

CAPITOLO 1

Who might have discovered it?

- A)** Linus Pauling, Rosalind Franklin and Maurice Wilkins.
B) Crick was almost totally unknown, whereas Watson was deemed too bright to deliver sound results.

How radiation threatens health

- A)** The different health effects caused by radiation exposure depend on its level, type and duration.
B) Because ionizing radiation has sufficient energy to ionize atoms, thereby giving them the chemical potential to react deleteriously with the atoms of living tissues.

ESERCIZI

- 1** A2 B4 C3 D1
2 A, D
3 B, D
4 I termini da inserire sono: batteri, fosforo, proteine, natura chimica
5 A, E
6 I termini da inserire sono: la duplicazione, quattro, nucleotidi, ingrossarsi, eucariote
7 La sequenza del filamento 2 è: GTC AGA GCT CAA GTA
8 B
9 I termini errati da barrare sono: lunghe, amminoacidi, raffredda, uniscano, ligasi
10 a: D, b: C, c: A, d: D, e: C

METTITI ALLA PROVA

- 11** Il modello costruito da Watson e Crick venne presentato sulla rivista *Nature* nel 1953. I due scienziati avevano già molte informazioni sulla struttura del DNA di cui tenere conto. Sapevano che il DNA si trova nel nucleo (F. Miescher) e che è costituito da nucleotidi; era formato dunque dallo zucchero deossiribosio, dai gruppi fosfato e da particolari molecole contenenti azoto. Sapevano anche che le basi azotate si dividono in purine (adenina e guanina) e in pirimidine (timina e citosina). Sapevano, inoltre, che la molecola di DNA costituisce il materiale genetico (T.O. Avery e Hershey-Chase). Per quanto riguarda le basi azotate Watson e Crick sapevano, grazie a Chargaff, che la proporzione delle quattro basi azotate è la stessa in tutte le cellule di tutti gli individui di una determinata specie, ma varia da una specie a un'altra; di conseguenza, la quantità e la sequenza delle

basi azotate potevano essere in relazione al tipo di messaggio racchiuso nel DNA. Infine, erano ormai note la forma a elica della molecola (L.Pauling, M.Wilkins e R.Franklin) e la larghezza della molecola (2 nanometri), nonché il modo in cui potevano legarsi tra loro la basi azotate.

- 12** Secondo il modello semiconservativo di duplicazione del DNA (Watson e Crick), al termine della prima duplicazione si otterrebbero due molecole formate ciascuna da un filamento leggero e da uno più pesante; nel caso di duplicazione conservativa, invece, si otterrebbero una doppia elica contenente solo azoto leggero (la molecola stampo) e una catena di DNA del tutto nuova e contenente azoto pesante. Alla seconda duplicazione, nel primo caso si otterrebbero due molecole miste e due di solo azoto pesante, mentre nella duplicazione conservativa ci sarebbe ancora la presenza del DNA stampo inalterato, contenente solo azoto leggero, insieme a tre molecole tutte con azoto pesante. Questi rapporti tra catene leggere e pesanti rimarrebbero anche nelle duplicazioni successive. In effetti due scienziati, M.Meselson e F.Stahl, hanno proprio usato il metodo di isolare il DNA e separare con una centrifuga le catene leggere da quelle pesanti per confermare alla fine degli anni '60 la teoria semiconservativa di Watson e Crick.
- 13** Il *proofreading* è legato al processo di duplicazione del DNA, un processo assai complesso che richiede un'altissima precisione; da un possibile errore potrebbe infatti formarsi una nuova doppia elica recante anomalie nell'appaiamento delle basi azotate o nella sequenza dei nucleotidi. Il sistema di autocorrezione della lettura, mediante l'azione delle DNA-polimerasi, permette al processo di individuare immediatamente eventuali sbagli nel momento in cui, durante la duplicazione del DNA, si formano i filamenti complementari.
- 14** Se le percentuali di basi azotate variavano da una specie all'altra, poteva significare che le caratteristiche genetiche delle specie risiedevano proprio nel DNA; sono infatti le diverse quantità e le differenti frequenze dei quattro tipi di basi azotate all'interno del patrimonio genetico che possono giustificare la grande variabilità di specie presenti sul nostro pianeta.

15 L'appaiamento tra le basi azotate del DNA non può essere casuale in quanto un'unione tra due purine o tra due pirimidine comporterebbe una variazione della larghezza della doppia elica, che invece è fissa (2 nanometri); anche l'appaiamento tra una purina e una pirimidina è obbligato in quanto deve tener conto del numero di legami a idrogeno che ciascuna base azotata è in grado di formare (2 per la timina e l'adenina, e 3 per la citosina e la guanina).

16 Le reazioni a catena della polimerasi consentono di ottenere numerose copie di un certo segmento di DNA in base al principio che, una volta separate le eliche che compongono la catena di DNA, si possa usare ogni filamento come stampo. La separazione può avvenire scaldando la soluzione, mentre la duplicazione di ogni elica può essere indotta dal raffreddamento. In questo modo, continuando a separare le eliche scaldando e a forzare la loro duplicazione raffreddando, in poco tempo si può disporre di moltissime copie multiple di quel dato segmento.

18 C

19 C

20 B

BIOLOGY IN ENGLISH

25 (dato che O e P possono appaiarsi tra loro, la molecola di DNA potrebbe duplicarsi senza problemi)

26 B

CAPITOLO 2

The sickle cell disease

A) In people suffering from SCD, red blood cells become hard and sticky and look like a C-shaped farm tool called a "sickle". Sickle cells die early, which causes a constant shortage of red blood cells, and can get stuck in small blood vessels and block the flow of blood and oxygen to organs in the body. These blockages may cause pain and other serious problems such infections, acute chest syndrome and strokes.

B) The only cure for SCD is bone marrow or stem cell transplant. A bone marrow or stem cell transplant is a procedure that takes healthy cells that form blood from one person – the donor – and puts them into someone whose bone marrow is not working properly.

Cells may deviate from 'central dogma'

A) The "central dogma" says that the sequence of bases encoded in DNA and transcribed in RNA determines the sequence of amino acids that makes up the corresponding proteins.

B) The work suggests that RNA editing is providing a previously unappreciated source of human genetic diversity that could affect, for instance, how vulnerable different people are to disease.

ESERCIZI

1 a: B b: A c: C d: D e: B

2 A

3 I termini da inserire sono: gene, delle basi azotate, Beadle e Tatum, alterare

4 B, E

5 I termini errati da barrare sono: duplicazione, anticodoni, delezione, della fenilalanina

6 GGC glicina, GUA valina, AGG arginina, UGC cisteina, UUC fenilalanina

7 E

8 I termini errati da barrare sono: trascrizione, tRNA, non senso, nucleotide

9 I termini da inserire sono: nucleotidica, trascritti, eliminati, diminuisce, ribosomi, codificanti

10 B

METTITI ALLA PROVA

11 Un nucleotide del DNA possiede un tipo di zucchero diverso da quello dell'RNA e può avere come base azotata la timina e non l'uracile, presente invece nell'RNA. Inoltre, il DNA è una molecola a doppio filamento, mentre l'RNA ha un filamento solo. I tre tipi di RNA presenti nella cellula (messaggero, ribosomiale e di trasporto) svolgono funzioni differenti. Il primo è legato alla trascrizione del DNA, viene copiato nel nucleo e porta il messaggio genetico nel citoplasma; il secondo costituisce la struttura dei ribosomi insieme a una o più catene proteiche, mentre il terzo partecipa al processo di traduzione consentendo agli amminoacidi di disporsi in esatta sequenza per assemblare la proteina in via di formazione.

12 Per codificare correttamente solo 14 amminoacidi potrebbe in teoria essere sufficiente un codice genetico basato su codoni formati da coppie di nucleotidi anziché triplette. Esistono infatti 16 combinazioni possibili di due nucleotidi,

sufficienti per i 14 amminoacidi e i segnali di avvio e di arresto della trascrizione. Ovviamente se esistesse un codice di questo tipo, esso rappresenterebbe una eccezione all'universalità del codice genetico. L'immissione di frammenti "normali" di mRNA originerebbe proteine diverse da quelle attese, poiché se il sistema di traduzione funzionasse a coppie di nucleotidi e non a triplette, il processo di traduzione sarebbe completamente falsato dando origine a un meccanismo di spostamento del sistema di lettura.

- 13** Il ribosoma di una cellula procariote è costituito da due subunità, una più piccola e una più grande. La subunità minore riceve, col suo sito d'attacco, l'estremità 5' dell'mRNA che deve essere tradotto; è costituita da una sola molecola di RNA ribosomiale legata a più di 21 proteine. La subunità maggiore, invece, possiede 3 siti di legame (E - P - A) per le molecole di tRNA; è costituita da due molecole di rRNA legate a più di 34 diverse proteine.
- 14** La mutazione puntiforme è una mutazione che interessa una sola coppia (o poche coppie) di basi azotate. Può essere dovuta a una sostituzione, a una delezione o a un inserimento di una base azotata. Esistono le mutazioni puntiformi di senso (che possono comportare la sostituzione di un amminoacido con un altro), le mutazioni non senso (in cui appare un codone d'arresto che non dovrebbe esserci dando origine a un blocco della trascrizione e, quindi, alla sintesi di una proteina del tutto sbagliata) e le mutazioni silenti (in cui la sostituzione di una base azotata non comporta alcuna conseguenza nella sequenza primaria della proteina corrispondente).
- 15** La sintesi di RNA messaggero a partire da uno dei filamenti del DNA corrisponde al processo di trascrizione. Nelle cellule il processo prende avvio in determinate sequenze nucleotidiche del DNA chiamate promotori; qui si attaccano gli enzimi RNA-polimerasi che hanno la funzione di scorrere lungo il segmento di DNA da trascrivere consentendo l'assemblaggio del filamento di RNA messaggero complementare al filamento stampo del DNA.
- 16** La tecnica di ibridazione mRNA-DNA si basa sul fatto che due filamenti singoli appartenenti ad acidi nucleici diversi

tendono ad appaiarsi per formare un doppio filamento solo nei tratti in cui le loro basi azotate risultano complementari. Se si scalda una doppia elica di DNA, i suoi due filamenti si staccano per rottura dei legami a idrogeno; raffreddando uno dei due filamenti denaturati in presenza di un filamento di mRNA, si può valutare il grado di somiglianza dei due acidi nucleici in base alla lunghezza dei tratti che si appaiano. Grazie a questa tecnica, i ricercatori videro che non vi era perfetta corrispondenza tra la molecola di RNA messaggero maturo e il gene da cui questa molecola veniva trascritta, e conclusero che alcuni tratti di DNA (gli introni), non essendo codificanti, venivano tagliati via durante la trascrizione.

