

**SCHEDA DELL' INSEGNAMENTO DI GENETICA AVANZATA**  
**ADVANCED GENETICS**

Corso di Studio  
BIOLOGIA

Insegnamento

Laurea Magistrale

A.A. 2019/2020

Docente: Prof. Mimmo Turano

☎ 081-679076

email: mimmo.turano@unina.it

SSD

CFU

Anno di corso (I, II, III)

Semestre (I, II e LMcu)

Insegnamenti propedeutici previsti: NESSUNO

**RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI**

<p><b>Conoscenza e capacità di comprensione (max 4 righe, Arial 9)</b></p> <p>Identificazione dei polimorfismi genetici; analisi genetiche, genomiche e trascrittomiche ed applicazioni in campo biologico, medico e biotecnologico; Interazioni geniche, gerarchie regolative, caratteri poligenici. Metodologie di transgenesi e relative applicazioni; genomica funzionale</p> <p>Genetic polymorphisms; genetic, genomic and transcriptomic analyses; Transcriptional and post-transcriptional regulation of gene expression; genetic interactions and regulatory hierarchies; relationship between genotype and phenotype; transgenic approaches and relative applications; functional genomics</p>
<p><b>Conoscenza e capacità di comprensione applicate (max 4 righe, Arial 9)</b></p> <p>Tipizzazione genetica per applicazioni biologiche, mediche e biotecnologiche. Consultazione di banche dati genetiche e bibliografiche on-line. Analisi della letteratura. Valutazione e interpretazione di dati sperimentali. Problem-solving.</p> <p>Ability to understand the principles of modern genetics, genomic and transcriptomic analysis and relative potential applications. Discussion of scientific articles, problem solving ability</p>
<p><b>Eventuali ulteriori risultati di apprendimento attesi, relativamente a:</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• <b>Autonomia di giudizio:</b> Saranno forniti gli strumenti necessari per consentire agli studenti di analizzare in autonomia e di commentare dati di letteratura. Lo studente migliorerà inoltre le proprie capacità in merito alla valutazione della didattica.</li><li>• <b>Abilità comunicative:</b> Lo studente deve saper spiegare a persone non esperte le nozioni apprese. Deve saper presentare o riassumere in maniera completa, ma concisa e precisa i dati bibliografici utilizzando correttamente il linguaggio tecnico. Lo studente è stimolato sia a familiarizzare con i termini propri della disciplina, che a trasmettere a non esperti i principi, i contenuti e le possibilità applicative con correttezza e semplicità.</li></ul>

# SCHEDA DELL' INSEGNAMENTO DI GENETICA AVANZATA

## ADVANCED GENETICS

Corso di Studio  
BIOLOGIA

Insegnamento

Laurea Magistrale

A.A. 2019/2020

- **Capacità di apprendimento:** Lo studente deve essere in grado di aggiornarsi o ampliare le proprie conoscenze attingendo in maniera autonoma a testi, articoli scientifici propri del settore, e deve poter acquisire in maniera graduale la capacità di seguire seminari specialistici, conferenze, master ecc.
- **Making judgements:** Students will receive skills for the evaluation and interpretation of experimental data from the scientific literature. The student will in addition improve its skills in the field of teaching evaluation.
- **Communication abilities:** The student must be able to communicate his knowledge to non experts. He will learn how to present and summarize his results using the technical language.
- **Knowledge ability:** The student will acquire the ability to widen its knowledge on books and scientific papers, as well as by attending specialistic seminars, conferences, masters, etc.

### PROGRAMMA

**L'analisi genetica e le mutazioni.** Meccanismi molecolari che generano le mutazioni spontanee: Tautomeria, errori di incorporazione, deaminazione, rottura del legame glicosilico, espansioni di trinucleotidi, trasposizione, indel, CNV. Meccanismi di riparazione del DNA "error-prone". Effetti delle mutazioni nelle regioni codificanti ed in quelle regolative; alterazione dei pattern di splicing. Tecniche di trasformazione e transgenic trap-mutagenesi. L'uso dei cromosomi bilanciatori. Gli organismi modello. Morfogeni e regolazione genica; mutazioni ad effetto materno. 1.5 CFU

**Polimorfismi genetici e loci ipervariabili.** Identificazione di RFLP, VNTR, SSP, SNP, CNV, ed applicazioni in campo diagnostico, legale e biotecnologico. DNA typing, DNA fingerprinting ed applicazioni. Metodiche per evidenziare i polimorfismi; i marcatori molecolari e loro uso in campo diagnostico-molecolare. Le principali metodologie di diagnosi genetica e prenatale. Gli aptotipi e l'uso dei polimorfismi per la mappatura genetica ed il clonaggio posizionale. La genetica inversa. 1.5 CFU

