



## Eredità ed ereditabilità dei caratteri quantitativi

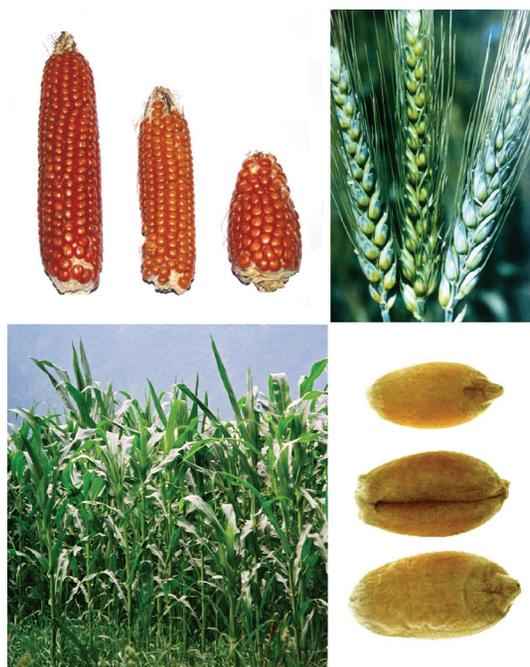
“L’ipotesi basata sull’esistenza di fattori mendeliani cumulativi ... e sull’influenza di fattori non genetici come quelli ambientali, ... sembra essere perfettamente in accordo con le osservazioni condotte sui caratteri quantitativi.”

Ronald A. Fisher (1918)

L’evoluzione delle piante coltivate nel corso dell’ultimo secolo ha messo in evidenza che il miglioramento genetico di una specie, inteso come incremento quantitativo e miglioramento qualitativo delle produzioni, non può prescindere dalla conoscenza delle basi genetiche dei caratteri oggetto di selezione. Lo studio genetico della variabilità di un carattere può essere condotto ricorrendo a metodi di analisi di tipo mendeliano soltanto quando la sua base genetica risulti semplice, cioè riconducibile a uno o pochi geni, e le differenze genotipiche siano facilmente riconoscibili a livello fenotipico. In queste situazioni si parla di variabilità qualitativa poiché i caratteri relativi agli individui di una popolazione sono classificabili in gruppi nettamente distinti tra loro sulla base di una valutazione qualitativa dei caratteri stessi, come ad esempio pianta resistente e suscettibile ad una malattia, fiore bianco e colorato, spiga mutica e aristata, ecc. Tuttavia, molti caratteri di primaria importanza da un punto di vista agronomico ed economico, come ad esempio lo sviluppo vegetativo della pianta, la precocità, la resistenza alla siccità, il peso dei semi, così come il loro contenuto di proteine ed oli, presentano una variabilità continua di tipo quantitativo: le differenze tra dati individuali dipendono dal grado di espressione del carattere e non dalla manifestazione di attributi antagonisti. I caratteri che presentano questo tipo di variabilità sono detti quantitativi o metrici poiché il loro studio viene eseguito ricorrendo a misurazioni. I principi ereditari validi per i caratteri a variabilità discreta sono ugualmente validi anche per quelli a variabilità continua: la differenza risiede soprattutto nella manifestazione fenotipica delle varie combinazioni genotipiche. Infatti, a causa del numero elevato di fattori genetici coinvolti e degli effetti ambientali, gli elementi di un campione di dati solitamente non possono essere classificati in classi fenotipiche distinte tra loro per precise differenze genetiche.

### 9.1 Misura dei caratteri quantitativi

Generalmente i caratteri più importanti rinvenibili in una pianta non possono essere descritti come alternativi, antagonisti o nettamente contrastanti poiché le differenze risultano essere graduali lungo una scala continua di valori. Tale variazione è di natura quantitativa e i caratteri che mostrano questo tipo di variazione vengono perciò detti quantitativi o metrici. A differenza di quelli qualitativi, questi caratteri variano dunque in modo continuo nella popolazione, non possono essere classificati secondo classi discrete ma possono essere misurati e quindi descritti mediante parametri numerici. I caratteri quantitativi non sono controllati da uno o due geni ma dipendono dall’azione di molti geni, per questo motivo sono anche detti **poligenici**,



**Fig. 9.1** – Esempi di caratteri quantitativi: lunghezza delle spighe (A) e altezza delle piante (B) di mais, lunghezza delle spighe (C) e peso dei semi (D) di frumento.

e sono soggetti ad una notevole influenza operata dall'ambiente. Le posizioni occupate da questi geni sui cromosomi corrispondono ai loci per i caratteri quantitativi (comunemente indicati con l'acronimo QTL, *Quantitative Trait Loci*). Molti dei caratteri agronomicamente utili sono di tipo quantitativo e l'identificazione dei loci corrispondenti può portare ad un notevole miglioramento delle difese e delle produzioni nelle principali specie coltivate (→ Cap. 20).

Le osservazioni che hanno portato alla definizione delle prime leggi della genetica vennero condotte prevalentemente a carico di caratteri morfologici contrastanti, come quelli valutati da Mendel. Le differenze qualitative riguardanti fenotipi antagonisti, come ad esempio il colore giallo o verde dei semi, sembravano infatti rappresentare l'espressione visibile dell'attività funzionale di unità ereditarie. Ovviamente erano state notate anche differenze quantitative, riguardanti fenotipi misurabili, come ad esempio la lunghezza della spiga, il peso del seme, l'altezza delle piante e l'epoca di spigatura o di fioritura (**Fig. 9.1**), ma questi caratteri risultavano difficili da valutare geneticamente poiché caratterizzati da una variazione che appariva continua, secondo una distribuzione normale senza classi discrete e che perciò non permetteva di risalire all'azione di singoli geni. La manifestazione dei caratteri quantitativi risultava, inoltre, influenzata dai fattori ambientali che potevano condizionarne notevolmente il valore fenotipico.

All'inizio del XX secolo, i primi seguaci mendeliani, come ad esempio W. Bateson e H. De Vries in Europa e W. Castle negli Stati Uniti proposero che anche i caratteri a variabilità continua, così come quelli qualitativi, avessero una base genetica, ritenendo che le differenze di tipo quantitativo fossero determinate da unità discrete ereditabili. Nello stesso periodo, un'altra corrente di pensiero, rappresentata dai biometristi e capeggiata da W. Weldon, F. Galton e K. Pearson sosteneva invece la teoria dell'eredità per mescolamento, negando di fatto l'esistenza di unità discrete alla base della trasmissione ereditaria dei caratteri.

Le prime evidenze sperimentali che risultarono determinanti per risolvere il conflitto tra genetisti mendeliani e biometristi sono quelle che permisero di dimostrare l'azione congiunta di fattori genetici ed ambientali nella determinazione fenotipica dei caratteri quantitativi. In seguito a brillanti intuizioni venne sperimentalmente dimostrata l'ipotesi multifattoriale dell'eredità quantitativa secondo la quale i caratteri a variazione continua sono controllati da una pluralità di geni con effetto additivo sulla manifestazione fenotipica. La variabilità fenotipica osservabile in una popolazione per un determinato carattere quantitativo può pertanto avere due componenti: una genetica, riconducibile ai geni che controllano il carattere e quindi ai genotipi individuali, ed un'altra ambientale, dovuta essenzialmente alle condizioni pedo-climatiche e alle pratiche colturali. Quindi, in seguito all'azione dell'ambiente, le diverse classi genotipiche di un determinato carattere quantitativo possono sovrapporsi originando una distribuzione continua dei valori fenotipici.

In generale, i dati che si ottengono in esperimenti sui caratteri quantitativi consistono di un certo numero di entità numeriche ottenute attraverso misurazioni. Poiché i fenotipi rinvenibili in una popolazione per i caratteri quantitativi non rientrano naturalmente in un numero limitato di categorie discrete, il metodo più efficace per rappresentarli e descriverli è una **distribuzione di frequenza**, che può essere ottenuta suddividendo arbitrariamente il carattere in esame in un certo numero di classi fenotipiche di intervallo appropriato. In questo modo possono costruirsi istogrammi secondo assi cartesiani che prevedono valori fenotipici e frequenze relative (**Fig. 9.2**). Disponendo di un campione rappresentativo della popolazione teorica, la distribuzione

di frequenza corrisponde ad una curva di distribuzione normale, o gaussiana, nella quale il carattere varia in modo simmetrico secondo una curva a campana, senza soluzioni di continuità tra il valore minimo e il valore massimo. Un carattere quantitativo può pertanto essere definito solo ricorrendo a metodi statistici basati sul calcolo del valore centrale del campione, corrispondente alla media, e di parametri per valutare la sua variazione intorno alla media, come ad esempio la deviazione standard.

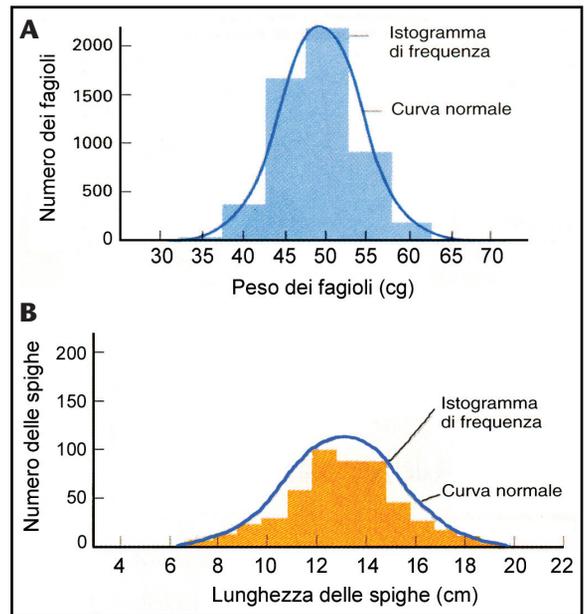
I dati raccolti in esperimenti che riguardano i caratteri quantitativi consistono di un certo numero di misurazioni che costituiscono un campione di osservazioni. Questo campione deriva da un numero più elevato di potenziali osservazioni detto popolazione di dati. Teoricamente, un campione dovrebbe consistere di tutte le misurazioni che possono essere condotte sull'intera popolazione: ciò equivale a dire che il campione e la popolazione dovrebbero coincidere. Qualora questo avvenisse realmente, le conclusioni tratte dall'analisi del campione dovrebbero essere identiche a quelle tratte dall'analisi dell'intera popolazione e pertanto non ci sarebbe alcun errore di campionamento. Nella maggior parte degli esperimenti la dimensione della popolazione di dati è, invece, molto più elevata rispetto a quella del campione di dati. In sostanza, il campione che in realtà viene analizzato in un particolare esperimento è soltanto rappresentativo della più vasta popolazione potenziale. Affinché il campione di dati sia rappresentativo dell'intera popolazione di dati le differenze tra campione e popolazione devono essere ridotte al minimo valutando un campione sufficientemente grande all'interno della popolazione secondo un criterio di campionamento casuale.

La misura più comune e più utile per descrivere il valore centrale di un gruppo di osservazioni del campione è rappresentata dalla **media**. Questo valore rappresenta la somma di tutte le osservazioni, indicate con  $x_1, x_2, x_3, \dots, x_n$ , divisa per il numero totale di osservazioni ( $n$ ):

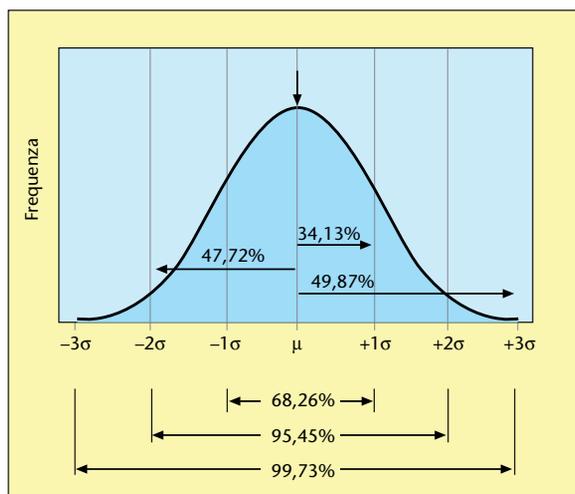
$$\bar{x} = \frac{\sum_{i=1}^n x_i}{n}$$

La media di un campione di dati è indicata con il simbolo  $\bar{x}$  mentre la media della popolazione dove è stato prelevato il campione è indicata con  $\mu$ . Tuttavia, benché la media indichi il valore centrale del gruppo di osservazioni numeriche, questo dato da solo è insufficiente poiché non descrive il livello di variazione che caratterizza il gruppo di osservazioni costituenti il campione. Il modo più corretto di procedere è di raccogliere le osservazioni in gruppi o intervalli di classe di ampiezza stabilita a priori in modo che sia possibile ottenere delle frequenze per ogni gruppo. La riunione in un grafico delle frequenze di tutte le classi consente infine di ottenere una distribuzione di frequenze. Anche se la media aritmetica costituisce il valore statistico più usato per descrivere una caratteristica quantitativa di un campione di dati, esistono altri due valori centrali che possono essere impiegati: la moda e la mediana. La moda è semplicemente il valore più frequente nel campione, mentre la mediana è il valore centrale di una serie mediante il quale la metà delle osservazioni sono da un lato e la rimanente metà dall'altro lato. La media, la moda e la mediana non coincidono in tutte le popolazioni ( $\rightarrow$  Cap. 8).

La distribuzione di frequenze di un gruppo di valori permette quindi di descrivere graficamente un carattere quantitativo, cosa che la conoscenza della sola media non consente. Una distribuzione è detta normale quando è possibile riscontrare un andamento simmetrico: la classe del valore centrale corrispondente alla media co-



**Fig. 9.2** – Esempi di istogrammi di frequenza relativi al peso dei semi di fagiolo (*Phaseolus vulgaris*) in centigrammi (A) e alla lunghezza delle spighe di mais (*Zea mays*) in centimetri (B).



**Fig. 9.3** – Curva di distribuzione normale di una popolazione teorica con media  $\mu$  e deviazione standard  $\sigma$ .

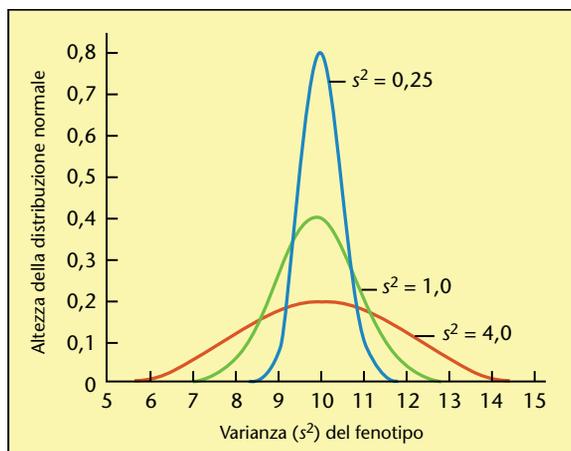
stituisce il punto più elevato della distribuzione che scende poi regolarmente in entrambe le direzioni. Il valore medio fornisce una descrizione incompleta del campione: per comprendere la sua composizione è necessaria una misura della variabilità all'interno del campione stesso. Per descrivere la forma di una curva di distribuzione e per poterla paragonare con altre curve di distribuzione è stato trovato un modo che consente di misurare quanto i valori all'interno di una distribuzione si scostino dalla media. Tale parametro, denominato **varianza** è quindi una stima della variabilità, presenta un valore relativamente elevato quando i valori individuali sono dispersi intorno alla media, mentre ha un valore piccolo quando i valori individuali sono raggruppati intorno alla media. La varianza è uguale al rapporto tra la devianza, corrispondente alla somma delle differenze elevate al quadrato tra ciascuno dei singoli valori osservati ( $x_i$ ) e la media ( $\bar{x}$ ), e il numero totale delle osservazioni ( $n$ ) meno uno (gradi di libertà):

$$s^2 = \frac{\sum_{i=1}^n (x_i - \bar{x})^2}{n - 1}$$

La devianza presenta il vantaggio di godere della proprietà additiva, nel senso che la devianza di due distribuzioni indipendenti è la somma delle devianze di entrambe, in cui ciascun elemento in una distribuzione sia sommato in tutti i modi possibili con ciascun elemento dell'altra distribuzione. Una proprietà della varianza è invece che questa può essere suddivisa nelle singole componenti individuali, consentendo così di analizzarne le cause responsabili ( $\rightarrow$  Cap. 8). Solitamente, la varianza viene comunque espressa considerando la sua radice quadrata:

$$s = \sqrt{s^2}$$

equivalente alla **deviazione standard**. Questa nuova statistica, così come la varianza, non gode di proprietà additiva. Tuttavia, la deviazione standard è spesso preferita alla varianza, poiché la deviazione standard è espressa nella stessa unità di misura dei valori originali, mentre la varianza è espressa nelle unità di misura elevate al quadrato. La deviazione standard di un campione di dati è indicata con il simbolo  $s$ , mentre la deviazione standard della popolazione dove è stato prelevato il campione è indicata con  $\sigma$ .



**Fig. 9.4** – Grafico con tre curve di distribuzione aventi la stessa media e variabilità diversa.

Qualora fosse possibile esaminare un qualsiasi carattere quantitativo in una popolazione di piante infinitamente grande, la distribuzione degli istogrammi secondo gli assi cartesiani che prevedono valori fenotipici e frequenze relative assumerebbe la caratteristica forma a campana. In una popolazione teorica con frequenze distribuite in modo normale, gli individui con valori compresi tra  $\mu - \sigma$  e  $\mu + \sigma$  sono il 68,26%, quelli con valori compresi tra  $\mu - 2\sigma$  e  $\mu + 2\sigma$  sono il 95,45%, mentre quelli con valori compresi tra  $\mu - 3\sigma$  e  $\mu + 3\sigma$  sono il 99,73% (**Fig. 9.3**). Questi valori, che risultano dallo sviluppo dell'integrale tra  $\mu - \sigma$  e  $\mu + \sigma$ , tra  $\mu - 2\sigma$  e  $\mu + 2\sigma$  e tra  $\mu - 3\sigma$  e  $\mu + 3\sigma$ , indicano che estraendo a caso un valore dal gruppo di osservazioni, la probabilità che questo sia compreso nell'intervallo risultante, ad esempio, da media più e meno deviazione standard è pari al 68,26%. A parità di valore medio del carattere misurato, la variabilità presente nella popolazione condiziona e determina la forma della curva di distribuzione: quando la maggior parte delle osservazioni sono raggruppate intorno alla media la variabilità del carattere è modesta e quindi la de-

viazione standard è piccola (curva stretta e alta), viceversa quando le osservazioni si scostano molto dalla media la variabilità del carattere è notevole e conseguentemente la deviazione standard è grande (curva bassa e larga). Ovviamente potranno verificarsi anche situazioni intermedie (**Fig. 9.4**).

In definitiva, la caratterizzazione di un carattere quantitativo usualmente richiede la determinazione della media e della sua deviazione standard usando un campione di dimensione adeguata affinché sia rappresentativo dell'intera popolazione.

## 9.2 Tappe fondamentali della genetica quantitativa

Sebbene le intuizioni di Darwin sul processo della selezione naturale e le scoperte di Mendel sul fenomeno della trasmissione ereditaria siano state contemporanee, i biologi faticarono non poco a conciliare la complessità dei caratteri quantitativi – importanti per l'evoluzione – con la semplicità del principio della segregazione – alla base della trasmissione dei caratteri quantitativi. Lo studio della base ereditaria dei caratteri quantitativi fu affrontato per la prima volta da Galton nel 1900 che tuttavia non fu in grado di descriverne i meccanismi di controllo. Un contributo essenziale fu dato nel 1909 da Johannsen che realizzando ripetuti lavori di selezione in fagiolo evidenziò l'influenza esercitata dall'ambiente sull'espressione dei caratteri quantitativi nelle linee pure di questa specie autogama. Egli riuscì per primo a distinguere la variabilità attribuibile a fattori genetici da quella dovuta a fattori ambientali, dimostrando che la selezione è efficace solo in presenza di variabilità genetica. Nel 1913 Emerson e East, lavorando con una specie allogama come il mais, osservarono che la variabilità di un carattere quantitativo nelle linee inbred e nei loro ibridi dipende soltanto da fattori ambientali, e che l'aumento della variabilità fenotipica osservabile nelle discendenze  $F_2$  ottenute incrociando individui  $F_1$  è dovuto alla presenza, in questa generazione, anche di variabilità genetica conseguente alla segregazione e alla ricombinazione. Intanto Yule aveva già intuito che la componente genetica della variazione fenotipica comprendeva il contributo di numerosi geni differenti, ipotizzando nel 1906 che la variabilità continua dei caratteri quantitativi fosse legata a più coppie alleliche segreganti contemporaneamente, senza però fornire alcuna indicazione concreta. La possibilità di spiegare l'eredità dei caratteri quantitativi con lo stesso meccanismo dimostrato valido per i caratteri semplici fu fornita dagli studi condotti nel 1908 da Nilsson-Ehle in frumento. Egli analizzò l'influenza dei fattori genetici sulla variabilità di un carattere quantitativo, trovando per primo un modello in grado di spiegarne il controllo genetico: formulò l'ipotesi che più geni, ereditati in assenza di dominanza, segreganti in maniera indipendente ed aventi azione nulla (geni “minus”) oppure contributiva (geni “plus”) sul fenotipo potessero spiegare i risultati relativi al grado di manifestazione di un carattere quantitativo. Qualche anno dopo, era il 1916, East utilizzando il tabacco, un'altra specie autogama, dimostrò sperimentalmente l'ipotesi multifattoriale dell'eredità quantitativa provando che i questi caratteri sono controllati da una pluralità di coppie alleliche a loci indipendenti e con azione uguale e cumulativa (additiva) sul valore fenotipico. Successivamente, gli elementi principali di questa teoria sono stati convalidati da diversi risultati sperimentali. Analisi statistiche e citogenetiche hanno inoltre dimostrato che alcuni dei fattori genetici alla base della variabilità continua possono in realtà risultare associati sugli stessi cromosomi e possono anche manifestare effetti di dominanza e di interazione con altri fattori (epistasia). Tenendo conto della maggiore complessità del sistema genetico alla base dei caratteri quantitativi, nel 1941 Mather denominò “poligeni” i fattori ereditari coinvolti nel loro controllo genetico e “sistema poligenico” l'insieme dei fattori che controllano la variabilità continua di questi caratteri.

### Quadro 9.1 – Prove di progenie: valore fenotipico e valore genotipico

Uno dei problemi più difficili che il miglioratore vegetale deve risolvere è quello di correlare il fenotipo al genotipo: prima dell'avvento dei marcatori molecolari questo poteva essere ottenuto soltanto valutando le progenie dell'individuo in esame. Le prove di progenie permettono, infatti, di stimare la pianta madre attraverso le prestazioni della generazione filiale. L'allevamento di un certo numero di piante della generazione filiale (almeno 50) fornisce una buona stima del valore genetico della pianta madre, stima certamente più accurata ed affidabile di quella ottenibile dal semplice esame del suo fenotipo. Questa considerazione parte dal presupposto che nella maggior parte degli schemi sperimentali utilizzabili (**Tab. 9.1**) gli individui in valutazione vengono fecondati con campioni uniformi di polline e che pertanto le differenze tra le varie progenie sono da attribuire unicamente a differenze nel valore genetico delle rispettive piante portaseme. In un caso specifico (incrocio diallelico), la valutazione delle progenie riguarda anche il valore genetico degli impollinanti. In questi termini le prove di progenie offrono la possibilità di operare la selezione su base genotipica anziché fenotipica e di avere informazioni sull'attitudine alla combinazione generale (ACG) e specifica (ACS), utili per la costituzione, rispettivamente, di varietà sintetiche e varietà ibride (→ Cap. 14).

I principali tipi di prove di progenie utilizzabili per valutare il genotipo materno sono i seguenti: i) progenie da libero incrocio (*open-cross*); ii) progenie da incrocio linea o clone per varietà (*top-cross*); iii) progenie da polincrocio (*poly-cross*); iv) progenie da incrocio semplice (*single-cross*); v) progenie da incrocio diallelico (*diallele-cross*).

Il primo schema (**open-cross**) prevede la valutazione di progenie liberamente impollinate. Il seme raccolto sulle piante fenotipicamente superiori viene impiegato l'anno successivo per la valutazione delle progenie allevate in pianta-fila. Le progenie migliori, purché le prove siano state condotte secondo schemi sperimentali opportuni (con repliche), indicheranno le piante madri geneticamente superiori presenti nella popolazione iniziale. Questo è lo schema più semplice e più facile da realizzare, soprattutto quando debbono essere valutati molti genotipi.

Il **top-cross** è stato utilizzato in passato con successo soprattutto nel mais, ma recentemente è stato esteso anche alle foraggere, soprattutto in erba medica. Con questo schema, le piante madri sono propagate vegetativamente e i cloni risultanti vengono coltivati in file alternate con file di piante appartenenti ad una varietà commerciale (sintetica a larga base genetica) oppure ad

una varietà locale (landrace) scelta tra quelle maggiormente diffuse nella zona o meglio adattate alla zona cui è destinato il materiale migliorato. Il seme prodotto il primo anno e riunito per singoli cloni viene impiegato per le prove di progenie in base alle quali si opera la selezione delle piante geneticamente superiori. Un grosso limite per l'applicazione di questo metodo in erba medica è rappresentato dal fatto che il seme deriverà in parte da autofecondazione, in parte da incrocio con la varietà tester ed in parte da incrocio tra le piante da valutare. Tale schema può comunque presentare problemi dovuti all'*inbreeding*.

Il **poly-cross** differisce dai precedenti perché la fonte pollinica è fornita esclusivamente dalle piante selezionate. Infatti, il polincrocio si realizza ponendo i cloni delle piante scelte in precedenza in base alle caratteristiche fenotipiche, in repliche numerose (10-20) in un campo isolato in modo che si incrocino soltanto tra loro. La randomizzazione delle piante madri propagate vegetativamente fa sì che ogni genotipo riceva campioni di polline omogenei e la clonazione assicura la produzione di quantitativi di seme sufficienti per le prove di valutazione. Il seme raccolto sulle piante di ciascun clone viene riunito ed utilizzato per la prova di progenie (condotta al terzo anno) in base alla quale vengono poi scelte le piante madri. L'isolamento del campo di polincrocio può essere realizzato come isolamento spaziale o mediante realizzazione di ambienti confinati, sotto isolatore di rete di plastica dove vengono immessi gli insetti pronubi (api o bombi).

