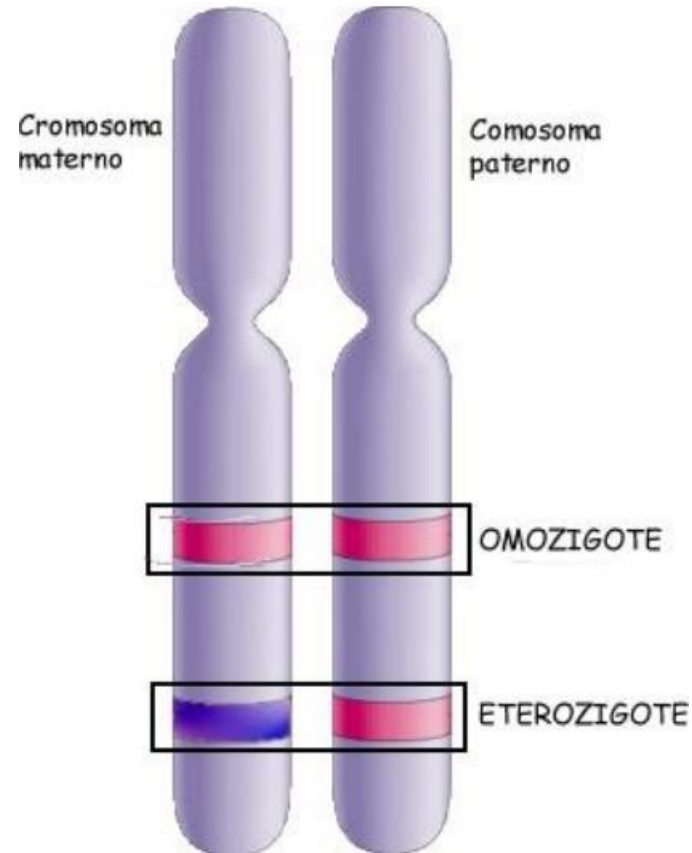


Genetica

Cos'è un gene?

- Un gene è un tratto di DNA che fornisce le istruzioni per formare una determinata proteina. I geni contengono l'informazione per la sintesi delle proteine e determinano i caratteri ereditari.



L'insieme dei geni di un individuo è detto genotipo (si trova nei cromosomi) $\neq$ fenotipo: ciò che appare.

ALLELE: una o più forme alternative di un gene o di una sequenza di DNA

Tutti gli individui possiedono una coppia di alleli per ogni carattere ereditario: quando la coppia responsabile di un carattere è formata da alleli identici l'individuo è detto "geneticamente puro" o omozigote.

Quando la coppia è formata da alleli diversi l'individuo è detto "misto" o eterozigote.

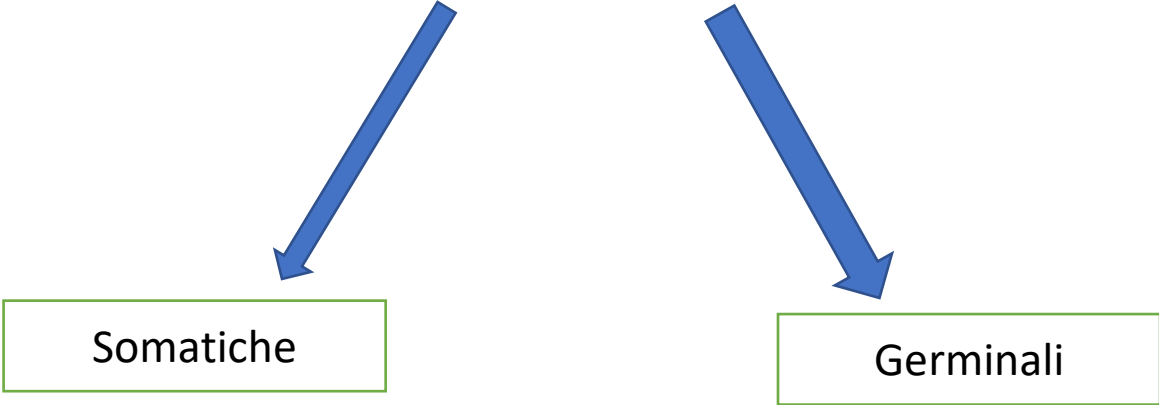
Locus = localizzazione su un cromosoma di un gene o di una specifica sequenza di DNA

- Una mutazione, nonostante sia un evento piuttosto raro, può dare origine a un nuovo allele di un gene. Le mutazioni sono fenomeni casuali; copie diverse di un allele possono quindi andare incontro a cambiamenti differenti.
- Gene selvatico (wild-type): allele di un gene che in natura è presente nella maggior parte degli individui. Esso dà origine a un tratto (o fenotipo) atteso, mentre gli altri alleli del gene, detti alleli mutanti, producono un fenotipo diverso.
- * L'allele selvatico e gli alleli mutanti occupano lo stesso locus e sono ereditati secondo le regole stabilite da Mendel.

Polimorfico: il gene in questione si può trovare in diverse forme alleliche.

Mutazioni

- Per mutazione genetica si intende ogni **modifica** nella sequenza nucleotidica del materiale genetico dovuta ad agenti esterni (mutazioni indotte) o ad alterazioni della molecola di DNA in assenza di agenti mutageni noti (mutazioni spontanee).



```
graph TD; A[Mutazioni] --> B[Somatiche]; A --> C[Germinali];
```

Somatiche

* Le mutazioni somatiche hanno conseguenze limitate al solo individuo che le porta; talvolta esse possono predisporre all'insorgere del cancro.

Germinali

*Le mutazioni germinali interessano i gameti e quindi sono trasmesse alle generazioni successive.

Quali sono le cause?

Mutazioni spontanee: senza l'intervento di cause esterne (più rare-ogni 10^4 - 10^9 coppie di basi duplicate).

Mutazioni indotte: intervengono dei fattori esterni (AGENTI MUTAGENI)

- Gli agenti in grado di causare una mutazione nella sequenza del DNA sono detti agenti mutageni.
- Mutageni chimici (sostanze chimiche sono in grado di danneggiare il DNA)
- Mutageni fisici (Sono agenti fisici con attività mutagena alcuni tipi di radiazioni ionizzanti (raggi X, radiazioni alfa, beta e gamma) e i raggi ultravioletti (UV)).
- Mutageni biologici (virus oncogeni, che possono causare il cancro)

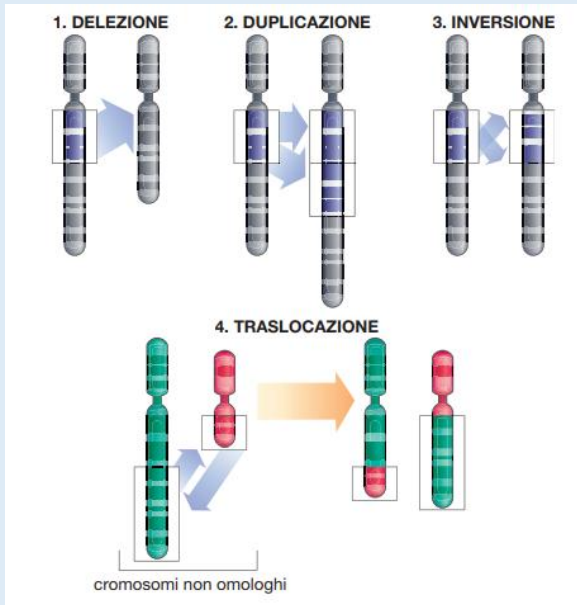
Mutazione puntiforme

Cambiamenti che riguardano una sola base azotata del DNA: a causa dell'alterazione di questo nucleotide, si assiste a una variazione del corrispondente mRNA.

Comprendono:

1. Sostituzione di una base azotata con una differente
2. eliminazione o dall'inserimento di una base nella sequenza (delezioni o inserzioni)

