

**CORSO DI BIOTECNOLOGIE
 FACOLTÀ DI FARMACIA E MEDICINA
 PROVA SCRITTA ESAME GENETICA I (PROF. CENCI)
 14 GIUGNO 2013 (AULA MONTALENTI)**

Nome&Cognome (IN STAMPATELLO) N. Matricola
--

ESERCIZIO N. 1 (PT 8)

Si consideri la meiosi di una cellula $2N = 4$ con il seguente genotipo: AaBbCcDd, con AB associati sul cromosoma I (in repulsion) e CD associati sul cromosoma II (in coupling). Si disegna i cromosomi, indicando la posizione dei geni, delle cellule figlie in meiosi I e II nei seguenti casi:

- quando avviene un crossing-over tra A e B (A e B qui stanno ad indicare il nome dei geni e non gli alleli)
- quando avviene un crossing over tra C e D (C e D qui stanno ad indicare il nome dei geni e non gli alleli) e successivamente un evento di non disgiunzione in seconda divisione cromosomica del cromosoma I.

NB. SE QUESTO ESERCIZIO NON VIENE SVOLTO (O SE IL PUNTEGGIO È <5), LA PROVA SARÀ CONSIDERATA NULLA.

ESERCIZIO N. 2 (PT 4)

La distribuzione genotipica degli alleli M e N del gene L, nella popolazione del villaggio siberiano Yashikno è:

$L^M L^M$	380
$L^M L^N$	596
$L^N L^N$	224

Se la popolazione è all'equilibrio HW per i gruppi sanguigni MN, quale sarà il numero di individui previsti dalla discendenza delle seguenti coppie di incroci (considerare un totale di 4200 individui)?

$L^M L^M$	X	$L^M L^N$
$L^M L^N$	X	$L^N L^N$
$L^N L^N$	X	$L^M L^M$

ESERCIZIO N. 3 (PT 6)

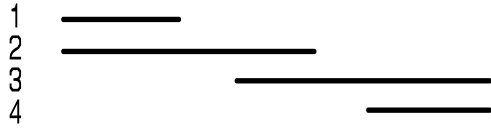
Si supponga che in *Drosophila* vi siano tre coppie di alleli, +/a, +/b e +/c. Come i simboli mostrano, ciascun gene mutante è recessivo rispetto al suo allele di tipo selvatico. Un incrocio tra femmine eterozigoti per questi tre loci e maschi di tipo selvatico dà i seguenti risultati:

Femmine	+++	1013
Maschi	+++	30
	++a	32
	+b+	441
	+ba	1
	c++	0
	c+a	430
	cb+	27
	cba	39

In quale cromosoma sono localizzati questi geni? Qual'è la sequenza di questi geni associati nei loro cromosomi? Calcolate le distanze di mappa tra i geni ed il coefficiente di coincidenza.

ESERCIZIO N. 4 (PT 4)

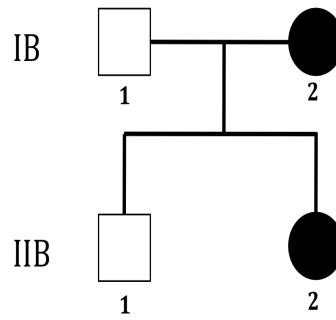
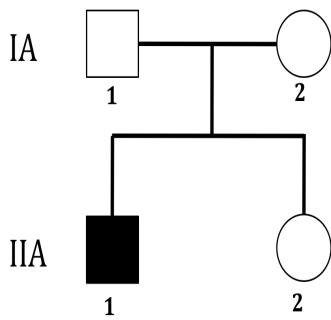
La mappa di delezione che segue presenta quattro mutanti per delezione (da 1 a 4) relativi al cistrone *rIIA* del fago T4.



	a	b	c	d	e
1	+	+	+	+	-
2	+	+	-	-	-
3	-	-	+	-	+
4	-	+	+	+	+

Cinque mutanti puntiformi (da *a* ad *e*) di *rIIA* sono cimentati con i 4 mutanti da delezione e si controlla se danno ricombinanti r^+ ; si ottengono i risultati indicati nella tabella; Qual è l'ordine delle mutazioni puntiformi?

