

8. Makhtia fenetica a 1 gene (malattia se sono entrambi gli alleli mutati)
 beta-talassemia/anemia mediterranea
 riduce/impegna la produzione di emoglobina (proteina per il trasporto di ossigeno nei globuli rossi)

Legge di Hardy-Weinberg

due alleli A dominante (sano)
 a recessivo (malo)

tre possibili genotipi (in individui)
 AA sano (1)
 Aa portatore sano (2)
 aa malo (3)

$N_1(t), N_2(t), N_3(t) = \#$ genotipi 1, 2, 3 presenti alla generazione t

$N(t) = N_1(t) + N_2(t) + N_3(t) = \#$ totale di genotipi

$p(t) = \text{probabilità di trovare un allele A nella generazione } t$

$$N_1(t) = \overset{A, A}{p(t)} \cdot \overset{A}{p(t)} \overset{A}{p(t)} N(t) = p^2(t) N(t)$$

\downarrow
 $1-p =$
 prob di trovare
 allele a

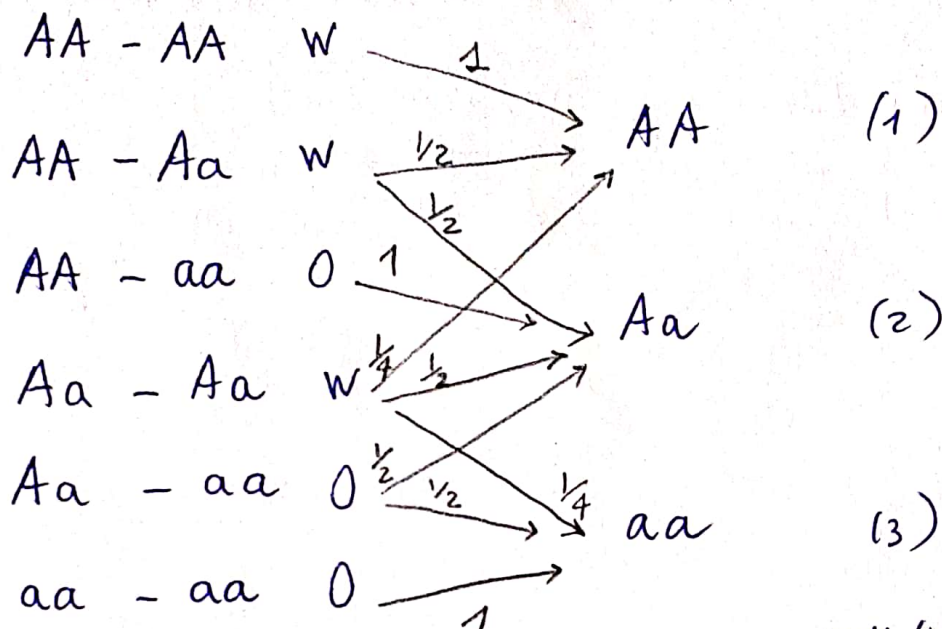
$$N_2(t) = \overset{A}{p(t)} (1-\overset{a}{p(t)}) N(t) + (1-\overset{a}{p(t)}) \overset{A}{p(t)} N(t) = 2p(t)(1-p(t)) N(t)$$

(*)

$$N_3(t) = (1-\overset{a}{p(t)}) (1-\overset{a}{p(t)}) N(t) = (1-p(t))^2 N(t)$$

Anemia mediterranea

Una coppia di genotipi 1-1, 1-2, 2-2 che si incontrano
 generano N genotipi nella generazione successiva
 (tutto si riproduce)
 I malati (genotipo 3) non riproducono



$$N_1(t+1) = w N_1(t) N_1(t) + \underbrace{\frac{1}{2} w N_1(t) N_2(t) + \frac{1}{2} w N_2(t) N_1(t)}_{w N_1(t) N_2(t)} + \frac{1}{4} w N_2(t) N_2(t)$$

$$N_2(t+1) = \underbrace{\frac{1}{2} w N_1(t) N_2(t) + \frac{1}{2} w N_2(t) N_1(t)}_{w N_1(t) N_2(t)} + \frac{1}{2} w N_2(t) N_2(t) + \cancel{\frac{1}{2} \cdot 0 N_2(t) N_3(t)} + \cancel{0 \cdot N_1(t) N_3(t)}$$

