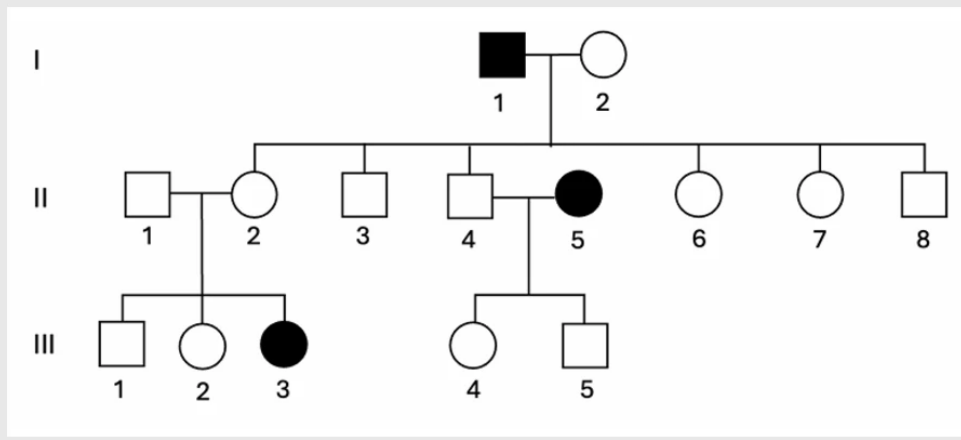


Esercizio 1.

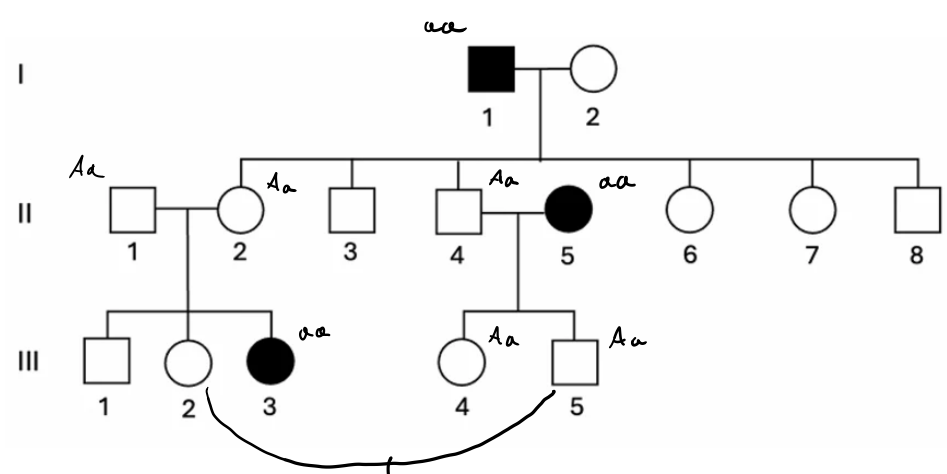
Nel seguente pedigree è indicata la trasmissione di una malattia autosomica recessiva. Calcolare:

1. La probabilità massima che dall'unione tra III2 x III5 nascano 3 figli portatori.
2. La probabilità che dall'unione tra gli individui III1 x III4 nascano 5 figli di cui: 3 sani e 2 malati.



1. La probabilità massima che dall'unione tra III2 x III5 nascano 3 figli portatori.

A → dominante  
a → recessivo



$$\text{III}_2 \rightarrow \text{II}_1 \times \text{II}_2 \rightarrow \frac{1}{3} AA \text{ e } \frac{2}{3} Aa$$

