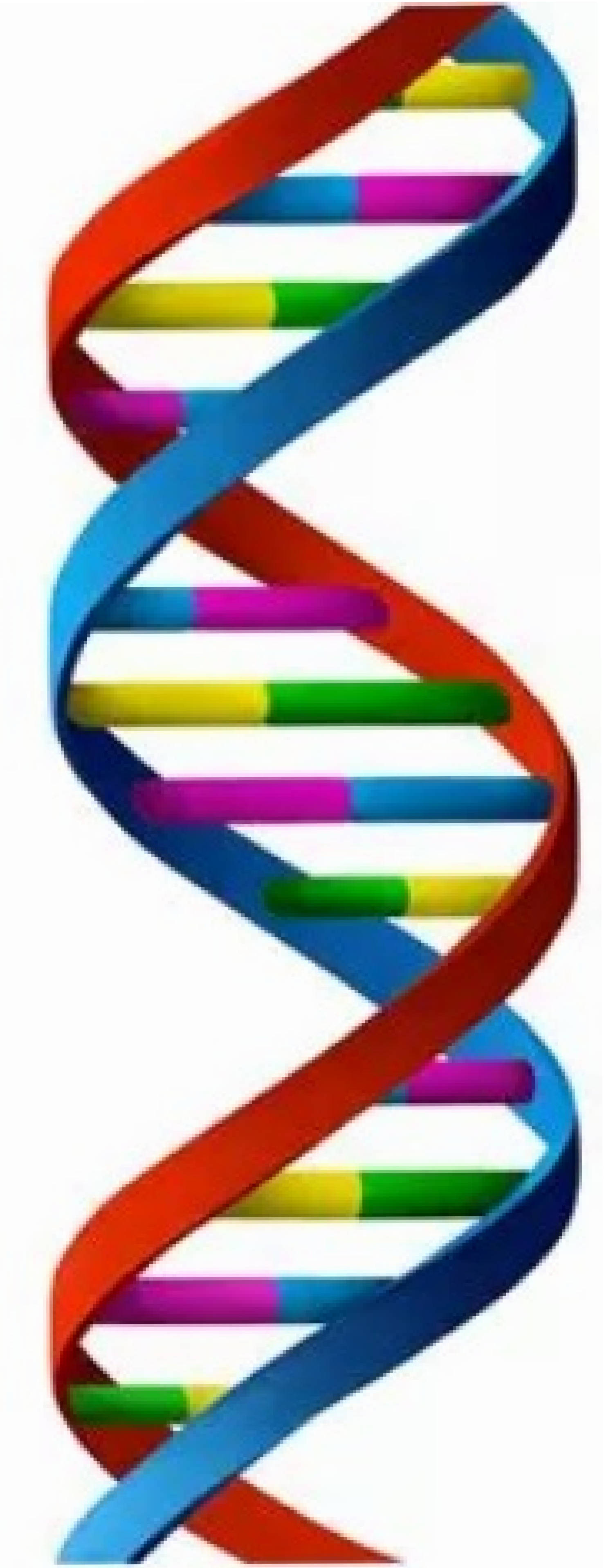