Mutazioni cromosomiche

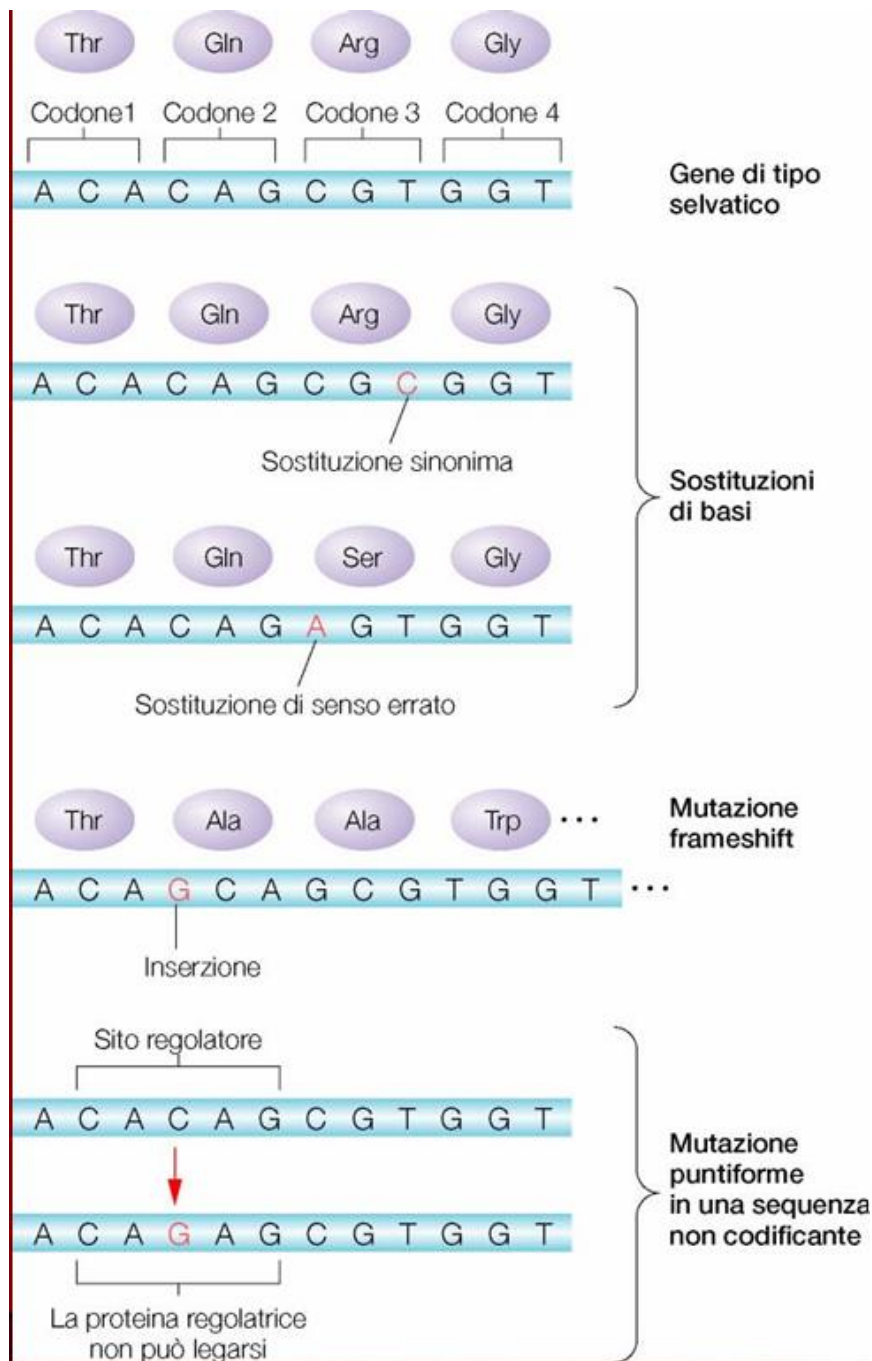


sono alterazioni di un segmento di DNA che può essere eliminato o duplicato oppure può subire un cambiamento di posizione. Questo accade quando una molecola di DNA si spezza e i frammenti si ricongiungono in modo tale da modificare completamente la sequenza dell'informazione genetica. Comprendono:

1. Delezioni
2. Duplicazioni
3. Inversioni
4. Traslocazioni

Mutazioni genomiche

variazione del numero di cromosomi rispetto alla norma: il cariotipo dell'organismo risulta, quindi, composto da cromosomi in più o in meno rispetto al numero tipico della specie (es. trisomia del cromosoma 21)



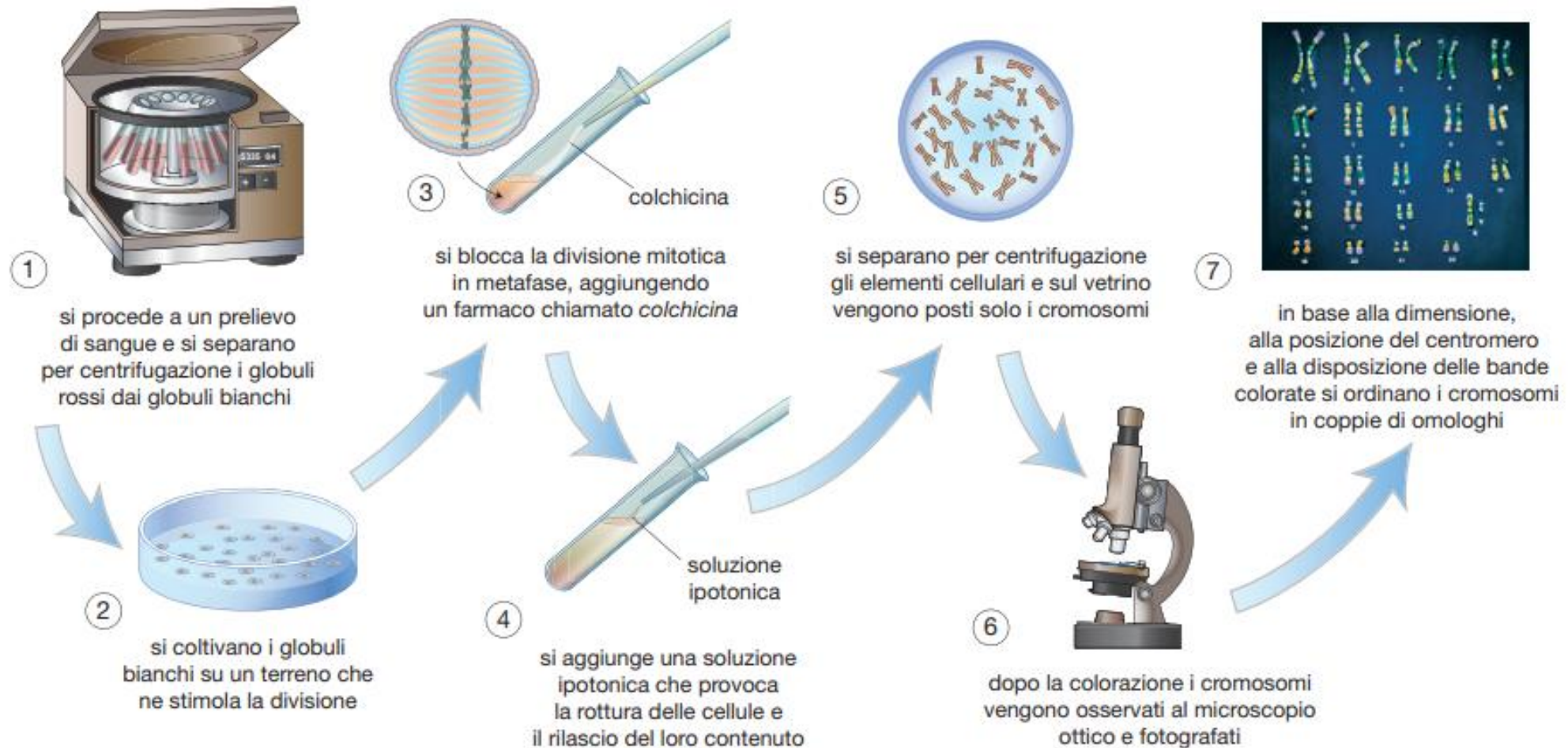
Cosa succede nel caso di sostituzioni di singole basi?

- MUTAZIONI SILENTI
- MUTAZIONI DI SENSO (o missenso)
- MUTAZIONI NON SENSO
- MUTAZIONI CON SLITTAMENTO DELLA CORNICE DI LETTURA

Tipo di rottura	Cause principali	Conseguenze	Meccanismi di riparazione
Rottura a singolo filamento (SSB) Interruzione di uno dei due filamenti del DNA	- Radiazioni ionizzanti a bassa energia - Stress ossidativo (ROS) - Agenti alchilanti - Errori durante la replicazione o trascrizione	Di solito facilmente riparabile; se non corretta può causare blocco della replicazione o conversione in DSB	-BER (Base Excision Repair) -NER (Nucleotide Excision Repair):
Rottura a doppio filamento (DSB) Interruzione simultanea di entrambi i filamenti del DNA	- Radiazioni ionizzanti ad alta energia - Rotture SSB adiacenti sui due filamenti - Collasso della forcella di replicazione- Agenti che causano crosslink	può portare a riarrangiamenti cromosomici, mutazioni o apoptosi	NHEJ (Non-Homologous End Joining): Questo meccanismo ripara la rottura semplicemente unendo direttamente le due estremità del DNA senza usare uno stampo. -RIPARAZIONE PER RICOMBINAZIONE OMOLOGA HR (Homologous Recombination) una sequenza di DNA identica o molto simile è usata come modello per riparare la rottura in modo fedele. Lo stampo più comune è il cromatide fratello.

- Se il danno è troppo grande per essere riparato la cellula entra in *senescenza* cioè uno stato di blocco permanente del ciclo cellulare (la cellula non si divide più ma rimane metabolicamente attiva).

- Per averne una visione di insieme si può preparare il cariotipo, ossia una *fotografia*: i cromosomi di una cellula vengono ordinati in base alla loro forma e dimensione.



Gregor Mendel (1822-1884)

- Modello sperimentale: piante di pisello odoroso (*Pisum sativum*)
- scelse piante di linea pura per tratti opposti ed effettuò una fecondazione incrociata

Le piante che fornivano o ricevevano il polline costituivano la generazione parentale, indicata con P.

- I semi, e le nuove piante da essi prodotte, costituivano la prima generazione filiale o F1

Gli individui di questa generazione possono esser definiti ibridi in quanto figli di organismi che differiscono per uno o più caratteri.

- Mendel esaminò le piante di F1 per vedere quali caratteri presentavano e annotò il numero di piante con ciascun tratto.



	Fenotipi della generazione parentale	
Dominante		Recessivo
	seme con buccia liscia × seme con buccia rugosa	
	seme giallo × seme verde	
	fiore viola × fiore bianco	
	baccello rigonfio × baccello con strozzature	
	baccello verde × baccello giallo	
	fiore assiale × fiore terminale	
	fusto allungato × fusto corto	

P = generazione parentale

F1 = prima generazione filiale, progenie della P

F2 = seconda generazione filiale, progenie della F1 (F3 e così via)

Incroci:

Monoibridi = incrocio tra due diverse linee pure che differiscono per un singolo carattere.

Reciproco = si invertono i sessi delle due linee (e se il risultato è lo stesso il tratto non è legato al sesso).

Diibridi = incrocio tra due diverse linee pure che differiscono per due caratteri.



Un individuo si dice **omozigote** per un gene se ha due alleli uguali.

Se invece i due alleli presenti sono diversi l'individuo è **eterozigote** per quel gene.

