

## ELEMENTI DI GENETICA

LA GENETICA È LA DISCIPLINA (= LA SCIENZA) CHE INDAGA SUI MECCANISMI DELLA TRASMISSIONE DEI CARATTERI DA UNA GENERAZIONE ALL'ALTRA.

RICORDIAMO 2 CONCETTI FONDAMENTALI:

- A) GENOTIPO: È IL COMPLESSO DI GENI DI UN INDIVIDUO; CHIMICAMENTE È, UN INSIEME DI MOLECOLE DI DNA  
 B) FENOTIPO: È IL "RISULTATO" DELL'ATTIVITÀ DEI GENI; È CIOÈ L'ASPETTO ESTERIORE DELL'INDIVIDUO, L'ESPRESSIONE PLASTICA DEL GENOTIPO.

OVVIAMENTE, GENOTIPI IDENTICI POSSONO DARE ORIGINE A FENOTIPI DIVERSI A CAUSA DI DIFFERENTI FATTORI AMBIENTALI A CUI SONO SOTTOPOSTI: TALI DIFFERENZE (PURAMENTE FENOTIPICHE) NON POSSONO ESSERE ERIDITATE PERCHÉ IL GENOTIPO È SEMPRE LO STESSO!

### GREGORIO MENDEL: IL FONDATORE DELLA GENETICA (1822-1884)

**MENDEL** EBBE IL MERITO DI IMPOSTARE SCIENTIFICAMENTE IL PROBLEMA DELL'EREDITARIETÀ PRENDENDO IN ESAME DEI CARATTERI "ALTERNATIVI" CIOÈ DEI CARATTERI SEMPLICI CHE SI POTEVANO MANIFESTARE SOLO IN DUE MODI (UN FIORE ERA ROSSO OPPURE BIANCO; UN SEME AVEVA LA BUCCIA RUGOSA OPPURE LISCIA; ETC.).

EGLI PROCEDETTE CON IL SISTEMA "CON DOMANDE SEMPLICI SI POSSONO AVERE RISPOSTE CHIARE "; STUDIÒ, QUINDI, PRIMA UN SOLO CARATTERE E POI DUE; INOLTRE, FECE MOLTI ESPERIMENTI DI INCROCIO FRA INDIVIDUI IN MODO TALE DA AVERE MOLTI FIGLI E POTERE, QUINDI, FARE UN CALCOLO STATISTICO ATTENDIBILE CON SICURI VALORI DELLE PERCENTUALI.

MENDEL, FRATE AGOSTINIANO, FECE I SUOI ESPERIMENTI NELL'ORTO DI UN CONVENTO A BRNO IN MORAVIA; TALI ESPERIMENTI FURONO EFFETTUATI SUL PISELLO ODOROSO (LATHYRUS ODORATUS), PIANTA A CICLO ANNUALE CHE SI RIPRODUCE PER AUTOFECONDAZIONE ( IL FIORE È ERMAFRODITA OSSIA SONO COMPRESENTI GLI ORGANI SESSUALI MASCHILI E FEMMINILI NELLO STESSO FIORE E LA FECONDAZIONE AVVIENE PRIMA CHE IL FIORE APRA I SUOI PETALI) E IN CUI È FACILE EFFETTUARE L'IMPOLLINAZIONE ARTIFICIALE ( OSSIA, L'UOMO PUÒ INTRODURRE NELL'ORGANO SESSUALE FEMMINILE DEL FIORE - PISTILLO - IL POLLINE = GAMETI MASCHILI DI UN ALTRO FIORE).

EGLI PARTÌ DA PIANTE CHE DA GENERAZIONI MANTENEVANO COSTANTI I LORO CARATTERI: EGLI LE CHIAMÒ "LINEE PURE", CHE CORRISPONDE ALLA DEFINIZIONE DI INDIVIDUO "OMOZIGOTE"<sup>1</sup>

MENDEL FECE NUMEROSI INCROCI:

- INCROCIÒ PIANTE DI PISELLO CON FIORI DI COLORE ROSSO CON ALTRE CON FIORI DI COLORE BIANCO ED OTTENNE TUTTE PIANTE FIGLIE A FIORI ROSSI;
- INCROCIÒ PIANTE DI PISELLO PRODUTTRICI DI SEMI GIALLI CON ALTRE PRODUTTRICI DI SEMI VERDI ED OTTENNE PIANTE FIGLIE CHE PRODUCEVANO TUTTI SEMI GIALLI;
- INCROCIÒ PIANTE ALTE E PIANTE NANE ED OTTENNE TUTTE PIANTE FIGLIE ALTE;
- ETC.

