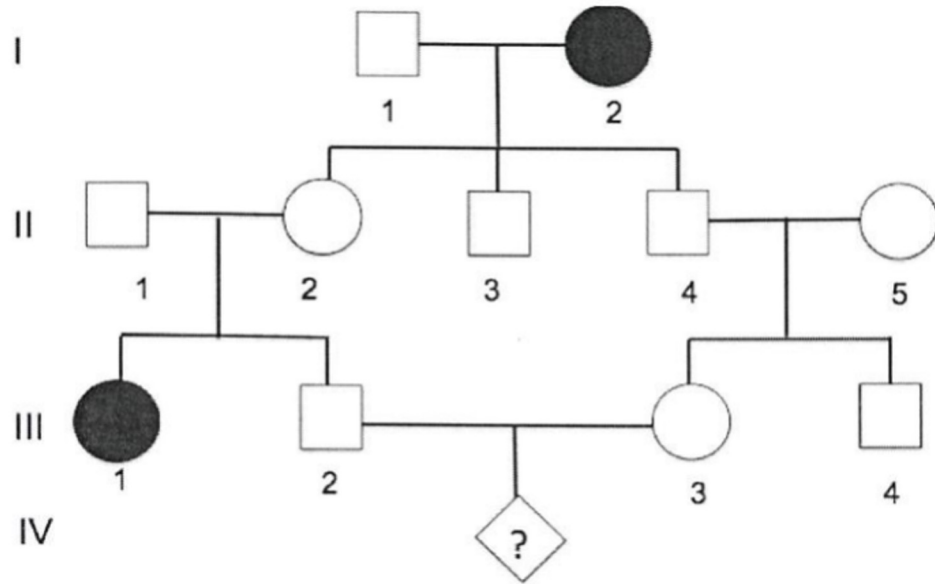


Nel seguente albero gli individui pieni indicano uccelli con *becco a punta (bp)*, un carattere **recessivo autosomico**. Calcolate la **probabilità massima** che l'uccello indicato dal rombo sia portatore dell'allele *bp*.



$$\text{II-1 (Aa) x II-2 (Aa)} \begin{cases} \rightarrow 1/3 \text{ AA} \\ \rightarrow 2/3 \text{ Aa} \end{cases}$$

$$\text{II-4 (Aa) x II-5 (AA)} \begin{cases} \rightarrow 1/2 \text{ AA} \\ \rightarrow 1/2 \text{ Aa} \end{cases}$$

$$\text{IV-1 (Aa)} = \text{III-2 x III-3 x P(Aa)}$$

~~$$1/3 \text{ AA} \times 1/2 \text{ AA} \times 0 = 0$$~~

$$1/3 \text{ AA} \times 1/2 \text{ Aa} \times 1/2 \text{ Aa} = 1/12$$

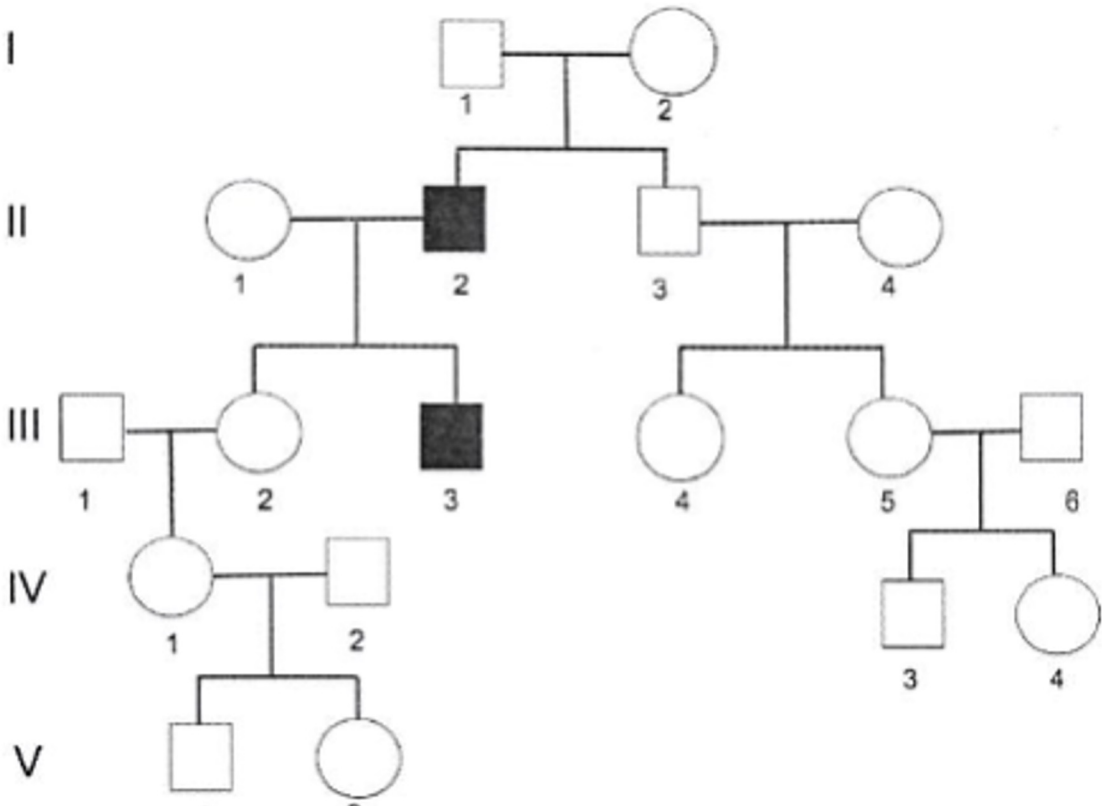
$$2/3 \text{ Aa} \times 1/2 \text{ AA} \times 1/2 \text{ Aa} = 1/6$$

