

ESERCITAZIONE GENETICA -
GENETICA DI POPOLAZIONE e
OPERONE LAC
3/06/26

16. Una popolazione di piante di soia segrega per i colori oro, verde chiaro e verde scuro prodotti rispettivamente dai genotipi codominanti $C^G C^G$, $C^G C^D$, $C^D C^D$. Un campione di questa popolazione contiene 2 soggetti color oro, 36 color verde chiaro e 162 color verde scuro. Si determinino le frequenze degli alleli C^G e C^D .

→ alleli **CODOMINANTI** → posso calcolare le frequenze alleliche dal n° di individui

$$C^G C^G = \text{ORO} = 2 \text{ ind}$$

$$C^G C^D = \text{V. CHIARO} = 36 \text{ ind}$$

$$C^D C^D = \text{V. SCURO} = 162 \text{ ind}$$

$$\text{TOT } 200 \text{ ind}$$

$$f(C^G) = \frac{\text{N° ind } C^G C^G \cdot 2 + \text{N° ind } C^G C^D}{\text{TOT} \cdot 2} = \frac{2 \cdot 2 + 36}{200 \cdot 2} = 0,1$$

$$f(C^D) = \frac{\text{N° ind } C^D C^D \cdot 2 + \text{N° ind } C^G C^D}{\text{TOT} \cdot 2} = \frac{162 \cdot 2 + 36}{200 \cdot 2} = 0,9$$

↳ oppure $f(C^D) = 1 - f(C^G) = 1 - 0,1 = 0,9$

11. Un gruppo di 212 studenti universitari fu invitato ad assaggiare PTC. Risultarono 149 "tasters" e 63 "non tasters". Calcola le frequenze geniche di T e t.
(tt)

T è DOMINANTE → le frequenze alleliche
→ NON possono essere calcolate dal n°
degli individui → NON si distinguono
fenotipicamente gli individui TT e Tt

$$TT + Tt = 149 \text{ ind}$$

$$tt = 63 \text{ ind}$$

$$\text{TOT } 212 \text{ ind}$$

$$f(T) = ? \quad f(t) = ?$$

$$f(tt) = q^2 = \frac{\text{n° ind } tt}{\text{TOT}} = \frac{63}{212} = 0,297$$

$$f(t) = q = \sqrt{q^2} = \sqrt{0,297} = 0,545$$

$$f(T) = p = 1 - q = 1 - 0,545 = 0,455$$

↓
assumo che la popolazione
sia in equilibrio

↓
calcolo le frequenze alleliche
da quelle genotipiche

$$f(TT) = p^2 = 0,455^2 = 0,207 \quad \times \overset{(\text{TOT})}{212} = 44 \text{ ind}$$

$$f(Tt) = 2pq = 2 \cdot 0,455 \cdot 0,545 = 0,496 \quad \times 212 = 105 \text{ ind}$$

$$\left. \begin{array}{l} 44 \\ 105 \end{array} \right\} \oplus \rightarrow 149 \text{ ind}$$

10. La frequenza dei bambini omozigoti per un gene letale recessivo è circa $1/25000$. Qual è la proporzione dei portatori?

→ assumo che la popolazione sia in equilibrio

$$f(aa) = 1/25000 = 4 \cdot 10^{-5} = q^2$$

$$f(Aa) = 2pq = ?$$

$$f(a) = q \quad f(A) = p$$

$$f(a) = q = \sqrt{q^2} = \sqrt{4 \cdot 10^{-5}} = 6,32 \cdot 10^{-3}$$

$$f(A) = p = 1 - q = 1 - 6,32 \cdot 10^{-3} = 0,99$$

$$f(Aa) = 2pq = 2 \cdot 0,99 \cdot 6,32 \cdot 10^{-3} = 0,0125$$

12. A Roma, 7 maschi su 100 sono daltonici. (Il gene per il daltonismo è legato al sesso, quindi l'allele rg sta sul cromosoma X). Qual è la frequenza delle femmine normali ($rg^+ rg^+$), portatrici del gene per daltonismo ($rg^+ rg$) e daltoniche ($rg rg$)?

