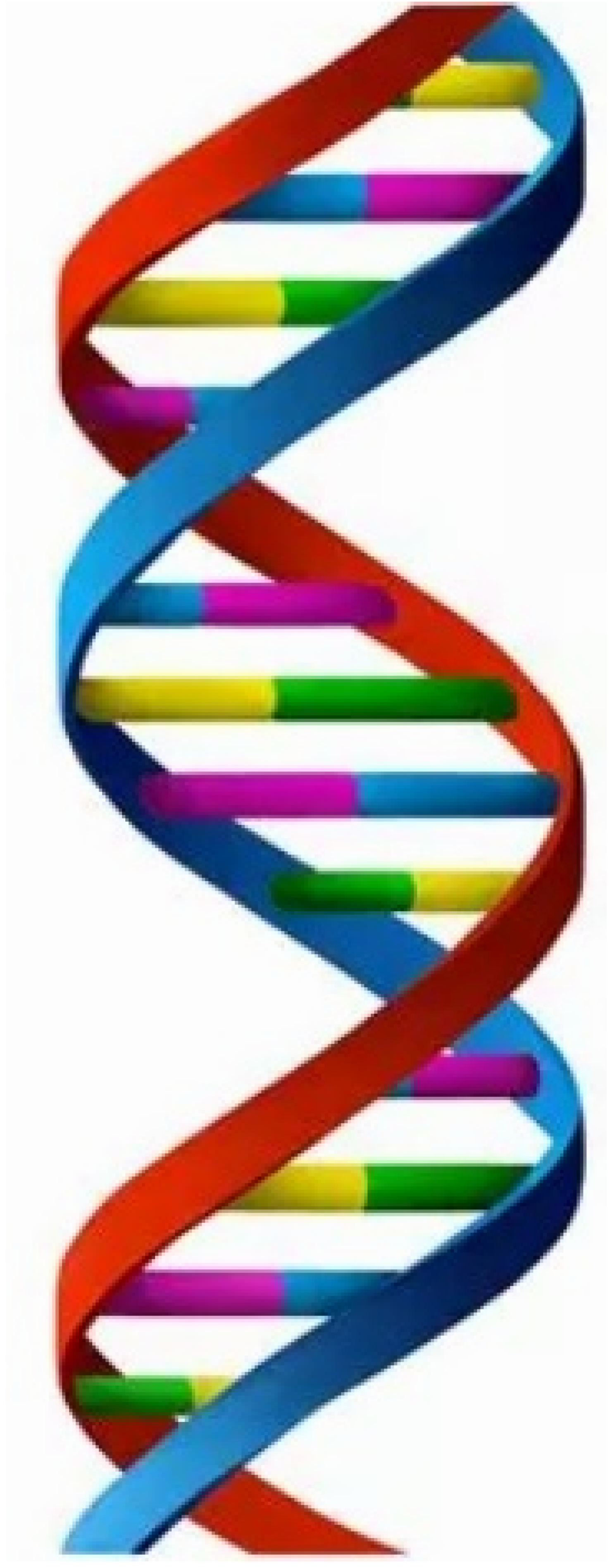


ESERCITAZIONE GENETICA 03-06: Genetica di popolazione e Operone Lac

agostini.1917634@studenti.uniroma1.it

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

aa	*ab*	*bb*
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?

a) $fr \text{ allele } a = p = \dfrac{(\text{n° individui } aa \times 2) + \text{n° individui } ab}{\text{TOT} \times 2} = \dfrac{(2 \times 2) + 13}{35 \times 2} = 0,24$

$fr \text{ allele } b = q = \dfrac{(\text{n° individui } bb \times 2) + \text{n° individui } ab}{\text{TOT} \times 2} = \dfrac{(20 \times 2) + 13}{35 \times 2} = 0,76$

→ oppure $q = 1 - p = 1 - 0,24 = 0,76$ perchè in una popolazione all'equilibrio, per un sistema BIALLELICO $p + q = 1$

b) $fr(aa) = p^2 = (0,24)^2 = 0,0576$

$fr(ab) = 2pq = 2 \times 0,24 \times 0,76 = 0,365$

$fr(bb) = q^2 = (0,76)^2 = 0,578$

• Se chiedesse il numero di individui ATTESI di ciascun genotipo basterebbe moltiplicare la frequenza attesa di ciascun genotipo per il numero totale degli individui. Ad esempio, su 35 individui:

\# individui attesi $aa = fr(aa) \times \text{TOT INDIVIDUI} = 0,0576 \times 35 = 2,02$

