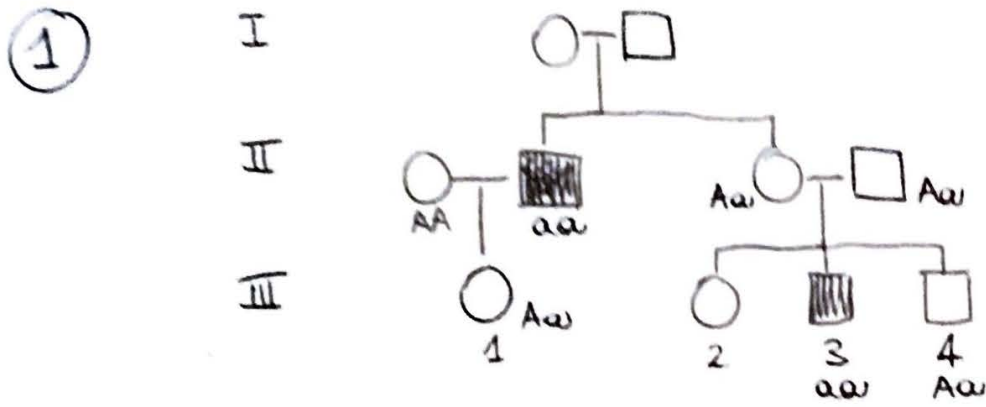


ESERCIZI SVOLTI IL 5/06/18



Pedigree di famiglia con forma rara di cecità ai colori dovuta a mutazione recessiva su chr 19.

Qual è la probabilità che dall'incrocio III1 e III4 nascano 3 figli malati ed uno sano?

- EREDITARIETÀ AUTOSOMICA RECESSIVA

- PROBABILITÀ DI AVERE UN FIGLIO MALATO:

$$P = \underset{\substack{\uparrow \\ \text{P che III1} \\ \text{sia eterozigote}}}{1} \times \underset{\substack{\uparrow \\ \text{P che III4} \\ \text{sia eterozigote}}}{\frac{2}{3}} \times \underset{\substack{\uparrow \\ \text{P di avere} \\ \text{un figlio aa} \\ \text{da III1} \times \text{III4}}}{\frac{1}{4}} = \frac{1}{6}$$

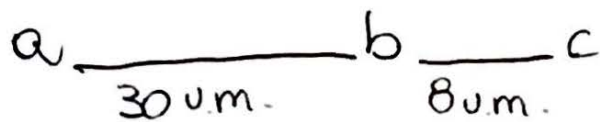
- PROBABILITÀ DI AVERE UN FIGLIO SANO:

$$P = 1 - \frac{1}{6} = \frac{5}{6}$$

- PROBABILITÀ DI AVERE 3 FIGLI MALATI e 1 SANO:

$$\left[\frac{4!}{(3! 1!)} \right] \left(\frac{1}{6} \right)^3 \left(\frac{5}{6} \right)^1$$

② In *Drosophila*, tre geni autosomici sono così rappresentati



Quando femmine $a^+b^+c^+/abc$ vengono incrociate con maschi abc/abc , Indicare il n° di moscerini per le classi indicate, assumendo un totale di 4500 moscerini e una interferenza del 20%.

P $a^+b^+c^+$
 abc

$$DR = 0,3 \times 0,08 = 0,024 \times \overset{\text{coeff. di conc.}}{0,8} = 0,019$$

$$SR.I = 0,3 - 0,019 = 0,281$$

$$SR.II = 0,08 - 0,019 = 0,061$$

$$P = 1 - 0,019 - 0,281 - 0,061 = 0,639 \cong 0,64$$

SR.I a^+bc
 ab^+c^+

$$n^{\circ} P \Rightarrow 4500 : 100 = x : 64$$

$$x = \frac{64 \cdot 4500}{100} = 2880 \begin{matrix} \nearrow 1440 a^+b^+c^+ \\ \downarrow 1440 abc \end{matrix}$$

SR.II a^+b^+c
 abc^+

$$n^{\circ} SR.I \Rightarrow \frac{28 \cdot 4500}{100} = 1260 \begin{matrix} \nearrow 630 a^+bc \\ \downarrow 630 abc^+ \end{matrix}$$

$$n^{\circ} SR.II \Rightarrow \frac{6 \cdot 4500}{100} = 270 \begin{matrix} \nearrow 135 a^+b^+c \\ \downarrow 135 abc^+ \end{matrix}$$

DR. a^+bc^+
 ab^+c

$$n^{\circ} DR \Rightarrow \frac{2 \cdot 4500}{100} = 90 \begin{matrix} \nearrow 45 a^+bc^+ \\ \downarrow 45 ab^+c \end{matrix}$$

③ Una malattia metabolica nell'uomo è causata da un gene autosomico recessivo. Se la freq. dei malati è $1/10000$ qual è la probabilità che due individui sani, presi a caso dalla popolazione, abbiano un figlio malato?

$$q^2 = 0,0001 \Rightarrow q = 0,01$$

$$p = 1 - q = 0,99$$

$$2pq = 0,0198$$

$$P = \frac{1}{4} \cdot \left(\frac{2pq}{2pq + p^2} \right)^2$$

↑

P di avere
figlio malato
da due eterozigoti

④ In un sistema di trasduzione generalizzata che usa il fago P1, il donatore è $met^+ pur^+ thi^-$, il ricevente è $met^- pur^- thi^+$. L'allele del donatore met^+ viene selezionato dopo la trasduzione e 80 trasdotti met^+ sono esaminati per gli altri alleli, con i seguenti risultati:

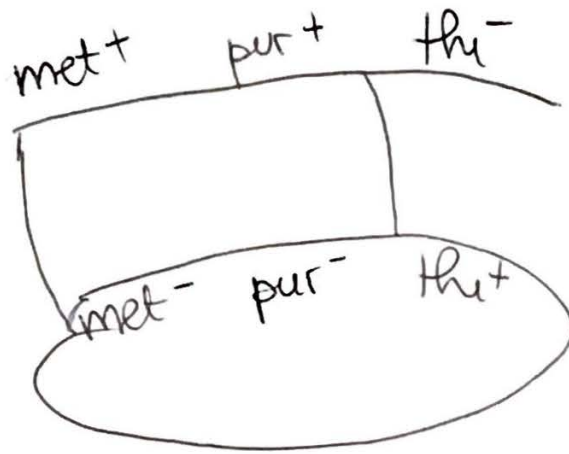
$pur^+ thi^+$	2
$pur^+ thi^-$	15
$pur^- thi^+$	45
$pur^- thi^-$	18

- ordine dei geni?
- freq. cotrasd. met e pur
- freq. cotrasd. met e thi.

• Per verificare l'ordine solo classe meno rappresentata e controllo e per ottenerla riesco a operare 4 scambi:

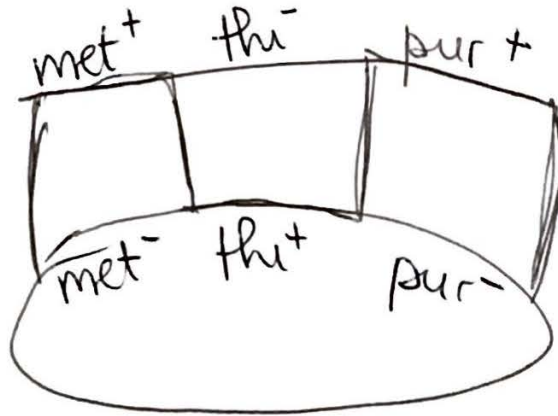
1^a prova

NON È QUESTO
perchè ottengo
met⁺ pur⁺ thu⁺ con soli
due scambi



2^a prova

L'ordine dei
geni è:
met - thu - pur



• $f_{\text{CORR}}_{\text{met-pur}} = \frac{2 + 15}{80}$ ← prendo le due classi con pur⁺

• $f_{\text{CORR}}_{\text{met-thu}} = \frac{15 + 18}{80}$ ← prendo le due classi con thu⁻

↑ totale trascritti

⑤ Da un incrocio di Neurospora $ab \times ++$ si ottengono i seguenti aschi. Costruire mappa che includa centromero e le distanze dei geni.

ab	ab	ab	a+	a+
ab	a+	+b	+b	+b
++	++	++	+b	++
++	+b	a+	a+	ab
69	10	18	1	2
DP	T	T	DNP	T
M1 M1	M1 M2	M2 M1	M2 M2	M2 M2

$$d_{a-\text{centro}} = \left(\frac{18 + 1 + 2}{100} \right) \frac{1}{2} = 0,105 \Rightarrow 10,5 \text{ u.m.}$$

$$d_{b-\text{centro}} = \left(\frac{10 + 1 + 2}{100} \right) \frac{1}{2} = 0,065 \Rightarrow 6,5 \text{ u.m.}$$

$$d_{a-b} = \frac{\text{DNP} + 1/2 \text{T}}{\text{TOT}} = \frac{1 + 15}{100} = 0,16 \Rightarrow 16 \text{ u.m.}$$



⑥ Sono noti 6 mutanti puntiformi che risiedono in tre cistroni. Indicare quali geni sono presenti nei tre cistroni e completare la tabella in cui + = COMPLEMENTAZIONE e 0 = NON COMPLEMENTAZIONE

	1	2	3	4	5	6	
1	0	+	+	+	+	0	1° cist.; 1-6
2	+	0	+	+	0		2° " 2-5
3	+	+	0	0			3° " 3-4
4	+	+	0				
5	+	0					
6	0						

⑦ Due dei tre geni a, b, c sono associati; il terzo associa in maniera indipendente ed è strettamente associato al centromero. Analizzare le tetraadi non ordinate prodotte dall'incrocio (abc) x (+++). Stabilire quali sono i geni associati e calcolare la loro distanza di mappa.

abc	a+c	ab+	a++	abc
abc	a+c	+b+	+++	+b+
+++	+b+	a+c	abc	a+c
+++	+b+	+c	+bc	+++
70	64	37	41	43

	DP	DNP	T
ab	70	64	37+41+43=121
bc	70+41=111	64+37=101	43
ac	70+64+43=177	0	37+41=78

$ab \text{ DP} \approx \text{DNP}$
 $bc \text{ DP} \approx \text{DNP}$
 $ac \text{ DP} \gg \text{DNP}$

A e C sono associati

$\text{Dist A-C} = \frac{\text{DNP} + 1/2 \text{T}}{\text{TOT}} = \frac{0 + 39}{255} = 0,15 \Rightarrow 15 \text{ u.m.}$