Esercizio 1

In una razza di asini dell'isola di Sumatra, tre geni che specificano:

- Colore del mantello (*M=mantello marrone; m=mantello bianco*);
- Altezza dello zoccolo (*Z=zoccolo alto; z=zoccolo basso*);
- Forma delle orecchie (*R=orecchie dritte*; *r=orecchie ricurve*).

Distano in questo modo: $d_{M-Z} = 7u.m.$ $d_{Z-R} = 15u.m.$ dove *Z/z* è il gene centrale.

Asini maschi con *mantello marrone, zoccolo alto e orecchie ricurve* sono stati incrociati con femmine con *mantello bianco, zoccolo basso e orecchie dritte*. Le femmine della **F1**, tutta identica con *mantello marrone, zoccolo alto e orecchie dritte*, sono state incrociate con maschi *triplo recessivi*.

1. Indicare i genotipi dei **parentali** e della **F1**.
2. Indicare le classi fenotipiche della **F2** e le frequenze attese in assenza di interferenza.
3. Indicare la frequenza attesa degli individui triplo recessivi nella **F2** considerando un interferenza pari a *i=0,5*.

1. Indicare i genotipi dei **parentali** e della **F1**.

7u.m 15u.m.

M Z R

$P_1 \rightarrow$ mantello marrone (M) zoccolo alto (Z) orecchie ricurve (r) ♂

$P_2 \rightarrow$ mantello bianco (m) zoccolo basso (z) orecchie dritte (R) ♀

$F_1 \rightarrow$ mantello marrone (M) zoccolo alto (Z) orecchie dritte (R)

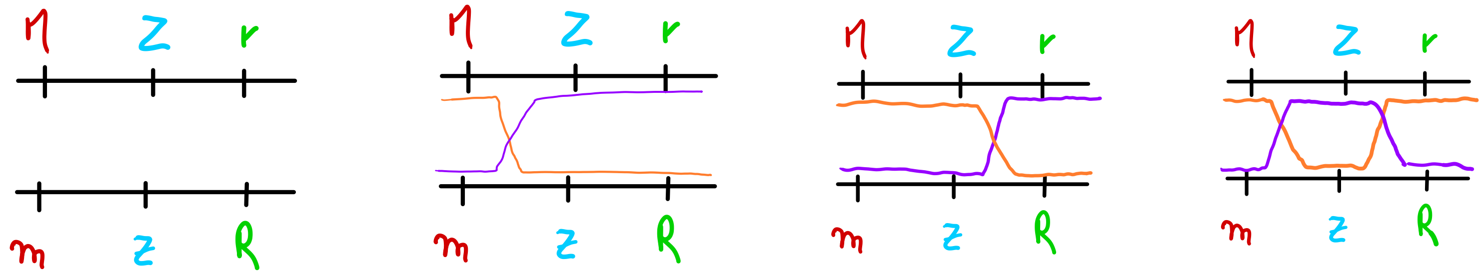
Se la F1 è tutta identica i Parentali sono omozigoti per i 3 geni, quindi possiamo scrivere i genotipi:

$$P_1 \times P_2 \rightarrow F_1 \Rightarrow \underset{P_1}{\frac{M\ Z\ r}{M\ Z\ r}} \times \underset{P_2}{\frac{m\ z\ R}{m\ z\ R}} \longrightarrow \underset{F_1}{\frac{M\ Z\ r}{m\ z\ R}}$$

$$F_1 \times \text{TRIPLO RECESSIVI} \longrightarrow \underset{F_1}{\frac{M\ Z\ r}{m\ z\ R}} \times \underset{\text{TRIPLO RECESSIVI}}{\frac{m\ z\ r}{m\ z\ r}}$$

2. Indicare le classi fenotipiche della **F2** e le frequenze attese in assenza di interferenza.

Per scrivere le classi fenotipiche della F2 consideriamo solo la F1 perché i triplo recessivi non contribuiscono:



P R1 R2 DCO

GENOTIPO	CLASSE FENOTIPICA
M Z r	P
m z R	P
M z R	R_1
m Z r	R_1
M Z R	R_2
m z r	R_2
M z r	DCO
m Z R	DCO

CALCOLIAMO LE f ATTESE in ASSENZA DI INTERFERENZA.