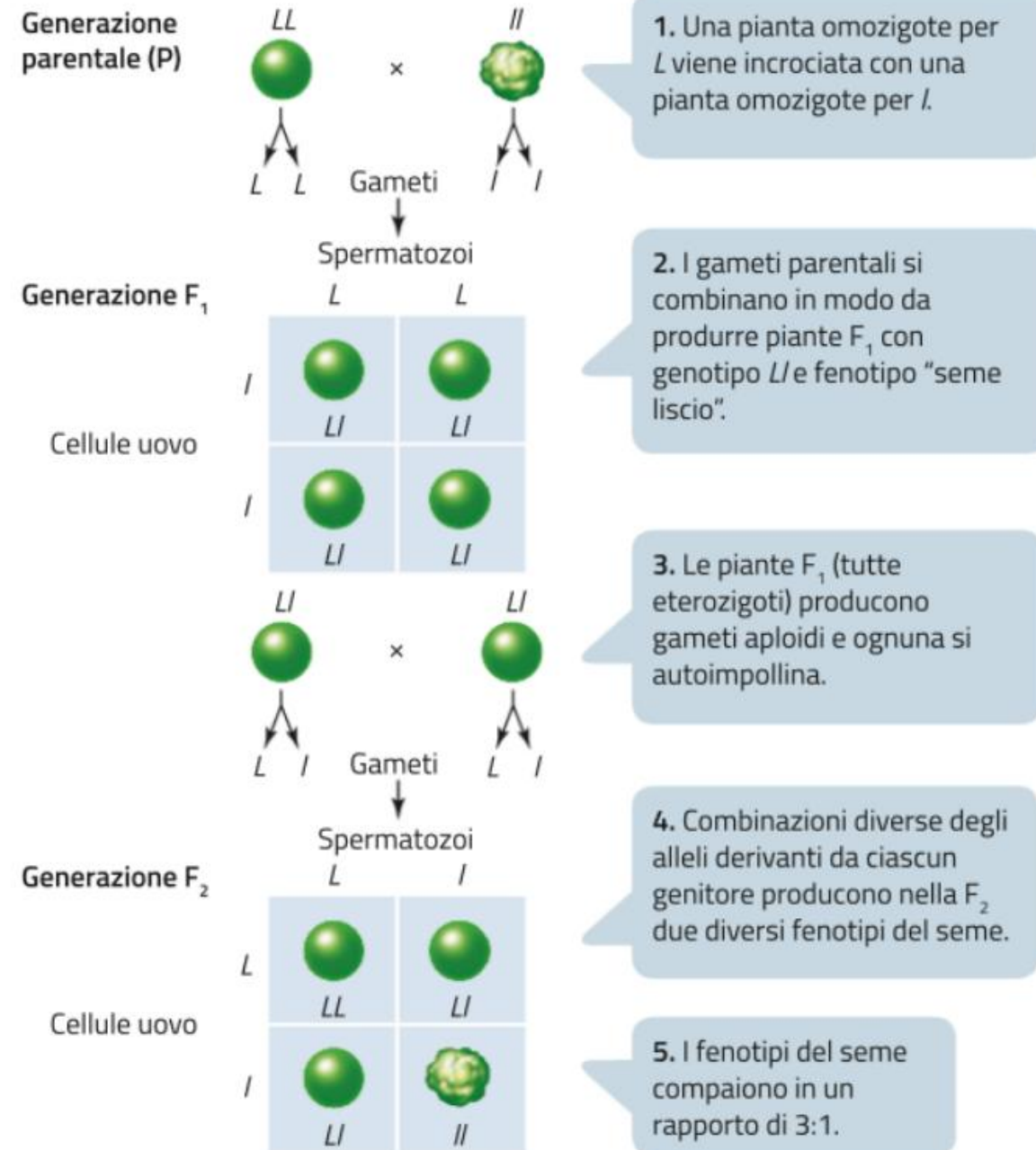
Fenotipo: VERDE
liscio. Il genotipo
come può essere?

Legge di Mendel	Descrizione	Esempio classico				
1ª Legge – Legge della dominanza	Quando si incrociano due individui di linea pura (omozigoti) che differiscono per un solo carattere, tutti i discendenti della prima generazione (F₁) mostrano lo stesso fenotipo del genitore con il carattere dominante. Nella formazione dei gameti, i due alleli di un carattere si separano (segregano), per cui ogni gamete riceve solo un allele. Nella generazione F₂ (incrocio tra individui F₁), i caratteri si presentano nel rapporto 3:1 (dominante:recessivo).	Piselli gialli (dominante) × piselli verdi (recessivo) → tutti i piselli F₁ sono gialli. generazione parentale generazione F₁  ×  =    				
2ª Legge – Legge della segregazione	I geni che controllano caratteri diversi si distribuiscono indipendentemente durante la formazione dei gameti (se non sono sullo stesso cromosoma o molto vicini).	F₁ (piselli gialli) × F₁ (piselli gialli) → F₂ con 3 gialli : 1 verde. generazione F₁ generazione F₂  ×  =    				
3ª Legge – Legge dell'assortimento indipendente		Incrocio tra piselli gialli/lisci e verdi/rugosi → F₂ con rapporto 9:3:3:1 (giallo-liscio, giallo-rugoso, verde-liscio, verde-rugoso). <table><tr><td>$\frac{9}{16}$  liscio giallo</td><td>$\frac{3}{16}$  liscio verde</td></tr><tr><td>$\frac{3}{16}$  rugoso giallo</td><td>$\frac{1}{16}$  rugoso verde</td></tr></table>	$\frac{9}{16}$  liscio giallo	$\frac{3}{16}$  liscio verde	$\frac{3}{16}$  rugoso giallo	$\frac{1}{16}$  rugoso verde
$\frac{9}{16}$  liscio giallo	$\frac{3}{16}$  liscio verde					
$\frac{3}{16}$  rugoso giallo	$\frac{1}{16}$  rugoso verde					

Quadrato di Punnet

- schema grafico (o matrice) usato per prevedere le combinazioni genotipiche e fenotipiche che possono derivare da un incrocio tra due organismi.
- mostra come si combinano gli alleli provenienti da ciascun genitore durante la formazione dei gameti e la fecondazione.

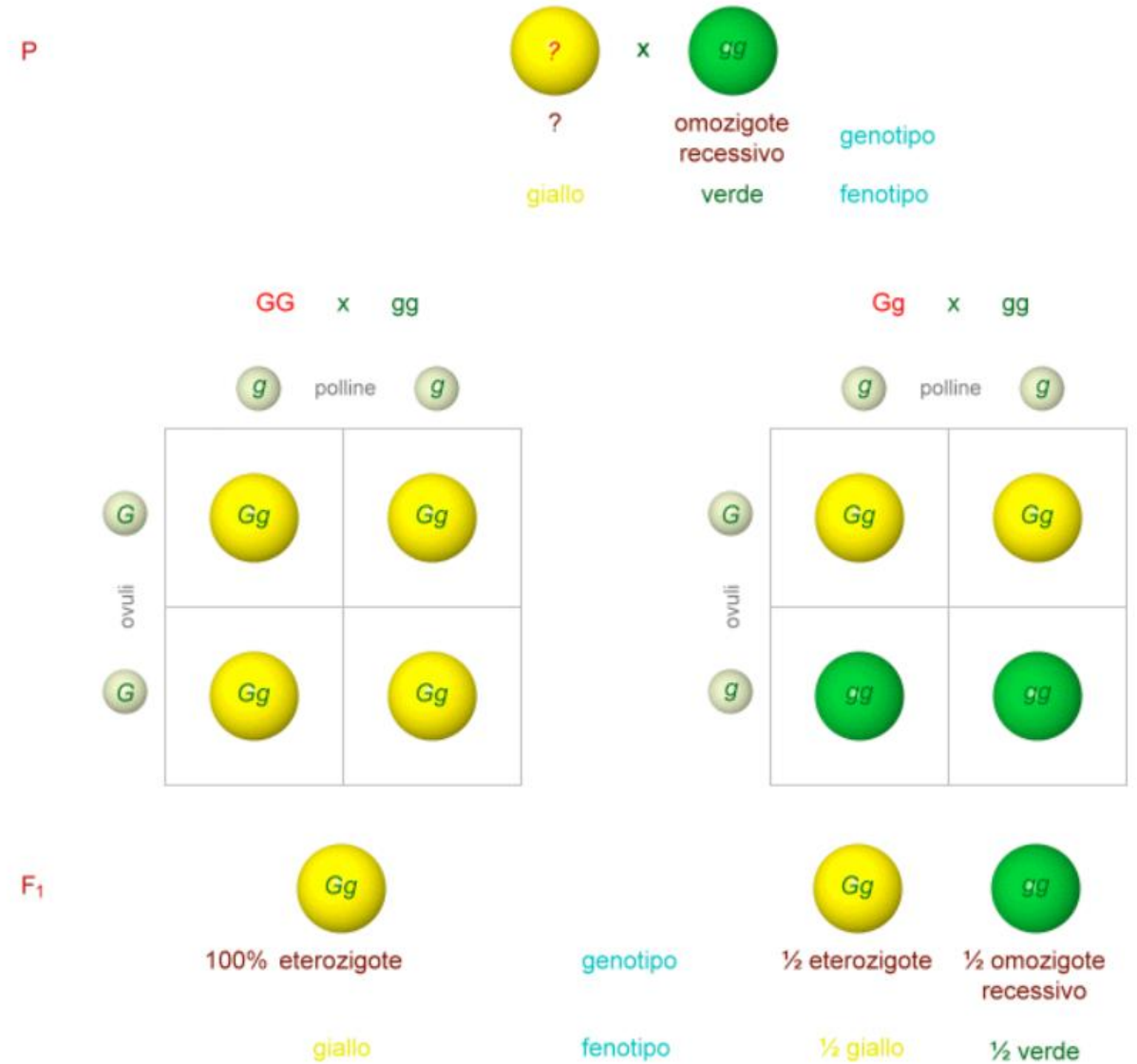
Scopo: Determinare le probabilità di ottenere determinati genotipi (combinazioni di alleli) nella prole.



