

CONSANGUINEITA'

Si definiscono **consanguinei** due individui che hanno un antenato in comune.

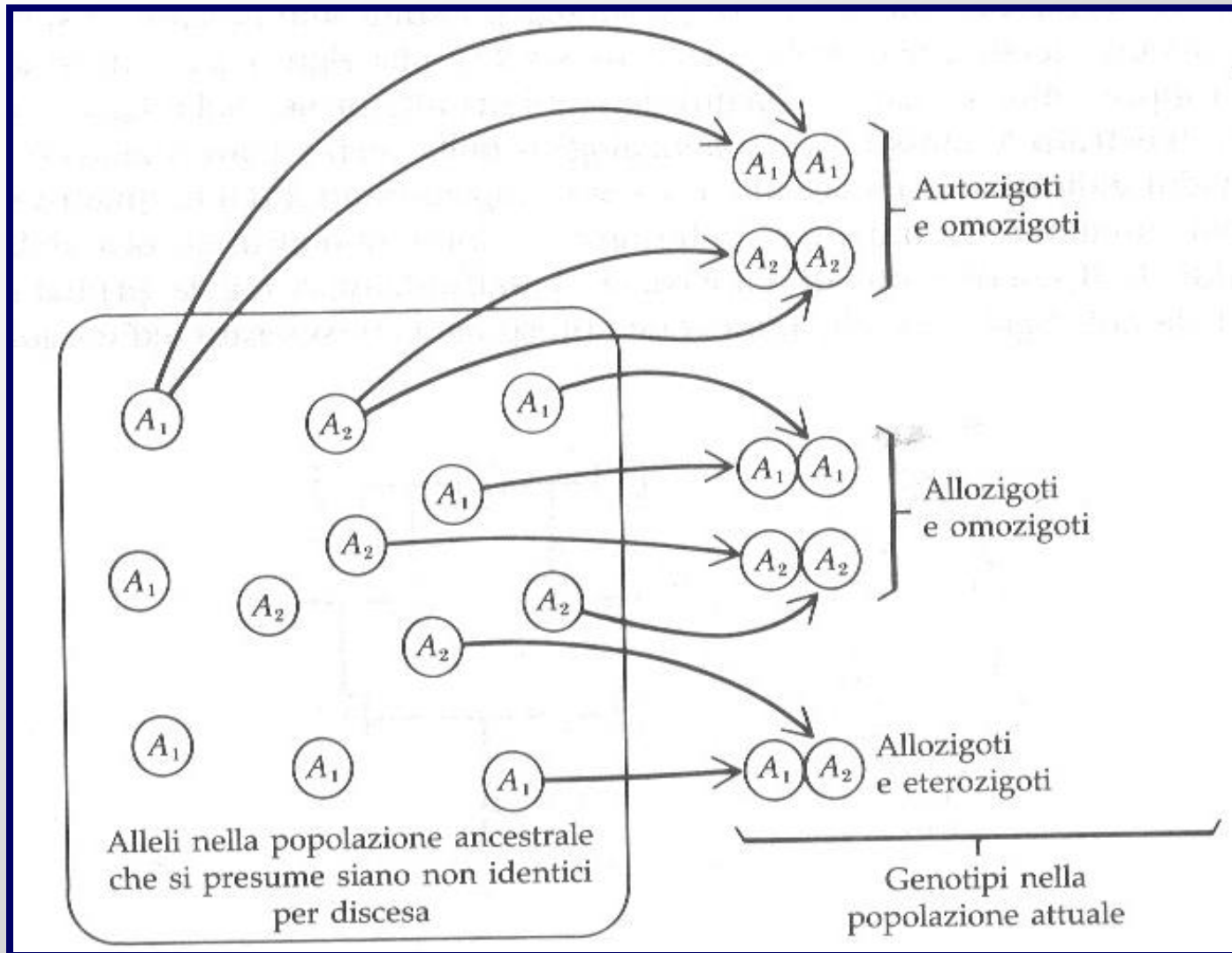
Due alleli possono essere:

- uguali **in istato** quando non sono copie che provengono da uno stesso antenato identificabile;
- uguali **per discesa** quando sono copie dello stesso allele, individuabile in un antenato comune.

