

## **SCHEDA DELL'INSEGNAMENTO DI GENETICA, INGEGNERIA GENETICA E LABORATORIO GENETICS, GENETICAL ENGINEERING AND LABORATORY**

Il corso di "Genetica, Ingegneria genetica e laboratorio" (comune a tutti i *curricula*) è costituito da: un modulo di "Genetica" (9 CFU) (comprensivo di 9 CFU di lezioni frontali, esercitazioni in aula e ricapitolazioni) e un modulo di "Ingegneria genetica" (5 CFU) (comprensivo di 4,5 CFU di lezioni frontali, esercitazioni in aula e ricapitolazioni, e di 0,5 CFU di esercitazioni di laboratorio).

### **OBIETTIVI FORMATIVI DA ACQUISIRE:**

**Conoscenze:** Acquisizione di competenze teoriche e operative riguardo alla biologia e alla genetica degli organismi viventi con riferimento agli aspetti cellulari, molecolari, evolutivisti e ai meccanismi di ereditarietà. Applicazioni dell'ingegneria genetica e dello studio delle proteine ricombinanti.

**Capacità:** Metodologie biomolecolari e biotecnologiche. Analisi biologiche e biomediche

**Comportamenti:** Valutazione, interpretazione di dati sperimentali di laboratorio, sicurezza in laboratorio, valutazione della didattica; principi di deontologia professionale e approccio scientifico alle problematiche bioetiche.

### **PROPEDEUTICITA'**

"Chimica Biologica, metodologie biochimiche e laboratorio" (*curriculum* Biologia molecolare e cellulare) o "Chimica Biologica e laboratorio" (*curriculum* Biologia della nutrizione).

### **MODULO DI GENETICA**

#### **Contenuti:**

#### **Eredità Mendeliana**

Le leggi di Mendel; il genotipo ed il fenotipo;

#### **La Teoria Cromosomica dell'ereditarietà**

Geni e cromosomi; Mitosi e Meiosi; Eredità legata al sesso; Meccanismi di determinazione genetica del sesso; I caratteri mendeliani nell'uomo e l'analisi degli alberi genealogici; Probabilità e statistica

#### **Estensione dell'analisi Mendeliana**

Pleiotropia; Interazioni tra geni; Complementazione genica; Cenni sui caratteri quantitativi;

#### **Eredità non-mendeliana**

Effetto materno ed eredità citoplasmatica.

#### **Mappe Genetiche in eucarioti e procarioti**

L'associazione; la ricombinazione genetica; il crossing-over; Costruzione di mappe genetiche in specie diploidi e aploidi; Ricombinazione mitotica; Mappe genetiche nei batteri (trasformazione, coniugazione, trasduzione); Mappe genetiche nei batteriofagi.

#### **Geni e Cromosomi**

Il DNA e l'RNA come materiale ereditario; Replicazione, trascrizione e maturazione degli RNA; Organizzazione e struttura dei cromosomi;

#### **Meccanismi di Produzione della Variabilità Genetica**

#### **Mutazione genica e riparo del DNA**

Definizione e classificazione delle mutazioni; Retromutazione e soppressione; Test di fluttuazione; I meccanismi molecolari che generano le mutazioni spontanee e indotte; I test di mutagenesi. Meccanismi di riparo del DNA.

#### **Mutazioni Cromosomiche di struttura e di numero**

#### **Meccanismi Molecolari della Ricombinazione generalizzata e sito-specifica; Trasposizione**

#### **Struttura e funzione del gene**

L'ipotesi un gene-un enzima; la struttura fine del gene; definizione dell'unità di funzione mediante il test di complementazione; Il codice genetico: proprietà, organizzazione e decifrazione.

#### **Regolazione dell'espressione Genica nei Batteri e Batteriofagi**

Regolazione positiva e negativa della trascrizione; Gli operoni; Il modello dell'attenuazione. **Regolazione dell'espressione Genica Negli Eucarioti**

Regolazione trascrizionale e post-trascrizionale; Inattivazione del cromosoma X e compensazione del dosaggio. Meccanismi di regolazione epigenetica.

### **Genetica di Popolazioni**

La legge di Hardy-Weinberg e sue applicazioni. Polimorfismo e meccanismi evolutivi; Deriva genetica; La speciazione.

### **MODULO DI INGEGNERIA GENETICA**

Mappe di restrizione; Clonaggio Molecolare; Vettori di clonaggio e di espressione in procarioti e eucarioti; Genoteca e cDNAteca; Rivelazione di gene e prodotti genici; Cenni alla diagnosi genetica, Organismi Geneticamente modificati in batteri, piante ed animali; Cenni alla terapia genica

### **Libri di testo**

Leland H. Hartwell, Leroy Hood, Michael L. Goldberg. Genetica dall'analisi formale alla genomica. Mc Graw Hill

Hartl and Jones. GENETICA Analisi di geni e genomi. Edises

Antony J.F. Griffith GENETICA.Principi di analisi formale. Zanichelli

P.J.Russel. Genetica, Un approccio molecolare. Pearson

Robert J.Brooker. Genetica Analisi e principi. Mc Graw Hill

### **MODALITA' VERIFICA E VALUTAZIONE DELL'APPRENDIMENTO**

Esame orale con lo svolgimento di esercizi. La commissione d'esame accerterà e valuterà la preparazione dello studente anche tenendo conto della partecipazione alle attività in aula e laboratorio

