

- 1) Quale delle seguenti non è una indicazione per l'analisi del cariotipo?
- Ritardo psicomotorio non diagnosticato con o senza dimorfismi
  - b) consanguineità tra i coniugi**
  - Poliabortività
  - età materna avanzata
- 2) Da quale batterio venne estratta la DNA polimerasi utilizzata per la PCR? Quale è la processività della Taq polimerasi? In che ragione vengono usati i dideoxinucleotidi?
- Thermus aquaticus, 300 nucleotidi al minuto, sequenziamento acidi nucleici con metodo "dye terminator"
  - Tharassius sp., 70 nucleotidi al secondo, Melting Temperature Assay
  - c) Thermus aquaticus; 70 nucleotidi; sequenziamento acidi nucleici con metodo "dye terminator"**
  - Bacterius thermalis, 10 nucleotidi al secondo, SSCP
- 3) Due loci si distribuiscono in modo indipendente se:
- sono molto vicini sullo stesso cromosoma
  - si trovano su cromosomi omologhi
  - c) sono molto distanti sullo stesso cromosoma o sono su cromosomi diversi**
  - sono entrambi sui telomeri del cromosoma X
- 4) Quale è il test statistico utilizzato in studi di concatenazione per indicare che due loci sono in linkage? Quale è l'unità di misura della distanza genetica? A cosa corrisponde la distanza genetica?
- t- di student; centimorgan; frazione di ricombinazione
  - ANOVA; centiMendel; frazione di ricombinazione
  - Funzione di Haldane; centimorgan; distanza fisica
  - d) LOD Score; centimorgan; frazione di ricombinazione**
- 5) Tutte le seguenti affermazioni circa l'inattivazione del cromosoma X sono corrette tranne una. Quale?
- è casuale, in quanto interessa l'uno o l'altro dei cromosomi X
  - b) avviene durante l'oogenesi**
  - dà origine al corpo di Barr
  - avviene nelle cellule somatiche della femmina
- 6) Prendendo in considerazione una malattia recessiva e selezione mirata contro il genotipo dominante, in condizioni ambientali particolari (ricordate l'esempio dell'anemia falciforme nelle zone malariche) da cosa è caratterizzato il "vantaggio dell'eterozigote"?
- Aumento numerico della popolazione; diminuzione della frequenza dell'allele recessivo
  - Diminuzione della fitness sia dell'omozigote dominante che dell'eterozigote
  - Maggior gravità del fenotipo patologico nell'omozigote recessivo, soggetto ad una selezione differenziale
  - d) Aumento della fitness dell'eterozigote e diminuzione del numero di individui omozigoti dominanti**
- 7) Da quale dei seguenti genitori nascerà un figlio con distrofia muscolare di Duchenne?
- padre portatore
  - b) madre portatrice**
  - madre e padre portatori
  - madre affetta
- 8) Qual è la descrizione più esatta dello sviluppo di un retinoblastoma?
- E' causato da mutazioni del gene RB in eterozigoti nei casi sporadici ed in omozigosi nei casi familiari
  - Nei casi familiari, entrambi i genitori sono portatori sani di mutazioni di RB
  - c) Causato da una delezione o da mutazioni a carico di entrambe le copie del gene onco-soppressore RB1**
  - Causato da un'unica mutazione somatica (de novo) del gene RB
- 9) Mediante quale dei seguenti metodi si può distinguere tra cause ambientali e genetiche in patologie umane complesse?
- valutando la concordanza di malattia tra figli di genitori consanguinei
  - confrontando la distanza genetica con la variabilità del fenotipo
  - confrontando la concordanza dei sintomi alla nascita ed in diverse fasce di età
  - d) valutando la concordanza dei sintomi tra gemelli monozigotici e di zigotici**
- 10) E' stato messo a punto un test diagnostico basato sulla PCR e taglio con enzima di restrizione (Msp I) per diagnosticare l'anemia falciforme. La mutazione responsabile dell'anemia falciforme elimina il sito di restrizione dell'enzima Msp I. Il frammento di PCR è lungo 230 bp, il taglio con l'enzima di restrizione origina due frammenti, uno di 130 bp, l'altro di 100bp. Quale sistema di rivelazione della mutazione è più indicato, rapido e meno costoso? Quali saranno le dimensioni dei prodotti di amplificazione negli individui omozigoti normali, eterozigoti e omozigoti mutati?
- Sequenziamento; omozigoti normali 230bp, eterozigoti 100bp, 130bp, 230bp e omozigoti mutati 130bp, 230bp
  - Melting Temperature Assay; omozigoti normali 100bp, 130bp, eterozigoti 100bp, 130bp, 230bp e omozigoti mutati 230bp
  - c) Elettroforesi su gel di agarosio; omozigoti normali 100bp, 130bp, eterozigoti 100bp, 130bp, 230bp; omozigoti mutati 230bp**
  - Elettroforesi capillare; omozigoti normali 100bp, 230bp, eterozigoti 100bp, 130bp, 230bp e omozigoti mutati 230bp