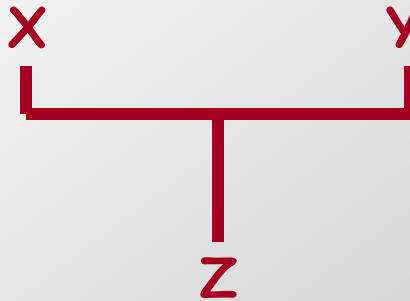
Il **coefficiente di consanguineità** tra due individui è definito come la probabilità che due geni estratti a caso dallo stesso locus dei due individui siano **uguali per discesa**.

NOTA BENE. La **consanguineità** da sola non modifica le frequenze alleliche ma, alterando l'unione dei geni a formare i genotipi, modifica la distribuzione genotipica

CONSANGUINEITA'



CONSANGUINEITA'



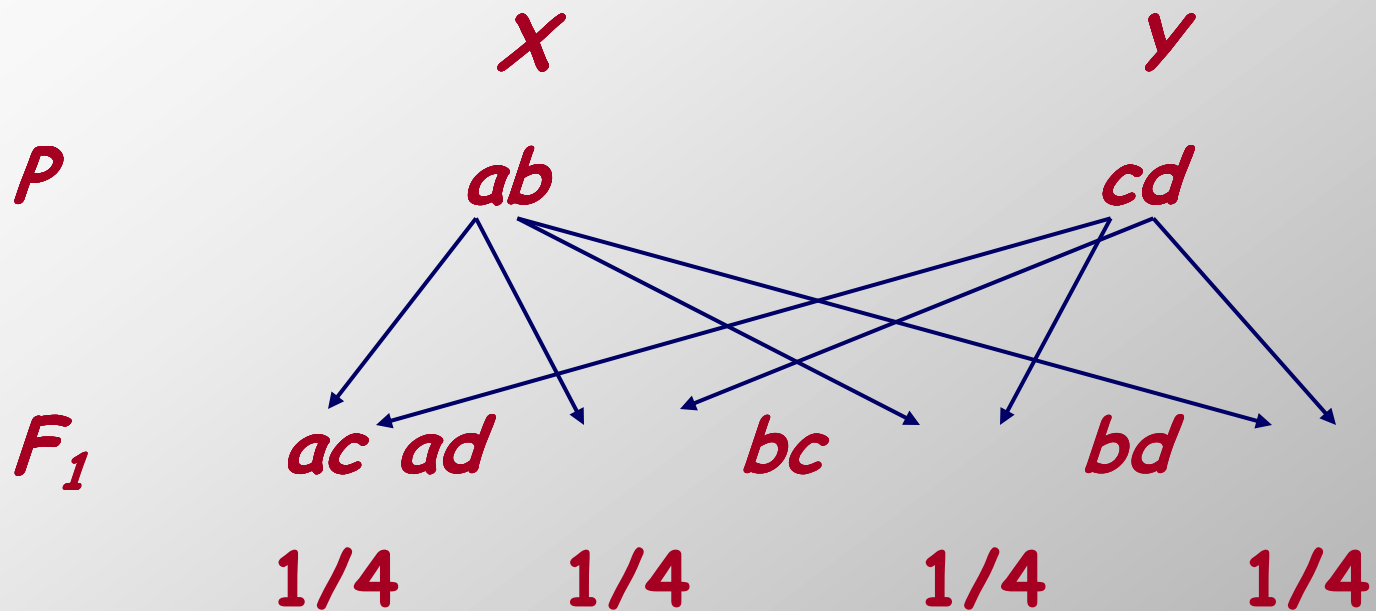
F_{xy} = coefficiente di consanguineità tra gli individui X e Y (probabilità che un gene designato a caso in uno dei due individui e un gene designato a caso nell'altro individuo siano uguali per discesa).

