

Nei cetrioli il frutto di colore arancio (C) è dominante su quello di color crema (c). Una pianta di cetriolo omozigote per il colore arancio è incrociata con un'altra omozigote per il color crema. La F1 è poi reincrociata per produrre la F2.

a Indica i genotipi e i fenotipi dei genitori, dell'F1 e dell'F2.

b Indica i genotipi e i fenotipi della progenie di un reincrocio fra la F1. e un genitore arancio.

c Indica i genotipi e i fenotipi di un reincrocio fra la F1 un genitore color crema.

Dall'incrocio di un ceppo di pianta di melone che ha semi marroni con una pianta che ha semi rossi si ottengono i seguenti risultati.

Incrocio	F₁	F₂
marroni ♀ × rossi ♂	13 semi marroni	93 semi marroni, 24 rossi

- Spiega l'ereditarietà dei semi marroni e rossi in questa pianta.
- Assegna dei simboli agli alleli in questo incrocio e indica i genotipi di tutti gli individui.

Nei gatti il gruppo sanguigno A dipende da un allele (I^A) che è dominante rispetto a un altro allele (i^B) che produce il gruppo sanguigno B. Il gruppo sanguigno 0 non esiste. I gruppi sanguigni di un maschio e di una femmina che si sono accoppiati e i gruppi dei loro discendenti sono indicati di seguito. Fornisci i genotipi più probabili dei genitori di ogni figliata.

	Genitore maschio	Genitore femmina	Gattini
a	A	B	4 con gruppo A, 3 con gruppo B
b	B	B	6 con gruppo B
c	B	A	8 con gruppo A
d	A	A	7 con gruppo A, 2 con gruppo B
e	A	A	10 con gruppo A
f	A	B	4 con gruppo A, 1 con gruppo B

Joe ha un gatto bianco di nome Sam. Quando Joe incrocia Sam con una gatta bianca ottiene $\frac{1}{2}$ dei gattini bianchi e $\frac{1}{2}$ neri. Quando i gattini neri vengono reincrociati tutta la figliata risulta nera. In base a questi risultati potresti concludere che il colore bianco o quello nero nei gatti è un carattere recessivo? Quali sono i genotipi di Sam e della sua compagna? Spiega il tuo ragionamento.

Nelle pecore il vello lucido dipende da un allele (L) dominante su un allele (l) che determina il vello normale. Una femmina adulta con vello lucido è accoppiata con un ariete (maschio adulto) con vello normale e genera un solo agnello con vello normale. È possibile, da questo singolo nato, determinare i genotipi dei due genitori? Se sì, quali sono i loro genotipi? Se no, perché?

L'alcaptonuria è un disturbo metabolico a causa del quale le persone affette producono urina nera. L'alcaptonuria è causata da un allele (a) recessivo rispetto all'allele del metabolismo normale (A). Sally ha un metabolismo normale, ma suo fratello ha l'alcaptonuria e sua madre ha un metabolismo normale.

- A Indica i genotipi di Sally, della madre, del padre e del fratello.
- B Se i genitori di Sally avessero un altro figlio, quale probabilità avrebbe il bambino di manifestare l'alcaptonuria?
- C Se Sally sposa un uomo affetto da alcaptonuria, qual'è la probabilità che il loro primo figlio sia affetto da alcaptonuria?

Immagina di allevare dei gerbilli della Mongolia (sono dei piccoli roditori simili ai criceti) e di notare che alcuni di essi presentano delle macchie bianche mentre altri hanno un mantello uniforme. Che tipo di incroci potresti effettuare per determinare se le macchie bianche sono dovute a un allele dominante o recessivo?

L'assenza di pelo nei cani rat terrier americani è recessiva rispetto alla sua presenza. Supponi di avere un rat terrier con il pelo. In che modo potresti stabilire se questo cane è omozigote o eterozigote rispetto al carattere responsabile del pelo?

