

Gli argomenti di oggi

Riproduzione ed Ereditarietà.

Genetica Mendeliana: le leggi di Mendel e loro applicazioni.

Genetica classica: teoria cromosomica dell'ereditarietà - modelli di ereditarietà.

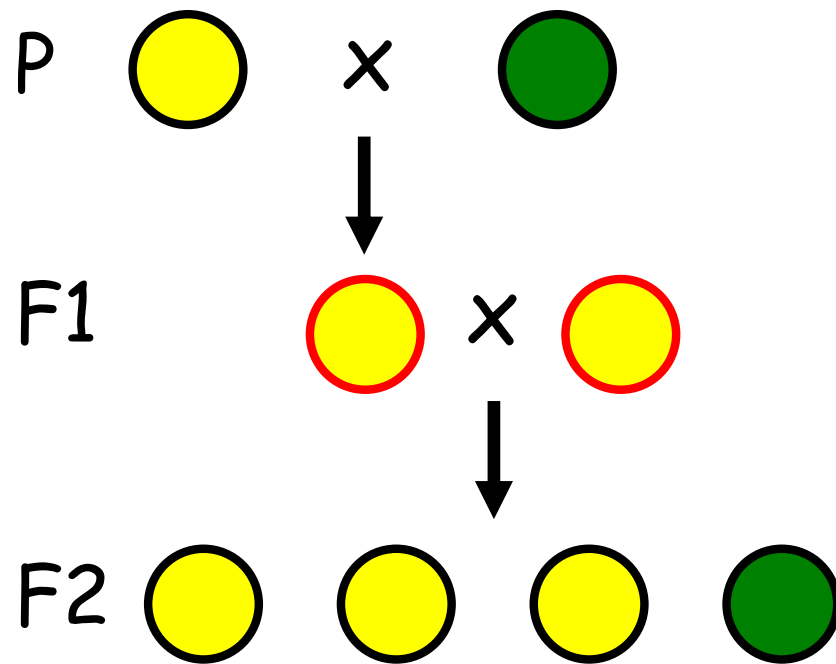
Genetica umana: trasmissione dei caratteri mono- e polifattoriali; malattie ereditarie autosomiche e legate al cromosoma X.

LE LEGGI FONDAMENTALI DELL'EREDITA'

La prima legge di Mendel è detta: legge della **SEGREGAZIONE**

L'incrocio tra due eterozigoti ($Aa \times Aa$) genera individui

- con fenotipo A ed a in rapporto 3:1.
- e con genotipo AA , Aa , aa in rapporto 1:2:1



