

# Soluzioni del Capitolo 13

1. Scegliere la frase nella colonna di destra che meglio si accorda con uno dei termini della colonna di sinistra.

- |                            |   |
|----------------------------|---|
| a. Traslocazione reciproca | 1. Favorisce la formazione di famiglie geniche                |
| b. Delezione               | 2. Movimento di piccoli elementi di DNA                       |
| c. Pericentrica            | 3. Elimina nella progenie i prodotti del crossing-over        |
| d. Paracentrica            | 4. Lo scambio preciso di parti fra due cromosomi non omologhi |
| e. Duplicazione            | 5. Esclude il centromero                                      |
| f. Trasposizione           | 6. Include il centromero                                      |
| g. Inversione              | 7. La perdita di una grossa porzione di un cromosoma          |

**13.1** a. 4; b. 7; c. 6; d. 5; e. 1; f. 2; g. 3

**13.2** a. Ognuno dei ceppi mostra pseudodominanza per alcuni alleli mutanti. Inoltre, dopo che i diploidi hanno affrontato la meiosi, due delle spore muoiono. Tutte queste sono indicazioni che i raggi X hanno indotto mutazioni per delezione. b. Due spore in ogni asco muoiono perché ricevono l'omologo deletato. Le delezioni rimuovono alcuni geni essenziali dal cromosoma e questo è letale in un aploide.

c. C'è solo una mutazione indotta dai raggi X per ceppo, così tutti i geni che mostrano pseudodominanza sono sullo stesso cromosoma. Usando questa logica, tutti e quattro i geni (*w*, *x*, *y* e *z*) sono sullo stesso cromosoma.

d. L'ordine è  $w y z x = x z y w$ .


**13.3** Nella duplicazione un gruppo di bande risulta duplicato; nella delezione risulta mancante un gruppo di bande normalmente presente.

**13.4** I dati di delezione consentono di restringere la regione in cui si trovano i geni. Tutte queste delezioni rimuovono porzioni della regione 65 (che risulta essere sul cromosoma 3, un autosoma di *Drosophila*) del cromosoma politenico. La dele-

zione A mostra pseudodominanza per *javelin* e *henna*, perciò tutti o parti di entrambi i geni si devono trovare all'interno della regione deletata – tra A2-3 e D2-3. La delezione B, pseudodominante per *henna*, indica che *henna* giace tra C2-3 ed E4-F1. Combinando i risultati per le delezioni A e B, *henna* deve essere tra C2-3 e D2-3. Poiché la delezione B è *javelin*, *javelin* deve essere localizzato tra A2-3 e C2-3 (la parte della delezione A che non è rimossa nella delezione B). Le delezioni C e D indicano che il gene *henna* non può giacere a destra delle bande D2-3 sulla figura nel testo, delimitando *henna* all'intervallo tra C2-3 e D2-3.

Le inversioni non rimuovono i geni, li trasferiscono soltanto. Quindi, se l'inversione avviene in un cromosoma selvatico, l'omologo invertito avrà alleli selvatici per tutti i geni. L'inversione B fornisce i risultati attesi e non aiuta a localizzare nessuno dei due geni. L'inversione A, comunque, ha un fenotipo del mutante *javelin*, indicando che c'è un allele mutante di *javelin* sull'omologo invertito. Conseguentemente, il gene *javelin* era interrotto dall'inversione, perciò *javelin* è localizzato nella banda 65A6. (Ciò è compatibile con la regione contenente *javelin* determinata dalle delezioni sopra). Molti pochi geni di *Drosophila* si estendono oltre una banda, così possiamo assumere che A6 è la localizzazione di *javelin*. In sintesi, il gene *javelin* è nella banda 65A6 e il gene *henna* è tra 65C2-3 e 65D2-3.

**13.5** a.  $\begin{array}{ccccccc} | & 3,0 & - & 6,3 & - & 4,2 & - & 5,6 & - & 10,9 \end{array}$

b. 