**Analisi delle relazioni complesse fra genotipo e fenotipo.** Eterogeneità genetica ed eterogeneità allelica. Consultazione della banca dati OMIM-NCBI. Classificazione molecolare ed effetti funzionali delle mutazioni. Imprinting genomico. Il mosaicismo genetico e l'analisi dei cloni mitotici. Interazioni geniche ed analisi delle gerarchie regolative; geni modificatori; QTL e fenotipi complessi. Gli isolati genetici. I meccanismi epigenetici di regolazione dell'espressione genica; RNA epigenetics. 1.5 CFU

**La transgenesi.** Metodologie per la produzione di ceppi transgenici. Sistemi di selezione e geni reporter. Sistemi d'espressione controllata di transgeni. L'inserimento mirato del DNA: ricombinazione omologa, sito specifica e Genome editing. Gli organismi transgenici come bioreattori. La transgenesi ed il trasferimento nucleare. 1 CFU

**Genomica e trascrittomica.** Struttura, evoluzione ed analisi dei genomi complessi. Evoluzione delle famiglie geniche. Trasposoni, retrotrasposoni, pseudogeni. Metodiche di mappatura fisica, genetica e citologica. I "data base" genomici disponibili on-line: consultazioni ed applicazioni. Composizione ed analisi dei trascrittomi: le banche di ESTs, i DNA microarrays-microchips ed applicazioni nell'analisi dell'espressione genica globale e dei polimorfismi.

Le varie categorie dei "non coding RNA genes" ed il loro ruolo nelle modificazioni post-trascrizionali, nella regolazione dell'espressione genica, della traduzione e dei meccanismi di compensazione di dosaggio e di imprinting. RNA editing. 1.5 CFU

**La genomica funzionale:** Le tecniche di mutagenesi e di silenziamento genico *in vivo*. Il dsRNA ed il silenziamento trascrizionale. La genomica comparata. 1 CFU

### CONTENTS

**Mutations and genetic analysis.** Molecular mechanisms of spontaneous mutations. "Error-prone" DNA repair. Functional effects of mutations in coding, regulative and splicing sequences. Transfection and transgenic trap-mutagenesis. Selection and maintenance of mutant strains. Morphogens and gene regulation; maternal mutations. 1.5 CFU

**DNA polymorphisms and hyper-variable loci.** Techniques for detection of DNA polymorphisms; DNA typing, DNA fingerprinting and relative biological, medical and forensic applications. Prenatal diagnosis. Aptotypes and genetic mapping. Reverse genetics. 1.5 CFU

**Complex genotype-phenotype relationships.** Genetic and allelic heterogeneity. The OMIM –NCBI database. Functional classification of mutations. Genomic imprinting. Genetic mosaicism and mitotic clonal analysis. Genetic interactions and genetic hierarchies. Genetic modifiers and QTL. Genetic isolates. Epigenetics and RNA epigenetics. (1.5 CFU)

**Transgenesis.** Generation of transgenic strains. Selective systems and gene reporters. Gene targeting: homologous and site-specific recombination; genome editing and potential applications. Transgenic strains as bioreactors. Transgenesis and nuclear transfer. 1 CFU

**Genomics and Transcriptomics.** Evolution of gene families. Transposons, retrotransposons and pseudogenes. DNA microarrays-microchips for genome-wide analyses.

The categories of "Non-coding RNA genes" and their genomic organization, expression and functions. Genomic imprinting. RNA epigenetics and editing. 1.5 CFU

