

**SCHEDA DELL' INSEGNAMENTO DI
GENETICA DELLO SVILUPPO
DEVELOPMENTAL GENETICS**

Corso di Studio
BIOLOGIA

☐ Insegnamento

☐ Laurea Magistrale

A.A. 2017/2018

Docente: 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

Conoscenza e capacità di comprensione (max 4 righe, Arial 9)

Conoscenze delle basi genetiche del controllo dello sviluppo di alcuni organismi modello scelti sulla base delle loro peculiarità.
Knowledge of the genetic basis of development control of selected model organisms based on their peculiarities.

Conoscenza e capacità di comprensione applicate (max 4 righe, Arial 9)

Capacità di comprensione delle metodologie più avanzate attualmente utilizzate nello studio della genetica dello sviluppo
Ability to understand the most advanced methodologies currently used in the study of development genetics.

Eventuali ulteriori risultati di apprendimento attesi, relativamente a:

- **Autonomia di giudizio:** Saranno forniti gli strumenti necessari per consentire agli studenti di analizzare in autonomia e di giudicare i dati di letteratura. Lo studente migliorerà inoltre le proprie capacità in merito alla valutazione della didattica.
- **Abilità comunicative:** Lo studente deve saper spiegare a persone non esperte le nozioni apprese. Deve saper presentare o riassumere in maniera completa ma concisa i risultati raggiunti utilizzando correttamente il linguaggio tecnico. Lo studente è stimolato a familiarizzare con i termini propri della disciplina, e a trasmettere a non esperti i principi, i contenuti e le possibilità applicative con correttezza e semplicità.

SCHEDA DELL' INSEGNAMENTO DI GENETICA DELLO SVILUPPO DEVELOPMENTAL GENETICS

Corso di Studio
BIOLOGIA

☐ Insegnamento

☐ Laurea Magistrale

A.A. 2017/2018

- **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

Concetti fondamentali dello sviluppo: induzione; morfogeni e gradienti. Le origini della genetica dello sviluppo. Prove dell'equivalenza del genoma: cenni di clonazione di anfibio e mammiferi. Espressione differenziale dei cromosomi politecnici. 0.5 CFU

Tecniche e metodiche applicate allo studio dell'espressione genica durante lo sviluppo: northern blotting, marcature delle sonde, sintesi di cDNA, RT-PCR e Real-Time RT-PCR. 0.5 CFU

Tecniche e metodiche applicate allo studio dell'espressione genica durante lo sviluppo: Costruzione di library di cDNA, 3' e 5' ESTs; microarray; ibridazione in situ; analisi di banche dati. 0.5 CFU

Gli organismi modello: geni orologi e paraloghi; mutazioni con perdita e guadagno di funzione; genetica classica e genetica inversa; caratteristiche di un buon organismo modello; cenni riguardo il ciclo vitale ed i primi stadi di sviluppo di *Drosophila*. 0.5 CFU

Strategie di mutagenesi random; i cromosomi bilanciatori; identificazione di mutazioni letali recessive sull'X (tecnica clb); identificazione di mutazioni recessive sugli autosomi. Elementi trasponibili: retrotrasposoni similretrovirali e retrotrasposoni non retrovirali; trasposoni, elemento p e disgenesi degli ibridi. Sistemi binari di mutagenesi inserzionale mediata dall'elemento p; identificazione del locus mutato: costruzione ed analisi di genoteche, inverse PCR, plasmide rescue. Enhancer trap mutagenesis; linee enhancer traps, GFP e saggio di beta gal. Sistema Gal4-UAS ed applicazioni: iperespressione ed ipoespressione genica spazio-temporale. 2 CFU

Metodi per la generazione di topi transgenici: microiniezione, infezione retrovirale, manipolazione di ES. Classi di cellule staminali, caratteristiche e colture delle ES. Gene targeting in topo: vettori di inserzione e sostituzione, trasformazione delle ES per trasfezione, selezione positiva-negativa, generazione di mutanti puntiformi per ricombinazione omologa, selezione di topi chimerici e transgenici; generazione di mutanti puntiformi per ricombinazione sito-specifica. Generazione di mutanti condizionali. 1 CFU

