

ESERCIZI - RICOMBINANTI - COINCIDENZA - HW**Esercizio 1**

Il 60% di una popolazione di semi riescono a germinare in un terreno contaminato grazie alla presenza di uno specifico allele. *Qual'è la frequenza dell'allele (A=resistente) che consente la germinazione?*

Genotipo - aa (q² - non germinano) = 40%

alleli: $a = q = \sqrt{40/100} = 0,63$

alleli: $A = p = 1 - q = 1 - 0,63 = 0,37$

Esercizio 2

In una popolazione **1/20 uomini sono daltonici** (unico gene recessivo legato al cromosoma X, i maschi quindi ne hanno 1 = (q o p), le donne 2 = (q², 2pq o q²). *Quale è la **frequenza delle donne portatrici dell'allele X?***

XdY (fenotipi daltonici) = q = 1/20

XDY (non daltonici) = p = 1 - q = 19/20

La probabilità che una donna sia portatrice (XDXd), secondo HW:

$[p^2 \text{ (sane)} - 2*(p*q) \text{ (portatrici)} - q^2 \text{ (malate)}]$ sarà:

$sane = p^2 = (19/20)^2 = 361/400$

$malate = q^2 = (1/20)^2 = 1/400$

$portatrici = 2*(p*q) = 2*1/20*19/20 = 38/400$

Esercizio 3

Abbiamo **due alleli codominanti S ed s**. In una popolazione di **3146 persone** si hanno le seguenti frequenze genotipiche: 188 SS 717 Ss 2241 ss

$2*(SS+Ss+ss) = 6292$

Calcolare le **frequenza alleliche S ed s**

$f(S) = 188*2 + 717 = 1093 / 6292 = 0,1737 \rightarrow 17,4\% (p)$

$f(s) = 2241*2 + 717 = 5199 / 6292 = 0,8262 \rightarrow 82,6\% (q)$

Calcolare in una **popolazione di equilibrio** quanti individui dei **genotipi SS, Ss, ss**

$SS = p^2 = (17,4/100)^2 = 0,0303 \rightarrow 0,0303 (fr) * 3146 \text{ (popolazione totale)} = 95$

$Ss = 2*pq = 2*(17,4/100 * 82,6/100) = 0,287 \rightarrow 0,287 (fr) * 3146 \text{ (popolazione totale)} = 904$

$ss = q^2 = (82,6/100)^2 = 0,682 \rightarrow 0,682 (fr) * 3146 = 2147$

Esercizio 4

1/100 di una popolazione è affetta da una malattia dovuta da un allele **recessivo (s)**. Quale è la probabilità che **2 individui sani** (SS fenotipi sani - Ss fenotipi sani ma portatori - ss individui malati) abbiano un **figlio malato**

$ss = 1/100 = q^2$ da cui $q = \sqrt{ss} = 0,1$

$S = 1 - 0,1 = 0,9 = p$

$SS = p^2 = 0,81$

$Ss = 2pq = 2*0,9*0,1 = 0,18$

Per avere un figlio malato ambedue i genitori devono essere portatori sani (Ss), e due portatori sani danno un figlio malato (aa) con la probabilità di 1/4 da cui: la probabilità di un individuo malato è:

0,18 (M probabilità Ss) * 0,18 (F probabilità Ss) * 1/4 (probabilità incrocio ss) = 0,081

Esercizio 5

In una popolazione di **250 individui, un gene presenta due alleli A¹ ed A² di un locus autosomico A** (locus non sessuali). Sono presenti: **100 = A¹ A¹ 50 = A¹ ed A² 100 = A² ed A²**

Quale è la frequenza di A¹ e A²?

$f(A^x) = \text{somma alleli } A^x / \text{tutti gli alleli}$

$f(A^1) = (100+100+50)/500 = 50\% = (p) = 0,5$

$f(A^2) = (100+100+50)/500 = 50\% = (q) = 0,5$

Individui attesi secondo HW (p^2 2pq q^2) per una popolazione di 250 individui?

$A^1 A^1 = (0,50)^2 \text{ (coefficiente)} * 250 \text{ (popolazione totale)} = 62,5$

$A^2 A^2 = (0,50)^2 \text{ (coefficiente)} * 250 \text{ (popolazione totale)} = 62,5$

$A^2 A^1 = 2pq = 2*(0,50*0,50) * 250 = 125$

Esercizio 6**Popolazione con individui malati di Fibrosi Cistica (fenotipi - q^2) = 1/2500**Secondo equilibrio HW, quali le frequenze allele wild type (selvatico - p)? e quali le frequenze allele FC (malato - q)?Frequenza dei malati di FC = $f(aa) = q^2 = 1/2500 \rightarrow$ **da cui frequenza allele a : $q = 1/50 = 2\%$ (0,02)**Frequenza allele A = $p = 1 - q = 1 - 1/50 = 49/50 =$ **98% frequenza sani (0,98)**Hp di accoppiamento casuale, quale frequenza che due portatori (Aa) incrociandosi diano **figli malati (aa)?**Secondo Mendel probabilità aa = **1/4 rispetto alle combinazioni possibili (AA, Aa, Aa, aa)**Secondo HW gli individui **Aa sono pari a: $2pq = 2 * 1/50 * 49/50 = 49/1250$** Probabilità combinata che i 2 genitori siano eterozigoti (2pq) e l'incrocio dia un aa ($1/4$) da cui: **$f(Aa) * f(Aa) * 1/4 = (49/1250) * (49/1250) * (1/4) = (2401/1562500) * 1/4 = 1,53 * 10^{-3} * 1/4 = 3,84 * 10^{-4}$** **Esercizio 7**Popolazione di **10.000 individui con frequenza di daltonismo dell'8%**, quanti maschi e quante femmine daltoniche ci aspettiamo?**Per i caratteri legati al sesso nei MASCHI il Genotipo=Fenotipo quindi 8%= $f(a)=q$** **maschi daltonici $f(XdY) = q \rightarrow 0,08 * 10.000 = 800$ (maschi daltonici)****femmine daltoniche = q^2 (ambedue i geni del daltonismo) = $0,08 * 0,08 * 10000 = 64$ (femmine daltoniche)****Esercizio 8**

Incrociando: + + + (dominanti) con: r m c (recessivi) si hanno le seguenti frequenze:

Frequenze base	Frequenza ordinate
+++ 413	r m c 426
r m c 426	+++ 413
++c 6	+ m c 170
r m + 3	r ++ 161
+ m c 170	r + c 54
r ++ 161	+ m + 47
+ m + 47	++c 6
r + c 54	r m + 3
Totale=1280	Totale=1280

(A)

(B)

(C)

Tre (+ tre a specchio) sono le possibili sequenze. La A e la B sono impossibili perchè hanno un singolo crossing-over con freq. 3 (x la bassa frequenza dovrebbero presentarne 2). L'unica possibile quindi è la C. Essendo la frequenza di + c m = 170 e r c + = 54 possiamo determinare che la distanza m-c è inferiore alla distanza r ← c.

