



UNIVERSITÀ DI PISA BIOLOGIA E GENETICA

MARCO NIGRO

Academic year

2016/17

Course

MEDICINA E CHIRURGIA

Code

051EE

Credits

9

Modules	Area	Type	Hours	Teacher(s)
BIOLOGIA	BIO/13	LEZIONI	75	MARCO NIGRO
GENETICA	BIO/13	LEZIONI	37.50	GIADA FRENZILLI

Programma (contenuti dell'insegnamento)

PROGRAMMA DETTAGLIATO DEL MODULO DI BIOLOGIA

Proprietà fondamentali delle cellule: origine ed evoluzione. I procarioti: strutture fondamentali ed accessorie, i virus dei batteri, il ciclo litico e lisogeno (aspetti generali). I virus delle cellule eucariotiche: aspetti generali del ciclo vitale di virus a DNA ed RNA (retrovirus). Aspetti generali dei componenti chimici delle cellule: amminoacidi e proteine (tipi di legami e interazioni importanti per il ripiegamento e la stabilità delle proteine; strutture primaria, secondaria, terziaria e quaternaria delle proteine); i nucleotidi e gli acidi nucleici; i carboidrati e i polisaccaridi; i lipidi. Le cellule eucariotiche.

La membrana plasmatica. Architettura e composizione chimica della membrana. I lipidi e le proteine di membrana. Il modello a mosaico fluido. Il glicocalice. Il trasporto attraverso le membrane: la diffusione semplice, l'osmosi, la diffusione facilitata, il trasporto attivo (diretto e indiretto). I compartimenti intracellulari e lo smistamento delle proteine: ruolo dei peptidi segnale. Il nucleo, l'involucro nucleare e i pori nucleari. Il nucleolo. Struttura e funzioni del reticolo endoplasmatico ruvido e liscio. Il complesso di Golgi: struttura e funzioni. Il traffico vescicolare. I lisosomi: biogenesi, struttura e funzione. Esocitosi costitutiva e regolata.

L'endocitosi: la pinocitosi (dipendente e non dipendente da clatrina e/o caveolina), la fagocitosi.

I perossisomi: funzioni e biogenesi. Ruolo dell'ATP negli scambi energetici che avvengono nella cellula. Aspetti generali dei coenzimi accettori di elettroni e della ossidazione di molecole alimentari organiche per il fabbisogno energetico della cellula. Il mitocondrio: struttura ed origine evolutiva. Ruolo del mitocondrio nella sintesi aerobia di ATP. Il citoscheletro e la motilità cellulare. Il ciclo cellulare (fasi G1, S, G2). La divisione cellulare: la mitosi, meccanismi, significato biologico e genetico. Formazione e funzionamento del fuso mitotico. La regolazione del ciclo cellulare. I meccanismi di checkpoint: ruolo dei complessi Cdk-ciclina nel promuovere le varie fasi del ciclo cellulare, ruolo della proteina p53. Gli oncogeni e gli oncosoppressori. Separazione tra la linea somatica e germinale. Caratteristiche generali delle cellule staminali embrionali e adulte. Concetto di cellula differenziata. Equivalenza dei genomi. La riproduzione asessuata e sessuata, la partenogenesi. I gameti maschile e femminile:

origine embrionale, struttura e maturazione (spermatogenesi e l'ovogenesi), la meiosi, il crossing-over, la ricombinazione e la conversione genetica., I cicli vitali (aplonte, diplonte, aplodiplonte). La fecondazione e l'inibizione della polispermia. La comunicazione cellulare. Aspetti generali della traduzione del segnale: I recettori di membrana e intracellulari; primi e secondi messaggeri.

La natura chimica del materiale genetico: dalla scoperta del DNA alla descrizione della doppia elica. Eucromatina ed eterocromatina. Il processo di condensazione della cromatina, la struttura del cromosoma, il cariotipo. Organizzazione ed evoluzione dei genomi: dimensioni e complessità dei genomi, il paradosso del valore c.

Sequenze singole, mediamente ripetute (geni ripetuti in tandem, elementi mobili LINE e SINE e meccanismo trasposizione) altamente ripetute (DNA satellite, minisatellite e microsatellite). La replicazione del DNA: dimostrazione sperimentale della modalità di replicazione. Il meccanismo della replicazione nei procarioti e negli eucarioti.

