

27 giugno 2012

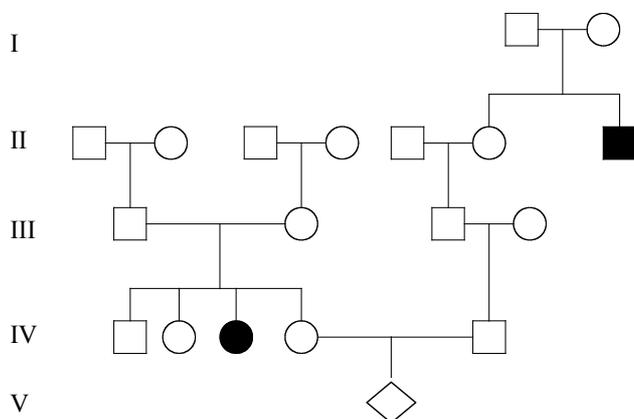
NOME E COGNOME _____

Matricola: _____

A. Problemi di genetica formale

1) La coppia IV4 e IV5 decide di avere una figlia femmina. Considerando la storia familiare descritta nell'albero genealogico riportato qui sotto (relativo ad una patologia rara, monogenica):

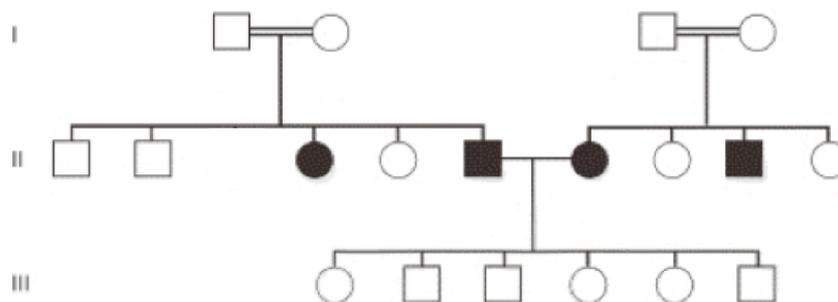
- a- Indicate, motivando la risposta, il tipo di ereditarietà per questa malattia;
- b- seguendo la simbologia mendeliana e scegliendo un simbolo per il gene malattia, indicate il genotipo di I1, I2, II6, II7, III1, III2, III3, III4, IV3, IV4, IV5, evidenziando i genotipi di cui avete certezza
- c- calcolate il rischio che la coppia abbia una figlia (V-1) affetta dalla patologia.



(4 punti)

2) Osservate il seguente pedigree, relativo ad una forma ereditaria di sordità profonda congenita.

- a- Che tipo di ereditarietà e' possibile per questa patologia rara? Motivate la vostra scelta.
- b- Dove possibile, indicate il possibile genotipo degli individui



(3 punti)

B. Problema di genetica molecolare con domande di teoria (11 punti)

Il vostro laboratorio è stato incaricato dall'FDA di valutare la mutagenicità di una nuova sostanza chimica (denominata XIC). Decidete di procedere con un test di Ames, utilizzando 3 (denominati A,B,C) diversi ceppi di Salmonella. Tutti e tre i ceppi sono mutanti allo stesso gene della via biosintetica dell'istidina e le mutazioni interessano lo stesso codone del gene, ma la natura molecolare delle mutazioni è diversa. Mentre la sequenza del codone nel ceppo selvatico è GAT (codificante per Asp), nel ceppo A questa è AAT, nel ceppo B è GGT e nel ceppo C è GAAT (ovvero vi è un'inserzione di una base).

Procedete con il test usando tre diverse concentrazioni di XIC (1nM; 10nM; 100nM) – oltre al controllo dove utilizzate solo il solvente in cui è stata preparata la soluzione di XIC-, che vengono aggiunte ad una sospensione di 1×10^7 cellule dei tre ceppi (ovviamente in provette separate). Utilizzate anche l'estratto S9. Dopo incubazione per 1 ora, piastrate il 10% delle sospensioni su terreno privo di istidina, e l' 1×10^{-5} su terreno completo. Dopo incubazione delle piastre a 37C ottenete i seguenti risultati:

XIC	0nM	1nM	10nM	100nM
N. colonie su piastre senza istidina				
Ceppo A	3	2	20	40
Ceppo B	7	5	50	60
Ceppo C	8	4	2	0
N. colonie su piastre con istidina				
Ceppo A	98	70	50	10
Ceppo B	96	75	50	7
Ceppo C	102	73	50	12

- 1) In base ai risultati, potete concludere che XIC sia un mutageno e perché?
- 2) In base ai risultati, potete concludere che XIC sia un cancerogeno e perché?
- 3) Quali sono le frequenze di mutazione per ciascun ceppo alla dose di 10nM di XIC?
- 4) Che differenza c'è tra frequenza di mutazione e tasso di mutazione?
- 5) Fate un grafico (approssimativo) dei dati in tabella ed interpretate (nel caso vi siano) differenze nelle frequenze di mutazione indotte da XIC nei tre ceppi.
- 6) In questo saggio si osservano mutazioni "in avanti", retromutazioni o reversioni?
- 7) Ripetendo l'esperimento senza S9 non osservate colonie sulle piastre senza istidina: cosa concludete da questo risultato? Che cosa contiene e a cosa serve l'estratto S9?
- 8) Che cos'altro vi fa venire in mente la sigla "XIC"?

Domande a risposta aperta (2 punti ciascuna)

1. Esempi di deviazione dai rapporti mendeliani previsti nel caso di un incrocio diibrido
2. Struttura della cromatina

Domande a risposta aperta (3 punti ciascuna)

- 3 Spiegate che cosa sono gli elementi trasponibili indicando alcune classi generali ed i meccanismi di trasposizione. Descrivete un esperimento fondamentale che rivela la presenza di elementi trasponibili nel genoma del mais.
4. Meccanismi di riparazione non diretta del DNA.