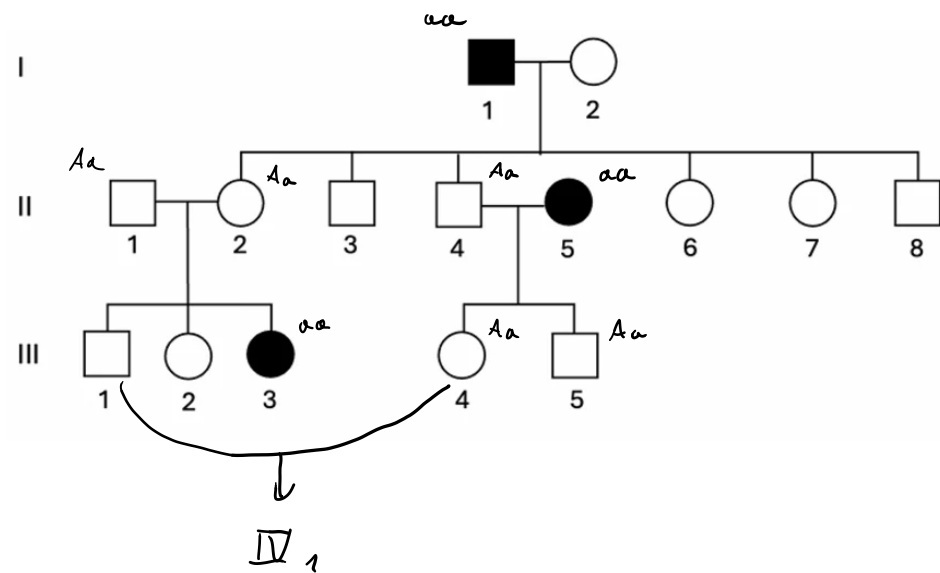
$Aa \quad Aa$

$$\text{III}_5 \rightarrow Aa$$

$$\text{IV}_1 (Aa) = \text{III}_2 \times \text{III}_5 \rightarrow \left. \begin{array}{l} \textcircled{1} \frac{1}{3} AA \cdot Aa \cdot \frac{1}{2} Aa = \frac{1}{6} Aa \\ \textcircled{2} \frac{2}{3} Aa \cdot Aa \cdot \frac{1}{2} Aa = \frac{1}{3} Aa \end{array} \right\} P(Aa) = \frac{1}{6} + \frac{1}{3} = \frac{1+2}{6} = \frac{3}{6} = \frac{1}{2}$$

$$P(3Aa) = \left(\frac{1}{2}\right)^3 = \frac{1}{8}$$

2. La probabilità che dall'unione tra gli individui III1 x III4 nascano 5 figli di cui: 3 sani e 2 malati.



$$\text{III}_1 \rightarrow \text{II}_1 \times \text{II}_2 \rightarrow \frac{1}{3} AA \text{ e } \frac{2}{3} Aa$$

$Aa \quad Aa$

$$\text{III}_4 \rightarrow Aa$$

$$P(\text{IV}_1, aa) = \underbrace{\frac{1}{3} AA}_{\frac{1}{3} AA} \times \underbrace{Aa}_{Aa} \rightarrow \frac{2}{3} Aa \cdot Aa \cdot \frac{1}{4} aa = \frac{1}{6} aa$$

$$P(\text{IV}_1, A-) = 1 - \frac{1}{6} = \frac{5}{6}$$

$$P(3 \text{ sani}, 2 \text{ malati}) = \frac{5!}{3! \cdot 2!} \cdot \left(\frac{1}{6}\right)^2 \cdot \left(\frac{5}{6}\right)^3$$

Esercizio 2.

Ratti femmine con **orecchie dritte, code arricciate e mantello bianco** sono incrociate con ratti maschi con **orecchie piegate, code lisce e mantello nero**.

La **F1** tutta identica, costituita da roditori con **orecchie dritte, code lisce e mantello nero**, è stata incrociata con **ratti triplo recessivi** dando origine alle seguenti classi fenotipiche della F2:

Orecchie piegate, code lisce, mantello bianco	120
Orecchie dritte, code arricciate, mantello bianco	525
Orecchie piegate, code arricciate, mantello nero	112
Orecchie dritte, code arricciate, mantello nero	110
Orecchie piegate code lisce mantello nero	518
Orecchie dritte, code lisce, mantello bianco	132

1. Si determini come sono associati i geni nei parentali, l'ordine dei geni, le distanze di mappa e l'eventuale interferenza.
2. Che percentuale di individui con **code arricciate, orecchie dritte e mantello bianco** ci si aspetta di ottenere incrociando i ratti della F2 (già posseduti) con **code arricciate, orecchie dritte e mantello nero** con ratti triplo recessivi, considerando l'interferenza uguale a 1.

1. Si determini come sono associati i geni nei parentali, l'ordine dei geni, le distanze di mappa e l'eventuale interferenza.

F<sub>1</sub> → orecchie dritte, code lisce, mantello nero  
O C M

P<sub>1</sub> → ♀ → orecchie dritte, code arricciate, mantello bianco  
O/O E/E m/m