$$2/3 \text{ Aa} \times 1/2 \text{ Aa} \times 2/3 \text{ Aa} = 2/9$$

poiché il figlio dal simbolo vuoto è sicuramente sano dobbiamo escludere che sia aa, quindi $2/3 \text{ Aa}$

$$\text{Pmax (IV-1, Aa)} = 1/12 + 1/6 + 2/9 = 3/36 + 6/36 + 8/36 = 17/36$$

Nel seguente albero un gene malattia segrega secondo un' eredità autosomica recessiva. Si calcoli la probabilità che dall' accoppiamento V2 e IV3 nasca un **figlio omozigote sano**.



II2 Aa (1)	III3 $\frac{2}{3}$ Aa
IV1 Aa ($\frac{1}{2}$)	III5 $\frac{2}{3} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{3}$ Aa
V2 Aa ($\frac{1}{2} \times \frac{1}{2}$) = $\frac{1}{4}$	IV3 $\frac{1}{3} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{6}$ Aa
V2 AA ($1 - \frac{1}{4}$) = $\frac{3}{4}$	IV3 ($1 - \frac{1}{6}$) = $\frac{5}{6}$ AA
V2 Aa ($\frac{1}{4}$)	IV3 Aa ($\frac{1}{6}$)
V2 AA ($\frac{3}{4}$)	IV3 AA ($\frac{5}{6}$)

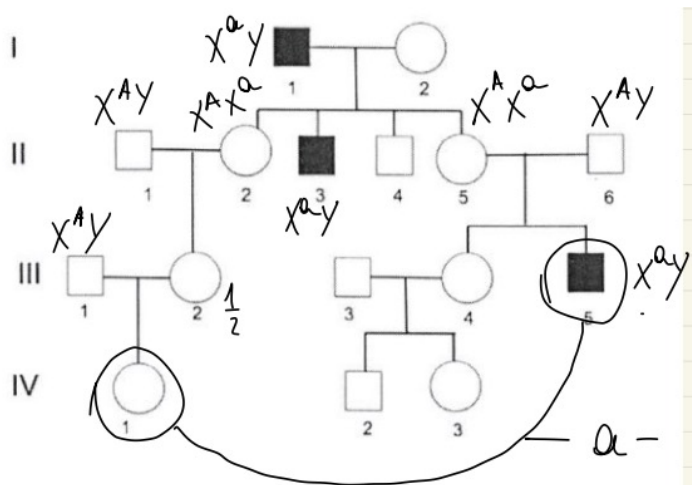
Arrows with numbers 1, 2, 3, 4 indicate the paths for the four cases listed in the table below.

VI AA

- 1) $(\frac{1}{4} \times \frac{1}{6}) \times \frac{1}{4} = \frac{1}{96}$
- 2) $(\frac{1}{4} \times \frac{5}{6}) \times \frac{1}{2} = \frac{10}{96}$
- 3) $(\frac{3}{4} \times \frac{5}{6}) \times 1 = \frac{60}{96}$
- 4) $(\frac{3}{4} \times \frac{1}{6}) \times \frac{1}{2} = \frac{6}{96}$

$$\frac{1}{96} + \frac{10}{96} + \frac{60}{96} + \frac{6}{96} = \frac{77}{96}$$

L'albero genealogico in figura rappresenta l'ereditarietà del carattere narice nera (simboli pieni) che segrega con un carattere recessivo X-linked in questa mandria di lama. Determinare la probabilità che dell'incrocio III 5 X IV 1 nasca un lama (senza specificare il sesso) con narice nera. Se l'allele narice nera fosse autosomico recessivo con che probabilità nascerebbe un lama omozigote con narice normale dall'incrocio II 2 X II 4?



