

**GAMETOGENESI**

**PROCESSO DI FORMAZIONE DEI  
GAMETI**

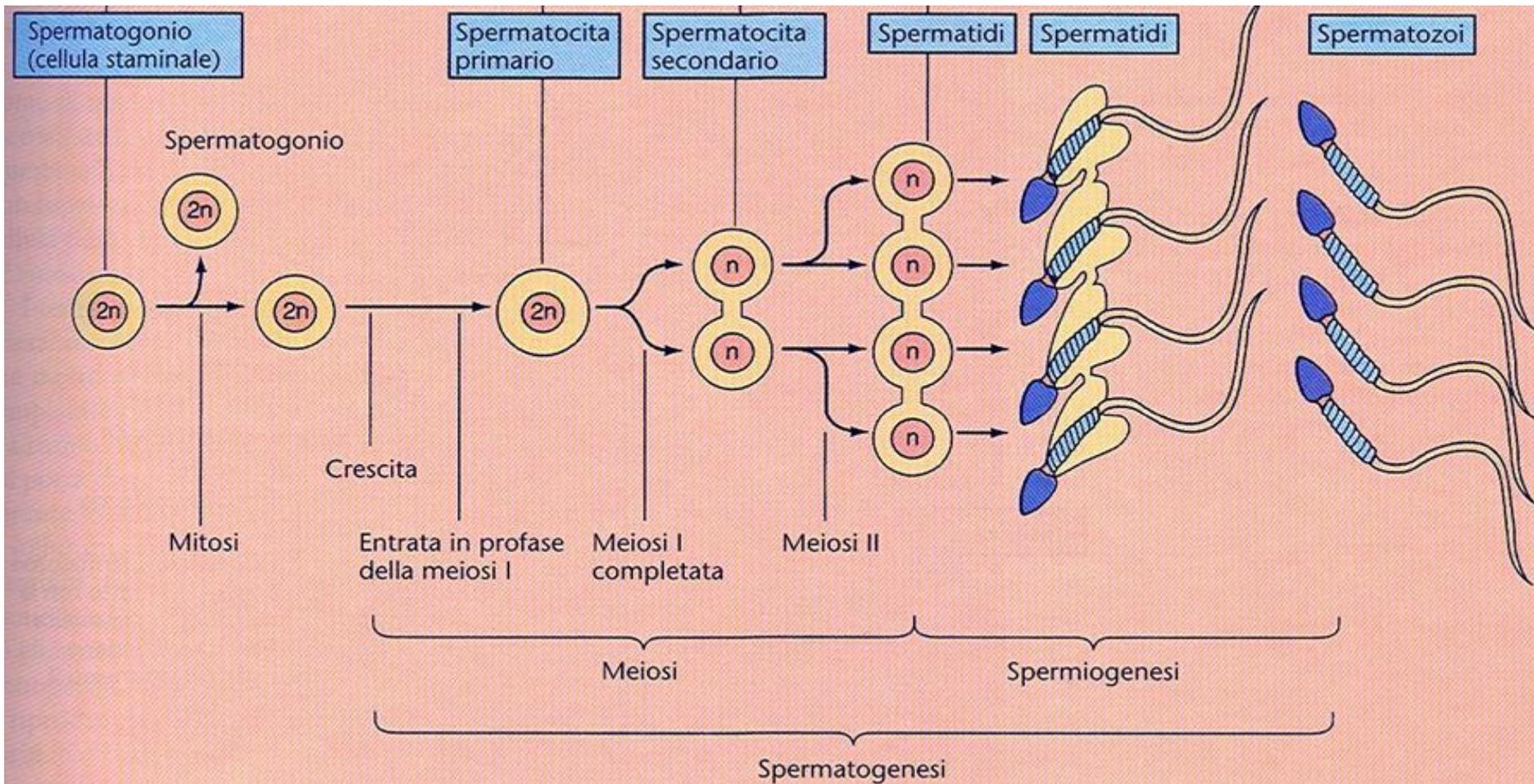
**SPERMATOGENESI**

**PRODUZIONE DEGLI  
SPERMATOZOI (TESTICOLI)**

**OOGENESI**

**PRODUZIONE DELLA CELLULA UOVO  
(OVAIE)**

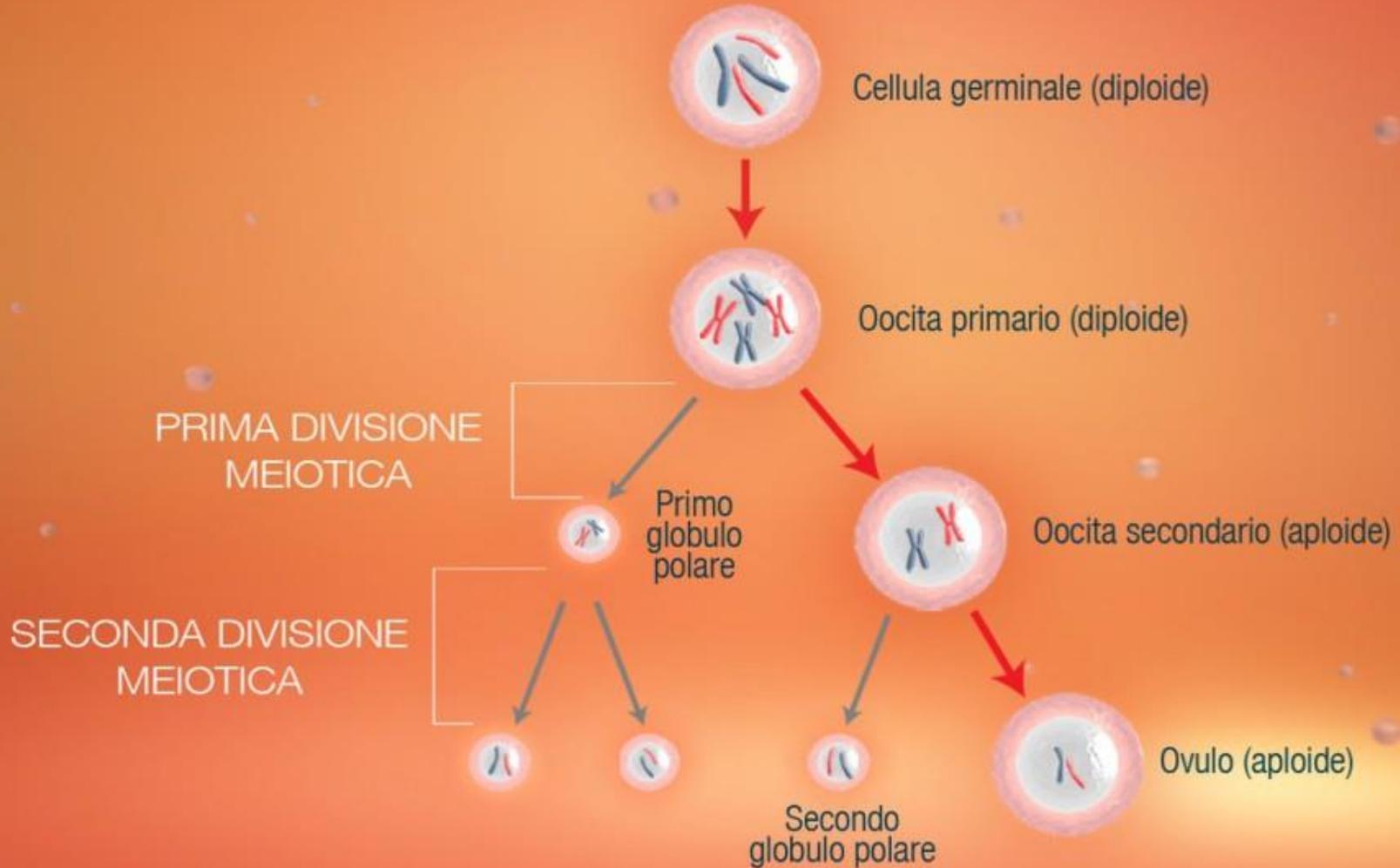
# SPERMATOGENESI



**GLI SPERMATOGONI SI DIVIDONO PER MITOSI DALLA PUBERTA' FINO ALLA MORTE**

**1:4**

# OVOGENESI

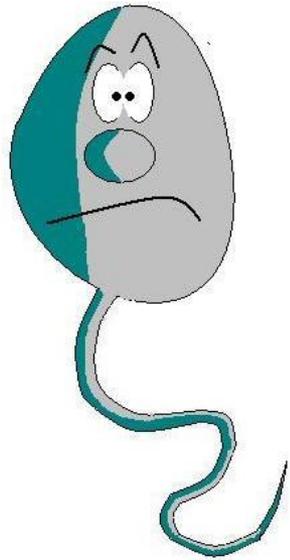


# 1:1

**GLI OOCITI PRIMARI INIZIANO LA MEIOSI  
DURANTE LO SVILUPPO EMBRIONALE  
ARRESTANDOSI IN PROFASE I DELLA  
MEIOSI**







**SE NON VIENE FECONDATO, L'OOCITA  
SECONDARIO E' ELIMINATO CON LE  
MESTRUAZIONI INSIEME AL TESSUTO  
UTERINO**



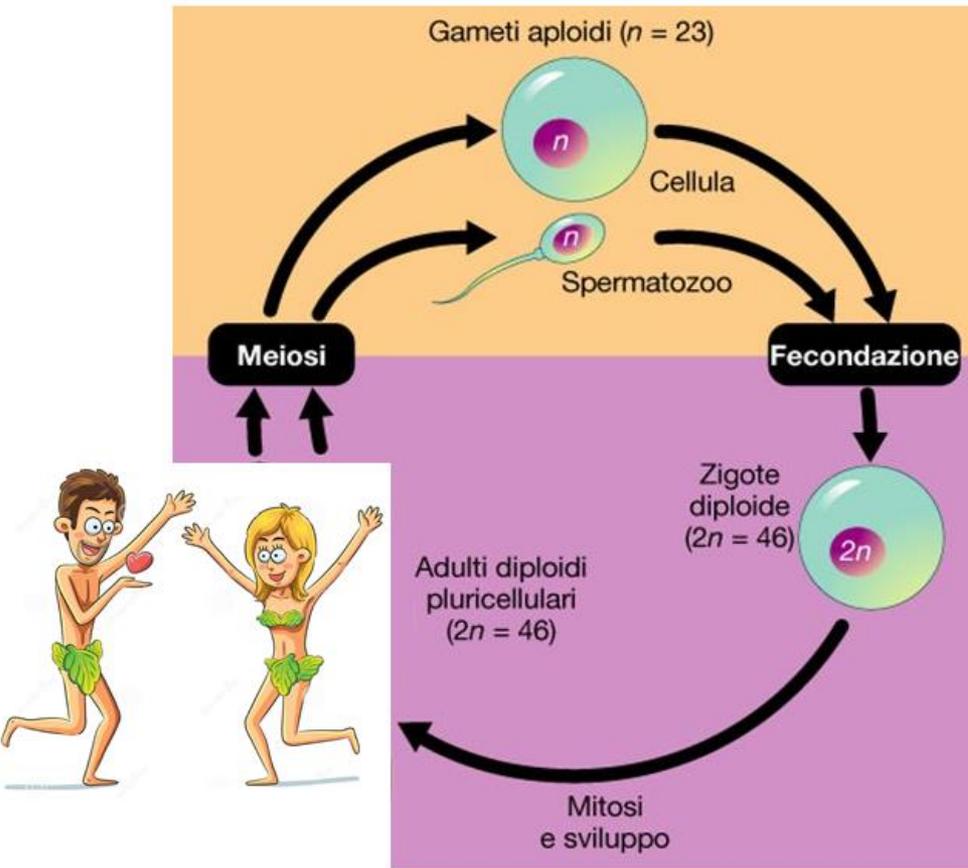
**SE VIENE FECONDATO, L'OOCITA  
SECONDARIO COMPLETA  
VELOCEMENTE LA MEIOSI II  
DANDO LUOGO AD UNO ZIGOTE  
DIPLOIDE**

