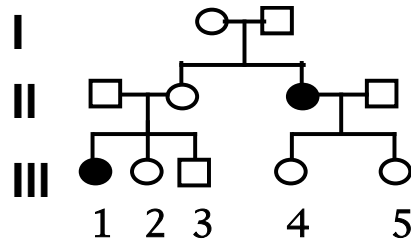


## ESERCIZIO 2 (10 punti)

La fenilchetonuria (PKU) è un errore innato del metabolismo dell'aminoacido fenilalanina. La caratteristica manifestazione della PKU è un grave ritardo mentale. L'albero di tre generazioni mostrato nella figura è relativo ad una famiglia in cui è presente la malattia.

- Qual è la modalità di ereditarietà della PKU? Spiegare brevemente. (2 punti)
- Quali persone dell'albero sono certamente eterozigoti per la PKU? (2 punti)
- Qual è la probabilità che III-2 sia una portatrice (eterozigote)? (2 punti)
- Se III-3 e III-4 si sposano, qual è la probabilità che il loro primo figlio abbia la PKU? (4 punti)



### RISPOSTA

- La PKU è recessiva, poiché non compare nei genitori di individui affetti, ed è autosomica, poiché i padri di donne malate sono sani.
- Sono certamente eterozigoti tutti i genitori sani di individui affetti, quindi gli individui I-1, I-2, II-1 e II-2. Inoltre sono certamente eterozigoti anche i figli sani di almeno un genitore malato, quindi III-4 e III-5.
- I genitori di III-2 sono certamente eterozigoti (punto b), quindi lei sarà portatrice, essendo sana, con probabilità pari a  $2/3$ .
- III-3 ha probabilità  $2/3$  di essere portatore (vedere anche punto c), mentre III-4 è certamente eterozigote (punto b). Se fossero entrambi eterozigoti, la probabilità di avere un figlio malato sarebbe  $1/4$ . Applicando la regola del prodotto per eventi indipendenti, la probabilità composta è:  $2/3 \times 1 \times 1/4 = 1/6$ .

## ESERCIZIO 3 (8 punti)

La sensibilità alla PTC (feniltiocarbamide) nell'uomo è controllata geneticamente. Alcune persone trovano questo composto molto amaro; essi sono chiamati *tasters* (gustatori) per PTC. Altri (*non tasters*) lo trovano privo di sapore. La differenza dipende da una semplice alternativa mendeliana, in cui l'allele *taster* (*T*) è dominante su quello *non taster* (*t*). Sapendo che in una popolazione all'equilibrio di Hardy-Weinberg la frequenza di *t* è di 0,4:

- quale sarà la frequenza di individui *tasters* nella popolazione? (4 punti)
- Quale sarà la probabilità di avere un figlio *non taster* (*tt*) da un matrimonio *taster* x *taster*? (4 punti)

### RISPOSTA

- Se la frequenza di *t* è 0,4, la frequenza di *T* è  $1-0,4=0,6$ . Quindi a livello genotipico le frequenze sono:  $TT=0,6 \times 0,6=0,36$ ;  $Tt=2 \times 0,6 \times 0,4=0,48$ ;  $tt=0,4 \times 0,4=0,16$ . I *tasters* sono quelli che hanno almeno un allele *T*, quindi  $0,48+0,36=0,84=84\%$ .
- L'unico modo per avere un figlio *non taster* da due genitori *taster*, escludendo la mutazione spontanea che è un evento comunque molto raro, è quello di avere entrambi i genitori portatori, cioè eterozigoti. Da essi nascerà un figlio *non taster* ogni quattro, cioè con probabilità 0,25. La probabilità che un *taster* sia eterozigote è  $0,48/0,84 \approx 0,57$ . Quindi la probabilità composta degli eventi indipendenti è  $0,57 \times 0,57 \times 0,25 \approx 0,08=8\%$ .

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

Se durante l'anafase mitotica di una cellula con 10 cromosomi ( $n=5$ ) i due cromatidi che costituiscono un singolo cromosoma non si separassero:

- si otterrebbe una cellula figlia con 6 cromosomi e una con 4
- le cellule figlie avrebbero 5 cromosomi ciascuna
- una delle cellule figlie avrebbe 11 cromosomi, l'altra 9

Nei mammiferi il sesso è determinato dai cromosomi sessuali, come per l'uomo. Le cellule somatiche del topolino domestico hanno 40 cromosomi. Quanti autosomi sono presenti nel gamete femminile?

- 20
- 19
- 38

La sintesi di DNA a partire da RNA è operata dalla:

- trascrittasi inversa
- RNA polimerasi
- DNA polimerasi

Indicare quale tra le seguenti è la più tipica funzione biologica degli acidi nucleici:

- la funzione catalitica
- la funzione strutturale
- la funzione informativa

Indicare quale tra i seguenti procedimenti consente di ottenere in laboratorio la riproduzione dei virus:

- infezione con particelle virali di colture di cellule sensibili
- semina di particelle virali in un brodo nutritivo nel quale si moltiplicano
- sintesi chimica diretta

Uno dei capisaldi della teoria darwiniana dell'evoluzione è:

- la elevata frequenza di mutazioni favorevoli
- l'azione della selezione naturale
- l'ereditabilità dei caratteri acquisiti

**CORSO DI GENETICA – 1° APPELLO INVERNALE**  
**(a.a. 2006-2007 - Prof. Piergentili)**

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

**ESERCIZIO 1 (6 punti)**

I geni  $a$  e  $b$  sono legati al sesso e distano tra di loro 7 u.m. sul cromosoma X di *Drosophila*. Una femmina con genotipo  $a^+b/ab^+$  è incrociata con un maschio selvatico  $a^+b^+$ .

- a) Qual è la probabilità che uno dei suoi figli maschi abbia fenotipo  $a^+b^+$  o  $ab^+$ ? **(5 punti)**
- b) Qual è la probabilità che una delle figlie femmine abbia fenotipo  $a^+b^+$ ? **(1 punto)**

**RISPOSTA**

- a) Nel caso di geni legati al sesso in *Drosophila*, il genotipo del figlio maschio dipende interamente da ciò che accade nella meiosi materna. Maschi con fenotipo  $ab^+$  hanno una combinazione di tipo parentale, mentre maschi con fenotipo  $a^+b^+$  hanno una combinazione di tipo ricombinante. Sapendo che i geni distano 7 u.m., a livello gametico la prima combinazione varrà  $(1-0,07)/2=0,465$  mentre la seconda varrà  $0,07/2=0,035$ . Poiché si tratta di eventi mutualmente escludentisi, si applica la regola della somma, quindi  $0,465+0,035=0,5$  che dà la probabilità di avere i tipi di gameti femminili richiesti. Tale risultato va ulteriormente diviso per 2 (figlio maschio), quindi la probabilità è pari a 0,25.
- b) Tutte le figlie femmine erediteranno dal padre il cromosoma X  $a^+b^+$ , per cui saranno tutte fenotipicamente  $a^+b^+$ .

---

Firma dello studente