

La trasmissione ereditaria di un unico gene o eredità monofattoriale

LA TERMINOLOGIA

1. Fenotipo.

Fenotipo può essere qualunque carattere misurabile o distinto, posseduto da un organismo e visibile — ad esempio il colore di un fiore o la struttura di un pelo — oppure deducibile da ricerche speciali che vengono compiute per la sua identificazione, come nella determinazione del quoziente respiratorio o nel test sierologico per la definizione del gruppo sanguigno. Il fenotipo è il risultato ottenuto quando certi prodotti genici vengono fatti esprimere in un dato ambiente.

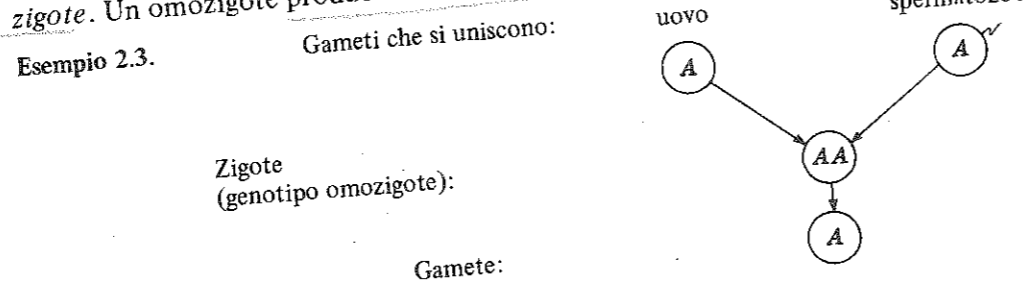
- Esempio 2.1.** I conigli della razza Himalaya nell'ambiente naturale sviluppano una pigmentazione nera sulla punta del naso, della coda, delle zampe e delle orecchie. Se vengono allevati a una temperatura molto elevata, risultano completamente bianchi. Il gene per la distribuzione del colore di tipo himalayano specifica un enzima che è sensibile alla temperatura e che viene inattivato ad alte temperature, il che determina una perdita di pigmentazione.
- Esempio 2.2.** I fiori di ortensia possono essere azzurri se la pianta cresce in terreno acido o rosa se la pianta cresce in terreno alcalino, e ciò grazie all'interazione dei prodotti genici con la concentrazione idrogenionica dell'ambiente in cui si trovano.

I tipi di caratteri che si incontreranno nello studio dell'eredità mendeliana semplice saranno considerati come relativamente indipendenti dalla gamma normale di condizioni ambientali in cui l'organismo si trova. Tuttavia è importante ricordare che i geni stabiliscono dei limiti entro i quali l'ambiente può modificare il fenotipo.

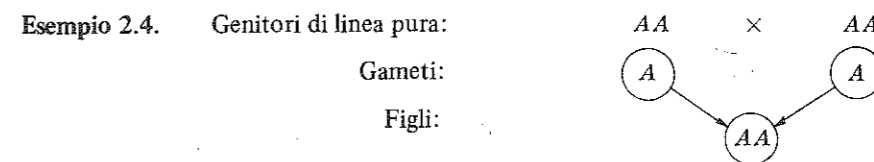
2. Genotipo.

Tutti i geni posseduti da un individuo costituiscono il suo genotipo. In questo capitolo ci si occuperà solamente di quella parte del genotipo che riguarda gli alleli presenti in un dato locus.

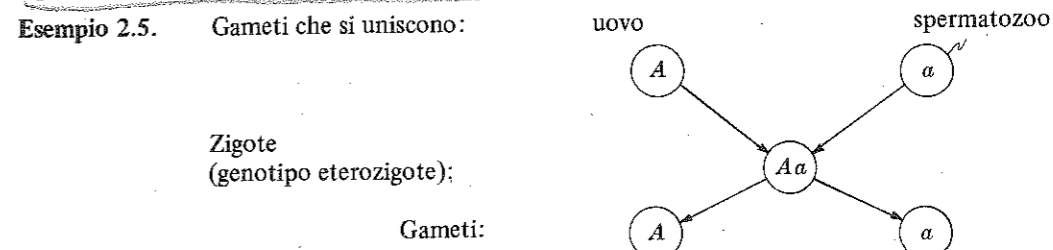
(a) **Omozigote.** L'unione di gameti che portano alleli identici produce un genotipo detto omozigote. Un omozigote produce solo un tipo di gamete.



(b) **Linea pura.** Un gruppo di individui con un sottofondo genetico simile è spesso definito ceppo, linea, varietà o razza. L'autofecondazione o il far accoppiare per molte generazioni dei consanguinei (inincrocio) normalmente produce una popolazione che è omozigote per quasi tutti i loci. L'accoppiamento tra individui omozigoti di una linea pura produce solo figli omozigoti come i genitori.



(c) **Eterozigote.** L'unione di gameti che trasportano alleli diversi produce un eterozigote o genotipo eterozigote. Da un eterozigote si producono diversi tipi di gameti.



(d) **Ibrido.** Il termine *ibrido*, così come viene usato nei problemi di questo volume, è sinonimo della condizione eterozigote. In questo capitolo i problemi si riferiscono sempre a monoidrivi, cioè ibridi per un singolo fattore o gene; quelli del prossimo capitolo considereranno invece i poliibridi, cioè la condizione di eterozigosi in corrispondenza di due o più loci.

LE RELAZIONI TRA ALLELI

1. Alleli dominanti e recessivi.

Ogni volta che, di un paio di alleli, uno riesce ad esprimersi fenotipicamente solo in un genotipo omozigote, questo allele viene definito fattore *recessivo*. L'allele che può esprimersi fenotipicamente tanto nell'eterozigote quanto nell'omozigote viene, invece, chiamato fattore *dominante*. Normalmente si usano lettere maiuscole e minuscole per indicare alleli rispettivamente dominanti e recessivi. Di solito il simbolo genetico corrisponde alla prima lettera del nome che si riferisce al carattere abnorme (o mutante).

**Esempio 2.6.** Il non accumulo di pigmento nel corpo umano è un carattere abnorme, recessivo, definito "albinismo". Usando le lettere *A* e *a* per indicare rispettivamente l'allele dominante (normale) e l'allele recessivo (albino), sono possibili tre genotipi e due fenotipi:

Genotipi	Fenotipi
AA (omozigote dominante)	Normale (pigmento)
Aa (eterozigote)	Normale (pigmento)
aa (omozigote recessivo)	Albino (senza pigmento)

- (a) **Portatori.** Gli alleli recessivi (come quello dell'albinismo) sono spesso dannosi per coloro che li posseggono in duplicato (genotipo recessivo omozigote). Un eterozigote può sembrare altrettanto normale del genotipo dominante omozigote: questo eterozigote che possiede un allele recessivo dannoso, è impossibilitato ad esprimersi fenotipicamente per la presenza dell'allele normale dominante, è definito *portatore*. La maggior parte degli alleli dannosi, presenti in una popolazione, si trovano in individui portatori.
- (b) **Simbolismo usato per il tipo selvatico.** Un sistema diverso di rappresentare con simboli gli alleli dominanti e recessivi è ampiamente usato per numerosi organismi, dalle piante e animali superiori fino ai batteri e ai virus. I diversi testi di genetica usano l'uno o l'altro sistema. È opinione dell'autore che ogni studente debba familiarizzarsi con entrambi ed essere in grado di risolvere i problemi di genetica indipendentemente dal simbolismo usato. Per il

resto di questo volume, lo studente li troverà usati estesamente tutti e due. Nel caso in cui un fenotipo sia chiaramente molto più comune in una popolazione di quanto non sia il suo fenotipo in alternativa, il primo è definito *tipo selvatico*, il secondo, più raro, *tipo mutante*. In questo sistema, il simbolo + viene usato per indicare l'allele normale del tipo selvatico. La lettera usata per indicare il gene è generalmente l'iniziale del nome del carattere mutante o anormale. Se il gene mutante fosse recessivo, il simbolo sarebbe una lettera minuscola corrispondente all'iniziale del nome del carattere. L'allele dominante normale (tipo selvatico) avrebbe la stessa lettera minuscola, ma con un segno + ad esponente.

**Esempio 2.7.** Il colore nero del corpo della *Drosophila* è determinato da un gene *b* recessivo e il tipo selvatico (corpo grigio) dal suo allele dominante  $b^+$ .

Se il carattere mutante fosse dominante il simbolo sarebbe una lettera maiuscola senza segno a esponente, e il suo allele di tipo selvatico recessivo avrebbe lo stesso simbolo in lettera maiuscola con un segno + ad esponente.

**Esempio 2.8.** Gli occhi a forma di lobo della *Drosophila* sono determinati da un gene dominante *L*, mentre il tipo selvatico (con occhi ovali) lo è dall'allele recessivo  $L^+$ .

Si ricordi, infine, che il simbolo maiuscolo o minuscolo indica, rispettivamente, la dominanza o la recessività dell'allele *mutante* al quale va riferito, per il tipo selvatico, il segno + a esponente. Dopo che sono stati definiti i rapporti allelici, il simbolo + di per sé può venire usato per il tipo selvatico, mentre la lettera da sola serve a designare il tipo mutante.

## 2. Alleli codominanti.

Gli alleli che mancano di relazioni dominanti e recessive possono venire definiti intermedi o *codominanti*. Ciò significa che ogni allele è in grado di esprimersi in una certa misura quando si trova in condizione eterozigote. Da ciò deriva che il genotipo eterozigote dà luogo a un fenotipo chiaramente diverso da entrambi i genotipi omozigoti. Normalmente il fenotipo eterozigote, che risulta da una codominanza, ha carattere intermedio rispetto a quelli prodotti dai genotipi omozigoti. Da ciò l'idea errata del "rimescolamento". Il fenotipo può apparire negli eterozigoti come una "miscela", ma gli alleli mantengono le loro identità individuali, e, al momento della formazione dei gameti, si segregheranno l'uno dall'altro.

(a) **Simbolismo usato per gli alleli codominanti.** Per indicare gli alleli codominanti si dovrebbero usare caratteri maiuscoli con esponenti diversi. Le lettere maiuscole richiamano l'attenzione sul fatto che ogni allele può esprimersi in una certa misura perfino in presenza del suo allele alternativo (negli eterozigoti).

**Esempio 2.9.** Gli alleli che determinano il sistema di gruppi sanguigni MN nell'uomo sono codominanti e possono essere rappresentati dai simboli  $L^M$  e  $L^N$ , la lettera base (*L*) essendo usata in onore dei suoi scopritori (Landsteiner e Levine). Due antisieri (anti-M e anti-N) sono usati per distinguere tre genotipi e i loro fenotipi corrispondenti (gruppi sanguigni). L'agglutinazione è rappresentata dal segno + e la non agglutinazione dal segno -.

Genotipo	Reazione con:		Gruppo sanguigno (Fenotipo)
	Anti-M	Anti-N	
$L^M L^M$	+	-	M
$L^M L^N$	+	+	MN
$L^N L^N$	-	+	N

## 3. Alleli letali.

La manifestazione fenotipica di alcuni geni è la morte dell'individuo nel periodo prenatale o in quello postnatale, anteriore alla maturità. Tali geni sono definiti *letali*. Un allele letale totalmente dominante (ad esempio, un gene fatale in condizioni tanto omozigoti quanto eterozigoti) può insorgere occasionalmente per mutazione da un allele normale. Gli individui con un gene letale dominante muoiono prima di lasciare una progenie; di conseguenza tale gene viene rimosso dalla popolazione nella stessa generazione in cui appare. I geni letali recessivi sono fatali solo quando si trovano nello stato omozigote e possono essere di due tipi: (1) possono non avere alcun effetto fenotipico ovvio negli eterozigoti o (2) mostrano un fenotipo caratteristico quando sono nello stato eterozigote.

