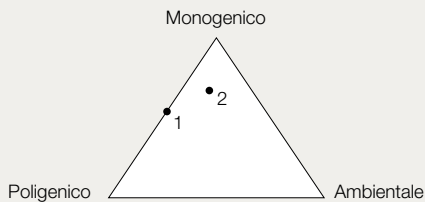


## PER SAPERNE DI PIÙ

## I caratteri poligenici

Gregor Mendel arrivò a formulare le leggi che portano il suo nome perché i caratteri da lui esaminati erano **monofattoriali**, cioè dovuti all'azione di un solo gene.

A determinare un carattere sono tre situazioni estreme, come rappresentato dai vertici del seguente disegno:



Un vertice rappresenta la **trasmissione monogenica** (o mendeliana classica), i cui tipici esempi sono le caratteristiche morfologiche delle piante di pisello (colore del seme, altezza della pianta, ecc.), l'essere affetto o meno da una malattia genetica di cui si conosce il gene responsabile, come nel caso di fibrosi cistica, emofilia e talassemia.

Un altro vertice simboleggia l'eredità **poligenica**, situazione in cui il carattere è ereditario e determinato da più geni, ciascuno dei quali contribuisce all'espressione della stessa caratteristica fenotipica. I caratteri poligenici, o caratteri non mendeliani, essendo il risultato dell'interazione dei prodotti di più geni possono presentare una variazione continua nell'intensità della loro manifestazione (*caratteri quantitativi*), oppure presentarsi nella modalità presenza/assenza (*caratteri discontinui*).

Nel caso ideale in cui nessun fattore genetico contribuisce alla manifestazione di un carattere, quest'ultimo dipende esclusivamente dall'azione di **fattori ambientali** (terzo vertice).

Ciascun carattere può essere posizionato in uno di questi tre vertici, o molto più spesso in un punto all'interno del triangolo, la cui posizione rispecchia il contribu-

to relativo dei tre aspetti descritti. Nella maggior parte dei casi, infatti, i caratteri dipendono da più di un fattore genetico e spesso anche da quelli ambientali. Si definisce quindi **carattere non mendeliano** un carattere che dipende da due o più loci, con contributo variabile di fattori ambientali. Il termine **multifattoriale** è un suo equivalente e comprende tutte le possibilità di combinazione di fattori genetici e ambientali.

Mentre è semplice comprendere che un dato carattere sia condizionato sia da fattori genetici sia da fattori ambientali, è forse meno intuitivo come sia possibile che un carattere sia influenzato sia da fattori monogenici sia da fattori poligenici. Per comprendere questa situazione, si può immaginare un carattere che sia controllato in modo preponderante da un singolo gene, ma con il concorso accessorio di altri geni a modularne l'espressione.

## Cos'è un carattere poligenico quantitativo?

Altezza, peso, colore della pelle, colore degli occhi, pressione arteriosa, sono tutti esempi di caratteri poligenici quantitativi. Un carattere quantitativo deve poter essere misurabile all'interno di un insieme di valori possibili e non sottostare alle regole di caratteristica «presente» o «assente»; per esempio, non possiamo dire che una persona ha la pressione sanguigna oppure non ce l'ha, ma solo a quale valore corrisponde al momento della misurazione.

Il matematico e genetista inglese **Ronald Aylmer Fisher** (1890-1962) fu il primo a formulare la teoria poligenica dei caratteri quantitativi sostenendo che questo tipo di carattere subisce una variazione continua spiegabile dall'azione mendeliana di un gruppo di geni, ciascuno dei quali non ne determina la presenza o l'assenza,

ma fornisce un piccolo contributo alla sua intensità.

Consideriamo, per esempio, il carattere «altezza»: ci sarà un gruppo di geni coinvolti nella sua determinazione, dove *A* potrebbe essere il gene che codifica per l'ormone della crescita, *B* quello che contribuisce a determinare la velocità di accrescimento dell'osso, e così via. Ciascun gene potrebbe presentarsi in due forme alleliche, ognuna delle quali capace di determinare 5 cm aggiuntivi all'altezza finale se presente nella forma dominante, o causare la perdita di 5 cm se presente nella variante recessiva.

Se al gruppo di alleli che contribuiscono a determinare l'altezza aggiungiamo altri alleli degli stessi geni, o altri geni, e teniamo conto anche di una variabilità aggiuntiva legata all'ambiente, ecco che la rappresentazione grafica della distribuzione dei valori delle singole altezze assomiglierebbe a una curva a campana (o curva di Gauss), in cui tutti i valori compresi tra i due estremi sono ammessi, nessuno escluso (►figura).

Un determinato genotipo non stabilisce un valore preciso del carattere, ma un intervallo, che nel caso delle altezze potrebbe essere compreso tra 150 e 190 cm. Il valore reale che il carattere assume è poi precisato dall'ambiente: se in condizioni normali una persona può raggiungere, grazie al proprio genotipo, un'altezza superiore alla media, in mancanza di cibo non esprimerà appieno le proprie potenzialità e resterà più basso. Allo stesso modo, più individui che seguono la stessa alimentazione manterranno, al termine dello sviluppo, le loro differenze di altezza.

**La variazione continua** Questo fenomeno è dovuto all'interazione tra geni e ambiente. Queste persone (donne in bianco, a sinistra; uomini in blu, a destra) mostrano una variazione continua dell'altezza (la misura è espressa in piedi: 5,0 = 152 cm e 6,5 = 198 cm).

