

30 lode

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:

$$\begin{array}{lll} AA & = 40 \\ Aa & = 20 \\ aa & = 40 \end{array} \quad N = 40 + 20 + 40 = 100 \quad 2N = 200$$

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

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

$$P_{\text{att}} = p^2 = 0.5^2 = 0.25$$

$$H_{\text{att}} = 2pq = 2 \cdot 0.5 \cdot 0.5 = 0.5$$

$$Q_{\text{att}} = q^2 = 0.5^2 = 0.25 \quad \leftarrow \text{secondo H-W}$$

$$A_{\text{fatt}} = N \cdot P_{\text{att}} = 100 \cdot 0.25 = 25$$

$$A_{\text{eatt}} = N \cdot H_{\text{att}} = 100 \cdot 0.5 = 50$$

$$a_{\text{fatt}} = N \cdot Q_{\text{att}} = 25$$

$$\chi^2 = \sum \frac{(x_{\text{att}} - x_{\text{eatt}})^2}{x_{\text{att}}} = \frac{(25-40)^2}{25} + \frac{(50-20)^2}{50} + \frac{(25-20)^2}{25} = \frac{225}{25} + \frac{300}{50} + \frac{25}{25} = 36 > 12.12$$

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

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

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

OK

D2) Dati due loci, A (con alleli A1 e A2) e B (con alleli B1 e B2) con frequenze aploiotipiche assolute

$$A_1B_1 = 20$$

$$A_1B_2 = 40$$

$$A_2B_1 = 30$$

$$A_2B_2 = 10$$

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

a- calcolare: D, Dmax, D' (D relativo)

b- valutare se l'eventuale scostamento dall'equilibrio è statisticamente significativo

fri. espletato che sono liste

$$\text{a)} \quad q_{11} = \frac{A_1B_1}{2N} = \frac{20}{100} = 0.2$$

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

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

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

fri. aploiotipiche effettive

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

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

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

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

$$\begin{aligned} f_r(A_1) &= P = q_{11} + q_{21} = 0.2 + 0.3 = 0.5 \\ f_r(A_2) &= q = 1 - P = 1 - 0.5 = 0.5 \\ f_r(B_1) &= r = q_{11} + q_{12} = 0.2 + 0.4 = 0.6 \\ f_r(B_2) &= s = 1 - r = 1 - 0.6 = 0.4 \end{aligned}$$

Dmax = frequenza effettiva maggiore tra i due espletati: $p_1 \circ q_2 = q_1 \circ p_2 = 0.2$

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

$$\text{b)} \quad \chi^2 = \sum \frac{(O - E)^2}{E}$$

$$A_1B_1_{\text{eff}} = 2N \cdot P \cdot r = 100 \cdot 0.3 = 30$$

$$A_1B_2_{\text{eff}} = 100 \cdot 0.3 = 30$$

$$A_2B_1_{\text{eff}} = 100 \cdot 0.2 = 20$$

$$A_2B_2_{\text{eff}} = 100 \cdot 0.2 = 20$$

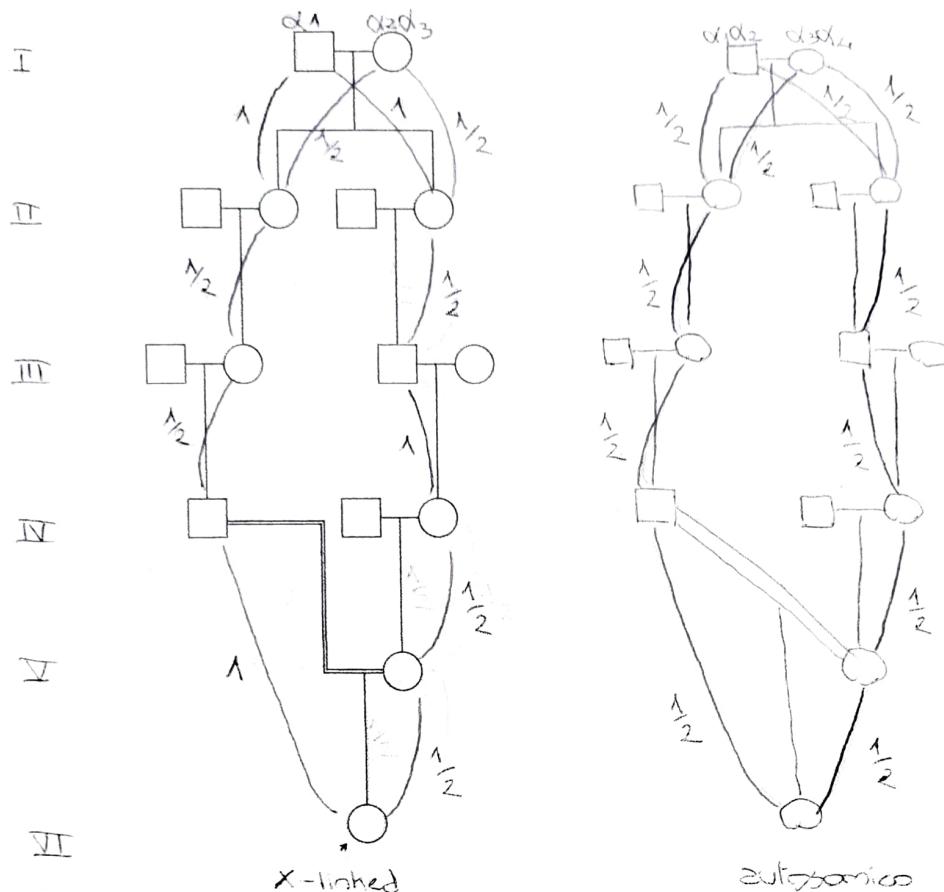
$$\chi^2 = \frac{(30 - 20)^2}{20} + \frac{(30 - 30)^2}{30} + \frac{(20 - 20)^2}{20} = \frac{10}{3} + \frac{10}{3} + \frac{10}{2} = 16.67 \rightarrow 12.12$$

gradi di libertà = 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

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

→ 1/128 = 0.0078125

→ 1/128 = 0.0078125 → F = 0.0078125 → 0.781%

- b) F = probabilità che l'individuo sia allozigote per un polimorfismo autosomico

probabilità che sia allozigote = $1 - F = 1 - \frac{1}{128} = 0.992$

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

→ 1/64 = 0.015625

→ 1/64 = 0.015625

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

z) l'eterozigote ha fitness maggiore \Rightarrow vantaggio dell'eterozigote

$$s_1 = 1 - w_{11} = 1 - 0.6 = 0.4$$

$$s_2 = 1 - w_{22} = 1 - 0.4 = 0.6$$

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

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

$$d) p_1 = \frac{\hat{p}^2 w_{11} + \hat{p}\hat{q}w_{12}}{\hat{p}^2 w_{11} + 2\hat{p}\hat{q} + \hat{q}^2 w_{22}} = \frac{0.6^2 \cdot 0.6 + 0.6 \cdot 0.5}{0.6^2 \cdot 0.6 + 2 \cdot 0.6 \cdot 0.5 + 0.5^2 \cdot 0.4} = 0.55$$

$$\Delta p = p_1 - p_0 = 0.55 - 0.5 = 0.05 \text{ aumento}$$

OK

D5) Indicare se le seguenti affermazioni sono vere o false
(mettere un cerchietto 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 V
- e) Nella selezione direzionale, l'eterozigote ha una fitness maggiore degli omozigoti V
- f) L'incontro conduce ad una diminuzione degli eterozigoti nella popolazione F