

Le basi cromosomiche dell'eredità

Soluzioni ai problemi di genetica, capitolo 12.

1.

- a. La probabilità che un gamete riceva un particolare cromosoma materno è $1/2$. Applicando la regola del prodotto, la probabilità di ottenere un gamete con tutti e tre i cromosomi materni è $(1/2)^3 = 1/8$.
- b. L'insieme dei gameti con alcuni cromosomi materni e paterni è costituito da tutti i gameti *eccetto* quelli che hanno solo cromosomi materni o solo cromosomi paterni. Vale a dire, $P(\text{gamete con cromosomi sia materni sia paterni}) = 1 - P(\text{gamete con solo cromosomi materni o solo paterni})$. Dal punto a, la probabilità di un gamete con cromosomi di un solo genitore è $1/8$. Applicando la regola della somma, $P(\text{gamete con cromosomi sia materni sia paterni}) = 1 - (1/8 + 1/8) = 3/4$.

2.

- a. Poiché il padre della gatta calico è di color cioccolato, deve essere $oY bb$. Deducete il genotipo di sua figlia tenendo in considerazione il suo fenotipo e quale cromosoma paterno deve avere ereditato. Essa mostra un po' di pigmentazione nera, quindi deve anche possedere un allele B dominante, e ha ricevuto il cromosoma X paterno (con un allele o) e un autosoma con un allele b , quindi è $Oo Bb$. Poiché i genitori del maschio color cioccolato che si incrocia con la gatta calico erano neri, l'incrocio è stato $oo Bb \times oY Bb$, e il figlio maschio color cioccolato che nasce è $oY bb$. Perciò, l'incrocio tra la femmina calico e il maschio cioccolato è $Oo Bb \times oY bb$. La progenie è costituita da $1/8$ di femmine nere ($oo Bb$), $1/8$ di femmine cioccolato ($oo bb$), $1/8$ di femmine calico con macchie nere e arancioni ($Oo Bb$), $1/8$ di femmine calico con macchie marroni e arancioni ($Oo bb$), $1/4$ di maschi arancioni ($OY b-$), $1/8$ di maschi neri ($oY Bb$) e $1/8$ di maschi cioccolato ($oY bb$).

Tabella 12.A

Gameti materni	Gameti paterni			
	Non-disgiunzione alla meiosi I		Non-disgiunzione alla meiosi II	
	$oY b$	Nullisomico per $X b$	$oo b$	$YY b$
$O B$	$OoY Bb$ maschio "Klinefelter", calico con macchie nere e arancioni	$O Bb$ femmina "Turner", arancione	$Ooo Bb$ femmina "triplo X", cali- co con macchie nere e arancioni	$OYY Bb$ maschio "XYY", arancione
$o b$	$OoY bb$ maschio "Klinefelter", calico con macchie cioccolato e arancioni	$O bb$ femmina "Turner", arancione	$Ooo bb$ femmina "triplo X", cali- co con macchie cioccola- to e aran- cioni	$OYY bb$ maschio "XYY", arancione

Tabella 12.A Continuazione

Gameti materni	Gameti paterni			
	Non-disgiunzione alla meiosi I		Non-disgiunzione alla meiosi II	
	$oY b$	Nullisomico per $X b$	$oo b$	$YY b$
$o B$	$ooY Bb$ maschio "Klinefelter", nero	$o Bb$ femmina "Turner", nera	$ooo Bb$ femmina "triplo X", nera	$oYY Bb$ maschio "XYY", nero
$o b$	$ooY bb$ maschio "Klinefelter", cioccolato	$o bb$ femmina "Turner", cioccolato	$ooo bb$ femmina "triplo X", cioc- colato	$oYY bb$ maschio "XYY", cioccola- to

3. Il modello di ereditarietà crociata (da padre a figlia) fa pensare a un carattere legato all'X. L'uomo A sposa una donna normale e tutte le sue figlie ereditano il carattere, quindi esso deve essere dominante. Indichiamo con X^B l'allele legato alla carenza di smalto e con X^b l'allele normale. L'uomo A è $X^B Y$ e sua moglie $X^b X^b$, quindi tutte le loro figlie sono $X^B X^b$. In quanto eterozigoti, manifestano la carenza di smalto e il 50% della loro progenie riceverà l'allele X^B e sarà affetta dalla malattia. I figli maschi ereditano l'allele X^b della madre, quindi sono sani e trasmetteranno solo l'allele normale.

