Cromatina e Cromosomi
Ciclo cellulare
Mitosi
Meiosi
Elementi di genetica

Francesca Magherini

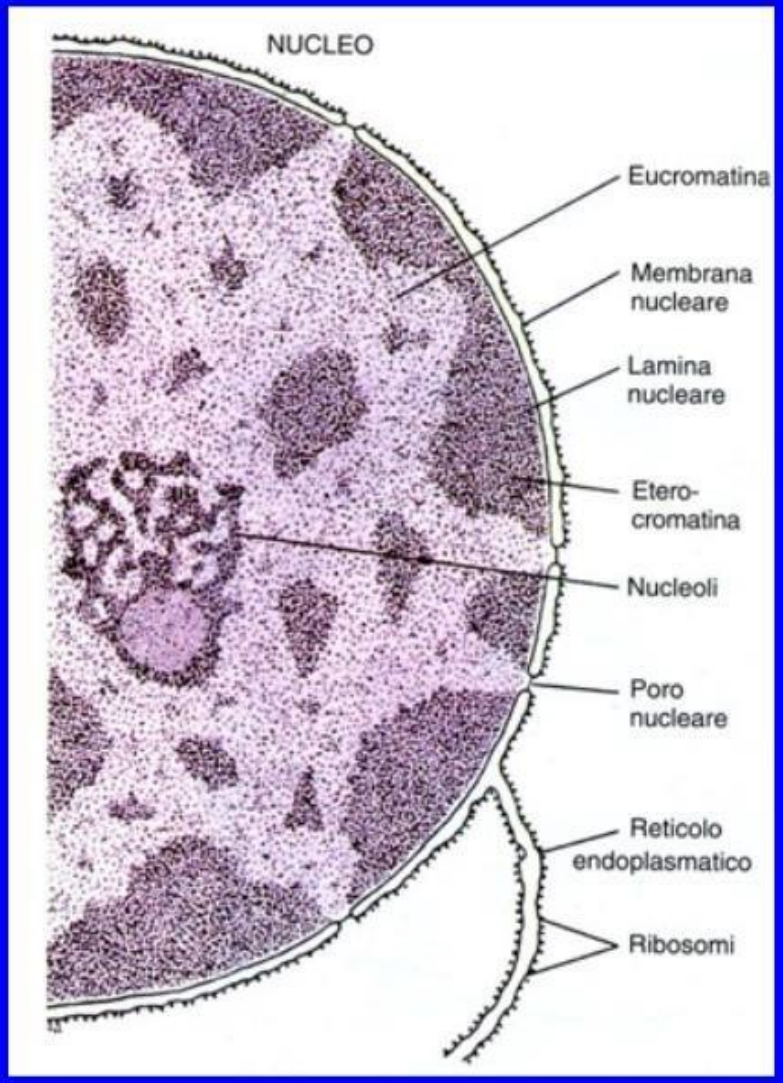
Cromatina *vs* cromosomi

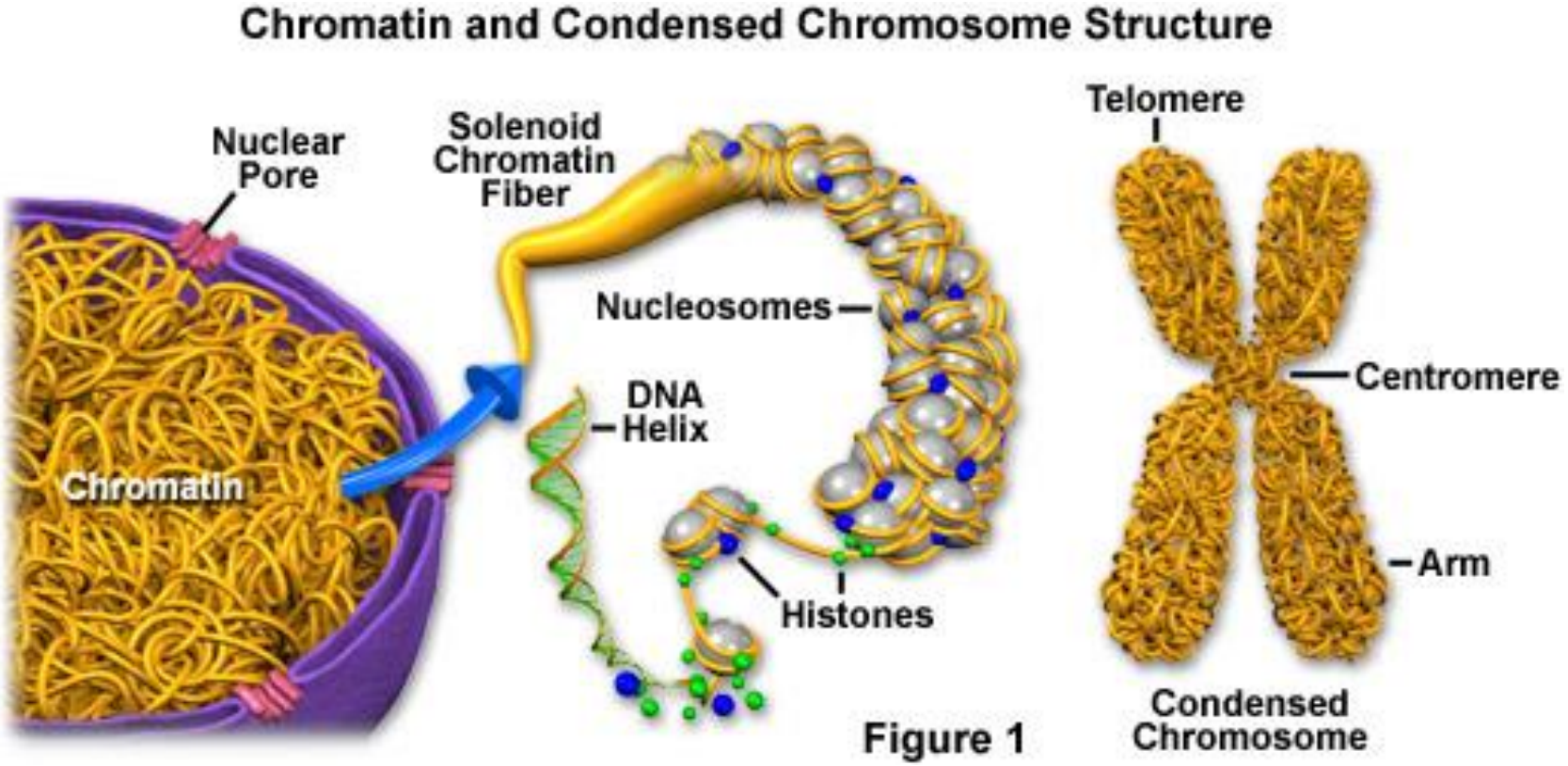
Cromatina

Il nucleo contiene il DNA associato a molecole proteiche, a formare un complesso di natura filamentosa definito cromatina

La forma condensata della cromatina viene definita eterocromatina, quella diffusa eucromatina

La componente attiva del DNA si trova nella eucromatina; la eterocromatina contiene DNA silente

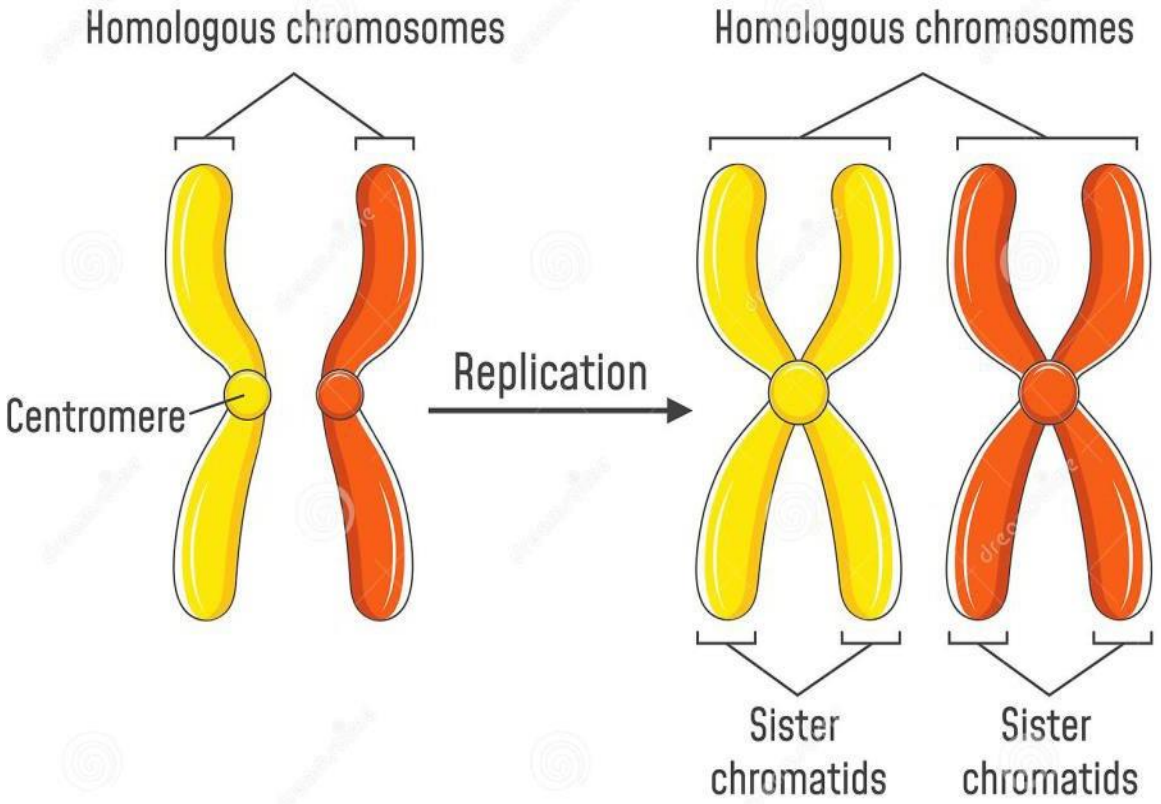




Interfase

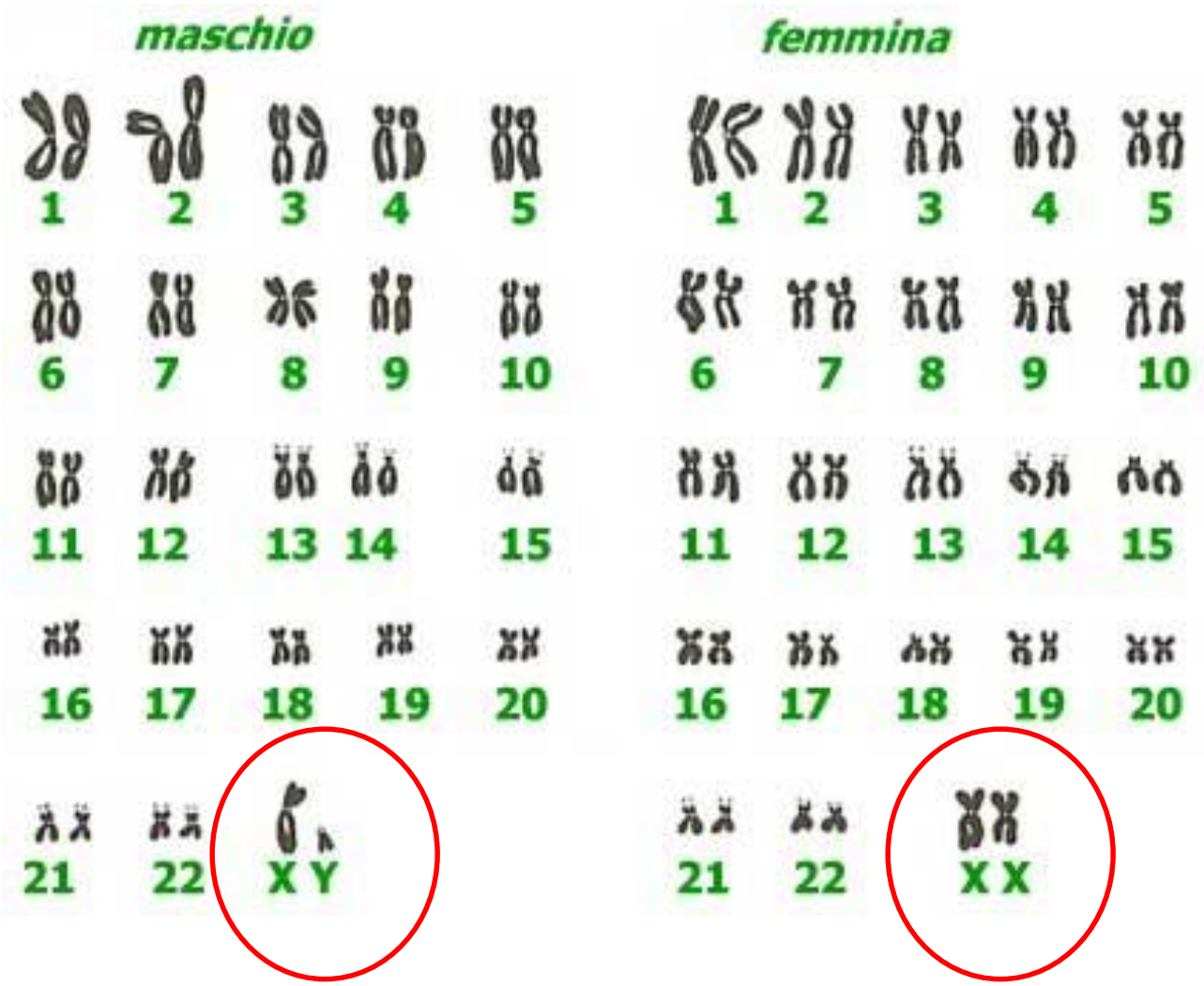
Divisione cellulare

I cromosomi rappresentano la forma più condensata della cromatina e sono visibili solo durante la divisione cellulare



Dopo la duplicazione del DNA, ogni cromosoma è costituito da due cromatidi fratelli che contengono le due molecole di DNA derivanti dalla duplicazione (che pertanto sono identiche). I cromatidi sono uniti a livello del centromero e durante la divisione cellulare vengono separati e distribuiti alle cellule figlie

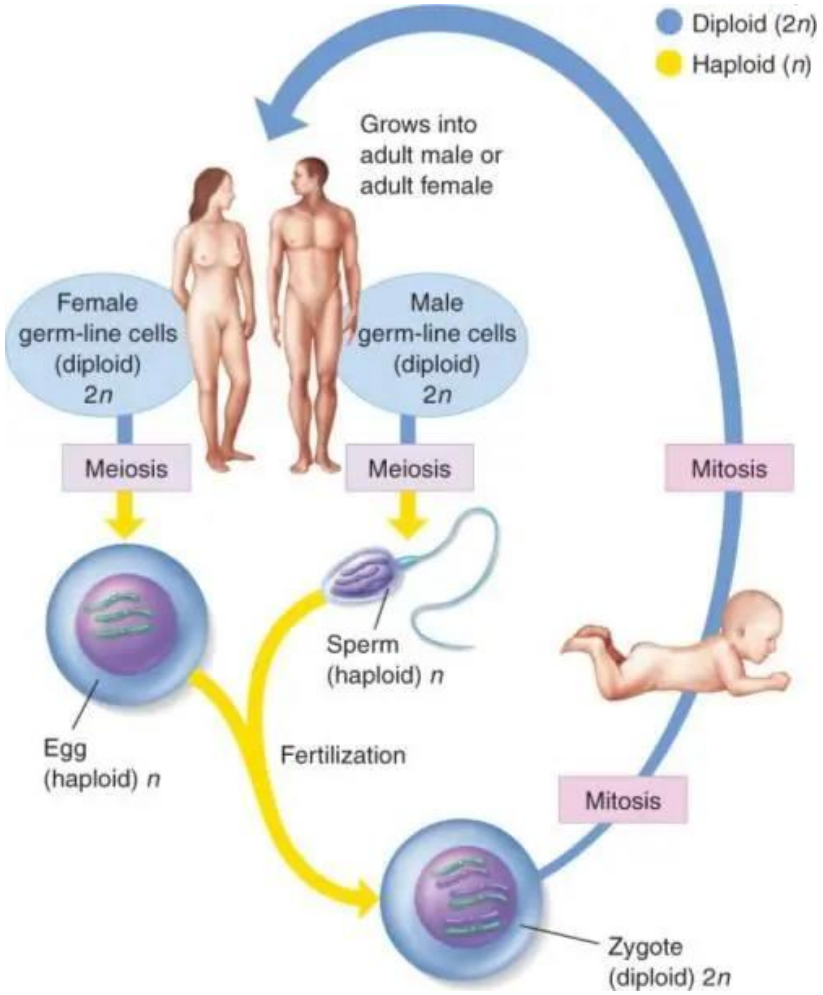
Cariotipo



Autosomi e cromosomi sessuali

Il cariotipo rappresenta l'insieme completo dei cromosomi di una cellula, organizzati per numero, forma e dimensione. Nella nostra specie è costituito da 23 coppie di cromosomi, 22 autosomi e 1 una coppia di cromosomi sessuali.