### **DOMANDE DI ESAME PIU' FREQUENTI**

- 1) Determinare le modalità di trasmissione ereditaria di un carattere fenotipico attraverso l'analisi di incroci e/o di un albero genealogico. Calcolo della probabilità di trasmissione del carattere in esame
- 2) Descrivere il comportamento di geni e cromosomi durante le divisioni cellulari, confrontando la meiosi e la mitosi
- 3) Mappe genetiche in eucarioti attraverso l'analisi di reincroci di diibridi e/o triibridi
- 4) Mappe genetiche in eucarioti aploidi
- 5) Definizione genetica e molecolare del gene
- 6) Complementazione genica in eucarioti e procarioti
- 7) Mappe a struttura fine in batteriofagi
- 8) Meccanismi molecolari delle mutazioni spontanee e indotte
- 9) L'operone lac come modello di regolazione dell'espressione genica
- 10) Il codice genetico: definizione e proprietà

## **COURSE OF GENETICS, GENETICAL ENGINEERING AND LABORATORY**

The course of "Genetics, Genetical Engineering and Laboratory" (common to all the curricula) (14 CFU) is composed by two teaching modules, Genetics (9 CFU) and Genetical Engineering (4.5 CFU) both comprehensive of lessons, exercises and summaries and 0.5 CFU of laboratory experience.

### **LEARNING ACHIEVEMENTS**

#### **Knowledge and understanding:**

Acquisition of theoretical and operational skills on biology and genetics of living organisms, with reference to cellular, molecular and evolutionary aspects and hereditary mechanisms. Genetic engineering and recombinant proteins applications

#### **Applying knowledge and understanding:**

Molecular and biotechnological methodologies.

**Making judgments:** Evaluation and interpretation of experimental laboratory results, lab security, teaching evaluation, basic principles of bioethics and scientific approaches to professional deontology

### **ENTRY REQUIREMENTS**

"Biological chemistry, biochemical methodologies and laboratory" (curriculum of Molecular and Cellular Biology or "Biological chemistry and laboratory" (curriculum of Biology of Nutrition).

### **GENETIC MODULE**

#### **CONTENTS**

##### **Mendelian Inheritance**

Mendelian laws; Genotype and phenotype

##### **The chromosome theory of inheritance**

Genes and chromosomes; Mitosis and Meiosis; Sex chromosomes and sex-linked inheritance; Genetic mechanisms of sex determination; Mendelian traits in human and pedigree analysis; Probability and statistics

##### **Extensions of Mendelian inheritance**

Pleiotropy; Gene interactions; Gene complementation; Basic concepts of quantitative inheritance

##### **Non-mendelian inheritance**

Maternal effect and extranuclear inheritance

##### **Genetic mapping in eukaryotes and prokaryotes**

Linkage; Crossing over and genetic recombination; Gene mapping in diploid and haploid species; Mitotic recombination; Genetic transfer and mapping in bacteria (transformation, conjugation, transduction); Genetic mapping in bacteriophages

##### **Genes and genomes**

Molecular structure of nucleic acids; Overview of DNA replication, transcription and RNA modifications, translation; Chromosome organization and molecular structure;

##### **Mechanisms producing genetic variability**

##### **Gene mutation and DNA repair;**

Definition and consequences of mutations; Backmutation and gene suppression; Fluctuation test; Molecular mechanisms producing spontaneous and induced mutations; Mutagenesis test; DNA repair

##### **Variation in chromosome structure and number**

##### **Molecular mechanisms of homologous and site specific recombination; Overview of transposition**

##### **Gene structure and function**

One gene-one enzyme; Fine structure mapping; Complementation test as a tool to define a gene; Genetic code

##### **Gene regulation in prokaryotes**

Negative and positive transcription regulation; Operons; Attenuation

##### **Gene regulation in eukaryotes**

Transcriptional and post-transcriptional regulation; Dosage compensation and overview of epigenetic regulation

##### **Population and evolutionary genetics**

The Hardy-Weinberg equation; Factors that change allele and genotype frequencies in population; Genetic drift; Origin of species

### **GENETICAL ENGINEERING MODULE**

Restriction maps; Molecular cloning; Cloning and expression vectors in prokaryotes and eukaryotes; Detection of genes and gene products; DNA and cDNA libraries; Overview of approaches to obtain genetic modifications in living organisms and gene therapy

### **TEXTBOOKS**

**Leland H. Hartwell, Leroy Hood, Michael L. Goldberg. Genetica dall'analisi formale alla genomica. Mc Graw Hill**

**Hartl and Jones. GENETICA Analisi di geni e genomi. Edises**

**Antony J.F. Griffith GENETICA .Principi di analisi formale. Zanichelli**

**P.J.Russel. Genetica, Un approccio molecolare. Pearson**

**Robert J.Brooker. Genetica Analisi e principi. Mc Graw Hill**

### **ASSESSMENT**

Oral exam with problems resolution

The commission will evaluate student's skills, and the score will be given also taking into account the attendance to the course.

### **FREQUENTLY ASKED QUESTIONS DURING EXAM**

1) Explain the inheritance pattern of a phenotypic trait through the analysis of crosses or of a pedigree.

Predict the outcome of crosses

2) Describe the behavior of genes and chromosomes during mitosis and meiosis

3) Gene mapping in eukaryotes through the analysis of dihybrid or trihybrid testcross

4) Gene mapping in aploid eukaryotes

5) Molecular and genetic definition of a gene

6) Gene complementation in eukaryotes and prokaryotes

7) Fine structure mapping in bacteriophages

8) Molecular mechanisms producing spontaneous and induced mutations

9) The lac operon as a model of regulation of gene expression

10) Definitions and properties of the genetic code