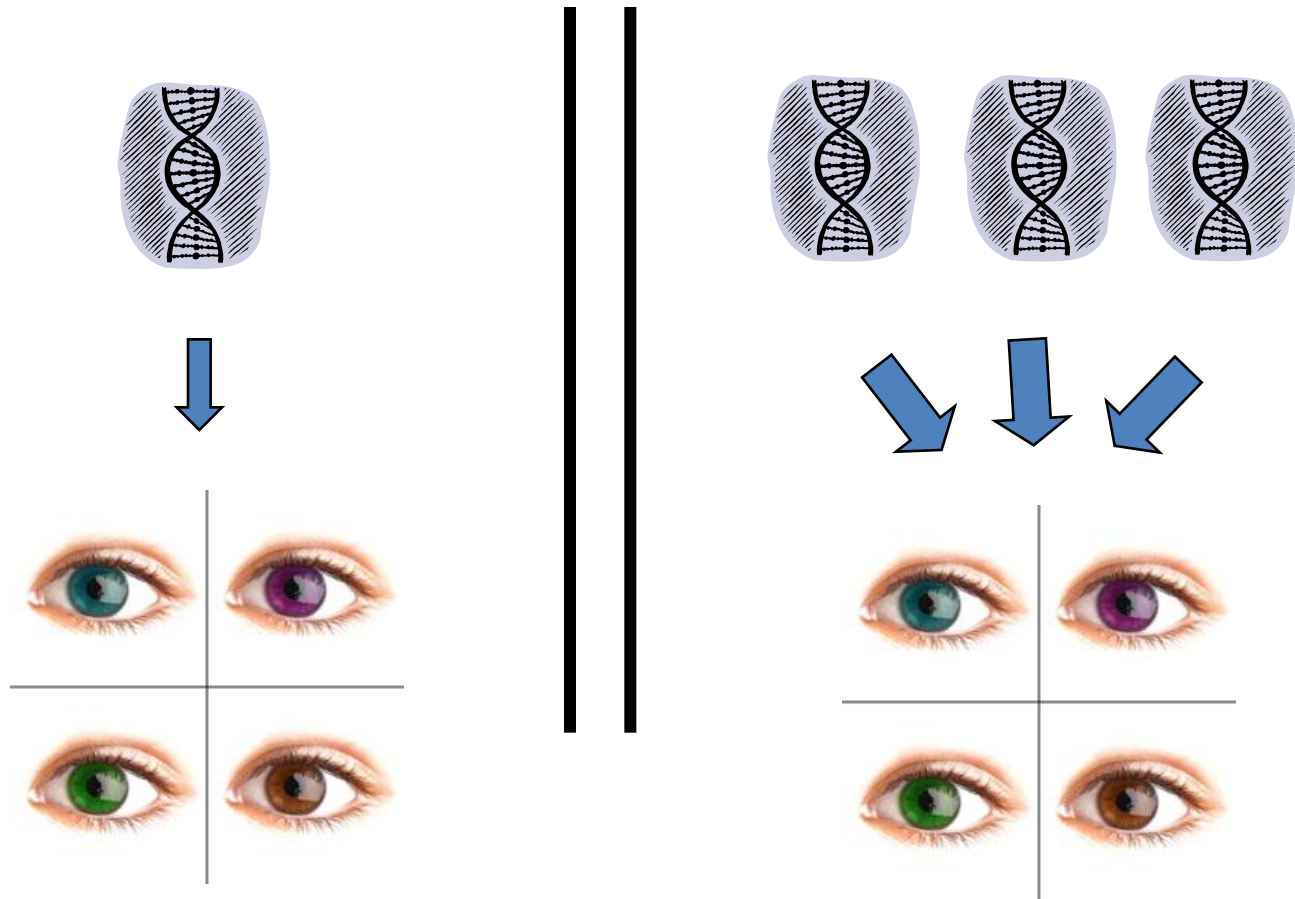


# La poligenia

# Monogenia-Poligenia



# Poligenia

- Condizione che si determina quando nella formazione di un carattere genetico è necessaria l'azione di due o **più** geni
- La differenza con l'azione dei geni modificatori è che, in poligenia, la variazione di ciascun gene è **condizione indispensabile** perché si sviluppi la malattia