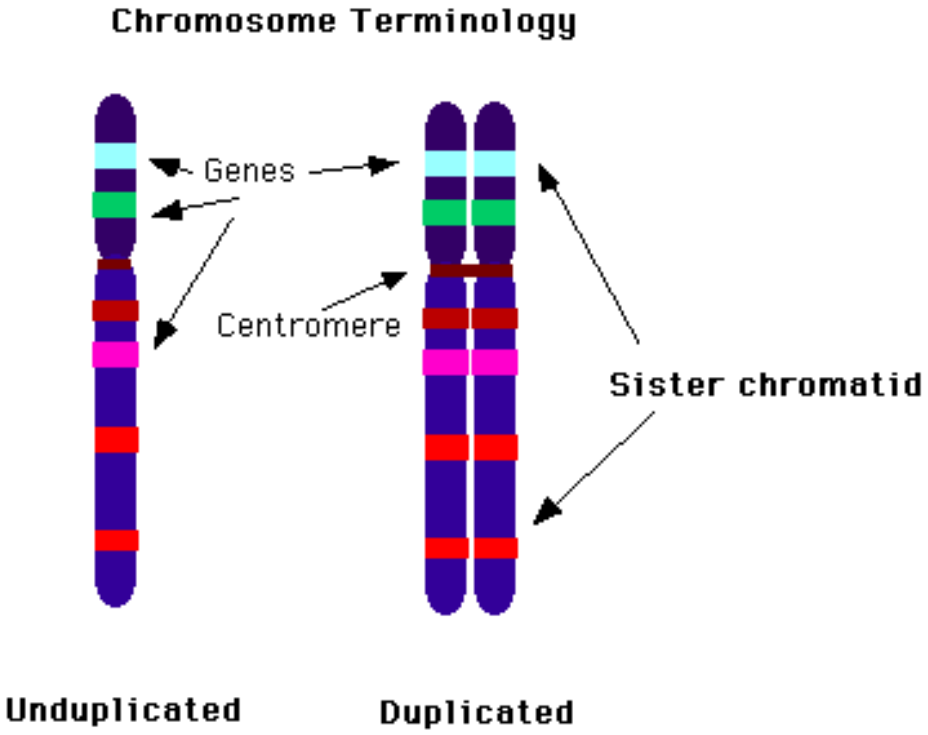
Le cellule somatiche hanno un corredo cromosomico diploide (2n), i gameti hanno un corredo cromosomico aploide (n)



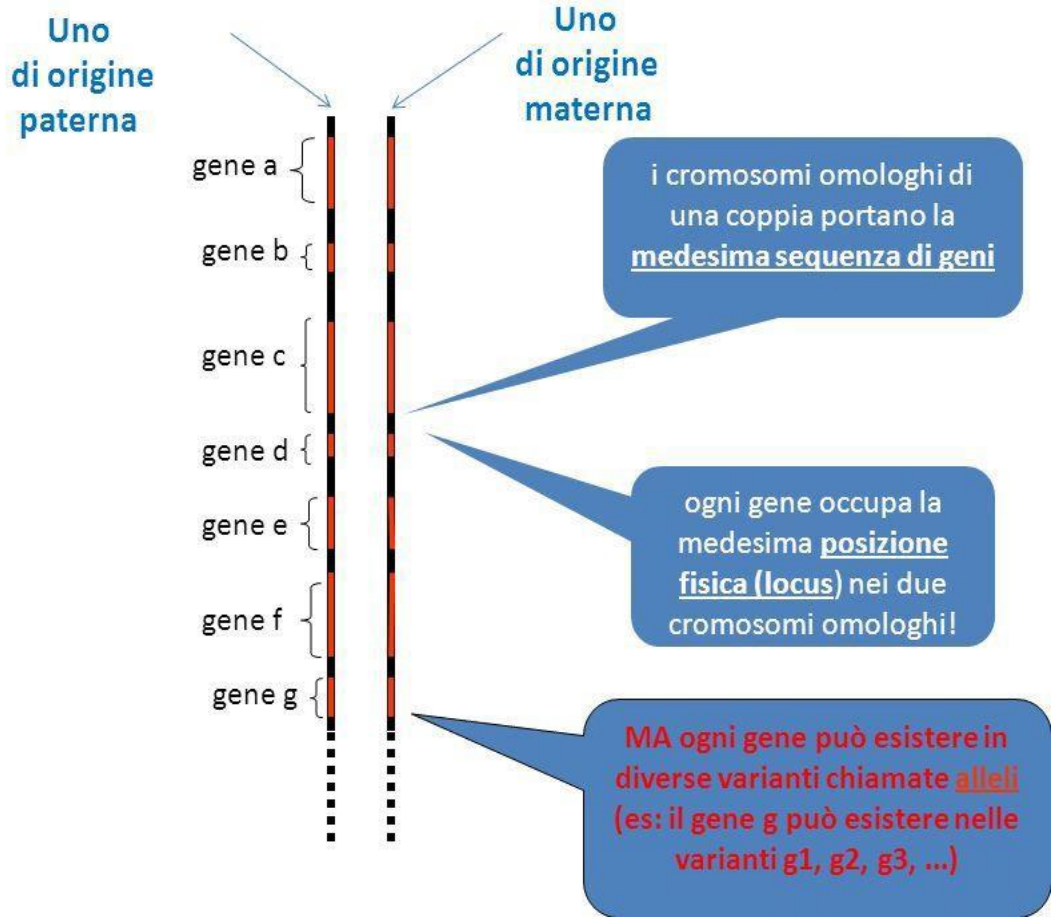
Un organismo diploide è un organismo le cui cellule contengono due copie di ogni tipologia di cromosoma, una ereditata da ciascun genitore. Questo numero di cromosomi è indicato come 2n, dove n rappresenta il numero di cromosomi aploidi.

Definizione di gene: è una regione di un genoma (costituita da DNA) composta da sequenze trascritte e sequenze regolatorie, che portano le informazioni dei caratteri ereditari degli organismi viventi. La sua trascrizione porta alla formazione di un prodotto funzionale.

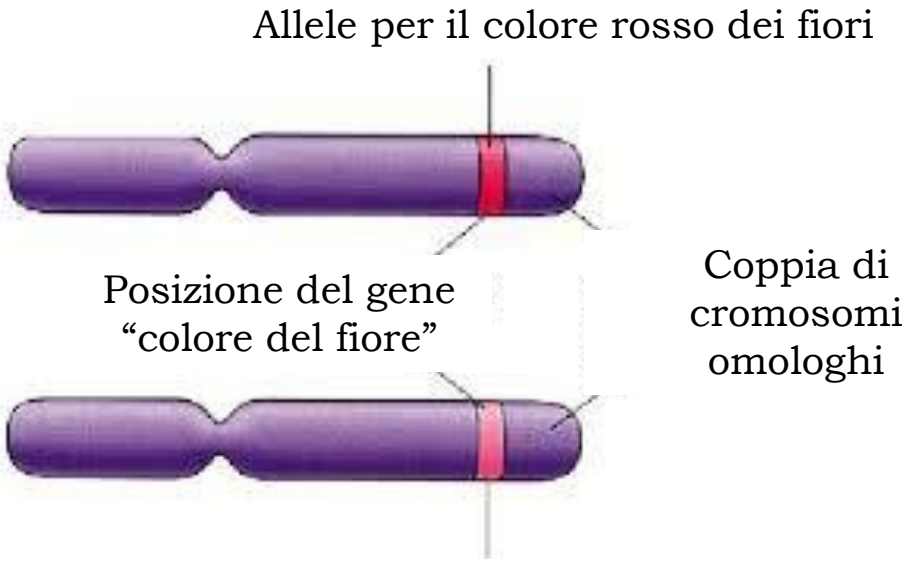
I geni si trovano in regioni ben precise sui cromosomi. Ogni gene ha una posizione definita ed unica su un determinato cromosoma chiamata locus.



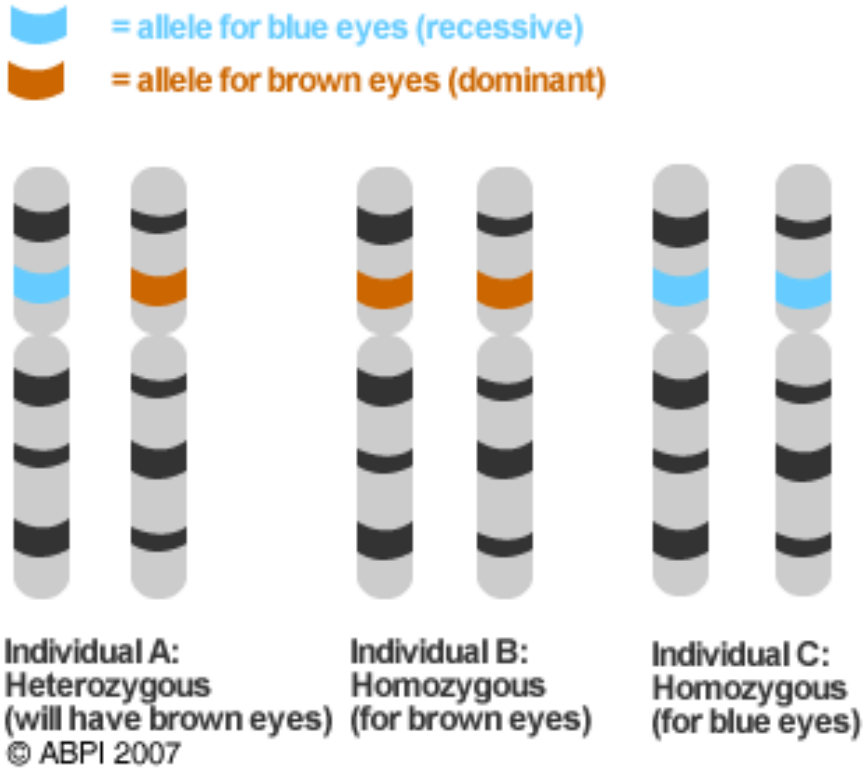
I cromosomi omologhi non sono identici!



Allele: due o più forme alternative di un gene che occupano la stessa posizione su cromosomi omologhi e che controllano variazioni dello stesso carattere.



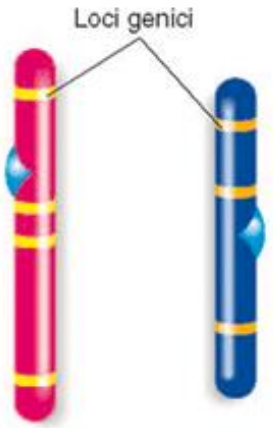
Per uno stesso gene gli organismi possono essere omozigoti se i due alleli sono identici o eterozigoti se i due alleli sono diversi.



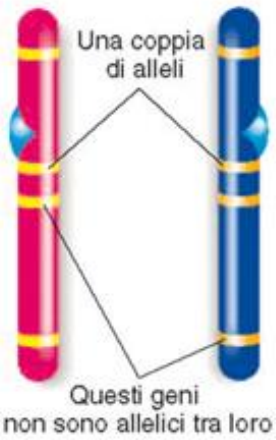
I loci genici ed i loro alleli

Cromosomi omologhi

Cromosomi non omologhi



(b) Questi cromosomi non sono omologhi. Ogni cromosoma è costituito da centinaia o migliaia di geni. Un locus è il sito specifico di un cromosoma in cui è localizzato un gene.



(c) Questi cromosomi sono omologhi. Gli alleli sono membri di una coppia di geni che occupano loci corrispondenti sui cromosomi omologhi.

(d) Gli alleli controllano lo stesso carattere, ma non contengono necessariamente la stessa informazione.

Ciclo cellulare

Insieme delle fasi che nella cellula si succedono tra una mitosi e l'altra. Durante l'interfase, che precede la mitosi (detta fase M), si susseguono tre fasi rispettivamente denominate G1, S, G2 (dove G sta per *gap*, intervallo, e S sta per sintesi).

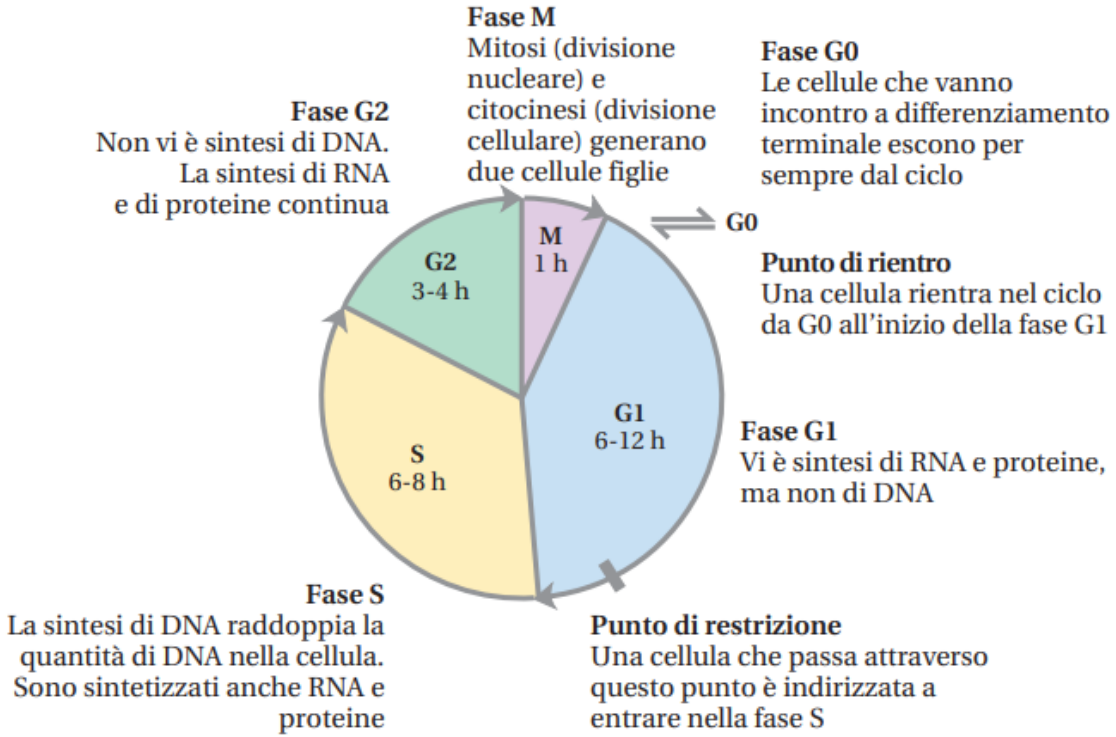


Figura 1 Le fasi del ciclo cellulare di una tipica cellula eucariotica in fase proliferativa con le sue principali caratteristiche peculiari. La durata di ognuna delle fasi può variare in cellule di tipo diverso.

➢ È possibile contare con maggior facilità il numero di cromosomi quando?

- La cellula è in riposo
- La cellula è metabolicamente attiva
- La cellula è in metafase
- La cellula è in telofase
- La cellula è all'inizio dell'interfase

➢ Sono detti omologhi i cromosomi che presentano:

- Identica sequenza di loci genici.
- Diversa sequenza di loci genici.
- Identica successione di basi azotate nell'RNA.
- Identica successione di basi azotate nel DNA.
- Diversa sequenza di amminoacidi.

➢ Che cosa è un allele?
- Un carattere ereditario
- La forma alternativa di un gene
- Un carattere somatico Y
- Una proteina del DNA

➢ Sono eterozigoti:
- Gli individui portatori di due alleli diversi dello stesso gene
- Gli individui derivati dalla fusione di due o più zigoti
- I figli di individui omozigoti per lo stesso gene
- Gli individui portatori di due alleli uguali dello stesso gene

➢ L'insieme dei geni contenuti nei cromosomi di un individuo si definisce:
- Geotropismo
- Allelismo
- Genotipo
- Fenotipo

➢ L'aspetto di un organismo vivente, determinato dall'interazione tra patrimonio genetico e ambiente, si definisce:
- Diploide
- Genotipo
- Cariotipo
- Fenotipo