**Esempio 2.10.** Con speciali tecniche un letale (*l*) completamente recessivo può essere identificato talvolta in alcune famiglie.

Genotipo	Fenotipo
$LL, Ll$	vitalità normale
$ll$	letale

**Esempio 2.11.** La quantità di clorofilla nella bocca di leone (*Antirrhinum*) è controllata da un gene non completamente recessivo che ha un effetto letale quando è allo stato omozigote e un effetto fenotipico caratteristico quando è allo stato eterozigote.

Genotipo	Fenotipo
$CC$	verde (normale)
$Cc$	verde pallido (aurea)
$cc$	bianco (letale)

## 4. Penetranza ed espressività.

Differenze nelle condizioni ambientali o nel sottofondo genetico possono far sì che individui geneticamente identici in un locus particolare mostrino fenotipi diversi. La percentuale di individui con una particolare combinazione di geni, che mostra in ogni grado il carattere corrispondente a quella combinazione, rappresenta la penetranza di quel carattere.

**Esempio 2.12.** Si pensa che, nell'uomo, un numero di dita delle mani o dei piedi superiore a cinque (polidattilia) sia prodotto da un gene dominante (*P*). La condizione normale di cinque dita per ogni estremità è prodotta da un genotipo recessivo (*pp*). Alcuni individui con genotipo *Pp* non sono polidattili e quindi il gene ha una penetranza inferiore al 100%.

Un carattere, per quanto penetrante, può essere variabile nella sua espressione. Il grado di effetto prodotto da un genotipo penetrante è definito *espressività*.

**Esempio 2.13.** La condizione di polidattilia può essere penetrante nella mano sinistra (6 dita) e non nella mano destra (5 dita), oppure può essere penetrante nei piedi e non nelle mani.

Un gene letale recessivo che manca di penetranza e di espressività complete sarà fatale, prima della maturità sessuale, per meno del 100% degli omozigoti. I termini *semiletale* o *subvitalità* si riferiscono a geni di questo tipo. Gli effetti che diversi tipi di geni letali hanno sulla riproduzione della generazione successiva formano un ampio spettro, dalla letalità completa alla sterilità in genotipi completamente vitali. In questo volume, saranno presi però in considerazione, nei problemi, solamente quei geni letali che diventano completamente penetranti, di solito nel corso dello sviluppo embrionale. Allo stesso modo, saranno considerati completamente penetranti anche i geni diversi da quelli letali.

5. Alleli multipli.

I sistemi genetici proposti fin qui sono stati limitati a un unico paio di alleli. Il numero massimo di alleli che ogni individuo possiede in un locus genico è due, uno per ciascuno dei cromosomi omologhi. Ma poiché un gene può modificarsi in forme alternative attraverso il processo di mutazione, un gran numero di alleli è possibile — in teoria — in una popolazione di individui. Ogni volta che più di due alleli vengono identificati in un locus, si ha una *serie allelica multipla*.

(a) **Simbolismo usato per gli alleli multipli.** La gerarchia della dominanza dovrebbe essere definita all'inizio di ogni problema che riguarda alleli multipli. Una lettera maiuscola viene normalmente usata per indicare l'allele che è dominante su tutti gli altri della serie; la stessa lettera, minuscola, designa l'allele recessivo rispetto a tutti gli altri della serie. Ad altri alleli, che hanno un grado di dominanza intermedio fra questi due estremi, viene normalmente assegnata la lettera minuscola con qualche adeguato esponente.

**Esempio 2.14.** Il colore degli occhi della *Drosophila* è determinato da una serie di alleli che fanno variare il colore dal tipo selvatico rosso ( $w^+$  o  $W$ ) al bianco ( $w$ ) attraverso il corallo ( $w^{co}$ ), il sangue ( $w^{bl}$ ), l'eosina ( $w^e$ ), il ciliegia ( $w^{ch}$ ), l'albicocca ( $w^a$ ), il miele ( $w^h$ ), il camoscio ( $w^{br}$ ), lo sfumato ( $w^t$ ), il perla ( $w^p$ ) e l'avorio ( $w^i$ ). Si può considerare che ogni allele del sistema, ad eccezione di  $w$ , produca del pigmento, ma sempre meno via via che si procede nell'ordine gerarchico verso il basso:  $w^+ > w^{co} > w^{bl} > w^e > w^{ch} > w^a > w^h > w^{br} > w^t > w^p > w^i > w$ . L'allele di tipo selvatico ( $w^+$ ) è completamente dominante e  $w$  è completamente recessivo su tutti gli altri alleli della serie. Si dicono *composti* quegli eterozigoti che contengono membri diversi di una serie allelica. Nella serie qui considerata gli eterozigoti composti che contengono alleli diversi da  $w^+$  tendono ad avere un fenotipo intermedio tra i colori degli occhi degli omozigoti parentali.

**Esempio 2.15.** Un esempio classico di alleli multipli si trova nel sistema dei gruppi sanguigni ABO, presente nell'uomo. In esso l'allele  $I^A$  per l'antigene A è codominante dell'allele  $I^B$  per l'antigene B. Tanto  $I^A$  quanto  $I^B$  sono completamente dominanti sull'allele  $i$  che non specifica nessuna struttura antigenica identificabile. La gerarchia dei rapporti di dominanza è simbolizzata come  $(I^A = I^B) > i$ . Due antisieri (anti-A e anti-B) sono necessari per individuare i quattro fenotipi.

Genotipi	Reazione con:		Fenotipo (Gruppi sanguigni)
	Anti-A	Anti-B	
$I^A I^A, I^A i$	+	-	A
$I^B I^B, I^B i$	-	+	B
$I^A I^B$	+	+	AB
$ii$	-	-	O

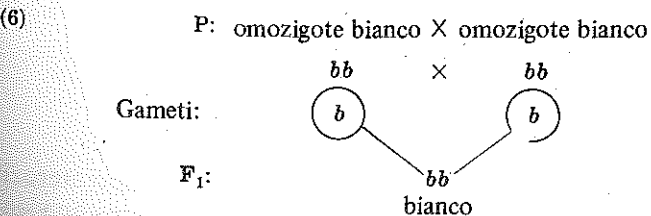
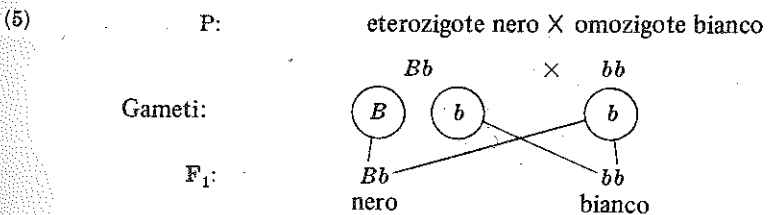
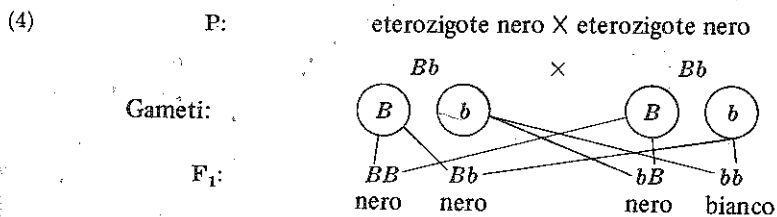
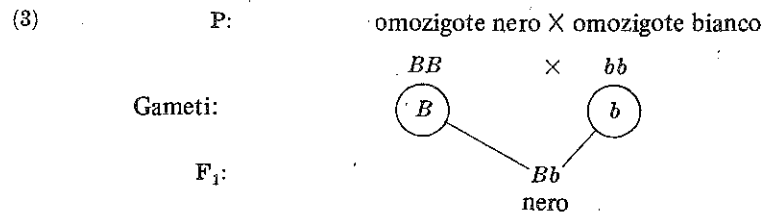
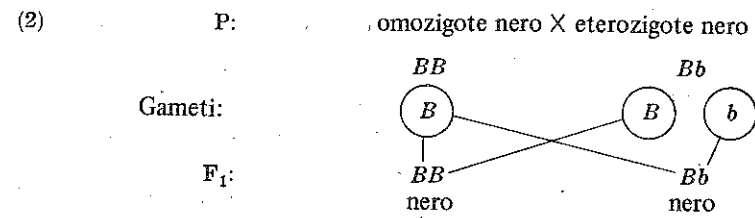
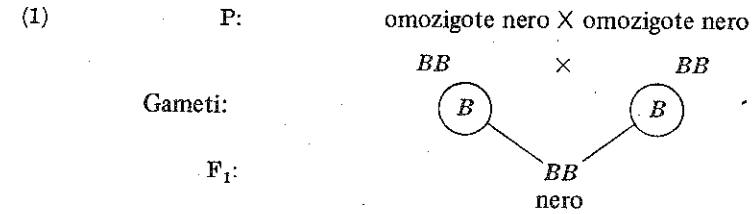
**Esempio 2.16.** Un tipo leggermente diverso di sistema ad alleli multipli si riscontra nel colore del pelo dei conigli: C fa sì che si produca il colore pieno (il tipico coniglio grigio);  $c^{ch}$ , allo stato omozigote, toglie il giallo dal pelo e dà un colore grigio argento, chiamato cincillà;  $c^{ch}$ , allo stato eterozigote, con alleli più bassi nella gerarchia della dominanza, produce un pelo color grigio chiaro;  $c^h$  dà un coniglio bianco con estremità nere, chiamato himalayano;  $c$  non produce alcun pigmento e dà così origine a un albino. La gerarchia della dominanza può essere rappresentata come segue:  $C > c^{ch} > c^h > c$ .

Fenotipi	Possibili genotipi
colore pieno	$CC, Cc^{ch}, Cc^h, Cc$
cincillà	$c^{ch}c^{ch}$
grigio chiaro	$c^{ch}c^h, c^h c$
himalayano	$c^h c^h, c^h c$
albino	$cc$

GLI INCROCI CON UN SINGOLO GENE (MONOFATTORIALI)

1. I sei tipi fondamentali di accoppiamento.

Una coppia di alleli determina il colore del pelo nella cavia: un allele B dominante produce il colore nero e il suo allele recessivo b il bianco. Vi sono sei tipi di possibili accoppiamenti fra i tre genotipi. La generazione parentale ha come simbolo P e la prima generazione filiale  $F_1$ .





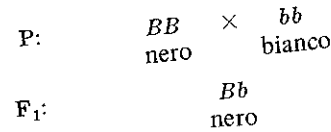
Sommario dei sei tipi di accoppiamento:

Numero	Accoppiamenti	Proporzioni di F <sub>1</sub> attese	
		Genotipi	Fenotipi
(1)	BB × BB	tutti BB	tutti neri
(2)	BB × Bb	½ BB : ½ Bb	tutti neri
(3)	BB × bb	tutti Bb	¾ neri : ¼ bianchi
(4)	Bb × Bb	¼ BB : ½ Bb : ¼ bb	½ neri : ½ bianchi
(5)	Bb × bb	½ Bb : ½ bb	tutti bianchi
(6)	bb × bb	tutti bb	tutti bianchi

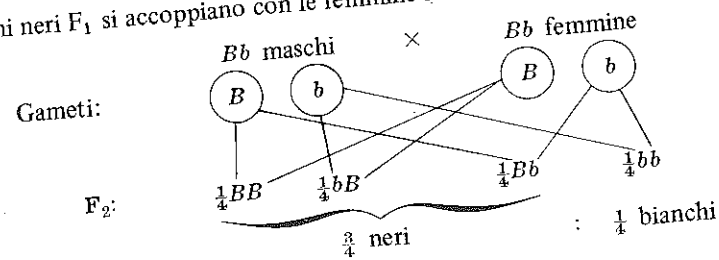
2. La produzione corrente di F<sub>2</sub>.

