



## UNIVERSITÀ DI PISA GENETICA E GENOMICA

---

### FEDERICA GEMIGNANI

|                 |               |
|-----------------|---------------|
| Anno accademico | 2018/19       |
| CdS             | BIOTECNOLOGIE |
| Codice          | 379EE         |
| CFU             | 12            |

| Moduli                      | Settore/i | Tipo    | Ore | Docente/i          |
|-----------------------------|-----------|---------|-----|--------------------|
| GENETICA E GENOMICA ABIO/18 |           | LEZIONI | 60  | FEDERICA GEMIGNANI |
| GENETICA E GENOMICA BBIO/18 |           | LEZIONI | 56  | STEFANO LANDI      |

#### Obiettivi di apprendimento

##### *Conoscenze*

Il Corso si propone di guidare gli studenti alla comprensione delle principali strategie e tecniche molecolari utilizzate per studiare interi genomi. Il corso prevede approfondimenti teorico-pratici sulle avanzate metodologie di sequenziamento, annotazione, analisi in silico per lo studio del ruolo di geni e proteine attraverso la bioinformatica e la biologia computazionale.

##### *Modalità di verifica delle conoscenze*

Prova scritta ed orale e preparazione di una relazione finale sugli esperimenti svolti in laboratorio.

##### *Capacità*

Il corso di propone di fornire allo studente le conoscenze di base per lo studio della struttura, del contenuto e dell'evoluzione dei genomi.

##### *Modalità di verifica delle capacità*

Prova scritta ed orale e preparazione di una relazione finale sugli esperimenti svolti in laboratorio.

#### Prerequisiti (conoscenze iniziali)

Gli studenti devono possedere una buona conoscenza dei fondamenti di genetica, in particolare della genetica formale e della biologia molecolare di base.

#### Indicazioni metodologiche

- Lezioni frontali, con ausilio di slides e filmati
- Laboratorio informatico: utilizzo di Banche dati mediante metodi bioinformatici.
- Esperienza pratica di Laboratorio (estrazione del DNA da saliva e genotipizzazione)

#### Programma (contenuti dell'insegnamento)

1) *Fondamenti del DNA*. L'organizzazione del genoma umano. Caratteristiche fondamentali dei geni eucariotici. Le famiglie geniche e la loro origine. Le duplicazioni segmentali. Gli pseudogeni processati e non processati; i retrogeni. Long Interspersed Nucleotide Elements (LINE); Short Interspersed Nucleotide Elements (SINE). Il genoma nucleare e il genoma mitocondriale a confronto. 2) *Fondamenti della genomica*. Sviluppo del progetto Genoma Umano (HGP). Cenni storici, aspetti culturali ed organizzativi. Costruzione di mappe genetiche (marcatori polimorfici, STS, EST, microsatelliti) e fisiche (YAC, BAC, Cosmidi etc). Le principali strategie ed approcci scientifici utilizzati per la realizzazione del HGP e le sue finalità. Organizzazione di un progetto di sequenziamento su larga scala: sequenziamento gerarchico e sequenziamento "shotgun" dell'intero genoma. 3) *Bioteχνologie applicate alla genomica umana*. Esempi di geni responsabili delle patologie umane: la distrofia muscolare di Duchenne e di Becker. Nuovi approcci terapeutici basati sulle recenti conoscenze nel campo della genomica. Controllo del ciclo cellulare e cancro. Ciclo cellulare: le fasi del ciclo cellulare; controllo del ciclo cellulare. La morte cellulare programmata: ruolo dell'apoptosi nel controllo del ciclo cellulare. Il cancro: caratteristiche generali e fenotipi delle cellule cancerose; la genetica del cancro; oncogeni e soppressori tumorali. Nuove terapie basate su l'utilizzo di. I non coding RNA: a) I micro RNA (miRNA) I miRNA e loro meccanismi di azione. L'identificazione e la regolazione dell'espressione dei miRNA. b) I circular RNA e il loro coinvolgimento nel cancro.



## UNIVERSITÀ DI PISA

---

### Bibliografia e materiale didattico

Genetica & Genomica Tom Strachan, Judith Goodship, Patrick Chinnery.Zanichelli  
DNA ricombinante. Geni e genomi J. Watson, Zanichelli

### Modalità d'esame

La capacità dello studente di spiegare correttamente e criticamente i principali argomenti presentati durante il corso sarà valutata con i seguenti metodi

- esame scritto finale
- esame orale finale

### Pagina web del corso

<https://polo3.elearning.unipi.it>

*Ultimo aggiornamento 30/07/2018 16:40*