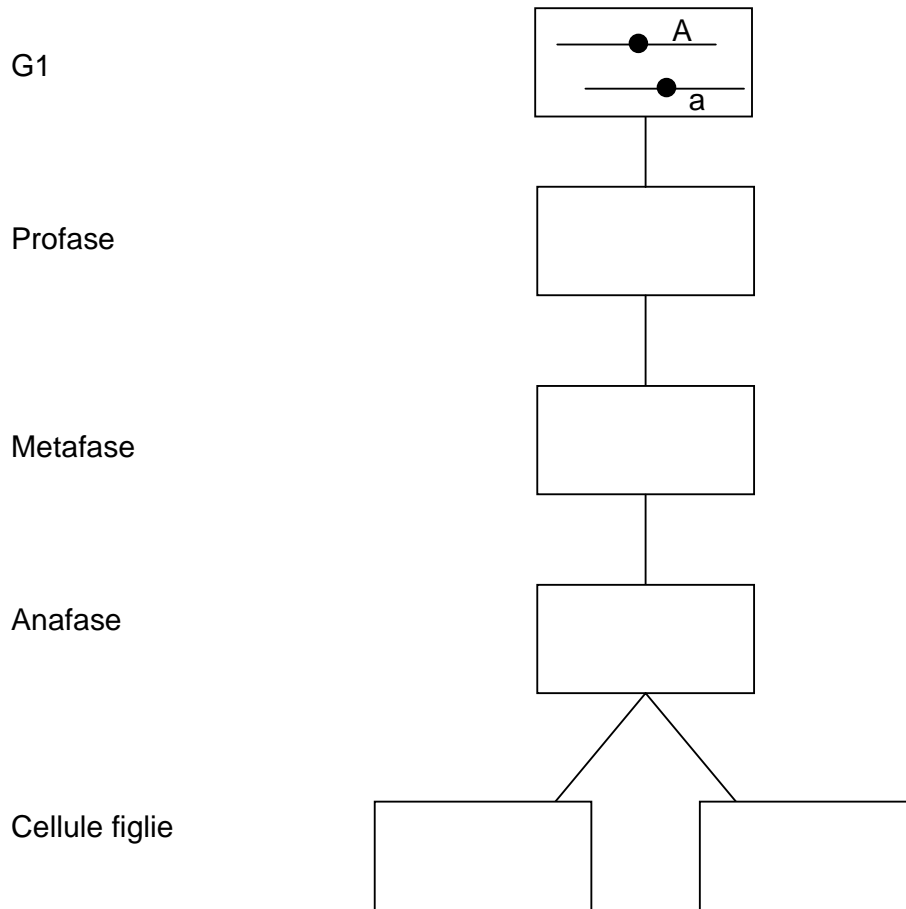
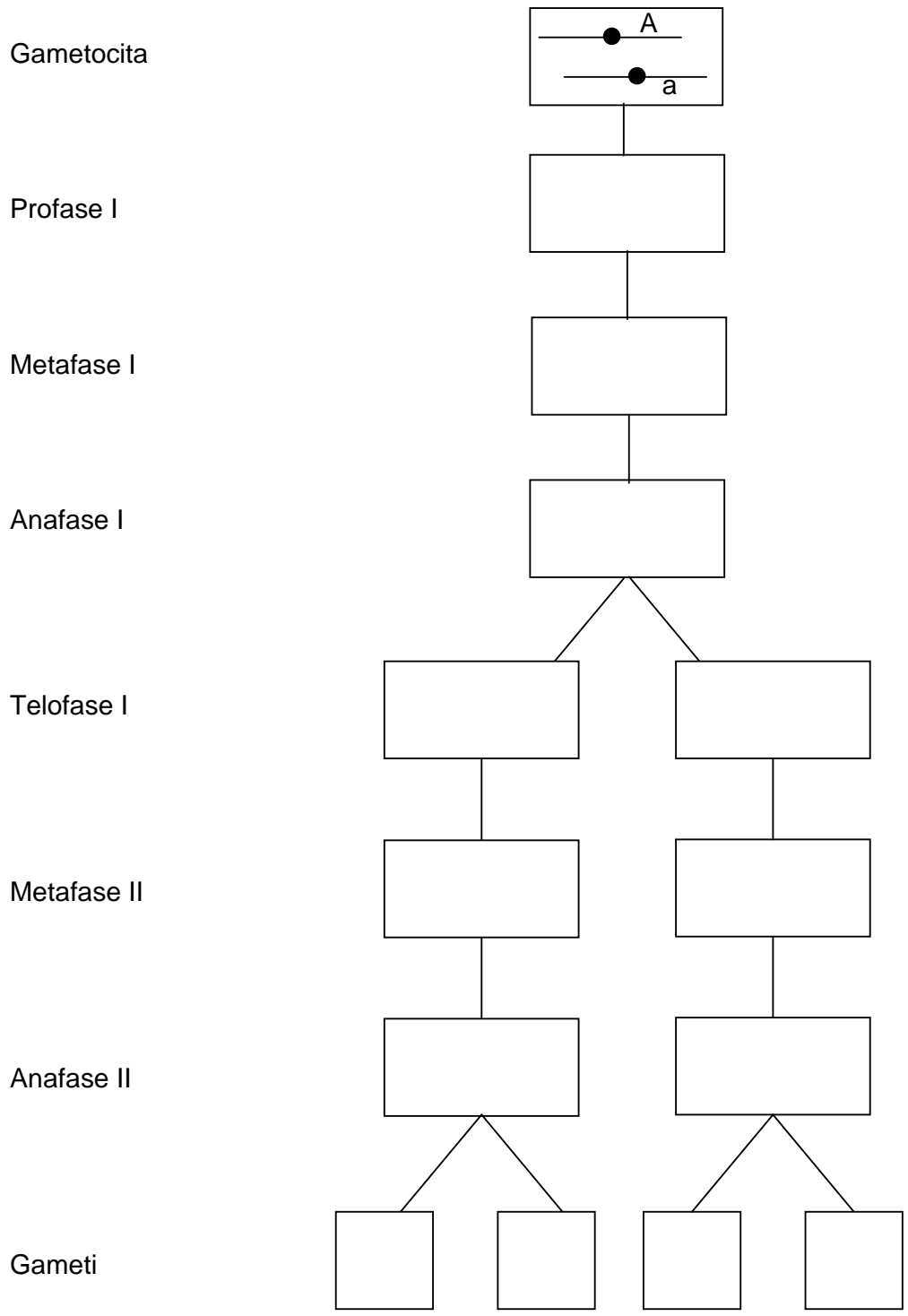


SCHEDA 1 (2 ore) - MITOSI E MEIOSI - INCROCI CON UN GENE

1. Disegna in modo schematico i cromosomi nei diversi stadi di **mitosi** di una cellula diploide con $n = 1$. L'individuo è eterozigote per il gene A.



2. Disegna in modo schematico i cromosomi nei diversi stadi di **meiosi** di una cellula diploide con $n = 1$. L'individuo è eterozigote per il gene A.



