

Svolgimento compito "Turno V 17 giugno"

**ESERCIZIO 1.** Una linea pura di criceti di Giava con muso corto (*mc*) è stata incrociata con una linea pura con zampe bianche (*zb*) e orecchie strette (*os*). La F1 tutta selvatica è stata incrociata con un triplo recessivo ottenendo le seguenti classi fenotipiche nella F2:

orecchie strette 9	selvatico 74
zampe bianche e muso corto 8	zampe bianche, muso corto e orec. strette 82
zampe bianche 110	orecchie strette e zampe bianche 575
orecchie strette e muso corto 112	muso corto 580

Si determini l'ordine dei geni, le distanze di mappa, l'interferenza. b) Che fenotipo vi aspettereste dall'incrocio di criceti della F2 a muso corto, con criceti della F2 con orecchie strette considerando assenza completa di crossing over?

Primo passo per poter risolvere l'esercizio è definire i genotipi dei parentali, F1 ed F2.

mc= muso corto

zb= zampe bianche

os= orecchie strette.

→ P  $\frac{mc + +}{mc + +}$  X  $\frac{+ zb os}{+ zb os}$

F1 sarà necessariamente tutta selvatica perché i parentali possono entrambi produrre un sol tipo di gamete ("mc + +" e "+ zb os"), la cui combinazione genera una progenie tutta selvatica.

F1:  $\frac{mc + +}{+ zb os}$  X  $\frac{mc zb os}{mc zb os}$

Da questo incrocio si ottengono diverse classi fenotipiche e genotipiche, considerato che l'omozigote recessivo dell'incrocio sopra, può produrre un sol tipo di gamete ("mc zb os").

- 1) 580: mc + +/ mc zb os (muso corto)
- 2) 575: + zb os/ mc zb os (zampe corte ed orecchie strette)
- 3) 74: + + +/ mc zb os (selvatico)
- 4) 82: mc zb os/ mc zb os (muso corto, zampe bianche ed orecchie strette)
- 5) 110: + zb +/ mc zb os (zampe bianche)
- 6) 112: mc + os/ mc zb os (muso corto ed orecchie strette)
- 7) 9: + + os/ mc zb os (orecchie strette)
- 8) 8: mc zb +/ mc zb os (muso corto e zampe bianche).

Considerato che la frequenza di ricombinazione tra i geni mc e zb è pari a 1/100 e tra mc e os è pari a 1/100 possiamo concludere che i geni mc, zb ed os, sono associati.

Procediamo con l'analizzare l'ordine dei geni e la loro distanza di mappa.

Giovanni Cenci 2/5/21 17:44  
Eliminato: che andremo a rappresentare di seguito

Giovanni Cenci 3/5/21 14:42  
Eliminato: a

Giovanni Cenci 2/5/21 17:46  
Eliminato: la varietà di frequenze che abbiamo ottenuto,

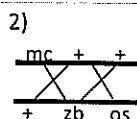
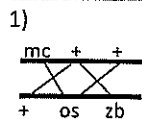
Giovanni Cenci 2/5/21 17:47  
Eliminato: .

Giovanni Cenci 2/5/21 17:46  
Eliminato: Qualora non lo fossero stati, non ci sarebbe stata ricombinazione tra loro e dalla F1 gli unici due gameti che si potevano ottenere sarebbero stati: "mc + +" e "+ zb os", entrambi con la stessa frequenza, pari a 1/2.

→ Per comprendere quale sia l'ordine dei geni, basta paragonare la classe meno abbondante con quella meno abbondante.

F1, e confrontarla poi con quella meno abbondante (meno

abbondante) e verificare quale gene cambia lo stato di osservazione dei suoi alleli, rispetto agli altri. Questo ci permette di stipulare l'ordine dei geni in base alle classi meno abbondanti. La comparazione abbonda dei vari combinati dei due geni.



Il risultato del confronto tra le classi meno abbondanti è l'ordine dei geni :"mc zb os"

In questo modo possiamo anche definire le classi Parentali, Ricombinanti in Prima regione (RI), Ricombinanti in seconda Regione (RII) e Doppi Crossing Over o Doppi Ricombinanti (DCO o DR).

