



# UNIVERSITÀ DI PISA

## BIOLOGIA GENERALE

ROBERTO GIOVANNONI

|               |                                |
|---------------|--------------------------------|
| Academic year | 2018/19                        |
| Course        | SCIENZE NATURALI ED AMBIENTALI |
| Code          | 311EE                          |
| Credits       | 12                             |

| Modules   | Area   | Type    | Hours | Teacher(s)         |
|-----------|--------|---------|-------|--------------------|
| CITOLOGIA | BIO/06 | LEZIONI | 48    | RICCARDO LELLO     |
| GENETICA  | BIO/18 | LEZIONI | 48    | ROBERTO GIOVANNONI |

### Obiettivi di apprendimento

#### Conoscenze

Apprendere i fondamenti della genetica con particolare riferimento all'analisi genetica formale

#### Modalità di verifica delle conoscenze

Interazione continua con gli studenti durante il corso ed esame finale

#### Capacità

Capacità di elaborare concetti semplici

#### Modalità di verifica delle capacità

Interazione continua con gli studenti durante il corso e tramite i previsti ricevimenti

#### Prerequisiti (conoscenze iniziali)

Fondamenti di biologia: la struttura della cellula. Gli atomi e le molecole. Aritmetica ed algebra.

#### Indicazioni metodologiche

Vengono erogate all'inizio del corso

#### Programma (contenuti dell'insegnamento)

La genetica e l'equazione: Fenotipo = Genotipo + Ambiente. Definizione di fenotipo: caratteri continui e discontinui. Il lavoro di Mendel, la sua epoca e le conoscenze di genetica dell'uomo. Contributo materno e paterno alle generazioni successive. Il pisello come organismo modello. La fecondazione incrociata ed imbreeding. Linee pure. Scambi di gameti maschili e femminili e viceversa a fenotipo diverso: il prodotto non cambia dimostrando che i genitori contribuiscono in egual misura alle caratteristiche della prole. Concetto di dominanza e di recessività. La prima legge di Mendel e significato sulla formazione di gameti aploidi. Probabilità di segregazione degli alleli. Il test cross per scoprire il genotipo di omozigoti o eterozigoti dominanti. La legge della segregazione indipendente. Il crossing over e la formazione di nuove combinazioni alleliche di geni che giacciono sullo stesso cromosoma. Il lavoro di Morgan e le mappe genetiche. Gli alberi genealogici per la verifica della segregazione dei caratteri dominanti, recessivi e legati al cromosoma sessuale. Concetto di dominanza e recessività nella produzione di enzimi. Garrod, il padre della genetica umana: l'alcaptonuria. Reti metaboliche. Albero genealogico per un carattere legato al cromosoma X. L'emofilia. Casi di reincrocio nell'uomo osservando le famiglie: il caso del colore degli occhi. La legge di Hardy e Weimberg: come nasce. Corrispondenza tra frequenze alleliche e frequenze genotipiche. Prova sperimentale di incrocio casuale simulato con la carte da gioco. Calcolo delle frequenze alleliche dei "Genitori" e dei genotipi attesi. Prova di incrocio con formazione di figli e valutazione del loro genotipo. Valutazione dei genotipi osservati e dei genotipi attesi dei figli e loro equilibrio di Hardy e Weimberg:

Il calcolo del Chi quadro e .suo significato. Le tabelle di probabilità, come si leggono. Applicazione all'esempio dell'esercitazione con le carte. Gli alleli sul cromosoma X e loro frequenza. Esempio del daltonismo e frequenza diversa del fenotipo nei maschi e nelle i gruppi sanguigni A,B, AB e O, il Gene epistatico H. Il locus Rh, significato, frequenze e distribuzione mondiale.

La mutazione spontanea. Il test di fluttuazione di Luria e Delbruck. Concetto di varianza tra culture cellulari e varianza entro le culture cellulari nel tempo dell'insorgenza delle mutazioni spontanee. Concetto di razza. Il DNA trasformante. e la replicazione semiconservativa del DNA. Gli errori di inserzione delle nuove basi e l'attività di correzione di bozze delle DNA polimerasi. I mutageni fisici, radiazioni ionizzanti e luce solare (UV). I radicali liberi endogeni che danneggiano soprattutto il DNA mitocondriale. I mitocondri. La zona ipervariabile del DNA mitocondriale utilizzata per la ricostruzione delle genealogie per derivazione materna. L'Eva Nera. Valutazione delle sequenze ipervariabili del cromosoma Y



## UNIVERSITÀ DI PISA

per ricostruire gli alberi genealogici per via maschile : l'Adamo Nero. Le prove che il DNA rappresenta la base biologica dell'informazione genetica. Gli esperimenti di Avery, Mac Load e MC Carty sul principio trasformante nello pneumococco: ceppi virulenti e non virulenti. Gli esperimenti del "frullatore" di Harshey e Chase marcando le proteine ed il DNA del fago T2 con S e P radioattivi videro che solo la radioattività legata al DNA entrava nei batteri e non quella legata alle proteine. La replicazione semiconservativa del DNA. Gli appaiamenti delle basi con la regola dell'ingombro sterico (purina-pirimidina; pirimidina-purina) e dei livelli energetici più stabili con i legami ad idrogeno: 3 per G-C e 2 per A-T. Errori di appaiamento dovuti alle oscillazioni tautomeriche delle basi: frequenza 1/10.000. Gli analoghi delle basi sono mutageni. Gli agenti alchilanti EMS e gli agenti che si legano alle basi : l'Aflatossina B1. Gli agenti intercalanti come l'arancio di acridina ed il giallo burro.