La replicazione dei telomeri. Danno al DNA: spontanei (tautomeri, deaminazione, depurinazione) e indotti (raggi X e UV, analoghi delle basi e agenti intercalanti). Riparazione del danno: NER, BER, mismatch, NHEJ e ricombinazione omologa. Il flusso dell'informazione genetica. Organizzazione del gene nei procarioti e negli eucarioti. Il processo della trascrizione nei procarioti ed eucarioti. La maturazione degli RNA ribosomali, transfer e messaggeri. Il codice genetico. I ribosomi e la sintesi delle proteine: ruolo dei tRNA e dell'amminoacil-tRNA sintetasi. Il processo della traduzione nei procarioti ed eucarioti. La regolazione dell'espressione genica nei procarioti: vie cataboliche e anaboliche; operone lac e operone trp; il meccanismo dell'attenuazione per la regolazione dell'espressione genica nei procarioti; aspetti generali della regolazione dell'espressione genica negli eucarioti.

PROGRAMMA DETTAGLIATO DEL MODULO DI GENETICA

Introduzione alla genetica. Variabilità fenotipica, genetica e ambientale. L'impatto della genetica sulla società. DNA ricombinante, biotecnologie, organismi modello. Fingerprinting del DNA

Genetica mendeliana. Meccanismi di base dell'ereditarietà, modalità di trasmissione dei caratteri. Gli esperimenti di Mendel e loro interpretazione cromosomica e molecolare. Principio della dominanza, leggi della segregazione e dell'indipendenza. Analisi del chi-quadro e influenza del caso sui dati genetici. Studi di alberi genealogici.

Estensioni della genetica mendeliana. Dominanza incompleta, codominanza, alleli multipli. I gruppi sanguigni AB0, antigeni A e B, fenotipo Bombay. Interazione genica, epistasi, geni modificatori, geni letali, rapporti mendeliani atipici. Pleiotropia. Penetranza ed espressività. Effetto di



UNIVERSITÀ DI PISA

posizione. Effetti della temperatura, effetti nutrizionali. Anticipazione genetica. Imprinting genomico

Determinazione del sesso e cromosomi sessuali. Caratteri limitati o influenzati dal sesso. Cromosoma X e cromosoma Y. Compensazione del dosaggio nei mammiferi e in *Drosophila*.

Geni concatenati sullo stesso cromosoma. Associazione e crossing over. Aspetti citologici e molecolari della ricombinazione. Modello di Holliday. Incrocio a tre punti. Mappe di associazione. Fenomeno dell'interferenza. Analisi degli ibridi somatici.

Mutazioni geniche. Mutazioni spontanee, indotte e adattative. Classificazioni basate sulla localizzazione delle mutazioni, sul tipo di cambiamento molecolare e sul basata sugli effetti fenotipici. Agenti mutageni fisici e chimici. Test di Ames. Principali sistemi di riparazione del DNA.

Mutazioni cromosomiche numeriche e strutturali. Monosomie, trisomie, poliploidie. Delezioni, duplicazioni, inversioni, traslocazioni. Meccanismi di insorgenza ed effetti.

Genoma mitocondriale. Eredità extranucleare. Organizzazione molecolare e prodotti genici del DNA mitocondriale. Mutazioni del DNA mitocondriale.

Genetica quantitativa e caratteri multifattoriali. Alleli additivi come base della variazione continua. Calcolo del numero dei poligeni. Ereditabilità e studi su gemelli.

Genetica di popolazione. Frequenze alleliche e genotipiche. Legge di Hardy-Weinberg. Verifica dell'equilibrio, allelismo multiplo, caratteri X-linked, stima della frequenza di eterozigoti. Selezione naturale, mutazione, migrazione, deriva genetica, inincrocio ed effetti sulle frequenze alleliche.

Bibliografia e materiale didattico

Testi consigliati

BIOLOGIA

BECKER et al: "Il mondo della cellula", Pearson.

KARP: "Biologia Cellulare e molecolare", Edises.

Alberts et al: "L'essenziale di biologia Molecolare della cellula", Zanichelli

MATERIALI DIDATTICI comprendenti slides, animazioni e filmati utilizzati a lezione sono disponibili al seguente indirizzo internet:

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

GENETICA

- William S. Klug, Michael R. Cummings, Charlotte A. Spencer "Concetti di Genetica" Ottava edizione-Ed. Pearson;

- Benjamin A. Pierce "GENETICA"-Ed. Zanichelli

Modalità d'esame

VERIFICA ORALE

Sono previste prove in itinere valide per l'attribuzione della valutazione finale.

Altri riferimenti web

MATERIALI DIDATTICI comprendenti slides, animazioni e filmati utilizzati a lezione sono disponibili al seguente indirizzo internet:

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

Ultimo aggiornamento 14/11/2016 17:27