

CORSO INTEGRATO DI GENETICA

A.A. 2007-2008

15 novembre 2007

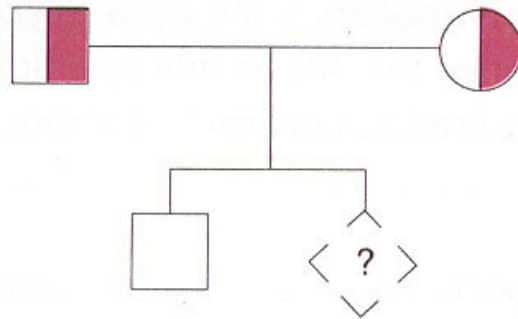
dott.ssa E. Trabetti

Lezioni 37-38

ESERCIZI

(1) Una coppia sarda di rivolge a voi per una consulenza genetica poiché, nel corso di uno screening di popolazione, entrambi i partner sono risultati portatori di b-talassemia. La coppia ha già avuto un figlio sano e non portatore. La signora è incinta e vorrebbe sapere se il feto è affetto. Tutti membri di questa famiglia sono stati sottoposti ad analisi del DNA per determinare un polimorfismo al 5' del gene della b-talassemia (gene per)

ottenendo il seguente risultato:



Il feto è affetto?



(2) Considerate un incrocio tra due individui con i seguenti genotipi (tutti i loci segregano indipendentemente):

femmina maschio
AaBbCCDdEE (x) AABbCcDdEe

- a) Qual è la probabilità che un qualsiasi gamete femminile sia AbCdE?
- b) Qual è la probabilità che un qualsiasi zigote sia EE?
- c) Qual è la probabilità che un qualsiasi zigote sia AabbCddEE?
- d) Qual è la probabilità che un qualsiasi zigote sia omozigote in tutti i loci?

(3) Assumete che avere le fossette sia un carattere autosomico dominante. Supponete che in una famiglia entrambi i genitori e il figlio abbiano le fossette, mentre la figlia no.

Disegnate il pedigree e attribuite il genotipo ai membri di questa famiglia.

(4) Nell'uomo i genotipi DD e Dd sono fenotipicamente Rh positivi (Rh+), mentre i genotipi dd sono Rh negativi (Rh-).

Se un uomo Rh+ e una donna Rh- hanno un figlio Rh- quale dovrebbe essere il genotipo dell'uomo?

Se un uomo Rh+ e una donna Rh- hanno sei figli, tutti Rh+, quale dovrebbe essere il genotipo dell'uomo?

(5) Assumete che il colore degli occhi e il colore dei capelli siano caratteri monogenici, determinati da geni che segregano indipendentemente. I fenotipi mostrano i seguenti rapporti di dominanza: occhi scuri (S) dominante su occhi chiari (s) e capelli neri (N) dominante su capelli biondi (n).

a) Dato l'incrocio $SsNn \times ssn$;

qual è la proporzione di prole attesa con occhi scuri e capelli neri?

b) Dato l'incrocio $Ssnn \times Ssnn$,

1. qual è la probabilità che il primo figlio sia biondo con occhi scuri?

2. e biondo con occhi azzurri?

3. e che abbia occhi azzurri e capelli scuri?

(6) Quali gameti e in quali proporzioni produce un genotipo doppio eterozigote $AaBb$, con i due loci associati in cis e distanti tra loro 16 unità di mappa?

(7) Una coppia ha avuto sei figli. Sfortunatamente entrambi i genitori sono eterozigoti per la fibrosi cistica.

Qual è la probabilità che

- a) il primo figlio sia normale?
- b) tutti i figli siano normali?
- c) tutti i figli abbiano la malattia?
- d) un figlio normale sia eterozigote per la fibrosi cistica (portatore)?

(8) Due giovani fratelli hanno un disordine genetico che è letale entro i 20 anni nel 40 % dei casi.

a) Qual è la probabilità che nessuno dei due fratelli sopravviva fino a 20 anni?

b) Qual è la probabilità che entrambi i fratelli sopravvivano fino a 20 anni?

c) Qual è la probabilità che almeno uno dei due fratelli sopravviva fino ai 20 anni?

(9) Se una donna eterozigote per un allele che causa una malattia a trasmissione X-dominante sposa un uomo fenotipicamente normale, come potranno essere i fenotipi dei loro figli e con quale probabilità?

(10) Considerate una famiglia in cui entrambi i genitori siano eterozigoti per l'anemia falciforme e la madre inoltre abbia cecità ai colori.

Quale sarà la proporzione attesa di ciascun fenotipo (incluso il sesso) nei figli di questa coppia?

(11) La Fenilchetonuria (PKU) è una malattia a trasmissione autosomica recessiva causata da una anomalia biochimica che determina problemi neurologici. L'incidenza della malattia è di circa 1 affetto ogni 14.000 nuovi nati.

Il vostro professore di genetica vi chiede di calcolare il numero di eterozigoti per PKU che potrebbero esservi tra i 120 studenti presenti in aula.

(12) Il 90% circa della popolazione riesce ad arrotolare la lingua. Questa caratteristica è geneticamente determinata da un allele dominante.

Calcolate le frequenze alleliche e genotipiche.

(13) Gli studenti di una scuola vengono esaminati per la capacità di sentire il sapore della feniltiocarbammide (amaro). La capacità di sentirne il sapore è dominante sulla incapacità di sentirlo.

Tra i 1242 studenti il 67.8% sono riusciti a sentire tale sapore.

Qual è la frequenza attesa dei due alleli?

(14) In una popolazione sono stati osservati i seguenti genotipi:

Genotipo	Numero
HH	40
Hh	45
hh	50

- a) Calcolate le frequenze genotipiche e le frequenze alleliche osservate in tale gruppo di individui.
- b) Calcolate il numero di genotipi attesi qualora la popolazione sia in equilibrio di Hardy-Weinberg.
- c) Per determinare se una popolazione è in equilibrio di Hardy-Weinberg si applica il test statistico del chi-quadrato, che permette di confrontare il numero di genotipi osservati con quello degli attesi e stimare se vi è una differenza che NON è dovuta al caso, quindi se la popolazione NON è in equilibrio di Hardy-Weinberg.
Applicato a questo caso, il test ha dato il seguente risultato: $\chi^2 = \dots$ $p = 0,000128$.
Il che significa che
quindi la popolazione in equilibrio di Hardy-Weinberg.