

# Problemi di Genetica

## Mendel, due loci

1) La progenie di un testcross è la seguente:

54 soggetti AaBb

57 soggetti Aabb

53 soggetti aaBb

56 soggetti aabb

su un totale di 220

Dimostrare che i loci presi in considerazione sono indipendenti

2) La progenie di un testcross è la seguente:

132 soggetti Ab

128 soggetti aB

24 soggetti AB

27 soggetti ab

su un totale di 311

Stabilire se si tratta di loci associati o indipendenti, l'eventuale disposizione allelica, e l'eventuale distanza che li separa.

3) La progenie di un testcross è la seguente:

145 soggetti AB

152 soggetti ab

103 soggetti Ab

110 soggetti aB

su un totale di 510

Verificare mediante il test del chi quadrato la probabilità che si tratti di loci associati o indipendenti, l'eventuale disposizione allelica e l'eventuale distanza che li separa.

4) La progenie di un test cross è la seguente:

125 soggetti Aabb

132 soggetti aaBb

113 soggetti AaBb

110 soggetti aabb

su un totale di 480. Verificare mediante il test del chi quadrato la probabilità che si tratti di loci associati o indipendenti, l'eventuale disposizione allelica e l'eventuale distanza che li separa.

5) In un incrocio fra 2 eterozigoti per due loci, sono stati ottenuti i seguenti fenotipi, per un totale di 992 soggetti:

560 soggetti A-B-  
180 soggetti A-bb  
192 soggetti aaB-  
60 soggetti aabb

Qual è l'ipotesi zero? Determinare se i loci sono associati o indipendenti, calcolando il chi quadro.

6) In un incrocio tra due piante a fiori rossi (ottenute incrociando una pianta di linea pura a fiori rossi ed una pianta di linea pura a fiori bianchi) si sono ottenuti i seguenti risultati, per un totale di 396 piante:

Piante figlie a fiori rossi 235  
Piante figlie a fiori rosa 137  
Piante figlie a fiori bianchi 24.

Qual è il genotipo più probabile delle due piante usate nell'incrocio e quello delle piante figlie?  
Quale sarebbe il risultato incrociando una pianta a fiori rosa con una a fiori bianchi?

7) Due loci distano tra loro 5 cM. Una coppia di doppi eterozigoti, lui in *cis*, lei in *trans*, vi chiedono con quale probabilità avranno un figlio doppio omozigote recessivo. Che cosa rispondete?

### **Morgan e Sturtevant, 3 loci**

8) In un testcross tra un eterozigote per 3 loci ed un triplo omozigote recessivo, si sono ottenuti i seguenti risultati:

265 soggetti ABC

276 soggetti abc

47 soggetti ABc

7 soggetti Abc

21 soggetti aBc

19 soggetti AbC

31 soggetti abC

4 soggetti aBC

per un totale di 670 soggetti

I tre loci sono associati? Se sì, qual è l'ordine dei geni sul cromosoma e la disposizione allelica nel genitore triplo eterozigote?



9) In un testcross fra un triplo eterozigote ed un triplo omozigote recessivo sono stati ottenuti i seguenti risultati:

12 soggetti ABC

10 soggetti abc

8 soggetti abC

11 soggetti ABc

85 soggetti AbC

92 soggetti Abc

90 soggetti aBC

87 soggetti aBc

Stabilire se si tratta di loci associati o indipendenti e, se associati, calcolare la distanza che li separa.

10) il risultato di un incrocio tra un triplo eterozigote ed un triplo omozigote è il seguente:

DdEEFf : 1  
DdEEff: 17  
DdEeFf: 46  
DdEeff: 407  
ddEEFf: 467  
ddEEff: 44  
ddEeFf: 15  
ddEeff: 3

- a) Determinare il genotipo dell'omozigote usato nell'incrocio
- b) Calcolare l'ordine e le distanze tra i geni

11) Una coppia triplo eterozigote in *trans* ( $AbC/aBc$ ) per tre geni (ordine ABC, (distanza A-B = 2 cM, distanza B-C = 1 cM) aspetta un figlio e sa che la condizione di triplo omozigote recessivo determina una grave malattia che porta invariabilmente a morte il bambino prima dei tre anni d'età. I due vi chiedono di fare l'amniocentesi per decidere se interrompere o meno la gravidanza. Sapendo che il rischio di aborto indotto dall'amniocentesi è di 1/10.000, fareste o no questo esame? Perché? E se la coppia fosse stata eterozigote in *cis* ( $ABC/abc$ )?