# Poligenia e caratteri continui

# Caratteri discreti

Caratteri qualitativi la cui presenza è SI/NO

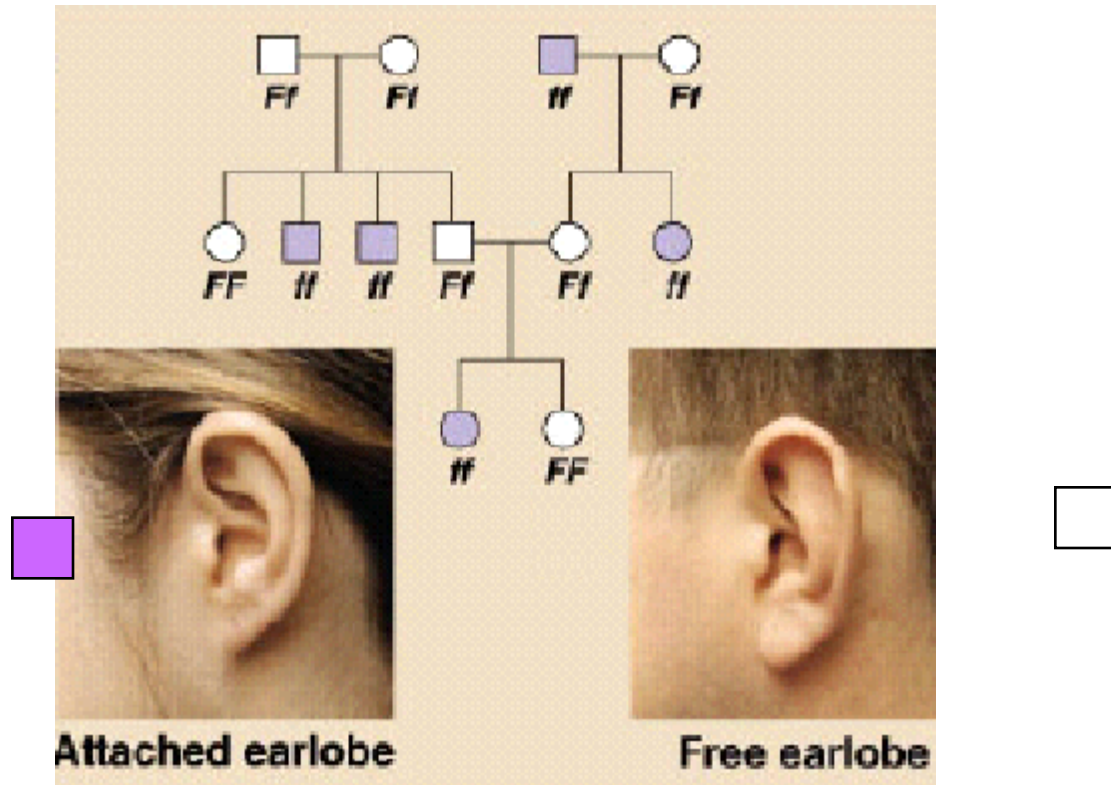
Attaccatura orecchie



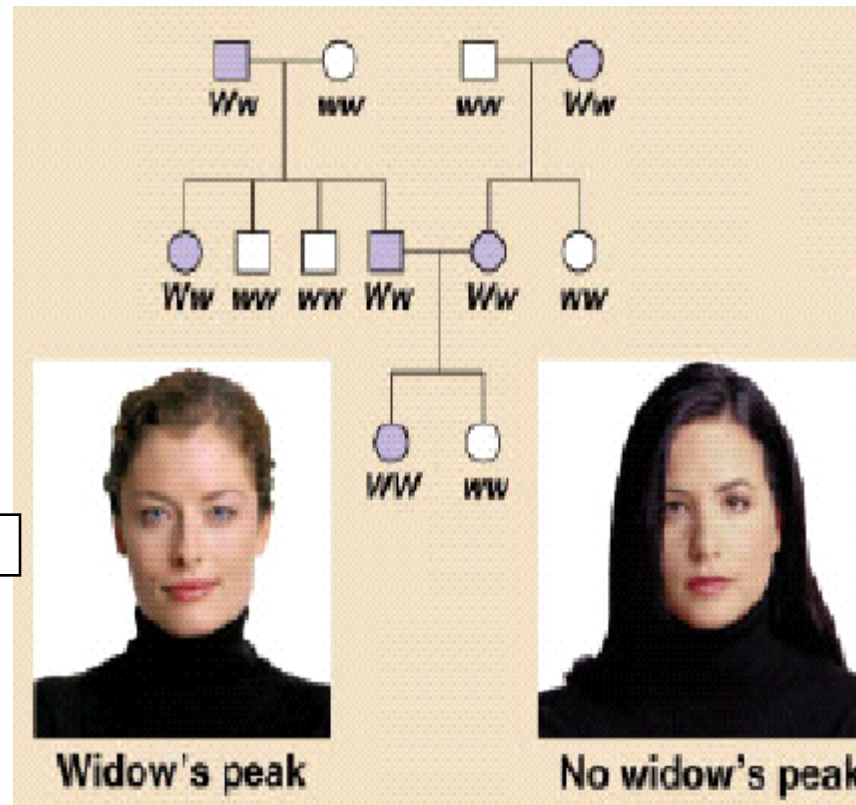
Attaccatura capelli



# Trasmissione di un carattere discreto