

2023/24

## Università di Pisa

## GENETICA E MIGLIORAMENTO GENETICO PER L'ALLEVATORE

#### **ROBERTA CIAMPOLINI**

Academic year

Course TECNICHE DI ALLEVAMENTO

ANIMALE ED EDUCAZIONE CINOFILA

576GG

Credits 10

Modules GENETICA E MIGLIORAMENTO GENETICO PER L'ALLEVATORE

Code

Area AGR/17 Type LEZIONI Hours 108 Teacher(s) FILIPPO BISCARINI ROBERTA CIAMPOLINI

Obiettivi di apprendimento

#### Conoscenze

#### Genetica e Miglioramento Genetico Per l'Allevatore

- Lo Studente deve possedere le nozioni fondamentali che lo mettano in condizione di comprendere:
  - i concetti alla base della Genetica classica, delle modalità di trasmissione dei caratteri ereditari, della struttura fine del gene e della Genetica molecolare per le specie animali in produzione zootecnica e le specie animali da compagnia.
  - i concetti alla base della Citogenetica: assetti cromosomici normali ed anomali delle specie animali in produzione zootecnica e delle specie da compagnia.
  - le moderne implicazioni della genetica molecolare nelle metodologie di valutazione genetica dei riproduttori per il miglioramento genetico per la corretta applicazione degli schemi di selezione genetica negli animali da compagnia;
  - le moderne implicazioni della genetica molecolare in campo clinico nello studio delle patologie
    a base genetica mono e multi fattoriale del Cane del Gatto con la finalità di comprendere i meccanismi di eradicazione delle patologie mono fattoriali attraverso la precoce individuazione dei riproduttori affetti, sani e portatori sani;
  - le Applicazioni della Genetica Molecolare e le procedure da seguire nel rilascio dei Pedigree da parte dell'Ente Nazionale per la Cinofilia Italiana E.N.C.I.: Deposito e conservazione del Campione Biologico presso Laboratori accreditati, Profilo Genomico mediante marcatori Genomici STR, Test parentale (Esecuzione ed Interpretazione).

#### Modalità di verifica delle conoscenze

#### Genetica e Miglioramento Genetico Per l'Allevatore

L'accertamento delle conoscenze avverrà tramite prova scritta su piattaforma informatizzata. La prova verterà sugli argomenti trattati nel corso delle lezioni frontali e delle esercitazioni pratiche svolte in laboratorio Informatico su Piattaforma Moodle dell' Università di Pisa. (Secondo le Modalità stabilite dall' Università di Pisa per il distanziamento e la protezione degli Studenti dal Covid 19)

### Capacità

#### Genetica e Miglioramento Genetico Per l'Allevatore

- Lo studente sarà in grado di applicare i modelli di trasmissione ereditaria per caratteri semplici e complessi e di individuare i casi ererditari dovuti alle estensioni delle leggi di Mendel.
- Lo studente sarà in grado di prelevare e conservare i campioni biologici sia ai fini del depistaggio delle malattie genetiche che delle analisi richieste dell'Ente Nazionale per la Cinofilia Italiana E.N.C.I. per le le procedure da seguire nel rilascio dei Pedigree e sarà in grado di interpretare il referto di un test parentale.
- Lo studente sarà in grado di impostare un percorso di tracciabilità individuale e Razziale lungo tutta la filiera Produttiva Carne e Latte e sarà in grado di applicare le metodiche Probabilistiche e Deterministiche di tracciabilità nelle rispettive filiere produttive Carne e Latte.
- · Lo studente sarà in grado di applicare i moderni schemi di selezione genetica, saprà utilizzare i test di genetica molecolare



Syllabus

## Università di Pisa

nel depistaggio delle patologie del Cane del Gatto e delle principali specie in produzione zootecnica, ai fini dell'eradicazione delle patologie mono fattoriali attraverso l'individuazione precoce dei riproduttori affetti, sani e portatori sani;

#### Modalità di verifica delle capacità

#### Genetica e Miglioramento Genetico Per l'Allevatore

L'accertamento delle capacità è svolto mediante interattività esercitativa condotta presso i laboratori del Polo informatico Piagge mediante la piattaforma informatizzata Moodle dell'Università di Pisa.

