



# UNIVERSITÀ DI PISA

## GENETICA E GENOMICA

---

### FEDERICA GEMIGNANI

Anno accademico	2023/24
CdS	BIOTECNOLOGIE
Codice	379EE
CFU	12

Moduli	Settore/i	Tipo	Ore	Docente/i
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 e 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

### Note

Presidente della commissioni d'esame Prof.ssa Federica Gemignani  
Membro della commissione: Prof. Roberto Giovannoni, Dr.ssa Monica Cipollini

Ultimo aggiornamento 19/12/2023 13:25