



# UNIVERSITÀ DI PISA

## GENETICA E GENOMICA

---

**FEDERICA GEMIGNANI**

Anno accademico 2019/20  
CdS BIOTECNOLOGIE  
Codice 379EE  
CFU 12

Moduli	Settore/i	Tipo	Ore	Docente/i
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 della 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 modificazione 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 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) *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 RNA non codificanti: a) I micro RNA (miRNA) e i 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>