Se non viene altrimenti specificato nel problema, la seconda generazione filiale (F<sub>2</sub>) è prodotta dall'incrocio di individui F<sub>1</sub> fra loro, a caso. Le piante che si autofecondano normalmente possono essere sottoposte artificialmente a una impollinazione incrociata, nella generazione parentale, e la progenie F<sub>1</sub> che ne risulta può allora autoimpollinarsi e produrre la F<sub>2</sub>.

Esempio 2.17.



I maschi neri F<sub>1</sub> si accoppiano con le femmine nere F<sub>1</sub> per produrre la F<sub>2</sub>.



Un metodo in alternativa per far combinare i gameti della F<sub>1</sub> consiste nel sistemare i gameti femminili su un lato di un casellario (quadrato di Punnett) e i gameti maschili lungo l'altro lato e quindi combinarli formando zigoti come viene mostrato qui sotto.

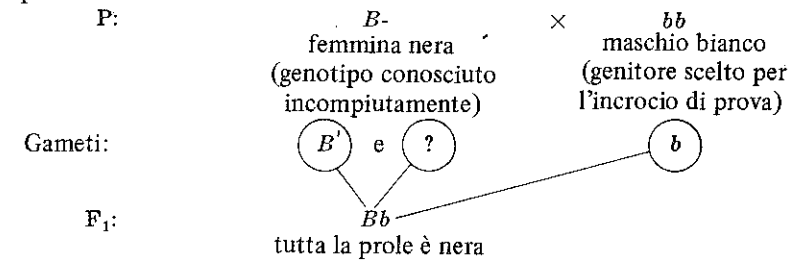
	B	b
B	BB nero	Bb nero
b	Bb nero	bb bianco

3. Il testcross o incrocio di prova.

Poiché un genotipo dominante omozigote ha lo stesso fenotipo del genotipo eterozigote, bisogna ricorrere a un *incrocio di prova* per distinguerli l'uno dall'altro. Il genitore che viene usato

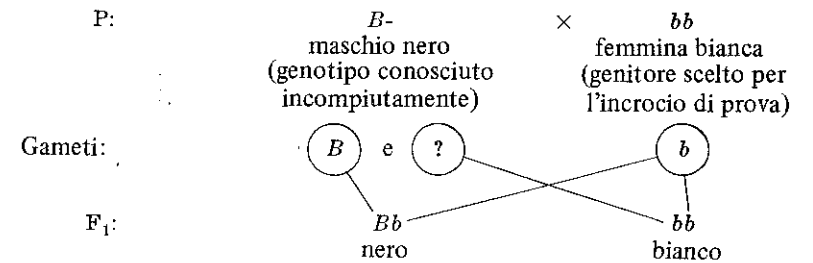
per questo incrocio è sempre un omozigote recessivo per tutti i geni presi in considerazione (si parla infatti di reincrocio con il doppio recessivo). Lo scopo di un incrocio di prova qualsiasi è scoprire quanti tipi diversi di gameti vengono prodotti dall'individuo il cui genotipo è da definire. Un individuo dominante omozigote produrrà solo un tipo di gameti; un individuo *monoibrido* (eterozigote in corrispondenza di un unico locus) produce due tipi di gameti con la stessa frequenza.

Esempio 2.18. Si consideri il caso di un incrocio di prova con una femmina nera che ha prodotto solo prole nera.



Conclusione: la femmina deve produrre solo un tipo di gameti e quindi è dominante omozigote BB.

Esempio 2.19. Si consideri il caso di un incrocio di prova con un maschio nero che ha prodotto prole bianca e nera in quantità pressoché uguali.

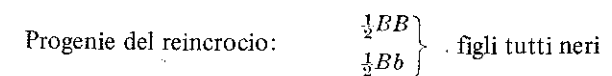
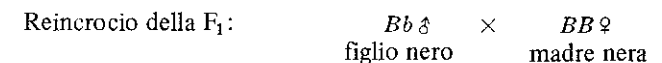
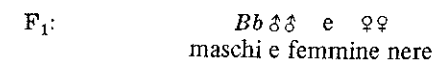
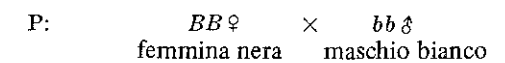


Conclusione: il maschio deve produrre due tipi di gameti e quindi è eterozigote Bb.

4. Il reincrocio.

Se la progenie F<sub>1</sub> viene incrociata con uno dei genitori (o con individui con genotipo identico a quello dei genitori), si parla di *reincrocio (backcross)*. Certe volte il termine, nella letteratura genetica, viene usato come sinonimo di "incrocio di prova", ma non lo sarà in questo libro.

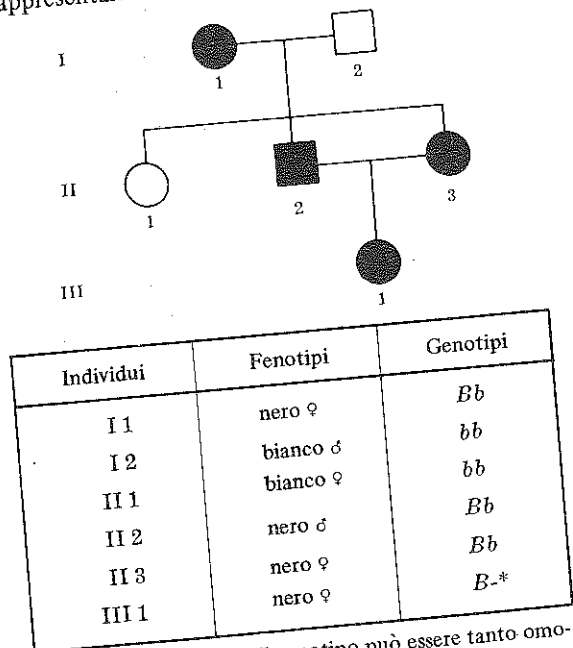
Esempio 2.20. Una cavia di sesso femminile, nera, omozigote, è incrociata con un maschio bianco. Un figlio F<sub>1</sub> viene reincrociato con la madre. Usando il simbolo ♀ per la femmina e ♂ per il maschio (♀♀ = femmine e ♂♂ = maschi) si può così schematizzare questo reincrocio:



L'ANALISI DEL PEDIGREE

Un pedigree è una lista sistematica (con parole o simboli) degli antenati di un dato individuo, oppure può essere l'“albero genealogico” di un numero esteso di individui. E' consuetudine rappresentare le femmine con cerchi e i maschi con quadrati; gli accoppiamenti vengono indicati dalle linee orizzontali che uniscono due individui; la prole che deriva da un accoppiamento è collegata da una linea verticale alla linea che indica, appunto, l'accoppiamento. Sfumature e colori diversi aggiunti ai simboli possono rappresentare i vari fenotipi. Ogni generazione è elencata su una riga separata, indicata da numeri romani; gli individui che appartengono a quella generazione sono indicati con cifre arabe.

Esempio 2.21. I simboli neri rappresentano le cavie nere e i simboli bianchi le cavie bianche.



\* La lineetta indica che il genotipo può essere tanto omozigote quanto eterozigote.

LA TEORIA DELLA PROBABILITA'

1. Risultati osservati e attesi.

I risultati sperimentali sono di rado esattamente conformi ai rapporti che ci si attende. Le probabilità genetiche derivano da eventi casuali che si verificano nella produzione meiotica dei gameti e dall'unione casuale di questi gameti nella fecondazione. Campioni tratti da una popolazione di individui spesso deviano dai rapporti attesi, in modo piuttosto esteso quando sono molto ristretti ma vicini alle aspettative quando aumentano le loro dimensioni.

Esempio 2.22.

Si supponga che un incrocio di prova di cavie eterozigoti nere (Bb x bb) produca 5 figli: 3 neri (Bb) e 2 bianchi (bb). Teoricamente ci si aspetta che la metà del numero totale di figli sia nera e l'altra metà bianca = 1/2(5) = 2 1/2. Ma ovviamente non si può osservare la metà di un individuo e i risultati si conformeranno alle aspettative teoriche quanto più è possibile dal punto di vista biologico.

Esempio 2.23.

Numerosi incroci di prova di cavie nere hanno prodotto un totale di 10 figli, 8 dei quali neri e 2 bianchi. Secondo la teoria erano attesi 5 neri e 5 bianchi, ma la deviazione da questi valori osservata nel piccolo campione di 10 figli non deve sorprendere più del risultato che si ha gettando una moneta 10 volte e ottenendo 8 volte testa e due croce. Il fatto che anche solo un figlio bianco sia apparso è sufficiente per classificare geneticamente il genitore nero come un eterozigote (Bb).

2. Probabilità di combinazione.

Due o più eventi si definiscono *indipendenti* se il verificarsi o meno di uno di essi non influisce sulle probabilità di verificarsi di un qualunque altro. Quando due eventi indipendenti si verificano con le probabilità p e q, rispettivamente, allora la probabilità del loro accadere congiuntamente è pq. Cioè la probabilità combinata è il prodotto delle probabilità degli eventi indipendenti. Se la parola “e” viene usata, o sottintesa, nel testo che dà la soluzione di un problema, si richiede di norma una *moltiplicazione* di probabilità indipendenti.

Esempio 2.24.

Teoricamente esiste una probabilità uguale che una moneta gettata dia testa o croce. Si può dire che p è la probabilità di ottenere testa, uguale a 1/2. Gettando due volte la moneta la probabilità che appaia 2 volte testa (cioè una testa la prima volta e una testa la seconda) è p x p = p^2 = (1/2)^2 = 1/4.

Esempio 2.25.

Nell'incrocio di prova di una cavia nera eterozigote (Bb x bb), la probabilità che si abbia una generazione filiale nera (Bb) è p = 1/2 e bianca (bb) q = 1/2. La probabilità combinata che le prime due generazioni filiali siano bianche (e cioè che la prima sia bianca e la seconda pure bianca) è q x q = q^2 = (1/2)^2 = 1/4.

C'è solo un modo per avere testa due volte gettando due volte la moneta, e cioè testa la prima volta e testa la seconda. Lo stesso vale per avere croce due volte. Ci sono, invece, due modi per ottenere testa e croce gettando due volte la moneta. Si può avere testa la prima volta e croce la seconda, oppure croce la prima e testa la seconda. Gli *eventi che si escludono reciprocamente* sono quelli che, accadendo, tolgono agli altri ogni possibilità di accadere. La parola “o” è normalmente necessaria o sottintesa nel testo delle soluzioni di quei problemi che comportano tali eventi, e questo per segnalare che va realizzata una *somma* di probabilità. Cioè, ogni volta che esistano possibilità alternative perché siano soddisfatte le condizioni di un problema, le probabilità individuali devono essere combinate insieme per addizione.

Esempio 2.26.

Gettando due volte una moneta, esistono due modi per ottenere una volta testa e una volta croce.

	Prima gettata		Seconda gettata		Probabilità
Prima alternativa	testa (p)	(e)	croce (q)	=	pq
Seconda alternativa	croce (q)	(e)	testa (p)	=	qp
	Probabilità combinata			=	2pq

p = q = 1/2; da cui la probabilità combinata = 2(1/2)(1/2) = 1/2

Esempio 2.27.