\# individui attesi $ab = fr(ab) \times \text{TOT INDIVIDUI} = 0,365 \times 35 = 12,78$

\# individui attesi $bb = fr(bb) \times \text{TOT INDIVIDUI} = 0,578 \times 35 = 20,23$

Il sistema dell'antigene S-s è controllato nell'uomo da due alleli codominanti, S ed s. In un gruppo di 3146 persone si trovano le seguenti frequenze genotipiche:

188 SS 717 Ss 2241 ss

a) Calcolare le frequenze alleliche di S ed s.
b) Calcolare le frequenze genotipiche attese e il numero di individui attesi con ciascun genotipo

a) FREQUENZE ALLELICHE

$$fr\ allele\ S = p = \frac{(n°\ individui\ SS \times 2) + n°\ individui\ Ss}{TOT\ INDIVIDUI \times 2} = \frac{(188 \times 2) + 717}{3146 \times 2} = \frac{1093}{6292} = 0,17$$

$$fr\ allele\ s = q = \frac{(n°\ individui\ ss \times 2) + n°\ individui\ Ss}{TOT\ INDIVIDUI \times 2} = \frac{(2241 \times 2) + 717}{3146 \times 2} = \frac{5199}{6292} = 0,83$$

↳ Dal momento che si tratta di un sistema biallelico, la frequenza dell'allele s si può anche ricavare da:

$$p + q = 1 \rightarrow q = 1 - p = 1 - 0,17 = 0,83$$

b) FREQUENZE GENOTIPICHE

$fr(SS) = p^2 = (0,17)^2 = 0,0289$

$fr(Ss) = 2pq = 2 \times 0,17 \times 0,83 = 0,282$

$fr(ss) = q^2 = (0,83)^2 = 0,689$

NUMERO DI INDIVIDUI ATTESI

\# SS = $fr(SS) \times$ TOT INDIVIDUI = $0,0289 \times 3146 = 90,9$

\# Ss = $fr(Ss) \times$ TOT INDIVIDUI = $0,282 \times 3146 = 887,17$

\# ss = $fr(ss) \times$ TOT INDIVIDUI = $0,689 \times 3146 = 2167,6$

9. La cecità al rosso e al verde è dovuta ad un gene recessivo legato al sesso. Circa 64 donne su 10000 non distinguono questi colori. Se l'incrocio è casuale, che percentuale di uomini ci attendiamo che mostri questo carattere?

♀ AFFETTE $= X^d X^d$

$$fr\,(♀ = X^d X^d) = q^2 = \frac{\text{NUMERO DONNE AFFETTE}}{\text{TOT}} = \frac{64}{10.000} = 0,0064$$

$$fr \text{ allele } X^d = q = \sqrt{0,0064} = 0,08$$

♂ AFFETTI $= X^d Y$

Poichè i maschi sono EMIZIGOTI per il cromosoma X, la frequenza dell'allele X^d nella popolazione corrisponde alla frequenza del genotipo $X^d Y$

$$fr\ ♂\ X^d Y = q = 0,08$$

$$\%\ ♂\ X^d Y = q \times 100 = 0,08 \times 100 = 8\ \%$$

In una popolazione di *Drosophila* un allele recessivo legato all'X, che dà il colore giallo al corpo, è presente nei genotipi alle frequenze previste da principio di Hardy-Weinberg. La frequenza di questo allele è del 20%. Tra 1000 femmine e 1000 maschi quali sono le frequenze attese degli individui con corpo giallo e con corpo di colore selvatico?

yellow (y) → allele recessivo X - linked

♀ GIALLE = $X^y X^y$ ♂ GIALLI = $X^y Y$

♀ SELVATICHE = $X^{y+} X^{y+}$ e $X^{y+} X^y$ ♂ SELVATICI = $X^{y+} Y$

fr allele y = q = 20% = 0,20

fr allele y^+ = $p = 1 - q = 1 - 0,20 = 0,80$

La frequenza dei maschi gialli corrisponde alla frequenza dell'allele y nella popolazione poichè i maschi sono EMIZIGOTI per il cromosoma X. Analogamente, la frequenza dei maschi selvatici corrisponde alla frequenza dell'allele y^+ nella popolazione