I primi due sono *parentali*, nessun crossing over; gli ultimi due sono molto rari un doppio crossing over il 3,4,5,6 hanno un crossing over, ma dobbiamo verificare l'ordine esatto più probabile:**Calcolo Centi morgan = (ricombinanti xy/totale)*100** **$cM(mc) = ((6+3+170+161)/1280) * 100 = (340/1280) * 100 = 26,6$** **$cM(rc) = ((6+3+54+47)/1280) * 100 = (110/1280) * 100 = 8,6$** **Frequenza ricombinanti attesa = $(cM1 / 100) * (cM2 / 100) = 26,6 / 100 * 8,6 / 100 = 0,0228$** **Frequenza doppi scambi osservati = $9 / 1280 = 0,007$** **Coefficiente coincidenza = doppi scambi osservati / doppi scambi attesi = $0,007 / 0,0228 = 0,3$** **Coefficiente interferenza = $1 - C.interferenza = 0,7$** **Esercizio 9 dalle distanze e coefficiente coincidenza ottenere le frequenze**Tre geni associati nell'ordine a-b-c presentano le seguenti **distanze: a-b=10, b-c=5**. Quali sono le frequenze, su **una progenie di 100 individui**, dei vari genotipi incrociando con +++ (+++/abc X abc/abc), tenuto conto del valore di **coincidenza=0,7**? (interferenza = $1 - 0,7 = 0,3$)**doppi scambi attesi (prodotto delle distanze geniche percentuali) = $10/100 * 5/100 = 50/10.000 = 0,005$** **doppi scambi osservati = coefficiente di coincidenza * doppi scambi attesi = $0,7 * 0,005 = 0,0035$ (a+c+b+)****frequenza ric.(a b) doppi + singoli = $cM/100 = 10/100 = 10\% = 0,1$** **frequenza ric.(a b) = (frequenza ric. doppi (a b) + singoli) - doppi scambi osservati****frequenza ric.(a b) = $0,1 - 0,0035 = 0,0965$** **frequenza ric.(b c) doppi + singoli = $cM/100 = 5/100 = 5\% = 0,05$** **frequenza ric.(b c) = (frequenza ric. doppi (b c) + singoli) - doppi scambi osservati****frequenza ric.(b c) = $0,05 - 0,0035 = 0,0465$**

1°) a+c 0.175	doppi scambi osservati (a+c) = (0,0035/2)*100 = 0,175
+b+ 0.175	doppi scambi osservati (+b+) = (0,0035/2)*100 = 0,175
2°) +bc 4.825	ricombinazioni singole (a b) = (0,0965/2) *100= 4,825
a++ 4.825	ricombinazioni singole (a b) = (0,0965/2) *100= 4,825
++c 2.325	ricombinazioni singole (b c) = (0,0465/2) *100= 2,325
ab+ 2.325	ricombinazioni singole (b c) = (0,0465/2) *100= 2,325
3°) abc 42.67	$(100 - (0,0035 + 0,0965 + 0,0465) / 2 = 42,67$
+++ 42.67	$(100 - (0,0035 + 0,0965 + 0,0465) / 2 = 42,67$

Esercizio 10 Distanze geniche e coefficiente coincidenza

Calcolare: le **distanze geniche** di tre geni associati che presentano **frequenze** in tabella, il **coefficiente di coine.**

abc	+++	+bc	a++	++c	ab+	a+c	+b+
42,675	42,675	4,825	4,825	2,325	2,325	0,175	0,175
p	p	s	s	s	s	d	d

Individuare l'ordine:

i doppi scambi osservati sono quelli con la frequenza molto bassa e quindi la sequenza **abc** risponde al possibile doppio scambio ed è quella giusta.

Calcolo distanze di mappa:

$$cM(ab) = (0,175 + 0,175 + 2,325 + 2,325) = 5$$

$$cM(bc) = (0,175 + 0,175 + 4,825 + 4,825) = 10$$

$$\text{Calcolo frequenze ricombinanti attese} = (cM(ab) * cM(bc)) / 100 = (5 * 10) / 100 = 50 / 100 = 50\% = 0,5$$

$$\text{Calcolo Coefficiente di coincidenza} = (f.dop. sc. osserv. / f.dop. sc. attesi) = (0,175 + 0,175) / 0,5 = 0,35 / 0,5 = 0,7$$

Esercizio 11

In Drosophila, i geni **st** (occhio scarlet), **ss** (setole spinless) ed **e** (corpo ebony) sono localizzati sul cromosoma 3, nelle seguenti posizioni di mappa:

st	ss	e
44	58	70

Tutte mutazioni recessive rispetto al suo allele selvatico (**st**⁺, occhi rosso scuro; **ss**⁺, setole lisce; **e**⁺ corpo grigio). Femmine fenotipicamente (aspetto) selvatiche con il genotipo **st ss e⁺ / st⁺ ss⁺ e** furono incrociate con maschi tripli recessivi.

a) Con quale frequenza si possono ottenere **individui st ss e** ?

b) Con quale frequenza si possono ottenere **individui st ss⁺ e⁺** con un'interferenza del 40% (**coincidenza 60%**)?

a) Calcolo distanze di mappa:

$$st \gg ss = 58 - 44 = 14$$

$$ss \gg e = 70 - 58 = 12$$

Genotipo femmine:

st ss e⁺

st⁺ ss⁺ e

Gli individui st ss e derivano dal crossing over di:

st ss e⁺

st⁺ ss⁺ e

frequenza ricombinanti (**ss e⁺ ; ss⁺ e⁺**) = cM 12/100 = frequenza ricombinanti cM/100=12%

frequenza ricombinanti (**ss e**) = 12% / 2 = **6% (risultano st ss e)**

b) st ss⁺ e⁺ derivano dal doppio crossing over di:

st ss e⁺

st⁺ ss⁺ e

st⁺ ss⁺ e

Frequenza **doppi ricombinanti attesi** = (cM 12)*(cM 14) / 100=1,68

Coeff. coincid.= f osservati / f attesi → **f osservati** = f attesi * coeff. coincid.= (0,6 * 1,68) = **1,008**

Doppi scambi osservati (st ss⁺ e⁺ ; st⁺ ss e) = 1% da cui freq. (st ss⁺ e⁺) = (1%/2)=0,5%

Esercizio 12

Femmine di *Drosophila melanogaster* eterozigoti per quattro paia di alleli (+/r, +/x, +/y, +/z) hanno prodotto la prole riportata:

- In quale cromosoma (o cromosomi) sono localizzati questi geni?
- Vi sono dei geni associati? Se sì, quali?
- Qual è l'ordine dei geni associati e la distanza tra essi?

femmine		maschi (totale: 1000 individui)															
+	r	+	+	r	r	r	+	+	+	r	r	r	+	r	+	r	+
+	+	+	+	+	+	+	+	+	x	x	x	+	x	x	x	x	x
+	+	+	+	y	+	+	y	y	+	+	+	y	+	y	y	y	y
+	+	+	z	+	+	z	+	z	+	+	z	z	z	+	+	z	z
508	502	16	15	218	14	17	223	1	0	0	214	0	216	15	12	19	20
		*			*			*			*			*			
		#				#				#				#			
		@				@				@				@			

Quattro loci, r, x, y, z.

