

Nome ..... Cognome ..... Matr. ....

**ESAME SCRITTO GENETICA DI POPOLAZIONI PER SC. BIOLOGICHE 28/1/2025**

D1) Per un locus biallelico autosomico, in una popolazione mendeliana si osservano le seguenti frequenze assolute genotipiche:

AA = 40  
 Aa = 20  
 aa = 40

$N = 40 + 20 + 40 = 100$       $2N = 200$

- a- determinare se questi genotipi sono all'equilibrio di Hardy-Weinberg, indicando i vari passaggi effettuati (utilizzare il test  $\chi^2$  facendo riferimento alla tabella sotto)
- b- indicare sinteticamente quali potrebbero essere le cause dell'eventuale scostamento osservato

TABLE F  $\chi^2$  distribution critical values

df	Tail probability p											
	.25	.20	.15	.10	.05	.025	.02	.01	.005	.0025	.001	.0005
1	1.32	1.64	2.07	2.71	3.84	5.02	5.41	6.63	7.88	9.14	10.83	12.12
2	2.77	3.22	3.79	4.61	5.99	7.38	7.82	9.21	10.60	11.98	13.82	15.20
3	4.11	4.64	5.32	6.25	7.81	9.35	9.84	11.34	12.84	14.32	16.27	17.73
4	5.39	5.99	6.74	7.78	9.49	11.14	11.67	13.28	14.86	16.42	18.47	20.00
5	6.63	7.29	8.12	9.24	11.07	12.83	13.39	15.09	16.75	18.39	20.51	22.11

a)  $f(A) = p = \frac{2 \cdot AA + Aa}{2N} = \frac{2 \cdot 40 + 20}{200} = 0.5$       $f(a) = q = 1 - p = 1 - 0.5 = 0.5$

$P_{att} = p^2 = 0.5^2 = 0.25$       $H_{att} = 2pq = 2 \cdot 0.5 \cdot 0.5 = 0.5$       $Q_{att} = q^2 = 0.5^2 = 0.25$  ← secondo H-W

$AA_{att} = N \cdot P_{att} = 100 \cdot 0.25 = 25$       $Aa_{att} = N \cdot H_{att} = 100 \cdot 0.5 = 50$       $aa_{att} = N \cdot Q_{att} = 25$

$\chi^2 = \sum \frac{(X_{att} - X_{att})^2}{X_{att}} = \frac{(25-40)^2}{25} + \frac{(50-20)^2}{50} + \frac{(25-40)^2}{25} = \frac{225}{25} + \frac{900}{50} + \frac{225}{25} = 36 > 12.12$

gradi di libertà = 1      $\Rightarrow p < 0.0005$ , discostamento dall'equilibrio statisticamente significativo

b) Si osserva una riduzione degli eterozigoti osservati rispetto a quelli attesi, ciò può essere dovuto ad esempio a inibizione, ad accoppiamento assortativo positivo relativamente al locus osservato o a un locus in linkage disequilibrium con questo, o a suddivisione in sottopopolazioni (effetto Wahlund)

$F = \frac{H_{att} - H_{oss}}{H_{att}} = \frac{0.5 - 0.2}{0.5} = 0.6$

OK

D2) Dati due loci, A (con alleli A1 e A2) e B (con alleli B1 e B2) ~~esistenti~~ **A** con frequenze

- A1B1 = 20
- A1B2 = 40
- A2B1 = 30
- A2B2 = 10

$$2N = 20 + 40 + 30 + 10 = 100$$

a- calcolare: D, Dmax, D' (D relativo)  
 b- valutare se l'eventuale scostamento dall'equilibrio è statisticamente significativo

