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

Corso di Laurea triennale in Biotecnologie Industriali

Genetica	**CFU**	5 + 3
	SSD	BIO/18

Docente	Annalisa Marchi
Indirizzo ufficio	Dip. Scienze della Vita e dell'Ambiente , Via Fiorelli 1, CA
Tel.	070 6758056
Fax.	070 6758045
E-mail	marchi@unica.it
Orario di ricevimento	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 che autonomo e sviluppare 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**. Il DNA come materiale genetico: prove sperimentali. Correlazione tra struttura e funzioni biologiche del DNA. Correlazione tra geni e polipeptidi. Basi della variabilità genetica. Concetto di gene e di genoma.
- **Caratteristiche generali della organizzazione e trasmissione del materile genetico negli eucarioti:** Complessità del genoma eucariote. Cromatina e struttura cromosomica. Il cariotipo. Divisione mitotica e meiotica.
- **Genetica mendeliana**. I metodi dell'analisi mendeliana. Gli esperimenti di Mendel e loro interpretazione. La segregazione degli alleli e l'assortimento indipendente dei geni. 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. Allelia multipla. Dominanza incompleta e codominanza. Geni letali. Rapporti mendeliani modificati e interazione genica. Complementazione genica. Interazioni con l'ambiente.Penetranza ed espressività. Eredità poligenica.
- **Concatenazione, ricombinazione e mappatura genica negli eucarioti**. Concatenazione totale e parziale dei geni. Ricombinazione e crossing over. Mappatura genica per ricombinazione. Incrocio a due e tre fattori. Doppi

scambi e interferenza. Analisi delle tetradi. Marcatori molecolari.
- **Variazione del materiale genetico: le mutazioni**. Mutazioni geniche. Mutazioni cromosomiche: metodi di studio. 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 della espressione genica. Controllo dell'espressione genica del cromosoma X nei mammiferi. Regolazione genica nello sviluppo e differenziamento. Regolazione genetica dello sviluppo in Drosophila.

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. Fattori che cambiano le frequenze geniche delle popolazioni: mutazione, migrazione, deriva genetica, selezione naturale.

Programma delle esercitazioni:
- **Estrazione di DNA col metodo del saltino out di DNA genomico**.
- **Analisi di restrizione del DNA**: digestione del DNA del batteriofago λ e di DNA eucoriote con diversi enzimi di restrizione, separazione elettroforetica dei frammenti di DNA su gel d'agarosio, e determinazione delle dimensioni dei frammenti..
- A**nalisi dei polimorfismi dei frammenti di restrizione (RFLP)- DNA fingerprinting**: separazione su gel d'agarosio di DNA genomico digerito con enzimi di restrizione, trasferimento su membrana (Southern blot) e rilevazione di sequenze specifiche.
- **Analisi della metilazione del DNA con enzimi di restrizione**: Digestione con gli enzimi di restrizione Hpa II e Msp I di DNA genomico, separazione dei frammenti su gel di agaroso.
- **Tipizzazione di DNA umano basato sulla amplificazione mediante PCR di sequenze VNTR**: estrazione di DNA genomico da saliva o bulbi piliferi, amplificazione mediante PCR,. separazione dei frammenti su gel di agaroso e analisi dei polimorfismi.

Testi consigliati

Russel P.J. 2010. ***Genetica. Un approccio molecolare.***, Pearson
Brooker R.J. 2010. ***Principi di Genetica.*** Mc Grow Hill
Hartl D.L. e Jones E. 2010. ***Analisi di geni e genomi.*** EdiSes
Hartwell L.H. et al., 2008. ***Genetica. Dai geni ai genomi***. McGraw-Hill
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

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 l'analisi e la risoluzione di un problema genetico in forma scritta e un esame orale.
Modalità iscrizione esame	On line sul sito della Università di Cagliari

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).