Locus r: metà delle femmine sono r, e metà r+. Per i maschi gli r (*) sono: 218+14+17+ 214+ 15+19= 497 e gli r+ (*) sono: 503 non vi è eredità legata al sesso, per cui r è situato su uno degli autosomi.

I geni x, y, z, hanno classi fenotipiche differenti tra m ed f, perciò **x, y, z, devono essere situati sul cromosoma X e quindi sono associati.** Dall'analisi delle classi, più abbondanti, tra la progenie maschile si deduce che ci sono quattro tipi di **gameti parentali (#)**:

218	r + y +	214	r x + z
223	++ y +	216	+ x + z
441	r y	430	x z

I geni x, y e z sono sul cromosoma X, quindi l'analisi della progenie maschile equivale all'analisi dei gameti femminili, non importa il genotipo del moscerino maschio con cui la femmina viene incrociata.

Doppi ricombinanti (classi con frequenza più bassa) (@):

+yz 1 ed il reciproco x++ 0

La sequenza possibile è pertanto: x z y (+zy - x ++)

Distanza x-z = [(n° ricombinanti singoli tra x e z) + (somma n° doppi ricombinanti)]/totale individui
= [(32+27)+(1+0)]/1000 = 0.06*100 = 6 cM

Distanza z-y = [(n° ricombinanti singoli tra z e y) + (somma n° doppi ricombinanti)]/totale individui
= [(30+39)+(1+0)]/1000 = 0.07*100 = 7 cM

Esercizio 13

Una popolazione di lucertole ha due alleli A^F , A^S di un singolo gene A e le seguenti frequenze genotipiche:

$$A^F A^F = 76 \quad A^F A^S = 88 \quad A^S A^S = 36$$

Calcolare le frequenze geniche (allelica) genotipiche (Legge HW p^2 $2pq$ q^2) di questa popolazione assumendo che sia all'equilibrio di Hardy Weinberg (p^2 $2pq$ q^2):

$$\text{Individui totali} = 76+88+36=200 \rightarrow \text{Alleli totali} = 200*2=400$$

$$\text{Alleli } A^F = 76*2 + 88 = 240$$

$$f(A^F) = p = 240/400 = 0,6$$

$$f(A^S) = q = 1 - p = 1 - 0,6 = 0,4$$

FREQUENZE ALL' EQUILIBRIO

$$A^F A^F = p^2 = 0,6^2 = 0,36 \gg \gg 36\% * 200 = 72$$

$$A^F A^S = 2pq = 2*0,6*0,4 = 0,48 \gg \gg 48\% * 200 = 96$$

$$A^S A^S = q^2 = 0,4^2 = 0,16 \gg \gg 16\% * 200 = 32$$

Esercizio 14

In un campione di 320 studenti, 218 erano tasters (TT o Tt) e 102 (**tt**) **non tasters (non sente il sapore).**

Assumendo che questo rappresenti un **campione casuale** della popolazione, **stimare le frequenze geniche** (allelica T e t) e genotipiche (TT, Tt e tt) del campione esaminato.

218 possono essere TT o Tt

102 sono tutti tt

Frequenza genotipo recessivo: $f(tt)=q^2=tt/totale = 102/320=0,318$

Campione casuale e l'equilibrio di HW sarà: p^2 (dominante) $2pq$ q^2 (recessivo)

$q = \sqrt{0,318}=0,56$ (frequenza allelica t)

$p = 1 - q = 0,44$ (frequenza allelica T)

$Tt = 2pq = 2 * 0,56 * 0,44 = 0,49 \rightarrow 49\% * 320 = 157$ (genotipo Tt)

$TT = p^2 = 0,44^2 = 0,19 >> 19,2\% * 320 = 61$ (genotipo TT)

TOTALE = 102+157+61= 320

Esercizio 15

Un ceppo di *Drosophila* omozigote per i tre geni autosomici recessivi x y z, non necessariamente associati, viene incrociato con un ceppo omozigote per i rispettivi alleli dominanti di tipo selvatico (+ + +). Femmine della F1 vengono quindi re-incrociate con maschi del ceppo parentale omozigote recessivo e si ottengono i seguenti risultati nella F2:

xy+	++z	x+z	+y+	xyz	+++	x++	+yz
16	16	14	15	74	79	75	73

Progenie totale= 362

Quali di questi geni sono associati? Qual è la frequenza di ricombinazione tra i geni associati?

Considerando due gruppi: più simili e meno simili; troviamo:

xy presente in ambedue i gruppi simili (parentali) e meno simili (non parentali);

yz presente solo tra i più simili (parentali) - ne consegue che y e z sono associati (pseudo parentali).

Totale cromosomi parentali = 74 + 73 + 79 + 75 = 301

Distanza di mappa= frequenza di ricombinazione = (ricombinanti/totale progenie) * 100

Distanza $y \lt \gt z = ((16+16+14+15)/362) * 100 = 16,8$ cM

Esercizio 16

Il ceppo batterico n.1 ha costituzione $m^- n^- o^+$ e il ceppo 2 è $m^+ n^+ o^-$. Vengono usati fagi trasducenti per effettuare trasduzione generalizzata dal ceppo 1 al 2 e viceversa. Si ottengono i seguenti risultati dopo piastratura dei batteri riceventi: trasduzione da 1 a 2: $2/10^5$ cellule di tipo selvatico; trasduzione da 2 a 1: $2/10^7$ cellule di tipo selvatico. In base a questi risultati determinare e spiegare l'ordine dei geni

Esaminiamo le possibili sequenza geniche ed i relativi crossing over necessari per ottenere $m^+ n^+ o^+$:

$m^- n^- o^+$ a) x x $m^+ n^+ o^-$	$m^+ n^+ o^-$ x x $m^- n^- o^+$	$n^- m^- o^+$ b) x x $n^+ m^+ o^-$	$n^+ m^+ o^-$ x x $n^- m^- o^+$	$m^- o^+ n^-$ c) x x $m^+ o^- n^+$	$m^+ o^- n^+$ x x x x $m^- o^+ n^-$
o+ trasdotti $m^+ n^+$	o+ trasdotti $n^+ m^+$	o+ trasdotti $m^+ e n^+$	quadruplo crossing		
doppio crossing		doppio crossing			

La probabilità di un quadruplo crossing over è significativamente superiore.