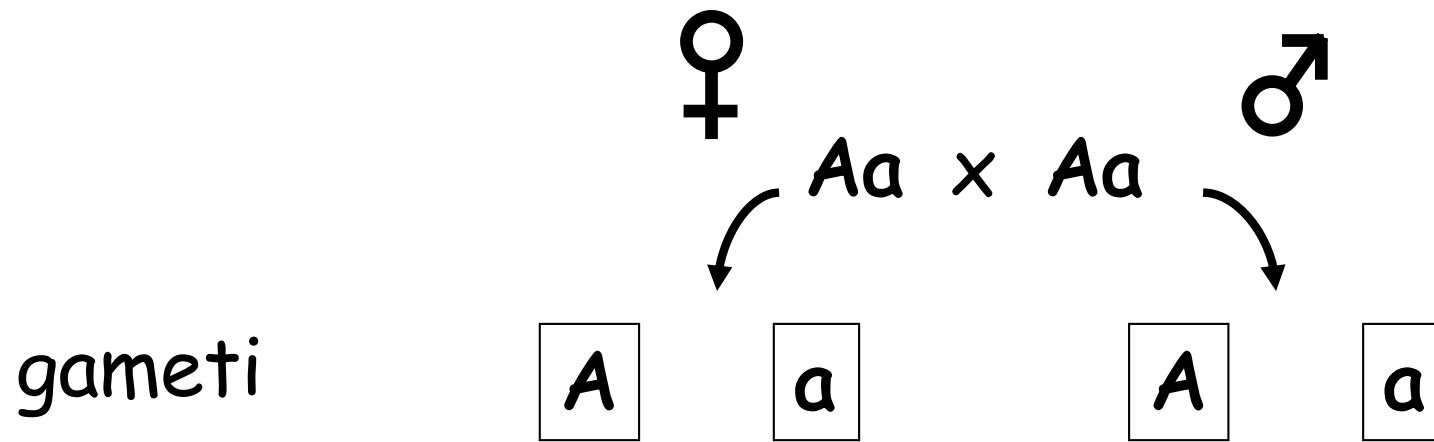
$AA \times aa$



$Aa \times Aa$



$AA \ Aa \ Aa \ aa$

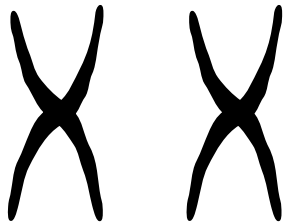
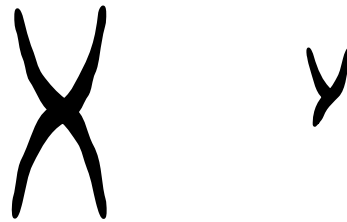


quadrato
di Punnett

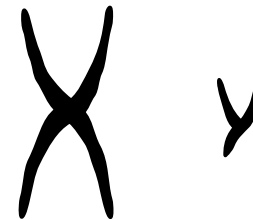
		A ♂	a ♂
♀	A	AA	Aa
	a	Aa	aa

Nei mammiferi la determinazione del sesso
dipende dal corredo cromosomico

NELL'UOMO VI SONO DUE CROMOSOMI SESSUALI
(ETEROCROMOSOMI)



SESSO FEMMINILE



SESSO MASCHILE



E' importante distinguere tra malattie
congenite e malattie ereditarie

CONGENITE = PRESENTI ALLA NASCITA

EREDITARIE = TRASMESSE DI GENERAZIONE
IN GENERAZIONE

Le malattie ereditarie sono causate da
mutazioni del DNA

Se il DNA danneggiato non è riparato si ha una MUTAZIONE

**MUTAZIONE
GENICA**

(a carico di un singolo gene)

**MUTAZIONE
CROMOSOMICA**

(a carico dei cromosomi)



**MUTAZIONE
PUNTIFORME**
(a carico di un
singolo nucleotide)

DELEZIONE
INSERZIONE
SOSTITUZIONE

Le malattie ereditarie possono essere:

DOMINANTI - RECESSIVE

AUTOSOMICHE - LEGATE AL SESSO

AUTOSOMICHE DOMINANTI
AUTOSOMICHE RECESSIVE
DOMINANTI LEGATE ALLA X
RECESSIVE LEGATE ALLA X

Nelle patologie autosomiche recessive entrambi gli alleli sono mutati

Fibrosi cistica
Ritardo mentale
Sordità congenita
Fenilchetonuria
Anemia falciforme
Talassemia

$Aa \times Aa$
↓
 $AA, 2Aa, aa$

$Aa \times aa$
↓
 $Aa - aa$

$AA \times Aa$
↓
 $AA - Aa$

Le patologie autosomiche dominanti si manifestano anche se un solo allele è mutato

Otosclerosi
Ipercolesterolemia familiare
Rene policistico
Corea di Huntington
Poliposi del colon
Cecità
Sordità

$Aa \times Aa$



$AA, 2Aa, aa$

$Aa \times aa$

$Aa \downarrow aa$

Nelle patologie recessive legate al cromosoma X gli individui di sesso maschile sono più spesso affetti

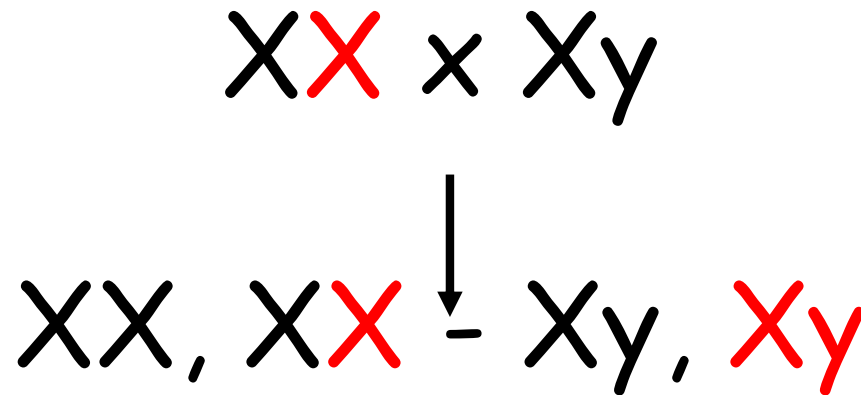
Daltonismo

Ritardo mentale (X fragile)

