

1

Le linee selvatiche di *Drosophila* presentano corpi marroni e ali lisce. Femmine di una linea pura a corpo nero vengono incrociate con maschi di una linea pura ad ali frastagliate. La progenie F1 è composta da un ugual numero di maschi selvatici e femmine ad ali frastagliate. Una volta autoincrociata la generazione F1 produce la seguente progenie (F2):

295	Selvatici
315	Ali frastagliate
105	Corpo nero
85	Corpo nero, ali frastagliate.
800	Totale

In ciascuna delle quattro classi fenotipiche maschi e femmine si trovano in proporzioni quasi identiche.

a) Indicate i genotipi dei maschi e delle femmine della generazione F1 utilizzando le seguenti convenzioni: i) gli alleli dominanti in maiuscolo; ii) gli alleli recessivi in minuscolo; iii) gli alleli selvatici con il segno “+” in apice; iv) i cromosomi sessuali con i simboli X e Y (qualora siano coinvolti cromosomi sessuali).

b) Sulla base dei genotipi che avete indicato nella parte (a) esprimete il rapporto tra le classi fenotipiche attese nella generazione F2.

2.

La sequenza di DNA sottostante si riferisce al gene umano CPTP (*ceramide-1-phosphate transfer protein*) che codifica la proteina omonima. Per comodità di visualizzazione, viene riportato solo il filamento codificante, diviso in blocchi da 10 nucleotidi ciascuno. La posizione nucleotidica 1 (ombreggiata in grigio) corrisponde al sito di inizio della trascrizione (TSS). Nel mezzo della sequenza sono presenti tre riquadri distanziati fra loro: il primo inizia in posizione 341, il secondo 2481, il terzo 3001. I primi due riquadri rappresentano rispettivamente la posizione approssimativa dell’inizio e della fine dell’unico introne presente nel gene. Il codone di inizio della sequenza codificante è il primo codone canonico presente sul secondo esone e il codone di stop si trova all’interno del terzo riquadro.

```
1  gggcggcggg cgagggcggg gcgagggcgg ggcggtgggc ggggacgggg cccgcaaggc
61  ggctacggcc taggtgagcg gctcggactc ggcggccgca cctgcccaac ccaaccgca
121 cgggtccgaa gtcgcccagg ggcggggagc gggaggggac gtcgctctag agggccggag
181 cgggccccgg gccgaggacc cggctcccgc gcaggacgga gccgtggctc aggtcggccc
241 ctccccaaaca ccaccccggg cctccgcccc ttctctgggccc tctcgggtgga gcagggaccc
301 gaaccgggtgc ccatccagtc cgggtgccatc tgaagcccc ttcccagggtg agactcgtag
361 cgctcgctcg acaggggtctg gtcccaccca caaggcctgg ggcgcctgg ggccccgtct
421 cctgctggcc cccagcctg ctgtcagccc ccgtgctctg tgctcaggcc gccctcgcgc
481 ccggccctga ccttgggccc ttgggctgcc ctgggaaagg cctggagggtg tcctgggtca
541 ccttctctggg ctggcaagct gcctgcctcc tgcacagcca ctgccctcc tgttgttacc
601 gagccaccag ccacagctct gagaagctcc tggcagcttc tgtttgccac tggctcgaat
661 ctgggcagga aggcaaggcc cgcagaatat ctggtgacca agaaggaaac cccagagcct
721 cagagaccat cttctcagtg gacaaaatta agggccgagg aggggagggg cgtgctggaa
781 gtctatggga ctgcatcttt ctgaggccca ggagcagcca tccccacac ctgaagcccg
841 gtgagctcac atctggggcc tccgctggt gccaaagcatg caaccaacc tgtggggcct
901 gcaacgccag gcttcagcac cctgcaggca ccagtgctcc agcagcctgg gccacgggct
961 gggcagggct tgcagcccat gatccctagt gatgaagggc ccagtcctag ggtgctgagc
1021 aacctgccc cctgctcctg gccaggagct ctaccacagg ctgggtgccc ttccccctcc
1081 cccaccgatg gagtccctgc agccaggag gccaggacag ggctcccagc accaaccggc
1141 ctaggaacct ccaggccctc ttctctggtcg aggtggaatg cagctgactc tcaggttccc
```