Il **single-cross** consiste nell'effettuare tutti gli incroci possibili tra un certo numero di genotipi (o cloni). Se questi vengono effettuati in modo da avere tutti gli  $n(n-1)/2$  incroci possibili tra gli  $n$  genotipi selezionati, si parla di incrocio diallelico senza reciproci e senza autofecondazioni. L'incrocio diallelico (**diallele-cross**) è invece completo quando vengono effettuati anche i reciproci. Il seme di ciascuna combinazione di incrocio viene impiegato per la valutazione delle progenie allevate in file in base ai valori delle quali vengono poi scelte le piante madri. Per il carattere in esame, il valore delle progenie dei singoli incroci stima l'attitudine alla combinazione specifica, mentre il valore medio delle progenie derivanti dall'incrocio di ciascun genotipo con gli altri in valutazione stima l'attitudine alla combinazione generale. Ad esempio, l'ACG del genotipo A è data dalla media del valore delle progenie di AxB, AxC, AxD, AxE e dei reciproci. Il ricorso a questa prova di progenie diventa quasi inattuabile quando i genotipi da valutare sono molti per l'elevato lavoro che richiede.

Nei primi tre disegni, la valutazione della discendenza riguarda il genotipo materno essendo quello paterno costituito da un pool pollinico indiscriminato, mentre in quest'ultimo disegno la valutazione della discendenza riguarda anche il genotipo paterno. In tutti i disegni considerati tutto il materiale materno

**Tab. 9.1** – Tipi di prove di progenie con principali informazioni fornite.

Tipo di progenie	Informazioni fornite*
libero incrocio ( <i>open-cross</i> )	ACG (genotipo materno)
incrocio clone x varietà ( <i>top-cross</i> )	ACG (genotipo materno)
poli-incrocio ( <i>poly-cross</i> )	ACG (genotipo materno)
incrocio semplice ( <i>single-cross</i> )	ACG e ACS
incrocio diallelico ( <i>diallele-cross</i> )	ACG, ACS, ereditabilità e effetti citoplasmatici

\* ACG = attitudine alla combinazione generale  
\* ACS = attitudine alla combinazione specifica

deve essere conservato fino alla fine della prova di progenie per potersi effettuare la selezione sulla scorta dei risultati ottenuti: in specie polienni come l'erba medica questo non crea problemi, mentre in mais le linee inbred possono essere mantenute usando seme da autofecondazione. Nel complesso si può dire che tutte le prove di progenie menzionate sono utilizzabili per valutare l'attitudine alla combinazione generale. Tale attitudine indica il comportamento medio di un genotipo in tutte le sue combinazioni di incrocio: un genotipo con alta attitudine alla combinazione generale fornisce sempre ottime discendenze da incrocio qualunque sia l'altro genotipo con cui viene incrociato. In termini genetici una elevata attitudine alla combinazione generale si ritiene dovuta ad una concentrazione favorevole di alleli plus in condizione omozigote. Tale informazione è determinante per la selezione dei cloni di base da utilizzare nella costituzione di una varietà sintetica.

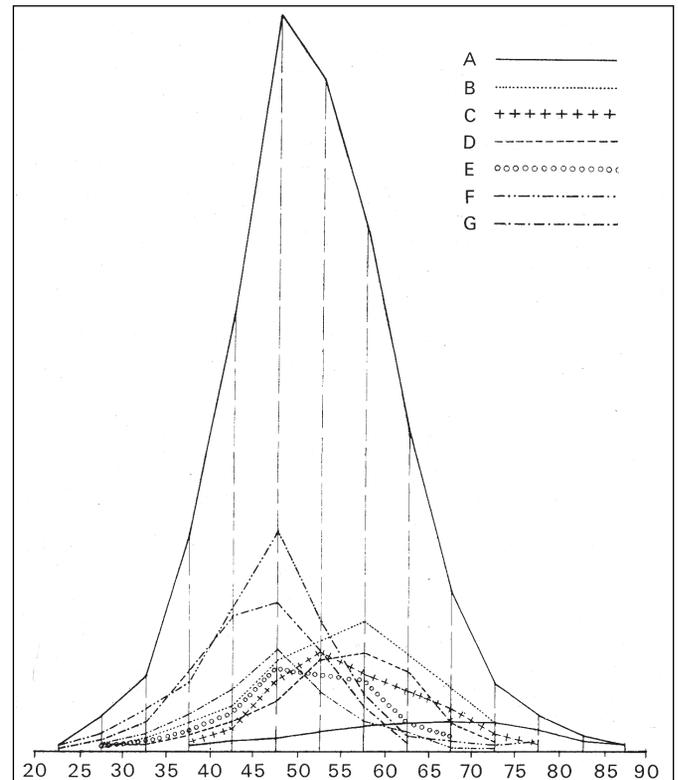
Un caso particolare è rappresentato dall'incrocio semplice, con cui è possibile avere anche indicazioni sull'attitudine alla combinazione specifica (ACS). Tale attitudine indica il comportamento di un genotipo in una particolare combinazione di incrocio: un

genotipo con alta attitudine alla combinazione specifica fornisce discendenze migliori che deviano dalla media (ACG) quando incrociato con un particolare genotipo. In termini genetici una elevata attitudine alla combinazione specifica si ritiene dipendente dalla presenza di alleli plus che complementano bene in loci diversi nei due genotipi coinvolti nell'incrocio. Tale informazione è determinante per la selezione delle inbred di base da utilizzare nella costituzione di una varietà ibrida.

Il disegno sperimentale basato sull'incrocio dialettico, anche senza autofecondazioni e senza reciproci, consente di stimare non solo l'ereditabilità di un carattere ma anche l'attitudine specifica e generale alla combinazione. Le fonti di variazione sono, in questo caso, tra genitori (varianza tra genitori dovuta all'ACG) e tra progenie (varianza tra progenie dovuta all'ACS), mentre la varianza entro progenie stima la componente ambientale. Quando è possibile avere tutti gli  $n(n-1)$  incroci possibili tra gli  $n$  genotipi selezionati, il disegno sperimentale equivale ad un incrocio dialettico con i reciproci, ma senza le autofecondazioni, che permette di valutare anche gli effetti materni o citoplasmatici (→ Cap. 14).

### 9.3 Influenza dei fattori ambientali sui caratteri quantitativi: Esperimenti di Johanssen

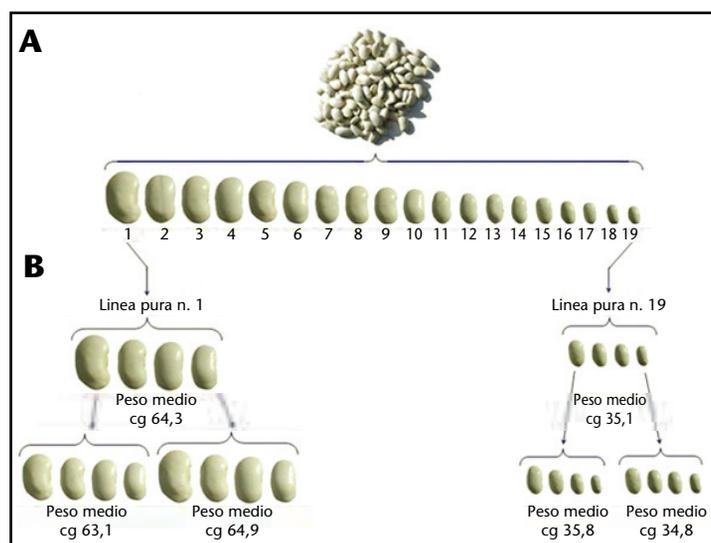
Wilhelm Johanssen è il primo studioso che ha messo in evidenza l'azione congiunta dei fattori genetici e dei fattori ambientali nell'eredità dei caratteri quantitativi. Tra il 1903 e il 1909 egli realizzò una serie di esperimenti allo scopo di valutare il modello di eredità del peso del seme in una specie prevalentemente autogama come il fagiolo (*Phaseolus vulgaris*). Johanssen osservò che i semi della varietà "Princess" scelta per realizzare i suoi esperimenti avevano dimensioni diverse con peso che mostrava una variabilità continua (Fig. 9.5). Consapevole che ciascuno dei semi era da ritenersi omozigote a tutti i loci e che la varietà doveva quindi considerarsi costituita da una pluralità di linee pure, Johanssen prese diciannove semi con peso molto differente, variabile da 64,2 cg (linea pura n. 1 con semi pesanti) a 35,1 cg (linea pura n. 19 con semi leggeri) ed ottenne da questi altrettante piante (Fig. 9.6). Ciascuna di queste piante venne lasciata autofecondarsi così da produrre semi al fine di costituire altrettante linee pure: tali linee pure risultarono differenziate le une dalle altre per il peso medio del seme. In particolare, i semi prodotti da piante che provenivano da semi pesanti avevano un peso medio più elevato dei semi prodotti da piante che provenivano da semi leggeri (Tab. 9.2). Tuttavia, i semi prodotti nell'ambito di ciascuna linea presentavano dimensioni diverse e potevano osservarsi differenze in peso. Trattandosi di piante aventi con ogni probabilità un genotipo omozigote a tutti i loci, Johanssen ipotizzò che i diversi pesi medi del seme potessero essere spiegati ammettendo l'esistenza di differenze di natura genetica tra le linee pure della varietà



**Fig 9.5** – Poligoni di frequenza del peso dei semi di una popolazione di fagiolo (A) e di alcune delle linee pure che la compongono (B-G).

**Tab. 9.2** – Risultati riguardanti il peso medio dei semi delle progenie ottenute dalle 19 linee pure selezionate da Johanssen.

No. della linea pura	Pesi di fagioli parentali presi da linee pure (cg)						Peso medio dei fagioli della discendenza
	20	30	40	50	60	70	
Peso della discendenza (cg)							
1					63,1	64,9	64,2
2			57,2	54,9	56,5	55,5	55,8
3				56,4	56,6	54,4	55,4
4				54,2	53,6	56,6	54,8
5			52,8	49,2		50,2	51,2
6		53,5	50,8		42,5		50,6
7	45,9		49,5		48,2		49,2
8		49,0	49,1	47,5			48,9
9		48,5		47,9			48,2
10		42,1	46,7	46,9			46,5
11		45,2	45,4	46,2			45,4
12	49,6			45,1	44,0		45,5
13		47,5	45,0	45,1	45,8		45,4
14		45,5	46,9		42,9		45,3
15	46,9			44,6	45,0		45,0
16		45,9	44,1	41,0			44,6
17	44,0		42,4				42,8
18	41,0	40,7	40,8				40,8
19		35,8	34,8				35,1
Media	44,0	44,3	46,1	49,0	51,9	56,1	47,9

**Fig. 9.6** – Risultati degli esperimenti di Johanssen: (A) selezione di 19 linee pure di fagiolo in base alla dimensione dei semi; (B) risultati relativi al primo esperimento condotto inerente alla influenza dell'ambiente sulla espressione dei caratteri quantitativi.

diversa della linea pura n. 1 (con semi pesanti) davano piante che producevano semi con peso medio compreso tra 63,1 cg e 64,9 cg, mentre quelli di grandezza diversa della linea pura n. 19 (con semi leggeri) davano piante che producevano semi con peso medio compreso tra 34,8 cg e 35,8 cg (Fig. 9.6). Questo esperimento provò quindi che semi di grandezza diversa provenienti da una stessa linea pura danno origine a piante che producono semi aventi un peso medio caratteristico della linea pura di partenza.

Per confermare tale conclusione, in un secondo esperimento ogni linea pura venne moltiplicata per sei generazioni successive ricorrendo ai semi più piccoli e a quelli più grandi. I risultati della selezione continuata entro la linea pura n. 1 con semi pesanti ed entro la linea pura n. 19 con semi leggeri sono riportati nelle **Tab. 9.3** e **9.4**. Alla

e che la variabilità entro ciascuna linea pura per i singoli pesi del seme dipendesse soltanto da fattori ambientali. Il valore del coefficiente di correlazione tra i pesi dei semi scelti nell'ambito della varietà e quelli medi dei semi prodotti dalle piante ottenute dai semi della varietà, pari a 0,34 (significativamente diverso da zero per  $P \leq 0,01$ ), suggerisce in effetti l'esistenza di differenze di dimensione tra i semi della varietà di fagiolo dovute a cause genetiche, oltre che a fattori ambientali.

Per dimostrare questa interpretazione, in un primo esperimento i semi di ogni linea pura furono divisi in classi di 10 cg di ampiezza (da 20 cg a 70 cg), ottenendo dai semi di ciascuna classe piante che a loro volta produssero semi. Tali semi, mantenuti separati per ogni classe entro linea pura, avevano in realtà un peso medio praticamente uguale a quello caratteristico della linea pura di partenza. Così i semi di grandezza

Generazioni	Peso medio dei semi dei genitori		Differenze	Peso medio dei semi delle progenie		Differenze
	Linea leggera	Linea pesante		Linea leggera	Linea pesante	
1	60	70	+10	63,2	64,9	+1,7
2	55	80	+25	75,2	70,9	- 4,3
3	50	87	+37	54,6	56,7	+2,1
4	43	73	+30	63,6	63,6	0
5	46	84	+38	74,4	73,0	- 1,4
6	56	81	+25	69,1	67,7	- 1,4

**Tab. 9.3** – Effetti della selezione condotta per sei generazioni nella linea con semi pesanti (il peso dei semi è espresso in cg).

Generazioni	Peso medio dei semi dei genitori		Differenze	Peso medio dei semi delle progenie		Differenze
	Linea leggera	Linea pesante		Linea leggera	Linea pesante	
1	30	40	+10	35,8	34,8	- 1,0
2	25	42	+17	40,2	41,0	+0,8
3	31	43	+12	31,4	32,6	+1,2
4	27	39	+12	38,3	39,2	+0,9
5	30	46	+16	37,9	39,9	+2,0
6	24	47	+23	37,4	37,0	- 0,4

**Tab. 9.4** – Effetti della selezione condotta per sei generazioni nella linea con semi leggeri (il peso dei semi è espresso in cg).

fine del processo di selezione e moltiplicazione entro la linea pura n. 1 il peso medio dei semi della sottolinea leggera e di quella pesante risultarono molto simili (69,1 cg e 67,7 cg). Risultati analoghi furono ottenuti entro la linea pura n. 19 attraverso la selezione continuata per sei generazioni per il peso medio dei semi della sottolinea leggera e di quella pesante (37,4 cg e 37,0 cg). Questo esperimento dimostrò che il peso medio dei semi in ogni linea rimane costante sia usando i semi più pesanti che ricorrendo a quelli più leggeri prodotti in ciascuna generazione e quindi che la selezione entro linea pura è inefficace, confermando inoltre che la variabilità di questo carattere entro una linea pura dipende soltanto da fattori ambientali. I coefficienti di correlazione tra i pesi dei semi provenienti da ciascuna linea pura e i pesi medi dei semi prodotti dalle piante ottenute dai semi di ciascuna linea pura sono risultati sempre non significativamente diversi da zero. Tali statistiche confermano che i semi di ogni linea pura erano geneticamente uguali e quindi che il loro peso non influiva sul peso dei semi prodotti dalle loro progenie.

Benché la base genetica della variazione continua rimanesse ancora da chiarire, i dati ottenuti da questi esperimenti nel loro complesso consentirono di ricavare una serie di informazioni aventi validità generale riguardo all'eredità dei caratteri quantitativi: i) la variabilità fenotipica di un carattere quantitativo può avere due componenti: una genetica ed una ambientale; ii) la selezione è efficace solo in presenza di variabilità genetica, cioè tra linee pure omozigoti per alleli diversi; iii) la variabilità che si osserva entro linee pure è dovuta unicamente all'ambiente, essenzialmente alle condizioni pedo-climatiche e alle pratiche colturali; iv) la selezione entro linea pura, definibile come un insieme di piante derivate per autofecondazione da un capostipite omozigote, è del tutto inefficace.

### Quadro 9.2 – Bisogna riconsiderare i risultati di Johannsen? Esperimenti di Robert Allard e collaboratori

La mutazione spontanea e l'incrocio occasionale, seguiti dalla segregazione e dalla ricombinazione, sono due fattori che determinano l'insorgenza di variabilità genetica nelle linee pure, opponendosi così al raggiungimento della situazione limite di omozigoti a tutti i loci. Il fatto che le mutazioni spontanee debbano considerarsi un processo continuo quanto ricorrente e che a causa degli incroci occasionali nessuna specie vegetale possa ritenersi completamente autogama, da un lato, giustifica la presenza di più linee pure entro le popolazioni naturali, ma dall'altro, suggerisce la presenza di una certa quota di eterozigoti anche nelle specie autogame. È stato dimostrato che tale variabilità genetica in realtà permane nella popolazione più a lungo di quando non sarebbe lecito attendersi sulla base di considerazioni teoriche poiché gli eterozigoti presentano un certo vantaggio selettivo sugli omozigoti, almeno fino a quando la loro frequenza è limitata. Poiché l'ottenimento degli omozigoti provoca sempre un certo effetto depressivo sul vigore delle piante, nelle popolazioni di specie autogame una frazione di eterozigoti viene mantenuta anche in condizioni di equilibrio.

Il vantaggio selettivo degli eterozigoti sugli omozigoti, misurato come capacità adattativa e riproduttiva (*fitness*), è stato affrontato e quantificato nel 1970 da R.W. Allard e collaboratori con esperimenti condotti in orzo (*Hordeum vulgare*). Con riferimento a singoli loci che controllano la manifestazione di caratteri

**Tab. 9.5** – Fitness relativa di omozigoti ed eterozigoti a otto loci in una popolazione di orzo.

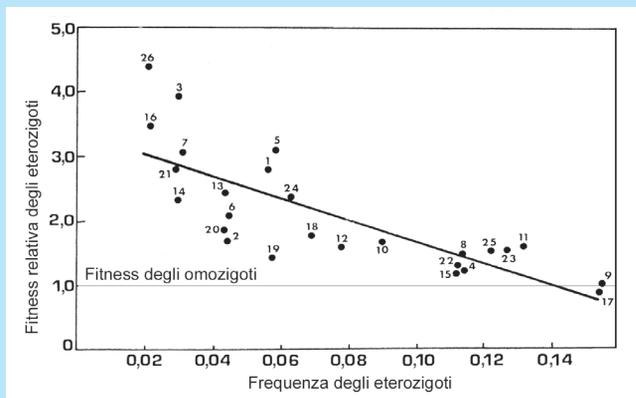
Locus	Vitalità dei genotipi		
	A <sub>1</sub> A <sub>1</sub>	A <sub>1</sub> A <sub>2</sub>	A <sub>2</sub> A <sub>2</sub>
B/b	1,06	1,00	1,31
S/s	0,81	1,00	0,96
G/g	1,04	1,00	0,82
E/e	0,47	1,00	0,59
B1/b1	0,61	1,00	0,54
R/r	0,82	1,00	0,68
Bt/bt	0,96	1,00	1,06
Sh/sh	0,71	1,00	0,63

**Tab. 9.6** – Effetto di quattro generazioni di selezione per il peso del seme (espresso in cg) entro le due famiglie di fagiolo che hanno manifestato la più bassa e la più alta risposta alla selezione.

Generazioni	Famiglia A			Famiglia B		
	Selezioni per seme		Differenza	Selezioni per seme		Differenza
	Piccolo	Grande		Piccolo	Grande	
0	52,2	52,2	0	51,1	51,1	0
1	50,1	52,3	2,2	50,0	53,1	3,1
2	50,8	52,9	2,1	51,2	55,5	4,3
3	50,3	52,6	2,3	49,0	54,1	5,1
4	49,2	52,9	3,7	48,1	56,1	8,0

morfologici evidenti, Allard e collaboratori trovarono che in una popolazione caratterizzata da una quota media di incrocio del 2%, il vantaggio selettivo medio degli eterozigoti rispetto agli omozigoti, misurato come contributo fornito da ogni pianta alla generazione successiva in termini di numerosità della progenie, è pari al 22%. Ponendo infatti uguale ad 1,00 la fitness media degli eterozigoti e risultando 0,82 la fitness media degli omozigoti, il vantaggio selettivo medio degli eterozigoti sugli omozigoti può essere calcolato come rapporto  $0,18/0,82=0,22$  (Tab. 9.5). Altro aspetto molto importante riguarda tuttavia la fitness degli eterozigoti in relazione alla loro frequenza relativa. Nel 1966, J. Harding e collaboratori dimostrarono che in fagiolo la capacità adattativa e riproduttiva degli eterozigoti diminuisce progressivamente quando la loro frequenza nella popolazione aumenta (Fig. 9.7). Considerando la fitness degli omozigoti uguale ad 1,00, la fitness degli eterozigoti è tre volte superiore a quella degli omozigoti quando la loro frequenza è intorno al 2–3% ed equivale a quella degli omozigoti quando la loro frequenza raggiunge il 12–14%. In sostanza tali risultati hanno dimostrato che nelle popolazioni di specie autogame il vantaggio selettivo degli eterozigoti permane fino a quando questi costituiscono una piccola frazione rispetto agli omozigoti. Ciò porta a concludere però che le piante di una popolazione di specie autogama non possono essere considerate sempre pienamente omozigoti e che le linee pure che costituiscono una popolazione naturale possono in realtà avere più loci in condizione eterozigote. Queste evidenze sperimentali spinsero a riconsiderare gli esperimenti di Johannsen.

Intorno al 1950, Allard e collaboratori condussero in California esperimenti simili a quelli di Johannsen, utilizzando semi di fagiolo della varietà "Red Kidney". Le piante di questa varietà producevano semi con peso compreso tra 49,1 e 54,3 cg. Nonostante il limitato intervallo di variazione del carattere evidenziasse una uniformità genetica della varietà superiore a quella riscontrata da Johannsen nella varietà "Princess", la selezione per il peso del seme condotta da Allard e Golden entro 20 linee pure per quattro generazioni consecutive fornì risultati significativi. Il guadagno conseguito selezionando piante con semi leggeri e piante con semi pesanti risultò compreso tra 3,7 e 8,0 cg (Tab. 9.6). La risposta alla selezione si dimostrò ancora più marcata quando Allard e collaboratori ripeterono l'esperimento utilizzando semi della varietà "Handerson" di fagiolo di lima (*Phaseolus limensis*,



**Fig. 9.7** – Relazione tra frequenza e fitness relativa degli eterozigoti in 26 popolazioni di fagiolo.

sin. *Phaseolus lunatus*), specie con una quota di incrocio stimata inferiore all'1%.

Perché Johanssen non ottenne differenze significative selezionando, entro linee pure di fagiolo, piante con semi leggeri e piante con semi pesanti per sei generazioni consecutive? Sebbene abbiano permesso un avanzamento sostanziale delle conoscenze relative alla genetica dei caratteri quantitativi, i risultati ottenuti da Johanssen in fagiolo sono da ricondursi alla combinazione di una serie di fattori particolari, non sempre riscontrabili nelle popolazioni naturali di specie autogame. Le possibili spiegazioni sono da ricercare sia nella carenza di pronubi nelle condizioni ambientali della Danimarca in cui vennero effettuati gli esperimenti, che può avere favorito l'autofecondazione e limitato fortemente l'impollinazione incrociata, sia nella condizione di coltivazione

a piante spaziate, che in assenza di competizione può avere abbassato notevolmente il vantaggio selettivo degli eterozigoti favorendo così il sopravvento degli omozigoti.

I risultati ottenuti da Allard e collaboratori dimostrano che le piante di una popolazione di specie autogama non sempre debbono essere ritenute omozigoti a tutti i loci. Nelle specie autogame le popolazioni raggiungono un equilibrio tra perdita di variabilità dovuta alla selezione naturale e rilascio di nuova variabilità dovuta alla segregazione e alla ricombinazione in seguito a mutazioni spontanee ed incroci occasionali. La fissazione dei genotipi omozigoti conseguente al sistema riproduttivo prevalentemente autogamo è pertanto bilanciata dall'insorgenza continua e dal mantenimento selettivo di una quota seppure molto ridotta di genotipi eterozigoti.

### 9.4 Effetti della componente genetica sulla variabilità dei caratteri quantitativi: Esperimenti di Emerson e East

Tra le specie allogame, il mais (*Zea mays*) rappresenta da molto tempo la pianta più usata per ricerche sull'eredità. La descrizione di un carattere quantitativo in questa specie, come ad esempio la lunghezza della spiga, è praticamente impossibile ricorrendo ad aggettivi per identificare due o pochi fenotipi distinti riconducibili a determinati genotipi, come invece è possibile per i caratteri qualitativi o monogenici, poiché le spighe presentano una variazione continua. Tale carattere può tuttavia essere misurato e quindi le spighe sono raggruppabili in parecchie classi discrete in funzione della loro lunghezza.

R.A. Emerson e E.M. East misero in evidenza, nel 1913, l'influenza dei fattori genetici nella variabilità dei caratteri quantitativi in una specie allogama, prendendo in considerazione proprio la variabilità della lunghezza della spiga in mais. Tale carattere venne valutato in ibridi  $F_1$  ottenuti dall'incrocio tra due linee inbred antagoniste per la lunghezza della spiga e nella popolazione  $F_2$  prodotta mediante interincrocio tra ibridi, sapendo che in questa generazione si esplicano gli effetti della segregazione e della ricombinazione (Fig. 9.8). Le linee inbred parentali utilizzate, "Black Mexican" (mais di tipo *sweet corn*) e "Tom Thumb" (mais di tipo *pop corn*), erano caratterizzate da una spiga piuttosto corta, la prima, e da una spiga abbastanza lunga, la seconda, aventi una dimensione media pari rispettivamente a 6,63 cm e 16,80 cm. I risultati complessivi ottenuti da questa sperimentazione comprendenti le distribuzioni di frequenza, i valori medi e le misure di variabilità del carattere sono riportati in Tab. 9.7. La lunghezza media della spiga nelle piante della progenie ibrida  $F_1$ , pari a 12,116 cm, è compresa tra quelle delle linee inbred parentali (P). Le piante della generazione  $F_2$  mostrano invece una lunghezza media della spiga (12,888 cm) simile a quella delle piante  $F_1$ , ma una variabilità fenotipica attorno alla media più alta che non la generazione  $F_1$ , come si può notare dal confronto delle distribuzioni di frequenza e dai valori della deviazione standard (Tab. 9.7).