**13.6** a. I restanti della progenie maschile (76 671) sono i tipi parentali, perciò essi saranno  $y^+ z^l w^{+R} spl^+/Y$  (zeste) e  $y z^l w^{+R} spl/Y$  (giallo zeste split).

b. Esse sono il risultato del crossing-over dovunque tra i geni *y* e *spl*, risultando nelle classi reci-

proche:  $y^+ z^l w^{+R} spl/Y$  (zeste split) e  $y z^l w^{+R} spl^+/Y$  (giallo zeste).

**c.** Le classi C e D, sono il risultato dell'erroneo appaiamento e del crossing-over ineguale tra le due copie del gene  $w^+$ .

**d.** La distanza genetica tra  $y$  e  $spl$  = numero di ricombinanti tra  $y$  e  $spl$ /progenie totale = 2430 (classe A) + 2394 (classe B) + 23 (classe C) + 22 (classe D)/81,540 = 5,9 mu.

**13.7 a.** 2 spore *URA3 ARG9* e 2 spore *ura3 arg9*;

**b.** 2 spore non sopravvivono, 1 *URA3 ARG9* e 1 *ura3 arg9*;

**c.** 4 spore vitali, 2 spore *URA3 ARG9* e 2 *ura3 arg9*.

**13.8 a.** L'asco conterrà: 1*HIS4 LEU2* (prototrofo per istidina e leucina); 1 *his4 leu2* (auxotrofo per istidina e leucina); 1 dicentrico (letale); 1 acentrico (letale).

**b.** Questo è un doppio crossing-over a due filamenti all'interno di un'ansa di inversione doppia. Tutte e quattro le spore sono vitali: 2 *HIS4 LEU2* (1 parentale e 1 ricombinante); 2 *his4 leu2* (1 parentale e 1 ricombinante).

**c.** Un singolo crossing-over tra il centromero e l'ansa di inversione darà 2 spore parentali e 2 spore ricombinanti bilanciate: 2 *HIS4 LEU2* (1 parentale e 1 ricombinante); 2 *his4 leu2* (1 parentale e 1 ricombinante).

**13.9** Un doppio crossing-over a due filamenti, con entrambi i crossing-over nell'ansa da inversione. Un crossing-over deve avvenire fra *LEU2* e *HIS4*; l'altro deve avvenire dall'altra parte di uno qualsiasi dei due geni, ma sempre all'interno dell'ansa.

**13.10** Ognuno dei ceppi originali è una linea pura e mostra la stessa frequenza di ricombinazione di 21 mu tra i geni *a* e *b*. Comunque, nell'eterozigote della  $F_1$  i geni *a* e *b* sono distanti solo 1,5 mu. Gli unici riarrangiamenti che incidono sulla frequenza di ricombinazione nell'eterozigote sono delezioni e inversioni. Ci sono due ragioni per cui questo incrocio non può coinvolgere una delezione: entrambi i ceppi parentali sono omozigoti (linee pure) e le delezioni omozigoti sono letali; in entrambi i genitori, i geni *a* e *b* sono distanti 21 mu, ma in una delezione omozigote i geni sarebbero meno distanti di 21 mu. Questa riduzione di ricombinazione tra i due geni nella  $F_1$  è quindi causata da un'inversione. Un ceppo parentale ha cromosomi normali e l'altro ceppo parentale è omozigote per un'inversione. Ci sono due possibilità per la regione invertita: (I) essa include quasi tutto della regione tra i geni *a* e *b*, ma non include i

geni stessi; (II) l'inversione include entrambi i geni e il DNA in posizione intermedia tra loro.

Ci sono due altre possibilità per la localizzazione dell'inversione riguardo ai geni che possono essere esclusi: (III) l'inversione include il gene *a* e quasi tutto il DNA tra i geni; (IV) l'inversione include il gene *b* e quasi tutto il DNA tra i geni. Queste possibilità possono essere escluse perché in entrambi i casi la frequenza di ricombinazione tra *a* e *b* nell'inversione omozigote sarebbe molto meno di 21 mu, poiché l'inversione porterebbe i geni più vicini.

