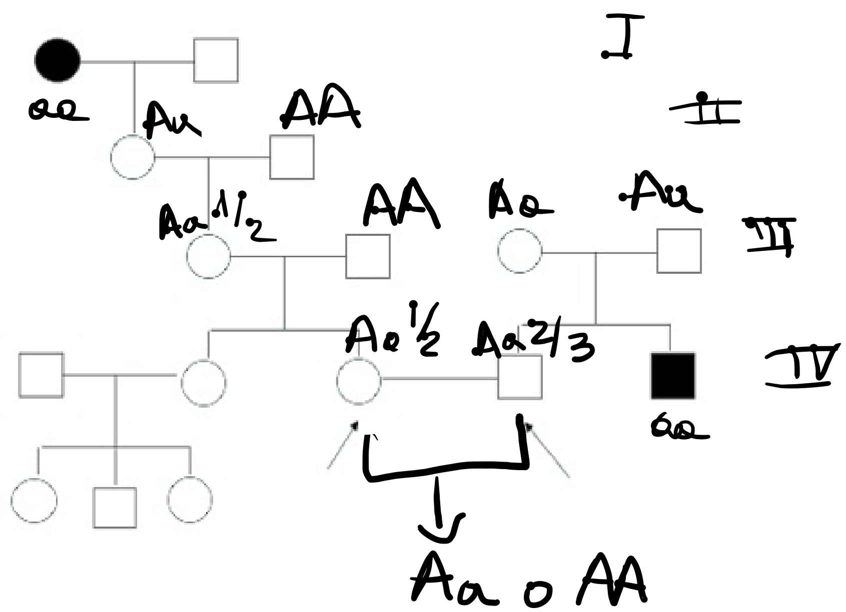
ESERCITAZIONE GENETICA - PEDIGREE 27/03/24

angioli.1880457@studenti.uniroma1.it

1) Gli individui rappresentati dal simbolo pieno sono affetti da una malattia autosomica recessiva. Qual è la probabilità che dall'unione tra gli individui indicati dalle frecce nasca un figlio sano?

aa → malato



	A	a
A	AA	Aa
A	AA	Aa

$$P(\underline{IV}3 \times \underline{IV}4 \to A-) = P(Aa) + P(AA) =$$

$$= 1 - P(aa)$$

$$P(aa) = \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{2}{3} \cdot \frac{1}{4} = \frac{1}{24}$$

$$P(A-) = 1 - P(aa) = 1 - \frac{1}{24} = \frac{23}{24}$$

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	$\cancel{aa}$

↳ IV4 $P(Aa) = 2/3$

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	$\boxed{aa}$

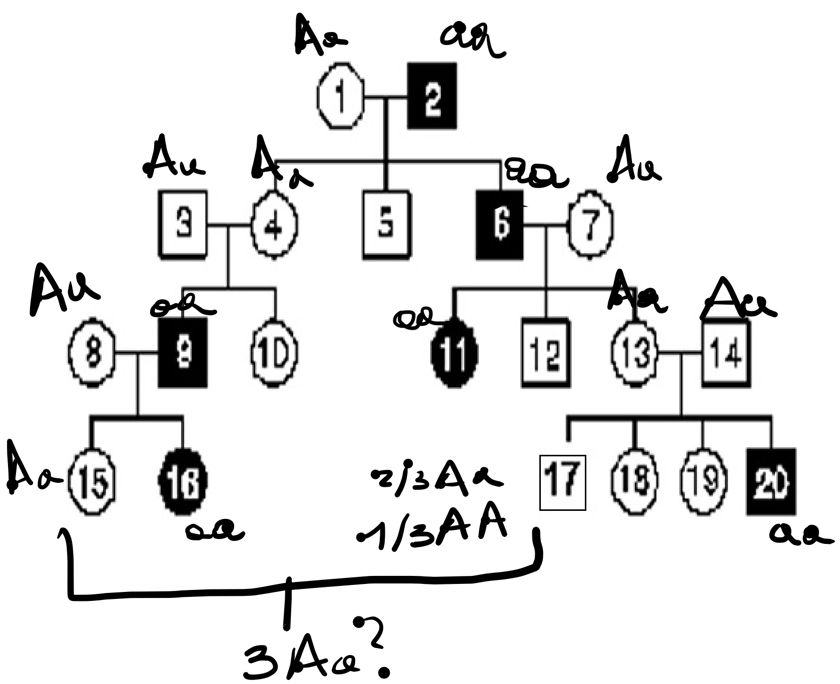
$$P(Aa \text{ o } AA) = \underbrace{1}_{} - P(aa)$$

$$1 \to Aa, \; AA$$

$$1 \to aa$$

2) Nel seguente pedigree è illustrata la trasmissione di un gene autosomico recessivo che determina un tipo di dermatite allergica. Se si sposano gli individui 15 e17 con che probabilità avranno tre figli portatori?