# EREDITARIETÀ



# RIPRODUZIONE

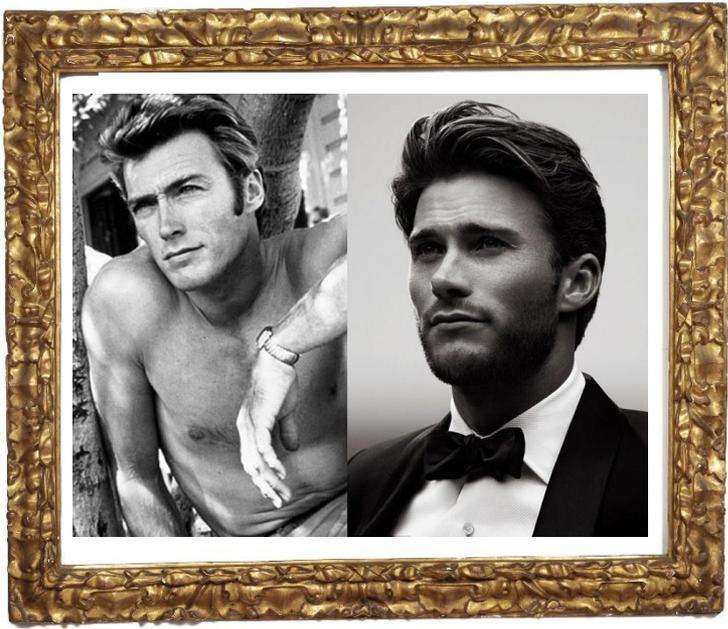
# SESSUATA



SI REALIZZA TRAMITE  
L'UNIONE, ALL'ATTO  
DELLA **FECONDAZIONE**, DI  
CELLULE SPECIALIZZATE  
**APLOIDI DETTE GAMETI O**  
**CELLULE SESSUALI O**  
**CELLULE GERMINALI**  
(SPERMATOZOO E UOVO)

NELLO **ZIGOTE** RISULTANTE DALLA FECONDAZIONE SI  
RICOSTITUISCE L'ASSETTO CROMOSOMICO DIPLOIDE, TIPICO  
DELLA SPECIE, CON CONTRIBUTO GENETICO MATERNO E  
PATERNO





# EREDITARIETÀ

Trasmissione, da una generazione alle successive, dei caratteri originati dall'assetto genetico

**GENOTIPO**: costituzione genetica di un organismo

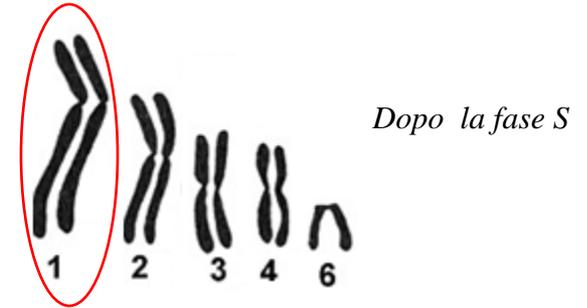
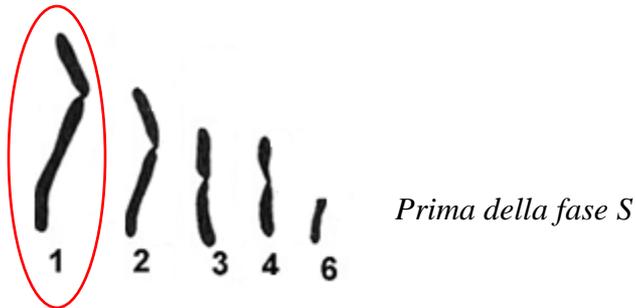
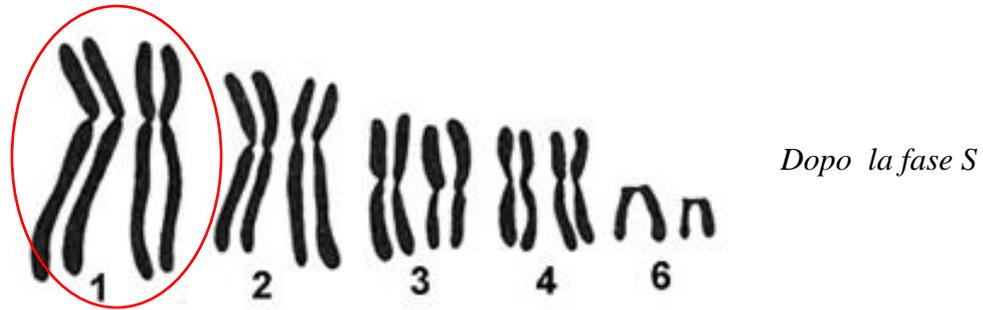
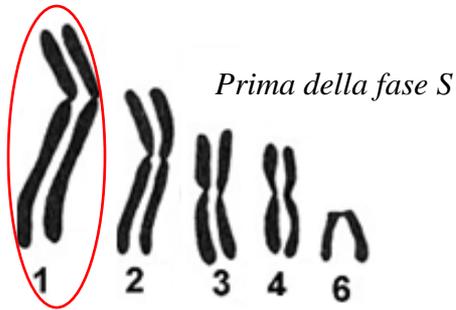
**FENOTIPO**: manifestazione visibile o in qualche modo evidenziabile di un carattere genetico.

E' determinato dal **GENOTIPO.....**



..... e dall'azione di altri geni e dei loro prodotti e dalla sua interazione con l'ambiente

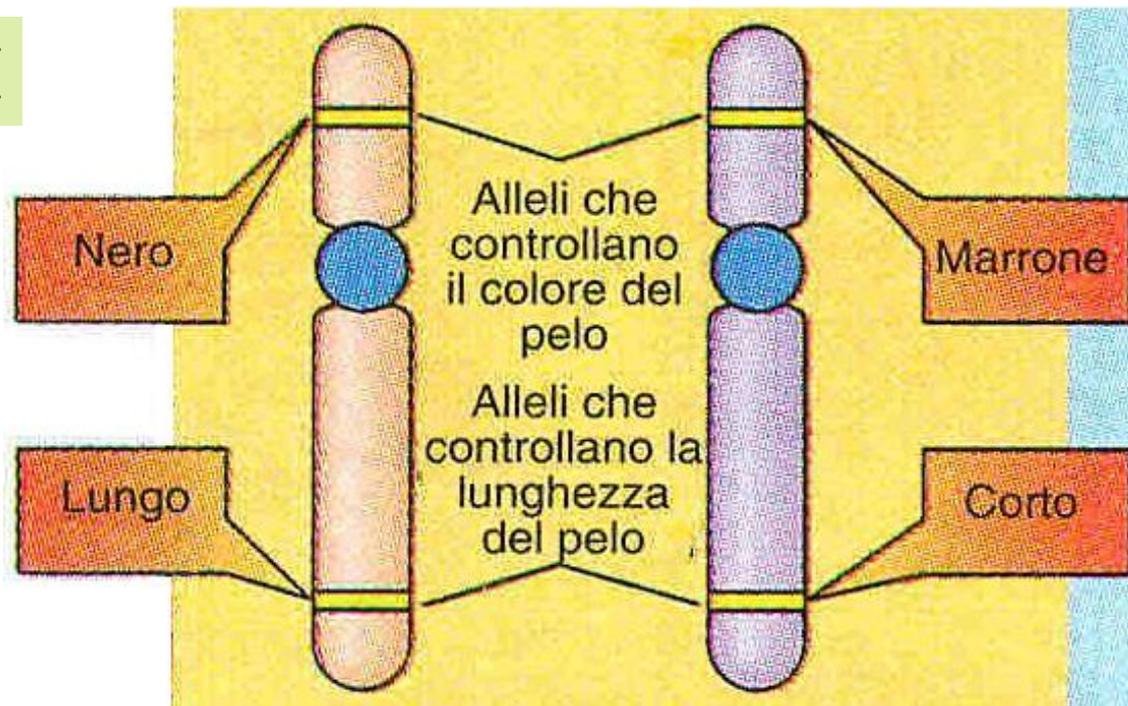
## DIPLOIDE: CELLULA CON DUE SERIE (assetti) DI CROMOSOMI



## APLOIDE: CELLULA CON UNA SOLA COPIA DI CIASCUN CROMOSOMA

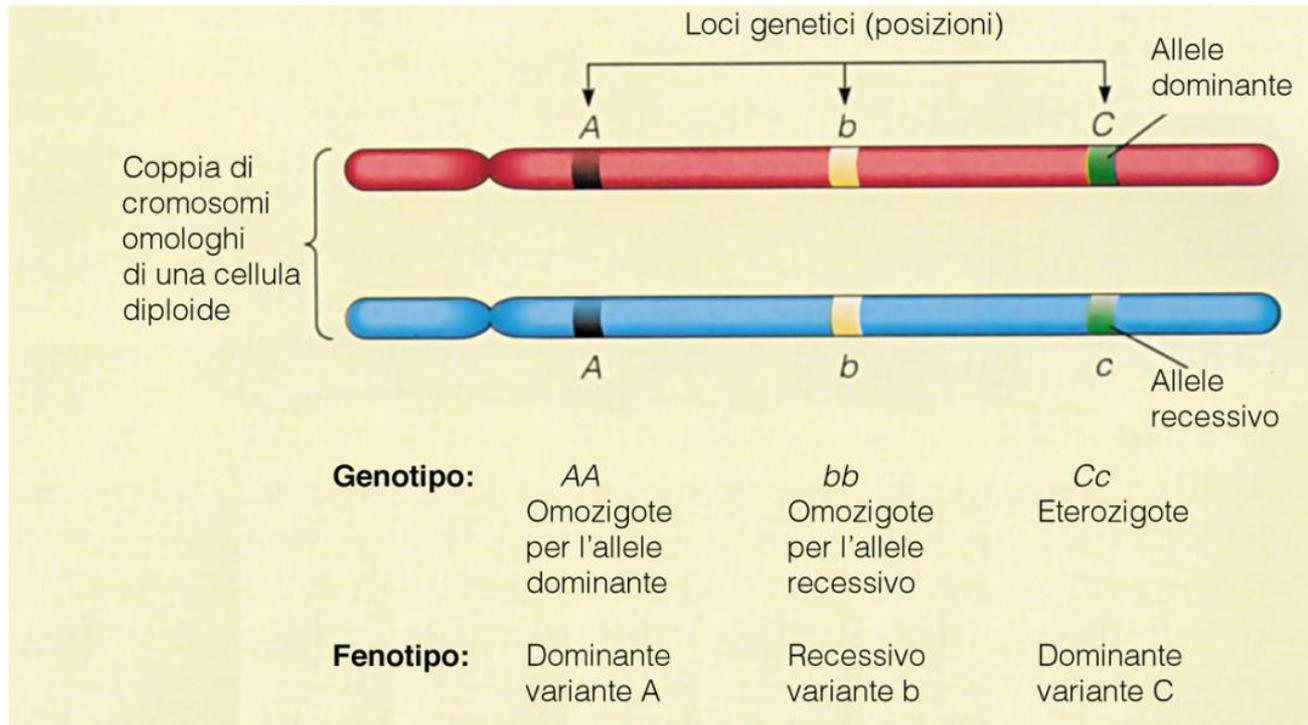
**CROMOSOMI OMOLOGHI:** I MEMBRI DI UN PAIO DI CROMOSOMI, SIMILI NELLA DISPOSIZIONE DEI GENI PRESENTI E NELLA LORO STRUTTURA. SI APPAIONO ALLA MEIOSI

# ALLELI



Geni che occupano *loci* (*locus*) corrispondenti in cromosomi omologhi  
Determinano lo stesso carattere

Gli alleli di un gene possono risultare uguali o diversi; se sono diversi, essi rappresentano forme alternative per il carattere che concorrono a determinare. In questo caso il carattere fenotipico che essi codificano dipende dalla maggiore forza espressiva dell'uno o dell'altro allele  
**(CONCETTO DI DOMINANZA o RECESSIVITÀ)**



Se i due alleli di uno stesso gene sono uguali, l'individuo è detto **OMOZIGOTE**

Se "A" o "a" sono i geni, allora il suo genotipo si indica con "AA" o "aa"

