

**Per facilitare lo studio, accanto ad alcuni argomenti del programma, sono riportate alcune domande a cui si deve saper rispondere se si è padroni dell'argomento. Possono essere considerate come una verifica della preparazione.**

**N.B. Queste sono solo alcune delle possibili domande d'esame.**

**Introduzione: la struttura della cellula, cromosomi, la mitosi; la meiosi, descrizione e significato genetico**

- Qual è la differenza tra cellula eucariote e procariote?
- Il termine diploide cosa indica?
- Qual è la definizione di allele?
- Cosa sono i cromosomi omologhi?
- Cosa sono gli autosomi?
- Come si chiamano i cromosomi su cui sono collocati gli alleli?
- Come vengono chiamate le forme alternative di uno stesso gene?
- Quali sono le fasi del ciclo cellulare?
- Se una cellula con  $2n$  cromosomi va in mitosi, quanti cromosomi avranno le cellule figlie?
- Quali sono le proprietà della meiosi che la rendono così importante?
- In quali cellule avviene la meiosi?
- Nella meiosi cosa si intende con divisione riduzionale? Ed equazionale?
- Nelle cellule somatiche umane ci sono 46 cromosomi. Quanti cromosomi ci sono in un gamete? Tra questi quanti autosomi e quanti cromosomi sessuali?
- Qual è la percentuale di geni che un genitore ha in comune con un figlio?
- Cosa è il centromero in un cromosoma?
- Con la meiosi che tipo e quante cellule vengono prodotte?
- In che cosa consiste la differenza tra cromosomi metacentrici, submetacentrici e acrocentrici?
- Cosa accadrebbe in termini di numeri di cromosomi se non si verificasse la prima divisione meiotica?
- Come si chiamano la Meiosi I e II? In cosa si differenziano?
- Qual è la conseguenza della non-disgiunzione meiotica?

- Quanti cromosomi possiede uno spermatozoo?
- Per questo individuo doppio eterozigote AaBb disegnare la segregazione dei cromosomi alla prima e seconda divisione meiotica. Come si formano i 4 gameti possibili ?



**Genetica mendeliana: Genotipo e fenotipo; Le leggi di Mendel, segregazione, assortimento indipendente; cromosomi e mendelismo; eredità autosomica e legata al sesso, analisi statistica dei dati genetici; analisi di alberi genealogici e calcolo probabilità. Interazione genica, rapporti mendeliani atipici, test di allelia**

- Enuncia la I legge di Mendel
- Cosa si intende per allele dominante? E recessivo? E codominante? Fare degli esempi
- Cosa si intende per fenotipo? E per Genotipo?
- Cosa si intende per genotipo omozigote? E Eterozigote ?
- Quali sono i rapporti fenotipici di un incrocio Aa x Aa? E i rapporti genotipici?
- Enuncia la II legge di Mendel ? Che vuol dire assortimento indipendente?
- Quando due geni sono indipendenti?
- Quali gameti produce un individuo AaBb? In che proporzione, se i geni sono indipendenti? E un individuo AABb
- Quali sono i rapporti fenotipici attesi di un incrocio AaBb x AaBb?
- Perché il rapporto 9:3:3:1 della F2 è una dimostrazione che i due geni sono indipendenti?
- Che cosa è il test-cross ? Quali sono i rapporti fenotipici attesi nel test cross?
- A cosa serve il test del chi quadrato?
- Che cosa è un carattere x-linked?
- Perché un carattere x-linked recessivo si manifesta per lo più nei maschi?
- Perché si dice che un maschio è emizigote per un carattere x-linked?
- In che cosa consiste il fenomeno dell'inattivazione dell'X nelle femmine?

- Che cosa è il corpuscolo di Barr?
- Cosa vuol dire allelia multipla? Fare un esempio
- Il gruppo sanguigno AB0 come esempio di allelia multipla: quanti sono gli alleli? Che rapporti di dominanza/recessività ci sono?
- La relazione geni/fenotipo, cioè interazioni tra geni: fare un esempio in cui il fenotipo è determinato dalla interazione tra più geni. Un esempio del libro su cui hai studiato.
- Che cosa vuol dire epistasi?
- A cosa serve il test di complementazione o test di allelia?
- Oltre a saper rispondere a queste semplici domande bisogna saper fare gli esercizi sulla segregazione dei caratteri autosomici e x-linked, sulla verifica dell'indipendenza tramite il chi quadrato, analizzare un albero genealogico, e fare i semplici calcoli di probabilità della trasmissione dei caratteri.