FREQUENZE GENOTIPICHE ATTESE

fr ♂ GIALLI = fr ♂ $X^y Y$ = fr allele y = q = 0,20

fr ♂ SELVATICI = fr ♂ $X^{y+} Y$ = fr allele y^+ = p = 0,80

NUMERO DI INDIVIDUI PER CIASCUN GENOTIPO

♂ $X^y Y$ = fr ($X^y Y$) x TOT ♂ = 0,20 x 1000 = 200 MASCHI GIALLI

♂ $X^{y+} Y$ = fr ($X^{y+} Y$) x TOT ♂ = 0,80 x 1000 = 800 MASCHI SELVATICI

Nelle femmine invece, che hanno 2 cromosomi X, le frequenze GENOTIPICHE ATTESE corrisponderanno a p^2, $2pq$ e q^2 per cui:

fr ♀ GIALLE = fr ♀ $X^y X^y = q^2 = (0,20)^2 = 0,04$

fr ♀ SELVATICHE = fr ♀ $X^{y+} X^{y+}$ + fr ♀ $X^{y+} X^y = p^2 + 2pq = (0,80)^2 + (2 \times 0,20 \times 0,80) = 0,96$

♀ $X^y X^y$ = fr ($X^y X^y$) x TOT ♀ = 0,04 x 1000 = 40 FEMMINE SELVATICHE

♀ $X^{y+} X^{y+}$ e $X^{y+} X^y$ = fr ($X^{y+} X^{y+}$ + $X^{y+} X^y$) x TOT ♀ = 0,96 x 1000 = 960 FEMMINE SELVATICHE

Nei gatti il colore del pelo è determinato da una coppia di alleli codominanti legati al sesso, C^B e C^Y. Femmine $C^B C^B$ e maschi C^BY hanno pelo nero, femmine $C^Y C^Y$ e maschi $C^Y Y$ hanno pelo giallo e femmine $C^B C^Y$ hanno pelo variegato con chiazze gialle, bianche e nere. In una popolazione di gatti a Londra si sono trovati i seguenti fenotipi:

	Pelo nero	Pelo giallo	Pelo variegato	Totale
Maschi	311 $X^{C^B} Y$	42 $X^{C^Y} Y$	0	353
Femmine	277 $X^{C^B} X^{C^B}$	7 $X^{C^Y} X^{C^Y}$	54 $X^{C^B} X^{C^Y}$	338

Si determinino le frequenze alleliche usando tutte le informazioni disponibili.

Per il calcolo delle frequenze alleliche bisogna considerare che i maschi, EMIZIGOTI per il cromosoma X, presentano 1 sola copia dell'allele mentre le femmine omozigoti per quell'allele ne avranno 2 e vanno quindi considerate 2 volte

$$fr\ allele\ C^B = \frac{(n°\ ♀\ X^{C^B}X^{C^B} \times 2) + (n°\ ♂\ X^{C^B}Y) + (n°\ ♀\ X^{C^B}X^{C^Y})}{n°\ ♂\ TOT + (n°\ ♀\ TOT \times 2)} = \frac{(277 \times 2) + (311) + (54)}{353 + (338 \times 2)} = 0{,}893$$

$$fr\ allele\ C^Y = \frac{(n°\ ♀\ X^{C^Y}X^{C^Y} \times 2) + (n°\ ♂\ X^{C^Y}Y) + (n°\ ♀\ X^{C^B}X^{C^Y})}{n°\ ♂\ TOT + (n°\ ♀\ TOT \times 2)} = \frac{(7 \times 2) + (42) + (54)}{353 + (338 \times 2)} = 0{,}107$$

Oppure, $fr\ C^Y = 1 - fr\ C^B = 1 - 0{,}893 = 0{,}107$

Una razza di polli è stata largamente costruita su un singolo locus genico, quello per le penne "*frizzled*", arricciate. Il fenotipo "*frizzled*" è prodotto dal genotipo eterozigote $M^N M^F$. Un omozigote $M^F M^F$ produce polli con penne molto arricciate chiamate "*woolies*" lanose. L'altro genotipo omozigote $M^N M^N$ produce polli con piumaggio normale. Un campione di 1000 individui di questa razza negli Stati Uniti conteneva 800 polli "*frizzled*", 150 normali e 50 "*woolies*". Questa popolazione è in equilibrio?