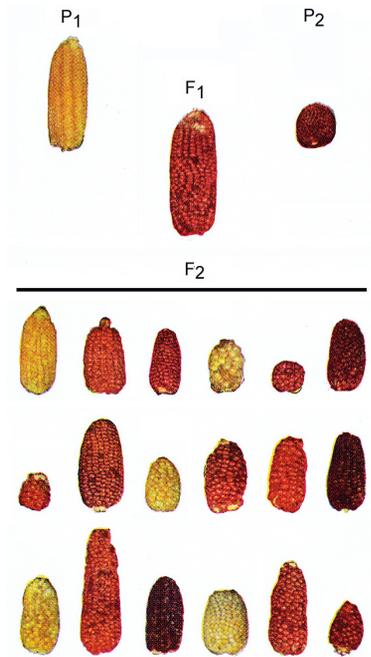
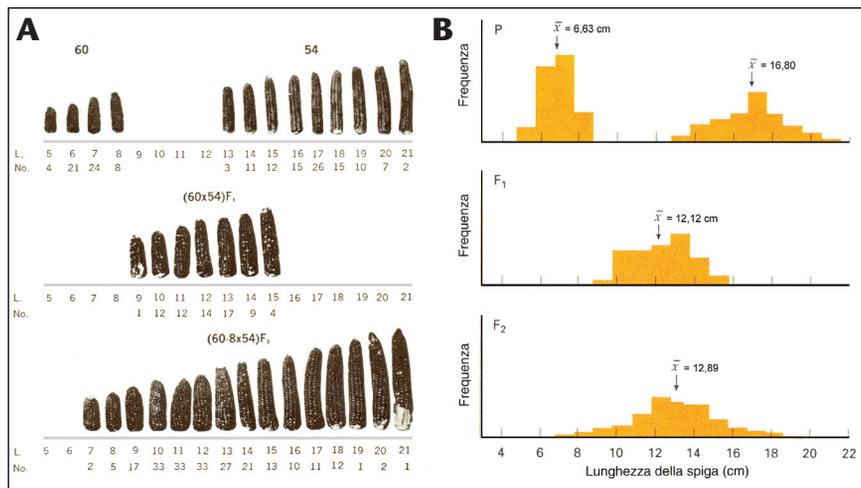


Fig. 9.8 – Simulazione dell'esperimento di Emerson e East: linee inbred antagoniste per la lunghezza della spiga, il loro ibrido  $F_1$  e la generazione segregante  $F_2$ .

	Lunghezza della spiga (cm)																				N	$\bar{x}$	s	e.s.															
	5	6	7	8	9	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21																							
Parent 60:	4	21	24	8																	57	6,632	0,816	0,108															
Parent 54:								3	11	12	15	26	15	10	7	2																			101	16,802	1,887	0,188	
$F_1(60 \times 54)$ :					1			12	14	17	9	4																							69	12,116	1,519	0,183	
$F_2(60 \times 54)$ :			1	10	19			47	73	68	68	39	25	15	9	1																				401	12,888	2,252	0,112

Tab. 9.7 – Statistiche relative alla lunghezza delle spighe nelle inbred di mais, nel loro ibrido  $F_1$  e nella generazione  $F_2$ .

Nella generazione  $F_2$  i dati relativi alla lunghezza della spiga mostrano una variabilità continua che rende impossibile eseguire un'analisi genetica del carattere seguendo il metodo mendeliano. Anche ipotizzando assenza di dominanza, per giustificare il valore fenotipico intermedio degli ibridi rispetto ai parentali, qualora le linee inbred fossero state omozigoti per alleli diversi ad un solo locus, l'incrocio tra ibridi  $F_1$  avrebbe prodotto tre classi fenotipiche corrispondenti a spiga corta, intermedia e lunga nel rapporto 1:2:1. È evidente quindi che tale carattere sia controllato da una pluralità di geni. Dato che le piante usate come parentali appartengono a linee inbred, si può assumere che ognuna di queste sia omozigote a tutti i loci così come ciascuno dei geni che controlla la lunghezza della spiga. Inoltre, le linee inbred parentali devono essere diverse dal punto di vista genetico poiché sono fenotipicamente antagoniste



**Fig. 9.9** – Eredità della lunghezza della spiga in mais: influenza dei fattori genetici sull'espressione dei caratteri quantitativi. Fotografie originali delle spighe delle linee inbred 60 e 54, del loro ibrido  $F_1$  e della generazione  $F_2$  (A) e distribuzioni di frequenza (B) dei materiali corrispondenti.

per il carattere quantitativo considerato (spiga corta – spiga lunga): ciò significa che le due linee inbred sono omozigoti per alleli diversi ai loci che controllano la lunghezza della spiga. Data l'uniformità genotipica delle linee parentali, dovuta all'omozigosi a tutti i loci, la variabilità fenotipica per il carattere in esame osservata entro ciascuna linea inbred non può che essere attribuibile ai fattori ambientali. Dall'incrocio di tali linee inbred sono state pertanto ottenute piante  $F_1$  eterozigoti a tutti i loci ed aventi la stessa costituzione genotipica. Anche in questo caso la variabilità per la lunghezza della spiga osservata tra piante  $F_1$  non è quindi attribuibile a fattori genetici, ma unicamente all'influenza ambientale. La **Fig. 9.9** evidenzia chiaramente che la popolazione  $F_2$  è caratterizzata da una variabilità fenotipica maggiore rispetto a quella degli ibridi  $F_1$ , tanto che i valori estremi del carattere delle piante  $F_2$  si estendono maggiormente verso gli estremi della distribuzione dei valori di entrambi i parentali a spiga corta e a spiga lunga, più di quanto avvenga per i valori estremi delle piante  $F_1$ . La deviazione standard della popolazione  $F_2$  (2,252), superiore rispetto ai valori delle linee inbred parentali (0,816 e 1,887) e dell'ibrido  $F_1$  (1,519), non può essere attribuita ad un maggiore effetto ambientale in questa generazione. Emerson e East conclusero pertanto che l'aumento della variabilità fenotipica attorno alla media osservata nella popolazione  $F_2$  trova spiegazione nella presenza di variabilità genetica in questa generazione e che tale variabilità genetica è riconducibile agli effetti della segregazione e della ricombinazione.

Ammettendo che l'ambiente sia in grado di esercitare la stessa influenza indipendentemente dalla costituzione genotipica della popolazione considerata, i dati ottenuti da questo esperimento consentono di ricavare una serie di osservazioni aventi validità generale riguardo all'eredità dei caratteri quantitativi: i) incrociando due linee inbred antagoniste per la manifestazione di un carattere, il valore fenotipico medio negli ibridi  $F_1$  è compreso tra le medie dei valori fenotipici dei parentali; ii) nella popolazione  $F_2$  ottenuta interincrociando ibridi  $F_1$  si osserva variabilità continua per il carattere e quindi i valori fenotipici non sono raggruppabili secondo poche classi discrete; iii) il valore fenotipico medio del carattere nella popolazione  $F_2$  è simile al valore fenotipico medio della popolazione  $F_1$ ; iv) la popolazione  $F_2$  presenta una variabilità fenotipica attorno alla media del carattere maggiore rispetto ad entrambe le linee inbred parentali (P) e alla popolazione  $F_1$ ; v) i valori fenotipici estremi del carattere nella popolazione  $F_2$  si estendono verso le estremità della distribuzione dei valori di entrambe le linee

inbred parentali più di quanto avvenga nella popolazione  $F_1$ ; vi) la variabilità del carattere nelle linee inbred e negli ibridi  $F_1$  dipende soltanto da fattori ambientali, mentre l'aumento della variabilità fenotipica nella  $F_2$  è dovuto alla presenza in questa generazione anche di variabilità genetica.

## 9.5 Eredità dei caratteri quantitativi: Esperimenti di Nilsson-Ehle sul colore della cariosside in frumento

Nel 1908, Herman Nilsson-Ehle analizzando il colore della cariosside in frumento tenero (*Triticum aestivum*), è stato il primo genetista a trovare un modello naturale in grado di spiegare l'eredità dei caratteri quantitativi. Consapevole che le variazioni ambientali erano in grado di modificare il fenotipo, Nilsson-Ehle intuì che l'unico modo efficace per risalire al genotipo era quello di compiere esperimenti di incrocio controllato al fine di valutare l'espressione del carattere in esame nelle piante delle popolazioni segreganti.

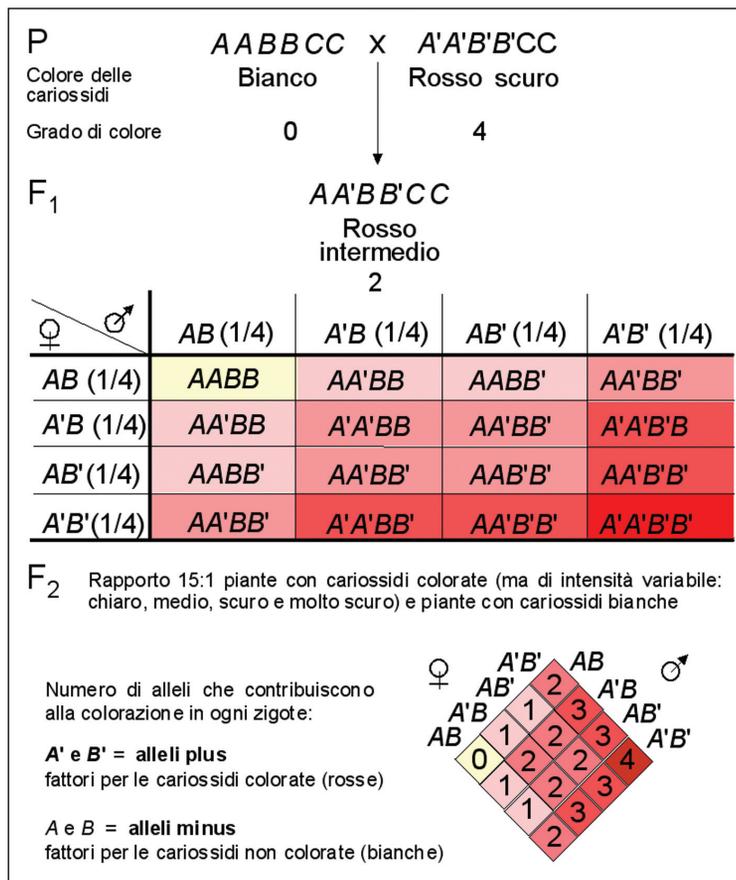
Quando piante di una linea pura a cariossidi colorate (rossastre) venivano incrociate con piante di un'altra linea pura a cariossidi non colorate (bianche), tutte le piante della generazione  $F_1$  presentavano cariossidi mediamente colorate. Questo risultato non permetteva di escludere un controllo monogenico con dominanza incompleta. Tuttavia, la generazione  $F_2$  prodotta da queste piante non mostrava la segregazione 1:2:1 attesa nel caso di monibrido, evidenziando invece una ampia variabilità di colorazione: insieme a piante con cariossidi colorate, ma di intensità variabile (dal rosso molto chiaro al rosso molto scuro), erano presenti anche piante con cariossidi non colorate (bianche). Esempi di cariossidi di frumento con diversa pigmentazione tegumentale sono visibili in **Fig. 9.10**.

Secondo Nilsson-Ehle, in frumento esistevano tre diverse coppie alleliche ad altrettanti loci responsabili della determinazione del colore della cariosside, cioè  $A'A/B'B/C'C$  con geni  $A', B'$  e  $C'$  per il rosso e geni  $A, B$  e  $C$  per il bianco. I geni in grado di contribuire alla manifestazione fenotipica del carattere vennero chiamati "plus" e quelli senza effetto alcuno sulla colorazione delle cariossidi vennero chiamati "minus". Ciascuna di queste coppie alleliche seguiva i modelli di segregazione mendeliani, così che la discendenza  $F_2$  ottenuta da eterozigoti ad un solo locus (ad esempio,  $A'A$ ) era composta da piante con cariossidi rosse ( $A'A'$  e  $A'A$ ) e bianche ( $AA$ ) nel rapporto 3:1. Quando invece erano interessati due loci (ad esempio  $A'A$  e  $B'B$ ), la discendenza  $F_2$  mostrava piante con cariossidi rosse di intensità variabile ( $A'-B'-$ ,  $A'-BB$  e  $AAB'-$ ) e bianche ( $AABB$ ) nel rapporto 15:1. Analogamente, la discendenza  $F_2$  ottenuta da eterozigoti ai tre loci ( $A'AB'BC'C$ ) presentava piante con cariossidi rosse, ma con intensità di colore ancora più variabile, e bianche ( $AABBCC$ ) nel rapporto 63:1. Tali modelli di segregazione erano ottenuti quando non venivano considerate le diverse possibili tonalità comprese tra il rosso molto chiaro e il rosso molto scuro. In realtà, a differenza delle cariossidi bianche, non tutte le cariossidi rosse avevano la stessa gradazione di colore, tanto che Nilsson-Ehle riuscì a distinguere diverse tonalità di rosso. Questo risultato suggeriva che i fenotipi rossi potevano essere dati da genotipi diversi ed, in particolare, che l'intensità del colore potesse essere determinata dal numero di geni plus, rappresentando così il risultato di un effetto cumulativo.

Sulla base della sperimentazione condotta, Nilsson-Ehle formulò l'ipotesi che più coppie alleliche segreganti in maniera indipendente, ereditate in assenza di dominanza ed aventi azione uguale e additiva sul fenotipo potessero spiegare i risultati relativi al grado di espressione del carattere nella generazione  $F_2$ . L'azione di ognuno degli alleli per il rosso è quella di aggiungere un certo grado di colorazione alle cariossidi, così che la gamma di fenotipi osservabili nelle varie discendenze segreganti risponde ai diversi



**Fig. 9.10** – Cariossidi di frumento non colorate (bianche) e colorate (rosse): entro ciascun tipo sono visibili cariossidi di tonalità molto diversificate.



**Fig. 9.11** – Eredità del colore della cariossidi in frumento: spiegazione fornita da Nilsson-Ehle circa la presenza di alleli plus e minus ai loci per il colore della cariossidi.

**Tab. 9.8** – Interpretazione genetica dei risultati ottenuti da Nilsson-Ehle: possibili genotipi e rapporti fenotipici nella F<sub>2</sub>.

Genotipi:	<b>AABB</b>	<b>AA'BB</b> <b>AABB'</b>	<b>AA'BB'</b> <b>A'A'BB</b> <b>AAB'B'</b>	<b>A'A'BB'</b> <b>AA'B'B'</b>	<b>A'A'B'B'</b>
Colore:	Bianco	Chiaro	Medio	Scuro	Molto scuro
No. di alleli plus:	0	1	2	3	4
Rapporto fenotipico	1/16	4/16	6/16	4/16	1/16
		15/16			

genotipi possibili in F<sub>2</sub> a seconda del numero di loci in condizione eterozigote nelle piante F<sub>1</sub>.

Considerando l'incrocio che coinvolgeva linee pure omozigoti per alleli diversi a due dei tre possibili loci per il colore delle cariossidi, ad esempio **AABBCC** × **A'A'B'B'CC**, la composizione fenotipica della popolazione F<sub>2</sub> doveva essere quella illustrata in **Fig. 9.11**, tenendo anche conto dell'assenza di segregazione al terzo locus coinvolto. Poiché l'allele C è ininfluenza sul fenotipo, l'intensità del colore rosso è data dal numero di alleli A' e B' che nel genotipo delle diverse piante agiscono in maniera additiva. La linea pura con cariossidi colorate presenta ciascuno dei fattori A' e B' per il colore (geni "plus") in doppia dose, mentre la linea pura con cariossidi bianche ha soltanto gli alleli A e B per il non colorato (geni "minus"). Le frequenze fenotipiche attese nella popolazione F<sub>2</sub> in relazione al numero di alleli per il rosso sono quindi le seguenti: 1/16 (4 alleli plus), 4/16 (3 alleli plus), 6/16 (2 alleli plus), 4/16 (1 allele plus) e 1/16 (0 alleli plus). Tenendo conto dell'intensità del colore rosso, la segregazione avviene quindi secondo un rapporto 1:4:6:4:1. Le informazioni inerenti la composizione genotipica e le frequenze fenotipiche di questo tipo di incrocio sono riassunte in **Tab. 9.8**. I dati osservati nella popolazione F<sub>2</sub> supportano dunque l'azione di due

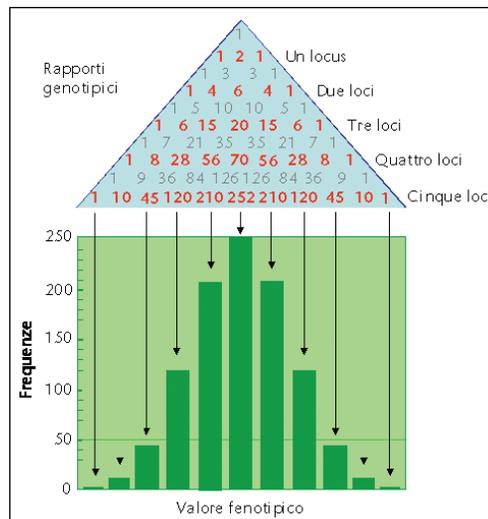
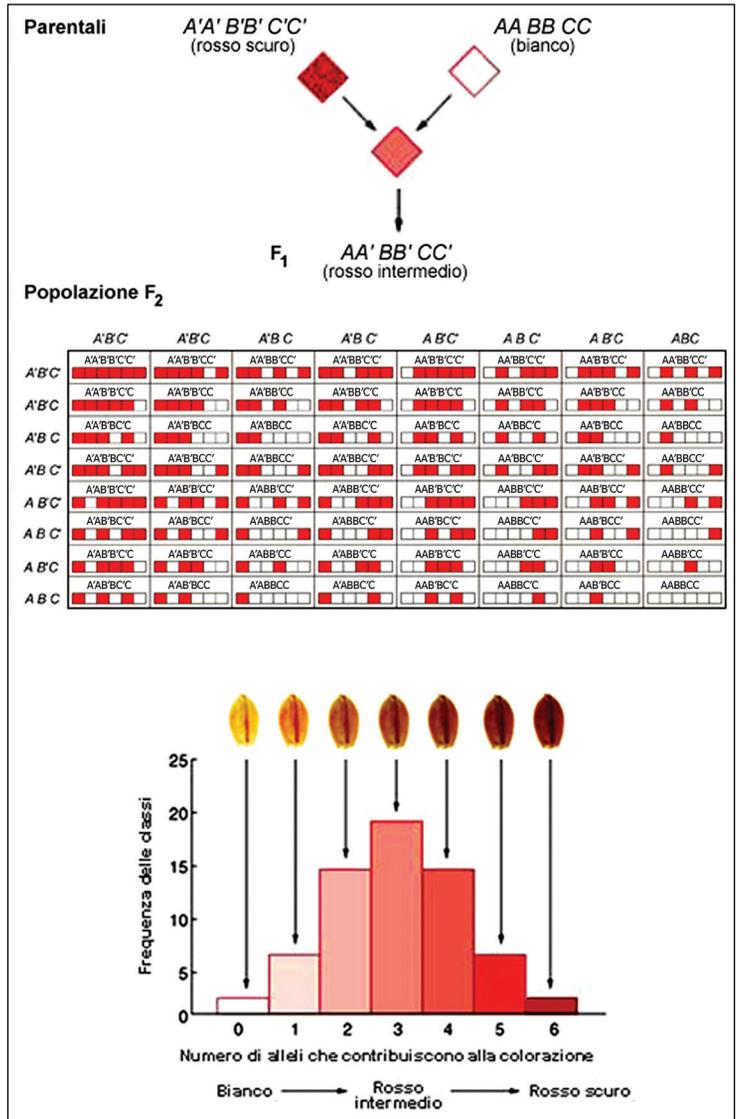
coppie alleliche a loci indipendenti, che segregano in assenza di dominanza e che coinvolgono alleli plus con effetto uguale e cumulativo sulla colorazione: l'intensità del colore può infatti essere derivata in base al numero di alleli A' e B' presenti nel genotipo delle diverse piante F<sub>2</sub>.

In **Fig. 9.12** sono invece riassunte le combinazioni genotipiche relative ad una popolazione F<sub>2</sub> ottenuta autofecondando o incrociando triibridi **A'AB'BC'C**. Classificando accuratamente le sette possibili classi fenotipiche in funzione del numero di alleli plus si ottiene un rapporto 1:6:15:20:15:6:1, dal quale si evince che i fenotipi estremi sono quelli più rari e che i fenotipi intermedi sono invece quelli più frequenti. Le frequenze fenotipiche in relazione al numero di alleli per il rosso presenti nelle piante della F<sub>2</sub> sono pertanto le seguenti: 1/64 (6 alleli plus), 6/64 (5 alleli plus), 15/64 (4 alleli plus), 20/64 (3 alleli plus), 15/64 (2 alleli plus), 6/64 (1 alleli plus) e 1/64 (0 alleli plus). Benché la distribuzione risulti ancora discontinua, le dimensioni di ciascuna classe sono piuttosto ridotte e tendono a ridursi ulteriormente e a differenziarsi sempre meno tra loro con l'aumentare delle coppie alleliche coinvolte, fino ad assumere una distribuzione simile a quella normale (**Fig. 9.13**). Quando un carattere quantitativo è controllato da molti geni risulta praticamente impossibile riconoscere le diverse classi fenotipiche poiché l'effetto additivo dei singoli geni è di solito troppo modesto per essere discriminato. Con *n* coppie alleliche, il numero dei fenotipi possibili nella F<sub>2</sub> è pari a 2*n*+1, mentre i rapporti fenotipici attesi in F<sub>2</sub> ammettendo segregazione indipendente ed effetti additivi è data dall'espansione del binomio (a+b)<sup>2n</sup>. Inoltre, bisogna considerare

l'effetto che l'ambiente esercita sulla manifestazione di un carattere quantitativo, fino a poterne modificare anche sostanzialmente il valore fenotipico.

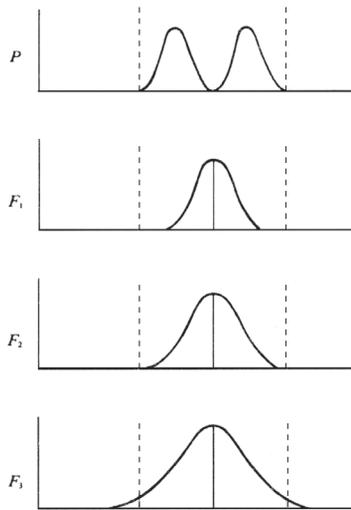
Un fenomeno particolare che può verificarsi analizzando l'espressione di un carattere quantitativo è quello riconducibile alla **variazione trasgressiva**. Prendendo in considerazione l'incrocio tra due linee pure di frumento aventi entrambe cariossidi rosse di intensità intermedia (ad esempio, rosso chiaro e rosso scuro:  $AAB'B'CC \times A'A'BBC'C'$ ), le piante  $F_1$  saranno tribride ( $A'A'B'BC'C'$ ) con cariossidi di tonalità intermedia rispetto ai parentali per la presenza in tutti i genotipi di tre alleli plus. Nella popolazione  $F_2$  potranno, invece, aversi anche genotipi con soli alleli plus ( $A'A'B'B'C'C'$ ) e genotipi con soli alleli minus ( $AABBCC$ ), e conseguentemente saranno visibili fenotipi con manifestazioni di colore più estreme (cariossidi rosso molto scure e bianche) di quelle delle linee pure usate nell'incrocio iniziale. Quando è possibile rinvenire nella generazione filiale varianti trasgressive, cioè piante che presentano il carattere quantitativo con manifestazioni fenotipiche più estreme di quelle dei genotipi parentali, si parla di segregazione trasgressiva (Fig. 9.14). La quota di variazione trasgressiva aumenta con la complessità del carattere quantitativo, cioè con il numero di geni coinvolti, e passando dalla  $F_2$  alle generazioni successive, mentre la frequenza delle varianti trasgressive diminuisce all'aumentare della complessità dell'ibrido: nella  $F_2$  la frequenza di tali varianti è  $\frac{3}{16}$  nel diibrido,  $\frac{2}{64}$  nel triibrido,  $\frac{2}{256}$  nel tetraibrido e così via. La formula generale  $(\frac{1}{2})^{2n}$  fornisce la probabilità prevista di un fenotipo estremo, dove  $n$  è il numero di coppie alleliche segreganti del poliibrido. Ad esempio, nel caso di un ibrido a 10 loci la frequenza di varianti trasgressive estreme nella popolazione  $F_2$  è pari a  $1/1.048.576$ . All'aumentare del numero di geni, la frazione della  $F_2$  con fenotipo estremo diminuisce in modo molto rapido.

I dati ottenuti da questi esperimenti hanno consentito di formulare l'ipotesi poligenica, secondo la quale l'eredità dei caratteri quantitativi è da ricondurre all'azione e alla segregazione di numerose coppie alleliche che possiedono effetti additivi identici o quasi sul fenotipo e che non manifestano dominanza completa. Le assunzioni di base sono le seguenti: i) in nessuno dei loci uno degli alleli presenta domi-



**Fig. 9.12** – Relazione tra variazione continua ed eredità poligenica: interpretazione genetica dei risultati fenotipici ottenuti nella generazione  $F_2$  nel caso di coinvolgimento di tre loci.

**Fig. 9.13** – Sviluppo del triangolo di Tartaglia per il calcolo delle frequenze relative attese nella generazione  $F_2$  con una, due, tre, quattro e cinque coppie alleliche e distribuzione teorica dei genotipi nel caso di carattere controllato da cinque loci.



**Fig. 9.14** – Curve di distribuzione di un carattere quantitativo in caso di variazione trasgressiva.

nanza sull'altro, ma risulta coinvolta una serie di alleli con effetto additivo (alleli plus) e alleli non additivi (alleli minus); ii) ogni allele plus agisce nello stesso senso in maniera cumulativa ed ha uguale effetto sul fenotipo; iii) gli alleli minus non contribuiscono ad incrementare il fenotipo; iv) non esiste interazione interallelica (epistasia) tra loci differenti di una serie poligenica; v) i loci non sono associati, cioè gli alleli segregano in maniera indipendente; vi) non esiste variazione ambientale. Benché non sia logico ritenere che tutte queste assunzioni siano generalmente valide, in molti casi gli effetti poligenici rispettano appieno le prime quattro assunzioni. Quando invece un carattere quantitativo è controllato da molti geni, è difficile immaginare che alcuni di questi non siano associati sullo stesso cromosoma, come d'altronde il mappaggio di QTL in molte specie coltivate ha recentemente evidenziato. Inoltre, è impossibile ignorare gli effetti ambientali: molti dei caratteri quantitativi importanti, come l'altezza della pianta, la superficie della foglia, la lunghezza della spiga e il peso del seme possono venire influenzati da variazioni degli agenti ambientali.

## 9.6 Determinazione del numero di poligeni per un carattere quantitativo: Esperimenti di East sulla lunghezza della corolla fiorale in tabacco

La dimostrazione definitiva che l'eredità dei caratteri quantitativi è dovuta ad una pluralità di geni segreganti fu fornita da E.M. East nel 1916, studiando il controllo genetico della lunghezza della corolla dei fiori di tabacco (*Nicotiana longiflora*), carattere pochissimo influenzato dalle condizioni ambientali.