DA QUESTI ESPERIMENTI, EGLI TRASSE SUBITO UNA REGOLA:

DEI 2 CARATTERI ALTERNATIVI O "ALLELI"<sup>2</sup>PRESENTI NEI GENITORI, UNO SOLO COMPARE NEI FIGLI (DETTI "IBRIDI DI I<sup>A</sup> GENERAZIONE" O "I<sup>A</sup> GENERAZIONE FILIALE" O "F<sub>1</sub>"); MENDEL CHIAMÒ "DOMINANTE" L'ALLELE ESPRESSO E "RECESSIVO" L'ALTRO ALLELE CHE RIMANEVA INESPRESSO.

AD ESEMPIO L'ALLELE PER IL FIORE ROSSO È DOMINANTE RISPETTO ALL'ALLELE PER IL FIORE BIANCO; L'ALLELE PER IL SEME GIALLO È DOMINANTE SU QUELLO PER IL SEME VERDE, ETC.

QUESTA REGOLA È NOTA COME: "**LEGGE DELLA DOMINANZA**" O I<sup>A</sup> LEGGE DI MENDEL.

MENDEL, QUINDI, INCROCIÒ INDIVIDUI DELLA F<sub>1</sub> (IBRIDI DI I<sup>A</sup> GENERAZIONE) E NE OSSERVÒ I FIGLI ( IBRIDI DELLA II<sup>A</sup> GENERAZIONE O F<sub>2</sub> ): INCROCIANDO AD ESEMPIO LE PIANTE A FIORI ROSSI DELLA F<sub>1</sub> OTTENNE IN F<sub>2</sub> I SEGUENTI RISULTATI:

- 3/4 DEGLI F<sub>2</sub> PRODUCEVANO FIORI ROSSI
- 1/4 DEGLI F<sub>2</sub> PRODUCEVA FIORI BIANCHI

IL RAPPORTO TRA I FENOTIPI (RAPPORTO FENOTIPICO) È: 3:1; OSSIA IN % = 75% A FIORI ROSSI E 25% A FIORI BIANCHI.

DAI RISULTATI OTTENUTI, MENDEL INTUÌ QUELLO CHE POI DALLE CONOSCENZE PIÙ TARDIVE SUI CROMOSOMI E SULLA MEIOSI SI DIMOSTRÒ ESATTO E CIOÈ CHE:

UN FATTORE PER UNO STESSO CARATTERE (OGGI SI CHIAMA "GENE") PUÒ AVERE DUE ESPRESSIONI CHE EGLI DENOMINÒ ALLELI; OGNI INDIVIDUO DOVEVA POSSEDERE PER OGNI CARATTERE DUE ALLELI, UNO DERIVATO DAL PADRE E L'ALTRO DALLA MADRE; I GAMETI INVECE POSSIEDONO UN SOLO ALLELE.

OGGI TUTTO QUESTO È FACILMENTE COMPRESIBILE PERCHÉ NOI SAPPIAMO CHE I GAMETI ORIGINATISI DALLA MEIOSI SONO APLOIDI (PATRIMONIO CROMOSOMICO: N) E QUINDI HANNO UN SOLO ALLELE; GLI INDIVIDUI SONO INVECE DIPLOIDI (PATRIMONIO CROMOSOMICO: 2N) E QUINDI HANNO DUE ALLELI SUI CROMOSOMI OMOLOGHI.

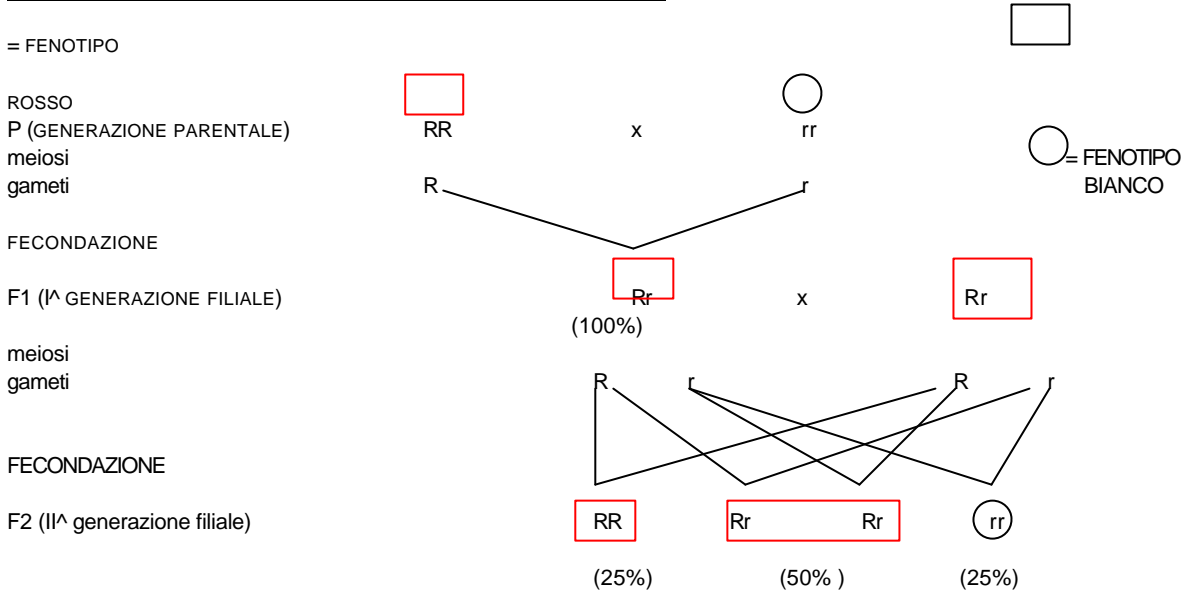
<sup>1</sup>**Omozigote**: un individuo si dice omozigote per uno certo carattere, se lo stesso carattere è determinato da alleli uguali (es.: AA, aa, BB, bb)