recessivo

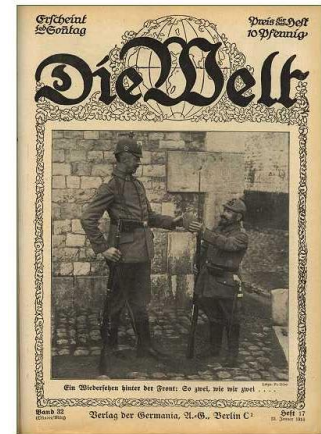


# Trasmissione di un carattere discreto dominante



# Caratteri quantitativi

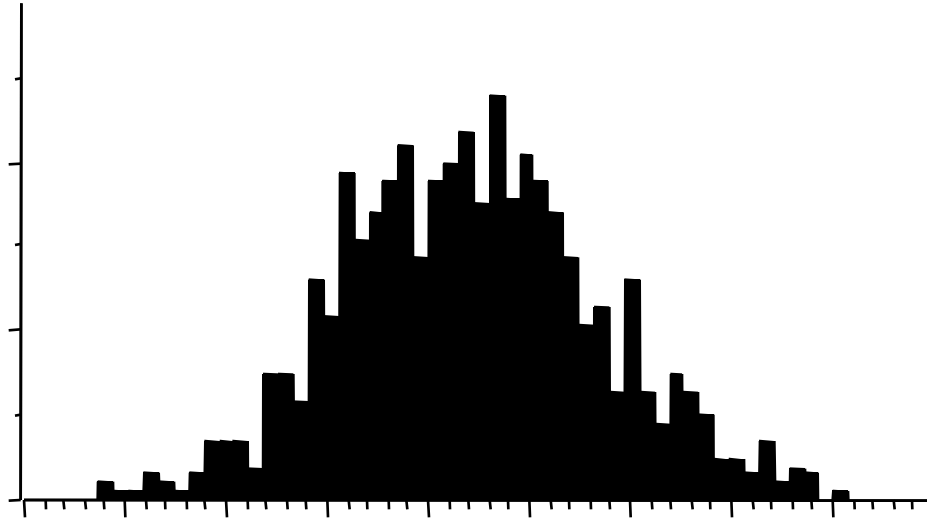
Ma esistono caratteri genetici che non variano in **qualità** ma in **quantità** (per esempio l'altezza)