ESERCIZIO N 5 (PT 8)



Gli individui indicati dai simboli pieni in queste due famiglie A e B sono affetti da albinismo, una sindrome genetica che si trasmette come un carattere autosomico recessivo. Si indichino i genotipi dei singoli individui e si calcoli la probabilità massima che dall'accoppiamento di IIA2 IIB1 nasca un figlio maschio portatore dell'allele mutante. Nel caso lo fosse, calcolare la probabilità che anche il secondo figlio maschio lo sia.

Nome&Cognome (IN STAMPATELLO)
N. Matricola

ESERCIZIO N.1 Una *Drosophila* XXY ha setole gialle e occhio bianco. Il fenotipo setole gialle è dovuto ad una mutazione recessiva y^- legata all'X nel gene *yellow* mentre l'occhio bianco alla presenza dell'allele w^- nel locus *white* presente sul cromosoma X. Il padre di questo individuo rarissimo ha l'occhio e le setole di colore selvatico e proviene da una linea pura; anche la madre di questo moscerino è di tipo selvatico ma proviene da un incrocio tra un maschio con setole gialle e femmina con occhio bianco. Supponendo che la configurazione XXY si sia generata da un evento di non disgiunzione in seconda divisione meiotica, illustrare mediante l'utilizzo di schemi e disegni come si sia generato il moscerino XXY con setole gialle e occhio bianco (ricorda che entrambi i cromatidi dello stesso cromosoma possono andare incontro a CO) **(PUNTI 10)**

NB. SE QUESTO ESERCIZIO NON VIENE SVOLTO (O SE IL PUNTEGGIO È <5), LA PROVA SARÀ CONSIDERATA NULLA ANCHE SE GLI ALTRI ESERCIZI SONO STATI SVOLTI CORRETTAMENTE.

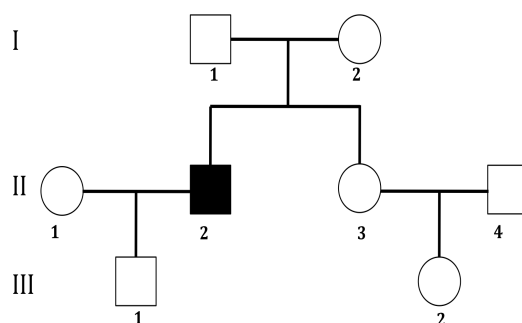
ESERCIZIO N. 2. L'operone *lac* consta delle seguenti unità funzionali: P = promotore, O = operatore, Z = β-galatto-sidasi, Y = permeasi, I = regolatore. Completate la seguente tabella sulla base delle vostre conoscenze su questo operone, inserendo "+" dove è prodotto l'enzima e "-" dove non viene prodotto **(PUNTI 4)**

Genotipo	β- Gal (Z)		Permeasi (Y)	
	+ latt	- latt	+ latt	- latt
$I^- P^- O^- Z^+ Y^+ / I^+ P^+ O^+ Z^- Y^-$				
$I^+ P^- O^+ Z^+ Y^+ / I^- P^+ O^+ Z^+ Y^-$				
$I^+ P^+ O^C Z^- Y^+ / I^+ P^+ O^+ Z^+ Y^-$				
$I^S P^+ O^C Z^+ Y^+ / I^+ P^+ O^+ Z^+ Y^+$				
$I^- P^+ O^C Z^+ Y^+ / I^- P^+ O^+ Z^- Y^+$				

ESERCIZIO N. 3. In una popolazione di bovini che si accoppia a caso vi è un allele autosomico recessivo che provoca nanismo. Se la frequenza delle mucche nane è del 10%, qual è la frequenza dei portatori eterozigoti di questo allele nella mandria totale? Qual è la frequenza di eterozigoti tra individui non nani? **(PUNTI 4)**