<sup>2</sup>**Alleli**: si tratta di geni che si trovano su cromosomi omologhi e che controllano lo stesso carattere in modo eguale (alleli uguali) o in modo diverso (alleli diversi).

DA QUESTO ESPERIMENTO SCATURISCE LA **II LEGGE DI MENDEL** o "**LEGGE DELLA DISGIUNZIONE O DELLA SEGREGAZIONE**" (DETTA ANCHE **LEGGE DELLA PUREZZA DEI GAMETI**):  
 "ALL'ATTO DELLA FORMAZIONE DEI GAMETI GLI ALLELI SI DISGIUNGONO E SI DISTRIBUISCONO UNO PER OGNI GAMETE, IN MODO TALE CHE, SE UN INDIVIDUO È ETEROZIGOTE<sup>3</sup> METÀ DEI SUOI GAMETI POSSIEDE UN ALLELE E L'ALTRA METÀ POSSIEDE L'ALTRO ALLELE.

LA I<sup>A</sup> LEGGE DI MENDEL È DETTA ANCHE LEGGE DELLA PUREZZA DEI GAMETI PERCHÉ I GAMETI SONO APLOIDI E QUINDI PORTANO UN SOLO ALLELE E NON POSSONO MAI TROVARSI IN UNO STATO ETEROZIGOTE (= ALLELI DIVERSI).

### SCHEMI GENETICI RELATIVI ALLA I<sup>A</sup> E II<sup>A</sup> LEGGE DI MENDEL



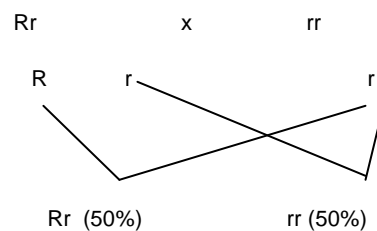
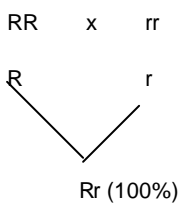
RAPPORTO GENOTIPICO (= rapporto tra i diversi genotipi): 1 : 2 : 1 (ossia , 25%, 50%, 25%)

RAPPORTO FENOTIPO (= rapporto tra i diversi fenotipi): 3 : 1 (ossia, 75%, 25%)

### IL REINCROCIO

La legge della disgiunzione viene confermata anche da un particolare tipo di incrocio che si chiama "*reincrocio*" e che consiste nell'incrociare un eterozigote con un omozigote recessivo.

In pratica serve a determinare se un individuo con fenotipo dominante ( nel caso sopra il colore rosso dei fiori) è omozigote dominante o eterozigote (l'effetto a livello di fenotipo è lo stesso: colore rosso). Vediamo gli schemi genetici dei due casi:



In pratica, se nei figli compare anche un solo fiore bianco è certo che il fiore rosso "genitore" era un individuo eterozigote; se nei figli non compare mai un fiore bianco è chiaro che il fiore rosso "genitore" era un individuo omozigote.

Si ricordi, quindi, che UN CARATTERE RECESSIVO SI MANIFESTA A LIVELLO FENOTIPICO SOLO SE E' ALLO STATO OMOZIGOTE.

### LA III<sup>A</sup> LEGGE DI MENDEL o "LEGGE DELL'INDIPENDENZA DEI CARATTERI"

<sup>3</sup>**Eterozigote:** un individuo si dice eterozigote per un certo carattere, se lo stesso carattere è controllato da alleli diversi (es.: Aa, Bb)

Proseguendo i suoi esperimenti, Mendel considerò ad un certo punto due caratteri anziché uno solo come aveva fatto finora: ogni carattere era controllato da una coppia di alleli presenti su coppie di cromosomi omologhi diversi (Nota bene: Mendel solo per caso si trovò in questa situazione e in tale situazione la sua 3<sup>a</sup> legge è valida; se le coppie di alleli fossero state distribuite sugli stessi cromosomi omologhi la sua 3<sup>a</sup> legge non sarebbe più stata valida).

