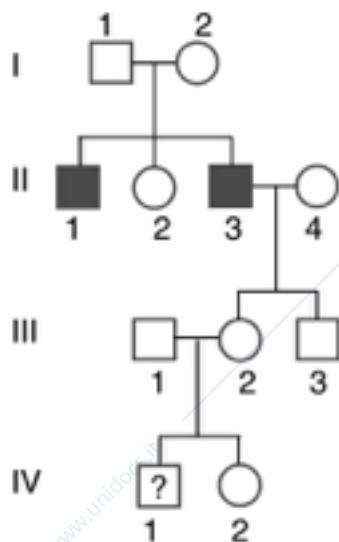


- 1) Descrivere l'assemblaggio dei microtubuli?
- 2) caratteristiche principale della segregazione autonomia dominate
- 3) mettere in sequenza le parti del seguente gene eucaristico da 5': AAAAA-esone1-introne-tripletta nonsense-promotore
- 4) quanti aminoacidi costituiscono la proteina sintetizzata dal seguente filamento di RNA: 5'-GAU-AUU-AUG-AUU-GUA-UUU-AUG-AUU-GUA-UAA-AGU-3'
- 5) principali differenze tra trascrizione e traduzione
- 6) distanza di mappa tra 2 geni in cui 2 meiosi su 10 fanno crossino over
- 7) ruolo delle code degli pistoni
- 8) com'è costituito un nucleosoma
- 9) quanti cromosomi sono presenti in una cellula somatica in profase, in telofase e G2 della mitosi
- 10) che gameti vengono prodotti da un'eterozigote AaBb con geni associati in cis, in trans e indipendenti
- 11) cosa sono gli attivatori e i repressori
- 12) descrivi le caratteristiche dell'RNA polimerasi
- 13) che caratteristiche sono necessarie perchè in composto sia depositario dell'informazione genica
- 14) cosa si intende per monosmia
- 15) differenza tra mutazioni bilanciate e sbilanciate
- 16) se un'individuo è affetto da una malattia autonomia dominante a penetranza incompleta ed è portatore di una mutazione de novo qual'è il rischio di una trasmissione di mutazione ad un figlio
- 17)Elenca le eccezioni alle leggi di mendel
- 18) principali prove a favore della teoria endosimbiontica
- 19) Cos'è il rincrocio (test cross) e qual'è la sua importanza
- 20) perchè nella donna viene inattivato un cromosoma X?
- 21) se in un'organismo diibrido si verifica un'evento di crossino-over tra i geni a e b in ogni cellula che effetua la meiosi, quale sarebbe la frequenza di ricombinazione?
- 22) Cosa sono gli enzimi di restrizione
- 23) descrivi l'aneuploidia e la poliploidia
- 24) cosa sono i plasmodi?
- 25) principali differenze tra trascrizione e replicazione
- 26) il pedigree riportato mostra l'ereditarietà dell'emofilia A in una famiglia. Qual'è la probabilità che IV-1 sia affetto da emofiliaA?