3. Quali strutture migrano ai poli opposti del fuso:

- a) in mitosi
- b) in meiosi I divisione
- c) in meiosi II divisione

4. Quali tipi di gameti e in che proporzioni vengono fatti da individui dal seguente genotipo:

a) genotipo AA; b) genotipo Aa; c) genotipo aa

5. Determina per ogni incrocio le classi genotipiche e fenotipiche attese nella progenie e le relative frequenze.

genotipo degli individui incrociati	gameti del primo individuo (frequenza)	gameti del secondo individuo (frequenza)	genotipi della progenie e relativa frequenza	fenotipi della progenie e relativa frequenza
a) AA x aa				
b) Aa x aa				
c) Aa x Aa				

6. Nei cani la lunghezza del pelo è determinata da un gene, P, presente in due stati allelici alternativi, P e p. In base agli incroci riportati sotto, assegna il genotipo agli individui incrociati.



fenotipo dei genitori	n° di individui della progenie		genotipo dei genitori
	pelo corto	pelo lungo	
a) corto x lungo	100	0	
b) corto x lungo	50	50	
c) corto x corto	150	50	

7. La *Drosophila melanogaster* di tipo selvatico ha l'occhio rosso. Esistono mutanti che hanno l'occhio color porpora. Il fenotipo è controllato dal gene *pr*, nei due stati allelici pr^+ e *pr*. Sono stati fatti i seguenti incroci:

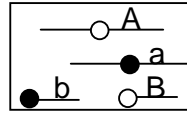


fenotipo dei genitori	n° di individui della progenie			genotipo dei genitori
	rossi	porpora	totale	
a) rosso x rosso	125	35	160	
b) porpora x porpora	0	45	45	
c) rosso x rosso	177	63	240	
d) porpora x rosso	45	55	100	

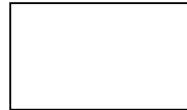
SCHEDA 2 (2 ore) - EREDITA' DI DUE O PIU' GENI INDIPENDENTI

1. Schematizza il processo di meiosi di una cellula diploide con $n = 2$. Un cromosoma porta il gene A, l'altro il gene B. L'individuo è eterozigote per entrambi i geni. Indica le due diverse possibili disposizioni dei cromosomi gli uni rispetto agli altri nella metafase I.

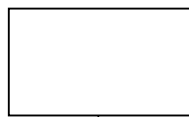
Gametocita



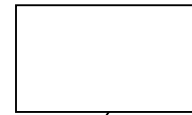
Profase I



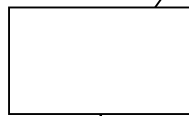
Metafase I



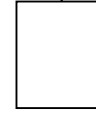
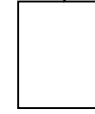
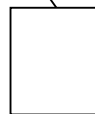
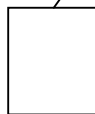
oppure



Metafase II



Gameti

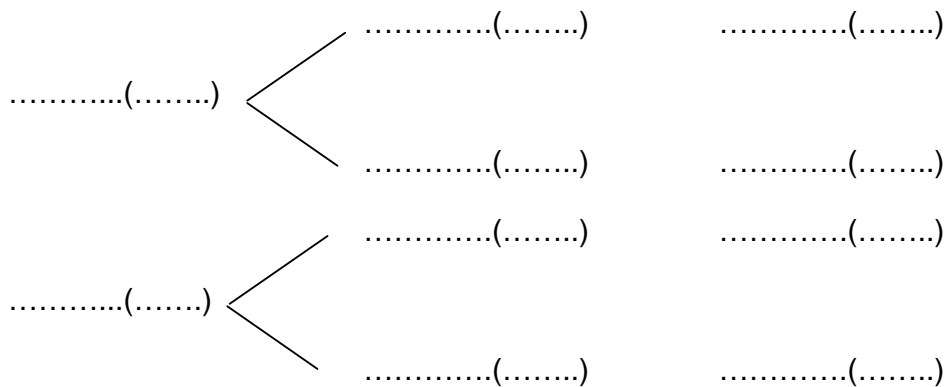


2. Adesso utilizza il sistema delle ramificazioni per stabilire il tipo e la frequenza dei gameti prodotti dalla stessa cellula.

Gene A (frequenza)

Gene B (frequenza)

Gameti (frequenza)



3. Quali tipi di gameti e in che proporzioni vengono fatti da individui dal seguente genotipo (usa il sistema delle ramificazioni):

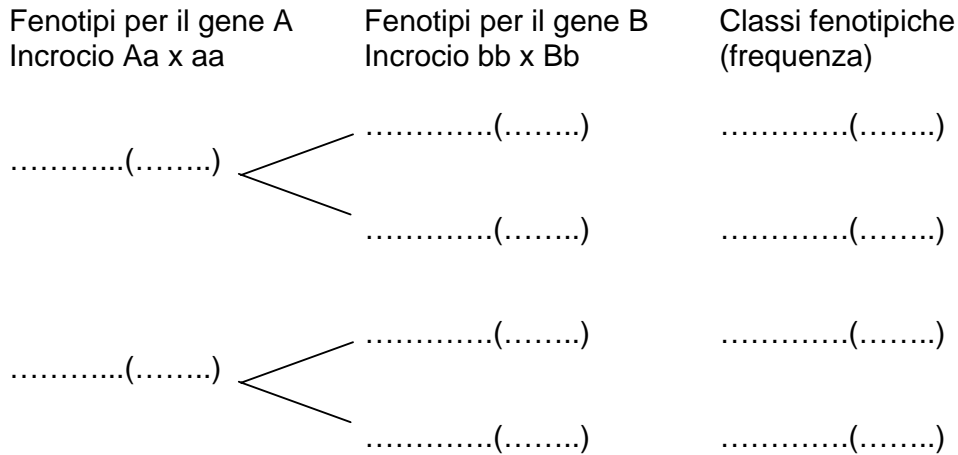
- a) aa bb b) Aa bb c) Aa Bb

4. Determina per ogni incrocio le classi genotipiche e fenotipiche attese nella progenie e le relative frequenze (i geni A e B sono indipendenti).

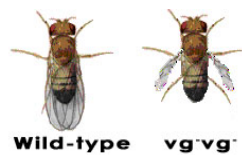
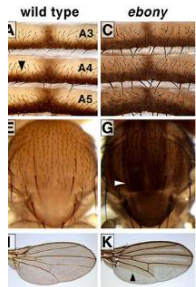
Genotipo degli individui incrociati	Gameti prodotti dal primo individuo e loro frequenza	Gameti prodotti dal secondo individuo e loro frequenza	Genotipi della progenie e relative frequenze	Fenotipi della progenie e relative frequenze
a) AA bb x aa BB				
b) Aa bb x aa Bb				
c) Aa Bb x aa bb				

Adesso utilizza il metodo delle ramificazioni per calcolare le classi fenotipiche

Esempio di schema per es. b)



5. Nella *Drosophila melanogaster*, il colore del corpo è determinato dal gene e:



l'allele recessivo determina il colore del corpo ebano, l'allele dominante e^+ colore nocciola. Le ali vestigiali sono determinate da un allele recessivo vg , quelle normali dall'allele dominante vg^+ . I due geni sono indipendenti. Se mosche diibride per questi due geni sono incrociate e la progenie risultante è di 368 individui, quanti di questi si attendono per ogni classe fenotipica?

