

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

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

1) Quali sono gli effetti delle mutazioni compatibili con un modello di ereditarietà autosomico dominante? Descrivere brevemente.

---

---

---

---

---

---

2) Genetica dei tumori: oncosoppressori.

---

---

---

---

---

---

3) Che cosa sono le mutazioni dinamiche? Definire i concetti di espansione e di anticipazione.

---

---

---

---

---

---

4) Definizione delle malattie complesse. Descrivere brevemente le strategie per identificare i fattori genetici coinvolti?

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

5) Descrivere brevemente le fasi principali per identificare un gene che causa una malattia autosomica recessiva utilizzando un approccio di NGS (Next Generation Sequencing)

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

6) La frequenza di ricombinazione tra due loci A e B è 20%. Se un individuo AaBb (alleli dominanti in trans) si incrocia con un individuo aabb, quali sono le classi genotipiche e le rispettive frequenze attese nella generazione successiva?

---

---

---

---

E se l'incrocio iniziale fosse AAbb x aabb?

---

---

---

7) In una famiglia con un figlio affetto dalla sindrome di Down, è possibile, dall'analisi dei loci A e B del cromosoma 21, stabilire la causa della malattia?

	Locus A	Locus B
Padre	alleli 1-2	alleli 2-3
Madre	alleli 3-4	alleli 5-7
Figlio Down	alleli 1-3-4	alleli 2-5-7

---

---

---

---

---

---

---

8) Qual è il rischio per una malattia autosomica recessiva (colpisce circa 1/2.500 neonati) per la progenie di un matrimonio tra cugini primi? (indicare i passaggi fondamentali per il calcolo)

---

---

---

---

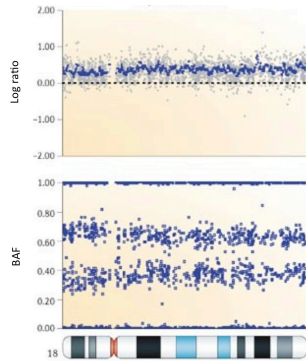
---

Qual è il rischio aumentato rispetto alla popolazione generale?

---

---

9) Dati i seguenti grafici di uno SNP array, che cosa sono il BAF e il Log Ratio? Definire il tipo di alterazione identificata.




---



---



---



---

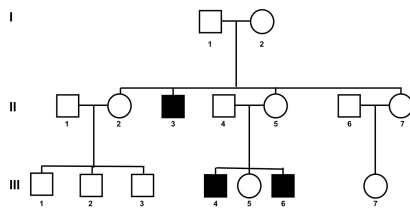


---



---

10) Qual è la modalità più probabile di trasmissione del carattere presente nell'albero genealogico. Spiegare i motivi e definire i rischi per le coppie II-1/II-2, II-4/II-5 e II-6/II-7 di avere un figlio affetto.




---



---



---



---



---



---