

1) Nella famiglia la seconda figlia ha la fibrosi cistica. Dati i genotipi di quattro loci sul cromosoma 7 dove è localizzato il gene CFTR,

1a) disegnare gli aplotipi.

1b) Dall'analisi dei genotipi qual è il genotipo e il fenotipo del feto?

1c) Quali indagini consentono di confermare l'ipotesi?

Membro	Locus A	Locus B	Locus C	Locus D
Padre	1, 3	1, 3	1, 3	1, 3
Madre	2, 4	2, 4	2, 4	2, 4
Figlio 1	3, 4	1, 2	2, 3	3, 4
Figlia 2	2, 3	1, 4	3, 4	2, 3
feto	1, 2	3, 4	1, 4	1, 2

2) Definizione di:

2a) Eterogeneità genetica:

2b) Eterozigote composto:

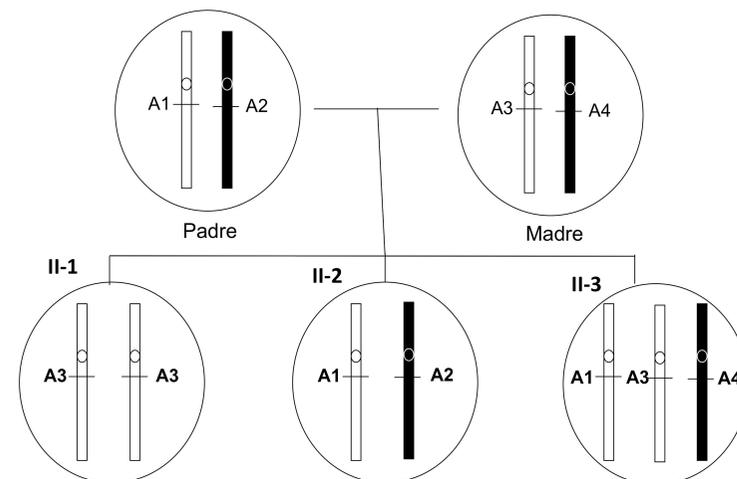
2c) Perdita di eterozigotità (LOH):

3) Indicare le alterazione cromosomiche (e le relative cause) identificate negli individui

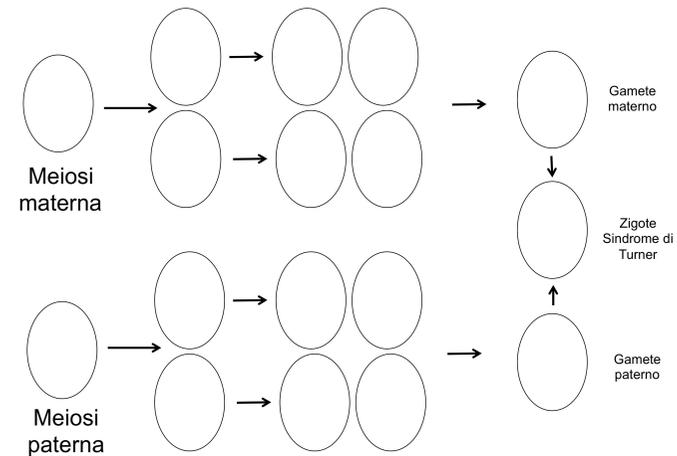
II-1: Alterazione _____; Cause: _____

II-2: Alterazione _____; Cause: _____

II-3: Alterazione _____; Cause: _____



4a) Indicare le meiosi dei genitori con una figlia affetta dalla sindrome di Turner. I genotipi del locus A, localizzato sul cromosoma di interesse, sono A1A2 nella madre, A3 nel padre e A2 nella figlia.



4b) Quanti cromosomi sono presenti nelle cellule della figlia?

4c) Quali tecniche consentono di identificare l'alterazione nella paziente?

5) I gameti di un individuo AaBb sono: AB=29, Ab=471, aB=469 e ab=31.

5a) Qual è la distanza genetica tra i loci A e B?

Qual è la probabilità di osservare nella progenie di un incrocio AaBb x AaBb un individuo aabb

5b) se la distanza tra i due loci è quella calcolata nel punto "a"?