P<sub>2</sub> → ♂ → orecchie piegate, code liscia, mantello nero  
o/o C/C M/M

Il genotipo della F1 sarà:  $\frac{O \ C \ m}{o \ C \ M}$

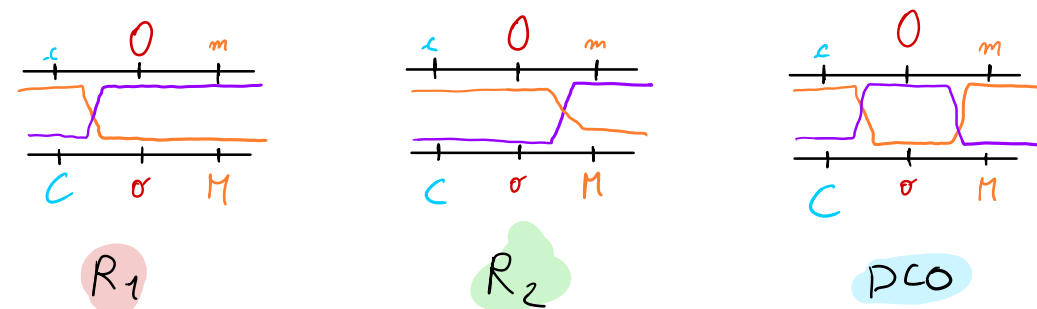
F1 × triplo recessivo →  $\frac{O \ C \ m}{o \ C \ M} \times \frac{o \ c \ m}{o \ c \ m}$

Concludiamo che **CM** sono in ASSOCIAZIONE tra loro e in REPULSIONE con **O**

Nella tabella sotto riuniamo i genotipi e teoriamo i DCO mancanti

Orecchie piegate, code lisce, mantello bianco	120	R <sub>2</sub>	σ	C	m
Orecchie dritte, code arricciate, mantello bianco	525	P <sub>1</sub>	O	c	m
Orecchie piegate, code arricciate, mantello nero	112	R <sub>1</sub>	σ	c	M
Orecchie dritte, code arricciate, mantello nero	110	R <sub>2</sub>	O	c	M
Orecchie piegate code lisce mantello nero	518	P <sub>2</sub>	σ	C	M
Orecchie dritte, code lisce, mantello bianco	132	R <sub>1</sub>	O	C	m
Orecchie dritte, code lisce, mantello nero	∅	DCO	O	C	M
Orecchie piegate, code arricciate, mantello bianco	∅	DCO	σ	c	m

Possiamo dire che O è il **GENE CENTRALE**

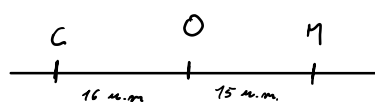


Determiniamo le distanze di mappa:

$$\text{TOT individui} = 120 + 525 + 112 + 110 + 518 + 132 = 1517$$

$$f_{R_1} = \frac{n^{\circ} R_1 + n^{\circ} DCO}{\text{TOT}} = \frac{112 + 132}{1517} = 0,16 \rightarrow d_{C-O} = 0,16 \cdot 100 = 16 \mu.m.$$

$$f_{R_2} = \frac{n^{\circ} R_2 + n^{\circ} DCO}{\text{TOT}} = \frac{120 + 110}{1517} = 0,15 \rightarrow d_{O-M} = 0,15 \cdot 100 = 15 \mu.m.$$



$$c.c. = \frac{f_{DCO osservati}}{f_{DCO attesi}} = \frac{0}{0,024} = \emptyset \quad \chi = 1 - 0 = 1$$

$$f_{DCO osservati} = \frac{n^{\circ} DCO}{\text{TOT}} = \frac{0 + 0}{1517} = 0$$

$$f_{DCO attesi} = f_{R_1} \cdot f_{R_2} = 0,16 \cdot 0,15 = 0,024$$

2. Che percentuale di individui di **code arricciate, orecchie dritte e mantello bianco** ci si aspetta di ottenere incrociando i ratti della F2 (già posseduti) con **code arricciate, orecchie dritte e mantello nero** con ratti triplo recessivi, considerando l'interferenza uguale a 1.

code arricciate, orecchie dritte, mantello bianco  $\rightarrow$  ?  
 $\begin{matrix} l & o & m \end{matrix}$

INCROCIO: code arricciate, orecchie dritte, mantello nero  $\otimes$   $\begin{matrix} l & o & m \end{matrix}$   
 $\begin{matrix} l & o & M \end{matrix}$

$$\frac{\begin{matrix} l & o & M \\ l & o & m \end{matrix}}{\otimes} \frac{\begin{matrix} l & o & m \\ l & o & m \end{matrix}}$$

Nella tabella mancano i DCO perché  $i=1$

$\frac{1}{2}$ $\frac{1}{2}$	$i$	$\begin{matrix} l & o & m \end{matrix}$
$\begin{matrix} l & o & M \\ l & o & m \end{matrix}$	P	
$\begin{matrix} l & o & m \\ l & o & m \end{matrix}$	P	
$\begin{matrix} l & o & m \\ l & o & m \end{matrix}$	$R_1$	
$\begin{matrix} l & o & M \\ l & o & m \end{matrix}$	$R_2$	
$\begin{matrix} l & o & m \\ l & o & m \end{matrix}$	$R_3$	$\frac{\begin{matrix} l & o & m \\ l & o & m \end{matrix}}$
$\begin{matrix} l & o & M \\ l & o & m \end{matrix}$	$R_4$	