18 A)

19 E)

BIOLOGY IN ENGLISH

24 B) (con un rapporto 1:1 tra nucleotidi e amminoacidi non potrebbero formarsi sei amminoacidi ma solo quattro)

25 D)

CAPITOLO 3

Tortoiseshell cats, Barr bodies, and the Lyon law

- A)** Early in the development of the embryo of the female mammal, one or the other X chromosome is inactivated in each somatic cell already formed. This inactivation occurs randomly, with the result that the embryo becomes a mosaic of cells, some with one X chromosome inactivated, and others with the other X chromosome inactivated. Thus, all the somatic cells of a female mammal are not identical but are one of two types, depending on which of the X chromosomes is active and which is inactive.
- B)** A striking example is provided by color blindness, a human sex-linked characteristic; women who are heterozygous for color blindness are sometimes color blind in one eye but not the other.

Investigating the epigenetic effect

- A)** Molecular and structural modifications to DNA that do not change the underlying sequence but ensure that the right genes are expressed at the right time.

- B)** Some environmental chemicals enable methyl groups to attack the nucleotide cytosine in DNA, which turns them off or mutes them at a time when they should be turned on.

ESERCIZI

- 1 B
 2 C
 3 a) promotore; b) induttore; c) operatore; d) regolatore
 4 C
 5 B C A A
 6 I termini da inserire sono: omeotici, l'accensione, nucleotidi, uguale, indispensabile
 7 I termini errati da barrare sono: regolatori, promotore, attivarlo, impedisce
 8 I termini errati/corretti sono: duplicato/trascritto; inibiscono/favoriscono; aggiunti/eliminati; favorendo/inibendo
 9 D
 10 A, C

METTITI ALLA PROVA

- 11 J.B. Gurdon dimostrò tramite il suo esperimento che tutte le cellule adulte conservano nel loro nucleo il patrimonio genetico presente nello zigote da cui esse hanno avuto origine. Al fine di raggiungere questo obiettivo, egli prese il nucleo di una cellula intestinale di girino (cioè una cellula adulta già differenziata) e lo inserì in una cellula uovo di rana da cui aveva asportato il nucleo. La cellula così modificata si divise più volte andando incontro a un normale sviluppo embrionale e dando così vita a un organismo completo. Oltre a dimostrare che tutte le cellule di un individuo posseggono lo stesso patrimonio genetico anche dopo il differenziamento, l'esperimento risultò utile anche per poter affermare che in certe condizioni i geni, una volta inattivati, possono comunque tornare a compiere la loro funzione.
- 12 Una cellula eucariote riesce a regolare l'espressione dei suoi geni soprattutto a livello dei siti di attivazione. L'attivazione di un gene avviene presso un sito d'inizio della trascrizione; questo sito, insieme al TATA box, cioè la particolare sequenza nucleotidica che funziona da sito di riconoscimento per l'RNA-polimerasi, formano il cosiddetto promotore basale. Per avviare la trascrizione occorre che al promotore basale si attacchino i fattori di trascrizione generali, che sono delle proteine

di regolazione. Così come nei procarioti, anche nelle cellule eucariote esistono i geni regolatori posti sotto il controllo di due tipi di proteine, gli attivatori e i repressori; questi geni sono chiamati *enhancer* o *silencer* a seconda che favoriscano o inibiscano l'avvio della trascrizione di un determinato gene. Affinché la trascrizione abbia inizio occorre che un attivatore si leghi al relativo *enhancer*; ciò favorisce l'attacco di un fattore di trascrizione al TATA box.

- 13 La cromatina si trova nel nucleo delle cellule eucariote ed è la combinazione tra la molecola di DNA e le proteine (istoni) che la avvolgono. È una sostanza che si colora con coloranti basici e la tonalità di colore cambia a seconda del suo grado di impacchettamento; quando è meno condensata, essa prende il nome di eucromatina, ha una colorazione è meno intensa e svolge un'attività di trascrizione, mentre prende il nome di eterocromatina quando è più condensata, presenta una colorazione più intensa e non svolge alcuna trascrizione.
- 14 Alcune delle principali differenze sono: nei procarioti la trascrizione e la traduzione avvengono nel citoplasma, mentre negli eucarioti la trascrizione e la maturazione dell'mRNA avvengono nel nucleo e la traduzione nel citoplasma; i procarioti utilizzano una sola RNA-polimerasi, mentre gli eucarioti ne utilizzano tre; nei batteri una molecola di mRNA può trascrivere più geni, mentre negli eucarioti ogni molecola di mRNA trascrive un solo gene; nei batteri l'mRNA trascritto non subisce cambiamenti e viene direttamente tradotto, mentre l'mRNA degli eucarioti subisce lo splicing (che può essere anche alternativo) e l'aggiunta di testa e coda.
- 15 Nell'operone *lac* il lattosio viene metabolizzato solo se sono presenti tre enzimi, codificati da tre geni strutturali, che vengono sintetizzati dalla cellula solo se il lattosio è presente nel mezzo come unico nutriente. Se non c'è lattosio gli enzimi non vengono sintetizzati perché una proteina, codificata dal gene repressore, è legata all'operatore e impedisce all'RNA-polimerasi di attaccarsi al promotore e trascrivere l'mRNA per la sintesi dei tre enzimi. In presenza di lattosio questa molecola (induttore) si lega al repressore che cambia conformazione, si stacca dall'operatore e permette la trascrizione.

L'operone *trp*, invece è normalmente attivo e produce gli enzimi per la sintesi del triptofano, viene represso solo quando nel terreno il triptofano è presente in abbondanza e non è utile produrre gli enzimi per la sua sintesi. In tal caso il triptofano si lega a un repressore che cambia conformazione e diventa attivo e va a legarsi all'operatore bloccando la trascrizione.

- 16** Lo sviluppo embrionale segue un percorso preciso che non ammette errori. Nei primi stadi di vita le cellule si duplicano, si muovono all'interno di tessuti in via di formazione e cominciano a differenziarsi; tutti questi eventi sono controllati da numerosi geni che interagiscono tra loro secondo schemi molto precisi. Tali geni devono accendersi o spegnersi secondo un progetto biologico, chiamato regolazione genica differenziale, che determina una scansione temporale per ogni segnale di attività genica.
- 17** L'elettroforesi bidimensionale su gel è una delle tecniche che consentono di identificare quante e quali proteine sono presenti in una data cellula. Le proteine sono inserite in un tubo di gel a gradiente crescente di pH e sottoposte a un campo elettrico. In queste condizioni le proteine migrano fino a raggiungere il valore di pH in cui la loro carica è nulla, formando delle bande che possono comprendere più proteine diverse; successivamente il tubo viene messo su una lastra contenente sodio dodecilsolfato, che separa le proteine di ogni banda in base al loro peso molecolare. Così esse potranno essere identificate utilizzando la spettrografia di massa.
- 18** Il microarray di DNA, o chip genico, consente di esplorare rapidamente l'espressione genica, ed è utile in molti campi come la diagnostica medica, per individuare le differenze tra cellule sane e affette da una particolare patologia. Questa tecnologia consiste in una griglia su cui sono disposte delle "sonde", cioè piccole sequenze note di DNA. Dalla cellula di cui si vuole esplorare l'espressione genica si isolano gli mRNA, e grazie all'enzima trascrittasi inversa si ottengono i cDNA che vengono marcati con coloranti fluorescenti. Si pone quindi in contatto il cDNA marcato con le sequenze sonda sulla griglia: si ottiene un profilo di espressione che mostra fluorescenza là dove il cDNA si è ibridato, indicando così quali geni si sono espressi nella cellula in esame.

- 20** A)
21 D)

BIOLOGY IN ENGLISH

- 26** B) (se i repressori sono attivi e si legano al gene operatore dell'enzima X, la trascrizione si blocca)
27 A)

CAPITOLO 4

German *E. coli* outbreak is a killer hybrid

- A)** In addition to STEC genes, they had found genes from another kind of *E. coli* called entero-aggregative *E. coli* (or Shiga-like toxin-producing *E. coli*).
- B)** Entero-aggregative strains are "tougher" than other *E. coli* because they can clump together to resist stresses.

