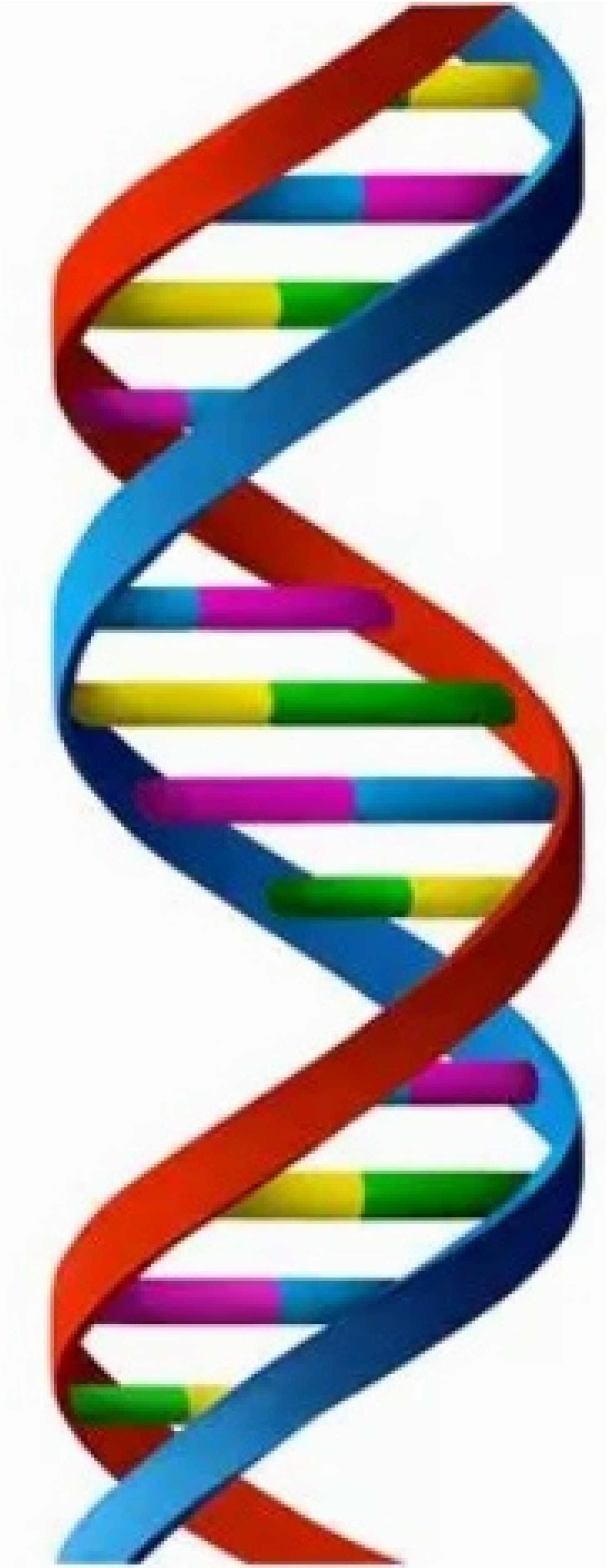
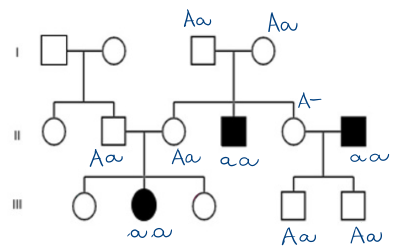


ESERCITAZIONE GENETICA 08-06: Simulazione compito d'esame

agostini.1917634@studenti.uniroma1.it

1) Nel pedigree seguente è analizzata la trasmissione di una malattia autosomica recessiva. a) Qual è la probabilità massima che un figlio degli individui III3 e III4 sia portatore? b) Qual è la probabilità che gli individui III1 e III5 possano avere tre figli malati?



MALATTIA AUTOSOMICA RECESSIVA

aa = malato

AA, Aa = sani

a) P_{max} (III,3 x III,4 → Aa) = ?