- |   |   |     |
|---|---|-----|
| 1) 580: mc + +/ mc zb os (muso corto)                                     | } | P   |
| 2) 575: + zb os/ mc zb os (zampe corte ed orecchie strette)               |   |     |
| 3) 74: + + +/ mc zb os (selvatico)  | } | RI  |
| 4) 82: mc zb os/ mc zb os (muso corto, zampe bianche ed orecchie strette) |   |     |
| 5) 110: + zb +/ mc zb os (zampe bianche)                                  |   |     |
| 6) 112: mc + os/ mc zb os (muso corto ed orecchie strette)                | } | RII |
| 7) 9: + + os/ mc zb os (orecchie strette)                                 |   |     |
| 8) 8: mc zb +/ mc zb os (muso corto e zampe bianche).                     | } | DCO |

→ Calcoliamo adesso la distanza tra i geni.

Per poter svolgere questi passaggi, è necessario calcolare la somma del numero di individui nella progenie in cui avviene un solo scambio tra i due geni di cui vogliamo la calcolare la distanza (quindi i ricombinanti in singola regione), a questi vanno sommati anche i doppi crossing over, considerato che anche quelli coinvolgono uno scambio nella regione di nostro interesse. Questa somma va poi divisa sul totale della progenie e moltiplicata per 100, questo perché otteniamo così la percentuale di ricombinazione nella regione che stiamo analizzando e la moltiplichiamo per 100, ottenendo così la distanza in termini di u.m. (unità di mappa).

$$mc-zb = \frac{74+82+9+8}{1550} \times 100 = \frac{173}{1550} \times 100 = 11.16 \text{ u.m.}$$

$$zb-os = \frac{110+112+9+8}{1550} \times 100 = \frac{239}{1550} \times 100 = 15.4 \text{ u.m.}$$

→ Calcoliamo l'interferenza.

L'interferenza è il parametro che ci permette di valutare, quanto l'accadimento di un fenomeno di crossing over possa interferire con l'avvenimento dello stesso in una regione limitrofa. Esso si calcola come "1-cc", laddove "cc" è il rapporto tra il numero di doppi Crossing over osservati e quelli attesi.

Come calcolare i doppi crossing over osservati? Sono semplicemente presenti nella F2 come la classe meno abbondante, quindi 8+9.

Giovanni Genè 2/5/21 17:49

Eliminato: la

Giovanni Genè 2/5/21 17:49

Eliminato: classe

Giovanni Genè 2/5/21 17:49

Eliminato: abbondante dei gameti prodotti dalla

Giovanni Genè 2/5/21 17:49

Eliminato: che rappresenta i gameti parentali

Giovanni Genè 2/5/21 17:49

Eliminato: confrontarla

Giovanni Genè 2/5/21 17:49

Eliminato: abbondante

Giovanni Genè 2/5/21 17:49

Eliminato: , che corrisponde invece a quella dei doppi ricombinanti

Giovanni Genè 2/5/21 17:50

Eliminato: .

Giovanni Genè 2/5/21 17:50

Formattato: Italiano

Giovanni Genè 2/5/21 17:50

Eliminato: La combinazione numero 2 di doppi scambi, ci restituisce la combinazione che effettivamente otteniamo dei gameti doppi ricombinanti, pertanto

Giovanni Genè 2/5/21 17:50

Eliminato: sarà

Giovanni Genè 2/5/21 17:50

Eliminato: gametiche

Giovanni Genè 2/5/21 17:50

Eliminato: si palesa

Giovanni Genè 2/5/21 17:54

Eliminato: stabilite

Come calcolare i doppi crossing over attesi?

Moltiplicando la percentuale di ricombinazione in prima regione, per la percentuale in seconda, per il totale degli individui della F2.

$$CC = \frac{\text{DCO osservati}}{\text{DCO attesi}} = \frac{8+9}{0,116 \times 0,154 \times 1550} = \frac{17}{27} = 0,4$$

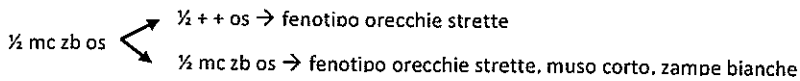
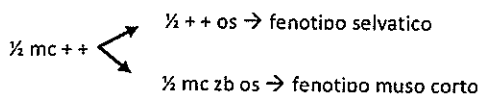
$$I = 1 - CC = 1 - 0,4 = 0,6$$

b) Per rispondere al secondo quesito, ci viene richiesto di considerare assenza completa di crossing over, che corrisponde al caso in cui i geni siano indipendenti e non più associati. Quindi riscriveremo i genotipi e con il metodo della ramificazione potremmo ottenere genotipi e fenotipi dell'incrocio.