# Caratteri discreti e caratteri quantitativi

- Caratteri discreti
  - molti caratteri genetici, come ad esempio attaccatura delle orecchie o la iperestensibilità del pollice, sono qualitativi o discreti, cioè sono presenti in alcuni individui e assenti in altri
- Caratteri quantitativi
  - altri caratteri genetici come, almeno parzialmente, l'altezza sono quantitativi o continui, cioè variano in maniera continua tra gli individui.

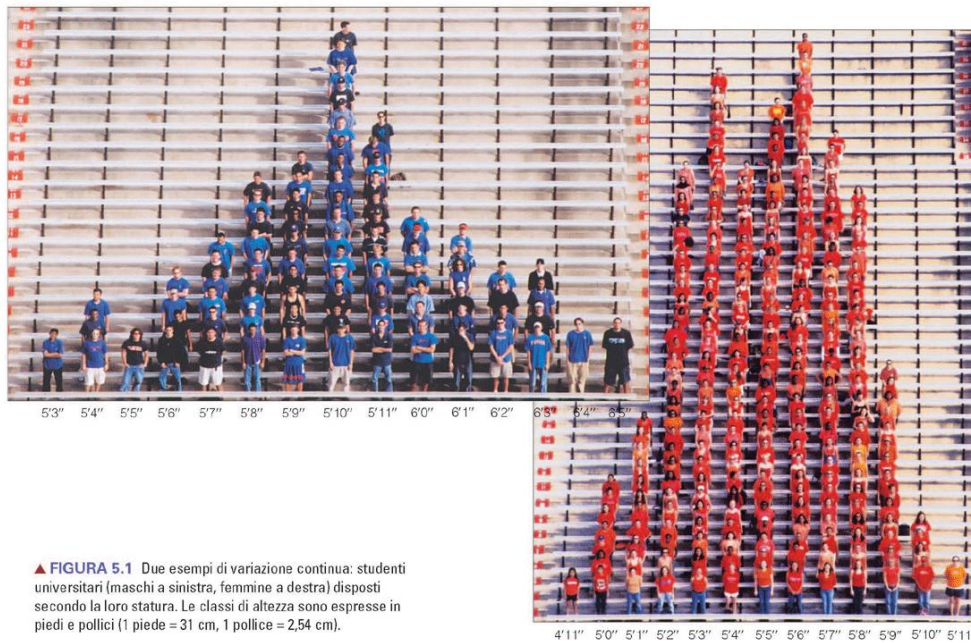
# Carattere quantitativo o continuo ?



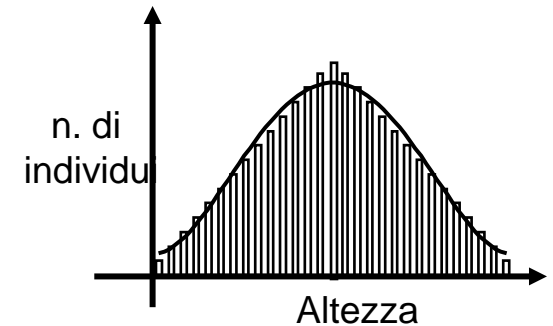
Un carattere quantitativo ha un valore numerico che può essere ordinato dal più piccolo al più grande. Esempi sono l' altezza, il peso, i livelli di colesterolo ecc.