6. Nelle cavie, il gene *R* (rough) determina se il pelo è arruffato o liscio, mentre il gene *B* (brown) ne controlla il colore (nero o bruno). Determina il genotipo degli individui incrociati e verifica con il test del χ^2 le ipotesi fatte.



Fenotipo degli individui incrociati	n° di individui della progenie			
	nero arruffato	nero liscio	bruno arruffato	bruno liscio
a) nero arruffato x bruno liscio	50	0	0	0
b) nero arruffato x nero arruffato	185	60	57	18
c) nero arruffato x bruno liscio	105	100	98	97
d) bruno arruffato x nero arruffato	63	17	58	22

7 – Nella rosa il colore rosso è determinato dal gene *W*, mentre il gene *D* controlla l'altezza della pianta. Determina il genotipo degli individui incrociati e verifica con il test del χ^2 le ipotesi fatte. Costruisci una tabella secondo lo schema sotto indicato, per ciascun incrocio.



fenotipo degli individui incrociati	n° degli individui della progenie			
	rossa alta	rossa nana	bianca alta	bianca nana
a) rossa alta x rossa alta	120	0	45	0
b) rossa alta x bianca nana	100	0	105	0
c) rossa alta x bianca nana	45	43	48	44
d) bianca alta x rossa alta	175	67	182	58
e) rossa alta x rossa alta	265	92	93	28

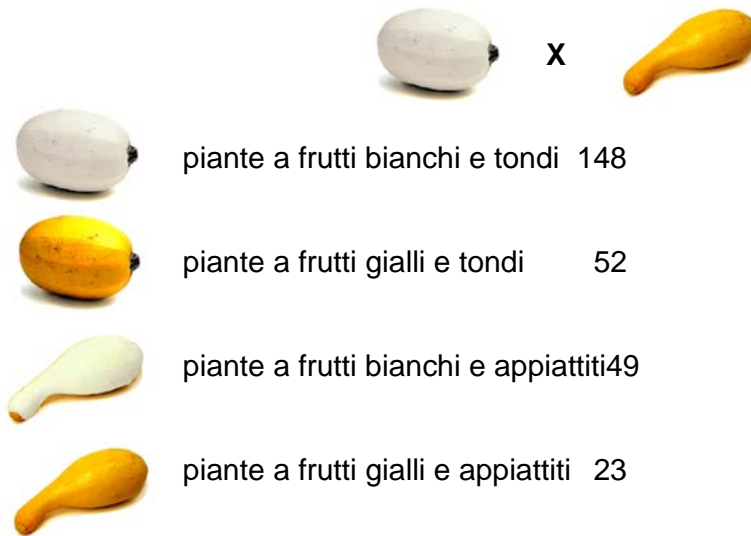
Incrocio	numero di individui osservati (x_o)	Ipotesi	numero di individui attesi (x_a)	$x_o - x_a$	$(x_o - x_a)^2$	$\frac{(x_o - x_a)^2}{x_a}$
a) rossa alta x rossa alta						
Rossa alta						
Rossa nana						
Bianca alta						
Bianca nana						
$\Sigma =$						

$$\chi^2 = \dots\dots\dots$$

$$\text{Gradi di libertà} = \dots\dots\dots$$

$$\text{Probabilità} = \dots\dots\dots$$

10. Incrociando una linea pura di meloni con frutto bianco e tondo con una linea pura a frutto giallo e appiattito, la F1 si presenta tutta con frutti bianchi e tondi. Incrociando due piante della F1 si sono ottenute:



9. Indica con il sistema delle ramificazioni i gameti prodotti da individui col seguente genotipo (i geni A, B e C sono indipendenti):

- Aa Bb CC
- Aa bb Cc Dd
- Aa Bb Cc

10. Determina le classi fenotipiche attese nella progenie e la loro frequenza nel seguente incrocio, sapendo che i geni A, B e C sono indipendenti.

Aa Bb Cc x aa bb cc

SCHEDA 3 (2 ore) – TRASMISSIONE EREDITARIA NELL'UOMO
GRUPPI SANGUIGNI – DISCONOSCIMENTO PATERNITA' –
ALBERI GENEALOGICI – EREDITA' LEGATA AL SESSO

1 – Il sistema di gruppo sanguigno AB0 nell'uomo è regolato da tre alleli secondo il seguente schema:

Gruppo sanguigno (fenotipo)	Genotipi possibili
A	$I^A I^A$; $I^A i$
B	$I^B I^B$; $I^B i$
AB	$I^A I^B$
0	ii

Qual è il rapporto di dominanza in questa serie di alleli multipli?

2 – Determina i genotipi dei genitori nei seguenti incroci:

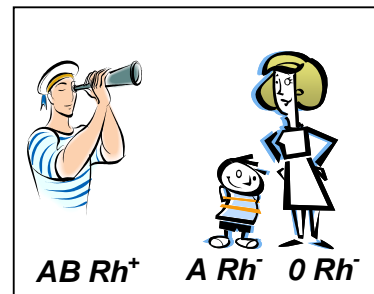
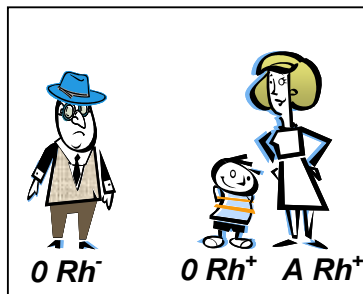
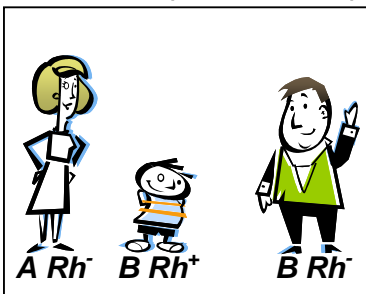
Fenotipo degli individui incrociati	Fenotipi della progenie	Genotipo degli individui incrociati
a) A x A	16 A; 5 0	
b) A x AB	12 A; 10 AB	
c) B x 0	21 B; 18 0	
d) B x A	10 B; 12 A; 9 0; 11 AB	

3 – Per semplicità si può considerare che il sistema Rh sia determinato dal gene *D*: la presenza dell'antigene (individuo Rh⁺) è dovuta all'allele dominante *D*; l'assenza dell'antigene (individuo Rh⁻) all'omozigosi per l'allele recessivo *d*.

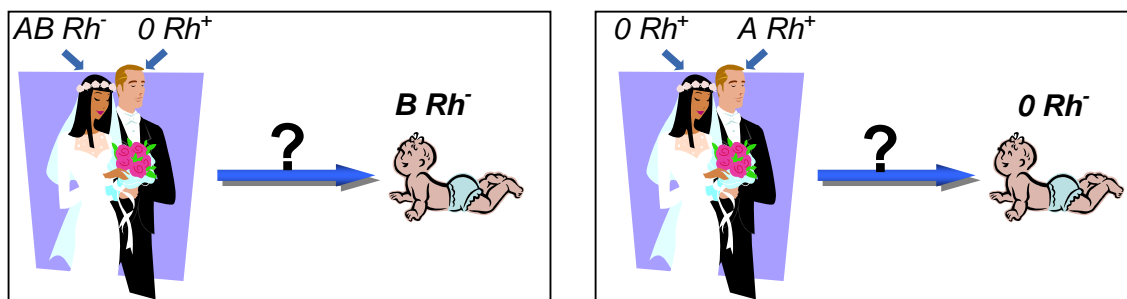
Determina il genotipo degli individui incrociati.