Nella salamandra *Plethodon cinereus* si riscontrano due fenotipi differenti: uno di colore rosso e uno nero. Alcuni genetisti hanno ipotizzato che il fenotipo rosso sia determinato da un allele autosomico dominante rispetto a quello nero. Sfortunatamente queste salamandre non si accoppiano in cattività, di conseguenza l'ipotesi che il rosso sia dominante sul nero non è mai stata verificata. Un giorno uno studente di genetica passeggiando nella foresta scopre 30 salamandre femmine, alcune rosse e altre nere, che stanno deponendo le uova. Lo studente infila ogni femmina con le sue uova (20 o 30 per ognuna) in sacchetti di plastica separati e le porta in laboratorio, dove riesce a far crescere le uova fino alla schiusa. A questo punto lo studente registra i fenotipi delle 30 femmine e le loro progenie, ma non ha a disposizione le informazioni circa i fenotipi dei padri. Spiega come può lo studente determinare se il rosso è dominante sul nero solo con queste informazioni sui fenotipi delle femmine e della loro progenie.

Un genetista scopre un topo obeso nella sua colonia di laboratorio e lo accoppia con un topo normale. Tutti i topi prodotti da questo incrocio sono di taglia normale. Quando egli reincrocia 2 topi F1, 8 topi F2 sono di taglia normale e 2 sono obesi. Il genetista allora reincrocia i due topi obesi e trova che tutta la progenie è obesa. Questi risultati portano il genetista a concludere che l'obesità nei topi deriva da un allele recessivo. Anche una seconda genetista, in un'altra università, scopre un topo obeso nella sua colonia di laboratorio. Effettua gli stessi incroci realizzati dal collega e ottiene gli stessi risultati. Anche lei conclude che l'obesità nei topi è dovuta a un allele recessivo. Un giorno i due genetisti si incontrano in un convegno, si informano sui rispettivi esperimenti e decidono di scambiarsi i topi. Entrambi scoprono che quando incrociano due topi obesi provenienti da laboratori diversi tutta la progenie è normale, mentre quando incrociano due topi obesi provenienti dallo stesso laboratorio, tutta la progenie è obesa. Spiega questo risultato.

LA PROBABILITÀ COME STRUMENTO DELLA GENETICA

La probabilità esprime la possibilità che un determinato evento abbia luogo. Corrisponde al numero di volte in cui un evento si realizza, diviso per il numero di tutti gli eventi possibili.

Per esempio, un mazzo di 52 carte contiene solo un re di cuori; la probabilità di estrarre una carta dal mazzo che sia il re di cuori è $1/52$, perché esiste solo un re di cuori (un evento) e ci sono 52 carte che possono essere estratte dal mazzo (52 eventi possibili). La probabilità si può esprimere sia con una frazione ($1/52$ in questo caso) o con un numero decimale (0,020). La probabilità di un determinato evento si può calcolare conoscendo alcuni aspetti relativi a come o a quanto spesso esso si verifica.

LA PROBABILITÀ COME STRUMENTO DELLA GENETICA

Per esempio, sappiamo che lanciando un dado a sei facce la probabilità di avere un quattro è pari a $1/6$ perché il dado ha sei facce e ognuna di esse ha le stesse probabilità di trovarsi rivolta in alto. Pertanto, in questo caso, conoscere la natura dell'evento, la forma del dado che si lancia, ci consente di determinarne la probabilità. In altri situazioni possiamo determinare la probabilità di un evento compiendo un numero considerevole di osservazioni. Quando un meteorologo afferma che vi è il 40% di probabilità che piova in un certo giorno, questa percentuale è stata ricavata dall'osservazione di un gran numero di giorni con condizioni atmosferiche analoghe e dalla constatazione che piove nel 40% di tali giorni. In questo caso la probabilità è stata calcolata empiricamente, cioè tramite osservazioni.

(a) Regola del prodotto

The diagram shows two dice rolls, labeled 'Lancio 1' and 'Lancio 2'. Each roll is accompanied by a row of six dice, with the fourth die in each row highlighted to show a '4'. Callout boxes provide the following text:

- 1 Se si lancia un dado...
- 2 ... molte volte, in media si otterrà un quattro una volta su sei...
- 3 ... di conseguenza la probabilità di ottenere un quattro a ogni lancio è $1/6$.
- 4 Lanciando ancora il dado, ...
- 5 ... la probabilità che esca un quattro è ancora $1/6$...
- 6 ... così la probabilità di ottenere un quattro in entrambi i lanci è $1/6 \times 1/6 = 1/36$.

