

FORMULARIO GENETICA

GENETICA DI POPOLAZIONI:

Frequenze Alleliche:

- p : frequenza dell'allele dominante (B).
- q : frequenza dell'allele recessivo (b)
- La relazione tra p e q è data da $p+q=1$.
- $p^2 = \text{dom}$ o $\text{rec} \backslash \text{tot}$ poi rad
- $x^2 = \text{somm}(fo - fa) \backslash fa$
- $df = (n \text{ categorie} - 1) = (\text{numero di classi} - \text{numero di vincoli})$

Probabilità di Essere Portatori:

- Gli eterozigoti (Bb) sono portatori dell'allele recessivo, anche se non mostrano il fenotipo recessivo (che si manifesta solo negli omozigoti recessivi, bb).
- La probabilità che un individuo scelto a caso dalla popolazione sia un portatore (cioè un eterozigote) è quindi pari alla frequenza degli eterozigoti: $P(\text{portatore}) = 2pq$

Legge di Hardy-Weinberg:

- Frequenze alleliche: $p + q = 1$
- Frequenze genotipiche: $p^2 + 2pq + q^2 = 1$
- Dove:
 - p = frequenza dell'allele dominante
 - q = frequenza dell'allele recessivo
 - p^2 = frequenza degli omozigoti dominanti
 - $2pq$ = frequenza degli eterozigoti
 - q^2 = frequenza degli omozigoti recessivi

TRASCRIZIONE E TRADUZIONE

- **AUG (inizio, metionina)** 5' :NH₂ 3' : COOH Cosa codifica?: le tre fasi
- **UAA, UAG, UGA (stop)** Quante sequ. : (ntrip x ntrip) x n codoni di stop A-T 20% C-G=30%

| | | |
|------------|----------|---|
| A | G | Trascrizione : RNA = DNA (modello) + RNA polimerasi |
| | | Traduzione: Proteina = mRNA + tRNA + ribosoma |
| T\U | C | |

ALBERI GENEALOGICI

Formola della probabilità : $P(A \text{ e } B) = P(A) * P(B)$ (serie di eventi o ric. albero).

Probabilità di un fenotipo: $P(\text{fenotipo}) = \text{numero di eventi favorevoli} / \text{numero totale di eventi}$.

Caratteri X-linked: Malattie recessive legate al cromosoma X (es. daltonismo).

Autosomico: Patologia che si presenta sia su x che y, non influenza sesso

Wild type: fenotipo non mutato

Calcolo della probabilità di gruppi di figli: $P(\text{tutti non affetti}) = (P(\text{non affetto}))^n$, dove n è il numero di figli.

ALBERI GENEALOGICI CON PROBABILITA'

Distanza di mappa = $(n_1 \text{ individui} + n_2 \text{ individui} \dots) \backslash 100$ (**frequenza di ricombinazione**)

Classi fenotipiche: Identificare le classi parentali (più numerose) e le classi ricombinanti (meno numerose) per determinare l'ordine dei geni.

Interferenza = $1 - cc$

Coefficiente di coincidenza = (f doppi e.o. oss \ f doppi e.o. att) oss: $DR + DR \backslash \text{TOT}$ e att: $\text{dist } 1 \times \text{dist } 2$

X-quadro = per verificare assortimento indipendente.

MITOSI E MEIOSI numero di molecole = -G1: 2n (cromosomi non duplicati) e -G2: 4n (cromosomi duplicati)

-Mitosi (anafase): 4n (cromatidi separati)

-Telofase: 2n (cromosomi separati)

-Dopo citocinesi: 2n (cromosomi separati in due cellule)

Freq. dei gameti: **Frequenza di ricombinazione** = distanza genetica (in centimorgan) \ 100. = **(n figli ricom \ n. figli tot)**

Allineamento in metafase: Mitosi: cromosomi singoli. Meiosi I: coppie di cromosomi omologhi.

Separazione in anafase: - Mitosi: cromatidi fratelli. -Meiosi I: cromosomi omologhi.

MENDEL

Capire se due loci sono sogg ad assortimento indipendente → **chi-quadro**

Se non conta l'ordine (2 tipi) : $P = \frac{n!}{k!(n-k)!} \times p^k \times q^{(n-k)}$ → es: prod che tre figli siano 3 maschi e 3 femmine

Probabilità alternata es: primi tre figli = nero, bianco, nero oppure = bianco, nero, bianco (PNx PBx PN) + (PBx PNx PB)

Per calcolare quanti genoti \ fenotipi: n^v (Variabili es, se A,B,C, v=3, dove n= numero di fenotipi o genotipi dei genitori (se f1=2, se f2= solitamente=3) || **p tot**= $p_1 \times p_2 \times p_3 \dots$