East utilizzò due varietà di questa specie autogama che differivano per la lunghezza del fiore: in una linea pura la corolla aveva una lunghezza media di 43,5 mm, mentre nell'altra linea pura la lunghezza media della corolla era di 93,2 mm. Le piante di ciascuna varietà erano state ottenute attraverso autofecondazione per molte generazioni e quindi potevano ritenersi omozigoti a tutti i loci. Le piccole variazioni fenotipiche osservate all'interno di ogni linea pura potevano essere attribuite a cause ambientali, mentre la differenza marcata tra i valori fenotipici medi delle due linee pure era indubbiamente di natura genetica. In sostanza, le due linee pure scelte dovevano essere omozigoti per alleli diversi ad un grande numero di loci. East incrociò piante appartenenti a queste due varietà e trovò che i fiori della  $F_1$  avevano una corolla di lunghezza intermedia rispetto a quelle delle linee pure parentali, esattamente pari a 63,5 mm. Tale risultato era compatibile con quanto atteso per un carattere quantitativo controllato da geni con effetto additivo. Inoltre, osservò che la variabilità fenotipica degli ibridi  $F_1$  era simile a quella riscontrata nelle linee pure parentali. Benché eterozigoti, le piante  $F_1$  dovevano ritenersi geneticamente uniformi e perciò le piccole differenze fenotipiche tra queste potevano essere ascritte a cause ambientali. Data l'uniformità genetica delle linee pure e dei loro ibridi, la variabilità fenotipica presente entro ciascuna linea parentale e nella discendenza  $F_1$  derivava necessariamente da differenze ambientali esistenti nel campo sperimentale, come dimostrato dai valori simili di deviazione standard ( $s = 1,8, 2,3$  e  $2,9$ , rispettivamente). Quando venne prodotta la  $F_2$ , tale discendenza mostrò un valore medio di lunghezza della corolla di 67,5 mm, sempre compreso tra quelli delle linee pure e molto simile a quello del loro ibrido  $F_1$ , ma la sua distribuzione fenotipica era molto più ampia ( $s = 5,9$ ). Tale risultato suggeriva che le differenze osservate per il carattere quantitativo non potevano essere attribuite solo a fattori ambientali, ma derivavano anche da cause genetiche. Poiché non esisteva motivo che facesse supporre una maggiore incidenza dell'ambiente in questa generazione rispetto alle altre, East concluse che la maggiore

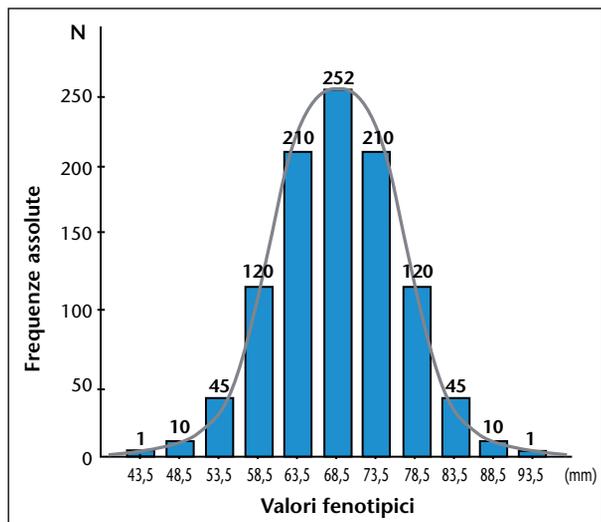
Generazione	Valore centrale delle classi (mm)																	N	$\bar{x}$	s	CV		
	34	37	40	43	46	49	52	55	58	61	64	67	70	73	76	79	82					85	88
P <sub>1</sub>	13 80 32																	125	43,5	1,8	4,3		
P <sub>2</sub>	6 22 49 11																	88	93,2	2,3	2,5		
F <sub>1</sub>	4 40 41 75 40 3																	173	63,5	2,9	4,6		
F <sub>2</sub>	1 4 5 16 23 38 62 37 25 16 4 22																	211	67,5	5,9	8,8		
Lunghezza della corolla della pianta madre																							
F <sub>3</sub>	46	1 4 26 44 38 22 7 1																	143	53,5	3,7	7,0	
F <sub>3</sub>	50	6 20 53 49 15 4																	147	50,2	3,2	6,3	
F <sub>3</sub>	50	7 25 55 55 18																	160	53,0	3,0	5,7	
F <sub>3</sub>	82	3 5 12 20 40 41 30 9 2																	162	80,2	3,8	5,9	
F <sub>4</sub>	44	8 42 95 38 1																	184	45,7	2,4	5,2	
F <sub>4</sub>	43	2 23 122 41 1																	189	46,3	1,9	4,0	
F <sub>4</sub>	85	4 9 38 75 59 6 3 1																	195	82,3	3,3	4,0	
F <sub>4</sub>	87	3 5 11 21 23 41 29 8 5 1																	164	82,9	5,8	7,0	
F <sub>5</sub>	41	3 6 48 90 14																	161	42,0	2,3	5,5	
F <sub>5</sub>	90	2 3 8 14 20 85 25 20 8																	125	87,9	5,5	6,3	

**Tab. 9.9** – Distribuzione delle frequenze relative alla lunghezza della corolla nelle linee parentali, negli ibridi e nelle generazioni segreganti.

variabilità della F<sub>2</sub> era da attribuirsi ai fenomeni di segregazione e ricombinazione genica che intervengono in questa generazione. La **Tab. 9.9** riporta le distribuzioni di frequenze assolute della lunghezza della corolla, per classi di 3 mm di ampiezza, osservate nelle linee pure, nelle discendenze F<sub>1</sub> e F<sub>2</sub> e nelle famiglie F<sub>3</sub>, F<sub>4</sub> e F<sub>5</sub>. I dati indicano chiaramente che in tutte le generazioni il carattere in esame presenta una variabilità continua. Tuttavia, East sosteneva che una parte notevole della variabilità fosse sotto controllo genetico e che la distribuzione potesse essere spiegata ipotizzando l'azione di più geni.

Riguardo alla natura e al numero dei geni coinvolti, East poté formulare e verificare una serie di ipotesi. In virtù del valore fenotipico degli ibridi F<sub>1</sub>, risultato a metà tra quelli delle linee pure parentali, fu possibile assumere un'eredità di natura additiva (additività). Infatti, in presenza di dominanza la distribuzione in F<sub>1</sub> sarebbe apparsa asimmetrica, con una maggiore frequenza di fenotipi ad una estremità della curva, e spostata verso la linea pura con il carattere dominante. Qualora la frazione genetica della variabilità fenotipica fosse stata controllata da una singola coppia allelica (ad esempio, A' e A), nella F<sub>2</sub> dovevano osservarsi fenotipi simili a quelli delle linee pure e del loro ibrido F<sub>1</sub>, corrispondenti ai tre possibili genotipi (A'A', A'A e AA). Conseguentemente, circa 1/4 delle piante (AA) dovevano avere corolle corte, intorno a 43,5 mm, come una linea pura, 1/2 delle piante (A'A) dovevano risultare intermedie rispetto ai parentali, con corolle comprese tra 61 e 67 mm, e 1/4 delle piante dovevano avere corolle lunghe, intorno a 93,2 mm, come l'altra linea pura. I risultati ottenuti in F<sub>2</sub> non erano però rispondenti a questo semplice modello di segregazione 1:2:1. In realtà, sulla base della distribuzione delle frequenze fenotipiche della F<sub>2</sub> era altrettanto improbabile anche un rapporto di 1:4:6:4:1, atteso nel caso di eredità dovuta a due coppie alleliche.

Una stima approssimata del numero di geni coinvolti nel controllo genetico di questo carattere può essere tentata considerando che con l'aumentare delle coppie alleliche segreganti, diminuisce la proporzione delle piante F<sub>2</sub> con valore fenotipico uguale ai loro parentali originali. Per esempio, da un incrocio iniziale tra linee pure differenti per due coppie alleliche (AABB × A'A'B'B'), nella discendenza F<sub>2</sub> circa 1/16



**Fig. 9.15** – Distribuzione delle frequenze attese per la lunghezza della corolla ipotizzando un controllo dovuto a cinque geni indipendenti: 11 istogrammi per valori fenotipici di 43,5, 48,5, 53,5 e così via fino a 93,5 mm, con relative frequenze assolute teoriche derivate dallo sviluppo del binomio  $(a+b)^5 = 1:10:45:120:210:252:210:120:45:10:1$ .

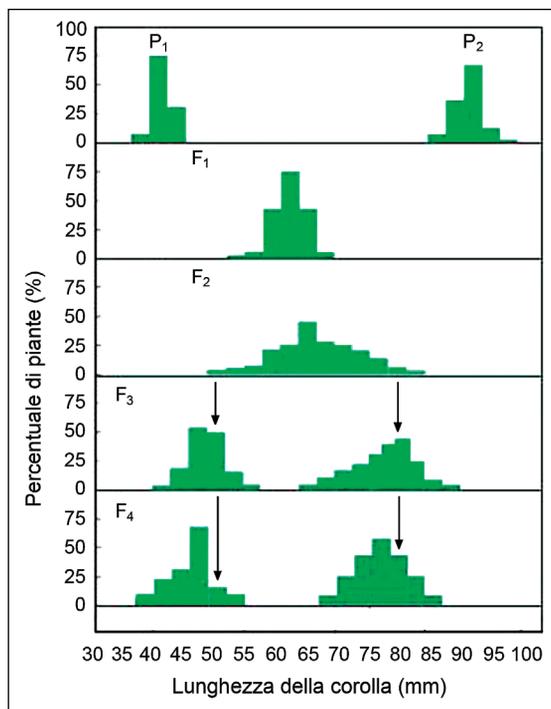
lunghezza del fiore almeno cinque coppie alleliche.

Supponendo che la differenza genetica tra le linee pure sia dovuta a cinque coppie alleliche e che ognuno degli alleli abbia effetto uguale e cumulativo, le possibili classi fenotipiche sarebbero 11 perché associate con genotipi aventi 0, 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9 e 10 alleli plus. In questa situazione, dato che i valori fenotipici delle linee pure sono pari a 43,5 mm (*AABBCCDDEE*) e 93,2 mm (*A'A'B'B'C'C'D'D'E'E'*), un allele minus dovrebbe valere 4,35 mm e un allele plus dovrebbe valere 9,32 mm. Quindi i valori fenotipici medi di due gruppi di piante differenti per la semplice sostituzione di un allele minus con un allele plus dovrebbero differire di circa 5 mm (9,32–4,35). Inoltre, gli effetti ambientali possono determinare in ciascuno dei genotipi

delle piante avrebbero dovuto essere simili ad una linea pura e  $1/16$  simili all'altra linea pura, e questa proporzione avrebbe dovuto ridursi a  $1/64$  qualora l'incrocio iniziale avesse coinvolto linee pure differenti per tre coppie alleliche (*AABBCC* × *A'A'B'B'C'C'*). Osservando la curva di distribuzione delle frequenze assolute della lunghezza della corolla nella generazione  $F_2$  si può constatare che nessuna delle piante analizzate ha mostrato un fenotipo uguale a quello dei parentali. Poiché da un incrocio tra ibridi  $F_1$  eterozigoti per  $n$  coppie alleliche è teoricamente possibile ottenere  $(1/4)^n$  [oppure  $(1/2)^{2n}$ ] di piante della discendenza con lo stesso genotipo di una delle due linee pure parentali, per differenze di quattro coppie alleliche circa  $2/256$  avrebbero dovuto mostrare un fenotipo simile ad entrambe le linee pure parentali. Dal momento che East, analizzò nel complesso 444 piante della  $F_2$  non riuscendo a trovare un solo fenotipo riconducibile ad uno dei genotipi parentali, è logico presumere che fossero implicati nella determinazione della

una variazione presumibile di 10,25 mm, come risulta dalla media delle differenze tra i valori minimo e massimo delle due linee pure:  $[(47,5-38,5)+(98,0-86,5)]/2$ . Attraverso ragionamenti di questo tipo, East dedusse che le classi genotipiche avrebbero potuto sovrapporsi in termini di valori fenotipici in modo da fare apparire continua la curva di distribuzione delle frequenze assolute (Fig. 9.15). Benché il numero preciso di geni che controllano il carattere e la loro natura non possano essere accertati con sicurezza, i dati relativi alla lunghezza della corolla dei fiori di tabacco appaiono estremamente aderenti al modello di eredità teorico basato sul coinvolgimento di cinque geni a loci indipendenti ed aventi azione additiva.

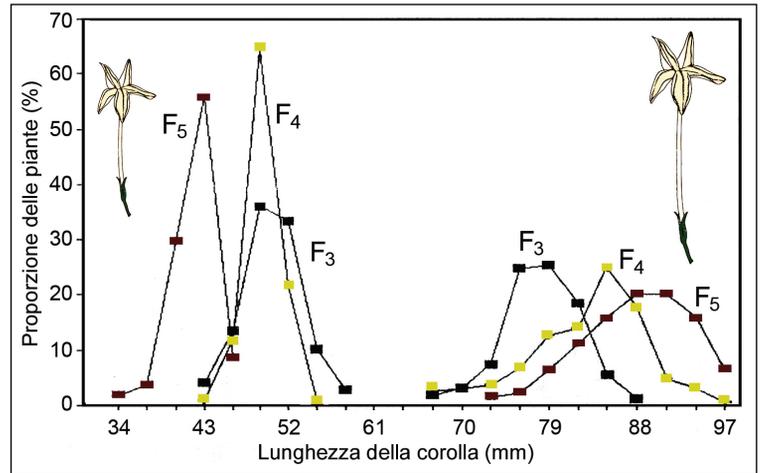
La conferma che l'eredità dei caratteri quantitativi dipenda da una pluralità di geni segreganti venne ottenuta da East predicendo i risultati conseguibili in  $F_3$  e nelle generazioni successive ( $F_4$  e  $F_5$ ). Una prova ulteriore della natura genetica della determinazione di questo carattere poteva infatti ottenersi usando piante  $F_2$  appartenenti a classi fenotipiche diverse per produrre famiglie  $F_3$ . In questo modo vennero ottenute quattro distinte famiglie per le quali il campo di variazione del carattere risultò intermedio tra quello della  $F_2$  e quello della  $F_1$  e dei parentali (P), mentre in valore assoluto esisteva una stretta relazione tra pianta madre  $F_2$  e valore medio della famiglia  $F_3$ . In Fig. 9.16 sono riportate le distribuzioni delle frequenze per la lunghezza della corolla dei fiori di tabacco relative alle linee pure parentali, ai loro ibridi  $F_1$ , alla popolazione  $F_2$  e a quattro distinte famiglie  $F_3$  e  $F_4$ . Così come previsto, le quattro piante  $F_2$  aventi una diversa lunghezza della corolla originarono altrettante famiglie



**Fig. 9.16** – Distribuzione delle frequenze per la lunghezza della corolla in *Nicotiana longiflora*.

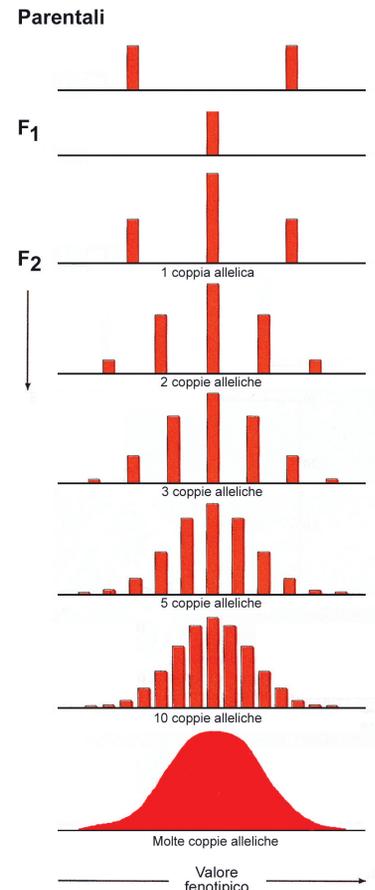
alla popolazione  $F_2$  e a quattro distinte famiglie  $F_3$  e  $F_4$ . Così come previsto, le quattro piante  $F_2$  aventi una diversa lunghezza della corolla originarono altrettante famiglie

F<sub>3</sub> differenti per la lunghezza media della corolla stessa, dimostrando quindi che le differenze fenotipiche tra le quattro piante F<sub>2</sub> scelte erano almeno in parte di natura genetica e quindi ereditabili. Anche la variabilità fenotipica delle famiglie F<sub>3</sub> risultò diversa come previsto, poiché questo risultato doveva ricondursi al grado di eterozigosi specifico di ognuna delle piante F<sub>2</sub> scelte: dal momento che nella popolazione F<sub>2</sub> possono essere presenti piante altamente omozigoti, così come piante altamente eterozigoti, le famiglie F<sub>3</sub> avrebbero potuto rivelarsi tanto variabili quanto la F<sub>2</sub> oppure tanto uniformi quanto le linee pure o i loro ibridi F<sub>1</sub>, con tutte le possibili situazioni intermedie, a seconda dell'eterozigosità iniziale. Inoltre, come dimostrato dal calcolo delle deviazioni standard, la variabilità fenotipica delle famiglie F<sub>4</sub> e F<sub>5</sub> risultò inferiore, o comunque paragonabile, a quella della famiglia da cui era stata estratta la pianta madre: tale variabilità non avrebbe potuto essere superiore perché l'autofecondazione continuata doveva necessariamente incrementare l'omozigosi entro le famiglie (Fig. 9.17).



**Fig. 9.17** – Distribuzioni della lunghezza della corolla tra le progenie F<sub>3</sub>, F<sub>4</sub> e F<sub>5</sub> ottenute a partire da due piante F<sub>2</sub> antagoniste per il carattere misurato.

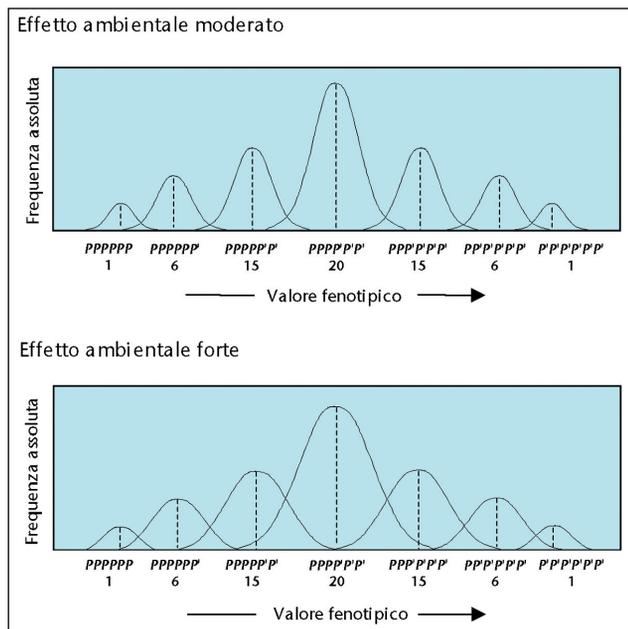
Questi esperimenti permisero di concludere che il modello mendeliano era capace di spiegare l'eredità dei caratteri quantitativi. Quando un carattere è controllato da una, due, tre o molte coppie alleliche, le distribuzioni fenotipiche attese nella popolazione F<sub>2</sub> ottenuta autofecondando o incrociando ibridi F<sub>1</sub> risultanti dall'unione tra due parentali antagonisti per la manifestazione del carattere sono quelle schematizzate in Fig. 9.18. Le osservazioni di validità generale che possono essere tratte da una attenta analisi genetica dei caratteri quantitativi sono le seguenti: i) gli ibridi F<sub>1</sub> sono fenotipicamente intermedi rispetto ai parentali e presentano la loro stessa variabilità; ii) la discendenza F<sub>2</sub> è invece diversa a seconda del numero di coppie alleliche interessate: il numero delle classi fenotipiche osservabili nella F<sub>2</sub> aumenta con l'aumentare del numero di coppie alleliche coinvolte e quindi con il numero di genotipi diversi ottenibili nella F<sub>2</sub>. Quando un carattere quantitativo è controllato da molti geni, le classi fenotipiche sono talmente tante che possono somigliarsi molto, fino a sovrapporsi, a seconda dell'incidenza degli effetti ambientali sulle diverse combinazioni genotipiche. In questo modo la distribuzione delle frequenze diviene sempre più aderente ad una curva di distribuzione normale. A titolo di esempio, la Fig. 9.19 illustra quanto possa essere difficile stabilire la corrispondenza tra genotipo e fenotipo nel caso di un carattere quantitativo controllato da tre coppie alleliche: quando la variazione ambientale è



**Fig. 9.18** – Frequenze relative dei genotipi ottenuti incrociando individui eterozigoti per un diverso numero – 1, 2, 3, 5, 10, molti – di loci indipendenti.

**Tab. 9.10** – Informazioni sulle serie poligeniche che controllano un carattere quantitativo.

No. di coppie alleliche	No. di alleli segreganti	Frazione della popolazione che mostra un fenotipo estremo per il carattere	No. di gameti possibili nella F <sub>1</sub>	No. di genotipi nella F <sub>2</sub>	No. dei fenotipi nella F <sub>2</sub>	Rapporti fenotipici nella F <sub>2</sub>
1	2	$(1/2)^2 = 1/4$	2	$(3)^1 = 3$	3	$(a+b)^2$
2	4	$(1/2)^4 = 1/16$	4	$(3)^2 = 9$	5	$(a+b)^4$
3	6	$(1/2)^6 = 1/64$	8	$(3)^3 = 27$	7	$(a+b)^6$
4	8	$(1/2)^8 = 1/256$	16	$(3)^4 = 81$	9	$(a+b)^8$
n	2n	$(1/2)^{2n}$	$2^n$	$(3)^n$	$2n+1$	$(a+b)^{2n}$



**Fig. 9.19** – Influenza dei fattori ambientali sul valore fenotipico considerando una popolazione  $F_2$  prodotta incrociando o autofecondando genotipi  $PPPP'P'$  ( $P$  = allele minus e  $P'$  = allele plus).

classi genotipiche è grande e le differenze tra classi fenotipiche sono impercettibili. Le statistiche più informative inerenti alle serie poligeniche di un carattere quantitativo sono riassunte in **Tab. 9.10**. Esistono metodi matematici che consentono la descrizione statistica del fenotipo e la determinazione del numero di geni coinvolti. Tuttavia, anche con questi metodi rimangono notevoli complicazioni causate dall'influenza esercitata dall'ambiente sulla manifestazione del fenotipo, dall'associazione tra poligeni, dalle relazioni di dominanza e dalle interazioni non alleliche (epistasia) ai loci di una serie poligenica.

moderata quasi tutti gli individui rientrano in una categoria fenotipica che corrisponde al loro genotipo. Quando invece l'effetto ambientale è forte diventa difficile attribuire ciascuno dei fenotipi ad una specifica classe genotipica: in questo caso il carattere quantitativo presenta una distribuzione continua tra il valore fenotipico minimo e quello massimo. Appare pertanto evidente che la possibilità per i genetisti di stabilire la corrispondenza tra genotipo e fenotipo dipende da quanti sono i geni interessati e da quanto l'ambiente influenza la variabilità del carattere quantitativo.

A parità di variazione ambientale, all'aumentare del numero di coppie alleliche in una serie poligenica che controlla un carattere quantitativo, la distribuzione di frequenze della popolazione  $F_2$  assume rapidamente un andamento continuo per ciò che riguarda la variabilità fenotipica, dove le distinzioni tra classi genotipiche diventano impossibili. In generale, quando le coppie alleliche interessate sono cinque o più risulta molto problematico stabilire l'esatto numero di coppie alleliche che controllano un carattere quantitativo. I rapporti fenotipici sono difficili da discernere perché il numero delle

### Quadro 9.3 – La genetica dei caratteri quantitativi degli animali di uso zootecnico

A cura di Francesco Panella e Francesca Sarti

Dipartimento di Biologia Applicata, Università di Perugia

Si definisce carattere una qualsiasi espressione del fenotipo (ciò che appare) in qualche modo percepibile e, talora, misurabile. I caratteri possono essere raggruppati in quattro distinte categorie:

1. Caratteri quantitativi: si manifestano come quantità e possono essere, pertanto, misurati. Tra questi è opportuno ricordare le dimensioni corporee, il peso e la produzione di latte. Presentano una variabilità continua (esprimibile mediante una curva gaussiana).
2. Caratteri meristici: possono essere contati, ma solo con numeri interi, come, ad esempio, il numero delle vertebre o il numero di nati per parto, ecc.
3. Caratteri soglia: esprimono "presenza o assenza" quali alcune patologie o malformazioni (labbro leporino, spina bifida, diabete, schizofrenia).
4. Caratteri qualitativi: come la presenza o l'assenza di macchie sul corpo, particolari colorazioni degli occhi o dei mantelli, ecc. Le loro espressioni fenotipiche sono di numero limitato, ben distinte tra loro e non ammettono termini intermedi; la

loro variabilità non può, pertanto, essere espressa mediante una curva gaussiana e viene detta discontinua.

I primi tre tipi di caratteri sono "plurifattoriali", determinati cioè dall'azione di più geni; al contrario i caratteri qualitativi sono generalmente il prodotto dell'azione di un singolo gene che nel corso dell'evoluzione ha subito variazioni e, quindi, può esprimersi in maniera diversa. Si parla, in quest'ultimo caso, di variabilità "monofattoriale".

I caratteri quantitativi, infine, presentano, al contrario degli altri, una dipendenza più o meno forte, dai fattori ambientali.

#### La variabilità e i caratteri quantitativi

##### Il modello infinitesimale

Come sopra affermato i caratteri quantitativi sono determinati da un elevato numero di loci e quindi da molti geni ognuno con un effetto limitato, cui si aggiunge l'influenza che su questi caratteri può avere l'ambiente (tutto ciò che non è dovuto ai geni).

In forma sintetica quindi si può asserire che:  $P = \mu + G + E$ , in cui  $P$  è il fenotipo,  $\mu$  è la media della popolazione,  $G$  è la somma degli effetti dei geni che agiscono sul fenotipo e  $E$  è l'effetto che l'ambiente esercita sul fenotipo.

Se si tiene presente ancora una volta che: i) i geni coinvolti nella determinazione fenotipica di un carattere quantitativo (anche di interesse zootecnico) sono in numero relativamente elevato; ii) presentano segregazione indipendente, ma anche fenomeni di associazione; iii) hanno polimorfismi piuttosto complessi e

frequenze diverse; iv) hanno diverso effetto per diverse regioni genomiche ed una regolazione fortemente modulata in funzione del tempo, del tessuto, del sesso, dello stato fisiologico; è opportuna un'ulteriore differenziazione nell'ambito degli effetti genetici, per cui:

$$G = A + D + I$$

e quindi:

$$P = \mu + A + D + I + E$$

Analizzando in dettaglio le componenti genetiche sopra riportate si evidenzia che:

*A* è l'effetto genico infinitesimale semplice (dovuto all'additività) di ogni gene coinvolto nella determinazione del fenotipo, va notato che la metà di questo effetto ( $\frac{1}{2} A$ ) viene trasmesso attraverso i gameti alla progenie ed è quindi, come si avrà modo di constatare nel prosieguo, il maggiore responsabile della somiglianza tra genitori e figli nonché della ereditabilità dei caratteri. Proprio per questo l'effetto additivo viene ritenuto il più importante ai fini della selezione e quindi del miglioramento genetico.

