



Università degli Studi di Cagliari
Facoltà di MM.FF.NN

Corso di Laurea triennale in Biotecnologie Industriali

<u>Genetica</u>	CFU	5 + 3
	SSD	BIO/18
Docente	Annalisa Marchi	
Indirizzo ufficio	Dip. Scienze della Vita e dell'Ambiente , Via Fiorelli 1, CA	
Tel.	070 6758056	
Fax.	070 6758045	
E-mail	marchi@unica.it	
Orario di ricevimento	su appuntamento	

Obiettivi Formativi del corso

Conoscenze	Natura e funzione del materiale genetico. Meccanismi della trasmissione ereditaria e della ricombinazione genica, relazioni esistenti tra genotipo e fenotipo, e basi molecolari della variabilità genetica e dell'evoluzione biologica.
Capacità	Capacità di determinare le modalità di eredità dei caratteri attraverso l'analisi di alberi genealogici ed incroci programmati, interpretazione dei dati sperimentali e valutazioni predittive. Competenze teorico-pratiche su alcune metodologie per la manipolazione e l'analisi del DNA e dei suoi polimorfismi.
Comportamenti	Il corso prevede di stimolare il lavoro sia di gruppo che autonomo e sviluppare capacità critiche nell'affrontare problematiche scientifiche.
Conoscenze richieste	Conoscenza di base della struttura e fisiologia cellulare, dei meccanismi di riproduzione (mitosi e meiosi), e delle caratteristiche molecolari del materiale genetico. Propedeuticità: Biochimica

Programma

- **Le basi molecolari della eredità.** Il DNA come materiale genetico: prove sperimentali. Correlazione tra struttura e funzioni biologiche del DNA. Correlazione tra geni e polipeptidi. Basi della variabilità genetica. Caratteristiche generali della organizzazione e trasmissione del materiale genetico negli eucarioti. Organismi aploidi e diploidi.

- **Genetica mendeliana.** I metodi dell'analisi mendeliana. Gli esperimenti di Mendel e loro interpretazione. La segregazione degli alleli e l'assortimento indipendente dei geni. Correlazione tra leggi di Mendel e meiosi. Calcoli probabilistici e test del chi quadro nell'analisi genetica. Eredità legata al sesso. Analisi genetica nell'uomo: gli alberi genealogici. Allelia multipla. Dominanza incompleta e codominanza. Geni letali. Rapporti mendeliani modificati e interazione genica. Complementazione genica. Interazioni con l'ambiente. Penetranza ed espressività. Eredità poligenica.

- **Concatenazione, ricombinazione e mappatura genica negli eucarioti.** Concatenazione totale e parziale dei geni. Ricombinazione e crossing over. Mappatura genica per ricombinazione. Incrocio a due e tre fattori. Doppi scambi e interferenza. Marcatori molecolari. Analisi di associazione nell'uomo.

- **Variazione del materiale genetico: le mutazioni.** Mutazioni geniche: effetto a livello fenotipico. Mutazioni dinamiche. Mutazioni cromosomiche di struttura: deficienze e duplicazioni; inversioni; traslocazioni. Mutazioni

cromosomiche di numero: aneuploidie e poliploidie Elementi traonibili e conseguenze genetiche della trasposizione.
Eredità extranucleare. Modalità di trasmissione dell' eredità extranuclere. Genomi croroplastico e mitocondriale.
 Esempi di eredità extranucleare. Eredità materna ed effetto materno.
Regolazione dell'espressione genica negli eucarioti. Livelli di controllo della espressione genica. Controllo dell'espressione genica del cromosoma X nei mammiferi. Regolazione genica nello sviluppo e differenziamento.
Genetica di popolazione. Analisi della struttura genetica di una popolazione: frequenze alleliche e genotipiche. Stima della variabilità genetica. La legge di Hardy-Weinberg per loci autosomici e X-linked e sua applicazione. Fattori che cambiano le frequenze geniche delle popolazioni: mutazione, migrazione, deriva genetica, selezione naturale.

Programma delle esercitazioni:

- Estrazione di DNA genomico col metodo del salting out.
- Analisi di restrizione del DNA
- Analisi dei polimorfismi legati alla intolleranza al lattosio.
- Utilizza dell'analisi di VNTR in genetica forense.
- Identificazione della presenza di OGM in alimenti.
- Genotipizzazione mediante ribotipi ITS PCR

Testi consigliati

Pierce (2016) GENETICA. Zanichelli
 Russel P. J. (2014) GENETICA. Un approccio molecolare. IV Ed. Pearson
 Sanders M.F., Bowman J.L. (2013) Genetica –Un approccio integrato. Pearson
 Griffith et al. (2013) GENETICA Principi di Analisi Formale. Zanichelli
 Brooker R.J. (2010) PRINCIPI DI GENETICA. McGraw-Hill
 Ghisotti e Ferrari (2015) Eserciziario di genetica con guida alle soluzioni. Piccin

Modalità di verifica/esame (spuntare le modalità di esame)

- Prove di verifica intermedie
- Esame scritto
- Esame orale
- Prova di laboratorio

Descrizione

Due test di verifica con domande di problem solving a risposta aperta durante il corso, e colloquio orale alla fine del corso sugli argomenti non presenti nel test. Nel caso di esito negativo di uno o più test, i relativi argomenti saranno oggetto della discussione orale. I test e l'interrogazione orale hanno lo scopo di verificare oltre alle basi teoriche, la capacità dello studente di applicare le conoscenze acquisite alla analisi e soluzione di problemi pratici.

Modalità iscrizione esame

On line sul sito della Università di Cagliari

Potenziali fattori di rischio per le attività di laboratorio

RISCHI DI NATURA INFORTUNISTICA

- Rottura della vetreria (cilindri, beute e becker) durante l'utilizzo.
- Rottura accidentale di contenitori con fuoriuscita di materiale potenzialmente tossico o irritante per contatto o inalazione .

RISCHI IGIENICO-AMBIENTALI

Agenti chimici

- Agenti allergizzanti: lattice di gomma presente nei guanti

-Sostanze chimiche utilizzate per alcuni esperienze di laboratorio (elettroforesi e colorazioni). Le sostanze tossiche per inalazione sono utilizzate sotto cappa. I pericoli sono rappresentati dalla caduta accidentale nel trasporto dall'armadio al piano di lavoro o dall'eventuale carenza nell'utilizzo di dispositivi di protezione individuale (DPI)

Agenti fisici

Raggi *UV* qualora non vengano utilizzati sistemi gli occhiali protettivi e DPI durante l'utilizzo del Transilluminatore

INFORMAZIONE

Sarà cura del docente fornire agli studenti tutte le informazioni sui rischi per la salute, che può comportare l'esposizione agli agenti chimici e fisici utilizzati nelle esperienze (Manuali delle esercitazioni).