portatore sano (A domina su a)

aa omozigote = individuo ammalato di anemia mediterranea

Papà: **Aa**

Mamma: **Aa**

GAMETI	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

Da un papà Aa e una mamma Aa i figli possono nascere:

AA (omozigoti individui sani) = $1/4 = 25\%$

Aa (eterozigoti individui portatori sani) = $2/4 = 50\%$

aa (omozigoti individui ammalati) = $1/4 = 25\%$