Esercizio 17 Una donna porta un cromosoma X con i tre marcatori recessivi a b c nell'ordine, **con a che dista da b 10 unità di mappa e b da c 20 unità di mappa**, mentre l'altro X porta gli alleli normali dominanti. Quali tipi di gameti verranno formati da questa donna e in quali proporzioni, in assenza di interferenza?

Doppi scambi attesi = doppi scambi osservati (non c'è interferenza) = $(10 * 20) / 100 = 2\% = 0,02$

abc +++	a++ +bc	a+c +b+	ab+ ++c
1- 0,18 - 0,02 - 0,08 = 0,72 0,36 / 0,36 parentali	20/100 - 0,02 = 0,18 0,09 / 0,09 singoli scambi	0,02 0,01 / 0,01 doppi scambi	10/100 - 0,02 = 0,08 0,04 / 0,04 singoli scambi

Esercizio 18 La presenza dell'antigene Rh sui globuli rossi è un carattere ereditario dipendente da un gene dominante autosomico, Rh. L'assenza di tale antigene è determinata dai allele rh. Il sangue di 448 individui è stato saggiato con un siero che rivela la presenza dell'antigene e si sono ottenuti i seguenti risultati:

- individui che presentano l'antigene, indicati come **Rh-positivi = 379 (fenotipo)**

- individui che non presentano l'antigene, indicati come **Rh-negativi = 69 (genotipo)**

ALBERI GENEALOGICI

Esercizio 21

Nell'incrocio $AABbCcDd \times aaBbccDd$:

- a) quale proporzione della progenie sarà fenotipicamente uguale al primo genitore?
 b) quale proporzione della progenie sarà genotipicamente uguale al secondo ($aaBbccDd$)?

Primo gene per essere fenotipicamente (aspetto esteriore) uguale al primo genitore può essere AA e Aa.

- AA (dominante) x aa (recessivo) vengono tutti e 4 Aa 4/4 fenotipicamente uguali al genitore.
- Bb x Bb vengono BB, Bb, Bb, bb da cui 3/4 che siano fenotipicamente uguali al genitore.
- Cc x cc vengono Cc, Cc, cc, cc, da cui 1/2 che siano fenotipicamente uguali al genitore.
- Dd x Dd (come Bb) 3/4 che siano fenotipicamente uguali al genitore.

Fenotipicamente tutti caratteri dominanti Ax Bx Cx Dx, le possibili combinazioni: $4/4 * 3/4 * 1/2 * 3/4 = 9/32$

Genotipicamente aa Bb cc Dd impossibile perchè AA+aa non darà mai un aa.

Esercizio 22

In una popolazione si osservano le seguenti frequenze genotipiche: $AA=120 (p^2)$ $Aa=40 (2pq)$ $aa=40 (q^2)$
 Calcolare la probabilità che da **un matrimonio tra due individui** presi a caso di questa popolazione **il primo figlio** (non importa se maschio o femmina) sia **omozigote dominante AA**.

Calcolare le frequenze dei due alleli e le **frequenze genotipiche attese** se la popolazione fosse in equilibrio di **Hardy-Weinberg**.

$$f(AA)=0,6 \quad f(Aa)=0,2 \quad f(aa)=0,2$$

Si hanno le seguenti possibilità combinatorie:

- 1) $AA \times AA = 0,6 * 0,6 = 0,360$ (nascita AA = 1)
- 2) $AA \times Aa = 0,6 * 0,2 = 0,12$ (nascita AA = 1/2)
- 3) $AA \times aa = 0,6 * 0,2 = 0,12$ (nessun AA)
- 4) $Aa \times Aa = 0,2 * 0,2 = 0,04$ (nascita AA = 1/4)
- 5) $Aa \times aa = 0,2 * 0,2 = 0,04$ (nessun AA)
- 6) $aa \times aa = 0,2 * 0,2 = 0,04$ (nessun AA)

La probabilità = \sum dei prodotti tra probabilità singole: $0,36 * 1 + 0,12 * 0,5 + 0,04 * 0,25 = 0,36 + 0,06 + 0,01 = 0,43$

$$f(A) = (120 + 120 + 40) / (200 + 200) = 0,7 = p$$

$$f(a) = (40 + 40 + 40) / (200 + 200) = 0,3 = q$$

Equilibrio HW

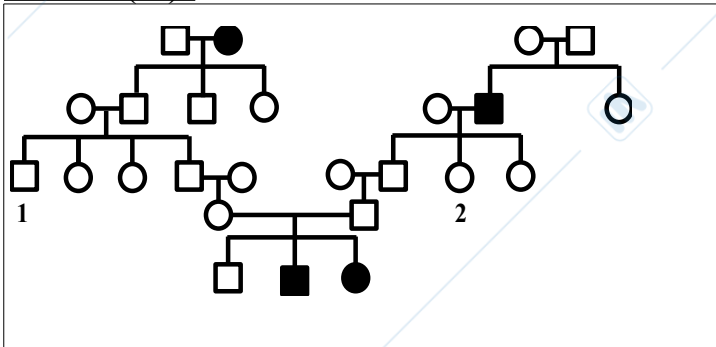
$$p^2 - AA = 0,7^2 = 49\% * 200 = 98$$

$$2pq - Aa = 2 * 0,3 * 0,7 = 42\% * 200 = 84$$

$$q^2 - aa = 0,3^2 = 9\% * 200 = 18$$

Esercizio 23

Se gli individui 1 e 2 si sposano, quale è la probabilità che il loro primo figlio (m o f) sia affetto dalla malattia (aa)?



So per certo che l'individuo 1 può essere AA o Aa
 Ma visto che AA non darà mai affetto, considero individuo 1 al 50%.

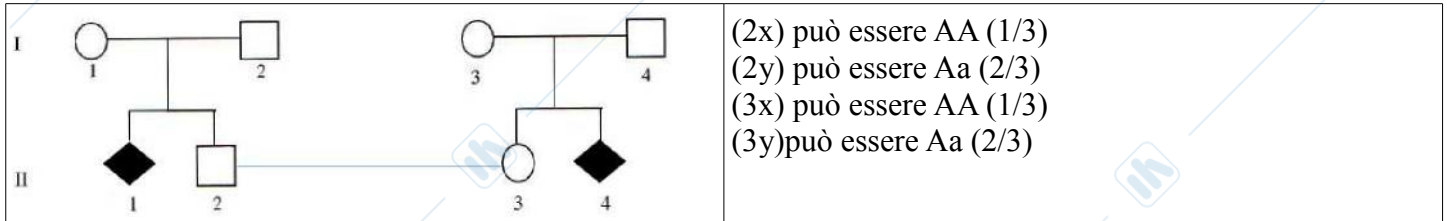
L'individuo 2 può essere solo Aa

Incrocando Aa x Aa, la probabilità che sia aa = 1/4,
 e la probabilità che 2 (Aa) si incroci con 1 (Aa) = 1/2,
 da cui $1/2 * 1/4 = 1/8$

