

SCHEDA DELL' INSEGNAMENTO DI GENETICA E LABORATORIO

GENETICS AND LABORATORY

Corso di Studio
Biologia.....

Insegnamento

Laurea

A.A. 2020/2021

SSD

CFU

Anno di corso (I, II, III-)

Semestre (I-, II e LMcu)

Insegnamenti propedeutici previsti: Biochimica e laboratorio, Biologia molecolare e laboratorio

Conoscenza e capacità di comprensione

Lo studente deve dimostrare di conoscere e saper comprendere le problematiche relative ai meccanismi che regolano la trasmissione dei caratteri ereditari. Deve dimostrare di sapere elaborare discussioni anche complesse concernenti l'organizzazione, la struttura e l'evoluzione di geni e genomi a partire dalle nozioni apprese riguardanti gli eventi molecolari coinvolti nei processi di mutazione e di regolazione dell'espressione genica.

Il percorso formativo del corso intende fornire agli studenti le conoscenze e gli strumenti metodologici di base necessari per analizzare la trasmissione dei caratteri ereditari. Gli strumenti metodologici saranno acquisiti attraverso la descrizione e l'analisi di esperimenti di Genetica e le conoscenze saranno acquisite attraverso l'interpretazione dei risultati sperimentali. Tali strumenti consentiranno agli studenti, attraverso l'applicazione di principi logico-deduttivi, di comprendere le cause delle principali problematiche della genetica formale e molecolare e di coglierne le implicazioni evolutive.

Conoscenza e capacità di comprensione applicate

Lo studente deve dimostrare di essere in grado di applicare i principi logico-deduttivi della Genetica per la soluzione dei problemi inerenti la trasmissione dei caratteri in tutti gli organismi. Il percorso formativo è orientato a trasmettere le capacità operative necessarie ad applicare concretamente le conoscenze di genetica formale e molecolare e favorire la capacità di utilizzare appieno gli strumenti metodologici acquisiti.

Eventuali ulteriori risultati di apprendimento attesi, relativamente a:

Abilità comunicative: *Lo studente deve saper spiegare a persone non esperte le nozioni di base riguardanti la trasmissione dei caratteri ereditari.*

PROGRAMMA

Genetica mendeliana: le leggi di Mendel; il genotipo e il fenotipo; incroci mendeliani; analisi degli alberi genealogici; previsione del risultato di incroci; verifica delle ipotesi genetiche tramite test statistici. **(1,5 CFU)**

Estensioni del mendelismo: la dominanza completa, incompleta e la codominanza; alleli letali; alleli multipli. Pleiotropia; penetranza ed espressività; interazioni tra geni; effetto di geni complementari. **(0,5 CFU)**

Teoria cromosomica dell'ereditarietà: geni e cromosomi; i geni e i cromosomi durante i processi di mitosi e meiosi; eredità legata al sesso; l'associazione e la ricombinazione genetica; costruzione di mappe genetiche e citologiche. **(1,5 CFU)**

Ereditarietà dei caratteri complessi: i caratteri quantitativi; metodi statistici della genetica quantitativa; interazione fenotipo-ambiente; varianza genetica e varianza ambientale. **(0,25 CFU)**

Alterazioni del numero e della struttura dei cromosomi: delezioni, duplicazioni, traslocazioni e inversioni cromosomiche. Aneuploidie e poliploidie. **(0,25 CFU)**

Mutazioni: definizione e classificazione delle mutazioni. 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. **(0,5 CFU)**

La ricombinazione: modelli molecolari di ricombinazione generalizzata, specializzata e illegittima. Ricombinazione negli organismi aploidi: l'analisi delle tetradi. La conversione genica. **(0,5 CFU)**

Genetica batterica: trasformazione, coniugazione, trasduzione e mappe genetiche nei batteri; i plasmidi e gli episomi. **(0,5 CFU)**

Struttura e funzione del gene: l'ipotesi un gene-un enzima; esperimenti di Benzer per la definizione della struttura fine del gene; definizione dell'unità di funzione mediante il test di complementazione; mappe genetiche nei batteriofagi. **(0,5 CFU)**

Codice genetico: proprietà, organizzazione e decifrazione. Esperimenti di Crick e Brenner; esperimenti di Yanofsky. Colinearità gene-proteina in procarioti ed eucarioti. Soppressione intragenica e intergenica. **(0,75 CFU)**