Fenotipo degli individui incrociati	Fenotipo della progenie	Genotipo degli individui incrociati
a) AB Rh ⁺ x 0 Rh ⁺	3/8 A Rh ⁺ ; 3/8 B Rh ⁺ ; 1/8 A Rh ⁻ ; 1/8 B Rh ⁻	
b) B Rh ⁻ x A Rh ⁺	1/4 AB Rh ⁺ ; 1/4 A Rh ⁺ ; 1/4 B Rh ⁺ ; 1/4 0 Rh ⁺	

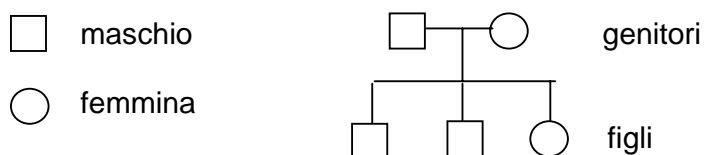
4 – Conoscendo i gruppi sanguigni della madre e del figlio, stabilisci in quali casi l'uomo non può essere il padre.



5 - In base ai fenotipi dei genitori stabilisci la probabilità di avere un figlio con il fenotipo indicato.

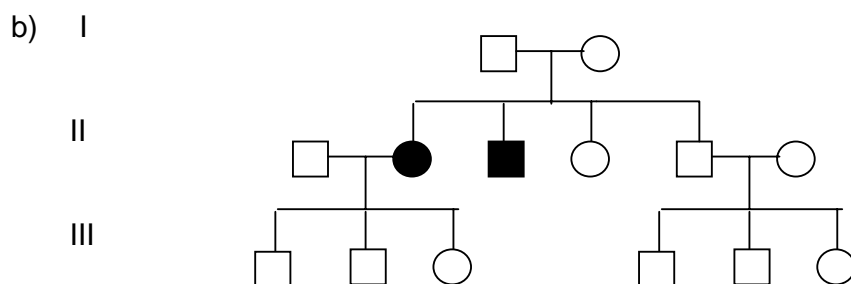
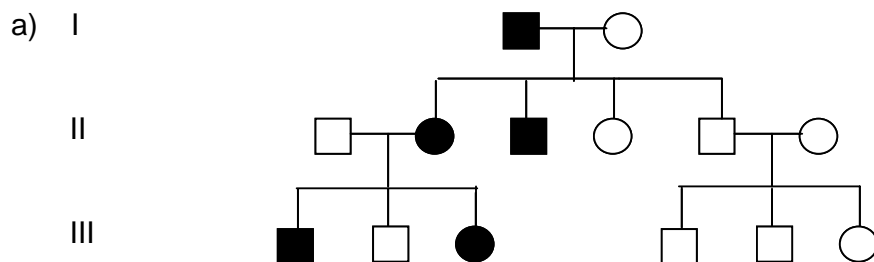


6 - Negli alberi genealogici i simboli più usati sono:



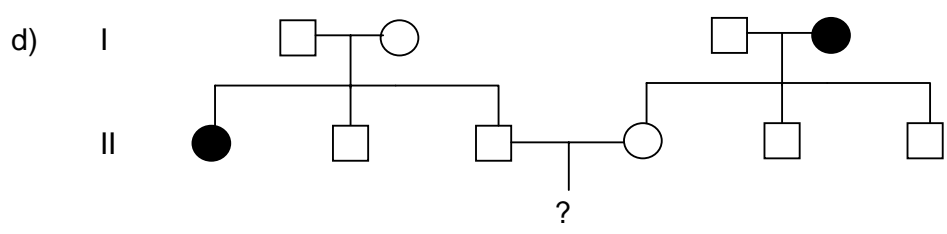
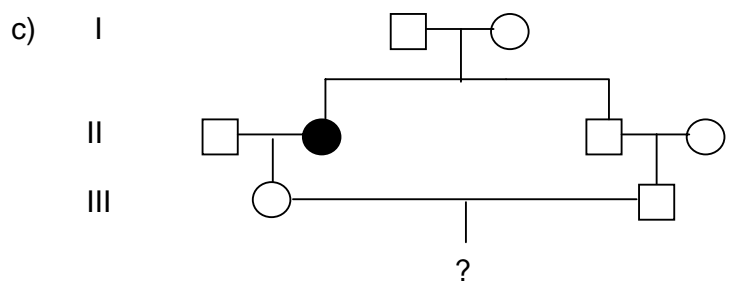
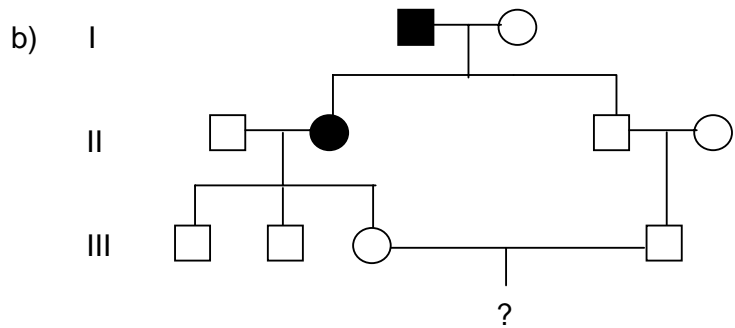
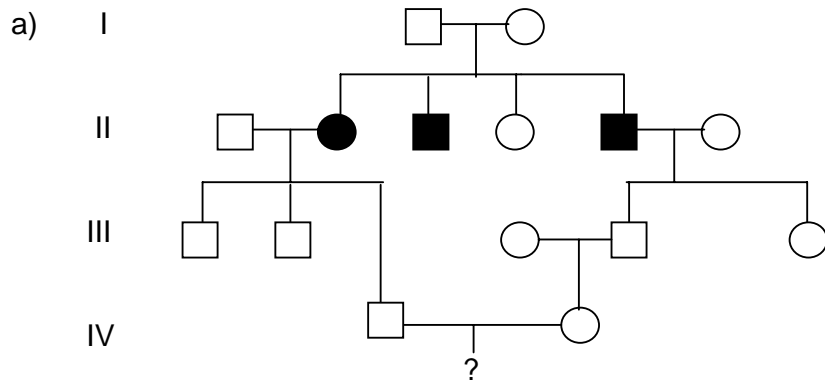
Ogni generazione viene contrassegnata da un numero romano e gli individui all'interno di ogni generazione vengono numerati progressivamente da sinistra a destra con numeri arabi.

Nei seguenti alberi genealogici, i simboli neri indicano un fenotipo mutato. Determina se il fenotipo mutato può essere dovuto a un allele dominante o recessivo, considerando che il carattere è raro.



7 - Considerando che le persone che entrano nella famiglia per matrimonio non siano portatori del carattere mutato, calcola con quale probabilità possa nascere un figlio affetto dall'incrocio di III, 3 e III, 4 del 1b.