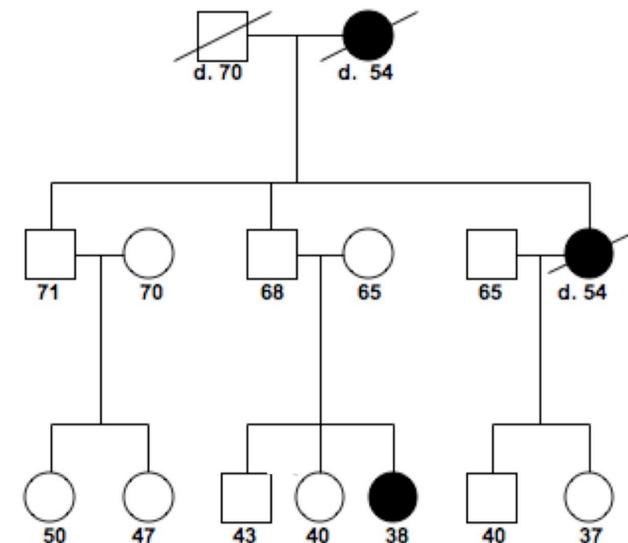
5c) se i due loci sono indipendenti?

6a) Nell'individuo III-5 è stata identificata una mutazione (nonsense) del gene BRCA2.

6a) Indicare il genotipo costitutivo, solo quando è certo, degli individui della famiglia.

6b) Quali indagini consentono di stabilire il genotipo del locus BRCA2 in tutti i membri della famiglia.

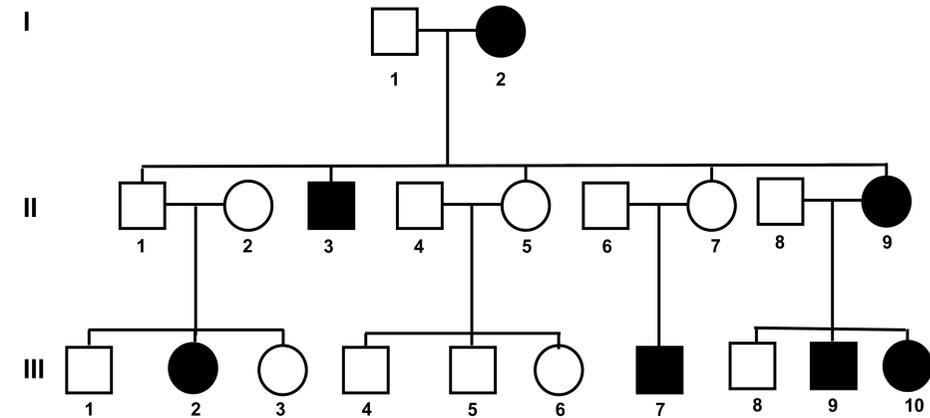
6c) Per quali tumori sono a rischio gli individui portatori di mutazioni BRCA2?



7a) Qual è la modalità più probabile di trasmissione della malattia nell'albero genealogico (spiegare i motivi)?

7b) Qual è il rischio di essere portatore per II-5?

7c) Qual è il rischio per le coppie II-1/II-2 di avere un figlio affetto?



8a) Qual è la finalità di un “genome wide association study”?

8b) Descrivere brevemente le fasi sperimentali, dal reclutamento dei campioni all’analisi genetica.

8c) Quando si riscontra associazione e qual è il suo significato?

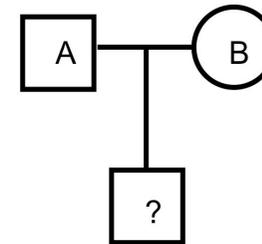
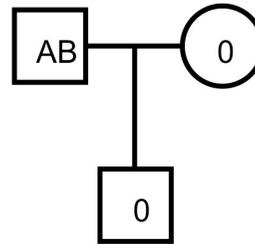
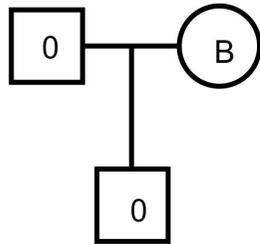
9) Caratteristiche delle seguenti mutazioni:

9a) missense:

9b) nonsense:

9c) frameshift:

10) Indicare i genotipi di tutti i membri delle tre famiglie.



11) Identificare il gene di una malattia riscontrata in cinque famiglie (due consanguinee) in due generazioni, con genitori sani e uno o due figli (maschi o femmine) affetti.

11a) Modello di ereditarietà

11b) Quale strategia si propone di adottare?

11c) Descrivere brevemente le fasi.