#### Comportamenti

#### Genetica e Miglioramento Genetico Per l'Allevatore

Lo studente durante le esercitazioni dovrà saper interagire con i compagni di corso nelle esercitazioni previste a gruppi, dovrà saper interpretare efficacemente gli approfondimenti delle esercitazioni e delle metodologie applicate spiegati a lezione, inoltre dovrà comportarsi in maniera consapevole, critica ed interattiva riguardo agli argomenti trattati.

#### Modalità di verifica dei comportamenti

#### Genetica e Miglioramento Genetico Per l'Allevatore

Durante le attività pratiche il docente valuterà il comportamento degli studenti e la loro capacità di interazione con il Docente e con i compagni di corso tramite l'osservazione della correttezza delle attività svolte e valutando le proprietà di linguaggio dello studente.

#### Prerequisiti (conoscenze iniziali)

#### Genetica e Miglioramento Genetico Per l'Allevatore

Lo Studente deve avere conoscenze di base relative alle materie quali la Chimica la Biochimica e la Biologia

#### Indicazioni metodologiche

#### Genetica Per l'Allevatore

#### **GENETICA - Genetica Classica e Molecolare**

Didattica teorica: 50 ore lezioni (lectures) con ausilio di slides, materiale interattivo con sistema di autovalutazione dell'apprendimento da parte dello studente. Piattaforma Moodle Università di Pisa

Didattica pratica: 12 Ore Attività Pratica

#### Lavoro di gruppo con supervisione (Seminars): 2h

Approfondimento di tematiche affrontate nel corso delle lezioni frontali a partire da filmati e da materiale didattico informatizzato ed interattivo con possibilità di autovalutazione dell'apprendimento. Piattaforma Moodle dell'Università di Pisa

#### Lavoro di gruppo con supervisione (Seminars): 10 ore

Esercitazione presso il Laboratorio del "Polo Informatico 5 Piagge" mediante piattaforma informatizzata sistema MOODLE dell'Università di Pisa. Costituzione di un profilo genomico mediante Marcatori Genomici Microsatelliti e SNP Come da Protocollo ISAG International Society for Animal Genetics ed Attribuzione di un'identità genomica ad un individuo o ad un suo campione biologico ai fini del riconoscimento in caso di perizia o di certificazione di materiale seminale ai fini della fecondazione artificiale. Verifica dei test parentali effettuata mediante simulazioni computerizzate. Piattaforma Moodle dell'Università di Pisa.

Riconoscimento delle Razze canine ed attribuzione ai 10 Gruppi FCI mediante attività interattiva ed auto valutazione dell'apprendimento eseguita presso il "Polo Informatico 5 Piagge" mediante piattaforma informatizzata sistema MOODLE dell'Università di Pisa. Possibilità da parte dello Studente sia di esercitarsi in questa attività che di auto valutare la sua preparazione anche da remoto con qualsiasi device (PC, Tablet, Smartphone)

#### Miglioramento Genetico per l'Allevatore

Didattica teorica: 30 ore lezioni (lectures) con ausilio di slides, materiale interattivo con sistema di autovalutazione dell'apprendimento da

parte dello studente. Piattaforma Moodle Università di Pisa

Didattica pratica: 16 Ore Attività Pratica Laboratorio di Informatica

### Programma (contenuti dell'insegnamento)

#### Genetica per l'Allevatore

(4h) Presentazione del programma del Corso di Genetica. Richiami sulla struttura, composizione chimica, e funzione degli acidi nucleici. L'organizzazione del DNA nei cromosomi. Dimensione dei Genomi delle Specie animali in produzione zootecnica e da compagnia. Contenuto del DNA Ripetuto, DNA a Sequenza Unica ed a Sequenza Ripetuta. Replicazione e Ricombinazione del DNA. Il Gene: struttura chimica, meccanismi d'azione, criteri di studio. La Trascrizione. Il codice genetico e la traduzione. La regolazione dell'espressione genica. Mutazioni geniche, mutazioni soppressore, tasso di mutazione, frequenza di mutazione. Come le mutazioni in un gene possono influenzare la sua espressione. Genetica molecolare Nozioni di base.