Per capire quale sia la probabilità massima di ottenere un portatore Aa dall'incrocio III,3 x III,4 bisogna innanzitutto definire il genotipo dei genitori

III,3 → è un individuo SANO che deriva da un incrocio tra 2 eterozigoti Aa

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

→ $\frac{1}{3}$ AA
→ $\frac{2}{3}$ Aa

III,4 → 1 Aa È sicuramente ETEROZIGOTE Aa perchè da un genitore riceve a, dall'altro per forza A perchè III,4 è SANO

Dall'incrocio degli individui III,3 x III,4 possiamo ottenere un portatore in 2 casi:

III,3 x III,4 → Aa

1) AA x Aa → Aa

con P_1 = P(III,3=AA) x P(III,4=Aa) x P(III,3AA x III,4 Aa → Aa) = $\frac{1}{3} \times 1 \times \frac{1}{2} = \frac{1}{6}$

	A	A
A	AA	AA
a	Aa	Aa

2) Aa x Aa → Aa

con P_2 = P(III,3= Aa) x P(III,4=Aa) x P(III,3Aa x III,4Aa → Aa) = $\frac{2}{3} \times 1 \times \frac{1}{2} = \frac{1}{3}$

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

La probabilità MASSIMA di avere un PORTATORE sarà data dalla somma delle probabilità di avere Aa nei 2 casi:

P_{max} (III,3 x III,4 → Aa) = $P_1 + P_2 = \frac{1}{6} \times \frac{1}{3} = \frac{1}{2}$
↓
Si sommano perchè eventi DIPENDENTI, il verificarsi di un evento esclude l'altro

b) P (III,1 x III,5 → 3 aa) = ?

Affinchè III,1 x III,5 abbiano un figlio malato devono essere ETEROZIGOTI Aa

P (III,1 x III,5 → aa) = P(III,1=Aa) x P(III,5=Aa) x P(III,1=Aa x III,5=Aa → aa)

III,1 → $\frac{2}{3}$ Aa

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

III,5 → 1 Aa È sicuramente ETEROZIGOTE Aa perchè da un genitore riceve a, dall'altro per forza A perchè III,5 è SANO

P (III,1 x III,5 → aa) = P(III,1=Aa) x P(III,5=Aa) x P(III,1=Aa x III,5=Aa → aa) = $\frac{2}{3} \times 1 \times \frac{1}{4} = \frac{1}{6}$

P (III,1 x III,5 → 3 aa) = $\left(P(\text{III},1 \times \text{III},5 \to aa)\right)^3 = \left(\frac{1}{6}\right)^3 = \frac{1}{216}$ La probabilità in questo caso si moltiplicano perchè eventi INDIPENDENTI

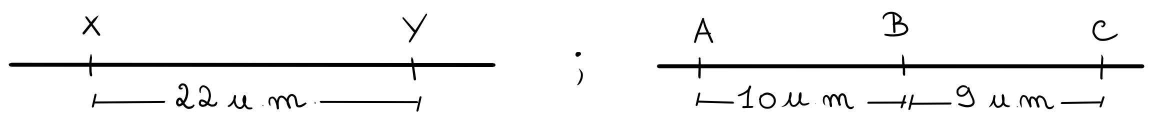
2) Se viene effettuato l'incrocio indicato, quanti individui con fenotipo recessivo per tutti i geni si ottengono su una progenie di 50000 individui se X dista 22 um da Y; A 10 um da B e B 9 um da C?

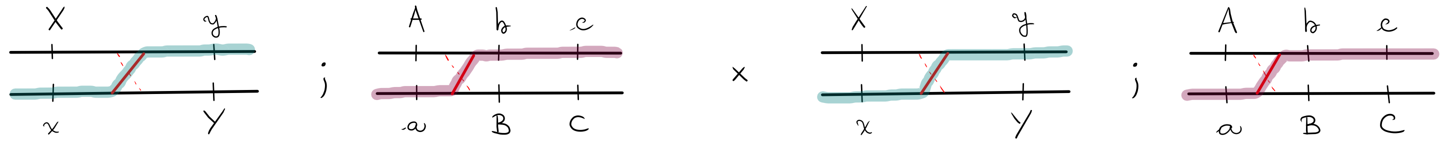
$d_{X-Y} = 22$ u.m

$d_{A-B} = 10$ u.m

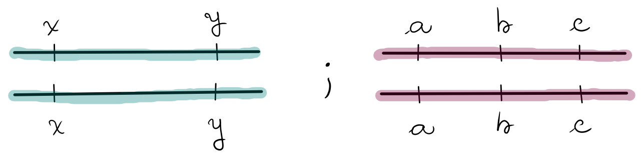
$d_{B-C} = 9$ u.m

$$\frac{X\,y}{x\,Y}\ ;\ \frac{A\,b\,c}{a\,B\,C} \quad \times \quad \frac{X\,y}{x\,Y}\ ;\ \frac{A\,b\,c}{a\,B\,C}$$