$$X^A \quad X^a \quad Y$$

II 2 = $X^A X^a$ → perché figlio ♂ malato ma ♀ sane

II 2 = $X^A X^a$ → perché riceve X^a dal padre

II 5

III 2 = $X^A X^a$ × $X^A Y$ = $\left\{ \begin{array}{l} \frac{1}{2} X^A X^A \\ \frac{1}{2} X^A X^a \end{array} \right\}$ perché riceve X^A dal padre essendo ♀ ma X materna può essere A o a

genotipo

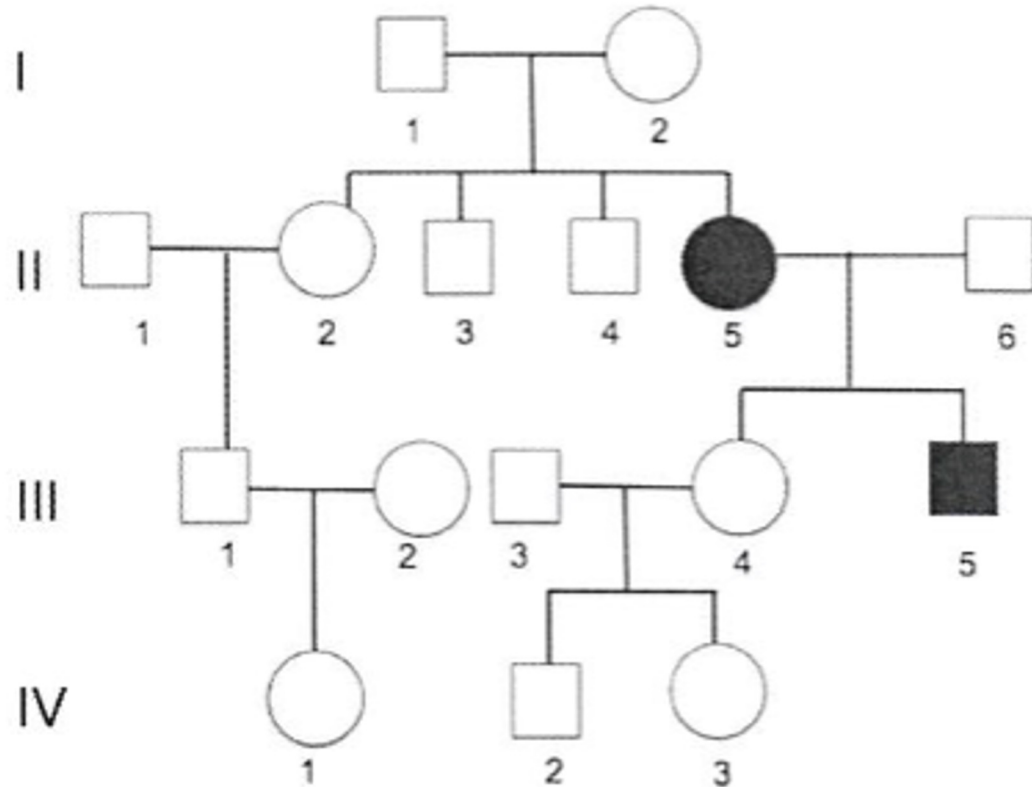
$$IV 1 = X^A Y \times \frac{1}{2} \begin{array}{l} AA \\ Aa \end{array} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4} X^A X^a$$

~~$\left(\frac{1}{4} X^A X^A\right)$~~ → non si considera perché si deve ottenere un fenotipo recessivo

$$III 5 \times IV 1 \times P \quad X^a X^a / X^a Y$$

$$1 X^a Y \times \frac{1}{4} X^A X^a \times \frac{1}{2} = \frac{1}{8}$$

L'albero genealogico in figura rappresenta l'ereditarietà del carattere corna corte (simboli pieni) che segrega come un carattere autosomico recessivo in questo mandria di bufali. Determinare la probabilità che dall'incrocio IV1 e IV2 si possano avere 2 bufali con corna normali e 4 corna corte.



IV2 x IV1 ?

Calcolo della probabilità di ottenere aa

III4 Aa (1) → IV2 Aa ($\frac{1}{2}$)

II2 Aa ($\frac{2}{3}$) x II1 AA

III1 $\frac{1}{2}$ x $\frac{2}{3}$ = $\frac{1}{3}$ Aa x III2 AA(1)

