

ESERCITAZIONE
GENETICA - POPOLAZIONI
3/06/24

angioli.1880457@studenti.uniroma1.it

1- In certe erbe la capacità di crescere in terra contaminata con il nichel, un metallo tossico, è determinata da un allele dominante. Se il 60% dei semi di una popolazione che si accoppia casualmente sono capaci di germinare in un terreno contaminato, qual è la frequenza per l'allele per la resistenza

$$f(AA + Aa) = 0,6 = p^2 + 2pq$$

$$f(A) = ?$$

$$f(aa) = 1 - f(AA + Aa) = 1 - 0,6 = 0,4 = q^2$$

$$f(a) = q = \sqrt{q^2} = \sqrt{0,4} = 0,63$$

$$p + q = 1$$

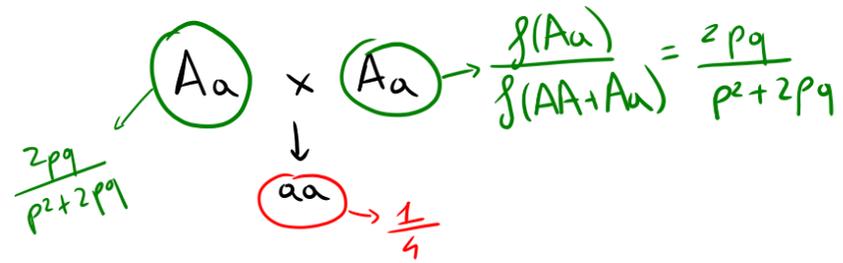
$$f(A) = p = 1 - q = 1 - 0,63 = 0,37$$

$$\begin{array}{l} f(Aa) = 2pq = 2 \cdot 0,37 \cdot 0,63 = 0,47 \\ f(AA) = p^2 = 0,37^2 = 0,13 \end{array} \left. \begin{array}{l} \\ \end{array} \right\} \oplus 0,6$$

2- Una malattia metabolica dell'uomo è il risultato di una mutazione recessiva sul cromosoma 14. Se la frequenza dei malati è $1/5000$, qual è la probabilità che dai matrimoni tra individui normali nasca un figlio ammalato?

$$f(aa) = 1/5000 = 2 \cdot 10^{-4} = q^2$$

NORMALE x NORMALE
↓
P(MALATO) = ?



$$\Rightarrow P(Aa \times Aa \rightarrow aa) = \frac{2pq}{p^2+2pq} \cdot \frac{2pq}{p^2+2pq} \cdot \frac{1}{4} = \left(\frac{2pq}{p^2+2pq}\right)^2 \cdot \frac{1}{4} = 1,9 \cdot 10^{-4}$$

$$f(a) = q = \sqrt{q^2} = \sqrt{2 \cdot 10^{-4}} = 0,014$$

$$f(A) = p = 1 - q = 1 - 0,014 = 0,986$$

$$f(Aa) = 2pq = 2 \cdot 0,986 \cdot 0,014 = 0,028$$

$$f(AA) = p^2 = 0,986^2 = 0,972$$

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

3- Topi $A^G A^G$ e A^G/Y hanno il pelo grigio; topi $A^B A^B$ e A^B/Y hanno il pelo bianco e topi $A^G A^B$ hanno il pelo variegato. In una popolazione di topi sono stati trovati i seguenti fenotipi:

	Pelo grigio	Pelo bianco	Pelo variegato	Totale
Maschi	333	117	0	450
Femmine	380	9	66	455

Calcolare le frequenze geniche

$$f(A^G) = \frac{\text{no ind } A^G A^G \cdot 2 + \text{no ind } A^G/Y + \text{no ind } A^G A^B}{\text{TOT}_{\sigma} + (\text{TOT}_{\text{f}} \cdot 2)} =$$

$$= \frac{380 \cdot 2 + 333 + 66}{450 + (455 \cdot 2)} = 0,85$$

$$f(A^B) = \frac{\text{no ind } A^B A^B \cdot 2 + \text{no ind } A^B/Y + \text{no ind } A^G A^B}{\text{TOT}_{\sigma} + (\text{TOT}_{\text{f}} \cdot 2)} =$$

$$= \frac{9 \cdot 2 + 117 + 66}{450 + (455 \cdot 2)} = 0,15$$

oppure

$$f(A^B) = 1 - f(A^G) = 1 - 0,85 = 0,15$$

$$A^G/A^G \text{ e } A^G/Y \rightarrow \text{GRIGI}$$

$$A^B A^B \text{ e } A^B/Y \rightarrow \text{BIANCHI}$$

$$A^G A^B \rightarrow \text{VARIEGATI}$$

4- Nell'uomo sono presenti due alleli codominanti al locus L. In un gruppo di 5500 persone è stata trovata la seguente distribuzione di genotipi:
 270 LL 2120 Ll 3110 ll
 Calcolare le frequenze alleliche di L ed l e stabilire se la popolazione è in equilibrio col test del chi quadrato indicando i gradi di libertà e il valore del chi quadrato calcolato.