ESERCIZIO N. 4. In *Drosophila* i geni legati al sesso *cut* (*ct*), *lozenge* (*lz*), e *forked* (*f*) sono collocati alle seguenti distanze sulla mappa: *cut* da *lozenge* 7,7 unità di mappa, *lozenge* da *forked* 29,0 unità di mappa. Assumendo che ci sia una interferenza di 0.4, quali sono le frequenze dei genotipi previsti su 1000 moscerini derivati da un incrocio $ct\ lz\ f/+ + + \times ct\ lz\ f/Y$ **(PUNTI 6)**

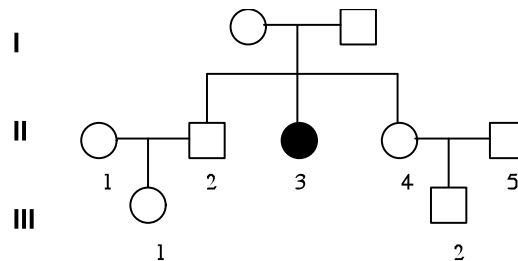
ESERCIZIO N. 5. Il simbolo pieno nell'albero genealogico seguente è determinato dall'omozigosi per un allele recessivo *a*, ed il simbolo bianco (vuoto) dalla presenza dell'allele dominante *A*. Gli individui 1 e 4 nella seconda generazione dell'albero genealogico non hanno l'allele recessivo. Qual è la probabilità che il figlio ottenuto da un incrocio tra gli individui consanguinei della terza generazione (III-1 e III-2) sia sano? **(PUNTI 8)**



ESERCIZIO N.1 In una cellula diploide con genotipo Ab/aB (A e B sono associati) avviene un crossing-over MITOTICO che genera cloni gemelli di fenotipo a e b . Indicare con opportuni schemi la posizione dello scambio e l'evento che determina la formazione delle macchie gemelle. Cellule germinali derivanti da ciascun clone entrano in meiosi. Che tipi di gameti si origineranno dalle cellule appartenenti a ciascun clone considerando che avvenga RICOMBINAZIONE tra A (oppure a) e B (oppure b)? (**PUNTI 11**)

NB. SE QUESTO ESERCIZIO NON VIENE SVOLTO (O SE IL PUNTEGGIO È <5), LA PROVA SARÀ CONSIDERATA NULLA ANCHE SE GLI ALTRI ESERCIZI SONO STATI SVOLTI CORRETTAMENTE.

ESERCIZIO N.2 Il simbolo pieno nell'albero genealogico seguente è determinato dall'omozigosi per un allele recessivo a . Gli individui II-1 e II-5 non hanno l'allele recessivo. Qual è la probabilità che la progenie ottenuta da un incrocio tra gli individui III-1 e III-2 sia omozigote per l'allele a ? (per ciascun simbolo indicare il genotipo). Spiegare il calcolo finale (**PUNTI 5**)



ESERCIZIO N.3 In *E. coli*, quattro ceppi *Hfr* donano i marcatori mostrati nell'ordine dato:

ceppo 1	A	X	C	L	F
ceppo 2	M	R	S	F	L
ceppo 3	P	Z	H	M	R
ceppo 4	P	A	X	C	L

Tutti questi ceppi *Hfr* derivano dallo stesso ceppo F^+ . Qual è l'ordine di questi marcatori sul cromosoma circolare dell' F^+ originale? (**PUNTI 4**)

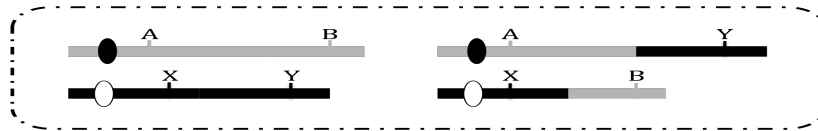
ESERCIZIO N.4 Nel granturco i geni a , b e c sono tutti sul cromosoma 1. Quando una pianta eterozigote per questi marcatori viene reincrociata con una pianta omozigote recessiva si ottengono i seguenti fenotipi della F_1 :