Nel caso si voglia conoscere la probabilità che anche un secondo figlio sia affetto dalla malattia si ha che: **il padre non può essere AA perchè avendo già generato un primo figlio aa, quindi la probabilità che il secondo figlio sia anche lui aa sarà: 1/4 (Aa / Aa → AA, Aa, Aa, aa).**

Esercizio 24

Qual è la probabilità che un uomo ed una donna, entrambi con un fratello o una sorella affetti da fibrosi cistica (recessivo autosomico) abbiano **un figlio portatore (Aa)** della mutazione che causa questa malattia? (nessun membro della coppia e nessuno dei loro genitori è affetto dalla malattia)



(2x) può essere AA (1/3)
 (2y) può essere Aa (2/3)
 (3x) può essere AA (1/3)
 (3y) può essere Aa (2/3)

I° 1, 2, 3 e 4 devono essere necessariamente Aa

II° 2 può essere AA o Aa

II° 3 può essere AA o Aa

Esaminiamo le combinazioni dei tipi di matrimoni:

Possibile Genotipo II-2	Possibile Genotipo II-3	Matrimoni possibili	Probabilità che da questo matrimonio nasca un figlio Aa
1/3 AA	1/3 AA	1/9 AAxAA	0
	2/3 Aa	2/9 AAxAa	1/2
2/3 Aa	1/3 AA	2/9 Aa xAA	1/2
	2/3 Aa	4/9 AaxAa	1/2

e le relative probabilità che nasca un figlio Aa (in tutti i casi 1/2), si ha (somma delle 3 singole probabilità di eventi possibili): $2/9 * 1/2 + 2/9 * 1/2 + 4/9 * 1/2 = 1/9 + 1/9 + 2/9 = 4/9$

Esercizio 25

La sensibilità alla PTC (feniltiocarbamide) nell'uomo è controllata da un locus con due alleli. Alcune persone trovano questo composto molto amaro; essi sono chiamati tasters (gustatori) per PTC. Altri (non tasters) lo trovano privo di sapore. La differenza dipende da una semplice alterazione mendeliana, in cui **l'allele taster (T) è dominante su quello non taster (t)**. Sapendo che, per questo carattere, la probabile distribuzione di genotipi in una popolazione è: **TT= 0,2 Tt= 0,5 tt=0,3**

qual è la probabilità di avere un **figlio non taster (tt) da un matrimonio taster x taster (TT-Tt x TT-Tt)?**

La frequenza dei fenotipi T (genotipi TT e Tt che interessano il caso in oggetto) saranno = $0,2 + 0,5 = 0,7$

Un non taster – tt -, possibile solo da **matrimonio Tt x Tt (esclusione matrimoni TT)**.

La probabilità di un accoppiamento con Tt è pari a: $Tt/(TT+Tt) = 0,5/0,7 = 0,71$ (genotipici Taster Tt diviso Fenotipi Taster TT+Tt) - Le probabilità di un tt da incrocio Tt * Tt sarà: 0,25

	T	t
T	TT	Tt
t	Tt	tt

La probabilità che **nasca un tt** da una simile popolazione è = $0,71 (Tt) * 0,71(Tt) * 0,25(tt) = 0,12$ (12%)

Esercizio 26

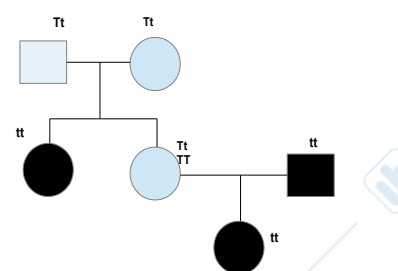
Due persone sposate soffrono di anemia, che segue un tipo di eredità autosomico recessivo in ciascuna delle loro famiglie (Aa / Aa). **Un'analisi della loro emoglobina A mostra che la donna presenta la sostituzione di un aminoacido nella catena α (Aa) e l'uomo presenta la sostituzione di un aminoacido nella catena β (Bb)**. I loro figli tuttavia non soffrono di anemia. Spiegare perché.

Ci troviamo di fronte a due mutazioni recessive in due geni diversi.

- La donna sarà perciò doppio eterozigote : alfa-/alfa- ; beta+/beta+ ;
- il maschio sarà doppio eterozigote : alfa+ / alfa+ ; beta- / beta-.

Il figlio sarà quindi : alfa+ / alfa- ; beta +/ beta -. Quindi non ha anemia.

Esercizio 27 Alcuni individui hanno la capacità di sentire il gusto amaro della FTC, T è allele *dominante* e t è *recessivo* (individui taster: TT o Tt, no taster: tt). Una coppia di individui taster (TT o Tt) ha due figlie, una è T, l'altra è t. **Se la figlia T (TT o Tt) sposa un uomo non taster: t, che probabilità c'è che dal matrimonio nasca un figlio non tester (tt).** I genitori I° sono necessariamente Tt, la figlia 2/3 Tt, 1/3 TT(non può essere tt)



matrimonio 1 matrimonio 2

	<u>2/3</u>		<u>1/3</u>	
	<u>due/quattro tt</u>		<u>nessun tt</u>	
T	t	T	T	
t	Tt	tt	t	Tt
t	Tt	tt	t	Tt

2/3*1/2 + 1/3*0 = 2/6 = 1/3

Esercizio 28

Sono state incrociate tra loro piante di pisello eterozigoti per cinque geni che assortiscono indipendentemente (**Incrocio: AaBbCcDdEe x AaBbCcDdEe**).

Qual è la probabilità che dall'incrocio nasca un individuo di omozigoti (AA o aa) per i cinque geni?

Qual è la proporzione di omozigoti per un gene (qualsiasi) ed eterozigoti per gli altri quattro?

Probabilità progenie omozigote dominanti per i 5 geni (AABBCCDDEE)

= AA(1/4)*BB(1/4)* ..*EE(1/4) = (1/4)⁵

Probabilità progenie omozigote recessivi per i 5 geni (aabbccdde)

= aa(1/4)*aa(1/4)* ..*aa(1/4) = (1/4)⁵

Di progenie OMOZIOGOTE (AABBCCDDEE o aabbccdde) = 2* (1/4)⁵ = 1/512

Probabilità che un locus sia omozigote (AA o aa) = 1/4 + 1/4 = 1/2

Probabilità un locus omozigote (XX o xx) e gli altri quattro eterozigote (Xx)

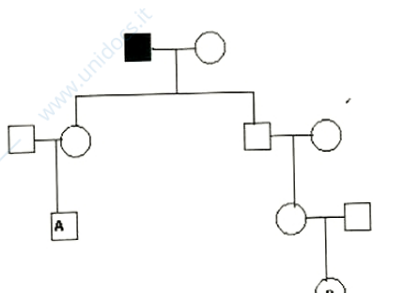
Il primo locus fosse omozigote (AA o aa) ed i restanti eterozigoti (BbCcDdEe) la probabilità sarebbe: 1/2 *

(1/2)⁴ = (1/2)⁵

Uno qualsiasi dei locue omozigote (XX o xx) ed i restanti eterozigoti (Xx), si hanno 5 possibilità da cui:

(1/2)⁵ + (1/2)⁵ + (1/2)⁵ + (1/2)⁵ + (1/2)⁵ = 5(1/2)⁵ = 5/32

Esercizio 29



In questa famiglia segrega una malattia autosomica recessiva, molto rara nella In popolazione.