$i = 0 \longrightarrow cc = 1$

$$f\,DCO = f_{M-Z} \cdot f_{Z-R} \cdot c.c. = \frac{d_{M-Z}}{100} \cdot \frac{d_{Z-R}}{100} \cdot 1 =$$

$$= \frac{7}{100} \cdot \frac{15}{100} \cdot 1 = 0,07 \cdot 0,15 \cdot 1 = 0,0105$$

$$f\,R_1 = f_{M-Z} - f\,DCO = \frac{d_{M-Z}}{100} - f\,DCO = 0,07 - 0,0105 = 0,0595$$

$$f\,R_2 = f_{Z-R} - f\,DCO = 0,15 - 0,0105 = 0,1395$$

$$f\,P = 1 - (f_{DCO} + f_{R_1} + f_{R_2}) = 1 - (0,0105 + 0,0595 + 0,1395) = 0,7905$$

3. Indicare la frequenza attesa degli individui triplo recessivi nella **F2** considerando un interferenza pari a *i=0,5*.

$$i = 0,5 \longrightarrow C.C. = 1 - 0,5 = 0,5$$

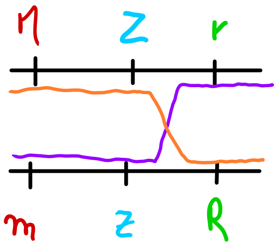
I triplo recessivi hanno genotipo: $\frac{m\ z\ r}{m\ z\ r}$ e sono i R_2.

Si deve considerare prima la f_{DCO} con il nuovo C.C.:

$$f_{DCO} = f_{M-Z} \cdot f_{Z-R} \cdot C.C. = 0,07 \cdot 0,15 \cdot 0,5 = 5,25 \cdot 10^{-3}$$

$$f_{R_2} = f_{Z-R} - f_{DCO} = 0,15 - 5,25 \cdot 10^{-3} = 0,14475$$

A questo punto sappiamo la frequenza R_2, ma si deve considerare che la madre (F1) trasmetta il cromosoma m z r. Infatti quando nella madre (F1) avviene la R2 abbiamo 2 cromosomi:



$\frac{1}{2}$ M Z R

$\frac{1}{2}$ m z r

L'altro genitore $\frac{m\ z\ r}{m\ z\ r}$ trasmette il cromosoma m z r con $P = 1$

R_2

$$f(m\ z\ r) = \frac{1}{2} \cdot f_{R_2} = \frac{1}{2} \cdot 0,14475 = 0,072$$

Esercizio 2.

Si supponga che in *Drosophila* vi siano tre coppie di alleli, *+/x*, *+/y* e *+/z*. Come i simboli mostrano ciascun gene mutante è recessivo rispetto al suo allele di tipo selvatico. Un incrocio tra femmine eterozigoti per questi tre loci e maschi di tipo selvatico dà i seguenti risultati:

Femmine	+++	1010	
Maschi	+++	30	R2
	++z	32	R1
	+y+	441	P
	+yz	1	DCO
	x++	0	DCO
	x+z	430	P
	xy+	27	R1
	xyz	39	R2

