

## CORSO DI GENETICA E INGEGNERIA GENETICA

Il corso di "Genetica e ingegneria genetica" (curriculum Biologia Molecolare e cellulare) e laboratorio è costituito da un modulo (8 CFU) di lezioni frontali, un modulo di esercitazioni in aula e ricapitolazioni (1 CFU) e un modulo di Ingegneria genetica (3 CFU) di lezioni frontali.

### 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.

### CAPACITA'

Metodologie biomolecolari e biotecnologiche.  
Analisi biologiche e biomediche

### COMPORAMENTI

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

### PROPEDEUTICITA'

Si consiglia sia preceduto da Chimica Biologica e biochimica cellulare

### PROGRAMMA

#### **Modulo di genetica**

##### **Analisi Mendeliana**

Significato genetico della Mitosi e della Meiosi; le leggi di Mendel; il genotipo ed il fenotipo; la dominanza completa, incompleta e la codominanza; alleli letali; allelia multipla.

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

Geni e cromosomi; la non disgiunzione; eredità legata al sesso; meccanismi di determinazione genetica del sesso; i caratteri mendeliani nell'uomo e l'analisi degli alberi genealogici.

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

Pleiotropia; penetranza ed espressività; interazioni tra geni; complementazione genetica; cenni sui caratteri quantitativi.

##### **Mappe Genetiche negli Eucarioti**

L'associazione; la ricombinazione genetica; il crossing-over; le mappe genetiche e citologiche; l'analisi della ricombinazione negli organismi aploidi; la ricombinazione mitotica.

##### **Mappe Genetiche nei Batteri e nei Batteriofagi**

Le mappe genetiche nei batteri: trasformazione, coniugazione, trasduzione. I plasmidi; Le mappe genetiche nei batteriofagi.

##### **Organizzazione del Genoma: Geni e Cromosomi**

Il DNA e l'RNA come materiale ereditario; la duplicazione semiconservativa del DNA. Le origini di replicazione ed i meccanismi di replicazione; organizzazione dei genomi procariotici ed eucariotici.

##### **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. Colinearità gene-proteina in procariotici ed eucariotici.

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

### **Mutazioni Geniche**

Definizione e classificazione delle mutazioni. Test di fluttuazione. Retromutazione e soppressione intragenica e intergenica. I meccanismi molecolari che generano le mutazioni spontanee. Mutageni fisici e chimici e danni molecolari indotti. I test di mutagenesi. Meccanismi di riparazione del DNA.

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

### **Mutazioni Cromosomiche**

Aberrazioni cromosomiche. Aneuploidie, monoploidie e poliploidie. Effetti dei riarrangiamenti cromosomici sull'espressione genica.

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

### **Meccanismi Molecolari della Ricombinazione.**

Ricombinazione generalizzata, specializzata ed illegittima; Modelli molecolari; Conversione genica.

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

### **La Trasposizione**

Cenni sugli elementi trasponibili ed i meccanismi di trasposizione.

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

Elementi di controllo della trascrizione. Gli operoni. Regolazione positiva e negativa della trascrizione. Il modello dell'attenuazione.k

### **Regolazione dell'espressione Genica e dello Sviluppo Negli Eucarioti**

Regolazione trascrizionale e post-trascrizionale. Inattivazione del cromosoma X e compensazione del dosaggio. Meccanismi di regolazione epigenetica. Fattori di crescita ed ormoni.

### **Genetica di Popolazioni**

La legge di Hardy-Weinberg e sue applicazioni. Polimorfismo e meccanismi evolutivi: la mutazione; la migrazione; la deriva genetica; selezione naturale e fitness. La teoria neutralistica dell'evoluzione. La speciazione.

### **Eredita' Extranucleare (cenni)**

Cenni su: Il genoma dei mitocondri e dei plastidi. Effetto materno ed eredità citoplasmatica.

## **Modulo di ingegneria genetica**

### **Ingegneria Genetica nei Procarioti**

Clonaggio Molecolare- Enzimi di restrizione- Vettori plasmidici batterici -Trasformazione batterica. Screening dei ricombinanti - Mappe di restrizione -Vettori di espressione in batteri - proteine di fusione

Cenni ai vettori basati sul batteriofago  $\lambda$  □- Cosmidi – Utilizzo di fagi a filamento singolo

### **Ingegneria Genetica negli Eucarioti**

Cenni alle tecniche di trasformazione/trasfezione di cellule eucariotiche (in *S. cerevisiae* e cellule di mammifero)

Vettori plasmidici eucariotici: Vettori di *S. cerevisiae* (ARS- ARS CEN- YACs)

Vettori per cellule di mammifero - utilizzo di geni Reporter

Vettori basati su elementi trasponibili (Trasposone P di *D. melanogaster*)

Concetto di Genoteca: genomica- cromosomica- di cDNA- Screening di genoteche

I marcatori molecolari e i polimorfismi genetici: RFLPs, VNTRs, STRs

DNA fingerprint e sue applicazioni

Concetto di Genetica diretta e genetica inversa- esempi di clonaggio di geni umani-

Cenni alla diagnosi genetica, alla costruzione di animali transgenici e OGM in genere-

Cenni alla terapia genica- cenni all'uso delle cellule staminali

## **MATERIALE DIDATTICO UTILIZZATO E CONSIGLIATO**

p.j. russel **Genetica** ed. edises

robertj. brooker **Genetica analisi e principi** ed. zanichelli

snustad-sirnrons **Principi di genetica** ed. edises

hartl-jones. **Genetica- fondamenti**. Ed. nuova grasso/idelson

griffiths, aJi. - rnillerj.h.- gelbart, w.m.-lewontin, r. c. **Genetica moderna** - ed. zanichelli

hartwell- hood- goldberg- reynolds- silver- veres **Genetica-dall'analisi formale alla genomica-** (Mc-Graw-Hill)

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

Esame orale con lo svolgimento di esercizi.

La commissione d'esame, nominata dal CCS accerterà e valuterà collegialmente la preparazione dello studente attribuendo il voto finale sulla base di un adeguato numero di prove e di verifiche. La frequenza assidua e la partecipazione alle attività in aula e laboratorio sono considerati elementi positivi di valutazione.

### **COMPOSIZIONE DELLA COMMISSIONE PER LA VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO**

**2° gruppo:** Girolama La Mantia (Presidente), Alessandra Pollice, Luigi Lania, Barbara Majello, Mimmo Turano, Marilena Furia, Viola Calabrò

**3° gruppo:** Girolama La Mantia (Presidente), Alessandra Pollice, Luigi Lania, Barbara Majello, Mimmo Turano, Marilena Furia, Viola Calabrò