INDIVIDUI DI INTERESSE  $\rightarrow$

$$P\left(\frac{\begin{matrix} l & o & m \\ l & o & m \end{matrix}}{\begin{matrix} l & o & m \\ l & o & m \end{matrix}}\right) = \frac{1}{2} \cdot 1 \cdot f_{R_2} = \frac{1}{2} \cdot 1 \cdot 0,15 = 0,075$$

### Esercizio 3.

Gli aschi prodotti dalla meiosi di *Neurospora crassa* derivanti dall'incrocio

$+++ \times fa\ ci\ le$

sono rappresentati nella tabella sotto.

A	B	C	D	E	Classi
fa ci le	fa ci le	fa ++	fa ci +	fa ci +	Spore
fa ci le	+ ci +	fa ++	+ ci le	++ le	
+++	fa + le	+ ci le	fa ++	fa ci +	
+++	+++	+ ci le	++ le	++ le	
36	14	32	16	2	N. aschi

- Indicare quali sono i geni associati, le distanze di mappa tra i geni associati e le distanze dei geni dal centromero.
- Schematizzare gli scambi che originano la tetrade B e la tetrade D.

### SVOLGIMENTO

- Indicare quali sono i geni associati, le distanze di mappa tra i geni associati e le distanze dei geni dal centromero.

$+++ \otimes fa\ ci\ le$

GENI	DP	NDP	T
fa - ci	A, E $36 + 2 = 38$	C, 32	B, D $14 + 16 = 30$
fa - le	A, B $36 + 14 = 50$	C, D, E $32 + 16 + 2 = 50$	$\emptyset$
ci - le	A, C $36 + 32 = 68$	E 2	B, D, $14 + 16 = 30$

fa - ci  $\rightarrow DP \approx NDP \rightarrow$  i geni non sono associati

fa - le  $\rightarrow DP = NDP \rightarrow$  i geni non sono associati

ci - le  $\rightarrow DP \gg NDP \rightarrow$  i geni sono associati

$$TOT = 36 + 14 + 32 + 16 + 2 = 100$$

$$d_{ci-le} = \frac{NDP + \frac{1}{2}T}{TOT} \cdot 100 = \frac{2 + \frac{1}{2}(30)}{100} \cdot 100 = 17 \text{ u.m.}$$

A	B	C	D	E	Classi
fa ci le	fa ci le	fa ++	fa ci +	fa ci +	Spore
fa ci le	+ ci +	fa ++	+ ci le	++ le	
+++	fa + le	+ ci le	fa ++	fa ci +	
+++	+++	+ ci le	++ le	++ le	

$M_1 M_1 M_1$

$M_2 M_1 M_2$

$M_1 M_1 M_1$

$M_2 M_1 M_2$

$M_2 M_2 M_2$

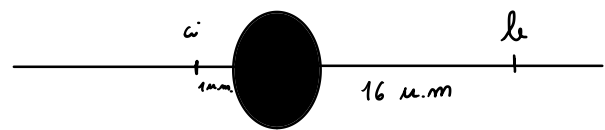
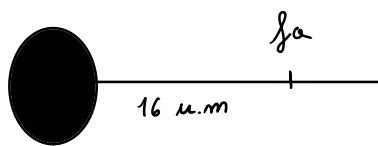
$$d_{c-fa} = \frac{\frac{1}{2} (n \cdot M_2 fa)}{TOT} \cdot 100 = \frac{\frac{1}{2} (B+D+E)}{100} \cdot 100 = \frac{1}{2} (14+16+2) = 16 \mu.m$$

$$d_{c-a} = \frac{\frac{1}{2} (n \cdot M_2 a)}{TOT} \cdot 100 = \frac{\frac{1}{2} (E)}{100} \cdot 100 = \frac{1}{2} \cdot 2 = 1 \mu.m$$

$$d_{c-le} = \frac{\frac{1}{2} (n \cdot M_2 le)}{TOT} \cdot 100 = \frac{\frac{1}{2} (B+D+E)}{100} \cdot 100 = \frac{1}{2} (14+16+2) = 16 \mu.m$$

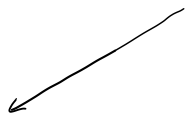
$d_{c-le} + d_{c-a} = 16 + 1 = 17 \mu.m = \overbrace{17 \mu.m}^{d_{ci-le}}$  → i geni sono da parti opposte rispetto a C