11) Quale definizione meglio si adatta alla seguente affermazione: in una malattia per la quale sia nota una associazione con l'HLA, due particolari alleli ai loci HLA-A e HLA-B si riscontrano con una frequenza 15 volte aumentata negli individui affetti rispetto ai controlli sani.? Quali sono i marcatori attualmente usati per studi di linkage in famiglie con malattie mendeliane?

- a) Associazione allelica, SNPs
- b) Aumento della frequenza di ricombinazione; VNTR
- c) **Disequilibrio di associazione, microsatelliti**
- d) Va eseguito il test del LOD Score, minisatelliti

12) Un proto-oncogene è:

- a) Un gene che esercita un controllo negativo sulla proliferazione cellulare
- b) **Un gene che codifica per una proteina coinvolta nei meccanismi di proliferazione cellulare**
- c) Un gene che codifica per una proteina responsabile in vitro della formazione di "foci"
- d) Un gene che ha una azione di "riparo" del DNA

13) Nell'uomo, una forma di daltonismo (cecità ai colori) è dovuta a un gene mutato recessivo localizzato sul cromosoma X. Una donna con visione normale dei colori, il cui padre era daltonico, sposa un uomo normale il cui padre era pure daltonico. Quale percentuale dei loro figli sarà daltonico (rispondete tenendo separati maschi e femmine)?

- a) **0 femmine, 1/2 dei maschi**
- b) 1/2 femmine, 1/2 dei maschi
- c) 0 femmine, 1/4 dei maschi
- d) 1/2 femmine, 1/4 dei maschi

14) Un uomo (A), che ha lo smalto dei denti difettoso di color marrone, sposa una donna normale. Tutte le figlie hanno i denti marroni ma i maschi sono normali. I figli dell'uomo A sposano delle donne normali e hanno figli/e tutti normali. Le figlie di A sposano uomini normali e hanno 50% di figli/e con i denti marroni. Spiegate questi dati.

- a) ereditarietà X linked recessiva
- b) ereditarietà Y linked con penetranza ridotta
- c) **ereditarietà X linked dominante**
- d) ereditarietà autosomica dominante con effetti pleiotropici

15) A quale dei seguenti stadi della divisione cellulare avviene la divisione dei centromeri?

- a) **metafase mitotica, II metafase meiotica**
- b) profase mitotica, I metafase meiotica
- c) telofase mitotica, I metafase meiotica
- d) profase mitotica, II metafase meiotica

16) Due topi neri femmine (X e Y) sono incrociate con lo stesso maschio bruno. In un certo numero di figliate la femmina X ha 9 topi neri e 7 bruni, mentre la femmina Y ha 14 topi neri. Qual è il meccanismo di ereditarietà del colore nero e bruno nei topi? Quali sono i genotipi delle femmine X e Y?

