

## PREMESSA

Dopo parecchi anni mi sono riavvicinato all'allevamento dei Diamanti Mandarinino. Grazie ad internet ho potuto imparare molte cose che non conoscevo ed in particolare tutte le varie mutazioni della livrea di questo estrildide. Devo dire che la cosa mi ha affascinato. Ma sebbene io abbia trovato in rete degli interessanti lavori completi anche di disegni ho dovuto faticare un po' per comprendere il meccanismo che consente di "indovinare" il risultato di una certa combinazione di mutazioni.

Questo documento vuole essere solo un aiuto a chi come me voglia appunto cercare di capire un po' meglio l'arcano delle mutazioni e delle combinazioni di mutazioni. Segnalo però che vista la mia ridotta esperienza di allevamento dei Diamanti Mandarinino mutati i risultati da me ottenuti per le varie combinazioni fra le mutazioni sono da ritenere puramente **teorici**.

Lascio agli allevatori veri le indicazioni sulla reale possibilità di ottenere dei risultati validi o comunque significativi dalla combinazione di diverse mutazioni.

## CENNI DI GENETICA

Il genotipo dei Diamanti Mandarinino, come quello di tutti gli esseri viventi che si riproducono per via sessuata, è costituito dall'unione dei due corredi cromosomici forniti l'uno dal padre e l'altro dalla madre mediante i gameti (rispettivamente spermatozoo e ovulo).

Suddiviso all'interno dei cromosomi è presente il DNA la lunga molecola a doppia spirale contenente tutte le informazioni affinché l'essere vivente in questione possa formarsi, vivere e riprodursi.

Si definiscono **geni** i tratti di DNA contenenti istruzioni specifiche (es. colore degli occhi, colore del piumaggio, etc)

La suddivisione del DNA in cromosomi è identica per tutti gli individui della medesima specie. Quindi il tratto di DNA (gene) responsabile del colore degli occhi, pur potendo determinare un colore diverso da individuo ad individuo, è contenuto per tutti gli esemplari della stessa specie nel medesimo cromosoma. Analogamente il gene responsabile del colore del piumaggio è contenuto per tutti gli esemplari nel medesimo cromosoma che potrà essere diverso da quello contenente il gene responsabile del colore degli occhi.

Si definiscono omologhi il cromosoma del corredo paterno ed il cromosoma del corredo materno che contengono gli stessi geni

Per i Diamanti Mandarinino ogni corredo cromosomico contiene 40 cromosomi fra i quali il cromosoma sessuale. Questo ultimo potrà essere di tipo x maschile (che può essere trasmesso alla prole sia dal padre che dalla madre) o del tipo y femminile trasmesso solo dalla madre alle discendenti femmine.

Si definisce **mutazione** la modifica di un gene, ovvero di una piccola porzione del DNA, che può avvenire durante la formazione dei gameti.

Le mutazioni possono intervenire su tutti i geni contenuti nell'intero DNA di un esemplare. A noi interessano solo quelle che riguardano il fenotipo (piumaggio) dei Diamanti Mandarinino

Due geni mutati, se residenti su cromosomi diversi, saranno assolutamente indipendenti l'uno dall'altro. Continuando a considerare il gene responsabile del colore degli occhi e quello responsabile del colore del piumaggio ciò significa che uno dei due potrà subire una mutazione senza che l'altro sia minimamente interessato dalla cosa. Si potrà avere quindi la modifica del fenotipo solo nei caratteri somatici controllati da uno dei due geni senza che quelli controllati dall'altro subiscano variazioni. Ma ciò significa anche che si possono avere due o più mutazioni contemporaneamente. In questo caso si parla di combinazione

di mutazioni. Dal punto di vista del fenotipo si avranno quindi la combinazione degli effetti sui vari caratteri controllati.

#### TIPOLOGIE DI MUTAZIONI DEL DIAMANTE MANDARINO

Si definiscono mutazioni **DOMINANTI** quelle mutazioni che si manifestano nel fenotipo (piumaggio) di un esemplare se il gene responsabile è presente nel corredo cromosomico fornito da uno solo dei due genitori. Nei Diamanti Mandarino l'eventuale contemporanea presenza del gene responsabile della medesima mutazione dominante in entrambi i cromosomi omologhi porta alla morte embrionale del discendente.