Come faccio a sapere se un organismo dal fenotipo dominante è omozigote o eterozigote? **Reincrocio (test cross)**

L'individuo in esame viene incrociato con un omozigote recessivo e si osserva il fenotipo della progenie.

Se i semi ottenuti hanno tutti il fenotipo del dominante (giallo), il genotipo sconosciuto è omozigote dominante; se invece compaiono per metà semi con fenotipo del recessivo, lo sconosciuto è eterozigote.



Eccezioni alle leggi di Mendel

Poliallelia: a seguito di mutazioni casuali, possono esistere più di due alleli di un certo gene (anche se ogni individuo diploide ne contiene soltanto due, uno di origine materna e l'altro di origine paterna). Questo fenomeno aumenta il numero dei fenotipi possibili.

Dominanza incompleta: nessuno dei due alleli è completamente dominante e gli eterozigoti dimostrano un fenotipo intermedio.

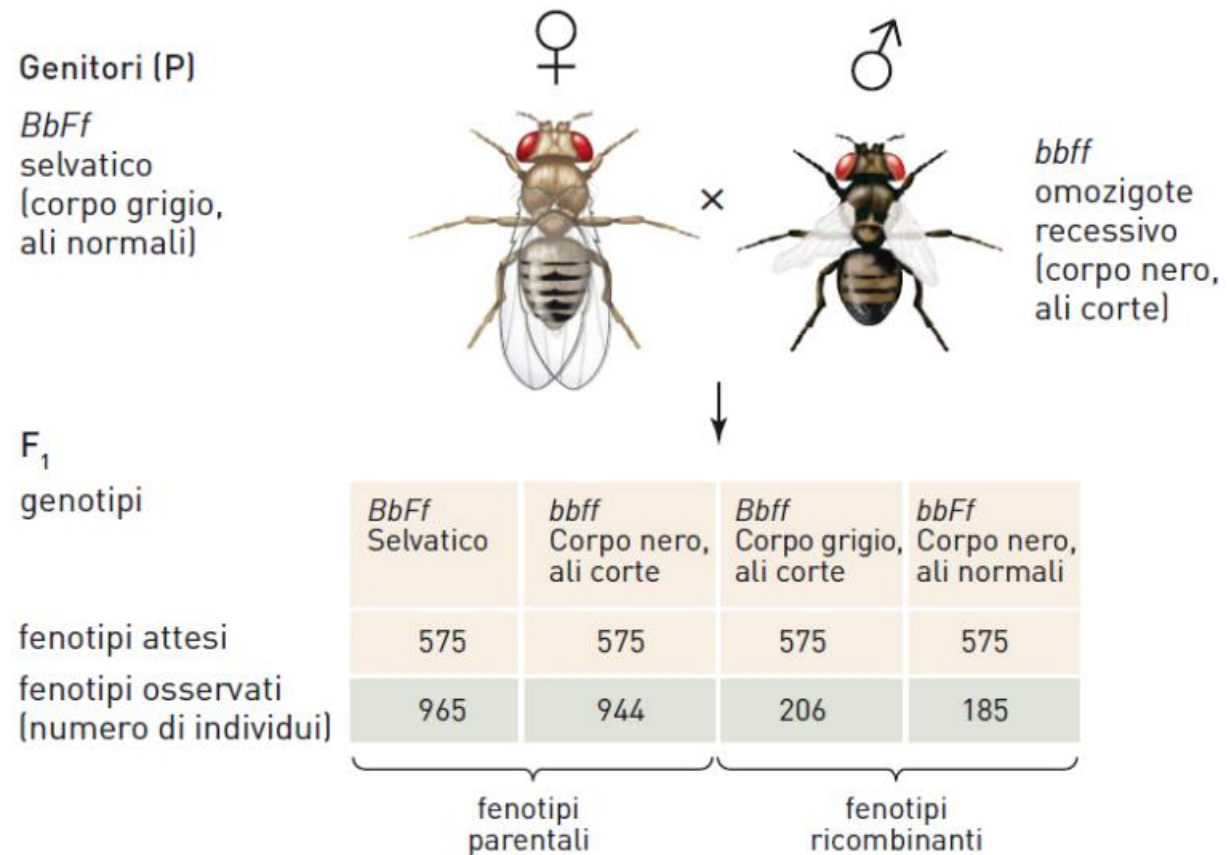
Codominanza: i due alleli di un locus producono due diversi fenotipi che compaiono entrambi negli eterozigoti (si esprimono entrambi gli alleli di un locus). SISTEMA ABO

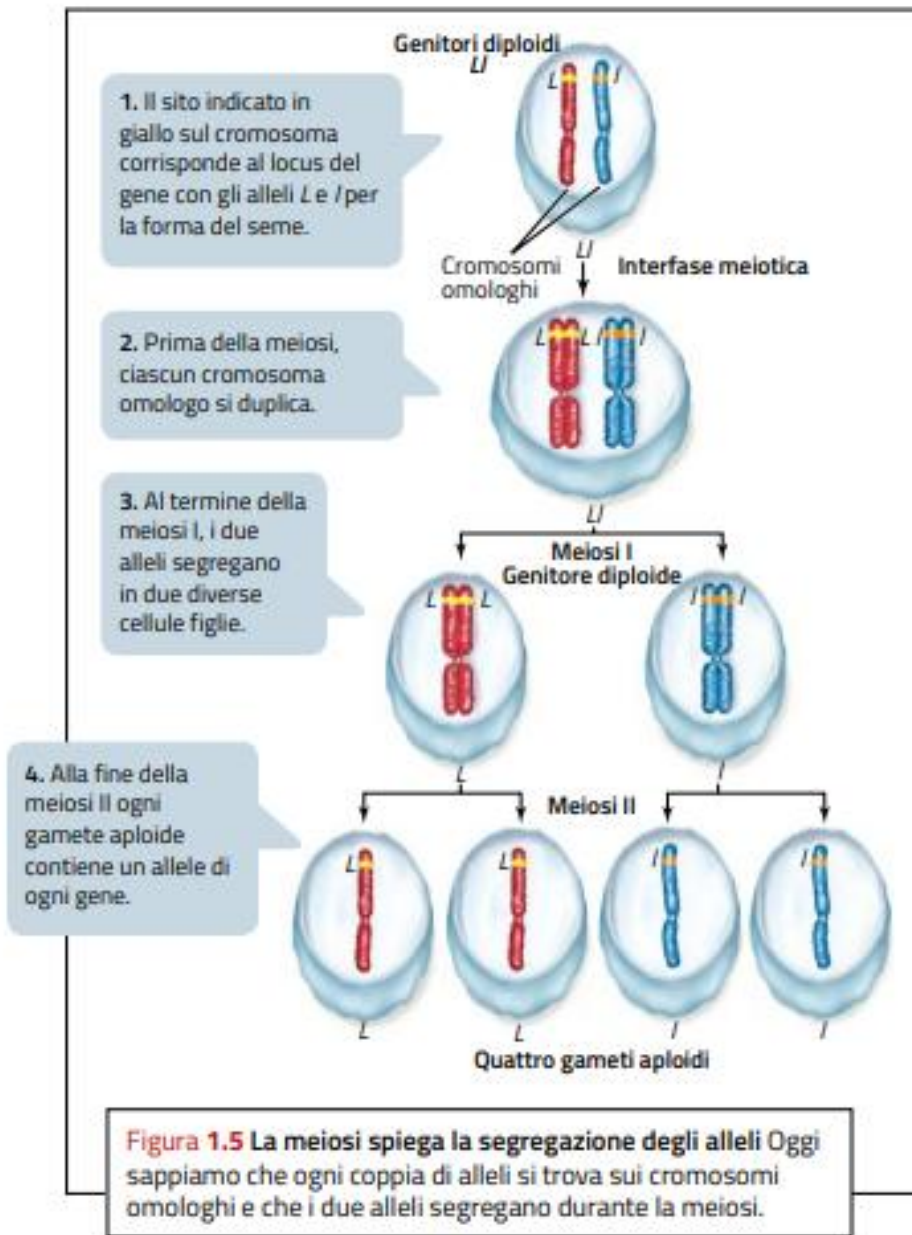
Un singolo allele che controlla più di un fenotipo è definito **pleiotropico**.

Epistasi: un gene interferisce con un altro e ne influenza l'espressione

Certe coppie di geni non seguono la legge dell'assortimento indipendente di Mendel

- Gli esperimenti di Morgan su drosofila dimostrarono che alcuni alleli non segregano in maniera indipendente.
- Alcuni **geni sono associati** sullo stesso cromosoma.



