



UNIVERSITÀ DI PISA

GENETICA E GENOMICA

FEDERICA GEMIGNANI

Academic year	2019/20
Course	BIOTECNOLOGIE
Code	379EE
Credits	12

Modules	Area	Type	Hours	Teacher(s)
GENETICA E GENOMICA ABIO/18		LEZIONI	64	FEDERICA GEMIGNANI
GENETICA E GENOMICA BBIO/18		LEZIONI	56	FEDERICA GEMIGNANI ROBERTO GIOVANNONI

Obiettivi di apprendimento

Conoscenze

Genetica

Il corso si propone di fornire allo studente conoscenze di base su: processi e meccanismi dell'ereditarietà, meccanismi di funzionamento dell'informazione genica (dal gene alla proteina), meccanismi e ruolo della manipolazione del DNA nelle Biotecnologie, mutazioni e medicina molecolare, genetica di popolazione.

Genomica

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

Genetica

Le conoscenze dello studente verranno verificate mediante una prova orale (due domande sul programma ed una sull'attività di laboratorio)

Genomica

La capacità dello studente di spiegare correttamente e criticamente i principali argomenti presentati durante il corso sarà valutata con una prova scritta e orale.

Capacità

Genetica

Lo studente acquisirà competenze teoriche e tecniche sulla genetica e l'ereditarietà, sui relativi meccanismi molecolari, sulle più moderne tecnologie correlate e sulle relative applicazioni nell'ambito delle biotecnologie applicate alle Scienze della Vita.

Genomica

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

Genetica

Le capacità acquisite dagli studenti verranno valutate mediante prova orale.

Genomica

Prova scritta ed orale.

Prerequisiti (conoscenze iniziali)

Genetica

Gli studenti devono possedere una buona conoscenza di chimica, biochimica e biologia cellulare e dei principi di fisica e matematica.

Genomica

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



UNIVERSITÀ DI PISA

Indicazioni metodologiche

Genetica

La parte di didattica frontale prevede: lezioni in aula, discussione di specifici articoli scientifici. La parte di laboratorio prevede attività pratica/sperimentale da parte degli studenti

Genomica

- 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)

Genetica

Genetica, scopi, ambito di studio, principali applicazioni. Le molecole chiave e i processi biologici fondamentali che portano alla codifica dell'informazione genetica.

La Genetica, l'analisi e la manipolazione del DNA: le Biotecnologie e l'impatto nelle Scienze delle Vita.

Meccanismi di divisione cellulare e ruolo nella riproduzione, nell'ereditarietà e nella variabilità genetica.

L'ereditarietà Mendeliana e le basi molecolari e cromosomiche dell'ereditarietà. Ereditarietà legata al sesso. Ereditarietà citoplasmatica (mitocondriale). Ereditarietà poligenica. Le interazioni tra alleli e geni. Pattern di ereditarietà dominante e recessiva. Codominanza. Penetranza ed espressività. Epistasi.

Il ruolo della molecola di DNA nell'ereditarietà, il modello molecolare di Watson e Crick.

Espressione genica, trascrizione e traduzione. Regolazione dell'espressione genica nei procarioti e negli eucarioti.

Amplificazione e manipolazione del DNA: tecniche del DNA ricombinante per l'analisi e la modifica del DNA.

Le mutazioni e la medicina molecolare.

La genetica di popolazione.

Genomica

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 pseudogenei 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) *Biotecnologie applicate alla genomica umana*. 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.

Bibliografia e materiale didattico

Genetica

Libro di testo principale e consigliato: Griffith AJF, Genetica. Principi di analisi formale. Zanichelli

Referenze bibliografiche e di approfondimento verranno rese disponibili dal docente mediante la piattaforma e-learning del corso.

Genomica

Libri di testo consigliati:

Genetica molecolare umana, Strachan & Read, Zanichelli

Genetica & Genomica Strachan, Goodship e Chinnery, Zanichelli

Pubblicazioni scientifiche di approfondimento verranno rese disponibili dal docente mediante la piattaforma e-learning del corso.

Modalità d'esame

Genetica

Colloquio orale (due domande sul programma e una sulla attività di laboratorio)

Genomica

- Prova scritta e orale

Pagina web del corso

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

Ultimo aggiornamento 06/09/2019 10:32