

Soluzioni del Capitolo 1

- 1.1** a. 4. b. 3. c. 6. d. 7. e. 11. f. 13. g. 10. h. 2. i. 14. j. 9. k. 12. l. 8. m. 5. n. 1.
- 1.2** Esistono molti vantaggi nell'usare i piselli per lo studio dell'eredità. (1) I piselli hanno un tempo di generazione piuttosto rapido. (2) I piselli possono autofecondarsi o essere incrociati artificialmente. (3) I piselli producono un ampio numero di esemplari. (4) Si possono mantenere linee di pisello pure. (5) Poiché si possono mantenere linee di pisello non incrociate, sono note due forme facilmente distinguibili, discrete, di molti caratteri fenotipici. (6) I piselli crescono facilmente e non sono costosi.
- Al contrario, lo studio della genetica nell'uomo ha molti svantaggi. (1) Il tempo di generazione nell'uomo è lungo. (2) Non c'è autofecondazione negli uomini e non è etico manipolare gli incroci. (3) Gli uomini producono solo un piccolo numero di prole per unione. (4) Sebbene esistano soggetti omozigoti per un carattere (analogo a un incrocio puro), l'omozigosità non può essere mantenuta. (5) Poiché la popolazione umana non è generata dall'unione tra soggetti consanguinei, molti caratteri dell'uomo mostrano un continuum di fenotipi. (6) Le persone richiedono cure molto costose per "crescere".
- C'è comunque un vantaggio a studiare la genetica negli uomini. Si può riconoscere un gran numero di individui con fenotipi variabili. Quindi, il numero di geni identificati in questo modo è in rapida crescita.
- 1.3** Attraverso un incrocio selettivo è più facile eliminare dalla popolazione il carattere dominante (coda corta). È possibile riconoscere tutti gli animali che hanno ereditato l'allele, perché basta un allele dominante per vedere il fenotipo. Quei topi che hanno ereditato l'allele dominante, non c'è bisogno che siano incrociati.
- 1.4** a. 2 differenti tipi di gameti: ($A b C D$ e $a b C D$).
b. 4 differenti tipi di gameti: $A (B o b) (C o c) d$.
c. 8 differenti tipi di gameti: $(A o a) (B o b) c (D o d)$.
d. 16 differenti tipi di gameti: $(A o a) (B o b) (C o c) (D o d)$.
- 1.5** a. $aa Bb Cc DD Ee$.
b. $a B C D E$ oppure $a B c D E$ oppure $a B C D e$ oppure $a B c D e$ oppure $a b C D E$ oppure $a b C D e$ oppure $a b c D E$ oppure $a b c D e$.
- 1.6** a. $dd \times Dd \rightarrow 1/2$ fossetta nel mento; $1/2$ non fossetta nel mento.
b. Fossetta nel mento \times non fossetta nel mento $\rightarrow F_1$ non fossetta nel mento; $D? \times dd \rightarrow dd$. Il marito ha genotipo Dd .
c. Fossetta nel mento \times non fossetta nel mento $\rightarrow 8 F_1$, tutti fossetta nel mento; $D? \times dd \rightarrow 8 D-$. L'allele D nei figli deve derivare dal padre. Il padre potrebbe essere o DD o Dd , ma è più probabile che il suo genotipo sia DD . Non possiamo escludere il genotipo eterozigote (Dd). Comunque, la probabilità che tutti gli 8 figli ereditino l'allele D da un genitore Dd è solo $(1/2)^8$ o $1/256$.
- 1.7** Il carattere pelo corto è dominante sul carattere pelo lungo.
- 1.8** a. Due individui affetti hanno un figlio affetto e uno normale. Questo non è possibile se gli individui affetti sono omozigoti per un allele recessivo che conferisce carnagione pezzata. Quindi, il carattere pezzato deve essere il fenotipo dominante.
b. Poiché i due individui affetti hanno un figlio non affetto (pp), essi devono essere entrambi eterozigoti (Pp).
- 1.9** a. Asciutto è recessivo, viscoso è dominante.
b. I rapporti 3:1 e 1:1 sono oscurati perché la progenie è il risultato combinato di diversi incroci.
- 1.10** a. $1/6$. b. $1/2$. c. $1/3$. d. $1/36$. e. $1/2$. f. $1/6$. g. $1/9$.