Genes on the move

- A)** At Cold Spring Harbor Laboratory on Long Island, New York, Barbara McClintock spent more than half a century analyzing color differences and other variations in corn kernels (each of which is actually an embryonic corn plant).
- B)** "There are really three main figures in the history of genetics," Watson noted. "The tree M's: Mendel, Morgan, and McClintock. Gregor Mendel and Thomas Hunt Morgan showed us how regular the genome is, and Barbara McClintock showed us how irregular it is."

ESERCIZI

- 1** A4, B2, C1, D3
2 a) coniugazione; b) trasduzione; c) trasformazione
3 B), D)
4 A, C, D, A, B
5 A)
6 I termini da inserire sono: trasduzione, infettato, virali, rimane integra, litico
7 C)
8 I termini da inserire sono: lisogeno, batterica, integrazione, duplicato, lisare, trasduzione
9 a: V, b: F, c: V, d: F

METTITI ALLA PROVA

- 10** Un virus è costituito essenzialmente da un rivestimento proteico (capside) e da acido nucleico (DNA o RNA), ed è in grado di

riprodursi solo infettando una cellula ospite. I virus possono dare origine a un ciclo litico nel momento in cui entrano in una cellula e, utilizzando dispositivi e materiali prelevati da tale cellula, si moltiplicano subito formando altri virus; in tal caso, la cellula ospite muore. Se l'acido nucleico del virus si inserisce nel DNA di una cellula batterica o eucariote, il virus si può riprodurre insieme al suo ospite: si ha così un ciclo lisogeno; è possibile che il virus porti con sé frammenti di DNA di una cellula infettata precedentemente. Questo trasferimento di acido nucleico da una cellula a un'altra tramite virus è chiamato trasduzione (generalizzata o specializzata).

11 Un retrovirus è un virus a RNA che infetta una cellula eucariote; per potersi inserire nel cromosoma della cellula ospite la particella virale trasforma il suo RNA in DNA mediante un particolare enzima chiamato trascrittasi inversa; le molecole di trascrittasi inversa si trovano all'interno del capsido. Una volta entrato nella cellula ospite, l'RNA virale viene copiato dalla trascrittasi inversa per ottenere un filamento singolo di DNA complementare (cDNA); da esso si origina una molecola di DNA a doppio filamento che si inserisce nel cromosoma della cellula ospite. Una volta integrato, il DNA che deriva dall'RNA virale sintetizza nuove molecole di RNA virale e di proteine, che vengono poi impacchettate in nuove particelle virali. È oggi oggetto di numerose ricerche un vaccino per combattere i retrovirus come quello dell'AIDS; una possibile strategia potrebbe essere quella di bloccare l'enzima trascrittasi inversa o rendere il capsido di questi virus vulnerabile a qualche sostanza.

12 Prioni e viroidi sono agenti infettivi le cui dimensioni sono perfino inferiori rispetto a quelle dei virus: ciò li rende molto difficili da individuare e da combattere. La loro scoperta risale agli anni '70 del secolo scorso. Pur avendo una struttura estremamente semplice (i viroidi sono costituiti da una molecola di RNA circolare, i prioni hanno natura proteica ma sono comunque in grado di replicarsi) questi agenti infettivi interferiscono con il metabolismo delle cellule ospiti provocando alterazioni gravi e spesso patologie fatali. I viroidi infettano i vegetali; possono trasmettersi attraverso semi, pollini e strumenti agricoli e causano varie patologie come ingiallimento delle foglie,

affusolamento dei tuberi, spesso la morte della pianta. I prioni finora noti infettano funghi, uccelli e mammiferi, tra cui anche l'uomo. Nella nostra specie sono responsabili delle encefalopatie spongiformi e di altre gravi patologie a carico del sistema nervoso come l'insonnia familiare fatale.

13 Un plasmide è una molecola di DNA non cromosomica che è presente nel citosol delle cellule batteriche. Esistono cinque principali categorie di plasmidi: i plasmidi degradativi, che consentono ai batteri di metabolizzare sostanze anche tossiche come alcuni residui del petrolio o pesticidi, i plasmidi Col, che codificano per le *colicine*, proteine in grado di uccidere altri batteri, i plasmidi della virulenza, che trasformano le cellule ospiti in patogeni, i plasmidi F, che consentono ai batteri di scambiare tra loro materiale genetico, e i plasmidi R, i cui geni conferiscono resistenza ad alcuni agenti antibatterici (per esempio gli antibiotici).

14 Prima di essere trasferito, il plasmide F si duplica; quindi, tramite un ponte citoplasmatico, uno dei due filamenti di DNA del plasmide passa dalla cellula donatrice a quella ricevente e funziona da stampo per il filamento complementare che si forma grazie ai nucleotidi disponibili nella cellula ricevente. Mentre si compie questo passaggio, il filamento rimasto nella cellula donatrice ruota in senso antiorario e anch'esso funziona da stampo per la sintesi di un filamento di DNA complementare; grazie a questa duplicazione, il plasmide della cellula donatrice continua a essere una molecola circolare di DNA a doppio filamento.

15 A differenza dei trasposoni semplici, che sono relativamente corti e non possono portare geni al di fuori di quelli che sono essenziali per il processo di trasposizione, i trasposoni complessi sono molto più grandi e portano geni che codificano anche per altre proteine; tali geni possono, quindi, essere trasferiti da un punto all'altro dello stesso cromosoma o da un cromosoma a un altro. I geni dei batteri per la resistenza ai farmaci, per esempio, sono spesso parti di trasposoni complessi e ciò spiega come mai possono essere velocemente trasferiti da un plasmide a un altro. Sia i trasposoni semplici sia quelli complessi possono provocare mutazioni nelle cellule in cui si trovano.

16 Il processo chiamato trasduzione consiste nel trasferimento di DNA cellulare da una cellula

batterica ospite a un'altra per mezzo di virus. Nel caso della trasduzione specializzata, i frammenti del DNA ospite portati dal virus non sono scelti a caso; quando inizia un ciclo litico, infatti, il materiale genetico virale che si è integrato nel cromosoma ospite (profago) si stacca portando con sé la porzione del cromosoma ospite che è contigua al sito in cui il virus si è inserito.

- 18 C
19 A
20 D

BIOLOGY IN ENGLISH

- 24 (il cromosoma dei batteri F⁺ conteneva il plasmide F e quindi una parte del cromosoma stesso, il gene B, poteva ricombinarsi col cromosoma delle cellule F⁻)
25 C

CAPITOLO 5

A genome story: tenth anniversary commentary

- A) The first draft of the human genetic blueprint was unveiled on June 26, 2000. And the completion was released on April 14, 2003.
B) The impressive decline in cost has fueled a rapid expansion in the medical applications of DNA sequencing and related technologies.

The revolution of bioinformatics

- A) Bioinformatics is the field of science in which biology, computer science, and information technology merge to form a single discipline.
B) The creation and the maintenance of a database to store biological information, such as nucleotide and amino acid sequences.

ESERCIZI

- 1 A2, B5, C4, D3, E1
2 C
3 a) biorimediazione; b) transgenico; c) ex vivo
4 C
5 I termini errati da barrare sono: nucleotidiche, tradurre, fagi, RFLP, numerosi
6 a: D, b: C, c: C, d: B
7 B
8 I termini errati da barrare sono: regioni COS, sonde radioattive, eliminare, fibrosi cistica
9 I termini da inserire sono: i plasmidi, produca, individuare, ricombinante
10 D

METTITI ALLA PROVA

- 11 Le biotecnologie implicano l'utilizzo di organismi viventi per ottenere prodotti che possono migliorare la qualità di vita della specie umana; per certi aspetti, quindi, anche diverse pratiche usate dagli agricoltori e allevatori di bestiame per avere prodotti alimentari migliori possono essere incluse nelle biotecnologie. Le tecniche di ingegneria genetica si basano sulla possibilità di modificare il patrimonio genetico degli organismi mediante, per esempio, l'introduzione nel loro genoma di geni prelevati da altri organismi; in questo modo, si cerca di migliorare o correggere un patrimonio genetico già esistente. I miglioramenti possono riguardare gli alimenti con un vantaggio per i produttori, mentre le correzioni possono riguardare (ammesso che i progressi scientifici già lo consentano) il campo della medicina per la cura delle malattie genetiche; in questo settore ci sono molti investimenti perché potrebbero essere davvero molte le scoperte in grado di rivoluzionare l'attuale settore della diagnostica.
- 12 Se l'enzima che demolisce la fenilalanina non viene prodotto, ci deve essere un errore nel gene che regola la sua produzione; quindi, occorre sostituire il gene malato. Dato che il gene anomalo è inattivo, si potrebbe introdurre nel corredo cromosomico della persona malata un gene sano che vada ad aggiungersi agli altri geni senza dover per forza operare la loro sostituzione, un processo che risulterebbe forse più complicato. Se le tecnologie a disposizione lo consentissero, si tratterebbe poi di raggiungere tutte le cellule malate per operare il trapianto genico e di indurre il gene trapiantato a esprimersi in modo da avviare la produzione dell'enzima mancante.
- 13 Durante l'esperimento condotto da Ian Wilmut, venne prelevato dalla mammella di una pecora donatrice il nucleo di una cellula che, una volta entrato nella cellula uovo di un'altra pecora, cominciò a dividersi seguendo il normale sviluppo embrionale; tale sviluppo fu portato a termine nell'utero di una terza pecora e, dopo circa 21 settimane, nacque un agnellino che aveva lo stesso identico corredo genetico della pecora donatrice. Si era così ottenuto una copia di un organismo maturo geneticamente uguale a esso, cioè un suo clone.