IV1 Aa $\frac{1}{3}$ x 1 x $\frac{1}{2}$ = $\frac{1}{6}$

IV1 Aa ($\frac{1}{6}$) x IV2 Aa $\frac{1}{2}$

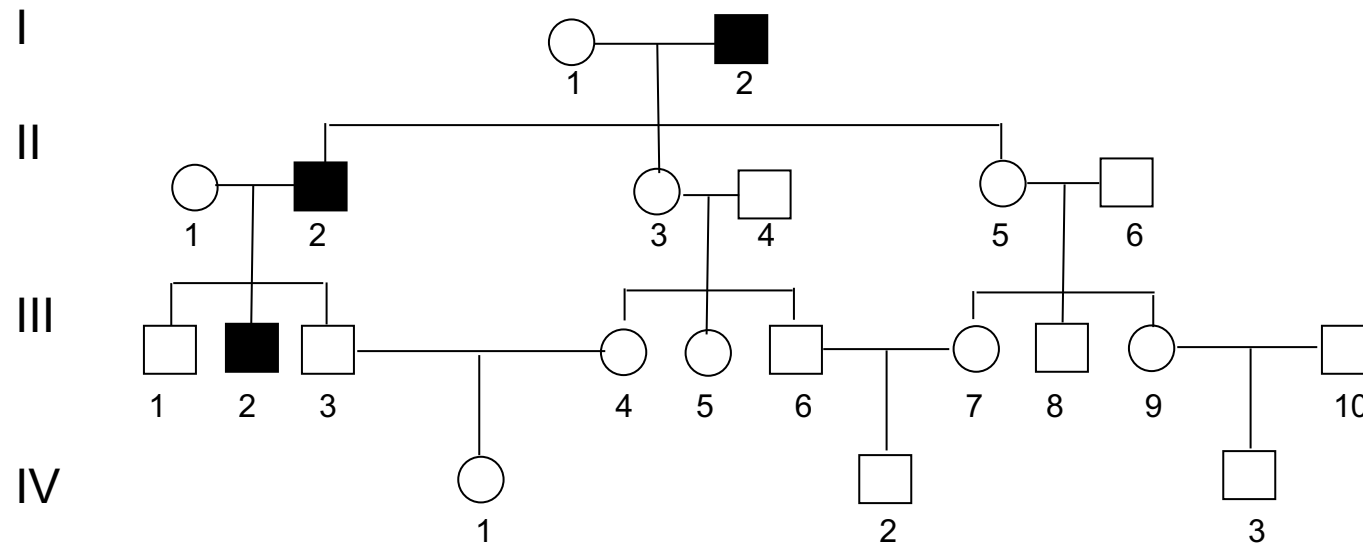
V1 aa $\frac{1}{6}$ x $\frac{1}{2}$ x $\frac{1}{4}$ = $\frac{1}{48}$

V1 A = $1 - \frac{1}{48} = \frac{47}{48}$

Probabilità richiesta $\frac{6!}{2!4!} \left(\frac{47}{48}\right)^2 \left(\frac{1}{48}\right)^4$

Un singolo gene recessivo r è responsabile dello sviluppo dei capelli rossi nell'uomo. I capelli scuri sono dovuti all'allele dominante R . Gli individui esterni alla famiglia non sono portatori a meno che non vi siano prove del contrario. Si calcoli la probabilità massima che i capelli rossi compaiano nei figli di questi incroci:

- a) III3 x III9;
- (b) III4 x III 10;
- (c) IV 1 x IV2,
- (d) IV 1 x IV 3



R: (a) $1/8$; (b) 0; (c) $35/576$; (d) $7/192$

a) III3xIII9

Probabilità che III3 sia eterozigote Rr è 1

Probabilità che III9 sia eterozigote Rr è $\frac{1}{2}$

Probabilità che il figlio sia rr è $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{8}$

b) III4xIII10

Probabilità che III4 sia eterozigote Rr è $\frac{1}{2}$

Probabilità che III10 sia Rr è 0 (III10 è RR)

c) IV1xIV2

Probabilità che IV1 sia eterozigote Rr :

IV1 deriva da III3xIII4

Probabilità che III3 sia eterozigote Rr è 1

III4 può essere $\frac{1}{2}$ Rr (A) o $\frac{1}{2}$ RR (B)

Probabilità che IV1 sia eterozigote Rr :

[(A) x prob. di avere un eterozigote da $Rr \times Rr$] cioè $(\frac{1}{2} \times \frac{2}{3})$ + [(B) x prob. di avere un eterozigote da $RR \times Rr$] cioè $(\frac{1}{2} \times \frac{1}{2})$

quindi: $(\frac{1}{2} \times \frac{2}{3}) + (\frac{1}{2} \times \frac{1}{2}) = \frac{1}{3} + \frac{1}{4} = \frac{7}{12}$

Probabilità che IV2 sia eterozigote Rr :

IV2 deriva da III6xIII7

III6 può essere $\frac{1}{2}$ RR (A) o $\frac{1}{2}$ Rr (B)

III7 può essere $\frac{1}{2}$ RR (C) o $\frac{1}{2}$ Rr (D)

Probabilità che IV2 sia eterozigote Rr :

[(B) x (D) x prob. di avere un eterozigote da $Rr \times Rr$] cioè $(\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} \times \frac{2}{3})$ +

[(B) x (C) x prob. di avere un eterozigote da $RR \times Rr$] cioè $(\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2})$ +

[(A) x (C) x prob. di avere un eterozigote da $RR \times Rr$] cioè $(\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2})$ +

quindi: $(\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} \times \frac{2}{3}) + (\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2}) + (\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2}) = \frac{1}{6} + \frac{1}{8} + \frac{1}{8} = \frac{4}{24} + \frac{3}{24} + \frac{3}{24} = \frac{10}{24} = \frac{5}{12}$

c) Probabilità che V1 abbia i capelli rossi:

(probabilità che IV1 sia eterozigote Rr) x (probabilità che IV2

sia eterozigote Rr) x (probabilità che sia omozigote

recessivo rr)

$\frac{7}{12} \times \frac{5}{12} \times \frac{1}{4} = \frac{35}{576}$

d) IV1xIV3

Probabilità che IV1 sia eterozigote *Rr*:

IV1 deriva da III3xIII4

Probabilità che III3 sia eterozigote *Rr* è 1

III4 può essere $\frac{1}{2}$ *Rr* (A) o $\frac{1}{2}$ *RR* (B)

Probabilità che IV1 sia eterozigote *Rr*:

[(A) x prob. di avere un eterozigote da *Rr* x *Rr*] cioè $(\frac{1}{2} \times \frac{2}{3}) +$

[(B) x prob. di avere un eterozigote da *RR* x *Rr*] cioè $(\frac{1}{2} \times \frac{1}{2})$

quindi:

$$(\frac{1}{2} \times \frac{2}{3}) + (\frac{1}{2} \times \frac{1}{2}) = \frac{1}{3} + \frac{1}{4} = \frac{7}{12}$$

Probabilità che IV3 sia eterozigote *Rr*:

IV3 deriva da III9xIII10

III9 può essere $\frac{1}{2}$ *Rr* (A) o $\frac{1}{2}$ *RR* (B)

III10 è sicuramente *RR*

Probabilità che IV3 sia eterozigote *Rr*:

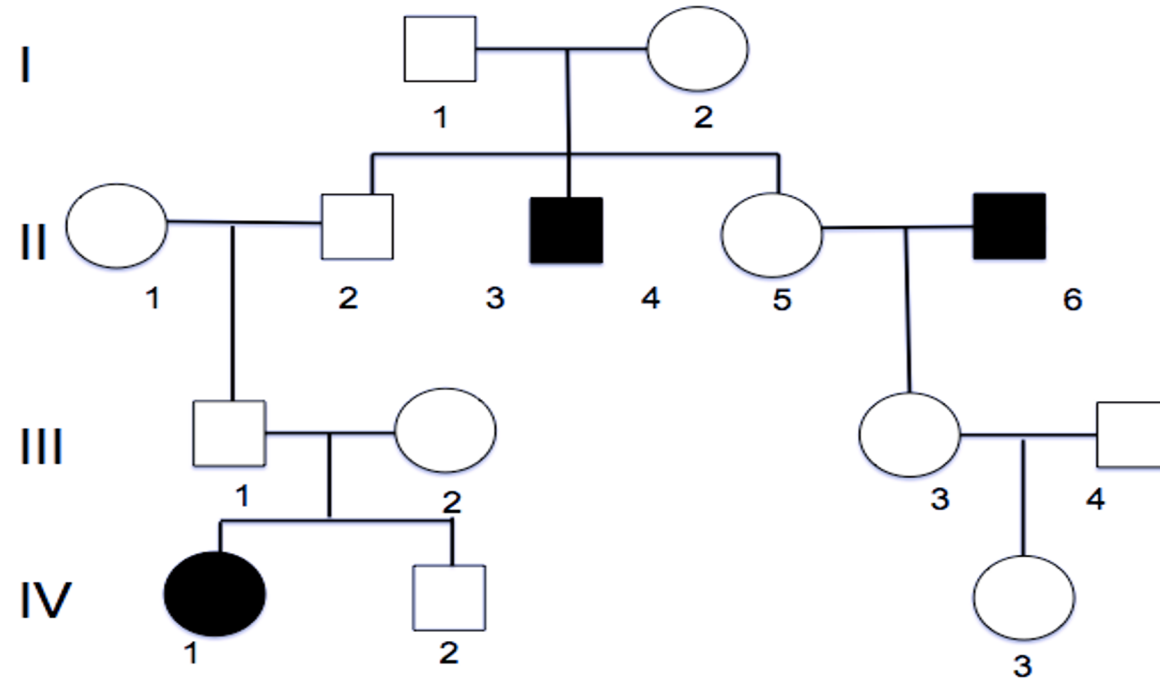
[(A) x prob. di avere un eterozigote da *Rr* x *RR*] cioè $(\frac{1}{2} \times \frac{1}{2}) = \frac{1}{4}$

