

# Soluzioni del Capitolo 4

- 4.1** a. 8. b. 4. c. 1. d. 11. e. 2. f. 5. g. 6. h. 3. i. 10. j. 12. k. 9. l. 7.
- 4.2** I dati sono coerenti con l'assortimento indipendente, ma per la verifica statistica dobbiamo applicare il test del chi quadrato; su 556 individui della progenie, ne attendiamo:
- $$\begin{aligned} 556/16 \times 9 &= 312,75 \text{ semi gialli e lisci} \\ 556/16 \times 3 &= 104,25 \text{ semi gialli e grinzosi} \\ 556/16 \times 3 &= 104,25 \text{ semi verdi e lisci} \\ 556/16 \times 1 &= 34,75 \text{ semi verdi e rugosi} \end{aligned}$$
- Quindi la formulazione del  $\chi^2$  quadrato è la seguente:
- $$\begin{aligned} \chi^2 &= (315 - 312,75)^2/312,75 \\ &\quad + (101 - 104,25)^2/104,25 \\ &\quad + (108 - 104,25)^2/104,25 \\ &\quad + (32 - 34,75)^2/34,75 = 0,47 \end{aligned}$$
- per un valore di  $0,9 > P > 0,1$ , quindi non significativo. Cioè, la differenza fra i valori osservati e quelli attesi è casuale.
- 4.3** a. *Oo Bb*.  
b. 9:3:3:1.  
c. No.  
d. Compresa tra 0,5 e 0,1.
- 4.4** a. 1/4 dei topi della  $F_2$  sarà danzante, se il carattere è determinato da un singolo gene con dominanza completa.  
b. 1/16 dei topi si presumerebbe essere danzante, data la seconda ipotesi che i topi danzanti devono essere omozigoti per gli alleli recessivi di due geni.  
c. L'ipotesi di un gene si adatta meglio ai dati.
- 4.5** Il colore fragola e il colore sabbia sono entrambi causati dagli alleli recessivi di due geni associati al cromosoma X che sono distanti circa 11,7 u.m. La generazione parentale era femmine  $r^+s/r^+s$  e maschi  $rs^+/Y$ .
- 4.6** Bisogna notare che l'ipotesi nulla è la stessa in entrambi i casi: che i geni siano assortiti indipendentemente.  
a. L'utilizzo di due classi è un test più sensibile per l'associazione rispetto all'impiego di quattro classi.  
b. C'è ora una sottile differenza nelle ipotesi nulle: nella situazione a due classi l'ipotesi nulla è l'associazione; nella situazione a quattro classi è 1:1:1:1, che non significa solo associazione, ma anche uguale vitalità delle quattro classi.  
c. Puoi immaginare una situazione in cui certe classi siano sub-vitali; in tali casi, vedresti l'associazione con il test a due classi, ma perderesti l'informazione, anche più importante, che uno dei geni causa ridotta vitalità.  
d. Questa idoneità a vedere la vitalità relativa degli alleli è un vantaggio del metodo a quattro classi.
- 4.7** a. Gameti: 20% *A b* e *a B*, 30% *A B* e *a b*.  
Generazione  $F_2$ : 59% *A-B-*, 16% *A-bb* e *aa B-*, 9% *aa bb*.  
b. Gameti: 30% *A b* e *a B*, 20% *A B* e *a b*.  
Generazione  $F_2$ : 54% *A-B-*, 21% *A-bb* e *aa B-*, 4% *aa bb*.
- 4.8** a. Il numero di ricombinanti diviso il numero totale della progenie  $\times 100$  dà la distanza di mappa:  $(98 + 102)/(903 + 897 + 98 + 102) = 200/2000 = 0,01 \times 100 = 10\%$  rf o 10 unità di mappa ( $\mu$ ) o 10 cM.  
b. 45% *Cc dd*, 45% *cc Dd*, 5% *Cc Dd*, 5% *cc dd*.
- 4.9** 10%.
- 4.10** a. Indicare gli alleli: *H* = allele Huntington, *h* = allele normale; *B* = brachidattilia, *b* = dita normali. Il padre di Mario è *bb Hh*; sua madre è *Bb hh*.  
b. Il suo genotipo completo potrebbe essere *Bb Hh* o *Bb hh*.

