

EREDITARIETÀ CARATTERI COMPLESSI

- Dimensioni corporee
- Peso
- Capacità riproduttiva
- Colore degli occhi
- Colore della pelle
- Pressione sanguigna
- Attività enzimatica specifica
- Suscettibilità ad alcune malattie
- Numero di chicchi nelle spighe
- Lunghezza della pannocchia
- ...

Caratteri studiati da Mendel

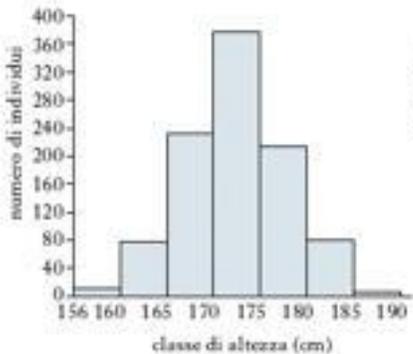


discontinui e qualitativi
(alto ↔ basso, liscio ↔ rugoso, ...)

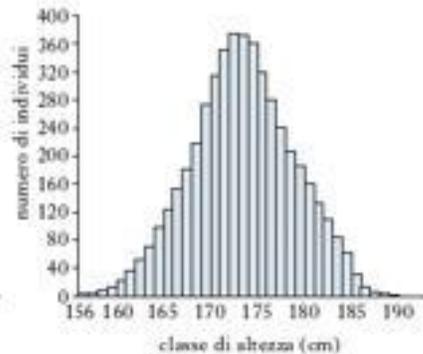
Questi caratteri variano in modo **continuo** e possono essere fenotipicamente quantificabili (**CARATTERI QUANTITATIVI**):

- statura,
- peso corporeo,
- ...

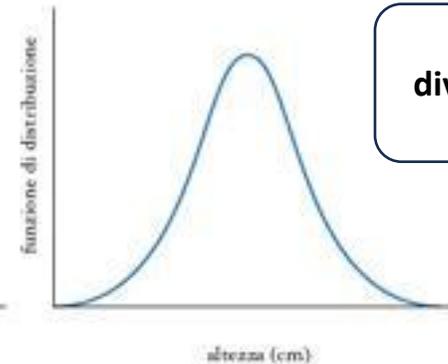
I fenotipi legati ai **caratteri complessi quantitativi** non seguono una **trasmissione di tipo mendeliano**, in quanto espressione di una **componente genetica** e di una **componente ambientale**.



A



B



C

Interazione tra diversi geni (NON allelici → loci diversi), ciascuno con un piccolo effetto sul carattere (**carattere poligenico**)

Genetica quantitativa

studia l'**architettura genetica** dei **caratteri quantitativi** servendosi di **modelli matematici** e **tecniche statistiche**.



Definire i **fattori genetici** ed **ambientali** che concorrono nell'espressione di un carattere.

Molti caratteri, pur presentando un modello di ereditarietà complesso, sono controllati geneticamente.