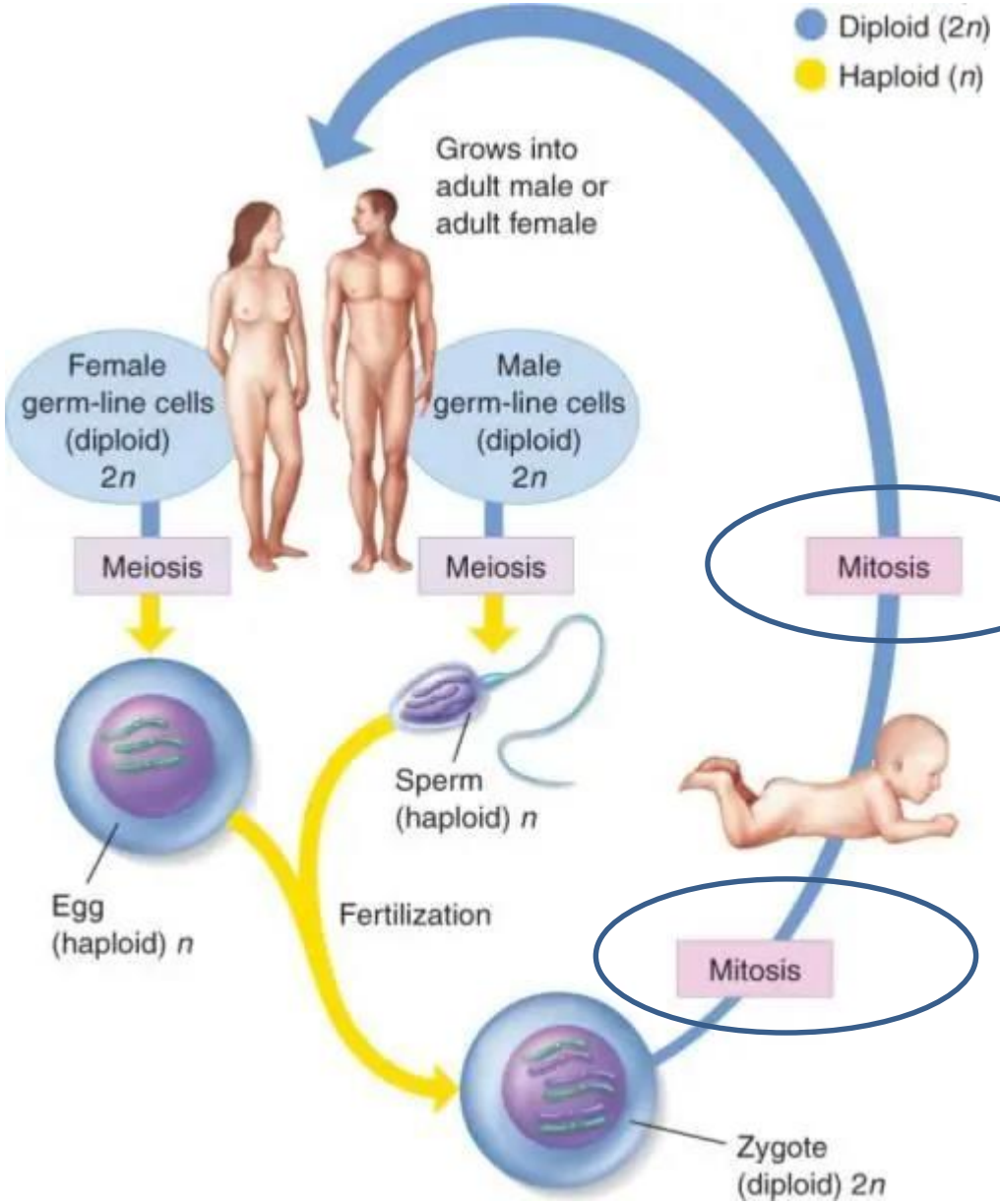
Test di Biologia

10. Qual è il corretto ordine delle fasi del ciclo cellulare?

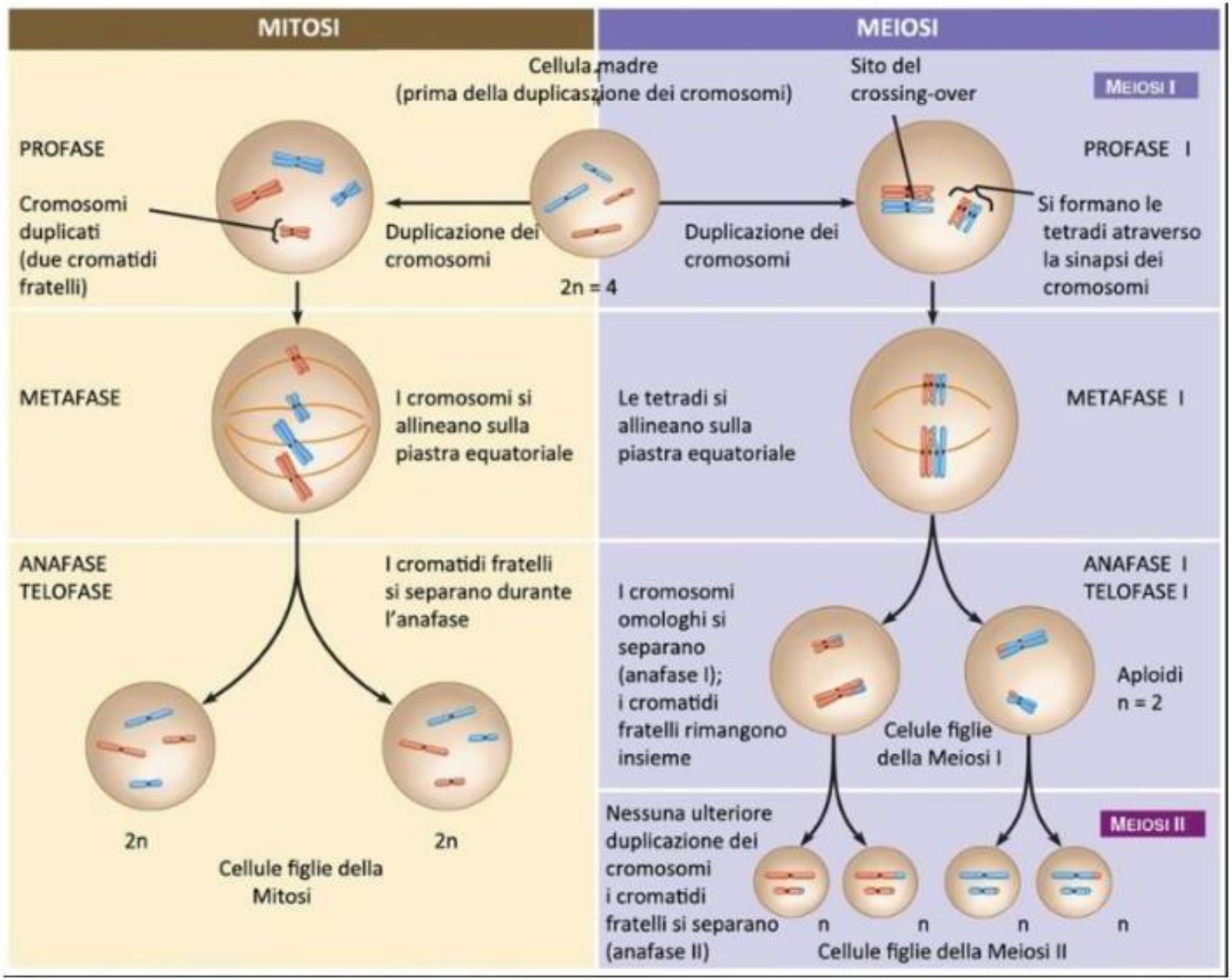
A) $G_1 - S - G_2 - M$
B) $S - G_1 - G_2 - M$
C) $S - G_1 - M - G_2$
D) $G_1 - G_2 - S - M$
E) $S - G_2 - M - G_1$

Mitosi *vs* Meiosi

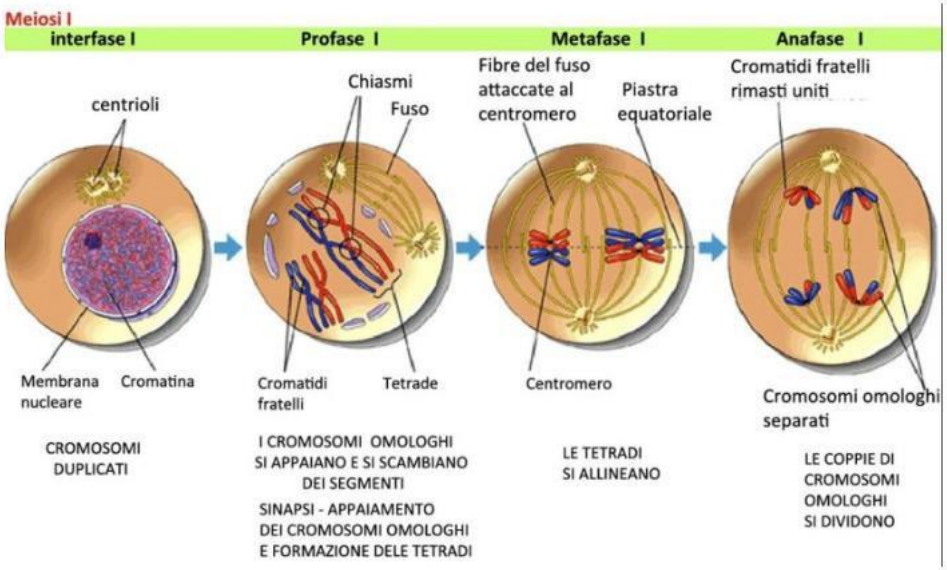
La meiosi è il meccanismo di divisione delle cellule della linea germinale e porta alla formazione dei gameti



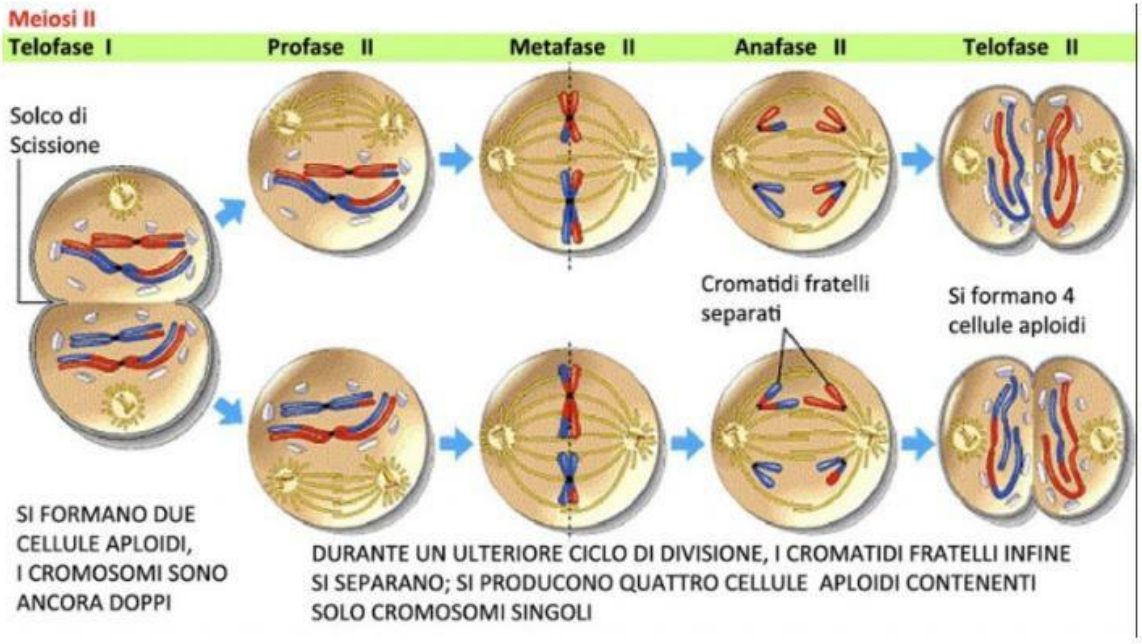
La mitosi è il meccanismo di divisione delle cellule somatiche



Confronto tra mitosi e meiosi



Meiosi I



Meiosi II

DIFFERENZE TRA MITOSI E MEIOSI

MITOSI	MEIOSI
avviene nelle **cellule somatiche**	avviene nelle **cellule della linea germinale** e porta alla produzione di gameti (spermatozoi e ovociti)
implica una sola replicazione del DNA cromosomico (durante la fase S dell'interfase del ciclo cellulare) seguita dauna **singola divisione** del nucleo e del citoplasma	implica una sola replicazione del DNA cromosomico (durante la fase S dell'interfase del ciclo cellulare) seguita da **due divisioni** nucleari e citoplasmatiche.
è una **divisione equazionale** (conservativa) con produzione di due cellule figlie identiche alla cellula parentale (corredo cromosomico **diploide 2n**).	è una **divisione riduzionale seguita da una divisione equazionale** con produzione di quattro cellule figlie diverse (corredo cromosomico **aploide n**) .
non si verifica il crossing-over né l'appaiamento dei cromosomi omologhi.	nel corso della profase I si verificano processi di **crossing-over** per ogni coppia di cromosomi omologhi appaiati (le tetradi).
durante l'anafase i centromeri si spezzano determinando la migrazione dei cromatidi fratelli verso i poli della cellula.	durante l'anafase I i **centromeri** dei cromosomi **non si spezzano e si formano due cellule (aploidi n**) che contengono un solo cromosoma omologo di ogni coppia, ma raddoppiato in due cromatidi fratelli che si separano nel corso dell'anafase II.
I contenuti genetici delle cellule originate da una mitosi sono identici.	I contenuti genetici delle cellule originate da una meiosi sono diversi, sia perché formati dai cromosomi mescolati di entrambi i genitori, sia perché c'è stato il crossing over.
serve per lo sviluppo e la crescita degli organismi, per il ricambio cellulare e per la riproduzione asessuata.	serve per produrre le cellule sessuali

Le anomalie cromosomiche più comuni nell'uomo

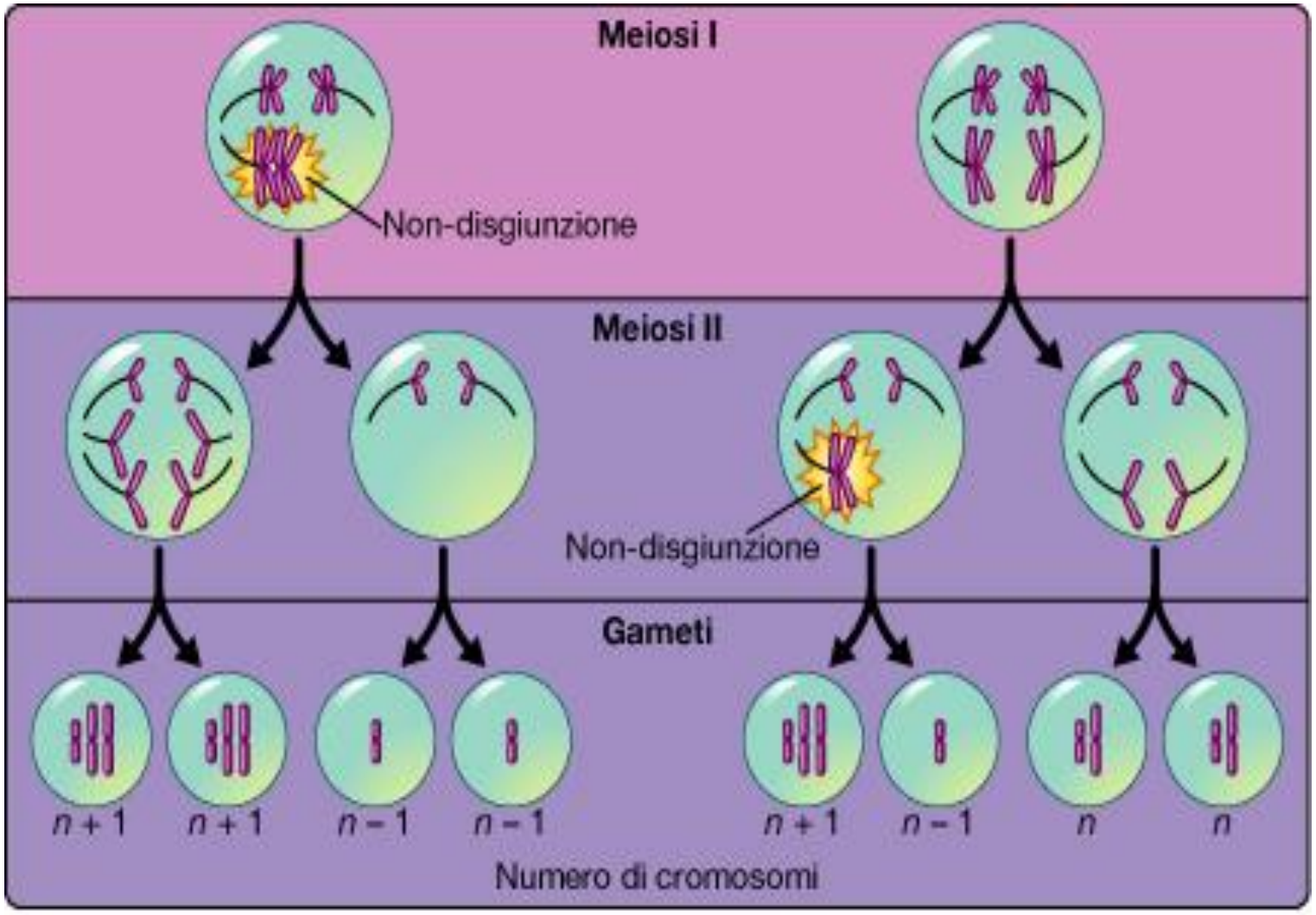
Aneuploidia: è il risultato di una non disgiunzione meiotica, cioè la separazione anomala dei cromosomi durante la meiosi (raramente durante la mitosi)

