

20.1 Concetti fondamentali: gene, genotipo e fenotipo

La genetica mendeliana si basa su diversi concetti chiave:

• I caratteri ereditari sono determinati da unità discrete chiamate **geni**.

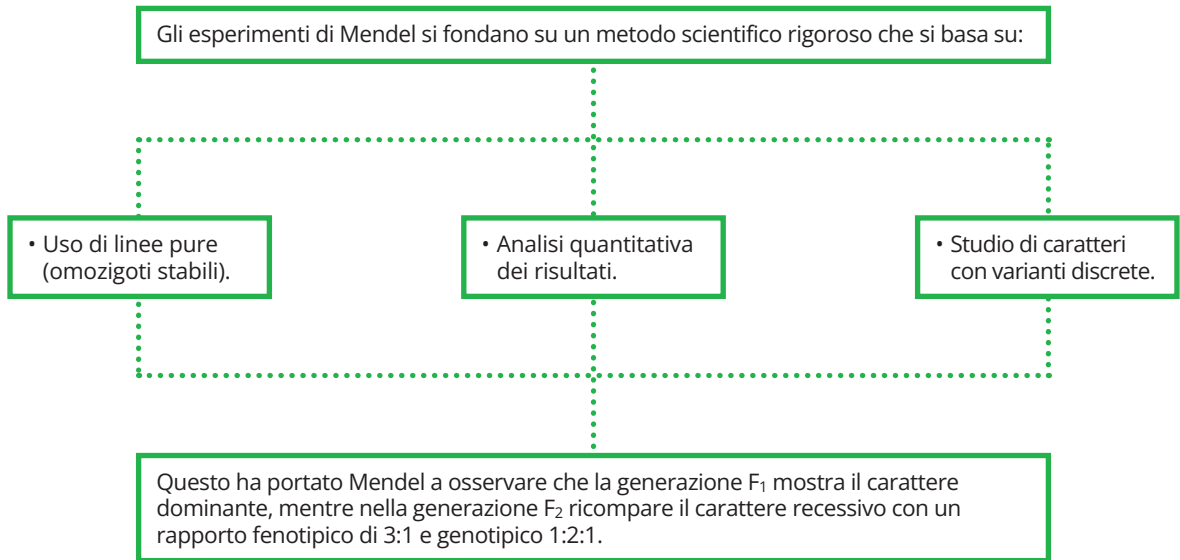
• I geni sono localizzati in posizioni specifiche chiamate **loci** sui cromosomi

• Ogni gene può esistere in forme alternative, dette **alleli**, ereditate una da ciascun genitore.

• Il **genotipo** è la combinazione di due alleli omozigoti (alleli identici) o eterozigoti (alleli diversi).

• Il **fenotipo** è l'insieme delle caratteristiche osservabili e risulta dall'interazione tra genotipo e ambiente.

20.2 Approccio sperimentale di Mendel



20.3 Incroci diibridi e assortimento indipendente

Estendendo l'analisi a due caratteri contemporaneamente, Mendel dimostrò che negli incroci diibridi la F_1 è eterozigote per entrambi i caratteri (ad es., $RrYy$), mentre la F_2 mostra quattro fenotipi in rapporto 9:3:3:1. Questo comportamento è valido quando i geni sono su cromosomi diversi o sufficientemente distanti sullo stesso cromosoma.

20.4 Le leggi fondamentali dell'ereditarietà

Dai suoi esperimenti Mendel formulò tre principi fondamentali, che costituiscono la base della genetica classica

• Legge dell'uniformità (o dominanza): l'incrocio tra due omozigoti produce una F_1 uniforme.

• Legge della segregazione: i due alleli di un gene si separano durante la formazione dei gameti.

• Legge dell'assortimento indipendente: alleli di geni diversi si distribuiscono indipendentemente.

20.5 Metodi per l'analisi degli incroci genetici

La previsione dei risultati degli incroci sia a livello del fenotipo che genotipo può essere effettuata mediante diversi approcci:

- Il quadrato di Punnett, che rappresenta graficamente le combinazioni possibili tra gameti.

- Il metodo della ramificazione, che analizza separatamente i caratteri e combina le probabilità.

- Le regole della probabilità e del prodotto, che consente di calcolare la probabilità di eventi indipendenti.

20.6 Eccezioni alla genetica mendeliana

Molti caratteri mostrano modalità di ereditarietà più complesse

- Codominanza, entrambi gli alleli sono espressi simultaneamente (ad es., gruppo sanguigno AB).

- Dominanza incompleta, il fenotipo eterozigote è intermedio tra i due omozigoti.

- Allelia multipla, un gene presenta più di due alleli nella popolazione, spesso organizzati in una gerarchia di dominanza.

20.7 Penetranza ed espressività

La relazione tra genotipo e fenotipo non è sempre diretta.

La penetranza indica la percentuale di individui con un determinato genotipo che manifestano il fenotipo.

L'espressività descrive il grado di manifestazione del fenotipo.

Entrambi i fenomeni riflettono l'influenza di fattori genetici, epigenetici e ambientali sull'espressione dei caratteri.

20.8 Tratti complessi e multifattoriali

Molti caratteri non sono determinati da un singolo gene, ma da interazioni complesse. Questi modelli spiegano la maggior parte delle caratteristiche biologiche e delle malattie comuni.

Nei tratti multifattoriali, il fenotipo deriva dall'interazione tra geni e ambiente. Nei tratti poligenici, più geni contribuiscono in modo additivo, producendo una variazione continua (ad es., altezza).