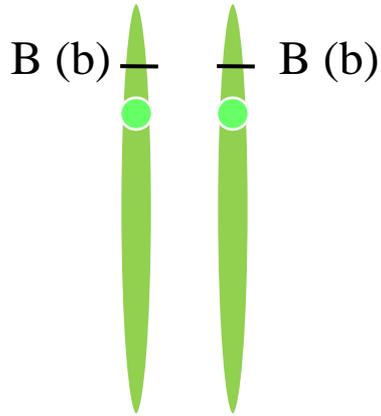
A = dominante; a = recessivo → AA = **OMOZIGOTE DOMINANTE**

aa = **OMOZIGOTE RECESSIVO**

Se i due alleli di uno stesso gene sono diversi, l'individuo è detto **ETEROZIGOTE**

(**IBRIDO**) Se "A" o "a" sono i geni → il suo genotipo si indica con "Aa"

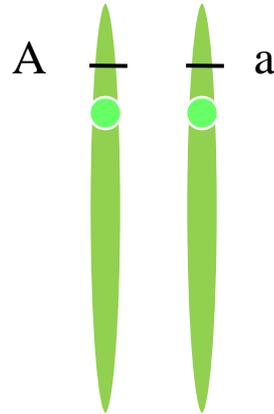
**UN SOLO  
CARATTERE**



**UN INDIVIDUO OMOZIGOTE:**

**GENOTIPO BB:** solo gameti B (100%)

**GENOTIPO bb:** solo gameti b (100%)



**UN INDIVIDUO ETEROZIGOTE:**

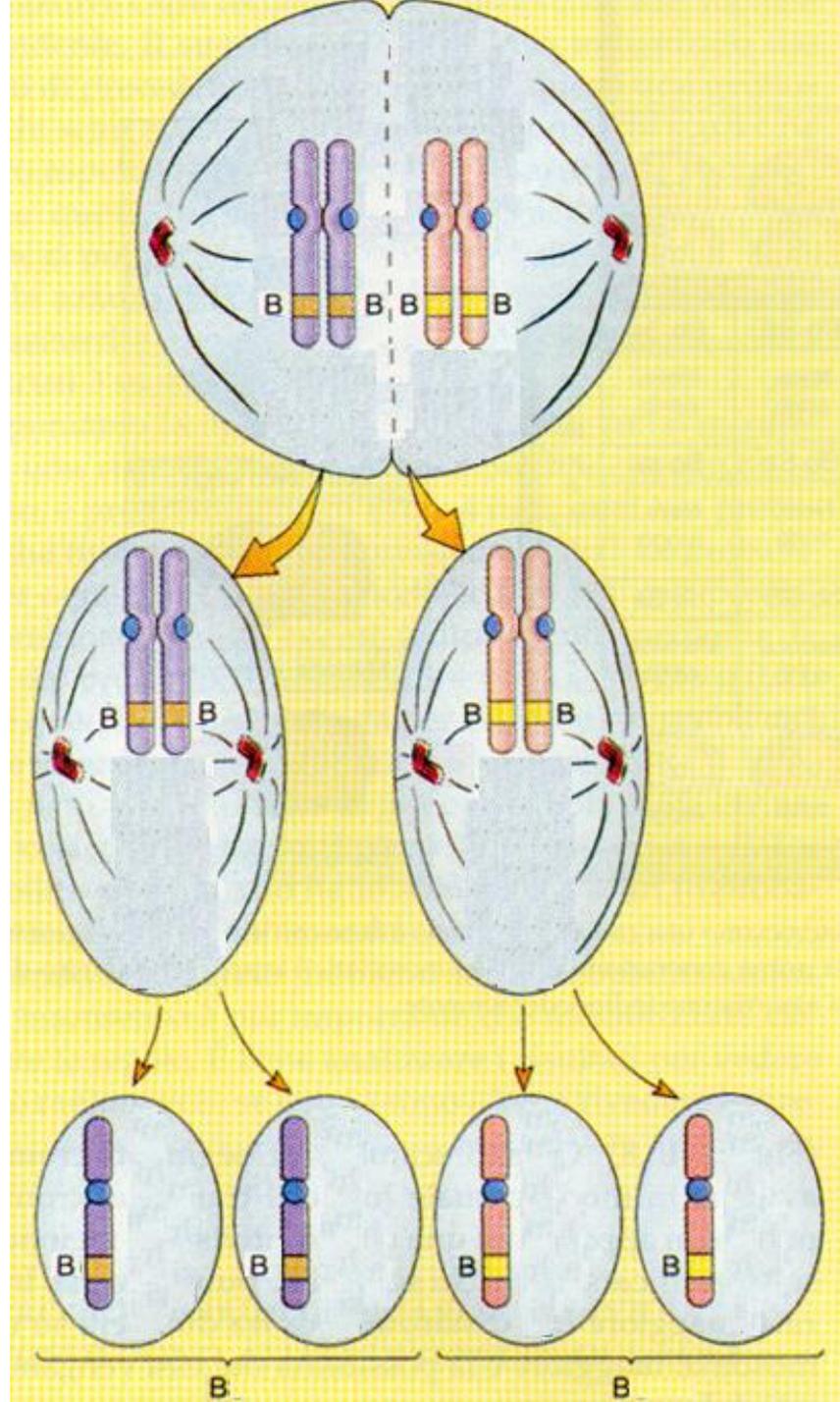
**GENOTIPO Bb:** 50% gameti B

50% gameti b

In genetica, l'accoppiamento tra due individui è detto incrocio ed è rappresentato con il simbolo “x”

# GENOTIPO BB

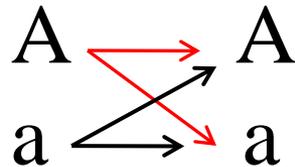
100% gameti B



# INCROCI

Genotipi parentali **Aa** x **Aa**

Gameti



Genotipi della progenie

**AA**   **Aa, Aa**   **aa**

**25%**   **50%**   **25%**

**1/4**   **1/2**   **1/4**

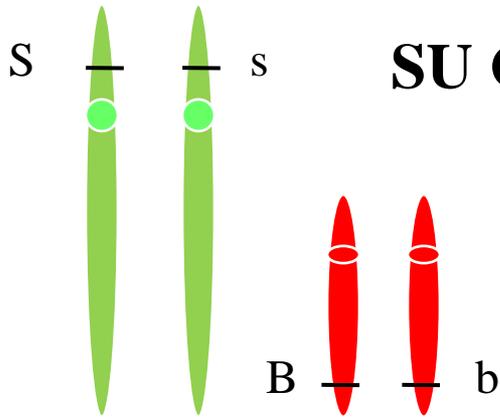
Fenotipi della progenie

**75%** dominante A, **25%** recessivo a

**3/4** dominante A, **1/4** recessivo a



## DUE CARATTERI SU CROMOSOMI DIVERSI



SE I DUE ALLELI DI UNO STESSO GENE SONO DIVERSI, L'INDIVIDUO E' DETTO **ETEROZIGOTE**  
**SsBb = DOPPIO ETEROZIGOTE** o **DIIBRIDO**

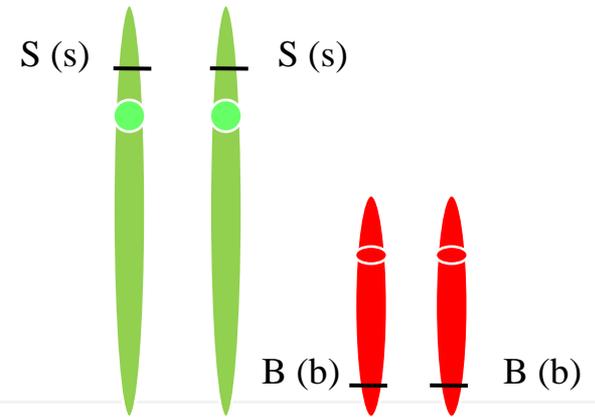


UN INDIVIDUO ETEROZIGOTE PRODUCE I SEGUENTI GAMETI:

**SsBb: SB, Sb, sB, sb**

25% 25% 25% 25%  
 $\frac{1}{4}$   $\frac{1}{4}$   $\frac{1}{4}$   $\frac{1}{4}$

1:1:1:1

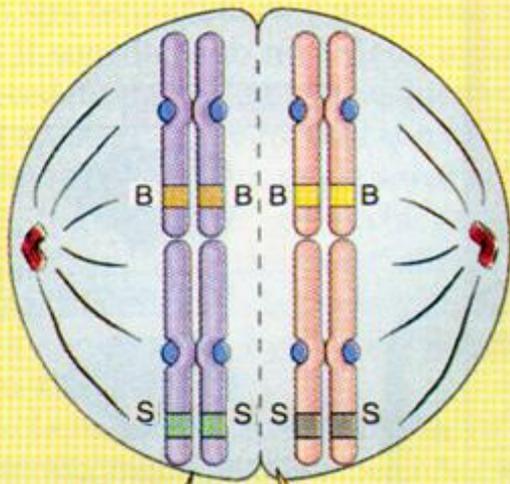


SE I DUE ALLELI DI UNO STESSO GENE SONO UGUALI, L'INDIVIDUO E' DETTO **OMOZIGOTE**  
**SSBB = OMOZIGOTE DOMINANTE**  
**ssbb = OMOZIGOTE RECESSIVO**

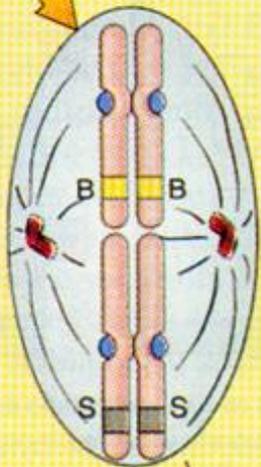
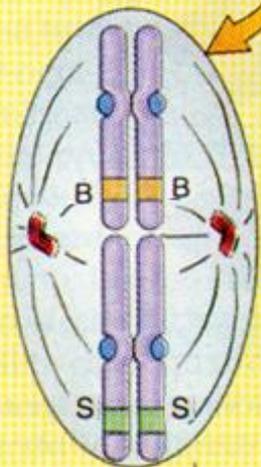
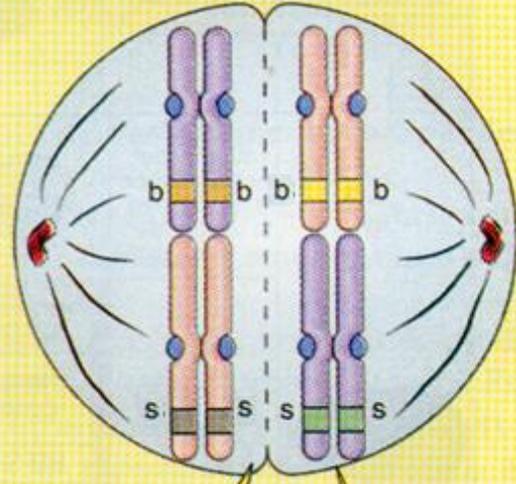


UN INDIVIDUO OMOZIGOTE PRODUCE UN SOLO TIPO DI GAMETI RELATIVAMENTE A QUEL LOCUS

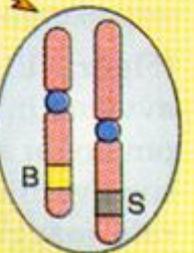
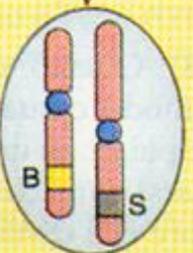
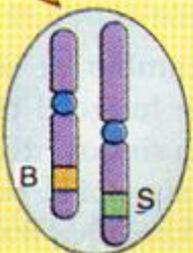
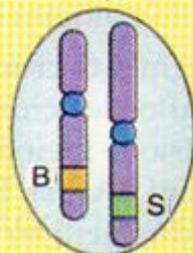
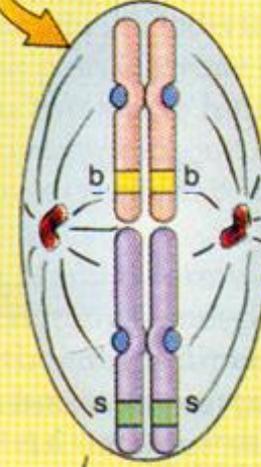
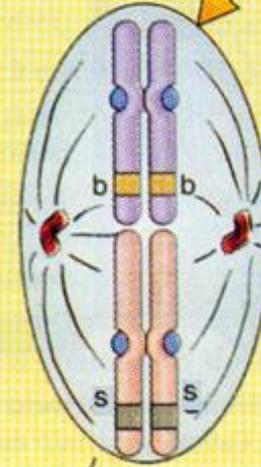
**SSBB: solo gameti SB (100%)**  
**ssbb: solo gameti sb (100%)**