$d_{c-le} - d_{c-a} = 16 - 1 = 15 \mu.m \neq \overbrace{17 \mu.m}^{d_{a-le}}$

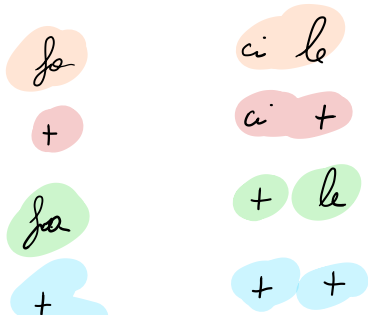


2. Schematizzare gli scambi che originano la tetrate B e la tetrate D.

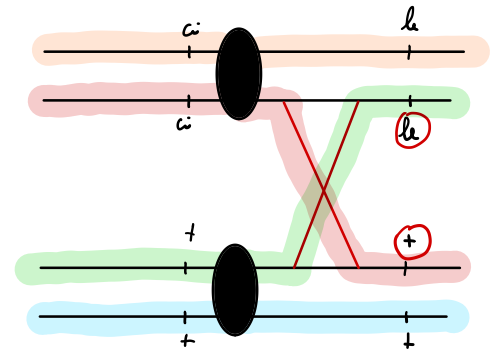
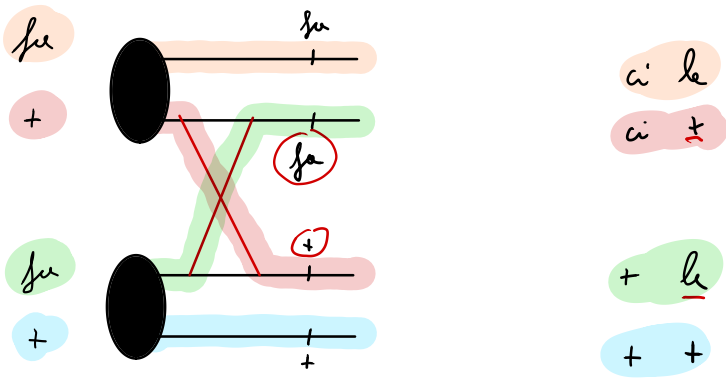
PARENTAGI → +++ ⊗ fa ci le



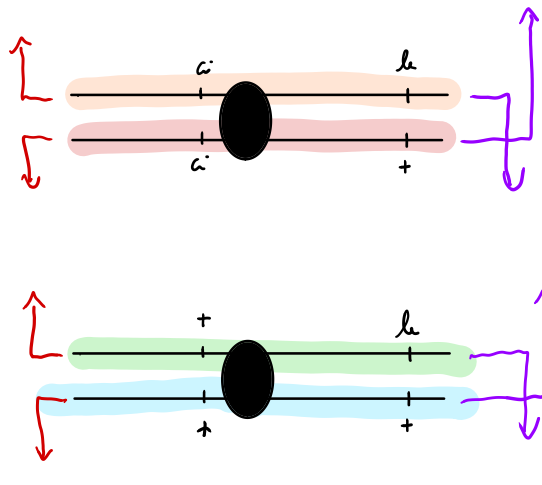
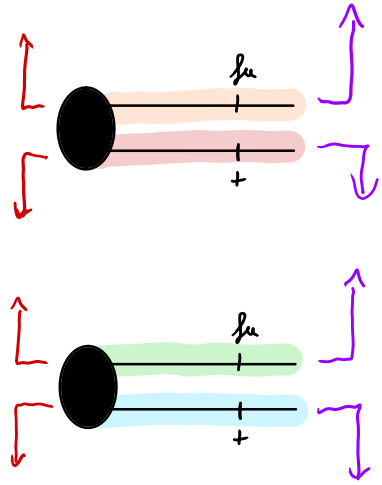
TETRADE B