1.11 a. $1/64$. b. $1/8$. c. $(3/4)^4$. d. $1 - (3/4)^4$. e. $9/256$. f. $9/64$. g. $1/4$.

1.12 a. La probabilità che un figlio assomigli a entrambi i genitori è $1/16 + 1/16 = 1/8$. Questo incrocio produrrà 2 differenti fenotipi per ogni gene o $2 \times 2 \times 2 \times 2 = 16$ potenziali fenotipi.

b. La probabilità che un figlio assomigli a uno dei due genitori è 1. Solo 1 fenotipo è possibile nella progenie (dominante per tutti e quattro i geni), poiché $(1)^4 = 1$.

c. La probabilità che un figlio assomigli ai genitori per tutti e quattro i geni è $81/256$. Ci sono due fenotipi possibili per ogni gene, così $(2)^4 = 16$ differenti tipi di progenie.

d. Tutta la progenie assomiglierà ai propri genitori perché tutti gli alleli da entrambi i genitori sono identici, così la probabilità è $= 1$. C'è un solo possibile fenotipo per ogni gene in questo incrocio; poiché $(1)^4 = 1$, il figlio può avere solo un possibile fenotipo quando consideriamo tutti e quattro i geni.

1.13 Il genotipo può essere determinato allestendo un reincrocio; cioè, incrociando il vostro moscerino con il fenotipo dominante (ma con genotipo sconosciuto) con un moscerino dal fenotipo recessivo ali corte. Nel caso che il vostro moscerino abbia un genotipo omozigote dominante la progenie sarebbe W/w e avrebbe il fenotipo dominante. Se il vostro moscerino avesse il genotipo eterozigote, $1/2$ della progenie sarebbe normale (W/w) e $1/2$ sarebbe ali corte (ww).

1.14 I risultati degli incroci si adattano tutti al pattern di eredità di un singolo gene, con il carattere chiuso che è recessivo.

1.15 No. Se incrociate diversi cavalli rossi tra loro e anche cavalli neri tra di loro, gli incroci che producono sempre progenie con fenotipo parentale devono essere avvenuti tra omozigoti recessivi.

1.16 a. Alta, baccelli verdi, fiori porpora situati all'estremità: alta, baccelli gialli, fiori porpora situati all'estremità: nana, baccelli verdi, fiori porpora situati all'estremità: nana, baccelli gialli, fiori porpora situati all'estremità: alta, baccelli verdi, fiori bianchi situati all'estremità: alta, baccelli gialli, fiori bianchi situati all'estremità: nana, baccelli verdi, fiori bianchi situati all'estremità: nana, baccelli gialli, fiori bianchi situati all'estremità: alta, baccelli verdi, fiori porpora in posizione assiale: alta, baccelli gialli, fiori porpora in posizione assiale: nana, baccelli verdi, fiori porpora in posizione assiale: nana, baccelli gialli, fiori porpora in posizione assiale: alta, baccelli verdi,

fiori bianchi in posizione assiale: alta, baccelli gialli, fiori bianchi in posizione assiale: nana, baccelli verdi, fiori bianchi in posizione assiale: nana, baccelli gialli, fiori bianchi in posizione assiale.

b. 8 differenti fenotipi.

c. $1/8$ alta, baccelli verdi, fiori porpora in posizione assiale: $1/8$ alta, baccelli gialli, fiori porpora in posizione assiale: $1/8$ nana, baccelli verdi, fiori porpora in posizione assiale: $1/8$ nana, baccelli gialli, fiori porpora in posizione assiale: $1/8$ alta, baccelli verdi, fiori bianchi in posizione assiale: $1/8$ alta, baccelli gialli, fiori bianchi in posizione assiale: $1/8$ nana, baccelli verdi, fiori bianchi in posizione assiale: $1/8$ nana, baccelli gialli, fiori bianchi in posizione assiale.

1.17 P = porpora, p = bianco; S = irregolare, s = liscio.

a. $Pp Ss \times Pp Ss$.

b. $PP Ss \times P- ss$ oppure $P- Ss \times PP ss$.

c. $Pp S- \times pp SS$ oppure $Pp SS \times pp S-$.

d. $pp Ss \times Pp Ss$.

e. $Pp ss \times Pp ss$.

f. $pp Ss \times pp Ss$.

