IV semestre

GENETICA CON ESERCITAZIONI (4+3CFU)

Prof. **Annalisa Marchi**, Dip.to di Biologia Sperimentale, Sezione di Genetica, Viale Poetto 1, 09126 Cagliari
Tel.: 070 6758056; Fax: 070 6758045; E-mail marchi@unica.it

Obiettivi: fornire una chiara visione della struttura, organizzazione e trasmissione del materiale genetico in organismi procarioti ed eucarioti, delle metodologie utilizzate per l'analisi e la mappatura del genoma, nonché dei meccanismi di base della espressione genica e della sua regolazione; far comprendere l'importanza evolutiva della variabilità genetica e fornire elementi di analisi genetica a livello di popolazioni e specie . Far acquisire alcune tecniche di base per l'analisi della variabilità e differenziazione genetica (biodiversità) entro e tra popolazioni e per l'individuazione di marcatori genetici utili per la mappatura genica.

Programma:

Le basi molecolari della eredità. Caratteristiche fondamentali del materiale genetico. DNA come materiale genetico. Correlazione tra struttura e funzioni biologiche del DNA. Correlazione tra geni e polipeptidi. Concetto di gene e di genoma. Le mutazioni geniche.
Organizzazione e trasmissione del materiale genetico. Caratteristiche generali della organizzazione del genoma e della riproduzione in procarioti ed eucarioti. Cromatina e struttura nucleosomica. Il cariotipo: caratteristiche e metodi di studio.
Genetica mendeliana. Genotipo e fenotipo. I metodi dell'analisi mendeliana. La segregazione e l'assortimento indipendente dei geni. Il reincrocio. Correlazione tra leggi di Mendel e meiosi. Calcoli probabilistici e test del chi quadro nell'analisi genetica. Eredità legata al sesso. Rapporti mendeliani modificati: semidominanza e codominanza; geni letali; interazioni geniche. Allelia multipla. Penetranza ed espressività.
Concatenazione, ricombinazione e mappatura genica negli eucarioti. Concatenazione totale e parziale dei geni. Ricombinazione e crossing over. Mappe di concatenazione genica per ricombinazione. Incrocio a due e tre fattori. Doppi scambi e interferenza. Mappatura genica mediante analisi delle tetradi. Mappatura con tecniche molecolari.
Variazione del materiale genetico: le mutazioni. Mutazioni geniche. Procedure di identificazione di genotipi mutanti negli eucarioti. Retromutazione. Mutazioni cromosomiche di struttura: deficienze e duplicazioni; inversioni; traslocazioni. Mutazioni cromosomiche di numero: aneuploidie e poliploidie. Mutazioni somatiche e germinali.
Trasposizione ed elementi trasponibili. Elementi trasponibili nei batteri: sequenze IS e trasposoni. Elementi mobili negli eucarioti: elementi di controllo nel mais; elementi mobili in *Drosophila*. Conseguenze genetiche della trasposizione.
Eredità extranucleare. Modalità di trasmissione dell' eredità extranuclere. Esempi di eredità extranucleare. Eredità materna ed effetto materno.
Eredità poligenica. La natura dei caratteri continui. Variabilità genetica e variabilità ambientale. Ereditabilità. Stima della ereditabilità. Mappatura molecolare dei tratti quantitativi (QTL)
Genetica di popolazione. Analisi della struttura genetica di una popolazione: frequenze alleliche e genotipiche. Stima della variabilità genetica: eterozigosi, loci polimorfi. La legge di Hardy-Weinberg per loci autosomici e X-linked e sua applicazione. Variazione della struttura genetica delle popolazioni: mutazione, migrazione, deriva genetica, selezione naturale.

Testi consigliati

Russel P.J. 1998. ***Elementi di Genetica***, EDISES.
Hartl D.L., Jones E. 2000. ***Genetica. Principi e applicazioni***, Editoriale Grasso.
Brooker R.J. 2000. ***Genetica. Analisi e principi***, Zanichelli.

Russel P.J., 1998. ***Genetica***, EdiSES.
Griffith *et al*., 1996. ***Genetica. Principi di analisi formale***, Zanichelli.
Klug e Cummings, 1996. ***Genetic,.*** Citta *Studi* Edizioni.

Programma delle esercitazioni:

Costruzione di mappe di restrizione: determinazione dei siti di taglio per 3 diversi E.R., delle dimensioni dei frammenti e costruzione di una mappa parziale del batteriofago λ (digestione con E.R., elettroforesi su agaroso).
Determinazione e analisi di polimorfismi enzimatici: analisi della variabilità genetica mediante elettroforesi su gel di poliacrilammide di alcuni sistemi enzimatici in specie animali o vegetali .
Analisi di RFLP: analisi dei polimorfismi di restrizione a un locus esterasico correlati con la presenza di resistenza genetica agli insetticidi in specie bersaglio (estrazione di DNA, digestione con E.R., elettroforesi su agaroso, Southern blot, ibridazione su filtro).
Analisi genetica computerizzata: utilizzo di software specifici per la stima della variabilità genetica e per la determinazione della differenziazione tra popolazioni ed altri parametri genetici