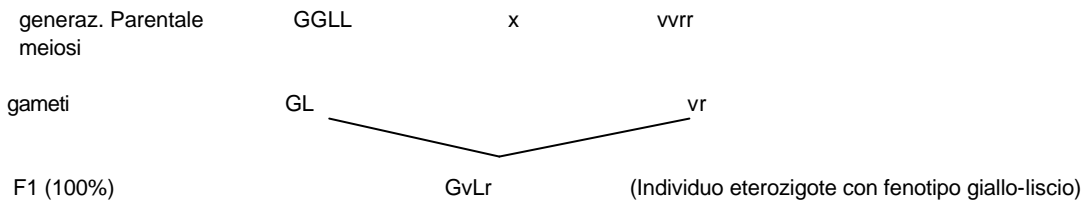
Incrociò ad esempio delle piante di pisello prendendo in esame contemporaneamente:

- a) sia il *colore* del seme controllato dagli alleli giallo e verde;
- b) sia la *forma* del seme controllata dagli alleli liscio e rugoso

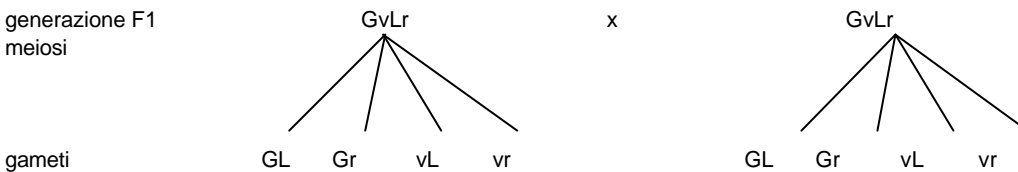
In F1 ottenne tutti individui (100%) con fenotipo giallo-liscio; in F2 ottenne individui con il fenotipo parentale (giallo- liscio e verde- rugoso) ma insieme a questi comparvero le nuove combinazioni di: giallo - rugoso e verde - liscio!!! Vediamo lo schema genetico:

SCHEMA GENETICO RELATIVO ALLA III<sup>a</sup> LEGGE DI MENDEL:

- 1) Il colore giallo dei semi è dominante sul colore verde;
- 2) la forma liscia della buccia dei semi è dominante su quella rugosa;
- 3) G = allele per il giallo; v = allele per il verde
- 4) L = allele per il liscio; r = allele per il rugoso



Incrociamo, ora, due F1 e osserviamo quello che succede:



Ora, per semplificare la determinazione di tutti i possibili genotipi della F2 viene usato un casellario dei genotipi o **QUADRATO DI PUNNETT**:

gameti maschili

	m	GL	Gr	vL	vr
f	GL	<b>G G L L</b>	<b>G G L r</b>	<b>G v L L</b>	<b>G v L r</b>
	Gr	<b>G G L r</b>	G G r r	<b>G v L r</b>	G v r r
	vL	<b>G v L L</b>	<b>G v L r</b>	<b>v v L L</b>	<b>v v L r</b>
	vr	<b>G v L r</b>	G v r r	<b>v v L r</b>	v v r r

F<sub>2</sub>

**RAPPORTO FENOTIPICO: 9 : 3 : 3 : 1**  
 (Pari alle seguenti percentuali: 56,25%; 18,75%, 18,75%, 6,25%)  
 Ossia:  
 - il 56,25% degli F2 sono semi giallo-liscio  
 - il 18,75% degli F2 sono semi giallo-rugosi (**NUOVA COMBINAZIONE**)  
 - IL 18,75% degli F2 sono semi verdi-liscio (**NUOVA COMBINAZIONE**)  
 - Il 6,25% degli F2 sono semi verdi-rugosi

gameti femminili

Da questo risultato, Mendel ricavò la sua III<sup>a</sup> legge, nota come "**LEGGE DELL'INDIPENDENZA DEI CARATTERI**":

“ogni coppia di alleli si distribuisce indipendentemente dalle altre coppie di alleli, in modo tale che ogni allele di una coppia si combina a caso con un allele di un'altra coppia dando negli zigoti tutte le combinazioni possibili”

### LIMITI DELLE LEGGI DI MENDEL

Gli studi di Mendel vennero pubblicati nel 1866 ma rimasero praticamente sconosciuti fino al 1900 quando tre botanici, Von Tschermak, De Vries e Correns ne riscoprirono il grande valore.