(b) Regola della somma

The diagram shows two dice rolls, labeled 'Lancio 1' and 'Lancio 2'. Each roll is accompanied by a row of six dice, with the third and fourth dice in each row highlighted to show a '3' and a '4' respectively. Callout boxes provide the following text:

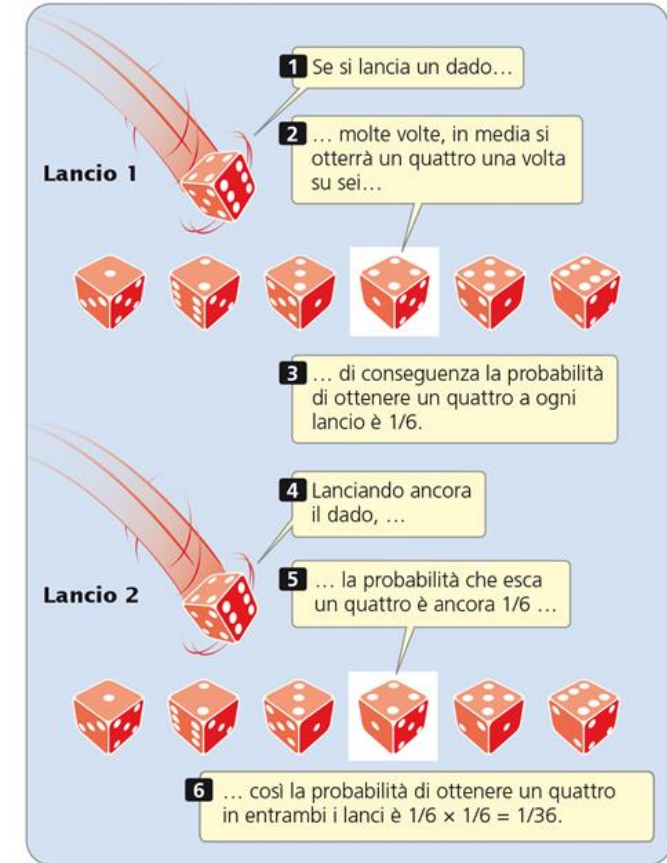
- 1 Se si lancia un dado...
- 2 ... in media si otterrà un tre una volta su sei...
- 3 ... e una volta su sei si otterrà un quattro.
- 4 Ciò vuol dire che la probabilità di avere un tre o un quattro è $1/6 + 1/6 = 2/6 = 1/3$.

La regola del prodotto:

Due regole del calcolo delle probabilità sono utili per prevedere i rapporti di frequenza nella progenie ottenuta da incroci genetici. La prima è la regola del prodotto che stabilisce che la probabilità che due o più eventi indipendenti si verifichino contemporaneamente e si calcola moltiplicando le loro probabilità indipendenti. Per illustrare l'uso della regola del prodotto consideriamo di nuovo il lancio di un dado. La parola chiave per applicare la regola del prodotto è la congiunzione "e".

Perché la regola del prodotto sia valida gli eventi dei quali si vuole calcolare la probabilità congiunta devono essere indipendenti: vale a dire che il verificarsi di uno non deve influenzare quello dell'altro.

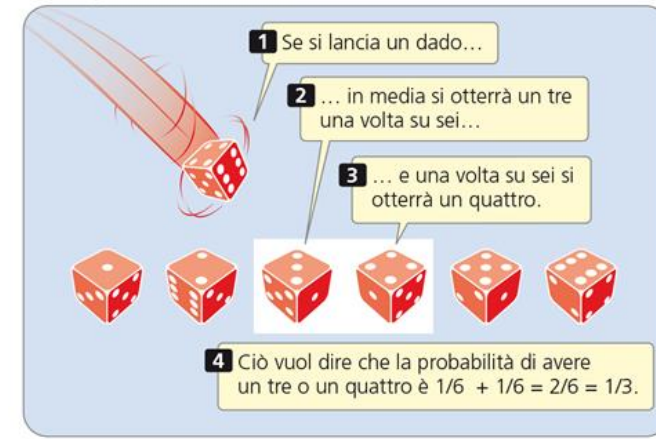
(a) Regola del prodotto



La regola della somma

La seconda regola del calcolo delle probabilità che si usa di frequente in genetica è la regola della somma, la quale afferma che la probabilità di uno qualsiasi di due o più eventi mutualmente esclusivi si calcola sommando le probabilità di tali eventi. Consideriamo questa regola in un esempio pratico. Per ottenere la probabilità di ottenere **o** un tre **o** un quattro lanciando un solo dado, dobbiamo usare la regola della somma, sommando la probabilità di ottenere un tre ($1/6$) alla probabilità di ottenere un quattro (di nuovo $1/6$), in altri termini $1/6 + 1/6 = 2/6 = 1/3$. Le parole chiave per applicare la regola della somma sono “o ... o”. Perché la regola della somma sia valida, gli eventi di cui si deve calcolare la probabilità devono essere mutualmente esclusivi, ciò significa che un evento esclude la possibilità che l'altro si verifichi. Per esempio non si può lanciare il dado una volta e ottenere sia un tre sia un quattro, perché solo una faccia del dado finisce rivolta verso l'alto.