Guadagno o perdita di cromosomi

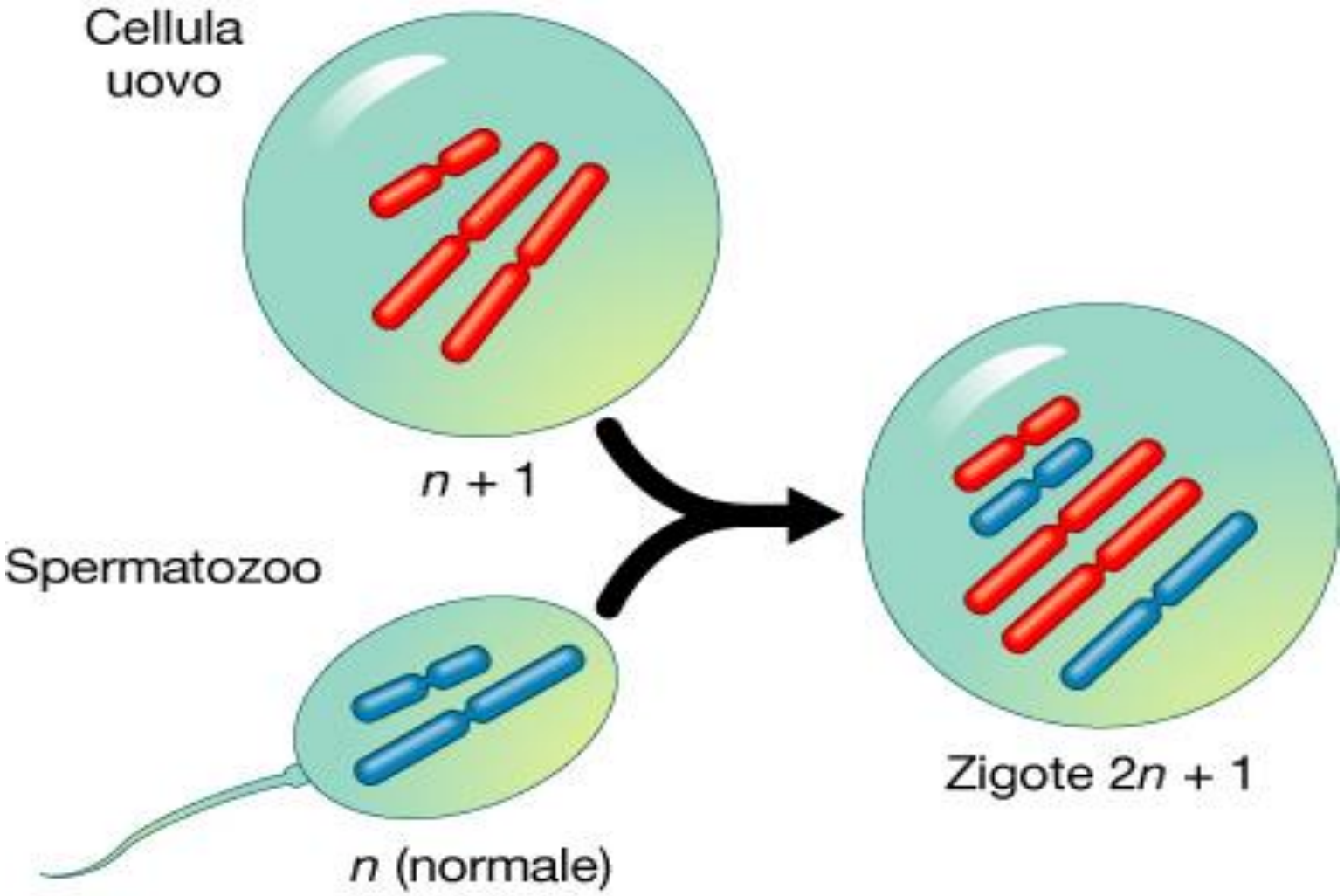
trisomie

monosomie

Alterazioni cromosomiche dovute ad una non-disgiunzione



(a) Non-disgiunzione durante la meiosi I (b) Non-disgiunzione durante la meiosi II

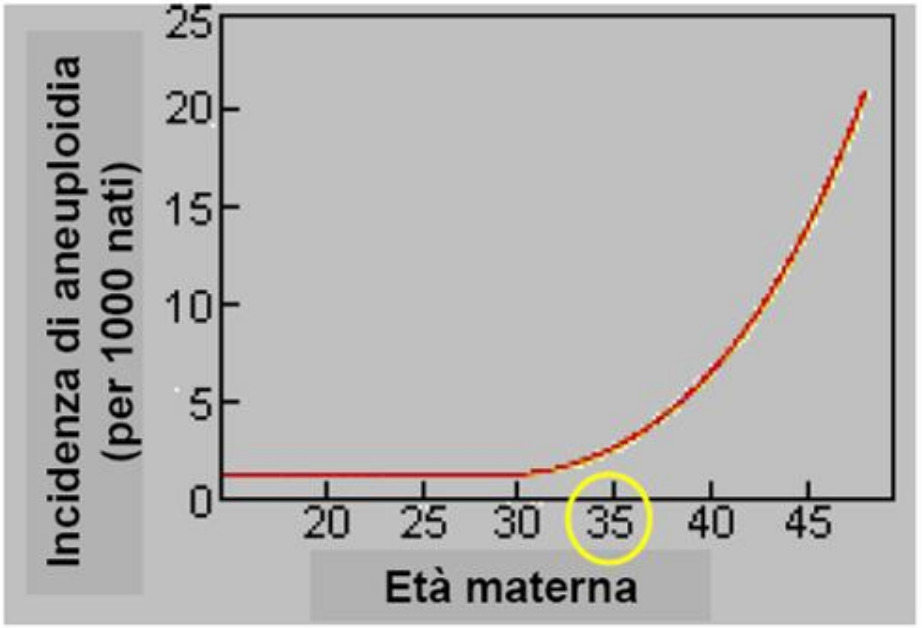

Cellula uovo
n + 1
Spermatozoo
n (normale)
Zigote 2n + 1

Non-disgiunzione

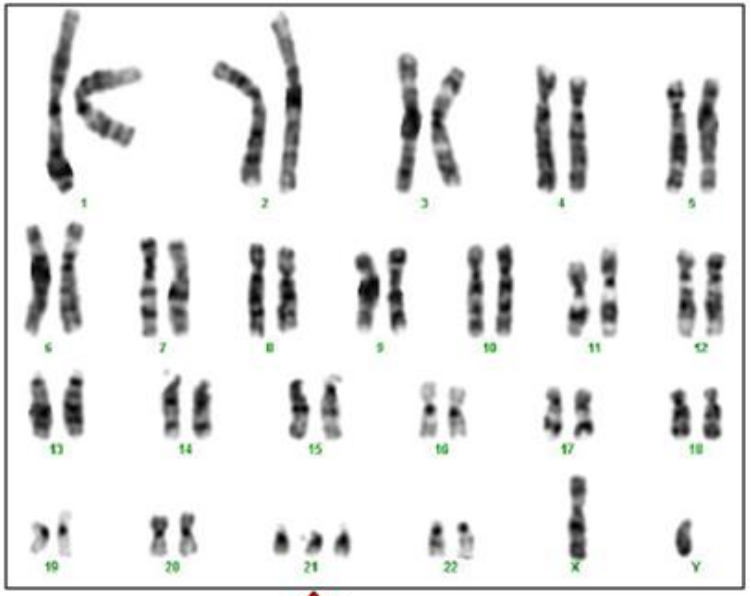
La causa della non-disgiunzione meiotica non è nota.

La non-disgiunzione meiotica (soprattutto durante la meiosi I) aumenta con l'età materna.

Utile analizzare il cariotipo fetale nelle madri di età superiore a 35 anni (diagnosi prenatale).

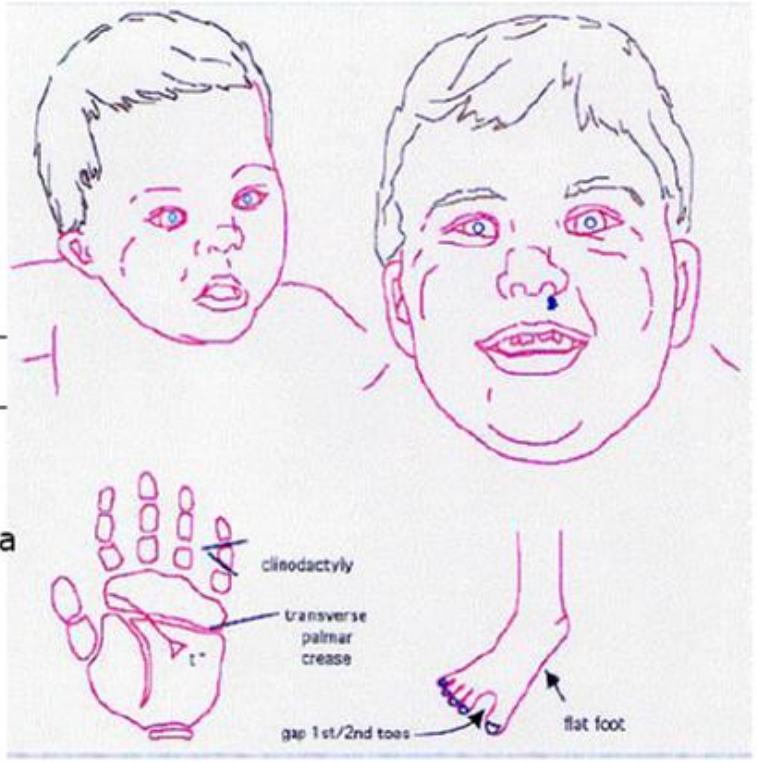


Trisomia 21 - Sindrome di Down



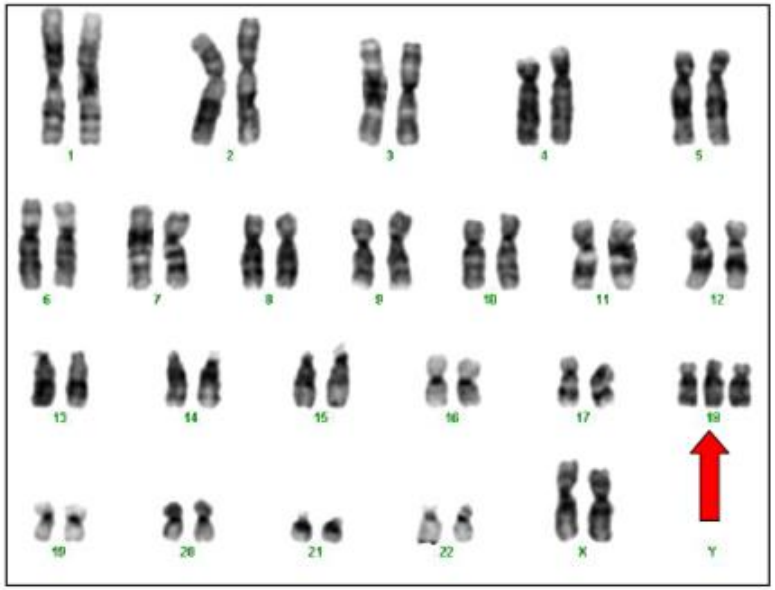
cariotipo 47,XY,+21

Sindrome: serie di sintomi di solito presenti insieme in un particolare stato patologico



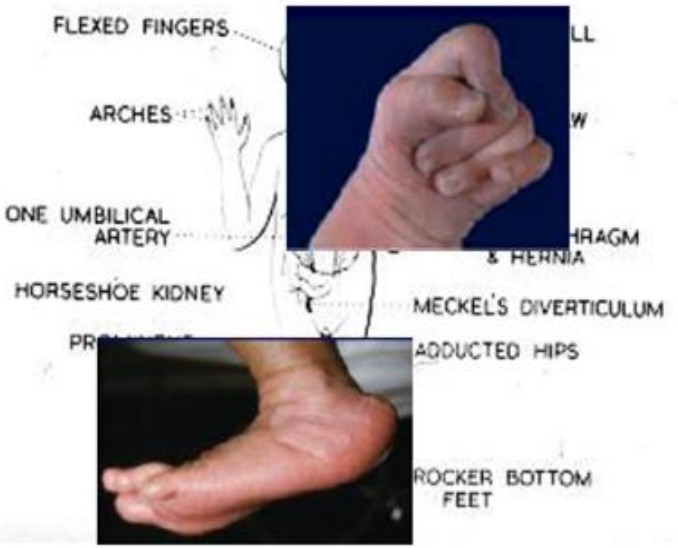
90% – non-disgiunzione in meiosi I materna
10% - non-disgiunzione in meiosi I o II paterna

Trisomia 18 – Sindrome di Edwards



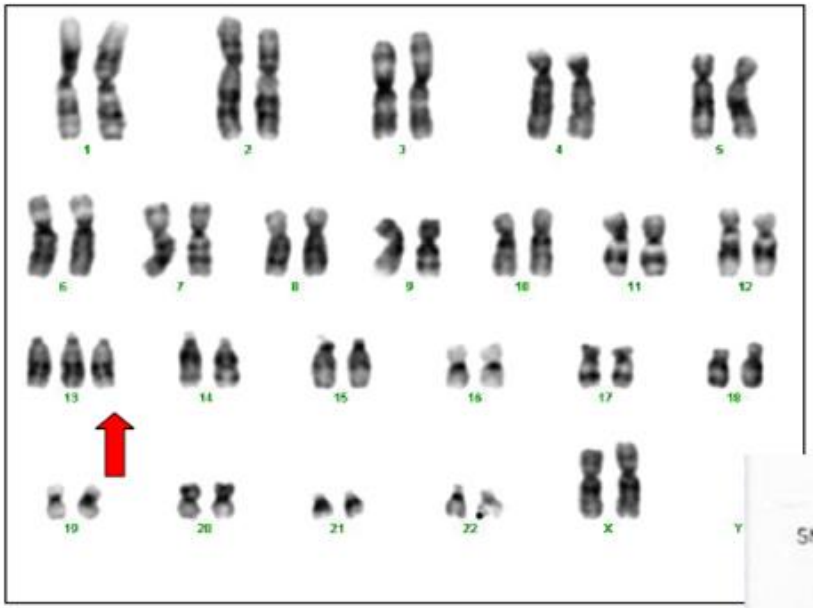
cariotipo 47,XX,+18

- 1/6000 nati vivi
- malformazioni congenite multiple (cuore, reni, scheletro, intestino)
- grave ritardo mentale
- mano chiusa con sovrapposizione del II dito sul III e del V sul IV
- piede "a piccozza"



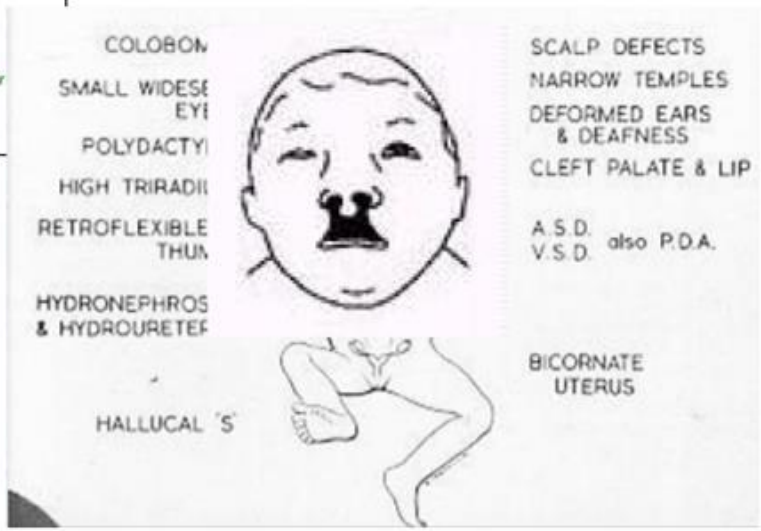
Il 95% viene spontaneamente abortito.
Il 50% dei pazienti muore nel I mese di vita e solo il 10% raggiunge l'anno di vita.

Trisomia 13 - Sindrome di Patau



cariotipo 47,XX,+13

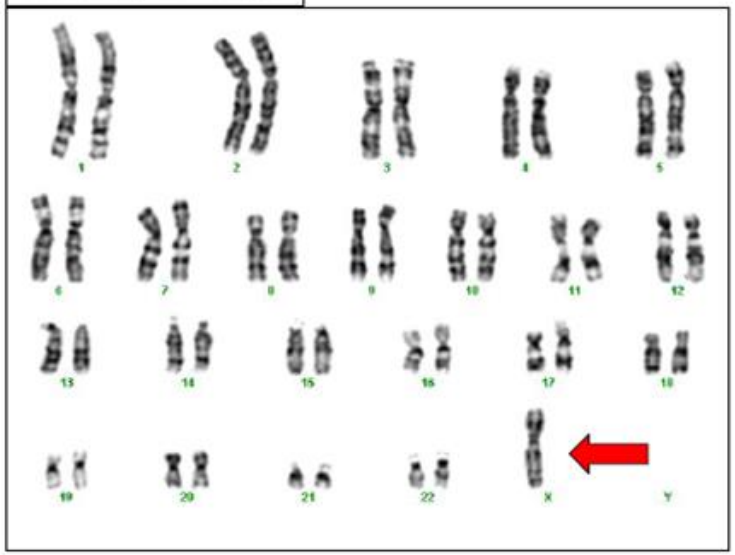
- 1/10000 nati vivi
- malformazioni congenite multiple (cuore, reni, SNC, intestino, genitali)
- grave ritardo mentale
- schisi facciali e/o della cavità orale
- occhi piccoli e malformati



Il 95% viene spontaneamente abortito.
Attese di vita ridotte come nella trisomia 18.

Monosomia X - Sindrome di Turner

cariotipo: 45,X



L'80% dei casi origina per lag-anafasico paterno

Il 99% dei feti con monosomia dell'X viene abortito spontaneamente. Nasce solo 1 feto su 300.

- 1/5000 nate vive
- **non è un ritardo mentale**
- cute esuberante sulla nuca e linfedemi periferici alla nascita
- bassa statura (statura media di 142 cm)
- collo corto "a tenda" (pterigio)
- disgenesia ovarica (tessuto ovarico costituito da tessuto connettivo)
- amenorrea primaria (assenza di mestruazioni spontanee)
- sterilità
- caratteri sessuali II poco sviluppati
- trattamento con ormoni sessuali femminili migliora lo sviluppo dei caratteri sessuali II e la statura finale

Trisomia XXY - Sindrome di Klinefelter

- 1/1000 maschi nati vivi
- **non è un ritardo mentale**
- ipogonadismo (testicoli di ridotte dimensioni, bassi livelli di testosterone)
- sterilità (azoospermia)
- caratteri sessuali II poco sviluppati (consigliata terapia sostitutiva con testosterone)

Trisomia XYY

- 1/1000 maschi nati vivi
- **non è un ritardo mentale**
- eccezionalmente alti
- sviluppo puberale e la fertilità di solito non sono compromessi

Trisomia XXX

- 1/1200 nate vive
- **non è un ritardo mentale**
- alta statura
- sviluppo puberale e la fertilità di solito non sono compromessi

➢ La meiosi riguarda la formazione:

- Di tutte le cellule
- Delle cellule nervose
- Dei gameti ⟵
- Delle cellule somatiche.