Individui a muso corto della F2 hanno genotipo:  $mc; +; +/ mc\ zb\ os$

Individui con orecchie strette della F2 hanno genotipo:  $++; +, os/ mc\ zb\ os$

Partendo dagli individui con muso corto avremo i seguenti gameti:  $\frac{1}{2} mc\ ++$  e  $\frac{1}{2} mc\ zb\ os$  mentre gli individui con orecchie stretti, avremo i seguenti gameti:  $\frac{1}{2} ++\ os$  /  $\frac{1}{2} mc\ zb\ os$ .



**ESERCIZIO 2.** Gli aschi prodotti dalla meiosi di lievito con tetradi ordinate derivante dall'incrocio  $a b c \times + + +$  sono rappresentati sotto. Indicare la coppia di geni associati, le distanze di mappa tra i geni associati, e schematizzare gli scambi che hanno dato origine alla tetrade D

A			B			C			D			E			F			G		
a	b	+	a	b	c	a	+	c	a	b	+	a	b	c	a	b	c	a	b	c
a	b	+	a	+	+	a	b	c	+	+	c	a	b	+	+	+	c	a	b	c
+	+	c	+	+	c	+	+	+	+	b	+	+	+	+	a	b	+	+	+	+
+	+	c	+	b	+	+	b	+	a	+	c	+	+	c	+	+	+	+	+	+
61			140			17			7			35			300			60		

Per risolvere questo esercizio partiamo dal considerare singole coppie di geni per definire quali siano associati o meno. Per fare questo, dobbiamo suddividere per ogni coppia, quale genotipo risultante nelle tetradi sia parentale, tetratipo o Non parentale.

	A	B	C	D	E	F	G	Calcolo	Associazione
a-b	P	T	T	T	P	P	P	$P \gg NP$	si
b-c	NP	T	T	T	T	T	P	$P = NP$	no
c-a	NP	T	T	T	T	T	P	$P = NP$	no

Avendo quindi definito che i geni a-b sono associati, calcoliamo la loro distanza di mappa. Questo si opera sommando i non parentali e la metà dei tetratipi, diviso sul totale che è pari a 620.

$$ab = \frac{0 + \frac{1}{2}(140 + 17 + 7)}{620} = 17,37 \text{ u.m.}$$

A questo punto dobbiamo calcolare la distanza di ogni gene dal centromero. Questa si basa sul computo di tutte le tetradi che si sono formate con ricombinanti in meiosi II. Quindi procediamo per ogni gene a segnare se la ricombinazione è avvenuta in meiosi I o II, fatto questo per ottenere la distanza dal centromero, sarà sufficiente dividere la metà dei ricombinanti in II per il totale e moltiplicare questo risultato per 100.

A			B			C			D			E			F			G		
a	b	+	a	b	c	a	+	c	a	b	+	a	b	c	a	b	c	a	b	c
a	b	+	a	+	+	a	b	c	+	+	c	a	b	+	+	+	c	a	b	c
+	+	c	+	+	c	+	+	+	+	b	+	+	+	+	a	b	+	+	+	+
+	+	c	+	b	+	+	b	+	a	+	c	+	+	c	+	+	+	+	+	+
61			140			17			7			35			300			60		

$$a\text{-cen} = \frac{\frac{1}{2}(7 + 300)}{620} \times 100 = 24 \text{ u.m.}$$

$$b\text{-cen} = \frac{\frac{1}{2}(140 + 7 + 17 + 300)}{620} \times 100 = 37 \text{ u.m.}$$

$$c\text{-cen} = \frac{\frac{1}{2}(140 + 7 + 35)}{620} \times 100 = 14,6 \text{ u.m.}$$

Possiamo a questo punto avere un quadro della nostra tetrade, dove a e b distano 13 u.m. ma distano rispettivamente 24 e 37 u.m. dal centromero. A questo punto si trovano dallo stesso lato rispetto al centromero.