$M^F M^F$ = woolies = 50 $\quad$ $M^N M^F$ = frizzled = 800 $\quad$ $M^N M^N$ = normali = 150 $\quad$ TOT = 1000

$$fr\ M^F = p = \frac{(n°\ individui\ M^F M^F \times 2) + n°\ individui\ M^N M^F}{TOT\ INDIVIDUI \times 2} = \frac{(50 \times 2) + 800}{1000 \times 2} = 0{,}45$$

$$fr\ M^N = q = 1 - p = 1 - 0{,}45 = 0{,}55$$

FREQUENZE GENOTIPICHE ATTESE $\quad$ NUMERO DI INDIVIDUI ATTESI PER CIASCUN GENOTIPO

$fr\ M^F M^F = p^2 = (0{,}45)^2 = 0{,}2025 \longrightarrow$ # individui $M^F M^F$ = $fr\ M^F M^F \times$ TOT INDIVIDUI = $0{,}2025 \times 1000 = 202{,}5$

$fr\ M^F M^N = 2pq = 2 \times 0{,}45 \times 0{,}55 = 0{,}4950 \longrightarrow$ # individui $M^F M^N$ = $fr\ M^F M^N \times$ TOT INDIVIDUI = $0{,}4950 \times 1000 = 495$

$fr\ M^N M^N = q^2 = (0{,}55)^2 = 0{,}3025 \longrightarrow$ # individui $M^N M^N$ = $fr\ M^N M^N \times$ TOT INDIVIDUI = $0{,}3025 \times 1000 = 302{,}5$

Per capire se la popolazione è all'equilibrio faccio il test del χ^2:

GENOTIPO	OSSERVATI (O)	ATTESI (A)	$(O-A)^2$	$\frac{(O-A)^2}{A}$
$M^F M^F$	50	202,5	23 256	114,8
$M^F M^N$	800	495	93 025	187,9
$M^N M^N$	150	302,5	23 256	76,9

$$\chi^2 = \sum \frac{(O-A)^2}{A} = 114{,}8 + 187{,}9 + 76{,}9 = 379{,}6$$

GRADI DI LIBERTÀ = d.f. = NUMERO FENOTIPI − NUMERO ALLELI = 3 − 2 = 1

→ Consulto la tabella del χ^2 per vedere dove si posiziona il valore ottenuto (pag seguente)

→ La popolazione NON è in equilibrio

Questo è spiegabile con il fatto che, come suggerisce il testo dell'esercizio, il locus ha subito gli effetti della SELEZIONE. Ciò fa sì che i valori osservati si discostino molto rispetto a quelli attesi e la popolazione NON sia all'equilibrio.

Affinchè una popolazione sia all'equilibrio di Hardy-Weinberg infatti devono essere soddisfatte le seguenti condizioni:

- popolazione infinitamente grande
- ad incrocio casuale per il carattere considerato
- NO mutazione
- NO migrazione
- NO selezione

Tabella 10.5 **Probabilità di chi-quadrato**

IN EQUILIBRIO ← | → NON IN EQUILIBRIO

	Probabilità									
df	**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 << 379,6
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
11	4,58	5,58	8,15	10,34	12,90	14,63	17,28	19,68	24,73	31,26
12	5,23	6,30	9,03	11,34	14,01	15,81	18,55	21,03	26,22	32,91
13	5,89	7,04	9,93	12,34	15,12	16,99	19,81	22,36	27,69	34,53
14	6,57	7,79	10,82	13,34	16,22	18,15	21,06	23,69	29,14	36,12
15	7,26	8,55	11,72	14,34	17,32	19,31	22,31	25,00	30,58	37,70
20	10,85	12,44	16,27	19,34	22,78	25,04	28,41	31,41	37,57	45,32
25	14,61	16,47	20,87	24,34	28,17	30,68	34,38	37,65	44,31	52,62
30	18,49	20,60	25,51	29,34	33,53	36,25	40,26	43,77	50,89	59,70
50	34,76	37,69	44,31	49,34	54,72	58,16	63,17	67,51	76,15	86,66

Accettare ← | → Rifiutare
al livello di 0,05

Soglia di accettazione/rifiuto

Fonte: Estratto dalla Tabella IV in *Statistical Tables for Biological, Agricultural, and Medical Research* di Fisher e Yates, 6ª ed., 1974, Ristampato per gent. conc. di Addison Wesley Longman Ltd.