aa → malato



$$P(Aa, Aa, Aa) = ?$$

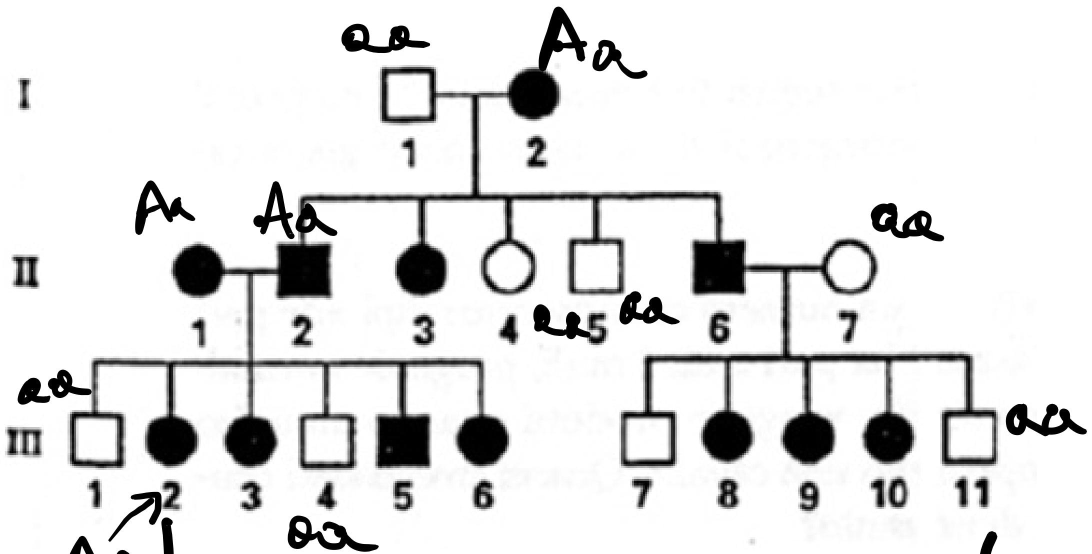
$$P(Aa) \begin{cases} \overset{15}{Aa} \times \overset{17}{Aa} \to Aa \quad P_1(Aa) = 1 \cdot \frac{2}{3} \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{3} \\ \overset{15}{Aa} \times \overset{17}{AA} \to Aa \quad P_2(Aa) = 1 \cdot \frac{1}{3} \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{6} \end{cases}$$

$$P(Aa) = P_1(Aa) + P_2(Aa) =$$

$$= \frac{1}{3} + \frac{1}{6} = \frac{1}{2}$$

$$P(Aa, Aa, Aa) = \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} = \left(\frac{1}{2}\right)^3 = \frac{1}{8}$$

3) Il pedigree si riferisce a una malattia autosomica dominante. Calcolare la probabilità che un figlio degli individui III-2 e III-11 sia malato.



Aa o AA → malato

2/3 Aa

1/3 AA

$P(Aa \text{ o } AA) = ?$

$$P(\text{III }2 \times \text{III }11 \to A-) = P(Aa) + P(AA) =$$

$$= 1 - P(aa)$$

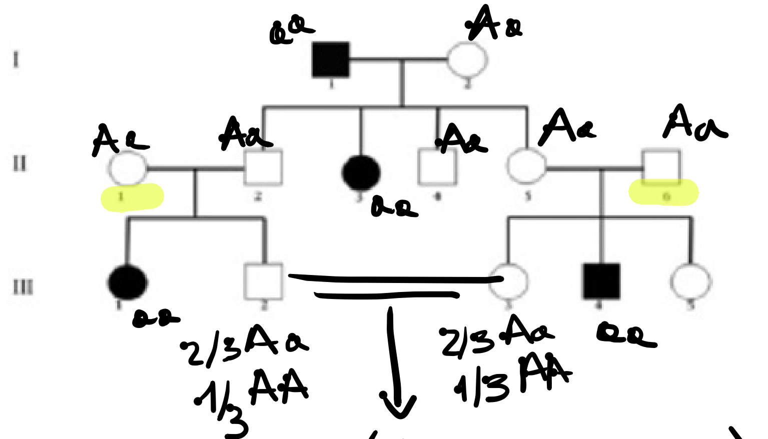
$$P(aa) = \frac{2}{3} \cdot 1 \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{3}$$

$$P(A-) = 1 - P(aa) = 1 - \frac{1}{3} = \frac{2}{3}$$

4)