- 1) i microtubuli si assemblano partendo da 2 monomeri di α - e β -tubulina, questi due monomeri polimerizzano in un'eterodimero, che a sua volta, insieme ad altri eterodimeri forma l'oligodimero. L'oligodimero a sua volta forma un protofilamento. In fine 13 protofilamenti formano un cilindrocavo detto tubulina.
- 2)
 1. frequenza carattere è uguale in entrambi i sessi
 2. il carattere si manifesta in ogni generazione
 3. ogni affetto deve avere un genitore affetto, genitori sani non trasmettono il carattere ai loro figli
 4. tra un'incrocio tra un'individuo sano e uno affetto si ha il 50% di possibilità che sia malato
- 3) la sequenza corretta da 5' è: 5'-promotore-esone1-introne-esone2-triplettanon senso-3'. La poli A (AAAAA) non deve essere inclusa perchè la domanda chiede la sequenza del gene eucariotementre, la poli A viene aggiunta all'mRNA durante la maturazione dell'mRNA, dopo la trascrizione. Il promotore sul DNA si troverebbe vicino a 3', ma per convezione si scrive in 5'.
- 4) 5'-GAU-AUU-**AUG-AUU-GUA-UUU-AUG-AUU-GUA-UAA**-AGU-3
In questa sequenza vengono sintetizzati 7 amminoacidi: si parte a contare dalla sequenza di inizio trascrizione AUG, che viene contata perchè codifica per l'aminoacido metionina, e si termina a contare alla sequenza di stop o nonsense (UAA) che non si conta perchè non codifica per nessun aminoacido.
- 5) la differenza principale tra replicazione e trascrizione è che la prima serve a duplicare la molecola di DNA, mentre la seconda serve a trascrivere il DNA in mRNA e quindi all'espressione genica.
- 6) si calcola la frequenza di crossing over:
 $f = 2/10 * 100 = 20\%$
e si divide per 2 perchè le divisioni meiotiche sono 2:
lunghezza di mappa = $20/2 = 10$ cM
- 7) ???
- 8) un nucleosoma è costituito da un core istonico, da un'estone H1, dal DNA avvolto su questi detto DNA core e dal DNA che collega i nucleotidi adiacenti detto DNA linked. Il core istonico è costituito da una tetraide di istoni H3 e H4 e due di istoni H1 e H2; il DNA si avvolge su questi istoni e l'estone H1 fa sì che il DNA si avvolga ancora di più
- 9) il numero di cromosomi rimane sempre lo stesso: 46. Nella profase sono visibili e ogni cromosoma è composto da 2 cromatidi fratelli, la quantità di DNA (c) è doppia rispetto al normale. Nella telofase il numero rimane sempre lo stesso ma non sono presenti veri e propri cromosomi, perchè i due cromatidi fratelli sono separati ai poli della cellula (uno si trova ad un polo e l'altro nell'altro), inoltre la quantità di DNA (c) è doppia. I cromosomi in fase G2 NON sono ancora visibili perchè il DNA non è ancora spiralizzato, la quantità di DNA è sempre doppia.
- 10) i Gameti che vengono prodotti da:
 - una configurazione cis sono: AB (f=50%) e ab (f=50%)
 - una configurazione trans: Ab (f=50%) e aB (f=50%)
 - gene indipendenti: AB (f=25%), Ab (f=25%), aB (f=25%) e ab (f=25%)
- 11) Gli attivatori e i repressori sono proteine, dette regolatrici, che inibiscono o favoriscono la trascrizione di un gene, e quindi anche la sua espressione.
- 12) ???
- 13) ???
- 14) la monosomia è una mutazione cromosomica di numero che fa sì che un'individuo presenti un cromosoma in meno rispetto al normale ($2n-1 \Rightarrow 45$ cromosomi), è compatibile con la vita ma soltanto se questa si verifica per determinati cromosomi.

15) Le mutazioni bilanciate sono delle mutazioni che non si presentano a livello fenotipico, al contrario, le mutazioni sbilanciate presentano si presentano a livello fenotipico

16) Il rischio che il figlio presenti la malattia è del 50% se il genitore è un'eterozigote, se invece il genitore è un'omozigote dominante, la possibilità che il figlio contragga la malattia è del 100%. In entrambi i casi si assume che l'incrocio avvenga con un individuo sano

17) le eccezioni alle leggi di Mendel sono 3:

allele letale: mutazione di un allele che codifica per una proteina che è indispensabile per la vita di un'individuo. Se l'allele mutato è dominante basta una dose per far sì che l'individuo muoia, se invece l'allele mutato è un'allele recessivo c'è bisogno di una doppia dose (eterozigote) del gene perché esso si verifichi nel fenotipo (omozigote recessivo).

codominanza: quando gli alleli dominanti per un carattere sono 2 e se questi sono presenti entrambi in un'individuo, nel fenotipo si presentano entrambi i caratteri contemporaneamente.

dominanza incompleta: quando gli alleli dominanti per un carattere sono 2 e se questi sono presenti entrambi in un'individuo il fenotipo sarà un'intermedio tra i due

18) le prove principali a favore della teoria endosimbiontica sono che: la membrana interna del mitocondrio è simile per composizione a quella dei batteri, le ATP sintetasi si trovano sulla membrana interna del mitocondrio come i mesosomi batterici, sono dotati di un loro DNA e dei loro ribosomi, si replicano indipendentemente dalla cellula.