(b) Regola della somma



Se la probabilità di avere il gruppo sanguigno A è $\frac{1}{8}$ e la probabilità di avere il gruppo 0 è $\frac{1}{2}$, qual è la probabilità di avere uno dei due gruppi?

Determina qual è la probabilità di lanciare un dado a sei facce e di ottenere i seguenti numeri.

A 2

B 1 o 2

C Un numero pari

D Qualunque numero, eccetto il 6.

Indica qual è la probabilità di lanciare due dadi a sei facce e di ottenere i seguenti numeri.

A 2 e 3

B 6 e 6

C Almeno un 6

D Una coppia di numeri uguali (due 1 o due 2 o due 3, ecc.)

E Un numero pari in ogni dado.

F Un numero pari in almeno un dado.

In una famiglia con sette figli, qual è la probabilità di avere il seguente numero di figli maschi e femmine?

- A Tutti maschi.
- B Tutti figli dello stesso sesso.
- C Sei femmine e un maschio.
- D Quattro maschi e tre femmine.
- E Quattro femmine e tre maschi.

La fenilchetonuria (PKU) è un disturbo dovuto a un gene recessivo.

Due genitori normali generano un figlio affetto da PKU.

- A Qual è la probabilità che uno spermatozoo del padre contenga l'allele della PKU?
- B Qual è la probabilità che un ovulo della madre contenga l'allele della PKU?
- C Qual è la probabilità che il prossimo figlio risulti affetto da PKU?
- D Qual è la probabilità che il prossimo figlio sia eterozigote per il gene della PKU?