Distrofia muscolare di Duchenne

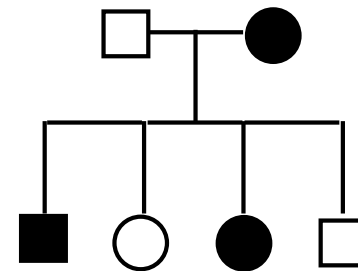
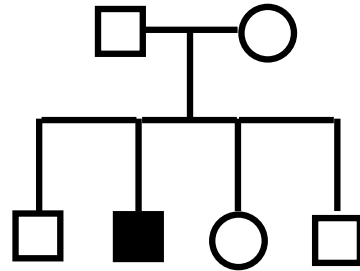
Distrofia muscolare di Becker

Emofilia A

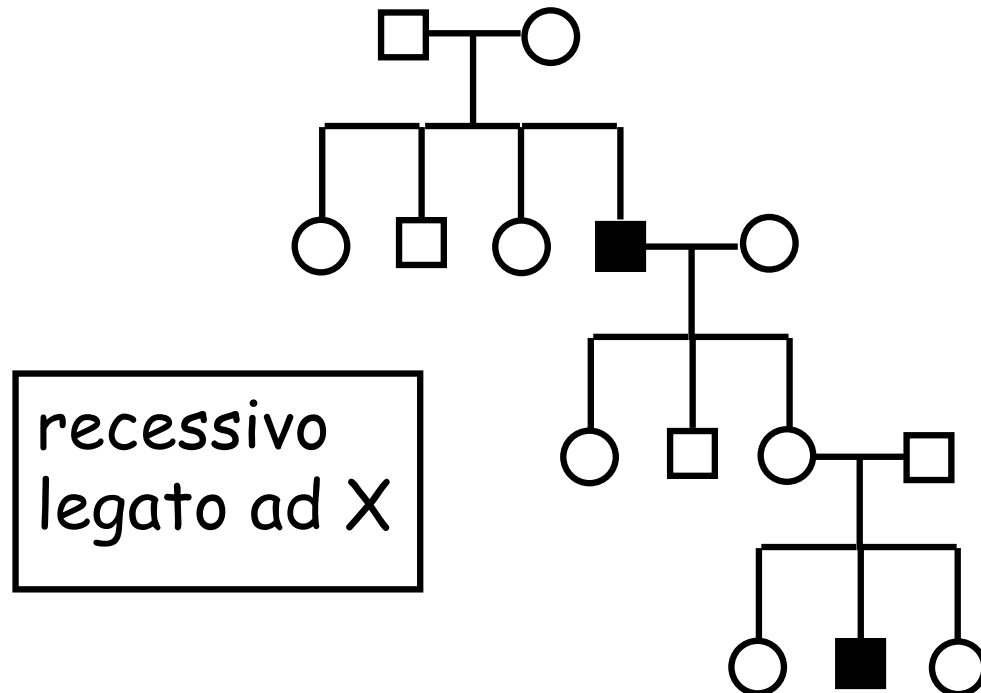


Gli alberi genealogici descrivono l'eredità di una patologia in una famiglia

autosomico
recessivo



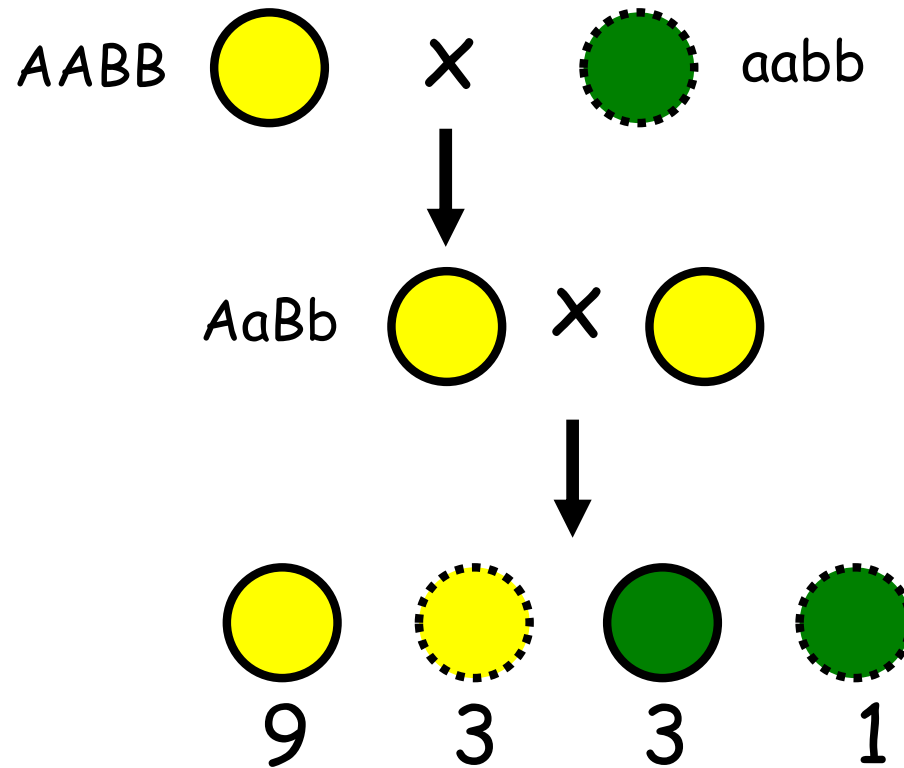
autosomico
dominante



recessivo
legato ad X

La seconda legge di Mendel è detta: legge della **INDIPENDENZA**

L'incrocio tra due doppi eterozigoti ($AaBb \times AaBb$) genera individui
- con fenotipo **AB**, **Ab**, **aB**, **ab** in rapporto 9:3:3:1



♀ $AaBb$ × $AaBb$ ♂

gameti

AB, Ab, aB, ab

AB, Ab, aB, ab

quadrato
di Punnett

	AB	Ab	aB	ab
AB				
Ab				
aB				
ab				