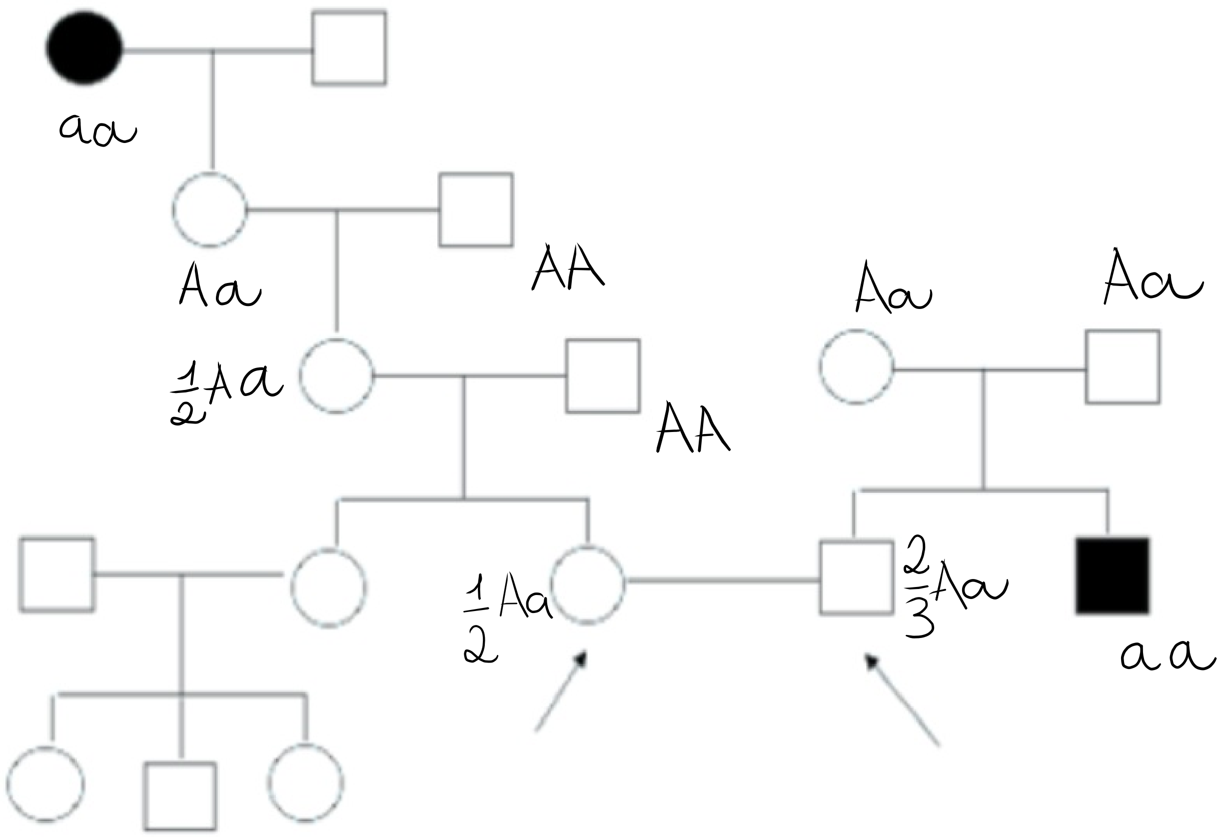