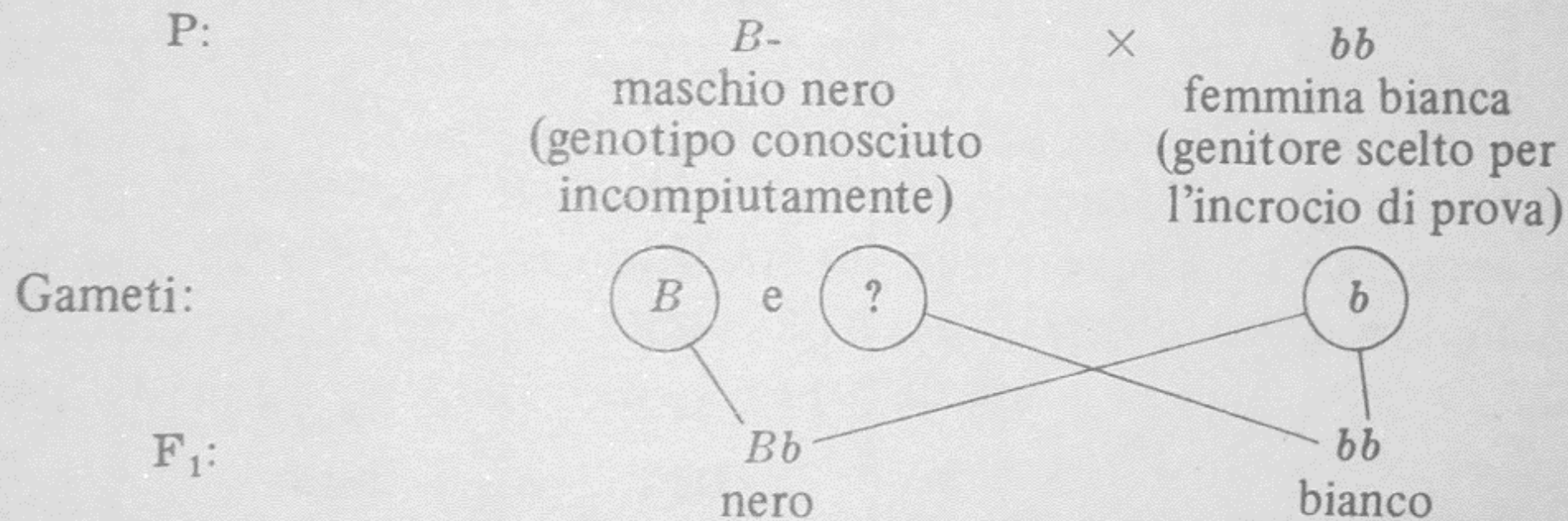
Il testcross o incrocio di controllo

Uno strumento utile per analizzare gli incroci genetici è il testcross o incrocio di controllo, in cui un individuo con un genotipo sconosciuto viene incrociato con un altro individuo con un genotipo omozigote recessivo per il carattere considerato. Il testcross serve a rivelare il genotipo del primo individuo. Poiché un genotipo dominante ha lo stesso fenotipo di uno eterozigote, l'utilizzo di un testcross è un metodo efficace per distinguerli l'uno dall'altro. Quando si esegue un incrocio di controllo qualsiasi allele recessivo del genotipo sconosciuto viene espresso nella progenie, perché risulterà appaiato con un allele recessivo proveniente dal genitore omozigote recessivo.

Il reincrocio

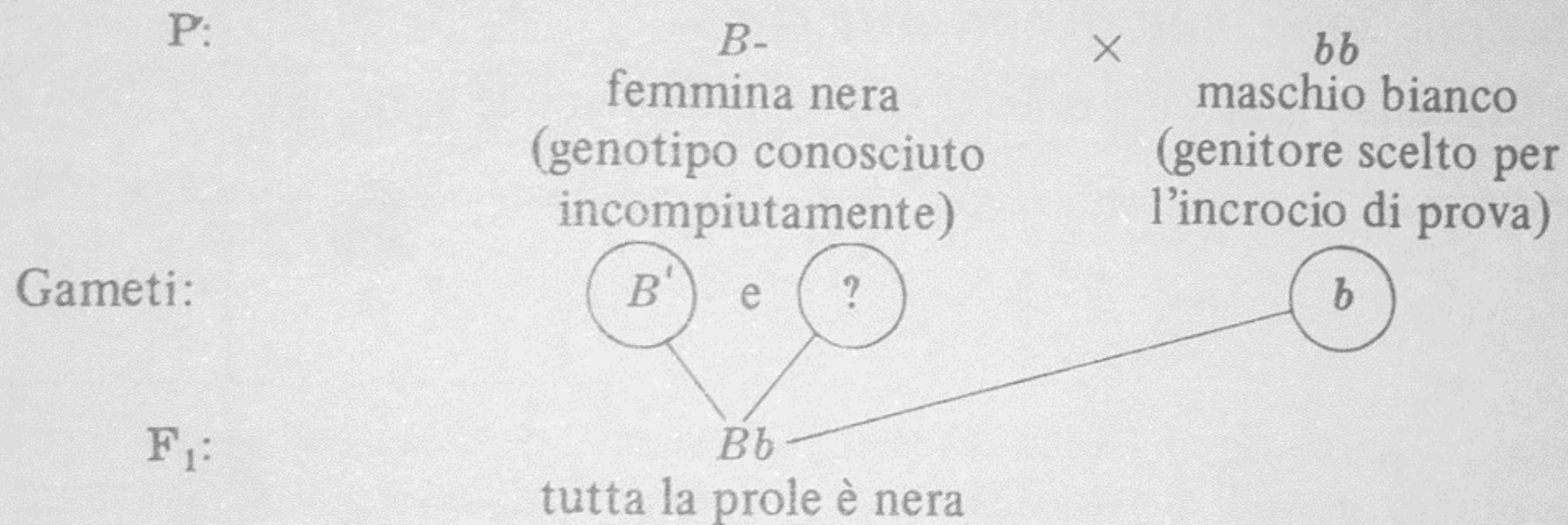
Se la progenie F1 viene incrociata con uno dei genitori (o con individui con il genotipo identico) si parla di reincrocio (Backcross)

Si consideri il caso di un incrocio di prova con un maschio nero che ha prodotto prole bianca e nera in quantità pressochè uguali.



Conclusione: il maschio deve produrre due tipi di gameti e quindi è eterozigote Bb .

Si consideri il caso di un incrocio di prova con una femmina nera che ha prodotto solo prole nera.