METAFASE I

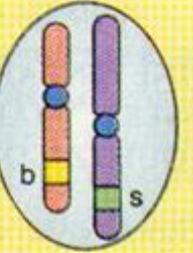
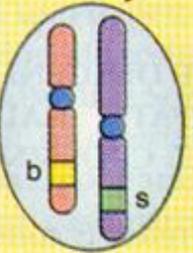
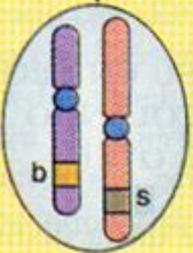
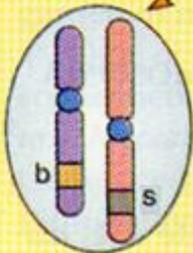


METAFASE II



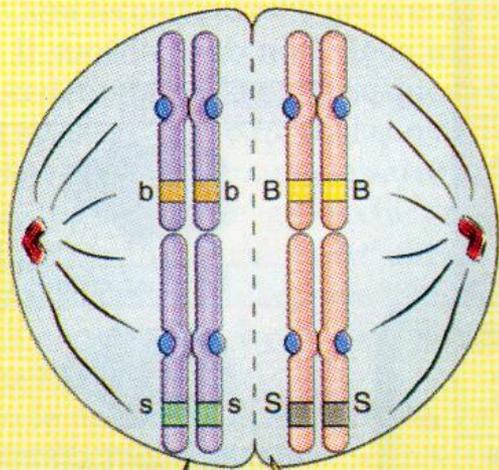
BS

BS

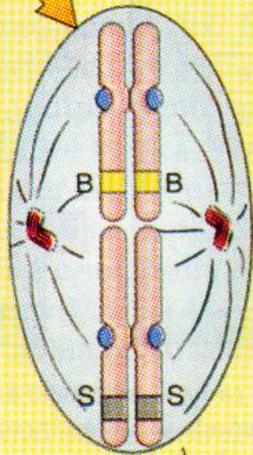
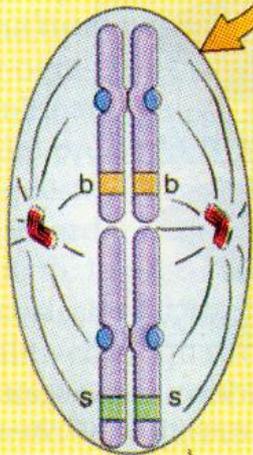
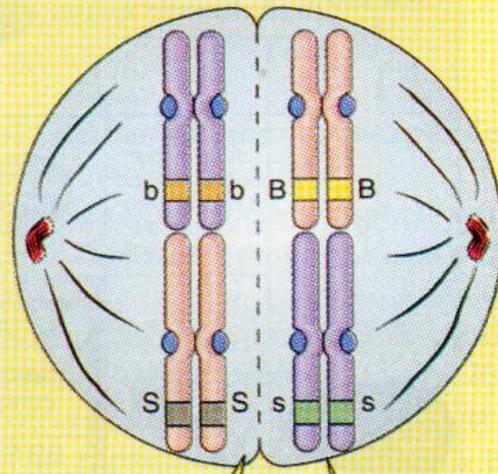


bS

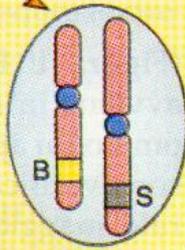
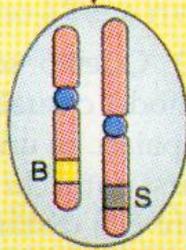
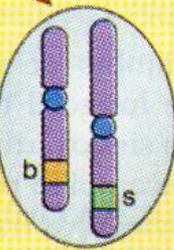
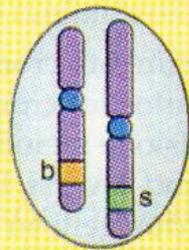
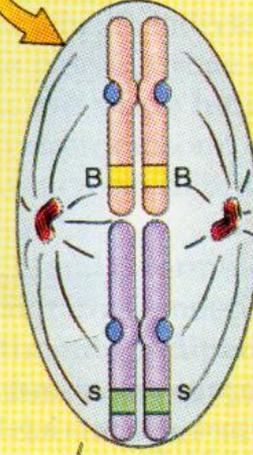
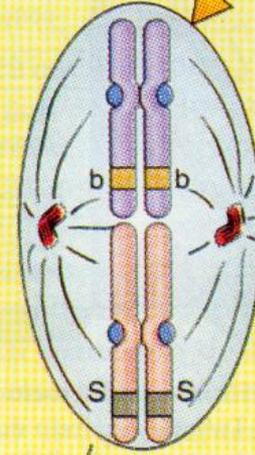
bS



METAFASE  
I

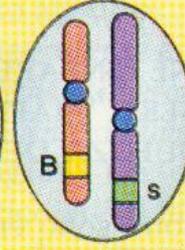
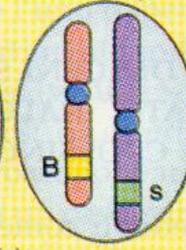
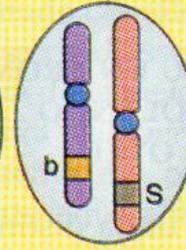
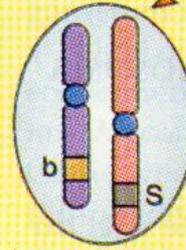


METAFASE  
II



bs

BS



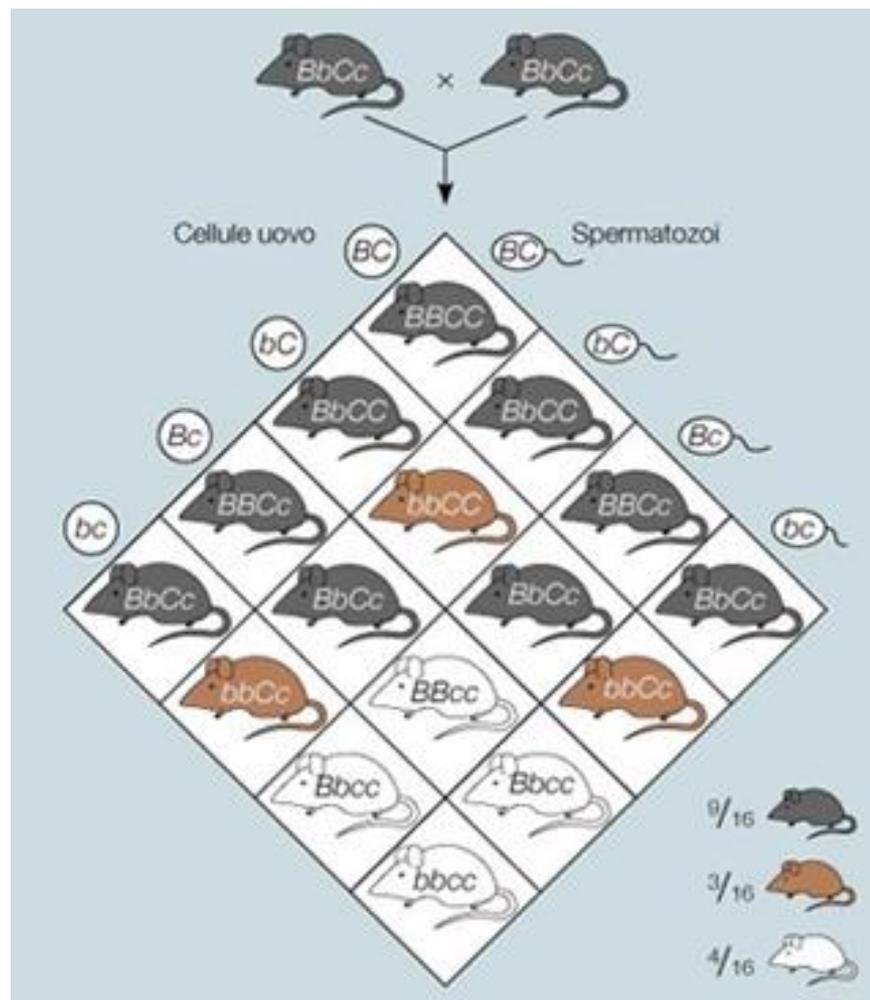
bS

Bs

# Esempi di INCROCIO

Genotipi parentali  
Gameti  
Genotipi progenie  
Fenotipo

AABB x aabb  
AB x ab  
AaBb (100%)  
dominante (AB) (100%)



# LEGGI DI MENDEL

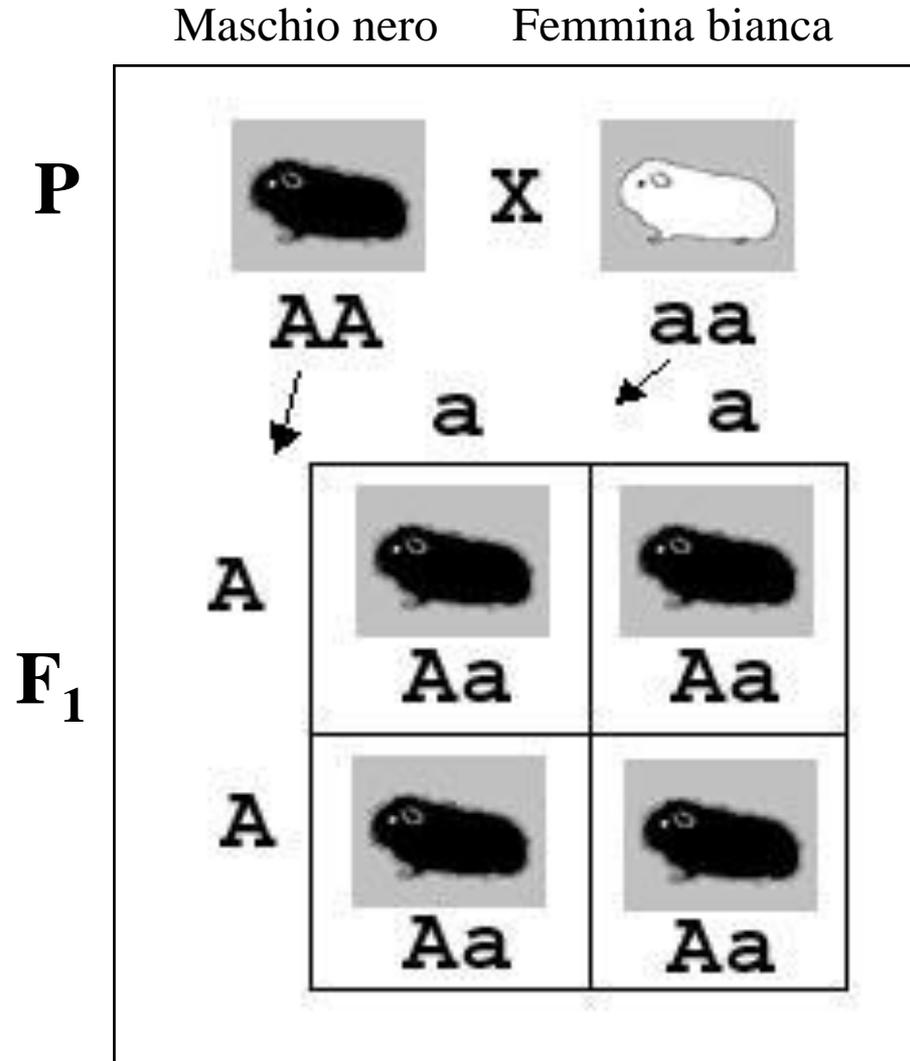
(metà Ottocento)