Somiglianza tra individui geneticamente imparentati

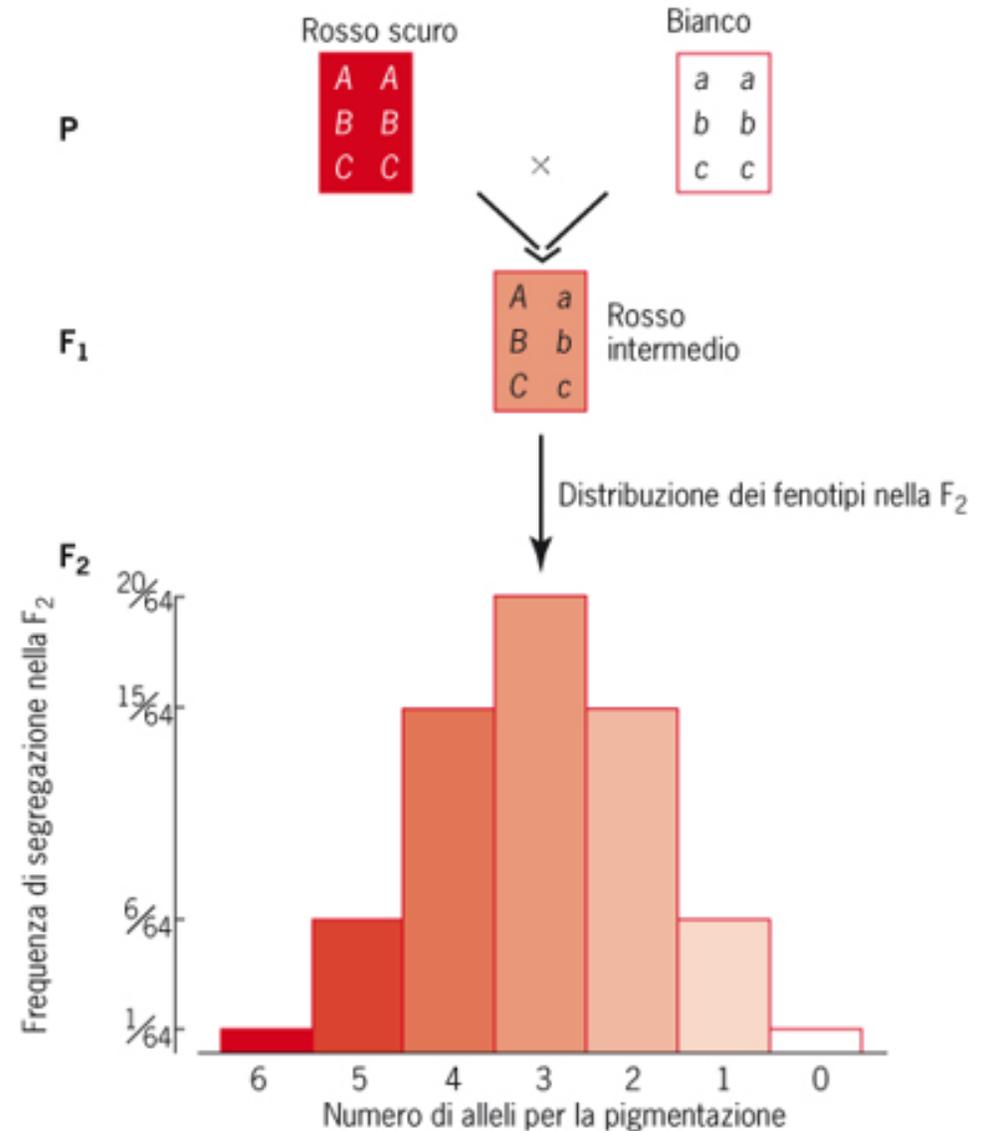
- Gemelli omozigoti
- Fratelli
- Genitori-figli
- ...

La base genetica di alcuni caratteri negli animali e nelle piante può essere dimostrata ricorrendo ad **incroci selettivi**.