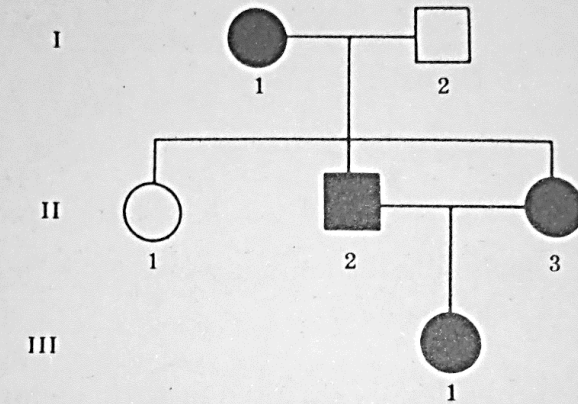


Conclusione: la femmina deve produrre solo un tipo di gameti e quindi è dominante omozigote BB .

L'ANALISI DEL PEDIGREE

Un pedigree è una lista sistematica (con parole o simboli) degli antenati di un dato individuo, Oppure può essere l'“albero genealogico” di un numero esteso di individui. E' consuetudine rappresentare le femmine con cerchi e i maschi con quadrati; gli accoppiamenti vengono indicati dalle linee orizzontali che uniscono due individui; la prole che deriva da un accoppiamento è collegata da una linea verticale alla linea che indica, appunto, l'accoppiamento. Sfumature e colori diversi aggiunti ai simboli possono rappresentare i vari fenotipi. Ogni generazione è elencata su una riga separata, indicata da numeri romani; gli individui che appartengono a quella generazione sono indicati con cifre arabe.

I simboli neri rappresentano le cavie nere e i simboli bianchi le cavie bianche.



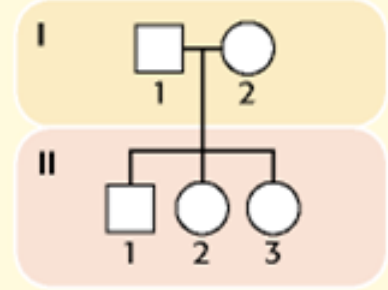
Individui	Fenotipi	Genotipi
I 1	nero ♀	<i>Bb</i>
I 2	bianco ♂	<i>bb</i>
II 1	bianco ♀	<i>bb</i>
II 2	nero ♂	<i>Bb</i>
II 3	nero ♀	<i>Bb</i>
III 1	nero ♀	<i>B-*</i>

* La lineetta indica che il genotipo può essere tanto omozigote quanto eterozigote.

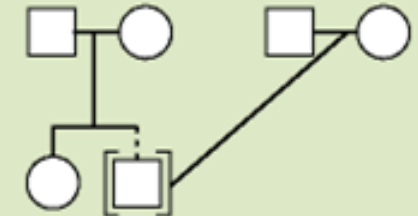
I simboli utilizzati nell'analisi del pedigree

	Maschio	Femmina	Sesso non noto o non specificato
Individuo non affetto			
Individuo affetto che esprime il tratto			
Portatore obbligato (possiede il gene ma non manifesta il tratto)			
Portatore asintomatico (al momento non affetto, ma in seguito potrebbe esibire il tratto)			
Individui multipli (5)			
Individuo deceduto			
Probando (primo membro affetto della famiglia a essere preso in considerazione dai genetisti)			
Storia familiare dell'individuo non nota			

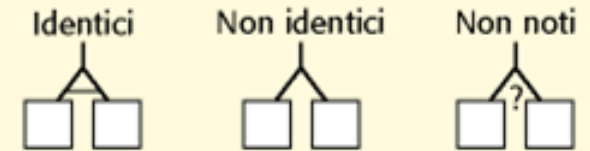
Famiglia, in questo caso genitori e tre figli: un maschio e due femmine in ordine di nascita.



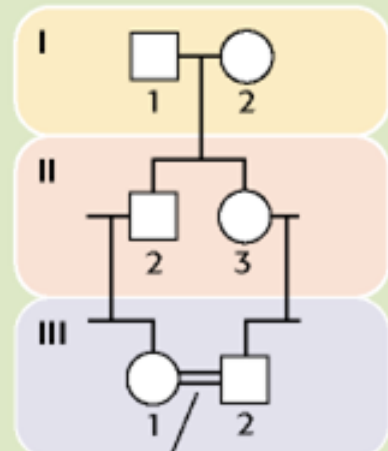
Adozione (le parentesi racchiudono gli individui adottati; la linea tratteggiata indica i genitori adottivi, quella continua i genitori biologici)