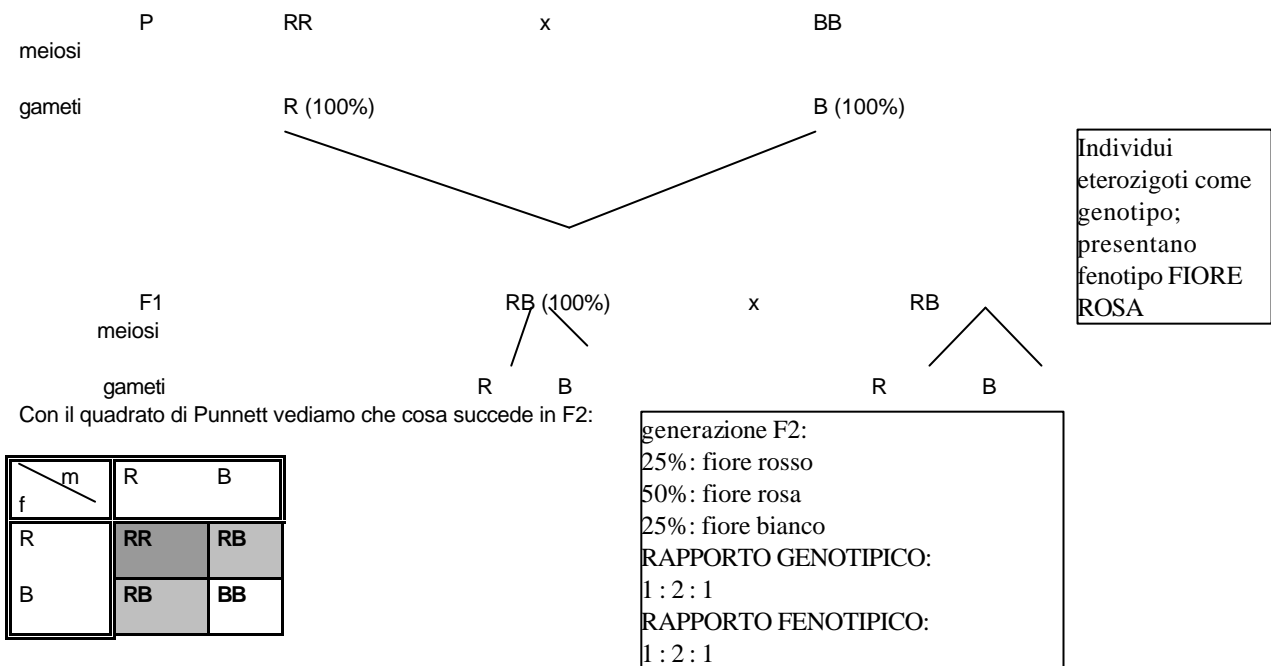
Nel 1902 Sutton chiarì i risultati di Mendel collegandoli con i dati citologici e cioè:

- 1) i geni sono in coppia perché lo sono i cromosomi (i cromosomi omologhi)
- 2) i geni si disgiungono perché si disgiungono i cromosomi omologhi durante la meiosi
- 3) i gameti hanno solo un gene di ciascuna coppia perché hanno solo un cromosoma di ciascuna coppia di cromosomi omologhi
- 4) ogni individuo ha un gene materno ed uno paterno di ciascuna coppia come conseguenza della fecondazione (unione dei gameti).

Le ricerche successive misero in evidenza, però, anche i limiti delle leggi di Mendel (cioè le leggi di Mendel non erano perfette):

a) riguardo alla I<sup>a</sup> legge o legge della dominanza, questa non era sempre valida perché esistevano casi di assenza di dominanza tra gli alleli per cui risultavano i caratteri intermedi e i fenotipi corrispondevano esattamente ai genotipi:

Incrocio utilizzando piante di *Mirabilis jalapa* (pianta nota come “bella di notte”) che presenta degli alleli, fiore rosso e fiore bianco tra i quali non c'è dominanza; vediamo lo schema genetico:

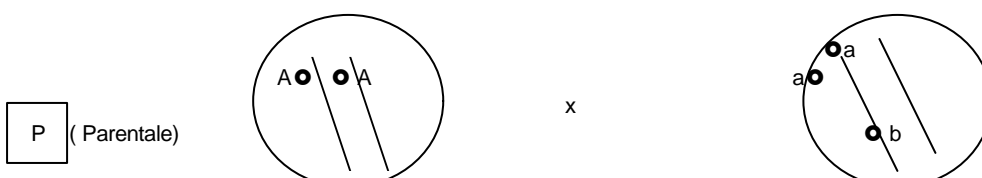


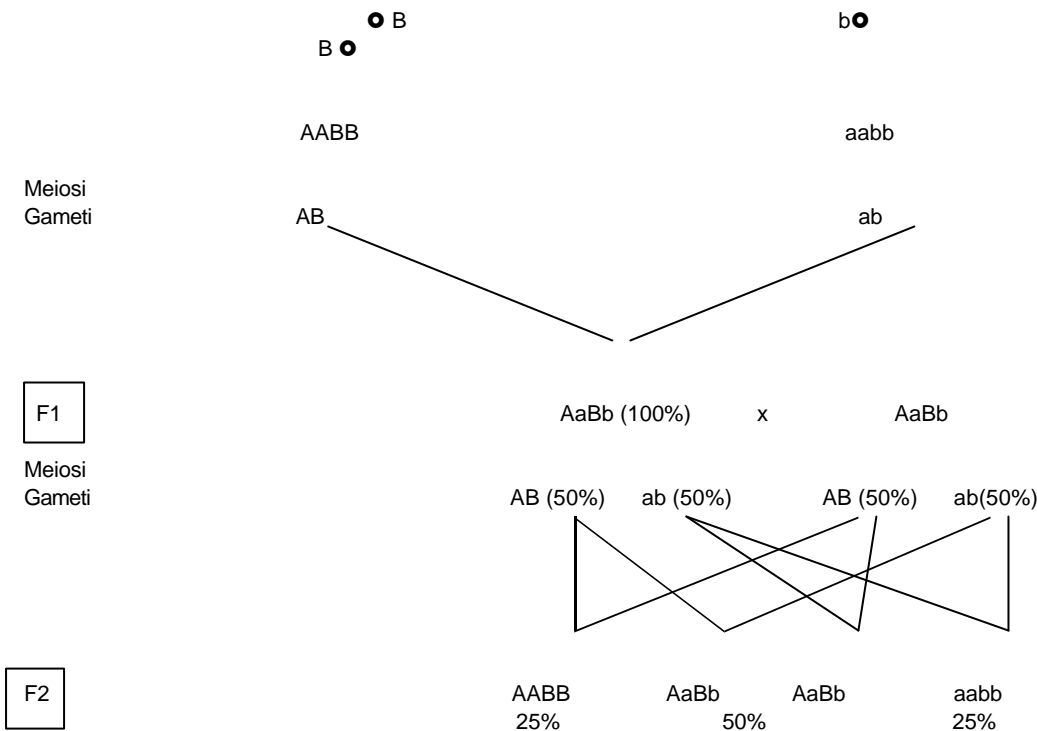
Dato che in questo e in molti altri casi non vi era dominanza tra gli alleli, la legge della dominanza di Mendel fu denominata più correttamente: **LEGGE DELL'UNIFORMITA' DEGLI IBRIDI DI 1<sup>a</sup> GENERAZIONE (CIOE' EGUALIANZA DEGLI F1)**

b) Riguardo alla II<sup>a</sup> legge di Mendel o legge della disgiunzione si può dire che essa è praticamente sempre valida a meno che non intervengano delle mutazioni relative al patrimonio cromosomico (in pratica la II<sup>a</sup> legge di Mendel è conseguenza diretta della meiosi e quindi quando questa meiosi è regolare anche la disgiunzione degli alleli è regolare).

c) La III<sup>a</sup> legge di Mendel è valida, e si ottengono i risultati già visti, quando le coppie di alleli sono portate su coppie di cromosomi omologhi diversi. Nel caso invece che le coppie di alleli siano portati sulla stessa coppia di cromosomi omologhi allora tale legge non è più valida perché non siamo più in una situazione di completa indipendenza dei caratteri e si parla in tal caso di un fenomeno particolare che chiameremo: **ASSOCIAZIONE GENICA o LINKAGE** (in inglese = concatenamento).

**Vediamo che cosa succede con il LINKAGE degli alleli:**





In questo caso, il rapporto fenotipico non è quello classico visto nell'esempio tipico della III<sup>a</sup> legge di Mendel (ossia: 9 : 3 : 3 : 1 ) ma è: 3 : 1.

Questi sono gli effetti dell'associazione genica o linkage degli alleli che invalida la III<sup>a</sup> legge di Mendel.

### EREDITA' POLIGENICA, O MULTIFATTORIALE

ESISTONO DEI CARATTERI, IN OGNI SPECIE, CHE SI PRESENTANO GRADUATI DA UN VALORE MINIMO AD UNO MASSIMO E SI TRASMETTONO AI DISCENDENTI ATTRAVERSO DIVERSE SFUMATURE INTERMEDIE.

AD ES.

- L'ALTEZZA DELLE PIANTE
- IL COLORE DELLE PELLE E LA STATURA DELL'UOMO
- ETC.

NON SI TRATTA SOLO DI DIVERSITÀ FENOTIPICHE (CIOÈ DOVUTE AL DIVERSO AMBIENTE ) MA DI DIVERSITÀ CHE SI MANIFESTANO ANCHE NELLO STESSO AMBIENTE E QUINDI DI NATURA GENOTIPICA (FISSATE NEI GENI!).

IN QUESTO CASO SI TRATTEREBBE DI:

DIVERSE COPPIE DI ALLELI CHE CONTROLLEREBBERO UNO STESSO CARATTERE (AD ES. COLORE DELLA PELLE) E, INOLTRE, TRA QUESTE COPPIE DI ALLELI NON VI SAREBBE DOMINANZA.