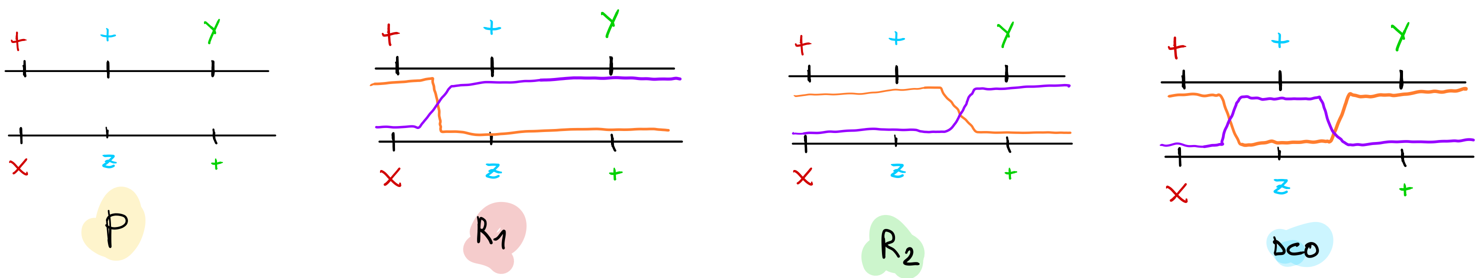
In quale cromosoma della *Drosophila* sono localizzati questi geni? Qual è la sequenza di questi geni associati nei loro cromosomi? Calcolate le distanze di mappa tra i geni ed il coefficiente di coincidenza.

I geni sono localizzati sul cromosoma X perché abbiamo una F2 con maschi con le diverse classi fenotipiche. Se i geni fossero autosomici avremmo maschi con fenotipo tutto selvatico (cromosoma del padre).

Basandoci sui P e i DCO il gene centrale è: z

$$P \rightarrow \; ♀ \; \frac{+ \;\; + \;\; y}{x \;\; z \;\; +} \times \frac{+ \;\; + \;\; +}{Y}$$

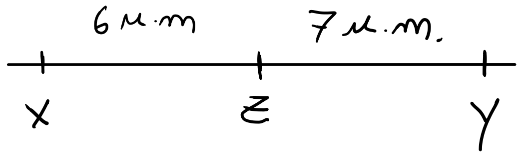
F_1 ♂ (il padre trasmette Y, quindi il fenotipo sarà determinato solo dalla madre)



$$TOT = 30 + 32 + 441 + 1 + 0 + 430 + 27 + 39 = 1000$$

$$f_{R_1} = \frac{R_1 + DCO}{TOT} = \frac{32 + 27 + 1 + 0}{1000} = 0{,}06 \rightarrow d_{x-z} = f_{R_1} \cdot 100 = 0{,}06 \cdot 100 = 6 \text{ u.m.}$$

$$f_{R_2} = \frac{R_2 + DCO}{TOT} = \frac{30 + 39 + 1 + 0}{1000} = 0{,}07 \rightarrow d_{z-y} = f_{R_2} \cdot 100 = 0{,}07 \cdot 100 = 7 \text{ u.m.}$$



$$f_{DCO\ oss} = \frac{1+0}{1000} = 0{,}001$$

$$f_{DCO\ attesi} = f_{R1} \cdot f_{R2} = 0{,}06 \cdot 0{,}07 = 0{,}0042$$

$$C.C. = \frac{f_{DCO\ oss}}{f_{DCO\ att.}} = \frac{0{,}001}{0{,}0042} = 0{,}238$$

$$i = 1 - 0{,}238 = 0{,}762$$

Esercizio 3.

Nel criceto dello Zimbabwe, tre geni associati sul **cromosoma X**, chiamati ***M, P*** e **Q** distano tra di loro nel seguente modo:

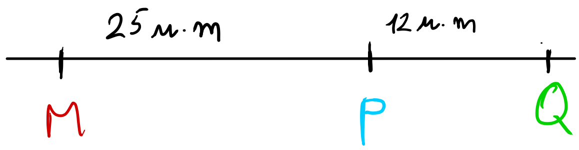
- ***M-P*** → 25u.m.
- ***P-Q*** → 12u.m.

P è il gene centrale ed ***M, P*** e **Q** sono gli **alleli selvatici**.

Criceti femmina di fenotipo ***pq*** sono stati incrociati con maschi di fenotipo ***m*** e 30 femmine selvatiche della **F1** risultante sono poi state incrociate con 30 maschi selvatici ottenendo una **F2** di 800 criceti.

1. Considerando un'interferenza pari a 0,4 quanti individui per classe fenotipica ci si aspetta di trovare nella **F2**?

2. Incrociando maschi della **F2** con fenotipo ***p*** con le femmine selvatiche della F1, quanti individui con fenotipo ***p*** ci si aspetterebbe considerando un'interferenza pari a 1?