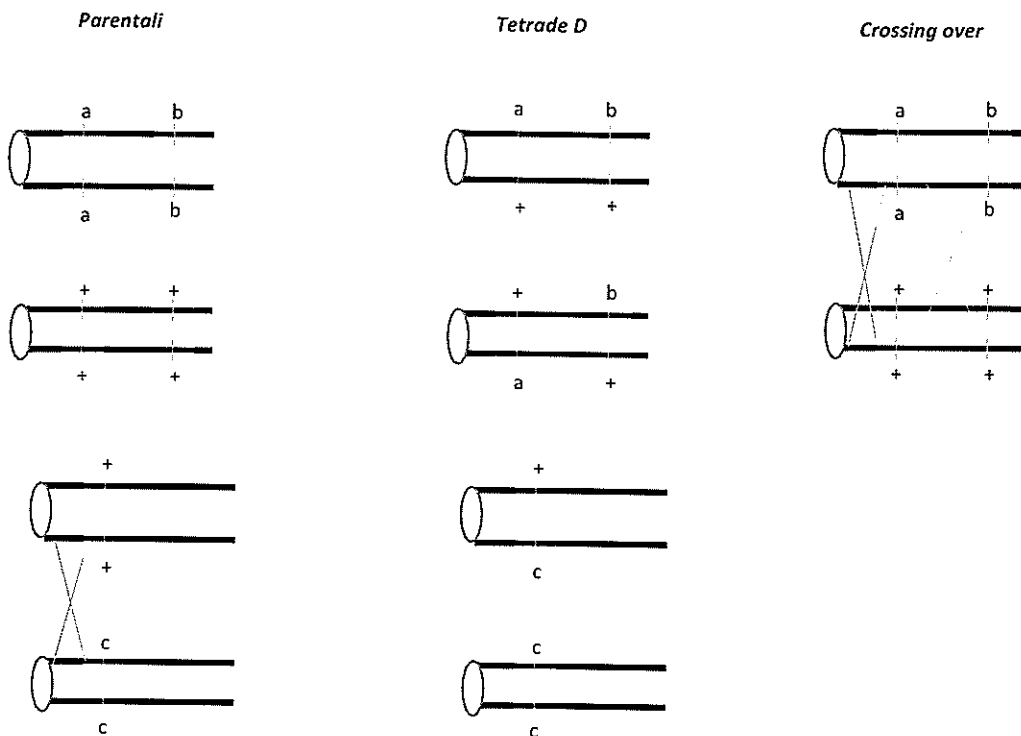
Giovanni Carro 2/5/21 17:59

Eliminato: <sp><sp>b

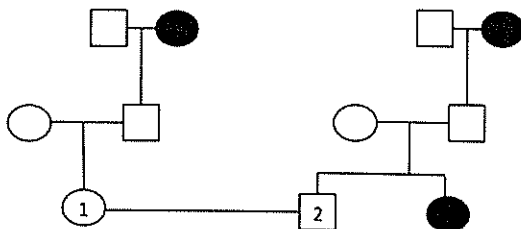
Formattato: Tipo di carattere:12 pt, Colore carattere: Testo 1

Formattato: Tipo di carattere:12 pt, Colore carattere: Testo 1

A questo punto siamo in grado di rispondere al prossimo quesito riguardo l'origine della tetrade  
 D. Dall'analisi precedente della distanza tra i geni, comprendiamo che si tratta di un tetratipo, per cui si presenta un doppio crossing over che coinvolge 3 filamenti.

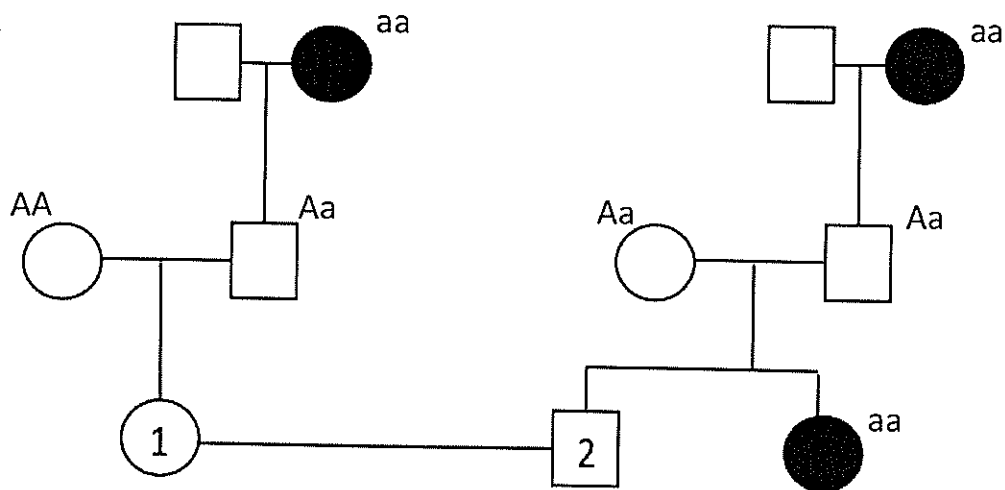


**ESERCIZIO 3.** L'albinismo OCA1B è causato da una mutazione recessiva nel gene *TYR* che codifica per la tirosinasi, localizzato sul cromosoma 11. Nel seguente pedigree si calcoli la probabilità che dall'incrocio tra III1 e III2 vengano generati 3 maschi albini e 4 femmine sane



In questo esercizio, ci viene proposta la trasmissione di un gene ad eredità autosomica recessiva, perché non presente in tutte le generazioni e non dipendente dal cromosoma X, diversamente, gli individui II2 e II4 avrebbero palesato la malattia.