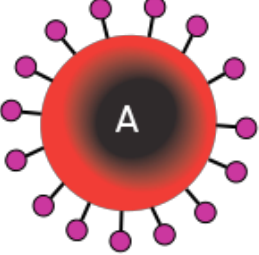
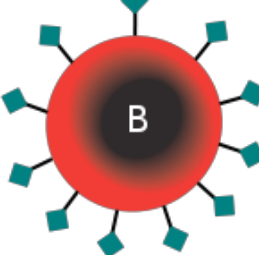
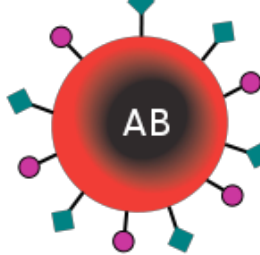
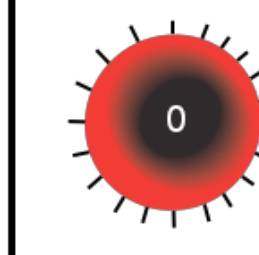
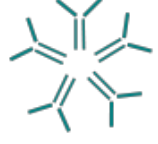

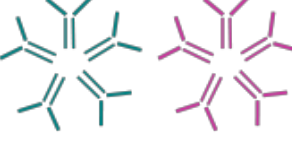



COME SONO EREDITATI I GRUPPI SANGUIGNI?

NELL'UOMO I GRUPPI PRINCIPALI SONO: A,B,AB,O

SISTEMA A PIU' ALLELI (A,B,O)

GRUPPO A	(omozigote AA oppure eterozigote AO)
GRUPPO B	(omozigote BB oppure eterozigote BO)
GRUPPO AB	(eterozigote AB)
GRUPPO O	(omozigote OO)

Ogni gruppo sanguigno è caratterizzato anche dalla presenza/assenza di specifici anticorpi

	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

Le patologie multifattoriali sono dovute alla presenza di geni ed all'interazione con l'ambiente