- Prendo in considerazione la 1ª riga (df = 1)
- Il valore di $\chi^2 = 379,6$ che ho ottenuto è maggiore di 10,83 che è l'ultimo valore di χ^2 rappresentato per df = 1

↳ Questo vuol dire che c'è una probabilità MINORE dello 0,1% che le differenze tra i valori OSSERVATI e quelli ATTESI siano dovute al caso

↓

LA POPOLAZIONE NON È ALL'EQUILIBRIO

La SOGLIA da considerare per valutare se la popolazione è o meno all'equilibrio corrisponde a una probabilità del 5% (0,05)

Valore $\chi^2 \Rightarrow p > 5\% \rightarrow$ ACCETTO L'IPOTESI → POPOLAZIONE ALL'EQUILIBRIO H-W

Valore $\chi^2 \Rightarrow p < 5\% \rightarrow$ RIFIUTO L'IPOTESI → POPOLAZIONE NON ALL'EQUILIBRIO H-W

12.43. Un sistema di gruppi sanguigni nelle pecore, noto come sistema X-Z, è controllato da una coppia di alleli codominanti (X e X^z). Un grande gregge di pecore Rambouillet è stato ripartito in base ai gruppi sanguigni e si è trovato che conteneva 113 X/X, 68 X/X^z e 14 X^z/X^z. (*a*) Quali sono le frequenze alleliche? (*b*) Questa popolazione si conforma alle attese all'equilibrio? (*c*) Qual è il valore del chi-quadrato? (*d*) Quanti gradi di libertà esistono?

$X/X = 113$ $\quad X/X^z = 68$ $\quad X^z/X^z = 14$ $\quad$ TOT = 195

$$\text{fr allele } X = p = \frac{(\text{n° individui } X/X \times 2) + \text{n° individui } X/X^z}{\text{TOT INDIVIDUI} \times 2} = \frac{(113 \times 2) + 68}{195 \times 2} = 0{,}75$$

$$\text{fr allele } X^z = q = 1 - p = 1 - 0{,}75 = 0{,}25$$

FREQUENZE GENOTIPICHE ATTESE

$\text{fr } X/X = p^2 = (0{,}75)^2 = 0{,}56$

$\text{fr } X/X^z = 2pq = 2 \times 0{,}75 \times 0{,}25 = 0{,}375$

$\text{fr } X^z/X^z = q^2 = (0{,}25)^2 = 0{,}0625$

NUMERO DI INDIVIDUI ATTESI PER CIASCUN GENOTIPO

$\#$ individui X/X attesi = fr X/X × TOT INDIVIDUI = $0{,}56 \times 195 = 109{,}2$

$\#$ individui X/X^z attesi = fr X/X^z × TOT INDIVIDUI = $0{,}375 \times 195 = 73{,}125$

$\#$ individui X^z/X^z attesi = fr X^z/X^z × TOT INDIVIDUI = $0{,}0625 \times 195 = 12{,}187$

Per capire se la popolazione è all'equilibrio uso il TEST del χ^2

GENOTIPO	OSSERVATI (O)	ATTESI (A)	$(O-A)^2$	$\frac{(O-A)^2}{A}$
X/X	113	109,2	14,44	0,1322
X/X^z	68	73,125	26,26	0,359
X^z/X^z	14	12,187	3,29	0,2697

$$\chi^2 = \sum \frac{(O-A)^2}{A} = 0{,}1322 + 0{,}359 + 0{,}2697 = 0{,}76$$

GRADI DI LIBERTÀ = df = NUMERO FENOTIPI − NUMERO DI ALLELI = $3 - 2 = 1$

→ Consulto la tabella del χ^2 per vedere dove si posiziona il valore ottenuto (pag seguente)

→ La popolazione è all'equilibrio di Hardy-Weinberg

Tabella 10.5 Probabilità di chi-quadrato

	Probabilità									
df	**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 < 0,76 <	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
11	4,58	5,58	8,15	10,34	12,90	14,63	17,28	19,68	24,73	31,26
12	5,23	6,30	9,03	11,34	14,01	15,81	18,55	21,03	26,22	32,91
13	5,89	7,04	9,93	12,34	15,12	16,99	19,81	22,36	27,69	34,53
14	6,57	7,79	10,82	13,34	16,22	18,15	21,06	23,69	29,14	36,12
15	7,26	8,55	11,72	14,34	17,32	19,31	22,31	25,00	30,58	37,70
20	10,85	12,44	16,27	19,34	22,78	25,04	28,41	31,41	37,57	45,32
25	14,61	16,47	20,87	24,34	28,17	30,68	34,38	37,65	44,31	52,62
30	18,49	20,60	25,51	29,34	33,53	36,25	40,26	43,77	50,89	59,70
50	34,76	37,69	44,31	49,34	54,72	58,16	63,17	67,51	76,15	86,66

← Accettare | Rifiutare → al livello di 0,05

Soglia di accettazione/rifiut

Fonte: Estratto dalla Tabella IV in *Statistical Tables for Biological, Agricultural, and Medical Research* di Fisher e Yates, 6ª ed., 1974, Ristampato per gent, conc, di Addison Wesley Longman Ltd,

Per un valore di $\chi^2 = 0,76$ e $df = 1$, la probabilità associata è compresa tra il 30% e il 50%. Poiché tale valore è superiore alla soglia di accettazione del 5%, le differenze tra le frequenze osservate e attese possono essere attribuite al caso.