Consideriamo le ♀ (P_1) omozigoti selvatiche per M perché poi nella F_1 consideriamo solo le femmine selvatiche, che ricevono M dalla madre.

$$♀\ \frac{M\ p\ q}{M\ p\ q} \times ♂\ \frac{m\ P\ Q}{Y} \longrightarrow ♀\ \frac{M\ p\ q}{m\ P\ Q} \times \frac{M\ P\ Q}{Y}\ ♂$$

F_1

1. Considerando un'interferenza pari a 0,4 quanti individui per classe fenotipica ci si aspetta di trovare nella **F2**?

$i = 0,4 \qquad C.C. = 1 - 0,4 = 0,6$

$f_{DCO\ oss} = f_{DCO\ att} \cdot C.C. = f_{M-P} \cdot f_{P-Q} \cdot C.C. = \frac{25\ u.m}{100} \cdot \frac{12\ u.m}{100} \cdot 0,6 = 0,018$

$f_{R_1\ oss} = f_{M-P} - f_{DCO} = \frac{25\ u.m}{100} - 0,018 = 0,232$

$f_{R_2\ oss} = f_{P-Q} - f_{DCO} = \frac{12\ u.m}{100} - 0,018 = 0,102$

$f_{P\ oss} = 1 - (0,018 + 0,232 + 0,102) = 0,648$

Come si vede dal quadrato di punnett a lato le ♀ saranno sempre selvatiche perché hanno MPQ dal padre, l'unico modo per osservare R_1, R_2 e DCO è considerare i ♂ che assumiamo essere il 50% della progenie: $♂ F_2 = \frac{1}{2} \cdot 800 = 400$

$n_P = 0,648 \cdot 400 = 259$

$n_{R_1} = 0,232 \cdot 400 = 93$

$n_{R_2} = 0,102 \cdot 400 = 41$

$n_{DCO} = 0,018 \cdot 400 = 7$

♂ / ♀		MPQ	Y
M p q	P	$\frac{MPQ}{Mpq}$	$\frac{Mpq}{Y}$
m P Q	P	$\frac{MPQ}{mPQ}$	$\frac{mPQ}{Y}$
M P Q	R_1	$\frac{MPQ}{MPQ}$	$\frac{MPQ}{Y}$
m p q	R_1	$\frac{MPQ}{mpq}$	$\frac{mpq}{Y}$
M p Q	R_2	$\frac{MPQ}{MpQ}$	$\frac{MpQ}{Y}$
m P q	R_2	$\frac{MPQ}{mPq}$	$\frac{mPq}{Y}$
M P q	DCO	$\frac{MPQ}{MPq}$	$\frac{MPq}{Y}$
m p Q	DCO	$\frac{MPQ}{mpQ}$	$\frac{mpQ}{Y}$

2. Incrociando maschi della **F2** con fenotipo ***p*** con le femmine selvatiche della F1, quanti individui con fenotipo ***p*** ci si aspetterebbe considerando un'interferenza pari a 1?

$$♂ \ \frac{MpQ}{Y} \ \times \ ♀ \ \frac{Mpq}{mPQ} \longrightarrow P(MpQ) \qquad i = 1 \qquad C.C. = 0$$

R_2

$\frac{1}{2}$ ♂ / $\frac{1}{2}$ ♀	MpQ	Y
→ Mpq (p)	$\frac{MpQ}{Mpq}$ ①	$\cancel{\frac{Mpq}{Y}}$
mPQ (p)		
MPQ (R_1)		
→ mpq (R_1)	$\frac{MpQ}{mpq}$ ②	$\cancel{\frac{mpq}{Y}}$
→ MpQ (R_2)	$\frac{MpQ}{MpQ}$ ③	$\frac{MpQ}{Y}$ ④
mPq (R_2)		
~~DCO~~		
~~DCO~~		