1.18 Le piante parentali erano $Y-Rr \times YY Rr$ (cioè, sai che almeno uno dei genitori deve essere stato YY).

1.19 a. Riccio e nero sono gli alleli dominanti (R = riccio, r = liscio; B = nero, b = bianco).

b. Un rapporto di $1/4$ riccio nero: $1/4$ riccio bianco: $1/4$ liscio nero: $1/4$ liscio bianco.

1.20 Il rapporto piante alte: piante nane è $3:1$, quindi il carattere alto è dominante. Il rapporto baccelli irregolari: baccelli lisci è $3:1$, quindi il carattere baccelli irregolari è dominante. Il rapporto fiori porpora: fiori bianchi è $3:1$, quindi il carattere fiori porpora è dominante.

1.21 a. $3/16$. b. $1/16$.

1.22 Ogni pisello della F_2 deriva da un evento di fecondazione separato. La probabilità che i 7 piselli della F_2 siano gialli e lisci è $(9/16)^7 = 0,018$.

1.23 a. Recessivo. Due individui non colpiti hanno un figlio colpito. È stato il un matrimonio tra consanguigni che ha portato alla nascita di un figlio malato. II-1 e V-2 sono colpiti (aa); tutti gli individui non colpiti eccetto II-2, II-4, III-4, III-5 e, probabilmente, V-1 sono portatori (Aa).

b. Dominante. Il carattere viene osservato a ogni generazione e ciascun figlio malato ha un genitore anch'esso malato; se il carattere fosse stato recessivo non sarebbe stato possibile per III-3 non essere colpito anche se i suoi genitori sono entrambi malati. Tutti gli individui colpiti sono

Aa, anche se III-4, III-5 e III-6 potrebbero essere *AA*; essere portatore non è possibile quando la mutazione è dominante.

c. Recessivo. Genitori non colpiti hanno un figlio malato. I-2 e III-4 sono colpiti (*aa*); II-4 e II-5 sono portatori (*Aa*); tutti gli altri potrebbero essere *AA* oppure *Aa*, ma I-1 è quasi certamente *AA* se la malattia è rara.

1.24 Poiché i genitori hanno un figlio albino, essi devono essere entrambi portatori (*Pp*). La probabilità che il loro prossimo figlio abbia genotipo *pp* è 1/4.

1.25 **a.** 2/3. **b.** 1/9. **c.** 4/9.

1.26 Poiché la malattia è rara, il padre affetto è molto probabilmente eterozigote (*Hh*). La probabilità che il figlio abbia ereditato l'allele *H* da suo padre e che sviluppi la malattia è 1/2.

b. La probabilità di un figlio affetto è: 1/2 (la probabilità che Mario sia *Hh*) \times 1/2 (la probabilità che il figlio erediti l'allele *H* se Mario è *Hh*) = 1/4.

1.27 Recessiva; comune, perché l'individuo II-4 è portatore.

1.28 **a.** Il pattern di eredità visto in Figura 2.19 potrebbe essere causato da una rara mutazione dominante. In questo caso, gli individui affetti sarebbero eterozigoti (*Hh*) e gli individui normali sarebbero *hh*. Ogni unione tra un individuo affetto \times un individuo non affetto darebbe figli 1/2 normali (*hh*): 1/2 affetti (*Hh*). Comunque, lo stesso pattern di eredità potrebbe essere osservato se la malattia fosse causata da una comune mutazione recessiva. Nel caso di una comune mutazione recessiva, tutti gli individui affetti sarebbero *hh*. Poiché l'allele mutante è comune nella popolazione, molti o quasi tutti gli individui non imparentati si potrebbero presumere portatori (*Hh*). Anche unioni tra individui affetti e non affetti produrrebbero quindi rapporti fenotipici della progenie di 1/2 normali (*Hh*): 1/2 affetti (*hh*).

b. Determina il fenotipo dei 14 figli di III-6 e IV-8. Se la malattia è dovuta a un allele recessivo, allora III-6 e IV-8 devono essere omozigoti per questo allele recessivo e tutti i loro figli devono avere la malattia. Se la malattia è dovuta a una mutazione dominante, allora III-6 e IV-8 devono essere eterozigoti (perché essi sono affetti ma ognuno aveva un genitore non affetto) e 1/4 dei loro 14 figli sarebbe atteso non affetto.