In ogni caso, la progenie  $F_1$  è un'inversione eterozigote. L'ansa di inversione occupa o (I) quasi tutta la regione tra i geni *a* e *b*, sebbene i geni non siano inclusi nell'ansa, o (II) l'ansa include entrambi i geni e il DNA in posizione intermedia tra loro. Ogni singolo crossing-over all'interno dell'ansa di inversione (la grande maggioranza dei crossing-over tra i geni) risulterà in gameti non vitali. I pochi eventi di ricombinazione che avvengono tra il gene *a* e l'ansa di inversione o tra l'ansa di inversione e il gene *b* porteranno a gameti ricombinanti bilanciati, vitali, nello scenario (I), come alcuni eventi di doppio crossing-over all'interno dell'ansa di inversione in entrambi gli scenari (I) e (II).

**13.11 a.** 2, 4; **b.** 2, 4; **c.** 2; **d.** 1, 3.

**13.12 a.** L'ordine dei geni in X-ray è: *a b c f e d g h*. L'ordine dei geni in Zorro è: *a b f e d c g h*.

**b.** La distanza fisica negli omozigoti X-ray tra *c* e *d* è più grande di quella trovata negli omozigoti Bravo originari. L'inversione è avvenuta in questa porzione del cromosoma, così *c* e *d* sono ora separati da molti più geni (tutto il DNA invertito).

**c.** La distanza fisica tra *d* ed *e* negli omozigoti è la stessa che è stata rilevata negli omozigoti Bravo perché questo intervallo è completamente all'interno del segmento invertito. La relazione di *d* verso *e* non è cambiata.

**13.13 a.** 1/4 verde fertile, 1/4 verde-giallo fertile, 1/4 verde semisterile, 1/4 verde-giallo semisterile.

**b.** 1/2 verde-giallo fertile, 1/2 verde semisterile.

**c.** Da eventi di crossing-over fra il cromosoma traslocato e la regione omologa sul cromosoma normale. La frequenza di questi eventi di crossing-over darà la distanza genetica tra il punto di rottura della traslocazione e il gene *yg*.

**13.14 a.** 0 spore bianche.

**b.** 4 spore bianche.

**c.** 0 spore bianche.

**d.** 8 spore bianche.

**e.** 0 spore bianche.

**f.** 0 spore bianche.

**13.15 a.** 1, 3, 5, 6; **b.** 2, 4; **c.** 1, 3; **d.** 5, 6.

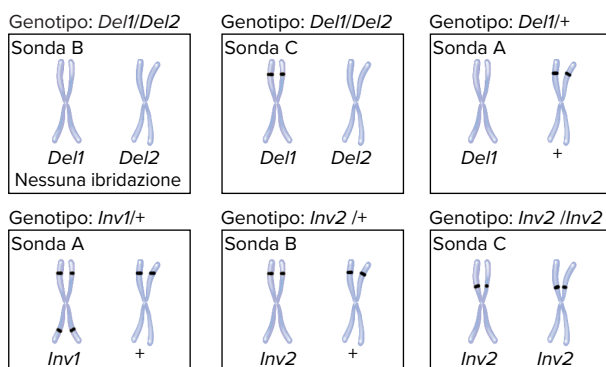
**13.16 a.** Disegnare l'incrocio. Poiché i due geni sono su autosomi differenti, essi dovrebbero assortire indipendentemente:

$cn\ cn+; st\ st+ \times cn\ cn; st\ st \rightarrow 1/4\ cn\ st$  (bianco):  $1/4\ cn\ st+$  (cinnabar):  $1/4\ cn+ \ st$  (scarlet):  $1/4\ cn+ \ st+$  (selvatico).

**b.** Questo risultato suggerisce che il maschio insolito ha una traslocazione tra il cromosoma 2 e 3, con gli alleli mutanti *cn* e *st* o sui cromosomi traslocati o sui cromosomi normali.

**c.** Un crossing-over tra *cn* e il punto di rottura della traslocazione, o tra *st* e il punto di rottura della traslocazione, seguito da segregazione alternata, produce gameti con genotipo *cn st+* (cinnabar) *cn st+* (scarlet).