Assegniamo quindi i genotipi a tutti gli individui:



A questo punto calcoliamo la probabilità per III1 e III2 di avere 3 figli maschi albini e 4 femmine sane.

Probabilità III1 di essere AA=  $\frac{1}{2}$  ; Aa=  $\frac{1}{2}$

Probabilità di III2 di essere AA=  $\frac{1}{3}$ ; Aa=  $\frac{2}{3}$ , questa divisione in terzi nasce dal fatto che sappiamo che III2 non è affetto in quanto il quadrato non è colorato, per cui escludiamo a priori la possibilità che sia "aa", quindi nel classico quadrato di Punnet, le possibilità sono solo 3: due di queste riguardano il genotipo Aa, una invece il genotipo AA.

A questo punto la probabilità che questi abbiano un figlio affetto è data da: probabilità di III1 di essere Aa, moltiplicato per la probabilità di III2 di essere Aa, moltiplicato per la probabilità che dall'incrocio di questi eterozigoti nasca un figlio aa cioè omozigote recessivo, che è pari ad  $\frac{1}{4}$ .

$$\rightarrow \frac{1}{2} \times \frac{2}{3} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{12}$$

A questo però va aggiunto che ci serve calcolare la probabilità che sia maschio, quindi considerato che la probabilità di avere un figlio maschio o femmina sia uguale a  $\frac{1}{2}$ , dobbiamo moltiplicare al valore prima ottenuto  $\frac{1}{2}$

$$\rightarrow \frac{1}{12} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{24}$$

Mentre la probabilità di avere un figlio sano da questo incrocio sarebbe data 1 (caso totale della probabilità) da sottrarre al caso opposto, ovvero che il figlio sia affetto:

$$\rightarrow 1 - \frac{1}{24} = \frac{23}{24}$$

A questo punto si utilizza il calcolo binomiale per calcolare la possibilità di tutte le combinazioni di figli sani e malati in ordini differenti, perché potremmo avere i primi tre maschi e poi le quattro femmine, il viceversa, alternati tra loro e così via.

In questo modo la formula da applicare è la seguente:

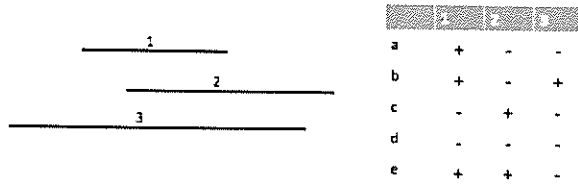
$$\frac{N \text{ totale di figli!}}{N \text{ figli maschi!} \times N \text{ figlie femmine!}} \times (\text{probabilità di avere figli affetti})^{n \text{ figli}} \times (\text{probabilità di avere figlie sane})^{n \text{ figlie}}$$

N figli maschi! X N figlie femmine!

$$\rightarrow \frac{7!}{3! 4!} \times (1/24)^3 \times (23/24)^4$$

$$\rightarrow 3! 4!$$

**ESERCIZIO N. 4.** Un'analisi di ricombinazione tra 5 mutazioni puntiformi (a, b, c, d, e, f) con tre delezioni (1, 2, 3) che si estendono nella regione delle mutazioni nel modo indicato in figura, ha generato i risultati indicati nella tabella (dove + indica ricombinazione e - assenza di ricombinazione). Qual è l'ordine delle 5 mutazioni all'interno di questa regione?



Per risolvere questo esercizio, bisogna pensare che la ricombinazione tra mutazione puntiforme e delezione non è possibile, in quanto manca nel cromosoma delemo, la regione complementare alla mutazione puntiforme. Quindi la tabella in blu ci indica per esempio che la mutazione "a" ha ricombinato con la delezione 1, pertanto non vi è sovrapposita, ma non ha ricombinato con la delezione 2 e 3, pertanto si troverà nella regione di sovrapposizione tra 2 e 3. Procediamo con questo ragionamento a disegnare la regione laddove saranno presenti tutte le mutazioni.