Gemelli

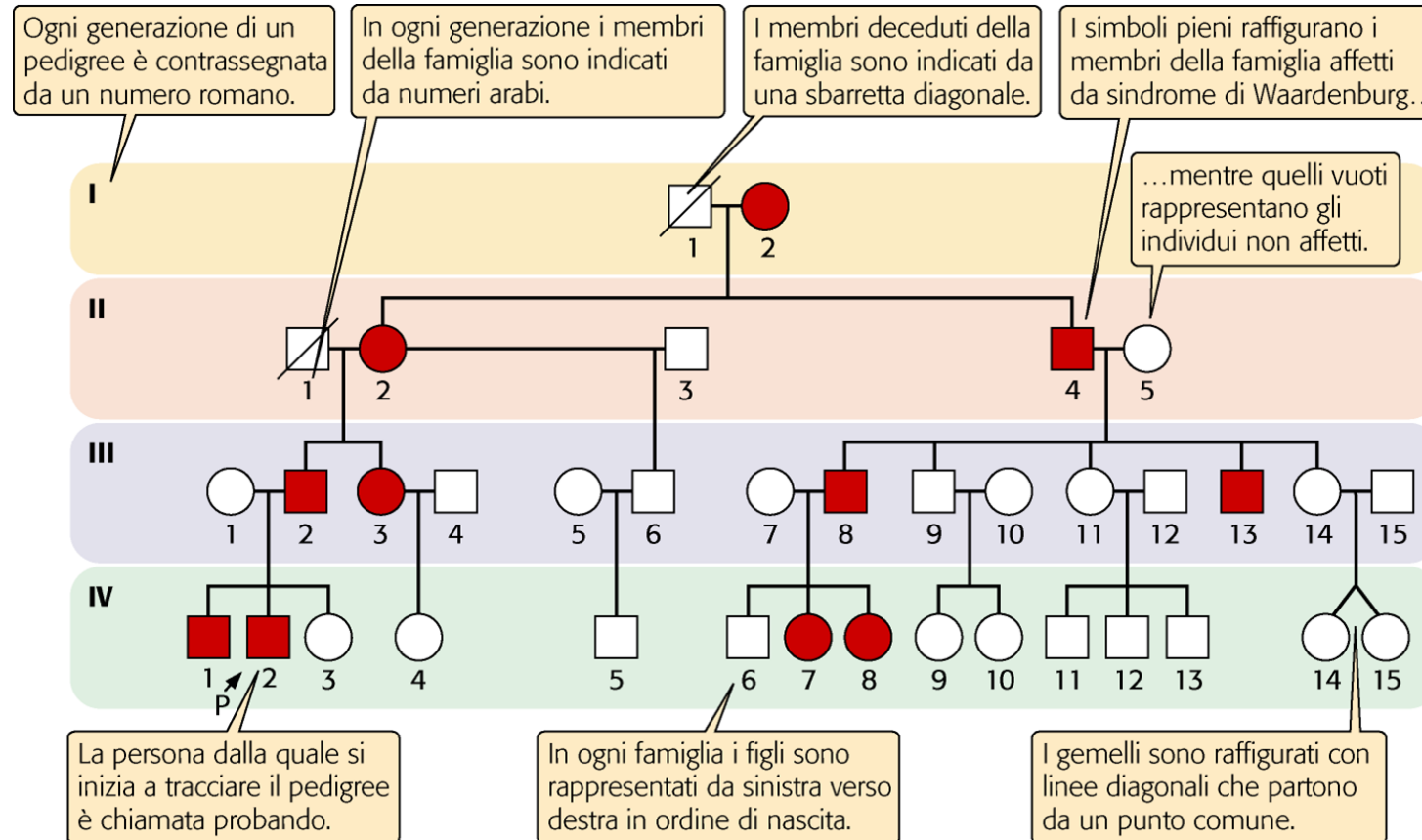


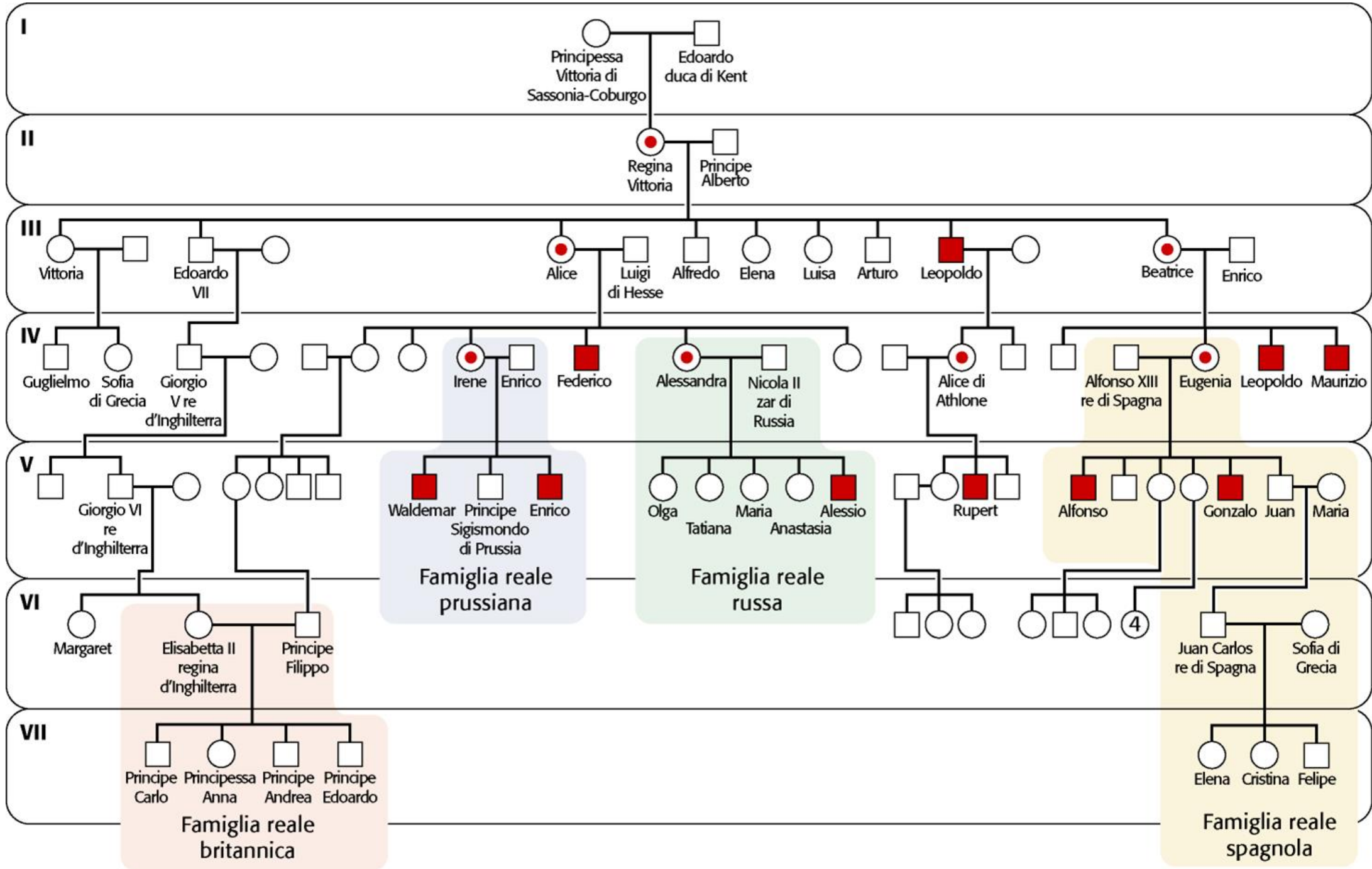
Consanguineità (unione tra individui imparentati)



Indica consanguineità

Il pedigree della figura illustra una famiglia con la sindrome di Waardenburg, un tipo di sordità autosomica dominante. Nel pedigree ai simboli pieni rappresentano i membri di una famiglia che hanno la sindrome di Waardenburg. Quelli che non hanno questa sindrome sono rappresentati da cerchi e quadrati vuoti. L'individuo da cui inizia il pedigree viene chiamata probando ed è indicato di solito con una freccia (IV2). Ogni generazione di un pedigree è identificata da un numero romano; all'interno di ogni generazione ai membri della famiglia è assegnato un numero arabo e i figli di ogni famiglia sono elencati da sinistra a destra, in ordine di nascita. L'individuo II4, un maschio con sindrome di Waardenburg, ha avuto cinque figli da II5, una femmina che non presenta questa sindrome: il più grande di questi bambini è III8, un maschio con sindrome di Waardenburg, e il più giovane è III14, una femmina che non è affetta.





..... Linea di successione
* Savannah Phillips, 2010