c. Se la brachidattilia e la malattia di Huntington assortiscono in maniera indipendente la probabilità che il figlio esprima entrambi i fenotipi all'età di 50 anni =  $0,45$  (probabilità di esprimere brachidattilia)  $\times$   $0,056$  (probabilità di esprimere Huntington a 50 anni) =  $0,025$ .

d. La probabilità che il figlio di Mario erediti sia l'allele della malattia di Huntington sia quello della brachidattilia =  $1/6$  (probabilità che Mario sia  $Bh/bH$ )  $\times$   $1/10$  (probabilità che il figlio erediti i gameti ricombinanti  $BH$  da Mario)  $\times$   $9/10$  (probabilità di esprimere brachidattilia)  $\times$   $2/3$  (probabilità di esprimere Huntington a 50 anni) =  $0,01$ .

**4.11 a.**  $A$  = pigmentazione normale,  $a$  = allele albino,  $Hb\beta^A$  = globina normale,  $Hb\beta^S$  = allele falciforme;  $49,5\%$   $aHb\beta^A$ ,  $49,5\%$   $AHb\beta^A$ ,  $0,5\%$   $aHb\beta^A$ ,  $0,5\%$   $AHb\beta^A$ .

**b.**  $49,5\%$   $aHb\beta^A$ ,  $49,5\%$   $AHb\beta^A$ ,  $0,5\%$   $aHb\beta^A$ ,  $0,5\%$   $AHb\beta^A$ .

**c.**  $0,0025$ .

**4.12 a.** Prediremmo un ugual numero di tutti e quattro i fenotipi nella  $F_1$  se i geni non fossero associati. Poiché i numeri sono molto distorti, con le classi più piccole che rappresentano la progenie ricombinante, i geni sono associati.  $Rf = (169 + 186)/(1447 + 169 + 186 + 1510) = 355/3312 = 10,7\% = 10,7$  cM.

**b.** Poiché blu lisci e gialli rugosi sono presenti in proporzione più elevata,  $A$  e  $W$  devono essere su un omologo e  $a$  e  $w$  sull'altro =  $AW/a w$ .

**c.** Sono attesi quattro tipi di generazioni, in uguali proporzioni:  $1/4 A w/a W$  (blu liscio) :  $1/4 A w/a w$  (blu rugoso) :  $1/4 a w/a W$  (giallo liscio) :  $1/4 a w/a w$  (giallo rugoso).

**4.13 a.**  $1/4$  nero,  $1/2$  albino,  $1/4$  marrone.

**b.**  $34$  u.m.

**4.14** In *Drosophila* la ricombinazione avviene nelle femmine, ma non nei maschi. Quindi i maschi possono solo produrre i gameti parentali  $cn^+ rd^+$  o  $cn rd$ . Le femmine producono sia i gameti parentali sia i gameti ricombinanti  $cn^+ rd$  e  $cn rd^+$ .

Gameti femminili	Gameti maschili $cn^+ rd^+$	Gameti maschili $cn rd$
$cn^+ rd^+$ (parentale)	$cn^+ rd^+/cn^+ rd^+$ (selvatico)	$cn^+ rd^+/cn rd$ (selvatico)
$cn rd$ (parentale)	$cn rd/cn^+ rd^+$ (selvatico)	$cn rd/cn rd$ (cinabro ridotte)
$cn^+ rd$ (ricombinante)	$cn^+ rd/cn^+ rd^+$ (selvatico)	$cn^+ rd/cn rd$ (ridotte)
$cn rd^+$ (ricombinante)	$cn rd^+/cn^+ rd^+$ (selvatico)	$cn rd^+/cn rd$ (cinabro)

I geni sono separati da  $8$  cM.

**4.15 a.**  $0$ . **b.**  $1\%$ . **c.**  $5\%$ . **d.**  $10\%$ . **e.**  $50\%$ .

**4.16 a.**

Gameti femminili	Gameti maschili $A b$	Gameti maschili $a B$
$A b$ (parentale)	$A b/A b$ ( $A- bb$ )	$A b/a B$ ( $A- B-$ )
$a B$ (parentale)	$a B/A b$ ( $A- B-$ )	$a B/a B$ ( $aa B-$ )
$A B$ (ricombinante)	$A B/A b$ ( $A- B-$ )	$A B/a B$ ( $A- B-$ )
$a b$ (ricombinante)	$a b/A b$ ( $A- bb$ )	$a b/a B$ ( $aa B-$ )

L'intero rapporto fenotipico diibrido sarà sempre  $1/4 A- bb : 1/2 A- B- : 1/4 aa B-$ , indipendente dalla frequenza di ricombinazione tra i geni  $A$  e  $B$ .