Si definiscono mutazioni **RECESSIVE** quelle mutazioni che si manifestano nel fenotipo di un esemplare solo se il gene mutato è presente in entrambi i cromosomi omologhi forniti l'uno dal padre e l'altro dalla madre. Un esemplare che riceva il gene di una mutazione recessiva da uno solo dei due genitori si definisce **PORTATORE** della mutazione. I portatori generalmente non presentano nel piumaggio segni evidenti di questa loro particolarità. Ci sono però dei segnali che un occhio esperto può individuare (colori debordanti, forma di alcuni particolari modificata, etc,) e addirittura sfruttare (lo stacco di colori nei Dorso Chiaro è più evidente se sono portatori di MON). Qui comunque chiedo aiuto agli allevatori esperti.

Si definiscono mutazioni **SESSOLEGATE** quelle a carico del cromosoma sessuale. In particolare queste mutazioni interessano geni presenti nel cromosoma sessuale x ma non in quello sessuale y. Le mutazioni **SESSOLEGATE** sono anche **RECESSIVE**. Ciò significa che si manifestano nel fenotipo di un esemplare maschio solo se il gene mutato è presente in entrambi gli omologhi cromosomi sessuali x del padre e della madre. Affinché il fenotipo legato ad una mutazione **SESSOLEGATA** si manifesti in un esemplare di sesso femminile è sufficiente che il gene mutato sia presente sul solo cromosoma sessuale x fornito dal padre in quanto lo stesso gene non è presente nel cromosoma sessuale y fornito dalla madre (che quindi non può trasmettere la mutazione alla discendenza femminile)

Si definiscono **ALLELICHE** mutazioni diverse del medesimo gene. Nei Diamanti Mandarino queste mutazioni sono a carico di geni contenuti nei cromosoma sessuale x e non in quello y per cui sono anche del tipo **SESSOLEGATE**. Infine risultano **RECESSIVE**. Interessando lo stesso gene le mutazioni alleliche hanno una gerarchia di dominanza interna che è:

1. Dorso Chiaro :dominante su tutte
2. Mascherato Occhi Neri: dominante sulle successive
3. Mascherato Occhi Rossi: dominante sulle successive
4. Lutino

Ciò significa che affinché un esemplare maschio presenti il fenotipo di una mutazione **ALLELICA** è necessario che nel suo genotipo siano contenuti due geni mutati per mutazioni **ALLELICHE** (recessività). Il fenotipo dell'esemplare corrisponderà alla mutazione che si posiziona più in alto nella gerarchia interna. Per altro l'esemplare in questione sarà portatore della mutazione **ALLELICA** che si posiziona più in basso nella gerarchia interna.

Se nel genotipo di un esemplare maschio è presente un solo gene mutato allora l'esemplare sarà portatore della mutazione.

Per gli esemplari di sesso femminile è sufficiente che il gene mutato sia presente sul solo cromosoma sessuale x fornito dal padre in quanto lo stesso gene non è presente nel

cromosoma sessuale y fornito dalla madre (che quindi non può trasmettere la mutazione alla discendenza femminile)

## IDENTIFICAZIONE DELLE COMBINAZIONI FRA MUTAZIONI

Il metodo da me messo a punto per individuare i possibili risultati di una combinazione di mutazioni è un metodo di tipo grafico.

Ovviamente si articola sulle seguenti fasi:

1. Identificazione grafica del genotipo degli esemplari in esame
2. Identificazione dei gameti ottenibili dai genotipi degli esemplari in esame
3. Realizzazione di tutte le possibili combinazioni fra i gameti forniti dal padre con quelli forniti dalla madre
4. Analisi dei risultati ottenuti.

Come detto i cromosomi sessuali nel Diamante Mandarino possono essere di tipo x maschile (che può essere trasmesso alla prole sia dal padre che dalla madre) o del tipo y femminile trasmesso solo dalla madre alle discendenti femmine.

Identifichiamo graficamente i corredi cromosomici proprio in base al tipo di cromosoma sessuale contenuto: con **X** identifichiamo un corredo cromosomico contenente il cromosoma sessuale x, con **Y** un corredo cromosomico contenente il cromosoma sessuale y.