LEGGI CHE GOVERNANO LA  
TRASMISSIONE EREDITARIA DEI  
**CARATTERI MONOFATTORIALI**  
controllati da un singolo gene  
(*caratteri mendeliani semplici*)

# LEGGE DELL'UNIFORMITÀ DEGLI IBRIDI

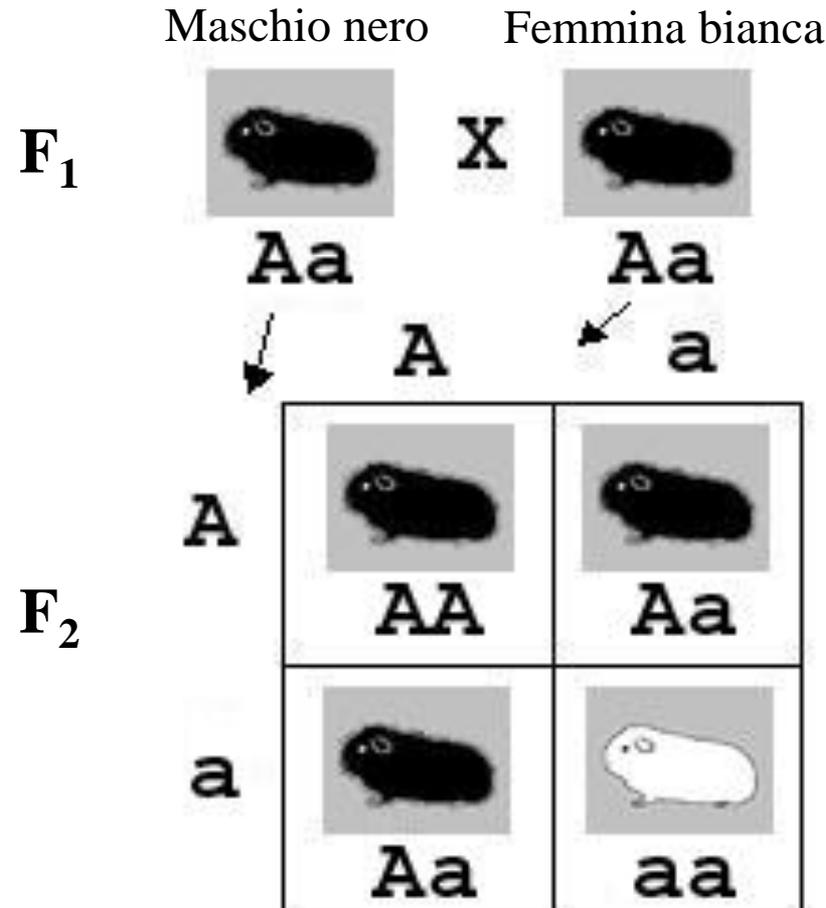
L'incrocio tra individui della **GENERAZIONE PARENTALE (P)**, ciascuno omozigote per due alleli diversi di uno stesso gene (es. AA x aa) e che quindi differisce dall'altro genitore per una caratteristica (pelo nero o bianco), dà una progenie (**F<sub>1</sub>** o **PRIMA GENERAZIONE FILIALE**) costituita da individui tutti identici tra loro (tutti eterozigoti, Aa)

Ciascun genitore della P è una **linea pura** (è **omozigote** per quel carattere), un insieme di individui il cui incrocio dà origine ad individui sempre con lo stesso carattere dei genitori



# LEGGE DELLA SEGREGAZIONE

L'incrocio tra individui eterozigoti ( $Aa \times Aa$ ) dà una progenie (detta **SECONDA GENERAZIONE FILIALE** o  $F_2$ ) in cui compaiono genotipi diversi in rapporti genotipici definiti e costanti ( $\frac{1}{4} AA$ ,  $\frac{1}{2} Aa$ ,  $\frac{1}{4} aa$ )



Le coppie di alleli di un gene si separano (segregano) l'uno dall'altro durante la formazione dei gameti

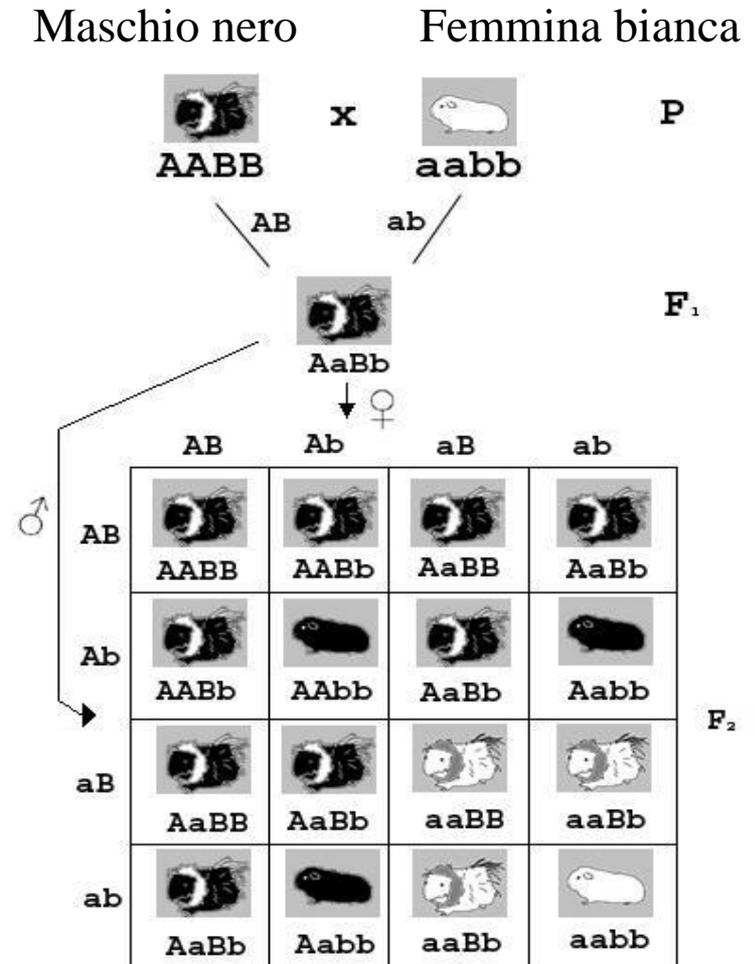
**Fenotipi in rapporto 3:1**

# LEGGE DELL'ASSORTIMENTO INDIPENDENTE

Nell'incrocio tra individui che differiscono per due caratteri controllati ciascuno da coppie alleliche localizzate su cromosomi diversi, le due coppie di alleli si assortiscono indipendentemente

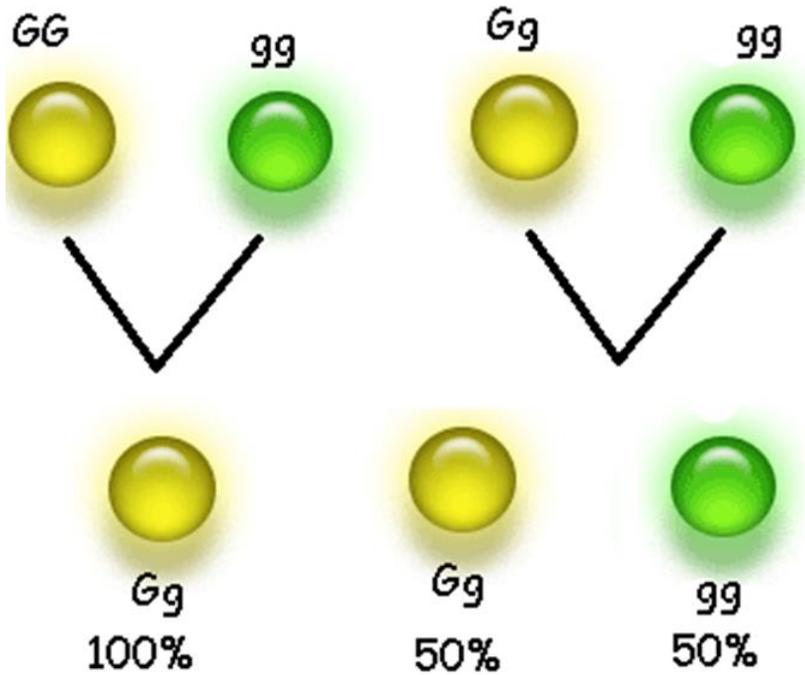
Gli alleli di un gene si separano in maniera indipendente dagli alleli di un altro gene durante la formazione dei gameti

**Fenotipi in rapporto 9:3:3:1**





# REINCROCIO (TEST CROSS o INCROCIO DI CONTROLLO)



**DOMINANZA COMPLETA TRA I  
DUE ALLELI**

E' un incrocio che si esegue in tutte le specie, tranne che nell'uomo, per determinare il genotipo di un individuo che non sempre è deducibile dal fenotipo

**(Gg e GG)**

Consiste nell'incrocio tra l'individuo di cui si vuole determinare il genotipo e un individuo omozigote recessivo (**gg**)

Dalle **frequenze fenotipiche della progenie** è possibile risalire al genotipo dell'individuo che si sta analizzando

# INTERAZIONI TRA ALLELI

## DOMINANZA COMPLETA

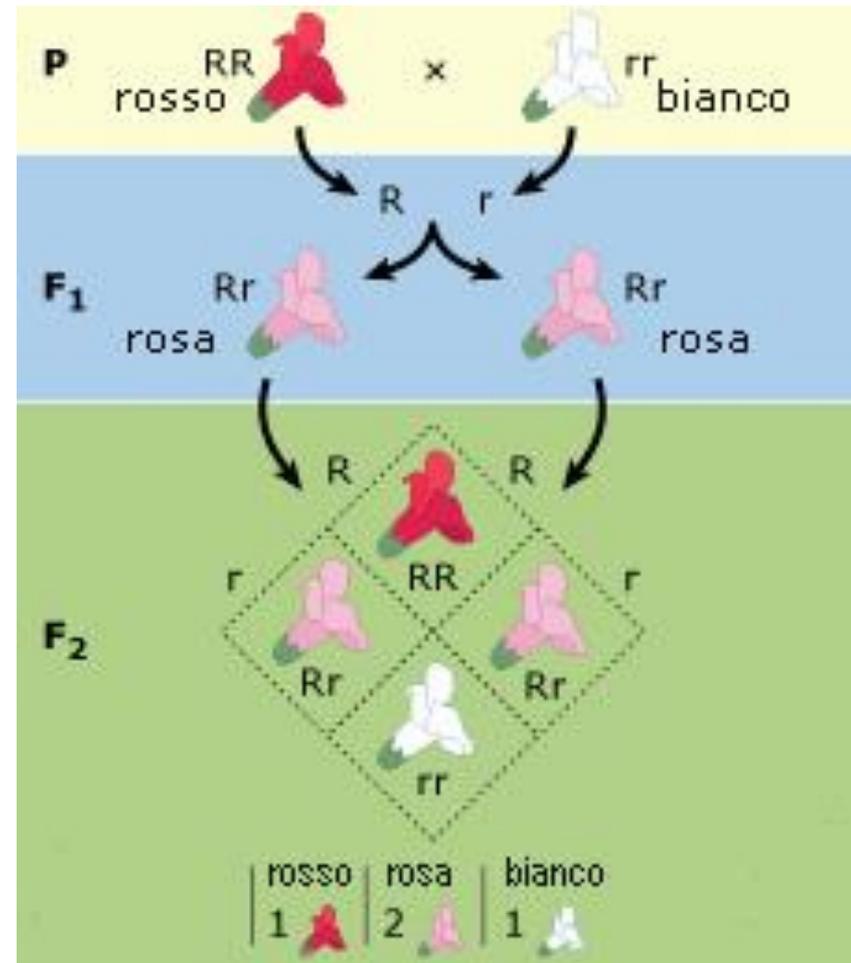
Un allele (**DOMINANTE**) maschera completamente l'espressione dell'altro allele (**RECESSIVO**) → il fenotipo dell'individuo omozigote dominante (AA) è indistinguibile da quello dell'eterozigote (Aa)

## DOMINANZA INCOMPLETA o INTERMEDIA

Il fenotipo dell'individuo eterozigote (Aa) è intermedio tra quello dei due omozigoti (AA e aa)

colore del fiore “Bella di notte”

I rapporti di segregazione fenotipica in F2 non sono di 3:1 ma di **1:2:1**



## CODOMINANZA

Quando in un eterozigote (Aa) entrambi gli alleli si manifestano fenotipicamente, cioè vengono espressi entrambi.

es: alleli I<sup>A</sup> e I<sup>B</sup> del gruppo sanguigno AB0

## I GRUPPI SANGUIGNI DEL SISTEMA AB0

Fenotipo		Genotipo
<i>Gruppo sanguigno</i>	<i>Molecola alla superficie dei globuli rossi</i>	
<b>A</b>	 A diagram of a red blood cell with four 'A' antigens attached to its surface.	<i>AA oppure AO</i>
<b>B</b>	 A diagram of a red blood cell with four 'B' antigens attached to its surface.	<i>BB oppure BO</i>
<b>AB</b>	 A diagram of a red blood cell with two 'A' and two 'B' antigens attached to its surface.	<i>AB</i>
<b>0</b>	 (né A né B)	<i>OO</i>

# ALLELI MULTIPLI

Quando esistono più di due alleli di un gene

es: gruppo sanguigno AB0

$I_A, I_B, I_0$  (i)

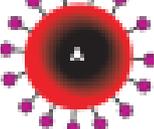
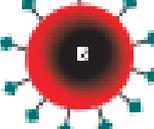
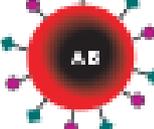
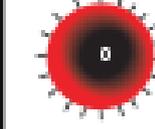
Ogni individuo diploide possiede solo due alleli di un gene!!