8 - Nei seguenti alberi genealogici i simboli neri indicano il fenotipo dell'omozigote recessivo. Considerando che i caratteri presi in esame sono rari, calcola con quale probabilità possa nascere un figlio affetto dagli incroci indicati.



9 - Se gli individui dell'incrocio 3d hanno già avuto un figlio affetto, quale probabilità avranno di averne un secondo?

10 – Stabilisci per ogni incrocio se il carattere è legato al sesso oppure no e assegna un genotipo agli individui incrociati.

Fenotipo dei genitori		Fenotipo della progenie			
femmina	maschio	femmine		maschi	
a) chiara	bruno	brune	45	bruni	0
		chiare	0	chiari	48
b) ruvido	ruvido	ruvido	87	ruvido	92
		liscio	33	liscio	27
c) rosso	rosso	rosso	102	rosso	49
		bianco	0	bianco	52
d) nera	bianco	nere	98	neri	103
		bianchi	0	bianchi	0

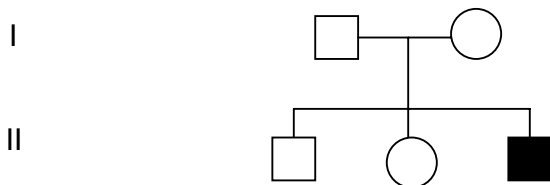
11 – Nell'uomo la presenza di una fessura nell'iride (coloboma iridis) è controllata da un gene recessivo legato al sesso. Una figlia affetta nasce da una coppia normale. Il marito chiede il divorzio accusando la moglie di infedeltà. Ha ragione?



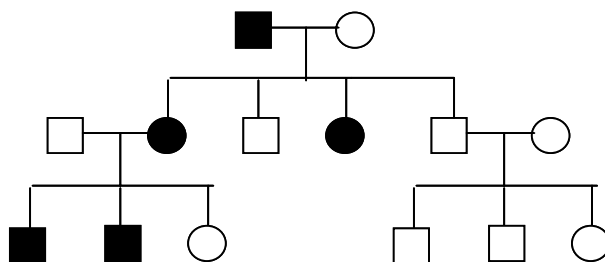
12 – Un gene recessivo legato al sesso determina la forma più comune di emofilia. In base all'albero genealogico rispondi alle seguenti domande:



- se II.2 si sposa con un uomo normale, qual è la probabilità di avere figli affetti da emofilia?
- supponiamo che II.2 abbia già un figlio affetto; che probabilità avrà di averne un secondo?

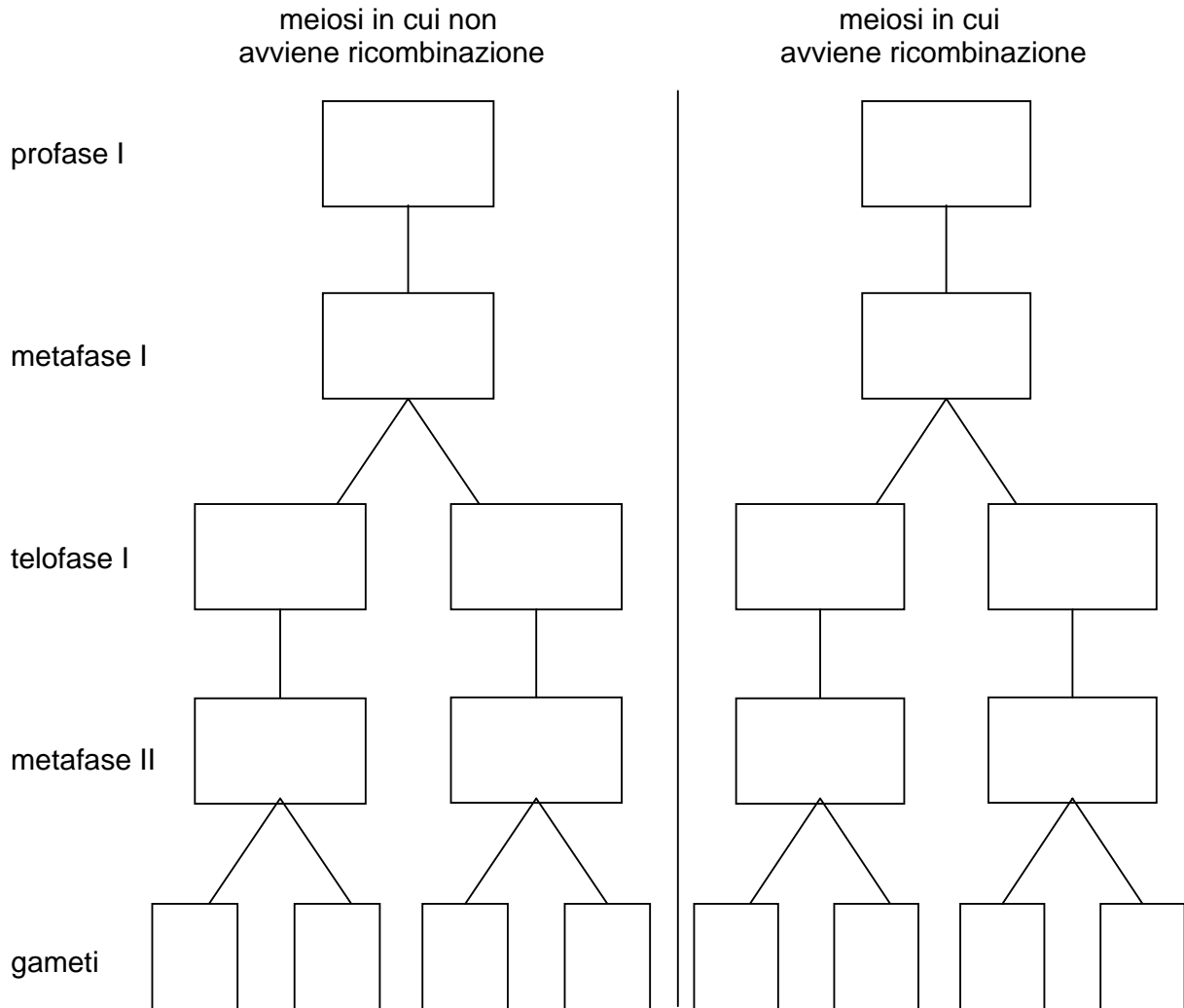


13 – Determina se il carattere rappresentato nel seguente albero genealogico può essere dovuto all'azione di: a) l'allele dominante di un gene autosomico; b) l'allele recessivo di un gene autosomico; c) l'allele dominante di un gene legato al sesso; d) l'allele recessivo di un gene legato al sesso.



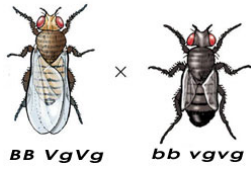
SCHEDA 4 (2 ore) - GENI CONCATENATI

1 - Schematizza il processo di meiosi di un organismo diploide con $n = 1$, che porta due geni A e B sullo stesso cromosoma.
L'individuo è eterozigote in trans per i geni A e B (i due alleli dominanti di A e B NON stanno sullo stesso cromosoma).



