Università degli Studi di Cagliari
Facoltà di MM.FF.NN

Corso di Laurea triennale in Biotecnologie Industriali

Genetica	**CFU**	4 + 3
	SSD	BIO/18

Docente	Annalisa Marchi
Indirizzo ufficio	Dip. Biologia Serpimentale (Sez. Genetica) , Viale Poetto 1, CA
Tel.	070 6758056
Fax.	070 6758°45
E-mail	marchi@unica.it
Orario di ricevimento	Giovedì ore 9:30-13:30 o su appuntamento

Obiettivi Formativi del corso

Conoscenze	Meccanismi della trasmissione ereditaria e della ricombinazione genica, relazioni esistenti tra genotipo e fenotipo, meccanismi di controllo della espressione genica negli eucarioti, e basi molecolari della variabilità genetica.
Capacità	Capacità di determinare le modalità di eredità dei caratteri attraverso l'analisi di alberi genealogici ed incroci programmati, interpretazione dei dati sperimentali e valutazioni predittive. Competenze teorico-pratiche su alcune metodologie per la manipolazione e l'analisi del DNA e dei suoi polimorfismi.
Comportamenti	Il corso prevede di stimolare il lavoro sia di gruppo sia autonomo e sviluppare le capacità critiche nell'affrontare problematiche scientifiche.
Conoscenze richieste	Buona conoscenza della struttura e fisiologia cellulare, dei meccanismi di base della riproduzione (mitosi e meiosi), e delle caratteristiche molecolari del materiale genetico.

Programma

- **Le basi molecolari della eredità**. Caratteristiche fondamentali del materiale genetico. Correlazione tra struttura e funzioni biologiche del DNA. Correlazione tra geni e polipeptidi. Concetto di gene e di genoma.
- C**aratteristiche generali della organizzazione del genoma e della riproduzione negli 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. Analisi degli alberi genealogici. Rapporti mendeliani modificati: semidominanza e codominanza; geni letali; interazioni geniche. Allelia multipla. Penetranza ed espressività. Eredità poligenica.
- **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. Marcatori molecolari.
- **Variazione del materiale genetico: le mutazioni**. Mutazioni geniche. 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. Conseguenze genetiche della trasposizione.
Eredità extranucleare. Modalità di trasmissione dell' eredità extranuclere. Esempi di eredità extranucleare. Eredità materna ed effetto materno.
Regolazione dell'espressione genica negli eucarioti. Livelli di controllo. Regolazione genica nello sviluppo e differenziamento.
Genetica di popolazione. Analisi della struttura genetica di una popolazione: frequenze alleliche e genotipiche. Stima della variabilità genetica: eterozigosità, 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.
Programma delle esercitazioni:
- **Analisi di restrizione del DNA**: digestione del DNA del batteriofago λ con diversi enzimi di restrizione, separazione elettroforetica dei frammenti di DNA su gel d'agarosio, e determinazione delle dimensioni dei frammenti.
- Costruzione di mappe di restrizione con digestioni multiple: simulazione al computer.
- **Analisi dei polimorfismi dei frammenti di restrizione (RFLP)**: digestione di DNA genomico con enzimi di restrizione, separazione su gel d'agarosio, trasferimento su membrana (Southern blot) e ibridazione con sonda marcata (con sistema non radioattivo), rivelazione della sonda ibridata, autoradiografia.
- **Utilizzo di marcatori molecolari nel fingerprinting del DNA**: amplificazione da campioni di DNA genomico di marcatori molecolari mediante PCR, separazione degli amplificati su gel d'agarosio, determinazione del genotipo di ciascun campione e delle relazioni di ereditarietà esistenti tra gli individui esaminati.

Testi consigliati

Russel P.J. 2004. ***iGenetica Fondamenti***, EDISES.
Klug e Cummings, 2007. ***Concetti di Genetica.*** Pearson Prentice Hall.
Russel P.J., 2007. ***iGenetica*** . EdiSES
Griffiths A,J.F. et al., 2006. ***Genetica. Principi di analisi formale***. Zanichelli
Hartwell L.H. et al., 2005. ***Genetica. Dai geni ai genomi***. McGraw-Hill

Modalità di verifica/esame (spuntare le modalità di esame)

- ☒ Prove di verifica intermedie
- ☒ Esame scritto
- ☒ Esame orale
- ❒ Prova di laboratorio

Descrizione	Tre prove di verifica con domande a risposta aperta durante il corso e colloquio orale alla fine del corso. Negli altri periodi, la verifica dell'apprendimento prevede lo svolgimento di un esercizio scritto e un esame orale.
Modalità iscrizione esame	Entro tre giorni della data d'esame, lo studente deve indicare nome e cognome e n° di matricola sui fogli di iscrizione presenti in bacheca presso la Sezione di Genetica del dipartimento di Dipartimento di Biologia. Sperimentale, Viale Poetto 1, Cagliari o presso il Consorzio UNO di Oristano.

Potenziali fattori di rischio per le attività di laboratorio

RISCHI DI NATURA INFORTUNISTICA

-Rottura della vetreria (cilindri, beute e becker) durante l'utilizzo.
-Rottura accidentale di contenitori con fuoriuscita di materiale potenzialmente tossico o irritante per contatto o inalazione .

RISCHI IGIENICO-AMBIENTALI

Agenti chimici

-Agenti allergizzanti: lattice di gomma presente nei guanti
-Sostanze chimiche utilizzate per alcuni esperienze di laboratorio (elettroforesi e colorazioni). L
e sostanze tossiche per inalazione sono utilizzate sotto cappa. I pericoli sono rappresentati dalla caduta accidentale nel trasporto dall'armadio al piano di lavoro o dall'eventuale carenza nell'utilizzo di dispositivi di protezione individuale (DPI)
Agenti fisici
Raggi *UV* qualora non vengano utilizzati sistemi gli occhiali protettivi e DPI durante l'utilizzo del Transilluminatore

INFORMAZIONE

Sarà cura del docente fornire agli studenti tutte le informazioni sui rischi per la salute, che può comportare l'esposizione agli agenti chimici e fisici utilizzati nelle esperienze (Manuali delle esercitazioni).