Non coding RNA costitutivi: rRNAs, tRNAs, RNase P, snRNAs, TERC, 7SL RNA. Large non coding RNAs: compensazione del dosaggio nell'uomo ed in *Drosophila*, imprinting genomico. Small non coding RNAs: micro RNAs, small nucleolar RNAs, small interfering RNAs ed RNA interference. 1CFU

SCHEDA DELL' INSEGNAMENTO DI GENETICA DELLO SVILUPPO DEVELOPMENTAL GENETICS

Corso di Studio
BIOLOGIA

Insegnamento

Laurea Magistrale

A.A. 2017/2018

CONTENTS

Basic concepts of development: morphogens and gradients. The origins of development genetics; evidence of genome equivalence: cloning of amphibians and mammals; differential expression of polytene chromosomes. 0.5 CFU

Techniques and methods used to study gene expression during development: northern blotting, probe labeling, cDNA synthesis, RT-PCR and Real-Time RT-PCR analyses. 0.5 CFU

Techniques and methods applied to the study of gene expression during development: cDNA library construction, 3' and 5' ESTs; microarray; in situ hybridization; analysis of the main genetic databases. 0.5 CFU

Main model organisms used in development genetic studies. Orthologous and paralogous genes. Loss and gain of function mutations. Classical genetics and reverse genetics. Life cycle and first stages of *Drosophila* development. 0.5 CFU

Random mutagenesis strategies: balancer chromosomes; identification of recessive lethal mutations on X (clb technique); identification of recessive mutations on autosomes. Transposable elements (TE): LTR and Non-LTR retrotransposons. Transposons. P-element and hybrid dysgenesis in *Drosophila*. Insertional mutagenesis mediated by p-element: identification of mutated genetic locus; construction and analysis of libraries, inverse PCR and plasmid rescue. Enhancer trap mutagenesis: generation of *Drosophila* enhancer trap lines, GFP and beta gal test. Gal4-UAS system and applications: induction of gene hyper-expression and hypo-expression in different tissues and at different development stages. 2 CFU

Characteristics and cultures of embryonic stem cells (ES). Methods for generating transgenic mice: microinjection, retroviral infection, ES manipulation. Gene targeting in mice: insertion and substitution vectors, transformation of ES cells by transfection, positive-negative selection, generation of point mutations by homologous recombination, selection of chimeric and transgenic mice; generation of point mutations by site-specific recombination. Conditional knockout mouse generation. 1 CFU

Non-coding RNAs: rRNAs, tRNAs, RNase P, snRNAs, TERC, 7SL RNA. Large non-coding RNAs: dosage compensation in humans and *Drosophila*. Genomic imprinting. Small non-coding RNAs: micro RNAs, small nucleolar RNAs, small interfering RNAs and RNA interference. 1 CFU

MATERIALE DIDATTICO

- Biologia dello sviluppo – S. F. Gilbert - Zanichelli
- Ingegneria genetica principi e tecniche – S. Primrose et al. – Zanichelli
- Genetica dall'analisi formale alla genomica - L. H. Hartwell et al. - McGraw-Hill
- Biologia Molecolare - G. Mangiarotti – Piccin
- Biologia molecolare della cellula – B. Alberts - Zanichelli

FINALITA' E MODALITA' PER LA VERIFICA DI APPRENDIMENTO

- A) L'esame di fine corso mira a verificare e valutare il raggiungimento degli obiettivi didattici relativi agli argomenti riportati in grassetto nel programma.
- B) Durante la prova finale lo studente verrà interrogato sugli argomenti indicati nella sezione "domande di esame più frequenti". Sarà oggetto di valutazione il grado di completezza della risposta, il livello di integrazione tra i vari contenuti del corso e l'appropriatezza scientifica del linguaggio. Il raggiungimento da parte dello studente di una visione organica dei temi affrontati a lezione, congiunta alla loro utilizzazione critica, la capacità di fare collegamenti, la dimostrazione del possesso di una padronanza espressiva e di linguaggio specifico saranno valutati con voti di eccellenza. La frequenza assidua e la partecipazione alle attività in aula saranno considerati elementi positivi di valutazione.