Il genotipo di un Diamante Mandarino ancestrale sarà quindi identificato in questo modo:

Maschio	Femmina
(X X)	(X Y)

## RAPPRESENTAZIONE GRAFICA DEI GENI MUTATI

Identifichiamo la presenza di un gene mutato all'interno di un corredo cromosomico aggiungendo un pedice alla lettera che identifica il corredo cromosomico in questione.

Quindi il corredo cromosomico contenente un cromosoma mutato ed il cromosoma sessuale x (eventualmente coincidenti) viene indicato con

$$X_a$$

il corredo cromosomico contenente un cromosoma mutato ed il cromosoma sessuale y (eventualmente coincidenti) viene indicato con

$$Y_a$$

La presenza di due mutazioni all'interno di un corredo cromosomico verrà indicata con due pedici alla lettera che identifica il corredo cromosomico in questione.

Quindi:

$$X_{a,b}$$
$$Y_{a,b}$$

Ovviamente ogni lettera posta a pedice individua una singola mutazione.

La presenza di tre o più mutazioni all'interno di un corredo cromosomico verrà indicata con tre o più pedici alla lettera che identifica il corredo cromosomico in questione.

Quindi:

$$X_{a,b,c\dots}$$

$$Y_{a,b,c\dots}$$

Anche in questo caso vale la convenzione che ogni lettera individua una singola mutazione

### RAPPRESENTAZIONE GRAFICA DEI GENOTIPI

Come si è detto il genotipo di un Diamante Mandarinò è costituito da 40 coppie di cromosomi omologhi metà provenienti dal padre e metà provenienti dalla madre.

Quindi un gene mutato potrà essere presente nel genotipo di un esemplare:

- una sola volta: contenuto solo nel corredo cromosomico del gamete fornito dal padre o solo nel corredo cromosomico del gamete fornito dalla madre (in questo caso si parla di "singolo fattore")
- due volte: contenuto in entrambi i corredi cromosomici dei gameti dei genitori (in questo caso si parla di doppio fattore).

Veniamo alle rappresentazioni grafiche

1° caso:

Il cromosoma mutato è presente in entrambi i corredi cromosomici ricevuti dai genitori.

Questo è il caso di:

- esemplari caratterizzati da una o più mutazioni RECESSIVE
- esemplari caratterizzati da una o due mutazioni SESSOLEGATE e/o ALLELICHE

N.B. Nei Diamanti Mandarinò non è possibile la contemporanea presenza su entrambi i corredi cromosomici del gene mutato responsabile di una mutazione DOMINANTE. Questa situazione porta infatti alla morte embrionale.

Per le mutazioni RECESSIVE il genotipo ha la seguente rappresentazione grafica:

Maschio	Femmina
$(X_{a,b,c\dots} X_{a,b,c\dots})$	$(X_{a,b,c\dots} Y_{a,b,c\dots})$

Per le mutazioni SESSOLEGATE e/o ALLELICHE il genotipo ha la seguente rappresentazione grafica:

Maschio	Femmina
$(X_{a,b} X_{a,b})$	$(X_{a,b} Y)$

Come già precedentemente detto, ogni pedice individua una singola mutazione.

## 2° Caso

Il cromosoma mutato è presente solo in uno dei due corredi cromosomici ricevuti dai genitori.

Questo è il caso di:

- esemplari caratterizzati da una o più mutazioni DOMINANTI
- esemplari **portatori** di una o più mutazioni RECESSIVE
- esemplari **maschi portatori** di una o due mutazioni SESSOLEGATE e/o ALLELICHE

Per le mutazioni DOMINANTI e per i **portatori** di mutazioni RECESSIVE il genotipo ha la seguente rappresentazione grafica:

Maschio	Femmina
$(X X)_{a,b,c..}$	$(X Y)_{a,b,c..}$

Per gli esemplari **maschi portatori** di mutazioni SESSOLEGATE e/o ALLELICHE il genotipo ha la seguente rappresentazione grafica:

Maschio
$(X X)_{a,b}$

Nel caso di esemplari nel cui genotipo si combinano le varie mutazioni si avrà un'opportuna combinazione delle due modalità di rappresentazione

Prendendo ad esempio un maschio PETTO ARANCIO (a) BRUNO (b) CIUFFATO (c) / GUANCIA NERA (n), in base a quanto più sopra riportato si otterrà:

$(X_{a,b} X_{a,b})_{c,n}$
---------------------------

Dove

- **a** = PETTO ARANCIO (mutato, mutazione recessiva)
- **b** = BRUNO (mutato, mutazione sesso legata)
- **c** = CIUFFATO (mutato, mutazione dominante)
- **n** = GUANCIA NERA (portatore, mutazione recessiva)

## CORREDI CROMOSOMICI DEI GAMETI

Definita la rappresentazione grafica del genotipo di un esemplare di Diamante Mandarino vediamo come è possibile identificare quali sono i corredi cromosomici dei gameti prodotti dall'esemplare stesso.