→ assumo che la popolazione sia in equilibrio

$$f(X^{rg} Y) = 7/100 = 0,07$$

$$a) f(X^{rg^+} X^{rg^+}) = ?$$

$$b) f(X^{rg^+} X^{rg}) = ?$$

$$c) f(X^{rg} X^{rg}) = ?$$

$$f(X^{rg} Y) = f(X^{rg}) = q = 0,07 \rightarrow \text{nei maschi le frequenze genotipiche sono uguali a quelle alleliche (hanno una sola X)}$$

$$f(X^{rg^+}) = p = 1 - q = 1 - 0,07 = 0,93$$

$$a) f(X^{rg^+} X^{rg^+}) = p^2 = 0,93^2 = 0,8649$$

$$b) f(X^{rg^+} X^{rg}) = 2pq = 2 \cdot 0,93 \cdot 0,07 = 0,1302$$

$$c) f(X^{rg} X^{rg}) = q^2 = 0,07^2 = 0,0049$$

$$f(X^{rg^+} Y) = f(X^{rg^+}) = p$$

8. Se l'emofilia (carattere recessivo legato all'X) ha una frequenza di 1 su 5000 maschi in una certa popolazione, all'equilibrio qual'è la frequenza delle femmine affette da emofilia?

$X^e X^e$ e $X^e Y \rightarrow$ malati

$$f(X^e Y) = 1/5000 = f(X^e) = q$$

$$f(X^e X^e) = ?$$

Assumo che la popolazione
sia in equilibrio

$$f(X^e X^e) = q^2 = \left(\frac{1}{5000}\right)^2 = 4 \cdot 10^{-8}$$

14. Un carattere recessivo X linked è presente nello 0.4 dei maschi e nello 0.16 delle femmine di una popolazione ad incrocio casuale. Qual è la frequenza del gene? Quante femmine sono eterozigoti? Quanti maschi sono eterozigoti?

→ assumo che la popolazione sia in equilibrio

$$f(X^a Y) = 0,4 = q$$

$$f(X^a) = q = 0,4$$

$$f(X^a X^a) = 0,16 = q^2$$

$$f(X^A) = p = 1 - q = 1 - 0,4 = 0,6$$

$$f(X^a) = ?$$

$$f(X^A X^a) = 2pq = 2 \cdot 0,6 \cdot 0,4 = 0,48 \rightarrow 48\% \text{ delle } \text{♀}$$

♀ eterozigoti?

♂ eterozigoti?

MASCHI $\rightarrow X^a Y$ e $X^A Y \Rightarrow$ non possono essere eterozigoti

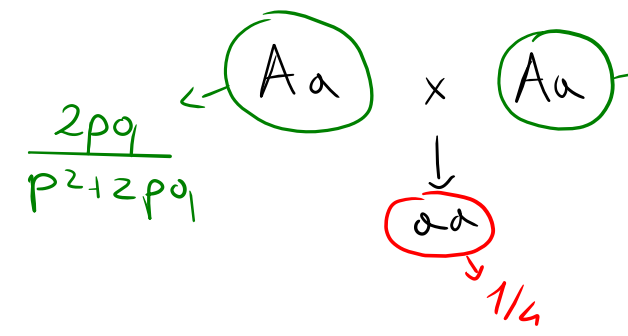
2- Una malattia metabolica dell'uomo è il risultato di una mutazione recessiva sul cromosoma 14. Se la frequenza dei malati è 1/5000, qual è la probabilità che dai matrimoni tra individui normali nasca un figlio ammalato?

→ assunto che la popolazione sia in equilibrio

$$f(aa) = 1/5000 = 2 \cdot 10^{-4} = q^2$$

$$f(a) = q \quad f(A) = p$$

NORMALE x NORMALE
↓
P(MALATO) = ?