B	D
fa ci le	fa ci +
+ ci +	+ ci le
fa + le	fa + +
+++	++ le



↓ M1

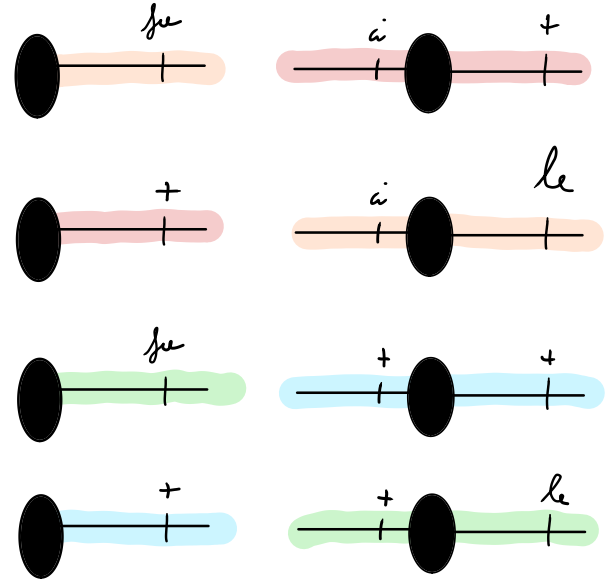
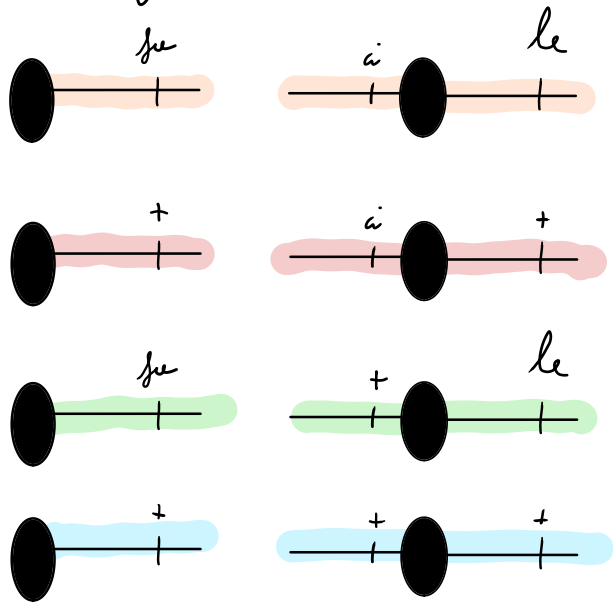


M2 B

M2 D

B	D
fa ci le	fa ci +
+ ci +	+ ci le
fa + le	fa + +
+ + +	+ + le

Le tetrade B e D si originano dagli stessi scambi, ma diverse segregazione in M2



### Esercizio 4 - conok 3.

In un esperimento di trasduzione generalizzata i fagi vengono raccolti da un ceppo donatore di *E. coli* di genotipo:  $phe^+ gly^+ thr^+$ . Questi vengono usati per trasdurre un ceppo di *E. coli* ricevente di genotipo:  $phe^- gly^- thr^-$ .

La popolazione di batteri trasdotti viene piastrata su un terreno contenente glicina e fenilalanina; da questo piastramento si ottengono 400 colonie. Delle 400 colonie nessuna cresce su un terreno minimo, 100 crescono su un terreno minimo con l'aggiunta di fenilalanina senza glicina e 48 crescono su un terreno minimo con glicina (senza fenilalanina).

- Indicare i genotipi delle colonie ottenute
- Costruire la mappa genica e calcolare le frequenze di co-trasduzione.

#### SVOLGIMENTO.

- Indicare i genotipi delle colonie ottenute

INCROCIO:

DONATORE  $phe^+ gly^+ thr^+$   $\otimes$   $phe^- gly^- thr^-$  RICEVENTE

Le 400 colonie sono cresciute tutte su un terreno minimo con l'aggiunta di  $phe$  e  $gly$ , ma senza  $thr$ . Quindi le 400 colonie sono  $thr^+$  perché non lo richiedono dall'esterno.

Per determinare i genotipi dobbiamo fare riferimento al testo:

→ nessuna delle 400 colonie cresce su terreno minimo →  $\emptyset phe^+ gly^+ thr^+$ , cioè nessuna colonia è in grado di vivere sintetizzando da sé  $phe$  e  $gly$

→ 100 crescono su terreno minimo con  $phe$ , senza  $gly$  → 100  $phe^- gly^+ thr^+$

→ 48 crescono su terreno minimo con  $gly$  → 48  $phe^+ gly^- thr^+$

→ Le restanti colonie hanno genotipo  $phe^- gly^- thr^+$  → 252  $phe^- gly^- thr^+$

RICAPITOLANDO

$\emptyset \rightarrow phe^+ gly^+ thr^+$   
100  $\rightarrow phe^- gly^+ thr^+$   
48  $\rightarrow phe^+ gly^- thr^+$   
252  $\rightarrow phe^- gly^- thr^+$

- Costruire la mappa genica e calcolare le frequenze di co-trasduzione.