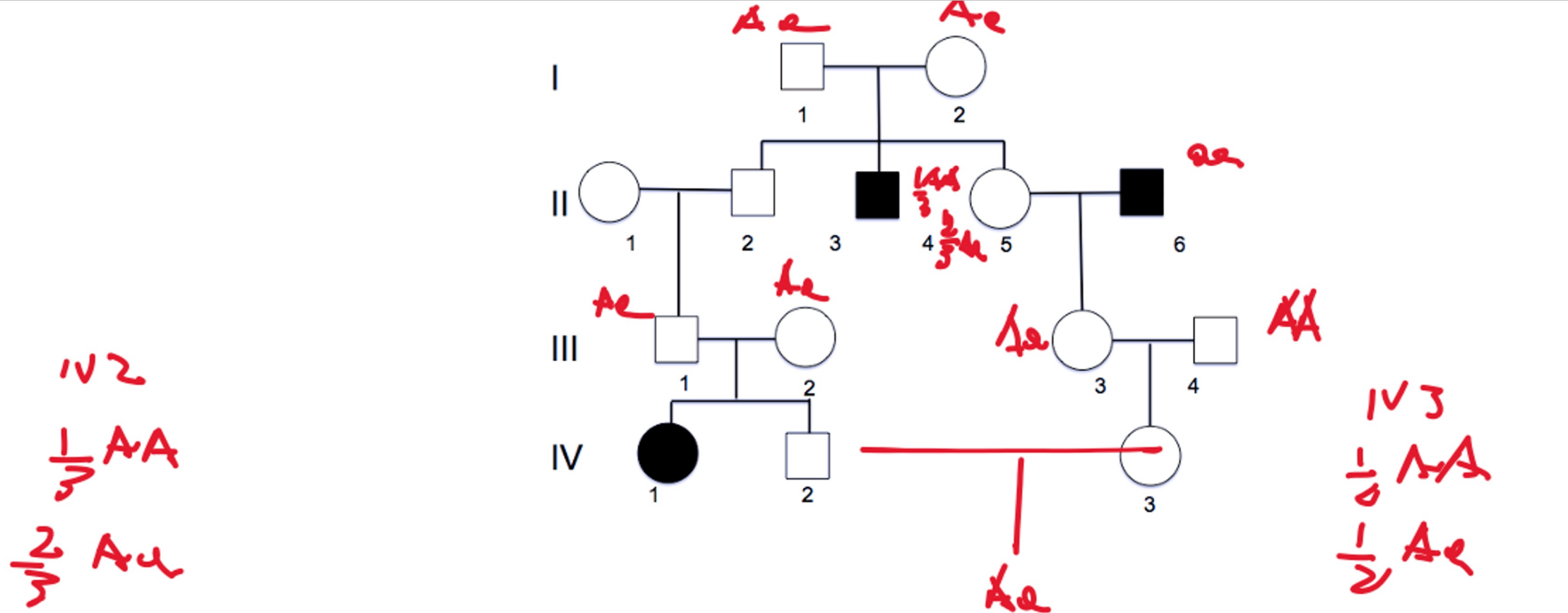
Probabilità che V2 abbia i capelli rossi:

(probabilità che IV1 sia eterozigote *Rr*) x (probabilità che IV3 sia eterozigote *Rr*) x (probabilità che sia omozigote recessivo *rr*)

$$\frac{7}{12} \times \frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{192}$$

- L'albero genealogico in figura rappresenta l'ereditarietà del carattere *narice larga* (simboli pieni) che segrega come un carattere autosomico recessivo in questo gregge di capre. Si calcoli **la probabilità massima** che dall'incrocio IV 2 e IV3 nasca una pecora che porti l'allele recessivo. $5/12$





$$(AA \times Aa) = \frac{1}{8} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{12}$$

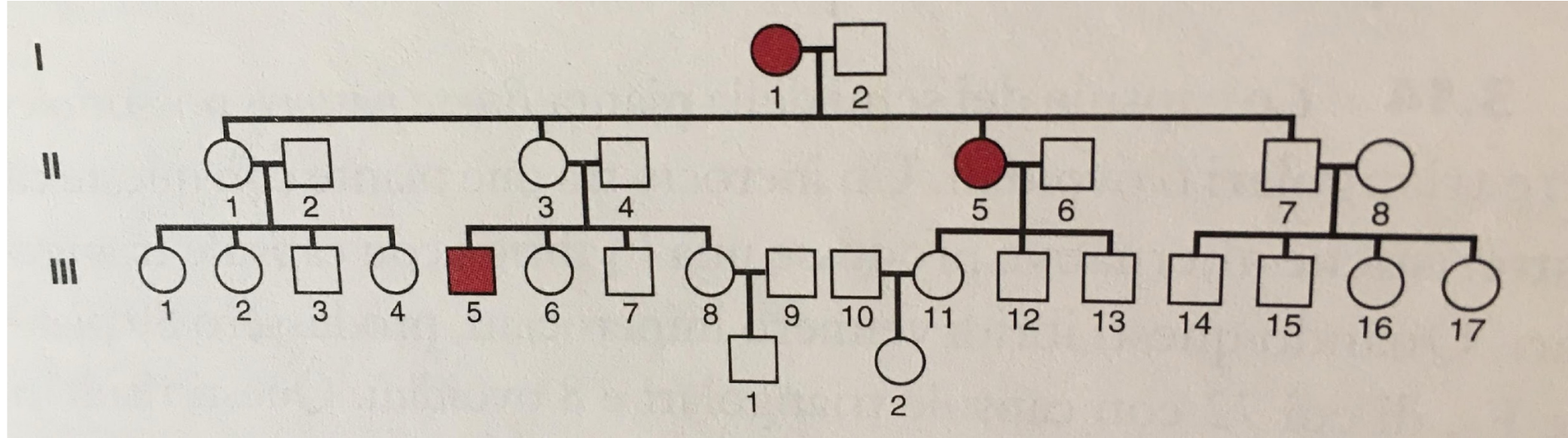
$$(Aa \times Aa) = \frac{2}{8} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{6}$$