- Qual è la probabilità che A e B siano entrambi portatori?
- Se sono entrambi portatori, qual è la probabilità che un loro eventuale figlio sia sano (Fenotipicamente Aa o Aa)?
- Se sono entrambi portatori, qual è la probabilità che un loro eventuale figlio sano sia non portatore (AA)?

1° Incrocio, padre AA o Aa, madre aa. La F1 può essere Aa o aa, ma essendo "sani" **padre e madre sono Aa.**

	A	A	A	a
a	Aa	Aa	Aa	aa
a	Aa	Aa	Aa	aa

<table style="margin-left: auto; margin-right: auto;"> <tr> <td>A</td> <td>a</td> </tr> <tr> <td>A</td> <td>AA</td> </tr> <tr> <td>a</td> <td>Aa</td> </tr> </table>	A	a	A	AA	a	Aa	<p>F1 di A F1 che A sia portatore = 1/2</p>
A	a						
A	AA						
a	Aa						

	A	a	A	A	F2 di B: B portatore = genitore Aa (1/2) * genitore (AA o Aa) dia Aa= 4/8. incrocio tra portatori = 1/2 * 4/8 = 1/2 * 1/2 = 1/4
A	AA	Aa	AA	AA	
a	Aa	aa	Aa	Aa	

Da genitori portatori, la probabilità che sia sano (fenotipicamente Aa o Aa) = 3/4 Da genitori portatori, la probabilità di un figlio sano sia Genotipicamente (non portatore) = 1/3		A	a
	A	AA	Aa
	a	Aa	aa

Esercizio 30

In *Drosophila* il colore degli occhi **red (R)** è dominante sull'allele **white (w)** e il gene per le ali long è dominante sull'allele vestigial. Il locus del gene +/w si trova sul cromosoma X mentre il locus del gene +/vg si trova su un autosoma.

Dall'incrocio di due moscerini si ottiene la seguente progenie:

femmine 1/2 rosso lungo 1/2 rosso vestigiale ↔ maschi 1/2 bianco lungo 1/2 bianco vestigiale

Quale è il genotipo dei genitori? Spiegate il vostro ragionamento

Esaminiamo i casi relativi al colore dell'occhio, gene legato al sesso:

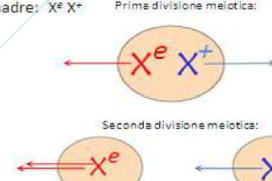

	femmine	XR XR	XR Xw	Xw Xw
maschi	XRY	XRXR - XRXR XRY - XRY	XRXR - XRXw XRY - XwY	XRXw - XRXw XwY - XwY
	XwY	XRXw - XRXw XRY - XRY	XRXw - XwXw XRY - XwY	XwXw - XwXw XwY - XwY

Unica condizione possibile: femmine ww; maschi: +/Y;

Per l'altro gene vg/vg oppure vg/+ e vg/+ oppure vg/vg in quanto il locus vg è autosomico, si può dire che uno dei genitori è omozigote vg/ vg, e l'altro è un eterozigote vg/+

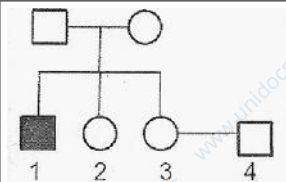
Esercizio 31

L'emofilia è una malattia genetica determinata da un **carattere recessivo legato al sesso**. **Marito e moglie normali hanno un figlio affetto dalla sindrome di Klinefelter e malato di emofilia**. Spiegate cosa è successo facendo un chiaro schema degli eventi che hanno portato alla nascita di questo figlio.

Risposta: Il figlio deve avere un genotipo X ^e X ^e Y Il padre è sano quindi necessariamente X ⁺ Y. La madre deve essere eterozigote X ^e X ⁺ A causa di un evento di non disgiunzione in seconda divisione meiotica , viene generato un uovo X^eX^e :	Genotipo madre: X ^e X ⁺ Prima divisione meiotica:  Seconda divisione meiotica:  Non disgiunzione in seconda divisione meiotica:
---	---

Esercizio 32

La cecità al verde e al rosso (daltonismo), è una malattia recessiva legata al cromosoma X. Determinare la probabilità che dal matrimonio tra gli individui II^o-3 e II^o-4

a) nasca un figlio daltonico. b) nascano ambedue due figli daltonici.	
--	--

Il padre può essere solo XDY (non affetto, altrimenti sarebbe daltonico - casella nera)

PADRE	MADRE	1° CASO MADRE		2° CASO MADRE	
		XD	XD	XD	Xd
	XD	XDXD	XDXD	XDXD	XDXd
	Y	XD Y	XD Y	XD Y	Xd Y

a) 8 casi possibili, un solo caso di daltonismo maschio: $1/8=0,125$ (12,5%)

b) assunto che il primo caso è daltonico ($p=1/8$), che il secondo sia daltonico vuole dire che la madre ricade sicuramente nel 2° caso (XD Xd) quindi la probabilità è $1/4$, da cui: $1/4 * 1/8 = 1/32$

Esercizio 33 Supponete che marito e moglie siano entrambi eterozigoti per l'allele recessivo dell'albinismo (Aa). Se generano una coppia di **gemelli dizigotici (derivati da due diverse uova)**, qual è la **probabilità che entrambi i gemelli abbiano lo stesso fenotipo (AA o Aa e aa)** rispetto alla pigmentazione?

Primo gemello	Marito Aa			Secondo gemello	Moglie Aa		
Moglie Aa		A	a	Moglie Aa		A	a
	A	AA	Aa		A	AA	Aa
	a	Aa	aa		a	Aa	aa

Fenotipo (AA o Aa e aa) = $3/4 (1^\circ f.) * 3/4 (2^\circ f.) + 1/4 (1^\circ f.) * 1/4 (2^\circ f.) = 3/4 * 3/4 + 1/2 * 1/2 = 9/16 + 1/16 = 10/16 = 5/8$

Esercizio 34 Femmine di *Drosophila* omozigoti per il carattere recessivo legato al sesso forked (f, setole aricciate - XfXf) vengono incrociate con **maschi omozigoti per il carattere autosomico (non legato al sesso) recessivo vestigial (vg, ali ridotte - vg-vg-)**. Che progenie è attesa alla F₁? Che progenie ci si può aspettare alla F₂ quando vengono incrociati individui F₁?

