

SCHEDA DELL' INSEGNAMENTO DI GENETICA AVANZATA
ADVANCED GENETICS

Corso di Studio
BIOLOGIA

Insegnamento

Laurea Magistrale

A.A. 2018/2019

Docente: Prof. Maria Furia

☎ 081-676707

email: maria.furia@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)
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 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
Conoscenza e capacità di comprensione applicate (max 4 righe, Arial 9)
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. Ability to understand the principles of modern genetics, genomic and transcriptomic analysis and relative potential applications. Discussion of scientific articles, problem solving ability
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 commentare 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 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.

SCHEDA DELL' INSEGNAMENTO DI GENETICA AVANZATA

ADVANCED GENETICS

Corso di Studio
BIOLOGIA

Insegnamento

Laurea Magistrale

A.A. 2018/2019

- **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 aplotipi 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. Aplotypes 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

SCHEMA DELL' INSEGNAMENTO DI GENETICA AVANZATA

ADVANCED GENETICS

Corso di Studio
BIOLOGIA

☐ Insegnamento

☐ Laurea Magistrale

A.A. 2018/2019

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 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.

Modalità di esame:

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

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

SCHEDA DELL' INSEGNAMENTO DI GENETICA AVANZATA

ADVANCED GENETICS

Corso di Studio
BIOLOGIA

☐ Insegnamento

☐ Laurea Magistrale

A.A. 2018/2019

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