**Associazione e mappe genetiche: associazione e ricombinazione; mappatura dei geni mediante reincroci.**

- Perché è così importante il crossing - over?
- In che fase della meiosi avviene il crossing-over?
- Quando due geni si considerano associati?
- Qual è l'unità di misura della distanza tra geni localizzati sullo stesso cromosoma?
- Cos'è l'Interferenza
- Oltre a saper rispondere a queste semplici domande, bisogna saper fare gli esercizi relativi a geni associati, saggio a due punti e saggio a tre punti

**Il materiale genetico: la composizione chimica del DNA e RNA; replicazione del DNA; trascrizione dell'RNA; il codice genetico e la traduzione del messaggio genetico; la sintesi delle proteine. La struttura dei geni.**

- Qual è la struttura del DNA?
- (sai descrivere gli esperimenti che hanno dimostrato che il DNA è il materiale genetico?)
- Quali sono le basi puriniche e pirimidiniche?
- Perché è importante il fenomeno della complementarità delle basi?
- Da che cosa è formato un nucleotide?
- Quali sono i 3 modelli proposti per la replicazione del DNA? Quale quello oggi accettato?

- Come avviene la replicazione del DNA?
- In che fase del ciclo cellulare avviene la replicazione?
- Spiega perché nella replicazione si parla di elica guida e di elica in ritardo
- ( sai descrivere l'esperimento che ha dimostrato la modalità della replicazione?)
- In che senso l'RNA è diverso dal DNA?
- Descrivi la trascrizione
- A quale delle due eliche è uguale l'mRNA ?
- L'mRNA eucariotico quali modificazioni subisce, prima di passare nel citoplasma?
- Che cosa è lo splicing?
- Cosa sono gli introni? E gli esoni?
- Descrivi la struttura del gene eucariotico
- Quali sono "le tappe" che portano dal DNA alla proteina?
- Quante sono nel codice genetico le triplette "codificabili" ? e quanti sono gli amminoacidi da codificare?
- Il termine codone a cosa si riferisce?
- Un aminoacido può essere codificato da più codoni?
- Un codone può codificare per più aminoacidi?
- Quale caratteristica del codice genetico permette di utilizzare diversi codoni per specificare uno stesso amminoacido?
- Nella sequenza del DNA qual è il numero delle basi consecutive necessarie a codificare per un amminoacido?
- Cosa si intende con codice genetico degenerato?
- Quali sono i codoni che indicano il segnale di fine della sintesi proteica?
- Quanti tipi di RNA conosci?
- Come si chiama l'RNA che porta l'informazione dai cromosomi al citoplasma?
- Qual è la funzione dei diversi tipi di RNA?
- Qual è la struttura del ribosoma?
- Qual è la struttura del tRNA?

- Quanti sono i tRNA)
- Cos'è l'anticodone?
- Descrivi come avviene la sintesi proteica e come interagiscono mRNA, rRNA e tRNA.
- Cosa sono gli istoni?
- Come avviene l'impacchettamento del DNA nei cromosomi?

**Le mutazioni: mutazioni geniche, basi molecolari delle mutazioni, analisi delle mutazioni. Mutazioni cromosomiche; mutazioni del genoma.**

- Quante classi di mutazioni conosci?
- Qual è il ruolo delle mutazioni nell'evoluzione biologica?
- Cosa sono le mutazioni geniche? Quanti sono i tipi possibili?
- Per essere trasmissibile alla generazione successiva, in quali cellule deve avvenire una mutazione?
- Le mutazioni somatiche si trasmettono alle generazioni successive?
- Qual è la differenza tra mutazioni spontanee e indotte?
- Descrivi qualche agente mutageno e il suo meccanismo di azione
- Cosa si intende con: mutazione missense, nonsense e non sense?
- Che cosa si intende per mutazioni frameshift?
- Quali sono le mutazioni geniche che alterano sicuramente la sequenza proteica?
- Una mutazione dà origine a una proteina anormalmente corta; che tipo di mutazione l'ha generata?
- Che cosa è una delezione cromosomica? Che effetti può avere? È compatibile con la vita?
- Quali tipi di mutazioni della struttura dei cromosomi conosci?
- Quali sono gli effetti di una delezione cromosomica?
- Quali sono gli effetti di una duplicazione cromosomica?
- Cosa è una inversione cromosomica? Quali effetti produce?
- Cosa è una inversione cromosomica? Quali effetti produce?
- Quali sono le variazioni del numero dei cromosomi?
- Cosa sono le poliploidie? Quali sono le cause?

- Sai fare degli esempi di poliploidia nelle piante e selezione artificiale?
- Cosa sono le aneuploidie? Qual è il meccanismo alterato che le causa?
- Quale è la causa più comune di sindrome di Down?
- Quale potrebbe essere la causa delle aneuploidie?
- Quanti cromosomi ha un individuo affetto da Trisomia 21?
- Quale fattore potrebbe aumentare il rischio di avere un figlio con la Sindrome di Down?
- Quanti cromosomi possiede un individuo a) con la Sindrome di Klinefelter? b) e quanti sono i cromosomi nella Sindrome di Turner?
- Avere 3 copie di un cromosoma e 2 di tutti gli altri cosa indica?