I caratteri quantitativi sono detti anche continui perché la differenza tra due valori contigui è spesso molto piccola

# I caratteri continui in una popolazione tendono ad avere una distribuzione normale



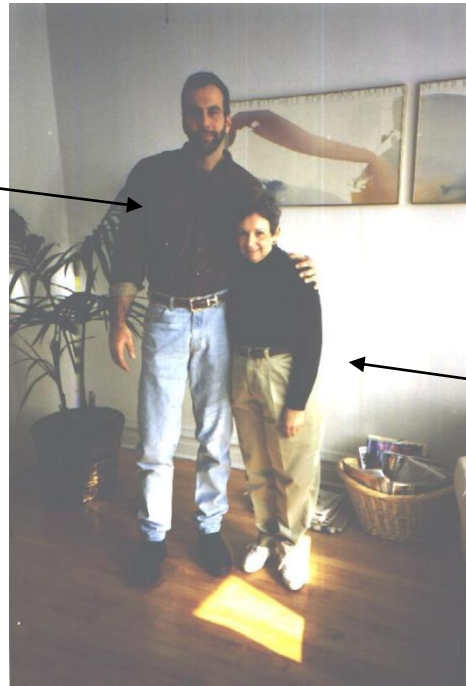
▲ FIGURA 5.1 Due esempi di variazione continua: studenti universitari (maschi a sinistra, femmine a destra) disposti secondo la loro statura. Le classi di altezza sono espresse in piedi e pollici (1 piede = 31 cm, 1 pollice = 2,54 cm).



# Trasmissione dei caratteri quantitativi

I caratteri continui non sembrano trasmettersi in maniera mendeliana semplice

Figlio

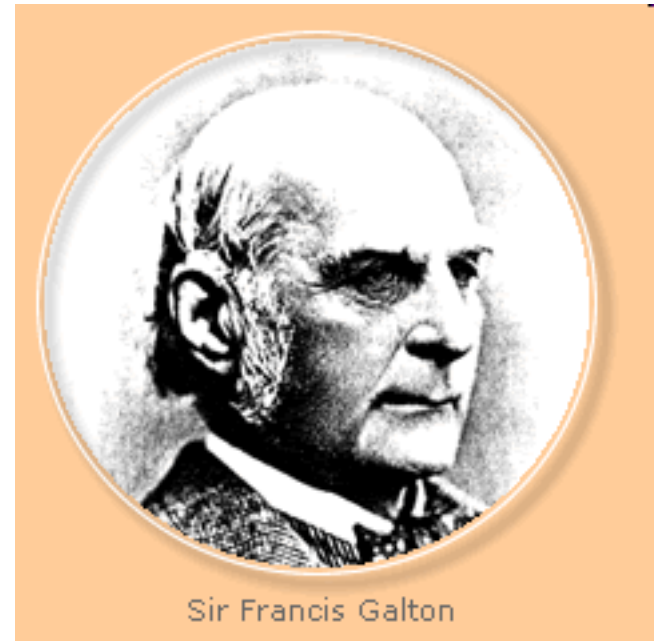
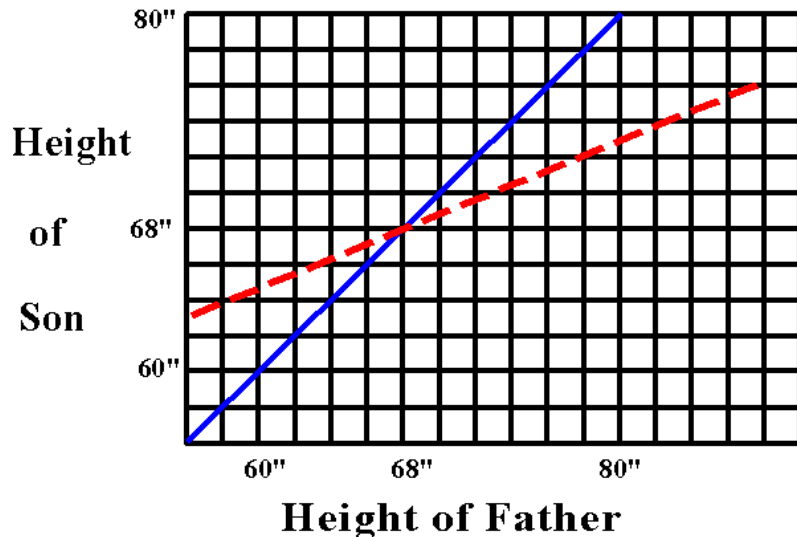


Madre

**Ma esiste una regola che lega l' altezza dei genitori a quella dei figli ?**

# Un argomento per biometristi: la regressione alla mediocrità di Galton

La **biometria** (dalle parole greche *bios* = "vita" e *metros* = "conteggio" o "misura") è la disciplina che studia le variabili fisiologiche degli organismi viventi, attraverso metodologie matematiche e statistiche.