Questo non sarà vero per l'incrocio  $A B/a b \text{ } \text{femmina} \times A B/a b \text{ } \text{maschio}$ . Queste classi della progenie possono essere quindi usate per stimare la frequenza di ricombinazione tra i geni  $A$  e  $B$ :  $rf = 2$  (n. di  $A- bb +$  n. di  $aa B-$ )/progenie totale.

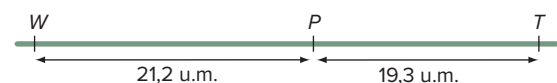
**b.** Se conosci la frequenza della classe fenotipica  $aa bb$  nella progenie, la frequenza di ricombinazione (frequenza di prodotti ricombinanti) tra i geni  $A$  e  $B = 2 (\sqrt{n. aa bb}/n. \text{progenie totale})$ . Se conosci la frequenza della classe fenotipica  $aa bb$  nella progenie, la frequenza di prodotti non ricombinanti tra i geni  $A$  e  $B = 2 (\sqrt{n. aa bb})/n. \text{progenie totale}$ . La frequenza di ricombinazione =  $1 -$  frequenza di prodotti non ricombinanti tra i geni  $A$  e  $B$ .

**4.17 a.**  $39\%$ . **b.**  $0,5\%$ . **c.**  $8\%$ .

**4.18 a.** Il fenotipo dell'eterozigote  $F_1$  indica gli alleli dominanti: fiori bianchi, stelo alto, fiori di taglia normale.

**b.** Indicare gli alleli per i tre geni:  $W$  = bianco,  $w$  = rosso;  $P$  = fiori di taglia normale,  $p$  = peloria;  $T$  = alto,  $t$  = nano. L'incrocio è:  $WWPPTT$  (bianco fiori di taglia normale)  $\times wwddpp$  (nano peloria).

**c.** La mappa è:



**d.** La frequenza di DCO osservata è  $= 11/543 = 0,0203$ ;  $coc = 0,0203/0,0409 = 0,496$ ;  $I = 1 - 0,496 = 0,504$ .

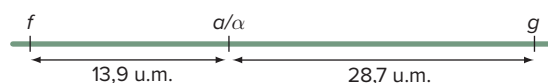
**4.19 a.**  $360 a+ b+ c+$ ;  $360 a b c$ ;  $90 a+ b c$ ;  $90 a b+ c+$ ;  $40 a+ b+ c$ ;  $40 a b c+$ ;  $10 a+ b c+$ ;  $10 a b+ c$ .

**b.**  $500 a+ b+ c+$ ;  $500 a b c$ .

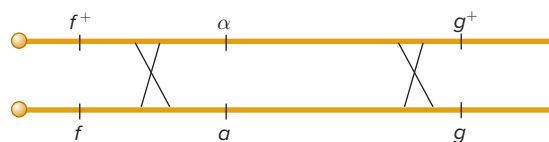
**4.20 a.** Organizzare i dati in coppie reciproche di spore.

Classi di gameti	Genotipo	Numeri
Parentale	$\alpha + +$	31
(P)	$a f g$	29
SCO 1	$a + g$	6
	$\alpha f +$	6
SCO 2	$\alpha + g$	13
	$a f +$	14
DCO	$a + +$	1
	$a f g$	1

Il tipo di spore  $a f g$  DCO è più simile al tipo di spore parentali  $a f g$ . Quindi, il tipo sessuale ( $a/\alpha$ ) è il gene nel centro. Le distanze sono:  $f - a/\alpha = (6 + 6 + 1 + 1)/101 = 13,9$  cM e  $a/\alpha$  fino a  $g = (13 + 14 + 1 + 1)/101 = 28,7$  cM.