*fr. esp. dalle osservate*

a)  $g_{11} = \frac{A_1B_1}{2N} = \frac{20}{100} = 0.2$

$g_{12} = \frac{A_1B_2}{2N} = \frac{40}{100} = 0.4$

$g_{21} = \frac{A_2B_1}{2N} = \frac{30}{100} = 0.3$

$g_{22} = \frac{A_2B_2}{2N} = \frac{10}{100} = 0.1$

*fr. ipotetiche attese*  
~~proporzionali~~

$p \cdot r = 0.6 \cdot 0.5 = 0.3$

$p \cdot s = 0.6 \cdot 0.5 = 0.3$

$q \cdot r = 0.4 \cdot 0.5 = 0.2$

$q \cdot s = 0.4 \cdot 0.5 = 0.2$

$D_{A_1B_1} = g_{11} - pr = 0.2 - 0.3 = -0.1$

$D_{A_1B_2} = +0.1$

$D_{A_2B_1} = +0.1$

$D_{A_2B_2} = -0.1$

in difetto  
 in eccesso  
 in difetto  
 D = 0.1

Dmax = frequenza attese minore tra i due esplotipi in difetto =  $q \cdot s = 0.2$

$D' = \frac{D}{D_{max}} = \frac{0.1}{0.2} = 0.5$

b)  $\chi^2 = \sum \frac{(o_{ij} - e_{ij})^2}{e_{ij}}$

$A_1B_{1,att} = \text{proporz. } 2N \cdot p \cdot r = 100 \cdot 0.3 = 30$

$A_1B_{2,att} = 100 \cdot 0.3 = 30$

$A_2B_{1,att} = 100 \cdot 0.2 = 20$

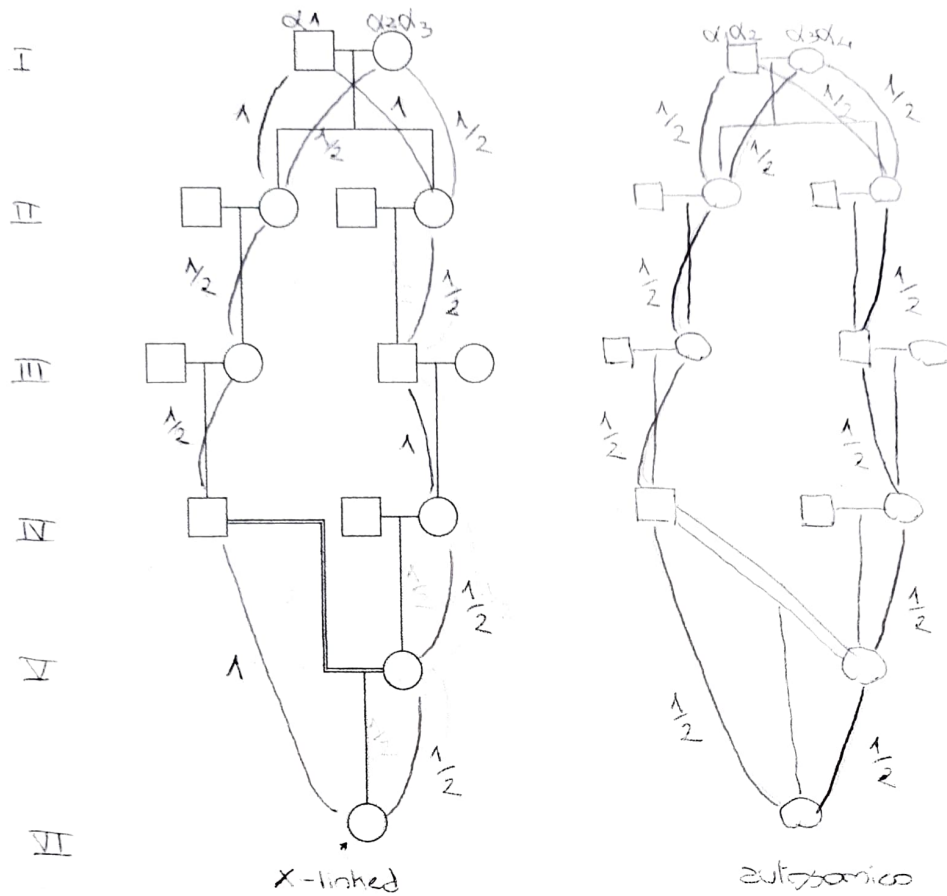
$A_2B_{2,att} = 100 \cdot 0.2 = 20$

$$\chi^2 = \frac{(20-30)^2}{30} + \frac{(30-30)^2}{30} + \frac{(30-30)^2}{20} + \frac{(20-20)^2}{20} = \frac{100}{30} + \frac{10}{3} + \frac{10}{2} + \frac{10}{2} = 16.67 > 12.12$$