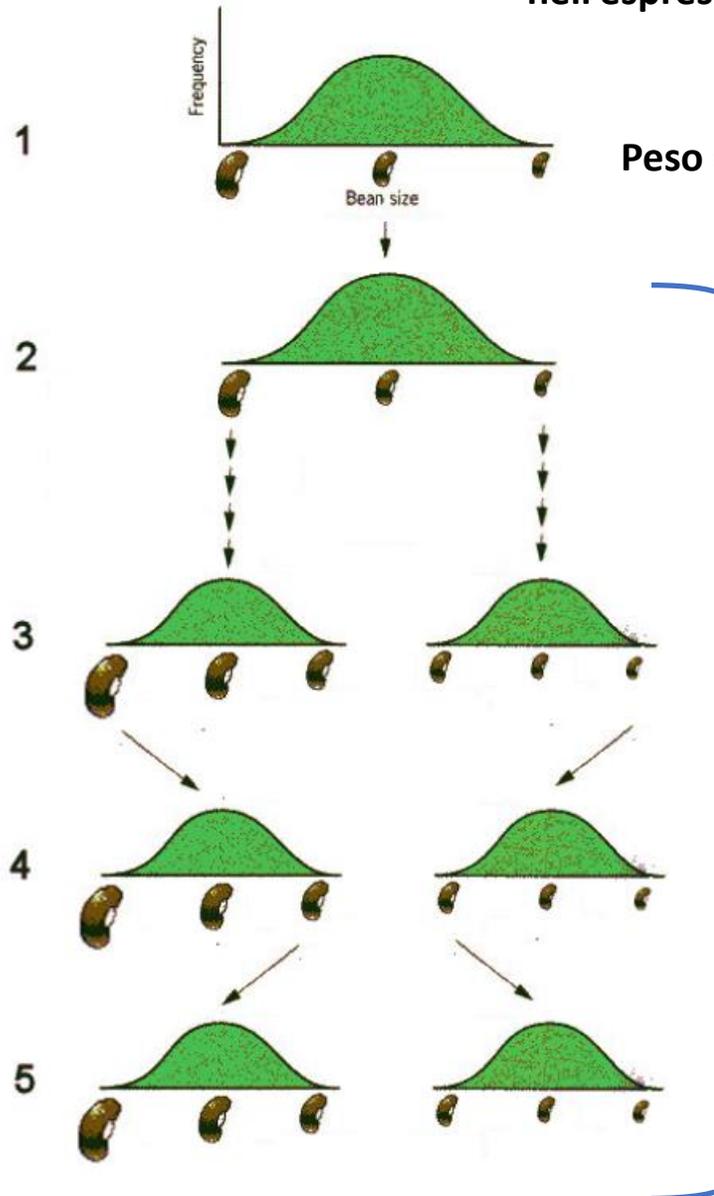
Carattere → **colore dei chicchi di grano**
3 geni (A, B, C) che assortiscono in modo indipendente (ognuno con 2 alleli)



Contributo additivo



Prima dimostrazione dell'esistenza di **fattori genetici** e **fattori ambientali** nell'espressione di un **carattere complesso** in *Phaseolus vulgaris*.



Peso dei semi: 150÷900 mg

In seguito a ripetute autofecondazioni ne derivarono linee pure per il peso dei semi.



La **stabilizzazione del carattere** era, quindi, frutto di differenze genetiche.

Nell'ambito delle diverse linee pure ottenute, rese omozigoti dalle diverse autofecondazioni, si continuava ad osservare una leggera variabilità nel peso dei semi.



La variabilità osservata doveva essere dovuta a **fattori ambientali** non controllati

Fattori genetici + fattori ambientali



VARIABILITÀ FENOTIPICA

Johansen (1905) Bean Experiment

Eredità poligenica

L'effetto di diversi geni sulla manifestazione di un determinato carattere può essere di tipo **cumulativo**.



Non ci sono rapporti di dominanza o recessività tra loro.

modello allelia multipla
prodotto di diversi alleli ad uno stesso locus

modello poligenico
effetto additivo di più sistemi genetici con più alleli.

↓
CARATTERI QUANTITATIVI

Nilsson-Hehle (1909)