non lo considero perché dà pq e non solo p

non lo considero perché dà mpq e non solo p

non si verificano DCO perché i = 1

$$f_{DCO\,oss} = f_{DCO\,att} \cdot C.C. = f_{DCO\,att} \cdot 0 = 0$$

$$f_{R_1} = 0{,}25 - 0 = 0{,}25$$

$$f_{R_2} = 0{,}12 - 0 = 0{,}12$$

$$f_P = 1 - (0{,}25 + 0{,}12) = 0{,}63$$

① $$P\left(\frac{MpQ}{Mpq}\right) = \underset{\text{il padre passa } Y}{\frac{1}{2}} \cdot \underset{\text{la madre passa il cromosoma } Mpq}{\frac{1}{2}} \cdot f_P = \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot 0{,}63 = 0{,}1575$$

② $$P\left(\frac{MpQ}{mpq}\right) = \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot f_{R_1} = \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot 0{,}25 = 0{,}0625$$

④ $$P\left(\frac{MpQ}{Y}\right) = \underset{\text{la madre passa } MpQ}{\frac{1}{2}} \cdot \underset{\text{il padre passa } Y}{\frac{1}{2}} \cdot f_{R_2} = \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot 0{,}12 = 0{,}03$$

③ $$P\left(\frac{MpQ}{MpQ}\right) = \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot f_{R_2} = \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot 0{,}12 = 0{,}03$$

$$P(M \cap Q) = 0,1575 + 0,0625 + 0,03 + 0,03 = 0,28$$

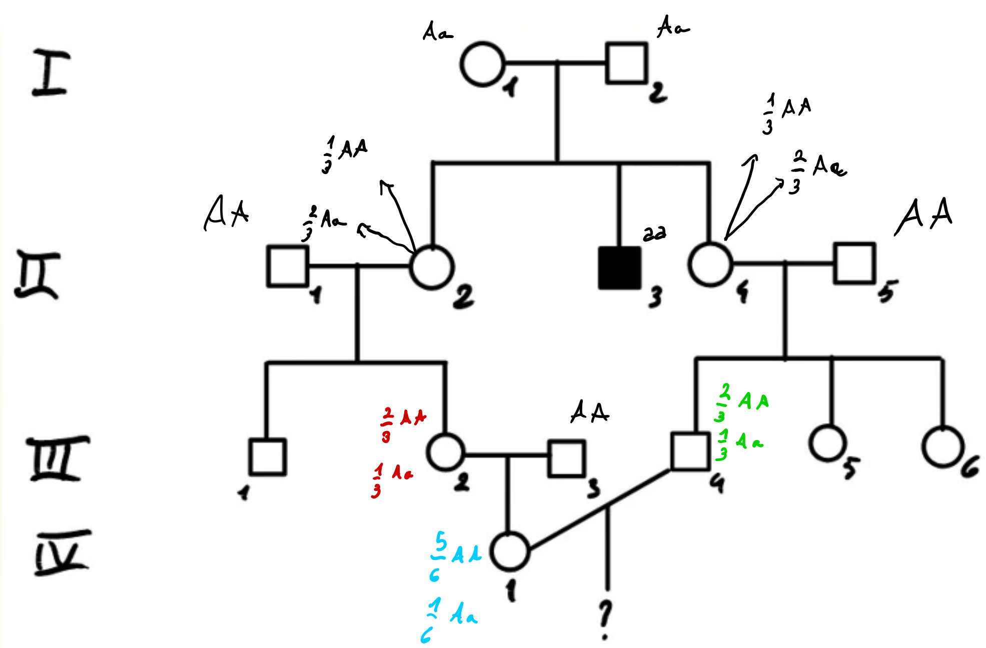
Esercizio 4

Il gene *A* che determina il colore marrone del carapace dell'armadillo a nove fasce è dominante rispetto all'allele recessivo, *a*, che determina il colore giallo.

1. Nell'albero in figura calcolare la probabilità massima che dall'incrocio IV1 e III3 venga generata una femmina portatrice dell'allele recessivo.

