

1) Le seguenti tetradi furono prodotte da un incrocio tra un ceppo di *Neurospora* che aveva spore bianche (*w*) e richiesta di arginina (*arg*) con un ceppo a spore scure (+) e che non richiedeva arginina (+).

<i>w arg</i>	<i>w arg</i>	<i>w arg</i>	<i>w arg</i>	<i>w +</i>	<i>w +</i>
<i>w arg</i>	<i>w +</i>	<i>+ arg</i>	<i>+ +</i>	<i>w +</i>	<i>+ +</i>
<i>+ +</i>	<i>+ arg</i>	<i>+ +</i>	<i>+ arg</i>	<i>+ arg</i>	<i>w arg</i>
<i>+ +</i>	<i>+ +</i>	<i>w +</i>	<i>w +</i>	<i>+ arg</i>	<i>+ arg</i>
58	14	15	2	1	10

- a) Costruire una mappa genetica dei geni *w* e *arg*.
b) Disegnare l'evento che porta alla formazione del 3° e 4° tipo di aschi.
-

2) In un esperimento di **trasduzione generalizzata**, i fagi raccolti dopo infezione di un ceppo donatore di *E. coli* di genotipo *cys+* *leu+* *ara+* sono utilizzati per trasdurre il ricevente di genotipo *cys-* *leu-* *ara-*. Inizialmente, la popolazione ricevente trasdotta è piastrata su un terreno **minimo addizionato con cisteina e come fonte di carbonio il lattosio**. Sono state ottenute **360** colonie.

a) Quali sono i possibili genotipi di queste colonie?

Vengono effettuate due **repliche** su due terreni diversi: (1) minimo più cisteina e arabinosio, (2) minimo più lattosio.

Si osserva che sul terreno (1) crescono **288** colonie e sul terreno (2) crescono **72** colonie.

b) Quali sono i genotipi delle colonie sui terreni (1) e (2)?

c) Cosa possiamo dire circa la posizione di questi tre geni nella mappa di *E. coli*?

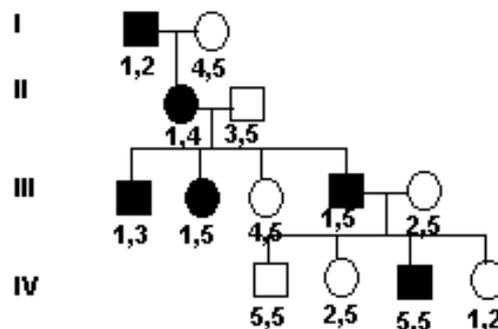
In un altro esperimento di trasduzione, utilizzando lo stesso lisato e gli stessi riceventi, ma selezionando solo per *cys+* si ottengono **475** colonie. La replica su piastra selettiva per *cys+* *ara+* mostra **186** colonie.

d) descrivere la composizione delle due piastre di questo secondo esperimento.

e) Disegnare una mappa che mostri l'ordine dei tre geni.

3) Nell'albero sotto riportato ciascun individuo è stato saggiato per il polimorfismo di un microsatellite associato ad una malattia **autosomica dominante**. Il polimorfismo ha 5 alleli denominati 1,2,3,4,5.

Calcolare la frequenza di ricombinazione tra il gene della malattia e il microsatellite



4) Un genetista espone moscerini di *Drosophila* ad un prodotto mutageno e seleziona **11** mutazioni di una piccola regione specifica del cromosoma 3 che sono **letali in omozigosi**. Le mutazioni vengono analizzate in test di complementazione con i risultati mostrati in tabella. Il segno + indica che i moscerini che portano le due diverse mutazioni letali sopravvivono, mentre il segno – che i moscerini che portano le due diverse mutazioni letali muoiono.

	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
1	-	+	-	+	-	+	+	+	-	+	-
2		-	+	+	+	+	+	+	+	+	+
3			-	+	-	+	+	+	-	+	-
4				-	+	+	+	+	+	+	+
5					-	+	+	+	-	+	+
6						-	+	+	+	+	+
7							-	-	+	-	+
8								-	+	-	+
9									-	+	+
10										-	+
11											-

Indicare il numero minimo di geni presenti nella regione cromosomica analizzata dopo aver determinato quali mutazioni fanno parte di ciascun gruppo di complementazione.

5) Nell'uomo, la **sindrome di Hunter** è nota come carattere legato al **cromosoma X** a penetranza completa.

In una famiglia, due genitori fenotipicamente normali hanno generato due figlie fenotipicamente normali e un figlio con Sindrome di Hunter e sindrome di Klinefelter.