$$(Aa \times AA) = \frac{2}{8} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{6}$$

$$\frac{1}{12} + \frac{1}{6} + \frac{1}{6} = \frac{5}{12}$$

Il seguente albero genealogico illustra l'ereditarietà di un carattere recessivo. Qual è la probabilità che la progenie dei seguenti incroci presenti il carattere?

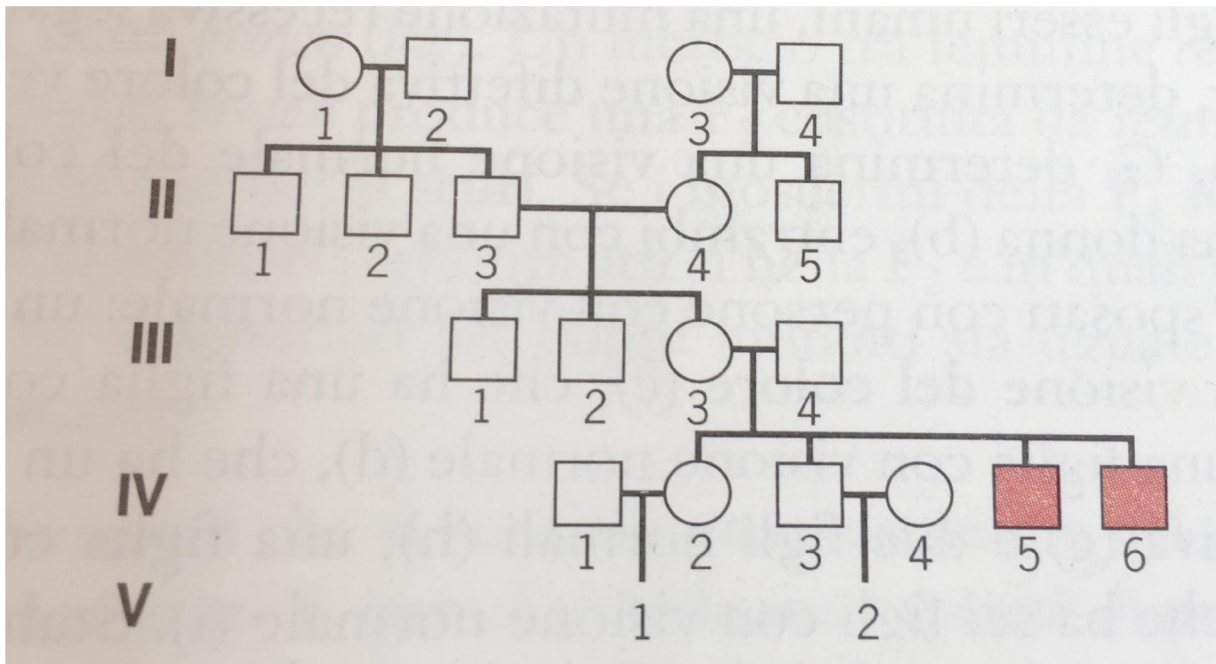
- III-1 x III-12
- III-4 x III-14
- III-6 x III-13
- IV-1 x IV-2



Risposta

- a) La probabilità che III-1 sia Aa è $\frac{1}{2}$, la probabilità che III-12 sia Aa è 1; quindi la probabilità che il figlio sia aa sarà $\frac{1}{2} \times 1 \times \frac{1}{4} = \frac{1}{8}$
- b) La probabilità che III-4 sia Aa è $\frac{1}{2}$, la probabilità che III-14 sia Aa è $\frac{1}{2}$; quindi la probabilità che il figlio sia aa sarà $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{16}$
- c) La probabilità che III-6 sia Aa è $\frac{2}{3}$, la probabilità che III-13 sia Aa è 1; quindi la probabilità che il figlio sia aa sarà $\frac{2}{3} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{6}$
- d) La probabilità che IV-1 sia Aa è $\frac{2}{3} \times \frac{1}{2}$, la probabilità che IV-2 sia Aa è $\frac{1}{2}$;
 $\frac{2}{3} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{24}$

Gli individui deficitari dell'enzima HPRT (localizzato sul cromosoma X), affetti dalla sindrome di Lesch-Nyhan, sono incapaci di controllare i loro movimenti e manifestano un incontrollabile comportamento autodistruttivo. I maschi indicati con IV-5 IV-6 nell'albero genealogico mostrato hanno la sindrome di Lesch-Nyhan. Quali sono i rischi che V-1 e V-2 ereditino questo disordine?