- 14** La funzione naturale degli enzimi di restrizione è quella di difendere i batteri dall'ingresso di DNA estraneo frammentandolo e «restringendo» la possibilità del DNA estraneo di sopravvivere all'interno del batterio ospite. Ciascun enzima riconosce una specifica sequenza di nucleotidi chiamata sequenza di riconoscimento e taglia in modo sfalsato, generando due frammenti di DNA a doppio filamento con estremità a filamento singolo. Terminata l'azione degli enzimi di restrizione si ottengono i frammenti di restrizione.
- 15** Il Progetto Genoma Umano si propose di elaborare la completa mappatura della sequenza nucleotidica dei cromosomi umani. Questo progetto di ricerca ebbe inizio negli USA nel 1990 e grazie a tecnologie all'avanguardia e ingenti finanziamenti sia pubblici che privati arrivò a una parziale conclusione nel 2000, 4 anni prima del previsto, quando venne pubblicata la prima bozza del genoma umano completo. Da allora gli sforzi dei ricercatori si sono concentrati nel tentare di decodificare tale mappa genetica, per determinare come si esprimono a livello cellulare i diversi geni, nella prospettiva di poter intervenire su di essi per migliorare la qualità della vita.
- 16** Uno dei vettori migliori per introdurre il gene della distrofina nelle cellule muscolari del paziente è l'adenovirus a DNA; tuttavia, a causa delle piccole dimensioni dell'adenovirus e quelle (superiori) del gene i ricercatori hanno dovuto utilizzare solo una porzione di gene (prelevata da un paziente affetto da distrofia di Becker). Anche se di dimensioni ridotte, la distrofina che si forma è sufficiente per neutralizzare i sintomi della malattia. Scarsi i risultati con i retrovirus (se non in cellule muscolari fetali) e con la parziale correzione dell'mRNA che viene trascritto dal gene difettoso.

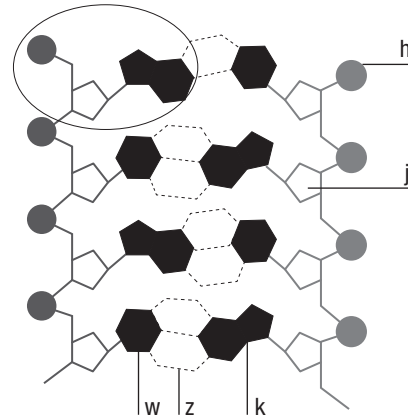
- 18** A
19 E
20 B
21 C

BIOLOGY IN ENGLISH

- 26** A (il ricercatore userà l'enzima *Bam*H1 che taglia il plasmide in un punto solo piuttosto dell'enzima *Hind*III che lo taglia in due punti)
27 B

Biology in English (pages B108-B113)

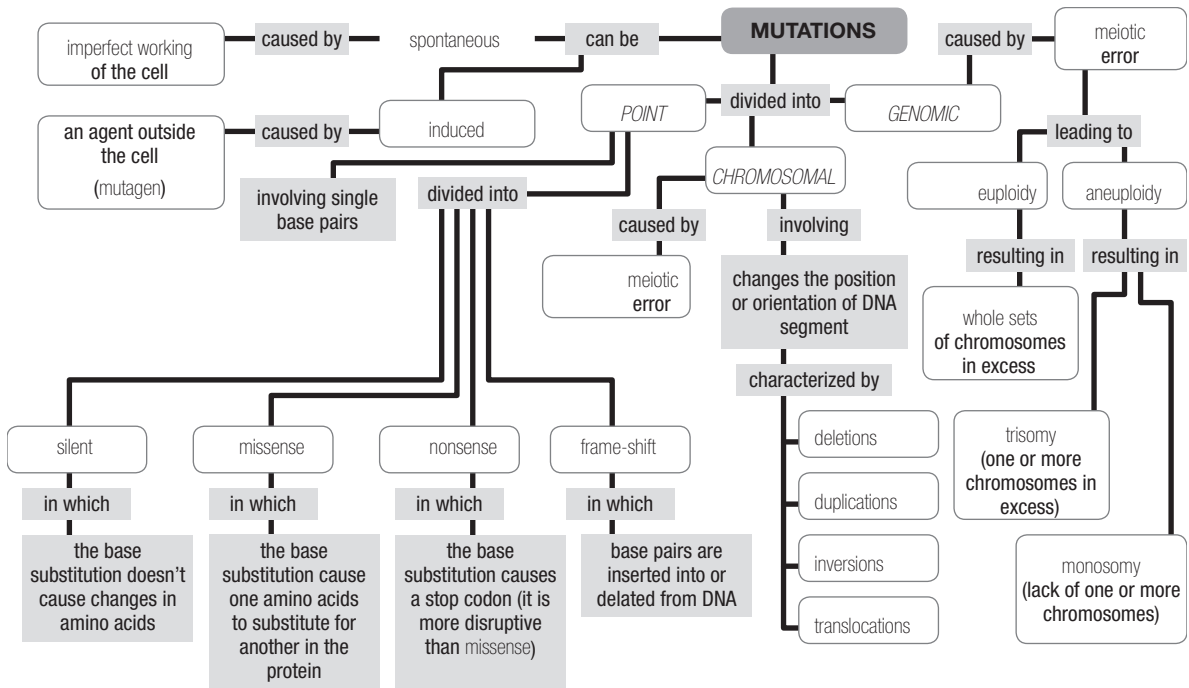
- 1** a: True; b: False; c: True; d: False; e: True; f: False; g: True; h: False; i: True; j: True.
2 a. Nucleotide;



b: Phosphate; c: Deoxyribose; d: W: thymine, K: adenine - Because there are only two hydrogen bonds between molecules; e: Z: cytosine - Because there are three hydrogen bonds between molecules; f: Phosphodiester bonds that are covalent bonds, between the third and fifth carbon atoms of adjacent sugar rings; g: The direction of the nucleotides in one strand is opposite to their direction in the other strand; the asymmetric ends of DNA strands are called 5' (*five prime*) and 3' (*three prime*) ends, with the 5' end having a terminal phosphate group and the 3' end a terminal hydroxyl group.

- 3** a-3, b-2, c-7, d-4, e-1, f-9, g-5, h-8, i-6.
4A 1: nucleus; 2: cell membrane; 3: cytoplasm; 4: DNA; 5: mRNA; 6: tRNA; 7: mRNA; 8: ribosome; 9: polypeptide.
4B a: Transcription; b: Translation; c: Transcription is the first stage of the expression of genes into proteins. In this enzymatic process RNA is synthesized using a DNA template in a process made up of three stages: initiation, elongation and termination, at the end of which the mRNA is moved out of the nucleus. The mRNA contains the instructions to make one single protein.
4C 1: cytoplasm; 2: tRNA; 3: enzyme; 4: ATP; 5: transcription; 6: mRNA; 7: first; 8: polypeptide; 9: subunits; 10: ribosome; 11: start codon; 12: added; 13: 5' → 3'; 14: stop; 15: codon; 16: protein; 17: released.

5



6 a: 3'-ATTCCG-5'; b: 3'-TAAGGC-5'; c: 3'-TGGAAAT-5'; d: 3'-GCCTTA-5'; e: 3'-CGGAAT-5'.

7

Influenza virus	HIV virus or AIDS
a. It enters by endocytosis .	a. It binds to the host cell and then it enters through fusion of its envelope with the host's plasma membrane.
b. Once inside the virion is released by the fusion of the viral and vesicle membranes and the capsid breaking.	b. After fusion, the virus releases RNA, its genetic material, into the host cell.
c. The virus carries its own enzyme to replicate its RNA genome; this RNA-dependent RNA polymerase enzyme uses RNA as a template ; the newly synthesized viral RNA strand is used as mRNA to make more copies of the viral genome by complementary base pairing.	c. Viral RNA uses reverse transcriptase to make complementary DNA (cDNA) then it degrades. Reverse transcriptase synthesizes the second DNA strand, cDNA enters the nucleus becoming integrated into the host chromosome and forms a provirus. When activated proviral DNA is transcribed to viral RNA and exported to the cytoplasm where it is translated into proteins.
d. New viruses assemble by budding and are released.	d. An assembled virus buds from plasma membrane. The new copies of HIV can now move on to infect other cells.

8A a-lytic, b-lysogenic, c-bacterial cell, d-prophage.

1. A prophage is a molecule of viral DNA which has been integrated into the bacterial chromosome.
2. In the lytic cycle the virus reproduces immediately, killing the host cell; in the lysogenic cycle the viral DNA is integrated into the cell's genome and stays there for many replications until some conditions start a lytic cycle.
3. It usually happens when the host cell gets stressed or damaged, because while it

is growing rapidly the phage exploits it to produce as much progeny as possible.

- 8B 1-c, 2-g, 3-d, 4-i, 5-f, 6-a, 7-h, 8-b, 9-e.
- 9 1-conjugation-A, 2-transformation-C, 3-conjugation-B, 4-transduction-D.
- 10 a. A spontaneous or induced genetic mutation.
b. Bacteria have short generation times and they can evolve rapidly in response to environmental changes. They can also transfer resistance genes from one cell to another by conjugation.

- c. They are situated in small circular DNA molecules called R plasmids.
- d. When conjugation is initiated, an enzyme cuts one of the strands of the plasmid; this strand is transferred to the recipient cell in a 5'-terminus to 3'-terminus direction through the conjugation tube. The remaining strand is replicated independently of the conjugative action.

