

ESERCIZIO 2 (8 punti)

Un individuo è eterozigote per le sequenze cromosomiche A•BCDEFG e A•BCFEDG (il punto tra A e B rappresenta il centromero). Quali saranno i prodotti del *crossing-over* se esso avviene (a) tra B e C, e (b) tra E e F? (4 punti per ciascuna risposta esatta)

RISPOSTA

- a) I due cromosomi omologhi si differenziano tra loro per un'inversione paracentrica che include i geni D-E-F. Per questa ragione un *crossing-over* che avviene nell'intervallo B-C non produce alcun tipo di alterazione nei gameti, che quindi porteranno per il 50% cromosomi con l'inversione e per il 50% cromosomi normali.
- b) Nel caso di singolo *crossing-over* all'interno della zona d'inversione, poiché l'inversione è paracentrica, si produrranno 4 tipi di gameti, due ricombinanti e due parentali. I due parentali saranno uno con sequenza normale ed uno con sequenza invertita; i due ricombinanti porteranno alla formazione di un frammento acentrico (di norma perso durante l'anafase) e di un cromosoma dicentrico che all'anafase porterà alla formazione di un ponte. I gameti che ereditano i cromatidi ricombinanti sono quindi geneticamente sbilanciati e si perdono.

ESERCIZIO 3 (8 punti)

In una popolazione all'equilibrio di Hardy-Weinberg la frequenza dell'allele dominante A è p , mentre la frequenza dell'allele recessivo a è q . Se il 16% della popolazione è aa , qual è la percentuale degli alleli a che si trovano allo stato eterozigote? (nota: per percentuale si intende la frazione degli alleli a allo stato eterozigote sul totale degli alleli a presenti nella popolazione) (4 punti) Se la percentuale degli individui aa fosse 1%, quale sarebbe la percentuale degli alleli a allo stato eterozigote? (4 punti)

RISPOSTA

Se il 16% della popolazione è aa ($=q^2$), la frequenza q di a è 0,4 ovvero il 40%. Quindi, la frequenza p di A è $1-0,4=0,6$. La frequenza degli eterozigoti Aa è perciò $2pq=2 \times 0,4 \times 0,6=0,48=48\%$. Il rapporto richiesto è $0,48/(0,48+2 \times 0,16)=0,6=60\%$. (Nota: al denominatore gli alleli a vengono contati 1 volta negli eterozigoti e 2 volte negli omozigoti aa).

In base allo stesso ragionamento, nel secondo caso la frequenza q di a è 0,1 (10%) e quella p di A è $1-0,1=0,9$. Gli eterozigoti sono $2pq=0,18$ e il rapporto richiesto è: $0,18/(0,18+2 \times 0,01)=0,9=90\%$.

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

La teoria della biogenesi è basata sull'ipotesi che per generare un organismo vivente ci vuole un altro organismo vivente. Questa affermazione è:

- esatta solo se ci si riferisce agli animali
- esatta solo se ci si riferisce ai batteri
- sempre esatta

Considerando un elefante ed una formica, quale di queste affermazioni è vera?

- L'elefante contiene un maggior numero di cellule
- Le cellule dell'elefante sono più grandi di quelle della formica
- Le molecole dell'elefante sono più grandi di quelle della formica

Se in una cellula viene bloccata selettivamente la funzione dei ribosomi, si ha l'arresto immediato della:

- duplicazione del DNA
- traduzione
- trascrizione

Se si assemblasse un nuovo batteriofago con il rivestimento proteico di un fago T2 ed il DNA di un fago T4, e lo si introducesse in una cellula batterica, da tale cellula verrebbero liberati fagi contenenti:

- le proteine del fago T2 e il DNA del fago T4
- le proteine e il DNA del fago T4
- le proteine del fago T4 e il DNA del fago T2

Un batterio che produce insulina umana:

- contiene un gene estraneo e lo esprime
- esprime un gene normalmente inattivo
- ha subito una mutazione

La definizione biologica di specie si fonda:

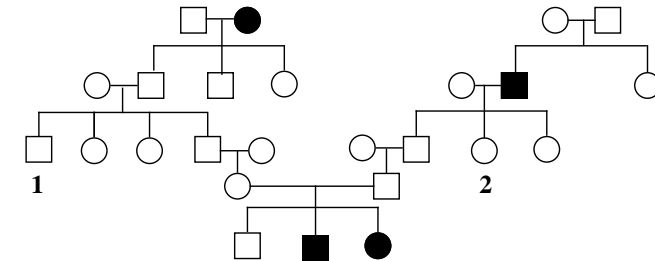
- sulle differenze genotipiche tra due organismi
- sulle differenze anatomiche e di sviluppo tra due gruppi di organismi
- sull'isolamento riproduttivo di due gruppi di organismi

CORSO DI GENETICA – APPELLO AUTUNNALE
(a.a. 2006-2007 - Prof. Piergentili)

Studente: _____ Matricola: _____

ESERCIZIO 1 (8 punti)

Questo è l'albero genealogico di una famiglia in cui ricorre una rara malattia renale (nota: poiché la malattia è rara, se non ci sono evidenze del contrario assumere che gli individui esterni alla famiglia siano omozigoti sani).



- a) Indicare la modalità ereditaria di questa malattia motivando la risposta. **(2 punti)**
- b) Se gli individui 1 e 2 si sposassero, quale sarebbe la probabilità che il loro primo figlio fosse affetto dalla malattia? **(6 punti)**

RISPOSTA

- a) Gli individui affetti non hanno genitori affetti, quindi la malattia è recessiva. Inoltre non è legata né all'Y (colpisce anche le femmine) né all'X (altrimenti II-2, II-3 e IV-2 avrebbero dovuto essere malati): la malattia è autosomica.
- b) L'individuo 2 è certamente eterozigote: è sana, ma ha un genitore malato. L'individuo II-1 assumiamo che sia omozigote normale, come indicato nel testo dell'esercizio. II-2 è certamente eterozigote: è sano, ma ha un genitore malato. La probabilità che l'individuo 1 sia eterozigote è dunque 1/2. La probabilità che, se 1 è eterozigote, nasca un figlio malato, è 1/4. La probabilità composta dei due eventi (regola del prodotto) è dunque: $1/2 \times 1/4 = 1/8$.

Firma dello studente