PURPOSES AND MODALITIES OF LEARNING VERIFICATION

- A) The final exam is aimed to verify and evaluate the achieving of educational targets concerning the subjects that are highlighted in bold in the contents.
- B) During the final test the student will be asked about the subjects indicated in the section "frequently asked questions during exam". The degree of completeness of the answer, the level of integration between the different topics of the course and the scientific suitability of the speech will be assessed. The achievement of comprehensive view of themes mentioned during lessons, together with their critical utilization, the ability of making connection, the proof of possession of language skills, will be evaluated with excellent scores. The score will be given also taking into account the frequent attendance to the course and the participation in the classroom activities.

SCHEDA DELL' INSEGNAMENTO DI **GENETICA DELLO SVILUPPO** **DEVELOPMENTAL GENETICS**

Corso di Studio
BIOLOGIA

☐ Insegnamento

☐ Laurea Magistrale

A.A. 2017/2018

Modalità di esame:

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

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

DOMANDE D'ESAME PIU' FREQUENTI

- Cosa sono i cromosomi bilanciatori?
- Come si possono identificare mutazioni recessive o letali recessive sul cromosoma x?
- Come si possono identificare mutazioni recessive o letali recessive su un autosoma?
- Che cos'è l'Elemento P?
- Cosa sono i sistemi binari di mutagenesi inserzionale mediata dall'elemento P?
- Nell'ambito della mutagenesi qual è la differenza tra la genetica classica e la genetica inversa?
- Come si può identificare un locus genetico mutagenizzato?
- Che cosa è il "Plasmide Rescue"?
- Che cosa sono i vettori di intrappolamento?
- Che cosa è il sistema Gal4/UAS?
- Come si può ottenere una ipoespressione tessuto-specifica di un gene in Drosophila?
- Come si può ottenere una sovraespressione tessuto-specifica di un gene in Drosophila?
- Mediante quali metodiche si generano dei topi knock-out
- Quali sono le principali differenze tra topi knock-out costitutivi e condizionali?
- Quali sono le principali differenze tra la ricombinazione omologa e la ricombinazione eterologa?
- Che cos'è la ricombinazione sito specifica?
- Quali esperimenti hanno portato alla scoperta dell'imprinting?
- Che cos'è l'imprinting?
- Qual è il ruolo del gene XIST?
- In quali diversi modi si può presentare la compensazione del dosaggio?
- Come agisce la telomerasi umana?
- Quali classi di cellule staminali conosci?

**SCHEDA DELL' INSEGNAMENTO DI
GENETICA DELLO SVILUPPO
DEVELOPMENTAL GENETICS**

Corso di Studio
BIOLOGIA

☐ Insegnamento

☐ Laurea Magistrale

A.A. 2017/2018

FREQUENTLY ASKED QUESTIONS DURING EXAM

- What are balancer chromosomes?
- How can you identify both recessive and lethal recessive mutations on chromosome X?
- How can you identify both recessive and lethal recessive mutations on a specific autosome?
- What is the element P?
- What are binary systems of insertional mutagenesis mediated by the P Element?
- What is the difference between classical genetics and reverse genetics?
- How can you identify a genetic locus mutagenized?
- What is the "Plasmid Rescue"?
- What are the trapping vectors?
- What is the Gal4 / UAS system?
- How can you perform a tissue-specific gene downregulation in Drosophila?
- How can you perform a tissue-specific gene overexpression in Drosophila?
- How can you generate a knock out mouse?
- What are the main differences between constitutive and conditional knock out mice?
- What are the main differences between the homologous recombination and heterologous recombination?
- What is the site-specific recombination?
- What experiments have led to the discovery of imprinting?
- What is imprinting?
- What is the role of the XIST gene?
- What types of dosage compensation do you know?
- What is the role of the human telomerase?
- What stem cell classes do you know?