- a) **il nero è dominante sul bruno; se B è l'allele per il nero e b l'allele per il bruno la femmina X è Bb e la femmina Y è BB.**
- b) il nero è codominante con il bruno; se B è l'allele per il nero e b l'allele per il bruno la femmina X è Bb e la femmina Y è BB.
- c) il bruno è dominante sul nero; se B è l'allele per il nero e b l'allele per il bruno la femmina X è Bb e la femmina Y è BB.
- d) c) il nero è dominante sul bruno; se B è l'allele per il nero e b l'allele per il bruno la femmina X è bb e la femmina Y è Bb.

17) Quali sono le caratteristiche fondamentali per un vettore di clonazione come per esempio il pUC19?

- a) **origine di replicazione (ori); gene che conferisce resistenza all'ampicillina ( $amp^R$ ); lac  $Z^+$ , parte del gene per la Beta galattosidasi con all'interno sito di clonazione multiplo (polilinker)**
- b) ) origine di replicazione (ori); gene che conferisce resistenza all'ampicillina ( $amp^R$ ); lac  $Z^+$ , parte del gene per la Beta amilasi con all'interno sito di clonazione della Taq polimerasi
- c) ) gene che conferisce resistenza all'ampicillina ( $amp^R$ ); lac  $Z^+$ , parte del gene per la X gal con all'interno sito di clonazione multiplo (polilinker)
- d) ) origine di replicazione (ori); gene che conferisce resistenza all'ampicillina ( $amp^R$ ); sito di clonazione per l'ampicillina

18) state esaminando un cariotipo caratterizzato da riarrangiamenti cromosomici. Distinguate tra le inversioni pericentriche e paracentriche

- a) **inversione pericentrica comprende il centromero; inversione paracentrica non comprende il centromero**
- b) inversione pericentrica non comprende il centromero; inversione paracentrica comprende il centromero
- c) inversione pericentrica comprende il centromero; inversione paracentrica non comprende i telomeri
- d) inversione pericentrica comprende i telomeri; inversione paracentrica non comprende il centromero

19) Che cos'è un cromosoma acentrico? E un cromosoma dicentrico? Saranno trasmessi nella generazione successiva?

- a) **cromosoma che manca di centromero; cromosoma con due centromeri; non saranno trasmessi entrambi**
- b) cromosoma che manca dei telomeri; cromosoma con due centromeri; non saranno trasmessi entrambi
- c) cromosoma che manca di centromero; cromosoma con due centromeri; sarà trasmesso solo il cromosoma dicentrico
- d) cromosoma che manca di centromero; cromosoma con due centromeri; sarà trasmesso solo il cromosoma acentrico

20) Il daltonismo è un carattere recessivo legato al sesso. Un uomo daltonico sposa una donna normale, hanno due figlie entrambe con sindrome di Turner, una con vista normale l'altra con sindrome di Dalton. Nel caso della bambina Turner daltonica (A) in quale genitore è avvenuta la non disgiunzione? E nel caso della bambina Turner (B) con visione normale dei colori?

- a) bambina A non disgiunzione a carico del padre; bambina B non disgiunzione a carico della madre
- b) bambina A non disgiunzione a carico della madre; bambina B non disgiunzione a carico del padre**
- c) bambina A non disgiunzione a carico della madre; bambina B non è avvenuta non disgiunzione
- d) bambina A non disgiunzione a carico della madre; bambina B non disgiunzione a carico del padre

21) Dovendo scegliere un donatore di trapianto di rene per un ammalato, quale delle seguenti parentele sarebbe l'ultima in ordine di priorità?

- a) fratello
- b) padre
- c) cugino primo**
- d) gemello monozigote

22) Certe infezioni virali nel corso della gravidanza sono causa di malformazioni fetali (come la cataratta quando la madre ha la rosolia). Anche certi farmaci somministrati alla madre hanno effetto sul feto (come la focomelia in caso di assunzione di Talidomide).

Nel caso di feti gemelli :

- un'elevata concordanza della malformazione nei gemelli indica la presenza di una determinazione genetica ?
- è necessario trovare differenze significative fra le concordanze dei gemelli MZ e DZ per essere sicuri che vi sia un effetto genetico ?
- quali possono essere queste influenze genetiche, quando il fattore causale è una malattia infettiva ?