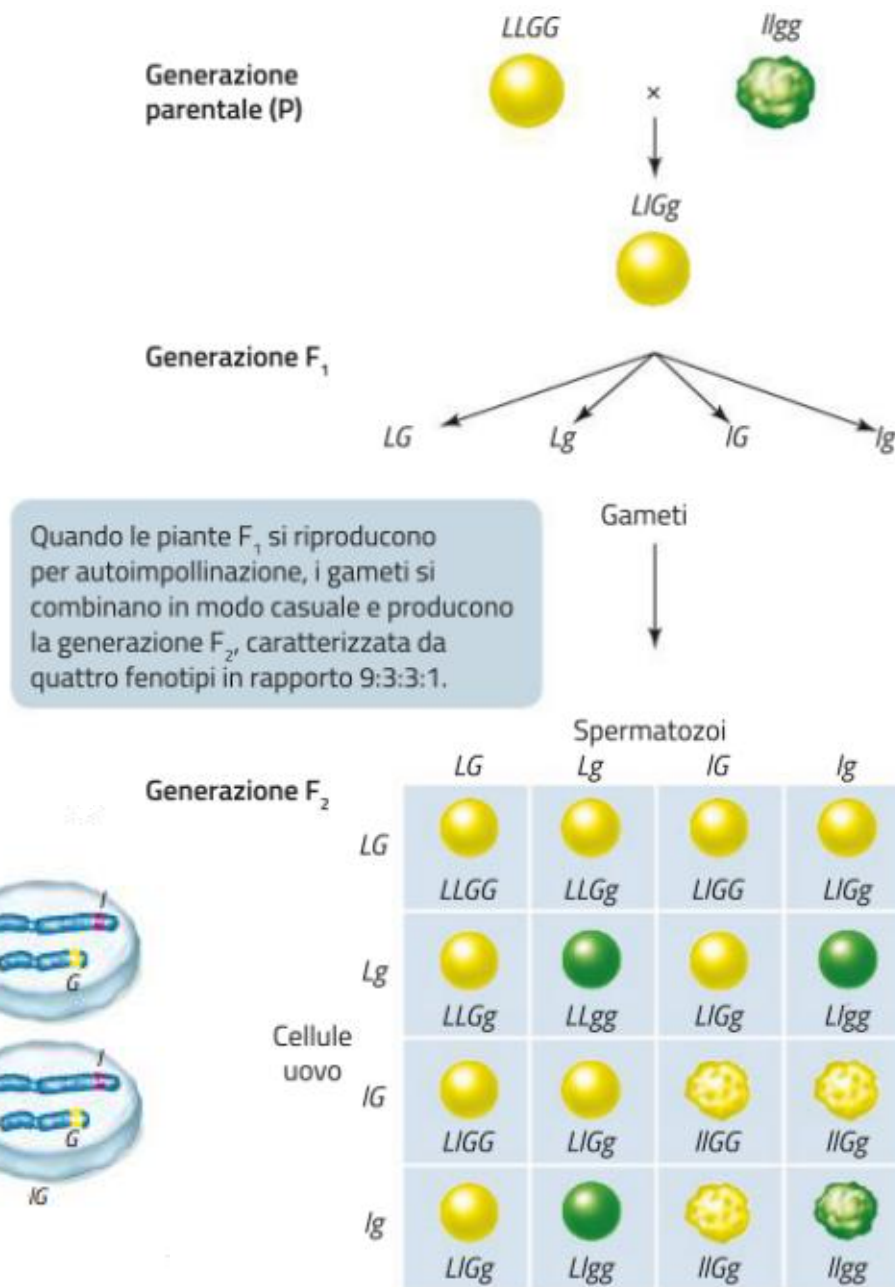
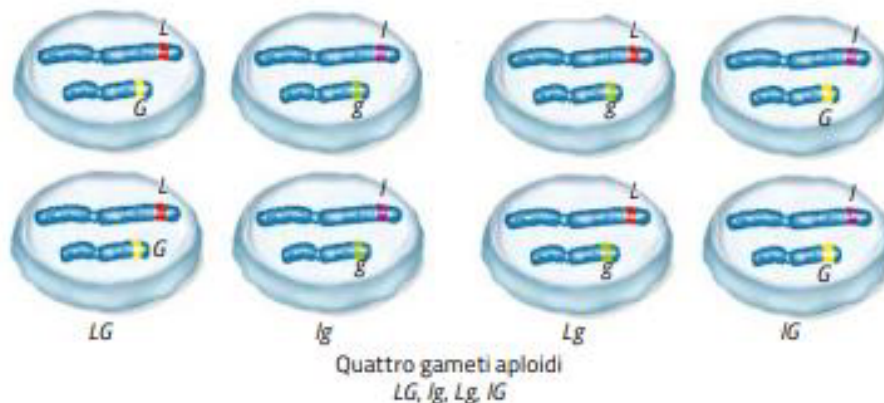


Mendel ha elaborato la sua legge della segregazione senza sapere dell'esistenza di cromosomi e meiosi, mentre oggi sappiamo che la disgiunzione dei differenti alleli di un gene avviene durante la separazione dei cromosomi nella meiosi I.

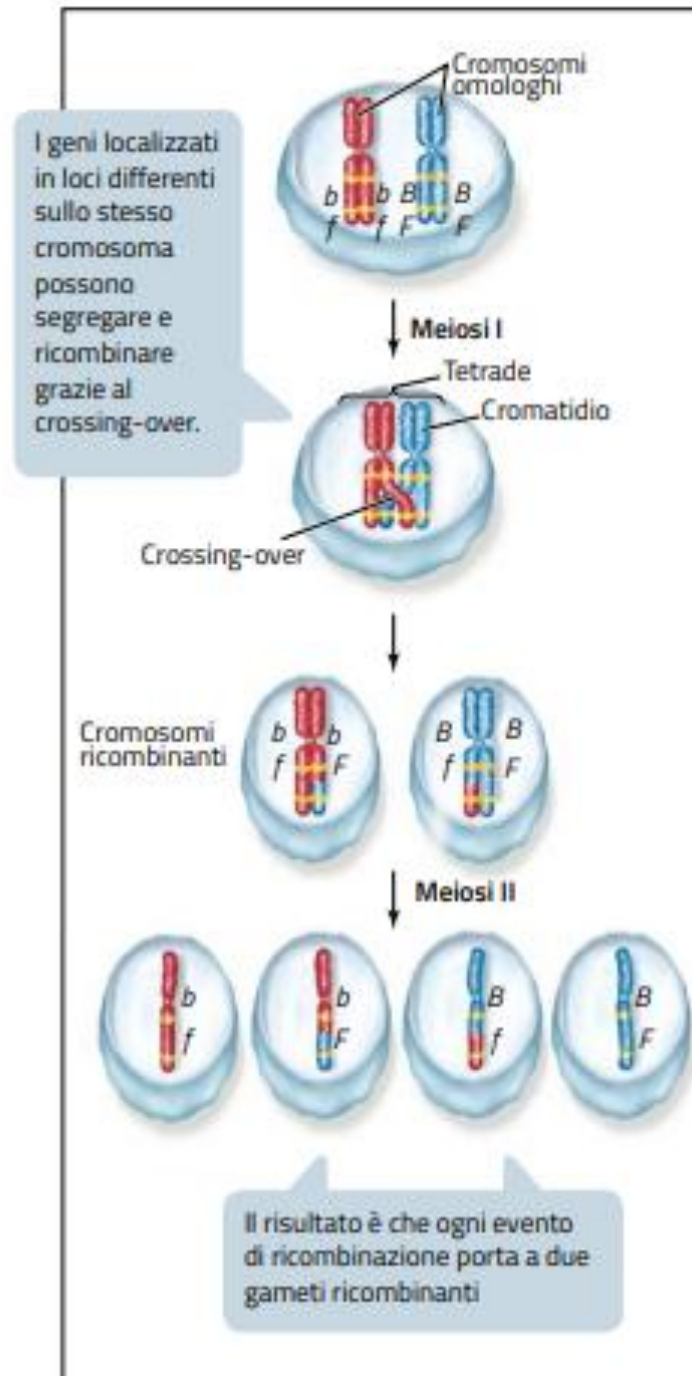
Come si comportano negli incroci due coppie diverse di geni se le consideriamo congiuntamente?

*geni diversi si distribuiscono l'uno indipendentemente dall'altro (la meiosi spiega l'assortimento indipendente)

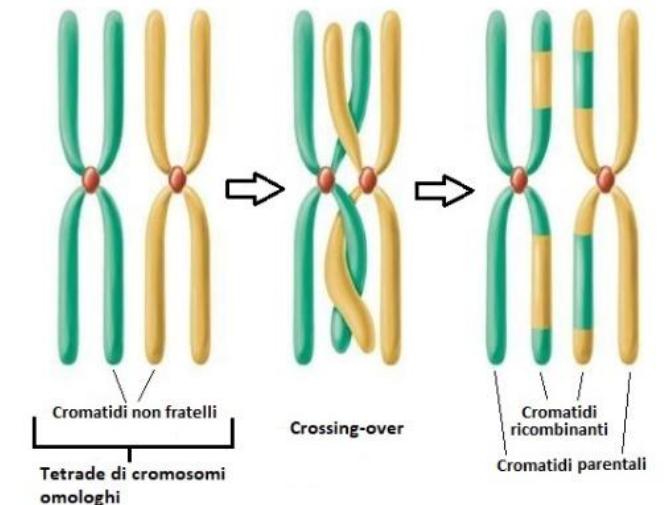
Gli alleli di geni diversi segregano in modo indipendente gli uni dagli altri durante la metafase I della meiosi.



- Durante la meiosi, geni posti in loci diversi di uno stesso cromosoma effettivamente si separano l'uno dall'altro. Durante la meiosi i geni collocati in loci diversi di uno stesso cromosoma si ricombinano per crossing-over.



Si può avere ricombinazione fra geni quando, durante la profase I della meiosi, le coppie di cromosomi omologhi si avvicinano e formano le tetradi (ciascun cromosoma è composto da due cromatidi).



- Avviene uno scambio reciproco, perciò tutti e due i cromatidi che partecipano al crossing-over diventano ricombinanti (contengono geni provenienti da entrambi i genitori). Di solito lungo tutta l'estensione di una coppia di omologhi si verificano più episodi di scambio.
- Se fra due geni associati avviene un crossing-over, non tutta la progenie di un incrocio presenta i fenotipi parentali; come nell'incrocio di Morgan, compare anche una prole ricombinante.

