

1.

Popolazione	N° individui a genotipo			Frequenza genotipica di			Frequenza fenotipica di		Frequenza genica di	
	AA	Aa	aa	AA	Aa	aa	A	a	A	a
a)	200	200	600	0,2	0,2	0,6	0,4	0,6	0,3	0,7
b)	500	400	100	0,5	0,4	0,1	0,9	0,1	0,7	0,3
c)	1600	200	200	0,8	0,1	0,1	0,9	0,1	0,85	0,15
d)	150	500	350	0,15	0,5	0,35	0,65	0,15	0,4	0,6

Le frequenze genotipiche sono date dal numero di individui con un dato genotipo diviso il numero totale di individui nella popolazione. Per es. nella popolazione a), la frequenza del genotipo omozigote dominante AA è $200/1000 = 0,2$, quella dell'eterozigote Aa $200/1000 = 0,2$ e quella dell'omozigote recessivo aa $600/1000 = 0,6$.

Le frequenze fenotipiche sono date dal numero di individui con un dato fenotipo diviso il numero totale di individui nella popolazione. Per es. nella popolazione a), il numero di individui a fenotipo dominante A è $200 + 200 = 400$ e la frequenza $400/1000 = 0,4$. La frequenza del fenotipo recessivo a è $600/1000 = 0,6$.

Per calcolare la frequenza genica devo sommare tutti gli alleli di un tipo e dividerli per il totale degli alleli presenti: per es. nella popolazione a), ci sono 200 individui AA , ciascuno dei quali porta 2 alleli A , e 200 individui Aa , ciascuno dei quali porta un singolo allele A . Il totale degli alleli A nella popolazione è di $2(200) + 200 = 600$. Il totale degli alleli presenti è dato dal totale degli individui della popolazione (1000), ciascuno dei quali porta 2 alleli, quindi 2000. La frequenza dell'allele A è $600/2000 = 0,3$. Quella dell'allele a è $[2(600) + 200]/2000 = 0,7$. La frequenza dell'allele recessivo si può anche calcolare sottraendo dal totale (1) la frequenza dell'allele dominante: $1 - 0,3 = 0,7$.

3. Determiniamo le frequenze degli alleli L^M e L^N nella popolazione:

$$f(L^M) = [2(120) + 230]/2(600) = 0,39; f(L^N) = [2(250) + 230]/2(600) = 0,61.$$

Se la popolazione fosse all'equilibrio sono attesi:

$$f(L^M L^M) = 0,39^2 = 0,1521$$

$$f(L^N L^N) = 0,61^2 = 0,3721$$

$$f(L^M L^N) = 2 \times 0,39 \times 0,61 = 0,4758$$

Quindi, sul totale di 600 individui della popolazione:

$$\text{gruppo M} = 0,1521 \times 600 = 91,26$$

$$\text{gruppo N} = 0,3721 \times 600 = 223,26$$

$$\text{gruppo MN} = 0,4758 \times 600 = 285,48.$$

4. Gli individui a fenotipo Rh^+ hanno genotipo DD o Dd , gli individui a fenotipo Rh^- hanno genotipo dd . Se la popolazione si trova all'equilibrio ci aspettiamo:

$$f(DD) = 0,6^2 = 0,36$$

$$f(Dd) = 2 \times 0,6 \times 0,4 = 0,48$$

$$f(dd) = 0,4^2 = 0,16$$

Quindi, $f(Rh^+) = 0,36 + 0,48 = 0,84$ e $f(Rh^-) = 0,16$.

5. $f(CC) = 0,3^2 = 0,09$; $f(Cc) = 2 \times 0,3 \times 0,7 = 0,42$; $f(cc) = 0,7^2 = 0,49$.

Nella popolazione di 300 individui sono attesi: $CC = 0,09 \times 300 = 27$; $Cc = 0,42 \times 300 = 126$; $cc = 0,49 \times 300 = 147$.

6. a) L'unico modo per calcolare la frequenza genica è considerare che la popolazione si trovi all'equilibrio. In questo caso, dalla frequenza degli individui omozigoti recessivi (che corrispondono agli individui a fenotipo recessivo) può essere calcolata la frequenza dell'allele recessivo ($q = \sqrt{q^2}$). La frequenza dell'allele recessivo è $q = \sqrt{0,49} = 0,7$. La frequenza dell'allele dominante si calcola per differenza $= 1 - 0,7 = 0,3$.
- b) $q^2 = 405/500 = 0,81$; $q = \sqrt{0,81} = 0,9$; $p = 1 - 0,9 = 0,1$.
- c) $q^2 = 720/2000 = 0,36$; $q = \sqrt{0,36} = 0,6$; $p = 1 - 0,36 = 0,4$.

7. a) In base alle frequenze geniche, si possono calcolare le frequenze degli omozigoti dominanti (p^2) e degli eterozigoti ($2pq$). $p^2 = 0,3^2 = 0,09$; $2pq = 2 \times 0,3 \times 0,7 = 0,42$. Il numero di individui è: omozigoti dominanti: $0,09 \times 1000 = 90$; eterozigoti: $0,42 \times 1000 = 420$.
- b) $p^2 = 0,1^2 = 0,01$; $2pq = 2 \times 0,1 \times 0,9 = 0,18$. Numero di individui: omozigoti dominanti: $0,01 \times 500 = 5$; eterozigoti: $0,18 \times 500 = 90$.
- c) $p^2 = 0,4^2 = 0,16$; $2pq = 2 \times 0,4 \times 0,6 = 0,48$. Numero di individui: omozigoti dominante: $0,16 \times 2000 = 320$; eterozigoti: $0,48 \times 2000 = 960$.

8. In base alla frequenza dell'allele recessivo calcolo la frequenza dell'allele dominante ($1 - 0,5 = 0,5$) e poi la frequenza degli eterozigoti ($2pq = 2 \times 0,5 \times 0,5 = 0,5$), che in una popolazione di 500 individui corrispondono a 250 individui.

9. In base alla frequenza degli individui omozigoti recessivi calcolo la frequenza dell'allele recessivo ($\sqrt{0,0016} = 0,04$), quella dell'allele dominante ($1 - 0,04 = 0,96$) e poi quella degli eterozigoti ($2pq = 2 \times 0,96 \times 0,04 = 0,077$).

10

- 10.** I maschi affetti da daltonismo portano un singolo allele mutato sul loro cromosoma X. Quindi, la frequenza dell'allele mutato nei maschi è direttamente ricavabile dalla frequenza dei maschi affetti: 3% di maschi daltonici corrisponde a una frequenza del 3% dell'allele recessivo (q). Perché una femmina sia affetta da daltonismo, deve essere omozigote recessiva per l'allele. Quindi, in una popolazione all'equilibrio, la frequenza è $q^2 = 0,03^2 = 0,0009$.

11. I maschi per avere corpo giallo devono essere emizigoti $y Y$ e la loro frequenza sarà 0,4. Le femmine per avere corpo giallo devono essere omozigoti recessive $y y$, con frequenza $0,4^2 = 0,16$.

12

- 12.** La frequenza dei maschi con fenotipo *cut* (che hanno genotipo *cut* Y) coincide con la frequenza dell'allele. Quindi, la frequenza dell'allele *cut* nella popolazione maschile è 0,1%. Le femmine per essere *cut* devono essere omozigoti recessive (*cut cut*). Se la popolazione si trova all'equilibrio, la frequenza sarà $0,1^2 = 0,01$, che corrisponde a quanto osservato.