In un incrocio di prova di cavie nere eterozigoti (Bb x bb) ci sono due modi di ottenere un figlio nero (Bb) e uno bianco (bb) in una figliata di due animali. Si chiami p la probabilità del nero = 1/2 e q la probabilità del bianco = 1/2.

	Primo figlio		Secondo figlio		Probabilità
Prima alternativa	nero (p)	(e)	bianco (q)	=	pq
Seconda alternativa	bianco (q)	(e)	nero (p)	=	qp
	Probabilità combinata			=	2pq

p = q = 1/2, da cui la probabilità combinata = 2(1/2)(1/2) = 1/2

Molti lettori riconosceranno che l'applicazione delle due regole di cui sopra nella combinazione delle probabilità (eventi indipendenti e che si escludono reciprocamente) è la base della distribuzione binomiale, che sarà considerata nei particolari nel cap. 7.

PROBLEMI CON LA SOLUZIONE

ALLELI DOMINANTI E RECESSIVI

2.1. Il pelo nero della cavia è un carattere dominante, quello bianco è il carattere in alternativa, recessivo. Quando una cavia nera pura viene incrociata con una bianca, quale frazione dell' $F_2$  nera ci si aspetta che sia eterozigote?

Soluzione: Come è mostrato nell'esempio 2.17, il rapporto genotipico della  $F_2$  è  $1BB : 2Bb : 1bb$ . Considerando solo l' $F_2$  nera, ci si aspetta  $1BB : 2Bb$ , ossia che 2 cavie su tre siano eterozigoti; la frazione è  $\frac{2}{3}$ .

2.2. Se una cavia nera di sesso femminile è sottoposta a incrocio di prova e produce 2 figli neri, qual è il suo probabile genotipo? Con quale grado di certezza può essere specificato?

Soluzione: P:  $B-$  femmina nera  $\times$   $bb$  maschio bianco  
 $F_1$ : tutti  $Bb$  = tutti neri

Il genitore di sesso femminile potrebbe essere omozigote  $BB$  o eterozigote  $Bb$  e restare fenotipicamente nero, da cui il simbolo  $B-$ . Se è eterozigote, ogni figlio risultante dall'incrocio di prova ha il 50% di probabilità di essere nero. La probabilità che vengano prodotti 6 figli tutti neri è  $(\frac{1}{2})^6 = \frac{1}{64} = 0,0156 = 1,56\%$ . In altre parole, ci si attende che questo risultato si produca per caso in meno del 2% delle volte. Visto che, nell'unione tra gameti, è il caso che opera, il genitore di sesso femminile potrebbe davvero essere eterozigote e così soltanto i suoi gameti  $B$  avrebbero avuto la "fortuna" di unirsi con i gameti  $b$  del genitore bianco. Per contro, dal momento che nessun figlio bianco appare in sei di queste unioni casuali, si può avere la certezza al 98% circa ( $1 - 0,0156 = 0,9844$  o 98,44%), sempre sulla base della casualità, che il genitore di sesso femminile abbia un genotipo omozigote ( $BB$ ). Tuttavia, è ancora possibile che le sue prime generazioni filiali, ottenute sempre da incroci di prova, siano bianche, nel qual caso si avrà la certezza totale che il suo genotipo è eterozigote  $Bb$  e non  $BB$ .

2.3. Cavie eterozigoti nere ( $Bb$ ) si incrociano fra loro. (a) Qual è la probabilità che i primi 3 figli siano alternativamente nero-bianco-nero oppure bianco-nero-bianco? (b) Qual è la probabilità che producano 2 figli neri e uno bianco su tre, in un qualunque ordine?

Soluzione: (a) P:  $Bb$   $\times$   $Bb$   
 colore nero colore nero

$F_1$ :  $\frac{3}{4}$  colore nero :  $\frac{1}{4}$  colore bianco

Sia  $p$  la probabilità del nero =  $\frac{3}{4}$ ,  $q$  la probabilità del bianco =  $\frac{1}{4}$

Probabilità del nero e bianco e nero =  $p \times q \times p = p^2q$ , oppure

Probabilità del bianco e nero e bianco =  $q \times p \times q = pq^2$

Probabilità combinata =  $p^2q + pq^2 = \frac{3}{16}$

(b) Si consideri il numero di modi in cui possono venir prodotti 2 figli neri e 1 bianco

Ordine della prole	Probabilità
I nero e nero e bianco	$= (\frac{3}{4})(\frac{3}{4})(\frac{1}{4}) = \frac{9}{64}$ , oppure
II nero e bianco e nero	$= (\frac{3}{4})(\frac{1}{4})(\frac{3}{4}) = \frac{9}{64}$ , oppure
III bianco e nero e nero	$= (\frac{1}{4})(\frac{3}{4})(\frac{3}{4}) = \frac{9}{64}$
Probabilità combinata	$= \frac{27}{64}$

Una volta accertato che ci sono tre modi di ottenere 2 figli neri e 1 bianco, la probabilità totale diventa  $3(\frac{9}{64}) = \frac{27}{64}$ .

Il gene  $b^+$  è responsabile del colore del corpo di tipo selvatico della *Drosophila*. Un incrocio di prova a cui è stata

sottoposta una femmina di tipo selvatico ha dato nell' $F_1$  52 figli neri e 58 del tipo selvatico. Se le femmine di tipo selvatico sono incrociate con i loro fratelli neri, quali rapporti genotipici e fenotipici sarebbero da attendersi nell' $F_2$ ? Si costruisca uno schema con i risultati, usando i giusti simboli genetici.

Soluzione: P:  $b^+ - \text{♀}$  femmina del tipo selvatico  $\times$   $bb \text{♂}$  maschio nero  
 $F_1$ :  $52bb$  (colore nero) :  $58b^+b$  (colore di tipo selvatico)

Dal momento che il tenotipo nero recessivo appare nell' $F_1$  nel rapporto di 1 : 1 circa, se ne deduce che il genitore di sesso femminile deve essere eterozigote  $b^+b$ ; inoltre anche la progenie  $F_1$  di tipo selvatico deve essere eterozigote. Le femmine  $F_1$  di tipo selvatico vengono quindi incrociate con i loro fratelli neri:

Incrocio  $F_1$ :  $b^+b \text{♀}$  femmina di tipo selvatico  $\times$   $bb \text{♂}$  maschio nero  
 $F_2$ :  $\frac{1}{2}b^+b$  (colore di tipo selvatico) :  $\frac{1}{2}bb$  (colore nero)

Il rapporto atteso per l' $F_2$  è quindi lo stesso di quello osservato nell' $F_1$ , e cioè 1 colore di tipo selvatico : 1 colore nero.

ALLELI CODOMINANTI

2.5. I colori del mantello dei bovini di razza Shorthorn servono di esempio classico per spiegare gli alleli codominanti. Il colore rosso è controllato dal genotipo  $C^R C^R$ , il roano (mescolanza di rosso e bianco) da  $C^R C^W$ , e il bianco da  $C^W C^W$ . (a) Quando i bovini Shorthorn roani sono incrociati fra loro, quali rapporti genotipici e fenotipici si possono attendere nella loro progenie? (b) Se bovini Shorthorn rossi sono incrociati con roani e i bovini della  $F_1$  vengono incrociati tra loro per produrre la  $F_2$ , quale percentuale di  $F_2$  avrà la probabilità di essere roano?

Soluzione: P:  $C^R C^W$  colore roano  $\times$   $C^R C^W$  colore roano  
 (a)  $F_1$ :  $\frac{1}{4}C^R C^R$  colore rosso :  $\frac{1}{2}C^R C^W$  colore roano :  $\frac{1}{4}C^W C^W$  colore bianco

Dal momento che ogni genotipo produce un unico fenotipo, il rapporto fenotipico 1 : 2 : 1 corrisponde allo stesso rapporto genotipico.

P:  $C^R C^R$  colore rosso  $\times$   $C^R C^W$  colore roano  
 $F_1$ :  $\frac{1}{2}C^R C^R$  colore rosso :  $\frac{1}{2}C^R C^W$  colore roano

(b) Vi sono tre tipi di possibili accoppiamenti per produrre la  $F_2$ . Le loro frequenze relative si possono calcolare preparando il seguente casellario:

	$\frac{1}{2}C^R C^R \text{♂}$	$\frac{1}{2}C^R C^W \text{♂}$
$\frac{1}{2}C^R C^R \text{♀}$	(1) $\frac{1}{4}C^R C^R \text{♀} \times C^R C^R \text{♂}$	(2) $\frac{1}{4}C^R C^R \text{♀} \times C^R C^W \text{♂}$
$\frac{1}{2}C^R C^W \text{♀}$	(2) $\frac{1}{4}C^R C^W \text{♀} \times C^R C^R \text{♂}$	(3) $\frac{1}{4}C^R C^W \text{♀} \times C^R C^W \text{♂}$

- (1) L'accoppiamento  $C^R C^R \text{♀} \times C^R C^R \text{♂}$  (rosso  $\times$  rosso) produce solo progenie di colore rosso ( $C^R C^R$ ). Solo un quarto degli accoppiamenti sono però di questo tipo: quindi  $\frac{1}{4}$  della  $F_2$  dovrebbe essere di colore rosso partendo da questa fonte.
- (2) Gli accoppiamenti  $C^R C^W \times C^R C^R$  (femmina di colore roano  $\times$  maschio di colore rosso oppure maschio di colore roano  $\times$  femmina di colore rosso) producono presumibilmente una progenie  $\frac{1}{2}C^R C^R$  (colore rosso) e  $\frac{1}{2}C^R C^W$  (colore roano). La metà degli accoppiamenti sono di questo tipo. Quindi, a partire da questa fonte,  $(\frac{1}{2})(\frac{1}{2}) = \frac{1}{4}$  della  $F_2$  dovrebbe essere di colore rosso e  $\frac{1}{4}$  roano.
- (3) L'accoppiamento  $C^R C^W \text{♀} \times C^R C^W \text{♂}$  (colore roano  $\times$  colore roano) produce presumibilmente una progenie  $\frac{1}{4}C^R C^R$  (colore rosso),  $\frac{1}{2}C^R C^W$  (colore roano) e  $\frac{1}{4}C^W C^W$  (colore bianco). Questo tipo di accoppiamento rappresenta  $\frac{1}{4}$  di tutti gli incroci; quindi la frazione della  $F_2$  data da questa fonte è  $(\frac{1}{4})(\frac{1}{4}) = \frac{1}{16}C^R C^R$ ,  $(\frac{1}{4})(\frac{1}{2}) = \frac{1}{8}C^R C^W$ ,  $(\frac{1}{4})(\frac{1}{4}) = \frac{1}{16}C^W C^W$ .

Il contributo dato presumibilmente dai tre tipi di accoppiamento alla F<sub>2</sub> viene indicato nella seguente tabella.

Tipo di accoppiamento	Frequenza di accoppiamento	Generazione F <sub>2</sub>		
		colore rosso	colore roano	colore bianco
(1) rosso X rosso	$\frac{1}{4}$	$\frac{1}{4}$	0	0
(2) rosso X roano	$\frac{1}{2}$	$\frac{1}{4}$	$\frac{1}{4}$	0
(3) roano X roano	$\frac{1}{4}$	$\frac{1}{16}$	$\frac{1}{8}$	$\frac{1}{16}$
Totali		$\frac{9}{16}$	$\frac{6}{16}$	$\frac{1}{16}$

La frazione di prole di colore roano nella F<sub>2</sub> è  $\frac{3}{8}$  ovvero all'incirca il 38%.