Supponendo che la frequenza di meiosi senza crossing-over sia del 60% e quella con crossing-over sia del 40%, indica i gameti prodotti e le rispettive frequenze.
Quanti tipi di gameti e con quale frequenza sarebbero attesi se la cellula fosse doppia eterozigote per due geni indipendenti?
Qual è la differenza tra le due situazioni?

2 – In drosophila i geni *B* (black body) e *Vg* (ali vestigiali) mappano a circa 18 unità di mappa. Un individuo *BB VgVg* è stato incrociato con un individuo *bb cncn*. Come sarà la F1?



Se un individuo della F1 viene reintrociato con il genitore omozigote recessivo, quali classi fenotipiche sono attese nella progenie e con quale frequenza?

3 – In mais i geni *Zb4* (Zebra crossband) e *P₁* (pericarp color) sullo stesso cromosoma a circa 5 unità di mappa di distanza. Indica le classi fenotipiche attese nel seguente incrocio e la loro frequenza.



$$\frac{Zb_4 \quad p_1}{zb_4 \quad P_1} \times \frac{zb \quad p_1}{zb \quad p_1}$$

Quali sono le classi parentali? Quali le classi ricombinanti? Perché si chiamano così?

4 - Se tra i geni *A* e *B* vi è una distanza di mappa di 20 unità, quale percentuale delle cellule è andato incontro a crossing-over durante la meiosi? Spiega perché.

5 - Per ciascuno degli incroci seguenti:

- determina il genotipo degli individui incrociati;
- determina se c'è concatenazione tra i geni considerati;
- se ci sono geni concatenati determina la distanza di mappa tra di essi;
- disegna schematicamente la mappa degli individui incrociati.

fenotipo dei genitori	fenotipo della progenie							
	AB	23	Ab	21	aB	17	ab	18
a) AB x ab								
b) GH x gh	GH	71	Gh	26	gH	32	gh	68
c) VZ x vz	VZ	41	Vz	64	vZ	55	vz	38
d) DE x de	DE	0	De	78	dE	81	de	0
e) SF x Sf	SF	92	Sf	87	sF	30	sf	31
f) QW x Qw	QW	178	Qw	58	qW	61	qw	17

6 – I geni *M* e *N* sono concatenati a 10 um. Il gene *E* è su un altro cromosoma. Quali gameti verranno fatti da un individuo: *MmNnEe* se i geni *MN* sono in cis? Quali se i geni *M* e *N* sono in trans?

7 - Un individuo triplo eterozigote AaBbDd porta i geni in cis. Sapendo che l'ordine dei geni è A-B-D e che A e B distano 10 unità di mappa e B e D di 5 um, determina quali gameti e con quale frequenza sono attesi. Considera che l'interferenza nella regione sia nulla.

8 - Un individuo triplo eterozigote QqPpRr porta i geni in cis. Sapendo che il gene P è nella posizione centrale e che la distanza tra P e Q è di 15 um e quella tra P e R è di 5, determina quali gameti e con quale frequenza sono attesi; l'interferenza in questa regione è pari a 0,3.

9 - I geni X, Y e Z stanno sullo stesso cromosoma. La distanza tra X e Y è di 8 unità di mappa, quella tra Y e Z di 5.

Se un individuo eterozigote $\frac{X \ Y \ z}{x \ y \ Z}$ è reincrociato con l'omozigote recessivo

quali classi fenotipiche e con quale frequenza sono attese nella progenie, se l'interferenza è = 1?

SCHEDA 5 (2 ore) - INTERAZIONE TRA GENI

1 - Si considerino 2 geni A e B che segregano indipendentemente. Si incrociano due individui eterozigoti per entrambi i geni. Compila la tabella sottostante indicando i gameti prodotti da ciascun genitore e gli zigoti che si possono ottenere.

gameti gameti				

Segna le diverse classi genotipiche trovate e la loro frequenza:

.....

Segna le diverse classi fenotipiche e la loro frequenza:

.....

2 - Per il fenomeno dell'interazione tra geni alcune classi fenotipiche vengono ridotte di numero, in quanto due o più classi presentano lo stesso fenotipo. Quali sono le classi fenotipiche in una F2 in cui:

a) l'allele dominante di un gene copre l'effetto dell'altro gene?

.....

b) l'omozigosi recessiva per un gene copre l'effetto dell'altro gene?

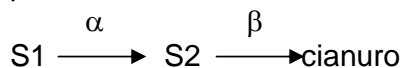
.....

c) il fenotipo determinato dall'allele dominante di un gene è indistinguibile dal fenotipo determinato dall'allele dominante dell'altro gene, distinguendo il caso in cui vi è effetto additivo e quello in cui non vi è tale effetto:

.....

.....

3 – Nel trifoglio (*Trifolium repens*) la capacità di rilasciare cianuro quando la pianta viene danneggiata è determinata da due geni. Il gene *A* codifica per l'enzima α , il gene indipendente *B* per l'enzima β , che intervengono nella catena metabolica sotto indicata per la produzione di cianuro.



Gli alleli recessivi, *a* e *b*, codificano per enzimi inattivi.

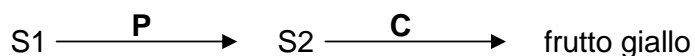
a) Attribuisce il genotipo agli individui della classe P e della F1 e determina quali classi fenotipiche sono attese nella F2 e le rispettive frequenze.

P	pianta non produttrice	x	pianta non produttrice
F1	piante produttrici		
F2	?		

b) Come sono chiamati geni che interagiscono come in questo caso?

c) Quali classi fenotipiche sono attese dal reincrocio di una pianta F1 con l'omozigote recessivo?

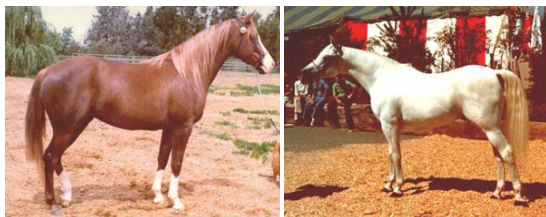
4. - Nella zucca due geni indipendenti *P* e *C* controllano due diversi passaggi consecutivi della stessa catena metabolica:



Gli alleli dominanti di *P* e *C* codificano per enzimi attivi, mentre i rispettivi alleli recessivi, *p* e *c*, codificano per enzimi inattivi. Quale fenotipo avranno individui con il seguente genotipo (i substrati intermedi sono incolore e quindi le zucche saranno bianche):

a) PPcc b) PpCc c) ppCC d) Ppcc

5. - Nel cavallo due geni indipendenti, *A* e *E*, che hanno avuto origine per duplicazione, controllano lo stesso passaggio di una catena metabolica, che porta alla sintesi del pigmento di colore bruno del pelo. Solo in caso di omozigosi recessiva per entrambi i geni si osserva il fenotipo bianco.



Quale rapporto fenotipico è atteso nella progenie di un incrocio tra due doppi ibridi?