ESERCITAZIONE GENETICA 18/03: PEDIGREE

agostini.1917634@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, AA = sano   aa = malato

$P(IV,3 \times IV,4 \rightarrow A-) = P(AA) + P(Aa) = 1 - P(aa)$

Affinchè figlio sia malato → IV,3 e IV,4 = Aa

II,1   1 Aa perchè sano, genitore aa

III,1 → $\frac{1}{2}$ Aa

IV,3 → $\frac{1}{2}$ Aa

	A	a
A	AA	Aa
A	AA	Aa

IV,4 → $\frac{2}{3}$ Aa

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	~~aa~~

Escludo aa perchè dal pedigree so che IV,4 è sano

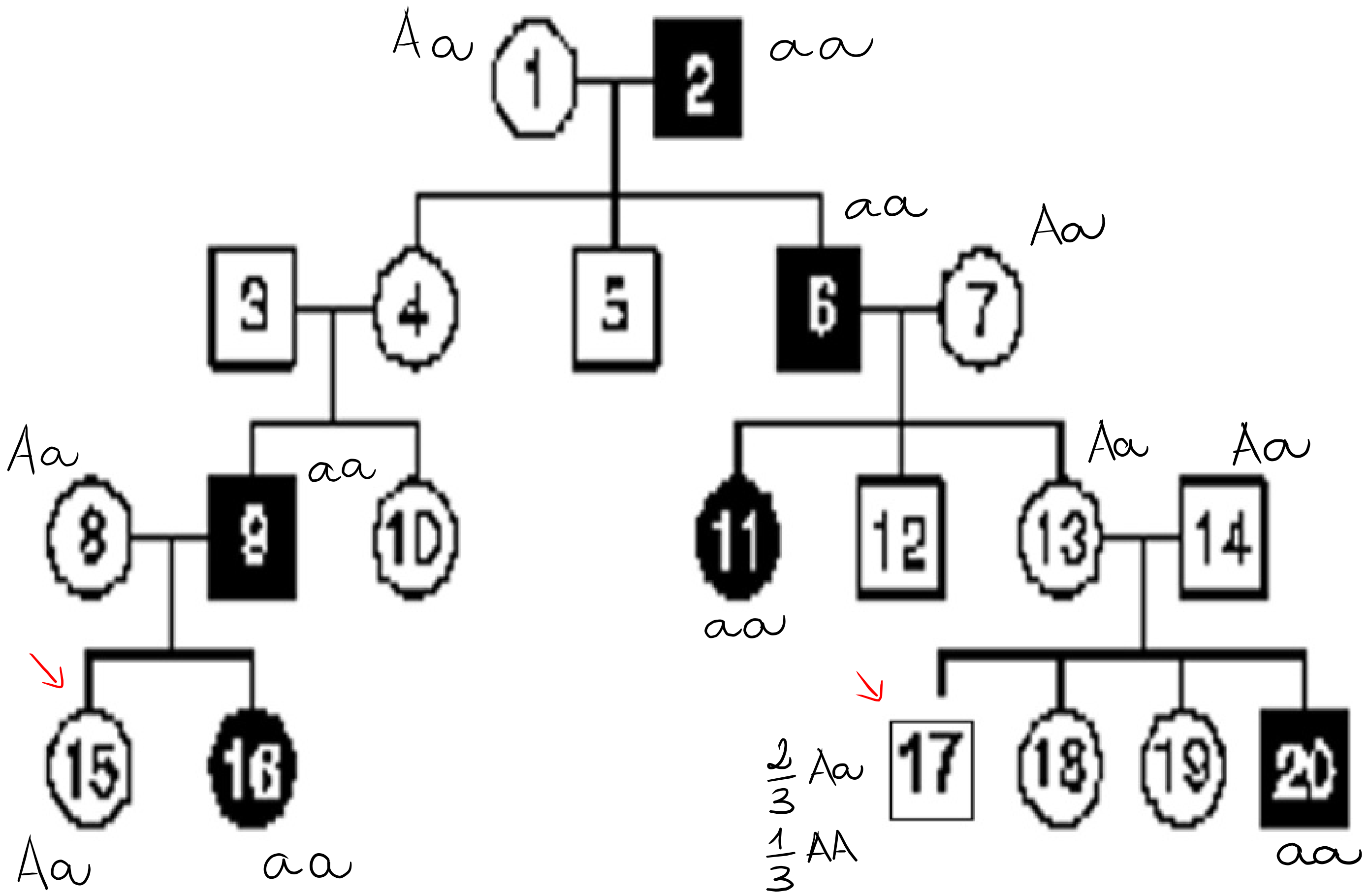
$$P(aa) = P(III,1 = Aa) \times P(IV,3 = Aa) \times P(IV,4 = Aa) \times P(IV,3 \times IV,4 \rightarrow aa) = \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} \times \frac{2}{3} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{24}$$

$$P(IV,3 \times IV,4 \rightarrow A-) = 1 - P(aa) = 1 - \frac{1}{24} = \frac{23}{24}$$

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   AA, Aa = sano

$P(15 \times 17 \rightarrow 3Aa) = ?$



15 = Aa →

	A	a
a	Aa	~~aa~~
a	Aa	~~aa~~

17 → $\frac{2}{3}$ Aa, → $\frac{1}{3}$ AA

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	~~aa~~

Dall'incrocio 15 × 17 posso ottenere Aa in 2 casi:

$15 \times 17 \rightarrow Aa$

1) $Aa \times AA \rightarrow Aa$

$P_1(Aa) = P(15 = Aa) \times P(17 = AA) \times P(15 \times 17 \rightarrow Aa) = 1 \times \frac{1}{3} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{6}$