LL = 270 ind
 Ll = 2120 ind
 ll = 3110 ind
 TOT = 5500 ind

$$a) f(L) = \frac{n^{\circ} \text{ ind LL} \cdot 2 + n^{\circ} \text{ ind Ll}}{\text{TOT} \cdot 2} = \frac{270 \cdot 2 + 2120}{5500 \cdot 2} = 0,24$$

$$f(l) = \frac{n^{\circ} \text{ ind ll} \cdot 2 + n^{\circ} \text{ ind Ll}}{\text{TOT} \cdot 2} = \frac{3110 \cdot 2 + 2120}{5500 \cdot 2} = 0,76$$

oppure $f(l) = 1 - f(L) = 1 - 0,24 = 0,76$

b) calcolo n° ind attesi

$$f(L) = p = 0,24 \quad f(l) = q = 0,76$$

$$f(LL) = p^2 = 0,24^2 = 0,0576 \quad \times 5500 = 317 \text{ ind}$$

$$f(Ll) = 2pq = 2 \cdot 0,24 \cdot 0,76 = 0,3648 \quad \times 5500 = 2006 \text{ ind}$$

$$f(ll) = q^2 = 0,76^2 = 0,5676 \quad \times 5500 = 3177 \text{ ind}$$

	O	A	$\frac{(O-A)^2}{A}$
LL	270	317	$\frac{(270-317)^2}{317} = 6,97$
Ll	2120	2006	$\frac{(2120-2006)^2}{2006} = 6,48$
ll	3110	3177	$\frac{(3110-3177)^2}{3177} = 1,41$

$$\chi^2 = 6,97 + 6,48 + 1,41 = 14,86$$

$$gl = df = n^{\circ} \text{ fenotipi} - n^{\circ} \text{ alleli} =$$

$$= 3 - 2 = 1$$

$p < 0,001$
 ↓
 RIFIUTO
 ↓
 popolazione
 NON in eq

Tabella 10.5 Probabilità di chi-quadrato

df	Probabilità									
	0,95	0,90	0,70	0,50	0,30	0,20	0,10	0,05	0,01	0,001
1	0,004	0,016	0,15	0,46	1,07	1,64	2,71	3,84	6,64	10,83
2	0,10	0,21	0,71	1,39	2,41	3,22	4,61	5,99	9,21	13,82
3	0,35	0,58	1,42	2,37	3,67	4,64	6,25	7,82	11,35	16,27
4	0,71	1,06	2,20	3,36	4,88	5,99	7,78	9,49	13,28	18,47
5	1,15	1,61	3,00	4,35	6,06	7,29	9,24	11,07	15,09	20,52
6	1,64	2,20	3,83	5,35	7,23	8,56	10,65	12,59	16,81	22,46
7	2,17	2,83	4,67	6,35	8,38	9,80	12,02	14,07	18,48	24,32
8	2,73	3,49	5,53	7,34	9,52	11,03	13,36	15,51	20,09	26,13
9	3,33	4,17	6,39	8,34	10,66	12,24	14,68	16,92	21,67	27,88
10	3,94	4,87	7,27	9,34	11,78	13,44	15,99	18,31	23,21	29,59

ACCETTO



RIFIUTO



5-Tra 35 individui della pianta *Phlox roemariana*, a un locus che determina le forme elettroforetiche dell'enzima fosfogluco isomerasi sono stati osservati i seguenti genotipi:

<i>aa</i>	<i>ab</i>	<i>bb</i>
2	13	20

a) Quali sono le frequenze degli alleli *a* e *b*?

b) Assumendo l'accoppiamento casuale, quali sono i valori attesi dei genotipi?

$$aa = 2 \text{ ind}$$

$$ab = 13 \text{ ind}$$

$$bb = 20 \text{ ind}$$

$$\text{TOT} = 35 \text{ ind}$$

a)

$$f(a) = \frac{n^{\circ} \text{ ind } aa \cdot 2 + n^{\circ} \text{ ind } ab}{\text{TOT} \cdot 2} = \frac{2 \cdot 2 + 13}{35 \cdot 2} = 0,24$$

$$f(b) = \frac{n^{\circ} \text{ ind } bb \cdot 2 + n^{\circ} \text{ ind } ab}{\text{TOT} \cdot 2} = \frac{20 \cdot 2 + 13}{35 \cdot 2} = 0,76$$

b) $f(a) = q$ $f(b) = p$

$$f(aa) = q^2 = 0,24^2 = 0,0576$$

$$f(ab) = 2pq = 2 \cdot 0,76 \cdot 0,24 = 0,3648$$

$$f(bb) = p^2 = 0,76^2 = 0,5776$$

10. La frequenza dei bambini omozigoti per un gene letale recessivo è circa $1/25000$. Qual è la proporzione dei portatori?