Il gene Fork è sul cromosoma x quindi con Xf Xf / vg+ vg+ rappresenti la femmina omozigote per il gene recessivo Fork (sul cromosoma x) e omozigote per l'allele dominante vestigiale (vg+ su un altro cromosoma non sessuale). Il maschio non ha l'allele fork ed è omozigote per l'allele recessivo vestigiale (vg-) quindi: X Y / vg- vg-. Nella F1 un genotipo possibile per i maschi e uno per le femmine (*sono omozigoti*).

F0	Xf Xf / vg+ vg+	X Y / vg- vg-	(omozigoti, una progenie per sesso)
F1	X	Y	
	Xf Xf	Xf Y	
	Xf Xf	Xf Y	

F1	X Xf / vg+ vg-	Xf Y / vg+ vg-
F2	Xf	Y
	X Xf	X Y
	Xf Xf	Xf Y

F2	Xf Xf vg+ vg+	Xf Y vg+ vg+
	vg+ vg-	vg+ vg-
	vg+ vg-	vg+ vg-
	vg- vg-	vg- vg-
	X Xf vg+ vg+	X Y vg+ vg+
	vg+ vg-	vg+ vg-
	vg+ vg-	vg+ vg-
	vg- vg-	vg- vg-

ESERCIZI - BANDE CROMOSOMICHE**Esercizio 35** Cotrasduzione batterica.

In un esperimento di trasduzione il **donatore era C+ D+ E+** ed il **ricevitore era C D E**. **La selezione fatta per C+ per le quattro classi di trasduzione ha dato:**

$$C+ D+ E+ = 57$$

$$C+ D+ E = 76$$

$$C+ D E = 365$$

$$C+ D E+ = 2$$

$$\text{Totale} = 500$$

Determinare le frequenze per C+ D+ e per C+ E+ e quale tra le due coppie è la distanza maggiore.

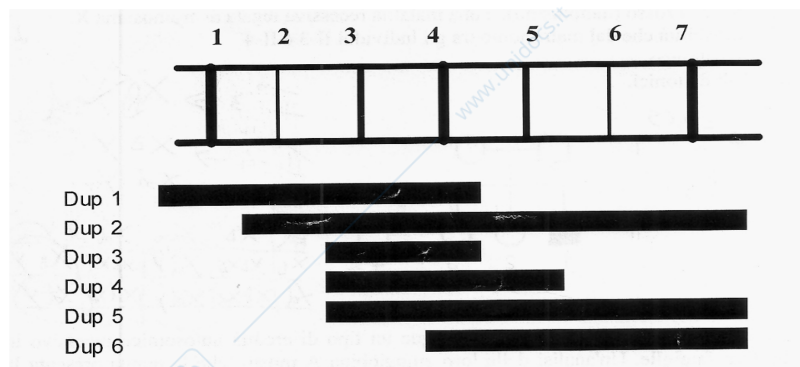
$$\text{N}^\circ \text{ cotrasd. } C+D+/\text{N}^\circ \text{ cotrasd. Totali} = 133/500=26,6$$

$$\text{N}^\circ \text{ cotrasd. } C+ E+/\text{N}^\circ \text{ cotrasd. Totali} = 59/500=11,8$$

Tanto sono più vicini i due geni sul cromosoma, tanto maggiore sarà la loro frequenza di ricombinazione"

La maggiore distanza è C+ E+ (Alta frequenza = vicini ↔ bassa frequenza = lontani)

Esercizio 36 Sei diversi ceppi di *Drosophila*, (Dup1-6), che portano duplicazioni (Dup) delle bande salivari mostrate nella figura seguente, sono stati esaminati per determinare la quantità di un particolare enzima.



Il diploide normale ha 100 unità dell'enzima e nei ceppi con duplicazioni le quantità di enzima sono:

Dup1	Dup2	Dup3	Dup4	Dup5	Dup6
143	152	160	155	148	98

Quale banda cromosomica è più probabile che trasporti il gene corrispondente all'enzima?

Visto che il diploide normale ha 100, il Dup6 è molto simile e quindi è da scartare, restano con maggiore duplicazione Dup 3 e Dup 4 che ricadono in 5 bande, ma è il Dup 3 è quello più numeroso (160)

Esercizio 37

Una coltura Hfr lacI⁺ lacO⁺ lacZ⁺ lacY⁺ viene accoppiata con una coltura F⁻ lacI⁻ lacO⁺ lacZ⁻ lacY⁻. In assenza di un qualunque induttore nel mezzo, la β-galattosidasi è prodotta per un tempo breve dopo che le cellule Hfr e F⁻ sono state mescolate. Spiegata perché è prodotta e perché solo per un breve tempo.

n° < 4° < 3° < 2° < 1°	Z – no lattosio - β	Y – no lattosio	Z – lattosio - β	Y - lattosio
Hfr lacI ⁺ lacO ⁺ lacZ ⁺ lacY ⁺	-	-	+	+
↓ ↓	(+)	(+)		
F ⁻ lacI ⁻ lacO ⁺ lacZ ⁻ lacY ⁻				

Si consideri il meccanismo della coniugazione batterica e dal **gradiente di trasferimento** dei geni lacI⁺ lacO⁺ lacZ⁺ lacY⁺ dal donatore Hfr al ricevente. Poiché **lacZ⁺ è trasferito prima di lacI⁺ la β-galattosidasi può essere prodotta nel tempo in cui il repressore è assente. Quando il gene lacI⁺ viene trasferito nella cellula ricevente, il repressore codificato da lacI⁺ viene espresso e blocca la sintesi della β-galattosidasi.**

Esercizio 38 L'operone *lac* ha la seguente mappa: *I P O Z Y*. *P* è la regione del promotore che costituisce il sito d'inizio della trascrizione. I promotori alterati da mutazioni *P* non sono in grado di legare la molecola della RNA polimerasi e fare la trascrizione. Si possono fare previsioni sugli effetti delle mutazioni *P*. In base a tali previsioni ed alla vostra conoscenza del sistema lattosio, completate la tabella seguente, mettendo un segno + dove l'enzima è prodotto ed un segno - quando non lo è