In alternativa, potresti guardare alla progenie dell'unione tra individui non affetti nel pedigree, quale III-1, e il consorte non affetto. Se la malattia fosse dovuta a una mutazione dominante, queste

unioni dovrebbero essere omozigote recessivo \times omozigote recessivo e non dovrebbero dare figli affetti. Se la malattia fosse dovuta a una mutazione recessiva, allora molti di questi individui sarebbero portatori e se il carattere fosse comune, quindi, almeno alcuni consorti sarebbero altresì portatori, così tali unioni potrebbero dare figli affetti.

1.29 **a.** $1/16 = 0.0625$. **b.** 0.0625.

1.30 Se la malattia rene policistico è dominante, allora il figlio è *Pp* e ha ereditato l'allele *P* da un genitore o dall'altro, tuttavia fenotipicamente i genitori sono *pp*. Forse uno dei genitori è quindi *Pp*, ma questi non mostra il fenotipo malato per alcune ragioni. Come vedremo nel prossimo capitolo, tali situazioni non sono insolite: l'allele dominante non espresso si dice che abbia penetranza incompleta in questi casi. In alternativa, potrebbe essere che entrambi i genitori siano invece *pp* e che l'allele *P* ereditato dal figlio fosse dovuto a una mutazione spontanea durante la formazione del gamete in uno dei genitori; ancora, discuteremo questo argomento nel prossimo capitolo. È anche possibile che il padre del bambino non sia il genitore maschile della coppia. In questo caso il padre biologico deve avere la malattia.

1.31 In circa il 40% delle famiglie, entrambi i genitori erano eterozigoti *Mm*. Nel rimanente 60% delle famiglie, almeno un genitore era *M/M*.

1.32 **a.** La sindrome unghia-rotula (*N*) è dominante perché tutti i figli affetti hanno un genitore affetto. L'alcaptonuria (*a*) è recessiva perché i figli affetti sono il risultato di unioni tra 2 individui non affetti (III-3 \times III-4). Genotipi: I-1 *nn Aa*; I-2 *Nn AA* (o I-1 *nn AA* e I-2 *Nn Aa*); II-1 *nn AA*; II-2 *nn Aa*; II-3 *nn A-*; II-4 *nn A-*; II-5 *Nn Aa*; II-6 *nn AA*; III-1 *nn AA*; III-2 *nn A-*; III-3 *nn Aa*; III-4 *Nn Aa*; III-5 *nn A-*; III-6 *nn A-*; IV-1 *nn A-*; IV-2 *nn A-*; IV-3 *Nn A-*; IV-4 *nn A-*; IV-5 *Nn aa*; IV-6 *nn aa*; IV-7 *nn A-*.

b. 1) Per il figlio che ha entrambe le sindromi (*Naa*), IV-2 dovrebbe dare un gamete *na*. Questo potrebbe avvenire se IV-2 fosse *nn Aa*. La probabilità che IV-2 sia *nn Aa* è 1/2 e la probabilità di ricevere un gamete *na* da IV-2 se egli è *nn Aa* è ancora 1/2. La probabilità che IV-5 possa fornire un gamete *Na* è inoltre 1/2. Quindi, $1/2 \times 1/2 \times 1/2 = 1/8$. Non c'è bisogno di sommare le probabilità in questo caso perché IV-2 non può produrre un gamete *na* se il suo genotipo è *nn AA*.

2) Sommando le probabilità per i due genotipi IV-2 che si escludono mutuamente, $1/8 + 1/4 = 3/8$.

3) La probabilità è $1/2 \times 1/2 \times 1/2 = 1/8$.

4) La probabilità di nessuno dei due difetti è $1 - (\text{somma dei primi 3}) = 1 - (1/8 + 3/8 + 1/8) = 1 - 5/8 = 3/8$.

1.33 a. 1/4. b. 1/2. c. 1/4.

1.34 L'allele *CF* è recessivo rispetto a *CF*⁺ perché è un allele a perdita di funzione e l'allele selvatico produce un livello sufficiente della proteina. L'allele *HD*, invece, produce una proteina mutata che interferisce con il normale funzionamento dei neuroni.