Gli individui indicati dai simboli pieni in questo albero sono affetti da galattosemia, una sindrome genetica che si trasmette come un carattere autosomico recessivo. Si indichino i genotipi dei singoli individui laddove possibile e si calcoli (1) la probabilità massima che dall'accoppiamento tra i consanguinei III2 e III3 nasca un figlio maschio portatore dell'allele mutante; (2) La probabilità che dall'accoppiamento tra II1 e II6 nascano 6 figli (non importa il sesso) di cui due siano malati e 4 sani.

aa → malato



$P(Aa;\ maschio)$

1) III2 III3

$$P(Aa)\begin{cases} Aa \times Aa \to Aa & P_1(Aa) = \frac{2}{3}\cdot\frac{2}{3}\cdot\frac{1}{2} = \frac{2}{9} \\ \overset{2}{AA} \times \overset{3}{Aa} \to Aa & P_2(Aa) = \frac{1}{3}\cdot\frac{2}{3}\cdot\frac{1}{2} = \frac{1}{9} \\ \overset{2}{Aa} \times \overset{3}{AA} \to Aa & P_3(Aa) = \frac{2}{3}\cdot\frac{1}{3}\cdot\frac{1}{2} = \frac{1}{9} \end{cases}$$

$$P(Aa) = P_1(Aa) + P_2(Aa) + P_3(Aa) =$$

$$= \frac{2}{9} + \frac{1}{9} + \frac{1}{9} = \frac{4}{9}$$

$$P(Aa;\ maschio) = \frac{4}{9}\cdot\frac{1}{2} = \frac{2}{9}$$

2)

$$P = \frac{n!}{s!\,t!}\,a^s b^t =$$

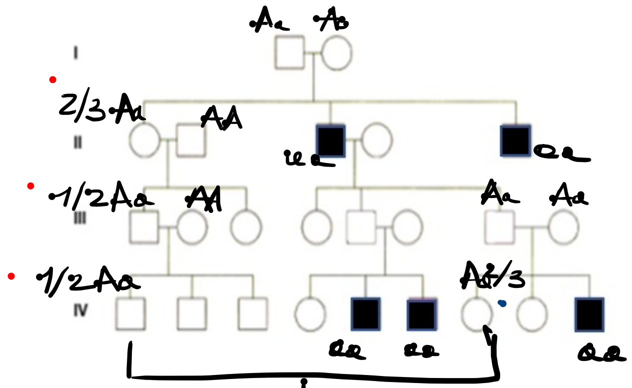
$$= \boxed{\frac{6!}{4!\,2!}\cdot\left(\frac{3}{4}\right)^4\cdot\left(\frac{1}{4}\right)^2}$$

$$P(A-) = \frac{3}{4}$$

$$P(aa) = \frac{1}{4}$$

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

5) Nel seguente pedigree è indicata la trasmissione di una malattia autosomica recessiva. Calcolate la probabilità che dall'unione tra gli individui IV-1 e IV-7 nascano due figli di cui almeno uno malato.



2 figli
almeno 1 aa

aa → malato

$$P(aa;A-)+P(A-;aa)+P(aa;aa)$$

$$P(aa)=\underbrace{\frac{2}{3}\cdot\frac{1}{2}\cdot\frac{1}{2}}\cdot\frac{2}{3}\cdot\frac{1}{4}=\frac{1}{36}$$

$$P(A-)=1-P(aa)=1-\frac{1}{36}=\frac{35}{36}$$

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	$\boxed{aa}$

$$P(aa;A-)+P(A-;aa)+P(aa;aa)=$$

$$=\left(\frac{1}{36}\cdot\frac{35}{36}\right)+\left(\frac{35}{36}\cdot\frac{1}{36}\right)+\left(\frac{1}{36}\cdot\frac{1}{36}\right)=$$