2. Se IV1 e III3 facessero 7 figli, calcolare la probabilità che 3 siano marroni e 4 gialli.

① $IV_1 \times III_3 \rightarrow$ ♀ Aa ?



	A	A
A	AA	AA
a	Aa	Aa

$III_2 \rightarrow II_1 \times II_2 \rightarrow$

$AA \xrightarrow{①} \frac{1}{3} AA$

$AA \xrightarrow{②} \frac{2}{3} Aa$

① $\frac{1}{3} AA$

② $\frac{2}{3} \cdot \frac{1}{2} AA \rightarrow \frac{1}{3} AA \rightarrow \frac{2}{3} AA$

② $\frac{2}{3} \cdot \frac{1}{2} Aa \rightarrow \frac{1}{3} Aa$

$IV_1 \rightarrow III_2 \times III_3 \rightarrow$

$\frac{2}{3} AA \xrightarrow{①} AA$

$\frac{1}{3} Aa \xrightarrow{②} AA$

① $\frac{2}{3} AA$

② $\frac{1}{3} Aa \cdot 1 AA \cdot \frac{1}{2} AA \rightarrow \frac{1}{6} AA$

$\frac{2}{3} + \frac{1}{6} = \frac{5}{6} AA$

$\frac{1}{3} Aa \cdot 1 AA \cdot \frac{1}{2} Aa \rightarrow \frac{1}{6} Aa$

$III_4 \rightarrow II_4 \times II_5 \rightarrow$

$\frac{1}{3} AA \xrightarrow{①} AA$

$\frac{2}{3} Aa \xrightarrow{②} AA$

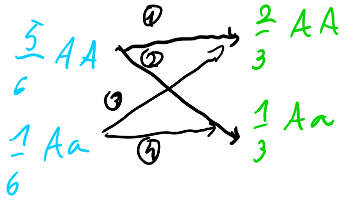
① $\frac{1}{3} AA$

② $\frac{2}{3} Aa \cdot 1 AA \cdot \frac{1}{2} AA = \frac{1}{3} AA$

$\frac{2}{3} AA$

② $\frac{2}{3} Aa \cdot AA \cdot \frac{1}{2} Aa = \frac{1}{3} Aa$

V_1 (♀ Aa) $\rightarrow IV_1 \times III_4 \rightsquigarrow$ ① ~~$\frac{5}{6}$ AA · $\frac{2}{3}$ AA · 0 Aa → 0~~



② $\frac{5}{6}$ AA · $\frac{1}{3}$ Aa · $\frac{1}{2}$ Aa $\rightarrow \frac{5}{36}$ Aa

③ $\frac{1}{6}$ Aa · $\frac{\cancel{2}}{3}$ AA · $\frac{1}{\cancel{2}}$ Aa $\rightarrow \frac{1}{18}$ Aa

④ $\frac{1}{6}$ Aa · $\frac{1}{3}$ Aa · $\frac{1}{2}$ Aa $\rightarrow \frac{1}{36}$ Aa

P(♀ Aa) = SOMMA ② ③ ④ $\cdot \underbrace{\frac{1}{2}}_{P(♀)} = \frac{5+2+1}{36} \cdot \frac{1}{2} = \frac{\cancel{8}}{\cancel{36}} \cdot \frac{1}{\cancel{2}} = \frac{1}{9}$

② $IV_1 \times III_3 \rightarrow$ 7 figli (3 marroni, 4 gialli)

P(V_1 aa) $\Rightarrow IV_1 \times III_3 \rightarrow \frac{1}{6}$ Aa · $\frac{1}{3}$ Aa · $\frac{1}{4}$ aa $\rightarrow \frac{1}{72}$ aa

