



UNIVERSITÀ DI PISA

GENETICA MOLECOLARE

ROBERTO SCARPATO

Anno accademico	2016/17
CdS	BIOLOGIA MOLECOLARE E CELLULARE
Codice	188EE
CFU	6

Moduli	Settore/i	Tipo	Ore	Docente/i
GENETICA MOLECOLARE	BIO/18	LEZIONI	48	ROBERTO SCARPATO

Programma (contenuti dell'insegnamento)

Struttura del DNA e della cromatina. Dal nucleosoma al cromosoma metafasico.

Sequenze di DNA nel genoma. Centromeri e telomeri e loro funzione. Richiami su replicazione, trascrizione e traduzione.

Tetrad di guanina. Organizzazione tridimensionale della cromatina nel nucleo: struttura e funzioni. Architettura tridimensionale del nucleo: le proteine coinvolte.

Le basi molecolari della mutazione genica e cromosomica. Mutagenesi da carenza di citosina. La mutazione dinamica: meccanismi patogenetici e molecolari. Aneuploidia e proteo-tossicità. DNA topoisomerasi e riarrangiamenti cromosomici. Variazioni del numero di copie di un gene: aspetti citogenetici e molecolari ed effetti fenotipici. Concetto e definizione di SNP. Trasposizione e mutagenesi inserzionale: l'esempio di *Sleeping Beauty* (lettura integrativa). Concetti di base di Epigenetica (lettura integrativa).

Il ciclo cellulare e la segregazione dei cromosomi. La transizione metafase-anafase in meiosi. Aneuploidia e età materna. Aspetti molecolari e conseguenze della ricombinazione omologa in meiosi e mitosi (crossing-over e conversione genica).

Double strand breaks (DSB) e risposta al danno (DDR). Riparazione DSB via homologous recombination (HR), Non homologous end joining (NHEJ) e Alternative-end joining (A-EJ): interconnessioni e regolazione da parte del ciclo cellulare.

I sistemi di riparazione. La riparazione degli appaiamenti errati (MMR), il sistema di riparazione per escissione di basi (BER) e di nucleotidi (NER): meccanismi molecolari e regolazione nei procari ed eucarioti (uomo).

Il sistema di ingegnerizzazione dei genomi CRISPR-Cas9 (lettura integrativa).

Genetica del cancro. Il processo multistep della cancerogenesi. Protooncogeni e oncogeni: modalità di attivazione e loro funzione (*k-Ras*, *ABL*, *c-Myc*, *ERB-2*). Disfunzioni telomeriche e telomerasi. Geni oncosoppressori: modalità di attivazione e loro funzione (*RB1*, *APC* e *TP53*). *Non coding RNA* e cancro (lettura integrativa).

Ultimo aggiornamento 20/12/2016 11:18