11

Statement	The <i>lac</i> operon	The <i>trp</i> operon	Both
a		X	
b			X
c	X		
d	X		
e		X	
f		X	
g			X
h	X		
i			X
j	X		

- 12A 6-*lac* Operon, 5-Operator, 4-Promoter for *lac* operon, 1-Promoter for the regulatory gene, 3-Regulatory gene, 2-Structural loci.
- 12B Operon is a mechanism to control the transcription of proteins by which prokaryotes conserve energy and resources by making proteins only when they are needed.

13. a: P; b: E; c: E; d: P; e: E; f: B; g: E; h: E; i: B; j: P; k: P; l: B; m: B; n: E; o: E.

- 14 1-e; 2-g; 3-b; 4-h; 5-c; 6-a; 7-l; 8-f; 9-d; 10-i.
- a. Transposons are cellular parasites which simply replicate themselves. The resulting replications can lead to the insertion of a transposon at a new location, which can cause serious consequences.

b. The insertion of a transposon into the coding region of a gene results in a mutation and this phenomenon is the cause of several human genetic diseases such as haemophilia and muscular dystrophy.

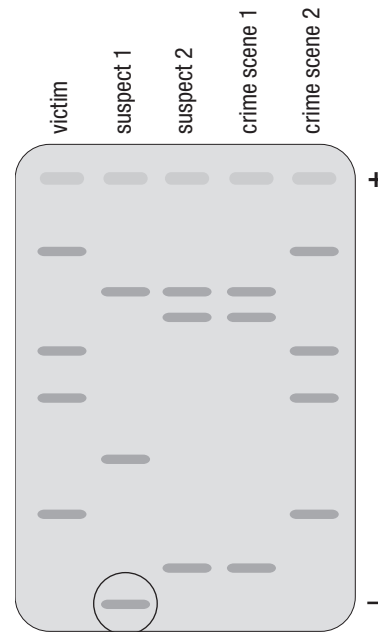
- 15 a. Because in mammals one of the X chromosomes is inactivated in a random way in each cell. The cat is probably heterozygote and in some cells X^O allele is expressed, while in some other cells X^B is expressed.
- b. No, because male cats have only a single X chromosome (XY) that does not undergo X-inactivation: coat color is determined by which allele is present on X, and they will be either entirely black or orange. Very rarely

- a male tortoiseshell cat is born, but these animals typically have an extra X chromosome (XXY) and are often sterile.
- c. It is an example of whole-chromosome effect.

16

5'...	G	C	T	T	G	A	A	T	T	C	G	A	G	C	T	T	A	A	G	G	3'...
3'...	C	G	A	A	C	T	T	A	A	G	C	T	C	G	A	A	T	T	C	C	5'...

- 17 a. It is the DNA sequence that signals for the origin of replication.
- b. The operon is necessary to express the gene that we want to insert (e.g. GFP).
- c. When the bacteria are put in a culture medium the antibiotic ampicillin, only the transformed ones can live because they are resistant, so it is possible to separate the genetically modified bacteria from the others.
- d. Using UV light, bacterial colonies appear fluorescent.
- 18 a. DNA was cut by a restriction enzyme.
- b. The mixture of DNA fragments is placed in a gel made up of agarose polymer suspended in a buffer. An electric field is applied across the gel; the negative charged DNA moves toward the positive end of the field, with smaller molecules moving faster than larger ones.
- c.



- d. It is Suspect 2, because its DNA was found also on the crime scene; the other DNA on the crime scene was of the victim, while Suspect 1 DNA was not present.

19 Across

2. LYSOGENIC, 4. CHROMATIN,
10. TRANSFER, 12. APOPTOSIS,
15. OPERON, 16. INTRON,
20. TRANSDUCTION, 21. TRANSCRIPTASE,
22. REPRESSOR, 23. TELOMERE,
24. TRANSPOSONS.

Down

1. BACTERIOPHAGE, 3. NUCLEOTIDES,
5. PROTEASOMES, 6. MUTATIONS,
7. DELETION, 8. PSEUDOGENES,
9. DIFFERENTIATION,
11. SEMICONSERVATIVE,
13. PURINES, 14. FRAGMENTS,
17. DEGENERATE, 18. SILENCERS,
19. TRISOMY.

CAPITOLO 6**Early history of genetics**

- A)** He discovered that most hereditary traits are carried by discrete factors, later called genes.
B) Recessive traits are only expressed when two recessive alleles meet up.

Phenylketonuria

- A)** Individuals with PKU lack of an enzyme that plays a critical role in the breakdown of the amino acid phenylalanine. When this enzyme is missing or deficient, phenylalanine and its abnormal break down products accumulate in the bloodstream and urine. These substances are harmful to the cells of the developing nervous system. Without treatment, the result is profound mental retardation and a life span of little more than thirty years.
B) Those identified at birth are put on a special diet containing low amounts of phenylalanine – enough to supply dietary needs but not enough to permit toxic accumulation. Low phenylalanine diets, maintained for at least the first six years of life (when brain development is still in progress), allow PKU homozygotes to develop normally. When the disease is detected in the developing fetus, the mother-to-be is placed on a low phenylalanine diet for the remainder of her pregnancy, thus protecting her child from any early effects of PKU.

ESERCIZI

- 1** D
2 C
3 B D
4 a: B b: C c: D d: D e: A

- 5** I termini errati da barrare sono: frequente, dominante, eterozigote, non compare, due alleli
6 D
7 A
8 D
9 C
10 a) $X^E X^c$ e $X^E Y$ oppure $X^E X^E$ e $X^E Y$
b) $X^E X^c$ e $X^E Y$ oppure $X^E X^E$ e $X^E Y$ oppure $X^E X^c$ e $X^E Y$

METTITI ALLA PROVA

- 11** Tutte le malattie elencate nella domanda sono genetiche e il gene difettoso si trova sul cromosoma X. Il daltonismo consiste nella difficoltà o impossibilità di distinguere alcuni colori, in genere il verde dal rosso; spesso è causato da un difetto di parti dell'occhio, come la retina, che sono collegate al nervo ottico. L'emofilia ha come conseguenza una difettosa coagulazione del sangue; questa anomalia, che può dare origine a seri problemi nel paziente, dipende dal malfunzionamento di una delle tante proteine, o fattori, che intervengono nell'impedire emorragie in caso di ferite. La distrofia muscolare di Duchenne corrisponde a un grave disturbo della muscolatura volontaria a causa di una sua componente, la proteina distrofina, che non svolge correttamente le proprie funzioni. La sindrome dell'X fragile può creare ritardo mentale nelle persone affette da questa malattia, che è possibile individuare al microscopio grazie alla particolare configurazione del cromosoma X. Il favismo deriva dalla carenza di un enzima che c'è nei globuli rossi; tale carenza viene accentuata dall'ingestione di sostanze che inibiscono l'attività di tale enzima.
12 Dovrebbe trattarsi di un carattere trasmesso dai cromosomi sessuali e, in particolare, portato dal cromosoma Y; infatti, le donne non sono malate e neanche portatrici sane. Potrebbe trattarsi di un allele sia dominante sia recessivo, in quanto la presenza di un solo cromosoma Y nel genotipo maschile non consentirebbe la possibilità dell'omozigosi ma, come avviene per la trasmissione dei caratteri legati al cromosoma X, nel maschio si manifesterebbe comunque. Le figlie, e i nipoti nati da loro, sarebbero completamente sane in quanto non avrebbero certo ereditato dal padre il cromosoma Y.
13 Le più note malattie umane trasmesse come caratteri dominanti sono la corea di Huntington e il nanismo acondroplastico;

la prima porta alla morte per distruzione delle cellule cerebrali, ma i primi sintomi compaiono quando l'individuo affetto ha circa 30 anni e ciò ha reso molto difficile evitare la sua trasmissione alla prole. Il nanismo acondroplastico, invece, è già evidente al momento della nascita in quanto i portatori di tale anomalia genetica sono già piccoli e sproorzionati. Un genitore eterozigote, e quindi nano, ha il 50% delle probabilità di avere un figlio nano.

14 L'importante intuizione di Mendel fu l'aver capito che nel patrimonio genetico ogni carattere è presente due volte e che ognuno di essi si separa dall'altro (segrega) durante la formazione dei gameti; in base alle nostre attuali conoscenze sui cromosomi, gli alleli sono presenti su entrambi gli omologhi e vengono separati durante l'anafase della meiosi I.

15 Se gli alleli di due geni differenti si trovassero sulla stessa coppia di omologhi, la segregazione degli alleli di un gene potrebbe non essere indipendente dalla segregazione degli alleli dell'altro gene; infatti, se gli alleli di due geni differenti fossero sullo stesso cromosoma, apparterrebbero allo stesso gruppo di associazione e, durante la meiosi, dovrebbero essere trasmessi entrambi allo stesso gamete. Gli alleli di due geni dello stesso gruppo di associazione potrebbero essere ereditati separatamente se, durante la profase della prima divisione meiotica, essi venissero separati a causa di un *crossing over* che, in effetti, potrebbe "mescolare" alcuni segmenti dei cromosomi omologhi.

16 Se il ragazzo è emofiliaco, il suo genotipo sarà X^cY ; la Y proviene dal padre che, essendo sano, sarà X^EY , mentre la X^e sarà stata ereditata dalla madre, la quale sarà una portatrice sana X^EX^e . Da ciò si deduce che probabilmente i nonni paterni erano normali, mentre la nonna materna doveva essere anch'essa portatrice sana (X^EX^e).

18 A

19 A

20 D

21 D

BIOLOGY IN ENGLISH

26 E (the father must be colour-blind, the mother has the defective gene but she could be heterozygote, having normal vision, or homozygote, being colour-blind)

27 B

CAPITOLO 7

Evolved for extinction?