Spiegare con degli schemi l'origine di questo figlio doppiamente affetto.

6) La seguente sequenza di DNA è presente in un batterio. (Il promotore è localizzato a sinistra ma non è mostrata la sequenza).



5' –CAATCATGGACTGCCATGCTTCATATGAATAGTTGACAT– 3'
 3' –GTTAGTACCTGACGGTACGAAGTATACTTATCAACTGTA– 5'

- Qual è la sequenza di mRNA che viene trascritta (assumi che siano presenti i segnali di inizio e terminazione).
- Quale sarà la sequenza aminoacidica del polipeptide codificato da questo mRNA?
- Se il nucleotide indicato dalla freccia subisce una mutazione che determina la delezione della coppia di basi C:G, quale sarà il polipeptide codificato?

Il colore selvatico dell'occhio in *Drosophila* è rosso scuro. Esiste in natura una serie molto grande di variazioni del colore ed a ciascuna di esse è stato assegnato un nome ed un simbolo. Albicocca (*a*), bruno (*bw*), porpora (*dp*), eosina (*e*), granato (*g*), avorio (*i*), pesca (*p*), rosa (*ry*), vermiglio (*v*), bianco (*w*). Tutte le mutazioni sono recessive.

Nella tabella sotto riportata ci sono i risultati dei **test di complementazione** ottenuti incrociando i fenotipi diversi in tutte le combinazioni ed osservando se nella progenie compare il fenotipo selvatico (+) oppure no (-).

Esempio:

maschi occhio albicocca (*a*) x femmine linea pura occhio bruno (*bw*) → F1, occhio selvatico (+).

	<i>w</i>	<i>v</i>	<i>ry</i>	<i>p</i>	<i>i</i>	<i>g</i>	<i>eo</i>	<i>dp</i>	<i>bw</i>	<i>a</i>
<i>a</i>	-	+	+	-	-	+	-	-	+	-
<i>bw</i>	+	+	+	+	+	+	+	+	-	
<i>dp</i>	-	+	+	-	-	+	-	-		
<i>eo</i>	-	+	+	-	-	+	-			
<i>g</i>	+	+	+	+	+	-				
<i>i</i>	-	+	+	-	-					
<i>p</i>	-	+	+	-						
<i>ry</i>	+	+	-							
<i>v</i>	+	-								
<i>w</i>	-									

- Stabilire quanti e quali geni sono coinvolti nella formazione del colore dell'occhio.
- Prevedere i rapporti fenotipici in F2 degli individui F1 (che hanno fenotipo selvatico) ottenuti dall'incrocio tra *bw* x *ry*, supponendo che i geni siano indipendenti.
- Prevedere i rapporti fenotipici in F2 degli individui F1 (che hanno fenotipo mutato) ottenuti dall'incrocio tra *eo* x *i*.
- Se le femmine F1 (che hanno fenotipo selvatico) dell'incrocio tra *g* x *v* vengono incrociate con un doppio recessivo (reincrocio), prevedere i rapporti fenotipici attesi in una progenie di 1.000 individui supponendo che tra i geni ci siano 50 U.M.

Il test di complementazione di **10 mutazioni recessive** (numerate da m1 a m10) che alterano lo sviluppo neurale nel topo (ovviamente in condizioni di omozigosi recessiva) ha dato il risultato mostrato in tabella, dove il segno - vuol dire fenotipo mutato, mentre il segno + vuol dire progenie selvatica.

	m1	m2	m3	m4	m5	m6	m7	m8	m9	m10
m1	-	+	+	-	+	+	+	+	+	-
m2		-	-	+	-	-	+	-	-	+
m3			-	+	-	-	+	-	-	+
m4				-	+	+	+	+	+	-
m5					-	-	+	-	-	+
m6						-	+	-	-	+
m7							-	+	+	+
m8								-	-	+
m9									-	+
m10										-

a) Quanti geni sono coinvolti nello sviluppo neurale nel topo da questa analisi?

b) Spiegare (molto brevemente) perchè un individuo m1,m2 ha fenotipo selvatico, mentre lo zigote m1,m4 dà origine ad un individuo con fenotipo alterato.