*D* è l'effetto genico di dominanza ed è determinato da tutti i rapporti di dominanza/recessività che si possono instaurare tra gli alleli che si trovano entro i loci coinvolti nella definizione di *P*; tradizionalmente si attribuisce a *D* un'importanza molto relativa, ma la possibilità di applicare al miglioramento genetico biotecnologie quali l'*embryo-transfer* o la clonazione fa sì che nella popolazione aumenti la frequenza di fratelli pieni o addirittura di individui con lo stesso genotipo, la cui somiglianza quindi non è dovuta al solo effetto additivo dei geni, ma anche a quello di dominanza.

*I* è l'effetto di interazione genica o epistasia che si instaura tra loci diversi coinvolti nella determinazione di *P*, anche in questo caso valgono le considerazioni sopra fatte per l'effetto di dominanza.

Analogamente anche per l'effetto ambientale *E* si possono fare ulteriori scomposizioni, così che:

$$E = PE + TE$$

e quindi:

$$P = \mu + A + D + I + PE + TE$$

Vale la pena a questo proposito ricordare che con il termine ambientale si vuole in questo contesto intendere tutto ciò che non è determinato dai geni, per cui la sua consueta accezione, che porta essenzialmente all'associazione con fattori climatici (temperatura), geografici (altitudine, zona di origine), agro-pedologici (giacitura, tipo di suolo), ecc. viene sostituita con un'altra molto più ampia che considera numerosissimi altri fattori che in zootecnia si identificano prevalentemente con il tipo di allevamento, il management, l'alimentazione, lo stato sanitario, ecc.

Sulla scorta di quanto sopra si evidenzia che:

*PE* sono gli effetti ambientali permanenti che, come si intuisce, non cambiano nel tempo, nella loro interpretazione in funzione del miglioramento genetico nei caratteri di interesse zootecnico si è soliti identificarli con l'ambiente animale quale, ad esempio, la mammella che non cambia (permane) per tutte le lattazioni di una stessa bovina, o l'utero entro cui si sviluppano tutti i figli (permane) in una stessa fattrice; *TE* sono gli effetti ambientali temporanei, che cambiano con il tempo, quali il clima, il management, la temperatura, ecc.

Considerato quanto sopra si può quindi osservare che il fenotipo presenta una componente permanente (che non muta nel tempo) e che può essere identificata con l'animale (*a*) comprensivo dei suoi geni e dei suoi effetti ambientali permanenti:

$$a = G + PE$$

e una componente temporanea costituita dagli effetti ambientali temporanei *TE*

Per cui:

$$P = a + TE$$

#### *La variabilità e la varianza*

La variabilità che si può riscontrare in una popolazione è la condizione essenziale per poterla migliorare attraverso la selezione; è pertanto ovvio che non si potrebbe ottenere alcun risultato in questo senso da una popolazione senza variabilità (tutti gli individui sono uguali). Se si fa riferimento a quanto riportato nel precedente paragrafo risulta, infatti, evidente che in una popolazione la variabilità che si riscontra tra i suoi diversi individui può essere dovuta al loro diverso assetto genetico o a differenze dovute all'ambiente in cui questi si trovano a vivere e a produrre.

Pur non volendo entrare nello specifico, vale la pena ricordare che, all'origine della variabilità genetica, possono essere presi in causa fenomeni quali le mutazioni, le migrazioni da una popolazione all'altra di individui o di gameti (identificabili in zootecnia con l'incrocio), la ricombinazione genetica, ecc. Per quanto riguarda la variabilità ambientale, questa si può più intuitivamente ascrivere alle differenze che diversi ambienti sono in grado di determinare (animali ben alimentati crescono più rapidamente di animali che non ricevono una dieta adeguata).

A questo proposito è doverosa una riflessione sull'effetto che la variabilità ambientale ha avuto sulla variabilità genetica, è infatti evidente come l'ambiente, attraverso i meccanismi di sopravvivenza del più adatto (selezione naturale) abbia plasmato, in contesti diversi, differenti tipi genetici; esempio ne sono numerose razze ovine originarie del Nord Europa che presentano caratteristiche tipiche per sopravvivere in ambienti freddi (forte accumulo di grasso, padiglioni auricolari di piccole dimensioni, arti corti, vello molto abbondante, ecc.) e che quindi differiscono nettamente da altri ovini che, popolando zone calde ed aride, presentano peculiarità morfo-funzionali assai diverse (padiglioni auricolari ampi, arti piuttosto lunghi, talora assenza di vello, accumulo di grasso alla base della coda, ecc.).

Volendo dare una connotazione pratica e quantitativamente percepibile alla variabilità è necessario ricordare che statisticamente la sua misura è la varianza ( $V$  o  $\sigma^2$ ) che, riferita ad una popolazione, viene calcolata come lo scarto quadratico medio (in inglese *MS: Mean Square*); a questo proposito vale la pena ricordare che le lettere grandi, di solito, si riferiscono all'intera popolazione, mentre le lettere romane al campione esaminato. A puro scopo esemplificativo nella **Tab. 9.11** si riporta un caso pratico di calcolo della varianza in un campione di sei pesi alla nascita di agnelli.

La variabilità che si riscontra in un determinato carattere, può quindi essere misurata attraverso una varianza che verrà definita totale o fenotipica ( $V_p$  o  $\sigma_p^2$ ) e che sarà la risultante di varie componenti.

Da quanto sopra affermato circa i vari effetti che contribuiscono a determinare il fenotipo risulta quindi che:

$$\sigma_p^2 = \sigma_A^2 + \sigma_D^2 + \sigma_I^2 + \sigma_{PE}^2 + \sigma_{TE}^2$$

**Tab. 9.11** – Caso pratico di calcolo della varianza in un campione di sei pesi alla nascita di agnelli.

Agnello	Peso (kg)	Scarto dalla Media	Scarto dalla Media al Quadrato
1	3	3-4=-1	1
2	5	5-4=1	1
3	3	3-4=-1	1
4	5	5-4=1	1
5	2	2-4=-2	4
6	6	6-4=2	4

Media =  $\frac{24}{6} = 4$   
 $SS^* = 12$   
 $MS = \frac{12}{5} = 2,4$

\*\* SS o Devianza = Somma degli scarti dalla media  
 Gradi di libertà = numero di osservazioni - 1 (6-1=5)

in cui

- $\sigma^2_p$  = varianza fenotipica;
- $\sigma^2_A$  = varianza genetica additiva;
- $\sigma^2_D$  = varianza genetica di dominanza;
- $\sigma^2_I$  = varianza genetica di epistasia;
- $\sigma^2_{PE}$  = varianza degli effetti ambientali permanenti;
- $\sigma^2_{TE}$  = varianza degli effetti ambientali temporanei.

Tale ripartizione della varianza fenotipica nelle sue componenti, oltre che assumere un corretto significato biologico, è del tutto rispondente alla regola secondo cui la varianza di una variabile che risulta essere la somma di più variabili casuali è uguale alla somma della varianza delle singole variabili più due volte tutte le possibili covarianze (COV: misura della variabilità comune a due variabili) tra queste variabili, per cui se:

$$P = \mu + A + D + I + PE + TE$$

allora:

$$\sigma^2_p = \sigma^2_\mu + \sigma^2_A + \sigma^2_D + \sigma^2_I + \sigma^2_{PE} + \sigma^2_{TE} + 2[\sigma_{\mu A} + \sigma_{\mu D} + \sigma_{\mu I} + \sigma_{\mu PE} + \sigma_{\mu TE} + \sigma_{A D} + \sigma_{A I} + \sigma_{A PE} + \sigma_{A TE} + \sigma_{D I} + \sigma_{D PE} + \sigma_{D TE} + \sigma_{I PE} + \sigma_{I TE}]$$

poiché la covarianza di una variabile con sé stessa è uguale alla sua varianza, la covarianza tra una variabile ed una costante ( $\mu$ ) è pari a 0 e le covarianze tra i diversi effetti sono uguali a 0, il tutto, come già riportato, risulta:

$$\sigma^2_p = \sigma^2_A + \sigma^2_D + \sigma^2_I + \sigma^2_{PE} + \sigma^2_{TE}$$

**I parametri genetici**

I parametri genetici, regolati e quantitativamente definiti da rapporti che si instaurano tra le diverse componenti della variabilità fenotipica, esprimono la funzione che i geni hanno nel determinare un certo fenotipo, la possibilità di conoscerli e di poterne valutare la grandezza è quindi condizione essenziale per condurre un'efficace selezione dei caratteri quantitativi.

I principali parametri genetici sono l'**ereditabilità** ( $h^2$ ) e la **ripetibilità** (R), che, come si avrà modo di osservare, vengono determinati da rapporti tra le componenti della varianza sopra descritte. A questi si aggiunge un terzo parametro, di diversa definizione matematica e di grande interesse applicativo nella selezione: la **parentela** ( $R_{xy}$ ). Da questo infine ne deriva un quarto: la **consanguineità** ( $F_x$ ).

*La parentela e la consanguineità*

Due parenti hanno antenati comuni, quali genitori, nonni, bisnon-

ni; a questo proposito va notato che non è necessario che l'antenato (o gli antenati) comune siano egualmente distanti dai due individui, si può infatti essere nonno dell'uno e padre dell'altro. Quindi la parentela può essere definita, secondo Sewall Wright (1921-1922), come la probabilità che due individui abbiano, in locus a caso, alleli identici per discendenza, che derivano cioè da uno stesso allele presente nel genoma di un loro ascendente. La parentela viene misurata dal suo coefficiente (detto di Wright) che può assumere valori compresi tra 0 ed 1:

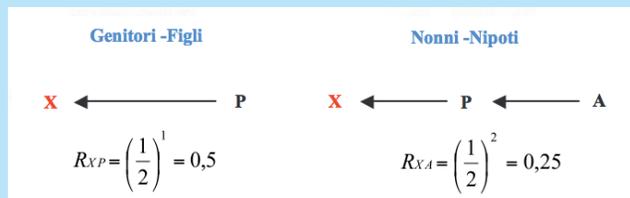
$$R_{xy} = \frac{\sum \left(\frac{1}{2}\right)^{n_1+n_2} (1+F_A)}{\sqrt{1+F_x} \sqrt{1+F_y}}$$

Poiché la parentela di cui si discute è dovuta all'effetto di singoli geni, viene definita "additiva" e spesso viene indicata con il simbolo  $a_{xy}$ .

Nella formula sopra riportata  $n_1$  e  $n_2$  è il numero di salti generazionali che si separano X ed Y dal loro antenato comune A, il segno  $\sum$  è necessario perchè gli antenati comuni potrebbero essere più di uno,  $F_x$ ,  $F_y$  e  $F_A$  sono i coefficienti di consanguineità di X, Y e dell'antenato comune A. La parentela di un individuo con se stesso  $R_{xx}$  risulta quindi  $1+F_A$ .

Se A non presenta consanguineità la formula si semplifica a:

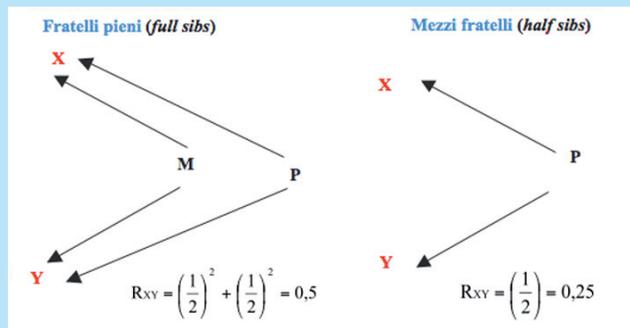
$$R_{xy} = \sum \left(\frac{1}{2}\right)^n$$



**Fig. 9.20** – Alcuni esempi di parentela diretta.

La parentela può essere distinta in diretta o collaterale. In **Fig. 9.20** vengono riportati alcuni esempi di parentela diretta. In questo caso, la formula di Wright può essere anche così scritta:

$$R_{xy} = \sum \left(\frac{1}{2}\right)^n \sqrt{\frac{1+F_x}{1+F_y}}$$



**Fig. 9.21** – Alcuni esempi di parentela collaterale.

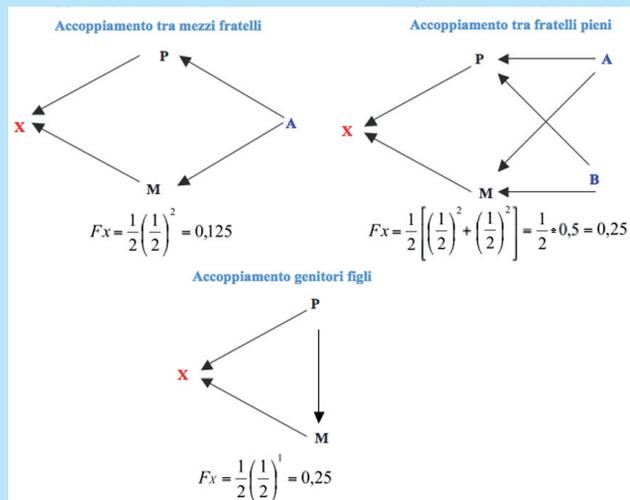
dove  $n$  è il numero di salti generazionali tra ascendente e discendente. I principali casi di parentela collaterale sono riportati in **Fig. 9.21**.

Come già osservato, la parentela si stabilisce tra due differenti individui, al contrario la consanguineità è propria del singolo e si presenta quando si accoppiano individui tra loro parenti. Anche la consanguineità è misurata da un coefficiente  $F_x$  (Malecot, 1948) che può variare tra 0 ed 1 e misura la probabilità che un locus a caso nell'individuo sia allo stato omozigote perchè i suo genitori, in quanto parenti gli hanno trasmesso lo stesso allele:

$$F_x = \sum \left(\frac{1}{2}\right)^{n_1+n_2+1} (1+F_A)$$

Nella formula sopra riportata  $n_1$  è il numero di salti generazionali che separano l'antenato comune A dal padre di X e  $n_2$  quelli che separano A dalla madre di X. I più diffusi coefficienti di consanguineità negli animali sono riportati in **Fig. 9.22**.

Passando a considerare alcuni risvolti pratici legati alla consanguineità va osservato che «la riproduzione in consanguineità» è una pratica vecchia di secoli. Tutti gli animali domestici sono stati fatti accoppiare tra consanguinei onde fissare diversi caratteri utili o desiderabili; già all'epoca dei Romani, infatti, la produzione di lana bianca era ottenuta utilizzando per la riproduzione i soli arieti depigmentati. In tempi più recenti, inoltre, sia negli animali domestici da allevamento che in quelli da affezione, sono stati praticati accoppiamenti in consanguineità per ottenere esemplari con particolari caratteristiche; va a questo proposito ricordato che nel XVIII secolo, in Gran Bretagna, alcuni allevatori ottennero le prime razze standardizzate di animali domestici programmando accoppiamenti in stretta consanguineità. Le razze allora ottenute, peraltro attualmente diffuse in tutto il Mondo, sono state quindi create riducendo progressivamente la variabilità genetica di una eterogenea popolazione di partenza.



**Fig. 9.22** – Coefficienti di consanguineità molto diffusi negli animali.

In tutte le specie domestiche si è pertanto determinata una riduzione della variabilità iniziale; malgrado questa riduzione della variabilità genetica, i livelli di imparentamento delle popolazioni animali sono risultati poco elevati fino a quando non è stato introdotto l'uso

della inseminazione artificiale (I.A.), tecnica questa che ha determinato una notevole propagazione genetica di pochi riproduttori. L'impiego della I.A. su larga scala pone quindi notevoli problemi di controllo e salvaguardia della variabilità genetica in popolazioni animali dotate di numerosità anche piuttosto elevate.

Nei bovini, in particolare, va osservato che, sebbene questa specie sia meno sensibile di altre (per esempio quella suina) alla "depressione da consanguineità", in tutti gli aspetti produttivi sono stati messi in evidenza seri problemi conseguenti ad un aumento del livello di inincrocio. Tale problema è evidenziato dal largo uso che si fa della I.A. Quando, infatti, il numero di tori utilizzati per la Inseminazione Artificiale cade sotto un certo livello minimo, il valore economico di una razza viene minacciato a causa dell'aumento delle anomalie ereditarie o della predisposizione ereditaria alle malattie: tali effetti, ovviamente sono tanto più grandi quanto piccola è la popolazione inincrociata. Va inoltre considerato che, attualmente, grazie ad adeguati programmi di gestione degli accoppiamenti è possibile comunque limitare gli incrementi generazionali del coefficiente di consanguineità entro livelli talora insignificanti.

Passando a citare alcuni aspetti negativi legati alla consanguineità va osservato che questa si ripercuote in maniera talvolta determinante in particolare nei caratteri riguardanti la riproduzione; generalmente, infatti, provoca una diminuzione della percentuale di concepimento e della vitalità fetale. Molti inoltre riportano che le cause principali di mortalità neonatale, quali le diarree e le polmoniti, provocano perdite notevolmente maggiori sui vitelli consanguinei che non sui non consanguinei, il che mostra come questi ultimi siano generalmente più resistenti alle malattie. Altri ricercatori, inoltre, riferiscono che, con l'aumento della consanguineità, aumenta, nei maschi, il numero di alterazioni dei tubuli testicolari, la frequenza dell'ipoplasia testicolare e le alterazioni della qualità delle cellule germinali e della fecondità.

Oltre a deprimere le performance riproduttive, la consanguineità manifesta i suoi aspetti negativi determinando anche la comparsa di anomalie genetiche. Molti autori sono infatti d'accordo nell'affermare che la frequenza di geni recessivi indesiderabili è direttamente collegata al grado di consanguineità. Il cosiddetto morbo "Adema", ad esempio, riscontrato nella Pezzata Nera Danese, sembra essere una conseguenza della consanguineità; si tratta infatti di un'anomalia caratterizzata da paracheratosi ed ipercheratosi cutanee, comparsa per la prima volta nella progenie di 10 tori, tutti figli del toro Adema-H.

**Ereditabilità**

L'ereditabilità, nell'accezione più ampia del termine, può essere definita come la parte di varianza fenotipica che è dovuta all'effetto dei geni; è misurata da un coefficiente il cui valore può variare da 1 (il fenotipo è determinato esclusivamente dai geni) a 0 (l'effetto dei geni è nullo ed il fenotipo dipende solo dall'ambiente).

Per maggiore precisione va detto che è opportuno discriminare tra due tipi di ereditabilità:

i) il primo è l'ereditabilità in senso largo (*broad sense*) il cui simbolo è  $H^2$  o  $h^2_b$  e viene misurata dal rapporto:

$$H^2(h^2_b) = \frac{\sigma^2_A}{\sigma^2_p}$$

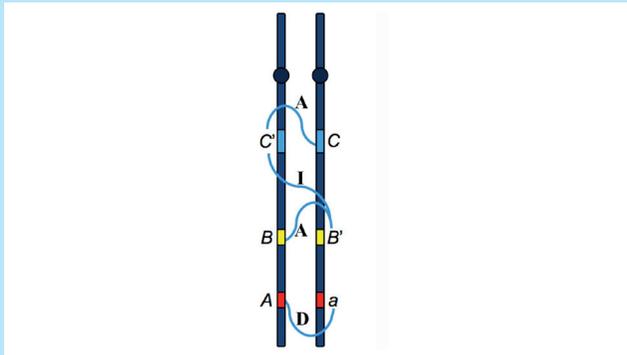
come si può dedurre dalla sua misura l'ereditabilità in senso largo indica quanta parte della variabilità fenotipica è dovuta agli effetti genetici;

ii) il secondo è l'ereditabilità in senso stretto (*narrow sense*) che ha simbolo  $h^2_N$  o, più semplicemente,  $h^2$  e viene stimata dal rapporto:

$$h^2(h^2_N) = \frac{\sigma_A^2}{\sigma_p^2}$$

che indica la quota di variabilità dovuta al solo effetto genetico additivo.

È a questo proposito necessario osservare con attenzione la **Fig. 9.23** in cui sono riportati due cromosomi omologhi presenti in una cellula germinale, con specificati l'effetto cumulativo dei singoli geni (additività), l'effetto dovuto ai rapporti tra i geni presenti in un singolo locus (dominanza) e l'effetto dovuto ai rapporti tra i geni situati in loci diversi (epistasia); se si tiene presente che durante la meiosi i due cromosomi si separano per andare in due diversi gameti, si può facilmente dedurre che dei tre effetti solo quello additivo, accompagnando i singoli geni, può essere veicolato dai gameti e quindi passare da una generazione alla successiva. Da ciò deriva che l'ereditabilità in senso stretto indica quanta parte della variabilità fenotipica passa da una generazione alla successiva e quindi che la conoscenza di  $h^2$  è assolutamente necessaria per predisporre opportuni piani di selezione. Ovviamente  $H^2 \geq h^2$ .



**Fig. 9.23** – Coppia di cromosomi omologhi con loci i cui geni manifestano interazioni intraalleliche di dominanza (D) e additività (A), ed interazioni interalleliche di epistasia (I).

La stima del coefficiente di ereditabilità richiede l'uso di metodi statistici talora assai sofisticati che si basano prevalentemente sull'informazione relativa a più parenti; in questa sede, pertanto, ci si limita solamente a citarne i più comuni: i) Regressione genitori figli: in cui  $h^2$  è uguale al doppio del coefficiente di regressione; ii) Regressione fratelli pieni: in cui  $h^2$  è uguale al doppio del coefficiente di regressione; iii) Regressione mezzi fratelli: in cui  $h^2$  è uguale al quadruplo del coefficiente di regressione; iv) Analisi della varianza tra padri (correlazione intraclass).

I coefficienti di ereditabilità di alcuni caratteri di interesse zootecnico nella specie bovina sono riportati in **Tab. 9.12**. Come è possibile osservare, l'ereditabilità varia con il tipo di carattere: risulta infatti elevata nei tratti legati alla produzione di carne, meno evidente in quelli relativi alla produzione di latte e quasi trascurabile in quelli riproduttivi che, evidentemente, sono fortemente influenzati dal management.

**Tab. 9.12** – Valori di ereditabilità di alcuni caratteri zootecnici.

Carattere	$h^2$ (%)
Peso alla nascita	25-40
Peso allo svezzamento	25-40
Peso ad 1 anno	50-60
Peso a 18 anni	45-55
Resa al macello	25-50
Produzione latte	20-30
% di grasso nel latte	50-60
Interparto	0-10
Volume eiaculato	3-12

#### Ripetibilità

La ripetibilità misura quanto l'espressione di un carattere si ripete, nel tempo o nello spazio, sullo stesso individuo. Esempi di caratteri che si ripetono nel tempo possono essere le produzioni di latte nelle diverse lattazioni di una bovina, i pesi alla nascita dei figli di una stessa madre, il numero di figli nati nei parti di una stessa scrofa, ecc. Un carattere che si ripete nello spazio è il numero di peli per centimetro quadrato di pelle.

Se il carattere si ripete più volte sullo stesso soggetto, in tutte le sue ripetute espressioni fenotipiche verrà influenzato dal genotipo dell'individuo e dall'effetto dell'ambiente permanente relativo all'individuo; ad esempio, le quantità di latte prodotte dalla stessa bovina nelle sue diverse lattazioni sono tutte influenzate dal genotipo della bovina e dall'ambiente rappresentato dalla sua mammella che permane in ogni lattazione.

Per quanto sopra riportato la misura del coefficiente di ripetibilità si ottiene:

$$R = \frac{\sigma_G^2 + \sigma_{PE}^2}{\sigma_p^2}$$

poiché  $\sigma_G^2$  e  $\sigma_{PE}^2$  sono relative all'animale vengono spesso riferite, nel loro insieme, come  $\sigma_a^2$  (varianza animale). Anche i metodi di stima della ripetibilità, come già detto per l'ereditabilità, richiedono applicazioni statistiche abbastanza complesse, prevalentemente basate sull'analisi della varianza e della regressione. A titolo di esempio, la ripetibilità di alcuni caratteri di interesse zootecnico nella specie bovina è riportata in **Tab. 9.13**.

**Tab. 9.13** – Ripetibilità di alcuni caratteri di interesse zootecnico nella specie bovina (da Bourdon, 1997).

Carattere	R (%)
Peso alla nascita	20
Peso allo svezzamento	40
Produzione latte	50
% di grasso nel latte	60
Interparto	15

#### Selezione ed indice genetico

La selezione è comunemente interpretata come la capacità di sopravvivenza del "più adatto" ad un determinato ambiente che,

proprio per questo, dà origine ad una progenie più numerosa e feconda; tale concezione, che si adatta perfettamente alla selezione naturale, ben si adatta anche alla selezione artificiale o antropica; in questo caso va solo tenuto presente che le connotazioni ambientali sono dettate dall'uomo e si riferiscono per gran parte ad un ambiente economico dove il più adatto è colui che è in grado di dare il reddito maggiore.

I meccanismi attraverso cui la selezione si realizza consistono nella scelta (effettuata dall'ambiente o dall'uomo) dei migliori che poi si accoppieranno e daranno una progenie particolarmente adatta al contesto in cui si trova ad operare. Se nella selezione naturale i migliori sono scelti in base alla loro capacità di superare difficoltà tradizionalmente intese come quelle determinate dal clima o dalle interazioni con altri viventi, nella selezione antropica è l'uomo che disegna l'ambiente (economico) in cui l'animale mostra di essere più o meno capace di sapersi adattare (produrre); è ovvio che tale ambiente non è costante, ma si evolve continuamente in relazione a numerosi fattori.

Il problema fondamentale in questa situazione è saper individuare i più adatti (i più produttivi); la cosa potrebbe sembrare di facile attuazione, ma nasconde, al contrario, numerosi problemi legati, essenzialmente, a quanto in precedenza osservato circa la determinazione del fenotipo, che vale la pena riportare nuovamente:  $P = \mu + A + D + I + PE + TE$ . Si ricorda, infatti, che il fenotipo (P) è dovuto a diverse componenti, tra queste solamente una, quella additiva (A) interessa la selezione perchè è ereditabile e passa alla progenie, pertanto la misura di P non consente l'individuazione dei migliori che sono invece i soggetti con il valore additivo più alto. La questione da risolvere è quindi "stimare A conoscendo P". Si ricorda che A viene anche definito "valore riproduttivo" (dall'inglese *breeding value*, BV) e che la sua stima è l'Indice genetico con simbolo  $\hat{A}$  o I (o EBV *estimated breeding value*).