F_z = coefficiente di inincrocio dell'individuo Z (probabilità che i due geni che l'individuo possiede a un locus siano identici per discesa).

$$F_{xy} = F_z$$

Il coefficiente di inincrocio di un individuo è uguale al coefficiente di consanguineità tra i genitori

CONSANGUINEITA'



CONSANGUINEITA': Unione genitore - progenie

Incroci	Probabilità dell'incrocio	Probabilità di omozigoti	Probabilità totale
$ab \times ac$	$1/4$	$1/4 \text{ aa}$	$1/4 \times 1/4 = 1/16$
$ab \times ad$	$1/4$	$1/4 \text{ aa}$	$1/4 \times 1/4 = 1/16$
$ab \times bc$	$1/4$	$1/4 \text{ bb}$	$1/4 \times 1/4 = 1/16$
$ab \times bd$	$1/4$	$1/4 \text{ bb}$	$1/4 \times 1/4 = 1/16$
			$= 4/16$
			$= 1/4$

Il coefficiente di inincrocio della progenie che nasce da incroci genitori/figli è uguale a **1/4** (uguale al coefficiente di consanguineità tra genitori e figli)

CONSANGUINEITA': Unione tra fratelli

		Fratello			
		<i>ac</i>	<i>ad</i>	<i>bc</i>	<i>bd</i>
Sorella	<i>ac</i>	2	1	1	0
	<i>ad</i>	1	2	0	1
	<i>bc</i>	1	0	2	1
	<i>bd</i>	0	1	1	2

	Probabilità	Producono
Fratelli con due alleli in comune	→ $4/16 = 1/4$	→ $1/2$ omozigoti
Fratelli con un allele in comune	→ $8/16 = 1/2$	→ $1/4$ omozigoti
Fratelli con zero alleli in comune	→ $4/16 = 1/4$	→ 0 omozigoti

Totale omozigoti → $1/4 \times 1/2 + 1/2 \times 1/4 = 1/4$

CONSANGUINEITA': Unione tra fratelli

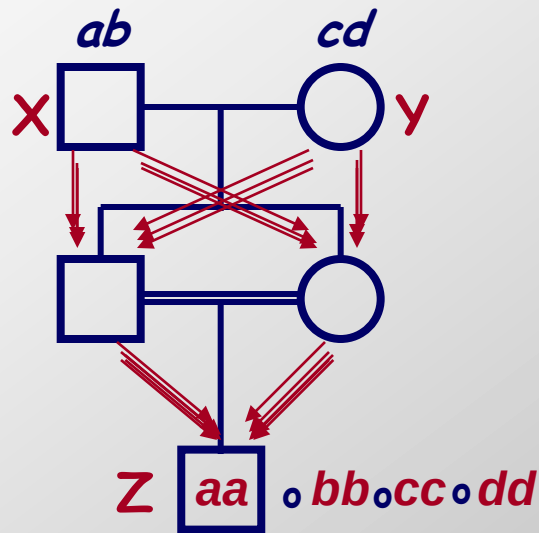
Conclusione

Totale omozigoti $\rightarrow 1/4 \times 1/2 + 1/2 \times 1/4 = 1/4$

che vuol dire che il **coefficiente di inincrocio** della progenie di fratello/sorella ha un valore pari a **1/4**

che è anche uguale al **coefficiente di consanguineità** tra fratelli

Incrocio tra fratelli



complessivamente

Eredità in omozigosi
dell'allele **a**

Eredità in omozigosi
dell'allele **b**

Eredità in omozigosi
dell'allele **c**

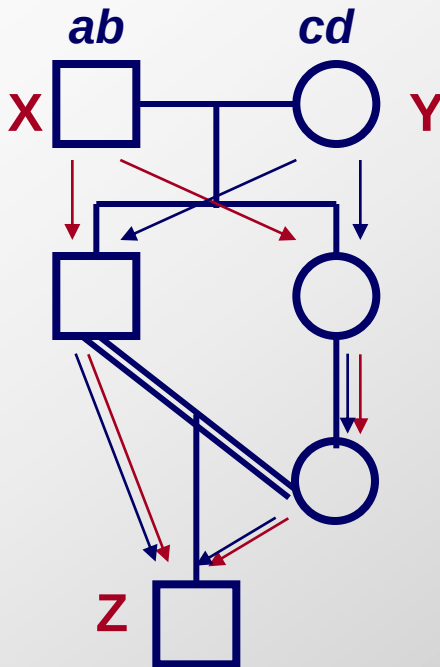
Eredità in omozigosi
dell'allele **d**

Ogni individuo trasmette al figlio un determinato allele con una probabilità pari a $1/2$.

Quindi l'individuo Z riceve entrambi gli alleli **a** dall'antenato comune con una probabilità pari a $(1/2)^4$, **b** con una probabilità pari a $(1/2)^4$, **c** con una probabilità pari a $(1/2)^4$ e **d** con una probabilità pari a $(1/2)^4$.