**Trasfusioni:** donatore universale (0)

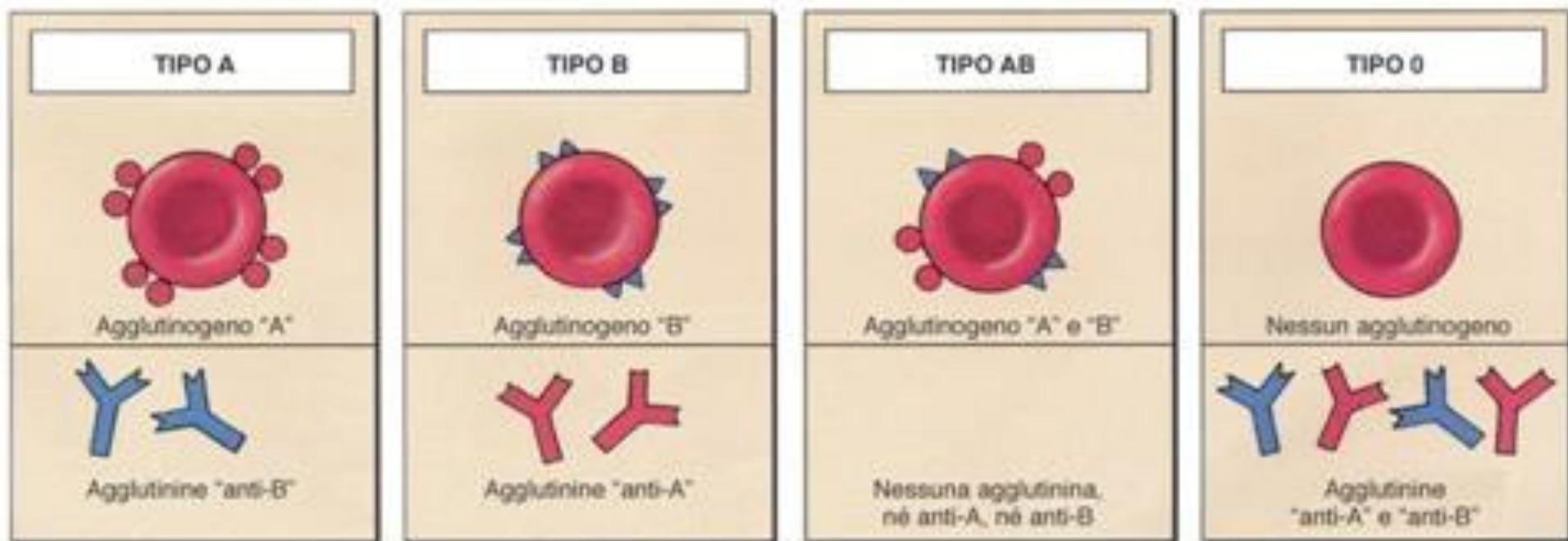
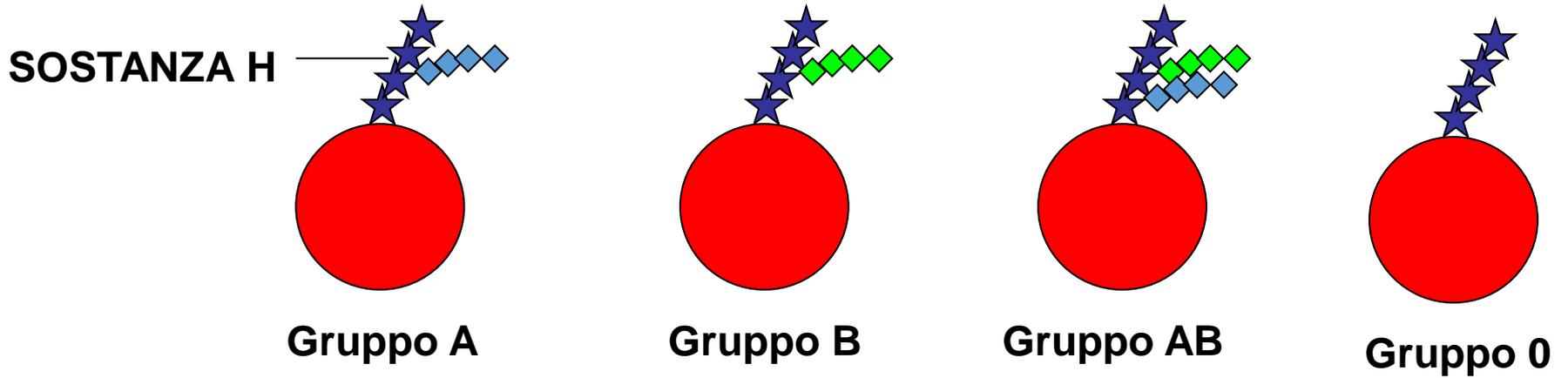
ricevente universale (AB)

I GRUPPI SANGUIGNI DEL SISTEMA AB0

Fenotipo		Genotipo
Gruppo sanguigno	Molecola alla superficie dei globuli rossi	
A		$AA$ oppure $A0$
B		$BB$ oppure $B0$
AB		$AB$
0	 (né A né B)	$00$

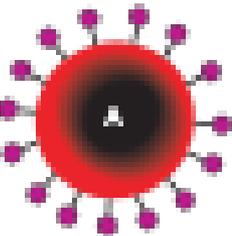
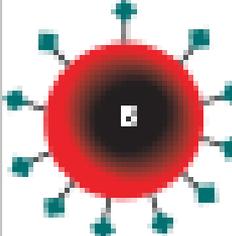
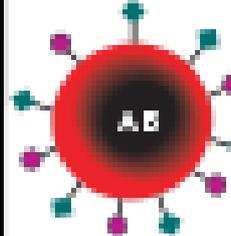
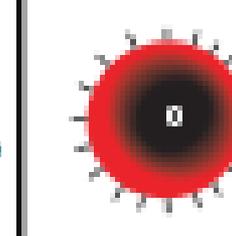
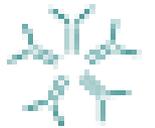
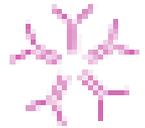
	Gruppo A	Gruppo B	Gruppo AB	Gruppo 0
Tipi di GLOBULI ROSSI				
Anticorpi presenti	 $Anti-B$	 $Anti-A$	Nessuno	 $Anti-A$ e $Anti-B$
Antigeni presenti	 A	 B	 A e B	Nessuno

**SISTEMA Rh + (DD, Dd), Rh- (dd)**



**Trasfusioni:** donatore universale (0)  
ricevente universale (AB)

## AGGLUTININE

	Gruppo A	Gruppo B	Gruppo AB	Gruppo 0
Tipi di GLOBULI ROSSI				
Anticorpi presenti	 Anti-B	 Anti-A	Nessuno	 Anti-A e Anti-B
Antigeni presenti	 A	 B	 A e B	Nessuno

**FENOTIPO  
BOMBAY  
GRUPPO 0  
ANTICORPI  
ANTI-A e ANTI-B  
MA ANCHE  
ANTICORPI  
ANTI-H**

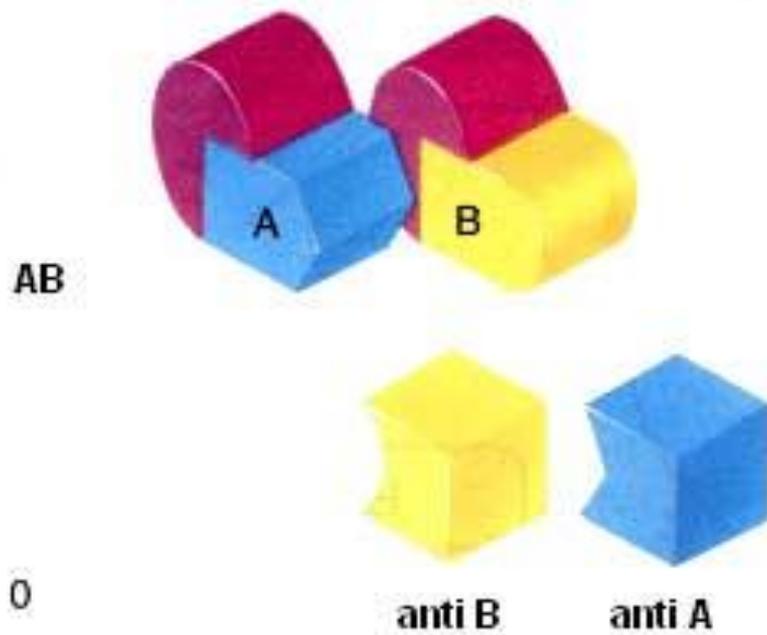
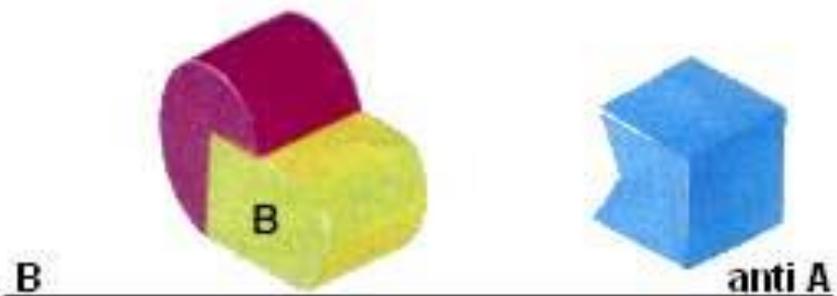
Il gruppo	Può ricevere da	Può donare a
0+	0- 0+	A+ 0+ B+ AB+
A+	A+ A- 0+ 0-	A+ AB+
B+	B+ B- 0+ 0-	B+ AB+
AB+	TUTTI	AB+
0-	0-	TUTTI
A-	A- 0-	A+ A- AB+ AB-
B-	B- 0-	B+ B- AB+ AB-
AB-	A- 0- B- AB-	AB+ AB-