$$\frac{f(Aa)}{f(AA+Aa)} = \frac{2pq}{p^2+2pq}$$

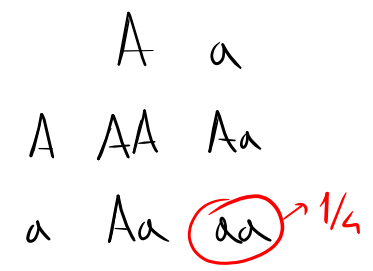
$$\Rightarrow P(N \times N \rightarrow M) = P(Aa \times Aa \rightarrow aa) = \frac{2pq}{p^2+2pq} \cdot \frac{2pq}{p^2+2pq} \cdot \frac{1}{4} = \left(\frac{2pq}{p^2+2pq}\right)^2 \cdot \frac{1}{4} = 1,9 \cdot 10^{-4}$$

$$f(a) = q = \sqrt{q^2} = \sqrt{2 \cdot 10^{-4}} = 0,014$$

$$f(A) = p = 1 - q = 1 - 0,014 = 0,986$$

$$f(Aa) = 2pq = 2 \cdot 0,014 \cdot 0,986 = 0,028$$

$$f(AA) = p^2 = 0,986^2 = 0,972$$



escludo la probabilità che sia malato perché il testo specifica che il matrimonio è tra due individui NORMALI (quindi AA o Aa)

↓
sulla probabilità totale (AA+Aa) c'è la probabilità che sia Aa perché sto creando la probabilità che nasce un malato aa

III. Due ipotetiche popolazioni di lucertole, che si trovano sui due lati opposti di una montagna nel deserto dell'Arizona, hanno due alleli (A^F , A^S) di un singolo gene A e le seguenti frequenze genotipiche:

	$A^F A^F$	$A^F A^S$	$A^S A^S$	TOT
Popolazione 1	38	44	18	= 100
Popolazione 2	0	80	20	= 100

a. Quale è la frequenza dell'allele A^F nelle due popolazioni?
 b. Le due popolazioni sono all'equilibrio di Hardy-Weinberg?

a)

$$f(A^F)_1 = \frac{n^{\circ} \text{ ind } A^F A^F \cdot 2 + n^{\circ} \text{ ind } A^F A^S}{\text{TOT} \cdot 2} = \frac{38 \cdot 2 + 44}{100 \cdot 2} = 0,6$$

$$f(A^S)_1 = \frac{n^{\circ} \text{ ind } A^S A^S \cdot 2 + n^{\circ} \text{ ind } A^F A^S}{\text{TOT} \cdot 2} = \frac{18 \cdot 2 + 44}{100 \cdot 2} = 0,4$$

↳ oppure $f(A^S)_1 = 1 - f(A^F)_1 = 1 - 0,6 = 0,4$

$$f(A^F)_2 = \frac{n^{\circ} \text{ ind } A^F A^F \cdot 2 + n^{\circ} \text{ ind } A^F A^S}{\text{TOT} \cdot 2} = \frac{0 \cdot 2 + 80}{100 \cdot 2} = 0,4$$

$$f(A^S)_2 = \frac{n^{\circ} \text{ ind } A^S A^S \cdot 2 + n^{\circ} \text{ ind } A^F A^S}{\text{TOT} \cdot 2} = \frac{20 \cdot 2 + 80}{100 \cdot 2} = 0,6$$

↳ oppure $f(A^S)_2 = 1 - f(A^F)_2 = 1 - 0,4 = 0,6$

b) La popolazione 1 è all'equilibrio?

Calcolo il n° ind ATTESI → Ipotesizzo che la popolazione sia all'equilibrio

$$f(A^F)_1 = p_1 = 0,6 \quad f(A^S)_1 = q_1 = 0,4$$

$$f(A^F A^F)_1 = p_1^2 = 0,6^2 = 0,36 \quad \times 100 = 36 \text{ ind}$$

$$f(A^F A^S)_1 = 2p_1 q_1 = 2 \cdot 0,6 \cdot 0,4 = 0,48 \quad \times 100 = 48 \text{ ind}$$

$$f(A^S A^S)_1 = q_1^2 = 0,4^2 = 0,16 \quad \times 100 = 16 \text{ ind}$$

	O	A	$\frac{(O-A)^2}{A}$
$A^F A^F$	38	36	$\frac{(38-36)^2}{36} = 0,11$
$A^F A^S$	44	48	$\frac{(44-48)^2}{48} = 0,33$
$A^S A^S$	18	16	$\frac{(18-16)^2}{16} = 0,25$

$$\chi^2 = 0,11 + 0,33 + 0,25 = 0,69$$

$$gl = df = n^{\circ} \text{ genotipi} - n^{\circ} \text{ alleli} = 3 - 2 = 1$$

$A^F A^F, A^F A^S, A^S A^S$ A^F, A^S

→ Cerco nella riga $df=1$ il valore 0,69

↓

$0,3 < p < 0,5$

⇓

ACCETTO L'IPOTESI

↓

POPOLAZIONE 1 IN EQUILIBRIO

La popolazione 2 è all'equilibrio?