Un cromosoma normale presenta i seguenti segmenti:

A B C cen D E F G H I

Nella popolazione si riscontrano le seguenti **mutazioni cromosomiche**:

1) A B C cen D E F D E F G H I

2) A B C cen D H I

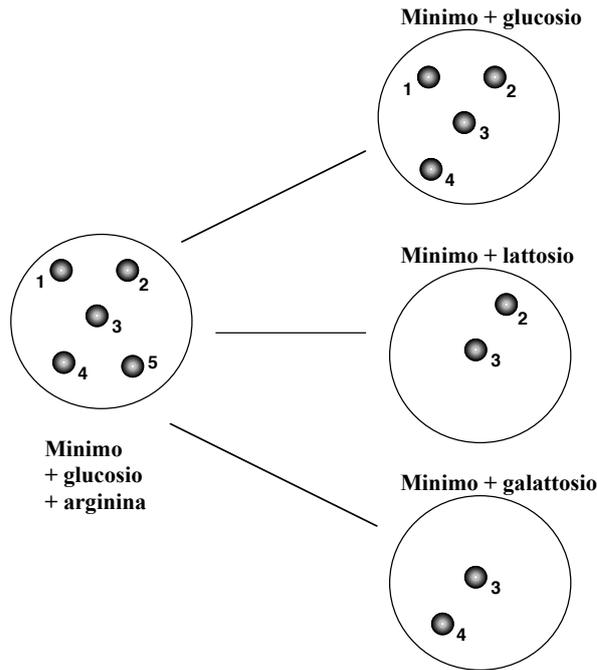
3) A B C cen D G F E H I

4) A B E D cen C F G H I

Per ciascuna di esse disegnate l'appaiamento tra il cromosoma normale e quello mutato nella profase I della meiosi.

Quali gameti verrebbero prodotti se si verificasse un crossing-over tra le posizioni E - D nell'eterozigote con il caso 4?

Sulla base della crescita su terreni a diversa composizione dopo replica su piastra, determinare il genotipo delle cinque colonie per i geni, *arg* (arginina), *lac* (lattosio), *gal* (galattosio)



- 1) *arg* *lac* *gal*
- 2) *arg* *lac* *gal*
- 3) *arg* *lac* *gal*
- 4) *arg* *lac* *gal*
- 5) *arg* *lac* *gal*

Nel caso ci fosse una colonia con genotipo non determinato sicuramente, suggerite cosa bisogna fare per determinare il suo genotipo (Massimo 20 parole!)

Il lisato fagico di P22, cresciuto su un ceppo prototrofo di *S. typhimurium*, è usato per infettare un ceppo con tre mutazioni *met⁻ his⁻ trp⁻*. Uguali volumi della coltura infettata sono piastrati su sei terreni contenenti diverse combinazioni di aminoacidi. Dopo incubazione vengono contate le seguenti colonie:

Terreno supplementato con	Numero colonie
1) istidina e triptofano	600
2) metionina e istidina	600
3) metionina e triptofano	600
4) triptofano	450
5) istidina	300
6) metionina	450

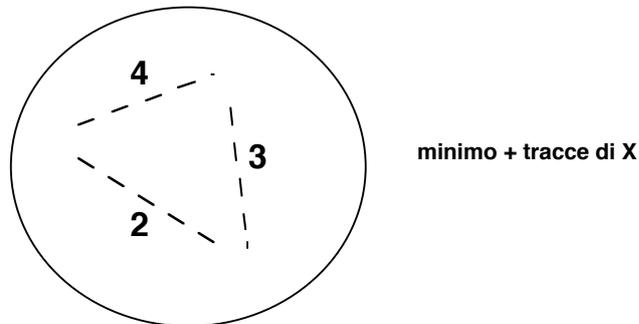
Costruire una mappa genetica che mostri l'ordine e le distanze dei geni coinvolti. (SPIEGARE BREVEMENTE IL RAGIONAMENTO UTILIZZATO)

I composti **A**, **B**, **C** sono tre probabili intermedi di una via biosintetica per il fattore di crescita **X**. Quattro diversi ceppi batterici, tutti incapaci di crescere su terreno privo di **X**, sono testati su terreni selettivi che non contengono il fattore di crescita **X** ma uno degli intermedi, con i seguenti risultati (+ = crescita)

	<u>terreno minimo contenente</u>			
	<u>A</u>	<u>B</u>	<u>C</u>	<u>X</u>
mutante 1	+	-	+	+
mutante 2	-	-	+	+
mutante 3	-	-	+	+
mutante 4	-	-	-	+

Indicare l'ordine degli intermedi nella via biosintetica precisando quale tappa è controllata dai geni interessati da ciascuna delle quattro mutazioni.

Esperimenti di complementazione (sintrofia) danno il seguente risultato



- Cosa aggiunge questo dato circa la via biosintetica di X?

- Disegnare la crescita attesa nel seguente esperimento di sintrofia