## Università di Pisa

(4h) Tecniche di interazione con gli acidi Nucleici. Estrazione del DNA Genomico da substrati diversi. L'Elettroforesi su gel di Agarosio e su gel Di Poliacrilamide. Amplificazione in Vitro del DNA la tecnica della P.C.R. Polymerase Chain Reaction. Il Sequenziamento del DNA Metodica di Sanger. Automatizzazione della Metodica di Sanger il funzionamento dei Sequenziatori automatici del DNA. Esempi pratici delle applicazioni in campo cinotecnico delle tecniche laboratoristiche di interazione con gli acidi Nucleici.

(3h) L'individuo, Genotipo, Fenotipo. Le teorie dell'eredità. Le leggi di Mendel: Gli esperimenti di Mendel. I risultati degli incroci monoibridi, Interpretazione dei dati, Il quadrato di Punnett, ESPERIENZE DI POLIBRIDISMO. La teoria cromosomica dell'eredità. L'analisi del pedigree. Estensioni dell'analisi mendeliana Modalità ereditarie di singoli geni. La funzione delle Proteine Spiega il Fenomeno della Dominanza. Dominanza incompleta, Codominanza.

(4h) Penetranza ed Espressività, La polidattilia nei polli, Ambiente interno ed esterno, Età d'insorgenza, Sovradominanza. Allelia multipla. Modalità ereditaria dei Geni legati al Cromosoma X. Eredità Diandrica e Olandrica. Geni Pseudo Autosomici, Caratteri Influenzati dal Sesso. Caratteri Limitati dal Sesso. Alleli Letali nell' Uomo, nel Gatto e nel Cane. Effetti Pleiotropici dei Geni. Geni Modificatori ed interazioni Geniche. L'Epistasi, La Complementazione. Epistasi Recessiva nel colore del Mantello del Labrador. Ridondanza Genica. Fenomeni di Associazione Genica e Scambio. Il Concetto di Mappa Genetica.

(2h) Eredità Extranucleare non mendeliana. Effetto Materno, Eredità Epigenetica, Imprinting Genomico, Eredità Materna, il Genoma Mitocondriale ed il Genoma dei Cloroplasti modalità di trasmissione Ereditaria. Effetto Materno ed Eredità Materna, concetti a confronto. La Teoria dell'Endosimbiosi. Polimorfismi Genetici ed Origini dei Polimorfismi del DNA. Definizione di Polimorfismo Genetico,

6h) La Biodiversità. Definizione e livelli di Studio della Biodiversità: Genomico, di Specie, Ecosistemico. La Variabilità Genetica Definizione ed esempi. La Variabilità Genetica Da Canis Lupus Lupus a Canis Lupus Familiaris. Dalla domesticazione alla creazione delle razze canine moderne. Etnologia Canina. La Classificazione FCI delle razze canine in base alle caratteristiche morfo-funzionali ed attitudinali. L'importanza della suddivisione in gruppi delle razze canine e guida alla classificazione nei 10 Gruppi FCI. Le 16 Razze Canine Italiane.

(3h) I Marcatori Genomici STR, SNP e loro Utilizzo. Come si Costruisce un Profilo Genomico con i Marcatori STR e con i marcatori SNP. Come si Effettua un Test Parentale mediante marcatori STR e SNP. La Genetica Molecolare nelle procedure ENCI: Deposito e conservazione del Campione Biologico presso Laboratori accreditati. Profili Genomici e test parentali. La Genomica applicata alla tutela delle razze canine. Caso di Studio: l'importazione illegale di cuccioli. La Genomica forense applicata alla specie canina. Casi di Studio: Rapimento ed Uccisione di Un Bassotto. Rapimento e Sfruttamento di Un Lagotto Romagnolo.

2h) Le Basi Genetiche del comportamento canino e dei disturbi comportamentali.

2h) I geni che influenzano la lunghezza degli arti e della conformazione del cranio. Le razze Condrodisplastiche ed il ruolo del gene FGF4 nella lunghezza degli arti. Il ruolo del gene BMP3 nella conformazione del cranio nelle razze brachicefale.

(4h) Le basi genetiche della taglia e della conformazione corporea del cane. L'esempio dello studio effettuato nella razza Canina Portuguese Water Dog. Il Caso particolare del gene MSTN nella razza Canina Whippet. Associazioni tra dimensioni corporee e mutazioni presenti nei geni IRS4, ACSL4 e IGSF1 nelle diverse razze canine.