Calcolo il n° ind ATTESI → Ipotesizzo che la popolazione sia all'equilibrio

$$f(A^F)_2 = p_2 = 0,4 \quad f(A^S)_2 = q_2 = 0,6$$

$$f(A^F A^F)_2 = p_2^2 = 0,4^2 = 0,16 \quad \times 100 = 16 \text{ ind}$$

$$f(A^F A^S)_2 = 2p_2 q_2 = 2 \cdot 0,4 \cdot 0,6 = 0,48 \quad \times 100 = 48 \text{ ind}$$

$$f(A^S A^S)_2 = q_2^2 = 0,6^2 = 0,36 \quad \times 100 = 36 \text{ ind}$$

	O	A	$\frac{(O-A)^2}{A}$
$A^F A^F$	0	16	$\frac{(0-16)^2}{16} = 16$
$A^F A^S$	80	48	$\frac{(80-48)^2}{48} = 21,3$
$A^S A^S$	20	36	$\frac{(20-36)^2}{36} = 7,1$

$$\chi^2 = 16 + 21,3 + 7,1 = 44,4$$

$$gl = df = n^{\circ} \text{ genotipi} - n^{\circ} \text{ alleli} = 3 - 2 = 1$$

→ Cerco nella riga $df=1$ il valore 44,4

$$p \ll 0,001$$

⇓

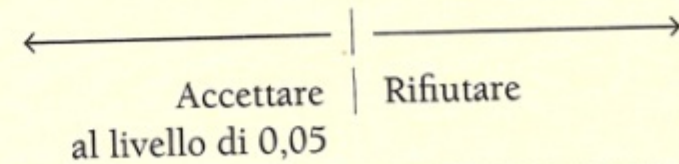
RIFIUTO L'IPOTESI

POPOLAZIONE 2 NON IN EQUILIBRIO

Tabella 11.5 Probabilità del chi-quadrato

df	Probabilità										
	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	0,69	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	16,27
3	0,35	0,58	1,42	2,37	3,67	4,64	6,25	7,82	11,35	16,27	18,47
4	0,71	1,06	2,20	3,36	4,88	5,99	7,78	9,49	13,28	18,47	20,52
5	1,15	1,61	3,00	4,35	6,06	7,29	9,24	11,07	15,09	20,52	22,46
6	1,64	2,20	3,83	5,35	7,23	8,56	10,65	12,59	16,81	22,46	24,32
7	2,17	2,83	4,67	6,35	8,38	9,80	12,02	14,07	18,48	24,32	26,13
8	2,73	3,49	5,53	7,34	9,52	11,03	13,36	15,51	20,09	26,13	27,88
9	3,33	4,17	6,39	8,34	10,66	12,24	14,68	16,92	21,67	27,88	29,59
10	3,94	4,87	7,27	9,34	11,78	13,44	15,99	18,31	23,21	29,59	31,26
11	4,58	5,58	8,15	10,34	12,90	14,63	17,28	19,68	24,73	31,26	32,91
12	5,23	6,30	9,03	11,34	14,01	15,81	18,55	21,03	26,22	32,91	34,53
13	5,89	7,04	9,93	12,34	15,12	16,99	19,81	22,36	27,69	34,53	36,12
14	6,57	7,79	10,82	13,34	16,22	18,15	21,06	23,69	29,14	36,12	37,70
15	7,26	8,55	11,72	14,34	17,32	19,31	22,31	25,00	30,58	37,70	45,32
20	10,85	12,44	16,27	19,34	22,78	25,04	28,41	31,41	37,57	45,32	52,62
25	14,61	16,47	20,87	24,34	28,17	30,68	34,38	37,65	44,31	52,62	59,70
30	18,49	20,60	25,51	29,34	33,53	36,25	40,26	43,77	50,89	59,70	86,66
50	34,76	37,69	44,31	49,34	54,72	58,16	63,17	67,51	76,15	86,66	