$$=\frac{71}{1296}$$

OPPURE

$$1-P(A-;A-)=1-\left(\frac{35}{36}\cdot\frac{35}{36}\right)=\frac{71}{1296}$$

$$1-P(A-;A-)$$

$\cancel{P(A-;A)}$

1

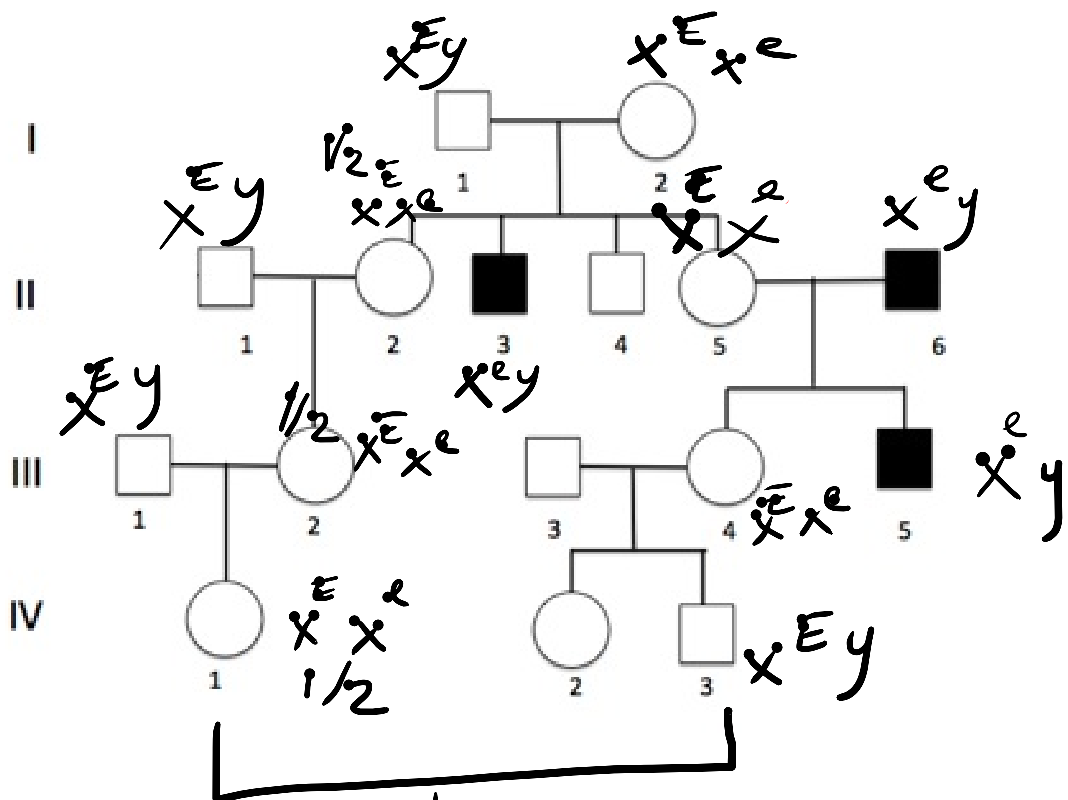
$P(aa;A-)$

$P(A-;aa)$

$P(aa;aa)$

6)

Nell'albero accanto viene mostrata la trasmissione dell'emofilia, una malattia dovuta alla mutazione nel gene che codifica per il fattore di coagulazione 8 sul cromosoma X. Si determini (a) il genotipo di III4 e (b) la probabilità che dall'accoppiamento tra gli individui IV1 e IV3 nasca un figlio affetto da emofilia



$P(X^eX^e \text{ o } X^eY)$

Per capire se la malattia è recessiva o dominante si possono osservare gli individui I1, I2 e II3. II3 potrebbe essere X(E)Y o X(e)Y --> la X viene ereditata dalla madre --> se la malattia fosse dominante allora la madre sarebbe X(E)X(E) o X(E)X(e) ma in entrambi i casi sarebbe malata. Quindi per esclusione la malattia è recessiva --> II3=X(e)Y e I2=X(E)X(e)