Carattere → **colore dei chicchi di grano**

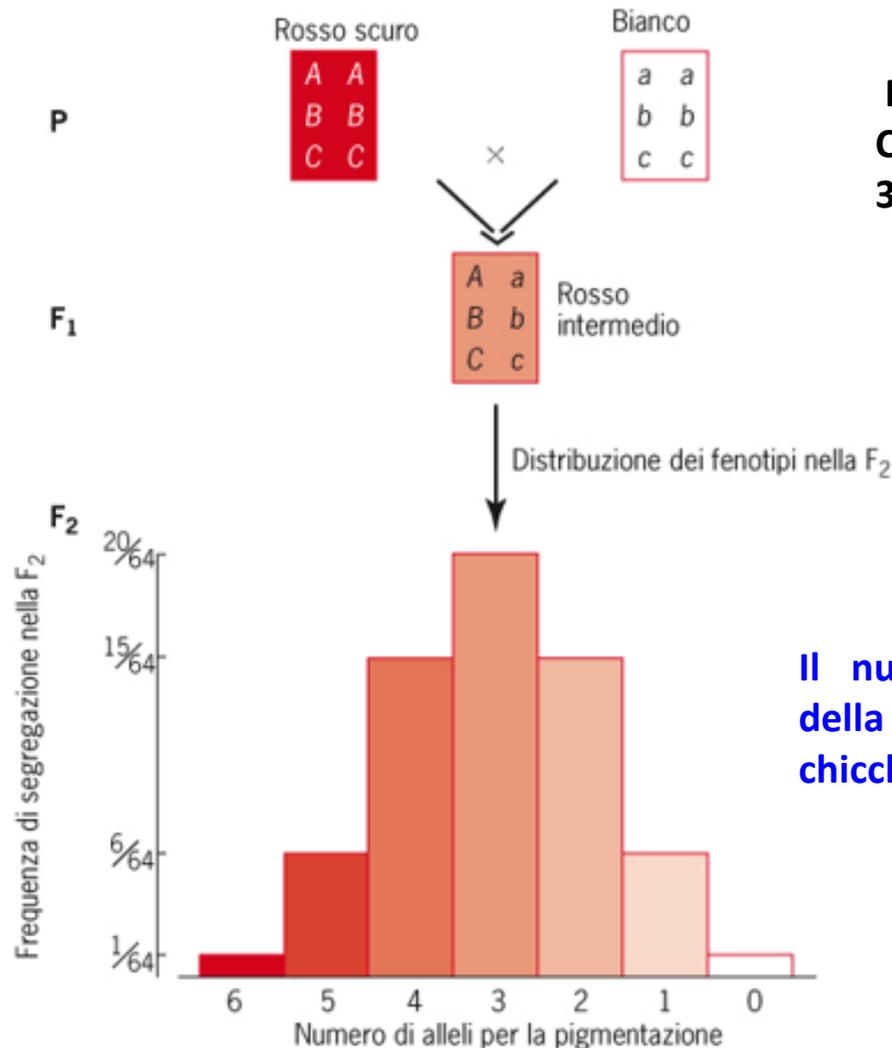
3 geni (A, B, C) che assortiscono in modo indipendente: ognuno con 2 alleli)



Contributo additivo

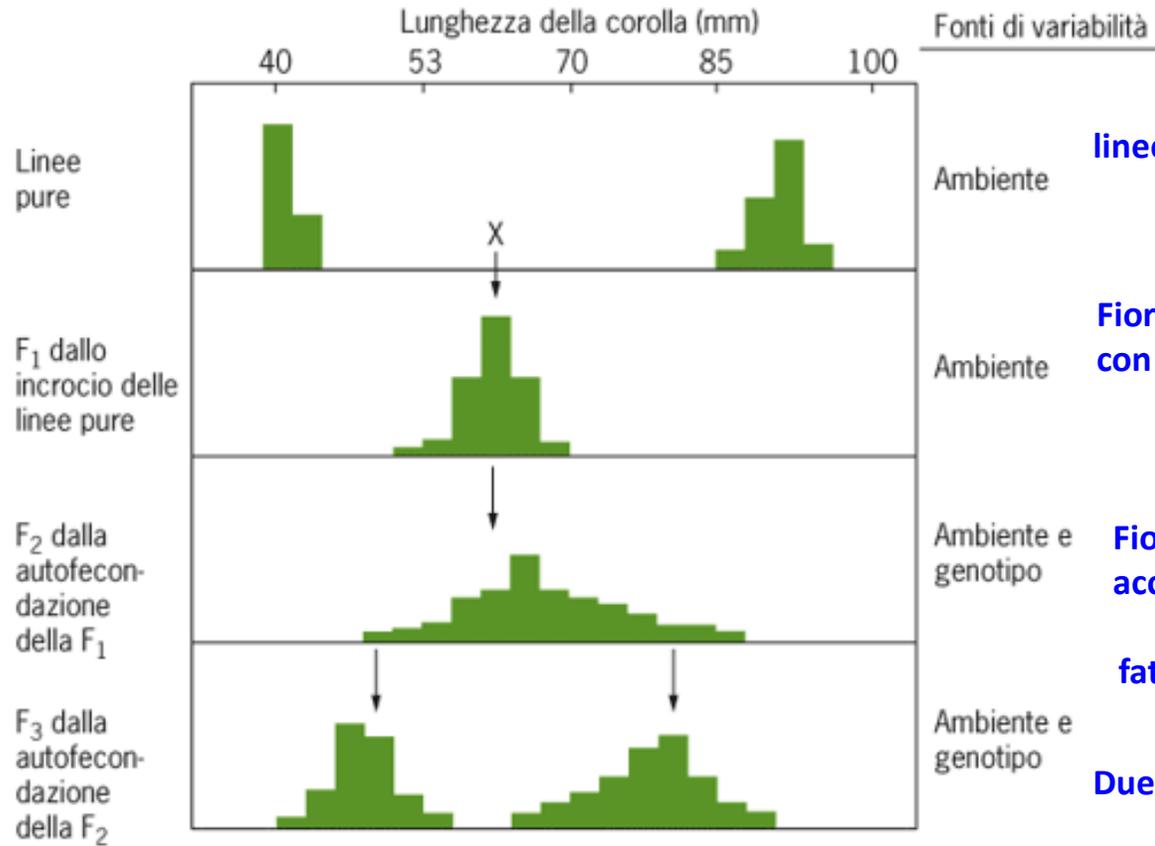
Il numero di classi fenotipiche della F₂ indicava che il colore dei chicchi fosse controllato da 3 geni.