La prima cosa da fare è determinare l'ordine dei geni. Per farlo si calcolano le FREQUENZE DI CO-TRASDUZIONE tra il gene per cui sto facendo la selezione ( $thr$ ) e gli altri due geni:

FREQUENZE DI CO-TRASDUZIONE:

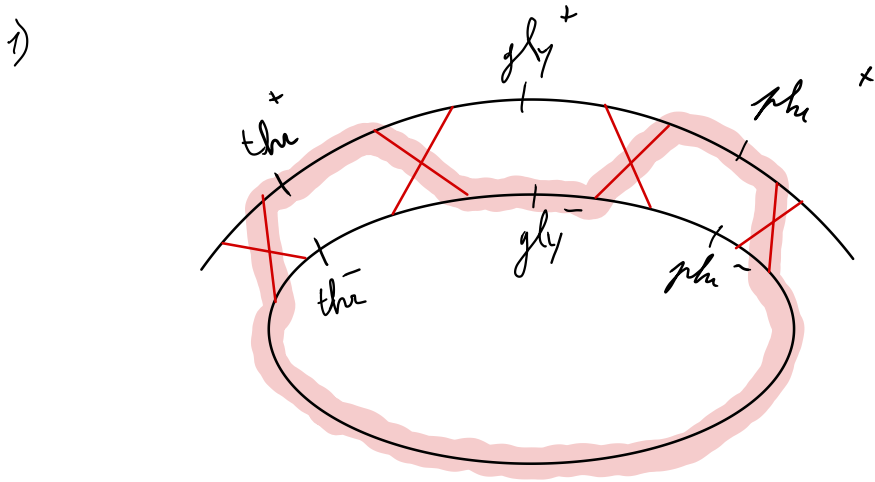
$$f_{thr^+ - phe^+} = \frac{n^{\circ} \text{colonie } thr^+ - phe^+}{TOT} = \frac{0 + 48}{400} = 0,12 \rightarrow 12\%$$

$$f_{thr^+ - gly^+} = \frac{n^{\circ} \text{colonie } thr^+ - gly^+}{TOT} = \frac{0 + 100}{400} = 0,25 \rightarrow 25\%$$

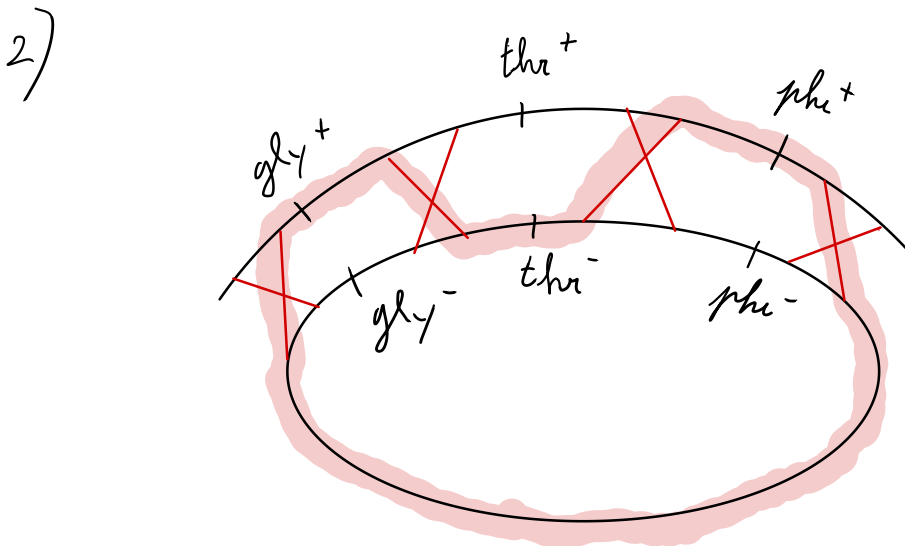
Da queste frequenze deduciamo che: *thr* è più vicino a *gly* (25%) che a *phe* (12%). Da questi dati possiamo avere che *thr* è più lontano da *phe* in 2 modi:

- 1)  $\overline{\text{thr}} \text{ gly} \text{ phe}$
- 2)  $\text{gly thr} \text{ phe}$

A questo punto rovestiamo le due ipotesi e vediamo con 4 scambi cosa si origina:

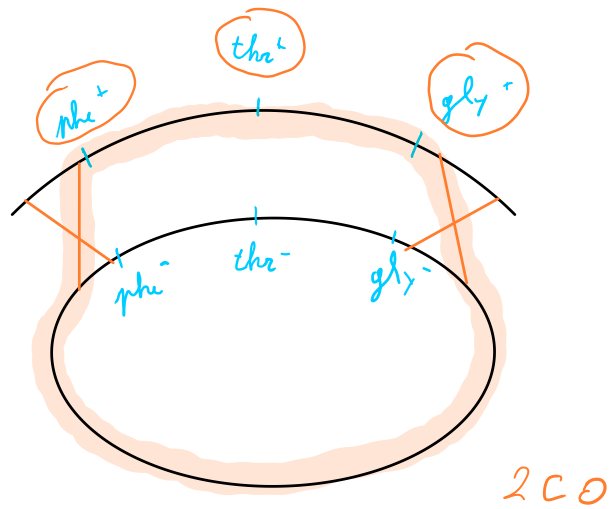


$\text{thr}^+ \text{ gly}^- \text{ phe}^+ \rightarrow 48$  (non è la classe meno frequente)



$\text{gly}^+ \text{ thr}^- \text{ phe}^+ \rightarrow$  non li ho selezionati

A questo punto posso o considerare la seconda possibilità meno probabile che prevede 2 crossing over solo sulla seconda ipotesi perché la 1<sup>a</sup> posso scartarla perché con 4 crossing-over mi dà un genotipo più frequente:



*thr* → è il gene centrale.