2) $Aa \times Aa \rightarrow Aa$

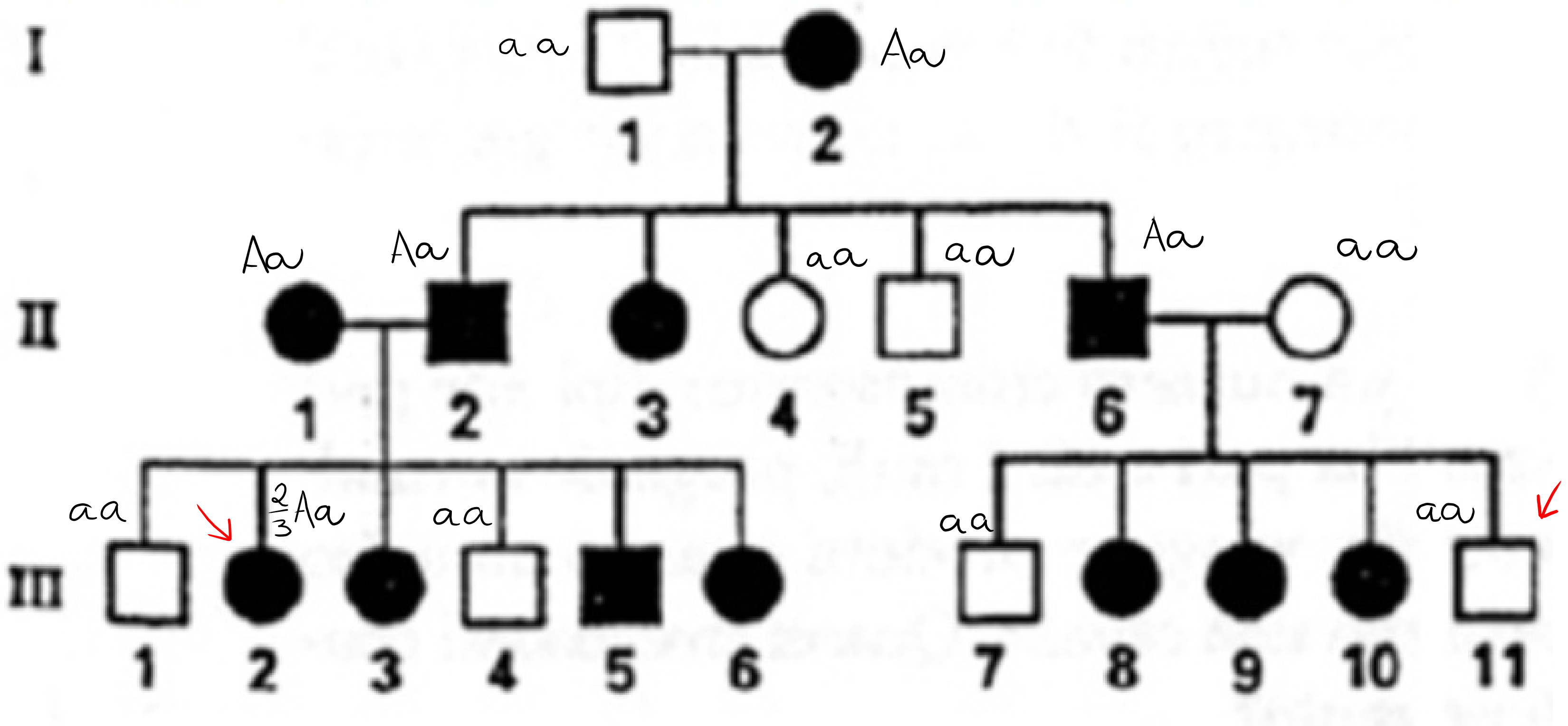
$P_2(Aa) = P(15 = Aa) \times P(17 = Aa) \times P(15 \times 17 \rightarrow Aa) = 1 \times \frac{2}{3} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{3}$

1 e 2 sono 2 eventi DIPENDENTI, il verificarsi dell'evento 1 esclude il 2 e viceversa → SOMMA

$P(Aa) = P_1(Aa) + P_2(Aa) = \frac{1}{6} + \frac{1}{3} = \frac{1}{2}$

$P(3Aa) = P(Aa) \times P(Aa) \times P(Aa) = (P(Aa))^3 = \left(\frac{1}{2}\right)^3 = \frac{1}{8}$ → Sono eventi INDIPENDENTI → PRODOTTO