Le altezze dei figli tendono a “regredire” verso la media rispetto alle altezze dei genitori

1822-1911

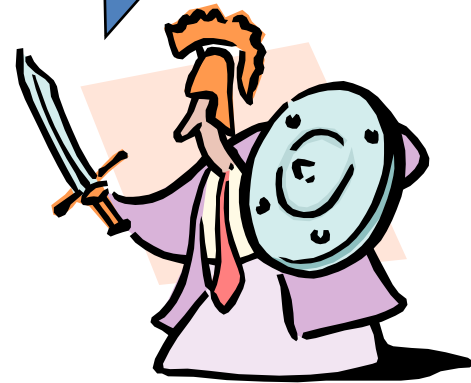
# Biometristi e mendeliani non andarono sempre d' accordo

Tutto è  
mendeliano.  
Quindi esistono i  
geni dell' altezza



Mendeliani

Allora deve esistere un gene  
per l' altezza di 170 cm, uno  
per quella di 171, uno per  
quella di 172 ecc ...  
**E QUANTI GENI  
SERVONO ?**



Biometristi

# La pace

- I caratteri quantitativi sono perfettamente mendeliani se si interpretano come caratteri poligenici



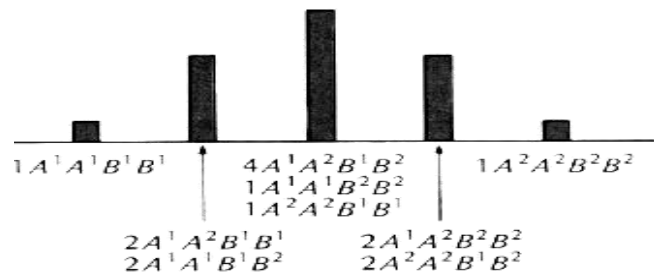
# I caratteri quantitativi sono caratteri poligenici mendeliani

Un Gene  
(A1-A2)



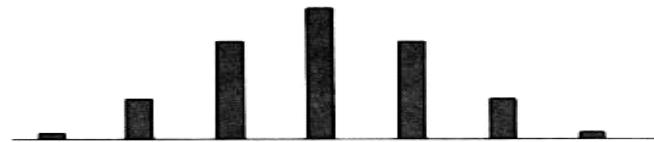
Tre classi di fenotipi

Due Geni  
(A1-A2, B1-B2)