**b.** Un DCO a 3 filamenti dà il risultato desiderato.



**4.21 a.**  $sceccv / + + +$  and  $b / +$ .

**b.**  $sceccv / + + +$ ,  $sc-cv = 9$  u.m.,  $ec-cv = 10,5$  u.m.

**c.** DCO atteso = 0,009, DCO osservato = 0,001, interferenza = 0,89.

**4.22 a.** Le piante a fiori rosa sono  $Pp$ , a fiori rossi sono  $PP$  e a fiori bianchi sono  $pp$ .

**b.** Il rapporto atteso di rosso: rosa: bianco sarebbe 1: 2: 1. Calcolando per 650 piante, questo è uguale a 162,5 rosso, 325 rosa e 162,5 bianco.

**c.** Il rapporto monoibrido di antere nere e brune =  $(78 + 26 + 39 + 13 + 5 + 2)$  brune:  $(44 + 15 + 204 + 68 + 117 + 39)$  nere = 163 brune: 487 nere =  $\sim 1$  bruno : 3 nero. Quindi nero è dominante su bruno. Il rapporto monoibrido per la lunghezza dello stelo = 487 stelo lungo: 163 stelo corto =  $\sim 3$  lungo : 1 corto, perciò lungo è dominante su corto.

**d.** Poiché tutti e tre i rapporti fenotipici monoibridi sono caratteristici degli incroci eterozigoti, il genotipo della pianta originale è  $Pp Bb Ll$ .

**e.** Il rapporto diibrido osservato è vicino a 9:3:3:1, perciò i geni per il colore delle antere e il colore dei fiori non sono associati.

Il rapporto monoibrido atteso per il colore del fiore è 1 rosso : 2 rosa : 1 bianco, mentre quello per la lunghezza dello stelo è 3 lungo : 1 corto.

Se i due geni non fossero associati, il rapporto diibrido atteso potrebbe essere calcolato usando la regola del prodotto, per dare un rapporto 6:3:3:2:1:1. Il rapporto osservato è vicino a quello predetto; perciò i geni per il colore dei petali e la lunghezza dello stelo non sono associati.

La stessa analisi è compiuta per il colore del fiore e il colore delle antere. Il rapporto diibrido atteso è anche qui 6:3:3:2:1. Poiché il rapporto osservato non è conforme all'atteso, possiamo concludere che il colore del fiore e il colore delle antere sono geni associati.

**f.** La classe  $pp bb$  è molto infrequente, giustificando solo l'1% (7/650) della progenie. Quindi, il genotipo parentale deve essere stato  $P b/p B$ . In questo caso, la classe infrequente  $pp bb$  riceve un gamete  $p$  ricombinante da entrambi i genitori. La frequenza della classe  $pp bb$  = (probabilità di ricombinanti  $p b$ )<sup>2</sup>. La frequenza dei gameti

$$p = rf = 2 (\sqrt{(n. pp bb / n. progenie totale)}) \\ = 2 (\sqrt{(7/650)}) = \sim 21 \text{ unità di mappa.}$$

**4.23**  $rmp\ rv\ dwp\ pld$ .  $dwp$  e  $pld$  sono strettamente associati. Nell'incrocio n. 1 l'eredità incrociata degli alleli recessivi per *dwarf* e *rumpled* da madre a figlio rivela che tutti questi geni sono legati all'X. Nell'incrocio n. 2, si osserva lo stesso schema di eredità per *pallid* e *raven*, quindi anche questi geni sono legati all'X. Il fatto che le femmine  $F_1$  in entrambi gli incroci fossero di tipo selvatico indica che per tutti e quattro i geni l'allele di tipo selvatico è dominante rispetto all'allele mutato. Si indicano gli alleli:  $dwp^+$  e  $dwp$  per il gene *dwarf*,  $rmp^+$  e  $rmp$  per il gene *rumpled*,  $pld^+$  e  $pld$  per il gene *pallid* e  $rv^+$  e  $rv$  per il gene *raven*. Si assegna ai geni un ordine arbitrario per scrivere i genotipi. Se si mantiene lo stesso ordine per tutto il problema, è sufficiente rappresentare l'allele wild-type di un gene con il simbolo +.