Solitamente il calcolo dell'indice genetico si basa sulle seguenti informazioni: i) la produzione dell'animale da valutare; ii) la produzione della progenie dell'animale da valutare; iii) l'indice genetico del padre; iv) l'indice genetico della madre; v) l'indice genetico di tutti i parenti conosciuti.

Non è nelle intenzioni di questa breve trattazione dare le indicazioni necessarie per il calcolo dell'indice genetico, se ne vogliono comunque fornire i principali basilari concetti. Il primo è che il valore dell'individuo viene sempre messo in relazione alla media della popolazione cui appartiene, pertanto, nella stima dell'indice, bisogna inizialmente "depurare" il fenotipo dalla sua media, ottenendo così un valore che viene definito "valore fenotipico o fenotipo corretto":

$$X = P - \mu$$

Una seconda considerazione fondamentale deriva da quanto già riportato circa il calcolo dell'ereditabilità, se infatti:

$$h^2(h_N^2) = \frac{\sigma_A^2}{\sigma_P^2}$$

allora

$$\hat{A} = h^2 X$$

è questa la stima più semplice e fondamentale dell'indice genetico che, nella fattispecie, si riferisce in particolare al primo dei casi sopra riportati.

A puro scopo esemplificativo se un torello di 18 mesi pesa 800 kg, la media della sua popolazione è di 750 kg e il coefficiente di

ereditabilità del carattere è di 0,30, l'indice genetico del torello sarà:

$$\hat{A} = 0,30 (800-750) = + 15 \text{ kg}$$

La stima che, in questo caso, viene effettuata utilizzando la sola ereditabilità del carattere si può complicare notevolmente al variare delle fonti di informazione, all'aumentare del numero delle osservazioni sullo stesso o su altri caratteri, ecc. In questo caso X viene opportunamente ponderato per un coefficiente che, a seconda delle circostanze, tiene conto, oltre che dell'ereditabilità, anche della ripetibilità, del numero dei parenti o delle informazioni su di essi, delle covarianze tra i diversi caratteri, ecc.

Un indice particolare che vale comunque ricordare in questa sede è l'indice pedigree, che si ottiene come media degli indici di due possibili genitori:

$$\hat{A} = \frac{\hat{A}_P + \hat{A}_M}{2}$$

questo indice, che spesso si riferisce a soggetti che non nasceranno mai, riveste un'importanza fondamentale nella programmazione degli accoppiamenti. Nella pratica selettiva, infatti, dato un certo numero di riproduttori maschi e femmine, si è soliti calcolare l'indice pedigree di tutti i figli che si potrebbero ottenere da tutte le possibili combinazioni di genitori e attuare poi solo gli accoppiamenti più favorevoli. Gli indici ai quali si è fatto riferimento vengono accompagnati da stime della loro accuratezza o precisione, che consentono all'allevatore di capire se il loro uso darà dei risultati più o meno affidabili. Questi indici, infine, pur consentendo una corretta individuazione del valore genetico dei riproduttori, non sono in alcun modo depurati dall'interferenza che sul fenotipo hanno i fattori ambientali. Questo problema fu affrontato inizialmente dal prof. C.R. Henderson della Cornell University (USA) che, all'inizio degli anni '60 dello scorso secolo, propose dei modelli matematici che fossero in grado di stimare l'indice genetico dei riproduttori (inizialmente solo i maschi) correggendoli per l'effetto di alcuni noti fattori ambientali. Tali indici furono identificati con la sigla BLUP (acronimo di *Best Linear Unbiased Prediction*), letteralmente, la miglior previsione lineare senza errore (del valore genetico). Questo metodo, inizialmente utilizzato per i tori delle razze bovine da latte si propagò in maniera evidentissima con il progressivo aumento delle capacità operative degli elaboratori elettronici tanto che a questi primi modelli – definiti *Sire Model* – ne seguirono altri sempre più complicati ed efficaci; l'ultima "generazione", il cosiddetto *Animal Model*, consente di stimare contemporaneamente il valore genetico di tutti i componenti della popolazione, in questo caso quindi, molto spesso, la stima dell'indice genetico può riguardare contemporaneamente alcuni milioni di animali. Attualmente le valutazioni BLUP, che sono state inizialmente applicate alla selezione della vacca da latte, vengono utilizzate nella valutazione dei riproduttori di tutte le specie di interesse zootecnico (Fig. 9.23).



**Fig. 9.23** – Vacca di razza Frisone italiana (A); Torello di razza Marchigiana (B, foto ANABIC); Ariete di razza Appenninica (C).

**QTL (Quantitative Trait Loci)**

I caratteri quantitativi, solitamente di elevato valore economico, hanno, come detto, un determinismo genetico abbastanza complesso, mentre i qualitativi, ereditati in maniera più semplice, hanno un interesse economico ridotto.

La situazione più favorevole sarebbe quella di un singolo locus che esercitasse una notevole influenza su un carattere quantitativo. Tale circostanza si verifica quando un gene influenza più caratteri (pleiotropia) oppure quando i geni sono associati sullo stesso cromosoma così da essere ereditati in blocco; nella pratica selettiva ci si avvale di situazioni in cui un tratto di DNA è in grado di "marcare" la presenza di un QTL, cioè dei loci contenuti in una ben definita regione cromosomica che sono responsabili della determinazione di una particolare produzione. L'applicazione pratica di questo fenomeno nel miglioramento genetico viene

definita MAS (*Marker Assisted Selection*). Tali riflessioni consentono di intuire che i metodi di miglioramento genetico che permettono allo stesso tempo di individuare i loci qualitativi che hanno "effetto marcatore" e di valutare l'effetto dei geni quantitativi responsabili della produzione, comportano tutta una serie di problematiche di ordine tecnico ed interpretativo che esulano dalle finalità di questa trattazione.

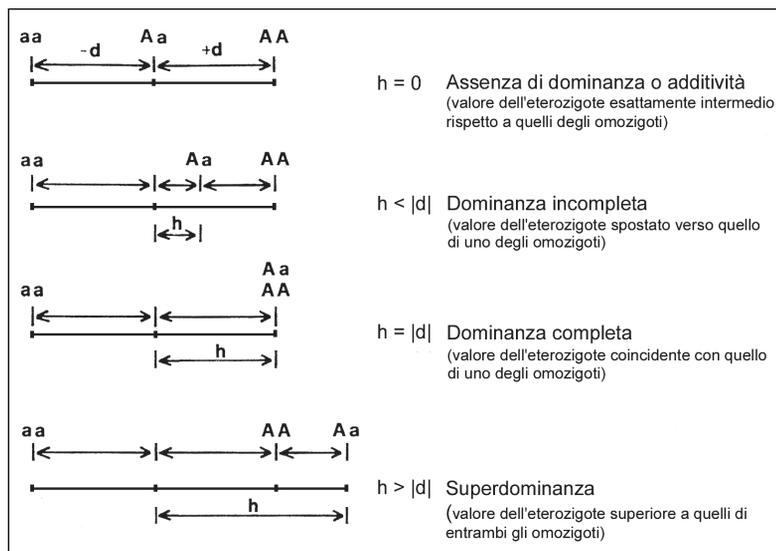
**Bibliografia**

Bourdon R.M. (1997) *Understanding Animal Breeding*. Prentice-Hall, Inc.  
Pagnacco G. (2004) *Genetica animale applicata*. Casa Editrice Ambrosiana

**9.7 Effetto della dominanza sull'eredità dei caratteri quantitativi**

L'eredità dei caratteri quantitativi è determinata da fenomeni di additività che prevedono l'azione cumulativa di due o più alleli, allo stesso locus e a loci diversi, nella manifestazione fenotipica. In presenza di additività un allele, per esempio  $A'$ , determina un effetto fenotipico costante sia quando sostituisce  $A$  nel genotipo  $AA$  dando il genotipo  $A'A$  che quando sostituisce  $a$  nel genotipo  $A'a$  dando il genotipo  $A'a'$ . Il modello additivo è basato pertanto sull'assoluta mancanza di dominanza a ciascuno dei loci della serie poligenica e quindi ad un dato locus l'eterozigote ha un valore esattamente intermedio rispetto a quello dei due omozigoti. Tuttavia, i modelli di eredità possono però essere condizionati anche da fenomeni di interazione allelica (dominanza) e di interazione non allelica (epistasia). In presenza di sola additività, genotipi con un uguale numero di alleli plus dovrebbero manifestare lo stesso valore fenotipico, così come genotipi opposti in termini di dosaggio di alleli plus, come ad esempio  $A'A'BCCDD$  e  $A'A'B'B'C'DD$ , dovrebbero portare a classi fenotipiche di valore simmetrico rispetto alla classe centrale della curva di distribuzione. Poiché non tutti i caratteri quantitativi sono controllati da geni con piccoli effetti additivi, né gli effetti dei geni sono sempre indipendenti tra loro, la curva di distribuzione può risultare asimmetrica, con una maggiore frequenza di individui ad una estremità della curva piuttosto che all'estremità opposta. In presenza di dominanza unidirezionale per alleli che condizionano un carattere quantitativo (ad esempio  $A$  e  $a$ ), la discendenza  $F_1$  di un incrocio tra due parentali antagonisti per la manifestazione fenotipica, uno omozigote per gli alleli dominanti ( $AA$ ) e l'altro omozigote per quelli recessivi ( $aa$ ), evidenzierà una distribuzione di tipo asimmetrico. Infatti, qualora  $A$

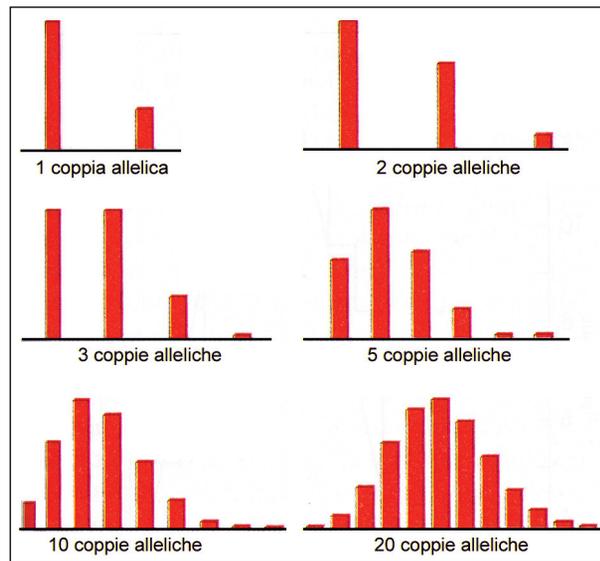
sia dominante su  $a$ , la sostituzione di  $a$  con  $A$  al locus  $Aa$  non sortirà nessun effetto fenotipico quando la dominanza è completa e un effetto fenotipico limitato quando invece la dominanza è incompleta. In questi casi, l'eterozigote non avrà un valore



**Fig. 9.24** – Modello di Mather: valori genotipici in presenza di additività e dominanza ad un singolo locus con due alleli nell'eredità quantitativa.

sia dominante su  $a$ , la sostituzione di  $a$  con  $A$  al locus  $Aa$  non sortirà nessun effetto fenotipico quando la dominanza è completa e un effetto fenotipico limitato quando invece la dominanza è incompleta. In questi casi, l'eterozigote non avrà un valore

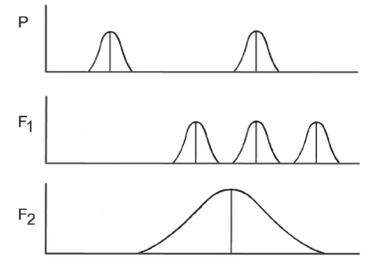
fenotipico intermedio rispetto a quello dei parentali, ma sarà simile o uguale a quello dell'omozigote dominante. In alcuni casi l'eterozigote potrà avere addirittura un valore fenotipico superiore rispetto a quello dell'omozigote dominante, fenomeno noto come **superdominanza**. Con riferimento ad un singolo locus, le situazioni corrispondenti all'assenza di dominanza, alla dominanza sia incompleta che completa, e alla superdominanza sono state rappresentate da K. Mather nel modello schematizzato in **Fig. 9.24**. Quando le coppie alleliche che controllano un carattere quantitativo manifestano dominanza influenzando il valore fenotipico nello stesso senso (dominanza direzionale), la distribuzione della  $F_1$  non sarà più intermedia tra i parentali, ma il suo valore fenotipico medio sarà spostato verso il parentale omozigote per gli alleli dominanti (**Fig. 9.25**). Nella  $F_2$  e nelle generazioni successive il valore fenotipico medio sarà sempre spostato verso il parentale con carattere dominante ma, a causa della progressiva diminuzione degli eterozigoti, tenderà a spostarsi verso una posizione intermedia rispetto ai due parentali omozigoti iniziali, in misura diversa a seconda del sistema riproduttivo della specie. Nella distribuzione della  $F_2$ , la comparsa della dominanza non è comunque sempre facile da osservare in quanto dipende dal numero di geni implicati nel controllo del carattere. In **Fig. 9.26** sono riportate alcune possibili distribuzioni della  $F_2$  per vari numeri di loci interessati da effetti di dominanza che indirizzano verso una data espressione fenotipica. Con l'aumentare del numero di coppie alleliche interessate



la distribuzione diventa progressivamente meno asimmetrica, finché quando sono implicati più di 10 loci è molto difficile distinguere una distribuzione influenzata da effetti di dominanza da quella ottenibile in presenza di soli effetti additivi. Bisogna, inoltre, considerare che per alcuni caratteri quantitativi la variabilità fenotipica è dovuta principalmente a differenze genetiche, mentre per altri è dovuta prevalentemente a cause ambientali. Il contributo relativo dei fattori genetici e di quelli ambientali nella determinazione della variazione di un carattere quantitativo può quindi condizionarne notevolmente la distribuzione in  $F_2$ .

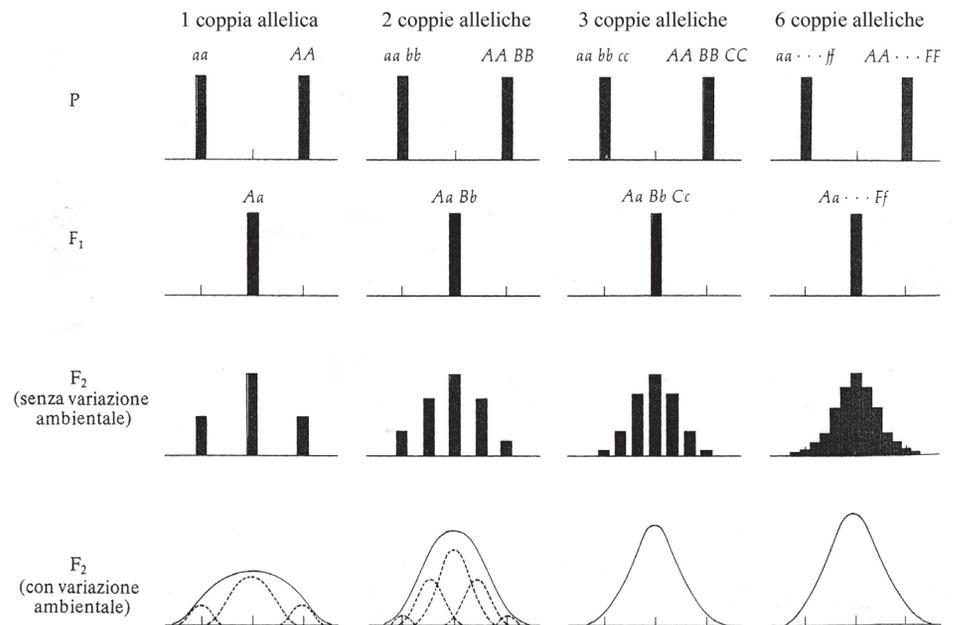
## 9.8 Ereditabilità dei caratteri quantitativi: componenti della varianza fenotipica e della varianza genetica

Quando un carattere quantitativo è controllato da molti geni risulta difficile riconoscere le diverse classi genotipiche a livello fenotipico poiché l'effetto additivo dei singoli geni è di solito troppo modesto per essere discriminato. Oltre al numero dei geni coinvolti bisogna poi considerare l'effetto che l'ambiente esercita sulla manifestazione di un carattere quantitativo, potendone modificare anche sostanzialmente il valore fenotipico. Per esempio, la segregazione di una singola coppia allelica con effetti quantitativi osservabili nella  $F_2$  dovrebbe produrre tre distinti fenotipi in assenza di dominanza



**Fig. 9.25** – Distribuzioni attese per un carattere quantitativo controllato da coppie alleliche che manifestano dominanza direzionale: le curve  $F_1$  sono relative a dominanza incompleta, completa e superdominanza.

**Fig. 9.26** – Distribuzione di un carattere quantitativo nella  $F_2$  per vari numeri di loci che manifestano relazioni di dominanza direzionale che indirizzano verso una data espressione fenotipica.



**Fig. 9.27** – Distribuzioni fenotipiche teoriche in  $F_2$  assumendo un carattere controllato da una, due, tre e sei coppie alleliche con e senza variazione ambientale.

e due soli fenotipi in presenza di dominanza completa. Tuttavia, potrebbero formarsi altri fenotipi addizionali qualora la componente ambientale riuscisse a modificare la manifestazione dei genotipi. Tanto più l'ambiente è in grado di influenzare l'espressione quantitativa di un dato genotipo e tanto più numerosi e variati risulteranno i fenotipi, fintanto che il carattere apparirà distribuito secondo una curva normale o molto simile ad una normale (**Fig. 9.27**). La variabilità totale presente in una popolazione, che prende il nome di variabilità fenotipica, è pertanto dovuta in parte a fattori genetici ed in parte a fattori ambientali. È evidente quindi che i fattori che operano insieme determinando la distribuzione continua tipica dei caratteri quantitativi sono: i) il numero di geni coinvolti; ii) la variazione ambientale tra individui. L'unico modo efficace per distinguere i fattori genetici da quelli ambientali è quello che prevede l'uso di popolazioni sperimentali appropriate.

Sebbene alcuni caratteri importanti siano di tipo qualitativo, la maggior parte dei caratteri sui quali i miglioratori vegetali intervengono con la selezione sono di tipo quantitativo. Tali caratteri sono quelli sui quali è più difficile intervenire con la selezione artificiale a causa della natura poligenica dell'eredità e della variabilità fenotipica conseguente agli effetti ambientali.

La selezione per un carattere quantitativo ha come obiettivo finale quello di spostare nella direzione voluta la media del carattere nella popolazione da migliorare. Tuttavia, la previsione del progresso conseguibile con la selezione è incerta proprio perché i caratteri quantitativi sono controllati da molti geni che possono presentare additività, dominanza ed epistasia, con espressione condizionata dall'ambiente. Il contributo relativo dei fattori genetici e dei fattori ambientali nella determinazione della variabilità fenotipica di un carattere quantitativo è misurato da un parametro che prende il nome di **ereditabilità** ( $h^2$ ). L'ereditabilità equivale alla frazione ereditabile della variazione osservabile per un determinato carattere quantitativo in una popolazione ed è di fondamentale importanza per fare previsioni sui risultati ottenibili con un programma di selezione.

Per determinare l'ereditabilità di un carattere quantitativo occorre per prima cosa misurarne la variabilità attraverso il calcolo della varianza, parametro che misura la fluttuazione dei dati individuali intorno alla media del campione, usando i dati feno-

tipici inerenti al campione di individui. Quindi è necessario suddividere la varianza fenotipica nelle sue componenti poiché le differenze osservate tra gli individui del campione sono in realtà attribuibili a fonti diverse. In particolare, le componenti principali della varianza fenotipica ( $V_P, s^2_P$ ) sono la varianza genetica ( $V_G, s^2_G$ ), dovuta alle differenze genotipiche tra gli individui, e la varianza ambientale ( $V_E, s^2_E$ ), attribuibile all'influenza delle condizioni ambientali sulle caratteristiche fenotipiche degli individui (Fig. 9.28). La varianza genetica dipende quindi dalla variabilità genotipica tra gli individui che costituiscono il campione, mentre la varianza ambientale include qualsiasi altra fonte di variabilità non dovuta a fattori genetici, come ad esempio le condizioni climatiche o le cure colturali. Un'ulteriore fonte di variazione fenotipica è quella connessa all'interazione genotipo-ambiente ( $V_{GE}, s^2_{GE}$ ) che ha luogo quando l'espressione fenotipica di un particolare genotipo è diversa a seconda dell'ambiente. La varianza fenotipica include pertanto le componenti riconducibili alla variabilità genotipica, a quella ambientale e all'interazione genotipo-ambiente e può essere descritta mediante la seguente espressione:

$$s^2_P = s^2_G + s^2_E + s^2_{GE}$$

Il contributo relativo di ciascuna di queste tre componenti della varianza fenotipica totale dipendono dalla struttura genetica della popolazione, dall'ambiente specifico di coltivazione e dall'interazione tra i geni portati dai singoli individui e l'ambiente di coltivazione.

La varianza genetica può essere suddivisa ulteriormente nelle componenti riconducibili ai diversi tipi di interazione genica. Parte della varianza genetica è il risultato dell'effetto additivo dei geni: la manifestazione di un determinato carattere può infatti essere condizionata da più alleli a loci diversi aventi effetto cumulativo sul fenotipo. Alcuni geni possono, invece, mostrare relazioni di dominanza, nel senso che un allele è in grado di mascherare l'espressione dell'altro allele allo stesso locus: parte della varianza genetica può essere quindi dovuta anche alla dominanza. Infine, la possibilità di interazioni di tipo epistatico tra geni fornisce un'altra fonte di varianza genetica: in presenza di epistasia il fenotipo è infatti determinato dall'interazione di alleli a loci diversi. Le componenti della varianza genetica pertanto sono: la varianza additiva ( $V_D, s^2_D$ ), la varianza dovuta alla dominanza ( $V_H, s^2_H$ ) e la varianza di interazione o epistatica ( $V_I, s^2_I$ ). Fisher è stato il primo a stabilire che la varianza genetica di una popolazione può essere suddivisa in queste tre componenti. La varianza genetica è quindi descritta dalla seguente espressione:

$$s^2_G = s^2_D + s^2_H + s^2_I$$

Di conseguenza, la varianza fenotipica totale può essere pertanto riscritta nel modo seguente:

$$s^2_P = s^2_D + s^2_H + s^2_I + s^2_E + s^2_{GE}$$

Per accertare in quale misura i fattori genetici ed ambientali concorrono nella determinazione della variabilità fenotipica è necessario misurare la varianza fenotipica e suddividerla nelle sue componenti. In questi termini la varianza fenotipica ( $s^2_P$ ) di un campione, ottenuta misurando il fenotipo degli individui, può essere scomposta, ricor-

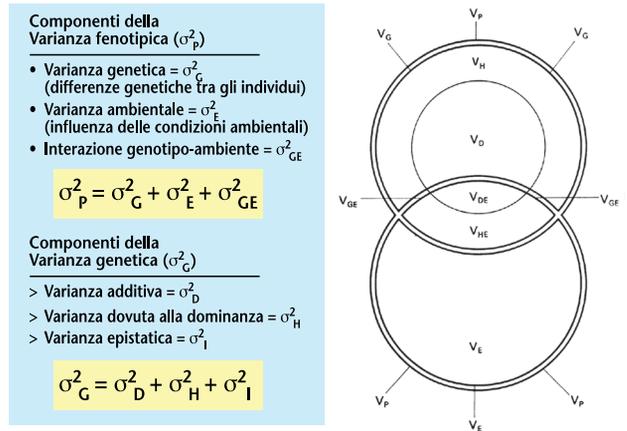


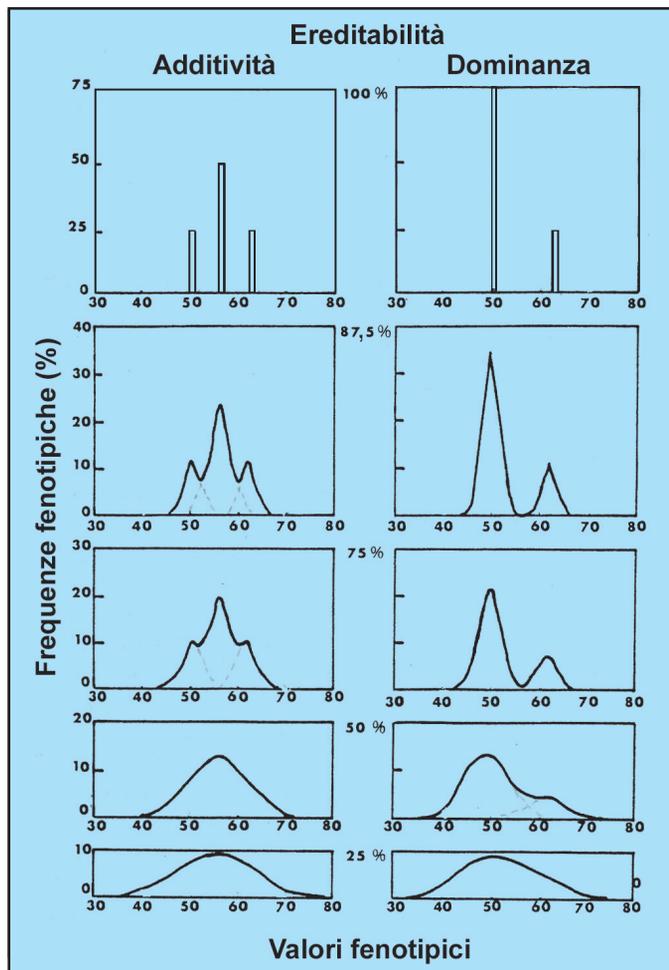
Fig. 9.28 – Componenti della varianza fenotipica e genetica.

rendo a particolari popolazioni e disegni sperimentali, in una varianza dovuta a cause genetiche ( $s_G^2$ ) ed in una varianza dovuta a cause ambientali ( $s_E^2$ ). Tale scomposizione è determinante per risalire al valore di ereditabilità ( $h^2$ ) di un carattere quantitativo, usualmente calcolato come rapporto tra la varianza dovuta a cause genetiche e la varianza fenotipica totale:

$$h^2 = \frac{s_G^2}{s_P^2}$$

Poiché molto spesso l'interazione genotipo-ambiente è ritenuta trascurabile, l'ereditabilità può anche essere scritta come:

$$h^2 = s_G^2 / (s_G^2 + s_E^2)$$



**Fig. 9.29** – Influenza dell'effetto ambientale sulle distribuzioni fenotipiche teoriche in  $F_2$ .

Questo parametro misura il contributo relativo dei fattori genetici e di quelli ambientali nella determinazione della varianza fenotipica di un carattere quantitativo. L'ereditabilità varia tra 0 e 1. Un'ereditabilità pari a 0 indica che la variabilità fenotipica esistente tra individui non è attribuibile nemmeno in parte a differenze genetiche. Un'ereditabilità di 0,5 significa che la metà della variabilità fenotipica è dovuta a differenze genetiche e l'altra metà a cause ambientali. Un'ereditabilità pari a 1 suggerisce invece che tutta la variabilità fenotipica osservata nella popolazione è riconducibile a differenze genetiche tra gli individui.

