

20 Marzo 2012

NOME E COGNOME _____

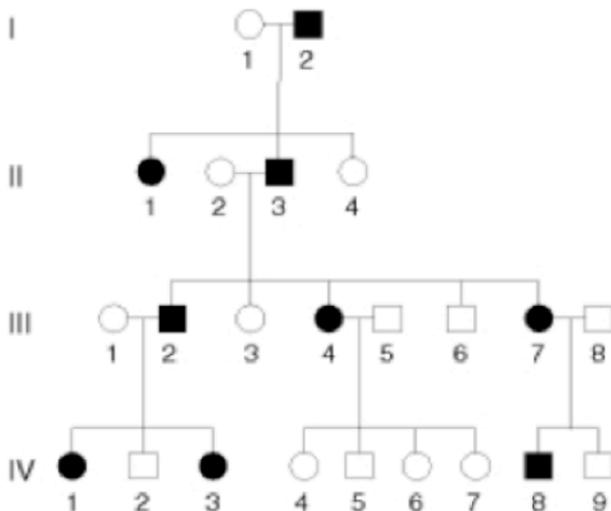
Matricola: _____

Problemi di genetica formale

- 1) La sindrome di Tay-Sachs e' una rara patologia recessiva. Una donna ha deciso di sposare un cugino primo, ma la coppia ha scoperto che la sorella del nonno che hanno in comune era affetta da Tay-Sachs.
- 1) disegnatte il pedigree corrispondente alla storia familiare indicata nel testo, mostrando tutti i genotipi di cui si puo' essere certi, includendo i genitori del nonno e della sorella del nonno, affetta da Tay-Sachs
 - 2) Quale sara' la probabilita' che il primo figlio della coppia di cugini sia affetto da Tay-Sachs, assumendo che tutti gli sposi non imparentati siano sani e omozigoti per l'allele selvatico?

5 punti

- 2) Osservate il seguente pedigree relativo ad un tratto monogenico raro



- a- Indicate, motivando la risposta, la possibile ereditarieta' di questo tratto
- b- Scegliendo un simbolo per il gene coinvolto, indicate il genotipo di tutti gli individui dove pensate sia determinabile in modo certo
- c- la coppia III-4 / 5 ha avuto 4 figli sani. A priori, quale sarebbe la probabilita' che genitori con il genotipo atteso per III-4 e III5 abbiano 4 figli sani?
- d- A priori, quale sarebbe invece la probabilita' che genitori con il genotipo atteso per III-4 e III5 abbiano 2 figli malati e due sani (di 4 totali)?

4 punti

3) Avete deciso di svolgere il tirocinio in un laboratorio di genetica del lievito e vi viene assegnato il compito di determinare se il gene *ARG4* ed il gene *THR1* in *S. cerevisiae* siano associati. Avete a disposizione i seguenti ceppi per condurre l'analisi:
yMFY-1 (Mata; ura3-1; leu2-1; ade2-101; his3; arg4-1)
yMFY3 (Mata/ α ; trp1-1; leu2- Δ 0; ade2-1; thr1-1)
yMFY-2 (Mata; ura3-1; leu2-1; ade2-1; thr1-3; can1-100)
yMFY-4 (Mata; ura1-1; leu2-1; ade4-1; lys2)

- 1) quali ceppi incrocereste per ottenere diploidi da cui partire per verificare l'associazione tra *ARG4* e *THR1*?
- 2) Quale tipo di terreno selettivo usereste per selezionare i diploidi? –potete fare qualsiasi tipo di piastra con i reagenti disponibili nel laboratorio-
- 3) Ottenuti i diploidi (equivalenti ad una F1) fareste un esperimento di sporulazione e perché?