1201 cagagcaggt gcgggcccgt ggggcacccg gggagacagg. gcaaggggtgc ttggcaacac
1261 tcacacaaag catgggtgcc tggatgtctg tggatctgtg gagtgactat gtgaatgcca
1321 gcagaatcca aagcagggcc tgggccactc gtggaaggct ccctagggct agtacaagag
1381 cctcgtggca atcttctgag tggtaaaacc catctgtgtg ggacatggag tttcagcaac
1441 aggagtgaaa acacgtgtcc atccatccag caagtgccag ccctacagcc tcttttctgc
1501 ttttggggat gtagcagtga ggaagatggg gcagcctgcc cggcagcate cccccacccc
1561 cggccccacc tgtctctgct ttctgctgtg tctgttttct tgtctaggac ttcagaactt
1621 cctgtctttg ttgtcatctg accccacccc agatggctgc tgcactccc catgcaacca
1681 gatagatggc taggatgggtg cttggctctc ggcaggggct tagtatttct ccagctggta
1741 aaagcagata cagcatctag agagagaaac aaaaacaaga aagcaccagc agagacacct
1801 gctgcagaca gcggggccta gtggtctgat aaagccagag ggggccactc toggggtcag
1861 ggactgacac ggagtcaagt gcctgatcca caggaggggc tgtgccaagg tcctgaatg
1921 cgcaatcctg atgaaggggtg ggtcaggggtg gtgtgcctga gagcctgcgg cttggctggg
1981 agcagagcca ggcagctcct gggaggaagc tccatgaggg gcatgagtg tcaagtgcag
2041 gcaatgggat cgcagctatt ttgttcccct ccacacacag aaaatgagcc acagagcaag
2101 ctgaccccag cgacacagcc ccccagccct actgtatttc cgttcctatc aaaaaatgga
2161 tgactcggag acaggtttca atctgaaagt cgtcctggtc agtttcaagc agtgtctcga
2221 tgagaaggaa gaggtcttgc tggacccta cattgccagc tggaaaggcc tggtcaggtg
2281 cgtgtgccag ggctgcctcc tgaggtgggc gctcccctgg cccgagtccc atatgtggca
2341 tctgcctccc gactgcctgt ccccaccagc tttgctgccc gtttccagat ggggtgtgagc
2401 ccccgaggc tgggcagcgt ccctgcacc ccaggcgggc tgccccaggc ctgggcgagg
2461 actcgagccc cgctccctc cacaggtttc tgaacagcct gggcaccate ttctcattca
2521 tctccaagga cgtggtctcc aagctgcgga tcatggagcg cctcaggggc ggcccgaga
2581 gcgagcacta ccgagcctg caggccatgg tggcccacga gctgagcaac cggctggtgg
2641 acctggagcg ccgctcccac caccggagt ctggctgccg gacggtgctg cgcctgcacc
2701 gcgcccctga ctggctgcag ctgttctctg agggcctgcg taccagcccc gaggacgcac
2761 gcacctccgc gctctgcgcc gactcctaca acgctcctg ggcgcctac caccctggg
2821 tcgtgcgccg cgccgtcacc gtggccttct gcacgctgcc cacacgcgag gtcttctctg
2881 aggcatgaa cgtggggccc ccggagcagg ccgtgcagat gctaggcgag gccctcccct
2941 tcatccagcg tgtctacaac gtctcccaga agctctacgc cgagcactcc ctgctggacc
3001 tgccctaggg gcgggaagcc agggccgcac cggctttcct gctgcagatc tgggctgcgg
3061 tggccagggc cgtgagctcc gtggcagagc cttctgggcg ctgcgggaac aggagatcct
3121 ctgtcgcccc tgtgagctga gctggttagg aaccacagac tgtgacagag aaggtggcga
3181 ccagcccaga agaggcccac cctctcggtc cggaaacaaga cgcctcggcc acggctccc
3241 ctcgccctat tacacgcgtg cgcagccagg cctcgcagg gtgcggtgca gagcagagca
3301 ggcaggggtg ggggccgggc ctgcaagagc ccgaaaggtc gccaccccct agcctgtggg
3361 gtgcatctgc gaaccagggg gaagtcacag gtcccggggg gtggaggctc catccttct
3421 cctttctgcc agccgatgtg tctcatctc aggccctgct ctgggacccc gtgtctgccc
3481 aggtgggag ccttgagccc aggggactca gtgccctcca tgccctggct ggcagaaacc
3541 ctcaacagca gtctgggcac tgtggggctc tccccgctc tctgccttg tttgcccctc
3601 agcgtgccag gcagactggg ggcaggacag ccggaagctg agaccaaggc tcctcacaga
3661 agggcccagg aagtccccgc ccttgggaca gcctcctccg tagcccctgc acggcaccag
3721 ttccccgagg gacgcagcag gccgcctccc gcagcggccg tgggtctgca cagcccagcc
3781 cagcccaagg ccccaggag ctgggactct gctacacca gtgaaatgct gtgtccctc
3841 tccccctgct cccttgatgc ccctccccca cagtgtcag gagaccctg gggcacggaa
3901 caggagggtc tggacctgt ggcccagcca aaggctacca gacagccaca accagcccag
3961 ccaccatcca gtgctgggg cctggcact ggctcttac agtggacccc agcacctcgg
4021 ggtggcagag ggacggccc cacggcccag cagacatgcg agcttcagga gtgcaatcta
4081 tgtgatgtct tccaacgtta ataatcaca cagcctcca ggaggagac gctgggggtgc
4141 a