Il ruolo dei geni e dell'ambiente nella determinazione dei caratteri quantitativi può variare considerevolmente da caso a caso. Rimane comunque il fatto che per alcuni caratteri la variabilità fenotipica osservata è dovuta principalmente ai fattori genetici mentre per altri caratteri è attribuibile prevalentemente alle condizioni ambientali. Nel 1960, R. Allard ha studiato un modello genetico monofattoriale con diversi livelli di effetti ambientali allo scopo di definire le distribuzioni fenotipiche teoriche in  $F_2$  (Fig. 9.29). Il modello postulato prevede: i) eredità monofattoriale; ii) differenze nei valori fenotipici tra i parentali omozigoti di 12 unità (50 e 62) e eterozigoti aventi un valore esattamente intermedio (56); iii) effetto dell'ambiente compreso tra 0 e 3/4 della variabilità fenotipica totale; iv) assenza di dominanza (additività) oppure presenza di dominanza completa. Quando tutta la variabilità fenotipica è dovuta a differenze genetiche ( $h^2 = 1,0$ , ereditabilità pari al 100%), il fenotipo è determinato soltanto dal genotipo e ciascuna delle possibili frequenze fenotipiche nella popolazione  $F_2$  può essere rappresentata da un istogramma. Quando invece la variabilità fenotipica è determinata anche da differenti condizioni ambientali, allora le frequenze fenotipiche nella popolazione  $F_2$  debbono necessariamente essere rappresentate da una curva. Ad esempio, le curve di distribuzione con una ereditabilità pari al 50% sono state costruite assumendo che una metà della varianza totale sia di origine ambientale e che l'altra metà sia invece di origine genetica ( $h^2 = 0,50$ ). Così passando da una ereditabilità dell'87,5% ( $h^2 = 0,875$ ) ad una ereditabilità del 25% ( $h^2 = 0,25$ ) la sovrapposizione delle classi genotipiche contigue aumenta

progressivamente (Fig. 9.29). Con la diminuzione dei valori di ereditabilità le curve di distribuzione teoriche di una popolazione  $F_2$  tendono ad avvicinarsi sempre più alla curva normale. Benché questo comportamento sia particolarmente evidente in condizione di additività, anche le differenze fenotipiche della distribuzione bimodale tipica del modello genetico che presuppone presenza di dominanza quasi scompaiono con valori bassi di ereditabilità. Nonostante le semplificazioni del modello risulta evidente che, nel caso di caratteri controllati da più geni, valori bassi di ereditabilità determinano distribuzioni teoriche nelle popolazioni  $F_2$  riconducibili a curve normali. Questa risposta è tanto più marcata quanto maggiore è il numero di geni che controlla il carattere quantitativo studiato.

La conoscenza dell'ereditabilità dei caratteri quantitativi è pertanto di fondamentale importanza nel miglioramento genetico poiché consente di formulare previsioni sul progresso conseguibile con la selezione dal momento che questa è efficace soltanto quando esistono differenze genetiche, cioè quando i fattori ambientali concorrono in misura limitata al fenotipo.

## 9.9 Ereditabilità in senso largo e in senso stretto

Esistono due tipi distinti di ereditabilità, a seconda delle componenti della varianza genetica considerate per il suo calcolo: ereditabilità in senso largo ( $h^2_B$ ) ed ereditabilità in senso stretto ( $h^2_N$ ), dall'inglese *broad* e *narrow*, rispettivamente (Fig. 9.30).

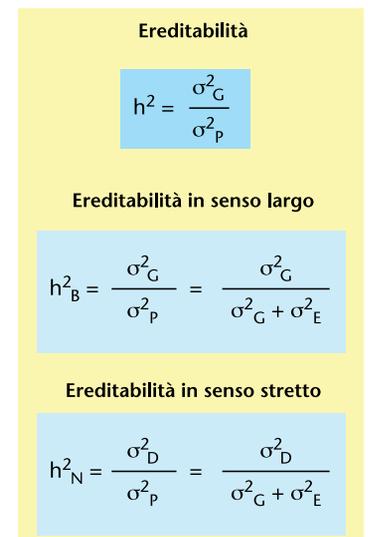
L'**ereditabilità in senso largo** tiene conto di tutta la variabilità genetica dovuta a qualsiasi effetto genico, cioè include tutte le componenti della varianza genetica (additività, dominanza ed epistasia) ed equivale pertanto al rapporto tra la varianza genetica complessiva ( $\sigma^2_G$ ) e la varianza fenotipica ( $\sigma^2_P$ ):

$$h^2_B = \sigma^2_G / \sigma^2_P$$

Il calcolo di questo tipo di ereditabilità prevede il confronto tra popolazioni geneticamente uniformi e popolazioni geneticamente variabili. Gli esperimenti più semplici che consentono di stimare l'ereditabilità in senso largo implicano l'uso di popolazioni composte di individui genotipicamente uguali, come ad esempio le linee pure, gli ibridi  $F_1$  o i cloni, e di popolazioni che includono individui genotipicamente diversi, come ad esempio una discendenza  $F_2$  oppure da interincrocio. La valutazione fenotipica delle popolazioni geneticamente uniformi consente di stimare la varianza ambientale ( $s^2_E$ ), cioè l'effetto dei fattori ambientali sul carattere quantitativo in esame, mentre la valutazione delle popolazioni geneticamente variabili consente di stimare in maniera cumulativa  $s^2_G$  e  $s^2_E$ , cioè la varianza fenotipica totale ( $s^2_P$ ). L'effetto totale dei fattori genetici sul carattere quantitativo in esame, equivalente alla varianza genetica ( $s^2_G$ ), non è stimabile direttamente ma può essere ottenuto per differenza sottraendo alla varianza fenotipica totale la varianza attribuibile a cause ambientali ( $s^2_P - s^2_E$ ). L'ereditabilità in senso largo può quindi essere calcolata nel modo seguente:

$$h^2_B = (s^2_P - s^2_E) / s^2_P$$

Il calcolo dell'ereditabilità in senso stretto richiede la disponibilità di popolazioni appositamente costituite nelle quali poter valutare, adottando le stesse condizioni sperimentali, il carattere quantitativo al fine di misurarne la variabilità totale e quella attribuibile a cause ambientali. Potendo, ad esempio, disporre di due linee pure ( $P_1$  e  $P_2$ ) di frumento, della loro progenie ibrida  $F_1$  e di quella  $F_2$  ottenuta autofecondando o incrociando piante  $F_1$ , la valutazione di un dato carattere quantitativo nelle popula-



**Fig 9.30** – Formule di calcolo dell'ereditabilità.

**Tab. 9.14** - Esempio di calcolo dell'ereditabilità relativa all'altezza della pianta in erba medica.

Popolazione	No. di individui	Media (cm)	Varianza
da interincrocio	300	70,3	158,02
donale	300	68,9	91,19

$$V_f = s^2_{inter} = 158,02$$

$$V_E = s^2_{Clone} = 91,19$$

$$V_G = s^2_P - s^2_E = 158,02 - 91,19 = 66,83$$

Ereditabilità in senso largo

$$h^2_B = \frac{s^2_G}{s^2_P} = \frac{66,83}{158,02} = 0,42$$

zioni geneticamente uniformi consente di stimare la varianza ambientale media:  $s^2_E = (s^2_{P1} + s^2_{P2} + s^2_{F1})/3$ , mentre la valutazione dello stesso carattere nella popolazione  $F_2$  permette di stimare la varianza fenotipica totale:  $s^2_P = s^2_{F2}$ . Poiché  $s^2_G = s^2_P - s^2_E$ , la varianza genetica è uguale a:  $s^2_G = s^2_{F2} - s^2_E$ . Determinata la varianza ambientale e quella fenotipica, e derivata per differenza la varianza genetica, l'ereditabilità in senso largo del carattere in esame può essere calcolata nel modo seguente:  $h^2_B = (s^2_{F2} - s^2_E)/s^2_{F2}$ . Qualora fosse, invece, possibile predisporre una popolazione clonale (C) ricorrendo alla propagazione vegetativa e produrre una popolazione da interincrocio (PI), come ad esempio in erba medica, la varianza ambientale può essere stimata valutando unicamente la popolazione geneticamente uniforme ( $s^2_E = s^2_C$ ), mentre quella fenotipica totale valutando il carattere nella popolazione geneticamente variabile ( $s^2_P = s^2_{PI}$ ). La varianza genetica sarebbe pertanto data da:  $s^2_G = s^2_{PI} - s^2_C$ . Derivata per differenza la varianza genetica, in questo caso l'ereditabilità in senso largo può essere calcolata nel modo seguente:  $h^2_B = (s^2_{PI} - s^2_C)/s^2_{PI}$ . Ad esempio, l'ereditabilità dell'altezza della pianta in erba medica stimata secondo questo metodo da F. Lorenzetti è risultata pari al 42% (Tab. 9.14).

Nei lavori di miglioramento genetico delle piante riveste però un interesse particolare l'**ereditabilità in senso stretto** che tiene conto delle sole differenze genetiche attribuibili alle azioni geniche additive. Solo queste possono infatti essere fissate con la selezione poiché, essendo legate all'effetto medio dei geni, rimangono inalterate nelle generazioni successive. Quando, invece, le differenze tra i materiali selezionati sono dovute a specifiche interazioni geniche (dominanza e epistasia), queste non possono essere fissate con la selezione, cioè non rimangono inalterate nella nuova generazione perché, per effetto della segregazione e della ricombinazione, possono ottenersi combinazioni di geni diverse da quelle della generazione precedente. Risulta pertanto necessario conoscere il contributo delle diverse componenti della varianza genetica di una popolazione: i) componente additiva ( $\sigma^2_D$ ), dovuta all'effetto medio dei geni; ii) componente dovuta alla dominanza ( $\sigma^2_H$ ), cioè all'interazione tra alleli allo stesso locus (interazioni intra-alleleliche) e iii) componente dovuta all'epistasia ( $\sigma^2_I$ ), cioè alle interazioni inter-alleleliche (Fig. 9.30). La varianza genetica di una popolazione è quindi uguale a:  $\sigma^2_G = \sigma^2_D + \sigma^2_H + \sigma^2_I$ .

L'ereditabilità in senso stretto equivale pertanto al rapporto tra la componente additiva della varianza genetica ( $\sigma^2_D$ ) e la varianza fenotipica ( $\sigma^2_P$ ):

$$h^2_N = \sigma^2_D / \sigma^2_P$$

Anche per poter stimare l'ereditabilità in senso stretto è necessario organizzare esperimenti appropriati che permettano la scomposizione della varianza genetica. Sono disponibili molti disegni sperimentali per calcolare la quota della varianza fenotipica che risponde in modo prevedibile alla selezione. Molti di questi disegni richiedono di confrontare individui non imparentati ed imparentati, come ad esempio individui parentali e quelli della relativa discendenza (*parents-offspring*) oppure individui della stessa progenie aventi uno (*half-sibs*) o entrambi (*full-sibs*) i parentali in comune. Alla base dei disegni sperimentali c'è l'assunzione che, nel caso la costituzione genotipica abbia un ruolo importante nel determinare la varianza fenotipica, gli individui strettamente imparentati dovrebbero essere fenotipicamente più simili di quelli non imparentati dal momento che condividono un numero più elevato di geni. Qualora, invece, siano i fattori ambientali a determinare le differenze per un carattere quantitativo, gli individui imparentati e geneticamente simili non dovrebbero manifestare fenotipi più somiglianti di individui non imparentati. Al fine di misurare con precisione l'entità delle differenze genetiche tra individui imparentati e quelli non imparentati è molto importante che vengano adottate le stesse condizioni ambientali.

Secondo il modello teorico di Mather (**Fig. 9.24**), ipotizzando l'assenza di azioni epistatiche (I) e assumendo di estendere gli effetti genici additivi (D) e di dominanza (H) a tutti i loci che controllano il carattere in esame, la varianza genetica di un carattere quantitativo di una popolazione  $F_2$  infinitamente grande, è uguale a:  $s^2_G = \frac{1}{2} \sum d^2 + \frac{1}{4} \sum h^2$ , dove  $d$  e  $h$  indicano gli effetti genici additivi e di dominanza ai singoli loci. Tale formula, impiegando la terminologia di Mather, può essere scritta nel seguente modo:  $s^2_G = \frac{1}{2} D + \frac{1}{4} H$ . Introducendo la componente ambientale complessiva (E), la varianza fenotipica è uguale a:  $s^2_P = \frac{1}{2} D + \frac{1}{4} H + E$ . Il termine  $\frac{1}{2} D$  è la componente additiva ed è legata alle differenze tra omozigoti (fissabile con la selezione),  $\frac{1}{4} H$  è la componente dovuta alla dominanza, legata alla presenza degli eterozigoti. Utilizzando i parametri D, H ed E si ha che l'ereditabilità in senso largo è data dal rapporto tra varianza genetica totale e varianza fenotipica:

$$h^2_B = \sigma^2_G / \sigma^2_P = (\frac{1}{2} D + \frac{1}{4} H) / (\frac{1}{2} D + \frac{1}{4} H + E)$$

L'ereditabilità in senso stretto è invece data dal rapporto tra varianza genetica additiva e varianza fenotipica, ed è quindi depurata degli effetti genetici della dominanza:

$$h^2_N = \sigma^2_D / \sigma^2_P = \frac{1}{2} D / (\frac{1}{2} D + \frac{1}{4} H + E)$$

I disegni sperimentali che consentono, secondo il modello di Mather, di suddividere la varianza genetica di una popolazione nelle sue componenti prevedono schemi di incrocio specifici per l'ottenimento di diverse progenie. I principali disegni sperimentali utilizzabili a tale scopo prevedono infatti l'analisi di dati ottenibili da incroci tra linee pure e da incroci tra individui di popolazioni in equilibrio.

Il modello sperimentale basato sugli incroci tra linee pure prevede l'analisi della varianza dei diversi tipi di progenie ottenibili a partire da due linee pure ( $P_1$  e  $P_2$ ) parentali, della loro progenie ibrida  $F_1$ , di quella  $F_2$  e dei reincroci su entrambe le linee parentali ( $BC_1$  e  $BC_2$ ). Per ogni generazione possono quindi essere calcolati la media del carattere ( $\bar{A}$ ) ed i relativi valori della varianza ( $s^2$ ). La varianza fenotipica totale ( $V_P$ ) è derivabile dalla varianza della  $F_2$ :  $s^2_P = s^2_{F_2}$ , mentre la varianza ambientale è uguale alla media delle varianze delle generazioni non segreganti, cioè:  $s^2_E = s^2_{\bar{E}} = (s^2_{P_1} + s^2_{P_2} + s^2_{F_1})/3$ . La varianza additiva ( $V_D$ ), secondo il modello di Mather, si può dimostrare che equivale a:  $\frac{1}{2} D = 2s^2_{F_2} - (s^2_{BC_1} + s^2_{BC_2})$ , cioè  $s^2_D = 2s^2_{F_2} - (s^2_{BC_1} + s^2_{BC_2})$ . La varianza dovuta alla dominanza ( $V_H$ ) può essere ricavata come segue:  $s^2_H = s^2_{F_2} - (s^2_D + s^2_E)$  mentre il rapporto  $s^2_E/s^2_{F_2}$  fornisce la percentuale della varianza fenotipica totale attribuibile alla componente ambientale. L'ereditabilità in senso stretto può quindi essere calcolata utilizzando la seguente espressione:

$$h^2_N = [2s^2_{F_2} - (s^2_{BC_1} + s^2_{BC_2})] / s^2_{F_2}$$

In **Tab. 9.15** sono riportati i dati relativi ad un esempio di calcolo dell'ereditabilità secondo questa procedura per l'epoca di spigatura in frumento.

Il modello sperimentale basato sugli incroci casuali (*random mating*) tra individui di popolazioni in equilibrio prevede, invece, l'analisi delle covarianze tra parentali e progenie (*parents-offspring*). Mather ha infatti dimostrato che esiste la seguente uguaglianza:  $COV_{P/O} = \frac{1}{4} D_{RM}$ . Ciò significa che la covarianza tra parentali e progenie corrisponde ad una frazione della varianza genetica additiva di popolazioni in equilibrio caratterizzate da unioni casuali. Pertanto l'ereditabilità in senso stretto può essere calcolata come rapporto tra la covarianza parentali-progenie e la varianza degli individui parentali ( $V_P$ ):

**Tab. 9.15** – Esempio di calcolo dell'ereditabilità relativa all'epoca di spigatura in frumento.

Popolazioni	P <sub>1</sub>	P <sub>2</sub>	F <sub>1</sub>	F <sub>2</sub>	BC <sub>1</sub>	BC <sub>2</sub>
Media (gg)	12,99	27,61	18,45	21,20	15,63	23,38
Numerosità	159	148	171	551	326	314
Varianza	11,036	10,320	5,237	40,350	17,352	34,288

$$V_{F_2} = V_D + V_H + V_E$$

$$V_D = 2V_{F_2} - (V_{BC_1} + V_{BC_2}) \rightarrow V_{BC_1} + V_{BC_2} = V_D + 2V_H + 2V_E$$

$$V_E = s^2_E = \frac{(V_{P_1} + V_{P_2} + V_{F_1})}{3} = 8,864$$

$$V_{F_2} = s^2_P = 40,350$$

$$V_{BC_1} + V_{BC_2} = 17,352 + 34,288 = 51,640$$

$$V_D = s^2_D = 2 \cdot 40,350 - 51,640 = 29,060$$

$$V_H = s^2_H = \frac{51,640 - 29,060 - 2 \cdot 8,864}{2} = 2,426$$

**Ereditabilità in senso largo**

$$h^2_B = \frac{s^2_G}{s^2_P} = \frac{29,060 + 2,426}{40,350} = 0,78$$

**Ereditabilità in senso stretto**

$$h^2_N = \frac{s^2_D}{s^2_P} = \frac{29,060}{40,350} = 0,72$$

$$h^2_N = 2 \text{ COV}_{P/O} / V_P$$

**Tab. 9.16** – Valori di ereditabilità in senso stretto di 14 caratteri riguardanti componenti produttive determinate in una varietà locale di mais da polenta (*Zea mays* var. *indurata*).

Caratteri	$h^2_N$
emissione del pennacchio	0,44
emissione delle antere	0,38
emissione delle sete	0,52
altezza di inserzione della spiga	1,00
lunghezza della spiga	0,52
sterilità apicale	0,00
diametro della spiga	0,62
numero di ranghi	0,70
diametro del tutolo	0,70
colore del tutolo	0,76
colore della granella	0,52
peso del tutolo	0,47
peso della spiga	0,32
peso di 100 cariossidi	0,46

In **Tab. 9.16** sono riportati i dati relativi ad un esempio di calcolo dell'ereditabilità secondo questa procedura di alcuni caratteri agronomicamente importanti in mais.

L'ereditabilità può essere calcolata anche attraverso la regressione tra parentali e progenie (*parents-offspring*). L'entità delle differenze fenotipiche per un carattere quantitativo tra individui parentali e individui della relativa progenie dipende dal ruolo che i geni con effetto additivo svolgono sulla manifestazione del carattere stesso. Qualora i geni con effetto additivo abbiano una importanza superiore rispetto a quelli che presentano relazioni di dominanza o interazioni epistatiche è logico ritenere che la progenie sia fenotipicamente simile ai parentali. Dopo avere analizzato i fenotipi di una serie di parentali e quelli delle relative progenie, è quindi possibile valutare statisticamente la relazione tra i fenotipi facendo ricorso alla correlazione e alla regressione. Graficamente tale relazione si può rappresentare usando due assi cartesiani dove riportare il fenotipo medio delle progenie e il fenotipo medio dei parentali (**Fig. 9.31**) in modo che ognuno dei punti costituisca una famiglia (parentali con relativa progenie). I punti appariranno dispersi in modo casuale qualora non esista alcuna relazione tra i fenotipi dei parentali e quelli della progenie: in questo caso gli effetti genici additivi non possono che essere molto bassi, così come l'ereditabilità del carattere (**Fig. 9.31A**). Qualora esista, invece, una relazione definita tra i fenotipi dei parentali e quelli della progenie, come mostrato nelle **Fig. 9.31B** e **C**, allora bisogna concludere che gli effetti genici additivi sono importanti e che l'ereditabilità del carattere è alta. In questi casi la pendenza della retta di regressione (*b*) fornisce il valore dell'ereditabilità in senso stretto ( $h^2_N$ ). Infatti, è possibile dimostrare matematicamente che quando il fenotipo medio della progenie viene messo in relazione col fenotipo medio dei parentali, la pendenza della retta di regressione equivale all'ereditabilità in senso stretto:  $h^2_N = b$  e che quando il fenotipo medio della progenie viene regresso sul fenotipo di uno soltanto dei parentali, l'ereditabilità in senso stretto equivale al doppio della pendenza della retta di regressione:

$h^2_N = 2b$ . Nella **Tab. 9.17** sono riportati i valori di ereditabilità di alcuni caratteri quantitativi agronomicamente importanti di varie specie coltivate (es. altezza della pianta in erba medica → 42%; epoca di spigatura in frumento → 72%; peso della spiga in mais → 14–28%).

L'ereditabilità è  $h^2=0$  quando la pendenza della retta è nulla, indicando che le differenze fenotipiche sono attribuibili ad un modello ereditario che prevede geni con relazioni di dominanza e/o geni che interagiscono in modo epistatico oppure ad un forte effetto ambientale. Viceversa,  $h^2=1$  quando la pendenza della regressione è pari ad uno e ciò significa che il fenotipo medio degli individui della progenie è esattamente intermedio rispetto a quello dei due individui parentali: in questo caso tutta la varianza fenotipica è determinata da geni con effetto additivo. Tutte le situazioni con pendenze intermedie della retta,  $0 < h^2 < 1$ , indicano che la variabilità del carattere quantitativo è dovuta sia a geni con effetto additivo che a geni che presentano dominanza ed epistasia.

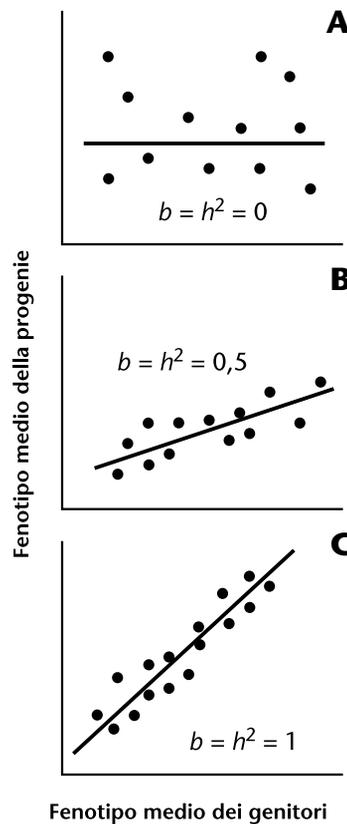
Benché l'ereditabilità abbia senza dubbio una notevole utilità pratica, la sua stima evidenzia considerevoli limitazioni teoriche: i) non equivale a quanto l'espressione di un carattere dipenda da fattori genetici ma esprime solo la proporzione della varianza fenotipica tra gli individui di una popolazione attribuibile a differenze genetiche; ii) non si riferisce ad un individuo ma è una caratteristica di una popolazione; iii) non è fissa poiché dipende dalla composizione di uno specifico gruppo di individui in uno specifico ambiente; iv) non può venire usata per trarre conclusioni riguardo la natura di differenze genetiche tra popolazioni.

In genere,  $h^2_N$  è più piccolo di  $h^2_B$  e questi due termini possono coincidere solo se la varianza genetica è esclusivamente di tipo additivo. Per molti caratteri quantitativi è stato dimostrato che la varianza genetica di origine additiva è molto più grande sia di quella dovuta alla dominanza che di quella riconducibile alle interazioni epistatiche. In questi casi l'ereditabilità in senso largo e l'ereditabilità in senso stretto hanno valori molto simili. Tuttavia, dal momento che con la selezione possono essere fissate le sole differenze genetiche attribuibili alle azioni geniche additive, che essendo legate all'effetto medio dei geni sono le uniche che rimangono inalterate nelle generazioni successive, i genetisti preferiscono stabilire la proporzione della varianza fenotipica che risulta ascrivibile alla sola componente additiva della varianza genetica. La conoscenza dell'ereditabilità in senso stretto dei caratteri quantitativi consente infatti di formulare previsioni molto accurate riguardo al grado di somiglianza tra gli individui parentali e quelli della discendenza. In pratica, tale ereditabilità permette di calcolare il **progresso conseguibile con la selezione** per il carattere in esame (→ Cap. 8). Se  $S = \bar{x}_s - \bar{x}_0$  è il differenziale di selezione, calcolato su base fenotipica, la **risposta alla selezione** (o guadagno conseguito con la selezione) è  $R = \bar{x}_1 - \bar{x}_0$  e dipende dalla quota ereditabile della variazione, cioè quella imputabile alle sole cause genetiche di natura additiva. Per cui si ha che:

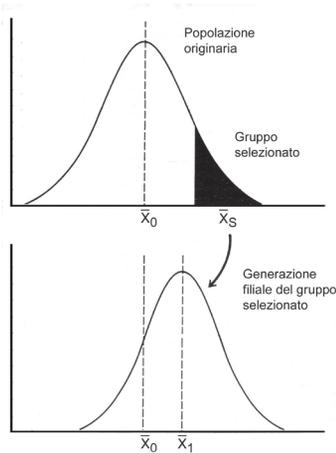
$$R = S \cdot h^2$$

**Tab. 9.17** – Ereditabilità di caratteri agronomicamente importanti.

Carattere	Specie	Ereditabilità
Produttività	Soia	0,03-0,58
Peso della spiga	Mais	0,14-0,28
Proteine nel seme	Orzo	0,53
Peso del seme	Girasole	0,33-0,60
Contenuto di oli	Girasole	0,40-0,75
Allettamento	Soia	0,43-0,75
Precocità	Soia	0,75-0,94
Epoca di spigatura	Orzo	0,75
Altezza della pianta	Erba medica	0,42
Epoca di spigatura	Frumento	0,72



**Fig. 9.31** – Calcolo dell'ereditabilità attraverso la regressione genitorifigli.



Differenziale di selezione:  $S = \bar{x}_S - \bar{x}_0$   
 Risposta alla selezione:  $R = \bar{x}_1 - \bar{x}_0 \rightarrow R = S \cdot h^2$   
 Ereditabilità realizzata:  $h^2_R = \frac{R}{S}$

**Fig. 9.32** – Curva di distribuzione del carattere in selezione nella popolazione originaria e nella generazione filiale del gruppo selezionato: differenziale di selezione, risposta alla selezione ed ereditabilità realizzata.