2h) Le basi genetiche della longevità del cane e la loro correlazione con la Taglia Corporea. La correlazione tra lunghezza dei telomeri e la longevità. QTL CFA 7; QTL CFA 8; QTL CFA 10; QTL CFA 15; QTL CFA 34; QTL CFA 23; QTL CFA 29; QTL CFA 9.

2h) Lo studio della base genetica delle malattie ereditarie del Cane. Management delle Malattie Genetiche. Anomalie cromosomiche. Patologie monogeniche ed approcci di studio. Patologie multifattoriali, multigeniche ed approcci di studio.

2h) Le Basi Genetiche dell'Olfatto del Cane. Il Polimorfismo dei geni dei ricettori olfattivi del cane. Il Ruolo dei Marcatori Genomici SNP e del loro Polimorfismo nella capacità discriminatoria delle diverse molecole odorifere. Il polimorfismo dei marcatori genomici SNP correlato con l'attitudine innata nel riconoscere particolari molecole olfattive.

(2h) Il ruolo dei geni IRS4, ACSL4 e IGSF1 nelle dimensioni corporee delle razze con peso maggiore ai 40Kg. I geni alla base della conformazione dell'orecchio e della lunghezza ed arricciamento della coda. I geni che influenzano le caratteristiche del Mantello. Il gene FOXI3 nella razza Chinese Crested. Mutazioni sul CFA18 e mantello della razza Rhodesian Ridgeback. Il gene RSPO2 e la caratteristica Furnishing nelle razze Schnauzer e Scottish Terrier. Il ruolo dei geni FGF5, RSPO2, KRT71 nelle razze nude. Il gene SGK3 e la non letalità nella razza nuda American Hairless Terrier analisi del pedigree

(2h) Mappaggio dei genomi complessi e la Mappa Genomica delle principali specie in produzione zootecnica e degli animali da compagnia Applicazioni Pratiche in campo zootecnico: M.Genetica, M.Cromosomica, M.Fisica, M.Comparata. Stato dell'arte della mappa genomica delle specie da compagnia. QUANTITATIVE TRAIT LOCI (QTL) GENI AD EFFETTO MAGGIORE, MARKER ASSISTED SELECTION/ MARKER ASSISTED INTROGRESSION (MAS/MAI) GENOTYPE ASSISTED SELECTION (GAS). RICERCA DI QTL MEDIANTE L'IMPIEGO DI MARCATORI GENOMICI.

(4h) IDENTIFICAZIONE DEI GENI RESPONSABILI DELLE PRINCIPALI MALATTIE EREDITARIE. Approccio dei MARCATORI MOLECOLARI per la ricerca delle basi genetiche delle patologie multifattoriali, Epilessia, Displasia dell'anca etc. Approccio del Gene Candidato il caso della PRA. Analisi Genome Wide Association Scan. Confronto analisi di Linkage analisi GWAS. l'esempio della PRA Atrofia Progressiva della Retina del cane. Malattie Tumorali. Le basi genetiche dei tumori correlati alla selezione attuata per il colore del mantello e della taglia corporea. il ruolo dei Test Genetici nell'allevamento del cane. Messa a punto di un test genetico ed utilizzo dei test genetici nella prevenzione della Comparsa di una Malattia a base genetica e nell'eradicazione della malattia in un allevamento.

(4h) Concetti alla base della Citogenetica Metodologie e criteri di studio dei cromosomi. Effetto Lyon Compensazione del Dosaggio genico, Corpo di Barr, le basi Molecolari dell'inattivazione del cromosoma X, Esempio della Colorazione del mantello nel gatto calico. Cariotipo ed Idiogramma delle specie da compagnia: Assetti cromosomici normali ed anomali. Aberrazioni cromosomiche. Alterazioni del numero: polisomie e poliploidie. Non disgiunzione meiotica e mitotica. Anomalie di struttura. Delezioni. Duplicazioni. Inversioni pericentriche e paracentriche. Traslocazioni reciproche e robertsoniane. Citogenetica Molecolare e moderne tecniche di studio dei cromosomi.

