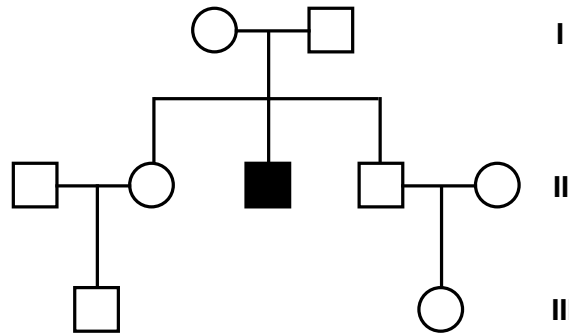


Esercizi Genetica Umana

Nell'albero genealogico sotto indicato è rappresentata una famiglia in cui si è verificato un caso di alcaptonuria (a/a , simbolo nero). Se i due cugini di primo grado (III) si sposano, con che probabilità loro figlio sarà affetto?

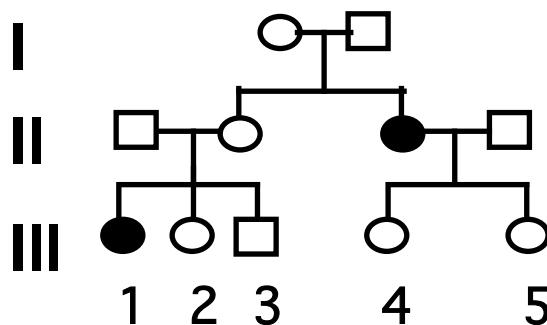


La distrofia muscolare di Duchenne è associata al sesso e generalmente colpisce solo i maschi. Coloro che ne sono affetti diventano sempre più deboli a partire dalla fanciullezza.

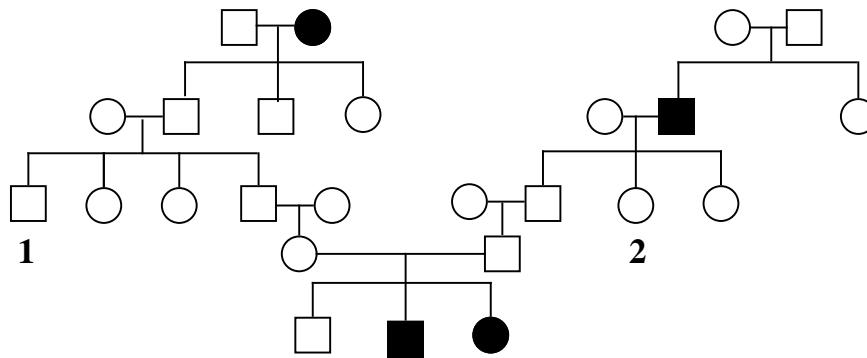
- Con che probabilità una donna il cui fratello abbia la malattia di Duchenne avrà un figlio affetto?
- Se il fratello di tua madre (tuo zio) ha la malattia di Duchenne, con che probabilità tu porti quel gene?

La fenilchetonuria (PKU) è un errore innato del metabolismo dell'aminoacido fenilalanina. La caratteristica manifestazione della PKU è un grave ritardo mentale. L'albero di tre generazioni mostrato nella figura è relativo ad una famiglia in cui è presente la malattia.

- Qual è la modalità di ereditarietà della PKU?
- Quali persone dell'albero sono eterozigoti per la PKU?
- Qual è la probabilità che III 2 sia una portatrice (eterozigote)?
- Se III 3 e III 4 si sposano, qual è la probabilità che il loro primo figlio abbia la PKU?



Questo è l'albero genealogico di una famiglia in cui ricorre una rara malattia renale.



- Indicare la modalità ereditaria di questa malattia e motivare la risposta.
- Se gli individui 1 e 2 si sposassero, quale sarebbe la probabilità che il loro primo figlio fosse affetto dalla malattia?