**ALLELI LETALI**

2.6. L'assenza di zampe nei bovini ("amputati") è stata attribuita a un gene letale completamente recessivo. Un toro normale viene incrociato con una vacca normale ed essi producono un figlio senza zampe (normalmente morto alla nascita). Gli stessi genitori vengono di nuovo incrociati.

- (a) Quali sono le probabilità che il prossimo figlio sia senza zampe?
- (b) Quali sono le probabilità che questi genitori abbiano due figli, entrambi senza zampe?
- (c) Tori portatori dell'allele per l'assenza di zampe (eterozigoti) vengono incrociati con vacche non portatrici. Gli individui della F<sub>1</sub> possono accoppiarsi liberamente tra loro per produrre la F<sub>2</sub>. Quale rapporto genotipico ci si può attendere dalla F<sub>2</sub> adulta?
- (d) Si suppone che ogni femmina della F<sub>1</sub> di (c), qui sopra, partorisca un figlio vitale, vale a dire che tutte le vacche che partoriscono figli senza zampe vengono fatte accoppiare di nuovo con un maschio portatore finché non producono una prole vitale. Quale rapporto genotipico ci si attende nella F<sub>2</sub> adulta?

Soluzione:

(a) Se genitori fenotipicamente normali producono un figlio senza zampe, devono entrambi essere eterozigoti.

P:	Aa	×	Aa	
	normale		normale	
F <sub>1</sub> :	Genotipi		Fenotipi	
	$\frac{1}{4}AA$	}	$\frac{3}{4}$ normali	
	$\frac{1}{2}Aa$			
	$\frac{1}{4}aa$		$\frac{1}{4}$ senza zampe (nati morti)	

Esiste dunque una probabilità del 25% che la prole F<sub>1</sub> sia senza zampe.

- (b) La probabilità che il primo figlio sia senza zampe e così pure il secondo è il prodotto delle probabilità separate:  $(\frac{1}{4})(\frac{1}{4}) = \frac{1}{16}$ .
- (c) La soluzione della parte (c) è analoga a quella del problema 2.5(b). Ecco in sintesi la F<sub>2</sub> attesa:

Tipo di accoppiamento	Genotipi della F <sub>2</sub>		
	AA	Aa	aa
AA X AA	$\frac{4}{16}$		
AA X Aa	$\frac{4}{16}$	$\frac{4}{16}$	
Aa X Aa	$\frac{1}{16}$	$\frac{2}{16}$	$\frac{1}{16}$
Totali	$\frac{9}{16}$	$\frac{6}{16}$	$\frac{1}{16}$

Tutti i genotipi aa muoiono e non compaiono nella progenie adulta. Quindi la progenie adulta ha il rapporto genotipico 9AA : 6Aa oppure 3AA : 2Aa.

- (d) I risultati degli accoppiamenti AA X AA e AA X Aa sono gli stessi di quelli di (c). Ci si aspetta qui che l'incrocio di Aa con Aa produca una progenie adulta  $\frac{1}{3}AA$  e  $\frac{2}{3}Aa$ . Correggendo in base alla frequenza con cui si verifica questo incrocio, si avrà  $(\frac{1}{4})(\frac{1}{8}) = \frac{1}{32}AA$  e  $(\frac{1}{4})(\frac{2}{8}) = \frac{1}{16}Aa$ .

La F<sub>2</sub> in sintesi sarà:

Tipo di accoppiamento	Genotipi della F <sub>2</sub>	
	AA	Aa
AA X AA	$\frac{3}{12}$	
AA X Aa	$\frac{3}{12}$	$\frac{3}{12}$
Aa X Aa	$\frac{1}{12}$	$\frac{2}{12}$
Totali	$\frac{7}{12}$	$\frac{5}{12}$

Il rapporto genotipico della F<sub>2</sub> adulta è presumibilmente 7AA : 5Aa.

- 2.7. Un toro eterozigote per un gene letale completamente recessivo genera 3 vitelli per ogni vacca, per un totale di 32 vacche. Dodici vacche partoriscono uno o più vitelli nati morti e quindi devono essere portatrici del gene letale. Quante vacche portatrici esistono probabilmente in questa mandria che non sono state ancora scoperte?

Soluzione:

La probabilità che una vacca eterozigote non partorisca vitelli nati morti da 3 incroci con un maschio eterozigote si calcola come segue: ogni vitello ha  $\frac{3}{4}$  di probabilità di essere normale; quindi la probabilità che 3 vitelli siano normali è  $(\frac{3}{4})^3 = \frac{27}{64}$ . E cioè la probabilità di non poter scoprire una vacca eterozigote (portatrice) con 3 figli è  $\frac{27}{64}$ . La probabilità di scoprirla è, invece, di  $\frac{37}{64}$ . Sia x il numero delle vacche eterozigoti nella mandria; allora  $(\frac{37}{64})x = 12$  ossia  $x = 21$  (approssimato al numero intero più vicino). Probabilmente esistono 21 vacche portatrici; dal momento che ne sono state scoperte dodici, ve ne sono altre nove portatrici, ma non scoperte.

**ALLELI MULTIPLI**

- 2.8. La genetica dei colori del pelo del coniglio è riportata nell'esempio 2.16. Si determinino i rapporti genotipici e fenotipici attesi dall'incrocio di maschi di colore pieno (grigio intenso), con genotipo Cc<sup>ch</sup>, con femmine di colore grigio chiaro, con genotipo c<sup>ch</sup>c.

Soluzione:

P: Cc<sup>ch</sup> ♂♂ × c<sup>ch</sup>c ♀♀  
grigio intenso grigio chiaro

F <sub>1</sub> :	$\begin{matrix} C \\ \curvearrowright \end{matrix}$	$\begin{matrix} c^{ch} \\ \curvearrowright \end{matrix}$
$\begin{matrix} c^{ch} \\ \curvearrowright \end{matrix}$	Cc <sup>ch</sup> grigio intenso	c <sup>ch</sup> c <sup>ch</sup> cincillà
$\begin{matrix} c \\ \curvearrowright \end{matrix}$	Cc grigio intenso	c <sup>ch</sup> c grigio chiaro

Così si ha un rapporto genotipico 1 : 1 : 1 : 1 e un rapporto fenotipico di 2 grigio intenso: 1 cincillà: 1 grigio chiaro.



2.9. I colori del pelo del topo sono notoriamente controllati da una serie di alleli multipli, nella quale l'allele  $A^y$ , quando è omozigote, è letale in una fase precoce dello sviluppo embrionale, mentre produce il colore giallo quando è in condizione eterozigote con altri alleli. L'aguti (colore grigio topo) è determinato dall'allele  $A$ , e il nero dal recessivo  $a$ . La gerarchia della dominanza è questa:  $A^y > A > a$ . Quali rapporti fenotipici e genotipici sono da attendersi nei soggetti vitali di  $F_1$  dall'incrocio  $A^yA \times A^ya$ ?

Soluzione:

P:	$A^yA$ giallo	$\times$	$A^ya$ giallo
$F_1$ :	$A^y$		$a$
	$A^y$	$A^yA^y$ nato morto	$A^ya$ giallo
	$A$	$A^yA$ giallo	$Aa$ aguti

Dal momento che  $\frac{1}{4}$  della progenie muore prima della nascita, si dovrebbero osservare due figli gialli per ogni aguti (rapporto fenotipico 2 : 1). Tuttavia, il rapporto genotipico è 1 : 1 : 1, cioè  $\frac{1}{3}$  dei genotipi vitali dovrebbe essere  $A^yA$ ,  $\frac{1}{3}A^ya$ , e  $\frac{1}{3}Aa$ .

2.10. Un uomo chiede il divorzio dalla moglie per infedeltà. Il primo e il secondo figlio che entrambi riconoscono hanno rispettivamente gruppo sanguigno O e AB, il terzo figlio, che l'uomo disconosce, è del gruppo sanguigno B. (a) Questa informazione può essere utile alla causa dell'uomo? (b) Un altro test è stato effettuato riferendosi al sistema di gruppi sanguigni M-N: il terzo figlio è risultato di gruppo M, l'uomo di gruppo N. Questa informazione può essere utile alla causa dell'uomo?

Soluzione:

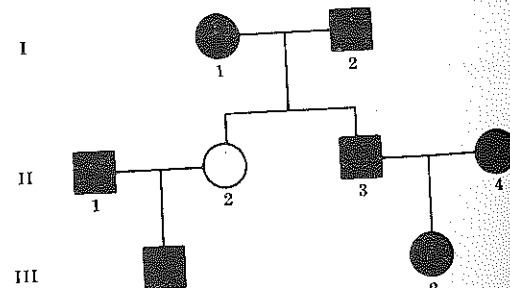
(a) La genetica del sistema di gruppi sanguigni AB0 è stata presentata nell'esempio 2.15. Poiché il bambino di gruppo O ha genotipo  $ii$ , entrambi i genitori devono essere stati portatori dell'allele recessivo. Il bambino AB indica che uno dei genitori aveva l'allele dominante  $I^A$  e l'altro l'allele codominante  $I^B$ ; uno qualunque dei quattro gruppi sanguigni può così apparire fra i soggetti i cui genitori siano  $I^Ai$  e  $I^Bi$ . L'informazione relativa ai gruppi sanguigni AB0 non è quindi di alcuna utilità per sostenere la tesi dell'uomo.

(b) La genetica del sistema di gruppi sanguigni M-N è stata presentata nell'esempio 2.9. I gruppi sanguigni M-N sono determinati da un paio di alleli codominanti laddove i gruppi M e N sono prodotti da genotipi omozigoti. Un padre del gruppo N deve necessariamente trasmettere l'allele  $L^N$  alla prole; entrambi avranno l'antigene N sui globuli rossi del sangue e saranno classificati dal punto di vista sierologico come appartenenti o al gruppo MN o al gruppo N a seconda del genotipo della madre. Quest'uomo non può dunque essere padre di un bambino di gruppo M.

ANALISI DEL PEDIGREE

2.11. Il pelo nero delle cavie è prodotto da un gene  $B$  dominante e quello bianco dal suo allele recessivo  $b$ . A meno che non vi siano prove del contrario, si dice che III1 e III4 non sono portatori dell'allele recessivo. Si calcoli la probabilità che un figlio nato dall'incrocio III1  $\times$  III2 abbia il pelo bianco.

Soluzione:  
Tanto I1 quanto I2 deve essere eterozigote ( $Bb$ ) per poter avere il figlio II2 bianco ( $bb$ ). Se III1 o III2 fosse stato bianco, sarebbe stato la prova che III1 o III4 era eterozigote. In mancanza di questa prova il problema considera che III1 e



III4 siano omozigoti ( $BB$ ). Se il figlio nato dall'incrocio di III1 con III2 deve essere bianco, allora tanto III1 quanto III2 dovrà essere eterozigote ( $Bb$ ). In questo caso III3 dovrà essere eterozigote per trasmettere l'allele recessivo a III2. Nelle condizioni poste dal problema, III1 è sicuramente eterozigote perché i suoi genitori (II1  $\times$  II2) sono  $BB \times bb$ . Si noti che III3 è nero: la probabilità che la progenie nera risultante da II1  $\times$  II2 sia eterozigote è pari a  $\frac{2}{3}$ . Se III3 è eterozigote, la probabilità che III2 sia pure eterozigote è pari a  $\frac{1}{2}$ . Se III2 è eterozigote, c'è un 25% di probabilità che la progenie di III1  $\times$  III2 sia bianca ( $bb$ ). Così, dunque, la probabilità combinata che III3 sia eterozigote e III2 sia pure eterozigote e produca una progenie bianca è il prodotto delle probabilità indipendenti  $= (\frac{2}{3})(\frac{1}{2})(\frac{1}{4}) = \frac{2}{24} = \frac{1}{12}$ .