Cinque classi di fenotipi

Tre Geni



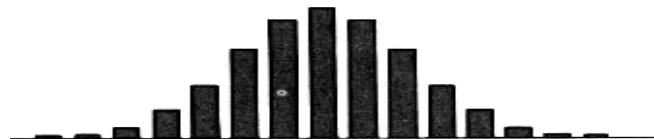
Sette classi di fenotipi

Cinque Geni



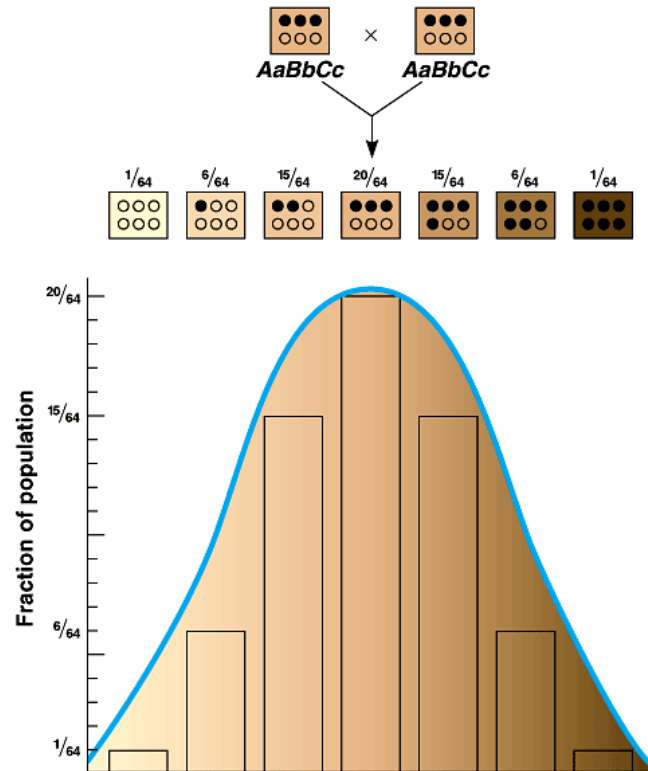
Undici classi di fenotipi

Dieci Geni



Ventuno classi di fenotipi

# Colore della pelle

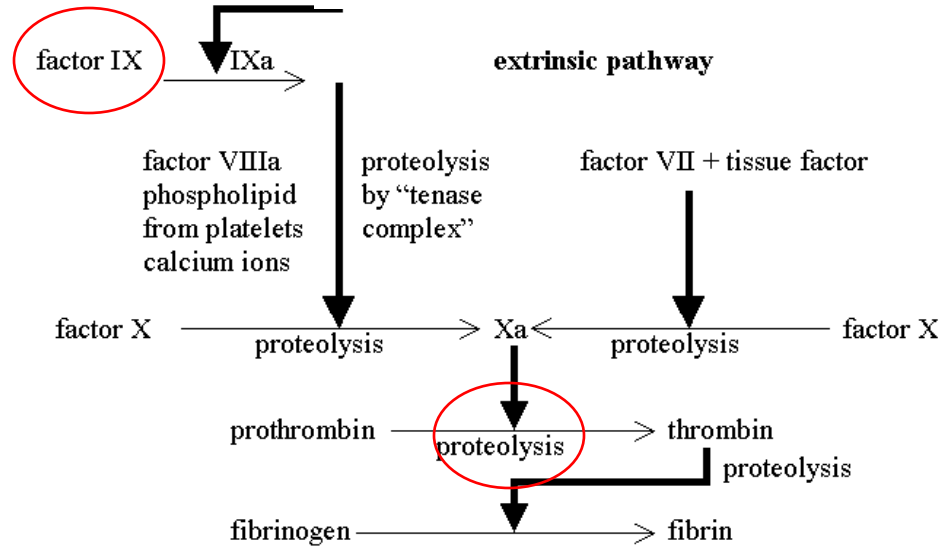


Copyright © Pearson Education, Inc., publishing as Benjamin Cummings.

# Quanti geni per carattere ?

## intrinsic pathway

factor XII → La complessità dei geni coinvolti in un carattere quantitativo può variare. Ad esempio i geni che determinano i livelli di fattore IX saranno meno di quelli che determinano i livelli di trombina



# Quali geni ?

- Al momento si hanno pochissime informazioni sui geni coinvolti nei caratteri continui
- Molte informazioni stanno arrivando da studi di QTL

# Quantitative trait loci (QTL)

- I geni che controllano i tratti quantitativi si chiamano “Quantitative trait loci” (QTL)
- Attraverso studi di incrocio e linkage in animali si cerca di mappare i loci, e i relativi geni (QTL mapping)

# QTL mapping

- Si incrociano due linee pure ognuna delle quali ha una caratteristica quantitativa differente (ad esempio livelli di colesterolo)
- Si studia la loro progenie e si va a vedere quali markers (SNP o STR) hanno segregato con la caratteristica in esame



# QTL mapping