- A)** These species are vulnerable to extinction after evolving without predators or competition for millennia. When humans came to the islands, they preyed on the tortoises and other unique species and introduced "alien" species, such as goats, which competed with the tortoises for food.
- B)** Residents of solitary spaces are in danger of extinction when these places rapidly change or are invaded by non-native competitors.

Male ornaments

- A)** Long-tailed widowbirds exhibit a striking sexual dimorphism. The females, which are smaller than the males, are brown and have short tails. The larger males, by contrast, are a brilliant black, with red epaulets, and have tails that average 50 centimeters in length.
- B)** This study, published in 1982 (more than a century after Darwin's hypothesis), is important because it was the first to experimentally manipulate the male phenotype and observe the response of females in the context of sexual selection.

ESERCIZI

- 1** I termini da inserire sono: omozigoti per, raro, diploide, elevate, presenti
- 2** C
- 3** A
- 4** D
- 5** I termini errati da barrare sono: sfavorisce, asexuata, uguale a, diminuzione, restare immutata
- 6** a: B, b: C, c: D, d: B
- 7** B, D
- 8** I termini errati da barrare sono: asexuata, mediante, diploidi, diversi da, esigua, inibirebbe, cromosomiche
- 9** D

METTITI ALLA PROVA

- 10** Gli eventi che permettono un aumento della variabilità genetica nel corso del tempo all'interno di una popolazione sono essenzialmente tre: il crossing over che avviene prima della meiosi e permette uno scambio di geni tra cromosomi omologhi; l'assortimento indipendente dei cromosomi che si verifica durante la meiosi con formazione di gameti che possiedono cromosomi sia paterni sia materni; la

formazione di una cellula diploide per fusione dei due gameti durante la fecondazione.

- 11** Nel patrimonio genetico di un individuo avviene una mutazione quando un segmento più o meno lungo di DNA subisce una modificazione dovuta, per esempio, a una perdita di nucleotidi (delezione) o alla sostituzione di una parte di essi. Se la mutazione riguarda un tratto consistente di cromosoma con conseguente perdita di un certo numero di informazioni genetiche, abbiamo una mutazione cromosomica; se invece la mutazione è limitata a uno solo o a pochi nucleotidi, e quindi si verifica all'interno di un solo gene, si tratta di mutazione genica.
- 12** La selezione naturale può essere definita stabilizzante, divergente o direzionale a seconda dell'effetto che l'ambiente ha sulla distribuzione delle caratteristiche all'interno di una popolazione. La selezione stabilizzante elimina i fenotipi estremi (es. uccelli che producono troppe o troppo poche uova); quella divergente invece privilegia i fenotipi estremi (es. salmoni di dimensioni molto grandi o molto piccole), quella direzionale favorisce un fenotipo estremo a discapito dell'altro (es. la resistenza a particolari agenti tossici). La selezione bilanciata tende a mantenere l'equilibrio delle frequenze alleliche, come nel caso dei diversi fenotipi di *Cepaea hortensis*; la selezione sessuale privilegia le caratteristiche che ottimizzano le possibilità riproduttive degli individui, come i colori sgargianti dei pavoni maschi.
- 13** J.L. Hubby e R.C. Lewontin dimostrarono che è possibile misurare la variabilità relativa a un determinato gene studiando gli effetti del gene stesso sulla struttura delle proteine da esso codificate. L'esistenza di forme strutturali diverse della stesso enzima negli individui di una popolazione di moscerini è la prova che esistono forme alleliche diverse dello stesso gene e che queste forme alleliche sono in misura superiore a quanto ci si aspettava poiché non tutte si manifestano nel fenotipo.
- 14** Le lettere che troviamo nell'equazione di Hardy-Weinberg rappresentano le frequenze con cui compaiono i due alleli di un determinato gene all'interno del pool genico di una popolazione; più esattamente p corrisponde alla frequenza dell'allele dominante e q a quella dell'allele recessivo. Poiché gli organismi sono diploidi, la

frequenza del genotipo omozigote dominante sarà rappresentato da p^2 , mentre quello recessivo da q^2 e gli eterozigoti da $2pq$. La frequenza di a sarebbe 0,2 ossia $1 - 0,8$ dato che $p + q$ è uguale a 1.

- 17** C
18 D
19 D

BIOLOGY IN ENGLISH

- 22** B (black being dominant, if there were more black than yellow genes the number of black butterflies would be much greater)
- 23** C

CAPITOLO 8

How to build a better tree of life

- A)** The robustness of the math driving these techniques largely determines the speed and accuracy of a given tree-building method
- B)** In order to improve the speed and power of the software, they used mathematical techniques without solid theoretical grounding and they developed a tree-building program called SATé capable of processing 1000 sequences in 24 hours.

The panda's peculiar thumb

- A)** Pandas sat upright and manipulated the stalks with their forepaws, shedding the leaves and consuming only the shoots. They held the stalks of bamboo in their paws and stripped off the leaves by passing the stalks between an apparently flexible thumb and the remaining fingers.
- B)** Ordinary bears and raccoons, the closest relatives of giant pandas, far surpass all other carnivores in using their forelegs for manipulating objects in feeding. Moreover, ordinary bears already have a slightly enlarged radial sesamoid.

ESERCIZI

- 1** A4, B3, C2, D1
2 a: prezigotico; b: ibrido; c: convergente; d: divergente
3 C
4 I termini da inserire sono: allopatrica, superflua, ridotto, diversi, vegetali, scarsa.
5 I termini errati da barrare sono: vegetali, postzigotico, richiami sonori, fitormoni, di crescita.
6 a: A, b: A, c: B

- 7 C, D
 8 I termini errati sono: simpatrica, vasto, mantenendo, ibridi, breve, intensificchi
 9 C, E

METTITI ALLA PROVA

- 10 Durante il processo meiotico, da un individuo diploide si formano i gameti aploidi; soltanto con la produzione di gameti funzionali un individuo può riprodursi e lasciare discendenti. All'inizio della meiosi avviene un processo, l'appaiamento dei cromosomi omologhi, senza il quale la meiosi non può realmente prendere avvio; se l'individuo è frutto dell'incrocio di due specie diverse, non tutti i cromosomi troveranno il loro omologo con cui appaiarsi e, nella maggior parte dei casi, non potrà avvenire la normale produzione di gameti.
- 11 Un corredo genetico triploide è costituito da cromosomi che si trovano in triplice copia; un corredo triploide umano avrebbe dunque 69 cromosomi. Per formare i semi occorre che nelle piante avvenga la fecondazione, un processo in cui i gameti di due piante di sesso opposto si incontrano per formare lo zigote; la formazione dei gameti avviene per meiosi, durante la quale la cellula iniziale dimezza il suo corredo genetico. Questo processo inizia con l'appaiamento dei cromosomi omologhi; in caso di triploidia, questo appaiamento non può verificarsi e la divisione meiotica non può avere luogo e, quindi, neppure la formazione dei semi.
- 12 L'isolamento genetico è la barriera riproduttiva tra specie diverse che possono convivere in uno stesso territorio. L'isolamento che impedisce lo scambio di materiale genetico tra individui di specie diverse è detto prezigotico. Esistono molteplici meccanismi di isolamento prezigotico: rituali riproduttivi o segnali visivi, sonori, chimici specie-specifici, differenze nel periodo riproduttivo, incompatibilità anatomica nell'accoppiamento ecc. L'isolamento che interviene dopo la fecondazione è detto post-zigotico. È più raro in natura, e consiste nella scarsa o nulla fitness degli ibridi, che hanno difficoltà a sopravvivere oppure sono sterili.
- 13 La speciazione allopatrica si basa sulle progressive variazioni genetiche che si verificano nel corso del tempo nel pool genico di una popolazione; perché tali cambiamenti possano avvenire, occorre che la popolazione rimanga isolata dalle altre popolazioni con cui

è imparentata, e ciò si verifica in genere nel caso di una deriva genetica, ossia quando tale popolazione si sia allontanata abbastanza da interrompere qualsiasi scambio genico.

- 14 L'evoluzione convergente è un fenomeno che si riferisce a quelle strutture che, pur presenti in gruppi di organismi anche distanti dal punto di vista filogenetico, presentano forti analogie in quanto, essendo utilizzate per i medesimi scopi, sono state soggette alle stesse pressioni selettive; un'evoluzione divergente invece è avvenuta ogni volta che un gruppo di organismi, allontanandosi dalla popolazione di origine, ha colonizzato regioni così diverse e lontane da quella di partenza da sottoporre la nuova popolazione a radicali cambiamenti tali da favorire col tempo la formazione di una nuova specie.
- 15 La specie può essere definita in diversi modi. Il concetto classico, tipologico, fa riferimento alle caratteristiche anatomiche e morfologiche: appartengono alla stessa specie individui morfologicamente simili. Questo concetto è tuttora applicato, ad esempio, in paleontologia. È chiamato anche concetto filogenetico di specie poiché le affinità morfologiche sono indice della parentela evolutiva degli organismi. Il concetto biologico di specie fa invece riferimento alla interfecondità degli organismi: appartengono alla stessa specie individui capaci di generare discendenti fertili. Il concetto evolutivo di specie la definisce come un gruppo di individui riproduttivamente interconnessi e in fase di trasformazione nello spazio e nel tempo.
- 17 B
 18 E

BIOLOGY IN ENGLISH

- 22 E (occasional entries will not have any effect on population and evolution dynamics)
 23 B

CAPITOLO 9

Pieces of the human evolutionary puzzle

- A) Two remarkably well preserved hominin fossils aged just under two million years old were discovered at Malapa cave, some 40 kilometres west of Johannesburg: they were a juvenile male and an adult female, found

together in the cave, and the fragile parts of the skeleton that are often missing from fossils this old, such as the hands and feet, have been preserved.