Infarto

Diabete

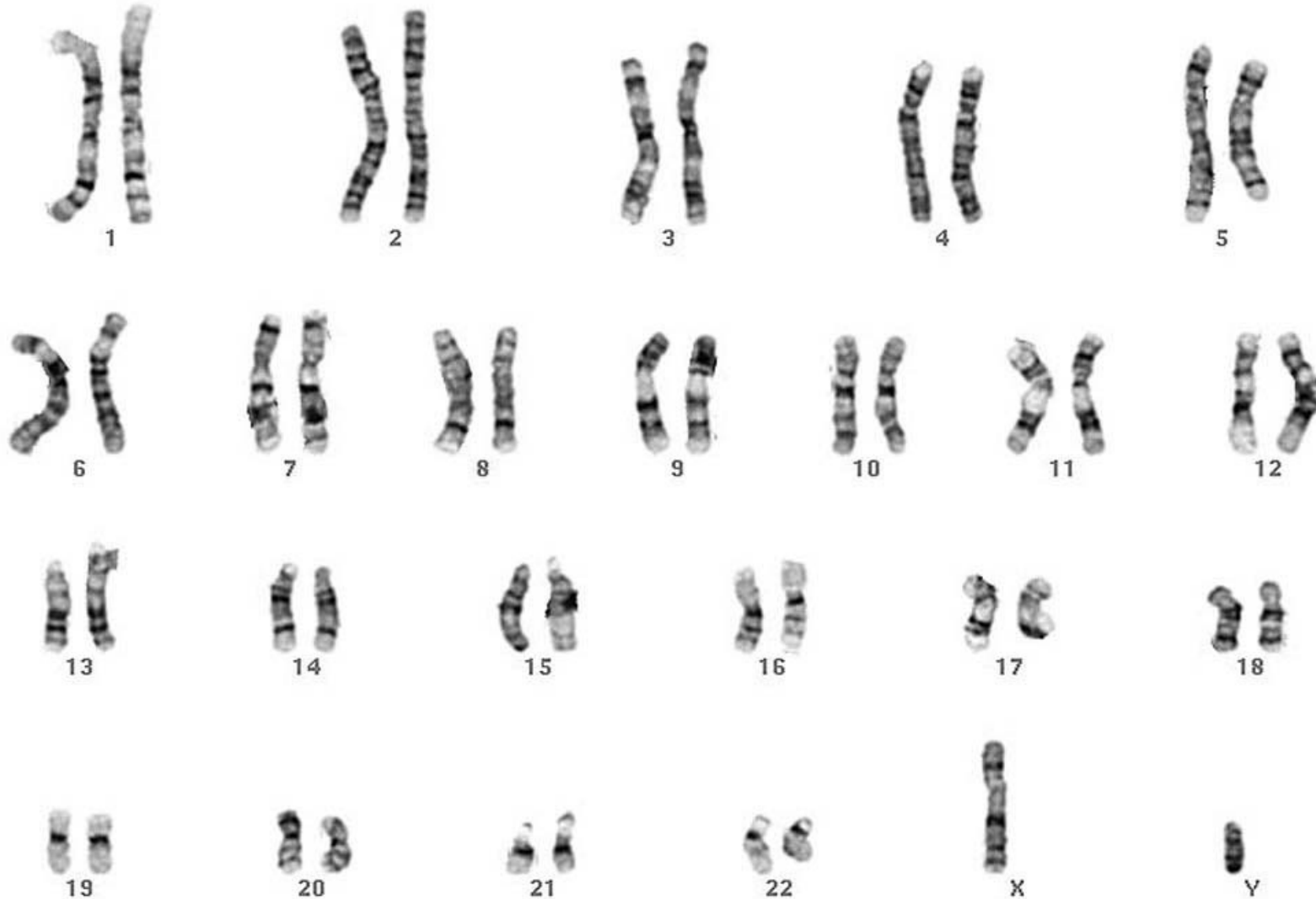
Malattia di Alzheimer

Cardiopatie congenite

Schizofrenia

ALCUNE MALATTIE GENETICHE DOVUTE AD ALTERAZIONI DEI CROMOSOMI

Human male
G-bands



L'immagine dei cromosomi ordinati si definisce **CARIOGRAMMA**

Nell'uomo poche alterazioni del numero dei cromosomi sono compatibili con la sopravvivenza

PATOLOGIA

CAUSA

Sindrome di Down

trisomia 21

Sindrome di Edwards

trisomia 18

Sindrome di Patau

trisomia 13

Sindrome di Klinefelter

XXY

Sindrome di Turner

monosomia X

LE MUTAZIONI CROMOSOMICHE SONO CAMBIAMENTI SU LARGA SCALA DEL MATERIALE GENETICO