PROBLEMI SUPPLEMENTARI

ALLELI DOMINANTI E RECESSIVI

- 2.12. Parecchie cavie nere con lo stesso genotipo sono state accoppiate tra loro e hanno prodotto 29 figli neri e 9 bianchi. Quali genotipi si può prevedere che i genitori abbiano?  $Bb \times Bb$
- 2.13. Se una cavia nera femmina è sottoposta a incrocio di prova con l'omozigote recessivo (bianco) e produce almeno un figlio bianco, si determini: (a) il genotipo e il fenotipo del genitore maschio, che ha prodotto il figlio bianco; (b) il genotipo della femmina.  $bb$   $Bb$
- 2.14. Cavie nere eterozigoti ( $Bb$ ) sono accoppiate con cavie bianche omozigoti recessive ( $bb$ ). Si prevedano i rapporti genotipici e fenotipici attesi dal reincrocio di soggetti neri della  $F_1$  con: (a) il genitore nero e (b) il genitore bianco.  $Bb \times bb$   $Bb \times Bb$
- 2.15. Nella *Drosophila* gli occhi color seppia sono dovuti a un allele recessivo  $s$  mentre il tipo selvatico (colore rosso dell'occhio) all'allele dominante  $s^+$ . Se femmine con occhi seppia sono incrociate con maschi puri di tipo selvatico, quali rapporti fenotipici e genotipici sono da attendersi se i maschi della  $F_1$  sono reincrociati con femmine della generazione parentale aventi occhi color seppia?  $\frac{1}{2}$   $\frac{1}{2}$
- 2.16. La mancanza di pigmentazione, definita albinismo, nell'uomo è il risultato della presenza di un allele recessivo ( $a$ ) mentre la pigmentazione normale è il risultato della presenza del suo allele dominante ( $A$ ). Due genitori normali hanno un figlio albino: si determini la probabilità che (a) anche il prossimo figlio sia un albino, (b) i prossimi due figli siano albini. (c) Quali sono le probabilità che i due genitori mettano al mondo due figli, uno albino e l'altro normale?
- 2.17. Il pelo corto nei conigli è dovuto a un gene  $L$  dominante e il pelo lungo al suo allele recessivo  $l$ . Un incrocio fra una femmina dal pelo corto e un maschio dal pelo lungo ha prodotto 1 coniglio dal pelo lungo e 7 conigli dal pelo corto. (a) Quali sono i genotipi dei genitori? (b) Quale rapporto fenotipico era atteso nella generazione filiale? (c) Quanti degli otto conigli nati dovevano avere presumibilmente pelo lungo?  $Ll \times ll$   $1:1$
- 2.18. Un gene dominante  $W$  produce nei cani pelo duro; l'allele recessivo  $w$  pelo morbido. Un gruppo di eterozigoti con pelo duro sono incrociati tra loro e la loro progenie  $F_1$  viene quindi sottoposta a un incrocio di prova. Si determinino i rapporti genotipici e fenotipici attesi nella progenie ottenuta dall'incrocio di prova.
- 2.19. La lana nera nelle pecore è dovuta a un allele  $b$  recessivo e quella bianca all'allele  $B$  dominante. Un montone bianco viene incrociato con una pecora bianca: entrambi gli animali sono portatori dell'allele per il nero. Essi producono un agnello bianco che viene quindi reincrociato con la madre. Qual è la probabilità che la progenie di questo reincrocio sia nera?  $\frac{1}{4}$
- 2.20. Nelle volpi, il colore nero e argento della pelliccia è determinato da un allele  $b$  recessivo e il colore rosso dall'allele  $B$  dominante. Si determinino i rapporti genotipici e fenotipici attesi dai seguenti incroci: (a) rosso puro  $\times$  rosso portatore, (b) rosso portatore  $\times$  nero e argento, (c) rosso puro  $\times$  nero e argento.



- 2.21. Nella razza bovina da latte Holstein-Frisona si sa che un allele recessivo  $r$  produce il mantello color rosso e bianco mentre l'allele  $R$  dominante il mantello nero e bianco. Se un toro portatore viene incrociato con vacche portatrici si determini la probabilità che (a) il primo figlio nasca rosso e bianco, (b) i primi quattro figli nascano neri e bianchi. (c) Qual è il rapporto fenotipico atteso tra i figli che risultano dal reincrocio di vacche bianche e nere della  $F_1$  con il toro portatore? (d) Se il toro portatore venisse accoppiato con vacche omozigoti nere e bianche, quale rapporto fenotipico sarebbe da attendere nella progenie che risulta dal reincrocio di vacche della  $F_1$  con il toro portatore?

2.22

Si consideri un incrocio fra due cavie nere eterozigoti ( $Bb$ ). (a) In quanti modi possono venire prodotti tre figli neri e due bianchi? (b) Qual è la probabilità che, da un tale incrocio, compaiano tre figli neri e due bianchi in qualunque ordine?

## ALLELI CODOMINANTI

- 2.23. Quando galline con piumaggio bianco macchiettato sono incrociate con galli neri, la progenie sarà tutta color ardesia (blu andaluso). Quando questi polli blu andaluso sono incrociati fra loro, danno origine a polli bianchi macchiettati, a polli blu andaluso e a polli neri nel rapporto 1 : 2 : 1 rispettivamente. (a) Come vengono ereditati questi caratteri riguardanti le penne? (b) Usando qualsiasi tipo di simbolo valido, si indichino i genotipi per ogni fenotipo.
- 2.24. Il color giallo del pelo delle cavie è prodotto dal genotipo omozigote  $C^Y C^Y$ , il color crema dal genotipo eterozigote  $C^Y C^W$  e il bianco dal genotipo omozigote  $C^W C^W$ . Quali rapporti genotipici e fenotipici è probabile che vengano realizzati da incroci tra individui color crema?

- 2.25. La forma dei ravanelli può essere allungata ( $S^L S^L$ ), rotonda ( $S^R S^R$ ) oppure ovale ( $S^L S^R$ ). Se i ravanelli lunghi vengono incrociati con quelli ovali e i soggetti della  $F_1$  vengono incrociati a caso tra loro, quale rapporto fenotipico ci si attende nella  $F_2$ ?

2.26

Il cavallo Palomino è un ibrido di colore dorato nella trasmissione ereditaria di questi colori. I genotipi di alleli codominanti ( $D^1$  e  $D^2$ ) sono implicati nella trasmissione ereditaria di questi colori. I genotipi omozigoti per l'allele  $D^1$  sono color nocciola (rossastri), i genotipi eterozigoti sono color Palomino e i genotipi omozigoti per l'allele  $D^2$  sono quasi bianchi e vengono chiamati *cremello*. (a) Si determini il rapporto atteso di Palomino: non Palomino derivante dagli accoppiamenti fra Palomino. (b) Quale percentuale della progenie non Palomino di (a) sarà pura? (c) Quale tipo di incrocio produrrà solo Palomino?

## ALLELI LETALI

- 2.27. Le galline con ali e zampe corte vengono chiamate *creeper*, cioè striscianti. Quando esse vengono incrociate con galli normali producono polli *creeper* e normali, con la stessa frequenza. Quando i primi vengono incrociati con individui dello stesso tipo producono 2 soggetti *creeper* su 1 normale; incroci fra soggetti normali producono solo progenie normale. Come si possono spiegare tali risultati?

- 2.28. Nella razza messicana di cani senza pelo la condizione "mancanza di pelo" è prodotta dal genotipo eterozigote ( $Hh$ ): i cani normali sono omozigoti recessivi ( $hh$ ). I cagnolini omozigoti per l'allele  $H$  normalmente nascono morti, con anomalie nella bocca e assenza di orecchie esterne. Se negli accoppiamenti fra cani senza pelo il numero medio che compone la figliata al momento dello svezzamento è sei, quale sarà il numero medio atteso di figli senza pelo e normali, al momento dello svezzamento, in incroci tra cani normali e cani senza pelo?

- 2.29. Si sa che un paio di alleli codominanti determina il colore del cotiledone nella soia. Il genotipo omozigote  $C^G C^G$  produce il color verde scuro, il genotipo eterozigote  $C^G C^Y$  produce il color verde chiaro, e l'altro genotipo omozigote  $C^Y C^Y$  produce foglie gialle talmente povere di cloroplasti che le pianticelle non arrivano alla maturità. Se le piante verde scuro vengono impollinate solo da piante verde chiaro e gli incroci tra individui della  $F_1$  vengono fatti a caso per produrre la  $F_2$ , quali rapporti fenotipici e genotipici si aspetteranno nelle piante mature della  $F_2$ ?

- 2.30. La talassemia è una malattia ereditaria del sangue umano che dà come risultato un'anemia. L'anemia grave (talassemia major) si riscontra in omozigoti ( $T^M T^M$ ); una forma più leggera (talassemia minor) si trova negli eterozigoti ( $T^M T^N$ ). Gli individui normali sono omozigoti  $T^N T^N$ . Se tutti gli individui affetti da talassemia major muoiono prima di raggiungere la maturità sessuale, (a) quale percentuale di individui adulti della  $F_1$ , che risultano da matrimoni di individui affetti da talassemia minor con individui normali, ci si può attendere che siano normali, e (b) quale frazione di individui adulti della  $F_1$ , che risultano da matrimoni di due individui affetti da talassemia minor, ci si può attendere che siano anemici?

- 2.31. L'anomalia di Pelger nei conigli produce una segmentazione anomala dei nuclei dei globuli bianchi del sangue. Gli individui affetti da questa anomalia sono eterozigoti ( $Pp$ ), gli individui normali sono omozigoti ( $PP$ ). I genotipi omozigoti recessivi ( $pp$ ) presentano forti deformazioni dello scheletro e normalmente muoiono prima o subito dopo la nascita. Se individui affetti da anomalia di Pelger vengono incrociati fra loro, quale rapporto fenotipico ci si attende negli adulti della  $F_2$ ?

## ALLELI MULTIPLI

- 2.32. Si conosce una serie di alleli multipli nella primula cinese in cui  $A$  (tipo Alessandria = centro del fiore bianco)  $> a^n$  (tipo normale = centro del fiore giallo)  $> a$  (tipo Primula Regina = centro del fiore grande e giallo). Si faccia l'elenco di tutti i possibili genotipi per ciascuno dei fenotipi di questa serie.
- 2.33. Il colore del piumaggio del germano reale dipende da una serie di tre alleli:  $M^R$  per il tipo germano reale, ma in forma ridotta,  $M$  per il tipo germano reale vero e proprio e  $m$  per il tipo germano reale bruno. La gerarchia della dominanza è  $M^R > M > m$ . Si determinino i rapporti genotipici e fenotipici, che si attendono nella  $F_1$  dai seguenti incroci (a)  $M^R M^R \times M^R M$ , (b)  $M^R M^R \times M^R m$ , (c)  $M^R M \times M^R m$ , (d)  $M^R m \times M m$ , (e)  $M m \times m m$ .
- 2.34. Nel trifoglio si conosce un certo numero di alleli di autoincompatibilità, per cui la crescita di un tubetto pollinico che scende nello stilo di una pianta diploide viene inibita quando la pianta contiene lo stesso allele di autoincompatibilità del tubetto pollinico. Data una serie di alleli incompatibili fra di loro,  $S^1, S^2, S^3, S^4$ , quali rapporti genotipici sarebbero da attendersi nell'embrione e nell'endosperma dei semi che si ottengono dai seguenti incroci?