GRUPPO

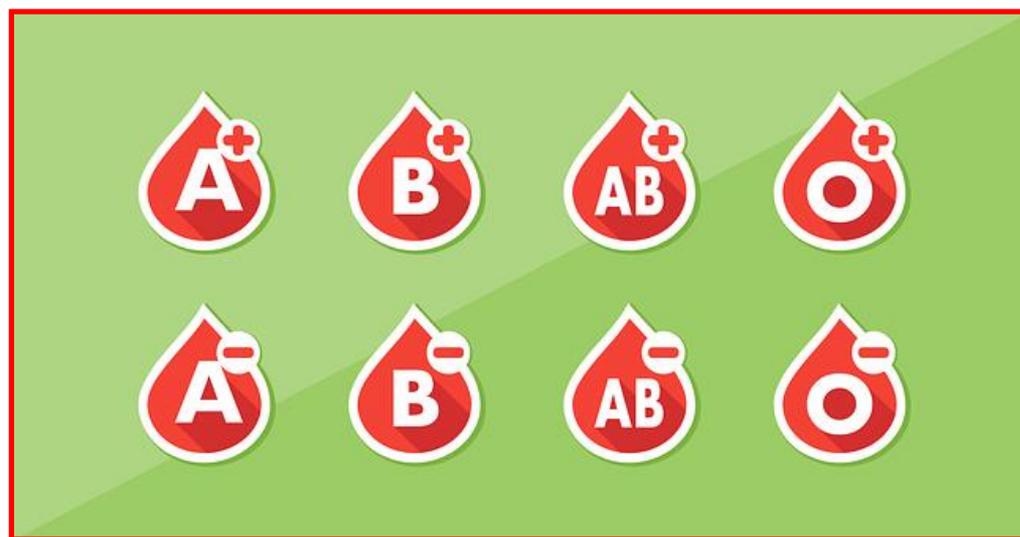
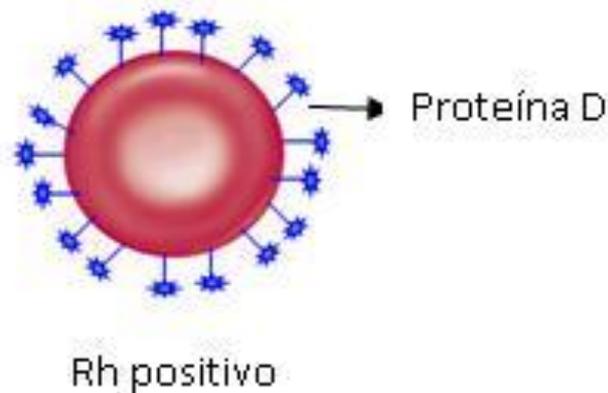
AGGLUTINOGENI AGGLUTININE

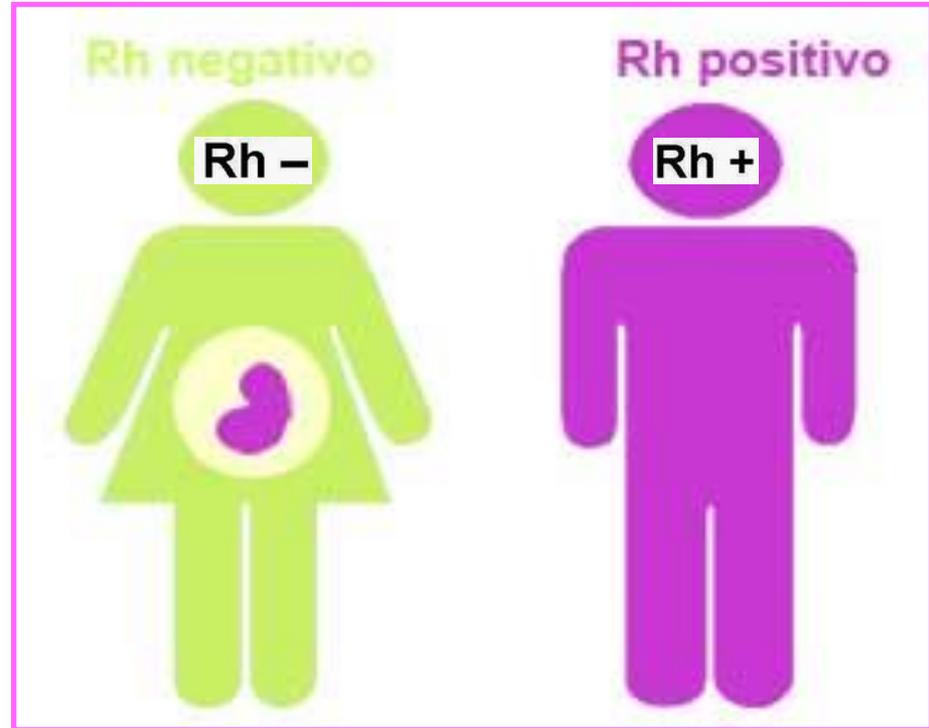


# SISTEMA Rh

PRESENZA DELL' ANTIGENE Rh (Proteina D): **SOGGETTI Rh<sup>+</sup>**

ASSENZA DELL' ANTIGENE D o FATTORE Rh: **SOGGETTI Rh<sup>-</sup>**





# ERITROBLASTOSI FETALE O MALATTIA EMOLITICA DEL NEONATO



# GENETICA UMANA

L'analisi genetica mendeliana, basata su incroci pianificati e sulla verifica dell'interpretazione dei risultati mediante analisi statistica, non può essere applicata all'uomo:



Why?  
Not

- 1) i matrimoni non possono essere programmati
- 2) il numero dei figli è basso
- 3) il tempo di generazione è lungo

E QUINDI



Albero  
Genealogico



L'ANALISI GENETICA FORMALE DELL'UOMO VIENE FATTA RICOSTRUCENDO A RITROSO LA STORIA DELLA FAMIGLIA (RACCOGLIENDO **DATI FENOTIPICI**) IN CUI COMPARE IL CARATTERE IN ESAME

# THE SIMPSONS



ABRAHAM



MONA



CLANCY



JACKIE



HERB



HOMER



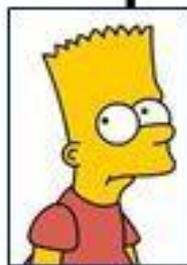
MARGE



PATTY



SELMA



BART



LISA

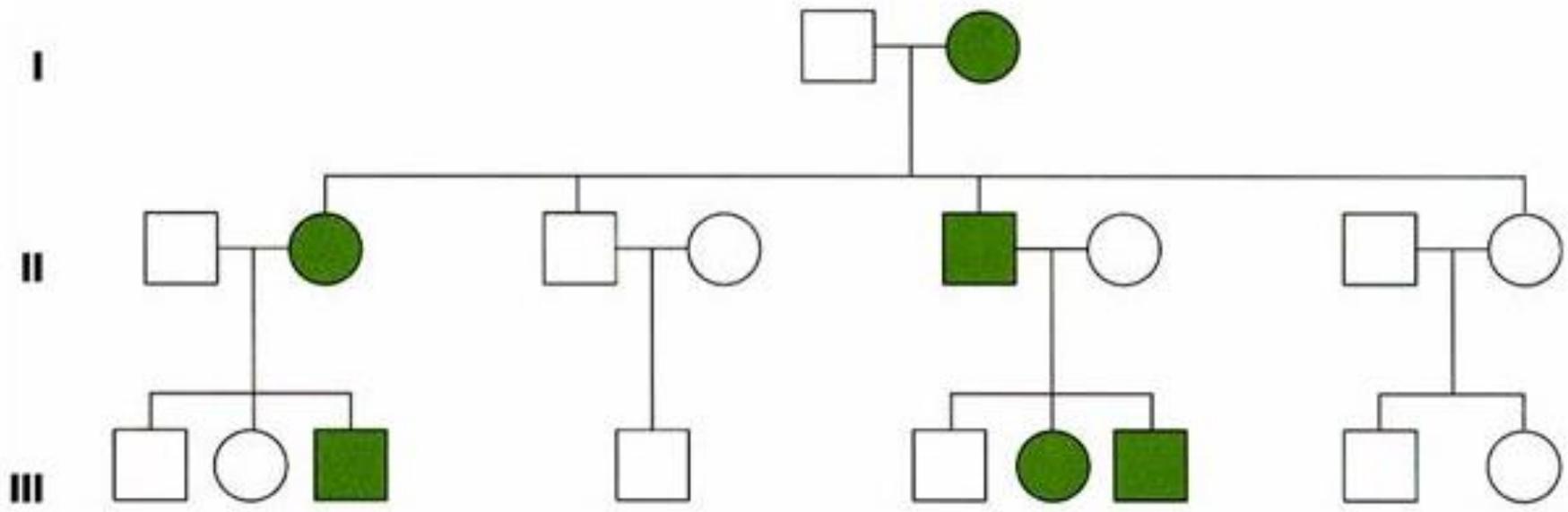


MAGGIE



LING

# RAPPRESENTAZIONE GRAFICA DI TUTTI I MEMBRI CON OPPORTUNI SIMBOLI

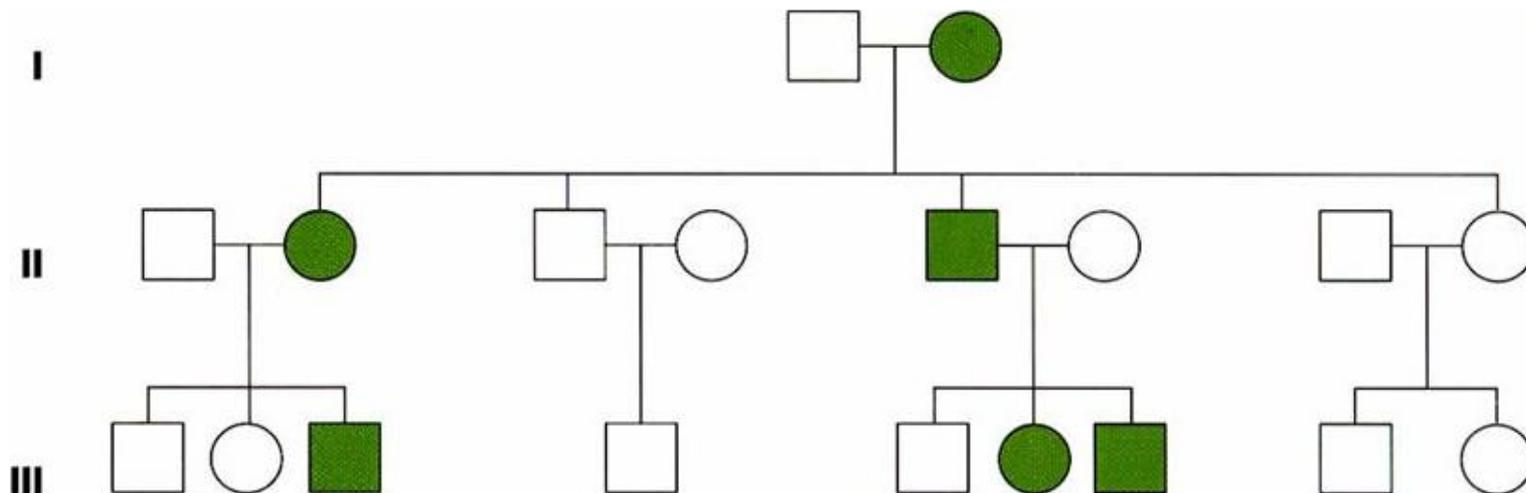




# TRASMISSIONE DEI CARATTERI MONOFATTORIALI

## EREDITÀ AUTOSOMICA DOMINANTE

- 1) IL CARATTERE SI MANIFESTA CON UGUALE FREQUENZA IN ENTRAMBI I SESSI
- 2) IL CARATTERE SI MANIFESTA IN TUTTE LE GENERAZIONI  
(**TRASMISSIONE VERTICALE**)