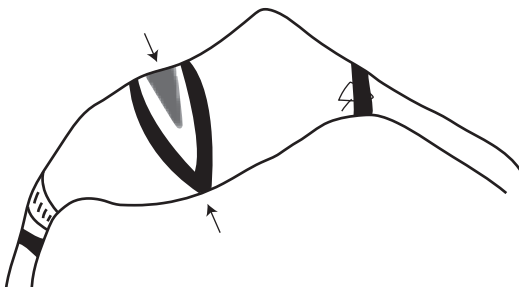
**13.17**



**13.18** Individui che sono omozigoti per una traslocazione sono fertili. Comunque, quando insetti che sono omozigoti per una traslocazione si accoppiano con insetti con cromosomi normali, la progenie  $F_1$  sarà eterozigote per una traslocazione. La fertilità di questa  $F_1$  sarà ridotta di circa il 50% e anche metà della loro progenie avrà fertilità ridotta.

**13.19**  $1/2$  maschi *Lyra*:  $1/2$  femmine *Lyra*<sup>+</sup> (selvatiche).

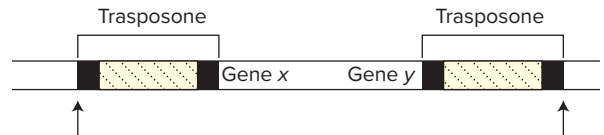
**13.20** L'omologo con il trasposone forma un'ansa che contiene le sequenze del trasposone non appaiate. La sonda ibriderà su uno spot alla base dell'ansa, sull'omologo normale, senza inserzione. Sull'omologo con inserzione del trasposone, la sonda ibriderà sul DNA su entrambi i lati della base dell'ansa.



**13.21 a.**  $1/3$  fertile:  $2/3$  semisterile.

**b.** Molto probabilmente la traslocazione omozigote non sopravvive poiché il punto di rottura della traslocazione ha interrotto un gene essenziale.

**13.22** Se due trasposoni sono vicini l'uno all'altro sul cromosoma e hanno un gene normale che contiene DNA cromosomale tra loro, essi potrebbero trasportare l'intero, ampio, segmento di DNA, quando la trasposasi agisce alle estremità dei trasposoni.



La trasposasi agisce sulle estremità opposte e trasporta l'intera sezione del cromosoma.

**13.23** *Ds* è un elemento trasponibile difettivo, mentre *Ac* è una copia autonoma completa.

**13.24** I revertanti stabili *ct*<sup>+</sup> possono essere una escissione precisa in cui l'elemento *gypsy* si è tolto dal gene, restaurando la normale sequenza *ct*<sup>+</sup>. È probabile che i revertanti instabili *ct*<sup>+</sup> siano casi in cui il processo di trasposizione ha alterato l'elemento *gypsy* nel gene *ct*, così che il gene potrebbe funzionare normalmente. Comunque, il pezzo di trasposone che rimane può provare a trasportare in presenza della trasposasi. Questi tentativi potrebbero causare delezioni o riarrangiamenti del gene *ct*, creando quindi nuovi alleli mutanti *ct*. Gli alleli mutanti *ct* più severi potrebbero risultare da un'escissione imprecisa dell'elemento *gypsy*, portando alla delezione o all'alterazione delle sequenze all'interno del gene *ct* che colpirebbe fortemente le sue funzioni. Alternativamente, questi alleli *ct* più severi potrebbero derivare dal movimento del trasposone *gypsy* in altre parti del gene, che comprometterebbe maggiormente la funzione del gene.

**13.25** Si usa una sonda di DNA corrispondente alla sequenza che precede le 200 A per ibridare un DNA genomico su Southern blot, o i cromosomi mediante ibridazione *in situ*.

**13.26 a.** 5; **b.** 3; **c.** 2; **d.** 6; **e.** 8; **f.** 10; **g.** 7; **h.** 1; **i.** 4; **j.** 9.