gradi di liberta = 1  $\Rightarrow p < 0.0005$  significativo

OK

D3) Dato il seguente albero genealogico



- a- valutare il coefficiente di inincrocio dell'individuo indicato dalla freccia per un polimorfismo autosomico
- b- calcolare la probabilità che l'individuo indicato dalla freccia sia allozigote per un polimorfismo autosomico
- c- valutare il coefficiente di inincrocio dell'individuo indicato dalla freccia per un sistema polimorfico X-linked

a)  $F = \left(\frac{1}{2}\right)^9 \cdot 2 + \left(\frac{1}{2}\right)^9 \cdot 2 = \left(\frac{1}{2}\right)^9 = \frac{1}{128}$  (Due antenati comuni, entrambi con due alleli)

b)  $F = \text{probabilità che l'individuo sia autozigote per un polimorfismo autosomico}$   
 probabilità che sia allozigote  $= 1 - F = 1 - \frac{1}{128} = 0.992$

c)  $F = \left(\frac{1}{2}\right)^9 + \left(\frac{1}{2}\right)^9 \cdot 2 = \frac{1}{32} + \frac{1}{64} = \frac{3}{64} = 0.047$  (Due antenati comuni, un ♂ con un allele e una ♀ con 2 alleli)

OK

D4) In una popolazione mendeliana, il locus codominante A con alleli  $A_1$  e  $A_2$  è sottoposto a selezione. I coefficienti di fitness per i tre genotipi sono  $W_{11} = 0.6$ ;  $W_{12} = 1.0$ ;  $W_{22} = 0.4$ . Le frequenze alleliche alla generazione iniziale sono  $p_0$  (freq  $A_1$ ) = 0.5  $q_0$  (freq  $A_2$ ) = 0.5

- a- di che tipo di selezione si tratta?  
 b- determinare quali saranno le frequenze alleliche all'equilibrio  
 c- determinare quale sarà l'eterozigosità all'equilibrio  
 d- indicare se dopo una generazione (rispetto alla generazione iniziale) la frequenza dell'allele  $A_1$  aumenta

2) l'eterozigote ha fitness maggiore  $\Rightarrow$  vantaggio dell'eterozigote

$$s_1 = 1 - w_{11} = 1 - 0.6 = 0.4 \quad s_2 = 1 - w_{22} = 1 - 0.4 = 0.6$$

$$b) \hat{p} = \frac{s_2}{s_1 + s_2} = \frac{0.6}{0.4 + 0.6} = 0.6 \quad \hat{q} = \frac{s_1}{s_1 + s_2} = \frac{0.4}{0.4 + 0.6} = 0.4$$

$$c) \hat{H} = 2\hat{p}\hat{q} = 2 \cdot 0.6 \cdot 0.4 = 0.48$$

OK

$$d) p_1 = \frac{p_0^2 w_{11} + p_0 q_0}{p_0^2 w_{11} + 2p_0 q_0 + q_0^2 w_{22}} = \frac{0.5^2 \cdot 0.6 + 0.5 \cdot 0.5}{0.5^2 \cdot 0.6 + 2 \cdot 0.5 \cdot 0.5 + 0.5^2 \cdot 0.4} = 0.53$$

$$\Delta p = p_1 - p_0 = 0.53 - 0.5 = 0.03 \text{ aumento}$$

D5) Indicare se le seguenti affermazioni sono vere o false (mettere un cerchio attorno alla risposta corretta; V= vero; F = falso)

- a) Gli effetti della deriva genetica sono maggiori in popolazioni piccole  F
- b) La migrazione tende ad uniformare le frequenze alleliche di differenti popolazioni  F
- c) Un allele raro può andare incontro a fissazione a causa della deriva genetica  F
- d) Per geni legati al cromosoma X, con frequenze alleliche diverse nei maschi e nelle femmine, l'equilibrio Hardy-Weinberg viene raggiunto in una sola generazione di incrocio casuale  F
- e) Nella selezione direzionale, l'eterozigote ha una fitness maggiore degli omozigoti  V
- f) L'incrocio conduce ad una diminuzione degli eterozigoti nella popolazione  F

OK