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 = sano   AA , Aa = malato

$P(III,2 \times III,11 \rightarrow A-) = P(Aa) + P(AA) = 1 - P(aa)$

III , 11 = sano = aa

III,2 = $\frac{2}{3}$ Aa →

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	~~aa~~

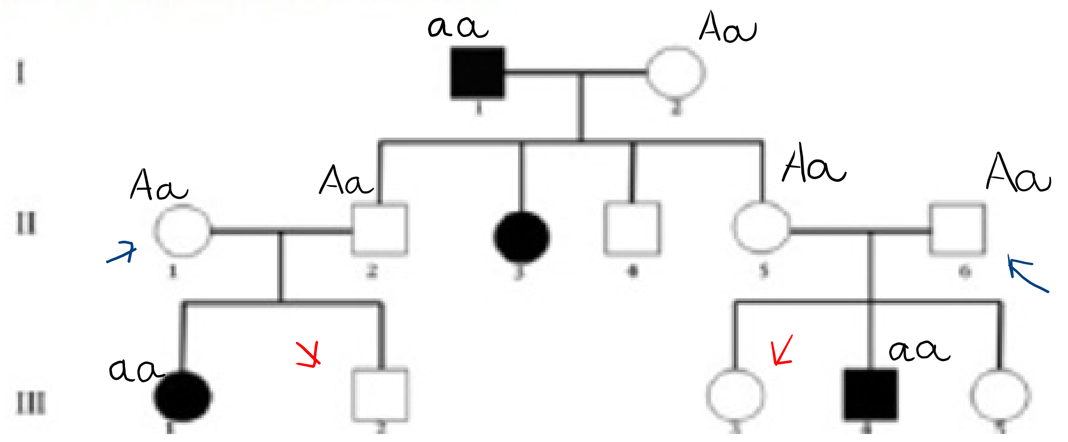
III,2 è malato per cui escludo possibilità che sia sano (aa)

$P(aa) = P(III,2 = Aa) \times P(III,2 \times III,11 \rightarrow aa) = \frac{2}{3} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{3}$

	A	a
a	Aa	aa
a	Aa	aa

$P(III,2 \times III,11 \rightarrow A-) = 1 - P(aa) = 1 - \frac{1}{3} = \frac{2}{3}$

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 $\qquad AA, Aa$ = sano

$P(III,2 \times III,3 \to ♂\ Aa) = ?$

1 $III,2 \to \frac{2}{3} Aa\ ;\ \frac{1}{3} AA$

$III,3 \to \frac{2}{3} Aa\ ;\ \frac{1}{3} AA$

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	~~aa~~

Da $III,2 \times III,3$ posso avere Aa in 3 casi:

$III,2 \times III,3 \to Aa$

1) $Aa \times Aa \to Aa$ $\quad P_1(Aa) = P(III,2 = Aa) \times P(III,3 = Aa) \times P(III,2 \times III,3 \to Aa) = \frac{2}{3} \times \frac{2}{3} \times \frac{1}{2} = \frac{2}{9}$

2) $AA \times Aa \to Aa$ $\quad P_2(Aa) = P(III,2 = AA) \times P(III,3 = Aa) \times P(III,2 \times III,3 \to Aa) = \frac{1}{3} \times \frac{2}{3} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{9}$

3) $Aa \times AA \to Aa$ $\quad P_3(Aa) = P(III,2 = Aa) \times P(III,3 = AA) \times P(III,2 \times III,3 \to Aa) = \frac{2}{3} \times \frac{1}{3} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{9}$

$P(Aa) = P_1(Aa) + P_2(Aa) + P_3(Aa) = \frac{2}{9} + \frac{1}{9} + \frac{1}{9} = \frac{4}{9} \to P(♂\ Aa) = P(Aa) \times P(♂) = \frac{4}{9} \times \frac{1}{2} = \frac{2}{9}$

2 $P(II,1 \times II,6 \to$ 6 figli, 2 malati e 4 sani$) = ?$ $\to$ Teorema di Bernoulli: $p = \frac{n!}{s!t!} \cdot a^s \cdot b^t$