Un buon esempio di codominanza è osservabile nel sistema ABO dei gruppi sanguigni umani (che costituisce anche un caso di poliallelia)

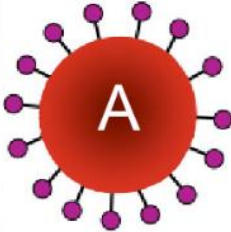
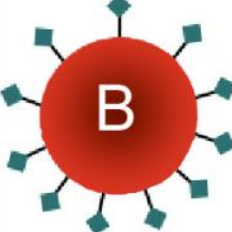
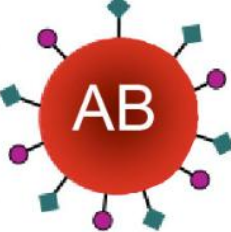
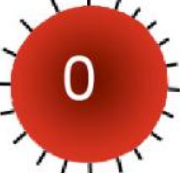
Su uno stesso locus posto sul cromosoma 9, ci sono tre alleli (I^A , I^B e I^O). Le varie combinazioni di questi alleli producono quattro fenotipi: i gruppi sanguigni A, B, AB e O.

Compatibilità: Una persona di gruppo A produce l'antigene A e una di gruppo B produce l'antigene B. Se una persona di gruppo A riceve una trasfusione da una persona di gruppo B, il suo sistema immunitario riconosce l'antigene B come non proprio e produce anticorpi contro B

Tipo di globuli rossi	Genotipo	Anticorpi prodotti	Reazione in seguito all'aggiunta di anticorpi	
			Anti-A	Anti-B
A	$I^A I^A$ o $I^A I^O$	Anti-B		
B	$I^B I^B$ o $I^B I^O$	Anti-A		
AB	$I^A I^B$	Né anti-A né anti-B		
O	$I^O I^O$	Sia anti-A sia anti-B		

I globuli rossi che non reagiscono con gli anticorpi rimangono uniformemente sospesi.

I globuli rossi che reagiscono con gli anticorpi si agglutinano, ovvero tendono a formare degli agglomerati.

	Gruppo A	Gruppo B	Gruppo AB	Gruppo 0
Tipo di globuli rossi				
Anticorpi presenti	 Anti-B	 Anti-A	Nessuno	 Anti-A e Anti-B
Antigeni presenti	 Antigene A	 Antigene B	 Antigeni A e B	Nessuno

Ogni gruppo sanguigno è caratterizzato dalla presenza, sulle membrane dei globuli rossi, di particolari molecole che si comportano come antigeni. Un antigene è una sostanza che, introdotta all'interno di un organismo, stimola la produzione di anticorpi che si legano e inattivano l'antigene in modo molto specifico.

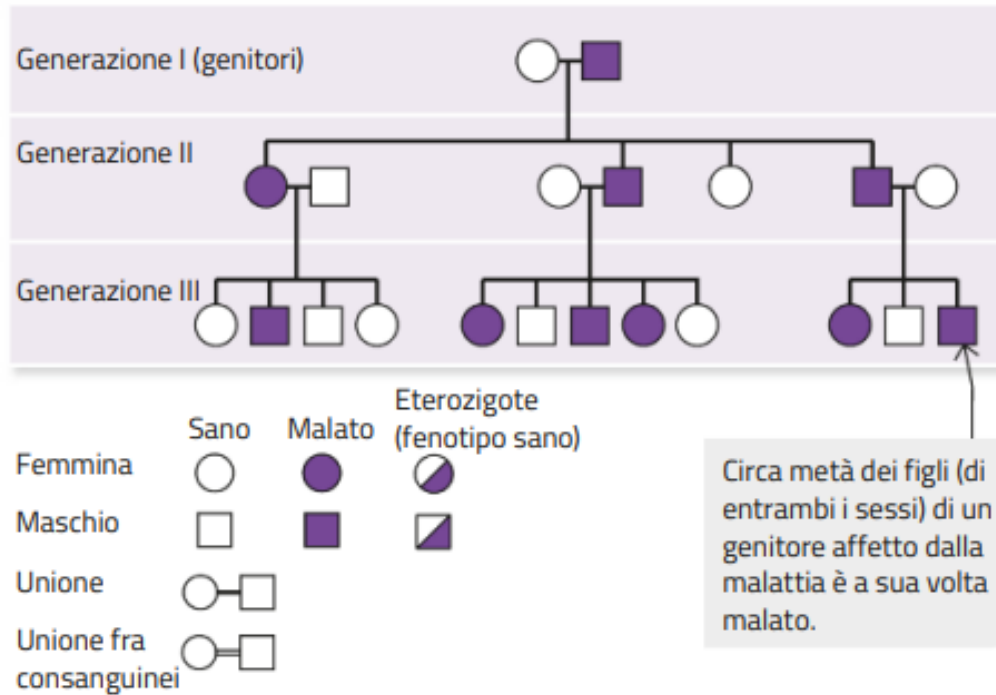
Gli alberi genealogici

- Un albero genealogico è un albero familiare che mostra la comparsa di un fenotipo (e gli alleli) in molte generazioni di individui imparentati.



A Ereditarietà dominante

Ogni individuo affetto dalla malattia di Huntington possiede un genitore affetto dalla malattia, quindi è eterozigote.



B Ereditarietà recessiva

Uno dei genitori è eterozigote...

... e l'allele recessivo viene trasmesso a metà della progenie fenotipicamente normale.

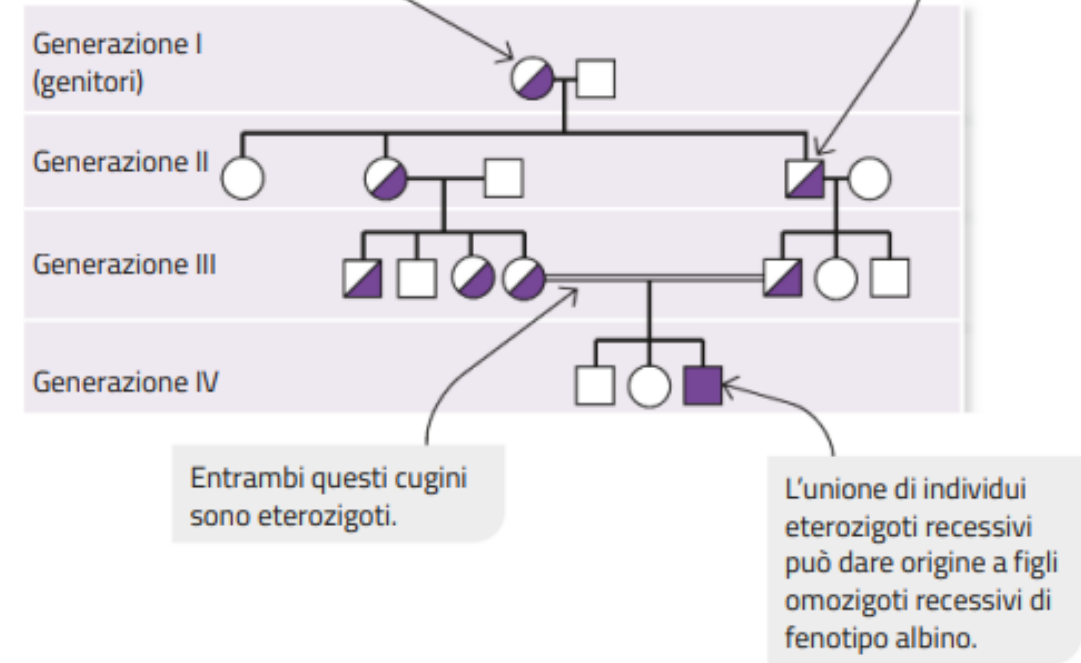


Figura 13 L'analisi degli alberi genealogici e l'ereditarietà dei caratteri

(A) Albero genealogico di una famiglia in cui alcuni individui sono affetti dalla malattia di Huntington, dovuta a un allele dominante. Chi eredita l'allele è affetto dalla malattia.

(B) Albero genealogico di una famiglia portatrice dell'allele recessivo per l'albinismo: gli eterozigoti non manifestano il fenotipo albino, ma possono trasmettere l'allele ai propri figli.

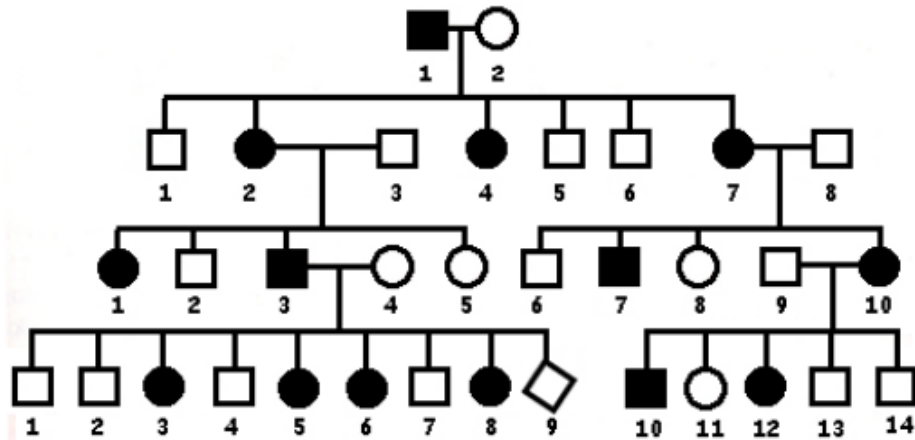
https://staticmy.zanichelli.it/catalogo/assets/9788808414496_04_CAP.pdf

Eredità X-linked (o Eredità legata all'X o eredità legata al sesso)

Il gene che dà la malattia è sul cromosoma X:

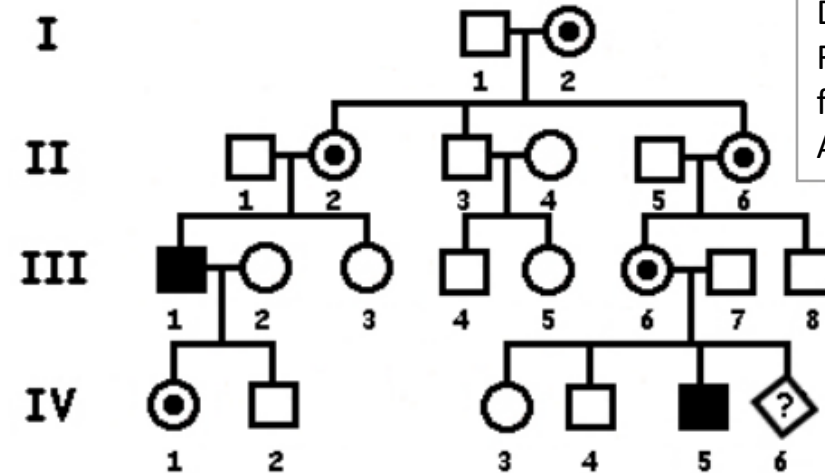
- i figli maschi ereditano sempre il loro cromosoma X dalle madri
- le figlie femmine ereditano un cromosoma X dalla madre e un X dal padre

X-Linked dominante



Ci sono sia maschi che femmine affetti ma il rapporto maschi : femmine= 1:2
CI SONO IL DOPPIO DELLE FEMMINE AFFETTE

X-Linked recessiva



Cecità per i colori (daltonismo)
Emofilia A
Distrofia muscolare
Ritardo mentale X-fragile
Adrenoleucodistrofia

Solo maschi affetti
le femmine sono al massimo portatrici sane

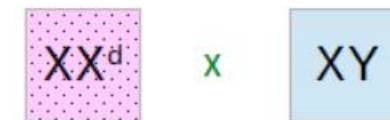
I geni situati sui cromosomi sessuali non seguono gli schemi mendeliani di ereditarietà.

Poiché i geni presenti nel cromosoma X non si trovano nell'Y in quanto non sono omologhi, **un allele recessivo nella femmina si manifesta solo negli omozigoti recessivi**, come prevedono le leggi di Mendel e la femmina può anche essere eterozigote per quel carattere. **Nel maschio, invece, possedendo un solo cromosoma X, l'allele recessivo si manifesta già nella prima generazione e l'individuo si definisce emizigote** per quel carattere poiché non è né omozigote né eterozigote.

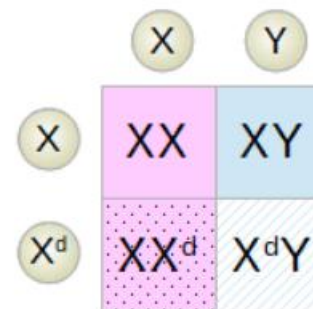
Es. daltonismo



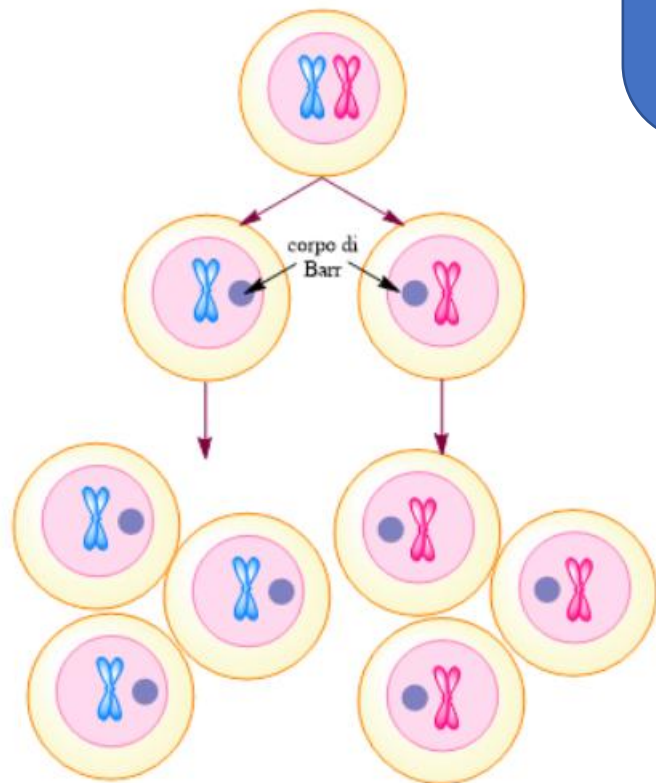
P



F₁



Il cromosoma X inattivo è visibile come corpo di Barr, un corpuscolo posto vicino alla membrana nucleare e metabolicamente inattivo a causa della forte condensazione della cromatina, mentre l'altro cromosoma X assomiglia agli autosomi metabolicamente attivi.



inattivazione del cromosoma X

mosaicismo per cui circa metà delle cellule somatiche esprime un allele, mentre il resto delle cellule somatiche esprime l'altro allele

compensazione del dosaggio, un processo che evita la sovraespressione di alcuni geni, che sono in doppia dose rispetto ai maschi, perciò l'espressione dei geni collegati all'X nelle femmine e nei maschi è approssimativamente uguale.

1- L'insieme dei geni di un individuo costituisce il

Negli esseri umani esso è organizzato in coppie di che sono presenti in tutte le cellule ad eccezione dei che ne contengono la metà.

2- Gli nella duplicazione del DNA sono dette mutazioni. Esse possono consistere in una variazione della sequenza di nel DNA o della struttura o del numero di di una specie. Se una mutazione si verifica in un gamete è detta mutazione, se invece si verifica in una cellula qualsiasi del corpo è detta mutazione

3- Una mutazione riguarda il cambiamento di una sola base di DNA. Qualora la mutazione non determini nessun cambiamento nella codificata dal gene mutato si parla di mutazione, qualora invece produca un cambiamento nella degli amminoacidi si dice mutazione di

4-Le mutazioni silenti:

A) trasformano un codone in un codone sinonimo

B) avvengono solo in geni non espressi

C) avvengono solo in regioni non codificanti del genoma

D) causano la produzione di una proteina anomala che non ha però effetti sul fenotipo dell'individuo

E) avvengono solo negli introni

5-I matrimoni tra consanguinei aumentano la probabilità che i figli siano

affetti da malattie genetiche. Per quale motivo?

A) Aumenta la probabilità che i figli siano affetti da malattie recessive perché i due genitori potrebbero essere entrambi portatori sani di un allele recessivo per la malattia, ereditato dallo stesso antenato

B) Aumenta la probabilità che i figli siano affetti da malattie dominanti perché i due genitori potrebbero essere entrambi portatori sani di un allele recessivo per la malattia, ereditato dallo stesso antenato

C) Aumenta il rischio di errori durante la meiosi che possono causare anomalie dei cromosomi

D) Aumenta la probabilità che i figli siano eterozigoti e quindi affetti da malattie genetiche dominanti

E) Aumenta la probabilità che i figli siano eterozigoti e quindi affetti da malattie genetiche recessive

6-In natura esistono diverse sostanze mutagene che possono indurre mutazioni nel genoma che si manifestano con malattie.

Tra essi ci sono i cosiddetti "intercalanti". Essi:

A) determina mutazioni definite spontanee

B) hanno una struttura molto simile a quella delle normali basi

C) determinano una modificazione nella struttura chimica delle basi

D) possono determinare l'insorgenza di mutazioni per sostituzione di basi

E) possono inserirsi più o meno stabilmente tra due coppie di basi

7-Due individui con gruppo sanguigno A e genotipo AO hanno un figlio. Determinare i possibili gruppi sanguigni dei loro figli.

A) A e O

B) Solo A

C) Solo O

D) B

E) AB

8-Se un individuo è di gruppo sanguigno 0:

- A) potrebbe avere un genitore di gruppo AB e l'altro di gruppo 0
- B) entrambi i suoi genitori sono sicuramente di gruppo 0
- C) almeno uno dei suoi genitori è sicuramente di gruppo 0
- D) potrebbe essere figlio di due genitori di gruppo A
- E) potrebbe essere figlio di un genitore di gruppo A e l'altro di gruppo B, purché siano entrambi omozigoti

9-Secondo il sistema AB0, il gruppo sanguigno è dovuto:

- A) ad anticorpi presenti sugli eritrociti
- B) ad antigeni presenti sugli eritrociti
- C) ad antigeni liberi nel sangue
- D) a nuove mutazioni in ogni individuo
- E) nessuna delle altre alternative è corretta

10-Quale delle seguenti leggi della genetica di Mendel afferma che gli alleli di geni diversi si separano in modo indipendente durante la formazione dei gameti?

- A) Seconda legge di Mendel (legge della segregazione indipendente)
- B) Prima legge di Mendel (legge della segregazione)
- C) Terza legge di Mendel (legge della dominanza)
- D) Legge di Hardy-Weinberg
- E) Legge della dominanza incompleta

11-Si ritiene che nell'uomo il lobo dell'orecchio staccato sia dominante rispetto al lobo attaccato. Se si tratta di un carattere mendeliano, qual è la probabilità che due genitori eterozigoti abbiano un figlio con il lobo attaccato?