Modello di ereditarietà complessa correlabile alla segregazione ed assortimento indipendente di più geni.



E.M. East (1916)

Lunghezza della corolla nel fiore della pianta di tabacco



linee pure con leggera variabilità fenotipica



fattori ambientali

Fiori con lunghezza della corolla intermedia e con variabilità simili alle linee pure parentali



fattori ambientali

Fiori con lunghezza della corolla simile alla media della F₁, ma con una più accentuata variabilità.



fattori genetici (segregazione ed assortimento indipendente) + fattori ambientali

Due linee con minore variabilità rispetto alla F₂.



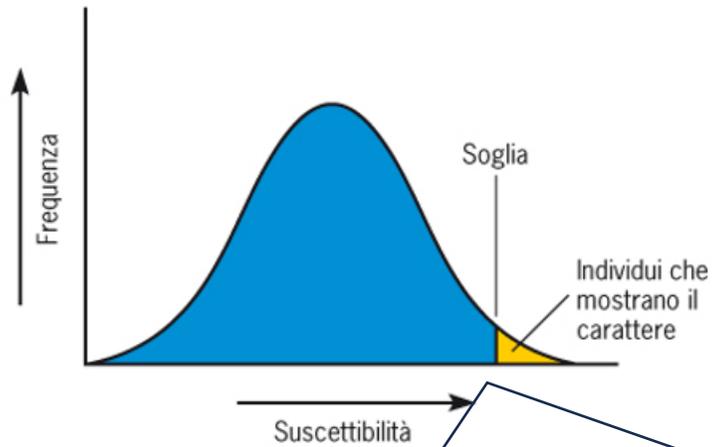
fattori genetici (ridotto effetto della segregazione) + fattori ambientali

Modello di ereditarietà complessa correlabile alla segregazione ed assortimento indipendente di più geni ed alle influenze ambientali.