## Caratteri legati al sesso, caratteri limitati dal sesso

12) una donna con visione normale dei colori e tempo di coagulazione normale (ma il cui padre era daltonico e affetto da emofilia A) sposa un uomo con visione normale dei colori affetto da emofilia B.

Sapendo che il locus che controlla il tempo di coagulazione e quello che controlla la visione dei colori distano tra loro 7 cM, determinare

- a) che probabilità hanno di avere un figlio maschio **daltonico e affetto da emofilia A**?
- b) Che probabilità hanno di avere una figlia femmina affetta da emofilia?
- c) Che probabilità hanno di avere un figlio maschio che sia **solo** daltonico?

13) Un gene con effetto dominante **limitato dal sesso** determina la calvizie prematura negli uomini, ma non ha alcun effetto nelle donne. Una coppia di eterozigoti per questo gene si sposa.

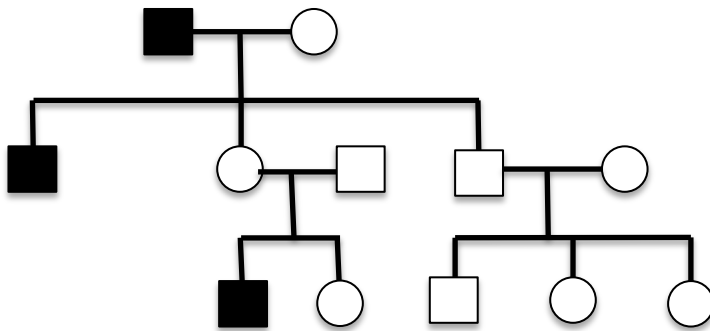
- a) Quale frazione di figli maschi ci si attende che sia prematuramente calva?
- b) Quale frazione di TUTTI i loro figli ci si aspetta che sia prematuramente calva?

14) Un gene **influenzato dal sesso** determina la calvizie prematura negli uomini omozigoti ed eterozigoti, e determina calvizie soltanto nelle donne omozigoti. Una coppia di eterozigoti per questo gene si sposa.

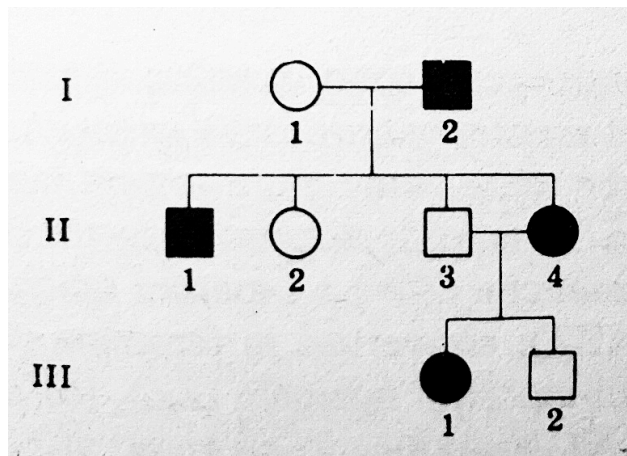
- a) Quale frazione di figli maschi ci si attende che sia prematuramente calva?
- b) Quale frazione di TUTTI i loro figli ci si aspetta che sia prematuramente calva?

15) Il carattere rappresentato dai simboli in nero nel pedigree che segue può essere spiegato sulla base di:

- a) Un gene dominante legato a X
- b) Un gene recessivo legato a X
- c) Un gene olandrico
- d) Un gene dominante autosomico limitato dal sesso
- e) Un gene recessivo autosomico limitato dal sesso
- f) Un gene autosomico influenzato dal sesso, dominante nei maschi
- g) Un gene autosomico influenzato dal sesso, recessivo nei maschi