➢ Durante la profase I della divisione meiotica, quali di questi fenomeni NON avviene?

- La membrana nucleare si dissolve.
- I cromosomi omologhi si appaiano.
- I cromosomi si allineano sul piano equatoriale della cellula. ⟵
- Il nucleolo scompare.
- I cromosomi sono ben evidenti.

➢Nel ciclo vitale di un organismo formato da cellule eucariotiche, la meiosi dimezza il numero di cromosomi di una cellula diploide, formando cellule aploidi durante:

- Metafase II.
- Profase II.
- Profase I.
- Anafase I. ⟵
- Anafase II.

➢In seguito alla divisione meiotica una cellula con 16 cromosomi darà luogo a 4 cellule contenenti ciascuna:

- 32 cromosomi
- 2 cromosomi
- 16 cromosomi
- 8 cromosomi ⟵
- 4 cromosomi

➢Quale dei seguenti eventi genera variabilità genetica?
- La segmentazione dell'uovo
- Gli scambi di tratti tra cromosomi omologhi
- La duplicazione dei mitocondri
- La divisione cellulare

➢Un corredo cromosomico, in cui ciascun tipo di cromosoma è rappresentato una sola volta, viene indicato come:
- poliploide
- diploide.
- aneuploide
- asessuato
- aploide

➢II cariotipo è:
- La composizione cromosomica di una qualsiasi cellula
- La composizione cromosomica soltanto delle cellule sessuali
- La composizione cromosomica soltanto delle cellule aploidi
- La composizione cromosomica soltanto delle cellule diploidi

➢Per clone di individui si intende:
- Organismi con cellule di diverso patrimonio genetico.
- Organismi transgenici.
- Organismi artificiali prodotti in laboratorio.
- Organismi con patrimonio genetico identico. ⟵
- Organismi in cui è stato inserito un gene estraneo.

➢La riproduzione asessuale o vegetativa porta alla formazione di individui:
- Tutti geneticamente uguali ⟵
- Tutti geneticamente diversi
- 3/4 uguali; 1/4 diversi
- 3/4 diversi; 1/4 uguali

➢La riproduzione agamica:
- È propria dei mammiferi
- È la riproduzione con gameti
- È la riproduzione senza cellule sessuate ⟵
- È propria dei vegetali

➢Le specie viventi che hanno più possibilità di adattarsi ai cambiamenti ambientali sono quelle i cui individui si riproducono :
- Per autofecondazione
- Per partenogenesi
- Per riproduzione sessuata ⟵
- Per gemmazione
- Asessualmente

Genetica

CENNI DI GENETICA e GENETICA POST-MENDELIANA

- Le leggi di Mendel

- Oltre Mendel :

- Linkage
- Codominanza
- Dominanza intermedia
- Epistatsi
- Alcuni esempi per approfondire la relazione tra genotipo e cariotipo.

Mendel e la nascita della genetica

1822-1884

- Nel 1866 pubblica i sui studi condotti su circa 29.000 piante di *Pisum Sativum*
- I sui studi furono ignorati fino ai primi del ‘900 quando, indipendentemente, tre botanici (De Vries, Correns e Tschermak) li ripeterono e ne constatarono la validità enunciando le leggi note come **leggi di Mendel**

- Esperimenti condotti osservando più"caratteri" e ripetuti molteplici volte

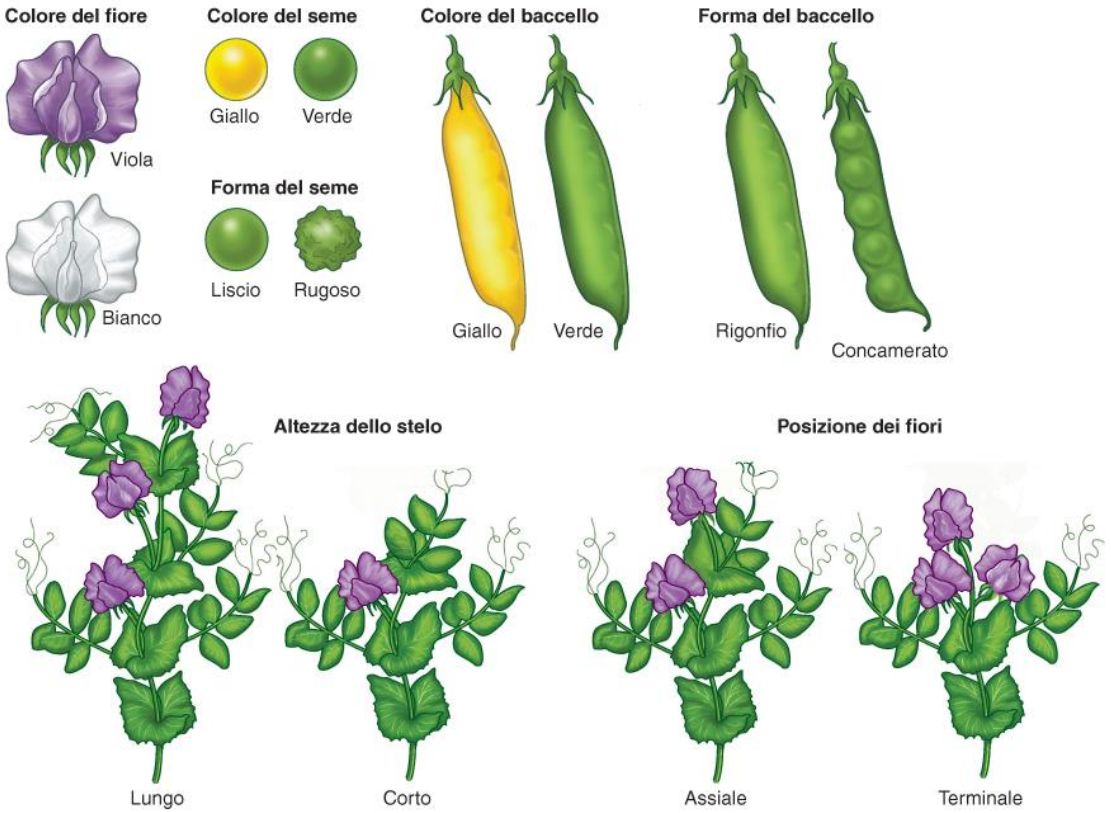


FIGURA **10-2** **I sette caratteri degli studi di Mendel sulle piante di pisello.**

Ciascun carattere presenta due fenotipi chiaramente distinguibili.

Alcuni esempi negli animali

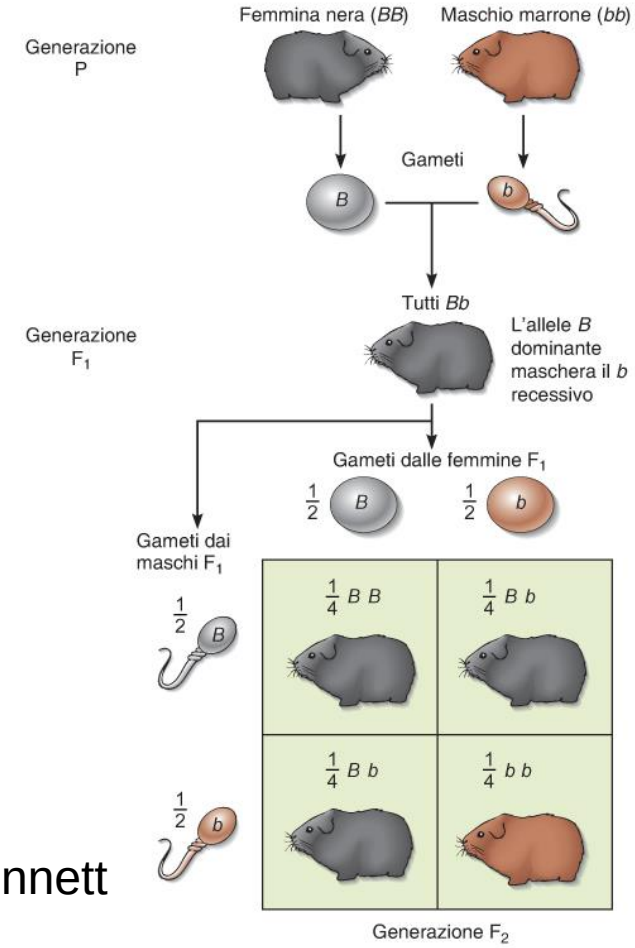
Allele per il colore del pelo nero (dominante)

Posizione del gene "colore del pelo"

Coppia di cromosomi omologhi

Allele per il colore marrone (recessivo)

Incrocio (singolo carattere)

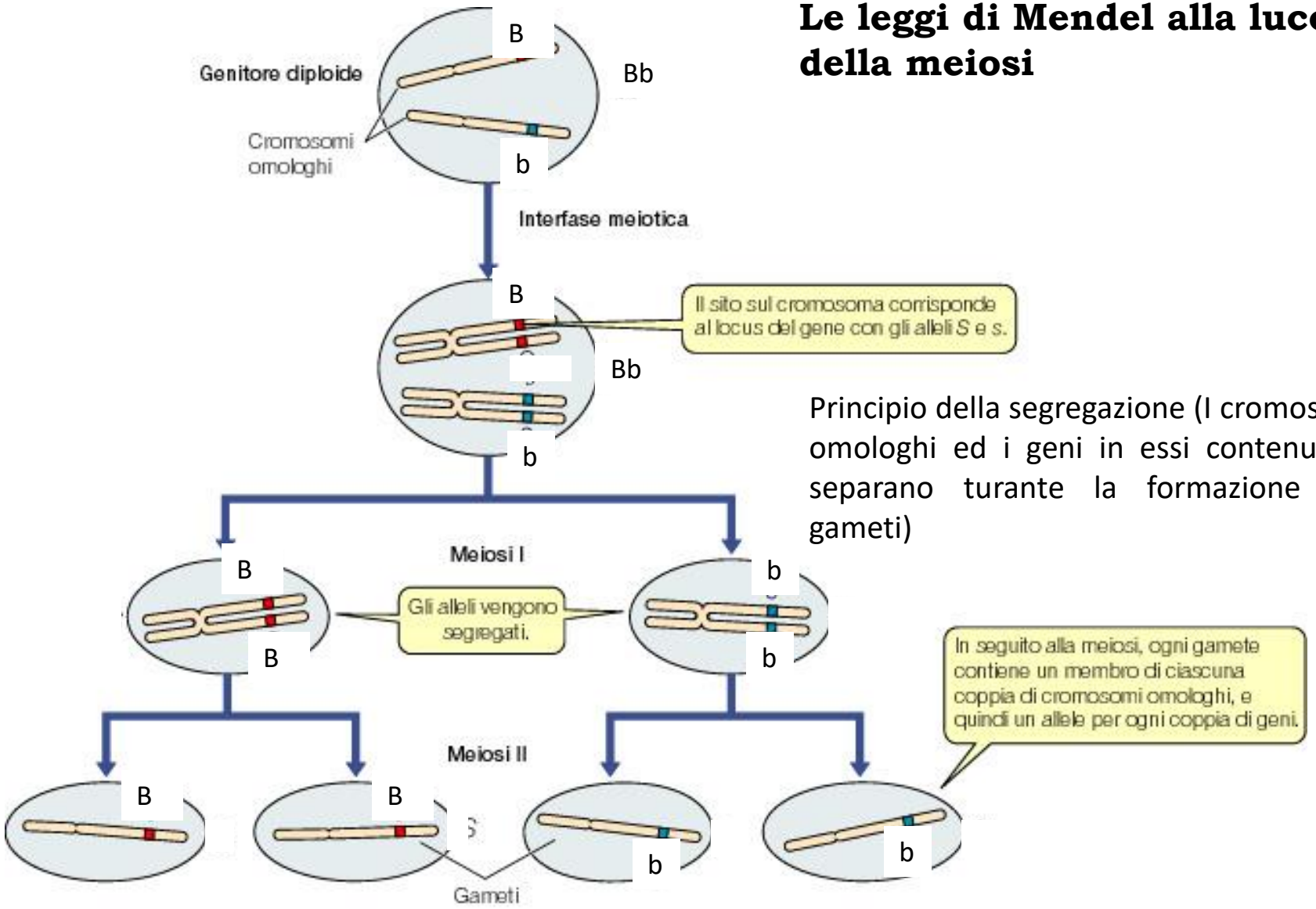


Quadrato di Punnett

FIGURA **10-5** **Incrocio monoibrido nelle cavie.**

Nell'incrocio monoibrido illustrato una cavia marrone omozigote è accoppiata con una nera omozigote. La generazione F_1 comprende solamente individui neri. Tuttavia, incrociando due individui della F_1, si ottiene una generazione F_2 di individui nelle proporzioni attese di 3 neri/1marrone; ciò indica che gli individui della generazione F_1 sono eterozigoti.

Le leggi di Mendel alla luce della meiosi

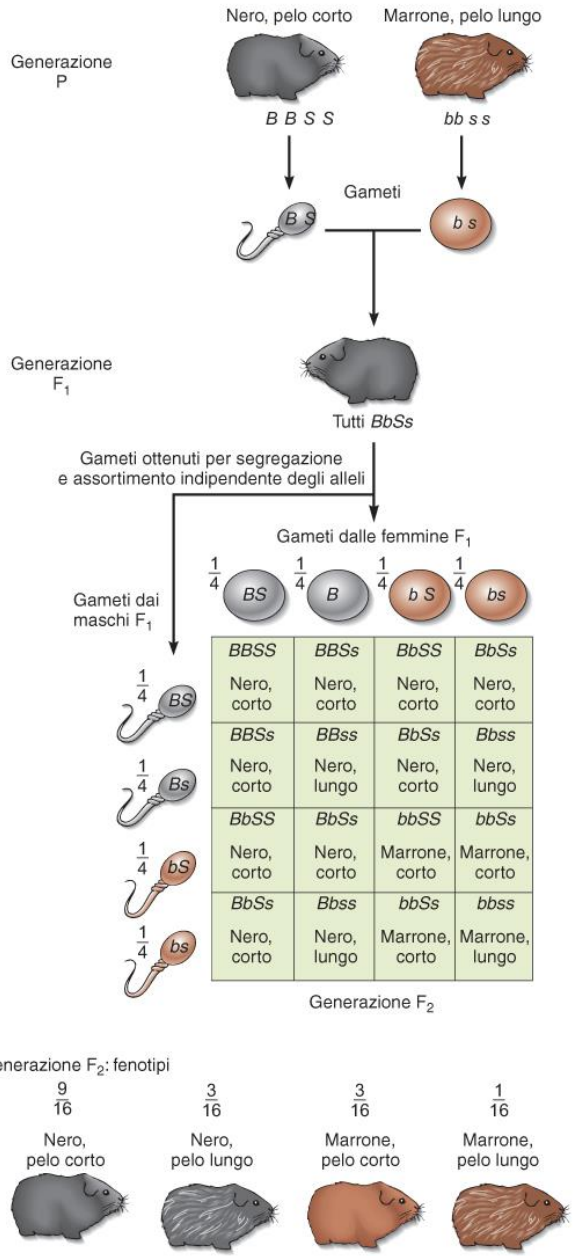


Principio della segregazione (I cromosomi omologhi ed i geni in essi contenuti si separano turante la formazione dei gameti)

Incrocio (due caratteri)

FIGURA **10-7** **Incrocio diibrido nelle cavie.**

Se incrociamo una cavia a pelo nero e corto con una a pelo marrone e lungo, tutta la progenie sarà nera a pelo corto. Tuttavia, quando due individui della generazione F_1 vengono incrociati, il rapporto fenotipico della progenie sarà 9:3:3:1.



Principio dell'assortimento indipendente (durante la formazione dei gameti, gli alleli di geni diversi si distribuiscono in modo indipendente l'uno dall'altro). N.B. Questo è vero solo per geni situati in cromosomi diversi.