6. E' stato fatto un incrocio tra due linee pure di peperone (*Capsicum annuum*) una con frutti rossi ed una con frutti arancioni. Le piante della F1 producono solo peperoni di colore rosso, tuttavia incrociando due piante della F1 per ottenere una popolazione F2 si sono ottenute piante con i seguenti frutti:

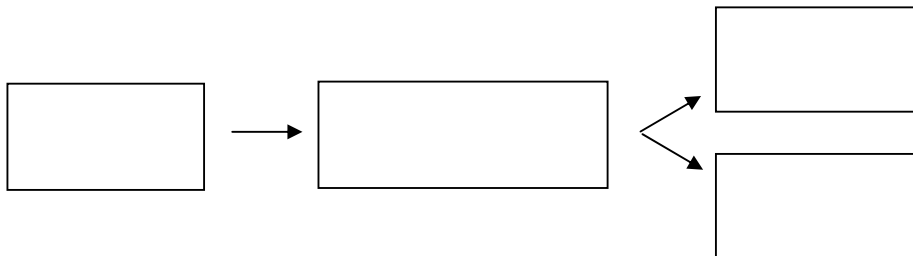


rossi	arancioni	bianchi
192	47	14

Formulate un'ipotesi che possa spiegare i dati ottenuti e verificatela col test del χ^2 .

SCHEDA 6 (1 ora) - MUTANTI NEI MICRORGANISMI - SELEZIONE - MUTAZIONI IN GENI CHE CONTROLLANO CATENE METABOLICHE

1. Il batterio *Escherichia coli* si duplica per scissione binaria, dopo aver replicato il proprio genoma. Completa lo schema seguente indicando il cromosoma nei diversi stadi.



2. Un batterio prototrofo è in grado di crescere su un terreno minimo, costituito da sali minerali inorganici e contenente una fonte di carbonio organica. La più semplice fonte di carbonio è il glucosio. Fonti di carbonio alternative possono essere utilizzate dai batteri selvatici. Alcuni mutanti perdono questa capacità.

Osservate nella Tabella sottostante la capacità dei batteri di crescere nei diversi terreni e stabilite il loro fenotipo.

CEPPO	Terreno minimo contenente				Fenotipo
	Glucosio	Galattosio	Lattosio	Arabinosio	
n. 1	+	+	+	+	
n. 2	+	+	-	+	
n. 3	+	-	-	+	
n. 4	+	+	+	-	

3. Un batterio prototrofo non ha bisogno di aggiunte al terreno minimo, in quanto è in grado di sintetizzare quanto gli necessita. Mutanti incapaci di crescere su un terreno minimo (auxotrofi) possono essere analizzati su terreni addizionati con diversi tipi di molecole, per determinare il loro genotipo.

Osservate nella Tabella sottostante la capacità dei batteri di crescere nei diversi terreni e stabilite il loro fenotipo.

CEPPO	Terreno completo	Terreno minimo + glucosio addizionato con					Fenotipo
		--	arginina	pirimidine	adenina	biotina	
n. 1	+	-	+	-	-	-	
n. 2	+	-	-	+	-	-	
n. 3	+	-	-	-	+	-	
n. 4	+	-	-	-	-	+	

4. Un batterio mutante è incapace di sintetizzare l'aminoacido prolina ed è incapace di metabolizzare il lattosio. Indica quali sono le aggiunte al terreno minimo necessarie per farlo crescere.

5. Un mutante di *Escherichia coli* ha una mutazione temperatura sensibile nel gene che codifica per la polimerasi III, necessaria per la replicazione del DNA. A che temperatura potrà crescere tale mutante?

6. Il batterio selvatico *Escherichia coli* non cresce se nel terreno viene aggiunto l'antibiotico streptomina. Se in una coltura di 10 milioni di cellule, ci sono circa 100 cellule mutanti, resistenti alla streptomina, come posso selezionarle (cioè far crescere solo le cellule resistenti)?

7. Due mutanti di *Escherichia coli* hanno entrambi fenotipo Met⁻, cioè sono incapaci di....

Le due mutazioni si trovano in geni diversi. Come puoi spiegare tale situazione?

SCHEDA 7 (1 ora) - MUTAZIONI GENICHE - REVERSIONE E SOPPRESSIONE - MUTAGENESI E RIPARAZIONE

1 - Qui sotto è riportata una sequenza nucleotidica:

	5	10	15	20	25	30	35	
5 ' ATTCGATGGGATGGCAGTGCCAAAGTGGTGATGGC								3 '
3 ' TAAGCTACCCTACCGTCACGGTTTCACCACTACCG								5 '

Sapendo che la trascrizione in questo tratto di DNA avviene da sinistra a destra, scrivi la sequenza dell'RNA messaggero risultante:

.....

Sapendo che in questo tratto di mRNA vi è l'inizio di un gene, identifica la tripletta d'inizio e indica la costituzione aminoacidica del polipeptide risultante:

.....

Indica quali conseguenze porterà a livello della catena polipeptidica:

- una transizione della coppia di basi TA in posizione 18;
- una transversione della coppia di basi CG in posizione 20;
- una inserzione di una coppia di basi dopo la coppia 11 (AT)
- una successiva delezione della coppia di basi 15 (CG)

2 - Un mutante auxotrofo per triptofano (Trp^-) di *Escherichia coli* ha una sostituzione aminoacidica nella triptofansintetasi: la glicina in posizione 210 è sostituita da un'arginina.

Basandoti sul codice genetico, indica che tipo di mutazione ritieni abbia provocato il cambiamento di aminoacido?

3 - Nel gene *metA* di *Escherichia coli* è avvenuta una sostituzione di base. Per effetto della mutazione, nell'RNA messaggero si è creata una tripletta UAA all'interno del gene.

- Quale effetto avrà questa mutazione sulla sintesi della proteina?
- La mutazione viene soppressa da un tRNA^{leu} soppressore. Quale aminoacido verrà inserito nella proteina? In quale gene è avvenuta la mutazione soppressore?

4 - Il trascritto primario dell'RNA per l'ovalbumina di pollo contiene sette introni (chiari) e otto esoni (scuri):



- Se il DNA per l'ovalbumina viene isolato, denaturato e ibridato con l'RNA messaggero citoplasmatico corrispondente, quale tipo di struttura ibrida ci si attende che compaia?
- Se nel mezzo del secondo introne si ha una delezione di una coppia di basi, quali saranno i probabili effetti sul polipeptide risultante?
- Se la delezione della coppia di basi avviene nel primo esone, quale effetto avrà sul polipeptide risultante?

5 - Alcuni mutanti auxotrofi di *Neurospora crassa*, portatori di mutazioni puntiformi, sono stati sottoposti a trattamento mutageno con diverse sostanze per indurre retromutazioni al selvatico. Nella Tabella sottostante sono riportati i risultati ottenuti (+ indica che la reversione è avvenuta; - indica che non sono stati ottenuti revertenti)

Mutante	5-BU	HA*	Proflavina	Reversione spontanea
n. 1	+	-	-	+
n. 2	+	+	-	+
n. 3	-	-	+	+

*HA causa solo transizioni GC → AT

Per ciascun mutante spiega la natura della mutazione originaria.

6 - In seguito all'irradiazione con raggi UV, quali danni si formano nel DNA?
Indica in modo schematico come questi danni possono essere eliminati dal meccanismo di excisione.
Durante questo processo di riparazione avvengono mutazioni?

SCHEDA 8 (1 ora) - MUTAZIONI CROMOSOMICHE E GENOMICHE

1 - Un uomo ha il cromosoma 21 traslocato sul 14. Disegna il cariotipo di questo individuo (relativamente ai cromosomi interessati dalla mutazione).