Per ottenere individui con FENOTIPO RECESSIVO =



devono avvenire:

- CROSSING OVER TRA x e y
- SINGOLO CROSSING OVER IN I REGIONE tra a e b

} IN ENTRAMBI I GENITORI

La frequenza con cui ciascun genitore produce gameti x-y è:

$$fr\,(x-y) = \frac{\text{FREQUENZA DI RICOMBINAZIONE } x-y}{2} = \frac{d_{x-y}}{100} \times \frac{1}{2} = \frac{22}{100} \times \frac{1}{2} = \frac{0{,}22}{2} = 0{,}11$$

Si divide per 2 per escludere i gameti XY che vengono comunque prodotti dalla ricombinazione tra i geni x e y ma NON ci interessano ai fini dell'esercizio

La frequenza con cui ciascun genitore produce gameti a b c è data da:

$$fr\,(a\,b\,c) = \frac{\text{FREQUENZA DI RICOMBINAZIONE IN I REGIONE} - \text{FREQUENZA DOPPI SCAMBI}}{2}$$

Anche in questo caso si divide per 2 per escludere i gameti ABC che vengono comunque prodotti da un crossing over in I REGIONE ma che NON ci interessano ai fini dell'esercizio

$$fr\ DCO = \underset{\text{IN I REGIONE}}{\text{FREQUENZA DI RICOMBINAZIONE}} \times \underset{\text{IN II REGIONE}}{\text{FREQUENZA DI RICOMBINAZIONE}} = \frac{d_{A-B}}{100} \times \frac{d_{B-C}}{100} = \frac{10}{100} \times \frac{9}{100} = 0{,}10 \times 0{,}9 = 0{,}009$$

$$\rightarrow fr\,(a\,b\,c) = \frac{\text{FREQUENZA DI RICOMBINAZIONE IN I REGIONE} - \text{FREQUENZA DOPPI SCAMBI}}{2} = \frac{0{,}10 - 0{,}009}{2} = 0{,}0455$$

Affinché si ottengano individui xy/xy ; abc/abc tutto ciò deve avvenire in entrambi i genitori:

$$fr\,(xy/xy\ ;\ abc/abc) = (fr\,(x\,y))^2 \times (fr\,(a\,b\,c))^2 = (0{,}11)^2 \times (0{,}0455)^2 = 0{,}0121 \times 0{,}002 = 2{,}42 \times 10^{-5}$$

Su una progenie di 50 000 individui, il numero di individui xy/xy ; abc/abc è dato da:

$$\#\ xy/xy\ ;\ abc/abc = fr\,(xy/xy\ ;\ abc/abc) \times \text{TOT PROGENIE} = 2{,}42 \times 10^{-5} \times 50\,000 = 1{,}21 \simeq 1$$

3) L'anemia falciforme è una malattia genetica. Gli individui omozigoti *SS* hanno eritrociti normali; gli omozigoti *ss* hanno l'anemia, mentre gli *Ss* sono resistenti alla malaria. Se il 9% di una popolazione africana è nata con una forma severa di anemia (*ss*), qual è la percentuale della popolazione con la resistenza alla malaria?

SS = normali   ss = anemia = 9%   Ss = resistenti alla malaria

fr (S) = p   fr (s) = q

% Ss = ?

$fr(ss) = q^2 = \frac{9}{100} = 0,09$

fr allele s $= q = \sqrt{q^2} = \sqrt{0,09} = 0,3$

$p + q = 1 \rightarrow$ fr allele S $= p = 1 - q = 1 - 0,3 = 0,7$

$fr(Ss) = 2pq = 2 \times (0,7) \times (0,3) = 0,42$

$\% \; Ss = fr(Ss) \times 100 = 0,42 \times 100 = 42\%$

4) Un ceppo di *Neurospora* incapace di sintetizzare leucina (*l*) viene incrociato con un ceppo incapace di sintetizzare metionina (*m*). Si ottengono le seguenti classi di spore:

Neurospora → TETRADI ORDINATE

$l\,+ \quad \times \quad +\,m$

A	B	C	D	E	F
l +	*l* +	*l* +	*l* +	*l m*	*l m*
l +	*l m*	+ *m*	+ +	*l m*	+ +
+ *m*	+ +	*l* +	*l m*	+ +	*l* +
+ *m*	+ *m*	+ *m*	+ *m*	+ +	+ *m*
$M_I\,M_I$	$M_I\,M_{II}$	$M_{II}\,M_{II}$	$M_{II}\,M_I$	$M_I\,M_I$	$M_{II}\,M_{II}$
290	**90**	**11**	**68**	**6**	**9**
PD	T	PD	T	NPD	T

a) Disegnare una mappa che illustri le distanze geniche b) Come si è originata la tetrade E?