Incrocio 1:  $dwp\ rmp^{++}/dwp\ rmp^{++} \times X^{++}pld\ rv/Y \rightarrow dwp\ rmp^{++}/++pld\ rv$  (femmine wild-type) e  $dwp\ rmp^{++}/Y$  (maschi *dwarf rumpled*).

Incrocio 2:  $++pld\ rv/++X\ dwp\ rmp^{++}/Y \rightarrow ++pld\ rv/dwp\ rmp^{++}$  (femmine selvatiche) e  $++pld\ rv/Y$  (maschi *pallid raven*).

Incrocio finale:  $dwp\ rmp^{++}/++pld\ rv$  (femmine  $F_1$  dell'incrocio 1)  $\times dwp\ rmp\ pld\ rv/Y \rightarrow$

428  $++pld\ rv$   
427  $dwp\ rmp^{++}$   
48  $+rmp\ pld\ rv$   
47  $dwp^{++}$   
23  $+rmp\ pld^{+}$

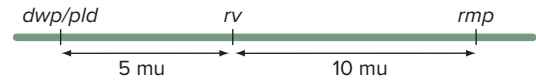
22 *dwp++ rv*  
3 *++pld +*  
2 *dwp rmp+ rv*

Tutti e quattro i geni potrebbero essere geneticamente associati, poiché sono tutti sul cromosoma X. Se è così, ci si aspettano 16 classi di progenie ( $2 \times 2 \times 2 \times 2$ ) distribuite in 8 coppie genetiche. Si noti tuttavia che ci sono solo 8 classi di progenie nei dati. Questi risultati mostrano esattamente il pattern che ci si aspetta da una femmina eterozigote per tre, non quattro, geni associati. Se però due dei quattro geni non ricombinano mai, ci si attende proprio la distribuzione di dati che si osserva. Se due geni non ricombinano mai, mostreranno sempre la configurazione parentale degli alleli. Pertanto, si esaminano le varie coppie di geni per la presenza o l'assenza di ricombinanti. Si può notare che non si osservano mai ricombinanti tra *pallid* e *dwarf*: tutta la progenie è fenotipicamente o pallid o dwarf, ma mai pallid e dwarf né di tipo selvatico per entrambi i caratteri. Questo fatto suggerisce che i due geni sono così vicini tra loro che non è stata rilevata alcuna ricombinazione tra i loci. (Naturalmente, esaminando un numero molto maggiore di progenie, alla fine si potrebbero osservare i ricombinanti). Trattando *dwp* e *pld* come due geni sovrapposti, uno di essi (*dwp*, per esempio) può essere ignorato e questo problema diventa un incrocio a tre punti tra *pld*, *rv* e *rmp*.

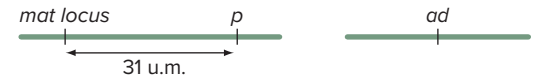
Classi di gameti	Genotipo	Numeri
Parental (P)	<i>dwp rmp++</i>	427
	<i>++pld rv</i>	428
SCO 1	<i>+rmp pld rv</i>	48
	<i>dwp+++</i>	47
SCO 2	<i>dwp++ rv</i>	22
	<i>+rmp pld+</i>	23
DCO	<i>++pld+</i>	3
	<i>dwp rmp+ rv</i>	2

Quando la classe DCO *rmp+ rv* viene confrontata con la classe parentale *rmp++*, si deduce che *rv* è nel mezzo. La frequenza di ricombinazione  $rmp \leftrightarrow rv = (48 + 47 + 3 + 2)/1000 = 10 \text{ cM}$ ; La frequenza di ricombinazione  $pld \leftrightarrow rv = (22 + 23 + 3 + 2)/1000 = 5 \text{ cM}$ .

Interferenza ( $I$ ) =  $1 - cc$ ;  $cc$  = frequenza osservata di DCO/frequenza attesa di DCO. Pertanto,  $cc = (5/1000)/(0,05)(0,1) = 0,005/0,005 = 1$ ;  $I = 1 - 1 = 0$ , quindi non c'è interferenza.



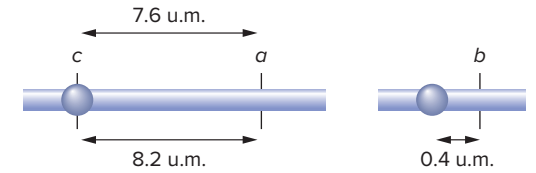
4.24 a.