+++	83
++c	18
+b+	2
+bc	337
a++	357
a+c	2
ab+	20
abc	60

Si determini la sequenza dei geni sul cromosoma, le distanze di mappa e l'eventuale interferenza (**PUNTI 6**)

ESERCIZIO N.5 La cecità ai colori è dovuta ad un gene recessivo legato al sesso. In una popolazione un maschio su dieci è daltonico. Quanti sono gli uomini daltonici per ogni donna daltonica? (**PUNTI 4**)

ESERCIZIO N.1. Si consideri la seguente cellula eterozigote per una traslocazione reciproca.

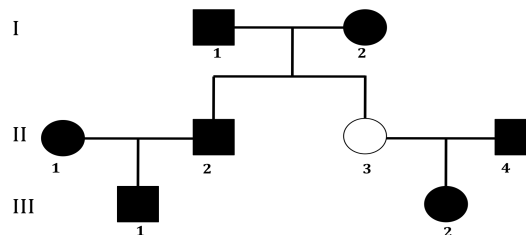


Si disegnino i prodotti risultanti da:

1. Una divisione mitotica
2. Una divisione meiotica. In questo caso disegnare anche l'appaiamento dei cromosomi in profase I (**PUNTI 10**)

NB. SE QUESTO ESERCIZIO NON VIENE SVOLTO (O SE IL PUNTEGGIO È <5), LA PROVA SARÀ CONSIDERATA NULLA ANCHE SE GLI ALTRI ESERCIZI SONO STATI SVOLTI CORRETTAMENTE

ESERCIZIO N.2. Una malattia è determinata da un allele dominante *M* che segrega nel modo descritto nel seguente pedigree (simboli neri). A meno che non vi siano prove del contrario, si dice che II1 e II4 non sono portatori dell'allele recessivo *m*. Si calcoli la probabilità che un figlio nato dall'incrocio III1 x III2 sia sano (**PUNTI 6**)



ESERCIZIO N.3. La lana bianca dipende da un allele *L* dominante e lana nera dal suo allele recessivo *l*. Si supponga che un campione di 450 capre razza svizzera Saanen abbia dato i seguenti risultati: 445 capre lana bianca e 5 capre con lana nera. Si calcolino le frequenze alleliche. (**PUNTI 4**)

ESERCIZIO N. 4. Per ognuno dei seguenti diploidi parziali si determini quale enzima viene formato in maniera costitutiva e inducibile. (**PUNTI 4**)

1. $I^+/I^+, O^+/O^+$
2. $I^+/I^+, O^+/O^c$
3. $I^+/I^+, O^c/O^c$
4. $I^+/I^-, O^+/O^+$
5. $I^-/I^-, O^+/O^+$
6. $I^-/I^+, O^c/O^+$

ESERCIZIO N. 5. Un gene chiamato *forked* (*f*) produce nella *Drosophila* setole sfioccate. Un altro, *outstretched* (*od*) ali che si inseriscono a 90° sul torace. Un terzo *garnet* (*g*) dà occhi rosa. Femmine di tipo selvatico, eterozigoti per tutti e tre i loci, sono state incrociate con maschi di tipo selvatico con la seguente progenie F1.

femmine tutte selvatiche
 maschi 57 occhi rosa e ali a 90°
 419 occhi rosa e setole sfioccate
 60 setole sfioccate
 1 ali a 90° e setole sfioccate

2 occhi rosa

439 ali a 90°

13 selvatico

9 ali a 90°, occhi rosa e setole sfioccate

1) quale gene sta nel mezzo? 2) qual è il rapporto di associazione fra alleli nei loci *f* e *od*; e nei loci *f* e *g* della madre? 3) su quale cromosoma mappano i tre geni? 4) Si calcolino le distanze di mappa. 5) in che misura l'interferenza è in atto? **(PUNTI 6)**