**Functional Genomics.** Comparative genomics. RNA interference. *In vivo* transgenic analysis. 1 CFU

# SCHEDA DELL' INSEGNAMENTO DI GENETICA AVANZATA

## ADVANCED GENETICS

Corso di Studio  
BIOLOGIA

Insegnamento

Laurea Magistrale

A.A. 2019/2020

### MATERIALE DIDATTICO

Analisi genetica avanzata. Philip Meneely McGraw-Hill Copyright@2012

- DNA ricombinante -- Watson , Caudy, Meyers, Witkoski. Edizioni Zanichelli 2008 (in riferimento ai Cap 5,6,7,8,9,10,11,12,13,16)
- Ingegneria Genetica; principi e tecniche-- Primrose, Twyman, Old. Edizioni Zanichelli (in riferimento ai Cap 7,10,11,13,14)
- Introduzione alla Genomica-- Lesk Edizioni Zanichelli (in riferimento ai Cap 1,2,4)
- Genetica in una prospettiva genomica -- Hartl, Jones. Edizioni Idelson Gnocchi 2006 (in riferimento ai Cap 1,4,10,12,14,15)
- Genetica: dall'analisi formale alla Genomica -- Hartwell, Hood, Goldberg, Reynolds, Silver, Veres, Edizioni Ateneonline (in riferimento ai Cap 9,10,11,13,17,21)
- E' necessario integrare lo studio con la lettura dei testi con quella di articoli scientifici selezionati dal docente e depositati nel sito WEBdocenti

### FINALITA' E MODALITA' PER LA VERIFICA DI APPRENDIMENTO

- A) L'esame di fine corso mira a verificare e valutare il raggiungimento degli obiettivi didattici elencati in grassetto nella sezione contenuti del programma.
- B) Lo studente verrà interrogato sugli argomenti del corso utilizzando i quesiti elencati nella sezione domande frequenti per valutare il grado di completezza della sua risposta, il livello di integrazione tra i vari contenuti del corso, il raggiungimento da parte dello studente di una visione organica dei temi affrontati, la padronanza espressive e la proprietà nel linguaggio scientifico. La frequenza assidua ed il grado di partecipazione attiva in aula saranno elementi di valutazione positiva.

### PURPOSES AND MODALITIES OF LEARNING VERIFICATION

- A) The final examination is aimed to verify and evaluate the achievement of the educational learning targets listed in bold in the program contents section.
- B) The student will be asked to answer to questions listed as " frequently asked questions" in order to evaluate the degree of completeness of the answers, the level of integration between the different topics of the course and the appropriateness of the scientific language used. Regular attendance to the lessons and active participation during the classroom activities will be positively considered.

#### Modalità di esame:

L'esame si articola in prova	<b>Scritta e orale</b>	X	<b>Solo scritta</b>		<b>Solo orale</b>	
The exam will be:	<b>Written and oral</b>	X	<b>Written</b>		<b>oral</b>	

In caso di prova scritta i quesiti sono (*)	<b>A risposta multipla</b>	X	<b>Risposta libera</b>		<b>Esercizi numerici</b>	
Written exam will be based on:	<b>Multiple choice test</b>	X	<b>Free answer</b>		<b>Numerical exercises</b>	

**SCHEDA DELL' INSEGNAMENTO DI GENETICA AVANZATA**  
**ADVANCED GENETICS**

Corso di Studio  
BIOLOGIA

Insegnamento

Laurea Magistrale

A.A. 2019/2020

**DOMANDE D'ESAME PIU' FREQUENTI**

- Polimorfismi del DNA
- DNA arrays-chips
- CNV e CNG arrays
- Diagnosi prenatale
- DNA typing and fingerprinting
- Classificazione funzionale delle mutazioni
- Isolamento e mantenimento di ceppi mutanti
- Morfogeni e regolazione genica
- Mutazioni ad effetto materno
- Mosaici genetici ed analisi di cloni mitotici
- Interazioni geniche e gerarchie regolative
- Geni modificatori e QTL
- Trasposoni e retrotrasposoni
- Pseudogeni
- Approcci alla transgenesi
- Trapping mutagenesis
- Metodologie di knock-out e knock-in
- Ricombinasi sito-specifiche ed applicazioni
- Identificazione delle genealogie cellulari
- Imprinting genomico
- Genome editing
- RNA editing
- Non-coding RNAs
- RNA epigenetics
- RNA interference

**FREQUENTLY ASKED QUESTIONS DURING EXAM**

- DNA polymorphisms
- DNA arrays-chips
- CNV and CGH arrays
- Prenatal diagnosis
- DNA typing and fingerprinting
- Screening and maintenance of mutant strains
- Functional classification of mutations
- Morphogens and gene regulation
- Maternal mutations
- Mosaicism and mitotic clonal analysis
- Genetic interaction and genetic hierarchies
- Genetic modifiers and QTLs
- Transposons and retrotransposons
- Genome dynamics and rearrangement
- Pseudogenes
- Transgenic methodologies
- Trapping mutagenesis
- Homologous recombination; knock-out/knock-in
- Application of site specific DNA recombinases
- Genome editing
- Tracing cell genealogy
- Genomic imprinting
- RNA editing
- Non-coding RNAs
- RNA epigenetics
- RNA interference