**Genetica dei batteri e dei fagi: I plasmidi, la coniugazione batterica, mappatura per interruzione della coniugazione; la trasformazione batterica; genetica dei batteriofagi, infezione dei batteri, lisogenia, trasduzione**

- Descrivi la struttura di un batterio
- Descrivi la struttura di un batteriofago
- Cosa è un plasmidio?
- Quali sono i meccanismi con cui avviene uno “scambio” di materiale genetico tra batteri?
- Cosa sono i batteri F+ e F- e i batteri Hfr?
- Come avviene la coniugazione?
- Che cosa è la trasformazione?
- Cosa è la trasduzione? Descrivi un ciclo litico e un ciclo lisogeno.
- Trasduzione generalizzata e trasduzione specializzata

**Genetica di popolazioni: La variabilità genetica a livello del prodotto del gene e a livello del DNA. Calcolo delle frequenze genotipiche e alleliche; La legge di Hardy-Weinberg e sue estensioni per loci con più di due alleli e per geni legati al sesso. Verifica dell'equilibrio mediante test statistici. Fattori che alterano l'equilibrio: effetto dell'inincrocio; della mutazione, della migrazione, della deriva genetica casuale, della selezione naturale. L'evoluzione, teoria sintetica dell'evoluzione.**

- Espone la Legge di Hardy-Weinberg
- Quando un locus è considerato polimorfico?

- Quali condizioni sono indispensabili perché la popolazione sia in equilibrio di Hardy Weinberg?
- Cosa succede in una popolazione se gli incroci non sono casuali, ma avvengono tra consanguinei (inincrocio)?
- Perché rispetto alla popolazione generale i figli di genitori consanguinei mostrano una aumentata incidenza di malattie?
- Perché l'inincrocio può facilitare l'estinzione di una specie?
- Cosa succede se una popolazione non è grande?
- Che cosa è la deriva genetica casuale?
- Descrivi il fenomeno del collo di bottiglia
- Descrivi il fenomeno dell'effetto del fondatore
- Cos'è la Fitness?
- Qual è la relazione tra fitness e coefficiente di selezione ?
- Se un genotipo recessivo aa presenta una fitness ridotta rispetto agli altri genotipi, come cambiano le frequenze dell'allele a?
- L'alta frequenza in Africa dell'allele recessivo per l'emoglobina S (HbS), responsabile in omozigosi della anemia falciforme (malattia letale, fitness =0), a cosa è dovuta?
- Che cosa è il vantaggio dell'eterozigote? Descrivi il mantenimento nelle popolazioni africane del polimorfismo genetico tra HbA e HbS. Qual è il fattore ambientale che l'ha determinato?
- Per quale motivo in alcune aree geografiche, anche italiane, sono diffusi gli alleli per la talassemia?
- Qual è la relazione tra variabilità genetica e selezione naturale?
- Sai indicare alcune caratteristiche di una popolazione a rischio estinzione?
- Perché le popolazioni a rischio estinzione hanno ridotta fitness?
- Oltre a saper rispondere alle domande precedenti bisogna saper calcolare le frequenze alleliche per un locus codominante autosomico con due alleli, con più alleli, locus autosomico con allele recessivo, locus x-linked, calcolare le frequenze genotipiche attese secondo l'equilibrio di Hardy-Weinberg, applicare il test del chi quadrato tra genotipi osservati e attesi etc.

### **Genetica dei caratteri quantitativi**

- Cosa è un carattere quantitativo? Esempi

- Come si spiega la distribuzione fenotipica continua dei caratteri quantitativi?
- Che vuol dire carattere multifattoriale?

Associazione e mappe genetiche: associazione e ricombinazione; mappatura dei geni mediante reincroci.

Il materiale genetico: la composizione chimica del DNA e RNA; replicazione del DNA; trascrizione dell'RNA; il codice genetico e la traduzione del messaggio genetico; la sintesi delle proteine. La struttura dei geni.



Le mutazioni: mutazioni geniche, basi molecolari delle mutazioni, analisi delle mutazioni. Mutazioni cromosomiche; mutazioni del genoma.

Genetica di popolazioni: La variabilità genetica a livello del prodotto del gene e a livello del DNA. Calcolo delle frequenze genotipiche e alleliche; La legge di Hardy-Weinberg e sue estensioni per loci con più di due alleli e per geni legati al sesso. Verifica dell'equilibrio mediante test statistici. Fattori che alterano l'equilibrio: effetto dell'inincrocio; della mutazione, della migrazione, della deriva genetica casuale, della selezione naturale. L'evoluzione, teoria sintetica dell'evoluzione.

Genetica dei batteri e dei fagi: I plasmidi, la coniugazione batterica, mappatura per interruzione della coniugazione; la trasformazione batterica; genetica dei batteriofagi, infezione dei batteri, lisogenia, trasduzione.

La tecnologia del DNA ricombinante: - Produzione del DNA ricombinante, enzimi di restrizione, clonaggio di uno specifico gene, determinazione della sequenza del DNA, amplificazione del DNA tramite PCR.

La regolazione della trascrizione genica: le basi della regolazione trascrizionale nei procarioti, l'operone lac. Cenni sulla regolazione genica negli eucarioti