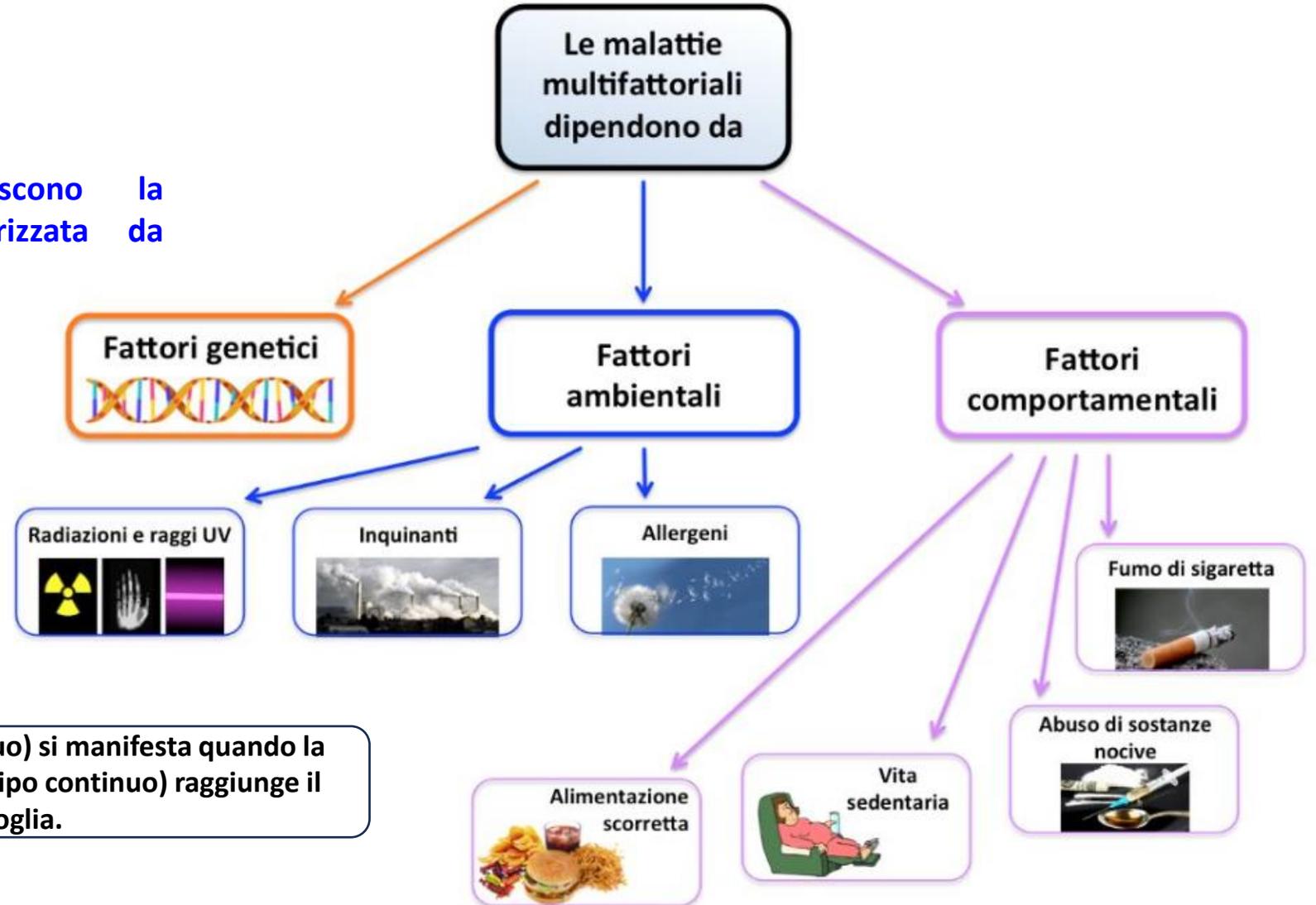
Anche **caratteri non continui (discontinui)**, oltre che da **fattori genetici**, possono essere influenzati da **fattori ambientali**.

Cardiopatie (età di insorgenza)
patologia multifattoriale

I **fattori di rischio** definiscono la **SUSCETTIBILITÀ**, che è caratterizzata da **variabilità di tipo continuo**.



Il carattere soglia (discontinuo) si manifesta quando la **suscettibilità** (variabilità di tipo continuo) raggiunge il limite soglia.