X^eX^e o X^eY → malati

a) X^EX^e

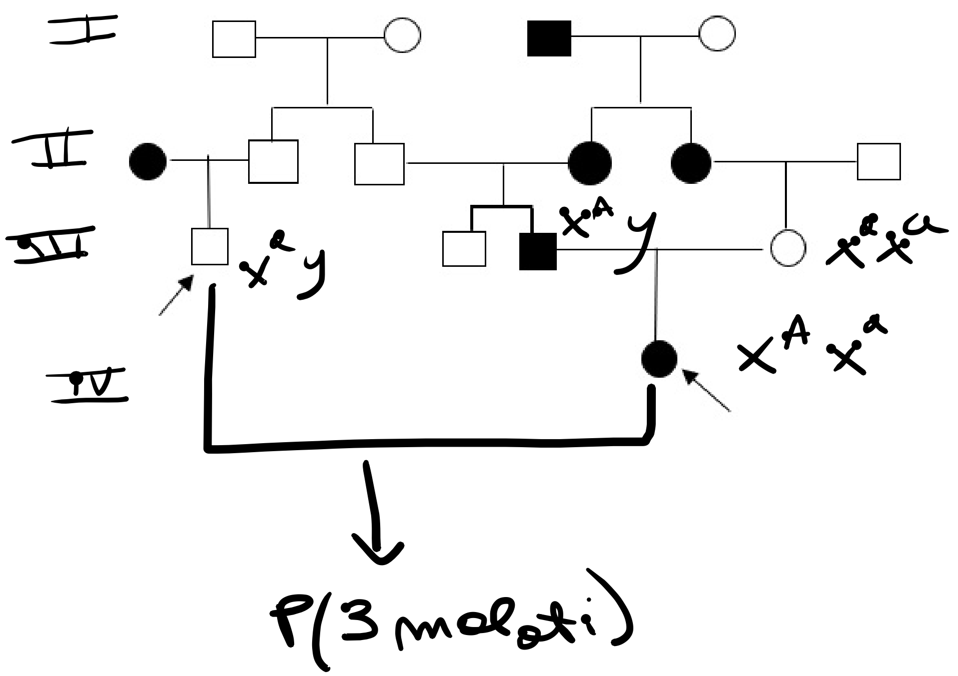
b) $P(\underline{IV}\,1 \times \underline{IV}\,3 \to X^eX^e \text{ o } X^eY) =$

$$= \frac{1}{2}\cdot\frac{1}{2}\cdot\frac{1}{2}\cdot 1\cdot\frac{1}{4} = \frac{1}{32}$$

	X^E	X^e
X^E	X^EX^E	X^EX^e
Y	X^EY	X^eY

7) Il seguente pedigree è relativo ad una malattia umana dovuta ad un allele dominante X-linked. Se gli individui indicati dalle frecce hanno tre figli (non importa il sesso) con che probabilità saranno tutti e tre affetti dalla malattia in questione?

$X^A X^a$ o $X^A X^A$ o $X^A y$ ⇒ malati



$$P(X^A X^a \text{ o } X^A X^A \text{ o } X^A y) = \frac{1}{2}$$

$$P(3 \text{ malati}) = \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{8}$$

	X^A	X^a
X^a	$X^A X^a$	$X^a X^a$
y	$X^A y$	$X^a y$

OPPURE

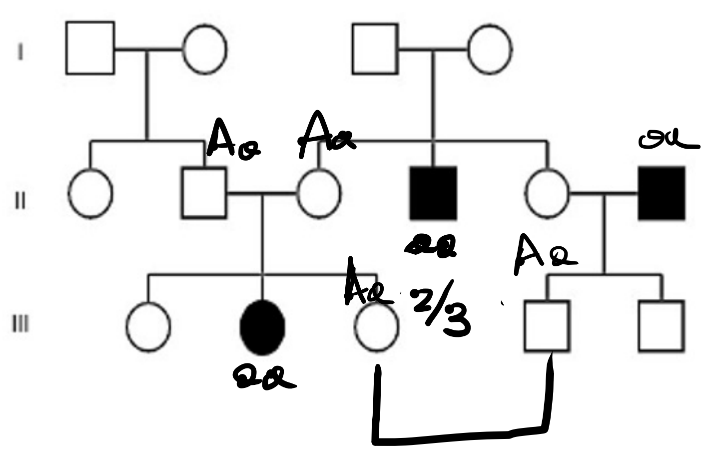
$$P = \frac{n!}{s!\,t!} a^s \cdot b^t = \frac{3!}{0!\,3!} a^0 \cdot b^3 =$$

$$= \frac{\cancel{3!}}{1 \cdot \cancel{3!}} \cdot 1 \cdot \left(\frac{1}{2}\right)^3 = \frac{1}{8}$$

ESERCIZIO 9 file pedigree

9) Nel pedigree seguente è analizzata la trasmissione di una malattia autosomica recessiva. Qual è la probabilità massima che un figlio degli individui III3 e III4 sia portatore?

aa → malato



$P(Aa) = ?$

III3 III4

$$P(Aa) \rightarrow \begin{cases} Aa \times Aa \rightarrow Aa & P_1(Aa) = \frac{2}{3} \cdot 1 \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{3} \\ \overset{3}{AA} \times \overset{4}{Aa} \rightarrow Aa & P_2(Aa) = \frac{1}{3} \cdot 1 \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{6} \end{cases}$$

$$P(Aa) = P_1(Aa) + P(Aa) =$$

$$= \frac{1}{3} + \frac{1}{6} = \frac{3}{6} = \frac{1}{2}$$