	Galattosidasi - z		Permeasi - y	
	no lattosio	lattosio	no lattosio	lattosio
<i>I P⁺ O^c Z⁺ Y</i> <i>I⁺ P⁺ O⁺ Z⁺ Y⁺</i>	+	+	-	+
<i>I⁺ P⁺ O^c Z⁺ Y⁺</i> <i>I⁺ P⁺ O^c Z⁺ Y</i>	+	+	-	-
<i>I⁺ P⁺ O⁺ Z⁺ Y</i> <i>I⁺ P⁺ O⁺ Z⁺ Y⁺</i>	-	-	-	-
<i>I⁺ P⁺ O^c Z⁺ Y</i> <i>I⁺ P⁺ O⁺ Z⁺ Y⁺</i>	+	+	+	+
<i>I⁺ P⁺ O^c Z⁺ Y⁺</i> <i>I⁺ P⁺ O⁺ Z⁺ Y</i>	-	-	-	-
<i>I⁺ P⁺ O^c Z⁺ Y⁺</i> <i>I⁺ P⁺ O⁺ Z⁺ Y</i>	-	-	-	-
<i>I⁺ P⁺ O^c Z⁺ Y⁺</i> <i>I⁺ P⁺ O⁺ Z⁺ Y</i>	-	-	-	-
<i>I⁺ P⁺ O^c Z⁺ Y⁺</i> <i>I⁺ P⁺ O⁺ Z⁺ Y</i>	-	+	-	-
<i>I⁺ P⁺ O⁺ Z⁺ Y⁺</i> <i>I⁺ P⁺ O^c Z⁺ Y⁺</i>	+	+	+	+
<i>I⁺ P⁺ O^c Z⁺ Y</i> <i>I⁺ P⁺ O⁺ Z⁺ Y⁺</i>	-	-	-	+
<i>I⁺ P⁺ O^c Z⁺ Y</i> <i>I⁺ P⁺ O⁺ Z⁺ Y⁺</i>	-	-	-	+

	Induttore ASSENTE	Induttore PRESENTE
I⁺ (trans dominante)	-	+
I⁻	+	+
I^s (trans dominante superiore)	-	-
P- (cis)	-	-
O^c (cis)	+	+
Z⁺ Y⁺	-	+
Z⁻ Y⁻	-	-

DETTAGLIO SOLUZIONE OPERONE

	Galattosidasi - z		Permeasi - y	
	no lattosio	lattosio	no lattosio	lattosio
$I^s P^- O^c Z^- Y^+$ $I^- P^+ O^+ Z^+ Y^-$	-	-	-	-
<p><u>I° gruppo</u>: la presenza di O^c (costituzionale) lascerebbe pensare ad una produzione di enzimi indifferenziata (I^s non ha alcuna possibilità di influire in presenza di O^c), quindi tutti e 4 +, ma la presenza del promotore P^- negativo, blocca qualsiasi operazione, una sorta di muro, ma solo sui geni adiacenti, quindi per ora tutti e 4 -.</p> <p><u>II° gruppo</u>: se fosse da solo porremmo 2 + a Z, produzione in presenza o meno del lattosio (Y negativo non produce); TUTAVIA, la presenza di I^s TRANS del primo operone condiziona il secondo ed essendo di livello superiore ne prende il controllo per cui è come se ci trovassimo in presenza di $I^s P^+ O^+ Z^+ Y^-$, quindi tutti negativi e non essendo presente nessun positivo nel primo operone, il risultato è confermato in <u>tutti e 4 -</u>.</p>				
$I^+ P^- O^c Z^- Y^+$ $I^- P^+ O^+ Z^+ Y^-$	-	+	-	-
<p><u>I° gruppo</u>: la presenza di O^c (costituzionale) lascerebbe pensare ad una produzione di enzimi indifferenziata (I^- non ha comunque alcuna possibilità di influire in presenza di O^c), quindi 2 + al gene Y. Tuttavia il promotore P^- negativo blocca qualsiasi operazione, ma solo sui geni adiacenti, quindi si cambia: per ora tutti e 4 -.</p> <p><u>II° gruppo</u>: se fosse da solo porremmo Z come + in ogni caso, lattosio presente o meno (Y negativo non produce); tuttavia, la presenza di I^+ TRANS del primo operone condiziona il secondo ed essendo di livello superiore ne prende il controllo per cui è come se ci trovassimo in presenza di $I^+ P^+ O^+ Z^+ Y^-$, quindi, Y non produce in ogni caso, ma Z produce in presenza di lattosio, per cui il risultato è tutti negativi eccetto <u>Z + in presenza di lattosio</u>.</p>				
$I^s P^+ O^+ Z^+ Y^+$ $I^- P^+ O^c Z^+ Y^+$	+	+	+	+
<p><u>I° gruppo</u>: la presenza di I^s (Trans) lascerebbe pensare a nessuna produzione di enzimi (P^+ ed O^+ regolari), quindi per ora 4 -.</p> <p><u>II° gruppo</u>: se fosse da solo, esaminando la presenza di O^c (anche se c'è I, questo viene comunque superato dal costituzionale, la sua presenza è indifferente), vedremmo gli adiacenti produrre gli enzimi in ogni caso quindi 4 + che rappresentano la produzione ottenibile.</p>				
$I^- P^- O^c Z^+ Y^-$ $I^+ P^+ O^+ Z^- Y^+$	-	-	-	+
<p><u>I° gruppo</u>: la presenza di O^c (costituzionale) lascerebbe pensare ad una produzione di enzimi indifferenziata (I^- non ha comunque alcuna possibilità di influire in presenza di O^c), quindi teoricamente 2 + al gene Z, ma la presenza del promotore P^- negativo, blocca qualsiasi operazione, una sorta di muro, ma solo sui geni adiacenti, quindi si cambia: al momento tutti e 4 -.</p> <p><u>II° gruppo</u>: se fosse da solo porremmo Y come + in caso di lattosio presente, (Z negativo non produce), la presenza di I^+ (dominante) garantisce la produzione dell'enzima in presenza di lattosio, quindi: un + ad Y con lattosio, per cui il risultato è modificato in <u>tutti negativi eccetto Y + in presenza di lattosio</u>.</p>				
$I^+ P^- O^c Z^- Y^+$ $I^- P^+ O^+ Z^+ Y^-$	-	+	-	-
<p><u>I° gruppo</u>: la presenza di O^c (costituzionale) lascerebbe pensare ad una produzione di enzimi indifferenziata da parte di Y (I^- non ha alcuna possibilità di influire in presenza di O^c), quindi 2 + al gene Y, ma la presenza del promotore P^- negativo, blocca qualsiasi operazione sui geni adiacenti, quindi si cambia: tutti e 4 -.</p> <p><u>II° gruppo</u>: se fosse da solo porremmo Z come + in ogni caso, lattosio presente o meno per la presenza di I^- (Y negativo non produce); ma la presenza di I^+ TRANS del primo operone condiziona il secondo ed essendo dominante ne prende il controllo per cui è come se ci trovassimo in presenza di $I^+ P^+ O^+ Z^+ Y^-$, quindi Y non produce in ogni caso, ma Z produce in presenza di lattosio, per cui il risultato è <u>tutti negativi eccetto Z + in presenza di lattosio</u>.</p>				