$$N_3(t+1) = \frac{1}{4} w N_2(t) N_2(t) + \cancel{0 \cdot \frac{1}{2} N_2(t) N_3(t)} + \cancel{0 \cdot N_3(t) N_3(t)}$$

$$p(t+1) = \frac{\# \text{ alleli A nella generazione } (t+1)}{\# \text{ totale di alleli nella generazione } (t+1)}$$

$$p(t+1) = \frac{2 \cdot N_1(t+1) + N_2(t+1)}{2 N(t+1)}$$

\downarrow
 $N_1 + N_2 + N_3$

$$\begin{aligned}
 p(t+1) &= \frac{2wN_1^2(t) + 2wN_1(t)N_2(t) + \frac{1}{2}wN_2^2(t) + wN_1(t)N_2(t) + \frac{1}{2}wN_2^2(t)}{2(N_1(t+1) + N_2(t+1) + N_3(t+1))} = \\
 &= \frac{2N_1(N_1 + N_2) \quad N_2(N_1 + N_2)}{2wN_1^2(t) + 2wN_1(t)N_2(t) + wN_1(t)N_2(t) + wN_2^2(t)} = \\
 &= \frac{2\left(wN_1^2(t) + wN_1(t)N_2(t) + \frac{1}{4}wN_2^2(t) + wN_1(t)N_2(t) + \frac{1}{2}wN_2^2(t) + \frac{1}{4}wN_2^2(t)\right)}{2w(N_1^2 + 2N_1N_2 + N_2^2)} \rightarrow \\
 &= \frac{w(2N_1(t) + N_2(t))(N_1(t) + N_2(t))}{2w(N_1(t) + N_2(t))^2} = \textcircled{*} \\
 &= \frac{2p^2(t)N(t) + 2p(t)(1-p(t))N(t)}{2(p^2(t)N(t) + 2p(t)(1-p(t))N(t))} = \\
 &= \frac{p(t)(p(t) + 1 - p(t))}{p(t)(p(t) + 2 - 2p(t))} = \frac{1}{2 - p(t)}
 \end{aligned}$$

$$\Rightarrow \boxed{p(t+1) = \frac{1}{2 - p(t)}}$$

NOTA: $p(t) = 0 \Rightarrow$ \nexists alleli $A \Rightarrow$ solo $a \Rightarrow N_1(t) = N_2(t) = 0, N(t) = N_3(t)$
 $N_3(t)$ non sono riproduttivi $\Rightarrow N(t+1) = 0$
 L'equazione va quindi usata in $(0, 1]$

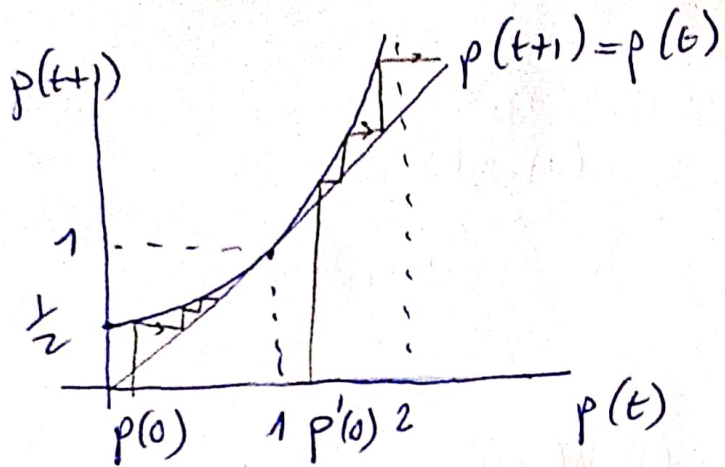


diagramma di Moran

$$p(t+1) = \frac{1}{2 - p(t)}$$

$$\left. \frac{+1}{(2-p)^2} \right|_{p=1} = 1$$

$$p(0) \in (0, 1] \rightarrow p(t) \rightarrow 1 \text{ sani}$$

$$p'(0) \in (1, +\infty) \rightarrow p(t) \rightarrow \infty$$

file: anemia

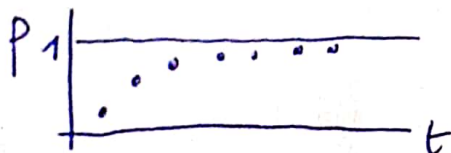


diagramma di Moran

$$\text{con } p(0) = 0 \\ \text{e poi con } p'(0) = 1, 1$$

