ESERCIZI DI GENETICA E BIOLOGIA MOLECOLARE

La genetica mendeliana e post-mendeliana

1) Eterozigote
2) d
3) c
4) d
5) b
6) a
7)

Incrocio	Genotipo	Probabilità
AA X *aa*	*AA*	0 %
Aa X *Aa*	*Aa*	50%
AaBb X *AABB*	*AABB*	25%
AaBb X *AaBb*	*Aabb*	12,5%,
AaBb X *AaBb*	*AaBb*	25%

8) L'incrocio che permette di stabilire con certezza il genotipo della pianta è un incrocio con una pianta a fenotipo recessivo per il carattere in indagine, nel nostro caso una pianta a fiori assiali.
9) Coppia1 – neonato b; coppia 2 – neonato c; coppia 3 neonato a.
10) c
11) Il padre di gruppo 0 non può essere il genitore del figlio 3, perché l'unico allele che sarebbe stato in grado di trasmettergli è 0. Il figlio è di gruppo AB e deve quindi aver necessariamente ricevuto uno degli alleli da un altro padre. I genotipi possibili del padre biologico possono essere: AB, A0, AA, BB, B0.
12) L'allele 0 è recessivo rispetto agli alleli A e B; affinché possa nascere un figlio di gruppo 0 i due genitori devono essere di genotipo rispettivamente A0 e B0. La probabilità che il secondo figlio sia di gruppo sanguigno B è pari al 25% e si può calcolare mediante il quadrato di Punnett.
13) Tale l'affermazione non è sempre valida. Infatti negli individui di sesso maschile è presente un solo allele per ogni gene presente sul cromosoma X.
14) Non sempre esiste un rapporto diretto fra tratto dominante e tratto recessivo, come osservato da Mendel nelle piante di *Pisum sativum*. Esempi: codominanza (gruppo sanguigno), dominanza incompleta (bocche di leone).
15) La madre è sicuramente omozigote recessiva, dato che non manifesta la condizione in esame. Per quanto riguarda il padre, non possiamo stabilire con sicurezza il suo genotipo; in base alla traccia è possibile che l'individuo sia eterozigote oppure omozigote dominante; in entrambi i casi infatti è possibile che un figlio nato da questa coppia abbia fenotipo identico al padre.
16) c
17) a
18) a
19) a. I genitori sono entrambi eterozigoti; b. la probabilità che nasca un secondo figlio fenotipicamente sano è pari al 75%.

20) Trattandosi di una malattia recessiva legata al cromosoma X è sicuramente la madre la portatrice sana della mutazione: diversamente avremmo saputo a priori che il padre era un individuo malato, essendo egli emizigote per il cromosoma X. Il genotipo dei genitori è: X^DY (padre) e X^DX^d (madre). La probabilità che la prima figlia femmina sia portatrice sana della mutazione è pari al 50 %, perché riceve un cromosoma X privo di mutazione dal padre e ha il 50% di probabilità di ricevere il cromosoma mutato dalla madre.

21) L'ipotesi più plausibile è che i due alleli per il colore dei fiori siano soggetti a dominanza incompleta, in quanto il fenotipo risultante nella progenie è intermedio rispetto a quello della generazione parentale. Dall'incrocio fra una pianta a fiori arancioni (*Aa*) e una pianta a fiori rossi (*AA*) otteniamo una progenie composta al 50% da individui *AA* a fiori rossi e al 50% individui eterozigoti *Aa* a fenotipo arancione.

22) La donna, figlia di padre daltonico, ha ereditato sicuramente il cromosoma X paterno recante la mutazione per il daltonismo; essa è tuttavia eterozigote per questo gene altrimenti sarebbe stata daltonica. Il suo genotipo è perciò X^DX^d. Per quanto riguarda l'uomo, egli non porta la mutazione sull'unica copia del cromosoma X che possiede; in caso contrario sarebbe affetto da daltonismo.

- La probabilità che il primo figlio nasca di sesso maschile e fenotipicamente sano è pari al 25%, come riportato dal quadrato di Punnett:

	X^D	X^d
X^D	$X^D X^D$	$X^D X^d$
Y	$\underline{X^D Y}$	$X^d Y$

- La probabilità che il secondo nascituro sia di sesso femminile e daltonico è pari a 0; in nessun caso una figlia femmina sarà affetta da daltonismo perché l'X ereditato dal padre è X^D.