IL CARATTERE FENOTIPICO RISULTANTE SAREBBE TANTO PIÙ MARCATO QUANTO PIÙ ELEVATO È IL NUMERO DEI GENI PER QUEL CARATTERE

IL MIMETISMO CHE SI RISCONTRA IN CERTE SPECIE È IL RISULTATO DI UNA SELEZIONE NATURALE DARWINIANA DI UN CARATTERE POLIGENICO : COLORE DELLA PELLE. IN PRATICA IN UN CERTO AMBIENTE CON "CERTI COLORI" RESISTEREBBERO SOLO GLI INDIVIDUI DOTATI DI QUELLA PARTICOLARE TONALITÀ CROMATICA CHE LI RENDE INVISIBILI AI PREDATORI

### ALLELIA MULTIPLA

IN NATURA NON SEMPRE GLI STATI ALLELICI ( CIOÈ GLI ALLELI ) CHE GOVERNANO UN CARATTERE SONO SOLO DUE MA POSSONO ESSERE ANCHE 3 O DI PIÙ.

UN CASO TIPICO DI ALLELIA MULTIPLA SONO I GRUPPI SANGUIGNI DELL'UOMO.

LA SCOPERTA RISALE AL 1900 AD OPERA DI LANDSTEINER, IL QUALE DIEDE UNA SPIEGAZIONE DEI CASI DI AGGLUTINAZIONE (AMMASSAMENTO) DEI GLOBULI ROSSI CHE SI AVEVA IN CERTI CASI DI MESCOLOMENTO DI SANGUE DI DIVERSI INDIVIDUI.

LA SPIEGAZIONE DEL FENOMENO È LA SEGUENTE:  
SULLA SUPERFICIE DEI GLOBULI ROSSI (= ERITROCITI = EMAZIE) PUÒ ESSERE PRESENTE UNA SOSTANZA CHE FUNZIONA DA ANTIGENE<sup>4</sup> RISPETTO AD UN'ALTRA SOSTANZA CHE FUNZIONA DA ANTICORPO PRESENTE NEL SIERO DI UNA DIVERSA PERSONA.

Lo schema genetico è basato su 3 alleli: A, B, O (zero)

A= antigene A sulle emazie

B= antigene B sulle emazie

O= nessun antigene sulle emazie.

Dei tre alleli solo due sono presenti negli organismi diploidi e quindi sono possibili ben 6 diverse combinazioni genotipiche: AA, AO, BB, BO, AB, OO.

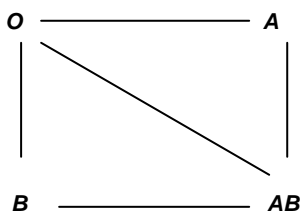
Si ricorda inoltre che l'allele O risulta recessivo rispetto agli altri due alleli A e B.

A e B hanno la stessa espressività e quindi l'individuo con genotipo AB possiede sia l'antigene A che l'antigene B. vediamo il seguente schema genetico:

genotipo	gruppo sanguineo (fenotipo)	antigeni presenti sui globuli rossi	anticorpi nel siero
OO	O	nessuno	antiA e antiB
AA, AO	A	A	antiB
BB, BO	B	B	antiA
AB	AB	A e B	nessuno

Quindi, nelle trasfusioni, occorre seguire il seguente schema:

DONATORE  
UNIVERSALE



RECETTORE  
UNIVERSALE

<sup>4</sup>antigene: è un importante meccanismo di difesa. Quando un organismo mette in atto nei confronti di molti agenti di malattie infettive. Quando una sostanza estranea di tipo proteico (ANTIGENE) viene immessa nel circolo sanguineo, l'organismo reagisce producendo un' altra sostanza proteica chimicamente complementare che chiamiamo ANTICORPO che resiste per un anno o per tutta la vita. Nel caso che il corpo subisca un attacco da parte di un antigene le molecole degli anticorpi già presenti nel sangue lo riconoscono e lo inattivano chimicamente.

### EREDITA' LEGATA AL SESSO.

Nei casi di eredità finora descritti era indifferente se un certo carattere proveniva dal padre o dalla madre.

Esistono, invece dei caratteri, che si ereditano in maniera diversa a seconda che provengano dal padre o dalla madre; inoltre, tali caratteri si distribuiscono diversamente nei figli a seconda del loro sesso.

**Questo tipo di eredità è detta "LEGATA AL SESSO" e si ha quando i caratteri presi in esame sono controllati da geni localizzati sui cromosomi sessuali<sup>5</sup>**

#### Esempio del DALTONISMO

Si tratta di un disturbo all'occhio umano che non permette la distinzione fra i colori.

Il daltonismo si presenta con una frequenza dell' 8% negli uomini e solo dello 0,5% nelle donne.

Il daltonismo è causato da un allele recessivo collocato sul cromosoma sessuale X, quindi nel maschio (XY) che ha un solo cromosoma X, è sempre da solo e quando è da solo si manifesta dando il daltonismo;

nella femmina può essere presente una sola volta e allora è mascherato dall'altro allele per l'occhio normale (in tal caso la femmina si dice "portatrice sana"); oppure può essere presente due volte in ambedue i cromosomi X e allora anche la femmina è daltonica.