Risposta

III-3 deve essere portatrice eterozigote dell'allele mutante h , perché due dei suoi due figli sono affetti e lei è sana.

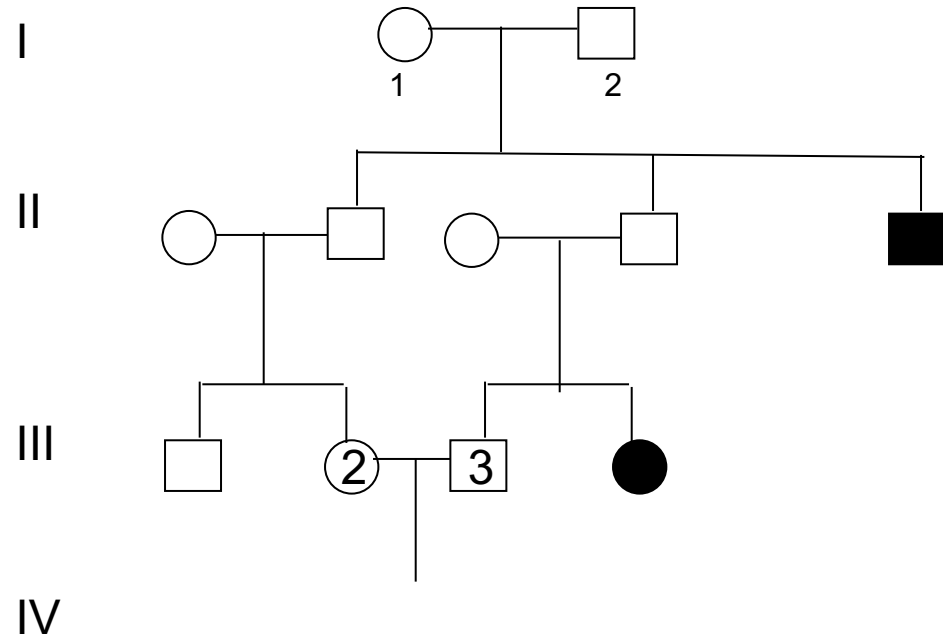
La probabilità che III-3 trasmetta l'allele h alla sua figlia IV-2 è $\frac{1}{2}$.

La probabilità che IV-2 lo trasmetta al figlio maschio ($\frac{1}{2}$) è di nuovo $\frac{1}{2}$.

Quindi il rischio che V-1 abbia la sindrome sarà $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{8}$.

Per V-2 il rischio di ereditare la sindrome è praticamente 0. Il padre IV-3 non è portatore e anche se lo fosse non trasmetterebbe l'allele mutante al figlio maschio. La madre proviene dall'esterno della famiglia.

Il gene che determina la lunghezza del pelo della capra africana Mbuza (A) è dominante rispetto all'allele per pelo lungo (a). Nel seguente pedigree, a meno che non ci siano prove del contrario, si sottintende che gli individui esterni non siano portatori. Si calcoli **la probabilità massima** che dall'incrocio tra III2 e III3 venga generata una capra portatrice di a .



$$P_{III2, Cc} = 2/3$$

$$P_{III2, CC} = 1/3$$

$$P_{III4, Cc} = 2/3$$

$$P_{III4, CC} = 1/3$$

$$II2 Cc (2/3) \times II1 CC (1) \times P_{III2 CC} (1/2) = 2/3 \times 1 \times 1/2 = 1/3$$

$$II2 Cc (2/3) \times II1 CC (1) \times P_{III2 Cc} (1/2) = 2/3 \times 1 \times 1/2 = 1/3$$

$$II2 CC (1/3) \times II1 CC (1) \times P_{III2 CC} (1) = 2/3 \times 1 \times 1/2 = 1/3$$

$$P_{III2 CC} = 2/3$$

$$P_{III2 Cc} = 1/3$$

$$P_{\max}(III2 \times III4, Cc) = P(a) + P(b) + P(c)$$

$$a) III2 CC (2/3) \times III4 Cc (2/3) \times P_{figlio Cc} (1/2) = (2/3) \times (2/3) \times (1/2) = (2/9)$$

$$b) III2 Cc (1/3) \times III4 CC (1/3) \times P_{figlio Cc} (1/2) = (1/3) \times (1/3) \times (1/2) = (1/18)$$

$$c) III2 Cc (1/3) \times III4 Cc (2/3) \times P_{figlio Cc} (1/2) = (1/3) \times (2/3) \times (1/2) = (1/9)$$

Sommando tutte le probabilità, si ottiene la P_{\max} di ottenere un eterozigote dall'incrocio III2 x III4:

$$P(III2 \times III4, figlio Cc) = 1/9 + 1/18 + 2/9 = 7/18$$