La sequenza amminoacidica della proteina codificata è la seguente:



1 MDDSETGFNL KVVLVSEFKQC LDEKEEVLLD PYIASWKGLV RFLNSLGTIF SFISKDVVSK
 61 LRIMERLRGG PQSEHYRSLQ AMVAHELNR LVDLERRSHH PESGCRTVLR LHRALHWLQL
 121 FLEGLRSTPE DARTSALCAD SYNASLAAYH PWVVRRAVTV AFCTLPTRV FLEAMNVGPP
 181 EQAVQMLGEA LPFIQRVYNV SQKLYAEHSL LDLP

Facendo uso della tabella del codice genetico, indicate l'esatta coordinata di inizio e di fine di:

- Primo esone
- Introne
- Secondo esone
- Codone di inizio
- Codone di stop

E rappresentate la struttura esonica-intronica del gene con uno schema (ad esempio una sequenza orizzontale di riquadri) approssimativamente in scala.

		Second Position of Codon					
		T	C	A	G		
F i r s t P	T	TTT Phe [F]	TCT Ser [S]	TAT Tyr [Y]	TGT Cys [C]	T	T h i r d
		TTC Phe [F]	TCC Ser [S]	TAC Tyr [Y]	TGC Cys [C]	C	
		TTA Leu [L]	TCA Ser [S]	TAA Ter [end]	TGA Ter [end]	A	
		TTG Leu [L]	TCG Ser [S]	TAG Ter [end]	TGG Trp [W]	G	
P o s i t i o n	C	CTT Leu [L]	CCT Pro [P]	CAT His [H]	CGT Arg [R]	T	T h i r d
		CTC Leu [L]	CCC Pro [P]	CAC His [H]	CGC Arg [R]	C	
		CTA Leu [L]	CCA Pro [P]	CAA Gln [Q]	CGA Arg [R]	A	
		CTG Leu [L]	CCG Pro [P]	CAG Gln [Q]	CGG Arg [R]	G	
P o s i t i o n	A	ATT Ile [I]	ACT Thr [T]	AAT Asn [N]	AGT Ser [S]	T	T h i r d
		ATC Ile [I]	ACC Thr [T]	AAC Asn [N]	AGC Ser [S]	C	
		ATA Ile [I]	ACA Thr [T]	AAA Lys [K]	AGA Arg [R]	A	
		ATG Met [M]	ACG Thr [T]	AAG Lys [K]	AGG Arg [R]	G	
P o s i t i o n	G	GTT Val [V]	GCT Ala [A]	GAT Asp [D]	GGT Gly [G]	T	T h i r d
		GTC Val [V]	GCC Ala [A]	GAC Asp [D]	GGC Gly [G]	C	
		GTA Val [V]	GCA Ala [A]	GAA Glu [E]	GGA Gly [G]	A	
		GTG Val [V]	GCG Ala [A]	GAG Glu [E]	GGG Gly [G]	G	

3. Nel maschio di *Drosophila* la meiosi avviene senza ricombinazione. In tal caso, un singolo meiocita che effettua la meiosi potrà generare quattro gameti geneticamente distinti? Completare la risposta ragionata con uno schema grafico che illustri il processo di divisione cellulare e consenta di distinguere il destino di cromosomi omologhi ed eterologhi.

4. Qual è il principio di funzionamento del sequenziamento secondo il metodo Sanger? E' possibile sequenziare contemporaneamente nella stessa miscela di reazione più frammenti diversi con questo metodo? Perché?

5. L'epistasi è una famiglia di fenomeni genetici in cui i rapporti mendeliani dell'ereditarietà sono modificati, pur mantenendo intatti i meccanismi di assortimento delle informazioni genetiche nel passaggio da una generazione all'altra. Come può essere interpretata l'epistasi da un punto di vista meccanicistico, guardando al comportamento di proteine e metaboliti? Illustrare il concetto con un esempio (astratto o concreto, se noto) a scelta tra i vari possibili.

6. Quali sono i possibili effetti della mutazione genetica sulla funzione genica? Illustrate il maggior numero possibile di meccanismi che conoscete o ritenete possano essere rilevanti.