$$f(aa) = 1/25000 = 4 \cdot 10^{-5} = q^2$$

$$f(Aa) = ?$$

$$f(Aa) = 2pq$$

$$f(a) = q = \sqrt{q^2} = \sqrt{4 \cdot 10^{-5}} = 6,32 \cdot 10^{-3}$$

$$f(A) = p = 1 - q = 1 - 6,32 \cdot 10^{-3} = 0,99$$

$$f(Aa) = 2pq = 2 \cdot 0,99 \cdot 6,32 \cdot 10^{-3} = 0,0125$$

12. A Roma, 7 maschi su 100 sono daltonici. (Il gene per il daltonismo è legato al sesso, quindi l'allele rg sta sul cromosoma X). Qual è la frequenza delle femmine normali ($rg^+ rg^+$), portatrici del gene per daltonismo ($rg^+ rg$) e daltoniche ($rg rg$)?

$$f(X^{rg} Y) = 7/100 = 0,07$$

$$f(X^{rg^+} X^{rg^+}) = ?$$

$$f(X^{rg} Y) = f(X^{rg}) = q = 0,07$$

$$f(X^{rg^+} X^{rg}) = ?$$

$$f(X^{rg^+}) = p = 1 - q = 1 - 0,07 = 0,93$$

$$f(X^{rg} X^{rg}) = ?$$

$$f(X^{rg^+} X^{rg^+}) = p^2 = 0,93^2 = 0,8649$$

$$f(X^{rg^+} X^{rg}) = 2pq = 2 \cdot 0,93 \cdot 0,07 = 0,1302$$

$$f(X^{rg} X^{rg}) = q^2 = 0,07^2 = 0,0049$$

$$f(X^{rg^+} Y) = p = 0,93$$

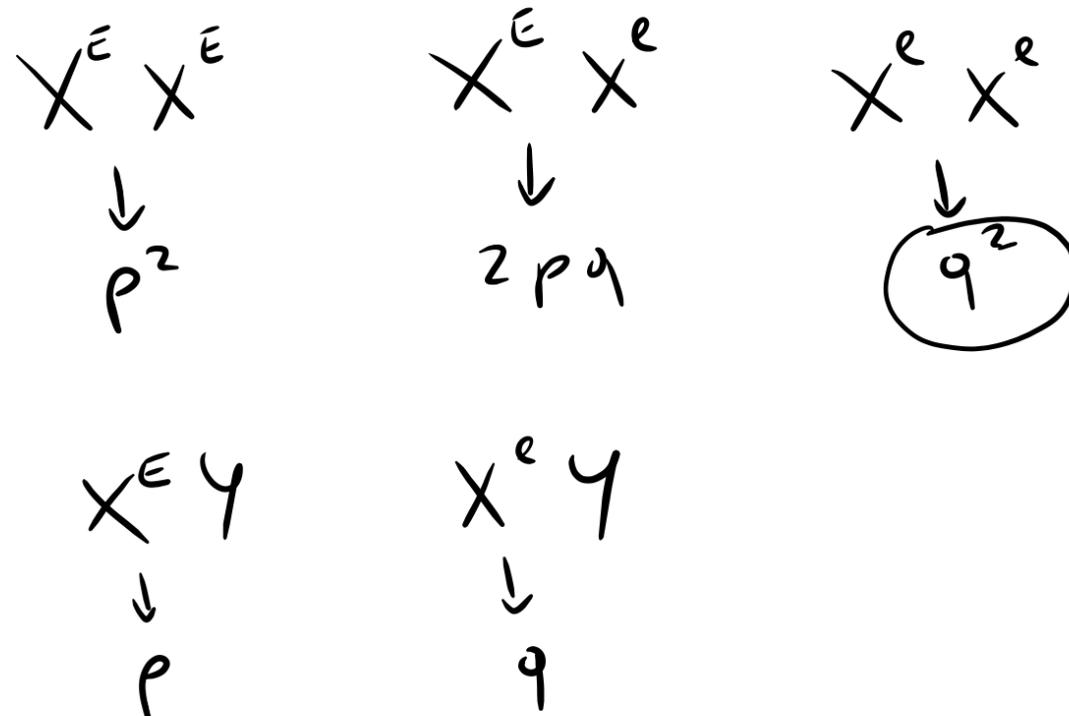
8. Se l'emofilia (carattere recessivo legato all'X) ha una frequenza di 1 su 5000 maschi in una certa popolazione, all'equilibrio qual'è la frequenza delle femmine affette da emofilia?