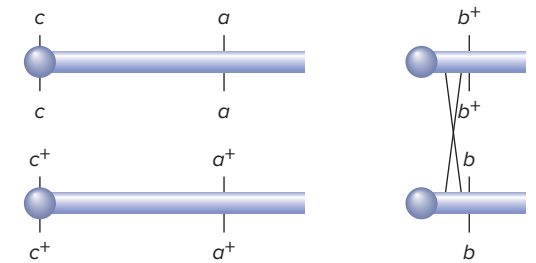
b. Per calcolare le distanze gene-centromero sono necessarie informazioni sull'ordine delle ascospore in ciascun tipo di asco.

4.25 a. 334.

b.



c.



4.26 Il fatto che l'incrocio che coinvolge i geni *a* e *b* non fornisca T indica che i geni *a* e *b* sono entrambi molto vicini ai loro rispettivi centromeri. Poiché i geni *a* e *b* sono strettamente associati al centromero, il gene *c* deve essere molto lontano dal suo centromero per generare questi aschi T.

4.27 a. Primo gruppo: *met+lys+* e *met-lys-*; secondo gruppo: *met+lys+*, *met+lys-*, *met-lys+*, *met-lys-*.  
b. Sì; 5,5 u.m.

c. *met-lys+* e *met+lys-*.

4.28 a. Ricordare che la rf tra *C* e *D* è 0,22, DCO tra *C* e *D* è 0 (perciò possono non esserci tetradi NPD) e la formula per la frequenza di ricombinazione tra 2 geni =  $NPD + 1/2 (T)/\text{aschi totali}$ .

Tipo di crossover e localizzazione	No crossover	SCO C-cent	SCO D-cent	DCO a 2 filamenti	DCO a 3 filamenti	DCO a 4 filamenti
Tipo di asco:	PD	T	T	PD	T	NPD
MI o MII gene C:	MI	MII	MI	MII	MII	MII
MI o MII gene D:	MI	MI	MII	MII	MII	MII
Frequenza:	0,528	$7/22 \times 0,419 = 0,14$	$15/22 \times 0,419 = 0,30$	$1/4 \times 0,015 = 0,003$	$1/2 \times 0,0105 = 0,005$	$1/4 \times 0,0105 = 0,003$

Risolvere per T:  $0.22 = 0 + 1/2 (T)$ , perciò  $T = 2$  ( $0.22$ ) = 0.44. Quindi, il 44% degli aschi sarà tetraploide e il rimanente 56% sarà di tipo parentale.

**b.** In totale,  $NPD = 0,003$ ,  $T = 0,05$  (dovuto a DCO) + 0,419 (dovuto a SCO) = 0,469 e i restanti sono PD = 0,528.

**c.** I risultati attesi sono riassunti nella tabella che segue.

Tipo di crossover e localizzazione	No crossover	SCO C-cent	SCO D-cent
Tipo di asco:	PD	T	T
MI o MII gene C:	MI	MI	MI
MI o MII gene D:	MI	MI	MI
Frequenza:	0,56	$7/22 \times 0,44 = 0,14$	$15/22 \times 0,44 = 0,30$

**d.** I risultati attesi sono riassunti nella tabella che segue.

#### 4.29 1ª parte

**a.** 100% 4.

**b.** 100% 2.

#### 2ª parte

**a.** 50% 0 e 50% 2.

**b.** 40% 0, 20% 1, e 40% 2.

**c.** 100% 0.

**d.** 80% 0 e 20% 1.

**e.** 2.

#### 4.30 a.

Ognuno dei ceppi dà lo stesso risultato, perciò in ogni ceppo aploide un singolo gene mutante è responsabile per il fenotipo  $trp^-$ .

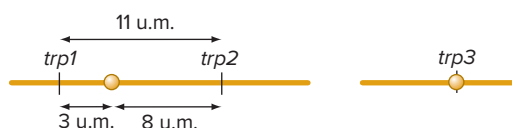
**b.** Il gene  $trp3$  è molto strettamente associato al suo centromero (no T = no crossover tra il gene e il centromero), mentre le mutazioni  $trp1$  e  $trp2$  sono più lontane dai loro centromeri.