# ESEMPI DI CARATTERI AUTOSOMICI DOMINANTI NELL'UOMO

**mascella asburgica**



**fossetta del mento**

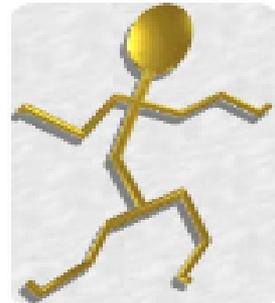


**nanismo acondroplastico**



**Corea di Huntington**

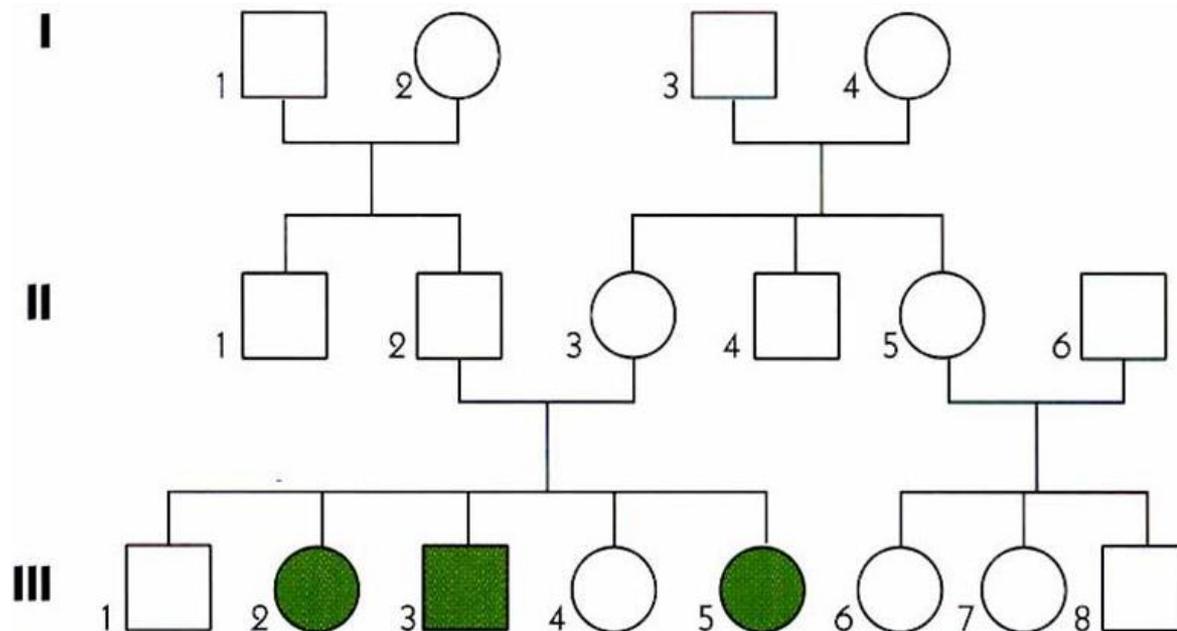
(malattia neurodegenerativa, disturbi del movimento, della coordinazione, del linguaggio, dell'apprendimento, della memoria → completa demenza)



# EREDITÀ AUTOSOMICA RECESSIVA

1) IL CARATTERE SI MANIFESTA CON UGUALE FREQUENZA IN ENTRAMBI I SESSI

2) IL CARATTERE NON SI MANIFESTA IN TUTTE LE GENERAZIONI (**TRASMISSIONE ORIZZONTALE**)



# ESEMPI DI CARATTERI AUTOSOMICI RECESSIVI NELL'UOMO

**colore rosso dei capelli**



**Albinismo**

(incapacità di sintetizzare la melanina)

**Fibrosi cistica**

**Anemia falciforme**

(alterazione dell' Hb, catena beta: sostituzione di Glu con Val)

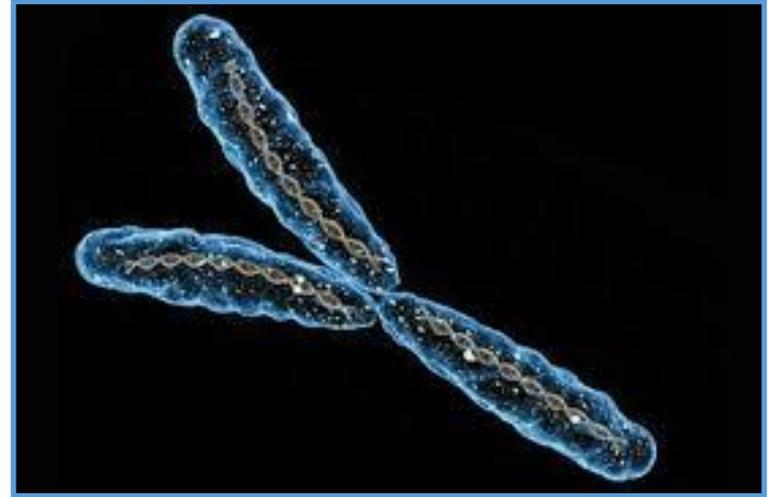


# EREDITÀ LEGATA AL SESSO

GENI LOCALIZZATI SUI CROMOSOMI  
SESSUALI

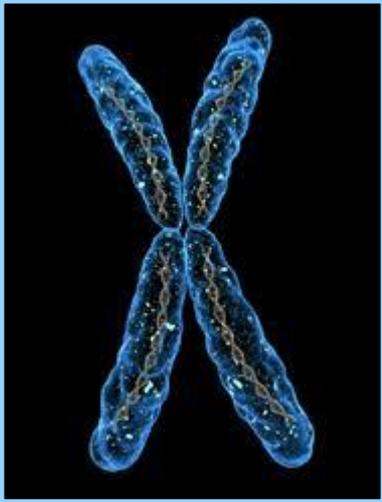


# EREDITÀ LEGATA AD Y



**TRASMISSIONE OLOANDRICA**  
(dal **padre** al **figlio maschio**)

# EREDITÀ LEGATA AD X



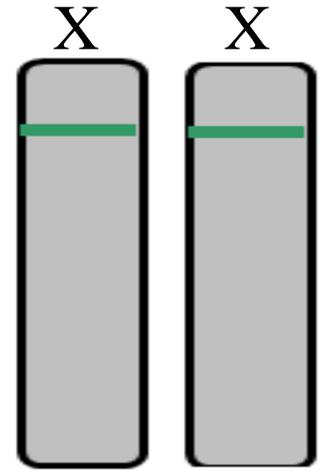
Geni localizzati sul cromosoma X  
(geni X-linked)



lo non mollo!!!

Una femmina (**XX**) per un gene localizzato su X potrà presentare tre genotipi:

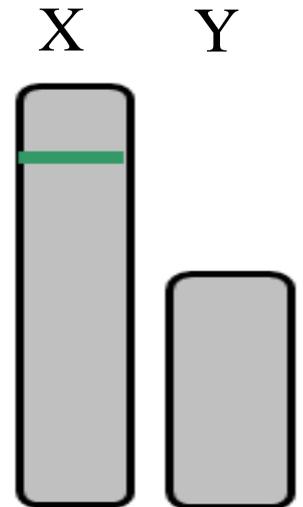
**omozigote dominante**  $X^A X^A$   
**omozigote recessivo**  $X^a X^a$   
**eterozigote**  $X^A X^a$



Un maschio (**XY**) possiede solo un cromosoma X (**EMIZIGOTE**) → potrà avere solo due genotipi:  $X^A Y$  o  $X^a Y$

**CONSEGUENZE:**

- 1) il maschio manifesterà **SEMPRE** l'unico allele presente sul suo cromosoma X, sia che esso sia dominante che recessivo
- 2) Il carattere si manifesterà nei maschi con frequenza maggiore rispetto alle femmine





# EREDITÀ LEGATA AD X

geni **recessivi** associati all' X



FEMMINA NORMALE

$X_H X_H$

x

MASCHIO AFFETTO

$X_h Y$

GAMETI

$X_H$

$X_h$  Y

FIGLI

50%  $X_H X_h$

50%  $X_H Y$

femmine normali eterozigoti  
(portatrici)

maschi normali

**FEMMINA NORMALE**

$X_H X_h$

x

**MASCHIO NORMALE**

$X_H Y$

**GAMETI**

$X_H$   
 $X_h$

$X_H$   
 $Y$

**NIPOTI**

$X_H X_H$

**FEMMINE NORMALI  
OMOZIGOTI**

$X_h X_H$

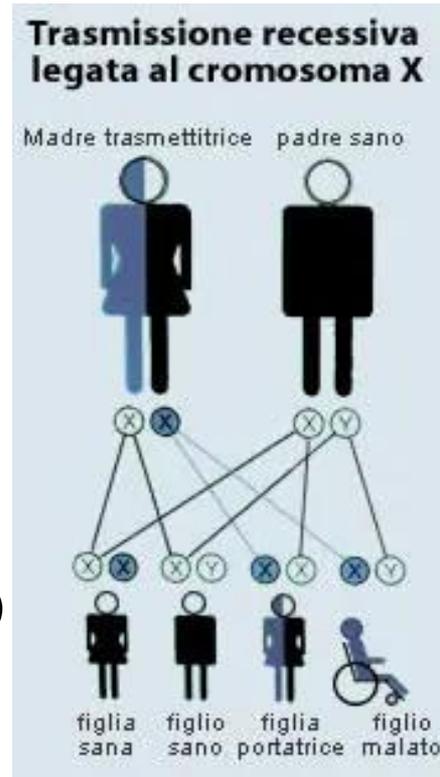
**FEMMINE NORMALI  
ETEROZIGOTI (portatrici)**

$X_H Y$

**MASCHI NORMALI**

$X_h Y$

**MASCHI AFFETTI**

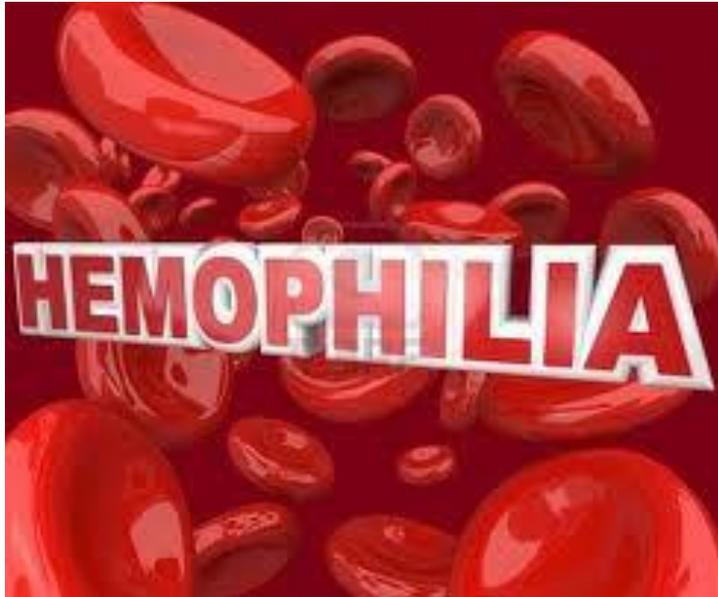


# EREDITÀ LEGATA a geni recessivi associati all' X

1) L'INCIDENZA DEL CARATTERE E' PIU' ELEVATA NEI MASCHI CHE NELLE FEMMINE

2) LA TRASMISSIONE DELLA MALATTIA AVVIENE DAL NONNO AI NIPOTI MASCHI ATTRAVERSO LE FIGLIE FEMMINE PORTATRICI SANE (ETEROZIGOTI) (**DIAGINICA** o a **ZIG-ZAG**)

3) ASSENZA DI TRASMISSIONE PADRE-FIGLIO MASCHIO

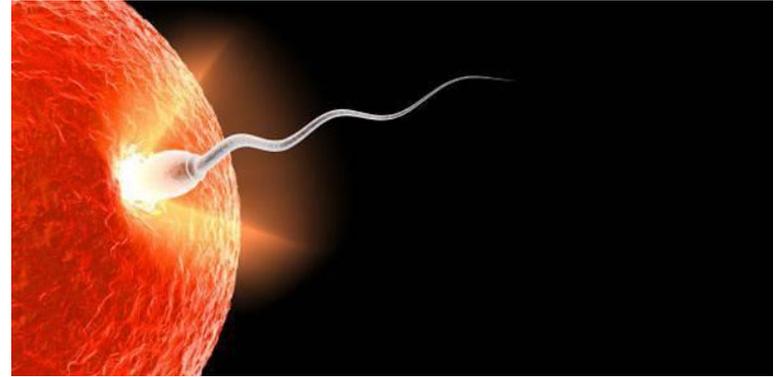


**Distrofia Muscolare di Duchenne**

# Eredità multifattoriale

**INTERAZIONI DEI GENI CON L'AMBIENTE**





▶ **TRASMISSIONE MADRE**  
 → FIGLI SIA ♂ CHE ♀

**EREDITÀ  
 MITOCONDRIALE o  
 MATERNA o  
 CITOPLASMATICA**