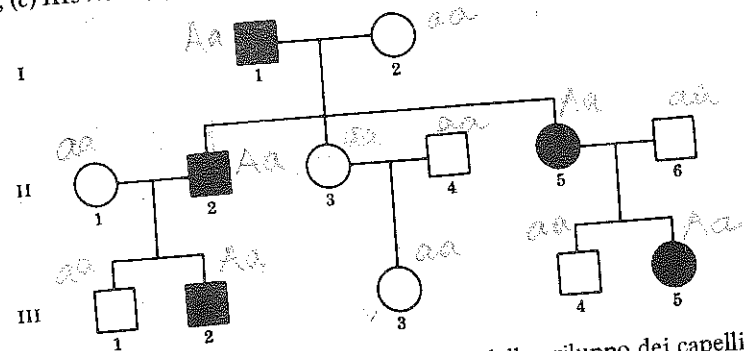
	Genitore che fornisce il seme	Genitore che fornisce il polline
(a)	$S^1 S^4$	$S^3 S^4$
(b)	$S^1 S^2$	$S^1 S^2$
(c)	$S^1 S^3$	$S^2 S^4$
(d)	$S^2 S^3$	$S^3 S^4$

- 2.35. I colori del pelo di molti animali sono del tipo "aguti", che è caratterizzato da una banda gialla di pigmento vicino alla punta del pelo. Nei conigli si conosce una serie di alleli multipli in cui i genotipi  $E^{D^D E^D}$  e  $E^{D^D e}$  producono solo il colore nero (non aguti), mentre il genotipo eterozigote  $E^{D^D E}$  produce il colore nero con una traccia di aguti. I genotipi  $EE$  o  $Ee$  producono un colore intenso e il genotipo recessivo  $ee$  il color giallo-rossastro. Quali rapporti fenotipici e genotipici si possono attendere nella  $F_1$  e nella  $F_2$  dagli incroci: (a)  $E^{D^D E^D} \times Ee$  e (b)  $E^{D^D e} \times ee$ ?
- 2.36. L'eredità del colore del mantello dei bovini riguarda una serie di alleli multipli con una gerarchia di dominanza come segue:  $S > s^h > s^c > s$ . L'allele  $S$  produce una banda di colore bianco che decorre tutt'attorno, nel senso della larghezza, al corpo dell'animale e viene definita "cintura olandese"; l'allele  $s^h$  determina la pezzatura tipo Hereford; il colore intenso su tutto il corpo è il risultato dell'allele  $s^c$ ; infine la pezzatura di tipo Holstein è dovuta all'allele  $s$ . Maschi omozigoti, con la cintura olandese, vengono incrociati con femmine pezzate tipo Holstein. Femmine della  $F_1$  vengono poi incrociate con un maschio pezzato tipo Hereford con genotipo  $s^h s^c$ . Si stabiliscano in forma di previsione le frequenze genotipiche e fenotipiche nella progenie.
- 2.37. La genetica dei gruppi sanguigni umani ABO è stata presentata nell'esempio 2.15. Un uomo dal gruppo sanguigno B viene citato in tribunale per un caso di paternità da una donna di gruppo sanguigno A. Il figlio di questa appartiene al gruppo sanguigno O. (a) Quest'uomo è davvero il padre del bambino? Lo si spieghi. (b) Se quest'uomo è effettivamente il padre del bambino, si specifichino i genotipi di entrambi i genitori. (c) Se è impossibile per quest'uomo di gruppo sanguigno B di essere padre di un bambino di gruppo O, indipendentemente dal genotipo della madre, si specifichi il suo genotipo. (d) Un uomo che fosse di gruppo sanguigno AB potrebbe essere padre di un bambino di gruppo O?
- 2.38. Si sa che una serie di alleli multipli determina l'intensità della pigmentazione del topo per cui  $D =$  colore intenso,  $d =$  colore chiaro, e  $d^l$  è un allele letale allo stato omozigote. L'ordine di dominanza è  $D > d > d^l$ . Un topo di intenso colore, portatore del gene letale, viene incrociato con un topo di colore chiaro, anch'esso portatore del gene letale. La  $F_1$  viene reincrociata con il genitore di colore chiaro. (a) Quale rapporto fenotipico si attende nella progenie vitale che nasce dal reincrocio? (b) Quale percentuale della progenie a colore intenso derivata dal reincrocio è portatrice del gene letale? (c) Quale frazione della progenie di colore chiaro è portatrice del gene letale?

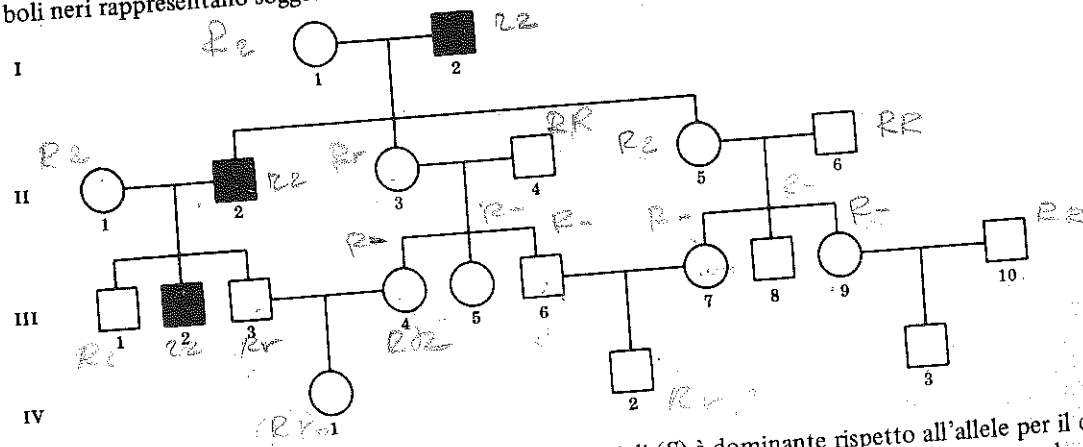
## ANALISI DEL PEDIGREE

- 2.39. L'espressione fenotipica di un gene dominante nei bovini Ayrshire è un'intaccatura sulla punta delle o-

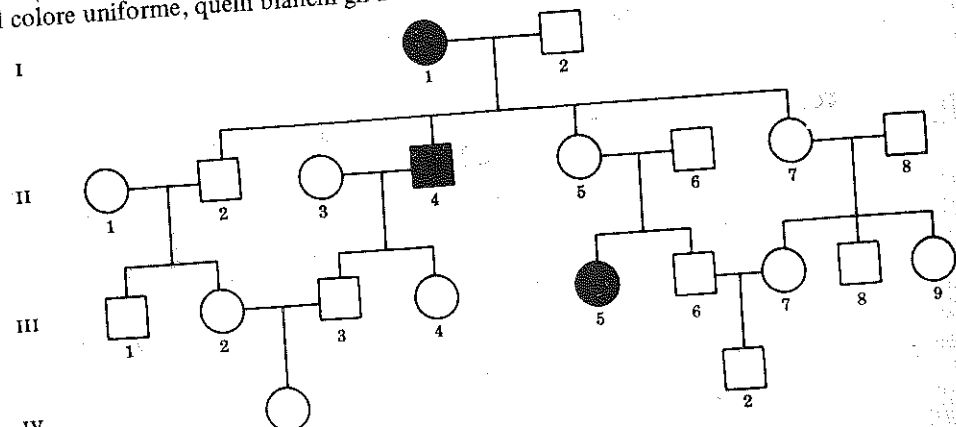
recchie. Nel pedigree rappresentato di seguito, in cui i simboli in nero indicano gli individui con l'intaccatura, si determini la probabilità che prole di questo tipo sia prodotta dai seguenti incroci (a) III1 × III3, (b) III2 × III3, (c) III3 × III4, (d) III1 × III5, (e) III2 × III5.



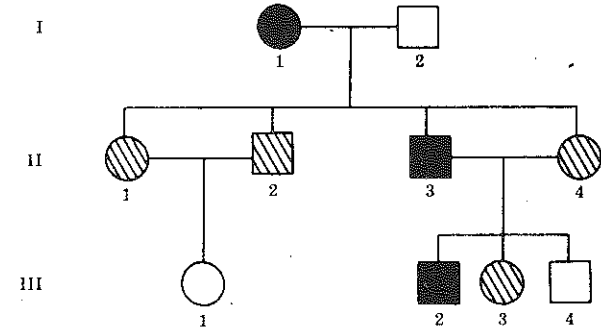
2.40. Un singolo gene recessivo  $r$  è in larga misura responsabile dello sviluppo dei capelli rossi nell'uomo. I capelli scuri sono in gran parte dovuti all'allele dominante  $R$ . Nel pedigree di una famiglia mostrato qui sotto, a meno che ci siano prove del contrario, si sottintende che i componenti di questa famiglia che si sposano non siano portatori dell'allele  $r$ . Si calcoli la probabilità massima che i capelli rossi compaiano nei figli di questi matrimoni: (a) III3 × III9, (b) III4 × III10, (c) IV1 × IV3. I simboli neri rappresentano soggetti con capelli rossi; i simboli bianchi quelli con capelli scuri.



2.41. Il gene che determina il colore pezzato del pelo dei conigli ( $S$ ) è dominante rispetto all'allele per il colore uniforme ( $s$ ). Nel pedigree seguente, a meno che non ci siano prove del contrario, si sottintende che gli individui che entrano a far parte della famiglia, venendo dal di fuori, non siano portatori del gene per il colore uniforme. Si calcoli la probabilità che conigli di colore uniforme vengano prodotti dai seguenti incroci: (a) III1 × III9, (b) III1 × III5, (c) III3 × III5, (d) III4 × III6, (e) III6 × III9, (f) IV1 × IV2, (g) III9 × IV2, (h) III5 × IV2, (i) III6 × IV1. I simboli neri rappresentano gli animali dal colore uniforme, quelli bianchi gli animali pezzati.



2.42. Nei cani una serie di alleli multipli determina la distribuzione dei pigmenti del colore del pelo. L'allele  $A^s$  produce una distribuzione uniforme di pigmento scuro sul corpo; l'allele  $a^y$  riduce l'intensità della pigmentazione e produce cani color sabbia o marrone rossiccio; l'allele  $a^l$  produce una colorazione a macchie nere e marrone rossiccio, marrone rossiccio e marrone scuro e così via. La gerarchia della dominanza è  $A^s > a^y > a^l$ . Dato il pedigree riportato qui sotto, (a) si determinino, per quanto è possibile, i genotipi di tutti gli individui; (b) si calcoli la probabilità che, dall'incrocio di III1 con III2, siano prodotti dei figli pezzati; (c) si trovi la frazione di figli dalla pigmentazione scura risultanti dall'incrocio tra I1 e I2, e che si attende siano eterozigoti.