↓

LA POPOLAZIONE È IN EQUILIBRIO

Un gene dominante nei conigli permette la degradazione delle xantofille, pigmenti giallastri che si trovano nelle piante, cosicché si produce grasso bianco. Il genotipo recessivo *yy* è incapace di operare questa conversione, producendo grasso giallo. Se un maschio eterozigote viene accoppiato con un gruppo di femmine dal grasso bianco di una popolazione nella quale la frequenza di *Y* è $\frac{2}{3}$, quanti figli con grasso giallo si aspettano in una progenie di 32 individui?

YY e Yy = grasso bianco

yy = grasso giallo

fr allele Y = $p = \frac{2}{3}$

fr allele y = $q = 1 - p = 1 - \frac{2}{3} = \frac{1}{3}$

fr YY = $p^2 = \left(\frac{2}{3}\right)^2 = \frac{4}{9}$

fr Yy = $2pq = 2 \times \frac{2}{3} \times \frac{1}{3} = \frac{4}{9}$

fr yy = $q^2 = \left(\frac{1}{3}\right)^2 = \frac{1}{9}$

♂ Yy × ♀ GRASSO BIANCO < YY / Yy

↓

GRASSO GIALLO (yy)

P (♂ Yy × ♀ GRASSO BIANCO → yy) = ?

Per avere un figlio dal grasso giallo è necessario che la madre fenotipicamente dal grasso BIANCO (YY o Yy) sia genotipicamente eterozigote Yy e NON YY

P (♂ Yy × ♀ GRASSO BIANCO → yy) = P (♂ = Yy) × P (♀ = Yy) × P (♂ Yy × ♀ Yy → yy)

Dal momento che un individuo fenotipicamente dal grasso BIANCO può essere genotipicamente YY o Yy, bisogna calcolare la probabilità che la madre dal grasso bianco sia Yy e NON YY

$$P(♀ = Yy) = \frac{\text{fr } Yy}{\text{fr ind grasso bianco}} = \frac{\text{fr } Yy}{\text{fr } Yy + \text{fr } YY} = \frac{2pq}{2pq + p^2} = \frac{4/9}{4/9 + 4/9} = \frac{4/9}{8/9} = \frac{4}{9} \times \frac{9}{8} = \frac{1}{2}$$

P (♂ = Yy × ♀ = Yy → yy) = $\frac{1}{4}$

	Y	y
Y	YY	Yy
y	Yy	yy

→ $\frac{1}{4}$ yy

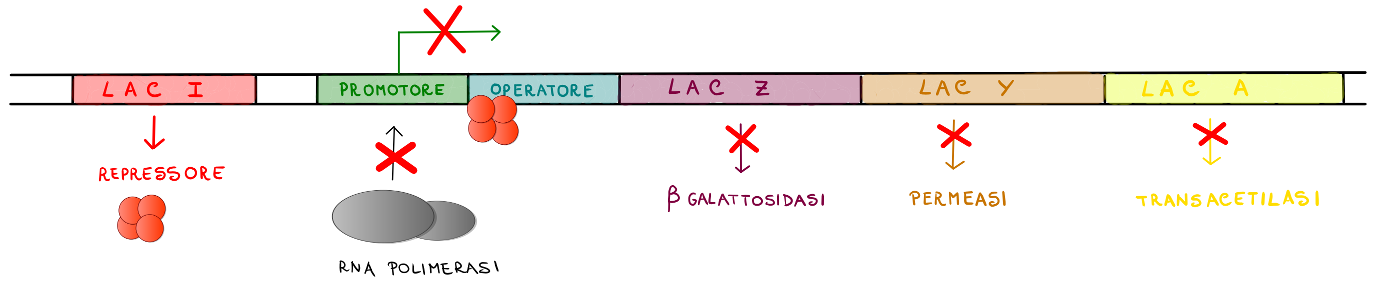
P (♂ Yy × ♀ GRASSO BIANCO → yy) = P (♂ = Yy) × P (♀ = Yy) × P (♂ Yy × ♀ Yy → yy) = $1 \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{8}$

In una progenie di 32 individui, il numero di individui con grasso giallo è dato da:

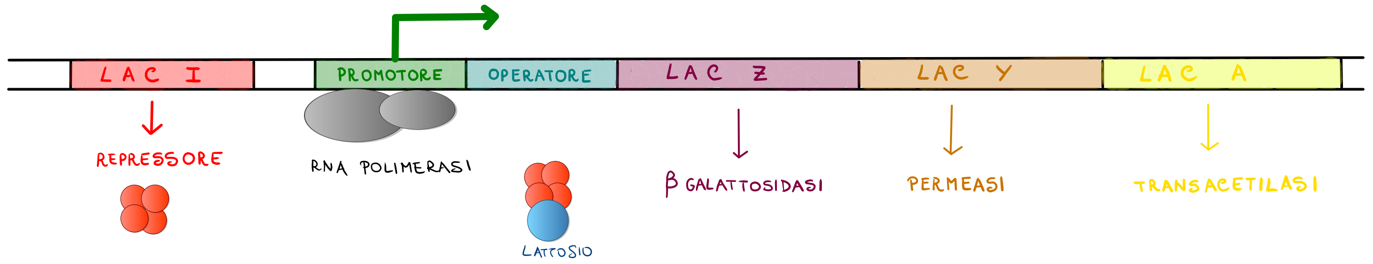
\# individui yy = P (♂ Yy × ♀ GRASSO BIANCO → yy) × TOT PROGENIE = $\frac{1}{8} \times 32 = 4$ → 4 FIGLI DI GRASSO GIALLO IN UNA PROGENIE DI 32 INDIVIDUI

Per risolvere gli ESERCIZI SULL' OPERONE LAC bisogna ricordare che:

IN ASSENZA DI LATTOSIO



IN PRESENZA DI LATTOSIO



LAC I → codifica per una PROTEINA che funge da REPRESSORE. Una volta sintetizzata nel citoplasma la proteina può legarsi a qualsiasi sequenza OPERATORE wt presente nella cellula → AZIONE IN TRANS

I^+ → è la forma wt della proteina
- NO LATTOSIO = si lega all' OPERATORE e blocca la trascrizione di LAC Z, LAC Y e LAC A
- CON LATTOSIO = lega il lattosio, si stacca dall' OPERATORE e la trascrizione di LAC Z, LAC Y e LAC A può avvenire

I^- → la proteina è ASSENTE o NON FUNZIONA correttamente → sia in presenza che in assenza di lattosio NON lega l'OPERATORE e NON blocca la trascrizione di LAC Z, LAC Y e LAC A che, se wt, vengono sintetizzati costitutivamente

I^S → codifica per un SUPER-REPRESSORE che LEGA SEMPRE le sequenze OPERATORE wt sia in assenza che in presenza di lattosio perchè NON è riconosciuto dal lattosio → la trascrizione di LAC Z, LAC Y e LAC A è BLOCCATA sempre (se la sequenza OPERATORE è wt), sia in presenza che in assenza di lattosio

In DIPLOIDI PARZIALI:

I^+ / I^- → il REPRESSORE è prodotto a partire da I^+, diffonde e può legarsi a TUTTI gli OPERATORI wt e agisce in maniera dipendente dal LATTOSIO

I^+ / I^S → il SUPER-REPRESSORE prodotto da I^S si lega a TUTTI gli OPERATORI wt BLOCCANDO sempre la sintesi degli enzimi a prescindere dalla presenza di lattosio

I^- / I^S → il SUPER-REPRESSORE prodotto da I^S si lega a TUTTI gli OPERATORI wt BLOCCANDO sempre la sintesi degli enzimi a prescindere dalla presenza di lattosio

I^- / I^- → il REPRESSORE NON è prodotto o NON funziona per cui NON lega l'operatore e la sintesi degli enzimi, se wt, avviene in maniera COSTITUTIVA

PROMOTORE → è la SEQUENZA di DNA a cui, in presenza di LATTOSIO e in ASSENZA del REPRESSORE, si lega l'RNA POLIMERASI permettendo la TRASCRIZIONE dei geni

P^- → in presenza di mutazioni del PROMOTORE la POLIMERASI NON si può legare e tutti i geni a VALLE NON VENGONO TRASCRITTI anche se wt ⟶ AZIONE IN CIS, influenza SOLO i geni VICINI, a VALLE (= sulla stessa riga)

OPERATORE → è la SEQUENZA di DNA a cui si lega il REPRESSORE in ASSENZA di LATTOSIO

O^c → se la sequenza OPERATORE è MUTATA il REPRESSORE (sia I^+ che I^S) NON ci si può legare anche in assenza di lattosio e ciò induce la SINTESI COSTITUTIVA dei geni A VALLE ⟶ AZIONE IN CIS, influenza SOLO i geni VICINI, a VALLE (= sulla stessa riga)

L'operone *lac* ha la seguente mappa: <u>*I P O Z Y A*</u> dove *P* è la regione del promotore che costituisce il sito d'inizio della trascrizione dove si lega la molecola della RNA polimerasi.
In base alla vostra conoscenza del sistema lattosio, per ognuno dei merodiploidi elencati completate la tabella mettendo un **segno più (+)** dove l'enzima è prodotto ed **un segno meno (-)** dove l'enzima non è prodotto.