Didattica pratica: 12 Ore Attività Pratica

Lavoro di gruppo con supervisione (Seminars): 2h

Approfondimento di tematiche affrontate nel corso delle lezioni frontali

Lavoro di gruppo con supervisione (Seminars): 8 ore

Esercitazione presso il Laboratorio del "Polo Informatico 5 Piagge" mediante piattaforma informatizzata sistema MOODLE dell'Università di Pisa. Attribuzione di un profilo genomico ad un individuo. Verifica dei test parentali effettuati mediante Marcatori Genomici Microsatelliti. 6 **ore** 

Esercitazione presso il Laboratorio del "Polo Informatico 5 Piagge" mediante piattaforma informatizzata sistema MOODLE dell'Università di Pisa. Il Riconoscimento delle Razze Canine modalità didattica interattiva con sistema di Autovalutazione 2 ore



## Università di Pisa

Possibilità da parte dello Studente sia di esercitarsi in questa attività che di auto valutare la sua preparazione anche da remoto con qualsiasi device (PC, Tablet, Smartphone)

Didattica pratica che coinvolge animali (non clinical animal work) 2 ore

Le Basi Genetiche del Fiuto ed i Cani Molecolari nella ricerca delle persone scomparse, analisi congiunta e strumenti per la multidisciplinarietà"

#### Programma di Miglioramento Genetico per l'Allevatore

Il Concetto di Specie ed il concetto di Razza. Richiami su come sono state create le moderne razze canine. Significato di Pool Genico. Il Pool Genico e suo utilizzo nella fondazione di una Razza. Genetica di Popolazione. Come cambia la Variabilità Genetica nel tempo e nello spazio. Determinazione della vulnerabilità genetica di una razza canina utilizzando i criteri sviluppati dalla . 2h

Comprendere la composizione genetica di una popolazione e le forze che determinano e modificano tale composizione. Genetica di Popolazione. Concetto di Frequenza Allelica e Frequenza genotipica. La Legge di Hardy Weimberg. Test dell'equilibrio di Hardy-Weinberg. 2h Come si spiega la Variabilità genetica di una popolazione in termini di Meccanismi Genetici: selezione sessuale, accoppiamenti assortativi positivi e negativi nelle popolazioni naturali e confronto con gli accoppiamenti selettivi nella specie canina il concetto di Inbreeding, esempi sul cane. La Deriva Genetica, La Mutazione, Mutazioni Sinonime e non Sinonime, La Migrazione. 2h

L' effetto "Collo di Bottiglia", l'effetto Fondatore" Esempi condotti sulle razze canine. L'effetto sulla variabilità genetica delle popolazioni canine dei riproduttori "più Popolari e Vincitori di Gare di Bellezza o Bravura". Concetti di Dimensione Effettiva di un Popolazione e di Numero effettivo. La Statistica di F di Wright e l'analisi della variabilità genetica nelle popolazioni 2h

I diversi obiettivi della Selezione adottati nelle razze Canine. Gli Schemi selettivi adottati nella Specie Canina ed i loro effetti sulla variabilità Genetica e fenotipica. Perchè è fondamentale individuare l'azione della selezione a livello genomico. 2h

I Libri genealogici. I pedigree. Concetti di Parentela e Consanguineità (Inbreeding) perché è importante conoscerli a scopi selettivi e per la salute genetica delle razze canine. Le misure di Base della Parentela, il Coefficiente di Kinship, Coefficiente di Wright. Calcolo Della Parentela Additiva e della Consanguineità: Il Metodo del "tracciare le Vie", Il Metodo Tabulare, La Matrice di Parentela Additiva. Esempi sulle razze canine. Marcatori Microsatelliti (STR) e SNP e Parentela Genomica. 2h

I Caratteri Quantitativi nella specie canina. Classi fenotipiche di caratteri quantitativi e distribuzione dei fenotipi. Applicazione dei Concetti di: Media, Varianza e Deviazione Standard. Standardizzazione di una variabile. Concetti di Covarianza, Correlazione, Regressione. Analisi della Varianza. 2h

Varianza Genetica Additiva, Varianza Genetica di Dominanza Varianza Genetica di Interazione. Influenza della Variabilità ambientale su di un carattere quantitativo. Il Concetto i Ereditabilità. La stima dell'Ereditabilità. Concetto di Ripetibilità. Esempi sulle razze Canine.2h Approfondimento sugli obiettivi della Selezione adottati nelle razze Canine: "Importanza del Ruolo dei Giudici ENCI nella messa a punto delle linee guida per la Selezione delle Razze Canine" 2h