**c.** Disegnare l'incrocio tra  $trp1$  e  $trp2$ :  $trp1^- trp2^+ \times trp1^+ trp2^- \rightarrow trp1^- trp1^+ trp2^+ trp2^-$ . Quando a questo diploide è consentito di subire meiosi, vi sono 78 aschi con 0 spore vitali ( $2 trp1^- trp2^+$ :  $2 trp1^+ trp2^-$  = PD) e 22 aschi con 2/8 o 1/4 di spore vitali ( $1 trp1^+ trp2^+$ :  $1 trp1^- trp2^-$ :  $1 trp1^- trp2^+$ :  $1 trp1^+ trp2^-$  = T).

Nell'incrocio  $trp1 \times trp3$ , si osserva una nuova classe di aschi, quelli con due spore vitali ( $2 trp1^+ trp3^+$ :  $2 trp1^- trp3^-$  = NPD). In questo incrocio ci sono 46 PD, 48 NPD e 6 aschi T.

Nell'ultimo incrocio,  $trp2 \times trp3$ , ci sono 42 PD, 42 NPD e 16 aschi T.

**d.** La mappa è mostrata di seguito.



**e.** In questo esempio, entrambi i geni mutanti danno lo stesso fenotipo ( $trp^-$ ). Quindi, è impossibile determinare se una spora sia + - o - - o - +.

**f.** Si possono calcolare le distanze gene-centromero perché si è scoperto che uno dei geni ( $trp3$ ) è strettamente associato al suo centromero.

#### 4.31 a.

(tetradi non ordinate): PD =  $2 lys^- his^+$  e  $2 lys^+ his^-$ ; NPD =  $2 lys^- his^-$  e  $2 lys^+ his^+$ ; T =  $1 lys^- his^+$ ,  $1 lys^+ his^-$ ,  $1 lys^- his^-$  e  $1 lys^+ his^+$ .

**b.** 22.3 u.m.

**c.** 222 NCO, 134 SCO; 44 DCO.

**d.** 0,555 crossing-over/meiosi.

**e.** I DCO a due e a tre filamenti vengono persi. La distanza di mappa in unità di mappa è uguale a  $1/2(T) + 3(NPD)/\text{totale aschi}$ .

**f.** 27.8 u.m.

#### 4.32 a.

2 ( $A^-$  e  $aa$ ).

**b.** 3 ( $AA$ ,  $Aa$  e  $aa$ ).

**c.** 3 ( $AA$ ,  $Aa$  e  $aa$ ).

**d.** 4 ( $A^- B^-$ ,  $A^- bb$ ,  $aa B^-$ ,  $aa bb$ ).

**e.** 4 ( $A^- B^-$ ,  $A^- bb$ ,  $aa B^-$ ,  $aa bb$ ; poiché i geni sono associati, la frequenza delle quattro classi sarà differente da quella osservata nella parte d).

**f.** 9 fenotipi in totale. Ci sono tre possibili fenotipi per ogni gene. Il numero totale di combinazioni di fenotipi è  $(3)^2 = 9$  ( $(AA, Aa \text{ e } aa) \times (BB, Bb \text{ e } bb)$ ).

**g.** In questo caso, uno dei geni è epistatico, così due delle classi hanno lo stesso fenotipo, dando 3 classi fenotipiche.

**h.** Poiché la funzione del gene è duplicata, le prime tre classi sono tutte fenotipicamente equivalenti nella funzione e solo la classe  $aa bb$  avrà fenotipo differente, essendo priva di funzione. Quindi ci sono solo due classi fenotipiche.

**i.** Se i genitori sono  $A B/a b \times A B/a b$ , la progenie sarà  $3/4 A^- B^-$ :  $1/4 aa bb$  e ci saranno due classi fenotipiche. Se i genitori sono  $A b/a B \times A b/a B$ , tutta la progenie sarà  $A^- B^-$  e ci sarà una sola classe fenotipica nella progenie.

#### 4.33 a.

I settori consistono di cellule  $ade2^-/ade2^-$  generate dalla ricombinazione mitotica.