$X^e X^e$ e $X^e Y \rightarrow$ MALATI

$$f(X^e Y) = 1/5000 = f(X^e) = q$$

$$f(X^e X^e) = ?$$

$$f(X^e X^e) = q^2 = \left(\frac{1}{5000}\right)^2 = 4 \cdot 10^{-8}$$



14. Un carattere recessivo X linked è presente nello 0.4 dei maschi e nello 0.16 delle femmine di una popolazione ad incrocio casuale. Qual è la frequenza del gene? Quante femmine sono eterozigoti? Quanti maschi sono eterozigoti?

$$f(X^a Y) = 0,4 = q$$

$$f(X^a) = 0,4 = q \quad f(X^A) = p = 1 - q = 1 - 0,4 = 0,6$$

$$f(X^a X^a) = 0,16 = q^2$$

$$f(X^A X^a) = 2pq = 2 \cdot 0,6 \cdot 0,4 = 0,48$$

↓
48% delle femmine

- maschi eterozigoti? nessuno \Rightarrow MASCHI: $X^a Y$ e $X^A Y$

16. Una popolazione di piante di soia segrega per i colori oro, verde chiaro e verde scuro prodotti rispettivamente dai genotipi codominanti $C^G C^G$, $C^G C^D$, $C^D C^D$. Un campione di questa popolazione contiene 2 soggetti color oro, 36 color verde chiaro e 162 color verde scuro. Si determinino le frequenze degli alleli C^G e C^D .

$$C^G C^G = 2 \text{ ind}$$

$$f(C^G) = \frac{n^{\circ} \text{ ind } C^G C^G \cdot 2 + n^{\circ} \text{ ind } C^G C^D}{\text{TOT} \cdot 2} = \frac{2 \cdot 2 + 36}{2 \cdot 200} = 0,1$$

$$C^G C^D = 36 \text{ ind}$$

$$f(C^D) = \frac{n^{\circ} \text{ ind } C^D C^D \cdot 2 + n^{\circ} \text{ ind } C^G C^D}{\text{TOT} \cdot 2} = \frac{162 \cdot 2 + 36}{2 \cdot 200} = 0,9$$

$$C^D C^D = 162 \text{ ind}$$

↳ oppure

$$f(C^D) = 1 - f(C^G) = 1 - 0,1 = 0,9$$

$$\text{TOT} = 200 \text{ ind}$$

11. Un gruppo di 212 studenti universitari fu invitato ad assaggiare PTC. Risultarono 149 "tasters" e 63 "non tasters". Calcola le frequenze geniche di T e t.

$$TT + Tt = 149 \text{ ind}$$

$$tt = 63 \text{ ind}$$

$$TOT = 212 \text{ ind}$$

$$f(T) = ? \quad f(t) = ?$$

$$f(tt) = \frac{N^{\circ} \text{ ind } tt}{TOT} = \frac{63}{212} = 0,297 = q^2$$

$$f(t) = q = \sqrt{0,297} = 0,545$$

$$f(T) = p = 1 - q = 1 - 0,545 = 0,455$$

$$f(TT) = p^2 = 0,455^2 = 0,207 \quad \times 212 = 44 \text{ ind}$$

$$f(Tt) = 2pq = 2 \cdot 0,455 \cdot 0,545 = 0,496 \quad \times 212 = 105 \text{ ind}$$

$$\left. \begin{array}{l} 44 \\ 105 \end{array} \right\} \oplus \rightarrow 149 \text{ ind}$$

13. Qual'è la frequenza dell'eterozigote Aa in una popolazione in cui l'accoppiamento sia casuale e la frequenza del fenotipo recessivo aa sia 0.09?

$$f(aa) = 0,09 = q^2$$

$$f(Aa) = ?$$

$$f(a) = q = \sqrt{q^2} = \sqrt{0,09} = 0,3$$

$$f(A) = p = 1 - q = 1 - 0,3 = 0,7$$

$$f(Aa) = 2pq = 2 \cdot 0,3 \cdot 0,7 = 0,42$$

15. La lana bianca dipende da un allele B dominante e la lana nera dal suo allele recessivo b. Si supponga che un campione di 900 pecore della razza Rambouillet nell'Idaho abbiano dato i seguenti risultati: 891 pecore con lana bianca e 9 pecore con lana nera. Si calcolino le frequenze alleliche.

$$BB + Bb = 891 \text{ pecore}$$

$$bb = 9 \text{ pecore}$$

$$\text{TOT} = 900 \text{ pecore}$$

$$f(bb) = q^2 = \frac{9}{900} = 0,01$$

$$f(b) = q = \sqrt{q^2} = \sqrt{0,01} = 0,1$$

$$f(B) = p = 1 - q = 1 - 0,1 = 0,9$$