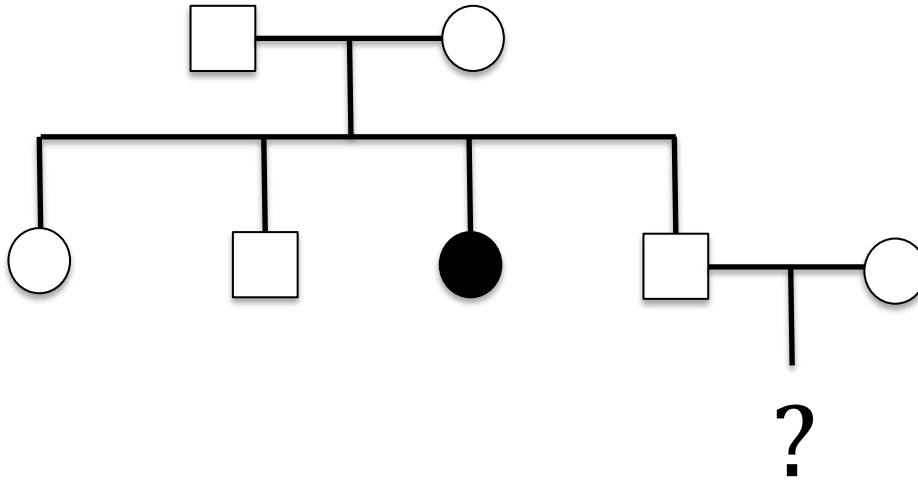


16) E' possibile sostenere che il carattere riportato nel seguente pedigree sia dovuto ad un carattere recessivo legato al sesso?



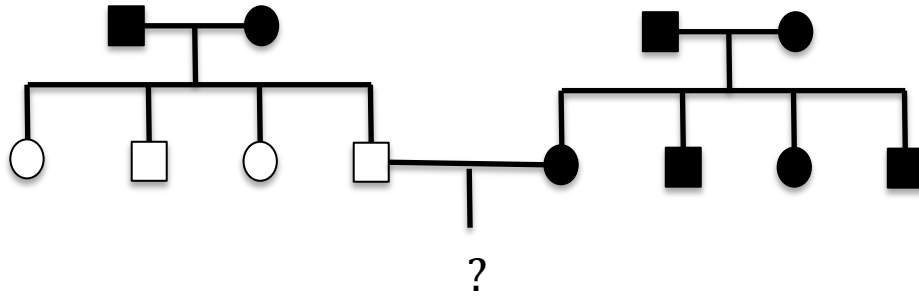


17) Stabilire il tipo di ereditarietà del carattere riportato nel seguente pedigree, estremamente raro nella popolazione. Qual è la probabilità che i soggetti II-4 e II-5 abbiano un figlio affetto?



18) Nel caso di un altro carattere in cui l'allele ha una frequenza di 0,2 nella popolazione generale, con gli stessi dati di pedigree, quale sarebbe la probabilità che i genitori II-4 e II-5 avessero un figlio affetto?

19) Nelle due famiglie dei seguenti pedigree si sono verificati molti casi di sordità. Come si spiegano i risultati molto diversi nelle due famiglie? Proporre un meccanismo di trasmissione genetica che spieghi queste differenze. Una volta compresa l'ereditarietà di questo carattere, qual è la probabilità che i figli dei soggetti II-4 e II-5 siano SANI?



20) Analizzate un campione di 1.000 persone, di cui 200 affetti da ipertensione, alla ricerca di un'associazione tra l'ipertensione arteriosa e tre diversi marcatori SNP, ottenendo i seguenti risultati:

Omozigoti (AA): 250, di cui 50 affetti  
Eterozigoti (Aa): 500, di cui 100 affetti  
Omozigoti (aa): 250, di cui 50 affetti

Omozigoti (BB): 490, di cui 130 sono ipertesi.  
Eterozigoti (Bb): 420, di cui 58 ipertesi  
Omozigoti (bb): 90, di cui 12 ipertesi

Omozigoti (CC) 450, di cui 5 ipertesi  
Eterozigoti (Cc): 450, di cui 100 ipertesi  
Omozigoti (cc): 100, di cui 95 ipertesi

Qual è il maggior numero di conclusioni che potreste trarre nel complesso, sulla base dei dati ottenuti con questi 3 marcatori?

- a) Qual è lo SNP più vicino al gene coinvolto nell'ipertensione?
- b) E' lecito concludere che uno o più di questi SNP è CAUSA della malattia?
- c) Qual è l'ordine più probabile di questi geni sul cromosoma?
- d) Quale differenza notate tra i diversi genotipi in corrispondenza degli SNP?

