

**Corso di Laurea in ...  
Prova scritta di Genetica del ...**

Cognome e nome \_\_\_\_\_

1) Traslocazione Robertsoniana:

a) Definizione: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

a) Cause: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

c) Conseguenze: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

d) Indagini per evidenziarla: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

2) Disomia uniparentale:

a) Definizione: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

a) Cause: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

c) Conseguenze: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

d) Indagini per evidenziarla: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

3) Analisi di complementazione: definizione e applicazioni. \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

4) Descrivere brevemente le fasi principali dell'analisi di linkage nella strategia del "positional cloning" adottata per identificare un gene-malattia. \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

5) Genetica dei tumori: oncogeni. \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

6) Data la seguente famiglia con due individui affetti (retinoblastoma), qual è rischio per la II-1/II-2 di avere un figlio affetto?

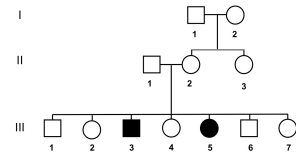
---



---



---



7a) In caso di indipendenza dei loci, dall'incrocio  $AabbDd \times aaBbDd$ , qual è la probabilità che il genotipo di un individuo sia  $AaBbDd$ ? \_\_\_\_\_

---



---



---



---



---

7b) Qual è la probabilità che un individuo abbia fenotipicamente i tre caratteri dominanti? \_\_\_\_\_

8a) Dall'analisi dei genotipi ai seguenti 6 loci sul cromosoma 7, quali conclusioni possiamo trarre?

---



---

| Locus  | A   | B   | C   | D   | E   | F   |
|--------|-----|-----|-----|-----|-----|-----|
| Padre  | 1/2 | 1/2 | 1/2 | 1/2 | 1/2 | 1/2 |
| Madre  | 3/4 | 3/4 | 3/4 | 3/4 | 3/4 | 3/4 |
| Figlio | 1/4 | 2/4 | 2/2 | 1/1 | 1/1 | 2/3 |
| Figlia | 1/4 | 2/4 | 2/4 | 1/3 | 1/4 | 2/3 |

8b) Quali altre indagini possono confermare il dato?

---



---

9a) In una famiglia il secondogenito ha la fibrosi cistica. In attesa del terzo figlio, la coppia si rivolge a un medico competente per conoscere se il feto è sano o affetto. La ricerca di mutazioni del gene CFTR identifica la mutazione (Phe508del) materna ma non quella paterna. In diagnosi prenatale, quali sono le indagini che si propongono alla coppia?

---



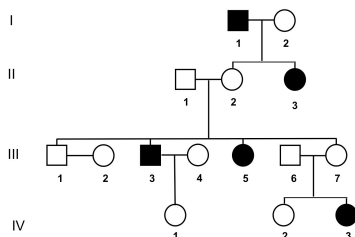
---



---

9b) Sulla base dell'indagine proposta, riportare un possibile risultato compatibile con un figlio sano.

10a) Qual è la modalità più probabile di trasmissione del carattere presente nell'albero genealogico. \_\_\_\_\_



Spiegare i motivi: \_\_\_\_\_

---

10b) Definire i rischi per le coppie III-1/III-2, III-3/III-4 e III-6/III-7 di avere un figlio affetto.