

Genetica

Giacomo Fantoni

Telegram: @GiacomoFantoni

Github: <https://github.com/giacThePhantom/Genetica>

30 gennaio 2021

Mendel

- Incroci monoibridi 3 : 1.
- Incroci diibridi 9 : 6 : 1.
- Testcross 1 : 2 : 1.
- χ^2 , probabilità che la differenza tra valori osservati e attesi dovuta al caso: $\chi^2 = \sum \frac{(obs - exp)^2}{exp}$.
- Gradi di libertà: $n - 1$, n numero di fenotipi attesi.

Estensione Mendel

- Dominanza incompleta 1 : 2 : 1.
- Codominanza.
- Allelismo multiplo.
- Penetranza.
- Espressività.
- Alleli letali 2 : 3.
- Epistasi recessiva 9 : 3 : 4.
- Epistasi dominante I 12 : 3 : 1.
- Epistasi dominante II 13 : 3.
- Epistasi recessiva doppia 9 : 7.
- Ridondanza genica 15 : 1.
- Interazione genica dominante 9 : 6 : 1.

Pedigree

- Caratteri autosomici recessivi:
 - Stessa frequenza in entrambi i sessi.
 - Un allele per genitore.
 - Raro genitori eterozigoti non affetti.
 - Salta generazioni.
 - Entrambi i genitori affetti tutta progenie.
 - Raro partner esterno figli non manifestano, eterozigoti.
- Caratteri autosomici dominanti:
 - Stessa frequenza in entrambi i sessi.
 - Trasmissione diretta, individuo ereditato allele da un genitore.
 - Non saltano generazioni.
 - Raro individui eterozigoti.
- Caratteri recessivi legati al X :
 - Più frequenti nei maschi.
 - Femmine due.
 - Maschi madri non affette ma portatrici e padri affetti.
 - Salta generazioni.
 - Donna eterozigote metà figli affetti e metà figlie portatrici.
 - No trasmissione da padre a figlio.
 - Figlie di uomo affetto portatrici.

- Figli di donna omozigote affetti.
- Caratteri dominanti legati al X :
 - Maggiore frequenza in femmine.
 - Genitore affetto, non saltano generazioni.
 - Maschi affetti a figlie non figli.
 - Donne affetti metà figli e metà figlie.
 - Maschi solo dalla madre.
- Caratteri legati al Y :
 - Solo i maschi.
 - Da padre a figlio completamente.
 - No rapporto dominanza.
 - Figlie sane.

Determinazione sesso

- $XX-XY$.
- $X:A$.
- $XX-XO$.
- Genica.
- $ZZ-ZW$.
- Ambiente.

Linkage

- Frequenza di ricombinazione e distanza di mappa: $\frac{n_{prog_{ric}}}{n_{prog_{tot}}} \cdot 100$.
- Test χ^2 indipendenza:
 - Tabella valori osservati e totali righe e colonne, generale.
 - $EXP = \frac{TOT_{riga} \cdot TOT_{colonna}}{TOT_{generale}}$.
 - χ^2 .
 - $gl = (\text{numero righe} - 1) \cdot (\text{numero colonne} - 1)$.
- Mappe genetiche tre punti:
 - Ordine dei geni, centrale.
 - Localizzazione dei crossing over.
 - Frequenza di ricombinazione.

– Coefficiente di coincidenza: $\frac{OBS_{2Xcrossover}}{EXP_{2Xcrossover}}$.

– Interferenza = $1 - \text{coefficiente di coincidenza}$.

- Probabilità associazione: $P(\frac{x}{n}, RF) = \frac{n!}{x!y!} \cdot (\frac{RF}{2})^x \cdot (\frac{1-RF}{2})^y$.
- Logarithm of odds = $\log_1 0 \frac{P(\frac{x}{n}, RF)}{P(\frac{x}{n}, 0.5)}$.
- Analisi delle tetradi.
 - Ditipo parentale no ricombinanti.
 - Tetratipo 2 parentali due ricombinanti.
 - Ditipo non parentale tutti ricombinanti, a due a due uguali.
 - Distanza di mappa $\frac{(T - 2DNP) + 2(4DNP)}{TOT} \cdot 0.5 \cdot 100$.

Polimorfismi

- Aplotipi: siti polimorfici con due varianti alleliche. Associazione di nucleotidi polimorfici presenti in una porzione di cromosoma che tendono ad essere ereditati insieme.
- Linkage disequilibrium: misura della coereditabilità di elementi genetici.

Genetica di popolazione

- Frequenza genotipica.
- Frequenza allelica.
- Equilibrio di Hardy-Weinberg:
 - $q^2 + 2pq + p^2 = 1$.
 - $p = f(A) = \frac{2n_{aa} + n_{Aa}}{2N}$.
 - $q = f(a) = \frac{2n_{aa} + n_{Aa}}{2N}$.
 - $f(AA) = p^2$.
 - $f(Aa) = 2pq$.
 - $f(aa) = q^2$.
- Fitness genotipi moltiplicati per W_{AA} numero medio di prole generata diviso numero massimo tra i medi.

Genetica quantitativa

$(\frac{1}{4})^2$, n geni coinvolti.

- Probabilità genotipi omozigoti parentali
- Norma di reazione