- B)** Some palaeoanthropologists say that *A. sediba* and *A. africanus* are merely chronospecies: names given to describe slightly different anatomy in fossils from a single evolving species.

Humans, version 3.0

- A)** Natural selection is impracticably slow, genetic engineering requires a scientific bridge between genotypes and phenotypes, and machine-enhancement will not be forthcoming until we figure out how to build human-level artificial intelligences.
- B)** Neuronal recycling is the strategy in which brain's innate capabilities are restructured for novel functions.

ESERCIZI

- 1 A2, B4, C1, D3
- 2 A
- 3 I termini errati da barrare sono: Asia, la brachiazione, in seguito a, *africanus*
- 4 I termini errati da barrare sono: perdita, vegetariana, genetici, desertici, minore, meno
- 5 I termini da inserire sono: Africa, gracile, Louis Leakey, *P. boisei*, pietra
- 6 B
- 7 a: B, b: C, c: C, d: D, e: A
- 8 I termini da inserire sono: *A. garhi*, gracile, del bambino di Taung, la fronte arrotondata, evoluta
- 9 A

METTITI ALLA PROVA

- 10 L'ipotesi multiregionale presuppone che tutte le etnie presenti nella moderna popolazione umana si siano originate a seguito di diversi cicli migratori di *Homo erectus*, circa 1 milione di anni fa. Le attuali teorie sull'origine dell'uomo moderno tendono, invece, a posizionare *Homo erectus* su una linea evolutiva diversa dalla nostra ed estintasi circa 250 000 anni fa. Ad avvalorare questa distinzione vengono prese in considerazione soprattutto le dimensioni e le caratteristiche del cranio di *H. erectus*, che risultano troppo diverse dagli ominidi più recenti per poter pensare che essi siano suoi discendenti.
- 11 La migrazione dell'uomo moderno dall'Africa all'Europa può essere vista nell'ottica di una deriva genetica in quanto una popolazione

relativamente piccola si è staccata da quella africana d'origine, ma non si conoscono le caratteristiche della popolazione di partenza a tal punto da individuare sicure differenze nei pool genici; tenendo valido il modello dell'arca di Noè, è comunque oggettivo il fatto che la popolazione europea oggi giorno abbia alcune lievi differenze genetiche rispetto a quella africana.

- 12 Cro-Magnon è il sito, nel sud della Francia, che dà il nome alle forme arcaiche di *Homo sapiens* che hanno vissuto in Europa a partire da circa 40 000 anni fa. Gli uomini di Cro-Magnon possono essere considerati a tutti gli effetti anatomicamente moderni. Possedevano una tecnologia capace di ricavare dalla pietra strumenti rudimentali ma molto efficaci, come le cosiddette *lame*. Lavoravano anche altri materiali come l'osso e l'avorio, e presumibilmente anche legno o altre sostanze più difficili da ritrovare allo stato fossile. *Homo sapiens* è il primo ominide a manifestare nei suoi manufatti un vero e proprio senso estetico: gli oggetti prodotti dai Cro-Magnon (aghi, arpioni, propulsori ecc) sono spesso decorati, e non mancano testimonianze artistiche quali sculture votive e pitture rupestri, presumibilmente associate a riti religiosi.
- 13 *H. habilis* e *P. boisei*, pur avendo coabitato per lungo tempo nelle stesse regioni, conservarono una loro fisionomia così diversa che un moderno paleontologo non farebbe fatica a distinguere questi due ominidi; tra le differenze più evidenti ci sono l'ampiezza e la conformazione ossea del cranio, e la possibilità di trovare semplici utensili in pietra nelle vicinanze dei ritrovamenti di *H. habilis*.
- 14 Un albero genealogico degli attuali primati presenta una prima divisione circa 65 milioni di anni fa tra la linea degli antropoidei e quella delle proscimmie. La linea evolutiva degli antropoidei mostra una divisione circa 55 milioni di anni fa tra le scimmie platirrine e le scimmie catarrine. Queste ultime hanno poi dato origine agli ominoidi, ossia alle scimmie antropomorfe e agli ominidi.
- 15 L'uomo di Neanderthal è vissuto in Europa, ma anche in Medio Oriente e fino all'Afghanistan a partire da circa 200 000 anni fa. Era tarchiato, più robusto di *Homo sapiens*, con un cranio lungo e schiacciato la cui capacità era paragonabile alla nostra. Il viso era prognato, con fronte bassa e

arcate sopracciliari prominenti. Viveva in gruppi (clan) utilizzando ripari naturali e rudimentali costruzioni. Tale struttura sociale gli consentiva di cacciare prede anche molto impegnative, come i mammut. È il primo ominide che abbia lasciato prove di possedere un culto dei morti, con sepolture intenzionali accompagnate da fiori e oggetti. Si è estinto improvvisamente circa 30 000 anni fa probabilmente a causa della competizione con *Homo sapiens*.

- 18 D
19 E

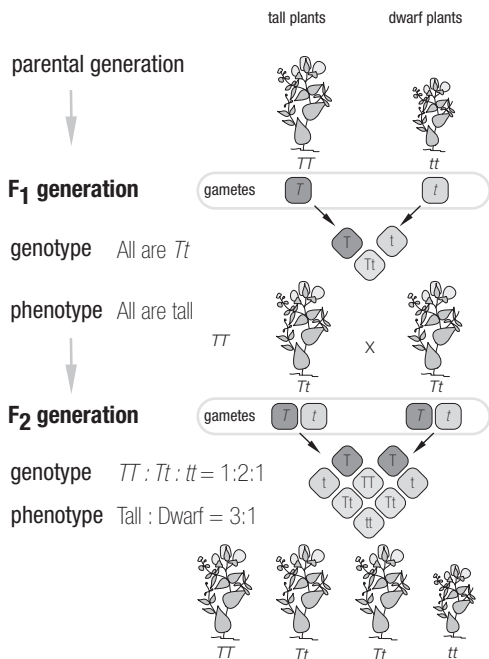
BIOLOGY IN ENGLISH

- 24 C
25 D
26 D

Biology in English (pages B194-B203)

- 1A a. *False* - His work had no discernible influence on the scientific community for about 30 years; b. *True*; c. *False* - This is the definition of character. A trait is a particular form of a character, e.g. white or purple flower; d. *False* - F₂ plants; e. *False* - The ratio of dominant-recessive; f. *True*; g. *False* - He had no knowledge of chromosomes or meiosis; h. *True*.

1B



- 1C 1. To avoid self-pollination; 2. He had isolated each strain by crossing sibling plants or allowing self-pollination; 3. Yes.

- 2 1: h; 2: d; 3: l; 4: a; 5: e; 6: k; 7: b; 8: j; 9: f; 10: c; 11: i; 12: g.
3 a. Diploid; b. True-breeding; c. Phenotype; d. Haploid; e. Parental generation P; f. Law of independent assortment; g. Second filial generation F₂; h. Pleiotropic; i. First filial generation F₁.
4 a. It is recessive because A and his husband do not have the condition, but they have a son that is polydactyl; b. *A-Pp*, *B-Pp*, *C-pp*.
5 1: disease; 2: amino acid; 3: allele; 4: red blood cells; 5: capillaries; 6: oxygen; 7: parasite; 8: carrier; 9: malaria; 10: plasmodium. a: *ss*; b: Both *Ss*; c: 1/2; d: 1/8.
6 a The first fly was homozygous recessive, while the second was heterozygous, as the diagram shows and in which we can see that the probability of each phenotype is 50%.
b

	I	I
L	Ll	Ll
I	ll	ll

- 7 a. Genotype: *RrTt*.
b. Phenotype: Yellow fruit, tall.
c. *RrTt* X *rrTt*.
d.

	rT	rt
RT	<i>RrTT</i> Red fruit, tall	<i>RrTt</i> Red fruit, tall
Rt	<i>RrTt</i> Red fruit, tall	<i>Rrtt</i> Red fruit, short
rT	<i>rrTT</i> Yellow fruit, tall	<i>rrTt</i> Yellow fruit, tall
rt	<i>rrTt</i> Yellow fruit, tall	<i>rrtt</i> Yellow fruit, short

- 8 a. mitosis (meiosis); b. recessive phenotype (dominant); c. mitosis (meiosis); d. wild allele (pleiotropic allele); e. law of assortment (law of segregation); f. Mendel (Morgan); g. characters (genes); h. Y chromosome (X).
9 a. *False* - The phenotype appears much more often in males than in females; b. *True*; c. *False* - This disease appears only if X chromosome is present; d. *False* - Daughters who receive one mutant X chromosome are heterozygous carriers; e. *True*; f. *True*.
10 1: Fruit flies lay many eggs and have large numbers of offspring (high fecundity); 2: The fruit fly life cycle is short and determined by temperature so it is possible to have results very quickly; 3: They have clear features and there are obvious differences between males

and females; 4: They have very small size so little space is required (ease of culturing).