4. Poiché l'incapacità di sentire il gusto della feniltiurea è recessiva, il bambino deve essere omozigote per l'allele recessivo e deve aver ricevuto un allele recessivo da ciascun genitore. Poiché entrambi i genitori sono in grado di sentire il gusto, devono essere portatori anche di un allele dominante. Indichiamo con T l'allele dominante (*tester*) e con t l'allele recessivo (*non tester*). L'incrocio è quindi $Tt \times Tt$ e la probabilità che il loro prossimo figlio sia un *tester* corrisponde alla probabilità che sia TT o Tt , cioè $3/4$.

5.

- a. I genitori sani hanno figli affetti da una malattia autosomica recessiva, quindi devono essere eterozigoti. Se c^+ è l'allele normale e c l'allele malattia, l'incrocio è $c^+c \times c^+c$ e la probabilità di avere figli cc è $1/4$. Ogni concepimento è un evento indipendente, quindi la probabilità che il loro prossimo figlio abbia la fibrosi cistica è $1/4$.
- b. Figli sani sono attesi con un rapporto di $1 c^+c^+ : 2 c^+c$, quindi la probabilità che un figlio sano sia eterozigote è $2/3$.

6. Questa domanda mette in luce la problematica relativa al fatto che la modalità precisa di ereditarietà di un carattere spesso non possa essere determinata quando un pedigree è piccolo e non è nota la frequenza del carattere in una popolazione. Per esempio, il pedigree A si adatta facilmente a un carattere autosomico dominante (AA e Aa = malati): il padre affetto sarebbe eterozigote per il carattere (Aa), la madre sarebbe sana (aa) e metà dei figli sarebbe malata ($A-$). Tuttavia, il pe-

pedigree A potrebbe anche adattarsi a un carattere autosomico recessivo (aa = malati): il padre sarebbe omozigote per il carattere (aa), la madre sarebbe eterozigote (Aa) e metà dei figli sarebbe malata (aa). Inoltre, il pedigree potrebbe adattarsi a un carattere recessivo legato al cromosoma X: la madre sarebbe eterozigote ($X^A X^a$), il padre emizigote ($X^a Y$) e metà della progenie sarebbe affetta ($X^a X^a$ o $X^a Y$). Un carattere dominante legato al cromosoma X non si adatterebbe al pedigree perché sarebbe necessario che tutte le figlie del padre malato fossero anch'esse malate (perché ricevono tutte il cromosoma X del padre). I pedigree B e C possono essere risolti con un ragionamento analogo.

	Albero A	Albero B	Albero C
Autosomico recessivo	Sì	Sì	Sì
Autosomico dominante	Sì	Sì	No
Recessivo legato all'X	Sì	Sì	No
Dominante legato all'X	No	No	No

7.

- a. Poiché sono affetti solo i figli maschi e non i genitori, la distrofia muscolare di Duchenne si adatta maggiormente al profilo di un carattere recessivo legato all'X.
- b. I-1, II-2, II-7.
- c. IV-1 e IV-2 avranno un figlio affetto solo se III-2 è eterozigote ($P = 1/2$), se III-2 fornisce la X portatrice della mutazione responsabile della distrofia muscolare di Duchenne ($P = 1/2$) e se il bambino è un maschio (il figlio riceve la Y, e non la X normale, dal padre, $P = 1/2$). Utilizzando la regola del prodotto, $P = (1/2)^3 = 1/8$.
- d. $P = 0$, poiché nessuno dei genitori è portatore dell'allele malattia (si assuma che IV-3 sia omozigote per l'allele normale).