4) La dissezione di 100 tetradi ha dato questi risultati:

Ditipo parentale = 70

Ditipo non parentale = 10

Tetratipo = 20

(indicate con i simboli, in base ai ceppi che avete scelto per l'incrocio, quale sarebbe il genotipo delle 4 spore in caso di una tetrad "DNP")

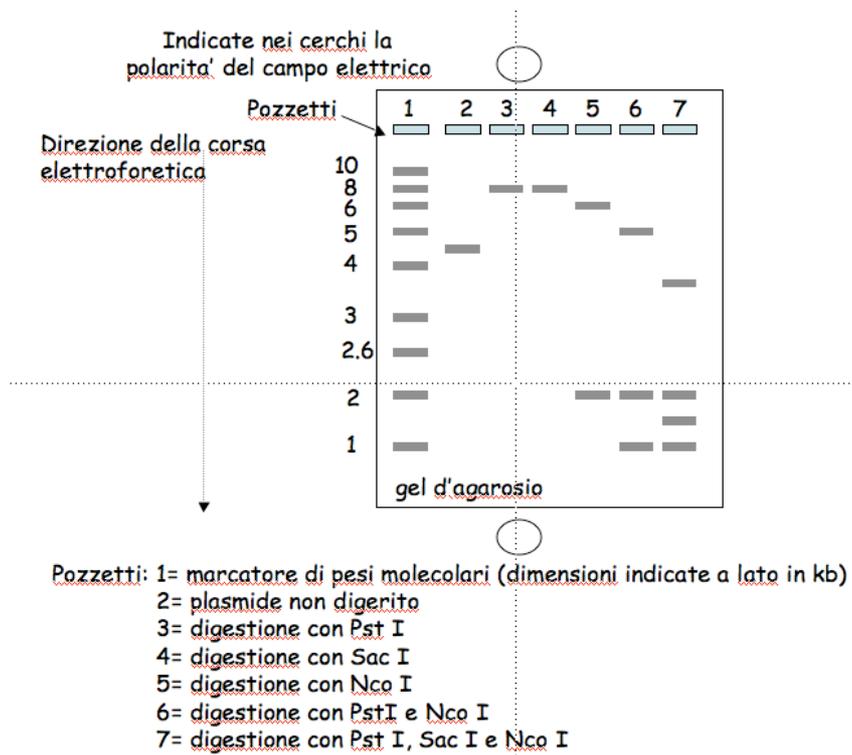
5) In base ai risultati, potete concludere se i geni sono associati?

6) –facoltativo- stimare la distanza di mappa (se avete dato risposta affermativa al quesito 5)

5 punti (7 con la parte facoltativa)

B. Problema di genetica molecolare

Un plasmide circolare di DNA di 8 kb viene digerito con gli enzimi *Pst I*, *Sac I*, *Nco I* singolarmente, con la combinazione di *Pst I* e *Nco I* ed infine con la combinazione dei tre enzimi. Il frammento non digerito e le miscele di digestione sono sottoposte ad elettroforesi su gel di agarosio in presenza di Bromuro di Etidio, che rende il DNA fluorescente. Alla fine della corsa, sotto luce ultravioletta il gel appare come da diagramma. I numeri a sinistra del gel indicano le posizioni di frammenti marcatori dalle dimensioni indicate (in kb).



A. Inserite la corretta polarita' del campo elettrico (a voltaggio costante) da applicare per la corsa elettroforetica. Quando usereste un campo elettrico pulsato (es. PFGE) per un' elettroforesi?

B. Che cosa sono gli enzimi di restrizione? Elencate i frammenti ottenuti con le varie digestioni e le rispettive lunghezze approssimative in kb. Quanti siti *Pst* I, *Sac* I, *Nco* I vi sono nel plasmide? Perche' il plasmide non digerito migra nel gel come un frammento di lunghezza inferiore alle 8kb?

C. Disegna una mappa di restrizione del plasmide

4 punti

D. Domande a risposta aperta (sintetica) (2 punti ciascuna).

1. Ereditabilita' citoplasmatica ed effetto genetico materno
2. 9:3:3:1; 9:3:4 ; 15:1 che cosa vi ricordano questi rapporti numerici?

D. Domande a risposta aperta (sintetica) (3 punti ciascuna).

3. Definizione di dominanza, penetranza, espressivita'. Che cosa si intende per serie allelica? Che cosa sono i caratteri poligenici? E quelli multifattoriali? Fai un esempio di carattere multifattoriale e descrivi che cosa si intende per ereditabilita'?
4. La Replicazione del DNA.