**a) no ; si ; legate alle caratteristiche genetiche della risposta immunitaria**

- b) si; no; legate alle caratteristiche genetiche della risposta immunitaria
- c) si; si; legate alle caratteristiche genetiche della risposta immunitaria
- d) no; no; legate alle caratteristiche genetiche della risposta immunitaria

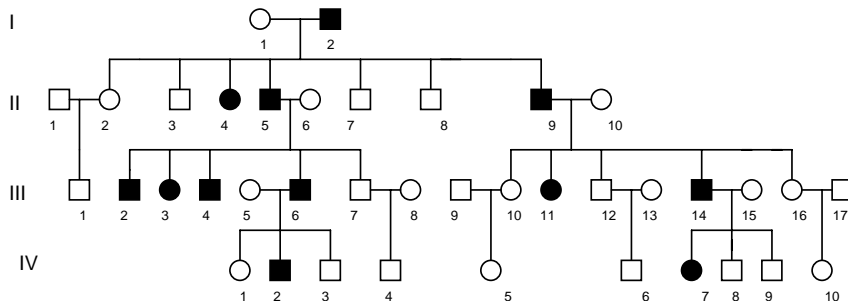
23) La sindrome del Cri du Chat insorge in seguito a:

- a) traslocazione
- b) inserzione
- c) duplicazione
- d) delezione**

24) Quale dei seguenti fattori genetici esercita un ruolo importante nella trasmissione verticali dell'HIV-1 e nella progressione dell'AIDS?

- a) CCR5, CXCR4, MBL2
- b) SDF-1, RANTES
- c) entrambi a e b**
- d) TATA-box, MBL2, MBL1P1

25) Dare la spiegazione più probabile del controllo genetico del carattere che compare nel seguente albero genealogico



- a) autosomico recessivo
- b) Y linked
- c) X linked recessivo
- d) autosomico dominante**

26) Tra quali cromosomi avviene una Traslocazione Robertsoniana?

- a) **acrocentrici**
- b) metacentrici
- c) submetacentrici
- d) cromosomi 1 e 21

27) Nel moscerino della frutta (*Drosophila*) due alleli codominanti F e S, riferiti al gene che codifica per l'enzima alcol deidrogenasi, sono comunemente riscontrati nelle popolazioni naturali. In un campionamento random di una popolazione di *Drosophila* di 2000 individui sono stati riscontrati i seguenti genotipi: 125FF, 750FS, 1125SS. Quale è la frequenza allelica di F in questa popolazione?

- a) 0.75
- b) 0.5
- c) **0.25**
- d) 0.32

28) A quali figli viene trasmesso un gene anomalo presente sul cromosoma Y?

- a) **a tutti i figli maschi**
- b) a tutte le figlie femmine
- c) al 50% delle figlie femmine
- d) al 50% dei figli maschi

29) In una popolazione di *Bufo viridis* (rospo smeraldino) i genotipi AA e Aa (caratterizzati da colori più vivaci) generano in media 300 figli. Gli omozigoti aa generano invece in media 75 figli. Quale è la fitness degli omozigoti aa? Se interviene un fattore selettivo rappresentato da un predatore che cattura preferenzialmente gli individui molto colorati riducendone la consistenza numerica e diminuendo il numero di figli da 300 a 120, quale sarà la nuova fitness degli omozigoti aa,?

- a) 0.75; 0.625
- b) 0.5; 0.625
- c) **0.25; 0.625**
- d) 0.18; 0.80

30) Che tipo di materiale biologico necessario per uno studio di profili di espressione mediante microarrays e in quante fasi questo studio è articolato?

- a) **RNA; ibridazione, lavaggi, detection in fluorescenza, analisi statistica, validazione in Real Time PCR; i risultati dei microarrays devono essere disponibili in rete**
- b) DNA; amplificazione, enhancing del segnale, sequenziamento
- c) RNA; Sequenziamento diretto dei geni, validazione mediante RT PCR quantitativa
- d) RNA; FISH, studi associazione allelica, risultati disponibili in rete