



UNIVERSITÀ DI PISA

GENETICA E GENOMICA

FEDERICA GEMIGNANI

Academic year 2022/23
Course BIOTECNOLOGIE
Code 379EE
Credits 12

Modules	Area	Type	Hours	Teacher(s)
GENETICA	BIO/18	LEZIONI	56	ROBERTO GIOVANNONI
GENOMICA	BIO/18	LEZIONI	60	FEDERICA GEMIGNANI

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.

Indicazioni metodologiche



UNIVERSITÀ DI PISA

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

Riepilogo di alcuni concetti di genetica formale

- Analisi di alberi genealogici umani con relativi esercizi
- Assortimento indipendente dei geni con relativi esercizi
- Studio dei cromosomi umani: nomenclatura

Organizzazione del genoma umano

• Geni che codificano per proteine: DNA codificante

- anatomia di un gene preso a riferimento
- distribuzione dei geni nel genoma: esempio le famiglie geniche e pseudogeni
- relazione genoma-trascrittoma (splicing alternativi, promotori alternativi....),
- ricerca della sequenza genica in database genomici (NCBI)

• DNA non codificante

- Gli elementi trasponibili nel genoma umano
- DNA ripetuto in tandem

• DNA mitocondriale

- caratteristiche

Isolamento e manipolazione genica

• Principali metodi di analisi del DNA (Cap.10)

- PCR e progettazione di una coppia di primers specifici
- Genotipizzazione di una mutazione puntiforme/SNP
- Quantificazione dell'espressione genica (qPCR)
- Ibridazione su microarray

Genomi e genomica

• Come ottenere la sequenza di un genoma intero

- Uso delle mappe basate sulla ricombinazione e mappe fisiche
- Human Genome Project e la sua realizzazione

• Metodi di sequenziamento di ultima generazione (NGS)

- Sequenziamento del virus SARS CoV-2
- *Discussione dell'articolo PMID: 32015508*

Il cancro: un'importante conseguenza fenotipica della mutazione del DNA

- In che cosa si differenziano le cellule cancerose
- Mutazioni nelle cellule cancerose
- Riarrangiamenti e cancro
- Il ruolo degli pseudogeni nel cancro

Il mondo degli RNA

- I micro RNA (miRNA) e loro meccanismo di azione
- I long-non coding RNA (lncRNA): circular RNA e il loro ruolo nel genoma.

La Bioinformatica applicata alla genomica: analizzare il genoma umano



UNIVERSITÀ DI PISA

Lab inf./lezioni interattive/esercitazioni da svolgere su tablet o PC

- Banche dati e annotazioni delle sequenze (NCBI National Center for Biotechnology Information).
- Introduzione all'utilizzo dei Databases Genomici (Entrez, Blast, DbSNP, Genome Browser).
- Allineamento di due sequenze (BLAST)

Esperienza di laboratorio

- *Estrazione del DNA dalla saliva. Genotipizzazione di polimorfismi genetici.*

Bibliografia e materiale didattico

Genetica

Libro di testo principale e consigliato: Michael Goldberg. Genetica. Dall'analisi formale alla genomica. Mc Graw Hill

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

Genomica

Libro di testo principale e consigliato: Michael Goldberg. Genetica. Dall'analisi formale alla genomica. Mc Graw Hill

Pubblicazioni scientifiche di approfondimento sono resi 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

Ultimo aggiornamento 28/09/2022 11:11