- I geni sono ASSOCIATI? Confronto PD ed NPD

PD = 290 + 11 = 301
NPD = 6

→ PD >> NPD → i geni sono ASSOCIATI, sullo stesso cromosoma

- DISTANZA GENI - CENTROMERO

$$d\ l\text{-centromero} = \frac{M_{II}(l)}{\text{TOT ASCHI}} \times 100 \times \frac{1}{2} = \frac{11+68+9}{474} \times 100 \times \frac{1}{2} = 0{,}09 \times 100 = 9\ u\ m$$

$$d\ m\text{-centromero} = \frac{M_{II}(m)}{\text{TOT ASCHI}} \times 100 \times \frac{1}{2} = \frac{90+11+9}{474} \times 100 \times \frac{1}{2} = 0{,}11 \times 100 = 11\ u\ m$$

- POSIZIONE GENI RISPETTO AL CENTROMERO

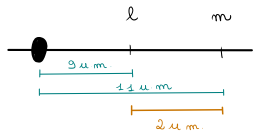
1° METODO: Confronto aschi M_{II} del gene più vicino al centromero e aschi $M_{II}M_{II}$ per entrambi i geni

$M_{II}(l) = 11 + 68 + 9 = 88$
$M_{II}(l)\,M_{II}(m) = 11 + 9 = 20$

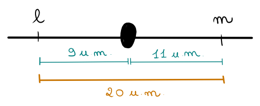
→ $88 \neq 20$ → i geni si trovano da PARTI OPPOSTE rispetto al centromero

2° METODO: Calcolo la distanza tra i geni con la formula $d\ l\text{-}m = \frac{NPD + 1/2\,T}{\text{TOT ASCHI}} \times 100$ per capire in quale delle due situazioni mi trovo:

1)



Se sono dalla STESSA PARTE rispetto al centromero
↓
$d\ l\text{-}m \simeq d\ m\text{-centromero} - d\ l\text{-centromero}$

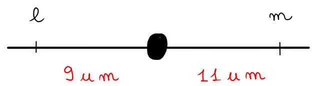


Se sono da PARTI OPPOSTE rispetto al centromero
↓
$d\ l\text{-}m \simeq d\ m\text{-centromero} + d\ l\text{-centromero}$

$$d\ l\text{-}m = \frac{NPD + 1/2\,T}{\text{TOT ASCHI}} \times 100 = \frac{6 + 1/2\,(90+68+9)}{474} \times 100 = 0{,}188 \times 100 = 18{,}8\ u\ m$$

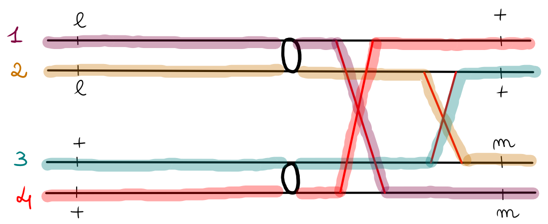
Poiché $d\ l\text{-}m = 18{,}8\ u\ m \simeq 20\ u\ m$ = $d\ l\text{-}m \simeq d\ m\text{-centromero} + d\ l\text{-centromero}$, i geni si trovano da PARTI OPPOSTE rispetto al centromero

- MAPPA

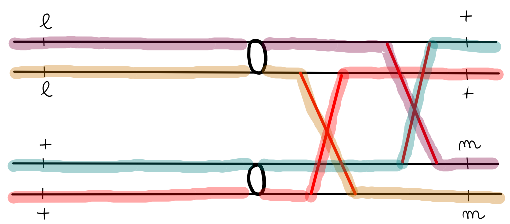


- ORIGINE TETRADE E

	E
1	*l m*
2	*l m*
3	+ +
4	+ +



OPPURE



Le due soluzioni sono EQUIPROBABILI in quanto prevedono lo stesso numero di scambi