Quindi si hanno i seguenti casi:

XX = FEMMINA SANA

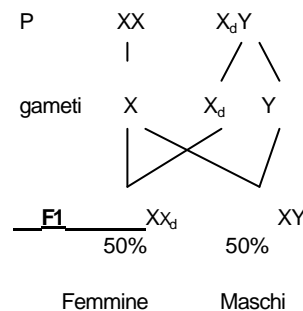
XX<sub>d</sub> = FEMMINA PORTATRICE SANA DEL DALTONISMO

X<sub>d</sub>X<sub>d</sub> = FEMMINA DALTONICA

XY = MASCHIO SANO

X<sub>d</sub>Y = MASCHIO DALTONICO

Vediamo il seguente schema genetico:

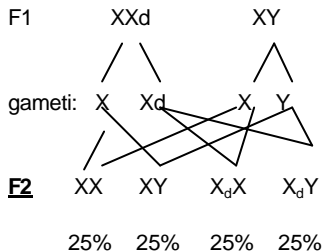


<sup>5</sup>**Cromosomi sessuali:** esistono 2 sessi: quello maschile detto ETEROGAMETICO e quello femminile detto OMOGAMETICO. Il maschio possiede 2 cromosomi sessuali leggermente diversi tra di loro (XY) per cui all'atto della meiosi con formazione di gameti, egli produrrà: ½ gameti X e ½ gameti Y. La femmina possiede 2 cromosomi sessuali uguali tra loro (omologhi: XX) per cui all'atto della meiosi si produrranno gameti femminili interamente (100%) del tipo X.

portatrici sane      sani

Tutte le figlie di un uomo daltonico sono portatrici sane del daltonismo (Il daltonismo si trasmette tramite le femmine che possono essere portatrici sane).

Incrociamo ora una femmina che fenotipicamente è normale (ma genotipicamente è portatrice sana del daltonismo) e un maschio sano (la F1 vista sopra):



Risultano:

25% di femmine sane

25% di maschi sani

25% di femmine portatrici sane del daltonismo

25% di maschi daltonici.

In pratica, il nipote maschio è daltonico come il nonno, a causa della mamma portatrice sana (il daltonismo si trasmette tramite le portatrici sane e cioè le femmine).

Un' altro esempio di eredità legata al sesso è l'EMOFILIA dell'uomo che consiste nella difficoltà del sangue di coagulare dopo una ferita per mancanza nel plasma di un enzima indispensabile alla coagulazione. In questo caso, si conoscono solo maschi emofiliaci perché nelle femmine l'allele allo stato omozigote sembra essere letale ( cioè provoca la morte).

Esiste solo: X<sup>e</sup>Y = maschio emofiliaco

Non esiste: X<sup>e</sup>X<sup>e</sup> = femmina emofiliaca perché questa muore

## ALLELI LETALI

Si conoscono degli alleli che determina gravi alterazioni dello sviluppo o gravi disfunzioni metaboliche tali da provocare menomazioni o addirittura la morte degli individui che li portano. Nel primo caso si parla di **ALLELI SUBLETALI** e nel secondo caso di **ALLELI LETALI**.  
GLI ALLELI LETALI E SUBLETALI sono stati probabilmente originati da mutazioni e portano al non regolare svolgimento di qualche reazione biologica.

Se l'allele letale è dominante esso scompare facilmente perché dato che si manifesta sempre (sia allo stato omozigote che allo stato eterozigote) l'individuo morirà e con esso scomparirà il gene.

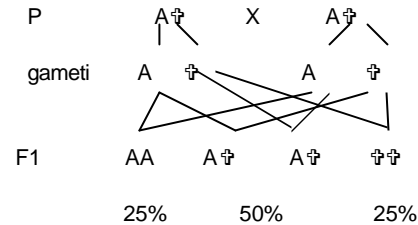
Più frequenti sono gli alleli letali allo stato recessivo che si manifestano allo stato omozigote recessivo e che sono portati da individui eterozigoti detti "portatori sani".

Un esempio è la Microcitemia:

Sia A l'allele dominante e sano

sia  $\phi$  l'allele recessivo letale (mortale)

Se si accoppiano 2 persone microcitemiche:



Risultano, pertanto:

25% dei figli sani (nemmeno microcitemici)

50% dei figli microcitemici come i genitori (**Talassemia minor**)

25% dei figli con il morbo di Cooley (o **TALASSEMIA**

**MAJOR**), grave forma di anemia mediterranea che colpisce proprio la prima infanzia (viene prodotta dell'emoglobina difettosa) e che porta alla morte i bambini nei primi anni di vita per gravi danni a carico della milza e del fegato che risultano fortemente ingrossati nel tentativo di distruggere i globuli rossi alterati, Anche l'apparato osseo risulta indebolito e malformato.

Oggi, ricorrendo a trasfusioni di sangue che introducano globuli rossi normali, il rischio di morte è diminuito: In alcuni casi, specialmente nei bambini, si è ricorso al trapianto di midollo osseo, in grado di produrre emoglobina normale.