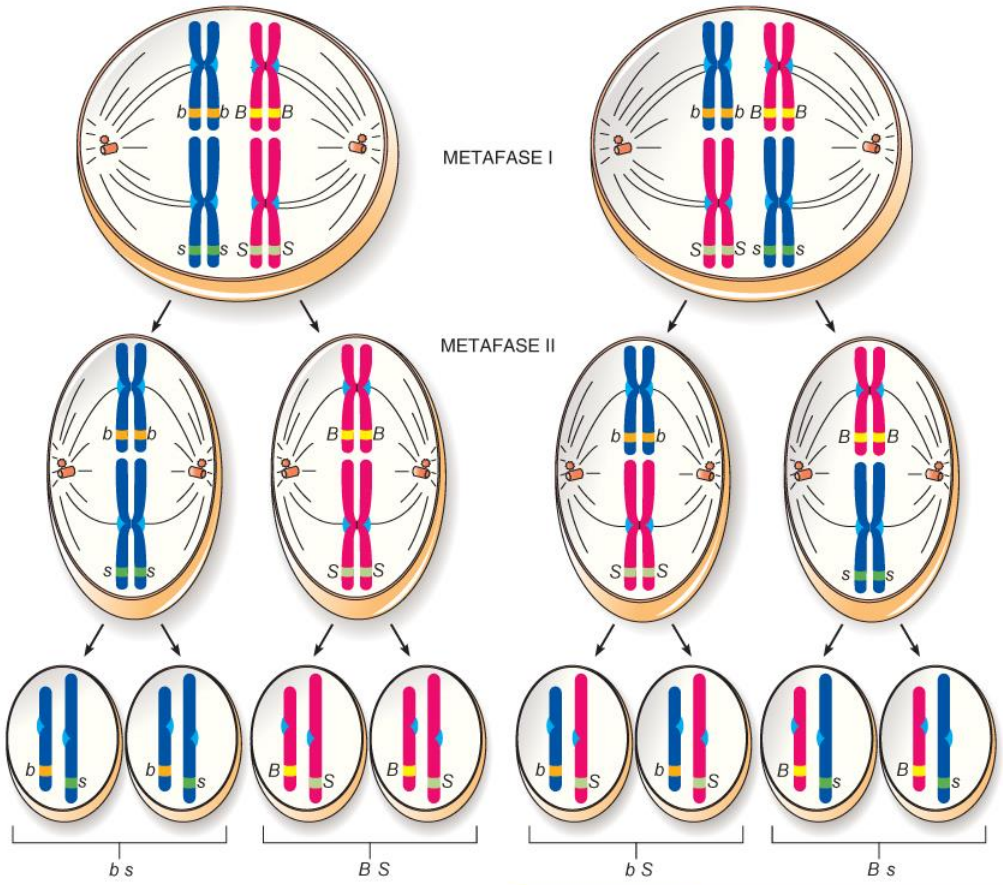


FIGURA **10-8** **La meiosi e l'assortimento indipendente.**

Due differenti coppie di cromosomi omologhi possono allinearsi in metafase I secondo due disposizioni alternative. Una cellula con l'orientamento mostrato sulla sinistra produce $^1/_2$ gameti *BS* e $^1/_2$ *bs*. Al contrario la cellula sulla destra produce $^1/_2$ gameti *Bs* e $^1/_2$ gameti *bS*. Dal momento che circa $^1/_2$ delle cellule meiotiche è di ciascun tipo, il rapporto dei 4 possibili tipi di gameti è 1:1:1:1.

Solomon, Berg, Martin
Biologia
EdiSES

Le Leggi di Mendel:

1. **Legge della dominanza o della uniformità degli ibridi.** Tutti i soggetti delle generazione F1, prodotti cioè dall'incrocio di due individui di linea pura, presentano solo uno dei due caratteri che viene detto dominante.

2. **Legge della segregazione.** I soggetti della generazione F1 incrociati tra loro, producono una progenie in cui compaiono entrambi i caratteri parentali. (Gli alleli si separano durante la formazione dei gameti)

3. **Legge della segregazione indipendente dei caratteri.** Nell'incrocio di due soggetti che differiscono per due caratteri, ciascuno di essi viene trasmesso ed ereditato indipendentemente dall'altro.

➢ Le leggi di Mendel

L'eredità dei caratteri non segue sempre le leggi di Mendel

➢ Oltre Mendel :

- Linkage
- Codominanza
- Eredità poligenica
- Dominanza intermedia
- Epistatsi
- Geni e ambiente
- Alcuni esempio per approfondire la relazione tra genotipo e cariotipo.

Il principio dell'assortimento indipendente vale se i due geni, oggetto dell'osservazione, si trovano su cromosomi diversi

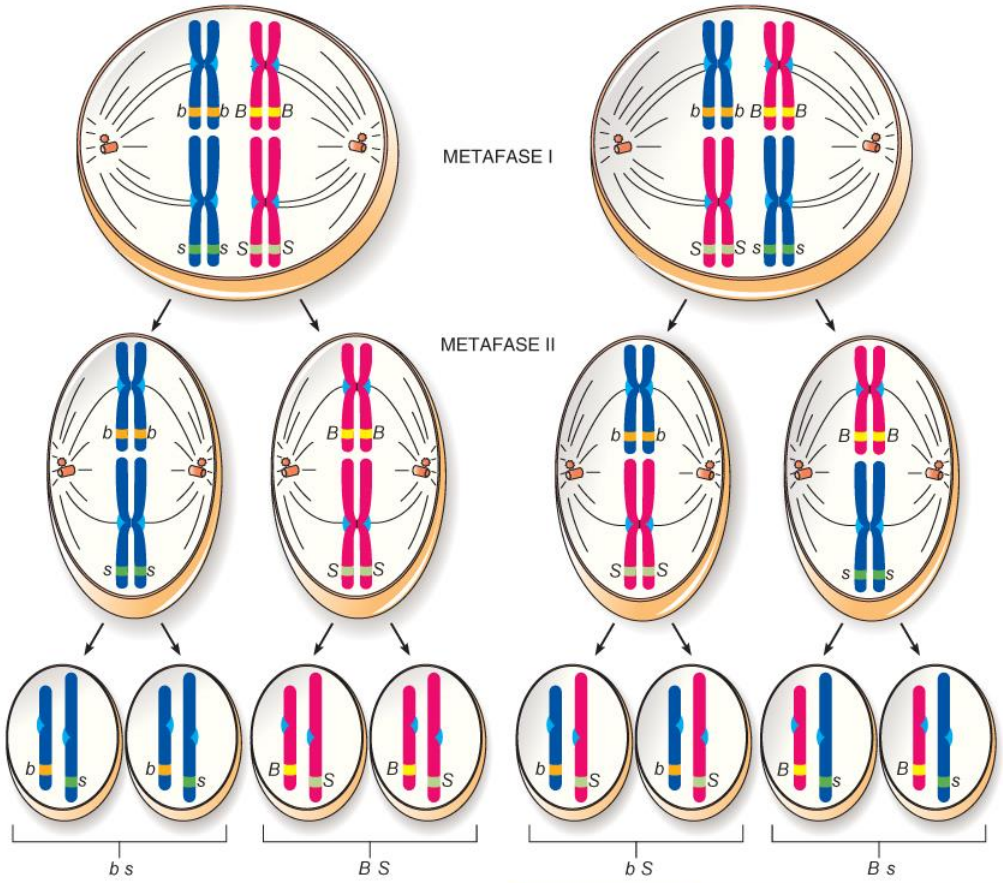
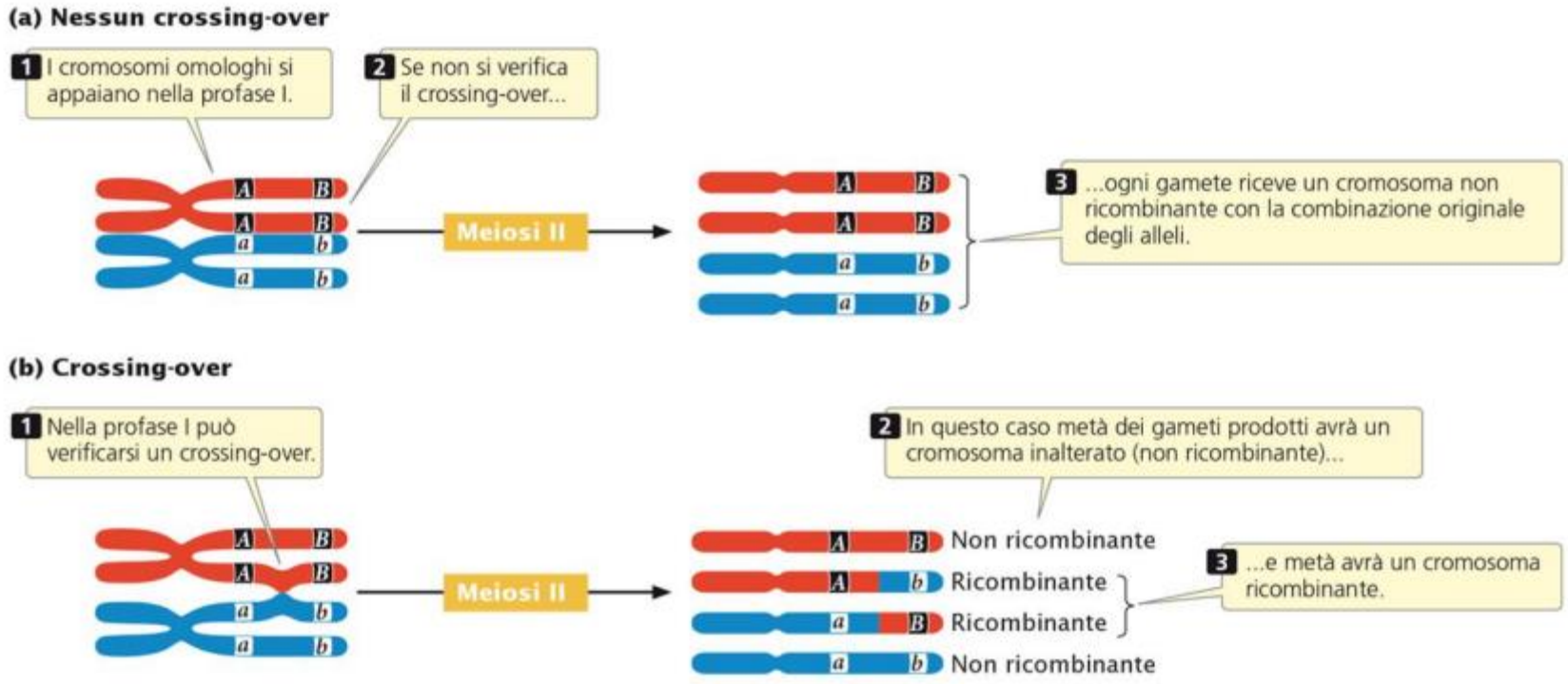


FIGURA **10-8** **La meiosi e l'assortimento indipendente.**

Due differenti coppie di cromosomi omologhi possono allinearsi in metafase I secondo due disposizioni alternative. Una cellula con l'orientamento mostrato sulla sinistra produce $^1/_2$ gameti *BS* e $^1/_2$ *bs*. Al contrario la cellula sulla destra produce $^1/_2$ gameti *Bs* e $^1/_2$ gameti *bS*. Dal momento che circa $^1/_2$ delle cellule meiotiche è di ciascun tipo, il rapporto dei 4 possibili tipi di gameti è 1:1:1:1.

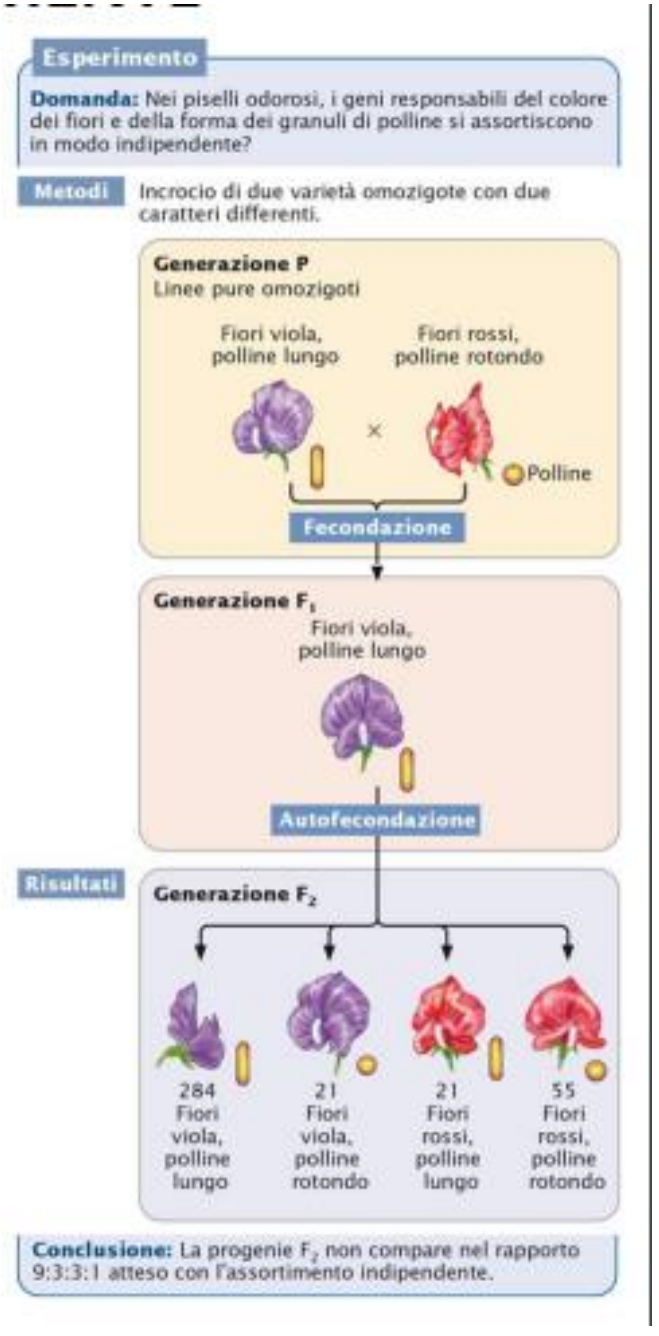
1-Geni associati (linkage)

Se due geni (e quindi i rispettivi alleli) si trovano sullo stesso cromosoma verranno ereditati insieme (anziché assortiti indipendentemente come previsto dalle leggi di Mendel), a meno che non vi sia un evento di crossing-over.



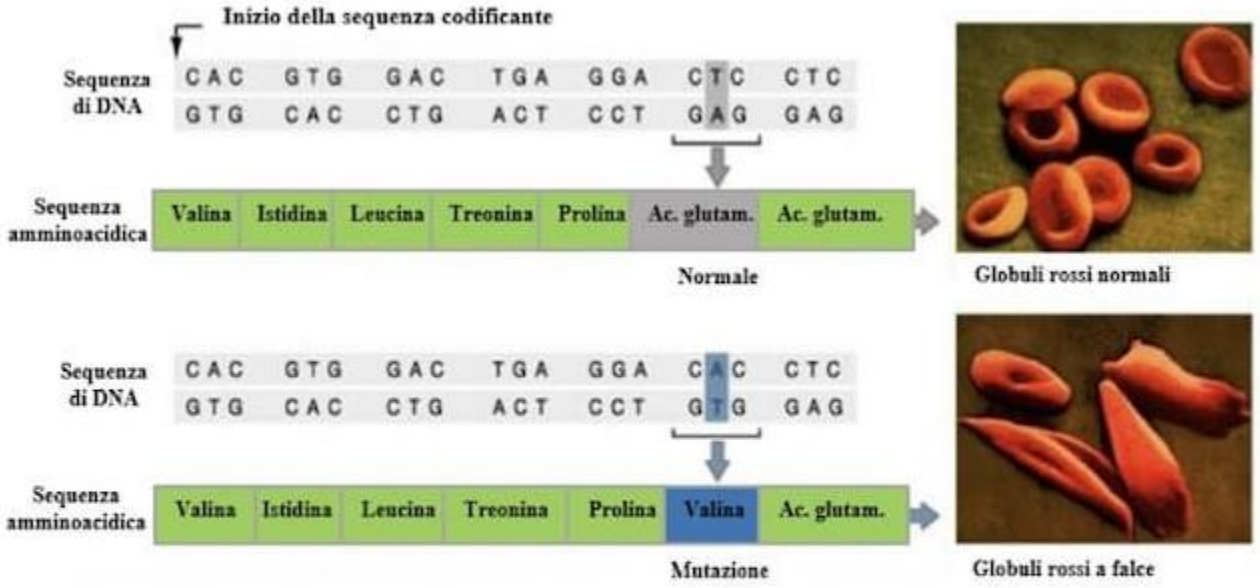
Geni associati (linkage)

Nella maggior parte degli organismi il numero di cromosomi è limitato, quindi esistono più geni che cromosomi; di conseguenza molti geni sono collocati sul medesimo cromosoma e la loro trasmissione non segue le leggi di Mendel



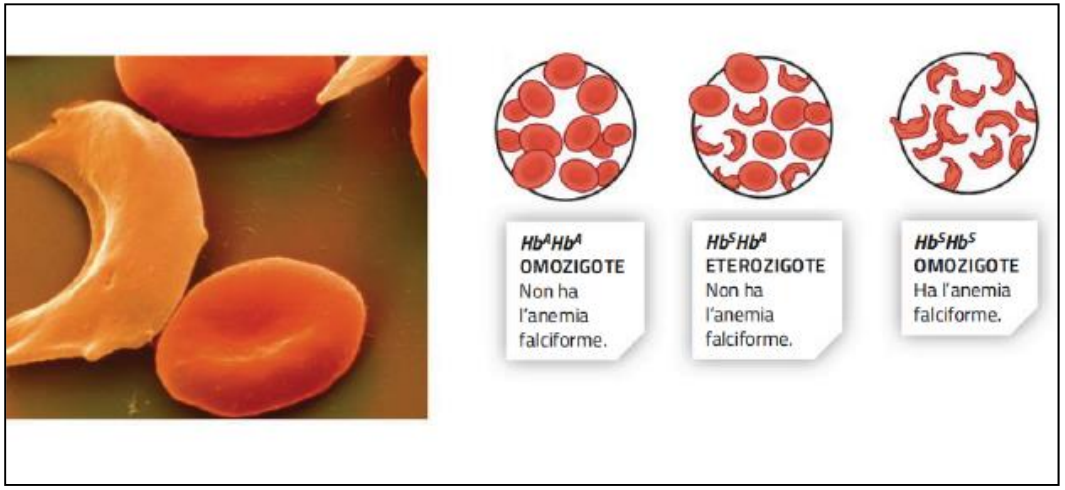
2-Codominanza: alcuni esempi

1) Anemia falciforme:



L'anemia falciforme è provocata da una sostituzione puntiforme nel codone 6 del gene per la globina β da cui deriva la sostituzione dell'aminoacido acido glutammico con la valina.
La forma a falce dei globuli rossi si deve ai filamenti formati dalla polimerizzazione delle unità di emoglobina S.