Ciò equivale a dire che calcolata l’ereditabilità in senso stretto e noto il differenziale di selezione applicato è possibile prevedere il guadagno conseguibile con la selezione (**Fig. 9.32**). Ad esempio, selezionando in una  $F_2$  con media nota pari a  $\bar{x}_0$  un gruppo di individui con media del carattere pari a  $\bar{x}_s$  è possibile calcolare il progresso conseguibile con la selezione e quindi la media  $\bar{x}_1$  attesa in  $F_3$  a partire dal gruppo di individui selezionati. Infatti,  $\bar{x}_1 = x_0 + (x_s - x_0)h^2_N$

L’ereditabilità può essere quindi calcolata anche come rapporto tra la risposta alla selezione ( $R$ ) ed il differenziale di selezione ( $S$ ) e viene definita **ereditabilità realizzata**:

$$h^2_R = \frac{R}{S} = (\bar{x}_1 - \bar{x}_0) / (\bar{x}_s - \bar{x}_0)$$

In questi termini è quindi possibile spiegare anche il fenomeno della **regressione**, cioè la tendenza della media della progenie della popolazione selezionata  $\bar{x}_1$  a ritornare verso la media della popolazione originaria  $\bar{x}_0$ ; per effetto congiunto dei fattori ambientali, della dominanza e dell’epistasia la media della progenie del gruppo selezionato ( $\bar{x}_1$ ) risulta sempre inferiore alla media del gruppo selezionato ( $\bar{x}_s$ ) stesso e superiore alla media della popolazione originaria ( $\bar{x}_0$ ).

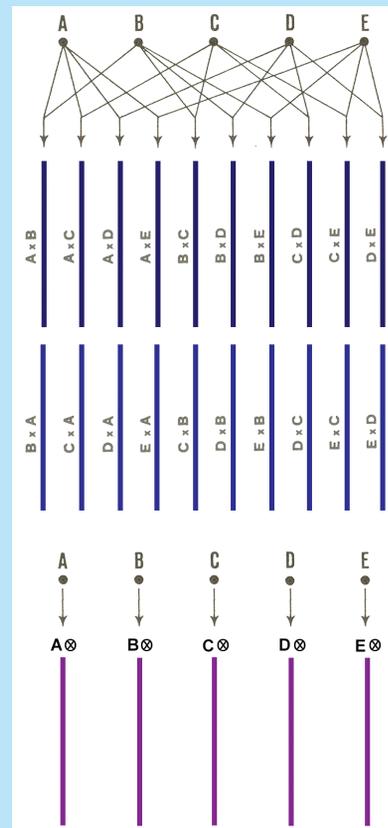
In definitiva, l’analisi genetica della variabilità fenotipica permette di stimare l’incidenza relativa delle cause genetiche ed ambientali nella determinazione di un carattere quantitativo ed è di fondamentale importanza per l’attività di miglioramento genetico.

**Quadro 9.3 – Disegni sperimentali per la scomposizione della varianza genetica**

I disegni sperimentali che consentono di suddividere la varianza genetica di una popolazione nelle sue componenti prevedono schemi di incrocio specifici per l’ottenimento di diverse progenie. I principali disegni sperimentali utilizzabili a tale scopo prevedono l’analisi di dati ottenibili da: i) incroci tra linee pure; ii) incroci tra individui di popolazioni in equilibrio; iii) progenie biparentali; iv) *North Carolina Design I*; v) *North Carolina Design II*; vi) incroci diallelici.

Gli **incroci tra linee pure** richiedono l’analisi delle varianze dei diversi tipi di generazioni/progenie ottenibili a partire da due linee pure parentali ( $P_1$  e  $P_2$ ), cioè degli ibridi  $F_1$ , della popolazione  $F_2$  e dei reincroci su entrambe le linee ( $BC_1$  e  $BC_2$ ). Per ognuna delle generazioni allevate nelle stesse condizioni sperimentali possono quindi essere calcolati la media del carattere ed i relativi valori della varianza ( $V$ ). La varianza fenotipica totale è uguale alla varianza della popolazione segregante:  $V_p = V_{F_2}$ , mentre la varianza ambientale è pari alla media delle varianze delle popolazioni geneticamente uniformi:  $V_e = (V_{P_1} + V_{P_2} + V_{F_1})/3$ . Secondo Mather, la varianza additiva equivale a:  $V_D = 2V_{F_2} - (V_{BC_1} + V_{BC_2})$ . Il rapporto  $V_e/V_{F_2}$  fornisce quindi la quota della varianza fenotipica totale attribuibile alla componente ambientale. Per quanto riguarda la stima dell’ereditabilità, valgono le seguenti espressioni:  $h^2_B = (V_{F_2} - V_e)/V_{F_2}$  e  $h^2_N = [2V_{F_2} - (V_{BC_1} + V_{BC_2})]/V_{F_2}$ . Infine, la varianza genetica dovuta alla dominanza è uguale a:  $V_H = V_{F_2} - (V_D + V_e)$ .

Gli **incroci tra individui di popolazioni in equilibrio** prevedono l’analisi delle covarianze tra genitori e figli (*parents-offspring*), tra fratellastri (*half-sibs*) e tra fratelli (*full-sibs*). Mather ha dimostrato che esistono le seguenti uguaglianze:  $COV_{P/O} = 1/4 D_{RM}$ ;  $COV_{HS} = 1/8 D_{RM}$ ;  $COV_{FS} = 1/8 D_{RM} + 1/16 H_{RM}$ . Tali statistiche



**Fig. 9.33** – Incrocio diallelico con reciproci e autofecondazioni.

permettono di determinare le componenti della varianza genetica attribuibili all'azione additiva ed alla dominanza e quindi di calcolare l'ereditabilità di qualsiasi carattere di interesse. In particolare, l'ereditabilità in senso largo è uguale a:  $h^2_B = (\frac{1}{2}D + \frac{1}{4}H) / (\frac{1}{2}D + \frac{1}{4}H + E)$ , mentre quella in senso stretto includendo solo la componente additiva della varianza genetica è uguale a:  $h^2_N = \frac{1}{2}D / (\frac{1}{2}D + \frac{1}{4}H + E)$

In base alla disponibilità del materiale vegetale, esistono inoltre altri disegni specifici. Le **progenie biparentali** prevedono l'incrocio di  $n$  diversi genitori scelti a caso in una popolazione in modo da ottenere  $n/2$  famiglie costituite da individui fratelli (*full-sibs*). Il **North Carolina Design I** è utilizzabile quando il numero di individui adoperati come genitore femminile ( $n$ ) è largamente superiore a quello dei genitori maschili ( $m$ ) o viceversa: in tale disegno sperimentale si valutano  $n \times m$  famiglie che includono individui *half-sibs* e *full-sibs*. Il **North Carolina Design II** è invece utilizzabile qualora sia possibile eseguire più incroci sullo stesso individuo usato come genitore femminile o quando si opera con cloni o linee pure. In questo caso si hanno più gruppi di  $n \times m$  famiglie. In base al modello di Mather esistono, per questi disegni, una serie di uguaglianze che consentono di stimare la varianza

fenotipica, le sue componenti e quindi l'ereditabilità del carattere quantitativo considerato.

Il disegno sperimentale basato sugli **incroci diallelici (Fig. 9.33)** può essere attuato effettuando tutti gli incroci possibili a partire dagli  $n$  individui ( $n^2$ ), oppure senza le autofecondazioni [ $n(n-1)$ ] o senza le autofecondazioni e senza i reciproci [ $n(n-1)/2$ ]. I valori della varianza tra genitori ( $s^2_g$ ) e tra famiglie ( $s^2_s$ ) consentono di stimare, rispettivamente, l'attitudine alla combinazione generale (ACG), che equivale alla componente additiva, e quella specifica (ACS), che equivale alla componente dovuta alla dominanza. La varianza entro famiglia stima, invece, la componente ambientale ( $s^2_e$ ) della varianza fenotipica totale. Secondo il modello di Mather,  $V_{ACG}(s^2_g)$  equivale a  $\frac{1}{8}D_{RM}$  e fornisce una stima della componente additiva, mentre  $V_{ACS}(s^2_s)$  equivale a  $\frac{1}{16}H_{RM}$  e fornisce una stima della componente della varianza genetica dovuta alla dominanza. Determinati questi parametri, la  $V_p(s^2_p)$  equivale a  $s^2_g \times 4 + s^2_s \times 4 + s^2_e$  e di conseguenza è possibile il calcolo dell'ereditabilità sia in senso largo che stretto:  $h^2_B = [V_{ACG} \times 4 + V_{ACS} \times 4] / V_p$  e  $h^2_N = V_{ACG} \times 4 / V_p$ . Con questo disegno è inoltre possibile evidenziare la presenza di effetti materni o citoplasmatici quando esistono differenze fra valori fenotipici degli incroci reciproci.

## 9.10 Geni modificatori, penetranza ed espressività

L'approccio tradizionale seguito per lo studio dei caratteri quantitativi non fornisce informazioni riguardo al numero dei geni coinvolti o alla loro localizzazione sui cromosomi. La conoscenza dell'ereditabilità indica infatti la proporzione della varianza fenotipica di un carattere dovuta a fattori genetici, ma non rivela nulla sulla natura del controllo genetico. L'identificazione dei geni che controllano un carattere quantitativo (QTL) e il loro mappaggio sui cromosomi richiede l'analisi di popolazioni sperimentali appositamente costituite e l'adozione di procedure statistiche particolarmente complesse. L'approccio moderno utilizzato per lo studio dei caratteri quantitativi è basato sull'uso di marcatori genetici. I marcatori genetici sono geni che controllano un carattere qualitativo con manifestazione fenotipica osservabile e con localizzazione cromosomica nota. La disponibilità di un insieme di marcatori genetici associati a caratteri quantitativi di interesse agronomico consentirebbe di pianificare i programmi di selezione e di miglioramento genetico. Purtroppo le concatenazioni cromosomiche tra geni che controllano marcatori morfologici e geni che controllano caratteri quantitativi sono numericamente molto limitate. Ad esempio, nel 1923 Karl Sax trovò che il gene che controlla il colore dei fagioli è associato con il peso del fagiolo. Sebbene siano stati individuati molti altri caratteri qualitativi associati a QTL, l'insieme dei marcatori genetici conosciuti è troppo ridotto per essere di utilità pratica nella selezione. Attualmente l'identificazione e il mappaggio dei geni che controllano i caratteri quantitativi nelle principali specie di interesse agrario è infatti condotta usando marcatori molecolari ( $\rightarrow$  Cap. 20).

L'analisi dei caratteri quantitativi è ulteriormente complicata dal fatto che questi spesso sono condizionati da **geni modificatori**. L'espressione fenotipica di un dato gene può dipendere dalla sua interazione con altri geni, oltre che con fattori ambientali. Certi geni sono infatti noti per modificare l'effetto visibile di altri geni: questi geni sono detti *minor* e possono comunque agire ed alterare la manifestazione fenotipica di un carattere solo quando è presente il gene principale (gene *major*). Normalmente la presenza dei geni modificatori è difficile da valutare ed in alcuni casi il loro effetto

è impossibile da analizzare in quanto molto ridotto e quindi non distinguibile dalle influenze ambientali.

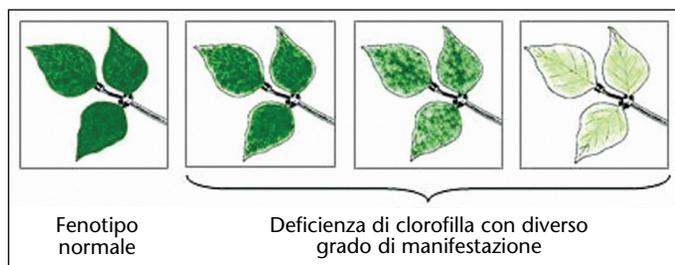
Per comparare gli effetti visibili dei geni vengono comunemente impiegati i termini di penetranza ed espressività.

La **penetranza** è la capacità di un allele dominante, contenuto nel genotipo di un individuo, di manifestarsi a livello fenotipico. Tale capacità è misurata come proporzione degli individui che manifestano il carattere rispetto a quelli totali che portano l'allele. Quando il carattere in questione non è sempre espresso negli individui che portano il relativo allele si parla di penetranza incompleta. La penetranza viene pertanto misurata a livello di popolazione. In un singolo individuo il concetto di penetranza è infatti prettamente qualitativo poiché il carattere in questione non può che essere presente o assente. Così, ad esempio, qualora un carattere si manifestasse nell'80% degli eterozigoti che portano un allele dominante, si avrebbe che il carattere in questione ha una penetranza pari all'80%. Ovviamente, un carattere quantitativo controllato da geni con penetranza incompleta può rendere ancora più complicato lo studio della sua eredità e la misura della sua ereditabilità, nonché ostacolare il conseguimento di progressi consistenti con la selezione.

Un altro problema che si può incontrare nell'analisi dei caratteri quantitativi è connesso con il loro grado di manifestazione. Tale caratteristica, nota come **espressività**, equivale all'intensità con cui un gene si manifesta a livello fenotipico e può variare da elevata a nulla (in assenza di penetranza del gene stesso). In questo caso il concetto di espressività a livello di un singolo individuo deve intendersi in termini quantitativi. Quando per un determinato carattere è possibile osservare una notevole differenza quantitativa nel suo grado di manifestazione significa che il gene manifesta espressività variabile.

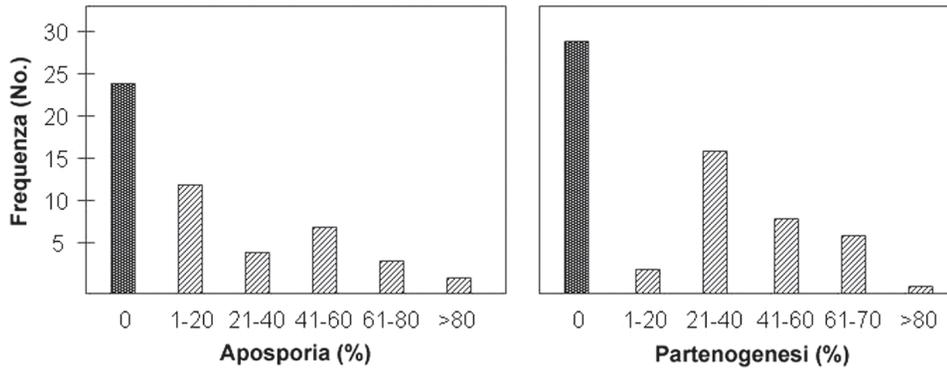
A titolo di esempio, la varietà "Ventura" di *Phaseolus lunatus* presenta un gene dominante che determina una deficienza parziale di clorofilla all'apice e ai margini

delle foglie a livello di plantule. Questo gene è normalmente caratterizzato da una penetranza del 10% poiché anche quando presente nella varietà allo stato omozigote non più di una plantula ogni dieci manifesta il carattere. Tuttavia, in funzione delle condizioni ambientali la penetranza può diventare completa (100%) oppure nulla (0%). Tale carattere evidenzia inoltre una espressività estremamente variabile in termini quantitativi nel senso che la deficienza di clorofilla può interessare zone più o meno estese delle foglie (Fig. 9.34).



**Fig. 9.34** – Schema rappresentativo dei concetti di penetranza ed espressività relativo alla deficienza di clorofilla in *Phaseolus lunatus*.

Un altro esempio di carattere con penetranza alta o completa ed espressività estremamente variabile è rappresentato dall'apomissia. La riproduzione apomittica si realizza prevalentemente tramite lo sviluppo partenogenetico di ovocellule non ridotte contenute in sacchi embrionali apomeiotici (→ Cap. 10). Lo sviluppo apomittico devia dal percorso sessuale non solo per l'apomeiosi, ma anche per la partenogenesi e spesso anche per lo sviluppo autonomo dell'endosperma. Recenti studi hanno suggerito che la formazione dell'embrione apomittico possa essere regolata da un singolo gene regolatore ("master gene") che controlla tutti gli elementi oppure da un complesso di geni diversi ma strettamente associati ("linkat") e che la formazione dell'endosperma sia invece sotto controllo genetico indipendente. Al momento, si ritiene che l'apomissia, così come si manifesta in *Poa pratensis*, dipenda da almeno due geni distinti strettamente associati che ricombinano raramente. Ciò equivale ad ipotizzare un genotipo *Aaaa/Pppp* simplex ai loci per l'aposporia e la partenogenesi nei tipi tetraploidi apomittici e un genotipo nulliplex *aaaa/pppp* nei tipi tetraploidi sessuali. In effetti l'incrocio tra genotipi sessuali ed apomittici produce popolazioni



**Fig. 9.31** – Espressività variabile delle componenti dell'apomissia (apomeiosi e partenogenesi) in una popolazione di *Poa pratensis* segregante per il modo di riproduzione.

segreganti 1:1 per il modo di riproduzione, ma con un grado di espressione del carattere che risulta essere estremamente variabile dall'1-2% ad oltre il 90% (**Fig. 9.31**). Questo tipo di distribuzione suggerisce l'azione di geni modificatori che quando presente il gene principale intervengono modulandone il grado di espressione. Certamente anche i fattori ambientali possono avere un ruolo rilevante nella determinazione del grado finale di apomissia/sessualità di un dato genotipo.

In pratica, molti caratteri risultano a penetranza incompleta e ad espressività variabile. Normalmente il variare della penetranza e della espressività può essere spiegato con l'azione di geni modificatori o con l'influenza dei fattori ambientali, ma le cause sono molto spesso difficili da distinguere.

## Sommario

### Caratteri quantitativi: definizione e misura

A differenza di quelli qualitativi, alcuni caratteri variano in modo continuo nella popolazione e possono pertanto essere misurati, come ad esempio la lunghezza della spiga, il peso del seme, l'altezza della pianta, l'epoca di fioritura, ecc. Tali caratteri sono detti quantitativi, sono suscettibili di una descrizione metrica e non sono controllati da singoli geni, ma piuttosto dipendono dall'azione di molti geni e per questo motivo sono anche detti poligenici. La manifestazione dei caratteri quantitativi è influenzata dai fattori ambientali che possono condizionarne notevolmente il valore fenotipico. In generale i dati che si ottengono in esperimenti sui caratteri quantitativi consistono di un certo numero di entità numeriche ottenute attraverso misurazioni che costituiscono un campione di osservazioni. Poiché i caratteri quantitativi non rientrano naturalmente in un numero limitato di categorie discrete, il metodo più efficace per rappresentarli e descriverli è una distribuzione di frequenza, che può essere ottenuta suddividendo arbitrariamente il carattere in esame in un certo numero di classi fenotipiche di intervallo appropriato. La caratterizzazione di un carattere quantitativo usualmente richiede la determinazione della media e della sua varianza oppure della sua deviazione standard usando un campione di dimensione adeguata affinché sia rappresentativo dell'intera popolazione. Disponendo di un campione rappresentativo della popolazione teorica, la distribuzione di frequenza corrisponde ad una curva di distribuzione normale, o gaussiana, nella quale il carattere varia in modo simmetrico secondo una curva a campana, senza soluzioni di continuità tra il valore minimo e il valore massimo. Un carattere quantitativo può pertanto essere definito solo ricorrendo a metodi statistici basati sul calcolo del valore centrale del campione, corrispondente

alla media, e di parametri per valutare la sua variazione intorno alla media, come ad esempio la varianza o la deviazione standard.

## Eredità dei caratteri quantitativi

---

Johannsen (1903–1909) studiò l'influenza dell'ambiente sull'espressione dei caratteri quantitativi nelle linee pure di una specie autogama come il fagiolo, riuscendo per primo a distinguere la variabilità attribuibile a fattori genetici da quella dovuta a fattori ambientali e dimostrando che la selezione è efficace solo in presenza di variabilità genetica. Emerson e East (1913), lavorando con una specie allogama come il mais osservarono che la variabilità di un carattere quantitativo nelle linee inbred e nei loro ibridi dipende soltanto da fattori ambientali, e che l'aumento della variabilità fenotipica osservabile nelle discendenze  $F_2$  ottenute incrociando individui  $F_1$  è dovuto alla presenza in questa generazione anche di variabilità genetica conseguente alla segregazione e alla ricombinazione. Yule (1906) intuì che la componente genetica della variazione fenotipica comprende il contributo di numerosi geni differenti: ipotizzò che la variabilità continua dei caratteri quantitativi fosse legata a più coppie alleliche segreganti contemporaneamente, senza però fornire alcuna indicazione concreta. Nilsson-Ehle (1908) valutò in frumento l'influenza dei fattori genetici sulla variabilità dei caratteri quantitativi, trovando per primo un modello in grado di spiegarne il controllo genetico: formulò l'ipotesi che più geni segreganti in maniera indipendente, ereditati in assenza di dominanza ed aventi azione nulla (geni minus) oppure contributiva (geni plus) sul fenotipo potessero spiegare i risultati relativi al grado di manifestazione di un carattere quantitativo. Qualche anno dopo East (1916), utilizzando il tabacco, un'altra specie autogama, dimostrò sperimentalmente l'ipotesi multifattoriale dell'eredità quantitativa provando che i caratteri quantitativi sono controllati da una pluralità di coppie alleliche a loci e con azione uguale e cumulativa – additiva – sul valore fenotipico.

## Ereditabilità dei caratteri quantitativi

---

Il contributo relativo dei fattori genetici e dei fattori ambientali nella determinazione della variabilità di un carattere quantitativo è misurato da un parametro che prende il nome di ereditabilità ( $h^2$ ). L'ereditabilità rappresenta la frazione ereditabile della variazione di un carattere quantitativo, cioè esprime la proporzione della variabilità fenotipica imputabile a differenze genetiche. Per determinare l'ereditabilità di un carattere quantitativo occorre per prima cosa misurarne la varianza e quindi suddividere questa nelle sue componenti. Le componenti della varianza fenotipica ( $s^2_p$ ) sono la varianza genetica ( $s^2_G$ ), dovuta alle differenze genotipiche tra gli individui, e la varianza ambientale ( $s^2_E$ ), legata all'influenza delle condizioni ambientali sulle caratteristiche fenotipiche degli individui. Un'ulteriore fonte di varianza fenotipica è quella connessa all'interazione genotipo-ambiente ( $s^2_{GE}$ ) che ha luogo quando l'espressione fenotipica di un particolare genotipo è diversa a seconda dell'ambiente. La varianza genetica può essere suddivisa ulteriormente in componenti formate dai diversi tipi di interazione geniche: le componenti della varianza genetica sono la varianza additiva ( $s^2_D$ ), la varianza dovuta alla dominanza ( $s^2_H$ ) e la varianza di interazione o epistatica ( $s^2_I$ ). Parte della varianza genetica è il risultato dell'effetto additivo dei geni: la manifestazione di un determinato carattere può infatti essere condizionata da più alleli a loci diversi aventi effetto cumulativo sul fenotipo. Alcuni geni possono mostrare relazioni di dominanza, nel senso che un allele è in grado di mascherare l'espressione dell'altro

allele allo stesso locus: parte della varianza genetica può essere quindi dovuta anche alla dominanza. Inoltre, la possibilità di interazioni di tipo epistatico tra geni fornisce un'altra fonte di varianza genetica: in presenza di epistasia il fenotipo è infatti determinato dall'interazione di alleli a loci diversi.

Esistono due tipi distinti di ereditabilità, a seconda delle componenti della varianza genetica considerate per il suo calcolo: ereditabilità in senso largo ( $h^2_B$ ) ed ereditabilità in senso stretto ( $h^2_N$ ), dall'inglese *broad* e *narrow*, rispettivamente. L'ereditabilità in senso largo tiene conto della variabilità genetica per tutti i tipi di geni, cioè include tutte le componenti della varianza genetica ed equivale pertanto al rapporto tra la varianza genetica ( $\sigma_G^2$ ) e la varianza fenotipica ( $\sigma_P^2$ ):  $h^2_B = \sigma_G^2 / \sigma_P^2$ . Nei lavori di miglioramento genetico delle piante riveste però un interesse particolare l'ereditabilità in senso stretto che tiene conto delle sole differenze genetiche attribuibili alle azioni geniche additive. Solo queste possono infatti essere fissate con la selezione poiché, essendo legate all'effetto medio dei geni, rimangono inalterate nelle generazioni successive. Quando invece le differenze tra i materiali selezionati sono dovute a specifiche interazioni geniche (dominanza e epistasia), queste non possono essere fissate con la selezione, cioè non rimangono inalterate nella nuova generazione perché, per effetto della segregazione e della ricombinazione, possono ottenersi combinazioni di geni diverse da quelle della generazione precedente. L'ereditabilità in senso stretto equivale pertanto al rapporto tra la componente additiva della varianza genetica ( $\sigma_D^2$ ) e la varianza fenotipica ( $\sigma_P^2$ ):  $h^2_N = \sigma_D^2 / \sigma_P^2$ . Per poter stimare l'ereditabilità in senso stretto è necessario organizzare esperimenti appropriati che permettano la scomposizione della varianza genetica facendo riferimento al modello teorico di Mather.

## Bibliografia di riferimento e approfondimento

---

- Allard, R.W. (1960) Principi di allevamento vegetale (a cura di F. Lorenzetti). Edagricole, Bologna.
- Falconer, D.S. (1989) Introduction to quantitative genetics (3<sup>rd</sup> ed.). Longman Ltd., Harlow, UK.
- Fisher, R.A. (1930) The genetics of natural selection. Oxford University Press, Oxford.
- Hartl, D.L., A.G. Clark (1993) Genetica di popolazione. Zanichelli, Bologna.
- Hallauer, A.R., J.B. Miranda (1981) Quantitative genetics in maize breeding. Iowa State University Press, Ames, IA, USA.
- Lorenzetti, F., M. Falcinelli, F. Veronesi (1994) Miglioramento genetico delle piante agrarie. Edagricole, Bologna.
- Mather, K., J.L. Jinks (1971) Biometrical genetics. The study of continuous variation (2<sup>nd</sup> ed.) Chapman & Hall Ltd., London.
- Ottaviano, E. (1977) Genetica dei caratteri quantitativi. Piccin, Padova.
- Ottaviano, E. (1988) Variabilità quantitativa e miglioramento genetico. In: Miglioramento genetico vegetale (Coord. G.T. Scarascia Mugnozza), Pàtron Editore, Bologna, pp. 145-184.