In questo caso: $n = 6$, $s = 2$, $t = 4$

$a = P(II,1 \times II,6 \to aa) = \frac{1}{4}$

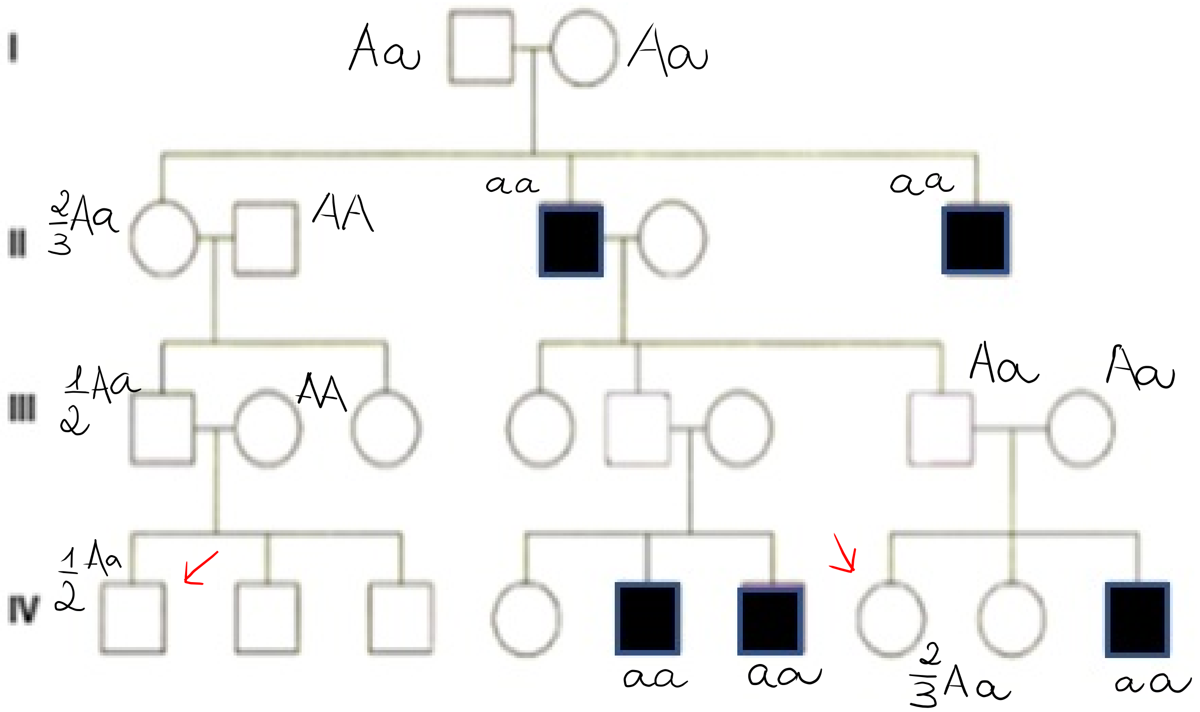
$b = P(II,1 \times II,6 \to A-) = \frac{3}{4}$

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

$\to p = \frac{6!}{4!\,2!} \times \left(\frac{1}{4}\right)^2 \times \left(\frac{3}{4}\right)^4$

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.

aa = malato   AA, Aa = sano



P (IV,1 × IV,7 → 2 figli, almeno 1 malato) = ?

La richiesta include 3 casi:

1) 1° figlio A-, 2° figlio aa
2) 1° figlio aa, 2° figlio A-
3) 1° figlio aa, 2° figlio aa

L'unico caso da escludere è quello in cui entrambi i figli sono sani

$$P_{tot} = P(A-;aa) + P(aa;A-) + P(aa;aa) = 1 - P(A-;A-)$$

$$P(aa) = P(II,1 = Aa) \times P(III,1 = Aa) \times P(IV,1 = Aa) \times P(IV,7 = Aa) \times P(IV,1 \times IV,7 \rightarrow aa) = \frac{2}{3} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} \times \frac{2}{3} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{36}$$

$$P(AA \text{ o } Aa) = 1 - P(aa) = 1 - \frac{1}{36} = \frac{35}{36}$$

$$P(2 \text{ figli almeno } 1\ aa) = 1 - P(A-;A-) = 1 - (P(A-) \times P(A-)) = 1 - \left(\frac{35}{36} \times \frac{35}{36}\right) = \frac{71}{1296}$$

	A	a
A	AA	Aa
A	AA	Aa

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	~~aa~~

Si ottiene lo stesso risultato con l'altro metodo:

$$P(2 \text{ figli, almeno } 1\ aa) = P(A-;aa) + P(aa;A-) + P(aa;aa) = (P(A-) \times P(aa)) + (P(aa) \times P(A-)) + (P(aa) \times P(aa)) =$$

$$= \left(\frac{35}{36} \times \frac{1}{36}\right) + \left(\frac{1}{36} \times \frac{35}{36}\right) + \left(\frac{1}{36} \times \frac{1}{36}\right) = \frac{71}{1296}$$

eventi INDIPENDENTI, non si influenzano

eventi DIPENDENTI, si escludono a vicenda