- A) 100%
- B) 50%
- C) 75%
- D) 0%
- E) 25%

12- Nell'uomo il colore della pelle è determinato da un'eredità poligenica. Questo significa che:

- A) È ereditato da uno solo dei genitori
- B) il gene che lo determina presenta molte forme alleliche
- C) il gene che lo determina influenza anche altre caratteristiche fenotipiche
- D) è determinato dalla somma degli effetti di più geni
- E) in questo caso non è possibile applicare le leggi di Mendel

14- Secondo la legge della dominanza di Mendel:

- A) ogni carattere presenta solo un tratto, quello dominante
- B) quando un individuo produce i gameti, i due alleli si separano e ogni gamete ne riceve una copia
- C) durante la formazione dei gameti, la separazione degli alleli di un gene non influenza gli alleli di un altro gene
- D) la prole di un incrocio monoibrido manifesta il carattere di uno solo dei genitori, definito dominante
- E) ogni carattere presenta solo il genotipo omozigote dominante

13- La sensibilità alla PTC (feniltiocarbamide) nell'uomo è controllata da un locus con due alleli. Alcune persone trovano questo composto molto amaro; essi sono chiamati tasters (gustatori) per PTC. Altri (non tasters) lo trovano privo di sapore. La differenza dipende da una semplice alterazione mendeliana, in cui l'allele taster (T) è dominante su quello non taster (t). Da un incrocio tra due genitori eterozigoti che probabilità si ha di avere un individuo identico genotipicamente ai genitori?

- A) 50%
- B) 35%
- C) 26%
- D) 75%
- E) 0%

15-Si ritiene che nell'uomo l'attaccatura dei capelli a punta sia dominante rispetto all'attaccatura dritta. Se si tratta di un carattere mendeliano, qual è la probabilità che due genitori eterozigoti abbiano un figlio con l'attaccatura dritta?

- A) 100%
- B) 50%
- C) 75%
- D) 0%
- E) 25%

17- Secondo la nomenclatura binomia, per identificare in modo non equivoco una specie è necessario utilizzare due termini, che indicano, nell'ordine:

- A) il genere e la specie
- B) la specie e il genere
- C) il phylum e la specie
- D) il genere e il phylum
- E) la famiglia e la classe

16-L'attivatore trascrizionale NON interagisce con:

- A) l'RNA messaggero
- B) il complesso di rimodellamento della cromatina
- C) il complesso di modificazione degli istoni
- D) il mediatore
- E) i coregolatori trascrizionali

18-Quale tra le seguenti affermazioni è FALSA?

- A) Per le malattie genetiche multifattoriali si eredita solo la predisposizione
- B) Le malattie genetiche monofattoriali sono comunemente chiamate malattie ereditarie
- C) Le malattie genetiche multifattoriali si ereditano in modo mendeliano
- D) Le malattie genetiche multifattoriali hanno sia cause genetiche sia ambientali
- E) Le malattie genetiche monofattoriali si trasmettono secondo le regole della genetica mendeliana

19-La seconda legge di Mendel è la legge:

- A) della segregazione
- B) della codominanza dei caratteri
- C) dell'assortimento indipendente
- D) dell'assortimento dipendente
- E) della dominanza dei caratteri

20-La legge della segregazione di Mendel afferma che:

- A) da un incrocio diibrido si ottengono quattro fenotipi in rapporto di 9:3:3:1
- B) gli individui ibridi della generazione F1 manifestano solo uno dei tratti presenti nella generazione parentale
- C) gli individui ibridi della generazione F1 manifestano tutti i tratti presenti nella generazione parentale
- D) ciascun gamete riceve le due copie di un gene (cioè gli alleli)
- E) quando un individuo produce gameti, gli alleli di un gene si separano, cosicché ciascun gamete riceve soltanto una copia

21-La terza legge di Mendel afferma che:

- A) durante la formazione dei gameti, geni diversi si distribuiscono l'uno indipendentemente dall'altro
- B) gli individui ibridi della generazione F1 manifestano solo uno dei tratti presenti nella generazione parentale
- C) gli individui ibridi della generazione F1 manifestano tutti i tratti presenti nella generazione parentale
- D) da un incrocio diibrido si ottengono individui che presenta solo il carattere dominante
- E) da un incrocio diibrido si ottengono tre fenotipi in rapporto di 1:1:1

22- Studiando la pianta del *pisum sativum* Mendel formulò:

- A) l'unica legge della genetica classica
- B) due leggi della genetica classica
- C) quattro leggi della genetica classica
- D) tre leggi della genetica classica
- E) cinque leggi della genetica classica

23-La legge di Mendel dell'assortimento indipendente afferma che:

- A) i geni situati su cromosomi diversi segregano indipendentemente durante la formazione dei gameti.
- B) i geni situati su cromosomi diversi sono sempre ereditati insieme
- C) i geni situati su cromosomi diversi segregano dipendentemente durante la formazione dei gameti
- D) i geni situati su cromosomi diversi segregano indipendentemente durante la mitosi
- E) i geni situati su cromosomi sessuali sono sempre ereditati insieme

25-A seguito di un reincrocio si ottiene una prole composta per il 50% da topi con coda lunga (carattere dominante) e per il 50% da topi con coda corta (carattere recessivo). Individuare tra le alternative quale rappresenta l'incrocio corretto.

- A) $Aa \times aa$
- B) $aa \times aa$
- C) $Aa \times Aa$
- D) $Aa \times AA$
- E) $A \times a$

24-La prima legge di Mendel afferma che:

- A) da un incrocio diibrido si ottengono quattro fenotipi in rapporto di 9:3:3:1
- B) gli ibridi che si ottengono dall'incrocio di due diverse linee puree mostrano solo il carattere recessivo
- C) durante la formazione dei gameti, geni diversi si distribuiscono l'uno indipendentemente dall'altro
- D) gli ibridi che si ottengono dall'incrocio di due diverse linee puree mostrano tutti il carattere dominante
- E) ciascun carattere è determinato da un fattore per il quale possono esistere forme diverse

26-Quando un singolo allele controlla più di un carattere si parla di:

- A) pleiotropia
- B) poliallelia
- C) codominanza
- D) epistasi
- E) mutazione

27-Quale dei seguenti eventi avviene solo durante la meiosi e NON durante la mitosi?

- A) Crossing over
- B) Formazione del fuso mitotico
- C) Separazione dei cromatidi fratelli
- D) Frammentazione dell'involucro nucleare
- E) Formazione di due nuovi nuclei ai poli della cellula

29-Una mutazione che converte un proto-oncogene in oncogene è causa diretta di:

- A) cancro
- B) diabete
- C) fibrosi cistica
- D) influenza
- E) resistenza agli antibiotici

28-Se due geni si trovano sullo stesso cromosoma ma sono molto distanti, qual è la probabilità che si verifichi una ricombinazione tra loro durante il crossing over?

- A) Mediamente alta
- B) Molto bassa
- C) Mediamente bassa
- D) Molto alta
- E) Nessuna delle altre alternative è corretta

30-Un bambino maschio, figlio di genitori fenotipicamente sani, ha ereditato una patologia causata da un gene localizzato sul cromosoma X. Quali delle seguenti affermazioni sono corrette?

1. Se la patologia è causata da un allele recessivo, allora la madre deve avere genotipo eterozigote
 2. Se la patologia è causata da un allele recessivo, allora la nonna paterna del bambino non era affetta da tale patologia
 3. È possibile che la patologia sia causata da un allele dominante
- A) Solo 1 e 2
B) Tutte
C) Solo 1 e 3
D) Solo 2 e 3
E) Nessuna

31-La minima differenza tra due alleli è relativa

- A) un esone
B) un codone
C) un amminoacido
D) un introne
E) un nucleotide

32-Indicare tra i seguenti incroci quello che permette di stabilire se due geni sono tra loro associati.

- A) AaBb x aabb
B) Aa x BbCc
C) AABb x AaBb
D) Aa x Aa
E) Aa x Bb

33-Una donna daltonica omozigote sposa un uomo che vede normalmente i colori:

- A) sicuramente avrà figlie femmine senza cecità ai colori
B) avrà 50% di figli maschi daltonici e 50% normali
C) avrà figli maschi tutti normali
D) avrà 50% di figlie femmine daltoniche e 50% normali
E) avrà figlie femmine tutte daltoniche

34-È possibile contare con maggior facilità il numero di cromosomi quando:

- A) la cellula è in riposo
- B) la cellula è metabolicamente attiva
- C) la cellula è in metafase
- D) la cellula è in telofase
- E) la cellula è all'inizio dell'interfase

35-Una conseguenza del processo di meiosi è che:

- A) il DNA delle cellule che si originano è geneticamente identico
- B) si originano due cellule
- C) il cariotipo viene dimezzato
- D) nelle cellule derivanti sono presenti tutti i cromosomi e i loro omologhi
- E) il corredo cromosomico delle cellule che ne derivano corrisponde a quello della cellula originaria

36-Una donna con sei dita in ogni mano e in ogni piede ha già generato 5 figli, tutti senza questa anomalia. Sapendo che la donna è eterozigote, che il carattere che determina la formazione di sei dita è dominante e che il padre dei bambini non ha questa anomalia, qual è la probabilità che un sesto figlio di questi genitori abbia sei dita?

- A) 50%
- B) 25%
- C) meno del 25%
- D) 10%
- E) 5%

37-Quale delle seguenti affermazioni relative alle mutazioni del genoma mitocondriale è corretta?

- A) Possono causare malattie dovute a difetti nella fosforilazione ossidativa
- B) Nell'uomo non sono mai causa di malattie
- C) Vengono trasmesse da un padre affetto a tutti i figli, sia maschi che femmine
- D) Vengono trasmesse dalle madri affette esclusivamente alle figlie femmine
- E) Si verificano solo nei geni strutturali, ma non nei geni che codificano per i tRNA e gli rRNA

1	Genotipo, 23, cromosomi, gameti
2	Errori, basi, cromosomi, germinale, somatica
3	Puntiforme, tripletta, silente, sequenza, senso
4	A
5	A
6	E
7	A
8	D
9	B
10	A
11	E

12	D
13	A
14	D
15	E
16	A
17	A
18	C
19	A
20	E
21	A
22	D
23	A
24	D
25	A
26	A
27	A
28	D

29	A
30	A
31	E
32	A
33	A
34	C
35	C
36	A
37	A