Il processo di formazione dei gameti (le cellule responsabili della riproduzione) e del loro corredo cromosomico comprende tra le altre anche una fase di miscelazione fra i cromosomi di origine materna e quelli di origine paterna. Riferendoci sempre ai Diamanti Mandarino ciò significa che:

- ogni gamete prodotto da un esemplare contiene un corredo cromosomico completo costituito da 40 cromosomi

- una quantità casuale dei cromosomi costituenti questo corredo proviene da quelli forniti al nostro esemplare da suo padre
- la restante parte necessaria per arrivare a 40 proviene da quelli forniti al nostro esemplare da sua madre.

Fatta questa premessa, veniamo all'identificazione grafica dei corredi cromosomici partendo dalla rappresentazione grafica del genotipo.

E per fare ciò continuiamo ad utilizzare il nostro maschio .

$$(X_{a,b} X_{a,b})_{c,n}$$

I due primi corredi cromosomici ricavabili da un genotipo sono quelli presenti all'interno delle parentesi che vengono riportati invariati.

Quindi i primi due gameti avranno corredo cromosomico

$$X_{a,b}$$

Di fatto il corredo è da ripetere una seconda volta, ma dal punto di vista dei risultati non cambia nulla

Gli ulteriori gameti si devono ricavare considerando anche le mutazioni dovute a geni presenti su uno solo dei due corredi cromosomici.

Graficamente questo lo si fa aggiungendo i pedici esterni alle parentesi ai corredi contenuti all'interno delle stesse.

Nel caso di più mutazioni (come nel nostro caso) questi pedici dovranno essere aggiunti prima separatamente e poi in combinazione

Nel nostro caso quindi si dovrà prima aggiungere il pedice **c**

$$X_{a,b,c}$$

Quindi il pedice **n**

$$X_{a,b,n}$$

Ed infine, visto che le due mutazioni sono indipendenti, la combinazione dei due pedici

$$X_{a,b,c,n}$$

Quindi ricapitolando i possibili corredi cromosomici dei gameti prodotti dal nostro maschio sono:

$X_{a,b}$
$X_{a,b,c}$
$X_{a,b,n}$
$X_{a,b,c,n}$

A questo punto rimane da verificare la combinazione con i gameti di una femmina.

Prima di fare questa verifica stabiliamo alcune regole per semplificare la successiva analisi dei risultati.

1. Le mutazioni DOMINANTI sono identificate da lettere maiuscole a scelta
2. Le mutazioni RECESSIVE sono identificate da lettere minuscole a scelta
3. La mutazione SESSOLEGATA BRUNO è identificata da una lettera facilmente identificabile. Io ho scelto la lettera greca  $\gamma$  (gamma)
4. Le mutazioni ALLELICHE sono identificate da un numero da 1 a 4 rispettando la scala di dominanza interna :

In base a queste regole le lettere di identificazione delle mutazioni del nostro maschio saranno:

- PETTO ARANCIO = a
- BRUNO =  $\gamma$
- CIUFFATO = C
- GUANCIA NERA = n

Quindi il suo genotipo diventa:

$$(X_{a,\gamma} X_{a,\gamma})_{C,n}$$

Ed i gameti a loro volta diventano:

$X_{a,\gamma}$
$X_{a,\gamma,C}$
$X_{a,\gamma,n}$
$X_{a,\gamma,C,n}$

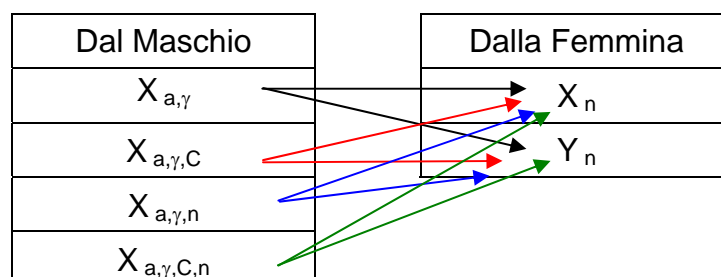
Supponiamo di accoppiarla con una femmina GUANCIA NERA il cui genotipo è

$$(X_n Y_n)$$

Da cui si ricavano i seguenti gameti

$X_n$
$Y_n$

Procediamo quindi con l'accoppiamento fra gameti



Da cui si ricavano i seguenti possibili genotipi per la discendenza

$X_{a,\gamma} X_n$	$X_{a,\gamma} Y_n$
$X_{a,\gamma,C} X_n$	$X_{a,\gamma,C} Y_n$
$X_{a,\gamma,n} X_n$	$X_{a,\gamma,n} Y_n$
$X_{a,\gamma,C,n} X_n$	$X_{a,\gamma,C,n} Y_n$

A questo punto rimane l'analisi dei possibili genotipi risultanti. Ricordando le tipologie delle mutazioni e la corrispondenza fra lettere identificative e mutazioni la cosa risulta abbastanza automatica.

In ogni caso riporto le regole che consentono di individuare i vari risultati.

1. In un qualsiasi genotipo risultante una data lettera minuscola è presente due volte: l'esemplare è **mutato** per la mutazione recessiva identificata da quella lettera
2. In un qualsiasi genotipo risultante una data lettera minuscola è presente una sola volta: l'esemplare è **portatore** della mutazione recessiva identificata da quella lettera
3. In un qualsiasi genotipo risultante una data lettera maiuscola è presente due volte: l'uovo non arriverà a schiusa per la morte dell'embrione
4. In un qualsiasi genotipo risultante una data lettera maiuscola è presente una sola volta: l'esemplare è **mutato** per la mutazione dominante identificata da quella lettera
5. In un genotipo maschile risultante è presente due volte la lettera  $\gamma$ : l'esemplare è **mutato BRUNO**
6. In un genotipo maschile risultante è presente una volta la lettera  $\gamma$ : l'esemplare è **portatore della mutazione BRUNO**
7. In un genotipo femminile risultante è presente una volta la lettera  $\gamma$  (associata al cromosoma X): l'esemplare è **mutata BRUNO**
8. In un genotipo maschile risultante sono presenti due numeri uguali: l'esemplare è **mutato per la mutazione ALLELICA** individuata dal numero.
9. In un genotipo maschile risultante sono presenti due numeri diversi: l'esemplare è **mutato per la mutazione ALLELICA** individuata dal numero più piccolo e **portatore della mutazione ALLELICA** individuata dal numero più grande
10. In un genotipo maschile risultante è presente un solo numero: l'esemplare è **portatore della mutazione ALLELICA** individuata dal numero
11. In un genotipo femminile risultante è presente un solo numero (associato al cromosoma X): l'esemplare è **mutata per la mutazione ALLELICA** individuata dal numero

Ritornando al nostro esempio si ottiene

- $X_{a,\gamma} X_n = m$  Grigio / Petto Arancio, Bruno, Guancia Nera (vedi punti 2, 6)
- $X_{a,\gamma,C} X_n = m$  Grigio Ciuffato / Petto Arancio, Bruno, Guancia Nera (vedi punti 4, 6, 2)
- $X_{a,\gamma,n} X_n = m$  Guancia Nera / Petto Arancio, Bruno (vedi punti 1, 2, 6)
- $X_{a,\gamma,C,n} X_n = m$  Ciuffato, Guancia Nera / Petto Arancio, Bruno (vedi punti 4,1,2,6)
  
- $X_{a,\gamma} Y_n = f$  Bruno / Petto Arancio, Guancia Nera (vedi punti 7, 2)
- $X_{a,\gamma,C} Y_n = f$  Bruno Ciuffato / Petto Arancio, Guancia Nera (vedi punti 7, 4, 2)
- $X_{a,\gamma,n} Y_n = f$  Bruno, Guancia Nera / Petto Arancio (vedi punti 7, 1,2)
- $X_{a,\gamma,C,n} Y_n = f$  Bruno, Ciuffato, Guancia Nera / Petto Arancio (vedi punti 7, 4, 1,2)