Legenda: ● = colore scuro    ◐ = sabbia    ○ = pezzato

RISPOSTE AI PROBLEMI SUPPLEMENTARI

- 2.12.  $Bb \times Bb$
- 2.13. (a)  $bb$  = bianco, (b)  $Bb$
- 2.14. (a)  $\frac{1}{4}BB : \frac{1}{2}Bb : \frac{1}{4}bb$ ;  $\frac{3}{4}$  nero :  $\frac{1}{4}$  bianco (b)  $\frac{1}{2}Bb$  = nero :  $\frac{1}{2}bb$  = bianco
- 2.15.  $\frac{1}{2}$  tipo selvatico  $s^+s$  :  $\frac{1}{2}$  seppia  $ss$
- 2.16. (a)  $\frac{1}{4}$ , (b)  $\frac{1}{16}$ , (c)  $\frac{3}{8}$
- 2.17. (a) femmina  $Ll \times$  maschio  $ll$ , (b) 1 corto: 1 lungo, (c) 4
- 2.18.  $\frac{1}{2}Ww$  = a pelo duro :  $\frac{1}{2}ww$  = a pelo morbido
- 2.19.  $\frac{1}{8}$
- 2.20. (a)  $\frac{1}{2}BB : \frac{1}{2}Bb$ ; tutti rossi (b)  $\frac{1}{2}Bb$  = rosso :  $\frac{1}{2}bb$  = nero e argento (c) tutti  $Bb$  = rossi
- 2.21. (a)  $\frac{1}{4}$ , (b)  $\frac{81}{256}$ , (c)  $\frac{5}{8}$  nero e bianco :  $\frac{1}{8}$  rosso e bianco, (d) 7 nero e bianco: 1 rosso e bianco.
- 2.22. (a) 10, (b)  $10(\frac{3}{4})^3(\frac{1}{4})^2 = \frac{135}{512}$
- 2.23. (a) Come un unico paio di alleli codominanti (b)  $F^S F^S$  = piumaggio bianco macchiettato:  $F^S F^B$  = piumaggio blu andaluso:  $F^B F^B$  = piumaggio nero
- 2.24.  $\frac{1}{4}C^Y C^Y$  = colore giallo :  $\frac{1}{2}C^Y C^W$  = color crema :  $\frac{1}{4}C^W C^W$  = bianco
- 2.25.  $\frac{2}{16}$  forma allungata:  $\frac{6}{16}$  forma ovale:  $\frac{1}{16}$  forma rotonda.
- 2.26. (a) 1 Palomino: 1 non Palomino (b) 100%,  $D^1 D^1 \times D^1 D^1$  = tutti  $D^1 D^1$  (color nocciola); allo stesso modo  $D^2 D^2 \times D^2 D^2$  = tutti  $D^2 D^2$  (cremello); (c)  $D^1 D^1$  (color nocciola)  $\times$   $D^2 D^2$  (cremello)
- 2.27. I polli creeper sono eterozigoti. Quelli normali e gli zigoti letali sono omozigoti o per l'uno o per l'altro allele. Uno degli alleli è dominante nei riguardi del fenotipo creeper; l'altro lo è nei riguardi dell'essere vitali.

- 2.28. 4 normali: 4 senza pelo
- 2.29.  $\frac{9}{15}$  verde scuro  $C^G C^G$ ;  $\frac{6}{15}$  verde chiaro  $C^G C^Y$
- 2.30. (a)  $\frac{1}{2}$ , (b)  $\frac{2}{3}$
- 2.31.  $\frac{1}{2}$  affetti da anomalia di Pelger:  $\frac{1}{2}$  normali
- 2.32. Tipo Alessandria (centro del fiore bianco) =  $AA, Aa^n, Aa$ ; tipo normale (centro del fiore giallo) =  $a^n a^n, a^n a$ ; tipo Primula Regina (centro del fiore grande e giallo) =  $aa$
- 2.33. (a)  $\frac{1}{2} MRMR : \frac{1}{2} MRm$ ; tutti tipo germano reale, ma in forma ridotta  
 (b)  $\frac{1}{2} MRMR : \frac{1}{2} MRm$ ; tutti tipo germano reale, ma in forma ridotta  
 (c)  $\frac{1}{4} MRMR : \frac{1}{4} MRm : \frac{1}{4} MRM : \frac{1}{4} Mm$ ;  $\frac{3}{4}$  tipo germano reale, ma in forma ridotta:  $\frac{1}{4}$  tipo germano reale vero e proprio  
 (d)  $\frac{1}{4} MRM : \frac{1}{4} MRm : \frac{1}{4} Mm : \frac{1}{4} mm$ ;  $\frac{1}{2}$  tipo germano reale, ma in forma ridotta:  $\frac{1}{4}$  tipo germano reale vero e proprio:  $\frac{1}{4}$  tipo germano reale bruno  
 (e)  $\frac{1}{2} Mm =$  tipo germano reale vero e proprio:  $\frac{1}{2} mm =$  tipo germano reale bruno
- 2.34. (a) embrione  $\frac{1}{2} S^1 S^3 : \frac{1}{2} S^3 S^4$   
 endosperma  $\frac{1}{2} S^1 S^1 S^3 : \frac{1}{2} S^4 S^4 S^3$   
 (b) nessuno  
 (c) embrione =  $\frac{1}{4} S^1 S^2 : \frac{1}{4} S^1 S^4 : \frac{1}{4} S^3 S^2 : \frac{1}{4} S^3 S^4$   
 endosperma =  $\frac{1}{4} S^1 S^1 S^2 : \frac{1}{4} S^1 S^1 S^4 : \frac{1}{4} S^3 S^3 S^2 : \frac{1}{4} S^3 S^3 S^4$   
 (d) embrione =  $\frac{1}{2} S^2 S^4 : \frac{1}{2} S^3 S^4$ , endosperma =  $\frac{1}{2} S^2 S^2 S^4 : \frac{1}{2} S^3 S^3 S^4$
- 2.35. (a)  $F_1 = \frac{1}{2} E^D E$  (nero con tracce di aguti) :  $\frac{1}{2} E^D e$  (nero non aguti);  
 $F_2 = \frac{1}{4} E^D E^D : \frac{1}{4} E^D e : \frac{1}{4} E^D E : \frac{1}{4} E^D e : \frac{1}{8} EE : \frac{1}{8} Ee : \frac{1}{8} ee$ ;  
 $\frac{1}{2}$  nero non aguti :  $\frac{1}{4}$  nero con tracce di aguti :  $\frac{3}{8}$  nero :  $\frac{1}{8}$  giallo rossastro  
 (b)  $F_1 = \frac{1}{2} E^D e$  (nero non aguti) :  $\frac{1}{2} ee$  (giallo rossastro)  
 $F_2 = \frac{1}{16} E^D E^D : \frac{3}{8} E^D e : \frac{9}{16} ee$ ;  $\frac{7}{16}$  nero non aguti :  $\frac{9}{16}$  giallo rossastro
- 2.36.  $\frac{1}{4} S^h s^h : \frac{1}{4} S^h s^c : \frac{1}{4} s^h s^c : \frac{1}{4} s^c s^c$ ;  $\frac{1}{2}$  con cintura olandese:  $\frac{1}{4}$  pezzati tipo Hereford:  $\frac{1}{4}$  colore intenso su tutto il corpo.
- 2.37. (a) L'uomo potrebbe essere il padre, ma la paternità non può essere *provata* dal gruppo sanguigno. In alcuni casi si può *escludere* che un uomo sia il padre di un bambino (vedi parte (d)); (b)  $IB_i$  uomo  $\times IA_i$  donna; (c)  $IB_i B$ , (d) No
- 2.38. (a)  $\frac{7}{16}$  di colore intenso:  $\frac{1}{16}$  di colore chiaro, (b) 50%, (c)  $\frac{5}{12}$
- 2.39. (a) 0, (b)  $\frac{1}{2}$ , (c) 0, (d)  $\frac{1}{2}$ , (e)  $\frac{3}{4}$
- 2.40. (a)  $\frac{1}{3}$ , (b) 0, (c)  $\frac{35}{576}$ , (d)  $\frac{7}{192}$
- 2.41. (a)  $\frac{1}{16}$ , (b)  $\frac{1}{4}$ , (c)  $\frac{1}{2}$ , (d)  $\frac{1}{6}$ , (e)  $\frac{1}{12}$ , (f)  $\frac{119}{1728}$ , (g)  $\frac{17}{288}$ , (h)  $\frac{17}{72}$ , (i)  $\frac{7}{72}$
- 2.42. (a)  $II = A^s a^s$ ,  $I2 = a^t a^t$ ,  $III1 = a^s a^t$ ,  $III2 = a^s a^t$ ,  $III3 = A^s a^t$ ,  $III4 = a^s a^t$ ,  $III5 = a^t a^t$ ,  $III6 = A^s \cdot (A^s a^s \cdot a^t a^t)$ , (b)  $\frac{1}{4}$ , (c)  $\frac{3}{8}$

Due o più geni

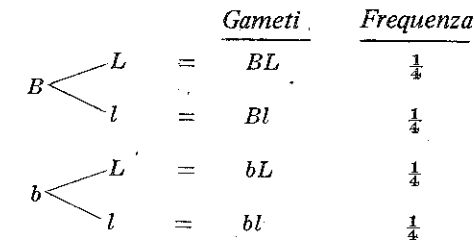
L'ASSORTIMENTO INDIPENDENTE

In questo capitolo verranno considerati simultaneamente due o più caratteri, ciascuno determinato da un paio diverso di geni autosomici ad assortimento indipendente, vale a dire geni su cromosomi diversi che non siano quelli sessuali.

**Esempio 3.1.** Oltre al locus per il colore del pelo nella cavia di cui si è parlato nel cap. 2 ( $B =$  nero,  $bb =$  bianco), si sa che un altro locus su un cromosoma diverso (ad assortimento indipendente) controlla la lunghezza del pelo, cosicché  $L =$  pelo corto e  $ll =$  pelo lungo. Per il fenotipo pelo nero e corto esistono 4 diversi genotipi:  $BbLL, BbLl, BbLl, Bbll$ . Due genotipi diversi producono una cavia a pelo nero e lungo:  $BbLl$  e  $Bbll$ ; allo stesso modo vi sono 2 genotipi per una cavia a pelo bianco e corto:  $bbLL$  o  $bbLl$  mentre solo un genotipo determina una cavia a pelo bianco e lungo:  $bbll$ .

Un genotipo *diibrido* è eterozigote in due loci. I diibridi formano quattro gameti geneticamente diversi con frequenze approssimativamente uguali a causa dell'orientazione casuale che le coppie di cromosomi non omologhi assumono sulla piastra metafasica della prima divisione meiotica (cap. 1).

**Esempio 3.2.** Una cavia a pelo nero e corto ( $BbLl$ ) diibrida produce 4 tipi di gameti con frequenze uguali



La produzione gametica per tutti i 9 genotipi che comprendono due paia di fattori ad assortimento indipendente viene riassunta qui sotto.

Genotipi	Gameti nelle relative frequenze
$BbLL$	tutti $BL$
$BbLl$	$\frac{1}{2} BL : \frac{1}{2} Bl$
$Bbll$	tutti $Bl$
$BbLL$	$\frac{1}{2} BL : \frac{1}{2} bL$
$BbLl$	$\frac{1}{4} BL : \frac{1}{4} Bl : \frac{1}{4} bL : \frac{1}{4} bl$
$Bbll$	$\frac{1}{2} Bl : \frac{1}{2} bl$
$bbLL$	tutti $bL$
$bbLl$	$\frac{1}{2} bL : \frac{1}{2} bl$
$bbll$	tutti $bl$

Un *incrocio di prova (testcross)* è l'accoppiamento di un genotipo conosciuto in modo completo con un genotipo che è omozigote recessivo in tutti i loci presi in considerazione. I fenotipi della prole prodotta da un incrocio di prova rivelano il numero dei diversi gameti formati dal genotipo parentale in esame. Quando si conoscono tutti i gameti di un individuo, si conosce anche il genotipo di quell'individuo. Un test di incrocio monoibrido dà un rapporto fenotipico 1:1, ad indicare che due paia di fattori segregano e si assortiscono in maniera indipendente.