Regolazione della trascrizione in procarioti: controllo positivo e negativo, inducibile e reprimibile. Gli operoni. L'attenuazione. **(0,5 CFU)**

Regolazione della trascrizione in eucarioti: regolazione trascrizionale e post-trascrizionale. Regolazione dell'espressione genica attraverso lo splicing alternativo. Inattivazione del cromosoma X e compensazione del dosaggio. **(0,5 CFU)**

Meccanismi di regolazione epigenetica: cromatina e modificazioni istoniche. **(0,25 CFU)**

Genomi: complessità dei genomi; elementi trasponibili e meccanismi di trasposizione in procarioti ed eucarioti; pseudogeni; sequenze ripetute. **(0,5 CFU)**

Genetica di popolazioni: principio di Hardy-Weinberg e sue applicazioni. Polimorfismi e meccanismi evolutivi: cenni sugli effetti di mutazione, migrazione, deriva genetica, selezione naturale. La teoria neutrale dell'evoluzione. La speciazione. **(0,5 CFU)**

Esperienza di laboratorio: Dal fenotipo al genotipo – il colore degli occhi di *Drosophila* e il gene *white* **(1 CFU)**

CONTENTS

| |
|---|
| <p>Mendelian genetics: the basic principles of inheritance; genetic crosses; application of the Mendel's principles; pedigrees analysis. (1,5 CFU)</p> <p>Extensions of Mendelism: incomplete dominance and codominance; multiple alleles; gene interactions and complementation. (0,5 CFU)</p> <p>Chromosome theory of heredity: genes and chromosomes; chromosomes during mitosis and meiosis; linkage, crossing over and genetic maps. (1,5 CFU)</p> <p>Inheritance of complex traits: quantitative traits; genetic and environmental variance. (0,25 CFU)</p> <p>Variation in chromosome number and structure: chromosomal deletions, duplications, inversions and translocations; aneuploidy and polyploidy. (0,25 CFU)</p> <p>Mutations: definition and classification. Molecular basis of mutations. Mutagens. Tests of mutagenesis. DNA repair mechanisms. (0,5 CFU)</p> <p>Molecular recombination: molecular models of recombination. Recombination in aploid organisms: tetrad analysis. (0,5 CFU)</p> <p>Bacterial genetics: transformation, conjugation, transduction and genetic maps in bacteria. Plasmids and episomes. (0,5 CFU)</p> <p>Definition of the gene: structure and function. Benzer experiments. Genetic maps in bacteriophages. (0,5 CFU)</p> <p>Genetic code: properties, organization and deciphering. Crick and Brenner experiments; Yanofsky experiments. Intra- and inter-genic suppression. (0,75 CFU)</p> <p>Regulation of gene expression in prokaryotes: positive and negative control; inducible and repressible control. Operons. Attenuation. (0,5 CFU)</p> <p>Regulation of gene expression in eukaryotes: transcriptional and post-transcriptional regulation. Alternative splicing; dosage compensation; X inactivation. (0,5 CFU)</p> <p>Epigenetic mechanisms: chromatin remodeling. (0,25 CFU)</p> <p>Genomes: genome complexity; transposable elements and transposition mechanisms; pseudogenes: repetitive sequences. (0,5 CFU)</p> <p>Population genetics: Hardy-Weinberg principle and its applications. Polymorphisms and evolution: effects of mutation, gene flow, genetic drift and natural selection. The neutral theory of evolution. (0,5 CFU)</p> |
|---|

Laboratory experience: From phenotype to genotype – The eye color of *Drosophila* and the *white* gene (1 CFU)

MATERIALE DIDATTICO

Si consiglia di utilizzare un manuale universitario di Genetica di recente pubblicazione (ad esempio: Snustad-Simmons, Principi di Genetica; Russel, Fondamenti di Genetica). Materiale didattico aggiuntivo è disponibile sul sito web docente.

FINALITA' E MODALITA' PER LA VERIFICA DI APPRENDIMENTO

a) Modalità di esame:

| | | | | | | |
|---|---------------------|--|-------------------|--|-------------------|---|
| L'esame si articola in prova | Scritta e orale | | Solo scritta | | Solo orale | X |
| Discussione di elaborato progettuale | | | | | | |
| Altro, specificare | | | | | | |
| In caso di prova scritta i quesiti sono (*) | A risposta multipla | | A risposta libera | | Esercizi numerici | |

(*) E' possibile rispondere a più opzioni