Nell'uomo, l'influenza dei **fattori genetici** sui **caratteri soglia** viene studiata, soprattutto, nei **gemelli mono-ovulari (monozigoti, MZ)**

↓
condividono il 100% dei geni

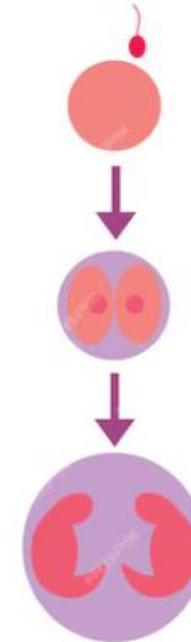
Per definire il **grado di somiglianza** nell'ambito dei **caratteri soglia** dei gemelli monozigoti viene utilizzato il **tasso di concordanza**.

↓
coppie gemelli in cui entrambi i membri manifestano il carattere
coppie di gemelli in cui solo un membro manifesta il carattere

Influenza dei fattori genetici su alcuni caratteri soglia dimostrata da **alti tassi di concordanza** nei gemelli omozigoti rispetto ai dizigotici.

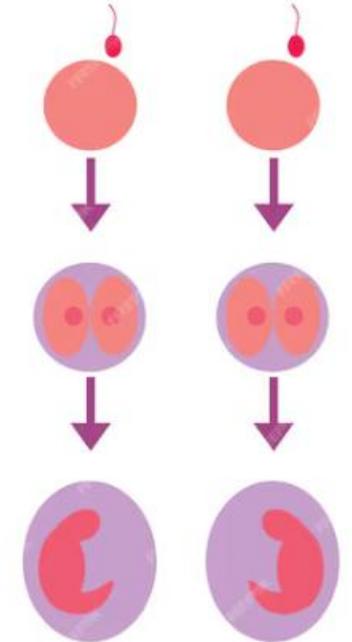
↓
La predisposizione ad alcune patologie è controllata geneticamente!

Identical Twins (Monozygotic)



One Placenta

Fraternal Twins (Dizygotic)



Two Placentas

- Caratteri soglia**
- Cardiopatie
- Labbro leporino
- Schizofrenia
- Sindrome maniaco-depressiva
- ...

LOCI DEI CARATTERI QUANTITATIVI

Le moderne tecniche hanno consentito di identificare i geni che contribuiscono all'espressione di determinati caratteri complessi.

Locus (pl. *loci*): la posizione di un gene che contribuisce al carattere quantitativo sul cromosoma.



Locus QT o **QTL** (*Quantitative Trait Locus*)

Mappature loci

- *Drosophila*
- Topo
- Mais
- Riso
- Pomodoro
- Maiale
- Mucche
- Uomo
- ...

Suscettibilità ad alcune patologie

- Diabete
- Cancro
- Cardiopatie
- Schizofrenia
- ...

Le diverse specie differiscono per alcuni siti di restrizione.

Sono stati identificati oltre 80 loci RFLP.

Lycopersicon pimpinellifolium



antenato selvatico comune da cui sono state ottenute, per selezione artificiale, le diverse varietà di pomodoro in commercio.

Le diverse varietà di pomodori oggi in commercio derivano dalla specie *L. esculentum*



Quando i cromosomi di un organismo vengono trattati con **enzimi di restrizione** danno origine a **frammenti di diversa lunghezza** che possono essere studiati attraverso Southern blotting.

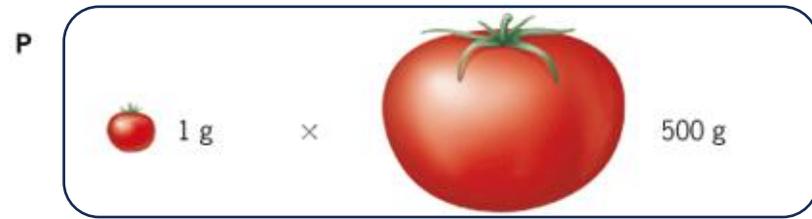


Polimorfismi di lunghezza dei frammenti di restrizione (RFLP)



