



UNIVERSITÀ DI PISA GENETICA E GENOMICA

FEDERICA GEMIGNANI

Academic year 2016/17
Course BIOTECNOLOGIE
Code 379EE
Credits 12

Modules	Area	Type	Hours	Teacher(s)
GENETICA E GENOMICA ABIO/18		LEZIONI	60	FEDERICA GEMIGNANI
GENETICA E GENOMICA BBIO/18		LEZIONI	56	ROBERTO BARALE FEDERICA GEMIGNANI

Obiettivi di apprendimento

Conoscenze

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

Prova scritta ed orale e preparazione di una relazione finale sugli esperimenti svolti in laboratorio.

Capacità

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

Prova scritta ed orale e preparazione di una relazione finale sugli esperimenti svolti in laboratorio.

Prerequisiti (conoscenze iniziali)

Gli studenti devono possedere una buona conoscenza dei fondamenti di genetica, in particolare della genetica formale e della biologia molecolare di base.

Indicazioni metodologiche

- Lezioni frontali, con ausilio di slides e filmati
- Esercitazioni: utilizzo di Banche dati mediante metodi bioinformatici.
- Esperienza pratica di Laboratorio (estrazione del DNA da saliva e genotipizzazione)

Programma (contenuti dell'insegnamento)

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) *Bioteecnologie applicate alla genomica umana*. Esempi di geni responsabili delle patologie umane: la distrofia muscolare di Duchenne e di Becker. 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. I non coding RNA: a) I micro RNA (miRNA) I miRNA e loro meccanismi di azione. L'identificazione e la regolazione dell'espressione dei miRNA. b) I circular RNA e il loro coinvolgimento nel cancro.



UNIVERSITÀ DI PISA

[Bibliografia e materiale didattico](#)

Genetica & Genomica Tom Strachan, Judith Goodship, Patrick Chinnery. Zanichelli
DNA ricombinante. Geni e genomi J. Watson, Zanichelli

Ultimo aggiornamento 28/05/2017 15:45