11 Across

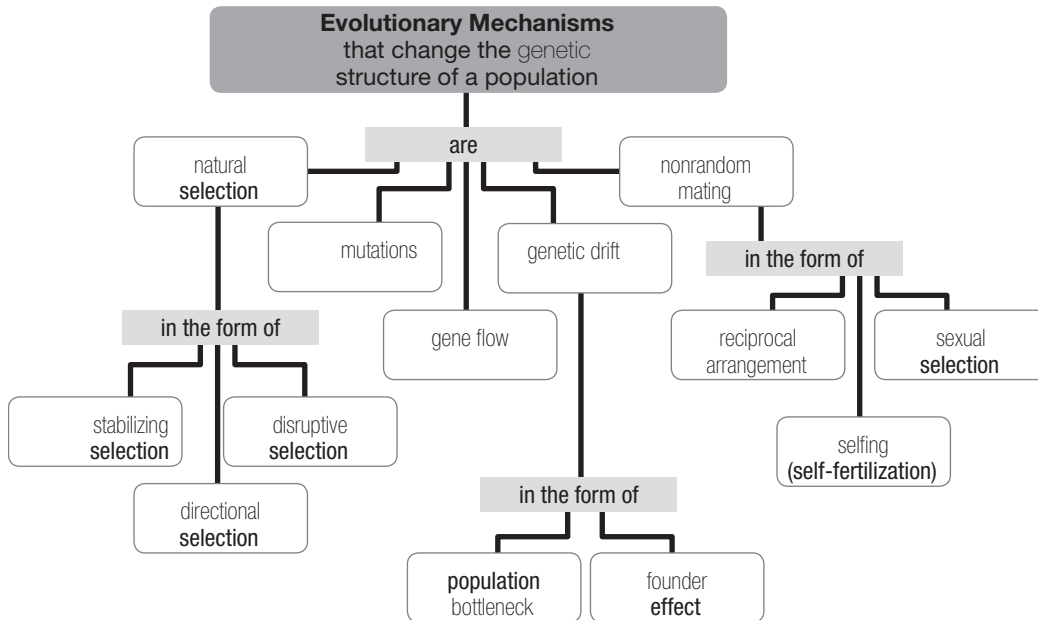
- 1. CODOMINANCE, 4. GAMETE,
- 5. GENOTYPE, 7. MONOHYBRIDCROSS,
- 10. GENE, 12. ALLELE, 16. CHROMOSOME,
- 17. TESTCROSS, 18. PHENOTYPE,
- 19. PUNNETTSQUARE.

Down

- 2. DROSOPHILA, 3. RECESSIVE,
- 6. DIHYBRIDCROSS, 8. HETEROZYGOUS,
- 9. CHARACTER, 11. DOMINANT,
- 13. LINKAGEGROUP, 14. HOMOZYGOUS,
- 15. TRAIT.

12 a. Probably because most of the population in Tasmania is formed by the colonizers'

14A



descendants who mated with each other; the frequency in the population is different as a result of the limited sample of people.

b. It is the founder effect.

c. They can inform people about the probability to show Huntington's chorea. Now there are genetic tests that can be performed at any stage of development and it is possible to conduct genetic screening in the families that have someone who suffers from the disease.

- 13** a. $p^2 = 1/3250 = 0.00031$; $p = 0.018$
- b. $q = 1 - p = 1 - 0.018 = 0.98$
- c. $2pq = 0.035$ (probability of being a healthy carrier)

14B a. Because each of a large number of genes may mutate, and chromosomal rearrangements may change many genes at the same time.
 b. When only a few individuals survive an event that causes large losses within a large population, thus producing random changes in allele frequencies.
 c. Sexual selection.

15 b. 1-thrum, 2-picks up, 3-pin, 4-deposited, 5-tall.

a. 6-pin, 7-picks up, 8-thrum, 9-deposited, 10-short.

16 a-False: They can be neutral and even advantageous if environmental conditions change, b-False: They fertilize flowers of the other type, c-True, d-True, e-False: There

must be no gene flow from populations with different allele frequencies, f-True, g-True, h-False: It does, i-False: They contain less genetic variation, j-False: Of genetic drift, k-False: This is gene flow, genetic drift results in random changes in allele frequencies, l-True.

17 1-generations, 2-cause, 3-species, 4-proteins, 5-Evolution, 6-offspring, 7-individuals, 8-reproduction, 9-population, 10-adapted, 11-traits, 12-phenotype, 13-genotype, 14-genes, 15-increasing, 16-produce, 17-frequencies, 18-environment, 19-reproductive, 20-probability.

18 a. 1-c, 2-d, 3-a, 4b.
 b. Neutral mutations, sexual recombination, and frequency-dependent selection can

maintain considerable genetic variation within most populations. Neutral alleles do not affect the fitness of an organism, sexual reproduction gives origin to countless genotypic combinations that increase a population evolutionary potential, a polymorphism can be maintained by frequency-dependent selection, genetic variation can be maintained by genetically distinct subpopulation over a geographic area.

19 a-Disruptive selection, b-Sexual selection (intersexual), c-Stabilizing selection, d-Sexual selection (intersexual), e-Sexual selection (intersexual), f-Disruptive selection, g-Directional selection, h-Sexual selection (intrasexual).

20 1-e, 2-a, 3-g, 4-l, 5-b, 6-i, 7-d, 8-k, 9-f, 10-h, 11-j, 12-c.

21 prevent, cause, is not, maintain, impeding, allowing, evolve, changes, allopatric, mixed, lead to, divergence, appearance, millions, morphologically, can, may.

22 a. It is adaptive radiation.
b. It is the proliferation of a large number of daughter species from a single ancestor and it results in an array of species that live in a variety of environments and differs in the characteristics they use to exploit those environments. It begins when genetic differentiation evolves in response to differences in the environments they inhabit and the resources they use.

c. In the islands, because they lack many groups of organisms found on the mainland, so the ecological opportunities that exist on them may stimulate rapid evolutionary changes when a new species colonizes them.

d. 1-finches, 2-beak, 3-dimension, 4-gene, 5-protein, 6-muzzle, 7-development, 8-vertebrate.

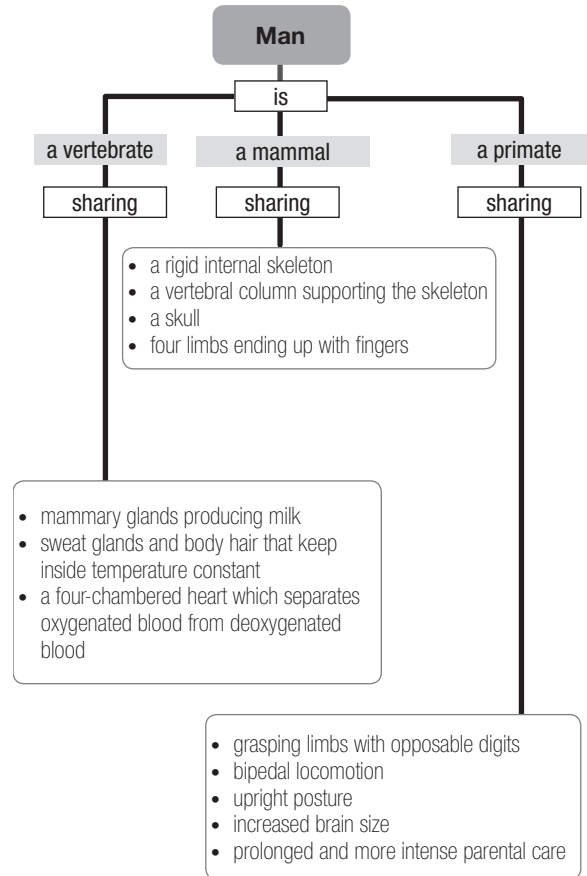
23A 1-False: Only a plaster replica, 2-True, 3-True, 4-False: Bipedalism preceded increased brain size, 5-False: Valgum knee, pelvis and leg bones, 6-True, 7-False: It was an astounding result, 8-False: It became a household name, 9-False: The name was taken from a song, 10-True.

23B a. It showed mixed and changing characters, so an evolution of *A. afarensis*.
b. Because they found no duplication.
c. By examining the pelvis and leg bones they found that they were almost identical in function to those of modern humans. They also found a valgus knee.

23C

Primitive features	Modern features
<ul style="list-style-type: none"> - Small skull capacity - Small brain - Small femoral head - Short femoral neck - Gorilla-like jaw 	<ul style="list-style-type: none"> - Upright posture - Valgus knee - Function of pelvis and leg bones - Decreasing humerus-femur ratio - Shortening arm - Lengthening legs

24



25 a. The “Out-of-Africa Theory” (on the left) and the “Multiregional theory” (on the right).
b. The “Out-of-Africa Theory” postulates that humans similar to modern men left Africa 50-60,000 years ago to settle in the world and they replaced other more ancient hominids. The “Multiregional theory” upholds that modern men evolved in different populations in Asia and Europe but they did not originate different species because of interbreeding among groups. Because mitochondria have a proper DNA different from the nuclear one and it is passed down through the maternal line.

26 1-larger, 2-language, 3-signals, 4-emotional, 5-learning, 6-abstract, 7-gene, 8-*KE*, 9-speech, 10-deficits, 11-brain, 12-disorder, 13-lips, 14-location, 15-chromosome, 16-factor, 17-on, 18-key, 19-passing, 20-generation.

27 Across

5. HOMINID, 7. NEUTRALALLELE, 8. SELFING, 10. EXTINCTION, 11. SEXUALDIMORPHISM, 15. POLYPLOIDY, 18. HYBRIDZONE, 19. GENEPOOL, 20. ALLOPATRIC.

Down

SYMPATRICSPECIATION, 2. PHYLOGENETICTREE, 3. FITNESS, 4. POPULATIONBOTTLENECK, 6. GENEFLOW, 9. NONRANDOMMATING, 12. SPECIATION, 13. GENETICDRIFT, 14. FOUNDEREFFECT, 16. PANGENESIS, 17. COEVOLUTION.