

Soluzioni per il tuo controllo

1. La cariotipizzazione classica è una metodica a bassa risoluzione, in grado di identificare alterazioni macroscopiche strutturali o numeriche solo fino a una scala di circa 5-10 megabasi. La metafase rappresenta il momento ideale del ciclo cellulare poiché i filamenti di cromatina raggiungono il loro massimo grado di condensazione e l'involucro nucleare si dissolve. Questo permette ai cromosomi di allinearsi sulla piastra equatoriale assumendo una morfologia ben definita, facilmente fotografabile per la costruzione del cariotogramma.
2. Il gene *SRY* (localizzato sul braccio corto del cromosoma Y) codifica per un fattore di trascrizione che avvia il differenziamento delle creste genitali embrionali in testicoli, innescando la cascata della determinazione del sesso maschile. Rari individui con cariotipo 46,XX possono manifestare un fenotipo maschile a causa di un evento di ricombinazione meiotica anomala (crossing-over illegittimo) nel padre, che trasferisce per errore il gene *SRY* dal cromosoma Y al cromosoma X.
3. Nelle aree geografiche storicamente endemiche per la malaria, la selezione naturale positiva ha favorito gli individui eterozigoti per le mutazioni del gene *HBB* (portatori sani di beta-talassemia o anemia falciforme). La parziale riduzione o alterazione delle catene della beta-globina accorcia il ciclo vitale dei globuli rossi e *aumenta* lo stress ossidativo intracellulare, ostacolando la replicazione del parassita *Plasmodium falciparum*. Questo vantaggio biologico ha aumentato la sopravvivenza e la fitness riproduttiva degli eterozigoti rispetto agli omozigoti sani, innalzando la frequenza dell'allele mutato nella popolazione.
4. L'inattivazione casuale di uno dei due cromosomi X (lioneizzazione) durante lo sviluppo embrionale precoce trasforma le femmine in un mosaico cellulare. In una femmina eterozigote per una variante patogena legata al cromosoma X, la gravità e la manifestazione clinica del fenotipo dipendono dal rapporto di inattivazione (*skewing*): se il cromosoma X sano viene inattivato in una percentuale elevata di cellule di un tessuto critico, la cellula esprimerà solo l'allele mutato, portando alla comparsa di sintomi clinici variabili e generalmente più lievi rispetto a quelli osservati nei maschi emizigoti.
5. L'omoplasma si verifica quando tutte le molecole di DNA mitocondriale (mtDNA) all'interno di una cellula o di un tessuto sono identiche (tutte selvatiche o tutte mutate). L'eteroplasma indica invece la coesistenza di molecole di mtDNA sano e mutato nello stesso compartimento citoplasmatico. Il concetto di "soglia critica" stabilisce che una patologia mitocondriale si manifesti clinicamente solo quando la percentuale di mtDNA mutato supera una determinata quota minima, oltre la quale la produzione di ATP tramite fosforilazione ossidativa non è più sufficiente a soddisfare il fabbisogno energetico di quel tessuto.