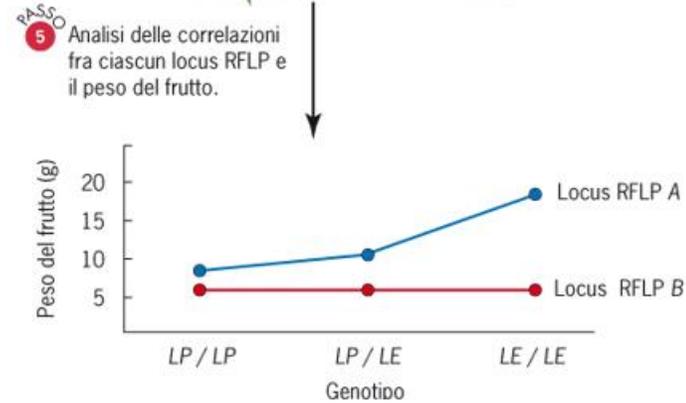
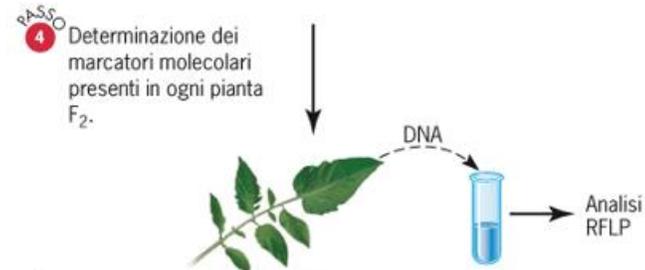
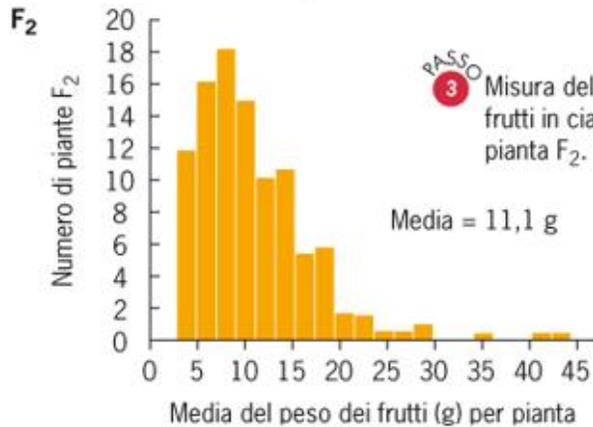
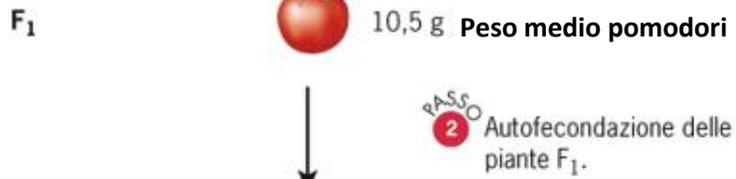
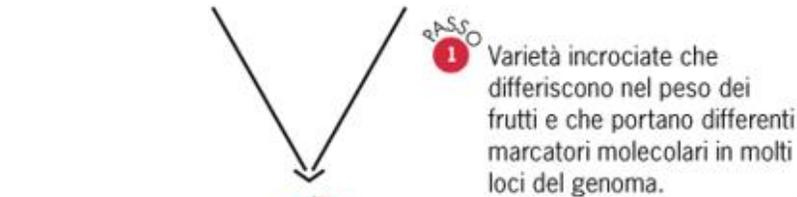
Attraverso l'analisi delle frequenze di ricombinazione tra i diversi ibridi è possibile risalire al posizionamento dei RFLP sulla mappa genetica dei cromosomi.

Identificazione dei loci QT responsabili del peso tra i 12 cromosomi del pomodoro



Differiscono per alcuni siti di restrizione

L. pimpinellifolium (LP) *L. esculentum* (LE)



Per un locus RFLP (A), l'allele *LE* aumenta il peso del frutto se è in omozigosi. Per un altro locus RFLP (B), l'allele *LE* non ha effetti sul peso del pomodoro. Un locus QT sembra, quindi, localizzato in prossimità del locus RFLP (A).