

Fenomeni ereditari complessi

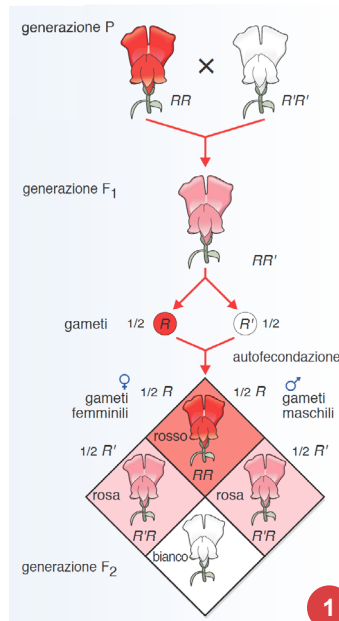
La validità delle leggi di Mendel fu confermata dalle successive ricerche dei genetisti. Nel corso di questi studi, tuttavia, si poté verificare che i criteri che regolano l'ereditarietà non sempre sono così semplici come i dati di Mendel avevano suggerito. In effetti si scoprì che ogni allele può interagire con altri alleli dello stesso gene o di geni diversi oppure anche con l'ambiente e dare luogo a fenotipi differenti da quelli attesi. Di seguito forniamo una descrizione sintetica di questo tipo di *fenomeni ereditari complessi*, che sono comunque in genere spiegabili con lievi estensioni dei principi di Mendel.

DOMINANZA INCOMPLETA

e CodoMInAnZA. In una coppia di alleli possono esistere diversi gradi di dominanza, nel senso che un allele può non essere completamente dominante sull'altro allele. In questo caso, il fenotipo dell'eterozigote prodotto dall'incrocio di due omozigoti, l'uno parzialmente dominante sull'altro, sarà intermedio rispetto a quello dei genitori: questo fenomeno è detto **dominanza incompleta** e un esempio è offerto dalla pianta di bocca di leone. Incrociando una pianta di linea pura a fiori rossi con una di linea pura a fiori bianchi, si ottengono piante eterozigoti della generazione F_1 tutte con fiori rosa, cioè con un fenotipo *intermedio* rispetto a quelli dei genitori. Se ora lasciamo che avvenga l'autoimpollinazione tra le piante della generazione F_1 , nella seconda generazione F_2 (fig. 1) ricompaiono i fiori rossi, i fiori bianchi e i fiori rosa nel rapporto: 1/4 rosso, 1/4 bianco, 1/2 rosa. In questo caso, la differenza tra gli effetti dei diversi genotipi è di *tipo quantitativo*, nel senso che il carattere che si osserva dipende dalla quantità di sostanza attiva (nell'esempio, i pigmenti sintetizzati dalle cellule dei petali del fiore) prodotta da ciascun allele. È possibile, però, che due alleli dello stesso gene controllino la produzione di due sostanze diverse, e che entrambe siano presenti nell'individuo eterozigote; in altre parole, è possibile che l'eterozigote presenti il fenotipo dell'uno e dell'altro allele. Esempi di questo fenomeno, indicato come **codominanza**, si trovano nei gruppi sanguigni.

ALLELI MULTIPLI. Gli esperimenti effettuati da Mendel erano basati su caratteri che presentavano solo due forme alleliche; va considerato, tuttavia, che numerosi geni si possono presentare in più di due forme alleliche: si hanno perciò *alleli multipli*. Le possibili combinazioni due a due di questi alleli danno luogo, nell'ambito di una popolazione, a individui con differenti genotipi, quindi a una varietà di fenotipi (per esempio, tre alleli, XYZ, possono dare luogo a 6 differenti combinazioni genotipiche: XX, YY, ZZ, XY, XZ, YZ).

Un esempio classico è rappresentato dai gruppi sanguigni nell'uomo, in cui tre alleli di uno stesso gene danno, a



seconda delle diverse combinazioni, i gruppi sanguigni A, B, AB, O.

EFFETTI MULTIPLI DI UNO STESSO GENE. Può accadere che un singolo gene eserciti effetti multipli sul fenotipo di un organismo: in questo caso si parla di **pleiotropia**. Questo fenomeno è tipico, negli eucarioti, di geni che hanno a che fare con la produzione di ormoni, sostanze in grado di interferire su una serie molto ampia di processi vitali. Per esempio, un gene difettoso nell'uomo impedisce la trasformazione dell'amminoacido fenilalanina in tirosina. Pertanto la fenilalanina si accumula nel sangue. Questo effetto (fenotipico) è accompagnato da altri effetti fenotipici quali ritardo mentale e, spesso, microcefalia, eczemi e capelli chiari. Questa malattia ereditaria si chiama **fenilchetonuria** e il gene che ne è la causa è pleiotropo.

CARATTERI INFLUENZATI DA DIVERSI GENI. Molti caratteri di un organismo sembrano sfuggire alle leggi di Mendel, in quanto non si esprimono in forme alternative come i caratteri studiati dal monaco boemo. Si tratta dei cosiddetti **caratteri quantitativi**, come la taglia di un animale, l'altezza di un uomo, il colore della pelle e degli occhi e così via, che mostrano una variabilità graduale. In realtà si è visto che anche questi caratteri obbediscono alle leggi di Mendel, soltanto che essi sono il risultato del contributo di più geni e, per tale motivo, manifestano una variabilità continua: si tratta di **caratteri poligenici** e si parla in questo caso di **eredità poligenica**.

INFLUENZA DELL'AMBIENTE SULL'ESPRESSIONE GENICA. Il modo in cui un gene si esprime esternamente, cioè nelle caratteristiche "fenotipiche" dell'individuo, dipende spesso, oltre che da fattori ereditari, da fattori ambientali (come il tipo di clima, l'alimentazione, il tipo di terreno nel caso delle piante). Questo è il caso, per esempio, del colore della pelle o del pelo e della corporatura. Si può esprimere tutto questo dicendo che i geni sono spesso soggetti a una "modulazione" più o meno ampia a seconda delle condizioni ambientali o, in altre parole, che il **fenotipo** deriva, in ultima analisi, dall'interazione tra **genotipo** e **ambiente**.

Fig. 1. Dominanza incompleta nella trasmissione ereditaria del carattere "colore dei fiori", nelle bocche di leone. Dal momento che nessuno dei due alleli che regolano il colore è dominante sull'altro, si usano lettere maiuscole per entrambi gli alleli (R e R'), invece di lettere maiuscole e minuscole. Gli ibridi (R'R') hanno fiori color rosa, mentre gli omozigoti sono rossi (RR) o bianchi (R'R'). Il rapporto fenotipico nella generazione F_2 (1 rosso : 2 rosa : 1 identico al rapporto genotipico (1RR : 2RR' : 1R'R').