Gli addotti al DNA. Esempio del Benzo(a) pirene, cancerogeno del fumo di sigaretta. L'excision repair. Se l'excision repair non funziona può entrare in funzione la P53 che manda la cellula in apoptosi, alternativamente viene attivato l' S.O.S. repair che ripara ugualmente il sito, ma commette errori introducendo mutazioni ed aumentando il rischio di cancro. La riparazione dei danni da UV nei batteri e nell'uomo: l'excision repair. Come si ottengono mutanti che non riparano i danni da UV tramite il replica plating. La complementazione tra mutanti recessivi mutati in geni diversi. Il caso della sordità. I gruppi di complementazione ci permettono di individuare il numero di geni coinvolti in una fenotipo. Lo xeroderma pigmentosum ed i gruppi di complementazione umana. Come si prevengono i danni da UV. La regolazione della betagalattosidasi nell'Escherichia coli. Gli esperimenti di Jacob, Wolf e Monod. I diploidi parziali con le mutazioni Oc, I- ed Is. Oc Cis dominante, I- recessivo I+ trans dominante, Is trans dominante.

Il paradosso C: la quantità del DNA genomico varia assai tra le specie e generi ed aumenta con la complessità degli organismi. Sequenze ripetute del DNA satellite. Duplicazione saltatoria di segmenti di DNA. L'evoluzione delle globine. I geni discontinui: gli esoni e gli introni. Prova della variabilità genetica del gusto con il PROP. L'intolleranza al lattosio nell'uomo. Distribuzione geografica, mutazioni nel gene regolatore e nel gene strutturale. Aspetti evolutivi.

Genetica dello sviluppo: i geni omeotici che regolano lo sviluppo dei metameri degli organismi. Loro strutturazione genetica evoluta per duplicazione segmentale. Duplicazione ( x4) del dominio di Drosophila per dare quello dei mammiferi. Come da un uovo si arriva ad un embrione. Geni materni. Segmentazioni successive dell'uovo dovute ad una cascata di geni a diversa gerarchia fino ad arrivare agli omeobox. Loro evoluzione. L'evoluzione dei geni del metabolismo : i citocromi (CYP). Loro coinvolgimento nel metabolismo delle sostanze estranee: tossici e farmaci. Diversità allelica a livello mondiale, di continenti, di nazioni di etnie.

La storia della citogenetica. Il primo cariotipo umano. la struttura macroscopica dei cromosomi condensati: telomeri, centromeri, costrizioni secondarie. La classificazione dei cromosomi in funzione della dimensione e della posizione del centromero. Vari tipi di colorazione dei cromosomi. Il bandeggio. Le meccaniche di segregazione dei cromosomi e le anomalie cromosomiche numeriche: le poliploidie (loro formazione) le aneuploidie. La mal segregazione o non disgiunzione. La sindrome di Turner, di Klinefelter, le femmine triplo X. Il fattore determinante il sesso maschile sul cromosoma Y. La trisomia 21. Le anomalie cromosomiche strutturali: delezione, inversione traslocazione , traslocazione bilanciata reciproca e Robertsonina. La sindrome di Down per traslocazione. Le anomalie cromosomiche egli aborti. L'eterogeneità genetica dei cromosomi. L'epigenetica: definizione. Effetto genitori nell'incrocio cavallo/asino. Prodotti del concepimento aberranti in caso di disomia androgenica o ginogenica. Imprinting genetico tramite metilazione e acetilazione del DNA e del cromosoma. Il Cromosoma X e sua inattivazione: Effetto Mery Lyon sul colore del mantello della gatta. Distorsione della segregazione mendeliana a causa dell'imprinting materno e paterno nelle gonadi. La competizione dei genomi nello zigote. Effetti ambientali sull'imprinting: la ristrettezza dietetica avvenuta nelle popolazioni olandesi durante l'occupazione tedesca e gli effetti sulla prole. Fattori alimentari capaci di modificare l'imprinting: l'acido folico.

### Bibliografia e materiale didattico

Testo di riferimento: BIOLOGIA, 2 L'eredità ed il Genoma di David SADAVA et al. Zanichelli ed.  
Il materiale didattico è reso disponibile e consultabile nell'apposito sito.

### Indicazioni per non frequentanti

Seguire il programma dettagliato delle lezioni ed integrare con il materiale didattico reso disponibile sul sito.

### Modalità d'esame

Prova orale

### Pagina web del corso

<https://polo3.elearning.unipi.it>

Ultimo aggiornamento 30/07/2018 16:42