	β-galattosidasi		**permeasi**	
	no lattosio	**lattosio**	**no lattosio**	**lattosio**
$\underline{I^+ P^+ O^+ Z^+ Y^+}$ $I^+ P^+ O^+ Z^+ Y^+$	−	+	−	+
$\underline{I^- P^+ O^c Z^+ Y^-}$ $I^+ P^+ O^+ Z^- Y^+$	+	+	−	+
$\underline{I^+ P^- O^c Z^- Y^+}$ $I^- P^+ O^c Z^+ Y^-$	+	+	−	−
$\underline{I^S P^+ O^+ Z^+ Y^-}$ $I^+ P^+ O^+ Z^- Y^+$	−	−	−	−
$\underline{I^S P^+ O^+ Z^+ Y^+}$ $I^- P^+ O^+ Z^+ Y^+$	−	−	−	−
$\underline{I^+ P^+ O^+ Z^- Y^+}$ $I^- P^+ O^+ Z^+ Y^-$	−	+	−	+

ESEMPIO DI RAGIONAMENTO

$\underline{I^- P^+ O^c Z^+ Y^-}$
$I^+ P^+ O^+ Z^- Y^+$

- Ho I^+ → è presente un repressore FUNZIONANTE che si lega a O^+
- O^c → NON permette il legame al repressore → Z^+ a valle è trascritto COSTITUTIVAMENTE
- Sotto ho O^+ a cui si lega I^+ in assenza di lattosio → Y^+ NON prodotta
  con lattosio I^+ si STACCA → Y^+ PRODOTTA
- Y^- sopra e Z^- sotto NON danno contributo perchè mutati

$\underline{I^+ P^- \cancel{O^c Z^- Y^+}}$
$I^- P^+ O^c Z^+ Y^-$

- Sopra ho P^- → NON considero tutto ciò che è a valle, la POLIMERASI NON si lega
  e NON c'è TRASCRIZIONE
- Sopra ho I^+ funzionante ma NON può legarsi a O^c sotto : Z^+ prodotta COSTITUTIVAMENTE, Y non prodotta perchè sotto è MUTATA, sopra è sotto controllo di P^-

Si risolve come l'esercizio precedente, bisogna solo considerare anche la transacetilasi

	β-galattosidasi		permeasi		transacetilasi	
	no lattosio	lattosio	no lattosio	lattosio	no lattosio	lattosio
$\frac{I^- P^+ O^+ Z^+ Y^+ A^-}{I^+ P^+ O^+ Z^- Y^- A^+}$	−	+	−	+	−	+
$\frac{I^+ P^- O^+ Z^+ Y^+ A^+}{I^- P^+ O^+ Z^- Y^- A^-}$	−	−	−	−	−	+
$\frac{I^S P^+ O^+ Z^+ Y^- A^+}{I^+ P^+ O^c Z^- Y^+ A^+}$	−	−	+	+	+	+
$\frac{I^- P^- O^c Z^+ Y^- A^-}{I^- P^+ O^+ Z^- Y^+ A^+}$	−	−	+	+	+	+
$\frac{I^+ P^+ O^c Z^- Y^+ A^-}{I^- P^+ O^+ Z^+ Y^- A^+}$	−	+	+	+	−	+
$\frac{I^S P^+ O^+ Z^+ Y^+ A^-}{I^- P^+ O^c Z^+ Y^- A^+}$	+	+	−	−	+	+
$\frac{I^+ P^+ O^+ Z^- Y^+ A^+}{I^+ P^+ O^c Z^+ Y^- A^-}$	+	+	−	+	−	+
$\frac{I^+ P^- O^c Z^- Y^+ A^-}{I^- P^+ O^+ Z^+ Y^+ A^-}$	−	+	−	+	−	−
$\frac{I^+ P^+ O^c Z^- Y^+ A^+}{I^+ P^- O^c Z^+ Y^+ A^+}$	−	−	+	+	+	+