44,4



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

1) L'operone *lac* ha la seguente mappa: I P O Z Y A 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
<u>I⁺ P⁺ O⁺ Z⁺ Y⁺</u>	—	+	—	+
<u>I⁺ P⁺ O⁺ Z⁺ Y⁺</u>	+	+	+	+
<u>I⁺ P⁺ O⁺ Z⁺ Y⁺</u>	—	—	—	—
<u>I⁺ P⁺ O⁺ Z⁺ Y⁺</u>	—	—	—	+
<u>I⁺ P⁺ O⁺ Z⁺ Y⁺</u>	—	+	+	+
<u>I⁺ P⁺ O⁺ Z⁺ Y⁺</u>	—	—	+	+

β-GALATTOSIDASI $\begin{cases} Z^+ \rightarrow \text{SINTESI} \\ Z^- \rightarrow \text{NO SINTESI} \end{cases}$

PERMEASI $\begin{cases} Y^+ \rightarrow \text{SINTESI} \\ Y^- \rightarrow \text{NO SINTESI} \end{cases}$

TRANSACETILASI $\begin{cases} A^+ \rightarrow \text{SINTESI} \\ A^- \rightarrow \text{NO SINTESI} \end{cases}$

— Sintesi REGOLATA da: —

I → GENE REGOLATORE → I⁺ → REPRESSORE wild-type → si lega all'operatore in assenza di induttore (lattosio) e si stacca solo in sua presenza
 ↳ SINTESI INDUCIBILE → sintesi solo con LATTOSIO → in **TRANS**

↓
 I^s > I⁺ > I⁻

I⁻ → repressore NON prodotto o non ha affinità per l'operatore → SINTESI COSTITUTIVA
 ↳ mutazione **TRANS RECESSIVA**

I^s → SUPER REPRESSORE → repressore rimane legato all'operatore anche se c'è l'induttore (lattosio)
 ↳ mutazione **TRANS DOMINANTE** → BLOCCA LA SINTESI in **TRANS** sia in presenza che in assenza di lattosio

P → PROMOTORE → P⁺ → promotore wild-type → viene riconosciuto dall'RNA polimerasi
 ↳ P⁻ → promotore NON funziona → blocca la sintesi in **CIS**

O → OPERATORE → O⁺ → operatore wild-type → viene riconosciuto e legato dal repressore
 ↳ O^c → l'operatore NON ha affinità per il repressore
 ↳ mutazione **CIS DOMINANTE** → SINTESI COSTITUTIVA in **CIS**
 ↓
 anche se c'è I⁺ o I^s

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
$\frac{I^S P^+ O^+ Z^+ Y^+}{I^+ P^+ O^c Z^+ Y^+}$	—	—	+	+
$\frac{I^+ P^+ O^c Z^+ Y^+}{I^+ P^+ O^+ Z^+ Y^+}$	—	+	+	+
$\frac{I^+ P^- O^c Z^+ Y^+}{I^+ P^+ O^+ Z^+ Y^+}$	—	—	—	+
$\frac{I^S P^+ O^+ Z^+ Y^+}{I^+ P^+ O^c Z^+ Y^+}$	—	—	—	—
$\frac{I^+ P^+ O^c Z^+ Y^+}{I^+ P^+ O^+ Z^+ Y^+}$	—	+	+	+
$\frac{I^+ P^+ O^+ Z^+ Y^+}{I^+ P^+ O^+ Z^+ Y^+}$	—	+	—	+
$\frac{I^+ P^+ O^+ Z^+ Y^+}{I^+ P^+ O^+ Z^+ Y^+}$	—	+	—	—
$\frac{I^+ P^+ O^c Z^+ Y^+}{I^+ P^+ O^+ Z^+ Y^+}$	—	—	—	—