Esercizio 4 - canole 2.

È stato allestito un esperimento di trasduzione a tre marcatori in *Salmonella typhimurium* utilizzando il batteriofago P22. L'incrocio è:

- Ricevente:  $arg^- leu^- his^-$
- Donatore:  $arg^+ leu^+ his^+$

Si selezionano 1000 trasductanti  $arg^+$  e si selezionano su diversi terreni selettivi mediante replica di piastra. Si ottengono i seguenti risultati:

$arg^+ leu^- his^-$	585
$arg^+ leu^- his^+$	300
$arg^+ leu^+ his^+$	114
$arg^+ leu^+ his^-$	1

1. Determinare le frequenze di co-trasduzione.
2. Quale è l'ordine dei 3 marcatori?

SOLUZIONE

1. Determinare le frequenze di co-trasduzione.

$$f_{\text{co-trasduzione } arg-leu} = \frac{n \cdot arg^+ leu^+}{TOT} = \frac{114 + 1}{1000} = 0,115 \rightarrow 11,5\%$$

*arg<sup>+</sup> leu<sup>+</sup>  
arg<sup>-</sup> leu<sup>-</sup>*

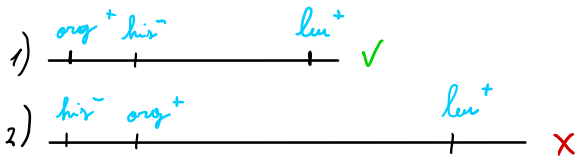
$$f_{\text{co-trasduzione } arg-his} = \frac{n \cdot arg^+ his^+}{TOT} = \frac{300 + 114}{1000} = 0,414 \rightarrow 41,4\%$$

*arg<sup>+</sup> his<sup>+</sup>  
arg<sup>-</sup> his<sup>-</sup>*

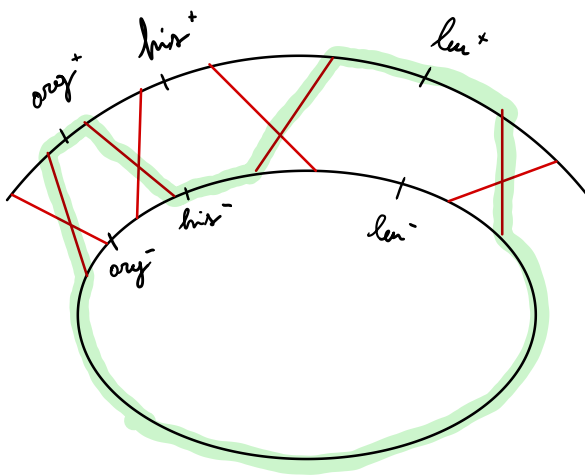
*arg-his sono più vicini rispetto a arg-leu*

2. Quale è l'ordine dei 3 marcatori?

2 IPOTESI per avere:  $arg^+ leu^+ his^-$



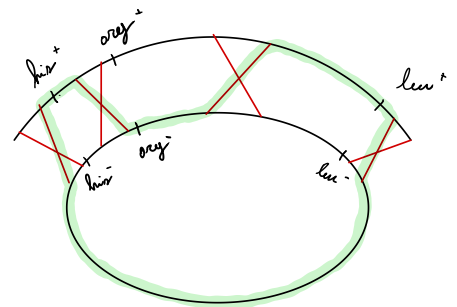
IPOTESI 1:



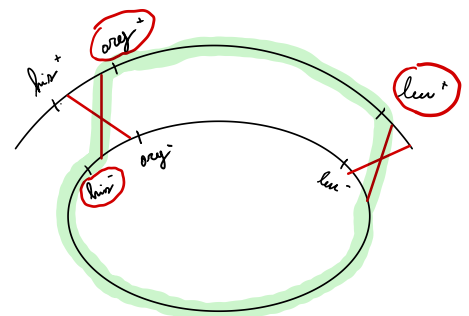
$arg^+ his^- leu^+$  ✓

HIS al CENTRO

IPOTESI 2:



$his^+ arg^- leu^+ \rightarrow$  non selezionati ✗



$his^+ arg^- leu^+$  con solo 2 crossing-over ✗