Quindi, nel complesso, l'individuo Z riceve due alleli qualsiasi degli alleli degli antenati comuni uguali per discesa con una probabilità pari a $4 (1/2)^4 = 1/4$

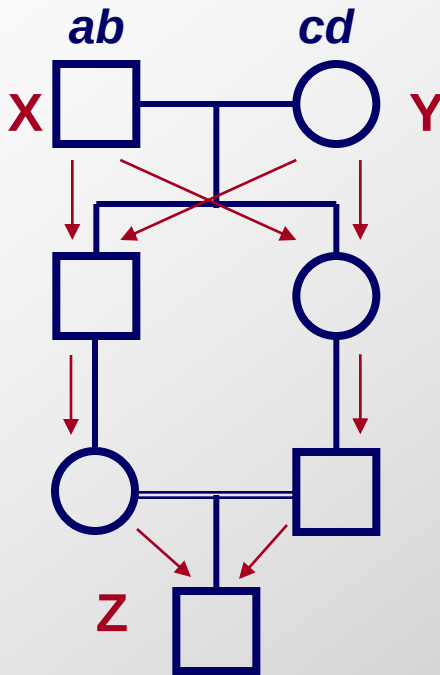
Incrocio zio/nipote



l'individuo Z riceve entrambi gli alleli *a* dall'antenato comune con una probabilità pari a $(1/2)^5$, *b* con una probabilità pari a $(1/2)^5$, *c* con una probabilità pari a $(1/2)^5$ e *d* con una probabilità pari a $(1/2)^5$.

Nel complesso, l'individuo Z riceve due alleli qualsiasi degli alleli degli antenati comuni uguali per discesa con una probabilità pari a $4 (1/2)^5 = 1/8$

Incrocio tra primi cugini



l'individuo Z riceve entrambi gli alleli *a* dall'antenato comune con una probabilità pari a $(1/2)^6$, *b* con una probabilità pari a $(1/2)^6$, *c* con una probabilità pari a $(1/2)^6$ e *d* con una probabilità pari a $(1/2)^6$.

Nel complesso, l'individuo Z riceve due alleli qualsiasi degli alleli degli antenati comuni uguali per discesa con una probabilità pari a $4 (1/2)^6 = 1/16$.

Effetto della consanguineità sulle frequenze geniche

In una popolazione in cui c'è un certo grado di inincrocio, gli omozigoti A_1A_1 possono avere:

- alleli uguali per discesa $\rightarrow p \times F \times 1 = pF$
- alleli uguali in istato $\rightarrow p(1 - F)p = p^2(1 - F)$

Gli omozigoti A_1A_1 totali della popolazione sono quindi

$$\begin{aligned} p^2(1 - F) + pF &= p^2 - p^2F + pF = \\ &= p(p - pF + F) = p[p + F(1 - p)] = \\ &= p(p + Fq) = p^2 + pqF \end{aligned}$$

Effetto della consanguineità sulle frequenze geniche

Gli eterozigoti A_1A_2 sono

$$2pq(1 - F)$$

e gli omozigoti A_2A_2 possono avere:

- alleli uguali per discesa $\rightarrow q \times F \times 1 = qF$
- alleli uguali in istato $\rightarrow q(1 - F)q = q^2(1 - F)$

e in totale saranno

$$q^2(1 - F) + qF = q^2 + pqF$$

Effetto della consanguineità sulle frequenze geniche

Per riassumere, i genotipi avranno frequenze

$A_1 A_1$	$p^2 + pqF$
$A_1 A_1$	$2pq(1 - F)$
$A_1 A_1$	$q^2 + pqF$

La frequenza di A_1 alla generazione successiva sarà

$$\begin{aligned}
 p' &= p^2 + pqF + pq(1 - F) = \\
 &= p^2 + \cancel{pqF} + pq - \cancel{pqF} = \\
 &= p^2 + pq = p(p + q) = p
 \end{aligned}$$

CONCLUSIONE: Le frequenze alleliche rimangono immutate

Effetti della consanguineità

Aumento della frequenza degli omozigoti recessivi dannosi

Frequenza genica q	Frequenza genotipica q^2		Rapporto
	$F = 0$	$F = 1/16$	
0.1	0.01	0.0156	1.56
0.01	0.0001	0.00072	7.2
0.001	0.000001	0.000063	63.4