Approfondimento sugli obiettivi della Selezione adottati nelle razze Canine: "L'ipertipo nelle razze canine. L' esempio dei Piccoli Molossoidi ed il lavoro dei Giudici ENCI nella correzione degli obiettivi della Selezione" 2h Struttura genetica delle popolazioni

manus general acro popolazioni

- Genetic admixture, distanze genetiche tra le popolazioni, genetic clustering 1h
- Quantificare la consanguineità: dai pedigree alla genomica 1h
- GWAS: identificare i polimorfismi genetici associati ai fenotipi 1h
- Genome-enabled predictions dei fenotipi 2h
- Diagnosi assistita da computer: utilizzo di dati immagine 1h

Modelli lineari di selezione canina

- Riepilogo componenti di varianza: ereditabilità, correlazioni genetiche e fenotipiche 1h
- EBV/GEBV: riproduttori e modelli animali 3h

### Attività Pratica Totale 16 h

Didattica pratica a classe intera tenuta in modalità Informatizzata presso il Laboratorio di Informatica del Dipartimento

- Software and other tools

R/Rstudio, Python/ipynb, Plink, Admixture, Beagle

Data sources and preprocessing

- sequencing and genotyping technologies
- data quality: filtering and imputation of missing data
- calculating the kinship matrix

## Breeding and selection

- estimating variance components, heritability, and genetic correlations between phenotypes
- models for EBVs/GEBVs
- basic models for GWAS (genome-wide association study)
- a primer to post-GWAS analysis
- models for genomic predictions

Genetic diversity and inbreeding

- estimating genetic parameters: heterozygosity, inbreeding, linkage disequilibrium
- runs of homozygosity and HRR (heterozygosity-rich regions)
- principal components analysis (PCA)
- population genetic structure and clustering

#### Advanced applications

- models for image recognition and computer-assisted diagnosis



# Università di Pisa

#### Bibliografia e materiale didattico

#### **GENETICA Per L' Allevatore**

Biologia Volume 2 GENETICA di Robert J. Booker e A. Russo McGraw-Hill Education (Italy) srl

Il Materiale relativo alle lezioni tenute ed alle esercitazioni, nonchè la bibliografia più attuale relativa agli argomenti trattati durante il corso sono a disposizione dello studente in formato PDF presso la piattaforma Elearning del Dipartimento di Scienze Veterinarie. https://elearning.vet.unipi.it/

Biologia Vol 2 L' Ereditarietà ed il Genoma di David Sadava, David M Hillis H. Craiig Heller e Sally Hacker Zanichelli Editore quinta Edizione Italiana condotta sull'11ma edizione Americana. eBook Multimediale Scaricabile con capitoli interattivi e Filmati visionabili anche da Smartphone

Miglioramento Genetico Per L'allevatore

#### Indicazioni per non frequentanti

#### GENETICA e MIGLIORAMENTO GENETICO PER L'ALLEVATORE

Reperire il programma online e mettersi in contatto con il docente via mail. roberta.ciampolini@unipi.it

#### Modalità d'esame

#### **GENETICA e MIGLIORAMENTO GENETICO PER L'ALLEVATORE**

La prova di Esame viene effettuata in modalità informatizzata presso il Polo Tecnologico 5 Dell'Università di Pisa su Piattaforma informatizzata Moodle dell'Università di Pisa. Il compito è composto da Domande a risposta multipla ed in formato chiuso. (Secondo le Modalità stabilite dall' Università di Pisa per il distanziamento e la protezione degli Studenti dal Covid 19)

#### Altri riferimenti web

Codice di accesso al corso su Meet: iuuh2bp

GENETICA e MIGLIORAMENTO GENETICO PER L'ALLEVATORE http://lbg.vet.unipi.it/

http://www.enci.it/

#### Note

#### GENETICA e MIGLIORAMENTO GENETICO PER L'ALLEVATORE

Ricevimento Studenti su appuntamento richiesto e concordato tramite messaggio email al Docente

Ultimo aggiornamento 16/09/2023 18:35