Un omozigote normale **Hb^AHb^A** sintetizza solo emoglobina normale, mentre un omozigote per la falcemia **Hb^SHb^S** possiede solo l'emoglobina S. L'eterozigote, che presenta il tratto falcemico, di solito innocuo, produce entrambi i tipi di emoglobina, e quella anormale costituisce da un quarto a circa la metà del totale.



2) I gruppi sanguigni (alleli multipli)

A e B sono codominanti, i è l'allele recessivo

- Gruppi sanguigni A B O nell'uomo (**3 alleli**)

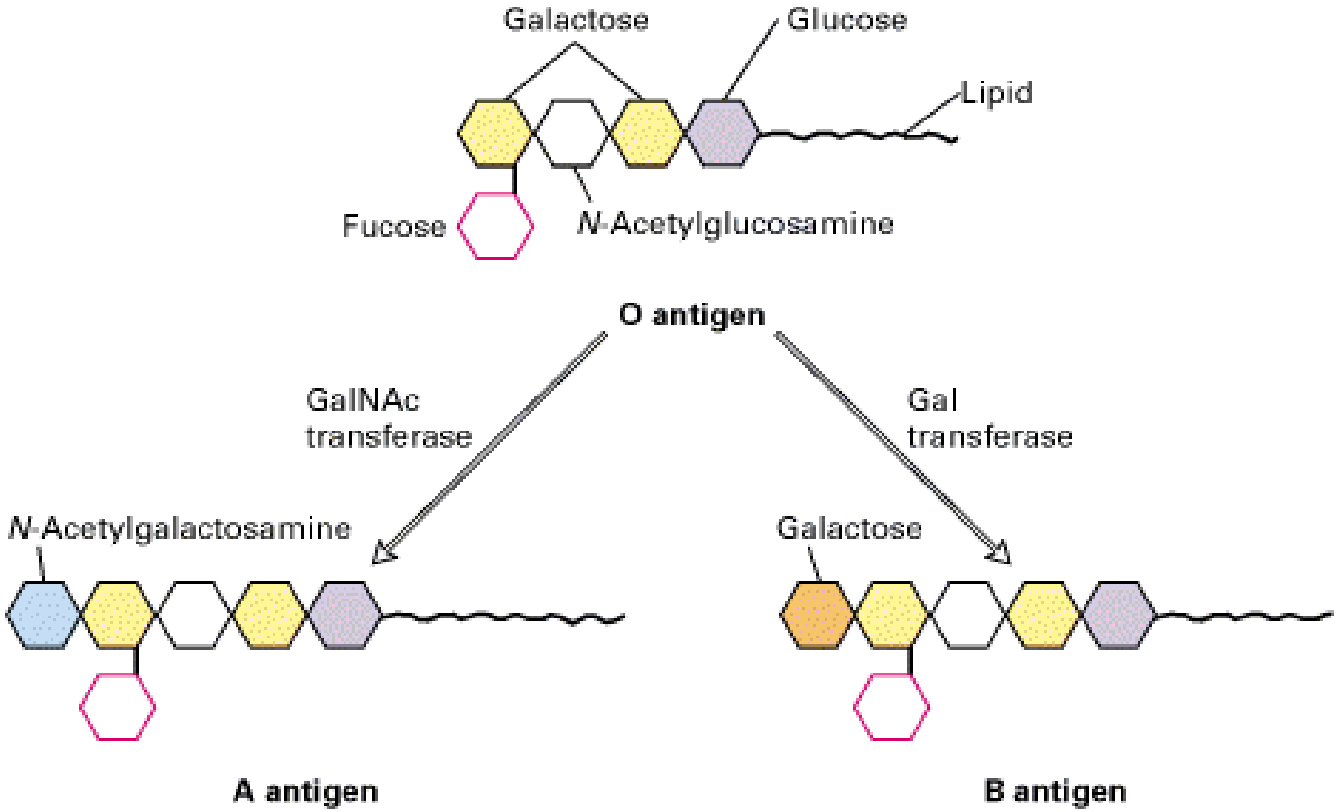
* A - genotipo I^AI^A o I^Ai

* B - genotipo I^BI^B o I^Bi

* AB - genotipo I^AI^B Codominanza

* O - genotipo ii Allele recessivo

Un esempio: gli antigeni dei gruppi sanguigni



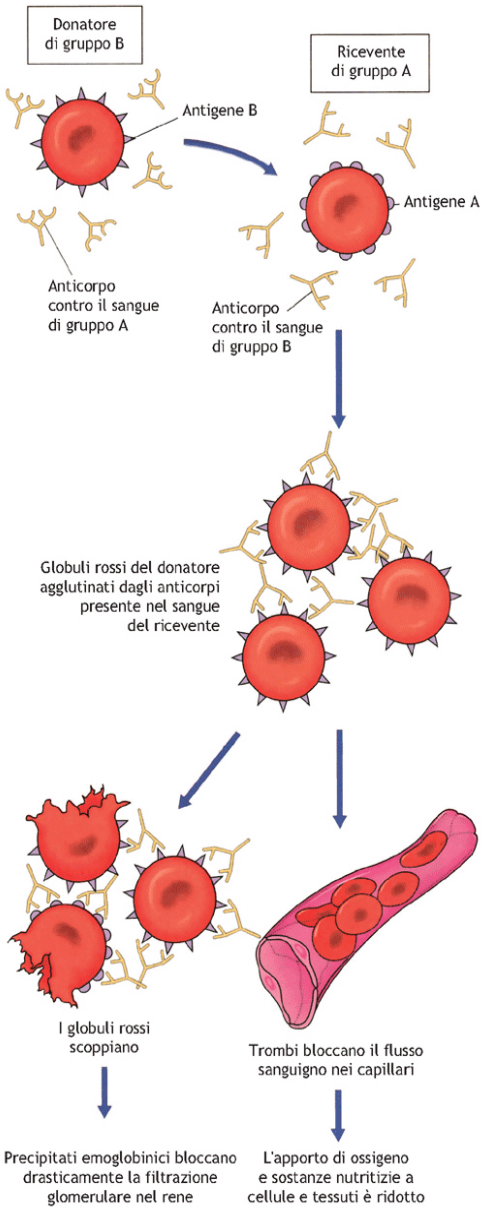
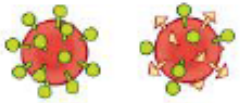


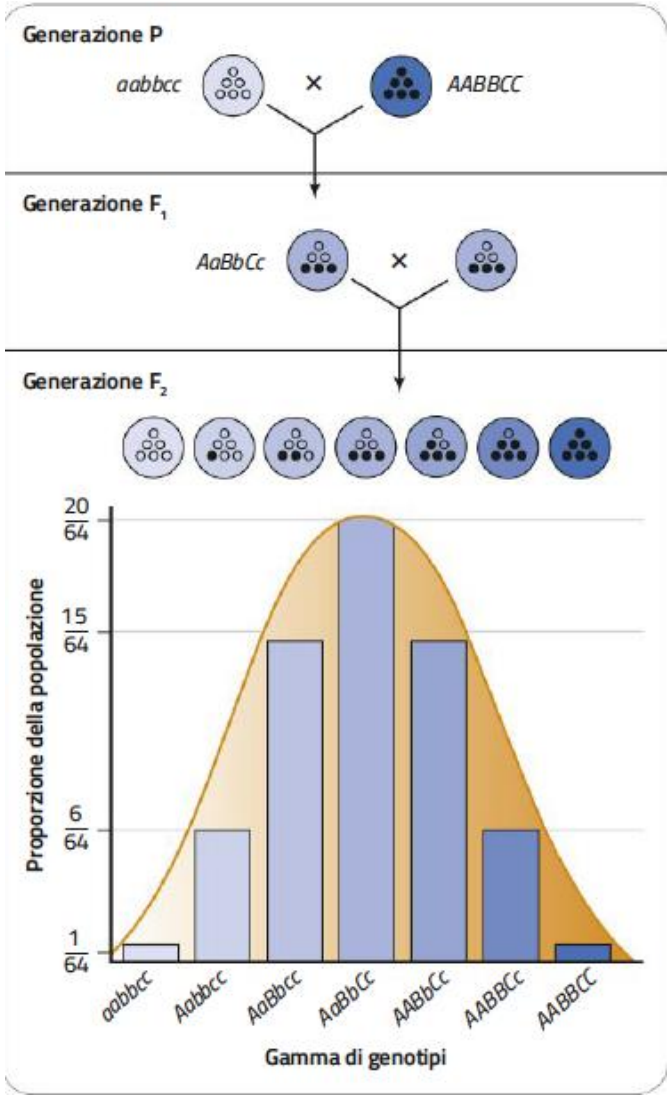
Figura 10.85 Reazione immune che si scatena in seguito ad una trasfusione, non compatibile, di sangue del donatore di gruppo B in un ricevente di gruppo A. Il ricevente presenta anticorpi naturali anti-B che riconosceranno gli antigeni B degli eritrociti del donatore che verranno immediatamente agglutinati con conseguente emolisi ed ostruzione dei vasi.

B

GRUPPO SANGUIGNO	PUÒ DONARE A	PUÒ RICEVERE DA
TIPO A ▪ I globuli rossi hanno antigeni A. ▪ Gli individui producono anticorpi che attaccano gli antigeni B.	 Tipo A Tipo AB	 Tipo A Tipo 0
TIPO B ▪ I globuli rossi hanno antigeni B. ▪ Gli individui producono anticorpi che attaccano gli antigeni A.	 Tipo B Tipo AB	 Tipo B Tipo 0
TIPO AB ▪ I globuli rossi hanno antigeni A e B. ▪ Gli individui non producono anticorpi né A né B. ▪ Sono riceventi universali.	 Tipo AB	 Tipo A Tipo B Tipo AB Tipo 0
TIPO 0 ▪ I globuli rossi non hanno antigeni né A né B. ▪ Gli individui producono anticorpi che attaccano gli antigeni A e B. ▪ Sono donatori universali.	 Tipo A Tipo B Tipo AB Tipo 0	 Tipo 0

Sylvia S. Mader, *Immagini e concetti della biologia* © Zanichelli editore, 2018 ZANICHELLI

3-Eredità poligenica



- L'**eredità poligenica** si riscontra quando un tratto è controllato da due o più geni, cioè da un set di alleli (*poligeni*). Ad esempio il colore della pelle, l'altezza, il peso.

- I **caratteri multifattoriali** sono controllati da poligeni soggetti a influenze da parte dell'ambiente.

- Ciascun allele dominante ha un effetto cumulativo sul fenotipo. Ne risulta una variazione continua dei fenotipi, con una distribuzione rappresentabile in una curva a campana.

Pallini neri = alleli dominanti
Intensità del colore = influenza dell'ambiente

Sylvia S. Mader, *Immagini e concetti della biologia* © Zanichelli editore, 2018
ZANICHELLI

4-Dominanza incompleta: il fenotipo della generazione F1 non è uguale all'omozigote dominante ma intermedio tra i fenotipi dei due omozigoti

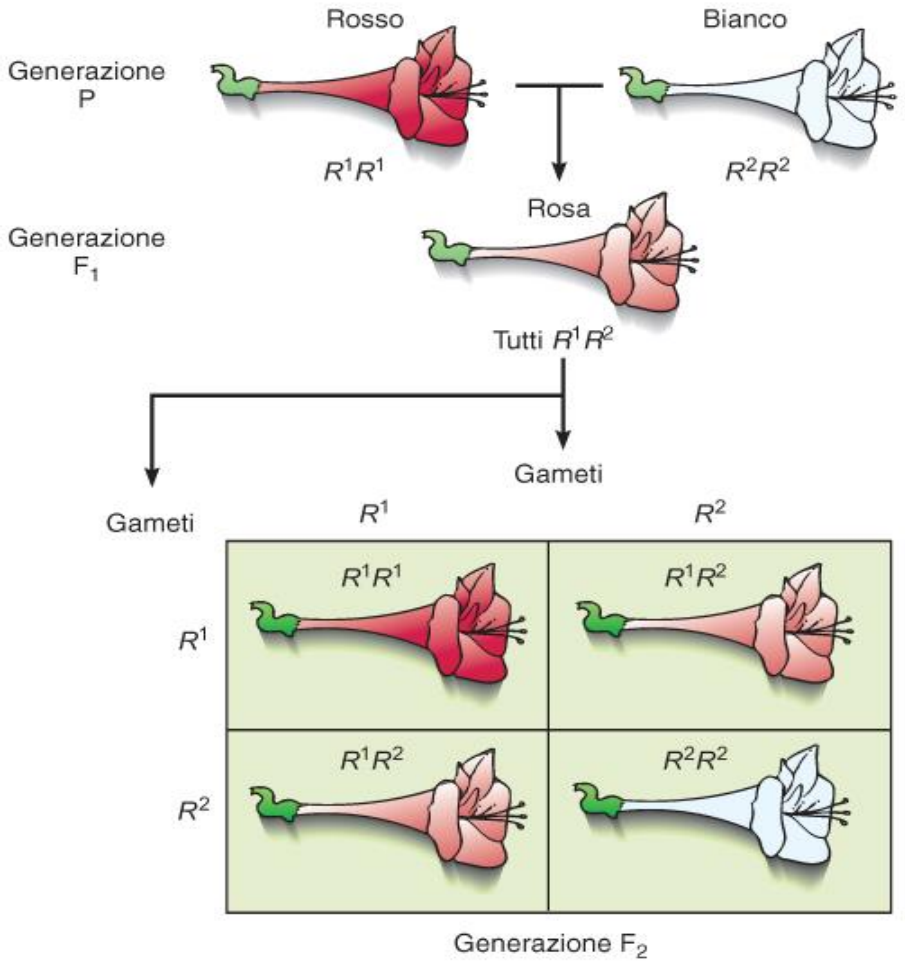


FIGURA **10-18** **Dominanza incompleta nella bella di notte.**

Quando c'è dominanza incompleta tra due alleli, l'eterozigote ha il fenotipo intermedio tra i due parentali. I due alleli R^1 e R^2 sono responsabili del colore rosso, bianco e rosa dei fiori della bella di notte. Gli individui rossi sono R^1R^1, gli individui bianchi sono R^2R^2 e gli eterozigoti R^1R^2 sono rosa. La nota all'apice è utilizzata per entrambe le forme alleliche, in quanto nessuna è recessiva rispetto all'altra.

5-Epistasi

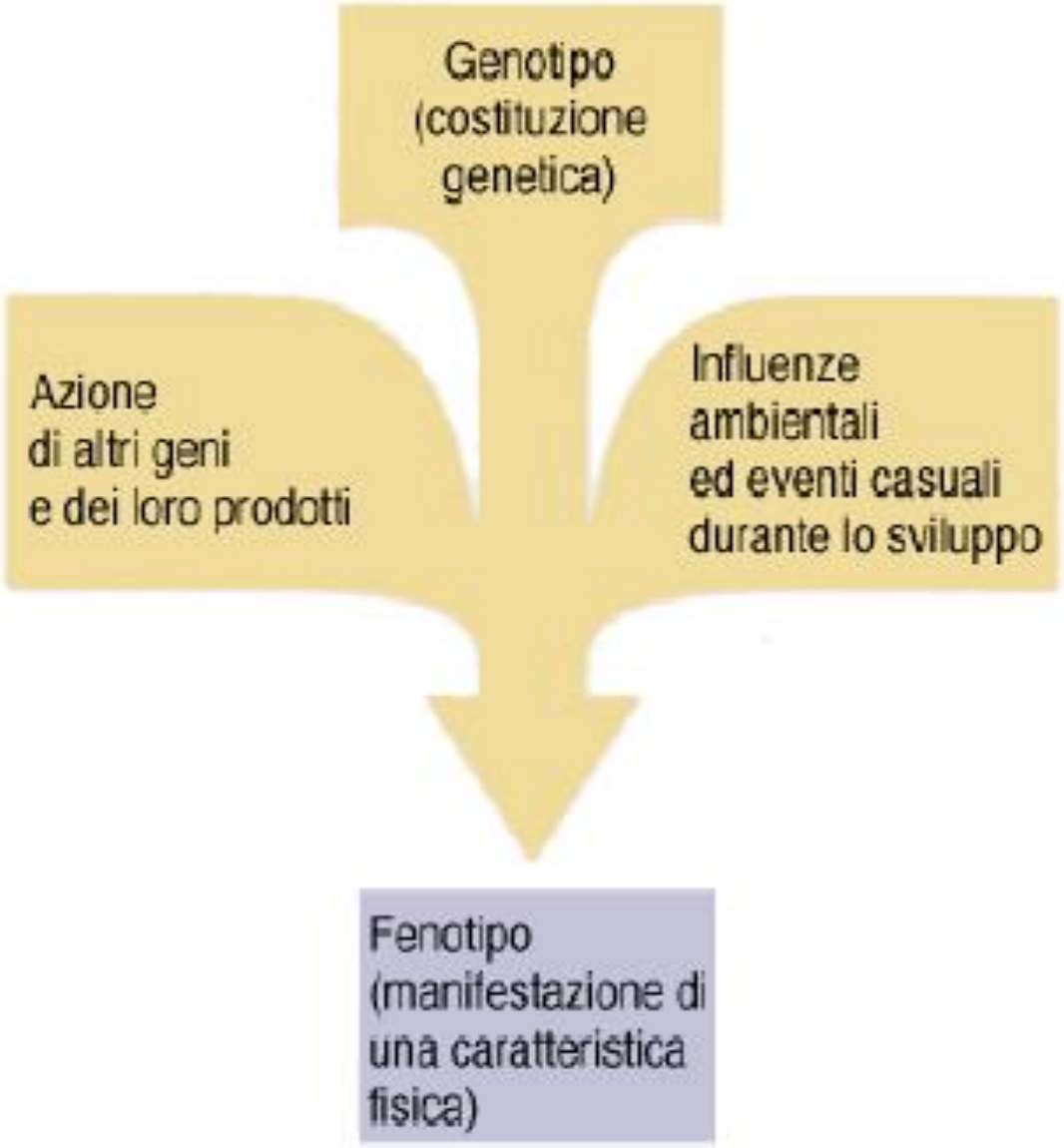
E-B ee E-bb

Epistasi: Interazione tra geni non allelici, tale che gli alleli di un gene mascherano l'espressione degli alleli dell'altro

B= pigmento nero
E= produzione di pigmento
b= pigmento bruno
e= assenza di pigmento

L'allele *e* *è epistatico rispetto a B e b, in quanto maschera l'espressione degli alleli responsabili dei pigmenti nero e marrone, mentre B e b sono ipostatici rispetto a e.*

6-Geni e ambiente



Il fenotipo dipende anche dall'ambiente.