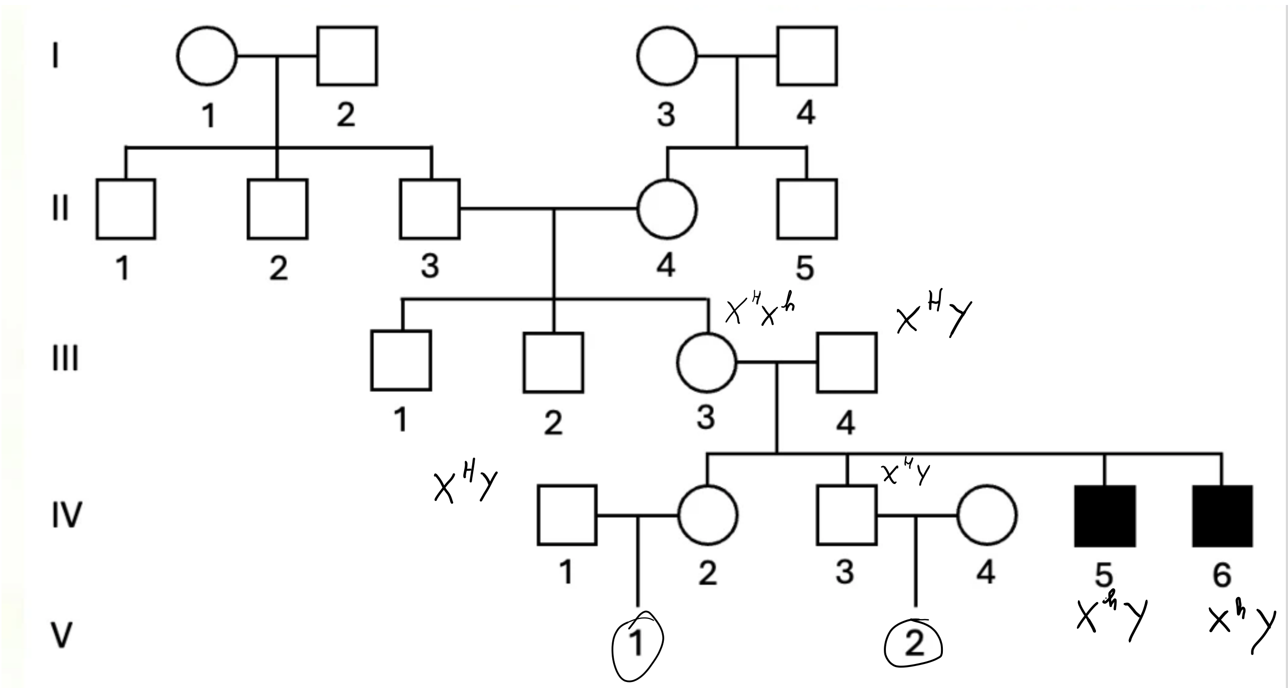
$\frac{1}{6}$ Aa $\rightsquigarrow \frac{1}{3}$ Aa

$P(A-) = 1 - \frac{1}{72} = \frac{71}{72}$

P(3 marroni e 4 gialli) $= \frac{7!}{3! \cdot 4!} \left(\frac{71}{72}\right)^3 \cdot \left(\frac{1}{72}\right)^4$

Esercizio 5.

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?



IV_2 ♀ $\longrightarrow III_3 \times III_4 \longrightarrow \frac{1}{2} X^H X^H$

$X^H X^h \quad X^H Y \qquad \frac{1}{2} X^h X^H$

	X^H	Y
X^H	$X^H X^H$	$\cancel{X^H Y}$
X^h	$X^H X^h$	$\cancel{X^h Y}$

$V_1 \rightsquigarrow IV_2 \times IV_1 \longrightarrow \frac{1}{2} X^H X^h \cdot 1 X^H Y \cdot \frac{1}{4} X^h Y \rightsquigarrow \frac{1}{8} X^h Y$

$\frac{1}{2} X^H X^H \quad X^H Y$

$\frac{1}{2} X^H X^h$

	X^H	Y
X^H	$X^H X^H$	$X^H Y$
X^h	$X^H X^h$	$X^h Y$

V_2 potrà essere malato solo se la madre è $X^H X^h$ e lui nasce ♂ $(X^h Y)$, ma non avendo informazioni su IV_1 assumiamo che sia $X^H X^H$ quindi la probabilità di avere una/un figlia/figlio malato è $\emptyset$