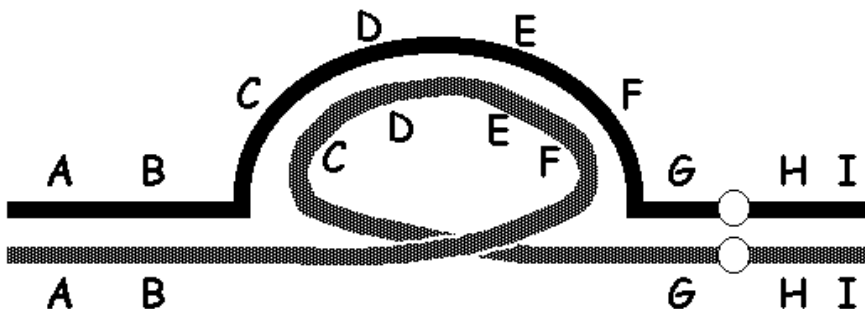


### ESERCIZIO 2 (6 punti)

Disegnare l'appaiamento alla meiosi I tra due cromosomi omologhi che hanno le sequenze geniche ABCDEFG•HI e ABFEDCG•HI, dove il punto rappresenta il centromero (è sufficiente disegnare cromosomi monocromatidici). Di che tipo di aberrazione cromosomica si tratta?

#### RISPOSTA

La risposta è illustrata nel diagramma sotto, dove i due omologhi sono uno in nero e l'altro a puntini. Il centromero è indicato con il cerchio bianco. Si tratta di un'inversione paracentrica, cioè che non comprende il centromero.



### ESERCIZIO 3 (12 punti)

Il sistema dell'antigene S-s è controllato nell'uomo da due alleli codominanti, S ed s. In un gruppo di 3146 persone si trovano le seguenti frequenze genotipiche: 188 SS, 717 Ss e 2241 ss. Utilizzando la tabella riportata sotto, calcolare mediante il test del  $\chi^2$  se il gruppo rispetta l'equilibrio di Hardy-Weinberg.

gradi di libertà	distribuzione del $\chi^2$				
	0,50	0,30	0,10	0,05	0,01
1	0,46	1,07	2,71	3,84	6,64
2	1,39	2,41	4,61	5,99	9,21
3	2,37	3,67	6,25	7,82	11,34
4	3,36	4,88	7,78	9,49	13,28
5	4,35	6,06	9,24	11,07	15,09
10	9,34	11,78	15,99	18,31	23,21
20	19,34	22,78	28,41	31,41	37,57
30	29,34	33,53	40,26	43,77	50,89

#### RISPOSTA

L'esercizio va risolto in tre fasi successive: (a) calcolo delle frequenze alleliche in base ai dati; (b) calcolo delle frequenze genotipiche attese in base alle frequenze alleliche calcolate al punto a; (c) confronto tra atteso ed osservato, e valutazione.

**Ipotesi 0: la popolazione è all'equilibrio**, quindi le eventuali differenze tra valori osservati ed attesi sono casuali.

a)  $f(S)=p=[(2 \times 188)+717]/(2 \times 3146) \approx 0,174$  da cui  $f(s)=q=1-0,174 \approx 0,826$ .

b)  $f(SS)=p^2=0,174^2 \approx 0,03$ ; individui attesi:  $0,03 \times 3146 \approx 94$   
 $f(Ss)=2pq=2 \times 0,174 \times 0,826 \approx 0,29$ ; individui attesi:  $0,29 \times 3146 \approx 912$   
 $f(ss)=q^2=0,826^2 \approx 0,68$ ; individui attesi:  $0,68 \times 3146 \approx 2140$

c)  $\chi^2=(188-94)^2/94+(717-912)^2/912+(2241-2140)^2/2140=94+41,7+4,8=140,5$

Gradi di libertà: 2; dalla tabella risulta che la probabilità che le differenze osservate siano dovute al caso è inferiore a 0,01. Le differenze con l'atteso perciò non sono casuali e l'ipotesi 0 va rifiutata: **il gruppo NON è all'equilibrio**.

**QUIZ A RISPOSTA MULTIPLA**  
**(1 punto per ogni risposta corretta, una sola risposta è quella esatta)**

Due genitori entrambi normali hanno una figlia con sindrome di Turner e con distrofia muscolare tipo Duchenne (X-linked). Dove può essere avvenuta la non-disgiunzione meiotica?

- In meiosi II materna
- In meiosi I materna
- ✓ In meiosi II paterna

Quale dei seguenti è un esempio di *locus* genico con allelia multipla nell'uomo?

- Emoglobina
- Altezza
- ✓ Gruppi sanguigni del sistema AB0

Quale delle seguenti molecole non entra a far parte del DNA?

- Base azotata
- Acido fosforico
- ✓ Ribosio

Quale delle seguenti molecole non entra a far parte dell'RNA?

- Guanina
- Adenina
- ✓ Timina

La *mutazione condizionale* è una mutazione:

- a penetranza incompleta
- ad espressività variabile
- ✓ che si esprime solo in certi ambienti

Il *cromosoma bilanciatore* è un cromosoma che:

- presenta polimorfismo bilanciato
- rende cariotipicamente stabile il genoma
- ✓ sopprime il *crossing-over*

**CORSO DI GENETICA – PRIMO APPELLO INVERNALE**  
 (a.a. 2005-2006 - Prof. Piergentili)

Studente: \_\_\_\_\_ Matricola: \_\_\_\_\_

**ESERCIZIO 1 (6 punti)**

Una femmina di *Drosophila* che porta una sola copia del cromosoma IV, ed è normale per il resto del genoma, è detta *aplo-IV*. Una femmina *aplo-IV* con occhi bianchi e setole normali è incrociata con un maschio con occhi rossi ed omozigote per la mutazione recessiva del cromosoma IV *shaven* (*sv*), a carico delle setole. Che rapporti fenotipici si attendono nella F<sub>1</sub>?

**RISPOSTA**

Ricordando che la mutazione *white*, che in *Drosophila* dà l'occhio bianco, mappa sul cromosoma X, i due genitori avranno i genotipi riportati di seguito e daranno origine ai gameti, e di conseguenza alla prole, riportati nel seguente quadrato di Punnett:

femmina:  $w^-/w^-; sv^+/0$ ; maschio:  $w^+/Y; sv^-/sv^-$

<b>gameti del maschio</b> □	$w^+; sv^-$	$Y; sv^-$
<b>gameti della femmina</b> □		
$w^-; sv^+$	$w^+/w^-; sv^+/sv^-$	$w^-/Y; sv^+/sv^-$
$w^-; 0$	$w^+/w^-; sv^-/0$	$w^-/Y; sv^-/0$

Si avranno quindi tutti i maschi con occhio bianco e tutte le femmine con occhio rosso. Inoltre, per ciascun sesso, la metà dei moscerini avrà setole normali e la metà avrà setole di tipo *shaven*. I rapporti per ciascuna categoria sono 1:1:1:1, cioè ogni categoria avrà una frequenza pari a 0,25, ovvero il 25% ciascuna.

\_\_\_\_\_  
 Firma dello studente