23) Esaminiamo i genotipi della coppia: la madre è portatrice sana della mutazione per l'albinismo (per cui è eterozigote), mentre il padre è albino, ovvero è un individuo omozigote recessivo per la mutazione. L'incrocio è il seguente: *Aa* X *aa.*
La probabilità che nasca un figlio albino è pari al 50%, come evidenzia il quadrato di Punnett:

	a	*a*
A	*Aa*	*Aa*
a	*aa*	*aa*

Il genotipo della nonna materna del nascituro è *aa*.

24) Dominante. Qualora la patologia fosse stata causata da una mutazione recessiva i quattro figli sarebbero stati tutti portatori sani della malattia; il fatto che 2 figli su 4 siano malati smentisce tale ipotesi.

25) a. Le due giraffe progenitrici dei due individui albini sono entrambe eterozigoti per il gene B, hanno perciò genotipo *Bb*.
b. L'individuo X indicato nell'albero ha genotipo *Bb*, questo perchè è figlio di un individuo albino di genotipo *bb* e di un individuo ignoto, del quale assumiamo che non sia portatore sano della mutazione per l'albinismo poichè, qualora fosse stato un portatore sano, ne avremmo evidenza nella progenie di 5 figli; dall'incrocio fra un albino e un eterozigote ci aspettiamo infatti il 50% di individui albini.

26) a. Il tratto fusto allungato è dominante sul tratto fusto corto; il tratto fiori viola è dominante sul tratto fiori bianchi.
b. Il risultato sarà una progenie interamente composta da piante a fiori viola e fusto allungato.

27) La probabilità è pari a 1, visto che la madre ha entrambi i cromosomi X che portano la mutazione che causa l'emofilia A. Il nascituro di sesso maschile risulterà emizigote per il cromosoma X (trasmessogli dalla madre) e sarà quindi sicuramente affetto da emofilia.
28) La probabilità che la figlia nasca affetta da emofilia è pari a 0. Infatti, ereditando una copia sana del cromosoma X dal padre, sarà protetta dalla mutazione che gli verrà trasmessa dal cromosoma X materno; sarà perciò una portatrice sana della mutazione.
29) La mucca dal manto rosso ha fenotipo omozigote S^{RED} S^{RED} mentre il toro con manto marrone chiaro ha genotipo S^{BR} S^{WH}. La probabilità che nasca un vitello dal manto bianco è pari al 50%, come descritto dal quadrato di Punnett.

	RED	*RED*
BR	*BR/RED*	*BR/RED*
WH	*WH/RED*	*WH/RED*

La genetica di virus e batteri

30) d. Dato che la percentuale di adenina è uguale alla percentuale di timina, A+T = 60%. Per differenza calcoliamo la percentuale C+T = 100-60 = 40% . Per calcolare la percentuale di citosina occorre dividere per due il valore di C+T.
31) a
32) c
33) c
34) d
35) La sequenza è composta da un promotore seguito da un operatore, seguito a sua volta dai quattro geni. Sulla sequenza operatore si lega un repressore solo se in presenza di istidina che funge da corepressore.
36) Il dogma centrale della biologia, nella sua formulazione iniziale, riteneva erroneamente che non fosse possibile passare da una molecola di RNA messaggero ad una molecola di DNA, la scoperta della trascrittasi inversa ne ha smentito questo aspetto. Tuttavia, l'enzima trascrittasi inversa non tocca il senso profondo dell'affermazione di Crick: il fenotipo non passa informazioni al genotipo.
37) La sequenza deve essere composta da una regione promotore del gene seguita da una sequenza operatore, a sua volta seguita dal gene che sintetizza l'enzima per il metabolismo del galattosio. Il repressore deve avere un sito di legame per il galattosio che funge da induttore, in modo che solo la presenza del galattosio favorisca il distacco del repressore dall'operatore.
38) La sequenza di partenza è quella dell'operone *lac*, composta da promotore, operatore e dai tre geni per il metabolismo del lattosio. Il gene che sintetizza la GFP va inserito fra i tre geni prodotti dall'operone in modo tale che anche la sua trascrizione venga attivata dalla presenza di lattosio nell'ambiente circostante.
39) Il sito di inserzione del DNA virale si trova all'interno della regione dell'operone *lac*. La sua inserzione altera l'operone a tal punto da impedire la trascrizione dei geni legati al metabolismo del lattosio
40) c