21) In due popolazioni di 1000 persone ciascuna, avete condotto uno studio sulla mobilità elettroforetica dell'emoglobina estratta dagli eritrociti del sangue periferico, come conseguenza della sostituzione di un singolo amminoacido nella catena beta, ottenendo i seguenti risultati:

**Popolazione A: origini africane**

Hb forma a migrazione veloce: 340 soggetti

Hb forma a migrazione intermedia: 480 soggetti

Hb forma a migrazione lenta: 180 soggetti

**Popolazione B: aborigeni australiani**

60 con Hb forma a migrazione veloce

374 con forma a migrazione intermedia

566 con forma a migrazione lenta

Determinare se le due popolazioni sono in equilibrio di Hardy-Weinberg.

Le due popolazioni in questione si trasferiscono su un'isola del Pacifico e ci restano per 4 generazioni. Un vostro pronipote va in quell'isola ed esegue lo stesso tipo di indagine (con metodi più moderni) ottenendo i seguenti risultati, su un campione di 1000 soggetti discendenti dai fondatori:

380 con forma a migrazione veloce

177 con forma a migrazione intermedia

343 con forma a migrazione veloce

Determinare le frequenze dei due alleli, verificare se la popolazione è in equilibrio di Hardy-Weinberg e dare una spiegazione dei risultati ottenuti rispetto all'atteso sulla base delle frequenze alleliche calcolate

22) In una popolazione di 250 studenti, avete determinato le frequenze fenotipiche per il gruppo sanguigno AB0 ottenendo i seguenti risultati:

286 soggetti di gruppo A

132 soggetti di gruppo B

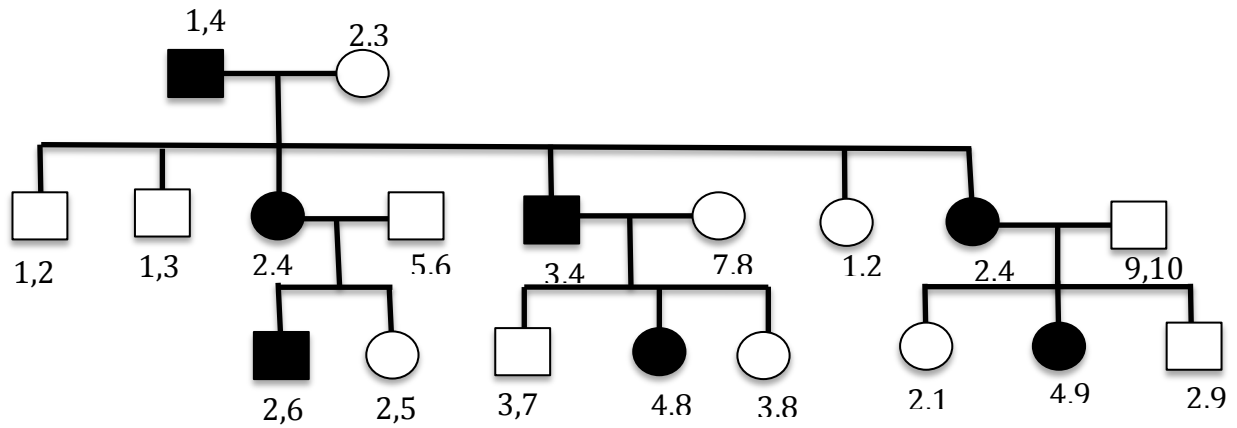
22 soggetti di gruppo AB

560 soggetti di gruppo 0

Calcolare le frequenze alleliche

23) Nella famiglia di cui al pedigree sottostante compare con frequenza questo carattere che non causa alcuna grave disfunzione. Tutti i membri della famiglia, anche quelli acquisiti per matrimonio, vengono tipizzati per quanto riguarda un polimorfismo VNTR che mappa sul cromosoma 8.

Analizzando il pedigree, potete stabilire se i dati sono sufficienti ad attribuire il gene al cromosoma 8? Se non lo fossero, che cosa dovrete fare?



24) Nella famiglia di cui al pedigree sottostante compare con frequenza questo carattere che non causa alcuna grave disfunzione. Tutti i membri della famiglia, anche quelli acquisiti per matrimonio, vengono tipizzati per quanto riguarda i gruppi sanguigni del sistema AB0, codificati da un gene localizzato sul cromosoma 9. Analizzando il pedigree, potete stabilire se i dati sono sufficienti ad attribuire il gene al cromosoma 9?