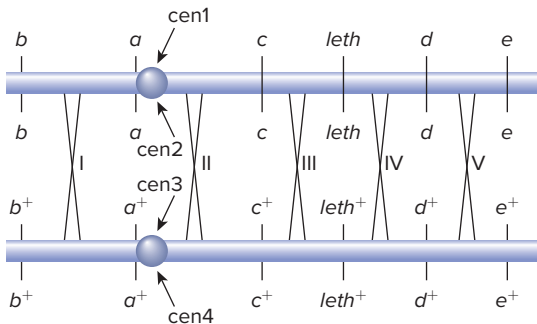
**b.** La dimensione del settore dipende da quando l'evento di ricombinazione mitotica si è verificato rispetto alla crescita della colonia. Dovrebbero esserci molti più settori di piccole dimensioni, poiché la ricombinazione mitotica che li genera avviene tardivamente durante la crescita della colonia, quando ci sono più cellule.

#### 4.34

Dopo la replicazione nei diploidi eterozigoti, ogni cromosoma sarebbe composto di una coppia di cromatidi fratelli, come mostrato sotto. I centro-



meri sui cromatidi fratelli si separano e segregano l'uno dall'altro durante la mitosi. I centromeri sono numerati nella figura sottoostante, così da seguirli più facilmente.



Le possibili localizzazioni per gli eventi di ricombinazione sono indicate da X-I – X-V nella figura. Assumere che non avvenga crossover tra il gene *a* e *cen*, poiché essi sono strettamente associati. Gli unici fenotipi che si potranno trovare nei settori ottenuti per ricombinazione mitotica saranno *b*, *e* e *d*, *e* (n. 2, 5, e 9).

- 4.35 a.** Due crossing-over mitotici si sono verificati in successione nella stessa linea cellulare. Il primo è avvenuto tra i geni *sn* e *y*, portando alla formazione di una macchia di tessuto giallo. Il secondo si è verificato tra il centromero e *sn*, creando un “clone nel clone” di cellule singe e gialle.
- b.** Sì.
- 4.36 a.** La ricombinazione mitotica potrebbe avere causato tutti e tre i tipi di tumori.
- b.** L'ordine dei geni e l'accoppiamento degli alleli sono mostrati di seguito:



È possibile usare le frequenze di ricombinazione mitotica con cui i vari genotipi dei tumori sono sorti come un'approssimazione relativa, grossolana, delle distanze tra i geni. Nel tipo di tumore 2 l'evento di ricombinazione mitotica è avvenuto tra il gene *NF1* e il gene *D* (*NF1*<sup>-</sup> è omozigote e, perciò, più lontano dal centromero dell'evento di ricombinazione, mentre il gene *D* è ancora eterozigote) e questo avviene in 6/20 tumori = 0,3, così la frequenza relativa di ricombinazione tra il gene *NF1* e *D* è 0,3. Nel tumore di tipo 1 l'evento di ricombinazione mitotica è avvenuto tra il gene *B* e il gene *D* (*B* è ancora eterozigote in questi tumori, mentre *D* è omozigote *D*<sup>F</sup>) e questo avviene in 12/20 tumori = 0,6, perciò la frequenza relativa di ricombinazione tra i geni *B* e *D* è 0,6. Nel tumore di tipo 3 l'evento di ricombinazione mitotica è avvenuto tra il centromero e il gene *B* (o tra il gene *C* e il gene *B* se si pone il gene *C* sullo stesso lato del centromero come il gene *NF1*). Questo evento è avvenuto in 2/10 tumori = 0,1, perciò la frequenza relativa di ricombinazione tra il centromero e il gene *B* è 0,1.

**c.** Se l'omologo perso era quello con l'allele *NF1*<sup>+</sup>, allora la cellula risultante sarebbe emizigote per l'allele *NF1*<sup>-</sup> e si trasformerebbe in un tumore. Questo non è avvenuto qui, poiché tutti e tre i genotipi dei tumori sono ancora eterozigoti almeno per il gene *C*.

**d.** Sì, delezioni di porzioni dell'omologo *NF1*<sup>+</sup> che causano perdita dell'allele *NF1*<sup>+</sup> potrebbero causare tumori che si sviluppano nelle risultanti cellule *NF1*<sup>-</sup>/*NF1*<sup>-</sup>.