Genetica degli eucarioti e mutazioni del DNA

41) a. La sequenza complementare di DNA è 5' – TAGGTCTAC – 3'; b. la sequenza complementare di mRNA è 5' – UAGGUCUAC – 3'; c. questa sequenza codifica per 3 amminoacidi (His-Leu-Asp).
42) a
43) b
44) c
45) d
46) Non è possibile stabilire un'unica sequenza di DNA a partire da una sequenza di amminoacidi perché il codice genetico è ridonante; ciascun amminoacido della catena può infatti essere codificato da una o più triplette di nucleotidi.
47) È avvenuta la sostituzione di una base, un esempio di mutazione puntiforme. Tale sostituzione deve essere avvenuta a livello della terza base di un codone, dato che l'amminoacido risultante è rimasto invariato; ciò è dovuto alla ridondanza del codice genetico.
48) d
49) Il gene è soggetto a splicing alternativo. La sequenza di 2500 basi è composta sia da esoni sia da introni. Durante la maturazione del trascritto di RNA, oltre ad essere eliminati tutti gli introni, possono venire selezionati esoni diversi. Di conseguenza, si ottengono più tipi di RNA maturi che verranno a loro volta tradotti in proteine differenti fra loro, ma costruite a partire dallo stesso modello di base.
50) b

Evoluzione e genetica di popolazione

51) c
52) a
53) b
54) Questo comportamento è favorito dalla selezione naturale in quanto il roditore che emette il richiamo consente agli individui della colonia di adottare strategie per impedire che il predatore possa colpirli. Inoltre, essendo il clitello che emette il richiamo un individuo adulto e non più fertile, il suo sacrificio non comprometterebbe il successo riproduttivo di quella colonia.
55) Il caso descritto è un tipico evento di speciazione: gli individui precedentemente appartenenti alla popolazione originaria di lucertole sono andati incontro al fenomeno dell'isolamento riproduttivo, ossia non sono più in grado di generare prole feconda se si accoppiano, nonostante risiedano nuovamente nello stesso ambiente.
56) La fitness esprime il successo riproduttivo di un individuo rispetto al resto della popolazione di cui esso fa parte e viene calcolata considerando la probabilità di sopravvivenza in età riproduttiva ed il numero di figli che l'individuo può generare. Un esempio è quello della *Biston betularia,* un tipo di falena. In una popolazione composta dal 85% di esemplari di colore nero e dal 15% di esemplari dal colore bianco che vive in un bosco di betulle nei pressi di una fabbrica, i fumi di scarico della fabbrica anneriscono completamente i tronchi delle betulle favorendo il mimetismo degli esemplari a colore nero. Dopo alcuni anni la fabbrica viene chiusa e l'aria torna ad essere pulita. La chiusura della fabbrica avrà come conseguenza la scomparsa delle cortecce annerite nell'ambiente colonizzato dalla popolazione di falene, causando di conseguenza un aumento della fitness nelle falene bianche e una riduzione della fitness nelle falene di colore scuro. Con il passare del tempo il rapporto percentuale fra falene bianche e falene nere tenderà a favore delle falene di colore bianco.

57) d
58) Si tratta dell'effetto collo di bottiglia. Il passaggio di questa popolazione all'interno del metaforico "collo di bottiglia" seleziona casualmente, e non per effetto di selezione naturale, i pochi sopravvissuti. Il pool genico negli anni a venire avrà una frequenza più alta dell'allele per l'albinismo.
59) b
60) L'arrivo della nuova specie in competizione con la prima causa una pressione selettiva per il gene A: la scomparsa dell'allele A_2 si deve a uno svantaggio selettivo degli individui recanti quell'allele; allo stesso modo, l'aumento della frequenza dell'allele A_4 è dovuto a un vantaggio selettivo che esso conferisce agli individui omozigoti per quel determinato allele.