Che tipi di gameti verranno prodotti da tale individuo?

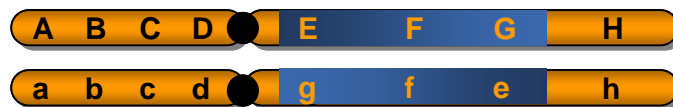
Quali conseguenze potranno insorgere nella progenie, se quest'uomo si incrocia con una donna normale?

2 - Nell'uomo la trisomia del cromosoma 21 causa la sindrome di Down.

- Quali gameti hanno dato origine a un individuo affetto?

- Schematizza gli stadi meiotici che possono aver dato origine al gamete anomalo e indica il nome di tale processo.

3 - Un individuo è portatore di una inversione eterozigote paracentrica



- Disegna schematicamente l'appaiamento dei cromosomi omologhi alla meiosi

- Quali gameti verranno prodotti (in particolare quali saranno i gameti mancanti)?
Spiega perché.

- La presenza della mutazione altera la fertilità dell'individuo portatore?

4 - La delezione di una piccola regione sul cromosoma Y nell'uomo può impedire lo sviluppo dell'individuo in direzione maschile. Come si può interpretare tale risultato?

5 - Come può originarsi un organismo autotetraploide?

Si tratta di un individuo fertile? Spiega perché.

6 - Come può originarsi un organismo triploide?

Schematizza il processo di meiosi di una cellula triploide con $n = 3$. Come sono i gameti prodotti?

7 - Il cotone asiatico e il cotone americano hanno entrambi 26 cromosomi. Il cotone coltivato, che è derivato dalle specie precedenti per allopoliploidia, ne ha 52.



Schematizza come può essersi originato.

SCHEDA 9 (1 ora) - REGOLAZIONE DELL'ESPRESSIONE GENICA

1 - Nell'operone lattosio di *Escherichia coli*, qual è la funzione di ciascuno dei seguenti geni o siti:

- sito promotore
- sito operatore
- gene repressore
- geni strutturali.

2 - Quale sarebbe il risultato di una mutazione per sostituzione di coppia di basi, che inattiva i seguenti geni:

- gene *lacZ*
- gene *lacI*

3 - Quale effetto avrebbe una delezione di basi a carico della regione operatore?

4 - Quale dei seguenti genotipi produrrà β -galattosidasi e/o permeasi se è presente il lattosio?

Genotipo 1

Lac I ⁺		Lac P ⁺	Lac O ⁺	Lac Z ⁺	Lac Y ⁺	Lac A ⁺
--------------------	--	--------------------	--------------------	--------------------	--------------------	--------------------

Genotipo 2

Lac I ⁺		Lac P ⁺	Lac O ⁺	Lac Z ⁺	Lac Y ⁻	Lac A ⁺
--------------------	--	--------------------	--------------------	--------------------	--------------------	--------------------

Genotipo 3

Lac I ⁻		Lac P ⁺	Lac O ⁺	Lac Z ⁺	Lac Y ⁺	Lac A ⁺
--------------------	--	--------------------	--------------------	--------------------	--------------------	--------------------

Genotipo 4

Lac I ⁺		Lac P ⁺	Lac O ^c	Lac Z ⁺	Lac Y ⁺	Lac A ⁺
--------------------	--	--------------------	--------------------	--------------------	--------------------	--------------------

5 - Cosa significa che la mutazione O^c è dominante in *cis*? Come posso dimostrarlo?

6 – Quale fenotipo avrà un batterio *lacI⁺ O⁺ Z⁺ Y⁺ A⁺*, che porta su un plasmide la regione *lacI^s O⁺ Z⁺ Y⁺ A⁺*?

In quali condizioni analizzeresti il suo fenotipo?

7 – Due batteri hanno entrambi fenotipo *Trp⁻*, cioè.....

Come posso verificare se le due mutazioni cadono nello stesso gene?

SCHEDA 10 (2 ore) - GENETICA DI POPOLAZIONI

1 - Determina le frequenze geniche e genotipiche nelle popolazioni seguenti:

	n° di individui a genotipo:			frequenza genotipica di			frequenza genica di	
	AA	Aa	aa	AA	Aa	aa	A	a
I	100	400	500					
II	300	200	500					
III	700	200	100					

2 - Le popolazioni al n° 1 sono all'equilibrio? Verificalo statisticamente dove necessario.

3 - Le frequenze degli alleli L^M e L^N in un gruppo di 200 negri americani erano rispettivamente 0,8 e 0,2. Calcola le frequenze attese per gli individui di gruppo sanguigno M, N e MN.

4 - Determina le frequenze geniche per un carattere a dominanza completa nelle seguenti popolazioni all'equilibrio:

	n° di individui a fenotipo:		frequenza genica di:	
	A	a	A	a
I	190	810		
II	640	360		
III	510	490		

5 - Qual è la frequenza attesa per i genotipi omozigote dominante ed eterozigote in una popolazione all'equilibrio in cui la frequenza del genotipo omozigote recessivo sia 0,09?

6 - Se in una data popolazione all'equilibrio la frequenza del fenotipo Rh^- è 0,0025, quale è la frequenza attesa degli individui eterozigoti?

7 - In *Drosophila melanogaster* l'allele recessivo w , legato al sesso, determina colore dell'occhio bianco. In una popolazione la frequenza di tale allele è 0,3. Quale frequenza di femmine e di maschi ad occhi bianchi è attesa se la popolazione si trova all'equilibrio?

8 - Il daltonismo è dovuto ad un allele recessivo legato al sesso. In una popolazione la frequenza dei maschi daltonici è 0,1; quale sarà la frequenza delle femmine daltoniche?

9 - Calcola la fitness dei diversi genotipi nella seguente popolazione:

	AA	Aa	aa
n° di individui a genotipo:	100	200	100
n° di prole prodotta da ciascun genotipo	200	400	100
fitness			

- Che tipo di selezione è in atto?

10 - Due popolazioni sono costituite rispettivamente da 100 e 10.000 individui. In entrambe le frequenze geniche di A e a sono 0,3 e 0,7, rispettivamente. Determina l'intervallo entro il quale ci si aspetta possano variare le frequenze geniche nel corso di una generazione per il solo effetto del caso (deriva genetica).

Tabella del codice genetico

	U	C	A	G
U	UUU	UCU	UAU	UGU
	UUC Phe	UCC	UAC Tyr	UGC Cys
	UUA	UCA Ser	UAA Stop	UGA Stop
	UUG Leu	UCG	UAG Stop	UGG Trp
C	CUU	CCU	CAU	CGU
	CUC	CCC	CAC His	CGC
	CUA Leu	CCA Pro	CAA	CGA Arg
	CUG	CCG	CAG Gln	CGG
A	AUU	ACU	AAU	AGU
	AUC Ile	ACC	AAC Asn	AGC Ser
	AUA	ACA Thr	AAA	AGA
	AUG Met	ACG	AAG Lys	AGG Arg
G	GUU	GCU	GAU	GGU
	GUC	GCC	GAC Asp	GGC
	GUA Val	GCA Ala	GAA	GGA Gly
	GUG	GCG	GAG Glu	GGG