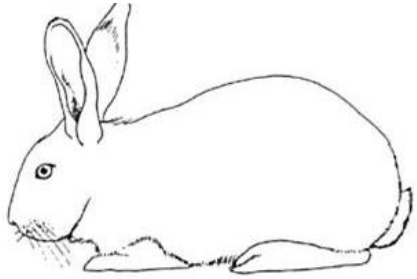
Figura 12.15

Effetto della temperatura sull'espressione genica. **(a)** Coniglio himalayano. **(b)** Le estremità sono bianche quando i conigli himalayani sono allevati a >30°C. **(c)** Coniglio con fenotipo himalayano normale, se allevato a 25°C. **(d)** Coniglio himalayano normale se allevato a 25°C, con una macchia scura su un lato quando il fianco è stato raffreddato a una temperatura inferiore ai 25°C.

a)

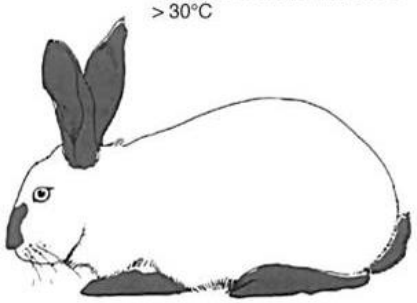
La formazione del pigmento nero del pelo dipende da un enzima che non funziona se la temperatura supera i 30°C

b)



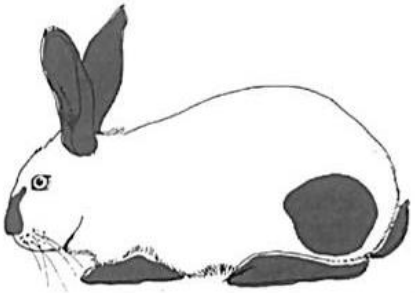
Estremità bianche, allevato a > 30°C

c)



Fenotipo himalayano normale, allevato a 25°C

d)



Fenotipo himalayano con una macchia scura su un fianco, allevato a 25°C, fianco raffreddato a una temperatura inferiore ai 25°C

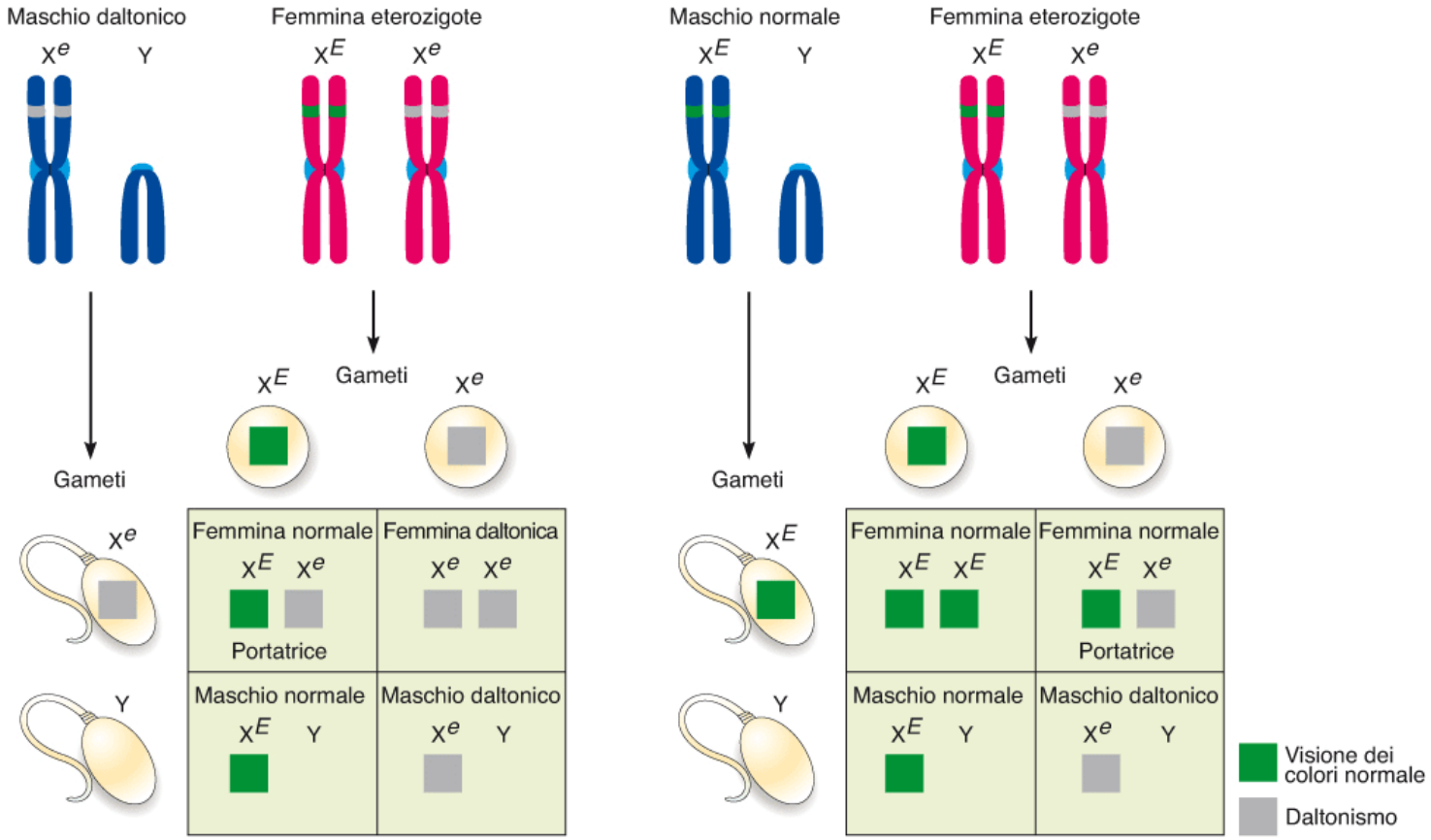
Eredità autosomica *vs* eredità legata ai cromosomi sessuali

I cromosomi sessuali X e Y, a differenza degli autosomi omologhi, contengono quasi esclusivamente geni di diverso tipo, ad eccezione di due ridotte porzioni collocate alle estremità e denominate pseudoautosomiche che contengono gli stessi geni.

Il cromosoma Y contiene prevalentemente geni indispensabili per il corretto sviluppo di un individuo maschile, mentre il cromosoma X contiene molti geni relativi a caratteri non sessuali.

L'eredità dei geni situati sul cromosoma X non segue le leggi di Mendel

Esempi: Daltonismo ed emofilia



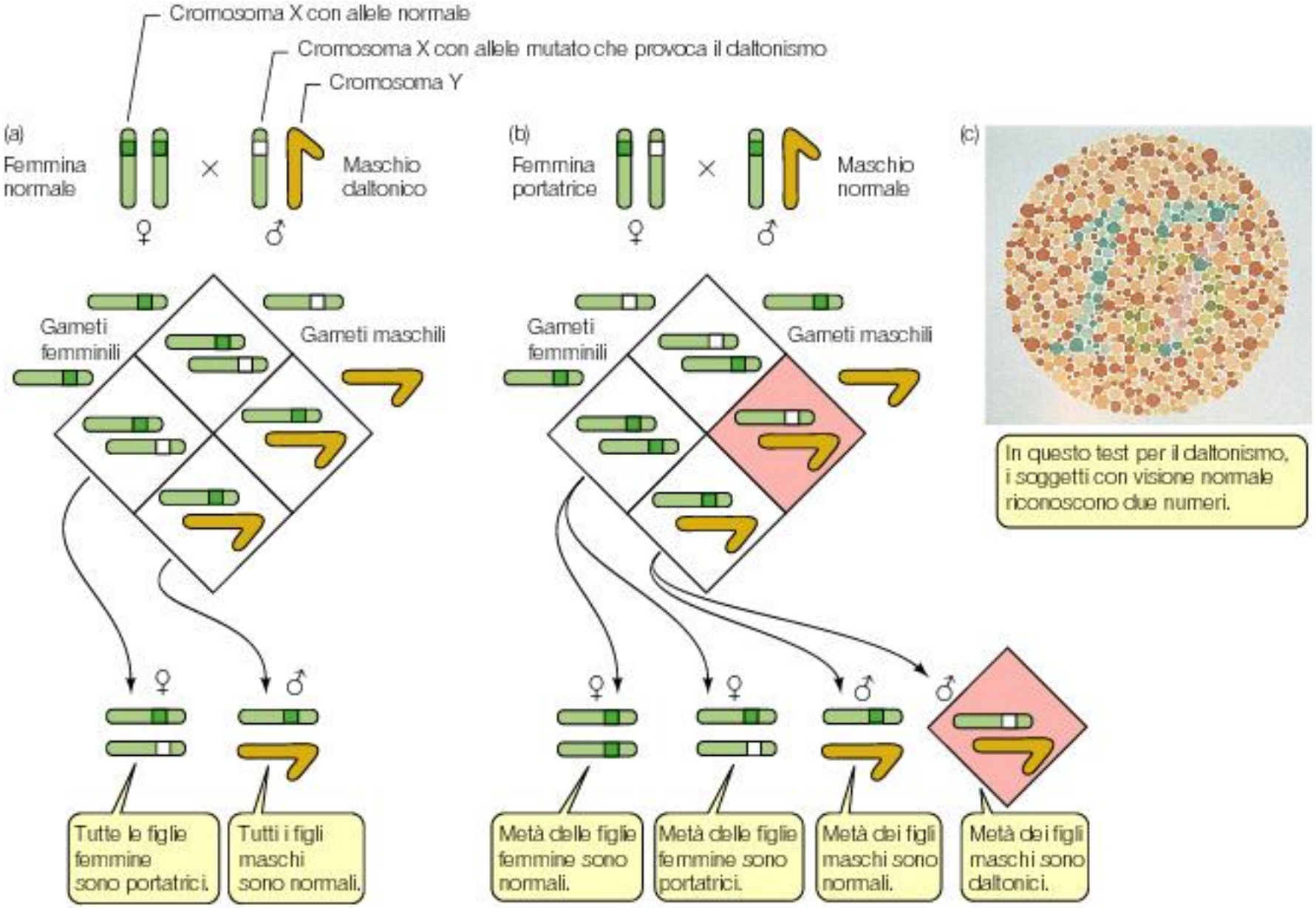
(a) Una femmina, per essere daltonica, deve aver ereditato gli alleli per la cecità ai colori da entrambi i genitori.

(b) Da una coppia formata da maschio normale e una femmina portatrice (eterozigote), ci si aspetta che metà dei figli maschi sia daltonica e metà delle figlie femmine sia portatrice.

FIGURA 11-15 Cecità ai colori rosso-verde legata all'X

È importante notare che il cromosoma Y non porta geni per la visione dei colori.

Solomon, Berg, Martin
Biologia - VI Edizione
EdiSES


Cromosoma X con allele normale
Cromosoma X con allele mutato che provoca il daltonismo
Cromosoma Y
(a)
Femmina normale
Maschio daltonico
Gameti femminili
Gameti maschili
Tutte le figlie femmine sono portatrici.
Tutti i figli maschi sono normali.
(b)
Femmina portatrice
Maschio normale
Gameti femminili
Gameti maschili
Metà delle figlie femmine sono normali.
Metà delle figlie femmine sono portatrici.
Metà dei figli maschi sono normali.
Metà dei figli maschi sono daltonici.
(c)
In questo test per il daltonismo, i soggetti con visione normale riconoscono due numeri.

➢ Un autosoma è:
- Un enzima
- Un virus batterico
- Qualunque cromosoma diverso dai cromosomi sessuali ⟸
- Un DNA circolare monoelica

➢ I gruppi sanguigni sono un esempio di:
- Allelia multipla ⟸
- Dominanza incompleta
- Eredità legata al sesso
- Eredità poligenica
- Eredità monofattoriale

➢ Durante la seconda divisione meiotica, una eventuale non-disgiunzione dei cromatidi del cromosoma 21 produce una cellula germinale con un cromatidio soprannumerario e una con un cromatidio mancante. Con la fecondazione si dovrebbero quindi produrre, con identica frequenza, zigoti trisomici e zigoti monosomici. La monosomia del cromosoma 21, invece, è molto meno comune della trisomia. La causa di ciò potrebbe essere:
- le cellule germinali prive del cromatidio e/o gli embrioni monosomici sono scarsamente vitali ⟸
- gli individui monosomici sono perfettamente sani e quindi sfuggono alla diagnosi
- gli zigoti monosomici raddoppiano il cromosoma ricostituendo la condizione normale
- gli individui monosomici vengono confusi alla diagnosi con i trisomici
- il cromosoma mancante viene recuperato da altre cellule

Alcune domande di test pregressi.

Quale tra le seguenti affermazioni relative a una patologia monogenica, autosomica recessiva è corretta?

A) È sempre trasmessa ai figli
B) Si manifesta solo allo stato di eterozigosi
C) Può essere trasmessa sia ai figli maschi che alle figlie femmine
D) Può essere trasmessa dalla madre solo ai figli maschi
E) La probabilità che due genitori portatori sani abbiano un figlio malato è del 50%

Il daltonismo è un carattere recessivo legato al cromosoma X. Qual è la probabilità che il figlio maschio di un uomo daltonico e di una donna con visione normale dei colori sia daltonico, sapendo che il nonno materno era daltonico?

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

Il gene C presenta quattro varianti alleliche: tre sono codominanti (*Ca*, *Cb*, *Cc*) e una è recessiva (*c*). Quanti fenotipi differenti si possono ottenere dalla combinazione di questi alleli?

A) 8
B) 6
C) 7
D) 5
E) 4

11. L'emofilia è un carattere recessivo legato al cromosoma X. Scegliere quale affermazione è vera.

A) Una femmina potrà essere malata se figlia di una madre portatrice e di un padre malato
B) Una femmina sarà sempre malata se figlia di una madre portatrice e di un padre portatore
C) Una femmina potrà essere malata solo se figlia di una madre sana e di un padre malato
D) Un maschio non sarà mai malato
E) Una femmina non potrà mai essere malata

13. Qual è la causa dell'anemia falciforme?

A) Una mutazione nella catena β dell'emoglobina
B) La carenza di ferro nell'alimentazione
C) Una drastica diminuzione dei globuli rossi
D) La diminuzione del numero e del volume medio delle piastrine
E) Una dieta vegetariana o vegana

14. In alcuni insetti i maschi e le femmine hanno lo stesso numero di autosomi, ma esiste un solo tipo di cromosoma sessuale, il cromosoma X. Le femmine hanno due cromosomi X, i maschi ne hanno solo uno. Quale delle seguenti affermazioni è corretta?

A) Il sesso della progenie è determinato dalla presenza o assenza del cromosoma X nello spermatozoo
B) Il sesso della progenie è determinato dai cromosomi sessuali presenti nella cellula uovo
C) Le femmine si sviluppano da uova fecondate, i maschi da uova non fecondate
D) Dalla fecondazione si ottiene uno zigote con tre cromosomi X
E) Le femmine sono diploidi e i maschi sono aploidi

15. La presenza di un cromosoma in più rispetto al cariotipo normale è un esempio di:

A) Aneuploidia
B) Poliploidia
C) Diploidia
D) Monosomia

E) Il trasferimento del DNA fagico all'interno della cellula batterica

17. Nella specie umana, in ogni cellula somatica di un adulto sano:

A) si trovano gli stessi geni
B) tutti i geni possono essere espressi
C) ogni cromosoma contiene circa 1000 geni
D) tutti i geni che si esprimono producono proteine
E) ogni gene produce un solo tipo di proteina

Dove trovare test su cui esercitarsi:

https://taxitest.it/test-ingresso-professioni-sanitarie-anni-passati/

https://corsi.unibo.it/laurea/Infermieristica/test-di-ammissione-anni-passati

https://portale.unipv.it/it/lauree-triennali-di-area-sanitaria