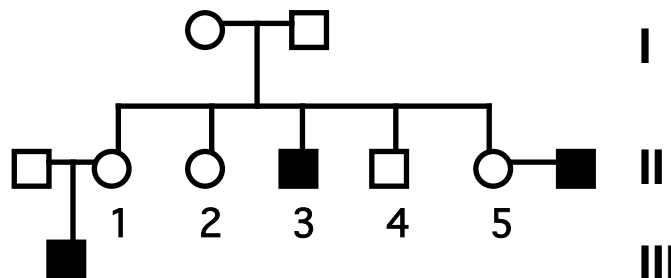
Nell'uomo la fenilchetonuria è una grave malattia metabolica dovuta ad un difetto dell'enzima che trasforma l'amminoacido fenilalanina in tirosina. Questa alterazione è determinata da un allele recessivo di un gene autosomico. Se due genitori eterozigoti hanno quattro figli:

- qual è la probabilità che nessuno di essi avrà la fenilchetonuria?
- qual è la probabilità che due figli ne siano affetti?

La fibrosi cistica viene ereditata come un gene autosomico recessivo. Due genitori sani hanno due figli con fibrosi cistica e tre figli sani. Vengono da voi per una consulenza genetica.

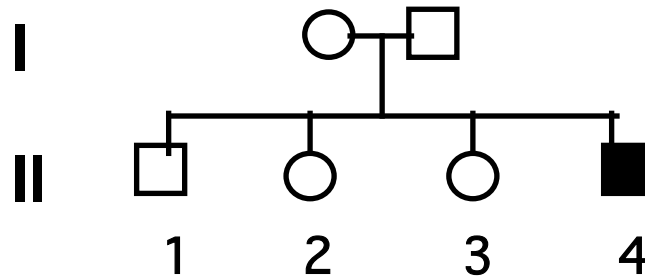
- Qual è la probabilità che il loro prossimo figlio sia malato?
- I figli sani sono preoccupati di essere eterozigoti. Qual è la probabilità che un dato figlio sano di questa famiglia sia eterozigote?

-Gli individui, indicati con simboli pieni nel seguente albero genealogico di una famiglia umana, hanno una forma comune di daltonismo, determinata da un allele recessivo legato al cromosoma X.



- Se la donna identificata come II-1 ha altri due figli, qual è la probabilità che entrambi abbiano una normale visione del colore?
- Qual è la probabilità che il primo figlio di II-5 abbia questa forma di daltonismo?

** -La distrofia muscolare di Duchenne è dovuta ad un gene recessivo legato al sesso. Sulla base delle informazioni che si ricavano dal pedigree, rispondere alle seguenti domande.

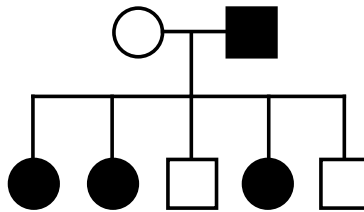


1-Se II-2 sposa un uomo normale, quali sono le probabilità che il suo primo figlio maschio sia affetto da Duchenne?

2-Si supponga che lo sia. Quali sono le probabilità che anche il secondo lo sia?

3-Se II-3 si sposa con un uomo affetto da Duchenne, quali sono le probabilità che il suo primo figlio sia normale?

5-Viene dato il seguente albero genealogico:



*

a) Di quale tipo di eredità si tratta? Scrivere i singoli genotipi.

-Una donna di 30 anni sana, il cui fratello è affetto da galattosemia (malattia autosomica recessiva rara), si presenta al consultorio e vi chiede qual è la probabilità di essere portatrice di questa malattia. Se sposa un uomo sano, non parente, vi attendete che i figli di questa coppia saranno malati?

Un uomo affetto da una rara malattia autosomica recessiva a penetranza incompleta (80%) sposa una sua parente che sappiamo essere eterozigote per quel carattere. Che previsione fate circa la comparsa della malattia nella prole?

Una donna è portatrice di una rara patologia X-linked recessiva che presenta penetranza incompleta (70%). Che previsioni fate circa la presenza della malattia nella progenie?