19) il rincrocio o test cross è una procedura mediante la quale, senza andare ad esaminare i cromosomi, si riesce a determinare se un'individuo che presenta un carattere dominante è omozigote per quest'ultimo, oppure è eterozigote. Per effettuare il rincrocio è bisogna incrociare l'individuo che presenta fenotipo dominante con un individuo omozigote recessivo. Se alcuni componenti della progenie di quest'incrocio presentano un fenotipo recessivo allora il primo individuo era eterozigote (Aa) se invece non lo presentano il primo individuo era omozigote dominante (AA).

$A \times aa \implies 100\% \text{ fenotipo dominante (Aa)} \implies ?=A$

$A \times aa \implies 50\% \text{ fenotipo dominante (Aa)} \text{ e } 50\% \text{ fenotipo recessivo} \implies ?=a$

20) Nella donna viene inattivato il cromosoma X perché è presente in doppia coppia. La quantità ideale di proteine espresse dai geni del cromosoma X è pari a quella che verrebbe che espressa da un solo cromosoma X.

Per questo motivo uno dei due cromosomi X viene inattivato tramite la lyonizzazione.

L'inattivazione è casuale, la lyonizzazione è reversibile a livello della meiosi, una volta che una cellula ha inattivato uno dei due cromosomi questo rimarrà inattivato anche nelle cellule che deriveranno dalla divisione di questa.

21) la frequenza di ricombinazione sarebbe del 50% perché si deve calcolare la frequenza di crossing over:

$$f = 1/1 * 100 = 100\%$$

e la si deve dividere per 2 perché il crossing over avviene su un solo braccio dei cromosomi omologhi e se noi andiamo a vedere i 4 gameti prodotti, solo 2 avranno un genoma ricambiato:

| | | | | |
|----|-----|-----|-----|-----------------------|
| | | | | |
| AA | a a | | A a | A a |
| | | | | |
| X | X | ==> | X | X ==> AB, aB, Ab e ab |
| | | | | |
| BB | b b | | B B | b b |
| | | | | |

22) Gli enzimi di restrizione sono degli enzimi che servono a tagliare dei segmenti di DNA, gli enzimi di restrizione possono essere classificati in:

- esonucleasi: tagliano i segmenti di DNA alle estremità del filamento

- endonucleasi: tagliano i segmenti di DNA nel mezzo del filamento

23) L'aneploidia è una mutazione cromosomica di numero per cui i soggetti che ne sono affetti presenteranno un o due cromosomi in più.

monosomia $\Rightarrow 2n-1=45$ cromosomi

trisomia $\Rightarrow 2n+1=47$ cromosomi

tetrasomia $\Rightarrow 2n+2= 48$ cromosomi

sono compatibili con la vita se avvengono su determinati cromosomi

La poliploidia è anch'essa una mutazione cromosomica di numero per cui i soggetti che ne sono affetti presenteranno un corredo cromosomico $3n$ o $4n$.

Triploidia $\Rightarrow 2n+n=3n$ (è dovuta alla fecondazione di un'ovulo da parte di due spermatozoo contemporanea)

tetraploidia $\Rightarrow 2n+2n=4n$ (è dovuta a una non disgiunzione durante la meiosi di un gamete)

Entrambe le mutazioni non sono compatibili con la vita.

24) i plasmidi sono segmenti di DNA di forma circolare che entrano nel batterio ma non si integrano nel DNA batterico e rimangono entità indipendenti.

25) ...

26) la probabilità è di 50% perchè l'emofilia è X-linked recessiva

